



टिप्पणी

आण्विक वंशागति एवं जीन अभिव्यक्ति

एक कोशिका में केंद्रक (न्यूक्लियस) होता है, न्यूक्लियस में गुणसूत्र (क्रोमोसोम) पाये जाते हैं जिनमें जीन्स विद्यमान होते हैं, जीन आनुवंशिक सूचना के वाहक होते हैं। एक जाइगोट में जीन के विकास व विभेदन की सूचना रहती है। एक व्यष्टि की कोशिकाओं में इसकी संरचना व कार्यकलापों के लिये जीन होते हैं। लेकिन ये जीन क्या हैं और वे किस तरह कार्य करते हैं? जीन DNA के खण्ड हैं। इस पाठ में DNA का एक आनुवंशिक पदार्थ के रूप में अध्ययन किया जायगा व आण्विक स्तर पर इसकी संरचना तथा क्रियाकलापों के बारे में जानकारी प्राप्त की जाएगी।



उद्देश्य

इस पाठ के अध्ययन के समापन के पश्चात् आप :

- 'एक जीन एक प्रकिण्व' (एन्जाइम) परिकल्पना का विवेचन कर सकेंगे;
- DNA के एक आनुवंशिक पदार्थ के रूप में खोज का इतिहास बता सकेंगे;
- DNA की सामान्य संरचना का वर्णन न्यूक्लियोटाइडों, न्यूक्लियोसाइडों, प्यूरिनों व पिरीमिडीनों के पदों में कर सकेंगे;
- DNA एवं RNA के बीच के भेदों को सूचीबद्ध कर सकेंगे;
- RNA के विभिन्न संवर्गों व उनके कार्यों को बता सकेंगे और उनका वर्णन कर पायेंगे;
- जीन स्थानांतरण की विधियों, ट्रांसफार्मेशन, ट्रांसडक्शन व कॉन्जुगेशन का वर्णन कर सकेंगे;
- DNA की प्रतिकृति बनने के चरणों की व्याख्या कर सकेंगे;
- केन्द्रीय सिद्धांत (Central Dogma) की संकल्पना की व्याख्या कर सकेंगे;
- अनुलेखन (ट्रांसक्रिप्शन transcription), ट्रांसलेशन (अनुवाद) व प्रोटीन संश्लेषण में विभिन्न चरणों के अनुक्रम का वर्णन कर सकेंगे;
- जीन अभिव्यक्ति के नियमन में सन्निहित मुख्य चरणों की रूपरेखा प्रस्तुत कर सकेंगे;
- 'हाउस कीपिंग जीनों' को परिभाषित कर सकेंगे और उनकी भूमिका की व्याख्या कर सकेंगे;

- विभिन्न प्रकार के उत्परिवर्तनों का वर्गीकरण कर पायेंगे;
- म्यूटाजेन को परिभाषित कर सकेंगे व उनके विभिन्न संवर्गों की सूची कर पायेंगे;
- उत्परिवर्तन के लाभदायक व हानिकारक प्रभावों का विशेष उल्लेख कर पायेंगे।



टिप्पणी

23.1 “एक जीन एक प्रकिण्व” संकल्पना

ब्रिटिश जैव रसायन शास्त्री व चिकित्सक आर्चिबेल्ड गैरॉड (Archibald Garrod) ने अपनी पुस्तक “उपापचय की मूलभूत (जन्मजात) त्रुटियाँ” (Inborn errors of metabolism) नामक पुस्तक में यह वर्णन किया था कि कुछ वंशानुक्रम में प्राप्त आनुवंशिक व्यतिक्रम जैसे फिनाइलकीटोनयूरिया (Phenylketonuria) व एल्केप्टॉनयूरिया (Alkaptonuria) एक विशेष प्रकिण्व की अनुपस्थिति के कारण होता है। न्यूरोस्पोरा कवक के उत्परिवर्तकों पर कार्य करते हुए बीडल व टाटुम (Beadle and Tatum) ने दिखाया कि उत्परिवर्तक (mutant) में एक जीन की अनुपस्थिति के कारण उत्परिवर्तक में एक प्रकिण्व की कमी हो जाती है। जिससे उपापचयी पथ (जैवरसायनिक अभिक्रियाओं की शृंखला) बीच में ही समाप्त हो जाती है।

इस प्रकार यह प्रस्ताव रखा गया कि ‘एक जीन एक प्रकिण्व के उत्पादन के लिये उत्तरदायी है’ और इसे एक जीन एक प्रकिण्व परिकल्पना कहा गया। बाद में यह पाया गया कि एक प्रकिण्व एक से अधिक पॉलीपेप्टाइड से बना हो सकता है और एक जीन एक पॉलीपेप्टाइड के उत्पादन को नियंत्रित करता है।

इस पाठ के आगामी खण्डों में आप DNA की प्रकृति (आनुवंशिक पदार्थ की प्रकृति) और प्रोटीनों के संश्लेषण में इसकी भूमिका के बारे में जानेंगे। उत्परिवर्तनों के बारे में भी जानकारी प्राप्त करेंगे जिनके कारण शरीर में सामान्य प्रोटीन का निर्माण नहीं हो पाता और इसके परिणामस्वरूप आनुवंशिक व्यतिक्रम उत्पन्न होते हैं।

23.2 DNA की आनुवंशिक पदार्थ के रूप में खोज

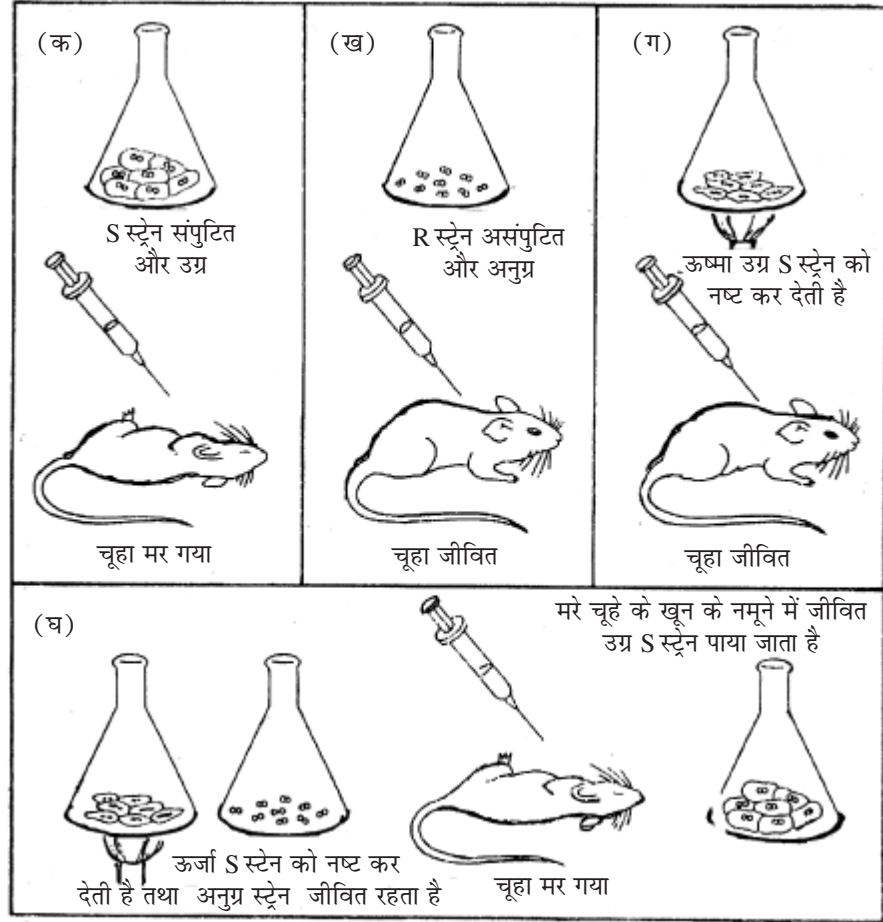
बीसवीं सदी के आरंभ में वैज्ञानिकों को इस बात की जानकारी थी कि क्रोमोसोमों पर स्थित जीन्स आनुवंशिक पदार्थ हैं। ग्रिफिथ (Griffith) के जीवाणुक रूपान्तरण (bacterial transformation) पर किये गये कार्य से यह स्पष्ट हुआ कि जीन DNA के खण्ड हैं।

जीवाणुक रूपान्तरण

स्ट्रेप्टोकोकस न्यूमोनियाई (Streptococcus pneumoniae) जीवाणुओं को प्रयोगशाला में संवर्धित करने पर वे ‘चिकनी भित्ति वाली’ बैक्टीरिया की कॉलोनी (Smooth colonies or strain) का निर्माण करते हैं और चुहियों में प्रविष्ट (इंजेक्ट) कराये जाने पर उन्हें मार देते हैं। इस जीवाणु का एक उत्परिवर्तक ‘खुरदरी भित्ति वाली बैक्टीरिया की कॉलोनी’ का निर्माण करता है और यह चुहियों के लिये अहानिकर है। 1928 में फ्रेडरिक ग्रिफिथ ने पाया कि यदि स्ट्रेप्टोकोकस के चिकनी भित्ति वाले विषाक्त प्रकार के जीवाणुओं को मारकर स्ट्रेप्टोकोकस के अहानिकर खुरदरी भित्ति वाले जीवाणु प्रकार से मिला दिया जाय तो अहानिकर प्रकार विषाक्त (मृत्युकारक) बन जाता है। बैक्टीरिया (एकवचन-बैक्टीरियम) का अहानिकर प्रकार से हानिकर प्रकार में रूपान्तरण बैक्टीरियाई रूपान्तरण (Bacterial transformation) कहलाता है। (चित्र 23.1)



टिप्पणी



S स्ट्रेन = चिकनी भित्ति द्वारा संपुटित तथा उग्र

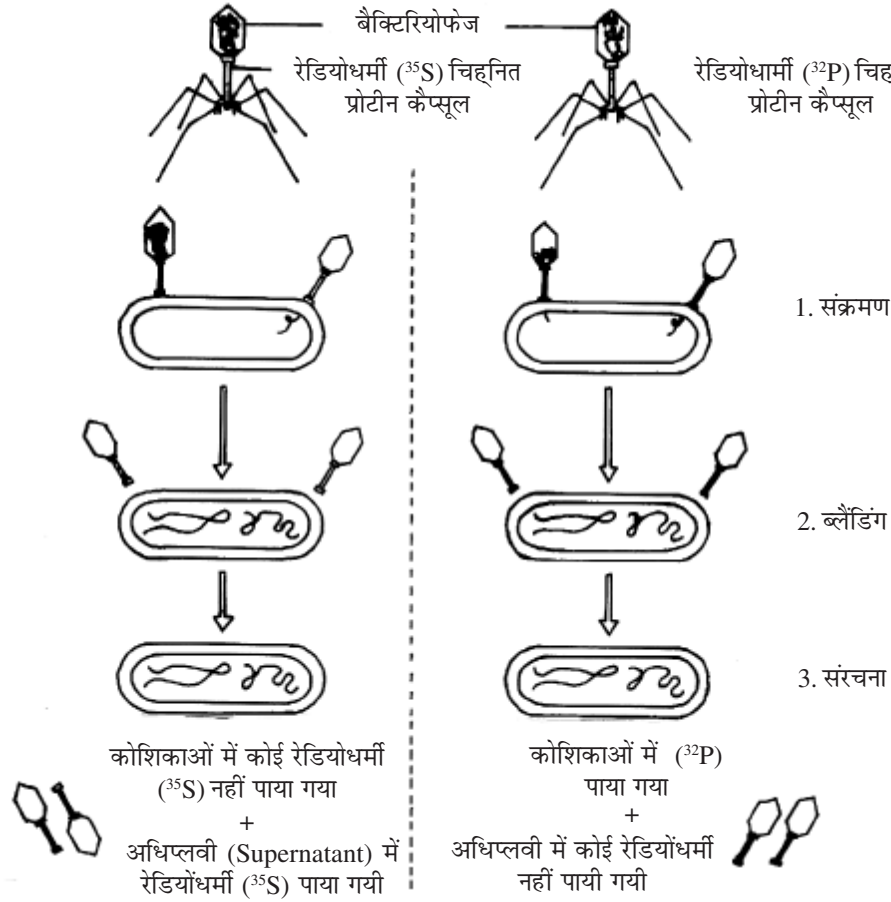
R स्ट्रेन = असंपुटित तथा अनुग्र

चित्र 23.1 ग्रिफिथ का जीवाणुक रूपान्तरण प्रयोग

1944 में ऐवरी, मेक्लियोड तथा मैककार्टी ने उग्र स्ट्रेप्टोकोकस से DNA निचोड़ा व इसके अनुग्र R स्ट्रेन की कॉलनी में से मिलाया। अनुग्र डीएन युक्त प्रकार उग्र व चिकना बन गया। यह उग्र प्रकार DNA के नाशी प्रकिण्व डी एन एज (DNase) द्वारा आत्मसात किये जाने के पश्चात् मिलाने पर ऐसा नहीं हुआ अतः यह स्पष्ट हो गया कि DNA रूपान्तरकारी कारक था।

इसके पश्चात् 1952 में हर्शे (Hershey) तथा चेज़ (Chase) ने T₂ बैक्टीरियोफेज (जीवाणु को संक्रमित करने वाला विषाणु) को अपने प्रयोगों में इस्तेमाल किया। इन्होंने विषाणु के प्रोटीन कोट (आवरण) को रेडियोधर्मी आइसोटोप (³⁵S) से लेबल (labelled) किया। विषाणु को बैक्टीरिया में प्रविष्ट कराया गया तो बैक्टीरिया के अंदर कोई रेडियोधर्मी संकेत नहीं पाये गये क्योंकि विषाणुक कोट (आवरण) बाहर ही छूट गया था। जब उन्होंने विषाणुक DNA को ³²P (रेडियाधर्मी फॉस्फोरस) से लेबल किया, तो बैक्टीरिया के अंदर रेडियाधर्मिता पायी गयी। इससे यह स्पष्ट हो गया कि विषाणुओं की नई पीढ़ियाँ - विषाणुक DNA के कारण पैदा हुई। (चित्र 23.2)

इन प्रयोगों ने DNA के आनुवंशिक पदार्थ होने और जीनों के DNA (डिऑक्सीराइबोन्यूक्लीक अम्ल) से निर्मित होने की पुष्टि की।



चित्र 23.2 हर्शे तथा चेज प्रयोग

23.3 DNA की संरचना, आनुवंशिकी पदार्थ

23.3.1 DNA की रासायनिक प्रकृति

DNA एक पॉलीन्यूक्लियोटाइड, एक बृहदाकार अणु है जोकि न्यूक्लियोटाइड इकाइयों से मिलकर बना है।

प्रत्येक न्यूक्लियोटाइड की तीन उप इकाइयाँ होती है।

- एक पेन्टोस शर्करा (5-कार्बन शर्करा)– जिसे डिऑक्सीराइबोज कहते हैं।
- 4 नाइट्रोजनी बेस (क्षार)–एडेनीन (A) तथा ग्वानीन (G) प्यूरीन बेसों (क्षार) तथा थाइमीन (T) व साइटोसीन (C) – पिरिमिडिन बेसों
- शर्करा में स्थित फॉस्फेट (PO_4) समूह (चित्र 23.3)

एक बेस और शर्करा मिलकर एक **न्यूक्लियोसाइड** का निर्माण करते हैं, एक फॉस्फेट समूह के इसके साथ संयुक्त हो जाने से यह एक **न्यूक्लियोटाइड** बन जाता है।

बेस + शर्करा = न्यूक्लियोसाइड

बेस + शर्करा + फॉस्फेट = न्यूक्लियोटाइड

इस प्रकार DNA में शर्करा नाइट्रोजन बेस व फॉस्फेट से निर्मित 4 न्यूक्लियोटाइड होते हैं।

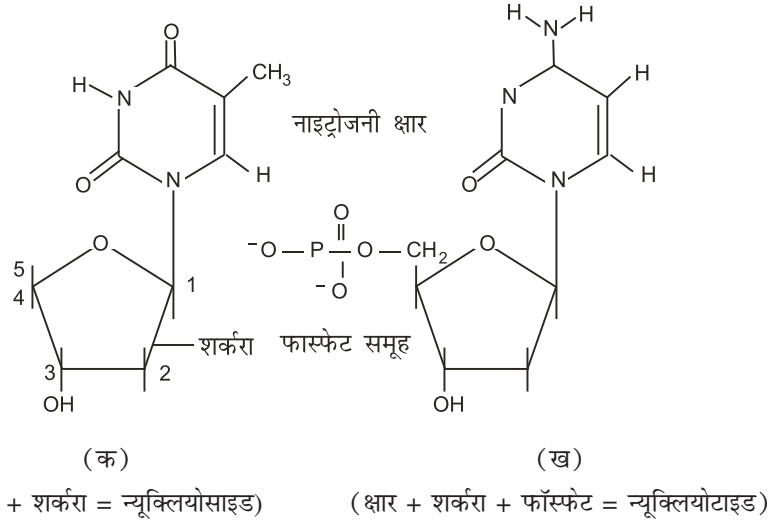
मॉड्यूल - 3

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

आण्विक वंशागति एवं जीन अभिव्यक्ति



चित्र 23.3 न्यूक्लियोसाइड और न्यूक्लियोटाइड के भाग

शार्गफ का नियम (Chargaff's rule)

एक DNA अणु में चार न्यूक्लियोटाइड बराबर मात्राओं में विद्यमान नहीं होते लेकिन प्यूरीन (A + G) तथा पिरिमिडीन (T + C) की मात्रा सदैव समान रहती है। दूसरे शब्दों में A = T और G = C (यह शार्गफ का नियम कहलाता है।)

23.3.2 DNA की भौतिक संरचना-DNA को दोहरी कुण्डली

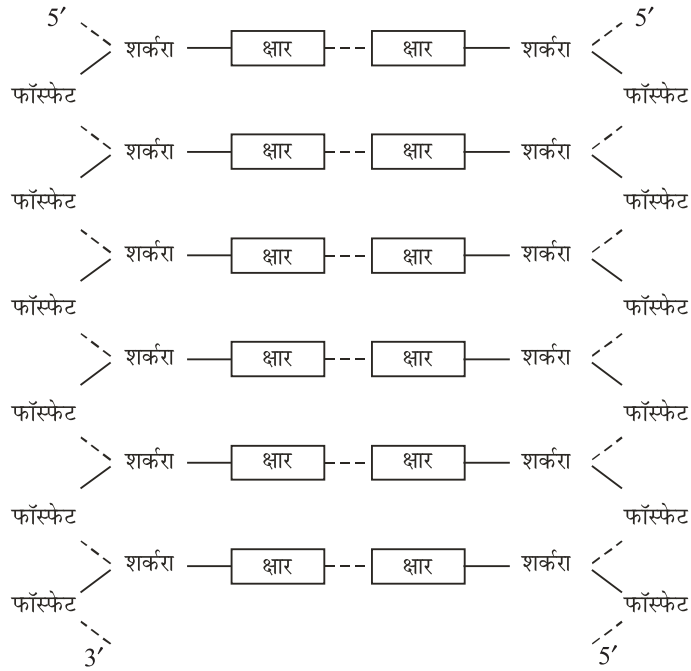
एक DNA अणु त्रिविमीय होता है और दो तंतुओं से बना होता है जोकि एक दूसरे के चारों ओर कुंडलित होते हैं। फ्रैंकलिन और विल्किन्स ने DNA के X किरण विवर्तन के अध्ययन से यह दर्शाया है कि DNA द्विकुंडलित होता है।

1953 में जेम्स वॉटसन व फ्रैंसिस क्रिक को DNA की संरचना की खोज करने के लिये नोबेल पुरस्कार दिया गया। वॉटसन और क्रिक मॉडल के अनुसार-

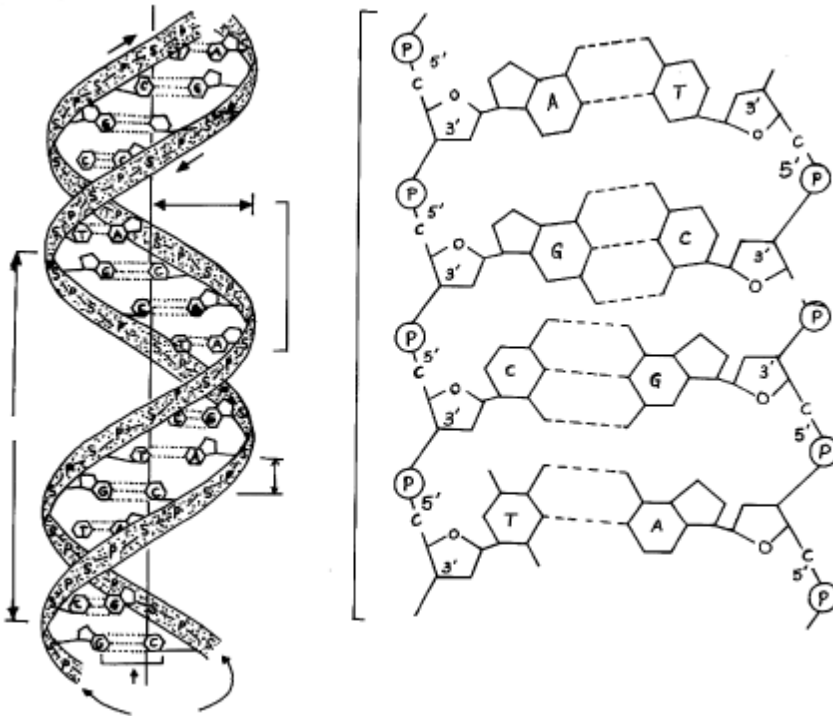
- DNA अणु दो कुंडलियों (double helix) से निर्मित हैं जिसमें DNA के दो तंतु होते हैं।
- दोनों तंतु प्रतिसमांतर रूप में रहते हैं जिसका आशय यह हुआ कि एक तंतु में न्यूक्लियोटाइड का अनुक्रम 5' से 3' की दिशा में और दूसरे तंतु में 3' से 5' की दिशा में होता है। (3' व 5' का आशय उन कार्बन परमाणुओं से है जिससे फॉस्फेट समूह जुड़े रहते हैं। (देखिए चित्र 23.4)
- कुण्डली का आधार (पुष्ट फलक) शर्करा फॉस्फेट से निर्मित होता है और नाइट्रोजनी बेसों से शर्करा से सहलग्न होते हैं। (चित्र 23.4 (क) तथा 23.4 (ख))
- दोनों तंतुओं के बेस हाइड्रोजन बंधों द्वारा जुड़े होते हैं।
- शार्गफ के नियमानुसार बेस युग्मन अति विशिष्ट होता है। एक एडेनीन (Adenine) प्यूरीन बेस सदैव थाइमीन - पिरिमिडीन बेस के साथ युग्मित होता है। प्यूरीन बेस ग्वानीन - पिरिमिडीन बेस, साइटोसीन के साथ संयुक्त होता है। (युग्मित होता है)। बेसों के ये युग्म पूरक बेसों (complementary bases) कहलाते हैं।



टिप्पणी



चित्र 23.4 (क) एक DNA दोहरी कुण्डली के अवयव



चित्र 23.4 (ख-ग) DNA दोहरी कुण्डली

A व T के बीच दो हाइड्रोजन बंध तथा G व C के बीच तीन हाइड्रोजन बंध होते हैं।

एक DNA कुण्डली में एक पूरा कुण्डलीय घुमाव 3.4 nm (नैनोमीटर) (या 34 Å) के पश्चात् होता है। इस पूरे घुमाव में 10 बेस युग्म आबद्ध होते हैं। प्रत्येक बेस युग्म परस्पर 0.34 nm (3.4Å)

मॉड्यूल - 3

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

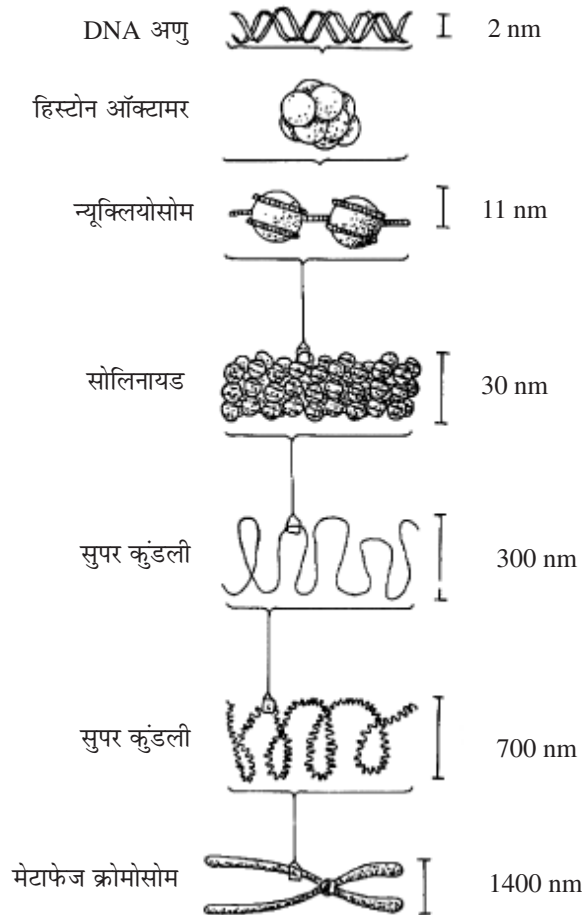
आण्विक वंशागति एवं जीन अभिव्यक्ति

दूरी से पृथक्कृत होते हैं। दोहरे कुण्डलित DNA अणु का व्यास 2nm होता है। (चित्र 23.4 (ग))
 वॉटसन व क्रिक माडल इस बात की भलीभाँति व्याख्या करता है कि किस प्रकार DNA अणु के दो तंतु, प्रतिकृति (replication) व अनुलेखन (transcription) के दौरान पृथक होकर पुनः कुण्डलित हो सकते हैं।

आनुवंशिक पदार्थ (i) प्रतिकृति (ii) सूचना संग्रहण (ii) सूचना संधारण (iv) सूचना अभिव्यक्ति व (v) जीन अभिव्यक्ति के नियमन का एक संपुट होता है।

यूकैरियोटिक क्रोमोसोम

बैक्टीरिया (प्रोकैरियोटों) में द्वितंतुक DNA अणु से निर्मित केवल एक ही क्रोमोसोम होता है। यूकैरियोटों में अनेकों क्रोमोसोम और अनेकों जीन हो सकते हैं। एक क्रोमोसोम एक लंबे द्वितंतुक DNA अणु से बना होता है। तो यह लंबा अणु किस प्रकार कोशिका विखंडन के समय छोटी सूक्ष्मदर्शीय संहति में समायोजित हो जाता है? चित्र 23.5 DNA अणु का संवेष्टन (packaging) दर्शाता है।



चित्र 23.5 DNA अणु का संवेष्टन



- थोड़े-थोड़े अंतराल में DNA अणु एक क्रोड कण (Core particle) के चारों ओर कुंडलित रहता है जोकि ऑक्टाмер है (अर्थात एक गेंद की सी आकृति बनाने वाले 8 हिस्टोन प्रोटीनों से निर्मित हैं)
- अपने चारों ओर DNA की कुंडली के साथ प्रत्येक क्रोड कण (Core Particle) एक न्यूक्लियोसोम कहलाता है।
- एक इलेक्ट्रॉन माइक्रोस्कोप द्वारा देखे जाने पर यूकैरियोटी क्रोमोसोम एक मनकों की लड़ी (माला) की भाँति दृष्टिगोचर होती है जिनमें DNA अणु माला (लड़ी) व न्यूक्लियोसोम मनकों के रूप में दृष्टिगोचर होता है।
- यह लड़ी तब कुंडलित होकर परिनलिका (Solenoid) बनाती है और परिनलिका पुनः कुंडलित होकर (अतिकुंडलन) क्रोमोसोम बनाती है।
- इस पर लम्बा DNA अणु क्रमशः सघनतर होता चला जाता है जैसा कि चित्र में दर्शाया गया है।

23.4 RNA या राइबोन्यूक्लीय अम्ल

DNA के अलावा RNA कोशिका के अंदर विद्यमान दूसरा महत्वपूर्ण न्यूक्लीय अम्ल है, सारणी 23.1 DNA व RNA के बीच अंतरों को दर्शाती है।

सारणी 21.1 DNA व RNA के बीच अंतर

DNA	RNA
1. द्वितंतुक अणु	1. एकल तंतुक अणु
2. डिऑक्सीराइबोज शर्करा युक्त	2. राइबोज शर्करा युक्त,
3. ऐडेनाइन का पूरक पिरिमिडीन बेस थाइमिन है।	3. ऐडेनाइन का पूरक पिरिडिन बेस यूरेसिल है। RNA में थाइमिन नहीं होता है।
4. DNA केवल एक कार्य करता है	4. RNA के कई विभेद जैसे mRNA, tRNA, rRNA के विभिन्न कार्य हैं।
5. DNA स्वयं द्विगुणित हो सकता है।	5. RNA का संश्लेषण एक DNA टेम्प्लेट पर होता है।

विभिन्न प्रकार के RNA के कार्य

mRNA या संदेशवाहक RNA

mRNA या संदेशवाहक RNA प्रोटीन संश्लेषण के लिये कोशिका द्रव्य के न्यूक्लियस में स्थित DNA से प्रोटीन संश्लेषण के स्थान तक सूचना वहन करते हैं।

mRNA, DNA तंतुओं के पूरक बेसों में एक तंतु के रूप में प्रतिलिपित रहता है, और एक विशेष प्रोटीन या पोलिपेप्टाइड के संश्लेषण की सूचना वहन करता है।

जनन एवं आनुवंशिकी



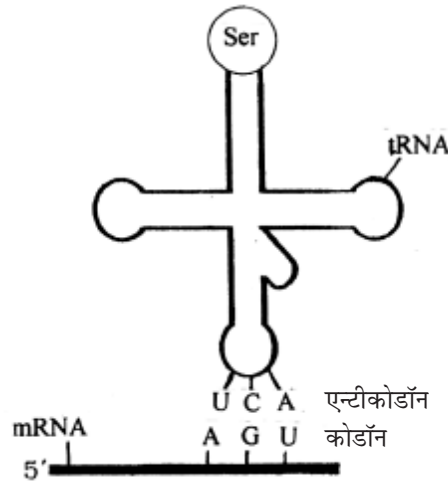
टिप्पणी

tRNA या ट्रांसफर RNA

tRNA या ट्रांसफर RNA को घुलनशील (Soluble) RNA (s-RNA) भी कहा जाता है। इसकी लूपयुक्त क्लोवर लीफ (Clover leaf) (तिपत्तियाँ) संरचना होती है। एक लूप राइबोसोम की पहचान करता है, शीर्षस्थ लूप में एक प्रतिकोडॉन (anticodon) होता है जो mRNA में कोडॉन (Codon) की पहचान करता है। कोडॉन (अमीनों अम्लों के लिये त्रिक न्यूक्लियोटाइड अनुक्रम कोडिंग) tRNA प्रोटीन संश्लेषण में अमीनों अम्लों को उनके क्रमानुसार स्थानान्तरित करते हैं।

बहुत से tRNA हैं जो अपने प्रतिकोडॉनों (anticodons) में भिन्न होते हैं। प्रत्येक tRNA एक ही अमीनो अम्ल के लिये विशिष्ट होता है और प्रोटीन संश्लेषण से उस अमीनो अम्ल को राइबोसोम में ले जा सकता है। प्रत्येक tRNA के 3' सिरे पर CCA (साइटोसिन-साइटोसिन एडेनिन) बेसेज होते हैं तथा 5' सिरे पर G (ग्वानिन) होता है। अमीनों अम्ल 5' सिरे पर ले जाया जा सकता है।

tRNA में कुछ असामान्य बेस होते हैं जैसे इनोसिन (inosine), डाइहाइड्रोयूरिडीन (dihydro-uridine) आदि।



Ser : सेरीन अमीनो अम्ल

चित्र 23.6 एन्टीकोडॉन तथा कोडॉन युग्मन दर्शाता RNA

rRNA या राइबोसोमी RNA

rRNA राइबोसोम का एक घटक है जोकि RNA व प्रोटीन धारण करने वाला राइबोन्यूक्लियो प्रोटीन है। rRNA का संश्लेषण क्रोमोसोम के (न्यूक्लियोलर आर्गनाइजर) क्षेत्र में विद्यमान राइबोसोमी जीनों में निहित सूचना से होता है।

rRNA की प्रोटीन संश्लेषण में एक भूमिका है।

DNA स्थानान्तरण का क्रियाविधि (Mechanism of DNA transfer)

बैक्टीरिया प्रोकैरियोट होते हैं और उनमें एकल DNA अणु एकल क्रोमोसोम के रूप में विद्यमान रहता है। DNA अणु द्वितंतुक होता है व बैक्टीरिया के बीच में सर्पिल रूप से कुंडलित रहता है, एक



टिप्पणी

जीवाणु से दूसरे जीवाणु में जीन स्थानान्तरित हो सकते हैं। बैक्टीरिया में DNA स्थानान्तरण या जीन स्थानान्तरण तीन प्रक्रियाओं में से किसी एक द्वारा हो सकता है। 1. संयुग्मन 2. स्थानान्तरण 3. ट्रांसडक्शन

1. संयुग्मन (Conjugation)

दो बैक्टीरिया पास-पास आकार संयुग्मित हो सकते हैं। संयुग्मन में कुछ जीन युक्त प्लाज्मिड (plasmid) एक बैक्टीरियम से दूसरे बैक्टीरियम में हस्तान्तरित होते हैं। यह स्थानान्तरण (जिसे क्षैतिज जीन स्थानान्तरण भी कहा जाता है) दाता बैक्टीरियम के क्रोमोसोम के एकल तंतु के टूटने से भी हो सकता है। तत्पश्चात् टूटा हुआ तंतु F पाइलस द्वारा ग्राही कोशिका में स्थानान्तरित हो जाता है, इसके बाद दाता में पीछे छूटा एकल तंतु तथा ग्राही कोशिका को प्रदत्त एकल तंतु द्वितंतुक बन जाते हैं। स्थानान्तरित DNA ग्राही क्रोमोसोम में संयोजित हो जाता है। प्रदत्त यह पुनर्संयोजन है, F^+ व F^- दो उपभेदों के बीच भी संयुग्मन होता है। स्थानान्तरित DNA, F^+ से होता है। और इसे F फैक्टर (अभिकर्ता/कारक) कहते हैं। चूँकि F^+ से F फैक्टर (अभिकर्ता/कारक) बैक्टीरियाई क्रोमोसोम में संयोजित होता है इसलिये पुनर्संयोजन की उच्च आवृत्ति होती है और उपभेद (strain) H Fr बन जाता है।

ट्रांसफॉर्मेशन (रूपांतरण)

इस पाठ के पूर्ववर्ती भाग (21.2) से पुनः स्मरण करें कि एक बैक्टीरियम का DNA दूसरे बैक्टीरियम में संयोजित हो सकता है जैसा कि स्ट्रेप्टोकोकस न्युमोनियाई (Streptococcus pneumoniae) के मामले में होता है। कोशिका के बाहर के DNA की एक बैक्टीरियाई कोशिका में प्रवेश करने व बैक्टीरियाई जीनोम के साथ पुनर्संयोजित होने की क्षमता को रूपांतरण कहते हैं। बैक्टीरियाई जीनोम बाह्य DNA के प्रवेश पाने के कारण नये गुण अर्जित करता है।

ट्रांसडक्शन (Transduction)

विषाणु (बैक्टीरियोफेज) अभिकर्ता द्वारा DNA की एक बैक्टीरियाई कोशिका से दूसरे बैक्टीरियम में DNA के स्थानान्तरण को ट्रांसडक्शन कहते हैं। एक बैक्टीरियोफाज (bacteriophage) में लाइसोजनी (lysogeny) हो सकती है अर्थात् विषाणु बैक्टीरिया में प्रवेश करता है और बैक्टीरियाई जीनोम के साथ विभाजित होता जाता है। अतः कई विषाणुकण निर्मित हो सकते हैं। इसी दौरान विषाणुक DNA संयोजित होता है और बैक्टीरियाई DNA का हिस्सा बन जाता है जोकि नया पुनर्संयोजी DNA है। कभी-कभी विषाणु जीनोम (viral genome) स्वतंत्र हो सकता है और पोषक बैक्टीरियाई को साथ लेकर नये पोषक बैक्टीरियम में प्रवेश करके इसके जीनोम में पुनर्संयोजित हो सकता है, स्थानान्तरण की इस जीनी प्रक्रिया को ट्रांसडक्शन कहते हैं।



पाठगत प्रश्न 23.1

1. DNA को विस्तारपूर्वक लिखिए।

.....

मॉड्यूल - 3

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

आण्विक वंशागति एवं जीन अभिव्यक्ति

2. बैक्टीरियाई रूपांतरण में DNA के आनुवंशिक पदार्थ होने की पुष्टि करने वाले वैज्ञानिकों के नाम बतायें।

.....

3. DNA में पाये जाने वाली शर्करा तथा नाइट्रोजनी बेसों का नाम बतायें।

.....

23.6 DNA प्रतिकृति (DNA replication)

नई पीढ़ी की कोशिकाओं को जीनी सूचना हस्तान्तरित करने के लिये, DNA स्वयं सटीक रूप में द्विगुणित होता है। इस प्रकार DNA प्रतिकृति को पीढ़ी दर पीढ़ी जीनी सूचना संचारण का एक रचनातंत्र कहा जा सकता है।

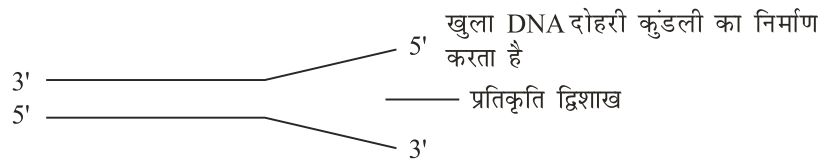
आप कोशिका पाठ में यह सीख चुके हैं कि विभाजन की अवधि में प्रत्येक कोशिका एक कोशिका-चक्र से गुजरती है और S-प्रावस्था के दौरान DNA प्रतिकृति या द्विगुणन होता है।

प्रतिकृति का रचनातंत्र

प्रतिकृत निम्न चरणों द्वारा होता है:

1. दोहरी DNA कुण्डली का खुलना

DNA अणु के दो तंतु हेलिकेज़ (Helicase) प्रकिण्व की क्रिया द्वारा अलग-अलग हो जाते हैं। टोपोआइसोमरेज़ (Topoisomerase) प्रकिण्व इसे खुला रखता है। खुला हुआ भाग प्रतिकृति द्विशाखित होता है जैसाकि चित्र 23.7(a) में दर्शाया गया है।



चित्र 23.7 (a) प्रतिकृति द्विशाख

2. प्राइमर का संश्लेषण

प्राइमर एक 5 से 10 बेस युक्त छोटा RNA अणु है। इसका निर्माण प्राइमरेज़ प्रकिण्व की उपस्थिति में होता है। प्राइमर, निर्मित हो रहे नये DNA के जुड़ने के लिये, 3 -OH समूह प्रदान करता है।

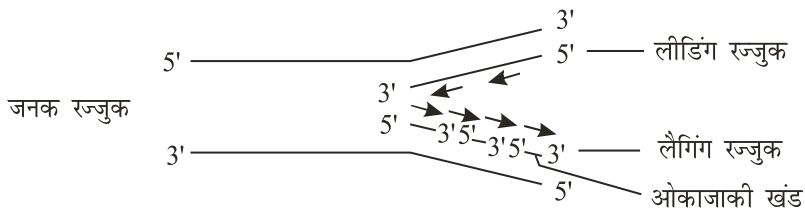
3. नये DNA तंतु का संश्लेषण

DNA के खुले तंतु टेम्पलेट (Template) का निर्माण करते हैं। टेम्पलेट के पूरक पर नये तंतुओं का संश्लेषण होता है। प्रतिकृति द्विशाख पर एक नया DNA तंतु संश्लेषित होना आरम्भ करता है जो DNA प्रकिण्व DNA पोलिमरेज़ (polymerase) की उपस्थिति में प्राइमर से जुड़ जाता है। यह

इसके 5' सिरे से संश्लेषण प्रारम्भ करता है और इसमें अकुंडलित (unwound) जनक DNA तंतु का पूरक संश्लेषण विद्यमान रहता है। DNA का नये तंतु का अविच्छिन्न संश्लेषण होता रहता है और यह अग्रसारी रज्जुक (लीडिंग स्ट्रैंड Leading strand) कहलाता है।

दूसरे नये DNA तंतु का संश्लेषण

DNA संश्लेषण सदैव 5' से 3' की दिशा में होता है। अतः लीडिंग स्ट्रैंड की विपरीत दिशा में दूसरा DNA तंतु संश्लेषित होता है। यह नया तंतु परिवेष्टन रज्जुक (Lagging strand) कहलाता है और DNA पोलिमरेज प्रक्रिये की उपस्थिति में छोटे-छोटे खण्डों में निर्मित होता है जैसा कि चित्र में दर्शाया गया है। इस प्रकार परिवेष्टन रज्जुक का संश्लेषण सतत होता है। DNA के नये टुकड़े ओकाजाकी खण्ड (Okazaki Fragments) कहलाते हैं। लाइगेस (ligase) प्रक्रिये व ऊर्जास्रोत ATP की उपस्थिति में ओकाजाकी खण्ड साथ जुड़कर एक DNA तंतु का निर्माण करते हैं।



चित्र 23.7 (b) नये तंतुओं का निर्माण

- DNA प्रतिकृति असाधारण रूप से सटीक होती है ताकि DNA जनक अणु की बिल्कुल एक सी अनुलिपि प्राप्त होती है। कोई भी त्रुटि काट-छाँट कर मरम्मत कर दी जाती है। इसे प्रूफरीडिंग कहते हैं।
- DNA प्रतिकृति के परिणामस्वरूप दो समरूप DNA अणु निर्मित होते हैं जोकि जनक अणु के समरूप हैं।
- DNA प्रतिकृति एक अर्धविच्छिन्न (Semidiscontinuous) प्रक्रिया है - अर्थात् नये DNA का एक रज्जु सतत रूप से और दूसरा खण्डों में निर्मित होता है।
- DNA प्रतिकृति अर्धसंरक्षी है, क्योंकि दो निर्मित अणुओं में एक जनक रज्जु संरक्षित रहता है और दूसरा रज्जु नव-संश्लेषित होता है। इसे मेसेलसन व स्टॉल (Messelson and Stahl) ने प्रायोगिक तौर पर सिद्ध किया।



पाठगत प्रश्न 23.2

1. DNA पॉलिमरेज DNA प्रतिकृति को उत्प्रेरित करने के लिये किस दिशा में बढ़ते है? 5' से 3' या 3' से 5'

.....



टिप्पणी



टिप्पणी

2. प्राइमर क्या है - एक DNA अणु या एक RNA अणु?

.....

3. DNA प्रतिकृति के लिये आवश्यक चार प्रकिण्वों के नाम बताईये।

.....

4. कौन-सा प्रकिण्व ओकाजाकी खण्डों को जोड़ता है?

.....

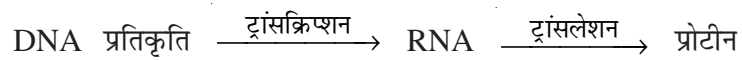
23.7 जीन तथा प्रोटीन संश्लेषण

एक व्यष्टि के जीन जीनोटाइप (genotype) कहलाते हैं, और जीन की अभिव्यक्ति फीनोटाइप (Phenotype) कहलाती है। इसके बारे में आप पूर्व पाठ 21 में ज्ञान प्राप्त कर चुके हैं। अनेक संरचनात्मक प्रोटीन होते हैं जैसे रक्त में हीमोग्लोबिन, प्रकिण्व जैसे पेप्सिन (Pepsin) जो लगभग सभी प्रोटीन होते हैं। कोशिका झिल्ली में वाहक प्रोटीन (Carrier proteins) होते हैं जिनके बारे में आपने पाठ 1 में जानकारी प्राप्त की। अतः बहुत प्रकार के प्रोटीन होते हैं और इनके निर्माण की सूचना जीनों में विद्यमान रहती है जो, जैसाकि आप जानते हैं, क्रोमोसोम में उपस्थित DNA अणु के अनुक्रम होते हैं।

प्रोटीन संश्लेषण के अध्ययन के लिये पहले आपको निम्न तथ्यों को समझना पड़ेगा।

1. केन्द्रीय सिद्धान्त (Central Dogma)
2. जीनी कोड

जीन न्युक्लियस में होते हैं और प्रोटीनों का संश्लेषण करते हैं। कोशिका के कोशिका द्रव्य में जीन से प्रोटीन संश्लेषण स्थल को सूचना को स्थानान्तरण केन्द्रीय सिद्धान्त निर्मित करता है जो निम्न अनुक्रम में सम्पन्न होता है। सूचना DNA (विशेष जीन) से RNA के जरिये विशेष प्रोटीन को संचारित होती है।



प्रोटीन संश्लेषण के लिये DNA में कोडीकृत या कोडित (coded) सूचना को एक पूरक संदेशवाहक RNA अणु की भाँति प्रतिकृत किया जाता है। इसे ट्रांसक्रिप्शन कहते हैं। संदेशवाहक RNA जिसमें सूचना निहित होती है, न्युक्लियस से बाहर आकर कोशिका द्रव्य में प्रवेश करता है और राइबोसोम से जुड़कर सूचना को एक प्रोटीन के रूप में संश्लेषित करता है। इस प्रक्रिया को ट्रांसलेशन (translation) कहते हैं जैसा चित्र में दिखाया गया है।

रेट्रोवाइरस (Retrovirus) में RNA आनुवंशिक पदार्थ है इसलिये प्रोटीन संश्लेषण के दौरान यह रिवर्स ट्रांसक्रिप्टेज प्रकिण्व की उपस्थिति में सर्वप्रथम एक DNA अणु को हस्तांतरित होता है तत्पश्चात केन्द्रीय सिद्धान्त पथ का अनुसरण किया जाता है जैसाकि नीचे दर्शाया गया है।





23.7.1 जीनी कोड

प्रोटीनों के संश्लेषण की सूचना DNA में न्यूक्लियोटाइड के एक अनुक्रम में विद्यमान होती है। यह कोडीकृत सूचना निरेनबर्ग (Nirenberg) मैथायस औआ (Mathais Ochoa) द्वारा प्रकट की गयी। जीनी कोड का तात्पर्य एक संश्लेषित किये जाने वाले विशेष प्रोटीन की संरचना के लिये एक DNA अणु में विद्यमान सूचना से है। वह जीन या DNA का खण्ड जिसमें एक पूरे पॉलिपेप्टाइड (प्रोटीन) के संश्लेषण के लिये कोडीकृत सूचना उपलब्ध हो उसे **सिस्ट्रॉन (Cistron)** कहते हैं।

जीनी कोड के निम्न अभिलक्षण होते हैं:

- जीनी कोड एक त्रिक (triplet) कोड है। इसका अर्थ यह है, कि “जीन में 3 बेसों के अनुक्रम, जिसे कोडॉन कहा जाता है, में एक विशेष अमीनो अम्ल की सूचना होती है”। कोडॉन एक प्रोटीन में अमीनों अम्लों के अनुक्रम का निर्धारण करते हैं।
- जीनी कोड (आनुवंशिक कोड) सुस्पष्ट होते हैं अर्थात् एक विशेष कोडॉन केवल एक विशेष अम्ल को ही कोडित कर सकता है।
- आनुवंशिक कोड commaless व nonoverlapping (अर्थात् अल्पविराम रहित और परस्पर अव्याप्त) होता है। इसका अर्थ यह हुआ कि उसे शुरू से अन्त तक लगातार पढ़ा जा सकता है।
- आनुवंशिक कोड हासित (degenerate) होता है। सजीवों के विभिन्न प्रोटीनों का निर्माण केवल 20 अमीनों अम्लों से होता है। लेकिन यदि 4 न्यूक्लियोटाइडों में उपस्थित 4 बेसों में से 3 (यदि चार बेसों से एक बेस कोडॉन बनाता है, तो $4^3 = 64$ कोडॉन हो सकते हैं। अतः एक से अधिक कोडॉन एक विशेष अमीनों अम्ल के लिये कोड करते हैं। वास्तव में आप चित्र से देख सकते हैं, एक ही अमीनों अम्ल के लिये कोडॉनों के पहले दो बेस उभयनिष्ठ हैं और तीसरा बदलता रहता है इसे वोबल (Wobble) परिकल्पना कहते हैं।
- प्रोटीन संश्लेषण के दौरान आनुवंशिक कोड mRNA से पढ़ा जाता है।
- AUG कोडॉन मेथियोनाइन (Methionine) अमीनों अम्ल के लिये कोड करता है और यह प्रारम्भ कोडॉन (Initiation codon) कहलाता है क्योंकि यह सिस्ट्रॉन (Cistron) से अनुलिखित (Transcribed) किया जाने वाला पहला कोडॉन है
- UAA, UAG, UGA रोधन कोडोनों (Stop codons) और इन तीनों कोडोनों में से एक प्रत्येक सिस्ट्रॉन के सिरे पर प्रोटीन संश्लेषण को समाप्त करने के लिये विद्यमान रहता है।
- आनुवंशिक कोड सार्वत्रिक होता है और पृथ्वी पर पाये जाने वाले लगभग सभी जीवों के लिये समान है।

23.7.2 (जीवाणुओं) प्रोकेरियोटों ट्रांसक्रिप्शन (अनुलेखन)

सिस्ट्रॉनी DNA से mRNA तक का आनुवंशिक सूचना प्रवाह ट्रांसक्रिप्शन (अनुलेख) कहलाता है। यह निम्न चरणों में होता है :

मॉड्यूल - 3

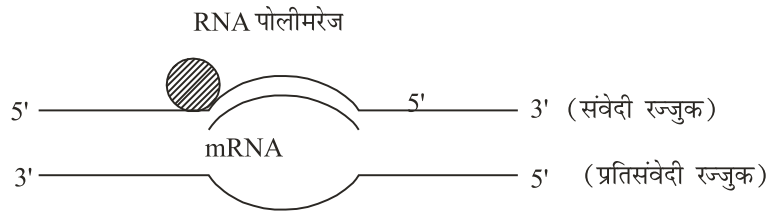
जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

आण्विक वंशागति एवं जीन अभिव्यक्ति

1. सिस्ट्रॉनी DNA, संश्लेषित किये जाने वाले प्रोटीन के लिये सूचना वहन करता है, यह हेलिकेस (Helicase) व टोपोआइसोमेरेज़ प्रक्रिणवों की उपस्थिति में होता है।
2. RNA पॉलिमरेस (Polymerase) mRNA के संश्लेषण को उत्प्रेरित करना आरम्भ करता है जो एक प्रोटीन सिग्मा कारक (Sigma factor) द्वारा संकेतित होता है।
3. mRNA, सिस्ट्रॉनी DNA के पूरक के रूप में संश्लेषित होता है। ये कारक Rho factor (कारक) RNA पोलिमरेज को अनुलेखन को संकेत पूर्ण करने की ओर करता है।
4. DNA का तंतु जिसमें विशेष प्रोटीन के अनुलेखन के लिये कोड विद्यमान होता है उसे संवेदी रज्जु (Sense Strand) कहते हैं, विपरीत तंतु पूरक को प्रतिसंवेदी रज्जु कहते हैं जिसका अनुलेखन नहीं होता है।



चित्र 23.8 प्रोकैरियोटों में अनुलेखन

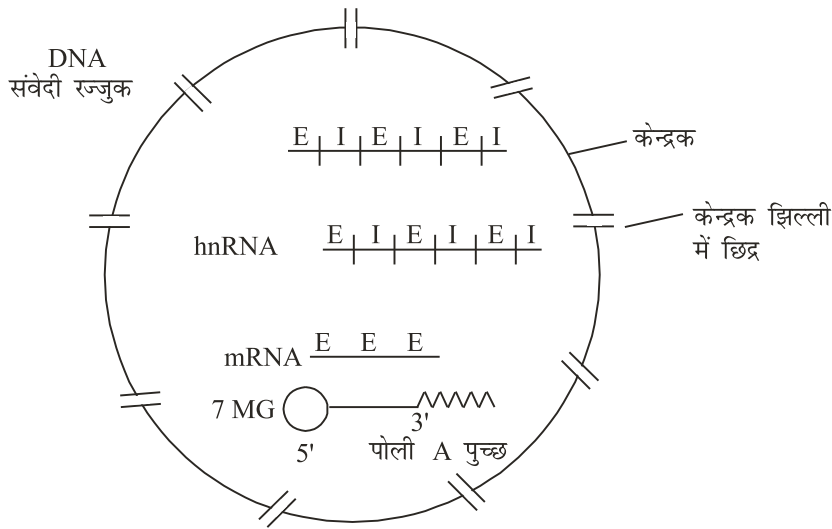
यूकैरियोटों में hnRNA सिस्ट्रॉनी DNA के अकुंडलित होने के पश्चात् न्यूक्लिअस के अन्दर संश्लेषित होता है। यह hnRNA नामक एक बड़ा RNA अणु है जोकि RNA पॉलिमरेज की उपस्थिति में संश्लेषित होता है। hnRNA संवेदी रज्जु के अनुलेखन से बनता है।

mRNA का संसाधन (Processing of mRNA)

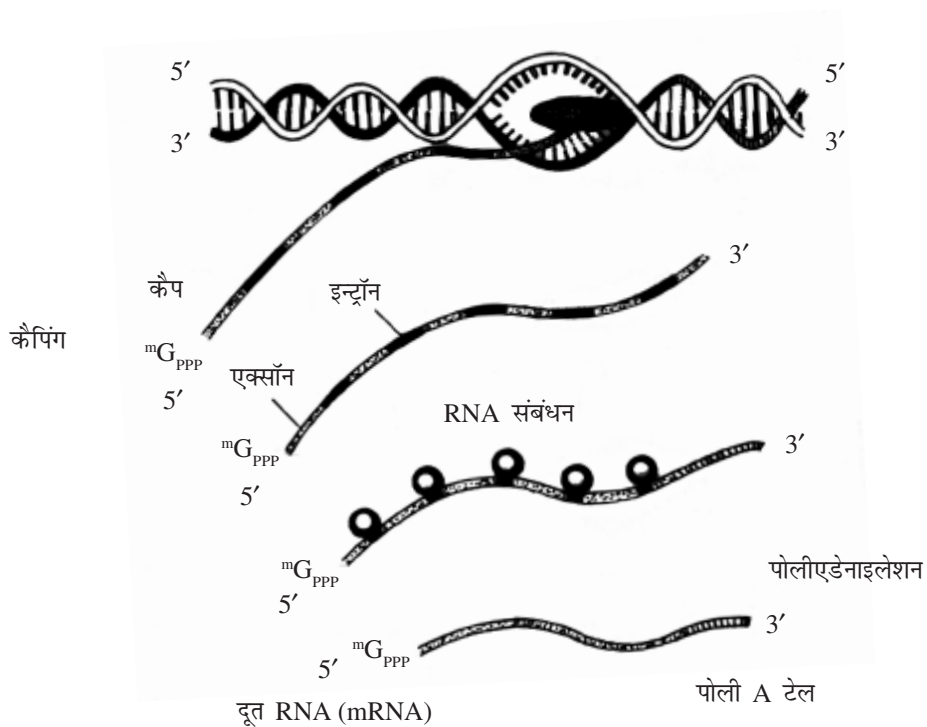
- hnRNA दीर्घ होता है, क्योंकि यूकैरियोट जीन में एक्सॉन (exons) नामक कोडिंग अनुक्रम विद्यमान होते हैं और उनके बीच में नॉन कोडिंग अनुक्रम, जिन्हें इन्ट्रॉन्स (introns) कहते हैं स्थित होते हैं। hnRNA में इन्ट्रॉन तथा एक्सॉन (E) दोनों का अनुलेखन होता है। mRNA संसाधन के दौरान इन्ट्रॉन्स विच्छेदित हो जाते हैं और एक्सॉन जुड़कर mRNA का निर्माण करते हैं।
- एक न्यूक्लिओसाइड (खण्ड 23.3 से पुनःस्मरण करें), जिसे मिथाइल गुआनोसाईन कहते हैं, आकर mRNA के 5' सिरे से जुड़ जाता है, इसे कैपिंग (capping - कैपिंग) कहते हैं।
- RNA का एक छोटा टुकड़ा जिसमें केवल ऐडीनाइन बेस (Adenine) युक्त न्यूक्लिओटाइड होते हैं 3' सिरे पर जुड़ता है। इसे पॉली A टेल कहते हैं।
- छत्रक व पुच्छ युक्त mRNA, न्युक्लीय झिल्ली के छिद्रों में से बाहर चले आते हैं।
- hnRNA से कार्यकारी mRNA के निर्माण की प्रक्रिया **RNA संसाधन** कहलाती है (चित्र 23.9(क) व 23.9(ख))



टिप्पणी



चित्र 23.9 (क) यूकैरियोट में hnRNA के अनुलेखन व संसाधन को दर्शाने वाला योजनाबद्ध आरेख।



चित्र 23.9 (ख) RNA संसाधन



टिप्पणी

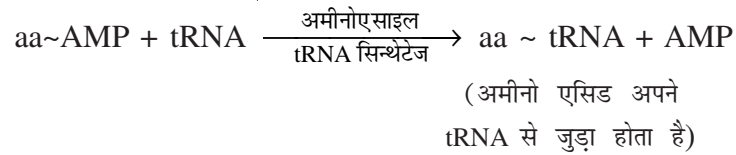
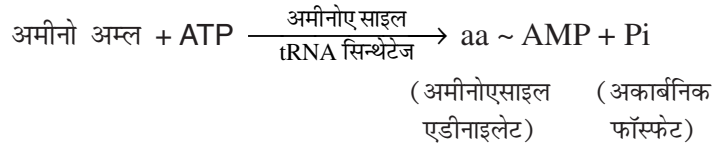
23.7.4 ट्रांसलेशन (Translation)

अनुलेखन के पश्चात् घटनाओं की एक शृंखला होती है जिनमें mRNA में अनुलेखित न्युक्लियोटाइड्स की भाषा एक प्रोटीन निर्माण में अमीनों अम्लों की भाषा में स्थानान्तरित हो जाती हैं। ये घटनायें निम्नलिखित हैं।

1. अमीनों अम्लों का सक्रियण
2. mRNA राइबोसोम सम्मिश्र का निर्माण व शृंखला प्रारंभ
3. शृंखला दीर्घीकरण
4. शृंखला समापन

अमीनों अम्लों का सक्रियण

एक विशिष्ट tRNA अमीनों एसाइल - tRNA सिन्थेटेस (Aminoacyl tRNA synthetase) प्रक्रियण की उपस्थिति में निम्न दो चरणों के तहत विशिष्ट अमीनों अम्ल से जुड़ जाता है।

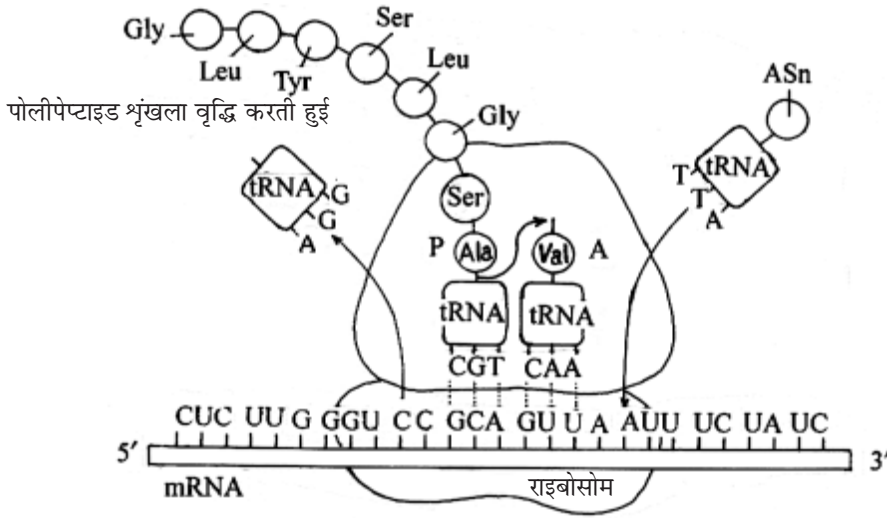


mRNA राइबोसोम सम्मिश्र का निर्माण व शृंखला प्रारंभ

- mRNA छोटे राइबोसोमी उपइकाई से जुड़ जाता है।
- राइबोसोम को पूरा करने के लिये बड़ी राइबोसोमी उपइकाई से जुड़ता है।
- mRNA राइबोसोमी सम्मिश्र (राइबोसोमी सम्मिश्र) में दो कोडोन होते हैं, एक समय में राइबोसोम के A व P स्थानों पर दो अमीनों अम्ल समायोजित हो सकते हैं।
- कुछ प्रोटीनों की उपस्थिति में जिन्हें प्रारंभ कारक (initiation factors) कहा जाता है, मेथियोनाइन (methionine) एक अमीनो अम्ल mRNA राइबोसोम सम्मिश्र को वहन किया जाता है और बड़ी उपइकाई के A स्थान पर प्रवेश करता है। स्मरण कीजिए कि tRNA में एक एन्टीकोडॉन होता है—तीन बेसों का एक अनुक्रम, जोकि मेथियोनाइन के लिये कोडॉन का पूरक है।
- **शृंखला दीर्घीकरण (chain elongation)**
दूसरा अमीनों अम्ल इसके tRNA द्वारा राइबोसोम को ले जाया जाता है, जोकि बड़ी राइबोसोमी इकाई के P स्थान में mRNA पर दूसरे कोडॉन के अनुसार होता है तब पेप्टाइड ट्रांसफरेस



प्रकिण्व पहले दो अमीनों अम्लों के बीच एक बंध स्थापित करने में सहायता प्रदान करता है। पहला अमीनों अम्ल अपने tRNA को खोता है जो राइबोसोम से बाहर निकलता है तब mRNA के ऊपर 3' सिरे की ओर चलते हैं। दो अमीनों अम्लों से बना डाइपेप्टाइड 5' सिरे की ओर इस प्रकार स्थानान्तरित होता है कि दूसरा अमीनो अम्ल A स्थान ग्रहण करता है और मेथियोनाइन इससे जुड़ जाता है। तीसरा अमीनो अम्ल तब P स्थान पर तीसरे कोडॉन के अनुसार tRNA द्वारा ले जाया जाकर प्रवेश करता है। पेप्टाइड ट्रॉंसफरेज की उपस्थिति में दूसरे व तीसरे अमीनों अम्लों के बीच एक पेप्टाइड बंध निर्मित होता है और दूसरे अमीनों अम्ल का tRNA निर्मुक्त होता है इस प्रकार पेप्टाइडशृंखला संश्लेषित होती है (चित्र 20.10)



चित्र 23.10 mRNA का ट्रॉंसलेशन

● **पॉलीसोम एसेम्बली**

जब mRNA आगे खिसक जाता है इस प्रकार कि लगभग 10 अमीनों अम्ल लंबा पेप्टाइड संश्लेषित हो जाता है और दूसरा राइबोसोम जुड़कर राइबोसोमी mRNA सम्मिश्र का निर्माण करता है। इस प्रकार एक समय में कई राइबोसोम mRNA से जुड़े देखे जाते हैं। पॉलीपेप्टाइड का एक अणु प्रत्येक राइबोसोम में समापन कोडॉन के पहुँचने के पहले तक संश्लेषण जारी रखता है।

● **शृंखला समापन (Chain termination)**

जब mRNA में निरोधक कोडॉन (स्टॉप कोडॉन) पहुँचता है तो पॉलीपेप्टाइड का संश्लेषण पूर्ण हो जाता है। यह राइबोसोम को त्यागता है और राइबोसोम 2 उपइकाइयों में विघटित हो जाता है।



पाठगत प्रश्न 23.3

1. आण्विक जीव विज्ञान का केन्द्रीय सिद्धान्त क्या है?

.....



टिप्पणी

2. अनुलेखन पर कौन-सा अणु संश्लेषित होता है?

.....

3. कोडॉन क्या है?

.....

4. कोशिका में ट्रांसलेशन कहाँ पर होता है?

.....

5. प्रोटीन संश्लेषण में भाग लेने वाले तीन प्रकार के RNA के नाम बतायें।

.....

23.8 गृहवस्था जीनें

बहुकोशिकीय जीवों में, सभी कोशिकाओं में सभी जीन होते हैं लेकिन वे ही जीन कार्य करते हैं जिनके सक्रिय रहने की आवश्यकता होती है। दूसरे शब्दों में विशिष्ट जीन की अभिव्यक्ति आवश्यकतानुसार होती है। अर्थात् जीनों को स्विच ऑन और स्विच ऑफ करके नियंत्रित किया जा सकता है।

विशेष जीनों में हर समय संश्लेषित किये जाने की आवश्यकता वाले प्रोटीनों के कोड भी विद्यमान रहते हैं। ये जीन कोशिका अस्तित्व को बनाये रखने व रख-रखाव के लिये आवश्यक होते हैं और हर समय इनके द्वारा अपने को अभिव्यक्त कर पाने की आवश्यकता है। ऐसे जीन जो सभी कोशिकाओं में हमेशा अभिव्यक्ति पाते हैं उन्हें गृहवस्था जीन (House keeping genes) कहते हैं। प्रेरणीय जीन (Inducible genes) वे जीन हैं जो पर्यावरण में एक विशेष पदार्थ की उपस्थिति के कारण स्विच ऑन (चालू) हो जाते हैं। दमनीय जीन वे जीन हैं जो पर्यावरण में एक विशेष पदार्थ की उपस्थिति में बन्द हो जाते हैं।

23.9 जीन अभिव्यक्ति नियमन

लैक-ओपेरॉन (Lac-operon) प्रोकैरियोट (बैक्टीरिया) में जीन अभिव्यक्ति के नियंत्रण का एक श्रेष्ठ उदाहरण है। यह एक प्रेरणीय तंत्र है जो लेक्टोस सबस्ट्रेट (Lactose Substrate) की उपस्थिति में, जिसका उपापचय किया जाना है, चालू हो जाता है। लेक्टोस के उपापचय के लिये प्रकिण्व - गैलैक्टोसाइडेज, पर्मिएज व ट्रांसएसिटाइलेज हैं और उनके लिये कोड करने वाले जीन स्विच ऑन (चालू) हो जाते हैं। लैक्टोस की अनुपस्थिति में वे स्विच ऑफ (बंद) रहते हैं।

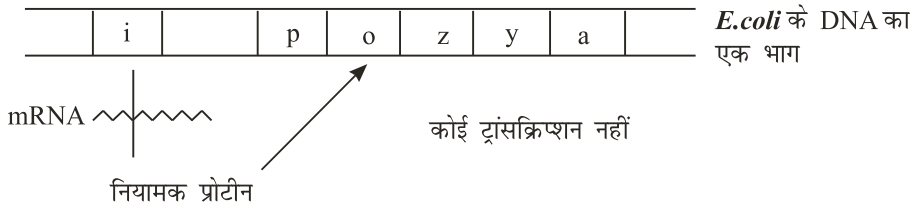
जैकब व मोनोड को यह दर्शाने के लिये नोबेल पुरस्कार दिया गया कि *एशरिशिया कोलाई* (*Escherichia coli*) बैक्टीरियम में एक ओपेरॉन निर्मित करने वाले जीनों का एक समूह है जो लेक्टोस विघटन के लिये आवश्यक प्रकिण्वों के लिये जीन कोडिंग की अभिव्यक्ति का नियमन करते हैं। ओपेरॉन में क्रोमोसोम पर नियामक जीन *i* के समीप पाये जाने वाले जीन शामिल है, और इसमें प्रोमोटर जीन P भी है जो अनुलेखन के समय में RNA पॉलिमरेज द्वारा पहुँच जाता है, ऑपरेटर जीन जो कि संरचनात्मक जीन *z*, *y*, *a* को उपरोक्त 3 प्रकिण्वों के लिये स्विच ऑन (चालू) करते हैं।



टिप्पणी

ओपेरॉन (operon) तंत्र की प्रक्रिया चित्र 21.11 (a) (b) में दी गयी है।

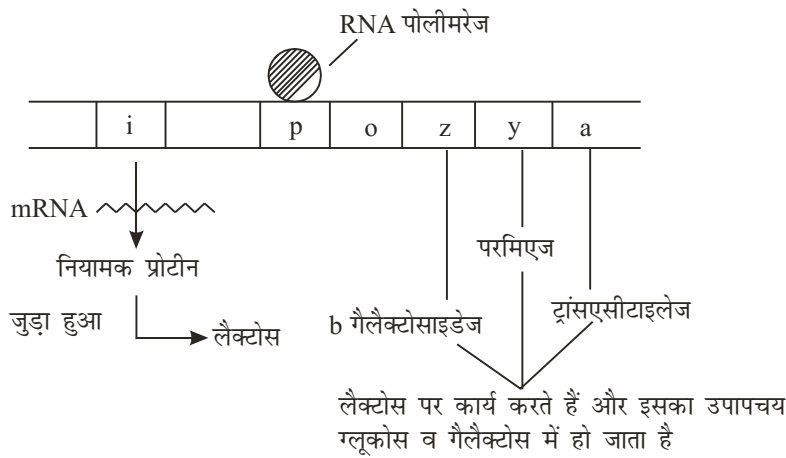
लैक्टोस की अनुपस्थिति में



चित्र 21.11 (क) लैक-ओपेरॉन (Lac-operon)

नियामक प्रोटीन O को बाधित करती है, RNA पॉलिमरेज़ P को प्राप्त नहीं कर सकता है और z, y व a स्विच ऑफ (बन्द) रहते हैं।

लैक्टोज की उपस्थिति में



चित्र 23.11 (ख) लैक-ओपेरॉन (Lac-operon)

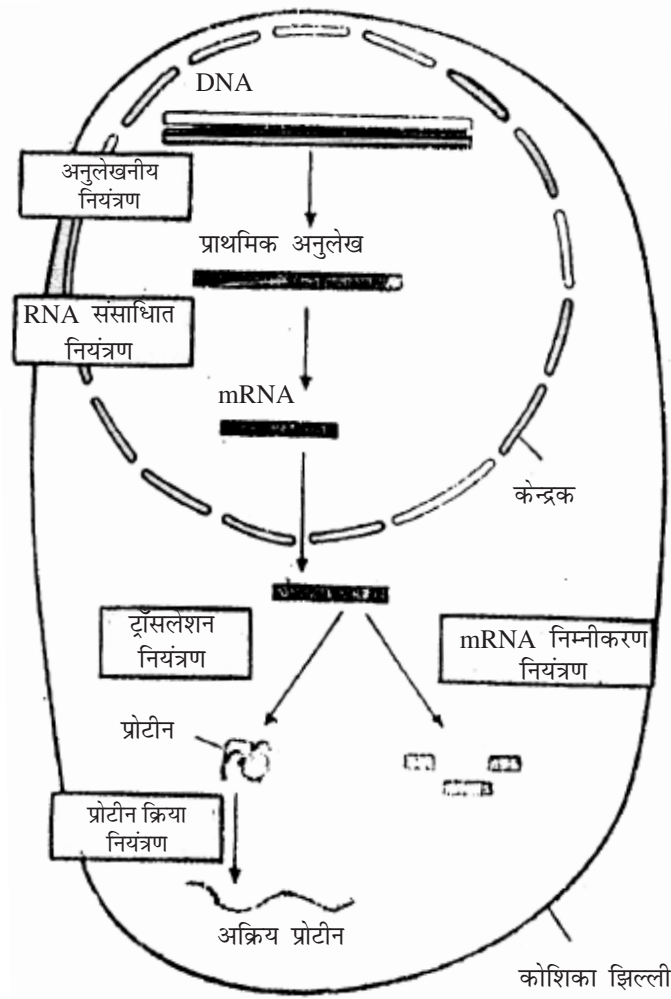
नियामक लैक्टोस की ओर आकर्षित होता है, O स्थान खुला है, RNA पॉलिमरेज को प्रोमोटर जीन मिलते हैं z, y, a स्विच ऑन (चालू) होते हैं, अनुलेखन प्रारंभ होता है और कोशिका के अंदर तीन प्रक्रियाओं का संश्लेषण होता है।

उपरोक्त उदाहरण प्रेरणीय तंत्र का एक उदाहरण है, प्रोकैरियोटों में दमनीय तंत्र भी पाये जाते हैं।

यूकेरियोटों में जीन नियमन अनेक प्रकार से अधिक जटिल होता है और जीन अभिव्यक्ति का नियमन अनुलेखन के स्तर पर या hnRNA के mRNA में संसाधन में या ट्रांसलेशन अथवा अनुवाद के पश्चात होता है (चित्र 23.12)।



टिप्पणी



चित्र 23.12 यूकेरियोट में जीन नियंत्रण के स्तर

आनुवंशिक पदार्थ की संरचना, अंश व संघटन में वंशागति परिवर्तन जोकि अगली पीढ़ी को हस्तान्तरित किया जा सकता है, उत्परिवर्तन कहलाता है। उत्परिवर्तन एक जीन में भी हो सकता है इसे बिन्दु उत्परिवर्तन (point mutation) कहते हैं या क्रोमोसोम के एक भाग में कई जीन को प्रभावित कर सकता है - इसे गुणसूत्री उत्परिवर्तन कहते हैं।

गुणसूत्री उत्परिवर्तन (Chromosomal mutation)

इसमें कई जीन सन्निहित होते हैं, यह दो प्रकार का होता है :

1. गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन के कारण और
2. गुणसूत्रों की संरचना में परिवर्तन के कारण

किसी एक प्रजाति की व्यष्टियों (individuals) में गुणसूत्रों की संख्या नियत है। उदाहरण के लिये मानव में $2n = 46$ क्रोमोसोम होते हैं। लेकिन कभी-कभी नष्ट या युग्मित हो सकते हैं। संख्या में ऐसा परिवर्तन असुगुणिता (Aneuploidy) कहलाता है। कभी-कभी क्रोमोसोमों का पूरा समुच्चय

द्विगणित हो सकता है जिसके परिणामस्वरूप व्यक्ति (individual) में $3n$ या $4n$ क्रोमोसोम हो सकते हैं इसे बहुगुणितता (Polyploidy) कहते हैं।

गुणसूत्री संरचना में परिवर्तन को गुणसूत्री विपथन (Chromosomal aberrations) भी कहते हैं। यह चार प्रकार का होता है :

1. लोपन (deletion) जिसमें क्रोमोसोम का एक खण्ड टूटकर निकल जाता है।
2. प्रतिलोमन (inversion) में क्रोमोसोम का कोई अंश टूटकर अलग हो जाता है और उल्टी दिशा क्रम में फिर से जुड़ जाता है।
3. द्विगुणन (duplication) में क्रोमोसोम का दोबारा निरूपण (representation) हो जाता है।
4. ट्रांसलोकेशन (Translocation) में एक क्रोमोसोम में दूसरे क्रोमोसोम का खण्ड जुड़ जाता है।

जीन म्यूटेशन (उत्परिवर्तन) या बिंदु उत्परिवर्तन - वह परिवर्तन जिसमें केवल एक जीन प्रभावित होता है उसे जीन उत्परिवर्तन या बिंदु उत्परिवर्तन (point mutation) कहते हैं। आपको पूर्व ज्ञान है कि जीन DNA का खण्ड होता है और न्यूक्लिओटाइडों के एक अनुक्रम का बना होता है। जब कभी जीन के अंदर एक न्यूक्लिओटाइड परिवर्तित होता है तो इससे फीनोटाइप (Phenotype) में परिवर्तन हो सकता है। जीन उत्परिवर्तन निम्न प्रकार के होते हैं।

1. **ट्रांज़िशन (Transition)** : जब एक प्यूरीन बेस का दूसरे प्यूरीन बेस से या एक पिरिमिडीन बेस का दूसरे पिरिमिडीन बेस से प्रतिस्थापन होता है।



2. **ट्रान्सवर्ज़न (Transversion)** : जब एक प्यूरीन बेस का प्रतिस्थापन दूसरे पिरिमिडीन बेस से या इसी प्रकार एक पिरिमिडीन बेस का दूसरे प्यूरीन बेस से प्रतिस्थापन होता है।



3. **फ्रेमशिफ्ट (Frame Shift)** : कभी कभी एक न्यूक्लिओटाइड की हानि या प्राप्ति के कारण पूरे जीन व जीनी कोड का पढ़ने का फ्रेम बदल जाता है।



4. **मिससेन्स (Missense)** : न्यूक्लिओटाइड (बेस) के प्रतिस्थापन के परिणामस्वरूप आनुवंशिक कोड में परिवर्तन से एक दूसरा प्रोटीन जैसे सिकल सेल हीमोग्लोबिन (Sickle cell haemoglobin) पैदा हो सकता है।



टिप्पणी

मॉड्यूल - 3

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

आण्विक वंशागति एवं जीन अभिव्यक्ति

5. **नॉनसेन्स (Nonsense)** : यदि आनुवंशिक कोड इस प्रकार परिवर्तित होता है जिससे यह आधे रास्ते में ही एक निरोधक कोडॉन (Stop Codon) बन जाता है, तो कोई भी प्रोटीन उत्पन्न नहीं होता।

GAAG AAGAA → GAA UA AAA प्रोटीन संश्लेषण रूक जाता है क्योंकि UAA एक विरोधिक कोडोन है।

6. **साइलेन्ट (Silent)** : जब न्यूक्लियोटाइड में परिवर्तन से कोई भी लक्षणप्ररूपी (phenotypic) परिवर्तन नहीं होता।

म्यूटाजेन (Mutagens)

आनुवंशिक पदार्थ में उत्परिवर्तन करने वाले अभिकर्ता म्यूटाजेन कहलाते हैं। म्यूटाजेन दो संवर्गों में होते हैं।

1. विकिरण (Radiations) - X किरण, UV किरण विकिरण
2. रसायन - सरसों गैस (Mustard gas) एक्टिनोमाइसीन D



पाठगत प्रश्न 23.4

1. ओपेरॉन के अवयवों के नाम लिखिए।
.....
2. उत्परिवर्तन क्या है? एक उत्परिवर्तन कब ट्रांजिशन उत्परिवर्तन कहलाता है।
.....
3. साइलेन्ट म्यूटेशन (लक्षणहीन उत्परिवर्तन) को ऐसा क्यों कहा जाता है।
.....
4. उत्परिवर्तक म्यूटाजेन क्या हैं?
.....
5. एक ऐसे रसायन का नाम बताइए जो आनुवंशिक पदार्थ में उत्परिवर्तन करता है।
.....



आपने क्या सीखा

- एक जीन एक प्रकिण्व के उत्पादन के लिये उत्तरदायी होता है इसे 'एक जीन एक प्रकिण्व परिकल्पना' कहते हैं।



टिप्पणी

- बैक्टीरिया का अहानिकर रूप से विषैले रूप में रूपान्तरण बैक्टीरियाई रूपान्तरण कहलाता है।
- DNA एक पॉलीन्यूक्लिओटाइड होता है जो कई न्यूक्लिओटाइडों से मिलकर बना होता है। प्रत्येक न्यूक्लिओटाइड की तीन उपईकाइयाँ होती हैं (1) डिऑक्सीराइबोज़ (2) नाइट्रोजनी बेस (एडीनाइन, ग्वानीन, थाइमीन व साइटोसीन) (3) फॉस्फेट समूह
- RNA कोशिका के अन्दर विद्यमान दूसरा महत्वपूर्ण न्युक्लीय अम्ल है। RNA में पेन्टोज शर्करा राइबोस तथा थाइमीन बेस के स्थान पर यूरेसिल बेस होता है। RNA के अनेक विभेद हैं mRNA, tRNA, rRNA जिनके अलग-अलग कार्य हैं।
- ट्रॉंसडक्शन का अर्थ एक बैक्टीरियाई कोशिका से दूसरी बैक्टीरियाई कोशिका में एक विषाणु अभिकर्ता की सहायता से DNA का स्थानान्तरण
- प्रतिकृति की आनुवंशिक सूचना को पीढ़ी दर पीढ़ी संचरण की प्रक्रिया के रूप में परिभाषित किया जा सकता है।
- जीनों से प्रोटीन संश्लेषण के स्थान तक सूचना का स्थानान्तरण केन्द्रीय सिद्धान्त (Central dogma) निर्मित करता है।
- जीन कोडित सूचना की खोज निरेनबर्ग, मैथयस और ओआ (अनुलेखन)ने की।
- सिस्ट्रॉनिक DNA से mRNA को आनुवंशिक सूचना का प्रवाह ट्रॉंसक्रिप्शन कहलाता है।
- एक एकल त्रिक (triplet) जो तीन बेसों का बना होता है कोडॉन कहलाता है।



पाठांत प्रश्न

1. हर्शी तथा चेज ने कैसे सिद्ध किया कि DNA ही आनुवंशिक पदार्थ है?
2. व्याख्या कीजिये
 1. ट्रॉंसडक्शन (Transduction)
 2. लाइसोजनी (Lysogeny)
3. DNA के वॉटसन और क्रिक मॉडल का वर्णन करें।
4. प्रतिकृति कैसे होती है? इसकी व्याख्या करें।
5. ओकाजाकी खण्डों (Okazaki Fragments) पर एक टिप्पणी लिखें।
6. आनुवंशिक कोड के गुणों का कथन करें।
7. यूकैरियोटों में अनुलेखन (transcription) और hnRNA के संसाधन की व्याख्या करें।
8. जीनों के नियमन से आप क्या समझते हैं?

मॉड्यूल - 3

जनन एवं आनुवंशिकी



टिप्पणी

आण्विक वंशागति एवं जीन अभिव्यक्ति

9. इस बात की व्याख्या करें कि ई. कोलाई में लेक्टोस की उपस्थिति में लैक ओपेरॉन कैसे स्विच ऑन (चालू) हो जाता है।
10. उन तीन स्तरों का नाम बताएं जिन पर एक यूकैरियोट कोशिका में नियमन होता है।
11. निम्न पर टिप्पणी लिखे
 1. उत्परिवर्तन के प्रकार
 2. ओकाजाकी खण्ड
 3. ट्रांसलेशन में शृंखला समापन



पाठगत प्रश्नों के उत्तर

- 23.1**
 1. डिऑक्सीराइबो न्यूक्लिक अम्ल
 2. एवेरी, मैक्लीऑड व मैककारटी
 3. डिऑक्सीरिबोस, एडिनीन, ग्वानीन, थाईमीन, साइटोसीन
- 23.2**
 1. 5' - 3' दिशा में
 2. RNA अणु
 3. हेलिकेज, DNA पॉलिमरेज, DNA लाइगेज, टोपोआइसोमरेज
 4. DNA लाइगेस
- 23.3**
 1. जीनों के प्रोटीन संश्लेषण के स्थान पर सूचना का स्थानान्तरण केन्द्रीय सिद्धान्त (Central dogma) है।
 2. सिस्ट्रॉनी DNA
 3. जीनों में तीन बेसों का अनुक्रम
 4. न्यूक्लियस
 5. mRNA, tRNA, hnRNA
- 23.4**
 2. एक DNA अनुक्रम में एक प्यूरिन का प्यूरिन तथा पिरिमिडीन का पिरिमिडीन से प्रतिस्थापन के परिणामस्वरूप।

आनुवंशिक पदार्थ की संरचना, अंश तथा संघटन में वंशागति परिवर्तन।
 3. एक मूक उत्परिवर्तन (silent mutation) से न्यूक्लियोटाइडों के अनुक्रम में कोई परिवर्तन नहीं होता।