

Módulo 2 – Constitución Genética de una Población

Desequilibrio de ligamiento

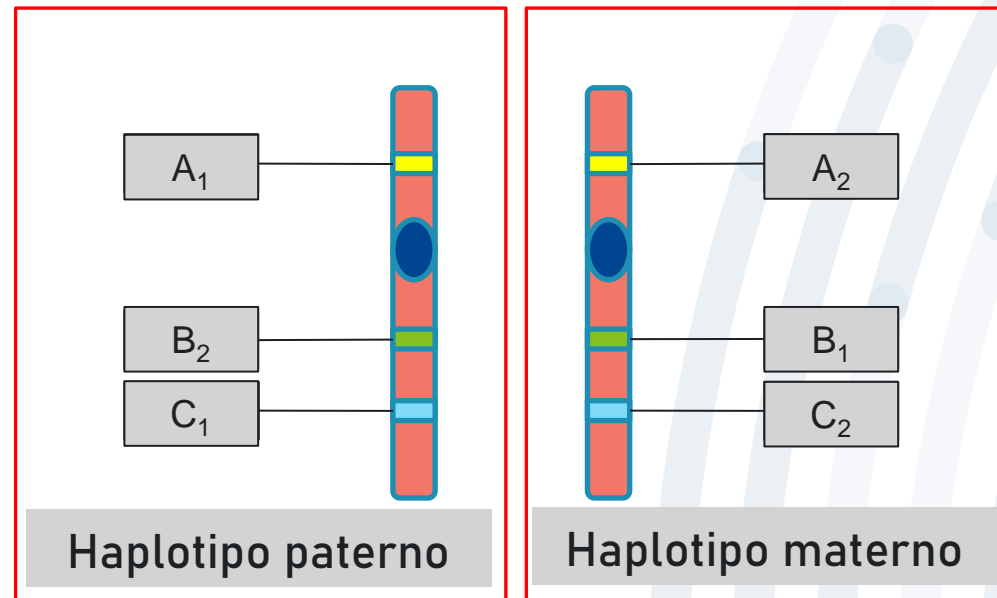
Tutor: Bastián Fernández S.

Algunas definiciones

The background features a series of concentric, semi-circular arcs in various shades of blue, ranging from light to dark. Small, solid blue dots are scattered across the arcs, creating a pattern reminiscent of a fingerprint or a stylized globe. The overall aesthetic is clean and modern.

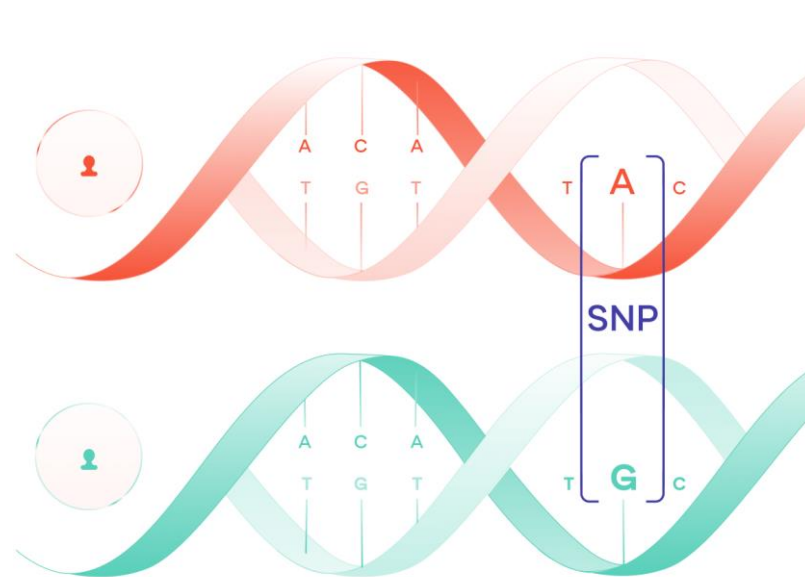
¿Qué es un haplotipo?

“Un haplotipo es un **set de variaciones en el ADN**, o **polimorfismos**, que tienden a ser **heredadas conjuntamente**. Se puede referir tanto a una **combinación de alelos**, así como a un **set de polimorfismos de nucleótido único (SNPs)** encontrados en un **mismo cromosoma**. ”



¿Qué es un haplotipo?

“Un haplotipo es un **set de variaciones en el ADN**, o **polimorfismos**, que tienden a ser **heredadas conjuntamente**. Se puede referir tanto a una **combinación de alelos**, así como a un **set de polimorfismos de nucleótido único (SNPs)** encontrados en un **mismo cromosoma**. ”

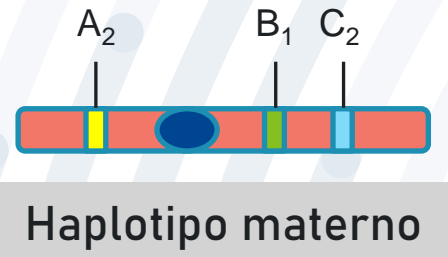
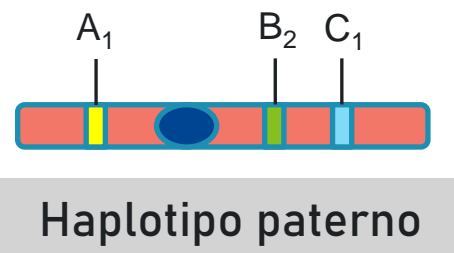


SNPs

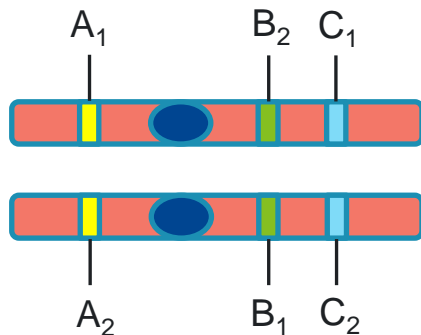
La variación debe estar en al menos un 1% de la población, de lo contrario es sólo una mutación puntual.

¿Qué es un haplotipo?

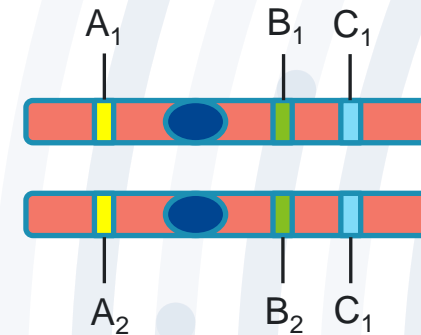
“Un haplotipo es un **set de variaciones en el ADN**, o **polimorfismos**, que tienden a ser **heredadas conjuntamente**. Se puede referir tanto a una **combinación de alelos**, así como a un **set de polimorfismos de nucleótido único (SNPs)** encontrados en un **mismo cromosoma**. ”



Gametos no recombinantes



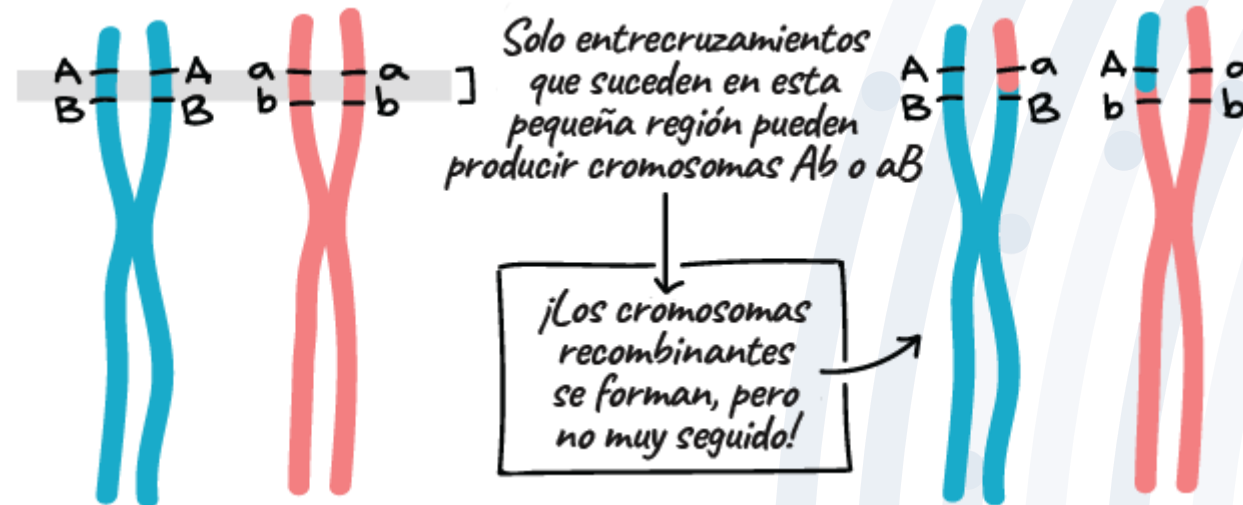
Gametos recombinantes



¿Qué es el ligamiento genético?

“Asociación física entre 2 loci (cercanía)”.

“Tendencia de los alelos de loci cercanos entre sí a heredarse de manera conjunta”.



¿Qué es el ligamiento genético?

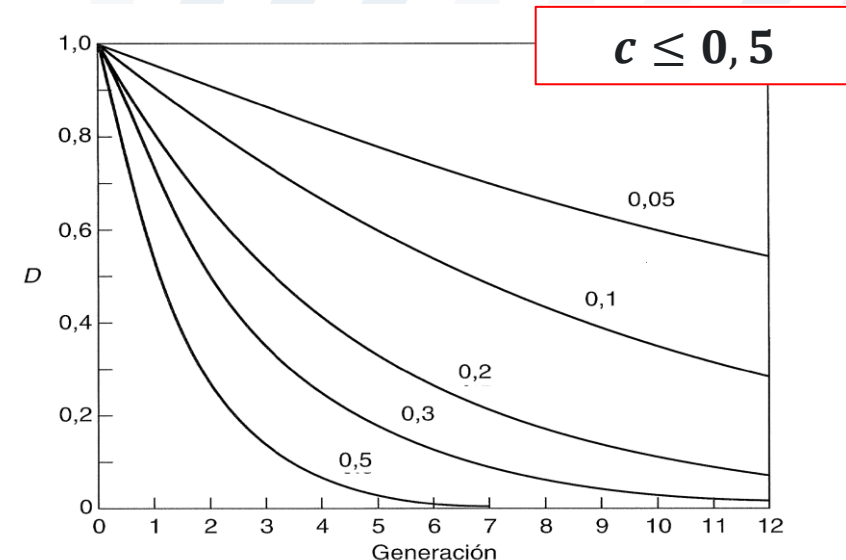
“Asociación física entre 2 loci (cercanía)”.

“Tendencia de los alelos de loci cercanos entre sí a heredarse de manera conjunta”.

Frecuencia de recombinación (c)

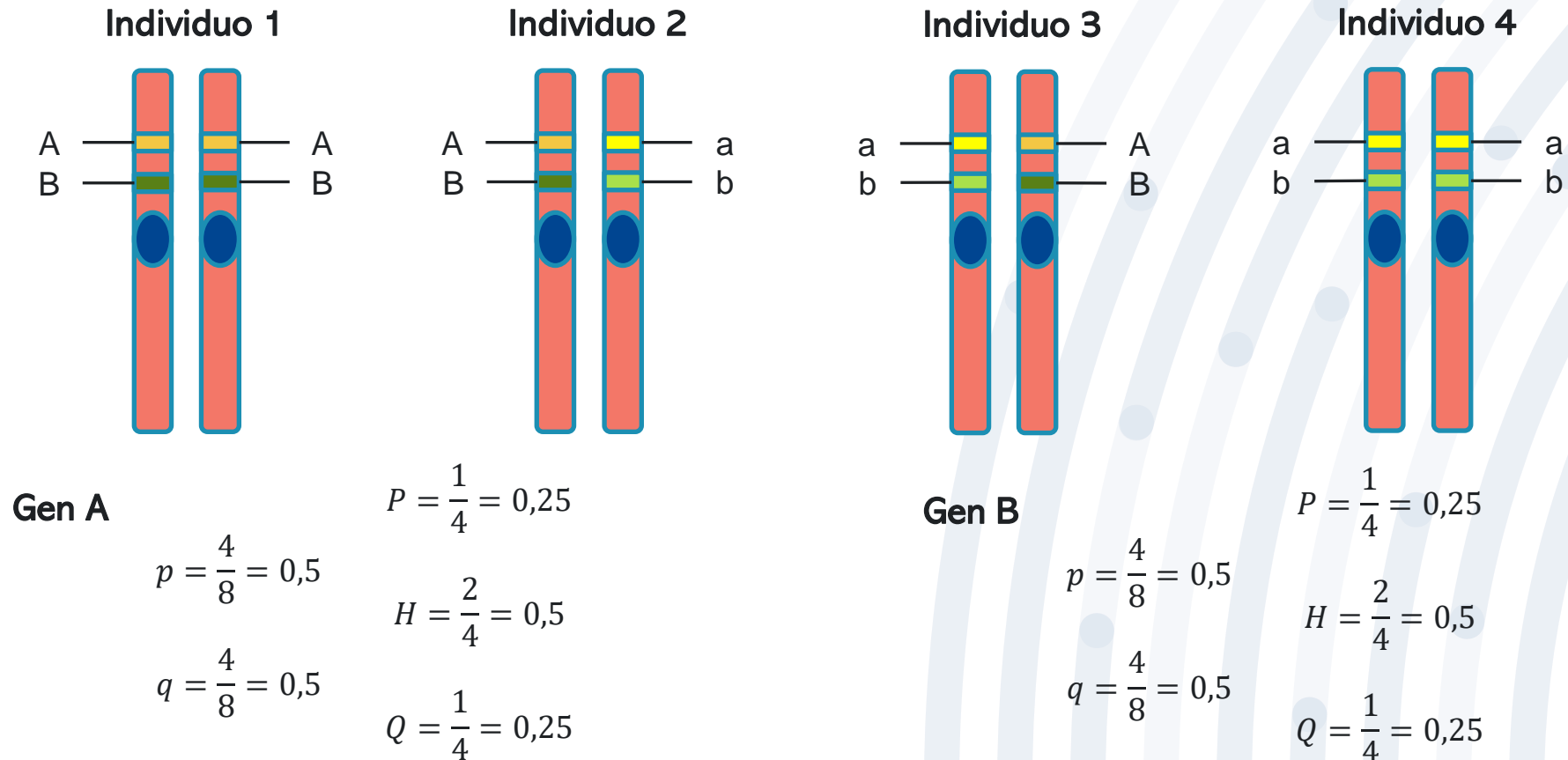
La frecuencia de recombinación es un parámetro genético de cartografía genética, que, para **dos loci dados**, se emplea como indicador cuantitativo de la **distancia que existe entre ambos**.

Ej. Si $c = 0,2$; 2 de cada 100 gametos son recombinantes.



Desequilibrio de ligamiento

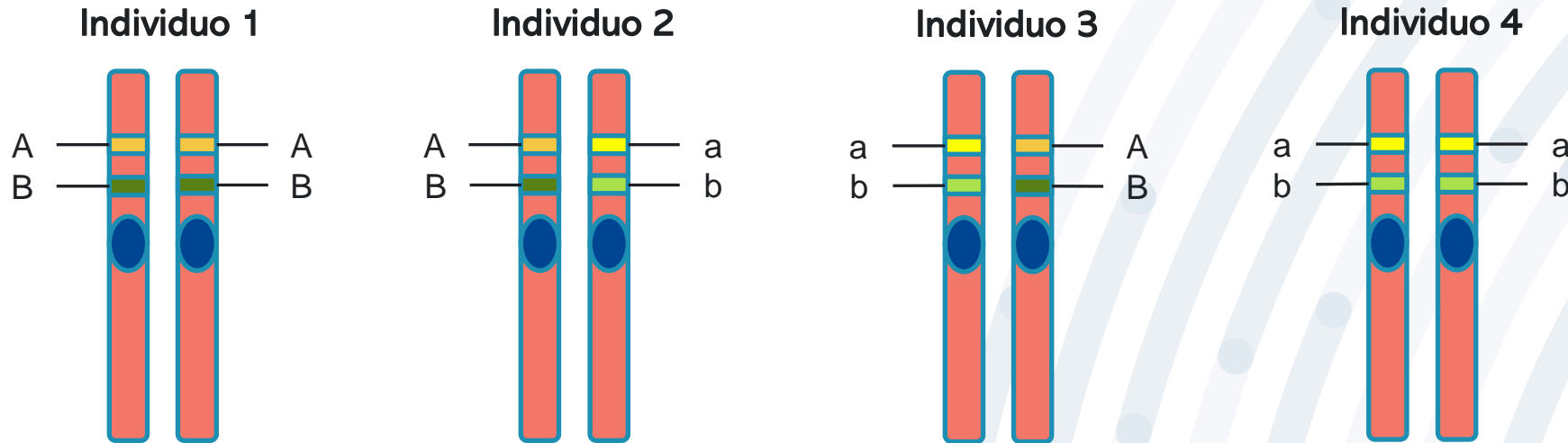
Después de una generación de cruzamientos aleatorios, si las frecuencias génicas son iguales en ambos sexos, los alelos en cualquier locus se encontrarán en equilibrio de Hardy-Weinberg. Sin embargo, **cuando dos o más loci se consideran conjuntamente, ellos pueden no encontrarse en equilibrio conjunto.**



Desequilibrio de ligamiento

Puede ocurrir en loci que estén o no ligados

Después de una generación de cruzamientos aleatorios, si las frecuencias génicas son iguales en ambos sexos, los alelos en cualquier locus se encontrarán en equilibrio de Hardy-Weinberg. Sin embargo, **cuando dos o más loci se consideran conjuntamente, ellos pueden no encontrarse en equilibrio conjunto.**



Ambos genes o locus están en equilibrio Hardy-Weinberg

Haplotipo		Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa
A	B	4	0,5
A	b	0	0
a	B	0	0
a	b	4	0,5

Puede ocurrir en loci que estén o no ligados

Desequilibrio de ligamiento

Diversos factores poblacionales pueden causar cambios en las frecuencias gaméticas a través del tiempo, **incluso bajo condiciones de Hardy-Weinberg en cada loci por separado.**

- Mezcla racial de poblaciones con diferentes frecuencias génicas.
- Poblaciones pequeñas debido al efecto de muestreo de los genes.
- Procesos selectivos que actúen favoreciendo algunas combinaciones de genes con relación a otras (por ejemplo, selección natural y mejoramiento genético).
- Sistema de apareamiento.
- Estructura de la población.

Ocurrencia de una mutación puntual que este cerca de un loci marcador en estudio (utilización en **estudio de enfermedades**).

Equilibrio de ligamiento o de fase gamética

Bajo **cruzamientos aleatorios** y en una **población de gran tamaño**, se espera que la **población se acerque paulatinamente a las frecuencias de equilibrio conjunto** (simple función de la frecuencia de los alelos en la población).

Locus A	Prob (A)	Locus B	Prob (B)	Gametos	Prob (AB)
A_1	p_A	B_1	p_B	A_1B_1	$p_A p_B$
A_1	p_A	B_2	q_B	A_1B_2	$p_A q_B$
A_2	q_A	B_1	p_B	A_2B_1	$q_A p_B$
A_2	q_A	B_2	q_B	A_2B_2	$q_A q_B$

Desequilibrio de ligamiento

Tipo de gameto	A_1B_1	A_1B_2	A_2B_1	A_2B_2
Frec. Esperadas	$p_A p_B$	$p_A q_B$	$q_A p_B$	$q_A q_B$
Frec. Observadas	r	s	t	u
Diferencia	$+D$	$-D$	$-D$	$+D$

Cuando existe desequilibrio de ligamiento f *observada* \neq f *esperada*.

Por ejemplo, para el caso del gameto u haplotipo A_1B_1 , la diferencia se puede escribir como:

$$frec(A_1B_1) \neq frec(A_1) * frec(B_1) \quad \circ \quad r \neq p_A p_B$$

Finalmente, el **grado o nivel de desequilibrio** se evalúa a través de **D**.

Desequilibrio de ligamiento

Tipo de gameto	A ₁ B ₁	A ₁ B ₂	A ₂ B ₁	A ₂ B ₂
Frec. Esperadas	$p_A p_B$	$p_A q_B$	$q_A p_B$	$q_A q_B$
Frec. Observadas	r	s	t	u
Diferencia	$+D$	$-D$	$-D$	$+D$

Heterocigoto por acoplamiento

A₁B₁/A₂B₂

Frecuencias

= 2ru

Heterocigoto por repulsión

A₁B₂/A₂B₁

= 2st

D es igual a la mitad de la diferencia entre los heterocigotos por acoplamiento y los heterocigotos por repulsión

$$D = ru - st$$

Desequilibrio de ligamiento

Tipo de gameto	A ₁ B ₁	A ₁ B ₂	A ₂ B ₁	A ₂ B ₂
Frec. Esperadas	$p_A p_B$	$p_A q_B$	$q_A p_B$	$q_A q_B$
Frec. Observadas	r	s	t	u
Diferencia	$+D$	$-D$	$-D$	$+D$

La **velocidad** con la que **D disminuye entre generaciones** o, en otras palabras, con la que la población se acerca al equilibrio por ligamiento **depende de la tasa de recombinación**:

$$D_t = D_0(1 - c)^t$$



Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta
+	+	120
+	-	4
-	+	4
-	-	30
		158

Cálculo frecuencias gaméticas

$$r = \frac{120}{158} = 0.76$$

$$s = \frac{4}{158} = 0.03$$

$$t = \frac{4}{158} = 0.03$$

$$u = \frac{30}{158} = 0.19$$

1. Calcular el nivel de desequilibrio (D)

$$D = ru - st$$

Desequilibrio de ligamiento



Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.
+	+	120	0.76
+	-	4	0.03
-	+	4	0.03
-	-	30	0.19
		158	

1. Calcular el nivel de desequilibrio (D)

$$D = ru - st$$
$$D = 0.76 * 0.19 - 0.03 * 0.03$$
$$D = 0.1444 - 0.0009$$

$$D = 0.1435$$



Desequilibrio de ligamiento



Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.
+	+	120	0.76
+	-	4	0.03
-	+	4	0.03
-	-	30	0.19
		158	

$$D = 0.1435$$

2. Calcular el nivel de desequilibrio luego de 3 generaciones, considerando que ambos loci no se encuentran ligados.

$$c = 0.5$$

$$D_t = D_0(1 - c)^t$$

$$D_3 = 0.1435 * (1 - 0.5)^3$$

$$D_3 = 0.1435 * (0.5)^3$$

$$D_3 = 0.1435 * 0.125$$

$$D_3 = 0.018$$





Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.
+	+	120	0.76
+	-	4	0.03
-	+	4	0.03
-	-	30	0.19
		158	

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas (frecuencias gaméticas bajo equilibrio)

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = \frac{124}{158} = 0.78$$

$$q_A = \frac{34}{158} = 0.22$$

$$p_B = \frac{124}{158} = 0.78$$

$$q_B = \frac{34}{158} = 0.22$$



Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomicosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.
+	+	120	0.76	$p_A * p_B$
+	-	4	0.03	$p_A * q_B$
-	+	4	0.03	$q_A * p_B$
-	-	30	0.19	$q_A * q_B$
		158		

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.78$$

$$q_A = 0.22$$

$$p_B = 0.78$$

$$q_B = 0.22$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas
(frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.
+	+	120	0.76	0.61
+	-	4	0.03	0.17
-	+	4	0.03	0.17
-	-	30	0.19	0.05
		158		

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.78$$

$$q_A = 0.22$$

$$p_B = 0.78$$

$$q_B = 0.22$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas (frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.
+	+	120	0.76	0.61	$f_{esp.} * Total$
+	-	4	0.03	0.17	$f_{esp.} * Total$
-	+	4	0.03	0.17	$f_{esp.} * Total$
-	-	30	0.19	0.05	$f_{esp.} * Total$
		158			

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.78$$

$$q_A = 0.22$$

$$p_B = 0.78$$

$$q_B = 0.22$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas (frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.
+	+	120	0.76	0.61	96
+	-	4	0.03	0.17	27
-	+	4	0.03	0.17	27
-	-	30	0.19	0.05	8
		158			

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.78$$

$$q_A = 0.22$$

$$p_B = 0.78$$

$$q_B = 0.22$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas (frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomicosis”.

$$\frac{(O - E)^2}{E}$$

↑

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.	χ^2
+	+	120	0.76	0.61	96	
+	-	4	0.03	0.17	27	
-	+	4	0.03	0.17	27	
-	-	30	0.19	0.05	8	
		158				= Suma

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.78$$

$$q_A = 0.22$$

$$p_B = 0.78$$

$$q_B = 0.22$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas
(frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Desequilibrio de ligamiento

Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomicosis”.

Punto crítico = 3,841

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.	χ^2
+	+	120	0.76	0.61	96	6
+	-	4	0.03	0.17	27	19.59
-	+	4	0.03	0.17	27	19.59
-	-	30	0.19	0.05	8	60.5
		158				105.68

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.78$$

$$q_A = 0.22$$

$$p_B = 0.78$$

$$q_B = 0.22$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Se acepta la hipótesis alternativa ($p < 0.05$), por lo que los loci no están en equilibrio de ligamiento (o están en desequilibrio de ligamiento).

Desequilibrio de ligamiento



Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.
+	+	120	0.76
+	-	4	0.03
-	+	4	0.03
-	-	30	0.19
		158	

4. Calcular r^2

r^2 es la correlación alélica (muy utilizada en estudios genómicos).



Un valor de $r^2 = 1$ significa que ambos loci (o marcadores) estudiados entregan la misma información.

Un valor de $r^2 = 0$ significa que ambos loci (o marcadores) estudiados entregan información distinta.

Eficiencia en el reemplazo de marcadores

Desequilibrio de ligamiento



Ejemplo “En una población de *Pleurodema thaul* se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Quitridiomycosis”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.
+	+	120	0.76
+	-	4	0.03
-	+	4	0.03
-	-	30	0.19
		158	

4. Calcular r^2

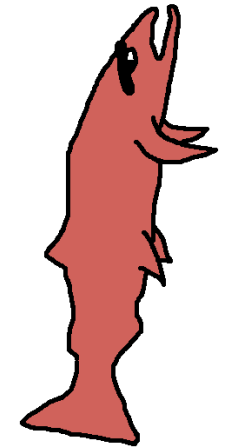
$$r^2 = \frac{D^2}{p_A * q_A * p_B * q_B}$$

$$r^2 = \frac{0.1435^2}{0.78 * 0.22 * 0.78 * 0.22}$$

$$r^2 = \frac{0.021}{0.029} = 0.72$$

$$r^2 = 0.72$$





Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta
+	+	200
+	-	125
-	+	37
-	-	48
		410

Cálculo frecuencias gaméticas

$$r = \frac{200}{410} = 0,49$$

$$s = \frac{125}{410} = 0,3$$

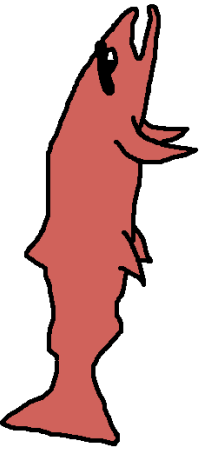
$$t = \frac{37}{410} = 0,09$$

$$u = \frac{48}{410} = 0,12$$

1. Calcular el nivel de desequilibrio (D)

$$D = ru - st$$

$$D = 0.032$$



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.
+	+	200	0,49
+	-	125	0,3
-	+	37	0,09
-	-	48	0,12
		410	

$$D = 0,032$$

2. Calcular el nivel de desequilibrio luego de 5 generaciones, considerando que ambos locis se encuentran ligados ($c = 0,25$).

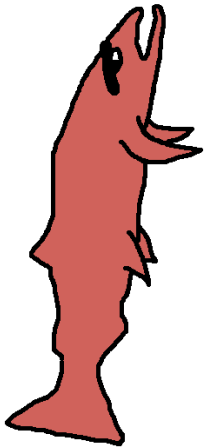
$$D_t = D_0(1 - c)^t$$

$$D_5 = 0,032 * (1 - 0.25)^5$$

$$D_5 = 0,032 * (0.75)^5$$

$$D_5 = 0,032 * 0,237$$

$$D_5 = 0,0076$$



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.
+	+	200	0,49
+	-	125	0,3
-	+	37	0,09
-	-	48	0,12
		410	

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = \frac{325}{410} = 0.79$$

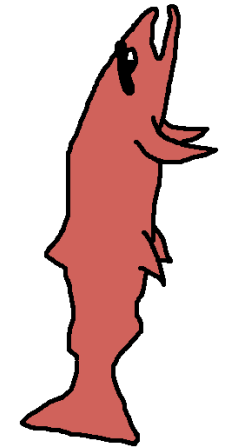
$$q_A = \frac{85}{410} = 0.21$$

$$p_B = \frac{237}{410} = 0.58$$

$$q_B = \frac{173}{410} = 0.42$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas (frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.
+	+	200	0,49	$p_A * p_B$
+	-	125	0,3	$p_A * q_B$
-	+	37	0,09	$q_A * p_B$
-	-	48	0,12	$q_A * q_B$
		410		

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.79$$

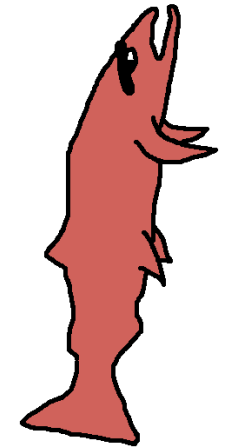
$$q_A = 0.21$$

$$p_B = 0.58$$

$$q_B = 0.42$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas
(frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.
+	+	200	0,49	0,46
+	-	125	0,3	0,33
-	+	37	0,09	0,12
-	-	48	0,12	0,09
		410		

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.79$$

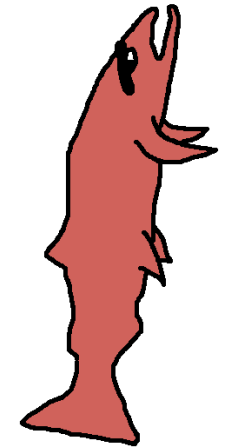
$$q_A = 0.21$$

$$p_B = 0.58$$

$$q_B = 0.42$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas
(frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.
+	+	200	0,49	0,46	$f_{esp.} * Total$
+	-	125	0,3	0,33	$f_{esp.} * Total$
-	+	37	0,09	0,12	$f_{esp.} * Total$
-	-	48	0,12	0,09	$f_{esp.} * Total$
		410			

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.79$$

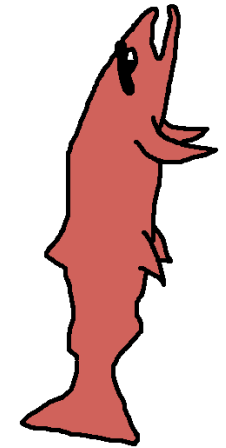
$$q_A = 0.21$$

$$p_B = 0.58$$

$$q_B = 0.42$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas
(frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.
+	+	200	0,49	0,46	189
+	-	125	0,3	0,33	135
-	+	37	0,09	0,12	49
-	-	48	0,12	0,09	37
		410			

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.79$$

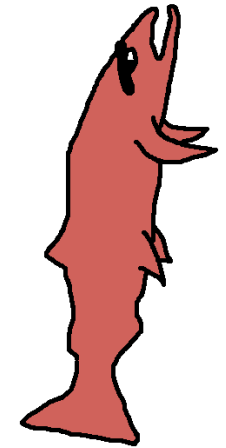
$$q_A = 0.21$$

$$p_B = 0.58$$

$$q_B = 0.42$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas
(frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.	χ^2
+	+	200	0,49	0,46	189	
+	-	125	0,3	0,33	135	
-	+	37	0,09	0,12	49	
-	-	48	0,12	0,09	37	
		410				

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.79$$

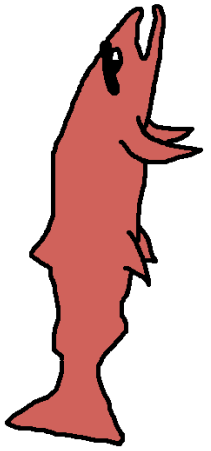
$$q_A = 0.21$$

$$p_B = 0.58$$

$$q_B = 0.42$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Calcular las frecuencias esperadas
(frecuencias gaméticas bajo equilibrio)



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.	χ^2
+	+	200	0,49	0,46	189	0,64
+	-	125	0,3	0,33	135	0,74
-	+	37	0,09	0,12	49	2,94
-	-	48	0,12	0,09	37	3,27
		410				7,59

Cálculo de frecuencias alélicas

$$p_A = 0.79$$

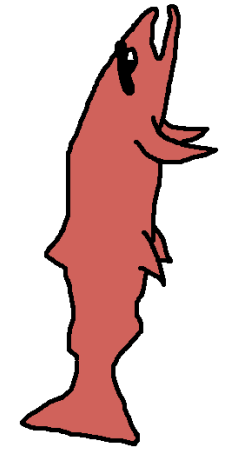
$$q_A = 0.21$$

$$p_B = 0.58$$

$$q_B = 0.42$$

3. Comprobar si los loci están en equilibrio de ligamiento

Se acepta la hipótesis alternativa ($p < 0.05$), por lo que los loci no están en equilibrio de ligamiento (o están en desequilibrio de ligamiento).



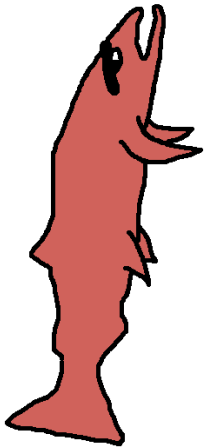
Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.	χ^2
+	+	200	0,49	0,46	189	0,64
+	-	125	0,3	0,33	135	0,74
-	+	37	0,09	0,12	49	2,94
-	-	48	0,12	0,09	37	3,27
		410				7,59

4. Calcular r^2

$$r^2 = \frac{D^2}{p_A * q_A * p_B * q_B}$$



Ejercicio 1

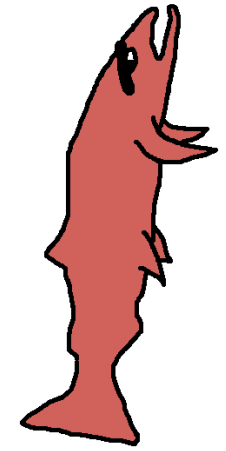
“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.	χ^2
+	+	200	0,49	0,46	189	0,64
+	-	125	0,3	0,33	135	0,74
-	+	37	0,09	0,12	49	2,94
-	-	48	0,12	0,09	37	3,27
		410				7,59

4. Calcular r^2

$$r^2 = \frac{D^2}{p_A * q_A * p_B * q_B}$$

$$r^2 = \frac{D^2}{p_A * q_A * p_B * q_B} = \frac{0,032^2}{0,79 * 0,21 * 0,58 * 0,42} = \frac{0,001}{0,04} = 0,025$$



Ejercicio 1

“En una población de Salmon del Atlántico (*Salmo salar*) se observaron los siguientes haplotipos para dos SNPs, involucrados en la resistencia a Anemia Infecciosa del Salmón (ISA)”.

SNP1	SNP2	Frecuencia absoluta	Frecuencia Obs.	Frecuencia Esp.	Frecuencia abs. Esp.	χ^2
+	+	200	0,49	0,46	189	0,64
+	-	125	0,3	0,33	135	0,74
-	+	37	0,09	0,12	49	2,94
-	-	48	0,12	0,09	37	3,27
		410				7,59

4. Calcular r^2

$$r^2 = 0,025$$

Ecuaciones importantes

Desequilibrio de ligamiento

Tipo de gameto	A ₁ B ₁	A ₁ B ₂	A ₂ B ₁	A ₂ B ₂
Frec. Esperadas	$p_A p_B$	$p_A q_B$	$q_A p_B$	$q_A q_B$
Frec. Observadas	r	s	t	u
Diferencia	$+D$	$-D$	$-D$	$+D$

Medida del desequilibrio (D)

$$D = ru - st$$

Desequilibrio a las t generaciones

$$D_t = D_0(1 - c)^t$$

*c es la frecuencia de recombinación

Correlación alélica (r²)

$$r^2 = \frac{D^2}{p_A * q_A * p_B * q_B}$$

