



دانشکده علوم پزشکی کرمان

دانشکده بهداشت

پایان نامه مقطع کارشناسی ارشد رشته آمار زیستی

عنوان :

مقایسه روشهای مختلف آماری در تعیین معنی داری قانون موازنه هاردی وین برگ
در مطالعات مورد شاهی در مطالعات ژنتیکی همراهی

توسط : فریماه شمسی

استاد راهنما : دکتر عباس بهرامپور

استاد مشاور : دکتر نسرین قاسمی - دکتر علی اکبر حقدوست

سال تحصیلی : ۱۳۹۰-۱۳۹۱

چکیده

مقدمه و هدف : ارزیابی قانون موازنه هاردی-وین برگ در مطالعات ژنتیک همراهی از اهمیت زیادی برخوردار است زیرا تشخیص آن می‌تواند همراهی یک زئوتیب خاص را با بیماری مورد بررسی نشان دهد یا می‌تواند نشان‌دهنده یک خطای ژنتیکی باشد. آزمون‌های متعددی برای بررسی آن پیشنهاد شده است. در این مطالعه مقایسه‌ای بین ۴ آزمون مربع کای، آزمون والد، آزمون چن و چترجی و آزمون نسبت درستمائی برای بررسی قانون موازنه صورت گرفته است.

مواد و روشها : برای مقایسه آزمونها از داده‌های شبیه‌سازی شده و داده‌های واقعی یک مطالعه ژنتیک همراهی با عنوان "ارتباط اسناد عروق با پلی مورفیسم MTHFR C67T" استفاده شد. داده‌های شبیه‌سازی شده بر اساس دو مقدار خطای ۰/۰۰۱۵ و ۰/۰۰۷۷ و با در نظر گرفتن دو حالت برای برقراری قانون موازنه هاردی-وین برگ در گروه مورد و شاهد و با ۲۰۰۰۰ تکرار تولید شده است. از هر ۴ آزمون برای تست قانون موازنه هاردی-وین برگ در این داده‌ها استفاده شد و احتمال رد همه آنها با یکدیگر مقایسه شده است.

یافته‌ها : نتایج آزمون مربع کای، آزمون والد و آزمون چن و چترجی تقریباً مشابه یکدیگر بوده است. آزمون نسبت درستمائی در بعضی از حالت‌ها نتایج مشابهی با سه آزمون دیگر دارد اما در مورد داده‌های واقعی در حالت غالب تفاوت آشکاری با دیگر آزمون‌ها دارد.

نتیجه‌گیری : با توجه به نتایج به دست آمده از هر ۴ آزمون به نظر می‌رسد آزمون نسبت درستمائی برای تشخیص انحراف از قانون موازنه هاردی-وین برگ آزمون مناسب‌تری می‌باشد و از نتایج آزمون می‌توان اطلاعات بیشتری در مورد داده‌های مورد بررسی در گروه مورد و شاهد به دست آورد.

کلمات کلیدی : مطالعات ژنتیکی همراهی، قانون هاردی-وین برگ، مربع کای، چن و چترجی، نسبت درستمائی

**Comparison of Statistical Methods in Testing of Hardy-Weinberg
Equilibrium in Case-control Genetic Association Studies**

A Thesis
Presented to
The Graduate Studies

By

Farimah Shamsi

In Partial Fulfillment
Of the requirements for the Degree
Master of Science in:
Biostatistics



Kerman University of Medical Sciences

July ۲۰۱۲

Abstract

Background and Objectives: Assessment the assumption of Hardy-Weinberg equilibrium (HWE) has been commonly used in genetic association studies because it can detect the genotyping errors in a population. Different statistics have been suggested for testing HWE in case-control studies. In this paper we compared the results of Chi-square, Wald, Chen & Chatterjee and Likelihood ratio tests to find out which has the better performance.

Methods: Four statistics were applied on four different simulated dataset and a real data from a genetic association study 'Association of MTHFR C⁶⁷⁷T (Methylenetetrahydrofolate reductase) polymorphism and Vascular Thrombosis'. The rejection probability of each test was compared with each other.

Results: The results of Chi-square, Wald and Chen & Chatterjee Wald tests were nearly the same. Likelihood ratio test had the same results in some cases but on real data had the different result from the other test.

Conclusion: Among the four statistics considered, it seems that Likelihood ratio test has the better performance than the others and we can get more details using it.

Keywords: Hardy-Weinberg, , Chen & Chatterjee, Likelihood ratio.