

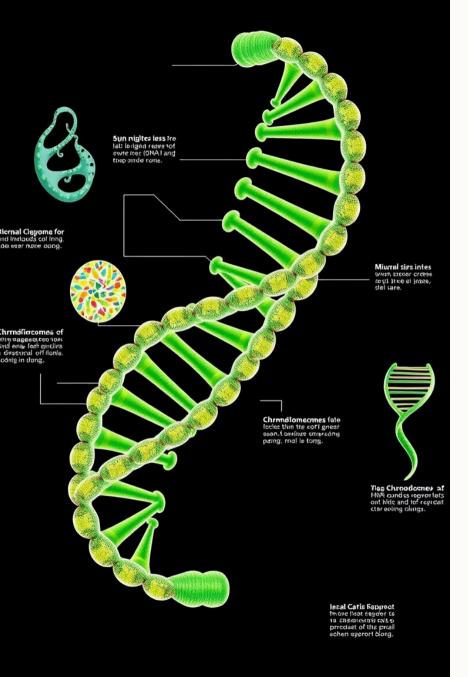
Homocigosidad. Heterocigosidad.

Ley de Hardy-Weinberg

Carrera de Laboratorio Clínico, Quinto Semestre

Universidad Nacional de Chimborazo





## Repaso: Genes, Cromosomas y ADN

ADN: Manual de la Vida

Es la "receta" fundamental para construir organismos.

Genes: Bloques de Construcción

Segmentos de ADN que codifican para funciones específicas.

Cromosomas: Libreros del ADN

Estructuras que organizan nuestro material genético.

Humanos: 46 Cromosomas

Recibimos 23 de cada progenitor, en 23 pares. (22 autosómicos y un par sexual)

## Homocigoto vs. Heterocigoto: ¿Qué significan?

Locus: Posición

Genética

Es el lugar exacto de un gen

en un cromosoma.

Alelos: Variantes de un

Gen

Son las distintas formas de

un gen en un locus.

Homocigoto: Alelos

Idénticos

Un individuo posee dos

copias iguales (AA o aa).

Ejemplo: Grupo sanguíneo

AA.

Heterocigoto: Alelos

Diferentes

Un individuo tiene dos

versiones distintas (Aa).

Ejemplo: Grupo sanguíneo

AO.



# Punnett squaale.

The lave, the hopes the platy!
loving recurte believ of have.

	Danie	fring	Ponat	Cerses	Recessie.
A	c <sub>y</sub>	6	C <sub>S</sub>	Co	G
B.	G	S	6	S	6
E	G	6	رمی	<sub>C</sub> Y	G
5	G <sub>O</sub>	S	8	Cy.	G

# Alelos Dominantes y Recesivos: ¿Quién manda?

Dominancia: El Que Se Expresa

El alelo dominante oculta al recesivo (Bb = ojos marrones).

Recesividad: Se Oculta, Pero Está

El alelo recesivo solo se manifiesta en homocigosis (bb = ojos azules).

Símbolos: Un Lenguaje Genético

Mayúsculas para dominantes (A), minúsculas para recesivos (a).



# Genotipo vs. Fenotipo: Lo que tenemos vs. lo que vemos



Genotipo: La Composición

Es la herencia genética de un individuo (ej: AA, Aa, aa).



Fenotipo: La Manifestación

Son las características observables (ej: color de ojos, estatura).



Interacción: Genotipo y Ambiente

El fenotipo surge de la expresión del genotipo más el entorno.

Ejemplo: La luz solar altera la altura de las plantas aunque tengan igual genotipo.



Genottillhe

### Ejemplos Prácticos

#### Grupo Sanguíneo ABO

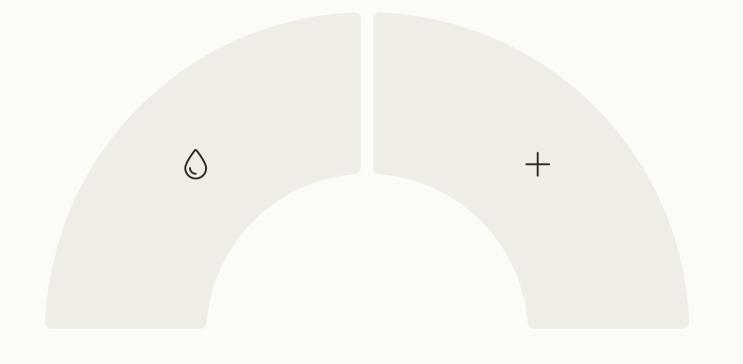
Alelos A, B (codominantes) y O (recesivo).

- Genotipos: AA, AO, BB, BO, AB, OO.
- Fenotipos: Grupo A, B, AB, O.

#### Factor Rh

Rh+ (dominante) y Rh- (recesivo).

Un individuo Rh+Rh- es Rh positivo.







# Introducción a la Ley de Hardy-Weinberg

—— Base Poblacional

Relaciona frecuencias alélicas y genotípicas.

Línea Base Evolutiva

Permite detectar cambios genéticos en poblaciones.

Asunciones Clave

Población grande, apareamiento aleatorio.

Sin mutación, migración o selección natural.



$$p^{x^2}2 + 2pp = q = q^2 + 2 = 1$$
 $p + q = 1$ 

### Las Ecuaciones de Hardy-Weinberg

1

2

3

#### Frecuencias Alélicas

p = alelo dominante (A)

q = alelo recesivo (a)

p + q = 1

### Frecuencias Genotípicas

 $p^2$  = homocigotos dominantes (AA)

2pq = heterocigotos (Aa)

q<sup>2</sup> = homocigotos recesivos (aa)

### Equilibrio

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$



# Ejemplo Práctico: Fenilcetonuria (PKU)

1 in 10,000

Incidencia PKU

Nacimientos afectados (q²).

0.01

Frecuencia Recesiva (q)

Raíz cuadrada de la incidencia.

0.99

Frecuencia Dominante (p)

Uno menos la frecuencia recesiva.

2%

Portadores Heterocigotos

Frecuencia (2pq) en la población.





### Importancia de Hardy-Weinberg

Cálculo de Riesgos

Estima riesgos genéticos en poblaciones.

¡Gracias por su atención!

Detección de Desviaciones

Identifica selección natural o mutaciones.

Distribución de Alelos

Comprende herencia en enfermedades.

Herramienta Fundamental

Para diagnóstico y consejo genético.

