

## مقایسه مدل خطی-خطی با مدل خطی-آستانه‌ای در برآورد پارامترهای ژنتیکی و محیطی با استفاده از داده‌های شبیه‌سازی شده

رستم عبداللہی آرپناهی<sup>۱</sup>، مختارعلی عباسی<sup>۲</sup>

۱- دانشجوی کارشناسی ارشد دانشگاه زنجان

۲- عضو هیئت علمی موسسه تحقیقات علوم دامی کشور، کرج

\*نویسنده مسئول مکاتبات، پست الکترونیکی: rostam7474@yahoo.com

(تاریخ دریافت: - تاریخ پذیرش: )

### چکیده

به منظور مقایسه دو مدل خطی-خطی (LLM) و خطی-آستانه‌ای (LTM) برای برآورد پارامترهای ژنتیکی و محیطی، یک جمعیت اصلاح نژادی با دو صفت متشکل از ۶۷۰۰ فرد با استفاده از زبان برنامه نویسی ویزوال بیسیک شبیه‌سازی شد. وراثت‌پذیری صفت اول و دوم به ترتیب ۰/۳۰ و ۰/۱۰ و همبستگی ژنتیکی بین دو صفت ۰/۵۰ در نظر گرفته شد. گزینش دام‌های مولد براساس شاخص انتخاب دو صفتی و آمیزش دام‌های انتخاب شده بطور تصادفی در مدت ۱۵ سال انجام شد. صفت دوم با استفاده از تابع ربط پروییت به یک صفت آستانه‌ای با سه دسته تبدیل شد، به طوری که ۵۰٪ مشاهدات در دسته اول، ۳۵٪ در دسته دوم و ۱۵٪ در دسته سوم قرار گرفتند. برآورد پارامترهای ژنتیکی و محیطی در LLM با استفاده از روش حداکثر درست‌نمایی محدود شده (REML) و در LTM تحت روش بیزی با استفاده از نمونه‌گیری گیبس از توزیع پسین تحت مدل دام انجام شد. دومدل در برآورد پارامترهای ژنتیکی و محیطی صفت پیوسته قابلیت بالایی داشتند و نتایج آنها مشابه بود. پارامترهای ژنتیکی برآورده شده برای صفت آستانه‌ای با مدل LTM بیشتر از مدل LLM بودند ( $P < 0.05$ ). به طوری که واریانس ژنتیکی و وراثت‌پذیری صفت دوم با مدل خطی-آستانه‌ای به ترتیب ۰/۰۸۴ و ۰/۱۰ و با مدل خطی-خطی به ترتیب ۰/۰۳۵ و ۰/۰۷ برآورد گردیدند. بنابراین، LTM نسبت به LLM در برآورد پارامترهای ژنتیکی صفات آستانه‌ای برتری دارد ولی به علت دامنه وسیع وراثت‌پذیری صفات و همبستگی ژنتیکی بین آنها در حالت طبیعی نیاز است مطالعات بیشتری برای مقایسه مدل‌ها با استفاده از پارامترهای ژنتیکی دیگر و داده‌های مزرعه انجام گیرد.

### واژه‌های کلیدی

مدل‌های آستانه‌ای و خطی،  
نمونه‌گیری گیبس،  
شبیه‌سازی کامپیوتری

## مقدمه

روش‌های بسیاری برای تجزیه و تحلیل صفات آستانه‌ای در اصلاح نژاد بررسی شده است. به طور کلی مدل‌های خطی و غیر خطی برای تحلیل این صفات بیشتر از سایر روش‌ها استفاده می‌شود. در میان مدل‌های خطی مدل مختلط هندرسون (۱۹۸۴) بیشتر از سایر مدل‌ها برای تحلیل ژنتیکی صفات آستانه‌ای استفاده شده است. این مدل بهترین برآورد ناریب خطی برای اثرات ثابت و بهترین پیش‌بینی ناریب خطی برای اثرات تصادفی حاصل می‌کند. اما روش‌های مبتنی بر مدل‌های خطی طبیعت گسسته صفات آستانه‌ای را در نظر نمی‌گیرند. مدل‌های غیر خطی متعددی برای تحلیل صفات آستانه‌ای وجود دارد که می‌توان مدل‌های آستانه‌ای جیانولا و فولی (۱۹۸۳)، گلیمور برای داده‌های دو دسته‌ای (۳) و برای داده‌های چند دسته‌ای (۴) را نام برد. نتایج مشابهی از مدل‌های آستانه‌ای و خطی (۲۰۱۱) و مزیت مدل‌های خطی بر مدل‌های آستانه‌ای (۵) گزارش شده است. وارونا و همکاران (۱۹۹۹) با استفاده از داده‌های گله‌های بزرگ و مدل دام نشان دادند که مدل‌های آستانه‌ای بر مدل‌های خطی یک متغیره هیچ مزیتی نداشتند ولی نتایج بهتری از مدل‌های آستانه‌ای دو متغیره بدست آوردند.

بسیاری از سیستم‌های ارزیابی ژنتیکی برای دام‌های اهلی شامل هر دو صفت پیوسته (مثل وزن و تولید) و صفت آستانه‌ای (مثل چندقلوزایی) هستند. روش‌هایی برای تجزیه مشترک صفات آستانه‌ای و خطی با استفاده از یک روش بیز تجربی به وسیله جانس و فولی (۱۹۹۳) ارائه شد و به وسیله هوسچل و تیر (۱۹۹۵) بسط داده شد. وارونا و همکاران (۱۹۹۹) و رامیزولورد و همکاران (۲۰۰۱) مدل‌های آستانه‌ای خطی و کاملاً خطی چند متغیره را با استفاده از نمونه‌هایی از مجموعه داده‌های کامل مقایسه کردند. آنها دریافتند که مدل‌های آستانه‌ای-خطی صحت بالاتری دارند. با این وجود، تفاوت بین مدل‌های آستانه‌ای-خطی و مدل‌های کاملاً خطی خیلی کم بود. زمان محاسبات و مشکلات اجرایی برنامه برای مدل‌های آستانه‌ای-خطی در مقایسه با مدل‌های خطی بیشتر بودند. روش بیزی<sup>۱</sup> با استفاده از تکنیک‌های

مونت کارلو (۲۰۱۷) باعث شد که اجرای مدل‌های آستانه‌ای-خطی نسبتاً آسان شده و برآورد واریانس خطای پیش‌بینی به وسیله نمونه‌گیری‌های متعدد بدست آید. همچنین گسترش این مدل‌ها به مدل‌هایی که حاوی چندین صفت آستانه‌ای هستند آسان است، ولی نمونه‌گیری زیاد برای افزایش صحت اجزای واریانس برآورد شده منجر به افزایش هزینه‌های محاسبات می‌شود.

ولر و همکاران (۱۹۸۸) برآورد وراثت‌پذیری صفت آسان‌زایی با مدل‌های آستانه‌ای را نسبت به مدل‌های خطی بالاتر گزارش کردند. سیلوستر و همکاران (۲۰۰۷) با بررسی پارامترهای ژنتیکی ناهنجاری‌های مفصل ران<sup>۲</sup> سگ‌های استرالا ماتین<sup>۳</sup> تکرار پذیری و وراثت‌پذیری حاصل از مدل خطی (آستانه‌ای) را به ترتیب ۰/۸۶ و ۰/۹۰ و ۰/۳۸ و ۰/۴۸ گزارش کردند که تفاوت بین دو مدل معنی‌دار نبود.

روش‌های مورد استفاده برای تخمین اجزاء واریانس صفات آستانه‌ای با توجه به روش‌هایی که برای صفات پیوسته استفاده می‌شوند به وجود آمدند. بیشتر این روش‌ها، روش‌های مبتنی بر حداکثر درست‌نمایی هستند که از معادلات خطی مختلط استفاده می‌کنند. به ویژه در این مورد ویژگی حداکثر درست‌نمایی محدود شده (REML) بسیار مورد توجه قرار گرفته است. ویژگی REML مبتنی بر حداکثر کردن بخشی از تابع درست‌نمایی است که مستقل از اثرات ثابت می‌باشد (درست‌نمایی محدود شده). REML دارای معایبی نیز می‌باشد (۱). برای مثال، جواب‌های REML برآورد نقطه‌ای از مد پسین هستند و مشکلاتی نیز در برآورد فاصله اطمینان پارامترها و امکان رسیدن به ماکزیمم موضعی به جای ماکزیمم کلی وجود دارد.

استفاده از روش بیزی می‌تواند برخی از محدودیت‌های REML را برطرف کند، اما نیاز به انتگرال‌گیری از توابع چگالی پیچیده دارد. با این وجود، اخیراً یکسری روش‌های پیشرفته آماری مانند نمونه‌گیری گیبس نیاز به انتگرال‌گیری از توابع چگالی را با گرفتن نمونه‌های تکرار شده از توزیع پسین با استفاده از روش‌هایی مانند زنجیره مارکوف مونت کارلو (MCMC) برطرف

2 - hip dysplasia

3 - Estrela Mountain Dog

1 -Bayesian

$$\begin{bmatrix} y_{1i} \\ y_{2i} \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} \mu_1 \\ \mu_2 \end{bmatrix} + L_G \begin{bmatrix} Z(1) \\ Z(2) \end{bmatrix} + L_R \begin{bmatrix} Z(3) \\ Z(4) \end{bmatrix} \quad [1]$$

$$\begin{bmatrix} y_{1i} \\ y_{2i} \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} \mu_1 \\ \mu_2 \end{bmatrix} + \begin{bmatrix} PAT1 \\ PAT2 \end{bmatrix} + (d_{ii})^{0.5} L_G \begin{bmatrix} Z(1) \\ Z(2) \end{bmatrix} + L_R \begin{bmatrix} Z(3) \\ Z(4) \end{bmatrix} \quad [2]$$

در این فرمول‌ها،  $y_{1i}$  و  $y_{2i}$  به ترتیب ارزش‌های فنوتیپی صفت اول و دوم در فرد  $i$ ،  $\mu_1$  و  $\mu_2$  به ترتیب میانگین صفت اول (۵ واحد) و دوم (۲۵ واحد)،  $PAT1$  و  $PAT2$  به ترتیب میانگین ارزش اصلاحی والدین فرد  $i$  برای صفت اول و دوم،  $d_{ii} = (0.5 - 0.25(F_s - F_d))$  به ترتیب ضریب همخوانی پدر و مادر فرد  $i$ ،  $L_G$  و  $L_R$  ماتریس‌های پایین مثلثی حاصل از تجزیه چالاسکی ماتریس‌های (کو)واریانس ژنتیکی و باقی مانده و  $Z$  متغیر تصادفی دارای توزیع نرمال استاندارد می‌باشند. با استفاده از توزیع یکنواخت و تابع تصادفی Rnd جنس حیوانات تعیین شد. به منظور در نظر گرفتن جنس به عنوان اثر ثابت به مقدار رکورد فنوتیپی جنس نر در صفت اول یک واحد و در صفت دوم ۲ واحد اضافه شد. تعداد مادر به ازای هر پدر برابر با ۱۰ بود. انتخاب والدین سال‌های بعد براساس شاخص انتخاب دو صفتی با ضرایب اقتصادی مساوی یک و آمیزش آنها به صورت تصادفی انجام شد. همخوانی افراد با روش جدول روابط خویشاوندی محاسبه گردید. پس از پایان سال ۱۵ و ۱۰ تکرار، فایل‌های داده از برنامه شبیه‌سازی اخذ و با استفاده از تابع ربط پرویت مشاهدات فنوتیپی صفت دوم (پیوسته و نرمال) به مقیاس گسسته با سه طبقه تبدیل شد. تابع ربط پرویت<sup>۵</sup> به صورت زیر است (۲):

اگر  $\pi_i$  فراوانی نسبی مشاهدات بالاتر از آستانه ( $t_i$ ) باشد آنگاه،

$$\pi_i = \int_t^{\infty} (\sqrt{2\pi\sigma})^{-1} e^{-(y-\mu)^2/2\sigma^2} = 1 - \Phi(t_i) \quad [3]$$

در رابطه بالا  $\sigma$  انحراف معیار فنوتیپی،  $\mu$  میانگین کل مشاهدات و  $\Phi(t_i)$  تابع توزیع تجمعی متغیر نرمال استاندارد و  $(t_i = \frac{t - \mu_i}{\sigma})$  می‌باشد. از معادله ۳ نتیجه می‌شود که

$$t_i = \Phi^{-1}(1 - \pi_i)$$

<sup>5</sup> -Probit

کرده‌اند (۱۹). بنابراین، با توجه به اینکه برخی صفات مهم اقتصادی مانند موفقیت و شکست در آبستنی، بیماری‌ها، تعداد تلقیح منجر به آبستنی، دوفلوزایی، تیپ و... از نوع گسسته هستند و برای لحاظ کردن این صفات در شاخص انتخاب نیاز به پیش بینی ارزش اصلاحی و برآورد پارامترهای ژنتیکی آنها می‌باشد. همچنین اغلب ارزیابی‌های صفات آستانه‌ای با کمک مدل‌های خطی قابلیت اعتماد کمی دارند و ممکن است به وسیله انتخاب برای یک صفت پیوسته مرتبط با آن تحت تاثیر قرار گیرد، انتظار می‌رود صحت انتخاب هنگام ارزیابی همزمان دو صفت پیوسته و آستانه‌ای، حداقل برای صفات آستانه‌ای افزایش یابد لذا هدف تحقیق حاضر مقایسه برآورد پارامترهای ژنتیکی صفت آستانه‌ای و پیوسته با مدل‌های خطی - خطی و آستانه‌ای-خطی می‌باشد.

## مواد و روش‌ها

### شبیه‌سازی جمعیت

جمعیت اصلاح نژادی پایه متشکل از ۷۰۰ فرد (۵۰۰ ماده و ۲۰۰ نر) با فرض تعداد نامحدود لوکوس برای هر صفت و برقرار بودن تعادل هاردی وینبرگ در جمعیت با روش شبیه‌سازی تصادفی و با استفاده از زبان برنامه نویسی وژوال بیسیک ایجاد شد. اندازه جمعیت در هر سال ثابت نگه داشته شد (۴۰۰ ماده و ۴۰ نر). حداکثر سن نرها در گله ۳ سال و سن ماده‌ها ۶ سال در نظر گرفته شد. وراثت پذیری صفت اول ۰/۳ و صفت دوم ۰/۱۰ و همبستگی ژنتیکی بین دو صفت ۰/۵ فرض شد. واریانس فنوتیپی هر دو صفت مساوی ۱۰۰ و همبستگی محیطی بین دو صفت برابر صفر فرض شد.

به منظور تست سازگاری<sup>۴</sup> ماتریس‌های (کو)واریانس مقادیر ویژه حاصلضرب  $P^{-1}G$  محاسبه شد،  $P^{-1}$  معکوس ماتریس (کو)واریانس فنوتیپی و  $G$  ماتریس (کو)واریانس ژنتیکی افزایشی است. اگر این مقادیر بین صفر تا یک بودند سازگاری ماتریس‌های (کو)واریانس تایید می‌شد. رکورد افراد جمعیت پایه و نتایج حاصل از آنها به ترتیب با استفاده از فرمول‌های ۱ و ۲ شبیه سازی شد (۱۴):

<sup>4</sup> -Consistency

مدل دو متغیره خطی-آستانه‌ای (LTM):

در این مدل صفت اول به عنوان متغیر پیوسته و صفت دوم به عنوان متغیر نامرئی پشت صحنه<sup>۶</sup> در نظر گرفته شد و توزیع آن به صورت نرمال نامرئی فرض شد. مقادیر پشت صحنه با سه آستانه نامعلوم ( $t_3, t_2, t_1$ ) به صورت زیر طبقه‌بندی شدند:

$$Y_i = \begin{cases} 1 & \text{اگر } -\infty < U_i \leq t_1 \\ 2 & \text{اگر } t_1 < U_i \leq t_2 \\ 3 & \text{اگر } t_2 < U_i \leq +\infty \end{cases}$$

همچنین احتمال شرطی پشت صحنه نسبت به اثر ثابت جنس و تصادفی حیوان مستقل و نرمال چند متغیره به صورت زیر تعریف شد:

$$U_i | b, a \approx N_n(Xb + Za, I\sigma_e^2)$$

توزیع پیشین یکنواخت برای اثر ثابت جنس فرض شد  $b \approx \text{Uniform}(-99, +99)$ . توزیع پیشین نرمال چند متغیره برای اثرات تصادفی ژنتیکی افزایشی حیوان و توزیع معکوس ویشارت (۱۶) برای ماتریس‌های (کو)واریانس ژنتیکی و باقی‌مانده در نظر گرفته شد.

$$a | G, A \approx N_n(0, G \otimes A)$$

$$G | S_g, \nu_g \approx IW_2((\nu_g - 2 - 1)S_g, \nu_g)$$

$$R | S_e, \nu_e \approx IW_2((\nu_e - 2 - 1)S_e, \nu_e)$$

در روابط بالا؛  $S_g$  و  $S_e$  به ترتیب ماتریس‌های مقیاس (کو)واریانس ژنتیکی افزایشی و باقی‌مانده و  $\nu_g, \nu_e$  نیز درجات آزادی توزیع‌های معکوس ویشارت هستند.

برآورد پارامترها برای مدل حیوانی خطی-آستانه‌ای با نمونه‌گیری گیس از توزیع پسین حاشیه‌ای حاصل از روش بیزی و با استفاده از نرم‌افزار **Thrgibbs1f90** (۱۲) انجام شد. تعداد نمونه‌گیری و دوره **Burn in** به وسیله یک آنالیز مقدماتی از داده‌ها با استفاده از نرم‌افزار **Thrgibbs1f90** و نرم‌افزار **SAS** انجام و نمودارهای حاصل (میانگین، مد و میانه منحنی نرمال)، معیارهای جایگاه نسبی (صدک‌ها و چهارک‌ها)،  $MCE^v$  و خودهمبستگی‌ها<sup>۸</sup> بین

در این معادله  $\Phi^{-1}()$  تابع ربط پروبیت است که  $(1 - \pi_i)$  مشاهدات پایینتر از آستانه  $(t_i)$  و  $\pi_i$  مشاهدات بالاتر از آستانه را مشخص می‌کند (۲). با استفاده از تابع بالا ۵۰ درصد مشاهدات کمتر از آستانه اول (۳۰/۹۳۰۳۵) و ۸۵ درصد از مشاهدات کمتر از آستانه دوم (۶۱/۵۴۸۲۷) قرار گرفت. افراد دارای رکورد کمتر از آستانه اول رتبه ۱ و به ۳۵ درصد بعدی رتبه ۲ و به دسته آخر رتبه ۳ داده شد.

### مدل‌های آماری

الف- مدل دو متغیره خطی-خطی (LLM):

در مدل خطی دو متغیره هر دو صفت به عنوان صفات پیوسته در نظر گرفته شدند. اما ارزش‌های فنوتیپی شبیه‌سازی شده صفت دوم با تابع ربط پروبیت به مقادیر ۱ و ۲ و ۳ تبدیل شد. مدل ماتریسی به صورت زیر بود

[۴]

$$\begin{bmatrix} y_1 \\ y_2 \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} X_1 & 0 \\ 0 & X_2 \end{bmatrix} \begin{bmatrix} b_1 \\ b_2 \end{bmatrix} + \begin{bmatrix} Z_1 & 0 \\ 0 & Z_2 \end{bmatrix} \begin{bmatrix} a_1 \\ a_2 \end{bmatrix} + \begin{bmatrix} e_1 \\ e_2 \end{bmatrix}$$

در این مدل،  $y_i$  بردار مشاهدات لامین صفت؛  $b_i$  بردار اثر ثابت (جنس) لامین صفت؛  $a_i$  بردار اثر تصادفی ژنتیکی افزایشی حیوان برای لامین صفت؛  $e_i$  اثر تصادفی باقی‌مانده لامین صفت و  $X$  و  $Z$  ماتریس‌های ضرایب هستند که به ترتیب مشاهدات را به اثرات ثابت و تصادفی لامین صفت ارتباط می‌دهند. ماتریس‌های (کو)واریانس اثرات تصادفی مدل به صورت زیر بود:

$$\text{var} \begin{bmatrix} a_1 \\ a_1 \\ e_1 \\ e_2 \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} A \times g_{11} & A \times g_{12} & 0 & 0 \\ A \times g_{21} & A \times g_{22} & 0 & 0 \\ 0 & 0 & r_{11} & r_{12} \\ 0 & 0 & r_{21} & r_{22} \end{bmatrix}$$

$g_{ij}$  عناصر ماتریس (کو)واریانس ژنتیکی افزایشی اثرات تصادفی حیوان بین دو صفت و  $r_{ij}$  عناصر ماتریس واریانس و کواریانس باقی‌مانده ( $R$ ) هستند؛  $A$ ، ماتریس خویشاوندی بین حیوانات. تجزیه آماری این مدل با استفاده از نرم‌افزار **DFREML** انجام شد.

<sup>۶</sup> Liability

<sup>۷</sup> - Mont carlo error

<sup>۸</sup> -Autocorrelations

بود اما مقدار واریانس باقی‌مانده در دو مدل برای صفت پیوسته مشابه بود (۶۰/۵۳ و ۶۰/۵۶). این نتایج با نتایج ولر و همکاران (۱۹۸۸) موافق بود. در تحقیق این محققین وراثت پذیری دو صفت سخت‌زایی و مرگ و میر گوساله حاصل از مدل آستانه‌ای به ترتیب ۰/۰۵۴ و ۰/۰۸۴ و در مدل خطی به ترتیب ۰/۰۱۵ و ۰/۰۲۷ برآورد شد. ایشان گزارش کردند دلیل این تفاوت اینست که وراثت‌پذیری و سایر مؤلفه‌های واریانس مدل‌های خطی بر اساس مقیاس مشاهده شده بیان می‌شوند در حالی که وراثت‌پذیری مدل‌های آستانه‌ای بر اساس مقیاس پشت صحنه می‌باشد.

هارویل و همکاران (۱۹۸۴) و کورسگارد و همکاران (۲۰۰۳) گزارش کردند که برآوردهای REML برآوردهای مد توزیع پسین حاشیه‌ای ماتریس‌های (کو) واریانس حاصل از روش بیزی هستند. اگر توزیع پسین حاشیه‌ای ماتریس‌های (کو) واریانس متقارن باشد آنگاه برآوردهای مد و میانگین پسین حاشیه‌ای می‌توانند برابر باشند. این تعریف برای صفت پیوسته صادق بود ولی مقادیر واریانس ژنتیکی افزایشی و واریانس باقی‌مانده صفت آستانه‌ای و همچنین کواریانس ژنتیکی افزایشی بین صفات پیوسته و آستانه‌ای در روش REML نسبت به بیزی کمتر بودند. مقادیر برآورد شده واریانس ژنتیکی صفت آستانه‌ای و کواریانس ژنتیکی بین صفات حاصل از مدل خطی-خطی در فاصله اطمینان ۰/۹۵ برآوردهای مدل خطی-آستانه‌ای قرار نداشتند. این نتیجه مبین این است که تفاوت بین دو مدل در برآورد پارامترهای ژنتیکی صفت آستانه‌ای معنی‌دار است ( $P < 0.05$ ). اما تمام برآوردهای مربوط به صفت پیوسته حاصل از روش REML در دامنه اطمینان ۰/۹۵ برآوردهای بیزی قرار داشتند. این نتایج با نتایج ولر و همکاران (۱۹۸۸) مطابقت داشت. این محققین در یک مطالعه‌ای تحت عنوان آنالیز ژنتیکی سخت‌زایی و مرگ و میر گوساله گزارش کردند برآوردهای اجزای واریانس حاصل از مدل آستانه‌ای نسبت به مدل خطی بالاتر می‌باشند. سیلوستر و همکاران (۲۰۰۷) تکرار پذیری و وراثت‌پذیری حاصل از مدل خطی (آستانه‌ای) را به ترتیب ۰/۸۶ (۰/۹۰) و ۰/۳۸ (۰/۴۸) گزارش کردند ( $P > 0.05$ ) که با نتایج تحقیق حاضر مغایرت دارد. شاید یکی از دلایل معنی‌دار

نمونه‌ها بررسی شد (۱۶). تعداد نمونه‌گیری گیبس ۱۰۰۰۰۰ و تعداد ۱۰۰۰۰ نمونه اول به عنوان دوره Burn in در نظر گرفته شدند<sup>۹</sup>. بعد از نادیده گرفتن ۱۰۰۰۰ نمونه دوره Burn in برای برآورد پارامترهای ژنتیکی از ۹۰۰۰۰ نمونه باقی‌مانده استفاده شد. تجزیه آماری این مدل با استفاده از نرم افزار Postgibbsf90 (۱۲) انجام شد. در نهایت، در مدل خطی-خطی از روش REML و در مدل آستانه‌ای-خطی از روش بیزی از طریق زنجیره مارکوف مونت کارلو<sup>۱۰</sup> (MCMC) با استفاده از نمونه‌گیری گیبس از توزیع پسین برای برآورد پارامترها استفاده شد.

### نتایج و بحث

برآورد پارامترهای ژنتیکی با استفاده از روش REML و میانگین، انحراف معیار، پارامترهای جایگاه نسبی، پارامترهای مرکزی توزیع پسین حاشیه‌ای حاصل از روش بیزی در جدول ذیل نشان داده شده است.

پارامترهای ژنتیکی و محیطی برآورده شده برای صفت آستانه‌ای در هر دو مدل نسبت به پارامترهای واقعی (استفاده شده برای شبیه‌سازی) کمتر هستند. علت این است که با تبدیل مشاهدات فنوتیپی صفت آستانه‌ای از حالت پیوسته به گسسته و قرار گرفتن اعداد بردار مشاهدات در دامنه ۱ الی ۳، واریانس فنوتیپی و به تبع آن واریانس ژنتیکی، واریانس باقی‌مانده و کواریانس بین دو صفت تغییر کرده است.

نتایج ارائه شده در جدول مزبور نشان می‌دهد برای صفت پیوسته مقادیر واریانس ژنتیکی (۲۸/۳۵ و ۲۸/۴۰) و وراثت‌پذیری (۰/۳۲) در دو مدل خطی-خطی و خطی-آستانه‌ای مشابه بودند ولی مقدار واریانس ژنتیکی و وراثت‌پذیری صفت آستانه‌ای در مدل خطی-آستانه‌ای نسبت به مدل خطی-خطی به ترتیب ۰/۰۴۹ و ۰/۰۳ بالاتر بودند. مقدار واریانس باقی‌مانده صفت آستانه‌ای در مدل خطی-آستانه‌ای نسبت به مدل خطی-خطی نیز ۰/۳۱ بیشتر

<sup>۹</sup> - دوره Burn in تعداد نمونه‌هایی است که در شروع زنجیره نمونه‌برداری گیبس به منظور تضمین نمونه‌گیری از توزیع پسین حاشیه‌ای صحیح نادیده گرفته می‌شوند (Discarded)

<sup>۱۰</sup> -Mont Carlo Markov Chain

نبودن تفاوت بین دو مدل در مطالعه سیلواستر و همکاران (۲۰۰۷) کم بودن تعداد مشاهدات (۳۱۳ حیوان) بوده است. زیرا هنگامی که تعداد مشاهدات کم باشند مقدار واریانس میانگین مشاهدات و به تبع آن فاصله اطمینان برآوردها افزایش می‌یابد.

در مدل خطی-آستانه‌ای همبستگی ژنتیکی و فنوتیپی برآورد شده به ترتیب ۰/۶۳ و ۰/۱۱ و نسبت به مقادیر واقعی به ترتیب ۰/۱۳ و ۰/۰۲ بیش از حد<sup>۱۱</sup> برآورد شدند. همچنین در مدل خطی-خطی همبستگی ژنتیکی و فنوتیپی برآورد شده به ترتیب ۰/۶۲ و ۰/۱۲

<sup>۱۱</sup> - Overestimate

و نسبت به مقادیر واقعی به ترتیب ۰/۱۲ و ۰/۰۳ بیش از حد برآورد شدند. با این وجود، برآوردهای حاصل از دو مدل تقریباً مشابه بود. لئو و همکاران (۲۰۰۱) در یک مطالعه شبیه‌سازی گزارش کردند توزیع پسین حاشیه‌ای همبستگی‌های ژنتیکی حاصل از مدل خطی آستانه‌ای نسبت به واریانس‌ها نامتقارن‌تر بود ولی در این تحقیق میزان ضریب تغییرات کلیه پارامترها به استثنای واریانس باقی‌مانده صفت دوم کمتر از ۱۵ درصد بود که نشان از تعریف صحیح توزیع‌های پیشین و مدل مناسب آنالیز داده‌ها می‌باشد.

میانگین، چندک ۰/۰۲۵ و ۰/۹۷۵ توزیع پسین حاشیه‌ای پارامترهای ژنتیکی و محیطی حاصل از مدل خطی آستانه‌ای و برآوردهای REML پارامترهای ژنتیکی حاصل از مدل خطی-خطی (اعداد داخل پرانتز مربوط به تجزیه و تحلیل مدل خطی-خطی با استفاده از روش بیزی هستند)

| پارامتر <sup>a</sup> | واقعی <sup>b</sup> | میانگین | انحراف معیار | چندک ۰/۰۲۵ | چندک ۰/۹۷۵ | MCE <sup>c</sup> | REML <sup>d</sup>                            |
|----------------------|--------------------|---------|--------------|------------|------------|------------------|----------------------------------------------|
| $\sigma^2_{A1}$      | ۳۰                 | ۲۸/۳۵   | ۱/۴۴         | ۲۵/۵۴      | ۳۱/۱۷      | ۰/۰۸۷۴۶          | ۲۸/۴۰ (۲۸/۱۷±۱/۴۱)                           |
| $\sigma^2_{A2}$      | ۱۰                 | ۰/۰۸۴   | ۰/۰۱۳        | ۰/۰۵۷      | ۰/۱۱       | ۰/۰۰۰۴۸          | (۰/۰۳۸±۰/۰۰۵)<br>۰/۰۳۵                       |
| $\sigma_{A1,2}$      | ۸/۶۶               | ۰/۹۵    | ۰/۰۸۵        | ۰/۷۸       | ۱/۱۱       | ۰/۰۰۵۹۸          | ۰/۶۴ (۰/۶۳±۰/۰۵۴)                            |
| $\sigma^2_{E1}$      | ۷۰                 | ۶۰/۵۳   | ۱/۳۸         | ۵۷/۸۲      | ۶۳/۲۴      | ۰/۰۴۶۷۸          | ۶۰/۵۶ (۶۰/۶۱±۱/۳۶)                           |
| $\sigma^2_{E2}$      | ۹۰                 | ۰/۷۸    | ۰/۰۳۰        | ۰/۷۳       | ۰/۸۴       | ۰/۰۰۰۳۳          | ۰/۴۷ (۰/۴۷±۰/۰۰۹۳)<br>(۰/۰۴۰±۰/۰۷۹)<br>۰/۰۳۸ |
| $\sigma_{E1,2}$      | ۰/۰۰               | ۰/۰۷۴   | ۰/۱۲         | -۰/۱۶      | ۰/۳۱       | ۰/۰۰۰            | ۰/۰۳۸                                        |
| $r_{A1,2}$           | ۰/۵۰               | ۰/۶۲    | -----        | -----      | -----      | -----            | ۰/۶۳ (۰/۶۱)                                  |
| $r_{P1,2}$           | ۰/۰۹               | ۰/۱۲    | -----        | -----      | -----      | -----            | ۰/۱۱ (۰/۱۰)                                  |
| $h^2_1$              | ۰/۳۰               | ۰/۳۲    | -----        | -----      | -----      | -----            | ۰/۳۲ (۰/۳۲)                                  |
| $h^2_2$              | ۰/۱۰               | ۰/۱۰    | -----        | -----      | -----      | -----            | ۰/۰۷ (۰/۰۷)                                  |

a، اندیس‌های ۱ و ۲ به ترتیب نماد صفت پیوسته و آستانه‌ای،  $\sigma^2_A$  واریانس ژنتیکی  $\sigma_{A1,2}$ ، کواریانس ژنتیکی افزایشی بین دو صفت  $\sigma^2_E$ ، واریانس باقی‌مانده  $\sigma_{E1,2}$ ، کواریانس باقی‌مانده بین دو صفت  $r_{A1,2}$ ، همبستگی ژنتیکی افزایشی بین دو صفت  $r_{P1,2}$ ، همبستگی فنوتیپی بین دو صفت و  $h^2$  وراثت‌پذیری صفات می‌باشند.

b پارامترهای اولیه مورد استفاده برای شبیه‌سازی، c خطای مونت کارلو (Mont carlo Error) در نمونه‌گیری از توزیع پسین، d برآوردهای حاصل از مدل خطی-خطی با استفاده از روش حداکثر درست‌نمایی محدود شده می‌باشند.

مهم اقتصادی دارای وراثت‌پذیری کم و متوسطی هستند و دامنه تغییرات همبستگی ژنتیکی بین آنها زیاد است نیاز است مطالعات بیشتری برای مقایسه مدل‌های خطی-خطی، خطی-آستانه‌ای و آستانه‌ای-آستانه‌ای با استفاده از پارامترهای ژنتیکی دیگر و داده‌های مزرعه انجام گیرد.

### سپاسگزاری

بدینوسیله از دکتر جورج یوریسته استاد دانشگاه جمهوری د لا اوروگوئه به خاطر راهنمایی‌های ارزنده‌شان در یادگیری نرم‌افزارهای **BLUPF90** و مدل‌های آستانه‌ای صمیمانه تشکر و قدردانی می‌گردد.

### منابع

- Gianola D, and J L Foulley (1983) Sire evaluation for ordered categorical data with a threshold model. *Genet Sel Evol*, 15:201-224
- Gianola, D (1982) Theory and analysis of threshold characters. *Anim Sci*, 54:1079-1096
- Gilmour, A R , R D Anderson and A C Rae (1985) The analysis of binomial data by a generalized linear mixed model. *Biometrika*, 72:593
- Gilmour, A R , R D Anderson and A L Rae (1987) Variance components on an underlying scale for ordered multiple threshold categorical data using a generalized linear mixed model. *J Anim Breed Genet*, 104:149
- Hagger, C and A Hofer (1990) Genetic analyses of calving traits in the Swiss Black and White, Braunvieh and Simmental Breeds by REML and MAPP procedures. *Livest Prod Sci*, 24:93-107
- Harville, D A and R W Mee (1984) A mixed-model procedure for analysed ordered categorical data. *Biometrics*, 40:393-408
- Henderson, C R (1984) Application of linear models in animal breeding. U Guelph, Guelph, OH, Canada
- Hoeschele, I and B Tier (1995) Estimation of variance components of threshold characters by marginal posterior modes and means via Gibbs Sampling. *Genet Sel Evol*, 27:519
- Janss, L L G and J L Foulley (1993) Bivariate analysis for one continuous and one threshold dichotomous trait with unequal design matrices and an application to birth weight and calving difficulty. *Livest Prod Sci*, 33:183.
- Korsgaard, I R , M sund, D Sorensen, D Gianola, P Madsen and J Jensen (2003) Multivariate Bayesian analysis of Gaussian, right censored Gaussian, ordered

به منظور اجتناب از این تصور که شاید تفاوت بین مدل‌ها به علت تفاوت بین نرم‌افزارها یا تفاوت بین روش REML و بیزی است نه به علت مدل‌ها. تجزیه و تحلیل مدل خطی-خطی با استفاده از نرم‌افزارهای استفاده شده در تحلیل مدل خطی-آستانه‌ای انجام شد و نتایج حاصل در داخل پرانتز ارائه شده است. هیچگونه تفاوت معنی‌داری بین دو نرم‌افزار یا دو روش مشاهده نشد ( $P < 0.05$ ). لذا تفاوت به دلیل دو مدل بوده است نه استفاده از دو نرم‌افزار یا روش مختلف.

با وجود برتری مدل خطی-آستانه‌ای بر مدل خطی-خطی در برآورد پارامترهای ژنتیکی صفت آستانه‌ای، برآوردهای مدل خطی-خطی نیز اختلاف کمی با مقادیر واقعی داشتند. شاید دلیل این امر همبستگی ژنتیکی بالای بین دو صفت ( $0.50$ ) و بالا بودن وراثت‌پذیری صفت پیوسته ( $0.30$ ) نسبت به آستانه‌ای ( $0.10$ ) باشد. لئو و همکاران (۲۰۰۱) گزارش کردند اگر صفت پیوسته وراثت‌پذیری بالاتری نسبت به صفت آستانه‌ای داشته باشد و همبستگی ژنتیکی آن با صفت آستانه‌ای بالا باشد هر دو مدل خطی و آستانه‌ای باعث کاهش واریانس پارامترهای ژنتیکی برآورد شده می‌شوند. بنابراین در این تحقیق به دلیل بالاتر بودن وراثت‌پذیری صفت پیوسته و بالا بودن همبستگی ژنتیکی بین دو صفت ( $+0.50$ ) انتظار می‌رفت که برآوردهای دو مدل با همدیگر همبستگی بالایی داشته باشند.

از نظر تئوری برتری مدل‌های آستانه‌ای در برآورد پارامترهای ژنتیکی صفات آستانه‌ای در حالت تک صفتی در بسیاری از مطالعات گزارش شده است. ولی نتایج این تحقیق نشان داد اگر هنگام ارزیابی ژنتیکی صفات آستانه‌ای مشکلاتی مانند افزایش هزینه‌های محاسبات، کم بودن تعداد مشاهدات در یک سطح از اثر ثابت (مسائل طبقه منتهالیه)<sup>۱۲</sup> و ... وجود داشته باشد، ارزیابی ژنتیکی صفت آستانه‌ای همراه با یک صفت پیوسته با استفاده از مدل دو متغیره خطی به شرطی که همبستگی ژنتیکی بین دو صفت بالا و صفت پیوسته دارای وراثت‌پذیری بالاتری نسبت به صفت آستانه‌ای باشد می‌تواند برآوردهای قابل قبولی از پارامترهای ژنتیکی حاصل کند. اما با توجه به اینکه اکثر صفات

<sup>12</sup> -Extreme category problems

categorical and binary traits using Gibbs sampling. *Genet Sel Evol*, 35: 159-183

11. Luo, M F , P J Boettcher, L R Schaeffer and J C M Dekkers (2001) Bayesian inference for categorical traits with an application to variance component estimation. *J Dairy Sci*, 84:694-704

12. Misztal, I , S Tsuruta, T Strabel, B Auvray, T Druet and D H Lee ( 2002) BLUPF90 and related programs (BGF90). *Proc 7th World Congr Genet Appl Livest Prod*, Montpellier, France Communication, No 28-07

13. Ramirez-Valverde, R , I Misztal and J K Bertrand (2001) Comparison of threshold vs linear and animal vs sire models for predicting direct and maternal genetic effects on calving difficulty in beef cattle. *J Anim Sci*, 79:333-338

14. Schaeffer, L R (2004) Applications of linear models in animal breeding. University of Guelph, Canada

15. Silvestre, A M , M M D Ginja, A J A Ferreira and J Colaco (2007) Comparison of estimates of hip dysplasia genetic parameters in Estrela Mountain Dog using linear and threshold models. *J Anim Sci*, 85:1880-1884

16. Sorensen, D and D Gianola (2002) Likelihood, Bayesian, and MCMC Methods in Quantitative Genetics. Springer-Verlag, New York, NY

17. Van Tassell C P , L D Van Vleck and K E Gregory (1998) Bayesian analysis of twinning and ovulation rates using a multiple-trait threshold model and Gibbs sampling. *J Anim Sci*, 76: 2048-2061

18. Varona, L , I Misztal and J K Bertrand (1999) Threshold-linear versus linear-linear analysis of birth weight and calving ease using an animal model, II. Comparison of models. *J Anim Sci*, 77:2003-2007

19. Wang, C S (1998) Implementation issues in Bayesian analysis in animal breeding. *Proc 6th World Congr Genet Appl Livest Prod Anim Australia*, 23:481-488

20. Wang, C S , R L Quaas and E J Pollak (1997) Bayesian analysis of calving ease scores and birth weights. *Genet Sel Evol*, 29: 117-143

21. Weller, J I , I Misztal and D Gianola (1988) Genetic analysis of dystocia and calf mortality in Israeli-Holsteins by threshold and linear models. *J Dairy Sci*, 71:2491-2501