

# Βασικοί κανόνες πιθανοτήτων

**Βάνα Σύψα**

Καθηγήτρια Επιδημιολογίας και Ιατρικής Στατιστικής  
Εργ. Υγιεινής, Επιδημιολογίας και Ιατρικής Στατιστικής

Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ

`vsipsa@med.uoa.gr`

Μάθημα: Ιατρική Στατιστική (1ο εξάμηνο) || Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ



# Πολλά ερωτήματα εκφράζονται ως πιθανότητες

- Πόσο πιθανό είναι να γίνει καλά ένας ασθενής που λαμβάνει μία συγκεκριμένη θεραπεία;
- Πόσο πιθανό είναι ένας καπνιστής να εμφανίσει καρκίνο του πνεύμονα στα επόμενα 10 έτη;
- Πόσο πιθανό είναι να χρειαστεί νοσηλεία σε ΜΕΘ λόγω COVID-19 ένας ασθενής ηλικίας <30 ετών; ένας ηλικιωμένος; ένας εμβολιασμένος;
- Πόσο πιθανό είναι να εμφανίσει ένα άτομο μία ανεπιθύμητη ενέργεια μετά τη λήψη ενός φαρμάκου;

# Βασικές έννοιες στις πιθανότητες

- **Πείραμα τύχης (random experiment)**: πείραμα για το οποίο δεν μπορούμε να προβλέψουμε το αποτέλεσμα
  - Π.χ. ρίψη ζαριού
- **Ενδεχόμενο**: το αποτέλεσμα που προκύπτει από την εκτέλεση ενός πειράματος τύχης
  - Π.χ. στη ρίψη ζαριού να φέρω 6
- **Δειγματικός χώρος  $\Omega$** : το σύνολο των ενδεχομένων ενός πειράματος τύχης
  - Π.χ. στη ρίψη ζαριού:  $\Omega = \{1,2,3,4,5,6\}$

# Πώς ξεκίνησε η μελέτη των πιθανοτήτων

- Η σοβαρή μελέτη των πιθανοτήτων ξεκίνησε το 16<sup>ο</sup> αιώνα.
- Αφορμή;
  - Τα τυχερά παιχνίδια
- Ο Chevalier de Méré, ευγενής και παίκτης τυχερών παιχνιδιών, συμβουλευτήκε το μαθηματικό Fermat σχετικά με ένα πρόβλημα σε παιχνίδι με ζάρια

# Το πρόβλημα του Chevalier de Méré

- Τι είναι πιο συμφέρον: να ποντάρω ότι θα φέρω 6 σε 4 ρίψεις του ζαριού ή ότι θα φέρω διπλό 6 αν ρίξω δύο ζαριά 24 φορές;
- Από την «εμπειρία» του ο de Méré πίστευε ότι το πρώτο είχε μεγαλύτερη πιθανότητα να συμβεί, οι γνώσεις του όμως στα μαθηματικά δεν επαρκούσαν για να το αποδείξει
- Το πρόβλημα αυτό έδωσε το έναυσμα για την ανταλλαγή αλληλογραφίας μεταξύ του Fermat και του Pascal μέσα από την οποία θεμελιώθηκαν οι βασικές αρχές της θεωρίας πιθανοτήτων

## Απάντηση στο ερώτημα ...

- Αποδεικνύεται ότι η πιθανότητα να πετύχω 6 σε 4 ρίψεις του ζαριού είναι 51.8% ενώ να πετύχω 6άρες σε 24 ρίψεις δύο ζαριών είναι 49.1%

# Κλασικός ορισμός πιθανότητας

- Σε ένα πείραμα με ισοπίθανα αποτελέσματα

$$P(A) = \frac{\text{αριθμός ενδεχομένων που αποτελούν το } A}{\text{αριθμός των δυνατών ενδεχομένων που αποτελούν το δειγματικό χώρο}}$$

Π.χ. ρίχνω ένα ζάρι. Ποια είναι η πιθανότητα να φέρω 6;

- Δυνατά ενδεχόμενα:  $\{1,2,3,4,5,6\} \rightarrow$  δειγματικός χώρος
- Τα ενδεχόμενα αυτά είναι ισοπίθανα
- Επομένως:

$$\begin{aligned} P(\text{εμφάνιση } 6) &= \frac{\text{αριθμός ενδεχομένων όπου εμφανίζεται ο αριθμός } 6}{\text{σύνολο δυνατών ενδεχομένων}} \\ &= \frac{1}{6} = 0.167 = 16.7\% \end{aligned}$$

- Πιθανότητα να φέρω ζυγό αριθμό:  $3/6 = 50\%$

# Ιδιότητες των πιθανοτήτων

- Παίρνουν τιμές μεταξύ 0 και 1
- Το άθροισμα των πιθανοτήτων όλων των δυνατών ενδεχομένων ισούται με 1, δηλαδή  $P(\Omega)=1$

π.χ.

$$P(\text{να έρθει 1}) + P(\text{να έρθει 2}) + \dots + P(\text{να έρθει 6}) = 1$$

## Χρήσιμη εφαρμογή

$$\begin{aligned} P(\text{να έρθει αριθμός } < 6) &= 1 - P(\text{να έρθει 6}) \\ &= 1 - \frac{1}{6} = \frac{5}{6} \end{aligned}$$



# Μειονεκτήματα αυτής της προσέγγισης

- Ο δειγματικός χώρος πρέπει να είναι πεπερασμένος
- Τα ενδεχόμενα να είναι ισοπίθανα
- **Εναλλακτικός ορισμός πιθανότητας:**
  - Αν εκτελέσω το πείραμα  $N$  φορές και  $n$  φορές από αυτές κατέληξαν στην πραγματοποίηση του ενδεχομένου  $A$ :

$$P(A) = \lim_{N \rightarrow \infty} \frac{n}{N}$$

- Π.χ. αν θέλω να ελέγξω αν ένα νόμισμα είναι «δίκαιο», θα το ρίξω πολλές φορές ( $N$ ) και θα υπολογίσω σε πόσες από αυτές έφερε γράμματα ( $n$ )  $\rightarrow$  αν είναι δίκαιο θα πρέπει το  $n/N$  να προσεγγίζει το 50%

# Μία αναλογία μπορεί να θεωρηθεί εκτίμηση της αντίστοιχης πιθανότητας

- Ποσοστό ατόμων με ομάδα αίματος A: 42%  
→ η πιθανότητα ενός ατόμου του ίδιου πληθυσμού να έχει ομάδα αίματος A: 0,42
- Θνητότητα μια νόσου: 10%  
→ η πιθανότητα θανάτου ενός ατόμου που προσβλήθηκε από τη νόσο αυτή: 0,10

# Παράδειγμα: πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι

Time period	Number of male births (a)	Total number births (b)	Probability of a male birth (a/b)
1965	1,927,054	3,760,358	0.51247
1965-1969	9,219,202	17,989,361	0.51248
1965-1974	17,857,857	34,832,051	0.51268



# Παράδειγμα: Πιθανότητα εμφάνισης μυοκαρδίτιδας στις πρώτες 42 ημέρες μετά τον εμβολιασμό έναντι του SARS-CoV-2

Population	Total Study Population	No. of Cases	Πιθανότητα εμφάνισης (/100.000) ↓
All vaccinated patients	2,558,421	54	2.13 (1.56–2.70)
Male sex	1,248,433	51	4.12 (2.99–5.26)
Female sex	1,309,988	3	0.23 (0–0.49)

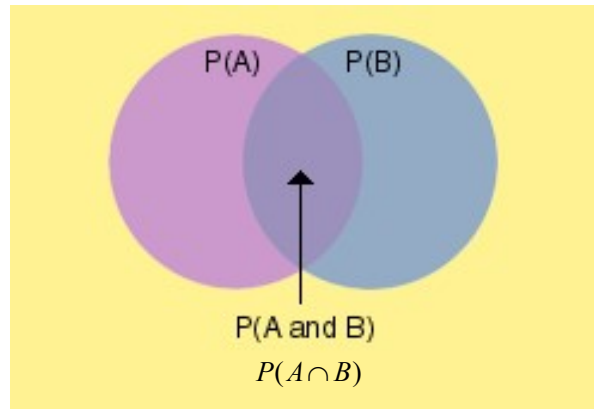
# Δεσμευμένη πιθανότητα

- Εκφράζει την πιθανότητα να συμβεί ένα ενδεχόμενο A δεδομένου ότι έχει πραγματοποιηθεί ένα ενδεχόμενο B
- Συμβολίζεται  **$P(A|B)$**
- Π.χ. η πιθανότητα ένα άτομο να είναι αριστερόχειρας δεδομένου ότι είναι άνδρας (ή ότι είναι γυναίκα)  
Η συχνότητα αριστεροχειρίας είναι 10% στους άνδρες και 8% στις γυναίκες

$$P(\text{αριστεροχειρία} | \text{Άνδρας}) = 0.1$$

$$P(\text{αριστεροχειρία} | \text{Γυναίκα}) = 0.08$$

# Υπολογισμός δεσμευμένης πιθανότητας $P(A|B)$



- $P(A|B)$ : η πιθανότητα να συμβεί το ενδεχόμενο A δεδομένου ότι έχει συμβεί το ενδεχόμενο B

→ μεταξύ αυτών που έχουν το B, πόσοι έχουν και το A;

$$P(A|B) = \frac{P(A \cap B)}{P(B)}$$

## Παράδειγμα: καρκίνος μαστού (Ca) και κάπνισμα σε γυναίκες

	Καρκίνος μαστού		
Κάπνισμα	Ναι	Όχι	Σύνολο
Ναι	30	170	200
Όχι	10	790	800
Σύνολο	40	960	1000

$$P(\text{Ca}) = \frac{40}{1000} = 4\%$$

$$P(\text{Ca}|\text{καπνίστρια}) = \frac{30}{200} = 15\%$$

$$P(\text{Ca}|\text{όχι καπνίστρια}) = \frac{10}{800} = 1\%$$

Εξαρτάται η πιθανότητα καρκίνου από το κάπνισμα;

# Ανεξάρτητα ενδεχόμενα

Όταν η πιθανότητα πραγματοποίησης του ενός ενδεχομένου δεν επηρεάζεται από την πιθανότητα πραγματοποίησης του άλλου:

$$P(A|B) = P(A)$$

π.χ.

- Η ομάδα αίματος και το Rhesus
- Χρώμα ματιών και κάπνισμα

Αλλά:

- Καρκίνος μαστού και κάπνισμα  
→ όχι ανεξάρτητα ενδεχόμενα δηλ.  $P(\text{Ca} | \text{καπνίστρια}) \neq P(\text{Ca})$
- Αριστεροχειρία και φύλο  
→ όχι ανεξάρτητα ενδεχόμενα



# Πολλά ερωτήματα που μας απασχολούν ανάγονται σε ερωτήματα ανεξαρτησίας (ή μη) των ενδεχομένων

## Ενδεχόμενο Α

- Ο ασθενής επιβιώνει
- Το αποτέλεσμα εξέτασης για μία ασθένεια είναι θετικό
- Το άτομο έχει καρκίνο του πνεύμονα
- Εμφάνιση μίας νόσου

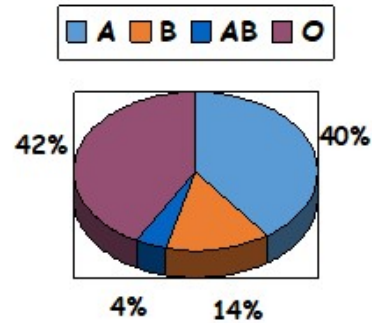
## Ενδεχόμενο Β

- Ο ασθενής λαμβάνει θεραπεία
- Το άτομο πάσχει
- Το άτομο καπνίζει
- Παρουσία ενός γονιδίου

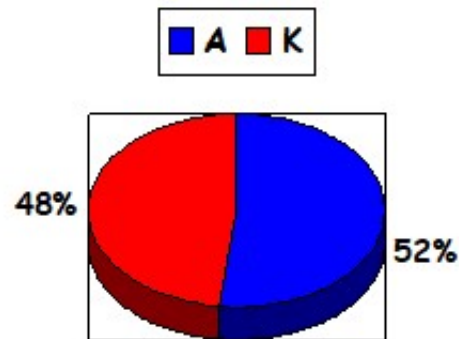
# Ξένα ενδεχόμενα (αμοιβαίως εξαιρετέα)

- Η πραγματοποίηση ενός ενδεχομένου αποκλείει την πραγματοποίηση του άλλου (άλλων)

- Π.χ. Ομάδα αίματος



- Φύλο παιδιού

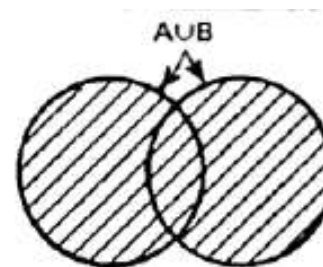


# Πώς υπολογίζω την πιθανότητα συνδυασμού ενδεχομένων;

π.χ. 2 ενδεχόμενα A και B

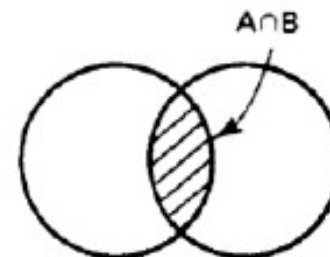
- **Συνδυασμός:** Να συμβεί το ενδεχόμενο A **ή** να συμβεί το ενδεχόμενο B →

$$A \cup B$$



- **Συνδυασμός:** Να συμβεί το ενδεχόμενο A **και** να συμβεί το ενδεχόμενο B →

$$A \cap B$$



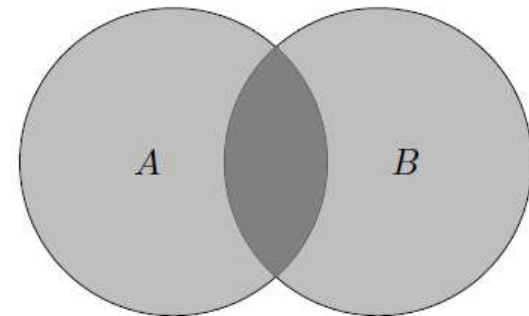
**Υπολογισμός**  $P(A \cup B)$

# Υπολογισμός $P(A \cup B)$

- Ρίψη ζαριού  
A: να εμφανιστεί το 2  $\rightarrow P(A)=1/6$   
B: να εμφανιστεί το 3  $\rightarrow P(B)=1/6$
- Πιθανότητα να εμφανιστεί είτε 2 είτε 3:  $P(A \cup B) = 2/6$  άρα  $P(A \cup B) = P(A) + P(B)$
- **Ισχύει δηλαδή γενικά ότι  $P(A \cup B) = P(A) + P(B)$  ;**

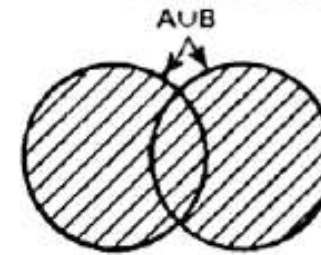
**Όχι**

- Π.χ. έστω A: να εμφανιστεί  $\leq 3$   $\rightarrow P(A) = 3/6 = 0.5$   
B: να εμφανιστεί περιττός αριθμός  $\rightarrow P(B) = 3/6 = 0.5$
- **Πιθανότητα να φέρω αριθμό  $\leq 3$  ή περιττό;**  
 $P(A \cup B) = P(A) + P(B) = 0.5 + 0.5 = 1$
- Δεν είναι λογικό (μπορεί να εμφανιστεί 4 ή 6)
- Πού είναι το πρόβλημα εδώ;
- Το 1 και το 3 περιλαμβάνονται στο A και στο B

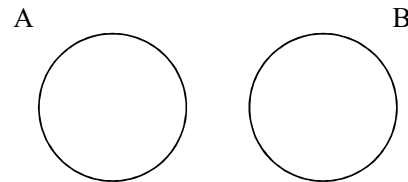


# Επομένως:

$$P(A \cup B) = P(A) + P(B) - P(A \cap B)$$



Αν τα ενδεχόμενα είναι ξένα μεταξύ τους ΔΗΛΑΔΗ η πραγματοποίηση ενός ενδεχομένου αποκλείει την πραγματοποίηση του άλλου (άλλων)



απλοποιείται ως εξής:

$$P(A \cup B) = P(A) + P(B)$$

# Αθροιστικός κανόνας

- Αν δύο ενδεχόμενα είναι ξένα μεταξύ τους (αμοιβαίως εξαιρετέα) τότε η πιθανότητα πραγματοποίησης του ενός ή του άλλου ισούται με το άθροισμα των πιθανοτήτων πραγματοποίησης κάθε ενός ενδεχομένου.

$$P(A \cup B) = P(A) + P(B)$$

- Γενικεύεται σε πολλά αμοιβαίως εξαιρετέα ενδεχόμενα

$$P(A_1 \cup A_2 \cup \dots \cup A_k) = P(A_1) + P(A_2) + \dots + P(A_k)$$

- Προϋπόθεση:  $A_1, A_2, \dots, A_k$  ξένα μεταξύ τους (αμοιβαίως εξαιρετέα)

## Παραδείγματα αμοιβαίως εξαιρετέων και μη αμοιβαίως εξαιρετέων ενδεχομένων:

- Ομάδα αίματος (A, B, 0)

- Φύλο (Άνδρας-Γυναίκα)

- Ενδεχόμενο να πεθάνει κανείς από κακοήθη νεοπλασία ή από στεφανιαία νόσο

- Ενδεχόμενο να νοσήσει κανείς από κακοήθη νεοπλασία ή από στεφανιαία νόσο



# Παραδείγματα σε αθροιστικό κανόνα

# Παράδειγμα 1

- Η πιθανότητα ενός ατόμου που διαμένει στην Ελλάδα να είναι ομάδας  $A=0,40$  (40%),  $B=0,14$  (14%),  $AB=0,04$  (4%),  $O=0,42$  (42%). Ποια είναι η πιθανότητα να είναι ομάδας  $A$  ή  $AB$ ;

## Απάντηση:

$A$  και  $AB$  είναι ξένα ενδεχόμενα

$$P(A \cup AB) = P(A) + P(AB) = 0,40 + 0,04 = 0,44 \quad (44\%)$$

## Παράδειγμα 2

- Η πιθανότητα ενός άνδρα στις ΗΠΑ να πεθάνει από κακοήγη νεοπλασία είναι 0,15, από τροχαίο ατύχημα 0,02 και από ατύχημα στο σπίτι 0,01. Ποια είναι η πιθανότητα να πεθάνει από κάποια από τις 3 αυτές αιτίες;

### Απάντηση:

Ξένα ενδεχόμενα →

$P(\text{νεοπλασία ή τροχαίο ή ατύχημα σπίτι})$

$$=0,15+0,02+0,01=0,18$$

## → Αν το ερώτημα αφορούσε νόσηση;

- Δεν θα μπορούσαμε να υποθέσουμε ότι τα ενδεχόμενα είναι αμοιβαίως εξαιρετέα γιατί ένα άτομο είναι δυνατό να νοσήσει συγχρόνως και από κακοήθη νεοπλασία και από τροχαίο ατύχημα

## Παράδειγμα 3

- Ρίχνω ένα ζάρι. Ποια η πιθανότητα να προκύψει 5 ή 6;

**Απάντηση:**

$$P(\text{να προκύψει } 5) = P(A) = 1/6$$

$$P(\text{να προκύψει } 6) = P(B) = 1/6$$

$$P(5 \text{ ή } 6) = P(A \cup B) = P(A) + P(B) = \frac{1}{6} + \frac{1}{6} = \frac{2}{6}$$

## Παράδειγμα 4

- Το 1992, η πιθανότητα μία τυχαία επιλεγμένη γυναίκα που γέννησε παιδί εκείνη τη χρονιά να είναι ηλικίας 20-24 ετών είναι 0.263
- Η πιθανότητα μία τυχαία επιλεγμένη γυναίκα που γέννησε παιδί εκείνη τη χρονιά να είναι ηλικίας 25-29 ετών είναι 0.290
- Ποια είναι η πιθανότητα μία γυναίκα που γέννησε το 1992 να είναι ηλικίας 20-29 ετών;

### Απάντηση:

Ξένα ενδεχόμενα (μία γυναίκα δεν μπορεί να είναι 20-24 και 25-29 ετών ταυτόχρονα)

Επομένως  $P = 0.263 + 0.290 = 0.553$

(το 55.3% των γυναικών που γέννησαν το 1992 ήταν ηλικίας 20-29 ετών)

# Παράδειγμα 5

- Σε ένα άρθρο αναφέρεται ότι η **πιθανότητα ένα νεογνό να γεννηθεί σε λιγότερο από 37 εβδομάδες** είναι 0.142
- Η πιθανότητα **το βάρος ενός νεογνού να είναι λιγότερο από 2500 gr** είναι 0.051
- Η πιθανότητα **να συμβούν και τα δύο** είναι 0.031
- Ποια είναι η πιθανότητα ένα νεογνό να γεννηθεί **είτε** σε λιγότερο από 37 εβδομάδες **είτε** με βάρος <2500 gr;

## Απάντηση:

Τα δύο ενδεχόμενα δεν είναι ξένα (το να γεννηθεί σε <37 εβδομάδες δεν αποκλείει να έχει βάρος <2500 gr)

$$\text{Άρα } P(A \cup B) = P(A) + P(B) - P(A \cap B) = 0.142 + 0.051 - 0.031 = 0.162$$

**Υπολογισμός**  $P(A \cap B)$



# Υπολογισμός $P(A \cap B)$

- Τράπουλα

έστω 

A: να εμφανιστεί 10	$\rightarrow P(A)=4/52= 0.077$
B: να εμφανιστεί κούπα	$\rightarrow P(B)=13/52 = 0.25$

- Πιθανότητα να εμφανιστεί αριθμός 10 κούπα:

$$P(A \cap B) = 1/52 = 0.019 \text{ και άρα } P(A \cap B) = P(A) * P(B)$$

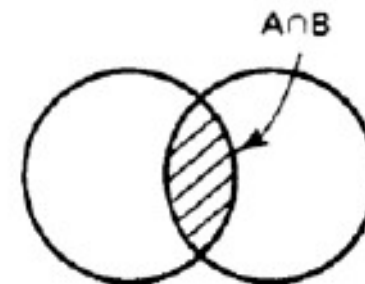
- Ισχύει δηλαδή γενικά ότι  $P(A \cap B) = P(A) * P(B)$  ;

**Όχι**  $\rightarrow$  μόνο αν τα ενδεχόμενα είναι ανεξάρτητα, δηλαδή όταν η πιθανότητα πραγματοποίησης του ενός ενδεχομένου δεν επηρεάζεται από την πιθανότητα πραγματοποίησης του άλλου ( $P(A|B)=P(A)$ )

# Πολλαπλασιαστικός κανόνας για ανεξάρτητα ενδεχόμενα

- Η πιθανότητα ενός ορισμένου συνδυασμού ενδεχομένων που είναι **ανεξάρτητα** μεταξύ τους (δηλαδή  $P(A|B) = P(A)$ ) ισούται με το γινόμενο των πιθανοτήτων των ενδεχομένων αυτών

$$P(A \cap B) = P(A) * P(B)$$



- Γενικεύεται σε πολλά ενδεχόμενα:

$$P(A_1 \cap A_2 \cap \dots \cap A_k) = P(A_1) * P(A_2) * \dots * P(A_k)$$

**Αν τα ενδεχόμενα δεν είναι ανεξάρτητα;**

$$\begin{aligned} P(A \cap B) &= P(A) * P(B | A) \\ &= P(B) * P(A | B) \end{aligned}$$

Αν είναι ανεξάρτητα,  $P(A|B)=P(A)$  και  $P(B|A)=P(B)$  επομένως προκύπτει ο τύπος που δείξαμε προηγουμένως:

$$P(A \cap B) = P(A) * P(B)$$

# **Παραδείγματα σε πολλαπλασιαστικό κανόνα**

# Παράδειγμα 1

- Η πιθανότητα μιας γυναίκας να είναι ομάδας B είναι 0,14 και η πιθανότητα να είναι Rhesus αρνητική είναι 0,15. Ποια είναι η πιθανότητα η γυναίκα αυτή να είναι ομάδας B **και** Rhesus αρνητική;

## Απάντηση:

Η ομάδα αίματος δεν σχετίζεται με τον παράγοντα Rhesus. Ισχύει ότι τα ενδεχόμενα είναι **ανεξάρτητα**

$$P(B \cap Rhesus -) = P(B) * P(Rhesus -) = 0,14 * 0,15 = 0,021$$

## Παράδειγμα 2

- Για μία χρωμοσωματική θέση (locus) υπάρχουν 2 αλληλικά γονίδια (alleles).
    - Το ένα γονίδιο c είναι υπεύθυνο για την παρουσία μίας ασθένειας
    - Το άλλο γονίδιο C αντιστοιχεί στη φυσιολογική κατάσταση
- Αν και οι δύο γονείς είναι Cc, ποια είναι η πιθανότητα το παιδί να έχει την ασθένεια δηλαδή να είναι cc (υπολογισμό με πολλαπλασιαστικό κανόνα)

### Απάντηση:

$P(D_M) \rightarrow$  η πιθανότητα να πάρει από τον πατέρα το c

$P(D_F) \rightarrow$  η πιθανότητα να πάρει από τη μητέρα το c

**Τα ενδεχόμενα αυτά είναι ανεξάρτητα, άρα**

$$P(D_M \cap D_F) = P(D_M) * P(D_F) = 0,50 * 0,50 = 0,25$$

**Συνδυασμός  
πολλαπλασιαστικού και  
αθροιστικού κανόνα**

# Παράδειγμα 1

- Η πιθανότητα γέννησης αγοριού είναι 0,51. Ποια είναι η πιθανότητα σε μία οικογένεια με τρία παιδιά να είναι: α) όλα τα παιδιά αγόρια, β) όλα τα παιδιά κορίτσια, γ) ένα παιδί αγόρι και δύο κορίτσια; (υποθέτουμε ότι το αποτέλεσμα κάθε γέννας είναι ανεξάρτητο).

- **Λύση:**

Φύλο παιδιού σε κάθε μία γέννα: αγόρι (A) – κορίτσι (K)

→ Ξένα ενδεχόμενα

Φύλο παιδιών από γέννα σε γέννα

→ Ανεξάρτητα ενδεχόμενα



## α) όλα τα παιδιά αγόρια

$P(\text{το 1}^\circ \text{ αγόρι και το 2}^\circ \text{ αγόρι και το 3}^\circ \text{ αγόρι})=$

$$=0,51*0,51*0,51$$

$$=0,133$$

$$=13,3\%$$

## β) Όλα κορίτσια

$P(1^{\circ} \text{ κορίτσι και το } 2^{\circ} \text{ κορίτσι και το } 3^{\circ} \text{ κορίτσι}) =$

$$= 0,49 * 0,49 * 0,49$$

$$= 0,118$$

$$= 11,8\%$$

## γ) Δύο αγόρια και ένα κορίτσι

1<sup>ο</sup> κορίτσι και το 2<sup>ο</sup> αγόρι και το 3<sup>ο</sup> αγόρι=A

1<sup>ο</sup> αγόρι και το 2<sup>ο</sup> κορίτσι και το 3<sup>ο</sup> αγόρι=B

1<sup>ο</sup> αγόρι και το 2<sup>ο</sup> αγόρι και το 3<sup>ο</sup> κορίτσι=C

Λόγω ανεξαρτησίας,

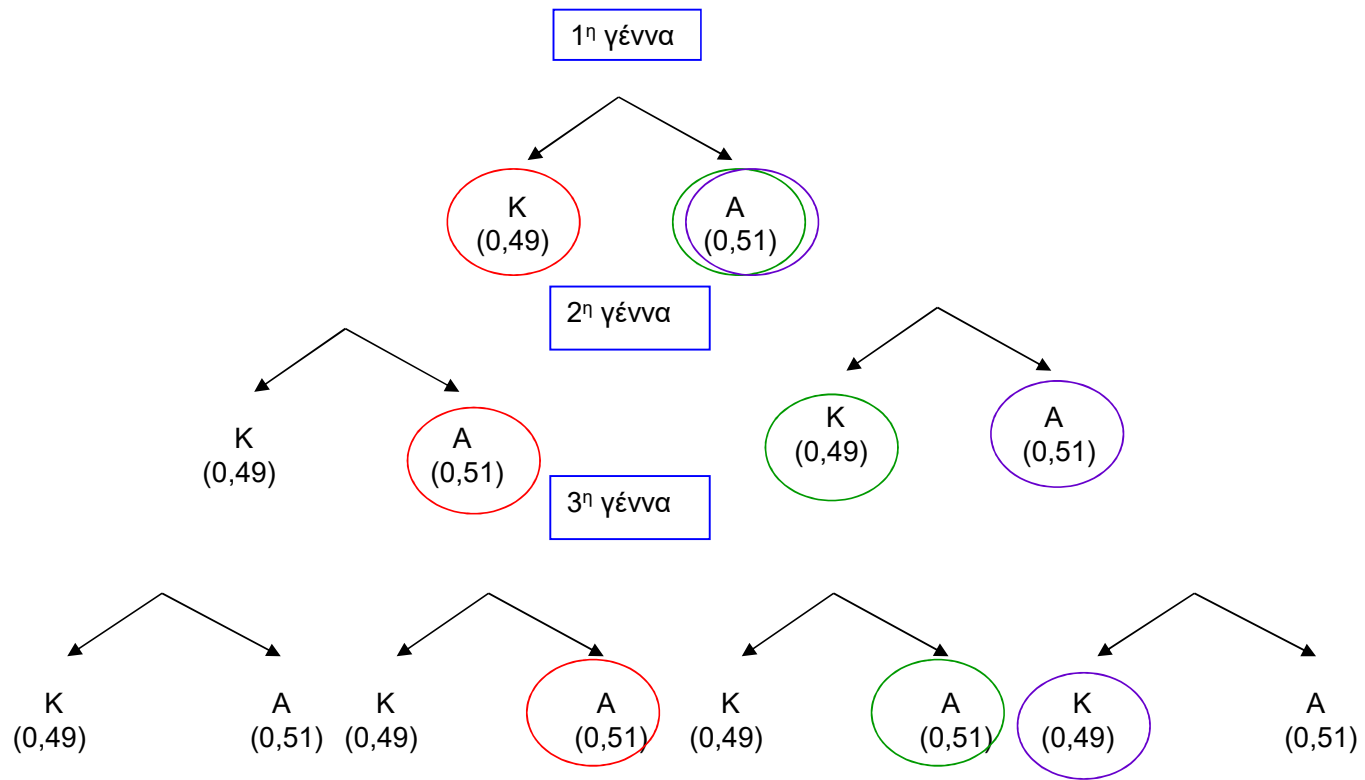
$$P(A)=0,49*0,51*0,51=0,12745$$

$$P(B)=0,51*0,49*0,51=0,12745$$

$$P(C)=0,51*0,51*0,49=0,12745$$

$$P(A \cup B \cup C) = P(A) + P(B) + P(C) = 0,38235$$

A, B, C είναι  
αμοιβαίως  
εξαιρετέα



## Παράδειγμα 2

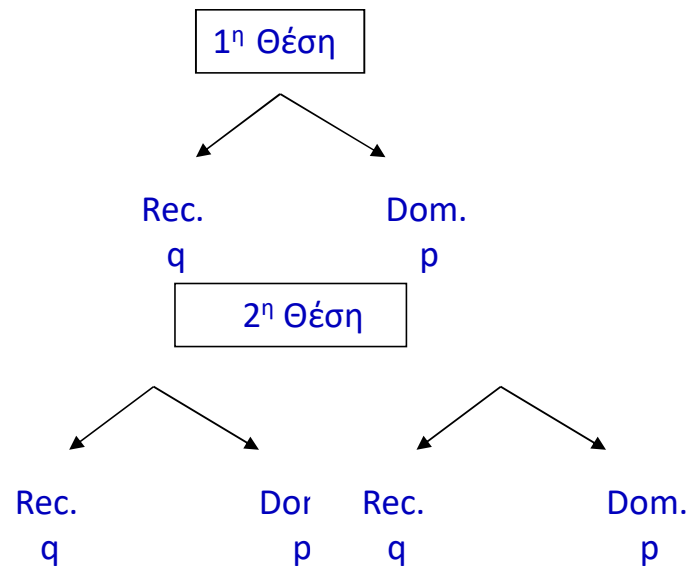
- Για μία χρωματοσωματική θέση (locus) υπάρχουν **2 αλληλικά γονίδια** (alleles).
  - Το ένα από αυτά είναι το **υπολειπόμενο** (recessive), είναι υπεύθυνο για μία νοσηρή κατάσταση και η συχνότητά του στον πληθυσμό (γονιδιακή συχνότητα **q**) είναι **0,04**.
  - Το άλλο γονίδιο είναι **επικρατές** (dominant), είναι υπεύθυνο για την αντίστοιχη φυσιολογική κατάσταση και η συχνότητά του στον πληθυσμό (γονιδιακή συχνότητα **p**) είναι **0,96**.

Ποια είναι η συχνότητα στον πληθυσμό των

α) πασχόντων ομοζυγωτών,

β) φαινοτυπικά υγιών ετεροζυγωτών και

γ) γονοτυπικά και φαινοτυπικά υγιών ομοζυγωτών;



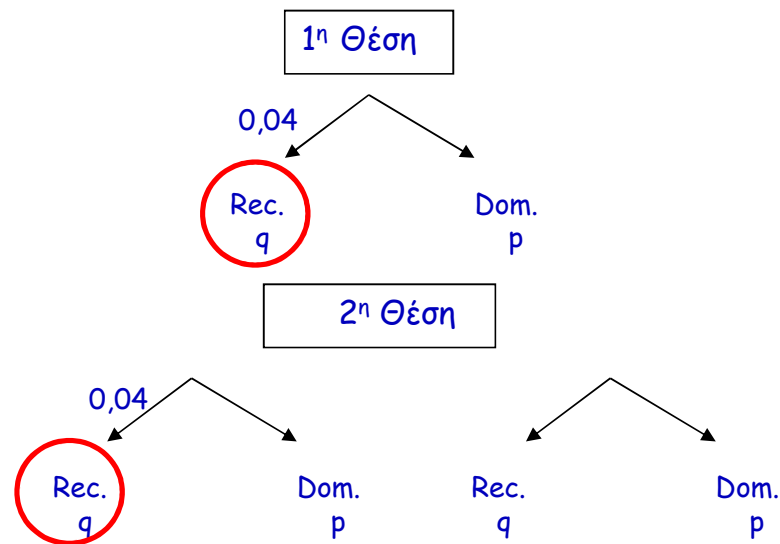
### Τα δύο γονίδια

→ Στην ίδια θέση → Ξένα (η πραγματοποίηση του ενός σε μία θέση αποκλείει την πραγματοποίηση του άλλου)

→ Στις 2 θέσεις → Ανεξάρτητα (η πραγματοποίηση του ενός στη μία θέση δεν εξαρτάται από την πραγματοποίηση του άλλου στην άλλη θέση)

## α) Πάσχων ομοζυγώτης

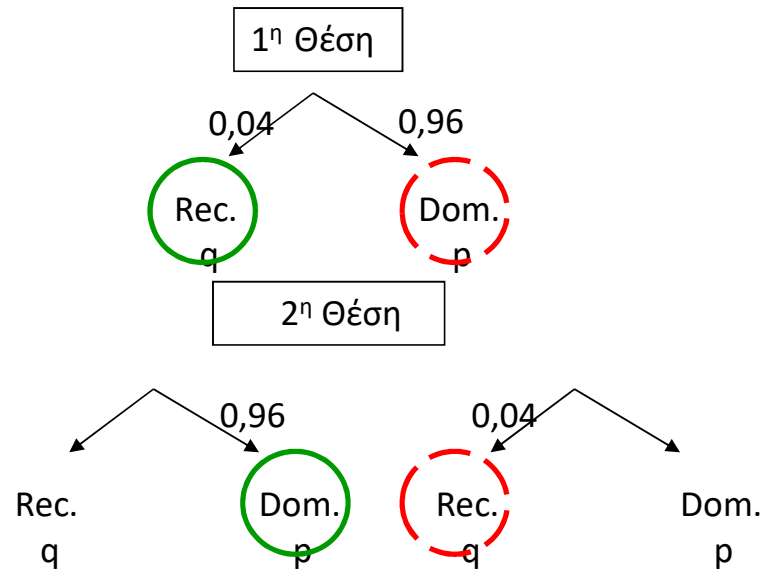
→ και στις δύο θέσεις το υπολειπόμενο Rec



$$P(\text{rec}1^n \cap \text{rec}2^n) = 0,04 * 0,04 = q * q = q^2 = 0,0016$$

## β) Φαινοτυπικά υγιής ετεροζυγώτης:

→ Το υπολειπόμενο στη μία θέση και το κυρίαρχο στην άλλη



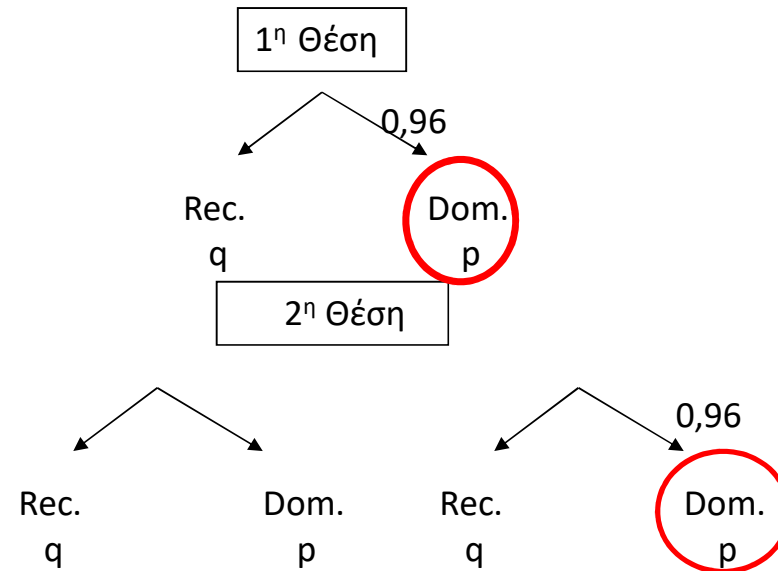
$$P[(rec1^n \cap dom2^n) \cup (dom1^n \cap rec2^n)]$$

$$= (0,04 * 0,96) + (0,96 * 0,04) = (q * p) + (p * q) = 2pq = 2 * 0,0384 = 0,0768$$



## γ) Γονοτυπικά και φαινοτυπικά υγιής ομοζυγώτης

→ Το κυρίαρχο και στις δύο θέσεις:



$$P(dom 1^n \cap dom 2^n) = 0,96 * 0,96 = p * p = p^2 = 0,9216$$

# Η υπόθεση Sally Clark

- Η Sally Clark είχε δύο παιδιά που πέθαναν από sudden infant death syndrome (SIDS)
- Ένας παιδίατρος που κατέθεσε στη δίκη υπολόγισε ότι δεδομένου ότι η πιθανότητα θανάτου από SIDS είναι 1/8543, τότε η πιθανότητα και τα δύο παιδιά της Clark να πεθάνουν από SIDS είναι:

$$\left(\frac{1}{8543}\right)^2 = \frac{1}{73.000.000}$$

- Απίθανο!
- Η Clark καταδικάστηκε σε ισόβια

# Επιστολή του προέδρου της Royal Statistical Society

*“The calculation leading to 1 in 73 million is **invalid**. It would only be valid if SIDS cases arose **independently** within families, an assumption that would need to be justified empirically. Not only was no such empirical justification provided in the case, but there are very strong reasons for supposing that the assumption is false. There may well be unknown genetic or environmental factors that predispose families to SIDS, so that a second case within the family becomes much more likely than would be a case in another, apparently similar, family”*

- Λανθασμένη χρήση του πολλαπλασιαστικού κανόνα
- Η Sally Clark αφέθηκε ελεύθερη μετά από 3 χρόνια αλλά πέθανε λίγο μετά σε ηλικία 42 ετών