

जीव विज्ञान

अध्याय-5: वंशागति तथा विविधता के सिद्धांत



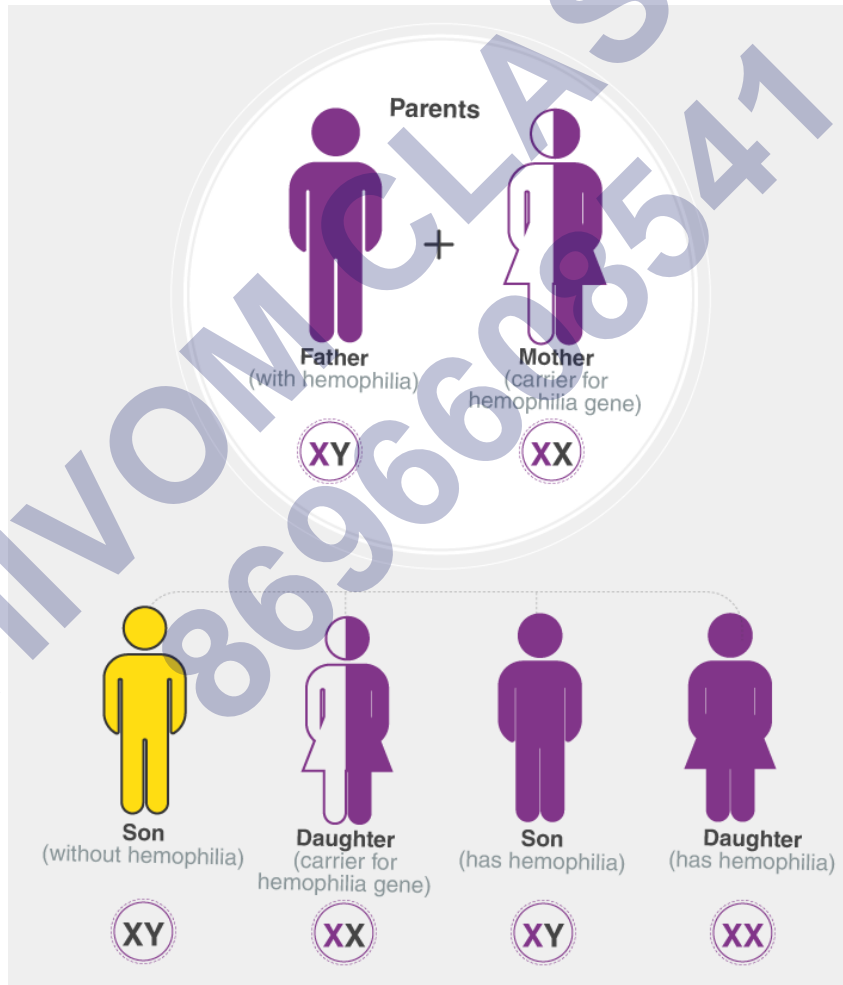
आनुवंशिकी (Genetics)

जीवविज्ञान की वह शाखा जिसमें वंशागति एवं विभिन्नता का अध्ययन किया जाता है, आनुवंशिकी कहलाती है। जेनेटिक्स नाम विलियम बेटसन (1905) के द्वारा दिया गया।

आनुवंशिकी के मूल सिद्धांतों का अध्ययन सबसे पहले ऑस्ट्रिया के पादरी, ग्रेगोर जोह्न मेंडल द्वारा किया गया था। इसलिए मेंडल को आनुवंशिकी का जनक कहा जाता है।

वंशागति (Heredity / Inheritance)

लक्षणों पर एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में गमन वंशागति कहलाता है।



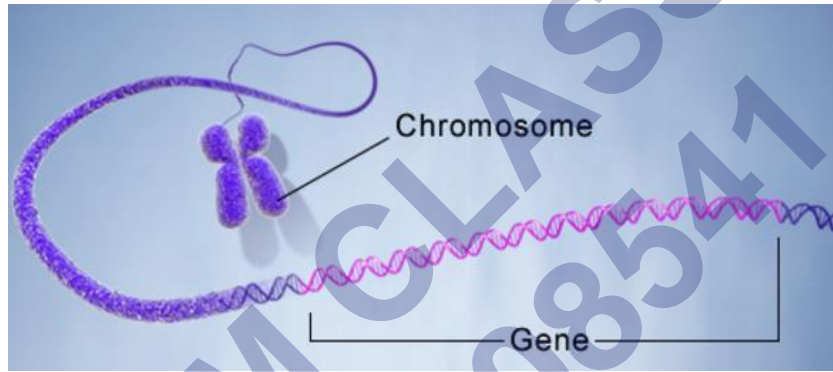
मेंडल ने उद्यान मटर (पाइसम सैटाइवम) पर संकरण का अध्ययन करके “पादप हाइब्रिडाइजेशन पर प्रयोग Experiments on plant hybridisation” नामक शोधपत्र “प्राकृतिक इतिहास सोसाइटी ऑफ ब्रून (Natural History Society of Brunn)” में 1866 में प्रकाशित किये।

1900 में, मेंडल तीन जीवविज्ञानियों ह्यूगो डी व्रीज, कार्ल कोरेंस और एरिक वॉन शेरमाक द्वारा मेंडल के नियमों की दुबारा खोज की।

आनुवंशिकी से जुड़ी शब्दावली (Terms in Genetics)

जीन (Gene)

कोशिका के अंदर का वह भाग जो किसी सजीव के लक्षणों को नियंत्रित करता है जीन कहलाता है। यह डीएनए का छोटा खंड होता है, जिस पर आनुवंशिक कोड पाए जाते हैं। जोहसन ने जीन शब्द दिया। मेंडल ने जीन को कारक (Factor) कहा।



युग्मविकल्पी या एलील (Allele)

लक्षणों का नियंत्रण करने वाली जीन के एक या अधिक संभावित रूप जो गुणसूत्र में एक ही स्थान पर पाए जाते हैं, एलील कहलाते हैं।



जैसे पादप की लंबाई के लिए T एवं t एलील होते हैं। इसी प्रकार बीज के आकार के लिए R एवं r एलील होते हैं।

समयुग्मजी (Homozygous)

यदि एलील के जोड़े में दोनों एलील समान होते हैं तो इसे समयुग्मजी कहते हैं। जैसे TT, tt, RRY, rry



विषमयुग्मजी (Heterozygous)

यदि एलील के जोड़े में दोनों एलील अलग-अलग होते हैं तो इसे विषमयुग्मजी कहते हैं। जैसे Tt, Rr, RrYy

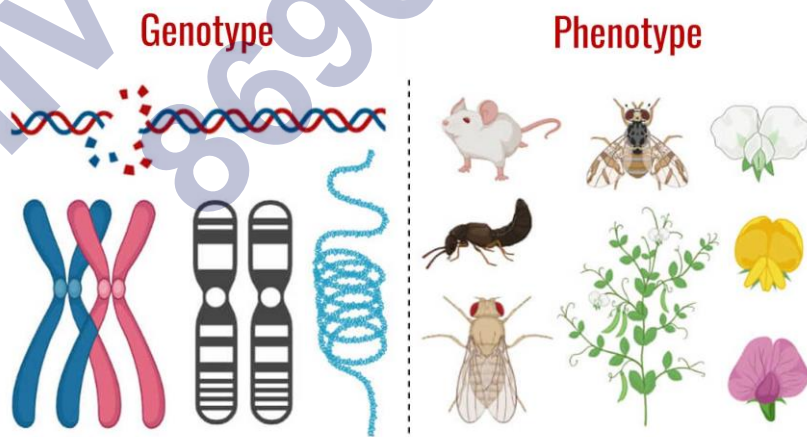


दृश्य-प्ररूप (Phenotype)

किसी लक्षण का बाहरी रूप दृश्य-प्ररूप कहलाता है। जैसे- लम्बा, बौना, लाल, सफेद, गोल आदि।

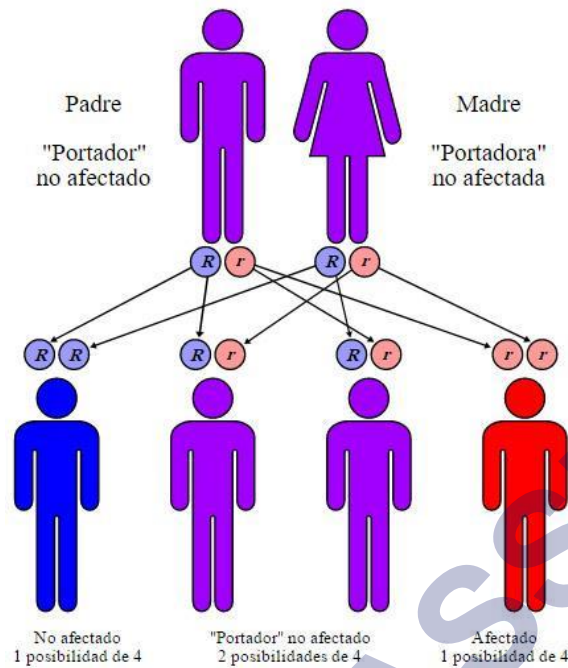
जीनी-प्ररूप (Genotype)

किसी लक्षण से सम्बन्धित जीनी संरचना जीनी-प्ररूप कहलाता है। जैसे- लम्बे के लिए TT, Tt, बौने के लिए tt, लाल के लिए RR, सफेद rr, गोल RR आदि।



प्रभावी लक्षण (Dominant Charaters)

वह लक्षण जो मेंडल के संकरण में प्रथम पीढ़ी में अपना प्रभाव दिखाता है। प्रभावी लक्षण होता है। यह समयुग्मजी तथा विषमयुग्मजी दोनों अवस्था में अपना प्रभाव दिखाता है।

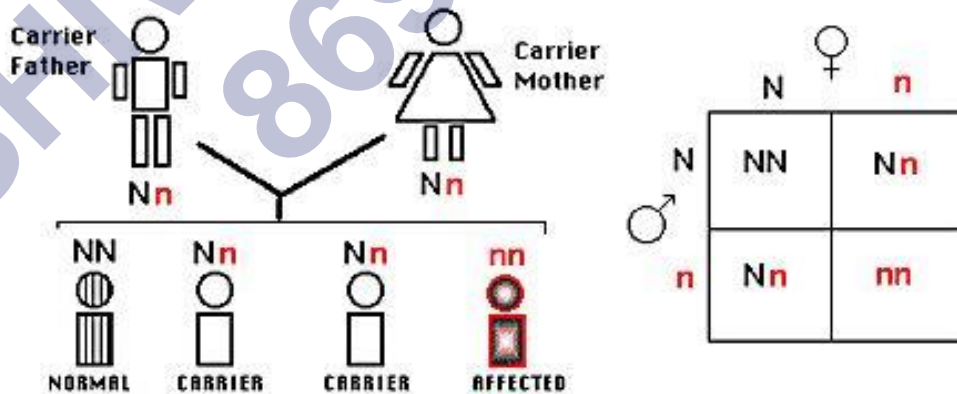


प्रभावी लक्षण के एलील हमेशा कैपिटल अक्षर में काम लेते हैं। जैसे लम्बे के लिए T, गोल के लिए R, पीले के लिए Y, आदि।

अप्रभावी लक्षण (Recessive Characters)

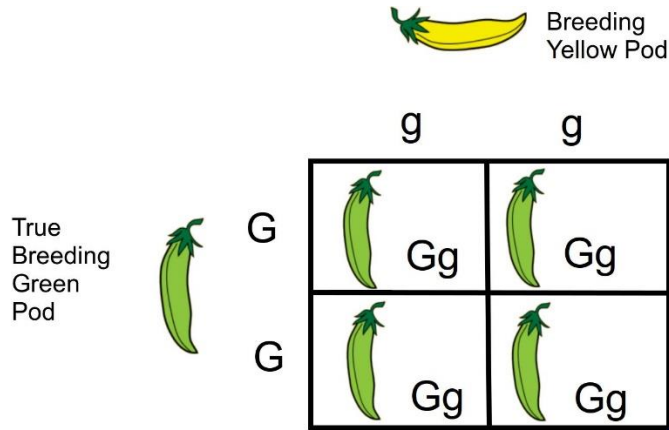
वह लक्षण जो मेंडल के संकरण में प्रथम पीढ़ी में अपना प्रभाव नहीं दिखाता है। अप्रभावी लक्षण होता है। यह केवल विषमयुग्मजी अवस्था में अपना प्रभाव दिखाता है।

Recessive inheritance



प्रभावी लक्षण के एलील हमेशा स्माल अक्षर में काम लेते हैं। जैसे बौने के लिए t, झुरीदार के लिए r, हरे के लिए y, आदि।

एकल संकर संकरण (Monohybrid Cross)

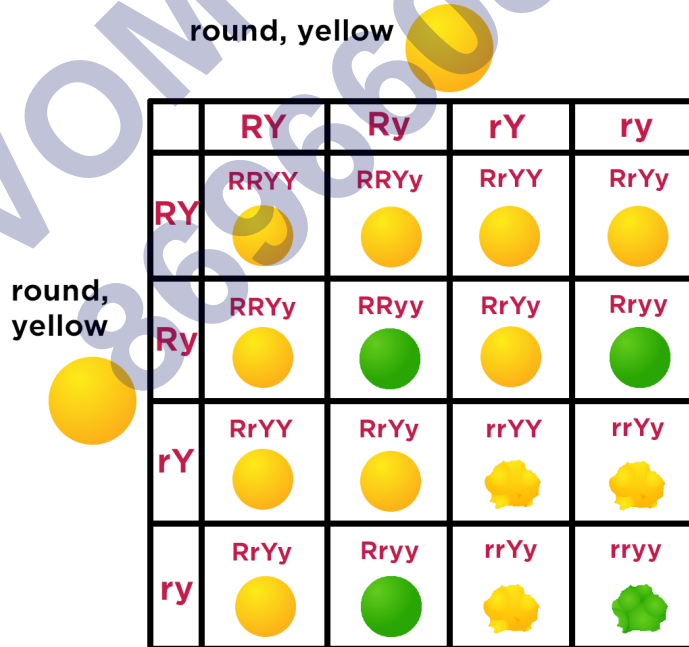


जब एक ही प्रकार के विप्रयासी लक्षणों का उपयोग करके संकरण कराया जाता है तो इसे एकल संकर संकरण कहते हैं। जैसे TT x tt

द्विसंकर संकरण (Dihybrid Cross)

जब दो प्रकार के विप्रयासी लक्षणों का उपयोग करके संकरण करवाया जाता है तो उसे द्विसंकर संकरण कहते हैं। जैसे RRYy x rryy

Cross of F₁ Generation



बहुसंकर संकरण (Polyhybrid Cross)

जब कई प्रकार के लक्षणों का उपयोग करके संकरण करवाया जाता है तो इसे बहुसंकर संकरण कहते हैं। जैसे RRYyTT x rryytt

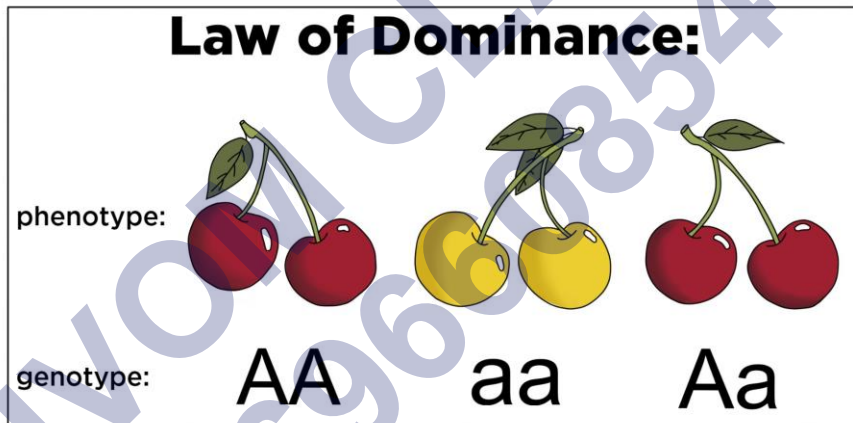
मेंडल के आनुवंशिकी के नियम (Mendelian law of Genetics)

मेंडल के वंशागति के तीन सिद्धांत हैं:

1. प्रभाविता का नियम
2. पृथक्करण का नियम
3. स्वतंत्र अपव्युहन का नियम

1. प्रभाविता का नियम (Law of Dominance)

यह नियम बताता है कि जब किसी प्रजाति के दो विप्रयासी लक्षणों का उपयोग करके संकरण करवाया जाता है तो आप प्रथम पीढ़ी में एक लक्षण ही दिखाई देता है जो प्रभावी होता है तथा अन्य लक्षण दिखाई नहीं देता जिसे अप्रभावी लक्षण कहते हैं



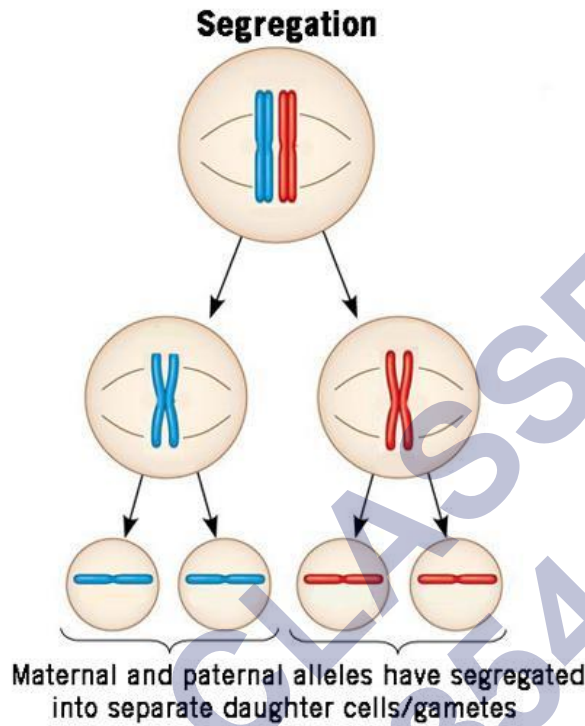
जब लंबे और बौने पौधों के बीच एक क्रॉस करवाया जाता है तो प्रथम पीढ़ी में केवल लंबे पौधे ही देखे जाते हैं। इसका मतलब है कि लंबा लक्षण बौना लक्षण पर हावी है।

प्रभाविता का नियम के अपवाद

1. अपूर्ण प्रभाविता
2. सहप्रभाविता
3. बहुप्रभाविता

2. पृथक्करण का नियम (Law of Segregation)

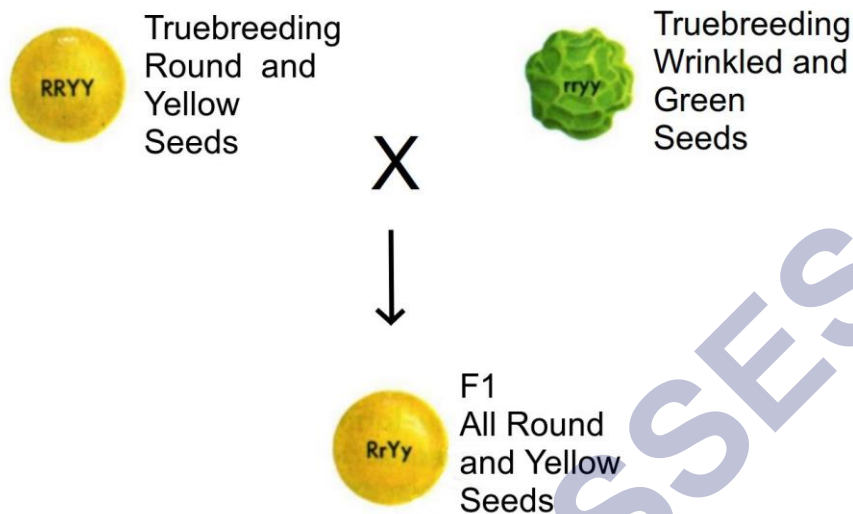
युग्मकों के निर्माण के समय एलील के जोड़े में से एलील के जोड़े में से प्रत्येक एलील एक-दूसरे से पृथक होकर संतति में जाता है।



उदाहरण के लिए जब एकल संकर संकरण में प्रथम पीढ़ी के पादपों का आपस में संकरण करवाया जाता है तो द्वितीय पीढ़ी में लम्बे पादपों के साथ-साथ बौने पादप भी प्राप्त होते हैं युग्मक के निर्माण में एक-दूसरे से अलग होते हैं। इस सिद्धांत को युग्मकों की शुद्धता के नियम के रूप में भी जाना जाता है।

3. स्वतंत्र अपव्युहन का नियम (Law of Independent Assortment)

जब दो या अधिक लक्षणों का उपयोग करके संकरण करवाया जाता है तो प्रत्येक लक्षण स्वतंत्र रूप से संतति में जाता है।



उदाहरण-लंबा हरा तथा बौना पीला पादपों में संकरण करवाया जाता है तो लंबे के साथ पादप पीला एवं बौने पादप के साथ हरा लक्षण भी दिखाई देता है जो स्वतंत्र अपव्युहन को दिखाता है।

स्वतंत्र अपव्युहन नियम के अपवाद

1. सहलग्नता
2. पुनर्योजन

मेंडेलिज्म का महत्व -

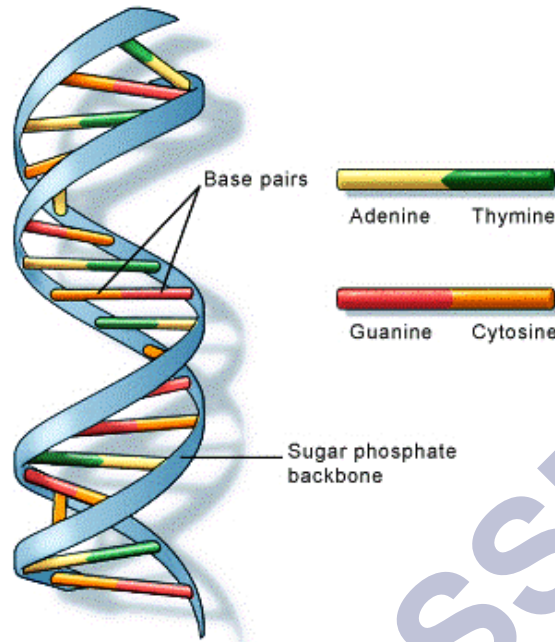
यूजेनिक्स या सुजनिकी मेंडेलिज्म पर आधारित है।

मेंडेलिज्म के आधार पर, जानवरों और पौधों की किस्मों में विभिन्न संकर नस्लों का उत्पादन किया गया है।

घातक जीन के बारे में जानकारी मिलती है।

वंशागति (Heredity / Inheritance)

वह प्रक्रम जिसमें लक्षण एक जनक से संतति में जाते हैं, वंशागति कहलाता है। वंशागति अनुवांशिक विज्ञान (Genetics) का आधार है। हैरिडिटी शब्द स्पेंसर (Spenser) द्वारा दिया गया।



विविधता (Variation)

जनक और संतति तथा एक ही जनक से उत्पन्न संतति के लक्षणों में पाई जाने वाली असमानता (Differentiation) को विविधता कहते हैं।

जीवों में दो प्रकार की विभिन्नताएँ पाई जाती हैं -

- (1) सोमेटोजेनिक विभिन्नताएँ (Somatogenic Variations)
- (2) ब्लास्टोजेनिक विभिन्नताएँ (blastogenic variations)

सोमेटोजेनिक विभिन्नताएँ (Somatogenic Variations)

ये उपार्जित विभिन्नताएँ होती हैं, तथा प्रकृति में अवंशागत होती हैं। जीवों की वातावरण के सन्दर्भ में इसके लक्षण प्ररूप में आंशिक परिवर्तन की क्षमता लक्षण प्ररूपिक प्रत्यास्थता कहलाती है।

ब्लास्टोजेनिक विभिन्नताएँ (blastogenic variations)

ये जननिक विभिन्नताएँ हैं, तथा प्रकृति में वंशागत होती हैं। ये दो प्रकार की होती हैं।

अनुवांशिक विज्ञान (Genetics)

जीव विज्ञान की वह शाखा जिसमें जीवों में पाई जाने वाली विविधता तथा वंशागति का अध्ययन किया जाता है। अनुवांशिक विज्ञान कहलाती है।

अनुवांशिक विज्ञान का जनक ग्रेगर जॉन मेंडल को कहा जाता है। आधुनिक विज्ञान का जनक Batson को कहा जाता है। ‘

अनुवांशिक विज्ञान में काम आने वाले महत्वपूर्ण शब्द

कारक (Factor)

लक्षणों को नियंत्रित करने वाली इकाई कारक कहलाती है। जिसे बाद में जीन कहा गया।

जीन (Gene)

वह इकाईयां जो लक्षणों को नियंत्रित करती जीन कहलाती हैं। यह डीएनए का एक छोटा क्रियाशील खंड होता है। यह अनुवांशिकता की इकाई होती है।

जीन शब्द जोहन्सन के द्वारा दिया गया।

युग्म विकल्पी / अलिल (Allele)

एक ही लक्षण के दो भिन्न-भिन्न विपरीत रूप को व्यक्त करने वाले कारकों को अलिल कहते हैं। जैसे लंबाई के लिए लंबा तथा बौना। युग्मविकल्पी शब्द बेटसन द्वारा दिया गया।

समयुग्मजी (Homozygous)

यदि अलिल का जोड़ा समान अलील वाला होता है तो उसे समयुग्मजी कहते हैं।

विषम युग्मजी (Heterozygous)

यदि अलील का जोड़ा असमान अलील वाला होता है। तो उसे विषम युग्मजी कहते हैं।

लक्षण प्ररूप (Phenotype)

यह किसी जीव की बाह्यआकारिकी (Outer Appearance) दर्शिता है। व्यष्टि के लक्षण प्ररूप युग्मविकल्पियों के भिन्न संयुग्मन द्वारा निर्धारित होते हैं। जैसे – लम्बापन या बौनापन

जीनप्ररूप (Genotype)

यह जीव के आनुवंशिकी संगठन (Genetic Structure) का प्रदर्शन है। जैसे TT, Tt, tt

प्रभावी लक्षण (Dominant Character)

वह जो लक्षणों F1 पीढ़ी में अपना प्रभाव दर्शाता है, प्रभावी लक्षण कहलाता है। यह लक्षण समयुग्मजी (Homozygous) तथा विषम युग्मजी (Heterozygous) दोनों अवस्थाओं में अपना प्रभाव दर्शाता है। जैसे लम्बा पौधा।

अप्रभावी (Recessive Character)

वह जो लक्षणों F1 पीढ़ी में अपना प्रभाव नहीं दर्शाता है, अप्रभावी लक्षण कहलाता है। यह केवल विषम युग्मजी (Heterozygous) अवस्था में अपना प्रभाव दर्शाता है। इसके उत्पाद या तो अपूर्ण या अल्प प्रभावी होते हैं। जैसे बौना पौधा।

एक संकर संकरण (Monohybrid Cross)

एक ही प्रकार के दो विपरीत लक्षणों को काम में लेकर करवाया गया संकरण एक संकर संकरण (Monohybrid Cross) कहलाता है। जैसे लम्बे (TT) तथा बौने (tt) पादपों में संकरण करवाना

द्वि संकर संकरण (Dihybrid Cross)

दो प्रकार के लक्षणों को काम में लेकर करवाया गया संकरण द्वि संकर संकरण (Di hybrid Cross) कहलाता है। जैसे गोल व पीले बीज (RRYY) वाले पादपों का संकरण तथा झुर्रीदार व हरे बीज (rryy) वाले पादपों से करवाना।

बहु संकर संकरण (Polyhybrid Cross)

विभिन्न प्रकार के लक्षणों को काम में लेकर करवाया गया संकरण बहु संकर संकरण (Poly hybrid Cross) कहलाता है। जैसे गोल व पीले बीज वाले लम्बे पादपों (TTRRYY) का संकरण तथा झुर्रीदार व हरे बीज वाले बौने (ttrryy) पादपों से करवाना।

मेंडल का इतिहास (History of Mendel)

वैज्ञानिक ग्रेगर जॉन मेंडल का जन्म 20 जुलाई 1822 में ऑस्ट्रिया साम्राज्य के सिलेसियन में हुआ था, जो अब चेक गणराज्य में पड़ता है।

मेंडल ने ऑस्ट्रिया के ब्रून शहर में पादरी का काम करते हुए उद्यान मटर (*Pisum sativum*) पर प्रयोग किए। इनके प्रयोग Experiments in Plant Hybridization (पादप संकरण पर प्रयोग) नाम से Natural History Society of Brunn in Bohemia (Czech Republic) नामक संस्था द्वारा प्रकाशित हुए।

मेंडल द्वारा मटर के पादप को चुनने के कारण

ग्रेगर जॉन मेंडल ने उद्यान मटर के पौधे में 7 वर्षों तक संकरण के प्रयोग किए तथा उनके आधार पर जीवों की वंशागति को प्रस्तावित किया। निम्न कारणों की वजह से मटर के पादप को अध्ययन के लिए चुना-

1. मटर का पादप आकार में छोटा होता है। इसे छोटी जगह पर आसानी से उगाया जा सकता है।
2. मटर के पादप का जीवनकाल (Life Span) छोटा होता है। यह 1 वर्ष में ही प्रजनन कर समितियां उत्पन्न कर लेता है।
3. मटर के पादप उभयलिंगी (Hermaphrodite) होते हैं। इनमें स्वपरागण (Self pollination) होता है। परंतु इनमें आसानी से पर परागण (Artificial pollination) करवाया जा सकता है।
4. मटर के पादप में अधिक विविधता (Variation) पाई जाती है।

मेंडल के द्वारा चुने गए लक्षण (Contrasting character choosed by Mendel)

मेंडल ने अध्ययन के लिए मटर के 7 जोड़ी विप्रयासी लक्षणों (contrasting character) को चुना जो निम्नलिखित हैं

1. तने की लंबाई – लंबा (Tall) और बौना (Dwarf)
2. फूल का रंग – बैंगनी (Violet) और सफेद (White)

3. फूल की स्थिति – अक्षीय (Axial) तथा शीर्षस्थ (Terminal)
4. फली का आकार – फुला हुआ (Inflated) तथा सिकुड़ा हुआ (Constricted)
5. फली का रंग – हरा (Green) और पीला (Yellow)
6. बीज का आकार – गोल (Round) और झुर्रीदार (Wrinkled)
7. बीज का रंग – पीला (Yellow) और हरा (Green)

मेंडल के नियमों की पुनः खोज (Rediscovery of Mendel's law)

मेंडल के प्रयोगों को अनुसंधान संस्थान द्वारा नकार दिया गया। इनके नियमों की पुनः खोज ह्यूगो डी व्रीस, कार्ल कोरेंस और एरिक वॉन शेरमाक ने पृथक-पृथक काम करते हुए की।

मेंडल की सफलता के कारण (Reason of Mendel success)

मेंडल आनुवंशिकता के नियमों की व्याख्या करने में सफल रहे क्योंकि

- 1) उन्होंने मटर के पौधों को चुना जो शुद्ध वंशक्रम वाले थे।
- 2) मेंडल के द्वारा चुने गए सभी लक्षण विभिन्न गुणसूत्रों पर पाए जाने वाले जीन द्वारा नियंत्रित होते हैं जिससे उनका अध्ययन सफल रहा।
- 3) उन्होंने केवल उन्हीं लक्षणों को चुना जो विपरीत थे।
- 4) मेंडल की सफलता का मुख्य कारण यह था कि उन्होंने संकरण के अपने प्रयोगों में एक समय में केवल एक ही प्रकार के लक्षण को लिया जिससे प्रयोग आसान हो गया।

मेंडल के प्रयोग (Experiments of Mendel)

1. एक जीन की वंशागति
2. दो जीन की वंशागति

मेंडल के आनुवंशिकता के नियम (Mendelian law of inheritance)

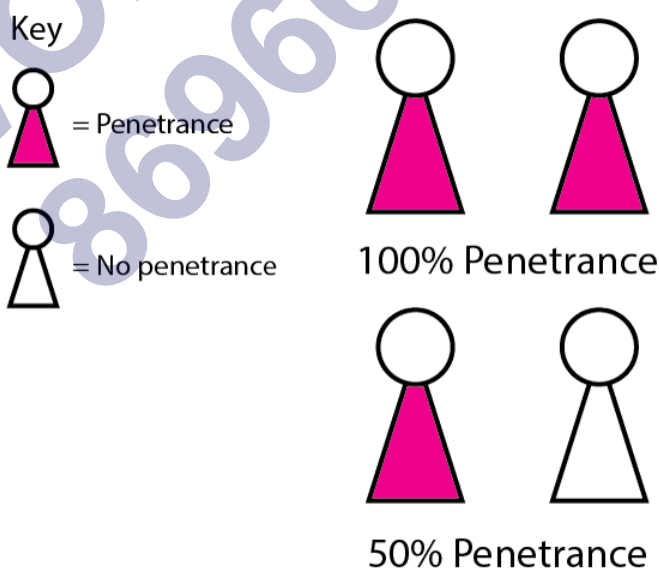
1. प्रभाविता का नियम (law of dominance)

2. पृथक्करण का नियम (law of segregation)
3. स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम (law of independent assortment)

एक संकर संकरण और द्विसंकर संकरण

एक जीन की वंशागति (Inheritance of one gene)

1. इसको एक संकर संकरण (Monohybrid cross) भी कहते हैं। एक जीन की वंशागति के अध्ययन के लिए मेंडल ने केवल एक प्रकार के विपरीत लक्षण (विपर्यासी लक्षणों / Contrasting character) को चुना।
2. मेंडल ने मटर के लंबे पौधों (Tall Plants) का संकरण बौने पादपों (Dwarf Plants) से करवाया और प्राप्त बीजों को उगाकर F1 पीढ़ी प्राप्त की। मेंडल ने पाया कि F1 पीढ़ी के सभी पौधे लंबे थे अर्थात् अपने लंबे जनक के समान थे।
3. मेंडल ने F2 पीढ़ी में लंबे तथा बौने पादप प्राप्त किए। लंबे पादप अपने लंबे जनक तथा बौने पादप अपने बौने जनक के समान थे। किस आधार पर उन्होंने निष्कर्ष निकाला कि लंबे तथा बौने पादपों का अनुपात 3:1 है।



4. ग्रेगर जॉन मेंडल ने प्रयोग द्वारा यह प्रस्तावित किया कि कोई वस्तु अपरिवर्तित (Unchanged) रूप से जनकों से संतति में युग्मकों के माध्यम से अग्रसारित होती है। मेंडल ने इन वस्तुओं को कारक (Factor) कहा जिन्हें हम जीन (Gene) कहते हैं।

5. मेंडल ने F2 पीढ़ी के जीनोटाइप को प्राप्त किया। जिसे गणित की द्विनामी (Binominal) पद के रूप में व्यक्त किया। जिनमें T और t जीन वाले युग्मक समान में 1/2 में रहते हैं।

मेंडल ने एकल संकरण संकर पर आधारित दो नियम दिए

1. प्रभाविता का नियम (Law of dominance)
2. पृथक्करण का नियम (law of segregation)

दो जीन की वंशागति (Inheritance of two gene)

मेंडल ने मटर के दो अलग-अलग प्रकार के लक्षणों को लेकर संकरण करवाया जिसे द्विसंकर संकरण (Dihybrid cross) कहते हैं। मेंडल ने गोल तथा पीले बीजों (Round and yellow) वाले पौधों का संकरण झुर्रिदार और हरे बीजों (Wrinkled and green) वाले पौधों से करवाया तो उन्हें F1 पीढ़ी में सभी पादप गोल व पीले प्राप्त हुए।

मेंडल के वंशागति के नियम

प्रभाविता का नियम (Law of dominance)

इस नियम के अनुसार, जब एक जीव में एक गुण के लिए दो विपर्यासी युग्म (Contrasting pair) विकल्पी साथ-साथ आते हैं, तो केवल एक ही स्वयं को पूर्णतया अभिव्यक्ति (Express) करता है, एवं प्रभाव दर्शाता है। यह प्रभावी (Dominant) कहलाता है, एवं अन्य युग्मविकल्पी जो अभिव्यक्त नहीं हो पाता है, एवं छुपा रहता है, अप्रभावी (Recessive) कहलाता है।

पादप की लम्बाई दो युग्म विकल्पी प्रभावी युग्म विकल्पी (Dominant allele) – T एवं अप्रभावी युग्म विकल्पी (Recessive allele) – t द्वारा नियंत्रित होती है।

ये दो युग्म विकल्पी तीन रूपों में उपस्थिति हो सकते हैं।

1. TT – Homozygous / समयुग्मजी
2. Tt – Heterozygous / विषमयुग्मजी
3. tt – Homozygous / समयुग्मजी

मेण्डल ने दो मटर पादपों एक समयुग्मजी लम्बा TT एवं दूसरा समयुग्मजी बौना tt के मध्य संकरण किया। और F1 पीढ़ी प्राप्त की -

उन्होंने पाया कि सभी F1 संतति पादप एक जनक के समान लम्बे थे, कोई भी बौना पादप नहीं था।

उसने गुणों के अन्य युग्म के लिए भी समान प्रेक्षण प्राप्त किये एवं पाया कि F1 संतति पादप सदैव केवल एक जनक के साथ समानता दर्शाता है, एवं अन्य जनक के गुण उनमें प्रदर्शित नहीं होते थे।

प्रभाविता का नियम के अपवाद (Exceptions of law of dominance)

यह नियम सर्वमान्य अनुप्रयोगिक (application) नहीं है। इसके अपवाद निम्नलिखित हैं -

1. अपूर्ण प्रभाविता (incomplete dominance)
2. सह प्रभाविता (co- dominance)

पृथक्करण का नियम / युग्मकों की शुद्धता का नियम

- इस नियम के अनुसार F1 पीढ़ी में पाए जाने वाले दोनों जनक युग्मविकल्पी T & t पृथक्-पृथक् होकर युग्मकों के माध्यम से संतति में जाते हैं, एवं F2 पीढ़ी में लक्षण प्रारूपिक रूप से अभिव्यक्त होते हैं।
- F1 संकर में स्वपरागण के द्वारा F2 पीढ़ी की उत्पत्ति होती है।
- यह दर्शाता है कि दोनों प्रभावी एवं अप्रभावी पादप 3:1 के अनुपात में दिखाई देते हैं। इस प्रकार F2 पीढ़ी/संततियां दोनों जनक रूपों को दर्शाती है।
- F2 पीढ़ी के आधार पर निम्न निम्न निष्कर्ष निकलता है-
- सामान्यतया एक जीव में प्रत्येक गुण के लिए दो युग्म विकल्पी (Allele) होते हैं। ये युग्म विकल्पी या तो समान या भिन्न-भिन्न हो सकते हैं। एक युग्म के समान युग्म विकल्पी युक्त जीव उस गुण के लिए शुद्ध या सत्य जननिक कहलाते हैं। यदि जीव में एक युग्म के भिन्न-भिन्न युग्म विकल्पी होते हैं, तो वह जीव अशुद्ध या संकर (Hybrid) कहलाता है।

- एक जीव दो युग्मविकल्पियों में से एक-नर युग्मक से एवं अन्य मादा युग्म से प्राप्त करता है। युग्मक जनन के दौरान संयुक्त होते हैं, एवं युग्मनज बनाते हैं। युग्मनज एक जीव में विकसित होता है।
- प्रत्येक युग्मक (नर एवं मादा) में युग्म का केवल एक युग्मविकल्पी होता है। इस प्रकार प्रत्येक युग्मक एक गुण के लिए शुद्ध होता है। इस कारण यह नियम युग्मकों की शुद्धता का नियम भी कहलाता है।
- नर एवं मादा युग्मकों के मध्य संयोजन से युग्मनज उत्पन्न होना एक नियमित प्रक्रिया होती है।
- F₂ पीढ़ी में प्राप्त पादप 3 (लम्बे) : 1 (बौने) लक्षण प्रारूप अनुपात दर्शाते हैं। इन तीनों लम्बे पादपों में से एक शुद्ध एवं या समयुग्मकी प्रभावी एवं शेष दो विषमयुग्मकी होते हैं। (इस स्थिति में लम्बे पादप होते हैं)। इनमें केवल एक पादप है। बौने पादप शुद्ध या सत्य प्रजननशील होते हैं, जो समयुग्मकी अप्रभावी होते हैं।

पृथक्करण का नियम के अपवाद (Exceptions of law of Segregation)

यह नियम सर्वमान्य रूप से अनुप्रयोगिक है। मतलब कि इस नियम के कोई अपवाद नहीं है।

स्वतंत्र अप्यूहन का नियम (Law of independent assortment)

स्वतंत्र अप्यूहन का नियम के अनुसार जब जब दो अलग-अलग प्रकार के लक्षणों (अर्थात विपर्यासी लक्षण नहीं) मध्य संकरण करवाया जाता है, तो एक लक्षण की वंशागति दूसरे लक्षण की वंशागति से पूर्णतया स्वतंत्र होती है।

इनके स्वतंत्र अप्यूहन के कारण जनक प्रकारों के अतिरिक्त पुनर्संयोजन (Recombination) भी प्राप्त होते हैं।

1. गोल/पीला (जनक प्रकार)
2. गोल/हरे (पुनर्संयोजन / Recombination)
3. झुर्रीदार/पीला (पुनर्संयोजन / Recombination)
4. झुर्रीदार/हरे (जनक प्रकार)

द्विसंकर में, ये संयोजन 9:3:3:1 के अनुपात में प्राप्त होते हैं। उसने समयुग्मकी प्रभावी गोल एवं पीले बीजों वाले पादप (RRYY) का समयुग्मकी अप्रभावी झुर्रीदार एवं हरे बीजों वाले पादप (rryy) के साथ संकरण करवाया।

F1 संकर सभी विषमयुग्मकी पीले एवं गोल बीजों (RrYy) वाले पादप थे।

लक्षण प्रारूप अनुपात -

गोल/पीला 9/16

गोल/हरे 3/16

झुर्रीदार/पीला 3/16

झुर्रीदार/हरे 1/16

जीनप्रारूप अनुपात - 1: 2 :1: 2: 4: 2: 1 : 2: 1

यदि युग्मविकल्पियों के प्रत्येक युग्म का लक्षण प्रारूप अनुपात निश्चित होता है। (उदाहरण बीज का पीला एवं हरा रंग) तो यह 12(9 + 3) पीले बीजों वाले पादप एवं 4(3 + 1) हरे बीजों वाले पादपों को दर्शाता है।

यह पृथक्करण दर्शाते हुए एकल संकर संकरण के F2 पीढ़ी में प्राप्त 3 : 1 अनुपात के समान ही आता है।

इस प्रकार प्रत्येक लक्षण का परिणाम एकल संकर संकरण के समान ही होता है।

घातक जीन (Lethal Gene): प्रभावी और अप्रभावी घातक जीन (Dominant and Recessive Lethal Gene)

Definition :- कुछ जीनों के प्रभाव के कारण जीव की मृत्यु हो सकती है। युग्म विकल्पी या अलील (Allele) जिनके कुछ जीनोटाइप के कारण जीव की मृत्यु हो सकती है, उन्हें घातक जीन (Lethal Gene) कहा जाता है। घातक जीन को कुनोट (Cuenot) ने खोजा था।

घातक जीन के प्रभाव के भ्रूणीय अवस्था में ही जीव की मृत्यु हो जाती है। उदाहरण चूहों में पीला फर। अथवा यौन परिपक्वता से पहले ही व्यक्ति मर जाता है। जैसे दात्र कोशिका अरक्तता। (सिकल सेल एनीमिया) घातक जीन के कारण मकई में Albinism उत्पन्न होता है।

घातक जीन प्रभावी या अप्रभावी हो सकती है।

A) प्रभावी घातक जीन (Dominant Lethal Gene)

यह जीन विषमयुग्मजी (Homozygous) अवस्था में अपना घातक प्रभाव दर्शाती है। उदाहरण: मानव में Epiloia प्रभावी घातक जीन के लिए एक उदाहरण है। यदि घातक जीन प्रभावी होती है, तो घातक अलील युक्त सभी व्यक्ति मर जाते हैं और जीन अगली पीढ़ी को प्रेषित नहीं किया जा सकता है।

B) अप्रभावी घातक जीन (Recessive Lethal Gene)

इस प्रकार की जीन केवल समयुग्मजी (Homozygous) अवस्था में ही अपना प्रभाव दर्शाती है। इसके कारण फीनोटाइपिक अनुपात हमेशा 3: 1 से 2: 1 परिवर्तित होता है।

उदाहरण: चूहों में पीला फर

चूहों में घातक जीन (Lethal Gene in mice)

घातक पीले अलील, चूहों में एक सहज उत्परिवर्तन होता है। जो कि उनके फर को पीला बनाता है।

यह एलील 20 वीं शताब्दी के आसपास फ्रांसीसी आनुवंशिकीविद् ल्यूसीन कुनोट (Lucien Cuenót) ने खोजा था, जिन्होंने पाया कि घातक पीले अलील एक असामान्य पैटर्न में वंशागत होता है।

जब पीले चूहों (Yy) का सामान्य भूरे चूहों (yy) के साथ संकरण (Cross) कराया गया, तो उन्होंने आधे पीले (Yy) और आधे भूरे (yy) संतति का उत्पादन किया। जिससे यह पता चला कि पीले चूहें विषमयुग्मजी (Heterozygous) थे, और पीले अलील Y भूरे अलील y पर प्रभावशाली (Dominant) थे।

लेकिन जब दो पीले चूहों का एक दूसरे के साथ संकरण करवाया गया, तो वे 2:1 के अनुपात में पीले (Yy) और भूरे रंग (yy) की संतति उत्पन्न करते थे।

ऐसा इसलिए होता है। क्योंकि Y अलील अप्रभावी घातक जीन है। जो विषमयुग्मजी (Heterozygous) Yy स्थिति में अपना घातक प्रभाव व्यक्त नहीं करती। लेकिन समयुग्मजी (Homozygous) YY स्थिति में अपना घातक प्रभाव व्यक्त करती है जिससे भूणीय अवस्था में ही चूहों की मृत्यु हो जाती है।

अतः किसी जीन के समयुग्मजी स्थिति में अपना प्रभाव व्यक्त जीव की मृत्यु हो जाती तो वह जीन अप्रभावी घातक जीन कहलाती है।

ध्यान रहे के यहा Y अलील रंग उत्पन्न करने की दृष्टि से तो प्रभावी है। लेकिन घातक होने की दृष्टि से अप्रभावी है।

NCERT SOLUTIONS

अभ्यास (पृष्ठ संख्या 104)

प्रश्न 1 मंडल द्वारा प्रयोगों के लिए मटर के पौधे को चुनने से क्या लाभ हुए?

उत्तर- मंडल द्वारा प्रयोगों के लिए मटर के पौधे को चुनने से निम्नलिखित लाभ हुए-

1. यह एकवर्षीय पौधा है वे इसे आसानी से बगीचे में उगाया जा सकता था।
2. इसमें विभिन्न लक्षणों के वैकल्पिक रूप (alternate forms) देखने को मिले।
3. इसके स्व-परागित (self pollinated) होने के कारण कोई भी अवांछित जटिलता नहीं आयी।
4. नर व मादा एक ही पौधे में मिल गए।
5. यह पौधा आनुवंशिक रूप से शुद्ध था व पीढ़ी-दर-पीढ़ी इसके पौधे शुद्ध बने रहे।
6. इस पौधे की एक ही पीढ़ी में अनेक बीज उत्पन्न होते हैं अतः निष्कर्ष निकालने में आसानी रही।

प्रश्न 2 निम्नलिखित में विभेद कीजिए-

- a. प्रभाविता और अप्रभाविता
- b. समयुग्मजी और विषमयुग्मजी
- c. एक संकर और द्विसंकर

उत्तर-

- a. प्रभाविता और अप्रभाविता

| | प्रभाविता | अप्रभाविता |
|---|--|--|
| 1 | प्रभाविता युग्म विकल्पी की अभिव्यक्ति अप्रभाविता कारकों की उपस्थिति में भी हो सकती है। | अप्रभाविता युग्म विकल्पी की अभिव्यक्ति प्रभाविता कारक की उपस्थिति में नहीं हो सकती है। |

| | | |
|---|---|--|
| 2 | दृश्य प्ररूप पर अपना प्रभाव उत्पन्न करने के लिए इसे किसी अन्य समान युग्म विकल्पी की आवश्यकता नहीं होती। जैसे- Tt लंबा है। | यह समान युग्म विकल्पी की उपस्थिति में ही अपना दृश्य प्ररूप प्रभाव उत्पन्न करता है। जैसे- tt बौना है। |
|---|---|--|

b. समयुग्मजी और विषमयुग्मजी

| | समयुग्मजी | विषमयुग्मजी |
|---|--|---|
| 1 | यह एक विशेषक के लिए शुद्ध होता है तथा तद्रूप प्रजनन होता है अर्थात् समयुग्मजी व्यक्ति उत्पन्न होता है। | यह कभी-कभी शुद्ध होता है तथा स्वपरागण से ही विभिन्न जीनोटाइप (जीन प्ररूप) के साथ संतति उत्पन्न करता है। जैसे- TT. |
| 2 | दोनों युग्म विकल्पी के लक्षण एक समान होते हैं। उदाहरण- TT, tt. | विषमयुग्मजी में युग्म विकल्पी असमान हो सकते हैं। उदाहरण- Tt. |
| 3 | यह केवल एक प्रकार के युग्मक उत्पन्न करता है। | यह दो अलग प्रकार के युग्मक उत्पन्न करता है। |

c. एक संकर और द्विसंकर

| | एकसंकर | द्विसंकर |
|---|---|--|
| 1 | युग्म विकल्पी के एकल जोड़ी के वंशागति अध्ययन के लिए यह दो शुद्ध जीवों के बीच का संकरण है। | युग्म विकल्पी के दो जोड़ी के वंशागति के अध्ययन यह एक प्रजाति के दो शुद्ध जीवों के बीच का संकरण है। |
| 2 | यह F2 पीढ़ी में 1 : 2 : 1 के जीनोटाइप अनुपात में उत्पादन करता है। | यह F2 पीढ़ी में 9 : 3 : 3 : 1 के फीनोटाइप द्विसंकर अनुपात में उत्पादन करता है। |

प्रश्न 3 कोई द्विगुणित जीन 6 स्थलों के लिए विषमयुग्मजी (heterozygous) है, कितने प्रकार के युग्मकों का उत्पादन सम्भव है?

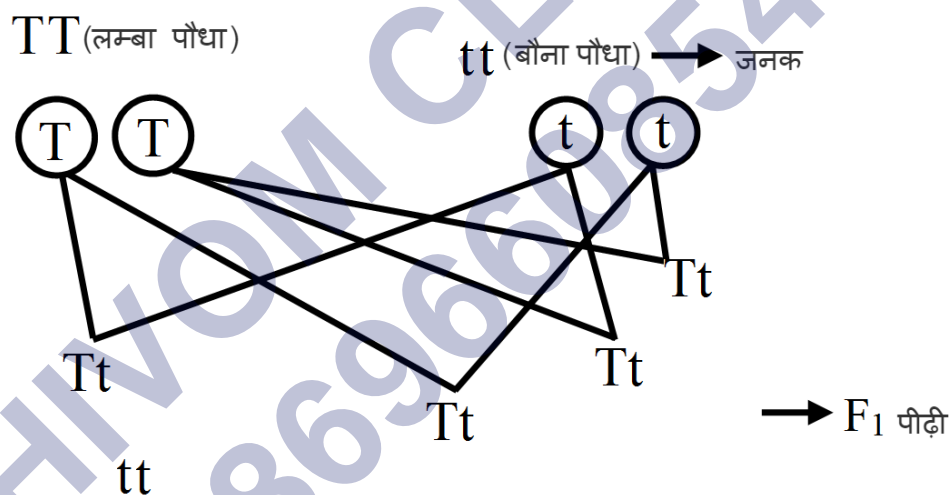
उत्तर- सूत्र $2n$ को लागू करने पर, (जहाँ n = स्थलों की संख्या)

6 स्थलों में = 26

= 64 युग्मकों का उत्पादन संभव है।

प्रश्न 4 एक संकर क्रॉस का प्रयोग करते हुए, प्रभाविता नियम की व्याख्या कीजिए।

उत्तर- एक ही लक्षण के लिए विपर्यासी पौधे के मध्य संकरण एक संकर क्रॉस कहलाता है, जैसे मटर के लम्बे (T) व बौने (t) पौधे के मध्य कराया गया संकरण। F₁ पीढ़ी में सभी पौधे लम्बे किन्तु विषमयुग्मजी (Tt) होते हैं। F₁ पीढ़ी में लम्बेपन के लिए उत्तरदायी कारक T, बौनेपन के कारक है पर प्रभावी होता है। कारक अप्रभावी होता है अतः F₁ पीढ़ी में उपस्थित होते हुए भी स्वयं को प्रकट नहीं कर पाता है। सभी F₁ पौधे लम्बे होते हैं। अतः एक लक्षण को नियन्त्रित करने वाले कारक युग्म में जब एक कारक दूसरे कारक पर प्रभावी होता है, तो इसे प्रभाविता का नियम कहते हैं।

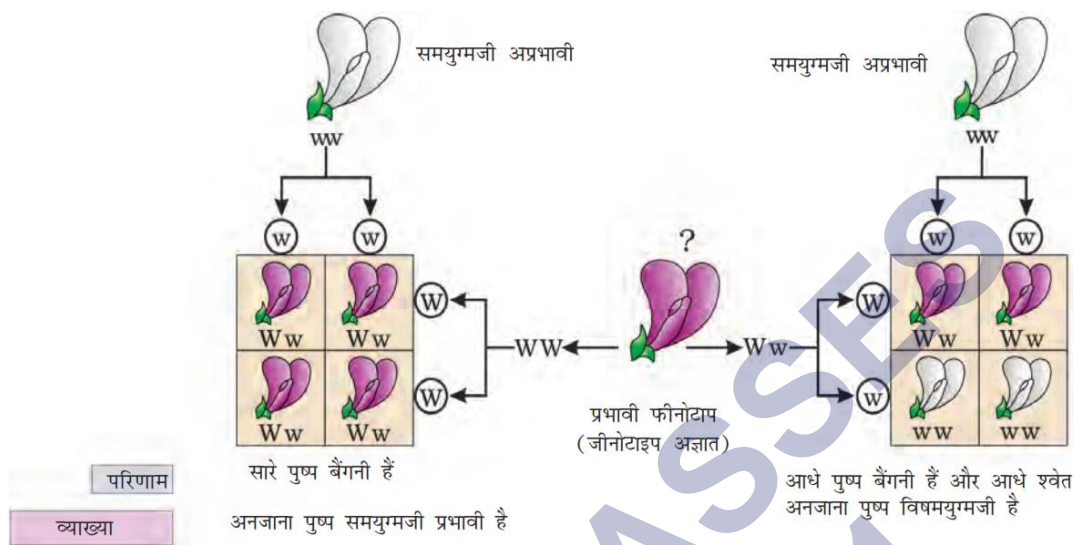


चित्र - सभी लम्बे पौधे (Tt) : प्रभावित का नियम

प्रश्न 5 परीक्षार्थ संकरण की परिभाषा लिखिए व चित्र बनाइए।

उत्तर- परीक्षार्थी संकरण में अनजाने प्रभावी फीनोटाइप का अप्रभावी पौधे से संकरण किया जाता है। इसका उपयोग यह निर्धारित करने के लिए किया जाता है कि एक व्यक्ति लक्षण के लिए समयुग्मजी है या विषमयुग्मजी। यदि अनजाना पौधा समयुग्मजी लंबा (TT) है तो अप्रभावी बौने प्रजाति (tt) के साथ संकरण कराने पर भी इसके संतति लंबे (Tt) होते हैं। यदि अनजाना पौधा

विषमयुग्मजी लंबा है तो बौने के साथ संकरण कराने पर 50% लंबे (Tt) तथा 50% बौने (tt) संतति प्राप्त होते हैं।

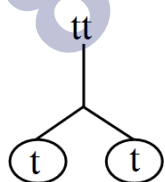


परीक्षार्थ संकर का आरेखी प्रतिरूपण

प्रश्न 6 एक ही जीन स्थल वाले समयुग्मजी मादा और विषमयुग्मजी नर के संकरण से प्राप्त प्रथम संतति पीढ़ी के फीनोटाइप वितरण का पुनेट वर्ग बनाकर प्रदर्शन कीजिए।

उत्तर- गुणसूत्रों पर विभिन्न लक्षणों वाले जीन एक निश्चित स्थल (locus) पर स्थित होते हैं। एक ही जीन स्थल वाले समयुग्मजी मादा जैसे- शुद्ध नाटे पौधे और विषमयुग्मजी नर जैसे- संकर लम्बे पौधों के मध्य संकरण कराने पर प्राप्त प्रथम पुत्रीय संतति सदस्यों में 50% प्रभावी लक्षण वाले विषमयुग्मजी और 50% समयुग्मजी प्रभावी लक्षण वाले होते हैं। जैसे-

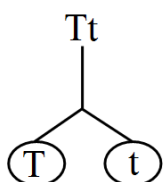
HOMOZYGOUS FEMALE PLANT (PURE DWARF)



FEMALE GAMATE

×

HOMOZYGOUS MALE PLANT (HYBRID TALL)



MALE GAMATE

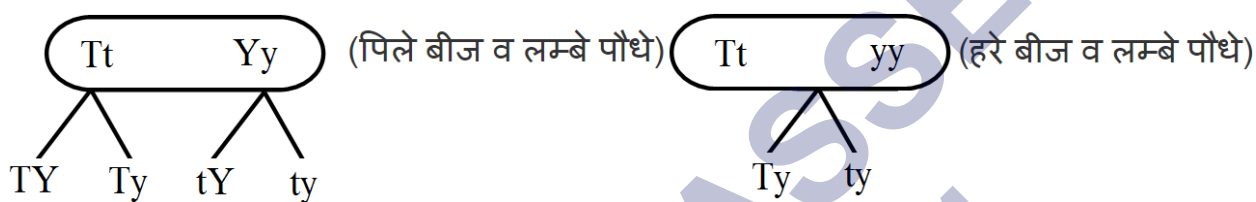
| | | | |
|---|-------------------|-------------------|----------------------|
| | t | t | FEMALE GAMATE |
| T | Tt HYBRID TALL | Tt HYBRID TALL | T MALE GAMATES |
| t | tt PURE DWARF | tt PURE DWARF | |

F₁ GENERATION

प्रश्न 7 पीले बीज वाले लम्बे पौधे (YyTt) का संकरण हरे बीज वाले लम्बे (yyTt) पौधे से कराने पर निम्न में से किस प्रकार के फीनोटाइप संतति की आशा की जा सकती है?

- लम्बे हरे।
- बौने हरे।

उत्तर- पीले बीज वाले लम्बे पौधों (Yy Tt) का संकरण हरे बीज वाले लम्बे (yy Tt) पौधे से करने पर उत्पन्न होगा-



प्रश्न 8 दो विषमयुग्मजी जनकों का क्रॉस है और 2 किया गया। मान लीजिए दो स्थल (loci) सहलग्न हैं तो द्विसंकर क्रॉस में F1 पीढ़ी के फीनोटाइप के लक्षणों का वितरण क्या होगा?

उत्तर- एक ही गुणसूत्र पर उपस्थित जीन्स के एकसाथ वंशागत होने को जीन सहलग्नता (gene linkage) या सहलग्न जीन (linked genes) कहते हैं। सहलग्न जीन्स द्वारा नियन्त्रित होने वाले लक्षणों को सहलग्न लक्षण (linked characters) कहते हैं। जीन सहलग्नता (gene linkage) के अध्ययन के लिए मॉर्गन ने ड्रोसोफिला (Drosophila) पर अनेक प्रयोग किए। ये मेण्डेल द्वारा किए गए द्विसंकर संकरण के समान थे। मॉर्गन ने पीले शरीर और श्वेत नेत्रों वाली मादा मक्खियों का संकरण भूरे शरीर और लाल नेत्रों वाली मक्खियों के साथ किया। इनसे प्राप्त प्रथम पुत्रीय संतति (F1 पीढ़ी) के सदस्यों में परस्पर क्रॉस कराने पर उन्होंने पाया कि ये दो जोड़ी जीन एक-दूसरे से स्वतन्त्र रूप से पृथक् नहीं हुए और F2 पीढ़ी का अनुपात मेण्डेल के नियमानुसार प्राप्त अनुपात 9 : 3 : 3 : 1 से काफी भिन्न प्राप्त होता है (यह अनुपात दो जीन्स के स्वतन्त्र कार्य करने पर अपेक्षित था)। यह सहलग्नता के कारण होता है।

प्रश्न 9 आनुवंशिकी में टी०एच० मॉर्गन के योगदान का संक्षेप में उल्लेख कीजिए।

उत्तर- आनुवंशिकी में टी.एच. मॉर्गन का योगदान-

- मौरगन ने लिंग-सहलग्न लक्षणों को समझने में योगदान दिया।
- उन्होंने फल-मक्खियों का संकरण भूरे शरीर और लाल आँखों मक्खियों वाली के साथ किया और फिर F1 संततियों को आपस में द्विसंकर क्रॉस करवाने पर दो जीन जोड़ी एक दूसरे से स्वतंत्र विसंयोजित नहीं हुई और F2 का अनुपात 9 : 3 : 3 : 1 से काफी भिन्न मिला।
- उन्होंने यह भी जान लिया कि जब द्विसंकर क्रॉस में दो जीन जोड़ी एक ही क्रोमोसोम में स्थित होती हैं तो जनकीय जीन संयोजनों का अनुपात अजनकीय प्रकार से काफी ऊँचा रहता है।
- उन्होंने संकरण सहलग्नता संबंधों तथा वंशागति लिंग-सहलग्न के सिद्धांत की व्याख्या की तथा संबंधों की खोज की।
- उन्होंने क्रोमोसोम मानचित्र के तकनीक की स्थापना की।
- उन्होंने उत्परिवर्तन को देखस तथा उस पर काम किया।

प्रश्न 10 वंशावली विश्लेषण क्या है? यह विश्लेषण किस प्रकार उपयोगी है?

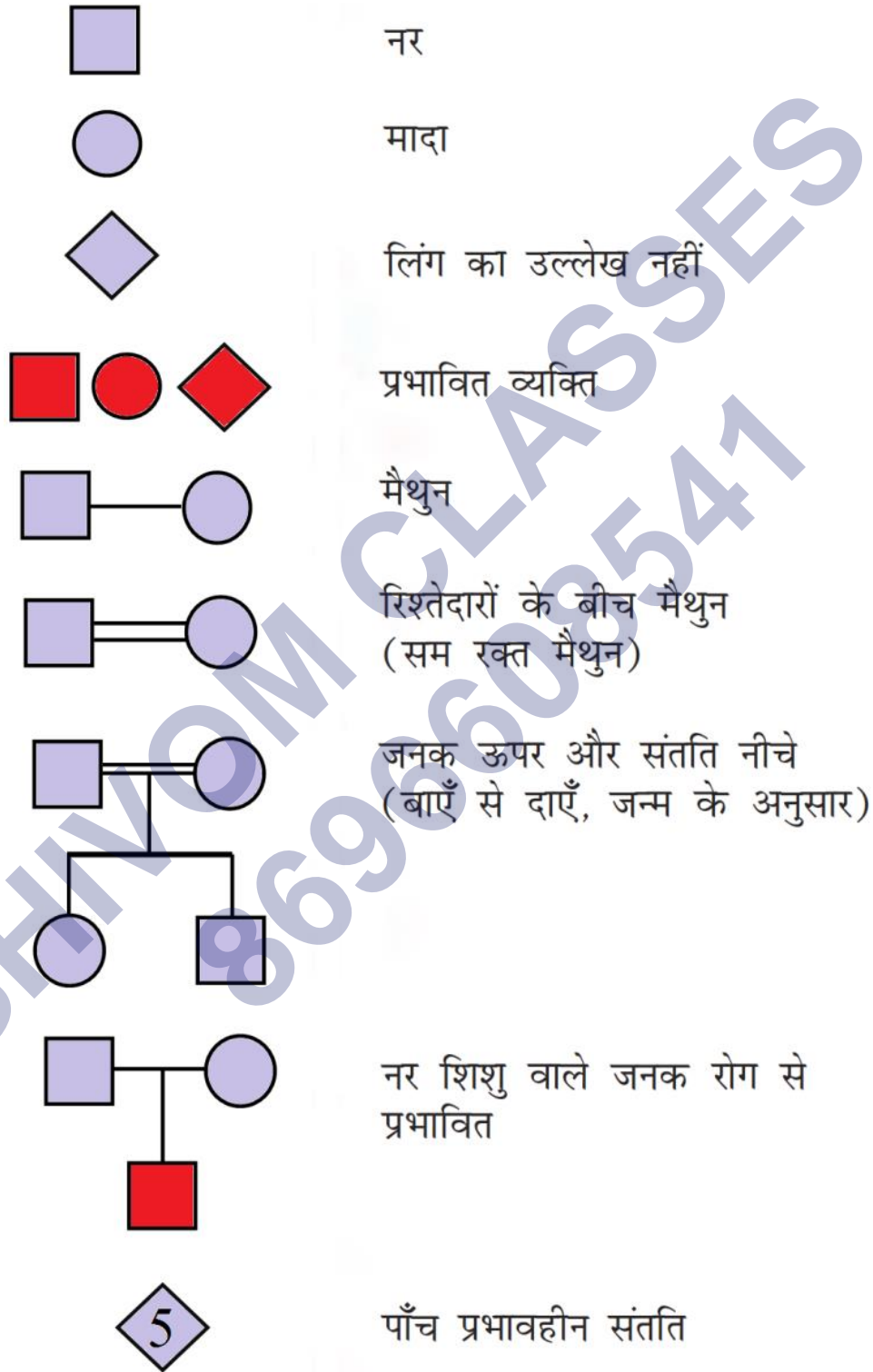
उत्तर- **वंशावली विश्लेषण**- मानव एक सामाजिक प्राणी है। मानव पर भी आनुवंशिकी के नियम अन्य प्राणियों की भाँति लागू होते हैं और इन्हीं के अनुसार आनुवंशिक लक्षण पीढ़ी-दर-पीढ़ी वंशागत होते हैं। प्राकृतिक तथ्यों को जानने के लिए वैज्ञानिकों को जीव-जन्तुओं पर अनेक प्रायोगिक परीक्षण करने पड़ते हैं। मानव पर प्रयोगशाला में ऐसे परीक्षण नहीं किए जा सकते। अतः मानव आनुवंशिकी के अधिकांश तथ्य जन समुदायों के अध्ययन एवं अन्य जीवों की आनुवंशिकी पर आधारित हैं। मानव के आनुवंशिक लक्षणों या विशेषकों का पता लगाने के लिए-

सर फ्रांसिस गैल्टन (Sir Francis Galton) ने दो विधियाँ बताईं-

- कुछ विशेष आनुवंशिक लक्षणों को प्रदर्शित करने वाले मानव कुटुम्बों की वंशावलियों (Pedigrees or Genealogies) का अध्ययन।
- यमजों (twins) के अध्ययन से आनुवंशिक एवं उपार्जित लक्षणों में भेद स्थापित करना।

हार्डी एवं वीनबर्ग (Hardy and Weinberg) ने पूरे-पूरे जन समुदायों में आनुवंशिक लक्षणों का निर्धारण करने की विधि का अध्ययन किया।

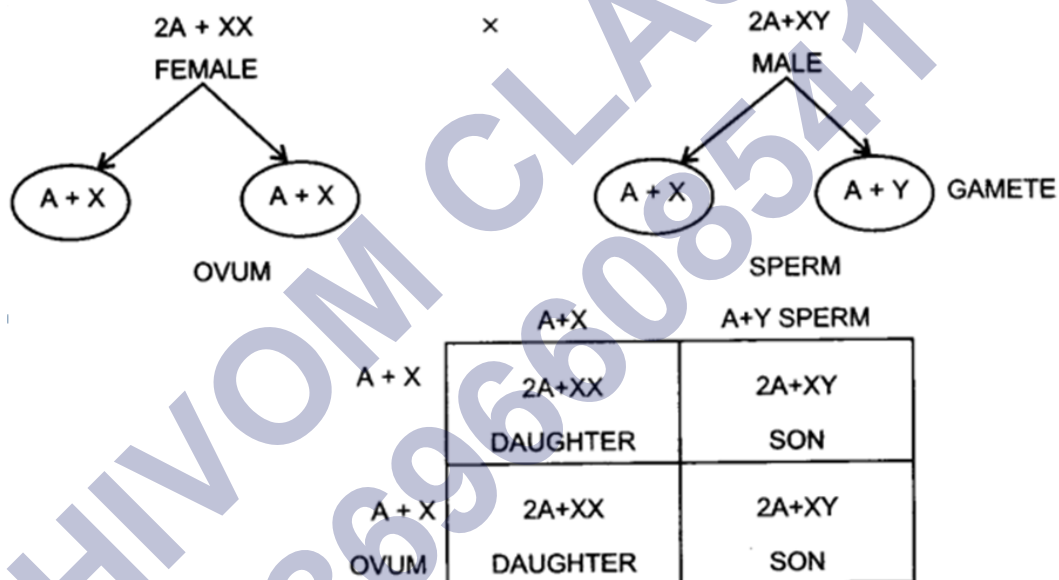
मानव आनुवंशिकी में वंशावली अध्ययन एक महत्वपूर्ण उपकरण होता है जिसका उपयोग विशेष लक्षण, असामान्यता (abnormality) या रोग का पता लगाने में किया जाता है। वंशावली विश्लेषण में प्रयुक्त कुछ महत्वपूर्ण मानक प्रतीकों (symbols) को अग्रांकित चित्र में दिखाया गया है।



मानव वंशावली विश्लेषण में प्रयुक्त प्रतीक।

प्रश्न 11 मानव में लिंग निर्धारण कैसे होता है?

उत्तर- मानव में कुल 23 जोड़े क्रोमोसोम के होते हैं। इसमें से 22 जोड़े नर और मादा में बिलकुल एक जैसे होते हैं, इन्हें अलिंग क्रोमोसोम कहते हैं। मादा में X क्रोमोसोमों का एक जोड़ा भी होता है और नर में X के अतिरिक्त एक क्रोमोसोम Y होता है जो नर लक्षण का निर्धारक होता है। नर में शुक्रजनन के समय दो प्रकार के युग्मक बनते हैं। कुल उत्पन्न शुक्राणु संख्या का 50 प्रतिशत X युक्त होता है और शेष 50 प्रतिशत Y युक्त, इनके साथ अलिंग क्रोमोसोम तो होते ही हैं। मादा में केवल एक ही प्रकार के अंडाणु बनते हैं जिनमें X क्रोमोसोम होता है। यदि अंडाणु का निषेचन X धारी शुक्राणु से हो गया तो युग्मनज मादा (XX) में परिवर्धित हो जाता है। इसके विपरीत Y क्रोमोसोम धारी शुक्राणु से निषेचन होने पर नर संतति जन्म लेती है।



चित्र-मानव में लिंग निर्धारण।

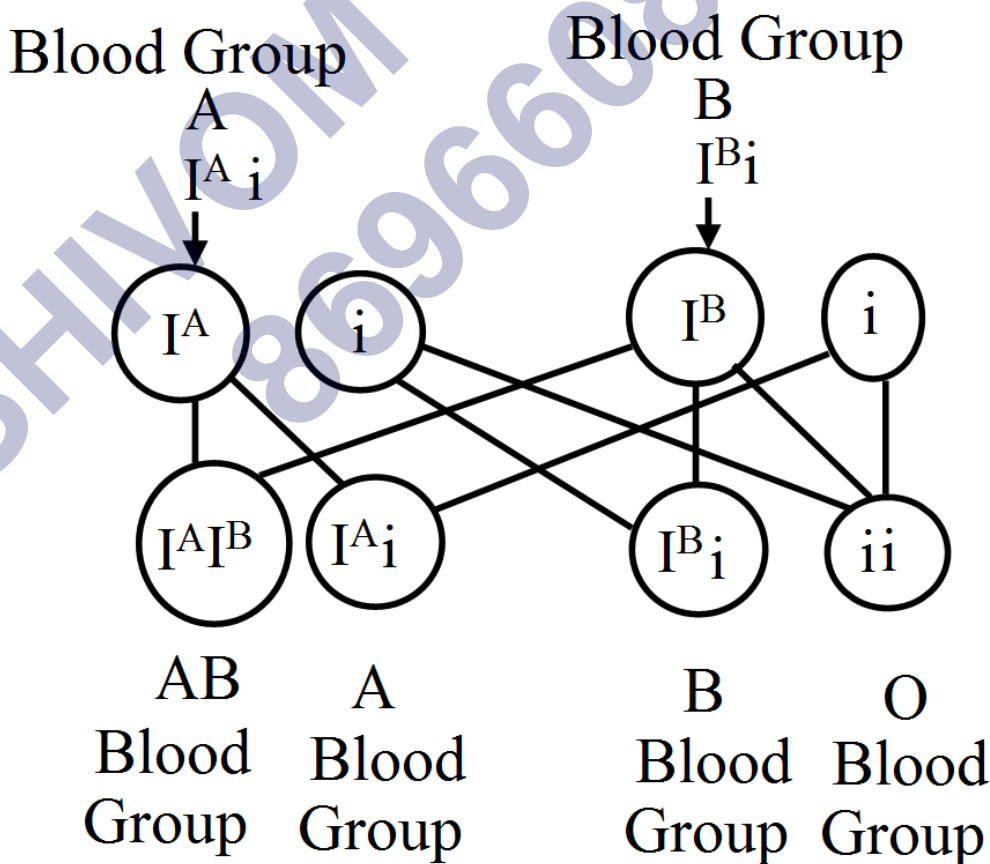
प्रश्न 12 शिशु का रुधिर वर्ग O है। पिता का रुधिर वर्ग A और माता का B है। जनकों के जीनोटाइप मालूम कीजिए और अन्य संतति में प्रत्याशित जीनोटाइप की जानकारी प्राप्त कीजिए।

उत्तर- रुधिर वर्गों की वंशागति (Inheritance of Blood Groups)- मेण्डेल के नियमों के अनुसार होती है। इसकी वंशागति दो या अधिक तुलनात्मक लक्षणों वाले जीन्स (genes) अर्थात् ऐलील्स (alleles) पर निर्भर करती है।

रुधिर वर्गों को स्थापित करने वाले प्रतिजन (antigens) की उपस्थिति या अनुपस्थिति तीन जीन्स के कारण होती है। प्रतिजन A के लिए जीन I^a , प्रतिजन 'B' के लिए जीन I^b तथा दोनों प्रतिजन के अभाव के लिए जीन I^o उत्तरदायी होते हैं। एक मनुष्य में इनमें से कोई एक या दो प्रकार के जीन्स गुणसूत्र जोड़े पर एक निश्चित स्थल (loci) पर स्थित होते हैं। जीन I^a तथा I^b क्रमशः I^o पर प्रभावी होते हैं, जबकि जीन I^a तथा I^b में प्रभाविता का अभाव होता है अर्थात् ये सहप्रभावी (codominant) होते हैं। विभिन्न रुधिर वर्ग के व्यक्तियों के रुधिर वर्ग की जीनी संरचना निम्नांकित तालिका के अनुसार हो सकती है।

| रुधिर वर्ग | A | B | AB | O |
|-------------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| जीनी संरचना | $I^a I^a$ | $I^b I^b$ | $I^a I^b$ | $I^o I^o$ |
| | $I^a I^o$ | $I^b I^o$ | | |

उदाहरण- A तथा B रुधिर वर्ग वाले माता-पिता की सम्भावित सन्तानों के रुधिर वर्गों का जीनोटाइप (genotype) निम्नानुसार होगा।



'O' रुधिर वर्ग वाले शिशु के माता-पिता का जीनोटाइप $I^a I^a$ तथा $I^b I^b$ है। 'AB' रुधिर वर्ग वाले का जीनोटाइप $I^a I^b$ A रुधिर वर्ग वाले का $I^a I^a$ 'B' रुधिर वर्ग वाले का $I^b I^b$ और 'O' रुधिर वर्ग वाले का जीनोटाइप $I^o I^o$ होगा।

प्रश्न 13 निम्नलिखित को उदाहरण सहित समझाइए-

- सह-प्रभाविता
- अपूर्ण प्रभाविता

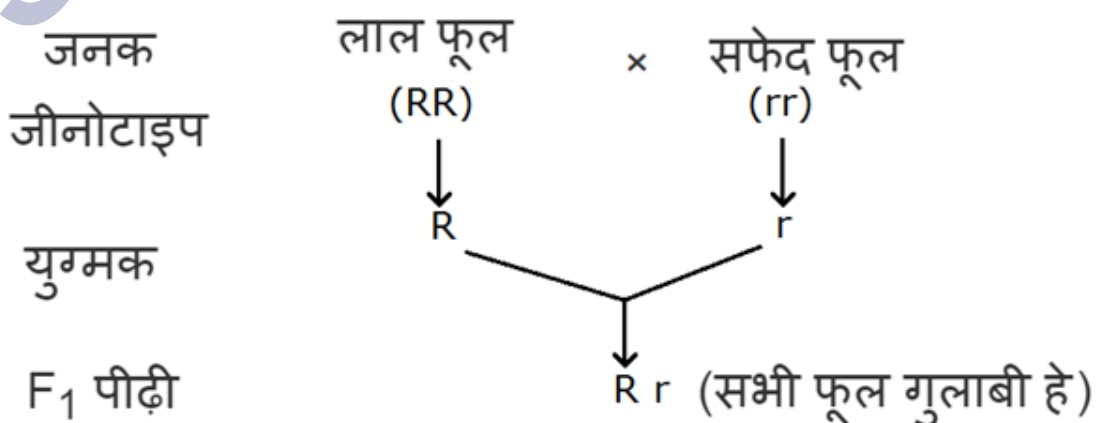
उत्तर-

- सह प्रभाविता-** सह प्रभाविता ऐसी घटना है जिसमें F1 पीढ़ी दोनों जनकों से मिलती है तथा जनक लक्षणों को एक साथ व्यक्त किया जाता है।

उदाहरण- यदि पीले रंग के फूल वाले पौधे का संकरण लाल रंग के फूल वाले पौधे से होता है तथा F1 पीढ़ी में, लाल और पीले रंग के दोनों अलील के लिए सह प्रभाविता के कारण सभी संतति नारंगी फूल होते हैं।

- अपूर्ण प्रभाविता-** अपूर्ण प्रभाविता ऐसी घटना है जिसमें युग्म विकल्पी के जोड़े को प्रभावी या अप्रभावी रूप में व्यक्त नहीं किया जाता है, लेकिन संकर में एक साथ स्थित होने पर आंशिक रूप से स्वयं को व्यक्त करते हैं।

उदाहरण- गुल अब्बास के पौधे में दो प्रकार के फूल होते हैं, लाल और सफ़ेद तथा संकर गुलाबी रंग के फूल होते हैं।



प्रश्न 14 बिन्दु उत्परिवर्तन क्या है? एक उदाहरण दीजिए।

उत्तर- DNA के किसी एक क्षार युग्म (base pair) या न्यूक्लिओटाइड क्रम में होने वाला परिवर्तन, बिन्दु उत्परिवर्तन कहलाता है।

उदाहरण- हँसियाकार कोशिका अरक्तता। (sickle cell anaemia)

प्रश्न 15 वंशागति के क्रोमोसोमवाद को किसने प्रस्तावित किया?

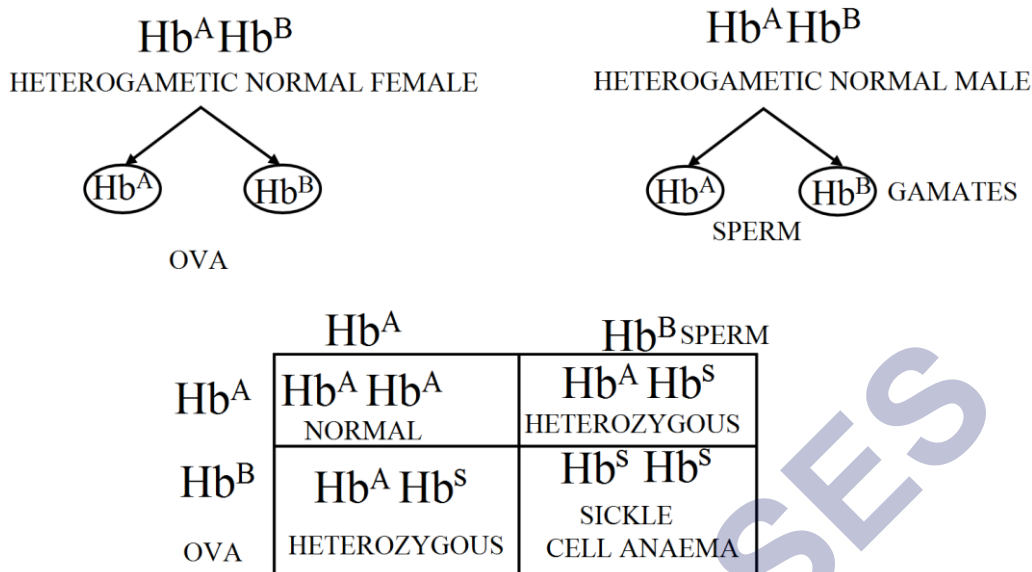
उत्तर- वंशागति के क्रोमोसोम वाद को वाल्टर सटन तथा थियोडर बोमेरी ने प्रस्तावित किया।

प्रश्न 16 किन्हीं दो अलिंगसूत्री आनुवंशिक विकारों का उनके लक्षणों सहित उल्लेख कीजिए।

उत्तर- शरीर में होने वाली उपापचय क्रियाओं के प्रत्येक चरण पर एन्जाइम नियन्त्रण रखते हैं। पूर्ण प्रक्रिया में कहीं भी एक एन्जाइम के बदल जाने या एन्जाइम का निर्माण न होने की दशा में कोई-न-कोई व्यतिक्रम (disorder) उत्पन्न हो जाता है। बीडल तथा टॉटम (George Beadle and E. L. Tatum, 1941) के एक जीन एक एन्जाइम परिकल्पना (one gene one enzyme concept) के पश्चात् यह निश्चित हो गया कि अनेक रोग जीनी व्यतिक्रम (genetic disorder) के कारण होते हैं। मानव में होने वाले ऐसे कुछ रोग निम्नलिखित हैं।

दात्र कोशिका अरक्तता (Sickle cell anaemia)- यह मनुष्य में एक अप्रभावी जीन से होने वाला रोग है। जब अप्रभावी जीन समयुग्मकी (Hb Hb) अवस्था में होती है, तब सामान्य हीमोग्लोबिन के स्थान पर असामान्य हीमोग्लोबिन का निर्माण होने लगता है। अप्रभावी जीन के कारण हीमोग्लोबिन की बीटा श्रृंखला (3-chain) में छठे स्थान पर ग्लूटैमिक अम्ल (glutamic acid) का स्थान वैलीन (valine) ऐमीनो अम्ल ले लेता है।

असामान्य हीमोग्लोबिन ऑक्सीजन का वहन नहीं कर सकता तथा लाल रुधिराणु हँसिए के आकार के (sickle shaped) हो जाते हैं। ऐसे व्यक्तियों में घातक रक्ताल्पता (anaemia) हो जाती है। जिससे व्यक्ति की मृत्यु हो जाती है। विषमयुग्मकी व्यक्ति सामान्य होते हैं, किन्तु ऑक्सीजन का आंशिक दाब कम होने पर इनके लाल रुधिराणु हँसिए के आकार के हो जाते हैं। HbA जीन सामान्य हीमोग्लोबिन के लिए है तथा HbS जीन दात्र कोशिका हीमोग्लोबिन के लिए है।



फिनाइलकीटोन्यूरिया (Phenylketonuria)- यह रोग एक अप्रभावी जीन के कारण होता है। इस लक्षण का अध्ययन सर्वप्रथम सर आर्चीबाल्ड गैरड (Sir Archibald Garrod) ने किया था। फिनाइलएलैनीन (phenylalanine) ऐमीनो अम्ल का उपयोग अनेक उपापचयी पथ (metabolic pathways) में होता है। प्रत्येक पथ में अनेक एन्जाइमों में भाग लेते हैं। किसी भी एक एन्जाइम का निर्माण न होने से वह पथ पूर्ण नहीं हो पाता जिससे रोग उत्पन्न हो जाता है।

एक अप्रभावी जीन के कारण फिनाइलएलैनीन से टायरोसीन (tyrosine) के निर्माण के लिए आवश्यक एन्जाइम का निर्माण नहीं हो पाता, इस कारण रुधिर में फिनाइलएलैनीन की मात्रा अत्यधिक बढ़ जाती है तथा इसका स्रावण मूत्र में भी होने लगता है। इस अवस्था को फिनाइलकीटोन्यूरिया (phenylketonuria) या PKU कहते हैं। ऐसे बालकों में मस्तिष्क अल्पविकसित रह जाता है। I.Q. का स्तर सामान्यतः 20 से कम रहता है।

