



आनुवंशिकी के सिद्धांत

यह तो सब जान ही चुके हैं कि आम के वृक्ष के बीज अंकुरित होकर आम के पौधे को जन्म देते हैं और कुत्तों से पिल्ले ही पैदा होते हैं न कि किसी अन्य जन्तु के बच्चे। मनुष्य मनुष्य को ही जन्म देते हैं। संतति की इस प्रकृति को, जिसमें वे अपने जनकों के ही गुण लक्षण प्राप्त करते हैं, आनुवंशिकता (हेरिडिटी) कहते हैं। जिस विज्ञान में आनुवंशिकता तथा जनकों और इनकी संतति के बीच विविधता का अध्ययन करते हैं उसे **आनुवंशिकी** (जेनेटिक्स) कहते हैं। आनुवंशिकी इस प्रकार के प्रश्नों का भी उत्तर प्रदान करती है कि एक ही माता पिता की दो संतति क्यों अलग-अलग दिखायी देती हैं, कुछ लोगों की त्वचा काली तथा कुछ लोगों की त्वचा हल्के रंग की क्यों होती है। दूसरे शब्दों में एक ही प्रकार के जीवों में भिन्नता क्यों पायी जाती है। इसमें ऐसी लाक्षणिक तकनीकों को भी सम्मिलित किया जाता है जो यह बताती है कि लिंग निर्धारण मनुष्य में रक्त समूहों की वंशागति, आनुवंशिक विकारों तथा ऐम्नियोसेन्टेसिस के रूप में मानव जीनोम की क्या भूमिका है?



उद्देश्य

इस पाठ के अध्ययन के समापन के पश्चात् आप :

- आनुवंशिकता एवं आनुवंशिकी को परिभाषित कर पायेंगे;
- मेंडल द्वारा मटर पर किये गये प्रयोगों और प्राप्त निष्कर्षों का वर्णन कर सकेंगे;
- संकरण, युग्म-विकल्प (एलील), विशेषक (ट्रेट), प्रभाविता, अप्रभावी, समयुग्मजी, विषमयुग्मजी, जीनोटाइप (जीनप्रारूपी), लक्षण प्रारूप (फीनोटाइप) शब्दों को परिभाषित कर सकेंगे;
- अपूर्ण प्रभाविता, बहुजीनी वंशागति, बहुप्रभावी (प्लिओट्रॉपी) तथा घातक जीनों को उदाहरण सहित स्पष्ट कर पायेंगे;
- वंशागति के गुणसूत्र (क्रोमोसोम) सिद्धान्त की व्याख्या कर सकेंगे;
- सहलग्नता (लिंकेज), क्रॉसिंग-ओवर और क्रिस-क्रॉस वंशागति को परिभाषित कर सकेंगे और उदाहरण प्रस्तुत कर पायेंगे;
- मधुमक्खियों, पक्षियों तथा मनुष्यों में लिंग निर्धारण स्पष्ट कर पायेंगे;



- माइटोकॉण्ड्रिया वंशागति को मातृक वंशागति के एक उदाहरण के रूप में उचित ठहरा सकेंगे;
- मानव केंद्रक प्ररूप कैरियोटाइप- (Karyotype) का वर्णन कर सकेंगे;
- लिंग गुणसूत्र (सेक्स क्रोमोसोम्स) व अलिंगसूत्रों (ऑटोसोम्स) के बीच अन्तर कर पायेंगे;
- कुछ सामान्य आनुवंशिक विकारों जैसे - वर्णान्धता, हीमोफिलिया, डाउन सिन्ड्रोम, टर्नर सिन्ड्रोम, क्लार्नफेल्डर सिन्ड्रोम के कारणों तथा लक्षणों की सूची बना सकेंगे तथा वर्णन कर सकेंगे;
- Rh कारक की वंशागति का वर्णन कर सकेंगे और गर्भावस्था में इसकी सार्थकता की व्याख्या कर सकेंगे;
- मनुष्य के रूधिर समूहों की वंशागति की व्याख्या कर सकेंगे;
- एम्नियोसेन्टेसिस की लाक्षणिक तकनीक की व्याख्या कर सकेंगे और इसका महत्व बता सकेंगे;
- मानव जीनोम और जीनोमिकी (जीनोमिक्स) की धारणा का संक्षिप्त वर्णन कर सकेंगे।

22.1 आनुवंशिकता व विभिन्नता

जब भी किसी परिवार में संतान का जन्म होता है तो रिश्तेदार, शिशु की आँखों, नाक-नक्श, रंग, बालों के रंग का माता-पिता, सहोदरों व दादा-दादी या नाना-नानी से मिलान करने लगते हैं। इस प्रकार की समानताओं तथा भिन्नताओं का कारण माता-पिता से संतति में पीढ़ी दर पीढ़ी हस्तांतरित होने वाले जीन (genes) हैं। नया जीव अपने माँ-बाप से वंशानुक्रम में प्राप्त जीन के अनुसार विकसित होता है।

अभिलक्षणों का एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में अर्थात् माता-पिता से संतति में संचरण, वंशागति कहलाता है।

यह देखा जाता है कि एक ही माता-पिता की प्रत्येक संतान अपने आप में विलक्षण तथा एक दूसरे से भिन्न होती हैं केवल समरूप जुड़वाँ बच्चों को छोड़कर। इस प्रकार की विभिन्नताओं को **विविधता** कहते हैं।

विविधता का तात्पर्य माता-पिता तथा संतति या एक ही माता-पिता की दो संततियों या एक ही आबादी के सदस्यों के बीच भिन्नताओं से है।

एक ही आबादी में विभिन्नता बहुत महत्वपूर्ण है। इसका जन समुदाय (पोपूलेशन, population) की उत्तरजीविता के लिए महत्व है। ऐसा इसलिए है क्योंकि यदि पर्यावरण परिवर्तित हो तो कुछ जीव (जिनमें विशेष विभिन्नताएं हैं) नई परिस्थितियों के लिये अनुकूल बन जाते हैं, और नष्ट होने से बच जाते हैं। विभिन्नता उत्परिवर्तन या जीन में अचानक परिवर्तन के कारण होती है। गैमीटों के निर्माण पर मीओसिस के दौरान जीनों के स्थानांतरण व विनिमय के कारण भी विभिन्नता उत्पन्न होती है जिससे नये जीनों का पुनर्योजन होता है। (कोशिका के विभाजन पाठ 8 में, काइएज्मा निर्माण के बारे



में व पाठ 20, जोकि जन्तुओं में गैमीट निर्माण, निषेचन व जनन के बारे में है, का पुनः स्मरण करें) निषेचन में माता-पिता के गुणसूत्रों के *यादृच्छिक* मिश्रण से विभिन्न जीनी (जीनों का) संयोजन उत्पन्न होते हैं। विभिन्नता का एक ऐसा सर्वाधिक सामान्य स्रोत पुनर्योजन (recombination) कहलाता है।

वंशागत विविधता उत्परिवर्तन व पुनर्योजन के कारण होती हैं।

22.2 मेंडल के मटर के फूलों पर प्रयोग व वंशागति के सिद्धांत

सर ग्रेगर जॉन मेंडल (1822-1884) आस्ट्रियाई संत थे। जिन्होंने बगीचे की मटर (*Garden Pea - Pisum sativum*) को अपने प्रयोगों के लिये चुना और अपने परिणामों को 1865 में प्रकाशित किया। उनके कार्य की पुनः खोज मेंडल की मृत्यु के काफी समय बाद 1900 में शेरमाक (Tschermak), कॉरैन्स (Correns) तथा ह्यूगो-डी-व्रीज़ (Hugo de Vries) ने की। लेकिन वंशागति के सिद्धांतों का सर्वप्रथम प्रतिवेदन मेंडल ने किया। इसलिये उन्हें आनुवंशिकी का जनक (Father of Genetics) कहते हैं।

22.2.1 मेंडल के प्रयोग

मेंडल ने अपने प्रयोगों की योजना इस प्रकार बनायी ताकि विशुद्ध लंबे प्रकार के मटर के पौधों को विशुद्ध बौने पौधों द्वारा संकरित किया जा सके। लंबे पौधों के फूलों के परागकोश को विलगित करके उनके वर्तिकाग्र को बौने पौधों के फूलों से प्राप्त पराग द्वारा परागित किया गया। इसका विपरीत (व्युत्क्रम) प्रयोग भी किया गया।

आगामी बसंत ऋतु में नये पौधों से बीज इकट्ठा करके उन्हें बोया गया, मेंडल ने पाया कि इस पीढ़ी के सभी पौधे (जिन्हें पहली संतति पीढ़ी कहते हैं) लंबे पौधे थे, उन्होंने उन्हें स्व परागित होने दिया। उन्होंने पुनः बीज एकत्रित किये और पुनः अगले वर्ष उन्हें बोने से प्राप्त पौधों में तीन चौथाई लंबे तथा शेष बौने पाये गये। उन्होंने इस प्रयोग की पुनरावृत्ति अनेक बार की और यह पाया कि लंबे व बौने पौधों का अनुपात सदैव 3:1 रहता है (चित्र 22.1)



चित्र 22.1 मेंडल का लंबे व बौने मटर के पौधों के साथ प्रयोग



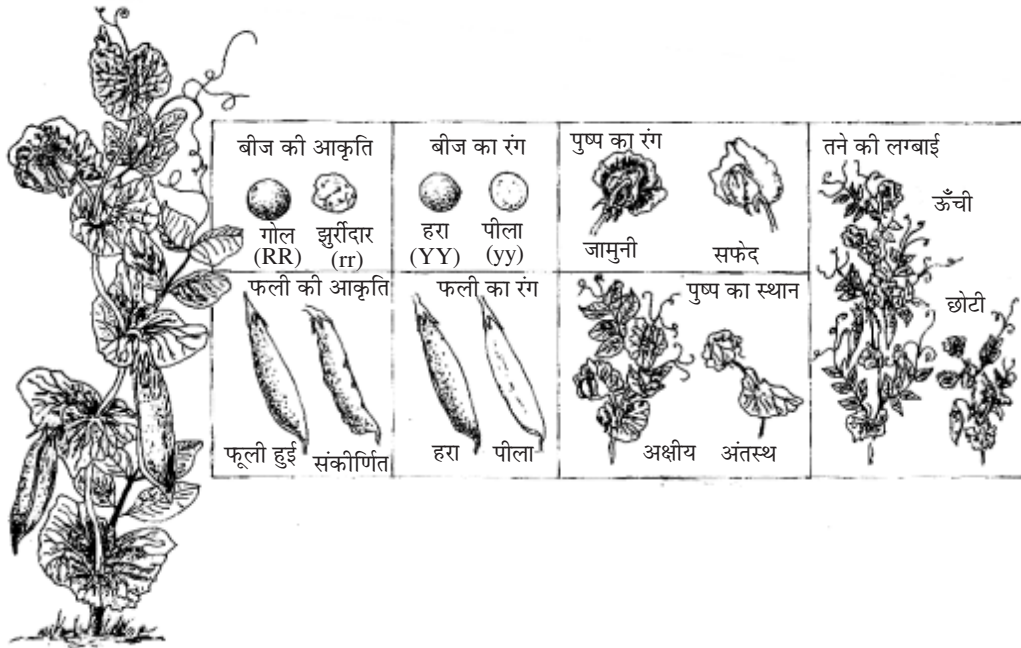
इस प्रकार उन्होंने 7 विपरीत अभिलक्षणों वाले मटर के पौधों में संकरण कराया। ये अभिलक्षण इस प्रकार थे : 1. लाल फूल व सफेद फूल वाले पौधे 2. अक्षीय तथा अंतस्थ पुष्पित पौधे 3. पीले व हरे बीज वाले पौधे 4. गोल बीज व झुर्रीदार बीज वाले पौधे 5. फली का रंग हरा तथा पीला 6. फूली हुई आकृति तथा संकीर्णित आकृति वाली फलियाँ 7. लंबे तने व छोटे तने वाले पौधे। ऐसे विपरीत अभिलक्षण वाले पौधों की बहुत-सी किस्में होती हैं जिनमें स्व-परागण होता है जिसके कारण पीढ़ी-दर-पीढ़ी उनमें एक ही प्रकार के अभिलक्षण व्यक्त होते हैं।

ऐसे संकर जिनमें वंशागति के लिये केवल एक ही अभिलक्षण लिया जाता है - एक संकर क्रॉस (Monohybrid cross) कहलाते हैं। मेंडल ने दो विपरीत अभिलक्षणों वाले पादपों जैसे लंबे व लाल फूल वाले व बौने तथा सफेद फूल वाले पौधों के बीच भी संकरण कराया जो द्विसंकर प्रसंकरण (Dihybrid cross) कहलाता है।

22.2.2 मेंडल के वंशागति सिद्धांत

अपने प्रयोगों के आधार पर मेंडल ने वंशागति के निम्न नियमों (सिद्धांतों) का प्रतिपादन किया।

1. **विसंयोजन का सिद्धांत या युग्मकों की शुद्धता का सिद्धांत**-गैमीट के निर्माण के समय, प्रत्येक जोड़े के दो गुणसूत्र दो विभिन्न कोशिकाओं में चले हो जाते हैं, जोकि युग्मकों का निर्माण करते हैं। यह एक सार्वत्रिक नियम है और सभी लैंगिक जनन करने वाले जीवों में गैमीट निर्माण के दौरान एक जोड़े के दो कारक विभिन्न गैमीटों में प्रवेश कर जाते हैं। प्रत्येक गैमीट कारकों की जोड़ी के केवल एक सदस्य को प्राप्त करता है।



चित्र 22.2 मेंडल द्वारा अध्ययन किये गये मटर के सात गुण (अभिलक्षण)

2. **प्रभाविता का सिद्धांत** - लक्षणों की वंशागति (जैसे - फूल का रंग, बीज का आकार आदि) के समय प्रत्येक लक्षण की वंशागति एक जोड़ी जीनों से नियंत्रित होती है। जब एक जोड़े के

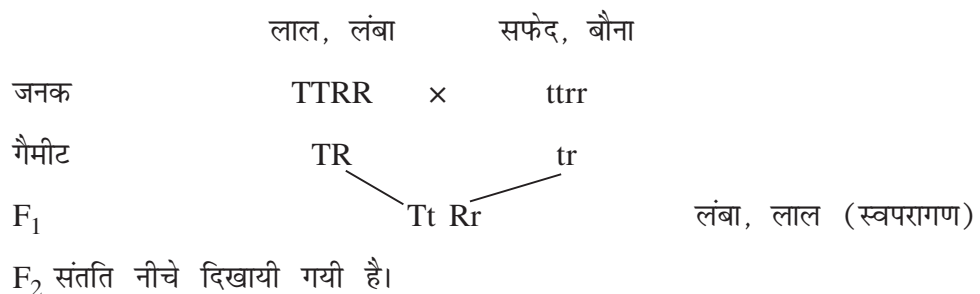


टिप्पणी

दोनों जीन एक ही प्रकार के होते हैं (उदाहरणतया, फूल का लाल रंग) इस स्थिति को समयुग्मजी (homozygous) कहते हैं। जब एक ही अभिलक्षण (जैसे-फूल का रंग) को नियंत्रित करने वाला जीन दो भिन्न प्ररूपों में गुणसूत्रों के एक जोड़ पर उपस्थित हो-लाल फूल के लाल रंग के लिए जीन एक गुणसूत्र पर और सफेद रंग के लिए जोड़े के दूसरे गुणसूत्र, जिसे इसका समजात कहते हैं पर उपस्थित है तो यह दशा विषमयुग्मजी (हेटरोजाइगस) कहलाती है। फल के लाल तथा सफेद रंग के लिए जीन एक ही जीन के दो विकल्प रूप होते हैं जिन्हें युग्मविकल्पी (एलील) कहते हैं।

वंशागति का दूसरा नियम यह बताता है कि एक जोड़े के दो विपरीत जीनों में एक की अभिव्यक्ति दूसरे से अधिक प्रभावी होती है। इस प्रकार यदि दोनों जीन लंबाई के लिये हों (TT से निरूपित) अर्थात् समयुग्मजी अथवा एक जीन लंबाई व दूसरा बौनेपन का (Tt) हो तो मटर के पौधे लंबे होंगे। अप्रभावी लक्षण (पौधों का बौनापन) तभी प्रकट होता है जब इसकी जीन समयुग्मजी अर्थात् (tt) हो। मेंडल द्वारा मटर के अभिलक्षणों के अध्ययन के मामले में एकसंकर क्रॉस व द्विसंकर क्रॉस दोनों के लिये प्रभावित के नियम (Law of dominance) को सही पाया गया।

3. **स्वतंत्र चयन का सिद्धांत** - दो लक्षणों की वंशागति (प्रत्येक लक्षण जोकि जीनों के एक जोड़े द्वारा नियंत्रित होता है) के जीन संतति में स्वतंत्र रूप से हस्तांतरित होते हैं (चित्र 22.3) अर्थात् एक जोड़ी कारकों का पृथक्करण दूसरी जोड़ी कारकों के पृथक्करण से पूर्णतया स्वतंत्र होता है।



नर व मादा गैमीटों में जीनें	TR	Tr	tR	tr
TR	TTRR लंबा लाल	TTRr लंबा लाल	TtRR लंबा लाल	TtRr लंबा लाल
Tr	TTRr लंबा लाल	TTrr लंबा सफेद	TtRr लंबा लाल	Ttrr लंबा सफेद
tR	TtRr लंबा लाल	TtRr लंबा लाल	ttRR बौना लाल	ttRr बौना लाल
tr	TtRr लंबा लाल	TtRr लंबा सफेद	ttRr बौना लाल	ttrr बौना सफेद

चित्र 22.3 द्विसंकर लक्षणप्ररूप (फीनोटाईप) अनुपात



9 लंबे लाल : 3 लंबे सफेद : 3 बौने लाल : 1 बौना सफेद

चित्र 22.3 जीनों के दो जोड़ों के स्वतंत्र चयन को दर्शाता है।

R = फूल के लाल रंग देने वाला जीन

r = फूल के सफेद रंग देने वाला जीन

T = पौधे को लंबा करने वाला जीन

t = पौधे के बौनेपन का जीन

आपने ध्यान दिया होगा कि जीनों का संघटन या जीनप्ररूप (जीनोटाईप) बाहर दिखने वाले लक्षणों (बाह्य अभिव्यक्ति) को नियंत्रित करता है (अर्थात् फीनोटाईप को नियंत्रित करता है), क्रॉस में संतति का अनुपात लक्षणप्ररूप (फीनोटाईप) अनुपात (phenotype ratio) कहलाता है।

जैसे अधिक से अधिक वैज्ञानिक आनुवंशिकी के प्रयोगों की खोज करते चले गये तो, यह स्पष्ट हुआ कि मेंडल के नियम सभी स्थितियों में सही नहीं होते। हम मेंडल के नियमों से व्यतिक्रमों के बारे में जानकारी प्राप्त करेंगे - जैसे कि अपूर्ण प्रभाविता, सहप्रभाविता (Co-dominance) और बहुजीनी वंशागति।

22.2.3 मेंडल की सफलता के कारण

- उनका सामग्री का चयन** - उन्होंने मटर को चुना जिसका जीवन चक्र अल्पअवधि का होता है, इसमें स्वपरागित द्विलिंगी पुष्प पाये जाते हैं जिनमें दलपुंज बंद होता है। अतः परागण को आसानी से नियंत्रित किया जा सकता है। मटर के पौधे उगाना आसान है और कई अच्छे विपरीत लक्षणों युक्त पादप उपलब्ध हैं।
- उनके द्वारा लक्षणों का चयन** - मेंडल द्वारा अपने प्रयोगों हेतु चयनित विपरीत लक्षण के 7 जोड़ों को नियंत्रित करने वाले कारक या तो समजात गुणसूत्रों पर उपस्थित थे और यदि एक ही गुणसूत्र पर उपस्थित थे तो एक दूसरे से इतने दूर स्थित थे कि वो स्वतन्त्र रूप से पृथक हो सकते थे अर्थात् उनकी वंशागति एक साथ नहीं होती थी। इसी कारण से मेंडल सहलग्नता और क्रॉसिंग ओवर नहीं खोज सके।
- मेंडल की तकनीक** - मेंडल की प्रयोग तकनीक उत्कृष्ट थीं। यह निम्न प्रकार थी-
 - विपर्यासी लक्षणों से युक्त शुद्ध वंशक्रम के समयुग्मजी पौधों का क्रॉस कराया गया।
 - पुंकेसरों को तोड़कर बाहर निकाल दिये जाने से स्वपरागण रोका गया इच्छित जनकों के बीच परपरागण।
 - मादा फूलों पर पराग को छिड़क देने के बाद उन्हें एक थैली के भीतर बाँध दिया गया ताकि और आगे परागण न हो सके।
 - बीजों को समय पर संग्रह किया गया व बोया गया।
 - उन्होंने एक बार में एक ही लक्षण की वंशागति पर विचार किया।
 - परिणामों का सांख्यिकीय विश्लेषण किया गया।
 - उन्होंने व्युत्क्रम संकरण किये और इनका परीक्षण किया ताकि परिणामों की पुष्टि हो सके (देखे उपखण्ड 22.3)



टिप्पणी

22.3 आनुवंशिकी की महत्वपूर्ण शब्दावली

- **कारक** : एक विशेष लक्षण की वंशागति व अभिव्यक्ति के लिये उत्तरदायी एकक। अब जीन पद द्वारा प्रतिस्थापित।
- **जीन** : DNA अणु का विशेष खण्ड जो एक विशिष्ट गुण की वंशागति व अभिव्यक्ति को निर्धारित करता है।
- **एलील या ऐलीलोमार्फ** : एलील किसी भी कारक अथवा जीन के दो या दो से अधिक विकल्पी रूप। उदाहरण के लिये मटर के पौधे में बीज को आकृति प्रदान करने वाले जीन के दो विकल्पी रूप हो सकते हैं : गोल (R) व झुर्रीदार (r)। गोल व झुर्रीदार बीजों के लिये दोनों जीन एक दूसरे के एलील हैं। इसी प्रकार मनुष्यों में रक्त समूह को नियंत्रित करने वाले जीन के तीन एलील I^A , I^B तथा I^O ($I =$ इम्यूनोहीमोग्लोबीन जीन)। समजाती गुणसूत्र में एलील समान स्थान पर रहते हैं।
- **विशेषक (ट्रेट)** : यह अभिव्यक्त लक्षण है उदाहरणतया फूल का रंग, बीज की आकृति आदि।
- **प्रभावी गुण** : किसी गुण के दो विकल्पी रूपों में से जो रूप विषमयुग्मजी जीव के F_1 संकर में अभिव्यक्त होता है उसे प्रभावी गुण (प्रभावी ऐलील) कहते हैं और इस घटना को प्रभाविता कहते हैं उदाहरणतया Tt से युक्त जीव में T ऊँचापन अथवा लम्बा होना स्वयं को प्रकट करता है और t (बौनापन) व्यक्त नहीं हो सकता इसलिये T प्रभावी जीन है।
- **अप्रभावी गुण** : एक गुण के दो विकल्पी रूपों में से जो रूप F_1 संकर में अभिव्यक्त नहीं होता, उसे अप्रभावी गुण कहते हैं, अप्रभावी गुण केवल सहयुग्मजी स्थिति (उदाहरणतया tt) में ही अभिव्यक्त होता है।
- **जीनप्ररूप (जीनोटाइप)** : एक व्यक्ति की आनुवंशिक संरचना को जो नर या मादा अपने जनकों से वंशानुक्रम में प्राप्त करते हैं, जीनप्ररूप (जीनोटाइप) कहते हैं, उदाहरणतया विशुद्ध गोल बीज वाले जनक मटर के पौधे का जीनोटाइप RR है।
- **लक्षणप्ररूप (फीनोटाइप)** : किसी जीव के किसी एक या अधिक गुणों की बाह्य अभिव्यक्ति को लक्षणप्ररूप (फीनोटाइप) कहते हैं, उदाहरणतया बीजों के लिये गोल या झुर्रीदार आकृति फीनोटाइप है।
- **समयुग्मजी** : किसी गुण के लिये एक समान ऐलील वाला जीव सहयुग्मजी कहलाता है, उदाहरणतया RR ऐलील युक्त बीज की आकृति के लिये समयुग्मजी है।
- **विषमयुग्मजी** : किसी गुण के लिये एक जीव के दोनों ऐलील असमान होने की स्थिति को विषमयुग्मजी कहते हैं। उदाहरणतया Rr ऐलील वाला पादप बीज के आकार के लिये विषमयुग्मजी होता है।
- **जनक पीढ़ियाँ** : पहले संकरण में प्रयुक्त माता-पिता जनक पीढ़ी (P_1) को निरूपित करते हैं।
- **F_1 पीढ़ी** : दो जनकों (माता-पिता; P_1) के बीच क्रॉस से उत्पन्न संतति को प्रथम या F_1 पीढ़ी कहते हैं।
- **F_2 पीढ़ी** : F_1 पीढ़ी में क्रॉस या अन्तर्जनन के परिणामस्वरूप प्राप्त संतति पीढ़ी द्वितीय संतानीय पीढ़ी कहलाती है।
- **एक संकर क्रॉस** : इस प्रकार के प्रसंकरण जिसमें एक ही जोड़ी लक्षणों को लिया जाता है एक संकर क्रॉस कहलाता है व F_1 संतति को संकर (Hybrid) कहते हैं, 3 प्रभावी : 1 अप्रभावी का



अनुपात (फीनोटाइपिक अनुपात) जोकि F_2 पीढ़ी से एक संकर संकरण के परिणामस्वरूप प्राप्त होता है एक संकर फीनोटाइप अनुपात (monohybrid ratio) (उदाहरणतया मेन्डेलीय में 3:1) कहलाता है।

- **द्विसंकर क्रॉस :** जब दो जोड़ी विपर्यासी लक्षणों को अध्ययन करने के लिए माता-पिता में क्रॉस कराया जाता है तो इसे द्विसंकर क्रॉस (Dihybrid cross) कहते हैं। F_2 पीढ़ी में द्विसंकर क्रॉस से प्राप्त फीनोटाइप अनुपात को द्विसंकर लक्षणप्ररूपी अनुपात कहते हैं। (उदाहरणतया मेंडेलीय क्रॉस में 9 : 3 : 3 : 1 का अनुपात)।
- **संकरण :** विभिन्न प्रजातियों के जीवों के बीच क्रॉस - संतति में अनुकूल गुणों के विकास के लिये
- **परीक्षण क्रॉस :** F_1 संतति व समयुग्मजी अप्रभावी गुणों वाले जनक के बीच क्रॉस, यदि F_1 संतति विषमयुग्मजी हो तो परीक्षण क्रॉस के परिणामस्वरूप 1:1 का अनुपात पाया जाता है।
- **व्युत्क्रम क्रॉस :** इस प्रकार के क्रॉस में माता-पिता (जनकों) का लिंग उत्क्रमित कर दिया जाता है अर्थात यदि पहले क्रॉस में पिता बौना व माँ लम्बी हो तब व्युत्क्रम क्रॉस में माँ बौनी व पिता लंबे लिए जाएंगे।



पाठगत प्रश्न 22.1

1. किसे आनुवंशिकी का जनक कहा जाता है और क्यों?
.....
2. निम्न में अन्तर बताये।
(क) समयुग्मजी व विषमयुग्मजी
.....
(ख) प्रभावी व अप्रभावी
.....
(ग) जीनप्ररूप (जीनोटाइप) और लक्षणप्ररूप (फीनोटाइप)
.....
(घ) एक संकर क्रॉस व द्विसंकर क्रॉस
.....
3. वंशागति व विविधता को परिभाषित करें।
.....
4. एक संकर व द्विसंकर लक्षणप्ररूप (फीनोटाइप) अनुपात बतायें।
.....
5. विविधता के दो स्रोत बतायें।
.....



टिप्पणी

22.4 मेंडल के सिद्धांतों से विचलन : अपूर्ण प्रभाविता

फोर ऑ क्लॉक प्लांट 4' O clock plant (*Mirabilis jalapa*) व स्नैपड्रैगन (*Antirrhinum*) में प्रभाविता का सिद्धांत लागू नहीं होता। इसमें जब एक समयुग्मजी लाल फूल वाले पौधे (RR) का दूसरे समयुग्मजी सफेद फूल वाले पौधे के बीच क्रॉस कराया जाता है तो F₁ पीढ़ी के सभी फूल गुलाबी होते हैं, जब F₁ पौधों में स्वपरागण होता है तो फीनोटाइप (Phenotype) अनुपात 1:2:1 पाया जाता है।

जनक	RR × rr
युग्मक (गैमीट)	R, R × r, r
F ₁	Rr गुलाबी
F ₂	1 लाल : 2 गुलाबी : 1 सफेद

आप पायेंगे विषमयुग्मजी (rr) पौधों के फूलों का रंग अंतर्वर्ती रंग (गुलाबी) होता है। आपने यह भी ध्यान दिया होगा कि 1RR : 2Rr : 1rr का जीनप्ररूपी (जीनोटाइपिक) अनुपात व 1 लाल : 2 गुलाबी : 1 सफेद का लक्षणप्ररूपी (फीनोटाइपिक) अनुपात समान है।

बहुविकल्प ऐलील व सहप्रभाविता (Multiple alleles and codominance)

लंबा या छोटा (बौना), लाल या सफेद, भूरी आँखें या नीली आँखें आदि ये जीन युग्मविकल्पी (ऐलील) के मात्र दो प्रकार हैं। अधिकांश जीन के दो से अधिक प्रकार के ऐलील होते हैं - बहुयुग्मविकल्पी (multiple alleles) का एक उदाहरण रक्त समूह के लिये जीन है।

मनुष्य के चार रक्त समूहों का एक एकल जीन द्वारा निर्धारण किया जाता है। A समूह के ऐलील I^A व B समूह के ऐलील I^B दोनों प्रभावी हैं। अतः I^A व I^B ऐलील दोनों से युक्त रक्त समूह AB होता है क्योंकि I^A व I^B दोनों समूह सह-प्रभावी होते हैं, जीन i जब समयुग्मजी होता है तो रक्त समूह O होता है। मानव रक्त समूहों के जीनोटाइप व फीनोटाइप निम्न सारणी 22.1 दिये गये हैं।

सारणी 22.1 मानव रक्त समूह के जीनोटाइप व फीनोटाइप

जीनोटाइप	रक्त समूह
I ^A I ^A और I ^A i	A
I ^B I ^B और I ^B i	B
I ^A I ^B	AB
ii	O

घातक जीन

क्या आपने कभी पीली चुहिया देखी है? शायद नहीं। चुहिया में पीला लोमचर्म जीन (Y) की उपस्थिति के कारण होता है जो समयुग्मजी अवस्था YY में चुहिया की युग्मनजी अवस्था में मृत्यु के लिये भी उत्तरदायी है। इससे यह संकेत भी मिलता है कि प्रभावी ऐलील 'Y' के लिये समयुग्मजी चुहिया (पीले लोमचर्म के लिए पदार्थ प्रजनन करने वाली) कभी जन्म नहीं लेती। जीव विज्ञान जीन्स का ऐसा संयोग (YY) घातक जीन कहलाते हैं और यह घटना



टिप्पणी

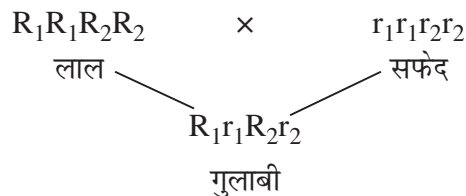
घातकता कहलाती है। कुछ घातक जीन केवल समयुग्मजी स्थिति में ही घातक होते हैं और अप्रभावी घातक जीन कहलाते हैं। प्रभावी घातक विषमयुग्मजी स्थिति में भी मृत्युकारक हो सकते हैं।

बहुप्रभावित (Pleiotropy)

जबकि एक जीन के कई ऐलील हो सकते हैं और बहुत से जीनोटाइप दे सकते हैं, एक जीन कई जीनोटाइप को नियंत्रित कर सकता है। उदाहरण के तौर पर ड्रोसोफिला में सफेद आँख के लिये अप्रभावी जीन समयुग्मजी स्थिति में विद्यमान होने पर कई और लक्षणों को प्रभावित करता है जैसे : पंखों की आकृति, उदर की आकृति। अतः सफेद आँख वाले ड्रोसोफिला में अवशेषी पंख और उदर कुंडलित पाये जाते हैं।

बहुजीनी या मात्रात्मक वंशागति

जब एक विशेषक (आकृति या लक्षण) एक जीन द्वारा नियंत्रित होता है तो इसे **एकल जीनी वंशागति** (वंशानुक्रम) कहते हैं। बहुत से विशेषक (आकृति या लक्षण) बहुत से अलग-2 प्रकार के जीनों द्वारा नियंत्रित होते हैं। उदाहरण के तौर पर मनुष्यों में त्वचा का रंग व गेहूँ के दाने का रंग कई जीनों के संयुक्त प्रभाव के कारण होता है, उनमें से कोई भी अकेले प्रभावी नहीं है। एक विशेषक को प्रभावित करने वाले **बहुजीन** (polygenes) अनेकों गुणसूत्रों में पाये जाते हैं। इन सभी जीनों का कुल प्रभाव उत्पन्न करने में समान व संचयी योगदान होता है। मानव त्वचा के रंगद्रव्य निर्माण में तीन या चार जीनों का सहयोग होता है। अतः त्वचा के रंग में बहुत गोरेपन से बहुत कालेपन के बीच अविच्छिन्न परिवर्तन होता है। बहुत जीनों द्वारा नियंत्रित इस प्रकार की वंशागति को मात्रात्मक वंशागति या बहुजीनी (बहुत से जीनों के कारण उत्पन्न) - वंशागति कहते हैं।



	R_1R_2	R_1r_2	r_1R_2	r_1r_2
R_1R_2	$R_1R_1R_2R_2$ लाल	$R_1R_1R_2r_2$ गहरा गुलाबी	$R_1r_1R_2R_2$ गहरा गुलाबी	$R_1r_1R_2r_2$ गुलाबी
R_1r_2	$R_1R_1R_2r_2$ गहरा गुलाबी	$R_1R_1r_2r_2$ गुलाबी	$R_1r_1R_2r_2$ गुलाबी	$R_1r_1r_2r_2$ हल्का गुलाबी
r_1R_2	$R_1r_1R_2R_2$ गहरा गुलाबी	$R_1r_1R_2r_2$ गुलाबी	$r_1r_1R_2R_2$ गुलाबी	$r_1r_1R_2r_2$ हल्का गुलाबी
r_1r_2	$R_1r_1R_2r_2$ गुलाबी	$R_1r_1r_2r_2$ हल्का गुलाबी	$r_1r_1R_2r_2$ हल्का गुलाबी	$r_1r_1r_2r_2$ सफेद

1 लाल : 4 गहरा गुलाबी : 6 गुलाबी : 4 हल्का गुलाबी : 1 सफेद



टिप्पणी

बहुजीनी वंशागति में

1. प्रत्येक प्रभावी जीन के नियंत्रण की तीव्रता समान होती है।
2. प्रभावी जीनों का प्रभाव संचयी होता है।
3. विशेषक की तीव्रता प्रभावी जीनों की संख्या पर निर्भर होती है।



पाठगत प्रश्न 22.2

1. परिभाषित करें।
 1. युग्मविकल्पी (एलील)
 2. सहप्रभाविता
 3. बहुजीन
 4. घातक जीन
2. निम्न में किस प्रकार की वंशागति पायी जाती है?
 1. मानव में रक्त समूह
 2. स्नैपड्रैगन के फूल का रंग
 3. गेहूँ के दाने का रंग
 4. मानव त्वचा का रंग
3. अपूर्ण वंशागति में एक संकर लक्षणप्ररूपी (फीनोटाइपिक) अनुपात (phenotypic monohybrid ratio) बताइए।
.....

22.4 वंशागति का गुणसूत्रीय सिद्धान्त

सटन एवं बोवरी (Sutton and Boveri) ने सन् 1902 में पाया कि :

जब दो युग्मकों (गैमीटों) का सम्मिलन न होता है तो युग्मनज में दोनों जनकों के गुणसूत्र एक साथ आ जाते हैं और गैमीट बनते समय जब अर्धसूत्री विभाजन (मिओसिस) होती है तो फिर ये गुणसूत्र (क्रोमोसोम) एक दूसरे से पृथक हो जाते हैं। आप पहले पढ़ चुके हैं कि क्रोमोसोम तंतुमय संरचनायें



होती हैं जो केंद्रक (न्यूक्लियस) में उपस्थित होते हैं और कोशिका विभाजन के समय ही दिखाई पड़ते हैं। गैमीटों में क्रोमोसोम की संख्या (n) आधी होती है अर्थात् ये अगुणित होते हैं और युग्मनज द्विगुणित होता है अर्थात् इसमें क्रोमोसोम की संख्या एक गैमीट की तुलना में दोगुनी (2n) होती है। उपरोक्त दो प्रेक्षणों से सिद्ध हुआ कि वंशागति के दौरान मेंडेलीय कारकों या जीनों के व्यवहार एवं मीओसिस के दौरान क्रोमोसोम के व्यवहार में एक विलक्षण समानता पायी जाती है।

इसके आधार पर सटन तथा बोवरी ने “वंशागति का क्रोमोसोम सिद्धांत” प्रस्तुत किया जिसकी मुख्य बातें इस प्रकार हैं।

1. जीव की दैहिक कोशिकाओं में, जो युग्मनज (जाइगोट) के बार-बार विभाजनों से व्युत्पन्न होती हैं, क्रोमोसोमों के दो सर्वसमान (अभिन्न) समुच्चय पाये जाते हैं, अर्थात् वे द्विगुणित होते हैं। इनमें से क्रोमोसोमों का एक समुच्चय माता से (मातृक क्रोमोसोम) और दूसरा समुच्चय पिता से (पैतृक क्रोमोसोम) प्राप्त होते हैं। एक ही प्रकार के दो क्रोमोसोमों (समान जीनों युक्त) में ये इनका समजात जोड़ा (homologous pair) बनता है। मानवों में 23 जोड़े क्रोमोसोम (गुणसूत्र) पाये जाते हैं।
2. युग्मक (गैमीट) बनने के समय समजात जोड़े के गुणसूत्र अर्धसूत्री विभाजन या अर्धसूत्रण (मीओसिस) के दौरान पृथक् हो जाते हैं।
3. मीओसिस के दौरान गुणसूत्रों के व्यवहार से पता चलता है कि मेंडल के कारक अथवा जीन गुणसूत्रों पर रैखिक रूप से व्यवस्थित होते हैं, आण्विक जीव विज्ञान में प्रगति से यह ज्ञात हुआ है कि एक क्रोमोसोम DNA अणु का बना होता है और DNA के खण्ड जीन होते हैं।

22.5 सहलग्नता तथा क्रॉसिंग ओवर

बेटीसन तथा प्यूनेट ने स्वीट पी (*Lathyrus odoratus*) की यथार्थ प्रजनन करने वाली नस्लों को लेकर उनके बीच द्विसंकर क्रॉस कराया और ऐसा करने पर इन्हें F_2 पीढ़ी में 9 : 3 : 3 : 1 के अनुपात के बदले 7 : 1 : 1 : 7 का अनुपात प्राप्त हुआ। इससे ज्ञात हुआ कि लक्षणों के नये संयोजनों (पुनर्योजनों recombinants) की अपेक्षा जनकीय स्वरूपों की संख्या अधिक थी। इसका अर्थ यह हुआ कि प्रयोग के लिये छाँटे गये जीन स्वतंत्र अपव्यूहन (Independent assortment) के सिद्धांत का अनुसरण नहीं करते। इसके बदले उनमें साथ-साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति होती है या यह कह सकते हैं कि वे सहलग्न होते हैं।

इस प्रकार एक ही क्रोमोसोम पर मौजूद जीनों में एक साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति होती है और उन्हें सहलग्न (Linked) कहा जाता है। इस परिघटना को सहलग्नता (linkage) कहते हैं।

एक ही गुणसूत्रों पर मौजूद जीनों के जिस समूह में एक साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति होती है, उसे सहलग्न समूह (Linkage group) कहते हैं।

ऊपर दिये गये प्रयोगों में कुछ पुनर्योजनी प्ररूप भी मिले। ऐसा कैसे हुआ? यह एक अन्य परिघटना के कारण हुआ, जिसे क्रॉसिंग ओवर (Crossing Over) कहते हैं।

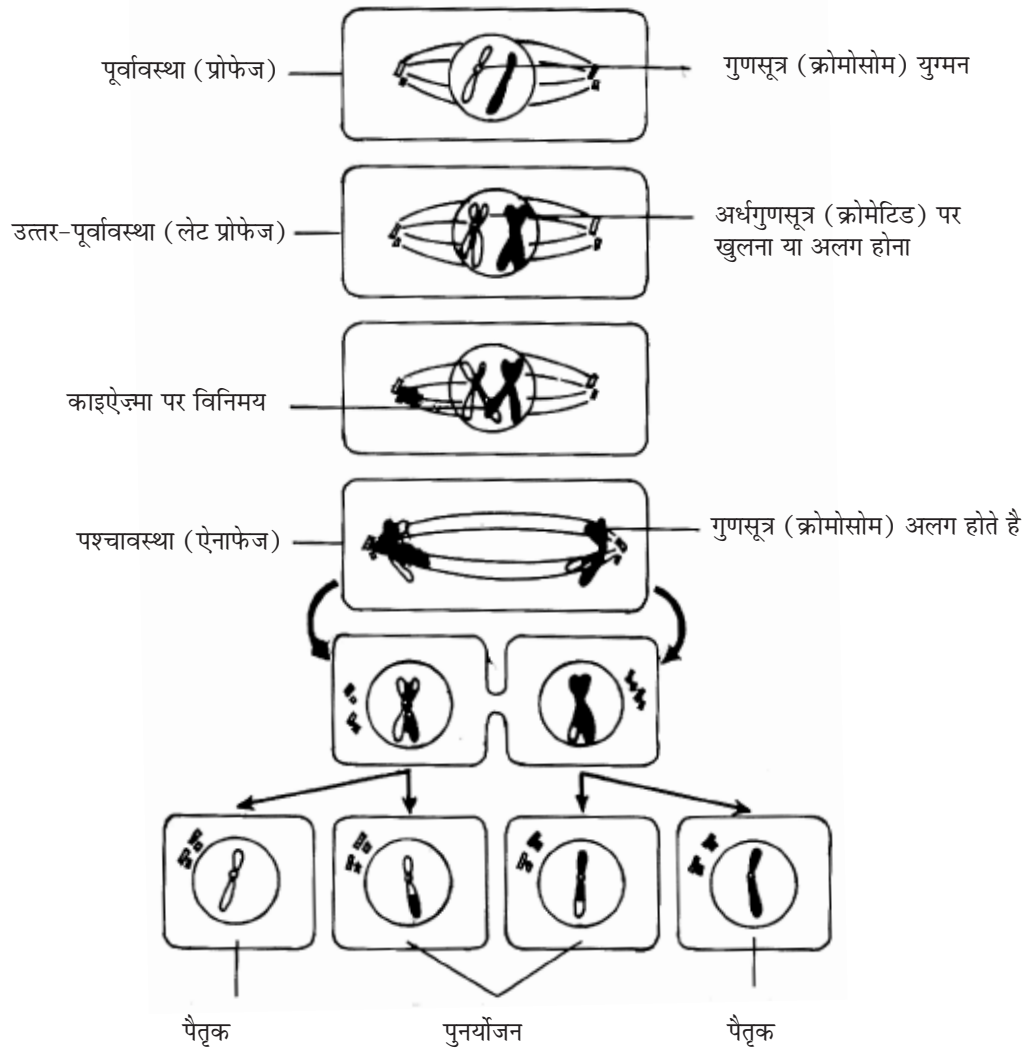


टिप्पणी

क्रॉसिंग ओवर उस भौतिक आदान प्रदान को कहते हैं जो समजात जोड़े के गुणसूत्रों (क्रोमोसोमों) के असहजात अर्धगुणसूत्र (क्रोमैटिडों) के भागों के बीच होता है।

क्रॉसिंग ओवर गैमीट निर्माण के समय मीओसिस I के प्रोफेज I में घटित होता है। जिस बिंदु पर क्रॉसिंग ओवर होता है उसे काएज़्मा कहते हैं। (चित्र 22.3 देखें)। सहलग्नित (linked) जीन एक दूसरे के क्रॉसिंग ओवर द्वारा अलग-अलग हो जाते हैं।

प्रथम विभाजन



चित्र 22.3

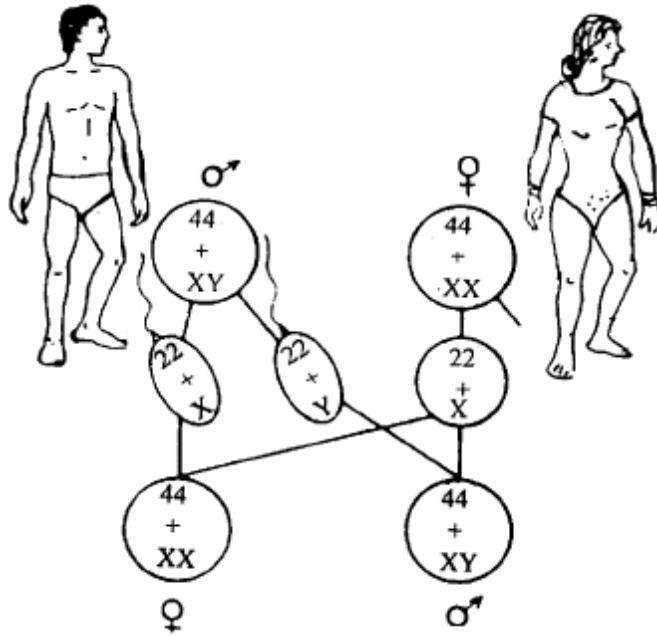
22.6 गुणसूत्र तथा लिंग निर्धारण

कुछ द्विगुणित जीवों में, एक विशेष गुणसूत्र की लिंग निर्धारण में एक भूमिका होती है। इस प्रकार के गुणसूत्रों को लिंग गुणसूत्र (सेक्स क्रोमोसोम) तथा समुच्चय के शेष गुणसूत्रों को अलिंग सूत्र (ऑटोसोम) कहते हैं।

- जब किसी व्यक्ति में लिंग गुणसूत्र आकारिकीय दृष्टि से समान (XX) होते हैं तब उसे समयुग्मकी कहते हैं। ऐसी व्यक्तियों में केवल एक ही प्रकार के गैमीट (युग्मक) बनते हैं, जिनमें X गुणसूत्र होता है। उदाहरण के तौर पर मानव मादा के सभी अंडों में एक X गुणसूत्र होता है अतः मानव मादा को समयुग्मकी (homogametic) कहते हैं।



टिप्पणी



चित्र 22.5 मानव में लिंग निर्धारण का गुणसूत्र तरीका

22.6.1 मानव में लिंग निर्धारण

जब किसी व्यक्ति में लिंग गुणसूत्र आकारिकीय दृष्टि से असमान (XY) होते हैं तब उसे विषमयुग्मकी (heterogametic) कहते हैं। ऐसी व्यष्टियाँ दो प्रकार के गैमीट बनाती हैं (एक में X क्रोमोसोम तथा दूसरे में Y क्रोमोसोम होता है)। उदाहरण के तौर पर मानव नर दो प्रकार के शुक्राणु (X-युक्त व Y-युक्त) उत्पन्न करते हैं। जब मानव अंड Y-युक्त शुक्राणु से निषेचित होता है तो नर शिशु उत्पन्न होता है (चित्र 22.6)। एक नर शिशु पैदा होगा या मादा यह केवल विशुद्ध संयोग है। किसी भी जनक को संतति के लिंग के लिये दोषी नहीं ठहराया जा सकता है।

22.6.2 पक्षियों में लिंग निर्धारण

पुस्तक 2, मॉड्यूल 3 से आनुवंशिकी के नियम पर लिखे पाठ 21 में आप XX-XY प्रकार के लिंग निर्धारण के बारे में पढ़ चुके हो। इस प्रकार का लिंग-निर्धारण स्तनधारियों में, जिनमें मानव भी सम्मिलित हैं, और अधिकांश कीटों में पाया जाता है। हालांकि, पक्षियों में लिंग-निर्धारण प्रणाली थोड़ी भिन्न है। पक्षियों में नर और मादा दोनों में दो-दो लिंग गुणसूत्र होते हैं, लेकिन मानवों के विपरीत।



टिप्पणी

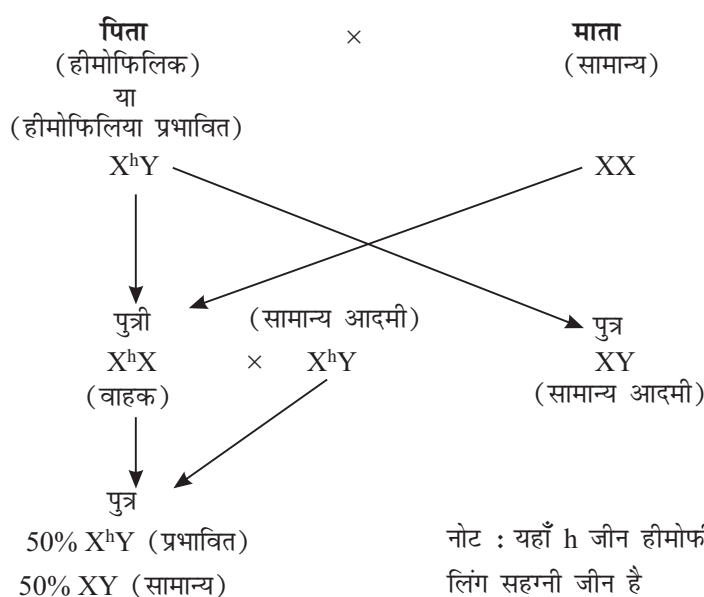
22.6.3 मधुमक्खियों में लिंग निर्धारण

मधुमक्खियों में लिंग-निर्धारण एक व्यक्ति द्वारा प्राप्त गुणसूत्रों के अनेक समुच्चयों से होता है। नर मधुमक्खी, जिसे पुमधुप कहते हैं, अनिषेचित अगुणित अंडों से उत्पन्न होती है और इस प्रकार नर मधुमक्खियों में गुणसूत्रों का केवल एक समुच्चय होता है (16 गुणसूत्र)। मादा मधुमक्खियों यानी श्रमिक और रानी मधुमक्खी दोनों निषेचित अंडों से उत्पन्न होती हैं और इस प्रकार द्विगुणित होती हैं। उनमें गुणसूत्रों के दो समुच्चय पाए जाते हैं (32 गुणसूत्र)। मधुमक्खियों में, केवल मादाएं ही लैंगिक जनन से उत्पन्न होती हैं। मधुमक्खियों की यह एक बड़ी रोचक बात है कि नरों का न तो कोई पिता होता है और न ही उनके बेटे ही होते हैं, लेकिन उनके दादा-दादी और नाना-नानी हो सकते हैं।

22.7 क्रिस क्रॉस वंशागति (X-सहलग्न वंशागति)

हमें पूर्ववर्ती ज्ञान है कि जीन गुणसूत्रों पर स्थित होते हैं वे जीन जो X-गुणसूत्र (सेक्स क्रोमोसोम) पर स्थित होते हैं उन्हें लिंग सहलग्न (sex linked) जीन कहते हैं इन जीनों में क्रिस-क्रॉस वंशागति पायी जाती है जैसा कि चित्र 22.6 में दर्शाया गया है।

यदि किसी नर में दोषी लिंग सहलग्न जीन X क्रोमोसोम पर स्थित हो तब जनन के दौरान यह नर अपना X क्रोमोसोम केवल अपनी पुत्री में ही संचरित करता है। यदि मादा में यह जीन हो तो यह उसे पुत्रों और पुत्रियों में समान रूप से पहुँचाती है। इस प्रकार नर अपने इस अप्रभावी लिंग सहलग्न जीन को अपनी पुत्री के माध्यम से अपने 50 प्रतिशत पौत्रों में पहुँचाता है। यह लिंग सहलग्न लक्षण अप्रभावी होने के कारण मादा में अभिव्यक्त नहीं होता है लेकिन नरों में अभिव्यक्त होता है इसलिये यह आनुवंशिक दोष नरों में तो आ जाता है लेकिन मादायें इन दोषपूर्ण जीनों की केवल वाहक ही रहती हैं। अप्रभावी जीन के लिये समयुग्मजी होने पर मादाओं में भी इस दोष की अभिव्यक्ति होती है।



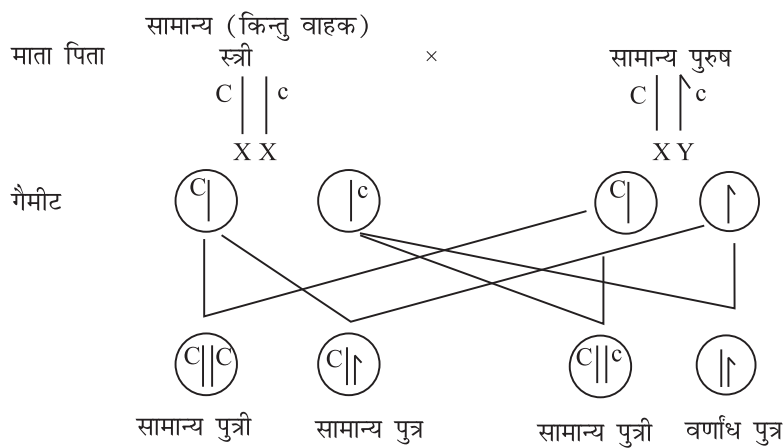
चित्र 22.6 X-सहलग्न वंशागति या क्रिस-क्रॉस वंशागति

अप्रभावी लिंग सहलग्न लक्षण की इस प्रकार की वंशागति जो पिता से पुत्री में और फिर पुत्री से पौत्रों में पहुँचती है। क्रिस क्रॉस वंशागति या X सहलग्न वंशागति कहलाती है।

मनुष्य में क्रिस-क्रॉस वंशागति - लाल हरी वर्णांधता तथा हीमोफीलिया लिंग सहलग्न वंशागति के उदाहरण हैं। दोषी जीन X क्रोमोसोम पर स्थित होता है। इस एक अकेले दोषी जीन से नर में रोग होता है और दो दोषी जीनों (सहयुग्मजी दशा) से मादा में भी रोग हो सकता है। मादाएं विषमयुग्मजी दशा में प्रकटतः सामान्य होती हैं। लेकिन वे वास्तव में रोग की वाहक होती हैं। वाहक मादायें अपने दोषी जीन को अपने 50 प्रतिशत पुत्रों में पहुँचा देती हैं, रोग केवल नरों में ही प्रकट होता है क्योंकि नर में X पर अवस्थित जीनों के साथी Y-क्रोमोसोम पर नहीं होते जो दोषी जीन के प्रभाव को छिपा सके। (देखिये चित्र 22.7 (a), (b), (c))

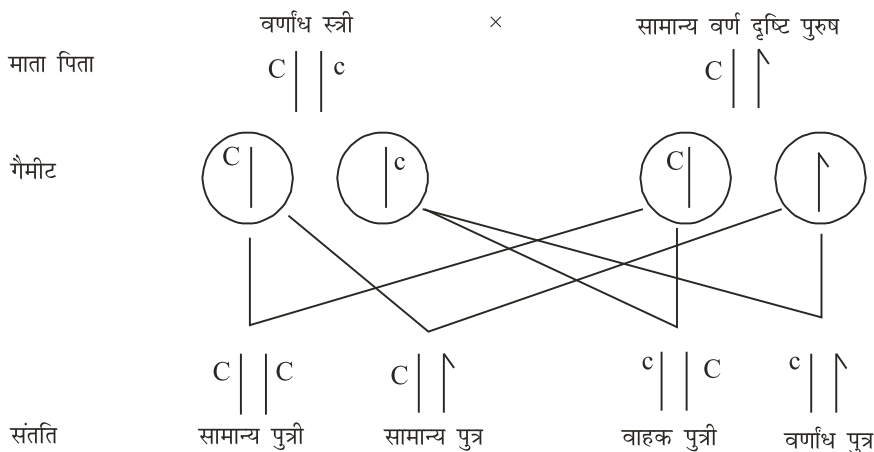


टिप्पणी



(C = सामान्य वर्ण दृष्टि जीन; c = वर्णांधता का जीन)

चित्र 22.7(a) सामान्य वर्णदृष्टि पुरुष व वर्णांधता वाहक स्त्री की संतति



चित्र 22.7 (b) सामान्य वर्ण दृष्टि पुरुष व वर्णांध स्त्री की संतति

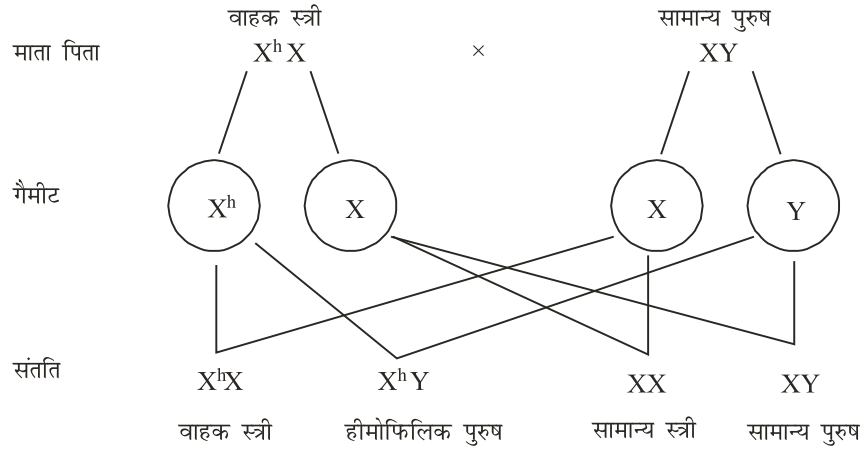
मॉड्यूल - 3

आनुवंशिकी के सिद्धांत

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी



चित्र 22.7 (c) – एक हीमोफिलिया वाहक स्त्री व सामान्य पुरुष की संतति



पाठगत प्रश्न 22.3

- जीन क्या है और ये कहाँ स्थित होते हैं?
.....
- वंशागति के गुणसूत्र सिद्धांत का प्रतिपादन करने वाले वैज्ञानिकों का नाम बतायें।
.....
- परिभाषित करें (i) सहलग्नता (ii) क्रॉसिंग ओवर
.....
- दो समजात गुणसूत्रों के बीच काइएज़्मा (Chiasma) निर्माण से जीन विनिमय कब होता है?
.....
- मानव मादा को समयुग्मकी लिंग की संज्ञा क्यों दी जाती है?
.....
- एक वर्णांध पुरुष की शादी एक सामान्य स्त्री से होती है जिसके माता-पिता दोनों सामान्य हैं। क्या उनका कोई पुत्र वर्णांध होगा? यदि नहीं तो क्यों?
.....
- प्रवाह चार्ट की सहायता से पक्षियों और स्तनधारियों में लिंग निर्धारण का अंतर स्पष्ट करें
.....



8. एक ऐसे कीट का नाम बताएं जिसमें सभी नर अनिषेकजनन विधि से उत्पन्न होते हैं।
.....
9. मधुमक्खी में 'नर के पिता नहीं होते और उनके पुत्र नहीं' हो सकते लेकिन पितामहो (grandfather) होते हैं। इस कथन की सार्थकता सिद्ध करें।
.....
10. पक्षियों में कौन-सा लिंग विषमयुग्मी (heterogametic) होता है?
.....
11. मधुमक्खियों में लिंग निर्धारण अगुणित द्विगुणितता (haplodiploidy) कहा जाता है। क्यों?
.....

22.8 माइटोकांड्रियल वंशागति - एक मातृक वंशागति का मामला

केंद्रक के अतिरिक्त माइटोकांड्रिया और हरितलवक (क्लोरोप्लास्ट) में भी DNA विद्यमान रहता है और आपने अभी केंद्रक में विद्यमान गुणसूत्रों पर जीनों के बारे में अध्ययन किया है। चूँकि युग्मज (जाइगोट) में माइटोकांड्रिया अंड से आता है, इसलिये माइटोकांड्रिया DNA तथा RNA की वंशागति को मातृक वंशागति का मामला कहा जाता है।

वास्तव में, विशेष रोग और इसलिये उनके लिये उत्तरदायी जीन माइटोकांड्रिया DNA में विकृतियों के कारण उत्पन्न होते हैं जोकि माँ के परिवार से संबंधित होते हैं।

22.9 मानव केंद्रकप्ररूप (कैरियोटाइप)

गुणसूत्रों को उनके प्रकार व आकार के अनुसार 7 समूहों में व्यवस्थापन को मानव कैरियोटाइप कहते हैं। यह माइटोटिक मध्यावस्था में दृष्टिगोचर क्रोमोसोमों को व्यवस्थित करके तैयार किया जाता है।

- (i) क्रोमोसोमों की कुल संख्या या $2n = 46$ (23 जोड़े)
 (ii) ऑटोसोमों की संख्या $= 44$ (22 जोड़े)
 (iii) लिंग क्रोमोसोमों $= X$ और $Y = 2$
 (iv) आकार, सेन्ट्रोमियर, व विशेष रंजन तकनीकों से प्राप्त पट्टियों को आधार बनाकर इन्हें A से G तक के सात समूहों में वर्गीकृत किया गया है जैसे चित्र 22.8 में दर्शाया गया है।

मानव में लिंग निर्धारण, जैसाकि आप पहले से ही जानते हैं निम्नवत् होता है।

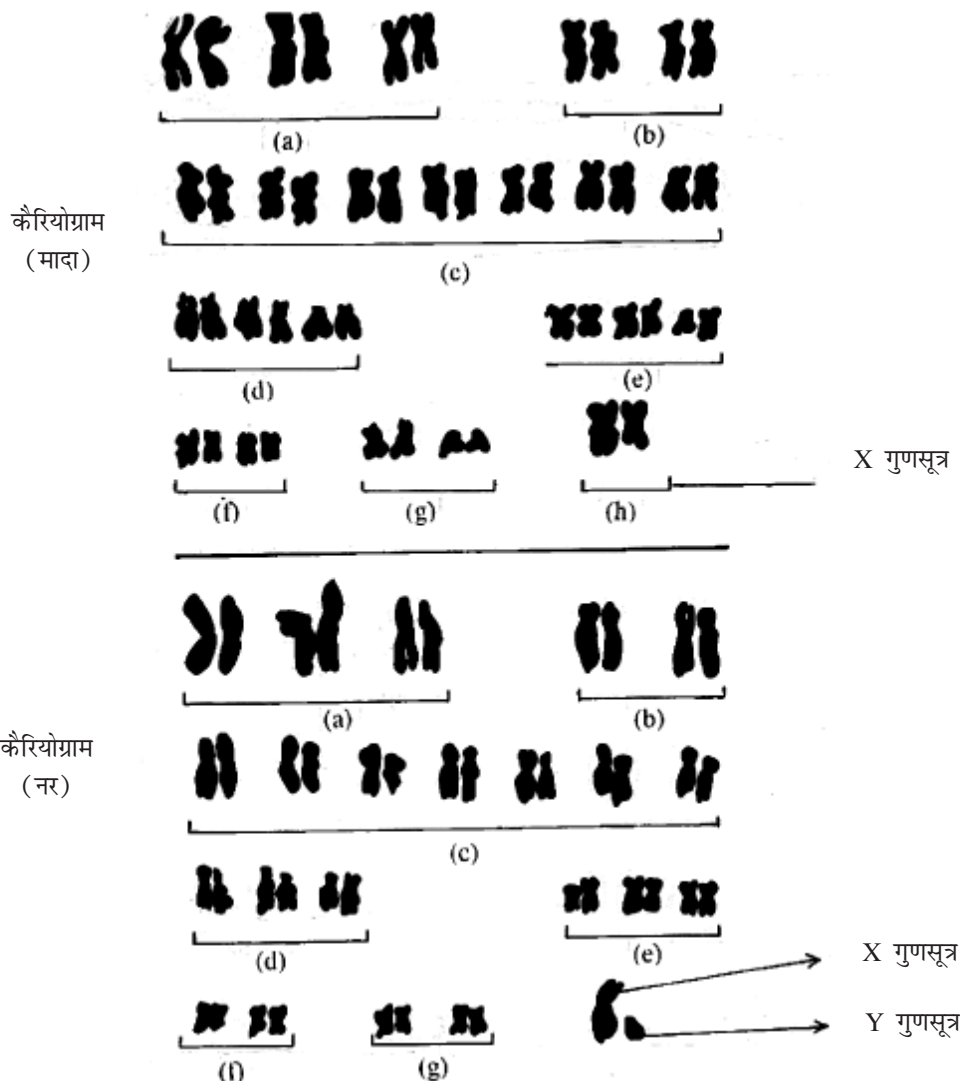
सामान्य पुरुष में 22 जोड़े ऑटोसोम + एक X क्रोमोसोम व एक Y क्रोमोसोम

सामान्य स्त्री में 22 जोड़े ऑटोसोम + दो X क्रोमोसोम होते हैं, नरत्व (maleness) के लिये Y आवश्यक होता है।

Y क्रोमोसोम के अभाव से एक स्त्री पैदा होती है।



टिप्पणी



चित्र 22.8 सामान्य मानव के क्रोमोसोमों को दर्शाता हुआ कैरियोटाइप, मादा में भी समान ऑटोसोम होते हैं लेकिन XY के स्थान पर दो X क्रोमोसोम

22.10 मानव में गुणसूत्रीय अपसामान्यताएं व आनुवंशिक विकार

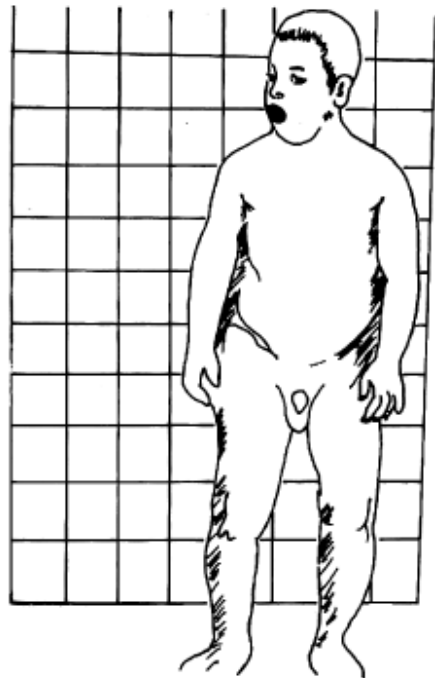
क्रोमोसोम की सामान्य संख्या व संरचना में किसी प्रकार के परिवर्तन से अपसामान्यताएं उत्पन्न होती हैं। मनुष्य में आनुवंशिक विकारों के कुछ उदाहरण निम्नवत् हैं-

1. मौंगोलता (मोंगोलिज्म) या डाउन्स सिन्ड्रोम - इसमें व्यक्ति में 47 क्रोमोसोम पाये जाते हैं जो कि 21वें जोड़े में एक अतिरिक्त क्रोमोसोम (21वें क्रोमोसोम की ट्राइसोमी) के कारण होता है। इसका परिणाम यह होता है कि वे

- मंदबुद्धि होते हैं।
- जीभ मोटी होती है।
- लटका मुँह (खुशी की झूठी अभिव्यक्ति) (चित्र 22.9)

आनुवंशिकी के सिद्धांत

चालीस वर्ष से ऊपर की आयु की गर्भवती महिलाओं में मोंगोल शिशु को जन्म देने की संभावना अधिक होती है।



चित्र 22.9 मोंगोलतायुक्त (मोंगोलिज्म) या डाउन्स सिंड्रोम



सेक्स क्रोमोसोम	आटोसोम
 XX	
 Y	

चित्र 22.10 क्लाइनफेल्डर सिंड्रोम युक्त मनुष्य

मॉड्यूल - 3

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

मॉड्यूल - 3

आनुवंशिकी के सिद्धांत

जनन एवं आनुवंशिकी



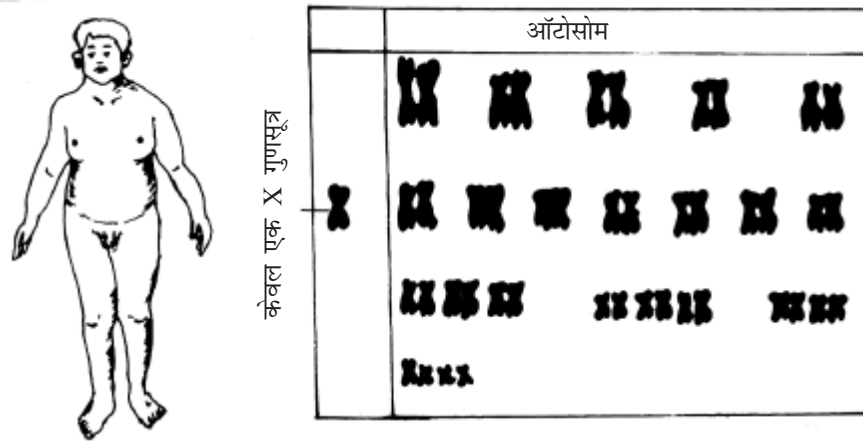
टिप्पणी

2. क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम (Klinefelter's Syndrome) जिस नर (पुरुष) में 47 क्रोमोसोम होते हैं एक अतिरिक्त X क्रोमोसोम (44 ऑटोसोम + XXY) होता है। क्लाइनफेल्टर के विशिष्ट लक्षण निम्न प्रकार है

- लंबा, अल्पबुद्धि पुरुष
- बंध्य (sterile) और पुरुष में मादा की तरह विकसित स्तन पुंस्तन वृद्धि-गाइनेकोमैस्टिया (gynaecomastia-gynae) = स्त्री + massere = स्तन; पुं = पुरुष + स्तन (चित्र 22.10)

3. टर्नर्स सिंड्रोम (Turner's Syndrome) - व्यक्ति एक महिला होती है जिसमें 45 क्रोमोसोम पाये जाते हैं जिसमें केवल एक X- क्रोमोसोम होता है (22 जोड़ी ऑटोसोम + XO) इसके मुख्य लक्षण निम्नवत हैं

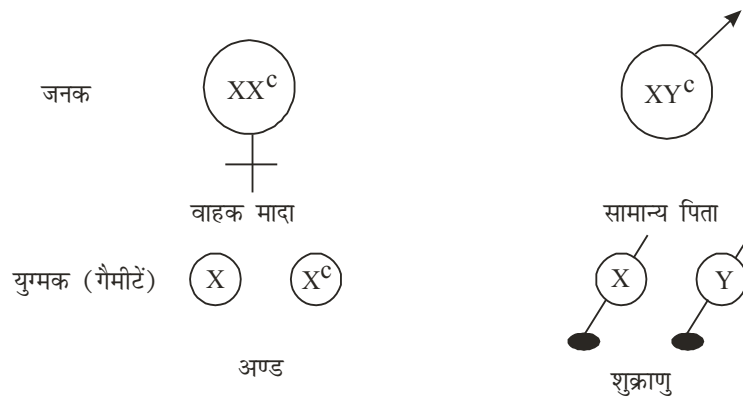
- मंदबुद्धि
- गर्दन पर जालनुमा (weblike) त्वचा
- अपूर्णविकसित स्तन (चित्र 22.11)



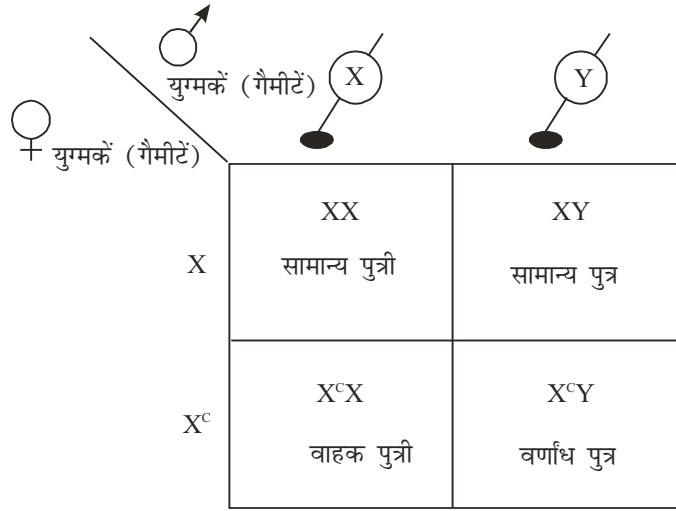
चित्र 22.11 टर्नर्स सिंड्रोम (Turner's Syndrome) से ग्रस्त महिला

4. वर्णान्धता व हीमोफीलिया (रक्तस्रावी-रोग (Bleeder's disease)

दोनों लिंग संलग्नी (Sex linked) विकार हैं (चित्र 22.6 तथा 22.7 देखें)



वंशागति निम्न प्रकार है :



चित्र 22.12 वर्णाधता की वंशागति

नोट : X = सामान्य एलील, X^c = अप्रभावी उत्परिवर्ती, चित्र 22.7 भी देखें।

पुरुष में एकल X क्रोमोसोम माँ से प्राप्त होता है। अतः एक दोषपूर्ण जीन (वर्णाधता या हीमोफीलिया के लिये) माँ के X क्रोमोसोम में विद्यमान रहता है जोकि पुत्र को अंतरित (चला आता) होता है और एक दोष के रूप में अभिव्यक्ति पाता है।

पुत्री को एक X गुणसूत्र माँ से और दूसरा गुणसूत्र पिता से प्राप्त होता है। माँ से प्राप्त दोषपूर्ण जीन दूसरे X पर सामान्य एलील द्वारा आच्छादित हो जाता है। तब पुत्री वाहक कहलाती है (चित्र 22.12)। वर्णाध पुरुष लाल व हरे रंगों में विभेद नहीं कर पाते हैं। हीमोफीलिया से ग्रस्त पुरुष के रक्त का थक्का आसानी से नहीं बन पाता है और रोगी की रक्तस्राव से मृत्यु हो सकती है। इसकी वंशागति ठीक वर्णाधता की वंशागति के समान है।

5. थैलेसेमिया (Thalassemia)

यह एक ऑटोसोमी/अलिंग सूत्रीय विकार (autosomal) है जिसमें हीमोग्लोबिन का संश्लेषण सुचारू रूप से नहीं होता है जिसके फलस्वरूप जीवित रहने के लिये बार-बार रक्ताधान (रक्त + आधान) (Transfusion) करते रहना पड़ता है।

दोषपूर्ण जीन अप्रभावी होता है और ऑटोसोम पर मौजूद रहता है इसलिये विषमयुग्मजी माता-पिता में यह दोष दृष्टिगोचर नहीं होता। बच्चा जो कि माता-पिता दोनों से (समयुग्मजी अप्रभावी) दोषपूर्ण जीन प्राप्त करता है वह थैलेसेमिया से पीड़ित रहता है।

6. सिकल सेल एनीमिया (Sickle cell anaemia)

यह एक दूसरी वंशानुगत अपसामान्यता है जोकि एकल ऑटोसोमी जीन के उत्परिवर्तन के कारण होती है। इसमें लाल रूधिर कणिकायें अपने वास्तविक आकार में न होकर विकृत होकर हँसिया (सिकल) के आकार की हो जाती हैं, यह दोषपूर्ण हीमोग्लोबिन के कारण होता है। दो दोषपूर्ण जीन (समयुग्मजी अप्रभावी) वाले व्यक्ति जीवित नहीं रह सकते हैं। विषमयुग्मजी व्यक्तियों में, एक जीन सामान्य होता है और इसलिये कुल लाल रूधिर कणिकाओं की आधी कणिकाओं में सामान्य हीमोग्लोबिन पाया जाता है जबकि दूसरी दोषपूर्ण होती है। सिकल सेल जीन वाले विषम युग्मजी व्यक्तियों के लिए यह



टिप्पणी



टिप्पणी

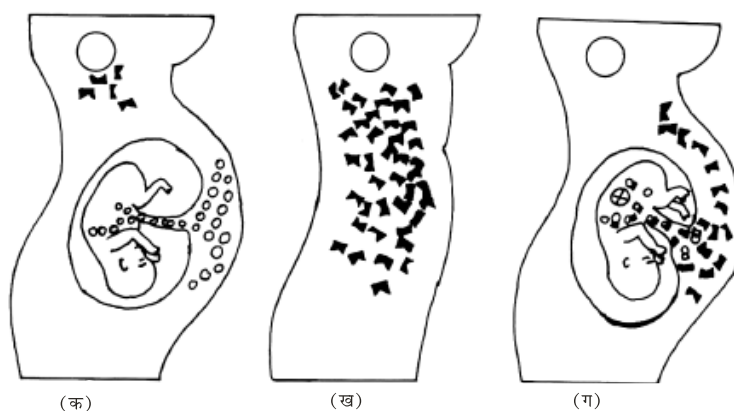
मलेरिया के विरुद्ध उन बच्चों के लिये एक वरदान है जिनमें एक दोषपूर्ण हीमोग्लोबिन जीन पाया जाता है उनमें मलेरिया का प्रभाव कम होता है क्योंकि दोषपूर्ण लाल रूधिर कणिकाओं के अंदर मलेरिया परजीवी पनप नहीं सकता।

7. Rh कारक (Rh factor)

Rh कारक एक प्रतिजन (एंटीजन) प्रोटीन है जोकि लाल रूधिर कणिकाओं की सतह पर विद्यमान रहता है। लगभग 15 प्रतिशत महिलाओं में Rh एंटीजन के लिये जीन विद्यमान नहीं रहता। वे Rh नेगेटिव (Rh - ऋणात्मक) होती हैं। पुरुष भी Rh नेगेटिव (ऋणात्मक) हो सकते हैं, लेकिन यह विशेषक (ट्रेट) केवल Rh ऋणात्मक महिलाओं में ही समस्या उत्पन्न करती है।

एक Rh ऋणात्मक गर्भवती महिला जिसका पति Rh⁺ (घनात्मक) है ऐसा गर्भ धारण कर सकती है (शिशु उत्पन्न कर सकती है) जिसमें पिता से Rh⁺ जीन चला आया हो। जब Rh⁺ भ्रूण का रक्त माँ की रूधिर धारा में प्रवेश करता है तो माँ का इम्यून तंत्र Rh एंटीजन के विपरीत एंटीबॉडियों को उत्पन्न करता है जिससे कि गर्भावस्था के दौरान छोटी मोटी (गौण) समस्याएं उत्पन्न हो सकती हैं। एंटीबॉडियां माँ के रक्त में ही रह जाती हैं और उत्तरवर्ती गर्भों में माँ के प्रतिपिंड जो भ्रूण Rh प्रतिजन के विरोधी हैं, भ्रूण की रूधिरधारा में प्रवेश कर सकते हैं और भ्रूण की लाल रूधिर कणिकाओं को नष्ट कर सकते हैं जिससे कि भ्रूण में गंभीर अरक्तता हो सकती है और यह भ्रूण के लिए घातक भी हो सकता है। इस स्थिति का ऐरिथ्रोब्लास्टोसिस फीटैलिस (गर्भ रक्ताणुकारकता) कहा जाता है। इस रोग को फेमिलियस इक्टेरस ग्रेविस नीओनेटोरम या पारिवारिक नपवजातक गंभीर कामला भी कहा जाता है।

आजकल Rh⁺ भ्रूण की Rh ऋणात्मक माँ का उपचार प्रसवोपरान्त तुरन्त किया जाता है ताकि माँ की रूधिर धारा में विद्यमान एंटीजन नष्ट किये जा सकें। (चित्र 22.13)



चित्र 22.13 Rh वंशागति का रचनातंत्र

- (क) प्रथम गर्भावस्था को दर्शाता है जहाँ माँ Rh(-) व भ्रूण Rh(+) है। भ्रूण का प्रोटीन (खाली वृत्त) माँ में प्रति अभिकर्ताओं के उत्पादन को प्रेरित करता है (काले प्रखण्ड)
- (ख) माँ के भीतर में प्रतिअभिकर्ताओं के धारण किये जाने को बतलाता है।
- (ग) समान माता में दूसरी गर्भावस्था में Rh(+) गर्भ को दर्शाता है दूसरी गर्भावस्था में समान माता के शरीर के प्रतिअभिकर्ता (antifactors) शिशु की लाल रूधिर कणिकाओं को नष्ट कर देंगे।



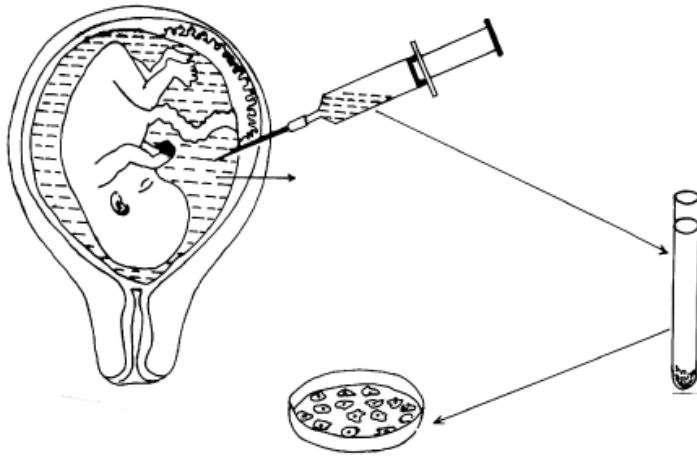
टिप्पणी

22.11 उल्बवेधन (एम्नियोसेन्टेसिस - Amniocentesis)

हम जानते हैं कि पक्षी, सरीसृप और स्तनधारी प्राणियों में गर्भस्थ शिशु या भ्रूण के चारों ओर एक मजबूत, रेशेदार थैली होती है जिसमें तरल भरा होता है इसे amnion या उल्ब तथा तरल को उल्बीय तरल कहते हैं। गर्भवती महिला के उल्बीय तरल का नमूना लेकर उसकी जांच की जाती है ताकि पता चल सके कि गर्भ में पल रहे शिशु गुणसूत्रीय अपसामान्यताओं से पीड़ित तो नहीं है। इससे गर्भस्थ शिशु के लिंग की भी पता लगाया जा सकता है जो कानूनन अवैध है। Amniocentesis ग्रीक शब्द amnion उल्ब + centesis - kentein = to prick चुभाना से बना है। अतः एम्नियोसेन्टेसिस एक तकनीक है जिसके द्वारा जीन में दोषों के कारण उत्पन्न आनुवंशिक विकारों (Hereditary disorders) की पहचान की जाती है (चित्र 22.14)

- (i) भ्रूण को घेरे रहने वाले उल्बीय (एम्नियोटिक) तरल का एक नमूना पिचकारी द्वारा निकाला जाता है।
- (ii) इस तरल में भ्रूण की त्वचा से टूट कर गिरने वाली कोशिकाएं होती हैं।
- (iii) भ्रूणीय कोशिकाओं को चुनकर संवर्धित किया जाता है।
- (iv) विभाजित हो रही कोशिकाओं के गुणसूत्रों का आनुवंशिक विकारों के लिये विश्लेषण किया जाता है।

यदि लाइलाज आनुवंशिक विकार पहचाने जाते हैं तो गर्भावस्था को समाप्त (terminate) किया जा सकता है। अजन्में शिशु के लिंग की जाँच के लिये उल्बवेधन (एम्नियोसेन्टेसिस) का प्रयोग अवैध है।



चित्र 22.14 एम्नियोसेन्टेसिस की तकनीक

22.12 मानव जीनोम (Human Genome)

पिछले सौ वर्षों में आनुवंशिकी और आण्विक जीव विज्ञान (Molecular biology) ने अति तीव्रता से प्रगति की है। आपने अभी जीनी विकारों के बारे में पढ़ा है और आज उनका जीन उपचार द्वारा इलाज किये जाने की आशा की जाती है। ऐसा इसलिए हुआ क्योंकि 2003 में मानव क्रोमोसोम पर विद्यमान अधिकतर जीनों की मैपिंग की जा चुकी है या 23(n) क्रोमोसोमों में उनका स्थान निर्धारित किया जा चुका है। विभिन्न संरचनात्मक लक्षणों, शरीर में विभिन्न जैवरासायनिक अभिक्रियाओं को उत्प्रेरित करने वाले विभिन्न प्रक्रिणवों को नियंत्रित करने वाले, व आनुवंशिक विकारों के लिये



टिप्पणी

उत्तरदायी जीनों का निर्धारण किया जा चुका है। जीनोम का अर्थ एक विशेष जीव के अगुणित गुणसूत्रों के समुच्च पर उपस्थित सभी जीन से है और जीनोम के अध्ययन से संबंधित ज्ञान शाखा को जीनोमिकी (geonomics) कहा जाता है। चूँकि जीन जोड़े में विद्यमान रहते हैं (एक माँ से व एक पिता से वंशानुक्रम में प्राप्त), एक विशेष जीव में विद्यमान सभी जीन इसके अगुणित समुच्चय (n) में होते हैं। इस प्रकार मानव जीनोम का मानवों के क्रोमोसोमों के अगुणित समुच्चय में विद्यमान सभी जीनों के रूप में परिभाषित किया जा सकता है। पूरे मानव DNA में 20,000 से 25,000 जीन व 3 अरब (बिलियन) के लगभग बेस जोड़े (base pairs) होते हैं, प्रत्येक मानव क्रोमोसोम में बेस अनुक्रमों का नियमन करने वाले प्रोटीन कोडिंग जीन, नान कोडिंग DNA, प्रोटीनों के लिये कोड करने वाले जीनों के प्रोमोटर अनुक्रमों (TATA बॉक्स) के अलावा राइबोसोमी RNA तथा कई tRNA के उत्पादन के लिये कोड (संकेत) करने वाले जीन भी पाये जाते हैं।

यह अनुमान लगाया गया है कि मानव जीनोम के केवल 1.5% भाग में प्रोटीन कोडिंग अनुक्रम जीन पाये जाते हैं।



पाठगत प्रश्न 22.4

1. माइटोकांड्रिया वंशागति को मातृक वंशागति क्यों माना जाता है?
.....
2. मानव केंद्रक प्ररूप (कैरियोटाइप) में मानव गुणसूत्र को कितने समूहों में रखा गया है?
.....
3. क्लाइनफेल्टर्स, टर्नर एवं मोंगोलिज्म में गुणसूत्र अपसामान्यता को स्पष्ट करें।
.....



आपने क्या सीखा

- वंशागति का अर्थ जनकों से संतति में लक्षणों का संचरण है।
- विविधता का अर्थ संततियों या एक ही प्रजाति के सदस्यों के बीच अन्तर है।
- मेंडल इस तथ्य की व्याख्या करने वाले प्रथम व्यक्ति थे। वंशागति में जनकों की जननात्मक (generative) कोशिकाओं से संतानों में इकाइयों का संचरण होता है।
- ह्यूगो डी ब्रीज, करिन्स तथा शेरमाक ने मेंडल के वंशागति के नियमों की पुनः खोज की।
- मेंडल ने मटर की सात ऐसी किस्में ली थी जो सात जोड़ी लक्षणों में भिन्न थीं।
- मेंडल के विसंयोजन के नियम के अनुसार युग्मक बनने के समय कारक पृथक हो जाते हैं।
- मेंडल का 'प्रभाविता का सिद्धांत' बतलाता है कि लक्षणप्ररूपी (फीनोटाइपिक) अभिव्यक्ति में एक कारक दूसरे विरोधी कारक पर प्रभावी (हावी) हो जाता है।



टिप्पणी

- 'स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम' में कहा गया है कि एक लक्षण की वंशागति दूसरे लक्षण की वंशागति पर निर्भर नहीं होती।
- मेंडल के आनुवंशिक नियमों से विचलन होते हैं और ये हैं - अपूर्ण प्रभाविता, सहप्रभाविता, बहुऐलीलें (multiple alleles), बहुजीनी, वंशागति तथा बहुभ्रमाविता (प्लीओट्रॉपी)।
- सटन तथा बोवरी (1902) ने वंशागति का गुणसूत्र सिद्धांत (chromosome theory) प्रस्तुत किया। इसमें कहा गया है कि मेंडलीय कारक अथवा जीन गुणसूत्र पर स्थित होते हैं।
- जीन क्रोमोसोमों पर एक रैखिक रूप में विद्यमान होते हैं और वे सहलग्न समूह में परस्पर बने रहते हैं। सहलग्न जीन काइएज़्मा निर्माण या जीन-विनिमय (क्रॉसिंग ओवर) द्वारा पृथक हो जाते हैं।
- पृथक लिंगों वाले जीवों में एक जोड़ी लिंग गुणसूत्र (सेक्स क्रोमोसोम) होते हैं। मानव स्त्री में यह XX तथा पुरुष में XY होते हैं।
- नर अपने X गुणसूत्र को मादा जनक तथा Y को नर जनक से प्राप्त करते हैं।
- मादा दो X गुणसूत्र (XX) प्राप्त करती हैं, दोनों जनकों से एक-एक।
- गुणसूत्रों की सामान्य संख्या एवं संरचना में कोई भी परिवर्तन असामान्यता पैदा करता है।
- एक सामान्य केंद्रकप्ररूप (कैरियोटाइप) में 23 जोड़े मानव गुणसूत्र और हजारों जीन पाये जाते हैं।
- डाउन सिंड्रोम (Down's Syndrome) रोगियों में 47 क्रोमोसोम (21वें गुणसूत्र की ट्राइसोमी) पाये जाते हैं।
- क्लाइनफेल्टर्स सिंड्रोम के रोगी में 44 अलिंगसूत्र (आटोसोम व एक Y अर्थात XXY पाये जाते हैं)।
- टर्नर्स सिंड्रोम में 44 ऑटोसोम व एक X अर्थात XO पाये जाते हैं।
- वर्णाधता एवं हीमोफीलिया X सहलग्न विकार है।
- थैलेसेमिया एवं सिकल सेल एनीमिया एक एकल दोषपूर्ण जीन के कारण होते हैं।
- Rh(+) भ्रूण की RH(-) माता में उपस्थिति समस्यायें उत्पन्न करती है जिसमें भ्रूण के प्रतिजन (antigens) के विरुद्ध माँ के खून में प्रतिपिंडों (antibodies) का निर्माण होता है।
- मानव जीनोम की मैपिंग हो चुकी है।
- उल्बवेधन (एम्नियोसेन्टेसिस) भ्रूण में जीनी विकार की जाँच करने की एक तकनीक है।



पाठांत प्रश्न

1. मेंडल के तीन वंशागति नियमों को बताएं। इनमें से कौन-सा नियम सार्वत्रिक है?
2. एक लंबे पौधे (TT) व एक बौने पौधे (tt) के बीच क्रॉस की कल्पना करें। F₂ संतति में लक्षणप्ररूपी व जीनप्ररूपी अनुपातों को ज्ञात कीजिए। यदि क्रॉस
 - (a) प्रभाविता दर्शाता है।
 - (b) अपूर्ण प्रभाविता दर्शाता है।

मॉड्यूल - 3

आनुवंशिकी के सिद्धांत

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

- यदि माता-पिता का AB तथा O रक्त समूह हों तो संतति का रक्त समूह क्या होगा?
- निम्न पर टिप्पणी लिखें
 - अप्रभावी घातक जीन
 - बहुभाविता (प्लीऑट्रॉपी)
 - सहलग्न समूह
 - माइटोकांड्रिया वंशागति
 - मानव केंद्रक प्ररूप (कैरियोटाइप)
 - मानव जीनोम
- मानवों में विभिन्न प्रकार के रंग-रूप (complexion) क्यों पाये जाते हैं?
- वंशागति के गुणसूत्रीय सिद्धांत बताएं।
- निम्न क्रॉसों के परिणाम बतायें और उनकी संतति के लक्षणप्ररूपी अनुपात बतायें।
 - एक वर्णाध व्यक्ति एक वाहक स्त्री से विवाह करता है।
 - एक सामान्य वर्णदृष्टि वाला पुरुष एक वाहक स्त्री से विवाह करता है।
- X सहलग्न वंशागति को क्रिस-क्रॉस वंशागति क्यों कहते हैं?
- अपसामान्य गुणसूत्रों की संख्या के कारण उत्पन्न आनुवंशिक विकारों का एक विवरण प्रस्तुत कीजिए।
- उल्बवेधन (एम्नीयोसेंटेसिस) क्या है? यह कैसे और किस लिये किया जाता है?



पाठगत प्रश्नों के उत्तर

- 22.1**
- ग्रेगर जॉन मेंडल, वंशागति के सिद्धांतों के प्रथम प्रतिपादक
 - सहयुग्मजी - एक गुण के समान ऐलील वाले
विषमयुग्मजी - एक गुण के असमान ऐलील वाले
 - प्रभावी - सहयुग्मजी व विषमयुग्मजी दोनों स्थितियों में अभिव्यक्ति पाने वाले ऐलीलें
 - जीनप्ररूपी (जीनोटाइप- Genotype) - एक व्यष्टि की जीनी संरचना
लक्षणप्ररूपी (फीनोटाइप- Phenotype) - एक जीन की बाह्य अभिव्यक्ति
 - एकसंकर क्रॉस - एक जोड़ी विपरीत लक्षणों वाले दो जनकों के बीच क्रॉस
द्विसंकर क्रॉस - दो जोड़ी विपरीत लक्षणों वाले दो जनकों के बीच क्रॉस
 - वंशागति - एक पीढ़ी से आगामी पीढ़ी में लक्षणों का संचरण
भिन्नता - एक ही प्रजाति के सदस्यों के बीच अंतर



4. एक संकर अनुपात - 3 : 1 द्विसंकर अनुपात - 9 : 3 : 3 : 1
5. उत्परिवर्तन, पुनर्योजन

- 22.2**
1. (i) ऐलीलें एक जीन के विभिन्न रूप
(ii) दोनों ऐलीलें एक प्रभावी फीनोटाइप के रूप में अभिव्यक्ति पाते हैं।
(iii) एक ही लक्षण को नियंत्रित करने वाले बहुत से जीन
(iv) जिनकी व्यष्टि में उपस्थिति घातक सिद्ध होती है।
 2. (i) सहप्रभाविता व बहुल ऐलीले (multiple alleles)
(ii) अपूर्ण प्रभाविता
(iii) बहुजीवी वंशागति

3. 1 : 2 : 1

- 22.3**
1. जीन DNA के खण्ड हैं ये गुणसूत्र में स्थित होते हैं।
 2. सटन तथा बोवरी
 3. (i) एक ही गुणसूत्र पर मौजूद जीनों के जिस समूह में एक साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति होती है, उसे सहलग्न समूह (Linkage group) कहते हैं।
 3. (i) एक समजात युग्म के दो क्रोमेटिडों के बीच जीनों का टूटना व विनिमय क्रॉसिंग ओवर कहलाता है।
 4. मीओसिस की प्रावस्था I के दौरान।
 5. मानव मादा केवल एक प्रकार के युग्मक (गैमीट) उत्पन्न करती है।
 6. क्योंकि X गुणसूत्रों में वर्णाधता के लिये जीन एक अप्रभावी जीन हैं।

- 22.4**
1. क्योंकि माइटोकाँड्रिया माँ से अण्ड द्वारा प्राप्त होते हैं।

2. सात

3. क्लाइनफेल्टर (सिंड्रोम) $2n = 47 ; XXY$

टर्नर (सिंड्रोम) : $2n = 45; XO$

मोंगोलिज्म : $2n = 47 : 21$ वें गुणसूत्र की ट्रायसोमी अर्थात् 21वें जोड़े में एक अतिरिक्त गुणसूत्र