

Course number		G-LAS12 80001 LB87					
Course title (and course title in English)		統計遺伝学 I Statistical Genetics I		Instructor's name, job title, and department of affiliation		Graduate School of Medicine Professor, YAMADA RYO	
Group		Interdisciplinary Graduate Courses		Field(Classification)		Statistics, Informatics and Data Science	
Language of instruction		Japanese and English		Old group		Number of credits 2	
Number of weekly time blocks		1		Class style Lecture (Face-to-face course)		Year/semesters 2025・First semester	
Days and periods		Tue.5		Target year Graduate students		Eligible students For science students	
(Students of Graduate School of Medicine cannot take this course as liberal arts and general education course. Please register the course with your department.)							
[Overview and purpose of the course]							
<p>統計遺伝学の学修にあたり 3 つの要素に分けて取り組む。基礎数学、統計解析の基礎、統計解析の応用の 3 つである。</p> <p>基礎数学は線形代数学、微分積分学、グラフ理論、情報幾何学の 4 つを扱う。基礎ではデータ型・検定・推定の考え方を扱う。応用では、メンデル型遺伝、癌症候群、複合遺伝性疾患、発現解析を取り上げる。</p> <p>これらを以下のような 6 つのモジュールとして提供する。</p> <p>基礎数学A(線形代数とグラフ理論)、基礎数学B(微分積分学と情報幾何)</p> <p>統計解析基礎A(データ型と検定)、統計解析B(推定)</p> <p>統計解析応用A(メンデル型遺伝、癌症候群)、統計解析応用B(複合遺伝性疾患と発現解析)</p> <p>統計遺伝学I、IIはそれぞれ前期、後期に開講するが、年度ごとにその提供内容は変わる。2018年度からの提供予定は以下のとおりとする。</p> <p>2018 前期 基礎数学A、後期 統計解析基礎A</p> <p>2019 前期 基礎数学B、後期 統計解析応用B</p> <p>2020 前期 基礎数学A、後期 統計解析基礎B</p> <p>2021 前期 基礎数学B、後期 統計解析応用A</p> <p>また、統計遺伝学I IIの講義では、プログラミング言語Rを使い、計算、データ解析、データ視覚化、データシミュレーションの技術も学ぶ。</p>							
[Course objectives]							
<p>基礎数学A：行列演算による、二乗法・PCAがわかる。グラフ理論の基礎を習得する。</p> <p>基礎数学B：確率密度関数の微分積分の式が理解できる。尤度関数と最尤推定のための微分演算が理解できる。近似のための微積分が理解できる。情報幾何の基礎を理解する。</p> <p>統計解析基礎A：統計遺伝学分野におけるデータ型、検定、漸近近似検定、正確確率検定、分割表検定を理解する。</p> <p>統計解析基礎B：点推定・区間推定、ベイズ推定、最尤推定、尤度関数を理解する。</p> <p>統計解析応用A：メンデル遺伝形質のリスク評価、癌症候群のリスク評価を理解する。</p> <p>統計解析応用B：複合遺伝性疾患の遺伝モデルとそのリスク評価、遺伝子発現プロファイルとバイオマーカーについて理解する。</p>							
<div style="text-align: right;">Continue to 統計遺伝学 I (2)</div>							

## 統計遺伝学Ⅰ(2)

いずれのモジュールにおいても、コンピュータ言語Rを用いて基礎的な計算・プログラミングの技術を習得する。

### [Course schedule and contents)]

#### 数学基礎A

前半に線形代数を、後半にグラフ理論を扱う。

線形代数では、行列計算、分散共分散行列、最小二乗法、連立方程式、PCA、最適解を順に取り上げる。

グラフ理論では、グラフの定義、グラフオブジェクトのRでの取り扱い、木、最小全域木、ランダムグラフ、ネットワークを順に取り上げる。

#### 数学基礎B

前半に微分積分学を、後半に情報幾何を扱う。

微分積分学では、確率密度分布の期待値、尤度関数と最尤推定のための微分、確率密度関数・累積分布関数・ハザード関数のための微分積分、偏微分とHWE、最小二乗法、テイラー展開を順に取り上げる。

情報幾何では、その基礎、フィッシャー情報量、双対平坦、指数型分布族、KLダイバージェンスを取り上げる。

#### 統計解析基礎A

データ型、カテゴリと正単体、 $2 \times 2$ 表のカイ二乗検定と正確確率検定、HWE検定とその正確確率検定、 $2 \times 3$ 表検定と遺伝モデル、一様分布とマルチプルテストとボンフェローニ補正を順に扱う。

#### 統計解析基礎B

点推定と区間推定、ベイズ推定、二項分布とベータ分布、ハプロタイプ頻度推定とEMアルゴリズム、連鎖不平衡ブロックを順に扱う。

#### 統計解析応用A

前半にメンデル遺伝を、後半に癌症候群を扱う。

メンデル遺伝では、家系図、メンデル遺伝のジェノタイプとフェノタイプ、NGSと疾患責任変異を扱う。

癌症候群では、その基礎、リスク評価、決断支援ツール、ベイズ推定、ベイジアンネットワークを扱う。

#### 統計解析応用B

前半に複合遺伝性疾患を、後半にトランスクリプトーム・発現プロファイルによる癌のサブタイピングを扱う。

複合遺伝性疾患では、遺伝モデル、集団・コホート、 $2 \times 3$ 表の関連検定、多座位モデルを扱う。トランスクリプトーム・発現プロファイルでは、その基礎、Differential expression analysis、クラスタリングとヒートマップ、教師ありクラスタリング、バリデーション法を扱う。

### [Course requirements]

生物学・遺伝学の基礎を習得していることが望ましいが、意欲があれば必須ではない。

無線LAN接続の可能なノートパソコンを持参すること。計算機・プログラミングの知識は要求しないが、初学者は復習が必須となる。前期・後期併せての受講が望ましいが、必須ではない。

Continue to 統計遺伝学Ⅰ(3)

## 統計遺伝学Ⅰ(3)

### [Evaluation methods and policy]

授業中の質疑応答の発言を評価する。

宿題の提出内容を評価する。

最終日に試験を実施する。

### [Textbooks]

統計解析基礎A,Bでは、『遺伝統計学の基礎』 ISBN 978-4274068225 とその英訳プリントを用いる。

### [References, etc.]

(References, etc.)

基礎数学A、Bでは、配布資料(<http://statgenet-kyotouniv.wikidot.com/2018>)を用いる。

統計解析応用A、Bでは配布資料(<http://statgenet-kyotouniv.wikidot.com/2017>)を用いる。

### [Study outside of class (preparation and review)]

フリーソフトウェア R に習熟するには講義時間のみでは十分でないことが多い。日常のデータ処理などに積極的に活用するなど、使用機会を各自確保することが望まれる。

宿題が出る。

### [Other information (office hours, etc.)]

特になし

### [Essential courses]