Mathématiques pour les Sciences de la Vie
Probabilités – Statistique

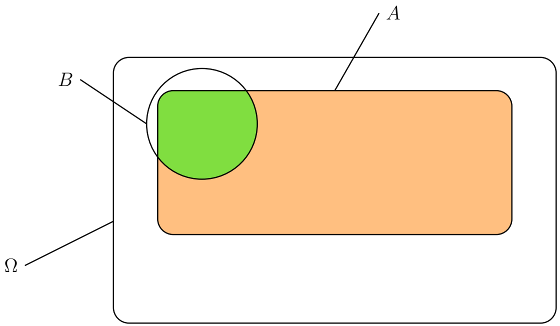
Printemps 2020

S. Mousset

Université Claude Bernard Lyon I – France

Probabilité conditionnelle

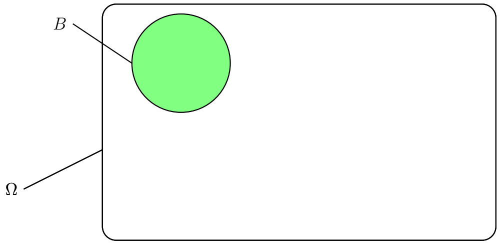
- $A \neq \emptyset$ est réalisé avec une probabilité $\mathbb{P}(A) \neq 0$.
- Quelle est la probabilité que B soit aussi réalisé ?
- $\mathbb{P}(B \cap A)$ est la probabilité que A et B soient réalisés ensemble.
- $\mathbb{P}(B|A) = \mathbb{P}_A(B)$ est la probabilité de l'événement B conditionnée à l'événement A.



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

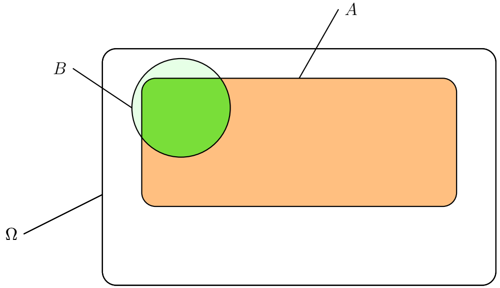
Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}: & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X) \end{array}$$



Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}(\cdot|A): & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

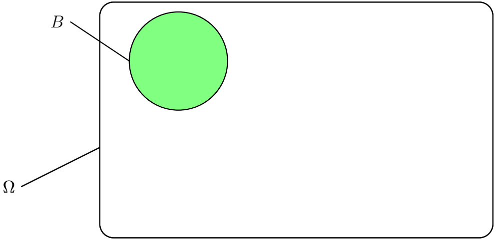


$$(B \cap A) \subset A \Rightarrow \mathbb{P}(B|A) = \frac{\mathbb{P}(B \cap A)}{\mathbb{P}(A)} \leqslant 1$$

Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}(\cdot|A): & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

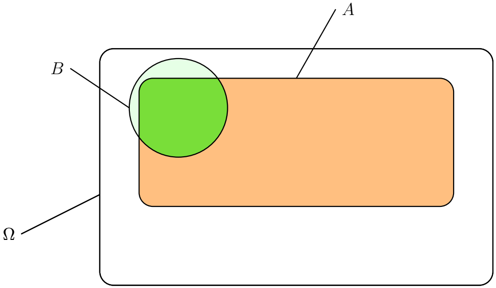
$$\forall B \in \mathcal{P}(\Omega),\ \mathbb{P}(B) \geqslant 0$$



Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}(\cdot|A): & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

$$\forall B \in \mathcal{P}(\Omega),\ \mathbb{P}(B|A) \geqslant 0$$



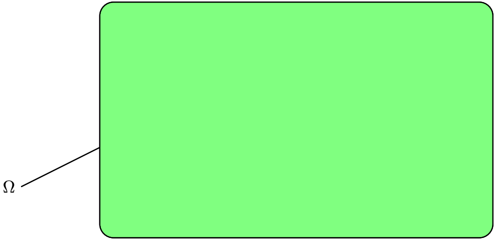
$$\mathbb{P}(B \cap A) \geqslant 0 \Rightarrow \mathbb{P}(B|A)\frac{\mathbb{P}(\Omega \cap A)}{\mathbb{P}(A)} \geqslant 0$$

Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}(\cdot|A): & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

$$\forall B \in \mathcal{P}(\Omega),\ \mathbb{P}(B|A) \geqslant 0$$

$$\mathbb{P}(\Omega) = 1$$

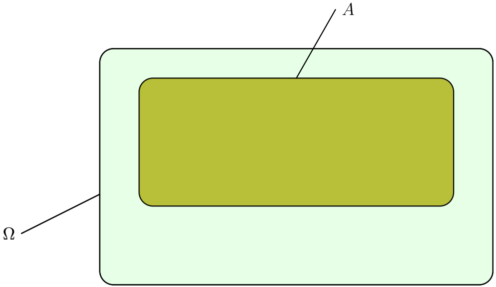


Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{llll} \mathbb{P}(\cdot|A): & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

$$\forall B \in \mathcal{P}(\Omega),\ \mathbb{P}(B|A) \geqslant 0$$

$$\mathbb{P}(\Omega|A) = 1$$



$$\Omega \cap A = A \Rightarrow \mathbb{P}(\Omega|A) = \frac{\mathbb{P}(\Omega \cap A)}{\mathbb{P}(A)} = 1$$

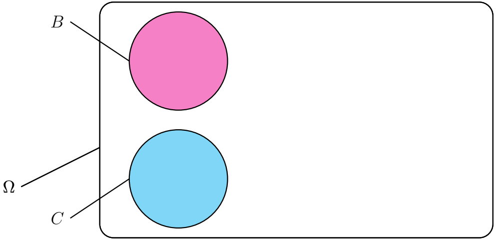
Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}(\cdot|A): & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

$\forall B \in \mathcal{P}(\Omega),\ \mathbb{P}(B|A) \geqslant 0$

$\mathbb{P}(\Omega|A) = 1$

$B \cap C = \emptyset \Rightarrow \mathbb{P}(B \cup C) = \mathbb{P}(B) + \mathbb{P}(C)$



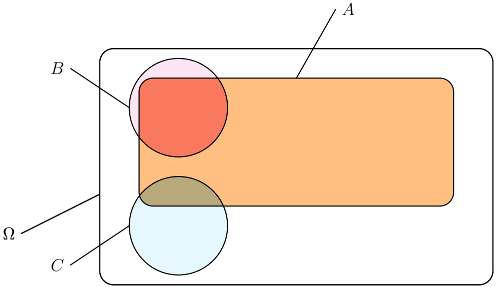
Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}(\cdot|A): & \mathcal{P}(\Omega) & \to & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

$$\forall B \in \mathcal{P}(\Omega),\ \mathbb{P}(B|A) \geqslant 0$$

$$\mathbb{P}(\Omega|A) = 1$$

$$B \cap C = \emptyset \Rightarrow \mathbb{P}(B \cup C) = \mathbb{P}(B) + \mathbb{P}(C)$$



$$(B \cup C) \cap A = (B \cap A) \cup (C \cap A)$$
$$B \cap C = \emptyset \Rightarrow (B \cap A) \cap (C \cap A) = \emptyset$$

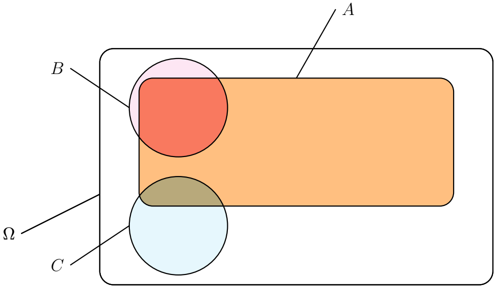
Une probabilité conditionnelle est une probabilité

$$\begin{array}{rccc} \mathbb{P}(\cdot|A) : & \mathcal{P}(\Omega) & \rightarrow & [0,1] \\ & X & \mapsto & \mathbb{P}(X|A) \end{array}$$

$$\forall B \in \mathcal{P}(\Omega),\ \mathbb{P}(B|A) \geqslant 0$$

$$\mathbb{P}(\Omega|A) = 1$$

$$B \cap C = \emptyset \Rightarrow \mathbb{P}(B \cup C|A) = \mathbb{P}(B|A) + \mathbb{P}(C|A)$$



$$(B \cup C) \cap A = (B \cap A) \cup (C \cap A)$$
$$B \cap C = \emptyset \Rightarrow (B \cap A) \cap (C \cap A) = \emptyset$$

Exemple : Spécificité et sensibilité d'un test médical

- Sensibilité : Probabilité que le test soit positif lorsque le patient est malade.
- Spécificité : Probabilité que le test soit négatif lorsque le patient est sain.

Le test OraQuick® utilisé aux USA a les caractéristiques suivantes :

- Sensibilité : 98%
- Spécificité : 99.5%

Quelle est la probabilité qu'un individu pris au hasard ait un test positif ?

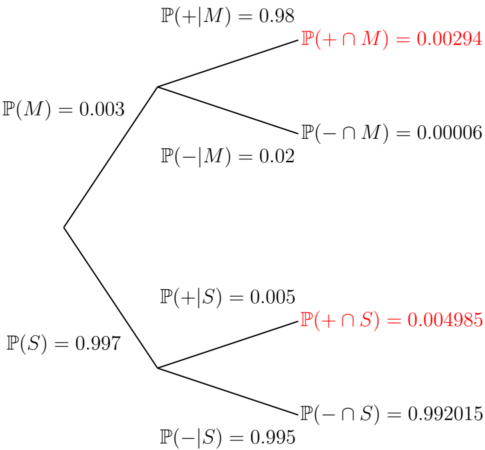
Il nous manque une information : la *prévalence* de la maladie.

Exemple

Le test OraQuick® :

- $\mathbb{P}(+|M) = 0.98$
- $\mathbb{P}(-|S) = 0.995$
- $\mathbb{P}(M) = 0.003$

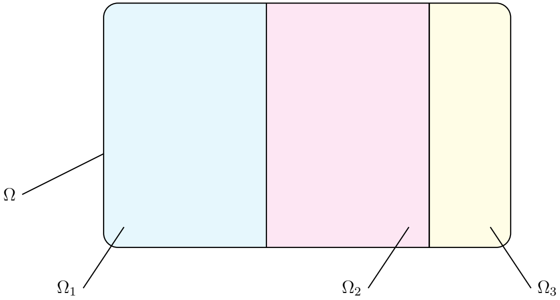
$$\mathbb{P}(+) = 0.007925$$



Généralisation : Théorème des probabilités totales

$\{\Omega_1, \ldots, \Omega_k\}$ est un système complet d'événements si

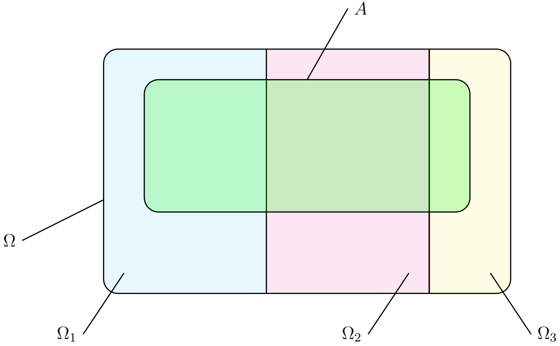
- $\displaystyle\bigcup_{i=1}^{k} \Omega_i = \Omega$
- $\forall i \neq j,\ \Omega_i \cap \Omega_j = \emptyset$



Généralisation : Théorème des probabilités totales

$\{\Omega_1, \ldots, \Omega_k\}$ est un système complet d'événements si

- $\bigcup_{i=1}^{k} \Omega_i = \Omega$
- $\forall i \neq j,\ \Omega_i \cap \Omega_j = \emptyset$

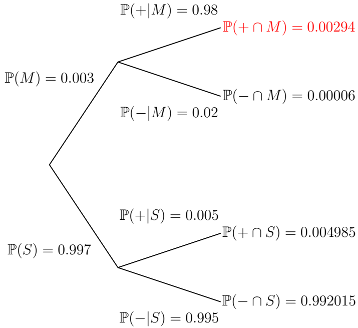


$$\mathbb{P}(A) = \sum_{i=1}^{k} \mathbb{P}(A \cap \Omega_i) = \sum_{i=1}^{k} \mathbb{P}(A|\Omega_i)\mathbb{P}(\Omega_i)$$

Retourner le conditionnement : Exemple

Le test OraQuick®

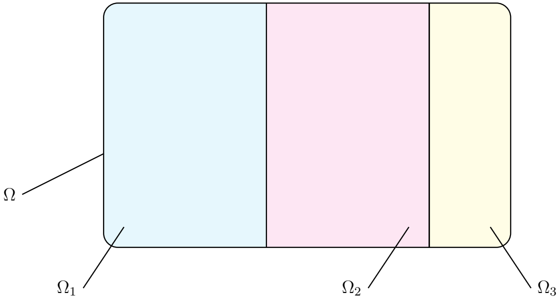
- $\mathbb{P}(+|M) = 0.98$
- $\mathbb{P}(-|S) = 0.995$
- $\mathbb{P}(M) = 0.003$
- $\mathbb{P}(+) = 0.007925$
- $\mathbb{P}(M \cap +) = 0.00294$
- $\mathbb{P}(M \cap +) = \mathbb{P}(+|M)\mathbb{P}(M)$



$$\mathbb{P}(M|+) = \frac{\mathbb{P}(M \cap +)}{\mathbb{P}(+)} = \frac{\mathbb{P}(+|M)\,\mathbb{P}(M)}{\mathbb{P}(+)} = \frac{0.00294}{0.007925} \approx 37\%$$

Généralisation : Théorème de Bayes

$\{\Omega_1, \ldots, \Omega_k\}$ est un système complet d'événements.

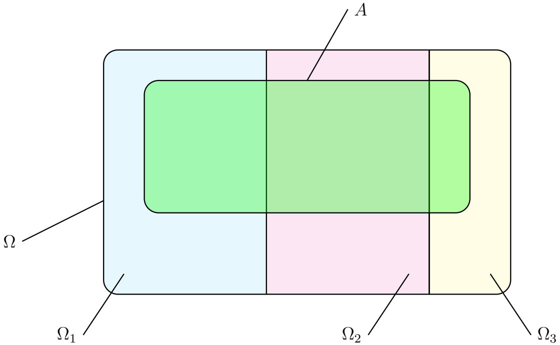


Généralisation : Théorème de Bayes

$\{\Omega_1, \dots, \Omega_k\}$ est un système complet d'événements.

$$\mathbb{P}(A) = \sum_{i=1}^{k} \mathbb{P}(A|\Omega_i)\mathbb{P}(\Omega_i)$$

$$\mathbb{P}(A \cap \Omega_i) = \mathbb{P}(A|\Omega_i)\mathbb{P}(\Omega_i)$$



$$\mathbb{P}(\Omega_i|A) = \frac{\mathbb{P}(\Omega_i \cap A)}{\mathbb{P}(A)} = \frac{\mathbb{P}(A|\Omega_i)\,\mathbb{P}(\Omega_i)}{\sum_{i=1}^{k} \mathbb{P}(A|\Omega_i)\mathbb{P}(\Omega_i)}$$

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

Drépanocytose

- Monogénique, autosomal récessif
- Allèles : Hb^+ et Hb^S.
- $\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^\mathrm{S})$ peut atteindre 30%.

Hypothèses

- Indépendance des allèles parentaux
- $\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^\mathrm{S}) = 30\%$
- $\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^+) = 70\%$

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

Drépanocytose

- Monogénique, autosomal récessif
- Allèles : Hb$^+$ et Hb^S.
- $\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^S)$ peut atteindre 30%.

Hypothèses

- Indépendance des allèles parentaux
- $\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^S) = 30\%$
- $\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^+) = 70\%$

Tableau de croisement

		Allèle paternel	
		$\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^+) = 0.7$	$\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^S) = 0.3$
A. maternel	$\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^+) = 0.7$	Hb$^+$/Hb$^+$ 0.49	Hb$^+$/Hb^S 0.21
	$\mathbb{P}(\mathrm{Hb}^S) = 0.3$	Hb^S/Hb$^+$ 0.21	Hb^S/Hb^S 0.09

Probabilités des génotypes dans la population

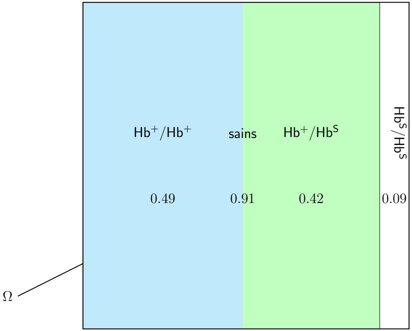
$\frac{\mathrm{Hb}^+}{\mathrm{Hb}^+}$	$\frac{\mathrm{Hb}^+}{\mathrm{Hb}^S}$	$\frac{\mathrm{Hb}^S}{\mathrm{Hb}^S}$
0.49	0.42	0.09

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

La *pénétrance* de la maladie est complète donc

$$\mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^S}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right) = 0$$

$$\mathbb{P}([\text{sain}]) = 0.91$$



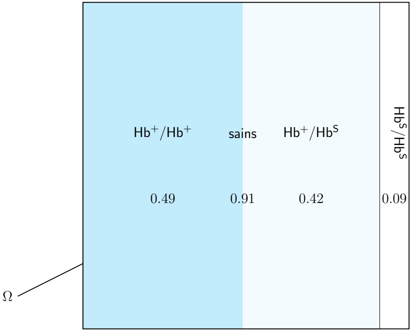
$$\mathbb{P}([\text{sain}]) = \mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right)\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right) + \mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^+}\right)\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^+}\right) + \mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right)\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right)$$
$$= 0.49 \times 1 + 0.42 \times 1 + 0.09 \times 0 = 0.91$$

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

La *pénétrance* de la maladie est complète donc

$$\mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^S}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right) = 0$$

$$\mathbb{P}([\text{sain}]) = 0.91$$



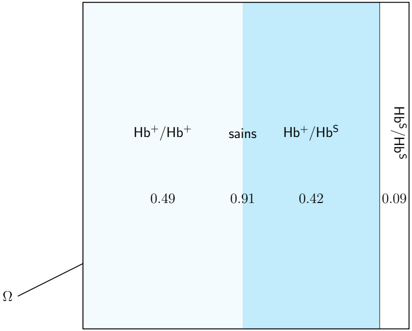
$$\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}|[\text{sain}]\right) = \frac{\mathbb{P}\left([\text{sain}]|\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right)\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right)}{\mathbb{P}([\text{sain}])} = \frac{1 \times 0.49}{0.91} \approx 0.538$$

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

La *pénétrance* de la maladie est complète donc

$$\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^S}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right) = 0$$

$$\mathbb{P}([\text{sain}]) = 0.91$$



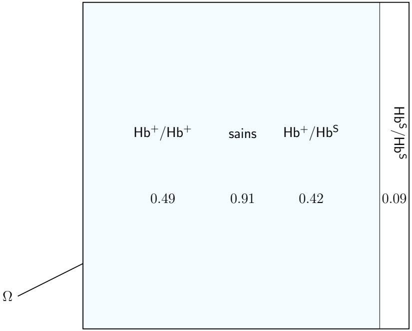
$$\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^+} \middle| [\text{sain}]\right) = \frac{\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^+}\right)\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^+}\right)}{\mathbb{P}([\text{sain}])} = \frac{1 \times 0.42}{0.91} \approx 0.462$$

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

La *pénétrance* de la maladie est complète donc

$$\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^+}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^+}{\text{Hb}^S}\right) = 1$$
$$\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right) = 0$$

$$\mathbb{P}([\text{sain}]) = 0.91$$



$$\mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S} \middle| [\text{sain}]\right) = \frac{\mathbb{P}\left([\text{sain}] \middle| \frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right) \mathbb{P}\left(\frac{\text{Hb}^S}{\text{Hb}^S}\right)}{\mathbb{P}([\text{sain}])} = \frac{0 \times 0.09}{0.91} = 0$$

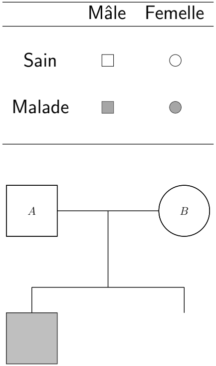
Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

Probabilités conditionnelles du génotype de A sachant qu'il transmet un allèle Hb^S

Génotype	$\mathbb{P}(\text{Génotype})$	$\mathbb{P}(\text{transmettre Hb}^S \mid \text{Génotype})$	$\mathbb{P}(\text{Génotype} \mid \text{transmet Hb}^S)$
$\frac{\mathrm{Hb}^S}{\mathrm{Hb}^S}$	0	1	$\frac{0\times 1}{0.231} = 0$
$\frac{\mathrm{Hb}^+}{\mathrm{Hb}^S}$	0.462	$\frac{1}{2}$	$\frac{0.462\times\frac{1}{2}}{0.231} = 1$
$\frac{\mathrm{Hb}^+}{\mathrm{Hb}^+}$	0.538	0	$\frac{0.538\times 0}{0.231} = 0$

$$\mathbb{P}(\text{A transmet Hb}^S) = 0 \times 1 + 0.462 \times \frac{1}{2} + 0.538 \times 0 = 0.231$$

$$\mathbb{P}(\text{Génotype} \mid \text{transmet Hb}^S) = \frac{\mathbb{P}(\text{Transmet Hb}^S \mid \text{Génotype})}{\mathbb{P}(\text{Transmet Hb}^S)}$$



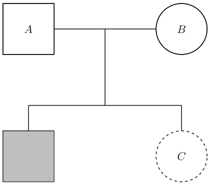
Les probabilités nulles permettent d'exclure des cas. Ce serait plus difficile avec une pénétrance incomplète.

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

Nous savons à présent que A et B sont $\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{+}}$.

- Quels sont les génotypes possibles pour leur fille à naître ?

	Mâle	Femelle
Sain	□	○
Malade	■	●



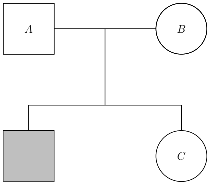
$$\mathbb{P}\left(\frac{\mathrm{Hb}^{+}}{\mathrm{Hb}^{+}}\right)=\frac{1}{4},\ \mathbb{P}\left(\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{+}}\right)=\frac{1}{2},\ \mathbb{P}\left(\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}\right)=\frac{1}{4}$$

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

Nous savons à présent que A et B sont $\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{+}}$.

- Quels sont les génotypes possibles pour leur fille à naître ?
- Leur fille n'est pas malade, quelles sont les probabilités pour son génotype ?

	Mâle	Femelle
Sain	□	○
Malade	■	●

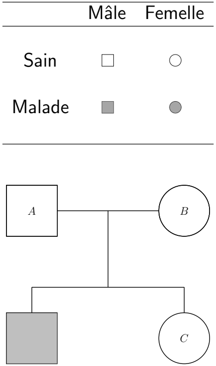


$$\mathbb{P}\left(\frac{\mathrm{Hb}^{+}}{\mathrm{Hb}^{+}}|\text{saine}\right) = \frac{1}{3},\ \mathbb{P}\left(\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{+}}|\text{saine}\right) = \frac{2}{3},\ \mathbb{P}\left(\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}|\text{saine}\right) = 0$$

Exemple : conseil génétique, la drépanocytose

Nous savons à présent que A et B sont $\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{+}}$.

- Quels sont les génotypes possibles pour leur fille à naître ?
- Leur fille n'est pas malade, quelles sont les probabilités pour son génotype ?
- C devenue adulte souhaite bénéficier d'un don de gamète. Les donneurs ne sont pas sélectionnés et la fréquence des gamètes Hb$^{\mathrm{S}}$ est 0.3 dans la population. Quelle est la probabilité que son enfant soit malade ?



Il faut que C soit $\frac{\mathrm{Hb}^{\mathrm{S}}}{\mathrm{Hb}^{+}}$, qu'elle transmette l'allèle Hb$^{\mathrm{S}}$ et qu'elle reçoive un gamète Hb$^{\mathrm{S}}$.

$$\mathbb{P}(\text{enfant malade}) = \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} \times 0.3 = 0.1$$