बी.एस.सी. तृतीय वर्ष

प्राणीशास्त्र, प्रथम प्रश्नपत्र

आनुवंशिकी

मध्यप्रदेश भोज (मुक्त) विश्वविद्यालय – भोपाल

MADHYA PRADESH BHOJ (OPEN) UNIVERSITY-BHOPAL

Reviewer Committee

1. Dr. Mukesh Dikxit
   Professor Zoology,
   Govt. Benazir College, Bhopal.
2. Dr. K.K. Mishra
   Asst Professor,
   Govt. Dr. Shyama Prasad Mukarjee
   Science & Commerce College,
   Benazeer College, Bhopal.
3. Dr. Mukesh Napit
   Asst. Professor,
   Govt. Dr. Shyama Prasad Mukarjee Science &
   Commerce College, Benazeer College, Bhopal.

Advisory Committee

1. Dr. Jayant Sonwalkar
   Hon'ble Vice Chancellor,
   Madhya Pradesh Bhoj (Open)
   University, Bhopal.
2. Dr. L.S. Solanki
   Registrar,
   Madhya Pradesh Bhoj (Open)
   University, Bhopal.
3. Dr. Shailendra Kaushik
   Asst. Director,
   Madhya Pradesh Bhoj (Open)
   University, Bhopal.
4. Dr. Mukesh Dikxit
   Professor Zoology,
   Govt. Benazir College, Bhopal.
5. Dr. K.K. Mishra
   Asst. Professor,
   Govt. Dr. Shyama Prasad Mukarjee Science &
   Commerce College, Benazeer College, Bhopal.
6. Dr. Mukesh Napit
   Asst. Professor,
   Govt. Dr. Shyama Prasad Mukarjee Science &
   Commerce College, Benazeer College, Bhopal.

COURSE WRITER

Dr. Manoj Kumar Ahirwar, Department of Zoology Government Autonomous P.G. College, Satna MP, Working as Guest Faculty of Zoology (as Assistant Professor) as per the Scheme of MP Higher Education.

Copyright © Reserved, Madhya Pradesh Bhoj (Open) University, Bhopal

All rights reserved. No part of this publication which is material protected by this copyright notice may be reproduced or transmitted or utilized or stored in any form or by any means now known or hereinafter invented, electronic, digital or mechanical, including photocopying, scanning, recording or by any information storage or retrieval system, without prior written permission from the Registrar, Madhya Pradesh Bhoj (Open) University, Bhopal.

Information contained in this book has been published by VIKAS® Publishing House Pvt. Ltd. (Developed by Himalaya Publishing House Pvt. Ltd.) and has been obtained by its Authors from sources believed to be reliable and are correct to the best of their knowledge. However, the Madhya Pradesh Bhoj (Open) University, Bhopal, Publisher and its Authors shall in no event be liable for any errors, omissions or damages arising out of use of this information and specifically disclaim any implied warranties or merchantability or fitness for any particular use.

Published by Registrar, MP Bhoj (Open) University, Bhopal in 2020

VIKAS®

Vikas® is the registered trademark of Vikas® Publishing House Pvt. Ltd.

VIKAS® PUBLISHING HOUSE PVT. LTD.
E-28, Sector-8, Noida - 201301 (UP)
Phone: 0120-4078900 • Fax: 0120-4078999
Regd. Office: A-27, 2nd Floor, Mohan Co-operative Industrial Estate, New Delhi 1100 44
• Website: www.vikaspublishing.com • Email: helpline@vikaspublishing.com

SYLLABI-BOOK MAPPING TABLE

आनुवंशिकी

Syllabi	Mapping in Book
इकाई 1 : आनुवंशिकता एवं आनुवंशिकी सामग्री 1. मेंडल के आनुवंशिकता के नियम 2. विभिन्नताएँ– स्त्रोत तथा प्रकार 3. DNA एवं RNA (डीएनए एवं आरएनए) की संरचना एवं कार्य, आण्विक संगठन एवं उसके प्रकार 4. डीएनए द्विगुणन/प्रतिकृति–प्रोकैरियोट्क में 5. न्यूक्लियोसोम का – (सोलेनॉइड मॉडेल)	**अध्याय 1** : मेंडल के आनुवंशिकी के नियम **(पृष्ठ 3–36)** **अध्याय 2** : विभिन्नताएँ– स्त्रोत तथा प्रकार, **(पृष्ठ 37–62)** **अध्याय 3** : डीएनए एवं आरएनए की संरचना, आण्विक संगठन एवं कार्य तथा आर. एनए के प्रकार **(पृष्ठ 63–94)** **अध्याय 4** : प्रोकैरियोट्स में डीएनए का द्विगुणन **(पृष्ठ 95–109)** **अध्याय 5** : न्यूक्लियोसोम–सोलेनॉइड मॉडेल **(पृष्ठ 110–129)**
इकाई 2 : जीन अभिव्यक्ति 1. आनुवंशिक कोड 2. प्रोकैरियोटि्क/प्रोकैरियोट्स में अनुलेखन, प्रोकैरियोट्स में स्थानांतरण 3. जीन अभिव्यक्तिः प्रोटीन संश्लेषण का नियमन एवं लैक ओपरॉन मॉडेल 4. स्पिल्ट जीन, अतिव्यापित जीन व स्यूडोजीन्स	**अध्याय 6** : जीन अभिव्यक्ति **(पृष्ठ 130–146)** **अध्याय 7** : प्रोकैरियोट्स में अनुलेखन एवं अनुवाद **(पृष्ठ 147–163)** **अध्याय 8** : जीन अभिव्यक्ति का नियमन प्रोटीन संश्लेषण ओर लैक ओपरॉन मॉडेल **(पृष्ठ 164–178)** **अध्याय 9** : स्पिल्ट जीन, ओवरलैपिंग जीन व स्यूडोजीन्स **(पृष्ठ 179–197)**
इकाई 3: सहलग्नता एवं गुणसूत्रीय विपथन 1. सहलग्नता एवं क्रॉसिंग ओवर–प्रकार तथा महत्व 2. लिंग निर्धारण – गुणसूत्रीय एवं आनुवांशिक संतुलन सिद्धान्त 3. लिंग सहलग्न (हीमोफीलिया, वर्णान्धता) 4. संरचनात्मक एवं संख्यात्मक परिवर्तन–गुणसूत्रों में 5. उत्परिवर्तन एवं म्यूटाजीन्स के प्रकार	**अध्याय 10** : स्पिल्ट जीन्स, ओवरलैपिंग जीन व स्यूडोजीन्स **(पृष्ठ 198–234)** **अध्याय 11** : लिंग निर्धारण – गुणसूत्रीय तथा आनुवांशिक संतुलन सिद्धान्त **(पृष्ठ 235–252)** **अध्याय 12** : लिंग सहलग्न आनुवंशिकता–हीमोफीलिया, वर्णान्धता **(पृष्ठ 253–271)** **अध्याय 13** : गुणसूत्रों में संरचनात्मक एवं संख्यात्मक परिवर्तन **(पृष्ठ 272–308)** **अध्याय 14** : उत्परिवर्तन–प्रकार तथा म्यूटाजेन मॉडेल **(पृष्ठ 309–341)**

इकाई 4: मानव आनुवंशिकता 1. मानव कैरियोटाइप, मानव जीनोम प्रोजेक्ट 2. रक्त समूह एवं बहुगुणित एलिल एवं आनुवंशिकता 3. मानव में ऑटोसोमल तथा लिंग गुणसूत्रीय मानव में ऑटोसोमल तथा लिंग गुणसूत्रीय सिन्ड्रोम 4. मानव में आनुवंशिकीय बीमारी– कोशिका आरक्तता, एल्बिनिज्म, एवं थैलेसीमिया	**अध्याय 15** : मानव कैरियोटाइप, मानव जीनोम प्रोजेक्ट **(पृष्ठ 342–355)** **अध्याय 16** : बहुविकल्पी तथा रक्त समूह की आनुवंशिकता **(पृष्ठ 356–372)** **अध्याय 17** : मानव में ऑटोसोमल तथा लिंग गुणसूत्रीय सिन्ड्रोम **(पृष्ठ 373–382)** **अध्याय 18** : मानव में आनुवंशिकीय बीमारियाँ– सिकल सेल एनीमिया, एल्बिनिज्म, थैलेसीमिया **(पृष्ठ 383–406)**
इकाई 5: आनुवंशिक अभियांत्रिकी 1. पुनर्योगज DNA तकनीक तथा जीन क्लोनिंग 2. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया 3. ब्लाटिंग– सदर्न, नॉर्दर्न एवं वेस्टर्न ब्लाटिंग तकनीक 4. डीएनए फिंगर प्रिंटिंग (अंगुलीछापन) 5. जीन चिकित्सा एवं आनुवंशिक परामर्श	**अध्याय 19** : रिकॉम्बिनेन्ट डीएनए तकनीक तथा जीन क्लोनिंग **(पृष्ठ 407–434)** **अध्याय 20** : पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया **(पृष्ठ 435–451)** **अध्याय 21** : ब्लाटिंग– सदर्न, नॉर्दर्न एवं वेस्टर्न **(पृष्ठ 452–463)** **अध्याय 22** : डीएनए फिंगर प्रिंटिंग **(पृष्ठ 464–484)** **अध्याय 23** : जीन चिकित्सा एवं आनुवंशिक परामर्श **(पृष्ठ 485–496)**

विषय–सूची

परिचय 1–2

इकाई 1

अध्याय 1 मेंडल के आनुवंशिकी के नियम 3–36

1.0 परिचय
1.1 उद्देश्य
1.2 वंशागतिकी से संबंधित कुछ धारणाएँ
- 1.2.1 लैंगिक प्रजनन वाले जीवों में आनुवंशिकता
- 1.2.2 अलैंगिक प्रजनन करने वाले जीवों में आनुवंशिकता
- 1.2.3 मेंडल एवं उनके प्रयोग
- 1.2.4 मेंडल के कार्यों की पुनर्खोज
- 1.2.5 संकरण प्रयोग हेतु मटर के पौधे के चयन के कारण
- 1.2.6 मेंडल के सफलता के कारण
- 1.2.7 आनुवंशिकता से संबंधित कुछ महत्वपूर्ण तकनीकी शब्द
- 1.2.8 मेंडल के प्रयोग
- 1.2.9 मेंडल के आनुवंशिकी के नियम
- 1.2.10 मेंडल के नियमों का जैविक महत्व
- 1.2.11 वंशागति की अन्य पद्धतियाँ अथवा मेंडलवाद से विचलन
- 1.2.12 मेंडलवाद से संबंधित प्रश्नों को हल करना

1.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
1.4 सारांश
1.5 मुख्य शब्दावली
1.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
1.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 2 विभिन्नताएँ– स्त्रोत तथा प्रकार 37–62

2.0 परिचय
2.1 उद्देश्य
2.2 आनुवंशिकी एवं विभिन्नताएँ
- 2.2.1 वातावरणीय दशाओं के प्रभाव से उत्पन्न विभिन्नताएँ
- 2.2.2 विभिन्नता के स्त्रोत : जीनोटाइप एवं फीनोटाइप
- 2.2.3 जीन उत्परिवर्तन के प्रकार
- 2.2.4 दृश्यरुपी विभिन्नताओं के स्त्रोत

2.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
2.4 सारांश
2.5 मुख्य शब्दावली
2.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
2.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 3 डीएनए एवं आरएनए की संरचना आण्विक संगठन एवं कार्य तथा आरएनए के प्रकार 63–94

3.0 परिचय
3.1 उद्देश्य
3.2 न्युक्लिक अम्ल की संरचना

3.2.1 डीऑक्सीराइबो न्युक्लिक अम्ल
3.2.2 राइबोन्यूक्लिक अम्ल
3.2.3 जीन/आनुवंशक की परिभाषा
3.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
3.4 सारांश
3.5 मुख्य शब्दावली
3.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
3.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 4 प्रोकैरियोट्स में डीएनए का द्विगुणन **95–109**
4.0 परिचय
4.1 उद्देश्य
4.2 डीएनए की पुनरावृत्ति
4.2.1 अर्द्धसंरक्षी विधि द्वारा डीएनए पुनरावृत्ति के पक्ष मे प्रमाण
4.2.2 डीएनए की पुनरावृत्ति की आण्विक क्रियाविधि
4.2.3 डीएनए की सतत एवं असतत प्रतिकृति
4.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
4.4 सारांश
4.5 मुख्य शब्दावली
4.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
4.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 5 न्यूक्लियोसोम–सोलेनॉइड मॉडेल **110–129**
5.0 परिचय
5.1 उद्देश्य
5.2 न्यूक्लियोसोम मॉडल
5.2.1 सोलेनॉयड मॉडल
5.2.2 न्यूक्लियोसोम प्रतिकृति संरचना निर्माण सम्बन्धी तकनीक
5.2.3 न्यूक्लियोसोम में हिस्टोन्स की स्थानिक व्यवस्था
5.2.4 विभिन्न न्यूक्लियोसोम के बीच सम्बन्ध
5.2.5 सक्रिय जीन्स में न्यूक्लियोसोम की प्रावस्था एवं रूपान्तरण
5.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
5.4 सारांश
5.5 मुख्य शब्दावली
5.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
5.7 सहायक पाठ्य सामग्री

इकाई 2

अध्याय 6 जीन अभिव्यक्ति **130–146**
6.0 परिचय
6.1 उद्देश्य
6.2 कोडॉन
6.2.1 आनुवंशिक कूट/कोड का कूट वाचन
6.2.2 आनुवंशिक कूट/जैनेटिक कोड की विशेषताएँ
6.2.3 उत्परिवर्तन एवं आनुवंशिक कूट
6.2.4 माइटोकॉण्ड्रिया एवं सीलियेट प्रोटोजोआ में नया आनुवंशिक कूट
6.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर

6.4 सारांश
6.5 मुख्य शब्दावली
6.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
6.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 7 प्रोकैरियोट्स में अनुलेखन एवं अनुवाद **147—163**

7.0 परिचय
7.1 उद्देश्य
7.2 आनुवंशिक सूचनाओं का प्रवाह या सेन्ट्रल डोग्मा
7.2.1 प्रोटीन संश्लेषण के प्रमुख घटक
7.2.2 प्रोटीन संश्लेषण की क्रिया– विधि
7.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
7.4 सारांश
7.5 मुख्य शब्दावली
7.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
7.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 8 जीन अभिव्यक्ति का विनियमन प्रोटीन संश्लेषण ओर लैक ओपेरॉन मॉडेल **164—178**

8.0 परिचय
8.1 उद्देश्य
8.2 प्रोकैरियॉटिक कोशिकाओं में जीन नियमन कें प्रकार
8.2.1 ओपेरॉन मॉडल
8.2.2 लैक ओपेरॉन का धनात्मक तथा ऋणात्मक नियंत्रण
8.2.3 यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति
8.2.4 यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति का नियमन
8.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
8.4 सारांश
8.5 मुख्य शब्दावली
8.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
8.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 9 स्पिल्ट जीन्स, ओवरलैपिंग जीन व स्यूडोजीन्स **179—197**

9.0 परिचय
9.1 उद्देश्य
9.2 खण्डित जीन या विभक्त जीन
4.2.1 विभक्त जीन का R-कुण्डल मानचित्रण एवं रेस्ट्रिक्शन मानचित्रण
9.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
9.4 सारांश
9.5 मुख्य शब्दावली
9.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
9.7 सहायक पाठ्य सामग्री

इकाई 3

अध्याय 10 सहलग्नता तथा क्रॉसिंग ओवर– प्रकार तथा महत्व **198–234**

10.0 परिचय

10.1 उद्देश्य

10.2 जीन सहलग्नता

10.2.1 सहलग्नता के प्रकार

10.2.2 सहलग्नता सम्बन्धी सिध्दान्त

10.2.3 सहलग्नता का महत्व

10.2.4 सहलग्नता का अर्थ

10.2.5 जीन सहलग्नता के उदाहरण

10.2.6 जीन विनिमय के प्रकार

10.2.7 जीन विनिमय की आवृत्ति को प्रभावित करने वाले कारक

10.2.8 जीन विनिमय का महत्व

10.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर

10.4 सारांश

10.5 मुख्य शब्दावली

10.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास

10.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 11 लिंग निर्धारण – गुणसूत्रीय तथा आनुवांशिक संतुलन सिद्धान्त **235–252**

11.0 परिचय

11.1 उद्देश्य

11.2 लिंग गुणसूत्र तन्त्र

11.2.1 लिंग विविधता

11.2.2 लिंग विविधता के प्रकार

11.2.3 प्राणियों में लिंग विविधता

11.2.4 लिंग निर्धारण या गुणसूत्रीय सिध्दान्त

11.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर

11.4 सारांश

11.5 मुख्य शब्दावली

11.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास

11.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 12 लिंग सहलग्न आनुवंशिकता–हीमोफीलिया, वर्णान्धता **253–271**

12.0 परिचय

12.1 उद्देश्य

12.2 लिंग-सहलग्न लक्षण

12.2.1 लिंग-सहलग्न वंशानुगति

12.2.2 मनुष्य में लिंग-सहलग्न वंशानुगति

12.2.3 वर्णान्धता

12.2.4 वर्णान्धता की वंशानुगति

12.2.5 हीमोफीलिया

12.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर

12.4 सारांश

12.5 मुख्य शब्दावली

12.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास

12.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 13 गुणसूत्रों में संरचनात्मक एवं संख्यात्मक परिवर्तन **272—308**

13.0 परिचय
13.1 उद्देश्य
13.2 गुणसूत्रों का संरचनात्मक परिवर्तन
13.2.1 गुणसूत्रों में से संरचनात्मक परिवर्तनों के प्रकार
13.2.2 गुणसूत्र में संख्यात्मक परिवर्तन
13.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
13.4 सारांश
13.5 मुख्य शब्दावली
13.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
13.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 14 उत्परिवर्तन – प्रकार तथा म्यूटाजेन **309—341**

14.0 परिचय
14.1 उद्देश्य
14.2 उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.1 कोशिकाओं के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.2 आकार एवं गुणों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
14.2.3 समलक्षणी/फीनोटाइप के प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
14.2.4 उत्पत्ति के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.5 स्वभाव एवं उनके प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.6 दिशा के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.7 गुणसूत्रों के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.8 घटित होने की अवस्था के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.9 प्रभावी कारकों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
14.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
14.4 सारांश
14.5 मुख्य शब्दावली
14.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
14.7 सहायक पाठ्य सामग्री

इकाई 4

अध्याय 15 मानव कैरियोटाइप, मानव जीनोम प्रोजेक्ट **342—355**

15.0 परिचय
15.1 उद्देश्य
15.2 मनुष्य का क्रोमोसोम ढाँचा
15.2.1 मानव के क्रोमोसोम ढाँचे की विशेषताएँ
15.2.2 मानव गुणसूत्र मानचित्र
15.3 मानव जीनोम परियोजना
15.3.1 जीनोमिक्स के अनुप्रयोग
15.3.2 मानव जीनोम की विशेषताएँ
15.4 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
15.5 सारांश
15.6 मुख्य शब्दावली
15.7 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
15.8 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 16 बहुविकल्पी तथा रक्त समूह की आनुवंशिकता 356–372

16.0 परिचय
16.1 उद्देश्य
16.2 रुधिर समूह तथा आर.एच. कारक
16.2.1 मानव में विभिन्न रुधिर वर्ग या एबीओ सिस्टम
16.2.2 रुधिर ट्रान्सफ्यूजन में रुधिर वर्गों का महत्व
16.2.3 रुधिर वर्ग की वंशागति
16.2.4 आर.एच. फैक्टर या ऐण्टीजन
16.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
16.4 सारांश
16.5 मुख्य शब्दावली
16.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
16.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 17 मानव में ऑटोसोमल तथा लिंग गुणसूत्रीय सिन्ड्रोम 373–382

17.0 परिचय
17.1 उद्देश्य
17.2 गुणसूत्रीय सिन्ड्रोम
17.2.1 ऑटोसोमल सिण्ड्रोम्स या ऑटोसोमल क्रोमोसोम्स की संख्या में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग
17.2.2 सैक्स क्रोमोसोमल सिण्ड्रोम या सैक्स क्रोमोसोम्स की संख्या में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग
17.2.3 क्रोमोसोमल संरचना में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग
17.2.4 मनुष्य में जीन सम्बन्धित रोग या जीन म्यूटेशन के द्वारा होने वाले रोग
17.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
17.4 सारांश
17.5 मुख्य शब्दावली
17.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
17.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 18 मानव में आनुवंशिकीय बीमारियाँ– सिकल सेल एनीमिया, एल्बिनिज्म, थैलेसीमिया 383–406

18.0 परिचय
18.1 उद्देश्य
18.2 आनुवंशिक रोगों का वर्गीकरण
18.3 आनुवंशिक रोग
18.4 अप्रभावी सैक्स सहलग्न जीन्स के कारण होने वाले आनुवंशिक रोग
18.5 प्रभावी जीन म्यूटेशन में होने वाले आनुवंशिक रोग
18.6 जीन्स की विभिन्नता या अयोग्यता के कारण आनुवंशिक रोग
18.7 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
18.8 सारांश
18.9 मुख्य शब्दावली
18.10 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
18.11 सहायक पाठ्य सामग्री

इकाई 5

अध्याय 19 रिकॉम्बिनेन्ट डीएनए तकनीक तथा जीन क्लोनिंग **407—434**

19.0 परिचय
19.1 उद्देश्य
19.2 पुनर्योजी / रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए
19.2.1 डीएनए का पुनःसंयोजन या निर्माण
19.2.2 पुनर्योगज डीएनए का निर्माण
19.2.3 जीन क्लोनिंग
19.2.4 काल्पनिक / काइमेरिक डीएनए की संरचना
19.2.5 प्लाज्मिड वाहक में डीएनए खण्ड की क्लोनिंग
19.2.6 क्लोनित आनुवंशक / जीन्स की अभिव्यक्ति
19.2.7 जीन क्लोनिंग के अनुप्रयोग
19.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
19.4 सारांश
19.5 मुख्य शब्दावली
19.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
19.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 20 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया **435—451**

20.0 परिचय
20.1 उद्देश्य
20.2 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया
20.2.1 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की विधि
20.2.2 PCR की विभिन्न योजना
20.2.3 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के अनुप्रयोग
20.2.4 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं जीन क्लोनिंग
20.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
20.4 सारांश
20.5 मुख्य शब्दावली
20.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
20.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 21 ब्लाटिंग— सदर्न, नॉर्दर्न एवं वेस्टर्न **452—463**

21.0 परिचय
21.1 उद्देश्य
21.2 डीएनए अनुक्रमण विधियाँ
21.2.1 वेस्टर्न ब्लॉटिंग
21.2.2 नॉर्दर्न ब्लॉटिंग
21.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
21.4 सारांश
21.5 मुख्य शब्दावली
21.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
21.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 22 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग **464—484**

22.0 परिचय
22.1 उद्देश्य

22.2 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग
22.2.1 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के विभिन्न अभिगम
22.2.2 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग की विधि
22.2.3 डीएनए प्रोब्स
22.2.4 डीएनए किस प्रकार अपराधी को ग्रन्थित करता है
22.2.5 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के उपयोग
22.2.6 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं डीएनए फिंगर प्रिंटिंग
22.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
22.4 सारांश
22.5 मुख्य शब्दावली
22.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
22.7 सहायक पाठ्य सामग्री

अध्याय 23 जीन चिकित्सा एवं आनुवंशिक परामर्श **485–496**

23.0 परिचय
23.1 उद्देश्य
23.2 जीन चिकित्सा
23.2.1 जीन चिकित्सा के लिए रोगों का चुनाव
23.2.2 जीन उपचार/जीन चिकित्सा
23.2.3 जीन चिकित्सा के प्रकार
23.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
23.4 सारांश
23.5 मुख्य शब्दावली
23.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
23.7 सहायक पाठ्य सामग्री

परिचय (Introduction)

टिप्पणी

मध्यप्रदेश शासन, उच्च शिक्षा विभाग (भोज विश्वविद्यालय) के केन्द्रीय अध्ययन मण्डल द्वारा स्वीकृत नवीन वार्षिक (पद्धति) पाठयक्रमानुसार बी.एस.सी. (B.Sc) T.D.C. तृतीय वर्ष के विद्यार्थियों के लिए लिखी गयी यह एक अति उपयोगी एवं महत्वपूर्ण पुस्तक है।

प्रस्तुत पुस्तक में (सम्पूर्ण) पाठ्यक्रम को दो प्रश्न-पत्रों, प्रथम प्रश्न पत्र-आनुवंशिकी (Genetics) तथा द्वितीय प्रश्न पत्र-पारिस्थितिकी एवं व्यावहारिक प्राणी विज्ञान (Ecology and Applied zoology) में विभाजित किया गया है। किन्तु वहाँ पर प्रथम प्रश्न पत्र आनुवंशिकी के विषय में संक्षिप्त जानकारी दी गई है। द्वितीय प्रश्न पत्र-पारिस्थितिकी एवं व्यावहारिक प्राणीशास्त्र के विषय में अलग से विवरण दिया गया है। पुस्तक में निर्धारित पाठयक्रम की समस्त सामग्री का प्रस्तुतीकरण (Presentation) विद्यार्थियों के मानसिक स्तर को ध्यान में रखते हुए सरल, सहज, बोधगम्य, सुव्यवस्थित (Systematic) एवं रूचिकर ढंग से किया गया है, जिससे विद्यार्थियों के साथ-साथ एक साधारण एवं साधारण मानव भी समझ सके। पाठय-सामग्री को युक्तिसंगत एवं तर्कसंगत बनाने के लिए यथास्थान आवश्यक उदाहरणों एवं चित्रों का समावेश इस प्रकार से किया गया है कि विद्यार्थियों को समझने, सीखने एवं याद करने में बडी आसानी हो तथा रूचिकर ढंग से आने वास्तविक अधिगण (Learning) के उद्देश्य की प्राप्ति कर सके।

पाठयक्रम से संबंधित सामग्री की सुव्यवस्थित ढंग से क्रमशः इस प्रकार सुनियोजित किया गया है जैसे-परिचय, परिभाषा, उद्देश्य, पाठय-सामग्री परिचर्चा (Discussion), सारांश (Summary), कठिण शब्दावली (Difficult Keywords) आदि के साथ-साथ अभ्यास प्रश्नावली, दीर्घ उत्तरीय, लघु उत्तरीय एवं बहुविकल्पीय (Multiple Choice Question - MCQs) प्रकारके प्रश्नों का समावेश किया गया है जिससे विद्यार्थी (द्वारा) उन्हें स्वयं हल कर सके एवं ज्यादा से ज्यादा अभ्यास करने के बाद उनमें पर्याय आत्मविश्वास (Self Confidence) उत्पन्न हो सके तथा वे परीक्षा में उच्चतम अंक अर्जित कर सकें।

हम सभी जानते है कि पुस्तक निर्माण की प्रक्रिया एक जटिल एवं सतत् प्रक्रिया है। यद्यपि पुस्तक को त्रुटिरहित बनाने के लिए भरसम (पूर्ण) प्रयास किया गया है किन्तु स्वाभाविक रूप से कुछ गलतियों के छूटने की संभावना को नकारा नहीं जा सकता है। इस हेतु विषय विशेषज्ञों, मनीषियो, प्राध्यापकों, अध्ययनों, विद्यार्थियों एवं सहयोंगियों की प्रतिक्रियाओं एवं उनके सुझावों, परामर्शो का सदैव ह्रदय (Heartly) से स्वागत रहेगा।

मै अपने उन सभी साथियों व पाठकों का कृतज्ञ रहूँगा जो इन त्रुटियों के निराकरण तथा पाठय-सामग्री की गुणवत्ता (quality) में वृद्धि करने हेतु अपना अमूल्य सुझाव व सहयोग देकर मार्गदर्शन करते रहेंगे।

प्रस्तुत लेखन के समय स्वतंत्र रूप से अनेक लेखकों एवं विषय से संबंधित सभी प्रकाशक/प्रकाशनों की पुस्तकी एवं कार्यों का चिन्तन एवं अध्ययन के

उपरान्त पुस्तक का सृजन किया गया है। अतः सभी लेखकों एवं प्रकाशको के प्रति नम्रतापूर्वक कृतज्ञता व्यक्त करता हूँ।

टिप्पणी

पुस्तक सृजन/निर्माण की कडी में मै अपने महाविद्यालय शा. (स्वसाक्षी) पी. जी. महाविद्यालय की प्राचार्या डॉ. (श्रीमती) नीरजा खरे जी का ह्रदय से आभारी हूँ। जिन्होंने मुझे हमेशा अपना मार्गदशन, प्रेरणा एवं आशीर्वाद प्रदान किया।

साथ ही आभार की अगली कड़ी में मैं अपने महाविद्यालय प्राणिशास्त्र (Zoology) विभाग के विभागाध्यक्ष डॉ. शिवेश प्रताप सिंह, एवं मेरी पी. एच. डी की गाइड एवं गुरू डॉ. क्यू जी. शम्मी (Dr. Q. J. Shammi) तथा महाविद्यालय कें अन्य आचार्यो सहयोगियों को धन्यवाद जिन्होंने मुझे इस पुस्तक को लिखने के लिए प्रेरित किया।

मै अपने पूज्यनीय माता-पिता, माँ-श्रीमती सुन्दरिया अहिरवार एवं पिता श्री. सुदर्शन प्रसाद अहिरवार (Sudarshan Prasad Ahirwar) सेवानिवृत्त प्राचार्य स्कूल शिक्षा विभाग (म.प्र.) जीनका आजीवन ऋणी रहूँगा जिन्होंने मुझे इस काबिल बनाया है। जीवन कि हर अनुकूल एवं प्रतिकूल परिस्थितियों में अपना आशीर्वाद सदैव बनायें रखा। जिसके परिणामस्वरूप मै इस पुस्तक को लिख पाया। साथ ही मै अपनी धर्म पत्नी श्रीमती सरिता अहिरवार का भी आभारी हूँ जिनके सहयोंग, ऊर्जा एवं प्रेरणा से सफलतापूर्वक पुस्तक को लिख पाया। शायद इनके सपोर्ट के बिना यह कार्य संभव नहीं हो पाता।

मै अपने प्रकाशक, हिमालय पब्लिकेशन्स ग्रुप एवं परिवार के सभी सदस्यों का ह्रदय से सम्मानपूर्वक आभार प्रकट करता हूँ कि जिनका पुस्तक प्रकाशन के क्षेत्र में अपना महत्वपूर्ण योगदान दिया जो कि सर्वविदित है।

डॉ. मनोज कुमार अहिरवार

मैहर (मध्यप्रदेश)

इकाई 1

अध्याय 1 मेंडल के आनुवंशिकी के नियम (Mendel's Law's of Inheritance)

टिप्पणी

संरचना (Structure)

1.0 परिचय
1.1 उद्देश्य
1.2 वंशागतिकी से संबंधित कुछ धारणाएँ
1.2.1 लैंगिक प्रजनन वाले जीवों में आनुवंशिकता
1.2.2 अलैंगिक प्रजनन करने वाले जीवों में आनुवंशिकता
1.2.3 मेंडल एवं उनके प्रयोग
1.2.4 मेंडल के कार्यों की पुनर्खोज
1.2.5 संकरण प्रयोग हेतु मटर के पौधे के चयन के कारण
1.2.6 मेंडल के सफलता के कारण
1.2.7 आनुवंशिकता से संबंधित कुछ महत्वपूर्ण तकनीकी शब्द
1.2.8 मेंडल के प्रयोग
1.2.9 मेंडल के आनुवंशिकी के नियम
1.2.10 मेंडल के नियमों का जैविक महत्व
1.2.11 वंशागति की अन्य पद्धतियाँ अथवा मेंडलवाद से विचलन
1.2.12 मेंडलवाद से संबंधित प्रश्नों को हल करना
1.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
1.4 सारांश
1.5 मुख्य शब्दावली
1.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
1.7 सहायक पाठ्य सामग्री

1.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

A: आनुवंशिकी (Genetics) शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम 1905 में W. Bateson (डब्ल्यू बेटसन) ने किया था। आनुवंशिकी के अंतर्गत् आनुवंशिकता (Heredity) तथा विभिन्नताओं (Variations) का अध्ययन किया जाता है।

विज्ञान की वह शाखा जिसके अंतर्गत् किसी भी जीवों की एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक विशेषकों (Traits/characters) अथवा आनुवंशिक लक्षणों के स्थानांतरण का अध्ययन किया जाता है। उसे आनुवंशिक विज्ञान (Opendics) कहते है। दूसरे शब्दों में आनुवंशिकता तथा विभिन्नता के सम्मिलित अध्ययन को आनुवंशिकी कहते हैं। (The Study of Heredity and variation is called genetics)

Reproduction जीवधारियों का विशेष लक्षण होता है इसी लक्षण के द्वारा जनकों अथवा माता-पिता के लक्षण संतानों तक पहुँचते हैं। इस प्रकार पृथ्वी पर

जीवों का अस्तित्व बना रहता है। हम जानते है कि प्रत्येक जीव अपने लक्षणों का माता-पिता से ग्रहण करता है। इन लक्षणों का एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में पहुँचना ही आनुवंशिकता कहलाता है। (The Transmission of Characters from one generation to another generation is called as Heredity and brand Known as Genetics:

आनुवंशिकी की आधार प्रदान करने वाले आधुनिक ज्ञान के आरंभ का श्रेय आस्ट्रियन पादरी ग्रेगर जॉन मेंडल (Gregar Johnn Mendel) को जाता है। इन्होंने ही सबसे पहली बार आनुवंशिकी के क्षेत्र में अपने प्रयोगों के निष्कर्ष बिलकुल सटीक एवं सरल विश्लेषण (Analysis) का गणितीय समर्थन को आधार बनाते हुए प्रस्तुत किया। जिसके कारण ही इन्हें आनुवंशिकी का जनक कहा जाता है। Father of Genetics जो लक्षण माता-पिता से सन्तान में पिढ़ी दर पीढ़ी पहुँचते रहते हैं, उन लक्षणों को आनुवंशिक लक्षण (Hereditary Character) कहते हैं। पीढ़ियों में समानताओं व असमानताओं के अध्ययन को आनुवंश कहते हैं। आनुवंशिकता के निवातं के पूर्ण यह धारणा थी कि जीवधारी सदैव अपने जैसे जीवधारियों का निर्माण (Like Begets like) करते हैं।

1.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- आनुवंशिकता के बारे में जानकारी प्रदान करना।
- जनकों के गुणों में तथा उनकी सन्ततियों के बीच संबंध स्थापित करना।
- आनुवंशिकता एवं विभिन्नताएँ के बीच संबंध बनाने में सहायक सिद्ध करने में महत्वपूर्ण भूमिका अदा करने में।
- संकरण तकनीक एवं विभिन्न आनुवंशिक शब्दावली, कठिन। जटिल गुथ्यिों को सुलझाने में।
- आनुवंशिकता के नियमों एवं गणितीय व्याख्या करने में।
- मटर के पौधों का चुनाव करने में, प्रभाविता का नियम पृथक्करण एवं स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम को प्रतिपादन करने में।

1.2 वंशागतिकी से संबंधित कुछ धारणाएँ (Some Ideas Related Inheritance)

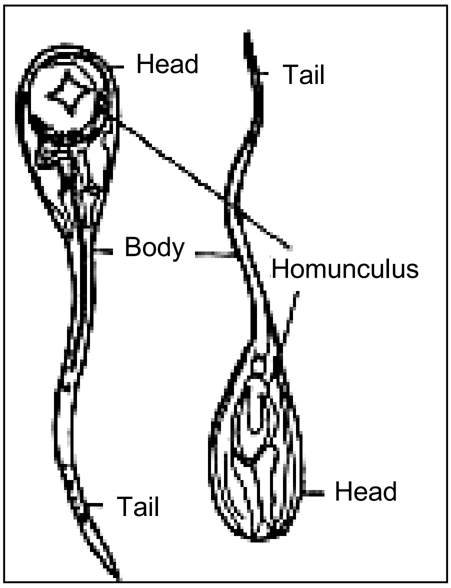
मेंडल के पूर्व की धारणाएँ (Pre-Mendelian Ideas)– मानव सभ्यता के विकास के समय से ही मनुष्य में ये विचार आते रहे हैं कि जीवों की उत्पत्ति आखिर पृथ्वी पर कैसे हुई, जीव अपने समान जीव ही क्यों उत्पन्न करते हैं, जनकों के गुण संतति में कैसे हस्तान्तरित होते हैं, आदि। इनकी व्याख्या के लिए आदिकाल के

टिप्पणी

दार्शनिकों ने अपने-अपने विचार समय-समय पर दिये। मेंडल के समय (1865 ई. से पहले) से पहले तक वंशागति के संबंध में कुछ प्रचलित विचार नीचे दिये गये हैं–

1. **द्रव्य सिद्धान्त (Fluid theory)– इम्पेडोक्लिस** (Empedocles, 504-433 B.C.) का मानना था कि माता–पिता के विभिन्न अंगों द्वारा विशिष्ट प्रकार के द्रव्य उत्पन्न होते हैं। सहवास के समय इन द्रवों का सम्मिश्रण होता है। संतति के किसी एक अंग का निर्माण माता के द्रव से तो दूसरे अंग का निर्माण पिता के द्रव से होता है। इसी कारण से संतति में माता तथा पिता दोनों के लक्षण परिलक्षित होते हैं।

2. **जनन रुधिर सिद्धान्त (Reproductive blood theory)**– यह **अरस्तू** (Aristotle, 384-322 B.C.) द्वारा प्रतिपादन किया गया। इनका मानना था कि पुरुष का वीर्य (Semen), रुधिर का अत्यन्त की परिष्कृत (Highly purified blood) रूप है। स्त्री में भी जनन रुधिर का निर्माण होता है। परन्तु ये परिष्कृत रूप में नहीं होता है। जब सहवास के समय पुरुष का परिष्कृत जनन रुधिर स्त्री के अपरिष्कृत जनन रुधिर के संपर्क में आता है, तो दोनों के बीच कोएगुलेशन (Coagulation) के फलस्वरूप भ्रूण का निर्माण होता है। भ्रूण से निर्मित संतान में पिता से अधिक लक्षण प्राप्त होते हैं।



चित्र क्र. 1.1: मनुष्य के शुक्राणु में उपस्थित होमन्सुलुस

3. **पूर्व निर्माण अथवा होमन्सुलुस सिध्दान्त (Preformation or Homunculus theory)**– इस सिद्धान्त के अनुसार पुरुष के शुक्राणु अथवा स्त्री के अण्डाणु में जीव अतिसूक्ष्म रूप में उपस्थित होता है। निषेचन पश्चात् जीव की वृद्धि उत्प्रेरित होती है। इस सिद्धांत को मानने वाले **ल्यूवेनहॉक** (1672), **मैल्पीघी** (1673), **स्वामरडेम** (1969), **हार्टोसोकर**

(Hartosoeker, 1694), **डेलपेटियस** (Dalepatious, 1694), **रॉक्स** (Roux, 1888) आदि वैज्ञानिक थे।

टिप्पणी

4. **पेनजेनेसिस सिद्धान्त (Pangenesis theory)**– यह सिद्धान्त मॉपटियस (Maupetuis, 1698-1757) द्वारा प्रतिपादित किया गया। इसके अनुसार जीवों में वंशागति अत्यन्त सूक्ष्मकण (Minute particles) द्वारा नियंत्रित होते हैं, जिसे पेनजिन्स (Pangenes) कहते हैं। दोनों जनकों के पेनजिन्स आपस में मिलकर भ्रूण का निर्माण करते हैं। कुछ लक्षण के लिए माता के पेनजिन्स पिता के पेनजिन्स पर प्रभावी होते हैं, जबकि कुछ दुसरे लक्षणों के लिए पिता के पेनजिन्स माता के पेनजिन्स पर प्रभावी होते है। इसी कारण से संतति में कुछ गुण माता के तो कुछ दूसरे गुण पिता के अभिलक्षित होते हैं। इस सिद्धान्त को **डार्विन** (Darwin, 1868) द्वारा रूपान्तरित किया गया। उन्होंने माना कि जनकों के प्रत्येक अंग तथा कायिक कोशिका द्वारा पेनजिन्स का निर्माण होता है। ये गैमिट्स द्वारा संतति में पहुँचते हैं।
5. **जननद्रव्य सिद्धांत (Germplasm theory)**– इस सिद्धान्त का प्रतिपादन **वीजमैन** (Weisman) द्वारा सन् 1914 में किया गया। इस सिद्धान्त के अनुसार आनुवंशिक लक्षण एक पीढ़ी-से-दूसरी पीढ़ी में जननद्रव्य के माध्यम से स्थानान्तरित होते हैं। वीजमैन ने अपना यह प्रयोग चूहों में किया था।

1.2.1 लैंगिक प्रजनन वाले जीवों में आनुवंशिकता (Heredity in Sexually Reproduced Organisms)

आनुवंशिक विविधताएँ लैंगिक प्रजनन के कारण आती हैं। अतः उत्परिवर्तन के कारण होने वाली विभिन्नताओं को छोड़कर ये केवल लैंगिक प्रजनन करने वाले जीवों में पाई जाती हैं। ऐसी विभिन्नताएँ एक जाति के जीवों तक ही सीमित होती हैं क्योंकि लैंगिक प्रजनन भिन्न-भिन्न प्रजातियों के सदस्यों में नहीं होता है। लैंगिक प्रजनन से उत्पन्न सन्ततियों को **ऑफस्प्रिंग** (Offspring) कहते है। लैंगिक प्रजनन हमेशा अन्तराजातीय (Intraspecific) होता है। अन्तर-प्रजातीय (Interspecific) प्रजनन से प्राप्त होने वाले जीव बन्ध्य होते हैं। अतः इनमें आने वाली विभिन्नताएँ अगली पीढ़ी तक नहीं पहुँच पाती हैं। **उदाहरण**– खच्चर। खच्चर, मादा गधा एवं नर घोड़े की सन्तान है। इसी प्रकार **ट्रिटिकेल** (Triticale), गेहूँ (Triticum) एवं राई (Secale) के संकरण से तैयार किया गया है।

1.2.2 अलैंगिक प्रजनन करने वाले जीवों में आनुवंशिकता (Heredity in Asexually Reproduced Organisms)

अलैंगिक प्रजनन में केवल एक ही जनक (Monoparental) भाग लेता है तथा इस प्रजनन में युग्मकों का निर्माण एवं उनमें सायुज्यन नहीं होता है, अतः ऐसे जीवों में आनुवंशिक पुनर्संयोजन एवं विभिन्नताएँ नहीं आती हैं। अलैंगिक प्रजनन में समसूत्री विभाजन होता है तथा इसके द्वारा उत्पन्न जीव अपने जनकों के सभी लक्षणों को अगली पीढ़ी में हस्तान्तरित करता है। इस प्रकार बना जीव अपने जनक की

हू-ब-हू कार्बन कॉपी होता है। ऐसे जीवों को **रैमेट** (Ramet) कहते हैं। इसी प्रकार, इस प्रजनन से बने जीवों के समूह को **क्लोन** (Clone) कहते हैं। क्लोन के सभी सदस्य आनुवंशिक रूप से समान होते हैं। इनमें उत्परिवर्तन के कारण की विभिन्नताएँ संभव होती हैं।

सारणी क्र. 1.1: क्लोन एवं ऑफस्प्रिंग में अंतर
(Differences Between Clone and Offspring)

	क्लोन (Clone)	ऑफस्प्रिंग (Offspring)
1.	क्लोन एकजनकीय उत्पत्ति वाले होते हैं।	ऑफस्प्रिंग दो जनकीय उत्पत्ति वाले होते हैं।
2.	क्लोन अलैंगिक प्रजनन से उत्पन्न होते हैं।	ये लैंगिक प्रजनन के द्वारा उत्पन्न होते हैं।
3.	ये समसूत्री विभाजन से बनते हैं।	युग्मकों के निर्माण के पूर्व अर्धसूत्री विभाजन होता है।
4.	इनके निर्माण के समय युग्मकों का सायुज्यन नहीं होता है।	ऑफस्प्रिंग नर एवं मादा युग्मकों के सायुज्यन से बनते है।
5.	क्लोन आनुवंशिक रूप से अपने जनकों के समान होते हैं।	ऑफस्प्रिंग आनुवंशिक रूप से अपने जनकों से भिन्नता प्रदर्शित करते हैं।
6.	ये अपने जनकों के कार्बन कॉपी होते हैं।	ये अपने जनकों से भिन्नता प्रदर्शित करते हैं।
7.	क्लोन के सभी सदस्यों (रैमेट) का जीनोटाइप एकसमान होता है।	ऑफस्प्रिंग के सभी सदस्यों (सिबलिंग) का जीनोटाइप भिन्न-भिन्न होता है।
8.	इसके बनते समय आनुवंशिक पुनर्संयोजन नहीं होता है।	इनके बनते समय आनुवंशिक पुनर्संयोजन अवश्य होता है।

1.2.3 मेंडल एवं उनके प्रयोग (Mendel and His Experiments)

जीवन परिचय (Introduction)

मेंडल प्रथम वैज्ञानिक थे, जिन्होंने मटर के पौधों में गुणों अथवा लक्षणों का जनकों से संतति में प्रवाह को प्रदर्शित किया। इनका जन्म 22 जुलाई, 1822 ई. में **ऑस्ट्रिया के माराविया** अथवा **हेन्जेन्डॉर्फ** नामक स्थान के छोटे से गाँव **सिलीसिया** में हुआ। कृषक परिवार में पैदा होने के कारण इनकी पढ़ाई अच्छी तरह नहीं हो सकी। अतः स्कूली शिक्षा पूरी करने के बाद इन्हे अगस्टीनियन मोनैस्ट्री (मठ) से जुड़ना पड़ा। दो वर्ष तक वियेना विश्वविद्यालय में अध्ययन के बाद ये मोनैस्ट्री में उप-प्राध्यापक अथवा पादरी बनाये गये। यह मौनेस्ट्री ऑस्ट्रिया के ब्रुन (Brunn) नामक स्थान में स्थित था। अब यह स्थान **ब्रुन** (Brunn) नाम से जाना जाता है,

टिप्पणी

जो अभी **चेकोस्लोवाकिया** (Czechoslovakia) में पड़ता है। यहाँ उन्होंने लगभग 14 वर्षों तक मटर (Pea-Pisum sativum) के पौधों पर कार्य किया। ऐसा माना जाता है कि इस दौरान उन्होंने लगभग 10,000 प्रयोग किये। प्रयोगों के परिणाम को उन्होंने 1865 ई. ब्रुन की एक प्राकृतिक विज्ञान की संस्था **नेचुरल हिस्ट्री सोसाइटी, ब्रुन** (Natural History Society, Brunn) के सामने रखा। संस्था द्वारा ये परिणाम **'पादप संकरणों के प्रयोग** (Experiments of plant hybridization)' नामक शोध-पत्र के माध्यम से प्रकाशित किया गया। परन्तु, दुर्भाग्य से मेंडल के इस शोध को समकालीन वैज्ञानिकों द्वारा अधिक महत्व नहीं दिया गया।

उनको वह श्रेय नहीं मिला जिसके वे हकदार थे। इसका मुख्य कारण यह रहा कि जिस समय मेंडल के शोध परिणाम प्रकाशित हुए उस समय समस्त विश्व में डार्विन-वैलेस के प्राकृतिक वरणवाद के सिद्धान्त का बोलबाला था। सर्वत्र इसी की चर्चा होती थी। इसके अलावा उनकी खोज पर ध्यान नहीं जाने का एक कारण और भी था कि शोध-पत्र प्रकाशन के बाद **नगेली** (Nageli) नामक वैज्ञानिक ने **हॉकविड** (Common name of Hieracium) में इस कार्य को करने के लिए मेंडल से कहा। परन्तु जेनेटिक कारणों से ऐसे परिणाम इस पौधे में नहीं प्राप्त किया जा सका।

संकरण संबंधी प्रयोग मेंडल द्वारा पहली बार नहीं किये गये। अन्य कई वैज्ञानिकों ने मटर के पौधों में संकरण संबंधी कार्य किये थे। परन्तु वे सफल नहीं हुए क्योंकि उन्होंने एक ही साथ एक-से-अधिक लक्षणों के वंशागति का अध्ययन करना चाहा। दूसरी ओर मेंडल ने एक बार में एक ही लक्षण का अध्ययन किया अतः वे वंशागति की प्रक्रिया को समझने में सफल हुए। मेंडल के पूर्व **नाइट एवं गॉस** (Knight and Goss) नामक वैज्ञानिकों ने 1824 ई. में मटर में संकरण संबंधी प्रयोग किये थे। मेंडल ने इन्हीं के कार्य को आगे बढ़ाया। इसी प्रकार **कोलरुटर** (Kolreuter, 1733-1806) ने तम्बाकू में संकरण द्वारा संकर पौधे प्राप्त किया तथा इनमें लक्षणों की वंशागति के बारे में बताया कि संकर पौधे दोनों जनकों में से किसी एक के साथ समानता रखते हैं अथवा जनकों के लक्षणों के सम्मिश्रण से कोई नया माध्यमिक लक्षण इनमें उत्पन्न होते हैं। इनके अलावा अनेक वैज्ञानिकों ने मेंडल से पूर्व लक्षणों की वंशागति को समझने के लिए संकरण संबंधी प्रयोग विभिन्न जीवों में किया। इनमें **गार्टनर** (Gartner, 1772-1850) **नॉडिन** (Naudin, 1851-1899) **डार्विन** (Darwin, 1809-1882) प्रमुख हैं। परन्तु इनमें से किसी ने भी अपने परिणामों की संख्यात्मक (Numerical explanation) व्याख्या नहीं की। अतः वंशागति के नियमों की खोज का श्रेय मेंडल को ही जाता है एवं उन्हें **आनुवंशिकी का जनक** (Father of genetics) कहा जाता है।

1.2.4 मेंडल के कार्यों की पुनर्खोज (Rediscovery of Mendel's Work)

जैसा कि ऊपर बतलाया गया है, मेंडल को अपने जीवन-काल में वह श्रेय नहीं मिला, जिसके वे हकदार थे। 1900 ई. में तीन वैज्ञानिकों **ह्यूगो डी व्रीज** (Hugo de Vries, Holland), **कार्ल कॉरेन्स** (Carl Correns, Germany) एवं **इरिक वॉन**

शेरमॉर्क (Eric von Tschirmark, Austria) ने स्वतंत्र रूप से कार्य करके वही निष्कर्ष निकाले, जिसे मेंडल ने प्राप्त किया था। इसके बाद मेंडल के वंशागति संबंधी नियमों को पूरा सम्मान प्राप्त हुआ। 1905 मे **बेटसन** तथा **पुनेट** ने बताया कि मेंडल के नियम लैंगिक रूप से जनन करने वाले सभी पौधों एवं जन्तुओं में सही है।

1.2.5 संकरण प्रयोग हेतु मटर के पौधे के चयन के कारण (Causes of Selection of Pea Plants for Hybridization Experiments)

काफी सूझ-बूझ के बाद मेंडल ने अपने प्रयोग के लिए मटर के पौधों का चयन किया। उन्होंने निम्न कारणों से इसका चयन किया–

1. एकवर्षीय होने के कारण मटर का जीवन-चक्र छोटा होता है। अतः पौधों का अध्ययन कई पीढ़ियों तक आसानी से किया जा सकता है।
2. मटर के पुष्प द्विलिंगी होते हैं।
3. संकरण हेतु पर-परागण (Cross-pollination) आसानी से किया जा सकता है।
4. मटर के पौधों में कई विपर्यायी लक्षण (Contrasting characters) स्पष्ट दिखायी देते हैं।
5. स्व-परागित (Self-pollinated) होने के कारण मटर के पौधे आनुवंशिक रूप से समयुग्मजी (Homozygous) होते हैं। इसके फलस्वरूप पौधे पीढ़ी-दर-पीढ़ी शुद्ध लक्षण वाले बने रहते हैं।
6. द्विलिंगी पुष्पों का विपुंसन (Emasculation) आसानी से किया जा सकता है।
7. F_1 संतति के पौधों को आसानी से उगाया जा सकता है।

मटर में पाये जाने वाले सात विपर्यायी लक्षण (Seven Contrasting Characters in Pea Plants)

मेंडल ने मटर के पौधों में पाये जाने वाले निम्न सात विपर्यायी लक्षणों को संकरण संबंधी प्रयोगों हेतु चयनित किया–

सारणी क्र. 1.1

क्रमांक	लक्षण (Character)	प्रभावी गुण (Dominant Character)	अप्रभावी गुण (Recessive Character)
1.	बीज की आकृति	गोल चिकने बीज	झुर्रीदार बीज
2.	बीजपत्र का रंग	पीला बीजपत्र	हरा बीजपत्र

3.	पुष्प का रंग	लाल	सफेद
4.	फली की आकृति	चिकनी	संकीर्णित
5.	फली का रंग	हरा	पीला
6.	पुष्प की स्थिती	कक्षस्थ	अग्रस्थ
7	पौधे की लम्बाई	लम्बा	बौना

सारणी क्र. 1.2: मेंडल द्वारा मटर में चयनित सात लक्षणों का चित्रात्मक निरूपण

क्र.सं. (S. No.)	लक्षण (Character)		प्रभावी (Dominant)	अप्रभावी (Recessive)
A	Seed characters	1. Shape 2. Cotyledon colour 3. Coat colour	Round Yellow Grey	Wrinkled Green White
B	Pod characters	4. Shape 5. Colours 6. Position of pod	Inflated Green Axial	Constricted Yellow Terminal
C	Stem characters	7. Plant height	Tall (6-7 feet)	Dwarf (3/4-1 feet)

1.2.6 मेंडल के सफलता के कारण (Causes of Mendel's Success)

अपने पूर्ववर्ती वैज्ञानिकों के असफलता के विपरीत मेंडल आनुवंशिकी के नियमों के संपादन में सफल रहे। उनके सफल निष्कर्षों तक पहुँचने के प्रमुख कारण निम्नलिखित हैं–

1. मेंडल को गणित की जानकारी थी जिसके कारण ही वे परिणामों की गणितीय एवं सांख्यिकीय विश्लेषण में सफल हुए।
2. मेंडल भाग्यशाली रहे कि उन्होंने जिन सात विपर्यायी लक्षणों के वंशागति का अध्ययन किया उनके जीन्स या तो अलग-अलग गुणसूत्र पर स्थित थे अथवा एक गुणसूत्र पर एक-से-अधिक जीन्स स्थित थे तो उनके बीच सहलग्नता (Linkage) का अभाव था। यदि वे सहलग्न (Linked) रहे होते तो निश्चित रूप से उन्हे असामान्य अनुपात प्राप्त होता।

3. उन्होंने एक बार में एक ही विपर्यायी लक्षण के वंशागति का अध्ययन किया।
4. मटर के जीवन-चक्र के छोटा होने के कारण वे कुछ ही वर्षों में पौधों के अनेक पीढ़ियों का अध्ययन आसानी से कर सके।

मेंडल के कार्यों का अधिक समय तक अज्ञात रहने के कारण (Causes of Mendel's Work Unnoticed for a Long Time)

जैसा कि पहले बताया गया है, 1866 ई. में प्रकाशन के बाद भी मेंडल के शोध परिणामों को श्रेय 1900 ई. के बाद तब मिला, जब उनके कार्यों की पुनर्खोज **ह्यूगो डी व्रीज**, **कॉरेन्स एवं शेरमॉर्क** द्वारा की गयी। इतने लम्बे समय तक इनके कार्यों को श्रेय प्राप्त नहीं होने के निम्नलिखित प्रमुख कारण थे–

1. मेंडल किसी बड़े एवं विख्यात विश्वविद्यालय से संबंधित नहीं थे, बल्कि वे एक छोटे से मोनैस्ट्री में पादरी अथवा शिक्षक के रूप में कार्यरत् थे।
2. उन्होंने अपने शोध परिणाम को एक ऐसे स्थानीय पत्रिका/जर्नल में प्रकाशित करवाया, जिसका वितरण सीमित था।
3. मेंडल द्वारा प्रयुक्त सांख्यिकीय गणनाएँ जटिल थीं। वास्तव में इसे समझना उस समय के गैर-गणितीय पृष्ठभूमि वाले जीव विज्ञानियों के लिए कठिन था।
4. मेंण्डल के सिध्दांत उस समय के हिसाब से काफी आगे थे। संबंधित कार्य के प्रति लोगों का झुकाव काफी कम था।
5. 1859 ई. में डार्विन द्वारा (origin of species) नामक पुस्तक प्रकाशित की गयी थी। उस समय पूरे विश्व में उसी की चर्चा थी।

संकरण की तकनीक (Techniques of Hybridization)

एक ही जाति के भिन्न लक्षणों वाले सदस्यों के बीच क्रॉस को संकरण कहते हैं। यह पर-परागण (Cross-pollination) के माध्यम से होता है। पौधों में परागकण प्रदान करने वाला पौधा नर जनक (Male parent) तथा जिस पौधे का वर्तिकाग्र परागित होता है, वह मादा जनक (Female parent) कहलाते हैं। द्विलिंगी पुष्प सामन्यतया स्व-परागकण की प्रक्रिया प्रदर्शित करते हैं। संकरण करवाने के लिए मादा जनक के पुष्प से नर जननांग अथवा पुमंग (Androecium) को निकालना आवश्यक होता है, ताकि स्व-परागण न हो सके। इस क्रिया को विपुंसन या इमैस्कुलेशन (Emasculation) कहते है। अतः "किसी उभयलिंगी पुष्प से अपरिपक्व परागकोषों को हटाने की क्रिया को विपुंसन इमैस्कुलेशन कहते हैं"। यह कार्य पुष्प के खिलने (Anthesis) के पहले की जाती है। अगले दिन जब विपुंसित (Emasculated) पुष्प का वर्तिकाग्र परिपक्व होता है, तो वांछित नर पौधे के परागकणों द्वारा इसे परागित करवा दिया जाता है। वांछित परागकण के पहले एवं बाद में भी उक्त पुष्प को अनचाहे परागण से बचाने हेतु बैगिंग (Bagging) की जाती है।

टिप्पणी

कारकों का विचार (Ideas of Factors)

मेंडल के द्वारा कार्य शुरु किये जाने के पूर्व इतना तो ज्ञात था कि संतति में लाक्षणिक गुण जनकों से प्राप्त होते हैं तथा संतति जनकों से केवल जनन पदार्थ अथवा गैमिट्स ही ग्रहण करते हैं। अतः ये लक्षण संतति में गैमिट्स के माध्यम से ही जाते होंगे। अपने प्रयोगों के विश्लेषण के बाद मेंडल इस निष्कर्ष पर पहुँचे कि आनुवंशिक लक्षण जनकों से संतति में सामूहिक रूप से न जाकर अलग-अलग जाते हैं। उन्होंने आगे माना कि ये लक्षण विशिष्ट इकाइयों द्वारा जनकों से उत्पन्न गैमिट्स अथवा जनन कोशिकाओं के माध्यम से संततियों में पहुँचकर विशिष्ट लक्षण को प्रकट करते हैं। मेंडल ने इन वंशागत रूप से जाने वाली इकाइयों को **कारक** (Factor) कहा। आजकल इन्हें **जीन** (Gene) कहा जाता है। कारकों के संबंध में मेंडल ने कुछ अधिकल्पना प्रस्तुत की जो निम्नलिखित हैं–

1. जीवों में प्रत्येक लक्षण के लिए कारक जोड़ी में पाये जाते हैं।
2. कारक के जोड़े लक्षण के समान रूप के लिए हो सकते हैं, अथवा दो विपर्यायी रूपों के लिए हो सकते हैं। प्रथम अवस्था को **समयुग्मकी** अवस्था (Homozygous) एवं दूसरी अवस्था को विषमयुग्मकी (Heterozygous) अवस्था कहते हैं। यदि मटर के पौधे में लम्बाई के लिए उत्तरदायी कारक के प्रभावी एवं अप्रभावी को क्रमशः T तथा t द्वारा अभिव्यक्त किया जाये तो TT तथा tt समयुग्मकी तथा Tt विषमयुग्मकी अवस्थाएँ हैं।
3. गैमिट्स के निर्माण के समय कारकों की जोड़ी टूट जाती है, अतः इनमें से कोई एक ही कारक युग्मक में जाता है। निषेचन पश्चात् नर एवं मादा युग्मक संयुक्त होकर जायगोट का निर्माण करते हैं, जिसमें कारकों की जोड़ी पुनःस्थापित होती है।

नोट Note:– यहाँ पुनः ध्यान योग्य बात यह है कि जिस समय मेंडल ने इन परिकल्पनाओं को प्रतिपादित किया, उस समय मियोसिस एवं गैमिटोजेनेसिस की क्रिया का ज्ञान नहीं था। गुणसूत्र, जीन्स, गैमिट्स में गुणसूत्रों तथा जीन्स की संख्या का आधा होना आदि पदार्थों अथवा क्रियाओं का ज्ञान शून्य था। उस समय मेंडल ने जीवों में प्रत्येक लक्षण के कारकों को जोड़ी में होना तथा गैमिट्स में इस जोड़ी के टूटने के कारण कारक के एकल रूप में जाने की प्रक्रिया को समझाया। क्या यह मेंडल की महानता को समझाने के लिए पर्याप्त नहीं है?

1.2.7 आनुवंशिकता से संबंधित कुछ महत्वपूर्ण तकनीकी शब्द (Some Important Technical Terms Related to Heredity)

मेंडल के प्रयोग एवं सिद्धान्त को समझाने के लिए कुछ महत्वपूर्ण तकनीकी शब्द को समझना आवश्यक है। कुछ महत्वपूर्ण तकनीकी शब्द एवं परिभाषाएँ निम्नलिखित हैं–

1. **क्रॉस अथवा संकरण (Cross or Hybridization)**– किसी जाति के भिन्न गुणों वाले नर एवं मादा को लैंगिक रूप से मिलाने की क्रिया को **क्रॉस** या **संकरण** कहते हैं।
2. **संकर (Hybrid)**– दो भिन्न गुणों वाले जनकों के बीच लैंगिक जनन अथवा संकरण से उत्पन्न संतति को संकर (Hybrid) कहते हैं।
3. **इकाई लक्षण (Unit Character)**– जीवों में पाये जाने वाले सभी लक्षण जो दो अथवा दो से अधिक रूपों में पाये जाते हैं, **इकाई** लक्षण कहलाते हैं। **उदाहरणार्थ,** मटर के पौधों का लम्बा (Tall) अथवा बौना (Dwarf) होना एक ही इकाई लक्षण (लम्बाई) के दो रूप हैं। इसी प्रकार बीज का पीला अथवा हरा होना एक ही लक्षण (बीज चोल का रंग) के दो रूप हैं।
4. **युग्मविकल्पी अथवा एलीलोमॉर्फ (Alleles or Allelomorphs)**– इकाई लक्षण के दोनों रूपों का नियंत्रण एक ही कारक के दो रूपों द्वारा होता है। कारक के इन दोनों रूपों को **युग्मविकल्पी** अथवा **एलीलोमॉ**र्फ कहते हैं। इस शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम **बेटसन एवं साउन्डर्स** (Bateson and Sounders, 1902) द्वारा किया गया। **उदाहरणस्वरूप**, 'T' एवं 't' मटर के पौधों में लम्बाई को नियंत्रित करने वाले कारक के दो एलील्स (Alleles) हैं।
5. **लोकस (Locus)**– गुणसूत्रों पर पाये जाने वाले ये वे विशिष्ट स्थान हैं जिस पर विशिष्ट एलील पाये जाते हैं।
6. **समयुग्मजी (Homozygous)**– ऐसी अवस्था, जिसमें किसी कारक के दोनों एलील्स एकसमान होते हैं, **समयुग्मजी** कहलाती है। जैसे– TT एवं tt दोनों समयुग्मजी अवस्थाएँ हैं।
7. **विषमयुग्मजी (Heterozygous)**– ऐसी अवस्था, जिसमें किसी कारक के दोनों एलील्स भिन्न होते हैं, **विषमयुग्मजी** कहलाती है, **उदाहरणार्थ**, Tt विषमयुग्मजी अवस्था है।

सारणी क्र. 1.3: समयुग्मजी व विषमयुग्मजी जीवों में अंतर
(Differences Between Homozygous and Heterozygous)

	समयुग्मजी (Homozygous)	विषमयुग्मजी (Heterozygous)
1.	यह किसी विशेषक (Trait) के लिए शुध्द होते हैं।	यह किसी विशेषक (Trait) के लिए शुध्द नहीं होते अर्थात् संकर होते हैं।
2.	इनसे एलील्स समान होते हैं, जैसे– TT, tt	इनके एलील्स असमान (Tt) होते हैं। इनमें प्रभावी व अप्रभावी दोनों प्रकार के एलील्स होते हैं।
3.	यह केवल एक प्रकार के युग्मक बनाते हैं।	इनसे एक जीन की वंशागति में दो प्रकार के युग्मक बनते हैं।

4.	इनसे स्व-परागण होने पर केवल स्व-युग्मकी जीव बनते हैं।	स्व-परागण होने पर, प्रभावी समयुग्मजी TT, प्रभावी संकर tt, अप्रभावी समयुग्मजी tt प्रकार के जीव बनते हैं।
5.	अतिरिक्त ओज (Vigour) प्रायः अनुपस्थित होता है।	विषमयुग्मजी जीवों में संकर ओज (Hybrid vigour) पाया जाता है।

8. **प्रभावी एवं अप्रभावी (Dominant and Recessive)–** जब किसी जीन में किसी लक्षण के दोनों भिन्न एलील्स उपस्थित होते हैं, तो उनमें से कोई एक ही अपना असर दिखा पाता है। इस एलील को प्रभावी एलील कहते हैं। दूसरी ओर, जिस एलील का असर अभिव्यक्त नहीं हो पाता, उसे **अप्रभावी एलील** कहते हैं।

9. **शुध्द वंशानुक्रम (Pure line)–** पौधों में लगातार स्व-परागण (Self-pollination) होने के कारण संततियों में सभी एलील्स समयुग्मजी अवस्था में पाये जाते हैं। अतः ये पौधे प्रजनन द्वारा बिलकुल समान लक्षणों वाले संतति उत्पन्न करते हैं। इन्हें शुद्ध पौधा (Pure plants) तथा इस वंशानुक्रम को **शुध्द वंशानुक्रम** कहते हैं।

10. **जीनप्रारूप तथा लक्षण प्रारूप (Genotype and Phenotype)–** जीनप्रारूप तथा लक्षण प्रारूप शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम **जॉन्सन** (Johensen, 1911) द्वारा किया गया। उनके अनुसार, किसी जीव में आनुवंशिक संगठन (Genetic constitution) अथवा जीनों के विवरण को जीनप्रारूप (Genotype) कहते हैं। दूसरी ओर, उसमें दिखाई देने वाले लक्षण, जो उसके जीनप्रारूप एवं वातावरण के बीच अन्तर्क्रिया के परिणाम होते हैं, लक्षण प्रारूप (Phenotype) कहलाते हैं। दूसरे शब्दों में, जीव की बाह्य आकारिकी को ही लक्षण प्रारूप कहते हैं।

    उदाहरण के लिए, TT, Tt एवं tt पौधे के जीनोटाइप हैं, तथा उनका लम्बा अथवा बौना होना उनके लक्षण प्रारूप हैं। समान लक्षण प्रारूप वाले पौधों का जीन प्रारूप भिन्न हो सकता है। उदाहरणार्थ, TT तथा Tt दोनों जीनप्रारूप वालो पौधों का लक्षण प्रारूप लम्बा ही होता है।

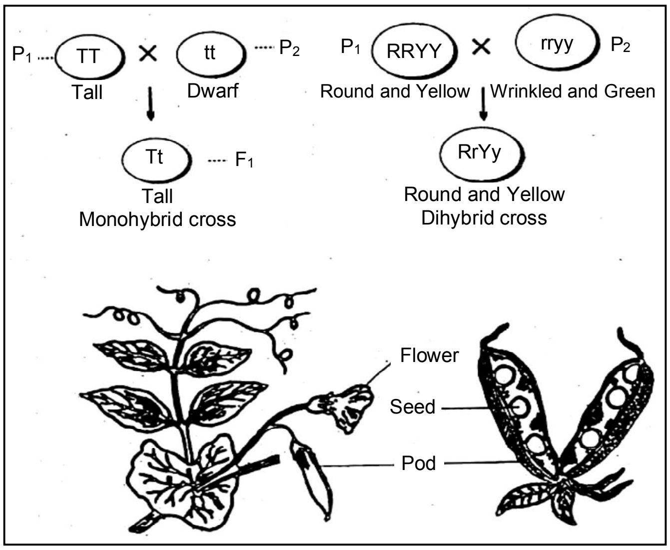
सारणी क्र. 1.4: जीन प्रारूप एवं लक्षण प्रारूप में अन्तर
(Differences Between Genotype and Phenotype)

	जीनप्रारूप (Genotype)	लक्षण प्रारूप (Phenotype)
1.	यह जीवों के जीन संगठन को व्यक्त करता है।	यह जीवों के आकार, प्रकृति, रंग, स्वभाव आदि गुणों को व्यक्त करता है।
2.	यह लक्षण प्रारूप द्वारा नियंत्रित करता है।	यह जीन प्रारूप द्वारा नियंत्रित होता है।
3.	समान जीनोटाइप वाले जीवों के फीनोटाइप अथवा लक्षण प्रारूप भिन्न हो सकते हैं।	समान फीनोटाइप वाले जीवों के जीनोटाइप अथवा जीन प्रारूप भिन्न हो सकते हैं।

4.	जीन प्रारूप का अध्ययन कर जनकों के बारे में जानकारी प्राप्त की जा सकती है।	लक्षण प्रारूप के आधार पर जनकों के बारे में जानकारी प्राप्त करना कठिन है।
5.	यह वातावरण द्वारा प्रभावित नहीं होता है।	यह वातावरण द्वारा प्रभावित होता है।
6.	किसी जीव का जीन प्रारूप जीवनपर्यन्त एकसमान बना रहता है।	वातावरण में बदलाव के कारण लक्षण प्रारूप में बदलाव संभव है।

11. **एकसंकर संकरण (Monohybrid cross)–** ऐसे क्रॉस जिसमें केवल एक जोड़ी विपर्यायी लक्षणों की वंशागति का अध्ययन किया जाता है, एकसंकर क्रॉस कहलाते हैं। उदाहरण के लिए, मटर के लम्बे (TT) एवं बौने पौधों के (tt) बीच क्रॉस को एकसंकर क्रॉस कहेंगे।

12. **द्विसंकर संकरण (Dihybrid cross)–** किसी क्रॉस में यदि दो जोड़ी विपर्यायी लक्षणों की वंशागति का अध्ययन एक साथ किया जाता है तो इसे द्विसंकर क्रॉस कहते हैं। उदाहरण– मटर के गोल एवं पीले (RRYY) तथा झुर्रीदार एवं हरे (rryy) बीज वाले पौधों के मध्य संकरण।

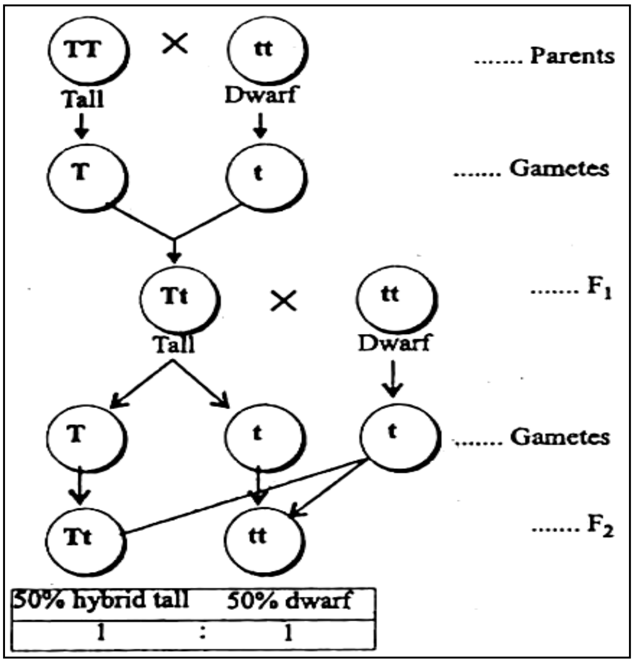


चित्र. क्र. 1.2: एकप्रसंकरण एवं द्विप्रसंकरण

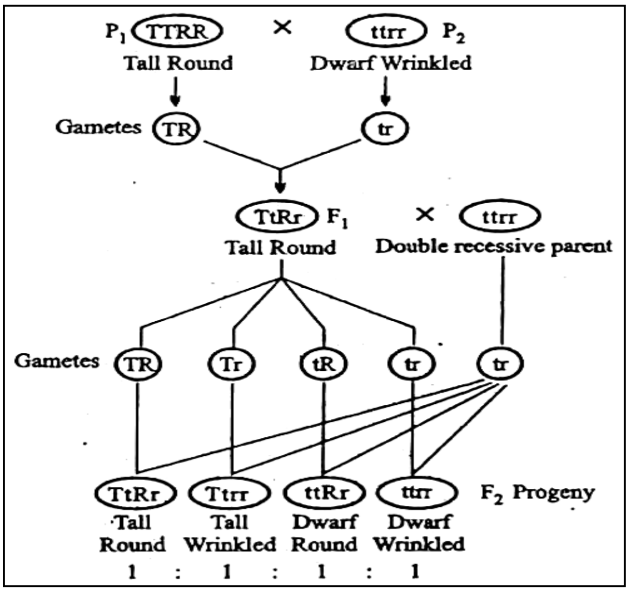
13. **बहुसंकर संकरण (Polyhybrid cross)–** ऐसे क्रॉस में दो से अधिक विपर्यायी लक्षणों की जोड़ी की वंशागति का अध्ययन एक साथ किया जाता है।

14. **परीक्षण संकरण (Test cross)–** इस क्रॉस में F_1 पौधों का संकरण अप्रभावी लक्षणों वाले जनक के साथ किया जाता है। एक संकर परीक्षण संकरण की संतति में जीन प्रारूपिक एवं लक्षण प्रारूपिक का अनुपात 1:1 होता है। दुसरी ओर द्विसंकर कॉस में यह अनुपात 1:1:1:1 होता है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 1.3: एकप्रसंकरण परीक्षण संकरण



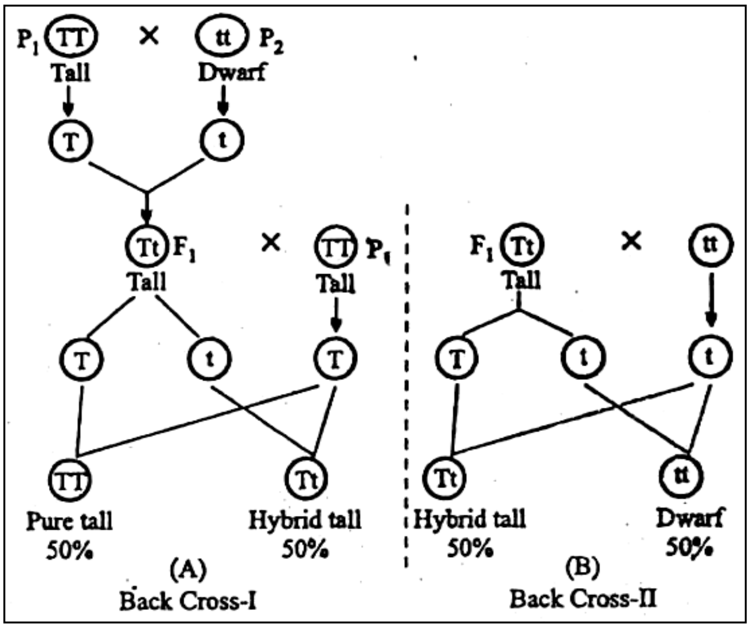
चित्र क्र. 1.4: द्विसंकरण परीक्षण संकरण की F2 पीढ़ी में 1 : 1: 1 : 1 लक्षण प्रारूप का प्रदर्शन

15. **प्रतीप अथवा पूर्वज संकरण (Back cross)**– F1 पीढ़ी के पौधों का संकरण यदि किसी **जनक के साथ** करवाया जाता है तो इस क्रॉस को प्रतीप अथवा **पूर्वज** संकरण कहते हैं।

उदाहरण के लिए, यदि TT एवं tt जीनोटाइप वाले पौधों का संकरण करवाया जाता है तो Tt जीनोटाइप वाले F_1 पौधे प्राप्त होते हैं। पुनः इन

पौधों का संकरण यदि TT अथवा tt जीनोटाइप वाले जनक पौधों से करवाया जाए तो इस क्रॉस को **प्रतीप** संकरण कहेंगे।

टिप्पणी



चित्र क्र. 1.5: दो प्रकार के प्रतीप क्रॉस

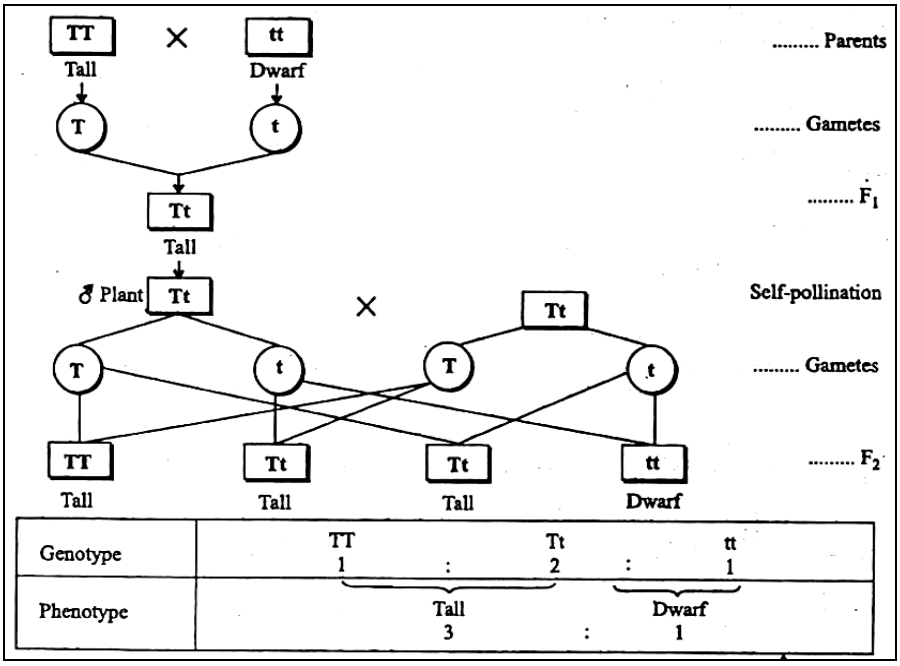
16. **परस्पर अथवा व्युत्क्रम संकरण (Reciprocal cross)**– व्युत्क्रम क्रॉस, दो क्रॉसेज का सेट है, जिसमें एक बार पादप A को नर तथा पादप B को मादा जनक के रूप में उपयोग किया जाता है। तथा दूसरी बार पादप A को मादा तथा B को नर के रूप मे व्यवस्थित (व्यवहित) किया जाता है। मेंडेलिय, वंशागति प्रदर्शित करने वाले लक्षणों, व्यूत्क्रम क्रॉस मे समान परिणाम प्रदर्शित करते हैं।

1.2.8 मेंडल के प्रयोग (Experiments of Mendel)

मेंडल ने मटर (Pea-Pisum sativum) के पौधों में एकसंकर तथा द्विसंकर दोनों प्रकार के संकरण संबंधी प्रयोग किये।

1. **एकसंकरी संकरण अथवा मोनोहाइब्रिड संकरण (Monohybrid Cross)**– एक जोड़ी विपर्यायी लक्षणों के मध्य होने वाला प्रसंकरण **एकसंकरी संकरण** कहलाता है। ऐसे तो मेंडल ने मटर में अनेक एकसंकर संकरण प्रयोग संपन्न किये, परन्तु लम्बे (TT) तथा बौने (tt) मटर के पौधों के बीच संपन्न क्रॉस का उदाहरण मुख्य रूप से दिया जाता है।

टिप्पणी



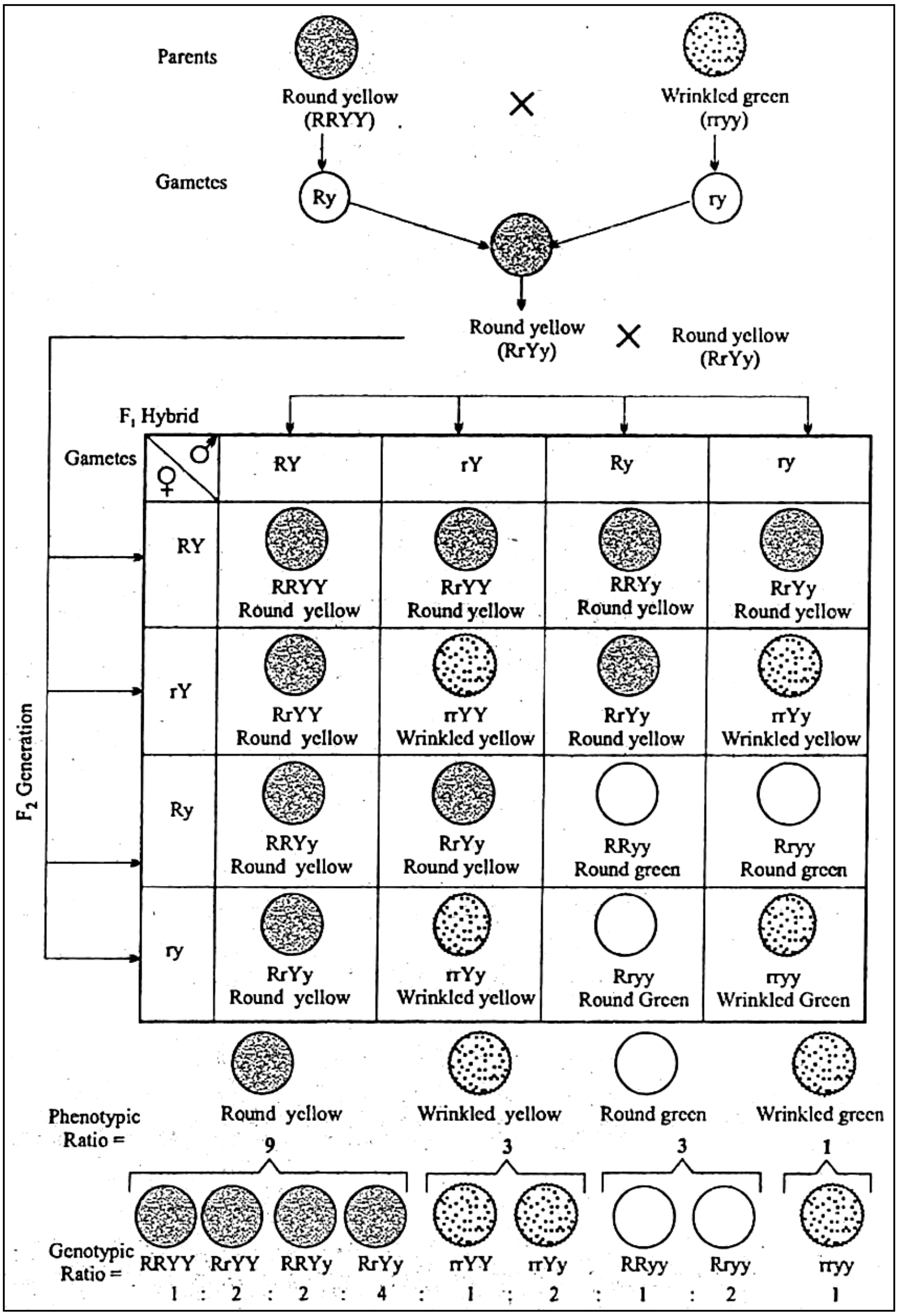
चित्र क्र. 1.6: मोनोहाइब्रिड क्रॉस

इसमें उन्होंने एक शुध्द लम्बा तथा एक बौना पौधा लिया। इनके जीनोटाइप को क्रमशः TT एवं tt द्वारा दर्शाया गया। पूर्व में उल्लेखित मेंडल की कारकों संबंधी परिकल्पना के अनुसार दोनों जनकों द्वारा क्रमशः T एवं t जीनोटाइप वाले युग्मकों का निर्माण होता है। कृत्रिम पर-परागण एवं निषेचन के बाद युग्मक के संयुग्मन से Tt प्रकार के जायगोट का निर्माण होता है। इस जायगोट से बनने वाली सन्ततियों को प्रथम पुत्री पीढ़ी या F_1 (First filial generation or F_1) कहते हैं। अतः F_1 पीढ़ी में सभी पौधों का जीनोटाइप Tt था, जो लम्बे लक्षण प्रारूप वाले थे। जब इन F_1 पौधों में स्व-परागण होने दिया गया तो इससे द्वितीय पुत्री पीढ़ी या F_2 प्राप्त होती है। F_2 पीढ़ी में तीन प्रकार के पौधे प्राप्त होते हैं–

(i) लम्बे पौधे (शुद्ध समजात लम्बे पौधे) — TT 25%
(ii) लम्बे विषमजात या संकर पौधे — Tt 50% } **लम्बे पौधे 75%**
(iii) बौने पौधे (शुद्ध समजात बौने पौधे) — tt 25% — बौने पौधे 25%
F_2 पीढ़ी में लम्बे तथा बौने पौधे 3 : 1 (75% लम्बे पौधे तथा 25% बौने पौधे) अनुपात में प्राप्त हुए।

उपर्युक्त प्रयोग के परिणाम से स्पष्ट है कि F_1 पीढ़ी से सभी पौधों में दो में से केवल एक ही जनक (लम्बा) का प्रभाव दिखायी देता है। मेंडल ने दिखायी देने वाले लक्षण को प्रभावी (Dominant) लक्षण तथा दिखायी नहीं देने वाले लक्षण को अप्रभावी (Recessive) लक्षण कहा। अपने एकसंकर क्रॉस के परिणामों के आधार पर मेंडल ने वंशागति के निम्न नियमों का प्रतिपादन किया–

- प्रभाविता का नियम (Law of Dominance),
- पृथक्करण का नियम (Law of Seggregation) अथवा युग्मकों की शुध्दता का नियम (Law of Purity of Gametes)।



चित्र क्र. 1.7: द्विसंकर क्रॉस/स्वतंत्र अपत्यलन को नियम का उदाहरण द्वारा प्रदर्शन

2. द्विसंकरी संकरण अथवा डाइहाइब्रिड क्रॉस (Dihybrid Cross)– दो जोड़ी विपर्यायी लक्षणों के मध्य होने वाला प्रसंकरण या क्रॉस **द्विसंकरी संकरण** कहलाता है। अपने एक द्विसंकर क्रॉस में मेंडल ने एक शुद्ध पौधें का चयन किया जिसके बीज का रंग पीला (Yellow) तथा आकार गोल (Round) था। दूसरे विपर्यायी लक्षण वाले पौधों के बीज हरे (Green) एवं झुर्रीदार (Wrinkled) थे। बीज का पीला रंग हरे पर तथा गोल आकार झुर्रीदार पर प्रभावी थे, अतः दोनों के

टिप्पणी

जीनोटाइप को क्रमशः TTRR तथा yyrr के रूप में दर्शाया गया। इनसे YR तथा yr प्रकार के युग्मकों का निर्माण होता है जो आपस में संयुग्मन के पश्चात् YyRr जीनोटाइप वाले F_1 पौधों का निर्माण करते हैं। निश्चित रूप से इनका फीनोटाइप पीला-गोल होगा। जब इन पौधों में स्व-परागण होने दिया गया तो F_2 पीढ़ी में चार प्रकार के पौधे प्राप्त हुए। इनके बीच 9 : 3 : 3 : 1 का अनुपात पाया गया। ये निम्नलिखित थे–

(i) गोल एवं पीले बीज = 9

(ii) गोल एवं हरे बीज = 3

(iii) झुर्रीदार एवं पीले बीज = 3

(iv) झुर्रीदार एवं हरे बीज = 1

सारणी क्र. 1.5: द्विसंकर क्रॉस की F_2 पीढ़ी में प्राप्त जीनोटीपिक (जीनोटाइप) एवं फीनोटीपिक (फीनोटाइप) अनुपात

जीनोटाइप	जीनोटीपिक अनुपात	फीनोटाइप	फीनोटीपिक अनुपात
RRYY	1	गोल पीला	गोल पीला = 9
RrYY	2	गोल पीला	
RRYy	2	गोल पीला	
RrYy	4	गोल पीला	
RRyy	1	गोल हरा	गोल हरा = 3
Rryy	2	गोल हरा	
rrYY	1	झुर्रीदार पीला	झुर्रीदार पीला = 3
rrYy	2	झुर्रीदार पीला	
rryy	1	झुर्रीदार हरा	झुर्रीदार हरा = 1

द्विसंकर क्रॉस के परिणाम के आधार पर मेंडल ने यह निष्कर्ष निकाला कि जनकों से संतति में वंशागति के समय एक लक्षण दूसरे लक्षण को प्रभावित नहीं करते हैं। इसके आधार पर उन्होंने कारकों के स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम का प्रतिपादन किया जिसका वर्णन आगे किया गया है।

1.2.9 मेंडल के आनुवंशिकी के नियम (Mendelian Laws or Laws of Inheritance)

मोनोहाइब्रिड तथा डाइहाइब्रिड संकरण से प्राप्त निष्कर्षों के आधार पर मेंडल ने आनुवंशिकता के निम्न नियमों का प्रतिपादन किया–

1. प्रभाविता का नियम
2. पृथक्करण का नियम अथवा युग्मकों की शुद्धता का नियम तथा
3. स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम।

टिप्पणी

इनमें से प्रथम दो नियम एकसंकर क्रॉस तथा तीसरा नियम द्विसंकर क्रॉस के परिणामों पर आधारित है।

1. **प्रभाविता का नियम (Law of Dominance)**– इस नियम के अनुसार जब दो भिन्न विपर्यायी लक्षणों वाले जनकों के बीच संकरण कराया जाता है तो प्राप्त F_1 संतति के पौधों में केवल एक ही जनक के लक्षण दिखाई देते हैं। इस लक्षण को प्रभावी लक्षण (Dominant character) कहते हैं। दूसरी ओर इस लक्षण का दूसरा रूप बिलकुल ही दिखायी नहीं देता है। इसे अप्रभावी लक्षण (Recessive character) कहते हैं।

नोट (Note):- उदाहरण के लिए, लम्बे (TT) तथा बौने (tt) पौधों के बीच संकरण कराये जाने पर समस्त F_1 पौधे लम्बे (Tt) प्राप्त होते हैं। अतः लम्बा होने का गुण बौनापन पर प्रभावी है। इस प्रकार, बीज का गोल आकार तथा पीला रंग क्रमशः झुर्रीदार आकार तथा हरे रंग पर प्रभावी है।

2. **पृथक्करण का नियम या युग्मकों की शुध्दता का नियम (Law of Segregation or Law of Purity of Gametes)**– जैसा कि ऊपर बताया गया है, F_1 पीढ़ी के पौधों में अप्रभावी लक्षण पौधों में दिखायी नहीं देंगे, परन्तु इसका यह तात्पर्य नहीं कि संकरण के पश्चात् अप्रभावी गुण लुप्त हो जाते हैं। बल्कि, जब विपर्यायी लक्षण वाले पौधों के मध्य संकरण कराया जाता है तो लक्षण के जोड़े आपस में मिश्रित नहीं होते हैं। अगली पीढ़ी F_2 में ये पुनः पृथक् हो जाते हैं। वास्तव में F_1 पौधों द्वारा युग्मक निर्माण के समय कारक के प्रभावी एवं अप्रभावी कारक दोनों पृथक् हो जाते हैं। इस प्रकार आधे युग्मक प्रभावी कारक युक्त होते हैं जबकि शेष आधे कारक अप्रभावी कारक युक्त होते हैं। चूँकी इस प्रकार बने युग्मक में एक लक्षण का केवल कारक (प्रभावी अथवा अप्रभावी) ही पाया जाता है, अतः पृथक्करण के नियम को **युग्मकों की शुध्दता का नियम** (Law of Purity of gametes) भी कहते हैं।

3. **स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम (Law of Independent Assortment)**– इस नियम के अनुसार, ''जब किसी जनक से दो अथवा दो से अधिक लक्षणों की वंशागति होती है, तो उनके कारक ऐसा व्यवहार करते हैं, मानो उनके बीच कोई संबंध नहीं हो अर्थात् वे एक-दूसरे से बिलकुल ही स्वतंत्र हो P' अर्थात् कोई भी लक्षण किसी दूसरे लक्षण पर आधारित नहीं होता है। ये स्वतंत्र रूप से अपना गुण प्रदर्शित करते हैं। एक लक्षण की वंशागति दूसरे लक्षण की वंशागति पर निर्भर नहीं होती है।

   कारकों के स्वतंत्र अपव्यूहन की प्रक्रिया को द्विसंकर क्रॉस में समझाया गया है। इसमें हम देखते हैं कि F_2 पीढ़ी में कुल चार प्रकार के लक्षण प्रारूप वाले पौधे 9 : 3 : 3 : 1 के अनुपात में प्राप्त होते हैं। इसका कारण कारकों का स्वतंत्र अपव्यूहन ही है।

टिप्पणी

12.10 मेंडल के नियमों का जैविक महत्व (Biological Significance of Mendels Law's)

1. मेंडल के नियमों का उपयोग पादप एवं जन्तु प्रजनन (Plant and Animal breeding) में होता है।
2. इस नियम की जानकारी के पश्चात् ही आज क्रॉसिंग एवं ब्रीडिंग (Breeding) द्वारा वांछित गुणों वाले पौधे एवं जन्तु प्राप्त करना संभव हुआ है।
3. मेंडल के नियमों की जानकारी से ही आज रोग प्रतिरोधी किस्मों, कुत्तों, घोड़ो, गायों, मुर्गियों आदि की नई नस्लें प्राप्त हुई हैं।

आपत्ति (Objection)

मेंडल के बाद विभिन्न वैज्ञानिकों द्वारा किये शोध परिणामों से स्पष्ट हुआ है कि स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम उन्हीं कारकों के लिये सही है, जो भिन्न गुणसूत्रों पर स्थित होते हैं। इसके अलावा एक ही गुणसूत्र के दूरस्थ बिन्दुओं (Distant loci) पर स्थित जीन्स के बीच भी स्वतंत्र अपव्यूहन पाया जाता है, बशर्ते कि उनके बीच 50% पुनर्संयोजन आवृत्ति पायी जाती हो।

12.11 वंशागति की अन्य पद्धतियाँ अथवा मेंडलवाद से विचलन (Other Patterns of Inheritance or Deviations From Mendelian Inheritance)

1900 ई. में मेंडल ने नियमों की पुनर्खोज के बाद ऐसा सोचा कि जीवों में समस्त गुणों की वंशागति इन्ही नियमों के अनुरूप होती हैं। परन्तु बाद में पाया गया कि जीवों में समस्त लक्षणों की वंशागति इन नियमों के अनुसार नहीं होती है, बल्कि अनेक लक्षण मेंडलवाद से विचलन प्रदर्शित करते हैं। ऐसी वंशागति को **नॉन-मेंडेलियन वंशागति** (Non-mendelian inheritance) कहते हैं। ऐसी वंशागति के कुछ उदाहरण नीचे दिये जा रहे हैं–

1. **अपूर्ण प्रभाविता (Incomplete Dominance)**

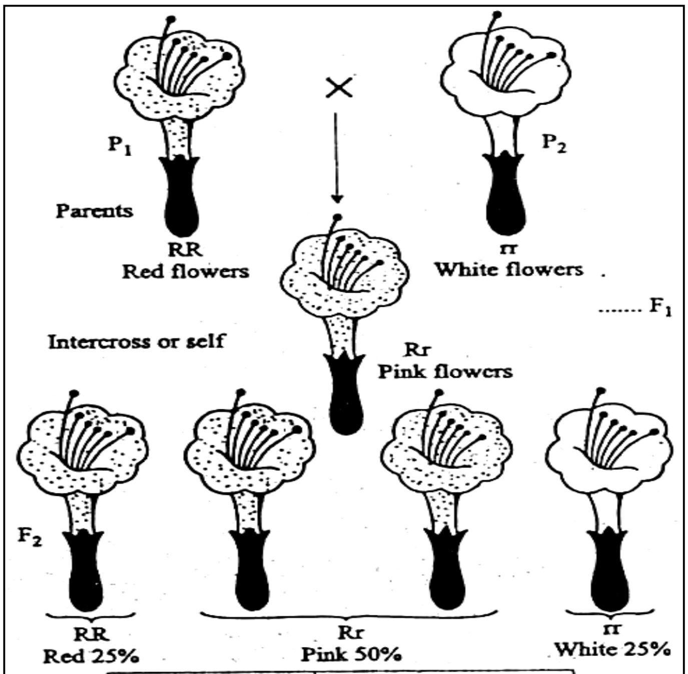
   मेंडल द्वारा प्रतिपादित प्रभाविता के नियम के अनुसार हम जानते हैं, कि दो विपर्यायी लक्षण वाले जनकों के बीच जब संकरण कराया जाता है तो F_1 पीढ़ी के संतति में केवल प्रभावी लक्षण ही दिखायी देता है। अप्रभावी लक्षण बिलकुल ही दिखायी नहीं देता। परन्तु ड्रैगन फ्लावर अथवा **ऐन्टिराइनम मेजस** (Antirrhinum majus), 4 – ओ, क्लॉक अथवा **मिराबिलिस जलापा** (Mirabilis jalapa) आदि पौधों में ऐसा पाया गया कि दो भिन्न विपर्यायी लक्षणों वाले जनकों के बीच संकरण के फलस्वरूप नये लक्षण वाले F_1 पौधों का विकास होता है।

उदाहरण

1. 4– O क्लॉक अथवा मिराबिलिस जलापा में पुष्प के रंग की दो किस्में (Varieties) पायी जाती हैं। एक में पुष्प का रंग लाल तथा दूसरे में सफेद होता है। दोनों के बीच कृत्रिम परागण द्वारा संकरण कराया जाता है तो F_1 पीढ़ी के समस्त पौधों में पुष्प का रंग गुलाबी होता है।

वास्तव में गुलाबी रंग लाल तथा सफेद रंगों के बीच का रंग (Intermediate colour) है। अतः निश्चित तोर पर लाल तथा सफेद में कोई भी रंग एक-दूसरे पर प्रभावी नहीं है। जब F_1 पौधों में स्व-परागण होने दिया जाता है तो F_1 पीढ़ी में लाल, गुलाबी तथा सफेद रंग के पुष्प वाले पौधे 1 : 2 : 1 के अनुपात में प्राप्त होते हैं।

2. ऑस्ट्रेलियन मुर्गियों में दो रंग पाये जाते हैं, काली एवं सफेद। जब इन दोनों के बीच संकरण करवाया जाता है तो F_1 पीढ़ी में समस्त मुर्गियाँ नीले रंग की प्राप्त होती हैं।



Genotypic Ratio	RR	Rr	rr
	1 :	2 :	1
Phenotypic Ratio	Red	Pink	White
	1 :	2 :	1

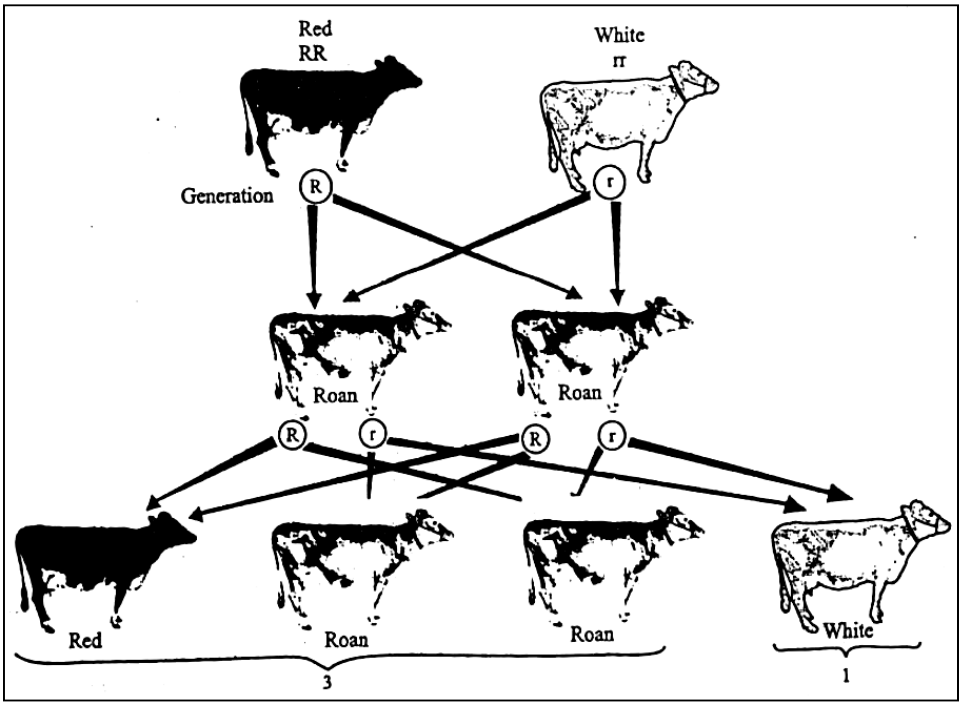
चित्र क्र.1.8: मिराबिलिस जलापा में अपूर्ण प्रभाविता

2. **सह-प्रभाविता (Co-Dominance)**– इस प्रकार के नॉन-मेंडेलियन वंशागति में एक जोड़ी विपर्यायी लक्षण प्रभावी तथा अप्रभावी के रूप में नहीं रहते, बल्कि दोनों ही अपने प्रभाव F_1 संतति में अभिव्यक्त करते हैं। अर्थात् विषमयुग्मजी (Heterozygous) अवस्था में दोनो एलील्स अपना प्रभाव प्रदर्शित करते हैं।

टिप्पणी

उदाहरण

- जब लाल रंग वाले पशु (Cattle) को सफेद रंग वाले पशु के साथ संकरित किया जाता है, तो प्राप्त F_1 पीढ़ी के पशुओं का रंग चितकबरा (Roan) होता है। अर्थात् इनकी त्वचा पर लाल एवं सफेद दोनों रंग पाये जाते हैं।
- यदि किसी मनुष्य में रक्त समूह को नियंत्रित करने वाले एलील्स I^A तथा I^B दोनों उपस्थित होते हैं तो इनके द्वारा क्रमशः A तथा B एण्टीजन का उत्पादन होता है। फलतः व्यक्ति का रक्त समूह AB होता है।
- मनुष्य में MN रक्त समूह को निर्धारित करने वाले एलील्स के बीच भी सहप्रभाविता पायी जाती है। जब M तथा N एण्टीजन बनाने वाले एलील्स मनुष्य में एक साथ पाये जाते हैं तो किसी पर प्रभावी अथवा अप्रभावी नहीं होता, बल्कि दोनों अपना असर दिखाते हैं, अतः व्यक्ति का रक्त समूह MN होता है।
- सिकल सेल एनीमिया वाले जीन मनुष्य में विषमयुग्मजी अवस्था में यदि उपस्थित होते हैं तो Hb^A तथा Hb^S दोनों एलील्स अपना असर दिखाते हुए क्रमशः सामान्य तथा असामान्य प्रकार के हीमोग्लोबीन का उत्पादन करते हैं। फलतः R.B.C. में दोनों प्रकार के हीमोग्लोबिन पाये जाते हैं।



चित्र क्र. 1.9: पशुओं में सहप्रभाविता

सारणी क्र. 1.6: अपूर्ण प्रभाविता तथा सह-प्रभाविता में अन्तर
(Differences Between Incomplete Dodminance and Co-Dominance)

टिप्पणी

अपूर्ण प्रभाविता (Incomplete dominance)	सह-प्रभाविता (Co-dominance)
दोनों एलीलोमॉर्फिक जीन परस्पर क्रिया करके संकर जीव बनाते हैं जिसमें दोनों जनकों के लक्षण मिश्रित होकर नया लक्षण दिखाई देता है।	दोनों एलीलोमॉर्फिक जीनों में परस्पर क्रिया नहीं होती, तथा बनने वाले जीव में दोनों जीनों के लक्षण दिखाई देते हैं तथा वे कभी भी मिश्रित नहीं होते हैं।

3. **बहुविकल्पिता तथा रक्त समूह की वंशागति (Multiple Allelism and Inheritance of Blood Groups)** मेंडल ने आनुवंशिकता के नियमों की व्याख्या करने के लिए प्रस्तावित किया था कि प्रत्येक लक्षण को निर्धारित करने वाले कारक के दो रूप पाये जाते हैं। परन्तु बाद में ज्ञात हुआ कि किसी लक्षण के लिए कभी-कभी दो से अधिक एलील्स पाये जाते हैं। ऐसे एलील्स को मल्टीपल एलील्स (Multiple alleles) तथा इस घटना को मल्टीपल एलीलिज्म (Multiple allelism) अथवा बहु-विकल्पिता कहते हैं।

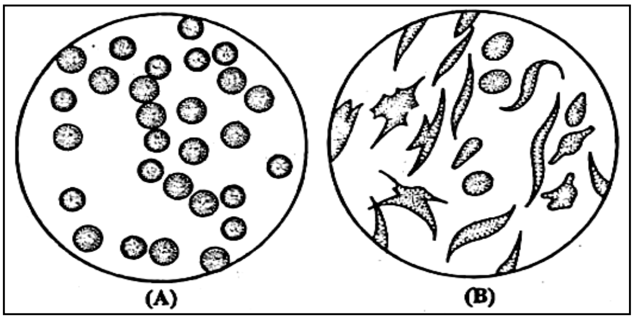
मनुष्य में रक्त समूह को निर्धारित करने वाले कारक बहु-विकल्पिता का अच्छा उदाहरण है। मनुष्य में चार प्रकार के रक्त समूह A, B, AB तथा O पाये जाते हैं। इनको निर्धारित करने वाले जीन के तीन एलील्स I^A, I^B तथा I^O पाये जाते हैं। द्विगुणित होने के कारण एक मनुष्य में इनमें से कोई दो एलील्स पाये जाते हैं। इनमें से I^A तथा I^B दोनों I^O पर प्रभावी होते हैं, जबकि I^A तथा I^B आपस में सहप्रभावी होते हैं। विभिन्न जीनोटाइप वाले मनुष्य के रक्त समूह को नीचे दर्शाया गया है–

सारणी क्र. 1.7

जीनोटाइप (Genotype)	रक्त समूह (Blood group)
I^A, I^A, I^A, I^O	A
I^B, I^B, I^B, I^O	B
I^A, I^B	AB
I^O, I^O	O

4. **बहुप्रभाविता (Pleiotrophy or Pleiotrophic Effect)**– "एक जीन द्वारा दो अथवा दो से अधिक फीनोटीपिक लक्षणों के निर्धारण की घटना को बहुप्रभाविता कहते हैं।" पहले ऐसा माना जाता था कि एक कारक अथवा जीन केवल एक लक्षण को नियंत्रित करते हैं। परन्तु डॉब्जान्सकी (Dobzhansky, 1927) ने पहले-पहले पाया कि ड्रोसोफिला में सफेद आँखों के रंग को निर्धारित करने वाला जीव मादाओं में शुक्राणु संचित करने वाले अंग (Sperm storage organs) तथा अन्य रचनाओं के आकार को भी

प्रभावित करता है। एकल जीन द्वारा एक-से-अधिक लक्षणों के नियंत्रण की घटना को बहुप्रभाविता कहते हैं। इस प्रकार का दूसरा उदाहरण ज्वार (Sorghum) में पाया जाता है, जहाँ एक ही जीन द्वारा पौधे में पर्वों की लम्बाई, पत्तियों की लम्बाई-चौड़ाई तथा पुष्पक्रम की लम्बाई नियंत्रित होती है।

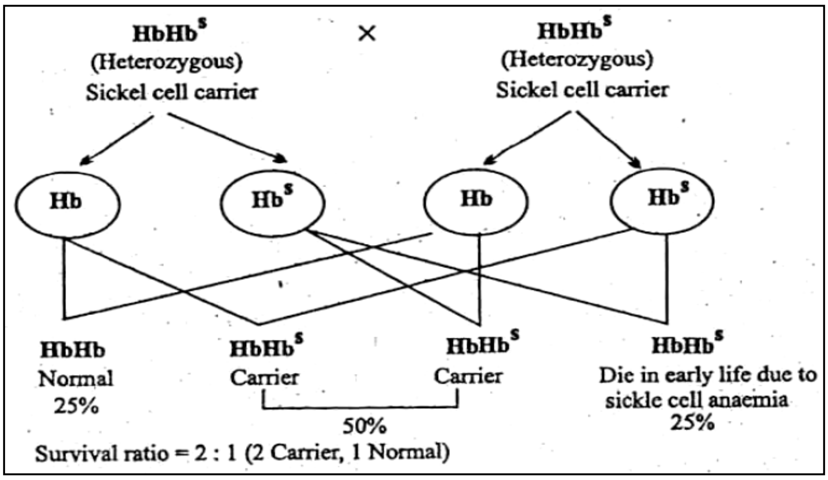


चित्र क्र. 1.10: (A) सामान्य RBC एवं (B) हॅसियाकार RBC

मनुष्य में हँसियाकर रक्ताल्पता (Sickel cell anaemia) भी बहुप्रभाविता या बहुरूपी प्रभाव का उदाहरण है। यह एक आनुवंशिक रोग है जिसे कुलियों का एनीमिया (Cooley's anaemia) भी कहते हैं।

यह रोग अफ्रीका की एक विशेष जनजाति (Tribe) में पाया जाता है। इस रोग में जीन असामान्य हीमोग्लोबिन उत्पन्न करने लगता है जिसके कारण R.B.Cs. का आकार हँसियाकर हो जाता है।

इससे समजात जीवों की मृत्यु कम उम्र में ही रक्ताल्पता के कारण हो जाती है। जबकि विषमजात व्यक्ति के शरीर में सामान्य एवं असामान्य दोनों प्रकार के हीमोग्लोबिन पाये जाते हैं, ऐसे व्यक्ति मलेरिया से सुरक्षित रहते हैं क्योंकि मलेरिया परजीवी ऐसे रुधिर में जीवित नहीं रह पाते हैं। विषमजात जीवों में हीमोफीलिया से संबंधित जीनों की वंशागति निम्न प्रकार से होती है–



चित्र क्र. 1.11: हँसियाकर रक्ताल्पता को वंशागति

उपरोक्त परिणाम से ज्ञात होता है कि वाहक एवं सामान्य सन्ततियाँ 2 : 1 के अनुपात में प्राप्त होती है। 3 : 1 के अनुपात से यह विचलन अप्रभावी समजात सन्तत्ति की मृत्यु के कारण होता है। इस प्रमाण हॅसियाकर रक्ताल्पता से संबंधित जीन एनीमिया के लिए सामान्यतः अप्रभावी होता है।

12.12 मेंडलवाद से संबंधित प्रश्नों को हल करना (Methods for Solving Problems on Mendelism)

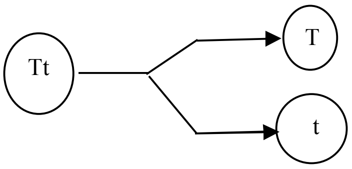
सैद्धान्तिक एवं प्रायोगिक परीक्षाओं के अलावा अन्य परीक्षाओं में भी मेंडलवाद से संबंधित प्रश्न पूछे जाते हैं। इन प्रश्नों को आसानी से हल किया जा सकता है। परन्तु इसके लिए कुछ सामान्य जानकारी का होना आवश्यक है।

1. **समयुग्मजी जीन (Homozygous gene)**– धारण करने वाले पौधों द्वारा केवल एक ही प्रकार के जीनोटाइप वाले गैमिट का निर्माण होता है। जैसे– TT पौधे से केवल एक प्रकार (T) का गैमिट बनेगा। RRYY पौधे से केवल RY प्रकार का गैमिट बनेगा। TTRRYY पौधे से केवल TRY प्रकार का गैमिट बनेगा।

2. **विषमयुग्मजी जीन (Heterozygous gene)**– धारण करने वाले पौधों में निर्मित गैमिट्स की संख्या हेटरोजायगस एलील्स जोड़ी की संख्या पर निर्भर करती है। गैमिट्स की संख्या = 2^n जहाँ, n = हेटरोजायगस एलील्स की संख्या है।

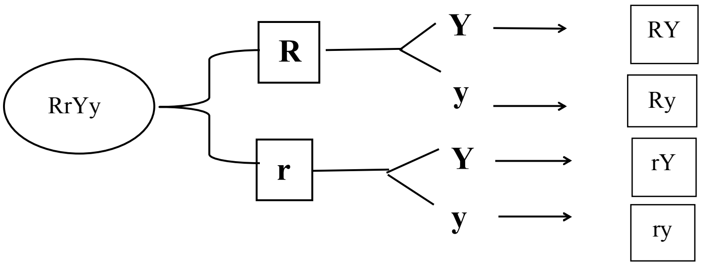
उदाहरण–

(i) Tt पौधे द्वारा बनवाये गये गैमिट्स की संख्या = $2^n = 2^1 = 2$



यहाँ n = 1 है, अतः दो प्रकार के गैमिट्स बनेंगे।

(ii) RrYy पौधे द्वारा बनाये गये गैमिट्स की संख्या = $2^n = 2^2 = 2 \times 2 = 4$

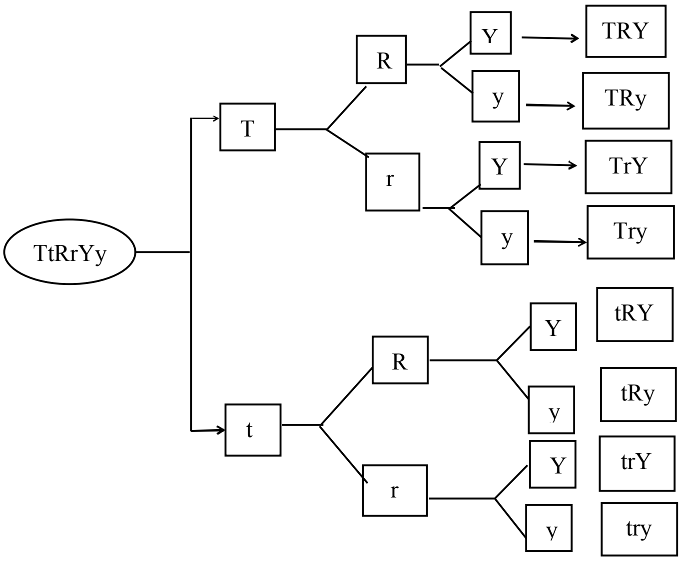


4 युग्मक यहाँ n = 2 है, अतः चार प्रकार के गैमिट्स बनते हैं

(iii) TtRrYy जीनोटाइप वाले पौधों से उत्पन्न गैमिट्स की संख्या

$2^n = 2^3 = 2 \times 2 \times 2 = 8$

टिप्पणी



8 युग्मक यहाँ n = 3 है, अतः आठ प्रकार के गैमिट्स बनते हैं।

3. **मोनोहाइब्रिड क्रॉस (Monohybrid cross)–** मोनोहाइब्रिड क्रॉस के अनुपात निम्नानुसार होते हैं–

(i) जीनोटाइपिक अनुपात 1:2:1 अथवा $\frac{1}{4}:\frac{1}{2}:\frac{1}{4}$

(ii) फीनोटाइपिक अनुपात 3:1 अथवा $\frac{3}{4}:\frac{1}{4}$

मेंडेलियन प्रश्नों को हल करने के लिए सामान्यतया दो विधियाँ अपनायी जाती हैं– (A) चेकरबोर्ड विधि तथा (B) द्विशाखा अथवा फोर्क लाइन विधि।

YyRr

Yellow Round

♂ / ♀	YR	Yr	yR	yr
YR	YYRR Yellow Round	YYRr Yellow Round	YyRR Yellow Round	YyRr Yellow Round
Yr	YYRr Yellow Round	YYrr Yellow Wrinkled	YyRr Yellow Round	Yyrr Yellow Wrinkled
yR	YyRR Yellow Round	YyRr Yellow Round	yyRR Green Round	yyRr Green Round
yr	YyRr Yellow Round	Yyrr Yellow Wrinkled	yyRr Green Round	Yyrr Green Wrinkled

चित्र क्र. 1.12: डाइहाइब्रिड युग्मकीय चेकरबोर्ड

टिप्पणी

(i) युग्मकीय चेकरबोर्ड (Gametic checkerboard)– ऐसे चेकरबोर्ड में नर तथा मादा गैमिट्स अथवा युग्मक को दो अक्ष पर रखते हुए 4 x 4 के डब्बे में उनके संयुग्मन से बने पौधों के जीनोटाइप को दर्शाया जाता है। उसी डब्बे के अन्दर पौधों का फीनोटाइप भी लिखा जा सकता है।

(A) चेकरबोर्ड विधि (Checkboard Method) मोनोहाइब्रिड क्रॉस में F_1 पौधों द्वारा दो ही प्रकार के नर तथा मादा गैमिट्स का निर्माण होता है। ऐसी स्थिति में F_2 पीढ़ी में गैमिट्स के रैन्डम संयुग्मन (Random fusion) से केवल चार प्रकार के संयोजन बनते हैं। इन्हें सीधी रेखाओं द्वारा दर्शाया जा सकता है। परन्तु, डाइहाइब्रिड क्रॉस में चार प्रकार के नर तथा चार प्रकार के मादा गैमिट्स F_1 पौधे द्वारा बनते हैं। इनसे 16 प्रकार के संयुग्मन बनते हैं, जिन्हें सीधी रेखाओं द्वारा नहीं दिखाया जा सकता। इन्हें सामान्यतया 4 x 4 युग्मक ♀; युग्मक तथा ♂ युग्मक) के चेकरबोर्ड द्वारा अभिव्यक्त किया जाता है। चेकरबोर्ड निम्न तीन प्रकार के होते है–

(ii) जीनोटाइपिक चेकरबोर्ड (Genotypic checkerboard)– इस प्रकार का चेकरबोर्ड F_2 संतति के पौधों के जीनोटीपिक अनुपात ज्ञात करने के लिए बनाया जाता है। डाइहाइब्रिड क्रॉस के जीनोटाइपिक चेकर बोर्ड बनाने हेतु पहले दोनों एलील्स की जोड़ी हेतु बारी-बारी से F_2 अनुपात निम्नानुसार नोट करते हैं–

डाइहाइब्रिड $F_1 = RrYy$

प्रथम लोकस का F_2 जीनोटाइप अनुपात $= \frac{1}{4}RR : \frac{1}{2}\ Rr : \frac{1}{4}rr$

द्वितीय लोकस का जीनोटाइप अनुपात $= \frac{1}{4}YY : \frac{1}{2}\ Yy : \frac{1}{4}\ yy$

तत्पश्चात् दोनों लोकाई के अनुपात को दो अक्ष पर रखकर चेकरबोर्ड के खानों मे डाइहाइब्रिड F_2 पौधों के जीनोटाइप को उनके अनुपात के साथ रखते हैं। जीनोटाइप के साथ उसके अनुपात को अलग-अलग लोक्स के अनुपात को गुणित करके निकाला जाता है।

2nd Locus / 1st Locus	$\frac{1}{4}$ RR	$\frac{1}{2}$ Rr	$\frac{1}{4}$ rr
$\frac{1}{4}$ YY	$\frac{1}{16}$ RRYY	$\frac{1}{8}$ RrYY	$\frac{1}{16}$ rrYY
$\frac{1}{2}$ Yy	$\frac{1}{8}$ RRYy	$\frac{1}{4}$ RrYy	$\frac{1}{8}$ rrYy
$\frac{1}{4}$ yy	$\frac{1}{16}$ RRyy	$\frac{1}{8}$ Rryy	$\frac{1}{16}$ rryy

चित्र क्र. 1.13: डाइहाइब्रिड जीनोटाइपिक चेकरबोर्ड

टिप्पणी

(iii) फीनोटाइपिक चेकरबोर्ड (Phenotypic checkerboard) ऐसे चेकरबोर्ड का निर्माण F_2 पौधों के फीनोटाइप ज्ञात करने के लिए किया जाता है। डाइहाइब्रिड क्रॉस के फीनोटाइपिक चेकरबोर्ड हेतु दोनों एलील्स की जोड़ी हेतु बारी-बारी से F_2 अनुपात निम्नानुसार नोट करते हैं–

डाइहाइब्रिड F_1 = RrYr

प्रथम लोकस का F_2 फीनोटाइप अनुपात

$$= \frac{3}{4} \text{ Round} : \frac{1}{4} \text{ Wrinkled}$$

दूसरे लोकस का F_2 फीनोटाइप अनुपात

$$= \frac{3}{4} \text{ Yellow} : \frac{1}{4} \text{ Green}$$

1st Locus / 2nd Locus	$\frac{3}{4}$ Round	$\frac{1}{4}$ Wrinkled
$\frac{3}{4}$ Yellow	$\frac{9}{16}$ Round Yellow	$\frac{3}{16}$ Wrinkled Yellow
$\frac{1}{4}$ Green	$\frac{3}{16}$ Round Green	$\frac{1}{16}$ Wrinkled Green

चित्र क्र. 1.14: डाइहाइब्रिड फीनोटाइपिक चेकरबोर्ड

अब दोनों लोकाई के अनुपात को दो अक्ष पर रखते हुए डाइहाइब्रिड F_2 फीनोटाइपिक अनुपात ज्ञात करते हैं।

1. **द्विशाखा अथवा फॉर्कलाइन विधि (Dichotomous or Forked-Line Method)–** फॉर्क लाइन विधि हेतू मोनोहाइब्रिड क्रॉस का जीनोटाइपिक अनुपात ;1 : 2: 1) तथा फीनोटाइपिक अनुपात (3 : 1) को हमेशा ध्यान में रखना होता है। यह दो प्रकार की होती है।–

   (i) जीनोटाइपिक त्रिशाखा फॉर्क लाइन विधि (Genotypic trichotomous forked line method)– इसकी सहायता से F_2 संतति की जीनोटाइपिक अनुपात ज्ञात की जाती है। इसे निम्नानुसार बनाया जाता है–

   डाइहाइब्रिड F_1 = RrYy

   प्रथम लोकस का जीनोटाइपिक F_2 अनुपात $= \frac{1}{4}\text{RR}: \frac{1}{2}\text{Rr} : \frac{1}{4} \text{ rr}$

   द्वितीय लोकस का जीनोटाइपिक F_2 अनुपात$= \frac{1}{4}\text{YY}: \frac{1}{2}\text{Yy}: \frac{1}{4} \text{ yy}$

टिप्पणी

आकार	रंग	अनुपात	जीनोटाइप
$\frac{1}{4}$ RR	$\frac{1}{4}$ YY →	1/16 →	RRYY
	$\frac{1}{2}$ Yy →	1/8 →	RRYy
	$\frac{1}{4}$ yy →	1/16 →	RRyy
$\frac{1}{2}$ Rr	$\frac{1}{4}$ YY →	1/18 →	RrYY
	$\frac{1}{2}$ Yy →	1/4 →	RrYy
	$\frac{1}{4}$ yy →	1/8 →	Rryy
$\frac{1}{4}$ rr	$\frac{1}{4}$ YY →	1/16 →	rrYY
	$\frac{1}{2}$ Yy →	1/8 →	rrYy
	$\frac{1}{4}$ yy →	1/16 →	rryy

चित्र क्र. 1.15

(ii) फीनोटाइपिक द्विशाखा फॉर्क लाइन विधि (Phenotypic dichotomous forked-line method)– इसकी सहायता से F_2 पीढ़ी में फीनोटाइपिक अनुपात ज्ञात किया जाता है। इसे निम्नानुसार बनाते हैं–

डाइहाइब्रिड F_1 = RrYy

प्रथम लोकस का फीनोटाइपिक F_2 अनुपात = $\frac{3}{4}$ गोल : $\frac{1}{4}$ झुर्रीदार

द्वितीय लोकस का फीनोटाइपिक F_2 अनुपात= $\frac{3}{4}$ पीला : $\frac{1}{4}$ हरा

आकार	रंग	अनुपात	फीनोटाइप
3/4 गोल	3/4 पीले →	9/16 →	गोल पीले
	1/4 हरे →	3/16 →	गोल हरे
1/4 झुर्रीदार	3/4 पीले →	3/16 →	झुर्रीदार पीले
	1/4 हरे →	1/16 →	झुर्रीदार हरे

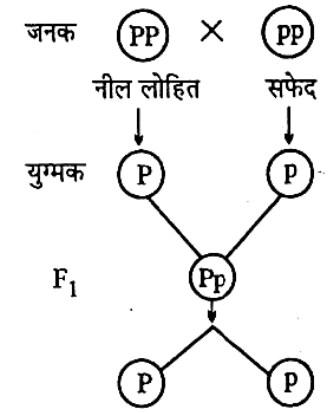
चित्र क्र. 1.16

कुछ हल किये गये प्रश्न (Some Solved Problems)

प्रश्न 1. नील लोहित (Purple) पुष्प वाले मटर के पौधों का संकरण सफेद पुष्प वाले पौधों के साथ किया गया। F_1 पीढ़ी में 40 पौधे प्राप्त हुए। इनमें स्व-परागण होने पर नील लोहित पुष्प वाले 470 एवं सफेद पुष्प वाले 162 पौधे प्राप्त हुए। इन निष्कर्षों के आधार पर बताइये कि इस निष्कर्ष से मेंडल का कौन-सा नियम प्रमाणित होता है? क्रॉस के द्वारा प्रयोग का **प्रदर्शन कीजिए।**

हल– प्रश्न को गहराई से समझने पर स्पष्ट होता है कि मटर में पुष्प का रंग सामान्य मेंडेलियन अनुपात का पालन करता है। यहाँ नील लोहित रंग पुष्प के सफेद रंग पर प्रभावी है। यदि नील लोहित पुष्प वाले पौधे का जीनोटाइप PP तथा सफेद पौधे का जीनोटाइप को pp द्वारा प्रदर्शित किया जाये, तो क्रॉस को निम्नानुसार दर्शाया जा सकता है–

♀ ♂	P	p
P	PP नील लोहित	Pp नील लोहित
p	Pp नील लोहित	pp सफेद



चित्र क्र. 1.17

फीनोटाइपिक अनुपात = नील लोहित : सफेद

3 : 1

F_2 संतति में नील लोहित तथा सफेद पुष्प वाले पौधों की संख्या 470 एवं 162 है। इसमें लगभग 3 : 1 का अनुपात है। अतः यह प्रयोग निष्कर्ष मेंडल के प्रभाविता के नियम तथा पृथक्करण के नियम को प्रदर्शित करता है।

प्रश्न 2. एक स्त्री तथा उसके पति का रक्त समूह क्रमशः A एवं B है। उसके एक संतान का रक्त समूह O है। परन्तु, स्त्री का पति रक्त समूह के आधार पर बच्चे को अपना होने से अस्वीकार कर देता है। मेंडल के नियमों के आधार पर स्पष्ट कीजिए कि क्या वह बच्चे का पिता है?

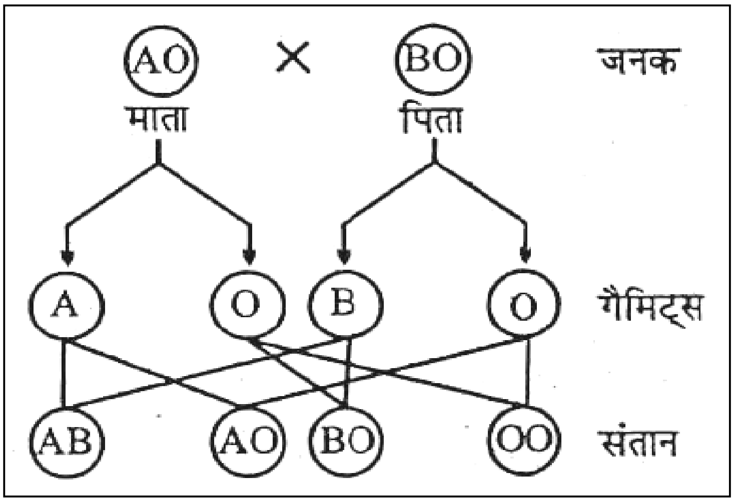
हल– A रक्त समूह वाली स्त्री की संभावित जीनोटाइप = AA अथवा AO

B रक्त समूह वाले पति की संभावित जीनोटाइप = BB अथवा BO

O रक्त समूह वाले संतान की संभावित जीनोटाइप = OO

टिप्पणी

OO जीनोटाइप तथा O रक्त समूह वाले संतान की उत्पत्ति तभी संभव है, जब उसके माता एवं पिता दोनों O एलील प्रदान करते हों। यह AO जीनोटाइप वाली माता तथा BO जीनोटाइप वाले पिता के द्वारा संभव है। इस संभावना को उपर्युक्त चार्ट द्वारा दर्शाया जा सकता है। उपर्युक्त चार्ट अथवा क्रॉस से स्पष्ट है कि A तथा B रक्त समूह वाले तथा AO तथा BO जीनोटाइप वाले माता-पिता के 25% संतान का रक्त समूह O' होने की संभावना है। इस प्रकार प्रमाणित होता है कि स्त्री के पति के बच्चे का बाप होने की पूरी संभावना है। अतः स्त्री की गुहार सही है।



चित्र क्र. 1.18

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. आनुवंशिकी का जनक किसे कहा जाता है–

   (अ) बेटसन (ब) स्ट्रासबर्गर

   (स) मेंडल (द) शेरमॉक

2. आनुवंशिकता की इकाई कही जाती है–

   (अ) जीन (ब) गुणसूत्र

   (स) DNA (द) RNA

3. मेंडक ने मटर के पौधों में कितने जोड़ी लक्षणों का प्रेक्षण किया था?

   (अ) आठ (ब) सात

   (स) नौ (द) तीन।

4. जो लक्षण F_1 पीढ़ी में प्रकट नहीं होते है कहलाते है–
   (अ) प्रभावी (ब) अप्रभावी
   (स) युग्मविकल्पी (द) संकर
5. एक जोड़ी विपरीत लक्षणों की वंशानुगति का अध्ययन होता है
   (अ) एक संकर संकरण द्वारा (ब) द्विसंकर संकरण द्वारा
   (स) बहुसंकर संकरण द्वारा (द) व्युत्क्रम संकरण द्वारा
6. मेंडल के नियमों की खोज करने वाले वैज्ञानिक निम्नलिखित में से कौन से थे–
   (अ) ब्रीज (ब) शेरमांक
   (स) कोरेन्स (द) उपरोक्त सभी।
7. दो भिन्न लक्षणों वाले पौधों के बीच क्रॉस को कहते हैं–
   (अ) संकरण (ब) प्रजनन
   (स) संयुग्मन (द) उपरोक्त कोई नही
8. आनुवंशिकी के गुणसूत्रीय सिद्धांत का प्रतिपादन किसने किया था?
   (अ) सटन एवं वाबेटी ने (ब) शेरमॉक एवं कोरेन्स ने
   (स) स्ट्रासर्वगर एवं वेटसन (द) उपरोक्त में से कोई नहीं

1.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (अ)
3. (ब)
4. (ब)
5. (अ)
6. (द)
7. (अ)
8. (अ)

टिप्पणी

1.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त सभी वर्णन से स्पष्ट है कि आनुवंशिकी विज्ञान के विषय में जानकारी मिलती है। तथा जीवों के लक्षण एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में किस प्रकार पहुँचते है कि विषय में मेंडल द्वारा के द्वारा प्रतिपादित नियमों के द्वारा भली-भाँति समझा जा सकता है।

1.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **जीनोटाइप–** यह जीवो से जीन संगठन को व्यक्त करता है।
- **फीनोटाइप–** यह जीवों के आकार, प्रकृति, रंग-रूप, स्वभाव आदि गुणों प्रदर्शित करता है।
- **मोनोहाइब्रिड क्रॉस–** ऐसे क्रॉस जिसमें केवल एक जोड़ी विपर्यायी लक्षणों की वंशागति का अध्ययन किया जाता है।
- **डाईहाइब्रिड क्रॉस–** यदि दो जोड़ी विपरीत लक्षणों की वंशागति का अध्ययन एक साथ किया जाता है तो उसे (Dihybrid cross) कहते हैं।
- **जीन क्या है–** यह आनुवंशिकता की इकाई है।

1.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Questions)

1. P संकर क्रॉस क्या है?
2. मेंडल की वंशागति के प्रभाविता के नियम को स्पष्ट कीजिए।
3 मेंडल के पृथक्करण पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए।
4. जीनोटाइप एवं फीनोटाइप पर कोई तीन अन्तर लिखिए।
5. मेंडल ने सात जोड़ी मटर के पौधों को ही क्यों चुना था?
6. नवमेंडेलियन पर टिप्पणी लिखिए।
7. निग्न पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) प्रभाविता का नियम
   (ii) पृथक्करण का नियम
   (iii) स्वतंत्र अपव्यूह का नियम
   (iv) मेंडल की सफलता के कारण

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. मेंडल सिद्धांतों का वर्णन कीजिए।
2. मेंडल के वंशानुगत नियमों का उदाहरण सहित वर्णन कीजिए।
3. मेंडल के स्वतंत्र अपव्यूहन नियम का विस्तार से वर्णन कीजिए।
4. मेंडल द्वारा प्रतिपादित मोनोहाइब्रिड एवं डाइहाइब्रिड क्रॉस का उदाहरण पूर्वक वर्णन कीजिए/समझाइये।
5. मेंडल की सफलता के क्या कारण थे? मेंडल ने मटर के पौधों अपने प्रयोग किन प्रकार किये सविस्तर पूर्वक समझाइये?
6. मेंडल का योगदान कया है? उनके नियमों को विस्तारपूर्वक वर्णन कीजिए?
6. मेंडल के नियमों पर निबंध लिखिये।

1.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

अध्याय 2 विभिन्नताएँ– स्त्रोत तथा प्रकार (Variations– Sources and Types)

संरचना (Structure)

2.0 परिचय
2.1 उद्देश्य
2.2 आनुवंशिकी एवं विभिन्नताएँ
2.2.1 वातावरणीय दशाओं के प्रभाव से उत्पन्न विभिन्नताएँ
2.2.2 विभिन्नता के स्त्रोत : जीनोटाइप एवं फीनोटाइप
2.2.3 जीन उत्परिवर्तन के प्रकार
2.2.4 दृश्यरुपी विभिन्नताओं के स्त्रोत
2.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
2.4 सारांश
2.5 मुख्य शब्दावली
2.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
2.7 सहायक पाठ्य सामग्री

2.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

एक ही माता-पिता के सभी सन्तानों में अन्तर पाया जाता है। निकट सम्बन्धी जीवों में पाये जाने वाले ये अन्तर विभिन्नताएँ (Variations) कहलाते हैं। विभिन्नताएँ एवं आनुवंशिकता जैव विकास के दो प्रमुख कारक हैं। वायुमण्डल के प्रभाव से जीवों में परिवर्तन होते हैं। इनमें से कुछ परिवर्तन आनुवंशिक होते हैं, जो पीढ़ी दर पीढी सन्तानों में पहुँच जाते हैं, जिसके फलस्वरूप नई किस्म के जीव की उत्पत्ति होती है।

परिभाषा– जो विभिन्नताएँ एक पीढ़ी से दुसरी पीढ़ी में पहुँचती हैं, वंशागतिक विभिन्नताएँ (Heritable Variations) कहलाती है, परन्तु वातावरण के प्रभाव से बहुत से ऐसे परिवर्तन या विभिन्नताएँ होती हैं जो दूसरी पीढ़ी तक संचारित नही होती उन्हें अवंशिक विभिन्नताएँ (Non-heritable variation) कहते हैं। एक ही जाति के विभिन्न सदस्यों में पाये जाने वाले बाह्य आकारिकीय कार्यिकीय, कोशिकीय, व्यवहारिक एवं अन्य सभी अन्तर को सामूहिक रुप से विभिन्नता कहा जाता है। विभिन्नताओं के कारण ही किसी भी जाति के दो सदस्य (यदि वे लैंगिक जनन के उत्पाद है।) बिल्कुल ही एक समान नहीं होते हैं। ये विभिन्नता सभी लक्षणों तथा सभी दिशाओं में पायी जाती है।

टिप्पणी

जैविक विकास का अध्ययन करने से ज्ञात होता है कि वातावरण तथा परिस्थितियों में परिवर्तन के फलस्वरुप जन्तुओं तथा पौधों में भी कुछ परिवर्तन आ जाते हैं। ये परिवर्तन इतने अधिक होते है कि एक जाति के कोई भी दो जीव एकसमान नहीं होते हैं। यहॉ तक कि एक ही माता-पिता की दो सन्तानें भी पूर्णतः एकसमान नहीं होती तथा उनमें कुछ न कुछ अन्तर जरूर होता है। निकट संबंधी जीवों में पाये जाने वाले इन अन्तरों को विभिन्नताएँ (variations) कहते हैं। जातियों में विभिन्नताओं का एक कारण Sexual Reproduction में Chromosomes का रिकाम्बीनेशन Recombination या Mutation है। दूसरा कारण वातावरणीय Factors जैसे Temperature, water, light आदि है। विभिन्नताएँ जैविक-विकास (organic-evolution) का एक प्रमुख कारण है, बिना इसके विकास संभव नही हैं। इसी के फलस्वरूप नयी जातियों या नयी किस्म के जीव उत्पन्न होते हैं। डार्विन ने अपने सिध्दांत 'नयी जातीयों की उत्पत्ति' (origin of new species) को विभिन्नताओं और उनका सन्तानों में अगली पीढ़ी में स्थानांतरण पर आधारित किया गया।

इस आधार पर आनुवंशिकता (Heredity) को निम्न प्रकार से परिभाषित किया गया–

"लक्षणों का एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक पहुॅचना ही आनुवंशिकता कहलाता है।" जीवधारियों में उपस्थित संरचनात्मक (Structural), कार्यिकी (Physiological) एवं मनोवैज्ञानिक (Psychological) लक्षण तथा असामान्य लक्षण (Abnormal characters) जो कि एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थानान्तरित या हस्तान्तरित (Transfer) होते हैं, आनुवंशिक लक्षण (Hereditary characters) कहलाते हैं।

सजीव अपने माता-पिता के समान पीढ़ी-दर-पीढ़ी उत्पन्न होते रहते हैं, लेकिन फिर भी दो सजीव एक समान नहीं होते हैं। यदि एक माता-पिता की दो या दो से अधिक सन्तानें हैं तो वे भी अपने माता-पिता (Parents) के समान होते हुए भी एक-दूसरे से भिन्न होती हैं। सजीवों के इस लक्षण को वैयक्तिकता (Individuality) कहते हैं। इसी प्रकार एक ही जाति एवं एक ही माता-पिता की सन्तानों में समानताओं के अतिरिक्त जो अन्तर पाया जाता है या असमानताएँ आ जाती हैं उसको विभिन्नता (Variation) कहते हैं। माता-पिता तथा सन्तानों में पायी जाने वाली इन समानताओं का प्रमुख कारण लक्षणों की वंशगति (Inheritance) या आनुवंशिकता होती है। सजीवों मे विभिन्नता (Variation) के कारण ही संसार के सभी मनुष्य एक समान नहीं होते हैं, संसार में जो भी मनुष्य होते हैं उन सबको अलग-अलग लक्षणों/रूप से पहचान सकते हैं। संसार में मनुष्यों की इतनी बड़ी संख्या में होने के कारण कोई भी दो मनुष्य हूबहूब एक-दूसरे के समान नहीं होते हैं, बल्कि इन मनुष्यों की संरचना, परिमाण (Size), रंग (Colour), व्यवहार (Behaviour) एवं कार्यिकी (Physiology) में कुछ न कुछ अन्तर अवश्य होता है, जिसके कारण हम इन मनुष्यों को पृथक्-पृथक् रूप से पहिचान सकते हैं।

2.1 उद्देश्य (Objective)

टिप्पणी

विभिन्नताओं के निम्नलिखित उद्देश्य है–

- विकास के अध्ययन में सहायता करने में।
- आनुवंशिकता एवं विभिन्नताओं के बीच परस्पर संबंधों के अध्ययन करने में।
- विभिन्नताएँ– विकास में नये परिवर्तन लाती हैं जिसके कारण जीवों में उत्परिवर्तन देखने को मिलता है।
- विभिन्नताएँ– नयी जातियों को बनने के लिए प्रेरित करती हैं।

2.2 आनुवंशिकी एवं विभिन्नताएँ (Heredity and Variation)

डब्ल्यू. बेटसन (W. Bateson, 1905) ने आनुवंशिकी (Heredity) एवं विभिन्नता (Variation) को सम्मिलित रुप से आनुवंशिकी या जेनेटिक्स (Genetics) कहा। (Genetics = Gr. gene = to grow into) बेटसन (Bateson) के अनुसार "जीवविज्ञान की वह शाखा जिसके अन्तर्गत आनुवंशिकी एवं विभिन्नता का अध्ययन किया जाता है। उसको जेनेटिक्स/आनुवंशिकता (Genetics) कहते हैं।"

विभिन्नता (Variation) विकास का एक आधार मूल कारक है। विभिन्नता विकास का प्रगामी कारक (Progressive factor) है, जिसके बिना कोई भी परिवर्तन नहीं होता और विकास फिर असम्भव हो जाता है। प्राणियों में पायी जाने वाली सभी विभिन्नताएँ वंशानुगत नहीं होती और जिन विभिन्नताओं की वंशानुगति नहीं होती वह जातियों के विकास में भाग नहीं लेती हैं। प्राणियों/जीवों में वातावरण के अनुसार परिवर्तन होते रहते हैं। डार्विन ने इन्हीं विभिन्नताओं के अनुसार **'जाति के उद्‌गम** (Origin of Species)' का सिध्दान्त दर्शाया और यह विभिन्नताएँ आनुवंशिकता (Heredity) के द्वारा एक सन्तान से दूसरी पीढ़ी की सन्तान में स्थानान्तरित हो जाती हैं।

हम अपने दैनिक जीवन में अनेक प्रकार के जन्तु तथा पादप देखते हैं। इसके अतिरिक्त एक ही जाति के सदस्यों में भिन्नता मिलती है, यहाँ तक कि एक ही माता-पिता की सभी सन्तानें केवल जुड़वॉं सदस्यों (Identical twins) को छोड़कर समान नहीं होती हैं। इस प्रकार हम कह सकते हैं कि जीवों में व्यापक विभिन्नताएँ पायी जाती हैं। अतः विभिन्नताओं को हम निम्नलिखित प्रकार से परिभाषित कर सकते हैं–

"सजातीय सदस्यों में पायी जाने वाली असमानताएँ (Dissimilarities) ही विभिन्नताएँ कहलाती है। ये संरचनात्मक (Morphological) मनोवैज्ञानिक (Psychological) अथवा क्रियात्मक (Physiological) किसी भी रूप में हो सकती हैं।"

टिप्पणी

1. संरचनात्मक विभिन्नताएँ (Morphological Variations)– इसमें शरीर की बनावट, अंगो की आकृति, रंग-रूप तथा शारीरिक संगठन सम्बन्धी विभिन्नताएँ आती हैं।
2. मनोवैज्ञानिक विभिन्नताएँ (Psychological Variations)– इसमें स्वभाव, बुध्दि, समझ, मानसिक सम्बन्धी विभिन्नताएँ आती हैं।
3 क्रियात्मक विभिन्नताएँ (Psysiological Variations)– इसमें जीव-शरीर में होने वाली जैविक क्रियाओं, जैसे-पाचन, उत्सर्जन, प्रजनन आदि से सम्बन्धित विभिन्नताएँ आती हैं।

ये विभिन्नताएँ लाभप्रद अथवा हानिकारक दोनों प्रकार की हो सकती हैं। विभिन्नताएँ परिवर्तनशील वातावरणीय दशाओं के अनुरूप जीवन को बनाने के कारण होती हैं। ये विभिन्नताएँ वंशानुगत होकर नवीन जीवजातियों की उत्पत्ति का आधार बनती हैं। इस प्रकार हम कह सकते हैं कि विभिन्नताएँ एवं आनुवंशिकता जैवविकास के दो प्रमुख कारक हैं।

विभिन्नताएँ तीन प्रकार की होती हैं

1. अविच्छिन्न एवं विच्छिन्न (Continuous and Discontinuous) विभिन्नताएँ
2.. निश्चयात्मक एवं अनिश्चयात्मक (Determinate and Indeterminate) विभिन्नताएँ
3. कायिक एवं जननिक (Somatic and Germinal) विभिन्नताएँ

1. अविच्छिन्न एवं विच्छिन्न विभिन्नताएँ (Continuous and Discontinuous Variations)– अविच्छिन्न विभिन्नताएँ (Continuous variations) सजातीय सदस्यों में पायी जाने वाली छोटी-छोटी व क्रमबध्द (Systemic) होती हैं। ये शरीर, आकार, रंग-रूप, अंगों के परिणाम आदि में पायी जाती हैं। ये स्पष्ट व अत्यन्त सूक्ष्म भी हो सकती हैं। ये विभिन्नताएँ घटती एवं बढ़ती रहती हैं। अतः डार्विन ने इन्हें विचल विभिन्नताओं (Fluctuating variations) या डार्विन की विभिन्नता का नाम दिया तथा इनको जैव-विकास के लिए अत्यन्त महत्वपूर्ण बताया। उनके अनुसार यही अविच्छिन्न विभिन्नताएँ पीढ़ी-दर-पीढ़ी वंशानुगत तथा सम्परिवर्तित होकर नवीन जीव-जातियों की उत्पत्ति का आधार बनती हैं। यह प्रायः परिणाम सम्बन्धी अधिक एवं संख्या सूचक कम होती हैं, प्रत्येक पीढ़ी में परिवर्तन अल्प रूप में पाया जाता है। विच्छिन्न विभिन्नताएँ प्रायः बड़ी एवं दुर्बल होती हैं, इन विभिन्नताओं को उत्परिवर्तन (Mutation) भी कहा गया है। विच्छिन्न विभिन्नताएँ अविच्छिनन की अपेक्षा कम होती हैं।

विच्छिन्न विभिन्नताएँ (Discontinuous Variations)– जीवों में अकस्मात् उत्पन्न होती हैं, अतः ये स्पष्ट व स्थिर होती हैं। ये वंशानुगत होकर नवीन जीव-जाति का आधार बनाती हैं। इन्हें ह्यूगो डी व्रीज (Hugo de Vries) ने उत्परिवर्तन (Mutation) कहा। इस प्रकार की विभिन्नताएँ अनिश्चित होती हैं। ये किसी भी दशा में बिना किसी नियन्त्रण के हो सकती हैं, जैसे-कभी-कभी मनुष्य में 5 के स्थान पर 6 अंगुलियों का होना, बछड़ों में सींग का न होना, बिल्ली में पूँछ का न

होना आदि। इन्हें दो श्रेणियों में बाँट सकते हैं– (i) संख्यात्मक (Quantitative) एवं (ii) गुणात्मक (Qualitative) विभिन्नताएँ।

(i) संख्यात्मक विभिन्नताएँ **(Quantitative or Meristic Variations)–** ये अकस्मात् जीव शरीर के किसी भी भाग या अंग की संख्या में परिवर्तन करती हैं। इसमें संख्या बढ़ अथवा घट जाती है। ये दो प्रकार की होती हैं :

(अ) धनात्मक संख्यात्मक विभिन्नताएँ (Positive Quantitative Variations)– इसमें अंगों अथवा भागों की संख्या बढ़ जाती है, जैसे-पाँच के स्थान पर छः अंगुलियों का होना, पुष्प में 5 के स्थान पर 6-7 बाह्यदल (Calyx) अथवा दल (Corolla) का होना, आदि। सितारा मछली में 5 के बजाय 6 भुजाओं का होना इसी प्रकार की विभिन्नताएँ हैं।

(b) ऋणात्मक संख्यात्मक विभिन्नताए (Negative Quantitative Variations)– इसमें अंगों अथवा भागों की संख्या घट जाती हैं, जैसे-कभी-कभी दो के स्थान पर एक वृक्क का बनना, बछड़े में सींग का गायब होना, गुलाब के पौधे में काँटों का न होना, आदि। पॉच के स्थान पर 3-4 अंगुलियों का होना ऐसी ही विभिन्नताएँ हैं।

(ii) गुणात्मक विभिन्नताएँ (Qualitative or Substance Variations)– इस प्रकार की विभिन्नता जीव-शरीर मे, उसके किसी भाग या अंश में अथवा रूप आदि में परिवर्तन प्रदर्शित करती है। **उदाहरण** – सन् 1871 में अमरीका के मैसेचुसैट्स (Massechusetus) नामक नगर में सेथाराइट्स (Sethritus) नामक किसान के बाड़े में भेड़ ने एक मेंढ़े (Lamb) को जन्म दिया जिसका शरीर सामान्य था, परन्तु पैर छोटे व धनुषाकार थे। उसके ये लक्षण शुध्द नस्ली थे, अतः इससे मेढ़े की नई नस्ल तैयार हुई जिसे ऐनकोन भेड़ों (Ancon sheep) का नाम दिया गया। यह बाड़े को फाँद कर बाहर नहीं जा सकती थीं।

दीमक (Termite), मधुमक्खी (Honeybee) आदि के सजातीय सदस्यों की बहुरूपी विभिन्नताएँ भी गुणात्मक होती हैं। मनुष्य में विभिन्न प्रकार के रुधिर वर्गों का पाया जाना भी गुणात्मक विभिन्नताएँ कहलाती हैं।

2. निश्चयात्मक एवं अनिश्चयात्मक विभिन्नताएँ (Determinate and Indeterminate Variations)– निश्चयात्मक विभिन्नताए (Determinate variations) अनुकूलन से सम्बन्धित होती हैं। ये सम्भवतः प्रभावशाली जीन संयोजन (Strong gene combination) द्वारा नियन्त्रित होती हैं, अतः विकास की निश्चित दशाओं में बिना रोकटोक के विकसित होती रहती हैं। **उदाहरणार्थ**– आयरलैण्ड के बारहसिंगो में सीगों का तथा स्वीडालॉन चीते (Sweedelon leopard) में दाँतों का आवश्यकता से अधिक विकसित होना इसी प्रकार की विभिन्नता है।

अनिश्चयात्मक विभिन्नताएँ (Indeterminate Variations)– उत्परिवर्तन (Mutation) के कारण उत्पन्न होने वाली विभिन्नताएँ हैं जो अकस्मात् बिना किसी

प्रयोजन के किसी भी दिशा में बिना रोक-टोक के उत्पन्न होती हैं। अनिश्चयात्मक विभिन्नताएँ क्रमिक श्रेणियों में अत्याधिक पायी जाती हैं। यह परिवर्तन के किसी विचारणीय दिशा में उत्पन्न होती है। डार्विन का प्राकृतिक चुनाव (Natural selection) का सिध्दान्त अनिश्चित विभिन्नताओं पर आधारित है। निश्चयात्मक विभिन्नताएँ किसी अज्ञात प्रभाव द्वारा नियन्त्रित होती हैं।

3. कायिक एवं जननिक विभिन्नताएँ (Somatogenic and Germinal Variations)– इस प्रकार की विभिन्नताएँ जीव के शरीर में उसके जीवकाल में बदलती हुई वातावरणीय दशाओं अथवा जीवन-रीतियों के कारण उत्पन्न होती हैं जो दृष्टिगत (Visible) होती हैं। इन्हें **दर्शरूप विभिन्नता** (Phenotypic Variations) कहते हैं। इन्हें उपार्जित लक्षण (Acquired character) कहते हैं। लोहार तथा पहलवान की पेशियों का विकसित होना, चीनी औरतों के छोटे पैर, धूप में कार्य करने वाले मजदूरों का काला रंग, आदि इसी प्रकार की विभिन्नताएँ हैं।

जननिक विभिन्नताएँ (Germinal variations)– इन्हें ब्लास्टोजीनिक (Blastogenic) विभिन्नताएँ भी कहते हैं। इस प्रकार की विभिन्नताएँ सजातीय सदस्यों के जीनी-समूह (Genotype) में परिवर्तन के कारण होती हैं। इन्हीं के कारण एक ही माता-पिता की सभी सन्तानें समान होती हैं, जैसे-बालों तथा नेत्र की पुतली का रंग, शरीर की लम्बाई आदि।

ये विभिन्नताएँ जर्मप्लाज्म (Germplasm) में जाती हैं। युग्मक (Gametes) जर्मप्लाज्म से बनते हैं तथा ये युग्मक संयुग्मन के पश्चात् युग्मनज (Zygote) बनाते हैं जो वृध्दि करके प्रौढ़ जन्तु में विकसित हो जाते हैं। अतः जर्मप्लाज्म में होने वाले समस्त परिवर्तन पीढ़ी-दर-पीढ़ी सन्तानों में पहुँचते हैं। ये जीव के जन्म के समय या उसके जीवन काल में कभी भी प्रदर्शित हो सकती है तथा वंशागत होती हैं।

आनुवंशिकता के अन्तर्गत ऐसे लक्षण आते हैं जो कि पीढ़ी-दर-पीढ़ी हस्तान्तरित/स्थानान्तरित (Transfer) होते हैं, अतः ये लक्षण प्रत्येक सजीव के लिए निश्चित होते हैं। लक्षणों के स्थानान्तरण (Transfer) के समय आने वाली विभिन्नताएँ (Variation) दो प्रकार की हो सकती हैं–

(i) आनुवंशिकी विभिन्नताएँ (Hereditary variations)

(ii) वातावरणीय विभिन्नताएँ (Environmental variations)

(i) आनुवंशिकी विभिन्नताएँ (Hereditary variations)– वह विभिन्नताएँ हैं जिनकी वंशागतिकी एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में जाने से होती है, अथवा आनुवंशिक विभिन्नता का प्रमुख कारण स्थानान्तरित होने वाले लक्षणों (Inherited traits) में अन्तर आ जाना है। आनुवंशिक विभिन्नता और गुणों का नियन्त्रण या एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में जाना आनुवंशिक पदार्थ (Genetic material) या इकाई के कारण होता है, जो कि आनुवंशिक/जीन (Gene) के रूप में केन्द्रक (Nucleus) के गुणसूत्रों (Chromosomes) के क्रोमोनिमेटा (Chromonemata) पर स्थित होते हैं और रासायनिक अणु (Chemical molecule) -DNA के बने होते हैं। इनकी व्यवस्था (Arrangement), संख्या (Number), एवं

विन्यास आदि में परिवर्तन के कारण ही आनुवंशिक विभिन्नताएँ ही उत्पन्न होती हैं। आनुवंशिक विभिन्नताओं (Hereditary variation) के उदाहरण हैं– रक्त, रक्त समूह के प्रकार, त्वचा का रंग (Skin colour), बालों (Hairs) का रंग एवं आकार, आँखों (Eyes) का रंग आदि। आनुवंशिक (Genes) की व्यवस्था, संख्या, संरचना, विन्यास आदि में परिवर्तन लैंगिक प्रजनन (Sexual reproduction) के समय अनियमित विभाजन, पुनर्योजन (Recombination) के कारण होता है।

(ii) वातावरणीय विभिन्नताएँ (Environmental Variations)– यह विभिन्नताएँ, बाह्य वातावरण (External environment) में परिवर्तन के कारण उत्पन्न होती हैं। यह विभिन्नताएँ एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थानान्तरित नहीं होती हैं तथा यह विभिन्नताएँ अस्थायी (Temporary) होती है, क्योंकि अनुकूल परिस्थिती या वातावरण आने पर ये विभिन्नताएँ स्वतः ही समाप्त हो जाती हैं। अतः इन विभिन्नताओ की वंशागति नहीं होती हैं। यह विभिन्नताएँ वातावरणीय कारकों (Environmental factors) जैसे कि– प्रकाश (Light), ताप (Temperature), नमी (Moisture), भोजन की प्रकृति के कारण पैदा होती है। वातावरणीय विभिन्नताएँ प्राणी के व्यक्तिगत विकास के समय उत्पन्न होती हैं और आनुवंशिक (Hereditary) न होने के कारण प्राणी की मृत्यु के साथ ही समाप्त हो जाती हैं। इसी कारण कुछ वैज्ञानिकों ने इनको उपार्जित विभिन्नताएँ (Acquired variations) भी कहा है।

आनुवंशिकी (Heredity) के प्रमुख दो कार्य है–

(i) आनुवंशिक पदार्थ की उत्पत्ति एवं उनके स्थानान्तरण की विधि की खोज करना।

(ii) आनुवंशिक पदार्थों (Genetic materials) के बीच होने वाली अन्योन्य क्रियाओं (Interactions) का अध्ययन एवं व्याख्या करना।

मेण्डल (Mendel) ने मटर के पौधों में संकरण के प्रयोगों द्वारा यह निष्कर्ष निकाला कि लक्षणों का पीढ़ी-दर-पीढ़ी स्थानान्तरण कुछ स्थायी आनुवंशिक इकाइयों (Stable hereditary units) के द्वारा होता है। इन इकाइयों को जीन/डी.एन.ए. (Gene/DNA) कहते हैं। इन्ही जीन्स के द्वारा जीवों में लक्षणों की अभिव्यक्ति (Expression) भी होती है। कार्यात्मक (Functional) रूप से जीन वंशागति (Inheritance) की इकाई है। एक लक्षण की अभिव्यक्ति (Expression) एक अथवा एक से अधिक जीन्स के द्वारा नियन्त्रित होती है। अतः जीन्स एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थानान्तरित होने वाला ऐसा कारक है जो कि जीवधारियों के जीवीय लक्षणों का निर्धारण करता है।

2.2.1 वातावरणीय दशाओं के प्रभाव से उत्पन्न विभिन्नताएँ (Variations occurred due to environmental effects)

इसके प्रभाव से सजातीय सदस्यों में कायिक (Somatic) या उपार्जित विभिन्नताएँ उत्पन्न होती हैं। ये वातावरणीय दशाएँ निम्नलिखित प्रकार की होती हैं :

टिप्पणी

(i) शरीर पर सीधा प्रभाव डालने वाली दशाएँ– भोजन, ताप (Temperature), नमी (Moisture), वायु-दाब, प्रकाश आदि दशाएँ जीवों पर सीधा प्रभाव डालती है। जिनसे जीव-शरीर में कायिक विभिन्नताएँ उत्पन्न हो जाती हैं। इन प्रभावों से प्राणियों की संरचना प्रभावित होती हैं। उदाहरणार्थ– छिछले जल में पाए जाने वाले पौधें की पत्तियाँ सामान्य होती हैं परन्तु गहरे जल में पाए जाने वाले पौधें की पत्तियाँ कटी-फटी होती हैं। ऐसा इसलिए होता है चूँकि गहरे जल में प्रकाश की कम मात्रा पहुँचती है अतः पत्तियाँ अधिकाधिक प्रकाश ग्रहण करने के लिए बँट जाती हैं। इस प्रकार छिछले एवं गहरे जल के कारण सजातीय पौधों में यह भिन्नता उत्पन्न हो जाती है। वैज्ञानिक अगार एवं टावर (Agar and Tower) ने प्रयोगों द्वारा पाया कि एक ही जाति के चूहों को कम या अधिक ताप पर पृथक-पृथक् रखने पर थोड़े समय पश्चात् देखा कि दोनों प्रकार के चूहों में विभिन्नता आ गई।

(ii) अंगों के उपयोग अथवा अनुपयोग को प्रभावित करने वाली दशाएँ– कुछ वातावरणीय दशाएँ जीवों को उनके कुछ अंगों को कम अथवा अधिक उपयोग के लिए प्रेरित करती हैं। इसी प्रकार, जीव अपने जीवनकाल में जीवन-रीतियों के प्रभाव से कुछ अंगों का कम अथवा अधिक प्रयोग करता है जिससे उसमें परिवर्तन उत्पन्न हो जाते हैं, जैसे-चीनी औरतों छोटे पैर पसन्द करती हैं, अतः वे बचपन से ही तंग जूते (Tight shoes) पहनती हैं जिससे उनके पैर का विकास रुक जाता है। लोहार के दायें हाथ की पेशियाँ बायें हाथ की अपेक्षा अधिक विकसित होती हैं।

(iii) अन्तर्निहित प्रवृत्ति (Inherent tendency)– प्रत्येक जीव या प्राणी का आधारभूत पदार्थ जीवद्रव्य (प्रोटोप्लाज्म, Protoplasm) है। यह प्ररस या जीवद्रव्य एक जटिल पदार्थ होता है तथा इसके कणों में हमेशा रासायनिक परिवर्तन होते रहते हैं, इसी कारण दो जीव समान नहीं होतें। अगर दो जीवों की संरचना समान है तो स्वभाव (Habit) एवं कार्यिकी (Physiology) के आधार पर समानता भिन्न होती हैं।

(iv) अन्तःस्रावी ग्रन्थियाँ (Endocrine glands)– प्रत्येक मनुष्य एवं प्राणी में अन्तःस्रावी ग्रन्थियाँ पायी जाती हैं। विभिन्न प्रकार की अन्तःस्रावी ग्रन्थियों के द्वारा रासायनिक पदार्थ हॉर्मोन्स स्त्रावित किया जाता है। यह हॉर्मोन्स शरीर की सभी आवश्यक चयापचय क्रियाओं पर नियन्त्रण कर समन्वय बनाते हैं। इन हॉर्मोन्स के स्रावण की कमी या अधिकता के कारण जीवन की क्रियाओं में परिवर्तन आ जाते हैं। यह विभिन्नताएँ शारीरिक, मानसिक एवं क्रियात्मक विभिन्नताएँ होती हैं, जो कि नई सन्तति को उत्पन्न करते हैं।

(v) द्वैत जनकता (Dual parentage)– प्रत्येक प्राणी की सन्तान दो जनकों (Parents) की जनन कोशिकाओं के द्वारा उत्पन्न होती हैं। इन सन्तानों में कुछ गुण माता से तथा कुछ गुण पिता से आते हैं। इसके उपरान्त भी सन्तान माता-पिता के समान नहीं होती। इस कारण जीवों में परिवर्तन देखे जाते हैं।

सभी जीवों में कुछ लक्षण ऐसे होते हैं, जो कि उनको उनके जनकों (Parents) से प्राप्त होते हैं, तथा पीढ़ी-दर-पीढ़ी (one generation to another generation) चलते रहते हैं। इन लक्षणों को आनुवंशिक लक्षण (Hereditary

characters) कहते हैं जबकि इन लक्षणों को एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में जाना आनुवंशिकता (Heredity) कहलाती है। माता-पिता के लक्षण जनन पदार्थ (germplasm gerut produets) द्वारा संतानों तक पहुंचते हैं। सभी जीव अपनी माता-पिता के समान पीढ़ी-दर-पीढ़ी उत्पन्न होते रहते हैं। फिर भी दो सजीव एक समान नहीं होते हैं। यदि एक माता-पिता की दो या दो से अधिक संतानें हैं, वह भी अपने माता-पिता के समान होते हुए भी एक-दूसरे से भिन्न होते हैं। एक ही जाति एवं एक ही माता-पिता की संतानों में समानताओं (Similarities) के अतिरिक्त जो असमानताएं (Dissimilarities) पाई जाती है उसको विभिन्नता (Variation) कहते हैं।

सन 1905 में बेटसन (Bateson) ने आनुवंशिकता (Heredity) एवं विभिन्नता (variation) को सम्मिलित रूप से आनुवंशिकी (Genetics) कहा। (Genetics = Gr: Gene = to growinto)। बेटसन (Bateson) के अनुसार जीव विज्ञान की वह शाखा जिसके अंतर्गत आनुवंशिकता (Heredity) एवं विभिन्नता का अध्ययन किया जाता है, उसको आनुवंशिकी (Genetics) कहते हैं। जोहेन्सन (Johenson-1911) ने सर्वप्रथम आनुवंशक रुप/जीनोटाइप (Genotype) एवं दृश्य रुप/फीनोटाइप (Phenotype) की अवधारणा को प्रस्तुत किया, किसी जीव का आनुवंशिक संगठन (Genetic constitution) या उसमें उपस्थित जीन्स/आनुवंशक का विवरण जीन प्ररुप/जीनोटाइप (Genotype) कहलाता है। इसकी आनुवंशिक या जीनिक (Genic) संरचना समान होती है।

जब दो जीवों के बाह्यः लक्षण एक समान हो, तब इसको समलक्षणी/दृश्यरुप/फीनोटाइप (Phenotype) कहते हैं, चाहे उनकी आनुवंशिक (Genic) संरचना कुछ भी हो।

उदाहरण

(i) मटर के बीज के आनुवंशक रुप/जीनोटाइप होते हैं : YY, YG, GG

(ii) मटर बीज के दृश्य रुप/फीनोटाइप दो होते हैं:

(अ) पीले बीज युक्त : YY,

(ब) हरे बीज युक्त : GY,

(iii) नीले नेत्रों (Blue eyes) के लिए दो युग्म विकल्प (alleles) होते हैं, जिससे नीली आंखों वाले व्यक्ति को उत्पन्न किया जाता है। इस प्रकार के व्यक्ति में नीली आंखों के लिए दो युग्म विकल्प के आनुवंशक रुप (Genotype) होते हैं, और नीली आंखों का एक दृश्य रुप/फीनोटाइप (Phenotype) होता है। यदि किसी भी व्यक्ति में भूरी आंखों का एक युग्म विकल्प (allele) और नीली आंखों का एक युग्म विकल्प (alleles) होता है, तब उसका दृश्य रुप (Phenotype) भूरी आँखों वाला होता है, क्योंकि भूरी आँखों (Brown eyes) की अभिव्यक्ति, नीली आँखों (blue eyes) की अभिव्यक्ति पर प्रभावी होता है। दृश्य रुप/दृश्य आकृति (Phenotype), आनुवंशिक रुप/आनुवंशिक आकृति (genotype) की अभिव्यक्ति होती है, लेकिन हमको यह ध्यान रखना चाहिए कि वातावरण दृश्य रुप/दृश्य/आकृति की अभिव्यक्ति के लिए पूर्णतः क्रान्तिक कोण है। उदाहरणः

टिप्पणी

जीन/आनुवंशक (Gene) का उद्विकास, जो कि सामान्य स्वास्थ एवं अस्तित्व के लिये ऑक्सीजन के उपयोग के लिए सामान्यतःश्वसनीय तंत्र की उत्पत्ति करता है, लेकिन यह जीन/आनुवंशक (gene) अनुपयोगी हो जावेगा यदि वातावरण में ऑक्सीजन नहीं पाई जाती है। अधिकांश दृश्य रुप/दृश्य आकृति (Phenotype) कभी भी न तो आनुवंशिक रुप/आनुवंशिक आकृति (genotype) के और न ही वातावरण के अकेले परिणाम होती है, लेकिन यह आनुवंशिक रूप आनुवंशिक आकृति (genotype) की वातावरण के साथ अन्योन्य क्रिया के परिणाम के कारण होती है।

सारणी क्र. 2.1: फीनोटाइप एवं जीनोटाइप में अन्तर

फीनोटाइप (Phenotype)	जीनोटाइप (Genotype)
1. फीनोटाइप या समलक्षणी जो कि दिखने में समान होती हे, उनका जीन प्ररुपी (Genotype) संगठन समान भी हो सकता है और असमान भी।	1. समान जीनोटाइप वाले जीवों का एक ही वातावरणीय अवस्था में परिवर्धन करने पर उनका फीनोटाइप या समलक्षणी रूप समान होता है।
2. सामान्यतया यह जीवों के आकार (Size), आकृति (Form), रंग एवं स्वभाव आदि के गुणों को व्यक्त करता है।	2. जीनोटाइप (Genotype) के जीव के जीन संगठन (Genetic constitution) को व्यक्त करता है, वास्तव में जो उस जीव में विभिन्न लक्षणों को निर्धारित करता है।
3.ऊपरी से या बाहर से दिखने वाला रूप ही फीनोटाइप का प्रतिनिधित्व करता है।	3. किसी भी जीव के जीनोटाइप को स्थापित करने के लिए उसके पूर्वज के अध्ययन के आधार पर निर्धारित किया जा सकता है।

वह विभिन्नताएँ (Variations) जो जीव के शरीर में उसके जीवनकाल में बदलती हुई वातावरणीय दशाओं या जीवन शैलियों/रीतियों के कारण उत्पन्न होती है, वह दृष्टिगत होती है, इनको दृश्यरुपी/दृश्य आकृतीय विभिन्नताएँ (Phenotypic Variation) कहते हैं। इस प्रकार की विभिन्नताओं को उपार्जित लक्षण (acquired characters) भी कहते हैं। इस प्रकार की विभिन्नताएँ जीवों के संगठन में स्थानीय परिवर्तन होते हैं, और न तो पैतृक (Parents) से वंशागत होते है, और न ही सन्तान में स्थान्तरिक होते है, और पैतृकों (Parents) के मरने के पश्चात/साथ समाप्त हो जाते हैं।

उदाहरण

(i) लोहार तथा पहलवान की पेशियों का विकसित होना।

(ii) धूप में कार्य करने वाले मजदूर या व्यक्ति का काला रंग।

(iii) व्यायाम प्रतियोगी/कसरती (athlete) की अधिक विकसित पेशियां।

(iv) किसी भी दुर्घटना के कारण शरीर के किसी भी भाग/अंग का क्षति होना आदि।

(v) चीनी औरतों के छोटे पैर।

आनुवंशिक विभिन्नताएँ (Genotypic Variation) सजातीय सदस्यों के जीनी/आनुवंशिक रूप (Genotype) में परिवर्तन के कारण नहीं होती है। इन्हीं के कारण एक ही माता पिता की सभी संतानें समान होती हैं। इस प्रकार की विभिन्नताएं संजीवो के जननद्रव्य/जर्मप्लाज्म (Germplasm) में पाई जाती है। क्योंकि युग्मक (Gametes) जनन द्रव्य/जर्मप्लाज्म से विकसित होती है, तथा इन युग्मकों के संयुग्मन के पश्चात युग्मन (Zygote) बनते हैं, जो कि प्रौढ़ या वयस्क में विकसित होते हैं। अतः केवल जर्मप्लाज्म एवं युग्मक में होने वाले समस्त परिवर्तन पीढ़ी-दर-पीढ़ी संतान में पहुंचते हैं। यह परिवर्तन जीव/शिशु के जन्म के समय या उसके जीवनकाल में कभी भी प्रदर्शित हो सकते हैं, तथा वंशागत होते हैं।

उदाहरण

(i) स्तनी प्राणियों में बाल एवं नेत्र की पुतली का रंग।

(ii) शरीर की लम्बाई

(iii) रक्त समूह के प्रकार

(iv) त्वचा का रंग आदि।

2.2.2 विभिन्नता के स्त्रोत : जीनोटाइप एवं फीनोटाइप (Sources of Variations: Genotype and Phenotype)

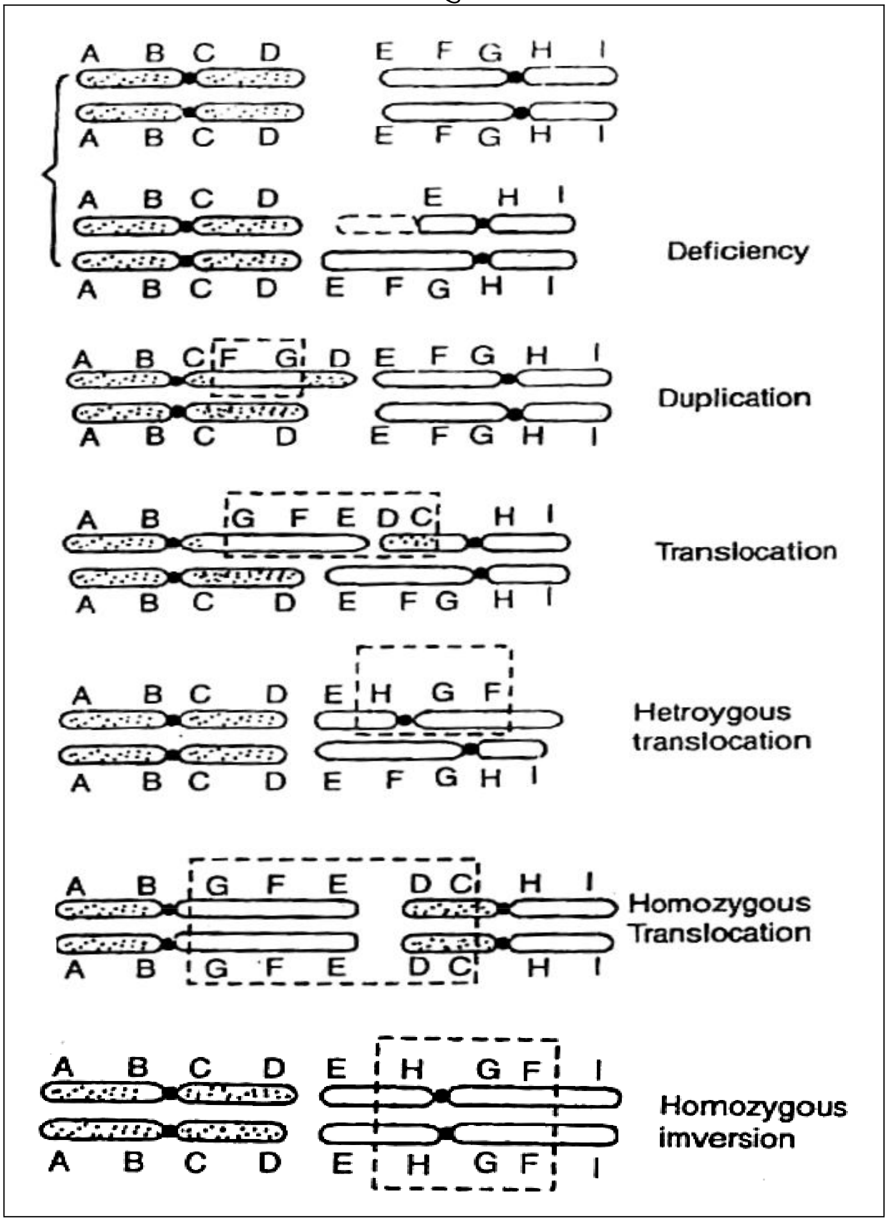
आनुवंशिक रुपी/आनुवंशक आकृतिय विभिन्नताएँ (Genotypic Variations) एवं दृश्य रुपी/दृश्य आकृतीय विभिन्नताएँ (Phenotypic Variations) बिल्कुल भिन्न होती है। आनुवंशिक रुपी विभिन्नताएँ (Genotypic Variations) आनुवंशिक परिवर्तनशीलता/विभेदशीलता के कारण होती है। सभी जीव जजातियों में विभिन्नताएँ उनके गुणसूत्र समूह (Karyotype) में भिन्नता के अनुरूप होती है। आनुवंशिक विभिन्नता एवं गुणों का नियंत्रण आनुवंशिक पदार्थ (Hereditary material) या इकाई के कारण होता है। यह आनुवंशक/जीन (Genes) के रुप में गुणसूत्रों पर स्थित होते हैं। इनकी व्यवस्था, संख्या एवं विन्यास आदि में परिवर्तन के कारण ही आनुवंशिक विभिन्नताएँ हीं उत्पन्न होती है। दृश्य रुपी (Phenotypic) विभिन्नताएँ वातावरणीय कारकों-प्रकाश, तापक्रम, आर्द्रता, भोजन की कमी, शत्रुओं की उपस्थिती या अनुपस्थिती आदि के कारण उत्पन्न होती है। जीनोटाइप एवं फीनोटाइप विभिन्नताओं के स्त्रोत निम्नलिखित प्रकार से हैं :

आनुवंशिकी विभिन्नताओं के स्त्रोत (Source of Genotypic Variations)– जीवों के गुणसूत्रों पर आनुवंशक/जीन्स (Genes) एक निश्चित क्रम में लगे रहते हैं। इन जीन्स के क्रम में परिवर्तन के कारण विभिन्नताएँ उत्पन्न होती हैं। इन परिवर्तनों के प्रमुख कारण/स्त्रोत निम्नलिखित प्रकार से होते हैं :

1. जीनी ढाँचे में परिवर्तन के कारण (Effect due to changes in gentic structure)– सभी जीव-जातियों में विभिन्नताएँ उनके गुणसूत्र समूह (Karyotype)

टिप्पणी

में भिन्नता के अनुरूप होती हैं। अतः विभिन्न जीव-जातियों में गुणसूत्रों की संख्या अलग-अलग होती है। इसी तरह एक ही जाति के सदस्यों में विभिन्नताएँ उनके जीनी-ढाँचे (Genotype) के अनुरूप होती हैं, परन्तु इनमें गुणसूत्रों की संख्या सदैव निश्चित होती है। जैसे-मनुष्य में 46 गुणसूत्र होते हैं अर्थात् 23 जोड़े पाए जाते हैं। इसके प्रत्येक गुणसूत्र पर विभिन्न लक्षणों के जीन्स (Genes) जोड़ियों में पाए जाते हैं। इसके प्रत्येक गुणसूत्र एक जीन एक गुणसूत्र पर तथा इसका दूसरा जीन गुणसूत्र के दूसरे समजात (Homologous) साथी पर उसके सामने एक ही बिन्दु पर स्थित होता है। इस प्रकार सभी जीन्स गुणसूत्रों पर एक निश्चित क्रम में लगे रहते हैं। इसी को जीन-समूह का ढाँचा (Genotype) कहते हैं। ये आनुवंशिक होती हैं। जीनी ढाँचे में परिवर्तन के दो प्रमुख कारण हो सकते हैं।



चित्र क्र. 2.1: **Morphological changes inchromosomes**

(i) लैंगिक जनन के कारण (Due to Sexual reproduction)– लैंगिक जनन की प्रक्रिया कुछ इस प्रकार होती है। इसमें युग्मकजनन (Gametogenesis) के दौरान अर्धसूत्री (Meiosis) विभाजन होता है। इसकी डिप्लोटीन अवस्था में गुणसूत्रों में क्रॉसिंग ओवर होता है। इस क्रिया में जीन्स का विनिमय होता है जिससे युग्मकों के जीनी ढाँचे में कुछ न कुछ परिवर्तन अवश्य ही हो जाता है जो एक ही माता-पिता की संतानों अथवा सजातीय सदस्यों में विभिन्नता का कारण बनती है। जीनी ढाँचे में परिवर्तन निम्नलिखित कारणों से उत्पन्न होता है :

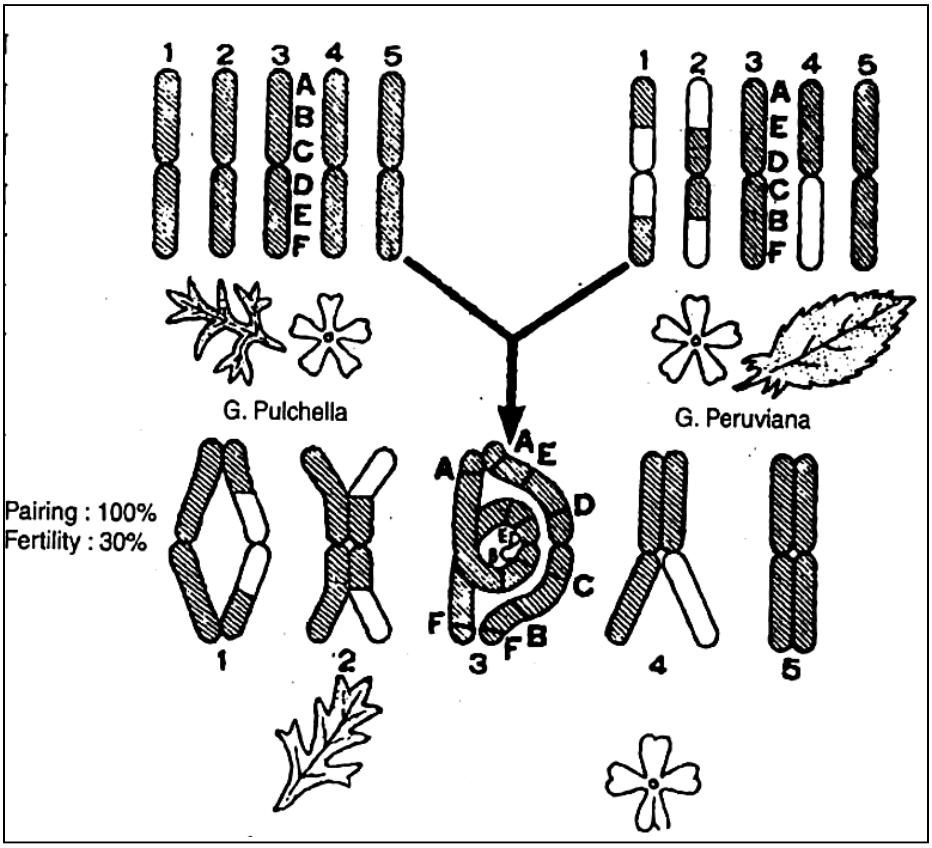
(a) समजात जीन्स एवं गुणसूत्रों का अनियमित बँटवारा (Random Distribution of Homologous Genes and Chromosomes)– समजात गुणसूत्रों (Homologous chromosomes) के प्रत्येक सूत्र पर समजात लक्षणों अथवा तुलनात्मक लक्षणों के जीन्स (Alleles) सदैव जोड़ों में पाए जाते हैं। अर्धसूत्री विभाजन के समय ये जीन्स गुणसूत्रों के साथ-साथ पृथक होकर विभिन्न युग्मकों (Gametes) में चले जाते हैं जिससे युग्मकों के लक्षणों में कुछ न कुछ भिन्नता अवश्य उत्पन्न हो जाती है।

(b) पारगमन (Crossing Over)– जीवों में लक्षण उनके जीनी ढाँचे (Genotype) के अनुरूप होते हैं। युग्मकजनन की प्रक्रिया के दौरान अर्धसूत्री के विभाजन में पारगमन विनियम (Crossing over) की क्रिया होती है जिससे युग्मकों में गुणसूत्रों से जीन्स की सहलग्नता (Linkage) बदल जाती है जो सन्तानों में असमानता का आधार बनती है। सभी जीवों की जनसंख्या में आनुवंशक रुप (Genotype) में Aa, Bb, Cc, एवं Dd जीन्स एक ही समजात गुणसूत्र के युग्म में पाये जाते हैं। प्रत्येक अर्धसूत्रण विधि के समय प्रत्येक भाग में चियाज्मा (Chiasma) के निर्माण के कारण नये संयोजन के साथ युग्मक (gametes) उत्पन्न होते हैं। इस प्रकार पारगमन के द्वारा जो जीन्स/आनुवंशक पूर्व से पाये जाते हैं, उनके साथ नये उत्परिवर्तनीय युग्मविकल्पी का संयोजन तीव्र गतिसे होना प्रारंभ हो जावेगा। परिणामस्वरुप पारगमन के द्वारा युग्मविकल्पी के नये संयोजन निर्मित होगी। पारगमन की अनुपस्थिती के कारण यह युग्मविकल्पी आपस में संयोजित रहते हैं और केवल दो प्रकार के युग्मक पैतृक युग्मविकल्पी संयोजन के साथ निर्मित होंगे।

(c) द्वैतजनकता (Dual Parentage)– सन्तान का विकास युग्मजन (2 X) (Zygote) से होता है। युग्मनज का निर्माण नर एवं मादा युग्मकों के संयोजन के फलस्वरूप होता है। इस प्रकार युग्मनज को आधे गुणसूत्र व जीन्स नर से तथा आधे मादा जनकों से प्राप्त होते हैं। अतः इनके गुणसूत्रों एवं जीन्स के सम्मिश्रण से सन्तानों के जीनी ढाँचे (Genotype) में परिवर्तन हो जाता है जो सन्तानों में विभिन्नता का कारण बनते हैं।

टिप्पणी

(d) निषेचन में अनियमित संयुग्मन (Random Sexual Union in Fertilization)– कभी-कभी निषेचन (Fertilization) के समय नर या मादा युग्मकों में संयुग्मन (Conjugation) भी अनियमित होता है जिससे सन्तानों के गुणसूत्रों एवं जीन्स के सम्मिश्रणों में विविधता और अधिक बढ़ जाती है।



चित्र क्र. 2.3: **The allopolyploidy leadingto the formation of tetraploid in the species Glalandularia**

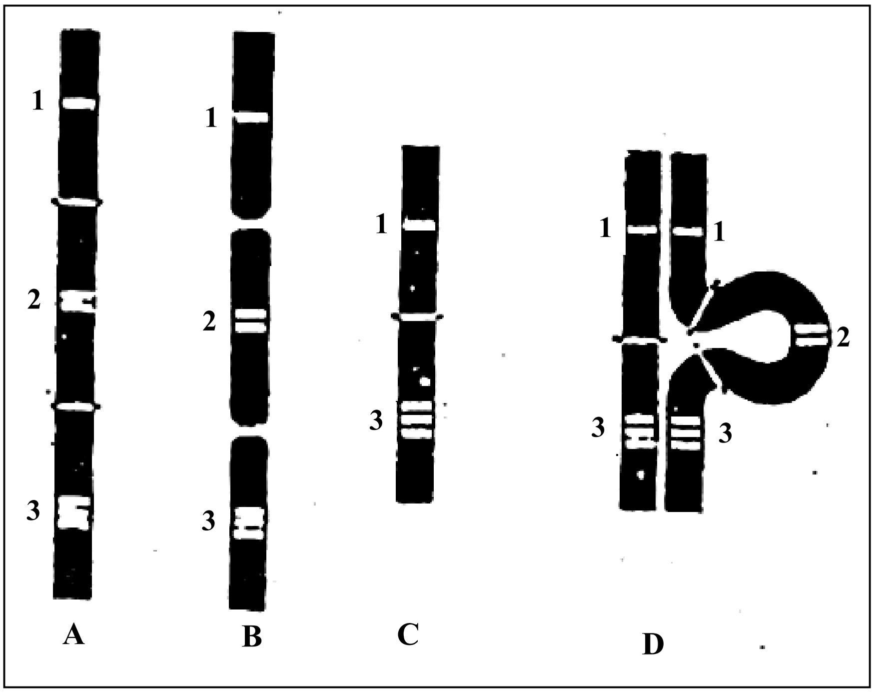
(e) गुणसूत्रों के सैटों की संख्या में परिवर्तन (Changes in the sets number of chromosomes)

(e-i) मूल संख्यता (Haploidy)– इन जीवों में गुण सूत्रों की संख्या पैतृक जीवों से आधी रह जाती है। अर्थात् एक (x) होती है।

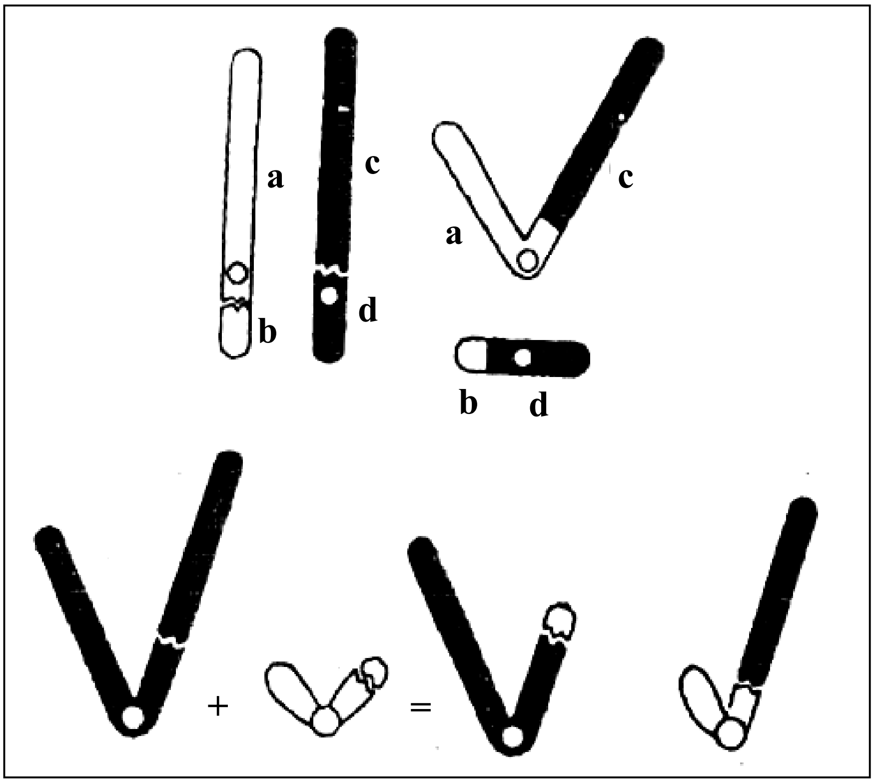
(e-ii) बहुगुणिता (Polyploidy)– कभी-कभी युग्मजन (Zygote) में गुणसूत्रों की द्विगुणित संख्या में एक या अधिक गुणसूत्र जुड़कर गुणसूत्रों की संख्या को बढ़ा देते हैं अर्थात् युग्मनज में गुणसूत्रों की संख्या (2X) के स्थान पर (3X) या (4X) हो जाती है। जिन जीवों में गुणसूत्रों के तीन समुच्चय पाये जाते हैं, उसको त्रिगुणिता (Triploion) कहते हैं। जिन गुणसूत्रों के दो, चार, पाँच, छः समुच्चय पाये जाते हैं, उनको क्रमशः द्विगुणिता (Diploidy), चर्तुगुणिता (Tetraploidy), पंचगुणिता (Pentaploidy), एवं शष्टीगुणिता (Hexaploidy) कहते है। बहुगुणिता

(Polyploidy) असामान्य समसूत्रण (abnormal mitosis) या फिर असामान्य अर्धसूत्रण (meiosis) के द्वारा उत्पन्न होते हैं।

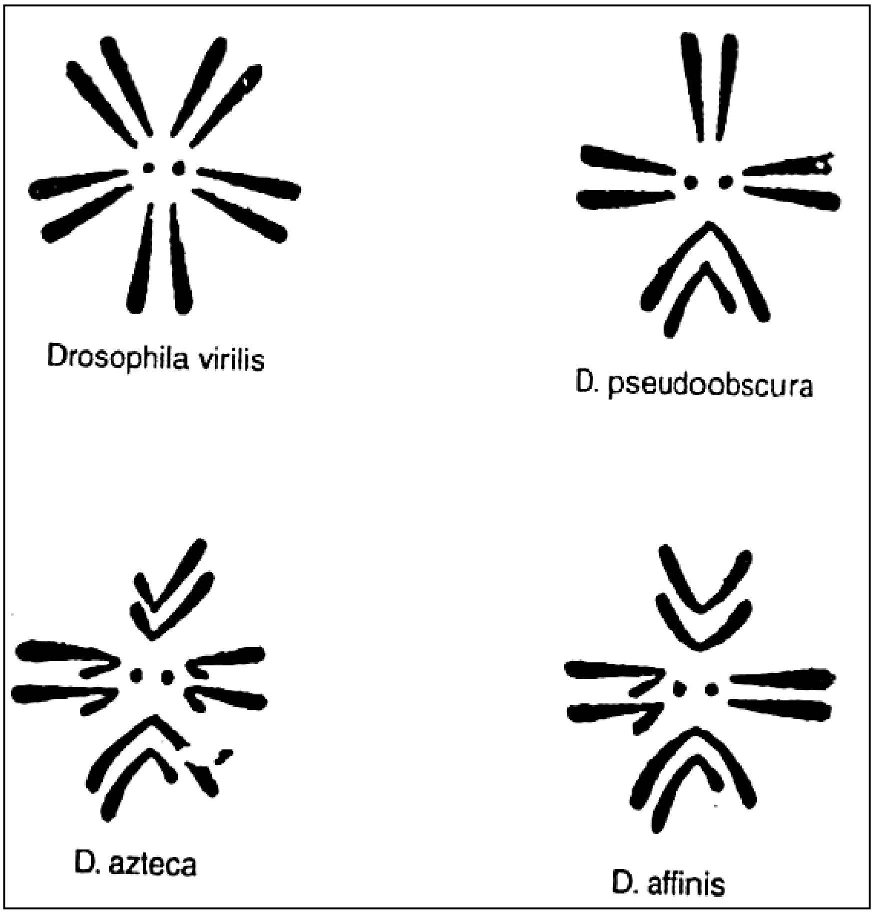
टिप्पणी



चित्र क्र. 2.4: **Fig. Diagram to illustrate deletion**



चित्र क्र. 2.5: **Fig. Diagram to illustrate deletion**



चित्र क्र. 2.6: **Fig. Translocation: complement of male Dro soplnlnlel of varousspecies derived by treanslocation in the chromosumes of ancestial species Drosphilaviridis**

(f) गुणसूत्र के एक सैट में गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन–

(f-i) **मोनोसोमिक (Monosomic)–** इसमें गुणसूत्रों के सैट में एक गुणसूत्र की कमी हो जाने से मोनोसोमिक जीव बनते हैं जिनके गुणसूत्री सैट में गुणसूत्रों की संख्या (2x–1) होती है।

(f-ii) **पोलीसोमिक (Polysomic)–** इसमें गुणसूत्रों के सैट में किसी विशेष गुणसूत्र की संख्या 2 के स्थान पर 3 या 4 हो जाती है अर्थात (2x +1) हो जाती है।

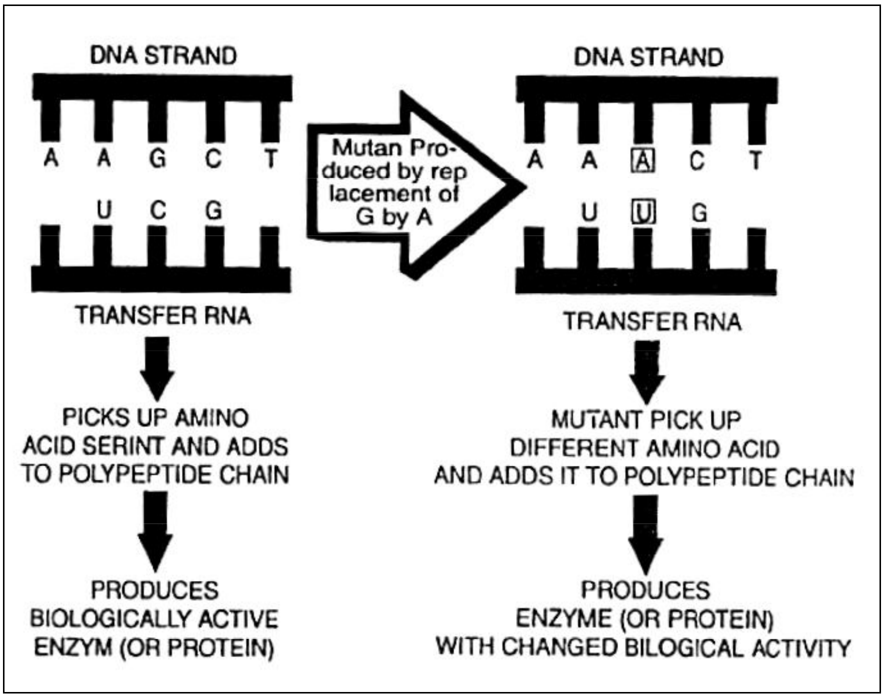
(g) **गुणसूत्रों की आकारिकी में परिवर्तन–** गुणसूत्रों की आकारिकी में परिवर्तन निम्नलिखित कारणों से होता है–

(g-i) **द्विरावृत्ति (Duplication)–** कभी-कभी किसी गुणसूत्र का कोई भाग टूटकर अन्य गुणसूत्र से जुड़ जाता है जिससे टूटे गुणसूत्र के जोड़े में जीन्स की कमी हो जाती है तो दूसरे में पुनरावृत्ति हो जाती है जिससे सन्तानों में विविधता एवं विभेदनता के अधिक अवसर मिलते

हैं। अतः द्विरावृत्ति (Duplication) का जैव-विकास में बहुत महत्व है।

g (ii) (Deletion)– इसका अर्थ होता है एक या अधिक आनुवंशक/जीन्स की एक गुणसूत्र में क्षति, और इसका कारण होता है गुणसूत्र खण्ड की क्षति के द्वारा। fig. 2.4 A (चित्र 2.4 A) सामान्य गुणसूत्र को दर्शाती है और इस पर संख्या आनुवंशक/जीन्स को दर्शाती है। fig.2.4 C (चित्र 2.4 C) एक अपमार्जित/विलुप्ती (deleted) गुणसूत्र को दर्शाती है जिसमें से गुणसूत्र का एक खण्ड, आनुवंशक/जीन्स सहित की क्षति होती है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 2.7: **Diagram to illustrate the molecular basis of gene mutation**

(h) **जीन्स के विन्यास में परिवर्तन** (Changes in the arrangement of genes) :

h (i) स्थानांतरण (Translocation)– कभी-कभी दो विषमयुग्मी (Heterologous) गुणसूत्रों के कुछ भाग टूटकर विपरीत गुणसूत्रों में संयोजित हो जाते हैं। अतः गुणसूत्रों के कुछ खण्डों के आदान प्रदान जीन्स की व्यवस्था में परिवर्तन हो जाता है। इसकी व्याख्या इस प्रकार से भी की जा सकती है कि दो गुणसूत्रों में ab एवं cd जीन्स पाये जाते हैं और खण्डों के आदान प्रदान से जो गुणसूत्र निर्मित होते हैं जिसमें जीन्स ac एवं bd होते हैं। यह पादप जगत के उद्विकास में महत्वपूर्ण भूमिका निभाते हैं। साथ ही साथ पादमों में नई जातियों तथा आर्थोपोड्स, पक्षियों एवं स्तनी प्राणियों में नई जातियाँ उत्पन्न होती है।

टिप्पणी

(h-ii) प्रतिलोमीकरण (Inversion)– कभी-कभी एक ही गुणसूत्र में उसका कोई भाग 180^0 के कोण पर घूम जाता है जिससे उसके जीनी-विन्यास में अन्तर आ जाता है जो सजातीय सदस्यों में भिन्नता उत्पन्न करता है।

यदि एक गुणसूत्र में जीन्स की व्यवस्था या जीन्स का विन्यास abcdefg है, यदि यह बिन्दू b एवं e पर टूट जाता है और इसका मध्य खण्ड bcde में प्रतिलोमन (Inversion) होता है और जीन्स का उल्टे गुणसूत्र में क्रम aedcbfg में परिवर्तित हो जावेगा। दृश्य रुपी में प्रभाव उत्पन्न होगा क्योंकि जीन्स के स्थान परिवर्तित हुआ है। प्रतिलोमन के कारण जीन विनिमय नहीं हो पाता है और गुणसूत्र अपने मूल जीन्स के संयोजन को धारण कर रहेगा।

उदाहरणः ड्रोसोफिला

(i) जीन-उत्परिवर्तन (Gene Mutation)– किसी भी अवस्था में किसी भी कारण जीन में उत्परिवर्तन उत्पन्न हो जाते हैं। इस प्रकार के उत्परिवर्तन तभी ज्ञात होते हैं जब कि यह उत्परिवर्तन जनन कोशिकाओं के गुणसूत्रों में देखे जाएँ। भ्रूण में परिवर्तन के समय पाए जाने वाले प्रभावी उत्परिवर्तन तुरन्त अपना प्रभाव दर्शाते हैं, लेकिन अप्रभावी उत्परिवर्तन का प्रभाव तभी ज्ञात होता है जबकि इसका सहयोगी जीन भी समान प्रकार का उत्परिवर्तन दर्शाए।

उदाहरणः ऐनकॉन (Ancon) नस्ल की भेड़ (छोटे टांगों वाली किस्म) को सर्वप्रथम **वैज्ञानिक सेथ राइट** (Seth wright) ने 1971 में खोजा था।

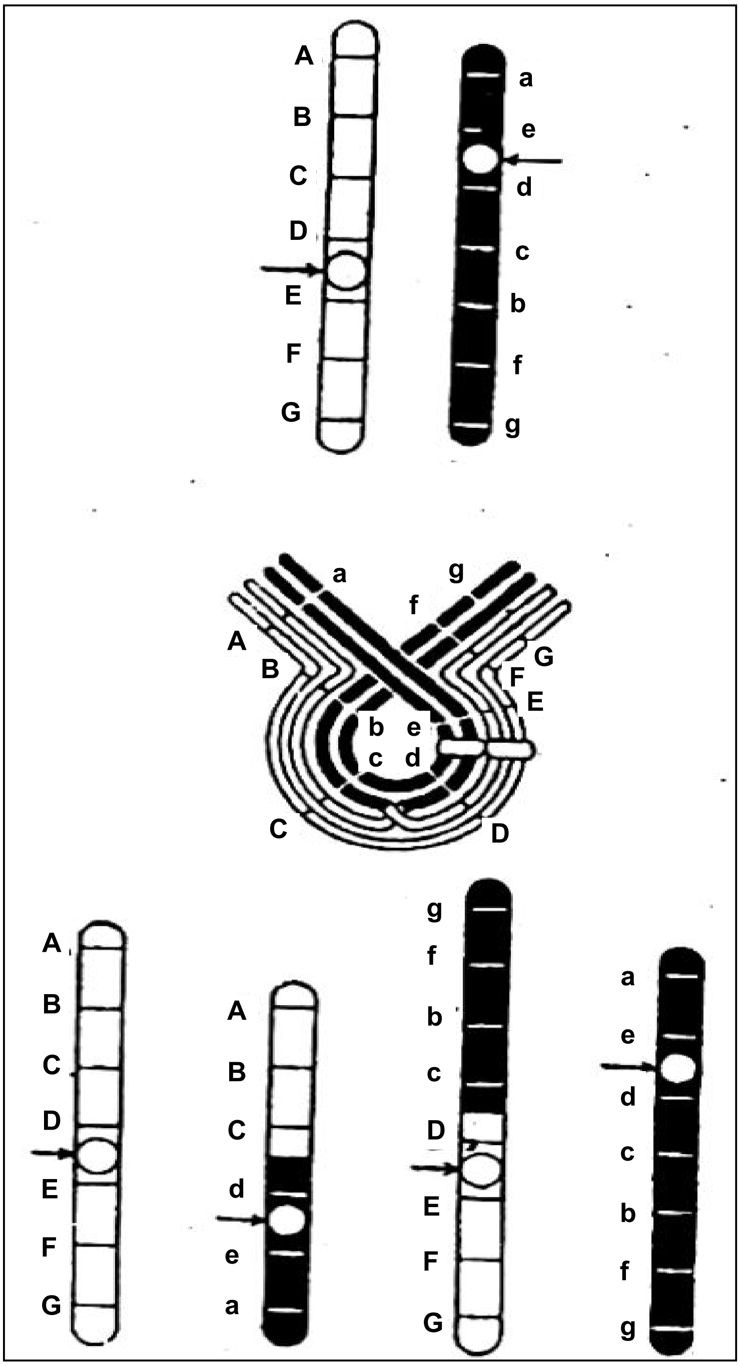
2.2.3 जीन उत्परिवर्तन के प्रकार

जीन उत्परिवर्तन दो प्रकार के होते हैं–

(i) यकायक (Spontaneous) यह जीन्स में वातावरण के प्रभाव के कारण यकायक उत्पन्न होते हैं। इनका वर्णन अनेक पादपों एवं प्राणियों में किया गया है।

(ii) उत्प्रेरित (Induced) यह बाहरी कारको जैसे कि क्ष–किरण (x-rays), पराबैंगनी किरणें (ultraviolet rays), विकिरण (radiation) आदि के कारण होते हैं।

टिप्पणी



चित्र क्र. 2.8: **Diagram to illustract inversion and the behavior of inverted chromosome during meiosis**

उदाहरण : ड्रोसोफिला

उपरोक्त वर्णन से यह सारांश प्राप्त होता है कि जीन्स सजीव जीवों का उत्पादन एवं प्रकृति, प्रमुख मूलभूत क्रियाओं का नियंत्रण करते हैं। इन परिवर्तनों के कारण संरचना, चयापचय एवं प्रजनन में परिवर्तन होते हैं। इसका अर्थ होता है कि यह परिवर्तन या विभिन्नताएँ उद्विवास (evolution) के लिये अधिक महत्वपूर्ण है।

टिप्पणी

जीवों में प्रत्येक जीन/आनुवंशक (gene) परिवर्धन एवं जीवों के विभेदीकरण विधि में महत्वपूर्ण भूमिका निभाता है। एकल जीन एक से अधिक लक्षणों को प्रभावित कर सकता है या फिर एकसे अधिक जीन्स या जीन्स के समूहों की निश्चित संख्या लक्षणों का नियमन कर सकते हैं। जीन का उत्परिवर्तन, जीन के रासायनिक प्रतिरुप में परिवर्तन हो सकता है, यह तापक्रम (Temperature), कॉस्मिक विकिरण (cosmic radiation), पराबैंगनी विकिरण (ultra Violet radiation), रेडियोधर्मी पदार्थों या अन्य रासायनिकों के कारण होता है। **उदाहरण :** लाल नेत्रों वाले ड्रोसोफिला समूह में सफेद नेत्रों वाली ड्रोसोफिला।

2.2.4 दृश्यरुपी विभिन्नताओं के स्त्रोत (Sources of Phenotypic variahons)

दृश्यरुपी विभिन्नताओं के स्त्रोत निम्नलिखित होते हैं

(अ) वातावरण (Environment)– वातावरण के प्रभाव से सजातीय सदस्यों में कायिक (Somatic) या उपार्जित (acquired) विभिन्नताएँ उत्पन्न होती है। यह विभिन्नताएँ एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थानांतरित नहीं होती है। वातावरणीय दशायें प्रत्यक्ष रुप से सजीवों को प्रभावित करती है और सजीवों के संगठन में विभिन्न प्रकार के परिवर्तन होते हैं। यह परिवर्तन प्राणी के व्यक्तिगत विकास के समय उत्पन्न होती है और वंशागत नहीं होने के कारण प्राणी की मृत्यु के साथ ही समाप्त हो जाती है।

भोजन, ताप, (Temperature), ठण्ड/सर्दी (Cold) वनस्पति की उपस्थिती या अनुपस्थिती, आर्द्रता (moisture), वायु दाब (atmospheric Pressure), प्रकाश (Light), दुश्मनों की उपस्थिती या अनुपस्थिती, मौसम की दशाएं आदि जीवों पर सीधा प्रभाव डालती है, जिससे सजीवों में कायिक विभिन्नताएं उत्पन्न होती है। **उदाहरण** :

(i) छिछले जल में पाये जाने वाले पौधों की पत्तियां सामान्य होती है, परन्तु गहरे जल में पाये जाने वाले पौधों की पत्तियां कटी फटी होती हैं। यह इस कारण होता है, क्योंकि गहरे जल में प्रकाश की कम मात्रा पहुंचती है, अतः पत्तियां अधिकाधिक प्रकाश ग्रहण करने के लिये विभाजित हो जाती है। इस प्रकार छिछले एवं गहरे जल के कारण सजातीय पौधों में यह परिवर्तन/विभिन्नताएं उत्पन्न हो जाती हैं।

(ii) **वैज्ञानिक अगार एवं टावर** (Agar and Tower) ने प्रयोगों द्वारा पाया कि एक ही जाति के चूहों को कम या अधिक ताप पर पृथक-पृथक रखने पर थोड़े समय पश्चात देखा कि दोनों प्रकार के चूहों में विभिन्नता आ गई।

(iii) **समुद्री अर्चित** (Sea-urchin) एवं मेंढक के लार्वा का रुप एवं आकार परिवर्तित हो जाता है, यदि वह ऐसे जल में जीवन व्यतीत करते हैं जिसमें लिथियम लवणों की मात्रा अधिक होती है। यह लार्वा कायान्तरण की सभी अवस्थाओं से तीव्र गति से गुजरते हैं, लेकिन आकार या रुप में परिवर्तन होता है।

(iv) यदि मेंढक के लार्वा को स्तनी प्राणियों की थायराइड ग्रन्थियों के स्त्राव को खिलाया जाता है, यह लार्वा तीव्र गति से कायान्तरण की सभी अवस्थाओं से गुजरते हैं, लेकिन इन लार्वा का आकार छोटा ही रहता है, लेकिन मेंढक के वह लार्वा जो कि साधारण आहार को खाते हैं, वह सामान्य आकार में वृध्दि करते हैं, लेकिन कायान्तरण को लम्बी अवधि में पूर्ण करते हैं।

(v) वैज्ञानिक लैमार्क ने दर्शाया कि एक ही जाति के अनेक प्राणी विभिन्न वातावरणीय दशाओं में विकसित होते हैं और अनेक विभिन्नताओं को दर्शाते हैं। जैसे कि–

(अ) अनुपजाऊ या बंजर/दुर्बल (Poor) भूमि में छोटे और कमजोर पौधे उत्पन्न होते हैं तथा उपजाऊ/ऊर्वर भूमि में स्वस्थ एवं समृध्द/अतिस्फीत (Luxuriant) पौधे उत्पन्न होते हैं।

(ब) चमकदार वृक्षों की पत्तियां सूर्यतापन (insolation) में प्रतिक्रिया करते हैं अर्थात वृक्षों की पत्तियों की सूर्य की ओर की दिशा में पेलिसेड/स्तम्भ वलय (palisade) कोशिकाओं की दो स्तर होती है जबकि छायादार वृक्षों की पत्तियों में पेलिसेड कोशिकाओं की एक स्तर पाई जाती है।

(क) अनेक उभयचरीय (amphibians) पौधों में दो प्रकार की पत्तियां पाई जाती हैं अर्थात **विषमपर्ण** (heterophylly) स्थिती को दर्शाते हैं।

(vi) **वैज्ञानिक जैनिंग** (Jenning) अपने प्रयोगों को दर्शाया कि पैरामीशियम, (Paramecium) अगर नये वातावरण में रखे जाते है तब उनके रुप एवं कार्यकीय अवस्था में परिवर्तन देखे जाते हैं अर्थात् जल में विभिन्न रासायनिक पदार्थों को पानी में मिलाने या पानी के तापक्रम में वृध्दि के द्वारा पैरामीशियम के रुप एवं कार्यकीय अवस्था में परिवर्तन होते हैं। अगर पैरामीशियम अपने सामान्य वातावरण में वापस आ जाते हैं तब यह परिवर्तन समाप्त हो जाते हैं।

(अ) अर्न्तनिहित प्रवृति (Inherent tendency)– प्रत्येक जीव या प्राणी का आधारभूत पदार्थ प्ररस/जीवद्रव्य/प्रोटोप्लाज्म– (Protoplasm) है। यह प्ररस या जीव द्रव्य एक जटिल पदार्थ होता है, तथा इसके कणों में हमेशा रासायनिक परिवर्तन होते रहते हैं, इसी कारण दो जीव एक समान नहीं होते हैं। अगर दो जीवों की संरचना समान है तो स्वभाव (habits) एवं कार्यकी (Physiology) के आधार पर समानता भिन्न होती है।

(ब) अन्तःस्त्रावी ग्रन्थियां (Endocrine glands)– प्रत्येक मनुष्य एवं प्राणी में अन्तःस्त्रावी ग्रन्थियां पाई जाती हैं। विभिन्न प्रकार की अन्तःस्त्रावी ग्रन्थियों के द्वारा रासायनिक पदार्थ-हार्मोन्स स्त्रावित किया जाता है। यह हार्मोन्स शरीर की सभी चयापचयिक क्रियाओं पर नियन्त्रण कर समन्वय बनाये रखते हैं। इन हार्मोन्स को कमी या अधिक स्त्रावरण के कारण जीवन की क्रियाओं में परिवर्तन आ जाते हैं। यह

विभिन्नताएं शारीरिक, मानसिक एवं क्रियात्मक विभिन्नताएं होती हैं, जो कि नई सन्तति को उत्पन्न करते हैं।

टिप्पणी

उदाहरणः मनुष्य में–

(i) वृध्दि हार्मोन्स के कम स्त्रावण के कारण शरीर बौना (Dwarf) हो जाता है।

(ii) वृध्दि हार्मोन्स के अति स्त्रावण के कारण भीमकाय आकार/दैत्याकार (Gigantism) हो जाता है।

(iii) कंकालीय वृध्दि के समय अधिक स्त्रावण के कारण एक्रोमेगेली (Acromegly) रोग-हाथ, अँगुलियों, होंठों, नाक आदि की त्वचा मोटी हो जाती है।

(iv) वृध्दि हार्मोन्स के अति स्त्रावण के कारण काइफोसिस (Kyphosis) रोग हो जाता है, अर्थात शरीर धनुष के समान (Bowing of spine) हो जाता है, कशेरुक दण्ड की लम्बाई अधिक हो जाती है।

(v) पीयूष ग्रन्थि के हार्मोन्स के कम स्त्रावण के कारण बेडौलपन (obesity) शरीर में वसा का अत्यधिक संचय, नर मनुष्य में दाढ़ी मूछों का अभाव होता है।

(vi) थायराइड उत्प्रेरक हार्मोन्स के कम स्त्रावण के कारण मनुष्य में त्वचा अधिक मोटी होती है, बाल सूखे, चेहरे पर सूजन, मौर्हा (Eyebrow) पर कम बाल।

(vii) थायरोक्सीन हार्मोन के अल्पस्त्रावण के कारण जड़मानवता (Creatinism) पेशी वृद्धि में कमी हो जाती है, और अतिस्त्रावण के कारण पेशी संकुचन शिथिल हो जाता है।

(viii) थायरोक्सीन हार्मोन्स की कमी के कारण प्राणी बौना रह जाता है, टांगे मुड़ी हुई, बाल कठोर, त्वचा मोटी, उदर बाहर की और निकला हुआ होता है।

(ix) पैराथायराइड हार्मोन के अल्पस्त्रावण के कारण टिटेनी (Tetany) रोग हो जाता है। रक्त में कैल्सियम की मात्रा सामान्य से कम हो जाती है तथा फासफोरस की मात्रा सामान्य से अधिक हो जाता है।

(x) पैराथायराइड हार्मोन के अतिस्त्रावण के कारण शरीर की हड्डियों का टूटना शीघ्रता से होता है। अर्थात ओस्टोपोरोसियस (Osteoporosis) रोग हो जाता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. जीनोटाइप एवं फीनोटाइप शब्द किसने दिया?

   (अ) मेण्डल ने (ब) डार्विन ने

   (स) जोहान्सन ने (द) किसी ने नही।

टिप्पणी

2. विभिन्नताओं का मुख्य स्त्रोत है –
   (अ) पालीटलाइडी (ब) म्युटेशन
   (स) सिण्ड्रोम (द) सभी
3. जर्मलाज्म की निरन्तरता का मत दिया था –
   (अ) वीजमान (ब) लॅमार्क
   (स) माल्थस (द) डार्विन
4. आनुवंशिकता किसे कहते है?
   (अ) लक्षणो का एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थानांतरण
   (ब) लक्षणों का एक पीढ़ी में जीनी विन्यास
   (स) निषेचन मे अनियमित संयुग्मन
   (द) उपरोक्त सभी।
5. विभिन्नता किसका प्रगामी कारक है?
   (अ) प्राकृतिक चयन (ब) विकास
   (स) उत्परिवर्तन (द) पृथक्करण
6. गुणात्मक विभिन्नताओं के उदाहरण है –
   (अ) दीपक (ब) मधुमक्खी
   (स) मेढे (द) सभी।
7. विच्छित्र विभिन्नताओं को किस वैज्ञानिक ने उत्परिवर्तन कहा
   (अ) डार्विन (ब) बीजमान
   (स) डी-ब्रीज (द) मेण्डल
8. जननिक विभिन्नताएँ किस कारण होती है
   (अ) जर्मप्लाज्म का स्थानांतरण
   (ब) सजातीय समूहों के जीनी समूह में परिवर्तन
   (स) सजातीय सदस्यो में युग्मनज के निर्माण में।
   (द) सजातीय सदस्यों के माता-पिता में गुणसूत्रों से

टिप्पणी

2.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (द)
3. (अ)
4. (द)
5. (ब)
6. (द)
7. (स)
8. (स)

2.4 सारांश (Summary)

विभिन्नताएँ या आनुवंशिकी जैव विकास के प्रमुख साधन हैं। ये विभिन्नताएँ चाहें किसी भी प्रकार से उत्पन्न हो या किसी भी स्वभाव की हो स्पष्ट या अस्पष्ट रुप से जैविक विकास की क्रिया को अवश्य ही प्रभावित करती हैं। इसीलिए विभिन्नताएँ विकास में बहुत महत्व रखती है।

2.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **असमानताएँ (Dissimilarities)**– सजातीय सदस्यों में पायी जाने वाली विसंगतियाँ या विभिन्नताएँ
- **विभिन्नताएँ (Variations)**– जीवों के बीच पायी जाने वाली अनियमितताएँ अथवा असमानताएँ ही विभिन्नताएँ कहलाती हैं।
- **जर्मिनल वेरियेशन**– ऐसी विभिन्नताएँ जो पीढ़ी-दर-पीढ़ी चलती रहती है अर्थात् आनुवंशिक होती है।
- **सोमेटिक वेरियेशन**– नान-आनुवंशिक विभिन्नताएँ।
- **जीन म्यूटेशन**– जीन के गुण में हुए अचानक परिवर्तन को जीन म्यूटेशन कहते हैं।
- **मेण्डल**– आनुवंशिकी के जनक (Father of Genetics)

2.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Question and Exercise)

टिप्पणी

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो –
   (i) विभिन्नताओं के कारण
   (ii) सतत् एवं असतत् विभिन्नताएँ
   (iii) जीन प्रारुप एवं समलक्षणी
   (iv) जीन प्रारुप
   (v) वातावरणीय विभिन्नताएँ
   (vi) विभिन्नताओं के प्रकार
   (vii) फीनोटाइप
   (viii) दैहिक एवं जर्मिनल विभिन्नताएँ
2. जीनोटाइप एवं फीनोटाइप पर अन्तर लिखिये।
3. विभिन्नताओं के कारणों का उल्लेख कीजिए।
4. निम्न पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) जीनोटाइप
   (ii) फीनोटाइप
   (iii) लैंगिक जनन के कारण विभिन्नता
5. निर्धारी एवं अनिर्धारी प्रकार की विभिन्नता पर प्रकाश डालिए।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Question)

1. विभिन्नताओं से आप क्या समझते है? विभिन्न प्रकार की विभिन्नताओं पर प्रकाश डालिए।
2. विभिन्नता पर एक लेख लिखिए।
3. विभिन्नताओं के स्त्रोत पर निबंध लिखिए।
4. विभिन्नताएँ किसे कहते है? विभिन्नताओं के कारण एवं प्रकारों का वर्णन कीजिए।
5. विभिन्नताएँ क्या है? विभिन्नताओं के आनुवंशिक आधार पर वर्णन कीजिए।
6. विभिन्नता के स्त्रोत क्या है? विस्तारपूर्वक वर्णन करो।

2.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

टिप्पणी

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

अध्याय 3 डीएनए एवं आरएनए की संरचना, आण्विक संगठन एवं कार्य तथा आरएनए के प्रकार (Structure, Molecular Organization and Function of DNA and RNA and Types of RNA)

टिप्पणी

संरचना (Structure)

3.0 परिचय
3.1 उद्देश्य
3.2 न्युक्लिक अम्ल की संरचना
3.2.1 डीऑक्सीराइबो न्युक्लिक अम्ल
3.2.2 राइबोन्यूक्लिक अम्ल
3.2.3 जीन/आनुवंशक की परिभाषा
3.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
3.4 सारांश
3.5 मुख्य शब्दावली
3.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
3.7 सहायक पाठ्य सामग्री

3.0 परिचय (Introduction)

जीवों में आनुवंशिक गुणों को एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक पहुँचाने का कार्य जीन अथवा नाभिकीय अम्लों का होता है। नाभिकीय अम्ल को सर्वप्रथम फ्रेडरिच मीश्चर (Friedrich Meischer) द्वारा मवाद कोशिकाओं (Pus cells) के केन्द्रक से पृथक किया। अतः उन्होने इसे (Nuclein) कहा। बाद में अम्लीय स्वभाव के कारण अल्टमैन (1899) नें इसका नाम नाभिकीय अम्ल अथवा (Nucleic Acid) रखा। लेवेन (levene, 1910) ने रासायनिक विश्लेषण के आधार पर यह बताया कि इसमें फॉस्फोरिक अम्ल तथा राइबोज अथवा डी-ऑक्सीराइबोज शर्करा पायी जाती है। उन्होंने न्यूक्लिक अम्ल में पाये जाने वाले चार प्रकार के न्यूक्लियोटाइड्स का भी पता लगाया।

प्रत्येक जीव अपने जनक (Parents) से अधिक मिलता-जुलता है, इसका प्रमुख कारण है कि पीढ़ी में (Generation) अपने जनक से आनुवंशिक कारकों (Heredity factors) का पहुँचना। इन्ही कारकों (Factors) का जीन/आनुवंशक (Gene) कहते हैं। जीन/आनुवंशक एक अत्यन्त सूक्ष्म क्रोमेटिन कण (Chromatin particle) है जोकि हमेशा युग्मों (Pairs) में एक मादा (Female) एवं दूसरा नर (Male) जनक (Parents) से, क्रोमोनिमाटा (Chromonemata) पर एक रेखिक क्रम (Linear sequence) में लगे रहते हैं। रासायनिक रूप से ये प्रोटीन व न्युक्लिक

टिप्पणी

अम्लो (Nucleic acid) के बने होते हैं। जटिल संरचना के कारण प्रारम्भ में प्रोटीन को ही आनुवंशिक पदार्थ माना जाता था। लेकिन प्रयोगों द्वारा अब यह सिध्द हो गया है कि वास्तव में न्युक्लिक अम्ल (Nucleic acid) ही आनुवंशिक पदार्थ का कार्य करते हैं। न्युक्लिक अम्ल (Nucleic acid) जटिल अणु होते हैं जोकि प्रोटिन अणुओं से भी से बड़े होते हैं। इनमें C, O, H, N एवं P पाया जाता है। न्युक्लिक अम्ल को सर्वप्रथम एफ. मीशर (F. Miescher) ने 1868 में मवाद कोशिकाओं (Pus cell) के केन्द्रकों में से पृथक् किया था। इनका नाम इस कारण से प्रसिध्द हुआ कि यह अम्लीय (Acidic) होते हैं और सर्वप्रथम केन्द्रक या न्युक्लियस (Nucleus) में पाये गए। मीशर (Meischer) ने इस पदार्थ को न्यूक्लीन (Nuclein) कहा। बाद में इस वैज्ञानिक ने पाया कि इस न्यूक्लीन (Nuclein) में अम्लीय न्यूक्लीन का लवण (Salt of acidic nuclein) एवं एक क्षारीय पदार्थ प्रोटामीन (Protamine) पाया जाता है। अल्टमान (Altaman) ने 1899 में प्रोटीन मुक्त न्यूक्लीन (Protein free nuclein) को प्राप्त किया तथा इसके लिए न्युक्लिक अम्ल (Nucleic acid) शब्द का प्रयोग किया। सन् 1880 में प्यूरीन्स (Purines) एवं पिरिमिडीन्स (Pyrimidine) क्षारों (Bases) को फिश्चर (Fischer) ने पहचाना। कोस्सेल (Kossel) ने न्युक्लिक अम्ल की रासायनिकी (Chemistry of Nucleic acid) पर कार्य किया और दर्शाया कि न्युक्लिक अम्ल से हिस्टोन्स (Histones) एवं प्रोटामीन्स (Protamines) सम्बन्धित होते हैं। कोस्सेल (Kossel) ने दो पिरिमिडीन्स (Pyrimidines), एवं दो प्यूरीन्स (Purines) को न्युक्लिक अम्ल में दर्शाया। फ्रेन्कलिन, डब्ल्यू. स्टाहल (Franklin, W. Stahl) ने सर्वप्रथम प्रमाण प्रस्तुत किया कि न्युक्लिक अम्ल, आनुवंशिक पदार्थ को बनाता है। पी.ए. लेवीन; P.A. Levine, 1931) ने दर्शाया कि दो प्रकार के न्यूक्लिक अम्ल पाए जाते हैं:

(A) डी-ऑक्सीराइबो न्युक्लिक अम्ल (Deoxyribo Nucleic acid.DNA) एवं

(B) राइबोन्युक्लिक अम्ल (Ribonucleic acid-RNA)

3.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- DNA एवं RNA की रासायनिक। कार्बनिक संरचना एवं कार्यों का अध्ययन करना।
- डीएनए आनुवंशिक पदार्थ (Genetic Material) के रुप में।
- आनुवंशिक (पदार्थों) लक्षणों को एक पीढ़ी-से दूसरी पीढ़ी में संचरण में सहायक होता है गुणसूत्रों के माध्यम है।
- DNA-Replication में सहायक होता है।
- जीन विनिमय में भी की DNA गहरी भूमिका होती है।

3.2 न्युक्लिक अम्ल की संरचना (Structure of Nucleic Acid)

टिप्पणी

न्युक्लिक अम्ल (Nucleic acid) न्युक्लिओटाइड्स (Nucleotides) का बना होता है। प्रत्येक न्युक्लिओटाइड्स (Nucleotides) में तीन तत्व (Elements) पाए जाते हैं–

(i) विषमचक्रिय वलय (Heterocyclic ring) में नाइट्रोजन क्षार (Base) के रूप में पाया जाता है।

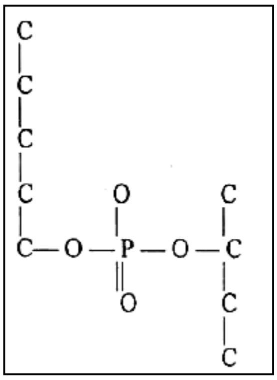
(ii) 5 कार्बन शर्करा या पेन्टोज (Carbon Sugar or Pentose)

(iii) फॉस्फोरिक अम्ल (Phosphoric acid)। फॉस्फोरिक अम्ल (Phosphoric acid) को निकालने के पश्चात् शेष बचा हुआ यौगिक (Compound) न्यूक्लिओसाइड (Nucleoside) कहलाता है।

(अ) **क्षार (Bases)–** न्युक्लिक अम्ल (Nucleic acid) में पाँच क्षार होते हैं। क्षार (Bases) कार्बनिक प्रकार के होते हैं और हायड्रोफोबिक (Hydrophobic) होते हैं। जल अपघटन (Hydrolysis) एवं पेपर क्रोमेटोग्राफी (Paper chromatography) के द्वारा दो प्रकार के क्षार (प्यूरीन एवं पिरिमिडीन्स – Purines and Pyrimidines) होते है।

दो प्रमुख प्यूरीन क्षार-एडिनाइन (Adenine)-A, ग्वानिन (Guanine) - G होते हैं। तथा पिरिमिडीन्स (Pyrimidines), यूरासिल (Uracil)– 'U', सायटोनिस (Cytosine) - C एवं थायमीन (Thymine)- T होते हैं।

(ब) **पेन्टोस-शर्करा (Pentose Sugar)–** सन् 1909 में लेवीन (Lewine) ने दर्शाया कि न्युक्लिक संरचना में पेन्टोस शर्करा (Pentose sugar) प्रमुख भाग होती है। पेन्टोस शर्करा दो रूपों में पायी जाती है– (i) राइबोस (Ribose), (ii) डीऑक्सीराइबोस (Deoxyribose)। राइबोन्यूक्लिओटाइड (Ribonucleotide) में शर्करा राइबोस (Ribose) होती है तथा डीऑक्सीराइबोन्यूक्लिओटाइड (Deoxyribonucleotide) में डीऑक्सीराइबोस (Deoxyribose) शर्करा होती है।



चित्र क्र. 3.1: **Phosphodiester linkage**

टिप्पणी

(क) **फॉस्फोरिक अम्ल (Phosphoric acid)**– यह त्रिकार्यकी (Trifunctional) होता है तथा तीन ईस्टर बन्धों (Three ester bonds) को बनाता है। न्युक्लिक अम्ल (Nucleic acid) में केवल दोहरे ईस्टरीकृत फॉस्फेट (Double esterified phosphate) बन्ध विभिन्न न्यूक्लिओटाइड्स के बीच में होता है।

न्युक्लिक अम्ल साधारणतः दो प्रकार के होते हैं– DNA (डीऑक्सीराइबो न्युक्लिक अम्ल तथा RNA (राइबो न्युक्लिक अम्ल)।

3.2.1 डीऑक्सीराइबो न्युक्लिक अम्ल (DNA) (Deoxyribo Nucleic Acid)

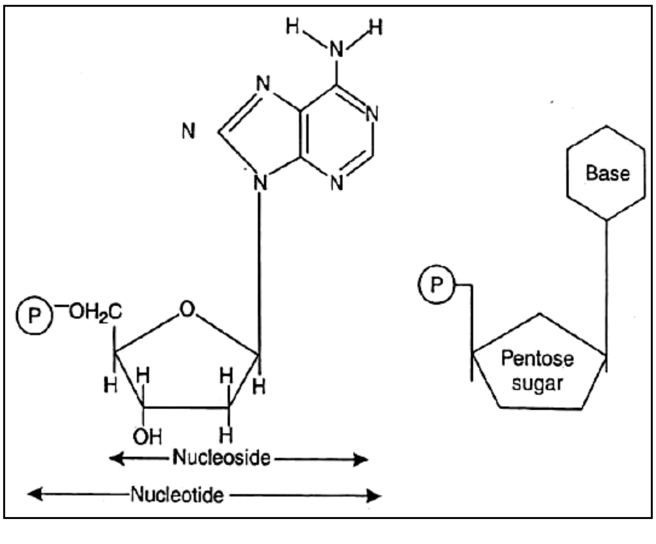
कोशिकीय DNA, केन्द्रक के गुणसूत्रों में पाया जाता है। गुणसूत्र मुख्यतः प्रोटीन व न्युक्लिक अम्लों के बने होते हैं। प्रोटीन जो कि DNA के साथ जुड़ा होता है, हिस्टोन कहलाता है। कुछ अन्य कोशिकांगों, जैसे-माइटोकॉण्ड्रिया तथा क्लोरोप्लास्ट में भी कुछ मात्रा में DNA पाया जाता है।

उपस्थिति (Occurrence)

DNA आनुवंशिक पदार्थ होता है तथा यह भावी पीढ़ियों में आनुवंशिक सूचना संचारित करता है। पादप वायरसों (Plant viruses) के अतिरिक्त अन्य सभी जीवों की कोशिकाओं में DNA मिलता है।

DNA की संरचना (Structure of DNA)

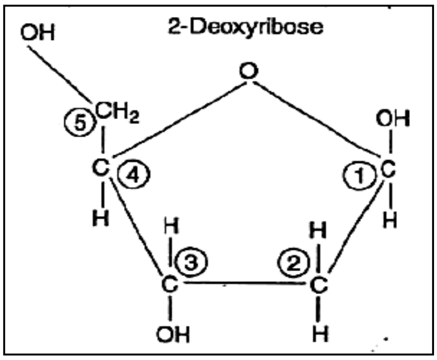
DNA अति उच्च आण्विक भार (High molecular weight) का एक बड़ा अणु (Macromolecule) होता है।



चित्र क्र. 3.2: Diagrammatic representation of molecular structure of nucleotide and nucleoside

DNA अणु का आण्विक भार 10^6 से 10^7 डाल्टन्स (Daltons) के बीच में होता है। DNA कई न्यूक्लिओटाइडों (Nucleotides) का बना होता है। प्रत्येक न्यूक्लिओटाइड, एक न्यूक्लिओसाइड (Nucleoside) तथा एक फॉस्फेट समूह से बनी होती है। प्रत्येक न्यूक्लिओसाइड में एक शर्करा (Sugar) अणु और एक नाइट्रोजीनस क्षार होता है। DNA में पायी जाने वाली पेन्टोज (Pentose) शर्करा डिऑक्सीराइबोस (Deoxyribose) प्रकार की होती है। डिऑक्सीराइबोस शर्करा में कार्बन नं. दो पर एक ऑक्सीजन परमाणु नहीं पाया जाता है। (चित्र 3.2 एवं 3.3)

क्षारक (Bases)– DNA में पाए जाने वाले क्षारक दो प्रकार के होते है पिरिमिडीन (Pyrimidine) तथा प्यूरिन (Purine) क्षारक। दोनों क्षारक शर्करा के कार्बन नं. एक पर लगे होते हैं। पिरिमिडीन, एक वलय यौगिक (One ring compound) तथा प्यूरिन दो वलय यौगिक (Double ring compound) होते हैं। (चित्र 20.3) DNA में साइटोनिस तथा थायमिन (Cytosine and thymine) नामक पिरिमिडीन एवं एडिनाइन व ग्वानिन (Adenine and guanine) नामक प्यूरिन पाए जाते हैं।



चित्र क्र. 3.3: Structural formula of deoxyribose sugar

न्यूक्लिओसाइड (Nucleoside)– एक क्षारक और एक शर्करा अणु मिलकर न्यूक्लिओसाइड बनाते हैं। चार नाइट्रोजीनस क्षारों की उपस्थिति के कारण DNA में चार प्रकार के न्यूक्लिओसाइड होते हैं–

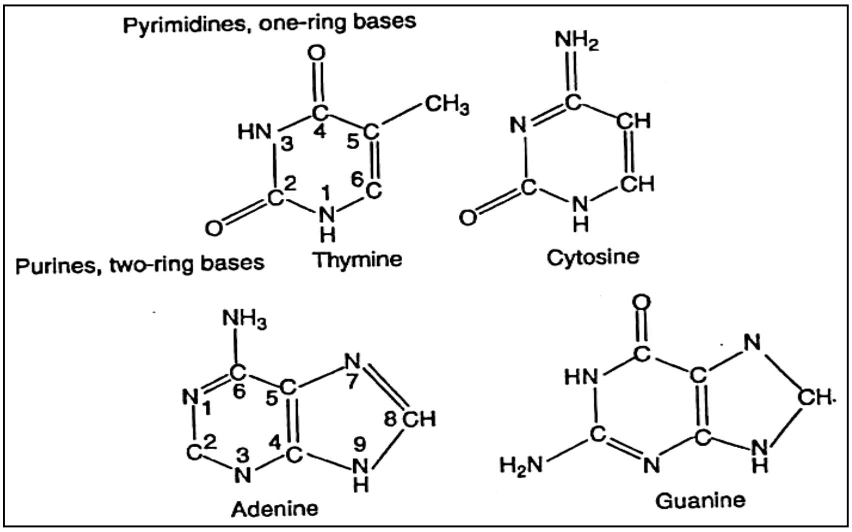
1. एडिनोसिन (Adenosine) → एडिनाइन + डिऑक्सीराइबोस
2. ग्वानोसिन (Guanosine) → ग्वानिन + डिऑक्सीराइबोस
3. साइटिडिन (Cytidine) → साइटोसिन + डिऑक्सीराइबोस
4 थाइमिडीन (Thymidine) → थायमिन + डिऑक्सीराइबोस

एक न्यूक्लिओसाइड की शर्करा का कार्बन नं. एक पिरिमिडिन के तीसरे स्थान वाली नाइट्रोजन के साथ या प्यूरिन की नवे स्थान वाली नाइट्रोजन के साथ जुड़ा होता है।

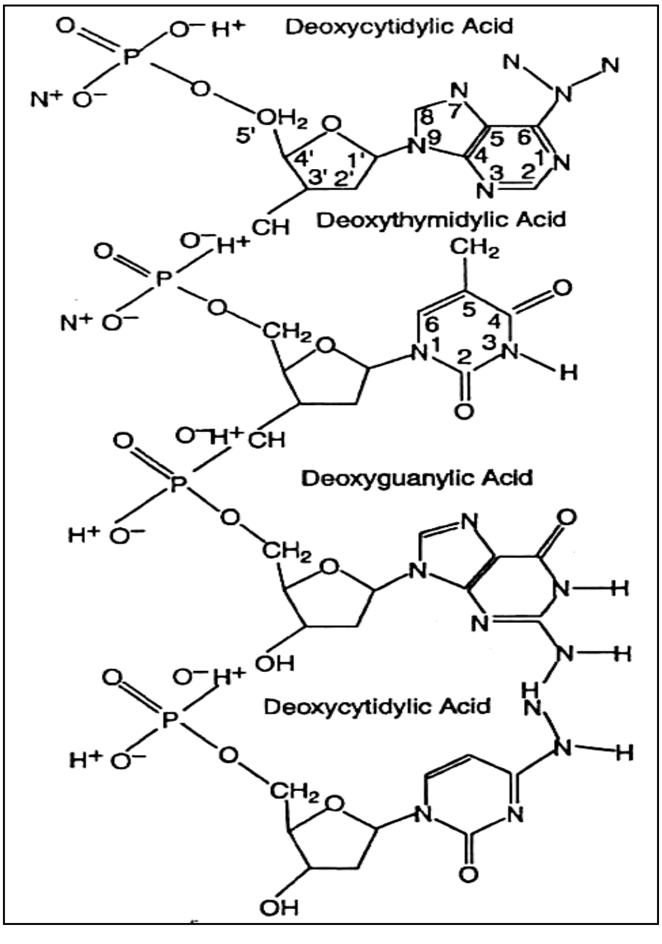
न्यूक्लिओटाइड (Nucleotide)– एक न्यूक्लिओसाइड के एक फॉस्फोरिक अम्ल के साथ संयोग से न्यूक्लिओटाइड बनती है। फॉस्फेट समूह शर्करा अणु के कार्बन नं. 5 से अथवा कार्बन नं. 3 से सहलग्न रहता है। शर्करा में फॉस्फेट समूह

टिप्पणी

से सहलग्न स्थान के अनुसार ही न्यूक्लिओटाइडों को 5' p3' OH न्यूक्लिओटाइड अथवा 3' P5OH न्यूक्लिओटाइड कहा जाता है। DNA में निम्नलिखित न्यूक्लिओटाइड पायी जाती हैं :

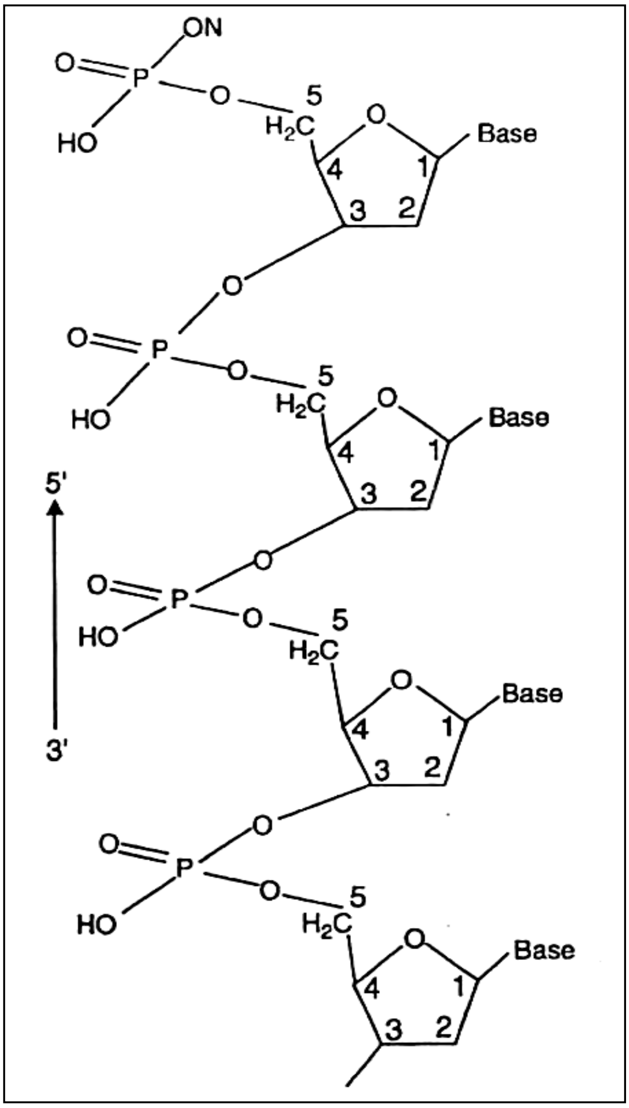


चित्र क्र. 3.4: **Structural formulae of nitrogenous bases in DNA**



चित्र क्र. 3.5: **The four nucleotides in DNA**

टिप्पणी



चित्र क्र. 3.6: **A Polylnucleotide chain showing phosphodiester bonds**

1. डिऑक्सीसाइटिडिलिक एसिड (Deoxycytidylic acid)
2. डिऑक्सीथाइमिडिलिक एसिड (Deoxythymidylic acid)
3. डिऑक्सीएडिनिलिक एसिड (Deoxyadinylic acid)
4. डिऑक्सीग्वानिलिक एसिड (Deoxyguanylic acid)

इन चारों न्यूक्लिओटाइडों की संरचना चित्र 3.5 में दिखाई गई है।

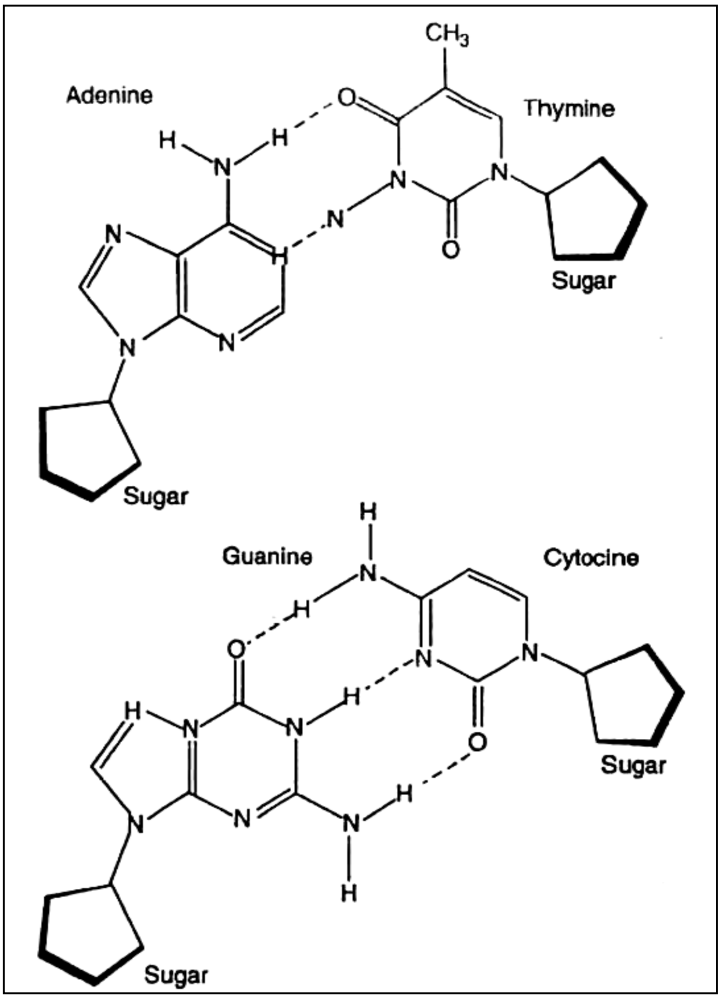
पॉलीन्यूक्लिओटाइड (Polynucleotide)– बहुत-सी न्यूक्लिओटाइड की एकल इकाइयाँ फॉस्फोडाइएस्टर बंधनों (Phosphodiester bonds) द्वारा मिलकर एक पॉलीन्यूक्लिओटाइड श्रृंखला बनाते हैं। एक फॉस्फोडाइएस्टर बंधनों दो पास-पास स्थित न्यूक्लिओटाइडों के बीच में पाया जाता है। एक पॉलीन्यूक्लिओटाइड श्रृंखला में एक ऐसी दिशा होती है जो C^3 में प्रारम्भ होकर C^5 पर समाप्त होती है और यदि यह C^5 से आरम्भ होती है तो C^3 पर समाप्त होती

टिप्पणी

है। अतः श्रृंखला के एक सिरे पर फॉस्फेट समूह व दूसरे पर हाइड्रॉक्सिल समूह होता है। (चित्र 3.6)। उदाहरण के लिए 5' P^3 OH टेट्रान्यूक्लिओटाइड का अर्थ होगा कि इस श्रृंखला में 4 न्यूक्लिओटाइड एकक हैं और इसके 5' सिरे पर फॉस्फेट समूह तथा 3' सिरे पर हाइड्रॉक्सिल समूह है।

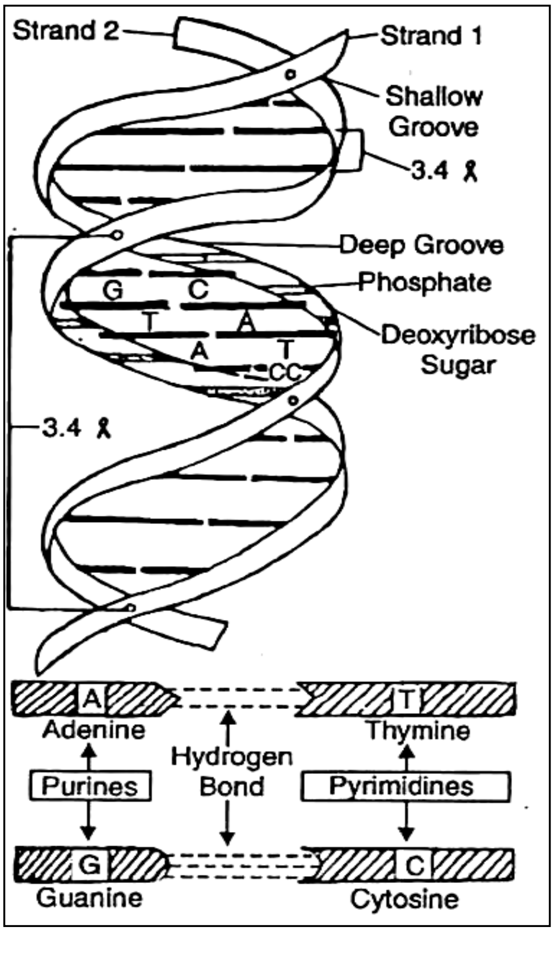
DNA की आण्विक संरचना (Molecular structure of DNA)

सन् 1953 में जे. डी. वाट्सन (J. D. Watson) एवं एफ. एच. सी. क्रिक (F.H.C. Crick) ने DNA की संरचना के लिए एक त्रि-विमीय (Three dimensional) द्विक्कुण्डलीय (Double helical) मॉडल प्रस्तुत किया। वाटसन, क्रिक तथा बिल्किन्स को उनके इस कार्य के लिए 1962 में नोबल पुरस्कार दिया गया। आनुवंशिक विवेचना में, द्विक्कुण्डल (Double helix) के एक सूत्र (Strand) को वाटसन (W) तथा दूसरे को क्रिक (C) कहा जाता है। DNA की दोनों श्रृंखलाएँ हाइड्रोजन बन्धनों द्वारा आपस में जुड़ी रहती हैं। दोनों एक-दूसरे के प्रति-समानान्तर (Antiparallel) दिशाओं में विन्यासित होती हैं। विभिन्न विश्लेषणों द्वारा DNA के सम्बन्ध में निम्न निष्कर्ष निकाले गए हैं:



चित्र क्र. 3.7: **Base Pairing in DNA**

- प्यूरिन सदैव पिरिमिडीन के साथ युग्मन करते हैं।
- एडिनाइन थायमिन के साथ तथा ग्वानिन साइटोसिन के साथ युग्मन करते हैं। (चित्र 3.7)
- एडिनाइन (A) अणुओं की संख्या सदैव थाइमिन (T) अणुओं की संख्या के बराबर तथा ग्वानिन (G) अणुओं की संख्या साइटोसिन (C) के बराबर होती है। किन्तु यह आवश्यक नहीं है कि एडिनाइन, ग्वानिन के या साइटोसिन, थायमिन की संख्या के बराबर हों। इसी प्रकार A + T/C + G का अनुपात तथा श्रृंखला में क्षारकों का अनुक्रम भी निश्चित नहीं होता।
- DNA के दोनों सूत्रों की पॉलीन्यूक्लिओटाइड श्रृंखलाएँ एक-दूसरे की पूरक होती हैं। अतः यदि एक श्रृंखला में किसी क्षेत्र में क्षार अनुक्रम T-C-A-C-G हो तो पूरक श्रृंखला में क्षार अनुक्रम A- G-T-G-C होगा।



चित्र क्र. 3.8: **The DNA double helix**

- रासायनिक विश्लेषण के अतिरिक्त विल्किन्स ने DNA की संरचना का अध्ययन एक्स-रे क्रिस्टलोग्राफी (X-ray crystallography) द्वारा किया था जिससे ज्ञात हुआ कि DNA की संरचना द्विक्कुण्डलीय होती है जिसका व्यास 20 Å तथा एक पिच (Pitch) की दूरी 34 Å होती है। प्रत्येक चक्कर या पिच (In one complete turn or pitch) में 10 क्षारक युग्म

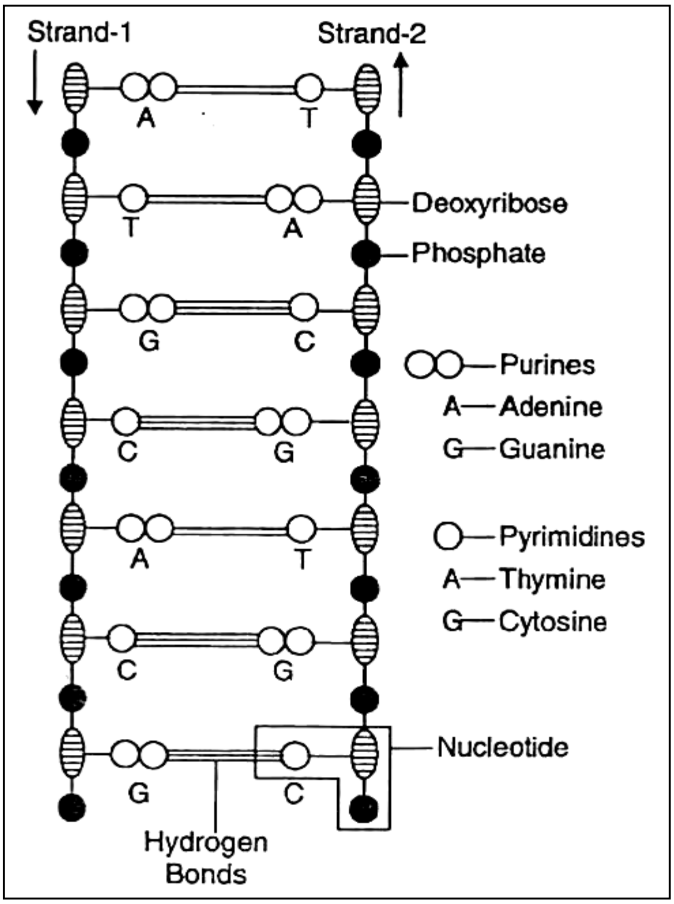
टिप्पणी

(Base pairs) होते हैं एवं दो निकटवर्ती क्षारक युग्मों के बीच 3.4 Å की दूरी होती है (चित्र 3.8 एवं 3.9)

- DNA के दोनों ही सूत्र घड़ी की सुई की दिशा में (Clockwise) अर्थात् दक्षिणावर्ती (Right handed) कुण्डलिनी दर्शाते हैं। DNA सूत्रों की ट्विस्टिंग (Twisting) के परिणामस्वरूप गहरी तथा उथली (Deep and shallow) खाँचे (Grooves) बन जाती हैं।

DNA में असामान्य क्षारक (Unusual Bases in DNA)– हालाँकि DNA में सामान्यतया एडिनाइन, ग्वानिन, थायमिन तथा सायटोसिन ही पाए जाते हैं, किन्तु कुछ अन्य क्षारक भी पाए गए हैं। कुछ वायरस जैसे PBS^1 और PBS^2 के DNA में थायमिन के स्थान पर यूरेसिल पाया जाता है। इसी प्रकार कुछ बैक्टीरियोफेज (Bacteriophages) में साइटोसिन के स्थान पर 5-हाइड्रॉक्सीमिथाइल साइटोसिन (5-hydroxymethyl cytosine, HMC) पाया जाता है।

एकसूत्री DNA (Single Stranded DNA)– अधिकांश जीवों में DNA द्विसूत्री (Double stranded) होता है किन्तु बैक्टीरियोफेज वायरस ϕ X 174 एवं अन्य बैक्टीरियल वायरसों में DNA एकसूत्री होता है। एकसूत्री DNA गोलीय (Circular) होता है। पुनरावृत्ति के समय यह द्विसूत्री हो जाता है।



चित्र क्र. 3.9: **Diagrammatic representation of the DNA molecule**

टिप्पणी

DNA के रूप (Forms of DNA)– DNA A, B, C तथा D रूपों में पाया जा सकता है जिनमें से वाटसन तथा क्रिक द्वारा प्रस्तुत मॉडल को ही B-DNA कहा जाता है। DNA के वैकल्पिक रूप एक-दूसरे से निम्न लक्षणों में भिन्न होते हैं :

(i) DNA कुण्डली के प्रत्येक चक्कर में क्षारक युग्मों की संख्या,

(ii) कुण्डलीय अक्ष पर क्षारकों का झुकाव (Inclination)।

विभिन्न प्रकार के DNA की संरचना को निम्न सारणी में प्रस्तुत किया गया है :

सारणी क्र. 3.1: Several Forms of DNA Double Helical Structure

Helix Type	**Condition Helical**	**Base Pairs Per Turn**	**Rotation Per bp**	**Diameter**
A	75% rel. Humidity NA^+, K^+, Cs^+ ions	11	$+32.7^o$	23Å
B	92% rel. Humidity low ionic strength	10	(Right handed) $+36.0^o$	19Å
C	66% rel humidity Li^+ ions	9.33	(Right handed)+ $+38.6^o$	19Å
D	Very high salt concentration	12	(Right handed)+ $--30.0^o$ (Left handed)	18Å

उपर्युक्त सारणी के अनुसार देखा जा सकता है कि B-DNA जो कि सामान्यतया जीवित कोशिकाओं में होता है, बहुत अधिक आपेक्षिक आर्द्रता लगभग 92% (Relative humidity 92%) तथा कम आयनिक सांद्रता (Low ionic concentration) पर पाया जाता है। इसी प्रकार 'A' रूप 75% आपेक्षिक आर्द्रता तथा Na^+, K^+ या Cs^+ आयन की उपस्थिती में पाया जाता है। 'C' रूप 66% आपेक्षिक आर्द्रता तथा Li^+ आयन की उपस्थिती में पाया जाता है।

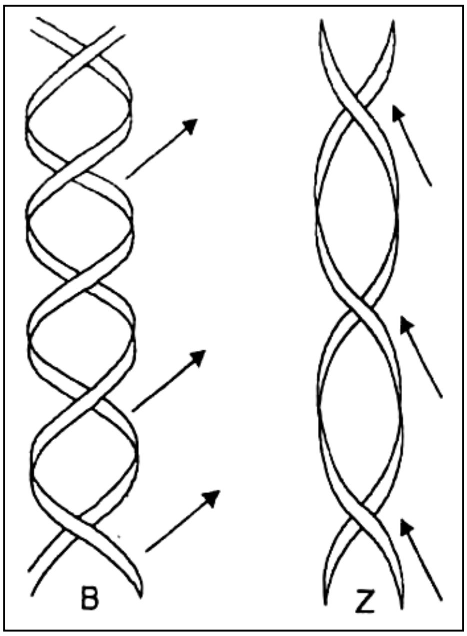
कुछ अन्य रूप जैसे D तथा E भी पाए जाते हैं जिनमें एक चक्कर में क्षारकों की संख्या क्रमशः 8 और $7\frac{1}{2}$ होती है। ये उन DNA अणुओं में पाए जाते हैं जिनमें ग्वानिन नहीं होता।

Z-DNA अथवा वामावर्त DNA (Z-DNA or Left-handed DNA)– वाटसन एवं क्रिक द्वारा दिए गए मॉडल के बाद समय्-समय पर अन्य मॉडल भी प्रस्तुत किए जाते रहे हैं। इनमें वु (Wu, 1970), आर्नोट (1968) तथा वेंग (Wang, 1979) द्वारा प्रस्तुत मॉडल प्रमुख है। वेंग (1979) द्वारा दिया गया DNA का मॉडल

टिप्पणी

कृत्रिम रूप से संश्लेषित किया गया है। इसे क्रिस्टल रूप में प्राप्त किया गया है। इसमें DNA द्विक् कुण्डल का उपयोग किया गया जिसमें CGC GCG एकान्तर क्रम में उपस्थित थे। अध्ययन करने पर ज्ञात हुआ कि यह DNA वामावर्त था तथा इसमें कुछ ऐसे नए लक्षण पाए गए जो वाटसन एवं क्रिक द्वारा प्रस्तुत B-DNA में नहीं पाए गए थे। Z-DNA में निम्नलिखित लक्षण पाए जाते हैं :

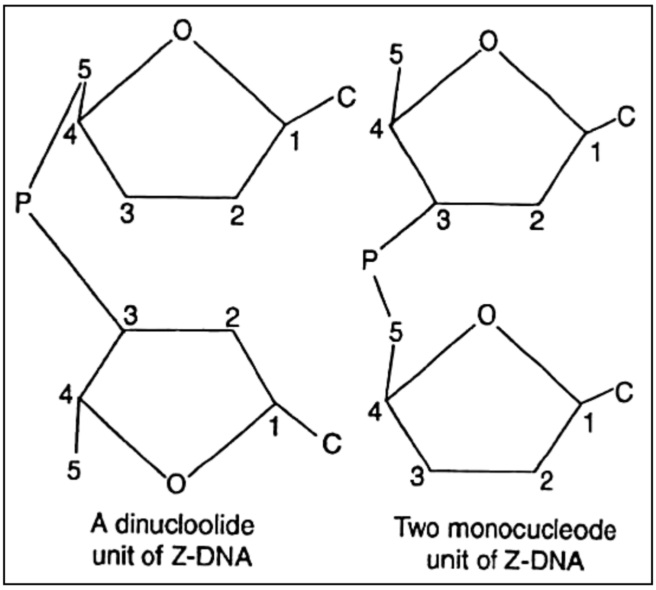
1. यह द्विक् कुण्डलीय होता है किन्तु यह B-DNA की अपेक्षा अधिक लम्बा व पतला होता है।
2. इसका कुण्डलन (Coiling) बायीं ओर (Left sided) होता है जबकि B-DNA में कुण्डलन दायीं ओर होता है। (चित्र 3.10)
3. Z-DNA के दोनों सूत्र भी B-DNA के ही समान प्रति समान्तरता प्रदर्शित करते हैं। अतः $G \equiv C$ के साथ युग्मन करता है।
4. पॉलीमर में अणुओं के विभिन्न विन्यास के कारण, Z-DNA की फॉस्फेट बैकबोन जिगजेग (Zig-zag) रूप में चलती है, जबकि B-DNA में यह नियमित होती है।
5. Z-DNA में ग्वानिन से जुड़ी हुई शर्करा का 'O' ऊपर को निर्दिष्ट होता है तथा साइटोसिन से जुड़ी हुई शर्करा का 'O' श्रृंखला में नीचे की ओर निर्दिष्ट होता है (चित्र 20.10)। इस प्रकार शर्करा के अणु एकान्तर व्यवस्था मे पाए जाते हैं अतः इस Z-DNA में रिपीटिंग इकाई (Repeating unit) डाइन्यूक्लिओटाइड होगी जबकि B-DNA में यह मोनोन्यूक्लिओटाइड होती है।



चित्र क्र. 3.10: **B and Z conformations of DNA. As indicated by arrows B is right-handed, while form Z is left-handed**

6. Z-DNA में एक चक्कर में 12 क्षार युग्म होते हैं तथा 6 रिपीटिंग डाइन्यूक्लिओटाइड इकाइयाँ होती हैं, जबकि B-DNA में एक चक्कर में 10 क्षार युग्म एवं 10 ही मोनोन्यूक्लिओटाइड इकाइयाँ होती है।
7. Z-DNA के द्विक् कुण्डल की एक हेलिक्स (Helix) में 12 क्षार युग्म होते हैं इसलिए प्रत्येक रिपीटिंग इकाई का ट्विस्ट का कोण (Angle of twist) 60^o होता है ($360^o/6 = 60^o$) = 60^o जबकि B-DNA में यह ($360^o/10$) = 36^o होता है।
8. Z-DNA की एक पूर्ण हेलिक्स 45 Å की जबकि B-DNA में यह 34 Å की होती है।
9. Z-DNA का व्यास 18 Å होता है।

वाटसन तथा क्रिक मॉडल का जैविक महत्व (Biological importance of Watson and Crick's model)– DNA की वाटसन एवं क्रिक द्वारा दी गई संरचना इसके निम्नलिखित कार्यों की व्याख्या करने में सहायक सिध्द हुई है :



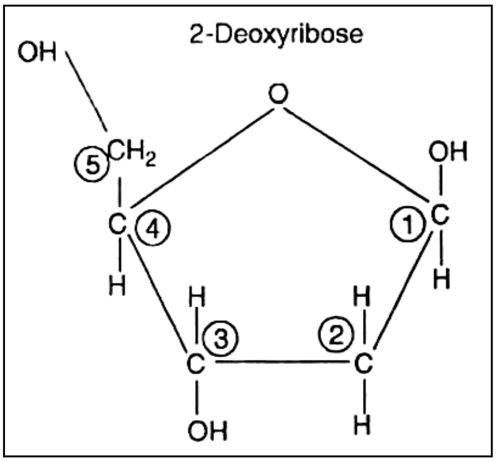
चित्र क्र. 3.11: **Orientation of adjacent sugar residues in Z-DNA and B-DNA**

1. **स्वतः द्विगुणन (Self duplication)**– DNA के सूत्रों का पूरक स्वभाव यह बताता है कि DNA स्वतः द्विगुणन कर सकता है। DNA की द्विक्‌कुण्डलिनी (Double helix) का प्रत्येक सूत्र टैम्पलेट (Template) के समान कार्य करके अपना प्रतिरूप बना सकता है।

2. **संदेशों का प्रेषण (Transmission of information)**– DNA की संरचना प्रोटीन संश्लेषण के लिए संदेशों के प्रेषण का सरलतापूर्वक स्पष्टीकरण करती है, क्योंकि ये संदेश नाइट्रोजीनस क्षारों के अनुक्रम के रूप में कोडित रहते हैं, एवं इस अनुक्रम को m-RNA में कोडित करके उसे प्रोटीन संश्लेषण के लिए कोशिका में ले जाया जाता है।

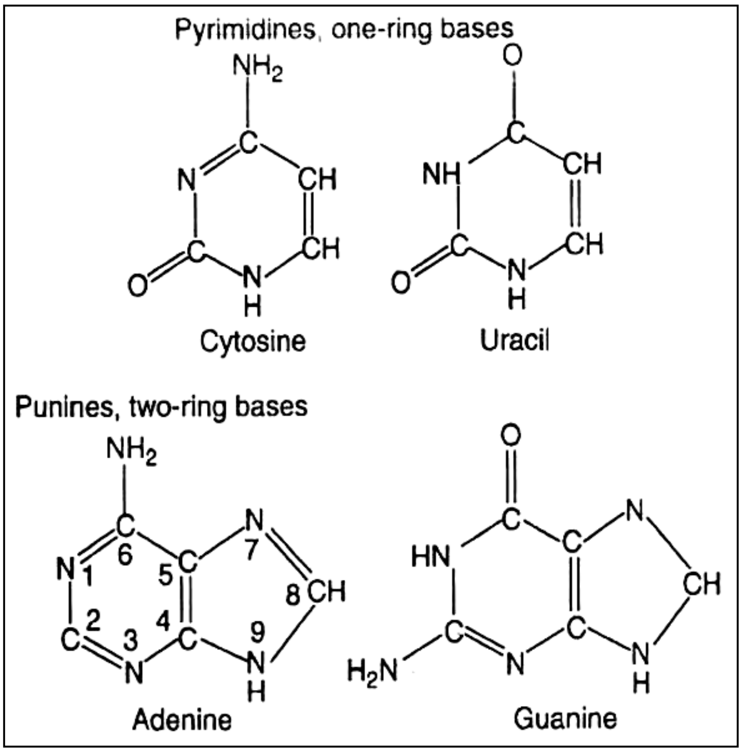
3.2.2 राइबोन्यूक्लिक अम्ल (Ribonucleic Acid)

न्यूक्लिक अम्ल का दूसरे प्रकार का न्यूक्लिक अम्ल राइबोन्यूक्लिक अम्ल (Ribonucleic acid) होता है।



चित्र क्र. 3.12: **Structural formula of ribose sugar.**

उपस्थिति (Occurrence)– RNA मुख्य रूप से कोशिकाद्रव्य तथा केन्द्रिक (Nucleolus) में पाया जाता है।



चित्र क्र. 3.13: **Structural formulae of nitrogenous bases in RNA**

कोशिकाद्रव्य में यह मुक्त रूप से मिलता है तथा राइबोसोम (Ribosome) के साथ भी RNA, माइटोकॉण्ड्रिया, हरितलवक व यूकेरियोटिक कोशाओं में भी पाया जाता है।

RNA की संरचना (Structure of RNA)

DNA की तरह RNA भी कई न्यूक्लिओटाइडों का बना होता है। यह सामान्यतया एक सूत्री (Single stranded) रचना होती है, जो स्वयं वलित होकर द्वि-कुण्डलिनी रचना बना सकता है। RNA के न्यूक्लिओटाइडों में राइबोज शर्करा (Ribose) शर्करा होती है (चित्र 3.12)। RNA के न्यूक्लिओटाइड, राइबोन्यूक्लिओटाइड कहलाते हैं।

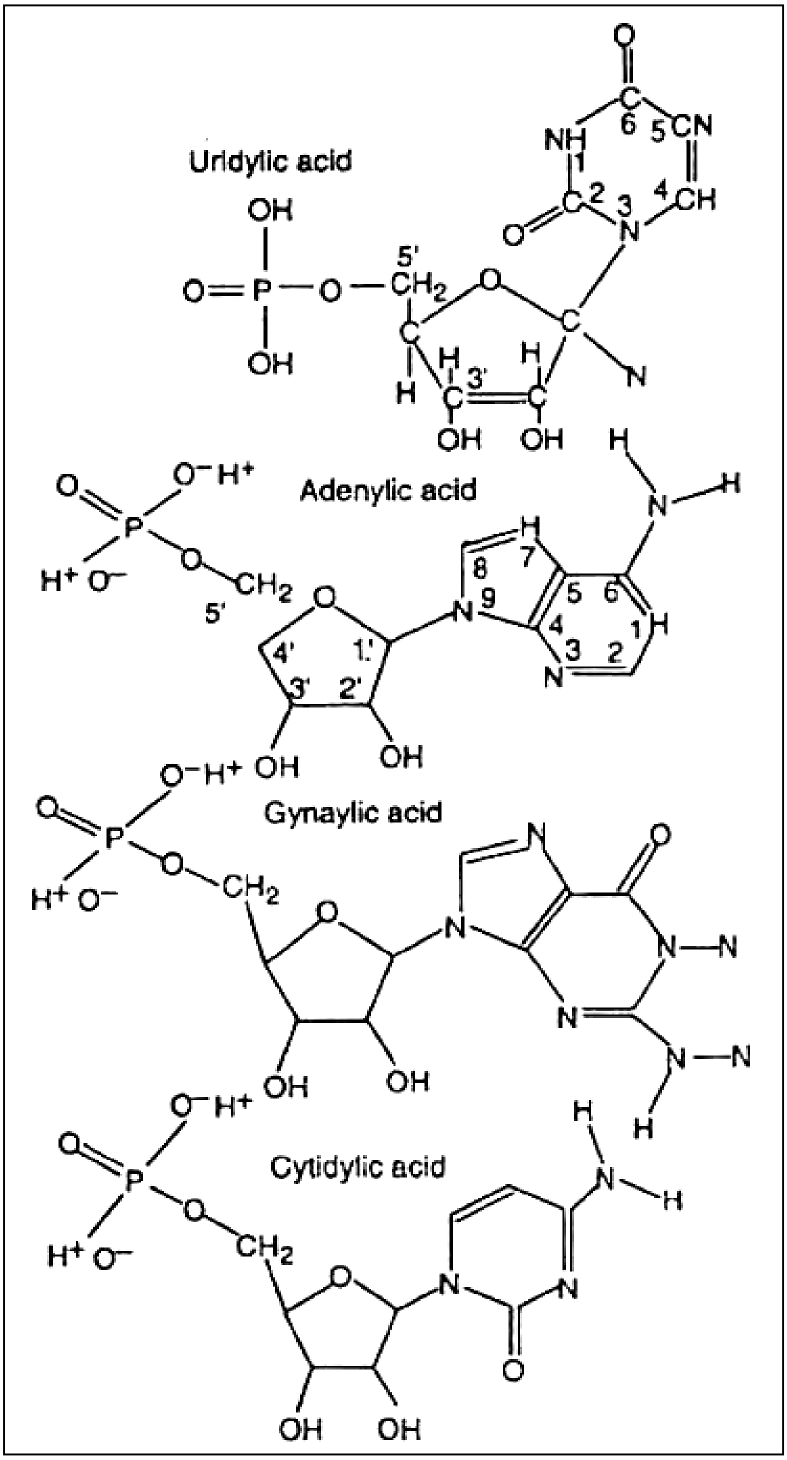
क्षारक (Bases)– RNA में पाए जाने वाले क्षारक भी दो प्रकार के होते हैं– पिरिमिडिन (Pyrimidine) तथा प्यूरिन (Purine) क्षारक। दोनों क्षारक शर्करा के कार्बन नम्बर 1 पर लगे होते हैं। पिरिमिडिन, एक वलय यौगिक (Single ring compound) तथा प्यूरिन दो वलय (Double ring) यौगिक होते हैं (चित्र 3.13)। RNA में साइटोसिन तथा यूरेसिल (Cytosine and uracil) नामक पिरिमिडिन तथा एडिनाइन व ग्वानिन (Adenine and guanine) नामक प्यूरिन पाए जाते है।

न्यूक्लिओसाइड (Nucleoside)– एक क्षारक व एक शर्करा अणु के संयोजित रूप को न्यूक्लिओसाइड कहते हैं। RNA में निम्नलिखित चार न्यूक्लिओसाइड होते हैं:

1. साइटिडीन (Cytidine), 2. यूरिडीन (Uridine), 3. एडिनोसीन (Adenosine), (4) ग्वानोसीन (Guanosine)। एक न्यूक्लिओसाइड की शर्करा का कार्बन नम्बर 1 पिरिमिडिन के तीसरे स्थान वाली नाइट्रोजन के साथ अथवा प्यूरिन की नवें स्थान वाली नाइट्रोजन के साथ जुड़ा रहता है।

न्यूक्लिओटाइड (Nucleotide)– एक न्यूक्लिओसाइड के साथ फॉस्फोरिक अम्ल के एक अणु के संयोग से एक न्यूक्लिओटाइड बनती है। फॉस्फेट समूह शर्करा अणु के कार्बन नम्बर 5 से अथवा कार्बन नम्बर 3 से सहलग्न रहता है। शर्करा से फॉस्फेट समूह से सहलग्न स्थान के अनुसार ही न्यूक्लिओटाइडों को 5' P^3OH न्यूक्लिओटाइड अथवा 3' P^5OH न्यूक्लिओटाइड कहा जाता है। राइबोस शर्करा में, फॉस्फेट समूह कार्बन नम्बर 2 से भी सहलग्न हो सकता है, क्योंकि इसमें नम्बर 2 पर भी हाइड्रॉक्सिल समूह पाया जाता है। किन्तु जीवों में सामान्यतया शर्करा मे 5 वें या तीसरे स्थान पर ही फॉस्फेट समूह जुड़ा रहता है। इस प्रकार RNA में निम्नलिखित चार न्यूक्लिओटाइड पायी जाती है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 3.14: **The four nucleotides in RNA**

1. साइटिडिलिक अम्ल,
2. यूरिडिलिक अम्ल,
3. एडिनेलिक अम्ल,
4. ग्वानिलिक अम्ल (चित्र 3.14)।

DNA सम्भवतः हमेशा आनुवंशिक होता है, जबकि RNA केवल कभी-कभी ही आनुवंशिक होता है। अतः यद्यपि कुछ जीवों में RNA द्वारा आनुवंशिक सूचना का संचरण किया जाता है किन्तु जीवों में मिलने वाला अधिकांश RNA, उनमें होने वाली विभिन्न प्रतिक्रियाओं में भाग लेता है। इस प्रकार RNA दो प्रकार का होता है– (1) आनुवंशिक, (2) अनानुवंशिक।

आनुवंशिक RNA (Genetic RNA)– अधिकांश पादप वायरसों (Plant viruses) तथा कुछ बैक्टीरियल वायरसों (Bacterial viruses) में आनुवंशिक पदार्थ RNA होता है। इस RNA में वे सभी सूचनाएँ होती हैं जो उच्च श्रेणी के जीवों में मिलने वाले DNA में पायी जाती हैं। वायरसों में पाया जाने वाला RNA एकसूत्री या द्विसूत्री हो सकता है। जब RNA द्विसूत्री होता है तो सामान्यतया इसमें क्षारक युग्मन (Base pairing) उसी प्रकार का होता है जैसा RNA में। एकसूत्री या द्विसूत्री RNA वाले विभिन्न वायरस सारणी में दिए गए हैं (तालिका 3.2)।

अनानुवंशिक RNA (Non-genetic RNA)– अधिकांश जीवों में जिनमें DNA आनुवंशिक पदार्थ के रूप में पाया जाता है उनमें RNA बहुत अधिक मात्रा में पाया जाता है किन्तु यह अनानुवंशिक होता है। इसका संश्लेषण DNA टेम्पलेट (DNA template) पर ही होता है तथा यह तीन प्रकार का होता है

(1) मैसेन्जर RNA,

(2) राइबोसोमल (RNA), ट्रान्सफर RNA।

1. **मैसेन्जर RNA** (Messenger RNA or m-RNA)

m-RNA प्रोटीन संश्लेषण के लिए, DNA संदेश लेकर, राइबोसोम तक पहुँचाता है अर्थात् यह संदेशवाहक का कार्य करता है इसीलिए **जेकॉब** एवं **मोनाड** (Jacob and Monad, 1961) ने 1961 में इस RNA को मैसेन्जर RNA कहा। यह कोशिका में उपस्थित कुल RNA का 5% से 10% तक होता है। एक औसत आकार के m-RNA का अणु भार 5,00,000 डाल्टन हो सकता है।

सारणी क्र. 3.2: Different RNA viruses and the nature of RNA associated with them

Virus	Type of RNA
Plant viruses	
TMV	Single stranded
Wound tumour	Double stranded
Animal viruses	
Influenza virus	Single stranded
Rous sarcoma	Single stranded
Poliomyelitis	Single stranded
Reovirus	Double stranded
Bacteriophages	
MS2, F2, r17	Single stranded

टिप्पणी

m-RNA, DNA के दोनों सूत्रों में से किसी एक सूत्र के पूरक सूत्र के रूप में बनता है। इसीलिए प्रत्येक m-RNA में क्षारों के विन्यास का क्रम DNA के उस भाग के समान होता है जिससे उसका अनुलेखन हुआ है। अन्तर केवल इतना होता है कि RNA में थायमिन के स्थान पर यूरेसिल (Uracil) पाया जाता है। केन्द्रक में संश्लेषित होने के बाद m-RNA तुरन्त ही विसरित होकर कोशिकाद्रव्य में आ जाता है और राइबोसोमों की सतह पर निक्षेपित हो जाता है जहाँ m-RNA प्रोटीन संश्लेषण के लिए विभिन्न अमीनो अम्लों के परस्पर संयोजन के लिए टेम्पलेट या कार्य करता है। प्रोकेरियोट में m-RNA सामान्यतया अस्थायी होता है तथा कुछ ही प्रेषणों के बाद विघटित होने लगता है, किन्तु यूकेरियोट में यह अपेक्षाकृत बहुत समय तक स्थायी होता है।

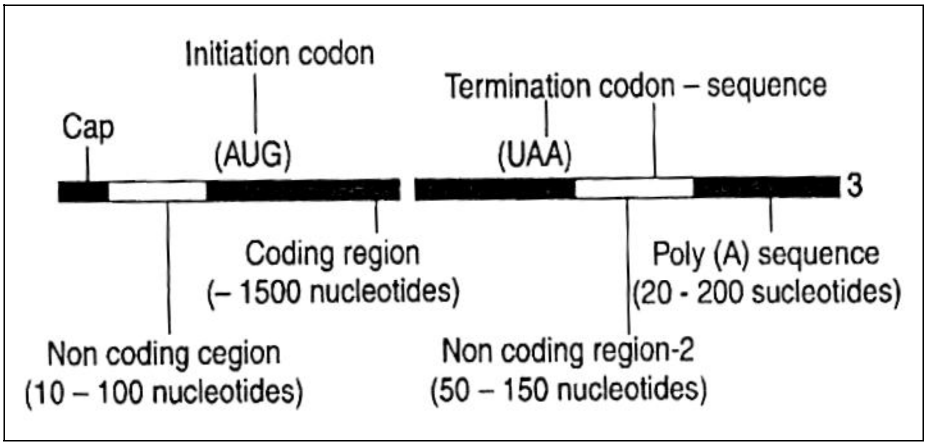
m-RNA की विषमांगता (Heterogeneity of m-RNA)– m-RNA के अणु विषमांगी होते हैं, क्योंकि इनके अणुओं के आकार एवं आण्विक भार में भिन्नता होती है। इनकी विषमांगता दो कारकों पर निर्भर होती है :

- सिस्ट्रॉन का आकार एवं संख्या
- प्रोटीन अणु का आकार।

सिस्ट्रॉनों की संख्या के आधार पर m-RNA दो प्रकार का होता है :

(i) **मोनोसिस्ट्रॉनिक** m-RNA (Monocistronic m-RNA)– इसमें केवल एक सिस्ट्रॉन के संकेत अनुलेखित होते हैं। ये प्रोटीन के केवल एक अणु का संश्लेषण कर सकता है।

(ii) **पॉलीसिस्ट्रॉनिक m-RN**A (Polycistronic m-RNA)– इसमें एक से अधिक सिस्ट्रॉनों के संकेत निहित होते हैं। इस प्रकार m-RNA एक से अधिक प्रोटीन का संश्लेषण कर सकता है।



चित्र क्र. 3.15: General features of eukaryotic m-RNA

m-RNA के सामान्य रचनात्मक लक्षण (General structural features of m-RNA)– यूकेरियोटिक mRNA में निम्नलिखित विशेष लक्षण पाए जाते हैं (चित्र 3.15):

(i) कैप (Cap)– अधिकांश यूकेरियोटिक कोशिकाओं तथा कुछ जन्तु वायरसों में m-RNA के 5′ सिरे पर एक कैप पायी जाती है जिसमें मिथाइलेटेड ग्वानिन (Methylated guanine) होती है। प्रोटीन संश्लेषण की दर कैप की उपस्थिती पर निर्भर होती है। कैप की अनुपस्थिती में m-RNA राइबोसोम के साथ ठीक से बंधन नहीं बना पाता।

(ii) नॉन-कोडिंग क्षेत्र-1 (NC-1 or Non-coding Region-1)– कैप के तुरन्त बाद 10 से 100 न्यूक्लिओटाइडों से बना भाग होता है, इस भाग में A तथा U अधिक मात्रा में पाए जाते हैं। यह भाग प्रोटीन के लिए अनुवादित नहीं होता।

(iii) प्रारम्भिक कोडोन (Initiation codon)– प्रोकेरियोट तथा यूकेरियोट दोनों में ही प्रारम्भिक कोडोन AUG होता है।

(iv) कोडिंग क्षेत्र (Coding Region)– इस क्षेत्र में लगभग 1,500 न्यूक्लिओटाइड होती हैं तथा यह भाग प्रोटीन के लिए अनुवादित (Translate) होता है।

(v) टर्मिनेशन कोडोन (Termination codon)– m-RNA के अनुवाद का टर्मिनेशन, टर्मिनेशन कोडोन द्वारा किया जाता है। यूकेरियोट में ये UAA, UAG तथा UGA होते हैं।

(vi) नॉन-कोडिंग क्षेत्र-2 (NC-2 or Non-coding region-2)– इस भाग में 50-150 न्यूक्लिओटाइड होती हैं तथा यह भाग प्रोटीन में अनुवादित नहीं होता। इस भाग में एक AAUAAA क्रम होता है।

(vii) पॉली-A अनुक्रम (Poly-A Sequence)– पॉलिएडिनायलेट या पॉली–A (Poly-adenylate) अनुक्रम होता है जिसमें आरम्भ में 200-250 न्यूक्लिओटाइड होती हैं जो उम्र (Age) के साथ धीरे-धीरे कम होती जाती है। पॉली (A) अनुक्रम m-RNA में केन्द्रक में ही जोड़ा जाता है।

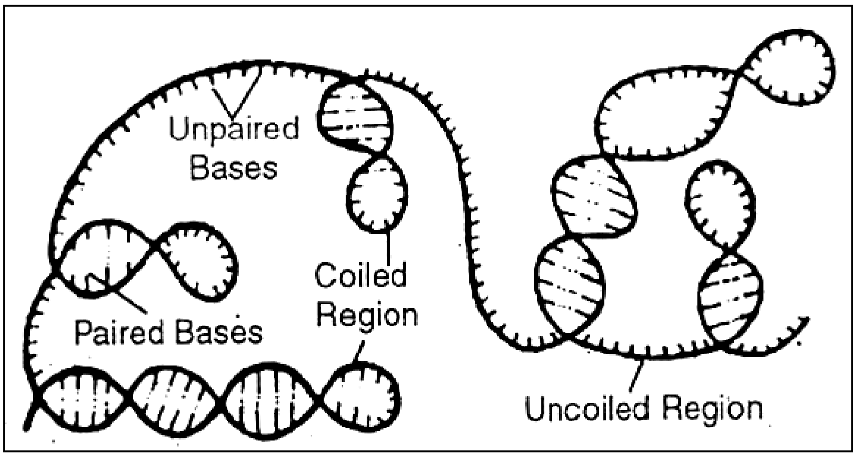
2. **राइबोसोमल RNA या r-RNA (Ribosomal RNA)**– जैसा कि इसके नाम से स्पष्ट होता है, ये राइबोसोम (Ribosome) में पाए जाते हैं। कोशिका में ये कुल RNA का लगभग 80% होते हैं। राइबोसोम प्रोटीन तथा RNA के बने होते हैं। प्रोकेरियोट के 70 S राइबोसोम में 30 S और 40 S की दो उप-इकाइयाँ होती हैं। 30 S उप-इकाई में 16 S-rRNA जबकि 50 S उप-इकाई में 23 S और 5 S-rRNA होता है।

यूकेरियोट के 80 S राइबोसोम में दो उप-इकाइयाँ 40 S o 60 S की होती हैं। कशेरुकी जीवों की 40 S उप-इकाई में 18 S r-RNA जबकि 60 S उप-इकाई में 28-29 S, 5.8 S और 5S rRNA होता है। पौधों तथा अकशेरुकी जीवों की 40 S और उप-इकाई में 16-18 S r-RNA तथा 60 S उप–इकाई में 25 S तथा 5 S, 5-8 S r-RNA पाए जाते हैं। E.coli में केवल 23 S व 16 S r-RNA पाए जाते हैं।

उपर्युक्त वर्णन से ज्ञात होता है कि सैडिमेन्टेशन (Sedimentation) तथा अणु भार (Molecular weight) के आधार पर राइबोसोमल RNA तीन प्रकार के होते हैं:

टिप्पणी

1. पहली श्रेणी मे वे r-RNA आते हैं जिनका अणु भार उच्च अर्थात् एक मिलियन (One million) से अधिक होता है, उदाहरणार्थ 21–29 S RNA।
2. द्वितीय श्रेणी में उच्च अणु भार वाले वे r-RNA आते हैं जिनका अणु भार एक मिलियन से कम होता है, उदाहरणार्थ 12 S - 18 S r-RNA।
3. तृतीय श्रेणी में कम अणु भार वाले r-RNA होते हैं। उदाहरणार्थ 5 S r-RNA।



चित्र क्र. 3.16: **Secondary structure of r-RNA : As an extended strand**

क्षार संगठन (Base Composition)– r-RNA एवं m-RNA की तुलना में r-RNA में क्षार की मात्रा भिन्न होती है। ग्वानिन व साइटोसिन की मात्रा अपेक्षाकृत अधिक होती है। E.coli में क्षार घटकों का मोलर अनुपात (Molar ratio) इस प्रकार होता है :एडिनाइन 21 : यूरेसिल 19 : ग्वानिन 36 : साइटोसिन 23। कई विभिन्न जीवों में r-RNA का क्षार अनुपात लगभग समान होता है जो यह प्रदर्शित करता है कि r-RNA में रचनात्मक समानता पायी जाती है। आयनिक शक्ति (Ionic strength), तापक्रम (Temperature) तथा pH के अनुसार r-RNA अणु छोटी सघन छड़ी (Short compact rod) के समान, कुण्डल के समान अथवा फैले हुए सूत्र के समान (Compact coil or extended strand) होते हैं। राइबोसोमल RNA एकसूत्री (Single stranded) होता है। यही सूत्र कुछ भागों में कुण्डलित हो जाता है तथा हैलिक्स (Helix) बनाता है। हैलिक्स भाग ऋणात्मक या धनात्मक (Negative or positive) पारस्परिक क्रियाएँ (Interactions) दर्शाते हैं। हैलिक्स भाग में अधिकांश क्षार युग्म पूरक होते हैं व हाइड्रोजन बन्ध द्वारा जुड़े होते हैं। शेष भाग जो मुड़ते नहीं है अथवा एकसूत्री ही होते हैं, में पूरक क्षार नहीं पाए जाते हैं। अतः r-RNA में प्यूरिन तथा पिरिमिडिन बराबर नहीं होते। r-RNA लगभग दो पीढ़ियों तक स्थायी रहते हैं।

3. ट्रान्सफर – RNA या t-RNA (Transfer - RNA): *t*-RNA अणुओं को विलयशील RNA (Soluble RNA), सुपरनेटेन्ट- RNA (Supernatant- RNA) भी कहते हैं। RNA कोशिका में RNA के कुल भार का 10-15% होता है। इनका अणुभार 25,000 से 30,000 डाल्टन होता है। यूकेरियोट के परिपक्व t-RNA का सैडिमेन्टेशन गुणांक 3-8 S होता है। यह लगभग 73-93 न्यूक्लिओटाइडों का बना

होता है। प्रत्येक बैक्टीरियल कोशा में लगभग 100 या अधिक प्रकार के *t*-RNA पाए जाते हैं। t-RNA का कार्य अमीनो अम्ल को पहचान कर उसे m-RNA तक ले जाना है। पहले यह समझा जाता था कि प्रोटीन संश्लेषण के लिए 20 अमीनो अम्ल होते हैं, इसीलिए t-RNA भी 20 होते हैं– प्रत्येक अमीनो अम्ल के लिए एक *t*-RNA। किन्तु कई घटनाओं में एक अमीनो अम्ल के लिए दो *t*-RNA होते हैं। इस प्रकार अमीनो अम्लों की संख्या से अधिक *t*-RNA पाए जाते हैं। *t*-RNA राइबोसोम तथा m-RNA पर स्थित विशिष्ट कोडॉन को भी पहचानते हैं।

t-RNA का संश्लेषण केन्द्रक में DNA टेम्पलेट (Template) द्वारा ही होता है। केवल 0.025% DNA, t-RNA के लिए कोड करता है।

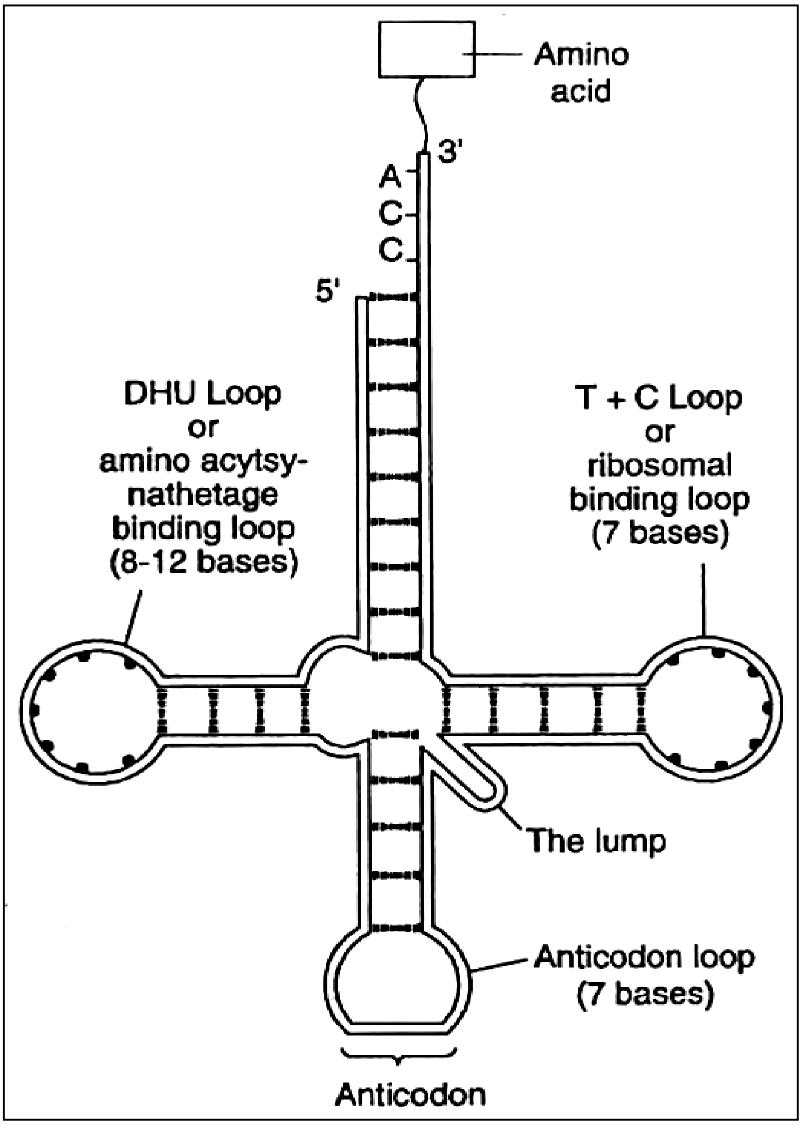
रचना (Structure)– पिछले कुछ वर्षों में *t*-RNA के छोटे परिमाण के कारण इसकी संरचना का विस्तृत अध्ययन हो सका।

(I) *t*-RNA की द्वि-विमीय संरचना या क्लोवर पत्ती मॉडल (Two dimensional structure of t-RNA or clover leaf model)– *t*-RNA की संरचना का सबसे पहले **रॉबर्ट हॉले** (Robert Holley) ने सन् 1965 में अध्ययन किया था। इस t-RNA का नाम यीस्ट एलेनाइन *t*-RNA (Yeast alanine t-RNA) था। इसके बाद कई विभिन्न *t*-RNA का अध्ययन किया गया किन्तु सभी की आधारभूत संरचना हॉले द्वारा अध्ययन किए गए *t*-RNAके समान थी। t-RNA की संरचना की आधारभूत योजना (चित्र 3.17) के समान होती है जो क्लोवर पत्ती के समान होती है, इसीलिए इसे क्लोवर लीफ मॉडल कहा जाता है। *t*-RNA की अनेक जातियों की विस्तृत संरचनाओं के आधार पर उनकी संरचना के विषय में निम्न कुछ सामान्य लक्षण दिए जा सकते हैं:

1. सभी प्रकार के t-RNA में असामान्य न्यूक्लिओसाइडों की एक बड़ी संख्या पायी जाती है। इनमें से कुछ मुख्य प्रकार हैं– स्यूडोयूरिडिन (Pseudouridine), इनोसीन (Ionosine, I), डाइहाइड्रोयूरिडिन (DHU)। सामान्य क्षारकों से ये क्षारक उनके मिथाइलेशन द्वारा प्राप्त हो सकते हैं।
2. A : U तथा G : C अनुपात लगभग इकाई में होते हैं जिससे यह अनुमान होता है कि *t*-RNA में भी DNA की तरह द्विकुण्डलित खण्ड बनते हैं।
3. G : C क्षारक युग्म अधिक होते हैं।
4. सभी *t*-RNA की तृतीय संरचना भी होती है। इनकी संरचना के स्थायीकरण के लिए Mg ion की सान्द्रता महत्वपूर्ण है।
5. प्रत्येक *t*-RNA में 4 लूप्स (Loops) I, II, III और IV तथा 5 स्टेम (5-Stems) a, b, c, d और e होते हैं।
6. क्लोवर पत्ती मॉडल के अनुसार *t*-RNA की एकल पॉलीन्यूक्लिओटाइड श्रृंखला स्वयं वलित (Folded) हो जाती है जिससे 3' सिरा व 5' सिरा पास-पास हो जाते हैं। इस प्रकार 5 भुजाएँ (Arms) बनाती हैं। प्रत्येक भुजा में एक स्टेम व एक लूप होता है। लूप्स में क्षार युग्मक नहीं पाया जाता है। एक भुजा में केवल स्टेम होता है, लूप अनुपस्थित होता है। यह

टिप्पणी

भुजा एक्सेप्टर भुजा (Acceptor arm) कहलाती है। इसके 3' सिरे पर CCA अनुक्रम होता है, जिस पर अमीनो एसिल सिन्थेटेज (Amino acyl synthatase) एन्जाइम की सहायता से एक विशिष्ट अमीनो अम्ल जुड़ता है। इस भुजा में 7 क्षार युग्म तथा 4 अयुग्मित न्यूक्लिओटाइड (Unpaired nucleotides) होते हैं। चारों अयुग्मित न्यूक्लिओटाइड में से CCA 3' सिरे पर पाया जाता है। t-RNA के 5' सिरे ग्वानिन या साइटोसिन होता है। अन्य चार भुजाएँ 0 भुजा, एन्टिकोडॉन भुजा वेरियेबल, $T\psi C$ भुजाएँ कहलाती हैं।



चित्र क्र. 3.17: **Basic plan of the structure of t-RNA**

द्वितीय भुजा D या DHU भुजा कहलाती है जो अमीनो एसिल सिन्थेटेज से बन्धन में भाग लेती है। इसमें 15-18 न्यूक्लिओटाइड होती है जिनमें से 3-4 क्षार युग्म स्टेम में तथा 7-11 अयुग्मित न्यूक्लिओटाइड लूप में होती हैं। एक भुजा का लूप, लूप I या डाइहाइड्रोयूरिडिन लूप कहलाता है। इसमें दो वेरियेबल भाग α

तथा β होते हैं। अमीनो एसिल सिन्थेटेज साइट जो कि अमीनो अम्ल एक्टिवेटिंग (Amino acid activating) एन्जाइम को पहचानती है D लूप में तथा उसका कुछ भाग एक्सेप्टर भुजा की 5′ की ओर स्थित होता है।

तृतीय भुजा एन्टिकोडॉन भुजा (Anticodon arm) जो कि m-RNA में विशिष्ट कोडॉन से क्षार युग्मन करती है। इसके स्टेम में 5 क्षार युग्म होते हैं। इसका लूप, लूप II कहलाता है जिसमें 7 अयुग्मित न्यूक्लिओटाइड होती हैं जिनमें से तीन एन्टिकोडॉन बनाती है। एन्टिकोडॉन m-RNA पर 3 पूरक क्षारों को पहचानती हैं। एन्टिकोडॉन के 3' की ओर हाइपरमॉडिफाइड प्यूरिन (Hypermodified purine) (H) होती है जबकि 5' की ओर U और पिरीमिडीन (Y) होता है।

चतुर्थ भुजा वेरियेबल भुजा या लम्प (Lump) कहलाती है। इसका लूप, लूप-III कहलाता है। वेरियेबल भुजा में कभी-कभी स्टेम नहीं होता केवल 4-5 क्षारों से बना लूप होता है। जबकि अन्य t-RNA में 13-21 न्यूक्लिओटाइड होते हैं व लूप एवं स्टेम को सफलतापूर्वक अलग-अलग पहचाना जा सकता है।

पाँचवी तथा अन्तिम भुजा $T\psi C$ भुजा कहलाती है। इसके लूप में 7 न्यूक्लिओटाइड तथा स्टेम 5 क्षार युग्म होते हैं। इस भुजा की सहायता से t-RNA राइबोसोम से बंधन करता है। अतः इसका लूप राइबोसोमल बाइण्डिंग लूप (Ribosomal binding loop) कहलाता है। यह भुजा राइबोसोम को पहचानती भी है।

असामान्य क्षार (Unusual bases)– सामान्य क्षार A, U, G और C के अतिरिक्त t-RNA में कुछ असामान्य क्षार भी होते हैं– मिथाइल ग्वानिन (Methyl guanine – GMe), डाइमिथाइल ग्वानिन (Dimethyl guanine – GMe_2) मिथाइल साइटोसिन (Methyl cytosine–Me), राइबोथायमिन (Ribothymine – T), स्यूडोयूरिडिन (Pseudouridine - ψ), डाइहाइड्रोयूरिडिन (Dihydrouridin – DHU, H_2U, UH_2) इनोसीन (Inosine-I) तथा मिथाइल इनोसिन (Methyl inosine – MeI)।

वर्गीकरण (Classification)– कई विभिन्न t-RNA का अध्ययन करने पर ज्ञात होता है कि एक्सेप्टर स्टेम, एन्टिकोडॉन भुजा तथा $T\psi C$ भुजा की रचना स्थिर होती है। किन्तु D तथा वेरियेबल भुजाओं में अन्तर पाए जाते हैं। इन्हीं अन्तरों के आधार पर t-RNA के 3 वर्ग (Classes) बनाए गए हैं:

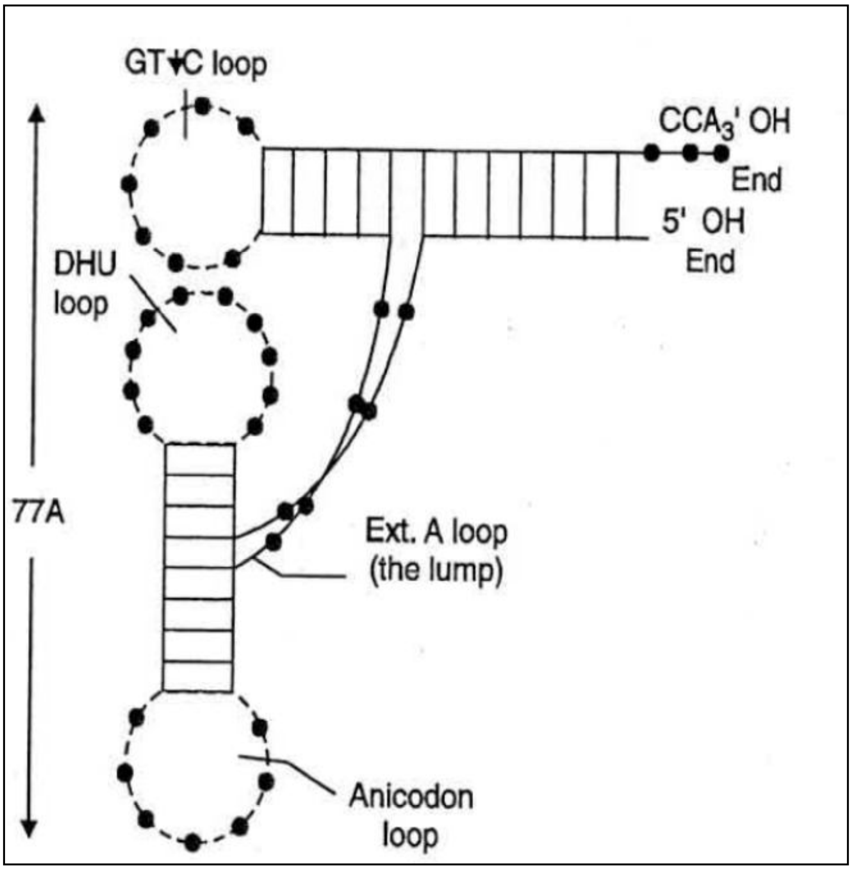
1. **वर्ग I** (Class I) –D स्टेम में 4 क्षार युग्म तथा वेरियेबल लूप में 4-5 क्षारक।
2. **वर्ग II** (Class II)-D स्टेम में 3 क्षार युग्म तथा वेरियेबल लूप में 4-5 क्षारक।
3. **वर्ग III** (Class III) – D स्टेम में 3 क्षार युग्म व बड़ी वेरियेबल भुजा।

टिप्पणी

केवल वेरियेबल भुजा के आधार पर t-RNA दो प्रकार के होते हैं:

1. वर्ग I (Class I)– जिनके वेरियेबल लूप में 4-5 क्षारक होते हैं।
2. वर्ग II (Class II)– जिनकी भुजा बड़ी होती है जिसमें 13-21 क्षारक होते हैं:

(II) t-RNA की त्रि-विमीय संरचना (Three dimensional structure of *t*-RNA)– *t*-RNA के 1968 में क्रिस्टलीय रूप (Crystal form) में उपलब्ध हो जाने के बाद इसकी त्रि-विमीय संरचना (Three – dimensional structure - TDS) का एक्स-रे क्रिस्टोलोग्राफी (X-ray crystallography) द्वारा अध्ययन किया जा सका। इसकी संरचना के लिए कई मॉडल प्रस्तुत किए गए किन्तु 1973 में **एस. एच. किम** (S. H. Kim) द्वारा प्रस्तुत मॉडल को सर्वसम्मति से स्वीकार किया गया। उनके अनुसार t-RNA का TDS अंग्रेजी भाषा के L के आकार का होता है (चित्र 3.18) जिसकी मोटाई 20 Å होती है।



चित्र क्र. 3.18: **Digrammatic representation of L-shaped three-dimensional structure of t-RNA**

द्वि-विमीय क्लोवर के पत्ती रूप से इसकी उत्पत्ति सरलता से की जा सकती है। TDS के संरूपण (Conformation) में किसी प्रकार की विकृति किये बिना ही इसकी भुजा को बढ़ाया जा सकता है। इसका CCA स्टेम बाहर निकल आता है और अलग-अलग अभिविन्यास धारण कर सकता है।

टिप्पणी

सारणी क्र.3.2: DNA तथा RNA में अन्तर

Deoxyribose Nucleic Acid (DNA)	Ribo Nucleic Acid (RNA)
1. यह मुख्यतः गुणसूत्रों में होता है।	1. यह मुख्यतः कोशिकाद्रव्य में होता है तथा इसकी कुछ मात्रा न्यूक्लियोलस व केन्द्रकद्रव्य में भी होती है।
2. इसके एक अणु में पॉलिन्यूक्लिओटाइड्स की दो कुण्डलिनी (Helix) होती हैं जो सर्पिलाकार क्रम में रस्सी के समान ऐंठी रहती हैं।	2. यह मुख्यतः पॉलिरिबोटाइड्स के एक ही स्ट्रैण्ड का बना होता है।
3. इसमें डीऑक्सीरिबोस शर्करा होती है।	3. इसमें केवल रिबोस शर्करा होती है।
4. इसमें पिरिमिडिन्स व प्यूरीन्स समान मात्रा में होते हैं।	4. इसमें इन दोनों का समान मात्रा में पाया जाना आवश्यक नहीं है।
5. इसमें एडिनीन व ग्वानिन (प्यूरीन्स) तथा साइटोसीन व थायमीन (पिरामिडीन) नामक नाइट्रोजिनस क्षार होते हैं।	5. इसमें थायमीन के स्थान पर यूरेसिल बेस होता है।
6. DNA में क्षार-संगठन $A/T = G/C = 1$ होता है।	6. इसमें ऐसा नहीं होता है।
7. DNA आनुवंशिक पदार्थ है तथा यह कोशिका में होने वाली सभी क्रियाओं पर नियन्त्रण करता है।	7. यह आनुवंशिकी का सूचना-वाहक है तथा प्रोटीन-संश्लेषण में मुख्य रूप से भाग लेता है।
8. DNA में न्यूक्लिओटाइड्स की संख्या अधिक होती है, अतः इसका अणु-भार अपेक्षाकृत अधिक होता है।	8. RNA में राइबोटाइड्स की संख्या DNA के अपेक्षाकृत कम होती है, अतः इसका अणु-भार DNA की तुलना में कम होता है।
9. DNA का अणु अपेक्षाकृत बड़ा होता है।	9. RNA का अणु अपेक्षाकृत छोटा होता है।

जीन, एक अनुवंशिकी (hereditary) इकाई है। जो कि एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थानांतरित (transmitted) होती है। जीन या आनुवंशक (Gene) एक मूलभूत जैविकी (biological) इकाई है, जिस प्रकार परमाणु (atom) एक भौतिक इकाई (Physical unit) होती है प्रारम्भ में मेण्डल (Mendel) को गुणसूत्र (chromosome) या जीन/आनुवंशक के बारे में कुछ भी ज्ञान नहीं था, फिर भी मेण्डल ने अपने प्रयोगों के परिणामों की व्याख्या करते समय दर्शाया था कि आनुवंशिकता एक भिन्नकण संघटन (particulate) है और जीन/आनुवंशक एक भिन्तकण संघटन इकाई (particulate unit) है, और इस इकाई को भिन्न-भिन्न नाम दिया। जैसे कि आनुवंशिकी कारक (herediary factor) या आनुवंशिकी तत्व (hereditary element)। जोहन्सन (Johanson-1909) ने सर्वप्रथम इनको जीन (Gene) की संज्ञा दी। यह ऐसे उत्प्रेरक के समान है, जो कि किसी भी प्रकार की

टिप्पणी

अभिक्रिया (reaction) में न तो प्रभावित होते हैं और न ही नष्ट या परिवर्तित होते हैं जीन/आनुवंशक का भौतिक एवं रासायनिक स्वभाव सभी प्रकार के आनुवंशिकी सिध्दांतो के लिए मील का पत्थर है।

स्वान्सन (Swnson-1963) के अनुसार जीन/आनुवंशक आसानी से वृद्धि, प्रजनन एवं उत्परिवर्तनीय (mutate) हो सकता है। **मार्गन** (Morgan-1926) ने जीन को एक कणिका (corpuseles) के रूप में दर्शाया जो कि गुणसूत्र के क्रोमोनिया (chromonema) पर एक निश्चित रेखित (linear) अनुक्रम में व्यवस्थित होते हैं। प्रत्येक जीन अन्य सभी जीन्स से भिन्नित होता है। जीन या आनुवंशक (gene) पुनर्विनियोजन (recombination) की एक इकाई है। **मार्गन** के भिन्नकण संघटन आनुवंशक सिद्धान्त (Particulate gene theory) को सभी वैज्ञानिकों द्वारा मान्य किया गया है, जो कि कोशिकीय/कोशिकात्मक अवलोकनों (cytological observations) के द्वारा भी मान्य किया गया या समर्थित हुआ। लेकिन वर्तमान में आनुवंशिकी सूचनाओं के वाहक के रूप में डीएनए अणु की खोज ने मार्गन के सिध्दान्त को अमान्य कर दिया।

3.2.3 जीन/आनुवंशक की परिभाषा (Definition of Gene)

जीन/आनुवंशक (gene), गुणसूत्र (chromosomes) का वह विशिष्ट क्षेत्र है, जो कि विशिष्ट लक्षण को निर्धारित करता है। जीन/आनुवंशक (gene) की परिभाषा परिचालित (operational) होती है, और अनेक वैज्ञानिकों के अनुसार इसके प्रथक अर्थ है।

जीन (gene) एक कार्यात्मक इकाई है, जो कि गुणसूत्र (chromosome) पर एक निश्चत स्थान ग्रहण करती है और एक विशिष्ट व्यक्तगुणोपलक्षण/दृश्यरूपी/फीनोटाइपिक (phenotypic) लक्षण के लिए उत्तरदायी होती है।

वाट्सन, क्रिक एवं विल्किन्स (Watson, Crick and Wilkins-1962) ने जीन (gene) निम्नलिखित प्रकार से परिभाषित किया :

'जीन/अनुवंशक C, H, N, O एवं P' का बड़ा मूलक है, जो कि एक अविभादित प्रोटिन तन्तु द्वारा क्रोमोनीमा (Chromonema) से जुड़ा रहता है, तथा बिना किसी परिवर्तन के एक कोशिका से दूसरी कोशिका में तथा पीढ़ी दर पीढ़ी स्थानान्तरित होता रहा है।'

जीन (Gene) शरीर क्रिया की इकाई है। (Gene is an unit of physiological activity), जो कि गुणसूत्र के एक निश्चित बिन्दु पथ (locus) पर स्थित है, और एक निश्चित दृश्य रूप (Phenotypic) लक्षण के लिए उत्तरदायी है।

जीन/आनुवंशक (Gene) पारगम्य या विभिन्नता की चरम इकाई है (Gene is the ultimate unit of permeability of variation), क्योंकि यह टाकायक या उत्प्रेरित परिवर्तन (induced change) द्वारा यह भिन्न दृश्यरूप (Phenotypic) अभिव्यक्ति प्रदान करती है।

टिप्पणी

जीन/आनुवंशक (Gene) स्थानान्तरण या विलगन की इकाई है, (Gene of transmission or segregation), क्योंकि यह अर्धसूत्रण (meiosis) के समय जीन विनिमय (crossing over) द्वारा विलगित या आदान प्रदान की जा सकती है।

पोन्टेकोरवो (Pontecorvo-1952) के अनुसार जीन/आनुवंशक (Gene) स्वतः प्रजनन की चरम इकाई है, (gene is an ultimate unit of self reproduction)

उपरोक्त सभी परिभाषाएँ केवल उन तकनीक की सीमाओं के अर्न्तगत सही है, जोकि जीन/आनुवंशक के अध्ययन के लिये उपयोग की जाती है। इन परिभाषाओं से जीन की निम्नलिखित विशेषताएँ ज्ञात होती है :

(i) जीन/आनुवंशक C, H, N, O एवं P के दीर्घ अणु है

(ii) जीन विशिष्ट लक्षणों वाली क्रियात्मक इकाई (unite) है।

(iii) यह स्थाई होते हैं एवं वैज्ञानिक मेण्डल के आनुवंशिकी नियमों का पालन करते हैं।

(iv) इनमें परिवर्तन होते हैं, जिनको जीन उत्परिवर्तन (Gene Mutation) कहते हैं।

(v) जीन गुणसूत्रों (Chromosome) में रेखिक क्रम में व्यवस्थित होते हैं।

जीन की चिरसम्मत अवधारणा (Classic Concept of gene)

वर्तमान समय में हमको आनुवंशक/जीन की प्रकृति के बारे में अधिक ज्ञात है, जीन की चिरसम्मत अवधारणा (classic Concept of gene) के अनुसार निम्नलिखित तथ्य प्राप्त हुए हैं:

(i) आनुवंशिकी के अन्तर्गत लक्षणों का संचारण जीन के द्वारा नियंन्त्रित होते हैं।

(ii) जीन गुणसूत्र पर एक रेखित अनुक्रम में व्यवस्थित होते हैं।

(iii) जीन गुणसूत्र पर स्थित होते हैं और भौतिक चयापचयिक लक्षणों को नियन्त्रित करते हैं।

(iv) जीन गुणसूत्र पर एक स्थित, निश्चित, स्थायी स्थिती पर पाये जाते हैं। स्थिति (Position) को बिन्दू पथ (Locus) कहते हैं। जबकि उत्परिवर्तन बिन्दु पथ में परिवर्तन ला सकते हैं या परिवर्तन कर सकते हैं।

(v) अनेक रुपों/आकार में एकल जीन पाया जा सकता है, जिसको युग्मविकल्पी (Alleles) कहते हैं। सामान्यतः जीन दो रुपों में पाया जाता है।

(क) **प्रभावी/प्रबल** (Dominant), एवं (ख) अप्रबल/अप्रभावी (Recessive) लेकिन जब इसके दो से अधिक रुप होते हैं, तब इसको बहुयुग्म विकल्पी (Multiple alleles) कहते हैं।

टिप्पणी

(vi) एक गुणसूत्र (Chromosomes) में जीन्स दूसरे समान समजात युग्म (Homo Logouspairs) में विस्थापित हो सकते हैं, यह विस्थापन जीन विनिमय (Crossing Over) या स्थानांतरण/संचरण के द्वारा होता है।

(vii) जीन्स के दो या अधिक युग्म आपस में परस्पर क्रिया कर लक्षण (Trait) को उत्पन्न करते हैं।

(viii) प्रत्येक गुणसूत्र में अनेक जीन्स पाये जाते हैं, इस प्रकार के सभी एक ही गुणसूत्र को जीन्स को सहलग्न जीन्स (Linked genes) कहते है।

(ix) युग्मक जनन (Gametogenes...) के समय समजात गुणसूत्रों में जीन विनिमय के परिणाम स्वरुप जीन्स के नये संयोजन बनते हैं।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. प्रोटीन संश्लेषण के लिए किस RNA अणु की आवश्यकता होती है?
   (अ) m-RNA (ब) r-RNA
   (स) t-RNA (द) उपयुक्त सभी।

2. RNA में निम्नलिखित नाइट्रोजन क्षार नहीं पाया जाता है. ?
   (अ) थाइमीन (ब) यूरेसिल
   (स) ग्वानीन (द) साइटोसिन।

3. निम्नलिखित में से कौन-सा नाइट्रोजन वेस जो DNA में अनुपस्थित होता है, लेकिन RNA में पाया जाता है?
   (अ) एडीनीन (ब) यूरेनिक
   (स) साइटोसिन (द) ग्वानीन

4. DNA अणु बना होता है –
   (अ) पेण्टोज सुगर, फॉस्फोरिक एसिड, तथा पिरिमिडीन
   (ब) पेण्टोज सुगर, फॉस्फोरिक एसिड, पिरिमिडीन तथा प्यूरीन्स
   (स) पेण्टोज सुगर, फॉस्फोरिक एसिड तथा प्यूरीन्स
   (द) पेण्टोज सुगर, पिरिमिडीन तथा प्यूरीन्स

5. डबल हेलिक्स DNA मॉडल किसने दिया?
   (अ) फिशर तथा हेल्डेन
   (ब) वाट्सन– एवं क्रिक
   (स) लैथार्क तथा डार्विन
   (द) Hugo-de Vries

टिप्पणी

6. DNA के प्यूरीन्स हैं–

(अ) यूरेसिल तथा ग्वानीन

(ब) ग्वानीन तथा एडीनीन

(स) एडीनीन तथा साइटोसीन

(द) उपरोक्त में से कोई नहीं।

7. DNA में कौन-सा नाइट्रोजन युक्त क्षार अनुपस्थित होता है?

(अ) एडीनीन (ब) ग्वानीन

(स) साइटोसीन (द) यूरेसिल

8. कौन-सा पिरिमिडीन नही है?

(अ) थाइमीन (ब) यूरेसिल

(स) एडीनीन (द) साइटोसिन

9. DNA के पिरिमिडीन होते है–

(अ) साइटोसिन एवं यूरेसिल

(ब) एडीनीन एवं ग्वानीन

(स) साइटोसिन एवं थाइमीन

(द) ग्वानीन एवं साइटोसीन।

10. सर्वप्रथम जीन की संज्ञा किस वैज्ञानिक ने किस सन् में दी थी।

(अ) डार्विन (1809) (ब) जोहेन्सन (1909)

(स) ह्यगो-डी ब्रीज (1900) (द) वेट्सन ने (1680)

11. क्लोवर लीक-मॉडल संबंधित है–

(अ) t-RNA (ब) m-RNA

(स) S-RNA (द) r-RNA

12. एक क्षारक और एक शर्करा अणु मिलकर बनाते हैं :

(अ) Nucleotide (ब) Nucleoside

(स) Polynucleotide (द) All

13. कोशिकीय RNA में सर्वाधिक मात्रा किस RNA की होती है–

(अ) m-RNA (ब) r-RNA

(स) t-RNA (द) Hn - RNA

टिप्पणी

3.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (ड)	6. (ब)	11. (अ)
2. (अ)	7. (ड)	12. (ब)
3. (ब)	8. (क)	13. (ब)
4. (ब)	9. (क)	
5. (ब)	10. (ब)	

3.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है DNA एवं RNA जीवों के आनुवंशिक पदार्थ होते है। इनकी संरचना जटिल होती है तथा इनका अणुभार भी अधिक होता है। ये रासायनिक रुप से कार्बनिक जटिल अणु होते हैं। आनुवंशिकी में DNA एवं RNA का बड़ा महत्वपूर्ण योगदान है।

3.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **DNA–** De-oxyribose Nucleic Acid
- **RNA–** Ribose Nucleic Acid
- **t-RNA–** क्लोवर लीफ मॉडल से संबंधित।
- **Nucleoside–** एक क्षारक और एक शर्करा अणु
- **Nucleotide–** एक न्यूक्लिओसाइड के एक फॉस्फोरिक अम्ल के साथ संयोग से न्यूक्लिओटाइड बनता है।
- **DNA– Double Helix–** Given by Watson - Crick

3.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए–
   (i) पॉलिन्यूक्लियोटाइड
   (ii) प्यूरीन

(iii) पिरिमिडीन

(iv) सैटेलाइट DNA

2. टिप्पणियाँ लिखिए :

   (i) BDNA एवं ZDNA

   (ii) CDNA

   (iii) DNA का वाटसन एवं क्रिक मॉडल

   (iv) न्यूक्लियोटाइड्स

3. निम्नलिखित में से किन्ही दो पर संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए :

   (i) न्यूक्लियोसाइड

   (ii) DNA की संरचना

   (iii) ZDNA

   (iv) t-RNA की त्रिविमीय संरचना

4. संक्षिप्त में टिप्पणियाँ लिखिए:

   (i) mRNA   (ii) tRNA

   (iii) क्लोवर पत्ती मॉडल   (iv) mRNA एवं tRNA की तुलना

5. DNA की RNA से तुलना कीजिए।

6. DNA की आण्विक संरचना का वर्णन कीजिए।

7. वाटसन एवं क्रिक का जैविक महत्व का संक्षिप्त विवरण दीजिए।

8. r-RNA की संरचना का वर्णन कीजिए।

9. DNA एवं RNA कोई 5 अंतर बताइये।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Question)

1. DNA एवं RNA की संरचना का वर्णन कीजिए।
2. विभिन्न प्रकार के RNA तथा उनके कार्यों का वर्णन कीजिए।
3. वाटसन-क्रिक द्वारा प्रस्तुत DNA मॉडल का वर्णन कीजिए।
4. DNA की आण्विक संरचना व इसके कार्य के महत्व का वर्णन कीजिए।
5. न्यूक्लिक अम्लों की संरचना का वर्णन कीजिए। एवं उनके जैविकीय महत्व पर टिप्पणी लिखो।
6. DNA एवं RNA पर विस्तृत निबंध लिखो।
7. DNA की विस्तृत संरचना एवं कार्य के महत्व को समझाइए।

3.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

टिप्पणी

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

अध्याय 4 प्रोकैरियोट्स में डीएनए का द्विगुणन (DNA Replication in Prokaryotes)

टिप्पणी

संरचना (Structure)

4.0 परिचय
4.1 उद्देश्य
4.2 डीएनए की पुनरावृत्ति
4.2.1 अर्द्धसंरक्षी विधि द्वारा डीएनए पुनरावृत्ति के पक्ष मे प्रमाण
4.2.2 डीएनए की पुनरावृत्ति की आण्विक क्रियाविधि
4.2.3 डीएनए की सतत एवं असतत प्रतिकृति
4.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
4.4 सारांश
4.5 मुख्य शब्दावली
4.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
4.7 सहायक पाठ्य सामग्री

4.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)– द्विगुणन अथवा पुनरावृत्ति DNA का प्रमुख गुण है। इसके द्वारा यह अपनी नयी प्रतिकृति या कापी तैयार करता है। यह क्रिया अत्यन्त महत्वपूर्ण है क्योंकि इसी की सहायता से जीन अपने गुणों को अगली पीढ़ी में पहुँचाता है। यह कोशिका चक्र के अन्तरावस्था के 5-फेज में संपन्न होता है। DNA द्विगुणन की प्रक्रिया के बारे में पहले लोगों में अनिश्चय की स्थिती थी। कोशिका के अन्दर पाये जाने वाले मैक्रोमॉलीक्युल्स में न्यूक्लिक अम्लों का भी प्रमुख स्थान है। अधिकांश यूकैरियोटिक (Eukaryotic) कोशिकाओं में DNA, आनुवंशिकी पदार्थ (जैनेटिक मटेरियल) का कार्य करता है। अतः कोशिका के अन्दर पाए जाने वाले Macromolecules में DNA सर्वाधिक महत्वपूर्ण है। किसी एक जीव के अन्दर उपस्थित सभी कोशिकाओं में DNA की मात्रा तथा गुणवत्ता बिल्कुल एक समान होती है। चूँकि सभी कोशिकाएँ एक ही कोशिका के विभाजन से बनती है।

अतः सभी कोशिकाओं में DNA के संश्लेषण की विशेष प्रक्रिया उपस्थित होती है। जिसे DNA का द्विगुणन अथवा पुनरावृत्ति (Replication) कहते हैं।

कोशिकीय DNA आनुवंशिक पदार्थ होता है तथा यह भावी पीढ़ियों में आनुवंशिक सूचना संचारित करता है। DNA एक लम्बी श्रृंखला वाला बहुलक (Polymer) है जोकि पॉलिन्यूक्लियोटाइड (Polynucleotide) कहलाता है। प्रत्येक पॉलिन्यूक्लियोटाइड (Polynucleotide) अनेक न्यूक्लियोटाइड से मिलकर बना है। सर्वप्रथम वाटसन एवं क्रिक (Watson and Crick) ने सन् 1953 में DNA के

महत्वपूर्ण लक्षणों का वर्णन करके DNA मॉडल (Model) प्रस्तुत किया। वाटसन एवं क्रिक (Watson and Crick) के अनुसार DNA द्विकुण्डलित (Double helical) संरचना होती है, जिसमें पॉलिन्यूक्लियोटाइड की दो श्रृंखलाएँ (Two chains of Polynucleotide) या दो स्ट्रैण्ड (Strand) होते हैं। प्रत्येक स्ट्रैण्ड (Strand) अशाखित (Unbranched) होता है तथा दोनों श्रृंखला या स्ट्रैण्ड हाइड्रोजन बन्ध (Hydrogen bond) के द्वारा जुड़ी रहती है। प्रत्येक DNA में दो प्यूरीन्स (Purines) A एवं G दो पायरीमिडीन्स (Pyrimidines) T एवं C पाए जाते हैं। क्षारकों (Bases) में युग्मन (Pairs) प्यूरीन (Purines) एवं पायरीमिडीन्स (Pyrimidines) के बीच जैसे होता है जैसे कि– A = T एवं C ≡ G। दोनों पॉलिन्यूक्लियोटाइड श्रृंखला (Polynucleotide chains) एक-दूसरे के विपरीत होती हैं। अतः एक स्ट्रैण्ड का (Strand) 3' सिरा दूसरे स्ट्रैण्ड (Strand) के 5' सिरे के पास होता है। वाटसन एवं क्रिक (Watson and Crick) के अनुसार DNA के दोनों स्ट्रैण्ड्स की एक स्थायी आकृति (Stable confermation) होती है। अनेक न्यूक्लियोटाइड (Nucleotide) आपस में फॉस्फोडाइएस्टर बन्ध या फॉस्फेटह बन्ध (Phosphodiester bond or phosphate bond) के द्वारा जुड़कर पॉलिन्यूक्लियोटाइड (Polynucleotide) की लम्बी श्रृंखला बनाते हैं। DNA के दोनों स्ट्रैण्ड्स आपस में कुण्डलित (Coiled) होते हैं। DNA कुण्डली का एक पूर्ण चक्र 34 Å का होता है। एक पूर्ण चक्र में 10 जोड़ी न्यूक्लियोटाइड होते हैं। दो न्यूक्लियोटाइड के बीच की दूरी 3-4 Å होती है। DNA कुण्डली की परिधि का व्यास 20 Å होता है। वाटसन एवं क्रिक मॉडल (Watson and Crick) DNA की संरचना के साथ DNA की पुनरावृत्ति (Replication) को भी स्पष्ट करता है।

4.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- DNA Histone Protein के साथ मिलकर गुणसूत्रों का निर्माण करता है
- DNA, m-RNA के निर्माण के लिए टेम्पलेट की भाँति कार्य करता है।
- DNA जीवधारियो में प्रोटीन के निर्माण के लिए उत्तरदायी होता है।
- DNA जीवधारियों की विभिन्न विकासात्मक प्रक्रियाओं तथा जैविक क्रियाओं पर नियंत्रण रखता है।

4.2 डीएनए की पुनरावृत्ति (Replication of DNA)

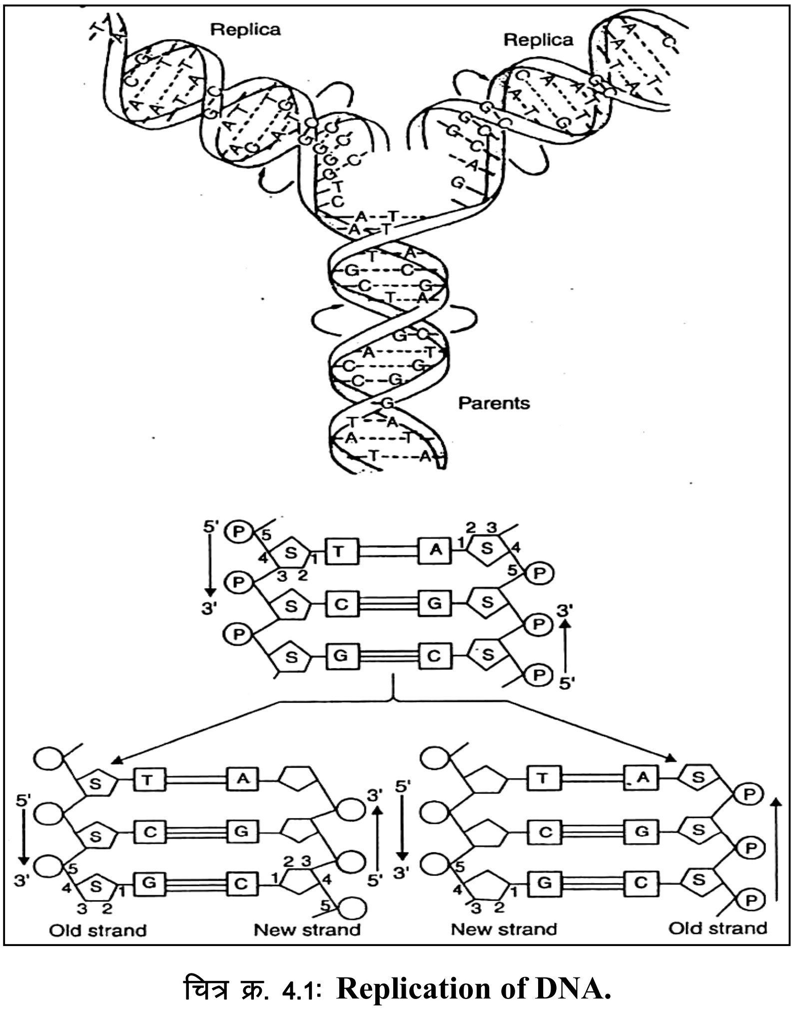
DNA का महत्वपूर्ण गुण यह है कि यह अपनी प्रतिकृति की क्षमता रखता है। यह प्रक्रिया पुनरावृत्ति कहलाती है, जो कि जीवन का आधार है। DNA की द्विक् कुण्डलिनी के दोनों सूत्र प्यूरिन तथा पिरीमिडीन के बीच हाइड्रोजन बंध होने के कारण आपस में जुड़े रहते हैं। जब हाइड्रोजन बन्ध टूटते हैं तब दोनों सूत्र पृथक् होकर खुल जाते हैं (चित्र 4.1)। केन्द्रक में स्वतन्त्र न्यूक्लियोटाइड का पूल जिसमें

स्वतन्त्र एडिनाइन, ग्वानिन, थायमिन तथा साइटोसिन होती हैं, स्थित होता है। ये स्वतन्त्र न्यूक्लियोटाइड DNA के पृथक् सूत्रों के साथ हाइड्रोजन बन्ध द्वारा जुड़ जाती है। स्वतन्त्र एडिनाइन सूत्र की थायमिन के साथ तथा स्वतन्त्र ग्वानिन सूत्र की साइटोसिन के साथ युग्म बनाती है। इस प्रकार एक नया सूत्र बनता है जो कि पुराने सूत्र की अनुकृति (Identical copy) होता है। परिणामस्वरूप बनी द्विक कुण्डलिनी में एक सूत्र जनक व दूसरा संतति होता है। प्रतिकृति होने की यह विधि अर्ध्दसंरक्षी (Semi-conservative) प्रतिकृति कहलाती है। इस विधि में एक जनक सूत्र संरक्षित रहता है।

डेलब्रेक (Delbruck) के अनुसार प्रतिकृति की दो और संभव विधियाँ हो सकती थीं:

1. **संरक्षी (Conservative)–** जिसमें द्विसूत्री अणु पूर्णरूप से संरक्षित रहना चाहिए और पुराने अणु से उसी प्रकार की एक नई प्रतिलिपी का संश्लेषण होना चाहिए।
2. **परिक्षेपी विधि (Dispersive)– इ**स विधि में पुराने अणु का पूर्ण विघटन होना चाहिए और दो पूणतः नए अणुओं का संश्लेषण होना चाहिए।

विभिन्न प्रमाणों से अब यह सिद्ध हो चुका है कि प्रतिकृति अर्ध्दसंरक्षी विधि द्वारा ही होती है।



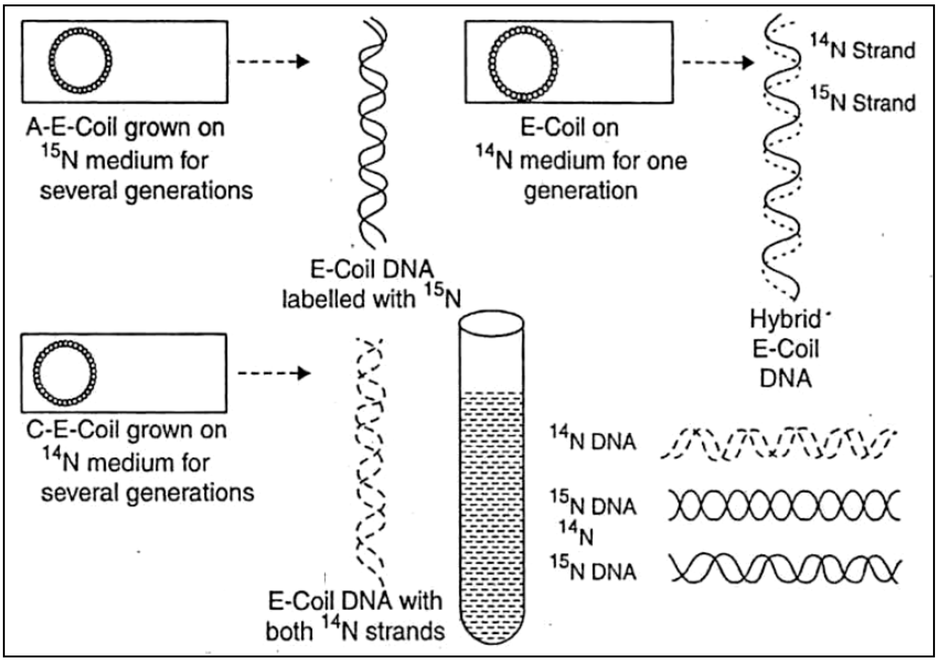
चित्र क्र. 4.1: **Replication of DNA.**

4.2.1 अर्द्धसंरक्षी विधि द्वारा डीएनए पुनरावृत्ति के पक्ष मे प्रमाण (Evidences in Support of Semi-conservative Method of DNA Replication)

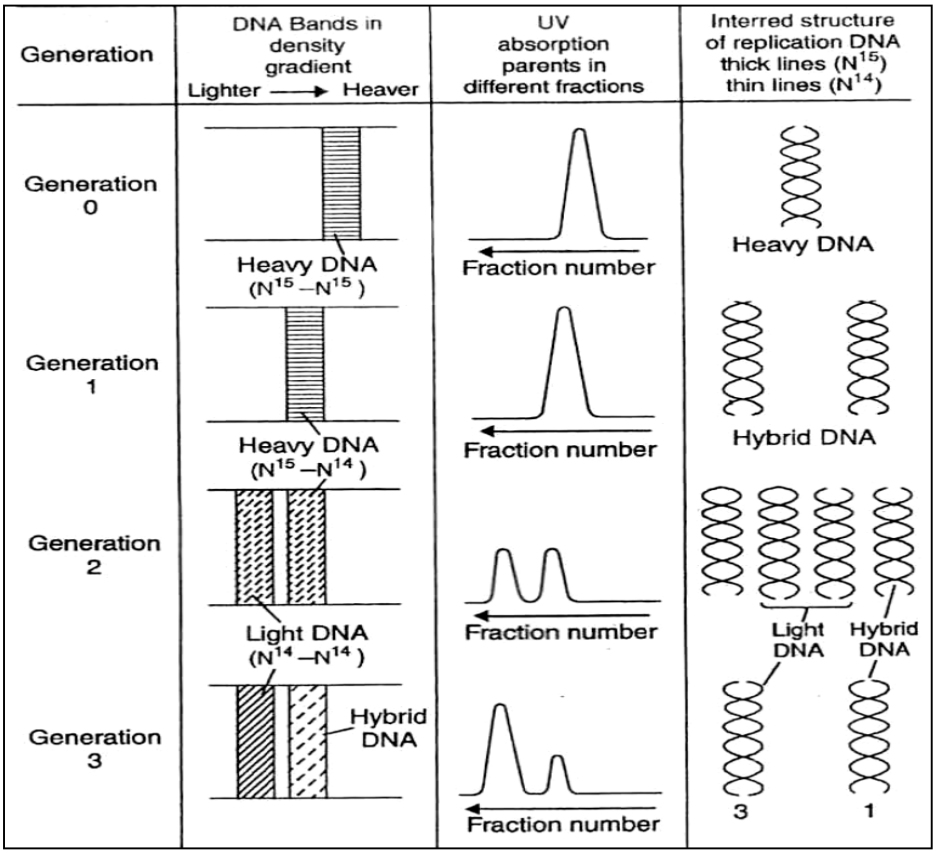
1. मैसल्सन एवं स्टॉहल का प्रयोग (Meselson and Stahl's Experiment)– एम. मेसल्सन और एफ. डब्ल्यू. स्टॉहल ने सन् 1958 में अपने इस प्रयोग के परिणामों को प्रकाशित किया था, जो यह देखने के लिए किया गया था कि क्या DNA वास्तव में अर्द्धसंरक्षी विधि से ही पुनरावृत्ति करता है।

इस विधि के अन्तर्गत मैसल्सन एवं स्टॉहल ने बैक्टीरिया E. coli का उपयोग किया। उन्होंने इसकी कोशिकाओं को लगभग 14 पिढ़ियों तक N^{15} भारी आइसोटोप युक्तसंवर्धन माध्यम में उगाया, जिससे DNA की नाइट्रोजीनस क्षारों में पायी जाने वाली प्रत्येक नाइट्रोजन N^{14} के स्थान पर N^{15} से अंकित हो जाए। इसके बाद इन कोशिकाओं को अचानक ही N^{14} वाले संवर्धन माध्यम में स्थानान्तरित कर दिया गया। यदि पुनरावृत्ति अर्ध्दसंरक्षी विधि के द्वारा होती है तो अगली पीढ़ी के DNA में एक सूत्र N^{15} व दूसरा N^{14} होना चाहिए। इसके बाद प्रतिकृति द्वारा, भविष्य की पीढ़ियों में क्रमशः N^{14} आता जाएगा, अर्थात् घनत्व धीरे-धीरे कम होता जाएगा।

इसके उपरान्त भारी DNA को हल्के DNA से पृथक् करने लिए घनत्व प्रवणता समतोलन सेन्ट्रिफ्यूगेशन (Density gradient equilibrium centrifugation) विधि का उपयोग किया जाता है। DNA को सीजियम क्लोराइड के सान्द्र घोल (8.8 M CsCI in water) में डाल दिया जाता है और इस घोल को पारदर्शी क्वार्ट्ज नली (Transparent quartz tube) में डालकर लगभग 5-8 घंटों तक तेज गति से सेन्ट्रीफ्यूज किया जाता है। जब CsCI पर सेन्ट्रीफ्यूगल बल कार्य करता है तो यह सेण्डीमेण्ट होना प्रारम्भ हो जाता है क्योंकि CsCI पानी से अधिक घना (Dense) होता है। सेण्डीमेण्ट होने की इस प्रवृत्ति का विसरण (Diffusion) द्वारा विरोध किया जाता है, किन्तु कई घंटों बाद एक समतोलन (Equilibrium) की स्थिती आ जाती है। नलिका में CsCI की सांद्रता का वितरण इस प्रकार से होता है कि सबसे अधिक घनत्व नलिका के तल से व सबसे कम घनत्व नलिका के ऊपरी भाग में होता है, अन्य सभी मध्य घनत्व इन दोनों के बीच में होते हैं। नलिका में उपस्थित DNA के अणु CsCI घनत्व प्रवणता के उस भाग पर आकर जम जाते हैं जिस भाग की घनत्व प्रवणता उस DNA के अणु के समान होती है। DNA की निश्चित स्थिती को अल्ट्रावायलेट (पराबैंगनी) किरणों द्वारा निर्धारित किया जाता है। इसमें नलिका का फोटो पराबैंगनी किरणों द्वारा लिया जाता है, क्योंकि ये किरणें केवल DNA पट्टी द्वारा ही शोषित की जाती हैं, CsCI द्वारा नहीं। इसलिए DNA की स्थिती निश्चित हो जाती है, CsCI की घनत्व प्रवणता में DNA गहरी पट्टी की रूप में दिखाई देता है, इस DNA की पट्टी की स्थिती के अनुसार इसमें उपस्थित DNA का घनत्व ज्ञात किया जा सकता है।



चित्र क्र. 4.2: **Diagrammatic representation of the experiment of Meselson and Stahl.**

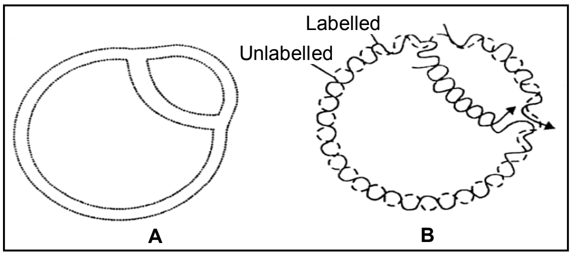


चित्र क्र. 4.3: **Experiment of Meselson and Stahl demonstrating semi-conservative replication.**

यह पाया गया कि भारी DNA जिसमें N^{15} है CsCI के घोल के तल पर पट्टी (Band) बनाता है। वह DNA जिसे एक पीढ़ी तक N^{14} संवर्धन माध्यम में उगाया गया, वह नलिका के मध्य में (Intermediate position) में पट्टी बनाता है जबकि हल्का DNA अर्थात् जिसे दो पीढ़ी तक N^{14} माध्यम में उगाया है वह नलिका के ऊपरी भाग में पट्टी बनाता है। प्रथम पीढ़ी के बाद जो DNA बनता है उसकी मात्रा मध्यवर्ती अथवा संकर घनत्व की थी। यह तभी सम्भव है जब DNA की प्रतिकृति अर्धसंरक्षी विधि द्वारा हुई हो। दूसरी पीढ़ी के बाद दोनों पट्टियाँ समान तीव्रता की प्राप्त होती हैं, जिसका अर्थ था कि दो विभिन्न घनत्व वाला DNA समान मात्रा में स्थित था। इसके बाद क्रमशः आगे आने वाली पीढ़ियों में वही दोनों पट्टियाँ निरन्तर प्रकट हुईं और संकर घनत्व वाली पट्टी धीरे-धीरे कम होती गईं एवं हल्के घनत्व वाली पट्टी बढ़ती गईं (चित्र 4.3)।

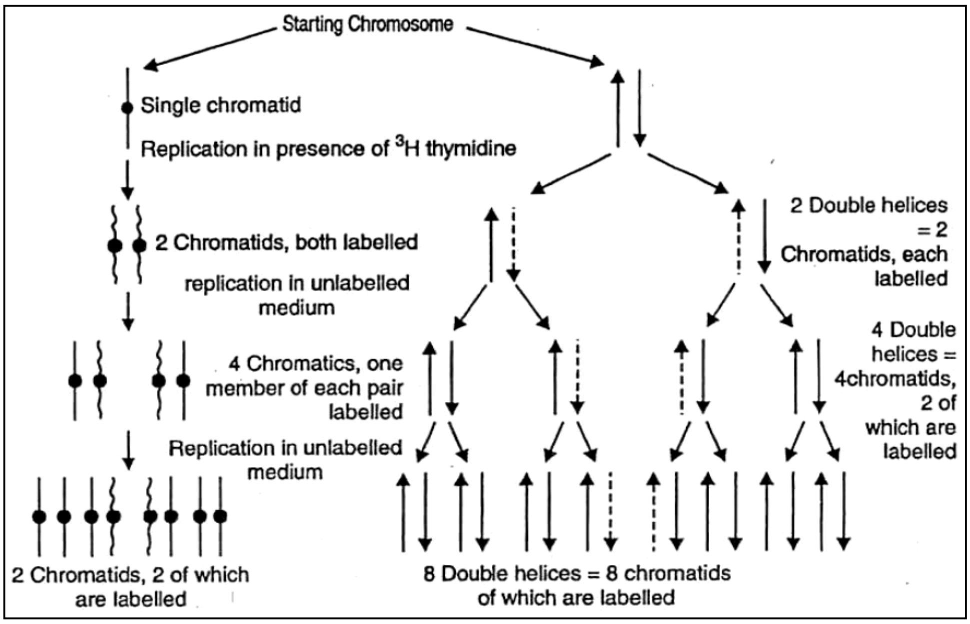
2. केरन्स का ऑटोरेडियोग्राफी प्रयोग (Cair'n Autoradiography Experiment)– बैक्टीरियल गुणसूत्र की पुनरावृत्ति की अर्ध-संरक्षी विधि को केरन्स ने ऑटोरेडियोग्राफी की तकनीक द्वारा प्रस्तुत किया जो इस प्रकार हैः

हाइड्रोजन का रेडियोएक्टिव आइसोटोप ट्रिटियम (Tritium) है, जिसे विभिन्न पदार्थों के साथ समाहित (Incorporate) किया जा सकता है। यदि इससे थायमिडिन (थायमिन का न्यूक्लिओसाइड) के हाइड्रोजन परमाणु को विस्थापित किया जाए तो यह थायमिडिन में समाहित हो जाता है और अब थायमिडिन, ट्रिटिएटेड थायमिडिन (Tritiated thymidine: H^3-TdR) कहलाती है। ट्रिटिएटेड थायमिडिन का प्रयोग इसलिए किया गया क्योंकि थायमिडिन क्षारक केवल DNA में ही होता है, RNA में नहीं। अतः इसके द्वारा केवल DNA का ही वरणात्मक अंकन होगा। अब इन कोशाओं को ट्रिटिएटेड थायमिडिन से निकाल कर इनके गुणसूत्रों को स्लाइड पर स्मीयर (Smear) बनाकर फैला दिया जाता है। इसके बाद इन्हें फोटोग्राफिक इमल्सन (Photographic emulsion) जोकि सिल्वर ब्रोमाइड का होता है, की पतली फिल्म से ढक कर अंधेरे में रख दिया जाता है। स्लाइडों को लगभग 6-8 सप्ताह तक अंधेरे में रखा जाता है। रेडियोऐक्टिव परमाणु सामान्यतया अस्थायी होते हैं और रेडियोऐक्टिव कणों का उत्सर्ग (Emmision) करते हैं। ये कण सिल्वर ब्रोमाइड के कणों को जोकि उनके ठीक ऊपर स्थित हैं, को अपचयित (Reduce) करते है, जिससे एक निगेटिव फोटोग्राफ (Negative photograph) जैसी फिल्म बन जाती है। फिल्म में से इमल्सन धुल जाता है और जिन स्थानों पर अपचयित सिल्वर ग्रे होते हैं वहाँ गहरे रंग के धब्बे बन जाते हैं। ये धब्बे अप्रत्यक्ष रूप से अंकित DNA की उपस्थिति को प्रदर्शित करते हैं। अनुलिपीकरण करने वाले DNA में एक पुनरावृत्ति द्विशाखा बन (Replicating fork) दिखाई देती है, इसी बिन्दु पर DNA की दो श्रृंखलाओं से चार श्रृंखलाएँ बनती हैं। प्रथम पुनरावृत्ति के बाद DNA के दोनों सूत्रों में से केवल एक सूत्र में रेडियोऐक्टिवता का समावेश होता है, जबकि द्वितीय पुनरावृत्ति के बाद DNA के दोनों सूत्रों में रेडियोऐक्टिवता का समावेश हो जाता है। अतः DNA की अर्धसंरक्षी पुनरावृत्ति की पुष्टि होती है (चित्र 4.4)।



चित्र क्र. 4.4: A diagrammatic representation of : (A) An autoradiography, and (B) Its interpretation in terms of DNA.

3. **गुणसूत्रों की अर्द्ध– संरक्षी प्रतिकृति (Semi-conservative Replication of Chromosomes)– विसिया फाबा** (Vicia faba) के मूलाग्र की कोशिकाओं (Root tips of Vicia faba) में गुणसूत्रों के द्विगुणन के अध्ययन हेतु **जे. एच. टेलर** (J. H. Taylor) एवं उनके साथियों ने ऑटोरेडियोग्राफी का प्रयोग किया था। इन प्रयोगों के परिणाम 1857 में प्रकाशित हुए। ट्रिटिएटेड थायमिडिन के माध्यम में उगाने के बाद तब मूलाग्रों को अनांकित (Unlabelled) थायमिडिन के माध्यम में स्थानान्तरित किया गया तो द्विगुणन की प्रथम पीढ़ी में दोनों ही अर्धगुणसूत्र अंकित पाए गए, अर्थात् प्रत्येक अर्धगुणसूत्र में DNA द्विक् कुण्डलिनी था और DNA के दोनों सूत्रों में से एक अंकित था। पुनरावृत्ति के दो चक्रों के बाद, प्रत्येक गुणसूत्र मे अर्धगुणसूत्रों के दो जोड़े पाए गएं (Tetraploid), जिनमें से ऐसे प्रत्येक जोड़े में एक अर्धगुणसूत्र अंकित तथा दूसरा अनांकित था। पुनरावृत्ति के तीसरे चक्र में प्रत्येक गुणसूत्र में अर्धगुणसूत्रों के चार जोड़े पाए गए (Octoploid), इनमें से दो जोड़ो में एक अंकित व दूसरा अनांकित अर्धगुणसूत्र था जबकि अन्य दो जोड़ों में दोनों ही अर्धगुणसूत्र अनांकित थे। यह देखा जा सकता है कि ये साइटोलोजिकल परिणाम, DNA की अर्ध्दसंरक्षी प्रतिकृति को ही प्रमाणित करते हैं (चित्र 4.5)।

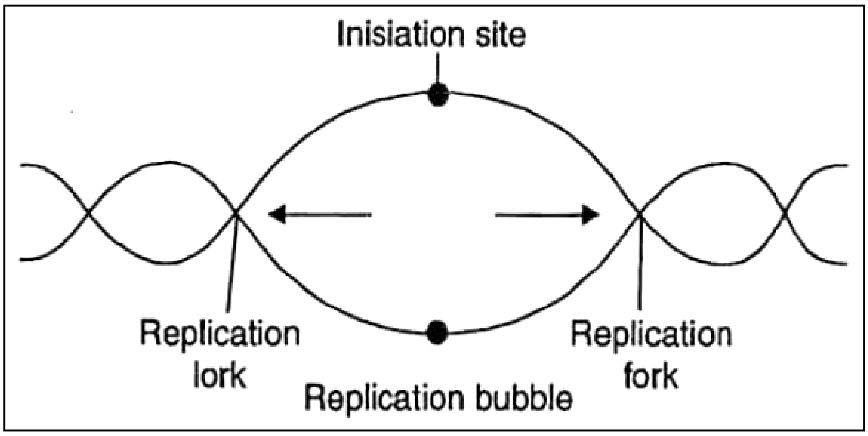


चित्र क्र. 4.5: Interpretation of the results of Taylor's experiments in terms of semi-conservative replication of the DNA double helix. H^3 labelled chromatids are represented by wavy or dash lines.

टिप्पणी

4.2.2 डीएनए की पुनरावृत्ति की आण्विक क्रियाविधि (Molecular Mechanisms of DNA Replication)

DNA पुनरावृत्ति की सबसे सामान्य प्रक्रिया वह है जिसमें संश्लेषण एक निश्चित भाग में तथा एक विशिष्ट स्थान से प्रारम्भ होता है जिस उद्भव स्थल या प्रारम्भिक स्थल (Origin site) कहा जाता है। इस स्थान पर क्षारकों का एक विशिष्ट क्रम पाया जाता है जिसे प्रारम्भिक प्रोटीनों (Initiation proteins) द्वारा पहचाना जाता है। दोनों सूत्रों का पृथक्करण प्रारम्भिक स्थल से आरम्भ होता है जिससे एक बुलबुले (Bubble) या आँख (Eye) जैसी रचना बनती है। इसके उपरान्त बुलबुले में पुरक श्रृंखलाएँ बनना आरम्भ होती हैं जो प्रारम्भिक स्थल के विपरित दिशाओं में बनती हैं। इस प्रकार पुनरावृत्ति करते समय DNA की द्विक् कुण्डलिनी में दो 'Y' के समान बिन्दु (Growing point) दिखाई देते हैं (चित्र 4.6)।



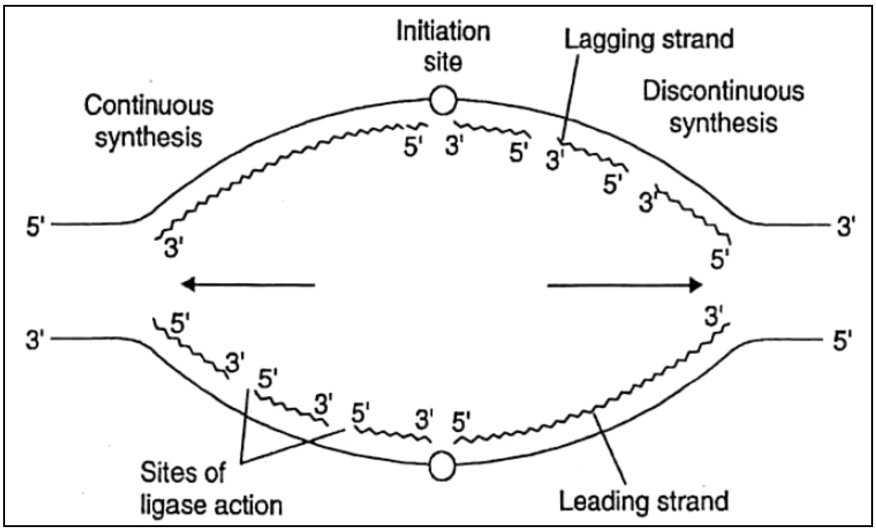
चित्र क्र. 4.6: Replication bubble with replication forks moving in opposite directions from the initiation site.

आरम्भ में आर्थर कोर्नबर्ग (Arthur Kornberg) ने एन्जाइम को खोजा जिसे DNA- पॉलिमरेज I कहा जाता है। अनेक वर्षों तक यह माना जाता रहा है कि यही एन्जाइम DNA की पुनरावृत्ति के लिए आवश्यक है। किन्तु यह पाया गया कि यदि इस एन्जाइम की विशेष जीन उत्परिवर्तित हो जाती है और DNA- पॉलिमरेज I नहीं बनता है तो इसकी अनुपस्थिति का DNA की पुनरावृत्ति पर कोई प्रभाव नहीं पड़ता। किन्तु वह एन्जाइम जिसकी उपस्थिति DNA की पुनरावृत्ति के लिए आवश्यक होती है, DNA- पॉलिमरेज III कहलाता है। यह एक सम्मिश्रण (Complex) होता है, जिसमें कई उप-इकाइयाँ होती हैं, इसलिए इसे पॉलिमरेज III होलोएन्जाइम (Polymerase III holoenzyme) भी कहते हैं।

4.2.3 डीएनए की सतत एवं असतत प्रतिकृति (Continuous and discontinuous replication of DNA)

टिप्पणी

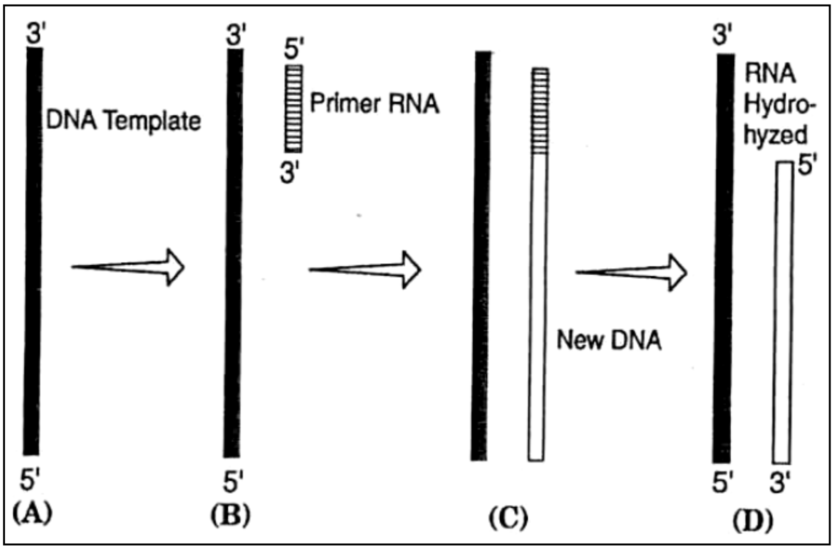
जैसा कि पहले बताया गया है कि DNA की पुनरावृत्ति के समय जो श्रृंखलाएँ बनती हैं वे टेम्पलेट के प्रति-समान्तर होती हैं। अतः 3' से 5' सूत्र पर नया 5' से 3' पूरक सूत्र बनता है। इसी प्रकार 5' से 3' सूत्र पर नया 3' से 5' पूरक सूत्र बनता है। 5' से 3' दिशा में जो पुनरावृत्ती होती है उसमें नई न्यूक्लिओटाइड 3-OH सिरे पर जुड़ती हैं जबकि 3' से 5' दिशा में पुनरावृत्ति होने पर नई न्यूक्लिओटाइड 5'-P सिरे पर जुड़ना चाहिए। अतःदोनों दिशाओं में नई श्रृखंला के संष्लेषण के लिए अलग अलग एन्जाइम होने चाहिए। किन्तु DNA संष्लेषण में भाग लेने वाले पॉलिमरेज III एन्जाइम केवल 5'-3' दिशा में ही संश्लेषण करते है। इस कारण वह श्रृंखला जो 5'-3' दिशा में बनती है वह सतत रुप से बनती है जबकि दूसरे सूत्र पर पुनरावृत्ति असतत रुप से होती है और छोटे छोटे टुकडे (Fragments) बनते है प्रत्येक टुकडा 5'-3' दिशा में ही बनता है। इन टुकडों को ओकाजाकी टुकडे (Okazaki segments or pieces) कहा जाता है। इन्हें बाद में एन्जाइम लाइगेज (Ligase) द्वारा आपस में जोड दिया जाता है। नई श्रृखंला जो सतत रुप से बनती है लिडिंग सूत्र (Leading strand) तथा असतत् रुप से बनी श्रृंखला लैंगिग सूत्र (Lagging strand) कहलाती हैं (चित्र 4.7)।



चित्र क्र. 4.7: Model of DNA replication illustrating continuous and discontinuous synthesis at the two replication forks of a replication bubble.

केरन्स ने निष्कर्ष निकाला था कि DNA का संश्लेषण गुणसूत्र पर एक निश्चित बिन्दु पर आरम्भ होता है और एक दिशा में ही चलता है। इसके बाद यह अनुभव किया गया कि केरन्स के परिणामों की व्याख्या द्वि-दिशीय (Bi-directional) प्रतिकृति के रुप में भी की जा सकती है। ऑटोरेडियोग्राफी इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शी तथा आनुवंशिक अध्ययनों से प्राप्त सभी प्रमाण DNA की द्वि-दिशीय प्रतिकृति की ही पुष्टि करते हैं।

टिप्पणी



चित्र क्र. 4.8: **Synthesis of RNA primer**

DNA प्रतिकृति में RNA प्रारम्भक (RNA Primer in DNA Replication)

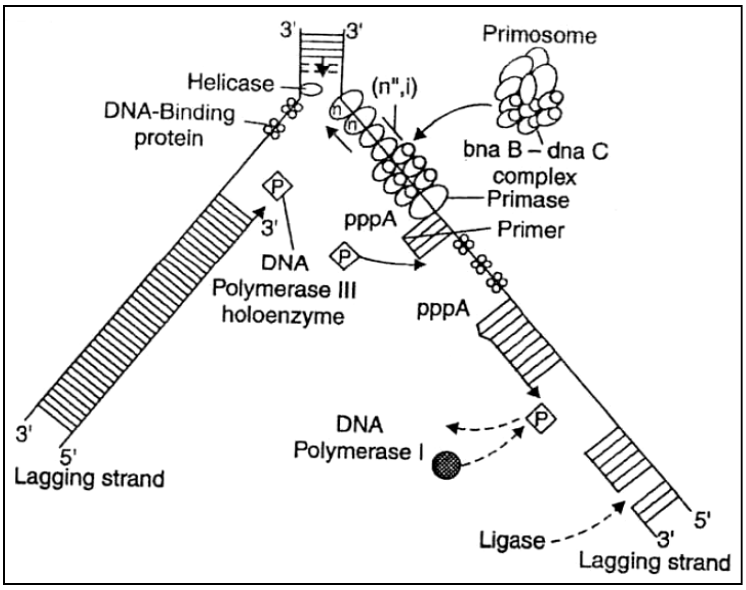
DNA की वास्तविक प्रतिकृति आरम्भ होने से पहले RNA के छोटे छोटे टुकडे बनते हैं जिन्हें RNA प्रारम्भक कहते हैं। DNA के संश्लेषण के लिए पहले से उपस्थित RNA की श्रृंखला का होना अत्यंत आवश्यक है जिससे पॉलिन्यूक्लिओटाइड जुडतें हैं। RNA प्रारम्भक 5'-3' दिशा में होती है एवं इसका संश्लेषण पुनरावृत्ति के उद्भव स्थल के पास स्थित DNA की टेम्प्लेट द्वारा होता है। RNA का संश्लेषण RNA पॉलिमरेज की सहायता से होता है। बाद में RNA के खण्ड को DNA पॉलिमरेज I की सहायता से हाइड्रोलाइज (Hydrolyse) कर दिया जाता है। परिणामस्वरूप जो खाली स्थान बनते हैं उन्हें फिर DNA – पॉलिमरेज-I की उत्प्रेरक क्रिया (Catalytic activity) द्वारा न्यूक्लिओटाइडों से भर दिया जाता है। यह भी देखा गया कि यदि रिफेम्पिसिन (Rifampicin) नामक एण्टीबायोटिक द्वारा RNA के संश्लेषण को रोक दिया जाता है तो DNA की पुनरावृत्ति नहीं होती है। इस प्रकार DNA प्रतिकृति में RNA प्रारम्भक का योगदान प्रमाणित होता है।

DNA प्रतिकृति के विभिन्न चरण (Different Steps in DNA Replication)

पिछले कई वर्षों में किए गए प्रयोगों से ज्ञात हुआ है कि DNA प्रतिकृति के लिए एक जटिल क्रियाविधि प्रयोग में लायी जाती है। E. coil जैसे बैक्टिरिया में DNA पुनरावृत्ति एक बहु एन्जाइम सम्मिश्र (Multi-enzyme complex) की सहायता से होती है। इस बहु एन्जाइम सम्मिश्र को रेप्लिकेशन एपरेटस (Replication apparatus) कहते हैं। *E. coil* में DNA पुनरावृत्ति निम्नलिखित चरणों में पूर्ण होती हैं।

टिप्पणी

1. पुनरावृत्ति द्विशाख (Replication fork)– बनने से पहले DNA में यदि कोई सुपरट्विस्ट (ट्विस्ट के ऊपर ट्विस्ट) (Supertwist) हो तो इसे एन्जाइम टोपोआइसोमरेज (Topoisomerase) द्वारा हटाया जाता है।
2. प्रति समान्तर सूत्रों को खोलने (Unwinding) तथा पृथक्करण का कार्य हेलिकेजेज (Helicases) एन्जाइम द्वारा किया जाता है। यह दोनों सूत्रों के बीच उपस्थित हाइड्रोजन बन्धनों को खोल देता है।



चित्र क्र. 4.9: **Scheme for enzymes operating at one of the forks in the bi directional replication of an *E. coil* chromosome.**

3. सूत्रों के पृथक्करण के बाद दोनों एकल सूत्रों (Single strand) का कुछ समय के लिए DNA बाइण्डिंग प्रोटीन्स (DNA binding proteins) द्वारा स्थायीकरण (Stabilization) हो जाता है।
4. लैंगिक सूत्र के संश्लेषण के लिए RNA प्रारम्भक 6 प्रोटिनों (DNA B, DNA C, n, n',n", और i) की सहायता से बनता है। यह प्रोटीन सम्मिश्र प्रिप्राइमिंग सम्मिश्र (Prepriming complex) कहलाता है। यह प्रप्राइमिंग सममिश्र एन्जाइम प्राइमेज (Primase) के साथ मिलकर प्राइमोसोम (Primosome) बनाता है। प्राइमोसोम में छोटे छोटे RNA अनुक्रम बनाने की क्षमता होती है। ये अनुक्रम DNA टेम्पलेट पर उससे पूरक होते है। टेम्पलेट पर RNA अनुक्रम जिन्हें RNA प्रारम्भक (RNA primer) कहते हैं 5' से 3' दिशा में बनते हैं। इस दिशा में DNA पॉलिमरेज III न्यूक्लिओटाइड बनाता है।
5. एक बार RNA प्रारम्भक के अपना स्थान पा लेने पर पॉलिमरेज III होलोएन्जाइम स्वतन्त्र 3'-OH सिरे पर क्रम से न्यूक्लिओटाइड जोड़ना आरम्भ कर देता है। DNA का एक छोटा टुकड़ा बनने के बाद पॉलिमरेज I, RNA प्रारम्भक को हटा देता है और खाली स्थान को तथा दो टुकडों के

टिप्पणी

बीच फॉस्फोडाइएस्टर बन्ध लाइगेज (Ligases) की क्रिया से बना लिये जाते हैं।

6. इस बीच प्राइमिंग सम्मिश्र प्राइमोसोम पुनरावृत्ति द्विशाख में आगे बढ़ता है और नया RNA प्रारम्भक अनुक्रम बनाता है। इस प्रकार लैंगिक सूत्र का निर्माण होता है जोकि असतत प्रकार से होता है। प्रत्येक टुकडे का आरम्भ RNA प्रारम्भक से होता है जिस पर DNA की क्षारक जुडती है।
7. लैंगिक सूत्र के विपरीत लीडिंग सूत्र (Leading strand) पुनरावृत्ति द्विशाख के उद्भव (Origin) स्थल से DNA पॉलिमरेज III होलोएन्जाइम की क्रिया से सतत रुप से बनता है। किन्तु लीडिंग सूत्र बनने से पहले RNA प्रारम्भक बनता हैं या नहीं यह निश्चित नहीं है, किन्तु ऐसा माना जाता है कि RNA प्रारम्भक का संष्लेषण होना चाहिए।

उपर्युक्त विवरण में वर्णित विभिन्न चरण चित्र 4.9 में दिखाए गए है।

कई प्रोटीन व एन्जाइम जोकि *E. coil* में DNA की पुनरावृत्ति के लिए उत्तरदायी होते हैं। यूकेरियोटिक (Eukaryoatic) जन्तुओं में भी पाए जाते हैं। यूकेरियोट में भी संश्लेषण सतत व असतत होता है और RNA प्रारम्भक बनते हैं हालांकि *E. coil* मॉडल पूरी तरह यूकेरियोट में DNA के संश्लेषण को प्रदर्शित नहीं करता किन्तु उच्च जीवों में किस प्रकार DNA का संश्लेषण होता है। यह समझाने के लिए एक आधार प्रदान करता है।

DNA के कार्य (Functions of DNA)

DNA जीवित जीवों का मुख्य आनुवंशिक पदार्थ है। इसके कई कार्य हैं उदाहरणार्थ– (1) द्विगुणन द्वारा यह अपने जैसे दूसरा DNA बना सकता है, (2) m RNA के लिए टेम्पलेट के रुप में कार्य करता है, (3) उल्टा अनुलेखन (Reverse transcription) भी कर सकता है। (4) आनुवंशिक जीन विनिमय से सम्बन्धित होता है। (5) अपनी रिपेयर (Repair) स्वयं कर सकता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. लैंगिंग स्ट्रैण्ड (Lagging Strand) पर द्विगुणन होता है–
   (अ) लगातार (ब) खण्डो में,
   (स) उपरोक्त दोनो (अ) व (ब) (द) कोई नही।
2. DNA रेटलीकेसन में कौन–सा एन्जाइम प्रमुख भूमिका निभाता है?
   (अ) DNA लाइगेज (ब) टीलोमरेज
   (स) पॉलीमरेज (द) हेक्सोमाइनेज

टिप्पणी

3. DNA Replication के लिए किस एन्जाइम की आवश्यकता होती है?
   (अ) लाइगेज (ब) पालीमरेज
   (स) टीलोमरेज (द) हेक्सोमाइनेज
4. अर्धसंरक्षी विधि को प्रमाणित करने के लिए सन् 1958 में किसने प्रयोग किया था?
   (अ) Watson– Crick (ब) Meselson and Stahall
   (स) F. Meischer (द) Leven
5. Watson – Crick Model किस विधि को स्पष्ट करता है–
   (अ) पुनरावृत्ति (ब) अनुलेखन
   (स) अनुवाद (द) संकरण
6. DNA – Model of Double Helix – किन वैज्ञानिकों द्वारा प्रस्तुत किया गया ?
   (अ) Meselson and Stahall (ब) Darwin and Mendel
   (स) Watson – Crick (द) None of these
7. DNA – Polymerase-I एन्जाइम को किसने खोजा था?
   (अ) आर्थर कोरनवर्ग (ब) वाटसन
   (स) मीश्चर (द) मेंडल
8. ई. कोलाई जीवाणु में DNA पुनरावृत्ति विधि किसके द्वारा पूर्ण होती है?
   (अ) प्रोटीन (ब) वसा
   (स) हार्मोन (द) बहुएन्जाइम सम्मिश्र

4.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (द)
2. (स)
3. (ब)
4. (ब)
5. (अ)
6. (स)
7. (अ)
8. (द)

टिप्पणी

4.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि प्रौकेरियोट्स में DNA Replication की क्रिया विधि महत्वपूर्ण है तथा जटिल क्रिया होती DNA Replication के कारण ही जीवों की सन्ततियों में DNA की (मात्रा) या प्रतियॉ पहुँचती रहती है जो कि जीवों का आनुवंशिक पदार्थ होता है।

4.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- DNA Replication– DNA से DNA का बनना।
- अनुलेखन– DNA से RNA बनने की क्रिया।
- लीडिंग स्ट्रेण्ड (Leading strand)– बिना टुकडें के DNA (खण्ड) (Strand) का बनना।
- लैंगिंग स्ट्रेण्ड (Lagging Strand)– टुकडों में DNA स्ट्रेण्ड का बनना।
- SSB Protein– single strand Binding Protein.
- Oric – Origin of Replication.
- DNA Helicase– यह DNA की कुण्डली का अकुण्डलीकरण करता है।
- DNA Topoisomerase– यह एन्जाइम कुण्डली के टेन्सन को कम करता है।
- DNA Ligase– ओकाजाकी खण्डों को आपस में जोड़ना।
- Primase– यह Primer का निर्माण करता है।

4.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   - (i) DNA Replication
   - (ii) Semi-conservative method of DNA Rep.
   - (iii) DNA Polymerase
   - (iv) Leading strand
   - (v) Lagging strand
2. DNA पॉलिमरेज के प्रकार तथा कार्यों का वर्णन कीजिए।
3. डीएनए द्विगुणन के विभिन्न चरणों का संक्षिप्त विवरण दीजिए।

टिप्पणी

4. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) मैसल्सन एवं स्टाइल का प्रयोग
   (ii) वाटसन एवं क्रिक मॉडल
5. अर्धसंरक्षी विधि द्वारा DNA के पक्ष में प्रमाणों का वर्णन कीजिए।
6. कोरेन्स के आटोरेडियोग्राफी प्रयोग द्वारा DNA की पुनरावृत्ति को समझाइए।
7. DNA की पुनरावृत्ति को कितनी विधियों के द्वारा समझा सकते है? अर्धसंरक्षी विधि का एक प्रमाण सहित वर्णन कीजिए।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. DNA Replication (द्विगुणन) पर एक निबंध लिखो।
2. DNA रेप्लीकेसन क्रिया विधि का विस्तार से वर्णन कीजिए।
3. प्रौकैरियोटिक DNA के रेप्लीकेसन पर प्रकाश डालिए।
4. डीएनए के द्विगुणन में उपयोगी एन्जाइम तथा प्रोटीन्स को विस्तार से समझाइए।
5. डीएनए के अर्धसंरक्षित द्विगुणन की विवेचन कीजिए। मैसल्सन एवं स्टाल के घनत्व ग्रेडिएण्ट (Density Gradient) संतुलन के प्रयोगो को समझाइये।
6. DNA रेप्लीकेसन की क्रिया विधि को चरणबद्ध रुप से वर्णन कीजिए।
7. डीएनए की पुनरावृत्ति की क्रिया विधि को उपयुक्त चित्र द्वारा व्याख्या कीजिए।

4.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

टिप्पणी

अध्याय 5 न्यूक्लियोसोम–सोलेनॉइड मॉडेल (Nucleosome Solenoid Model)

संरचना (Structure)

5.0 परिचय
5.1 उद्देश्य
5.2 न्यूक्लियोसोम मॉडल
5.2.1 सोलेनॉयड मॉडल
5.2.2 न्यूक्लियोसोम प्रतिकृति संरचना निर्माण सम्बन्धी तकनीक
5.2.3 न्यूक्लियोसोम में हिस्टोन्स की स्थानिक व्यवस्था
5.2.4 विभिन्न न्यूक्लियोसोम के बीच सम्बन्ध
5.2.5 सक्रिय जीन्स में न्यूक्लियोसोम की प्रावस्था एवं रूपान्तरण
5.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
5.4 सारांश
5.5 मुख्य शब्दावली
5.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
5.7 सहायक पाठ्य सामग्री

5.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)– न्युक्लियोसोम (Nucleosome) सन् 1974 में ए. एल. ओलिन्स एवं डी. ई. ओलिन्स (A.L. Olins and D.E. olins) ने अन्तरावस्था केन्द्रक (Interphase nuclens) से प्राप्त क्रोमेटिन के इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शी अध्ययन में पाया कि क्रोमैटिन भागों में अनेक कण रूपी सूक्ष्म, गोलाकार रचनाएँ एक-दूसरे से निश्चित दूरी पर स्थित होती है। इन कणों को न्यूकाय (Nubodies) कहा गया। इन्हीं न्यूकायों की 1975 में आउडेट (outdet) ने (Nucleosome) नाम दिया।

DNA गुणसूत्रों के ऊपर पाए जाते हैं। गुणसूत्रों के ऊपर DNA के विन्यास को DNA पैकेजिंग (Packaging) कहते हैं। इसे स्पष्ट करने के लिए न्यूक्लियोसोम मॉडल और सोलेनायॅड मॉडल दिया गया।

5.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

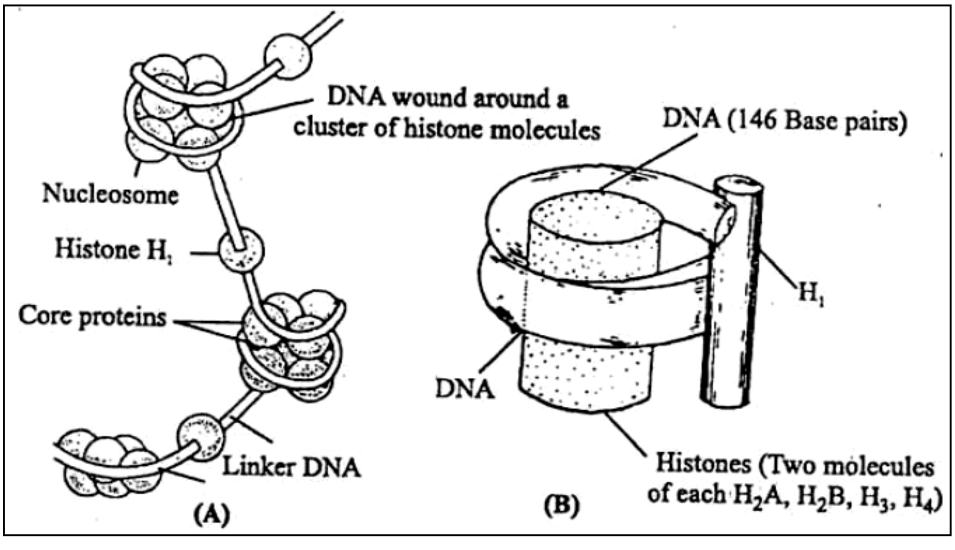
- आण्विक जीव विज्ञान (Molecular Biology) के अध्ययन करने में।
- DNA की Packaging करने व इसके गुणों के अध्ययन करने में।

- Histone प्रोटीन के अध्ययन करने में, माइक्रोस्कोपिक Microscopic study करने में।

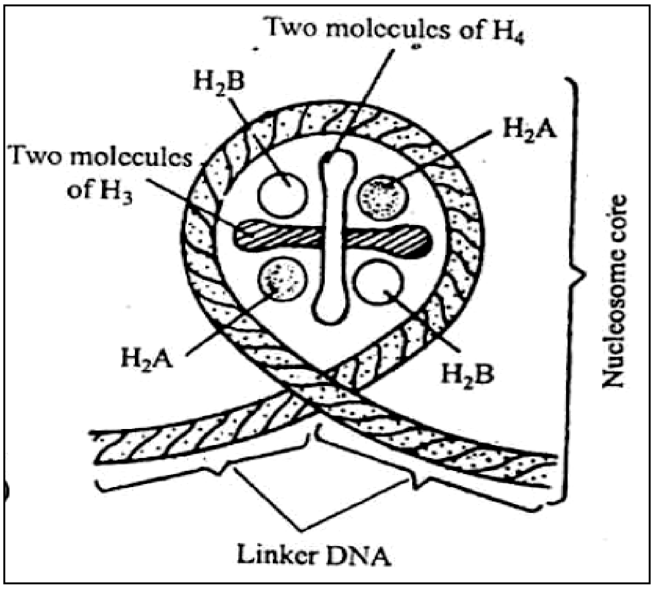
5.2 न्यूक्लियोसोम मॉडल Nucleosome Model

इस मॉडल का प्रतिपादन **कोर्नवर्ग तथा थॉमस** (Kornberg and Thomas 1974) नामक वैज्ञानिकों द्वारा किया गया। इसके महत्वपूर्ण बिन्दु निम्नलिखित हैंः–

1. गुणसूत्र में पाया जाने वाला क्रोमेटिन, DNA तथा Histone-Protein का बना होता है।
2. क्रोमेटिन की इकाई न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) होते हैं।
3. प्रत्येक Nucleosome, Protein के octamar का बना होता है। एक ऑक्टामर में H_2A, H_2B, H_3 तथा H_4 के दो-दो अणु पाये जाते हैं।
4. प्रोटीन ऑक्टामर के ऊपर DNA का Strand लिपटा रहता है, जिसमें 200 क्षार युग्म (Base Pair) पाये जाते हैं। यह ऑक्टामर के चारों ओर $1\frac{3}{4}$ चक्कर में लिपटा होता है।
5. प्रोटीन ऑक्टामर तथा DNA Strand से बनी इकाई का नाम Nucleosome, पी. यूडेट एवं सहयोगियों (P. oudet etal 1975) द्वारा दिया गया। 1 Nucleosome = 2 ($H_2A + 2H_2B + H_3 + H_4$) + 200bp DNA.
6. दो Nucleosome के बीच स्वतंत्र DNA का खण्ड पाया जाता है। जो लिंकर DNA (Linker DNA) कहलाता है। लिंकर DNA में 50-70 क्षार युग्म पाया जाता है।
7. लिंकर DNA के साथ एक अणु H_1 हिस्टोन जुड़ा होता है।



चित्र. क्र. 5.1: न्यूक्लियोसोम मॉडल– (A) न्यूक्लियोसोम तथा लिंकर DNA, (B) न्यूक्लियोसोम कोर

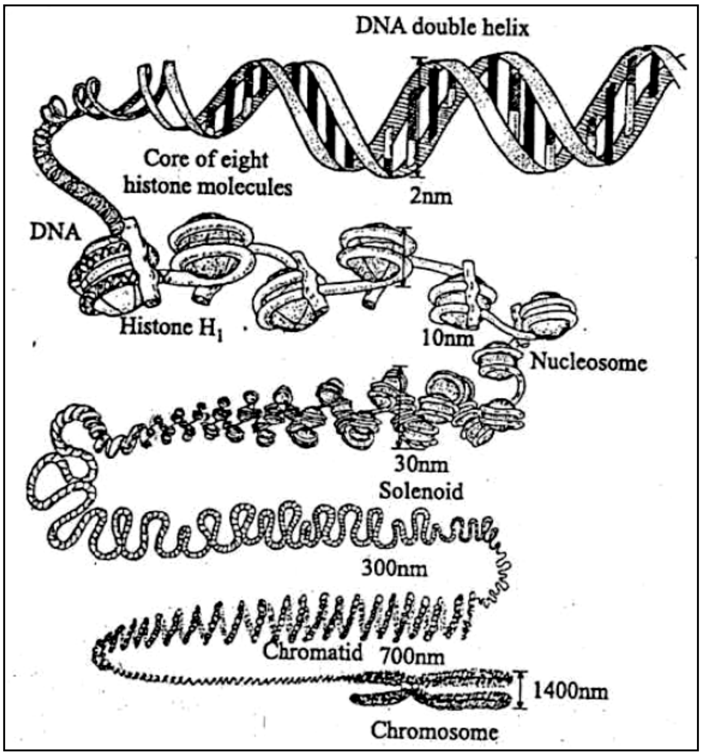


चित्र. क्र. 5.2: न्यूक्लियोसोम का आणविक संघटन

5.2.1 सोलेनॉयड मॉडल (Solenoid Model)

क्रोमैटिन में न्यूक्लियोसोम की व्यवस्था को समझाने के लिए **एरॉन क्लग** (Aaeron Clug, 1977-80) नामक वैज्ञानिक ने सोलेनॉयड मॉडल प्रतिपादित किया। यह DNA की सघनता को प्रदर्शित करता है। इसके अनुसार गुणसूत्रों के तन्तु मजबूती से कुण्डलित होकर क्रोमैटिन तन्तुओं का एक समूह बनाते हैं। इस समूह का औसत व्यास 300 Å अथवा 30nm होता है। जिसमें 100 Å व्यास वाले अनेक न्यूक्लियोसोम पाये जाते है। सोलेनॉयड तथा न्यूक्लियोसोम के संरचनात्मक अतसंबंध को चित्र में दर्शाया गया है।

सभी यूकैरियोट्स गुणसूत्रों (Eukaryotes chromosomes) में DNA एवं प्रोटीन पाया जाता है। लगभग 13-20 प्रतिशत स्तनी प्राणियों के गुणसूत्र में DNA होता है, तथा शेष भाग में प्रोटीन्स और भिन्न मात्रा में लेकिन कुछ कम मात्रा में RNA पाया जाता है। हिस्टोन्स (Histones) साधारण प्रोटीन्स होते हैं जोकि DNA से सम्बन्धित होते हैं। सन् 1973 में वुडकॉक (Woodcock) ने इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शी (Electron microscope) में देखने पर गुणसूत्रों में क्रोमेटिन तन्तुओं (Chromatin fibers) को देखा। सन् 1974 में रोजर कोरेनबर्ग (Roger Korenberg) ने क्रोमेटिन तन्तुओं के मॉडल (Model) को एक लचीली सन्धियुक्त श्रृंखला (Flexible jointed chain) के रूप में प्रस्तुत किया। यह एक माला के मोतियों (Beads) के रूप में पुनरावर्तित इकाइयों (Repeating units) की संख्या के समान दिखाई देते हैं। सन् 1975 में ओयूडेट (Oudet) एवं इसके सहयोगियों ने इन पुनरावर्तित इकाइयों को न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) या v-काय (v-bodies) नाम दिया। न्यूक्लियोसोम की संकल्पना (Concept of nucleosome) आधुनिक DNA प्रोटीन सम्बन्ध के गुणसूत्रीय मॉडल (Chromosome model) को दर्शाते हैं।



चित्र क्र. 5.3: गुणसूत्रों में क्रोमैटिन का कुण्डलन तथा अतिकुण्डलन

न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) एक चपटे अणु के समान, लगभग 50-55 Å ऊँचे और 10 Å व्यास में होते हैं। इसमें एक सघन आन्तरक/अन्तस्तल (Core) हिस्टोन (Histone) का होता है।

हिस्टोन्स (Histones) मूल रूप से प्रोटीन्स होते हैं। इन पर कार्यिकी pH (Physiological pH) धनात्मक (Positive) आवेश में होता है। यह धनात्मक आवेश अमीनो अम्ल लायसिन (Lysine) एवं आर्जीनीन (Arginine) के $-NH_3^+$ समूह पर पाया जाता है। यह प्रत्येक हिस्टोन अणु के कुल अमीनो अम्ल का 20-30% होता है। प्रत्येक हिस्टोन के एक सिरे पर लाइसिन (Lysine) एवं आर्जीनीन (Arginine) एकत्रित होते हैं। इस प्रकार प्रोटीन के एक सिरे पर धनात्मक आवेश का अधिक मात्रा में घनत्व पाया जाता है। DNA पर PO_4^- समूह का ऋणात्मक आवेश (Negative charge) होता है। यह ऋणात्मक आवेश (Negative charge) हिस्टोन्स पर पाए जाने वाले धनात्मक आवेश (Positive charge) से अनोन्य क्रिया (Interaction) कर एक सम्मिश्रण (Complex) को बनाता है जिसको **न्यूक्लियोहिस्टोन** (Nucleohistone) कहते हैं।

हिस्टोन्स (Histones) मूल अमीनो अम्ल (Amino acid)– आर्जीनाइन (Arginine) एवं लाइसिन (Lysine) में अत्यधिक रूप से सम्पन्न होते हैं। इसमें ट्रिप्टोफेन (Tryptophan) का अभाव होता है। पौधों एवं प्राणियों में DNA. हिस्टोन्स का अनुपात 1 : 1 होता है। हिस्टोन्स अत्यधिक रूप से रूपान्तरित प्रोटीन्स होते हैं, रूपान्तरण के अन्तर्गत एसीटिलेशन (Acetylation), मिथाइलेशन (Methylation) एवं फॉस्फोरिलेशन (Phosphorylation) होता है। हिस्टोन्स

टिप्पणी

अत्यधिक रूप से संग्रहित प्रोटीन्स होते हैं। इनमें बहुत कम इनके अमीनो अम्ल में भिन्नता पायी जाती है। आर्जीनीन (Arginine) एवं लाइसिन (Lysine) की आपेक्षिक मात्रा के अनुसार हिस्टोन्स तीन समूहों में विभाजित होते हैंः

(i) अधिक सम्पन्न लाइसिन (Very lysime rich)- (H_1)

(ii) लायसिन सम्पन्न (Lysine rich)- (H_2a, H_2b)

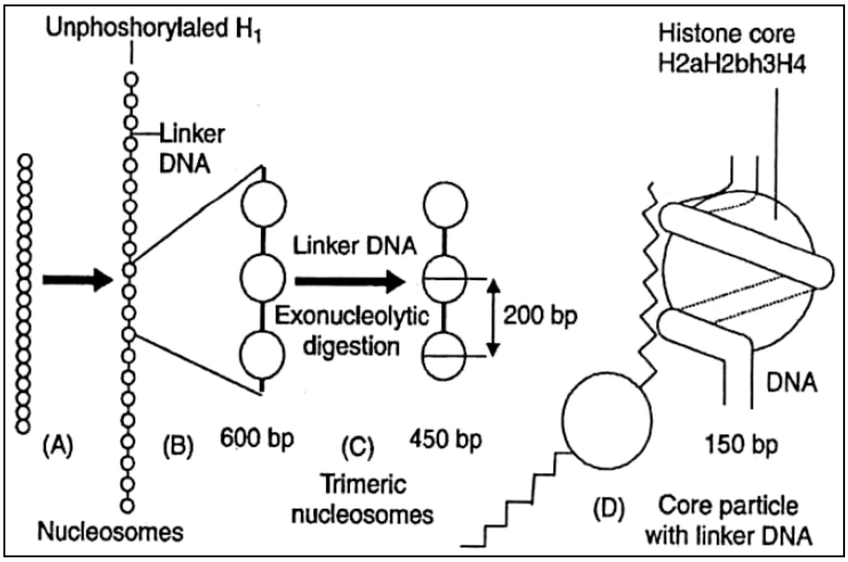
(iii) आर्जीनीन सम्पन्न (Arginine rich)- ($H_3 \cdot H_4$)

सारणी क्र. 5.1

वर्ग Class	प्रकार लाइसिन/ आर्जीनीन Type Lysine/ Arginine Ratio	अणुभार Molecular Weight	कुल अनुपात Total Residue	N अन्तस्थ अवशेष (N-terminal)	C अन्तस्थ अवशेष (C-terminal)
H_1	अधिक लाइसिन सम्पन्न 22.0	21,500	215	Ac-Ser	लाइसिन
H_2^a	लाइसिन सम्पन्न 1.11	14,004	129	Ac-Ser	लाइसिन
H_2^b	लाइसिन सम्पन्न 2.50	13,774	125	Pro	लाइसिन
H_2	आर्जिनीन सम्पन्न 0.72	15,324	135	Ala	Ala
H_4	आर्जिनीन सम्पन्न 0.79	11,284	102	Ac-Ser	ग्लायसिन

यह 40 Å ऊँचा एवं 80 Å व्यास का होता है, जिसके चारों ओर DNA लिपटा होता है। हिस्टोन (Histone) का कुल भार DNA के समान होता है। जब क्रोमेटिन आंशिक रूप से प्रसारित अवस्था में होता है, मोतियों (Beads) का व्यास कम होकर लगभग 10 Å हो जाता है। इन कणों (Particles) को nu काय (nu bodies) कहते हैं।

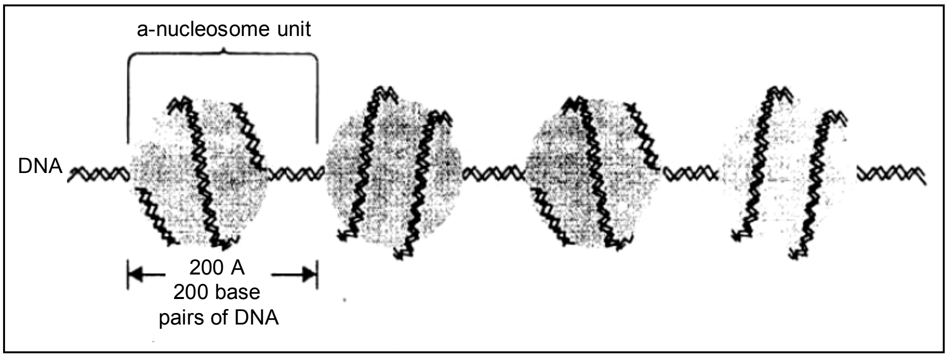
टिप्पणी



चित्र क्र. 5.4: **The Nucleosome : (A) Chromatin with phosphorylated H_1 (?). (B) Chromatin With Unphosphorylated H_2(?), (C) Three nucleosomes with linker DNA. (D) A possible model of the nucleosomes (Kornberg, 1974). The histone core consists of 4 histones, H_2a, H_2b, H_3 and H_4 H_1 is associated with the linker region.**

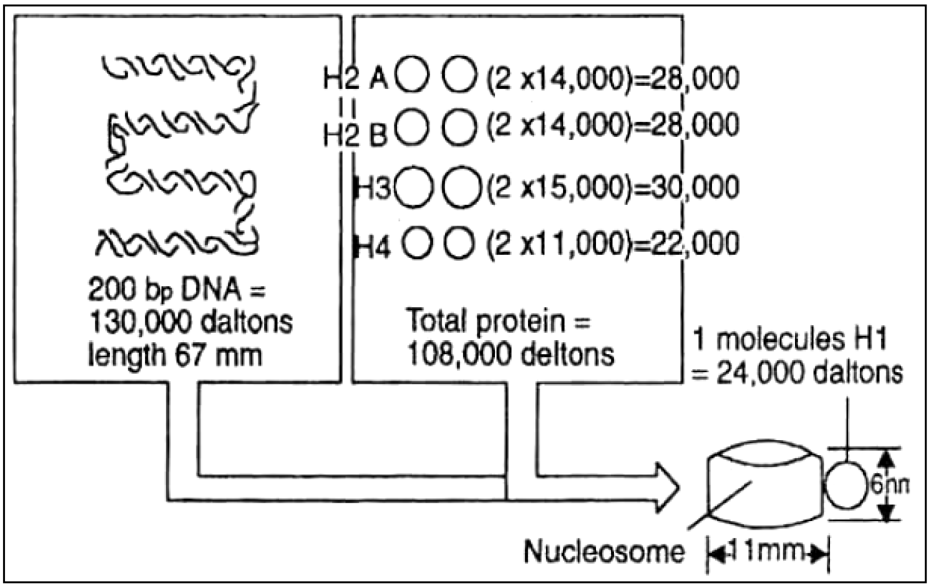
प्रत्येक न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) में DNA का एक कुण्डल होता है जोकि हिस्टोन अणु (Histone molecules) के ऑक्टोमर (Octomer) के चारों ओर लिपटकर एक आन्तरिक कण (Core particle) को बनाता है, इसको सन् 1977 में जे.टी. फिन्च (J. T. Finch) ने प्लेटीसोम (Platysome) कहा। DNA, ओक्टोमर (Octomer) के चारों ओर $1\frac{3}{4}$ कुण्डल बनाता है। DNA के प्रत्येक कुण्डल में 80-100 न्यूक्लियोटाइड क्षार युग्म (Nucleotide base pair) लम्बे होते हैं और न्यूक्लियोसोम को लगभग 140-200 क्षार युग्म लम्बा बनाते हैं। न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) में न्यूक्लियोटाइड युग्म की संख्या भिन्न होती है। 154 एस्पर्जिलस (Aspergillus) में तथा 241 सी-अर्चिन के शुक्राणु (Sperm of seaurchin) में पाए जाते हैं। प्रत्येक न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) दूसरे न्यूक्लियोसोम से लिन्कर DNA के 15-100 न्यूक्लियोटाइड युग्म (Nucleotide pair) या इन्टरन्यूक्लियोसोम DNA (Internucleosomal DNA) के द्वारा जुड़कर एक लचीली सन्धियुक्त श्रृंखला (Flexible jointed chain) के रूप में होता है। न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) लगभग 200 Å व्यास का होता है। एक प्रकार का DNA एन्जाइम, एकल श्रृंखलीय निक (Single stranded nick) को DNA सम्बन्धित न्यूक्लियोसोम में बनाते हैं।

टिप्पणी



चित्र क्र. 5.5: Nucleosome model

क्रोमेटिन (Chromatin) से सम्बन्धित हिस्टोन (Histone) के पाँच वर्ग पाए जाते हैं : H_1, H_2a, H_2b, H_3, H_4। इन चारों में से H_1 की स्थिती अन्य हिस्टोन्स की अपेक्षा भिन्न होती है। हिस्टोन्स दो क्षेत्रों में व्यवस्थित होते है। एक में H_2a, H_2b, H_3 में एवं H_4 के 8 अणु पाए जाते हैं, दूसरे में H_1 के अणु पाए जाते हैं। हिस्टोन आन्तरक (Histone core) में 8 हिस्टोन अणुओं का ओक्टामर (Octamer) पाए जाते हैं जो कि H_2a, H_2b, H_3 एवं H_4 के दो चपटे टेट्रामर्स (Tetramers) के रूप में व्यवस्थित होते हैं। यह एक-दूसरे से शीर्ष भाग से जुड़े रहते हैं। अतः न्यूक्लियोसोम में दो, प्रत्येक में चार प्रकार के हिस्टोन्स (Histones) पाए जाते है। पुनःसंगठनीय प्रयोग के अन्तर्गत यदि चार हिस्टोन्स में तीन हिस्टोन्स आपस में सम्मिश्रित होते हैं तब न्यूक्लियोसोम नहीं बनता है। जैसे ही चौथा हिस्टोन मिल जाता है तुरन्त न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) बन जाता है।



चित्र क्र. 5.6: Different constituents of DNA of a nucleosome and their properties

टिप्पणी

सारणी क्र. 5.2: न्यूक्लियोसोम मॉडल के गुण (Properties of a Nucleosome Model)

विभिन्न भाग (Different constituents)	न्यूक्लियोसोम Nucleosome		आन्तरक कण (Core Particle)	
	आकार (Size)	भार (Mass) (डाल्टस)	आकार (Size) (डाल्टन)	भार
1. DNA	200 क्षार युग्म (67nm) ओक्टामर (Octamer)	1,30,000	140 क्षार युग्म	90,000
2. हिस्टोन्स (Histones) (H_2a, H_2b, H_3, H_4)	ओक्टामर (Octamer) (प्रत्येक के दो अणु)	1,08,000	ओक्टामर (Octamer) (प्रत्येक के दो अणु)	1,09,000
3. H_1 हिस्टोन्स	1 अणु (Molocule)	24,000	अनुपस्थित	
कुल भार		2,62,000	1,99,000	

5.2.2 न्यूक्लियोसोम प्रतिकृति संरचना निर्माण सम्बन्धी तकनीक

क्रोमेटिन संरचना की एक उपयुक्त प्रतिकृति (Model) के निर्माण का प्रारम्भ 1960 में हुआ था। इस हेतु विभिन्न तकनीकों का उपयोग कर न्यूक्लियोसोम प्रतिकृती (Nucleosome model) का निर्माण किया गया। विभिन्न तकनीक निम्न प्रकार से हैं:

1. **क्ष-किरण विवर्तन/वियोजन एवं इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शीयता (X-ray Diffraction and Electron Microscopy)**– क्ष-किरण विवर्तन, विकिरण के विवर्तन (Diffraction of radiation) पर आधारित होती है। विवर्तन प्रतिमान (Diffraction Pattern) को वस्तु (DNA या प्रोटीन्स समान अणु से दूर रखकर फोटोग्राफिक प्लेट पर प्राप्त किया। विवर्तन प्रतिमान अणुओं या परमाणु के बीच उपलब्ध दूरी पर निर्भर करती है। क्ष-किरणीय विवर्तन प्रतिमान के अध्ययन के लिए दीर्घ अणु (Macro molecules) उपयुक्त होते हैं। एम.एफ. विल्किन्स (M. F. Wilkins) एवं वी. लूज्जाटी (V. Luzzati) ने सन् 1960 में क्रोमेटिन के क्ष-किरणी प्रतिमान के अध्ययन द्वारा एक प्रतिमान को प्राप्त किया जोकि क्रोमेटिन में व्युत्क्रमी इकाइयों को दर्शाता है। इसी प्रकार के व्युत्क्रम DNA एवं हिस्टोन मिश्रण के क्ष-किरणी विवर्तन से प्राप्त हुए।

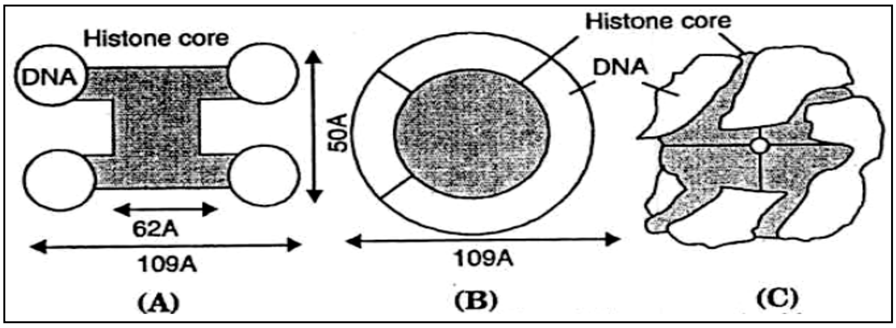
क्रोमेटिन संरचना के अध्ययन के लिए इलेक्ट्रॉन माइक्रोस्कोपी (Electron microscopy) का उपयोग किया गया। सन् 1974 में ओलिन्स (Olins) ने इलेक्ट्रान सूक्ष्मदर्शी के अन्तर्गत क्रोमेटिन तन्तु को देखने के पश्चात् दर्शाया कि यह क्रोमेटिन तन्तु (Chromatin Fiber) गोलाकार कणों के क्रम विन्यास (Arrays of spherical particle) के रूप में दिखाई देते हैं। इनका व्यास 10 nm

टिप्पणी

(1 nm = 10 m = 10 Å) होता है और यह तन्तुओं (Filaments) के द्वारा जुड़े होते हैं। जो कि 2nm व्यास के होते है। इन कणों को 'y' या nu काय (nu bodies) कहा जाता है। 1975 मे इनको ओयडेट (Oudet) ने न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) नाम दिया। क्रोमेटिन (Chromatin) पर इलेक्ट्रॉन माइक्रोस्कोपी (Electron microscopy) का उपयोग कर न्युक्लियोसोम संरचना को प्रमाणित किया गया। DNA की संरचना के अध्ययन से यह ज्ञात होता है कि DNA अकेले व्युत्क्रम को 100 Å के अन्तराल पर निर्मित नहीं कर सकता है। यह दर्शाता है कि क्रोमेटिन संगठन में हिस्टोन का सम्बन्ध आवश्यक होता है। हिस्टोन्स का सम्बन्ध दर्शाता है कि- प्रथम, हिस्टोन (Histones) धनात्मक आवेशित (Positively charged) होते हैं, तथा ऋणात्मक आवेशित (Negatively charged) DNA में उपस्थित समूहों से सम्बन्धित होते हैं। दूसरे, हिस्टोन्स (Histones) क्रोमेटिन मे अपना कार्य DNA से संयोजित होने पर करते हैं। क्रोमेटिन में व्युत्क्रमित इकाई 100 Å अन्तराल पर हिस्टोन्स एवं डी.एन.ए. के सम्बन्ध के कारण होता है। (1 Å = 10^{-7} mm, 10^{-10} m)

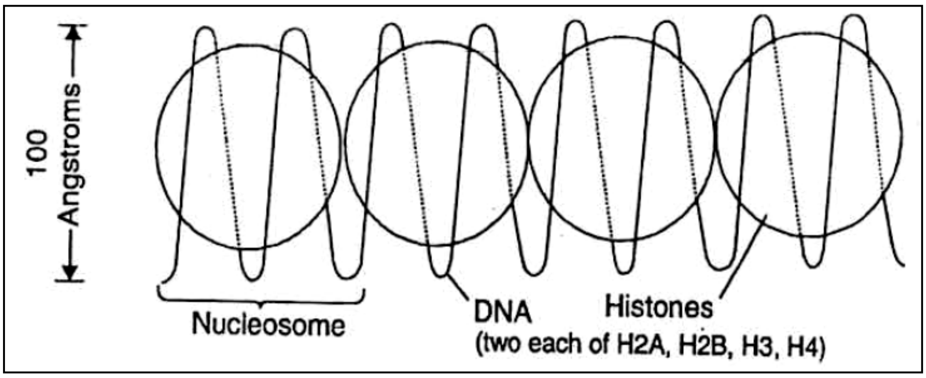
2. **क्रोमेटिन पुनर्निर्माण प्रयोग (Chromatin Reconstitution Experiments)** – क्रोमेटिन पुनर्निर्माण तकनीक भी क्रोमेटिन की संरचना के अध्ययन में सहायता करती है। क्रोमेटिन का पुनर्निर्माण DNA एवं हिस्टोन्स के उपयोग के द्वारा किया जाता है। क्ष-किरण विवर्तनी (X-ray diffraction) क्रोमेटिन प्रतिमान की तुलना पुर्ननिर्मित क्रोमेटिन से की जा सकती है। इससे यह ज्ञात होता है कि क्रोमेटिन का पुर्ननिर्माण कितना सफल रहा। वैज्ञानिक **टी. कोरेनबर्ग** (T. Korenberg) ने दर्शाया कि 90% पुनर्निर्माण क्रोमेटिन तब प्राप्त हुआ जब DNA को हिस्टोन से मिश्रित किया गया। जब शुद्ध हिस्टोन्स का उपयोग किया गया, पुनर्निर्माण असफल रहा।

3. **न्यूक्लिएज पाचन एवं जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Nuclease Digestion and Gel Electrophoresis)**– न्यूक्लिएज पाचन एवं जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस तकनीक के द्वारा क्रोमेटिन की संरचना के साथ-साथ इसकी उपकाई- न्यूक्लियोसोम के बारे में भी ज्ञात हो सकता है। न्यूक्लिएज एन्जाइम के द्वारा DNA का अंशों (Fragments) में विभाजन उन स्थलों पर होता है जोकि DNA एवं हिस्टोन्स से सुरक्षित नहीं होते हैं। न्यूक्लिएज पाचन के द्वारा DNA के जो अंश प्राप्त होते हैं उनको जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Gel electrophoresis) के द्वारा अध्ययन किया जाता है।



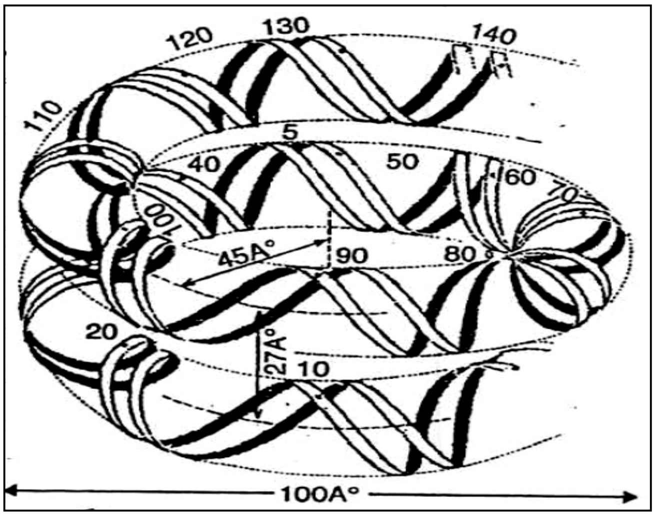
चित्र क्र. 5.7: Model of core particle. (A) DNA and histone core in side elevation, (B) The same in plan, (C) Particle view of elevation.

वर्ष 1973 में हैविश एवं बर्गोएने (Hewish and Burgoyne)ने जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस के द्वारा चूहे की यकृत कोशिकाओं में क्रोमेटिन के फ्रेग्मेन्टेशन/विखण्डन का अध्ययन किया। न्यूक्लिएज पाचन के पश्चात् DNA को जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Gel electrophoresis) के द्वारा अध्ययन किया। विभिन्न आकार के अंश/खण्ड (Fragments) प्राप्त हुए जो कि विभिन्न पट्टिकाओं (Bands) के बनाते हैं। विभिन्न आकार में छोटी इकाई के 2, 3, 4 गुना आकार में पाए गए।



चित्र क्र. 5.8

इस अध्ययन से यह ज्ञात हुआ कि न्यूक्लिएज ने क्रोमेटिन को उन स्थलों पर विदलित किया जहाँ पर DNA पर स्थल नियमित अन्तराल पर क्रोमेटिन स्थित थे। जबकि नग्न DNA अनियमित रूप से विदलित (Cleaved) होते हैं तथा हिस्टोन्स नियमित रूप से न्यूक्लिएज पाचन से सुरक्षित रहता है। हिस्टोन्स DNA पर नियमित अवधि में वितरित रहते है। इनके संगठन को जैल निस्पन्दन तकनीक (Gel filteration technique) से अध्ययन किया गया। हिस्टोन्स की जब जैल निस्पन्दन (Gel filteration) के द्वारा अभिक्रिया की गई तब हिस्टोन्स दो समूहों में विभाजित हुए: एक समूह में H_1, H_3 एवं H_4 थे तथा दूसरे समूह में H_2a एवं H_2b आते हैं।

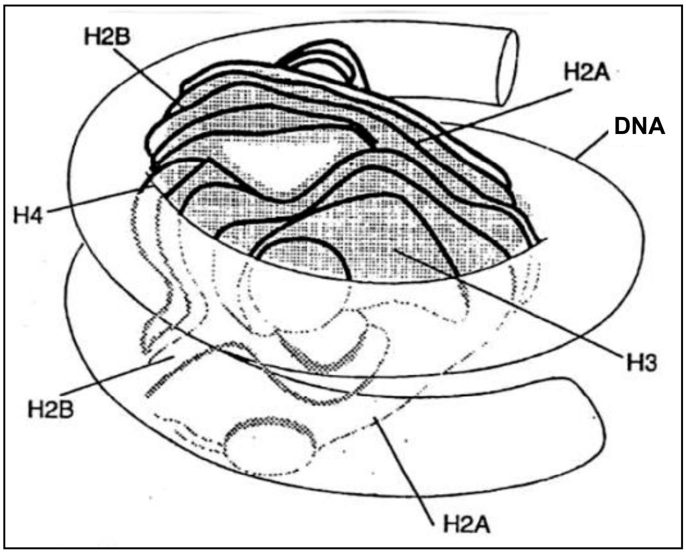


चित्र क्र. 5.9: **Path of a super helix on a nucleosome core**

टिप्पणी

न्यूरोन विकिरण तकनीक (Neuron scattering technique) के द्वारा न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) के केन्द्र से हिस्टोन्स (Histones) एवं DNA की की दूरी को ज्ञात किया जाता है। यह दर्शाता है कि केन्द्र से प्रोटीन की अपेक्षा DNA अधिक दूरी पर होता है। पुनः दर्शाता है कि DNA, हिस्टोन्स (Histones) से आवरित नहीं होता है, बल्कि हिस्टोन्स प्रोटीन के चारों ओर लिपटा रहता है। एक साधारण क्रोमेटिन (Chromatin) प्रतिरूप/मॉडल (Model) जो DNA को हिस्टोन्स आन्तरिक (Histones core) के चारों ओर लिपटा होता है चित्र 5.7 में दर्शाया गया है।

न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) का अधिक कार्य विषाणु SV 40 पर भी किया गया है, जिसमें DNA का एक गोलाकार अणु 5200 क्षार युग्म (Base pair – bp) लम्बा या 1500 nm लम्बा होता है। DNA में अनेक श्रृंखला में न्यूक्लियोसोम पाए जाते हैं, जिनकों सामूहिक रूप से लघु गुणसूत्र (Minichromosome) कहते हैं। यह 210 nm लम्बा होता है।

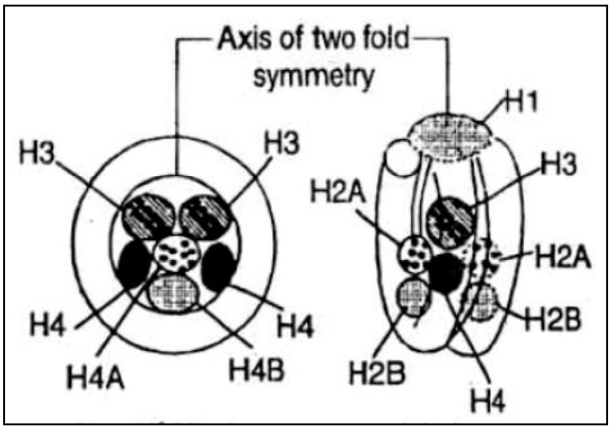


चित्र क्र. 5.10: **Model of nucleosome core with DNA super helix on histones octamer**

4. आन्तरक कण (Core particles)– न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) के पाचन के परिणामस्वरूप आन्तरक कण (Core particles) निर्मित होता है। जब न्यूक्लियेज (Nuclease) क्रिया अधिक समय तक न्यूक्लियोसोम के बीच विदलन से अधिक दूरी तक होती है, तब DNA दोनों स्वतन्त्र सिरों से हटा दिया जाता है और कण प्राप्त होते हैं जिसमें DNA 200 न्यूक्लियोटाइड युग्म की अपेक्षा 146 न्यूक्लियोटाइड युग्म (Nucleotide pair) सहित है। 140 न्यूक्लियोटाइड युग्म (Nucleotide pair) होते हैं। न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) के इस ह्रासित रूप को आन्तरक कण (Core particle) कहते हैं। पास वाले आन्तरक कण (Core particle) एक-दूसरे से आपस में DNA खण्ड द्वारा जुड़े रहते हैं। इसको **लिंकर डी.एन.ए** (Linker DNA) कहते हैं, यह अधिक समय तक पाचन (Digestion) के कारण हटा दिए जाते हैं। आन्तरक DNA (Core DNA) की लम्बाई 146 bp (क्षार युग्म = bp = Base pair) होती है, जबकि लिंकर डीएनए की लम्बाई 8 bp

से 114 bp तक होती है। अतः न्यूक्लियोसोम में डीएनए (DNA) की लम्बाई 154 bp से 260 bp तक भिन्न होती है। (चित्र)

टिप्पणी



चित्र क्र. 5.11: **Nucleosome model showing symmetrical arrangement of two-H_2A, H_2B dimmers on either side of central kernel.**

आन्तरक कण (Core particle)– रवेदार रूप (Crystalline form) में त्रियामी संरचना (Three dimensional structure) के क्ष-किरणी क्रिस्टेलोग्राफी के अध्ययन के लिए पाए जाते हैं। इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शीय यन्त्र (Electron microscope) के द्वारा अध्ययन से तथा क्ष-किरण विवर्तन प्रतिमान (X-ray diffraction pattern) से भी यह ज्ञात होता है कि न्यूक्लियोसोम आन्तरक कण न तो गोलाकार और न ही पूर्णतया चपटा होता है, बल्कि अनियमित आकार का 110 Å व्यास एवं 55 Å ऊँचाई में होता है। रवे (Crystals) के अध्ययन से यह ज्ञात होता है कि द्विकुण्डिलनी DNA (Double helix DNA) कुण्डलित होकर कण के मध्य में हिस्टोन (Histone) के चारों ओर दो चक्र लगाकर एक बड़ी कुण्डलिनी या सुपर कुण्डलिनी को बनाता है। DNA की संरचना और आन्तरक कण (Core particle) के व्यास के कारण यह अनुमान लगाया गया कि सुपर कुण्डलिनी (Super helix) के दो चक्र में 160 क्षार युग्म (Base pair) होते हैं, प्रत्येक चक्र में 80 क्षार युग्म। क्योंकि आन्तरक कण में DNA की लम्बाई केवल 146 क्षार युग्म की होती है, इस कारण यह $1\frac{3}{4}$ चक्र ही बनाएगी। अतः आन्तरक कण एक ओर पतला होगा। इस कारण आन्तरक कण अनियमित आकार का या टेड़ा-मेढ़ा होता है। हिस्टोन ओक्टामर (Histone Octamer) भी द्विपटीय (Bipartite) तथा टेड़ा-मेढ़ा या अनियमित आकार का होता है और छोटा सर्पिल ढलान (Helical ramp) बनाता है जिससे DNA लिपटा होता है।

5.2.3 न्यूक्लियोसोम में हिस्टोन्स की स्थानिक व्यवस्था (Spatial Arrangement of Histones in Nucleosome)

न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) में चार हिस्टोन्स की व्यवस्था का अध्ययन डीएनए के विशिष्ट स्थल के द्वारा और इनकी चार हिस्टोन्स से अन्योन्य क्रिया के द्वारा किया

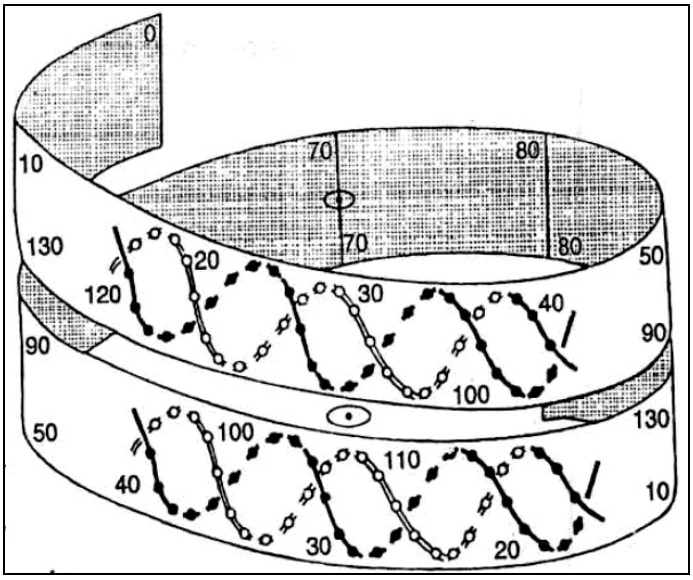
गया। यह विशिष्ट स्थल ओक्टामर के लिए प्रदाय किए गए थे। $(H_3)_2$, $(H_4)_2$ चतुष्टयी/टेट्रामर डी.एन.ए. के अति कुण्डलन (Super helix) के केन्द्रीय चक्र को परिभाषित करता है। H_2A एवं H_2B को $(H_3)_2$, $(H_4)_2$ चतुष्टयी की प्रत्येक सतह पर (H_2A), (H_2B) डाइमर (Dimer) के रूप में जोड़ा। प्रत्येक बन्धन अतिरिक्त DNA को जोड़कर सुपर हैलिक्स/अति कुण्डलिनी को पूर्ण करता है। $(H_3)_2$, $(H_4)_2$ चतुष्टक केन्द्रीय बिन्दु (Kernel) को बनाता है जो कि दो स्वतन्त्र डाइमर्स (Dimers) H_2A-H_2B से सम्बन्धित होता है। यह दर्शाता है कि H_3 एवं H_4 अकेले ही न्यूक्लियोसोम समान गुणों को DNA पर दर्शाता है लेकिन H_2A एवं H_2B कभी भी इस गुण का सत्यापन नहीं करता है।

5.2.4 विभिन्न न्यूक्लियोसोम के बीच सम्बन्ध (Relation between Different Nucleosome)

विभिन्न न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) के बीच सम्बन्ध का परीक्षण क्रोमेटिन (Chromaatin) का माइक्रोकोकल न्यूक्लिऐज (Micrococcal nuclease) के द्वारा पाचन की सहायता से किया जाता है। न्यूक्लिऐज का प्रथम प्रभाव न्यूक्लियोसोम के बीच विदलन होता है। यदि पाचन निरन्तर जारी रहता है तब न्यूक्लियोसोम, आन्तरक कण के रूप में ह्रासित हो जाता है। आन्तरक कण के निर्माण के पूर्व मध्यावस्था में तब DNA में 146 क्षार युग्म की अपेक्षा 166 क्षार युग्म पाए जाते हैं। जब यह मध्यावस्था जिसमें 166 क्षार युग्म पाए जाते हैं तब यह और आन्तरक कण के रूप में ह्रासित हो जाता है। DNA के प्रत्येक सिरे से 10 क्षार युग्म के हट जाने से H_1 हिस्टोन प्रोटीन गिर जाता है, यह दर्शाता है कि H1 DNA अणु के सिरे से सम्बन्धित होता है। यह भी पाया गया कि DNA के 166 क्षार युग्म न्यूक्लियोसोम के चारों ओर दो पूर्ण चक्र बनाते हैं जिससे DNA के दोनों सिरे एक-दूसरे के इतने पास आ जाते हैं कि DNA के दोनों सिरो से H1 एक के बाद एक सम्बन्धित हो जाता है और न्यूक्लियोसोम के दो चक्र पूर्ण करते हैं। दूसरे शब्दों में H_1 न्यूक्लियोसोम के पार्श्व में DNA सुपर कुण्डल (Super helix) के प्रवेश एवं निर्गम (Entry and exit) क्षेत्र में पाए जाते हैं। DNA के कुण्डलन के लिए H_1 की आवश्यकता नहीं होती है लेकिन क्रोमेटिन (Chromatin) के संघनन (Condensation) के लिए आवश्यक होता है। DNA चक्र का पिच (Pitch) इतना छोटा होता है कि दोनों चक्रों के बीच अनोन्य क्रिया करता है।

जब क्रोमेटिन (Chromatin) का पाचन न्यूक्लिऐज DNase I के द्वारा होता है तब DNA, 10, 20, 30, 40 क्षार लम्बाई में टूट जाता है। यह दर्शाता है कि न्यूक्लियोसोम में DNA 10 क्षार युग्म के अन्तराल पर विदलित (Cleavage) होता है। स्थल (Sites) जोकि प्रभावित होती है वह 5′ सिरे पर 10, 20, 40, 50, 90, 100, 120, 130 क्षार स्थल होते हैं।

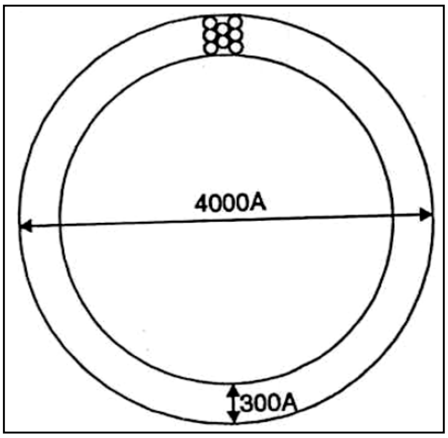
टिप्पणी



चित्र क्र. 5.12: **DNA super helix in the nucleosome**

न्यूक्लियोसोम (Nucleo-some) में हिस्टोन एवं DNA द्विपटीय काँच सममिती (Bipartite mirror symmetry) दर्शाते हुए व्यवस्थित होते हैं। यह इन तथ्यों से दिखाई देता है–

1. न्यूक्लियोसोम आधे में विभक्त (Split) होकर अर्धन्यूक्लियोसोम (Seminucleosome) को बनाते हैं।
2. क्रोमेटिन (Chromatin) में DNA 100 क्षार युग्म (100 bp) अन्तराल पर DNase II के द्वारा कुछ दशाओं में विदलित होता है।



चित्र क्र. 5.13: **Super solenoid structure of the unit fibre in cross section**

गुणसूत्रों में क्रोमेटिन की व्यवस्था (Arrangement of chromatin in chromosome)– समसूत्रीय गुणसूत्र (Mitotic chromosome) एक बड़े बेलनाकार तन्तु (Cylindrical fibre)– इकाई तन्तु (Unit fibre) के कुण्डलन के द्वारा बनते हैं। तन्तु (Fibre) तीन स्तर के कुण्डलन के द्वारा बनते हैं:

1. DNA का प्रथम स्तर का कुण्डलन न्यूक्लियोसोम के धागे/रस्सी (String) के रूप में होता है।
2. न्यूक्लियोसोम का धागा/रस्सी (Sotring) फिर 300 Å व्यास की सोलेनोएड (Solenoid) के रूप में कुण्डलित होता है।
3. सोलेनोएड (Solenoid) पुनः कुण्डलित होकर सुप्रा सोलेनोएड संरचना (Supra solenoid structure) को बनाता है। इसका व्यास 4000 Å और इसकी भित्ती (Wall) 300 Å मोटी होती है। यह सुपर सोलेनोएड संरचना, इकाई तन्तु (Unit fibre) होती है।

   कुण्डलन के प्रत्येक स्तर पर संकुचन अनुपात 7,6 एवं 30-40 होता है। (7 न्यूक्लियोसोम की रस्सी के लिए (Nucleosome string), 6 सोलेनोएड (Solenoid) एवं 30-40 इकाई तन्तु (Unit fibre) की सुपर **सोलेनोएड** [Super solenoid, संरचना के लिए। इस तन्तु इकाई में DNA संकुचन 1,300 से 1,500 वलनीय (Fold) होता है। इकाई तन्तु **क्रोमोनेमा** (Chromonema) के समान, सामान्य प्रकाश सूक्ष्मदर्शीय के द्वारा दिखाई देते हैं।

परिनलिका/सोलेनोएड प्रतिमान/मॉडल (Solenoid Model)

क्रोमेटिन की अतिसंरचना का परिनलिका प्रतिमान/सोलेनोएड मॉडल (Solenoid model) को सर्वप्रथम फिन्च एवं क्लग (Finch and Cluge) ने सन् 1976 में प्रदर्शित किया। यह दर्शाया कि न्यूक्लियोसोम का 100 Å तन्तु स्वयं पर कुण्डलित होकर 300 Å चौड़ी कुण्डलिनी (Helix) को बनाता है। प्रत्येक कुण्डलिनी (Helix) में 5 या 6 न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) होते हैं। इस कुण्डलिनी (Helix) में क्रमिक घुमाव पास आ जाते हैं जिससे उनके केन्द्र से केन्द्र की दूरी लगभग 100 Å थी। यह 300 Å संरचना परिनलिका प्रतिमान (Solenoid model) कहलाती है। (सोलेनोएड/परिनलिका (Solenoid) शब्द का भौतिकी शास्त्र में अर्थ होता है– एक तार का केन्द्रीय अक्ष के चारों ओर कुण्डलित होना)।

सोलेनोएड/परिनलिका (Solenoid) का न्यूक्लियोसोम से निर्माण की तुलना एक जंजीर/केबल (Cable) (DNA) को चर्खी/न्यूक्लियोसोम (Spool/Nucleosome) पर लपेटना और इसके पश्चात् लपेटी हुई चर्खी (Spool) को मोड़ना/सोलेनोएड/परिनलिका प्रतिमान की संरचना को चित्र 5.14 में दर्शाया गया है।

वैज्ञानिकों ने यह भी प्रमाणित किया है कि H_1 प्रोटीन 100 Å तन्तु 300 Å मोटे सोलेनोएड (Solenoid) में मोड़ने में सहायता करता है क्योंकि जब H1 को हटाया गया, तब इस प्रकार से क्रम का वलन अनुपस्थित होता है और केवल न्यूक्लियोसोम को अनियमित प्रकार के समूहन को देखा जा सकता है। यह दर्शाया गया कि H_1 अणु संकरण संयोजन के द्वारा समूहन कर बहुलक (Polymer) को बनाता है और सोलेनोएड (Solenoid) के निर्माण को नियन्त्रित करता है। यह भी

टिप्पणी

कल्पना की गई कि क्रोमेटिन (Chromatin) के संघनन (Condensation) के समय वलनित या कुण्डलित होता है।

उपर्युक्त वर्णन के अनुसार डीएनए के कुण्डलन एवं संकुलन/भराव (Packing) के प्रतिमान का वर्णन प्राप्त होता है। क्योंकि 60 nm (600 Å) लम्बा डीएनए (DNA)-166 क्षार युग्म सहित न्यूक्लियोसोम में कुण्डलित होता है। केवल 5.5 nm (55 Å) लम्बा डीएनए होने पर न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) 30 nm (300 Å) चौड़े सोलेनोएड तन्तुओं (Solenoid fibre) में कुण्डलित होते हैं। यह डीएनए में भराव अनुपात 1:50 देता है जबकि अति संघनित गुणसूत्र (Condensed chromosomes) में भराव का अनुपात 1:5000 होता है। यह सोलेनोएड प्रतिरूप (Solenoid model) द्वारा प्रदाय अनुपात से 100 गुना अधिक होता है। सोलेनोएड प्रतिरूप (Solenoid model) का यह 100 गुना भराव सोलेनोएड (Solenoid) के पुनः कुण्डलन (Coiling) एवं वलन (Folding) से प्राप्त होता है लेकिन निश्चित प्रतिमान एवं कुण्डलन (Coiling) की विधि ज्ञात नहीं है।

क्रोमेटिन की पुनरावृत्ति एवं न्यूक्लियोसोम का संयोजन (Chromatin Replication and Nucleosome Assembly)

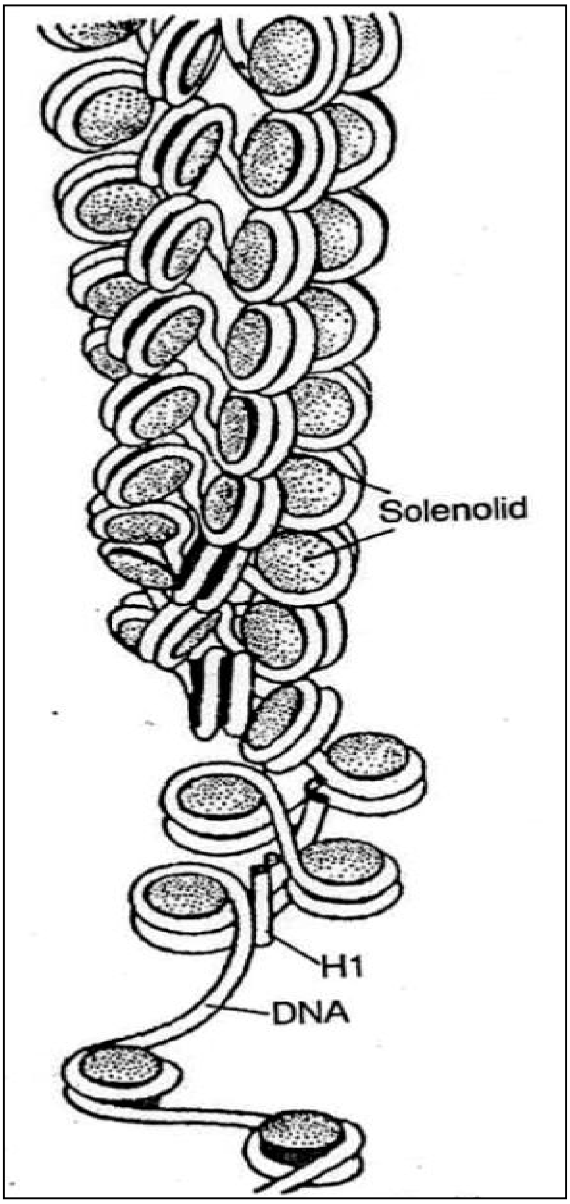
न्यूक्लियोसोम के रूप में DNA का संगठन ज्ञात हो जाने के पश्चात् प्रश्न उठता है कि पुनरावृत्ति के समय न्यूक्लियोसोम का क्या होता है तथा और किस प्रकार नए न्यूक्लियोसोम का संयोजन होता है। संकरण बन्धन (Cross linking) प्रयोग के अनुसार पुनरावृत्ति के समय हिस्टोन ओक्टामर संग्रहित रहते हैं, जिससे जब क्रोमेटिन (Chromatin) पुनरावृत होता है पाए जाने वाला हिस्टोन ओक्टामर DNA से हटकर पुनरावृत्ति को प्रारम्भ करता है। समान संख्या में हिस्टोन ओक्टामर शीघ्रता से संश्लेषित होता है, जिससे न्यूक्लियोसोम का सुधार दोनों DNA संतति अणुओं पर शीघ्रता से हो जाता है।

न्यूक्लियोसोम के संयोजन एक संयोजन प्रोटीन न्यूक्लियोप्लाज्मिन (Nucleoplasmin) मुख्य भूमिका अदा करता है। न्यूक्लियोप्लाज्मिन (Nucleoplasmin) एक पेन्टामर उपइकाई 29,000 डाल्टन्स की होती है जोंकि न्यूक्लियोप्लाज्म (Nucleoplasm) में पायी जाती है। न्यूक्लियोप्लाज्मिन (Nucleoplasmin) हिस्टोन से संयोजित होता है, DNA या न्यूक्लियोसोम से संयोजित नहीं होता है। यह हिस्टोन ओक्टामर को DNA से मुक्त करता है, जिससे यह अनियमित समूहन नहीं बना सके। सर्वप्रथम न्यूक्लियोसोम संयोजित होता है इसके पश्चात् DNA कुण्डलन का संयोजन होता है।

5.2.5 सक्रिय जीन्स में न्यूक्लियोसोम की प्रावस्था एवं रूपान्तरण (Nucleosome Phasing and Modification in Active Genes)

DNA क्रम की न्यूक्लियोसोम (Nucleosome) पर वितरण में विशिष्टता एवं इनकी अनियमित वितरण की कमी को न्यूक्लियोटाइड प्रावस्था (Nucleosome phasing) कहते हैं।

टिप्पणी



चित्र क्र. 5.14: **Solenoid model with a helix having about six nucleosome per turn.**

आधुनिक प्रमाणों से यह ज्ञात होता है कि न्यूक्लियोसोम DNA की लम्बाई में व्यवस्थाबध्द (Phased) होते हैं, और इनकी DNA पर स्थिती के द्वारा DNA के कुछ क्रम सुरक्षित होते हैं। यह भी ज्ञात हुआ है कि न्यूक्लियोसोम का अन्तराल (Spacing) स्थिर नहीं होता है। यह अन्तराल सांख्यिकी की दृष्टि से अनियमित नहीं होता है। यह भी दर्शाया गया है कि विभिन्न ऊतकों में न्यूक्लियोसोम का अन्तराल (Spacing) भिन्न होता है तथा न्यूक्लियोसोम की स्थिती स्थिर नहीं होती है। SV 40 के गुणसूत्र एवं 400 क्षार युग्म के DNA खण्ड में पुनरावृत्ति क्षेत्र एवं प्रोमोटर्स नग्न होते हैं, और न्यूक्लियोसोम अनुपस्थित होते हैं, न्यूक्लियोसोम की प्रावस्था को दर्शाता है। यह भी दर्शाता है कि जीन्स जोकि अनुलेखन (Transcription) की अवस्था में होते हैं वह DNAase एन्जाइम से संवेदनशील

होते हैं यह बताता है कि न्यूक्लियोसोम संगठन अनुलेखन के स्थल से अस्थायी रूप से हट जाता है। जैसे ही अनुलेखन समाप्त होता है हिस्टोन्स आक्टोमर उसके स्थान को ले लेता है। यह भी पाया गया कि अनुलेखन के आरम्भ स्थल के ऊपरी भाग में अत्यधिक संवेदी स्थल पाए जाते हैं DNAase की कम सान्द्रता पर पाचित होते हैं) इन स्थलों पर न्यूक्लियोसोम अनुपस्थित होते हैं और 100-200 क्षार युग्म (bp) लम्बे होते हैं।

सक्रिय जीन्स के सम्बन्ध में अवलोकन से ज्ञात हुआ कि प्रोटीन यूनिक्वीटिन (Protein uniquitin) का H2A से UH2A के रूप में 10-30% न्यूक्लियोसोम में UH2A के रूप में बन्धन होता है। दो H2A न्यूक्लियोसोम में से केवल एक अणु सर्वव्यापक (Ubiquitinated) होता है। UH2A में यह प्रवृत्ति होती है कि वह न्यूक्लियोसोम के अनुलेखित क्रम में सान्द्रित हो। न्यूक्लियोसोम के रूपान्तरण होने की विधि के बारे में कोई भी प्रमाण प्राप्त नहीं है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. एक न्यूक्लियोसोम में प्रोटीन के कितने अणु होते है ?
   (अ) 8 (ब) 4
   (स) 1 (द) 9
2. न्यूक्लियोसोम का कोर अणु है–
   (अ) पेण्टामर (ब) टेट्रामर (Tetramer)
   (स) ऑक्टामर (द) डाइमर
3. सोलेनॉइड प्रतिकृती को सर्वप्रथम किसने वर्णन किया था:
   (अ) वाटसन एवं क्रिक (ब) फिन्च एवं क्लग
   (स) बेरेल एवं क्रिक (द) कोरेनबर्ग
4. क्रोमेटिन तन्तुओं के मॉडल को एक लचीली संधियुक्त श्रृंखला में सर्वप्रथम किसने प्रस्तुत किया–
   (अ) कोरेनबर्ग (ब) फिन्च एवं क्लग
   (स) ओयूडेट (द) बेरेल
5. हिस्टोन को आर्जीनीन एवं लाइसिन के आधार पर कितने समूह में विभाजित किया है–
   (अ) 4 (ब) 6
   (स) 5 (द) 3

6. DNA का कुण्डल हिस्टोन के आक्टोमर के चारों ओर लिपटकर किस संरचना को बनाता है:
   (अ) आन्तरक कण　　(ब) सन्धियुक्त श्रृंखला
   (स) न्यूक्लिक अम्ल　　(द) केवल mRNA

5.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (द)
2. (स)
3. (ब)
4. (अ)
5. (द)
6. (अ)

5.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि Nucleosome DNA गुणसूत्रों के ऊपर पाए जाते हैं। गुणसूत्रों के ऊपर DNA के विन्यास को DNA पैकेजिंग कहते हैं। इसे स्पष्ट करने के लिए न्यूक्लियोसोम मॉडल और सोलेनॉयड मॉडल दिया गया।

5.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **क्रोमैटिन की इकाई–** न्यूक्लियोसोम होते हैं।
- **कोर्नबर्ग तथा थॉमस (1974)–** न्यूक्लियोसोम मॉडल दिया।
- **न्यूक्लियोसोम क्या है–** प्रत्येक न्यूक्लियोसोम, प्रोटीन के ऑक्टामर (octamer) का बना होता है। एक ऑक्टामर में H_2A, H_2B, H_3 तथा H_4 के दो अणु पाये जाते हैं।
- **DNA–** जेनेटिक पदार्थ

5.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. सोलीनॉइड मॉडल पर संक्षेप में वर्णन कीजिए।
2. न्यूक्लियोसोम में उपस्थित हिस्टोन प्रोटीनों के बारे में लिखिए।

3. कोर अणु क्या है? न्यूक्लियोसोम में इसका महत्व समझाइये।
4. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) न्यूक्लियोसोम
   (ii) हिस्टोन ऑक्टामर
   (iii) न्यूक्लियोसोम का महत्व
   (iv) H_2A व H_2B,
   (v) Solenoid Model of Nucleosome
5. न्यूक्लियोसोम क्या है?

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. न्यूक्लियोसोम के सोलीनॉइड मॉडल का सचित्र वर्णन कीजिए।
2. न्यूक्लियोसोम को परिभाषित करते हुए न्यूक्लियोसोम में विभिन्न प्रकार के हिस्टोन के संगठन का वर्णन कीजिए।
3. हिस्टोन्स किसे कहते है? ये कितने प्रकार के होते है? विभिन्न न्यूक्लियोसोम के बीच सम्बन्ध का वर्णन कीजिए ?
4. न्यूक्लियोसोम के सोलीनॉइड मॉडल पर निबंध लिखो।
5. न्यूक्लियोसोम की संरचना का विस्तृत वर्णन कीजिए।

5.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

इकाई 2

टिप्पणी

अध्याय 6 जीन अभिव्यक्ति (Genetic Expression)

संरचना (Structure)

6.0 परिचय
6.1 उद्देश्य
6.2 कोडॉन
 6.2.1 आनुवंशिक कूट/कोड का कूट वाचन
 6.2.2 आनुवंशिक कूट/जेनेटिक कोड की विशेषताएँ
 6.2.3 उत्परिवर्तन एवं आनुवंशिक कूट
 6.2.4 माइटोकॉण्ड्रिया एवं सीलियेट प्रोटोजोआ में नया आनुवंशिक कूट
6.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
6.4 सारांश
6.5 मुख्य शब्दावली
6.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
6.7 सहायक पाठ्य सामग्री

6.0 परिचय (Introduction)

जेनेटिक कोड (Genetic Code)– बीडल एवं टैटम के प्रयोगों से यह बात तो प्रमाणित हो गयी कि जीवों में जीन्स द्वारा आनुवंशिक गुणों का नियंत्रण प्रोटीन अथवा एन्जाइम के द्वारा होता है एवं प्रोटीन संश्लेषण क्रिया पर DNA का नियंत्रण होता है। परन्तु प्रश्न यह उठता है या उठा कि DNA केवल चार न्यूक्लियोटाइड्स के बने होते है, जबकि प्रोटिन में 20 विभिन्न प्रकार के अमीनों अम्ल पाये जाते है। ऐसी स्थिति में DNA द्वारा/द्वारा प्रोटीन्स में अमीनों अम्लों के क्रम का निर्धारण कैसे संभव है। इसकी व्याख्या करने के लिए F.H.C. Crick ने 1961 में यह विचार प्रतिपादित (Proposed) किया कि DNA में उपस्थित आनुवंशिक सूचनाएँ mRNA में स्थानान्तरित होने के बाद आनुवंशिक संकेतों (Genetic Codes) में बदल जाते है। इस अवधारणा के आधार पर निरेनबर्ग, खुराना तथा हॉली (Nirenberg, Khorana and Holley) ने जेनेटिक कोड की खोज में सफलता प्राप्त की।

"आनुवंशिक कूट, DNA अणुओं या जीन्स में स्थित नाइट्रोजिनस क्षारों का वह अनुक्रम है जिसमें प्रोटीन अणुओं के संश्लेषण के संदेश निहित या कोडेड रहते है। (Genetic code is the Sequences of nitrogenous bases present in DNA molecule in which messages are present or coded for the synthesis of proteins molecule.)"

6.1 उद्देश्य (Objective)

टिप्पणी

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- बीडल एवं टॅटम के प्रयोगों से यह बात तो प्रमाणित हो गयी कि जीवों में जीन्स द्वारा आनुवंशिक गुणों का नियंत्रण प्रोटीन अथवा एन्जाइम के द्वारा होता है एवं प्रोटीन संश्लेषण क्रिया पर DNA का नियंत्रण होता है। परन्तु प्रश्न यह उठा कि DNA केवल चा (न्यूक्लियोटाइड्स के बने होते है जबकि प्रोटीन्स में 20 विभिन्न प्रकार के अमीनों अम्ल पाये जाते है। अतः अमीनो अम्ल के क्रम का निर्धारण करने मे जेनेटिक कोड की खोज की गयी।
- जेनेटिक कोड की विशेषताओं के अध्ययन करने में।

6.2 कोडॉन (Codon)

न्यूक्लियोटाइड्स के उस ग्रुप या समूह को जिसमें किसी एक अमीनों अम्ल के लिए कूट या संदेश होता है, कोडॉन कहते है।

A specific nucleotide group or triplet in which code for single amino acid is present, known as code.

डी.एन.ए. एक आनुवंशिक पदार्थ होता है, जो आनुवंशिक सूचनाएँ एक कोशिका से दूसरी कोशिका में तथा एक पीढी से दूसरी पीढी (Generation) को ले जाता है। एक डी.एन.ए. अणु (Molecule) में तीन प्रकार के पदार्थ होते हैं–

(i) फॉस्फोरिक अम्ल (Phosphoric acid),

(ii) डी-ऑक्सी-राइबोस शर्करा (Deoxy-ribose sugar),

(iii) नाइट्रोजन क्षार (Nitrogen bases)।

DNA में नाइट्रोजिनस क्षारों के अनुक्रमों के रुप में आनुवंशिक संदेश होते हैं। यह विभिन्न प्रकार के प्रोटीन्स का संश्लेषण एवं निर्देशन करके समस्त जैविक क्रियाओं (Life processes) को नियंत्रण करता है। प्रोटीन्स, अमीनो अम्लों के दीर्घ अणु है, जोकि विशेष अनुक्रमों (sequence) में संयोजित रहते है। जीवों के शरीर में विभिन्न क्रियाओं के लिए असंख्य प्रोटीन्स होते है, लेकिन विभिन्न प्रकार के प्रोटीनों का निर्माण 20 अमीनों आम्लों के पृथक्-पृथक् विन्यास के कारण होता है। प्रोटीन संश्लेषण के समय विभिन्न अमीनों अम्लों के अणु एक निश्चित संख्या एवं क्रम में विन्यासित होते हैं। न्यूक्लिक अम्ल में केवल चार क्षारक होते है– एडिनीन (A), थाइमीन (T), साइटोसीन (C) तथा ग्वानीन (G)। दूसरे शब्दों में, हम यह कह सकते है कि प्रोटीन भाषा की वर्णमाला में 20 अमीनों अम्ल रूपी अक्षर (Alphabates) होते है, इसी प्रकार चारों क्षारक रूपी अक्षर न्यूक्लिक अम्लों की भाषा की वर्णमाला को बनाते है। आनुवंशिक सूचना mRNA के द्वारा प्रोटीन तक पहुँचती है। इस कारण RNA की भाषा का प्रोटीन की भाषा में अनुवाद करने के लिए एक शब्दकोश को तैयार करना ही आनुवंशिक कूट की समस्या थी।

टिप्पणी

एक चार अक्षरों की भाषा और दूसरी 20 अक्षरों (Alphabets) की भाषा होने के कारण यह सम्भव नहीं है कि RNA भाषा का एक अक्षर अर्थात् एक क्षारक (Base) प्रोटीन भाषा के एक अक्षर अर्थात् अमीनो अम्ल के समान हो सके। इस प्रकार RNA के सम्पूर्ण चार अक्षर केवल चार अमीनों आम्लों के लिए ही पर्याप्त होंगे। इस कारण यह आवश्यक हो जाता है कि प्रोटीन के एक अमीनों अम्ल के हेतु RNA से अधिक अक्षरों का प्रयोग हो। इस सम्बन्ध में अनेक सिद्धान्त प्रतिपादित किये गये। F.H.C. Crick द्वारा प्रस्तुत सिद्धान्त ही सर्वाधिक मान्य है इसके अनुसार प्रत्येक अमीनों अम्ल के लिए नाइट्रोजीनस क्षारों का एक अनुक्रम **त्रिक् कोड** (Triplet code) होता है। सर्वप्रथम **गेमाउ** (Gamow, 1954) ने तीन अक्षरीय कोड (Triplet code) की संभावना व्यक्त की थी।

DNA एवं RNA में कुल चार न्यूक्लिओटाइड्स (Nucleotides) होते हैं और 20 अमीनो अम्ल के विन्यास का कूट (Code) इनके विन्यास पर आधारित होता है। अगर वह मान लिया जाये कि –

1. प्रत्येक कोड केवल न्यूक्लियोटाइड का बना होता है, इससे कुल 4 कोड बनेंगे जोकि 4 अमीनो अम्लों को कोडित करेंगे अर्थात् एक कोड (Single code) एक अक्षर वाले शब्द (1 × 4 = 4 न्यूक्लियोटाइड)

A	C	G	U

एकक कोड (Single Code) देखने में अधिक सरल दिखाई देता है लेकिन 20 अमीनों अम्लों के लिए यह कूट पर्याप्त नहीं है।

2. यदि प्रत्येक कूट दो न्यूक्लियोटाइड्स का या दो अक्षरों वाला हों, तब केवल 16 (4 × 4) अमीनों अम्लों को कोडित करेगा द्विक् कोड यह द्विक कोड (Double code) भी 20 अमीनों अम्लों के लिए पर्याप्त नहीं है।

सारणी क्र. 6.1

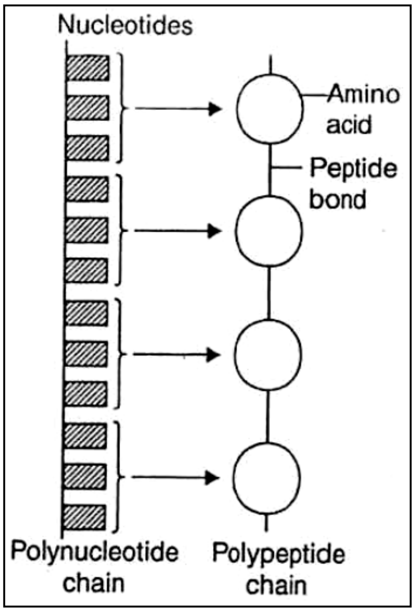
AA	AC	AG	AU
CC	CA	CG	CU
GG	GA	GC	GU
UU	UA	UG	UC

3. **त्रिक् कोड (Triplet code)**– तीन अक्षर वाले या तीन न्यूक्लियोटाइड्स के बने कोड से (4 × 4 × 4 = 64) 64 कोडोन (Codone) बनते है। यह कोड 20 अमीनों अम्लों के लिए आवश्यकता से अधिक हो जाते है। अतः गेमाउ (Gamow, 1954) की त्रिक् कोड या तीन अक्षरीय कूट की संभावना नहीं है। त्रिक् कोड को तालिका 6.1 के द्वारा दर्शाया है।

तालिका (Table 6.2) से यह स्पष्ट है कि त्रिक् कोड (Triplet code) में एक ही प्रकार के अक्षर हैं, किन्तु अनुक्रम (Sequence), भिन्न-भिन्न

प्रकार का है तथा भिन्न अमीनों अम्लों के कोड होते है। इस कारण त्रिक् (Triplet) में अक्षरों का विन्यास किसी विशेष अमीनो अम्ल के कोड को निर्धारित करने के लिए अधिक महत्वपूर्ण है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 6.1: Similarity between Nucleotide Sequence of RNA Molecule and Amino Acids of Polypeptide Chain

यद्यपि DNA अणुओं में नाइट्रोजिनस क्षारों के अनुक्रम के रूप में सूचनाएँ कोडित रहती है, लेकिन कोड अक्षरों को प्रायः DNA की अपेक्षा RNA द्वारा ही प्रदर्शित किया जाता है। RNA और DNA के क्षारों में एक भिन्नता है कि RNA में यूरेसिल (U) थाइमिन (T) के स्थान पर होता है।

प्रारम्भ में त्रिक् कोड (Triplet code) का अस्तित्व एक कल्पना मात्र था। सन् 1961 में **निरेनबर्ग** (Nirenberg) एवं **मैथैई** (Mathaei) ने अपने प्रयोगों द्वारा त्रिक् कोड के अस्तित्व को प्रमाणित किया। इन वैज्ञानिकों नें RNA के संश्लेषण में सफलता पायी, जिसमें केवल एक क्षार यूरेसिल (Uracil) के अणु थे। इसको पॉलीयूरिडाइलिक (Polyuridylic-Poly-U) अणु की संज्ञा दी गई। संश्लेषित Poly-U को 20 अमीनो अम्लों एवं आवश्यक ATP सहित **एशरिकिया कोली** (E.coli) से निष्काषित प्रोटीन संश्लेषी एन्जाइक युक्त कोशिका मुक्त प्रणाली में रखा। इसके पश्चात अनेक वैज्ञानिकों ने अनेक RNA संयोग प्राप्त किये, उनमें से कुछ रासायनिक संश्लेषणों से एवं कुछ प्राकृतिक रूप से प्राप्त हुए थे।

6.2.1 आनुवंशिक कूट/कोड का कूट वाचन (Deciphering of Genetic Code)

त्रिक् कूट (Triplet code) की खोज के पश्चात् अनेक वैज्ञानिको ने कोशिका के बाहर संवर्धन माध्यम में कृत्रिम संश्लेषन (Artificial synthesis) के द्वारा 20

अमीनो अम्लों के कोडोनों को सुस्थापित करने में सफलता प्राप्त की। आगे तालिका 6.2 में इन कोडोनों को दर्शाया गया है–

टिप्पणी

सारणी क्र.6.2: Genetic Code Consisting of 64 Triplet Combinations.

Second Base

FIRST BASE		U	C	A	G		THIRD BASE
	U	UUU UUC } Phenylalanine UUA UUG } Leucine	UCU UCC UCA UCG } Serine	UAU UAC } Tyrosine UAA Ochre Terminator UAG Amber Terminator	UGU GGC } Cysteine UGA Terminator UGG Tryptophan	U C A G	
	C	CUU CUC CUA CUG } Leucine	CCU CCC CCA CCG } Proline	CAU CAC } Histidine CAA CAG } Glutamine	CGU CGC CGA CGG } Arginine	U C A G	
	A	AUU AUC } Isoleucine AUA AUG } Methionine	ACU ACC ACA ACG } Threonine	AAU AAC } Asparagine AAA AAG } Lysine	AGU AGC } Serine AGA AGG } Arginine	U C A G	
	G	GUU GUC GUA GUG } Valine	GCU GCC GCA GCG } Alanine	GAU GAC } Aspartic acid GAA GAA } Glutamic acid	GGU GGC GGA GGG } Glycine	U C A G	

सारणी क्र. 6.3: अमीनों अम्लों का त्रिक् आनुवंशिक कूट

	अमीनों अम्ल (Amino Acids)	Abbreviation	डी.एन.ए. कूट (DNA Code)	अनुलेखन (mRNA transcription)
1.	एलेनिन (Alanine)	ala	CGA, CGG CGT, CGC	GCU, GCC GCA, GCG
2.	आर्जीनिन (Arginine)	arg	GCA, GCT, GCC TCT, GCG, TCC	CGU, CGA, CGG AGA, CGC, AGG
3.	एस्पार्जिन (Aspargine)	asn	TTA, TTG	AAU, AAC
4.	ऐस्पार्टिक अम्ल (Aspartic acid)	asp	CTA, CTG	GAU, GAC
5.	सिस्टीन (Cysteine)	cys	ACA, ACG	UGU, UGC
6.	ग्लूटेमीन (Glutamine)	gln	GTT, GTC	CAA, CAG
7.	ग्लूटेमीक अम्ल (Glutamic acid)	glu	CTT, CTG	GAA, GAG
8.	ग्लाइसीन (Glycine)	gly	CCA, CC, CCT, CCC	GGU, GGC, GGU, GGG
9.	हिस्टीडीन (Histidine)	his	GTA, GTG	CAU, CAC
10.	आइसोल्यूसीन (Isoleucine)	ilu	TAA, TAG	AUA, AUU
11.	ल्यूसीन (Leucine)	leu	AAT, AAC, GAA, GAG, GAT, GAA	UUA, UUG, CUU, CUC, CUA, CUG

12.	लाइसील (Lysine)	lys	TTT, TTC	AAA, AAAG
13.	मिथियोनीन (Methionine)	met	TAT, TAC	AUA, AUG
14.	फिनाइल अमीन (Phenyl amine)	phe	AA, AAG	UUU, UUC
15.	प्रोलिन (Proline)	pro	GGA, GGG, GGT, GGC	CCU, CCC, CCA, CCG
16.	सेरीन (Serine)	ser	AGA, AGG, AGT, AGC, TCA, TCG	UCU, UCC, UCA, UCG, AGU, AGC
17.	थ्रियोनीन (Threonine)	thr	TGA, TGG, TGT, TGC	ACU, ACC, ACA, ACG
18.	ट्रिप्टोफेन (Tryptophane)	try	ACT, ACC	UGA, UGG
19.	टायरोसीन (Tyrosine)	tyr	ATA, ATG	UAU, UAC
20.	वेलीन (Valine)	val	CAA, CAG, CAT, CAG	GUU, GUC, GUA, GUG
	Termination Triplet		ATT, ATC	UAA, UAG

6.2.2 आनुवंशिक कूट/जैनेटिक कोड की विशेषताएँ (Essential Featurees of Genetic Code)

आनुवंशिक कूट की निम्नलिखित विशेषताएँ प्रयोगों द्वारा प्राप्त निश्चित प्रमाणों के साथ सिद्ध हो चुकी है–

1. कूट त्रिक् होता है (The code is triplet)– आनुवंशिक कूट का कोडोन (Codone) mRNA के तीन नाइट्रोजिनस क्षारों (Nitrogenous bases) के एक विशेष अनुक्रम का बना होता है। एकक (Singlet) एवं द्विक कूट (Double code) 20 अमीनों अम्लों को कोडित करने के लिए पर्याप्त नहीं होते है, परन्तु एक त्रिक् कूट (Triplet code) में 64 कोडोन बनते है, इसमें 44 कोडोन की अधिकता पायी जाती है। इस कारण एक अमीनों अम्ल के हेतु एक से अधिक कोडोन त्रिक् कूट के प्रयोग करने पर ही प्राप्त होते है। यदि आनुवंशिक कूट में तीन अक्षर शब्दों से अधिक का प्रयोग किया जाता तो अत्यधिक संख्या में या आवश्यकता से अधिक कोडोन की संख्या प्राप्त हो जाती है। इस प्रकार चतुष्क कूट में $4 \times 4 \times 4 \times 4 = 256$ शब्द होते हैं जोकि अनावश्यक होते है, इस कारण आनुवंशिक कूट में प्रति शब्द तीन अक्षरों का उपयोग/अनुलेखन किया जाता है।

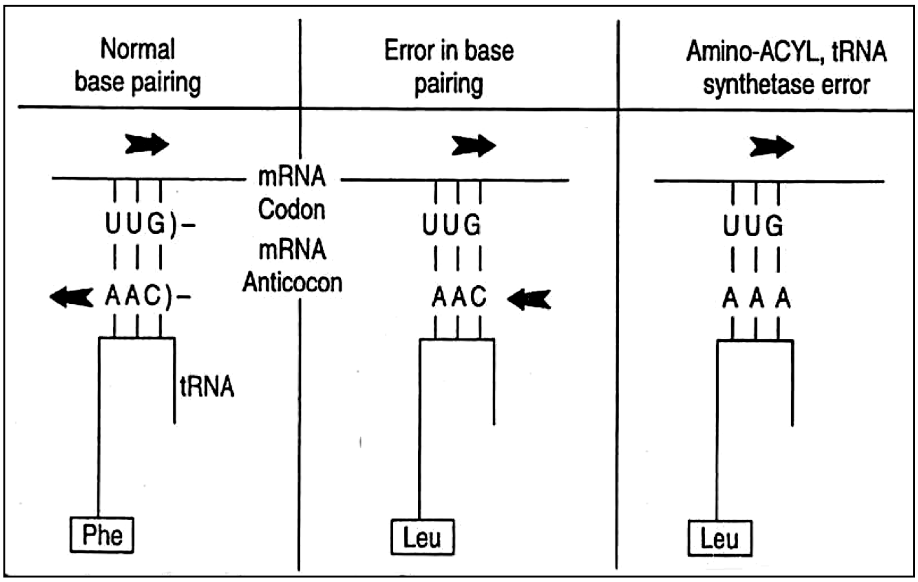
2. आनुवंशिक कूट अपह्यसित होता है (Genetic code is degenerate)– आनुवंशिक कूट में अधिकांश अमीनो अम्लों को एक से अधिक कोडोन (Codone) द्वारा पेप्टाइड श्रृंखला (Peptide chain) में इनके विशिष्ट स्थानों की ओर निर्देशित किया जा सकता है। कूट करने की इस गुणित प्रणाली को अपह्यासित प्रणाली (Degenerate system) कहते है। यह प्रणाली जीवों को हानिकारक उत्परिवर्तनों (harmful mutations) से सुरक्षा प्रदान करती है। एक ह्यसित कूट वह होगा, जिसमें अमीनों अम्ल और कोडोन के बीच एक-एक का सम्बन्ध होगा। इस कारण 64 कोडोनों (Codones) में से 44 कोडोन अनुपयुक्त हो जाते हैं। अपह्रासिता मुख्य रूप से त्रिक् कोडोन (Triplet code) के 3 सिरे के

तीसरे नाइट्रोजिनस क्षार के स्थान पर होती है। अमीनोएसिल (Aminoacyl) t-RNA सिन्थेटेज एन्जाइम उचित अमीनो अम्ल के संलग्नता में भूल के कारण भी अपह्रासिता विकसित होती है।

टिप्पणी

सारणी क्र. 6.4

AUU				
UU	G			अभिव्यापन कूट
U	GC			(Overlapping code)
	GCA			
	CA	U		
	A	UC		
		UCG	A	
		CG	AC	
		G	ACC	
AUU	GCA	UCG	ACC	अनतिव्यापन कूट (Non-overlapping code)



चित्र क्र. 6.2

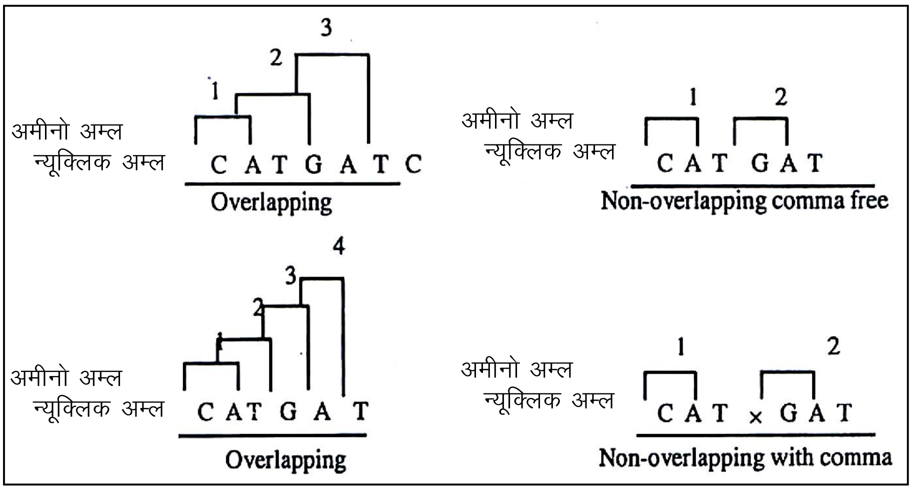
3. आनुवंशिक कूट की सार्वत्रिकता (Universality of Genetic Code)– सभी जीवों मे अर्थात् चाहे वह सूक्ष्म हों या दीर्घ, पौंधे हो या जन्तु, आनुवंशिक कूट पाया जाता है। सभी में आनुवंशिक कूट समान होता है। माइटोकॉण्ड्रिया एवं कुछ प्रोटोजोआ में कूट कुछ भिन्न होता है।

4. आनुवंशिक कूटों का अभिव्यापन एवं अनतिव्यापन (Overlapping and Non-overlapping Genetic Codes)– जाँच में आनुवंशिक कोड में अपह्रासिता (Degeneracy) का मिलना विवादास्पद विषय था। इस कारण अतिव्यापी (Overlapping) अनुक्रम वाला एक त्रिक् कूट (Triplet code) प्रस्तुत किया गया।

इसके द्वारा कोडोन (Codon) की संख्या को 64 से कम करके 20 तक किया जा सकता है। लेकिन वर्तमान में अनतिव्यापी त्रिक् कूट (Non-overlapping triplet code) के अस्तित्व के पक्ष में एकुण उपलब्ध हैं।

टिप्पणी

अनतिव्यापी कूट (Non-overlapping code) का अर्थ है एक अक्षर का दो विभिन्न कोडानों (Codones) के लिए संयोग न किया जाये। उदाहरण (चित्र 6.3)–



चित्र क्र. 6.3: Overlapping and Non-overlapping Genetic Codes

उपर्युक्त चित्रों कें अनुसार 6 क्षारकों से 4 अमीनो अम्लों के लिए कूट लेखन करना एक अनतिव्यापी कूट में ही संभव है, लेकिन वास्तविकता में 6 क्षारक अधिक से अधिक दो अमीनो अम्लों के लिए आवश्यक होते हैं।

5. संदिग्धता (Ambiguity)– कोशिकीय माध्यम में आनुवंशिक कूट की उपस्थिति निश्चित रूप से असंदिग्ध हो अर्थात् आनुवंशिक कूट में जब किसी भी कोडोन (Codon) विशेष के बारे में सन्देह नहीं होता तब वह असंदिग्ध कहलाता है। एक विशेष कोडोन सदैव एक ही अमीनो अम्ल को कोडित करता है, चाहे वह कोडोन किसी भी स्थान पर हो (एक ही कोडोन दो भिन्न अमीनो अम्लों को कोडित नहीं करता)।

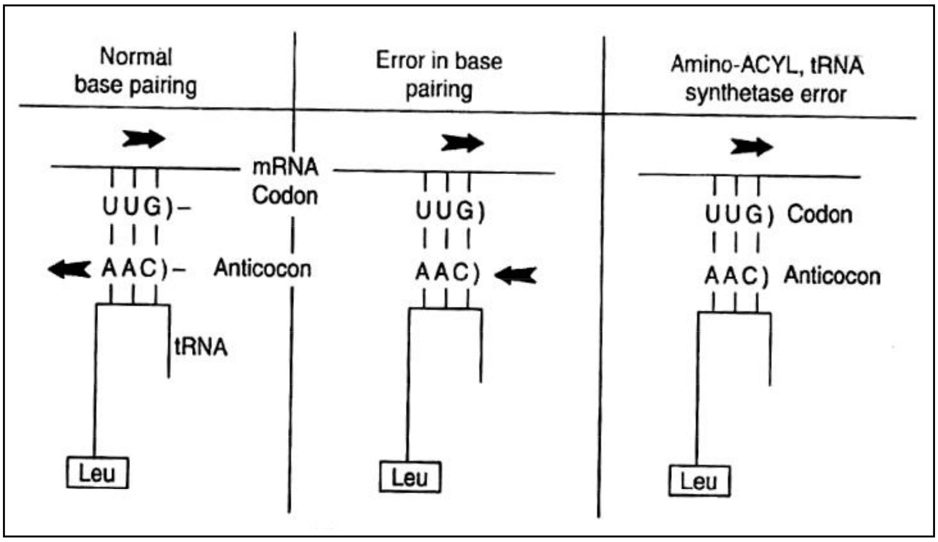
कभी-कभी देखा गया है कि कोडोन संदिग्ध होता है, क्योंकि असामान्य अवस्थाओं या परिस्थितियों में कुछ कोडोनों को भिन्न प्रकार के अमीनो अम्लों को कोडित करते देखा गया है। जैसे– ई. कोलाई (E.coil) के स्ट्रेप्टोमाइसिन संवेदी स्ट्रैन (Streptomycin Inisitive Stain) में UUU कोडोन सामान्य रूप से फिनाइल अमीन (Phenyl amine) को कोडित करता है, लेकिन राइबोसोमों को स्ट्रेप्टोमाइसिन से अभिक्रिया करने पर यह आइसोल्यूसीन (isoleucine), ल्यूसीन (Leucine), या सेरीन, (Serine) को भी कोडित करता है। Mg-आयन की सान्द्रता, कम ताप एवं एथाइल एल्कोहॉल (Ethyl alcohol) की उपस्थिति में संदिग्धता में वृद्धि होती है।

6. कूट कोमारहित होता है (Code in commaless)– जब एक अमीनो अम्ल कोडेड/संकेतिक (Coded) हो जाता है तथा इसके बाद के जो तीन अक्षर

टिप्पणी

होते हैं उनके द्वारा अमीनो अम्ल स्वतः ही संकेतिक (Coded) हो जाता है, अर्थात इन दोनों संकेतों के बीच मे कोई भी अक्षर व्यर्थ नहीं होता, वह बताने के लिए कि पहला अमीनो अम्ल संकेतिक (Coded) हो गया है व दूसरा होना चाहिए। दो संलग्न कोडोन के बीच में अर्ध-विराम/बिन्दूगर्त (Comma/Punctuation) नहीं होता है अर्थात् किन्हीं दो कोडोन के बीच रिक्त स्थान का अभाव होता है।

7. संरेखता (Collineratity)– उत्परिवर्तनों (Mutants) द्वारा DNA एवं mRNA तथा पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला (Polypeptide chain) में संगत अमीनो अम्लों के अवशेषों में रेखित विन्यास (Linear arrangement) का पता चला है। यह उत्परिवर्तन (Mutants) आंशिक सिरे वाले प्रोटीन अणुओं का उत्पादन करते हैं। पुनर्योजन तकनीकियों (Technics) द्वारा इन उत्परिवर्तनों के रेखिक अनुक्रम को प्रदर्शित किया जा सकता है। इससे आनुवंशिक कूट/जैनेटिक कोड (Genetic code) की संरेखता (Collinearity) ज्ञात होती है।



चित्र क्र. 6.4: **Ambiguity in Genetic Code**

8. प्रारम्भ करने वाला कोडोन (Starting codon)– AUG कोडोन (Codon) को श्रृंखला को प्रारम्भ करने वाला कोडोन (Chain initation codon) कहते है, क्योंकि यह पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला के संश्लेषण को प्रारम्भ करता है।

9. निरर्थक ज्ञात कोडोन (Non-sense codon)– UAA एवं UAG ऐसे दो कोडोन है जोकि ज्ञात 20 अमीनों अम्लों में सें किसी को भी कोडित नहीं करते है, इन दोनों कोडोन को निरर्थक कोडोन कहते है। इनको अन्तस्थ कोडोन (Termination codon) भी कहते है। UAA या ओक्रे (Ochre), UAG या अम्बर (Amber) जो mRNA में उपस्थिति होने पर भी पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला (Polypeptide chain) का समापन कर देते है। वर्तमान में इन कोडोन के द्वारा होने वाला समापन का निश्चित प्रकार्य ज्ञात हो गया है, इस कारण इनको अब निरर्थक कोडोन कहना उचित नहीं माना जाता है।

6.2.3 उत्परिवर्तन एवं आनुवंशिक कूट (Mutations and Genetic Code)

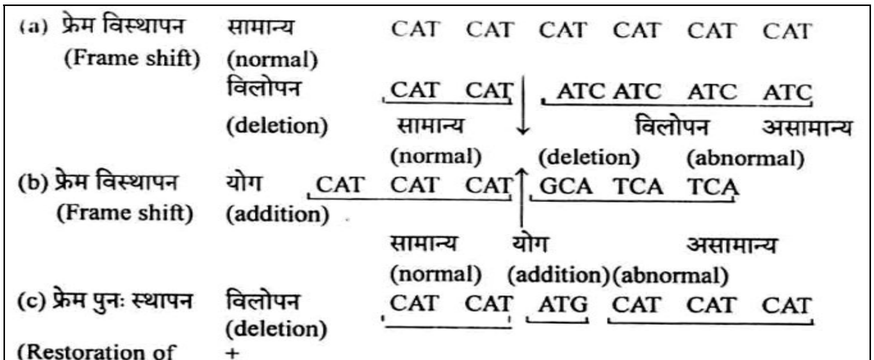
अभी तक आनुवंशिक कूट (Genetic code) से सम्बन्धित जितना भी शोधकार्य हुआ है, वह कोशिका मुक्त तंत्रों में किया गया था। वर्तमान में यह प्रश्न वैज्ञानिकों के सम्मुख आया कि क्या यह सूचना सजीव तंत्रों (Living systems) के लिए भी उपयोगी है। कुछ उत्परिवर्तियों से यह ज्ञात हुआ है, कि कोशिका का मुक्त तंत्रों के प्रयोग से कूटवंचित (Deciphered) आनुवंशिक कूट/जैनेटिक कोड, सजीव तन्त्रों के लिए भी लागू होता है।

दो प्रकार के उत्परिवर्तन ऐसे हैं जिनका सजीव तन्त्रों में आनुवंशिक कूट के अध्ययन में अति महत्वपूर्ण योगदान रहा है। ये हैं–

(i) आनुवंशिक संदेश (Genetic message)

(ii) क्षारक प्रतिस्थापन/अमीनो अम्ल प्रतिस्थापन (Base substitution or Amino-acid replacement)

(i) आनुवंशिक संदेश (Genetic message)– एक निश्चित बिन्दु पर प्रारम्भ होकर, तीन अक्षरी शब्दों (Three letter words) की श्रृंखला में एक निश्चित फ्रेम के अन्दर पढा जाता है। जैसे-जैसे एक या एक से अधिक क्षारकों (Base) का विलोपन (Deletion) का योग (Addition) किया जाता है, वैसे ही फ्रेम असामान्य हो जाता है या बिगड जाता है। प्रमाण के रूप में एक्रिडिन वर्णक/रंजन (Acridine dye) एवं सम्बन्धित यौगिको द्वारा प्रेरित उत्परिवर्तन (Mutations) केवल एकल क्षारकों के योग या विलोपन द्वारा आधारित होते हैं। इस प्रकार के फ्रेम विस्थापन उत्परिवर्तनों का परस्पर संकरण करया गया तब कुछ संयोजनों में बन्द प्रारूप प्राप्त होते है। इससे यह निष्कर्ष निकाला गया है कि इन संयोजिनी जोडों में से प्रत्येक जोडे में एक विलोपन (Deletion) का और दूसरा योग (Addition) का होगा, जिससे कि एक उत्परिवर्तन (Mutation) के कारण उत्पन्न हुआ विघ्न दूसरे के द्वारा सुधार दिया जाए। इस प्रकार के सुधार में कुछ अमीनो अम्ल जोकि mRNA खण्ड के द्वारा कोडित (Coded) किये जाते है, विलोपन एवं मध्य स्थित होते है, सामान्य प्रोटीन्स से भिन्न होते है। यह अन्तर आनुवंशिक कूट के द्वारा वर्णन किये जाते है।



चित्र क्र. 6.5: **Frame Shift Mutations due to Deletion and Addition**

टिप्पणी

(ii) क्षारक प्रतिस्थापन/अमीनो अम्ल प्रतिस्थापन (Base substitution or Amino-acid replacement)– यदि एक mRNA में एक विशेष बिन्दु एक क्षारक किसी अन्य क्षारक द्वारा बिना किसी योग या विलोपन के प्रतिस्थापित कर दिया जाता है तब उस कोडोन (Codon) का अर्थ, जिसमें वह परिवर्तित क्षारक होगा बदल जाएगा एवं एक पॉलिपेप्टाइड में एक विशेष स्थान पर एक विशेष अमीनो अम्ल के स्थान पर एक अन्य अमीनों अम्ल समावेशित हो जायेगा। इस प्रकार के उत्परिवर्तनों का अध्ययन ट्रिप्टोफान सिन्थेटेस (Tryptophan synthetasc) नामक एक प्रोटीन में विस्तार से किया गया है। यदि आनुवंशिक कूट (Genetic code) का शब्द कोष (Dictionary) उपलब्ध हो, तब पॉलिपेप्टाइडों में इन परिवर्तित अमीनो अम्लों के अनुक्रमों को ज्ञात करके, क्षारक अनुक्रम (Base sequence) में होने वाले सम्भावित परिवर्तनों के विषय में कुछ भी निष्कर्ष सुगमता से निकाले जा सकते है। इस प्रकार का अध्ययन ट्रिप्टोफान सिन्थेटेस (Tryptophan synthetase) के अध्ययन के साथ-साथ हँसियाकार कोशिका अरक्तता (Sickle cell anaemia) रोग से ग्रसित रोगियों के हीमोग्लोबिन (Haemoglobin) के अध्ययन के लिए किया जाता है अतः उत्परिवर्तन प्रमाण प्रस्तुत करता है कि कोशिका मुक्त तंत्रों के प्रयोग से कूटवंचित (Deciphered) आनुवंशिक कूट, सजीव तन्त्रों (Living system) में भी उपयोगी है।

आनुवंशिक कोड या जैनेटिक कोड की खोज (Discovery of Genetic Code)

सन 1950 तक वैज्ञानिकों को यह समझ में आ गया था कि आनुवंशिक कूट त्रिक् (Triplet) होना चाहिए, उस समय यह समझना संभव नहीं था कि 64 सम्भावित कोडानों (Codons) में से कौन सा कोडोन विशेष 20 आवश्यक अमीनों अम्लों में से किस अमीनो अम्ल विशेष को कोडित करता है। इस समस्या का समाधान मार्शल निरेन्बर्ग (Marshall Nirenberg, 1951) ने कृत्रिम रूप से संश्लेषित mRNA का प्रयोग करके पात्र प्रणाली द्वारा पॉलिपेप्टाइड का संश्लेषण किया। ओकोआ (OKoa, 1955) ने सर्वप्रथम संकेतों को तोडने या उनको स्पष्टीकरण करने का प्रयोग किया। उसने बैक्टीरिया में से एक एन्जाइम पॉली-न्यूक्लियोटाइड फॉस्फिोरिलेस को पृथक् किया जोकि RNA न्यूक्लियोटाइड को एक श्रृंखला में बॉधने कि क्रिया को उत्प्रेरित करता है। इस आविष्कार के पश्चात् वैज्ञानिकों ने भिन्न-भिन्न प्रकार के RNA अणुओ का निर्माण प्रारम्भ कर दिया।

निरेन्बर्ग एवं मथाई (Nirenberg and Matthaei, 1961) ने वह प्रमुख प्रयोग किया जिसने वास्तव में आनुवंशिक संकेत को तोडने में अधिक सहायता की। इन दोनों ने पॉली राइबोन्यूक्लियोटाइड (Poly-U) का निर्माण किया। इस पॉली-यू (Poly-U) की श्रृंखला को उन्होने 20 अमीनो अम्लों के मिश्रण में मिला दिया। कुछ समय पश्चात फिनाइलएलेनिन (Phenylalanine) की बन्धता से एक छोटा-सा प्रोटीन के समान अणु निर्मित हुआ। इससे यह स्पष्ट होता है कि UUU फिनाइलऐलेनिन (Phenylalanine) का कोडोन है। यह संकेत कहता है कि ''एक फिनाइलएलेनिन का अणु बनती हुई अमीनो अम्ल श्रृंखला में जोड दो''।

सारणी क्र. 6.5

—U—U—U	—U—U—U	—U—U—U
add Phenylaiamine to Protein	add Phenylaiamine to Protein	add Phenylaiamine to Protein

इसके पश्चात् पॉलि-A से पॉलिलाइसीन (Polylysine) और पॉलि-C से पॉलिप्रोलीन (Polyproline) प्राप्त किये AAA कोड को लाइसिन (Lysine) के लिए एवं CCC को प्रोलीन (Proline) के लिए माना गया है। इसके पश्चात् निरेन्बर्ग एवं उसके साथियों ने दर्शाया कि एक ही प्रकार के न्यूक्लियोटाइडों (Nucleotides) से बनी mRNA की ऐसी श्रृंखला को समबहुल श्रृंखला (HomopoPolymer) कहते हैं। समबहुलको का सफलतापूर्वक प्रयोग करने के पश्चात् या स्थापित करने के पश्चात दो या दो से अधिक क्षारको को प्रयोग करके संश्लेषित होने वाले RNA का प्रयोग कर, कोडोनों की प्रकृति को स्थापित करने का यत्न किया। जैसे A एवं C का प्रयोग करें तब पॉलि-AC की संरचना में AAA, AAC, ACA, CAA, CCA, CAC, ACC एवं CCC आदि संभावित कोडोन होंगे।

सन 1964 में निरेन्बर्ग एवं लेडर (Nirenberg & Leder) ने दर्शाया कि एक विशेष संश्लेषित ट्राइन्यूक्लियोटाइड (Trinucleotide) का उपयोग एक विशेष अमीनो ऐसिल. tRNA एवं राइबोसोम (Ribosome) के साथ किया जाए और उपयोग किया गया। ट्राइन्यूक्लियोटाइड कोडोन उस अमीनो अम्ल को कोडित करे जोकि प्रयोग किए गए t-RNA से जुडा हो तो सब मिलकर एक मिश्रण बनायेंगे जैसे कि

कोडोन 1 + राइबोसोम + AA_1–$tRNA_1$ → राइबोसोम-कोडोन$_1$ –AA_1–$tRNA_1$

इससे यह सिद्ध होता है कि प्रयोग किया गया कोडोन दिए हुए अमीनो अम्ल को कोडित करता है। निरेन्बर्ग एवं साथियों ने सभी 6 संश्लेषित कोडोनों के साथ इसी प्रकार प्रयोग करके अनेक अमीनो अम्लों को पहचाना। इन्होंने AA-tRNA का बन्धन सब प्रयोग में समान रूप से उपयुक्त नहीं पाया।

डॉ. हरगोविन्द सिंह खुराना (Dr. Hargovind Singh Khurana) ने न्यूक्लियोटाइडों के निरन्तर अनुक्रम द्वारा mRNA के कृत्रिम संश्लेषण में सफलता पायी। डॉ. खुराना एवं उनके सहयोगियों ने संश्लेषित DNA द्वारा केवल दो या तीन न्यूक्लियोटाइड के अनुक्रम से पॉलिराइबोन्यूक्लियोटाइडों (Polyribonucleotides) की श्रृंखलाएँ प्राप्त करने में सफलता पायी। इनमें से दो पॉलिराइबोन्यूक्लियोटाइड श्रृंखलाएँ (Polyribonucleotide chain) निम्न प्रकार से हैं –

(i) Poly CUC UCU CUC UCU……………..

(ii) Poly CUA CUA CAU CUA……………..

इन श्रृंखलाओं में सें प्रथम श्रृंखला में CUC एवं UCU दो कोडोन (Codons) है। यह दोनो कोडोन पॉलिन्यूक्लियोटाइड श्रृंखला में एकान्तरित क्रम में विन्यासित रहते हैं। यह दो अमीनो अम्लों ल्यूसीन (Leucine) तथा सेरीन (Serine) से बनी

टिप्पणी

पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला का निर्माण का नियमन करती है। इस तकनीक के आधार पर एक आनुवंशिक कूट (Genetic code) शब्दकोष की संरचना की जा सकी (चित्र 6.4 इसके अनुसार दो कोडान AUG एवं GUG सम्भारम्भ कोडोन (Initiation codon) के रूप में और तीन कोडोन (UAA, UAG एवं UGA) अन्तस्थ कोडोन (Terminal codon) के रूप में प्राप्त हैं।

वौबल संकल्पना (Wobble Hypothesis)

आनुवंशिक कूट के विस्तृत अध्ययन से यह भी पता चला है, कि किसी भी कोडॉन की तीसरी न्यूक्लियोटाइड उसकी विशिष्टता (Specificity) को निर्धारित करने में महत्वपूर्ण नहीं होती, बल्कि यह विशिष्टता पहली दो न्यूक्लियोटाइड्स द्वारा भी निर्धारित होती है। इसी कारण एक ही tRNA ऐसे एक से अधिक कोडॉनो (एक ही अमीनो अम्ल के लिए) को पहचान सकता है जो केवल तीसरे स्थान पर ही आपस में एक-दूसरे से भिन्न हों। ऐसा विश्वास किया जाता है कि इस प्रक्रम में तीसरे स्थान पर क्षारकों के युग्मन में वौबलिंग (Wobbling) होता है और एक स्थायी युग्मन (Pairing) नहीं हो पाता। इस परिघटना को नोबेल पुरस्कार विजेता एफ.एच.सी. क्रिक (F.H.C. Crick) नामक वैज्ञानिक ने 1965 में वौबल परिघटना (Wobble hypothesis) के रूप में प्रस्तुत किया था। एण्टिकोडॉन के प्रथम स्थान पर स्थित पाँच संभव क्षारको (Bases) में से प्रत्येक का युग्मन कोडॉनो के तीसरे स्थान पर स्थित जिन क्षारकों से संभव है उनको तालिका 6.5 में दी गयी है। वौबलिंग की इस प्रक्रिया के कारण tRNAs की संख्या कोडॉनों की संख्या से कम हो सकती है। उदाहरणार्थ, एण्टिकोडॉन IGC का युग्मन तीन कोडॉनों (GCU, GCC, GCA तीनों alanine) के लिए संभव है।

सारणी क्र. 6.6: Wobble Hypothesis

Anticodon (First base)	Codon (Third base)
U	A, G
C	G
A	U
G	U, C
(Inosine, resembles G)	U, C

6.2.4 माइटोकॉण्ड्रिया एवं सीलियेट प्रोटोजोआ में नया आनुवंशिक कूट (New Genetic Code in Mitochondria and Ciliate Protozoa)

पहले यह बताया गया था कि कूट सार्वत्रिक (Universal) होता है तथा आनुवंशिक कूट में किसी प्रकार का विकास नहीं होता। इसे स्थायी नहीं होना चाहिए, किन्तु 1980 में यीस्ट व स्तनधारियों की माइटोकॉण्ड्रिया के आनुवंशिक कूट में कुछ विभिन्नताएँ पाई गई।

सारणी क्र.6.7: Difference between Universal Genetic Code and Mitochondrial Genetic Code

	Universal genetic code	Mitochondrial code (mammals, yeast)
1.	55 anticodons (tRNA)	22 anticodons (tRNA)
2.	3 termination codones (UAA, UAG, UGA) (a) UGA = termination (b) AGA and AGG code for arginine	4 termination codons (UAA, UAG, AGA AGG) UGA codes for tryptophan AGA and AGG are termination
3.	CUN (N= any nucleotide) coded for leucine	Codons CUN coded for threonine in yeast mitochondria
4.	UAG anticodon in amino acylated by leucine accepts thereonine	UAG anticodon in yeast mitochondria

इनमें (यीस्ट माइटोकॉण्ड्रिया) UGA ट्रिप्टोकेन के लिए कोड करती है जबकि केन्द्र की जीन में UGA एक अन्तस्थ कोडॉन है। यह भी पाया गया है कि सभी जीवों की माइटोकॉण्ड्रिया में समान आनुवंशिक कूट नहीं पाया जाता। उदाहरण के लिए माइटोकॉण्ड्रिया मे UGA सदैव ही ट्रिप्टोफेन के लिए कोड नहीं करता, मक्का की साइटोक्रोम ऑक्सिडेज उपइकाई II में UGA उपस्थित नहीं होता एवं ट्रिप्टोफेन को कोडॉन CGG द्वारा कोड किया जाता है (जो कि केन्द्रकी जीन में आर्जिनाइन लिए कोड करता है) इसी प्रकार AUA जोकि केन्द्रकी जीन में आइसोल्युसिन के लिए कोड करता है, स्तनधारियों की माइटोकॉण्ड्रिया जीनोपस (Xenopus), यीस्ट (Yeast) व ड्रोसोफिला (Drosophila) में मीथियोनाइन को कोड करता है। CUN त्रिक् (CUA, CUG, CUU, CUC) यीस्ट माइटोकॉण्ड्रिया में ल्यूसिन के बजाय थ्रीयोनाइन को कोड करती हैं। स्तनधारियों की माइटोकॉण्ड्रिया में दो के (AUG, GUG) स्थान पर चार समारम्भ कोडॉन (AUG, AUA, AUU, AUC) होते है। स्तनधारियों की माइटोकॉण्ड्रिया एवं जीनोपस में AGA व AGG अन्तस्थ कोडॉन होते है, (तालिका 6.5)। सीलियेट प्रोटोजाओ माइकोप्लाज्मा केप्रिकोलम (Mycoplasma Capricolum) के कूट में UAA, UAG ग्लूटेमाइन को कोड करते है।

टिप्पणी

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. न्यूक्लिक अम्ल में कौन से क्षारक पायें जाते है–
   (अ) एडिनीन (ब) थाइमीन एवं साइटोसीन
   (स) ग्वानीन (द) उपर्युक्त सभी
2. डी.एन.ए. अणु मे कितने प्रकार के पदार्थ होते है?
   (अ) 3 (ब) 5
   (स) 7 (द) 4
3. किस वैज्ञानिक ने त्रिक् (Triple code) कोड को प्रमाणित किया था–
   (अ) क्रिक (ब) निरेन्बर्ग एवं मैथेई
   (स) ओकोआ (द) वेट्सन
4. निम्न में से कौन से निरर्थक कोडान है–
   (अ) UAG, AUG (ब) AND, ANR
   (स) UAA, UAG (द) UUU, UAG
5. किन कोडोन की श्रृंखला को प्रारम्भ करने वाला कोडान है–
   (अ) UAG (ब) AUG
   (स) UGA (द) GUA
6. Anticodon संबंधित है –
   (अ) DNA (ब) m-RNA
   (स) t-RNA (द) r-RNA
7. किस RNA में Anticodon होता है–
   (अ) m-RNA (ब) t-RNA
   (स) r-RNA (द) ALL
8. प्रोटीन के निर्माण के लिए कितने प्रकार के अमीनो अम्ल पाये जाते है?
   (अ) 10 (ब) 20
   (स) 15 (द) 50

6.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (द)
2. (अ)
3. (ब)
4. (स)
5. (ब)
6. (स)
7. (ब)
8. (ब)

6.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि जेनेटिक कोड (Genetic code) आनुवंशिकी का महत्वपूर्ण घटक है क्योंकि आनुवंशिक सूचनाएँ DNA में प्रोटीन के रूप में कोडित होती है।

6.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **प्रारंभिक कोडॉन (Initiation Codon)–** AUG
- **Non-sense codon–** UAA, UAG, UGA
- **जेनेटिक कोड की खोज–** डॉ. हरगोविन्द खुराना ने की।

6.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) आनुवंशिक कोड
   (ii) जेनेटिक कोड के लक्षण
   (iii) कोडॉन, टर्मिनेटिंग कोडॉन
   (iv) स्टॉप कोडॉन
   (v) समापन एवं प्रारंभिक कोड
   (vi) ट्रिपलेट कोडॉन

टिप्पणी

2. आनुवंशिक कोड किसे कहते है?
3. आनुवंशिक कोड के महत्व का संक्षिप्त वर्णन कीजिए।
4. ओवरलेपिंग जीन क्या है?
5. आनुवंशिक कोड की प्रमुख विशेषताएँ बताइये।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. आनुवंशिक कोड क्या है? परिभाषित करते हुए उसकी विशेषताएँ बताइये।
2. डॉ. हरगोविन्द खुराना एवं उनके साथियों द्वारा किये गये प्रयोगों से आनुवंशिक कूट के बारे में किस प्रकार की सूचना प्राप्त हुई थी? इन प्रयोगों का वर्णन कीजिए।
3. आनुवंशिक कोड से आप क्या समझते है? इस पर निबंध लिखिये।
4. आनुवंशिक कोड का विस्तार से वर्णन कीजिए एवं महत्व लिखिये
5. आप यह किस प्रकार दिखायेंगे कि कूट शब्द का कम से कम परिणाम त्रिक् होना चाहिए।
6. जेनेटिक कोड से क्या समझते है इसके सामान्य गुणधर्मों एवं महत्व का वर्णन कीजिए।

6.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Gardner, Lewin and Maloy, Genetics.
2. Bruece Alberts, J. Lewis and J.D. Watson, Cell Biology and Molecular Biology.
3. J. Darnell, H. Lodish and D. Baltimore, Molecular Cell Biology.
4. A.M. Winchester, Genetics.
5. Edgar Alterberg, Genetics.

टिप्पणी

अध्याय 7 प्रोकैरियोट्स में अनुलेखन एवं अनुवाद (Transcription an Translation in Prokaryotes)

संरचना (Structure)

7.0 परिचय
7.1 उद्देश्य
7.2 आनुवंशिक सूचनाओं का प्रवाह या सेन्ट्रल डोग्मा
 7.2.1 प्रोटीन संश्लेषण के प्रमुख घटक
 7.2.2 प्रोटीन संश्लेषण की क्रिया– विधि
7.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
7.4 सारांश
7.5 मुख्य शब्दावली
7.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
7.7 सहायक पाठ्य सामग्री

7.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

प्रत्येक जीवित कोशिकाओं की क्रियाशीलता की पहचान उनके अंदर जीवद्रव्य में होने वाली रासायनिक अभिक्रियाओं की उपस्थिति से होती है। सभी रासायनिक क्रियाएँ विशिष्ट प्रकार के एन्जाइम की उपस्थिति में सम्पन्न होती है। ये एन्जाइम प्रोटीन के बने होते हैं। सभी प्रकार के प्रोटीन, अथवा एन्जाइम का संश्लेषण जीन अथवा DNA की देखरेख में होता है। अथवा ऐसा कहा जाता है कि DNA की आनुवंशिकता प्रोटीन द्वारा निर्धारीत होती है।

विशिष्ट प्रकार के जीन विशिष्ट प्रकार के प्रोटीन अथवा एन्जाइम का निर्माण करते हैं। ये एन्जाइम पुनः विभिन्न जैव शारीरिक क्रियाओं के माध्यम से शरीर में लक्षणों के विकास पर नियंत्रण रखते है।

$$\text{DNA} \xrightarrow{\text{Transcription}} \text{mRNA} \xrightarrow{\text{Transcription}} \text{Polypeptide (Protein)}$$

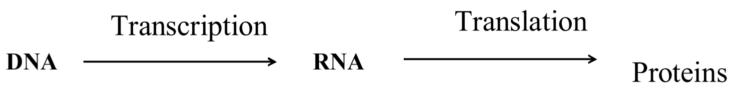
अनेक शोध निष्कर्षो के आधार पर यह प्रमाणित हो चुका है कि DNA में उपस्थित नाइट्रोजिनस क्षारकों का क्रम ही पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला में अमीनों अम्ल के क्रम को निर्धारित करता है। प्रोटीन संश्लेषण के समय सर्वप्रथम DNA में संचित

आनुवंशिक सूचनाएँ DNA से mRNA में स्थानांतरित हो जाती है। mRNA पुनः इन आनुवंशिक सूचनाओं की प्रोटीन की भाषा में अनुवादित करता है।

टिप्पणी

DNA की आनुवंशिक भाषा को mRNA में अनुलेखित होने की क्रिया अनुलेखन अथवा Transcription कहलाती है। mRNA से आनुवंशिक सूचनाएँ राइबोसोम (Ribosomes) की मध्यस्था से पॉलीपेप्टाइड अथवा प्रोटीन तक पहुँचती है। इस क्रिया को अनुवादन अथवा Translation कहते है। जीवों में आनुवंशिक प्रवाह निम्न प्रकार के हो सकते है।

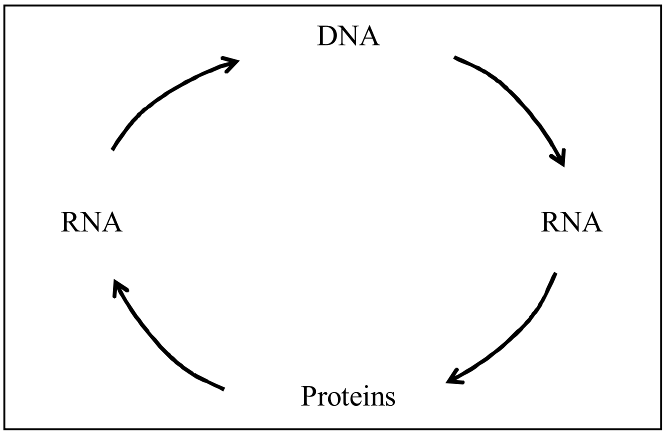
1. **एकदिशीय प्रवाह**– इसकी अवधारणा को F.H.C. Crick द्वारा 1958 में प्रतिपादित किया था।



चित्र क्र. 7.1: A. One way Flow of Information

इसके अनुसार– DNA-*m*RNA एवं *m*RNA से प्रोटीन तक आनुवंशिक सूचनाओं का प्रवाह हमेशा एकदिशीय होता है।

2. **चक्रीय प्रवाह (Circular flow)**– 1968 में बेरी कीमोनर ने बतलाया कि जीवों में आनुवंशिक सूचना का प्रवाह चक्रीय हो सकता है। DNA, RNA प्रोटीन तक पहुँचकर पुनः DNA तक पहुँच लगता है।



चित्र क्र. 7.2: B. Circular Flow of Information

3. **विपरीत प्रवाह (Inverse flow)**– इस प्रकार के आनुवंशिक प्रवाह के अनुसार DNA से आनुवंशिक सूचनाएँ *m*RNA तक अनुलेखन की क्रिया द्वारा पहुँचते है। इसी प्रकार, ये सूचनाएँ *m*RNA से पुनः DNA में आती है। इस परिकल्पना के प्रमाण बाल्टीमोर तथा टेमिन द्वारा रेटरोवाइरस में प्रस्तुत किये गये। उन्होंने स्वतंत्र रूप से प्रमाणित किया कि इस जीवाणु में RNA द्वारा DNA का निर्माण होता है।

टिप्पणी

7.1 उद्देश्य (Objective)

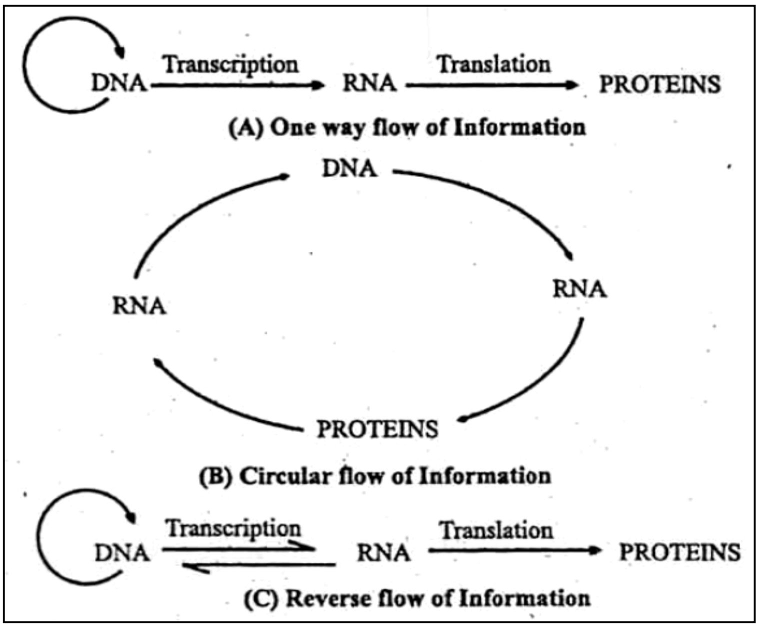
इस इकाई को पढने के बाद आप–

- विशिष्ट प्रकार के जीन विशिष्ट प्रकार के प्रोटीन अथवा एन्जाइम
- DNA की आनुवंशिक भाषा
- जीवों में आनुवंशिक प्रवाह
- प्रोकैरियोट्स में अनुलेखन एवं अनुवाद
- प्रोटीन संश्लेषण

इन विषयों का विस्तृत रुप से अध्ययन कर सकते है।

7.2 आनुवंशिक सूचनाओं का प्रवाह या सेन्ट्रल डोग्मा (Flow of Genetic Information or Central Dogma)

अनेक शोध निष्कर्षो के आधार पर यह प्रमाणित हो चुका है कि DNA में उपस्थित नाइट्रोजीनस क्षारकों का क्रम ही पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला में अमीनो अम्ल के क्रम को निर्धारीत करता है। प्रोटीन संश्लेषण के समय सर्वप्रथम DNA में संचित आनुवंशिक सूचनाएँ DNA से mRNA में स्थानांतरित हो जाती है। mRNA पुनः इन आनुवंशिक सूचनाओं को प्रोटीन की भाषा में अनुवादित करता है।



चित्र क्र. 7.3: आनुवंशिक सूचना का प्रवाह

DNA की आनुवंशिक भाषा को *m*RNA में अनुलेखित होने की क्रिया अनुलेखन अथवा ट्रांसक्रिप्शन (Transcription) कहलाती है। *m*RNA से

आनुवंशिक सूचनाएँ राइबोसोम्स की मध्यस्थता से पॉलीपेप्टाइड अथवा प्रोटीन तक पहुँचती है। इस क्रिया को अनुवादन अथवा ट्रांसलेशन (Translation) कहते है। जीवों मे आनुवंशिक प्रवाह निम्न प्रकार के हो सकते है–

1. **एकदिशीय प्रवाह (Unidirectional flow)–** एक दिशीय आनुवंशिक सूचनाओं के प्रवाह की अवधारणा एफ.एच.सी. क्रिक (F.H.C. Crick) द्वारा 1958 में प्रस्तावित की गयी। उनके अनुसार DNA से *m*RNA एवं *m*RNA से प्रोटीन तक आनुवंशिक सूचनाओं का प्रवाह हमेशा एकदिशीय होता है। DNA पहले अपनी आनुवंशिक सूचना को *m*RNA के रूप में अनुलेखित करता है। तत्पश्चात् *m*RNA के अनुवाद द्वारा उसमें निहित सूचनाएँ प्रोटीन की भाषा में परिवर्तित हो जाती है।

2. **चक्रीय प्रवाह (Circular flow)–** 1968 में बेरी कोमोनर (Berry commoner) ने बतलाया कि जीवों में आनुवंशिक सूचना का प्रवाह चक्रीय हो सकता है। अर्थात् यह DNA, RNA प्रोटीन तक पहुँचकर पुनः DNA तक पहुँच सकता है।

विपरीत प्रवाह या टेमिनिज्म या रिचर्स ट्रांसक्रिप्शन (Inverse flow or Teminism or Reverse Transcription)– प्रोटीन निर्माण के समय सामान्यतः DNA अनुलेखन (Transcription) क्रिया के द्वारा *m*RNA द्वारा का निर्माण करता है। इसी प्रकार *m*RNA अनुवादन (Translation) क्रिया द्वारा प्रोटीन का निर्माण करता है।

$$\textbf{DNA} \xrightarrow{\text{Transcription}} \textbf{\textit{m}RNA} \xrightarrow{\text{Translation}} \text{Proteins}$$

लेकिन टेमिन (Temin) ने सन् 1963 में कुछ कैंसर विषाणुओं में ठीक विपरीत प्रकार कि क्रिया का अवलोकन किया। कैंसर या ट्यूमर विषाणुओं में आनुवंशिक पदार्थ RNA के रूप में पाया जाता है। अतः इसमें ट्रांसक्रिप्शन क्रिया विपरीत दिशा में होती है तथा RNA विपरीत ट्रांसक्रिप्शन (Reverse Transcription) क्रिया द्वारा सर्वप्रथम DNA का निर्माण करता है। यह DNA बाद में ट्रांसक्रिप्शन क्रिया द्वारा *m*RNA और *m*RNA ट्रांसलेशन क्रिया द्वारा प्रोटीन बनाता है। बाद में डी. बाल्टीमोर एवं एच. टेमिन (D. Baltimore and H. Temin) ने सन् 1975 में विभिन्न प्रयोगों के आधार पर बताया कि रिवर्स ट्रांसक्रिप्शन क्रिया रिवर्स ट्रांसक्रिप्टेज (Reverse Transcriptase) एन्जाइम की उपस्थिति में होती है। इस सम्पूर्ण घटना को ही टेमिनिज्म कहते है।

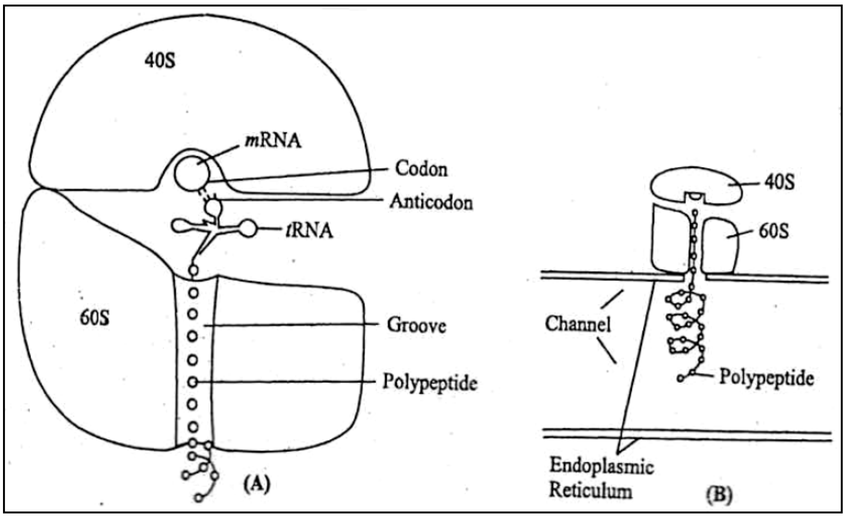
$$\text{RNA} \xrightarrow[\text{Transcription}]{\text{Reverse}} \text{DNA} \xrightarrow{\text{Transcription}} m\text{RNA} \xrightarrow{\text{Translation}} \text{Protein}$$

7.2.1 प्रोटीन संश्लेषण के प्रमुख घटक (Important Components of Protein Synthesis)

टिप्पणी

प्रोटीन संश्लेषण एक अत्यंत जटिल प्रक्रिया है, जिसमें निम्नलिखित घटकों एवं संरचनाओं को योगदान होता है–

1. **DNA–** यह आनुवंशिक पदार्थ के रूप में पाया जाता है। इसके न्यूक्लियोटाइड्स में ही प्रोटीन संश्लेषण से सम्बन्धित सभी सूचनाएँ पांई जाती है।
2. ***m*RNA–** यह आनुवंशिक सूचनाओं को केन्द्रक के DNA से कोशिकाद्रव्य तक पहुँचाने का कार्य करता है।
3. ***t*RNA–** यह अमीनो अम्लों को कोशिकाद्रव्य से राइबोसोम्स तक पहुँचाने का कार्य करता है।
4. ***r*RNA–** यह राइबोसोम्स के निर्माण का कार्य करती है।
5. **राइबोसोम्स (Riabosome)–** यह प्रोटीन निर्माण स्थल या प्रोटीन के कारखाने के रूप में कार्य करता है।
6. **Mn^{++} आयन–** यह राइबोसोम्स की उप-इकाइयों को जोडने के लिए आवश्यक होता है।
7. **अमीनो अम्ल (Amino acids)–** यह प्रोटीन की संरचनात्मक इकाई के रूप में कार्य करता है।



चित्र क्र. 7.4: (A) राइबोसोम की विस्तृत संरचना, (b) एण्डोप्लाज्मिक रेटिकुलम का उपस्थित राइबोसोम

8. **एन्जाइम (Enzyme) –**
   (i) RNA पॉलिमरेज एन्जाइम,
   (ii) अमीनो-ऐसिल सिन्थेटेज,

(iii) मिथियोनिल ट्रांसफेरेज,

(iv) ट्रांसलोकेज,

(v) ट्रांसफार्मेंज,

(vi) विभिन्न कारक, जैसे – IF_1, IF_2, IF_3, E.F, R.F. आदि।

9. **उर्जा स्त्रोत–** ATP एवं GTP आदि।

7.2.2 प्रोटीन संश्लेषण की क्रिया– विधि (Mechanism of Protein Synthesis)

प्रोटीन्स अमीनो अम्लों के बहुलक हैं, जो कि अमीनों अम्लों के **पेप्टाइड बन्ध** से जुडने के कारण निर्मित होते है। प्रोटीन किसी जीव के जैविक लक्षणों के निर्धारण अथवा जैविक क्रियाओं के सम्पादन के लिये अति-आवश्यक होती है। इसका निर्माण **ट्रांसक्रिप्शन** (Transcription) एवं **ट्रांसलेशन** (Translation) दो स्तरो पर होता है।

(A) अनुलेखन या *m*RNA का संश्लेषण (Transcription or *m*RNA Synthesis)

DNA में उपस्थित आनुवंशिक सूचनाओं का *m*RNA में पहुँचना अथवा DNA द्वारा *m*RNA का निर्माण अनुलेखन कहलाता है। यह क्रिया निम्न चरणों में पूरी होती है–

1. **राइबोन्यूक्लियोटाइड्स का सक्रियकरण (Activation of ribonucleotides)–** *m*RNA चार प्रकार के न्यूक्लियोटाइड्स (A, U, C तथा G) का पॉलीमर होता है तथा श्रृंखला के रूप में पाया जाता है। श्रृंखला निर्माण के पूर्व सर्वप्रथम इन राइबोन्यूक्लियोटाइड्स का सक्रियकरण होता है। इसके फलस्वरूप इनके ट्राइफॉस्फेट्स बनते है।

$$\text{Adenosine monophosphate (AMP)} \xrightarrow[\text{ppi}]{\text{Phosphorylse}} \text{Adenosine triphosphate (ATP)}$$

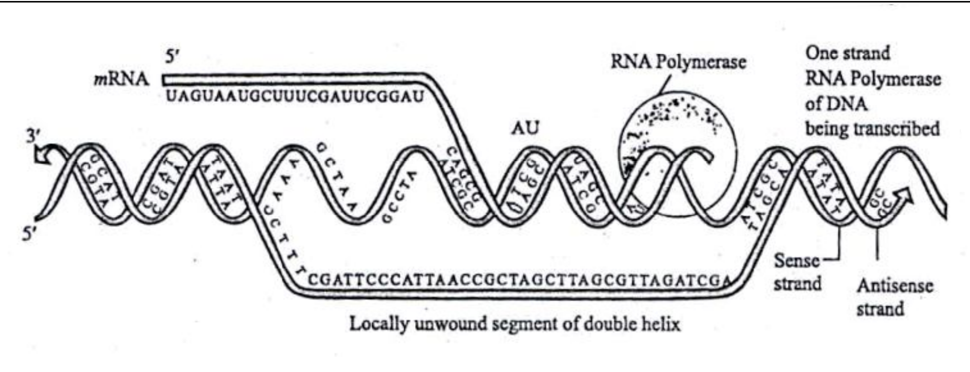
$$\text{Uridine monophosphate (UMP)} \xrightarrow[\text{ppi}]{\text{Phosphorylse}} \text{Uridine triphosphate (UTP)}$$

$$\text{Citidine monophosphate (CMP)} \xrightarrow[\text{ppi}]{\text{Phosphorylse}} \text{Citidine triphosphate (CTP)}$$

$$\text{Guanosine monophosphate (UMP)} \xrightarrow[\text{ppi}]{\text{Phosphorylse}} \text{Guanosine triphosphate (UTP)}$$

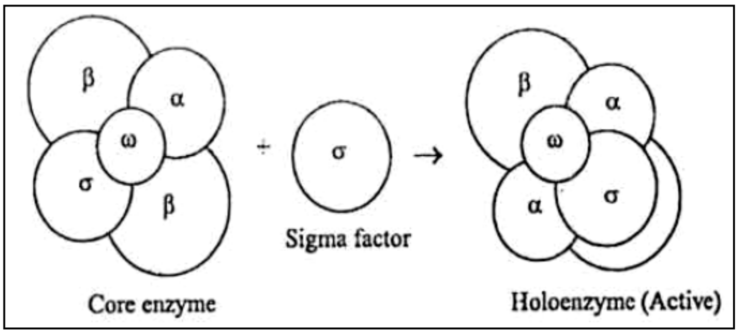
2. **DNA टेम्पलेट का निर्माण (Formation of DNA template)–** जैसा कि आपने ऊपर पढा है, DNA द्वारा ही *m*RNA का निर्माण होता है। अतः विशिष्ट साइट्स पर DNA अथवा जीन के दोनों सूत्र एक-दूसरे से पृथक् होने लगते है। यह क्रिया टोपोआइसोमरेज तथा हेलिकेज नामक एन्जाइम की सहायता से संपन्न होती है। अलग हुए DNA के एकल सूत्र को टेम्प्लेट DNA कहते है। इसी का अनुलेखन होता है। प्रत्येक टैम्प्लेट पर एक प्रोमोटर, ऑपरेटर, कोडिंग रीजन्स तथा टर्मिनेटर साइट पाये जाते है।

3. RNA पॉलीमरेज की सहायता से mRNA श्रृंखला का निर्माण (Formation of *m*RNA chain with the help of RNA Polymerase)– अनुलेखन क्रिया के लिए **RNA पॉलीमरेज** अत्यन्त महत्वपूर्ण एन्जाइम है। इसके बिना अनुलेखन की क्रिया संभव नही होती।



चित्र क्र. 7.5: ट्रांसक्रिप्शन के समय DNA टेम्पलेट पर *m*RNA का निर्माण

DNA टेम्पलेट पर राइबोन्युक्लियोटाइड्स का बहुलीकरण करने वाले एन्जाइम को RNA पॉलीमरेज कहते है। प्रौकैरियॉटिक कोशिकाओं, जैसे– ई. कोलाई में केवल एक प्रकार का RNA पॉलीमरेज पाया जाता है। यह एक पॉलीमेरिक एन्जाइम है जो पाँच विभिन्न पॉलीपेप्टाइड्स का बना होता है– दो अल्फा (α) श्रृंखला, एक बीटा (β) श्रृंखला, एक बीटा वन (β_1) श्रृंखला एक गामा (γ) श्रृंखला तथा एक सिग्मा (σ) श्रृंखला। इनमें α, β, β_1, तथा γ श्रृंखला मिलकर $\alpha_2\beta\beta_1\gamma$ संगठन वाले एपोएन्जाइम अथवा कोरएन्जाइम (Core enzyme) का निर्माण करते है। यह तब तक क्रियाशील नही होता जब तक इससे आकर सिग्मा कारक (Sigma factor) न जुड जाये।



चित्र क्र. 7.6: पॉलीमरेज तथा सिग्माकारक द्वारा होलोएन्जाइम का निर्माण

यूकैरियॉटिक कोशिकाओं में तीन प्रकार के RNA पॉलीमरेज पाये जाते है जो विभिन्न प्रकार के RNA के निर्माण के लिए उत्तरदायी होते है –

(i) RNA पॉलिमरेज I– यह rRNA का निर्माण करता है।

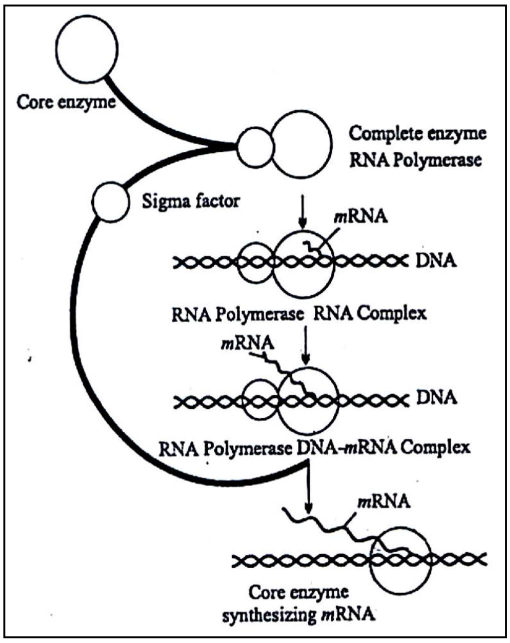
(ii) RNA पॉलिमरेज–II– यह H*n*RNA का निर्माण करता है ।

टिप्पणी

(iii) RNA पॉलिमरेज–III – यह *t*RNA तथा 5S *r*RNA का निर्माण करता है।

*m*RNA श्रृंखला निर्माण के क्रम में सबसे पहले DNA टेम्पलेट के प्रोमोटर साइट अथवा समारम्भन साइट पर RNA पॉलीमरेज का कोर-एन्जाइम ($\alpha_2\beta\beta_1\gamma$) आकर जुडता है। तत्पश्चात्, सिग्माकारक इसके साथ संयुक्त हो जाता है। इस प्रकार RNA पॉलीमरेज के होलोएन्जाइम (Holoenzyme) का निर्माण होता है। जीवद्रव्य में स्थित राइबोन्यूक्लियोटाइड्स बारी-बारी से DNA टेम्पलेट में आते-जाते है। ध्यान देने वाली बात है कि राइबोन्यूक्लियोटाइड्स DNA में स्थित न्यूक्लियोटाइड्स के कॉम्प्लिमेन्टरी क्रम में ही पहुँचते है। RNA पॉलीमरेज का होलोएन्जाइम DNA टेम्पलेट पर धीरे-धीरे आगे की ओर सरकता है। इस क्रिया के साथ-साथ वह राइबोन्यूक्लियोटाइड्स को फॉस्फोडाइएस्टर बन्धों द्वारा जोडता जाता है।

4. *m*RNA का अलग होना (Separation of *m*RNA)– वांछित लम्बाई की *m*RNA श्रृंखला बनने के बाद यह DNA टेम्पलेट से अलग हो जाता है। परन्तु इसके लिए पहले RNA पॉलीमरेज का DNA टेम्पलेट से अलग होना आवश्यक होता है। यह क्रिया एक अलग कारक अथवा रो कारक (Rho factor, σ) द्वारा प्रतिपादित होती है। जिस बिन्दु से *m*RNA का संश्लेषण बन्द होना होता है, वही पर σ कारक RNA पॉलीमरेज के साथ आकर जुड जाता है। ऐसा होने पर RNA पॉलीमरेज के होलोएन्जाइम से सिग्मा कारक तथा कोर एन्जाइम पृथक् हो जाते है एवं ये DNA टेम्पलेट से अलग हो जाते है। इस प्रकार बना *m*RNA अणु स्वतंत्र रूप से कोशिकाद्रव्य में उपस्थित रहता है।



चित्र 7.7: ट्रांसक्रिप्शन की क्रियाविधि

कुछ *m*RNA केवल एक जीन द्वारा निर्मित होते है। ये मोनोसिस्ट्रॉनिक *m*RNA कहलाते है। दूसरी और कुछ दूसरे *m*RNA का अनुलेखन एके-से-अधिक जीन्स द्वारा एक साथ होता है। ऐसे *m*RNA, पॉलीसिस्ट्रॉनिक *m*RNA कहलाते है।

टिप्पणी

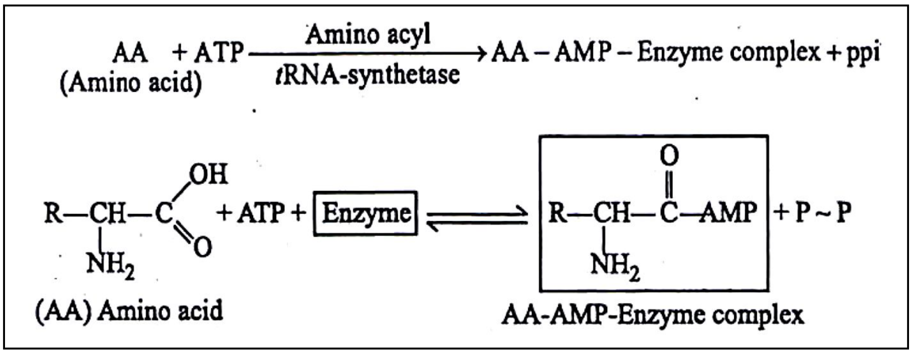
सारणी क्र.7.1: प्रोकैरियॉटिक एवं यूकैरियॉटिक अनुलेखन में अंतर (Differences between Prokaryotic and Eukaryotic Transcription)

प्रोकैरियॉटिक अनुलेखन (Prokaryotic transcription)	यूकैरियॉटिक अनुलेखन (Eukaryotic transcription)
1. यह कोशिकाद्रव्य में होता है।	1. यह पूर्ण रूप से केन्द्रक के अंदर संपन्न होता है।
2. *m*RNA निर्माण के तुरंत बाद सक्रिय हो जाता है।	2. केन्द्रक में निर्माण के बाद यह पहले कोशिकाद्रव्य में पहुँचता है, तब क्रियाशील होता है।
3. RNA पॉलीमरेज केवल एक प्रकार का होता है।	3. तीन प्रकार के RNA पॉलीमरेज पाये जाते है ।
4. *m*RNA सामान्यतया पॉलीसिस्ट्रॉनिक होता है।	4. *m*RNA सामान्यतया मोनोसिट्रॉनिक होता है।
5. परिपक्वन के समय RNA के खण्डों के विलोपन की आवश्यकता नहीं होती है।	5. परिपक्वन के समय RNA के अनेक अनावश्यक खण्ड विलोपित (Spliced out) हो जाते हैं।

(B) अनुवादन (Translation)

*m*RNA से प्रोटीन का निर्माण अथवा DNA से प्राप्त आनुवंशिक सूचनाओं का *m*RNA के द्वारा प्रोटीन की भाषा में अनुवाद होने की क्रिया को ही **अनुवादन** कहते है। दूसरे शब्दों में, राइबोसोम में *m*RNA पर स्थित आनुवंशिक संकेतो के अनुसार अमीना अम्लों से जुडकर पॉलीपेप्टाइड के निर्माण की क्रिया अनुवादन कहलाती है। यह क्रिया निम्न चरणों मे पूरी होती है–

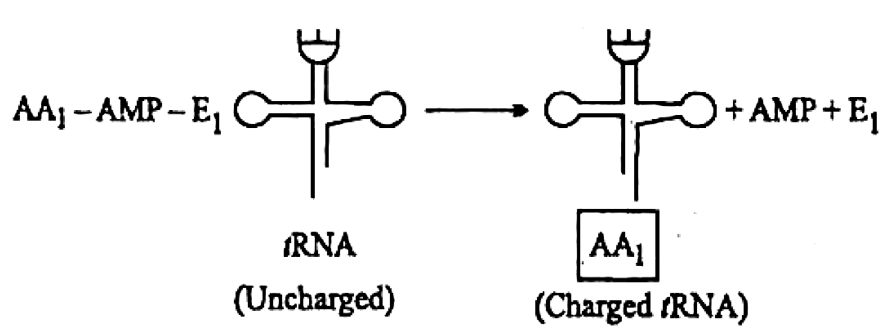
1. अमीनो अम्लों का सक्रियकरण (Activation of amino acids)– अमीनो अम्ल कोशिकाद्रव्य में निष्क्रिय अवस्था में पाये जाते है। प्रोटीन के रूप में बहुलीकृत होने के पहले इन अमीनो अम्ल अणुओं का सक्रियकरण आवश्यक होता है। इसमें एक अमीनो अम्ल एक ATP के साथ संयोग कर अमीनो अम्ल – AMP (AA-AMP) कॉम्प्लेक्स का निर्माण करता है। इस क्रिया के लिए अमीनोएसाइल–*t*RNA सिन्थेटेज नामक एन्जाइम आवश्यक होता है।



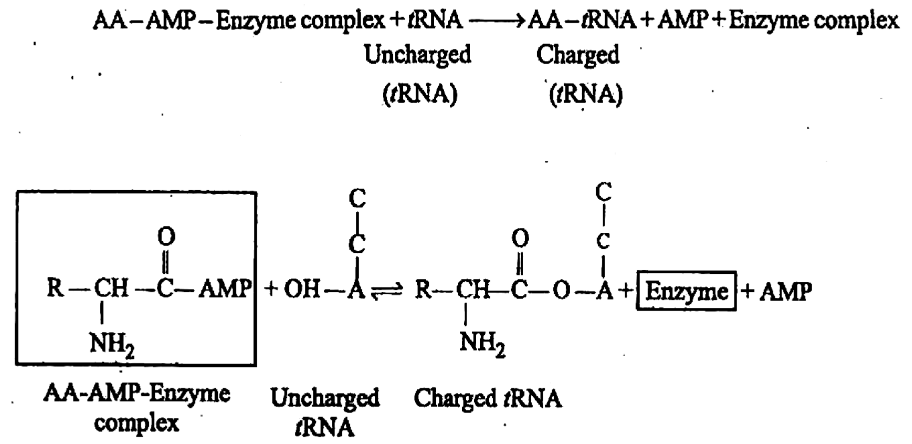
चित्र क्र. 7.8: अमीनो अम्ल की सक्रियता

टिप्पणी

2. tRNA के साथ सक्रिय अमीनो अम्लों का जुडना (Attachment of activated amino acid on *t*RNA)– पूर्व की अभिक्रिया द्वारा निर्मित AA-AMP-enzyme कॉम्प्लेक्स विशिष्ट *t*RNA के साथ अभिक्रिया करता है तथा AA-*t*RNA कॉम्प्लेक्स का निर्माण करता है। इस क्रिया के बाद अमीनोएसाइल *t*RNA सिन्थेटेज एन्जाइम मुक्त हो जाता है।



चित्र क्र. 7.9: सक्रिय अमीनो अम्ल का *t*RNA पर स्थानान्तरण



चित्र क्र. 7.10: अमीनो अम्लों का *t*RNA से जुड़ना

3. पॉलीपेप्टाइड का समारम्भन (Initiation of olypeptide chain) – सभी जीवों में पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला का प्रारम्भ मिथियोनिन नामक अमीनो अम्ल द्वारा होता है। *m*RNA पर पाये जाने वाला AUG कोडॉन इस अमीनो अम्ल को कोडित करता है। प्रौकैरियॉट्स में इस क्रिया के लिए अनेक समारम्भन कारक (Initiation factor, IF) आवश्यक होते है। इनमें IF_1, IF_2 तथा IF_3 प्रमुख है। पॉलीपेप्टाइड का समारम्भन निम्न चरणों में पूरा होता है –

(a) **फॉर्माइलेटेड मिथायोनाइल *t*RNA का निर्माण (Formation of formylated methionyl-*t*RNA)–** चूंकि पॉलीपेप्टाइड बनने में पहला अमीनो अम्ल मिथियोनिन प्रयुक्त होता है। अतः सर्वप्रथम मिथियोनिन का सक्रियकरण तथा *t*RNA पर लोडिग होता है। इसके पूर्व मिथियोनिन का फार्माइलेशन (Formylation) भी आवश्यक होता है।

टिप्पणी

$$\text{Methionine} + \text{Formic acid} \xrightarrow{\text{Formylase enzyme}} \text{Formylated methionine}$$

$$f-\text{met} + \text{ATP} \xrightarrow[\text{synthetase}]{\text{Methionyl}-t\text{RNA}} f-\text{met}-\text{AMP}-\text{E}+\text{ppi}$$

$$f-\text{met}-\text{E}+t\text{RNA}_f^{met} \longrightarrow f-\text{met}-t\text{RNA}_f^{met}+\text{AMP}+\text{E}$$

(b) **mRNA तथा राइबोसोम की छोटी इकाई का जुडना (Association of mRNA and 30S unit of ribosomes)–** प्रोकैरियॉट्स में राइबोसोम्स 70S प्रकार के होते है। इनकी छोटी एवं बडी इकाइयाँ क्रमशः 30S तथा 50S प्रकार की होती है। प्रोटीन निर्माण के पूर्व ये दोनो इकाइयाँ अलग-अलग होती है। प्रोटीन निर्माण के समय सर्वप्रथम *m*RNA श्रृंखला 30S इकाई के साथ संयुक्त होकर 30S-*m*RNA कॉम्प्लेक्स का निर्माण करती है। इस अभिक्रिया में IF_1 तथा IF_2 कारक आवश्यक होते है तथा GTP द्वारा उर्जा ग्रहण की जाती है।

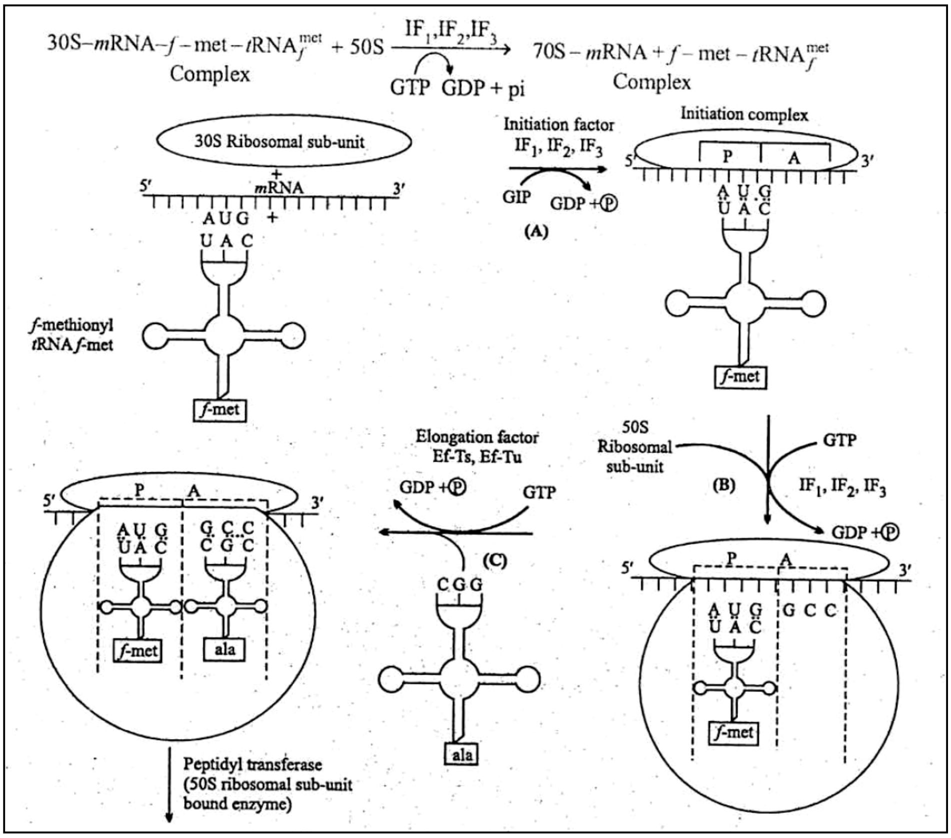
$$30\text{S}+m\text{RNA} \xrightarrow[\text{GTP} \curvearrowright \text{GDP}+\text{pi}]{\text{IF}_1,\text{IF}_2} 30\text{S}-m\text{RNA}$$

(c) **F-met-*t*RNA$_f^{met}$ का 30S-*m*RNA के साथ जुडना (Binding of F-met-*t*RNA$_f^{met}$ with 30S-*m*RNA complex)–** इस चरण में पूर्व अभिक्रिया में निर्मित 30S-*m*RNA के साथ *t*RNA अपने द्वारा लाये गये. F-met सहित, *m*RNA के P-स्थल (Peptidyl site) पर उपस्थित समारम्भ कोडॉन AUG से अपने एन्टीकोडॉन के द्वारा संलग्न हो जाता है। इसके परिणामस्वरूप 30S-*m*RNA-*f-met-t*RNA$_f^{met}$ का निर्माण होता है। इस क्रिया के लिये भी IF_1 तथा IF_2 आवश्यक होते है। आवश्यक उर्जा GTP द्वारा प्रदान की जाती है।

$$\underset{\text{Complex}}{30\text{S}-m\text{RNA}} + \underset{\text{Complex}}{f-\text{met}-t\text{RNA}_f^{met}} \xrightarrow[\text{GTP} \curvearrowright \text{GDP}+\text{pi}]{\text{IF}_1,\text{IF}_2} \underset{\text{Complex}}{30\text{S}-m\text{RNA}-f-\text{met}-t\text{RNA}_f^{met}}$$

(d) **30S-*m*RNA-*f*-met-*t*RNA$_f^{met}$ कॉम्प्लेक्स का राइबोसोम की बडी इकाई से जुडना (Association of larger ribosomal unit with 30S-*m*RNA-*f*-met-*t*RNA$_f^{met}$ complex)–** उपरोक्त निर्मित 30S-*m*RNA-f-met-tRNA$_f^{met}$ कॉम्प्लेक्स के साथ राइबोसोम की बडी इकाई 50S के साथ जुडकर 70S-*m*RNA-*f*-met-*t*RNA$_f^{met}$ का निर्माण करता है। इस अभिक्रिया में IF_1, IF_2 तथा IF_3 कारकों का उपयोग होता है तथा, GP उर्जा प्रदान करता है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 7.11: ट्रांसलेशन के विभिन्न चरण– (A) *f*-met-*t*RNA-*m*RNA का 30S उप-इकाई से जुडना (B) 30S-*f*-met-*t*RNA-*m*RNA कॉम्प्लेक्स का राइबोसोम की बडी इकाई 50S से जुडना, (C) राइबोसोम के A स्थल से दूसरे अमीनो अम्ल (ala-एलानीन) युक्त *t*RNA का जुडना

4. पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला की लम्बाई में वृध्दि (Elongation of polypeptide chain)– पॉलीपेप्टाइड बनने की क्रिया के समारम्भन के बाद इसकी श्रृंखला की लम्बाई में वृध्दि होने लगती है। ऐसा विभिन्न अमीनो अम्ल अणुओं के आपस में नियमित रूप से पेप्टाइड बन्ध द्वारा जुडने के कारण होता है। यह क्रिया निम्न उप-चरणों में पूर्ण होती है।–

(a) दूसरे अमीनो अम्ल *t*RNA का राइबोसोमल *m*RNA कॉम्प्लेक्स से जुडना (Attachment of second amino acid *t*RNA complex with ribosomal-*m*RNA complex)– पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला की वृद्धि के क्रम में सर्वप्रथम राइबोसोम mRNA के 3' किनारे की और खिसकने लगता है।

$$70s - mRNA - f - met - tRNA_f^{met} + AA_2 - tRNA \xrightarrow[GTP\ GDP + Pi]{EF}$$

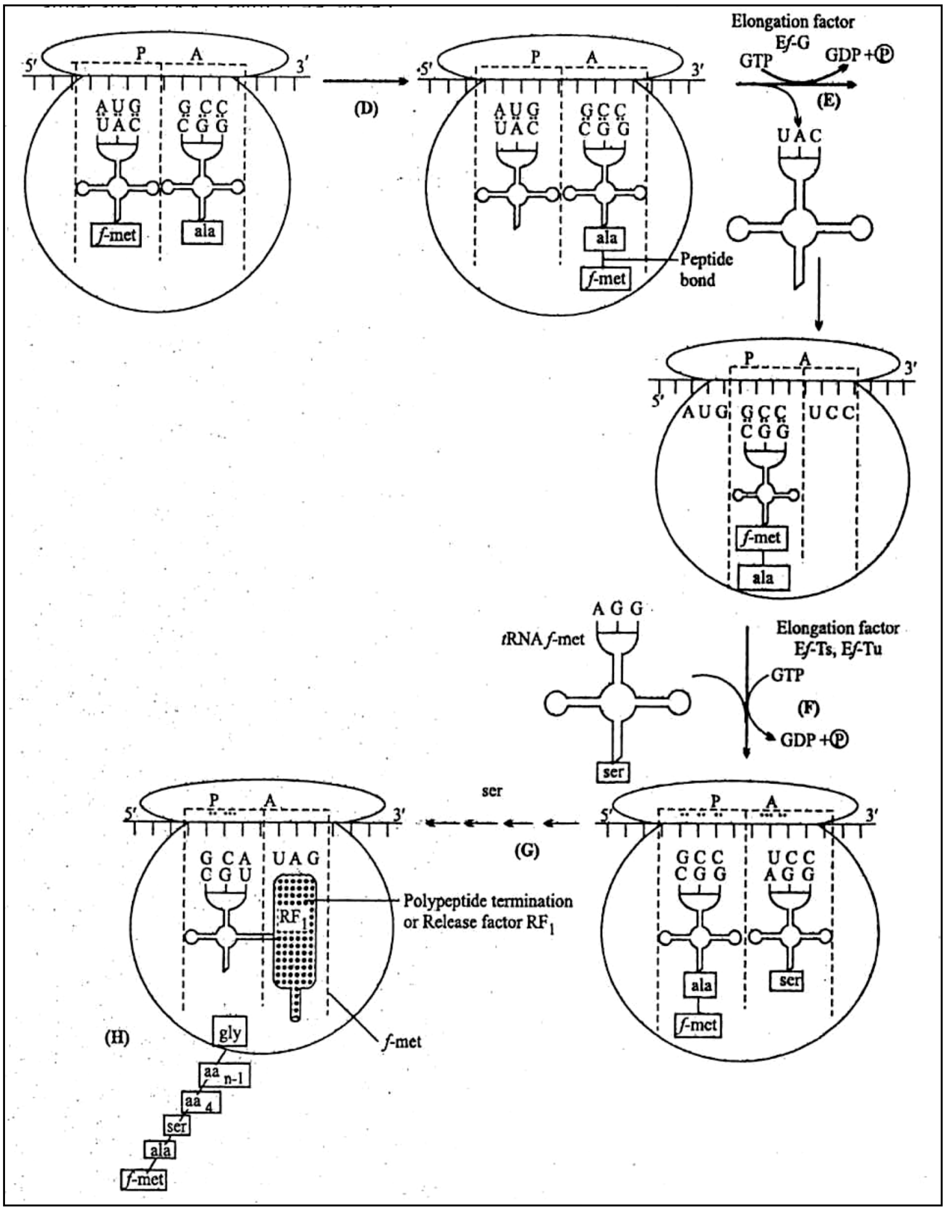
$$70s - mRNA - f - met - tRNA_f^{met} - AA_2 - tRNA$$

Complex

इसके फलस्वरूप *f-met-tRNA$_f^{met}$* A-स्थल से खिसककर राइबोसोम के P-स्थल पर आ जाता है तथा A-स्थल पुनः खाली हो जाता है। इस A-स्थल पर

दूसरा $AA_2 - t$RNA कॉम्प्लेक्स आकर जुडता है। यह क्रिया EF-Ts तथा EF-Tu (Elongation factors) तथा GTP की उपस्थिति मे होती है।

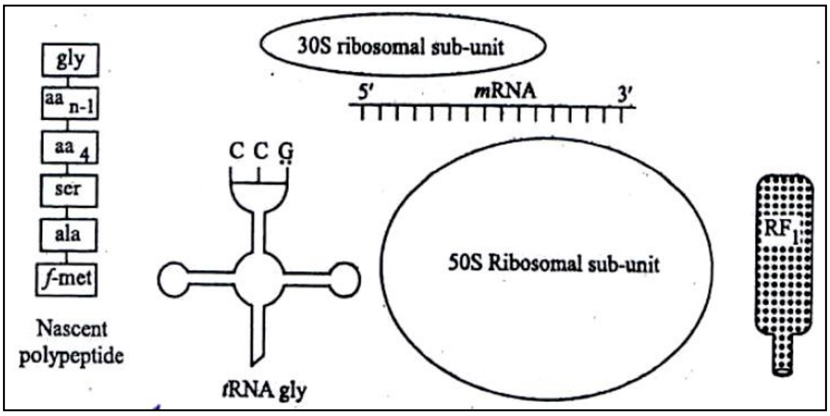
(b) पेप्टाइड बन्ध का निर्माण (Formation of peptide bond)– पेप्टाइड बन्ध का निर्माण एक अमीनो अम्ल के कार्बोक्सिलिक समूह (COOH) तथा दूसरे अमीनो अम्ल के अमीनो समूह (NH_2) के बीच होता है। यह बन्ध P-स्थल पर उपस्थित अमीनो अम्ल के COOH तथा A-स्थल पर उपस्थित NH_2 समूह के बीच बनता है। इस प्रकार अमीनो अम्ल-1(AA_1) तथा अमीनो अम्ल-2(AA_2) आपस में जुड जाते है।



चित्र 7.12: ट्रांसलेशन के विभिन्न चरण– (D) पेप्टाइड बंध का निर्माण (E) *t*RNA-fmet का A से P साइट पर आना (F) राइबोसोम के A साइट पर तीसरे अमीनो अम्ल का आना, (G) पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला का बनना

AA_1-AA_2 बन्ध बनने के बाद द्वितीय *t*RNA राइबोसोम के P-स्थल पर आ जाता है। साथ ही प्रथम *t*RNA कॉम्प्लेक्स से मुक्त होकर कोशिकाद्रव्य में आ जाता है। इस प्रकार A-स्थल खाली हो जाता है। इस स्थल पर तीसरा AA_3-*t*RNA कॉम्प्लेक्स जुडता है। AA_2 तथा AA_3 अमीनो अम्ल के बीच पुनः पेप्टाइड बन्ध का निर्माण होता है। इस बीच राइबोसोम पुनः *m*RNA श्रृंखला पर 3' की और एक कोडॉन खिसकता है। इसके फलस्वरूप, तीसरे अमीनो अम्ल को ढोकर लानेवाला *t*RNA A-स्थल से P-स्थल पर आ जाता है। खाली हुए A-स्थल पर चौथा अमीनो अम्ल-*t*RNA कॉम्प्लेक्स जुड जाता है। AA_3 तथा AA_4 के बीच पेप्टाइड बन्ध बनता है। यह क्रिया तब तक जारी रहती है, जब तक वांछित लम्बाई की पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला का निर्माण नहीं हो जाता।

5. पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला का समापन (Termination of polypeptide chain)– प्रत्येक *m*RNA श्रृंखला के 3' किनारे की और UAA, UAG तथा UGA में से कोई एक टर्मिनेटिंग कोडॉन पाया जाता है। जब इस स्थल पर राइबोसोम तथा पेप्टिडाइल-*t*RNA पहुँचता है तो राइबोसोम और आगे नही बढ पाता। पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला बनने की क्रिया समाप्त हो जाती है। राइबोसोम *t*RNA तथा *m*RNA एक-दूसरे से पृथक् हो जाते है। यह क्रिया RF_1 तथा RF_2 विनियोजन कारक (Releasing factor) की उपस्थिति में होती है।



चित्र क्र. 7.13: समापन के पश्चात् पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला का मुक्त होना

6. स्वतंत्र पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला का रूपान्तरण (Modification of released polypeptide chain)– पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला के विमोचन के बाद इसमें कुछ प्रमुख परिवर्तन होते है। इसके बाद ही ये अपना संरचनात्मक अथवा क्रियात्मक योगदान दे पाते है। पॉलीपेप्टाइड में होने वाले प्रमुख परिवर्तन निम्नानुसार है–

(a) पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला के प्रथम अमीनो अम्ल के रूप में फॉर्माइलेटेड मिथियोनिन विद्यमान रहता है। सर्वप्रथम इसका फॉर्माइल समूह फॉर्माइलेज इन्जाइम की क्रिया द्वारा पृथक् हो जाता है।

$$\text{Formylated methionyl – Peptide} \xrightarrow{\textit{Deformylase}} \text{Formic acid + Methionyl – Peptide}$$

(b) मिथियोनिन अमीनो अम्ल की आवश्यकता पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला के प्रारम्भन के लिए ही होता है। आवश्यक नहीं कि परिपक्व पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला में प्रथम अमीनो अम्ल के रूप में यह उपस्थित ही हो। ऐसी स्थिति मे इसका विलोपन आवश्यक हो जाता है। यह क्रिया अमीनो पेप्टाइटेज नामक एन्जाइम की उपस्थिति में होती है।

$$\text{Methionyl Peptide} \xrightarrow{\textit{Aminopeptidase}} \text{Methionine + Peptide}$$

(c) उपरोक्त परिवर्तनों के बाद भी प्राप्त पॉलीपेप्टाइड प्रोटीन की प्राथमिक संरचना (Primary structure) होती है। ये क्रियाशील नहीं होते। अतः इनका परिपक्वन होता है। इस क्रिया में पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला फोल्डिंग प्रारम्भ कर देते है तथा α-हेलिक्स अथवा β-शीट संरचना ग्रहण कर लेते है। इसके अलावा इनकी संरचना त्रिआयामी (Three-dimension) भी हो जाती है। इस प्रकार क्रियात्मक रूप से सक्रिय प्रोटीन अणु प्राप्त होता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. सेण्ट्रल डोग्मा (Central dogma) रिवर्स किसने प्रस्तुत किया–
   (अ) क्रिक द्वारा (ब) रॉबर्ट कोच
   (स) टेमिन एवं बाल्टीमोर (द) कोई नहीं
2. DNA – *m*-RNA बनने की प्रक्रिया कहलाती है–
   (अ) स्थानांतरण (ब) अनुवादन
   (स) ट्रान्सडक्शन (द) अनुलेखन
3. प्रॉकॅरियोट में RNA Polymerase निम्न में से किसका संश्लेषण करता है–
   (अ) *m*-RNA (ब) *r*-RNA
   (स) *t*-RNA (द) उपरोक्त सभी
4. ई. कोलाई (E.Coli) में कितने प्रकार के RNA Polymerase पाये जाते है–
   (अ) 1 (ब) 2
   (स) 3 (द) 4
5. प्रॉकॅरियोट्स में राइबोसोम निम्न दो इकाईयों में नियोजित होता है–
   (अ) 10S व 40S (ब) 60S व 40S
   (स) 30S व 50S (द) 60S व 50S

7.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (द)
3. (द)
4. (अ)
5. (स)

7.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि अनुलेखन एवं अनुवादन प्रौकॅरियोटिक एवं यूकैरियोटिक एक प्रमुख प्रक्रिया है जिसके कारण ही आनुवंशिक सूचनाओं का आदान-प्रदान होता रहता है अर्थात् DNA → RNA → Protein आदि के रूप मे अनुलेखन, अनुवादन एवं प्रोटीन की भाषा के रूप में सूचनाओं का प्रवाह होता रहता है। यह क्रियाएँ जटिल होती है।

7.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **Central Dogma** = DNA → RNA → प्रोटीन बनने की क्रिया Central Dogma कहलाता है।
- **एकदिवशीय प्रवाह**– एक दिशा मे सूचना का प्रवाह होना– अर्थात– DNA → RNA → Protein
- **rRNA** यह अमीनो अम्लों को कोशिकाद्रव्य से राइबोसोम तक पहुँचाने का कार्य करता है।
- **Ribosome**– यह प्रोटीन निर्माण स्थल या प्रोटीन के कारखाने के रूप मे कार्य करता है।

7.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो।

    (i) RNA Polymerase

    (ii) Polyribosome

टिप्पणी

(iii) *t*-RNA
(iv) समारम्भ कारक
(v) ट्रान्सक्रिप्सन
(vi) सेण्ट्रल डोग्मा
(vii) RNA-Polymerase
(viii) सिग्मा कारक

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. अनुलेखन क्या है? इसकी क्रिया-विधि का वर्णन कीजिए।
2. अनुवादन क्या है। इसकी क्रिया-विधि का वर्णन कीजिए।
3. प्रोटीन संश्लेषण की क्रिया पर निबंध लिखिए।
4. अनुवादन क्या है? इस क्रिया के लिए आवश्यक पदार्थो का वर्णन कीजिए।
5. प्रौकॅरियोट्स में अनुलेखन पर निबंध लिखिए।
6. यूकॅरियोट्स में ट्रॉन्सलेशन का वर्णन कीजिए।
7. *m*-RNA का संश्लेषण कैसे होता है? इस क्रिया में सिग्मा कारक एवं सह-एन्जाइम के कार्य समझाइए।
8. अनुलेखन से आप क्या समझते है? अनुलेखन क्रिया का सचित्र वर्णन कीजिए।

7.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Gardner, Lewin and Maloy, Genetics.
2. Bruece Alberts, J. Lewis and J.D. Watson, Cell Biology and Molecular Biology.
3. J. Darnell, H. Lodish and D. Baltimore, Molecular Cell Biology.
4. A.M. Winchester, Genetics.
5. Edgar Alterberg, Genetics.

टिप्पणी

अध्याय 8 जीन अभिव्यक्ति का नियमन प्रोटीन संश्लेषण और लैक ओपेरॉन मॉडेल (Gene Expression : Regulation of Protein Synthesis And Lac Operon Model)

संरचना (Structure)

8.0 परिचय
8.1 उद्देश्य
8.2 प्रोकैरियॉटिक कोशिकाओं में जीन नियमन कें प्रकार
    8.2.1 ओपेरॉन मॉडल
    8.2.2 लैक ओपेरॉन का धनात्मक तथा ऋणात्मक नियंत्रण
    8.2.3 यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति
    8.2.4 यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति का नियमन
8.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
8.4 सारांश
8.5 मुख्य शब्दावली
8.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
8.7 सहायक पाठ्य सामग्री

8.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction/Definition)

प्रत्येक जीव की कोशिकाओं में अनेक जीन्स होते है। ये संख्यात्मक तथा गुणात्मक रूप से एक जीव की सभी कोशिकाओं में एक समान होते है। ये जीन्स विभिन्न प्रोटीन्स एवं एन्जाइम को उत्पन्न करने के लिए उत्तरदायी होते है। परन्तु ऐसा देखा जाता है कि एक जीव की कोशिकाओं में जीन्स एक साथ कार्य नहीं करते। उदाहरणस्वरूप– बीज के अंकुरण के समय Hydrolizing Enzyme का निर्माण तेजी से होता है। फूल के निर्माण के समय कुछ दूसरे एन्जाइम का संश्लेषण होता है। इसी प्रकार जन्तुओं Reproduction (प्रजनन) के समय अलग–2 प्रकार के एन्जाइम बनते है। यहाँ तक कि एक ही साथ अलग–2 अंगो, जैसे यकृत, वृषण, आँत, आमाशय, अण्डाशय आदि अंगो में अलग–2 जीन्स सक्रिय होकर विभिन्न प्रकार के एन्जाइम का निर्माण करते है। ऐसी स्थिति में कोशिकाओं में कुछ ऐसी क्रिया-विधि का होना आवश्यक है जो केवल उपयुक्त जीनों को ही क्रियाशील होने दे तथा गैर जरूरी जीनों की निष्क्रिय कर दे। यह क्रिया जीन अथवा जीन क्रिया का नियमन कहलाती है।

टिप्पणी

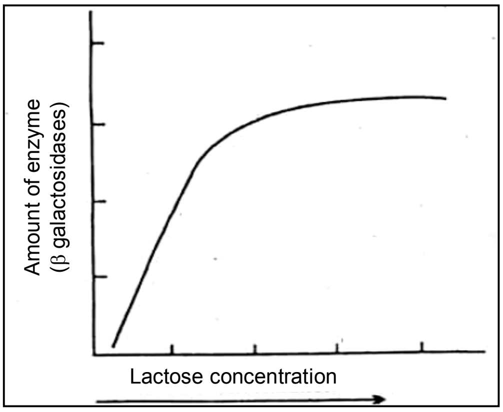
8.1 उद्देश्य (Objective)

- प्रोटीन संश्लेषण की क्रिया की संचालित करना।
- जॅकोब एवं मोनॉड द्वारा ओपेरॉन मॉडल दिया गया जिसके अध्ययन से जीन नियमन (Gene Regulation) का नियंत्रण ओपेरॉन मॉडल द्वारा किया जा सकता है।

8.2 प्रोकैरियॉटिक कोशिकाओं में जीन नियमन कें प्रकार (Types of Gene Regulation in Prokaryotes)

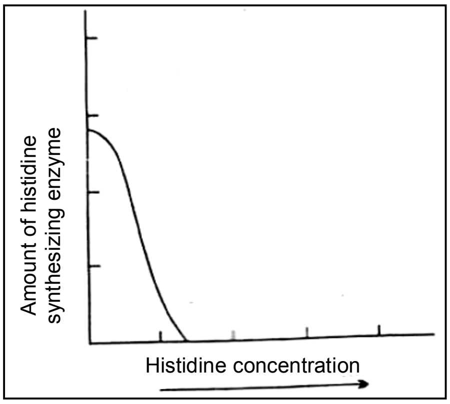
प्रोकैरियॉटिक कोशिकाओं में जीन क्रियाओं के नियमन का अध्ययन विस्तारपूर्वक ई. कोलाइ नामक जीवाणु में किया गया है। इसमें निम्न प्रकार के जीन नियमन पाये जाते है–

1. प्रेरण (Induction)– प्रेरण द्वारा जीन अथवा जीनों को एन्जाइम उत्पन्न करने के लिए प्रेरित किया जाता है। एन्जाइम निर्माण को प्रेरित करने वाले पदार्थ को **प्रेरक** (Inducer) कहा जाता है। वह आनुवंशिक तन्त्र जो इस प्रकार के एन्जाइम संश्लेषण के लिए उत्तरदायी होता है, प्रेरणीय तंत्र (Inducible system) कहलाता है। **उदाहरणार्थ**, ई.कोलाई में β-गैलेक्टोसाइडेज नाम एक एन्जाइम पाया जाता है। जो लैक्टोज शर्करा को जल-अपघटित कर ग्लूकोज तथा गैलेक्टोसाइडेज में परिवर्तित करता है। यदि ई. कोलाई कोशिकाओं को ऐसे कल्चर माध्यम पर उगाया जाता है जिसमें लैक्टोज शर्करा उपस्थित हो तो इस एन्जाइम का संश्लेषण तेजी से होता है। दूसरी ओर, कल्चर माध्यम में लैक्टोज के अनुपस्थित होने पर β-गैलेक्टोसाइडेज एन्जाइम का संश्लेषण नही होता। जैसे ही माध्यम में लैक्टोज डाला जाता है, एन्जाइम का संश्लेषण शुरू हो जाता है। चूँकि इस एन्जाइम का संश्लेषण अभिकारक (Substrate) के मिलाने से प्रेरित किया जा सकता है, अतः ऐसे एन्जाइम को प्रेरणीय एन्जाइम (Inducible enzyme) कहते है तथा ऐसा नियमन तंत्र प्रेरण तंत्र (Inducible system) कहलाता है।



चित्र क्र. 8.1: लेक्टोज की उपस्थिति में β-गैलेक्टोसाइडेज का प्रेरण

टिप्पणी



चित्र क्र. 8.2: हिस्टीडीन की उपस्थिति में हिस्टीडीन संश्लेषण से संबंधित एन्जाइम का दमन

2. दमन (Repression)– यह प्रेरण के विपरीत कार्य करता है। दमन की क्रिया द्वारा जीन की क्रियाशीलता निरूद्ध होती है इसके फलस्वरूप जीन के द्वारा विशिष्ट प्रोटीन अथवा एन्जाइम का संश्लेषण कम हो जाता है अथवा रूक जाता है। ऐसे पदार्थ दमनकर (Repressor) कहलाते है। ई. कोलाई में ऐसा पाया जाता है कि कोशिका विभिन्न अमीनो अम्लों के संश्लेषण हेतु आवश्यक एन्जाइम का संश्लेषण कर लेती है। परन्तु यदि किसी अमीनो अम्ल को कल्चर माध्यम में डाल दिया जाता है तो उस अमीनो अम्ल के लिए आवश्यक एन्जाइम का संश्लेषण बन्द हो जाता है। **उदाहरणार्थ**, कल्चर माध्यम में हिस्टीडीन (Histidine) अमीनो अम्ल मिला दिये जाने पर हिस्टीडीन का संश्लेषण करने वाले एन्जाइमों का उत्पादन कम हो जाता है। ऐसे एन्जाइम दमनशील एन्जाइम (Repressible enzyme) कहलाते हैं तथा ऐसे तंत्र को दमनशील तंत्र (Repressible system) कहते है, जिस जीन की अभिव्यक्ति बन्द हो जाती है, उसे रिप्रेस्ड जीन (Repressed gene) और ऐसे जीन्स की क्रियाशीलता का यदि पुनः प्रारम्भन होता है तो यह डिरिप्रेस्ड जीन (Depressed gene) कहलाते है।

उपर्युक्त व्याख्या से स्पष्ट है कि जीन की अभिव्यक्ति के लिए उत्तरदायी दमन तथा प्रेरण दोनों ही माध्यम में उपस्थित अभिकारक पर निर्भर करती है। यह नियंत्रण जीन के अनुलेखन स्तर (Transcription level) पर होता है। इसकी व्याख्या ओपेरॉन मॉडल या लैक ओपेरॉन अवधारणा के माध्यम से किया जा सकता है।

8.2.1 ओपेरॉन मॉडल (Operon Model : Lac Operon Concept)

प्रोकॅरियॉटिक कोशिकाओं में एन्जाइम संश्लेषण के प्रेरण तथा दमन को समझाने के लिए जैकब एवं मोनोड (Jacob and Monod, 1961) ने एंक संकल्पना प्रस्तुत की। ये दोनो वैज्ञानिक पेरिस स्थित पाश्चर इन्स्टीट्यूट (Pasteur Institute, Paris) से संबंधित थे। इस कार्य के लिए इन्हें सन् 1965 में नोबेल पुरस्कार से सम्मानित किया गया।

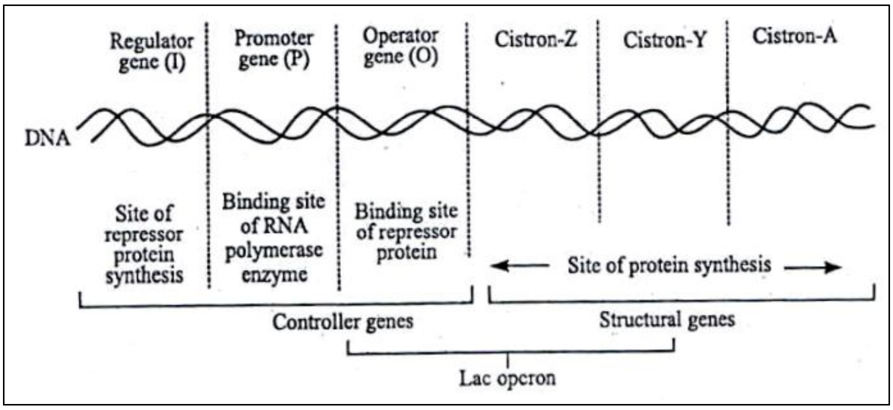
ओपेरॉन (Operon)– जैकब तथा मोनोड (1961) के अनुसार, ओपेरॉन DNA अथवा जेनेटिक पदार्थ का एक खण्ड है जो एकल नियमन इकाई की तरह कार्य करता है एवं रेगुलेटर, प्रमोटर, ऑपरेटर तथा संरचनात्मक जीन्स (Structural genes) का बना होता है। बाहर से प्रदान किये गये सह-दमनकारक (Co-repressor) तथा उत्प्रेरक (Inducer) भी ओपेरॉन के भाग होते है।

An Operaon = Regulator gene + Promotor gene + Operator gene + Structural genes

ओपेरॉन की संरचना (Structure of Operon)

एक ओपेरॉन निम्नलिखित जीन्स का बना होता है–

1. **रेगुलेटर जीन** (Regulator gene)– ओपेरॉन का रेगुलेटर जीन यह निर्धारित करता है कि संरचनात्मक अथवा स्ट्रक्चरल जीन्स को अनुलेखित होना चाहिए अथवा नहीं। यह एक विशेष प्रकार के दमनकारी प्रोटीन का निर्माण करता है। यह प्रोटीन ऑपरेटर जीन के साथ सम्बद्ध होकर उसकी क्रियाविधि को बाधित करता है। दमनकारी प्रोटीन सक्रिय अथव निष्क्रिय अवस्था में पाये जा सकते है।



चित्र क्र. 8.3: लैक ओपेरॉन की संरचना (Structurre of Operon)

2. **प्रमोटर जीन** (Promoter gene)– यह DNA के छोटेसे खण्ड का बना होता है जिसमे न्यूक्लियोटाइड्स की संख्या लगभग 100 होती है। यह रेगुलेटर तथा ऑपरेटर जीन के बीच में पाया जाता है। इस जीन पर RNA पॉलीमरेज नामक एन्जाइम आकर बंधित होता है जो सरंचनात्मक जीनों द्वारा अनुलेखन के लिए आवश्यक होता है। लैक-ओपेरॉन के अलावा अन्य ओपेरॉन में इस जीन पर दूसरा बंधित स्थल (Binding site) भी पाया जाता है, जिस पर साइक्लिक AMP रिसेप्टर प्रोटॉन (Cyclic Amp receptor protein) आकार बंधित होता है।

3. **ऑपरेटर जीन** (Operator gene)– इस जीन पर रेगुलेटर जीन द्वारा उत्पादित दमनकर बंधित होता है। इस प्रकार ऑपरेटर जीन यह निर्धारित करता है कि दमनकर द्वारा संरचनात्मक जीन्स का दमन होना चाहिए अथवा नहीं।

4. **संरचनात्मक जीन्स** (Structural gene)– विभिन्न ओपेरॉन में संरचनात्मक जीन्स की संख्या अलग-अलग हो सकती है। उदाहरणार्थ, लैक ओपेरॉन मे तीन सरंचनात्मक जीन्स पाये जाते है। इन्हे सिस्ट्रॉन–Z, सिस्ट्रॉन–Y तथा

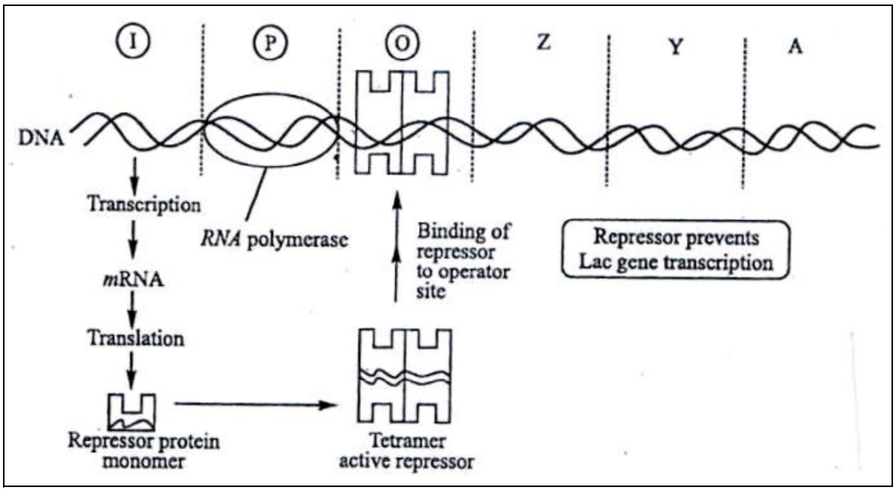
टिप्पणी

सिस्ट्रॉन–A द्वारा निरूपित किया जाता है। ये क्रमशः β -गैलेक्टोसाइडेज (β -Galactosidase), β -गैलेक्टोसाइड परमिएज (β -Galactoside permease), तथा β -गैलेक्टोसाइड ट्रांसएसिटाइलेज (β -Galactoside transacetylase) नामक एन्जाइम्स के लिए उत्तरदायी होते है। ये तीनों सिस्ट्रॉन संरचनात्मक जीन्स (Structural genes) कहलाते है तथा ओपेरॉन में पास-पास पाये जाते है।

प्रेरणीय तंत्र मे ओपेरॉन की क्रिया-विधि की दो अवस्थाएँ होती है–

(अ) जब माध्यम मे प्रेरक अनुपस्थित हो– ऐसी स्थिति में ओपेरॉन का रेगुलेटर जीन दमनकारी प्रोटीन (Repressible protein) का संश्लेषण करता है। प्रेरक को अनुपस्थिति में यह सक्रिय होता है तथा ऑपरेटर स्थल (Operator site) पर आकर जुड जाता है। इसके फलस्वरूप RNA पॉलीमरेज एन्जाइम की संरचनात्मक जीन की ओर गति रूक जाती है। संरचनात्मक जीन्स द्वारा अनुलेखन क्रिया रूक जाती है एवं एन्जाइम का निर्माण नहीं हो पाता।

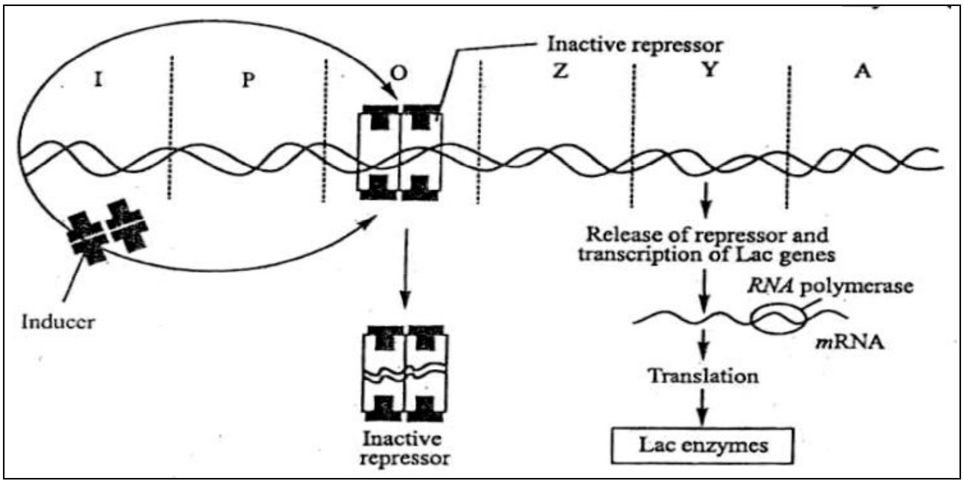
Regulator gene → Active repressor → Active repressor binds to and block operator gene → Structural genes cannot transcribe *m*RNA → Enzyme synthesis inhibited.



चित्र क्र. 8.4 प्रेरक की अनुपस्थिति एवं रिप्रेसर की उपस्थिति में ओपेरॉन की क्रिया-विधि

(ब) जब माध्यम में प्रेरक उपस्थित हो (When inducer is present in the medium)– प्रेरक के अणु रेगुलेटर जीन द्वारा उत्पादित दमनकारी प्रोटीन (Repressor protein) के अणुओं के साथ संयुक्त होकर उसे निष्क्रिय कर देता है। अब यह ऑपरेटर स्थल नही बंध पाता। ऐसी स्थिति में RNA पॉलीमरेज ऑपरेटर से आगे की ओर बढते जाते है। संरचनात्मक जीन्स (Z,Y,A) का अनुलेखन होता है। फलतः उनके द्वारा सक्रिय एन्जाइम्स उत्पादित होते है।

Regulator gene → Active repressor → Active repressor + Inducer → Inactive repressor → Inactive repressor molecules → does not bind with operator gene → Transcription of *m*RNA by structural genes → Translation takes place → Synthesis of enzymes (Proteins).

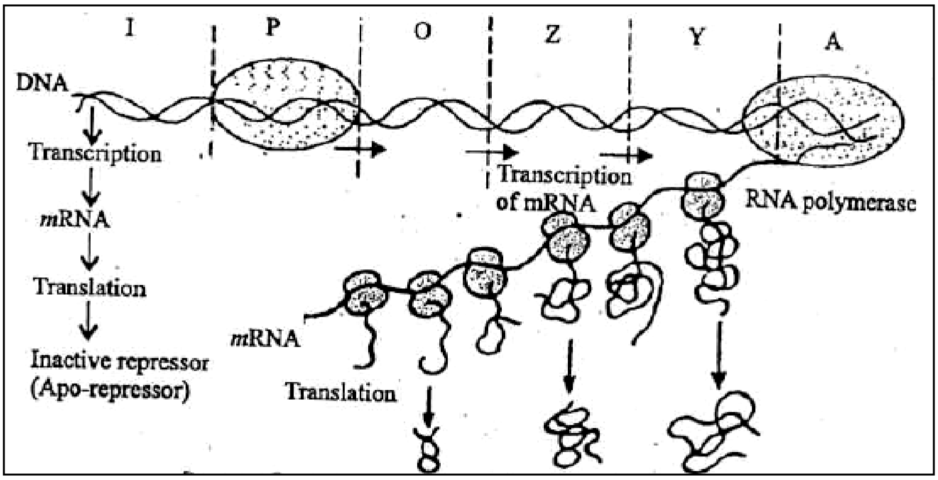


चित्र 8.5 प्रेरक की उपस्थिति में ओपेरॉन की क्रिया-विधि

दमनकर तंत्र (Repressible system)– इस प्रकार के तंत्र माध्यम मे उपस्थित पदार्थ एन्जाइम के उत्पादन कि क्रिया को रोकता है। दमनकार तंत्र में ओपेरॉन की क्रिया-विधि की दो अवस्थाएँ होती है –

(i) जब माध्यम में सह दमनकारी अथवा को-रिप्रेसर अनुपस्थित हो (When co-repressor is absent on the median)– दमनकारी तंत्र में ओपेरॉन के रेगुलेटर जीन द्वारा उत्पादित रिप्रेसर अप्रभावी अथवा निष्क्रिय होता है। अतः इसे एपोरिप्रेसर (Aporepressor) कहते है। यह ऑपरेटर जीन से जुड नहीं पाता। ऑपरेटर स्थल के स्वतंत्र अथवा अबाधित होने के कारण RNA पॉलीमरेज आगे बढकर संरचनात्मक जीनों के द्वारा mRNA का अनुलेखन (Transcription) करना प्रारम्भ कर देते है। इस प्रकार बने mRNA के अनुवादन (Translation) से प्रोटीन अथवा एन्जाइम का संश्लेषण होता है।

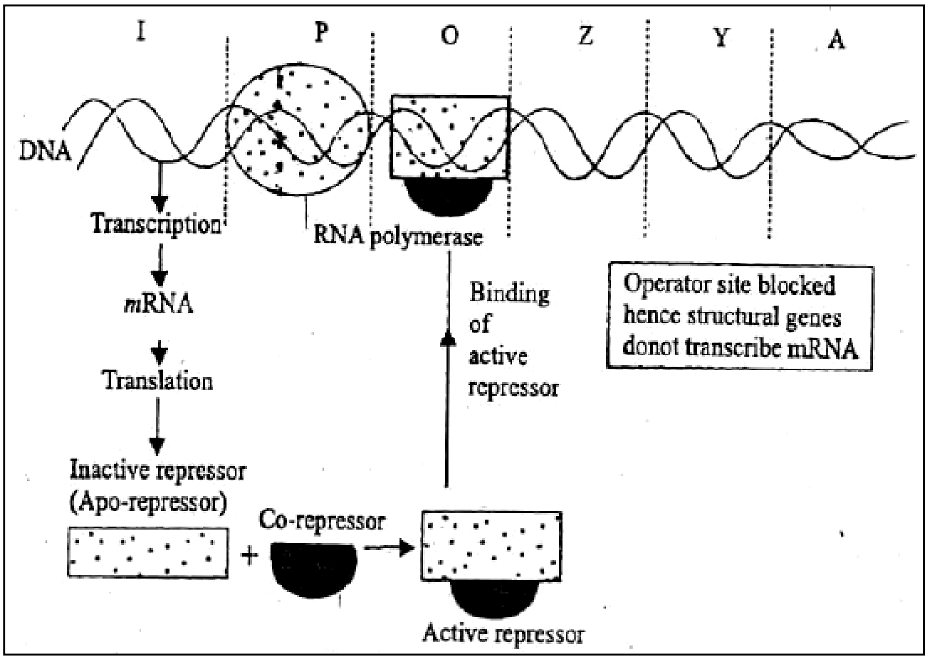
Regulator gene → Inactive repressor (Aporepressor) → Aporepressor does not binds to operator gene → No blocking of operator gene → Transcription of *m*RNA by structural genes → Enzyme systhesis takes place



चित्र क्र. 8.6: सह-दमनकारी की अनुपस्थिति में ऑपेरॉन की क्रिया-विधि

टिप्पणी

(ii) जब माध्यम में सह-दमनकारी अथवा को-रिप्रेसर उपस्थित हो (When co-repressor is present in the medium)– चूँकी दमनकारी तंत्र मे अभिकारक की माध्यम में उपस्थिति एन्जाइम संश्लेषण की क्रिया को रोकती है, अतः ऐसे अभिकारक को को-रिप्रेसर अथवा सह-दमनकारी कहते है। हिस-ओपेरॉन के लिए हिस्टीडीन सह-दमनकारी की तरह कार्य करता है। इसकी अनुपस्थिति में रेगुलेटर जीन द्वारा उत्पादित एपो-रिप्रेसर निष्क्रिय होता है। परन्तु माध्यम मे जैसे ही को-रिप्रेसर (हिस्टीडीन) डाला जाता है, यह एपो-रिप्रेसर अणुओं से प्रतिक्रिया करके उसे सक्रिय बना देता है।



चित्र 8.7: सह-दमनकारी की उपस्थिति में ऑपेरॉन की क्रिया-विधि

यह सक्रिय रिप्रेसर ऑपरेटर जीन के साथ जुडकर मार्ग को अवरूध्द कर देता है, जिसके कारण DNA श्रृंखला पर RNA पॉलीमरेज एन्जाइम आगे नहीं बढ पाता। ऐसी स्थित मे संरचनात्मक जीन अनुलेखन द्वारा mRNA उत्पादित नहीं कर पाते तथा उनके द्वारा एन्जाइम नहीं बन पाते। बिलकुल यही स्थिति ट्रिप्टोफेन तथा ट्रिप्टोफेन सिन्थेटेज एन्जाइम के साथ होती है।

Regulator gene → Inactive repressor Aporepressor → Aporepressor + Corepressor → Active repressor → Active repressor binds to operator gene → Structural genes do not transcribe *m*RNA → Enzyme (Protein) synthesis takes place.

8.2.2 लैक ओपेरॉन का धनात्मक तथा ऋणात्मक नियंत्रण (Positive and Negative Control of Lac Operon)

जैकब एवं मोनोड द्वारा लैक ओपेरान की ई. कोलाई मे खोज के बाद अनेक वैज्ञानिकों ने इस पर और कार्य किया है। खासकर प्रोमोटर जीन का विस्तृत

टिप्पणी

अध्ययन हुआ है। इससे ज्ञात होता है कि प्रोमोटर जीन पर तीन स्थल (Sites) पाये जाते है।–

1. अपचयी जीन सक्रियक स्थल अथवा cga स्थल (Catabolite gene activation site or cga site)।
2. प्रारम्भिक बन्धन स्थल अथवा ibs स्थल (Initial binding site or ibs)।
3. ऑपरेटर जीन अथवा op (Operator gene or op)।

अतः आधुनिक विचारधारा के अनुसार किसी ओपेरॉन का ऑपरेटर जीन भी उसके प्रोमोटर का भाग होता है।

लैक ओपेरॉन के नियमन में दो प्रोटीनों का योगदान होता है–

(i) लैक दमनकारी प्रोटीन (Lac Repressor protein) तथा
(ii) अपचयी जीन सक्रियक प्रोटीन (Catabolic gene activation or cga protein)।

दमनकारी प्रोटीन ऑपरेटर जीन से बंधकर RNA पॉलीमरेज एन्जाइम की गति को बाधित करता है, जिसके फलस्वरूप संरचनात्मक जीन्स द्वारा लैक्टोज के उपापचय में भाग लेने वाले एन्जाइम्स नहीं बन पाते। अतः दमनकारी प्रोटीन लैक ओपेरॉन पर ऋणात्मक नियंत्रण रखता है। दूसरी और, cga प्रोटीन की ओपेरॉन पर क्रियाशीलता धनात्मक होती है। यह एक्टिवेटर (Activator) की भाँति कार्य करता है cga प्रोटीन को अपचयी एक्टिवेटर प्रोटीन (CAP) भी कहा जाता है। जब cga अथवा CAP अणु एक चक्रिय AMP (Cyclic AMP) द्वारा सक्रिय होता है तो यह प्रोमोटर जीन cga स्थल से जुडकर RNA पॉलीमरेज एन्जाइम को प्रोमोटर जीन पर स्थान ग्रहण करने में समर्थ बनाता है। इस प्रकार, cga अथवा CAP प्रोटीन द्वारा प्रोमोटर जीन पर नियंत्रण अथवा नियमन धनात्मक होता है। अतः हम देखते है कि लैक ओपेरॉन का नियमन दो स्तरों में होता है–

(अ) ऋणात्मक नियमन (Negative regulation)– यह दमनकारी प्रोटीन द्वारा ओपेरॉन जीन पर RNA पॉलीमरेज के मार्ग को बाधित कर एन्जाइम संश्लेषण क्रिया को रोककर संपन्न होता है।

(ब) धणात्मक नियमन (Positive regulation)– यह चक्रिय AMP द्वारा सक्रिय cga प्रोटीन की उपस्थिति में RNA पॉलीमरेज के प्रमोटर स्थल पर जूडने के द्वारा होता हैं।

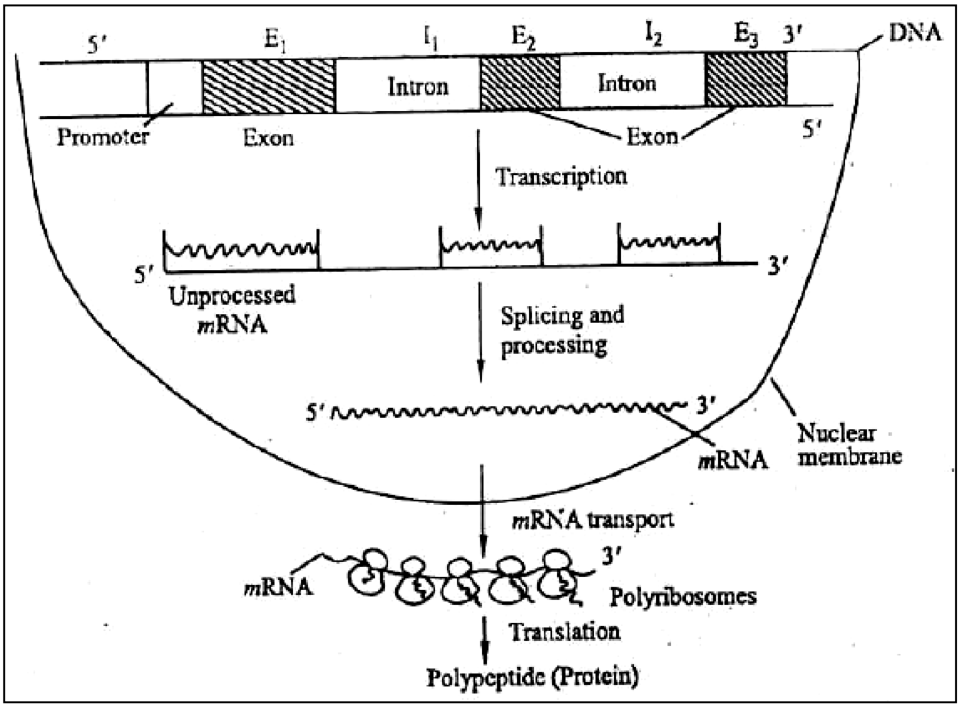
8.2.3 यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति (Gene Expression in Eukaryotes)

यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति का नियमन अपेक्षाकृत जटिल होता है। यूकैरियॉट्स की जीन संरचना भी प्रोकैरियॉट्स की अपेक्षा जटिल होती है। जब हमे जीवाण्विक DNA के जीन का क्रम ज्ञात होता है तब हम प्रोटीन में अमीनो अम्ल के क्रम का अनुमान आसानी से लगा सकते हैं क्योंकि त्रिक् कोडॉन के

आधार पर हमे कोडॉन के क्रम तथा अमीनो अम्ल का क्रम आसानी से पता चल जाता है।

टिप्पणी

यूकैरियॉट्स में संबंधित जीवों की क्रियाशीलता एक अकेले ओपेरॉन का प्रतिनिधित्व नहीं करती है, क्योंकि यूकैरियॉट्स में ये जीन अलग-अलग गुणसूत्रों पर पाये जाते हैं। प्रमोटर भाग (Promoter region) के द्वारा नियंत्रित होता है लेकिन एक जीन का नियमन DNA के कई प्रमोटर भागों के द्वारा किया जाता है। अतः जीनों की अत्यधिक संख्या के लिए DNA पर उपस्थित त्रिक् न्यूक्लियोटाइट्स प्रोटीन में अमीनो अम्लों के क्रम के अनुरूप नहीं होते है। इसका अर्थ है कि प्रोटीन संश्लेषण के समय अमीनो अम्ल को जोडने के लिए जीनों में उपस्थित आनुवंशिक सूचनाएँ सतत् नहीं होती है। यह देखा गया है कि यूकैरियॉट्स में अमीनो अम्लों की कोडिंग करने वाले न्यूक्लियोटाइड्स के बीच-बीच कुछ ऐसे न्यूक्लियोटाइड्स भी उपस्थिति होते है जो अमीनो अम्लों की कोडिंग नहीं करते है।



चित्र क्र. 8.8: यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति

इस प्रकार क्रियाशीलता के आधार पर यूकैरियॉटिक जीन के दो भाग होते है–

1. एक्जॉन्स (Exons)– DNA या जीन का वह भाग जोकि mRNA का ट्रांसक्रिप्शन करता है तथा अमीनों अम्लों की कोडिंग करता है उसे एक्जॉन कहते है।

टिप्पणी

2. इन्ट्रॉन्स (Introns)– यह DNA का जीन का वह भाग होता है जो कि mRNA ट्रांसक्रिप्शन नहीं करता है। यह भाग ट्रांसक्रिप्शन के समय अलग हो जाता है।

सक्रिय mRNA के निर्माण की प्रक्रिया जिसमे RNA के अवांछित भाग (इन्ट्रान्स) अलग हो जाते है तथा वे भाग जो कि अमीनो अम्लों की कोडिंग करते है। एक्जान्स का आपस में जुड जाना स्प्लाइसिंग (Splicing) कहलाता है। ट्रांसक्रिप्शन के समय वह RNA जिसमे इन्ट्रॉनिक एवं एक जानिक भाग होते है विषमांगी (H_n RNA) बनते है। इस प्रकार हम कह सकते है कि (H_n-RNA) वास्तविक mRNA का प्रीकर्सर होता है जो कि विशिष्ट प्रोटीन का संश्लेषण ट्रांसलेशन प्रक्रिया द्वारा करता है।

8.2.4 यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति का नियमन (Regulation of Gene Expression in Eukaryotes)

प्रौकॅरियॉट्स की अपेक्षा यूकैरियॉट्स में जीन अभिव्यक्ति के नियमन कि प्रक्रिया की अधिक जानकारी नहीं है क्योंकि यूकैरियॉट्स मे जीन क्रिया का नियमन अपेक्षाकृत जटिल होता है। इस प्रक्रिया में बहुत से कोशिकीय पदार्थ जैसे– हॉर्मोन्स, विटामिन्स धात्विक आयन एवं कुछ अन्य रसायन भी भूमिका अदा करते है।

यूकैरियॉट्स मे जीन क्रिया के नियमन के अन्य सिध्दांन्त (Other Theories of Mechanism of Gene Regulation in Eukaryotes)

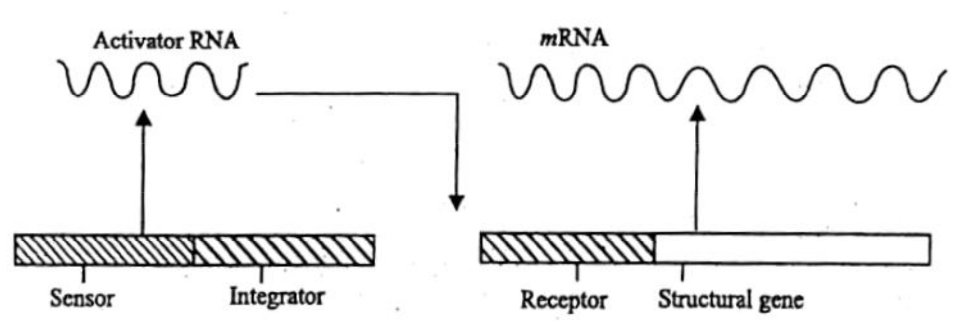
यूकैरियॉट्स मे जीन अभिव्यक्ति के नियमन को समझाने के लिए दिए गए प्रमुख सिध्दान्त इस प्रकार है–

1. प्रोटीन नियामक सिद्धान्त (Protein Regulatory Theory)– यूकैरियॉट्स गुणसूत्र न्यूक्लियोप्रोटीन के बने होते है। गुणसूत्रों में DNA के साथ दो प्रकार की प्रोटीन– (i) हिस्टोन एवं (ii) नॉन-हिस्टोन प्रोटीन जुडी रहती हैं। ऐसा माना जाता है कि हिस्टोन प्रोटीन क्रोमेटिन को बनाने का कार्य करता है जबकि नॉन-हिस्टोन जीन नियमन में भूमिका निभाता हैं। इस सिध्दान्त के पक्ष में गिलमॉर एवं पॉल (Gilmour and Paul, 1973) ने सिध्द किया कि क्रोमैटिन के DNA द्वारा mRNA का संश्लेषण मुख्यतः नॉन-हिस्टोन प्रोटीन के स्त्रोत पर निर्भर करता है।

2. स्टीरॉयड हॉर्मोन एवं जीन नियमन (Steroid Hormone and Gene Regulation)– इस सिध्दान्त के अनुसार कुछ स्टीरॉयड हॉर्मोन **जैसे**– एस्ट्रोजेन एवं प्रोजेस्टीरॉन कुछ जीनों का नियमन करते हैं। **उदाहरण**– चूजों की अण्डवाहिनी मे प्रोटीन ओवल एल्बूमिन का संश्लेषण एस्ट्रोजन की उपस्थिति में ही होता है। कोशिकाद्रव्य में एस्ट्रोजन रिसेप्टर प्रोटीन के साथ जुडकर हॉर्मोन-रिसेप्टर प्रोटीन कॉम्प्लेक्स का निर्माण करता है। यह कॉम्प्लेक्स केन्द्रक के अन्दर स्थानांतरित होने के पश्चात् DNA से जुड जाता है तथा यह ओवल एल्ब्युमिन प्रोटीन के उत्पादन के लिए mRNA के ट्रांसक्रिप्शन की सिग्नलिंग में मदद करता है।

टिप्पणी

3. ब्रिटन-डेविडसन मॉडल या जीन बैटरी मॉडल (Britten-Davidson Model or Gene Battery Model)– आर.जे ब्रिटन (R.J. Britten) तथा इ.एच. डेविडसन (E.H. Davidson) ने सन् 1969 में एक चर्चित मॉडल– "जीन बैटरी मॉडल (Gene Battery Model) के रूप मे प्रस्तुत किया।



चित्र 8.9: ब्रिटन-डेविडसन मॉडल या जीन बैटरी मॉडेल

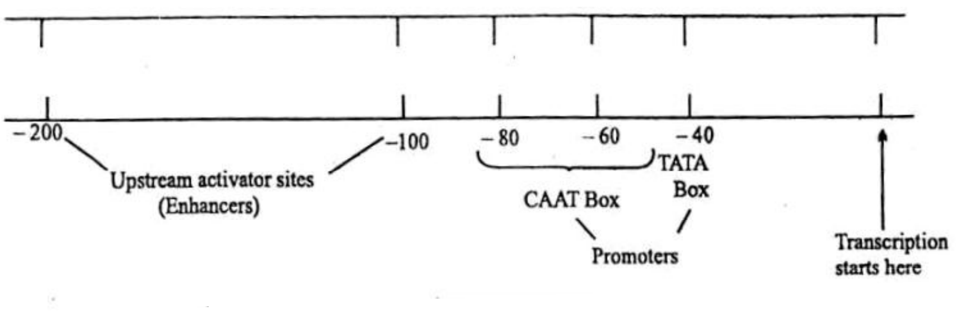
इसका स्वरूप काफी कुछ यूकैरियॉट्स के ओपेरॉन मॉडल के समान है। इन वैज्ञानिकों ने संरचनात्मक जीन्स के लिए प्रोडयूसर या उत्पादक (Producer) शब्द का उपयोग किया है और इसी प्रकार ऑपरेटर जीन के लिए रिसेप्टर साइट (Receptor site) तथा रेगुलेटर जीन के स्थान पर जीन शब्द का उपयोग किया हैं। इन्टीग्रेटर साइट का नियमन सेन्सर-साईट (Sensor-site) द्वारा होता है। इन वैज्ञानिकों ने अपनी व्याख्या में यूकैरियॉट्स गुणसूत्र. में उपस्थित नॉन-रिपीटेटिव सिंगल कॉपी DNA क्रमों (Non-repetative single copy DNA sequences) तथा रिपीटेटिव DNA क्रमों (Repetative DNA Sequences) का भी उल्लेख किया है।

जीन बैटरी मॉडल में प्रोडयुसर (Producer) एवं इन्टीग्रेटर जीन (integrator gene) के अनुक्रम होते है, जो कि RNA के अनुलेखन (Transcription) में भाग लेते है, जबकि सेन्सर (Sensor) एवं रिसेप्टर (Receptor) स्थल ऐसे अनुक्रम होते है, जो RNA के संश्लेषण में भाग नहीं लेते है। तथा ये केवल अणुओं को पहचानने का ही कार्य करते है।

जीन बैटरी (Gene battery)– ब्रिटन एवं डेविडसन ने अपने मॉडल मे सेन्सर स्थल (Sensor site) द्वारा नियंत्रित प्रोडयुसर जीनों (Producer genes) के समूह को बैटरी (Battery) कहा हैं। यह बैटरी जीनों के समूहों को एक साथ सक्रिय करने का कार्य करती है, जिसके परिणामस्वरूप एक ही समय मे सभी इन्टीग्रेटर जीनों के द्वारा अनुलेखन (Transcription) की क्रिया प्रारंभ हो जाती है।

4. टाटा-बॉक्स एवं काट बॉक्स (TATA Box and CAAT Box) – आधुनिक खोजो के पश्चात् DNA श्रृंखला में उपस्थित जीन नियमनकारी न्यूक्लियोटाइड अनुक्रमों (Regulating nucleotide sequences) के बारे में और अधिक जानकारियाँ उपलब्ध हुई। उदाहरण– 30 न्यूक्लियोटाइड अपस्ट्रीम (30 Nucleotide Upstream) इसमें TATA क्षारकों का अनुक्रम पाया जाता है। अधिकांश यूकैरियोट्स में 30 न्यूक्लियोटाइड अपस्ट्रीमयुक्त छोटा अनुक्रम पाया

जाता है, जो कि उनमें अनुलेखन (Translation) क्रिया के लिए आवश्यक होता है। इस अनुक्रम की खोज गोल्डबर्ग एवं होग्नेस (Goldberg and Hogness) ने सन् 1979-80 में की थी। अतः इसे गोल्डबर्ग-होग्नेस बॉक्स (Goldberg and Hogness box) या टाटा बॉक्स (TATA Box) कहते है।



चित्र 8.10 डी. एन. के प्रमोटर क्षेत्र में टाटा बॉक्स एवं काट बॉक्स

इसके अतिरिक्त टाटा-बॉक्स के पूर्व एवं बाद में भी 200 क्षारों के अनुक्रमों तक ठीक इसी प्रकार के अनुक्रम पाये जाते है, जो कि किसी न किसी रूप में अनुलेखन क्रिया पर नियंत्रण रखते है। उदाहरण CAAT बॉक्स। यह बॉक्स प्रोमोटर क्षेत्र (Promotor region) में 70 एवं 80 क्षारक युग्मों के मध्य उपस्थित क्षेत्र में पाया जाता है। टाटा-बॉक्स में लगभग 200 क्षारको के द्वारा ट्रांसक्रिप्शन की क्रिया पूर्ण की जाती है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. ओपेरॉन मॉडल निम्न वैज्ञानिकों द्वारा प्रस्तुत किया गया :
   (अ) वाटसन तथा क्रिक (ब) टेमिन तथा डलबेको
   (स) जेकॉब व मोनॉड (द) बोनर तथा बर्टेण्ड
2. लेक-ओपेरॉन में कितने कन्ट्रोल जीन होते है :
   (अ) 2 (ब) 3
   (स) 5 (द) 1
3. जैकॉब व मोनाड मॉडल कहा जाता है :
   (अ) ओपेरॉन मॉडल को (ब) स्टीन मॉडल को
   (स) ब्रिटन-डेविडसन मॉडल को (द) फ्रेन्स्टर मॉडल को।

टिप्पणी

4. लेक-ओपेरॉन मॉडल में नही पाया जाता –
   (अ) रेगुलेटर (ब) सैन्सर
   (स) प्रोमोटर (द) ऑपरेटर।
5. ई. कोलाई के लेक ओपेरॉन के मॉडल के आधार पर जीन अभिव्यक्ति की धारणा दी थी–
   (अ) वाटसन एवं क्रिक ने (ब) जैकब एव मोनोड ने
   (स) टेमिन एव बाल्टीमोर ने (द) ब्रिटन एवं डेविडसन ने
6. ओपेरॉन है :
   (अ) गुणसूत्र पर पुनर्संयोजन की इकाई
   (ब) आनुवंशिक पदार्थ की सबसे छोटी इकाई
   (स) उत्प्रेरण के लिए जिम्मेदार आनुवंशिक पदार्थ की इकाई
   (द) गुणसूत्रों पर जीनों का समूह जो अनुवादन क्रिया नियन्त्रित करते हैं तथा नियन्त्रक जीन, प्रेरक जीन एवं संरचनात्मक जीन के बने होते है ।

8.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (ब)
3. (अ)
4. (ब)
5. (ब)
6. (द)

8.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है जीन अभिव्यक्ति (Gene Expression) के कारण ही प्रोटीन संश्लेषण होता है तथा ओपेरॉन मॉडल सुचारू रूप से कार्य करता है। ओपेरॉन मॉडल एवं प्रोटीन संश्लेषण एक जटिल क्रिया है जिसका नियंत्रण DNA के द्वारा होता है तथा *E. Coli* में लैक्टोज की उपस्थिति एवं अनुपस्थिती के कारण लैक ओपेरान ऑन एवं ऑफ रहता है।

टिप्पणी

8.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **एक्जान**– DNA या जीन का वह भाग जो कि mRNA का ट्रान्सक्रिप्शन करता है तथा अमीनों अम्लों की कोडिंग करता है उसे एक्जान कहते है।
- **इन्ट्रॉन्स (Introns)**– यह DNA का जीन का वह भाग होता है जो ट्रांसक्रिप्शन (Transcription) नही करता है।
- **Splicing**– एक्जान्स का आपस में जुड जाना Splicing कहलाता है।
- **Inducer**– प्रेरण/उद्दीपित करना

8.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. लेक ओपेरॉन क्या होता है?
2. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणियॉ लिखिये:
   (i) सह-दमनकर (Co-repressor)
   (ii) प्रिब्नो बॉक्स (Pribnow box)
   (iii) यूकैरियोट के जीन नियमन में नॉन-हिस्टोन की भूमिका (Role of non-histones in gene regulation of eukaryotes),
   (iv) पुनर्भरण संदमन (Feed-back inhibition)
   (e) दमनशील तंत्र (Repressible system)
   (f) अहेतुक विभेद (Constitutive strain)
3. टिप्पणी लिखिए:
   (a) नियामक जीन्स (Regulator genes)
   (b) ऑपेरॉन (Operon)
   (c) संरचनात्मक जीन्स (Structural genes)
   (d) लेक-ऑपेरॉन की रचना
   (e) जीन-बैटरी
   (f) ऑपेरेटर एवं प्रोंमोटर
   (g) ब्रिटन-डेविडसन मॉडल
   (h) प्रोकैरियॉट्स मे जीन-नियमन
4. जीन-अभिव्यक्ति क्या है? *E. Coli* के लेक-ओपेरॉन के कार्य का वर्णन कीजिए।

5. क्या कोशिका के सभी जीन्स हर समय क्रियाशील होते है? यदि नही, तो वे किस प्रकार निष्क्रिय हो जाते है?
6. जीन-अभिव्यक्ति पर टिप्पणी लिखिए।
7. घनात्मक एवं ऋणात्मक नियन्त्रण क्या है?
8. प्रेरक की उपस्थिति पर ओपेरॉन की क्रियाविधि का वर्णन करो।
9. प्रेरक की अनुपस्थिति पर ओपेरॉन की क्रियाविधि का वर्णन करो।
10. लेक ओपेरॉय क्या है? संक्षेप में समझाइये।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Question)

1. ओपरॉन (Operon) क्या है? लैक-ओपेरॉन की संरचना एवं क्रिया विधि को समझाइए।
2. जीन नियमक के प्रेरणीय तंत्र की व्याख्या कीजिए।
3. जीन नियमन से आप क्या समझते है? जीवों में यह क्यों आवश्यक है?
4. जीन नियमन के ओपेरॉन मॉडल पर निंबंध लिखिए।
5. जीन नियमन के लिए ओपेरॉन मॉडल का वर्णन कीजिए।
6. धनात्मक तथा ऋणात्मक नियंत्रण क्या होता है? लेक-ओपेरॉन मे ऋणात्मक नियन्त्रण किस प्रकार से होता है?
7. ओपेरॉन क्या है? जीन नियमन की विवेचना कीजिए।
8. ओपेरॉन मॉडल एवं उसकी संरचना पर प्रकाश डालिए।
9. प्रेरक की उपस्थिति एवं अनुपस्थिति में ओपेरॉन क्रियाविधि का वर्णन कीजिए।

8.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

टिप्पणी

अध्याय 9 स्प्लिट जीन्स, ओवरलैपिंग जीन व स्यूडोजीन्स (Split Genes Overlapping Genes and Pseudogenes)

संरचना (Structure)

9.0 परिचय
9.1 उद्देश्य
9.2 खण्डित जीन या विभक्त जीन
4.2.1 विभक्त जीन का R-कुण्डल मानचित्रण एवं रेस्ट्रिक्शन मानचित्रण
9.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
9.4 सारांश
9.5 मुख्य शब्दावली
9.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
9.7 सहायक पाठ्य सामग्री

9.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction /Definition)

सर्वप्रथम जीन की खोज एवं जीन शब्द का प्रयोग जोहान्सन (Johanssen) द्वारा सन् 1909 में किया गया। जबकि मेण्डल ने समान पदार्थ के लिए कारक (Factors) शब्द का प्रयोग किया था। मेण्डल ने कारको के बारे में बतलाया कि – ''कारक जीनों में पाये जाने वाले विशिष्ट तथा विनिर्दिष्ट या अनिवार्य इकाई है जो विशिष्ट आनुवंशिक लक्षणों की अभिव्यक्ति को नियंत्रित करते है। जोहान्सन ने भी जीन को लगभग इसी प्रकार से परिभाषित किया। उनके अनुसार– ''जीन वंशागति की साधारण इकाई है जो विशिष्ट आनुवंशिक गुणो को प्रभावित करते है।''

मॉर्गन (1910) तथा उनके समकालीन वैज्ञानिकों ने जीन पर अनेक कार्य किया। मॉर्गन के अनुसार जीन गुणसूत्रों पर पाये जाते है, जो कि क्रासिंग ओवर द्वारा जीन्स एक–दूसरे से अलग हो सकते है तथा (Mutation) द्वारा जीन की प्रकृति में परिवर्तन संभव है। वर्तमान मे जीन को निम्नानुसार परिभाषित किया गया है – "A gene is defined as a unit o inheritance composed of a segment of DNA or chromosome situated at a specific locus (Gene Locus) which carrier coded information associated with a specific function and can under go crossing over as well as mutation."

टिप्पणी

पिछले तीन दशकों मे आण्विक जीव विज्ञान (Molecular Biology) की आधुनिक तकनीको के आनुवंशिकी के अध्ययन में प्रयोग से अनेक महत्वपूर्ण उपलब्धियाँ हासिल की गई है। इसमें से एक है पुनर्योजन DNA तकनीकी (Recombinant DNA Technology) जिससे आनुवंशिक अभियांत्रिकी (Genetic Engineering) जैसी महत्वूपर्ण शाखा का उदय हुआ है। जीन संबंधित निम्न खोजे भी विशेष रूप से उल्लेखनीय है–

1. Split Genes
2. Overlapping genes
3. Pseudogenes
4. Criplic genes
5. House keeping genes
6. Multiple genes
7. Single copy genes,
8. Jumping genes
9. Structural genes etc.

किन्तु इसमें उपरोक्त में से क्रमशः शुरू के तीन प्रकार के जीन्स को विशेष रूप से वर्णन किया जा रहा है।

जीन (Gene) आनुवंशिकता के वाहक है तथा गुणसूत्रों (Chromosomes) पर एक रैखिक क्रम (Linear order) में पाये जाते हैं। गुणसूत्रों (Chromosomes) पर जीन्स एक विशिष्ट स्थान पर पाए जाते है, जिसको बिन्दुपथ (Locus) कहते है। जीन्स के स्थान पर परिवर्तन होने पर नए जीन क्रम (Gene sequence) वाले गुणसूत्र बनते है। प्रत्येक जीन के अनेक क्रियात्मक रूप है। प्रत्येक जीव में अनेक जीन्स पाए जाते है, जोकि विभिन्न लक्षणों का निर्धारण करते है। जीन्स कें संगठन में अचानक परिवर्तन से इनकी अभिव्यक्ति में भी परिवर्तन आ जाते है। अनेक जीन्स अपने गुणों को तभी प्रदर्शित करते है, जब जीन उत्पाद (Gene Product) की आवश्यकता होती है। इस प्रकार के जीन्स (Genes) को सुप्त जीन्स या साइलेण्ट जीन (Silent Genes) कहते है। इस प्रकार अनेक जीन्स पाए जाते है, जिनके उत्पाद कोशिकीय क्रियाकलापों (Cellular activites) के लिए आवश्यक होते है।

जेनेटिक्स अथवा आनुवंशिकी (Genetics) शब्द का उपयोग सबसे पहले बैटेसन (Bateson) द्वारा 1905 में किया गया। मेण्डेलियन कारकों (Mendelian factors) के लिए जीन (Gene) शब्द का प्रतिपादन जोहानसन ने 1909 में किया।

जीन की आधुनिक संकल्पना को कई वैज्ञानिको ने समय-समय पर प्रतिपादित किया है, उदाहरण के लिए, मुलर (Mular) वाटसन व क्रिक (Waston and Crick) विलकिन्स (Wilkins), मोर्गन (Morgan), सटन (Sutton) आदि।

जीन की आधुनिक संकल्पना के अनुसार,

1. जीन भौतिक तथा शरीर-क्रियात्मक लक्षणों को एक पीढी से दूसरी पीढी में पहुँचाते है।
2. जीन गुणसूत्रों (Chromosomes) पर पाए जाते है।
3. एक गुणसूत्र पर कई जीन्स पाए जाते है।
4. जीन गुणसूत्रों पर एक रेखिक क्रम (Linear sequence) में पाए जाते हैं।
5. जीन का स्थान प्रत्येक गुणसूत्र में निश्चित होता है जिसे लोकस या बिन्दुपथ (Locus) कहते है।
6. प्रत्येक जीन की कई प्रकार्यात्मक (Functional) अवस्थाएँ हो सकती हैं जिन्हे विकल्पी या एलील (Alleles) कहते है।
7. साधारणतया जीन्स युग्मविकल्पी होते हैं एवं युग्मविकल्पियों को प्रभावी व अप्रभावी द्वारा संबोधित किया जा सकता है।
8. जीन एक से अधिक बार उत्परिवर्तित होकर दो से अधिक युग्मविकल्पी बना सकते है ंकि एक जीव में केवल दो युग्मविकल्पी ही हो सकते है।
9. जीन, जीन विनिमय द्वारा दूसरे गुणसूत्र पर स्थानान्तरित हो सकते है। असमजात (Non-homologous) गुणसूत्रों में जीन्स का विनिमय स्थानान्तरण (Translocation) कहलाता है।
10. जीन्स में पुनरावृत्ति (Replication) पायी जाती है।
11. प्रत्येक जीन एक विशेष प्रकार के प्रोटीन के संश्लेषण के लिए उत्तरदायी होता है।
12. जीन DNA के एक खण्ड को प्रदर्शित करता है जिसमें एक विशेष प्रोटीन या पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला के लिए न्यूक्लियोटाइड्स के रूप मे संदेश निहित रहता है। किसी जीन में न्यूक्लियोटाइडों का क्रम पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला में अमीनो अम्ल के क्रम को निर्धारित करता है।

9.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढने के बाद आप–

- जीन संबंधित घटक
- जीन के प्रमुख प्रकार
- गुणसूत्रों में जीन्स का विनिमय स्थानान्तरण
- जीन्स में पुनरावृत्ति
- जीन संबंधित महत्वपूर्ण खोजे

इन विषयों की विस्तृत रुप से जानकारी प्राप्त कर सकते है।

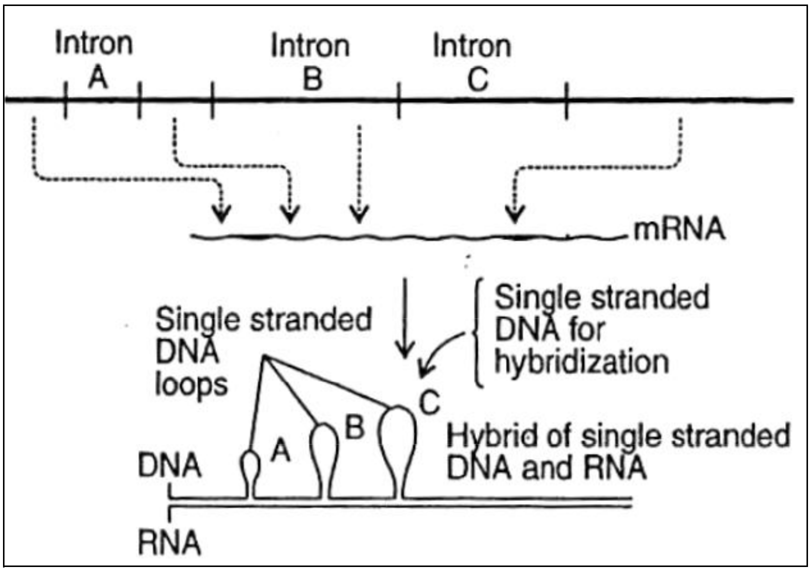
9.2 खण्डित जीन या विभक्त जीन (Split Gene)

टिप्पणी

वह जीन्स जोकि मध्यवर्ती क्रम (Intervening sequence) में पाए जाते है खण्डित जीन या विभक्त जीन कहलाते है।

सन 1900 में मेण्डल के नियमों की पुनः खोज होने के कारण जीन (Gene) गुणसूत्र (Chromosome) पर एक बिन्दु के रूप में माना गया तथा बाद में निरन्तर DNA के एक खण्ड के रूप में माना गया। सन् 1964 में यह प्रमाणित हो गया था कि DNA पर न्यूक्लियोटाइड क्रम (Nucleotide sequence) के बीच तथा प्रोटीन्स में अमीनो अम्ल के बीच सहरैखिकता (Colinearity) थी, जिससे जीन (Gene) जो कि DNA खण्ड को दर्शाता है में न्युक्लियोटाइड (Nucleotide) की निरन्तरता में कोई शंका नही थी।

यह प्रौकेरियोट्स (Prokaryotes) एवं यूकैरियोट्स (Eukaryotes) में प्रमाणित हो चुका था लेकिन सन 1970 में सर्वप्रथम कुछ स्तनी प्राणियों (Mammals), पक्षियों (Birds) एवं उभयचरी (Amphibians) प्राणियों मे जीन्स (Genes) न्यूक्लियोटाइड्स (Nucleotides) के निरन्तर क्रम के द्वारा प्रतिनिहित (Represented) नही होते है बल्कि कुछ मध्यवर्ती क्रम के द्वारा अवरूद्ध या भंग (Interrupted) होते है, जो कि प्रोटीन्स के संश्लेषण में उपयोग नहीं होते है और न ही जीन्स (Genes) से अनुलेखित (Transcribed) mRNA मे प्रतिनिहित नहीं होते है। इस प्रकार के मध्यवर्ती क्रम के जीन्स, विभक्त/खण्डित जीन (Split gene) कहलाते है।



चित्र क्र. 9.1: The upper figure shows a DNA sequence representing an interrupted gene with three introns (A, B, C) and th synthesis of its mRNA; the bottom figure shows the result of hybridization of mRNA with single stranded DNA obtained after denaturation of native DNA (note the loops formed by three intron regions)

ब्रीथनेक (Breathnack), मेण्डल (Mendel) एव छम्बोन (Chambon) ने दर्शाया कि अनेक छोटे न्यूक्लियोटाइड क्रम (Nucleotide sequence) जीनोम (Genome) में वितरित रूप से पाए जाते है जो कि एक प्रोटीन को कूटित (Coding) करते है। यह दर्शाया कि जीन टुकडों मे विभक्त होते है। इस तथ्य को प्रमाणित करने के लिए इन वैज्ञानिकों ने चूजे (Chicken) में एग एल्ब्यूमिन (Egg albumen) या अण्डे की सफेदी (White of egg) से जीन के mRNA के पृथक् किया। यह ओवएल्ब्यूमिन (Ovalbumen) जीन, ओवएल्ब्यूमिन प्रोटीन के संश्लेषण के लिए उत्तरदायी होता है, इसमे 386 अमीनो अम्ल होते हैं। यह अण्डवाहिनी के अधिक विशेषीकृत नलाकार ग्रन्थिल कोशिकाओं के द्वारा उस समय संश्लेषित होता है जब मुर्गी अण्डे देती है। इस ओवएल्ब्यूमिन में जीन की अभिव्यक्ति, मादा लिंग हार्मोन्स (Female sex hormones) के द्वारा नियन्त्रित होती हैं। पीयरे चेमबोन (Pierre Chambon) एवं इसके सहयोगियों ने अप्राकृतिक /बनावटी (Artificial) ओवएल्ब्यूमिन जीन (Ovalbumen gene) का संश्लेषण किया जिससे कि इसके नियमन का पूर्ण अध्ययन किया जा सके।

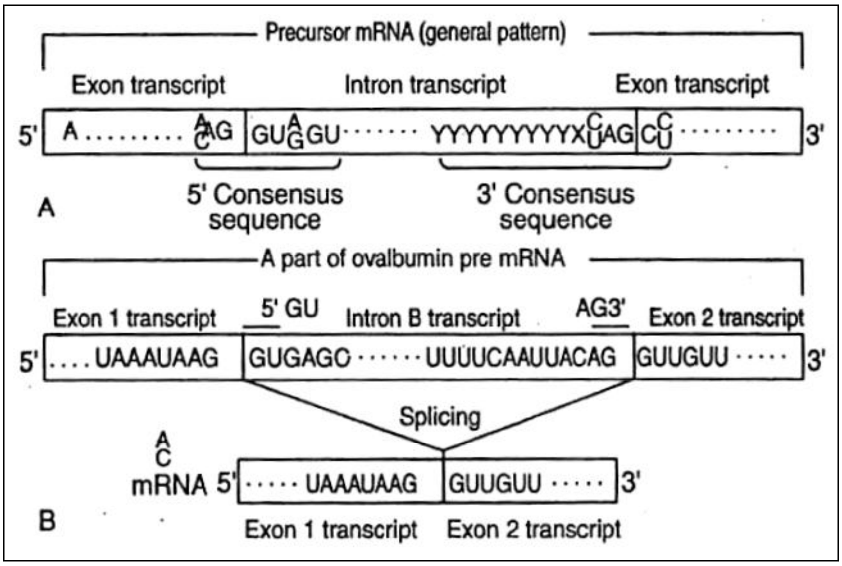
इस प्रकार के अप्राकृतिक जीन (Artificial gene) को ओवएल्ब्यूमेन (Ovalbumen) के mRNA के द्वारा संश्लेषित किया जा सकता है जोकि cDNA संपूरक DNA (Complementary DNA) को उत्क्रमित ट्रान्सक्रिप्टेज एन्जाइम (Rreverse transcriptase enzyme) की सहायता से देता है। यह cDNA एक प्लाज्मिड (Plasmid) से संयोजन करता है। ई. कोलाइ (E.coli) में अपने गुणन के लिए क्लोन्ड (Cloned) होता है। जब इस cDNA की तुलना आनुवंशिक DNA से की गई, तब DNA संकरण के द्वारा यह पाया कि आनुवंशिक DNA में अतिरिक्त अन्तर्वती (Intervening) क्रम होता है।

विभक्त या खण्डित जीन (Split gene) की खोज के लिए जो दूसरी तकनीक का उपयोग किया गया, उसमे रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम (Restriction enzyme) का उपयोग था। इस एन्जाइम में DNA कों एक विशिष्ट स्थल पर विदलित करने का गुण होता है। इस प्रकार के 100 रेस्ट्रिक्शन एन्डोन्यूक्लिऐज एन्जाइम (Rrestriction endonuclease enzyme) ज्ञात है। रेस्ट्रिक्शन एन्डोन्यूक्लिऐज एन्जाइम का उपयोग कर एक जीन मे कुछ क्रम की उपस्थिति या अनुपस्थिति को ज्ञात किया जा सकता है। जैसा कि Eco RI एवं Hind III एन्जाइम का उपयोग ओवएल्ब्यूमिन के cDNA के साथ उपयोग किए जाते हैं यह पाया गया कि कोई विदलन नहीं हुआ यह दर्शाता है कि इन दो एन्जाइम के द्वारा प्रत्येक के 6 क्षार युग्म को पहचाना जोकि अनुपस्थित थे।

इसके आधार पर ऐसा सम्भव था कि यदि अण्डवाहिनी से निस्तारित DNA या किसी अन्य ऊतक से निस्तारित DNA, को इन दो एन्जाइम्स की सहायता से विदलित किया जा सकता है। ओवएल्ब्यूमिन जीन टूटता नहीं है और विदलन किसी अन्य स्थान पर होगा, इस प्रकार सजीव कोशिका से ओवएल्ब्यूमिन जीन को पृथक् किया जा सकता है। यह DNA खण्ड जो ओवएल्ब्यूमिन जीन को दर्शाता है, अप्राकृतिक रूप से संश्लेषित cDNA के द्वारा संकरण की सहायता से पृथक् किया जा सकता है। जब यह संकरण किया जाता है, यह पाया गया कि

टिप्पणी

अप्राकृतिक रूप से संश्लेषित cDNA, DNA के विभिन्न खण्डों से संकरित कर सकता है न कि एकल स्ट्रेन्डेड DNA से, जिसमें ओवएल्ब्यूमिन का जीन होता है और उसके mRNA के बीच संकरण करता है, यह भी दर्शाता है कि एक विशिष्ट स्थल पर एक लूप/कुण्डल (Loop) को बनाता है जैसा कि इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शीय यन्त्र (Electron microscope) के द्वारा दिखाई देता हैं। यह DNA के द्वारा कुण्डल (Loop) का निर्माण mRNA में अनुपस्थित होता है। इस प्रकार के परिणामों के अनुसार सन् 1977 में विभक्त जीन/खण्डित जीन (Split gene) की खोज हुई।



चित्र क्र. 9.2: (A) a portion of a split gene showing general pattern including (a) GU at the start and AG at the end of each intron end (b) other 5/ and 3/ consensus sequences (note X = A or G or C or U; Y = C or U). (B) GU-AG rule for intron shown for a part of ovalbumin gene transcript (Precursor mRNA) and its srole in RNA splicing.

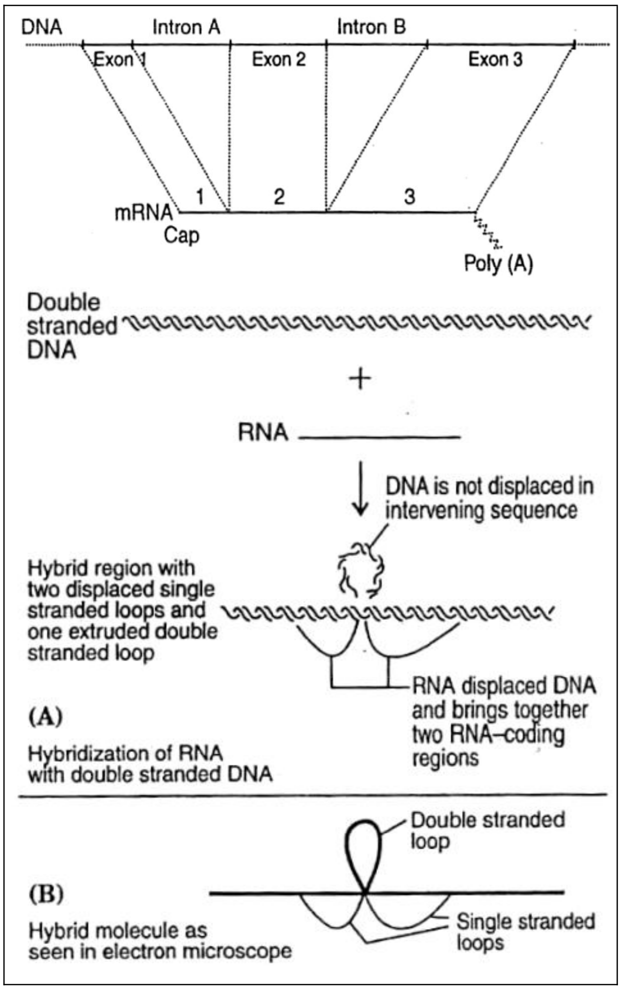
इस प्रकार के विभक्त जीन (Split gene) दो अन्य प्रकरणों– β-ग्लोबिन जीन (β -Globin gene) खरगोश एवं चूहे (Mouse) में तथा इम्यूनोग्लोबुलिन जीन (Immuno-globin gene) प्रतिरक्षी (Antibody) जीन में पाये गये। वर्ष 1977 के अन्त तक यह ज्ञात हो चुका था कि उच्च श्रेणी के जीवों में विभक्त जीन (Split gene) की उपस्थिति सामान्य रूप से पायी जाती है। सन् 1978 में गिल्बर्ट (Gilbert) ने, सन 1979 मे फ्रान्सिस क्रिक (Francis Crick) और सन् 1981 में पी. चेमबोन (P. Chambon) ने इसके बारे में अध्ययन किया।

विभक्त जीन (split gene) की समस्या को निम्न उदाहरण से समझा सकते है–

एक जीन जो कि एक DNA क्रम द्वारा प्रदर्शित होता है, इसमें जीन के तीन खण्ड– इक्सॉन (Exon) 1, इक्सॉन (Exon) 2, एवं इक्सॉन (Exon) 3 होते

हैं। यह तिन इक्सॉन दो लम्बे मध्यवर्ती/अन्तर्वर्ती (intervening) क्रम के द्वारा पृथक् होते है जिनको इण्ट्रॉन (Intron) A एवं B कहते है। चित्र 4.2 के अनुसार DNA के अनुलेखन (Transcription) में अन्तिम उत्पाद– mRNA में यह क्रम पाए जाते हैं जो इक्सॉन से मिलते है, लेकिन इण्ट्रॉन से सम्बन्धित क्रम अनुपस्थित होते है। DNA क्रम जिसमें अन्तर्वती क्रम-इण्ट्रॉन्स होते है, से mRNA का उत्पादन 1978 एवं 1979 तक चर्चित रहा। अन्त में व्यापकीकरण (Generalization) के आधार पर यह निष्कर्ष निकाला कि DNA पर इक्सॉन के क्रम वही होते हैं जो कि अन्तिम mRNA पर पाए जाते हैं।

9.2.1 विभक्त जीन का R-कुण्डल मानचित्रण एवं रेस्ट्रिक्शन मानचित्रण (R-loop Mapping and Restriction Mapping of Split Gene)



चित्र क्र. 9.3: R-Looping where mRNA is hybridized with double standard DNA

R-कुण्डल मानचित्रण (Loop mapping) एक तकनीक होती है जिसमें mRNA का संकरण दोहरे स्ट्रैन्डेड DNA के साथ उसी दशा में किया जाता है जिसमें DNA डुप्लेक्स की अपेक्षा RNA-DNA संकर अधिक स्थिर होता है। इसके द्वारा DNA के एक स्ट्रैण्ड को उस स्थान से विस्थापन किया जाता है जहाँ पर RNA से संयोजन करता है। जब विभक्त जीन के DNA का उपयोग mRNA से संकरण के प्रयोग में किया गया, तब अन्तर्वर्ती क्रम (Intervening sequence) या इण्ट्रॉन क्षेत्र (Intron region) दोहरे स्ट्रैण्डेड DNA कुण्डल के रूप में तथा इक्सॉन (Exon) क्षेत्र एकल स्ट्रैण्डेड कुण्डल के रूप में दिखाई देते है। (चित्र 9.4) DNA के दोहरे स्ट्रैण्डेड कुण्डल, दो एकल स्ट्रैण्डेड कुण्डल के संगम पर दिखाई देते है, यह mRNA के विस्थापन के कारण उत्पन्न होते है। इनको इलेक्ट्रॉन

सूक्ष्मदर्शी यन्त्र (Electron microscope) के द्वारा देखा जाता है। उदाहरण β-ग्लोबिन जीन चूहे में।

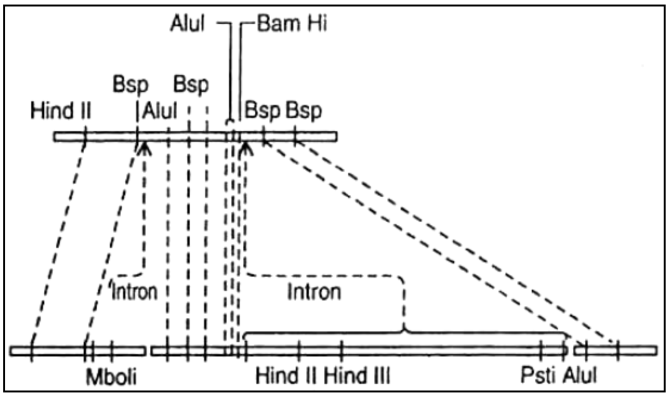
विभक्त जीन का अध्ययन, विभक्त जीन के रेस्ट्रिक्शन मानचित्रण की mRNA से निर्मित cDNA से तुलना की जा सकती है। इसमे दो बिन्दु दिखाई देते है–

(i) यदि अन्तर्वर्ती क्रम (Intervening sequence) या इण्ट्रॉन क्षेत्र में एन्जाइम के लिए कोई उपयुक्त स्थल नहीं होता है तब सम्बन्धित खण्ड की लम्बाई में परिवर्तन होता है। लेकिन खण्डों (Segments) की संख्या सामान्य रहती है।

(ii) यदि इण्ट्रॉन (Intron) पर उस एन्जाइम के लिए जिसका उपयेाग किया जाता है रेस्ट्रिक्शन स्थल होता है, इसमें एक अतिरिक्त काट इस क्षेत्र में बनाया जाता है। यह अतिरिक्त काट cDNA में अनुपस्थित होता है। अत: जीन में अतिरिक्त काट दो खण्डो को निर्मित करता है जो कि CDNA के एक खण्ड के समान होते है। cDNA का रेस्ट्रिक्शन मानचित्र एवं चूहे के β-ग्लोबिन जीन के जिनोम DNA का मान चित्रण को 9.5 में दर्शाया गया। यह देखा गया कि जीन में दो इण्ट्रॉन क्षेत्र (Intron region) होते है, एक अधिक बडा जोकि इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शीय यन्त्र (Electron microscope) मे R-कुण्डल (R-loop) के अन्तर्गत देखा जा सकता है, लेकिन दूसरा छोटा, जो कि इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शी यन्त्र से दिखाई नहीं देता है।

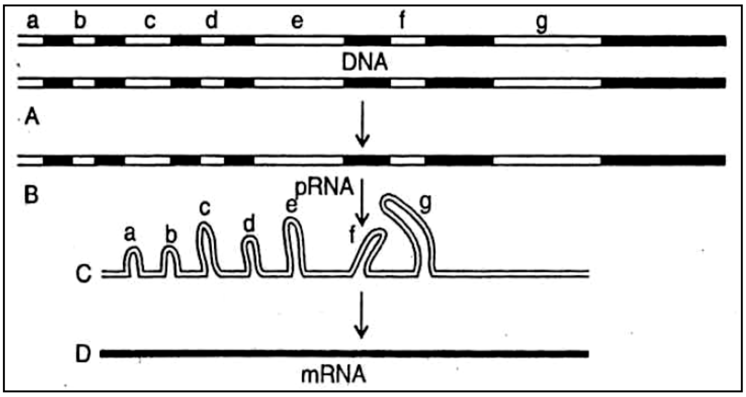
चूजे के ओवएल्ब्यूमेन विभक्त जीन की संरचना (Structure of Chicken Ovalbumen Split Gene)

स्प्लिट जीन (split genes)– प्रारम्भ में ऐसा माना जाता है कि जीन जो कि एक विशेष पॉलिपेप्टाइड्स के लिए कोड करती है उस पर न्यूक्लियोटाइड्स का एक निरन्तर अनुक्रम (Continuous sequence) होता है, किन्तु हेक्सॉन (Hexon) जीन को एडिनोवायरस (Adenovirus) में तथा ओवएल्ब्युमिन (Ovalbumin) जीन को चिकन्स (Chickens) में होती हैं, में पहली बार यह देखा गया कि DNA का अनुक्रम निरन्तर नहीं था।



चित्र क्र. 9.4: **A comparison of the restriction maps of cDNA and genomic DNA for mouse b-globin gene showing that the gene has two introns not present in cDNA. Only one of them shows up as a loop during hybridization of mRNA with denatured.**

हेक्सॉन जीन– एडिनोवायरस का DNA द्विसूत्री (Double stranded) होता है व लगभग 20 प्रोटीन के लिए कोड करता है कुल जीन्स में से 8 जीन्स लेट जीन्स (Late genes) कहलाती है। क्योंकि ये वायरस के जीवन में देर से प्रतिलिपित होती है। ये आठों जीन प्रतिलिपित है। एक एकल mRNA बनाती है जो बाद में टूटकर 8 mRNA बना लेता है। इन आठ mRNA की कुल लम्बाई प्रतिलिपित हुए मूल एकल mRNA (Original single m-RNA) से कम होती है। जब आठों में से एक हेक्सॉन जीन (hewxon gene) का जोडा इसके mRNA के साथ बना तो DNA में 3 लूप्स (3 loops) बनते है ।



चित्र क्र. 9.5: Transcription and processing of m-RNA of the ovalbumin gene. (A) ovalbumin gene with coding (Black) and noncoding sequences (White a-g) (B) precursor RNA transcribed by DNA, (C) Noncoding sequences of p RNA loop out, (D) m-RNA after excision of loops (Shorter m-RNA)

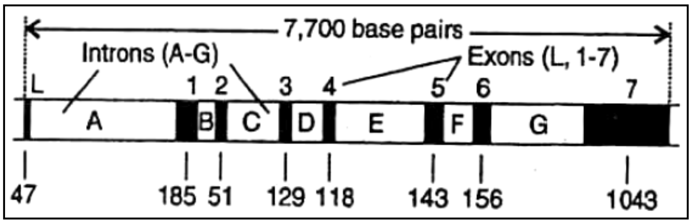
जो अयुग्मी (Unpaired) अवस्था को दर्शाते है।

इससे यह इंगित होता है कि हेक्सान mRNA चार विभिन्न क्षेत्रों (अनलूप्ड भागों Unlooped regions) द्वारा प्रतिलिपित हुआ है और चारों टुकडे (segments) बाद में आपस में जुड गए।

ओवएल्ब्युमिन जीन– चेम्बॉन समूह, (Chambon group) फ्रांस तथा मैलीज समूह (Malley's group) यू. एस. ए ने चिकन्स में ओवएल्ब्यूमिन जीन को खोजा जो निरंतर नहीं होती, बल्कि कई टुकडों की बनी होती है जो गुणसूत्र पर बिखरे होते है। ये जीन स्प्लिट जीन्स कहलाती है। जीन मे कुछ भाग शान्त भाग कहलाता है जिनसे पॉलीपैप्टाइड्स का संश्लेषण नहीं होता। इस अवस्था में ओवएल्ब्युमिन जीन में DNA सें mRNA प्रतिलिपित होने के पहले DNA प्रिकर्सर RNA (Precursor RNA) बनता है। जिसमें वे अनुक्रम हैं जो mRNA में नही पाए जाते हैं। ये अनुक्रम लूप्स बनाते है, जो बाद में कट जाते हैं और m-RNA बनता है। (चित्र 9.6)

स्प्लिट जीन्स अन्य जीवों जैसे ड्रोसोफिला, माइस व रेबिट (Drosophila, Mice, rabbit) आदि में पायी गई हैं।

टिप्पणी

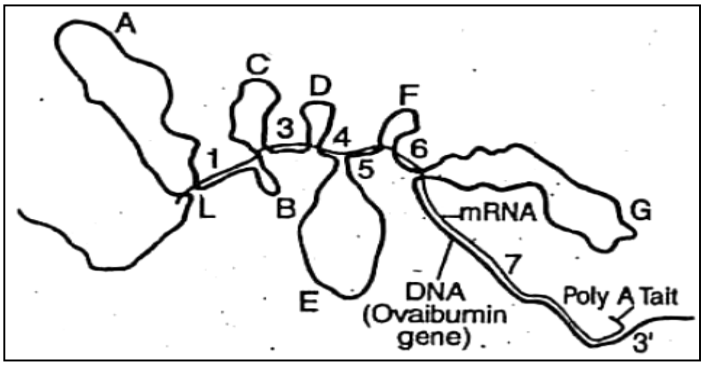


चित्र क्र. 9.6: **Ovalbumin gene showing 8 exons (L, 1.7) 7 intron (A-G)**

चूजे के **ओवएल्ब्युमिन** विभक्त जीन संरचना का अध्ययन विस्तार करने के पश्चात् यह पाया कि चूजे के ओवएल्ब्युमिन विभक्त जीन में आठ इक्सॉन्स (Exons) एवं सात इण्ट्रॉन्स (Introns) पाए जाते हैं।

इक्सॉन्स (Exons)– यूकैरियोटिक (Eukaryotic) जीन्स का एक खण्ड है जिसके द्वारा अमीनो अम्ल (Amino acids) के क्रम अथवा RNA की कोडिंग (Coding) होती है, उसे इक्सॉन्स कहते है। यह DNA का क्रियाशील भाग है।

इण्ट्रान्स (Introns)– यूकेरियोटिक (Eukaryotic) DNA या जीन्स का वह भाग है जो कि अमीनो अम्ल (Amino acids) या m-RNA के निर्माण में भाग नही लेता है तथा अनुलेखन (Transcription) के समय जीन्स से अलग हो जाता है। उसे इण्ट्रॉन्स (Introns) कहते है। यह DNA का अभिक्रियाशील भाग है। प्रत्येक यूकेरियोटिक जीन्स में इक्सॉन्स एवं इण्ट्रॉन्स एकान्तरित रूप में पाए जाते है।

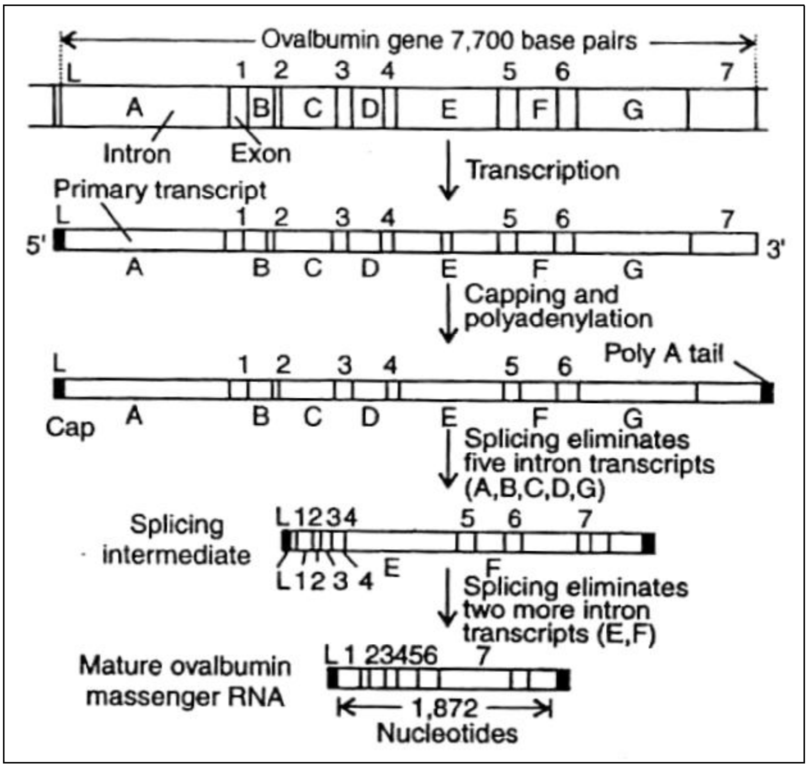


चित्र क्र. 9.7: **Loop A-G represent 7 different introns and segment L and 1.7 represents 8 exons.**

ओवएल्ब्युमिन (Ovalbumen) जीन की संरचना मे 7700 क्षार युग्म (Base pairs) पाए जाते है तथा ओवएल्ब्युमिन के परिपक्व m-RNA में 1,872 न्यूक्लियोटाइड्स (nucleotides) होते है। सम्पूर्ण ओवएल्ब्युमिन जीन में 7,700 क्षारयुग्म होते हैं। सर्वप्रथम पूर्वगामी RNA (Precursor RNA) के द्वारा अनुलेखित होते है और इसमें 5' सिरे पर 7 mG युक्त टोपी को जोडा तथा 3' सिरे पर पॉली A पुच्छ (Poly A tail) को जोडा। टोपी एवं पूँछ को जोडने के पश्चात् दो किश्तों में इण्ट्रॉन्स (Introns) को काटा। एक चरण में पाँच इण्ट्रॉन्स (Introns) को काटा

टिप्पणी

और शेष दो को दूसरे चरण में काटा। टुकडे करने पर इक्सॉन्स (Exons) प्राप्त हुए, उनको एन्जाइम लाइजेज (Ligase) की सहायता से जोडकर ओवएल्ब्युमेन जीन के परिपक्व m-RNA को प्राप्त किया। (चित्र 9.8)



चित्र क्र. 9.8: Steps involved in the production of ovalbumin mRNA (1872 nucleotidess) from ovalbumin gene (7700 base pairs long); introns (A-G) and exons (L, 1-7)

इक्सॉन्स (Exons) एवं इण्ट्रॉन्स (Introns) के विस्तार क्रमों को भी ज्ञात किया। इक्सॉन्स (Exons) एवं इण्ट्रॉन्स (Introns) के संगम इस प्रकार के होते है कि वह ऐण्डोन्यूक्लिऐज एन्जाइम (Endonuclease enzyme) के द्वारा ज्ञात किए जा सके। न्यूक्लियोटाइड के क्रम विश्लेषण के अध्ययन के द्वारा यह दर्शाया गया कि RNA के अनुलेखन में जोकि m-RNA का पूर्वगामी होता है इण्ट्रॉन्स का क्षार क्रम हमेशा GU युक्त 5' सिरे पर प्रारम्भ होता है और AG युक्त 3' सिरे पर समाप्त होता है। दूसरा सामान्य क्रम इण्ट्रॉन्स (Introns) के GU एवं AG सिरे पर इन क्रमों के दोनो और इक्सॉन्स (Exons) के साथ इण्ट्रॉन्स (Introns) में वृद्धि करता है। इनको संप्रतिपति क्रम (consensus sequence) कहते है। यह ओवएल्ब्युमिन (Ovalbumen) जीन के लिए ही ठीक नहीं है बल्कि अनेक अन्य प्रकार के जीन्स के लिए भी जिसमें इम्यूनोग्लोब्यूलिन जीन (Immuno-globulin gene) तथा विषाणु SV 40 के जीन्स भी आते है ठीक नहीं है। लेकिन यह नियम जिसमें इण्ट्रॉन्स (Introns) GU से प्रारम्भ होता है और RNA अनुलेखन (Transcript) AG पर समाप्त होता है, यीस्ट के अणु t-RNA में पाए जाने वाले इक्सॉन्स-इण्ट्रॉन्स के संगम द्वारा पालन नहीं किया जाता है।

टिप्पणी

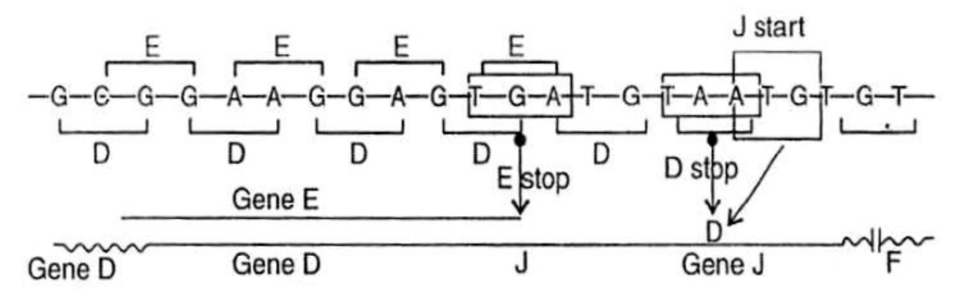
वर्तमान समय में यह दर्शाया गया कि कुछ एन्जाइम्स जो मेचुरेसेस (Maturases) कहलाते है।, इण्ट्रॉन्स क्रम मे प्रभाव के द्वारा संश्लेषित होते हैं और यही मेचुरेसेस एन्जाइम्स संयोजन के लिए उत्तरदायी है। यह भी दर्शाया गया कि यह संयोजन (Splicing) एक छोटे क्षारयुग्म केन्द्रकीय RNA (Sn RNA) में होता है। जिसको UI (Snurp) कहते है। यह RNA इक्सॉन्स-इण्ट्रॉन्स सीमा पर क्षार युग्म होता है क्योंकि sn RNAs अनेक प्रकरणों में केन्द्रकीय RNA (Nuclear RNA) से सम्बन्धित होता है। यह भी पाया गया है कि यदि इण्ट्रॉन्स में उत्परिवर्तन होता है तब यह रूपान्तरित मेचुरेसेस (Maturases) को निर्मित करते है जोकि संयोजन (Splicing) के लिए सक्षम नही है, जिससे mRNA में असंयोजनीय (Unspliced) इण्ट्रॉन क्षेत्र पाए जा सकते है।

(B) अतिव्यापी जीन (Overlapping Gene)

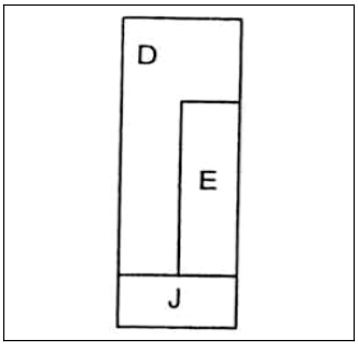
बार्ट बेरेल (Barrt Barell), गिलियन एयर (Gillian Air) एवं क्लाइड हैचिन्सन III (Clyde Hatchinson III) ने दर्शाया कि जीन को दो विभिन्न विधियों के द्वारा दो विभिन्न प्रोटीन्स को निर्मित करने के लिए पढा या अनुवाद (Translate) किया जा सकता है। इन वैज्ञानिकों ने एक छोटे विषाणु $\phi \times 174$ पर अध्ययन किया। इस विषाणु $\phi \times 174$ में एकल स्ट्रैण्डेड (Single stranded) DNA होता है, और इसका आनुवंशिक पदार्थ असमान रूप से 9 जीन्स A, B, C, D, E, J, F, G एवं H होते है। इन जीन्स में से 'जीन D' मे अन्तस्थ कोडोन (Terminating codon) दूसरे जीन J का प्रारम्भ कोडोन (Start codon) पर अतिव्याप्त (Overlap) होता है। क्षार क्रम (Base sequence) TAATG में प्रथम त्रिक् कोड (Triplet code) **TAA** जीन D का अन्तस्थ कोडोन एवं अन्तिम तीन ATG, जीन J के प्रारम्भ कोडोन थे। इसमें मध्य क्षार-बाये से तीसरा वह क्षार (Base) होता है जहाँ दोनो कोडोन मिलते है। यह आनुवंशिक कोड को अतिव्याप्त नहीं करता है। इन वैज्ञानिकों ने दर्शाया कि जीन E पूर्ण रूप से जीन D मे संयोजित होता है। ये दोनो जीन्स अपने प्रोटीन्स को अत्यधिक मात्रा में क्रमशः बनाते है। इन जीन्स को अतिव्याप्त जीन्स (Overlapping genes) एवं समाविष्ट जीन्स (Included genes) कहते है।

सन 1976 मे बेरेल वैज्ञानिक एवं उनके सहयोगियों ने दर्शाया कि जीन E, जीन D एव J के बीच स्थित होता है तथा जीन E, जीन D पर अतिव्याप्त होता है। यह DNA खण्डों के न्यूक्लियोटाइड क्रम को, जो जीन D, E एवं J को प्रदर्शित करते है को ज्ञात करने पर किया जा सकता है। यह दर्शाया जा सकता है कि जीन E में अम्बर उत्परिवर्तन जीन D के अन्तर्गत रहता है और यह अम्बर उत्परिवर्तन जीन D के अनुवाद को उसके प्रोटीन में प्रभावित नहीं करते है। इसी प्रकार जीन E के कुछ नान्सेन्स (nonsense) उत्परिर्वतन जीन D में अन्तर्निहित होते है, इस तथ्य को दर्शाता है कि DNA क्रम में जीन D एवं E अतिव्याप्त होते है तथा जीन D एवं E दो विभिन्न पढने वाले फ्रेम पर अनुवादित होते है, जिससे कि एक जीन के mRNA में अम्बर कोडोन, अन्तस्थ कोडोन (Termination codon) के रूप में दूसरे जीन के mRNA के अनुवाद के समय नहीं पढ़ा जा सकता।

टिप्पणी



चित्र क्र. 9.9: **Overlapping and included genes.**



चित्र क्र.9.10:
Overlapping of D and E genes in phage f x 174.

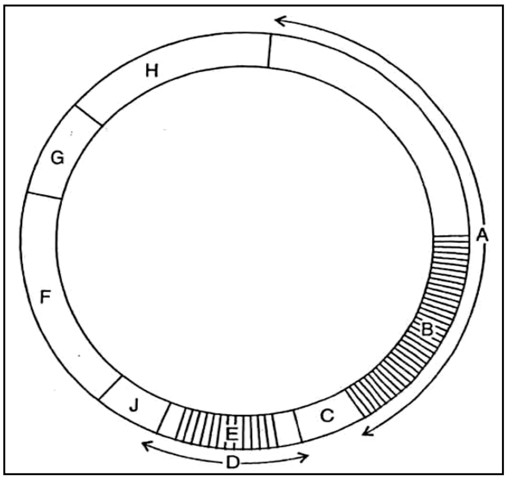
$\phi\times174$ में जीन्स D, E एवं J में से जीन D एक सामान्य प्रोटीन को तथा जीन E लायसिस (Lysis) के प्रोटीन को ओर जीन J एक अणु भाग को कोडित करते है। यह दर्शाया है कि जहाँ पर यह जीन्स स्थित होते है वहाँ पर अधिक स्थान उपलब्ध नहीं होता है। यह अनुमोदन करता है कि D एवं E जीन्स के बीच अतिव्याप्त (Overlap) होते है। अतिव्यापन A एवं B जीन्स के क्षेत्र में पाया जाता है और अतिव्यापन क्षेत्र मे उत्परिवर्तक (Mutant) स्थित होते है। अतिव्यापन क्षेत्र (Overlapping region) जीन्स A, C एवं J के प्रारम्भ में पाए जाते है जहाँ प्रत्येक प्रकरण में आरम्भिक कोडोन (Inititation codon) सम्बन्धित पूर्व कोडोन के अन्तस्थ कोडोन से अतिव्यापन करता है। DNA खण्ड जो D एवं E में अतिव्यापन को चित्र 4.12 में दर्शाया गया है।

उपर्युक्त उदाहरण के अलावा अतिव्याप्त जीन्स को ई. कोलाई (E. coli) के ट्रिप्टोफेन mRNA में भी पाया है। जीन्स का अतिव्यापन (Overlapping) अधिक जीवों के जीनोंम में पाए जाने के कारण यह पाया गया कि अतिव्यापन जीन्स की विधि आनुवंशिक पदार्थ (Genetic material) का अच्छे प्रकार सें उपयोग करना एक मितव्ययी (Economic device) होती है। यह विधि सामान्य रूप से पायी जाती है।

सैंगर व उसके साथियों (Sanger et al) ने 1976 में इस फेज के पूर्ण न्युक्लियोटाइड क्रमों का चित्रांकन किया। $\phi\times174$ DNA में 5,385 न्युक्लियोटाइड होती है। त्रिक् कोड (Triplet code) के आधार पर इस संख्या को लगभग 1,800 अमीनो अम्लों में कोडित होना चाहिए जिनका कुल भार 2,00,000 डाल्टन (Dalton) होना चाहिए किन्तु वास्तव में यह फेज 2,50,000 डाल्टन अणुभार वाले प्रोटीन बनाती है। फैज DNA जिसकी कोड क्षमता औसतन 5 से 6 सामान्य परिमाण वाले प्रोटीन बनाने की होनी चाहिए वह 9 प्रोटीन कोड करता है। जब DNA कें क्षार अनुक्रम एवं प्रोटीन के अमीनो अम्ल अनुक्रम की तुलना की गई तो पाया कि दो जगहों पर एक ही जीन दो प्रोटीन के लिए कोड करती है अतः दो जीन जिन्हे दो

टिप्पणी

प्रोटीन के लिए कोड करना चाहिए वे वास्तव में 4 प्रोटीन के लिए कोड करती है। सैंगर ने पाया कि जीन B (360 न्यूक्लियोटाइड) पूर्णतः जीन A (1536 न्युक्लियोटाइड) में निहित थी (Gene within gene) एवं जीन E (273 न्युक्लियोटाइड) पूर्णतः जीन D (1456 न्युक्लियोटाइड) में निहित थी। इन्ही जीन्स को ओवरलैपिंग जीन्स कहते है।



चित्र क्र. 9.11: Overlapping gene.

जीन B से बनने वाला प्रोटीन, जीन A से बनने वाले प्रोटीन से बिलकुल भिन्न होता है। इसी प्रकार जीन D व E से बनने वाले पोटीन भी भिन्न होते है। एक ही जीन से दो प्रोटीन बनने की प्रक्रिया को फ्रेम शिफ्ट रीडिंग (Frame shift reading) द्वारा समझाया गया। उदाहरण के लिए एक रीडिंग फ्रेम में G, AAG, TTA, ACA क्रमशः लाइसिन, ल्यूसिन व थियोनाइन के लिए कोड करते है। यदि इस फ्रेम को एक बिन्दु पहले से पढा जाए तो GGA, GTT, AAC, A- - जो ग्लूटेमिन, वैलिन व एस्पार्जिनिन के लिए कोड करता है। अतः एक जीन दो विभिन्न अनुक्रमों के लिए फ्रेम शिफ्ट (Overlapping code) के कारण कोडित होती है और दो पूर्णतः भिन्न प्रोटीन बनाती है।

(C) कूट जीन्स (Pseudo Genes)

बहुकोशिकीय जीवों (Multicellular organisms) में अनेक प्रकार के DNA क्रम (Sequences) पाए जाते हैं जोकि किसी उपयेाग के नहीं होते है। इसमें से कुछ क्रम क्रियात्मक/कार्यात्मक जीन्स की विकृत प्रतिलिपी होती है। इस कारण इनको कूट जीन्स कहते है। इन जीन्स में कम से कम जीन विनिमय की कम सम्भावना होती है। लेविस (Lewis, 1955) एवं ग्रीन (Green, 1963) ने समझा कि यह कूट जीन्स भिन्न प्रकार के उल्लेखनीय जीन्स होते है। जिनका स्वयं का कार्य होता है। पोन्टेकार्वो (Pontecartvo 1958) ने इन जीन्स को (कूट जीन्स) समान जीन्स के रूप में समझा जो कि समान या एक ही गुणसूत्र पर विभिन्न स्थानों पर स्थित होते है। कूटजीन्स संरचनात्मक एवं कार्यात्मक इकाई होती है और पुनर्संयोजन (Recombination) की अन्तः आनुवंशिक इकाई (Intragenic unit) होती है। उपर्युक्त कूट जीन्स का सबसे अच्छा उदाहरण ड्रोसोफिला (Drosophila) है।

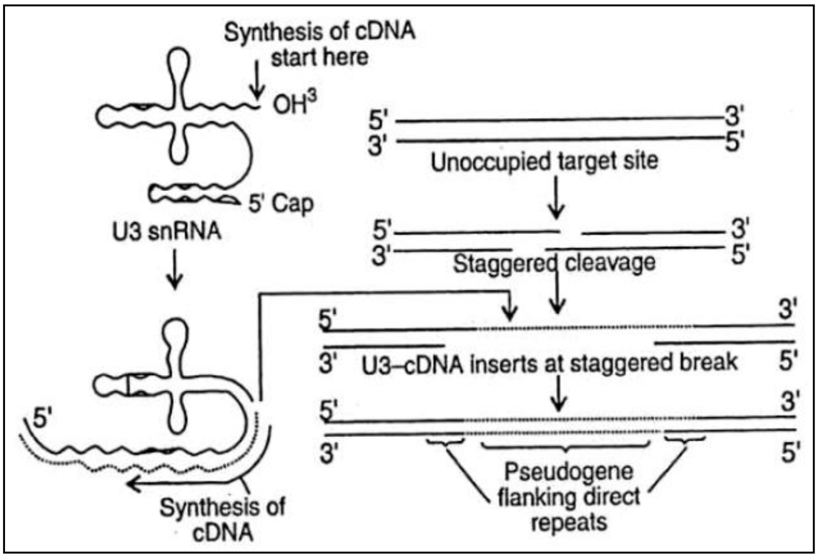


Fig. 9.12 A model for origin of Pseudogenes, in which cDNA (complementary DNA) is synthesized on snRNA (Small nuclear RNA) and is inserted in DNA, which undergoes staggered cleavage through restriction endonuclease activity.

(i) अधिक प्रमुख कूट जीन्स (Pseudogenes) जो कि ज्ञात है वह है $\alpha -$ ग्लोबिनकूट जीन (α –globin pseudogene) एवं (β –ग्लोाबिन कूट जीन (β – Globin pseudogene) । दो ग्लोबिन (Globin) में से प्रत्येक झुण्ड (Clusters) पाए जाते है। कूट अल्फा जीन (alpha gene) के सम्पूर्ण न्यूक्लियोटाइड क्रम (Nucleotide sequence) ज्ञात है, और यह दर्शाया गया है कि यह दोनो जीन्स अनुवाद के लिए सक्षम नहीं है, क्योंकि इनके आरम्भिक कोडोन में उत्परिवर्तन (Mutation) होते है और उनकी लम्बाई में फ्रेम शिफ्ट उत्परिवर्तन (Frame Shift mutation) पाया जाता है।

(ii) चूहे (Mouse) में दो अल्फा ग्लोबिन कूट जीन्स (Pseudogene) होते है। इसमें से एक $a\psi 3$ अन्य कूट जीन्स से बिल्कुल भिन्न होता है, क्योंकि इससे कोई इण्ट्रॉन (Introns) नहीं होता है, जबकि कार्यात्मक a –ग्लोबिन जीन्स (globin genes) के साथ-साथ अन्य कूट जीन्स (Pseudogene) में इण्ट्रॉन्स पाया जाता है। कूट जीन का $a\psi 3$ mRNA का उत्क्रमित अनुलेखन होता है जोकि उत्क्रमित ट्रान्सक्रिप्टेज एन्जाइम के द्वारा उत्पन्न होता है।

(iii) U snRNA कूट जीन्स– मनुष्य मे कूट जीन्स U sn RNA की श्रृंखला मे U_1, U_2, U_3 SN RNA जीन्स जो कि न्युक्लिक अम्ल के क्रम के संयोजन (Splicing) में निवेशित होते है।

(iv) ड्रोसोफिला (Drosophila) में हिस्टोन कूट जीन्स– (Histone pseudogene) की खोज हुई।

(v) मानव जीनोम (Human genome) में अन्य क्रम पाए जाते है जो कि Alu कुल के वितरित पुनरावृत्ति तत्व (Dispersed repetitive element) कहलाते है जिनकी 3,00,000 प्रतिलिपियाँ अगुणित मान जीनोम में पायी जाती है। प्रत्येक

टिप्पणी

क्रम में 300 क्षार लम्बी होती है और RNA पॉलिमरेज–II की अपेक्षा RNA पॉलिमरेज–III के द्वारा अनुलेखित होती है।

कूट जीन्स (Pseudogene) के कुछ लक्षण इनकी उत्पत्ति के बारे में प्रकाश डालते है। इनके लक्षण निम्नलिखित है–

1. अधिकांश कूट जीन्स (Pseudogene) की संख्या अपने जीन्स की संख्या की अपेक्षा अधिक होती है इस कारण यह पुनरावृत्ति (Repetitive) क्रम से होते है।
2. अधिकांश कूट जीन्स के पार्श्व में छोटे पुनरावृत्त छोटे प्रत्यक्ष 6-21 क्षारीय लम्बे से सम्बन्धित होते है। इस प्रकार के कूट जीन्स (Pseudogene) निम्नलिखित विधियों के द्वारा उत्पन्न होते है–
   (i) प्रथम सम्भावना यह होती है कि mRNA या snRNA, DNA में अन्तर्निहित होते है या रोटरोवायरस RNA से अन्तर्निहित होते है।
   (ii) दूसरी सम्भावना यह है कि mRNA अनुलेखन (Transcript) या snRNA cDNA के रूप मे संश्लेषित होते है, जो कि बाद में अन्तर्निहित होते है।

अतिव्यापन जीन्स (Overlapping genes) विभक्त जीन्स (Split genes) की खोज के पश्चात् जीन की संकल्पना को वर्तमान समय मे अल्ट्रा माडर्न जीन की संकल्पना कहा जाता है। अतिव्याप्त जीन्स की एवं विभक्त जीन्स की उपस्थिति के कारण एक ही न्युक्लियोटाइड (Nucleotide) के क्रम, दो पॉलिपेप्टाइड्स (Polypeptides) को कोडित करते है। इस अल्ट्रा मॉडर्न जीन की संकल्पना (Ultra modern gene concept) के अनुसार–

(i) जीन की स्पष्ट संरचना होती है।
(ii) दो जीन्स आपस में कभी भी अतिव्याप्त (Overlap) नही होते है, बल्कि एक-दूसरे में अन्तर्निहित होते है। (iii) एक जीन विभक्त हो सकता है या टूट सकता है अर्थात् न्यूक्लियोटाइड (Nucleotide) का क्रम सतत/निरन्तर नहीं होता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. Split genes पाये जाते है–
   (अ) प्रॉकॅरियोट में (ब) यूकैरियोट में
   (स) दोनो (द) किसी में नहीं
2. ऐसे जीन्स जिनका अनुलेखन नहीं होता है, वे कहलाते है–
   (अ) Split gene (ब) Overlapping gene
   (स) Pseudogenes (द) Criptive gene

3. Split gene की खोज किसने की थी?
   (अ) P. Chambor
   (ब) P. Leader
   (स) Philip Sharp व Rechard Robertson
   (द) I. B. David व N. Davison
4. एक जीन से एक लंबा मैसेंजर RNA बनता है परन्तु यह अनुवाद के पूर्व छोटा हो जाता है। यह निर्मित होगा–
   (अ) कूट जीन से
   (ब) नानसेन्स जीन से (Nonsense gene)
   (स) ओवरलैपिंग जीन्स
   (द) स्टिलट जीन से
5. एक जीन एक एन्जाइम सिद्धांत को किस वैज्ञानिक ने सर्वप्रथम प्रतिपादित किया था –
   (अ) बीडल एवं टाटम
   (ब) निरेनबर्ग एवं मूलर
   (स) वाटसन एवं क्रिक
   (द) कोई नही
6. जेनेटिक्स शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम किस वैज्ञानिक ने किया –
   (अ) मेण्डल (ब) मार्टिन
   (स) बेटसन (द) विलकिन्स

9.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (अ)
2. (स)
3. (स)
4. (द)
5. (अ)
6. (स)

9.4 सारांश (Summary)

टिप्पणी

उपरोक्त संपूर्ण वर्णन से स्पष्ट है कि split/Overlapping and Pseudogens भी महत्वपूर्ण जीन्स है जो DNA-Recombinant–Technology, Molecular biology को समझाने में सहायक सिद्ध होती है।

9.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- Split genes– जो अर्थपूर्ण mRNA नही बनाते ऐसे जीन को Split genes कहते है।
- Overlapping genes– उन DNA खण्ड वाली जीनो से है जो अलग–2 समय पर दो या दो से अधिक जीनो का भाग बन जाते है।
- Pseudogenes– ऐसे DNA अभिक्रम जो mRNA से रिवर्स ट्रान्सक्रिप्शन द्वारा बनते है, Pseudogenes कहलाते है।

9.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. खण्डित जीन एवं अतिव्यापी जीन पर टिप्पणी लिखो।
2. इण्ट्रॉन तथा एक्सॉन की परिकल्पना की विवेचना कीजिए।
3. निम्नलिखित पर टिप्पणी लिखो–
   (i) ओवरलैपिंग जीन
   (ii) स्यूडोजीन्स
   (iii) एक्सॉन
   (iv) क्रिएटिव जीन
   (v) जीन के प्रकार
   (vi) हेक्सान जीन
4. सैंगर का न्यूक्लियोटाइड क्रम के चित्रांकन का वर्णन कीजिए।
5. विभक्त जीन का R-कुण्डल मानचित्रण का वर्णन कीजिए।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Question)

1. जीन क्या है? विभिन्न प्रकार के जीन्स का वर्णन कीजिए।
2. Pseudogene की परिभाषित करते हुए उदाहरण सहित विस्तार से वर्णन कीजिए।

3. ओवरलैपिंग जीन एवं स्पिल्ट जीन का उदाहरण सहित वर्णन कीजिए।
4. स्युडोजीन्स, ओवरलैपिंग एवं स्प्लिट जीन का उदाहरण सहित वर्णन कीजिए।
5. बैरल व गिलियन $\phi \times 174$ विषाणु पर प्रयोग को समझाइये।
6. जीन से आप क्या समझते है? विभिन्न प्रकार के जीनों पर संक्षिप्त निबंध लिखिये।

9.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

इकाई 3

टिप्पणी

अध्याय 10 सहलग्नता तथा क्रॉसिंग ओवर– प्रकार तथा महत्व (Linkage and crossing Over: Types and Significance)

संरचना (Structure)

10.0 परिचय
10.1 उद्देश्य
10.2 जीन सहलग्नता
10.2.1 सहलग्नता के प्रकार
10.2.2 सहलग्नता सम्बन्धी सिध्दान्त
10.2.3 सहलग्नता का महत्व
10.2.4 सहलग्नता का अर्थ
10.2.5 जीन सहलग्नता के उदाहरण
10.2.6 जीन विनिमय के प्रकार
10.2.7 जीन विनिमय की आवृत्ति को प्रभावित करने वाले कारक
10.2.8 जीन विनिमय का महत्व
10.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
10.4 सारांश
10.5 मुख्य शब्दावली
10.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
10.7 सहायक पाठ्य सामग्री

10.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

मेण्डल के स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम से स्पष्ट हो गया कि किसी जीव में पाये जाने वाले विभिन्न जीन्स अगली पीढी में स्वतंत्र रूप से आते है। इन खोजो तथा प्रेक्षणों के बाद पादपों एवं जन्तुओ पर संकरण संबंधी प्रयोग जारी रहे। इनके अनेक परिणाम ऐसे प्राप्त हुए जो स्वतंत्र अपव्यूहन नियम के विरूद्ध जाते थे। मेण्डल भाग्यशाली थे कि उनके द्वारा चुने गये सात विपर्यायी लक्षणों को निर्धारित करने वाले कारक वैसे तो अलग–2 गुणसूत्रों पर स्थित थे अथवा एक गुणसूत्र पर इस प्रकार स्थित थे कि उनके बीच सहलग्नता अनुपस्थित थी। वंशागति के गुणसूत्रीय सिध्दांत से यह भी स्पष्ट हुआ कि जीन्स गुणसत्र पर पाये जाते है।

ड्रोसोफिला मेलानोगॅस्टर (Drosophila Melanogaster) नामक मक्खी पर किये गये प्रयोगों एवं प्राप्त निष्कर्षो के आधार पर सटन एवं उनके सहयोगियों (Sutton et, al 1903) ने निष्कर्ष निकाला कि एक गुणसूत्र पर अनेक जीन्स पाये जाते है। ये सभी जीन्स एक ही साथ संतानों में पाये जाते है। इस प्रवृत्ति को

सहलग्नता कहते है। सहलग्नता को निम्नानुसार परिभाषित किया जा सकता है, एक ही गुणसूत्र पर पाये जाने वाले जीन्स की वह प्रवृत्ति जिसके कारण वह समूह में एक पीढी से दूसरी पीढी में जाना चाहते है अथवा साथ रहना चाहते है, सहलग्नता कहलाती है। (The Tendency of genes located on the same chromosome to remain together and inherit in block, from generation to generation is called linkages) ऐसे जीन्स, सहलग्न जीन्स कहलाते है।

10.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढने के बाद आप–

- जीन सहलग्नता
- सहलग्नता के प्रकार
- सहलग्नता से संबधित सिद्धांत
- जीन विनिमय
- जीन विनिमय का महत्व

इन विषयों का विस्तृत रुप से अध्ययन कर सकते है।

10.2 जीन सहलग्नता (Gene Linkage)

किसी भी एक व्यक्तिगत प्राणी में जीन्स (Genes) की संख्या अत्यधिक होती है, लेकिन अधिकतर प्राणियों में गुणसूत्रों (Chromosomes) की संख्या 3 या 4 दर्जन से अधिक नहीं होती, इससे कम ही संख्या होती है। प्रत्येक गुणसूत्र पर अनेक जीन्स (Genes) होते हैं तथा इस तरह गुणसूत्रों की संख्या से जीन्स की संख्या कहीं अधिक होती है, लेकिन उन विषम लक्षणों (Allele genes) के जोडो की संख्या, जिनका स्वतंत्र अपव्यूहन होता है, समजात गुणसूत्रों (Homologous Chromosomes) के जोडों की संख्या से अधिक नहीं हो सकती, यह साथ–साथ वंशानुगत होते है, क्योंकि अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) में वह बिना ऐच्छिक अपव्यूहन (Assortment) के अवसर के एक ही युग्मक (Gamete) में पहुँच जायेंगे।

वंशानुगति संचरण में कुछ विशिष्ट जीन्स एक साथ रहने की इस प्रवृत्ति को जीन सहलग्नता (Gene Linkage) कहते है।

या

जीन्स (Genes) द्वारा एक साथ वंशानुगत होने तथा सन्तति में अपने पैतृक संयोग को बनाये रखने के प्रक्रम को जीन सहलग्नता (Gene Linkage) कहते है।

टी. एच. मॉर्गन (T.H. Morgan, 1911) ने दर्शाया कि जो आनुवंशक (Genes) एक ही गुणसूत्र (Chromosomes) पर स्थित होते है, उन्ही के कारण सहलग्नता (Linkage) प्रदर्शित होती है और इसकी दृढता गुणसूत्र (Chromosomes) मे आनुवंशक (Genes) की दूरी पर निर्भर होती है, लेकिन मॉर्गन

के पूर्व भी सट्टन (Suttan, 1903) एवं बेंटसन एवं पुन्नेट (Bateson and Punnet, 1906) ने कुछ सहलग्नता (Linkage) की विधि के बारे में आभास दिया। मैण्डल (Mendel) ने सहलग्नता विधि को नहीं पहचान पाया था, लेकिन भाग्यवश सात जोडे कारक या युग्म विकल्प जो कि उसने मटर में अध्ययन किया था। विभिन्न सात जोडे गुणसूत्रों (Chromosomes) पर स्थित थे।

वह जीन्स जो एक ही गुणसूत्र (Chromosomes) पर स्थित होते हैं तथा एक ही साथ वंशानुगत होते हैं उनको सहलग्न जीन (Linked genes) तथा इस जीन्स से सम्बन्धित लक्षणों को जो इनके साथ वंशानुगत होते है सहलग्न लक्षण (Linked characters) कहते है। समस्त जीन्स जो एक ही गुणसूत्र पर स्थित होते हैं सहलग्न समूह (Linked groups) बनाते है। सहलग्न समूहों की संख्या गुणसूत्र युग्मों (Pairs) के बराबर या समान होती है। उदाहरण– मनुष्य में 23, मटर (Pea) मे 7, मेढक में 13 तथा ड्रोसोफिला में 4 सहलग्न समूह होते हैं किसी भी जाति (स्पीसीज– Species) में इन सहलग्न समूहो की संख्या गुणसूत्रों के जोडों से अधिक नहीं हो सकती है। इसी कारण मैण्डल अपने तीसरे नियम का प्रतिपादन कर सका, क्येांकि संयोग से वह उन्हीं जीन्स को देख रहा था जो एक ही गुणसूत्र में सहलग्न नहीं थें, इस तरह उसने जीन्स के स्वतंत्र अपव्यूहन के सिध्दान्त की खोज की, अब यह ज्ञात है कि अनेक लक्षणों के साथ-साथ वंशानुगत होने की प्रवृत्ति होती है, क्योंकि जीन सहलग्न है।

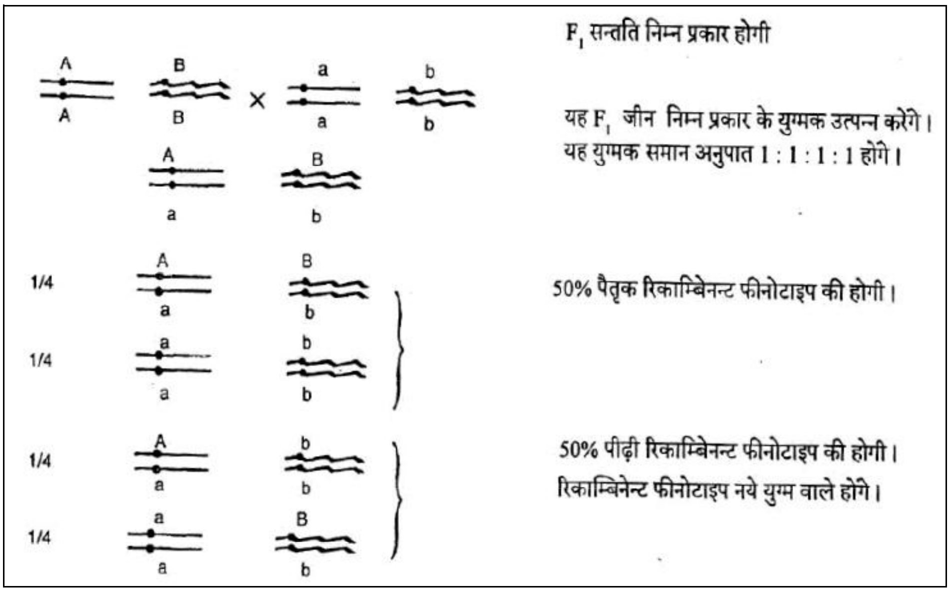
मेंडल (Mendal) के नियमों का पुनरान्वेषण (Rediscovery) होने के बाद जीव वैज्ञानिकों द्वारा पौधों एवं जन्तुओं पर कई प्रयोग किये गए। इन प्रयोगों से जो परिणाम प्राप्त हुए वे मेंडल के स्वतंत्र अपव्यूहन (Independent assortment) के विपरीत थे। मेंडल के प्रयोगों मे स्वतंत्र अपव्यूहन इसलिए संभव हो सका कि उसके द्वारा लिये गये 7 लक्षणों की जीन्स अलग-अलग गुणसूत्रों पर स्थित थी। अर्धसूत्री विभाजन के विस्तृत अध्ययन पर ज्ञात होता है कि असमजात (Non-homologous) गुणसूत्रों का अपव्यूहन स्वतंत्र होता है। स्वतंत्र अपव्यूहन के सिध्दान्त पर द्विसंकर (Dihybrid) संकरण में F_2 संतति का अनुपात 9 :3:3:1 तथा परीक्षार्थ संकरण (Test cross) का अनुपात 1:1:1:1 होता है।

उदाहरण 1. विभिन्न गुणसूत्रों पर स्थित का अपव्यूहन स्वतंत्र होता है तथा परीक्षार्थ संकरण (Test Crosss) 1:1:1:1 होता है, जो कि निम्न प्रकार हैः

पैतृक जीनोटाइप : (Perental genotype)	AA BB x aa bb ↓ ↓
पैतृक युग्मक (Perental gamete)	AB ab
F_1 पीढ़ी या F_1 जीनोटाइप	AaBb
परीक्षार्थ संकरण (Test cross)—	Aa Bb x aa bb
युग्मक (gamete)	(AB) (Ab) (aB) (ab) (ab)

इन संकरणों को निम्न प्रकार से रेखांकित किया जा सकता हैः

टिप्पणी



उदाहरण 2. सहलग्न जीन का स्वतंत्र अपव्यूहन नहीं होता, लेकिन वह साथ-साथ संमान संयुग्मन (Combination) के साथ रहते है जैसा संयुग्मन पैतृक जीवों में पाया जाता है। निम्न चित्र में रेखा के बायी और के जीन्स एक गुणसूत्र पर होंगे और जो दायी ओर होंगे वह समजात गुणसूत्र पर होंगे।

	पैतृक जीनोटाइप	AA/BB × ab/ab
		↓ ↓
P_1	पैतृक युग्मक	AB ab
F_1	पीढ़ी या F_1 जीनोटाइप	AB/ab
	परीक्षार्थ संकरण (Test Cross)	AB/ab × ab/ab
	युग्मक (Gametes)	(AB) (ab) (ab)
F_2	पीढ़ी/जीनोटाइप $\frac{1}{2}$ AB/ab : $\frac{1}{2}$ ab/ab or 1:1	

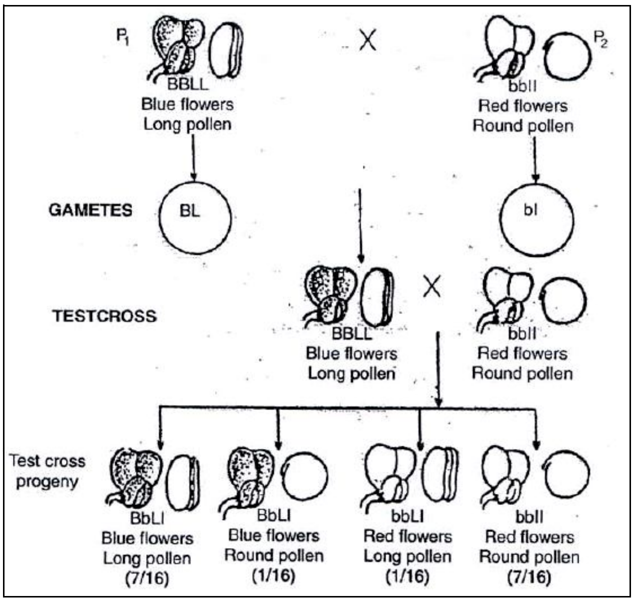
परीक्षार्थी संकरण में 1:1:1:1 अनुपात जीव सहलग्नता का प्रमाण है।

सहलग्नता को स्पष्ट करने के लिए बेटसन एवं पुन्नेट (Bateson and Punnet, 1906) एक प्रयोग के द्वारा इस निष्कर्ष पर पहुँचे कि नीले पुष्प तथा लम्बे लक्षण वाले मटर के पोधों को लाल पुष्प एवं गोल लक्षण वाले मटर के पौधे से संकरण (Cross) कराने पर द्वितीय पीढी (IInd Filal generation) में मेण्डल के स्वतंत्र संव्यूहन के नियम के अनुसार 9 : 3 : 3 : 1 अनुपात वाले सन्तति पौधे मिलने चाहिए थे, परन्तु ऐसा नहीं हुआ अपितु सन्तति पौधों में 14 : 1 : 1: 3.5 का अनुपात प्राप्त होता है अर्थात् नीले रंग एवं गोल परागकण तथा लाल रंग लम्बे परागकण दोनों का पुनर्गठन (Recombination) बहुत कम होता है। इनमें पैतृक संयोग की संतति के संयोगों से सात गुना है। अतः मेण्डक का स्वतंत्र संव्यूहन का नियम (Law of independent assortment) इस संकरण में प्रयोग में नही आता।

टिप्पणी

पैतृक (Parents)	नीले लम्बें (Blue, long) BBLL ↓	×	लाल गोल (Red, round) RRrr ↓
P_1 युग्मक	BL		Rr
F_1		BRLr नीला, लम्बा	
परीक्षण क्रॉस (Test cross)	F_1 Blue long नीला, लम्बा BRLr	×	P_1 लाल, गोल (Red, round) RRrr
परीक्षण क्रॉस संतति (Test cross progency)	$\frac{7}{16}$ नीला लम्बा (BRLr)	:	$\frac{1}{16}$ नीला, गोल (BRrr)
	$\frac{1}{16}$ लाल लम्बा (RRbr)	:	$\frac{7}{16}$ लाल, गोल (RRrr)
	या		
		7:1:1:7	

7 : 1 : 1: 7 परीक्षण क्रॉस अनुपात पूर्णतः दर्शाता है कि प्रभावी युग्म विकल्पी में एक प्रवृत्ति थी कि वह साथ रहे।



चित्र क्र.10.1: Results of F_2 generation, when blue colour and tallness character is present in gametic stage in parental plants.

उन्होंने पैतृक संयोगों के इस आधिक्य का ध्यान रखते हुए निष्कर्ष निकाला कि पैतृक पौधे से आनेवाले समस्त गुणों के युग्म-विकल्पियों (Alleles) में एक साथ ही युग्मकों में आने की प्रवृत्ति होती है तथा ये एक साथ नयी पीढियों में वंशानुगत होते है। इस प्रकार दो भिन्न-भिन्न पैतृक पौधों से आने वाले गुणों के युग्म-विकल्पियों (Alleles) की प्रवृत्ति अलग-अलग युग्मकों में पहुँचने की होती है। इस प्रकार ये नयी पीढियों में स्वतंत्र रूप से अलग-अलग वंशानुगत होते है।

इस प्रकार बेटसन तथा पुन्नेट ने पैतृक पौधों से प्राप्त समस्त गुणों के युग्म-विकल्पियों के एक साथ युग्मक में आने की प्रवृत्ति को सहलग्नता (Coupling of Linkage) कहा तथा विभिन्न पैतृक पौधों से आने वाले गुणों के युग्म-विकल्पियों

को अलग-अलग युग्मकों (Gametes) में पहुँचने की क्रिया को विलग्नता (Repulsion) कहा।

बेटसन एवं पुन्नेट सहलग्नता एवं विलग्नता (Coupling and repulsion) के वास्तविक कारणों को नहीं जानते है, लेकिन वैज्ञानिक मॉर्गन 1910 में ड्रोसोफिला पर प्रयोग कर पाया कि सहलग्नता या विलग्नता पूर्ण नहीं थी। उसने दर्शाया कि सहलग्नता या विलग्नता अवस्था में दो आनुवंशक पाये जाते है जो कि एक समान गुणसूत्र में पाये जाते हैं (सहलग्नता) या दो समजात गुणसूत्रों (विलग्नता) पर पाये जाते हैं। यह आनुवंशक, सहलग्न आनुवंशक (Linked genes) सहलग्न की आनुवंशिकता की विधि को जीन सहलग्नता (Gene Linkage) कहते है।

यदि सामान्य रूप से स्वतंत्र अपव्यूहन होता है तब एक परीक्षार्थ संकरण में 1 : 1 : 1 : 1 का अनुपात मिलता है। लेकिन 7 : 1 : 1 : 7 का अनुपात प्राप्त होने पर स्पष्ट रूप से यह दर्शाता है कि प्रभावी युग्मविकल्पियों में साथ-साथ रहने की प्रवृत्ति थी। इसी प्रकार अप्रभावी युग्मविकल्पियों (Recessive alleles) में भी देखा गया। इनके विलगन को बेटसन एवं पुन्नेट ने युग्मक सहलग्नता (Gametic coupling) कहा। इसी प्रकार यह देखा गया कि जब इस प्रकार के दो प्रभावी या अप्रभावी (dominant or recessive) युग्मविकल्पी जब दो विभिन्न प्रकार के पैतृकों (Parents) से आते है, तब वह पृथक् होते है, इसको विलग्न (Repulsion) कहा गया। बेटसन एवं पुन्नेट (Bateson and Punnet) के इस विलग्न विधि को समझाने के लिए निम्न चित्र (1.2) में दर्शाये गये परीक्षार्थ संकरण (Test cross) को ध्यान में रखना चाहिए।

10.2.1 सहलग्नता के प्रकार (Kinds of Linkage)

सहलग्न जीन्स (Linked genes) के नये संयोगों (Combination) की उपस्थिति या अनुपस्थिति तथा सहलग्नता की यथार्थता के आधार पर टी.एस. मॉर्गन एवं सहयोगियों (T.H. Morgan and Coworkers) ने ड्रोसोफिला (Drosophila) एवं अन्य जीवों में अन्वेषणों के पश्चात् दो प्रकार की सहलग्नता पाई गईः

(i) पूर्ण सहलग्नता (Complete linkage)

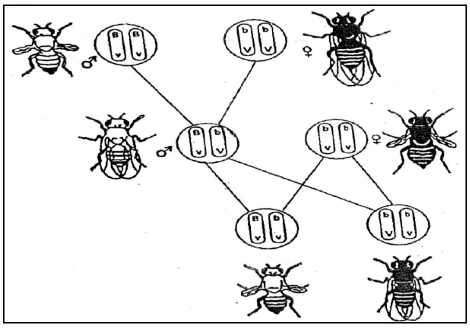
(ii) अपूर्ण सहलग्नता (Incomplete linkage)

(i) पूर्ण सहलग्नता (Complete linkage)– जब सहलग्न जीन्स दो या उससे अधिक पीढियों (Generation) तक अपने जनकीय संयोग में ही वंशानुगत होते हैं तो इस स्थिति को पूर्ण सहलग्नता कहते हैं। यह विधि केवल उन्ही स्थितियों में पायी जाती हैं जब सहलग्न जीन्स बहुत ही समीप स्थित होते है। इस अवस्था में जीन्स पृथक् होकर नये संयोग जोडे नहीं बना सकते या इनके पृथक् होने की संभावनाएँ कम होती है। उदाहरण– नर ड्रोसेफिला मक्खी। यह स्थिति बहुत कम पायी जाती है। यह प्रमुख रूप से जीन संयोजन (Gene combination) में जो कि किसी भी गुणसूत्र में पाये जाते हैं विलग्न नहीं होने के कारण होती है।

टिप्पणी

अथवा इस सहलग्नता की वंशागति किसी भी गुणसूत्र पर स्थित जीन युग्मों/संयोजनों के बिना टूटे ही होती सहलग्नता है।

ड्रोसेफिला में पूर्ण सहलग्नता (Complete linkage in Drosophila)– इसमें एक काला जो कि साधारण भूरे रंग (Normal grey) से गहरी भूरी शरीर की ड्रोसेफिला (BBVV) तथा दूसरी नाममात्र अप्रभावी उत्परिवर्ती (recessive mutant) अवशेषी पंख वाली ड्रोसेफिला (bbvv) थी। जब इन उत्परिवर्तियों (Mutants) को साधारण ड्रोसेफिला (Normal Drosophila) से परस्पर जनन कराया, तब F_1 पीढी मे 3 :1 का अनुपात प्राप्त होता है।



चित्र क्र.10.2: **Cross in Drosophila complete linkage.**

यदि शुद्ध लम्बे पंखो वाली काली (Pure long winged black) व शुद्ध भूरे शरीर नाममात्र के पंख (Pure grey vestigial wings) वाली दो ड्रोसेफिला के बीच परस्पर जनन कराया जाये तब F_1 पीढी में साधारण जनद (Normal offspring) उत्पन्न होते है, क्योंकि इनमें आये अन्य आनुवंशिको (genes) की अपेक्षा साधारण जीन्स (Normal genes) की मात्रा अधिक होती है। जब तक साधारण संकरों (hybrid) से प्राप्त हुई मादा को किसी द्विप्रभावी (Dobule recessive) से उल्टा परस्पर जनन (Back cross) कराया जाता है, तब प्राप्त जनकों (Offsprings) का अनुपात अन्य साधारण प्रयोगों के समान 1 : 1: 1: 1 का अनुपात होता है।

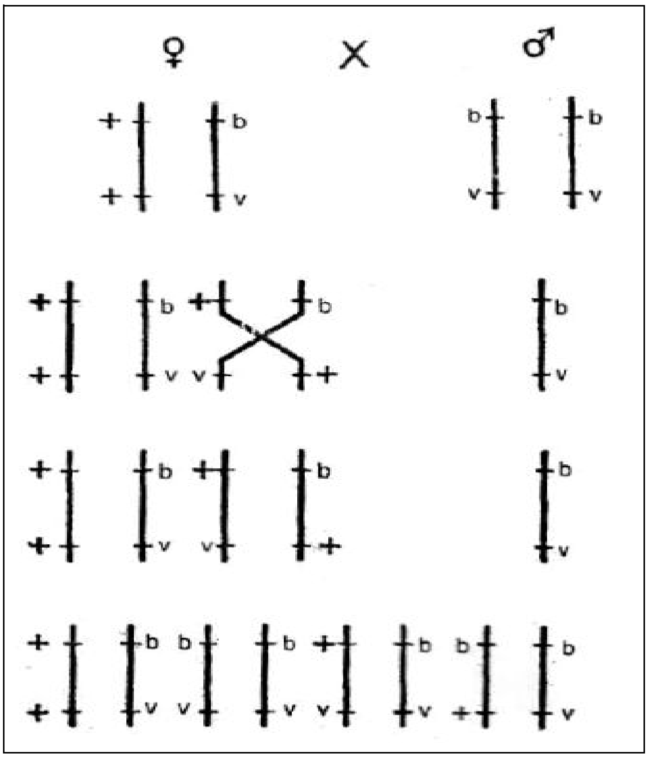
उपर्युक्त वर्णन एवं चित्र 1.2 से यह स्पष्ट हो जाता है कि इस प्रकार से प्राप्त जनकों (offsprings) का अनुपात लगभग समान या बराबर है। इन दो संयोजनो/युग्मों (Combinations) में लगभग समान संख्या में पैतृकों/जनकों (Ground parents) के लक्षण पाये जाते है, और यही लक्षण अन्य दो नये संयोजनों/युग्मों (Combinations) में भी है, लेकिन दोनो युग्मों में एक अन्तर है कि पुराने संयोजनों/युग्मों (Old combinations) मे ये लक्षण अधिक संख्या में यानि 83% हैं, जबकि नये संयोजनों/युग्मों (New combinations) में केवल 17% है। लेकिन मेंडल के स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम (Law of Independent Assortment) के अनुसार यह अनुपात संयोजनों/युग्मों में बराबर होना चाहिए। मार्गन (Morgan) ने इसे स्पष्ट कर दिया कि प्राप्त अनुपात वास्तविक रूप में उन जीन्स के कारण आया जो कि काले (Black) व अवशेषी (Vestigeal) गुणों के लिए उसी गुणसूत्र (Chromosomes) में उपस्थित थे, या दूसरे शब्दों में आनुवंशक/जीन्स एक-दूसरे से सहलग्न (Linked) थे। अतः यह पूर्णतया स्पष्ट है

टिप्पणी

कि जीन्स के ये जोडे Bb, aVv स्वतंत्र रूप से पृथक हीं किये गये। इस कारण नये संयोजनों/युग्मों (Combination) की अपेक्षा (17%) ये पुराने संयोजनों/युग्मों या जनक युग्मों (Parental combinations) में ये (83%) अधिक आते है।

2. अपूर्ण सहलग्नता (Incomplete linkage)– इस प्रकार की सहलग्नता तब ही पायी जाती है जब सहलग्न जीन्स युग्मक बनते समय गुणसूत्रों (Chromosomes) के टूटने के कारण पृथक हो जाते हैं एवं इन टुकडों के विनिमय (Exchange) के कारण नये संयोग बनकर युग्मकों मे आते है। इस स्थिति को अपूर्ण सहलग्नता कहते है। इस प्रकार की स्थिति के उदाहरण सभी जीवों में प्राप्त होते है।

उदाहरण– अपूर्ण सहलग्नता ड्रोसोफिला में पायी जाती है। इसके अतिरिक्त टमाटर (Tomato), मक्का (Maize), मटर (Pea) चूहे (Rats) मनुष्य (Man) एवं मुर्गिया (Hens) आदि में पायी जाती है।



चित्र क्र.10.3: Diagram showing incomplete linkage in linked genes for body colour and wing shape in Drosophila b= black body, v= vestigial wings, + = gray body and + = long wings.

अपूर्ण सहलग्नता ड्रोसोफिला में (Incomplete linkage in Drosophila) – जंगली ड्रोसोफिला में स्लेटी शरीर एवं लम्बे पंख (b^+v^+/b^+v^+) लेकिन युग्मविकल्पी स्लेटी b^+ एवं लम्बी v^+ उत्परिवर्तित युग्मविकल्पी काले b एवं अवशेषी v पर प्रभावी होती है। जब स्लेटी लम्बी मक्खी (b^+v^+/b^+v^+) काले शरीर एवं अवशेषी पंख वाली

टिप्पणी

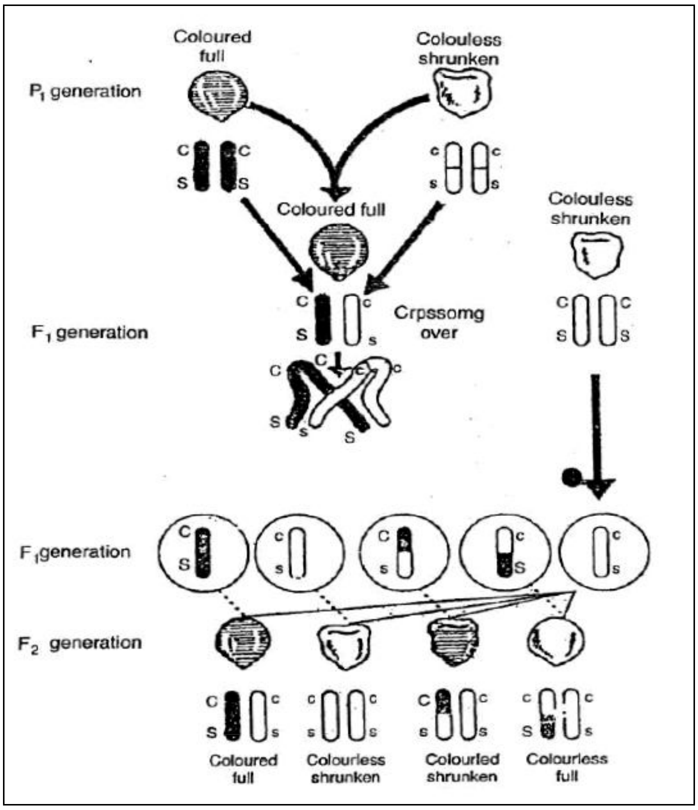
मक्खी (bv/bv) से जब मैथुन करती है तब F_1 सन्तति में विषमयुग्मयी स्लेटी लम्बे एवं फीनोटाइप (Phenotype) एवं b+v+/bv जीनोटाइप (Genotype) में पाये जाते हैं। F_1 युग्मयुग्मयी (b+v+/bv) जब दोहरे अप्रभावी पैतृक (bv/bv) से मैथुन करते हैं तब 1 :1 अनुपात में फीनोटाइप दो वर्गो की अपेक्षा फीनोटाइप के चार वर्गों में होते हैं। उदाहरण–

पैतृक	:	स्लेटी लम्बे $b^+ v^+ /b^+ v^+$	×	काला अवशेषी bv/bv
F_1	:	स्लेटी लम्बा $b^+ v^+ /bv$		
परीक्षण क्रॉस	:	F_1 स्लेटी लम्बे × काले अवशेषी b^+v^+/bv bv/bv		

परीक्षण क्रॉस अनुपात :

b^+v^+/bv	b^+v/bv	bv^+/bv	bv/bv
स्लेटी लम्बे	स्लेटी अवशेषी	काले लम्बे	काले अवशेषी
41.5%	8.5%	8.5%	41.5%

इस उदाहरण के परिणाम स्पष्ट रूप से यह दर्शाते हैं कि जनकों के संयोजन/युग्म भूरे लम्बे एवं काले अवशेषी, वह होते हैं जो कि पूर्ण सहलग्नता से प्राप्त होते हैं और 83% में प्राप्त होते हैं। लेकिन दूसरे भूरे अवशेषी एवं काले लम्बे नये संयोजन/युग्म होते हैं और 17% स्थिति में प्राप्त होते है। 17% दशा में पुनर्योजन होता है।



चित्र क्र.10.4: **Incomplete linkage and crossing over in maize**

मक्का में अपूर्ण सहलग्नता (Incomplete Linkage in Maize)

हटचिन्सन (Hutchinson) ने मक्का (Maize) की दो किस्मों (Varieties) जिसमें (i) साधारण रंग एवं भरा हुआ बीज (Normal, colourful seed) एवं (ii) दूसरी रंगहीन एवं संकुचित बीज (colourless shrunken seed) के बीच परस्पर जनन (cross) कराया और यह दर्शाया कि रंग-जीन (Colour-gene) 'C' रंगहीन जीन (Colourless gene)'c' को और साधारण या पूर्ण आकार (Complete shape) जीन 'S' संकुचित आकार (Shrunken shape) जीन 's' को लुप्त कर लेता है। इसमें दोनों किस्मों CCSS व ccss की F_1 का परिणाम CS/cs की संरचना का संकर/हाइब्रिड (hybrid) होता है।

यदि F_1 के संकर (hybrid) में इनके जीन्स को स्वतंत्र रूप से पृथक कर दिया जाये, तब इसमे समजीवी पौधों (Genotype) की संरचना CS/cs प्राप्त होती है। इन पौधों से चार प्रकार – CS, cS, Cs, cs के युग्मक (Gametes) उत्पन्न होते हैं। इन युग्मकों (gametes) की संख्या भी समान होती है। जब इन युग्मकों (Gametes) को द्विअप्रभावी (Double recessive) के युग्मक cs के साथ परस्पर जनन कराया जाता है तब निम्नलिखित परिणाम होते है

जनक (Parents) रंगीन, भरे × रंगहीन, संकुचित
CS/CS cs/cs

F_1 : रंगीन, भरे (Coloured, full)
(CS/cs)

परीक्षार्थ संकरण (Test cross) : F_1 रंगीन, भरे रंगहीन, संकुचित
CS/cs cs/cs

परीक्षार्थ संकरण के परिणाम :रंगीन, भरे; रंगीन संकुचित रंगहीन, भरे रंगहीन संकुचित
(Test Cross results) CS/CS Cs/cs CS/cs CS/CS
48% 2% 2% 48%

क्र. संख्या	दृश्य रूप (Phenotype)	जीनी संरचना (Genotype)	बीजों की संख्या (Number of seeds)
1.	रंगयुक्त एवं पूर्ण (Coloured and full)	CScs	4032
2.	रंगहीन एव संकुचित (Colourless and Shrunken)	cscs	4035 — 96.4%
3.	रंगयुक्त एवं संकुचित (Coloured and Shrunken)	Cscs	149
4.	रंगहीन एवं पूर्ण (Colourless and full)	cScs	152 — 3.6%

उपर्युक्त परिणामों से यह स्पष्ट हो जाता है कि रंगयुक्त पूर्ण (Coloured full) एवं रंगहीन संकुचित (Colourless Shrunken) बीजों (Seeds) की संख्या, रंगयुक्त संकुचित (Coloured Shrunken) व रंगहीन पूर्ण (Colourless full) बीजों की अपेक्षा बहुत अधिक है।

जनक युग्म (Parents combination)	:	रंगयुक्त पूर्ण (CS)	=	4032
	:	रंगहीन संकुचित (Cs)	=	4035
योग	=	8067		
पुर्नसंयोजन/पुर्नयुग्म (Recombination)	:	रंगयुक्त संकुचित (Cs)	=	149
रंगहीन पूर्ण (cS)	=	152		
		योग	=	301

पुनःसंयोजन आवृत्तियों को सम्पूर्ण संख्या की प्रतिशत रूप से ज्ञात कर सकते हैं जो कि युग्मन प्रावस्था में 301/8368 = 3.6% एंव विलग्न प्रावस्था में 1310/44,595 = 2.94% इससे निष्कर्ष निकलता है कि रंग एवं भ्रूणकोष की आकृति लक्षणों के मध्य एक शक्तिशाली सहलग्नता बल (Force) स्थित है।

इस प्रकार दो प्रकार की ही सहलग्नता (Linkage) होती है, लेकिन वर्तमान में आनुवंशिकज्ञों (Geneticians) ने दो और प्रकार ही सहलग्नता को दर्शाया:

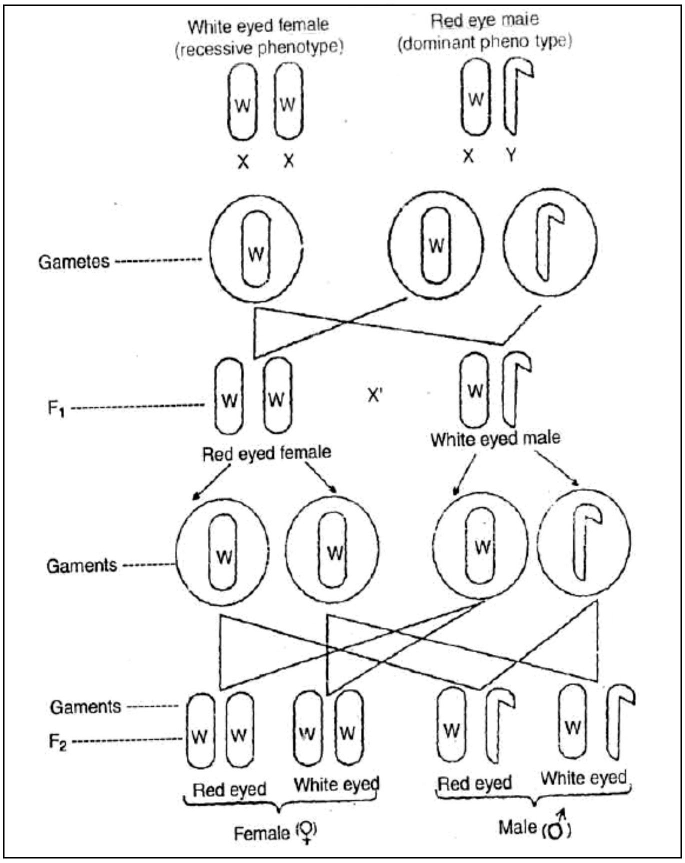
(i) लिंग सहलग्नता (Sex linkage)

(ii) अन्तरा–गुणसूत्रीय सहलग्नता (Inter-Chromosomes linkage)

(i) लिंग सहलग्नता (Sex linkage)– यह एक विशेष प्रकार की सहलग्नता होती है।, जो उन आनुवंशकों के मध्य पायी जाती है जोकि लिंग गुणसूत्र (Sex chromosomes) में पाये जाते है। समजात एवं विषमजात (homologous and non-homologous) X एव Y गुणसूत्रों के खण्डों की स्थिति के अनुसार जीन विनिमय (Crossing over) नहीं कर सकते हैं। यह स्थिति अपूर्ण रूप से आनुवंशक (Gene) लिंग सहलग्न (Sex linked) जाने जाते हैं।

लिंग सहलग्नता (Sex linkage) को सर्वप्रथम मॉर्गन (Morgan) ने ड्रोसोफिला मेलानोगैस्टर (Drsophila melanogester) पर प्रेक्षणों द्वारा ज्ञात किया। मॉर्गन एवं उसके सहयोगियों ने अपने प्रयोगों के समय ड्रोसोफिला के लाल नेत्रों वाली जंगली जाति (Wild species) मक्खियों में एक सफेद नेत्र (White eyes) वाली **नर** मक्खी देखी। इस सफेद नेत्र वाली नर मक्खी का लाल नेत्रों वाली मक्खियों के साथ परस्पर जनन कराने पर F_1 पीढी में सभी नर एवं मादा (Male and Female) मक्खियाँ लाल नेत्र वालीं थी। इससे ज्ञात होता है कि सफेद नेत्र का उत्परिवर्तन (Mutation) (w), नेत्रों के लाल रंग (W^+) के लिए अप्रभावी (recessive) है। F_1 पीढी की मक्खियों का आपस में परस्पर जनन करने पर लाल एवं सफेद नेत्रों वाली मक्खियॉ 3 : 1 के अनुपात में थी। सभी सफेद नेत्रों वाली मक्खियाँ नर थी। यद्यपि लाल नेत्रों (Red eyes) वाली मक्खियॉ अधिक/पर्याप्त संख्या में थी, किन्तु समस्त मादा मक्खियाँ केवल लाल नेत्रों वाली

थी। इस संकरण में सफेद नेत्रों वाली मादा मक्खियाँ उत्पन्न नहीं हुई, लेकिन F_1की लाल नेत्रों वाली मादा एवं उनके सफेद नेत्रों वाले नर जनक (Parent) में संकरपूर्वज संकरण (Back cross) कराने पर कुछ मादा मक्खियाँ भी सफेद नेत्रों वाली थी।



चित्र क्र. 10.5: A cross between white eyed female and red eyed male showing sex linkage in Drosophila.

इस प्रयोग को स्पष्ट करते हुए मॉर्गन (Morgan) ने स्पष्ट किया कि जीन (Gene) जो नर के लिए लिंग सहलग्न आनुवंशक (Sex linked genes) लिए हुए है, वे उत्परिवर्तित नर (Mutants male) के लिए लिंग गुणसूत्र (Sex chromosomes) या X-गुणसूत्र पर स्थित होते है। लेकिन इसके नर में X-गुणसूत्र के साथ Y-गुणसूत्र भी होते हैं। जब जनक कोशिकाओं (Germcells) मे अर्धसूत्रण (Melosis) होता है, तब इसमें दो शुक्राणु (Sperms) बनते है, जिनकी संख्या बराबर होती है। इनमें एक, जो X-गुणसूत्र लिए होता है, पर सफेद नेत्र जीन (White eyes) लगे रहते है। दूसरा Y-गुणसूत्र (Chromosomes) होता है।

जब कभी साधारण लाल आँख वाली मादा से X-गुणसूत्र (Chromosomes) वाले शुक्राणु (Sperms) के द्वारा निषेचन कराया जाये तब XX’ मादा उत्पन्न होगी। इन सबकी आँखे लाल होगीं। मादापन (femaleness) के लिए लाल नेत्र वाले जीन (Red eyed genes) जो कि X-गुणसूत्र पर लगे रहते है, होते है। यदि साधारण लाल नेत्र वाली मादा का निषेचन ऐसे शुक्राणु (Sperms) के द्वारा कराये

टिप्पणी

जिसमें Y-गुणसूत्र होता है, तब लाल ऑख वाला नर (Red eyed male) पैदा होगा। इसका कारण यह है कि X गुणसूत्र जो मादा से आते है, उसमें लाल नेत्र जीन (Red eyed gene), सफेद नेत्र जीन्स (White eyed genes) के गुणों को ढँक लेते है।

लिंग सहलग्नता (Sex-linkage), मनुष्य (Man), मोथ (Moth), तितलियों (Butterflies), पक्षियों (Birds) आदि में भी पाया जाता है।

(ii) अन्तरा-गुणसूत्रीय सहलग्नता (Inter-chromosomes linkage)– इस प्रकार की सहलग्नता (Linkage) का लैंगली (Langley 1945) ने मिथ्या सहलग्नता (False linkage) कहा। यह दर्शाया कि विभिन्न प्रकार के सहलग्न समूहों (Linkage groups) में उपस्थित आनुवंशकों (Genes) के मध्य एक प्रकार कि मिथ्या सहलग्नता है। इस सहलग्नता (Linkage) में समसूत्री विभाजन (Mitosis) के समय गुणसूत्र (Chromosomes) खण्डों (Segments) में आकस्मिक रूप से परिवर्तन आ जाते है, यह परिवर्तन धीरे-धीरे उत्पन्न होता है।

10.2.2 सहलग्नता सम्बन्धी सिद्धान्त (Theories Related to Linkage)

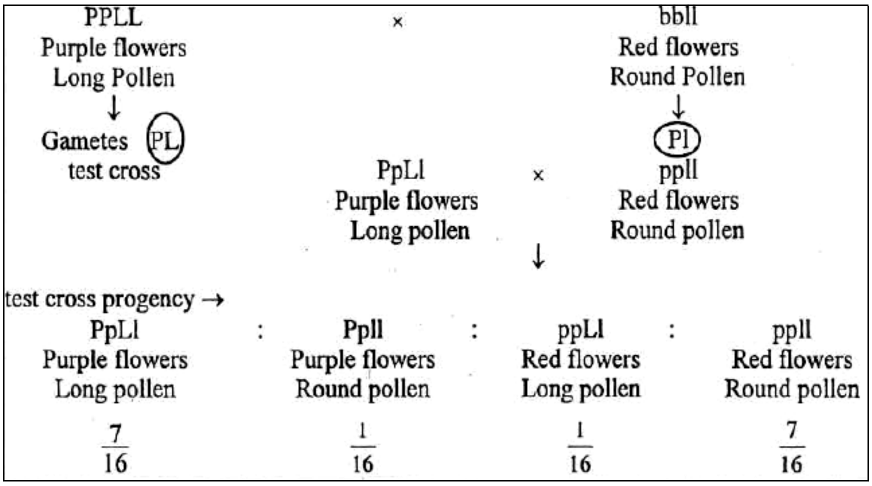
अनेक वैज्ञानिकों ने सहलग्नता की व्याख्या करने का प्रयास किया था। मॉर्गन (Morgan) ने 1911 में सहलग्नता का सिध्दान्त प्रतिपादित किया था। मॉर्गन के पूर्व भी कुछ वैज्ञानिको ने अपने सिध्दान्तों का वर्णन किया था। सहलग्नता विधि के बारे में विभिन्न आनुवंशिक ज्ञाताओं या शोधकर्ताओं के सिध्दान्त अग्र प्रकार से हैः

1. सटन की परिकल्पना (Sutton's Hypothesis)– 1903 मे सटन ने दर्शाया कि प्रत्येक गुणसूत्र (Chromosomes) एक से अधिक जीन होते हैं तथा एक गुणसूत्र पर पाये जाने वाले सभी जीन्स एक साथ वंशानुगत होते हैं। सटन ने पुनः दर्शाया कि गुणसूत्र में इकाई के रूप में युग्मकों (gametes) के अर्धसूत्रण (Meiosis) के समय गति करते हैं। सभी जीन्स जो कि एक ही गुणसूत्र पर स्थित होते है परस्पर सहलग्न (Linked) होते हैं। इस कारण प्राणियों एवं पौधों की एक ही जाति में सहलग्न, जीन्स समूह की विशिष्ट संख्या होती है जो कि उसी जाति की गुणसूत्रों की संख्या के समान होते है। इस परिकल्पना का कोई प्रयोगात्मक प्रमाण नहीं होने के कारण मान्य नहीं हुई।

2. युग्मन एवं प्रतिकर्षण परिकल्पना (Coupling and Repulsion Hypothesis)– इस परिकल्पना को बेटसन एवं पुनेट (Bateson and Punnet) ने 1906 में दिया। इस परिकल्पना का प्रयोग मटर के पौधों पर किया गया था। वैज्ञानिकों ने पाया कि फूलों का बैंगनी रंग, लाल रंग एवं लम्बा परागकण गोल परागकण पर प्रभावी होता है। द्विसंकरण (Dihybrid) से F_2 पीढी में 9 : 3 : 3 : 2 से प्रत्याशित अनुपात की अपेक्षा 11 : 1 : 1 : 3 का अनुपात प्राप्त हुआ।

इसी प्रकार F_1 पीढी के बैंगनी लम्बे–विषमयुग्मजी (Heterogametic) का अप्रभावी लाल गोल-समयुग्मजी (Homogametic) से संकरण करने पर 1:1:1:1 के प्रत्याशित अनुपात की अपेक्षा 7 : 1: 1: 7 का अनुपात प्राप्त हुआ। इसकी व्याख्या

करने के लिए वैज्ञानिकों ने युग्मन (Coupling) व प्रतिकर्षण (Repulsion) का प्रयोग किया।



चित्र क्र. 10.6: Results of F_2 generation in Bateson's experiment when both dominent

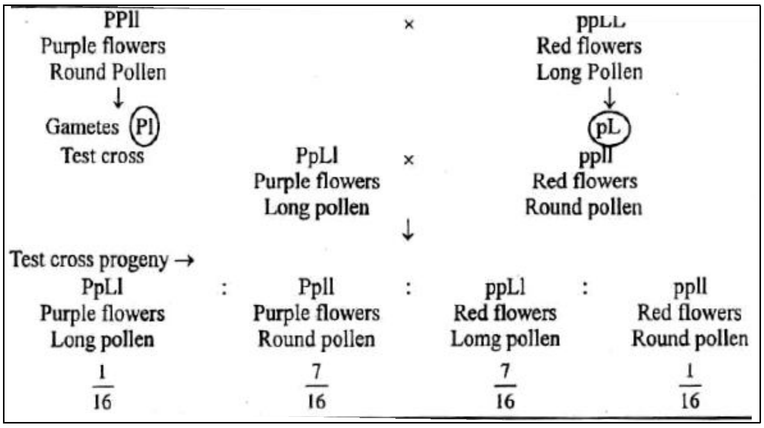
उपर्युक्त परिणामों को देखकर ऐसा लगता है कि प्रभावी एवं अप्रभावी युग्मविकल्पियों (Alleles) में साथ-साथ रहने की प्रवृत्ति थी। इसी प्रकार जब दोनों प्रभावी युग्मविकल्पियों या अप्रभावी युग्मविकल्पी अलग-अलग जनकों मे होते हैं तो वे पृथक् रहने की प्रवृत्ति दर्शाते हैं।

बेटसन ने अपने दूसरे प्रयोग में दोनो प्रभावी लक्षणों अर्थात बैंगनी रंग व लम्बे परागकणों को पृथक् जनकों में और दोनों अप्रभावी लक्षणों अर्थात लाल पुष्प एवं गोल परागकणों को भी पृथक् जनकों में लिया।

इसके अनुसार एक ही जनक के युग्मविकल्पियों में युग्मक में एकत्रित रहते हुए एक ही साथ वंशानुगत होने की प्रवृत्ति होती है। वैज्ञानिकों ने इसे युग्मन की संज्ञा दी। पृथक-पृथक् जनकों से आए आनुवंशक (Genes) में सन्तति में पृथक्-पृथक् स्वतंत्र रूप से वंशानुगत होने की प्रवृत्ति होती है। इसे प्रतिकर्षण की उपमा दी, लेकिन वेटसन एवं पुनेट की समुचित पूर्ण व्याख्या नहीं कर पाये। अतः यह प्रयोग भी मान्य नहीं है।

3. **मार्गन (Morgan)** के अनुसार युग्मन (Coupling) तथा प्रतिकर्षण (Repulsion) की दशा में क्रमशः दो प्रभावी युग्म-विकल्पी एक ही गुणसूत्र पर तथा दोनो प्रभावी युग्म-विकल्पी अलग-अलग समांगी (Homogenous) गुणसूत्रों पर होते है। मॉर्गन के अनुसार ऐसे जीन्स को सहलग्न जीन्स कहते है। तथा ऐसी परिघटना को सहलग्नता कहते है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 10.7: Results of F_2 generation in Bateson's experiment when dominant characters are in Repulsion phase.

7	:	1	:	1	:	7
बैंगनी लम्बे		बैंगनी गोल		लाल लम्बे		लाल गोल

4. सहलग्नता का गुणसूत्री सिध्दान्त (Chromosomal theory of linkage)
मार्गन एवं केसल ने 1911 में उपर्युक्त सिध्दान्त को प्रतिपादित किया था। इसके अनुसार

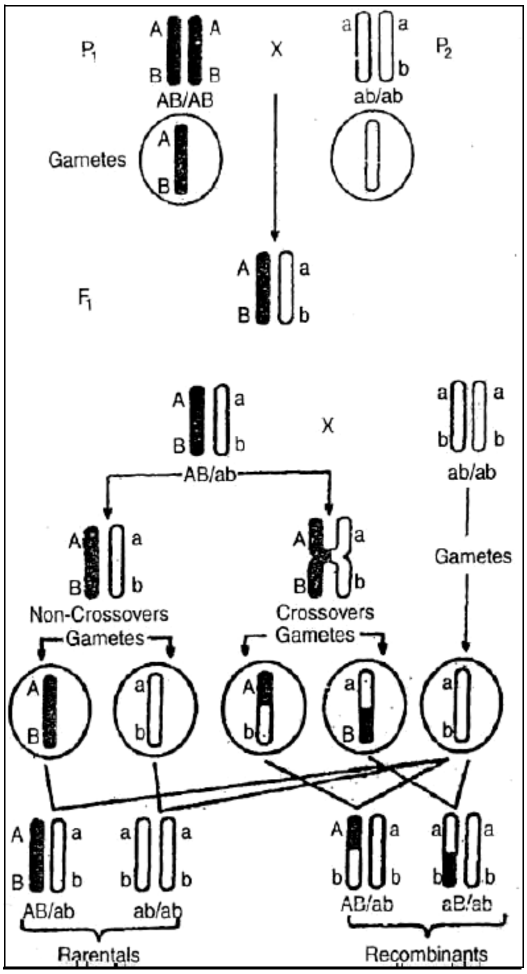
(i) जीन्स एक रेखित क्रम (Linear direction) में गुणसूत्र पर विन्यासित होते हैं।

(ii) जो जीन्स सहलग्नता को प्रदर्शित करते हैं वह एक ही गुणसूत्र पर पाये जाते है।

(iii) सहलग्न जीन्स में आपस में बीच की दूरी सहलग्नता के समार्थ्य के व्युत्क्रमानुपाती (Inversely proportional) होती है। जितनी अधिक समीपता होगी उतनी ही अधिक सहलग्नता होगी। इसके द्वारा गुणसूत्रों (Chromosomes) का सहलग्न निरूपण (mapping) सम्भव हो सकता है।

सहलग्नता की यथार्थता (शक्ति) सहलग्नी जीन्स के बीच की दूरी पर निर्भर करती है। इनके बीच की दूरी बढने के साथ-साथ इनकी वंशानुगत क्षमता कम हो जाती है। प्रत्येक जीव-जाति में गुणसूत्रों की संख्या भिन्न-भिन्न परन्तु निश्चित होती है, परन्तु जीन्स की संख्या हजारों में हो सकती है। अतः प्रत्येक गुणसूत्र पर सैकडों जीन्स लगे रहते है। एक जोडी गुणसूत्रो पर स्थित सभी युग्म-विकल्पी जीन्स एक सहलग्न समूह बनाते है। इस प्रकार एक जीव में जितने गुणसूत्र पाये जाते है उतने ही सहलग्न होते है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 10.8: Gametes and F_2 off springs obtained by genes exchange in an experimental cross AB/ab x ab/ab

5. विभेदीय बहुगुणन सिध्दान्त (Differential Multiplication Theory)– सर्वप्रथम इस सिध्दान्त को वैज्ञानिक बेटसन (Bateson) ने 1930 में प्रतिपादित किया था। वैज्ञानिक ने दर्शाया कि जीवों मे सहलग्नता कोशिकाओं के विभेदीय बहुगुणन (Differential multiplication) के द्वारा होती है। इसके अन्तर्गत गुणों (Properties) या लक्षणों (Characters) के विभिन्न युग्म (Pair) उपस्थित होते हैं। यह लक्षणों के युग्म (Pairs of Characters) युग्मकों (Gametes) के निर्मित होने के पूर्व पृथक् हो जाते है। इसके पश्चात् पृथक-युग्मक समूह, अधिक तीव्रता से बहुगुणन (Multiplication) करता है। इस प्रकार तीव्रता से निर्मित होने वाले बहुगुणन के अनुसार मेण्डल (Mendal) के द्विसंकरण अनुपात (Dihybrid ratio) में परिवर्तन आ जाता है।

10.2.3 सहलग्नता का महत्व (Significance of Linkage)

1. संकरों (Hybrid) में आने वाले पैतृक लक्षणों (Parental characters) का अध्ययन सहलग्नता (Linkage) के द्वारा किया जा सकता है।

टिप्पणी

2 युग्मक निर्माण के समय होने वाली विभिन्नताओं (Variations) की संभावनाओं को कम करती है।

3 क्षय किरणों (X-rays) के द्वारा विभिन्न आनुवंशिकीय गुणों का अध्ययन कर सकते है।

4 सहलग्नता (Linkage) को धनात्मक (Positive) एवं ऋणात्मक (Negative) भागों मे विभाजित किया जा सकता है। इस स्थिति के द्वारा संकरण (Hybridization) एवं रिकम्बीनेशन (Recombination) के स्वभाव को ज्ञात कर सकते है।

5 संकरीकरण (Hybridization) के द्वारा उत्पन्न किये गये संकरों (Hybrids) की छँटनी करने एवं उनकी प्रकृति, स्वभाव ज्ञात करने में सहलग्नता (Linkage) का अत्याधिक महत्व है।

10.2.4 सहलग्नता का अर्थ (Meaning of Linkage)

पैतृक संयोजन (Parental combination) की साथ रहने की प्रवृत्ति, नए संयोजन की आपेक्षिक विरलता/अनभीक्ष्णता (Infrequency) को अभिव्यक्त करती है। इनको सहलग्नता की विधि (Phenomenon of linkage) कहते है। जीन्स सहलग्नता को दर्शाता हैं, क्योंकि वे समान या एक ही गुणसूत्र (Chromosomes में स्थित होते है। सहलग्न जीन्स के नए संयोजनों (New combination) को पुनःसंयोजन (Recombination) कहते है।

सहलग्नता एवं पुनःसंयोजन को सरलतापूर्वक समझाने के लिए हचिन्सन (Hutchinson) के द्वारा मक्का (maize) पर किऐ गए प्रयोगों को उदाहरण स्वरूप दिया गया है।

10.2.5 जीन सहलग्नता के उदाहरण (Examples of Genes Linkage)

जीन सहलग्नता एवं पुनः संयोजन को निम्नलिखित उदाहरणों से समझाया जा सकता है।:

ड्रोसोफिला में सहलग्नता (Linkage in Drosophila)– मॉर्गन (Morgan) ने सन् 1910 में ड्रोसोफिला (Drosophila) नामक मक्खी पर सफल प्रयोग कर देखा कि एक स्लेटी (Grey) रंग A के शरीर तथा अल्पविकसित पंख a वाली नर जंगली ड्रोसोफिला का मैथुन काले रंग B तथा लम्बे पंख b वाली मादा मक्खी के साथ किया जाता है, क्योंकि इसमें AB प्रभावी युग्मविकल्पी तथा ab अप्रभावी युग्म-विकल्पी जीन होंगे। इनसे F_1 पीढी में पूर्ण स्लेटी रंग तथा लम्बे पंख वाली सभी मक्खियाँ प्राप्त हुई। ये सभी द्विसंकर (Dihybrid) सन्ताने Ab/ab होंगी।

अब F_1 पीढी के नर संकर AB ड्रोसोफिला का अप्रभावी मादा ab के साथ संकरण किया तो द्वितीय पीढी (F_2) में दो प्रकार की मक्खियाँ बराबर संख्या में प्राप्त हुई (Ab/ab, ab /ab) (Ab/ab, aB/ab)। इससे स्पष्ट होता है कि इस प्रकार के संकरण में केवल पैतृक संयोग बनते है तथा जीन्स अलग नहीं होते हैं। इसे पूर्ण सहलग्नता कहते है।

मक्का में सहलग्नता (Linkage in Maize)– यदि रंगीन तथा पूरे भरे मक्का के बीजों वाले पौधों का रंगहीन तथा संकरित बीज वाले पौधों से संकरण किया जाए तो F_1 पीढी में केवल रंगीन तथा भरे बीज वाले पौधे बनते है।

अब F_1 पीढी के मादा संकर पौधों को रंगहीन व संकुचित बीज वाले पौधे के परागकणों (Pollen grains) से निषेचित किया जाता है, तो निम्नलिखित चार प्रकार के बीज वाले पौधे बनते है– (i) रंगीन तथा भरे बीज वाले पौधे (ii) रंगीन तथा संकुचित बीज वाले पौधे (iii) रंगहीन तथा संकुचित बीज वाले पौधे, तथा (iv) रंगहीन तथा भरे बीज वाले पौधे। इनमे 96.4% तथा 3.6% का अनुपात था।

प्रयोग से स्पष्ट है कि पैतृक संयोग से 96.4% तथा अपैतृक संयोग से 3.6% लक्षणों वाले पौधे बने। नए अपैतृक संयोग इसलिए सम्भव हुए, क्योंकि कुछ युग्मको में इन गुणो के जीन्स एक दूसरे से अलग हो गए। इसे अपूर्ण सहलग्नता (Incomplete linkage) कहते है।

हचिन्सन (Hutchinson) ने इस प्रयोग को दो दशाओं में किया। एक प्रयोग में उसने दोनों बीज लक्षणों को युग्मन अवस्था में एवं दूसरे में प्रतिकर्षण अवस्था में प्रयोग किया। प्रयोग के परिणाम चित्र में दर्शाए है। पुनः संयोजन आवृत्तियों को सम्पूर्ण संख्या की प्रतिशत रूप में ज्ञात कर सकते है, जो युग्मक प्रावस्था में 301/8368 = 3.6% एवं प्रतिकर्षण प्रावस्था में 1310/44,595 = 2.94% थी । इस तथ्य से यह निष्कर्ष निकलता

एल्यूरोन के रंग एवं भ्रूणकोष की आकृति लक्षणों के मध्य एक शक्तिशाली सहलग्नता बल स्थित है।

हचिन्सन प्रयोग के परिणाम निम्नांकित तालिका में दर्शाए गए हैः

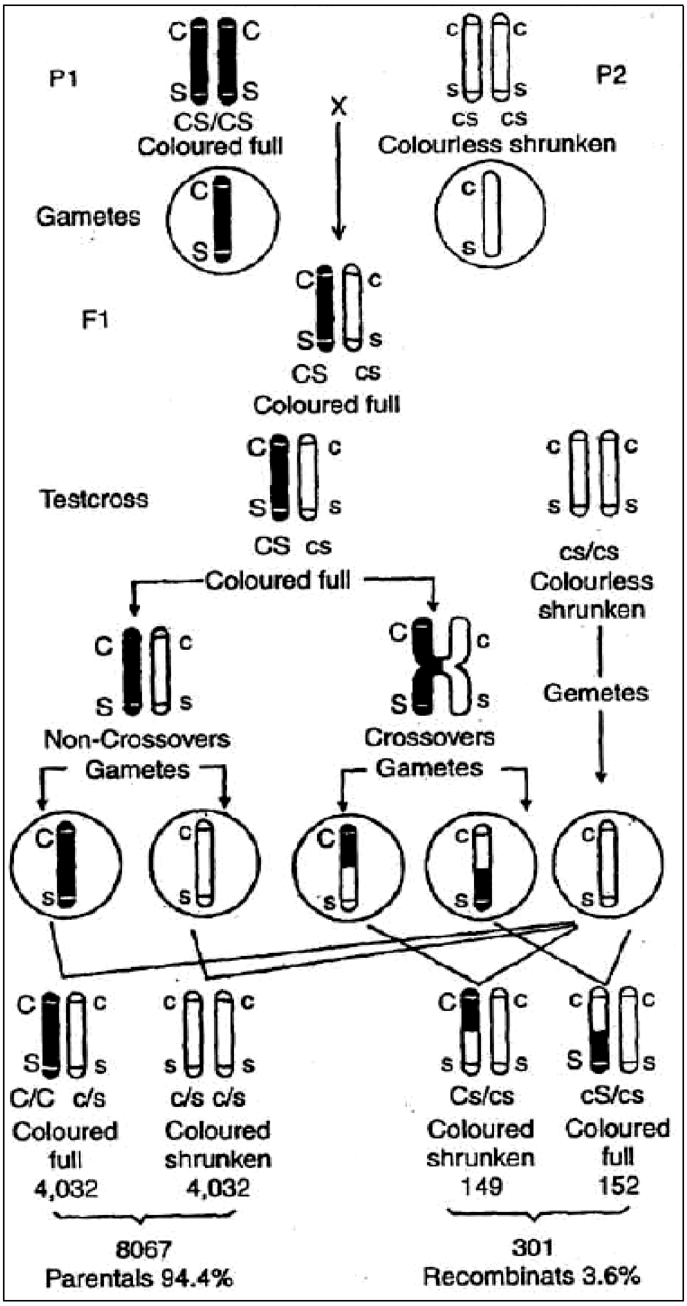
क्र. संख्या	दृश्य रूप (Phenotype)	जीनी संरचना (Genotype)	बीजों की संख्या (Number of seeds)
1.	रंगयुक्त एवं पूर्ण (Coloured and full)	CScs	4032 } 96.4%
2.	रंगहीन एव संकुचित (Colourless and Shrunken)	cscs	4035
3.	रंगयुक्त एवं संकुचित (Coloured and Shrunken)	Cscs	149 } 3.6%
4.	रंगहीन एवं पूर्ण (Colourless and full)	cScs	152

हचिन्सन द्वारा किए गए प्रयोग (Experiments by Hutchinson)

हचिन्सन ने पुनः संयोग की बारम्बारताओं (Frequencies) का पता लगाने के लिए मक्का के दो जीनों का उपयोग किया। इनमें से एक जीन मक्का के बीज के एल्युरोन (Aueurone) के रंग व दूसरी बीज के आकार या उसके भरेपन (Fullness of

Endosperm) को निर्धारित करती थी। रंगीन बीज (Coloured seeds) को 'C' जीन व बीज के भरेपन (Full endosperm) को 'S' जीन नियन्त्रित करती थी। इनकी अप्रभावी (Recessive) एलीलं 'c' व 's' थी, जो क्रमशः रंगहीन एल्युरोन (Colourless aleurone) तथा सिकुडे एन्डोस्पर्म (Shrunken endosperm) को निर्धारित करती थी।

हचिन्सन ने अपने प्रयोग दो सैट (Set) में किए। पहले सैट में उसने दोनों प्रभावी लक्षणों अर्थात् C व S को एक जनक या युग्मन में लिया। दूसरे सैट के प्रयोग में दोनो प्रभावी लक्षणों को प्रतिकर्षण में लिया।



चित्र क्र. 10.9: **Results of Hutchinson's experiment, when dominant characters are taken in coupling phase.**

प्रथम सैट के प्रयोग में CCSS पौधों (रंगीन व भरे एन्डोस्पर्म) का संकरण ccss (रंगहीन व सिकुडे एन्डोस्पर्म) वाले पौधों के साथ कराया गया। F_1 पीढी में सभी पौधे व रंगीन व भरे एन्डोस्पर्म (CcSs) वाले बीजों के प्राप्त हुए। इसके बाद F_1 हाइब्रिड का दोहरे अप्रभावी जनक (|Double recessive parent) के साथ परीक्षार्थ संकरण (Test cross) कराया। इस संकरण की संतति में (Progeny) में 96.4% पौधे जनक प्रकार (Parental type) के थे तथा 3.6% पौधे नए संयोग दर्शाते थे।

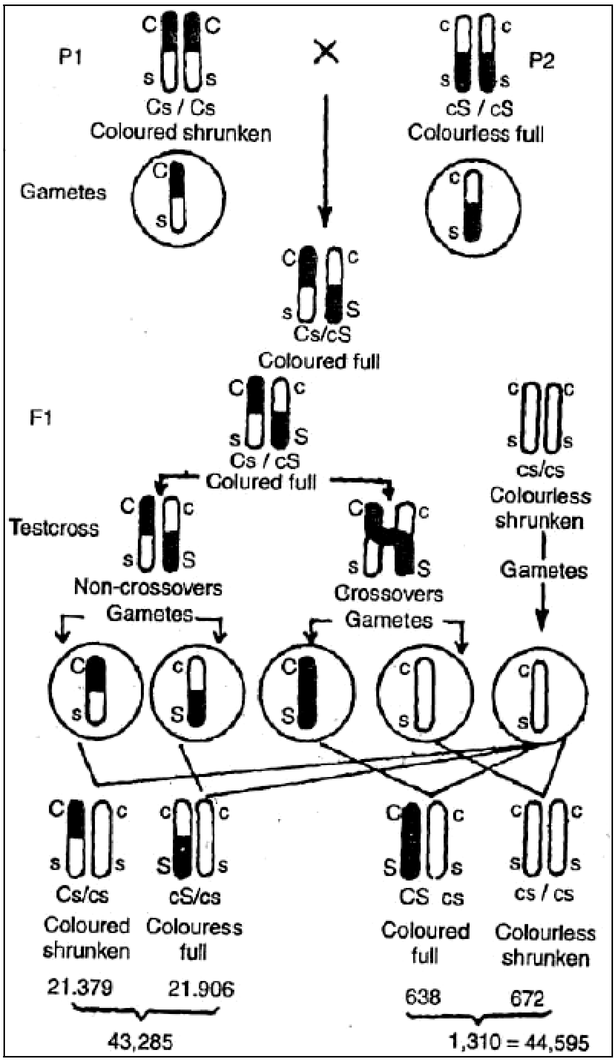
द्वितीय सैट के प्रयोग में CCss (रंगीन, सिकुडे एन्डोस्पर्म) पौधों का संकरण ccSS (रंगहीन, भरे एन्डोस्पर्म) वाले बीजों के पौधों के साथ कराया गया। F_1 पीढी में सभी रंगीन व भरे एन्डोस्पर्म (CcSs) वाले बीजों के पौधे प्राप्त हुए। F_1 पीढी के पौधों का संकरण दोहरे अप्रभावी जनक (Double recessive parent) के साथ कराया गया। इस परीक्षार्थ संकरण (Test cross) में 97.06% पौधे जनकीय (Parental) संयोग के एवं 2.94% पौधे नएं संयोगों के प्राप्त हुए।

उपर्युक्त प्रयोंगों के परिणाम से ज्ञात होता है कि प्रभावी युग्मविकल्पी जब युग्मन अवस्था में होते हैं तब साथ रहने की प्रकृति व जब प्रतिकर्षण अवस्था में होते हैं तब अलग रहने की प्रवृत्ति दिखाते हैं। साथ ही जनकीय संयोग, नए संयोगों से अधिक बनते हैं। पहले प्रयोग में 96.4% सहलग्नता (Linkage) व 2.6% जीन विनिमय तथा दूसरे प्रयोग में 97.6% सहलग्नता व 2.94% जीन विनिमय पाया जाता है।

1. आनुंवंशिक पुनःसंयोजन विधि (Mechanism of Genetic Recombination)

अर्धसूत्री विभाजन के समय होने वाले गुणसूत्र विनिमय के परिणामस्वरूप ही आनुवंशिक पुनःसंयोजन की घटना होती है। अर्धसूत्री विभाजन की पूर्वावस्था– I (Prophase I) की युग्मपट्ट (Zygotene) अवस्था में दोनों जनकों के गुणसूत्र एक-दूसरे के निकट आकर जोडा बनाते हैं। यह युग्मन सूत्रयुग्मन/सायनेप्सिस (Synapsis) कहलाता है। इस अवस्था से पूर्व ही प्रत्येक गुणसूत्र लम्बाई में, दो अर्धगुणसूत्रों में विभक्त हो जाता है। स्थूलपट्ट/पैकीटीन (Pachytene) अवस्था में अर्धगुणसूत्रों के खण्डों का विनिमय होता है। अब द्विपट्ट (Diplotene) अवस्था में गुणसूत्र विकर्षण के कारण एक-दूसरे से दूर होते हैं, किन्तु एक या अधिक स्थानों पर सम्पर्क रहने के कारण इन स्थानों पर पाश बन जाते हैं जिन्हे चियाज्मेटा (Chiasmata) कहते है। प्रत्येक चियाज्मा (Chiasma) पर युगल गुणसूत्रों (Bivlaent) के नॉनसिस्टर (Non-sister) अर्धगुणसूत्र संगत बिन्दुओं पर टूट जाते हैं। प्रत्येक टूटा हुआ भाग दूसरे अर्धगुणसूत्र के शेष भाग से जुड जाता है। इस विनिमय मे सामान्यतया युगल (Bivalent) के दो मध्यवर्ती नॉनसिस्टर अर्धगुणसूत्र भाग लेते हैं तथा प्रथम व अन्तिम अर्धगुणसूत्र जनकीय प्रकार के होते हैं। यह निश्चित है कि चियाज्मेटा जीन विनिमय के परिणाम होते हैं कारण नहीं। आनुवंशिक संयोजन या जीन विनिमय और चियाज्मेटा के पारस्परिक संम्बन्धों को स्पष्ट करने के लिए **दो सिध्दान्त** दिए गए हैं जो इस प्रकार है।

टिप्पणी

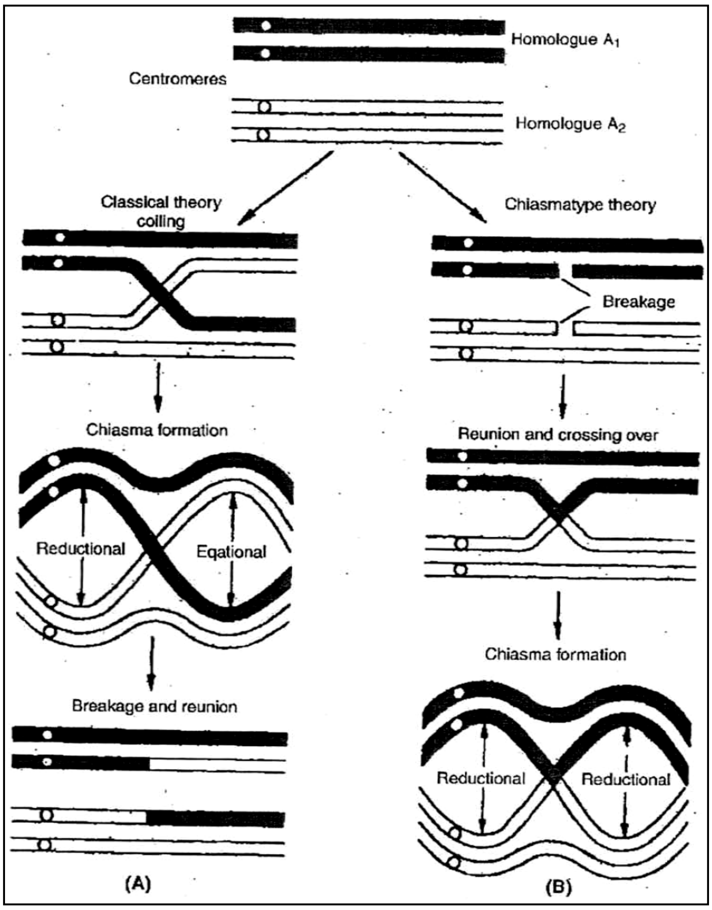


चित्र क्र. 10.10: **Results of Hutchinson's experiments when dominant characters are taken in repulsion phase**

(i) चिरसम्मत सिध्दान्त अथवा द्वितल सिध्दान्त (Classical Theory or Two Plane Theory)– यह सिध्दान्त शार्प (Sharp) के द्वारा 1934 में दिया गया था। इसके अनुसार चियाज्मेटा पहले बनते हैं वह जीन विनिमय/पुनःसंयोजन बाद में होता हैं, अर्थात चियाज्मेटा जीन विनिमय/पुनःसंयोजन के कारण होते हैं। इस सिध्दान्त के अनुसार चियाज्मेटा वे बिन्दु हैं जहाँ समजात (Homologous) व नॉन-सिस्टर (Non-sister) अर्धगुणसूत्र एक-दूसरे को क्रॉस करते हैं। हालांकि इन बिन्दुओं पर गुणसूत्र का विनिमय होना आवश्यक नहीं है, किन्तु जब कभी भी जीन विनिमय/पुनःसंयोजन होता है तो यह चियाज्मा निर्माण द्वारा उत्पन्न तनाव के कारण ही होता है। इस प्रकार की परिकल्पना से आसन्न पाशों (Adjacent loops) में अर्धगुणसूत्रों का पृथक्करण क्रमशः समकारी (Equational) एवं न्यूनकारी (Reductional) होता है। दूसरे शब्दों में कहा जा सकता है कि आसन्न पाशों में क्रमशः सिस्टर व नॉनसिस्टर अर्धगुणसूत्रों का पृथक्करण (Separation) होगा। (चित्र 1.11 A) इस सिध्दान्त के अनुसार आसन्न पाश एक-दूसरे के समकोण पर

होते हैं अर्थात विभिन्न तलों पर होते हैं, इसलिए इस सिध्दान्त को द्वितल सिध्दान्त कहा जाता है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 10.11:. **Crossing over and chiasma formation based on Classical theory (A) and Chiasmatype theory (B)**

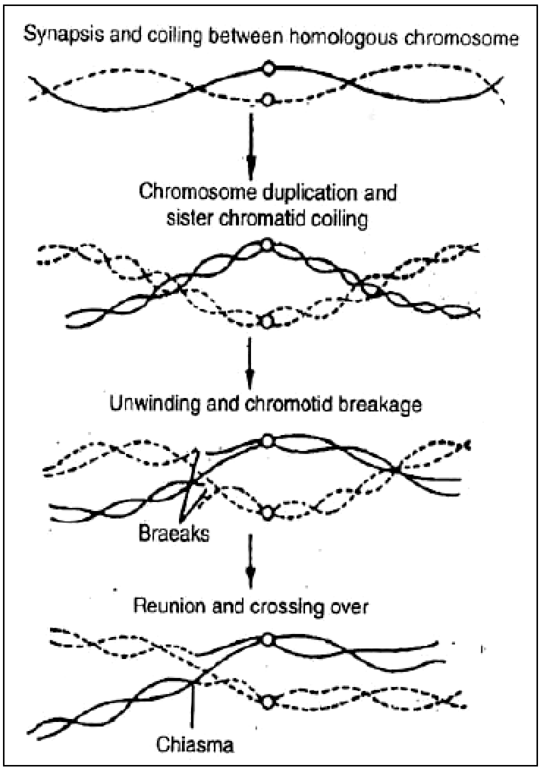
(ii) चियाज्माटाइप सिध्दान्त अथवा एक तल सिध्दान्त (Chiasmatype Theory or one Plane Theory)– यह सिध्दान्त जैन्सेन्स (Janssens) द्वारा 1909 में प्रस्तुत किया गया। बाद में इसका पूर्ण विकास बैलिंग (Belling) व डार्लिंगटन (Darlington) द्वारा किया गया। इस सिध्दान्त के अनुसार चियाज्मेटा, जीन विनिमय पुनःसंयोजन के परिणाम होते है, अर्थात् चियाज्मेटा जीन विनिमय/पुनःसंयोजन के बाद बनते हैं, अतः चियाज्मेटा व जीन विनिमय/पुनःसंयोजन में एक और एक (One to one) का सम्बन्ध होता है। इस सिध्दान्त के अनुसार आसन्न पाशों के अर्धगुणसूत्रों का पृथक्करण न्यूनकारी (Reductional) होता है अर्थात् नॉनसिस्टर अर्धगुणसूत्रों का पृथक्करण होता हैं। इस सिध्दान्त में चियाज्मा के दोनों ओर के पाश (Loop) या आसन्न पाश एक ही तल पर होते है, इसलिए इसे एक तल सिध्दान्त भी कहा जाता है। (चित्र 10.11 B)

जीन विनिमय/पुनःसंयोजन की क्रिया-विधि (Mechanism of Genetic Recombination)– जीन विनिमय/पुनःसंयोजन की क्रिया-विधि अर्थात् वास्तव में

टिप्पणी

किस प्रकार अर्धगुणसूत्रों के खण्डों का आदान-प्रदान होता है, को समझने के लिए निम्नलिखित सिध्दान्त दिए गए है।

(अ) **प्रिकॉसिटी सिध्दान्त (Precocity theory)–** यह सिध्दान्त डार्लिगटन द्वारा प्रस्तुत किया गया है। उसके अनुसार अर्धसूत्री विभाजन मे पूर्वावस्था कालपूर्व (Precocious) होती है अर्थात् इसमे गुणसूत्रों का द्विगुणन पूर्वावस्था में होता है, जबकि समसूत्री विभाजन में यह अंतरावस्था में ही हो जाता है।



चित्र क्र. 10.12: Diagram of Belling theory of crossing over.

अतः गुणसूत्रों के जोडे बनाने की आवश्यकता (Pairing need) जो विभाजन के लिए अत्यावश्यक होती है, समसूत्री विभाजन में अतंरावस्था के समय ही पूर्ण कर ली जाती है, किन्तु अर्धसत्री विभाजन के समय, क्योंकि द्विगुणन अंतरावस्था के बाद में होता है, जोडे बनाने की आवश्यकता (Pairing need) का सिनैप्सिस द्वारा पूर्ण किया जाता है। गुणसूत्र एक-दूसरे के साथ युग्मित व कुण्डलित (Synapse and coiled) होते हैं। इसके बाद गुणसूत्रों का द्विगुणन होता है। अर्धगुणसूत्र जिन स्थानों पर एक-दूसरे से गूँथते हैं उन स्थानों पर तनाव (Tension) पडता है। तनाव के अधिक हो जाने पर अर्धगुणसूत्र टूट जाते हैं। अब यह संभावना है कि एक अर्धगुणसूत्र का टूटा हुआ भाग दूसरे अर्धगुणसूत्र के टूटे हुए भाग से जुड सकता है। परिणामस्वरूप चियाज्मा बनते हैं। (चित्र 10.12)

उपर्युक्त सिद्धान्त आज के परिप्रेक्ष्य में असमर्थनीय है, क्योंकि आधुनिक खोजों के अनुसार यह निश्चित हो चुका है कि अर्धसूत्री विभाजन में भी DNA का

संश्लेषण, पूर्वावस्था प्रारम्भ होने के पूर्व ही हो जाता है। केवल 0.3% DNA युग्मपट्ट (Zygote) अवस्था तक बनता है।

(ब) बैलिंग की परिकल्पना व कॉपी चॉइस सिध्दान्त (Belling's hypothesis and copy choice theory)– बैलिंग की परिकल्पना बैलिंग द्वारा 1931 में दी गई इस सिध्दान्त के अनुसार जीन विनिमय, नए संश्लेषित जीन के बीच में नवीन अनुबन्ध बनने से होता है। इस सिध्दान्त के अनुसार गुणसूत्र का द्विगुणन दो अवस्थाओं में पूरा होता है:

(i) नई जीन्स का बनना

(ii) इन जीन्स के बीच में नवीन अनुबन्धों का बनना।

उपर्युक्त सिध्दान्त भी सिध्दान्ततः अमान्य है, क्योंकि यह निश्चित है कि गुणसूत्रों का द्विगुणन निरंतर होता है, दो अवस्थाओं में नही।

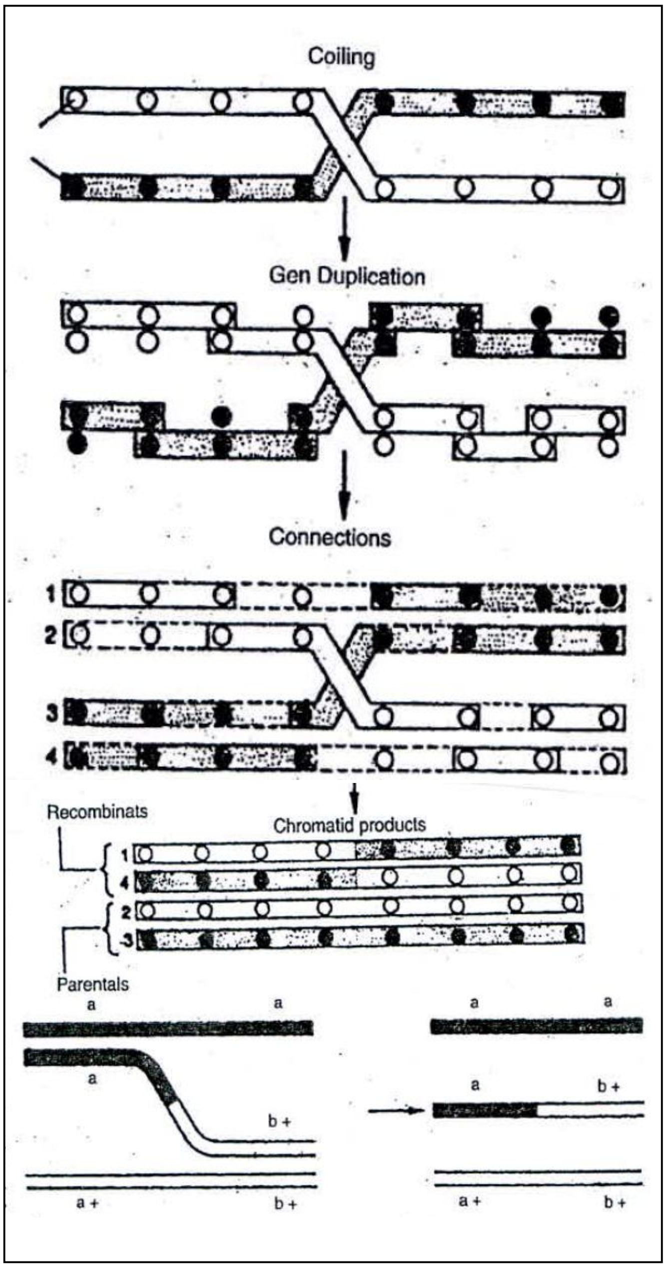
माइक्रोबाइल तंत्रों (Microbial systems) में पुनःसंयोगो के कुछ असामान्य परिणाम प्राप्त हुए, जिनकी विवेचना के लिए लैडरबग (Lederberg, 1955) ने बैलिंग के कॉपी चॉइस सिध्दान्त का परिवर्तित रूप प्रस्तुत किया। इसे जीन विनिमय की कॉपी चॉइस क्रिया–विधि कहा जाता है। इस सिध्दान्त के अनुसार एक नए संतति अर्धगुणसूत्र का संश्लेषण एक गुणसूत्र की कुछ दूरी तक तथा फिर बची दूरी के लिए अन्य समजात (Homologous) गुणसूत्र की नकल (Copy) होने से होता है।

कॉपी चॉइस गुणसूत्र भी दोषपूर्ण सिद्ध हुआ, क्योंकि यह DNA के द्विगुणन का संरक्षित चित्र (Conservative model) प्रस्तुत करती है जबकि यह अर्धसंरक्षित (Semiconservative) प्रकार का होता है।

(क) संकर DNA मॉडल (Hybrid DNA models)– 1960 के लगभग 'संकर DNA मॉडल' बहुत अधिक प्रचलित हुए हैं। ये मॉडल माइक्रोबाइल तंत्रों (Microbial system) के परिणामों को अच्छी तरह विवेचित करते है। इन मॉडलों के अनुसार नॉनसिस्टर अर्धगुणसूत्र के प्रत्येक दो DNA डुप्लेक्स (DNA Duplex) में से DNA का केवल एक स्ट्रैन्ड (Strand) टूटता है। इस खंडन से एक स्ट्रैण्ड बन्धन मुक्त (Release) होता है, जो अखंडित स्ट्रैन्ड (Unbroken strand) के साथ संपूरक बेस पेयरिंग (Complementary base pairing) विधि से अनुप्रस्थ रूप से (Crosswise) जोडा बना लेता है। परिणामस्वरूप संकर DNA (Hybrid DNA) बनता है। यदि खंडन DNA के दोनों स्ट्रैन्ड में होता है तो पारस्परिक पुनःसंयोग (Reciprocal recombination) बनते हैं,जैसा कि सामान्यतया यूकैरियोट्स (Eukaryotes) में पाया गया है।

दो हाइब्रिड DNA मॉडल प्रस्तुत किए गए है, पहला व्हाइटहाउस (Whitehouse) द्वारा 1963 में व दूसरा हॉलिड (Holiday) के द्वारा 1964 में प्रस्तुत किया गया है।

टिप्पणी

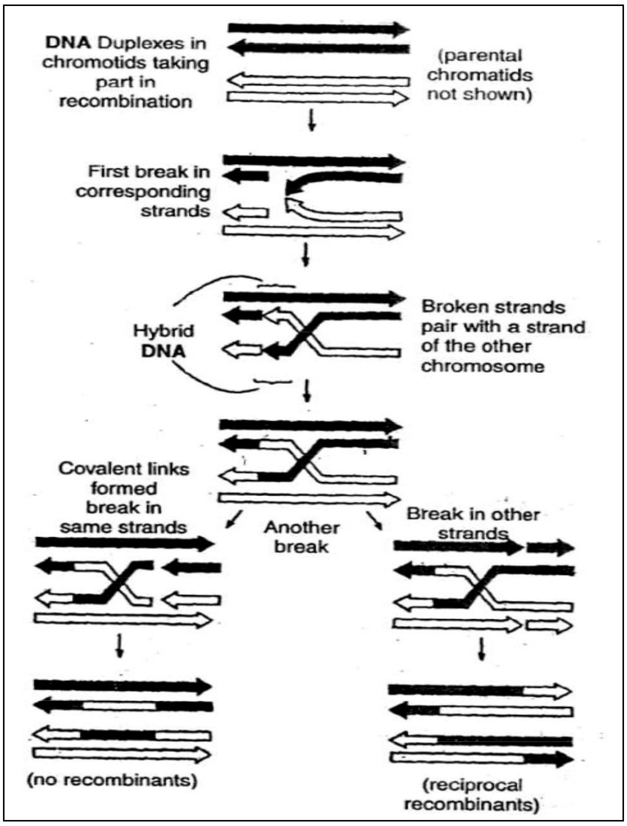


चित्र क्र. 10.13: Mechansim of genetic recombination based on copy choice mechanism.

हॉवेल एवं स्टन (Howell and Stern) के अनुसार स्थूलपट्ट (Pachytene) व युग्मपट्ट (Zygotene) अवस्था में एक एन्जाइम तंत्र (Enzyme system) कार्य करता है जो DNA के खंडन व पुनःसंयोजन (Breakage and reunion) के लिए पूर्णतः सक्षम होता है। इस तंत्र में एन्डोन्यूक्लियेज (Endonuclease) एन्जाइम DNA के एकल स्ट्रैन्ड को बीच-बीच में से तोडता है तथा लाइगेज (Ligase) नामक एन्जाइम टूटे हुए DNA को पुनः संयोजित करता है। इस प्रकार संकर या हेटेरोडुप्लेक्स DNA (Hybrid or heteroduplex DNA) के अणु बनते है।

जीन विनिमय का कोशिकाविज्ञान आधार (Cytological basis of Crossing-over)

यह प्रदर्शित करने के लिए कि जीन विनिमय, गुणसूत्र खण्डों के वास्तविक विनिमय से संबंधित है, 1931 में स्टर्न (Stern) द्वारा ड्रोसोफिला (Drosophila) में और **क्रेटन एवं मैकक्लिंटोक** (Creighton and McClintock) द्वारा मक्का में प्रयोग किये गए। इनमें ऐसे गुणसूत्र का प्रयोग किया गया, जिनकी आकारिकी गुणसूत्र त्रुटियों (Chromosomal aberrations) के कारण परिवर्तित हो गई थी। स्टर्न व क्रेटन, मैकक्लिंटोक तीनों को ही जीन विनिमय के कोशिकाविज्ञान आधार को प्रस्तुत करने के लिए बराबर का श्रेय दिया जाता है।



चित्र क्र. 10.14: Mechanism of recombinations as explained on the basis of hybrid DNA model of Holiday 1964

ड्रोसोफिला में स्टर्न का प्रयोग (Stern's experiment in Drosophila)– इस प्रयोग के लिए ड्रोसोफिला के उन स्टॉक (Stock) का उपयोग किया गया जिनमें ट्रान्सलोकेशन (Translocation) उत्पन्न हो चुके थे। इन स्टॉक द्वारा एक ऐसी मादा ड्रोसोफिला को उत्पन्न किया गया, जिनके दो X गुणसूत्रों में से एक में Y- गुणसूत्र का भाग जुडा था तथा दूसरा X गुणसूत्र भी दो लगभग बराबर टुकडों में टूटा था और जिसमें अलग-अलग गुणसूत्र बिन्दु (Centroemere) थे। सूक्ष्मदर्शी द्वारा देखने पर इस मादा ड्रोसोफिला (Female drosophila) के ये दो X गुणसूत्र न केवल आपस में एक-दूसरे से भिन्न थे, बल्कि सामान्य गुणसूत्रों से भी भिन्न थे और अलग से पहचाने जा सकते थे।

टिप्पणी

इस मादा ड्रोसोफिला में एक X गुणसूत्र के दोनों टुकडों में सें एक टुकडे पर उत्परिवर्ती युग्मविकल्पी (Mutant allele), कार्नेशन नेत्र (Carnation eye) एवं बार नेत्र (Barred eye) के लक्षण उपस्थित थे। इनमें कार्नेशन (Car) एक अप्रभावी लक्षण है जिससे नेत्र में हल्का रंग प्रकट होता था और बार लक्षण (B) प्रभावी था जिसमें नेत्र अपेक्षाकृत संकीर्ण (Narrow) होते थे। दूसरे X गुणसूत्र पर जिसके साथ Y गुणसूत्र का कुछ भाग जुडा था, दोनों जीनों के सामान्य युग्मविकल्पी (Normal allele) उपस्थित थे, इस प्रकार इन दोनों जीनों के विषमयुग्मजी ((heterozygote, Car B/++) मादा में बार नेत्र थे, परन्तु 'Car' के अप्रभावी (Recessive) होने के कारण नेत्र रंग सामान्य अर्थात् लाल (Red) था।

इस प्रकार की मादा मक्खियों का संकरण ऐसे नर (Male) के साथ किया गया, जिसमें इन दोनो जीनों के अप्रभावी युग्मविकल्पी (Recessive allele) उपस्थित थे। अतः यह एक परीक्षार्थ संकरण (Test cross) था यदि मादा मक्खी मे जीन विनिमय नहीं होता है तो दो प्रकार के युग्मक (Car B and ++) की उत्पत्ति होगी । यदि जीन विनिमय होता है तो इसके साथ दो अन्य युग्मक (Car + and +B) भी बनेंगे। इस प्रकार जीन अविनिमय (Non-exchange of genes) एवं जीन विनिमय दोनों प्राप्त चारों मादा युग्मको का निषेचन जब X गुणसूत्र वाले (Car) नर युग्मको सें होता है तो चार प्रकार की मादा मक्खियाँ उत्पन्न होती है।

(i) कार्नेशन व बार नेत्र -Car B/Car +

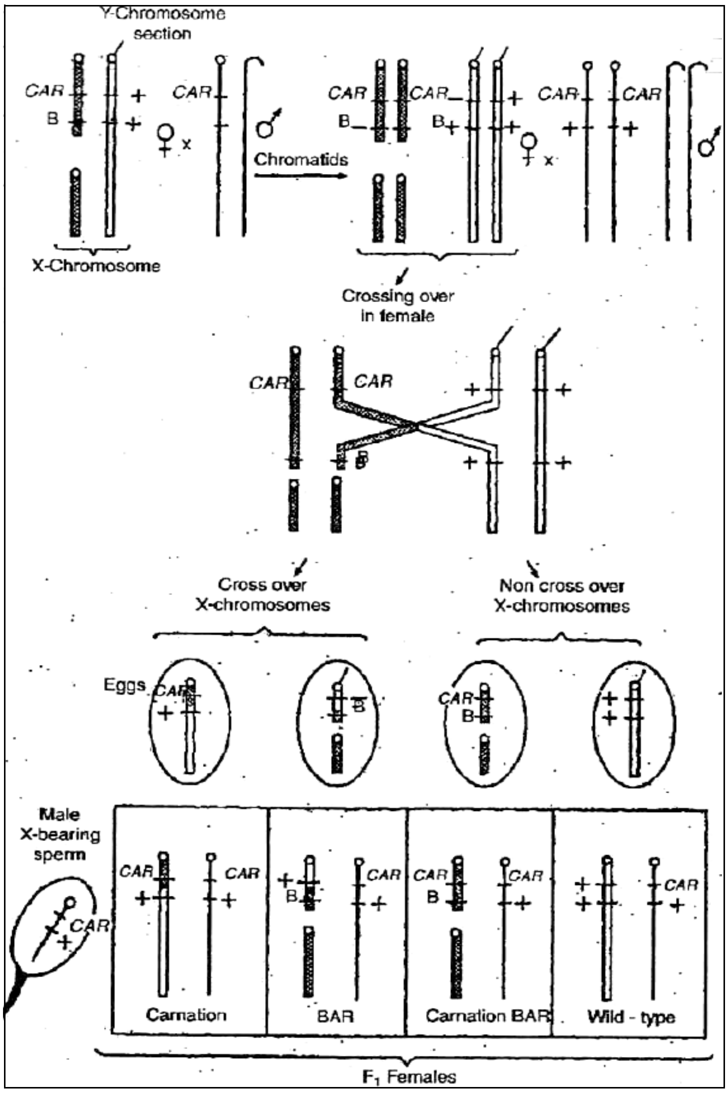
(ii) लाल व गोल नेत्र -+/Car +

(iii) लाल व बार नेत्र - +B/Car +

(iv) कार्नेशन व गोल नेत्र -Car +/Car +

इस अध्ययन में यह देखा गया कि कार्नेशन मक्खियों में कोई खण्डित X गुणूसत्र न होकर सामान्य गुणसूत्र था। दूसरी ओर मक्खियों में एक X गुणसूत्र खण्डित भी था एवं उसके दोनों टुकडों में से एक पर Y गुणसूत्र का टुकडा भी संलग्न था। इस प्रकार के प्रक्षणों से ज्ञात होता है कि गुणसूत्र खण्डों के वास्तविक विनियम द्वारा ही आनुवंशिक जीन विनिमय (Genetic crossing over) होता है।

जीन विनिमय चार सूत्री अवस्था में होता है (Crossing Over at four strand stages) जीन विनिमय स्थूलपट्ट (Pachytene) में होता है, इसके कई संतोषजनक प्रमाण है। स्थूलपट्ट अवस्था में गुणसूत्र द्विगुणित होकर चार अर्धगुणसूत्र बनाते है। इसी चार सूत्री अवस्था में जीन विनिमय होता हैं। यदि जीन विनिमय द्विसूत्री (Two strand) अवस्था में होगा तो सभी नए संयोग बनेंगे,



चित्र क्र. 10.15: **Sten's experiment to demonstrate cytological crossing over.**

जनकीय संयोग नही बनेंगे किन्तु डोसोफिला न्यूरोस्पोरा (Drosophila Neurospora) आदि पर किये गये प्रयोगों से यह ज्ञात होता है कि नए संयोगों के साथ जनकीय संयोग भी बनते है। जनकीय संयोग 50% तक बनते है। इसी प्रकार नए संयोग भी 0 से 50% होते है, अधिक नही। इससे यह प्रमाणित होता है कि जीन विनिमय 4 सूत्री अवस्था में ही होता है।

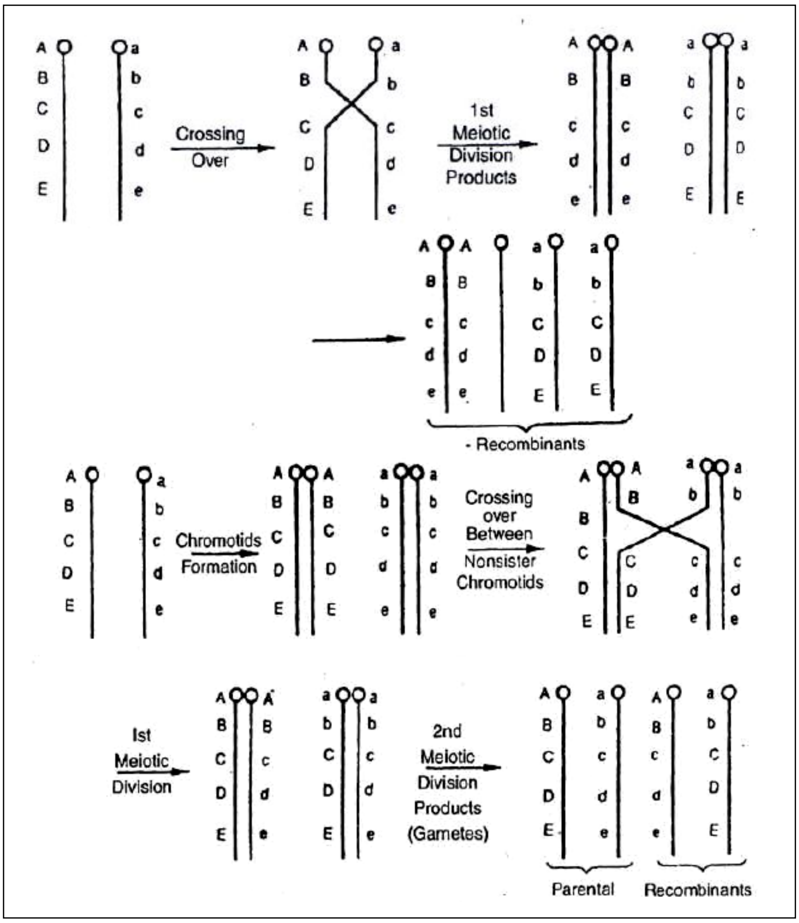
न्यूरोस्पोरा में चतुष्क विष्लेषण (Tetrad analysis in Neurospora)

जीन विनिमय सामान्यः चार सूत्री अवस्था में ही होता है, यह प्रमाणित करने के लिए न्यूरोस्पोरा का उदाहरण लिया जा सकता है क्योंकि न्यूरोस्पोरा के सँकरे (narrow) एस्कस में बीजाणुओं का रैखिक क्रम पहले हो चुकी अधसूत्री विभाजन की घटनाओं को दर्शाता है। न्यूरोस्पोरा में अर्धसूत्री विभाजन एक लम्बी, सँकरी रचना में होता हैं जिसे एस्कस कहते है। इस एस्कस में स्थान की कमी के कारण

टिप्पणी

विभाजन तर्कु (Division spindle) अतिव्यापित (overlap) नहीं होते। बीजाणुओं का क्रम, अर्धसूत्री विभाजन की प्रथम व अर्धसूत्री विभाजन की द्वितीय अवस्था (Meiosis I and Meiosis II) एवं समसूत्री विभाजन (Mitotic division) के उत्पादों को दर्शाता है। प्रत्येक एसकस में आठ एस्कोबीजाणु (Ascosperms) होते है (Fig.) यदि हम कल्पना करे कि हमें न्यूरोस्पोरा के एस्कस में जीन्स का क्रम व गुणसूत्र व गुणसूत्र बिन्दु की स्थिति ज्ञात है। इस एस्कस में आठ एस्कोबीजाणु निम्नलिखित क्रम में है।

A-Crossing over at two strand stage

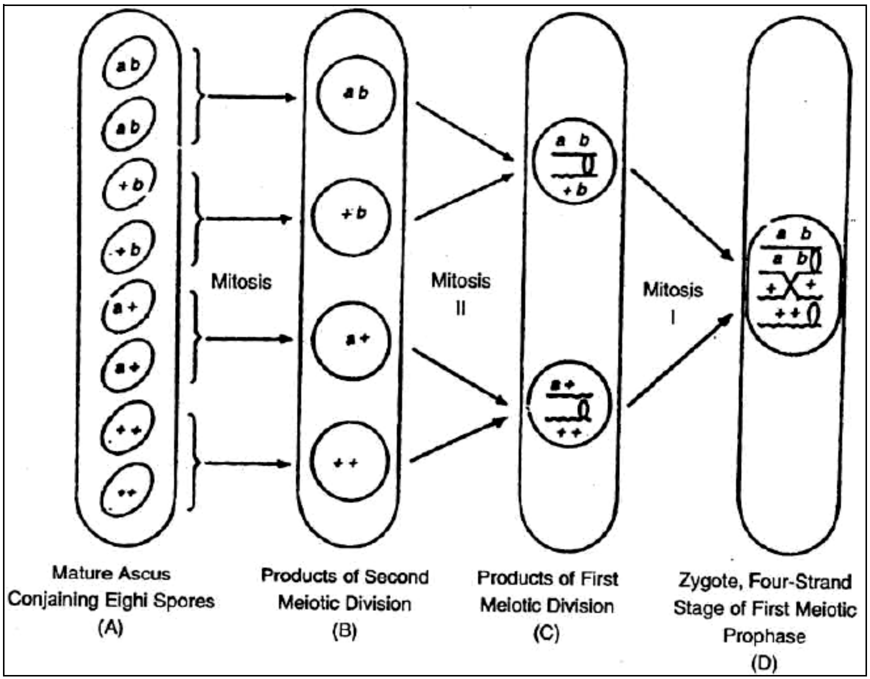


चित्र क्र. 10.16: **Difference in Consequences between Crossing over at the two strand stage and four strand stage.**

2	a	b
2	+	b
2	a	+
2	+	+

अतः एस्कस में चार प्रकार के बीजाणु है। इस प्रकार के एस्कस को टेट्राटाइप कहते हैं। समदर्शी बीजाणुओं (Identical spores) का प्रत्येक युग्म, अर्धसूत्री विभाजन के अन्तिम उत्पाद के समसूत्री विभाजन से बना है

क्योंकि एस्कस बहुत सँकरा होता है तथा इसमें बीजाणुओं का विस्थापन नहीं हो सकता, अतः हम यह मान सकते है कि अर्धसूत्री विभाजन द्वितीय के परिणाम इस क्रम मे व्यवस्थित होंगे – ab, + b, a + एवं ++। केन्द्रक में यह क्रम अर्धसूत्री विभाजन प्रथम के परिणामों को दर्शाता है जिसमें नॉनसिस्टर अर्धगुणसूत्रों (Nonsister chromatids) के बीच में विनिमय होता है। यह विनिमय चारसूत्री अवस्था में होता है, इसलिए इसमे एस्कस के शीर्ष पर पाए जाने वाले दो बीजाणु व सबसे नीचे पाए जानेवाले दो बीजाणु जनकीय (Parentals) तथा बीच में पाए जाने वाले चार बीजाणु नए संयोग दर्शाते है। इस प्रयोग से यह भी प्रमाणित होता है कि विनिमय सामान्यतः चार में से बीच वाले दो अर्धगुणसूत्री के बीच में होता है।



चित्र क्र. 10.17: **Tetrad analysis in Neurospora. The direction of the arrows follows the line of reasoning used in deducing preceding events. From the sequence of spores in the mature ascus (a) the order of the proceeding nuclei, (b) can be deduced; and from the order of these nuclei (b), the position and orientation of nuclei, (c) resulting from segregation at the first meiotic division can be inferred; finally, from the deduced constitution of nuclei (c,) the crossover events occurring in the meiotic prophase (d) can be analyzed.**

10.2.6 जीन विनिमय के प्रकार (Types of Crossing over)

जीन विनिमय के समय चियाज्मेटा की संख्या गुणसूत्री की लम्बाई पर निर्भर करती है। चियाज्मेटा की संख्या के आधार पर जीन विनिमय अग्रलिखित प्रकार के हो सकते है–

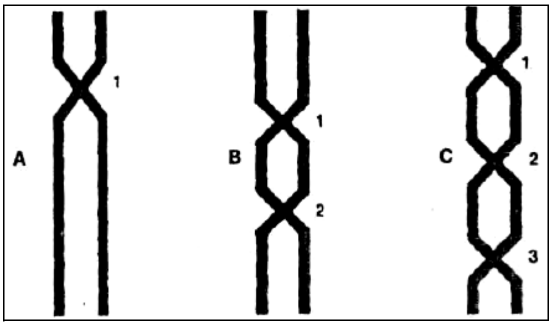
टिप्पणी

1. **एकल जीन विनिमय (Single Crossing over)**– जब गुणसूत्री युगल की पूर्ण लम्बाईं मे केवल एक चियाज्मा बनता है तो इसे एकल जीन विनिमय कहते है इसमे सजातीय गुणसूत्रों के अर्धगुणसूत्र अपनी पूर्ण लम्बाई में केवल एक स्थान पर सम्पर्क में आते एवं टूटते है।
2. **द्विक जीन विनिमय (Double Crossing over)**– इसमें अर्धगुणसूत्र दो स्थानों पर सम्पर्क में आते व टूटते है अर्थात् गुणसूत्रों की पूरी लम्बाई में दो चियाज्मेटा बनते है।
3. **गुणित जीन विनिमय (Multiple Crossing over)**– जब एक ही गुणसूत्र युगल में दो से अधिक स्थानो पर चियाज्मेटा बनते है तो इस प्रकार के जीन विनिमय को गुणित जीन विनिमय कहते है। यह कभी–कभी ही पाया जाता है।

10.2.7 जीन विनिमय की आवृत्ति को प्रभावित करने वाले कारक (Factors Affecting the Frequency of Crossing Over)

अनेक आनुवंशिक (Genetic)] वातावरणीय (Environmental) व शरीरक्रियात्मक (Physiological) कारक जीन विनिमय को प्रभावित करते है। ये निम्नलिखित है–

1. **तापक्रम (Temperature)**– निम्न व उच्च ताप जीन विनिमय की आवृत्ति में वृध्दि करते है।
2. **X –किरण (X-Ray)**– मुलर (Mullar) के अनुसार X– किरणे व अन्य विकिरणों (Radiations) से जीन विनिमय की आवृत्ति में वृध्दि होती है।
3. **आयु (Age)**– मादा ड्रोसोफिला में आयु के साथ जीन विनिमय में कमी होती है।



चित्र क्र. 10.18: Single, double and multiple Crossing over

4. **रसायन (Chemicals)**– म्यूटाजन (Mutagen) उनकी भाँति कार्य करने वाले कुछ रसायन भी जीन विनिमय की आवृत्ति को प्रभावित करते है।
5. **लिंग (Sex)**– ड्रोसोफिला की नर मक्खियों में जीन विनिमय नगण्य होता है। रेशम के कीट की मादा में जीन विनिमय नहीं होता है।

6. **प्रतिलोमन (Inversion)**– गुणसूत्री खण्डों में यदि प्रतिलोमन होता है तो जीन विनिमय नहीं होता।
7. **जीन्स के बीच की दूरी (Distance Between Genes)**– सहलग्न जीन्स के बीच की दूरी जीन विनिमय की आवृत्ति का नियमन करने वाला मुख्य कारक है। पास-पास स्थित जीन्स की अपेक्षा दूरी पर स्थित जीन्स मे जीन विनिमय की सम्भावना अधिक होती है।

10.2.8 जीन विनिमय का महत्व (Significance of crossing over)

1. जीन विनिमय द्वारा जीन्स के रैखिक विन्यास (Linear arrangement) की पुष्टि होती है।
2. जीन विनिमय द्वारा गुणसूत्रो के आनुवंशिक मानचित्र बनाने में सहायता मिलती है।
3. जीन विनिमय के फलस्वरूप जीन्स के नए संयोग बनते है जिनका जीव के विकास में बहुत महत्व है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. सहलग्न समूह बनते है:
   (अ) दो जोडी गुणसूत्र
   (ब) एक जोडी जीन पर उपस्थित सभी युग्मविकल्पी पर
   (स) समस्त जीन समूह
   (द) कोई नही
2. सहलग्न की यथार्थता निर्भर करती है:
   (अ) जीन की आवृत्ति पर
   (ब) सहलग्न जीन की दूरी पर
   (स) सहलग्न जीन की मोटाई पर
   (द) सहलग्नता गुणसूत्र पर।
3. सहलग्नता:
   (अ) मेण्डल के प्रथम नियम के अनुकूल है
   (ब) मेण्डल के द्वितीय नियम के अनुकूल है
   (स) मेण्डल के तृतीय नियम के अनुकूल है
   (द) मेण्डल के चतुर्थ नियम के अनुकूल है।

4. ड्रोसोफिला में अपूर्ण सहलग्नता में अनुपात होता है।
   (अ) 41.5%, 8.5%, 8.5%, 39.0%
   (ब) 39.5%, 8.5%, 9.5%, 41.5%
   (स) 41.5%, 8.5%,8.5%, 41.5%
   (द) कोई नही

5. मक्का में सहलग्नता के अन्तर्गत F_1 पीढी के मादा संकर रगहीन पौधो एवं संकुचित बीज वालो में संकरण कराने से सन्तति बीजों का अनुपात होता है।
   (अ) 50%, 50% (ब) 96.4%, 3.6%
   (स) 90%, 10% (द) 95%, 5%

6. युग्मन एवं प्रतिकर्षण परिकल्पना किसने प्रतिपादित की थी :
   (अ) डार्विन एवं हक्सले (ब) बेटसन एवं पुन्नेट
   (स) मार्गन एवं सटन (द) बेटसन एवं डार्विन

7. युग्मन एवं प्रतिकर्षन परिकल्पना के अनुसार F_1 पीढी में विषमयुग्मकी एवं समयुग्मकी में संकरण करने पर .... अनुपात प्राप्त हुआ ।
   (अ) 1 : 1: 1: 1 (ब) 11 : 1 : 1 : 3
   (स) 9 : 3 :3 : 2 (द) 7 : 1 : 1 : 7

8. विभेदीय गुणसूत्रीय सहलग्नता सिध्दान्त को .... ने प्रतिपादित किया था।
   (अ) बेटसन (ब) मार्गन
   (स) हक्सले (द) सटन

9. जीन्स जो एक ही गुणसूत्र पर स्थित होते, इन्ही जीन्स के कारण सहलग्नता होती है, किसने दर्शाया था
   (अ) वेटसन (ब) मार्गन
   (स) पुन्नेट (द) डार्विन

10. हचिन्सन ने किस जीव पर सहलग्नता का प्रयोग किया था?
   (अ) ड्रोसोफिला (ब) मक्का
   (स) मटर (द) चूहे

11. दो सहलग्न जीन्स का विनिमय निर्भर करता है–
    (अ) विशुध्द संयोग पर
    (ब) जीन विनिमय की आवश्यकता पर
    (स) जीन्स के बीच की दूरी पर
    (द) उपर्युक्त में से कोई नही

12. सहलग्नता के उदाहरणों में मेंडल का कौनसा नियम असफल हो जाता है?
    (अ) प्रथम (ब) द्वितीय
    (स) तृतीय (द) सभी तीनों

13. वह बिन्दु, जहाँ युगल के चार अर्ध गुणसूत्र एक–दूसरे को क्रॉस करते है, कहलता है–
    (अ) क्रोमोमीयर (ब) सैण्ट्रोमीयर
    (स) चियाज्मेटा (द) काइनेटोकोर

14. चियाज्मेटा अर्धसूत्री विभाजन की किस प्रावस्था में बनते है?
    (अ) लैप्टोटीन (ब) जाइगोटीन
    (स) पैकाइटीन (द) डिप्लोटीन

15. अर्धसूत्री विभाजन के समय मातृक व पैतृक गुणसूत्रों के बीच मे आनुवंशिक पदार्थों का आदान–प्रदान कहलाता है–
    (अ) सहलग्नता (ब) जीन विनिमय
    (स) डायकाइनेसिस (द) प्रभावी

16. एक कोशिका में 10 जोडें गुणसूत्र है, उसका सहलग्नता समूह होगा–
    (अ) 5 (ब) 10
    (स) 15 (द) 20

17. मादा ड्रोसोफिला मे सहलग्नता होता है–
    (अ) पूर्ण (ब) अपूर्ण
    (स) उपर्युक्त दोनो (द) उपर्युक्त में से कोई नहीं

टिप्पणी

10.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (अ)
2. (ब)
3. (स)
4. (स)
5. (ब)
6. (ब)
7. (द)
8. (अ)
9. (ब)
10. (ब)
11. (स)
12. (ब)
13. (स)
14. (स)
15. (ब)
16. (ब)
17. (ब)

10.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि सहलग्नता (Linkage and Crossing over) एवं क्रॉसिंग ओवर का महत्व मानव एवं अन्य जीव जन्तुओ के लिए महत्वपूर्ण स्थान रखता है। सहलग्नता के द्वारा मनुष्य के पैतृक लक्षणों का अध्ययन किया जा सकता है। इसके द्वारा आनुवंशिक गुणों का अध्ययन करने में सहायक होते है।

10.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **समजात गुणसूत्र (Homologous Chromosomes)–** समान प्रकार के गुणसूत्र (TT x TT / tt x tt)
- **सहलग्न जीन्स–** वह जीन्स जो एक ही गुणसूत्र पर स्थित होते है तथा एक ही साथ वंशानुगत होते हैं उनकों सहलग्न जीन कहते है।
- **स्वतंत्र अपव्यूहन–** गेमीट निर्माण के समय गुणसूत्रो का स्वतंत्र रूप से अलग–अलग होना।
- **क्रॉसिंग ओवर–** अलग–2 गुणसूत्रों के साथ संयोजन करना।
- **जीन विनिमय–** जीन्सों के बीच आदान–प्रदान करना।

10.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. जीन सहलग्नता को संक्षेप में समझाइये ।
2. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) सहलग्नता की गुणसूत्रीय सिध्दांत
   (ii) अपूर्ण सहलग्नता
   (iii) पूर्ण सहलग्नता
   (iv) सहलग्नता का महत्व
   (v) सटन (Sutton) की परिकल्पना
   (vi) जीन सहलग्नता
   (vii) कॉपी चाइस सिद्धान्त (Choice)
   (viii) सिनैप्सिस
   (ix) सहलग्नता समूह
3. क्रॉसिंग ओवर क्या है? उदाहरण देकर समझाइये।
4. जीन विनिमय क्या है। संक्षिप्त वर्णन कीजिए।
5. लिंकेज ग्रुप को समझाइये।
6. मक्का में सहलग्नता का उदाहरण सहित वर्णन कीजिए।
7. ड्रोसोफिला में सहलग्नता का उदाहरणपूर्वक संक्षिप्त वर्णन कीजिए।
8. सलग्नता को परिभाषित करते हुए इसके प्रकार बताइये।
9. हचिन्सन के सिद्धांत पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. सहलग्नता एवं क्रॉसिंग ओवर से आप क्या समझते है? विस्तृत वर्णन कीजिए।
2. जीन सहलग्नता की परिभाषा देते हुए ड्रोसोफिला में सहलग्नता का वर्णन कीजिए ।
3. ड्रोसोफिला अथवा मक्का में सहलग्नता का वर्णन कीजिए।
4. पूर्ण एवं अपूर्ण सहलग्नता से आप क्या समझते है? उदाहरण सहित वर्णन कीजिए।
5. चियाज्मा निर्माण के दोनो सिध्दांतो का वर्णन कीजिए।

टिप्पणी

6. क्रॉसिंग ओवर से आप क्या समझते है? इसकी क्रिया-विधि एवं इसके महत्व की व्याख्या कीजिए।
7. हचिन्सन द्वारा किये गये मक्का के प्रयोगों का वर्णन कीजिए ।
8. सहलग्नता एवं क्रॉसिंग ओवर को उचित उदाहरण देकर समझाइये।

10.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

अध्याय 11 लिंग निर्धारण – गुणसूत्रीय तथा आनुवांशिक संतुलन सिद्धान्त

Sex Determination – Chromosomal and Genetic Balance Theory

टिप्पणी

संरचना (Structure)

11.0 परिचय
11.1 उद्देश्य
11.2 लिंग गुणसूत्र तन्त्र
  11.2.1 लिंग विविधता
  11.2.2 लिंग विविधता के प्रकार
  11.2.3 प्राणियों में लिंग विविधता
  11.2.4 लिंग निर्धारण या गुणसूत्रीय सिध्दान्त
11.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
11.4 सारांश
11.5 मुख्य शब्दावली
11.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
11.7 सहायक पाठ्य सामग्री

11.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction And Definition)

लिंग निर्धारण से तात्पर्य है जीवों में नर एवं मादा से है जिसका निर्धारण प्रजनन (Reproduction) के समय क्रॉसिंग ओवर के दौरान जीवों में मुख्यतः मनुष्य में देखा जाये तो गुणसूत्र में उपस्थित XX एवं XX-Chromosome के दौरान क्रमशः नर एवं मादा की पहचान की जाती है। जिसका वर्णन आगे हम इसी अध्याय में उदाहरणसहित देखेंगे। अधिकांश के जीवों मे नर एवं मादा दो प्रकार के जन्तु होते है। जीवों की यह विशेषता लिंग (Sex) कहलाती है। शुरू से ही मनुष्य में जानने की इच्छा रही है कि माँ के गर्भ मे पल रहा (भ्रुण) शिशु नर होगा या मादा। बीसवी सदी से पूर्व वैज्ञानिकों द्वारा इस संम्बंध में अनेक परिकल्पनाएँ (Hypothesis) दी गयी है।

11.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढने के बाद आप–

- लिंग गुणसूत्र

- लिंग निर्धारण या गुणसूत्रीय सिध्दान्त

इन विषयों का विस्तृत रुप से अध्ययन कर सकते है।

टिप्पणी

11.2 लिंग गुणसूत्र तन्त्र (Sex Chromosome System)

प्रायः जन्तु दो प्रकार के होते है–

1. एकलिंगी (Unisexual), जिनमे नर तथा मादा पृथक-पृथक् होतें हैं। साथ ही इनमें लैंगिक विभेदिता (Sexual dimorphism) होती है इस प्रकार के जन्तु प्रायः उच्च श्रेणी के जन्तु होते हैं।
2. निम्न श्रेणी के जन्तु जो द्विलिंगी (Bisexual) होते हैं। इनमे नर तथा मादा जननांग एक ही जन्तु मे पाये जाते है। उच्च श्रेणी के जन्तुओं में नर तथा मादा प्राणियों की शरीर-संरचना एवं कार्यिकी में अन्तर होता है।

अतः सदा से मनुष्य में यह जिज्ञासा का विषय बना रहा कि सन्तान नर होगी या मादा अर्थात् सन्तति लडका (Boy) होगा या वह सन्तति लडकी (Girl) होगी। प्राचीन समय से लेकर बीसवीं सदी के वैज्ञानिकों, मनोवैज्ञानिकों (Psychologists), विचारकों (Thinkers) के द्वारा अनेक परिकल्पनाएँ (Hypothesis) प्रस्तुत की गई। किन्तु उनमें से कोई भी पूर्णतः सार्थक एवं वैज्ञानिक तथ्यों पर आधारित नहीं थी। इन परिकल्पनाओं एवं अन्य वैज्ञानिक सिध्दान्तों को दो भागों में विभाजित किया गया हैः

(1) प्राचीन सिध्दान्त (Old theories) तथा (2) आधुनिक सिध्दान्त (Modern theories)

1. प्राचीन सिध्दान्त (Old Theories)– इसके अनुसार उस समय के मनोवैज्ञानिकों, विचारकों एवं वैज्ञानिको ने जो परिकल्पनाएँ प्रस्तुत कीं वह निम्नलिखित प्रकार हैं–

(i) हिप्पोक्रेट्स (Hippocrates)– के अनुसार पोषण, लिंग को निर्धारण करता है। यदि गर्भवती स्त्री को सन्तुलित एवं पोषणयुक्त भोजन प्राप्त होता है तो नर सन्तति जन्म लेगी, यदि पोषण विहीन एवं असन्तुलित भोजन प्राप्त होता है तो मादा (Female) सन्तति उत्पन्न होगी। इसी को बाद में स्चेन्क (Schenk) ने भी दर्शाया कि गर्भावस्था के समय भोजन के आधार पर लिंग ज्ञात किया जा सकता है।

(ii) थेल्स (Thales)– ने दर्शाया कि यदि अण्डोत्सर्ग (Ovulation) के तुरन्त पश्चात् ही निषेचन हो जाये तो इससे मादा (Female) उत्पन्न होगी। यदि निषेचन के पूर्व अण्डाणु अण्डवाहिनी में रूक जाता है और फिर कुछ समय पश्चात् निषेचन हो तो नर (Male) सन्तति जन्म लेगी।

(iii) गेलन (Gallen)– एवं उसके सहयोगियों ने दर्शाया कि यदि निषेचित अण्डाणु (Ovum) दाहिने अण्डाशय (Right Ovary) से आता है तो नर

सन्तति जन्म लेगी, यदि निषेचित अण्डाणु (Ovum) बायें अण्डाशय (Left Ovary) से आता है तो मादा सन्तति जन्म लेगी।

भ्रूणिकी विज्ञान (Embryologically)

लिंग के बारे में निर्धारण तीन प्रकार का हो सकता है:

1. **प्रोगेमिक (Progamic)–** लिंग का निर्धारण निषेचन (Fertilization) के पूर्व होता है।
2. **सिनगेमिक (Syngamic)–** लिंग का निर्धारण निषेचित के समय होता है।
3. **इपिगेमिक (Epigamic)–** जाइगोट (Zygote) बनने के पश्चात् लिंग का निर्धारण होता है।

2. आधुनिक सिध्दान्त (Modern Theory)– गत सदी तक एक आम विचारधारा यह थी कि सन्तान में लिंग-निर्धारण गर्भ के समय चन्द्रमा की स्थिति, हवा की दिशा, तापक्रम तथा भ्रूण के पालन-पोषण आदि दिशाओं पर निर्भर होता है। सन् 1900 के पश्चात हेनकिन (Henkin) मैक्लांग (Mclung 1901), विल्सन तथा स्टीवन्स (Wilson and Stevens) आदि वैज्ञानिकों ने सन्तानों में लिंग-निर्धारण का गुणसूत्रीवाद (Chromosomal Theory of Sex.Determination) प्रस्तुत किया। इसके अनुसार उच्च श्रेणी के प्राणी लैंगिक प्रजनन करते है। इसमें नर तथा मादा जननांगो में अर्धसूत्रण की प्रक्रिया द्वारा अगुणित युग्मक (Haploid gametes) बनते है। ये युग्मक क्रमशः नर तथा मादा होते हैं जिनके संयोजन से द्विगुणित (2X) जाइगोट (Zygote) बनता है। युग्मनज (Zygote) ही सन्तान की प्रथम कोशिका होती है जो विदलन द्वारा भ्रूण का विकास करती है। भ्रूण में लिंग का निर्धारण निषेचन के समय संयोजित होने वाले गुणसूत्रों की प्रवृत्ति पर निर्भर करता है।

गुणसूत्रों (Chromosomes) की खोज के बहुत समय पश्चात् तक यह मान्यता रही कि लिंग वातावरण सम्बन्धी कारकों जैसे तापक्रम और शरीर क्रियात्मक कारकों द्वारा होता है, तथा गुणसूत्र (Chromosomes) केवल कायिक लक्षणों (Vegetative characters) का नियमन करते हैं। लिंग गुणसूत्र (Sex chromosomes) को सर्वप्रथम पौधे के बग (Plant bug) पायरोकोरस एप्टेरस (Pyrrhocorus apterus) में हैनकिंग (henking) ने 1891 में देखा। उन्होने पाया कि शुक्राणुजनन (Spermatogenesis) के समय कुछ क्रोमेटिन रचनाएँ गहरी अभिरंजित होती हैं और एनाफेजिक गति (Anaphasic movement) के समय अन्य गुणसूत्रों से पीछे छूट जाती है। तब तक इन क्रोमेटिन रचनाओं का कार्य ज्ञात नहीं था इसलिए हैनकिंग द्वारा इन्हे X गुणसूत्र (X-chromosome) नाम दिया गया। इसके बाद 1901 में मैक क्लंग (Mc Clung) ने सबसे पहले यह बताया कि ये X-गुणसूत्र लिंग निर्धारण सें सम्बन्धित हैं। कई कीटों के गुणसूत्रों का अध्ययन किया गया और यह निष्कर्ष निकला कि नर कीटों में गुणसूत्रों का एक जोडा असमान होता है, इसे हैटेरोमॉर्फिक जोडा (Heteromorphic pair) कहा गया। विल्सन ने अन्य कीटों के अध्ययन के समय कुछ भिन्नता पायी एवं देखा कि मादा कीटों (Female insects) में गुणसूत्रो का यह जोडा समान होता है। अंत में यह निश्चित हो गया कि नर व मादा में पाये जाने वाले ये गुणसूत्र, लिंग गुणसूत्र है और नर

में यह जोडा असमान गुणसूत्रों का व मादा में समान गुणसूत्र का बना होता है। इन्हें मोण्टगोमरी (Montgomery,1904) द्वारा हैटरोक्रोमोसोम (Heterochromosomes) तथा अन्य गुणसूत्रों को ऑटोसोम (Autosome) कहा गया। ऑटोसोम नर व मादा दोनों मे समान थे। स्टीवेन्स (Stevens, 1905) ने नर, जिनमें दो असमान लिंग गुणसूत्र थे, को हैटेरोगैमिटिक नर (Heterogametic male) तथा मादा, जिनमें दोनों लिंग गुणसूत्र समान थे, को होमोगैमिटिक मादा (Homogametic female) कहा। मादा के दोनों गुणसूत्र 'XX' व नर के गुणसूत्र 'XY' गुणसूत्र होते हैं। अधिकांश पौधों, स्तनधारी जीवों एवं कीटों जैसे ड्रोसोफिला में लिंग का नियन्त्रण मुख्य रूप से Y द्वारा ही होता है। यदि Y गुणसूत्र उपस्थित होता है तो जीव नर होता है और इसका अभाव होने पर मादा होती है।

इसी प्रकार ड्रोसोफिला में भी एक जोडी समान लिंग सूत्र XX मादा में तथा एक जोडी असमान लिंग सूत्र XY नर में पाये जाते है। ड्रोसोफिला में तीन जोडी ऑटोसोम व एक जोडी लिंग गुणसूत्र होते हैं अर्थात कुल 8 गुणसूत्र होते है। अण्डजनन (Oogenesis) के समय मादा सभी अण्ड एक समान (3+X) बनाती है, जबकि शुक्राणुजनन (Spermatogenesis) के समय नर 50% 3+X शुक्राणु व 50% 3 + Y शुक्राणु बनाता है।

मनुष्य में 23 जोडी अर्थात 46 गुणसूत्र होते हैं जिनमें 44 ऑटोसोम व एक जोडा लिंग गुणसूत्र होते है।

पुरूष में – 44+XY

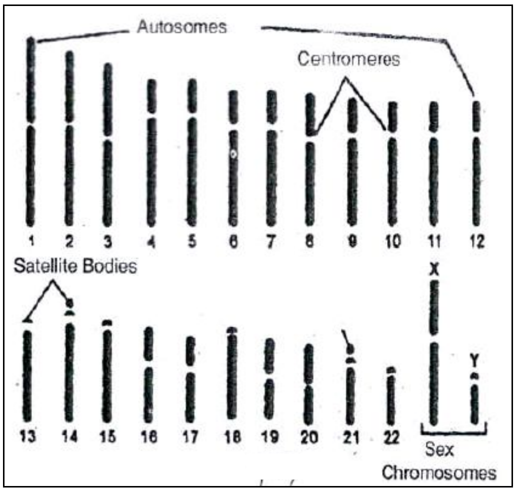
स्त्री में – 44+XX

पुरूष द्वारा उत्पन्न शुक्राणु दो प्रकार के (1) 22 + X तथा (11) 22 + Y होते है, जबकि स्त्री द्वारा उत्पन्न सभी अण्ड में 22+ X गुणसूत्र होते है।

किसी जीव, जाति वंश अथवा समूह के गुणसूत्रों के एक समुच्च/सैट (Set) की उन भौतिक अथवा आकारिक विशेषताओं को केरियोटाइप (Karyotype) कहते हैं, जिनकें द्वारा यह अन्य जीवों के गुणसूत्रों के समुच्चय से भिन्न होने के कारण पहचाने जा सकते हैं अथवा प्रत्येक जाति सभी प्राणियों एवं पौधों में एक ही प्रकार के विशिष्ट गुणसूत्रों का समूह पाया जाता है। इन गुणसूत्रों में कुछ विशिष्ट एवं स्थायी लक्षण पाये जाते है, जिससे उस जाति विशेष को पहचाना जाता है, लक्षणों के इस समूह को कैरियोटाइप कहते है। कैरियोटाइप के अन्तर्गत एक समुच्चय में गुणसूत्रों की संख्या, आकार, आपेक्षिक सम्बन्ध, गुणसूत्रों की संरचना, उनकी आन्तरिक संरचना, संगठन एवं उनके व्यवहार का अध्ययन किया जाता है। इन भौतिक लक्षणों कें अतिरिक्त कोशिका विभाजन के समय उनमें आकुंचन एवं कुण्डलन (Coiling) की मात्रा में भिन्नता भी किसी जीव के गुणसूत्रों को पहचानने में सहायक होती है।

विभिन्न समूहों के प्राणियों में पायी जाने वाली समानताओं को स्थापित करने में भी कैरियोटाइप सहायता करता है। यह एक सर्वमान्य सत्य है कि जीवों में गुणसूत्रों की एक निश्चित संख्या होती है। अतः यह विभिन्न पेड-पौधों एवं प्राणियों की वर्गीकरण (Classification) में स्थिति एवं जाति इतिहास को ज्ञात करने में

सहायता प्रदान करता है। किसी भी जीव के कैरियोटाइप को उसके गुणसूत्र समूह के चित्र द्वारा प्रदर्शित किया जाता है, इस चित्र को इडियोग्राम (Idiogram) कहते है। इडियोग्राम में सजातीय गुणसूत्र कें युग्लों (Pairs) को इस प्रकार विन्यासित किया जाता है कि सबसे बडे गुणसूत्र सबसे पूर्व एवं छोटे गुणसूत्र क्रमानुसार उसे बाद आते है। उदाहरण– मनुष्य के कैरियोटाइप (Human karyotype) का अध्ययन अधिक लाभप्रद है, क्योंकि कैरियोटाइप के अध्ययन से रोगजनिक लक्षणों को जो गुणसूत्र या जीन्स (Genes) से सम्बन्धित होते हैं, सुलभता से जाना जा सकता है। 1931 में लेविजकी (Levitzski) एवं उनके सहयोगियों ने कैरियोटाइप की सममितता की एक संकल्पना, कैरियोटाइप सममिति (Concept of Karyotype symmetry) प्रस्तुत की है।



चित्र क्र. 11.1: Idiogram of Human chromosomes.

इस संकल्पना के अनुसार कैरियोटाइप दो प्रकार के होते है

(i) सममित कैरियोटाइप Symmetrical Karyotype)– इस प्रकार के कैरियोटाइप में सबसे बडे व सबसे छोटे गुणसूत्र के परिमाण में अधिक अन्तर नहीं होता अर्थात समुच्चय के सभी गुणसूत्र लगभग एक परिमाण के होते हैं तथा इसमें मध्यकेन्द्रीय (Metacentric) गुणसूत्रों की संख्या अधिक होती है। सममित कैरियोटाइप को आदिकालीन (Primitive) माना जाता है।

(ii) असममित कैरियोटाइप (Asymmetric Karyotype)– असममित कैरियोटाइप में सबसे बडे व सबसे छोटे गुणसूत्र के परिमाण में अधिक अन्तर होता है तथा इसमें मध्यकेन्द्रीय गुणसूत्रों की संख्या अपेक्षाकृत कम होती है। असममित कैरियोटाइप विकसित (Advanced) माना जाता है।

11.2.1 लिंग विविधता (Sex Differentiation)

अधिकांश जीवों में नर एवं मादा दो प्रकार के जीव होते है। जीवों की यह विशेषता लिंग (Sex) कहलाती है। नर एवं मादा युग्मको (Gametes) को उत्पन्न करना

लैंगिक जनन (Sexual reproduction) का एक आवश्यक लक्षण है। इसी लक्षण के कारण लैंगिक जनन (Sexual reproduction) द्वारा। आनुवंशिक विविधता (Genetic differentiation) भी प्राप्त होती है और ऐसा विश्वास किया जाता है कि उद्विकास (Evolution) में लैंगिक जनन का महत्वपूर्ण योगदान रहा है।

नर एवं मादा दोनों जीवों मैं लैंगिक विकास (Sexual development) एक समान होता है। उच्च श्रेणी के कशेरूक प्राणियों में बडे प्रारम्भिक जनन कोशिकाए (Primordial germ cells) बाहय भ्रूणीय ऊतकों (Extra embryonic tissues) में होते हैं और उस क्षेत्र को प्रवास (Migrate) करती हैं जहॉ जनद (Gonad) का निर्माण होता है। इन कोशिकाओं की संख्या एवं प्रवास को जीन (Gene) प्रभावित करते है और नर या मादा में से किसी में भी नपुंसकता/बंध्यता (Sterility) को उत्पन्न करते है। सम्भावित जनदों की एपीथीलियम में एक बार लिंग विविधता (Sex differentiation) की निश्चित घटना में प्रारम्भिक जनन कोशिकाओं (Primordial germ cells) के द्वारा भाग लेना प्रारम्भ किया जाता है। कोशिकाओ के रज्जू (Cords of cells) मेड्यूलरी लिंग रज्जु (Medullary sex cords) इपीथिलियम से वृद्धि (Proliferat) प्रारम्भ कर देते है। नर (Male) में प्रारम्भिक जनन कोशिकाएँ (Primordial germ cells) इन रज्जु (Cords) के द्वारा ले जाया जाता है जिससे कि वह वृषण (Testes) भी जनन कोशिकाएँ बन जाये। मादा (Female) में प्रारम्भिक जनन कोशिकाएँ (Primordial germ cell) इपिथीलियम में ही रह जाते हैं और दूसरी वृध्दि (Proliferation) के द्वारा अण्डाशय (Ovary) के कार्टेक्स (Cortex) को उसकी जनन कोशिकाओं (germ cells) सहित उत्पन्न करता है। प्रारम्भिक जनन कोशिकाओं के कुछ लक्षण वृध्दि करने वाली रज्जु कोशिकाओ (Proliferating cord cells) के साथ परस्पर क्रिया करती हैं, स्तनी (Mammals) प्राणियों की कोशिकाओं में 'Y' गुणसूत्र (Chromosomes) होता है या नहीं होता है। जनदों (Gonads) में विशेष प्रकार की कोशिकाएँ भिन्नित होकर लिंग हार्मोन्स (Sex hormones) को स्त्रावित करते है, यह लिंग हार्मोन्स अन्तःस्त्रावी कोशिकाओं (Endocrine cells) के साथ परस्पर क्रिया करते है–पीयूष ग्रन्थि (Pituitary gland) एड्रिनल (Adrenal) एवं गर्भाशय (Uterus), अपरा (Placenta) और जब स्त्री/मादा गर्भवती होती है तब भ्रूण (foetus) में परस्पर क्रिया करते है।

आनुवंशिकी रूप से निर्धारित ऊतको पर– जैसे मादा (Female) नर की दिशा (Maleness) में भिन्नित या विभेदित हो सकती है यदि नर हार्मोन्स (Male hormones) के द्वारा प्रभावित होती है। यह स्थिति लिंग विविधता (Sex differentiation) तन्त्र कें अर्न्तगत होती है जो कि प्राणी जगत् (Animal Kingdom) के लिए सार्वभौम्य (Universal) नहीं होती है। कीटों (Insects), में लिंग विविधता का कारक अन्तःकोशिकीय (Intercellular) होता है न कि हॉर्मोनला। उदाहरण– ड्रोसोफिला (Drosophila) अनेक जीवों के समूहों में जिनमें एक बार नर एवं मादा (Male and Female) सामान्य रूप से पृथक हो जाते है, इन सभी जीवों मे दोनों लिंगो (Sexlies) के लिए जीन्स (Genes) पाये जाते हैं। जैसे कि आनुवंशिकी रूप से भिन्नित नर (Male) मादा हॉर्मोन्स (Female hormones)

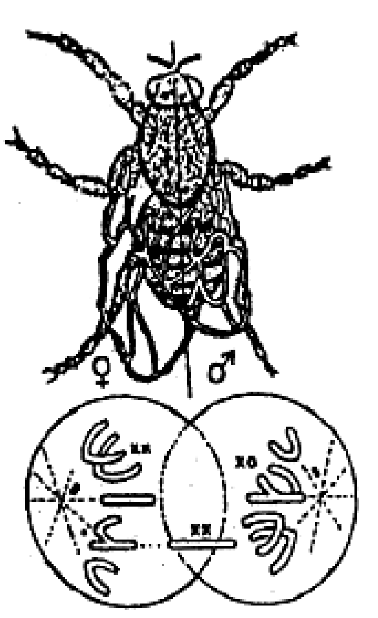
के द्वारा प्रभावित होते हैं और मादा, नर हॉर्मोन्स (Male hormones) द्वारा प्रभावित होते है। अत्याधिक विपरीत अवस्था में पूर्ण लिंग (Sex reversal) पाया जाता है।

टिप्पणी

11.2.2 लिंग विविधता के प्रकार (Types of Sex Differentiation)

लिंग विविधता (Sex differentiation) अण्डाणु (egg) के निषेचन के पश्चात् प्रारम्भ होता है। जाइगोट (Zygote) जो प्रारम्भ मे अभिन्नित (Undifferentiated) होता है, भ्रूण (Embryo) के विकास के समय भिन्नित हो जाता है। इसके परिणामस्वरूप शरीर इस प्रकार भिन्नित होता है कि लिंग (Sex) भिन्नित हो जाते है। लिंग विविधता दो प्रकार की होती है–

1. स्वशासी प्रकार (Autonomous Type)– ड्रोसोफिला (Drosophila) में प्रत्येक कोशिका नर या मादा (Male or Female) ऊतक में विकसित होती है, यह इस बात पर निर्भर करता है कि विशिष्ट कोशिका या गुणसूत्रीय संगठन (Chromosomel constitution) किस प्रकार का है। इस प्रकार के विकास को **स्वशासी** (Autonomous) कहते है। इसका सबसे अच्छा उदाहरण **'लिंग मोजाइक'** (Sex mosaic) या **गाइनेन्ड्रोमार्फ** (Gynandromorph) कहलाता है। इन मक्खियों (Flies) में सर्वप्रथम यह सामान्य मक्खियों के रूप में जीवन प्रारम्भ करती है। इन मक्खियों में विदलन (Cleavage) की प्रारम्भिक दशा में **X-गुणसूत्र** लुप्त हो जाता हैं, परिणामस्वरूप इस सन्तति की विशिष्ट कोशिकाएँ सभी मादा की अपेक्षा नर (Male) होती है, अतः वयस्क मक्खी आंशिक रूप से नर (Male) एवं आंशिक रूप से मादा (Female) होती है। दोनों प्रकार के ऊतको मे विभाजन रेखा बिल्कुल स्पष्ट होती है।



चित्र क्र. 11.2:
(A) Gynandromorph of Drosophila showing female and male parts, (B) Loss of an X-Chromosome during first mitotic division of a zygote (2A + XX).

गाइनेन्ड्रोमार्फ (Gynandromorph) साधारण रूप से ड्रोसोफिला (Drosophila), सिल्कमोथ (Silkmoth), व शहद की मक्खियों (Honey bees) में पाया जाता है। गाइनेन्ड्रोमार्फ (Gynandromorph) लिंग ऊतकों (Sex Tissues) की उपस्थिति के अनुसार निम्न प्रकार की होती है:

(अ) **द्विपार्श्वीय/बाइलेट्रल गाइनेन्डर (Bilateral Gynanders)**– यह वह जीव होते है, जिनके शरीर के आधे भाग में नर (Male) एवं आधे में मादा (Female) लिंग के लक्षण होते हैं। उदाहरण– ड्रोसोफिला (Drosophila)

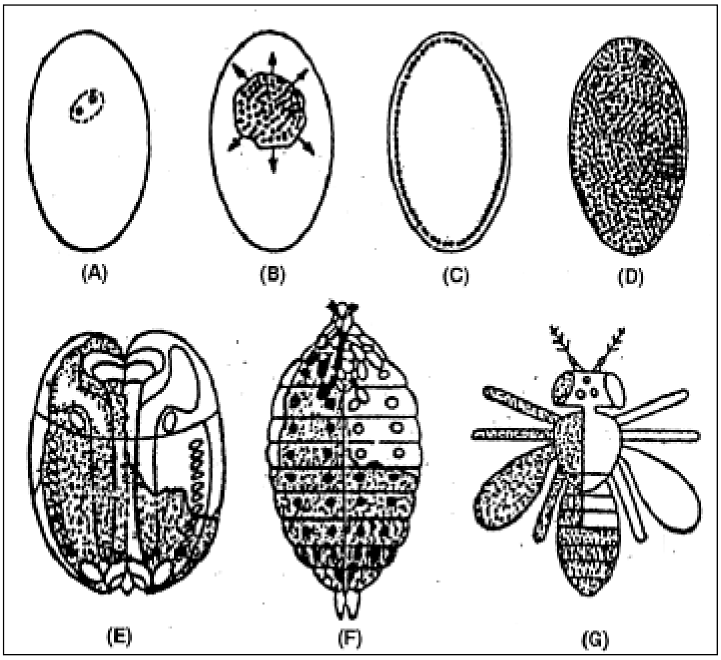
(ब) **अग्र–पश्च/एण्टीरों–पोस्टीरियर गाइनेन्डर (Antero-Posterier Gynander)**– इस प्रकार के जीवों में शरीर के आधे अग्र भाग में एक

टिप्पणी

लिंग (Sex) व पश्च आधे भाग में दूसरे लिंग (Sex) के लक्षण पाये जाते है।

(क) लिंग पिबाल्ड (Sex piebalds)– इन स्त्री–पुरूषों/नर-मादा में मादा (Female sex) बिन्दुओं के रूप में नर के ऊतकों पर अनिश्चित क्रम में बिखरे होते हैं। इनको लिंग पिबाल्ड (Sex piebald) कहते है।

2. अ-स्वशासी/नान–ऑटोनोमस या हार्मोनल प्रकार (Non-Autonomous or Hormonal Tye)– कशेरूक प्राणियों में भ्रूण (Embryo) किसी भी प्रकार के लिंग (Sex) के रूप में विकसित होने के लिए सक्षम होता हैं। इसमें गुणसूत्र विकास के क्रम को किसी भी दिशा में करता है। विकास पूर्णतया हार्मोन के नियन्त्रण में होता है। विधि किसी भी समय उल्टी हो सकती है, क्योंकि अत्यधिक वातावरण के प्रभाव के कारण यह विकास के दूसरे पथ की ओर वृध्दि करता है।



चित्र क्र. 11.3: Formation of gynandromorphs in Drosophila

(i) फ्री मार्टिन (Free martin)– प्रकृति ने एक अत्यन्त खूबसूरत प्रयोग लिंग-विविधता/निर्धारण में हॉर्मोन के सिध्दान्त के रूप में किया है। विभिन्न वैज्ञानिकों ने अध्ययन किया है कि जब विपरीत लिंग के यमज (Twins) मवेशियों (Cattle) में उत्पन्न हुए तो नर तो सामान्य रहा, किन्तु मादा असामान्य एवं बन्ध्य होती है। **वैज्ञानिक लिली** (Lillie) ने अपने सहयोगियों के साथ भ्रूणीय यमज (Embryonic Twins) का अध्ययन किया है। असामान्य बन्ध्य मादा को **फ्रीमार्टिन** (Free martin) कहा। ऐसा नर लिंग के हॉर्मोनों के मादा लिंग को प्रभावित करने के कारण होता है। मवेशियों में दोनों यमजों (Twins) की रक्त वाहिनियों में गर्भाशय के अन्दर ही आपस में जुडी रहती है, रक्त प्रवाह सामान्य (Common) होता है। परिवर्धन के समय

नर लिंग हॉर्मोन, मादा हॉर्मोन के पूर्व स्त्रावित होने लगता है। रक्त प्रवाह एक यमज से दूसरे यमज के शरीर से होकर प्रवाहित होता है। मादा हॉर्मोन के पूर्व ही नर हॉर्मोन मादा यमज (Female Twins) के अन्दर प्रवेश कर मादा लक्षणों को सुप्त एवं विभेदित कर देते है जिसके कारण परिवर्धन में मादा बन्ध्य विकसित होती है। ऐसी मादा की अवस्था को फ्री मार्टिन कहते हैं।

(ii) **लिंग विभेदन में वातावरण की भूमिका (Role of Environment in sex differentiation) –** कुछ प्राणियेां के लिंग निर्धारण में वातावरण की महत्वपूर्ण भूमिका होती है। इसका सबसे अच्छा उदाहरण-बोनेलिया (Bonellia) नामक कृमि (Worm) में मिलता है। इस कृमि का लार्वा (Larva) हमेशा द्विलिंग (Bisexual) होता है, लेकिन यदि एक भी कृमि अपनी जाति के कृमियों से दूर हो जाता है तो वह मादा में परिवर्तित हो जाता है। दूसरी तरफ यदि नवजात कृमि को परिपक्व मादाओं से भरे पानी के कुण्ड में छोड दिया जाए तो जो नवजात कृमि पानी की तलहटी से चिपक जाते हैं मादा में परिवर्तित हो जाते है, जबकि जो कृमि परिपक्व मादा के प्रोबोसिस (Proboscis) से चिपक जाते हैं वे नर में परिवर्तित हो जाते हैं, अर्थात मादा वातावरण से प्रभावित होकर कोई पदार्थ स्त्रावित करती है, जिसके कारण चिपका हुआ लार्वा नर में परिवर्तित होता है। परन्तु वातावरण के प्रभाव से उत्पन्न हुआ यह लिंग-निर्धारण आदर्श से दूर तथा अस्थिर होता है। इसी कारण यह बहुत कम प्राणियों में पाया जाता है।

11.2.3 प्राणियों में लिंग विविधता (Sex Differentiation in Animals)

1. मात्रात्मक अनुपात सिध्दान्त (Quantitative Ratio Theory)– यह सिध्दान्त वैज्ञानिक सी. बी. ब्रिजेज ने प्रस्तुत किया। इसके अनुसार ऑटोसोम्स (Autosomes) तथा X गुणसूत्र का अनुपात लिंग-निर्धारण को प्रभावित करने वाला कारक है। ऑटोसोम्स के पूर्ण अगुणित सैट में नर लक्षणों के जीन होते हैं जिनकी आपेक्षिक सामर्थ्य 1.0 होती है, जब कि मादा के X गुणसूत्र पर मादा लक्षणों के जीन होते हैं जिनकी आपेक्षिक सामर्थ्य नर की अपेक्षा अधिक 1.5 होती है। Y गुणसूत्र प्रायः हैटेरोक्रोमेटिक (Heterochromatic) व अक्रिय होता है। अतः इसमें लिंग-निर्धारण के जीन्स नहीं होते हैं। ऑटोसोम्स (Autosomes) के पूर्ण विकसित सैट को A से प्रदर्शित करने पर 2A : X से नर तथा 2A: 2X से मादा जीव विकसित होगा।

इस सिध्दान्त के अनुसार सी. बी. ब्रिजेस ने ड्रोसोफिला मक्खियों में लिंग-निर्धारण को निम्नलिखित प्रकार समझाया :

कभी-कभी अण्डजनन (Oogenesis) के समय असामान्य अर्धसूत्रण के कारण युग्मित X गुणसूत्र एक-दूसरे से अलग नहीं होते है तथा तर्कु (Spindle) के एक ही ध्रुव पर पहुँच जाते हैं। इस प्रकार कुछ एक ऑटोसोमी जीनोम (Autosomal Genome) तथा X गुणसूत्र पर (AXXX) होते हैं, परन्तु अन्य में एक

टिप्पणी

ऑटोसोमी जीनोम तो होता ही है, परन्तु लिंग-गुणसूत्र नहीं होता है। इस प्रकार इनके संयोजन से सन्तानों में लिंग-निर्धारण के निम्नलिखित परिणाम सामने आते है:

AAXY—सामान्य नर AAXX—सामान्य मादा AAXXY—मादा	सामान्य संकरण के परिणाम
AAXXX—उच्चवर्गीय मादा AAX—बन्ध्य AAX—निर्जीव	असामान्य युग्मकों में निषेचन के परिणाम

2. जीनी-सन्तुलन विधि (Gene Balance Theory)– सी. बी. ब्रिजेस (C.B. Bridges) ने अपने अनुपाती सिध्दान्त के प्रेक्षणों के आधार पर जीनी सन्तुलन सिध्दान्त का प्रतिपादन किया।

इसके अनुसार नर तथा मादा दोनों के जीनोम (Genome) में नर तथा मादा लक्षणों के जीन्स होते है। इसमें किसी एक प्रकार के जीन की संख्या लिंग-निर्धारण को प्रभावित करती है, जैसे-इस जीनोम में यदि नर लक्षणों वाले जीन्स की संख्या अधिक होगी तो सन्तान नर होगी और यदि मादा लक्षणों वाले जीन्स की संख्या अधिक होगी तो सन्तान मादा होगी।

ड्रोसोफिला में ऑटोसोम पर नर लक्षणों वाले जीन्स की संख्या अधिक होती है तथा X गुणसूत्र पर मादा लक्षणों वाले जीन्स की संख्या अधिक होती है। इस प्रकार इनमें X तथा ऑटोसोम का अनुपात लिंग-विभेदन/निर्धारण को प्रभावित करता है।

ड्रोसोफिला में ब्रिजेस द्वारा दर्शाया जीनी सन्तुलन
(Proposed by Bridges for Drosophila)

क्र. (S. N.)	लिंग (Sex)	X गुणसूत्र की संख्या (Number of X-X-chromosome	अलिंग गुणसूत्रों के समुच्चय (Sets of Chromosomes)Autosome)	X गुणसूत्र एवं अलिंग गुणसूत्र का अनुपात (Ratio between and Autosome) (X) (A)
1.	सुपर मादा (Super female)	X X X	A A	3/2 = 1.5
2.	सामान्य मादा			
	(a) चतुर्गुणित (Tetraploid)	X X X X	A A A A	4/4 = 1.0
	(b) त्रिगुणित (Triploid)	X X X	A A A	3/3 = 1.0
	(c) द्विगुणित (Diploid)	X X	A A	2/2 = 1.0
3.	मध्य लिंगी (Inter sex)	X X	A A A	2/3 = 0.67
		X X X	A A A	2/3 = 0.67
4.	सामान्य नर (Normal male)	X	A A	1/2 = 0.50
5.	सुपर नर (Super male)	X	A A A	1/3 = 0.33

3. मध्यलिंगी (Intersexes)– गोल्डश्मिडट्स (Goldschmidt) ने जिप्सी मॉथ–लाइमैन्ट्रिया (Gypsy mothlymantria) के द्विगुणित मध्यलिंगियों (Intersexes) पर प्रयोग द्वारा लिंग विविधता को समझाने में अधिक योगदान दिया है।

वैज्ञानिक ने दर्शाया कि,

(i) इस मॉथ (Moth) की अनेक भौगोलिक नस्लें पायी जाती हैं जो कि इंग्लैण्ड से जापान तक फैली हैं।

(ii) इसकी मादा विषमयुग्मजी (XY) एवं नर समयुग्मजी (XX) होता है।

(iii) एक ही भौगोलिक नस्ल/जाति के नर एवं मादा में मैथुन से सामान्य नर एवं मादा उत्पन्न होते हैं।

(iv) यूरोपीय नस्ल की मादा मॉथ (लाइमैन्ट्रिया डिस्पार, Lymantria dispar) तथा जापानी नस्ल के नर मॉथ (Lymantria Japonica) में संकरण करने पर सन्तति में कुछ मध्यलिंगी (Inter sexes) भी उत्पन्न होते है। मध्यलिंगी मादा मॉथ होती है।

Dispar ♀ x Japonica ♂	Dispar ♂ x Japonica ♀
सामान्य ♂ मध्यलिंगी ♀	सामान्य ♂ मध्यलिंगी ♀

सारणी क्र. 11.1

क्रम	जनक	नर	मादा
1	यूरोप की *L. dispar* मादा (दुर्बल) × *L. Japonic* नर (प्रबल)	सामान्य	मध्यलिंगी (intersexes)
2.	*L. dispar* मादा (प्रबल) × *L. japonica* (दुर्बल)	सामान्य	सामान्य
3.	प्रथम संकरण की F_2 पीढी	सामान्य	50% सामान्य
4.	F_2 द्वितीय संकरण की F_2	50% सामान्य 50% मध्यलिंगी	50% मध्यलिंगी सामान्य

11.2.4 लिंग निर्धारण या गुणसूत्रीय सिध्दान्त– (Chromosome Theory of Sex Determination)

गत सदी तक एक आम विचारधारा यह थी कि एक सन्तान में लिंग-निर्धारण गर्भ के समय चन्द्रमा की स्थिति, हवा की दिशा, तापक्रम तथा भ्रूण के पालन-पोषण आदि दिशाओं पर निर्भर हाता है। सन् 1900 के पश्चात् हेनकिन (Henkin) मैक्लांग (McClung, 1901), विल्सन तथा स्टीवन्स (Wilson and Stevens) आदि वैज्ञानिकों ने सन्तानों में लिंग निर्धारण का गुणसूत्रीवाद (Chromosomal Theory of Sex Determination) प्रस्तुत किया। इसके अनुसार उच्च श्रेणी के प्राणी लैंगिक

टिप्पणी

प्रजनन करते है। इसमें नर तथा मादा जननांगों मे अर्धसूत्रण की प्रक्रिया द्वारा अगुणित युग्मक (haploid gamete) बनते हैं। ये युग्मक क्रमशः नर तथा मादा होते हैं जिनके संयोजन से द्विगुणित (2X) जाइगोट (Zygote) बनता है। युग्मनज (Zygote) सन्तान की प्रथम कोशिका होती है जो विदलन द्वारा भ्रूण का विकास करती है। भ्रूण में लिंग का निर्धारण निषेचन के समय संयोजित होने वाले गुणसूत्रों की प्रवृत्ति पर निर्भर करता है।

1. लिंग-निर्धारण का गुणसूत्री सिध्दान्त (Chromosomal Theory of Sex Determiantion)– यह सिध्दान्त मैक्लांग (Mc-Clung) ने सन् 1902 में प्रस्तुत किया। इसके अनुसार जीवों मे गुणसूत्रों की संख्या, आकृति, माप तथा रचना जातीय लक्षण होते है। अतः एक जाति के सभी सदस्यों के शरीर की सभी कोशिकाओं में एक निश्चित गुणसूत्री ढाँचा (Chromosomal pattern) होता है। इसमें दो प्रकार के गुणसूत्र होते हैं– ऑटोसोम्स (Autosomes) –इनमें दैहिक (Somatic) लक्षणों के जीन होते है। लिंग-गुणसूत्र (Sex Chromosomes) – इसमें नर तथा मादा लक्षणों के जीन होते हैं जो जीवों में लिंग निर्धारण का नियमन करते है। गुणसूत्रों की संख्या भिन्न-भिन्न जीव-जातियों में भिन्न-भिन्न व निश्चित होती है, जैसे मनुष्य में 46 मेंढक में 26, मक्खी में 12, कुत्ते में 78, ड्रोसोफिला में 8, मक्का में 20 तथा मटर में 14।

सामान्यतया X गुणसूत्र पर मादा लक्षणों के जीन तथा Y गुणसूत्र पर नर लक्षणों के जीन होते है। विभिन्न प्राणियों में निम्नलिखित गुणसूत्री प्रारूप देखने को मिलते है

(i) **अभिन्नित लिंग-गुणसूत्र (Undifferentiated Sex-Chromosomes)–** इस प्रकार का गुणसूत्री ढाँचा अप्रतिम आदिम प्राणियों में पाया जाता है जिनमें X तथा Y (मादा तथा नर) गुणसूत्रों को पृथक्-पृथक् पहचानना मुश्किल होता है। लिंग-निर्धारण करने वाले जीन कुछ विशेष ऑटोसोम्स (Autosomes) में स्थित होते है।

(ii) **XX-XY यालाइजीयस प्रकार के गुणसूत्र (XX-Xy or Lygaeus Type Chromosomes)–** इसमें लिंग-निर्धारण के लिए दो प्रतिमान होते हैं– XX मादा समयुग्मकी (XX-Female homogametic) तथा XY नर विषमयुग्मकी (XY-Male heterogametic)।

मादा में सभी जोड समयुग्मी (XX) होते है, अतः अण्डजनन (Oogenesis) की प्रक्रिया के द्वारा यह सभी समान अण्डे बनाती हैं अर्थात् सभी अण्डाणुओं में X-गुणसूत्र होता है। इसके विपरीत, नर विषमयुग्मकी (Heterogametic-XY) होता है। अतः इसमें दो भिन्न-भिन्न प्रकार के शुक्राणु X तथा Y गुणसूत्र वाले बनते हैं।

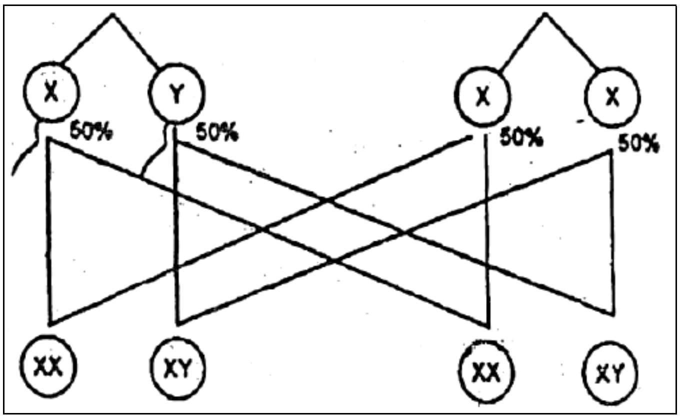
इस प्रकार के लिंग-निर्धारण की प्रक्रिया मनुष्य, ड्रोसोफिला आदि में होती है।

ड्रोसोफिला में लिंग-निर्धारण (Sex Determination in Drosophila)– ड्रोसोफिला में कुल 4 जोडी अर्थात् 8 गुणसूत्र होते हैं जिनमें 3 जोडी समजात (Autosomes) होते हैं तथा चौथी जोडी लिंग-गुणसूत्र (Sex-Chromosomes)

कहलाती है। मादा मे यह चौथी जोडी समजात (XX) होती हैं, जबकि नर में यह चौथी जोडी असमजात (Heterogametic-XY) होती है। इस प्रकार मादा में सभी अण्डाणु समान गुणसूत्र वाले X तथा X वाले बनते हैं, जबकि नर में शुक्राणु दो प्रकार के बनते है– आधे वे जिनमें X- गुणसूत्र जाता है तथा आधे वे जिनमें Y गुणसूत्र जाता है। इस प्रकार मादा ड्रोसोफिला का केरियोटाइप (6 + XX) तथा नर का केरियोटाइप (6+XY) होगा।

अब यदि निषेचन के समय X-गुणसूत्र वाला शुक्राणु, अण्डाणु से मिलता है तो भ्रूण में (XX) गुणसूत्र बनेंगे और सन्तान मादा होगी। यदि Y गुणसूत्र वाला शुक्राणु, अण्डाणु से मिलता है तब भ्रूण में (XY) गुणसूत्र होंगे और सन्तान नर बनेंगी। इसको निम्नलिखित चार्ट द्वारा भी प्रदर्शित किया जा सकता है:

इस प्रकार प्रायः सन्तानों में 50% नर तथा 50% मादा सन्तानें बनेंगी।



चित्र क्र. 11.4: Sex Determination in Drosophila

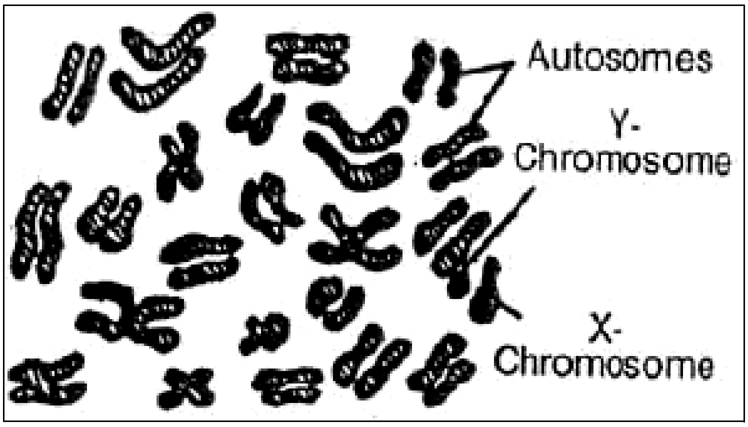
मनुष्य में लिंग-निर्धारण (Sex Determination in Man)– मनुष्य में कुल 23 जोडे गुणसूत्र अर्थात् 46 गुणसूत्र होते है, पुरूष में इन 23 जोडी गुणसूत्रों में से 22 जोडी समजात (Autosomes) होते है तथा 23 वाँ जोडा लिंग-गुणसूत्र कहलाता है जो विषमयुग्मकी (Hetero-gametic-XY) होता है। इस प्रकार पुरूष का केरियोटाइप (Karyotype) (22 + XY) होता है। स्त्रियों में सभी 23 जोडे समजात होते हैं। इस प्रकार इनका केरियोटाइप (Karyotype) (22 + XX) होता है। स्त्री में 23 वें जोडे के गुणसूत्र कुछ लम्बे व छडनुमा होतें है तथा पुरूषों के 23 वे जोडे का एक सूत्र X लम्बा तथा दूसरा Y छोटा गोल होता है।

उक्त गुणसूत्री ढाँचे से स्पष्ट होता है कि पुरूष विषमयुग्मकी (Heterogametic) होते है, अतः शुक्रजनन (Spermatogenesis) के दौरान इसके 23 वें जोडे से आधे X गुणसूत्र वाले तथा आधे Y गुणसूत्र वाले शुक्राणु (Sperms) बनते है।

इसके विपरीत, स्त्रियाँ विषमयुग्मकी (heterogametic) होती हैं। अतः अण्डजनन के दौरान इसके 23 वें जोडे लिंग-गुणसूत्र से सभी समान X गुणसूत्र – युक्त अण्डाणु बनते है।

टिप्पणी

अब यदि निषेचन के समय X गुणसूत्र वाला शुक्राणु, अण्डाणु से मिलता है तो युग्मनज में गुणसूत्र समान (XX) होंगे ओर सन्तान मादा होगी तथा Y गुणसूत्र वाला शुक्राणु, अण्डाणु से संयुग्मन करता है तो युग्मनज (Zygote) में विषमजात गुणसूत्र (XY) होंगे तथा सन्तान नर होगी। इस प्रकार 50% सन्तानें नर तथा 50% सन्ताने मादा होंगी।

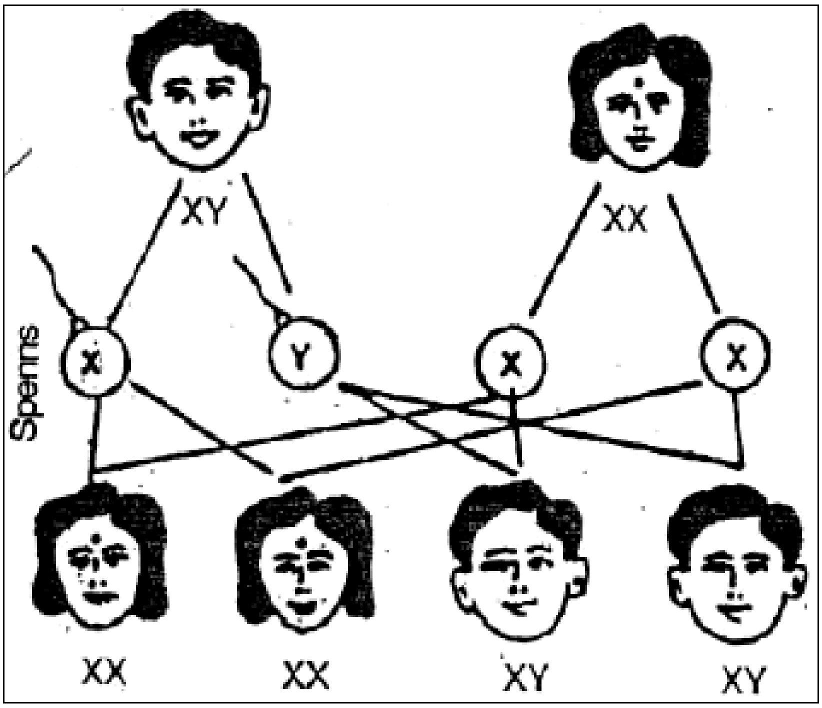


चित्र क्र. 11.5: **Sex Determination in Drosophila**

XX –XY विधि के रूपान्तरण– (i) इस प्रकार के रूपान्तरण में X तथा Y गुणसूत्र ऑटोसोम्स से जुडे होने के कारण विद्यमान तो होते हैं, परन्तु इनका स्वतंत्र अस्तित्व नहीं होता है। अतः ये ऑटोसोम्स के साथ ही युग्मकों में पहुँचते हैं।

(ii) कुछ जीवों में X तथा Y में से कोई एक गुणसूत्र दो या दो से अधिक टुकडों में टूटकर X अथवा Y कॉम्प्लेक्स (Complex) बनाते है। जैसे – टिनोडेरा (Tenodera) मैन्टिस (Mantis), तथा स्टिगोमैन्टिस (Stegomantis) आदि मे X-गुणसूत्र दो खण्डों में टूट जाता है। इस प्रकार इसकी मादा में X_1X_2 तथा नर में X_1X_2Y गुणसूत्र होंगे। अक्कोला (Accola) कीट में नर (20 + 5X + Y) अर्थात् 26 गुणसूत्र तथा मादा कीट में (20 + 5X + 5X) अर्थात् 30 गुणसूत्र होंगे। इस प्रकार नर में उत्पन्न शुक्राणु में (10 + 5X) व (10 + Y) तथा मादा में उत्पन्न अण्डाणु में (10 + 5X) गुणसूत्र होंगे ।

XY मादा विषमयुग्मी तथा XX नर समयुग्मी (XY Heterogametic Female and XX Homogametic Male)– इसमें मनुष्य के विपरीत क्रिया होती है। इस प्रकार का युग्मकजनन कुछ पक्षियों में, तितलियों मे तथा मछलियों में पाया जाता हैं जिसमें नर समयुग्मी (XX) समजात लिंग-गुणसूत्र धारक होता है, जबकि मादा विषमयुग्मी (XY) विषमजात लिंग-गुणसूत्र धारक होती है। इस प्रकार में X तथा X गुणसूत्र वाले आधे-आधे शुक्राणु बनते हैं। मादा से X तथा Y गुणसूत्र वाले आधे-आधे अण्डाणु बनते है।



चित्र क्र. 11.6: **Sex Determination in Man**

अब यदि X गुणसूत्र वाला शुक्राणु X गुणसूत्र वाले अण्डाणु से संयुक्त होता है तो सन्तान (XX) गुणसूत्र वाली नर बनेगी तथा X गुणसूत्र वाला शुक्राणु Y गुणसूत्र वाले अण्डाणु से संयुक्त होता है तो सन्तान (XY) गुणसूत्र वाली मादा बनेगी।

XX मादा तथा XO नर अथवा प्रोटिनर प्रकार का (Protenor type)– मैक्लांग ने स्क्वैश बग (Squash Bug or Anasa) में वृषणों के अर्धसूत्री विभाजन का अध्ययन करते समय गुणसूत्र के 10 जोडे के अतिरिक्त एक अकेला गुणसूत्र भी देखा जबकि मादा में 11 जोडी गुणसूत्र थे। इस प्रकार इसमें युग्मकजनन के फलस्वरूप बने सभी अण्डाणुओ में गुणसूत्रों का एक अगुणित सैट था, जबकि शुक्राणुओं में गुणसूत्रों के दो प्रकार के सैट थे। इसमें 50% में 11 गुणसूत्र तथा 50% में 10 गुणसूत्र थे। उन्होंने नर में इस अतिरिक्त गुणसूत्र को X की संज्ञा दी।

यदि 11 गुणसूत्र वाले शुक्राणु व अण्डाणु में संयोजन होता है तो सन्तान मादा बनती है जबकि 10 गुणसूत्र वाले शुक्राणु व अण्डाणु में संयोजन होता है तो सन्तान नर बनती है। लिंग-निर्धारण की इस विधि को निम्नांकित चार्ट (Chart) द्वारा प्रदर्शित कर सकते है।

2. अगुणित–द्विगुणित विधि (Haploid and Diploid Method)– मधुमक्खी, वास्प तथा अन्य हीमीनोप्टिरन्स (Hymenopterans) में इस प्रकार संयोजन से सन्तानों में लिग-निर्धारण होता है। यह अभिषेकजनन विधि (Parthenogenesis) से जनन कर शिशु उत्पन्न करते है।

(i) द्विगुणित रानिया (Diploid Queens)– ये निषेचित अण्ड से पूर्ण विकसित मादा जीव हैं, और निषेचन के हेतु अण्डाणु उत्पन्न करते हैं।

(ii) द्विगुणित श्रमिक (Diploid Workers)– यह अक्रियाशील एवं अविकसित मादा होती है, जो अण्डे नहीं देती है। ये निषेचित अण्डे से विकसित होते है, परन्तु अविकसित होने के कारण अण्डाणु उत्पन्न नहीं करते हैं।

(iii) अगुणित नर (Haploid Male)– ये अनिषेचित अण्डे से अभिषेकजनन विधि (Parthenogenesis) से उत्पन्न होते है, विकसित जीव है जो शुक्राणु उत्पन्न करते हैं। यह पूर्णतः क्रियाशील होते है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. मनुष्य में कितने जोडी गुणसूत्र होते है?

   (अ) 23   (ब) 22

   (स) 44   (द) 45

2. मनुष्य जाति में निम्न प्रकार के (Sex- chromosomes) पाये जाते हैं–

   (अ) XX   (ब) XY

   (स) XX व XY   (द) उपरोक्त कोई नही।

3. एक मानव अण्डे में पाये जाते हैं

   (अ) X-क्रोमोसोम का एक जोडा

   (ब) XX -क्रोमोसोम

   (स) YY- क्रोमोसोम

   (द) X-क्रोमोसोम

4. Sex determination की क्रोमोसोमल थ्योरी के अनुसार –

   (अ) नर एवं मादाओं में भिन्न क्रोमोसोम होंगे

   (ब) नर एवं मादाओं में एक समान क्रोमोसोम होंगे

   (स) मादा की तुलना में नर में अधिक क्रोमोसोम पाये जाते है,

   (द) उपर्युक्त में से कोई नहीं।

5. मानव जाइगोट में क्रोमोसोमल काम्प्लीमेण्ट जो एक मादा बच्चे को जन्म देता है।–

   (अ) 22A + X   (ब) 44 + XX

   (स) 23 जोडी आटोसोम्स   (द) 44 + XY

6. हेटरोक्रोमैटिन कितने प्रकार के होते है–

   (अ) 5   (ब) 7

   (स) 2   (द) 3

11.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (अ)
2. (स)
3. (द)
4. (अ)
5. (ब)
6. (ब)

11.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि जीवों मे लिंग निर्धारण (Sex determination) का अत्याधिक महत्वपूर्ण योगदान होता है। इस क्रिया द्वारा ही विभिन्न प्रकार के जीवों के आनुवंशिक गुणों का पता चल पाता है। तथा वह जीव Male है अथवा Female की पहचान का निर्धारण हो पाता है।

11.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- कैरियोटाइप– गुणसूत्रों का अध्ययन करना।
- ऑटोसोम– समजात गुणसूत्र (22 जोडी गुणसूत्र)
- अनिषेचित अण्डे– बना निषेचित अण्डे

11.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. मनुष्य में लिंग निर्धारण की गुणसूत्रीय विधि का वर्णन कीजिए।
2. लिंग विविधता कितने प्रकार की होती है? वर्णन कीजिए।
3. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) कैरियोटाइप
   (ii) गायनेन्ड्रोमार्क
   (iii) मध्यलिंगी

4. किन्ही तीन पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) ड्रोसोफिला में गुंणसूत्रीय सिध्दांत
   (ii) लिंग विभेदन में वातावरण की भूमिका
   (iii) XX – XO लिंग निर्धारण विधि
   (iv) XX – XY विधि
5. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) जीन संतुलन विधि
   (ii) लिंग निर्धारण का गुणसूत्रवाद
   (iii) लिंग गुणसूत्र।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. मनुष्य में लिंग निर्धारण के गुणसूत्रीय सिध्दांत का वर्णन कीजिए।
2. लिंग गुणसूत्र तथा लिंग विविधता का वर्णन कीजिए।
3. लिंग निर्धारण का निर्धारण ड्रोसोफिला में किस प्रकार किया जाता है?
4. लिंग गुणसूत्र तंत्र से आप क्या समझते हैं? लिंग निर्धारण पर निबंध लिखो।
5. ड्रोसोफिला एवं अन्य प्राणियों मे लिंग निर्धारण गुणसूत्रीय विधि का वर्णन कीजिए।
6. लिंग निर्धारण एवं इसके महत्व पर प्रकाश डालिए।
7. मनुष्य में लिंग निर्धारण के गुणसूत्रीय सिद्धांत का वर्णन कीजिए।
8. लिंग विभेदन क्या है? ड्रोसोफिला एवं मनुष्य में लिंग निर्धारण कैसे किया जाता है?

11.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

अध्याय 12 लिंग-सहलग्न आनुवंशिकता – हीमोफीलिया, वर्णान्धता Sex-linked Inheritance – Haemophilia, Colour Blindness

टिप्पणी

संरचना (Structure)

12.0 परिचय
12.1 उद्देश्य
12.2 लिंग-सहलग्न लक्षण
12.2.1 लिंग-सहलग्न वंशानुगति
12.2.2 मनुष्य में लिंग-सहलग्न वंशानुगति
12.2.3 वर्णान्धता
12.2.4 वर्णान्धता की वंशानुगति
12.2.5 हीमोफीलिया
12.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
12.4 सारांश
12.5 मुख्य शब्दावली
12.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
12.7 सहायक पाठ्य सामग्री

12.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

मानव जाति के शरीर की प्रत्येक कोशिका में 46 या 23 जोडी गुणसूत्र पाये जाते है। पुरूष के 46 गुणसूत्रों को 23 समजात जोडियों में से केवल 22 जोडियों के गुणसूत्र ही अपने–2 जोडीदार समान होते है, इन्हे Autosomes कहते है। 23 वी जोडी के गुणसूत्र असमान होते है और Heterosomes या Allosome या Sex Chromosomes कहते हैं। लिंग सहलग्न लक्षणों की वंशागति को लिंग-सहलग्न वंशागति कहते हैं।

12.1 उद्देश्य (Objective)

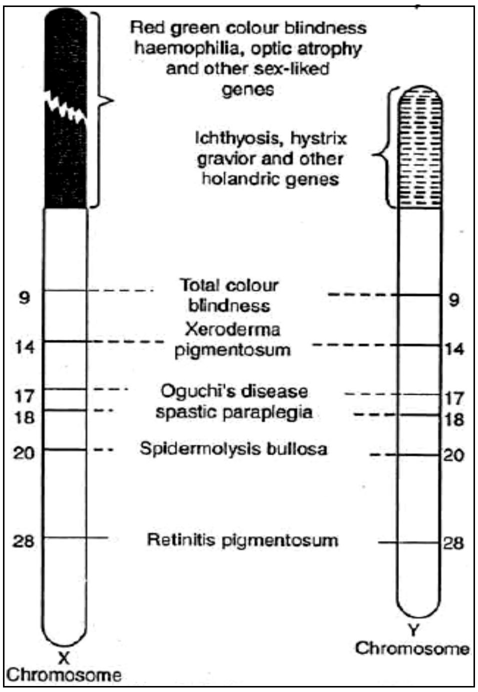
इस इकाई को पढने के बाद आप–

- लिंग सहलग्न लक्षणों की वंशागति
- वर्णान्धता
- हीमोफीलिया

इन विषयों का विस्तृत रुप से अध्ययन कर सकते है।

12.2 लिंग-सहलग्न लक्षण (Sex-linked Characters)

मानव तथा अन्य प्राणियों में लैंगिक लक्षणों के जीन्स सदैव लिंग-गुणसूत्रों पर होते हैं जो आनुवंशिक होकर **लैंगिक विभेदिता** (Sexual dimorphism) को प्रकट करते है। यह एक जटिल व व्यापक प्रक्रिया है। इसका एक कारण यह है कि कई ऑटोसोमल जीन्स (Autosomal genes) भी लैंगिक विभेदिता को प्रभावित करते हैं।



चित्र क्र. 12.1: X and Y Chromosomes of Man.

इसी प्रकार लिंग-गुणसूत्रों पर लैंगिक लक्षणों के अतिरिक्त कई अन्य-लैंगिक या दैहिक लक्षणों के जीन्स भी पाए जाते हैं। अतः वंशागति के समय यह लैंगिक लक्षणों के साथ वंशानुगत होते हैं। ऐसे जीन्स को लिंग सहलग्न जीन्स (Sex-linked genes) और ऐसे लक्षणों को लिंग-सहलग्न लक्षण (Sex-linked characters) तथा इनकी आनुवंशिकता को लिंग-सहलग्न आनुवंशिकता कहते है। मानव में ऐसे लगभग 20 लिंग-सहलग्न गुण पाए जाते हैं।

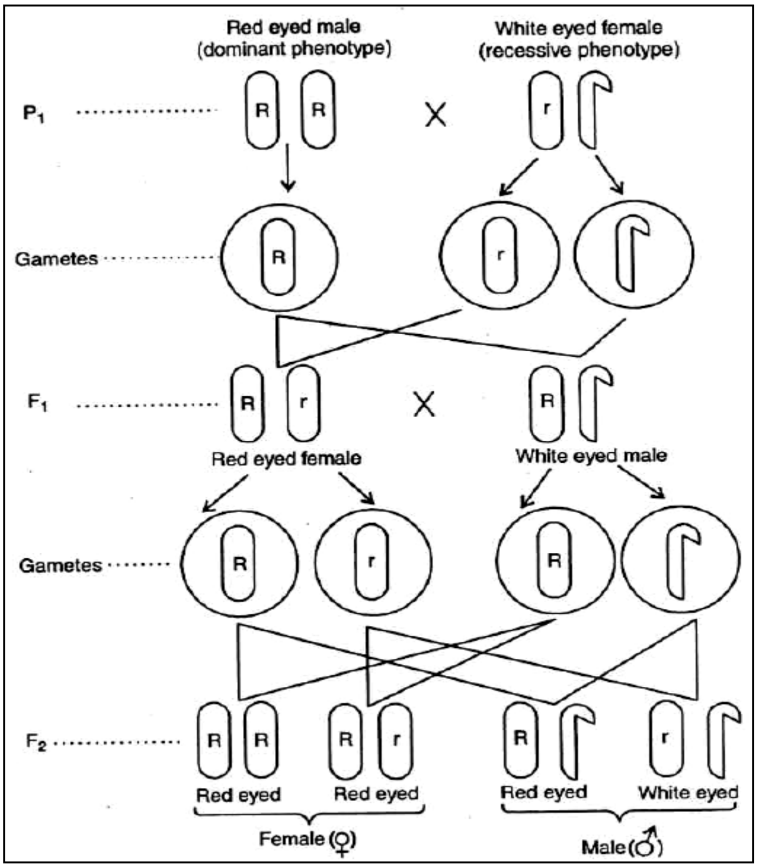
ऐसे देहिक लक्षणों को जिनके जीन (Gene) लिंग गुणसूत्र (Sex-chromosomes) पर स्थित होते हैं तथा यह उसी लिंग (Sex) के साथ वंशानुगत होते हैं, लिंग सहलग्न लक्षण (Sex-linked genes characters) कहते है तथा इनकी वंशानुगति लिंग सहलग्न वंशानुगति (Sex-linked inheritance) कहलाती है। सन 1910 में मॉर्गन (Morgan) ने ड्रोसोफिला मेलेनोगेस्टर (Drosophila melanogaster) पर अनेक प्रयोग कर दर्शाया कि इस कीट (Insect) में कुछ ऐसे आनुवंशक (Genes) होते हैं जो कि विशेष प्रकार के गुणसूत्रों (Chromosomes) पर स्थित रहते हैं, इन गुणसूत्रों को X-गुणसूत्र कहते हैं अथवा लिंग गुणसूत्र (Sex-chromosomes) कहते है। इन लिंग-गुणसूत्रों के द्वारा यह आनुवंशक एक

पीढी से दूसरी पीढी में स्थानान्तरित होते है, अतः इन आनुवंशकों को लिंग-सहलग्न आनुवंशक (Sex- linked genes) कहा गया।

जीन्स जो X-गुणसूत्र पर पाए जाते हैं, मादा में यह जीन्स दोनों X-गुणसूत्र पर पाए जाते हैं, क्योंकि मादा में दो X-गुणसूत्र पाए जाते हैं। लेकिन नर में केवल एक X-गुणसूत्र पाया जाता है, इस कारण यह जीन्स केवल एक बार नर में पाए जाते हैं। यदि जीन अप्रभावी (Recessive) होता है तब वह नर में एक X गुणसूत्र की उपस्थिति के कारण प्रदर्शित होगा। इसके विपरीत यह मादा (Female) में समयुग्मजी (Homozygous) दशा होने के कारण दो X-गुणसूत्र की उपस्थिति के कारण ही प्रदर्शित होता है। ये लक्षण जब इस प्रकार के जीन्स के द्वारा नियन्त्रित होते हैं तब इनको लिंग-सहलग्न लक्षण (Sex-linked characters) कहेंगे। इन जीन्स का संवहन एक पीढी से दूसरी पीढी में X-Y गुणसूत्रों के द्वारा लिंग-सहलग्न वंशागति (Sex-linked inheritance) कहलाता है।

12.2.1 लिंग-सहलग्न वंशानुगति (Sex-linked Inheritance)

इसको **टी. एच. मॉर्गन** (T. H. Morgan) ने सर्वप्रथम दर्शाया था। यह विसंगति मॉर्गन ने ड्रोसोफिला में नेत्रों का यह लक्षण या **लिंग-सहलग्न लक्षण** (Sex-linked character) का पता लगाया। इस विसंगति को निम्नलिखित उदाहरणों के द्वारा समझा जा सकता है।

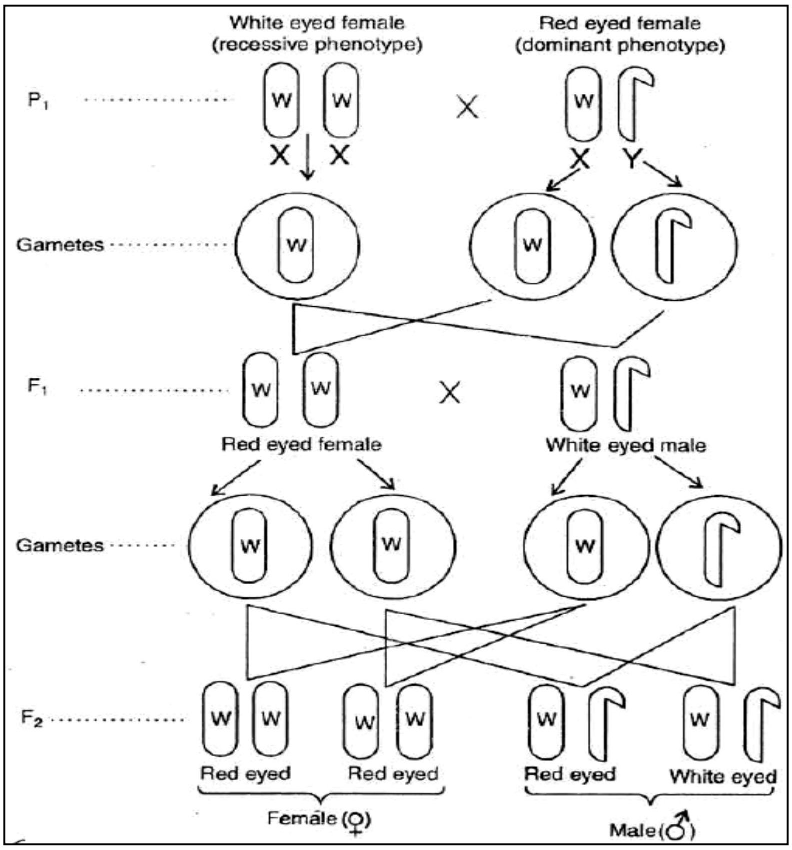


चित्र क्र. 12.2: A cross between red eyed female and white eyed male showing sex-linked inheritance in Drosophila.

टिप्पणी

1. लाल नेत्र मादा x सफेद नेत्र नर (Red eyed female x White eyed male)– यदि लाल नेत्र वाली मादा ड्रोसोफिला का प्रजनन सफेद नेत्र (White Eyed) नर ड्रोसोफिला से कराया जावे, तब प्रथम पीढी या F_1 मे उत्पन्न होने वाली सन्तति सभी नर (Male) एवं मादा (Female) ड्रोसोफिला लाल नेत्र (Red eyed) वाली होती हैं। F_1 पीढी की इन नर एवं मादा ड्रोसोफिला का प्रजनन कराया जाता है, तब F_2 पीढी में उत्पन्न सभी मादा ड्रोसोफिला, लाल नेत्र की होगी लेकिन कुल उत्पन्न नर ड्रोसोफिला में से 50% लाल नेत्र वाली (Red eyed) एवं 50% सफेद नेत्र वाली होगी।

2. सफेद नेत्र मादा x लाल नेत्र नर (White eyed female x Red eyed Male)– ड्रोसोफिला मक्खी में लाल (Red) नेत्र रंग सफेद (White) नेत्र रंग के प्रति प्रभावी (Dominant) होता है। सफेद नेत्र वाली मादा ड्रोसोफिला का लाल नेत्र रंग वाले नर ड्रोसोफिला के साथ प्रजनन कराया जाता है तब प्रथम पीढी– F_1 से उत्पन्न होने वाली सन्तति में मादा लाल नेत्र (Red eyed) वाली तथा नर ड्रोसोफिला सफेद रंग वाली होती है। F_1 पीढी के इन लाल नेत्र वाली मादा का F_1 पीढी के सफेद नेत्र वाले नर ड्रोसोफिला के साथ प्रजनन कराया जाता है, तब F_2 पीढी में कुल मादा ड्रोसोफिला में 50% लाल नेत्र वाली तथा 50% सफेद नेत्र वाली ड्रोसोफिला होती है। कुल नर सन्तति ड्रोसोफिला में से 50% लाल नेत्र वाली तथा शेष 50% सफेद नेत्र वाली ड्रोसोफिला सन्तति होती है।



चित्र क्र. 12.3: A cross between white female and red eyed male showing sex-linked inheritance in Drosophila.

लैंगिक गुणसूत्र दो प्रकार के होते हैं – X तथा Y। इनमें X मादा लैंगिक लक्षणों को तथा Y नर लैंगिक लक्षणों को प्रदर्शित करते हैं। यद्यपि इन लैंगिक गूणसूत्रों X तथा Y की रचना भिन्न-भिन्न होती है, मनुष्य में Y गुणसूत्र खाली होता है, इस पर दैहिक लक्षणों के लिए जीन्स नहीं के बराबर होते हैं, फिर भी युग्मकजनन (Gametogenesis) की प्रक्रिया के दौरान अर्धसूत्री-विभाजन (Meiosis) में इनका युग्मन (Synapsis) अन्य समजात जोडों के गुणसूत्रों की भाँति होता है, क्योंकि इनमें एक समजात खण्ड होता है, शेष अपने अलग-अलग समजात खण्ड के साथ युग्मन करते हैं। इसी आधार पर लिंग-सहलग्न लक्षणों को निम्नलिखित तीन श्रेणियों में विभाजित किया जा सकता है।

(i) **X-सहलग्न लक्षण (X-linked Characters)–** वे लक्षण जिनके जीन्स X-गुणसूत्र के असमजात खण्ड पर होते हैं। इससे स्पष्ट होता है कि इससे साथी Y गुणसूत्र पर इन जीन्स के ऐलील नहीं होंगे। ऐसे लक्षण पुत्रियों को माता तथा पिता दोनों से प्राप्त हो सकते हैं। परन्तु पुत्रों को केवल माता से ही प्राप्त होंगे।

(ii) **Y-सहलग्न लक्षण (Y-linked Characters)–** वे लक्षण जिनके जीन्स Y-गुणसूत्र के असमजात खण्ड पर होते हैं। इससे स्पष्ट है कि इसके साथी X-गुणसूत्र पर इन जीन्स के ऐलील नहीं होंगे। ये लक्षण पीढी-दर पीढी पुत्रों को अपने पिता से प्राप्त होते हैं अतः इनको होलोएण्ड्रिक जीन्स (Holoandric genes) कहते है।

(iii) **XY- सहलग्न लक्षण (XY-linked characters)–** वे लक्षण जिनके जीन्स X तथा Y गुणसूत्रों के समजात खण्डों पर ऐलील्स के रूप में पाए जाते है। अतः स्पष्ट है कि इनकी वंशानुगति ऑटोसोमल लक्षणों (Autosomal characters) की भाँति ही होगी।

12.2.2 मनुष्य में लिंग-सहलग्न वंशानुगति (Sex-linked Inheritance in Man)

मनुष्य की प्रत्येक दैहिक कोशिका में 46 गुणसूत्रों के 23 जोडे पाए जाते हैं। नर (male) में 22 जोडे अलिंग गुणसूत्र एवं तेइसवे जोडे में एक X तथा Y एक गुणसूत्र (22 + XY = 23) जोडे होते हैं। मादा (Female) में 22 जोडे अलिंग गुणसूत्र (Autosomal) एवं एक जोडा X गुणसूत्र का होता है– (22 + XX = 23) जोडे होते हैं। मादा के द्वारा एक ही प्रकार के युग्मक (Gametes) बनते हैं तथा नर (Male) के द्वारा दो प्रकार के युग्मक (Gamete) बनते हैं, इस कारण लिंग का निर्धारण नर द्वारा ही होता है। इस कारण लिंग-सहलग्न लक्षण (Sex-linked character) X-गुणसूत्रों के द्वारा आनुवंशिकता करते हैं। इस कारण नर में लिंग-सहलग्नता अधिक रूप से पायी जाती है।

मनुष्य में कुछ ऐसे आनुवंशिक रोगों के जीन्स आदर्श रूप से X गुणसूत्रों पर पाए जाते हैं। इनमें अधिकांश रोगों के जीन्स दुर्बल/अप्रभावी (Recessive) होते हैं अर्थात् इन जीन्स के प्रबल/प्रभावी (Dominant) ऐलील सामान्य रोगहीन दशा प्रकट करते हैं।

क्योंकि पुरूष में X गुणसूत्र एक तथा स्त्रियों में X-X दो होते हैं। अतः स्त्रियाँ ऐसे लक्षणों के लिए संकर (Hybrid) होती है। अतः प्रायः ये स्त्रियों में दुर्बल होने के कारण प्रकट नहीं होते है, परन्तु ऐसी स्त्रियाँ भी ऐसे लक्षणों से प्रभावित होती हैं जिनके दोनों X-X पर इन लक्षणों के जीन्स उपस्थित हों ।

इसके विपरीत पुरूषों में केवल एक X-गुणसूत्र होता है जिस पर ऐसे लक्षणों का केवल एक ही जीन उपस्थित हो सकता है अतः एक ही दुर्बल जीन ऐसे लक्षण का विकास कर देता हैं इसको हेमीजाइगस दशा (Hemizygous condition) कहते हैं। अतः ऐसे रोगों के लक्षण प्रायः पुरूषों में ही पाए जाते हैं, परन्तु इनकी विशेषता यह है कि ऐसे लक्षण पुत्रों को कभी पिता से प्राप्त नहीं होतें हैं, क्योंकि पिता का ऐसे लक्षणों का जीन-धारक X गुणसूत्र सदैव पुत्रियों में जाता है।

इससे स्पष्ट होता है कि इन पुत्रियों से यह जीन दूसरी पीढी के पुत्रों तथा नातियों में जाता है। अतः स्त्रियाँ प्रायः ऐसे रोगों के जीन की वाहक (Genic carrier) होती है। इसकी वंशानुगति को क्रिस-क्रॉस (Cris-cross) **वंशानुगति** कहते हैं।

19 वी शताब्दी में आर. आर. गेट्स (R.R.Gates) ने मनुष्य में अनेक सहलग्न रोगों की खोज की, इनमें प्रमुख हैं– वर्णान्धता (Colour blindness)] हीमोफीलिया (Haemophilia)] ऑप्टिक एट्रोफी (Optic atrophy), ग्लूकोमा (Glaucoma)] मिट्रल स्टेनोसिस (Mitral Stenosis)

12.2.3 वर्णान्धता (Colour Blindness)

मनुष्य में वर्णान्धता (Colour blindness) विभिन्न प्रकार की होती है, जैसे कि लाल वर्णान्धता (Red colour blindness) एवं हरी वर्णान्धता (Green colur blindness)। लाल-हरे रंग की वर्णान्धता (Red-green colour blindness) सर्वप्रथम 1977 में रिकार्ड की गई थी। वह वर्णान्धता X गुणसूत्र पर अप्रभावी (Recessive) जीन की उपस्थिति के कारण होती है। यह नर या पुरूषों (Males) में अत्याधिक रूप से पायी जाती है, मादा/स्त्रियों (Females) में कम पायी जाती है। पिता (Father) X-गुणसूत्रों को हमेशा पुत्रियों में संवाहित करता हैं और पुत्रों (Sons) में बिल्कुल नहीं संवाहित करता है। लेकिन माता (Females) X-गुणसूत्रों को बराबर पुत्रों (Sons) एवं पुत्रियों (Daughters) में संवाहित करती है। यदि मादा/स्त्री (Female) असामान्य होती है तब उसके सभी पुत्र असामान्य होंगे।

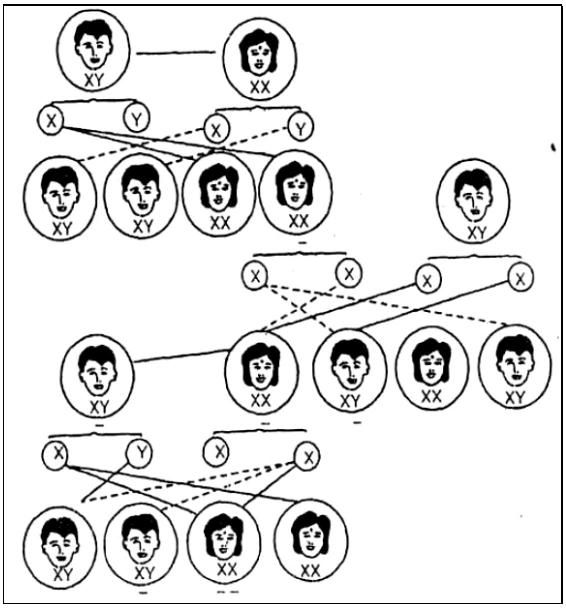
वर्णान्धता 1% पुरूषों (Males) में तथा 0.4% स्त्रियों (Females) में पाई जाती है। वर्णान्धता अनेक प्रकार की पायी जाती है, लेकिन मुख्य रूप से लाल (Red), हरा (Green), या नीले (Blue) रंग के वर्णकों की अनुपस्थिति के कारण होती है। वर्णान्धता दो प्रकार की होती है:

(i) आंशिक वर्णान्धता (Partial colour blindness)– इसमें मनुष्य हरा (Green) लाल (Red) नीले (Blue) रंग को नही पहचान सकते। हरे रंग की वर्णान्धता (Green colour blindness) अधिक सामान्य रूप से पायी जाती है। नेत्र में फोबिया सेन्ट्रेलिस (Fovea Centralia) के शंकुओ (Cones)

में एक या दो फोटोपिग्मेन्ट्रस (Photopigments) की अनुपस्थिति पायी जाती है।

टिप्पणी

(ii) **पूर्ण वर्णान्धता (Total Colour blindness)–** इस प्रकार की वर्णान्धता में मनुष्य किसी भी प्रकार के रंग को नहीं पहचान सकता है। यह विसंगति बहुत कम पायी जाती है। नीले रंग की वर्णान्धता (Blue Colour blindness) काले मोतियाबिन्द (Black cataracts) में होती है, इस प्रकार वर्णान्धता में मनुष्य को वृध्दावस्था (Old age) में पेन्टिंग/चित्र बनाने, रंग भरने में कठिनाई होती है।



चित्र क्र. 12.4: Inheritance of colour blindness or Haemophilia.

नाथान्स एवं इसके सहयोगियों ने (Nathans et. al., 1986) ने गाय/बैल (Bovine) रहोडोप्सिन जीन (Rhodopsin gene) को परीक्षण के लिए उपयोग किया। इन वैज्ञानिकों ने पाया कि यह जीन मानव डीएनए (Human DNA) के एक खण्ड से अधिक जुडा रहता हैं और डीएनए (DNA) के तीन अन्य खण्डों से कम जुडा रहता है। डीएनए (DNA) के जिस खण्ड से गाय/बैल (Bovine) रहोडोप्सिन (Rhodopsin) अधिक जुडा रहता है, वह मानव के गुणसूत्र 3 पर होता है (स्पाकर्स, Sparkes et. al., 1986, 1987) DNA के वह तीन खण्ड जिनसे बोवाइन रहोडोप्सिन कम जुडा रहता हैं वह रंग दृष्टि (Colour vision) वर्णक (लाल एवं हरे रंग वर्णान्धता के जीन्स) को X-गुणसूत्र पर एनकोडिंग (Encoding) करता है तथा एक (नीले रंग के जीन) को 7 वे गुणसूत्र पर एनकोडिंग करता है। बोवाइन (Bovine) एवं मनुष्य का रहोडोप्सिन (Rhodopsin) DNA क्रम में 90% समान होते हैं (नाथान्स एवं हागनेस, Nathans and Hogness, 1983-1984)। मानव रहोडोप्सिन एवं रंग वर्णक (Colour pigments) लगभग 40% समान होते हैं। लेकिन लाल एवं हरे वर्णंक नीले रंग वर्णको से 43% समान होते है। लेकिन

आपस मे 96% समानता होती है। यह X-गुणसूत्र की लम्बी भुजा पर अन्तिम में स्थित होते हैं और द्विगुणिता (Duplication) विधि के द्वारा उत्पन्न होते है।

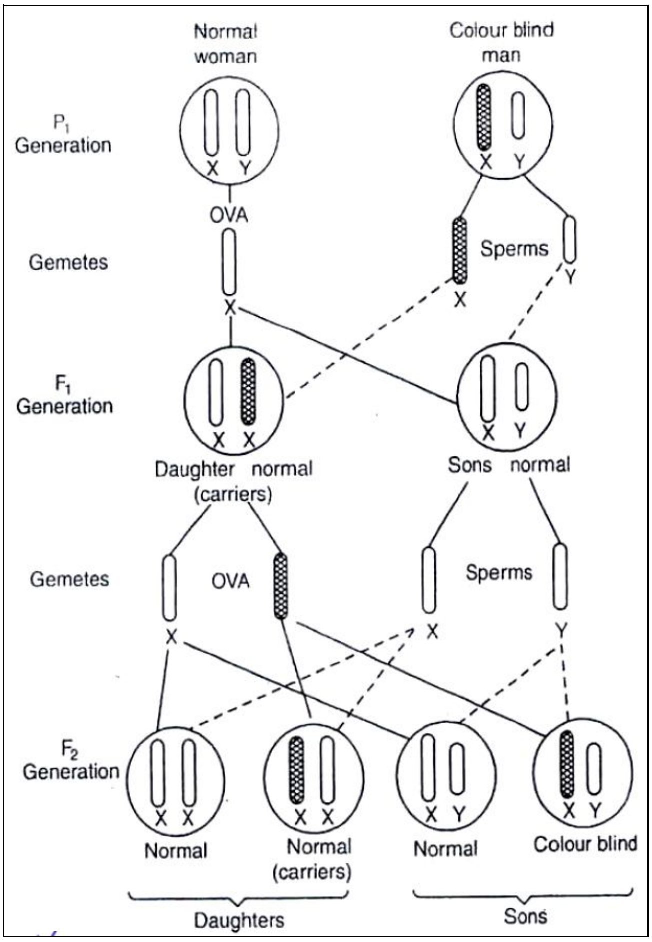
टिप्पणी

नाथान्स एवं उसके सहयोगियों ने दर्शाया कि लाल-हरे रंग की वर्णान्धता चार प्रकार की होती है।

ड्युटेरोनोपिया (Deuteronopia) में सामान्य लाल वर्णक जीन्स होते हैं, लेकिन कोई हरे रंग का जीन (S) नहीं होता है।

प्रोटेनोपिया (Protanopia) रंग वर्णान्धता में सामान्य लाल रंग का वर्णक अनुपस्थित होता है। इसकी अपेक्षा संकर लाल-हरा वर्णक जीन पाया जाता है, लेकिन कोई हरा वर्णक नहीं होता है।

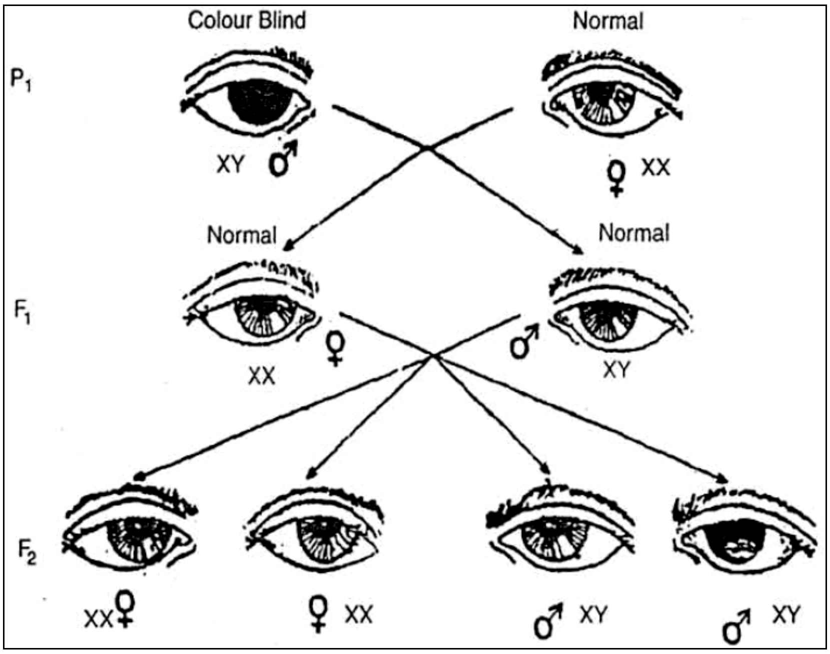
ड्यूटेरोनोमोलस ट्राइक्रोमेट्स (Deutarono-malous Trichromats) में सामान्य लाल वर्णक जीन, एक लाल-हरा संकर जीन, और हरा वर्णक सामान्य हो भी सकता है और नही भी पाया जाता है।



चित्र क्र. 12.5: Colour blindness in Normal female and Colour blind male.

प्रोटेनोमेलस ट्राइक्रोमेट्स (Protanomalous trichromats) में सामान्य लाल वर्णक जीन अनुपस्थित होते है, सकर लाल हरा वर्णक (Hybrid red-green

pigment) और अनेक हरे रंग के वर्णक जीन्स पाए जाते है। यह प्रयोग यह दर्शाते है कि यह परिणाम असामन जीन विनियम (Cross over) के कारण होते हैं, जिसके परिणामस्वरूप वर्णक जीन का विलोपन (Deletion) होता है या फिर विभिन्न प्रकार के संयुग्मन जीन्स होते हैं जिसमें लाल और हरे रंग के संयुग्मन जीन्स (Fusion gene) के विभिन्न भाग होते हैं। (नाथान्स) (Nathans, 1986) एवं वोलरथ (Volrath, 1988) जिन मनुष्यों में प्रोटोनोपि**या** (Protonopia) पायी जाती है, उन मनुष्यों में समान जीनोटाइप जिसमें एक लाल-हरे रंग का संयुग्मन जीन और एक पूर्ण हरे रंग का जीन पाया जाता है।



चित्र क्र. 12.6: Cross between a colour blind man and a normal woman showing inheritance of colour blindness.

इनके फीनोटाइप (Phenotype) में अन्तर जीन विनिमय में कुछ अन्तर लाल एवं हरे वर्णक जीन्स के बीच के कारण होता है, परिणामस्वरूप प्रोटीन वर्णकों में प्रकाश संवेदनता के कारण विभिन्न रंग ग्रहण करने की क्षमता का कारण होती है।

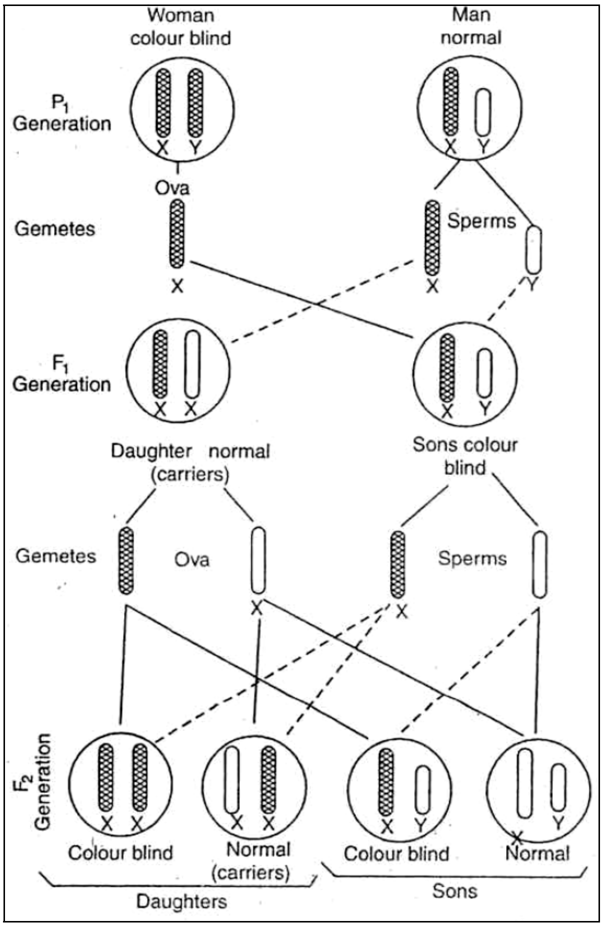
12.2.4 वर्णान्धता की वंशानुगति (Inheritance of Colour Blindness)

कुछ मनुष्य रंगो में भेद करने में असमर्थ होते है, ऐसे मनुष्य वर्णान्ध (Colour blind) होते है। इस रोग की वंशानुगति का अध्ययन सर्वप्रथम होरनर (Horner, 1876) ने किया। वर्णान्ध व्यक्ति लाल व हरे रंग में भेद नहीं कर पाते है। इस रोग को प्रोटॉन-दोष (Proton defect) भी कहते है। यह रोग प्रायः सभी मानव प्रजातियों में पाया जाता है। इस रोग में अधिकांशतः पुरूष प्रभावित होते है, स्त्रिया बहुंत कम। लाल रंग की वर्णान्धता को प्रोटोनोपिया (Protonopia) तथा हरे रंग की वर्णान्धता

को ड्यूटेरोनोपिया (Deutero-nopia) कहते है। मनुष्य में X गुणसूत्र में एक सामान्य जीन होता है जो कि रेटिना (Retina) में वर्ण संवेदी कोशिकाओं के निर्माण का नियन्त्रण करता है। इसके अप्रभावी युग्म विकल्पी में इसका अभाव होता है।

वर्णान्ध रोग की आनुवंशिकता के उदाहरण– वर्णान्ध रोग की आनुवंशिकता को निम्नलिखित चार उदाहरणों द्वारा स्पष्ट किया जा सकता है:

1. **वर्णान्ध पुरूष एवं सामान्य स्त्री द्वारा उत्पन्न सन्तानों में वर्णान्धता की वंशानुगतिकी–** यदि एक वर्णान्ध पुरूष (XY) का विवाह सामान्य स्त्री (XX) से होता है तो इनसे उत्पन्न सन्तानों में वर्णान्धता का जीन केवल पुत्रियों में जाएगा, क्योंकि यह पुरूष के (X) गुणसूत्र पर स्थित होता है, परन्तु ये पुत्रियाँ वर्णान्ध नही होती, क्योंकि वे इस जीन के लिए संकर (XX) है, परन्तु ये पुत्रियाँ इस जीन रोग की वाहक का काम करेंगी। वर्णान्ध पिता की सामान्य पुत्री से उत्पन्न सन्तानों में से 50% सामान्य तथा 50% वर्णान्ध (Colour blind) होंगे।

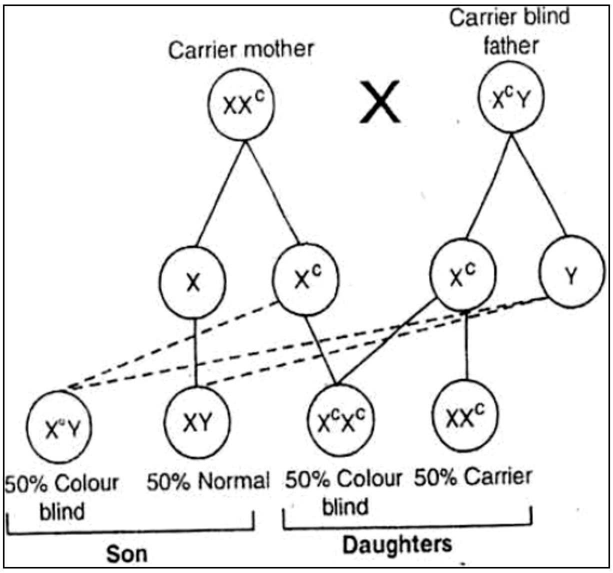


चित्र क्र. 12.7: **Normal male and colour blind female.**

अब यदि ऐसे किसी वाहक (संकर) पुत्री का विवाह सामान्य पुरूष (XY) से हो तो इसकी लगभग आधी सन्तानों में वर्णान्धता का जीन आएगा,

लेकिन यह लक्षण केवल पुत्रों में विकसित होगा क्योंकि इस रोग का X जीन इनको पिता से प्राप्त होगा और पुत्र इस दुर्बल जीन के लिए शुध्द नस्ली होता है। पुत्रियाँ संकर होने के कारण उनमें यह रोग प्रकट नहीं होगा, परन्तु ये इस रोग के वाहक का कार्य करेंगी। एक वर्णान्ध स्त्री के सभी पुत्र वर्णान्ध तथा पुत्रियाँ सामान्य दृष्टि की होती है। वर्णान्ध स्त्री का पिता सदैव ही वर्णान्ध होता है तथा उसकी माता इस रोग के वाहक का कार्य करती है।

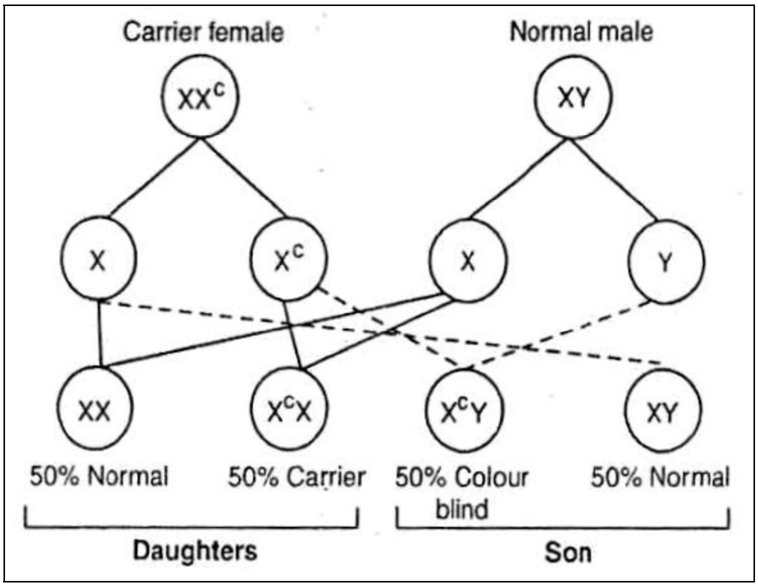
2. अब यदि किसी वाहक पुत्री का विवाह वर्णान्ध पुरूष से हो तो इनकी सन्तानों में से सभी पुत्रियो में तथा आधे पुत्रों मे वर्णान्धता का जीन आएगा। इस पीढी में पुत्र तो वर्णान्ध होंगे ही, साथ में आधी पुत्रियाँ भी वर्णान्ध होंगी क्योंकि इन पुत्रियों के दोनों गुणसूत्रों (XX) पर इस रोग के जीन्स होंगे। इनको एक गुणसूत्र पर सुप्त जीन पिता से तथा दूसरे पर माता के द्वारा नाना से प्राप्त होगा।



चित्र क्र. 12.8: **Carrier mother and Colour blind man.**

3. **वर्णान्ध पुरूष एवं वाहक स्त्री द्वारा उत्पन्न सन्तानों मे वर्णान्धता की वंशानुगतिकी–** इस प्रकार सें उत्पन्न सन्तति में 25% पुत्र वर्णान्ध, 25% सामान्य पुत्र एवं 25%: वर्णान्ध पुत्रियाँ एवं 25% वाहक पुत्रियाँ होंगी, अर्थात् इस प्रकार की विधि के अन्तर्गत 50% सन्ताने वर्णान्ध होंगी।

4. **सामान्य पुरूष एवं वर्णान्ध स्त्री द्वारा उत्पन्न सन्तानों में वर्णान्धता की वंशानुगतिकी–** इस प्रकार उत्पन्न सन्तानों में सभी पुत्र वर्णान्ध (Colour blind) एवं पुत्रियाँ वाहक (Carrier) होंगी अर्थात् उत्पन्न सन्तानों में 50% सन्तानें वर्णान्ध एवं 50% वाहक होंगी।



चित्र क्र. 12.9: Normal male and Carrier female.

उपर्युक्त स्थिति सें निम्नलिखित निष्कर्ष प्राप्त होते है।

- पुरूष इस रोग के वाहक नहीं होंते।
- यह रोग सामान्य रूप में पुरूषों में पाया जाता है, स्त्रियों में नहीं।
- स्त्रियाँ इस रोग की वाहक (Carrier) होती है।
- वर्णान्ध स्त्री के पति भी वर्णान्ध होने पर ही इनकी पुत्रियाँ वर्णान्ध होंगी।
- वर्णान्ध स्त्रियों के पिता सदैव वर्णान्ध होते हैं और इनके पुत्र भी वर्णान्ध होते है।
- वर्णान्ध पिता की सामान्य दृष्टि वाली पुत्रियों से उत्पन्न सन्तानों में लडकों में 50% सामान्य तथा 50% वर्णान्ध होते है।

उपर्युक्त सभी बिन्दु (Points) हीमोफीलिया रोग में भी उपयुक्त होते हैं।

नोट–हिमोफीलिया रोग की वंशानुगति भी इसी प्रकार होती है।

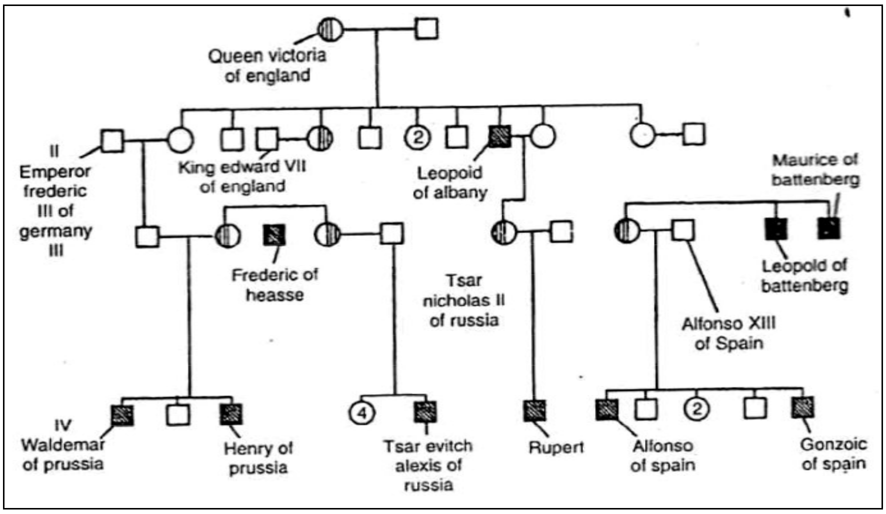
मनुष्य में कुछ ऐसे रोगों के लक्षण पाए जाते हैं जिनके जीन प्रबल (Dominant) होते है और पुरूष X-गुणसूत्र पर पाए जाते हैं। जैसे– दाँतों का त्रृटिपूर्ण इनैमल (Enemal) यह रोग स्त्रियों तथा पुरूषों में समान रूप से प्रकट होता है। स्त्रियों में 2X गुणसूत्रों के कारण पुरूषों की अपेक्षा स्त्रियों में इस रोग की आनुवंशिकता दो गुनी होगी।

12.2.5 हीमोफीलिया (Haemophillia)

हीमोफीलिया एक ऐसा रोग है जिसमें रोगी के रक्त का थक्का नहीं जमने के कारण निरन्तर रक्त स्त्राव होता रहता है। इस निरन्तर रक्त स्त्राव के कारण मनुष्य की मृत्यु भी हो जाती है। यह विसंगति या रोग भी वर्णान्धता (Colour blindness) के समान ही X-गुणसूत्र पर स्थित अप्रभावी लिंग-सहलग्न जीन के

कारण होता हैं। इसके केवल एक जीन की उपस्थिति के कारण ही पुरूषों मे यह रोग हो जाता है, लेकिन स्त्रियों में दोनों अप्रभावी जीन्स का होना आवश्यक होता है। इस जीन के उत्प्रेरक (Mutant) एण्टीहीमोफिलिक-ग्लोबुलिन (Antihaemophilic-globulin) का निर्माण ठीक मात्रा में नही होता। इस कारण मनुष्य के जरा-सी चोट लग जाने या कट जाने पर हीमोफीलिक मनुष्य के शरीर से निरन्तर रक्त स्त्राव होता रहता है।

इस रोग का वर्णन बाईबिल (Bible) पुस्तक में भी देखा गया है तथा अरस्तु (Aristotle) ने अपनी पुस्तक में इसका वर्णन किया है। सर्वप्रथम 11 वी सदीं में अरब देश के एक सर्जन ने इस रोग को बच्चों मे देखा, बच्चों के मसूडों को दबाने से निरन्तर रक्त स्त्राव हुआ जिसके कारण बच्चों की मृत्यु हो गई। इस रोग को स्पेन एवं ब्रिटेन के शाही घरानों में भी देखा गया, इस कारण इसको शाही रोग (Royal Disease) भी कहा जाता है। शाही घरानों के पुरूषों में अधिकांशतः यह रोग पाया गया। इस रोग को सर्वप्रथम जॉन कोटो (John Cotto) ने सन् 1803 में बताया। यह रोग इंग्लैण्ड की महारानी क्वीन विक्टोरिया (Queen Victoria) के परिवार में सामान्य रूप से पाया गया। चित्र के द्वारा क्वीन विक्टोरिया के वंशजो में किस प्रकार पाया गया दर्शाया है। वर्णान्धता के समान हीमोफीलिया रोग से सम्बन्धित जीन के प्रति अप्रभावी (Recessive) होता है।



चित्र क्र. 12.10: Pedigree of Queen Victoria showing inheritance of haemophilia

सामान्यतया मनुष्यों में यह रोग दो प्रकार का होता है– हीमोफीलिया-A (Haemophilia-A) एवं हीमोफीलिया-B (Haemophilia-B)। हीमोफीलिया-A रोग एण्टीहीमोफीलिया ग्लोबुलिन (Antihaemophilic globulin-AHG) की कमी या अनुपस्थिति के कारण होता है। एण्टीहीमोफीलिक ग्लोबुलिन, लिंग-सहलग्न विसंगति के रूप में वंशानुगत (Inherited) होता है। 50% विसंगतियों में इस रोग का पूर्णतया कुल इतिहास (Family history) होती है और यह विसंगति वंशानुगत होती है। 25% विसंगतियों में कुल (Family) का कोई अन्य सदस्य

प्रभावित होता है और ऐसा विश्वास किया जाता है कि यह रोग रोगी या माता/मादा (Mother) में डी-नोवो (Denovo) उत्परिवर्तन के कारण होता है।

टिप्पणी

हीमोफीलिया रोग का जीन X-गुणसूत्र की लम्बी भुजा पर Xq 24q ter पर स्थित होता है। जीन बडे अणुभार का प्रोटीन होता है। 50% रोगियों मे एण्टीहीमोफीलिक ग्लोबुलिन कारक का स्तर 5-20% सामान्य का होता है। दूसरे 50% मे यह स्तर 5% तक पाया जाता है। यह रोग मादा के द्वारा संवाहित होता है और पुरूषों या नर (Male) में पाया जाता है। मादा वाहक (Female) के 50% पुत्रियों में लक्षण पाया जाता है, 50% पुत्रों में यह रोग पाया जाता है। नर हीमोफीलिया रोग पुत्रियों में संवाहित करता है। एण्टीहीमोफीलिक ग्लोबुलिन का स्तर यदि सामान्य से 30% कम हो जाता है, हल्का रक्त स्त्राव की स्थिति विकसित होगी। यदि स्तर सामान्य से 5% कम होता है यकायक रक्त स्त्राव प्रारम्भ हो जाता है। जिन मनुष्यों में अत्याधिक रक्त स्त्राव होता है उसमें एण्टीहीमोफीलिक ग्लोबुलिन कारक पूर्णतया अनुपस्थित होता है। अनियन्त्रित रक्त हानि के कारण रोगी की मृत्यु हो जाती है।

हीमोफीलिया-B

यह रोग भी X-गुणसूत्रीय सहलग्न विसंगति होती है, जो कि मादा (Female) के द्वारा संवाहित होती है और नर (Male) में पायी जाती है। इस रोग के लक्षण भी हीमोफीलिया-A के समान होते हैं। इस विसंगति का जीन भी X-गुणसूत्र की लम्बी भुजा पर स्थित होता है तथा रक्त स्कन्दन (Coagulation) कारक IX को प्रभावित करता है। यह विसंगति भारतवर्ष में 20-25% मनुष्यों में पायी जाती है और मादा के द्वारा संवाहित होती है।

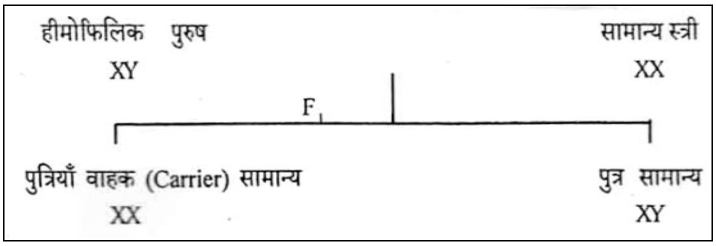
रोग से बचाव

1. अत्यधिक रक्त स्त्राव के समय रोगी को आराम करना चाहिए।
2. यदि अत्यधिक रक्तस्त्राव हो गया हो तो रक्त संधान (Blood transfusion) कराना चाहिए।
3. यदि शरीर के सन्धि स्थल पर दर्द होता है तब बर्फ का पैड रखने के पश्चात् उस सन्धि स्थल को आराम अवस्था में रखना चाहिए।
4. एण्टीहीमोफिलिक ग्लोबिन स्तर को ज्ञात कर इस कारक की कमी को दूर करने के लिए चिकित्सक की सलाह पर एण्टीहीमोफिलिक-ग्लोबिन को रोगी को देना चाहिए।
5. रक्त स्कन्दन कारक IX को जो कि व्यापारिक रूप से मिलता है, हीमोफिलिक-B विसंगति के रोगी को देना चाहिए।

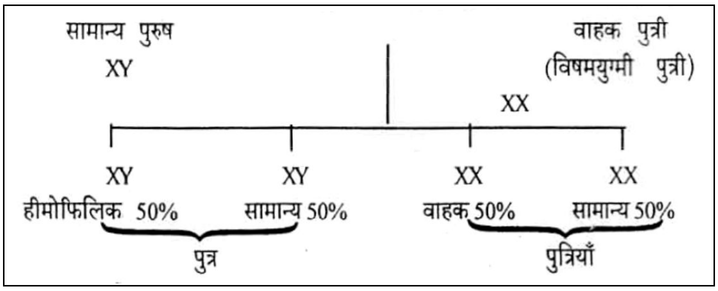
हीमोफीलिया रोग को ब्लीडर्स रोग (Bleeders disease) भी कहते है। हीमोफीलिक स्त्रियों की प्रायः वयस्क होने के पूर्व ही मृत्यु हो जाती है।

शाही घरानों के पुरूषों में अधिकांशतः यह रोग पाया गया। सम्बन्धित रोग के उदाहरण निम्नलिखित प्रकार है–

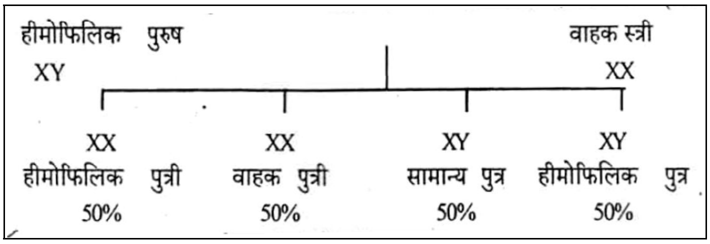
(i) अगर एक हीमोफिलिक पुरूष (Haemophilic man) एक सामान्य स्त्री से शादी करता है इसकी सभी सन्तानों लडके एवं लडकियाँ– दोनो सामान्य रक्त वाली होंगी, लेकिन सन्तानों में सभी लडकियाँ वाहक (Carrier) होंगी। इन सन्तानों में दो X-गुणसूत्रों में से एक X-गुणसूत्र पर सामान्य जीन होता है जो इसकी माता से प्राप्त होता है, लेकिन दूसरे X-गुणसूत्र पर सामान्य जीन पर अप्रभावी युग्मविकल्पी (Recessive allele) पाया जाता है। इसी अप्रभावी युग्मविकल्पी गुणसूत्र के कारण ही हीमोफीलिया का रोग पाया जाता है, लेकिन प्रभावी सामान्य जीन की उपस्थिति के कारण हीमोफीलिया रोग का प्रभाव लडकियों में दिखाई नही देता।



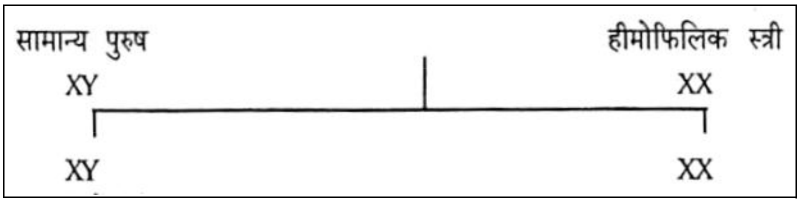
F_1 पीढी की इन वाहक पुत्रियों की शादी अगर सामान्य पुरूषों से होती है तो इनके पुत्रों में से 50% हीमोफिलिक होते हैं तथा 50% सामान्य। पुत्रियों में से 50% सामान्य तथा 50% वाहक।



(ii) अगर विषमयुग्मी पुत्री/स्त्री की शादी किसी हीमोफिलिक पुरूष से हो जाए तो 50% पुत्रियाँ हीमोफीलिक 50% वाहक सामान्य पुत्रियाँ। 50% सामान्य पुत्र, 50% हीमोफिलिक पुत्र। इससे पता चलता है कि हीमोफिलिक लडकी तभी पैदा हो सकती है जब उस पुत्री की माता वाहक हो तथा उसका पिता हीमोफिलिक (Haemophilic) हो।



(iii) अगर सामान्य पुरूष की शादी हीमोफिलिक स्त्री से कर दी जाए तो उसके सभी पुत्र हीमोफिलिक होंगे तथा सभी पुत्रियॉ वाहक होंगी।



(iv) सामान्य पुरूष तथा वाहक माताओं से उत्पन्न सन्तानों में हीमोफीलिया की वंशानुगतिकी– सामान्य पिता तथा वाहक माता से उत्पन्न सन्तानों मे 25% लडके हीमोफिलिक तथा 25% लडके सामान्य होते है। इसी प्रकार 25% वाहक लडकियाँ तथा 25% सामान्य लडकियाँ होती है।

हीमोफीलिया (haemophilia) रोग जनन कोशिका में उत्परिवर्तन (Mutation) के कारण पैदा होता है और अनेक पीढियों मे तब तक चलता रहता है जब तक सभी वाहक (Carrier) एवं हीमोफीलिक (haemophilic) प्राणी मर न जायें। यह उस उत्परिवर्तन के द्वारा भी समाप्त हो सकता है जो कि अप्रभावी (Recessive) आनुवंशक (Gene) को सामान्य बना दे। हीमोफीलिया रोग के आनुवंशक (Gene) रक्त के थक्का (Clot) बनने में सहायक पदार्थो के निर्माण को रोक देते है, जिसके कारण यह बीमारी होती है।

हीमोफीलिया की वंशागति भी वर्णान्धता के समान होती है। यदि हीमोफिलिक रोग की वाहक (Carrier) किसी स्त्री का विवाह एक सामान्य पुरुष से हो तब उसकी सभी पुत्रियाँ सामान्य होंगी, यद्यपि इनमें से 50% इस रोग की वाहक होंगी पुत्रों में से 50% में हीमोफीलिया रोग पाए जाने की सम्भावना होगी।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. सामान्य लिंग सहलग्न आनुवंशिक लक्षणों की वंशागति होती है–

   (अ) X-गुणसूत्र द्वारा (ब) Y-गुणसूत्र

   (स) XY- गुणसूत्रों द्वारा (द) YY- गुणसूत्रों द्वारा

2. नीचे दिये गये लक्षणों में से कौन-सा लक्षण वंशागत होता हैं?

   (अ) आकृति (ब) लंगडापन

   (स) अन्धापन (द) वर्णान्धता

3. मानव में गुणसूत्रों की संख्या होती है?

   (अ) 46 (ब) 16

   (स) 32 (द) 48

4. इसमें से कौन-सा लक्षण लिंग-सहलग्न वंशागति से संबंधित है?
   (अ) लाल-हरे रंग की वर्णान्धता (ब) रतौंधी
   (स) ल्यूकोडर्मा (द) मधुमेह
5. एक वर्णान्ध नारी सामान्य पुरूष से विवाह करती है तो इससे उत्पन्न बच्चे होंगे –
   (अ) वर्णान्ध पुत्र एवं वाहक पुत्रियाँ
   (ब) वर्णान्ध पुत्र व पुत्रियाँ
   (स) वर्णान्ध पुत्रियाँ व सामान्य पुत्र
   (द) सामान्य पुत्र व पुत्रियाँ।
6. मानव में आटोसामस की कुल संख्या
   (अ) 22 जोडी (ब) 16 जोडी
   (स) 23 जोडी (द) 11 जोडी
7. आनुवंशिक लक्षण है–
   (अ) अन्धापन (ब) मांसल शरीर
   (स) रंग अन्धापन (द) कोई नही।
8. कौन-सा रोग लिंग सहलग्न है?
   (अ) Critimism (ब) Beriberi
   (स) Colourblindness (द) Tilosis
9. हीमोफीलिया का अध्ययन सर्वप्रथम किसने किया था?
   (अ) जॉन कीटो (ब) जॉनसन
   (स) हीर्नर (द) हेल्डेन।

12.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (अ)
2. (द)
3. (अ)
4. (अ)
5. (अ)

6. (अ)
7. (स)
8. (स)
9. (अ)

12.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि लिंग-सहलग्न आनुवंशिकता से संबंधित बिमारी– हीमोफीलिया एवं कलर ब्लाइण्डनेस है। जो कि X-लिंग सहलग्न क्रोमोसोम में उपस्थित जीन्स के कारण होता है।

12.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **एनिमिया**– रक्त की कमी।
- **लिंगसहलग्न**– ऐसे जीन जो लिंग क्रोमोसोम में साथ–2 रहते है उन्हें लिंग सहलग्न कहते है।
- **वाहक**– वे गुणसूत्र (Chromosomes) जो आनुवंशिक लक्षणों को एक पीढी से दूसरे पीढी में ले जाते है।
- **हीमोफीलिया**– हीमोफीलिया से ग्रसित व्यक्ति।

12.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. लिंग-सहलग्न एवं लिंग-सीमित गुण पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो।
2. सहलग्नता पर संक्षिप्त निबंध लिखिये।
3. वर्णान्धता पर टिप्पणी लिखो।
4. सामान्यतः वर्णाध व्यक्ति किन रंगो को नहीं पहचानता है ?
5. रॉयल डिसीज पर टिप्पणी लिखिये।
6. वर्णान्ध पुरूष एवं सामान्य स्त्री में होने पर वर्णांधता की वंशागति बताइये।
7. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) वर्णान्धता
   (ii) हीमोफीलिया
   (iii) लिंग-सहलग्नता

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. लिंग-सहलग्न की वंशानुगति क्या है? उदाहरणसहित विस्तारपूर्वक वर्णन कीजिए।
2. लिंग-सहलग्न एवं वंशागति पर एक निबंध लिखिए।
3. हीमोफिलिया वाहक माता और सामान्य पिता के क्रॉस को समझाइये।
4. लिंग-सहलग्नता आनुवंशिकता से आप क्या समझते है? हीमोफीलिया वर्णन कीजिए।
5. वर्णान्धता से क्या समझते हो? वर्णान्धता का उदाहरणसहित वर्णन कीजिए।
6. हीमोफीलिया से क्या समझते हो? ये कितने प्रकार की होती है। उदाहरणसहित वर्णन करो? हीमोफीलिया से बचाव के बारे में टिप्पणी लिखिए।
7. मानव में पाये जाने वाले लिंग-सहलग्न आनुवंशिक लक्षण पर निबंध लिखो।

12.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

टिप्पणी

अध्याय 13 गुणसूत्रों में संरचनात्मक एवं संख्यात्मक परिवर्तन (Structural and Numerical Changes in Chromosomes)

संरचना (Structure)

13.0 परिचय
13.1 उद्देश्य
13.2 गुणसूत्रों का संरचनात्मक परिवर्तन
13.2.1 गुणसूत्रों में से संरचनात्मक परिवर्तनों के प्रकार
13.2.2 गुणसूत्र में संख्यात्मक परिवर्तन
13.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
13.4 सारांश
13.5 मुख्य शब्दावली
13.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
13.7 सहायक पाठ्य सामग्री

13.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

गुणसूत्रों मे जीन्स की संख्या एवं संरचनात्मक परिवर्तन को गुणसूत्रीय विपथन (Chromosomal aberrations) कहते हैं। इस प्रकार के परिवर्तन युग्मकजनन की प्रक्रिया के समय गुणसूत्र में खण्डों में टूटने, टूटे खण्डों के पुनर्मिलन या अन्य गुणसूत्रों के साथ जुडने के कारण उत्पन्न होते है।

13.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढने के बाद आप–

- गुणसूत्रों मे जीन्स की संख्या एवं संरचनात्मक परिवर्तन
- गुणसूत्रों में से संरचनात्मक परिवर्तनों के प्रकार
- गुणसूत्र में संख्यात्मक परिवर्तन

इन विषयों का विस्तृत रुप से अध्ययन कर सकते है।

13.2 गुणसूत्रों का संरचनात्मक परिवर्तन (Structural changes in Chromosomes)

गुणसूत्रों (Chromosomes) में जीन्स के विन्यास/व्यवस्था में जो परिवर्तन होते है, उनको गुणसूत्रों का संरचनात्मक परिवर्तन (Structural changes) कहते है।

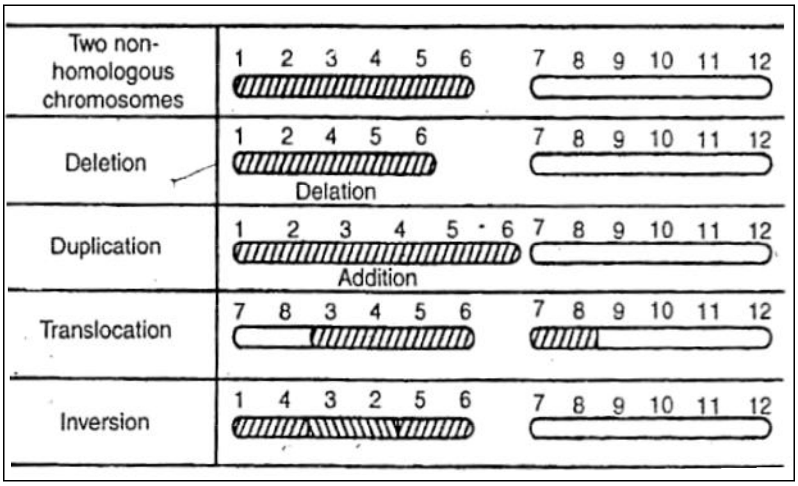
अनेक जीवों मे जीन्स के विन्यास/व्यवस्था में जो परिवर्तन पाए जाते हैं वह संरचना (Structure) एवं संख्या (Number) दोनों में होते है। यह विभिन्नताएँ या परिवर्तन कृत्रिम (Artificial) रूप से भी उत्पन्न की जा सकती हैं। यह विभिन्नताएँ या परिवर्तन अचानक होते है, जो कि गुणसूत्रों (Chromosomes) की संरचना, संख्या एवं उन पर स्थित जीन्स (Genes) की संख्या में होते हैं। इस प्रकार के परिवर्तन गुणसूत्रों में प्रायः युग्मकजनन (Gametogenesis) की प्रक्रिया के दौरान होते है। इस प्रकार के परिवर्तनों को पहचाना जा सकता है, क्योंकि यह कायित परिवर्तन (Phenotypic change) उत्पन्न करते हैं। इनकी वंशानुगति मेण्डल (Mandel) के नियम के अनुसार होती है। यदि भ्रूणीय अवस्था में कायिक परिवर्तन होता है, तब परिवर्तित कोशिकाएँ, एक कोशिकाओं के समूह मे दिखाई देती हैं।

संरचनात्मक परिवर्तन (Strucutral changes) निम्नलिखित चार प्रकार के होते हैं–

(अ) **हीनता/कमी/विलोपन (Deficiency)**– इसमे गुणसूत्र के एक भाग की हानि होती है।

(ब) **द्विगुणन (Duplication)**– इसमें गुणसूत्र का कोई भाग दोबारा पाया जाता है।

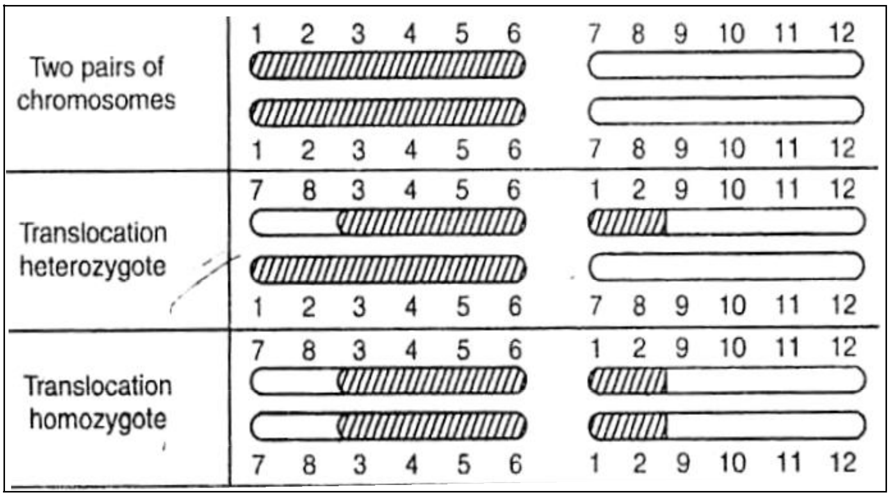
(क) **व्युत्क्रमण (Inversion)**– इसमें गुणसूत्र के किसी भी भाग के जीन्स का क्रम उल्टा हो जाता है।



चित्र क्र. 13.1: **Different types of chromosomal aberration.**

(ड) **स्थानान्तरण** (Translocation)– इसमे असमजातीय गुणसूत्रों के बीच खण्डों का आदान–प्रदान हो जाता है। उपर्युक्त चारों प्रकार के परिवर्तनों को चित्र में दर्शाया गया है। इसमें एक गुणसूत्र के पूर्ण समुच्चय (Set) में से केवल दो असमजातीय (Non-homologous) गुणसूत्र दर्शाए गए है।

ये संरचनात्मक परिवर्तन एक जोडे (Pair) के दोनों असमजातीय (Non-homologous) गुणसूत्रों या दोनों में से किसी एक में हो सकती है। जब दोनो असमजातीय गुणसूत्रों (Non-homolgous chromosomes) परिवर्तन या अपसामान्यताएँ (Abnormalities) होती हैं, तब इनको संरचनात्मक समयुग्मज (Structural homozygotes) कहते है। उदाहरण–कमी/हीनता/विलोपनीय समयुग्मज (Deficiency homozygotes) या द्विगुणित समयुग्मज (Duplication homozygotes) आदि। यदि दोनों असमजातीय गुणसूत्र में से केवल एक गुणसूत्र मे ही परिवर्तन होते हैं या अपसामान्य (Abnormal) होता है, तब इसको संरचनात्मक विषमयुग्मज (Structural heterozygote) कहते हैं। स्थानान्तरण (Translocation) में केवल जीन्स के विन्यास/व्यवस्था में होने वाले परिवर्तनों का अध्ययन किया जाता है।



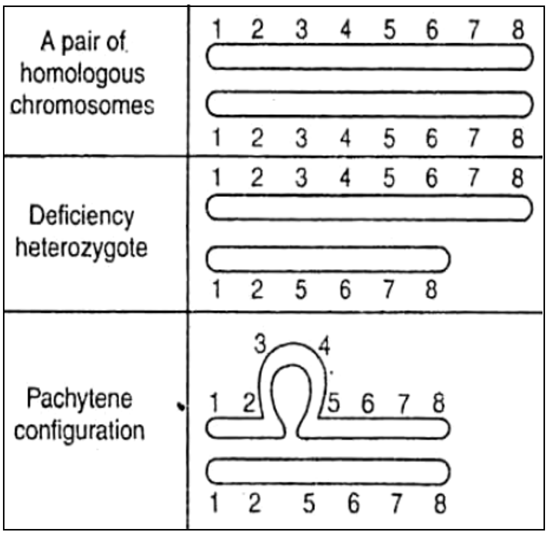
चित्र क्र. 13.2: Translocation hetero and homozygote

13.2.1 गुणसूत्रों में से संरचनात्मक परिवर्तनों के प्रकार (Types of Structural Changes in Chromosomes)

(अ) हीनता/कमी/विलोपन (Deficiency or Deletion)– यह एक ऐसा परिवर्तन है जो कि गुणसूत्र (Chromosomes) में से किसी एक जीन या अनेक जीन्स या गुणसूत्र के एक भाग/खण्ड के टूटकर निकल जाने के कारण होता है।

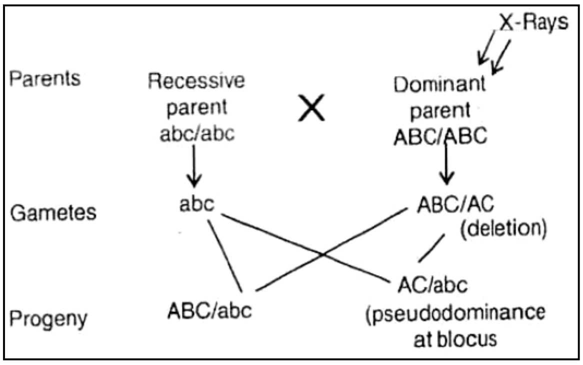
इसमें गुणसूत्र (Chromosomes) के सामान्य आकार में कमी या परिवर्तन आ जाता है। इन कमी वाले गुणसूत्र अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) में एक कुण्डल (Loop) या एक युगली को बना लेते हैं। इसको पेकीटीन/स्थूल पट्ट (Pachytene) अवस्था में देख सकते है।

ड्रोसोफिला (Drosophila) के लार ग्रन्थि वाले गुणसूत्र (Salivary gland chromosomes) में कुण्डल (Loop) को देखा जा सकता है। यह गुणसूत्र स्थायी (Permanent) युग्मन (Pairing) की स्थिति में पाए जाते है। इन गुणसूत्रों में छोटी से छोटी कमी/हिनता/विलोपन (Deficiency) को देखा जा सकता है। गुणसूत्र में हीनता कमी की उपस्थिति में एक अप्रभावी युग्मविकल्पी (Recessive allele) एक प्रभावी युग्मविकल्पी (Dominant allele) के समान व्यवहार करेगा।



चित्र क्र. 13.3: **Chromosomes Pairing in a deficiency heterozygote.**

इस कारण इसको स्यूडोडोमीनेन्स/आभासी प्रभावता (Pseudo-dominance) कहते हैं। उदाहरण – एल. जे. स्टेडलर (L.J. Stadler) पौधों पर विकिरण के कार्य के लिए जाना जाता है। स्टेडलर ने एक विधि उत्पन्न की जिसके द्वारा जिसमें एक अप्रभावी समयुग्मजी प्रभाव (Homo-zygous recessive stock) को एक प्रभावी प्रभव के विकरिणित (Irradiated) पराग द्वारा परागण कराया। अतः यदि विकिरणन ने हीनता/कमी/विलोपन को प्रेरित किया हो तब आभासी प्रभाविता (Pseudo-dominnce) के कारण अप्रभावी युग्मविकल्पी (Recessive allele) प्रदर्शित होगा। यदि समयुग्मज (Homozygote), abc/abc पर ABC/ABC द्वारा परागण (Pollinate) कराया जाता है तब विषमयुग्मजी (Heterozygote) F_1-ABC/abc सन्तति उत्पन्न होगी और केवल प्रभावी (Dominant) लक्षण दिखाई देंगे। लेकिन यदि प्रभावी पराग (Dominant pollen) ABC विकिरणित (Irradiate) होता है तब हीनता/कमी (Deficiency) प्रेरित हो सकती है। इसमें एक या एक से अधिक अप्रभावी युग्मविकल्पियों (Recessive alleles) द्वारा आभासी प्रभाविता (Pseudo – dominance) प्रदर्शित हो सकती है।



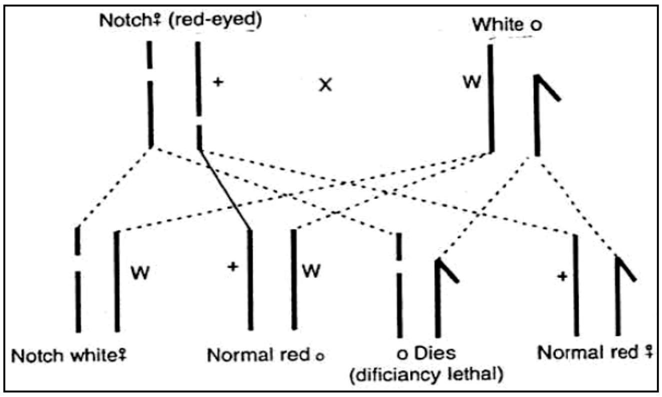
चित्र क्र. 13.4: **Deficiency due to pseudo-dominance.**

ड्रोसोफिला (Drosophila) में भी हीनता/कमी को लार ग्रन्थि के X-गुणसूत्र पर जीन 'W' के क्षेत्र में (सफेद नेत्र), 'fa' (फेसेट नेत्र facet eye) क्षेत्र में, एवं (वर्मिलियोन रंगीन नेत्र– Vermilion coloured eye) क्षेत्र में देखा गया। इसी प्रकार हीनता/कमी (Deficiency) को वाल्टजिंग चूहो (Waltzing mice) के जीन 'V' क्षेत्र में हीनता/कमी देखी गई जो तन्त्रकीय विसंगतियों (Abnormalities) को प्रदर्शित करती हैं। मनुष्य (Man) में हीनता/कमी को देखा गया जो कि केट–क्राई–विसंगति (Cat-like cry abnormality) के रूप में देखी गई। इसमें बच्चे की आवाज बिल्ली की आवाज के समान होती है। मनुष्य मे यह विसंगति 5 वे अलिंग गुणसूत्र में एक भाग के विलोपन के कारण पायी गई।

हीनता/कमी (Deficiency) मुख्य रूप से दो भागों में विभाजित की जाती है:

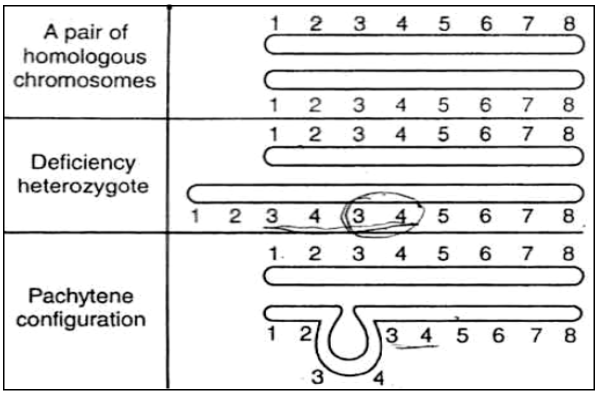
(i) अन्तस्थ (Terminal)– यदि गुणसूत्र में से कोई भी खण्ड उसके सिरे के पास से टूटता है, तब इस हीनता को अन्तस्थ हीनता (Terminal deficiency) कहते हैं। इसमें एक छोटा सा अकेन्द्रीय (Accentric) भाग निर्मित होता है।

(ii) अन्तराली हीनता (Interrstitial deficiency)– इसमें गुणसूत्र का मध्य भाग दो बिन्दुओं में टूट जाता है और एक नया अकेन्द्रीय (Accentric) भाग बन जाता है। इसका सीधा प्रभाव जीवों के समलक्षणियों (Phenotype) पर जीन्स की कमी के कारण पडता है।



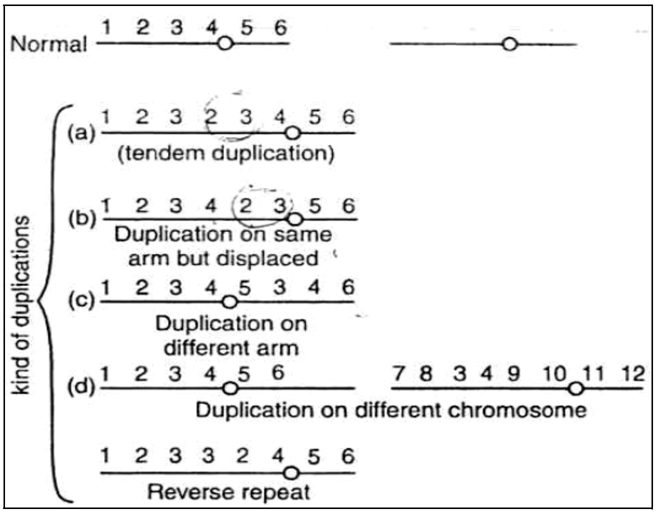
चित्र क्र. **13.5. The inheritance of notch deficiency in *Drosophila melanogaster*.**

ब्रिज (Bridge) ने एक साधारण लाल नेत्र (Red eye) एवं खाँच वाली मादा (Notched female) को एक सफेद नेत्र (White eye) वाले नर के साथ परस्पर जनन कराया और देखा कि F_1 पीढी (Generation) में खोंची पंख (Notched wing) एवं सफेद नेत्र (White eye) मादा उत्पन्न होती है। इसमें सफेद नेत्र के आनुवंशिक खोंच (Inherited notch) की उपस्थिति में प्रभावी (Dominant) है। इस प्रयोग के बारे में मोहर (Mohr, 1923) ने बताया कि खोंची मक्खियों (Notched flies) में हीन/विलोपित भाग के दायें एवं बाये, दोनो ओर स्थित जीन्स के बीच विनिमय (Crossing over) की आवृत्ति (Frequency) 3.8% कम हो जाती है। यह हीनता/कमी (Deficiency) का टुकडा इतना छोटा था कि इसमें X-गुणसूत्र के समान माननीय कमी/छोटापन (Shortening) उत्पन्न हो जाता है, जैसा कि अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) के समय देखा जाता है। सामान्य X-गुणसूत्र का यह भाग हीन/विलोपित गुणसूत्र नहीं होता एक छल्ले के रूप में बाहर की ओर निकल आता है।



चित्र क्र. 13.6.: Chromosomes pairing in a duplication heterozygote.

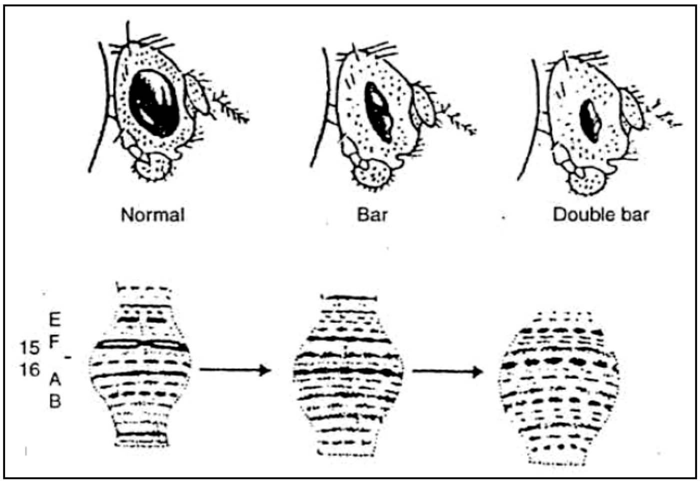
हीनता/कमी (Deficiency) के द्वारा गुणसूत्रों की स्थिति को निर्धारित करने में सहायता मिलती है। इससे गुणसूत्र मानचित्र (Chromosome maps) तैयार किए जाते है।



चित्र क्र. 13.7.: Representation of Duplication by assymetrical crossing over.

(ब) द्विगुणन (Duplication)– किसी गुणसूत्र (Chromosome) में उसी के एक भाग या कुछ जीन्स (Genes) की दो बार पाए जाने की स्थिति को द्विगुणन (Duplication) कहते है। यदि दोनों समजातीय गुणसूत्रो में से केवल एक गुणसूत्र (Chromosomes) पर द्विगुणन (Duplication) होता है तब द्विगुणन (Duplication) में भी अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) के अन्तर्गत पेकीटीन (Pachytene) अवस्था पर वही लक्षण प्राप्त होगा जो कि हीनता/कमी (Deficiency) की दशा में मिलता है।

द्विगुणन (Duplicaion) दो विधियों द्वारा विकसित होते है–(अ) एक गुणसूत्र का कुछ भाग टूटकर अपने समजात गुणसत्र (Homologous chromosomes) पर यथास्थान जुडता है। (ब) अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) के समय समजात गुणसूत्रों (Homologous chromosomes), में असमान जीन विनिमय (Crossing over) होने से एक समजात गुणसूत्र में कुछ जीन्स (Genes) दो बार आ जाते हैं और दूसरे गुणसूत्र में यह अनुपस्थित होते हैं।



चित्र क्र. 13.8.: Duplication in the eyes of *Drosophila*.

गुणसूत्र के द्विगुणन को तीन भागो मे अध्ययन किया जाता है:

(i) क्रम स्थितिक द्विगुणन (Tendem duplication)– यदि उसी गुणसूत्र का भाग/खण्ड टूटकर गुणसूत्र में उसी आनुवंशकीय क्रम (Genetic Order) मे जुड जाए तब इसको **क्रम–स्थितिक द्विगुणन** कहते हैं।

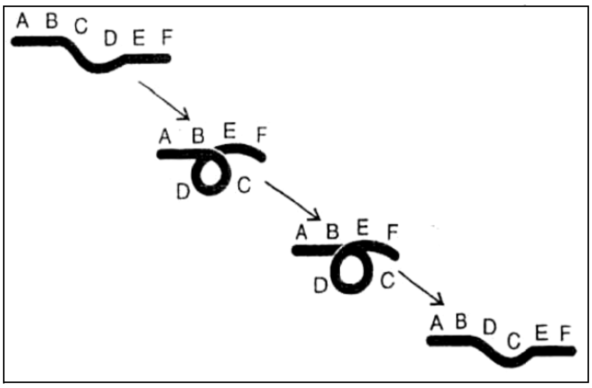
(ii) विपरीत क्रम स्थितिक द्विगुणन (Reverse on tendem Duplication)– यदि उसी गुणसूत्र (Chromosomes) का भाग या खण्ड टूटकर उसी गुणसूत्र से जुडे, लेकिन इसमें जीन्स विपरीत क्रम में जुड जाये। तब इसको **विपरीत क्रम स्थितिक द्विगुणन** कहते हैं।

(iii) अस्थानीय द्विगुणन (Displaced duplication)– जब गुणसूत्र (Chromosomes) का कोई भी खण्ड किसी अन्य गुणसूत्र से टूटकर आता है वह किसी भी क्रम में जुड जाता है, तब इसको **अस्थानीय द्विगुणन** (Displaced) कहते है।

टिप्पणी

उदाहरण– ब्रिजिस (Bridges, 1919) ने ड्रोसोफिला (Drosophila) के X-गुणसूत्र में बार बिन्दू पथ B(Bar locus-B) पर द्विगुणन को दर्शाया। ड्रोसोफिला (Drosophila) के लार ग्रन्थि के गुणसूत्रों 16A क्षेत्र में एक द्विगुणन हो जाने के कारण शलाका (Rod) लक्षण प्रकट हुआ। ड्रोसोफिला (Drosophila) में आँखे सामान्य की अपेक्षा छोटी व कुछ लम्बी सी व छडनुमा होती है। समयुग्मजी (Homologous) अवस्था (BB जीन्स होने पर) ऑखे और भी छोटी होती हैं। ब्रिजस (Bridges) ने देखा कि बार जीन के दो बिन्दु पथ (Locus) पर समयुग्मजी (Homozygous) होने पर ड्रोसोफिला की आँखे और अधिक छोटी हो जाती है।

ब्रिजिस (Bridges) ने बताया कि ड्रोसोफिला के सामान्य नेत्र में 780 गर्त (Facet) होते हैं। नेत्र गोल होते हैं। बार (Bar) नेत्र में केवल 325 से 358 गर्त (Facet) होते हैं, आकार अनियमित होता है। द्विबार (Double bar) नेत्र में केवल 120 गर्त (Facet) होते हैं, इसका आकार अधिक हासित (Reduced) हो जाता है। बार नेत्र (Bar eye) एक द्विगुणन (Duplication) जबकि द्विबार नेत्र (Double bar eye) एक त्रिगुणन (Triplication) हैं जोकि ड्रोसोफिला की लार-ग्रन्थि (Salivery gland) गुणसूत्रो में अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) में असमान जीन विनियम (Gene) होने के कारण होता है।



चित्र क्र. 13.9. One of the possible mechanisms, which may give rise to chromosomal Inversion.

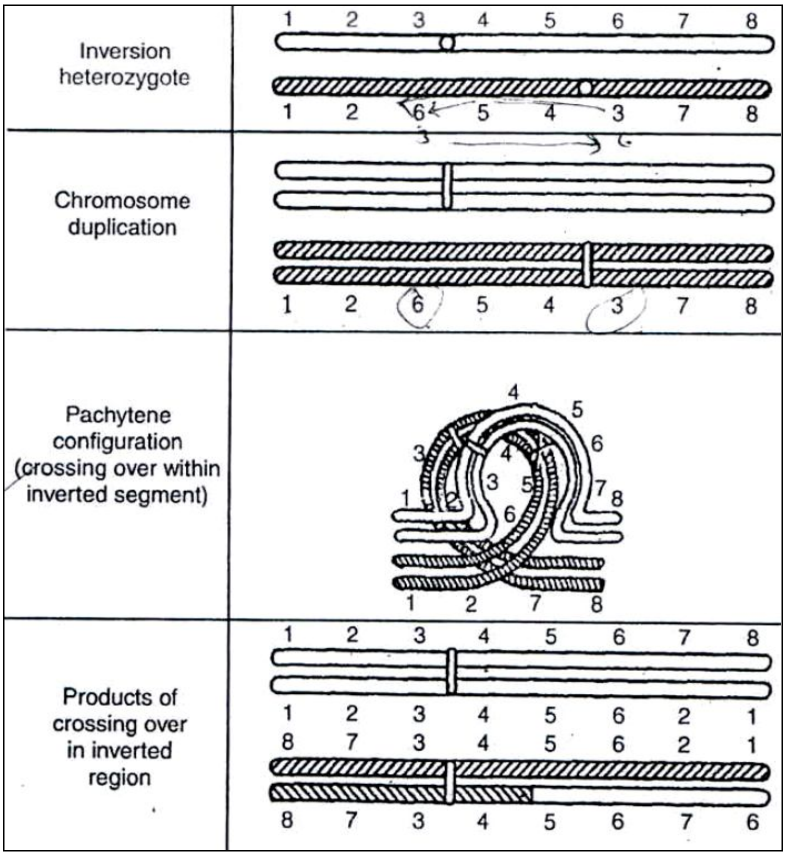
(क) व्युत्क्रमण (Inversion)– यह एक प्रकार का विघटन हैं। इसमें एक ही गुणसूत्र (Chromosomes) में जीन्स का समूह (Block of genes) 180^0 पर घूम जाता है जिससे जीन्स का विन्यास/व्यवस्था (Arrangement) में परिवर्तन आ जाता है। कभी–कभी गुणसूत्र दो स्थानों पर टूट जाता है। टुटा हुआ बीच का खण्ड अपने स्थान पर इस प्रकार घूम जाता है कि इसके दोनों सिरों की स्थिति बदल जाती है। यह घूमा हुआ खण्ड अपने ही स्थान पर गुणसूत्र के दोनों खण्डों मे जाता है। इसमें जीन्स के विन्यास में व्युत्क्रमण (Inversion) हो जाता है।

माना कि एक गुणसूत्र 1–2–3–4–5–6–7–8 से एक अन्य गुणसूत्र 1–2–7–6–5–4–3–8 बनता है। इस प्रकार पहले गुणसूत्र का 3–4–5–6–7 खण्ड 180^0 पर घूम गया, इस कारण जीन्स (Genes) का क्रम उलट जाने से 7–6–5–4–3 हो गया है।

व्युत्क्रमण निम्नलिखित दो प्रकार में विभाजित किया गया है–

(i) पराकेन्द्रीय व्युत्क्रमण (Paracentric Inversion)– इस प्रकार के व्युत्क्रमण में व्युत्क्रमित खण्ड (Inverted segment) में गुणसूत्र बिन्दु/सेन्ट्रोमीयर (Centromere) नहीं होता है। इस व्युत्क्रमण में अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) को एनाफेज– I (Anaphase-I) में जीन विनिमय (Crossing over) के साथ एक पुल/सेतु बन जाता है। अतः इसमें केन्द्रकीय खण्ड (Centric fragment) समाप्त हो जाता है जिसके कारण **द्विगुणन** (Duplication) या **हीनता** (Deficiency) उत्पन्न हो जाती है।

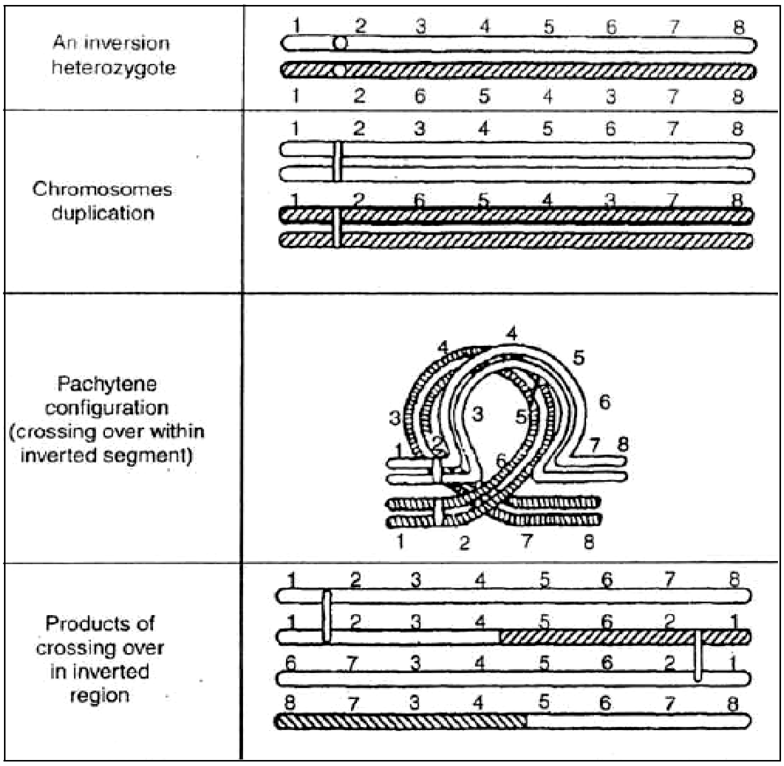
(ii) परिकेन्द्रीय व्युत्क्रमण (Pericentric Inversion)– यदि व्युत्क्रमित खण्ड (Inverted segment) में गुणसूत्र बिन्दु या सेन्ट्रोमीयर (Centromere) भी पाया जाता है। तब इस प्रकार के परिर्वतन को परिकेन्द्रीय व्युत्क्रमण (Pericentric Inversion) कहते है। इस व्युत्क्रमण में अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) में इसकी डिप्लोटीन प्रावस्था में गुणसूत्रों में व्युत्क्रमित खण्ड में चियाज्मा बन जाते हैं, जिसमें वे पुनः अलग-अलग होकर अर्ध गुणसूत्रों/क्रोमेटिड्स (Chromatids) का निर्माण करते हैं। इन चार अर्धगुणसूत्रों/क्रोमेटिड्स (Chromatids) में से केवल दो क्रोमेटिड्स (Chromatids) में ही व्युत्क्रमण (Inversion) होता है।



चित्र क्र. 13.10: Chromosome pairing and the products of crossing over in a paracentric inversion heterozygote

व्युत्क्रमण (Inversion) गुणसूत्र युग्म (Chromosome pair) के दोनों गुणसूत्रों में भी हो सकता है अथवा केवल एक गुणसूत्र पर भी। गुणसूत्र युग्म (Chromosome pair) के दोनो गुणसूत्रों पर यदि **समान व्युत्क्रमण** (Homozygous Inversion) हो तो अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) के समय दोनों गुणसूत्रों का युग्मन (Pairing) तथा वितरण सामान्य होता है। विषमयुग्मजी व्युत्क्रमण (Heterozygous Inversion) में जीवों के फीनोटाइप (Phenotype) में कोई अन्तर नहीं होता है। लेकिन युग्मक (Gamete) निर्माण के समय जब अर्धसूत्रीय विभाजन (Meiosis) होता है तो व्युत्क्रमित गुणसूत्र का सामान्य गुणसूत्र के साथ युग्मन सामान्य नहीं हो पाता।

पराकेन्द्रीय व्युत्क्रमण (Paracentric inversion) विषमयुग्मजी (Heterozygous) में यदि व्युत्क्रमित भाग में एक चियाज्मा (Chiasma) बनता है, परिणामस्वरूप मेटाफेज –ऐनाफेज (Metaphase-anaphase) प्रावस्था में एक अकेन्द्रीय क्रोमेटिड (Acentric chromatid) निर्मित होता है। इसमें गुणसूत्र बिन्दु या सेन्ट्रोमीयर (Centromere) नहीं होता है। इसके अलावा एक अन्य क्रोमेटिड–अर्धगुणसूत्र (Chromatid) बनता है जोकि दो अर्धगुणसूत्र/क्रोमेटिड्स (Chromatids) के सेन्ट्रोमीयर (Centromere) को जोडता है, इसको क्रोमेटिड सेतु/पुल (Chromatid bridge) कहते है।



चित्र क्र. 13.11: Chromosome pairing and the products of crossing over in a pericentric inversion heterozygote

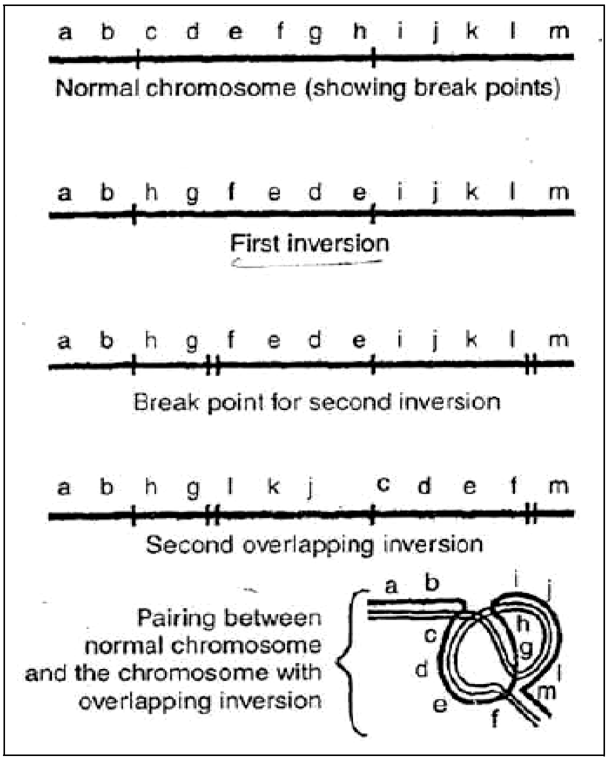
परिकेन्द्रीय व्युत्क्रमण (Peri-centric inversion) के कारण गुणसूत्रों (Chromosomes) की आकृती मे परिवर्तन हो जाता है। सेन्ट्रोमीयर या गुणसूत्रीय

टिप्पणी

बिन्दु (Centromere) की स्थिति में परिवर्तन के कारण 'V' के आकार के गुणसूत्र हुक (Hook) के आकार के या छड (Rod) के आकार के गुणसुत्र में परिवर्तित हो जाते है। इसी प्रकार हुक या छड के आकार के गुणसूत्र 'V' के आकार के गुणसत्र में परिवर्तित हो जाते हैं।

(ड) स्थानान्तरण– स्थानान्तरण वह एक घटना है, जिसमें दो समजात (Homologous) या असमतजात (Non-homologous) गुणसूत्रों के बीच जीन खण्डों (Gene segments) का आदान-प्रदान होता है।

अथवा स्थानान्तरण के अन्तर्गत एक गुणसूत्र से दूसरे गुणसत्र में खण्डों के एक पार्श्विक (Unilateral) एवं द्विपार्श्विक (Bilateral) सभी प्रकार के स्थानान्तरण सम्मिलित किए जाते हैं। स्थानान्तरण में गुणसूत्र के जीन्स का विलोपन (Deletion) या द्विगुणन (Duplication) नहीं होता हैं केवल जीन्स (Genes) के विन्यास (Arrangement) एवं स्थिति (Location) में परिवर्तन हो जाता है। इस प्रकार के गुणसूत्रों पर जीन विन्यास (Gene arrangement) वाले प्राणियों में शारीरिक लक्षणों में कोई परिवर्तन नही पाया जाता है। लेकिन स्थानान्तरण (Translocation) के कारण जीन्स के सहलग्न (Linked) समूहों में परिवर्तन हो जाता है। इन नये बने सहलग्न समूहों (Linked groups) द्वारा गुणसूत्रों में स्थानान्तरणों को आसानी से पहचाना जा सकता है। चित्र 13 में सहलग्न समूहों (Linked groups) 1, 2, 3, 4, 5, 6 एवं 7, 8, 9, 10, 11, 12 से स्थानान्तरण के परिणामस्वरूप 7, 8, 3, 4, 5, 6 एवं 1, 2, 9, 10, 11, 12 सहलग्न समूह बनाते है।



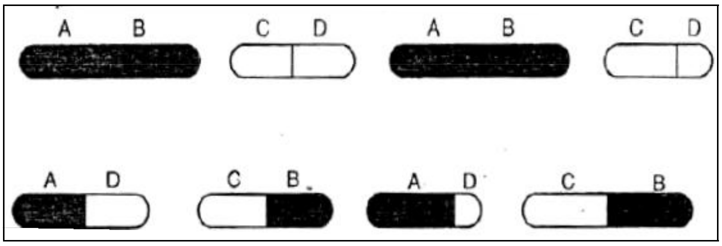
चित्र क्र. 13.12: Step leading to an overlapping inversion and corresponding pachytene configurations.

टिप्पणी

स्थानान्तरण के प्रकार (Types of Translocation)

(i) सरल स्थानान्तरण (Simple Transloction)– इस प्रकार के परिवर्तन में गुणसूत्र (Chromosome) में से एक छोटा सा भाग टूटकर उसी गुणसूत्र के एक सिरे (End) पर या दूसरे गूणसूत्र (Chromosome) के भाग से जुड जाता है। तब इसको सरल स्थानान्तरण (Simple Transloction) कहते हैं। इस प्रकार के स्थानान्तरण में गुणसूत्र (Chromosome) चाहे समजात (Homologous) हो या असमजात (Non-homologous) गुणसूत्र इसका कोई प्रभाव परिवर्तन में नही होता है। सरल स्थानान्तरण जीवों में बहुत कम दिखाई देता है।

(ii) परिवर्तनीय/विस्थापनीय स्थानान्तरण (Shift Translocation)– इस प्रकार के परिवर्तन में गुणसूत्र (Chromosome) के बीच में या अन्तराली खण्ड (Interstitial fragment) टूटकर असमजात गूणसूत्र (Non-homologous chromosomes) में जुड जाता है। इससे गुणसूत्र (Chromosome) कम से कम तीन भागों में टूटता है। इस प्रकार का स्थानान्तरण जीवों में बहुत कम मिलता है।

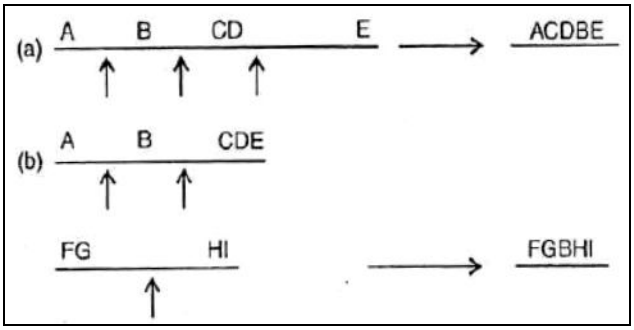


चित्र क्र.13.13: Simple Translocation.

(iii) व्युत्क्रमित स्थानान्तरण (Reciprocal translocation)– इस प्रकार के परिवर्तन में असमजात (Nonhomologous) गुणसूत्रों के बीच गुणसूत्रीय खण्डों (Chromosomal segment) का आदान-प्रदान होता है। इस प्रकार का स्थानान्तरण प्राणियों एवं पौधों दोनों में सामान्य रूप से पाया जाता है।

स्थानान्तरण (Translocation) एक कोशिकीय विधि (Cytological Phenomenon) होती है। इसका प्रभाव समजातीय (Homologously) एवं असमजातीय (Non homolgoulsy) दोनों प्रकार में होता है। स्थानान्तरण का प्रभाव घातक (Lethal) नही होता है। यदि गुणसूत्र (Chromosomes) के दोनों समुच्चयों (Set) में से किसी एक मे स्थानान्तरण (Translocation) पाया जाता है, तब वह स्थानान्तरण विषमयुग्मज (Heterozygous) होगा। इस प्रकार के स्थानान्तरणों के भाग लेने वाले गुणसूत्रों में सामान्य युग्मन (Pairing) के द्वारा पैकीटीन (Pachytene) का निर्माण संभव नहीं होगा।

टिप्पणी

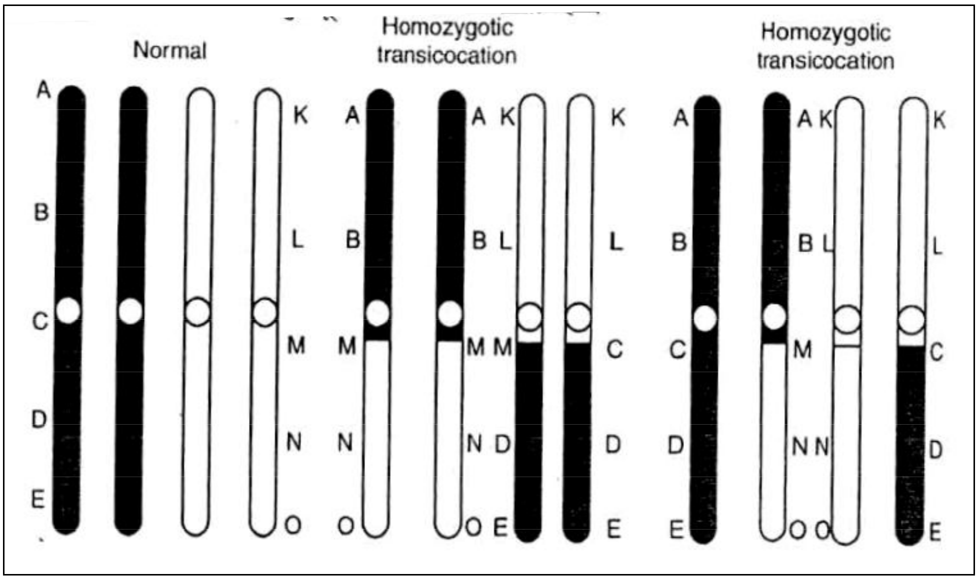


चित्र क्र. 13.14: Shift Translocation (a) Shift within a chromosome. (b) Shift a non-homologous chromosome (Vertical arrows indicate breaks)

गुणसूत्रों (Chromosomes) के समजातीय खण्डों (Homologous fragements) के बीच युग्मन (Pairing) के कारण पैकीटीन (Pachytene) अवस्था में '+' की आकृती दिखाई देगी, जिसमे चार गुणसूत्र (Chromosomes) होगें। इन चारों गुणसूत्रों मे मेटाफेज अवस्था (Metaphase stage) के अन्तर्गत निम्नलिखित में से तीन में से कोई एक अभिविन्यास (Orientation) हो सकता है।

चारों गुणसूत्रों की प्रत्येक भुजा में जीन विनिमय (Crossing over) एवं चियाज्मा (Chiasma) के निर्माण के कारण मेटाफेज-I (Metaphase-I) अवस्था में गुणसूत्रों का वलय बनता है।

1. **एकान्तर (Alternate)–** इस व्यवस्था में एकान्तर गुणसूत्र (Alternate Chromosomes) एक ध्रुव (pole) की ओर व्यवस्थित होंगे तथा निकटवर्ती गुणसूत्रो का विन्यास विपरीत ध्रुवों (Opposite poles) की ओर होगा। यह व्यवस्था '8' के अंक की संरचना के कारण होता है।



चित्र क्र. 13.15: Reciprocal Translocation

2. **संलग्न-I (Adjacent-I)–** इसके अन्तर्गत समजातीय सेन्ट्रोमीयर (homologous centromere) वाले गुणसूत्र की व्यवस्था विपरीत ध्रुवों पर होगी। इस व्यवस्था में चार गुणसूत्रों का वलय दिखाई देगा।

3. **संलग्न-II (Adjacent-II)–** इसके अन्तर्गत समजातीय गुणसूत्रीय बिन्दु या सेन्ट्रोमीयर वाले निकटवर्ती गुणसूत्र एक ही ध्रुव (Pole) पर व्यवस्थित होते है। इस प्रकार की व्यवस्था में भी चार गुणसूत्रों का वलय दिखाई देगा ।

संलग्न I एवं II दशाओ में होने के कारण ऐसे युग्मक (Gametes) तैयार होंगे जिनमें द्विगुणन (Duplication) एवं हीनता (Deficiency) होगी जिसके कारण अकार्यात्मक (Non-functional) अर्थात बन्ध्य (Sterile) होंगे।

चार वलय उन दशाओं मे बनते है जब केवल एक ही जीन विनिमय (Crossing over) होता है। यदि तीन अमसजातीय गुणसूत्रों (Non-homologous chromosomes) को सम्मिलित करते हुए दो विनिमय (Crossing over) हो जाते हैं तब 6 गुणसूत्रों का वलय बन जाता है। यदि दो या दो से अधिक ऐसे विनिमय स्वतन्त्र रूप से होते है जिनमें से प्रत्येक में दो विभिन्न असमजातीय (Non-homologous) गुणसूत्र सम्मिलित रहते है और एक से अधिक वलय बन सकते हैं।

स्थानान्तरण (Translocation) को सर्वप्रथम डी-ब्रीज (Devries) ने ओएनोथेरा (Oenothera) पौधे में अध्ययन किया था। इसके अतिरिक्त स्थानान्तरण का अध्ययन ट्रैडेस्केंशिया (Tradescantia), ड्रोसोफिला (Drosophila) कुछ अन्य आर्थोपोड्स (Orthopods), पक्षियों (Birds) एवं स्तनी प्राणियों (Mammals) में किया गया हैं।

जीव जगत् मे प्रत्येक जीव में उसके केन्द्रक (Nucleus) मे उपस्थित जीन्स/आनुवंशको (Genes) की संख्या निश्चित होती हैं। यह संख्या प्रत्येक जीव में अलग–अलग है। गुणसूत्र (Chromosome) हमेशा एक समूह/समुच्चय (Set) के रूप मे स्थित होता है। इसमें एक गुणसूत्र समूह/समुच्चय (One Chromosome set) को कैरियोटाइप (Karyotype) कहते है। समस्त जीवों की साधारण कोशिकाओं या कायिक कोशिकाओं में इन गुणसूत्रो (Chromosomes) की संख्या द्विगुणित/डिप्लाएड (Diploid=2n) होती है, जबकि युग्मक कोशिकाओं या जनन कोशिकाओं (Germ cells) में इनकी संख्या अगुणित /हैप्लाएड (Haploid = n) होती है, जिसको जीनोम (Genome) कहते है।

इस अध्याय मे उन सभी होने वाले अचानक परिवर्तनों का अध्ययन किया गया है, जिनके कारण जीव कोशिकाओं में उपस्थित गुणसूत्रो की संख्याओं (Numbers) में परिवर्तन आ जाता है। जीवों में गुणसूत्रो (Chromosomes) में पाए जाने वाली संख्या की विभिन्नता (Variations in the numbers of chromosomes) को विषम सुत्रीयता (heteroploidy) कहते है। विषमगुणिता (Heteropolidy) दो प्रकार की हो सकती है– (1) असुगुणिता (Aneuploidy) एवं (2) सुगुणिता (Euploidy)। असुगुणिता (Aneuploidy) का अर्थ उस गुणसूत्र संख्या से है, जोकि प्रारम्भिक गुणसूत्र संख्या के गुणक से भिन्न हो। इसके विपरीत सुगुणिता (Euploidy) में जीव के अन्दर गुणसूत्रों के एक या एक से अधिक पूरे समुच्चय

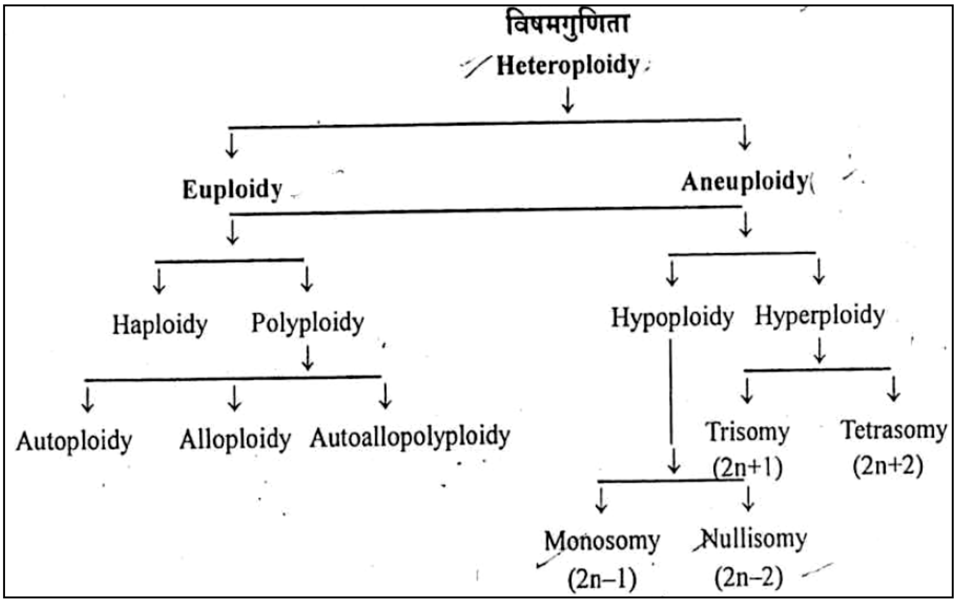
टिप्पणी

(Set) पाए जाते हैं। उदाहरणार्थ : यदि जीव के एक विशेष वर्ग में प्रारम्भिक गुणसूत्र संख्या (n) = 7 है और द्विगुणित संख्या (2n) = 14 है। तब गुणसूत्र संख्याएँ 2n = 15, 2n = 13 असुगुणिता (Aneuploidy) को दर्शाएगी। जब कोशिका में गुणसूत्रों के समुच्चय दो से अधिक हो जाते है। ऐसे जीवों को बहुगुणिता (Polyploidy) कहते हैं। इस प्रकार गुणसूत्रों के तीन सैट (समुच्च्य वाले) जीवों को त्रिगुणित (Triploid-3x) चार सैट वालों को चतुर्गुणित (Tetraploid-4x) पाँच सेटों वालो का पंचगुणित (Pentaploid-5x) कहते है। बहुगुणिता (Polyploidy) के कारण जीव-जातियों से नयी जीव-जातियाँ के विकास की सम्भावना उत्पन्न होती है। इससे अभिसारी जैव-विकास (Convergent evolution) की पुष्टि होती है। ब्राइन श्रिम्प (Brine shrimp) बहुगुणिता का सामान्य उदाहरण है। ग्रेमिनी कुल की दो-तिहाई जातियाँ बहुगुणित हैं। गेहूँ जीनस् ट्रिटिकम (Triticum) इसका सबसे उत्कृष्ट उदाहरण हैं। इसमें गुणसूत्रों की संख्या 7 होती है। जैसे :

1. *Triticum monococcum*	Diploid	(7 × 2)	14 Nos. of Chromosomes
2. *Triticum dicoccum*	Tetraploid	(7 × 4)	28 Nos. of Chromosomes
3. *Triticum durum*	Tetraploid	(7 × 4)	28 Nos. of Chromosomes
4. *Triticum vulgare*	Hexaploid	(7 × 6)	42 Nos. of Chromosomes

गुणसूत्रों में विभिन्न प्रकार के संख्यात्मक परिवर्तन का वर्गीकरण निम्नलिखित प्रकार से है:

13.2.2 गुणसूत्र में संख्यात्मक परिवर्तन (Numerical Changes in Chromosomes)



विषमगुणिता (Heteroploidy) निम्नलिखित दो प्रकार की होती है।

1. **पूर्ण गुणसूत्र के समुच्चय में परिवर्तन (Change in complete set of Chromosomes)–** इसे सुगुणिता (Euploidy) भी कहते हैं। इसमें दो प्रकार की विभिन्नता या परिवर्तन पाए जाते हैं।

(i) **अगुणिता (Haploidy)–** इसमें कुल एक गुणसूत्र समुच्चय (Set) होता है– (n या x)

(ii) **बहुगुणिता (Polyploidy)–** इसमें गुणसूत्र के समुच्चय (Set of Chromosomes) दो से अधिक पाए जाते हैं। यह निम्नलिखित प्रकार की होती है–

(अ) त्रिगुणिता (Triploidy)– 3n या 3x

(ब) चर्तुगुणिता (Tetraploidy)– 4n या 4x

(क) पंचगुणिता (Pentaploidy)– 5n या 5x एवं षष्ठगुणिता (Hexaploidy)– 6n या 6x

2. **गुणसूत्र के समुच्चय मे गुणसूत्रों की संख्यां में परिवर्तन (Changes in the number of Chromosomes of set of Chromosomes)–** इसे असुगुणिता (Aneuploidy) भी कहते हैं यह निम्नलिखित प्रकार की होती है–

(i) **एकन्यूनसूत्री (Monosomic)–** इसमें गुणसूत्र समुच्चय में से एक गुणसूत्र की कमी पायी जाती है। (2n-1)

(ii) **बहु अधिसूत्री (Polysonic)–** इसमें गुणसूत्र समुच्चय में एक या अधिक गुणसूत्रों की वृध्दि होती है। (2n+2)

(अ) एकाधिसूत्री (Trisomic) = 2n+1

(ब) द्विअधिसूत्री (Tetrasomic) = 2n+2

(iii) **द्विन्यूनसूत्री (Nullisomic)–** एक युग्म के दोनों गुणसूत्रों की कमी होती हैं। (2n-2)

1. सुगुणिता (Euploidy)

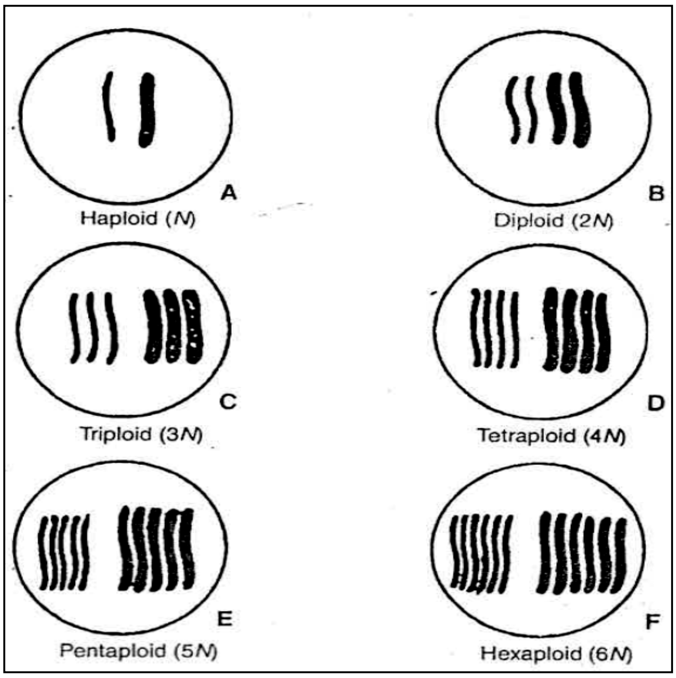
सुगुणिता या युप्लॉयडी (Gr.eu=true; ploid= unit) में एक सैट के गुणसूत्रों की संख्या तो समान होती हैं, लेकिन गुणसूत्रो के सैटों (Sets of Chromosomes) की संख्या में परिवर्तन होता है। यह संख्या हमेशा संतुलित (Balanced) होती है जैसे– n या n के गुणांक (Multiple of n)। यदि जीवों में गुणसूत्रों के मुख्य समुच्चय की संख्या x = 7 है, द्विगुणित संख्या 2n= 14 होगी। गुणसूत्र की संख्याएँ 2n=7, 21, 28, 35 या 42 युप्लॉयडी का निरूपण करेंगी।

सुगुणिता दो प्रकार की होती है

(i) अगुणिता (Haploidy or Monoploidy)– जो जीव अगुणित होते हैं उनकी कोशिकाओं में गुणसूत्रों का केवल एक सैट (n) होता है। ये जीव अनिषेचित अण्डे (Unfertilized egg) से बनते हैं। अगुणित पौधे छोटे व कमजोर होते हैं। जन्तुओं

में अगुणिता बहुत कम मिलती हैं। इनके अगुणित जीव या तो भ्रूणीय अवस्था में ही नष्ट हो जाते हैं अथवा लैंगिक रूप से ये बन्ध्य (Sterile) होते हैं। कुछ कीटों जैसे वर्र (Wasp) तथा मधुमक्खी (Honeybee) में प्रायः नर एकगुणित तथा मादा द्विगुणित होती हैं।

अगुणित जीवों में गुणसूत्र असमरूपी (Non-homologous) होते है, क्योंकि उनमें जोडे बनाने के लिए समरूपी (Homologous) गुणसूत्र अनुपस्थित होते हैं। इन जीवों में अर्धसूत्री विभाजन की मेटाफेज-I अवस्था में गुणसूत्र एकक (Univalents) होते हैं तथा एनाफेज-1 एक अवस्था में गुणसूत्रों के अनियमित वितरण के कारण युग्मक (Gametes) जीवित नही रह पाते या युग्मक निर्माण हो ही नहीं पाता है। प्रकृति में एकगुणिता अथवा अगुणिता कुछ जीवों में स्वाभाविक रूप में तथा अन्य कुछ में अनिषेकजनन (Parthenogenesis) के कारण उत्पन्न होती है। वैज्ञानिको ने एकगुणिता को कृत्रिम रूप से उत्पन्न करने की सफलता अर्जित कर ली है। इसके लिए अनेक विधियाँ प्रयोग मे लायी जा सकती हैं, जैसे– (i) X-किरणों द्वारा (ii) कॉल्चिसिन (Colchicine) के प्रयोग द्वारा, (iii) तापक्रम में असामान्य परिवर्तन द्वारा (iv) पराग क्रिया में व्यवधान द्वारा, (v) परागकणों के संवर्धन द्वारा इत्यादि।



चित्र क्र. 13.16: **Forms of Ploidy**

(ii) बहुगुणिता (Polyploidy)– दो या दो से अधिक गुणसूत्रों के सैट वाले जीव बहुगुणित (Polyploids) कहलाते है, इस क्रिया को बहुगुणिता (Polyploidy) कहते है। जैसे-तीन सैट वाले जीव त्रिगुणित (Triploid) चार सैट वाले जीव चतुर्गुणित (Tetraploid) आदि। चतुर्गुणिता से उच्च स्तर की गुणिता प्रकृति में सामान्यतया कम मिलती है। जन्तुओ की अपेक्षा पौधों में बहुगुणिता अधिक पायी जाती है। पौधों की अनेक जातियों एवं प्राणियों की कुछ जातियों का विकास इसी

कारण सम्भव हो सका है। उदाहरण-प्राणियों में **ब्राइन श्रिम्प** (Brine Shrimp), पौधों में यह अनेक किस्मों में पायी जाती हैं।

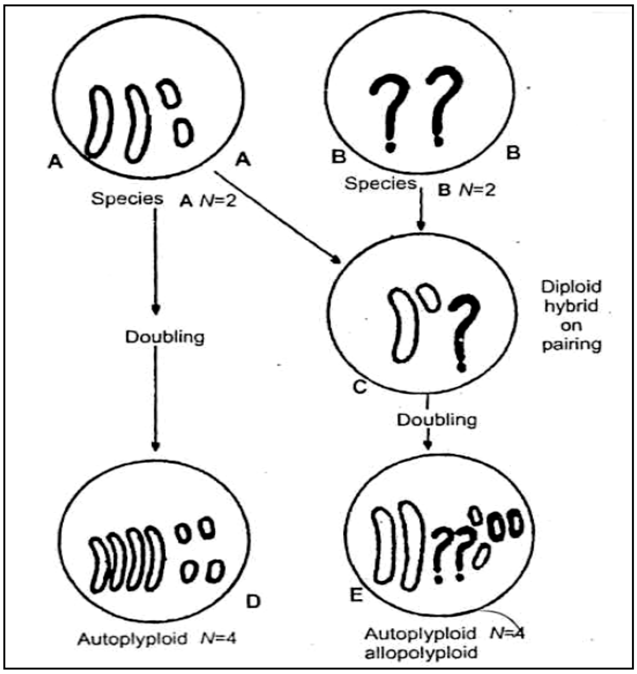
(अ) **त्रिगुणिता (Triploidy)–** जब किसी जीव की कोशिकाओं मे गुणसूत्रों के तीन समुच्चय पाए जाते हैं तब इस स्थिति को त्रिगुणिता (Triploidy, 3n) तथा इस प्रकार के जीव को त्रिगुणित (Triploid) कहते हैं। यह स्थिति प्रायः अगुणित युग्मक तथा द्विगुणित युग्मक के परस्पर संयुग्मन के कारण होती हैं। त्रिगुणित जीवों से आनुवंशिक रूप से असन्तुलित युग्मक उत्पन्न होते हैं। जीव अधिकांशतया प्रजनन हेतु बन्ध्य (Sterile) होते है। उदाहरण-पक्षियों सरीसृपों आदि जन्तुओं में पायी जाने वाली कुछ कोशिकाएँ।

(ब) **चतुर्गुणिता (Tetraploidy)–** जब किसी जीव की कोशिकाओं में गुणसूत्रों के चार समुच्चय पाए जाते हैं, तब इस स्थिति को चतुर्गुणिता (Tetraploidy 4n) तथा जीव को चतुर्गुणित (Tetraploid) कहते है। कोशिका में यह स्थित स्वतः अथवा असामान्य उत्तेजनाओं जैसे तापक्रम मे परिवर्तन इत्यादि एवं रासायनिक पदार्थ के उपचार द्वारा की जा सकती है।

(क) **पंचगुणिता एवं षष्ठगुणिता (Pentaploidy and Hexaploidy)–** पंचगुणिता मे जीव के दैहिक कोशिकाओं मे गुणसूत्रों के पाँच समुच्चय (5n) तथा षष्ठगुणिता में छः समुच्चय (6n) पाऐ जाते हैं। इस प्रकार की गुणित केवल पौधों में कृत्रिम साधनों द्वारा उत्पन्न की जा सकती है।

बहुगुणिता की उत्पत्ति (Origin of Polyploidy)

जीवों मे बहुगुणिता (Polyploidy) असााधारण समसूत्री (Mitosis) अथवा अर्धसूत्री (Meiosis) विभाजन के द्वारा उत्पन्न होती है।



चित्र क्र. 13.17 : Auto Allopolyploidy.

असाधारण समसूत्रण द्वार बहुगुणित की उत्पत्ति (Origin of Polyploidy by abnormal mitosis)– कभी-कभी समसूत्री विभाजन में किसी अवस्था में अचानक परिवर्तन हो जाने से बहुगुणिता उत्पन्न होती है, जैसे– विभाजन के समय गुणसूत्र पृथक् होने से रूक जाए अथवा गुणसूत्रों के द्विलिपिकरण के बाद अचानक ही कोशिका-विभाजन रूक जाए। तब ऐसी अवस्था में गुणसूत्रों की संख्या उन कोशिकाओ में दोगुनी हो जाती है। ऐसी चतुर्गुणिता (Tetraploidy) जब सामान्य रूप से विभाजन करने लगती है तब इससे बनने वाली कोशिकाएँ चतुर्गुणित (Tetraploid) होती हैं। अतः ऐसी कोशिकाओं से बनने वाली शाखाएँ यदि पुष्प रूप धारण करती हैं तब इससे बने युग्मक द्विगुणित तथा बीज चर्तुर्गुणित होते हैं, जिनसे आगे पौधे भी चर्तुर्गुणित (4x) वाले बनेंगे।

असाधारण अर्धसूत्रण द्वारा बहुगुणिता की उत्पत्ति (Origin of Polyploidy by abnormal meiosis)

अर्धसूत्रण (Meiosis) में गुणसूत्र युग्मन (Synapsis) के पश्चात् द्विगुणित होकर अर्धसूत्री विभाजन के लिए अग्रसर होते हैं तथा गुणसूत्र द्विगुणन करते हैं, परन्तु यदि किसी कारणवश ये पृथक् नही हो पाते हैं तो सन्तति कोशिका में ये सभी गुणसूत्र उपस्थित रहकर द्वितीय परिपक्व विभाजन के पश्चात् दो द्विगुणित (2x) सन्तति बनाते हैं, जिससे द्विगुणित (Diploid) युग्मक बनते हैं। अब यदि ये द्विगुणित युग्मक किसीसामान्य युग्मक से संयोजित होते हें तो इनसे **त्रिगुणि**त (3x) जीव बनते हैं तथा द्विगुणित युग्मकों के साथ संयोजित होने पर **चतुर्गुणित** (4x) जीव बनते हैं।

बहुगुणिता के प्रकार (Kinds of Polyploidy)

बहुगुणिता तीन प्रकार की होती है–

1. स्वगुणिता (Autoploidy)
2. परगुणित (Alloploidy),
3. स्वपरबहुगुणिता (Autoallopolyploidy)।

1. स्वगुणिता (Autoploidy)– इसमें एक ही प्रकार के गुणसूत्र दो से अधिक बार प्रदर्शित होते हैं, जैसे– द्विगुणित कोशिका का जीनोम् AA, त्रिगुणित कोशिका का जीनोम AAA तथा चतुर्गुणित कोशिका का जीनोम AAAA होगा। एक ही जाति की द्विगुणिता जीनोम AA उसी जाति की अगुणित A से संयोजित होकर त्रिगुणित AAA वाला जाइगोट बनाता है। इसी प्रकार, एक ही जाति के द्विगुणित युग्मक (2x+2x) संयोजित होकर चतुर्गुणित जीव बनाते हैं। बहुगुणिता की प्रवृत्ति जन्तुओं में कम तथा वनस्पतियों में अधिक देखी जाती है।

ऐसी बहुगुणित पौधे अपेक्षाकृत तेजी से वृध्दि करते हैं और अधिक लम्बे तथा अधिक फल धारण करते हैं। टमाटर, अंगूर, स्ट्रॉबेरी की अनेक जातियाँ स्वगुणित होती है। जापान में एच. किहारा (H. Kihara) ने बीज रहित (Seedless) तरबूज को विकसित किया था। स्वगुणिता रसायन एवं रेडियोधर्मी तत्वों के ताप द्वारा प्रेरित की जा सकती है।

स्वबहुगुणिता (Autopolypolidy) विभिन्न प्रकार से उत्पन्न हो सकती है।

(i) अगुणित युग्मक (Haploid gamete) एवं द्विगुणित युग्मक (Diploid gamete) के परस्पर संयुग्मन (Fusion) के द्वारा– उदाहरण– स्वत्रिगुणिता (Autotriploid)A

(ii) दो शुक्राणुओ (Sperms) द्वारा एक ही अण्डाणु (Ovum) को निषेचित (Fertilize) करने से, उदाहरण– स्वत्रिगुणिता (Autotriploid)। डीब्रीज (Devries) ने 1908 में ओयनोथेरा (Oenothera), रमैया (Rammaiah) ने 1931 में धान में तथा 1942 मे रंगास्वामी (Rangaswami) ने बाजरा के पौधों मे त्रिगुणिता (Triploidy) का अध्ययन किया। ऐसे पौधों मे पत्तियॉ अधिक पायी जाती हैं, पुष्पों का कम विकास होता है।

(iii) द्विगुणित युग्मनज (Diploid zygote) में अपसामान्य समसूत्री विभाजन (Abnormal mitosis) के कारण कोशिकाओं मे गुणसूत्रों (Chromosomes) की संख्या दोगुनी होने के कारण। उदाहरण स्वचतुर्गुणिता (Autotetrapolid)।

(iv) अपसामान्य अर्धसूत्री विभाजन (Abnormal meiosis) के द्वारा उत्पन्न द्विगुणित युग्मकों (Diploid gametes) के परस्पर संयुग्मन से। उदाहरण– स्वचतुर्गुणिता (Autotetraploid)।

(v) द्विगुणित युग्मक तथा त्रिगुणित युग्मक (Triploid gamete) के परस्पर संयुग्मन से। उदाहरण– स्वपंचगुणिता (Autopentaploid)

स्वबहुगुणिता के कारण प्राणी या सजीवों में अनेक लक्षण उत्पन्न होते हैं। कुछ निम्नलिखित हैं–

(i) फूलों (Flowers) का विकास विलम्ब से तथा अधिक समय में होता है।

(ii) स्वबहुगुणित पौधों (Autopolyploid plants) के फूल, फल, बीज (Seed) आकार में अपेक्षाकृत अधिक बडे होते हैं।

(iii) कोशिकाओं मे परासरण दाब (Osmotic pressure) कम हो जाने के कारण पाला (Frost), तापक्रम आदि के प्रति प्रतिरोध कम पाया जाता है।

(iv) स्वबहुगुणितों में दैत्याकार (Gigantism) आकार उत्पन्न हो जाता है।

(v) कोशिकाएँ (cells) आकार में बडी हो जाती हैं, इस कारण इनमें जल की मात्रा में वृध्दि हो जाती है।

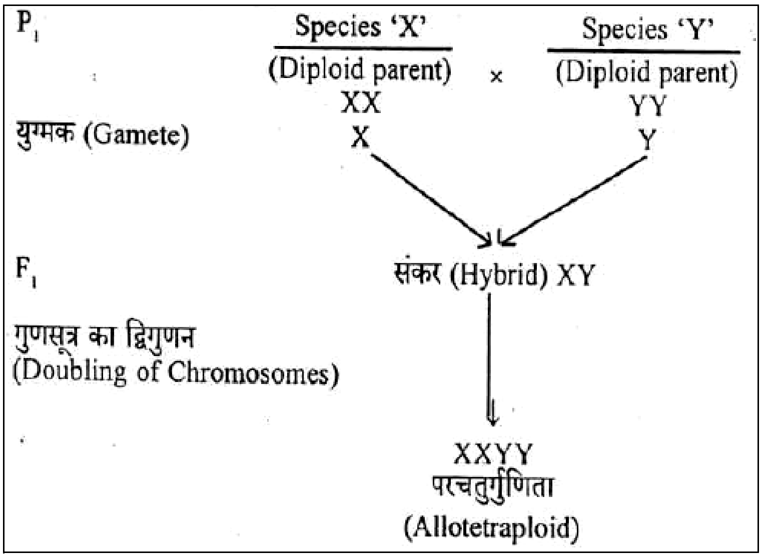
(vi) स्वअष्टगुणिता (Auto-octaploidy) तथा और भी उँचे स्तर की गुणिता घातक प्रभाव उत्पन्न करती हैं तथा इनमें मृत्यु दर बहुत बढ जाती हैं।

2. **परगुणिता (Alloploidy)–** इसमें दो निकट सम्बन्धी जातियों के द्विगुणित युग्मक (2x) परस्पर संयोजित होकर परगुणित जीव बनाते हैं, जैसे– निकट सम्बन्धी जातियों मे गुणसूत्रों मे कुछ न कुछ भिन्नता अवश्य होती है जिसके

कारण अर्धसूत्री विभाजन के समय युग्मन नहीं हो पाता जिससे कभी–कभी गुणसूत्रों के दोनों सैट एक ही युग्मक में पहुँच जाते हैं। यदि ऐसे दो युग्मक परस्पर संयोजन करें तो इनमें चतुर्गुणित संकर (Allotetraploid) बनता है। इसमे प्रत्येक जाति के गुणसूत्रों के दो सैट होते हैं। उदाहरण– रैफनोब्रैसिका (Raphnobrassica), रेफेनस सेटाइवम (Raphanus sativum – 2n = 18) एवं ब्रेसिका ओलेरेसिआ (Brassica oleracea - 2n - 18) रूसी वैज्ञानिक कार्पेशेन्को (Karpechenko) ने 1927 में मूली के अन्दर परगुणिता को दर्शाया।

उदाहरण– यदि किसी जाति X" (Species-X) मे गुणसूत्रों का समुच्चय X है तथा दूसरी जाति 'Y' (Species-Y) मे गुणसूत्रों का समुच्चय 'Y' है तब इनकी प्रथम सन्तति (F_1 – Generation) संकर (Hybrid) होगी तथा इसमें तथा इस सन्तति मे गुणसूत्रों (Chromosomes) के दोनों समुच्चय 'X' एवं 'Y' होंगे। इस प्रथम संकर सन्तति में गुणसूत्रों के दोगुना होने से प्राकृतिक अथवा कृत्रिम रूप से (Natural or artificial) एक परचतुर्गुणित (Allotetraploid) जाति उत्पन्न होगी तथा इसमें दोनो प्रकार के समुच्चय X एवं Y होंगे। प्रथम संकर (Hybrid) सन्तति बन्ध्य (Sterile) होती है, किन्तु इनमें से कुछ सन्तति बन्ध्य न होकर जनन मे सक्षम होती हैं। इन्हीं मे गुणसूत्रों के द्विगुणन (Doubling) होने से पश्चतुर्गुणिता को उत्पन्न करते हैं और जनन में सक्षम होते हैं।

3. **स्वपरबहुगुणिता (Autoallopolyploidy)–** इस प्रकार की स्थिति बहुगुणिता (Allo-polyploidy) एवं स्वबहुगुणिता (Autopolyploidy) के आपस में मिलने के कारण उत्पन्न होती है।

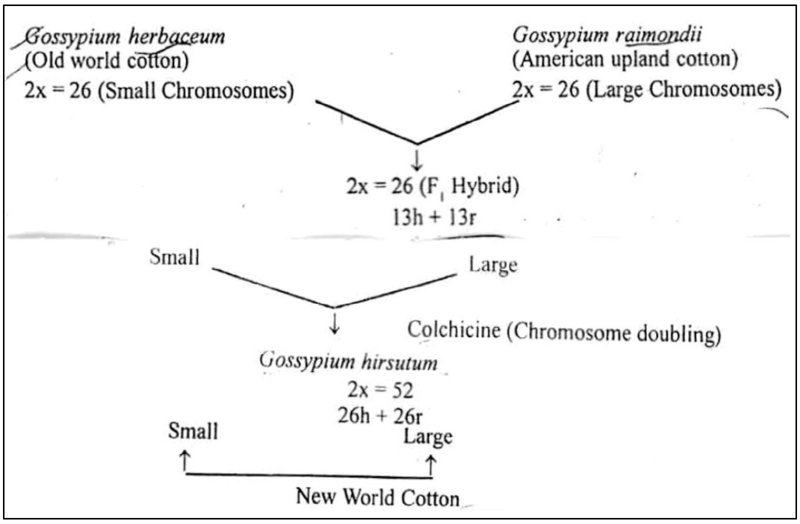


चित्र क्र. 13.18: Mechanism of Allotetraploid

स्वपरबहुगुणिता प्राणियों में या सजीवों में गुणसूत्रों (Chromosomes) की स्थिति भिन्न प्रकार की पायी जाती है तथा इन्हें AAAA BB या AA BB BB अथवा AA AA BB BB प्रकार से दर्शाया जा सकता है।

टिप्पणी

बहुगुणिता द्वारा नवीन जीव जातियों की उत्पत्ति (Origin of new Species by Polyploidy)– अमेरिका में उगायी जाने वाली कपास (Gossypium brabadense) तथा (Gossypium hirsutum) में 26 जोडी गुणसूत्र होते हैं, जो 13 जोडी सूत्रों वाली जातियों में सकरण से विकसित होती है। 13 जोडी गुणसूत्रों वाली द्विगुणित जातियाँ मध्य अमेरिका, पेरू तथा गालापैगास द्विपों व पुराने विश्व में पायी जाती हैं। अमेरिकन कपास नए विश्व में पुराने विश्व की कपास की जातियों से विकसित चतुर्गुणित संकर है।



चित्र क्र. 13. 19: The origin of new world cotton by allotetraploidy.

इस प्रकार गेहूँ की विभिन्न जातियों का विकास बहुगुणिता द्वारा होता है। इस की तीन निम्न जातियाँ है:

(i) द्विगुणित Einkorm wheat जिसमें 14 गुणसुत्र होते हैं– 7 जोडी।

(ii) चतुर्गुणित Emmer wheat जिसमें 28 गुणसुत्र होते हैं– 14 जोडी।

(iii) षट्गुणित Vullgere wheat जिसमें 42 गुणसुत्र होते हैं– 21 जोडी।

सेक्स केहरा (Sex Kihara) एवं अन्य वैज्ञानिकों ने दर्शाया कि ऐमर गेहूँ (Emmer wheat) में 7 गुणसूत्रों का एक सैट एनकॉर्म (Einkorm) गेहूँ के समान तथा 7 गुणसूत्रों का दूसरा सैट किसी अन्य पौधे से व्युत्पन्न हुआ है।

संख्या सम्बन्धी अलिंग गुणसूत्री विसंगति (Numerical autosomal disorders)– मनुष्य में असंगुणिता (Aneuploidy) तथा बहुगुणिता (Polyploidy) के कई उदाहरण देखे गए हैं।

(अ) मनुष्य में बहुगुणिता (Polyploidy in man)– इसमें गुणसूत्र की बदली संख्या सदा मूल संख्या (Haploid = n) के गुणन में होती है, जैसे– (Triploid = 3n, Tetraploid = 4n तथा Pentaploid = 5n आदि। बहुगुणिता जन्तुओं की अपेक्षा पादपों में अधिक पायी जाती है। बॉएल एवं सेण्टेसोन (Boyal and Centesone) ने 1960 में एक ऐसे बालक की खोज की जिसमें त्रिगुणिता (Triploidy) पायी गई।

टिप्पणी

इसमें 46 के स्थान पर 69 गुणसूत्रों की संख्या थी। अलिंग (ऑटोसोम्स) गुणसूत्रों की संख्या 66 तथा XXX सेक्स गुणसूत्र थे। यह नर बालक था, जिसके मस्तिष्क के विकास असमानता के साथ-साथ हाथ-पैरों की उंगलियाँ (Fingers) जुडी थी तथा छोटा जबडा स्थूल काय था। यह बालक जन्म लेने तक ही जिवित रहा।

इस बहुगुणित जीव के उत्पन्न होने के तीन कारण थे:

(i) एक सामान्य मादा गैमीट से एक से अधिक नर गैमीट के संयुक्त होने से।

(ii) अपसामान्य अर्धसूत्री विभाजन के कारण डिप्लायड गैमीट (Diploid gamete) बनने पर।

(iii) युग्मनज में प्रथम विभाजन के अपूर्ण होने पर जिसके कारण गुणसूत्र दो सन्तति कोशिकाओं मे ंनहीं पहुँच पाते और एक ही कोशिका में रह जाते हैं।

मनुष्य में बहुगुणिता (Polyploidy) के परिणामस्वरूप यकायक गर्भपात (Diploid gamete) हो जाता है।

सैलामेण्डर की कुछ जातियों में दो प्रकार की मादाएँ (Females) पायी जाती हैं– त्रिगुणित (Triploid) एवं द्विगुणित (Diploid) होती है। उदाहरण–ऐम्बायोस्टोमा जेफ्फरसोनियेनम (Ambyostoma jeffersonlanum) जाति ऐम्फिबियन में त्रिगुणित मादा (Triploid) में 42 गुणसूत्र एवं बडे आकार के इरिथ्रोसाइट्स (Erythrocytes) पाए जाते है। जबकि द्विगुणित मादा (Diploid female) में 28 गुणसूत्र और छोटे इरिथ्रोसाइट्स (Erythrocytes) पाए जाते है। इस जाति के नर (Male) द्विगुणित होते हैं। द्विगुणित मादा के हमेशा द्विगुणित बच्चे होते है। यह द्विगुणित बच्चे नर या मादा हो सकते हैं। मैकग्रेगर एवं उज्जेल (Macgregor and Uzzell, 1964) ने दर्शाया कि प्रारम्भिक अण्डजनन में त्रिगुणित मादा में गुणसूत्रों के अतिरिक्त विभाजन अन्तःसूत्रण/एण्डोमाइटोसिस (Endomitosis) विधि के द्वारा होता है, इसके परिणामस्वरूप अण्डाणु (Ova) में 42 गुणसूत्र पाए जाते हैं। अण्डाणु को उत्प्रेरित करने के लिए निषेचन आवश्यक होता है।

कावामूरा (Kawamura) एवं सहयोगियों ने 1939 में ऐम्फिबिया में गुणसूत्रों की संख्या पर अनेक प्रयोग किए।

स्वःचतुर्गुणिता (autotetraploid) को तालाब के मेढक राना नैग्रोमैक्यूलेटा (Rana nagromaculata) के निषेचित अण्डों में ताप धक्के उपचार के द्वार प्राप्त किया। स्वःचतुर्गुणिता मे सभी नर मेंढक थे और आंशिक रूप से उर्वरक (Fertile) थे। जब इस प्रकार के नर को सामान्य द्विगुणित मादा के साथ संकरित किया गया तब त्रिगुणित सन्तति (Triploid offspring) उत्पन्न हुए। इसमें दोनों नर एवं मादा मेंढक थे। इसी प्रकार के परिणाम **राना जैपोनिका** (Rana japonica) में भी देखे गए।

बहुगुणिता के प्रभाव (Effects of Polyploidy)

बहुगुणिता (Polyploidy) के कारण सभी जीवधारियों के आकार (Shape) रंग (Colour) बनावट एवं कार्यिकी (Physiology) में विभिन्न प्रकार के परिवर्तन दिखाई देते हैं। कुछ परिवर्तन निम्नलिखित हैं:

(i) आकारिकीय परिवर्तन (Morphological Changes)

1. पौधों के तने (Stem) मोटे एवं भद्दे दिखाई देते हैं तथा इन तनों की लम्बाई बढ जाती है।
2. पत्तियाँ (Leaves) चौडी एवं माँसल हो जाती हैं।
3. पत्तियों का रंग गहरा हरा, आकार बडा हो जाता है।
4. तनों (Stem) एवं पत्तियों पर पाए जाने वाले रोम लम्बे एवं मोटे दिखाई देते हैं।
5. फूल, फलों तथा बीजों का आकार बडा हो जाता है।
6. पौधों के जनन अंगो (Sex organs) का आकार बडा हो जाता है।
7. पौधों की कोशिकाएँ आकार में वृद्धि करती है।

(ii) रासायनिक परिवर्तन (Chemical Changes)

1. बहुगुणित फलों (Polyploid fruits) में अधिक विटामिन्स पाए जाते है।
2. बहुगुणित पौधों में नाइट्रोजन की मात्रा बढ जाती है।
3. भूमिगत जडों में शक्कर की मात्रा में वृध्दि हो जाती है।
4. कुछ कुल के फलों के आकार में परिवर्तन आ जाता है। **उदाहरण– कुकरबिटेसी**
5. तम्बाकू के पौधों में निकोटीन के प्रतिशत में वृध्दि हो जाती है।

(iii) कार्यिकी परिवर्तन (Physiological Changes)

1. पौधों की वृध्दि (Growth) मे रूकावट होती है।
2. पौधे बहुवर्षीय (Perennial) हा जाते हैं।
3. फूल देर से बनते हैं तथा इन फूलों मे निषेचन एवं फल का निर्माण भी देरी से होता है।
4. पौधों में गुणसूत्रो (Chromosomes) की संख्या अधिक होने के कारण बीज (Seed) उत्पन्न करने की अधिक क्षमता पायी जाती है।
5. पौधों में गन्धक (Sulphur) फॉस्फोरस (Phosphorus) एवं कार्बोहाइड्रेट्स की मात्रा कम हो जाती है।
6. तम्बाकू के पौधों में निकोटीन की मात्रा में वृध्दि होती है।
7. पौधों मे नाइट्रोजन, पोटेशियम एवं कैल्सियम की मात्रा में वृध्दि होती है।

(iv) आनुवंशिकी परिवर्तन (Genetical Changes)– पॉलीप्लॉड्स (Polyploids) में गुणसूत्रों की संख्या बढ जाती है, जिसके फलस्वरूप उनमें जीन्स की संख्या में भी परिवर्तन आ जाते हैं और पौधों में विभिन्न प्रकार की विभिन्नताएँ (Variations) दिखाई देने लगती है।

प्राणियों में बहुगुणिता का प्रभाव (Effect of Polyploidyin Animals)

अकशेरूक प्राणियों में गुणसूत्रीय संख्या की वृध्दि की अपेक्षा इन प्राणियों के आकार में अनुपात वृध्दि पायी जाती है। जैसे कि ड्रोसोफिला के त्रिगुणित रूप/आकार (Triploid forms) एवं आर्टेमिया (Artemia) के चर्तुगुणित (Tetraploid) रूप/आकार, द्विगुणित (Diploid) जातियों की अपेक्षा आकार में बडे होते है। सभी प्रकार की बहुगुणिता के लिए आकार मे वृध्दि सार्वभौम (Universal) नहीं होती है और न ही ठीक होती है।

कशेरूक प्राणियों के शरीर का सामान्य आकार एवं अंग बने रहते हैं (स्वरूप –Swarup, 1959)। केन्द्रक (Nuclear) एवं कोशिका के आकार में वृध्दि होती है। यह बहुगुणिता (Polyploidy) के मान के अनुपात होती है। बहुगुणित व्यक्तियों में इन कोशिकाओ के आकार में वृध्दि कोशिकाओं की संख्या की कमी के द्वारा पूर्ति करती हैं। नवनिर्मित बहुगुणित व्यक्ति की सफलता उसकी प्रजनन क्षमता पर आधारित होती है और उसके पारिस्थितिक निच (Ecological niche) को ज्ञात करने की क्षमता पर निर्भर करती है। उर्वरकता/प्रजनन करने की क्षमता (Fertility) में कमी निम्नलिखित कारणों के द्वारा होती है।

(i) अतिरिक्त गुणसूत्र समुच्चय (Set) की उपस्थिति के कारण अर्धसूत्रण (Meiotic) मे अनियमितताएँ

(ii) गुणसूत्रीय लिंग निर्धारण विधि मे असन्तुलनता।

(iii) पोषण एवं अन्तःस्त्रावी कारकों का आहार पर प्रभाव।

(iv) बहुगुणिता के कारण कार्यिकी असन्तुलनता/अनियमितता।

बहुगुणिता के कार्यिकी एवं आकारिकीय (Physiology and Morphology) प्रभाव के कारण व्यक्ति को अपने को स्थापित करने की कुशलता निर्धारित होती है। ऐलोपोलाइडी (alopoloidy) मिश्रित जनक लक्षणों को प्रदर्शित करती है। चतुर्गुणित कोशिकाएँ (Tetraploid cells) द्विगुणित की अपेक्षा अधिक बडी होती है, लेकिन व्यक्ति के आकार में वृध्दि कोशिकाओं की संख्या और कोशिकाओं के प्रसार के अंश (Degree) पर निर्भर होती है।

बहुगुणिता के द्वारा उत्प्रेरित परिवर्तनों का सारांश निम्न प्रकार है–

1. कोशिका आकार की वृद्धि के साथ पानी की मात्रा में भी वृध्दि होती हैं। इसके परिणामस्वरूप स्वःचतुर्गुणित (Autotetraploids) द्विगुणित की अपेक्षा बर्फ/ठण्ड के प्रति अधिक प्रतिरोधी होते हैं। क्योंकि कोशिका द्रव का परासरण दाब कम होता हैं। यह स्थिति इस विश्वास के बिल्कुल विपरीत होती है कि

बहुगुणित पारिस्थितिक दशाओं के प्रभावों के प्रति द्विगुणित की अपेक्षा अधिक सहनशील होते हैं।

2. बहुगुणित (Polyploids) की वृध्दि दर कम होती है। कार्यिकी विकास कम होता है या धीमा होता हैं। यह कोशिका विभाजन अनुपात में ऑक्सीजन प्रदाय की कमी से सम्बन्धित होता हैं। स्वरूप (Swarup 1959) ने दर्शाया की त्रिगुणित मछलियॉ शरीर सतह के प्रति इकाई क्षेत्रफल के द्विगुणित मछलियों की अपेक्षा ऑक्सिजन का कम उपयोग करती है।

ऐसा समझा जाता है कि बहूगुणित कशेरूक प्राणी जोकि अभी तक प्राप्त हुए हैं प्रयोगात्मक अवस्था तक सीमित हैं और कोई व्यक्ति यह विचाार भी नहीं कर सकता कि बहुगुणित लक्षणों को स्थापित किया जाये। अभी तक बहुगुणित व्यक्तियों की कार्यिकी के बारे में ज्ञात नहीं है।

बहुगुणिता के कारण (Causes of Polyplidy)– बहुगुणिता के कारण निम्नलिखित होते हैः

(अ) समसूत्री विभाजन मे अनियमितताएँ (Irregularities in Mitosis)

1. समसूत्री विभाजन के समय कभी-कभी ऐनाफेज अवस्था (Anaphase stage) में कोशिका भित्ति नहीं बन पाती है, जिसके कारण द्विगुणित गुणसूत्र (Diploid Chromosomes) निर्मित होते हैं। इन द्विगुणित गुणसूत्रों से द्विगुणित युग्मक (Gametes) बनते है। इन द्विगुणित युग्मकों के संयुजन (Fusion) से चतुर्गुणित पौधे बनते है।
2. कभी-कभी हॉर्मोन्स (Hormones), ताप (Heat), एवं प्रकाश की किरणों (Light rays) के प्रभाव से समसूत्री विभाजन के समय ऐनाफेज अवस्था (Anaphase stage) में तर्कु (Spindle) नहीं बनती हैं, इस कारण द्विगुणित केन्दक (Diploid nucleus) निर्मित होती है।

(ब) अर्धसूत्री विभाजन में अनियमितताएँ (Irregularities in Meiosis)

1. अर्धसूत्री विभाजन में कोशिका विभाजन के समय गुणसूत्र (Chromosoems) लम्बाई में विभाजित हो जाते हैं, लेकिन ऐसा विभाजन न होने के कारण द्विगुणित केन्द्रक से द्विगुणित युग्मक (From diploid nucleus –diploid genets) निर्मित होते हैं, इस प्रकार चतुर्गुणिता स्थिति (Tetraploid stage) निर्मित होती हैं।
2. कभी–कभी अर्धसूत्री विभाजन (Meiosis) की द्वितीय अवस्था मे तर्कु (Spindle) परस्पर मिल जाते हैं, इससे द्विगुणित अवस्था (Diploid stage) बनती है। इन द्विगुणित युग्मको (Gametes) के संयुजन के द्वारा चतुर्गुणित बनते हैं।

बहुगुणिता का प्रेरण (Induction of Polyploidy)

देखा गया है कि प्रायः अर्धसूत्री कोशिका विभाजन के समय कुछ विपथन आ जाने से बहुगुणिता उत्पन्न हो जाती है। चूँकि यह प्रक्रम अत्यन्त महत्वपूर्ण हैं, इसलिए

इसे आजकल कृत्रिम रूप से तैयार किया जाने लगा हैं। बहूगुणिता के प्रेरण की कुल विधियाँ नीचे लिखे अनुसार है:

1. वर्धी एवं पुष्पकलिकाओं पर X किरणों द्वारा विकिरण (Radiation) के द्वारा।
2. युग्मनज (Zygote) के प्रथम विभाजन के समय पुष्पों को उच्च व निम्न ताप पर रखने के द्वारा।
3. कुछ रासायनिक पदार्थ जैसे कॉल्चिसिन (Colchicin) क्लोरोफार्म, एल्कोहॉल, निकोटीन सल्फेट, वैरेट्रिन सल्फेट, NAA, IAN जिब्बरेलिक एसिड आदि के प्रभाव के द्वारा।
4. केलस बनने (Callus formation) के द्वारा।
5. अन्तर जातीय एवं अन्तर वंशीय (Interspecific and Intergeneric) संकरण (Hybridization) के द्वारा।

रासायनिक पदार्थ कॉल्चिसीन, कोल्चीकम आटमनेल (Colchicum autumnale) नामक लिलियेसी कुल के पौधे से प्राप्त होता है। इसका प्रयोग विभाजन करने वाली कोशिकाओं पर किया जाता है, जिससे सूत्रविभाजन में परिवर्तन आ जाता है। इसके प्रभाव से फूल तथा पत्तियाँ भी बडी हो जाती हैं।

कृत्रिम ढंग से बहुगुणिता की उत्पत्ति (Origin of Polyploidy by Artificial Method)

वर्तमान समय में विभिन्न रसायनों के उपयोग से बहुगुणिता की उत्पत्ति सम्भव हुई है। इसमें कॉल्चिसीन (Colchicine) नामक रसायन के प्रभाव से गुणसूत्रों में द्विगुणन तो होता है, परन्तु समसूत्री विभाजन में तर्कु-निर्माण रूक जाता है जिससे गुणसूत्रों के सैटों मे परिवर्तन हो जाते हैं और पौधों में नवीन किस्म के पौधों की उत्पत्ति की सम्भावना बन जाती है।

उच्च ताप में भी गुणसूत्रों के सैटों मे परिवर्तन की सम्भावना उत्पन्न हुई। मक्का (Maize) एवं अन्य पौधों में ताप के परिवर्तन के प्रति अनुक्रिया देखी जा सकती है। इन पौधों मे ताप निम्न एवं उच्च अंशो पर रखने के कारण तर्कु (Spindle) का निर्माण रूक जाता है। इस प्रकार चतुर्गुणित कोशिकाएँ (Tetraploid cells) बनती है।

बहुगुणिता का महत्व (Significance of Polyploidy)

बहुगुणिता का निम्नलिखित महत्व है:

1. इस विधि के कारण परासरण सान्द्रता में वृध्दि होती है।
2. इस विधि के द्वारा पौधों के आकार (Shape)] बीज (Seed), परागकण (Pollen grains) तथा फल-फूलों के आकार में वृध्दि देखी जाती है।
3. बहुगुणित पौधे दूसरी ऋतु (Season) में भी फल-फूल धारण करते हैं।
4. इसके द्वारा नई जाति की उत्पत्ति होती है।

5. कुछ फलों एवं चुकंदर आदि मे विटामिन्स, शर्करा एवं एल्केलॉइड्स (Alkaloids) की मात्रा में वृध्दि हो जाती हे।

2. असुगुणिता (Aneuploidy)

असुगुणिता 'एन्यूप्लायडी (GK. Aneu = uneven, ploid = unit) के अन्तर्गत गुणसूत्रों की संख्या के वे परिवर्तन सम्मिलित हैं जो पूरे समुच्चय में न होकर केवल उसके घटक में पाए जाते है, अर्थात गुणसूत्रो के समुच्चय में एक या एक से अधिक गुणसूत्र संख्या मे कम अथवा अधिक हो जाते है। गुणसूत्रो की संख्या में न्यूनता अथवा अधिकता के आधार पर असुगुणिता निम्नलिखित दो प्रकार की होती है:

(i) अधोगुणिता (Hypoploidy)

(ii) अधिगुणिता (Hyperploidy)

विभिन्न प्रकार की असुगुणिता (Aneuploidy) तथा **द्विगुणित गुणसूत्रों के समुच्चय में परिवर्तन**

असुगुणिता के प्रकार	गुणसूत्रों की संख्या	जीनो टाइप
1. सामान्य द्विगुणिता (Normal diploid	2n	AA BB CC
2. अधोगुणित (Hypoploid)	2n-1	AA BB C
(i) एकन्यूनसूत्रता (Monosomic)	(2n-2)	AA BB
(ii) द्विन्यूनसूत्रता (Multisomic)	(2n+1)	AA BB CCC
3. अधिगुणित (Hyperploid)	(2n+2)	AA BB CCCC
(i) एकाधिसूत्रता (Trisomic)		
(ii) द्विअधिसूत्रता (Tetrasomic)		

(i) अधोगुणिता (Hypoploidy)

जब एक सामान्य द्विगुणित गुणसूत्रों के समुच्चय में एक या अधिक गुणूसूत्रों की कमी हो जाती है तब इस स्थिति को अधोगुणिता या हायपोप्लायडी (Hypoploidy) कहते है।

यह मुख्यतः दो प्रकार की होती है:

(अ) **एकन्यूनसूत्रता (Monosomy)–** सामान्य द्विगुणित गुणसूत्रों के समुच्चय में एक गुणसूत्र की कमी अथवा न्यूनता होने पर इस स्थिति को एकन्यूनसूत्रता अथवा मोनोसोमी कहते हैं तथा इसे 2n-1 सूत्र द्वारा प्रदर्शित करते हैं। ये परिवर्तन बडे असन्तुलन उत्पन्न कर देता है प्रायः द्विगुणितों मे सामान्य रूप से नहीं पाए जाते, किन्तु बहुगुणितो (Polyploids) में इन्हे क्रमिक रूप से उत्पन्न किया जा सकता है, क्योंकि उनमें समरूपी गुणसूत्रों की संख्या तीन या अधिक होती है तथा इनमें से एक या अधिक गुणसूत्रों की कमी किसी बडे असंतुलन में उत्पन्न नहीं करती। गेहूँ

(Wheat), कपास (Cotton) तथा तम्बाकू (Tobacco) में एकन्यूनसूत्रता को सियर्स (E.R.Sears), एन्ड्रीजी (Endrizzi), क्लॉसन (Clausen) आदि वैज्ञानिकों द्वारा सफलतापूर्वक उत्पन्न किया जा चुका है। यदि सामान्य द्विगुणित गुणसूत्रों के घटक में से दो भिन्न-भिन्न गुणसूत्रों की न्यूनता हो जाए तब इसे द्विएकन्यूनसूत्रता (Double monosomy) तथा तीन भिन्न गुणसूत्रों की कमी हो जाए तब त्रिएकन्यूनसूत्रता (Triple monosomy) कहते हैं तथा इन स्थितियों को क्रमशः 2n - 1 - 1 तथा 2n - 1 - 1 - 1 सूत्रों द्वारा प्रदर्शित करते हैं। ये लुप्त होने वाले गुणसूत्र सदैव असमजातीय होते हैं।

(ब) **द्विन्यूनसूत्रता (nullisomy)–** सामान्य द्विगुणित गुणसूत्रों के समुच्चय में से यदि समजातीय (Homologous) गुणसूत्रों का एक जोडा (pair) कम या लुप्त हो जाऐ तब इस स्थिति को द्विन्यूनसूत्रता या नलीसोमी (Nullisomy) कहते हैं इसे (2n-2) सूत्र द्वारा प्रदर्शित किया जाता है।

(ii). अधिगुणिता (Hyperploidy)

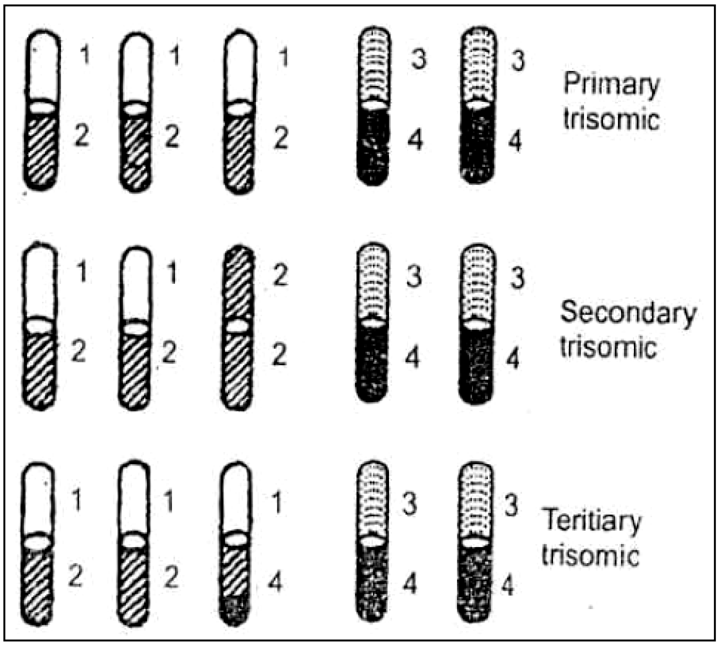
जब द्विगुणित गुणसूत्रो के समुच्चय में एक या अधिक गुणसूत्रों की अधिकता हो जाती है तब इसे अधिगुणिता या हाइपरप्लॉयडी (Hyperploidy) कहते हैं। यह भी मुख्यतः दो प्रकार की होती हैः

(अ) **एकाधिसूत्रता (Trisomy)–** यदि सामान्य द्विगुणित गुणसूत्रों के समुच्चय में केवल एक गुणसूत्र की अधिकता पायी जाती है तब इसे एकाधिसूत्रता (Trisomy) कहते हैं तथा 2n + 1सूत्र द्वारा प्रदर्शित करते हैं। यह अतिरिक्त गुणसूत्र अगुणित घटक (Haploid) के विभिन्न गुणसूत्रों में से कोई भी एक हो सकता है।

एकाधिसूत्रता के उदाहरण मनुष्यों अर्थात होमो सैपिएन्स (Homo sapiens) में भी पाए जाते है तथा अधिकतर गुणसूत्रों के 13 वें, 15वें, 18 वें, 21 वें या 22 वें जोडों (Pairs) में देखी गई हे। इस प्रकार की एकाधिसूत्रता से कुछ निश्चित प्रकार की असामान्यताएँ उत्पन्न हो जाती है। 21 वे गुणसूत्रों के जोडो में एकाधिसूत्रता से डाउन सिन्ड्रोम (Down syndrome) उत्पन्न होता है। इससे पीडित बालक मन्द बुध्दि वाले होते हैं तथा उनका शरीर छोटा, जिव्हा सूजी हुई तथा नेत्रों की पलके वलनों (Folds) से युक्त होती है।

एकाधिसूत्रता (Trisomy) तीन प्रकार की होती है। प्रारम्भिक (प्राथमिक), द्वितीयक तथा तृतीयक एकाधिसूत्रता। यदि अतिरिक्त गुणसूत्र अपने समजात गुणसूत्रों के समान होता है, तब ऐसा एकाधिसूत्रता को प्रारम्भिक एकाधिसूत्रता (primary trisomy) कहते हैं। यदि अतिरिक्त गुणसूत्र एक समगुणसूत्र (Isochromosomes) होता हैं, अर्थात् उसकी दोनों भुजाएँ आनुवंशिक दृष्टि से एक समान होती हैं, तब ऐसी एकाधिसूत्रता को द्वितीयक एकाधिसूत्रता (Secondary trisomy) कहते हैं। इसी प्रकार यदि अतिरिक्त गुणसूत्र दो भिन्न गुणसूत्रों के भागो के स्थानान्तरण

(Translocation) से बनता है, तब इसे तृतीयक एकाधिसूत्रता (Teritary trisomy) कहते हैं। एकाधिसूत्रता के इन विभिन्न प्रकारों को चित्र में प्रदर्शित किया गया ।



चित्र क्र. 13. 20 : Different kinds of trisomics.

(ब) द्विअधिसूत्रता (Tetrasomy)– यदि द्विगुणित गुणसूत्रों के समुच्चय में एक विशेष गुणसूत्र चार बार पाया जाता है तब इसे द्विअधिसूत्रता या टेट्रासोमी (Tetrasomy) कहते हैं तथा इसे 2n + 2 सूत्र द्वारा प्रदर्शित करते हैं।

मनुष्य में असुगुणिता (Aneuploidy in man)

जब किसी प्राणी में उसके द्विगुणित गुणसूत्रों की कुल संख्या में से एक अथवा अधिक गुणसूत्रों की कमी अथवा वृध्दि हो तो इस अवस्था को असुगुणिता (Aneuploidy, aneu = uneven) कहते हैं। जब किसी प्राणी की द्विगुणित गुणसूत्री संख्या में एक या अधिक गुणसूत्रों की वृध्दि होती है तो इसको अधिगुणिता (Hyperploidy) केवल एक गुणसूत्र की वृध्दि को एकाधिसूत्री (Trisomic) कहते है। (2n+1), जब एक गूणसूत्र की कमी हो जाती है तो उसको एकन्यूनसूत्रण (Monosomy) कहते है। उदाहरणः

(i) 21–एकाधिसूत्रता (21 Trisomy)– इसको जे.एल.डाउन (J.L.Down) ने 1866 में मंगोलियन जडबुध्दिता अथवा डाउन सिण्ड्रॉम (Down Syndrome) कहा। इस प्रकार के व्यक्ति मन्द बुध्दि वाले होते है। हाथ–पैर छोटे एवं मोटे होते है इनके जनन अंग कम विकसित होते है। ऐसे प्राणी बन्ध्य होते हैं। नेत्रों के बीच की दूरी अधिक होती है जे. जेजूने (J. Jejune, 1919) के मत के अनुसार यह 21 वे अलिंग गुणसूत्र में अतिरिक्त गुणसूत्र के कारण होते हैं। 46 के स्थान पर 47 गुणसूत्र होते हैं। 21 वे अलिंग गुणसूत्र में

टिप्पणी

$2X + 1 = 3$ गुणसूत्र होते हैं। ऐसे व्यक्ति प्रायः वयस्क होने से पूर्व ही मर जाते हैं।

(ii) 18–एकाधिगुणिता (18 Trisomy)– इसको एडवर्ड सिण्ड्रोम (Edward Syndrome) भी कहते है। 46 के स्थान पर 47 गुणसूत्र तथा 18 वे अलिंग गुणसूत्र (18- Autosome) में 2 के स्थान पर 3 अर्थात् $2X + 1 = 3$ गुणसूत्र। मंद बुध्दि वाले बालक, हाथ छोटे, सिर पार्श्व से चपटा तथा कान अल्प–विकसित। ऐसे बच्चे एक वर्ष की आयु के पूर्व मर जाते हैं।

(iii) 13–एकाधिगुणिता (13 Trisomy)– 13 वें अलिंग गुणसूत्र में (13-Autosome) 2 के स्थान पर 3 क्रोमोसोम ($2X + 1 = 3$) पाए जाते है। इसको पटाऊ सिण्ड्रोम (Patau Syndrome) कहते हैं। नेत्र छोटे या अनुपस्थित, सिर छोटा। मन्द बुध्दि वाले बच्चे जन्म के तुरन्त पश्चात् मर जाते हैं।

(iv) 21–एक न्यूनसूत्री (21-Monosomy)– 21 वें अलिंग गुणसूत्र (Autosome) एक पूरा गुणसूत्र अनुपस्थित होता है (2X-1)। अगर इस गुणसूत्र का बडा भाग अनुपस्थित हो तब व्यक्ति की संरचना डाउन सिण्ड्रोम के बिल्कुल विपरीत पायी जाती है। ऐसे रोगी के बाहयकर्ण बहुत बडे होते हैं।

(v) 18–एक न्यूनसूत्री (18-Monosomy)– इस विसंगति में 18 वें जोडे अलिंग गुणसूत्र (Autosome) में एक पूरा गुणसूत्र अनुपस्थित रहता हैं (2n-1)। इसके लक्षण प्रायः 18 ट्राइसोमी या 18 एकाधिसूत्री (18-Trisomy) के बिल्कूल विपरीत पाए जाते हैं। ऐसे मनुष्य में अंगुलियॉ लम्बी, बाहय कर्णपल्लव बहुत बडे, अंगुलियों की रेखाएँ अधिक जटिल होती हैं। पश्च पैर की प्रथम दो अंगुलियों के बीच विदर कम चौडी पायी जाती है तथा ऐसे मनुष्यों का जीवन काल कम समय का होता है।

मनुष्य में लिंग गुणसूत्रीय असुगुणिता

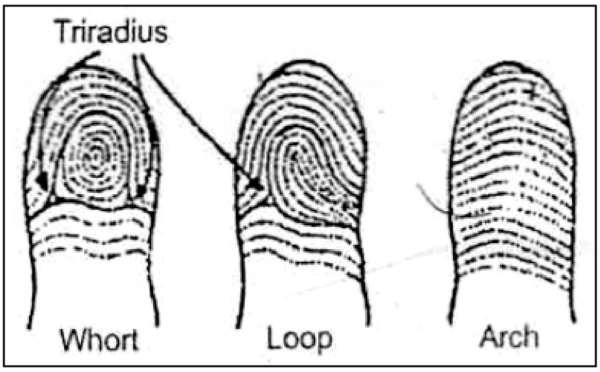
यह निम्नलिखित प्रकार की होती हैं। यह विसंगतियॉ गुणसूत्रों में अवियोजन (Non-disfunction) के कारण पायी जाती हैं।

(i) क्लाइन–फेल्टर सिण्ड्रोम (Kline-Felter syndrome-XXY)– इन विसंगति में नर बन्ध्य हो जाता है। जनन अंग अल्पविकसित होते हैं। शरीर पर बाल कम तथा वक्ष पुरूषों की अपेक्षा अधिक विकसित। 46 के स्थान पर 47 गुणसूत्र पाए जाते हैं। 1500 बच्चों में से एक बच्चा क्लाइनफेल्टर सिण्ड्रोम वाला होता है।

(ii) टरनर्स सिण्ड्रोम (Turner's Syndrome)– यह एक प्रकार की न्यनसूत्रता है। स्त्रियों पर निम्नलिखित प्रभाव पडते हैं। अपरिपक्वता, बन्ध्य झिल्लीयुक्त गर्दन। स्तन अल्पविकसित, सीना चौडा पुरूषों के समान, जनन अंग अल्पविकसित, ऋतु चक्र (Menstrual cycle) अनुपस्थित। 46 के स्थान पर

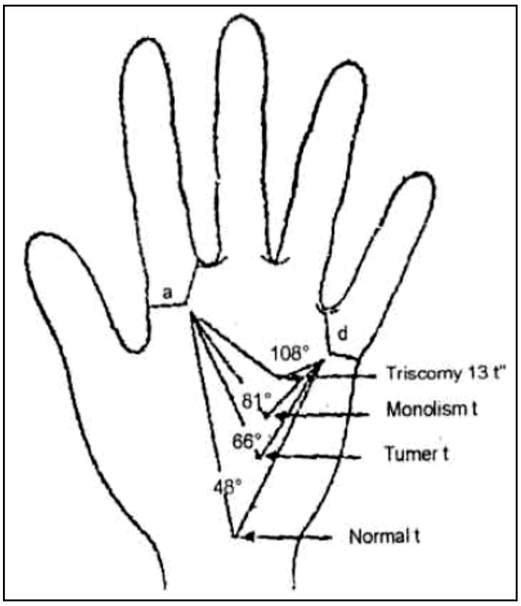
44 गुणसूत्र XO। औसतन 5,000 बच्चों में एक बच्चा इस प्रकार के सिण्ड्रोम वाला होता है।

(iii) ट्रिप्लोफीमेल (Triplofemale)– स्त्रियों में सामान्य दो लिंग गुणसूत्र (Chromosomes) के स्थान पर तीन X.लिंग गुणसूत्र पाए जाते हैं (XXX)। स्त्रियाँ बाँझ (Sterile) तथा मन्दबुध्दि वाली होती हैं। कुछ सन्तान उत्पन्न कर सकती हैं।



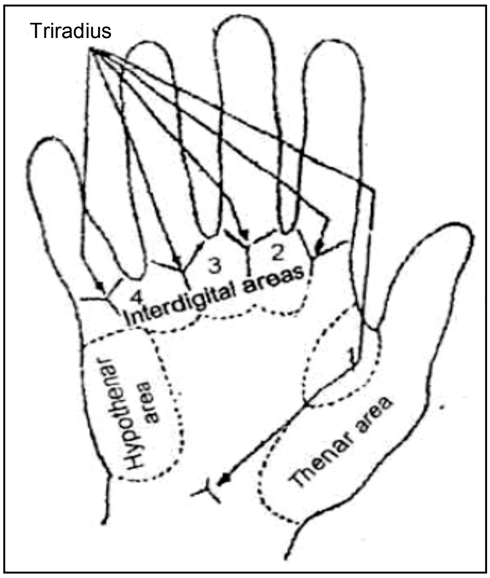
चित्र क्र. 13.21: **Basic types of finger prints.**

असुगुणिता (Aneuploidy) का अन्य उदाहरण के अन्तर्गत नर (Male) में एक X एवं दो Y गुणसूत्र, सामान्य 44 ऑटोसोम्स के अतिरिक्त पाए जाते हैं (47XYY)। सन 1965 में **पेट्रिक जैकेब्स** (Patric Jacobs) ने स्काटिश सुरक्षित कैदियों में 315 पुरूषों में सें 9 में 47 XXY कैरियोटाइप पाया। यह पुरूष औसतन उँचाई (Height) से अधिक उँचाई के पुरूष थे और अपराधिक कार्यो में लिप्त थे।



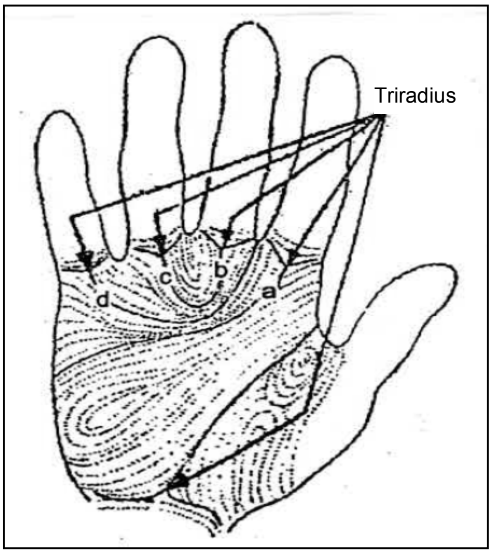
चित्र क्र. 13.22: **Identification of main lines in a palm.**

गुणसूत्रीय मोजाइक (Chromosomal Mosaic)– यह स्थिति उन व्यक्तियों में पायी जाती है जिसमें एक ही समान युग्मज (Zygote) से व्युत्पन्न विभिन्न कैरियोटाइप दो कोशिका रेखा (Cell lines) की पायी जाती है। अधिक लिंग गुणसूत्र मोजाइक मानव जाति में पाया गया। प्रत्येक में दो कोशिका रेखाएँ भिन्न लिंग गुंणसूत्र व्यवस्था के रूप मे थी। कुछ गुणसूत्रीय मोजाइक जो पाए गए, वह हैं – XO/XY, XO/XX, XO/XYY, XO/XXX, XX/XXY/ XO/XX/XXX, XO/XX/XY, XX/XXY/XXYYY, XXXX/XXXXY आदि। यह प्राणियों की अपेक्षा पौधों में **अधिक पायी जाती हैं।**



चित्र क्र. 4.23: Chief dermatoglyphic areas of the palm.

चर्मलिपिसम्बन्धी (Dermatoglyphic)– सभी अंगुलियों, हथेलियों (Palm) एवं तलुओं (Soles) की त्वचा प्रतिरूप को यह नाम दिया गया है।



चित्र क्र. 13.24: Main and angles of normal and aneuploidy individuals.

इन भागों की त्वचा में उभार/कंटक (Ridges) छोटे गर्तको (Grooves) के द्वारा विलगित/पृथक् क्षेत्र पाए जाते हैं। अंगुलियों के सिरे पर कंटक (Ridges) प्रतिरूप कुण्डलों (Loops) के रूप में 70% चक्र (Wheels) के रूप में 25% या चापों के रूप में 5%। हथेली (Palm) पर कंटक (Ridges) प्रतिरूप 6 प्रमुख क्षेत्रों में होते है। प्रमुख लक्षण त्रि-त्रिज्या (Rri-radius) के रूप में होता है, जो कि तीन स्पोक्स (Spokes) के मिलने वाले बिन्दुओं को दर्शाते हैं जो कि तीन क्षेत्रों मे विभाजित होते हैं। प्रत्येक क्षेत्र में समानान्तर कण्टको का तन्त्र पाया जाता है। अंगुलियों के अन्तस्थ सिरों पर एक त्रित्रिज्या (Triradius) के साथ एक कुण्डल प्रतिरूप होता है तथा दो त्रित्रिज्या (triradius) के साथ एक चक्र होता है। हथेली पर चार त्रित्रिज्या पाए जाते हैं, प्रत्येक ॲगुली के आधार पर एक त्रित्रिज्या (triradii) पाया जाता हैं जिनको, b, c एवं d और दूसरा '*t*' चौथी मेटाकर्पल अस्थि के आधार पर पायी जाती है।

कंटक प्रतिरूप (Ridges pattern) को अनेक जीन्स के द्वारा निर्धारित किया जाता है अतः यह वंशानुगत होते हैं।

डाउन सिण्ड्रोम (Down Syndrome)– इसके अन्तर्गत कुल अंगुलियों की कंटक संख्या सामान्य व्यक्तियों की अपेक्षा कम भिन्न होती है। हथेली पर atd कोण का मान 81^0 होता हैं। सामान्य व्यक्तियों में atd का मान 48^0 होता हैं।

पटाऊ सिण्ड्रोम (patau syndrome)– इस विसंगति में दो चापें (Arches) एवं चक्र के साथ-साथ कुण्डल (Loops) अंगुलियों के सिरे पर होते हैं। यहाँ पर atd कोण का, मान 108^0 होता है।

क्लाइनफेल्टर सिण्ड्रॉम (Klinefelter syndrome)– अनियमित XXY कैरियोटाइप व्यक्तियों की अंगुलियों के सिरों पर एवं हथेली प्रतिरूप में और सामान्य व्यक्तियों के प्रतिरूप में भिन्नता नहीं पायी जाती। प्रतिरूप जिसमे निम्न मान एवं चापों की स्थिति होती है इस पर आधारित है कि व्यक्तियों XXY, XXYY या XXXYY में गुणसूत्रीय गुणिता पायी जाती है।

टर्नर सिण्ड्रोम (turner's syndrome)– इसमे मादाओं में अधिक कुल कंटक मान पाया जाता हैं चक्र भी बडे होते है और atd कोण लगभग 66^0 होता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1 निम्न में कौन-से गुणसूत्र में संरचनात्मक परिवर्तन नहीं हैं?

(अ) प्रतिलोमन (ब) विलोपन

(स) प्लॉयडी (द) द्विगुणन।

2. कोल्चिसीनका प्रयोग किया जाता है–

(अ) DNA Replication में

(ब) Ploidy मे

(स) Spindle fibre के Organization तथा Orientation में

(द) Chromosome condensession में।

3. जीव जिनमें गुणसूत्र के समुच्चय दो से अधिक पाये जाते है, वे कहलाते है–

(अ) असुगुणित (ब) अगुणित (Haploid)
(स) द्विगुणित (द) बहुगुणित

4. निम्न में से कौन-सा एन्यूप्लॉयड नहीं हैं?

(अ) Monoploidy (ब) 2n-1

(स) Trisomic (द) 2n + 2

13.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (स)
3. (द)
4. (अ)

13.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि जीवों में होने वाले आनुवंशिक परिवर्तक का कारण गुणसूत्रों में स्थित जीन्स की संख्या एवं संरचना में जब परिवर्तन हो जाता है तो उत्परिवर्तन हो जाता है। जिसके के कारण विभिन्नताएँ एवं पृथक्करण उत्पन्न हो जाता है जिससे जातियों के विकास में सहायता मिलती है।

13.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **सिण्ड्रोम–** एक से अधिक आनुवंशिक बिमारियों के समुह को सिण्ड्रोम कहते हैं।
- **मोनोसोमी–** एक गुणसूत्र की कमी अथवा अनुपस्थिति के कारण उत्पन्न स्थिति मोनोसोमी कहलाती है।
- **गुणसूत्रीय विसंगति–** मनुष्य में असंगुणिता एंव बहुगुणिता के कारण उत्पन्न स्थिति अथवा Aneuploidy एवं Polyploidy के कारण उत्पन्न विसंगतिको।

- **कार्यिकी परिवर्तन**– वृध्दि, में रूकावट, श्वसन, पाचन आदि में परिवर्तन को कार्यिकी परिवर्तन कहते हैं।
- **बहुगुणिता**– दो या दो से अधिक गुणसूत्रों के सैट वाले जीव बहुगुणिता कहलाते हैं।

13.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. विकास में पॉलीप्लॉयडी की क्या भूमिका है? स्पष्ट करो।
2. निम्नलिखित पर टिप्पणी लिखो–
   (i) युप्लॉयडी (Euploidy)
   (ii) एन्यूप्लॉयडी (Aneuploidy)
   (iii) ट्राइसोमिक
   (iv) नलीसोमी
   (v) बहुगुणिता
   (vi) व्यूत्क्रमण
   (vii) इन्वर्सन
   (viii) ट्रान्सलोकेसन
3. बहुगुणिता के महत्व का वर्णन करो।
4. मनुष्य में असुगुणिता का वर्णन करो।
5. प्रतिलोमन (Translocation) के प्रकार एवं महत्व लिखिए।
6. कॉल्चिसीन की उपयोगिता का वर्णन किजिए।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. गुणसूत्रो मे संरचनात्मक परिवर्तन का विस्तृत वर्णन कीजिए।
2. हीनता, द्विगुणन एवं व्युत्क्रमण का उदाहरणसति वर्णन कीजिएं।
3. उपयुक्त उदाहरणों के विभिन्न प्रकार की बहुगुणिता की उत्पत्ति एवं लक्षणों का वर्णन करों।
4. बहुगुणिता पर निबंध लिखिये।
5. सगुणिता से क्या समझते है? सगुणिता का उदाहरणसहित वर्णन कीजिए।
6. बहुगुणिता क्या है ? जन्तुओं के जनन में इसके महत्व का वर्णन करो।
7. प्राणियों में असुगुणिता का उदाहरणपूर्वक वर्णन बताइये।

टिप्पणी

8. गुणसूत्रो में संख्यात्मक एवं संरचनात्मक बदलाव की संक्षिप्त विवेचना कीजिए।
9. स्वबहुगुणिता पर एक लेख लिखो।
10. गुणसूत्र से संरचनात्मक एवं संख्यात्मक परिवर्तन के उदाहरणसहित वर्णन कीजिए।

13.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

टिप्पणी

अध्याय 14 उत्परिवर्तन – प्रकार तथा म्यूटाजेन (Mutation – Types and Mutagens)

संरचना (Structure)

14.0 परिचय
14.1 उद्देश्य
14.2 उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.1 कोशिकाओं के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.2 आकार एवं गुणों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
14.2.3 समलक्षणी/फीनोटाइप के प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
14.2.4 उत्पत्ति के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.5 स्वभाव एवं उनके प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.6 दिशा के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.7 गुणसूत्रों के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.8 घटित होने की अवस्था के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
14.2.9 प्रभावी कारकों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
14.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
14.4 सारांश
14.5 मुख्य शब्दावली
14.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
14.7 सहायक पाठ्य सामग्री

14.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

जीवों में होने वाले वे समस्त परिवर्तन जो स्थायी एवं वंशानुगत होते है, उत्परिवर्तन कहलाते हैं। इनकें, (All the Permanent and sudden changes in organisms which are heritable are called mutations), इनके कारण जीवों की लक्षण प्रारूप बदल जाते हैं। म्यूटेशन शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम हयूगो डी-ब्रीज नामक (Huo-de-vries 1901) वैज्ञानिक द्वारा किया गया। उन्होने इस शब्द का प्रयोग सामान्य लंबाई के ओइनोथेरा लैमार्कियाना (Oeno Thero Lamarckiana) के असंख्य पौधों के बीच पाये जाने वाले कुछ असामान्य रूप से अधिक लंबाई वाले पौधों में होने वाले आनुवंशिक परिवर्तन के लिए किया था।

म्युटेशन (Mutations) शब्द का विकास म्यूटेरी (Mutare) शब्द से हुआ है जिसका अर्थ परिवर्तन होना (To change) होता है। Mutation की वास्तविक खोज T.H. Morgan ने सन् 1910 में ड्रोसोफिला मे मैलेनोगैस्टर (Drosophila Melanogaster) या फ्रूट फ्लाई (Fruitfly) नामक कीट पर प्रयोग करते समय की थी।

"किसी जीव में अचानक वंशानुगत होने वाले आनुवंशिकीय परिवर्तन को उत्परिवर्तन (Mutation) कहते हैं।"

अथवा

"यह एक ऐसी घटना है जो समजीवी रूप में एक आनुवंशिक एकान्तरण उत्पन्न करती है।"

चित्र क्र. 14.1: Plant Oenolthera Lamarckiana (ओइनोथेरा लैमार्कियाना)

दूसरे शब्दों में, उत्परिवर्तन को इस प्रकार भी परिभाषित कर सकते हैं कि आनुवंशिक पदार्थ के कारण जीन-शरीर में होने वाले अकस्मात् परिवर्तन उत्परिवर्तन कहलाते है। जीन्स या गुणसूत्र (Chromosomes) में यकायक परिवर्तन गुणसूत्री उत्परिवर्तन (Chromosomal mutation) कहलाते है। यह एक ऐसी घटना है जो समजीवी रूप में एक आनुवंशिक एकान्तरण उत्पन्न कर देती है। जीवों मे उत्परिवर्तन की गति, दर एवं आवृत्ति तीनों पृथक-पृथक् होती हैं, यह सब पृथक् पूर्णरूपेण वातावरण पर निर्भर करता है। उत्परिवर्तन के फलस्वरूप उत्पन्न होने वाले जीव को उत्परिवर्ती (Mutant) कहते हैं। जीवों की जीन संरचना (Genotype) में यकायक आए गुणात्मक (Qualitative) या मात्रात्मक (Quantitative) परिवर्तन के कारण होने वाली विभिन्नताओं (Variations) को उत्परिवर्तन (Mutation) कहते है।

जीन उत्परिवर्तन का सर्वप्रथम उदाहण सेथ राइट (Seth Wright) ने 1791 में दिया था, इस वैज्ञानिक ने भेड के मेमने के छोटे पैरों को देखकर उत्परिवर्तन पर विचार दर्शाऐ थे।

उत्परिवर्तन का सर्वप्रथम अध्ययन एक डच वैज्ञानिक हयूगो डी व्रीज (Hugo de Vries 1901) ने किया। इन्होने सान्ध्य प्रिमरोज (Evening primrose) या इनोथेरा लैमार्कियाना (Oenothera lamarckiana) नामक पौधों को अपने अध्ययन का विषय बनाया। यह हॉलैण्ड में पाया जाने वाला जंगली पौधा हैं। इसमें प्रायः सन्ध्या के समय पीले फूल खिलते हैं।

डी व्रीज ने आलू के एक खेत में प्रिमरोज लैमार्कियाना (Oenothera lamarckiana) नामक जंगली पौधे को उगते हुए देखा। इनमें कुछ पौधों में

भिन्नता थी, जिनके कारण वे पौधे अपने जनकों से काफी भिन्न थे। डी व्रीज ने ऐसे पौधों के बीजों एवं जडो को लेकर अपनी प्रयोगशाला में उगाया और पाया कि इन बीजों से प्रिमरोज के विभिन्न सात प्रकार के पौधे प्राप्त हुए। उन्होंने इनकी कई पीढियों तक उनके गुणों का अध्ययन किया और इस निष्कर्ष पर पहुँचे कि कुछ पौधो के फूल, पत्तियाँ आदि साधारण पौधों से भिन्न थी। उन्होंने यह भी पाया कि कुछ लक्षण इनमें वंशानुगत भी हुए तथा कुछ पीढी के पौधों में इतनी भिन्नता थी कि उन्हें प्रिमरोज की नवीन जाति माना जा सकता था।

हयूगो डी व्रीज ने प्रिमरोज के पौधों में सात प्रकार के उत्परिवर्तन देखे। ये उत्परिवर्तन गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन के कारण थे। प्रिमरोज में गुणसूत्रो की संख्या 14 होती है। इन पौधों में गुणसूत्रो की संख्या 15, 16, 20, 22, 24, 26 तथा 28 तक थी। इन सभी को हयूगो डी व्रीज ने एक अलग जाति बताया।

उत्परिवर्तनों (Mutation) का कार्य 1910 में उस समय प्रारम्भ हुआ, जब वैज्ञानिक टी.एच. मॉर्गन (T.H. Morgan) ने फलमक्खी (Fruit fly) ड्रोसोफिला मेलैनोगेस्टर (Drosophila melanogaster) पर प्रयोग प्रारम्भ किए। इसके पश्चात् सम्पूर्ण विश्व के वैज्ञानिकों द्वारा लगभग 500 उत्परिवर्तनों को ज्ञात किया गया। ड्रोसोफिला में उत्परिवर्तनों की इस खोज के पश्चात कृन्तकों/रोडेन्ट्स (Rodents), मटर (Pea) मुर्गियो (Hens) मनुष्य, गिनी पिग (Guinea pig) में भी उत्परिवर्तनों (Mutation) का अध्ययन प्रारम्भ किया। गत 50 वर्षो में एशचेरिशिआ कोलाई (Escherichia coli) एवं न्यूरोस्पोरा (neurospora) तथा जीवाणुभोजिया (bacteriophage) आदि जीवों में मिलने वाले उत्परिवर्तनों में निरन्तर अध्ययन किया जाने लगा, क्योंकि यह उत्परिवर्तन के अध्ययन हेतु उपयुक्त थे।

हयूगो डी व्रीज ने सन् 1901 में इनोथेरा लैमार्कियाना (Oenothera lamarckiana) नामक पौधे पर किए गए प्रयोगों के आधार पर जैव-विकास के सम्बन्ध में एक पृथक् सिध्दान्त प्रस्तुत किया जिसे हयूगो डी व्रीज के उत्परिवर्तन सिध्दान्त के नाम से जानते है। यह निम्नलिखित मुख्य तथ्यों पर आधारित है–

1. प्रकृति में उत्परिवर्तन सदैव होते रहते हैं।
2. नवीन जीव-जातियों की उत्पत्ति छोटी-छोटी व अस्थिर विभिन्नताओं के पीढी दर पीढी संचय एवं क्रमिक विकास के फलस्वरूप नहीं होती है बल्कि एक ही बार में अकस्मात् परिवर्तनों के फलस्वरूप होती है।
3. उत्परिवर्तन वंशानुगत होते हैं।
4. जाति का प्रथम सदस्य जिसमें उत्परिवर्तन लक्षण विकसित होता है, **उत्परिवर्तक** (Mutant) कहलाता है।
5. उत्परिवर्तन अनिश्चित होते हैं, अतः किसी भी दिशा में बिना रोक-टोक के हो सकते हैं। ये किसी एक अंश विशेष में या साथ-साथ एक से अधिक अंगों मे हो सकते हैं जिसके कारण अंग कम या अधिक विकसित हो सकते हैं या पूर्ण रूप से विलुप्त हो सकते है या नए अंग बन सकते हैं।

6. उत्परिवर्तन जीव के लिए लाभदायक तथा हानिकारक दोनों प्रकार के हो सकते है।
7. एक जनन जाति के उत्परिवर्तनों द्वारा कई मिलती-जुलती जातियाँ एक ही साथ विकसित हो सकती है।
8. उत्परिवर्तन दीर्घ एवं आकस्मिक होते हैं।
9. उत्परिवर्तन से नई जातियों का विकास होता है।
10. उत्परिवर्तन पर प्राकृतिक वरण का प्रभाव पडता है।

14.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढने के बाद आप–

- उत्परिवर्तन के प्रकार
- आकार एवं गुणों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
- कोशिकाओं के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
- समलक्षणी/फीनोटाइप के प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार
- उत्पत्ति के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
- स्वभाव एवं उनके प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
- दिशा के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
- गुणसूत्रों के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
- घटित होने की अवस्था के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार
- प्रभावी कारकों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार

इन विषयों का विस्तृत रुप से अध्ययन कर सकते है।

14.2 उत्परिवर्तन के प्रकार (Typdes of Mutations)

जीवों के जीवन काल में हाने वाले उत्परिवर्तनों को निम्नलिखित आधारों के अनुसार विभेदित/विभाजित कर सकते हैं–

(i) कोशिकाओं के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार (Types of Mutation of the basis of type of the cells)

(ii) गुणसूत्रों के आकार एवं लक्षणों/गुणों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार (Types of Mutation on the basis of size and quality of chromosomes)

(iii) समलक्षणी/फीनोटाइप के प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार (Types of Mutations on the basis of phenotypic effect)

(iv) उत्पत्ति के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutation on the basis of origin)

(v) स्वभाव के प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutation on the basis of their nature and their effect)

(vi) दिशा के आधार पर उत्परिवर्तन (Mutations according to their direction)

(vii) गुणसूत्रों के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन (Mutations according to type of chromosomes)

(viii) घटित/प्राप्त होने की अवस्था के आधार पर उत्परिवर्तन (Mutations according to the s tage at which they occur.)

(ix) प्रभावी कारकों के आधार पर उत्परिवर्तन (Mutations according to the affecting factors)

14.2.1 कोशिकाओं के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutations of the Basis of the Types of the Cells)

शरीर कोशिकाओं के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन दो प्रकार के होते हैं–

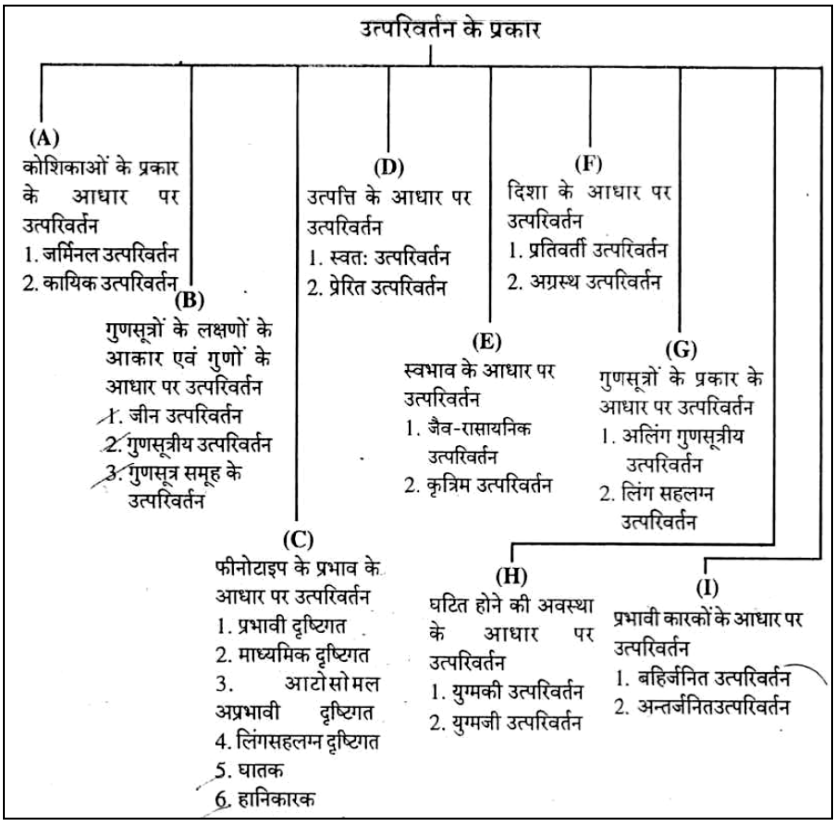
1. **जर्मिनल उत्परिवर्तन (Germinal Mutation)**– जब उत्परिवर्तन जनन कोशिकाओं (Reproductive cells) में उत्पन्न होते हैं तो उसे जर्मिनल उत्परिवर्तन कहते हैं। ये दो प्रकार के होते हैं–

   (अ) **युग्मनकी उत्परिवर्तन (Gametic Mutation)**– इस प्रकार के उत्परिवर्तन सम्भवतः युग्मकजनन के दौरान होते हैं। इस प्रकार के उत्परिवर्तन आनुवंशिक होते हैं और आनुवंशिकता के लिए महत्वपूर्ण होते हैं। यह प्राकृतिक चयन के लिए कच्चा माल (Raw material) निर्मित करते है।

   (ब) **युग्मनजी उत्परिवर्तन (Zygotic Mutation)**– इस प्रकार के उत्परिवर्तन युग्मनज (Zygote) के विदलन (Cleavage) के दौरान होते हैं।

2. **कायिक परिवर्तन (Somatic Mutation)**– इस प्रकार के उत्परिवर्तन जीव-शरीर में अकस्मात् कभी-कभी उसके जीवन काल में हो सकते है। इस प्रकार मे उत्परिवर्तनों का प्रभाव केवल दैहिक कोशिकाओं (Somatic cells) पर होता है, अतः स्पष्ट है कि ये वंशानुगत नहीं होते हैं। कायिक उत्परिवर्तन का आनुंवंशिक एवं उद्विकासीय महत्व नहीं होता है, क्योंकि केवल एकाकी कोशिका एवं उनकी सन्तति कोशिकाएँ ही उत्परिवर्तन से सम्बन्धित होती हैं। यदि भ्रूणीय अवस्था में कायिक उत्परिवर्तन होता है तो उत्परिवर्तित कोशिकाएँ एक कोशिकाओं के समूह में दिखाई देती हैं और शरीर के कायिक कोशिकाओं के समूह के रूप में पायी जाती हैं। कायिक उत्परिवर्तन सामान्यतः कैन्सर वृद्धि से सम्बन्धित दिखाई देते हैं। कायिक

उत्परिवर्तन के उदाहरण मनुष्य एवं इनोथेरा लैमार्कियाना में पाया जाता है। कायिक उत्परिवर्तन के कारण मनुष्य में अनेक प्रकार के रोग होते हैं।



चित्र क्र. 14.2: उत्परिवर्तन के प्रकार

14.2.2 आकार एवं गुणों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार (Kinds of Mutations on the Basis of Size and Quality)

उपर्युक्त आधार पर उत्परिवर्तन निम्न प्रकार के होते हैं–

1. जीन उत्परिवर्तन
2. गुणसुत्र उत्परिवर्तन
3. गुणसुत्र समुह के उत्परिवर्तन

1. जीन उत्परिवर्तन (Gene Mutation)– इस प्रकार का उत्परिवर्तन किसी लक्षण विशेष के जीन में रासायनिक परिवर्तन के कारण होता है। इसमें जीन का मूल लक्षण बदल जाता है अतः इनको बिन्दु उत्परिवर्तन (Point Mutation) भी कहते हैं।

मॉर्गन (Morgan, 1910) ने लाल नेत्र वाली ड्रोसोफिला मक्खियों की आबादी में अचानक एक सफेद नेत्र वाली नर मक्खी देखी। इस नर मक्खी का उन्होंने सामान्य लाल नेत्र वाली मक्खी सें संकरण कराया और पाया कि सफेद नेत्र वाला लक्षण स्थायी व शुद्ध नस्ली था। ऐसा अनुमान लगाया जाता है कि इस प्रकार के

उत्परिवर्तन DNA अणु के किसी भाग में न्यूक्लियोटाइड की पुनर्व्यवस्था के कारण होते हैं। जीन उत्परिवर्तन (Gene Mutation) दो प्रकार का होता हैं–

(अ) क्षार युग्म का प्रतिस्थापन (Base pair substitution)

(ब) फ्रेमशिफ्ट उत्परिवर्तन (Frame shift Mutation)

(अ) क्षार युग्म का प्रतिस्थापन (Base pair substitution)– इस प्रकार के उत्परिवर्तन सामान्यतः अधिक पाए जाते हैं।

इनमें DNA की पुनरावृत्ति या DNA के रिपेयर (Repair) के समय गलत क्षार का प्रवेश हो जाता है। क्षार युग्म प्रतिस्थापन में ट्रिपलेट कोडॉन (Triplet codon) का कोई क्षार दूसरे क्षार द्वारा प्रतिस्थापित हो जाता है जिससे कोडॉन (Codon) परिवर्तित हो जाता है। उदाहरणार्थ चित्र

सामान्य (Wild type) फ्रेम—

CAT GAT CAT GAT CAT GAT CAT----

प्रतिस्थापन के बाद फ्रेम—

A का प्रतिस्थापन G द्वारा

CAT GAT CGT GAT CAT GAT CAT----

चित्र क्र. 14.3: Mutation by Substitution

यदि उत्परिवर्तित कोडॉन किसी अन्य अमीनो अम्ल के लिए कोडित होता है तो पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला में अमीनो अम्लका प्रतिस्थापन हो जाता है।

इस प्रकार प्रतिस्थापन द्वारा पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला में केवल एक अमीनो अम्ल का साधारण परिवर्तन होता है। ये परिवर्तन मिससैन्स उत्परिवर्तन (Missense Mutations) कहलाते हैं। यदि एक क्षार प्रतिस्थापन कोडॉन को समापन कोडॉन (Termination codon) में बदल देता हैं तो श्रृंखला वहीं रूक जाएगी। ये उत्परिवर्तन नॉनसैन्स (Nonsense) उत्परिवर्तन कहलाते हैं। इनके कारण अपूर्ण पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला बनती हैं।

क्षार युग्म प्रतिस्थापन दो प्रकार के होते हैं–

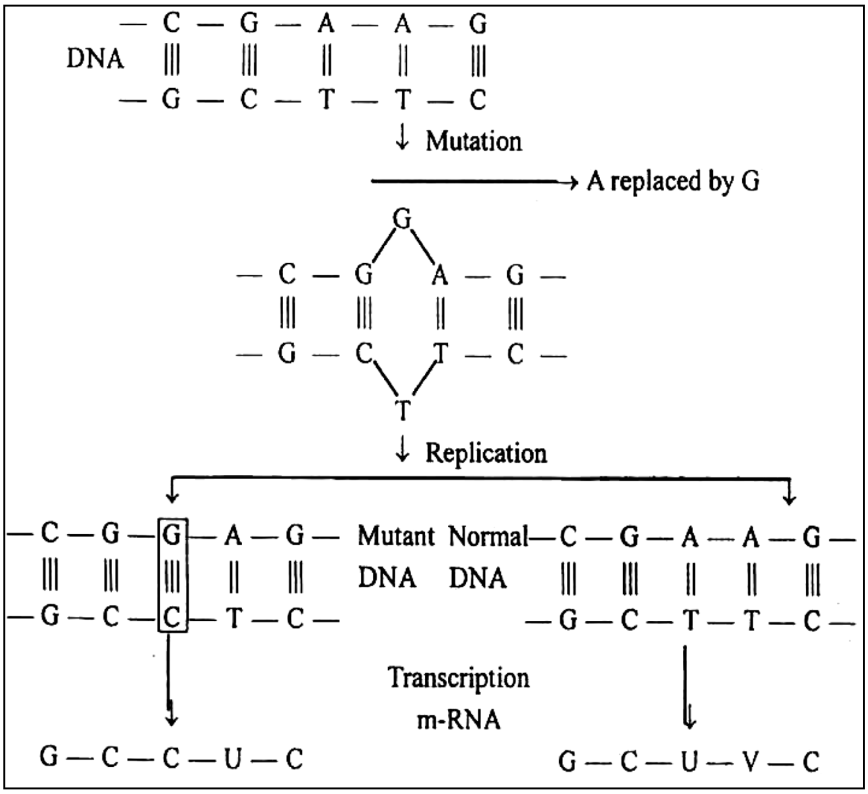
(i) ट्रान्जिशन (Transition)– यह वह प्रतिस्थापन है जिसमें एक प्यूरिन का प्रतिस्थापन दूसरी प्यूरिन द्वारा होता है। (A का G द्वारा या G का A द्वारा) तथा एक पिरिमिडीन (Pyrimidine) का प्रतिस्थापन दूसरी पिरिमिडीन द्वारा होता है (T का C द्वारा या C का T द्वारा)

$$A \rightleftharpoons G, C \rightleftharpoons T$$

(ii) ट्रान्सवर्सन (Transversion)– यदि प्यूरिन क्षार का प्रतिस्थापन पिरिमिडीन द्वारा व पिरिमिडीन का प्रतिस्थापन प्यूरिन द्वारा ही हो ऐसे प्रतिस्थापन ट्रान्सवर्सन कहलाते हैं।

$$A \rightleftharpoons T, G \rightleftharpoons T, C \rightleftharpoons G, C \rightleftharpoons A,$$

क्षार युग्म प्रतिस्थापन द्वारा उत्परिवर्तन सम्भवतः दो चरणों में होता है। माना कि एक DNA द्विक् सूत्र (Double strand) में एक प्यूरिन क्षार A का विस्थापन दूसरे प्यूरिन क्षार G के द्वारा हो जाता है (ट्रान्जिशन)। जब DNA की पुनरावृत्ति होगी तो यह दो श्रृंखलाएँ बनाएगा, एक सामान्य दूसरी उत्परिवर्तित, क्योंकि G हमेशा C के साथ जोडा बनाता है, उत्परिवर्तित DNA में उत्परिवर्तन के बिन्दु पर G-C होगा।



चित्र क्र. 14.4: Base Substitution Resulting from Mutation

प्रतिलोमन (Inversion)– जब DNA में कोई क्षार निकलकर फिर से उसमें प्रतिलोमित क्रम में निवेशित हो जाता है तो उसे प्रतिलोमन कहतें हैं। उदाहरणार्थ –

सामान्य	CAT	GAT	CAT	GAT	CAT	GAT	CAT........
उत्परिवर्तित	CAT	GAT	TAC	GAT	CAT	GAT	CAT........

(ब) फ्रेम शिफ्ट उत्परिवर्तन (Frame Shift Mutation)– वह उत्परिवर्तन जिसमें एक या एक से अधिक क्षार या तो बाहर निकलती (Deletion) हैं या जुड जाती हैं (Insersion) फ्रेम शिफ्ट उत्परिवर्तन कहलाते हैं। इस उत्परिवर्तन को फ्रेम शिफ्ट नाम इसलिए दिया गया है, क्योंकि इसमे उत्परिवर्तन बिन्दु के आगे जेनेटिक कोड की रीडिंग फ्रेम की स्थिति में परिवर्तन (Shift) हो जाती है। एक या दो क्षार के जुडने या बाहर निकलने से कोडॉन का क्रम पूर्णतः नया हो जाता है जिससे

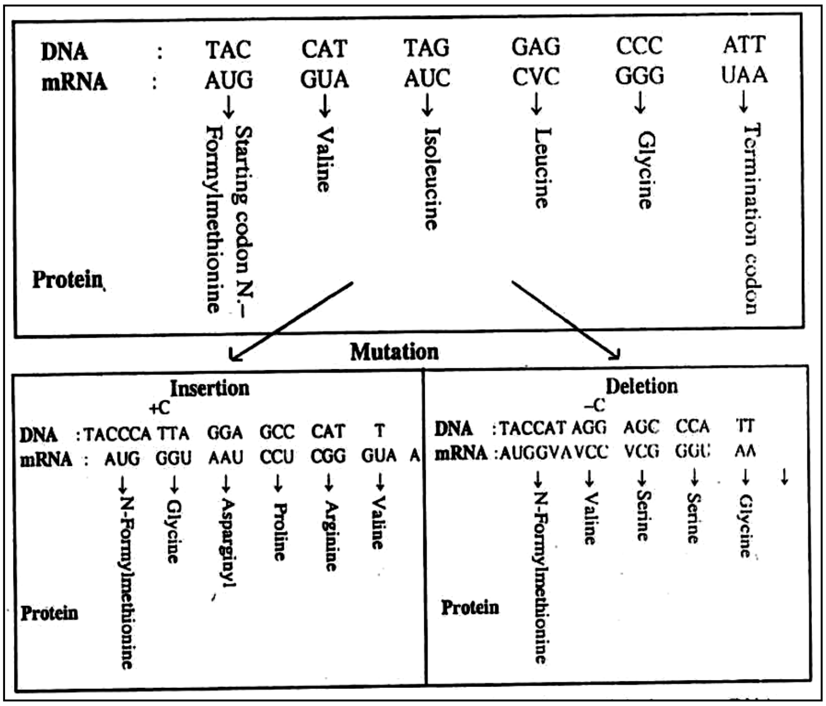
बिल्कुल भिन्न अमीनो अम्ल बनते हैं। परिणामस्वरूप प्रोटीन भी अलग प्रकार से संश्लेषित होते हैं जो सामान्यतया अक्रियाशील होते हैं। यह देखा गया है कि यदि रीडिंग फ्रेम में परिवर्तन तीन न्यूक्लियोटाइड (Nucleotide) द्वारा होता है तो प्रोटीन सामान्य बनता है, इसमे केवल एक अमीनो अम्ल या तो अनुपस्थित होता है या अतिरिक्त होता है।

डिलीशन (Deletion)– यदि एक न्यूक्लियोटाइड श्रृंखला से एक या अधिक क्षार बाहर हट जाते हैं तो वह डिलीशन कहलाता है। यह देखा गया है कि यदि एक भी क्षार हट जाता है तो प्रोटीन के लिए जो संदेश भेजा जा रहा है वह आउट ऑफ फ्रेम (Out of frame) हो जाता है और एक नया क्रम बनता है।

उदाहरणार्थ –

सामान्य संदेष : CAT GAT CAT GAT CAT GAT CAT……..
...C

संदेष जो आउट ऑफ फ्रेम हो जाता है। : CAT GAT ATG ATC ATG ATC AT……..



चित्र क्र. 14.5: Digrammatic Representation of Effect of Insertion or Deletion on *m*RNA.

इन्सर्शन (Insertion)– आनुवंशिक संदेश एक या अधिक क्षार के जुडने सें भी बाधित (Distrubed) हो जाता है।

सामान्य संदेष : CAT GAT CAT GAT CAT GAT CAT……..
+G

संदेष जो आउट ऑफ : CAT GAT GCA TGA TCA TGA TCA........ फ्रेम हो जाता है।

टिप्पणी

उत्परिवर्तन की निम्नलिखित समरूपता (Analogy) के द्वारा व्याख्या कर सकते हैं। माना कि आनुवंशिक सूचना (Genetic message) निम्नलिखित वाक्य में निहित है–

1. THE MAN WHO HAS ONE EYE CAN SEE YOU"

इस वाक्य में प्रत्येक शब्द में तीन अक्षर (Letter) एक कोडोन (Codon) को दर्शाते हैं।

2. यदि अक्षर 'W' को WHO में हटा दिया जाये (विलोपन– Deletion), तब वाक्य होगा –

THE MAN HOH ASO NEE YEC ANS EEY OU –

MAN शब्द के पश्चात् वाक्य अर्थहीन (Meaningless) हो जाता है।

3. यदि अक्षर 'A' को शब्द MAN के पश्चात जोडा जावे (Inertion–इन्सर्शन) तब भी वाक्य Man के पश्चात् अर्थहीन हो जायेगा।

THE MAN AWH OHA SON EEY ECA NSE EYO U –

4. यदि WHO शब्द में से अक्षर 'H', 'U' अक्षर के द्वारा बदला जाता है (Substitution) तब वाक्य होगा –

THE MAN WUO, HA ONE EYE CAN SEE YOU

तब वाक्य एक शब्द WUO अर्थहीन होगा।

5. यदि शब्द WHO को परिवर्तित कर दिया जाये (प्रतिलेपन– Inversion) तब वाक्य होगा –

"THE MAN OHW HAS ONE EYE CAN SEE YOU"

इस वाक्य में केवल एक शब्द 'OHW' अर्थहीन होगा।

6. यदि शब्द WHO में से अक्षर 'W' को निकाल कर 'Z' अक्षर को ONE शब्द के पश्चात् जोड दिया जाये (विलोपन, इन्सर्शन– Deletion, Insertion) तब वाक्य होगा–

THE MAN HOH ASO NEZ EYE CAN SEE YOU

केवल वही शब्द जिसमें अक्षर का विलोपन एवं जोडा जाता है, अर्थहीन होते है।

केवल एक अमीनो अम्ल (Amino acid) के परिवर्तन के कारण लक्षण प्ररूपी (Phenotype) पर अत्यधिक घातक प्रभाव होता है– हीमोग्लोबिन (Haemoglobin) जो कि मनुष्य के रक्त में उपस्थित लाल रक्त कणिकाओं (Red blood corpuscles) में पाया जाता है, एक प्रोटीन अणु (Molecule) होता है जिसमें 4 श्रृंखलाएँ (Chains)– 2 अल्फा (Alpha) एवं 2 बीटा (Beta) श्रृंखलाएँ होती हैं। इन श्रृंखलाओं में अमीनो अम्ल एक निश्चित क्रम में व्यवस्थित होते हैं। सामान्य RBC तश्तरी (Disc) आकार के होते हैं। हीमोग्लोबिन (Haemoglobin) संरचना में

परिवर्तन के कारण कुछ प्रकार की रक्तक्षीणता (Anaemia) – जैसे हँसियाकार कोशिका रक्तक्षीणता (Sickle cell anaemia) एवं हीमोग्लोबिन D रक्तक्षीणता (Haemoglobin D anemia) पायी जाती है। हँसियाकार कोशिका रक्तक्षीणता में R.B.C. हँसिया आकार (Sickle shaped) के होने के कारण ऑक्सीजन दाब कम हो जाती है, इससे ऑक्सीजन संरचरण/परिवहन के लिए कम प्रभावी होती है। इसके परिणाम स्वरूप मृत्यु हो जाती है। सामान्य हीमोग्लोबिन में अमीनो अम्ल, ग्लूटेमिक अम्ल (Glutamic acid) छठवीं (Six) स्थिति में होती है। हँसियाकार कोशिका हीमोग्लोबिन C में (Lysine) जुड जाता हैं।

	1	2	3	4	5	6	7	8
A.	Valine	histidine	Leucine	Theronine	Proline	Glutamic acid	Glutamic acid	Lysine B.
	Valine	histidine	Leucine	Theronine	Proline	Valine	Glutamic acid	Lysine
B.	Valine	histidine	Leucine	Theronine	Proline	Lysine	Glutamic acid	Lysine

हीमोग्लोबिन अणु के भाग छठवीं (Sixth) स्थिति में अमीनो अम्ल के अन्तर को दर्शाते हैं–

(A) सामान्य हीमोग्लोबिन (Normal haemoglobin)

(B) हँसियाकार कोशिका हीमोग्लोबिन (Sickel haemoglobin)

(C) हीमोग्लोबिन C (Haemoglobin C)

अर्थहीन/मिससेन्स उत्परिवर्तन (Missense Mutation)– अर्थहीन उत्परिवर्तन (Missense Mutation) वह होता है जो कि एक पॉलिपेप्टाइड (Polypeptide) श्रृंखला में एक अमीनो अम्ल, दूसरे अमीनो अम्ल के द्वारा परिवर्तित होता है। उत्परिवर्तन के परिणामस्वरूप एक कोडोन (Codon) में एक क्षार, दूसरे क्षार के द्वारा प्रतिस्थापित होता है। अर्थहीन उत्परिवर्तन (Mutation), प्रतिस्थापित (Substitution), विलोपन (Deletion), या इन्सर्शन (Insertion) के कारण होता है।

अर्थहीन उत्परिवर्तन (Missense mutation) प्रतिस्थापित के द्वारा होते हैं, इसमें प्रोटीन अपने सामान्य प्रतिरूप (Counter part) से एक अमीनो अम्ल (Amino acid) के कारण भिन्न होते हैं। इस प्रकार के प्रोटीन्स के द्वारा सामान्य जैविक क्रिया को करते हैं। फिनायलएलेनीन (Phenylalanine) में एक कोडोन (Codon) 'UUU' होता है। एकल क्षार प्रतिस्थापित ($U \rightarrow G$) के कारण UGU – सिस्टीन (Cystein) के कोडोन में परिवर्तित हो जाता है। अतः उत्परिवर्तन के पश्चात् जो प्रोटीन निर्मित होता है तब यह सामान्य प्रोटीन के समान होता है, केवल फिनायलएलेनीन (Phenylalanine) के स्थान पर सिस्टीन (Cystein) प्रतिस्थापित होता है। लगभग ज्ञात आधे से अधिक मानव हीमोग्लोबिन में अमीनो अम्ल का प्रतिस्थापन होता है जिसमें एकल क्षार ट्रान्सवर्सन (Transversion) होता है।

नानसेन्स उत्परिवर्तन (Nonsense Mutation)– अमीनो अम्ल (Amino Acid) के 64 कोडोन्स (Codons) में से 61 कोड (code) जबकि तीन अन्तस्थ

टिप्पणी

कोडोन्स (Termination codons) ऐसे होते हैं जो कि किसी भी अमीनो अम्ल को स्पष्ट नहीं करते हैं। तीन अन्तस्थ कोडोन्स (Termination codons) UAA, UAG एवं UGA होते हैं। एक कोडोन (Codon) जो एक अमीनो अम्ल (Amino Acid) की अन्तस्थ कोडोन (Codon) से विशिष्टता दर्शाते हैं, उत्परिवर्तन के परिणामस्वरूप परिवर्तित होता है। इसको **नॉनसेन्स उत्परिवर्तन** (Nonsense mutation) कहते हैं। जैसे कि यदि UAC कोडोन (टायरोसिन के लिए) एक क्षार प्रतिस्थापना (C $\rightarrow$ G) करता है वह एक अन्तस्थ कोडोन UAG हो जाता है।

एक नॉनसेन्स उत्परिवर्तन (Nonsense Mutation) अन्तस्थ बिन्दु पर पॉलिपेप्टाइड (Polypeptide) का संश्लेषण करता है। इसके परिणामस्वरूप पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला जो संश्लेषित होती है वह अपूर्ण होती है। इस प्रकार की श्रृंखला जैविकी रूप से अक्रियाशील होते हैं क्योंकि एक नॉनसेन्स उत्परिवर्तन (Nonsense mutation) संश्लेषित होने वाले एन्जाइम में अत्याधिक रूप से परिवर्तन करता है जोकि लक्षण प्ररूप से अर्थहीन उत्परिवर्तन की अपेक्षा अधिक घातक प्रभाव दर्शाते हैं।

पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला (Polypeptide chain) का संश्लेषण 5′–3′ दिशा में होता है। इस कारण नॉनसेन्स उत्परिवर्तन 5′ सिरे के पास एक छोटी श्रृंखला में बदलती है, जिसमें कोई जैविक क्रिया नहीं होती है। इसके विपरीत 3′ सिरे के पास नॉनसेन्स उत्परिवर्तन एक पूर्ण श्रृंखला में परिवर्तित होती है, जिसमें अनेक सामान्य जैविकी क्रियाएँ पायी जाती हैं।

अन्तस्थ कोडोन में उत्परिवर्तन (Mutations in termination codon)– कुछ उत्परिवर्तन, नॉनसेन्स उत्परिवर्तन (Nonsense mutation) के विपरीत भी होते हैं। अतः एक उत्परिवर्तन अन्तस्थ कोडोन (Termination codon) को सेन्स कोडोन (Sense codon) में परिवर्तित कर सकता है। मुख्य रूप से अमीनो अम्ल (Amino acid)– मानव हीमोग्लोबिन की श्रृंखला समाान्य रूप से 141 अमीनो अम्ल अवशेषी लम्बी होती है। उत्परिवर्तन U $\rightarrow$ C अन्तस्थ कोडोन (Terminal codon) UAA से CAA तक ग्लूटेमीन कोडोन (Glutamine codon) परिवर्तित कर देती है। श्रृंखलीय संश्लेषण (Chain synthesis) सामान्य अन्तस्थ बिन्दु होता है और 172 अमीनो अम्ल युक्त पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला (Polypeptide chain) को निर्मित करता है।

सुप्त उत्परिवर्तन (Silent Mutation)– कोई भी जीन उत्परिवर्तन (Gene mutation) जो लक्षण प्ररूपी (Phenotype) को अभिव्यक्त नहीं करता है, सुप्त उत्परिवर्तन (Silent mutation) कहलाता है। सुप्त परिवर्तन अनेक प्रकार के होते हैं–

1. आनुवंशिक कूट (Genetic code) ह्यसित होता है, अर्थात् एक से अधिक कोडोन एक अमीनो अम्ल को स्पष्ट करता है। जैसे कि दोनो AAG एवं AAA लाइसिन की व्याख्या करते हैं। यदि कोडोन AAG में उत्परिवर्तन AAA से होता हैं, फिर AAA कोडोन लाइसिन (Lysine) को स्पष्ट करता है। जब उत्परिवर्तित त्रिक् कूट (Triplet codon) वास्तविक में अमीनो अम्ल के समान होता है तब अमीनो अम्ल में कोई परिवर्तन नहीं होगा। यह उत्परिवर्तन सुप्त प्रकार (Silent type) का होगा, क्योंकि DNA क्षार क्रम में

परिवर्तन होता है, लेकिन जो प्रोटीन संश्लेषित होता है उसके अमीनो अम्ल के क्रम में कोई परिवर्तन नहीं होता है।

2. कोडोन (Codon) में परिवर्तन के परिणामस्वरूप अमीनो अम्ल का प्रतिस्थापन (Substitution) होता है, लेकिन यह इतना काफी नहीं होता कि प्रोटीन के कार्य को रूपान्तरित कर सके।

3. उत्परिवर्तन जीन में होता है जोकि क्रियाशील नहीं होता है या उसका प्रोटीन परीक्षण के एक चरण तक आवश्यक नहीं होता है।

4. निरन्तर अधिलंघन उत्परिवर्तन (Suppressor mutation) की उपस्थिति के कारण उत्परिवर्तन के सुप्त होने के कारण होता है। आनुवंशिक अधिलंघन (Supprerssion) में विभिन्न स्थल पर दूसरा उत्परिवर्तन, प्रथम उत्परिवर्तन के प्रभाव को नष्ट कर देता है।

आनुवंशिक अधिलंघन/विलोपन (Genetic Suppression)– लक्षण प्ररूपी (Phenotype) पर उत्परिवर्तन, विपरीत भी हो सकता है जिसके कारण सामान्य प्रकार (Wild type) वापस प्राप्त होता है। इस प्रकार विपरीत उत्परिवर्तन अधिलंघन या विलोपन (Suppression) के कारण या उलटफेर (Reversion) के कारण होता है।

यदि वास्तविक व्युत्क्रमण/उलटफेर (Reversion) में मूल आनुवंशिक परिवर्तन होता है AC → A उत्परिवर्तन कोडोन GCU (एलेनीन-Alanine) से GAU (ऐस्पार्टेट-Aspartate) तक परिवर्तित होगा। इसके परिणामस्वरूप निर्मित एन्जाइम अक्रियाशील (Inactive) हो जाता है। वास्तविक व्युत्क्रमण (True reversion) में A → C व्युत्क्रमित उत्परिवर्तन एलेनीन (Alanine) के कोडोन GAU → GCU को बनाए रखता है। इस प्रकार का उत्परिवर्तन उल्टा उत्परिवर्तन (Back mutation) कहलाता है। यदि अधिलंघन (Suppression) विभिन्न स्थल पर होता है तथा उत्परिवर्तन का लक्षण प्ररूपी (Phenotype) का निवारण होता है। वास्तविक व्युत्क्रमण, अधिलंघन से भिन्न होता है, केवल अधिलंघनीय उत्परिवर्तक पुनः संयोजन उत्पन्न करते हैं, जिससे उत्परिवर्तित लक्षण प्ररूपी पुनः प्राप्त होता है। अधिलंघन उत्परिवर्तन दो प्रकार के होते हैं–

अन्तरा आनुवंशिकीय अधिलंघन/विलोपन (Intrageneic Suppression)– इस प्रकार के उत्परिवर्तन में जीन में उत्परिवर्तन दूसरे या अन्य उत्परिवर्तन के कारण उसी जीन में विलोपित हो जाता है। यह अनेक प्रकार के होते हैं–

1. अन्तराकोडोन अभिलंघन (Intracodon suppression)– एक कोडोन जो कि उत्परिवर्तन के कारण परिवर्तन दर्शाता है, तब कोडोन में एक दूसरा उत्परिवर्तन होगा जो कि एन्जाइम कार्य के लिए घातक होगा। अतः GCU (Alanine) को उत्परिवर्तन GAU तक (ऐस्पार्टेट-Aspartate) के कारण एन्जाइम अक्रियाशील होगा। दूसरा उत्परिवर्तन A → U वेलाइन (Valine) के लिए GUU कोडोन निर्मित करेगा और आंशिक या पूर्ण रूप से एन्जाइम क्रिया को बनाए रखेगा।

GCU (Alanine) —Mutation→ GAU (Aspartate, inactive enzyme) —दूसरा उत्परिवर्तन→ GUU (Valine, active enzyme)

टिप्पणी

प्रथम हानिकारक प्रभाव के कारण उत्परिवर्तन कोडोन के अन्दर दूसरे उत्परिवर्तन के कारण विलोपित हो जायेगा। इस विलोपन को इन्ट्राकोडोन अधिलंघन (Intracodon suppression) कहते है।

2. रीडिंग फ्रेम उत्परिवर्तन (Reading frame mutation)– जीन के विभिन्न स्थल पर दूसरा उत्परिवर्तन, प्रथम उत्परिवर्तन के प्रभाव को समाप्त या उदासीन कर देता है। इस परिवर्तन को रीडिंग फ्रेम में प्रथम उत्परिवर्तन के कारण उत्परिवर्तन की विपरीत दिशा में हटाने के कारण होता है। विलोपन के प्रभाव एवं जोडने को अग्रलिखित परिकल्पन क्रम को दर्शाया है–

mRNA	GUU CUG UUU CCU CGA ACU GAC GCA AUC GGU A
पॉलिपेप्टाइड (Polypeptide)	—Val — Leu—Phe—Pro—Arg—Thr—Asp—Ala—Lle—Gly—
	Normal mRNA and Polypeptide
	— U
mRNA	GUU CUG UUC CUC GAA GUG ACG CAA UGG GUA A
पॉलिपेप्टाइड (Polypeptide)	—Val—Leu—Phe—Leu—Glu—Leu—Thr—Gln—Ger—Val—

तृतीय कोडोन से U के विलोपन के कारण रीडिंग फ्रेम का शिफ्ट होता है (Phe-प्रभावित नहीं होता है क्योंकि कोड ह्रसित होता है)। इसके परिणामस्वरूप अमीनो अम्ल में परिवर्तन होता है और प्रोटीन अक्रियाशील होता है।

	+ U
mRNA	GUU CUG UUC CUC GAA CUG ACU GCA AUC GGU
पॉलिपेप्टाइड (Polypeptide)	

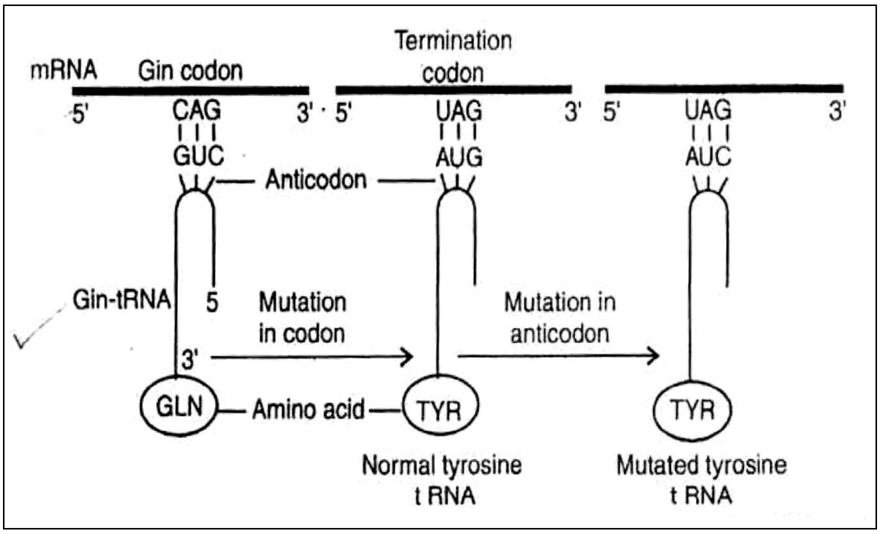
U का जोडना मूल रीडिंग फ्रेम को जोडने के बिन्दु के बाद तक बनाए रखता है। अमीनो अम्ल का क्रम सामान्य होता है, केवल दो उत्परिवर्तन के बीच कुछ अवशेषों (Residue) को छोडकर।

3. एक अमीनो अम्ल के प्रथम उत्परिवर्तन स्थल की कुछ दूरी के बाद प्रतिस्थापन के द्वारा अधिलंघन/विलोपन (Suppression) होता है। ई.कोलाई (E. coli) जीन के ट्रिप्टोफेन सिन्थेटेज A (Trytophan synthetase) में प्रारम्भिक उत्परिवर्तन (ग्लायसिन → ग्लूटेमिक अम्ल) के परिणामस्वरूप एक अक्रियाशील एन्जाइम बनाता है। इस उत्परिवर्तन कें प्रभाव को दूसरा उत्परिवर्तन ठीक कर देता है– (टायरोसीन-सिस्टीन) यह दूसरा उत्परिवर्तन उसी जीन में 36

अमीनो अम्ल अवशेष पर होता है। यह उत्परिवर्तन एन्जाइम के कार्य को बनाए रखता है।

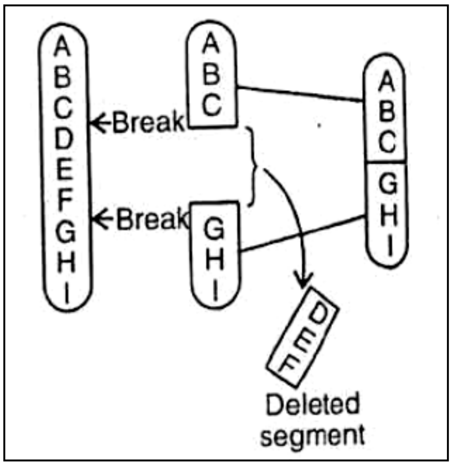
टिप्पणी

(B) अन्तः आनुवंशकी अधिलंघन (Intergenic Suppression)– यदि एक जीन में उत्परिवर्तन के हानिकारक प्रभाव को दूसरे जीन में उत्परिवर्तन के द्वारा ठीक किया जा सकता है। इस विधि का बाहय आनुवंशिकीय या अन्तः आनुवंशिकीय अधिलंघन (Extragenic or intergenic Suppression) कहा गया है। इस प्रकार के उत्परिवर्तन की प्रमुख विशेषता है कि दो पृथक जीन्स में उत्परिवर्तित अभिक्रियाएँ होती हैं। यह दो जीन्स विभिन्न गुणसूत्रो (Chromosomes) पर स्थित होते हैं।



चित्र क्र. 14.6: Intergenic Suppression, Deleterious effect of mutation of glutamine (Gln) codon (CAG) to termination codon (UAG) is neutralized by mutation of normal tyrosine tRNA anticodon (AUG) to (AUC) which reads the termination codon for tyrosine

पॉलिपेप्टाईड श्रृंखला का संश्लेषण की समाप्ति अन्तस्थ कोडोन– UAA, UAG या UGA के द्वारा होती है। वह उत्परिवर्तन जो एक कोडोन को जो अमीनो अम्ल को स्पष्ट करता है, अन्तस्थ कोडोन (नॉनसेन्स उत्परिवर्तन) में परिवर्तित करता है, के परिणामस्वरूप अपूर्ण पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला बनती है। इस प्रकार की श्रृंखलाएँ अक्रियाशील होती हैं। नॉनसेन्स उत्परिवर्तन (Nonsensse mutation) के प्रभाव को दूसरे जीन में उत्परिवर्तन कें द्वारा विलोपित किया जाता है– अन्तः आनुवंशिकी उत्परिवर्तन (Intergenic mutation)

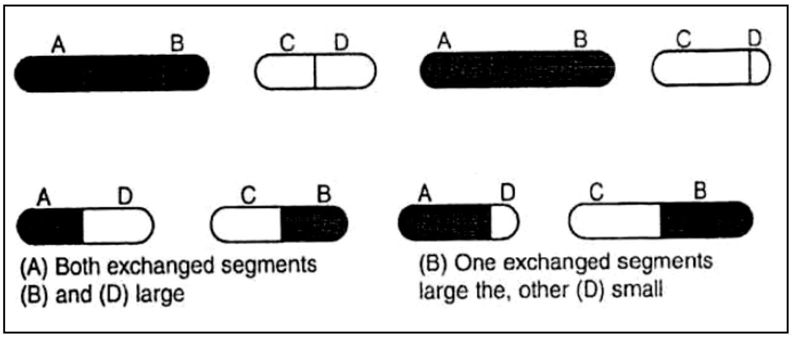


चित्र क्र. 14.7: **Deletion (Middle Piece of Chromosomes Falls Out)**

*t*RNA अणु के एण्टीकोडोन को बदलना एक विधि होती है जिसके द्वारा नॉनसेन्स कोडोन (Nonsence codon) के प्रभाव को दबाया जा सकता है। ग्लूटेमीन (Glutamine) के लिए एक कोडोन CAG है। कोडोन Gln *t*RNA के एण्टीकोडोन GUC के द्वारा पहचाना जाता है। ग्लूटेमीन कोडोन CAG में उत्परिवर्तन होता है– CAG $\rightarrow$ UAG जो कि एक अन्तस्थ कोडोन होता है। यह कोडोन किसी भी अमीनो अम्ल को दर्शाता नहीं है, जिसके परिणामस्वरूप पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला का समापन होता है जो अपूर्ण श्रृंखला बनती है वह सामान्यतया अक्रियाशील होती है।

नॉनसेन्स कोडोन UAG का प्रभाव दूसरे जीन पर उत्परिवर्तन के द्वारा दबाया जा सकता है। टायरोसिन (Tyrosine) *t*RNA का एण्टीकोडोन 3′ AUC 5′ होता है। अधिलंघन/विलोपन उत्परिवर्तन इस एण्टीकोडोन को 3′ AUC 5 में G $\rightarrow$ C के प्रतिस्थापन द्वारा बदल देती है।

उपर्युक्त दर्शाये अधिलंघन/विलोपन उत्परिवर्तन के प्रकार का चयन तभी किया जा सकता है जब *t*RNA जोकि उत्परिवर्तित होता है, वह संश्लेषण के लिए आवश्यक नहीं हो।

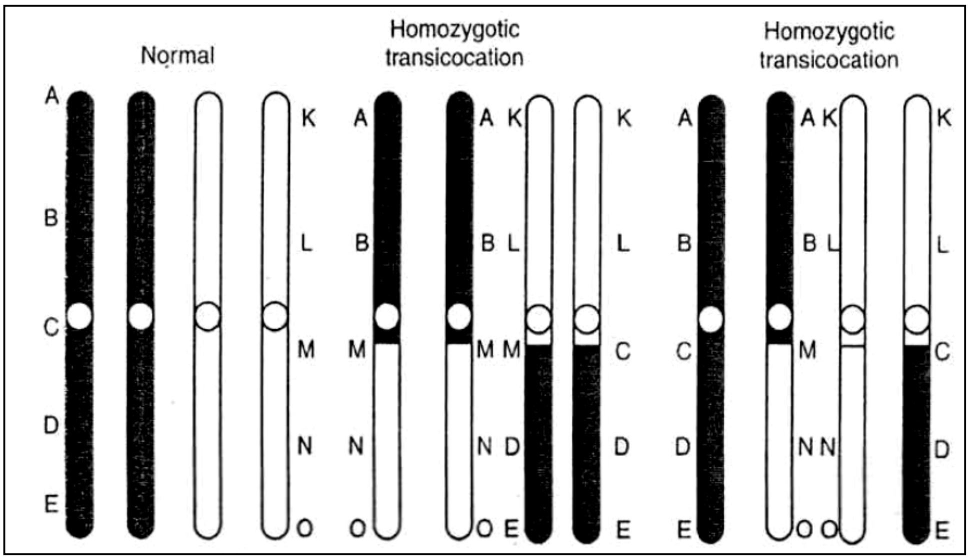


चित्र क्र. 14.8: **Translocation**

2. **गुणसूत्र परिवर्तन (Chromosomal Mutation)**– इस प्रकार के उत्परिवर्तन गुणसूत्र के टूटने-फूटने, पुनर्मिलन अथवा अन्य गुणसूत्रों के साथ जुडने

आदि से अथवा गुणसूत्रो की संख्या एवं विशेषताओं में परिवर्तन के कारण उत्पन्न होते हैं।

टिप्पणी



चित्र क्र. 14.9: **Diagrammatic Representation of Translocation**

इस प्रकार के उत्परिवर्तन गुणसूत्रों में प्रायः युग्मकजनन की प्रक्रिया कें दौरान होते हैं। इस प्रकार के परिवर्तनों को सामान्यतया पहचाना जा सकता है, क्योंकि यह कायिक परिवर्तन (Phenotypic change) उत्पन्न करते हैं। इनकी वंशानुगति मेण्डल के नियम के अनुसार होती हैं। गुणसूत्र उत्परिवर्तन निम्नलिखित अवस्थाओं में होते है–

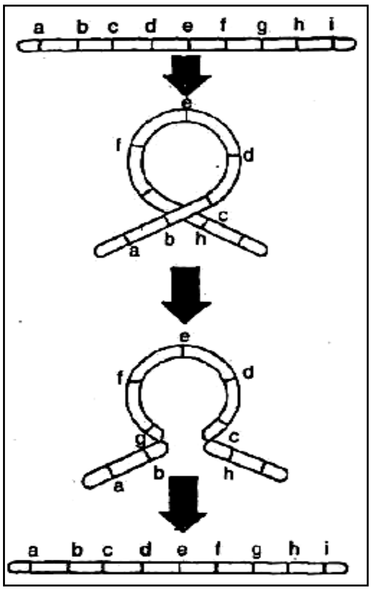
(i) विलोपन (Deletion)– अर्धसूत्री विभाजन के समय गुणसूत्र पहले 2 या अधिक टुकडों में बँटते है। विनिमय के समय समजात गुणसूत्रों के इन्हीं टुकडों के बीच अदला-बदली होती है। इसमें कभी-कभी एक या अधिक टुकडे समय पर वापस नहीं जुड पाते हैं तथा कोशिकाद्रव्य में घुलकर समाप्त हो जाते हैं जिससे गुणसूत्रो की संख्या एवं आकारिकी में परिवर्तन हो जाता है।

(ii) स्थानान्तरण (Translocation)– इसकें एक या अधिक गुणसूत्रो के टूटे टूकडे असमजात गुणसूत्र से जुड जाते हैं। यह निम्नलिखित प्रकार के होते हैं–

(अ) **साधारण स्थानान्तरण (Simple Translocation)–** इस प्रकार के उत्परिवर्तन में गुणसूत्र में से एक छोटा-सा भाग टूटकर दूसरे गुणसूत्र (Chromosome) के भाग से जुड जाता है, यह उत्परिवर्तन बहुत कम दिखाई देते हैं।

(ब) **विस्थापन स्थानान्तरण (Shift Translocation)–** इस प्रकार के उत्परिवर्तन में गुणसूत्र (Chromosomes) के बीच से कोई भाग टूटकर असमजात गुणसूत्र (Heterozygous Chromosomes) के किसी भाग से जुड जाता है।

(क) **व्युत्क्रमिक स्थानान्तरण (Reciprocal Translocation)–** इस प्रकार के उत्परिवर्तन में दो असमजात गुणसूत्रों के मध्य में खण्डों (Parts) की अदला-बदली होती है।



चित्र क्र. 14.10: Diagrammatic Representation of Inversion

(iii) उत्क्रमण (Inversion)– इसमें एक या अधिक टुकडों से परस्पर जुडने से इनके सिरे बदल जाते हैं। प्रत्येक बार जीन्स की संख्या गुणसूत्र में नही बदलती, लेकिन किसी जीन समूह के 180° पर घूमने से जीन्स (Genes) का क्रम (Serial) परिवर्तित हो जाता है। इस विधि को उत्क्रमण कहते हैं। अगर गुणसूत्र a b c d e f g h हैं। यह b c तथा g h स्थान पर टूट जाता है तथा मध्य खण्ड 180° पर घूम जाता है तब जीन्स का क्रम गुणसूत्र में a b g f e d c h हो जाता है। उत्क्रमण (Inversion) दो प्रकार के होते हैं–

(अ) **पेरासेण्ट्रिक (Paracentric)–** इसमें गुणसूत्र सेण्ट्रोमीयर (Centromere) के केवल एक ही ओर से दो स्थानों पर टूटकर उत्क्रमण होता है।

(ब) **पेरिसेण्ट्रिक उत्क्रमण (Pericedntric inversion)–** इसमें सेण्ट्रोमियर (Centromere) सहित गुणसूत्र टूटकर उत्क्रमण करते हैं। इसमें सेण्ट्रोमियर उपस्थित रहता है।

(iv) आवृत्ति (Duplication)– इसमें किसी गुणसूत्र पर एक अथवा अधिक जीन्स दोहरे हो जाते हैं। यह एक प्रकार से विलोपन की विपरीत क्रिया होती है। गुणसूत्र में असमान जीन विनिमय के कारण होने वाली वृद्धि को आवृत्ति कहते हैं। यह निम्नलिखित प्रकार की होती है:

(i) **टेण्डम आवृत्ति (Tendom duplication)–** इस प्रकार के उत्परिवर्तन में जुडे हुए गुणसूत्र भाग में जीन्स का अनुक्रम (Serial) वास्तविक अनुक्रम (Serial) के समान ही होता है। उदाहरण– यदि आवृत्ति

भाग ABC हो तो टेण्डम आवृत्ति में ABC ABC DEF अनुक्रम होगा।

(ii) **उत्क्रमित टेण्डम आवृत्ति (Reverse tendom duplication)–** इस प्रकार के उत्परिवर्तन में जीन्स का अनुक्रम (Serial) वास्तविक गुणसूत्र के अनुक्रम के ठीक विपरीत होता है। जैसे आवृत्ति भाग ABC हो तो उत्क्रमित टेण्डम में ABC CBA DEF अनुक्रम पाया जाएगा।

(iii) **विस्थापित आवृत्ति (Displaced duplication)–** इस प्रकार के उत्परिवर्तन में गुणसूत्र भाग किसी भी असमजात गुणसूत्र से जुड जाता है। अनुक्रम पृथक् होता है।

3. गुणसूत्र समूह के उत्परिवर्तन (Genomatic Mutation)– इस प्रकार के उत्परिवर्तनों में गुणसूत्रों की संख्या बदल जाती है। उदाहरण के लिए, सान्ध्य प्रिमरोज की जाति में गुणसूत्रों की संख्या मूलतः 14 होती है, परन्तु उत्परिवर्तन के फलस्वरूप इसकी ऐसी सात जातियाँ देखी गई जिनमें गुणसूत्रों की संख्या क्रमशः 15, 16, 20, 22, 24, 26 तथा 28 तक थीं। गुणसूत्रों की संख्या में इस घटा-बढी को विषमगुणन या ऐन्यूप्लॉइडी (Aneuploidy) कहते हैं। कभी-कभी गुणसूत्रों की संख्या अगुणित संख्या की तिगुनी तथा चौगुनी हो जाती है। इसे बहुगुणिता (Polyploidy) कहते हैं।

बहुगुणिता निम्नलिखित प्रकार से उत्पन्न होती है:

1. स्वबहुगुणिता (Autopolyploidy)–

(i) अगुणित युग्मक (Haploid gamete) एवं द्विगुणित युग्मक (Diploid gamate) के परस्पर संयुग्मन (Fusion) के द्वारा उदाहरण– स्वत्रिगुणित (Autotriploid)

(ii) दो शुक्राणुओं (Sperms) द्वारा एक ही अण्डाणु (Ovum) को निषेचित (Fertilize) करने से। उदाहरण– स्वत्रिगुणिता (Autotriploid)। डीव्रीज (Devries) ने 1908 में ओयनोथेरा (Oenothera), रमैया (Rammaiah) ने 1931 में धान में तथा 1942 में रंगास्वामी (Rangaswami) ने बाजरा के पौधों में त्रिगुणिता का अध्ययन किया, ऐसे पौधों मे पत्तियाँ अधिक पायी जाती हैं तथा पुष्पों का कम विकास होता है।

(iii) द्विगुणित युग्मनज (Diploid Zygote) में अपसामान्य समसूत्री विभाजन (Abnormal mitosis) के कारण कोशिकाओं में गुणसूत्रों (Chromosomes) की संख्या दोगुनी होने के कारण। उदाहरण– स्वचतुर्गुणिता (Autotetraploid)

(iv) अपसामान्य अर्ध्दसूत्री विभाजन (Abnormal meiosis) के द्वारा उत्पन्न द्विगुणित युग्मकों (Diploid gametes) के परस्पर संयुग्मन से। उदाहरण– स्वचतुर्गुणिता (Autotetraploid)।

(v) द्विगुणित युग्मक तथा त्रिगुणित युग्मक (Triploid gamete) के परस्पर संयुग्मन से। उदाहरण– स्वपंचगुणिता (Autopentaploid)

टिप्पणी

2. **परगुणिता (Alloploidy)–** इसमें दो निकट सम्बन्धी जातियों के द्विगुणित युग्मक (2x) परस्पर संयोजित होकर परगुणित जीव बनाते हैं, जैसे– निकट सम्बन्धी जातियों में गुणसूत्रों में कुछ न कुछ भिन्नता अवश्य होती है जिसके कारण अर्ध्दसूत्री विभाजन के समय युग्मन नहीं हो पाता है जिससे कभी-कभी गुणसूत्रों के दोनों सेट एक ही युग्मक में पहुँच जाते है। यदि ऐसे दो युग्मक परस्पर संयोजन करे तो इनमे चतुर्गुणित संकर (Allotetraploid) बनता है। इसमें प्रत्येक जाति के गुणसूत्रों के दो सैट होते हैं। उदाहरण– रैफनोब्रेसिका (Raphnobrassica) रेफेनस सेटाइवम (Raphanus sativum – 2n = 18) एवं ब्रेसिका ओलेरेसिका (Brassica oleracea – 2n = 18) रूसी वैज्ञानिक कार्पेशेन्का (Karpechenko) ने 1927 में मूली के अन्दर परगुणिता को दर्शाया।

3. **विषमगुणिता (Heteroploidy)** निम्नलिखित दो प्रकार की होती है:

(i) **पूर्ण गुणसूत्र के समुच्चय में परिवर्तन (Change in complete set of chromosome)–** इसे सुगुणिता भी कहते हैं। इसमें दो प्रकार की विभिन्नता विषमगुणिता या परिवर्तन पाए जाते हैं।

(अ) **अगुणिता ((Haploidy)–** इसमें कुल एक गुणसूत्र समुच्चय (Set) होता है: (n या x)।

(ब) **बहुगुणिता (Polyploidy)–** इसमें गुणसूत्र के समुच्चय (Set of chromosome) दो से अधिक पाए जाते हैं। यह निम्नलिखित प्रकार ही होती है–

(a) **त्रिगुणिता (Triploidy)** = 3n या 3x

(b) **चतुर्गुणिता (Tegraplidy)** = 4n या 4x

(c) **पंचगुणिता (Pentaploidy)–** 5n या 5x एवं षष्ठगुणिता (Hexaploidy) = 6n या 6x

(ii) **गुणसूत्र के समुच्चय में गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन (Changes in the number of chromosomes of set of chromosomes)–** इसे असुगुणिता (Aneuploidy) भी कहते हैं। यह निम्नलिखित प्रकार की होती है–

(अ) **एक न्यूनसूत्री (Monosomic)–** इसमें गुणसूत्र समुच्चय में से एक गुणसूत्र की कमी पायी जाती है, (2n – 1)।

(ब) **बहुअधिसूत्री (Polysomic)–** इसमें गुणसूत्र समुच्चय में एक या अधिक गुणसूत्रों की वृध्दि होती है, (2n + 2)।

(a) एकाधिसूत्री (Trisomic) = 2n + 1

(b) द्विअधिसूत्री (Tetrasomic) = 2n + 2

(iii) **द्विन्यूनसूत्री (Nullisomic)–** एक युग्म के दोनों गुणसूत्रों की कमी होती है (2n – 2)।

14.2.3 समलक्षणी/फीनोटाइप के प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutation on the Basis of Phenotypic Effect)

सभी उत्परिवर्तन जीवों मे फीनोटिपिक (Phenotypic) या शरीर रूप में परिवर्तन नहीं करते हैं। उत्परिवर्तन सदैव अनिश्चित (Indeterminate) या दिशाविहीन होते हैं। उत्परिवर्तन प्रायः संरचनात्मक (Structural) एवं क्रियात्मक (Functional) दोनों प्रकार के हो सकते हैं। ये लाभदायक अथवा हानिकारक दोनों प्रकार के हो सकते हैं। फीनोटाइप प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तन निम्न प्रकार के होते हैः

1. प्रभावी दृष्टिगत उत्परिवर्तन (Dominant Visible Mutation)– प्रभावी होने के कारण इन्हें आसानी से पहचाना जा सकता है। ये समयुग्मनज तथा विषमयुग्मनज दोनों अवस्थाओं मे अपना प्रभाव दिखा सकते हैं। ये लाभदायक व हानिकारक दोनों प्रकार के हो सकते हैं।

2. माध्यमिक दृष्टिगत उत्परिवर्तन (Intermediate Visible Mutation)– इस प्रकार के उत्परिवर्तन केवल विषमयुग्मनज अवस्था में अपना प्रभाव उत्पन्न करते हैं। जैसे जैन्थोमेटोसिस (Xanthomatosis) बीमारी उत्पन्न करने वाला जीन केवल समयुग्मनज (Homogametic) अवस्था में ही प्रभावी बनकर रोग उत्पन्न कर सकता है। अतः इसको अप्रभावी जीन मानते हैं। वर्तमान में यह देखा गया है कि जीन्स विषमयुग्मनज (Heteroxygous) अवस्था में हाइपरकोलेस्टेरोलीमिया (Hypercholesterolemia) नामक रोग उत्पन्न करता है। यह जीन अपूर्ण प्रभावी है।

3. ऑटोसोमल अप्रभावी दृष्टिगत उत्परिवर्तन (Autosomal Recessive Visible Mutation) – ये केवल समयुग्मनजी जीवों में ही प्रभावी होने के कारण उत्परिवर्तन कर सकते हैं। अतः इनको उभयलिंगी जीवों मे सरलता से देखा जा सकता है। विशमयुग्मनजो में प्रभावी जीन की उपस्थिति के कारण इनका प्रभाव समाप्त हो जाता है।

4. लिंग-सहलग्न दृष्टिगत उत्परिवर्तन (Sex-linked Visible Mutation)– इस प्रकार के उत्परिवर्तन के जीन्स विषमयुग्मनज (Heterogameteic) गुणसूत्रों के X गुणसूत्र पर पाए जाते हैं। अतः X गुणसूत्र में होने वाला कोई भी जीनिक परिवर्तन इनको प्रभावी बनाकर प्रकट कर सकता है। अतः इस प्रकार के उत्परिवर्तनों को प्रायः नर में देखा जा सकता है। जनन-कोशिकाओं में होने वाला अप्रभावी उत्परिवर्तन नर एवं मादा दोनों सन्तानों में नही हो सकता।

5. घातक उत्परिवर्तन (Lethal Mutation)– इनकें जीन्स विषमयुग्मनज गुणसूत्रों पर होने के कारण अप्रभावी होते हैं अतः इनको आसानी से नही देखा जा सकता है। इस प्रकार के उत्परिवर्तन केवल विषमयुग्मनजी जीवों में ही देखे जा सकते हैं।

6. दैहिक उत्परिवर्तन (Somatic Mutation)– इस प्रकार के उत्परिवर्तन जीन के जीवन काल में उसके किसी भी अंग विशेष अथवा भाग में हो सकते हैं, परन्तु उत्परिवर्तन वंशानुगत न होने के कारण सन्तानों में प्रकट नहीं हो सकते हैं।

7. हानिकारक उत्परिवर्तन (Harmful Mutation)– अधिकांश उत्परिवर्तन लाभकारी होते हैं। अतः जैव-विकास में महत्वपूर्ण स्थान रखते हैं, परन्तु कुछ उत्परिवर्तन हानिकारक होने के कारण अप्रभावी होते हैं, जैसे– हीमोफिलिया, वर्णान्धता, मधुमेह, एमिरीडिया आदि।

8. प्रतिवर्त्य उत्परिवर्तन (Reversible Mutation)– इन उत्परिवर्तनों की क्रिया प्रतिवर्त्य (Reversible) होती हैं। अगर A जीन उत्परिवर्तन के पश्चात् a में परिवर्तित हो जाये, तब a पुनः A में भी परिवर्तित हो सकता है।

9. आइसोएलील्स/समयुग्मविकल्पी (Isoalleles)– कुछ उत्परिवर्तन किसी जीव के समलक्षणी (Phenotype) को इतना कम उत्परिवर्तित करते हैं कि वह किसी भी विशेष तकनीक के द्वारा ही ज्ञात किए जा सकते हैं। उत्परिवर्तन जीन जो कम रूपान्तरित समलक्षणी को दर्शाते हैं, समयुग्मविकल्पी कहलाते हैं। यह समयुग्मनजी (Homozygous) या विषमयुग्मनजी (Heterozygous) संयोजन में समान समलक्षणी/फीनोटाइप (Phenotype) को उत्पन्न करते हैं।

14.2.4 उत्पत्ति के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutation on the Basis of Origin)

उत्परिवर्तनों की उत्पत्ति के आधार पर दो प्रकार के उत्परिवर्तन (Mutation) पाए जाते हैं:

1. **स्वतः उत्परिवर्तन (Spontaneous Mutation)**– ये उत्परिवर्तन बहुत-सी प्राकृतिक स्थितियों जैसे विभिन्न प्रकार के विकिरणों, विद्युतधाराओं, तापक्रम में आकस्मिक परिवर्तन आदि के प्रभाव के कारण स्वतः उत्पन्न होते हैं। इन उत्परिवर्तनों को पृष्ठाधार/पृष्ठभूमि उत्परिवर्तन (Background mutation) भी कहते हैं। यह उत्परिवर्तन प्राकृतिक उत्परिवर्तन (Natural mutation) भी कहलाता है। यह उत्परिवर्तन अनेक जीवों– (i) पौधों (Plants), में ओएनोथेरा (Oenothera) मक्का (Maize) रोटी की फफूँद (Bread molds) (ii) सूक्ष्मजीवों (Micro-organism) के अन्तर्गत जीवाणु एवं विषाणु (iii) प्राणियों के अन्तर्गत मनुष्य की बहुअंगुलिता (Polydactyly) एल्बीनिज्म मनुष्य, सुअर, चूहे में। सींगविहीन चौपाये, बहुचूचकी दशा (Multi nippled condition) भेडों में।
2. **प्रेरित उत्परिवर्तन (Induced Mutation)**– इस प्रकार के उत्परिवर्तन कुछ विशेष परिस्थितियों तथा रसायनों द्वारा जीवों में कृत्रिम रूप से उत्पन्न किए जाते हैं। उत्परिवर्तनों को प्रेरित करने वाले कारकों को उत्परिवर्तन जनक (Mutagenes) कहते हैं। उदाहरण– ड्रोसोफिला।

14.2.5 स्वभाव एवं उनके प्रभाव के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutations on the Basis of their Nature and their Effect)

यह उत्परिवर्तन दो प्रकार के हो सकते हैं:

1. **जैवरासायनिक उत्परिवर्तन (Biochemical Mutation)**– यह वह उत्परिवर्तन होते हैं जो कि किसी जीवों में जैवरासायनिक संगठन एवं कार्यिकी में मूलभूत परिवर्तन करतें हैं। आनुवंशिकी के आधुनिक अध्ययनों के अनुसार जीन्स (Genes) एन्जाइम्स के उत्पादन को नियंत्रित करते हैं, और यह एन्जाइम्स जैवरासायनिक (Biochemical) एवं जैवसंश्लेषणी (Biosynthetic) विधियों को सजीव कोशिकाओं में नियमन करते हैं। यदि इस प्रकार के जीन में उत्परिवर्तन होता है, परिणामस्वरूप विशिष्ट एन्जाइम की क्रिया या तो निष्क्रिय हो जाती है या अवरूध्द हो जाती है। इसके परिणामस्वरूप उत्परिवर्तन होते हैं। इसके उदाहरण प्राणियों एवं पौधों दोनों में पाए जाते हैं। जीव रासायनिक क्रियाओं (Biochemical; reactions), जैसे प्रोटीन संश्लेषण (Protein synthesis) न्यूक्लिक अम्ल (Nucleic acid) का बनना या संश्लेषण एवं अन्य चयापचयिक क्रियाएँ आदि में होता है। जैसे मानव शरीर में कुछ जैवरासायनिक कमियाँ (Biochemical defects) जिनके कारण वह अल्काप्टोनुरिया (Alkaptonuria), फिनाइलकीटोनूरिया (ऐल्बिनिज्म आदि बिमारियों का शिकार हो जाता हैं। इसी प्रकार का एक अन्य रोग टायरोसिनोसिस (Tyrosinosis) होता है जो कि चयापचयिक क्रियाओं की असामान्य अवस्था के कारण होता है।

2. **कृत्रिम उत्परिवर्तन (Spurious mutation)**– अनेक प्रकार के उत्परितर्वन जो कि सुप्त अवस्था में रहते हैं, लेकिन सन्ततियों (Offsprings) मे जीन विनिमय (Crossing over) के परिणामस्वरूप दिखाई देते हैं। यदि जीन विनिमय (Crossing over) नहीं होता हैं तब यह उत्परिवर्तन सुप्त अवस्था में ही रहते हैं। उदाहरण– **ड्रोसोफिला** (Drosophila) में नेत्रों का बैंगनी रंग (Pink Colour)। यह रंग साधारण अवस्था में छिपा रहता है या सुप्त अवस्था में रहता है, लेकिन जहाँ समान जाति (Same race) में जीन विनिमय पाया जाता है यह प्रदर्शित होते हैं, परिणामस्वरूप सामान्य लक्षण में यकायक परिवर्तन होता है। यह विनिमय के द्वारा सुप्त या अप्रभावी जीन्स (Recessive genes) के समलक्षणी (Phenotype) के रूप में प्रकट होने के कारण होता है।

14.2.6 दिशा के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutation According to their Direction)

दिशा के प्रकार के अनुसार उत्परिवर्तन निम्नलिखित प्रकार के होते –

1. **अग्रसर उत्परिवर्तन (Forward Mutation)**– जब किसी जीव में सामान्य या साधारण लक्षण (Wild/Normal Characters) असामान्य लक्षणों (Abnormal characters) में परिवर्तित हो जाते हैं, तब इस प्रकार के उत्परिवर्तनों को अग्रसर उत्परिवर्तन (Forward mutation) कहते हैं। इस प्रकार के उत्परिवर्तन

टिप्पणी

हमेशा सामान्य प्रमुख स्तम्भ (Main stock) से विचलन/परिवर्तन को उत्पन्न करते हैं। यह उत्परिवर्तन अधिक साधारण स्वभाव के होते हैं। उदाहरण– ड्रोसोफिला में अवशेषी पंख (Vestigeal wings)।

2. विपरीत या पृष्ठीय व्युत्क्रमित उत्परिवर्तन (Reverse or Back Mutation)– कभी-कभी उत्परिवर्ती समलक्षणी (Mutant phenotype) या असमान समलक्षणी (Abnormal phenotype) यकायक सामान्य प्रकार के समलक्षणी में पुनः परिवर्तित हो जाता है। इस प्रकार के उत्परिवर्ती (Mutant) से सामान्य प्रकार (Wild type) में प्रतिलोम को विपरीत उत्परिवर्तन (Reverse mutation) कहते हैं। यह उत्परिवर्तन निम्नलिखित प्रकार के होते हैं –

(i) एकल स्थलीय परिवर्तन (Single site mutation)– कुछ विपरीत या प्रतिलोमी प्रकार के उत्परिवर्तन में जीन में एक न्यूक्लियोटाइड (Nucleotide) परिवर्तित होता है। इस प्रकार के उत्परिवर्तन को एकल स्थलीय उत्परिवर्तन (Single site mutation) कहते हैं। जैसे– अग्रसर उत्परिवर्तन (Forward mutation) के कारण एडिनाइन (Adenine) ग्वानीन (Guanine) में परिवर्तित हो जाता है और प्रतिलोमी उत्परिवर्तन (Reverse mutation) में ग्वानीन (Guanine) एडिनाइन (Adenine) में परिवर्तित हो जाता है।

$$\text{Adenine} \xrightarrow{\text{Forward}} \text{Guanine} \xrightarrow{\text{Reverse}} \text{Adenine}$$

(ii) दमनकारी/विलोपनीय उत्परिवर्तन (Suppressor mutation)– जब कोई उत्परिवर्तन उस स्थल से विपरीत या अलग स्थल पर होता है। जहाँ पर प्रारम्भिक उत्परिवर्तन होता है तथा वह उत्परिवर्ती जीन (Mutated gene) प्रारम्भिक उत्परिवर्ती जीन (Mutated gene) के प्रभाव को प्रतिलोम या विपरीत कर देता है, तब द्वितीयक उत्परिवर्तन (Secondary mutation) को विलोपनीय या दमनकारी उत्परिवर्तन (Suppressor mutation) कहते है। यह उत्परिवर्तन निम्नलिखित प्रकार का होता हैः

(अ) बाहयःजीनीय विलोपनीय/दमनकारी (Extragenic suppressor) – इस प्रकार का उत्परिवर्तन, उत्परिवर्ती जीन (Mutant gene) की अपेक्षा विभिन्न जीन में होता है। ई.कोलाई (E.coli) मे जीन उत्परिवर्तन विलोपनीय जीन (Mutation suppressor gene) rec A (rec.= पुन/संयोजन/recombination) कहलाता है, जो कि पुनः संयोजन (Recombination) के लिए आवश्यक होता हैं। यह जीन पश्च अनुलेखनीय पुनः संयोजनीय मरम्मत (Post replication recombination repair) विधि के द्वारा एक जीन के पराबैंगनी-उत्प्रेरित थायमीन डाइमर ((Ultraviolet-induced dimers) की मरम्मत करता है।

(ब) अन्तःजीनीय विलोपनीय/दमनकारी (Intragenic suppressor)– इस प्रकार का उत्परिवर्तन विभिन्न न्यूक्लियोटाइड (Nucleotide) में

समान जीन से होता है तथा परिशीलन को पुनः फ्रेम में वापस कर देता है।

(क) **प्रकाश पुनःसक्रियण (Photo-reactivation)–** प्रकाश पुनःसक्रियण प्रकार का विलोपनीय/दमनकारी उत्परिवर्तन में एक विशिष्ट एन्जाइम के द्वारा दृष्टिगत प्रकाश तरंगो की उपस्थिति में पराबैंगनी उत्प्रेरित थायमिन डाइमर्स (Thymine dimers) का विलोपन होता है। पराबैंगनी विकिरण (Ultraviolet radiation) के समय एक विशिष्ट प्रकार का एन्जाइम चयनित रूप से जीवाणु DNA से संयोजित हो जाता है। प्रकाश पुनःसक्रियणी के समय एन्जाइम दृष्टिगत प्रकाश के द्वारा सक्रिय हो जाता है और फिर पिरीमिडीन (Pyrimidine) या प्यूरीन डाइमर (Purine dimer) मोनोमर (Monomer) में विदलित (Cleave) होकर अपने वास्तविक रूप को ग्रहण कर लेता है।

(ड) **अपच्छेदनीय सुधार या प्रकाशहीन पुनःसक्रियण (Excision repair or dark reactivation)–** पराबैगनी उत्प्रेरित उत्परिवर्तन (Ultraviolet induced mutations) में विपरीत/विलोपनीय उत्परिवर्तन (Reverse mutation) प्रकाश की अनुपस्थिति में होता है। होवार्ड फलेन्डर्स (Howard Flanders) एवं बोयस (Boyce) वैज्ञानिकों के अनुसार प्रकाशहीन पुनःसक्रियण (Dark reactivation) विधि निम्नलिखित चरणों में होती है:

(i) एक एन्जाइम – ऐण्डोन्यूक्लिएज (Endonuclease) पॉलिन्यूक्लियोटाइड (Polynucleotide) श्रृंखला/स्ट्रैण्ड में एक काट डाइमर (Dimer) की प्रत्येक दिशा में लगाता है, जोकि पैराबैंगनी विकिरण (Ultraviolet radiation) के कारण बनता है और DNA के एक छोटे, एकल श्रृंखलीय खण्ड का अपच्छेदन (Excises) करता है।

(ii) ऐण्डोन्यूक्लिएज (Endonuclease) की क्रिया के द्वारा उत्पन्न जो रिक्त स्थान (Gap) होता है उसको एक अन्य एन्जाइम ऐक्सोएन्जाइम (Exoenzyme) चौडा करता है।

(iii) DNA पॉलिमरेज (Polymerase), शेष बचे विपरीत स्ट्रैण्ड को एक टेम्पलेट (Template) के रूप में उपयोग कर खोए हुए खण्ड को पुनःसंश्लेषित करता है।

(iv) कुछ एन्जाइम के पुनःसंयोजन विधि के द्वारा रिक्त स्थान को बन्द कर दिया जाता है।

14.2.7 गुणसूत्रों के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutations according to the Types of Chromosomes)

इस प्रकार के उत्परिवर्तन निम्नलिखित प्रकार के होते है:

1. अलिंग गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन (Autosomal mutations)– इस प्रकार के उत्परिवर्तन, अलिंग गुणसूत्र (Autosomes) में उत्पन्न होते है।

(अ) अलिंग गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन (Autosomal Mutations)

1.	एकाधिसूत्रता-21 (Trisomy-21)	(700 में से एक बच्चे में) 47, XX + 21	95%	वयस्क उम्रमें (अधिक उम्रमें)
	डाउन सिण्ड्रॉम (Down Syndrome)	47, XY + 21		
	– स्थानान्तरण प्रकार (Trnslocation type)	46, XX–14 + t(14q 21q) 46, XY–22 + t(21q 22q)	4%	सामान्य (Normal)
	– मोजाइक प्रकार (Mosaic type)	46, XX/ 47, XX + 21	1%	सामान्य (Normal)
2.	एकाधिसूत्रता-18 (Trisomy-18)	(5000 में से एक बच्चे में)		अधिक अवस्था
	एडवर्ड सिण्ड्रॉम (Edward Syndrome)	47, XX+18 47, XY+18	90%	
	मोजाइक प्रकार (Mosaic type)	46,XX/47,XX+18	10%	सामान्य
3.	एकाधिसूत्रता–13 (Trisomy-13)	(6,000 में से एक बच्चे में)		
	–पटाऊ सिण्ड्रॉम (Patau's Syndrome)	47, XX+13 47, XY+13	80% के उपर	अधिक अवस्था
	स्थानान्तरण प्रकार (Trnslocation type)	46, XX–14+t (14q, 13q)	10%	सामान्य

	मोजाइक प्रकार (Mosaic type)	46, XX/47 XX +13	10%	सामान्य
4.	एकन्यूनसूत्रता-18 (Monosomy-18)	45, XX + 18	75%	सामान्य
5.	एकन्यूनसूत्रता-21 (Monosome-21)	45, XX + 21	68%	सामान्य
6.	त्रिगुणित (3n) (Triploidy)	69 + 2X, XY 69 + 2X, XX	10%	सामान्य

2. **लिंग-सहलग्न उत्परिवर्तन (Sex-linked Mutations)**– यह उत्परिवर्तन वह होते हैं जो कि लिंग गुणसूत्र (Sex-chromosome)– X या Y गुणसूत्र पर पाए जाते हैं। यदि उत्परिवर्तन X गुणसूत्र पर पाया जाता है तब इसको X–सहलग्न (X-linked) कहते है, यदि उत्परिवर्तन Y गुणसूत्र पर पाया जाता है तब इसको Y-सहलग्न (Y-linked) उत्परिवर्तन कहते हैं। इसके सबसे अच्छे उदाहरण लिंगसहलग्न रोग होते है जिनको **लिंग सहलग्न** उत्परिवर्तन कहते हैं।

(ब) लिंग गुणसूत्री असमानताए (Sex-chromosomal)

7.	टर्नर्स सिण्ड्रॉम (Turner's Syndrome) जनदीप मूलवंशयनाशक (Gonadal Dysgenesis) –XO एकन्यूनसूत्रता (XO-Monosomic) –दोषपूर्ण दूसरा X गुणसूत्र (Defective second X chromosome) –मोजाइक प्रकार (Mosaic type)	45X 46, XX P 46, XX q 46, X i (xq) 45, X/46 XX	3,000 में से एक मादा जन्में बच्चों में	सामान्य सामान्य सामान्य सामान्य सामान्य
8.	क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रॉम (Kinefelter's syndrome) XXY - एकाधिसूत्र (XXY Trisomic)	47, XXY 64, XY/47 XXY	850 में से एक नर बच्चे में	कुछ अधिक वयस्क अवस्था में

9.	चरम क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रॉम (Extreme Kinfelter Syndrome) (i) XXXY द्विअधिसूत्रता XXXY Tetrasomic (ii) XXXX त्रिअधिसूत्रता (XXXX Pentasomic) (iii) दोहरा Y नर (Double Y Male)	48 XXXY 49, XXXXY 48, XXYY 47, XYY	कम 1,000 में से एक नर बच्चे में	अधिक वयस्क अवस्था में सामान्य
10.	बहुगुण X मादा Multiple X females एकाधिसूत्र (Trisomic) (Triplofemale) द्विअधिसूत्रता (Tetrasomic metafemale)	 47, XXX 48, XXXX	1,200 में से एक मादा बच्चों में	अधिक वयस्क अवस्था में
11.	वास्तविक द्विलिंगी (True hermaphrodite)	46, XX 46, XX/47 XXY	कम	सामान्य

14.2.8 घटित होने की अवस्था के आधार पर उत्परिवर्तन के प्रकार (Types of Mutations According to the Stage at which they Occur)

इस प्रकार के उत्परिवर्तन निम्नलिखित प्रकार के होते हैः

1. **युग्मकी उत्परिवर्तन (Gametic Mutations)**– यदि उत्परिवर्तन, युग्मकजनन (Gametogenesis) के पूर्व हो जाता है, तब सभी युग्मक इससे प्रभावित होते हैं, तथा ऐसे प्रभावित होने वाले युग्मको (Gametes) से बनने वाले सभी जीव उत्परिवर्तनों (Mutations) से प्रभावित होते हैं।

2. **युग्मजी उत्परिवर्तन (Zygotic Mutation)**– यदि उत्परिवर्तन युग्मनज (Zygote) बनने के पूर्व एक युग्मक (Gamete) में होता है, तब इसका प्रभाव केवल एक जीव (Organism) पर पडता है। यदि युग्मनज (Zygote) में विभाजन के पश्चात् प्रथम या अन्तिम जायगोट में समसूत्री विभाजन (Mitotic division) के पश्चात् उत्परिवर्तन होता है, तब शरीर की उन कोशिकाओं में उत्परिवर्तक लक्षणों का विकास होता है जोकि विधि के समय सम्बन्धित होती हैं। इस प्रकार एक मोजाइक जीव (Mosaic organism) निर्मित होगा।

14.2.9 प्रभावी कारकों के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार (Types of Mutations According to the Affecting Factors)

प्रभावित करने वाले कारकों (Factors) के आधार पर उत्परिवर्तन निम्नलिखित प्रकार के होते हैं:

1. **बहिर्जनित उत्परिवर्तन (Endogenous Mutations)–** यह उत्परिवर्तन वह होते हैं जो कि कुछ बाहरी कारको के प्रभाव के कारण उत्पन्न होते हैं, उनको बहिर्जनित उत्परिवर्तन (Exogenous mutaions) कहते हैं। इस प्रकार के उत्परिवर्तन तापक्रम, मौसम (Climate) वातावरण (Environment) आदि में परिवर्तन के कारण होते हैं। यह प्राकृतिक (Natural) या अप्राकृतिक विकिरण (Radiations) जो कि रेडियोधर्मी तत्वों (Radioactive elements) के द्वारा उत्पन्न होती है, के कारण उत्पन्न होते हैं। बाहरी सौर्यमण्डल से आने वाली पराबैंगनी किरणों (Ultraviolet rays) एवं कास्मिक किरणों (Cosmic rays) के द्वारा भी जीव प्रभावित होते हैं।

2. **अन्तर्जनित उत्परिवर्तन (Exogenous Mutations)–** यह उत्परिवर्तन शरीर के आन्तरिक कारकों के कारण उत्पन्न होते हैं अर्थात् चयापचय (Metabolism), पोषण, आन्तरिक रूप से उत्पन्न विकिरण (Radiations) आदि। पोषण की कमी के कारण जीवाणुओं (Bacteria) एवं फफूँद (Fungi) आदि में उत्परिवर्तन होते हैं।

जीवो (organisms) में विभिन्न प्रकार के उत्परिवर्तनों के अध्ययन से यह निष्कर्ष निकलता है कि–

(i) उत्परिवर्तन की सहायता से अनुपयोगी अंगों के अन्तर को पहचाना जा सकता है।

(ii) इसकी सहायता से अंगो की प्रारम्भिक अवस्था को समझा जा सकता है।

(iii) इसके कारण थोडे ही समय में विकसनशील परिवर्तन प्राप्त हो सकते हैं।

(iv) उत्परिवर्तन की सहायता से जीवों का वर्णात्मक मूल्य जाना जा सकता है।

(v) प्रकृति में उत्परिवर्तन सदैव होते रहते हैं। प्रकृतिवरण एवं उत्परिवर्तनों के फलस्वरूप ही नवीन जीव जातियों की उत्पत्ति होती है।

(vi) उत्परिवर्तन विकास की सामान्य विधि को अभिव्यक्त नहीं कर सकता।

(vii) उत्परिवर्तन प्राणियों के बीच पृथक्ता (Discontinuity) के कारणों की व्याख्या करने में असमर्थ होता है।

(viii) उत्परिवर्तन ही विकास का आधार नहीं हैं बल्कि प्राकृतिक वरण (Natural selecltion) का एक विकल्प है तथा यह दोनों मिलकर ही विकास के मुख्य कारक बनते हैं।

(ix) उत्परिवर्तन के द्वारा महासागरीय द्वीपों में उपस्थित उडने वाले पक्षियों की उपस्थिति नही समझााई जा सकती ।

(x) प्रायः उत्परिवर्तन हानिकारक होते है अतः उत्परिवर्तन धारक जीव (Mutant) जीवित नहीं रहता हैं। इससे जैव विकास के स्थान पर जीवों के विलुप्त होने की सम्भावना और अधिक बढ जाती हैं।

टिप्पणी

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. उत्परिवर्तनवाद का सर्वप्रथम प्रतिपादन किया था।
   (अ) डार्विन ने (ब) लैमार्क ने
   (स) हयूगो डी. ब्रीज ने (द) वैलेस ने
2. उत्परिवर्तन का कारण है–
   (अ) जीन में होने वाला अचानक परिवर्तन
   (ब) पोषण
   (स) X-किरणें
   (द) कोई नहीं
3. जीन उत्परिवर्तन का सर्वप्रथम उदाहरण किस वैज्ञानिक ने प्रस्तुत किया था?
   (अ) मेण्डल (ब) डी. ब्रीज
   (स) मॉर्गन (द) सेथराइट
4. उत्परिवर्तन को कितने प्रकार से विभाजित किया गया है–
   (अ) 7 (ब) 11
   (स) 9 (द) 15
5. उत्पत्ति के आधार पर उत्परिवर्तन को कितने प्रकार से विभाजित किया गया है–
   (अ) 7 (ब) 5
   (स) 4 (द) 2
6. म्यूटेशन की Frequency होती है–
   (अ) जीव के लक्षण के साथ भिन्न-2 होती है,
   (ब) X-ray के द्वारा बढायी जा सकती है
   (स) वातावरण के कारकों कें द्वारा प्रभावित होती है
   (द) उपरोक्त सभी

टिप्पणी

7. वैज्ञानिक जिसने म्यूटेशन के लिए X-Ray का उपयोग किया–
   (अ) मॉर्गन (ब) हुनर
   (स) मूलर (द) खुराना
8. म्यूटेशन जिससे जीव की मृत्यू हो जाती है, कहलाते है–
   (अ) लीधक (ब) आटोसोमल
   (स) लाभदायक (द) उपरोक्त कोई नही
9. प्रकृति में म्यूटेशन की दर होती है–
   (अ) 1×10^5 (ब) 1×10^8
   (स) 1×10^{-5} (द) 1×10^{12}

14.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (अ)
3. (ब)
4. (स)
5. (द)
6. (द)
7. (स)
8. (अ)
9. (द)

14.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि म्यूटेशन या उत्परिवर्तन जीवों के लिए लाभदायक एवं कुछ मायनों में हानिकारक होते है किन्तु विकास की दृष्टि से उत्परिवर्तन Raw Material रॉ मटेरियल या कच्चे पदार्थ की तरह कार्य करते हैं। उत्परिवर्तन विकास की प्रक्रिया को प्रेरित करते हैं। जिसके कारण नई-2 विभिन्नताएँ उत्पन्न होती है।

टिप्पणी

14.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **जर्मिनल उत्परिवर्तन–** सेक्स क्रोमोसोम मे ंहोने वाला परिवर्तन।
- **Mutation–** जीवों के गुणसूत्रों में होने वाले अचानक परिवर्तन को म्यूटेशन या उत्परिवर्तन कहते हैं।
- **म्यूटेरी (Mutare)–** परिवर्तन होना। ड्रोसोफिला मेलेनोगैस्टर एक प्रकार का कीट।
- **हयूगो डी. ब्रीज (Huge de vrias)–** उत्परिवर्तन के जनक।
- **कायिक उत्परिवर्तन–** आटोसोमल गुणसूत्रों में होने वाला अचानक परिवर्तन।

14.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. जैव-विकास में म्यूटेशन के महत्व का वर्णन कीजिए।
2. उत्परिवर्तन के प्रकार उत्पत्ति के आधार पर कितने प्रकार के होते हैं?
3. जीन म्यूटेशन और इसके महत्व लिखिये।
4. फिजिकल म्यूटाजेन्स के गुणों का वर्णन कीजिए।
5. रेडियेशन्स म्यूटाजेनिक होते है। वर्णन कीजिए।
6. केमिकल म्यूटाजेन्स पर टिप्पणी लिखो।
7. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो।
   (i) जीन म्यूटेशन
   (ii) प्रेरित उत्परिवर्तन
   (iii) लिंग सहलग्न उत्परिवर्तन
   (iv) स्वतः परिवर्तन
   (v) म्यूटाजीन के प्रकार
   (vi) अलिंग गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन
   (vii) अग्रस्थ उत्परिवर्तन।
8. दिशा के आधार पर उत्परिवर्तनों के प्रकार का वर्णन कीजिए।
9. गुणसूत्रों के प्रकार के आधार पर उत्परिवर्तनों का संक्षिप्त वर्णन करो।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. उत्परिवर्तन को परिभाषित करते हुए इसके प्रकारों का विस्तार से वर्णन करो।

टिप्पणी

2. गुणसूत्रो की संरचना में परिवर्तनो के आधार पर विभिन्न प्रकार के उत्परिवर्तनों का वर्णन कीजिए।
3. म्यूटाजेन किसे कहते है? निबंध लिखों।
4. विभिन्न प्रकार के म्यूटाजैन्स का वर्गीकरण कीजिए।
5. उत्परिवर्तन किसे कहते है? DNA अणुओं में उत्परिवर्तन को प्रेरित करने वाले कारकों का वर्णन कीजिए।
6. उत्परिवर्तन पर निबंध लिखिये।
7. जीन म्यूटेशन से क्या समझते है? विस्तारपूर्वक वर्णन करो।

14.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Gardner, Lewin and Maloy, Genetics.
2. Bruece Alberts, J. Lewis and J.D. Watson, Cell Biology and Molecular Biology.
3. J. Darnell, H. Lodish and D. Baltimore, Molecular Cell Biology.
4. A.M. Winchester, Genetics.
5. Edgar Alterberg, Genetics.

इकाई 4

टिप्पणी

अध्याय 15 मानव कैरियोटाइप, मानव जीनोम प्रोजेक्ट (Human Karyotypes, Human Genome Project)

संरचना (Structure)

15.0 परिचय
15.1 उद्देश्य
15.2 मनुष्य का क्रोमोसोम ढाँचा
  15.2.1 मानव के क्रोमोसोम ढाँचे की विशेषताएँ
  15.2.2 मानव गुणसूत्र मानचित्र
15.3 मानव जीनोम परियोजना
  15.3.1 जीनोमिक्स के अनुप्रयोग
  15.3.2 मानव जीनोम की विशेषताएँ
15.4 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
15.5 सारांश
15.6 मुख्य शब्दावली
15.7 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
15.8 सहायक पाठ्य सामग्री

15.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction/Definition)

मनुष्य के शरीर की सोमेटिक कोशिकाओं में 23 जोड़े अर्थात् 46-क्रोमोसोम होते हैं। 23 क्रोमोसोम में से 22 जोड़े (Autosome) संमजात होते हैं तथा एक जोड़ा Sex-chromosome होता है। इन 22 ऑटोसोम्स जोडियों के क्रोमोसोम अपने-अपने जोडीदार के बिल्कुल समान होते हैं। जिन्हें A से प्रदर्शित करते हैं। पुरुष में एक जोड़ा Sex-chromosome में से एक X-chromosome तथा दूसरा Y-क्रोमोसोम होता है किन्तु स्त्री में एक जोड़ा सेक्स-क्रोमोसोम के दोनों क्रोमोसोम X ही होते हैं। X-chromosome लम्बा होता है जबकि Y-chromosom छोटा एवं गोल होता है। Sex-chromosome को Heterosomes या Allosomes भी कहते हैं।

मनुष्य का लिंग-निर्धारण X और Y-chromosome द्वारा ही होता है। मनुष्य के क्रोमोसोम को निम्न प्रकार से प्रदर्शित किया जाता है–

$$\text{Male } 46 = 44A + XY$$

$$\text{Female} - 46 = 44A + XX$$

प्राचीन समय में ऐसा माना जाता था कि मानव की शरीर या Somatic cells (दैहिक कोशिकाओं) में क्रोमोसोम्स की संख्या 48 होती है। किन्तु कुछ ही वर्षों पहले, सन् 1956 में दो प्रसिद्ध साइटोलॉजिस्ट्स (Cytologists) या कोशिका वैज्ञानिकों, जे.एच. टिजो तथा ए. लीवॉन (J.H. Tijo and A. Levan) ने मानव के फेफड़ों की कोशिकाओं के कल्चर (culture) संबंधी अपने प्रयोगों के द्वारा सिद्ध कर दिया कि मानव की शरीर कोशिकाओं में क्रोमोसोम्स के केवल 23 जोड़े पाये जाते हैं अर्थात् क्रोमोसोम्स की कुल संख्या 46 होती है। बाद में अनेक वैज्ञानिकों जैसे– सी.ई. फोर्ड (C.E. Ford), एस मेकिनो (S. Makino) तथा जे.एल. हैमरटन (J.L. Hammerton) ने भी अपनी Tissue-culture प्रयोगों द्वारा टिजो तथा लीवॉन के इस कथन की पुष्टि की। ये 46-क्रोमोसोम 6.4×10^{-12} g^- DNA रखते हैं (3.82×10^{12} daltons) तथा इस DNA की लंबाई लगभग 2 मीटर होती है।

15.1 उद्देश्य (Objective)

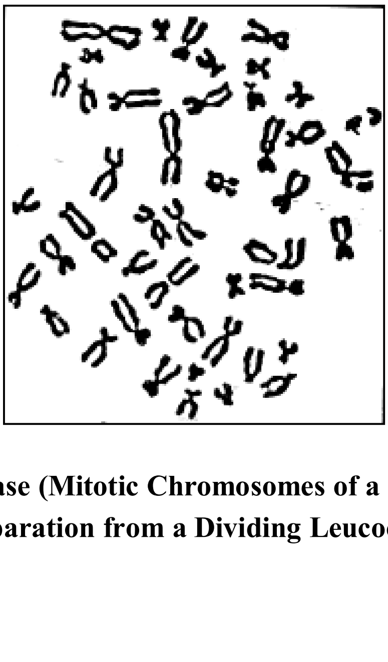
इस इकाई को पढने के बाद आप–

- मनुष्य का क्रोमोसोम ढाँचा
- जीनोम परियोजना
- जीनोम की विशेषताएँ

इन विषयों का अध्ययन प्राप्त कर सकते है।

15.2 मनुष्य का क्रोमोसोम ढाँचा (Human Karyotype)

ऊपर के कथन से यह स्पष्ट हो जाता है कि मानव जाति में शरीर की प्रत्येक कोशिका में 46 या 23 जोड़े क्रोमोसोम्स पाये जाते हैं। पुरुष के 46-क्रोमोसोम्स की 23 समजात जोड़ियों में से केवल 22 जोड़ियों के क्रोमोसोम्स ही अपने-अपने जोड़ीदार के समान होते हैं, इनको ऑटोसोम्स (autosomes) कहते हैं।



चित्र क्र. 15.1: Metaphase (Mitotic Chromosomes of a Normal Human Male (Preparation from a Dividing Leucocyte))

23वीं जोड़ी के क्रोमोसोम असमान होते हैं और हेटरोसोम्स (Heterosomes) या एलोसोम्स (Allosomes) या सैक्स-क्रोमोसोम्स (Sex-chromosomes) कहलाते हैं। परन्तु इसके विपरीत नारी में 23वीं जोड़ी के क्रोमोसोम्स भी जन्मजात होते हैं। नारी के 23वीं जोड़ी के क्रोमोसोम्स लम्बे तथा छड़नुमा होते हैं, जिन्हें 'XX' द्वारा प्रदर्शित किया जाता है। पुरुष की 23वीं जोड़ी का एक क्रोमोसोम्स 'X' होता है,

लेकिन इसका साथी भिन्न, काफी छोटा तथा गोल-सा होता है जिसे 'Y' द्वारा प्रदर्शित किया जाता है।

इस प्रकार पुरुष एवं नारी के क्रोमोसोम्स ढाँचों को क्रमशः 2A + XY और 2A + XX (2A = 22 जोड़ी ऑटोसोम्स) द्वारा प्रदर्शित करते हैं।

कुछ दशक पहले, सन् 1960 में डेनवर, कोलरेडो (Denver, Colorado) में साइटोजेनेटिक्स या कोशिका-आनुवंशिकीय विज्ञान विषय के ऊपर एक सेमिनार आयोजित हुई थी। इसी सेमिनार में मानव-क्रोमोसोम्स के ढाँचे को पहचानने एवं उनका वर्गीकरण करने की उचित प्रणाली के बारे में कुछ निर्णय सर्व-सम्मति से पारित किये गये थे। क्रोमोसोम्स की वर्गीकरण की यह प्रणाली क्रोमोसोम में सेण्ट्रोमीयर (centromere) की स्थिती तथा क्रोमोसोम की दोनों ओर की भुजाओं p तथा q की लम्बाई के तुलनात्मक अध्ययन पर आधारित है। इस प्रणाली के अनुसार क्रोमोसोम्स को निम्नलिखित तीन श्रेणियों में विभाजित किया जा सकता है–

Characteristics of Human Karyotype

Denver Conference	**London Conference**	**Description**
Group 1-3	Group 1-3 (A)	Large chromosomes with approximately medium centromeres, 1, 2 and 3 can generally be identified morphologically.
Group 4-5	Group 4-5 (B)	Large sub-matacentric chromosomes.
Group 6-12	Group 6-12 + X(C)	Sub-metacentric chromosomes (Medium sized).
Group 13-15	Group 13-15 (D)	Large acrocentric chromosomes.
Group 16-18	Group 16-18 (E)	No. 16 is metacentric; No. 17-18 are small submetacentric chromosomes.
Group 19-20	Group 19-20 (F)	Small metacentric chrosomes.
Group 21-22 Sex-chromosomes X Y	Group 21-22 + Y (G)	Acrocentric chromosomes (short). Y-Chromosomes belongs to this group, but has no satellites; it is of variable size and can usually be identified morphologically.

1. **मेटासेण्ट्रिक क्रोमोसोम (Metacentric Chromosome)–** इसमें सेण्ट्रोमीयर क्रोमोसोम के ठीक मध्य में उपस्थित होता है तथा क्रोमोसोम की दोनों भुजाएँ लम्बाई में समान होती हैं और यह अंग्रेजी के अक्षर 'V' के समान दिखायी देता है।
2. **सब-मेटासेण्ट्रिक क्रोमोसोम (Sub-metacentric Chromosome)–** इसमें सेण्ट्रोमीयर क्रोमोसोम के लगभग मध्य में स्थित होता है जिससे क्रोमोसोम की एक भुजा छोटी तथा दूसरी बड़ी दिखायी देती है और यह देखने में 'J' के आकार का दिखायी देता है।
3. **एक्रोसेण्ट्रिक क्रोमोसोम (Acrocentric Chromosome)–** इसमें सेण्ट्रोमीयर की स्थिति क्रोमोसोम के एक सिरे से थोड़ी हटकर होती है, जिससे यह छड़ के समान दिखाई देता है।

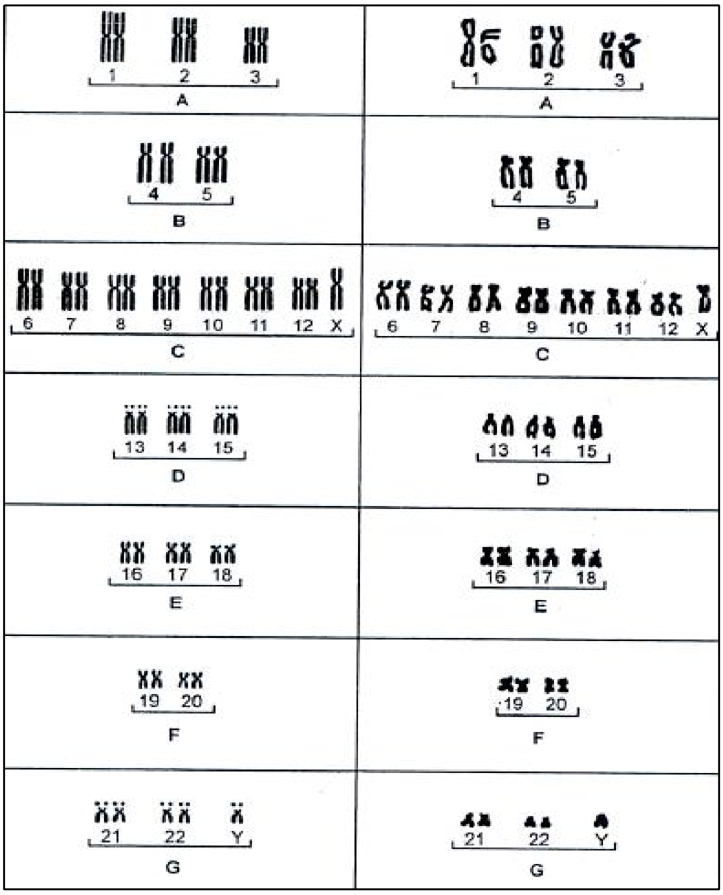
15.2.1 मानव के क्रोमोसोम ढाँचे की विशेषताएँ (Characteristics of Human Karyotype)

पेट्यू (Patau) नामक कोशिका-वैज्ञानिक ने सन् 1960 में मानव क्रोमोसोम्स के बारे में यह प्रस्ताव रखा कि, मानव में क्रोमोसोम्स के समूहों को प्रदर्शित करने के लिए अंग्रेजी एल्फाबेट के बड़े अक्षरों का प्रयोग करना चाहिए। मानव क्रोमोसोम्स के बारे में उनका यह प्रस्ताव सन् 1963 में लन्दन में तथा बाद में 1966 में शिकागो में आयोजित वैज्ञानिक सेमिनार में सर्व-सम्मति से स्वीकार किया गया और वर्तमान में इसे मानव क्रोमोसोम्स के अध्ययन के लिए एक आधार के रूप में माना जाता है।

मानव के क्रोमोसोमों को उनकी सापेक्षिक लम्बाई तथा सेन्ट्रोमीटर की स्थिती के आधार पर सात ग्रुपों (A से G) में बाँटा गया है। 22 जोड़े क्रोमोसोमों को 1-22 नम्बर दिया गया है, जबकि लिंग गुणसूत्रों को X व Y दर्शाते है। X-क्रोमोसोम C ग्रुप के क्रोमोसोमों के समान होता है, अतः उसे C ग्रुप में रखा गया है। Y-क्रोमोसोम को G ग्रुप में रखा गया है, क्योंकि आकार के अनुसार यह इस ग्रुप के क्रोमोसोमों के अनुरूप दिखता है। 13, 14, 15, 21 तथा 22 वें क्रोमोसोम पर सैटेलाइट पाया जाता है। यह बिन्दु के आकार का क्रोमोसोमों से लगा रहता है। मानव क्रोमोसोम्स के प्रत्येक समूह की विशिष्टताओं को सारणी में दर्शाया गया है–

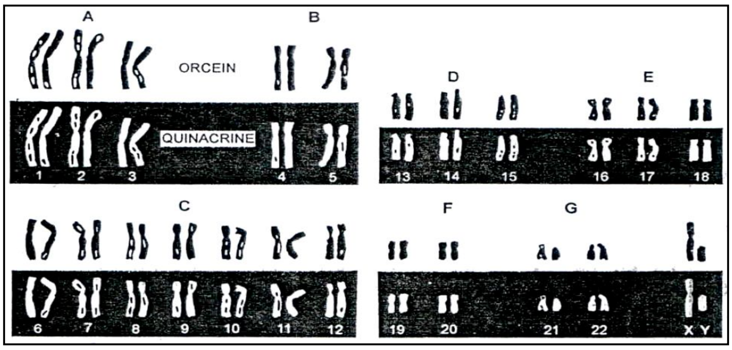
वर्तमान समय में गुणसूत्रों को पहचानने के लिए गुणसूत्रीय बैण्डिग तकनीक (chromosomal banding technique) का सहारा लिया जाता है। बैण्ड्स (bands) गुणसूत्र के भाग होते हैं, जोकि पास के क्षेत्रों की अपेक्षा हल्के और गहरे रंग के होते हैं। जब इनको किसी विशेष अभिरंजन विधि (staining method) के द्वारा अभिकृत किया जाता है तब यह बैण्ड अधिक स्पष्ट होते हैं। Q-अभिरंजन विधियों (Q-staining methods) में क्वीनेक्रिन यौगिकों का उपयोग करने पर गुणसूत्र पर Q-बैण्ड प्रतिदीप्त करता है। यह प्रतिदीप्ती (fluorescent) तकनीक है। गिम्सा बैण्डिंग (G-banding) में गिम्सा से स्टेन करने पर G-बैण्ड उत्पन्न होते हैं। सेण्ट्रोमेरिक एवं हेटेरोक्रोमेटिक क्षेत्र C-बैण्डिंग द्वारा अभिरंजित किये जाते हैं। इसी प्रकार R-बैण्डिंग (विपरीत) भी होती है जो g-बैण्डिंग के विपरीत होती है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 15.2: Karyotype of a Normal Human Male (Based on the Metaphase Plate)

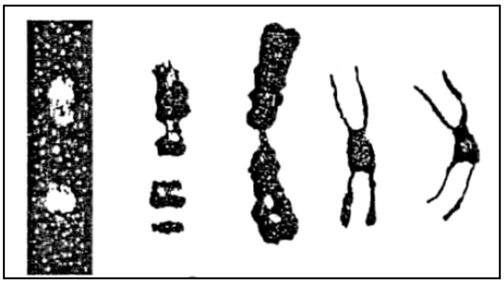
मानव क्रोमोसोम की विभिन्न अनियमितताओं में अतिरिक्त गुणसूत्रों का पाया जाना विशेष महत्व रखता है। इन अतिरिक्त गुणसूत्रों का वर्णन करने के लिए



चित्र क्र. 15.3: On the black background are quinacrine-stained human metaphase chromosomes arranged in homologous pairs according to size and similarities in their banding patterns. Above each pair, on the white background, are the same chromosomes stained with orcein after the quinacrine treatment. Although orcein chromosomes stained with orcein after the quinacrine treatment. Although orcein is a good stain for giving defined chromosomal outlines, quinacrine or some other banding stain is necessary for matching up many homologous pairs

टिप्पणी

अतिरिक्त गुणसूत्रों की कुल संख्या एवं लिंग गुणसूत्रों के अन्त में + चिन्ह या – चिन्ह के साथ ऑटोसोम के पूर्व रखा जाता है। उदाहरण के लिए 47, XX+21 यह कैरियोटाइप मादा (female) का होता है जिसमें त्रिगुणिता-21 (trisomy-21) होती है। पुरुष (male) में अतिरिक्त X गुणसूत्र 47, XXY के द्वारा दर्शाते हैं। गुणसूत्र चिन्ह के पश्चात् – या + चिन्ह गुणसूत्र की भुजा की लम्बाई में वृध्दि या कमी को दर्शाते हैं। q चिन्ह के द्वारा गुणसूत्र की लम्बी भुजा को तथा P चिन्ह द्वारा छोटी भुजा को चिन्हित करते हैं।



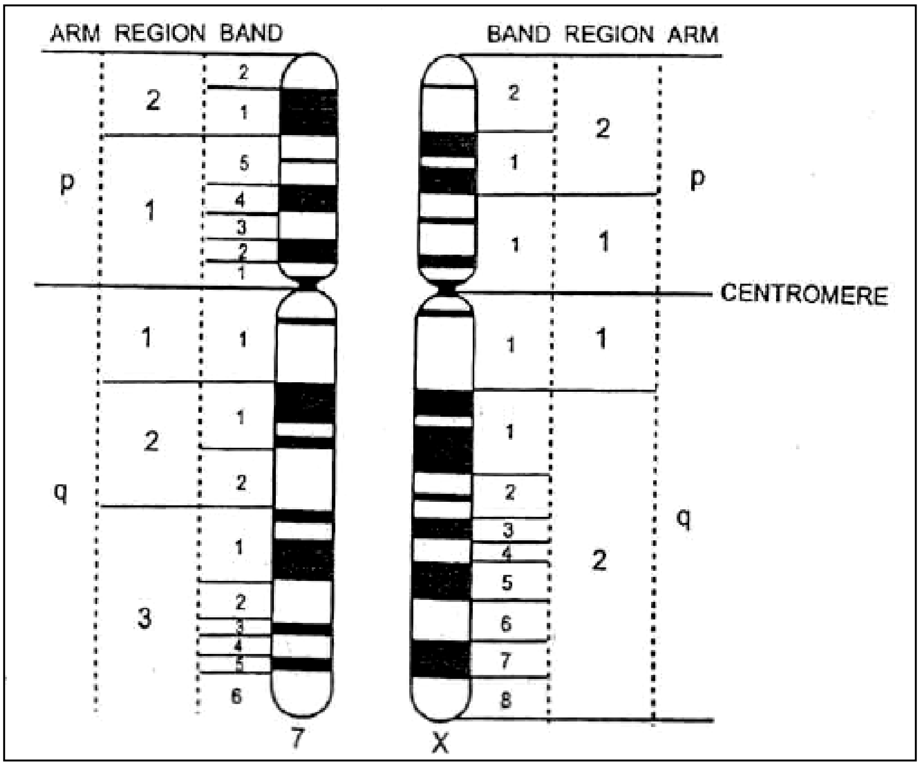
चित्र क्र. 15.4: **Human chromosome 1 prepared by four different methods. From left: Q-banding, G-banding, R-banding. and C-banding (two examples of C-banding, showing both homologous from a heterozygote)**

उदाहरण 46, XY, I q+ इसमें गुणसूत्र 1 की लम्बी भुजा में वृध्दि को दर्शाया गया है। ऐसे गुणसूत्र वाला व्यक्ति पुरुष (male) होता है जिसमें 46 गुणसूत्र होते हैं। कैरियोटाइप (Karyotype) 47 XY $+14P^{+}$ पुरुष को चिन्हित करता है, जिसमें 47 गुणसूत्र होते हैं तथा अतिरिक्त गुणसूत्र-क्रमांक 14 जिसमें उसकी छोटी भुजा की लम्बाई में वृद्धि पायी जाती है। मानव गुणसूत्र में पहचानी गयी कुछ अनियमितताएँ निम्न हैं–

(i) कभी-कभी मानव में केवल एक 'X' गुणसूत्र पाया जाता है। इसे 'XO' दशा कहते हैं। यह टर्नर सिण्ड्रोम (Turner's Syndrome) कहलाता है। ऐसे व्यक्ति अविकसित मादा होती हैं। इसी प्रकार क्लाइनेफेल्टर सिण्ड्रोम (XXY दशा) क्राइडूचैट सिण्ड्रोम (46 XX, $5p^{-}$दशा) आदि अन्य दशाएँ भी पायी जाती हैं।

15.2.2 मानव गुणसूत्र मानचित्र (Human Chromosome Map)

पिछले दो दशकों में मानव जाति का आनुवंशिक अध्ययन अधिक अनुकूल माना गया। इसके लिए परम्परागत आनुवंशिक विश्लेषण विधियाँ उपयुक्त नहीं होती हैं, क्योंकि मानव कुल का आकार छोटा होता है तथा प्रयोगात्मक संयुग्मन सम्भव नहीं है। आनुवंशिक अन्वेषणों में तथा मानव में गुणसूत्रीय मानचित्र के बनाने की कठिनाइयों के कारणों को परालैंगिकता विश्लेषण (parasexual analysis) के विकास द्वारा दूर कर लिया गया है। यह परालैंगिकता विश्लेषण, संवर्धन में कोशिका के संलयन (cell fusion) पर आधारित है। इस प्रकार अप्रत्यक्ष विधियाँ का मानव गुणसूत्रों के मानचित्र के निर्माण में उपयोंग किया गया।

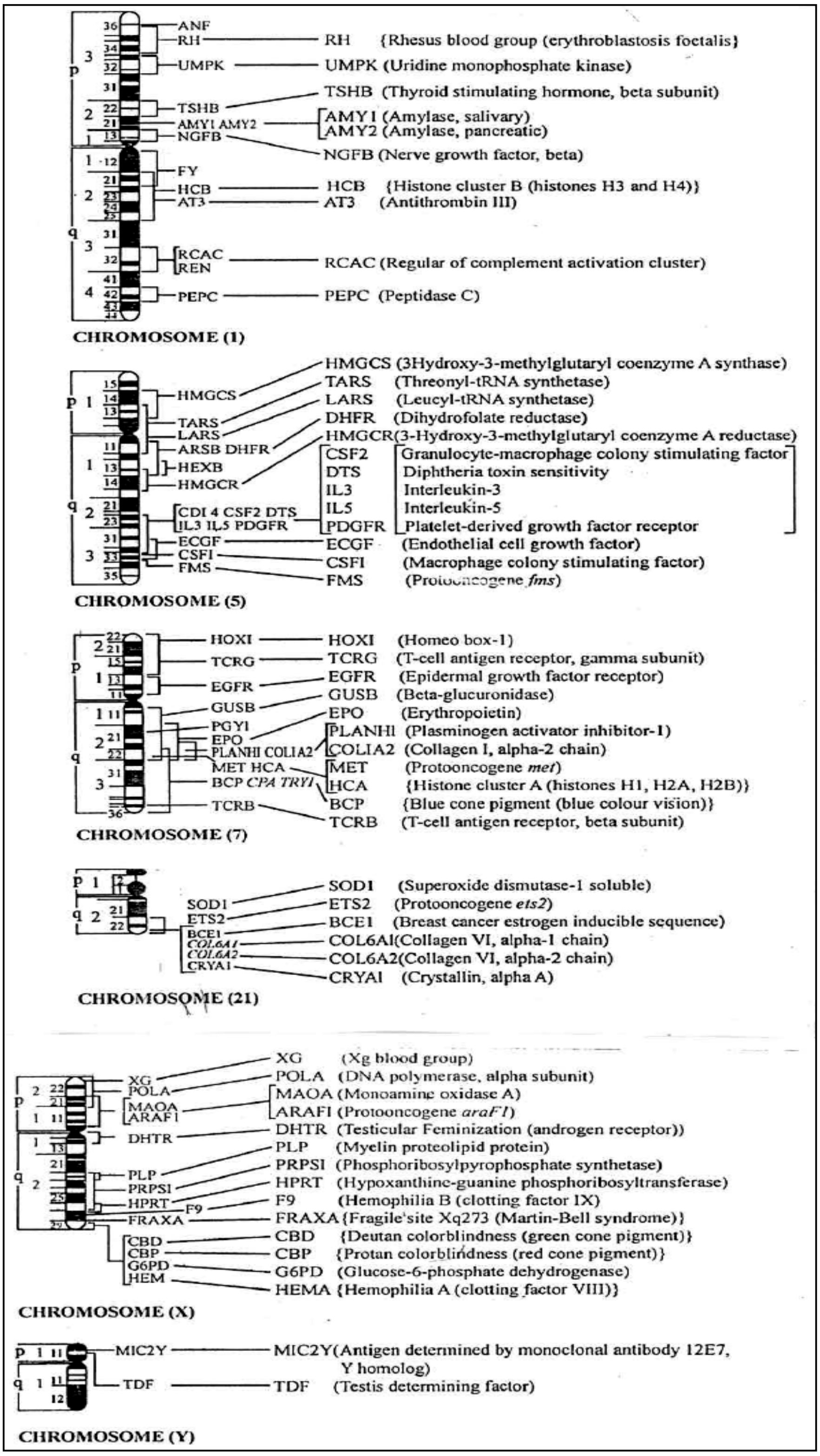


चित्र क्र. 15.5: The quinacrine and Giemsa banding patterns (Q- and G-bands) of chromosomes 7 and X at metaphase. The dark bands are those that fluoresce brightly with quinacrine or stain darkly with Giemsa. These two chromosomes have almost the same length (p = short arm, q = long arm) and centromere position, but they can be distinguished by their different banding patterns

मुख्यतः 'कोशिका संकरण में पृथक्करण' तकनीक का उपयोग किया जाता है। इस विधि के अध्ययन के प्रथम चरण में जिसमें मानव कोशिका को निवेशित किया जाता है, कोशिका संलयन (cell fusion) कहते हैं। संलयनित कोशिकाएँ हेटरोकैरियोन्स (heterokaryons) होती हैं, जिसमें भाग लेने वाली संलयनित कोशिकाओं के सभी गुणसूत्र होते हैं। इन संलयनित कोशिकाओं (fused cells) में अस्थिर कैरियोटाइप होते हैं तथा कोशिका के कार्यों में बिना हानि किए पूर्ण गुणसूत्रों की या गुणसूत्रों के खण्डों की हानि हो सकती है। एकल विशिष्ट मानव गुणसूत्र की हानि या लाभ के द्वारा क्षतिग्रस्त गुणसूत्र के जीन की स्थिती को ज्ञात किया जा सकता है।

मानव गुणसूत्रों में मानचित्र निर्धारण के लिए आजकल चिन्हक (markers) का प्रयोग किया जाता है। ये चिन्हक कुछ न्यूक्लिओटाइड लम्बे तथा विशिष्ट जीन से संकरण करने में सक्षम होते हैं।

टिप्पणी



चित्र क्र. 15.6: Abbreviated map of the few human chromosomes showing the locations of a few selected reference genes of loci. Arms of each chromosome are designated p and q, and each arm, in turn, is divided into segments (numbered intervals) based on chromosome banding patterns. The symbol for some of the genes shown on the map and their products or the phenotypic traits that they control are also listed.

मानव क्रोमोसोमो पर विभिन्न जीनों की स्थिती का सही-सही अनुमान लगाने के लिए दुनिया के कई देशों ने एक साथ मिलकर प्रयास शुरू किया। इस प्रयास ने एक वृहद ह्यूमन जीनोम प्रोजेक्ट (human genome project) का रूप ले लिया। इसे अन्तर्राष्ट्रीय ह्यूमन जीनोम सीक्वेन्सिंग कॉन्सोर्टियम (International Human Genome Sequencing Consortium) कहा गया। इसके तहत मानव के प्रत्येक जीन का पता लगाना तथा उसके कार्यों व महत्व आदि के बारे में विस्तृत जानकारी एकत्रित करना इसका मुख्य ध्येय है। 2001 में ह्यूमन जीनोम की सम्पूर्ण जानकारी प्राप्त की जा चुकी है।

इस प्रोजेक्ट में प्रत्येक ह्यूमन क्रोमोसोम की मैपिंग (mapping) की गयी। इसके लिए आण्विक मार्कर (molecular markers) का प्रयोग किया गया। यहाँ कुछ मानव क्रोमोसोमों का मानचित्र दिया जा रहा है। प्रत्येक क्रोमोसोम के कुछ प्रमुख जीन दिखाये गये हैं।

15.3 मानव जीनोम परियोजना Human Genome Project (HGP) Synopsis

Introduction and Definition – जीवधारियों में उपस्थित समस्त जीनों या आनुवंशिक पदार्थों को उसका जीनोम कहते है। जीनोम DNA या RNA विषाणुओं में RNA का बना होता है, जीनोम शब्द का उपयोग सर्वप्रथम हैन्स विंक्लर (Hans Winkler) ने 1920 में किया था। जीनोम के अंतर्गत् नाभिकीय जीनो के साथ-2 Mitochoridrial and Chloroplast – DNA की सम्मिलित किया गया है। प्रत्येक जीनोम में जीवधारी के शरीर को बनाने तथा उसकी विभिन्न क्रियाओं के संचालन संबंधी जीन पाये जाते हैं। उदाहरण के लिए, मानव जीनोम में 3 बिलियन से भी अधिक (DNA) क्षारक युग्म पाए जाते हैं जिसमें से 30,000 क्षारक युग्म या जीन सक्रिय रहते हैं। जीनोम की संरचना एवं कार्यों का अध्ययन करना जीनोम विश्लेषण कहलाता है। इसे सामान्यतः जीनोमिक्स (Genomics) कहते हैं।

मानव जीनोम परियोजना (Human Genome Project, HGP) को महायोजना (Maga project) भी कहते हैं। मानव जीनोम में लगभग 3×10^9 क्षारक युग्म (Base Pairs) होते हैं। यदि अनुक्रम ज्ञात करने के लिए प्रतिक्षारक तीन अमेरिकन डॉलर (*US\$* 3) खर्च हो तो पूरी योजना में लगभग 9 बिलियन अमेरिकी डॉलर का खर्चा होगा। यदि प्राप्त अनुक्रमों की पुस्तक में लिखा जाये जिसके पृष्ठ में 1000 (एक हजार) अक्षर हो तो इस पुस्तक में 1000 पृष्ठ होंगे और एक मानव कोशिकाओं के DNA की सूचनाओ को संकलित करने के लिए 3300 पुस्तकों की आवश्यकता होगी।

इस प्रकार बड़ी संख्या में आंकडों की प्राप्ति के लिए विशेष कम्प्यूटर (Computer) की होगी जिससे ऑकडों के संग्रह, विश्लेषण एवं पुनः प्रयोग में सहायता मानव जीनोम परियोजना के ज्ञान से जीव विज्ञान के इस नये क्षेत्र का तीव्र विस्तार हो सका है जिसे (Bio-informatics) कहते हैं।

15.3.1 जीनोमिक्स के अनुप्रयोग (Application of Genomics/Genomics)

जीनोम के अध्ययन का निम्न कार्यों में उपयोग होता है–

1. इसके द्वारा मानव आनुवंशिकी को समझने में मदद मिलती है।
2. इसकी सहायता से वंशागत बीमारियों से बचने में मदद मिलती है।
3. इसकी सहायता से आनुवंशिक विकृति का उपचार किया जा सकता है।
4. इसके अध्ययन से ट्रान्सजीनिक जीवों को पैदा करने में सहायता मिलती हैं।

मानव जीनोम परियोजना (HGP) – के अंतर्गत् मनुष्य के 46 गुणसूत्रों के ऊपर 30,000 से अधिक क्रियाशील जीन्स पाये जाते हैं। यह जीनोमिक DNA का 3% भाग है। एक अनुमान के अनुसार मानव जीनोम में लगभग 3 लाख जोडी न्यूक्लियोटाइड्स पाए जाते हैं। मानव जीनोम का विश्लेषण करने के लिए मानव जिनोम परियोजना प्रारंभ की गई। यह एक ऐसी परियोजना है जिसमें मानव जीनोम के संगठन (Organization) संरचना (Structure) एवं कार्यों (Functions) का अध्ययन किया जाता है। यह एक अन्तर्राष्ट्रीय शोध परियोजना है जो कि नेशनल इन्स्टीट्यूट ऑफ हेल्थ एण्ड डिपार्टमेण्ट ऑफ एनर्जी (NIHDE) U.S.A. के मार्गदर्शन में चल रही है। यह परियोजना 1 अक्टूबर, 1990 में प्रारंभ हुई थी तथा 26 जून, 2000 तक पूर्ण हो गई।

मानव जीनोम परियोजना के उद्देश्य (Goals of HGP)

1. मानव जीनोम का विस्तृत जेनेटिक लिकेज मैप तैयार करना।
2. जीनोमिक DNA की क्लोनिंग करके मानव जीनोम का भौतिक में (नक्शा) तैयार करना।
3. मानव जीनोम के न्यूक्लियोटाइड का पूर्ण क्रम निर्धारित करना।
4. मानव जीनोम के 50,000 से 10,0000 जीनों की वास्तविक स्थिति का निर्धारण करना।
5. जीनोम से संबंधित डाटा बेस तैयार करना तथा इसके संरक्षण एवं विश्लेषण हेतु तकनीकों, उपकरण तथा सॉफ्टवेयर वियर करना।
6. इस परियोजना परिणामों के कारण उठने वाले सामाजिक तथा कानूनी पहलुओं पर विचार-विमर्श करना।
7. DNA क्लोनिंग, DNA-Sequencing जैसी आनुवंशिक तकनीकों को विकसित एवं उन्नत करना।

मानव जीनोम परियोजना के चरण (Steps of HGP)

मानव जीनोम बहुत बडा होता है। इसमें DNA में 3×10^9 bp (क्षारक युग्म) पाये जाते हैं। मानव जीनोम प्रोजेक्ट तीन चरणों में पूर्ण किया गया–

टिप्पणी

1. प्रथम चरण में मानव जीनोम का विस्तृत मानचित्र बनाया गया।
2. द्वितीय चरण में जीनोम की पूर्ण क्लोनिंग की गई।
3. तृतीय चरण में जीनोम की Sequencing करके उसका क्रियात्मक विश्लेषण किया गया।

मानव जीनोम सिक्वेसिंग के लाभ (Benefits of Human Genome Sequencing)

1. मानव जीनोम में जीनो की संख्या, वास्तविक स्थिति तथा कार्यों का ज्ञान होना।
2. जीन नियंत्रण की जानकारी होना
3. मानव जीनोम के संगठन की जानकारी मिलना।
4. मानव गुणसूत्र की संरचना तथा संगठन की जानकारी होना आदि।

मानव जीनोम परियोजना के लक्ष्य (Aims of Human Genome Project)

1. मानव DNA में पाये जाने वाले सभी जीन्स को ज्ञात करना।
2. मानव DNA के 3 बिलियन क्षारक युग्मों के अनुक्रमों को निर्धारित करना।
3. उपर्युक्त जानकारी को आंकडों के रुप में संग्रहित करना।
4. आंकडों के विश्लेषण हेतु नई तकनीकों का विकास करना तथा विभिन्न प्रकार के सामाजिक एवं कानूनी विवादों को सुलझाना।

मानव जीनोम के द्वारा विभिन्न व्यक्तियों में आनुवंशिक विभिन्नताओं का ज्ञान हुआ तथा मनुष्य में हजारों प्रकार की आनुवंशिक बिमारियों, अनियमितताओं का ज्ञान, इनका उपचार तथा इनके रोकथाम की जानकारी भी मिली। इसका अध्ययन मानव जीव विज्ञान (Human biology) के सुरागों को समझाने, कृषि सुधार, ऊर्जा उत्पादन, पर्यावरण सुधार आदि में उपयोगी सिध्द हुआ। अनेक प्रकार के अमानवीय प्रतिरुप जीवों जैसे– Bacteria (जीवाणु) Yeast (यीस्ट), ड्रोसोफिला (Drosophila) धान आदि के अनुक्रमों का ज्ञान हुआ।

15.3.2 मानव जीनोम की मुख्य विशेषताएँ (Chief Characteristics of Human Genome)

मानव जीनोम का विश्लेषण करने पर इसकी निम्नलिखित विशेषताएँ ज्ञात होती हैं–

1. मानव जीनोम में लगभग 31647 करोड़ क्षारक होते है।
2. औसतन प्रत्येक जीन में 3,000 क्षारक स्थित होते हैं। जिनके आकार में अत्यधिक विभिन्नताएँ होती हैं। मनुष्य के सबसे बडे ज्ञात जीन डिसट्रॉफिन (Dystrophin) में 2.4 करोड़ क्षारक होते है।
3. जीन की संख्या लगभग 30,000 है जो अनुमानित संख्या से काफी कम है। लगभग सभी (99.9%) व्यक्तियों में मिलने वाले Nucleotides के क्षारक एक समान हैं।

4. मानव जीनोम के बहुत बडे भाग का निर्माण पुनरावृत्ति अनुक्रम (Repetitive Sequences) द्वारा होता है।
5. दो प्रतिशत 2% से भी कम जीनोम प्रोटीन का कूटलेखन करते हैं।
6. पुनरावृत्ति अनुक्रम (Repetitive Sequences) DNA के फैले हुए भाग होते हैं जिनकी कभी-कभी 100-1000 बार पुनरावृत्ति होती है। ऐसा अनुमान है कि अनुलेखन (Transcription) में इनका सीधे ही कोई कार्य नहीं करता है किन्तु इनसे गुणसूत्र की संरचना, गतिकीय विकास के बारे में ज्ञान प्राप्त होता है।
7. मानव के गुणसूत्र संख्या में 1 सर्वाधिक जीन्स (2968) तथा Y-गुणसूत्र में सबसे कम जीन्स (231) होते हैं।
8. वैज्ञानिकों ने मानव गुणसूत्र में लगभग 1.4 करोड स्थानों पर अलग इकहरा क्षार अथवा एकल न्यूक्लियोटाइड बहुरूपता (Single Nucleotide Polymorphism) होने का दावा किया है।

उपर्युक्त जानकारी से मानव जीनोम के उन स्थानों को जो कि रोग आधारित अनुक्रमों को ज्ञात किया जाता है। मानव के इतिहास का पता लगाया जा सकता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. मनुष्य में गुणसूत्र पाये जाते है –
   (अ) 22-जोडी (ब) 23-जोडी
   (स) 44-जोडी (द) 48-जोडी
2. मनुष्य मे अलिंग गुणूसत्रों (आटोसोम) की संख्या होती है –
   (अ) 22 (ब) 24
   (स) 44 (द) 45
3. मानव का Y-क्रोमोसोम किस समूह मे सम्मिलित है?
   (अ) D-group (ब) F-group
   (स) C-Group (द) G-group
4. जीनोम शब्द का उपयोग सर्वप्रथम किया था –
   (अ) हैन्स विंक्लर (ब) वेटसन
   (स) गेरॉड (द) राबर्ट हूक
5. मानव जीनोम परियोजना प्रारंभ हुई –
   (अ) 1990 (ब) 2000
   (स) 1988 (द) 1980

टिप्पणी

15.4 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (ब)
2. (स)
3. (द)
4. (अ)
5. (अ)

15.5 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि Human Karyotypes, एवं Human Genome के अध्ययन से मानव के विकासात्मक इतिहास, आनुवंशिकी के बारे में पता चलता है साथ ही मानव जीनोम के विश्लेषण एवं निष्कर्षों के फलस्वरूप अनेक लाभ हैं।

15.6 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **मानव क्रोमोसोम–** $46 \rightarrow 44A + XY, 44A + XX$
- **अगुणित क्रोमोसोम (Haploid Chromosome)–** 23 क्रोमोसोम
- **द्विगुणित क्रोमोसोम (Diploid Chromosome)–** 23 + 23 = 46 गुणसूत्र
  (M) (F)
- **कैरियोटाइप (Karyotype)–** गुणसूत्र के प्रकारों का अध्ययन साथ ही केन्द्रक का अध्ययन करना।
- **कोशिका संलयन–** मानव कोशिकाओं को आपस में निवेशित करना।
- **जीनोम मैपिंग–** किसी जीव में उपस्थित कुल जीनों की संख्या को जीनोम कहते हैं। तथा उसका आरेखीय चित्रण करना जीनोम मैपिंग कहलाता है।
- **HGP–** Human Genome Project.

15.7 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. मानव के गुणसूत्र एवं उसके मानचित्रण का वर्णन कीजिए।
2. मानव गुणसूत्रीय मानचित्रण पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो।

3. मानव गुणसूत्रीय पाई गई विभिन्नताओं का संक्षिप्त वर्णन करो।
4. मानव गुणसूत्रीय मानचित्रण 1988 का नामांकित चित्र बनाओ।
5. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) मानव कैरियोटाइप
   (ii) 'X' क्रोमोसोम का आनुवंशिक चित्रण
   (iii) ह्यूमन जीनोम परियोजना

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. मानव कैरियोटाइप (Karyotype) से आप क्या समझते हैं? मनुष्य में लिंग का निर्धारण कैसे होता है?
2. कैरियोटाइप किसे कहते है? मानव कैरियोटाइप का सचित्र वर्णन कीजिए।
3. मानव कैरियोटाइप एवं जीनोम पर विवेचना कीजिए।
4. मानव जीनोम प्रोजेक्ट पर निबंध लिखिये।

15.8 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Gardner, Lewin and Maloy, Genetics.
2. Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson, Cell biology and Molecular Biology.
3. J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore, Molecular Cell biology.
4. A. M. Winchester Genetics.
5. Edgar Alterberg Genetics.

टिप्पणी

अध्याय 16 बहुविकल्पी तथा रक्त समूह की आनुवंशिकता (Multiple Allele and Inheritance of Blood Groups)

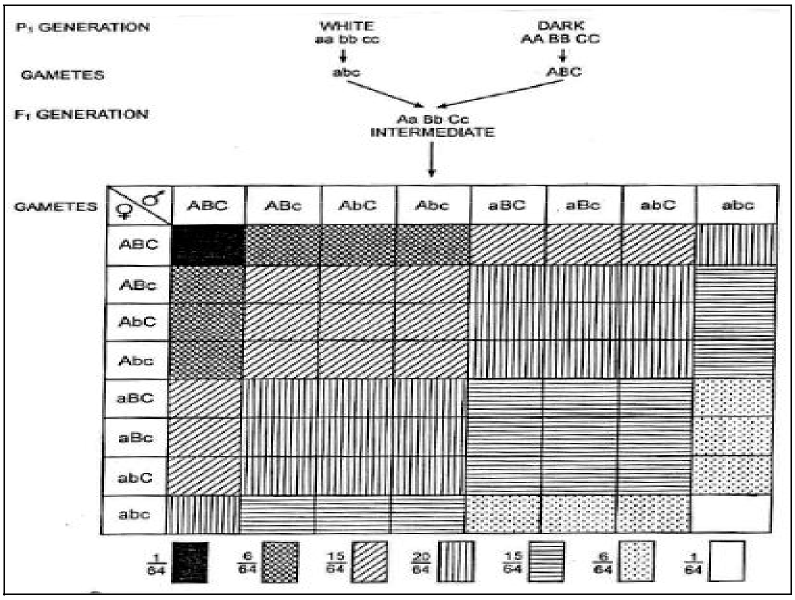
संरचना (Structure)

16.0 परिचय
16.1 उद्देश्य
16.2 रुधिर समूह तथा आर.एच. कारक
 16.2.1 मानव में विभिन्न रुधिर वर्ग या एबीओ सिस्टम
 16.2.2 रुधिर ट्रान्सफ्यूजन में रुधिर वर्गों का महत्व
 16.2.3 रुधिर वर्ग की वंशागति
 16.2.4 आर.एच. फैक्टर या ऐण्टीजन
16.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
16.4 सारांश
16.5 मुख्य शब्दावली
16.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
16.7 सहायक पाठ्य सामग्री

16.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

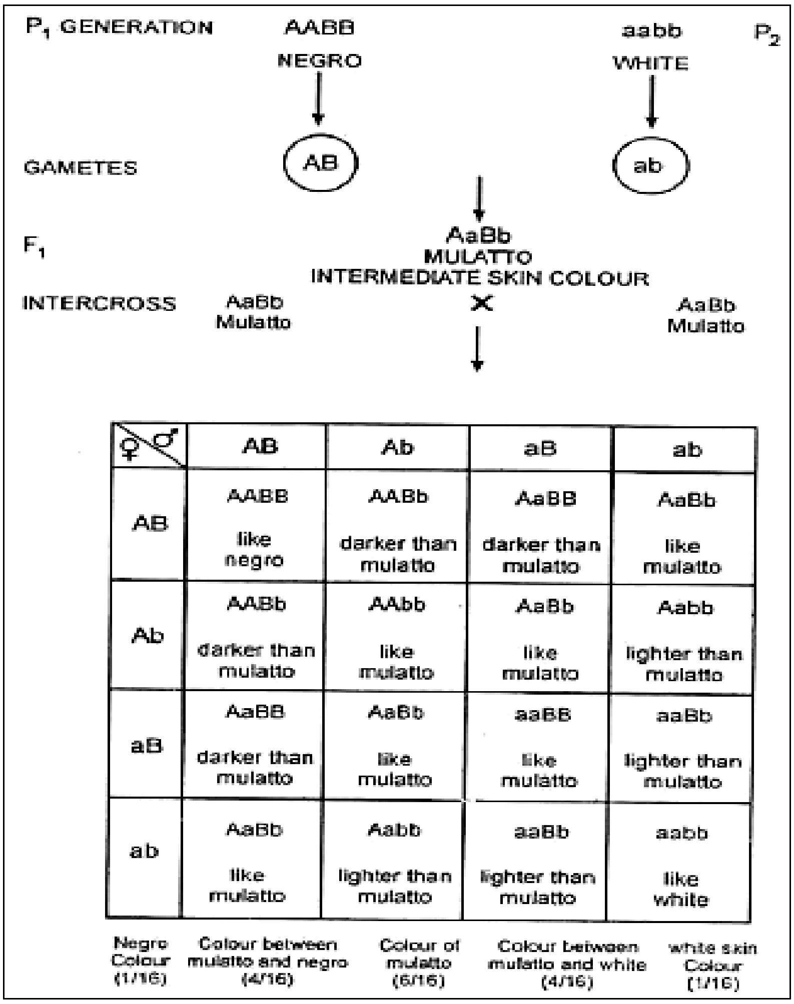
जब एक ही लक्षण को एक से अधिक जीन्स नियंत्रित करती है तो ऐसी जीन्स को बहुकारक जीन्स कहते है।



चित्र क्र. 16.1: Interaction of Polygenes for Skin Colour of Man

टिप्पणी

बहुकारक जीन्स की वंशागति का अध्ययन **नेल्सन ईली** (Nelson Ehli, 1908) तथा ईस्ट (East, 1910) ने किया था।



चित्र क्र. 16.2: Progeny of F_2 Generations of a Negro and a White

इन्होंने बताया कि जीनों का संचयी प्रभाव (Cumulative Effect) हो सकता है। उनके अनुसार – एक ही लक्षण को नियंत्रित करनेवाले एक से अधिक जीनों के आधार पर तथाकथित सम्मिश्रण वंशागति (Blending Inheritance) की व्याख्या भी की जा सकती है। इस प्रकार के जीनों को बहुजीनी तंत्र (Polygenic System) कहते हैं। तथा इन तंत्रों से नियंत्रित वंशागति की व्याख्या बहुकारक परिकल्पना (Multiple Factor Hypothesis) के रूप में की जाती है।

हमारे शरीर के कई मात्रात्मक लक्षणों (Quantitative Traits) के लिए विविक्त वर्ग (Descrete Classes) सुगमता से स्थापित नहीं किये जा सकते हैं, क्योंकि इनकी वंशागति कई जीनों द्वारा नियंत्रित होने के कारण जटिल होती है।

इन्होंने बताया कि जीनों का संचयी प्रभाव (Cumulative Effect) हो सकता है। उनके अनुसार एक ही मानव की त्वचा का रंग तीन जीन्स द्वारा नियंत्रित होता है। इन जीन्सों से नियमानुसार 8 प्रकार के युग्मक तथा इनसे 64 प्रकार के

समलक्षणी गुण प्रतिपादित होते हैं, क्योंकि प्रत्येक प्रभावी एलील मिलैनिन वर्णक की समान मात्रा का उत्पादन करने में समक्ष होता है। इसलिए प्रभावी एलील की संख्या के आधार पर मानव में त्वचा का रंग अलग-अलग होता है तथा 64 प्रकार के जीन संयोजन में 1 : 6 : 15 : 20 : 15 : 6 : 1 का अनुपात होता है अर्थात् यह 7 प्रकार के रंग की आवृत्ति समलक्षणी उत्पाद में एक से अधिक होती है।

सी.बी. डेवेनपोर्ट (C.B. Davenport) ने U.S.A. के श्वेत एवं नीग्रो लोगों के बीच विवाहों से प्राप्त सन्तानों में त्वचा के रंग की वंशागति का अध्ययन किया।

संयुक्त राज्य अमेरिका के वे लोग जो नीग्रो एवं श्वेतों के पारस्परिक विवाह सम्बन्धों में जन्म लेते हैं, मुलेटोज (Mulattoes) कहलाते हैं। नीग्रो–श्वेत विवाहों के कारण प्रथम पीढ़ी में उत्पन्न सभी बच्चों की त्वचा का रंग काले और श्वेत के बीच का होता है। जब प्रथम पीढ़ी में प्राप्त लोगों के परस्पर विवाह होते हैं तो दूसरी पीढ़ी के लोगों में त्वचा के सभी रंग प्राप्त होते हैं। यदि त्वचा के रंग के लिए A तथा B दो विस्थल (loci) उत्तरदायी हों तो नीग्रो का जीन प्रारूप AABB तथा श्वेतों का जीन प्रारूप aabb होगा। मध्यवर्ती रंग का मुलेटों का जीन प्रारूप Aa Bb होगा।

16.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढने के बाद आप–

- रुधिर समूह तथा आर.एच. कारक
- रुधिर वर्ग की वंशागति
- आर.एच. फैक्टर या ऐण्टीजन

इन विषयों का अध्ययन प्राप्त कर सकते है।

16.2 रुधिर समूह तथा Rh-कारक (Blood Groups and Rh-Factor)

कभी-कभी गहरी चोट के कारण, बहुत-सा रुधिर बाहर बह जाता है और इस घटना में सम्बन्धित मनुष्य या रोगी की मृत्यु हो जाती है। ऐसे ही जल जाने, लम्बी बीमारी आदि कई कारणों से शरीर में रक्त की इतनी कमी हो जाती है कि रोगी के जीवन को खतरा हो जाता है। प्राचीनकाल से ही वैज्ञानिक दूसरे स्वस्थ मनुष्यों या जन्तुओं का रक्त चढ़ाकर ऐसे रोगियों को बचाने का प्रयास करते रहे हैं। शरीर में रुधिर चढ़ाने की क्रिया को ब्लड ट्रान्सफ्यूजन या रुधिर-आधान (blood transfusion) कहते हैं। ऐसा करने से कुछ रोगी तो बच जाते थे, लेकिन अधिकांश मर जाते थे। मरने के कारणों को जानने के लिए वैज्ञानिक लगातार खोज करते रहे। अतः सन् 1900 में नोबेल पुरस्कार विजेता, कार्ल लैण्डस्टीनर (Karl Landsteiner) ने यह खोज निकाला कि मनुष्यों में सबका रुधिर एकसमान

नहीं होता है, वरन् लाल रुधिर कणिकाओं (RBC) में उपस्थित एक विशेष प्रकार की प्रोटीन जिसे ऐण्टीजन्स (antigens) कहते हैं, के कारण भिन्न होता है। अतः रोगी के शरीर में रुधिर चढ़ाने या ब्लड ट्रान्सफ्यूजन से पहले यह जान लेना जरूरी है कि रुधिर-दान देने वाले मनुष्य अर्थात् डोनर या दाता (donar) का रुधिर लेने वाले रोगी अर्थात् रैसिपिऐण्ट (recipient) के रुधिर के समान हो। अन्यथा रोगी के रुधिर में पहुँचते ही डोनर के रुधिर की लाल कणिकाएँ (RBCs) आपस में बड़े-बड़े समूहों में चिपकने लगती हैं। लाल कणिकाओं के इस प्रकार आपस में चिपकने की प्रक्रिया को क्लम्पिंग या ऐग्लूटिनेशन या अभिश्लेषण (clumping or agglutination) कहते हैं। इसी से रोगी की मृत्यु हो जाती है।

रुधिर के ऐण्टीजन्स एवं ऐण्टीबॉडीज (Antigens and Antibodies of Blood)

लैण्डस्टीनर ने मानव रुधिर का अध्ययन करके यह पता लगाया कि मानव में विभिन्न रुधिर वर्ग तथा गलत ब्लड ट्रान्सफ्यूजन में डोनर रुधिर की लाल कणिकाओं का आपस में चिपकना या ऐग्लूटिनेशन (agglutination) दो विशेष प्रकार की प्रोटीन्स जिन्हें ऐण्टीजन्स तथा ऐण्टीबॉडीज कहते हैं, पर निर्भर करता है।

1. ऐण्टीजन्स या ऐग्लूटिनोजन्स (Antigens or Agglutinogens)– लैण्डस्टीनर के अनुसार इन विशेष प्रोटीन्स को 'रुधिर समूह पदार्थ (blood group substance) कहते हैं। ऐण्टीजन सदैव लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) की मैम्ब्रेन (membrane) में पायी जाती है। कैमिकली ये ग्लाइकोलिपिड्स (glycolipids) होती हैं तथा पीढ़ी-दर-पीढ़ी वंशागत (inherited) होती है। इनको ऐग्लूटिनोजन भी कहते हैं। मानव में ये ऐण्टीजन दो प्रकार की होती हैं– A तथा B।

2. ऐण्टीबॉडीज या ऐग्लूटिनिन (Antibodies or Agglutinin)– ये दूसरी प्रकार की विशेष प्रोटीन्स हैं जिन्हें ऐग्लूटिनिन भी कहते हैं। ये रुधिर प्लाज्मा (blood plasma) या सीरम में पायी जाती हैं। ये सीरम ग्लोबुलिन्स (serum globulins) प्रोटीन्स की बनी होती है। ये निम्नांकित दो प्रकार की होती हैं–

(i) **इम्यून रुधिर वर्ग ऐण्टीबॉडीज (Immune Blood Group Antibodies)–** कुछ ऐण्टीबॉडीज ऐसी होती हैं जो प्लाज्मा लिम्फोसाइट कणिकाओं (WBCs) द्वारा तभी बनायी जाती हैं, जब कोई बाहरी पदार्थ या ऐण्टीजन शरीर या रुधिर में प्रवेश करता है। उदाहरण के लिए, यदि एक ऐसे व्यक्ति का रुधिर जिसमें Rh-ऐण्टीजन है, किसी दूसरे व्यक्ति या रैसिपिऐण्ट (recipient) जिसके रुधिर में Rh-ऐण्टीजन अनुपस्थित होता है, को चढ़ाया जाय तो ऐसे रैसिपिऐण्ट को कहा जाता है कि वह इम्यूनाइज्ड (immunized) हो गया, अर्थात् ऐसे व्यक्ति के रुधिर में Rh-ऐण्टीजन के आते ही उसके रुधिर सीरम में इसमें सम्बन्धित rh-ऐण्टीबॉडी का निर्माण उसके रुधिर की लिम्फोसाइट्स कणिकाएँ (WBCs) स्वयं कर लेती हैं। इस प्रकार की ऐण्डीबॉडीज को इम्यून या एक्वाएर्ड रुधिर वर्ग ऐण्टीबॉडीज (immune or acquired blood group antibodies) कहते हैं। इम्यून रुधिर वर्ग ऐण्टीबॉडीज rG

globulins (IgG) श्रेणी से सम्बन्धित होती हैं। इसका अणुभार 1,50,000 से 1,60,000 तक होता है।

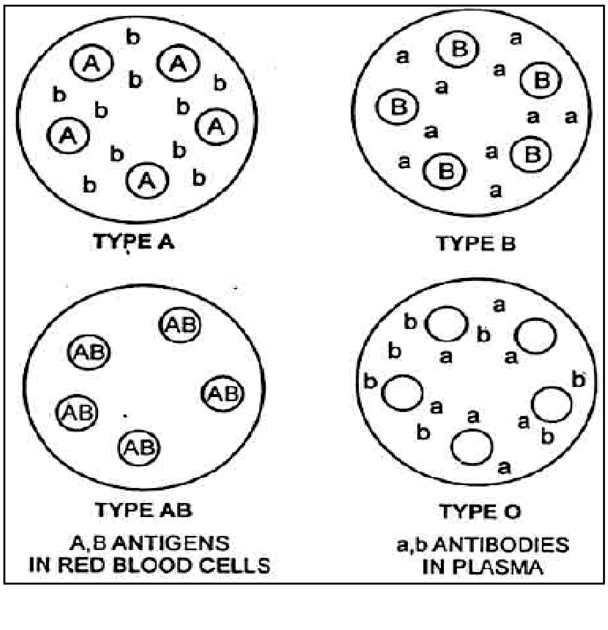
टिप्पणी

(ii) प्राकृतिक रुधिर वर्ग ऐण्टीबॉडीज (Natural Blood Group Antibodies)– ये ऐण्टीबॉडीज प्रत्येक व्यक्ति के सीरम अथवा रुधिर प्लाज्मा में उपस्थित रहती है जो अनुरूप ऐण्टीजन के द्वारा कभी-कभी इम्यूनाइज्ड (immunized) नहीं होती। इस प्रकार की ऐण्टीबॉडीज का नवजात या जन्मे शिशु के रुधिर में सबसे पहले निर्माण होता है। उदाहरण– ऐण्टीबॉडी a तथा b। प्राकृतिक ऐण्टीबॉडीज (rM globulins (IgM) से सम्बन्धित होती है। इनका अणुभार लगभग 9,00,000 होता है तथा भ्रूण (foetus) में बनने के बाद प्लेसैण्टा (placenta) को कभी क्रॉस (cross) नहीं करती, अर्थात् ये भ्रूण से माता के रुधिर परिवहन में कभी प्रवेश नहीं करती है।

प्राकृतिक रुधिर वर्ग ऐण्टीबॉडीज लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) की मैम्ब्रेन में पाये जाने वाले एण्टीजन्स के विरोधी या विपरीत होती हैं, अर्थात् ऐण्टीबॉडी a ऐण्टीजन A के विपरीत तथा ऐण्टीबॉडी b, ऐण्टीजन B के विपरीत होती हैं। A ऐण्टीजन a ऐण्टीबॉडी की उपस्थिती में चिपकने के लिए क्रियाशील होते हैं। लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) में ऐग्लूटिनेशन या अभिश्लेषण इसी कारण से होता है। इस प्रकार ये ऐण्टीबॉडीज रुधिर वर्ग (blood group) के निर्माण में भाग लेती हैं।

16.2.1 मानव में विभिन्न रुधिर वर्ग या ABO सिस्टम (Blood Group or ABO System)

लैण्डस्टीनर के ABO रुधिर वर्ग सिस्टम के अन्तर्गत मानव में चार रुधिर वर्ग (blood groups) पाये जाते हैं जो मुख्यतः A, B, AB तथा O होते हैं।



चित्र क्र. 16.3: **For Blood Groups of the ABO System**

इनमें से तीन रुधिर वर्गों A, B तथा AB की खोज स्वयं लैण्डस्टीनर ने 1900 में की थी, जबकि चौथे रुधिर वर्ग अर्थात् O की खोज उसके विद्यार्थियो डीकैस्टेलो तथा स्टर्ली (De Castello and Struli) के द्वारा 1902 में की गयी थी। लैण्डस्टीनर के अनुसार ऐण्टीजन्स A एवं B तथा ऐण्टीबॉडीज a एवं b के आधार पर इनको हम निम्न प्रकार से समझ सकते हैं–

1. **Blood Group A–** इस रुधिर वर्ग के व्यक्ति के RBC में ऐण्टीजन A तथा रुधिर सीरम तथा प्लाज्मा में ऐण्टीबॉडी b पायी जाती है।
2. **Blood Group B–** इस रुधिर वर्ग के व्यक्ति के RBC में ऐण्टीजन B तथा रुधिर सीरम या प्लाज्मा में ऐण्टीबॉडी a पायी जाती है।
3. **Blood Groop AB–** इस रुधिर वर्ग के व्यक्ति के RBC में ऐण्टीजन A तथा B दोनों में पाये जाते हैं, किन्तु इसके रुधिर सीरम या प्लाज्मा में कोई भी ऐण्टीबॉडीज नहीं पायी जाती।
4. **Blood Group O–** इस वर्ग के रुधिर RBC में कोई भी ऐण्टीजन्स नहीं पाये जाते हैं, किन्तु रुधिर सीरम या प्लाज्मा में दोनों ऐण्टीबॉडीज a एवं b पायी जाती हैं।

सारणी 16.1: The ABO Blood Groups in Man and their Compatability

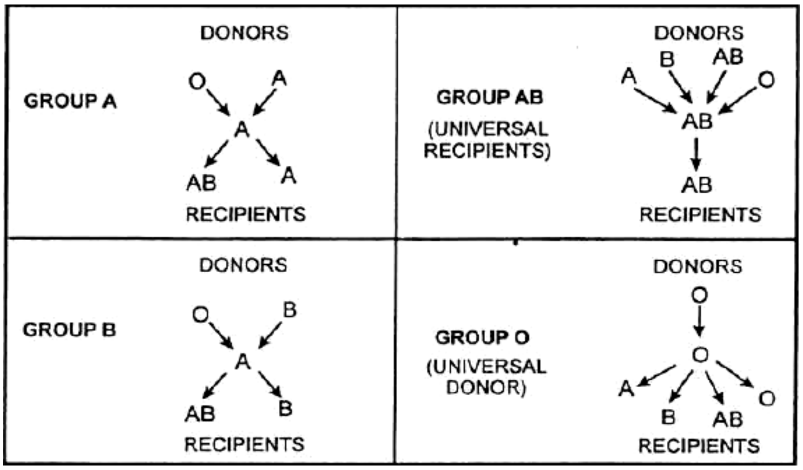
Groups	RCB antigens	Blood Serum antibodies	Can give blood to	Can receive blood from	Geno-type	% numbers in Indians
A →	A	b (anti-B)	A, AB	O, A	I^A or $I^A I^O$	23.5
B →	B	a (anti-A)	B, AB	O, B	$I_B I^B$ or $I^B I^O$	34.5
AB →	A and B	None	AB	From All as Universal Recipient	$I^A I^B$	7.5
O →	None	a, b (anti-A, B)	To ALL as Universal Donor	O	$I^O I^O$	34.5

जब दो विभिन्न रुधिर वर्ग वाले रुधिर आपस में मिलते हैं तो वे प्रतिक्रिया करते हैं। और उनकी लाल रुधिर कणिकाएँ (RBCs) आपस में चिपकने लगती हैं, लेकिन समान रुधिर वर्ग वाले रुधिर में ऐसा नहीं होता है।

16.2.2 रुधिर ट्रान्सफ्यूजन में रुधिर वर्गों का महत्व (Importance of Blood Groups in Blood Transfusion)

जब किसी दुर्घटना या रोगवश जैसे पल्मोनरी या आमाशय में हीमरेज जिसमें रक्त की पल्टियाँ होती हैं या सीरियस ऐनीमिया के फलस्वरूप शरीर में रुधिर की

अत्यधिक कमी हो जाती है तो उस सम्बन्धित रोगी के जीवन को बचाने के लिए उसे किसी दूसरे मनुष्य का रुधिर चढ़ाया (blood transfusion) जाता है। अतः रोगी के शरीर में रुधिर चढ़ाने या ब्लड ट्रान्सफ्यूजन से पहले यह जान लेना जरूरी है कि डोनर (donor) का रुधिर रोगी अर्थात् रेसिपिऐण्ट (recipient) के रुधिर के समान हो अर्थात् डोनर के RBCs में उपस्थित ऐण्टीजन की विपरीत (anti) या सम्बन्धित ऐण्टीबॉडी रेसिपिऐण्ट के रुधिर सीरम या प्लाज्मा में नहीं होनी चाहिए (इसी प्रकार रेसिपिऐण्ट के RBCs) अन्यथा रोगी या रैसिपिऐण्ट के रुधिर में पहुँचाते ही डोनर के RBCs आपस में बड़े–बड़े समूहों में चिपकना प्रारम्भ कर देंगे।



चित्र 16.4: **Blood Groups showing their Compatibility**

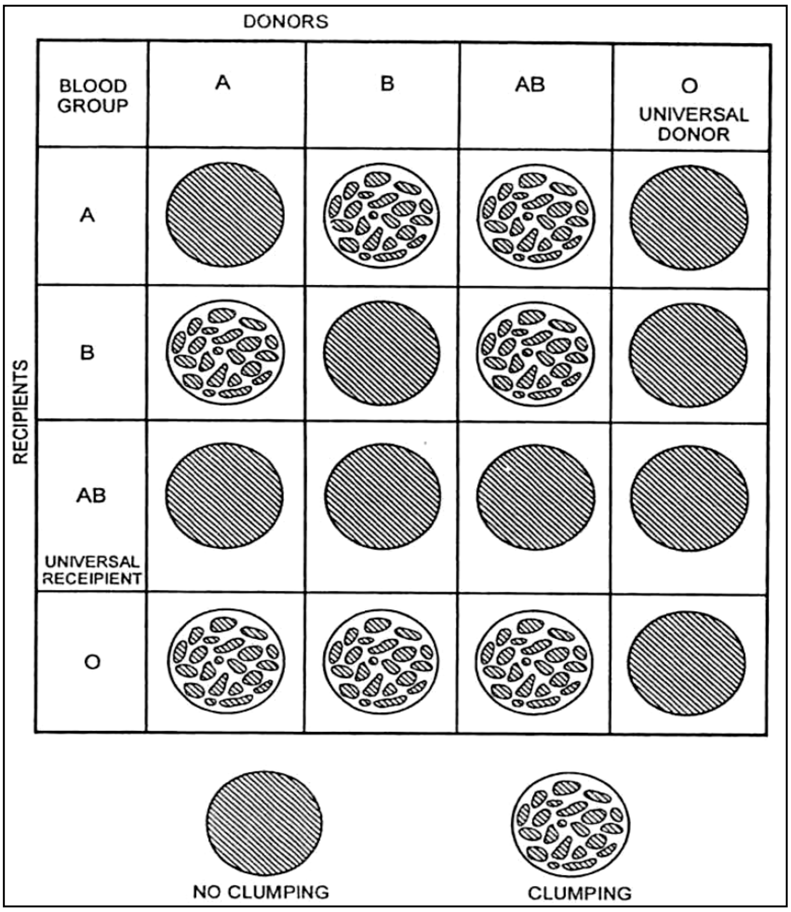
ब्लड ट्रान्सफ्यूजन सामान्यतः समान रुधिर वर्गों वाले व्यक्तियों के मध्य उत्तम होता है, लेकिन आवश्यकता पड़ने पर आन्तर-वर्गीय ब्लड ट्रान्सफ्यूजन भी किया जा सकता है (चित्र 16.4)।

ब्लड ट्रान्सफ्यूजन को अब हम निम्न प्रकार समझ सकते हैं–

1. यूनिवर्सल डोनर या सर्वदाता (Universal donors)– O रुधिर वर्ग वाले मनुष्य को यूनिवर्सल डोनर कहा जाता है, क्योंकि इसका रुधिर निःसंकोच किसी भी अन्य रुधिर वर्ग मनुष्य को बिना किसी हानि के दिया जा सकता है, क्योंकि O रुधिर वर्ग के व्यक्तियों के रुधिर में ऐण्टीजन्स पूर्णतः अनुपस्थित होते हैं तथा ट्रान्सफ्यूजन के समय इन व्यक्तियों का रुधिर प्लाज्मा रैसिपिऐण्ट के रुधिर में डायल्यूट (dilute) हो जाता है जिसके फलस्वरूप इन व्यक्तियों के रुधिर प्लाज्मा में मौजूद दोनों ऐण्टीबॉडीज (a तथा b) बिना कोई हानि पहुँचाये रैसिपिऐण्ट के रुधिर-प्लाज्मा में अवशोषित हो जाती हैं। इसके विपरित जब O रुधिर वर्ग के व्यक्तियों को रुधिर की आवश्यकता होती है तो वे केवल अपने रुधिर वर्ग के मनुष्यों का रुधिर ले सकते हैं।

2. यूनिवर्सल रैसिपिऐण्ट या सर्वप्रापक (Universal recipients)– जिन व्यक्तियों का रुधिर वर्ग AB होता है, उन्हें यूनिवर्सल रैसिपिऐण्ट कहा जाता है, क्योंकि ये सभी रुधिर वर्गों के व्यक्तियों का रुधिर ले सकते हैं, कारण इनके

सीरम या प्लाज्मा में दोनों ही a तथा b ऐण्टीबॉडीज अनुपस्थित होती हैं, इसलिए किसी भी डोनर (donar) के रुधिर के RBCs या ऐण्टीजन्स पर इनके रुधिर की कोई प्रतिक्रिया नहीं होती है। किन्तु इसके RBCs में दोनों ऐण्टीजन्स उपस्थित होने के कारण इनका रुधिर A, B तथा O रुधिर वर्गों के लिए बेकार होता है,



चित्र 16.5: **Diagram showing the Possibilities of Blood Transfusion between Different Groups**

अर्थात् AB का रुधिर केवल AB वर्ग को ही दिया जा सकता है। RH-फैक्टर की खोज के बाद यूनिवर्सल डोनर एवं यूनिवर्सल रैसिपिऐण्ट प्रचलित शब्द नहीं रहे।

3 वर्ग A (Group A)– जिन व्यक्तियों का रुधिर वर्ग A होता है, वे A तथा O रुधिर वर्गों का रुधिर ले सकते हैं। किन्तु इनको B एवं AB रुधिर वर्ग के व्यक्तियों का रुधिर नहीं दिया जा सकता है। कारण, अगर B रुधिर वर्ग वाले व्यक्ति का रुधिर A वाले व्यक्ति को दे दिया जाय तो B रुधिर वर्ग के ऐण्टीजन B के RBCs A रुधिर वर्ग के रुधिर सीरम में उपस्थित b ऐण्टीबॉडीज के कारण आपस में चिपकने लगेंगी, जिसके A रुधिर वर्ग वाले व्यक्ति की ब्लड कैपिलरीज (blood capillaries) रोधी हो जायेगी और रुधिर का संचरण नहीं हो पायेगा, जिसके फलस्वरूप उस व्यक्ति की मृत्यु हो जायेगी। लेकिन B रुधिर वर्ग वाले व्यक्ति के रुधिर सीरम में उपस्थित ऐण्टीबॉडी a का A रुधिर वर्ग वाले व्यक्ति

के ऐण्टीजन A के RBCs पर कोई प्रभाव नहीं होता है, क्योंकि ब्लड ट्रान्सफ्यूजन में रेसिपिऐण्ट (recipient) के रुधिर प्लाज्मा की मात्रा की तुलना में डोनर (donor) के रुधिर प्लाज्मा की मात्रा इतनी कम होती है कि इसकी ऐण्टीबॉडी का कोई प्रभाव नहीं पड़ता। इसी प्रकार A रुधिर वर्ग वाले व्यक्ति को AB रुधिर वर्ग वाले व्यक्ति का रुधिर नहीं दिया जा सकता है, कारण A रुधिर वर्ग के रुधिर सीरम में उपस्थित ऐण्टीबॉडी b, AB रुधिर वर्ग के RBCs के साथ नहीं रह सकती।

4. वर्ग B (Group B)– जिन व्यक्तियों का रुधिर B वर्ग का होता है, वे केवल रुधिर वर्ग B एवं O से रुधिर ले सकते हैं। किन्तु इन्हें A तथा B रुधिर वर्गों के व्यक्तियों का रुधिर नहीं दिया जा सकता है, कारण– B रुधिर वर्ग के व्यक्ति के रुधिर सीरम में उपस्थित a ऐण्टीबॉडी, A तथा AB वर्गों के व्यक्तियों के RBCs में उपस्थित A ऐण्टीजन के साथ नहीं रह सकती, अर्थात् यदि A एवं AB डोनर का रुधिर B वर्ग के व्यक्ति को दिया जाय तो इन दोनों ही डोनर के RBCs, A ऐण्टीजन फैक्टर की उपस्थिति के कारण B वर्ग रैसिपिऐण्ट व्यक्ति के रुधिर सीरम में उपस्थित ऐण्टीबॉडी a से प्रतिक्रिया करके आपस में समूहों में चिपकने या ऐग्लूटिनेशन के अन्तर्गत आ जायेंगे।

रुधिर वर्ग का निर्धारण (Determination of Blood Groups)

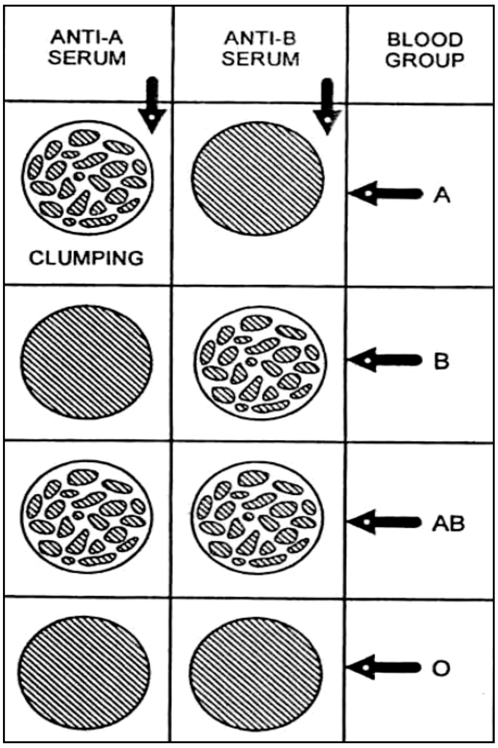
ऊपर के विवरण से यह स्पष्ट है कि ब्लड ट्रान्सफ्यूजन के लिए रेसिपिऐण्ट तथा डोनर (recipient and donor) के रुधिर वर्गों को जानना अति आवश्यक है। रुधिर वर्ग को ज्ञात करने के लिए A- ऐण्टीसीरम तथा B-ऐण्टीसीरम (जो बाजार से बने बनाये उपलब्ध होते हैं) का प्रयोग किया जाता है। सीरम (serum) रुधिर प्लाज्मा का वह भाग है जो रुधिर का थक्का (clot) जम जाने के पश्चात् पीले द्रव के रूप में बच जाता है। इसमें केवल ऐण्टीबॉडी ही होती है। A-ऐण्टीसीरम मे ऐण्टीबॉडी a तथा B-एण्टीसीरम में ऐण्टीबॉडी b होती है। किसी व्यक्ति का रुधिर वर्ग ज्ञात करने के लिए डॉक्टर सबसे पहले एक साफ स्लाइड पर दोनों प्रकार के ऐण्टीसीरम की एक-एक बूँद अलग-अलग रख लेता है। फिर एक जीवाणुमुक्त सुई (सुई को गर्म करके ऐल्कोहॉल में बुझा लेते हैं) चुभोकर सम्बन्धित व्यक्ति के हाथ की एक अँगुली के सिरे पर से रक्त की बूँद निकाल लेता है। इस रक्त को दोनों प्रकार के सीरमों की बूँदों में थोड़ा-थोड़ा मिला देता है जो भी प्रतिक्रिया सीरमों की बूँदों में होती है, उसके आधार पर चित्र 16.6 के अनुसार व्यक्ति के रुधिर वर्ग का निर्धारण सुगमता से हो जाता है।

ब्लड डोनेशन एवं ब्लड बैंक (Blood donation and blood bank)– सभी बड़े चिकित्सालयो में ब्लड बैंक होती हैं, जहाँ डोनर का रुधिर लिया जाता है और इसके वर्ग (group) का निर्धारण करके इसे उपयुक्त आधुनिक विधियों द्वारा प्रीजर्व (preserve) या सुरक्षित रखा जाता है तथा आवश्यकतानुसार इसे रोगियों को चढ़ाते हैं। ब्लड बैंक में व्यक्तियों द्वारा डोनेट (donate) किये गये रुधिर को ज्यों का त्यों केवल 30 दिन तक रख सकते हैं। केवल रुधिर सीरम को भी ब्लड बैंकों में ब्लड ट्रान्सफ्यूजन के लिए रखा जाता है। इसे अधिक दिनों तक रख सकते हैं। इसमें रुधिर वर्ग का भी झंझट नहीं होता, क्योंकि इसके ट्रान्सफ्यूजन में रोगी के

रुधिर में कोई ऐण्टीजन नहीं पहुँचता। इसमें केवल ऐण्टीबॉडी ही होती हैं। रुधिर सीरम को सुखाकर पाउडर के रूप में रखा जा सकता है। ट्रान्सफ्यूजन के समय बस इसमें डिस्टिल्ड जल (distilled water) मिलाकर इसका प्रयोग किया जा सकता है। गत महायुध्द में घायल सैनिकों के लिए तो यह विधि एक प्रकार से वरदान के रूप में सिध्द हुई। गत महायुद्ध में ही साधारण शर्करा से बनाये गये डैक्स्ट्रॉन (dextron) नामक पदार्थ से आर्टिफिसिअल (artificial) प्लाज्मा या सीरम बनाकर बड़े पैमाने पर इसका घायल सैनिकों के लिए उपयोग किया गया। बाद में आधुनिक वैज्ञानिकों ने रुधिर के स्थान पर पॉलिविनाइल पाइरोलिडॉन (Polyvinyl pyrrolidone) का उपयोग किया। हाल ही में चीन के वैज्ञानिकों ने तरल परफ्लुक्रो कार्बन (purflucro carbon) से एक ऐसा तरल पदार्थ तैयार किया है जो रुधिर के स्थान पर कार्य कर सकता है, क्योंकि इस पदार्थ में रुधिर की तरह ही O_2 एवं CO_2 के संवहन की क्षमता होती है।

16.2.3 रुधिर वर्ग की वंशागति (Inheritance of Blood Groups)

रुधिर वर्ग (blood groups) मानव में वंशागत होते हैं। सन्तानों में इनका विकास, मेण्डल के नियमों के अनुसार, माता-पिता से प्राप्त (genes) के आधार पर ही होता है।



चित्र 16.6: **Determination of Blood Groups**

इनकी वंशागति दो के बजाय तीन तुलनात्मक लक्षणों (contrasting characters) के जीन्स अर्थात् एलील्स (genes or alleles) पर निर्भर करती है

जिसके कारण, इस वंशागति को बहुगुण एलीलवाद (multiple allelism) कहते हैं। तुलनात्मक लक्षणों की जीन्स अर्थात् एलील्स होमोलोगस क्रोमोसोम्स (homologous chromosomes) पर समान व निश्चित स्थानों (loci) पर स्थित होती हैं। अतः यह स्पष्ट है कि किसी भी मनुष्य में ये तीनों एलील्स अर्थात् जीन्स एक साथ उपस्थित नहीं हो सकतीं, इनमें से केवल कोई भी दो उपस्थित होती हैं जो समान भी हो सकती हैं और असमान भी। सन्तान की लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) में कौन सा ऐण्टीजन बनेगा, इसका निर्धारण ये जीन्स ही करती हैं। इन जीवों की अभिव्यक्ति अंग्रेजी के I अक्षर से की जाती है, जिसका तात्पर्य आइसोहीमेग्ल्यूटिनोजन (Isohaemaglutinogen) से होता है। अतः इन्हें निम्न प्रकार से निरूपित करते हैं–

(i) I^A जीन– ऐण्टीजन A का विकास करती है।

(ii) I^B जीन– यह ऐण्टीजन B का विकास करती है।

(iii) I^O जीन– यह किसी भी ऐण्टीजन का विकास नहीं करती है।

I^A एवं I^B जीन, I^O जीन के लिए डॉमिनेण्ट या प्रबल (dominant) होती हैं, लेकिन ये परस्पर एक-दूसरे के लिए डॉमिनेण्ट नहीं होती हैं, अतः जो सन्तान अपने माता-पिता से I^AI^A या I^AI^O जीन्स प्राप्त करती हैं उनकी लाल रुधिर कणिकाओं में ऐण्टीजन A विकसित होगा और उनका रुधिर A वर्ग का होगा। जो सन्तान माता-पिता से I^BI^B या I^BI^O जीन्स प्राप्त करती हैं उनमें ऐण्टीजन B का विकास होगा और उनका रुधिर B वर्ग का होगा। जिस सन्तान को माता-पिता से I^AI^B जीन्स प्राप्त होंगी उसमें ऐण्टीजन A और B दोनों ही विकसित होंगे, क्योंकि इन दोनों में से कोई भी जीन एक-दूसरे पर प्रभावी नहीं होती है, अर्थात् इन जीन्स में परस्पर प्रबलता का अभाव (lack of dominance) होता है और उसका रुधिर AB वर्ग का होगा। जो सन्तान I^OI^O जीन्स प्राप्त करेंगी उसमें कोई भी ऐण्टीजन नहीं बनेगा और उसका रुधिर O वर्ग का होगा। I^AI^O या I^BI^O जीन्स प्राप्त करने वाली सन्तानों में क्रमशः ऐण्टीजन A एवं B इसलिए बनते हैं कि जीन I^O अन्य दोनों जीन्स के लिए सदैव सुप्त (recessive) होती है।

विभिन्न रुधिर वर्ग एवं उनके जीन-सम्बन्धों को निम्न तालिका में दर्शाया गया है–

सारणी 16.2: Blood Groups and their Related Genes

Blood Groups	**O**	**A**	**B**	**AB**
Genes	I^OI^O	I^AI^A or I^AI^O	I^BI^B or I^BI^O	I^AI^B Lack of dominance

ऐण्टीजनों की इस वंशागति के आधार पर सन्तानों के रुधिर वर्ग अग्र तालिका के अनुसार हो सकते हैं–

सारणी 16.3: Possible Blood Groups

टिप्पणी

Parent Blood Groups	Blood Groups of Children	
	Possible	**Impossible**
O × O	O	A, B, AB
O × A A × A	O, A	B, AB
O × B B × B	O, B	A, AB
A × B	A, B, AB, O	Nil
O × AB	A, B	O, AB
A × AB B × AB AB × AB	A, B, AB	O

रुधिर वर्ग और वल्दियत– रुधिर वर्ग की वंशागति-पद्धति चिकित्सा-कानून के मुकदमों में भी महत्वपूर्ण होती है, विशेषतः जहाँ पर पितृत्व का झगड़ा रहता है। किसी बच्चे के माता-पिता कौन हो सकते हैं, यह रुधिर वर्ग के द्वारा ही स्थापित किया जा सकता है। सारणी में सम्भावित रुधिर वर्ग दिये गये हैं। इसका अवलोकन करने पर विदित होगा कि यदि जिस बच्चे के विषय में झगड़ा चल रहा हो, उसका रुधिर वर्ग A है और उसके माता-पिता का रुधिर O है, तो यह जाहिर है कि बच्चा उन माता-पिता का नहीं है। किन्तु इसके विपरीत, यदि माता-पिता का रुधिर वर्ग A एवं B है, तब रुधिर-परीक्षण द्वारा कुछ भी सिद्ध नहीं हो सकता, क्योंकि ऐसे माता-पिता की सन्तानों में सभी प्रकार के रुधिर वर्ग सम्भव होते हैं।

रुधिर वर्ग और विकास– रुधिर वर्गों से विकास सम्बन्धी ज्ञान प्राप्त करने में सहायता मिलती है। मानव कपियों (man like apes) में A तथा O रुधिर वर्ग पाये जाते हैं। ये रुधिर वर्ग मनुष्यों में भी पाये जाते हैं जो एक-दूसरे के निकट सम्बन्धित होने के प्रमाणों को दर्शाते हैं।

M तथा N रुधिर वर्ग (M and N Blood Groups)

A तथा B ऐण्टीजन के अतिरिक्त RBCs में M तथा N ऐण्टीजन्स भी पाये जाते हैं, किन्तु रुधिर सीरम में इनकी ऐण्टीबॉडीज उपस्थित नहीं होती हैं। शशक (rabbit) के शरीर में यदि मनुष्य के रुधिर का ट्रान्सफ्यूजन किया जाय तो शशक के रुधिर सीरम में ऐण्टीबॉडीज विकसित हो जाती है जो विभिन्न ऐण्टीजन्स के प्रति ऐण्टी विरोधी होती हैं। **लैण्डस्टीनर तथा लीवाइन** (Landsteiner and Levine, 1927) ने शशक के रुधिर में विकसित ऐण्टीबॉडीज के साथ प्रतिक्रिया करने के आधार पर मानव की जनसंख्या को तीन वर्गों में वर्गीकृत किया, जो निम्न हैं–

सारणी 16.4

Blood Groups	Genotype	Reaction with Antibodies of RBCs		Antigen and Antibody of Blood	
		Anti-M	Anti-N	Antigen in RBC	Antibody in Serum
M	M/N	+	Absent	M	None
M/N	M/N	+	+	M/N	None
N	N/M	Absent	+	N	None

16.2.4 Rh-फैक्टर या ऐण्टीजन (Rh-Factor or Antigen)

लैण्डस्टीनर एवं वीनर ने (Landsteiner and Weiner, 1944) ने र्‌हीसस बन्दर (Rhesus Monkey) के लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) में एक अन्य ऐण्टीजन का पता लगाया जिसे उन्होंने Rh-ऐण्टीजन या Rh-फैक्टर का नाम दिया। चूँकि यह ऐण्टीजन सर्वप्रथम वास्तव में र्‌हीसस (Rhesus) बन्दर में खोजा गया था इसलिए इसका नाम Rh (जो Rhesus के प्रथम दो अक्षरों को अंकित करता है) ऐण्टीजन रखा गया। सामान्य रूप से इस Rh-ऐण्टीजन से प्रतिक्रिया करने के लिए कोई भी ऐण्टीबॉडी इन बन्दरों के रुधिर प्लाज्मा या सीरम में नहीं पायी जाती है। लैण्डस्टीनर तथा वीनर ने इन बन्दरों के रुधिर को खरहों (rabbits) एवं गिनी पिग्स (guinea pigs) के शरीर में इन्जेक्ट किया। बाद में परीक्षण करने पर ज्ञात हुआ कि, इन जन्तुओं के रुधिर में Rh-ऐण्टीजन को प्रभावहीन बनाने वाली rh-ऐण्टीबॉडीज (antibodies) बन गयी। बाद में इन जन्तुओं के रुधिर से rh-ऐण्टीसीरम तैयार किया गया जिसमें ये rh-ऐण्टीबॉडीज उपस्थित थी। फिर इस Rh-ऐण्टीसीरम से बन्दरों के ही नहीं वरन्‌ न्यूयार्क के अनेक व्यक्तियों के रुधिर की भी लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) के ऐग्लूटिनेशन (agglutination) के आधार पर, जाँच की गयी तो पता चला कि र्‌हीसस बन्दरों के अतिरिक्त, गोरी प्रजाति (white race) के 85% मनुष्यों मे यह Rh-ऐण्टीजन उपस्थित था। भारतीयों में 97% व्यक्तियों में यह ऐण्टीजन पाया जाता है।

जिन व्यक्तियों के RBCs में यह Rh-एण्टीजन पाया जाता है, उन्हें Rh-पॉजिटिव (Rh-positive = Rh^+) तथा जिनके RBCs में यह ऐण्टीजन नहीं पाया जाता है, उन्हें Rh-नेगेटिव (Rh-negative = Rh^-) कहते हैं।

Rh^+ रुधिर का ट्रान्सफ्यूजन (Transfusion of Rh^+ Blood)– वैसे तो मनुष्य के रुधिर सीरम में rh-ऐण्टीबॉडी (जो Rh-ऐण्टीजन में एण्टी होती है) नहीं होती है, लेकिन यदि रुधिर ट्रान्सफ्यूजन में किसी Rh^- व्यक्ति को किसी Rh^+ व्यक्ति का रुधिर चढ़ा दिया जाता है तो उस समय उस रैसिपिएण्ट (recipient) के लिए (Rh^-) ऐण्टीजन बाह्य बॉडीज (foreign bodies) की तरह कार्य करता है जिससे रैसिपिएण्ट व्यक्ति (Rh^-) के रुधिर में (Rh^-) ऐण्टीजन से प्रतिक्रिया करने के लिए Rh^- ऐण्टीबॉडीज का निर्माण हो जाता है। इन ऐण्टीबॉडीज की मात्रा कम होने के

कारण, तुरन्त रैसिपिऐण्ट पर कोई बुरा प्रभाव नहीं पड़ता, लेकिन यदि इसे दुबारा किसी Rh व्यक्ति का रुधिर चढ़ा दिया जाय तो इन rh^- ऐण्टीबॉडीज के कारण डोनर (donor) या Rh^+ व्यक्ति की लाल रुधिर कणिकाएँ (RBCs) रैसिपिऐण्ट के रुधिर में चिपकने लगेंगी और इस प्रकार के रैसिपिऐण्ट की मृत्यु हो सकती है। अतः अब रुधिर-ट्रान्सफ्यूजन में, अन्य ऐण्टीजनों की भाँति Rh-ऐण्टीजन का भी पहले पता लगा लेते हैं।

Rh^- एण्टीजन की वंशागति (Inheritance of Rh-antigen or Factor)– Rh-ऐण्टीजन या फैक्टर का लक्षण भी आनुवंशिक होता है। अतः इसकी वंशागति भी मेण्डेलियन नियमों के अनुसार ही होती है। इसमें Rh^- लक्षण पर Rh^+ लक्षण प्रबल (dominant) होता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. किस रुधिर वर्ग के व्यक्ति को यूनिवर्सल डोनर कहते हैं–
   (अ) A (ब) O
   (स) AB (द) B
2. जीव विज्ञान के अनुसार कौन सा – विवाह-संबंध गलत है अर्थात् किसके ''एरिथ्रोब्लास्टोसिस कीटेलिस'' रोग की संभावना होती है?
   (अ) Rh^+ Male एवं Rh^- Female
   (ब) Rh^- Male एवं Rh^+ Female
   (स) दोनों Rh^+
   (द) उपरोक्त में से कोई नहीं।
3. भारतीय जनता में लगभग कितने प्रतिशत (%) व्यक्तियों में Rh^+ कारक होता है?
   (अ) 97% (ब) 65%
   (स) 75% (द) 60%
4. Rh-Factor की खोज किसने की थी?
   (अ) लैण्डस्टीनर ने (ब) हैक्सले ने
   (स) वीनर ने (द) लैण्डस्टीनर एवं वीनर
5. ऐसे व्यक्ति का रुधिर वर्ग क्या होगा जिसमें Antigen A व B परन्तु Antibody कोई नही है?
   (अ) A (ब) B
   (स) AB (द) O

6. Antigen है–

   (अ) Blood corpuscles (ब) Blood Protein

   (स) Blood Toxins (द) Plasma

7. ऐसे व्यक्ति का रुधिर वर्ग क्या होगा जिसमें Antibody 'a' एवं 'b' है परन्तु एण्टीजन कोई नही है?

   (अ) A (ब) B

   (स) AB (द) O

8. रुधिर-आधान (Blood Trasfusion) में यूनिवर्सल रैसिपिएण्ट किस वर्ग के व्यक्ति होते हैं?

   (अ) 'A' (ब) 'AB'

   (स) 'B' (द) 'O'

9. एक O वर्ग के रोगी को किस वर्ग का रूधिर दिया जा सकता है?

   (अ) O, A एवं B (ब) O एवं AB

   (स) केवल AB (द) केवल 'O'

10. AB रूधिर वर्ग के रोगी को किस वर्ग के व्यक्ति का रुधिर दे सकते है?

   (अ) A एवं AB (ब) B, AB

   (स) O एवं AB (द) O एवं B

16.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (ब)
2. (अ)
3. (अ)
4. (द)
5. (स)
6. (स)
7. (द)
8. (ब)
9. (द)
10. (स)

16.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि बहुविकल्पी तथा रक्त समूह की आनुवंशिकता के अध्ययन से आनुवंशिक विकारों को दूर किया जा सकता हैं तथा रक्त का आदान-प्रदान की क्रिया को सुचारु रुप से क्रियान्वित किया जा सकता है। तथा Rh-Factor के बारे में जानकारी मिलती है।

16.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **बहुकारक जीन्स–** जब एक ही लक्षण को एक से अधिक जीन्स नियंत्रित करती है।
- **Rh-Factor–** Rhisus monkey पर सबसे पहले इस कारक का पता चला। जिसके कारण इसका नाम Rh-Factor नाम दिया गया।
- **एण्टीजन–** शत्रुओं की भाँति कार्य करने वाले कार्बनिक/अकार्बनिक पदार्थ।
- **एण्टीबाडी–** शरीर की प्रतिरोधक क्षमता को बढ़ाने वाले कारक।
- **डोनर–** दाता रक्त समूह ‘O’ रेसीपिऐण्ट – सभी से रक्त ग्रहण करने वाला रक्त समूह – ‘AB’।

16.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. रुधिर ट्रान्सफ्यूजन में रुधिर वर्गों का महत्व समझाइए।
2. Rh-Factor (Rh-कारक) पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो।
3. त्वचा की रंग की वंशागति को समझाइये।
4. Rh-Factor तथा ABO की वंशागति कैसे होती है?
5. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखो–
   (i) Universal Recipient/Recipient
   (ii) Universal Donor/Donor
   (iii) AB एवं O रुधिर वर्ग
   (iv) Rh-Factor
   (v) Blood Transfusion
   (vi) Blood Group

(vii) Antigens and Antibody/Antibodies

(viii) Determination of blood Group

टिप्पणी

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. मल्टीपल फैक्टर किसे कहते हैं? मनुष्य में रक्त समूहों की वंशागति को समझाइये।
2. रक्त समूह का वर्णन कीजिए। रक्ताधन में रक्त समूहों के महत्व को स्पष्ट कीजिए।
3. ABO System (प्रणाली) के आधार पर विभिन्न प्रकार के रुधिर वर्गों (Classes) का वर्णन कीजिए।
4. बहुकारक आनुवंशिकी का विस्तृत वर्णन कीजिए।
5. मानव में रक्त समूह की आनुवंशिकी पर निबंध (Essay) लिखिए।
6. मानव में पाये जाने वाले रूधिर वर्गों का वर्णन तथा उनका महत्व समझाइए।
7. मानव में पाये जाने वाले 'A', 'B' एवं 'O' रक्त समूहों का वर्णन कीजिए।
8. बहुकारक क्या है? मानव में त्वचा के रंग की आनुवंशिकी की विवेचना कीजिए।

16.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Gardner, Lewin and Maloy, Genetics.
2. Bruece Alberts, J. Lewis and J.D. Watson, Cell Biology & Molecular Biology.
3. J. Darnell, H. Lodish and D. Baltimore, Molecular Cell Biology.
4. A.M. Winchester, Genetics.
5. Edgar Alterberg, Genetics.

टिप्पणी

अध्याय 17 मानव में ऑटोसोमल तथा लिंग-गुणसूत्रीय सिन्ड्रोम (Autosomal and Sex-chromosomal Syndrome in Human)

संरचना (Structure)

17.0 परिचय
17.1 उद्देश्य
17.2 गुणसूत्रीय सिन्ड्रोम
17.2.1 ऑटोसोमल सिण्ड्रोम्स या ऑटोसोमल क्रोमोसोम्स की संख्या में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग
17.2.2 सैक्स-क्रोमोसोमल सिण्ड्रोम या सैक्स-क्रोमोसोम्स की संख्या में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग
17.2.3 क्रोमोसोमल संरचना में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग
17.2.4 मनुष्य में जीन सम्बन्धित रोग या जीन म्यूटेशन के द्वारा होने वाले रोग
17.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
17.4 सारांश
17.5 मुख्य शब्दावली
17.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
17.7 सहायक पाठ्य सामग्री

17.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

मनुष्यों में सामान्यतः 46 गुणसूत्र पाये जाते हैं। नर में 44 आटोसोम एवं XY एलोसोम (Allosome) गुणसूत्र होते हैं। मादा में 44 आटोसोम (Autosome) तथा XX लिंग गुणसूत्र (Sex-chromosome) होते हैं। गुणसूत्रों की संख्या में होने वाले परिवर्तन मानव में अनियमितताएँ उत्पन्न करते हैं। जिसके कारण Euploidy एवं Aneuploidy उत्पन्न हो जाती है। गुणसूत्रों में होनेवाले परिवर्तन के फलस्वरूप मनुष्यों में अनेक विशेषताएँ उत्पन्न हो जाती है।

17.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढने के बाद आप–

- गुणसूत्रों की संख्या में होने वाले परिवर्तन
- गुणसूत्रों की संख्या

टिप्पणी

• मनुष्य में जीन सम्बन्धित रोग या जीन म्यूटेशन के द्वारा होने वाले रोग

इन सभी बिंदुओं का ज्ञान प्राप्त कर सकते हैं।

17.2 गुणसूत्रीय सिन्ड्रोम (Chromosomal Syndrome)

मानव में क्रोमोसोम्स की सामान्य संख्या 46 होती है। किन्तु क्रोमोसोम्स में संरचनात्मक एवं संख्यात्मक परिवर्तनों के कारण क्रोमोसोम ढाँचे में कभी-कभी अनेक असामान्यताएँ आ जाती हैं जो अधिकतर अभिव्यक्त (express) होती हैं। इन क्रोमोसोमल असामान्यताओं के कारण मानव में अनेक विभिन्न प्रकार के जैनैटिक या आनुवंशिक रोगों के लक्षण, जिन्हें सिण्ड्रोम (syndrome) कहते हैं, उत्पन्न हो जाते हैं। मानव में क्रोमोसोमल असामान्यताएँ निम्नलिखित दो प्रकार की पायी जाती हैं–

1. **यूप्लॉयडी (Euploidy, eu = even)**– इसमें क्रोमोसोम की बदलती हुई संख्या सदा एक सैट, अर्थात् एक मूल संख्या (haploid monoploid or 'X' or 'n' number, called genome), के गुणन (multiples) में होती है; जैसे– ट्रिप्लॉयड = 3n टैट्राप्लॉयड = 4n तथा पेण्टाप्लॉयड 5n आदि। इसलिए इसे पॉलीप्लॉयडी भी कहते हैं। यह जन्तुओं में बहुत कम, लेकिन पौधों में अधिक पाया जाता है। यह एक मादा गैमीट् (अण्डाणु) के दो नर गैमीट्स (शुक्राणुओं) द्वारा निषेचन के या अधूरे माइटोसिस (mitosis) के या गैमीटोजेनैसिस के दौरान मिओसिस (meiosis) के न होने से डिप्लॉयड गैमीट्स बन जाने के फलस्वरूप होता है।

सन् 1960 में वैज्ञानिकों द्वारा पहली बार एक असामान्य बालक के मिलने की पुष्टि की गयी। यह बालक ट्रिप्लॉयड था तथा इसमें क्रोमोसोम्स की कुल संख्या 66 ऑटोसोम + 2X सैक्स-क्रोमोसोम + IY सेक्स-क्रोमोसोम थी। यह बालक आनुवंशिकीय दृष्टि से नर था जो केवल जन्म लेने तक ही जीवित रहा।

2. **एन्यूप्लॉयडी (Aneuploidy, aneu = uneven)**– इसमें क्रोमोसोम्स की बदलती हुई संख्या एक मूल सैट के गुणन (multiples) में नहीं होती। मिओसिस (meiosis) में एक या अधिक समजात जोड़ियों के क्रोमोसोम्स के परस्पर अलग न होने के कारण क्रोमोसोम्स की संख्या में ऐसे परिवर्तन हो जाते हैं। ये ऑटोसोम्स में भी हो सकते हैं और सैक्स-क्रोमोसोम्स में भी। इसमें शरीर के अनेक लक्षण एक साथ प्रभावित होकर असामान्य रोग दशा उत्पन्न करते हैं। ऐसे लक्षणों की सिण्ड्रोम (Syndrome) कहते हैं। मानव में पाये जाने वाले सिण्ड्रोम को क्रोमोसोम्स के स्वभाव के अनुसार निम्नलिखित दो भागों में विभाजित किया जा सकता है –

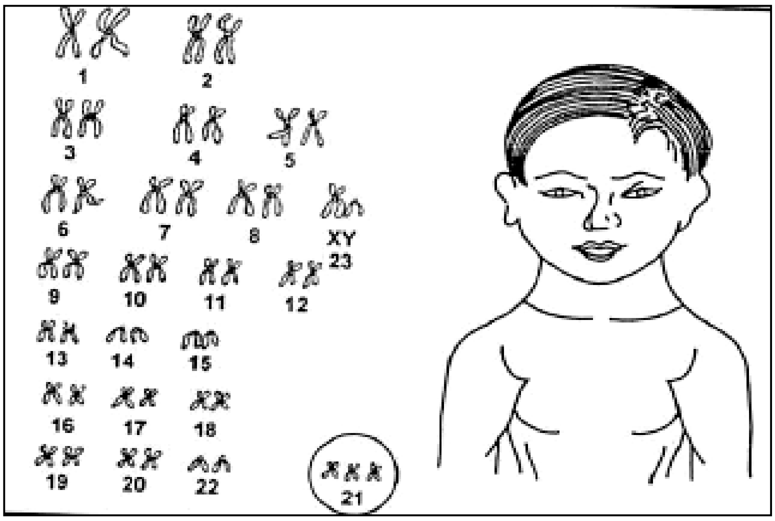
(i) ऑटोसोमल सिण्ड्रोम तथा

(ii) सैक्स-क्रोमोसोमल सिण्ड्रोम

17.2.1 ऑटोसोमल सिण्ड्रोम्स या ऑटोसोमल क्रोमोसोम्स की संख्या में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग (Autosomal Syndromes or Genetic Disorder or Disease due to Autosomal Numerical Changes)

ऑटोसोमल सिण्ड्रोम में निम्नलिखित अवस्थाएँ पायी जाती हैं –

1. **डाउन सिण्ड्रोम (Down's Syndrome)–** इस सिण्ड्रोम का वर्णन सर्वप्रथम लैण्डाल डाउन (Langdol Down) ने सन् 1866 में किया था। इसे मंगोलाई इडिओसी या जड़ता अथवा मंगोलिज्म (Mongoloid idiocy or Mongolism) भी कहते हैं। औसत 700 बच्चों में से एक इस सिण्ड्रोम वाला पैदा होता है। इसमें 21वीं जोड़ी के ऑटोसोम दो की बजाय तीन होते हैं, अर्थात् क्रोमोसोम-समूह 2n + 1 (21) = 47 होता है। (पुरुष में 45 + XY = 47 तथा स्त्रियों में 45 + XX = 47)। समजात क्रोमोसोम्स के ऐसे समूह को ट्राइसोमिक (trisomic) कहते हैं। इस सिण्ड्रोम वाले व्यक्ति का सिर गोल, त्वचा खुरदरी, जीभ मोटी, मुख खुला, आँखें तिरछी तथा पलकें मंगोल जाति की तरह फोल्डेड (folded) होती हैं। इसमें जनन-अंग सामान्य लेकिन पुरुष नपुंसक होते हैं। ऐसे व्यक्ति छोटे कद और कमजोर दिमाग के होते हैं और प्रायः वयस्क होने से (16 वर्ष की आयु से पहले) ही मर जाते हैं।



चित्र क्र. 17.1: **Mongolian Syndrome**

2. **18-ट्राइसोमी (18-Trisomy) या एडवर्ड सिण्ड्रोम (Edward's Syndrome)–** इस सिण्ड्रोम में 18 वें ऑटोसोमल जोड़े में दो की बजाय तीन क्रोमोसोम्स 2n + 1 पाये जाते हैं अर्थात् क्रोमोसोम समूह पुरुषों में 44 + 18^{th} (2n + 1) = 45 + XY = 47 और स्त्रियों में 44 + 18^{th} (2n + 1) = 45 + XX = 47 होता है। इस रोग से पीड़ित शिशु मन्द बुद्धि वाले और प्रायः एक वर्ष की आयु तक ही जीवित रहते हैं। ऐसे शिशुओं का सिर

टिप्पणी

चपटा, बाहरी कान अविकसित, निचला जबड़ा छोटा, ऊपरी होठ कटा हुआ, स्टरनम छोटा तथा हृदय में अनियमितताएँ पायी जाती हैं। 1800 में से एक शिशु इस प्रकार का पाया जाता है।

3. **13–ट्राइसोमी (13-Trisomy)–** इस प्रकार के सिण्ड्रोम वाले शिशु में 13 वीं ऑटोसोमल जोड़ी में दो की बजाय तीन क्रोमोसोम $2n + 1$ पाये जाते हैं अर्थात् क्रोमोसोम समूह पुरुषों में $44 + 13\ (2n + 1) = 45 + XY = 47$ और स्त्रियों में $44 + 13\ (2n + 1) = 45 + XX = 47$ होता है। इस सिण्ड्रोम को पेट्यू सिण्ड्रोम (Patau's syndrome) के नाम से भी जाना जाता है। इस सिण्ड्रोम के शिशु मन्द बुद्धि वाले होते हैं। इनका ऊपरी होठ कटा हुआ, अँगुलियों की संख्या पाँच से अधिक (Polydactyly), गुर्दों और छोटी आँत में विभिन्न अनियमितताएँ पायी जाती हैं। ऐसे शिशुओं की मृत्यु जन्म के एक घण्टे के बाद या एक दिन बाद हो जाती है। 1600 में से एक शिशु इस प्रकार का पाया जाता है।

4. **21–मोनोसोमी (21-Monosomy)–** इस प्रकार के सिण्ड्रोम में 21 वीं ऑटोसोमल जोड़ी में एक क्रोमोसोम अनुपस्थित $(2n - 1)$ होता है (यानी दो की बजाय एक क्रोमोसोम होता है)। व्यक्ति की ऐसी अवस्था प्रायः अधिक घातक होती है।

5. **18–मोनोसोमी (18-Monosomy)–** इस सिण्ड्रोम के शिशु में 18 वीं ऑटोसोमल जोड़ी में एक क्रोमोसोम अनुपस्थित $(2n - 1)$ होता है। ऐसे व्यक्ति में बाहरी कान अत्यन्त बड़े तथा अँगुलियाँ अधिक लम्बी होती हैं।

17.2.2 सैक्स-क्रोमोसोमल सिण्ड्रोम या सैक्स-क्रोमोसोम्स की संख्या में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग (Sex-chromosomal Syndromes or Genetic Disorder or Disease due to Sex-chromosomal Numerical Changes)

1. **टरनर्स सिण्ड्रोम (Turner's Syndrome)–** इनमें सैक्स-क्रोमोसोमों में से केवल एक, X-क्रोमोसोम उपस्थित होता है, अर्थात् इसमें व्यक्ति सैक्स-क्रोमोसोम के लिए मोनोसोमिक (monosomic = $2n - 1$) होता है अर्थात् क्रोमोसोम समूह $44A + XO = 45$ होता है। औसतन 500 बच्चों में एक बच्चा इस सिण्ड्रोम में पाया जाता है। ऐसे व्यक्ति का शरीर छोटे कद का, गर्दन की त्वचा ढीली या वैबिंग (Webbing), वक्ष चपटा तथा जनन-अंग अनुपस्थित या अविकसित होते हैं। अतः ये व्यक्ति नपुंसक (eunuch) होते हैं और नर और मादा दोनों ही हो सकते हैं।

2. **क्लाइनेफेल्टर्स सिण्ड्रोम (Klinefelter's Syndrome)–** ऐसे सिण्ड्रोम वाले व्यक्ति में सैक्स-क्रोमोसोम्स दो की बजाय तीन XXY, अर्थात् ट्राइसोमिक $(2n + 1)$ होते हैं अर्थात् क्रोमोसोम समूह $44A + XXY = 47$ होता है।

   Y-क्रोमोसोम की उपस्थिति के कारण इस सिण्ड्रोम के व्यक्ति का शरीर सामान्य पुरुष जैसा होता है, लेकिन वृषण (testes) अविकसित होते हैं तथा

इनमें शुक्राणु (sperms) नहीं बनते हैं। अतः ऐसे व्यक्ति भी नपुंसक होते हैं। इनमें प्रायः औरतों जैसे स्तनों का विकास (गाइनीकोमैस्टिया = Gynaecomastia) हो जाता है। औसतन 500 पुरुषों में एक व्यक्ति ऐसे सिण्ड्रोम का होता है।

3. **XYY सिण्ड्रोम या क्रिमिनल सिण्ड्रोम (Criminal syndrome)–** XYY नर या पुरुष के बारे में सबसे पहले **सैण्डबर्ज** (Sandberge) ने 1961 में जानकारी दी। इसमें क्रोमोसोम की संख्या 2n = 47 (44A + XYY = 47) थी। XYY पुरुष साधारणतः लम्बे, मन्द बुध्दि वाले तथा अत्यधिक गुस्सा (aggressive) स्वभाव के होते हैं। इनमें नर हॉर्मोन्स का स्त्राव अधिक होता है। ये क्रिमिनल स्वभाव के होते हैं, इसलिए इन्हें **क्रिमिनिल सिण्ड्रोम** कहते हैं। इन्हें सुपर पुरुष (supermales) भी कहते हैं।

X-क्रोमोसोम वाली ऐन्यूप्लॉयडी क्रोमोसोम संख्या और उनसे उत्पन्न सिण्ड्रोम निम्न सारणी में दिखाये गये हैं –

सारणी क्र. 17.1: मनुष्यों में ज्ञात कुछ ऐन्यूप्लॉयड्स की क्रोमोसोम रचना, सैक्स एवं सिण्ड्रोम

लिंग गुणसूत्र	लिंग	लक्षण प्रारुप
XO (monosomic)	female	Turner's syndrome
XX (disomic)	female	normal
XXX (trisomic)	female	superfemale
XXXX (tetrasomic)	female	Mental abnormalities
XXXXX (pentasomic)	female	Mental abnormalities
XY(disomic)	male	normal
XYY(trisomic)	male	Supermale
XXY (trisomic)	male	Klinefelter's Syndrome
XXYY (tetrasomic)	male	,, ,,
XXXY (tetrasomic)	male	Extreme Klinefelter's
XXXXY (pentasomic)	male	,, ,,

17.2.3 क्रोमोसोमल संरचना में परिवर्तन के कारण आनुवंशिक रोग (Genetic Disorders or Disease due to Chromosomal Structural Changes)

1. **क्राई ड्यू चैट या कैट क्राई सिण्ड्रोम (Cri du Chat or Cat Cry Syndrome)–** कैट क्राई सिण्ड्रोम की खोज सबसे पहले लैजैयून

टिप्पणी

(Lejeune) ने 1963 में की थी। इस सिण्ड्रोम का कारण डिलीशन (deletion) था। पाँचवें ऑटोसोम की जोड़ी में छोटी भुजा के ऑटोसोम का एक बड़ा भाग पृथक् होकर विलुप्त हो गया था। इस प्रकार के शिशु इनफेन्सी पीरियड (infancy period) में बिल्ली के बच्चों की तरह अत्यधिक तेज आवाज निकालते हैं, इसका मुख्य कारण, इन शिशुओं में लैरिंक्स (larynx) का अविकसित होना है। 50,000 में से एक शिशु इस सिण्ड्रोम का पाया जाता है। इन बच्चों का जीनोटाइप या क्रोमोसोम समूह मादा बच्चों में 44A + XX, 5p- और नर बच्चों में 44A + XY, 5p- होता है।

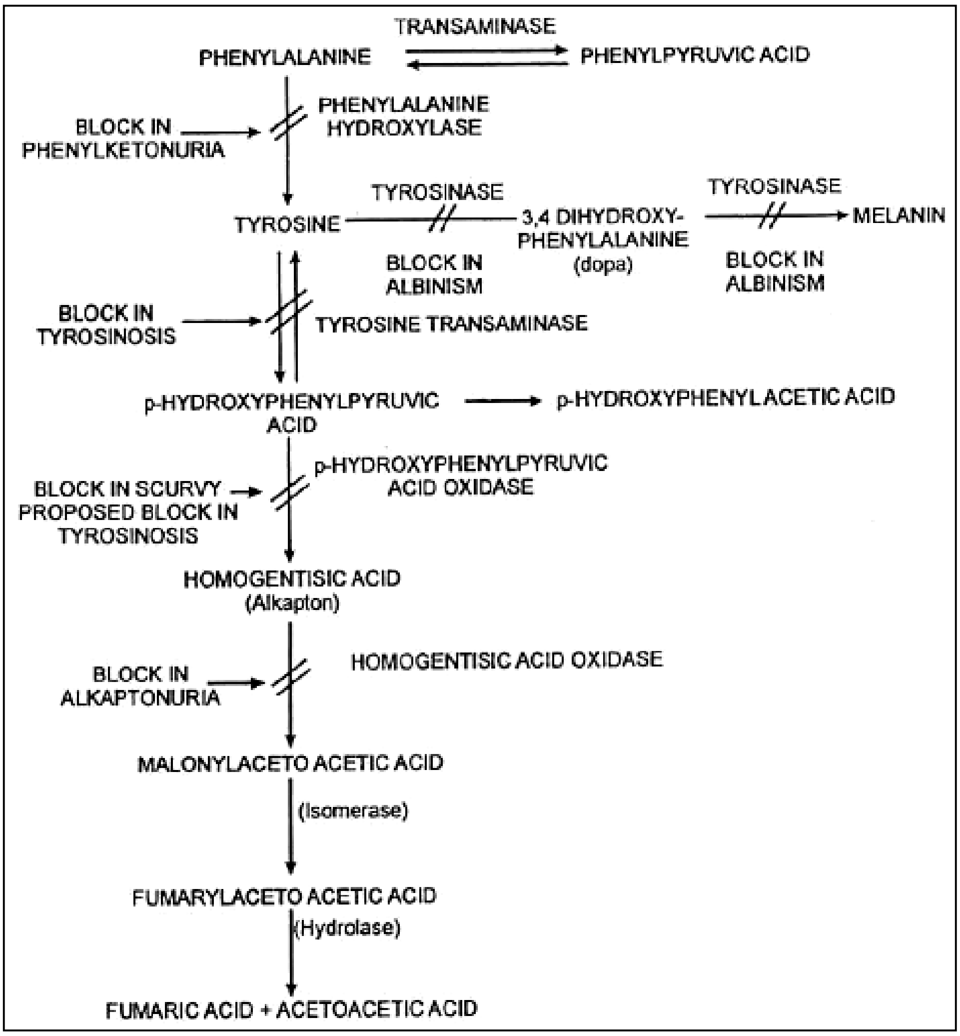
2. **क्रोनिक माइलॉयड ल्यूकीमिया (Chronic Myleoid Leukemia = CML)–** इस रोग से ग्रस्त रोगियों में फिलाडैल्फिया क्रोमोसोम (Philadelphia chromosome) पाये जाते हैं, जो 22 वें जोड़ी ऑटोसोम का एक क्रोमोसोम होता है, जिसकी लम्बी भुजा का अधिकांश डिस्टल भाग (distal part) पृथक् होकर विलुप्त हो जाता है। फिलाडैल्फिया क्रोमोसोम की जानकारी सबसे पहले USA में फिलाडैल्फिया में इस रोग से ग्रस्त एक रोगी के परीक्षण के दौरान 1959 में की गयी। क्रॉनिक माइलॉयड् ल्यूकीमिया के रोगी के रुधिर में ग्रेन्यूलर ल्यूकोसाइट (WBC) की संख्या अधिक पायी जाती है और RBCs की संख्या में कमी होती चली जाती है जिसके कारण रोगी ऐनीमिया (anaemia) से भी ग्रस्त हो जाता है। बाद में यह पाया गया कि क्रोनिक माइलॉयड ल्यूकीमिया का कारण ट्रान्सलोकेशन (translocation) है जिसमें 22 वें क्रोमोसोम के q बाँह (arm) का कुछ भाग टूटकर 9 वें क्रोमोसोम के q बाँह से जुड़ जाता है। इससे ग्रस्त बच्चों का जीनोटाइप या क्रोमोसोम समूह मादा बच्चों में 44 + XX, $9q^+$, $22q^-$ और नर बच्चों में 44 + XY, $9q^+$, $22q^-$ होता है।

17.2.4 मनुष्य में जीन सम्बन्धित रोग या जीन म्यूटेशन के द्वारा होने वाले रोग (Gene Related Disorders in Man or Genetic Disease Caused by Gene Mutations)

जीन्स क्रोमोसोम्स के ऊपर एक रेखीय-क्रम में व्यवस्थित (linearly arranged) रहती हैं तथा हैरीडिटेरी वेहिकल्स (hereditary vehicles) कहलाती है अर्थात् सभी हैरीडिटेरी लक्षणों (hereditary characters) को एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक ले जाने का कार्य करती हैं। मानव में जीन सम्बन्धित अनेक असमानताएँ पायी जाती हैं जो प्रायः विभिन्न हैरीडिटेरी रोगों (hereditary diseases); (जैसे– ऐल्कैप्टोन्यूरिया, फिनाइलकीटोन्यूरिया, सिकिल-सैल ऐनीमिया तथा ऐपीलोइया आदि के रूप में अभिव्यक्त होती हैं। जीन्स में ये असमानताएँ अनेक कारणों (जैसे– जीन म्यूटेशन आदि) से उत्पन्न होती हैं। मानव में पाये जाने वाले कुछ प्रमुख जीन सम्बन्धित रोग निम्नांकित हैं –

1. मनुष्य में मैटाबॉलिक त्रुटियों से सम्बन्धित रोग (Disease Related to Errors of Metabolism in Man)– ए.ई. गैरड (A.E. Garrod) ने 1909 में कुछ ऐसे आनुवंशिक रोगों (hereditary diseases) के विषय में बताया, जो

मैटाबॉलिज्म में कुछ विकार उत्पन्न कर देते हैं। इन रोगों का वर्णन उन्होंने अपनी Inborn errors of metabolism' नामक पुस्तक में किया था। जब फिनाइलएलानिन भंग होकर प्रयोग में लाया जाता है, तो मैटाबॉलिज्म में अवरोध हो जाने के कारण मनुष्य में क्रमशः निम्नलिखित तीन रोग उत्पन्न हो सकते हैं।



चित्र क्र.17.2: The Sequence of Reactions in Metabolism of Phenylalanine and Tyrosine. Blocks in Different Reactions cause Different Genetic Diseases in Man

(i) फिनाइलकीटोन्यूरिया रोग (Phenylketonuria Disease)– यह रोग फिनाइलपाइरुविक अम्ल (phenylpyruvic acid) के संचयन के कारण होता है। इस रोग में यकृत में निर्मित होने वाला एन्जाइम फिनाइलऐलानीन हाइड्रोऑक्सीडेज (phenylalanine hydro-oxidase) दोषपूर्ण हो जाता है। अतः इस रोग के रोगी में फिनाइलपाइरुविक अम्ल को हाइड्रोफिनाइल पाइरुविक अम्ल में परिवर्तित करने की क्षमता नष्ट हो जाती है। इस रोग से पीड़ित व्यक्ति के मूत्र में फेरिक क्लोराइड के घोल की कुछ बूँदें मिलाने से मूत्र गहरा नीले-हरे रंग का हो जाता है। यह क्रिया मूत्र में उपस्थित फिनाइलपाइरुविक अम्ल

टिप्पणी

के कारण होती है। यह रोग एक अप्रभावी जीन (recessive gene) के कारण होता है, जिसकी अभिव्यक्ति केवल होमोजायगस दशा (homozygous condition) में होती है। इस रोग से पीड़ित बच्चे फिनाइलपाइरुविक जड़ बुध्दि (phenylpyruvic idiots) कहलाते हैं, अर्थात् ये मन्द बुध्दि के होते हैं। इस रोग से पीड़ित व्यक्ति में पेशियों की गति अनियन्त्रित होती है तथा त्वचा और बालों का रंग हल्का हो जाता है। व्यक्तियो की आयु भी कम होती है तथा इनमें सन्तानें उत्पन्न करने की क्षमता कम पायी जाती है।

(ii) ऐल्कैप्टोन्यूरिया रोग (Alcaptonuria Disease)– मनुष्यों में यह भी एक मूत्र सम्बन्धी रोग है। जिसमें पीड़ित व्यक्ति द्वारा होमोजेन्टिसिक अम्ल (homogentisic acid) का उत्सर्जन होता है। इस अम्ल के संचयन के कारण इस रोगी का मूत्र शरीर से बाहर आते ही आयु के सम्पर्क में आने पर काला हो जाता है। यह मनुष्य में उस जीन के अप्रभावी (recessive) होने के कारण होता है जो होमोजेन्टिसिक ऑक्सीडेज एन्जाइम के सिन्थेसिस का नियन्त्रण करती है। यह एन्जाइम होलोजेन्टिसिक अम्ल या ऐल्कैप्टॉन को ऑक्सीकृत करके पहले ऐसीटोऐसीटिक अम्ल में तथा बाद में CO_2 तथा H_2O में बदलने हेतु आवश्यक है। सामान्यतः मनुष्य में यह एन्जाइम आवश्यक मात्राा में पाया जाता है। किन्तु इस रोग से पीड़ित व्यक्ति में इसका अभाव पाया जाता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. टर्नर सिण्ड्रोम में गुणसूत्रों की संख्या–
   (अ) 44 (ब) 45
   (स) 46 (द) 47
2. डाउन (Down Syndrome) किस प्रकार की बिमारी है?
   (अ) आटोसोमल (ब) सैक्स लिंक्ड
   (स) वाइरल (द) बैक्टीरियल
3. व्यक्ति जिसमें 21 वें ऑटोसोमल का जोड़ा ट्राइसोमिक होता है। वह किस Syndrome के अंतर्गत् आता है?
   (अ) Down Syndrome (ब) Klienfelter
   (स) Turner Syndrome (द) None
4. Klienfelter Syndrome में गुणसूत्र होते हैं–
   (अ) 47 (ब) 46
   (स) 45 (द) 44

17.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (ब)
2. (अ)
3. (अ)
4. (अ)

17.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि गुणसूत्रों में अवांछनीय परिवर्तन होने से विभिन्न प्रकार की Autosomel Syndrome disease उत्पन्न होते हैं।

17.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **आटोसोमल क्रोमोसोम–** 22 जोड़ी = 44 (मानव गुणसूत्र)
- **लिंग गुणसूत्र–** XX एवं XY- गुणसूत्र क्रमशः मादा एवं नर गुणसूत्र
- **Recessive gene–** अप्रभावी जीन
- **क्लाइन फेल्टर सिंड्रोम–** XXY = 47 (44A + XXY)
- **Autosomal Syndrom** = Down Syndrom, Adward syndrome

17.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. निम्न पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए
   (i) डाउन सिंड्रोम
   (ii) टर्नल सिंड्रोम
2. वलैने फिल्टर सिंड्रोम का संक्षिप्त वर्णन कीजिए।
3. एमिनियोन सैन्टेजिस क्या है?
4. निम्न पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए–
   (i) पटाऊ सिंड्रोम
   (ii) एडवर्ड सिंड्रोम

5. मनुष्य में पायी जाने वाली ऑटोसोमल असमानताओं का वर्णन करो
6. किन्हीं दो जेनेटिक रोगों को समझाइए।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. मानव में पाये जाने वाले लिंग गुणसूत्रीय व आटोसोमल सिंड्रोम का विस्तृत वर्णन कीजिए।
2. सिंड्रोम किसे कहते हैं? मानव में पाये जाने वाले लिंग गुणसूत्रीय सिंड्रोम का वर्णन कीजिए।
3. गुणसूत्रीय अनियमितताओं के कारण उत्पन्न होने वाले सिंड्रोम का वर्णन कीजिए।
4. मानव में आटोसोमल आनुवंशिक रोगों पर निबंध (Essay) लिखो।

17.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Gardner, Lewin and Maloy, Genetics.
2. Cell biology & Molecular Biology.
3. Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson and Molecular Cell biology
4. A. M. Winchester, Genetics.
5. Edgar Alterberg, Genetics.

टिप्पणी

अध्याय 18 मानव में आनुवंशिकीय बीमारियाँ– सिकल सेल एनीमिया, एल्बिनिज्म, थैलेसीमिया बीमारियाँ (Genetic Disease in Human Sickle Cell Anaemia, Albinism and Thalisemia)

संरचना (Structure)

18.0 परिचय
18.1 उद्देश्य
18.2 आनुवंशिक रोगों का वर्गीकरण
18.3 आनुवंशिक रोग
18.4 अप्रभावी सैक्स सहलग्न जीन्स के कारण होने वाले आनुवंशिक रोग
18.5 प्रभावी जीन म्यूटेशन में होने वाले आनुवंशिक रोग
18.6 जीन्स की विभिन्नता या अयोग्यता के कारण आनुवंशिक रोग
18.7 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
18.8 सारांश
18.9 मुख्य शब्दावली
18.10 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
18.11 सहायक पाठ्य सामग्री

18.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

जैसा पहले वर्णन किया जा चुका है कि मानव में क्रोमोसोम की सामान्य संख्या 46 होती है लेकिन संरचनात्मक एवं संख्यात्मक परिवर्तनों के कारण मानव क्रोमोसोम ढाँचे में कभी-कभी अनेक असमानताएँ आ जाती है, जिससे विभिन्न प्रकार के जैनेटिक या आनुवंशिक रोगों के लक्षण, जिन्हें सिण्ड्रोम (Syndrome) कहते हैं।

प्रत्येक जीन एक विशिष्ट गुणसूत्र (Chromosome) में एक विशिष्ट स्थान पर होता है। इसे बिन्दु पथ (Locus) कहते हैं। माला के दानों के समान जीन्स (Genes) भी गुणसूत्रों (Chromosomes) पर एक रेखिक क्रम (Linear arrangement) में स्थित होते हैं। जीन मुख्य रूप से एन्जाइमों (Enzymes) के माध्यम से क्रिया करते हैं। एक जीन किसी एन्जाइम या प्रोटीन के पूर्ण अणु का संश्लेषण न करके केवल एक पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला (Polypeptide chain) के संश्लेषण (Synthesis) को नियन्त्रित करता है। जीन्स में स्वयं को यथार्थ रूप से अनुलिपिकरण करने की सामर्थ्य होती है। यह मेण्डल के नियमों का पालन करते हैं।

यह मेण्डेलियन विसंगतियाँ एकाकी जीन (Single gene) के उत्परिवर्तन के कारण होती है या जीन्स के आपस में जुड़ने (Addition) या जीन्स के समूह में परिवर्तन, जीन्स में आपस में मिलने की अक्षमता आदि के कारण होते हैं। जीन्स गुणसूत्र में एक विशिष्ट स्थान पर होते हैं, इसे बिन्दु पथ (Locus) कहते हैं। माला के दानों के समान जीन्स भी गुणसूत्रों पर एक रेखिक क्रम (Linear arrangement) में स्थित होते हैं। जीन्स एक विशिष्ट समलक्षणी विशेषता के लिए उत्तरदायी होता है। जीन्स से सम्बन्धित अनेक विसंगतियाँ मनुष्य में पायी जाती हैं, जिनको रोग के रूप में माना जाता है।

जीन (Gene) एक दीर्घ अणु (Mega molecule) या C, H, N, O, P का बड़ा मूलक है जोकि एक क्रोमोनेमा (Chromonema) से जुड़ा रहता है। बिना किसी परिवर्तन के एक कोशिका से दूसरी कोशिका, एक पीढ़ी (Generation) से दूसरी पीढ़ी में संवाहित होता रहता है। यह एक विशिष्ट समलक्षणी विशेषता के लिए उत्तरदायी होता है। जीन्स परिवर्धन/विकास के समय अनेक विधियों को प्रभावित करते हैं। जीन्स की अभिक्रियाओं के अन्तर्गत –

(i) कोशिकाओं के अनेक विभिन्न प्रकार के रूप एवं कार्यों को प्रदाय करना,

(ii) शरीर के विभिन्न भागों के निर्माण के लिए उपयुक्त कोशिकाओं के संगठन को निर्देशित करना, एवं

(iii) वृध्दि विधियों को नियन्त्रित करना जोकि सम्पूर्ण जीव के रूप एवं आकार के साथ-साथ विभिन्न भागों को निर्धारित करती हैं।

जीन अभिक्रिया (Gene action) प्रोटीन संश्लेषण के द्वारा होती है। अनेक रासायनिक एजेन्ट्स जैसे कि एन्जाइम्स, हार्मोन्स, प्रतिजन (Antigen), संगठक (Organizer) आदि, परिवर्धन/विकास की विधियों को सहायता करते हैं। जीन अभिक्रिया (Gene action) के द्वारा अनेक चयापचयिक (Metabolism) विधियों को नियन्त्रित किया जाता है। इनके प्रभाव को संरचनात्मक एवं एन्जाइमिक प्रोटीन्स के उत्पादन को निर्मित किया जाता है। विशिष्ट DNA की जीन इकाई कोशिका चयापचय पर प्रोटीन्स से उत्पन्न प्रभाव की सूचना को स्थानान्तरित करती है। अनुलेखन/ट्रान्सक्रिप्शन (Transcription) एक विधि होती है जिसके द्वारा DNA टेम्पलेट (Template) पर mRNA के संश्लेषण को RNA पॉलिमेरेज (Polymerase) उत्प्रेरित करता है।

18.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- आनुवंशिक रोगों के लक्षण
- आनुवंशिक रोगों का वर्गीकरण
- जीन्स की विभिन्नता या अयोग्यता के कारण आनुवंशिक रोग

आदि विषयों के बारे में अध्ययन प्राप्त कर सकेंगे।

18.2 आनुवंशिक रोगों का वर्गीकरण (Classification of Genetic Diseases)

टिप्पणी

आनुवंशिक रोगों को तीन श्रेणियों में विभाजित किया जाता है –

1. **गुणसूत्रीय विसंगतियाँ (Chromosomal disorders) – 15%**
2. **एकल जीन विसंगतियाँ (Single gene disorders) – 30%**
3. **पॉलिजीनिक बहुकारकीय विसंगतियाँ (Polygenic multifactional disorders) – 55%**

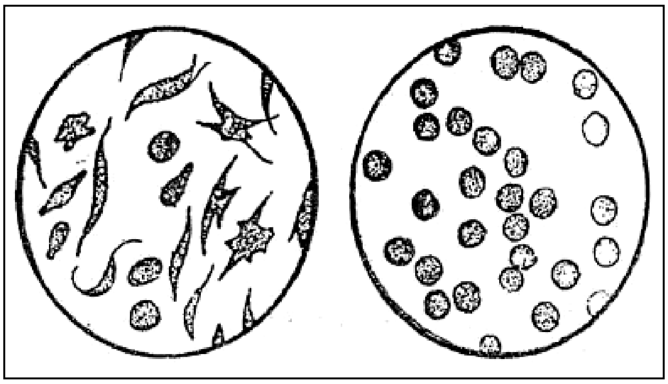
1. गुणसूत्रीय विसंगतियाँ (Chromosomal disorders)– गुणसूत्रीय विसंगतियाँ 1 से लेकर 22 ऑटोसाम्स/अलिंग गुणसूत्रों (Autosomes) पर या लिंग गुणसूत्र (Sex-chromosomes) X एवं Y पर पायी जाती हैं। ये विसंगतियाँ संरचनात्मक या संख्यात्मक (Structural or numerical) होती हैं। बड़े गुणसूत्र पर अधिक परिवर्तन घातक होता है।

सामान्य गुणसूत्रीय विसंगतियाँ असुगुणिता (Aneuploidy) होती हैं। इसमें प्रारूपी 46 गुणसूत्र 45, 47, 48 आदि में परिवर्तित हो जाते हैं। सभी असुगुणिता विसंगतियों में डाउन सिन्ड्रोम (Down syndrome) महत्वपूर्ण होती है– 21 त्रिगुणिता (21 Trisomy)। इस विसंगति में अर्धसूत्रण विभाजन (Meiotic division) के समय (अवियोजन Nondisjunctions) के समय 21 युग्म गुणसूत्र पृथक् नहीं हो पाता है और 3 गुणसूत्र कोशिका में प्रवेश करते हैं, परिणामस्वरूप 47 गुणसूत्र पाए जाते हैं। कभी स्थानान्तरण (Translocation) के द्वारा भी सिन्ड्रोम (Syndrome) पाए जाते हैं। यह स्थानान्तरण 21 से 13, 14, 21, 22 गुणसूत्र में होता है लेकिन गुणसूत्र की संख्या 46 ही रहती है। अन्य गुणसूत्रीय विसंगतियाँ हैं– टर्नर (Turner); क्लाइनफेल्टर (Kline-felter); पटाऊ (Patau), एडवर्ड (Edward) एवं शिथिल (Fragile) X-गुणसूत्र सिन्ड्रोम। संख्यात्मक (Structural) गुणसूत्रीय विसंगतियाँ गुणसूत्रो में किसी भी खण्ड की क्षति/हानि के कारण होती हैं।

अर्थात्-खण्ड के विलोपन (Deletion) या स्थानान्तरण (Translocation)। इसके प्रमुख उदाहरण है– क्राई-डू-केट (Cri-du-chat), एवं फिलाडेल्फिया (Philadelphia) गुणसूत्र विसंगतियाँ। क्राई-डू-केट (Cri-du-chat) 5 वे गुणसूत्र पर विलोपन ($5p^-$) के कारण विसंगति होती है तथा फिलाडेल्फिया गुणसूत्रीय विसंगति गुणसूत्र 9 एवं 22 में आपस में खण्डों का आदान-प्रदान के कारण होती है, इसको ल्यूकेमिया (Leukemia) कहते हैं।

2. एकल जीन विसंगतिया (Single gene disorders)– इसके अन्तर्गत 3,900 से अधिक आनुवंशिक रोग एकल जीन के उत्परिवर्तन के कारण होते हैं, जोकि मेण्डल के नियमों के अनुसार वंशानुगत होते हैं। उत्परिवर्तित (Mutant) जीन या तो अलिंगगुणसूत्र/आटोसोम (Autosome) या फिर X-गुणसूत्र (Chromosomes) पर पाए जाते हैं। जीन्स जोकि एक लक्षण को दर्शाते हैं, वह दो समजात गुणसूत्रों (Homologous Chromosomes) पर युग्म (Pairs) में पाए जाते

है, जिनको युग्मविकल्पी (Alleles) कहते हैं। जीन का प्रभाव या तो प्रभावी (Dominant) होता है अर्थात् रोग जब भी मनुष्य में पाया जाता है। जब युग्म में से केवल एक जीन ही अनियमित/असमान (Abnormal) होता है या फिर अप्रभावी (Recessive) जिसमें रोग जब प्रदर्शित होता है दिखाई देता है जब अनियमित/विसंगत (Abnormal) जीन दोनों गुणसूत्रों (Chromosomes) पर पाया जाये। यदि उत्परिवर्तित जीन (Mutant gene) लिंग गुणसूत्र (Sex-chromosomes) पर पाया जाता है तब वंशानुगति (Inheritance) लिंग सहलग्न (Sex linked) कहलाती है चाहे उत्परिवर्तित जीन X या Y सहलग्न हो। अतः वंशानुगति (Inheritance) चार प्रकार की होती है –



चित्र क्र 18.1: Normal and Sickle-shaped R.B.C.

(अ) अलिंग गुणसूत्रीय/ऑटोसोमल प्रभावी (Autosomal Dominant)

(ब) अलिंग गुणसूत्रीय/ऑटोसोमल अप्रभावी (Autosomal recessive)

(क) X-सहलग्न अप्रभावी (X-linked recessive)

(ड) X-सहलग्न प्रभावी (X-linked dominant)

वर्तमान समय में कोई भी रोग मनुष्य में Y-गुणसूत्र के द्वारा वंशानुगत (Inherited) नहीं देखा गया है।

(i) रोगों पर लिंग प्रभाव (Sex influence on disease)– कुछ रोग ऐसे होते है। जिनमें उत्परिवर्तन X या Y गुणसूत्र पर निवेशित नहीं होता है, लेकिन व्यक्ति के लिंग के अनुसार रोग की तीव्रता भिन्न-भिन्न पायी जाती है। उदाहरण– बाह्य कर्ण पल्लव (External pinna) पर बालों का पाया जाना, गंजापन (Baldness)। यह अलिंग गुणसूत्रीय प्रभावी (Autosomal dominant) होती है और केवल पुरुषों (Males) में पायी जाती है। इसी प्रकार डिसकॉन्ड्रोस्टियोसिस ऑफ लेरी (Dyschondrosteosis of Leri) एक अलिंगगुणसूत्रीय प्रभावी (Autosomal dominant) विसंगत है जिसमें कंकालीय विसंगति पायी जाती है जोकी स्त्रियों/मादा (Females) में अधिक देखी जाती है, पुरुषों में नहीं।

एकल जीन विसंगतिया (Single gene disorders)– मुख्य रूप से अप्रभावी (Recessive) होती हैं। कुछ प्रमुख चयापचयिक जन्मजात विसंगतिया जोकि एकल जीन की विसंगति के कारण होती हैं, निम्नलिखित होती हैं –

(i) दाना कोशिका अरक्तता/हँसियाकार एनीमिया (Sickle cell anaemia)

(ii) एल्बिनिज्म (Albinism)

(iii) अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria)

(iv) फिनाइल कीटोनूरिया (Phenyl ketonuria)

(v) थेलेसेमिया (Thalassemia)

(vi) सिस्टिक फाइब्रोसिस (Cystic fibrosis)

(vii) टेसेचेज रोग (Tay-Sachs disease) आदि। इन विसंगतियों में से केवल प्रथम तीन रोगों का पाठ्यक्रम के अनुसार वर्णन किया गया है।

3. पॉलिजेनिक बहुकारकीय विसंगतिया (Polygenic multifactional disorders)– इसके अन्तर्गत प्रमुख सामान्य विसंगतियाँ-मधुमेह (Diabetes), अति रक्त दाब (Hypertension), शाइजोफ्रेनिया (Schizophrenia) नैदानिक हृदय रोग (Congenital heart disease-CHD), पाइलोरिक स्टेनोसिस (Pyloric stenosis), तन्त्रिकीय नलिका रोग (Neural tube defects) आदि अनेक जीन्स की वातावरण के साथ अन्योन्य क्रिया (Interaction) के कारण होती है, इसी कारण इनको पालिजेनिक बहुकारकीय विसंगतियाँ (Polygenic multifactional disorders) कहते हैं। इन रोगों के प्रमुख लक्षण हैं –

(i) सामान्य पैतृकों (Parents) में पुनरावृत्ति की आपदा (Risk) होती है– 2.5% बच्चों में से एक बच्चा प्रभावित होता है और सामान्य दशाओं में एक से अधिक हो सकते हैं।

(ii) पुनरावृत्ति आपदा में तीन गुणा वृद्धि होती है।

(iii) यदि प्रभावित बच्चे का लिंग (Sex) वह होता है जिनमें रोग कम पाया जाता है तब आपदा अत्यधिक होती है। इसके अन्तर्गत जो रोग आते हैं वह पालिजैनिक (Polygenic) के रूप में व्यवहार करते हैं। प्रत्येक रोग या तो अलिंगगुणसूत्रीय (Autosomal) या X सहलग्न लक्षण के रूप में वंशानुगत होती है।

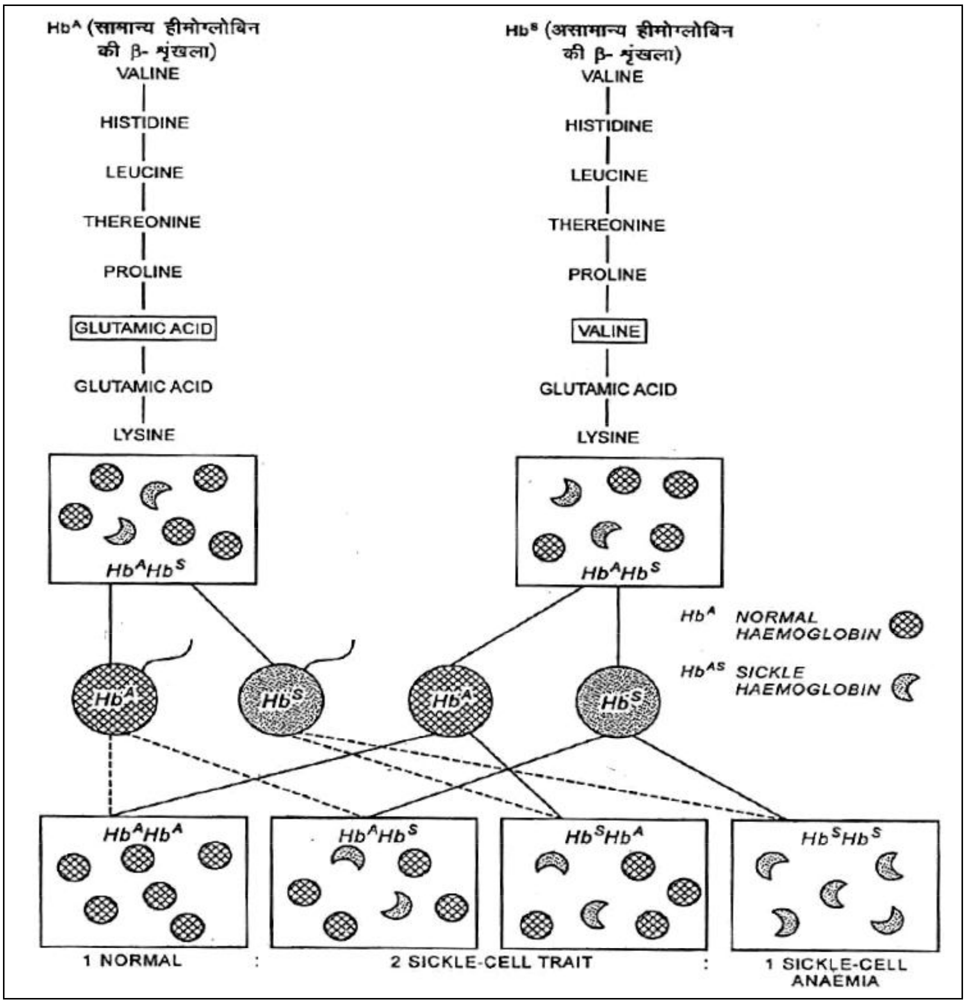
18.3 आनुवंशिक रोग (Genetic Diseases)

दाना कोशिका अरक्तता/हँसियाकार एनिमिया (Sickle cell anaemia), ऐल्बीनिज्म (Albinism) एवं अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) का वर्णन निम्न प्रकार से है –

टिप्पणी

1. सिकिल-सैल ऐनीमिया रोग (Sickle-cell Anaemia Disease)

सिकिल-सैल ऐनीमिया मनुष्य में होने वाला एक रुधिर रोग है, जिसमें लाल रुधिर-कणिकाएँ (RBC) सामान्य मनुष्य में होने वाली लाल रुधिर कणिकाओं की तरह वृत्ताकार न होकर हँसिया के आकार (sickle shaped) या अर्ध्दचन्द्राकार हो जाती हैं। यह रोग नीग्रो जाति के मनुष्यों में अधिक पाया जाता है। इस रोग के फलस्वरूप बहुत-सी असामान्यताएँ उत्पन्न हो जाती हैं और अन्त में मनुष्य की मृत्यु हो जाती है। यह रोग केवल एक जीन द्वारा उत्पन्न होता है। हेटरोजायगस दशा में यह साधारण प्रभाव (moderate sickling) उत्पन्न करता है, किन्तु होमोजायगस दशा में गम्भीर प्रभाव अथवा सिकिल-सैल ऐनीमिया उत्पन्न करता है। हेटरोजायगस व्यक्ति इस रोग के वाहक (carrier) होते हैं। यह भी देखा गया है कि इलेक्ट्रोफोरेटिक फील्ड (electrophoretic field) में सामान्य मनुष्य तथा इस रोग के रोगी के हीमोग्लोबिनों में भिन्न गतिशीलताएँ पायी जाती हैं। सिकिल-सैल ऐनीमिया हीमोग्लोबिन सामान्य हीमोग्लोबिन की दिशा से विपरीत दिशा में गति करता है। बाद में वैज्ञानिकों के द्वारा यह भी ज्ञात हुआ है कि हीमोग्लोबिन की B. श्रृंखला में केवल एक अमीनो एसिड के प्रतिस्थापन के कारण यह भिन्नता पायी जाती है।

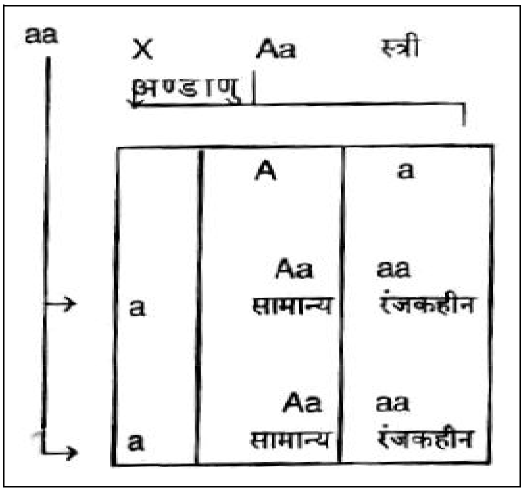


चित्र क्र. 18.2: **Inheritance of Sickle-cell Anaemia**

मनुष्य में यह ऐनीमिया रोग जीन $\mathbf{Hb^A}$ में जीन म्यूटेशन के कारण होता है जो वयस्क मनुष्य में β हीमोग्लोबिन श्रृंखला का निर्माण करती है। म्यूटेट जीन Hb^S सिकिल-सैल हीमोग्लोबिन का निर्माण करती है। β हीमोग्लोबिन श्रृंखला का छठवाँ सामान्य अमीनो अम्ल, ग्लूटामिक अम्ल होता है। सिकिल-सैल हीमोग्लोबिन में यह सामान्य छठवाँ ग्लूटामिक अम्ल वैलिन, अमीनो अम्ल (valine amino acid) प्रतिस्थापित हो जाता है।

2. एल्बिनिज्म (Albinism)

सभी प्रकार की चयापचयी आनुवंशिकी विसंगतियों में ऐल्बीनिज्म सबसे कम घातक है। अधिकांश व्यक्तियों में यह एक X-सहलग्न अप्रभावी लक्षण के रूप में वंशागत होती है। यह विसंगती फिनाइल ऐलेनीन टायरोसीन चयापचन में अनियमितता के कारण उत्पन्न होती है और यह अनियमितता अप्रभावी उत्परिवर्तन (Recessive mutation) के कारण होती है।



चित्र क्र. 18.3: Inheritence of Albinism

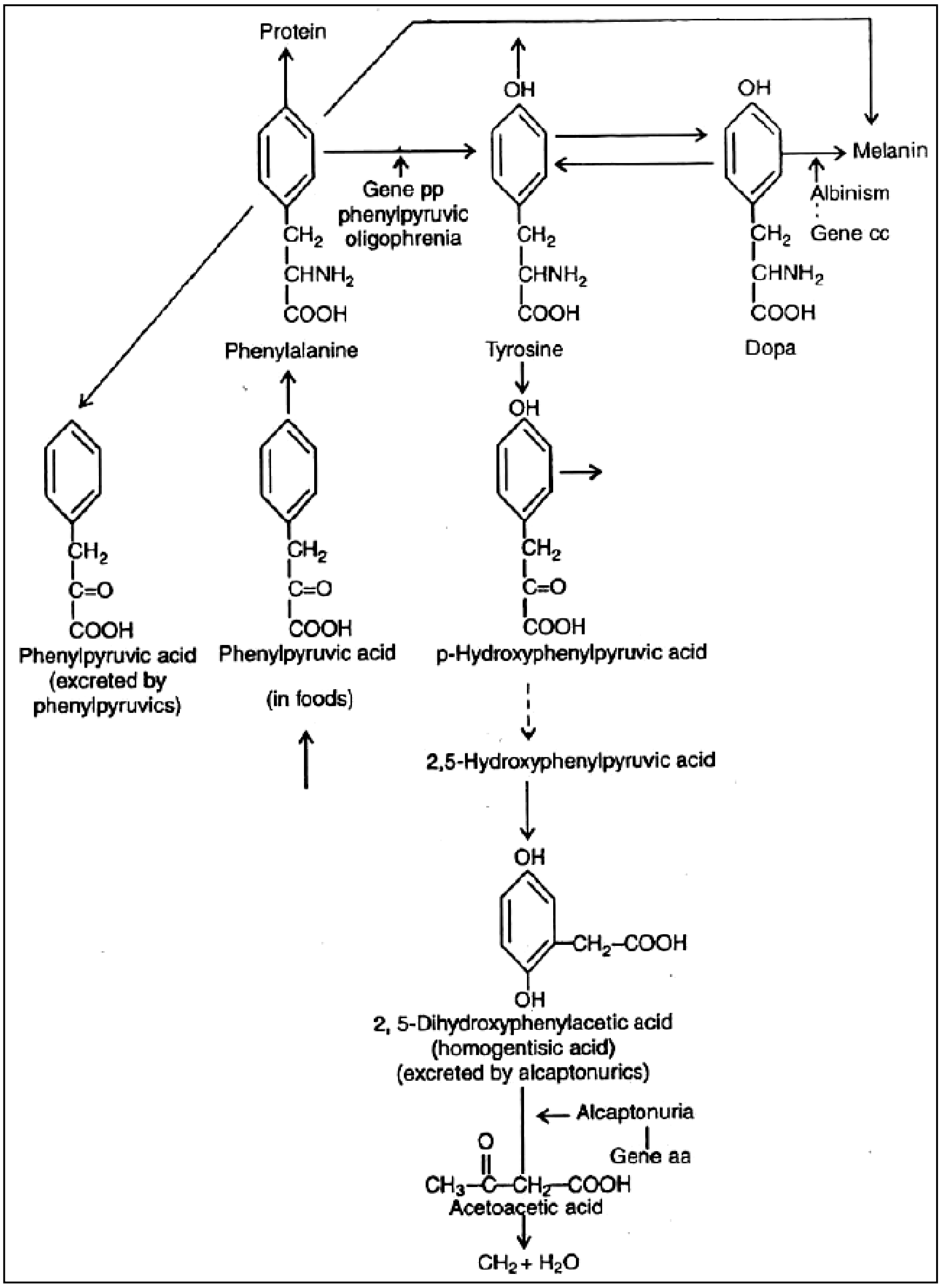
इस उत्परिवर्तन के कारण टायरोसिनेज एन्जाइम निष्क्रिय हो जाता है जिसके कारण डाइहाइड्रॉक्सी फिनाइल ऐलेनीन (Dihydroxy phenylalanine) मिलेनिन (Melanin) में परिवर्तित नहीं हो पाता है। एल्बीनिज्म से पीड़ित मनुष्यों में मिलेनिन नामक रंजक पदार्थ की कमी होने से त्वचा का रंग हल्का हो जाता है। यह रोग एक अप्रभावी जीन, जिसे एल्बिनो जीन (Albino gene) कहते हैं, के कारण होता है। इस जीन की अभिव्यक्ति जब ही होती है जब यह समयुग्मजी दशा (Homozygous condition) में होता है। ऐल्बीनिज्म (Albinism) में मेलेनोसाइट्स (Melanocytes) एवं मेलेनोसोम्स (Melanosomes) सामान्य रूप से पाए जाते हैं, लेकिन मेलेनोसोम्स में मेलेनिन (Melanin) का संश्लेषण विकृत (Defective) होता है। विधि के अन्तर्गत (i) अलिंग गुणसूत्रीय अप्रभावी वंशानुगत (Autosomal recessive inheritance) होता है या (ii) नेत्रीय एल्बीनिज्म (Ocular albinism) जोकि नेत्र में स्थानिक होता है। यह X-सहलग्न अप्रभावी वंशानुगत होती है और इस अवस्था में– (अ) त्वचा का रंग हल्का हो जाता है। (ब) बालों का रंग भी

सफेद या हल्का भूरा हो जाता है। (स) नेत्रों मे भी वर्णक (Pigmentation) की कमी हो जाती है। (ड) इस रोग में मनुष्य तेज रोशनी नहीं देख पाता है और इसको काला चश्मा लगाना पड़ता है।

जीन नियन्त्रण (Gene control)– मनुष्य में पृथक् जीन्स वर्णकों की मात्रा एवं वितरण को नियन्त्रित करने के लिए होते हैं। जब वर्णक उत्पादन (Pigment production) अर्थात् मेलेनिन (Melanin), जीन के उत्परिवर्तन (Mutation) के द्वारा अवरोधित होता है जिसके परिणामस्वरूप ऐल्बीनिज्म (Albinism) पाया जाता है। एल्बिनो (Albino) की त्वचा हल्के रंग की होती है, बाल (Hairs) सफेद होते हैं और नेत्र हल्के नीले रंग के दिखाई देते हैं। हल्के नीले रंग के नेत्र, तीव्र प्रकाश में लाल या बैजनी (Pink) के दिखाई देते हैं। आइरिस (Iris) में वर्णक (Pigment) अनुपस्थित होता है, और नेत्र गोलक की रक्त वाहिनियों को आसानी से देखा जा सकता है। जीनिक (Genic) एवं जैव-रासायनिक (Biochemical) स्थिती दर्शाती है कि एकल जीन (c) समयुग्मकी दशा (Homozygous condition) (cc) में वर्णक उत्पादन को अवरोधित करते हैं। परिणामस्वरूप एल्बिनो फीनोटाइप (Albino phenotype) निर्मित होता है। विधि जिसके द्वारा एल्बिनो (Albino) निर्मित होता है मनुष्य में जीन एवं लक्षणों के सम्बन्धों को एक अच्छा उदाहरण है। मेलेनिन (Melanin) रासायनिक अभिक्रियाओं की श्रृंखलाओं के द्वारा उत्पादित होता है। इस रासायनिक अभिक्रियाओं में मध्यस्थ उत्पाद (Intermediate product) एसिड फिनायल ऐलेनीन (Acid phenyl alanine) होता है। यह अमीनो अम्ल एवं दूसरा अमीनो अम्ल टायरोसिन (Tyrosine) अधिक महत्वपूर्ण होते हैं। एन्जाइम टायरोसिनेज (Tyrosinase), टायरोसिन (Tyrosine) को डाइहाइड्रॉक्सीफिनाइल ऐलेनीन (Dihydroxyphenyl alanine-dopa) में ऑक्सीकृत करता है, और डोपा (Dopa) से इण्डोल-2 कार्बोक्सिलिक अम्ल (Indole-2carboxylic acid) में ऑक्सीकृत करता है। आगे ऑक्सीकरण के परिणामस्वरूप मिलेनिन (Melanin) अन्तिम उत्पाद होता है।

टायरोसिनेज एन्जाइम (Tyrosinase enzyme) की अनुपस्थिति अभिक्रिया को एक या दो स्थानों पर अवरोधित करती है। टायरोसिनेज की कमी के कारण एल्बीनिज्म (Albinism) विसंगति उत्पन्न होती है। जब अप्रभावी (Recessive) जीन 'c' एल्बिनिज्म के हेतु समयुग्मजी दशा में उपस्थित होता है, टायरोसिनेज एन्जाइम का उत्पादन अवरोधित हो जाता है। अभिक्रिया चित्र 4.4 में दर्शाई गई है। **उदाहरण**– मानव (Human) में एल्बिनिज्म (Albinism) का अध्ययन निम्नलिखित लक्षणों या मापदण्डों (Criteria) के अनुसार काकेशियन कुल (Caucasian family) में किया। (i) लक्षण (Trait) को समान जनकों (Parents) की सन्तति (Offsprings) सिब्स (Sibs) में ज्ञात किया। (ii) औसतन $\frac{1}{4}$ सहोदर (Sibs) प्रभावित होते हैं। युग्मविकल्पी (Allele) 'c' एल्बिनिज्म से सम्बन्धित होता है। एल्बिनो व्यक्ति (Albino people) 'cc' में वर्णक की पूर्ण अनुपस्थिती के कारण लक्षित होता है। दो सामान्य व्यक्तियों में समयुग्मन (Mating), जिसमें दोनों युग्म विकल्पी (Allele)-'c' एल्बिनिज्म के लिए वाहक होते हैं, चित्र 18.5 में दर्शाया गया है।

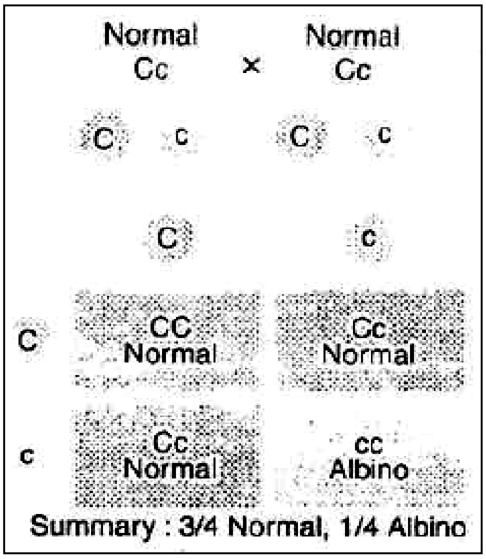
टिप्पणी



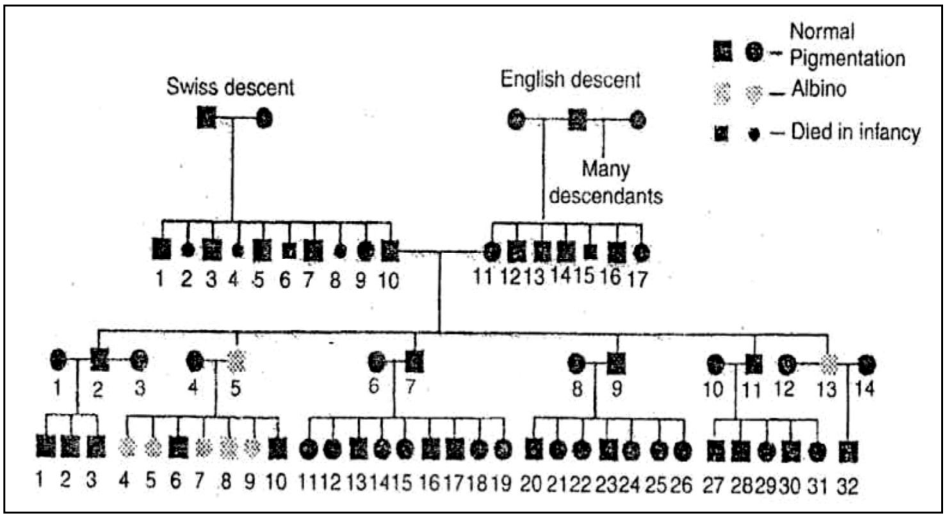
चित्र क्र. 18.4: Scheme of phenyl alanine-tyrosine metabolism in man. The metabolism steps assumed to be blocked in homozygotes for the three genes indicated are shown by arrows.

एक काकेशियन कुल (Caucasian family) के 6 सदस्यों में से दो एल्बिनोज (Albinos) होते हैं। काकेशियन व्यक्तियों के लिए जनक (Parents) सामान्य क्षेत्र के अन्तर्गत थे। लेकिन वह वाहक (Cc) थे। दोनों जनकों के द्वारा एक अप्रभावी जीन (Recessive allele)-'c' दोनों एल्बिनोज पुत्रों में से प्रत्येक को संवाहित किया (III-5, एवं III-13 चित्र 18.7 में) वि वाहक थे और इनके पाँच एल्बिनो (Albino) एवं दो सामान्य सन्तति थी।

टिप्पणी



चित्र क्र. 18.5: **Cross between Two Normally Pigmented People both of whom were Carriers of the Gene (c) for Albinism.**



चित्र क्र. 18.6: **Pedigree of a Family Group in which Albinism has Occurred.**

एक असतत् (Infrequent) युग्मविकल्पी के लिए यह स्थिती बहुत कम पायी जाती है, यदि जनक (III-4 एवं III-5) सम्बन्धित नहीं होते हैं। यह उदाहरण प्रथम लक्षण/मापदण्ड के लिए अपवाद होता है। संकरण (Cross) परीक्षण संकरण प्रकार (Cc × cc) प्रकार का होता है। III-4 एवं III-5 जनकों की आधी सन्तति के द्वारा एल्बिनो लक्षण (Albino trait) को दर्शाया जाता है तथा शेष आधी सन्तति सामान्य फीनोटाइप होती है लेकिन वाहक (Cc) होती है।

चित्र 18.4 में दर्शाई गई अभिक्रिया यह दर्शाती है कि एल्बिनिज्म (Albinism) एवं फिनाइनकीटोनूरिया (Phenylketonuria) एवं अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) एक-दूसरे से बिल्कुल भिन्न रोग होते हैं लेकिन जैवरासायनिक रूप से एक-दूसरे से सम्बन्धित होते हैं। इन रोगों में अवरोध

रासायनिक क्रिया के क्रम में विभिन्न स्थानों पर होता हैं जो – रेखाओं के द्वारा दर्शाया गया है।

नैदानिक लक्षण (Clinical features)

त्वचा रंग विहीन/वर्णक विहीन (Depigmented) हो जाती है। जैसे ही सूर्य के प्रकाश के सम्मुख त्वचा (Skin) होती है तब जलन होती है।

बाल (Hair) सफेद (White) एवं रेशमी (Silky) स्वभाव के होते हैं।

नेत्र (Eye) की आइरिस (Iris) नीलेपन पर बैजनी (Pinkish) होती है। प्रकाश आइरिस में से जाती है परिणामस्वरूप रोशनी की असहनीयता/दीप्तिभीति/फोटोफोबिया (Photophobia) होती है। दृष्टि की तीक्ष्णता (Acuity) कम हो जाती है। बुध्दिमत्ता (Intelligence) सामान्य होती है।

प्रकारान्तर (Variants)

(i) **टायरोसिनेज** (Tyrosinase) पाया जाता है, लेकिन मेलेनोसोम्स (Melanosomes) में टायरोसिन (Tyrosine) के संवहन के लिए पर्मियेज (Permease) अनुपस्थित होता है।

(ii) **जैव-रासायनिक** (Biochemical) विकृति डोपाक्वीनोन (Dopaquinone) एवं मेलेनिन के बीच स्थित होती है।

(iii) चेडियाक-हिगाशी सिन्ड्रोम (Chediak-Higashi syndrome)– यह विसंगति अपूर्ण नेत्रीय-त्वचीय एल्बिनिज्म (Oculocutaneous albinism), न्यूट्रोपेनिया (Neutropenia) एवं पूयजनन संक्रमण के लिए संवेदनशीलता दर्शाती है।

(iv) नेत्रोत्वचीय एल्बीनिज्म (Oculocutaneous albinism) एवं रक्त स्रावी रोग प्रवृत्ति (Hemorrhagic diathesis)– हॉर्मेन्सकी-पुडलक सिन्ड्रोम Hermensky-pudlak syndrome)

(v) **क्रॉस सिन्ड्रोम (Cross syndrome)–** इसमें अल्पवर्णता (Hypopigmentation), माइक्रो-ऑप्थेल्मिया (Micro-opthalmia), जिन्जिवल फाइब्रोमास (Gingival fibromas), एथेटोसिस (Athetosis) नामक विसंगतियाँ आती हैं।

उपचार (Treatment)

मनुष्यों को सूर्य के प्रकाश से बचाव करना चाहिए। मनुष्यों को कम प्रकाश वाले स्थानों पर रहना चाहिए, सूर्य के प्रकाश से बचने के लिए रात्रिचर स्वभाव का जीवन व्यतीत करना चाहिए या फिर परावर्तक (Reflectant) या अवशोषक सन स्क्रीन (Absorbent sun screen) का उपयोग करना चाहिए। एल्बिनिज्म का कोई उपचार उपलब्ध नहीं है।

ग्वायट्स क्रैटिनिज्म रोग (Goitrous Cretinism Disease)

मनुष्य में यह रोग भी एक अप्रभावी जीन (recessive gene) के कारण उत्पन्न होता है। यह रोग केवल होमोजायगस दशा में अभिव्यक्त होता है। इस रोग के व्यक्ति में फिनाइलेलानीन तथा टाइरोसीन के मैटाबॉलिज्म में अवरोध उत्पन्न हो जाता है जिसके कारण थायरॉइड ग्रन्थि (thyroid gland) की क्रिया अनियमित हो जाती है। इस रोग के व्यक्ति प्रायः मन्द बुध्दि के होते हैं।

थैलेसीमिया रोग (Thalassemia Disease)

सिकिल-सैल ऐनीमिया की ही तरह यह रोग भी रुधिर से सम्बन्धित है। इस रोग से भी लाल-रुधिर कणिकाएँ अपनी क्रिया में असामान्य हो जाती हैं। मनुष्य में इस रोग को माइक्रोसाइटीमिया (Microcytemia) के नाम से भी जाना जाता है। यह रोग भी एक अप्रभावी जीन के कारण होता है जो मनुष्य में होमोजायगस दशा में प्रभावकारी होता है और तीव्र ऐनीमिया (severe anaemia) उत्पन्न करता है। मनुष्य में इस ऐनीमिया को कुलीज ऐनीमिया (cooly's anaemia) भी कहते हैं, जो व्यक्ति इस रोग से ग्रस्त होते है; उनके हीमोग्लोबिन अणु में β श्रृंखला का संश्लेषण नहीं होता, अतः इनका रुधिर ऑक्सीजन का वहन करने में असमर्थ रहता है।

रेटीनोब्लास्टोमा रोग (Retinoblastoma Disease)

यह रोग मानव जाति में एक सामान्य जीन के प्रभावी एलील (dominant allele) में म्यूटेशन के फलस्वरूप उत्पन्न होता है जो अत्यन्त ही लीथल (lethal) या घातक होता है। इस रोग के व्यक्तियों के नेत्रों में कैन्सरस ट्यूमर (cancerous tumors) बन जाते हैं। इस रोग के व्यक्तियों की मृत्यु अधिकांशतः शिशु अवस्था में ही हो जाती है।

एपीलोइया रोग (Epiloia Disease)

मनुष्य में यह रोग भी एक सामान्य जीन के प्रभावी ऐलील में म्यूटेशन के कारण उत्पन्न होता है। इस रोग के व्यक्ति हेटरोजायगस तथा साथ ही रोगवाहक (carriler) होते हैं। होमोजायगस व्यक्तियों में इस रोग के प्रभाव के बारे में अभी कुछ ज्ञात नहीं हो सका है। इस रोग के व्यक्ति मन्द बुध्दि के तथा इनकी त्वचा और आन्तरिक भागों में ट्यूमर (tumors) के समान रचनाएँ पायी जाती हैं। इन रोगियों की मृत्यु अधिकतर शिशु अवस्था में ही हो जाती है।

गॉचर का रोग (Gaucher's Disease)

यह भी एक आनुवंशिक रोग है जो अनियमित वसा मैटाबॉलिज्म से सम्बन्धित है। यह रोग ग्लूकोसैरीब्रोसाइडेज (glucocerebrosidase) एन्जाइम की अनुपस्थिती के कारण होता है। यह एन्जाइम वसा मैटाबॉलिज्म का नियमन करता है और इसकी अनुपस्थिति में रोगी की प्लीहा, यकृत, अस्थि मज्जा तथा मस्तिष्क में वसा का संचय अधिक हो जाता है। इसी के कारण इन अंगों में सूजन बढ़ती चली जाती है और रोगी की लगभग 15 वर्ष की आयु में मृत्यु हो जाती है।

टिप्पणी

गैलेक्टोसीमिया रोग (Galactosemia Disease)

यह रोग मनुष्य में एक ऑटोसोमल अप्रभावी जीन के कारण होता है। इस रोग से प्रभावित व्यक्ति अपनी छोटी आँत में गैलेक्टोज (galactose) का पाचन ग्लूकोज में करने में असमर्थ रहता है। यह रोग गैलेक्टोज फॉस्फेट यूरीडिल ट्रान्सफरेज (glactose phosphate uridyl transferase) एन्जाइम की अनुपस्थिति के कारण होता है। इस रोग से पीड़ित शिशु के लिए दूध एक टॉक्सिक पदार्थ होता है और उसकी मृत्यु तीन वर्ष की अवस्था में ही हो जाती है।

3. अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria)

यह मूत्र से सम्बन्धित विसंगति होती है। प्रत्येक प्राणी मूत्र में अल्काप्टोन होमोजेन्टिसिक अम्ल (Alkapton-Homogentisic acid) उत्सर्जित करता है। प्रभावी व्यक्ति का मूत्र जब वायु के सम्पर्क में आता है तो काला पड़ जाता है अथवा अगर यह मूत्र क्षारीय माध्यम (Alkaline medium) में रखा जाए तब भी क्षारीय माध्यम के सम्पर्क में आने पर मूत्र का रंग काला हो जाता है। ए. गरोड (A. Garrod) वैज्ञानिक ने 1909 में दर्शाया कि अल्काप्टोनूरिया का मनुष्य में वंशानुगत होना, मेण्डल के सिध्दान्तों पर आधारित होता है। यह रोग एक जीन (Gene) की खराबी के परिणामस्वरूप होता है जोकि होमोजेन्टिसिक ऑक्सीडेस (Homogentisic oxidase) एन्जाइम के उत्पादन को नियन्त्रित करता है जोकि अल्काप्टोन (Alkapton) को ऑक्सीकृत कर कार्बन-डाइऑक्साइड एवं पानी में उत्प्रेरित कर देता है। सामान्य मनुष्य में यह एन्जाइम पाया जाता है जबकि अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) में एक जोड़ी 2/SA जीन्स होते हैं जो कि अप्रभावी होते हैं।

यह जन्मजात चयापचयिक रोग (Metabolic disease) होता है जोकि एन्जाइम होमोजेन्टिसिक एसिड ऑक्सीडेज (Homogentisic acie oxidase-HAO) की यकृत एवं किडनी में कमी के कारण होमोजेन्टिसिक अम्ल (Homogentisic acid) के विघटन को अवरोधित करता है, जिसके कारण यह होमोजेन्टिसिक एसिड एकत्रित/संग्रहित होता है और मूत्र के साथ उत्सर्जित होता है।

मानव शरीर में होमोजेन्टिसिक अम्ल (HA) का मेलीलेसिटोऐसेटिक अम्ल (Maleylaceto acetic acid) में ऑक्सीकरण अवरोधित होता है, अतः मनुष्य के रक्त में अधिक मात्रा में होमोजेन्टिसिक अम्ल (HA) संग्रहित होता रहता है और मूत्र के साथ अधिक मात्रा में उत्सर्जित होता है। जैसे ही होमोजेन्टिसिक अम्ल (HA) वायु या वातावरण के सम्पर्क में आता है, यह भूरे काले बहुलक (Polymer) में उदासीन pH (Neutral pH) या इसके ऊपर ऑक्सीकृत हो जाता है जहाँ मूत्र स्थिर होने पर काला हो जाता है। होमोजेन्टिसिक अम्ल (HA) बहुलक के संयोजी ऊतकों (Connective tissues), एवं उपस्थियों (Cartilage) में संग्रहित होने पर ओकरोनोसिस (Ochronosis) हो जाता है, इसके परिणामस्वरूप गठिया (Arthritis) या जोड़ों में दर्द एवं उपास्थि की अपक्षति/अपविकास (Degeneration) हो जाता है।

टिप्पणी

मनुष्य में जैव-रासायनिक अभिक्रियाओं के जीन के द्वारा नियन्त्रण के लक्षणों के उत्पन्न होने की स्थिती कम नहीं है। कुछ मानसिक विकृत व्यक्तियों के द्वारा मूत्र में 1 ग्राम प्रतिदिन की दर से असमान चयापचयिक फिनाइल पायरुविक अम्ल (Phenyl pyruvic acid) को उत्सर्जित किया जाता है। यह पदार्थ फिनाइल एलेनीन (Phenyl alanine) का व्युत्पन्न पदार्थ होता है जोकि हमारे आहार का एक महत्वपूर्ण एवं आवश्यक अमीनो अम्ल होता है। सामान्य मनुष्य के द्वारा कभी भी पायरुविक अम्ल (Pyruvic acid) उत्सर्जित नहीं किया जाता है।

फिनाइल एलेनीन (Phenyl alanine) का चयापचयिक पथ भिन्न होता है। इसकी कुछ मात्रा पुनः जाकर शरीर के प्रोटीन को निर्मित करती है। इसकी कुछ मात्रा टायरोसिन (Tyrosine) एवं मिलेनिन (Melanin) में परिवर्तित होती है। इसमें से कुछ ऑक्सीजन के एक परमाणु द्वारा इसके अमीनो समूह को हटाकर फिनाइल पायरुविक अम्ल (Phenyl pyruvic acid) में ऑक्सीकृत होते हैं। आगे की अभिक्रियाओं में फिनाइल पायरुविक अम्ल (Phenyl pyruvic acid) एक के बाद एक चरणों में पैरा हाइड्रॉक्सीफिनाइल पायरुविक अम्ल (Parahydrosy phenyl pyruvic acid); 2, 5-डाइहॉइड्रॉक्सी फिनाइल पायरुविक अम्ल (2, 5-dihydroxy phenyl pyruvic acid) एवं होमोजेन्टिसिक अम्ल (Homogentisic acid) में अवक्रमित (Degraded) हो जाता है और फिर ऐसीटोएसिटिक एसिड से CO_2, H_2O में निम्नीकृत हो जाता है। यह अवक्रमित/निम्नीकृमित चरण (Degraded steps) के लिए एक विशिष्ट एन्जाइम की आवश्यकता होती है जोकि सामान्य मनुष्य के द्वारा उत्पन्न किया जाता है। लेकिन वह मनुष्य जो कि अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) रोग से पीड़ित होता है उसमें पैराहायड्रॉक्सीफिनाइल पायरुविक अम्ल (Para hydroxy phenyl pyruvic acid) 2, 5-डाइहायड्रॉक्सी फिनाइल पायरुविक अम्ल में परिवर्तित नहीं होता है, ऐसे व्यक्ति में टायरोसिनेसिस (Tyrosinesis) दशा पायी जाती है जिसको अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) कहते हैं। सामान्य व्यक्ति में एक एन्जाइम होमोजेन्टिसेट ऑक्सीडेज (Homogentisate oxidase) यकृत में होता है, जो होमोजेन्टिसिक अम्ल (Homogentisic acie) या अल्काप्टोन (Alcapton) को जोकि रोगी के मूत्र में पाया जाता है एक रंगविहीन यौगिक में तोड़ देता है जोकि बाद में CO_2 एवं H_2O में विघटित हो जाता है। मनुष्य जो अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) रोग से पीड़ित होता है उसमें आटोसोम/अलिंग गुणसूत्रीय जीन (Autosome gene) के उत्परिवर्तन 'aa' के कारण (अप्रभावी जीन के रूप में) यह एन्जाइम अनुपस्थित होता है, जोकि होमोजेन्टिसिक ऑक्सीडेज (Homogentisic oxidase) एन्जाइम को उत्पन्न नहीं करता है। जब अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) से पीड़ित मनुष्य भोजन में अधिक मात्रा में उपस्थित टायरोसिन (Tyrosine), फिनाइल एलेनीन (Phenyl alanine) या पैरा हायड्रॉक्सी फिनाइल पायरुविक अम्ल (Parahydroxy phenyl pyruvic acid) को ग्रहण करता है तब एक अनुपात में होमोजेन्टिसिक अम्ल (Homogentisic acid) की वृध्दि मूत्र के साथ उत्सर्जित होती है। चित्र 18.4 को देखें।

चित्र 18.4 में दर्शायी अभिक्रिया से स्पष्ट होता है कि एल्बिनिज्म (Albinism), अल्काप्टोनूरिया (Alkaptonuria) एक-दूसरे से बिल्कुल भिन्न होती है लेकिन रासायनिक रूप से एक-दूसरे से सम्बन्धित होती है। प्रत्येक के द्वारा

फिनाइल एलेनीन एवं टायरोसीन के चयापचय में अभिक्रियाओं की श्रृंखलाओं में विघटन को या टूट को दर्शाया है। क्रम में अवरोध (Block) विभिन्न स्थानों पर पाया जाता है।

नैदानिक लक्षण (Clinical features)– इस रोग की आवृत्ति एक लाख बच्चों में 5 बच्चों में पायी जाती है। यह अलिंग गुणसूत्रीय (Autosomal) अप्रभावी लक्षण के रूप में वंशानुगत होता है।

1. इस रोग का प्रमुख लक्षण मूत्र (Urine) का वायु या वातावरण के सम्पर्क में आने पर या स्थिर होने पर जब pH क्षारीय (Alkaline) होता है तब मूत्र काला या गहरा हो जाता है।
2. नेत्र के स्क्लेरा (Sclera) में तथा कान एवं नाक की उपास्थि में काला वर्णक संग्रहित हो जाता है (ओक्रोनोसिस-Ochronosis) यह स्थिती 20–30 वर्ष की उम्र में अधिक होती है। वर्णक होमोजेन्टिसिक अम्ल का बहुलक (Polymer) होता है। संग्रहित वर्णक (Pigment) के कारण उपास्थियों में उत्पीड़न होता है परिणामस्वरूप, निम्नीकरण एवं गठिया रोग हो जाता है।
3. अन्तराकशेरुक डिस्क (Intravertebral disc) निम्नीकरण (Degeneration) या अपक्षय दर्शाते हैं, स्थान संकरा हो जाता है तथा कैल्सीभवन (Calcification) प्रारम्भ हो जाता है।
4. किडनी (Kidney) में वर्णकों के संग्रहण के परिणामस्वरूप पथरी (Stone) निर्माण एवं नेफ्रोसिस (Nephrosis) रोग हो जाता है।

उपचार (Treatment)– इस रोग में कोई विशिष्ट प्रकार का उपचार नहीं होता है। इस रोगी को अत्यधिक मात्रा में ऐस्कार्बिक अम्ल (Ascorbic acid) देना चाहिए क्योंकि यह होमोजेन्टिसिक अम्ल के ऑक्सीकरण को रोकता है। यह उपास्थियों में ओकरोनोटिक पदार्थों के संग्रहण को रोकता है। ऐस्कार्बिक अम्ल मूलभूत चयापचय को प्रभावित करता है।

18.4 अप्रभावी सैक्स सहलग्न जीन्स के कारण होने वाले आनुवंशिक रोग (Genetic Diseases or Disorders Caused by Recessive Sex-linked Genes)

इसके अन्तर्गत निम्नलिखित रोग आते हैं–

1. **हीमोफिलिया और वर्णान्धता रोग (Haemophilia and Colourblindness Diseases)–** मनुष्य में ये रोग सामान्य रूप से पाये जाते हैं। इन रोगों का वर्णन अन्य अध्याय में विस्तृत रूप से किया गया है।
2. **हाइपोट्राइकोसिस रोग (Hypotrichosis Disease)–** इससे पीड़ित व्यक्तियों की एक्सटर्नल ऑडिटरी कैनाल (external auditory canal) में अत्यधिक बाल (hairs) पाये जाते हैं तथा त्वचा सूखी और खुरदुरी (toadis skin) होती है। यह रोग केवल पुरुषों में पाया जाता है, क्योंकि यह

Y-सहलग्न (Y-linked) क्रोमोसोम से सम्बन्धित है, अतः इसकी आनुवंशिकी होलैण्ड्रिक (holandric) अर्थात् पीढ़ी-दर-पीढ़ी यह नर से नर में ही होती रहती है।

18.5 प्रभावी जीन म्यूटेशन में होने वाले आनुवंशिक रोग (Genetic Diseases or Disorders caused by Dominant Gene-mutations)

मानव में कुछ आनुवंशिक रोग प्रभावी जीन्स (dominant genes) के द्वारा नियन्त्रित होते हैं; जैसे– बौनापन, हन्टिगटन कॉरिया का रोग (dwarfism, Huntington's chorea disease)। हन्टिंगटन रोग मानव में एक प्रभावी जीन-म्यूटेशन के कारण होता है जो चौथे जोड़ी के ऑटोसोम के एक क्रोमोसोम की छोटी भुजा पर स्थित होती है। इससे पीड़ित व्यक्ति सामान्य रूप से अस्पष्ट बोलने, अनियमित श्वसन तथा सैरीब्रल डीजनैरेशन (cerebral degeneration) के कारण डान्सिंग गेट, (dancing gate) आदि से पीड़ित रहते हैं। इसके साथ ही इनकी अँगुलियाँ छोटी (brachy dactyly) और इनमें अँगुलियों की संख्या पाँच से अधिक (polydactyly) पायी जाती है।

18.6 जीन्स की विभिन्नता या अयोग्यता के कारण आनुवंशिक रोग (Genetic Diseases due to Incompatibility of Genes)

कुछ आनुवंशिक अनियमितताएँ या रोग जीन्स की विभिन्नताओं या उनकी अयोग्यताओं के कारण नवजात शिशु और उसकी माँ के रुधिर में पायी जाती हैं। जैसे–

Rh-फैक्टर या ऐण्टीजन– (Rh-Factor or Antigen) लैण्डस्टीनर एवं वीनर (Landsteiner and Weiner, 1944) ने र्हीसस बन्दर (Rhesus Monkey) की लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) में एक अन्य ऐण्टीजन का पता लगाया जिसे उन्होंने Rh-ऐण्टीजन या Rh-फैक्टर का नाम दिया। चूँकि यह ऐण्टीजन सर्वप्रथम वास्तव में र्हीसस (Rhesus) बन्दर में खोजा गया था इसलिए इसका Rh (जो Rhesus के प्रथम दो अक्षरों को अंकित करना है) ऐण्टीजन रखा गया। सामान्य रूप से इस Rh- ऐण्टीजन से प्रतिक्रिया करने के लिए कोई भी ऐण्टीबॉडी इन बन्दरों के रुधिर प्लाज्मा या सीरम में नहीं पायी जाती है। लैण्डस्टीनर तथा वीनर ने इन बन्दरों के रुधिर को खरहों (rabbits) एवं गिनी पिग्स (guinea pigs) के शरीर में इन्जेक्ट किया। बाद में परीक्षण करने पर ज्ञात हुआ कि इन जन्तुओं के रुधिर में Rh-ऐण्टीजन को प्रभावहीन बनाने वाली rh-एण्टीबॉडीज (antibodies) बन गयी। बाद में इन जन्तुओं के रुधिर से rh-ऐण्टीसीरम तैयार किया गया जिसमें ये rh-ऐण्टीबॉडीज उपस्थित थी। फिर इस Rh-ऐण्टीसीरम से बन्दरों के ही

नहीं वरन् न्यूयार्क के अनेक व्यक्तियों के रुधिर की भी लाल रुधिर कणिकाओं (RBCs) के ऐग्लूटिनेशन (agglutination) के आधार पर जाँच की गयी तो पता चला कि र्हीसस बन्दरों के अतिरिक्त गोरी प्रजाति (white race) के 85% मनुष्यों में यह Rh-ऐण्टीजन उपस्थित था। भारतीयों में 97% व्यक्तियों में यह ऐण्टीजन पाया जाता है।

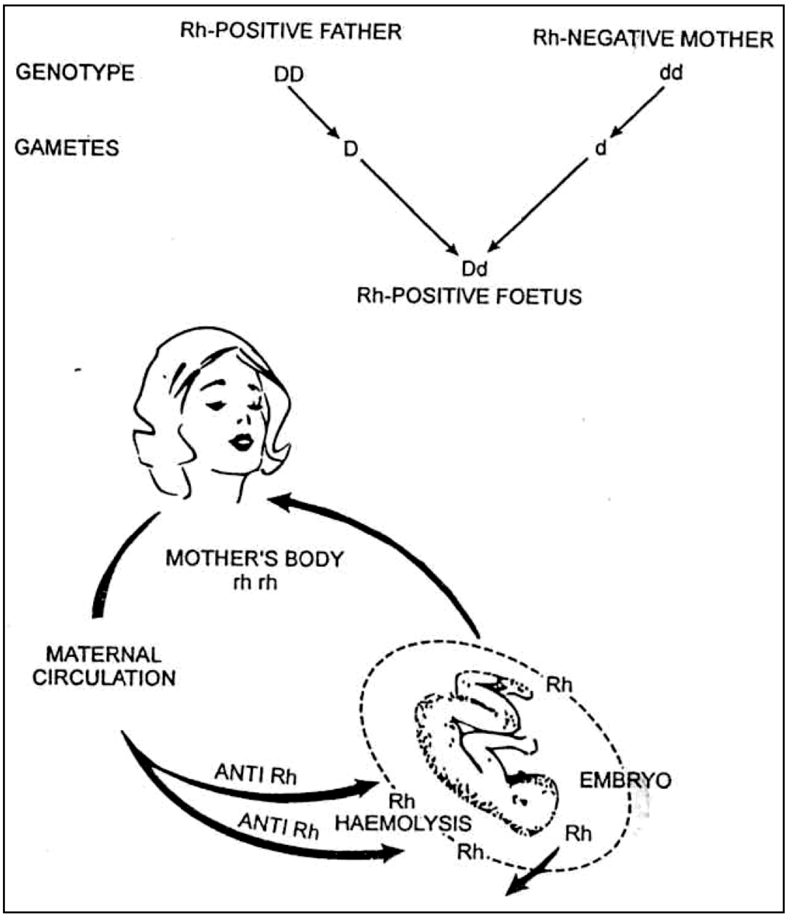
जिन व्यक्तियों के RBCs में यह Rh-ऐण्टीजन पाया जाता है, उन्हें Rh- पॉजिटिव (Rh-positive = Rh^+) तथा जिनके RBCs में यह ऐण्टीजन नहीं पाया जाता है, उन्हें Rh-नेगेटिव (Rh-negative = Rh^-) कहते हैं।

Rh+ रुधिर का ट्रान्सफ्यूजन (Transfusion of Rh^+ Blood)– वैसे तो मनुष्य के रुधिर सीरम में rh-ऐण्टीबॉडी (जो Rh-ऐण्टीजन में ऐण्टी होती है) नहीं होती हैं, लेकिन यदि रुधिर ट्रान्सफ्यूजन में किसी Rh^- व्यक्ति को किसी Rh^+ व्यक्ति का रुधिर चढ़ा दिया जाता है तो उस समय उस रैसिपिएण्ट (recipient) के लिए Rh-ऐण्टीजन बाह्य बॉडीज (foreign bodies) की तरह कार्य करता है जिससे रैसिपिएण्ट व्यक्ति (Rh^-) के रुधिर में Rh-ऐण्टीजन से प्रतिक्रिया करने के लिए rh-ऐण्टीबॉडीज का निर्माण हो जाता है। इन ऐण्टीबॉडीज की, मात्रा कम होने के कारण, तुरन्त तो रैसिपिएण्ट पर कोई बुरा प्रभाव नहीं पड़ता लेकिन यदि इसे दुबारा किसी Rh^+ व्यक्ति का रुधिर चढ़ा दिया जाये तो इन rh-ऐण्टीबॉडीज के कारण डोनर (donor) या Rh^+ व्यक्ति की लाल रुधिर कणिकाएँ (RBCs) रैसिपिएण्ट के रुधिर में चिपकने लगेंगी और इस प्रकार से रैसिपिएण्ट की मृत्यु हो सकती है। अतः अब रुधिर-ट्रान्सफ्यूजन में, अन्य ऐण्टीजनों की भाँति Rh-ऐण्टीजन का भी पहले पता लगा लेते हैं।

Rh-ऐण्टीजन की वंशागति (Inheritance of Rh-antigen or Factor)– Rh-एण्टीजन या फैक्टर का लक्षण भी आनुवंशिक होता है। अतः इसकी वंशागति भी मेण्डेलियन नियमों के अनुसार ही होती है। इसमें Rh^+ लक्षण पर Rh^+ लक्षण प्रबल (dominant) होता है।

एरिथ्रोब्लास्टोसिस फीटैलिस (Erythroblastosis Foetalis or Haemolytic Disease of the New born Child)– यह Rh- फैक्टर से सम्बन्धित रोग है जो केवल शिशुओं में, जन्म से पहले ही, गर्भावस्था में होता है। यह बहुत कम, लेकिन घातक होता है। इससे प्रभावित शिशु की गर्भावस्था में ही या जन्म के शीघ्र बाद, मृत्यु हो जाती है। ऐसे शिशु सदैव Rh^+ होते हैं। इनकी माता Rh^- तथा पिता Rh^+ होता है। शिशु को Rh-फैक्टर या ऐण्टीजन से गुण प्रबल जीन्स (D) के रूप में पिता से ही स्पर्म या शुक्राणु के द्वारा वंशागत होते हैं। परिवर्धन काल में भ्रूण के प्रायः कुछ Rh-ऐण्टीजन के RBCs प्लेसैण्टा (placenta) को किसी भी समय भेदकर माता के रुधिर में पहुँच सकते हैं। माता के रुधिर में पहुँचकर ये rh-ऐण्टीबॉडीज के संश्लेषण को उत्तेजित कर देते हैं। ये ऐण्टीबॉडीज माता के रुधिर में Rh-ऐण्टीजन की अनुपस्थिती के कारण कोई हानि नहीं पहुँचाती, लेकिन जब ये rh-ऐण्टीबॉडीज माता के रुधिर के साथ भ्रूण के शरीर में पहुँचती हैं तो भ्रूण के RBCs को चिपकाने लगती हैं। साधारणतः इस प्रकार की स्थिति में प्रथम गर्भ के शिशु को विशेष हानि नहीं होती, क्योंकि इस समय तक माता के रुधिर में

rh-ऐण्टीबॉडीज की थोड़ी-सी ही मात्रा बन पाती है। लेकिन बाद में माता के रुधिर में rh-ऐण्टीबॉडीज के अधिक बन जाने के फलस्वरूप अन्य गर्भ के Rh^+ शिशुओं में इस रोग की सम्भावना अधिक बढ़ जाती है, क्योंकि ये अधिक मात्रा में माता के रुधिर के साथ भ्रूण के शरीर में प्रवेश करती है तथा भ्रूण के RBCs पर आक्रमण करके उन्हें नष्ट करना प्रारम्भ कर देती है। इस प्रकार भ्रूण की मृत्यु माता के गर्भाशय में ही RBCs के हीमोलिसिस (haemolysis) के कारण हो जाती है। इस अवस्था को haemolytic disease of the new born child or erythroblastosis foetalis कहते हैं।

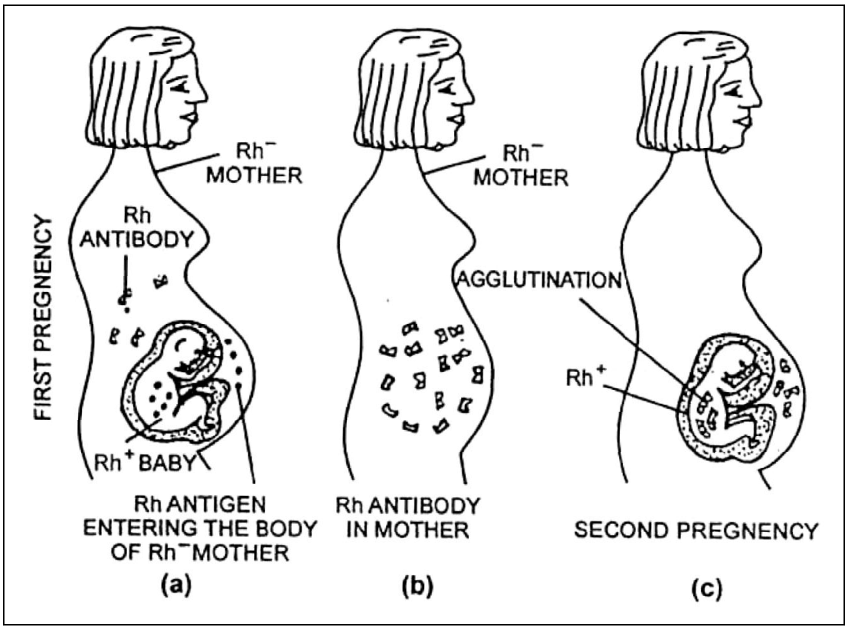


चित्र क्र. 18.7: **Immunization on Rh^- Mother by Rh^+ Foetus**

Father	Mother	Child
Rh^+	Rh^+	Rh^+ = normal
Rh^-	Rh^+	Rh^+ = normal
Rh^-	Rh^-	Rh^- = normal
Rh^+	Rh^-	Rh^+ = 4% risk of abnormality first child and Erythroblastosis foetalis in subsequent children.

Rh-इम्यूनाइजेशन को पैसिव rh-ऐण्टीबॉडी के द्वारा रोकना (Prevention of Rh-immunization by passively administered

rh-antibody)– फीटस (Foetus) या भ्रूण के Rh^+ RBCs जो फीट्स के जन्म के समय या मध्य में प्लेसैण्टा के टूट जाने से माता के रुधिर परिवहन में प्रवेश कर जाते हैं, उन्हें तुरन्त ही माता के रुधिर में नष्ट किया जाता है। इसके लिए रुधिर प्लाज्मा से तैयार किया हुआ इम्यूनोग्लोबुलिन (Immunoglobulin = IgG) जिसमें शक्तिशाली rh-ऐण्टीबॉडीज होती हैं, की कुछ मात्रा माता के रुधिर में इन्जैक्ट की जाती है जो माता के रुधिर में मौजूद Rh^+ RBCs को नष्ट कर देता है। अनेक देशों में सभी Rh^- महिलाओं का Rh^+ शिशु को जन्म देने के बाद, इम्यूनोग्लोबुलिन का इन्जेक्शन लगवाना अनिवार्य होता है।



चित्र क्र. 18.8: **Stages of Erythroblastosis Foetalis Disease**

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. अल्काप्टोनूरिया से सम्बधित जीन–
   (अ) अप्रभावी होते हैं तथा समयुग्मजी दशा में अपना प्रभाव उत्पन्न करते हैं।
   (ब) अप्रभावी होते हैं तथा विषमयुग्मजी दशा में अपना प्रभाव उत्पन्न करते हैं।
   (स) प्रभावी होते हैं तथा समयुग्मजी दशा में अपना प्रभाव उत्पन्न करते हैं।
   (द) प्रभावी होते हैं तथा विषयुग्मजी दशा में अपना प्रभाव उत्पन्न करते हैं।
2. सिकिल कोशिका अरक्तता में हीमोग्लोबिन की–
   (अ) α श्रृंखला में छठवें स्थान पर वेलाइन होती है।
   (ब) α श्रृंखला में सातवें स्थान पर वेलाइन होती है।

टिप्पणी

(स) β श्रृंखला में छठवें स्थान पर वेलाइन होती है।

(द) β श्रृंखला में पाँचवे स्थान पर वेलाइन होती है।

3. सिकिल कोशिका अरक्तता में–

(अ) हीमोग्लोबिन की α श्रृंखला में परिवर्तन होता है।

(ब) हीमोग्लोबिन की β श्रृंखला में परिवर्तन होता है।

(स) हीमोग्लोबिन की α एवं β दोनों श्रृंखलाओं में परिवर्तन होता है।

(द) किसी में नहीं।

4. एल्बिनिज्म–

(अ) X-सहलग्न प्रभावी लक्षण के रूप में वंशानुगत होती है।

(ब) Y-सहलग्न प्रभावी लक्षण के रूप में वंशानुगत होती है।

(स) X-सहलग्न अप्रभावी लक्षण के रूप में वंशानुगत होती है।

(द) Y-सहलग्न अप्रभावी लक्षण के रूप में वंशानुगत होती है।

5. जीन एक–

(अ) दीर्घ अणु का छोटा मूलक है।

(ब) लघु अणु का छोटा मूलक है।

(स) दीर्घ अणु का बड़ा मूलक है।

(द) लघु अणु का बड़ा मूलक है।

6. आनुवंशिक रोगों को कितनी श्रेणियों में विभाजित किया जाता है–

(अ) 1 (ब) 4

(स) 5 (द) 3

7. हँसियाकार कोशिका अरक्तता की अभिव्यक्ति होती है–

(अ) बहुरूपी (ब) द्विरूपी

(स) चतुष्करूपी (द) षष्ठरूपी

8. दिखायी देने वाले बाह्य लक्षणों को कहते हैं–

(अ) जीनोटाइप (ब) समयुग्मजी,

(स) फीनोटाइप (द) विषमयुग्मजी

9. टर्नर सिण्ड्रोम में गुणसूत्रों की संख्या–

(अ) 44 (ब) 45

(स) 46 (द) 47

10. मानव जाति में क्रोमोसोम्स की संख्या–

(अ) 48 (ब) 46

(स) 40 (द) 50

11. मंगोलियन या डाउन सिण्ड्रोम में क्रोमोसोम्स की संख्या–

(अ) 45 (ब) 46

(स) 44 (द) 47

टिप्पणी

12. डाउन सिण्ड्रोम किस प्रकार की बीमारी है?
    (अ) ऑटोसोमल (ब) सैक्स लिंक्ड
    (स) वाइरल (द) बैक्टीरियल
13. व्यक्ति जिसमें 21 वें ऑटोसोमल का जोड़ा ट्राइसोमिक होता है। वह किस सिण्ड्रोम के अन्तर्गत आता है?
    (अ) डाउन सिण्ड्रोम (ब) क्लीनेफल्टर सिण्ड्रोम
    (स) टर्नर सिण्ड्रोम (द) उपर्युक्त में से कोई नहीं

18.7 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (अ)	6. (द)	11. (द)
2. (स)	7. (अ)	12. (अ)
3. (ब)	8.. (स)	13. (अ)
4. (अ)	9.. (ब)	
5. (स)	10. (ब)	

18.8 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि सिकलसेल एनीमिया, एल्बीनिज्म, थैलीसीमिया आदि आनुवंशिक बीमारिया है।

18.9 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **आनुवंशिक बिमारी Genetic Disease**– ऐसी बिमारियाँ जो पीढ़ी दर पीढ़ी चलती हैं।
- **एरिथ्रोब्लास्टोसिस की टैलिस (Erythro Blastosis Foetalis)**– यह Rh-Factor से संबंधित रोग है जो केवल शिशुओं में, जन्म से पहले ही गर्भावस्था में होता है।
- **Blood Transfusion**– रक्त का आदान-प्रदान करना या रक्त चढ़ाने की क्रिया।
- **सिकलसेल**– हँसियाकार कोशिका।
- **RBCs** = Red blood corpuscles.
- **WBcs** = White blood corpuscles.

- **एनीमिया–** खून की कमी।
- **हीमोफीलिया–** आनुवंशिक बिमारी जिसमें रक्त स्राव होता रहता है। अर्थात् रक्त की थक्का देरी से बनता है।

18.10 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. मनुष्य में पायी जाने वाली ऑटोसोमल असमानताओं का वर्णन कीजिए।
2. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी कीजिए–
   (i) क्लाइनेफेल्टर्स सिण्ड्रोम,
   (ii) डाउन सिण्ड्रोम,
   (iii) टर्नर सिण्ड्रोम,
   (iv) ऐल्कैप्टोन्यूरिया,
   (v) फिनाइलकीटोन्यूरिया,
   (vi) सिकिल-सैल ऐनीमिया,
   (vii) एपिलोइया,
   (viii) मानव में लिंग गुणसूत्रीय अनियमितताएँ,
   (ix) आपराधिक सिण्ड्रोम,
   (x) कैट क्राई सिण्ड्रोम,
   (xi) एरिथ्रोब्लास्टोसिस फीटैलिस,
   (xii) हीमोफीलिया,
   (xiii) थैलेसेमिया,
   (xiv) मार्फन्स सिण्ड्रोम,
   (xv) वर्णान्धता एवं हीमोफीलिया,
   (xvi) मनुष्य में असुगुणिता,
3. एकल जीन विसंगतियों का वर्णन कीजिये।
4. आनुवंशिक रोगों का संक्षिप्त में वर्णन कीजिये।
5. अल्काप्टोनूरिया रोग का वर्णन कीजिये।
6. हँसियाकार अरक्तता रोग का वर्णन कीजिये।
7. संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिये
   (अ) एकल जीन विसंगतियाँ

(ब) गुणसूत्रीय विसंगतियाँ

(क) पालिजीनिक बहुकारकीय विसंगतियाँ

8. निम्नलिखित में से किन्ही दो पर टिप्पणियाँ लिखिये–

(अ) हँसियाकार अरक्तता

(ब) एल्बिनिज्म

(क) अल्काप्टोनूरिया

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. आनुवंशिक रोग से क्या समझते हो? हँसियाकार अरक्तता का वर्णन कीजिये।
2. आनुवंशिक रोगों को कितने प्रकार में वर्गीकृत किया गया है? अल्काप्टोनूरिया एवं एल्बिनिज्म रोगों के नैदानिक लक्षण एवं उपचार का वर्णन कीजिये।
3. मनुष्य में हँसियाकार अरक्तता, एल्बिनिज्म रोगों का वर्णन कीजिये।
4. हँसियाकार अरक्तता का विस्तार से वर्णन कीजिये।
5. अल्काप्टोनूरिया का विस्तार से वर्णन कीजिये।
6. एकल जीन विसंगतियों से क्या समझते हो? एल्बिनिज्म का वर्णन कीजिये।
7. आनुवंशिक रोगों के बारें में निबन्ध लिखिये।
8. मनुष्य में कुछ आनुवंशिक आधारीय रोगों का विस्तार से वर्णन कीजिये।
9. मनुष्य में पाये जाने वाले सामान्य जीन सम्बन्धित रोगों पर निबन्ध लिखिए।
10. Rh-फैक्टर से आप क्या समझते हैं? इसकी वंशागति कैसे होती है?
11. क्रोमोसोम संरचना में परिवर्तन के कारण होने वाले मनुष्य के आनुवंशिक रोगों का वर्णन कीजिए।
12. आनुवंशिक रोगों का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।
13. आनुवंशिक रोग क्या है? मनुष्य में सामान्य आनुवंशिक रोगों का वर्णन कीजिए।
14. ऐल्बिनिज्म, ऐल्कैप्टोन्यूरिया एवं सिकिल-सैन ऐनीमिया क्या है? उनकी आनुवंशिकता का संक्षिप्त वर्णन कीजिए।
15. मनुष्य में होने वाले सामान्य आनुवंशिक रोगों का विस्तार से वर्णन कीजिए।
16. मनुष्य में किन्हीं चार रोगों के आनुवंशिक आधार का वर्णन कीजिए।
17. मानव में आनुवंशिक रोगों पर एक लेख लिखिए।

टिप्पणी

18.11 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Gardner, Lewin and Maloy, Genetics.
2. Bruece Alberts, J. Lewis and J.D. Watson, Cell Biology and Molecular Biology.
3. J. Darnell, H. Lodish and D. Baltimore, Molecular Cell Biology.
4. A.M. Winchester, Genetics.
5. Edgar Alterberg, Genetics.

इकाई 5

अध्याय 19 रिकॉम्बिनेन्ट डीएनए तकनीक तथा जीन क्लोनिंग (Recombinant DNA Technology and Gene Cloning)

संरचना (Structure)

19.0 परिचय
19.1 उद्देश्य
19.2 पुनर्योजी/रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए
19.2.1 डीएनए का पुनःसंयोजन या निर्माण
19.2.2 पुनर्योगज डीएनए का निर्माण
19.2.3 जीन क्लोनिंग
19.2.4 काल्पनिक/काइमेरिक डीएनए की संरचना
19.2.5 प्लाज्मिड वाहक में डीएनए खण्ड की क्लोनिंग
19.2.6 क्लोनित आनुवंशक/जीन्स अभिव्यक्ति
19.2.7 जीन क्लोनिंग के अनुप्रयोग
19.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
19.4 सारांश
19.5 मुख्य शब्दावली
19.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
19.7 सहायक पाठ्य सामग्री

19.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction / Definition)

यह आनुवंशिक अभियांत्रिकी की एक महत्वपूर्ण तकनीक है। इसके द्वारा किसी एक जीव के एच्छिक DNA खण्ड को लेकर दूसरे जीव के DNA के साथ शरीर के बाहर अथवा परखनली में एक-दूसरे के साथ जोडा जाता है। ऐसे DNA को पुनर्योगन DNA अथवा रिकॉम्बिनेन्ट DNA (Recombinant DNA) कहते हैं। इस DNA को किसी दूसरे इच्छित जीव में पहुँचाया जाता है।

इस तरह से New (नये) organism में नये प्रकार के इच्छित गुण विकसित होते हैं। रूपान्तरित कोशिकाओं में होने वाले लगातार विभाजन के फलस्वरूप बनने वाली हर एक नयी कोशिकाओं में यह स्थानान्तरित जीन पहुँचता है। इस प्रकार जीन की संख्या में लगातार वृध्दि होती रहती है। यह क्रिया जीन क्लोनिंग (Gene cloning) कहलाती है।

DNA पुनर्योजन तकनीक में जिस जीव के DNA का उपयोग बाहरी जीन (Foreign Gene) के रूप में किया जाता है, उसे Donor organism (दाता जीव)

टिप्पणी

कहते हैं। इससे प्राप्त DNA अथवा जीन को दूसरे DNA (वाहक DNA) के साथ जोड़ने पर पुनर्योजित DNA प्राप्त होता है। सामान्यतः इस तकनीक में जीवाणुओं में पाये जाने वाले Plasmids अथवा विषाणु DNA का उपयोग वाहक के रूप में किया जाता है।

19.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- DNA को पुनर्योगन DNA अथवा रिकॉम्बिनेट
- जीन क्लोनिंग
- काइमेरिक डीएनए की संरचना
- क्लोनित आनुवंशक/जीन्स अभिव्यक्ति
- जीन क्लोनिंग के अनुप्रयोग

आदि विषयों के बारे में अध्ययन प्राप्त कर सकेंगे।

19.2 पुनर्योजी/रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए (Recombinant DNA)

कुछ जीवों को छोड़कर लगभग सभी सजीवों का आनुवंशिक पदार्थ डीएनए (DNA) होता है। वर्ष 1971-73 में वैज्ञानिकों ने डीएनए (DNA) की मूलभूत संरचना एवं व्यावहारिक अनुप्रयोग के लिए इसकी रासायनिकी एवं जैविकी (Chemistry and Biology) को जानने की इच्छा हुई, इसी इच्छा ने एक नई तकनीक-आनुवंशिक अभियान्त्रिकी (Genetic Engineering) विकसित किया। पुनर्योजी/रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए तकनीक (Recombinant DNA Technique) की खोज सर्वप्रथम स्टेनल (Stainley), कोहने (Kohney), हबर्ट बायर (Hobert Bayer) व उनके सहयोगियों ने की, जिन्होने 1973 में साल्मोनैला (Salmonella) एवं ई. कोलाइ (E.coli) जीवाणु में यह पुनर्योजन (Recombination) करके दिखाया।

वह तकनीक जिससे एक प्रजाति के जीन को दूसरी प्रजाती के डीएनए (DNA) में प्रवेश कराकर पुनर्योजी डीएनए (Recombinant DNA) प्राप्त किया जाता है, आनुवंशिक अभियान्त्रिकी (Genetic Engineering) या पुनर्योजी डीएनए तकनीक (Recombinant DNA technique) कहलाती है। इस तकनीक के द्वारा जीन/आनुवंशक को प्रथक किया जाता है तथा रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए तकनीकी (Recombinant DNA technique) विधि विकसित होने के कारण अब DNA को आसानी से संश्लेषित कर सकते हैं।

स्मिथ एवं नाथन्स (Smith and Nathans, 1970) ने एक नए वर्ग की एन्जाइम की खोज की, जिसे रेस्ट्रिक्शन एण्डोन्यूक्लिऐज (Restriction endonuclease) कहते हैं। यह एक रासायनिक कैंची के रूप में कार्य करता है

तथा डीएनए (DNA) को छोटे-छोटे टुकड़ों में काट देता है। दो वर्ष पश्चात् 1972 में बर्ग (Berg) एवं सहयोगी वैज्ञानिकों को दो भिन्न-भिन्न प्रकार के विषाणुओं के डीएनए (DNA) के छोटे-छोटे टुकड़ो को जोड़ने में सफलता प्राप्त हुई। इस प्रकार से बने नए संयोग के डीएनए को **रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए** (Recombinant DNA) कहते हैं। r-DNA (रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए) में वाहक डीएनए (Vector DNA) खण्ड पाया जाता है जिससे विदेशी डीएनए सहलग्न होता है।

स्मिथ एवं विलकॉक्स (Smith and Wilcox, 1968) ने दर्शाया कि बैक्टीरियोफेज (Bacteriophage) P_{22} का डीएनए हीमोफिलस इन्फ्लुएन्जी (Haemophilus influenzae) में प्रवेश करने के पश्चात् समाप्त हो जाता है। इन वैज्ञानिकों ने 1969 में इससे सम्बन्धित एण्डोन्यूक्लिऐज (Endonuclease) को शुध्द रूप में प्राप्त किया। 1971 में नाथन्स (Nathans) ने दर्शाया कि हीमोफिलस (Haemophilus) का यह एन्जाइम बैक्टीरियोफेज SV 40 (Bacteriophage SV 40) के डीएनए को विशिष्ट स्थानों पर विघटन करने में समर्थ होते हैं।

पुनर्योजी डीएनए (Recombinant DNA) के निर्माण में वाहक (Vector) की आवश्यकता होती है। इस वाहक (Vector) से पृथक्करण (Isolation) के पश्चात् असंगत डीएनए (Foreign DNA) को इससे जोड़ने के पश्चात् पोषक कोशिकाओं में स्थानान्तरित किया जा सकता है। इस कार्य के हेतु प्लाज्मिड्स (Plasmids) एवं लेम्डा बैक्टीरियोफेजेस (Bacteriophages) का उपयोग वाहक (Vector) के रूप में किया जा सकता है। ये वाहक (Vector) असंगत DNA (foreign DNA) के निवेशन के पश्चात् भी सामान्य विधि से ही जनन करते हैं। इस असंगत DNA (foreign DNA), पैतृक डीएनए (Parent DNA) के साथ ही पुनरावृत्त (Replicate) होता रहता है। जिससे रिकाम्बिनेन्ट डीएनए की अनेक अनुकृतियाँ पुर्नसंयोजन (Recombinant) डीएनए के निर्माण हेतु वाहक (Vector) में कुछ निम्नलिखित प्रकार की विशेषताएँ होनी चाहिए–

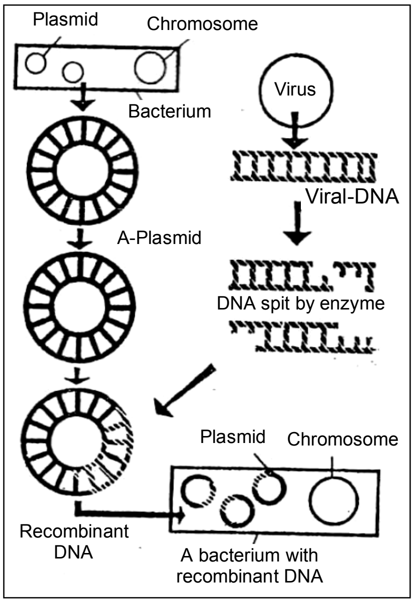
1. वाहक (Vector) में असंगत या अवांछित DNA को अस्वीकार नहीं करने की क्षमता पाई जानी चाहिए।
2. वाहक के DNA में असंगत DNA को ग्रहण करने की क्षमता चाहिए।
3. वाहक के DNA में किसी प्रतिबन्धित एण्डोन्यूक्लियेज (Endonuclease) द्वारा कुछ विशेष स्थान पर विघटित होने की क्षमता पाई जानी चाहिए जिससे आवश्यकता होने से इसको विभक्त किया जा सके।
4. वाहक का आकार एवं परिमाण समुचित होना चाहिए ताकि असंगत DNA से जुड़ने के पश्चात् उसे सुगमतापूर्वक पोषक कोशिका में स्थानान्तरित किया जा सके।

19.2.1 डीएनए का पुनःसंयोजन या निर्माण (Recombination of DNA)

टिप्पणी

वर्तमान खोजों के अनुसार आण्विक आनुवंशिकी (Molecular genetics) में DNA के अणु में नये आनुवंशिकी संयोग का बनना ही DNA का **पुनःनिर्माण** (Recombinant DNA) कहलाता है।

मोजैक रोग की विभिन्न कोशिकाओं से DNA के टुकड़ों को लेकर प्रयोगशाला में संश्लेषित किया। इन जीवाणु कोशिका में मुख्य DNA के अणुओं के अतिरिक्त DNA के कुछ अणु गोलाकार थे जिन्हें प्लाज्मिड्स (Plasmids) कहते हैं। प्लाज्मिड्स में जीन्स एक विशिष्ट प्रकार से क्रमबध्द होते हैं जो दूसरी जीवाणु कोशिकाओं में आसानी से प्रवेश कर जाते हैं। 1962 में जीवाणु कोशिका में एक विशिष्ट प्रकार के अवरोधक एन्जाइम (Restriction enzyme) का पता चला जो कोशिका में उपस्थित अतिरिक्त अथवा बाहर से प्रवेश प्राप्त DNA अणु को विशिष्ट प्रकार के टुकड़ो में विखण्डित करने के लिए सक्षम होता है। जब किसी एक हानिकारक जीवाणु से प्राप्त विखण्डित प्लाज्मिड DNA को दूसरे विखण्डित DNA के साथ मिलाया जाता है (उदाहरण के तौर पर कैंसर विषाणु के विखण्डित DNA को लीगेज (Ligase) नामक एन्जाइम की उपस्थिति में जोड़ा जा सकता है) तब एक नया संकर DNA (Hybrid DNA) प्राप्त होता है जिसमें दोनों मातृ DNA के लक्षण विद्यमान होते हैं। इसी को DNA का पुनःसंयोजन (Recombination of DNA) कहते हैं। रूपान्तरित कोशिका स्वयं की प्रतिलिपि तो बनाती ही है साथ ही स्थापित असंगत आनुवंशक/जीन की भी वृध्दि करती है। पुनर्योजी डीएनए (Recombinant DNA) जीवाणु प्रोटीन्स के उत्पादन के साथ-साथ स्थापित आनुवंशक/जीन (Gene) के विशेषीकृत प्रोटीन को भी उत्पादित करता है।



चित्र क्र. 19.1: **Showing the Formation of Recombinant DNA in E. coli**

19.2.2 पुनर्योगज डीएनए का निर्माण (Construction of Recombinant DNA)

पुनर्योगज DNA तकनीक, रेस्ट्रिक्शन एण्डोन्यूक्लिएजेज एन्जाइम (Restriction endonucleases enzyme) के उपयोग पर आधारित है। ये वे एन्जाइम्स होते हैं जो DNA पर एक विशेष न्यूक्लियोटाइड क्रम को पहचानते हैं और DNA को इस विशेष स्थान से काट देते हैं। इन एन्जाइम्स को रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम्स (Restriction enzymes) कहते हैं, क्योंकि इन एन्जाइम्स की क्रिया अधिक विशिष्ट क्रम तक ही सीमित होती है। नाथन्स और स्मिथ, तथा रॉबर्टस, (Nathans and Smith, 1974 and Roberts, 1976) के अनुसार रेस्ट्रिक्शन एण्डोन्यूक्लिएजेज एन्जाइम को दो वर्गों में वर्गीकृत किया जा सकता है :वर्ग I (Class I)– ये वे एन्जाइम होते हैं जो DNA पर एक विशेष अनुक्रम को पहचानते हैं किन्तु उसे अविशिष्ट स्थलों (No specific sites) पर काटते हैं, अतः ये आनुवंशिक अभियान्त्रिकी के लिए अनुपयोगी होते हैं। या इस वर्ग के एन्जाइम्स पुनर्योजी डीएनए (Recombinant DNA) के निर्माण में भाग नहीं लेते हैं।

वर्ग II (Classs II)– ये वे एन्जाइम होते हैं जो आण्विक छूरी (Molecular scalpel) की भाँति कार्य करते हैं अर्थात् DNA को एक विशेष चयनित स्थल (Specific recognition site) पर काटते हैं। ये एन्जाइम ही आनुवंशिक अभियान्त्रिकी में उपयोगी सिध्द होते हैं या इस वर्ग के एन्जाइम्स पुर्नयोजी/ रिकाम्बिनेन्ट डीएनए (DNA) के निर्माण में सहायता करते हैं।

भिन्न-भिन्न प्रकार के एण्डोन्यूक्लिएजेज एन्जाइम विभिन्न सूक्ष्मजीवियों से प्राप्त किए गए हैं तथा उनका नामकरण उन्हीं सूक्ष्मजीवियों के नाम के आधार पर किया गया है जिनसे उन्हें पृथक् किया गया है, उदाहरणार्थ– ECO RI एन्जाइम को ई. कोलाइ से प्राप्त किया गया है, इस ई. कोलाइ में ड्रग प्रतिरोधी प्लाज्मिड (R कारक) होता है। (सारणी 1)। रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम सामान्यतः 4 से 6 न्यूक्लिओटाइड अनुक्रम को पहचानते हैं। इन चयनित अनुक्रमों का एक विशेष गुण यह होता है कि ये सममित होते हैं। उदाहरणार्थ, निम्नलिखित अनुक्रम में दोनों सूत्रों पर $5' \rightarrow 3'$ दिशा में न्यूक्लिओटाइड का अनुक्रम समान है।

5'	G	A	A	T	T	C	3'
3'	C	T	T	A	A	G	5'

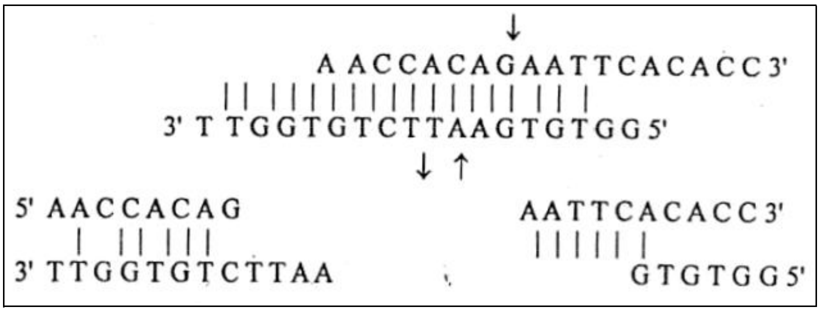
इन अनुक्रमों को जिनके दोनों सिरे एक-दूसरे के पूरक होते हैं **पेलिण्ड्रोमिक अनुक्रम** (Palindromic sequence) भी कहा जाता है।

कुछ रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम्स चयनित अनुक्रमों को बिल्कुल बीच में से काटते हैं जिससे ब्लण्ट सिरे (Blunt ended) वाले खण्ड बनते हैं। सारणी में Hae III द्वारा उत्पादित ब्लण्ट सिरे वाले खण्ड दर्शाए गए हैं। किन्तु अन्य एन्जाइम DNA को इस प्रकार काटते हैं कि उनमें एकसूत्री सिरे (Single stranded ends) बन जाते हैं। इन्हें स्टिकी या चिपचिपे सिरे (Sticky ends) कहा जाता है। ये अपने पूरक एकसूत्री सिरे युग्मित होकर जुड़ जाते हैं।

सारणी क्र.19.1: Recognition sequences of some restriction endonucleases

Name	Recognition	Sequence	Ends after Cleavage	Source
Eco RI	↓ – G A A T T C – – C T T* AA G – ↑	– G : – C T T AA:	A A T T C – G –	E. coli containing drug-resistance plasmid RI
Hind III	↓ – A A G C T T – – T TC* G A A – ↑	– A : – TTCG A :	A GC TT – A –	Haemophilus inf-Luenzae serotype D
Bam I	↓ – G G A T C C – – C CT* A G G – ↑	– G : – CCTAG :	G A T C C – G –	Bacillus amyloli-Quefaciens
Hae III	↓ – G G C C – – C C* G G – ↑	– G G : – C C :	: C C – G G –	Haemophilus aegyptius

* Note that some sequences produce "sticky" ends.



चित्र क्र. 19.2: Cuts produced by restriction endonucleases enzymes in double stranded DNA.

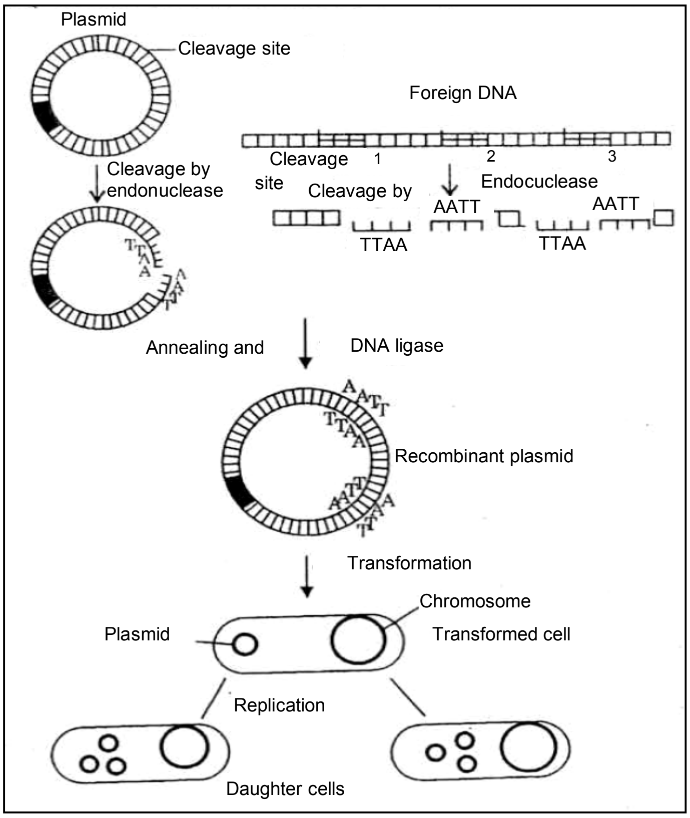
DNA के वे खण्ड जो इन विशेष एण्डोन्यूक्लिएजेज द्वारा उत्पन्न किए गए हैं, उन्हें उसी विशेष एन्जाइम द्वारा काटे या विदलित किए गए बैक्टीरियोफेज अथवा प्लाज्मिड के DNA में निवेशित कर दिया जाता है। बैक्टीरियोफेज या प्लाज्मिड के DNA के साथ यह DNA जुड़ जाता है क्योंकि बैक्टीरियोफेज तथा प्लाज्मिड को भी उसी विशेष एण्डोन्यूक्लिएजेज एन्जाइम द्वारा विदलित किया गया है, अतः उनमें वही पूरक न्यूक्लियओटाइड अनुक्रम होंगे जो पहले DNA में थे।

एन्जाइम द्वारा पृथक् किए गए DNA के खण्ड अर्थात् बाहरी DNA तथा वेक्टर DNA को जोड़ने में एन्जाइम लाइगेज (Ligase) सहायक होते हैं। इस

प्रकार जो DNA बनता है उसे पुनर्योगज DNA अथवा काइमेरिक DNA (Recombinant DNA or chimeric DNA) कहते हैं।

उपर्युक्त तकनीक द्वारा बने पुनर्योगज प्लाज्मिड को ट्रान्सफॉर्मेशन (Transformation) द्वारा ई. कोलाइ कोशिकाओं में पहुँचा दिया जाता है जहाँ उनका क्लोनिंग होता है। प्रायः पुनर्योगज DNA के ट्रान्सफॉर्मेशन के लिए ई. कोलाइ की कोशिकाओं का प्रतिपोषी (Host) के रूप में उपयोग किया जाता है। सबसे पहले पुनर्योगज DNA तकनीक का विकास ई. कोलाइ के K 12 विभेद में किया गया। कॉहेन तथा उसके साथियों (Cohen and his colleagues) ने पाया कि यदि ई. कोलाइ K12 विभेद की कोशिकाओं को कैल्सियम क्लोराइड (Calcium chloride, $CaCl_2$) से उपचारित किया जाए तो कोशिका प्लाज्मिड DNA के लिए प्रवेश योग्य (Permeable) हो जाती है। अतः प्लाज्मिड अथवा फेज DNA के पुनर्योगज DNA अणुओं को इस विधि द्वारा ई. कोलाइ के अतिरिक्त बैसिलस सबटिलिस (Bacillus subtilis) का आनुवंशिक तन्त्र (Genetic system) भी पुनर्योगज DNA के प्रवेश व उसकी क्लोनिंग के लिए उपयुक्त होता है।

ब्लण्ट सिरे (Blunt eneded) वाले DNA को भी Tu DNA लाइगेज (Tu DNA ligase) की सहायता से जोड़ा जा सकता है। किन्तु इस तकनीक में यह कमी है कि इसमें कोई भी टूटे हुए दो सिरे, यहाँ तक कि एक ही DNA के टूटे हुए दो सिरे आपस में जुड़ सकते हैं। इससे भिन्न-भिन्न प्रकार के उत्पाद बनते हैं और उनमें से वांछित उत्पाद का चयन करना पड़ता है।



चित्र क्र. 19.3: **Production of a Recombinant DNA molecule by genetic engineering.**

19.2.3 जीन क्लोनिंग (Gene Cloning)

किसी एक जीव के DNA से जीन्स को पृथक् करके पूर्णतः असम्बन्धित (Unrelated) जीव में निवेशित कर देना ही आनुवंशिक अभियान्त्रिकी का आधारभूत विचार है। इस प्रकार किसी भी जीव को आनुवंशिकी में इच्छानुसार परिवर्तन (Genetic manipulation) किया जा सकता है। इन परिवर्तनों को लाने के लिए विभिन्न तकनीकों का प्रयोग किया जाता है, जिनमें से एक प्रमुख है पुनर्योगज DNA तकनीक। इस तकनीक में एक DNA अणु को बंधित स्थानों से तोड़कर उससे एक विशेष खण्ड अलग किया जाता है और उसे एक अन्य DNA में बंधित स्थान पर जोड़ दिया जाता है। इस प्रकार एक DNA के खण्ड को दूसरे DNA से जोड़ देने पर जो DNA बनता है उसे पुनर्योगज DNA (Recombinant DNA) कहते हैं तथा यह तकनीक आनुवंशिक अभियान्त्रिकी (Genetic Engineering) कहलाती है। जीनों के पृथक्करण के बाद उन्हें प्लाज्मिड और बैक्टीरियोफेज द्वारा उनका क्लोन किया जा सकता है, जिससे इन जीनों की असंख्य अनुकृतिया (Identical copies) बन जाती हैं। इस प्रक्रिया को जीन क्लोनिंग (Gene cloning) कहते हैं। क्योंकि बैक्टीरिया, प्लाज्मिड तथा बैक्टीरियोफेज (Bacteriophage) पर बाहरी DNA की उपस्थिति का कोई प्रभाव नहीं पड़ता और वे बाहरी DNA के साथ ही सामान्य रूप से पुनरावृत्ति करते रहते हैं, इसीलिए पुनर्योगज DNA की कई अनुकृतियाँ प्राप्त हो जाती हैं। जीन क्लोनिंग को, जीन स्प्लाइसिंग (Gene splicing) भी कहते हैं।

जीन क्लोनिंग के लिए सामान्यतया प्लाज्मिड्स तथा बैक्टीरियोफेज का उपयोग किया जाता है। साधारणतः उन प्लाज्मिड का वेक्टर के रूप में उपयोग किया जाता है जिनमें विश्रांती पुनरावृत्ति नियन्त्रण (Relaxed replication control) होता है जिस कारण ये प्रतिपोषी की एक ही कोशिका में बहुत अधिक संख्या में एकत्र हो जाते हैं। इनकी अधिक उपज के कारण ही इनका उपयोग वैक्टर के रूप में किया जाता है। यह आवश्यक नहीं है कि सभी प्लाज्मिड स्वाभाविक रूप से क्लोनिंग के लिए उपयुक्त (Suitable) हों। इसीलिए उन्हें फेरबदल द्वारा क्लोनिंग के लिए उपयुक्त भी बनाया जा सकता है। बैक्टीरियोफेज का भी क्लोनिंग वैक्टरों के रूप में उपयोग किया जाता है। एक बैक्टीरियोफेज में DNA अणु सामान्यतया रैखिक (Linear) रूप में पाया जाता है जिसको एक स्थान पर तोड़ने से दो खण्ड बन जाते हैं, इन दोनों खण्डों के बीच बाहरी DNA को निवेशित (Insert) कर एक **काइमेरिक** (Chimeric DNA) प्राप्त हो जाता है।

जीन क्लोनिंग (Gene cloning) एक विधि होती है, जिसमें जीन/आनुवंशक (Gene) की पृथक्कीय एकल प्रतिलिपी क्लोण्ड होती है जिससे अनियमित समान प्रतिलिपियों को प्राप्त किया जाता है। जीन क्लोनिंग में एक वाहक, जिसमें ऐच्छिक आनुवंशक/जीन (Gene) होता है, को पोषक कोशिका में निवेश किया जाता है। क्लोनिंग निधि को जीवाणु पोषक (Bacterial host) ई. कोलाई (E. coli) में या यूकेरियोट्स (Eukaryotes) में यीस्ट (Yeast) में की जाती है। जीन क्लोनिंग चार चरणों में होती है :

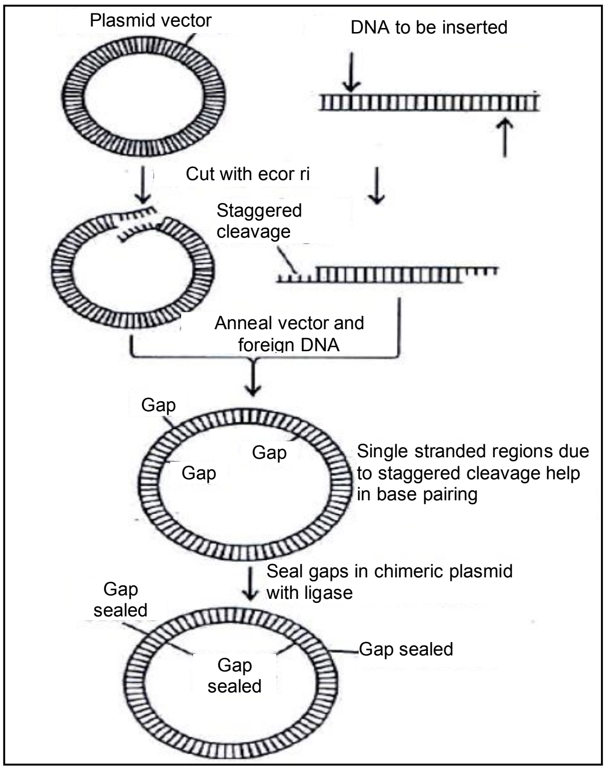
(a) एक या अधिक रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम के द्वारा वाहक डीएनए को विघटित किया जाता है।

(b) जिस डीएनए को क्लोण्ड किया जाता है, लक्षित (Target) वाहक से मिलता है और एक पुनर्योजित रिकॉम्बिनेण्ट अणु को उत्पन्न करता है।

(c) पुनर्योजित/रिकॉम्बिनेण्ट डीएनए अणु को पोषक जीवाणु कोशिका में प्रवेश किया जाता है। इस प्रकार वाहक अणु के प्रवेश के द्वारा पोषक कोशिका रूपान्तरित हो जाती है।

(d) रूपान्तरित कॉलोनी का चयन कर वृध्दि की जाती है।

जीन क्लोनिंग आनुवंशिकता की एक ऐसी व्यावहारिक विधि है जिसके द्वारा आर्थिक महत्व के पौधों को चुना जाता है, जो लैगिंग प्रक्रिया के द्वारा उत्पन्न किए गए हैं। उनमें उस जाति के लक्षणों का पूर्ण समावेश रहता है। अब इन पौधों से आगे अलैंगिक विधि (Asexual method) के द्वारा पौधे तैयार करते हैं। इस प्रकार इन पौधों में अपनी पूर्वज जातियों के लक्षण पूर्ण रूप से विद्यमान रहते हैं और ये जातियाँ संकर (Hybrid) नहीं होती है। इस प्रकार जीन क्लोनिंग द्वारा बिना संकरण के उच्च नस्ली पूर्व जातियों से अनेक पीढ़ियों तक स्वस्थ एवं शुध्द नस्ली, उच्च लक्षण वाली जातियाँ प्रतिकूल वातावरण में भी तैयार की जा सकती हैं। वर्तमान में कोशिका विज्ञान में जीन क्लोनिंग एक अत्यन्त महत्वपूर्ण उपयोगी विधि है क्योंकि इसके द्वारा किसी विशिष्ट आनुवंशक की रासायनिक संरचना, जीन उत्परिवर्तन एवं आनुवंशिक प्रभावों का अध्ययन करना सम्भव होता है।



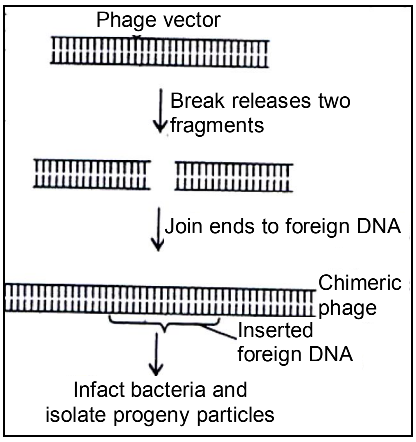
चित्र क्र. 19.4: **Cloning of a DNA segment in a plasmid vector.**

टिप्पणी

उदाहरण– ईश्चेरीशिया कोलाइ (Escherichia coli) की स्थानान्तरित कोशिकाएँ, जिनमें r-DNA पाया जाता है, के यूकेरियोटिक (Eukaryotic) डीएनए (DNA) के भाग की प्रतिलिपियाँ असीमित संख्या में उत्पन्न हो सकती हैं, क्योंकि यह सब की सब प्रतिलिपियाँ निश्चित एक ही पैतृक डीएनए (Parent DNA) अणु से प्राप्त होती हैं। ई. कोलाइ (E. coli), जीवाणु (Bacteria) को क्लोनिंग प्राणी के रूप में अधिक उपयोगी समझा जाता है। जीन क्लोनिंग (Gene cloning) एक उपयोगी विधि होती है, जिसके द्वारा आनुवंशिक/जीन (Gene) की रासायनिक संरचना आनुवंशक में उत्परिवर्तन (Mutation in gene) करना तथा उसके जैविक प्रभावों का अध्ययन करना सम्भव हो गया है। इस विधि के द्वारा ड्रोसोफिला (Drosophila) एवं चूहे (Rats) के भ्रूणों के क्लोनित आनुवंशक (Cloned gene) को स्थानान्तरित किया जा सकता है तथा यह जन्तुओं की नई प्रकार की प्रजातियों को उत्पन्न करने में अधिक उपयोगी है। इस प्रकार की नवीन प्रजातियों में अनेक नये लक्षण प्रदर्शित और वंशागत होते हैं। इसके अतिरिक्त जीन क्लोण्ड (Gene cloned) जीवाणु कोशिकाओं का उपयोग मनुष्य के शरीर की अनेक प्रकार की प्रोटीन्स के उत्पादन के लिए किया जाता है। यह तकनीक चिकित्साशास्त्र के क्षेत्र में एक महत्वपूर्ण तकनीक समझी जाती है।

प्लाज्मिड एक वाहक (Plasmid as Vector)

प्लाज्मिड्स (Plasmids) एक स्वायत्त तत्व है जिसका जीनोम (Genome) एक कोशिका में बाह्य गुणसूत्रीय इकाई (Extra chromosomal unit) के रूप में पाया जाता है। यह स्वतः प्रतिकृतीय (Self replicating) गोलाकार दोहरा डीएनए अणु (DNA molecule) होता है जो कि एक जीवाणु कोशिका में एक निश्चित अभिलक्षित संख्या में प्रतिलिपों को बनाए रखता है। ये प्लाज्मिड्स एकल प्रतिलिपि प्लाज्मिड्स होते हैं और एक प्लाज्मिड्स डीएनए प्रति पोषक गुणसूत्र या बहुप्रतिलिपि प्लाज्मिड्स के रूप में बने रहते हैं जोकि 10-20 जीनोम प्रति कोशिका के बने रहते हैं। यह वह प्लाज्मिड्स होते हैं जो कि शिथिल प्रतिकृति नियन्त्रण (Relaxed replication control) के अन्तर्गत रहते हैं।



चित्र क्र. 19.5: **Cloning of a DNA segment in a nonessential region of a phage vector.**

वृत्ताकार/गोलाकार प्लाज्मिड डीएनए एक स्थल पर एन्जाइम की सहायता से विघटित हो जाता है और रेखीय डीएनए अणु को देता है। अब असंगत डीएनए (Foreign DNA) को टूटे हुए वृत्ताकार डीएनए के सिरों से असंगत डीएनए सिरों को जोड़कर निवेशित किया जाता है। इस प्रकार एक बड़ा वृत्ताकार डीएनए अणु को पुनर्जनित करते हैं, जो कि एक जेल विद्युत कण संचलन (Gel electrophoresis) के द्वारा आकार के अनुसार पृथक् किया जाता है। प्रतिरोधी आनुवंशक (Resistance gene) के द्वारा काइमेरिक डीएनए (Chimeric DNA) का चयन सम्भव हो जाता है, जिसको प्लाज्मिड्स कुछ प्रतिजैविकों (Antibodies) के विरुध्द ले जाता है। यदि प्लाज्मिड में ऐसे दो आनुवंशक होते हैं जो दो प्रतिजैविकों के विरुध्द प्रतिरोध को दर्शाते हैं और यदि असंगत जीन का निवेशित अंश दोनों जीन्स के बीच में स्थित होता है, तब काइमेरिक वाहक एक प्रतिजैविक के विरुध्द, जिसके असंगत डीएनए (Foreign DNA) निवेशित होता है, के विरुध्द प्रतिरोध खो देता है। इस दशा में जीवाणु कोशिका में पैतृक वाहक, दो प्रतिजैविकों के विरुध्द प्रतिरोध के द्वारा चयनित होता है।

विषाणु एक वाहक (Viruses as Vector)

विषाणु (Viruses) मुख्य रूप से बैक्टीरियोफेजेस (Bacteriophages) क्लोनिंग वाहक के लिए एक स्रोत होता है। एक भक्षक/नाशक (Phage) एक रेखीय डीएनए अणु होता है, एकल विघटन से दो खण्ड/अंश (Fragments) बनते हैं जो कि असंगत डीएनए के साथ जोड़े जाए जिससे एक काइमेरिक भक्षक अणु (Chimeric phage particle) बन सके। इससे जीवाणु (Bacteria) संक्रमित कर और लयनिक चक्र के पश्चात् सन्तति अणुओं को एकत्रित कर काइमेरिक भक्षक/नाशक (Phage) को पृथक् किया जा सकता है। भक्षक/नाशक अणु का एक वाहक के रूप में उपयोग असंगत डीएनए के आकार पर प्रभावोत्पादक सीमा को आरोपित करता है जो कि क्लोण्ड होता है, क्योंकि भक्षक/नाशक (Phage) को शीर्ष की क्षमता केवल सीमित होती है और यदि असंगत डीएनए (Foreign DNA) अधिक लम्बा होता है तब भक्षक अणु का आकार भक्षक शीर्ष में समायोजित नहीं हो पायेगा। समस्या को हल करने के लिए भक्षक डीएनए (Phage DNA) के वह खण्ड, जिसमें कोई भी आवश्यक जीन्स नहीं पाए जाते हैं, को हटा दिया जाता है। इस प्रकार की तकनीक का उपयोग **भक्षक लैम्बडा** (Phage lambda λ) जिससे छोटे वाहक जीनोम को बनाया जा सके जिसमें Eco RI एन्जाइम के लिए एकल रेस्ट्रिक्शन स्थल हो जबकि छोटा आकार उपयुक्त रूप से भक्षक शीर्ष में ठीक रूप से आरोपित नहीं हो सका है। यह स्वतः ही चयनित विधि उत्पन्न करता है जिसमें केवल काइमेरिक अणु ही भक्षक संतति में प्राप्त होगा तथा वाहक जिसमें क्लोण्ड खण्ड अनुपस्थित होता है वह छोटे आकार के कारण बाहर निकल जाएगा।

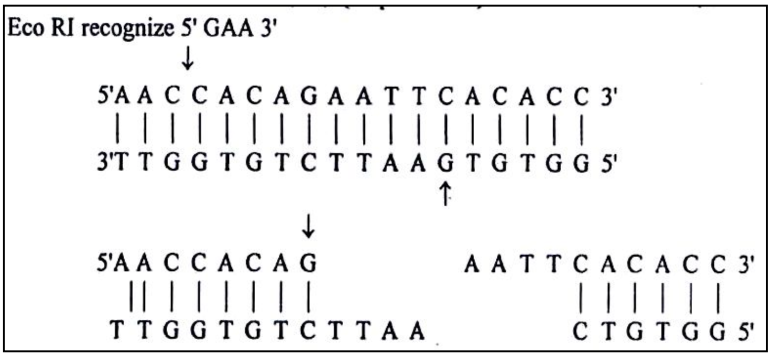
टिप्पणी

19.2.4 काल्पनिक/काइमेरिक डीएनए की संरचना (Construction of Chimeric DNA)

काल्पनिक/काइमेरिक डीएनए अणु को एक वाहक (Vector) के डीएनए अणु में एक असंगत डीएनए (Foreign DNA) खण्ड को निवेशित कर प्राप्त किया जा सकता है। यह काल्पनिक/काइमेरिक अणु क्लोनिंग आनुवंशक जीन्स (Cloning genes) के साधन होते हैं या अन्य छोटे डीएनए (DNA) क्रमों के साधन होते हैं, काइमेरिक/काल्पनिक डीएनए का निर्माण एक वाहक के दोनों सिरों को क्रमों (Sequence) के दोनों सिरों से, जिनकों क्लोन करना है, को जोड़कर प्राप्त किया जाता है।

काइमेरिक/काल्पनिक डीएनए के निर्माण के लिए तीन विधियाँ उपलब्ध हैं:

विलोमपद एवं सान्तर/वितरित काट (Palindromes and staggered cuts)– यह एक सामान्य विधि होती है, जिसमें विलोमपद क्रम होने के कारण, रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम (Restriction enzyme) वितरित काट को उत्पन्न करता है जिससे छोटे संपूरक एकल श्रृंखलीय (Single stranded) चिपचिपे सिरे (Sticky ends) बनते हैं। इसको एन्जाइम Eco RI के द्वारा प्रदर्शित किया जाता है जो कि निम्नलिखित दोहरे डीएनए (Duplex DNA) को तीर के निशान से चिह्नित स्थानों पर क्रम को काटता है।



जब दूसरा डीएनए अणु समान उसी एन्जाइम के द्वारा कटता/विघटित होता है तब इसी प्रकार के चिपचिपे सिरे एकल श्रृंखलीय सिरों पर समान क्रम में उत्पन्न होंगे जिससे कि जब पूर्व अणु के साथ मिलता है तब दोनों तापानुशीतल (Anneal) होकर एक काल्पनिक/काइमेरिक डीएनए (Chimeric DNA) या काइमेरिक प्लाज्मिड (Chimeric plasmid) को उत्पन्न करेंगे यदि प्लाज्मिड डीएनए आलिप्त होता है। एन्जाइम लाइजेस दोनों अणुओं के विघटित सिरों पर बाण्ड को जोड़ने में सहायता करता है।

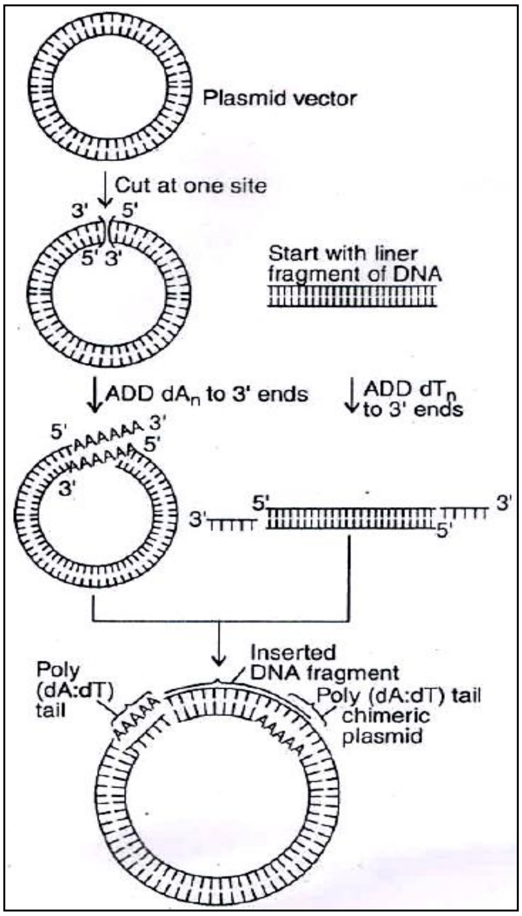
इस तकनीक का यह लाभ होता है कि दो रेस्ट्रिक्शन स्थलों (Eco RI स्थल) को काइमेरिक डीएनए (Chimeric DNA) में पुनर्जनन करते हैं जिससे कि असंगत डीएनए खण्ड को काइमेरिक डीएनए की क्लोण्ड प्रतिलिपियों को समान एन्जाइम के द्वारा विघटित कर आसानी से प्राप्त किया जा सकता है। इस तकनीक से हानि भी होती है– (i) वाहक (Vector) के दोनों विघटित सिरे या असंगत डीएनए के

दोनों विघटित सिरे जो एन्जाइम के द्वारा निर्मित होते हैं वह काइमेरिक डीएनए को निर्मित करने के पूर्व पुनः तापानुशीलन (Reanneal) होकर निवेशित होने के पूर्व सिरों से आपस में जुड़ जाते है। (ii) मान्यता स्थल, जिस क्रम में क्लोण्ड होता है, सुविधा की स्थिति में स्थिर नहीं होता है।

टिप्पणी

19.2.5 प्लाज्मिड वाहक में डीएनए खण्ड की क्लोनिंग (Cloning of DNA Segment in a Plasmid Vector)

इस विधि के अन्तर्गत डीएनए (DNA) को ऐच्छिक स्थान पर वाहक और क्लोन (Clone) दोनों में बिना वितरित सिरों को बनाए विघटित किया जा सकता है। इस कार्य के लिए पूर्ववर्ती/पूर्वगामी का उपयोग कर dATP पालि dA को ग्राहक के दोनों विघटित सिरों पर अन्तस्थ/टर्मिनल ट्रान्सफेरेज एन्जाइम की सहायता से मिलाया। इसी प्रकार पूर्ववर्ती/पूर्वगामी का उपयोग कर जिस डीएनए (DNA) के क्रमों को क्लोन करना है उसके 3' दोनों विघटित सिरों पर dTTP पालि dT को जोड़ा। पालि dA, पालि dT पूँछ (Tails) के तापानुशीलन (Annealing) के द्वारा वाहक (Vector) एवं क्लोन जुड़ सकते हैं और फिर डीएनए लाइजेस (DNA ligase) को उपयोग कर उनको अनुबन्धित करते हैं।



चित्र क्र. 19.6: Cloning of DNA segment in a plasmid vector

इस तकनीक में समान डीएनए के दोनों विघटित सिरों के बीच पुनः तापानुशीलन (Reannealing) होने की सम्भावना नहीं है। या समान डीएनए के दो या अधिक विघटित सिरों के बीच तापानुशीलन की सम्भावना नहीं है जिससे कि प्रथम विधि की हानि को इस विषय में दूर किया जा सकता है। अतः इस तकनीक में क्लोण्ड डीएनए (cloned DNA) को आसानी से पुनः प्राप्त नहीं किया जा सकता है, क्योंकि एन्जाइम का मान्यता स्थल, पालि dA एवं पालि dT के कारण समाप्त हो सकता है। इनके स्थान पर पालि dG एवं पालि dC का उपयोग कर क्लोण्ड क्रम को पुनः प्राप्त किया जा सकता है क्योंकि पालि dG, पालि dC एन्जाइम Pst I की मान्यता स्थल को पुनर्जनित करता है।

निवही संकरण (Colony Hybridization)

इस तकनीक में जीवाणु की कॉलोनियाँ, जिसमें काइमेरिक वाहक (Chimeric vector) होता है। नाइट्रोसैल्यूलोज फिल्टर्स पर अपक्षय (Lysis) होता है। इनके DNA का गुणनाशन (Denatured) होता है, और फिल्टर पर स्थित होता है, जोकि क्लोण्ड के द्वारा या रेडियोधर्मित लेबल्ड अनवेषी श्लाका से संकरित होता है। कालोनीज जिसमें यह क्रम होता है वह गहरे धब्बों के द्वारा आटोरेडियोग्राफी (Autoradiography) विधि के द्वारा पुनः प्राप्त किये जा सकते हैं और आगे प्रयोग में उपयोग किये जा सकते हैं। यूकेरियोट्स (Eukaryotes) में डीएनए क्लोनिंग (DNA cloning) को यीस्ट (Yeast), चूहों (Mouse) एवं कुछ पौधों की जातियों में की जाती है। यीस्ट में एक प्लाज्मिड 2 μ DNA पाया जाता है जोकि एक उपयुक्त क्लोनिंग का साधन (Cloning vehicles) है। प्राणियों की कोशिकाओं-चूहों की कोशिकाओं में विशेष प्रकार के प्राणी विषाणुओं को क्लोनिंग के साधन के रूप में उपयोग किया जाता है। **सिमियन विषाणु** 40 SV 40 (Simian virus 40, SV 40) एक ऐसा विषाणु होता है, जिसमें β ग्लोबिन आनुवंशक (Gene) का समायोजन होता है। यह आनुवंशक जो कि SV 40 में समायोजित होता है, को चूहे की वृक्क कोशिकाओं में प्रतिलेखित (Transcribed) एवं अनुवादित (Translated) किया जाता है। पौधों के अन्तर्गत CMV कालिफ्लोवर मोजाइक विषाणु (Cauliflower mosaic virus), DNA एवं T-DNA (ऐग्रोबैक्टीरियम ट्यूमेफेसिएन्स T_2 प्लाज्मिड्स से स्थानान्तरित डीएनए या एग्रोबैक्टीरियम राइजोजीन्स के R_1 प्लाज्मिड्स के स्थानान्तरित डीएनए) प्रमुख वाहक होते हैं।

डीएनए जिसको क्लोण्ड किया जाता है : दाता एवं cDNA (DNA to be Cloned : Donor and cDNA)

रिकॉम्बिनेण्ट/पुनर्योजित डीएनए अणु, वाहक (Vector) डीएनए के द्वारा बनाए जाते हैं और डीएनए (DNA) को क्लोण्ड किया जाता है। cDNA कुल का अंश/खण्ड होता है या दाता डीएनए (Donor DNA) के विशेष सीमित क्षेत्र होता है। या mRNA का cDNA अनुवाद (Version) होता है या RNA जीनोम (Genome) या भक्षक (Phage) विषाणु (Virus) का (cDNA) अनुवाद होता है।

दाता डीएनए (Donor DNA) एक या दो विभिन्न विशिष्ट रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम के द्वारा विघटित/विभाजित होता है जिससे कि वह वाहक में

क्लोनिंग स्थल (Cloning site) पर स्थित हो सके। एक दाता डीएनए अंश/ खण्ड, क्लोनिंग स्थल पर अभिविन्यास (Orientation) के द्वारा डीएनए श्रृंखला में समायोजित होता है। निवेशित डीएनए किसी भी एक अभिविन्यास के द्वारा क्रियात्मक होता है। ठीक प्रकार से कार्यात्मक निवेशित डीएनए क्लोन्स का बाद में चयन किया जाता है। विशिष्ट अभिविन्यास में निवेशन को निश्चित कर लेना चाहिए। इस दशा में वाहक (Vector) एवं दाता डीएनए (Donor DNA) दो विभिन्न रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम (Restriction enzyme) के द्वारा विभाजित होते हैं।

जब cDNA, दाता अणु को चित्रित या प्रतिनिधित्व करता है, वाहक (Vector) एवं cDNA के सिरों को निर्मित किया जाता है जोकि एक-दूसरे के सम्पूरक हों। इसको पालि (Poly) (d) T पुच्छ (Tail) को अनुरेखित वाहक (Linearised vector) के सिरों से मिलाया जाता है एवं पालि (Poly) (d)/A पुच्छ को ds cDNA से संयोजित किया जाता है। इसके विपरित cDNA सीधे वाहक (Vector) डीएनए (DNA) के एक सिरे से सीधे संश्लेषित हो सकता है। (Fig. 19.5) अधिकांश यूकेरियोटिक mRNAs में एक पालि (Poly) (d) A पुच्छ (Tail) पाया जाता है। यह पुच्छ क्षेत्र अनुरेखित वाहक (Linearized vector) के एक स्वतन्त्र सिरे पर पालि (Poly) (d) T पुच्छ में संकरित होता है। उत्क्रमित ट्रान्सक्रिप्टेज (Reverse transcriptase) के जोड़ने से sscDNA प्रतिलिपि उत्पन्न होती है जो mRNA के लिए सम्पूरक होती है। एक पालि (Poly) (d) G लिंकर/संयोजक वाहक के शेष बचे मुक्त सिरे से स्थित रहता है, G एवं C पुच्छ (Tails) के बीच में संकरण अणुओं को संवाहित करता है। हमारे पास एक संकर वृत्ताकार डी. एन ए (DNA) बचता है जिसमें एक श्रृंखला आरएनए (RNA) की होती है। परवर्ती (Latter) RNase H के साथ निम्नीकरण के द्वारा हट जाता है और एक नई डीएनए श्रृंखला डीएनए पोल (Pol) I की अभिक्रिया मिश्रण के मिलाने के पश्चात उसका स्थान ले लेती है।

डीएनए क्लोनिंग में निम्नलिखित चरण सम्मिलित होते हैं–

(i) बिल्कुल शुध्द रूप में दाता डीएनए (DNA) एवं वाहक डीएनए (Vector DNA) को पृथक् करना।

(ii) किसी एक रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम (Restriction enzyme) के द्वारा वाहक एवं दाता डीएनए (DNA) को विभाजित करना। एन्जाइम जो चिन्हित जीन (Marker gene) के बाहर और अन्दर से वाहक (Vector) को विभाजित करता है, ज्ञात होता है। इन एन्जाइम को सर्वप्रथम दाता डीएनए (Donor DNA) पर यह निश्चित करने के लिए प्रयास किया जाता है कि इनके लिए जिस DNA को क्लोण्ड करना है, उसकी सम्पूर्ण लम्बाई में कोई विभाजन स्थल (Cleavage site) तो नहीं है। जो प्रदर्शन/निरीक्षण (Muster) में उत्तीर्ण होता है, उसका उपयोग किया जाता है।

(iii) जैसा चाहिए उसी के अनुसार वाहक एवं दाता अंश/खण्ड का रूपान्तरण समाप्त हो जाता है।

(iv) वाहक एवं दाता अंशों/खण्डों को लाइजेस (Ligase) के साथ वाहक एवं दाता डीएनए (Vector and donor DNA) को बाँधने के लिए मिश्रित करना।

(v) बन्धन मिश्रण (Ligation mixture) में संकर (Hybrid) एवं असंक्रित (Non-hybrid) डीएनए पाए जाते हैं, इनको क्लोनिंग कोशिका (Cloning cell) में अनेक में से किसी एक आनुवंशक स्थानान्तरण तकनीक के द्वारा स्थानान्तरित किया जाता है।

(vi) जबकि दाता डीएनए (Donor DNA) में विभिन्न रेस्ट्रिक्शन अंश/खण्ड (Restriction fragments) पाए जाते हैं। इसमें जितने प्रकार के अंश/खण्ड होंगे उतने ही प्रकार के rDNA होंगे। rDNA में वह DNA होता है जिसको क्लोण्ड करते हैं। इसका चयन रूपान्तरित कोशिका की विषमांगी/विजातीय (Heterogenous) जनसंख्या में से किया जाता है।

जब pBR322 वाहक है AMP^R एवं TET^R चिन्हित जीन का उपयोग रूपान्तरित कोशिका के चयन के लिए किया जाता है। इस चरण के पश्चात् अधिक विशिष्ट चयन चरण के द्वारा ऐच्छिक rDNA जिसमें क्लोन होता है, को पहचाना जाता है।

(vii) पहचाने हुए क्लोन का विस्तार होता है।

(viii) चयनित क्लोन का उपयोग क्लोण्ड डीएनए पर जीन को प्रदर्शित/अभिव्यक्त करने के लिए किया जाता है।

19.2.6 क्लोनित आनुवंशक/जीन्स की अभिव्यक्ति (Expression of Cloned Genes)

जीवाण्विक आनुवंशक जीन्स (Bacterial genes) की अभिव्यक्ति, यूकेरियोट (Eukaryote) की अपेक्षा अधिक होती है। जीवाणु के आनुवंशक (Genes) केवल एक प्रकार के RNA पॉलिमेरेज (Ploymerase) के द्वारा अभिव्यक्त किए जाते हैं, जबकि यूकेरियोट्स के जीन्स (Genes) तीन वर्गों I, II, III के होते हैं और क्रमशः समरूपी RNA पॉलीमेरेज I, II, III के द्वारा प्रतिलेखित होते हैं। प्रोकेरियोट्स (Prokaryotes) के प्रतिलेखन में उस प्रकार की विधियों की आवश्यकता नहीं होती है जोकि विभिन्न यूकेरियोट (Eukaryote) में वर्गों के आनुवंशक/जीन्स (Genes) के लिए आदेशात्मक/अनिवार्य होती हैं। प्रोकेरियोट्स में जीन अभिव्यक्ति का नियन्त्रण यूकेरियोट्स की अपेक्षा कम से कम यद्यपि सूक्ष्म विधियों से प्राप्त किया जाता है।

आनुवंशक/जीन अभिव्यक्ति दो मुख्य उपगमनों के द्वारा होती है। जीन की अभिव्यक्ति या तो अन्तर्जीव (Invivo) में या फिर अतःपात्र (Invitro) तन्त्रों में होती है। प्रोकेरियोटिक (Prokaryotic) एवं विषाणु (Viruses) जीन में ईश्चेरिशिया कोलाइ (Escherichia coli) कोशिका या फिर कोशिका मुक्त सार (Cell free extracts) में अभिव्यक्ति सम्मिलित होती है। दोनों विधियों में अन्तरभूत लाभ (Intrinsic advantage) होते हैं। अन्तर्जीव (Invivo) में अभिव्यक्ति प्राकृतिक विन्यास/परिवेश

में उत्पाद के अध्ययन को स्वीकारती है। कोशिका मुक्त तन्त्र हस्तसाध्य कारकों एवं संगठनों के लिए अच्छे होते हैं जिससे यह ज्ञात किया जाता है कि किस प्रकार विधि कार्य करती है। दोनों विधियों के ऑकड़ों/तथ्यों को पूल किया जाता है, जिससे यह ज्ञात किया जाता है कि वास्तविक जीन की स्थिति में क्या होता है।

यूकेरियोट की जीन अभिव्यक्ति का अध्ययन जीवाणु की कोशिकाओं, कोशिका मुक्त सार (Extracts), पृथक्कीय केन्द्रक में या यूकेरियोट की क्लोनिंग कोशिका में किया जाता है। जीवाणुओं में उपयुक्त अभिव्यक्त वाहकों में रखे जाते हैं जिनमें सिग्नल्स होते हैं उनका उपयोग जीवाणु कोशिका में होता है। कोशिका मुक्त सार का उपयोग हस्त कौशल अभ्यासों में उपयोग हो सकता है जैसे कि प्रोकेरियोट्स में प्रतिलेखन (Transciription) एवं अनुवाद (Translation) जीवाणुओं में सन्लग्न (Coupled) होते हैं। लेकिन यूकेरियोट्स (Eukaryotes) में पृथक् कक्षों में रोधन होता है। कुछ प्राणी कोशिकाएँ यूकेरियोटक बहिर्जनीय जीन्स (Exogenous genes) की अभिव्यक्ति के अध्ययन में लाभदायक होती हैं। इसके अन्तर्गत आते हैं– अफ्रीकन टोड के अण्डे-जीनोपस लीविस (Xenopus laevis), स्तनी प्राणियों के निषेचित अण्डे, मुख्य रूप से रोडेण्ट्स (Rodents) सवंर्धित कोशिका रेखा (Cultured cell line) जीन अभिव्यक्ति के विशेष अध्ययन के लिए उपयुक्त होते हैं। (चायनीज हैम्स्टर अण्डाशय– Chinese Hamester Ovary = CHO)

यीस्ट आनुवंशिक/जीन्स अच्छे प्रकार से यीस्ट कोशिका में अभिव्यक्त होते हैं, यद्यपि उपयुक्त जीवाणुयी जीन सिग्नल्स के द्वारा यह ठीक प्रकार से ईश्चेरिशिया कोलाइ (Escherichia coli) में अभिव्यक्त होते हैं, क्योंकि यीस्ट व्यापारिक दृष्टि से अधिक मूल्यवान होता है। यह अधिक अच्छा होगा कि हम यीस्ट जीन अभिव्यक्ति के लिए यीस्ट क्लोनिंग तन्त्र (Yeast cloning system) को विकसित करने के लिए अधिक ध्यान केन्द्रित करें।

जीन क्लोनिंग (Gene cloning) का मुख्य उद्देश्य अपनी अभिव्यक्ति के लिए उत्पाद को परीक्षण के लिए तथा शोध या अनुप्रयोग दोनों में उपयोग के लिए किया जाता है। कुछ अध्ययन का उद्देश्य इण्टरमीडियेट RNA प्रतिलेख को प्राप्त करना जबकि दूसरे अध्ययन के द्वारा प्रोटीन अणुओं को प्राप्त करना होता है।

किसी भी क्लोनिंग प्रयोग (Cloning experiments) के लिए एक डीएनए अंश/खण्ड (DNA fragment) जोकि क्लोनिंग के लिए उपयुक्त हो सर्वप्रथम उपलब्ध विभिन्न विधियों में से किसी एक के द्वारा प्राप्त किया जाता है।

(अ) कुछ दशाओं में, डीएनए अंश/खण्ड को सर्वप्रथम विशेष गुणयुक्त वाले को पहचाना जाता है जिससे कि क्लोनिंग विधि सरल हो सके।

(ब) कभी-कभी डीएनए में कार्य होता है जोकि जैविकी परीक्षण के द्वारा डीएनए अंश का चयन करता है।

(क) विशिष्ट दशा में केवल प्रोटीन उपलब्ध होता है, जिससे कि अमीनो अम्ल क्रम एवं आनुवंशिक कूट शब्दावली (Genetic code dictionary) के द्वारा जीन का न्यूक्लियोटाइड क्रम का कूट वाचन (Deciphered) होता है

टिप्पणी

जिससे कि जीन्स (Genes) का रासायनिक रूप से संश्लेषण होता है तथा फिर इसका उपयोग क्लोनिंग (Cloning) के लिए होता है।

(ङ) विशेष दशा में mRNA उपलब्ध होता है जिससे कि DNA की प्रतिलिपि या सम्पूरक डीएनए (Complementary DNA = cDNA) को सर्वप्रथम प्राप्त किया जा सके। उसके पश्चात् उसको क्लोन किया जा सके।

mRNA जिसकी cDNA में प्रतिलिपी होना है, को ज्ञात करना

जीन जिसको क्लोनित (Cloned) करना है, कोशिका में अधिक रूप से अभिव्यक्त होता है। इसके mRNA को पृथक् करना आसान है और इसका उपयोग cDNA के संश्लेषण के लिए टेम्पलेट के रूप में होता है। यह बिल्कुल निश्चित/गारण्टी नहीं है कि प्रत्येक cDNA जो कि सार mRNA से संश्लेषित होता है वह जीन जो कि चिन्हित हो उसकी प्रतिलिपि हो।

यदि mRNA कोशिका में बिखरी हुई अवस्था में होता है, तब अन्य विधियों का उपयोग किया जाता है जिससे कि इसको ज्ञात एवं पृथक् किया जा सके और फिर इसका उपयोग टेम्पलेट के रूप में cDNA के संश्लेषण के लिए किया जा सके। सबसे अच्छी विधि होती है कि कोशिका के कुल mRNA को आकार के अनुसार (जैल विद्युत् कण संचलन) विभाजित किया जाए। विभाजन के पूर्व mRNA का निम्नीकरण (Denaturation) करना चाहिए। ज्ञात mRNA की पट्टिका को शुध्द कर cDNA की सन्तति के लिए उपयोग किया जाता है।

दूसरी विधि के अन्तर्गत दो कोशिकाओं का कुल mRNA जो कुछ mRNA में भिन्नित होते हैं, को cDNA की प्रतिलिपियों में परिवर्तित करो और बाद वाले को दोनों कोशिकाओं के कुल mRNA से संकरित करो। असमान को बाहर कर दो, वह एक अतिरिक्त पट्टिका के रूप में ज्ञात होता हैं। असमान cDNA, mRNA को जो भिन्न होता है, को प्रदर्शित करता है।

अन्य विधि जिसके द्वारा जीन में से क्रम को अप्राकृतिक रूप से जीन उत्पादन के अमीनो अम्ल का उपयोग कर संश्लेषित किया जाता है, आनुवंशिक कूट से निम्न होता है। संश्लेषित ओलिगोन्युक्लियोटाइड को प्रोब के रूप में उपयोग किया जाता है जिससे कि mRNA को पहचाना या जीन के cDNA को क्लोनित (Cloned) किया जाता है। अन्य विधि के द्वारा आवश्यक mRNA को पालिमेरेज से मोनोक्लोनल प्रतिरक्षी (Monoclonal antibodies) का उपयोग कर पृथक् किया जाता है। मोनोक्लोनल प्रतिरक्षी पॉलिपेप्टाइड से मिलती है जो कि mRNA से अनुवादित होता है। मानव MHC जीन उत्पादन की पॉलिपेप्टाइड श्रृंखला को कोरमान एवं अन्य (Korman et. al, 1982) के द्वारा अंकित किया और पॉलिसोम पॉलिपेप्टाइड प्रतिरक्षी मिश्रण से mRNA को पृथक् किया। शुध्द mRNA जो प्राप्त किया dscDNA का संश्लेषण करता है।

19.2.7 जीन क्लोनिंग के अनुप्रयोग (Applications of Gene Cloning)

उपर्युक्त बिन्दुओं को विभिन्न दशाओं में उपयोग किया गया। कुछ का संक्षिप्त में वर्णन निम्नलिखित है :

1. **हैपेटाइटिस– B विषाणु जीनोम का क्लोनिंग (Cloning of Hepatitis-B Virus genome)–** हैपेटाइटिस B विषाणु (Virus HBV) के द्वारा अत्यधिक घातक रोग उत्पन्न किए जाते हैं; जैसे कि– (i) स्फूर्जित दीर्घकालिक हैपेटाइटिस (Fuminant chronic hepatitis), सिरहोसिस (Cirrhosis) एवं प्रायमरी यकृत कैंसर (Primary liver cancer) आदि। वर्तमान में यह सम्भव हो सका है कि HBV के क्लोन बना सके–HBV से संक्रमित रोगी से डीएनए (DNA) को प्राप्त किया जाता है। क्लोनिंग (Cloning) के लिए फेज/भक्षक (Phage) व्युत्पन्न एवं प्लाज्मिड वाहक (Plasmid vector) का उपयोग किया जाता है।

इनमें से कुछ में HBV को निवेश करने पर क्लोन प्राप्त किया जाता है– डीएनए में PBR 32 एवं ईश्चेरीशिया कोलाइ (Escherichia coli) में वृध्दि किया जाता है। प्रतिजन (Antigen) को उत्पन्न किया जाता है जोकि हैपेटाइटस B क्रोड प्रतिरक्षी (Hepatitis B core antibody, HBcAb) से अभिक्रिया करता है। यह भी दर्शाया जाता है कि क्रोड प्रतिजन सक्रियता पॉलिपेप्टाइड (Polypeptide) में पाया जाता है, जोकि 183 अवशेषी लम्बा होता है। क्लोण्ड HBV का न्युक्लियोटाइड क्रम (Nucleotide sequence) DNA से भी प्राप्त किया जा सकता है जबकि क्लोण्ड DNA से प्रतिजन को अधिक से अधिक मात्रा में उत्पन्न किया जाता है। यह सम्भव हो सका है कि हैपेटाइटिस B वैक्सीन (Hepatitis B vaccine) को उत्पन्न किया जा सकता है। इस वैक्सीन को सन् 1986 से सभी देशों में टीकाकरण (Vaccination) के लिए उपयुक्त माना गया है।

2. **मानव मलेरिया जीनका क्लोलिंग (Cloning of Human Malarial gene)–** मलेरिया परजीवी के कारण मानव स्वास्थ रक्षा को संकट एवं भय है। प्लाज्मोडियम फेल्सीपेरम (Plasmodium falciparum) के लिए कोई भी मलेरिया प्रतिरोधी वैक्सीन विकसित नहीं हुई है। आधुनिक समय में प्लाज्मोडियम फेल्सीपेरम (Plasmodium falciparum) स्पोरोज्वाइट (Sporozoite) के सतही प्रोटीन के लिए आनुवंशक/जीन कूट के क्लोनिंग के कारण वैक्सीन के विकास की आशा है। मानव पोषक में मलेरिया परजीवी अनेक प्रति आनुवंशिक अवस्थाओं से गुजरता है; जैसा कि–

(i) **स्पोरोजोइट (Sporozoite)–** वह रूप जिसमें मच्छर के काटने पर शरीर में प्रवेश करता है–स्पोरोजोइट यकृत में प्रवेश करने के पश्चात् गुणन कर मीरोज्वाइट में विकसित होती है।

(ii) **मीरोज्वाइट (Merozoite)–** इसके उपरान्त लाल रक्ताणुओं में प्रवेश कर गुणन करता है। छोटे अंशों में मीरोज्वाट्स (Merozoite) लाल रक्ताणुओं

(Red blood corpuscles) में बनते हैं और बाद में गैमीटोसायट (Gametocyte) को बनाते हैं।

(iii) गैमीटोसायट (Gametocyte)– इनको मच्छर के द्वारा प्राप्त कर दूसरा चक्र प्रारम्भ किया जाता है। अतः वैक्सीन (Vaccines) विकसित हो सकती है और इन अवस्थाओं में से किसी एक को नियन्त्रित कर सकती है और उस अवस्था के अनुसार प्रतिस्पोरोज्वाइट/एण्टीस्पोरोज्वाइट (Antisporozoite) वैक्सीन कहलाती है और टीकाकृत व्यक्ति में मलेरिया को रोकती है और फैलने से रक्षा करती है। प्रतिमीरोज्वाइट/एण्टीमीरोज्वाइट (Antimerozoite) वैक्सीन जो रोगी को ठीक कर सकती है लेकिन मलेरिया को फैलने से नहीं रोक सकती है। प्रतिगैमीटोसाइड/ एण्टीगैमीटोसायट (Antigametocyte) वैक्सीन यह रोगी को बिना सहायता किए मलेरिया को फैलने से रोकता है।

इन वैक्सीन में से प्रतिस्पोरोज्वाइट/एण्टीस्पोरोज्वाइट (Antisporozoite) वैक्सीन अवलोकन में है क्योंकि जीन का क्लोनिंग (Cloning of gene) का आशय सर्कमस्पोरोज्वाइट प्रोटीन, Cs (Circumsporozoite protein, Cs) से होता है। यह सीधे लाल रक्ताणु/इरिथ्रोसाइट (Erythrocyte) रूप के परजीवी को डीएनए से प्राप्त किया जाता है, इसकी अपेक्षा mRNAसे cDNA की अपेक्षा प्राप्त होता है। समय के अनुसार यह वैक्सीन के संश्लेषण में Cs प्रोटीन के संश्लेषण के द्वारा सहायता करती है।

3. यूरोकाइनेस जीन का क्लोनिंग (Cloning of urokinase gene)– यूरोकाइनेस (Urokinase) एक एन्जाइम होता है जो कि रक्त के थक्के को घोलने में सहायता करता है। जीवाणु वंशों से विकसित किया गया है जिसमें यह क्षमता होती है कि इस एन्जाइम को अत्यधिक मात्रा में संश्लेषित कर सके। सजीव कोशिकाओं में से यूरोकाइनेज को पृथक् करने का मूल्य अधिक होता है क्योंकि मानव कोशिकाओं को जिनका उपयोग पृथक्करण के लिए होता है उसके संवर्धन का मूल्य अत्यधिक होता है।

4. मानव ल्यूकोसाइट इण्टरफेरॉन जीन का क्लोनिंग (Cloning of Human Leucocyte interferon gene)– इण्टरफेरॉन (Interferon) एक प्रतिविषाणु (Antiviral) कारक है जो कोशिका में प्रतिरोधी दशा को उत्प्रेरित करता है और इस प्रकार मनुष्यों में विषाणु मध्यस्थ विकृतियों को नियन्त्रण करने में सहायता करता है। मनुष्य में दो मुख्य प्रकार के इण्टरफेरॉन के वर्ग– ल्यूकोसाइट इण्टरफेरॉन (Leucocyte interferon) एवं फाइब्रोब्लास्ट इण्टरफेरॉन (Fibroblast interferon) ज्ञात है। वर्तमान में मानव ल्युकोसाइट (Leucocytes) जो इण्टरफेरॉन के उत्पादन में सम्मिलित होता है, इण्टरफेरॉन के लिए mRNA को पृथक् किया जाता है और cDNA के उत्पादन के लिए उपयोग होता है। डीएनए की प्रतिलिपी या संपूरक डीएनए (Complementary DNA) यह cDNA प्लाज्मिड वाहक p BR 332 में क्लोण्ड किया जाता है और इसमें से एक क्लोन कुशलतापूर्वक जैविकीय सक्रिय इण्टरफेरॉन का उत्पादन 10,000 इण्टरफेरॉन की इकाई की सक्रियता कोशिका के प्रति ग्राम की दर से करता है। इन क्लोन की

उपलब्धता के पूर्व 50 gm इण्टरफेरॉन का मूल्य 16 मिलियन संयुक्त राज्य अमेरिका डॉलर के समान था।

टिप्पणी

5. पेनिसिलीन G एसाइलेज जीन का क्लोनिंग (Cloning of penicillin Gacylase gene)– पेनिसिलीन G एसाइलेज (Acylase) जीन पेनिसिलीन G को 6-APA (अमीनो पेनिसिलेनिक एसिड = Amino-penicillanic acid) में परिवर्तित करता है, जोकि नवीन संश्लेषित पेनिसिलीन (Novel synthetic penicilline) के उत्पादन के लिए एक उपयोगी अधःस्तर (Substrate) पर होता है। अतः 6-APA एवं इसके फलस्वरूप पेनिसिलीन एसाइलेज एन्जाइम का प्रतिजैविक उद्योग (Antibiotic industry) में महत्व होता है। यह आनुवंशक/जीन (Gene) ईश्चेरीशिया कोलाइ (Escherichia coli) वंश (Strain) ATCC 11105 में पाया जाता है और यदि बहुविधि प्लाज्मिड वाहक (Plasmid vector) में स्थानान्तरित होता है तब एन्जाइम की क्रियाशीलता में वृध्दि हो जाएगी। जीन/आनुवंशक (Gene), ईश्चेरीशिया कोलाइ (Escherichia coli) में पाए जाने वाले प्लाज्मिड pBR 322 से क्लोण्ड होता है जोकि 50 प्रतिलिपि प्रति कोशिका की दर से वृध्दि करता है, जबकि एन्जाइम उत्पादन में 6 गुना वृध्दि होती है। यह तन्त्र अधिक स्थिर होता है और धनात्मक (Positive) प्रोत्साहित करने वाले परिणाम प्राप्त होते हैं।

6. नाइट्रोजन स्थिरीकरण (Nif) क्षेत्र का क्लोनिंग (Cloning of nitrogen fixation (nif) region)– फसलों के खेतों में नाइट्रोजन का अत्यधिक मात्रा में एक उर्वरक (Fertilizer) के रूप में उपयोग किया जाता है। यह नाइट्रोजन (Nitrogen) वायुमण्डल से प्राप्त होती है, चूँ कि नाइट्रोजन आयतन के रूप में 70% मात्रा में पायी जाती है। कुछ सूक्ष्मजीव (Microbes) होते हैं जिनमें इस वायुमण्डल की नाइट्रोजन के स्थिरीकारक करने की क्षमता होती है जो कि कृषि की भूमि के लिए प्रदाय होती है। इसमें से कुछ नाइट्रोजन स्थिरीकरण स्वतन्त्र जीवी होते है; जैसे–क्लेबसिएला न्यूमोनी (Klebsiella pnemonae) जबकि दूसरे सहजीवी (Symbiotic) होते हैं, जैसे –राइजोबियम (Rhizobium)।

nif आनुवंशक (Gene) का क्लोनिंग उपर्युक्त किसी में से प्राप्त किया जा सकता है। क्लेबसिएला (Klebsiella) में nif क्षेत्र में एक डीएनए (DNA) खण्ड होता है, जिसमें 7 ओपेरोन्स (Operons) कम से कम 15 आनुवंशक (Genes) आपस में झुण्ड बनाकर रहते हैं। इस nif क्षेत्र का क्लोनिंग (Cloning) प्लाज्मिड के रूप में जिसको pWK 120 कहते हैं, प्राप्त होता है। यह ईश्चेरीशिया कोलाइ (Escherichia coli) में नाइट्रोजन स्थिरीकरण की क्षमता को दर्शाता है। राइजोबियम लेग्यूम/फली सहजीविता (Symbiosis) एक दूसरा तन्त्र है और ई. कोलाइ (E. coli) में राइजोबियम nif क्षेत्र को क्लोण्ड किया जा सकता है। सम्भावना यह भी की जा रही है कि अनाजों (Cereals) के आनुवंशिक तन्त्र (Genetic system) को परिवर्तित किया जा सकें, जिससे उसमें nif जीन्स पाए जाये और वायुमण्डलीय नाइट्रोजन को स्थिर कर सकें। इसके लिए अनेक पादप विषाणुओं का वाहक (Vector) के रूप में उपयोग करने का प्रयास किया गया। यह

भी प्रयास किया गया कि सफलतापूर्वक nif जीन्स (Genes) को यीस्ट कोशिकाओं में स्थानान्तरित किया जा सके।

विभिन्न nif क्षेत्रों का क्लोनिंग (Cloning) एक पूर्व दशा होती है जिससे जैविकी नाइट्रोजन स्थिरीकरण का व्यवहारिक कार्य के लिए लाभ उठाया, उपयोग किया जा सके। उदाहरण– आनुवंशिकी तकनीक के द्वारा कोई भी नाइट्रोजन स्थिरीकरण के वंश की संरचना कर सके जो कि अमोनिया को उत्सर्जित करे। इसके विपरित जीन तकनीकी (Gene technology) का भी उपयोग कर अधिक कुशल राइजोबियम लेग्यूम सहजीविता (Legume symbiosis) को प्राप्त किया जा सके। इस प्रकार जैविकी नाइट्रोजन स्थिरीकरण क्षेत्र में आनुवंशिक तकनीक शोध (Genetic engineering research) एक अच्छा उदाहरण है कि किस प्रकार वर्तमान समय में विकसित जीन तकनीक (Gene technology) के द्वारा कृषि एवं उद्योगों में लाभ के लिए सूक्ष्मजीव (Microbes) की संरचना की जा सके का प्रयोग चल रहा है।

7. मानव पेप्टाइड हॉर्मोन्स के जीन का क्लोनिंग (इन्सुलिन एवं मानव वृध्दि हॉर्मोन) (Cloning of genes of Human peptide hormones-Insulin and human growth hormone)– इन्सुलिन (Insulin) मधुमेह (Diabetes) के उपचार के लिए आवश्यक होती है क्योंकि यह शकर का विघटन करती है एवं **मानव वृध्दि हॉर्मोन** जीन **ई. कोलाइ** (E. coli) में अभिव्यक्त नहीं होते हैं, इनके क्लोनिंग (Cloning) के लिए विशेष प्रकार की योजनाएँ विकसित की गई थी। प्राणी इन्सुलिन मानव इन्सुलिन से भिन्न होती है, अतः मानव के उपयोग/उपभोग (Consumption) के लिए आदर्श नहीं है। मानव इन्सुलिन में दो पॉलिपेप्टाइड श्रृंखलाएँ (Polypeptide chains) होती हैं, जिनके अमीनो अम्ल (Amino acids) क्रम ज्ञात थे। इस सूचना के आधार पर इन्सुलिन जीन की संरचना पर कार्य किया गया और रासायनिक रूप से संश्लेषित किया गया। डीएनए (DNA) अंश/खण्ड जो इन्सुलिन जीन को प्रदर्शित करता है, **ई. कोलाइ** (E. coli) के गैलोकोसाइडेज जीन से समायोजित किया और प्लाज्मिड (Plasmid) pBR 232 में क्लोण्ड (Cloned) किया गया। जीन अभिलेखित (Transcribed) अनुवादित (Translated) कर एक स्थिर प्रोटीन को निर्मित किया जिसका उपयोग मानव इन्सुलिन को प्राप्त करने में किया गया। यह अनुमान लगाया कि **क्लोन** (Clone) जो विकसित हुआ है उससे 1,00,000 इन्सुलिन के अणुओं को विकसित किया जा सकता है। डॉ. सरन नारंग (Dr. Saran Narang) मानव इन्सुलिन जीन (Human Insulin gene) के संश्लेषण पर कार्य कर रहे हैं।

मानव वृध्दि हॉर्मोन (Human growth hormone, HGH) जीन भी ई. कोलाइ (E. coli) से संश्लेषित एवं क्लोण्ड हो सकता है जहॉ से lac प्रोत्साहन (Promoter) के नियन्त्रण के अन्तर्गत अभिव्यक्त होता है। यह प्रथम उदाहरण है जहाँ मानव पॉलिपेप्टाइड (Human polypeptide) सीधे रूप से ई. कोलाइ (E. coli) में एक अ-पूर्ववर्ती/नॉन-पूर्ववर्ती (Non-precursor) के रूप में अभिव्यक्त होता है। मानव कोशिका में यह प्रोटीन विघटित जीन के प्रभाव में तीन इण्ट्रोन्स (Introns) के साथ पूर्ववर्ती रूप में संश्लेषित होता है। बाह्य नियन्त्रित क्रम एवं इण्ट्रोन्स (Introns)

टिप्पणी

की उपस्थिति में उन्नति या सफलता को अवरुध्द करता है, यदि संश्लेषित जीन उपलब्ध होता है।

मानव इन्सुलिन एवं मानव वृध्दि हॉर्मोन उदाहरण है जो आनुवंशक प्रौद्योगिकी (Gene technology) या आनुवंशक तकनीकी अत्यधिक चिकित्सीय महत्व के पदार्थों के संश्लेषण के महत्व को प्रदर्शित करती है।

मानव में पुन्जन का उपयोग हैपेटाइटिस B विषाणु-डीएनए (HBV-DNA) से प्राप्त किया जा सकता है। मानव में यूरोकाइनेज आनुवंशक का पुन्जन, हीमोफीलिया या थक्का जमने का VIII कारक का पुन्जन, मानव मलेरिया आनुवंशक का पुन्जन, मानव हॉर्मोन के आनुवंशक पुन्जन का निर्माण किया जा रहा है। इस पुन्जन के निर्माण के फलस्वरूप अनेक औषधि निर्माण करने वाले उद्योग विकसित हुए हैं। इस प्रकार आनुवंशक/जीन (Gene) का कृत्रिम संश्लेषण कर उनको रोगग्रस्त व्यक्तियों की कोशिकाओं में पहुँचाकर उनकी आनुवंशिकता को सुधारा जा सकता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. निम्न में से किस श्रेणी के ऐण्डोन्यूक्लियेज पुनःसंयोजी डीएनए के निर्माण में उपयोग होते हैः
   (अ) केवल प्रथम श्रेणी के ऐण्डोन्यूक्लियेज
   (ब) प्रथम एवं द्वितीय श्रेणी के ऐण्डोन्यूक्लियेज
   (स) द्वितीय एवं तृतीय श्रेणी के ऐण्डोन्यूक्लियेज
   (द) केवल द्वितीय श्रेणी के ऐण्डोन्यूक्लियेज
2. रेस्ट्रिक्शन ऐण्डोन्यूक्लियेजः
   (अ) DNA को छोटे-छोटे टुकड़ो में विभाजित कर देते हैं
   (ब) m-RNA को छोटे-छोटे टुकड़ो में विभाजित कर देते हैं
   (स) DNA के छोटे-छोटे टुकड़ों को आपस में जोड़ देते हैं
   (द) t-RNA को छोटे-छोटे टुकड़ो में विभाजित कर देते हैं
3. पुनःसंयोजी DNA निर्माण में :
   (अ) वाहक की आवश्यकता होती है
   (ब) वाहक को उपयोग नहीं किया जाता है
   (स) वाहक को रासायनिक अभिक्रमकों से मिलाकर उपयोग किया जाता है–
   (द) वाहक को अन्तिम चरण में उपयोग करते हैं।

4. रेस्ट्रिक्शन एण्डोन्यूक्लिऐज एन्जाइम की किसने सर्वप्रथम खोज की थी
   (अ) स्मिथ एवं नाथन्स (ब) मेक्सम एवं गिल्बर्ट
   (स) हर्बर्ट बेयर (द) स्टेन्ले कोहने
5. जीन क्लोनिंग कितने चरणों में पूर्ण होती है:
   (अ) 2 (ब) 4
   (स) 6 (द) 10
6. विषाणु मुख्य रूप से .... वाहक के लिए एक स्रोत होता है।
   (अ) बैक्टीरियोफेजेस क्लोनिंग (ब) मानव क्लोनिंग
   (स) प्लाज्मिड (द) सबके लिए।
7. डीएनए का डीएनए से संकरण कराया जाता है:
   (अ) सदर्न ब्लाटिंग में (ब) वेस्टर्न डाट ब्लाटिंग में
   (स) नार्दर्न डाट ब्लाटिंग में (द) उपर्युक्त में से किसी में नहीं।
8. डीएनए क्लोनिंग कितने चरणों में पूर्ण होती है।
   (अ) 8 (ब) 10
   (स) 6 (द) 12
9. जीनोमिक DNA का संकलन होता है–
   (अ) c-DNA लाइब्रेरी में, (ब) जीनोमिक लाइब्रेरी में,
   (स) दोनों में, (द) किसी मे नहीं।
10. प्रोब (probe) किनके बने होते हैं?
    (अ) DNA अणु के,
    (ब) RNA अणु के,
    (स) न्यूक्लिओटाइडों (Nucleotides) के
    (द) प्रोटीन के (एक लड़ी वाले)।
11. स्टैगर्ड काट (staggered cut) में DNA के छोर–
    (अ) कोहेसिव (cohesive) होते हैं,
    (ब) ब्लंट (blunt) होते हैं,
    (स) प्लेन (plain) होते हैं,
    (द) उपर्युक्त में से कोई नहीं।

12. निम्नलिखित तकनीकी आरएनए के पृथक्करण में प्रयुक्त होती है–
   (अ) सर्दन, (ब) नॉर्दर्न,
   (स) वैस्टर्न, (द) ईस्टर्न।
13. वेस्टर्न ब्लॉटिंग तकनीक द्वारा किसका पृथक्करण किया जाता है–
   (अ) DNA, (ब) RNA,
   (स) प्रोटीन, (द) सभी।
14. DNA का DNA से संकरण कराया जाता है–
   (अ) वेस्टर्न ब्लॉटिंग से, (ब) नॉर्दर्न ब्लॉटिंग से,
   (स) सदर्न ब्लॉटिंग से, (द) ईस्टर्न ब्लॉटिंग से।
15. रेस्ट्रिक्शन एण्डोन्यूक्लियेज उपयोग होता है–
   (अ) टिस्यू कल्चर, (ब) जेनेटिक इंजीनियरिंग
   (स) टिस्यू रीजनरेशन, (द) कोई नहीं।
16. कौन-सा एन्जाइम बाइलोजिकल कैंची की तरह काम करता है? (जेनेटिक इंजीनियरिंग में)–
   (अ) लाइगेजेज,
   (ब) न्यूक्लिएजेज,
   (स) पॉलिमरेजेज,
   (द) रेस्ट्रिक्शन एण्डो न्यूक्लिएजेज।
17. जेनेटिक इंजीनियरिंग के द्वारा तैयार पहला हॉर्मोन है–
   (अ) ऑक्सीटोसिन, (ब) सोमेटोट्रॉपीन,
   (स) एड्रीनेलीन, (द) इन्सुलिन।

19.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (अ)	7. (अ)	13. (क)
2. (अ)	8. (अ)	14. (क)
3. (अ)	9. (ब)	15. (ब)
4. (ब)	10. (स)	16. (द)
5. (ब)	11. (अ)	17. (द)
6. (अ)	12. (ब)	

टिप्पणी

19.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि Recombinant DNA Technology (तकनीक) एवं Gene cloning आनुवंशिकता, एवं जैवतकनीकी (Biotechnology) एक महत्वपूर्ण विधियाँ जिसकी सहायता से जीवविज्ञान आण्विक, जैवतकनीक, को भली-भाँति समझा जा सकता है। ये मनुष्य एवं अन्य जीवों के लिए महत्वपूर्ण विधियाँ है।

19.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **Recombinant DNA–** किसी एक जीव के ऐच्छिक DNA खण्ड को लेकर दूसरे जीव के DNA के साथ जोडा जाता है जिससे एक नया DNA प्राप्त होता है जिसे पुनर्योगज DNA (Recombinant DNA) कहते हैं।
- **HGH–** Human Growth Hormone
- **Insulin–** एक प्रकार का हार्मोन
- **DNA–** De-oxyribose Nucleic Acid
- **RNA–** Ribose Nucleic Acid
- **Rhizobium–** एक प्रकार का जीवाणु जो Nitrogen fixation का कार्य करता है।
- **Gene cloning–** किसी जीन की हू-बहू-प्रतिलिपि।
- **Restriction Enzyme–** विशेष प्रकार का एन्जाइम जो प्रतिबन्धित साइट पर ही DNA strand को कट करता है
- **Ligase–** ऐसा एन्जाइम जो DNA strand की Cutting site को जोड़ता है।

19.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Question)

1. पुनःसंयोजी DNA तकनीक से DNA प्रोब को तैयार करने की विधि का वर्णन कीजिए।
2. पुनःसंयोजी DNA पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए।
3. पुनःसंयोजी DNA तकनीक को संक्षिप्त में समझाइए।
4. पुनर्योगज DNA के निर्माण की विधि का वर्णन कीजिए।
5. जीन क्लोनिंग का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।

6. संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए:
   (i) पैलिड्रोम अनुक्रम (ii) जीन क्लोनिंग
   (iii) जीन मशीन (iv) प्लाज्मिड एक वाहक
7. जीन क्लोनिंग का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।
8. प्लाज्मिड वाहक में डीएनए खण्ड की क्लोनिंग का संक्षिप्त वर्णन कीजिए।
9. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए:
   (i) निवही संकरण
   (ii) क्लोनिंग जीन की अभिव्यक्ति
10 संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए
   (i) मानव मलेरिया जीन की क्लोनिंग
   (ii) यूरोकाइनेज जीन का क्लोनिंग
   (iii) क्लोनिंग जीन की अभिव्यक्ति
11. जीन क्लोनिंग के महत्व का संक्षिप्त में वर्णन करो।
12. संक्षिप्त वर्णन कीजिए:
   (i) मानव पेप्टाइड हार्मोन के जीन का क्लोनिंग
   (ii) मानव आयोनिज जीव
13. निम्नलिखित में से किन्हीं दो पर संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए–
   (i) nif क्लोनिंग मानव
   (ii) मानव ल्यूकोसाइट इन्टरफेरॉन जीन का क्लोनिंग
   (iii) डीएनए क्लोनिंग के विभिन्न चरणों का वर्णन।
14. संक्षिप्त में समझाइए
(i) पुनर्योगज DNA निर्माण की विधि (ii) इलेक्ट्रोफोरेसिस विधि

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. पुनःसंयोजी DNA से आप क्या समझते हो? पुनः संयोजी DNA के निर्माण के विभिन्न चरणों का उल्लेख कीजिए।
2. पुनःसंयोजी DNA तकनीक पर एक निबन्ध लिखिए।
3. पुनःसंयोजी DNA तकनीक से क्या समझते हो? DNA पुनःसंयोजन की सदर्न ब्लाटिंग तकनीक/विधि का वर्णन कीजिए।
4. पुनःसंयोजी DNA तकनीक पर एक लेख लिखिए।
5. पुनःसंयोजी DNA तकनीक से आपका क्या आशय है? पुनः संयोजी तकनीक की विधियों में एक अच्छी विधि का वर्णन कीजिए।

6. डीएनए प्रोब का उत्पादन एवं इलेक्ट्रोफोरेसिस एवं डाट एवं स्लाट बिन्दु विधि का वर्णन कीजिए।
7. पनुर्योगज DNA के निर्माण के साथ सदर्न ब्लाटिंग विधि को संक्षिप्त में समझाइए।
8. DNA अनुक्रमण विधियों का वर्णन कीजिए।
9. जीन क्लोनिंग पर विस्तृत लेख लिखिए तथा कम से कम चार उदाहरण दीजिए।
10. जीन क्लोनिंग से क्या अभिप्राय है? जीन क्लोनिंग विधि का ई. कोलाइ में वर्णन कीजिए।
11 जीन क्लोनिंग की परिभाषा दीजिए? प्लाज्मिड वाहक में डीएनए खण्ड की क्लोनिंग का वर्णन कीजिए।
12. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया क्या है? इस अभिक्रिया की सहायता से mRNA से शुध्द cDNA प्रतिलिपी प्राप्त करने की विधि का सचित्र वर्णन कीजिए।
13. क्लोनिंग जीन्स की अभिव्यक्ति का वर्णन कीजिए।
14. जीन क्लोनिंग के अनुप्रयोगों का वर्णन कीजिए।

19.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology–Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology–By–J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

अध्याय 20 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase Chain Reaction (PCR))

संरचना (Structure)

20.0 परिचय
20.1 उद्देश्य
20.2 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया
20.2.1 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की विधि
20.2.2 PCR की विभिन्न योजना
20.2.3 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के अनुप्रयोग
20.2.4 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं जीन क्लोनिंग
20.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
20.4 सारांश
20.5 मुख्य शब्दावली
20.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
20.7 सहायक पाठ्य सामग्री

20.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction / Definition)

यह वह तकनीक है जिसने DNA विश्लेषण (Analysis) विधि को दोनों शोध एवं नैदानिक प्रयोगशालाओं (Research and clinical Laboratories) में क्रांति प्रदान की है। यह अत्यधिक शक्तिशाली एवं नई विधि है, जिसने पॉलीमरेज श्रृंखला अभिक्रिया मशीन का उपयोग कर क्लोनिंग प्रक्रिया के द्वारा, जीवित कोशिकाओं के उपयोग बिना ही जीनोम (Genome) के चयनित DNA अनुक्रम की एक प्रति से मात्र कुछ ही घण्टों में माइक्रोग्राम (Microgram- $1\mu g$) मात्रा में अरबों प्रतियाँ (Billion copies) प्राप्त की जा सकती हैं। सन् 1989 के दीर्घ वैज्ञानिक विकास को (Science Journal) साइंस पत्रिका ने Polymerase chain Reaction (पालीमरेज श्रृंखला अभिक्रिया) नाम दिया कैरी मुलिस ने 1989 में Polymerase chain Reaction Technique का आविष्कार किया था। यह पूर्णतया स्वचालित है, और व्यापारिक दृष्टि से सघन तापीय चक्र (Compact Thermal) के रूप में प्राप्त है। इस विधि को तभी प्रयोग में लाया जाता है जब DNA अनुक्रम (Sequences) के सिरों के (Nucleotides) न्यूक्लियोटाइड के अनुक्रम ज्ञात हों।

20.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया
- अभिक्रिया के अनुप्रयोग
- पॉलिमरेज की विभिन्न योजना

आदि विषयों के बारे में अध्ययन प्राप्त कर सकेंगे।

20.2 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase Chain Reaction)

पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) पात्र में (invictro) की जाती है, इसके लिए निम्नलिखित की आवश्यकता होती है–

- वांछित DNA खण्ड/अंश का मिश्रण जिसमें DNA खण्ड/अंश का आवर्धन करना है।
- लगभग 20 न्यूक्लियोटाइड लम्बे-लम्बे भिन्न प्राइमर (Primer) जो कि आवर्धित किए जाने वाले खण्ड/अंश के दोनों स्ट्रैन्ड्स के 3'- सिरों के पूरक हो। एक प्राइमर (Primer) एक 3' सिरे का पूरक तथा दूसरा दूसरे 3'- सिरे का पूरक
- चार डीऑक्सीन्यूक्लियोसाइड ट्राइफॉस्फेट (deoxy-nucleoside triphosphate) अर्थात्
  - (i) dTTP– थाइमिडीन ट्राइफॉस्फेट (Thymidinee triphosphate)
  - (ii) dCTP– डी-ऑक्सीसिटीडीन ट्राइफॉस्फेट (deoxy-cyctidine triphosphate)
  - (iii) dATP– डी-ऑक्सीएडिनोसिन ट्राइफॉस्फेट (deoxy-adenosine triphosphate)
  - (iv) dGTP– डी-ऑक्सीगुऐनोसीन ट्राइफॉस्फेट (deoxy-guanosine triphosphate)
- एक ताप स्थिर DNA पॉलिमरेज (heat stable DNA polymerase) जैसेकि Taq थर्मस ऐक्वेटिक्स (Thermus acquaticus) जीवाणु से प्राप्त Pfu (पायरोकोकस फ्यूरोसियस (Pyrococus furiosus) से प्राप्त), एवं Vent (थर्मोकोकस लिटोरेलिस (Thermococus litoralis) से प्राप्त), Pfu एवं Vent पॉलिमरेज Taq पॉलिमरेज की तुलना में अधिक प्रभावी होते हैं।

20.2.1 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की विधि (Procedure of Polymerase Chain Reaction)

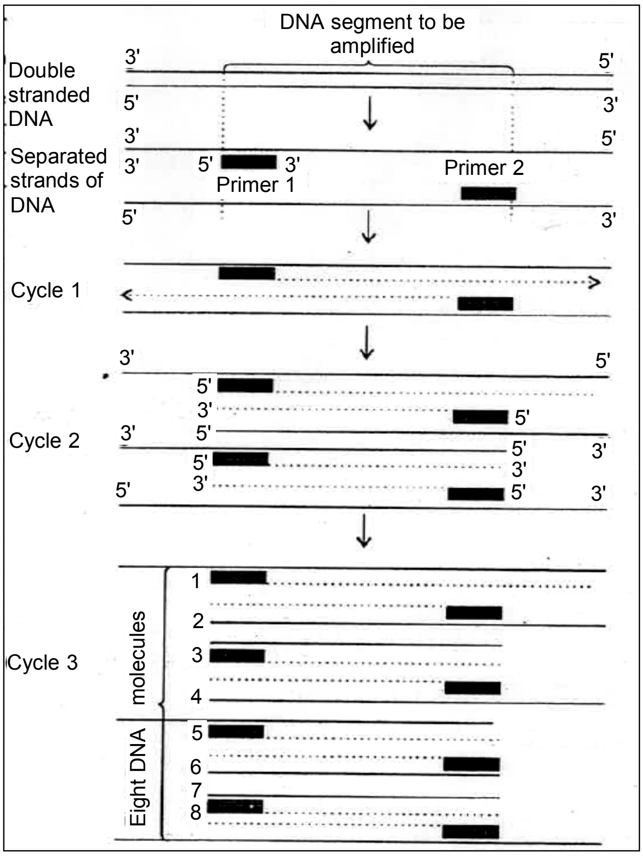
पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chian reaction) के आरंभ में DNA जिसमें से एक खण्ड/अंश को आवर्धित करना है, दो प्राइमर अणुओं (Primer

molecules) की अधिकता; चारों डीऑक्सीरिबोसाइड ट्राइफॉस्फेट (deoxyboside triphosphate); एवं डीएनए पॉलिमेरज (Polymerase) को अभिक्रिया मिश्रण में सबको आपस में मिलाया जाता है। पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया विधि को क्रमवार निम्नलिखित चरणों में पूर्ण करते हैं–

चरण– I (Step-I)– अभिक्रिया मिश्रण को 90-98°C तक गर्म करते हैं, जिससे कि DNA के दोनों लड़ियों को पृथक् किया जा सके। इसको **विकृतिकरण चरण** (Denaturation step) कहते हैं।

चरण– II(Step-II)– इसके पश्चात् मिश्रण को 40 से 60° तापक्रम पर ठण्डा किया जाता है, जिससे दोनों प्राइमर (Primer) अपने-अपने स्ट्रैण्ड्स (Strands) के सिरों पर -3' सिरों पर अपने पूरक क्रमों (Complimentary sequence) के साथ युग्मित होते हैं। इस चरण को **एनीलन** (annealing) कहते हैं।

चरण– III (Step-III)– तापक्रम का इस प्रकार समायोजन किया जाता है कि DNA का संश्लेषण अधिकतम गति से हो सके। DNA पॉलिमरेज (Polymerase) प्राइमरों (Primers) के 3'-OH का उपयोग करके DNA खण्ड/अंश के पूरक श्रृंखलाओं (Complementary strands) का संश्लेषण करता है। दोनों प्राइमर्स (Primers) एक-दूसरे की ओर वृध्दि करते हैं, जिससे कि दो प्राइमर्स (Primers) के बीच स्थित DNA अंश/खण्ड की प्रतिलिपी बनती है। 3'-सिरे के खण्ड या अंश को पूरक प्राइमर्स (Primers) को प्रदाय कर आवर्धित किया जाता है।



चित्र क्र. 20.1: Only three cycles of PCR are show in each cycle primers are shown by solid dark boxes

टिप्पणी

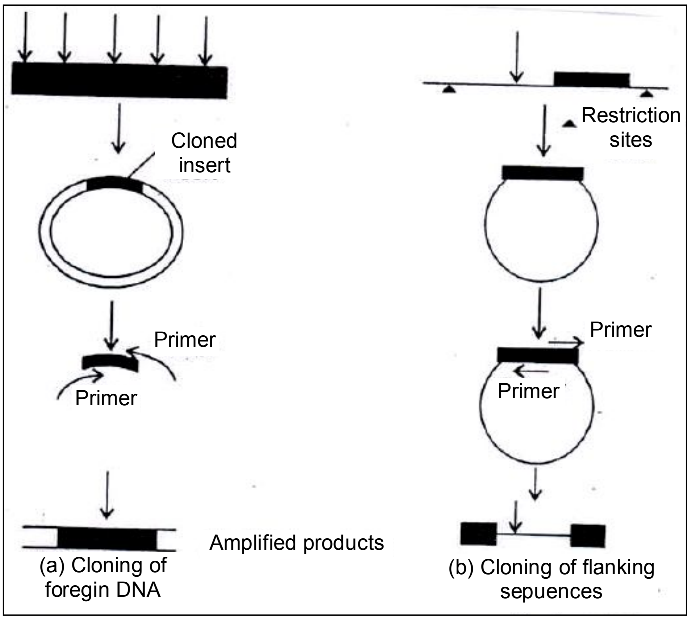
Taq पॉलिमरेज की दशा में संश्लेषण के लिए अनुकूलतम तापक्रम 70° एवं 75° के बीच होता है। अभिक्रिया मिश्रण के लिए इसके समान समायोजित किया जाता है। इसके निम्नलिखित लाभ होते हैं:

- 70°C से 75°C के बीच 20 क्षार (Base) लम्बे प्राइमर्स (Primers) एवं डीएनए के क्षार युग्मन (base pairing) ई. कोलाइ (E. coli) डीएनए पॉलिमरेज के अनुकूलतम तापक्रम 37°C की अपेक्षा अधिक विशिष्ट होता है।
- **चरण–III** (Step-III) के पूर्ण होने पर आवर्धन/पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) का प्रथम चक्र पूरा होता है। प्रत्येक चक्र (cycle) को पूर्ण होने के लिए 1 से 3 मिनट का समय लगता है।
- **चरण–IV** (Step-IV)– इस चरण मे दूसरे चक्र का आवर्धन (Complification) प्रारंभ होता है। यह चरण प्रथम चरण (Step-I) की विकृतिकरण (denaturation) प्रक्रिया के समान होता है। इस प्रक्रिया में नवीन संश्लेषित DNA स्ट्रैण्ड्स (Strands) को पूर्व DNA स्ट्रैण्ड्स (Strands) से पृथक् किया जाता है।
- **चरण V** (Step-V)– इस चरण की प्रक्रिया भी II चरण step-II) के समान ही होती है। इस चरण में दोनों नये एवं पुराने स्ट्रैण्ड्स (strands) से क्षार युग्मन के प्राइमर्स (Primers) का एनीलन (annealing) कराया जाता है, जिससे आवर्धित होने वाले स्ट्रैण्ड्स (strands) की संख्या पूर्व चक्र से दोगुनी होती है।
- **चरण**–VI (Step-VI)– इसमें नये स्ट्रैण्ड्स (strands) का संश्लेषण होता है, जिससे वांछित DNA का खण्ड जो चरण I के अन्त में पाया जाता है, उसकी प्रतिलिपियाँ (Copies) दो गुनी हो जाती हैं। इसके पश्चात् दूसरा चक्र (cycle) पूर्ण हो जाता है।

प्रत्येक चक्र के पश्चात्, दोनों नये एवं पुराने स्ट्रैण्ड्स (Strands) को प्राइमर्स (Primers) का एनीलन (annealing) होता है तथा DNA संश्लेषण के लिए टेम्पलेट (templete) के रूप में कार्य करता है। इसके परिणामस्वरूप प्रत्येक चक्र के अन्त में वांछित खण्डों की प्रतिलिपियों (Copies) की संख्या दोगुनी हो जाती है। अतः n चक्र (n cycles) के अन्त में DNA खण्डों की 2n प्रतिलिपियों की संख्या हो जाती है। चक्र (cycles) को 60 बार दोहराया जाता है, लेकिन सामान्यतया 20 से 30 चक्र ही पूर्ण होते हैं। स्वचालित पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) की मशीन जिसको थर्मल सायक्लर्स/तापीय चक्रक (Thermal cyclers) कहते हैं। इस मशीन में पूर्ण अभिक्रिया मिश्रण को ऊष्मायन के लिए रखने के पश्चात् मशीन स्वतः सुचारु रूप से कार्य करती है। पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) चक्र के पश्चात् डीएनए खण्ड को जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (gel electrophoresis) से शुध्द करने के पश्चात् वांछित कार्य के लिए उपयोग किया जाता है।

20.2.2 PCR की विभिन्न योजना (Different Scheme of PCR)

पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) एक अत्यधिक रूप से अस्थिर (Versalite) तकनीक होती है। यह विभिन्न रूप से रूपान्तरित होती है, जिससे कि यह विशिष्ट स्थितियों एवं अनुप्रयोगों (applications) में उपयुक्त हो। पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) की कुछ महत्वपूर्ण विभिन्नताएँ निम्नलिखित हैं:



चित्र क्र. 20.2: Inverse PCR (a) amplification of genes using flanking vector sequences as primers; (b) amplification of sequences flanking the gene, using sequences at the two ends of the gene primers

1. व्युत्तक्रमित पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Inverse Polymerase Chain reaction)– इस पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का उपयोग किसी ज्ञात DNA खण्ड/अंश के दोनों ओर बाहर की ओर स्थित क्रमों (Sequence) के आवर्धन (amplification) के लिए किया जाता है, जिसके दोनों सीमान्त क्रम ज्ञात होते हैं। इस प्रक्रिया को जब किया जाता है जब DNA खण्ड/अंश के दोनों 5' सिरों के पूरक प्राइमर ओलिगोन्यूक्लियोटाइड (Oligonucleotide) ज्ञात हो। इससे प्राइमरों (Primers) का 3'-OH समूह ज्ञात खण्ड/अंश के बाहर की ओर ओरिएण्ट (Orient) हो जाता है, इसके परिणामस्वरूप ज्ञात खण्ड/अंश के दोनों सिरों से बाहर की ओर नई संश्लेषित श्रृंखला आवर्धन करती है। इस प्रकार की विधि को व्युत्तक्रमित पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Inverse Polymerase chain reaction) कहते हैं।

2. संलग्नी पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Anchored polymerase chain reaction)– जब वांछित खण्ड/अंश (Segment) अथवा जीन (gene) के केवल एक सिरे के क्रम ज्ञात होते हैं, तब 3'-सिरे या स्ट्रैण्ड (Strand) के पूरक क्रम का प्राइमर के रूप में उपयोग कर जीन के एक स्ट्रैण्ड (Strand) की अनेक

प्रतिलिपियों (copies) को प्राप्त कर लिया जाता है। अब पॉलि-G (Poly-G) या कोई अन्य समबहुलक (Homopolymer) की पूँछ को 3'-सिरे से जोड़ते हैं, जिस पर प्राइमर उपलब्ध नहीं होता है तथा इस पूँछ के पूरक वाली प्राइमर (Poly primer) का उपयोग कर इस DNA स्ट्रैण्ड की पूरक लड़ी का संश्लेषण करते हैं। इस पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के द्वारा DNA की एकल लड़ी की प्रतिलिपियों को प्राप्त करते हैं। यह प्रक्रिया पूरक समबहुलक (homopolymer) के उपयोग करने में सहायता करती है।

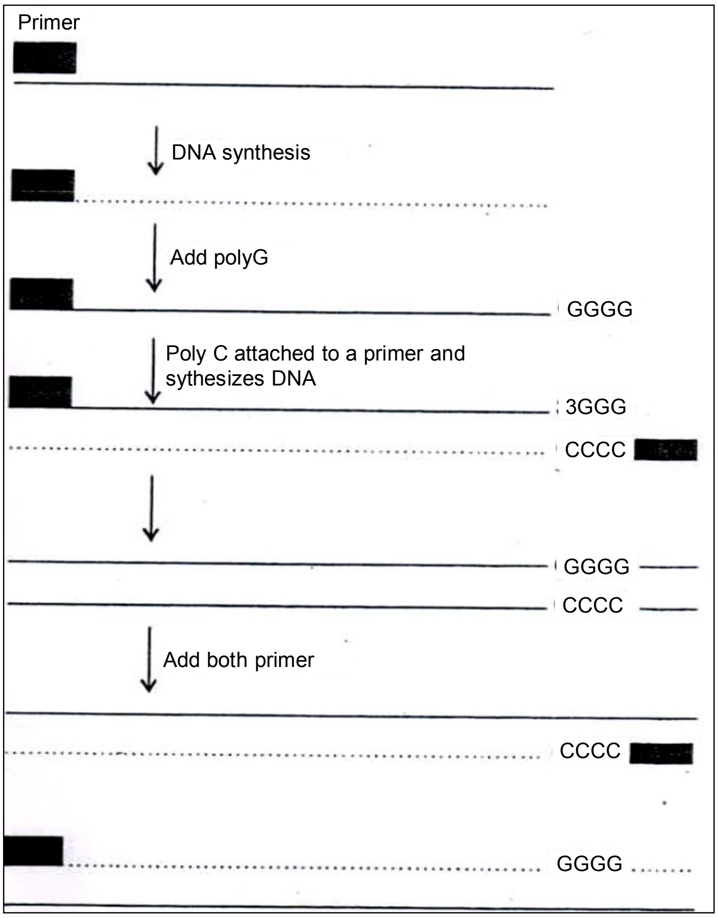
यह नया संश्लेषित पॉलि-G (Poly-G) युक्त स्ट्रैण्ड की पूँछ को 3'-सिरा सन्तति स्ट्रैण्ड (daughter strand) संश्लेषण के लिए टेम्प्लेट (Templete) हो जाता है और एक संलग्नीय (anchored) प्राइमर युक्त पालि-C क्रम (Poly-C sequence) का उपयोग करता है। पालि-C क्रम (Poly-C sequence) टेम्प्लेट के पालि-G युक्त पूरक से संलग्न हो जाता है। दूसरे चक्र में, दोनों मूल प्राइमर एवं संलग्नीय प्राइमर (anchored primer) को जीन आवर्धन के लिए उपयोग किया जाता है। इस अनुक्रिया को संलग्नीय पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (anchored polymerase chain reaction) कहते हैं।

3. उपर्युक्त विभिन्नताओं को DNA डुप्लेक्सेस (duplexes) में RNA क्रम के आवर्धन के लिए उपयोग किया जाता है। सर्वप्रथम एन्जाइम्स विपरीत ट्रान्सक्रिप्टेज (enzyme reverse transcriptase) का उपयोग कर RNA की cDNA प्रतिलिपि को प्राप्त किया जाता है। इस cDNA का उपयोग आवर्धन के लिए किया जाता है। mRNA के लिए एक छोटा पॉलि-T क्रम एक प्राइमर के रूप में पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के लिए कार्य करता है, साथ ही साथ विपरीत ट्रान्सक्रिप्टेज चरण (Transcriptase step) के लिए भी किया जाता है।

दूसरे प्राइमर के लिए स्थल को निम्न प्रकार से तैयार किया जाता है। पॉलि -T (Poly-T) को प्राइमर जोकि mRNA स्ट्रैण्ड (Strand) की 3'-पॉलि-A पूँछ से संयुग्मन होती है का उपयोग कर mRNA की cDNA स्ट्रैण्ड के रूप में प्रतिलिपि को तैयार किया जाता है।

स्ट्रैण्ड के 3'- सिरे से पॉलि-G की पूँछ को अन्तस्थ न्यूक्लियोटाइड ट्रान्सफरेज (Terminal nucleotide transferase) एन्जाइम के द्वारा जोड़ा जाता है। अब cDNA की एकल लड़ी के सिरे -5' पर पॉलि-T क्रम होता है और 3'- सिरे पर पॉलि-G क्रम होता है। ओलिगो-C (Oligo-C) को प्राइमर के रूप में उपयोग कर cDNA की एकल लड़ी से cDNA डुप्लेक्स की प्रतिलिपी को प्राप्त किया जाता है। **ओलिगा**-T एवं **ओलिगा**-C को प्राइमर के रूप में उपयोग कर आवर्धन किया जाता है।

टिप्पणी

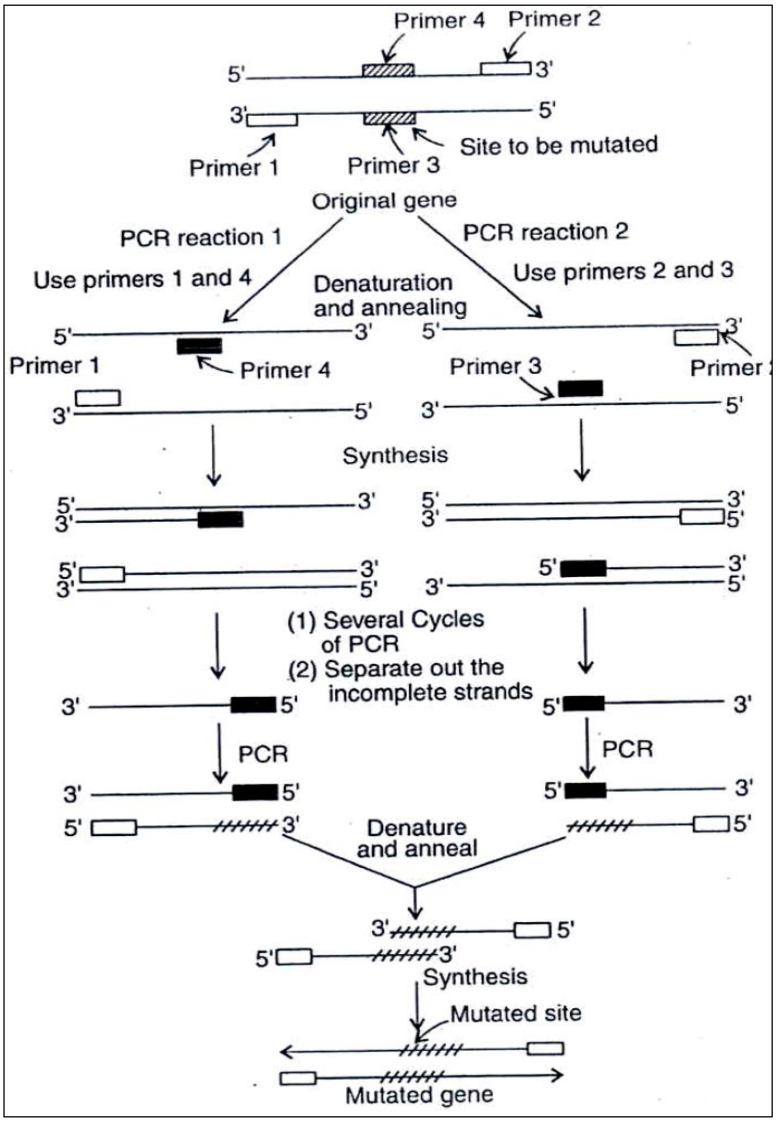


चित्र क्र. 20.3: **Anchored PCr, using a single primer in the first cycle**

उपर्युक्त प्रक्रिया का उपयोग cDNA के मिश्रण से वांछित cDNA अणु के चयनित आवर्धन के लिए किया जाता है। इसको प्राप्त करने के लिए वांछित mRNA के 3'-सिरे का क्षार क्रम ज्ञात होना आवश्यक है। पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया में ओलिगोन्यूक्लियोटाइड (Oligonucleotide) को जिसमें उपर्युक्त क्रम होता है। प्राइमर के रूप में उपयोग किया जाता है। उपर्युक्त विधि/विभिन्नता 3 के अनुसार cDNA डुप्लेक्स को प्राप्त करने के लिए पूर्ण mRNA का उपयोग करते हैं। अगले चरण में cDNA के मिश्रण में से वांछित cDNA के पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया आवर्धन के लिए वांछित mRNA के 3'-सिरे क्रम एवं ओलिगो -C का उपयोग प्राइमर के रूप में किया जाता है। इस प्रक्रिया के द्वारा वांछित cDNA की शुध्द प्रतिलिपी प्राप्त होती है।

4. स्थल निर्दिष्ट उत्परिवर्तजनन के लिए पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase for site directed mutagenesis)– जीन के विशिष्ट स्थल पर वांछित उत्परिवर्तन को उत्प्रेरित करने के लिए पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का उपयोग किया जाता है।

टिप्पणी



चित्र क्र. 20.4: PCR for the induction of mutation at an internal site, using over lap extension

इसके लिए वह स्थल जिस पर उत्परिवर्तन करना होता है उसका क्रम ज्ञात होना आवश्यक होता है। इस क्रम का उपयोग पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के उपयोग के लिए प्राइमर को निर्मित किया जाता है। इनके क्षार क्रम (Base sequence) में वांछित परिवर्तनों से प्राइमर्स को निर्मित कर उत्परिवर्तनों को उत्प्रेरित किया जाता है। वांछित जीन के पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया आवर्धन के लिए रूपान्तरित श्रृंखला अभिक्रिया आवर्धन के लिए रूपान्तरित क्षार क्रम युक्त प्राइमर का उपयोग किया जाता है। इस विधि में पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की दो भिन्न क्रियाएँ होती हैं:

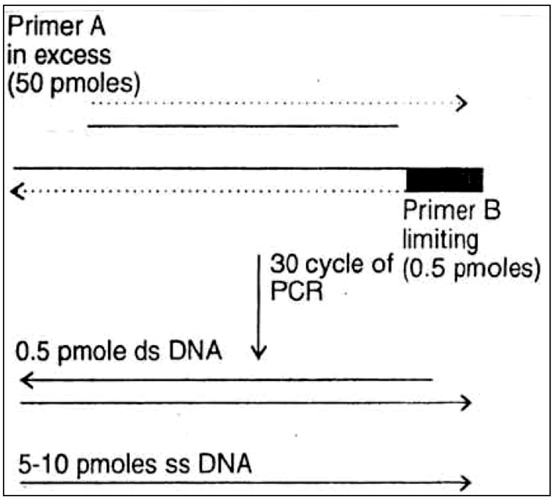
(i) एक अभिक्रिया (reaction) में एक 3'-सिरे के पूरक प्राइमर (Complementary primer) एवं दूसरी लड़ी के उत्परिवर्तन स्थल

(Mutation site) के पूरक प्राइमर का उपयोग पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के लिए उपयोग करते हैं।

(ii) दूसरी अभिक्रिया (reaction) में दूसरे 3'-सिरे के पूरक प्राइमर (Complementary primer) के साथ पूरक लड़ी के उत्परिवर्तन स्थल के प्राइमर को पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के लिए उपयोग करते हैं। इस प्रकार प्रत्येक क्रिया में सम्बन्धित जीन के एक लड़ी के सिरे तथा दूसरी लड़ी के उत्परिवर्तन स्थल (Mutatation site) के पूरक प्राइमरों (complementary primers) का उपयोग करते हैं।

उपर्युक्त दोनों अभिक्रियाओं से प्रत्येक में एक लड़ी (Strands) की पूर्ण एवं उसकी पूरक लड़ी (Complementary strands) की अपूर्ण प्रतिलिपी (copies) प्राप्त होती हैं। दोनों अभिक्रियाओं की अपूर्ण लड़ियों (incomplete strands) में पूरक क्षेत्र होते हैं जोकि आन्तरिक प्राइमर्स के द्वारा प्रदर्शित होते हैं। दोनों अभिक्रियाओं की अपूर्ण लड़िया (Incomplete strands) इलेक्ट्रोफोरेसिस (electrophoresis) के द्वारा पृथक् होती हैं और डुप्लेक्स (Duplex) के रूप में निम्न प्रकार से निर्मित होती है

(i) दोनों अभिक्रियाओं से अपूर्ण लड़ियों को पृथक् करके उनको एक साथ मिश्रित करते हैं।



चित्र क्र. 20.5: **Asymmetric PCR for DNA sequencing**

(ii) दोनों अपूर्ण लड़ियाँ (Incomplete strands) पूरक क्षेत्र में एनीलन (annealing) करती हैं।

(iii) पॉलिमरेज श्रृंखला अभिकरण (Polymerase chain reaction) के संश्लेषण चरण में अपूर्ण लड़ियों (Incomplete strands) के 3'-सिरों का विस्तार होता है तथा सम्बन्धित जीन की द्विलड़ीय प्रतिलिपियाँ (duplex copies) DNA की प्राप्त होती है। वांछित आन्तरिक स्थल पर विशिष्ट उत्परिवर्तन उपस्थित होता है।

5. असममित पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Asymmetrical polymerase chain reaction)– पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) के द्वारा किसी भी DNA खण्ड/अंश (segment) की एक लड़ीय प्रतिलिपियॉं (single stranded copies) प्राप्त की जा सकती हैं, जिसको प्रत्यक्ष रूप से DNA सीक्वेन्सिंग (Sequencing) के लिए उपयोग किया जा सकता है। इस प्रक्रिया के लिए सम्बन्धित खण्ड/अंश (Segment) के दोनों 3'-सिरों के पूरक प्राइमरों (Primers) को 100 : 1 के अनुपात में मिश्रण में मिलाते हैं। इससे एक प्राइमर (Primer) दूसरे प्राइमर से लगभग 10 चक्र या इससे पूर्व ही समाप्त हो जाता है, इससे पूर्व कि पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया समाप्त हो। अन्तिम 10 चक्रों में केवल एक लड़ी की ही प्रतिलिपि प्राप्त होती है। इस प्रकार की विभिन्नता को अममित पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (asymmetrical polymerase chain reaction) कहते हैं।

20.2.3 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के अनुप्रयोग (Applications of Polymerase Chain Reaction)

पिछले कुछ वर्षों में पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) में अधिक रूप से विकास या परिवर्धन होने एवं स्वचालित तापीय (automated thermal) पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया संयंत्रों (appliances) की उपलब्धता के कारण पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की उपयोगिता में अधिक वृध्दि हुई है। कुछ अनुप्रयोगों का वर्णन संक्षिप्त रूप से निम्नलिखित प्रकार किया गया है–

1. जीन उपचार (Gene therapy)– पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का उपयोग रोगी के शरीर में सूक्ष्म मात्रा में उपस्थित विभिन्न जीन्स की उपस्थिति को ज्ञात किया जा सकता है। जीन उपचार प्रयोगों में चिन्हक जीन्स (Marker genes) की उपस्थिति एवं स्थानान्तरण को रोगी के ऊतक, अंगों में ज्ञात किया जा सकता है, **उदाहरण**–

(i) रोगी के रक्त में नियोमायसिन प्रतिरोधकता (Neomycin resistance-Neo R) के लिए चिन्हक जीन (Marker gene) की उपस्थिति एवं स्थानान्तरण को ज्ञात किया जाता है। 60 दिन के पश्चात् चिन्हक लिम्फोसायट्रस (lymphocytes) धीरे-धीरे घटते जाते हैं जिसके कारण चिन्हक कोशिकाओं को पुनः या दोबारा संधानित किया जाता है।

(ii) एडिनोसिन डीएमीनेज विकृति (adenosine deaminase deficiency) जीन, उपचार के लिए स्थानान्तरित किया जाता है तथा पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का उपयोग जीन की उपस्थिति को ज्ञात करने के लिए किया जाता है।

2. फिन्गर प्रिन्टिंग (Finger printing)– डीएनए फिन्गर प्रिन्टिंग का उपयोग अपराधियों (Criminals) तथा अवैध सन्तानों की पैतृकता को ज्ञात करने के लिए किया जाता है। इस प्रक्रिया के लिए सम्बन्धित मनुष्य के वीर्य (semen), रक्त (blood) के धब्बों एवं बालों (hairs) में उपस्थित DNA खण्डों/अंशों (segments) का आवर्धन पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के द्वारा कराया जाता इसके पश्चात्

विशिष्ट प्राइमरों (Specific primers) की सहायता से अपराधिकों की अवैध सन्तानों की पैतृकता को ज्ञात किया जाता है।

3. मानव आनुवंशिकी में उपयोग (Use in human genetics)– पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) का उपयोग मानव आनुवंशिकी में अत्यधिक रूप से किया जाता है। कुछ अनुप्रयोगों (applications) का वर्णन निम्न प्रकार से है–

(i) **पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) के द्वारा पुनर्संयोजन आवृत्ति का आंकलन–** पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के उपयोग से विशिष्ट जीनों (Specific genes) को किसी जीव के विभिन्न युग्मकों शुक्राणुओं में आवर्धित कर सकते हैं। इनके बीच पुनःसंयोजन आवृत्ति (recombination frequency) का आंकलन कर सकते हैं। इनके द्वारा मानव में भी आनुवंशिक मानचित्र (genetic map) को आसानी से बना सकते हैं जोकि वंशागति विश्लेषण (Pedigree analysis) से संभव नहीं है।

(ii) इसी प्रकार पुनः संयोजन आवृत्ति का उपयोग सहलग्नता मानचित्र (linkage maps) को मानव में आसानी से बना सकते हैं जोकि मानव जाति में संभव नहीं था।

(iii) पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) द्वारा सूक्ष्म विच्छेदित (Microdissected) गुणसूत्रों के खण्डों जैसेकि ड्रोसोफिला के लार ग्रन्थि गुणसूत्र को आवर्धित करके किसी जीन की सम्बन्धित गुणसूत्र में स्थिती को ज्ञात कर सकते हैं।

(iv) भ्रूण के लिंग का निर्धारण (Determination of sex of embryos)– पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का उपयोग कर DNA सीक्वीन्सेस (Sequences) का एकल कोशिका में अध्ययन किया जा सकता है; मानव या चौपायों के भ्रूण का लिंग, प्रतिरोपण (implantation) के पूर्व निर्धारण किया जा सकता है। इस कार्य के लिए निषेचित प्राइमर्स (Primers) एवं प्रोब्स (Probes) जोकि लिंग गुणसूत्र के लिए विशिष्ट होते हैं को उपयोग करते हैं, जैसेकि ZFY या ZFX सीक्वीन्सेस (Sequences)। मानव में Y विशिष्ट प्राइमर्स एवं प्रोब्स इस कार्य के लिए उपलब्ध है। इस तकनीक के उपयोग के द्वारा लिंग सहलग्न विसंगतियों को निषेचित भ्रूणों में ज्ञात कर सकते हैं।

(v) पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का उपयोग प्रीनेटल (Prenatal) निदान के लिए किया जाता है। मानव आनुवंशिकी के अंतर्गत प्रथम पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया अनुप्रयोग के रूप में हँसियाकार कोशिका रक्त क्षीणता (Sickle cell anaemia) का प्रीनेटल (Prenatal) नैदानिक लक्षण को देखा गया। पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के द्वारा एक दिन से कम समय में इसको ज्ञात किया जा सकता है। सदर्न ब्लास्ट तकनीक का उपयोग कर फिनायल कीटोनूरिया (Phenyl ketonuria), β–थैलेसीमिया

(Thalassemia), हीमोफीलिया (Haemophilia) आदि के नैदानिक लक्षणों को ज्ञात किया जा सकता है। इन सभी रोगों में पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया उत्पाद जो उत्पन्न होता है का परीक्षण चिन्हित प्रोब के रूप में उपयोग कर किया जाता है कि उत्परिवर्तनीय क्रम जिसके कारण रोग होता है पाया जाता है या नहीं।

4. डीएनए की बहुरूपता का अध्ययन (Study of DNA polymorphism)– इस अध्ययन के लिए किसी भी क्षारक क्रम (Base sequence) के संश्लिष्ट ओलिगो-न्यूक्लियोटाइड्स (Oligo-nucleotides) का उपयोग आकस्मिक (random) प्राइमर के रूप में कर सकते हैं। DNA खण्डों/अंशो (segments) का आवर्धन होता है, जिनके क्रम (sequence) ओलिगो-न्यूक्लियोटाइड्स (Oligo-nucleotides) के पूरक होते हैं। जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (gel-electrophoresis) का उपयोग कर इन आवर्धित खण्डों को पहचाना जाता है और इनको आकस्मिक आवर्धित बहुरूपी डीएनए (random amplified polymorphic DNA) कहते हैं। विभिन्न जातियों के आकस्मिक आवर्धित बहुरूपी डीएनए (random amplified polymorphic DNA-RAPD) पट्टिकाओं की तुलना कर सकते हैं, और उसमें भिन्नता को जीनों के युग्मविकल्पियों (alleles) के समान आनुवंशिक अध्ययनों एवं गुणसूत्र मान चित्रण (Chromosome mapping) के लिए उपयोग कर सकते हैं। मक्का, सोयाबीन, मानव एवं चूहे आदि के मानचित्रण को तैयार किया गया।

5. ट्रान्सजीन की उपस्थिति का निर्धारण (Confirming the presence of transferred gene)– पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) का उपयोग कर किसी भी जीव (organism) में किसी अन्य जीव से स्थानान्तरित किये गये ट्रान्सजीन (Transgene) की उपस्थिति को ज्ञात किया जा सकता है। इसके लिए ट्रान्सजीन के दोनों 3'-सिरों के पूरक प्राइमर्स का उपयोग किया जाता है। पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction-PCR) द्वारा आवर्धन केवल उसी परिस्थिति में होगा जबकि सम्बन्धित ट्रान्सजीन (Transgene) उस जीन में उपस्थित हो। आवर्धित जीन जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (gel electrophoresis) पर पट्टिका (Band) के रूप में पहचाना जाता है।

इस प्रकार की पहचान को निवह, डाट ब्लाट, सदर्न एवं नादर्न वर्णसंकरण (Colony, dot blot, southern, northern hybridization) का उपयोग कर किया जाता है। इनके उपयोग से अधिक समय लगता है जबकि पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के द्वारा केवल एक दिन में पहचाना जा सकता है तथा इसमें रेडियोधर्मिता (radioactivity) का उपयोग नहीं किया जाता है। इसमें केवल इथीडियम ब्रोमाइड (Ethedium bromide) का उपयोग आवर्धन के द्वारा निर्मित DNA पट्टिका को पहचाना जाता है।

20.2.4 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं जीन क्लोनिंग (Polymerase Chain Reaction and Gene Cloning)

पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) के द्वारा जीन क्लोनिंग तकनीक को बदल दिया गया है। PCR तकनीक अधिक आसान है और इसके लिए DNA की (wing) कम मात्रा की आवश्यकता होती है जबकि क्लोनिंग

(Cloning) के लिए माइक्रोग्राम (Microgram-µg) में DNA की आवश्यकता होती है। पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं जीन क्लोनिंग की तुलना तालिका 20.1 में की गई है।

सारणी क्र.20.1: पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं जीन क्लोनिंग की तुलना (Comparison between Polymerase Chain Reaction and Gene Cloning)

पैरामीटर्स/मापदण्ड (Parameter)	पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase Chain Reaction)	जीन क्लोनिंग (Gene Cloning)
अंतिम परिणाम	विशिष्ट क्रम का चयनित आवर्धन	विशिष्ट क्रम का चयनित आवर्धन
मैनिपुलेशन	अतः पात्र में (invitro) (invitro and invivo)	अतः पात्र एवं अन्तर्जीव
काम्प्लेक्स DNA के विशिष्ट खण्ड की चयनिता	प्रथम चरण	अंतिम चरण
आरंभ पदार्थ की सान्द्रता	नेनोग्राम (ng) DNA	माइक्रोग्राम (µg)
जैविकी अभिरंजनों की आवश्यकता	वाहक, जीवाणु कोशिका	रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम, लाइजेस,
स्वचालन	हाँ	नहीं
त्रुटी संभावना	कम	अधिक
अनुप्रयोग	अधिक	कम
मूल्य	कम	अधिक
प्रारूपी प्रयोग का समय	4 घन्टे	2-4 दिन
उपयोग करने वाले की क्षमता	आवश्यक नहीं	आवश्यक

सारणी क्र.20.2: PCR एवं जीन क्लोनिंग में तुलना (Comparison Between PCR and Gene Cloning)

	PCR		जीन क्लोनिंग (Gene Cloning)
1.	यह पूर्ण स्वचालित विधि है।	1.	यह स्वचालित विधि है।
2.	इसके लिए प्रतिबन्ध एन्जाइज लाइगेस (ligase) तथा वेक्टर DNA की आवश्यकता नहीं पड़ती है।	2.	इसमें इन सबकी जरूरत होती है।
3.	यह अपेक्षाकृत सस्ती विधि है।	3.	यह महँगी विधि है।

4.	अपेक्षाकृत कम समय (4-5 घण्टे), श्रम एवं दक्षता की आवश्यकता पड़ती हैं।	4.	अधिक समय (2-4 दिन), श्रम एवं दक्षता जरूरी होती है।
5.	बहुत कम DNA जीन की एक प्रति भी पर्याप्त होती है।	5.	अपेक्षाकृत अधिक DNA की आवश्यकता होती है।
6.	इसके बहुत से अनुप्रयोग हैं और आगे भी सम्भावनाएँ अच्छी हैं।	6.	इसके सीमित अनुप्रयोग हैं।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. Taq पॉलीमरेज कार्य करता है–
   (अ) 40ºC, (ब) 25ºC,
   (स) 90ºC, (द) 75ºCA
2. PCR में निम्न की आवश्यकता होती है–
   (अ) प्राइमर (Primer), (ब) Taq पॉलिमरेज,
   (स) वांछित DNA, (द) सभी की।
3. DNA का DNA से संकरण कराया जाता है–
   (अ) नॉर्दर्न ब्लॉटिंग में, (ब) सदर्न ब्लॉटिंग में,
   (स) वेस्टर्न ब्लॉटिंग में, (द) सभी में।
4. पी. सी. आर. किससे सम्बन्धित है?
   (अ) डीएनए एम्प्लीफिकेशन, (ब) डीएनए रिपेयरिंग,
   (स) डीएनए प्रुफ रीडिंग, (द) डीएनए रेप्लीकेशन।
5. Taq पॉलिमरेज कार्य करता है
   (अ) 25ºC (ब) 55ºC
   (स) 75ºC (द) 95ºC
6. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया में निम्न की आवश्यकता होती है:
   (अ) वांछित डीएनए (ब) प्राइमर
   (स) Taq पॉलिमरेज (द) उपर्युक्त सभी
7. pBR 322 क्या है?
   (अ) एक प्राणी (ब) एक वाहक
   (स) एक पादप (द) एक विषाणु

8. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की खोज किसने की थी:

(अ) हैन्स्टर ने	(ब) कैरी म्यूलिन ने
(स) गिब्स ने	(द) बी. लेविन ने

9. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया नाम किस वर्ष में दिया गया था:

(अ) 1979	(ब) 1959
(स) 1989	(द) 1999

20.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (द)
2. (द)
3. (ब)
4. (अ)
5. (स)
6. (द)
7. (ब)
8. (अ)
9. (ब)

20.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि Polymerase Chain Reaction एक महत्वपूर्ण विधि है। साथ ही जीन क्लोनिंग की तुलना में यह सस्ती एवं स्वचालित विधि है।

20.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **PCR–** Polymerase Chain Reaction
- **dTTP–** Thymidin Triphosphate
- **Taq–** Thermus acquatius
- **Finger Printing–** DNA की Testing के लिए।

20.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Questions)

1. PCR व जीन क्लोनिंग में तुलना कीजिए।
2. निम्नलिखित पर टिप्पणी लिखिए–
   (i) इनवर्स PCR (Inverse PCR)
   (ii) एन्कर्ड PCR (Anchored PCR)
   (iii) थर्मल चक्रक (Thermal cycler)
   (iv) PCR के अनुप्रयोग
   (v) PCR
   (vi) टाक पॉलीमरेज।
3. PCR के महत्व को समझाइए।
4. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए
   (i) पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया
5. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।
6. संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिएः
   (i) संलग्नीय PCR
   (ii) इन्वर्स PCR
   (iii) मानव मलेरिया जीन की क्लोनिंग
7. निम्नलिखित संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए–
   (i) मानव आनुवंशिकी में PCR का उपयोग
   (ii) पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की विधि
   (iii) PCR की विभिन्न योजना
8. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के अनुप्रयोगों का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया से क्या समझते हो? पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया विधि के लिए किस की आवश्यकता होती है, वर्णन कीजिए?
2. PCR क्या है? इसकी विधि का सचित्र वर्णन कीजिए।
3. PCR के विभिन्न चरणों का संक्षिप्त वर्णन कीजिए तथा इसके रूपान्तरण बताइए।
4. 'पॉलीमरेज श्रृंखलाबध्द' क्रिया का वर्णन कीजिए।

5. PCR की क्रियाविधि एवं इसके उपयोग का वर्णन कीजिए।
6. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया विधि का वर्णन कीजिए।
7. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया क्या है? इस अभिक्रिया की सहायता से mRNA से शुध्द cDNA प्रतिलिपि प्राप्त करने की विधि का सचित्र वर्णन कीजिए।
8. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के विभिन्न चरणों का वर्णन करते हुए इसके रूपान्तरणों का वर्णन कीजिए।
9. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के अनुप्रयोगों का वर्णन कीजिए।
10 वांछित डीएनए खण्ड युक्त क्लोनों के चयन की विभिन्न विधियों का वर्णन कीजिए।
11. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।
12. संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए:
    (i) संलग्नीय PCR
    (ii) इन्वर्स PCR
    (iii) मानव मलेरिया जीन की क्लोनिंग
13. निम्नलिखित में से संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए–
    (i) मानव आनुवंशिकी में PCR का उपयोग
    (ii) पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया की विधि
    (iii) PCR की विभिन्न योजना
14. पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के अनुप्रयोगों का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।

20.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology– By– J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

टिप्पणी

अध्याय 21 ब्लाटिंग– सदर्न, नॉर्दर्न एवं वेस्टर्न (Blotting– Southern, Northern and Western)

संरचना (Structure)

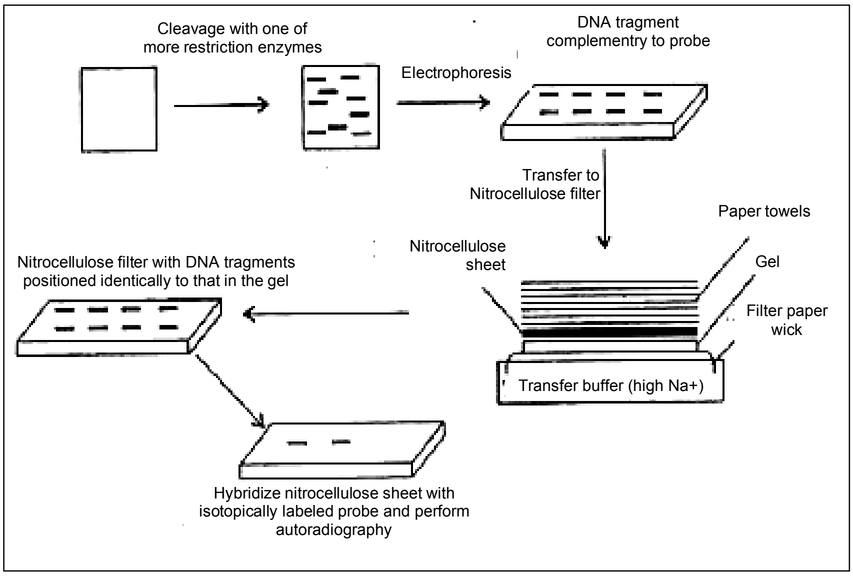
21.0 परिचय
21.1 उद्देश्य
21.2 डीएनए अनुक्रमण विधियाँ
 21.2.1 वेस्टर्न ब्लॉटिंग
 21.2.2 नॉर्दर्न ब्लॉटिंग
21.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
21.4 सारांश
21.5 मुख्य शब्दावली
21.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
21.7 सहायक पाठ्य सामग्री

21.0 परिचय (Introduction)

सदर्न टेकनीक द्वारा DNA का DNA से संकरण कराया जाता है। तथा नॉर्दर्न द्वारा DNA क्रम के पूरक RNA की पहचान की जाती है। इसी प्रकार वेस्टर्न ब्लाटिंग विधि द्वारा प्रोटीन का पृथक्करण किया जाता है।

इस तकनीक का नाम इसको विकसित करने वाले वैज्ञानिक ई. एम. सदर्न (E.M. Southern) के नाम पर है। इस विधि के द्वारा DNA के किसी भी खण्ड पर उपस्थित क्रम (Sequence) को ज्ञात किया जाता है। किसी ऐच्छिक DNA भाग के अनुक्रम (Sequence) को ज्ञात करने अथवा जीनोम (Genome) से ऐच्छिक DNA भाग को पृथक् करने के लिए DNA को रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम (Restriction enzyme) द्वारा पाचित (Digest) कराकर अनेक भागों में विभाजित किया जाता है। इन DNA भागों को जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Gel electrophoresis) में से निकाला जाता है, जिसमें DNA भागों को उनके मापन (Measurement) के आधार पर पृथक् किया जाता है। इलेक्ट्रोफोरेसिस (Electrophoresis) की इस अभिक्रिया को ऐगरोज (Agarose) या पालिएक्राइलेमाइड (Polyacrylamide) जैल पर पूर्ण किया जाता है। इस ऐगरोज (Agarose) जैल का उपयोग 20 kb आकार (Size) के भागों के लिए तथा पालिएक्राइलेमाइड (Polyacrylamide) जैल का उपयोग छोटे आकार के DNA भागों को पृथक् करने के लिए उपयोग करते हैं। जैल (Gel) को क्षार (Base orlkali) के द्वारा अभिक्रिया कराते हैं, जिससे DNA भाग विगुणित (Denatured) हो जाते हैं। इन DNA भागों को जैल (Gel) से

नाइट्रोसैल्यूलोज फिल्टर पेपर (Nitrocellulose filter paper) पर स्थानान्तरित करते हैं। इस कार्य के लिए सम्बन्धित जैल को उस बफर युक्त या उस बफर संतृप्त फिल्टर पेपर पर रखते हैं जोकि नाइट्रोसैल्यूलोजिक फिल्टर पेपर (Nitrocellulosic filter paper) से ढँका रहता है। इस नाइट्रोसैल्यूलोजिक फिल्टर पेपर के ऊपर सूखे फिल्टर पेपर (Filter paper) स्तरों में एक के ऊपर एक रखे जाते हैं।



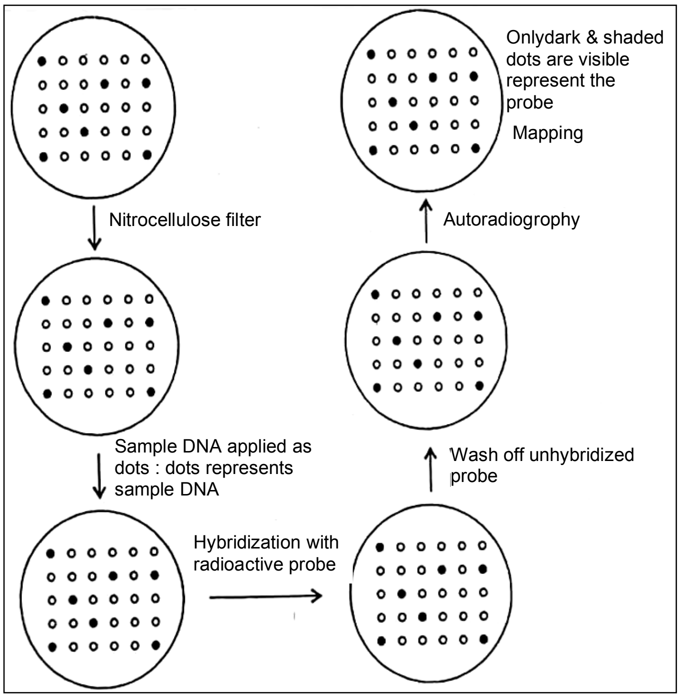
चित्र क्र. 21.1: Southern blotting method

अतिसूक्ष्म नलिका या केपिलरी (Capillary) अभिक्रिया के कारण बफर (Buffer) नीचे के फिल्टर पेपर (Filter paper) से जैल (Gel) और नाइट्रोसैल्यूलोजिक फिल्टर पेपर (Nitrocellulosic filter paper) से होता हुआ ऊपर के सूखे फिल्टर पेपर (Filter paper) में आ जाता है। जैसे-जैसे बफर (Buffer) ऊपर की ओर जाता है, DNA के भाग भी बफर के साथ ऊपर की ओर जाते हैं। यह DNA भाग नाइट्रोसैल्यूलोजिक फिल्टर के साथ लगे होते हैं। इस सम्पूर्ण अभिक्रिया को ब्लोटिंग (Blotting) कहते हैं। नाइट्रोसैल्यूलोज (Nitrocellulose) फिल्टर पेपर 80°C तापक्रम पर कणिकाओं को वापस करते हैं, इस कारण DNA भाग फिल्टर पेपर स्थायी रूप से चिपक जाते हैं। नाइट्रोसैल्यूलोज फिल्टर पेपर को ज्ञात क्षारक (Base) क्रम वाले रेडियोधर्मित (Radioactive) DNA/RNA प्रोब विलयन (Probe solution) में रखा जाता है। इसके कारण अज्ञात DNA का पूरक (Supplement) DNA प्रोब के साथ संकरण (Hybridization) हो जाता है और एक तापानुशीलित (Annealed) प्रोब प्राप्त हो जाता है। फिल्टर पेपर (Filter paper) को एक उपयुक्त घोल से बार-बार धोकर असम्बध्दित/असंकरित (Nonhybridized) प्रोब को निकाल दिया जाता है। फिल्टर पेपर को स्वविकिरणी चित्रण (Autoradiographed) करते हैं, अतः स्वविकिरणी चित्रण के पश्चात् जमा हुई कणिकाओं का मान चित्रण तैयार होता है। मान चित्रण की यथार्थता कणिकाओं के आकार पर आधारित होती है। इस प्रकार

प्रोब के पूरक DNA (DNA Supplement of probe) जैल में पाए जाते है। इस उपर्युक्त विधि को स्वविकिरणी (Autoradiography) विधि कहते है।

टिप्पणी

इस विधि का उपयोग डीएनए फिन्गर प्रिन्टिंग (Finger printing), ट्रान्सजेनिक प्राणियों (Transgenic animals) को तथा RFLP मान चित्रण (Mapping) के अध्ययन में किया जाता है।



चित्र क्र. 21.2: Dot and Slot method

नॉर्दर्न ब्लोटिंग तकनीक (Northern Blotting Technique)– यह विधि भी सदर्न ब्लोटिंग तकनीक के समान है। इस विधि के द्वारा RNA के खण्डों (Segments) को जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Gel electrophoresis) द्वारा आकार के आधार पर पृथक् करते है।

इस विधि के उपयोग से DNA क्रम (Sequence) पूरक RNA की पहचान की जाती है। RNA अणुओं (Molecules) का विघटन RNases के लिए अधिक संवेदी होता है। इस कारण अनुसंधानकर्ता या प्रयोगकर्ता को हर समय दस्ताने (Gloves) को पहने रहना चाहिए जिससे कि उसकी अंगुलियों के द्वारा RNases का संदूषण न हो जावे। इसके अतिरिक्त काँच के उपकरणों (Apparatuses) एवं रासायनिक अभिकर्मकों (Chemical reagent) को पूरी रात्रि तक पकाना/गर्म करना (Baked) चाहिए, जिससे कि RNase को निष्क्रिय किया जा सके। यह भी निश्चित कर लेना चाहिए कि सभी रासायनिक अभिकर्मक RNase से मुक्त है। RNase एक स्थिर एन्जाइम होता है। अधिकांश RNA अणुओं (Molecules) में दोहरी संरचना पायी जाती है, इस कारण इलेक्ट्रोफोरेसिस (Electrophoresis) विधि के द्वारा इनको आकार के अनुसार विगुणन (Denaturation) द्वारा पृथक् किया जाता है। विगुणन (Denaturation) को फार्मेल्डीहाइड (Formaldehyde) या अन्य

किसी रासायनिक अभिक्रमक (Chemical reagent) से किया जाता है। RNA अणु को किसी उपयुक्त मेम्ब्रेन पर स्थान्तरित करने के उपरान्त रेडियोविकिरणी RNA/DNA प्रोब के साथ संकरित (Hybridized) करवाकर, सदर्न ब्लोटिंग विधि के अनुसार स्वविकिरणी विधि (Autoradiography) के द्वारा चित्रण किया जाता है। इस विधि का उपयोग जीन अभिव्यक्ति (Gene expression) को ज्ञात करने के लिए अधिक किया जाता है। इस विधि के द्वारा **ट्रान्सजेनिक** (Transgenic) जन्तु का पता लगाया जाता है।

डाट् ब्लाट एवं स्लाट ब्लाट तकनीक (Dot Blot and Slot Blot Technique)– यह विधि भी सदर्न या नादर्न ब्लोटिंग विधि के समान है। इस विधि के द्वारा अनेक ऊतकों (Tissues) में DNA भाग (Segment) या mRNA की उपस्थिति को ज्ञात किया जाता है। इस विधि में सबसे पहले किसी ऊतक (Tissue) के पृथक् किए गए सारीय DNA (Extracted DNA) को पृथक्-पृथक् डाट/बिन्दु के रूप में नाइट्रोसैल्यूलोजिक फिल्टर पेपर पर एक-दूसरे के पास लगाते हैं, तथा इसको 80°C पर पकाते (Bake) या बेक करते हैं। जिससे एकल श्रृंखलीय (Single stranded) DNA फिल्टर पेपर से स्थायी रूप से चिपक जाते हैं। इस फिल्टर पेपर (Filter paper) को पूर्व से उपचारित (Pre treated) करने के पश्चात् रेडियोचिन्हित एकल श्रृंखला (Single stranded) वाले DNA प्रोब (Probe) के घोल में डालते हैं। प्रोब केवल उन्हीं डाटों/बिन्दुओं (Dots) से संकरण करता है, जिसमें पूरक DNA क्रम उपस्थित होते हैं। इन बिन्दुओं/डाट्स (Dots) को स्वविकिरणी (Autoradiography) द्वारा चित्रण कर पहचाना जाता है। बिन्दुओं/डाट्स (Dot) के रंग की तीव्रता उन डाट/बिन्दुओं में प्रोब के पूरक क्रम (Supplementary sequence) की सान्द्रता के अनुक्रमानुपाती होती है। इस विधि के द्वारा विभिन्न जातियों में प्रोब के पूरक क्रमों की अधिकता को ज्ञात किया जा सकता है। कभी-कभी इस विधि में एक उपकरण का उपयोग कर मेम्ब्रेन पर डाट/बिन्दुओं को लगाया जाता है। जो बिन्दु लगाए जाते हैं वह गोलाकार बिन्दु की अपेक्षा अण्डाकार रूप में होते हैं इस विधि से **ट्रान्सजेनिक** (Transgenic) ऊतकों में **ट्रान्सजीन** (Transgene) की अभिव्यक्ति को ज्ञात किया जाता है।

21.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- डीएनए अनुक्रमण विधिया
- नॉर्दर्न ब्लोटिंग तकनीक
- वेस्टर्न ब्लॉटिंग

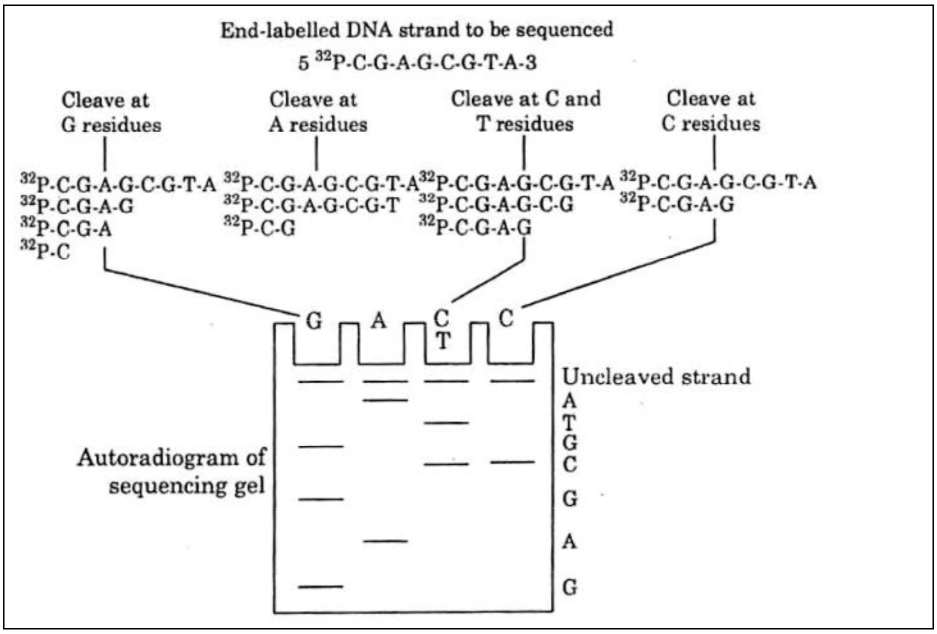
आदि विषयों के बारे में अध्ययन प्राप्त कर सकेंगे।

टिप्पणी

21.2 डीएनए अनुक्रमण विधियाँ (DNA Sequencing Methods)

किसी भी DNA भाग के क्षारक क्रम (Base Sequence) को ज्ञात करने की विधि को DNA अनुक्रमण (Sequencing) विधि कहते हैं। DNA अनुक्रमण की निम्नलिखित विधियाँ होती है–

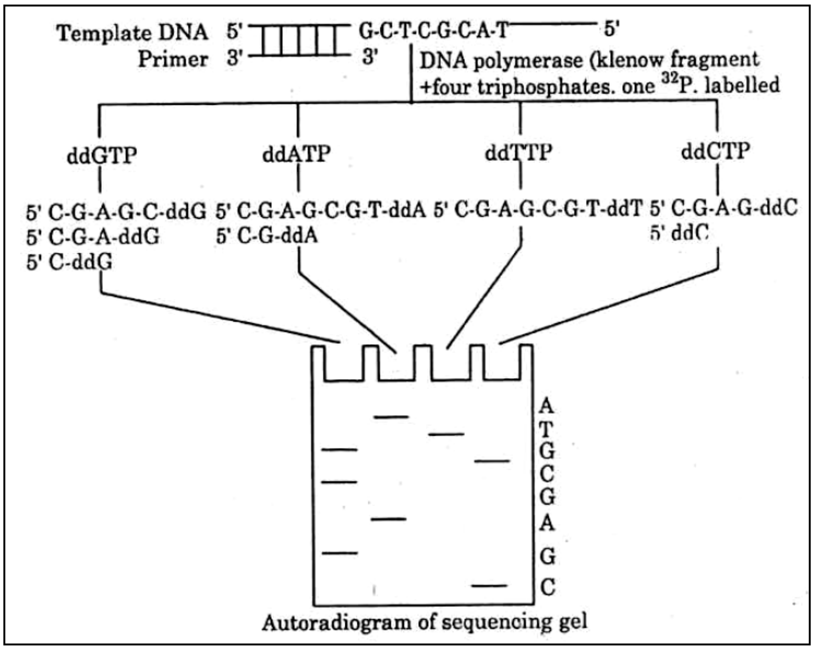
1. **मैक्सम एवं गिल्बर्ट विधि (Maxum and Gilbert method)**
2. **सेंगर की धनात्मक–ऋणात्मक विधि (Senger's Plus-minus method)**



चित्र क्र. 21.3: Maxum and Gilbert method

1. मैक्सम एवं गिल्बर्ट विधि (Maxum and Gilbert method)– इस विधि को **रासायनिक विघटन** (Chemical dissociation) भी कहते हैं, इसके द्वारा DNA की अनेक प्रतियों (Copies) को प्राप्त किया जाता है। इस विधि के अन्तर्गत सर्वप्रथम DNA की दोनों श्रृंखलाओं (Strands) या कड़ियों के 5' सिरे पर पालिन्युक्लियोटाइड काइनेज एन्जाइम (Polynucleotide kinase enzymes) के द्वारा तथा 3' सिरे डीआक्सीन्युक्लियोटाइड ट्रान्सफेरेज एन्जाइम (Deoxynucleotide transferase enzyme) की सहायता से रेडियोधर्मित (Radioactive) 32-P-ATP एडिनोसिनट्राइ–फास्फेट (32P adenosine triphosphate) को संयोजित करते हैं या जोड़ते हैं। इस DNA भाग को दोनों कड़ियों या श्रृंखलाओं (Strands) को विगुणित (Denatured) करने के द्वारा एक श्रृंखलीय/एक कड़ीय (One stranded) DNA को प्राप्त करते हैं। इस एक श्रृंखलीय/एक कड़ीय DNA को रेस्ट्रिक्शन एण्डोन्युक्लियेज एन्जाइम (Restriction endonuclease) की सहायता से चार भागों में विभाजित कर चार

परखनलियों (Test tubes) में कर लेते हैं। प्रत्येक परखनली के मिश्रण को ऐसे रासायनिक अभिकर्मकों (Chemical reagent) से अभिक्रिया करते हैं जो कि DNA भाग में क्रमशः G, A, T एवं C पर विदलन (Cleavage) करते है। इस प्रकार प्रत्येक परखनली के मिश्रण से विभिन्न आकार के DNA भाग प्राप्त होते हैं। इन चारों अभिक्रिया मिश्रणों (Reaction mixture) की इलेक्ट्रोफोरेसिस (Electrophoresis) एक ही जैल (Gel) की पृथक् लाइनों (Lines) में करते हैं। इसके पश्चात् स्वविकिरणी (Autoradiography) विधि के द्वारा जैल बैन्ड (Gel bands) का चित्रण प्राप्त किया जाता है। इसके पश्चात् चारों लाइन के बैन्ड्स (Bands) की तुलना करके DNA भाग का क्षार क्रम (Base sequence) को प्राप्त करते हैं।



चित्र क्र. 21.4: **Senger plus-minus method**

2. **संगर की धनात्मक–ऋणात्मक विधि (Senger's Plus-minus method)**– इस विधि के द्वारा भी DNA भाग क्षारक अनुक्रम (Base Sequence) को ज्ञात किया जाता है। सर्वप्रथम द्विश्रृंखलीय (Double stranded) DNA के 3' या 5' सिरे रेडियो विकृत/रेडियोधर्मी (Radioactive) करवाने के पश्चात् द्विश्रृंखलीय (Double stranded) DNA का विगुणन (Denature) कराकर एक श्रृंखलीय (Single stranded) DNA मिश्रण को प्राप्त किया जाता है। एक श्रृंखलीय (Single stranded) DNA को चार पृथक्–पृथक् परखनलियों (Test tubes) में चार भागों में विभाजित कर लिया जाता है।

प्रत्येक परखनली (Test tubes) में DNA श्रृंखला के 3' सिरे पर एक **प्राइमर** (Primer) जिसका 3' समूह स्वतन्त्र होता है इस सिरे पर प्रतिदीप्ति चिह्न (Fluroscent) व भिन्न–भिन्न डाइ–डी–ऑक्सीन्यूक्लियोटाइड (Di-de-oxynucleotide) मिलाये जाते हैं या इन चारों परखनलियों में क्रमशः ddGTP,

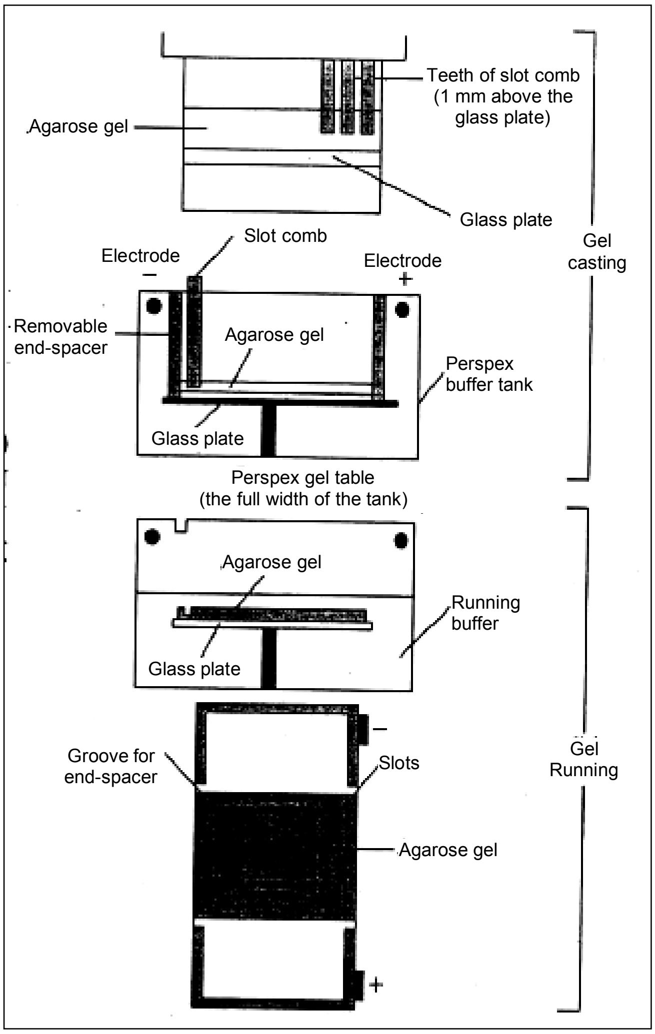
ddATP, ddTTP एवं ddCTP डाइ–डी–ऑक्सीन्युक्लियोटाइड (Dideoxynucleotide) मिलाये जाते हैं। डाइ–डी–ऑक्सीन्यूक्लियोटाइड की सान्द्रता का सामान्य डाइ–डी ऑक्सीन्यूक्लियोटाइड की सान्द्रता अनुपातः 1/100 होती है। भिन्न–भिन्न डाइ–डी–ऑक्सीन्युक्लियोटाइड (Dideoxynucleotide) के विशिष्ट स्थानों पर नई श्रृंखलाओं (Strands) का संश्लेषण बन्द हो जाता है या रुक जाता है क्योंकि इन न्युक्लियोटाइड (Nucleotide) के 3' स्थान/सिरे पर OH समूह उपस्थित नहीं होता है क्योंकि यह OH समूह संश्लेषण के लिए आवश्यक होता है। अतः चारों परखनली के मिश्रणों में से प्रत्येक में से एक में A के सभी स्थानों पर, दूसरे में C, तीसरे में T एवं चौथे में G के सभी स्थानों पर नई श्रृंखलाओं (Strands) का संश्लेषण बन्द हो जायेगा।

उपर्युक्त चारों परखनलियों (Test tubes) के अभिक्रिया (Reaction) के मिश्रणों की इलेक्ट्रोफोरेसिस (Electrophoresis) एक ही जैल (Gel) की अलग–अलग रेखाओं–लाइन्स (Lines) में करते हैं। इसके पश्चात् जैल की स्वविकिरणी (Autoradiography) कर जैल (Gel) में उपस्थित बैन्डस (Bands) का प्रतिबिम्ब/चित्रण प्राप्त करते हैं। इसके पश्चात् प्रत्येक DNA भाग के लिए बनाए गए चार अभिक्रिया मिश्रणों (Reaction mixtures) के बैन्ड (Band) की तुलना कर DNA भाग का क्षारक क्रम (Base Sequence) को ज्ञात करते हैं।

एकल DNA श्रृंखलीय क्रम के विश्लेषण के लिए उपयुक्त फर्मा/टेम्प्लेट (Template) को एक जीवाणु वाइरस (Bacterial virus) के जीनोम में दोहरी श्रृंखलीय DNA फर्मा/टेम्प्लेट (Template) को निवेशित कर तैयार किया जाता है। इसके अतिरिक्त दूसरी विधि के द्वारा दोहरी श्रृंखलीय DNA फर्मा/टेम्प्लेट को क्षार (Alkalie) के द्वारा विगुणित (Denatured) किया जाता है। तापनुशीलष (Annealing) होने के पूर्व अत्यधिक मात्रा में प्राइमर (Primer) को मिलाते हैं। यह विधि विषाणु वाहक (Viral vector) में DNA को निवेशित करने की अपेक्षा उपयुक्त होती है।

श्रृंखलीय सिरों (Chain terminators) का उपयोग DNA क्रम के विश्लेषण में एकल श्रृंखलीय टेम्पलेट का उपयोग कर अच्छे प्रकार से किया जा सकता है। टेम्प्लेट (Template) के लिए प्राइमर (Primer) आसानी से उपलब्ध होता है। **जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Gel Electrophoresis)–**

इलेक्ट्रोफोरेसिस (Electrophoresis) वह विधि होती है जिसके द्वारा रेस्ट्रिक्शन–एण्डोन्युक्लिऐज (Restriction endo-nuclease) एन्जाइम द्वारा विखण्डित/विभाजित DNA या RNA के विभिन्न आकार के भागों में पृथक् किया जाता है। जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Gel Electrophoresis) के द्वारा DNA के भागों (Segments) को उनके आकार (Size) एवं भार (Weight) के अनुसार पृथक् किया जा सकता है। DNA पर ऋणात्मक आवेश होता (Negative charge) है। उदासीन pH (Neutral pH) पर विद्युत क्षेत्र (Electric field) लगाने पर ये धनात्मक (Positive) सिरे की ओर प्रवास करते हैं।



चित्र क्र. 21.5: **Agarose gel Electrophoresis**

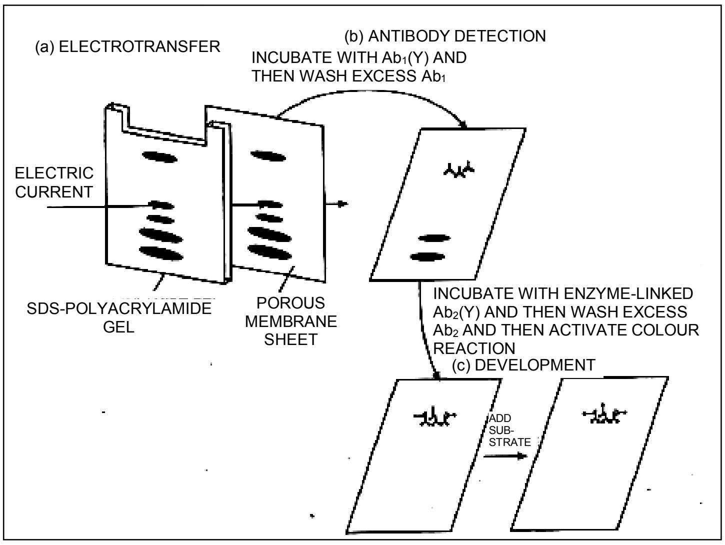
जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (Gel Electrophoresis) की सहायता से DNA भागों (Segments) को एगरोज (Agrose) या पालिएक्राइलेमाइड (Polyacrylamide) के द्वारा पृथक् किया जाता है। DNA भागों (Segments) को पृथक् करने के लिए इलेक्ट्रोफोरेसिस (Electrophoresis) में दो विपरीत दिशाओं में स्पन्दित विद्युत क्षेत्र (Electric field) प्रदाय करते हैं अर्थात् धनात्मक (+) एवं ऋणात्मक (-) आवेश प्रदाय करते हैं। ऐगरोस (Agrose) जैल का उपयोग 20 kb आकार के भागों को पृथक् करने के लिए उपयोग किया जाता है, तथा पालिएक्राइलेमाइड (Polyacrylamide) का उपयोग कुछ कम आकार के DNA भागों (Segments) को पृथक् करने के लिए उपयोग किया जाता है। DNA के भागों को पृथक् करने के पूर्व जैल में एक खाँच या गर्त बनाया जाता हैं, फिर उसमें DNA भागों (Segments) के मिश्रण को भरते हैं। जैसे ही विद्युत प्रवाहित की जाती है, छोटे आकार के भाग, बड़े आकार के भागों की अपेक्षा अधिक तीव्र गति से प्रवास करते हैं। इस कारण छोटे आकार के DNA भाग जैल में अधिक दूरी तक प्रवास करते

हैं, जिसके परिणामस्वरूप विभिन्न आकार के DNA भाग पृथक् हो जाते हैं। समान आकार के DNA भाग (Segment) पृथक् बैण्ड (Band) को बनाते हैं।

टिप्पणी

21.2.1 वेस्टर्न ब्लॉटिंग (Western Blotting)

इस विधि के उपयोग से प्रोटीनों के मिश्रण में किसी प्रोटीन विशेष की उपस्थिति को सुस्पष्ट रूप से ज्ञात करते हैं।



चित्र.क्र. 21.6: **Western blotting: (a) A protein mixture is electrophoresed through an SDS gel, and then from the gel onto a membrane, (b) The membrane is flooded with a solution of antibody (Ab_1) specific for the desired protein, (c) In the development step, the membrane first is incubated with a second antibody, (Ab_2) that binds to the Ab_1-coated protein forming a sandwich of antibody molecules**

इसमें पॉलिएक्रिलामाइड जैल इलेक्ट्रोफोरेसिस (polyacrylamide gel electrophoresis) का प्रयोग किया जाता है। इसमें प्रोटीनों के बैण्ड की पहचान किसी विशिष्ट प्रतिरक्षी (antibody) या लेक्टिन (lectin) की सहायता से करते हैं।

यह विधि अत्यन्त दक्ष (efficient) एवं संवेदनशील (sensitive) है। इसका उपयोग DNA फिंगर प्रिण्टिंग (DNA finger printing), RFLP चित्रण (mapping) आदि में किया जाता है।

21.2.2 नॉर्दर्न ब्लॉटिंग (Northern Blotting)

यह विधि सदर्न ब्लॉटिंग का विस्तार है और इसका नाम भी उसी आधार पर रखा गया है (सदर्न के विपरीत दिशा, नॉर्दर्न)। इसके उपयोग से DNA क्रम के पूरक RNA की पहचान की जाती है तथा उसे अलग किया जाता है।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. DNA का DNA से संकरण कराया जाता है:

   (अ) वेस्टर्न ब्लाटिंग विधि से (ब) नॉर्दर्न ब्लाटिंग विधि से

   (स) सदर्न ब्लाटिंग विधि से (द) तापनाषुकृत कर

2. MRNA के अणु की पहचान दिये गये सैंपल में किस तकनीकी से होती है

   (अ) वेस्टर्न ब्लाटिंग (ब) सदर्न ब्लाटिंग

   (स) नॉर्दर्न ब्लाटिंग (द) इस्टर्न ब्लाटिंग

3. बायोमालीक्यूल्स को पृथक करने में किस तकनीकी में इलेक्ट्रोफोरेसिस की प्रक्रिया का उपयोग नही होता

   (अ) डॉट ब्लाटिंग (ब) सदर्न ब्लाटिंग

   (स) नॉर्दर्न ब्लाटिंग (द) वेस्टर्न ब्लाटिंग

4. अमीनोबेंजा इलॉक्सीमिथाइल फिल्टर पेपर का उपयोग ट्रांसफर करने में किस तकनीकी में आता है

   (अ) वेस्टर्न ब्लाटिंग (ब) सदर्न ब्लाटिंग

   (स) नॉर्दर्न ब्लाटिंग (द) डॉट ब्लाटिंग

5. Protein का परीक्षण एवं पृथक्करण (Separation of Protein) करने के लिए किस Techniques का प्रयोग किया जाता है?

   (अ) Western blotting (ब) Southern blotting

   (स) Northern blotting (द) All above these

21.3 अपनी प्रगती जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (स)
3. (अ)
4. (स)
5. (अ)

टिप्पणी

21.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है आण्विक जीव के क्षेत्र में, Research, U.G./P.G. के Q Students के लिए प्रयोगशालाओं प्रयोगिक कार्यों में अत्यधिक लाभदायक सिद्ध होती है।

21.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **Blotting–** DNA, RNA एवं प्रोटीन का ट्रान्सफर करने की तकनीक
- **इलेक्ट्रोफोरेसिस–** विद्युत धारा की उपस्थिति में भार एवं आवेश के आधार पृथक्क किया जाता है। '+', एवं '-' के आधार पर
- **सदर्न तकनीक–** DNA के Separation के लिए।
- **नॉर्दर्न तकनीक–** RNA के Separation के लिए।
- **वेस्टर्न तकनीक–** प्रोटीन के Separation के लिए।

21.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Questions)

1. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए–
   (i) Southern Technique
   (ii) Western Technique
   (iii) Northern Technique
   (iv) Probe
2. शॉटनगन प्रयोग का वर्णन कीजिए।
3. निवही संकरण विधि का वर्णन कीजिए।
4. संक्षिप्त पर टिप्पणी लिखो–
   (i) मैक्सम एवं गिलबर्ट विधि
   (ii) सेंगर की धनात्मक एवं ऋणात्मक विधि
   (iii) डॉट एवं स्लाट विधि
   (iv) Re-Combinant DNA – Technology.

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. जीन सीक्वेसिंग की विभिन्न विधियों का संक्षिप्त में वर्णन कीजिए।
2. प्रोब क्या है? इनको कैसे तैयार किया जाता है, वर्णन कीजिए।

3. सदर्न, नॉर्दर्न तथा वेस्टर्न ब्लाटिंग तकनीकों का वर्णन कीजिए इनके अनुप्रयोगों की विवेचना कीजिए।

21.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology–By–J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

टिप्पणी

अध्याय 22 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग (DNA Finger Printing)

संरचना (Structure)

22.0 परिचय
22.1 उद्देश्य
22.2 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग
22.2.1 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के विभिन्न अभिगम
22.2.2 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग की विधि
22.2.3 डीएनए प्रोब्स
22.2.4 डीएनए किस प्रकार अपराधी को ग्रन्थित करता है
22.2.5 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के उपयोग
22.2.6 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं डीएनए फिंगर प्रिंटिंग
22.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर
22.4 सारांश
22.5 मुख्य शब्दावली
22.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास
22.7 सहायक पाठ्य सामग्री

22.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction and Definition)

मानव में मिलने वाले क्षार अनुक्रम लगभग 99.9% समानता प्रदर्शित करते हैं। ऐसा मानते हुए कि मानव जीनोम (Human Genome) में 3×10^9 क्षारक युग्म है तो कुल कितने क्षारक युग्म अलग–अलग प्रकार के हैं? DNA के अनुक्रम में पाये जाने वाले अन्तर व्यक्ति विशेष के समलक्षणीय (Homophenotypic) रूप को निर्धारित करते हैं। यदि किसी जिज्ञासू का उद्देश्य दो व्यक्तियों या आबादी के व्यक्तियों के बीच आनुवंशिक भिन्नता (Genetic differences) ज्ञात करना है। तो सदैव सबसे पहले DNA अनुक्रम (Sequences) ज्ञात करना होगा जो एक कठिन एवं खर्चीला कार्य है। DNA Finger Printing एक विधि होती है, जोकि हमारे या मनुष्य के DNA में मूलभूत आनुवंशिक पदार्थ (Basis of Genetic Material) में विभिन्नता को दर्शाती है।

प्रतिबंध खण्ड लम्बाई बहुरूपता (Restriction Fragment Length Polymorphism, (RFLP) द्वारा किसी व्यक्ति या विभेद (Individual or strain) के DNA का मैप (Map) बनाना DNA Finger Printing (DNA अँगुली छापन) कहलाता है। RFLP के लिए अत्यन्त बहुपयोगी प्रोब की आवश्यकता होती है। प्रायः GATA क्रम का प्रोब उपयोग में लाया जाता है, जिसे धारीदार करैत साँप से प्राप्त

टिप्पणी

किया गया था। इस विधि में सूक्ष्म सैटेलाइट (Satellite) DNA जैसे अत्यधिक बहुरूपता वाले DNA क्रमों का भी प्रोब के रूप में उपयोग करते हैं।

DNA Finger Printing का विकास सबसे पहले एलेक जेफ्री (Alec Jeffreys) ने 1985 में किया था। DNA अँगुली छापन की मदद से विभेदों, व्यक्तियों, अपराधियों, पिता–पुत्र संबंधों आदि की सुनिश्चित एवं निःसंदेह पहचान की जा सकती है। अतः स्पष्ट है कि DNA Finger Printing मर्डर, रेप (Rape)/ बलात्कार जैसे गम्भीर अपराधों में जब कोई ठोस सबूत का पता नहीं चलता है, या संदेही की पहचान मुश्किल होती है तब ऐसी विधि की आवश्यकता महसूस की गई जो कि अपराधी को पहचानने में अचूक एवं विश्वसनीय हो।

22.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- डीएनए फिंगर प्रिटिंग
- फिंगर प्रिन्टिंग की विधि
- डीएनए प्रोब्स
- पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं डीएनए फिंगर प्रिन्टिंग

आदि विषयों के बारे में अध्ययन प्राप्त कर सकेंगे।

22.2 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग (DNA Finger Printing)

पिछले कुछ वर्षों में **जैव प्रौद्योगिकी** (Biotechnology) की विभिन्न तकनीकों के विकास के कारण विज्ञान के विभिन्न क्षेत्रों में क्रान्ति आयी हुई है। विभिन्न उद्योगों के जैव–प्रौद्योगिकी का उपयोग किया जा रहा है। मानव के जीन उपचार के लिए अनेक प्रयास किये जा रहे हैं। मानव रोगों की त्वरित पहचान तथा पहले से ही उनकी रोकथाम के लिए जीन स्थानान्तर विधियों जैसे– पुनर्योजन डीएनए तकनीक (Recombinant DNA Technology) एवं जीन क्लोनिंग (Gene cloning) के द्वारा अनेक जीन्स के क्लोन (clone) तैयार किये जा चुके हैं। इसी प्रकार जैव प्रौद्योगिकी (Biotechnology) के यन्त्र– उदाहरणार्थ– एक क्लोनल प्रतिरक्षियों (Monoclonal antibodies), टीके (Vaccines), संश्लिष्ट पेप्टाइड्स (Synthesized peptides), डीएनए प्रोब्स (DNA probe) आदि का उपयोग विभिन्न उद्देश्यों की पूर्ति के लिए किया जाता है। एक क्लोनल प्रतिरक्षियों (Monoclonal antibodies) एवं डीएनए प्रोब्स (DNA probes) द्वारा रोगों को पहचानने में बहुत कम समय लगता है। रूढ़िवादी विधियों (Conventional methods) द्वारा रोगों को पहचानने में जहाँ अनेक सप्ताह लग जाते थे, वहीं DNA प्रोब्स एवं एक क्लोनल प्रतिरक्षी (Monoclonal antibodies) तथा संवेदनशील यन्त्रों द्वारा रोगों को क्रमशः कुछ मिनट एवं कुछ घण्टों में पहचाना जाता है।

टिप्पणी

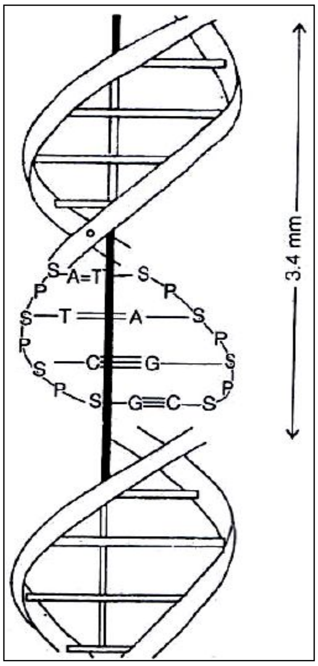
एलेक जेफ्रीज (Alec Jeffreys) ने 1984 में DNA फिंगर प्रिन्टिंग (Finger printing) के आविष्कार में सर्वप्रथम एक जीन (gene) पर कार्य किया जोकि मानव मायोग्लोबिन (Myoglobin) का संश्लेषण करता है। मायोग्लोबिन (Myoglobin) एक प्रोटीन है जोकि पेशियों (Muscles) में पाया जाता है, यह हीमोग्लोबिन से ऑक्सीजन को प्राप्त कर पेशियों में गहराई तक ले जाया जाता है, मुख्य रूप से उस स्थान पर जहाँ इसकी खपत होती है।

डीएनए फिंगर प्रिंटिंग (D.N.A. Finger printing) विधि का विकास 1985, 1986 में **ऐलेक जेफ्रीज** (Alec Jeffreys) तथा उसके सहयोगियों ने इंग्लैण्ड (England) में किया है। इस विधि ने विधि विज्ञान (Forensic Science) में क्रांति ला दी है। भारत के हैदराबाद स्थित कोशिका एवं आण्विक जैविकी केन्द्र (Centre for Cell and Molecular Biology) में डीएनए फिंगर प्रिन्टिंग (DNA Finger printing) की एक और उत्तम विधि को विकसित किया गया है। इस विधि के द्वारा **रक्त** या **वीर्य** (Blood or Semen) के धब्बों (spots), बालों के मूल (hair roots) आदि के DNA से अपराधी की पहचान की जा सकती है, क्योंकि सभी मनुष्यों के DNA अलग-अलग होते हैं। यह विधि बलात्कारियों (rapists), कातिल (Murderer) या हत्यारे आदि को पहचानने में महत्वपूर्ण सिद्ध होती है।

मनुष्य के शरीर की कोशिका में एक जटिल रसायन पाया जाता है, जोकि सूचनाओं का संवहन करता है, जोकि एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में वंशागत होती है। डीएनए एक द्विश्रृंखलीय संरचना होती है। प्रत्येक कुण्डल में 10 क्षार युग्म (Base pairs) होते हैं जिसमें से आठ दिखाई देते हैं एवं दो ध्रुवों (Poles) पर छिद्रों के रूप में होते हैं। मध्य रेखा (Central line) एक काल्पनिक अक्ष (imaginary axis) होता है, जिसके चारो ओर DNA अणु वलन या ऐंठन (Twist) करता है। ध्रुव (Poles) एकान्तर रूप में शर्करा (Suger) एवं फॉस्फेट (Phosphate) अणुओं से बना होता है। श्रृंखला की छड़ (rung) दो क्षारों-क्षार युग्मों (base pair) की बनी होती है, प्रत्येक क्षार, एक ध्रुव से निकलता है। क्षार (Bares) शर्कराओं (Sugars) से ध्रुव (Pole) पर जुड़े रहते हैं, इसके बीच यह हाइड्रोजन बन्धों (hydrogen bonds) से जुड़े होते हैं। एडिनीन (adenine), थायमीन (Thymine) से जुड़ते हैं तथा सायटोसीन (Cytosine) हमेशा ग्वानीन (guanine) से जुड़ता है। प्रत्येक अणु दो nm (nonometer) चौड़ा होता है। एक पूर्ण ऐंठन (twist) 3.4 nm लम्बी होती है। 1 nm = एक मीटर का अरबों का भाग (billianth part) है।

डीएनए (DNA) के एक स्ट्रैन्ड में अनेक जीन्स पाये जाते हैं, लेकिन एक सिरे से दूसरे सिरे तक नहीं होते हैं। इनके बीच में कुछ स्थान होते हैं, जिनके कार्य ज्ञात नहीं हैं। यह जीन के कार्यों का नियन्त्रण करते हैं। एक जीन में क्षार युग्म भिन्न नहीं होते हैं, यदि वह भिन्न होते हैं तब जीन दोषी होता है और त्रुटिपूर्ण प्रोटीन को संश्लेषित करता है। जीन्स के बीच के क्षेत्र **मिससेटेलाइट** (Missatellite) अधिक भिन्न होते हैं।

टिप्पणी



चित्र क्र. 22.1: The Structure of part of a DNA molecule.

चित्र में मानव मायोग्लोबिन (Myoglobin) जीन को दर्शाया गया है। इसके बीच में अनेक विभिन्न मिससेटेलाइट (Missatellite) होते हैं। यदि इस प्रकार के DNA स्ट्रैन्ड को दो विभिन्न मनुष्यों में से लिया जाता है जिसमें मायोग्लोबिन जीन होता है। यह सभी व्यक्तियों में समान होता है, लेकिन सम्बन्धित क्षेत्र सभी व्यक्तियों में भिन्न होते हैं। इन भिन्नताओं के कारण, रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम इसको अनेक स्थानों पर काट देता है और अंशों को विभिन्न रूपों एवं आकार में विभिन्न मनुष्यों में काटता है। यही DNA **फिंगर प्रिन्टिंग का आधार है।**

DNA न केवल मनुष्य के जीवन **नीली छाप/नीला मानचित्र/रूपरेखा** (Blue print) को संवाहित करता है, लेकिन एक व्यक्ति से दूसरे व्यक्ति में प्रमुखता से भिन्नता को दर्शाता है। डीएनए फिंगर प्रिन्टिंग (DNA finger printing) क्या करती है, यह DNA के अन्दर तथा DNA के क्षेत्रों में देखा जाता है, जोकि एक मनुष्य में दूसरे मनुष्य से भिन्नता को दर्शाता है। डीएनए का यह क्षेत्र हमारे या मनुष्य के आनुवंशिक पदार्थ के छोटे अंश या अनुपात की व्याख्या करता है, लेकिन विभिन्नताएँ (Variations) ऐसी होती हैं कि हम इन क्षेत्रों को **प्रोब्स** (Probes) की सहायता से दर्शा सकते हैं या ज्ञात कर सकते हैं एवं पहचान सकते हैं। हम इनके प्रतिरूप या प्रतिमान (Pattern) को पट्टिकाओं की श्रेणियों (Series of bands) या रेखाओं (Stripes) को क्ष-किरणों (X-rays) की फिल्म पर प्राप्त कर सकते हैं। जो मूल डीएनए फिंगर प्रिंटिंग तन्त्र को विकसित करता है वह प्रतिमान या प्रतिरूप (Pattern) को भी विकसित करता है। यह प्रतिमान (Pattern) एक मनुष्य में ही विशिष्ट होता है, इसके अपवाद केवल समरूपी युग्मनज (Identical twins) होते हैं जिनमें डीएनए (DNA) समान होते हैं।

वर्तमान समय में डीएनए फिंगर प्रिंटिंग विधि के विकास में जो उन्नति हुई है, वह तकनीक (Technique) जिसमें प्रोब्स का उपयोग कर डीएनए (DNA) पर अनेक विभिन्न क्षेत्रों को एक के बाद एक पहचान सकते हैं, और DNA फिन्गर प्रिन्ट्स को प्राप्त कर सकते हैं, तत्पश्चात् विशिष्ट प्राइमरों (Primers) की सहायता से अपराधियों का निर्धारण किया जा सकता है। इस विधि को **डीएनए रूपरेखा** (DNA profile) कहते हैं। यह विधि विज्ञान (Forensic Science) के लिए एक अच्छा प्रमाण होता है। जैसे कि रक्त या वीर्य (Blood or Semen) के धब्बे आदि। यह तकनीक संसार में एक मानक (Standard) के रूप में मानी जाती है। यह अनेक विधि प्रयोगशालाओं (Forensic laboratories) में उपयोग की जाती है।

DNA रूपरेखा (Profiling) की प्रमुख सीमाएँ होती हैं कि अपराध स्थान (Crime site) से प्राप्त 40% प्रादर्श/नमूना (Sample) जोकि DNA टंकन या टाइपिंग (DNA Typing) के लिए दिया जाता है या लिया जाता है, में DNA की उपयुक्त मात्रा नहीं होती है जिससे DNA रूपरेखा (DNA profile) को प्राप्त किया जा सके। पिछले कुछ 10-12 वर्षों से मनुष्य/वैज्ञानिक DNA टंकन या DNA फिंगर प्रिंटिंग (DNA Typing or finger printing) की नई तकनीक खोज रहे हैं। वर्तमान में **पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया** (Polymerase chain reaction-PCR) में अत्यधिक विकास होने, स्वचालित तापीय पॉलिमरेज श्रृंखलीय अभिक्रिया संयत्रों की उपलब्धता से **DNA की बहुरूपता** (Polymorphism) का अध्ययन किया जाता है। यह विधि DNA टंकन या फिंगर प्रिंटिंग (DNA typing or finger printing) में फोटोप्रतिलिपियों (Photocopies) के समान होती है। वर्तमान में DNA फिंगर प्रिंटिंग में अनेक अभिगमों (approaches) का विकास हो रहा है।

22.2.1 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के विभिन्न अभिगम (Different Approaches of DNA Finger Printing)

DNA फिंगर प्रिन्टिंग के विभिन्न अभिगम तीन प्रकार के होते हैं:

1. इसमें से एक अभिगम वह होता है जो डीएनए के क्षेत्रों को देखता है जोकि मनुष्यों के बीच में कम भिन्नित होते हैं। यह एक प्राकृतिक क्षार में परिवर्तन के कारण होता है, वह इकाई जो DNA को बनाता है। अतः हमें DNA के क्षेत्रों पर आवर्धन करना है जो विभिन्नता दर्शाते हैं, फिर उसका प्रिन्टिंग करना है। इस तंत्र या विधि में कम शक्ति होती है जो मनुष्यों को भिन्न कर सकें। हमको दर्जनों प्रोब्स (Probes) का उपयोग करना है।

2. दूसरा अधिगम में हम DNA के अत्यधिक भिन्न क्षेत्रों का उपयोग करते हैं जिनको **माइक्रोसेटेलाइट** (Microsatellite) कहते हैं। **DNA फिंगर प्रिंटिंग** (Finger printing) एवं DNA **रूपरेखा** (DNA-Profiling) माइक्रोसेटेलाइट (Microsatellite) पर आधारित होती है जोकि वाग्संकोची/स्टूटर्र (Stutter) क्षेत्र होते हैं या फिर क्रम की पुनरावृत्ति डीएनए पर होती है। हम किसी भी मनुष्य में विभिन्नता (Variation) को DNA के निश्चित क्षेत्र पुनरावृत्ति या स्टूटर्र/वाग्संकोची (Stutter) की संख्या के द्वारा ज्ञात करते हैं लेकिन पुनरावृत्ति

टिप्पणी

क्रम या स्टूटर्र/वाग्संकोची (Stuter) की लम्बाई अधिक कम होती है। ये अधिक छोटे एवं DNA के भिन्न क्षेत्र होते हैं और इनका प्रिंटिंग या टंकन (Typing), आवर्धन (amplification) एवं उत्पन्न हुए DNA के अंशों या भागों (Fragments) के आकार के द्वारा होता है। DNA के अंश या भागों (Fragments) स्टूटर्रस (Stutters) या पुनरावृत्ति क्रम की संख्या को प्रदर्शित करते हैं। इनमें से कोई भी तन्त्र में व्यक्तियों के बीच में विलगन या भिन्नता करने की स्थिति कम होती है। वैज्ञानिक 8 या 12 तंत्रों या 8 या 12 पृथक् प्रोब्स (Probes) को विकसित कर एक के बाद एक को उपयोग करने पर विचार कर रहे हैं।

3. **तीसरा अधिगम** अधिक व्यापक (Subtle) होता है। यह माइक्रोसेटेलाइट (Microsatellites) को उपयोग करने के साथ-साथ DNA के निश्चित क्षेत्र पर वाग्यसंकोच/स्टूटर्रस (Stutters) के बीच अन्तर को भी उपयोग करते हैं। यदि हम किसी मोती की माला में रंगीन मोतियों (Coloured pearls) को एकान्तर रूप में देखें तो हमको अधिक विभिन्नता दिखाई देती है। यही हम डिजिटल DNA फिंगर प्रिंटिंग (Digital DNA finger printing or typing) या टंकन में करते हैं। हम माइक्रोसेटेलाइट में विभिन्न प्रकार के पुनरावृत्ति क्रम के प्रतिमान का अवलोकन करते हैं।

22.2.2 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग की विधि (Method of DNA Finger Printing)

DNA फिंगर प्रिंटिंग या टंकन (Finger printing of typing) को करने के लिए हमको निम्न आवश्यकता होती है:

आवश्यकताएँ–

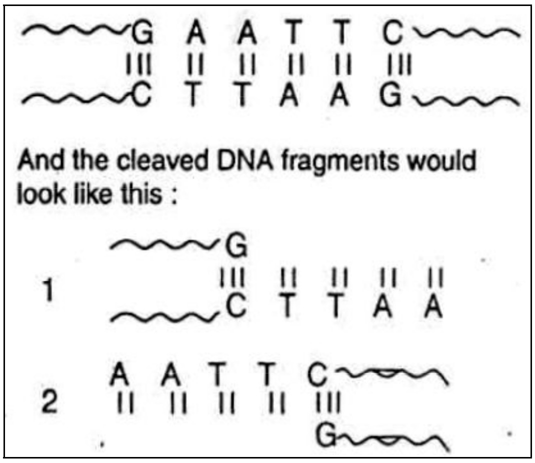
(i) रक्त या वीर्य (Blood or semen) या ऊतक का थोड़ा सा भाग जिसका आवर्धन (amplification) करना है।

(ii) व्यक्ति या मनुष्य के शरीर के ऊतक के केन्द्रक से पृथक् किये गये डीएनए का पूरक या लगभग 20 न्यूक्लियोटाइड (Nucleotides) लम्बे-लम्बे भिन्न प्राइमर (Primer) जो आवर्धित किए जाने वाले DNA अंश या भाग की दोनों लड़ियों के 3'-सिरे का पूरक हो (एक प्राइमर (Primer एक 3'-सिरे का पूरक तथा दूसरा 3'-सिरे का पूरक (Complement)।

(iii) चारों डी–ऑक्सीन्यूक्लियोसाईडों (Deoxynucleosides) के ट्राइफॉस्फेट dTTP/थाइमीन ट्राइफॉस्फेट (Thymine triphosphate); dATP/डी–ऑक्सीऐडिनोसीन ट्राइफॉस्फेट (deoxyadinosine triphosphate); dCTP/डी–ऑक्सीसिटिडीन ट्राइफॉस्फेट (deoxycytidine triphosphate) एवं dGTP/ डी–ऑक्सी गुएनोसीन ट्राइफॉस्फेट (deoxyguanosine triphosphate)

(iv) एक उच्च ताप स्थिर (Heat stable), DNA पॉलिमरेज (Polymerase)

टिप्पणी



चित्र क्र. 22.2: Cleared DNA

विधि (Procedure)– परीक्षण करने वाले DNA को **इलेक्ट्रोफोरेसिस** (electrophoresis) विधि से रेस्ट्रिक्शन एण्डोन्यूक्लिएज (Restriction endonuclease) Hinff1 एवं Sau 3A के द्वारा विखण्डित DNA के विभिन्न माप के टुकड़ों को पृथक किया। परीक्षण किये जाने वाले डीएनए को एक निश्चित pH एवं तापक्रम पर 24 घण्टे के लिए ऊष्मायन (Incubate) पर रखा। इस स्थिति में एन्जाइम्स (enzymes) DNA अणुओं पर विशिष्ट क्रमों को ढूँढ़ते है और फिर एक निश्चित स्थल पर विदलित (Cleave) करते हैं।

DNA अंशों या खण्डों को 0.6% ऐगेरोज जैल (agarose gel) पर 20 cm लम्बी प्लेट पर फैला दिया जाता है।

प्लेट (Plate) के दोनों सिरों पर 24 घण्टे तक 30 V वाल्टेज आवेश को प्रदाय किया गया।

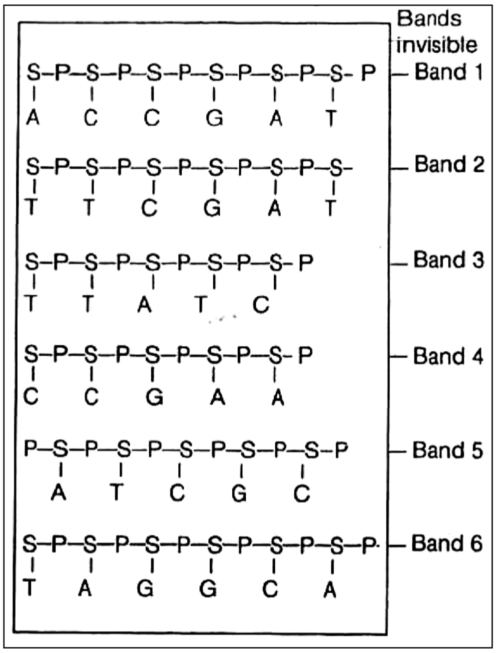
क्योंकि DNA खण्ड या अंश पर विद्युत आवेश होता है, वे ऐगेरोस जैल पर गति करते हैं। इस तकनीक या विधि को इलेक्ट्रोफोरेसिस (electrophoresis) कहते हैं। DNA खण्ड या अंश धनात्मक आवेश (Positive charge) की ओर ही गति करते हैं। DNA खण्डों या अंशों की गति की दर अनेक कारकों (factors) पर निर्भर करती है–

(i) अणुओं का आकार, बड़े आकार के खण्ड या अंश धीमी या कम गति करते हैं।

(ii) अणुओं का रूप (shape) तथा

(iii) अणुओं पर कुल आवेश (यदि आवेश अधिक होता है तब गति तीव्र होती है)।

टिप्पणी



चित्र क्र. 22.3: **Single stranded DNA molecules, the probe is mixed with bands.**

जब विद्युत क्षेत्र में यह समान स्थिति में रखे होते हैं तब यह अंश या खण्ड पट्टिकाओं (Bands) के रूप में हो जाते हैं। क्योंकी यह DNA के अंश या भाग माध्यम में विभिन्न दर से विभिन्न स्थितियों में प्रवास करते हैं। प्रत्येक मनुष्य के लिए- रेस्ट्रिक्शन एन्जाइम (restriction enzyme) विभिन्न आकार एवं रूपों के DNA के अंशों एवं खण्डों को उत्पन्न करते हैं। एक व्यक्ति या मनुष्य के DNA अंश का खण्ड (Fragments) समान होते हैं चाहे वह **रक्त कोशिकाओं** (Blood cells),**शुक्राणुओं** (Sperms) या **यकृत कोशिकाओं** (Liver cells) से प्राप्त हो।

इलेक्ट्रोफोरेसिस विधि के द्वारा जो भिन्न पट्टियाँ निर्मित होती हैं वह एक मनुष्य/व्यक्ति DNA का प्रमुख लक्षण होता है।

पट्टियाँ (Bands) नेत्रों (eyes) के द्वारा देखने पर दिखाई नहीं देती हैं। अतः **ऐगरोज जैल** (agarose gel) को विकृत (denature) किया जाता है– क्षीण क्षारीय घोल में भिगोया जाता है जिससे कि द्विश्रृंखलीय DNA खण्ड या अंश, एकल श्रृंखलीय खण्ड के रूप में पृथक् हो जाये। अभिक्रिया मिश्रण को 90-98°C तक गर्म किया जाता है।

सदर्न ब्लॉट तकनीक (Southern blot technique) का उपयोग कर DNA खण्डों को जैल से एक नाइट्रोसेल्यूलोजिक फिल्टर पेपर (Nitrocellulosic filter paper) पर स्थानान्तरित करते हैं। इसके लिए जैल (gel) को उपयुक्त बफर संतृप्त फिल्टर पेपर पर रखते हैं, जोकि नाइट्रोसेल्यूलोजिक फिल्टर पेपर से ढँका रहता है। नाइट्रोसेल्यूलोजिक फिल्टर पेपर के ऊपर सूखे पेपर रखे जाते हैं।

बफर के साथ DNA खण्ड ऊपर की ओर गति करते हैं। DNA खण्ड नाइट्रोसेल्यूलोजिक फिल्टर पेपर से संलग्न हो जाते हैं।

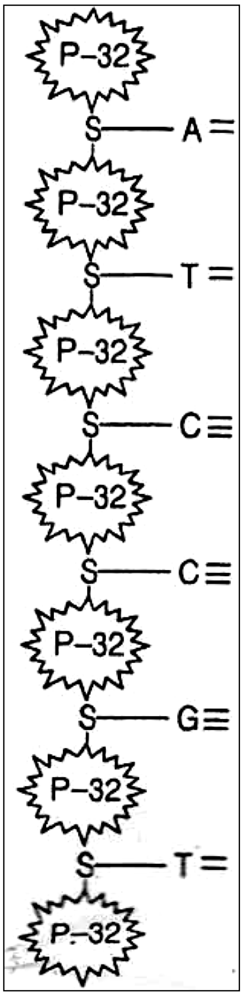
टिप्पणी

पट्टिकाएँ (Bands) अभी मानव नेत्रों के द्वारा नहीं दिखाई देती हैं। अब DNA **प्रोब** (Probe) को इन पट्टिकाओं (bands) का श्लाका परीक्षण (Probe) किया जाता है।

22.2.3 डीएनए प्रोब्स (DNA Probes)

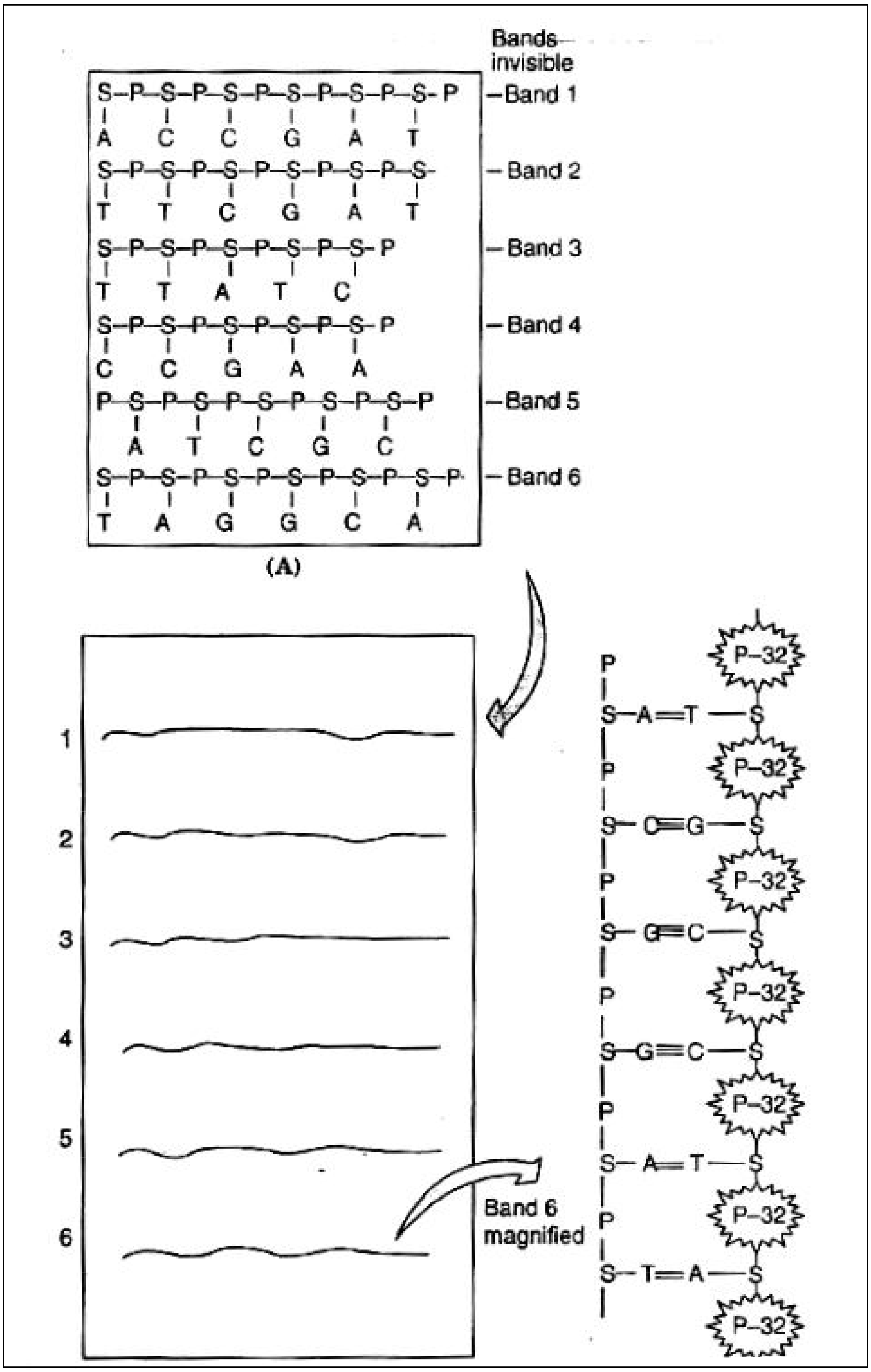
यदि हम दो संपूरक/पूरक (Complementary) एकल श्रृंखलीय (Single stranded) अंश को लेकर उनको आपस में इन्कूबेटर (incubator) में मिला दें, तब यह आपस में **तापनुशीतन** (anneal) या **वर्णसंकर** (hybridize) होंगे। माना कि एक DNA स्ट्रैन्ड (Strand) में AGTGACCA न्यूक्लियोटाइड (Nucleotides) होते हैं तथा दूसरे में TCACTGGT न्यूक्लियोटाइड होते हैं, इनको आपस में मिलाने पर ये DNA अणु में वर्णसंकर (hybridize) होत हैं अर्थात्

A	G	T	G	A	C	C	A
ǁ	ǀǀǀ	ǁ	ǀǀǀ	ǁ	ǀǀǀ	ǀǀǀ	ǁ
T	C	A	C	T	G	G	T



चित्र क्र. 22.4: **Single Stranded DNA probe.**

टिप्पणी



चित्र क्र. 22.5: **Sheet of nitrocellulose after mixing with probe. Probe has attached to Bond 6 making it radioactive.**

यह वर्णसंकरण जब भी होता है जब दो में से एक पूरक स्ट्रैन्ड नाइट्रोसेल्यूलोज शीट (Nitrocellulose sheet) पर गतिहीन हो जाता है। इस तकनीक को DNA फिंगर प्रिन्टिंग में उपयोग किया जाता है।

टिप्पणी

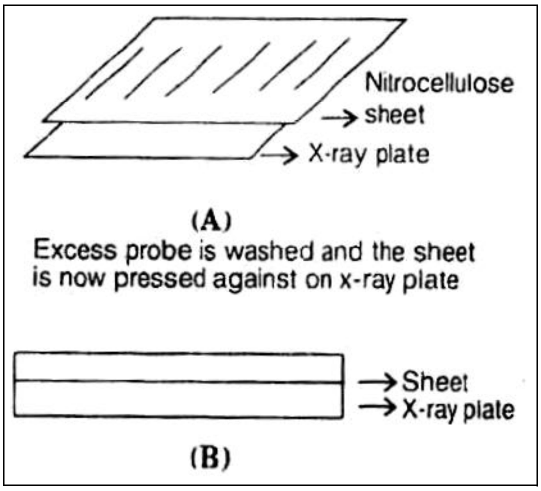
सभी न्यूक्लियोटाइडस (Nucleotides) में **3 अर्धांश** (Moieties),-**1 शर्करा** (Sugar), **1फॉस्फेट** (Phosphate) एवं एक कार्बनिक क्षार (Organic base) होता है। यदि हम DNA के एकल स्ट्रैन्ड (Strand) को रेडियोधर्मी (Radioactive), फॉस्फोरस–32 (Phosphorus-32) से संश्लेषित करते हैं तब हमको DNA का रेडियोधर्मी स्ट्रैन्ड (radioactive strand) प्राप्त होता है जो प्रोब (Probe) के रूप में कार्य करता है।

जब यह नाइट्रोसैल्यूलोज (Nitrocellulose) पर पट्टिकाओं (Bands) पर मिलता है यह उपस्थित एकल स्टैन्डेड DNA से जुड़ता है। अब हमको द्विश्रृंखलीय DNA (double stranded DNA) प्राप्त होता है जिसको क्ष-किरणों की प्लेट (X-ray plate) पर छायांकन (photographed) करते हैं।

वर्तमान में अनेक प्रोब (Probe) ज्ञात हैं। उनका नाम संख्याओं में उपयोग होता है, इस बात पर आधारित होता है, कि उसमें कितने क्षार होते हैं और कितने सेटेलाइट (Satellite) को वह प्रोब बनाते हैं। **एलेक जैफ्रीज** ने जिन प्रोब का उपयोग किया है उनको **33.5, 33.6** एवं **33.15** कहते हैं।

अधिक मात्रा में प्रोब नाइट्रोसैल्यूलोज प्लेट से हट जाते हैं। नाइट्रोसैल्यूलोज शीट (Nitrocellulose sheet) को क्ष-किरण (X-ray) प्लेट पर 24 घण्टे तक दबाया जाता है। पट्टिकाएँ (Bands) क्ष-किरण प्लेट (X-ray plate) पर पुनः गहरी रेखाओं/धारियों (dark lines) के रूप में आ जाती हैं। **यह गहरी रेखाएँ/धारियाँ** (dark lines) **या पट्टिकाएँ** (bands) **प्रत्येक मनुष्य के लिए विशिष्ट लक्षण वाली होती हैं। इनको DNA फिंगर प्रिन्ट्स (finger prints) कहते हैं।**

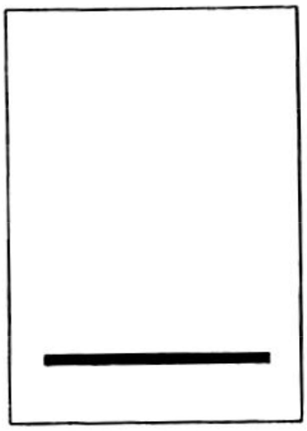
विशिष्ट आनुवंशिक बार कोड (genetic bar code) जोकि प्रत्येक मनुष्य का होता है वह हमारे जीन्स के भिन्नित क्षेत्रों में **मिनिसेटेलाइट** (Minisatellite) कहलाता है।



चित्र क्र. 22.6: **The Sheet (nitrocellulose and the X ray plate seen from the side. The plate is pressed for 24 hours. During this time radiation from band 6 would chemically affect the X ray plate for example changing silver bromide to metallic silver)**

22.2.4 डीएनए किस प्रकार अपराधी को ग्रन्थित करता है (How DNA Entwines the Criminal)

DNA किस प्रकार अपराधी (Criminal) को ग्रन्थित करता है, यह निम्नलिखित चित्रों की सहायता से स्पष्ट किया गया है।



(C)

A black line appears on the X-ray plate of the position of band 6 (finely divided silver is black). Other bands don't appear at all. Thus the band which is probed becomes visible. this is the DNA fingerprint.

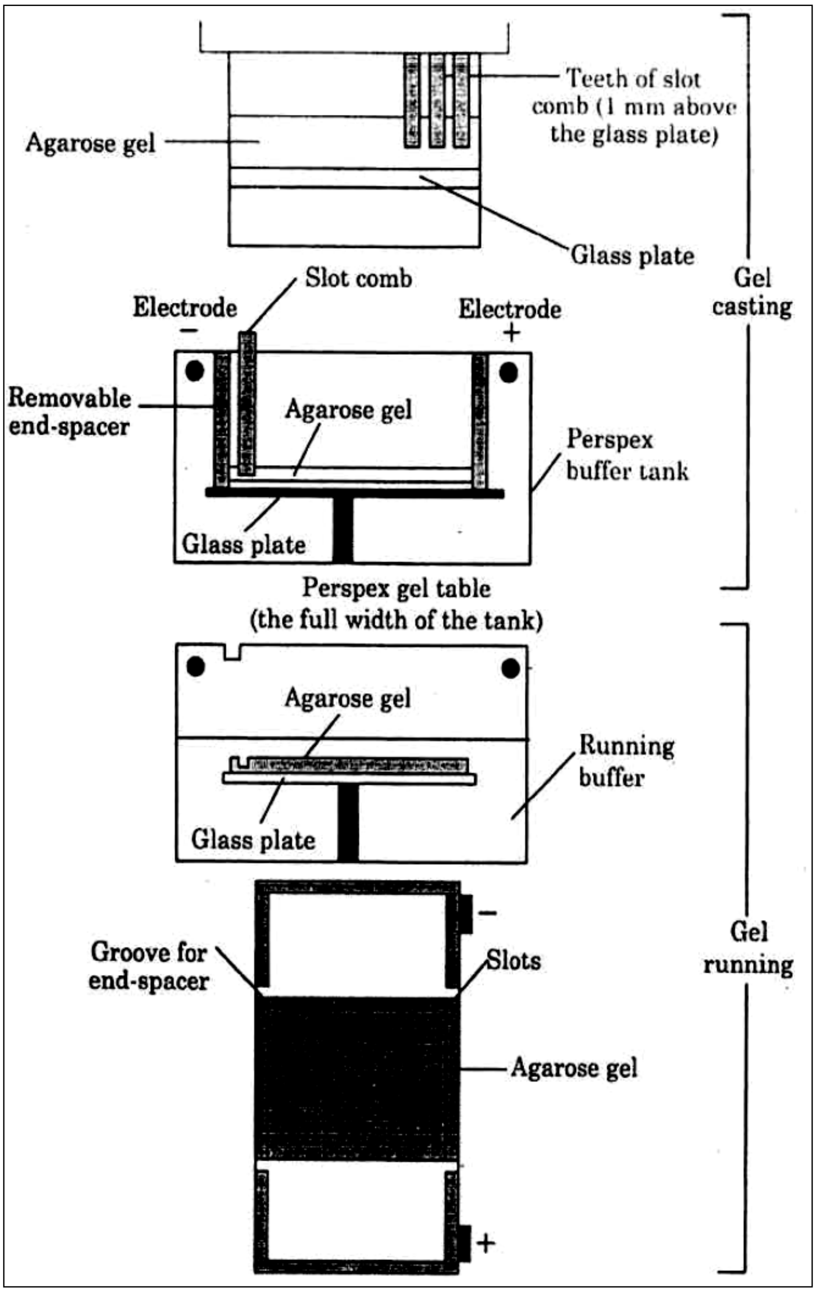
चित्र क्र. 22.7: **Agarose gel electrophoresis**

उपरोक्त चित्र 22.9 a में DNA बैन्ड्स (Bands) के रेडियोग्राफ को दर्शाता है जो फॉस्फोरस-32 (Phosphorus-32) के साथ जुड़ा होता है, इसको नामांकित (labelled) डीएनए प्रोब (DNA probe) कहते हैं। जहाँ–जहाँ रेडियोधर्मिता होती है वहाँ–वहाँ गहरी काली रेखाएँ/धारियाँ (lines) दिखाई देती हैं। DNA खण्ड/अंश (Fragments) **एगेरोसोल जैल** (Agrosole gel) पर अपने आकार के विपरीत या व्युत्क्रम (inversely) अनुपात में गति करता है। **आकार** (Size) को **किलोबेस युग्म** (Kilobase pairs) के द्वारा दर्शाया जाता है। एक क्षार युग्म (Base pair) दो क्षारों का समुच्चय (Set) होता है। प्रत्येक क्षार (base) DNA सीढ़ी की विपरीत छड (rung) से आता है। अतः A-T एक क्षार युग्म को बनाता है। एक DNA अंश या खण्ड (Fragments) जिसमें हजारों क्षार युग्म (base pair) होते हैं आकार में **एक किलोबेस युग्म** (Kilobase pair-kbp) कहते हैं।

प्रत्येक के द्वारा यह आशा की जा सकती है कि 2kbp इंच क्षार का अंश या खण्ड (Fragment) 1kbp क्षार के अंश की अपेक्षा दोगुनी गति से धीमा चलेगा लेकिन ऐसा नहीं होता है। DNA अंशों या खण्डों (Fragments) की इलेक्ट्रोफोरेटिक गतिशीलता उनके आण्विक भार के लोगेरेथिम (logarithm) का रेखीय कार्य होता है। अतः 10 kbp का एक अंश या खण्ड (Fragment) उतनी ही

टिप्पणी

दोगुनी धीमी गति से चलेगा जैसाकि 1 kbp, तथा 100 kbp खण्ड या अंश तिगुनी धीमी गति से चलन करेगा। दूसरे शब्दों में, यदि 1 kbp DNA का अंश/खण्ड (Fragments) ऐगेरोस जैल (Agarose gel) के द्वारा 3 cm चलता है, तब 10 kbp DNA अंश 1.5 cm तक चलेगा एवं 100 kbp 1 cm तक चलेगा। इस प्रकार DNA अंश लोगेरेथिम के अनुसार विभिन्न पट्टिकाओं (Bands) में विभेदित होगा।



चित्र क्र. 22.8: **Agarose Gel Electrophoresis.**

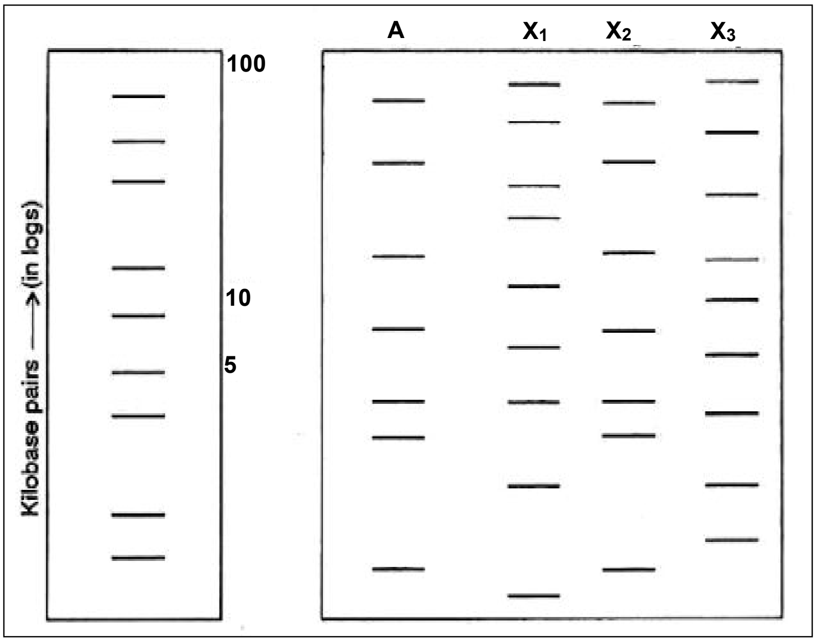
यदि किसी अपराधी (Criminal) ने किसी स्त्री के साथ बलात्कार (Rape) किया है। बलात्कारी का डीएनए फिंगर प्रिन्ट (DNA finger print) को आहत व्यक्ति (Victcim) से प्राप्त वीर्य (available) से तैयार किया जायेगा। इसी के साथ

सभी अपराधियों के भी DNA फिंगर प्रिन्ट्स (DNA finger prints) को भी तैयार किया जाता है। क्ष-किरण प्लेट (X-ray plates) की फिर तुलना की जाती है। यदि सम्भावित अपराधी X_2 की सभी पट्टिकाएँ (bands) प्रादर्श 'A' के समान होती हैं या मिलती हैं, तब बिना किसी शक के X_2 अपराधी है। चित्र 22.9 (b) मिलान को दर्शाता है।

22.2.5 डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के उपयोग (Use of DNA Finger Printing)

डीएनए फिंगर प्रिन्टिंग का उपयोग अग्रलिखित कार्यों के लिए किया जाता है–

1. डीएनए फिंगर प्रिंटिंग का उपयोग **पितृत्व** (Patternity) के परीक्षण के लिए किया जाता है। क्योंकि पिता अपने आधे DNA अपनी सन्तति को देता है उसकी कुछ पट्टियाँ (bands) शिशु या सन्तति से आवश्यक रूप से मिलती है। यह बहुत अधिक छली परीक्षण मिलान का होता है क्योंकि कुछ ही पट्टिकाओं (bands) को पहचानना होता है। इस परीक्षण के लिए बहुत ही अधिक प्रशिक्षित आनुवंशिकी (Trained geneticist) की आवश्यकता होती है जोकि इस परीक्षण का संचालन करे।



चित्र क्र. 22.9: (a) DNA finger print of a single individual, (b) DNA finger print 'A' of the criminal matched with three suspects X_1, X_2 and X_3, X_2 is criminals.

2. पुलिस बलात्कारी को शीघ्र अतिशीघ्र DNA फिंगर प्रिंटिंग की सहायता से पकड़ सकती है।

3. DNA फिंगर प्रिंटिंग की सहायता से कातिल/हत्यारे (Murderer) को पकड़ा जाता है। यदि कातिल/हत्यारे के रक्त प्रादर्श (Blood samples) आहत

व्यक्ति के पास प्राप्त होते हैं या बाल (hairs) प्राप्त होते हैं, या बाल या रक्त (Hair or blood) के प्रादर्श आहत व्यक्ति के पास के स्थान से प्राप्त होते हैं, तब अबोध सन्देहयुक्त/सन्दिग्ध (Suspense) व्यक्ति को बचाया जा सकता है।

4. आनुवंशिक रोग (Genetic disease) जैसेकि हीमोफीलिया (Haemophilia), थैलेसीमिया (Thalessemia) हँसियाकार कोशिका रक्तक्षीणता (Sickle cell anaemia) को पहचाना एवं निदान किया जा सकता है।

यह रोग दोषी जीन के कारण होते हैं, जोकि गलत प्रोटीन्स को संश्लेषित करते हैं। रोग की शीघ्र पहचान हो जाने से उपचार एवं चिकित्सीय निदान शीघ्र किया जा सकता है।

5. विधि (Forensic science) की प्रयोगशालाओं में इसका उपयोग किया जाता है।

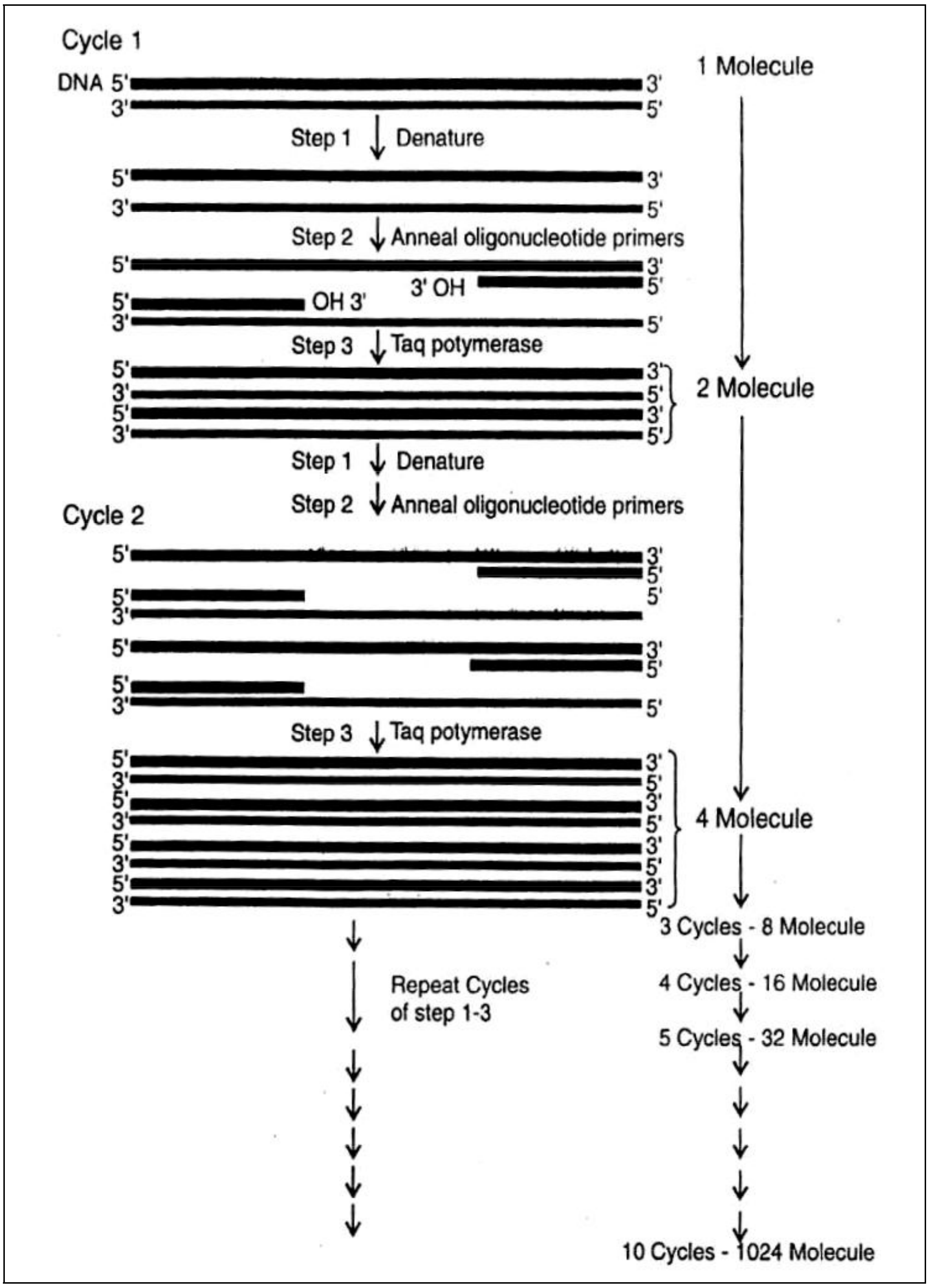
6. DNA परीक्षण या DNA फिंगर प्रिंटिंग का उपयोग समाज की भलाई के लिए भी किया जा सकता है।

7. यह तकनीक चिड़ियाघर (Zoo) में प्रजनन कार्यक्रम में भी उपयोग किया जाता है जिससे कि लुप्त होने वाली प्राणियों की जातियों को बचाया जा सकता है। ज्यूरिच (Zurich) के चिड़ियाघर (Zoo) में लुप्त होने वाले प्राणियों की पूर्ण वंशावली (Pedigree) की पुनः संरचना की गई है।

8. इस तकनीक के द्वारा मनुष्यों के कपियों (Apes) से सम्बधों की खोज की जा रही है।

22.2.6 पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया एवं डीएनए फिंगर प्रिंटिंग (Polymerase Chain Reaction and DNA Finger Printing)

पिछले कुछ वर्षों में पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) का अनुप्रयोग DNA की बहुरूपता (Polymorphism), जीन उपचार (gene therapy) के साथ-साथ DNA Finger फिन्गार प्रिन्टिंग में किया जा रहा है।



चित्र क्र. 22.10: **PCR to amplify DNA molecules in vitro.**

इस विधि के द्वारा अपराधी व्यक्ति के बाल, खून या वीर्य में उपस्थित DNA खण्डों का आवर्धन कराया जाता है, तत्पश्चात् विशिष्ट प्राइमरों (Primers) की सहायता से अपराधियों का निर्धारण किया जाता है।

पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया के द्वारा DNA की हजारों प्रतियों (copies) का निर्माण किया जाता है।

टिप्पणी

(i) DNA की दोनों स्ट्रैन्ड्स (Strands) को पृथक् करने के लिए अभिक्रिया मिश्रण को 90-98° तक गर्म करते हैं। इस क्रिया को DNA का विकृतिकरण (Denaturation) कहते हैं।

(ii) एक श्रृंखलीय DNA सहित मिश्रण को 40-60° पर ठण्डा करने के लिए रखा जाता है, जिससे दोनों प्राइमर DNA विरचन में उपस्थित DNA खण्ड के 3′ सिरों पर अपने पूरक (Complimentary) क्रमों से युग्मित होते हैं।

(iii) अब DNA का संश्लेषण किया जाता है। तापमान को इस स्तर पर रखते हैं जिससे अनुकूलित दर पर DNA का संश्लेषण हो सके। DNA पॉलिमरेज प्राइमरों (Primeres) के 3'-OH का उपयोग करके DNA खण्ड की पूरक स्ट्रैण्ड्स का संश्लेषण करते हैं।

पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का प्रथम चरण होता है। इस चक्र के पूर्ण होने में 1-3 मिनट समय की आवश्यकता होती है। इसके पश्चात् उपर्युक्त प्रक्रिया को पुनः दोहराया जाता है। इस दूसरे चरण में प्रथम चरण के समान (i) DNA का विकृतिकरण (denaturation), (ii) एनीलन चरण एवं (iii) DNA का संश्लेषण किया जाता है। इसमें DNA पॉलिमरेज प्राइमरों (Primers) के 3'-OH का उपयोग कर DNA अंश या खण्ड (Fragment) की पूरक श्रृंखलाओं का संश्लेषण किया जाता है। इसके पश्चात् पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया का दूसरा चक्र पूर्ण होता है। इस द्वितीय चरण की समाप्ति पर DNA की प्रतियों (Copies) की संख्या प्रथम चरण की संख्या की तुलना में दोगुनी हो जाती है।

पॉलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया को 60 चक्रों तक किया जाता है। प्रत्येक चक्र की समाप्ति पर उपस्थित प्रतियों की संख्या की तुलना में दोगुनी हो जाती है। DNA खण्ड में वांछित क्रम (desired sequence) को निर्णायक रूप से ज्ञात करने के लिए **सदर्न ब्लाट** तकनीक (outhern blot technique) का प्रयोग करते हैं। इसके पश्चात् DNA अंश को फॉस्फोरस –32 से संयोजित करते हैं। इसके पश्चात् DNA अंशयुक्त नाइट्रोसेल्यूलोज Nitrocellulose sheet) को क्ष-किरण प्लेट (X-ray plate) से 24 घण्टे तक दबा कर रखते हैं। प्लेट पर गहरी रेखाएँ प्राप्त होती हैं। इनको DNA फिंगर प्रिन्ट्स (finger prints) कहते हैं।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. DNA अँगुली छापन में DNA की कितनी मात्रा की आवश्यकता होती है?
   (अ) 1 ग्राम, (ब) 1 मिलीग्राम,
   (स) 1 नैनोग्राम, (द) 1 माइक्रोग्राम।
2. हत्यारों को निम्नलिखित में से किसके द्वारा पहचाना जा सकता है?
   (अ) DNA फिंगर प्रिंटिंग से,
   (ब) DNA पुनः संयोजन तकनीक से
   (स) जीन क्लोनिंग से,
   (द) जीन चिकित्सा से।

टिप्पणी

3. पितृत्व के विवादित केस इस तकनीक के प्रयोग से हल किये जाते हैं–
   (अ) डीएनए फिंगर प्रिंटिंग,
   (ब) जीन चिकित्सा,
   (स) जीन क्लोनिंग,
   (द) पुनः संयोजन डीएनए तकनीक।
4. DNA फिंगर प्रिंटिंग को पहली बार विकसित किया–
   (अ) अलेक जेफ्री, (ब) केरी मुलिस,
   (स) मेण्डल, (द) सी. ई. फोर्ड।
5. डीएनए फिंगर प्रिंटिंग किससे नहीं बन सकता?
   (अ) आर. बी. सी., (ब) डब्ल्यू. बी. सी.,
   (स) स्पर्म (द) गाल के भीतरी स्तर से।
6. डीएनए फिंगर प्रिंट विधि के द्वारा क्या दर्शाया जाता हैः
   (अ) जीन विनिमय (ब) आनुवंशिक पदार्थ में विभिन्नता
   (स) जीन चिकित्सा (द) लिंग सहलग्नता
7. डीएनए फिंगर प्रिंटिंग का उपयोग किस कार्य के लिए किया जाता हैः
   (अ) पितृत्व के परीक्षण के लिए (ब) बलात्कारी को पकडना
   (स) आनुवंशिकी को पहचानना (द) उपर्युक्त सभी
8. फिंगर प्रिंटिंग विधि का विकास किस वर्ष में हुआ थाः
   (अ) 1985 (ब) 1986
   (स) a + b (द) 1976
9. फिंगर प्रिंटिंग विधि का उपयोग सर्वप्रथम किस वैज्ञानिक ने किया थाः
   (अ) एलेक जेफ्रीज (ब) एलेक वाटसन
   (स) ज्योर्ज नेविक (द) बर्ग एवं किंग्स

22.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (स)
2. (अ)
3. (अ)
4. (अ)

टिप्पणी

5. (अ)
6. (ब)
7. (द)
8. (स)
9. (अ)

22.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है कि DNA Finger Printing आधुनिक युग में महत्वपूर्ण तकनीक एवं उपयोगी विधि है जिसकी सहायता से रेप, मर्डर, संदिग्ध अपराधियों की आसानी से पहचान की जा सकती है।

22.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **DNA–** De – Oxyribose Nucleic Acid
- **RNA–** Ribose Nucleic Acid
- **Denaturation–** विकृतिकरण/या मूल गुण के विपरीत गुण होना।
- **DNA Synthesis–** DNA का निर्माण होना।
- **DNA Finger Printing–** इसका उपयोग अपराधियों, मर्डर करने वाले एवं संदिग्ध, दम्पति आदि के निराकरण करने में।

22.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Questions)

1. DNA फिंगर प्रिंटिंग की विधि का वर्णन कीजिए।
2. संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए:
   (i) डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के अभिगम
   (ii) DNA फिंगर प्रिंटिंग के उपयोग
   (iii) DNA फिंगर प्रिंटिंग एवं PCR
3. DNA किस प्रकार अपराधी को ग्रन्थित करता है, वर्णन कीजिए।
4. संक्षिप्त टिप्पणियाँ लिखिए:
   (i) DNA प्रोब
   (ii) माइक्रोसेटेलाइट
   (iii) PCR का DNA फिंगर प्रिंटिंग में उपयोग

टिप्पणी

5. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए–
   (i) DNA अँगुली छापन,
   (ii) DNA अँगुली छापन के उपयोग,
   (iii) DNA अँगुली छापन की क्रियाविधि या महत्व,
   (iv) आइसोलेशन ऑफ डीएनए
   (v) DNA अँगुली छापन की क्रियाविधि एवं महत्व,
   (vi) डीएनए अँगुली छापन तकनीक।
6. DNA अँगुली छापन का सचित्र वर्णन कीजिए।
7. केवल रेखाचित्र द्वारा DNA अँगुली छापन को समझाइए।
8. डीएनए फिंगर प्रिंटिंग के दो उपयोग बताइए।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. DNA अँगुली छापन पर निबन्ध लिखिए।
2. बलात्कार के एक केस में संदिग्ध व्यक्ति के बारे में निष्पक्षता से जाँच करने के लिए DNA अँगुली छापन किस प्रकार उपयोगी है?
3. डीएनए अँगुली छापन क्या है? चिकित्सा विधि में इसके द्वारा विवादास्पद मामले कैसे सुलझाये जाते हैं?
4. डीएनए फिंगर प्रिण्टिंग की तकनीक एवं उसके उपयोग का वर्णन कीजिए।
5. डीएनए फिंगर प्रिंटिंग की विधि का वर्णन किजिए।
6. जीन चिकित्सा की व्याख्या करते हुये DNA फिंगर प्रिंटिंग विधि का वर्णन कीजिए।
7. DNA फिंगर प्रिंटिंग का किसने अविष्कार किया था DNA फिंगर प्रिन्टिंग के विभिन्न अभिगम का वर्णन कीजिए।
8. DNA फिंगर प्रिंटिंग पर विस्तार से एक लेख लिखो।
9. DNA फिंगर प्रिंटिंग विधि का वर्णन किजिए।
10. DNA फिंगर प्रिंटिंग से क्या समझते हो?
11. DNA फिंगर प्रिंटिंग विधि का वर्णन कीजिए एवं DNA किस प्रकार अपराधी को ग्रन्थित करता है, वर्णन कीजिए।
12. DNA फिंगर प्रिंटिंग विधि को समझाते हुए DNA फिंगर प्रिन्टिंग के उपयोगों का वर्णन कीजिए।
13. DNA फिंगर प्रिंटिंग के अभिगम तथा विधि का नामांकित चित्र सहित वर्णन कीजिए।

टिप्पणी

22.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology– By– J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics

टिप्पणी

अध्याय 23 जीन चिकित्सा एवं आनुवंशिक परामर्श (Gene Therapy and Genetic Counseling)

संरचना (Structure)

23.0 परिचय

23.1 उद्देश्य

23.2 जीन चिकित्सा

23.2.1 जीन चिकित्सा के लिए रोगों का चुनाव

23.2.2 जीन उपचार/जीन चिकित्सा

23.2.3 जीन चिकित्सा के प्रकार

23.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर

23.4 सारांश

23.5 मुख्य शब्दावली

23.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास

23.7 सहायक पाठ्य सामग्री

23.0 परिचय (Introduction)

परिचय एवं परिभाषा (Introduction / Definition)

जीन थेरेपी या जीन चिकित्सा किसी खराब या अनियन्त्रित जीन को उसके विकल्प जीन से बदलने की प्रक्रिया को जीन थेरेपी कहते हैं। मनुष्य 5000 से अधिक एकल जीन म्यूटेशनों (Single gene mutation) से उत्पन्न बीमारियों, जैसे सिस्टिक फाइब्रोमिस (Cystic, Sickle cell Anaemia, Huntington's Chored, Hunters Syndrome, Haemophilila), सिकिलसेल एनीमिया, हन्टिंग्रन कोरिया, हन्टर्स सिन्ड्रोम, एवं हीमोफीलिया आदि से पीडित होता है। इसके अलावा कई अन्य विसंगतियॉ, जैसे– कैंसर, Blood Pressure, एथेरोस्कलेरोसिस तथा दिमागी बीमारियाँ आदि भी आनुवंशिकता पर आधारित हो सकती है।

23.1 उद्देश्य (Objective)

इस इकाई को पढ़ने के बाद आप–

- जीन थेरेपी या जीन चिकित्सा
- जीन थिरैपी के प्रकार
- जीन म्यूटेशनों (Single gene mutation) से उत्पन्न बीमारियॉ

आदि विषयों के बारे में अध्ययन प्राप्त कर सकेंगे।

टिप्पणी

23.2 जीन चिकित्सा (Gene Therapy)

शरीर में मैलिग्नैण्ट कोशिकाओं की उत्पत्ति दो प्रकार के जीनों में म्यूटेशन के कारण हो सकती है–

(i) ओन्कोजीन (Oncogene)

(ii) ट्यूमर निरोधक जीन (Tumor suppressor gene)।

जीन थेरेपी में किसी आनुवंशिक रोग अथवा किसी अर्जित विकार (acquired disorder) को ठीक करने के उद्देश्य से कोशिकाओं में सम्बन्धित जीन के सामान्य क्रियाशील एलील (functional allele) का प्रवेश कराते हैं। जीन थिरैपी में निम्नलिखित चरण होते हैं।

1. आनुवंशिक रोग उत्पन्न करने वाले जीन की पहचान।
2. इस जीन के उत्पाद की रोग में भूमिका ज्ञात करना।
3. जीन का विलगन एवं क्लोनिंग (isolation and cloning)
4. जीन थेरेपी की उपयुक्त विधि का विकास।

23.2.1 जीन चिकित्सा के लिए रोगों का चुनाव (Selection of Diseases for Gene Therapy)

जीन थेरेपी के लिए रोगों को निम्नलिखित आधार पर चुनते हैं–

1. रोग प्राणघातक हों।
2. रोग उत्पन्न करने वाला जीन क्लोन किया जा चुका हो।
3. जीन का नियमन (regulation) बहुत परिशुध्द (precise) न हो।
4. जीन को कोशिका में पहुँचाने की युक्ति विकसित हो चुकी हो।

जैव–प्रौद्योगिकी (Biotechnology) बहुविज्ञान आधारित एक **अनुप्रयोगिक विज्ञान** है। अनेक वर्षों से कई जैवप्रौद्योगिकी प्रतिष्ठानों (Biotechnological institution) की स्थापना हुई है। जैसे कि– बायोजन (Biogen) संयुक्त राज्य अमेरिका तथाा जीननटेक इन्क (Genentech Inc.) संयुक्त राज्य अमेरिका। इन संस्थाओं से वैज्ञानिक **गिलबर्ट** (Gilbert) एवं ग्लेसर तथा नोबल पुरस्कार विजेता आदि जुड़े हुए हैं। अधिकांश प्रतिष्ठानों में **जीन तकनीक** (Gene technology) या **आनुवंशिक अभियांत्रिकी** (Genetic engineering) का उपयोग किया जाता है। इस तकनीक में एक जीव की जीन को दूसरे जीन में डाल दिया जाता है।

जैव–प्रौद्योगिकी का क्षेत्र अधिक महत्वपूर्ण है क्योंकि इस प्रौद्योगिकी का उपयोग मानव की अनेक रोगों के जीन उपचार के लिए प्रयास किए जा रहे हैं। इसके अतिरिक्त मानव रोगों की तुरन्त पहचान तथा पहले से ही उनकी रोकथाम के लिए DNA प्रोब्स (Probes), वैक्सीन (Vaccine) आदि के लिए तकनीकें विकसित की गई हैं। वर्तमान में हमारी प्राथमिकताएँ जैव प्रोद्योगिकी के उन क्षेत्रों का चयन करना है जिनसे प्राप्त परिणाम मानव जीवन को लाभ पहुँचा सकें।

चिकित्सा के क्षेत्र में हमारे देश में होने वाले रोगों के प्रति उपयुक्त रोगों के उपचार की विधियाँ, उपयुक्त वैक्सीन प्रौद्योगिकी एवं जन्म–दर को रोकने के लिए उपयुक्त उत्पाद की प्राथमिकता है। औषधियों के अतिरिक्त **जीन उपचार/जीन थेरेपी** (Gene therapy) द्वारा भी रोग का उपचार किया जा सकता है।

23.2.2 जीन उपचार/जीन चिकित्सा (Gene Therapy)

सामान्य, कार्यात्मक, स्वस्थ जीन (Gene) को उस कोशिका में प्रवेश कराने की विधि जिसमें सम्बन्धित जीनके दोषी युग्मविकल्पी (allele) होते हैं जिससे कि आनुवंशिक विसंगति को ठीक किया जा सके या उपार्जित विसंगति का सुधार किया जा सके, **जीन थेरेपी/जीन उपचार** (Gene therapy) कहलाती है।

या वह विधि जिसके द्वारा दोषी जीन का प्रतिस्थापन एक सामान्य, स्वस्थ एवं कार्यात्मक जीन (Gene) द्वारा किया जाता है, जीन उपचार या जीन थेरेपी (Gene therapy) कहलाती है।

जीन उपचार के लिए निम्नलिखित दशाएँ आवश्यक होती हैं:

1. वह जीन (Gene) जो कि आनुवंशिक विसंगतियाँ (Genetic disorder) उत्पन्न करते हैं, उस उत्पाद के लिए आवश्यक हो जो कि निर्माण की अन्तस्थ अवस्था में कार्यात्मक हो।
2. रोग का रोग निदान (Etiology) विज्ञान केवल एक ऊतक (tissue) तक ही सीमित हो जिससे कि उसको आसानी से बदला जा सके।
3. रोग के नैदानिक लक्षणों (Clinical symptoms) के परिणाम एवं अप्रभावी जीन (Recessive gene) युग्म के द्वारा प्रदर्शित हो जैसे कि हँसियाकार कोशिका रक्तक्षीणता (Sickle cell anaemia) इस दशा में वह लक्ष्य कोशिका (Target cell) केवल युग्मविकल्पी को आवश्यक रूप में बदल सके।
4. आनुवंशिक रोग इस प्रकार के होने चाहिए जिससे कि लक्ष्य कोशिका (Target cell) के DNA को बदलकर रोग का निदान या सुधार (Amelioration) आण्विक स्तर (Molecular level) पर किया जा सके।
5. सामान्य युग्मविकल्पी (Allele) एवं असामान्य युग्मविकल्पी (Abnormal allele) के बीच अन्तर कम से कम होना चाहिए अर्थात् असामान्य क्षार क्रम (base sequence) जिसको सामान्य क्षार क्रम से बदलने की आवश्यकता है, छोटे से छोटा होना चाहिए। जैसे कि हँसियाकार कोशिका रक्तक्षीणता (Sickle cell aneamia) जीन में केवल एक क्षार युग्म (Base pair) को ही बदला जा सकता है जिससे कि वह सामान्य हो जाये।

जीन उपचार/जीन थेरेपी (Gene therapy) के प्रयोग (Application) के अन्तर्गत आनुवंशिकी (Genetics), आण्विक जैविकी (Molecular Biology) एवं जैवप्रौद्योगिकी (Biotechnology) के निम्नलिखित मूलभूत परिवर्धन/विकास सम्बन्धित होते हैं:–

(i) उस जीन की पहचान जोकि आनुवंशिक विसंगति के विकास/परिवर्धन में मुख्य भूमिका अदा करता है।

(ii) स्वास्थ्य एवं रोगों में उस उत्पाद की भूमिका में निर्धारण।

(iii) जीन का पृथक्करण/विलगन (Isolation) एवं क्लोन बनना (Cloning)

(iv) जीन उपचार (Gene therapy) की समीपता के लिए विकास।

23.2.3 जीन चिकित्सा के प्रकार (Types of Gene Therapy)

जीन थेरेपी दो प्रकार की होती है–

1. जनन लाइन जीन थेरेपी (Germ line gene therapy),
2. सोमैटिक कोशा जीन थेरेपी (Somatic cell gene therapy)

1. जनन लाइन जीन थेरेपी (Germ line gene therapy)– इसमें सामान्य जीन को जनन कोशिकाओं (शुक्राणु या अण्डे) या जायगोट (zygote) में प्रविष्ट कराते हैं। यह जीन इन कोशिकाओं के जीन में समाकलित हो जाता है। अतः थिरैपी के कारण उत्पन्न परिवर्तन वंशागत (heritable) होता है। यह थेरेपी बहुत ही लाभकारी होती है। किन्तु वर्तमान समय में, कई तकनीकी के अभाव व नैतिक कारणों से इस तकनीक का प्रयोग मानव में नहीं किया जाता है। प्रायोगिक तौर पर इसका प्रयोग प्रयोगशाला जन्तुओं; जैसे–चूहा, खरगोश आदि पर किया जाता है। यह थेरेपी निम्नलिखित चरणों में सम्पन्न होती है–

(i) अण्डे का इन-विट्रो (In-vitro) निषेचन।

(ii) सामान्य जीन का जायगोट के बाद की किसी अवस्था में, वाइरस या माइक्रोइंजेक्शन (microinjection) द्वारा कोशिका में प्रवेश।

(iii) अन्दर प्रवेश करायी गयी जीन का होस्ट कोशिका के जीनोम में समाकलन।

जीनोम के समाकलन के बाद यह जरूरी नहीं है कि नया जीन अपना कार्य करने योग्य अवस्था में आ जायेगा। केवल कुछ जन्तुओं में ही यह कार्य कर सकता है।

2. सोमैटिक कोशा जीन थेरेपी (Somatic cell gene therapy)– इस थेरेपी में जीन को रोगी की सोमैटिक कोशिकाओं (somatic cells), विशेष रूप से जिन ऊतकों में सम्बन्धित जीन की अभिव्यक्ति स्वास्थ्य के लिए अनिवार्य हो, में प्रवेश कराते हैं। इस विधि से रोगी में रोग के लक्षण कम हो जाते हैं या रोगी एकदम ठीक हो सकता है, परन्तु प्रविष्ट कराया गया जीन अगली पीढ़ी में अपने लक्षण वंशागत नहीं कर पाता हे। इस थेरेपी में मुख्यतः तीन चरण प्रयुक्त होते हैं–

(i) रोगी की रोगग्रस्त ऊतक की कुछ कोशिकाओं को अलग करना।

(ii) सामान्य जीन की प्रतियों, जिससे सम्बन्धित बीमारी हो, को कोशिका में प्रविष्ट कराना।

(iii) नयी ट्रांसजीन कोशिकाओं (transgenic cells) को रोगी के शरीर में पहुँचाना (reintroduce करना)।

इस विधि के दो मुख्य प्रकार होते हैं–

(अ) संवर्धन जीन उपचार (Augmentation gene therapy)– इस प्रकार की थेरेपी में सामान्य क्रियाशील जीन को रोगग्रस्त कोशा में प्रवेश कराते हैं, जिसके परिणामस्वरूप कोशिका में खराब जीनके साथ-साथ सामान्य जीन भी पहुँच जाता है। इस उपचार की दो मुख्य विधियाँ हैं–

1. सम्बन्धित जीन की सामान्य क्रियाशील एलील (functional allele) को रोगी से प्राप्त स्तम्भ कोशिकाओं (stem cells) में प्रविष्ट कराते हैं; जैसे– लिम्फोसाइटों, बोन मैरो कोशिकाओं आदि में। अब इन कोशिकाओं को रोगी में प्रतिरोपित करते हैं। यह विधि सबसे पहले SCID (तीव्र संयुक्त प्रतिरक्षा ह्रास सिण्ड्रोम (Severe Combined Immune Deficiency Syndrome) रोग के उपचार के लिए प्रयुक्त की गयी थी। यह रोग एडीनोसिन डीएमिनेस (ADA, Adenosinedeaminase) की कमी के कारण होता है। अतः इसके उपचार के लिए सर्वप्रथम–

(i) ADA जीन के सामान्य एलील को अलग करके क्लोन किया गया।

(ii) फिर इसकी प्रतियों को एक त्रुटिपूर्ण (defective) रिट्रोवाइरस के जीनोम में समाकलित किया गयाः यहाँ रिट्रोवाइरस के अधिकांश जीनों को ADA जीन से प्रतिस्थापित कर दिया गया था।

(iii) इसके बाद रोगी के लिम्फोसाइट को प्राप्त किया गया और

(iv) उनको रिकॉम्बिनेण्ट रिट्रोवाइरसों (recombinant retrovirus) से संक्रमित किया गया।

(v) अन्त में ADA जीनके लक्षणों को प्रदर्शित करने वाली सफल लिम्फोसाइटों को अलग करके उन्हें रोगी के शरीर में प्रत्यारोपित किया गया। रोगी के शरीर में ADA जीन की अभिव्यक्ति के कारण रोगी के प्रतिरक्षा तन्त्र में सुधार पाया गया।

इस विधि की कुछ अपनी समस्याएँ हैं जो निम्नलिखित हैं–

(i) प्रायः रिट्रोवाइरस वाहक अधिक सुरक्षित नहीं होते हैं। इन्हें अधिक सुरक्षित बनाने के लिए इनसे आत्मघाती वाहक (suicidal vectors) बनाये गये हैं, जो जीन स्थानान्तरण के बाद द्विगुणन नहीं करते हैं।

(ii) स्तम्भ कोशिकाओं (stem cells) का कम आकृति में ट्रांसफेक्शन करना।

(iii) समाकलित जीनका स्थायित्व।

(iv) जीनके लक्षणों की अभिव्यक्ति का समय।

(v) जीन अभिव्यक्ति का उपयुक्त नियमन न होना।

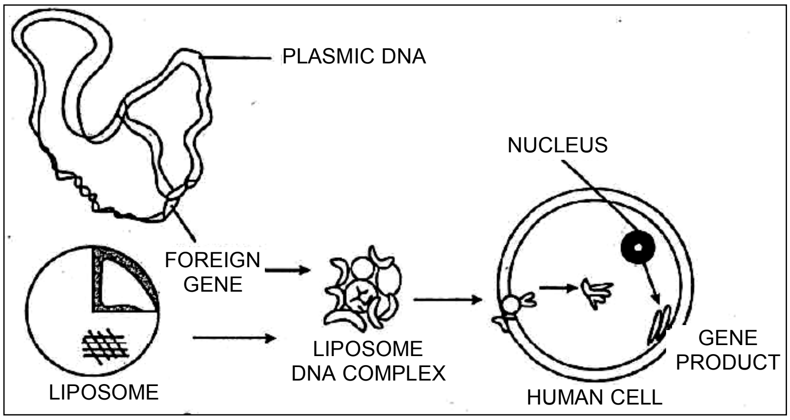
इन समस्याओं के कारण आजकल ट्रांसफेक्शन (जीन स्थानान्तरण) की अन्य विधियों का प्रयोग किया जाता है। जीन स्थानान्तरण के लिए प्रयुक्त कुछ अन्य विधियों का वर्णन निम्नलिखित है–

टिप्पणी

(i) लिपोफेक्शन (Lipofection)– कोशिकाओं में लिपोसोमों द्वारा जीन स्थानान्तरण (DNA प्रवेश कराने) को लिपोफेक्शन कहते हैं। लिपोसोम फॉस्फोलिपिडों की बनी छोटी-छोटी वेसाइकल (vesicles) को कहते हैं। इनका निर्माण निम्न प्रकार से हो सकता है–

(a) एनआयनिक (anionic) फॉस्फोलिपिडों, जैसे फॉस्फेटिडिल सीरीन (Phosphatidyl serine, PS) का Ca^{++} आयनों से अभिक्रिया तथा द्विकला तकनीक (two phase techniques) DNA खण्डों को लिपोसोमों में बन्द किया जा सकता है।

(b) लिपोसोमों की झिल्लियों में विशेष लिजेण्ड प्रोटीनों (special ligand proteins) का समावेश करने से लिपोसोम केवल विशिष्ट ऊतकों/कोशिकाओं में ही DNA समाकलित करते हैं।



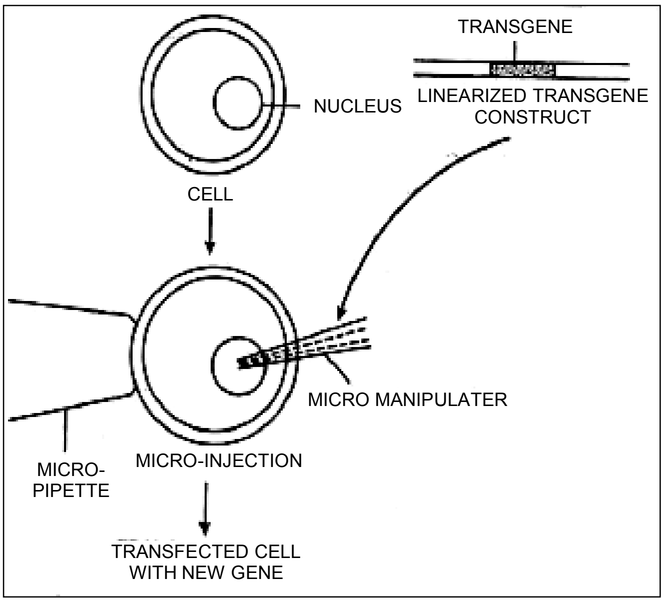
चित्र क्र. 23.1: **Liposome mediated gene therapy**

(ii) इलेक्ट्रोपोरेशन (Electroporation)– इलेक्ट्रोपोरेशन विधि में कई बार DNA तथा कोशिका के मिश्रण को अत्यन्त कम समय (कुछ मिली सेकण्ड, milliseconds) के लिए अति उच्च वोल्टेज से प्रभावित करते हैं। अति उच्च वोल्टेज के प्रभाव से कोशिका झिल्ली में कुछ क्षणों के लिए छिद्र बन जाते हैं, जिनके द्वारा DNA अणु कोशिका में प्रवेश करते हैं। कोशिकाओं को कोल्सेमिड (colcemid) से उपचारित करने पर जीन स्थानान्तरण की आवृत्ति बढ़ जाती है।

(iii) सूक्ष्म-इंजेक्शन (Micro-injection)– इस विधि द्वारा DNA को सीधे कोशिका के केन्द्रक में प्रविष्ट करा सकते हैं। इस विधि में कम शक्ति (low power) के स्टीरियोस्कोपी विच्छेदन माइक्रोस्कोप (Stereoscopic dissecting microscope), दो सूक्ष्म-मैनिपुलेटर (micro-manipulator), जिसमें से एक से काँच के सूक्ष्म-पिपेट (micro-pipette) तथा दूसरे से काँच की इंजेक्शन सुई को नियन्त्रित करते हैं, की आवश्यकता होती है। सूक्ष्म पिपेट की सहायता से कोशिका को आंशिक चूषण (partial

suction) द्वारा स्थिर रखते हैं और इंजेक्शन सुई से DNA/ जीन को कोशिका के केन्द्रक में इन्जेक्ट (inject) करते हैं।

(iv) कैल्शियम फॉस्फेट अवक्षेपण विधि (Calcium phosphate precipitation method)– DNA का कोशिका में प्रवेश कैल्शियम फॉस्फेट अवक्षेपण द्वारा भी किया जा सकता है। इसमें DNA को पहले फॉस्फेट बफर में घोलते हैं। फिर इसमें कैल्शियम क्लोराइड ($CaCl_2$) घोल मिलाते हैं जिससे कैल्शियम फॉस्फेट बनता है जो कि अघुलनशील होता है। इसके साथ-साथ DNA अणु भी अवक्षेपित हो जाते हैं। इस अवक्षेप के कणों को कोशिकाएँ फैगोसाइटोसिस (phagocytosis) द्वारा ग्रहण कर लेती हैं।

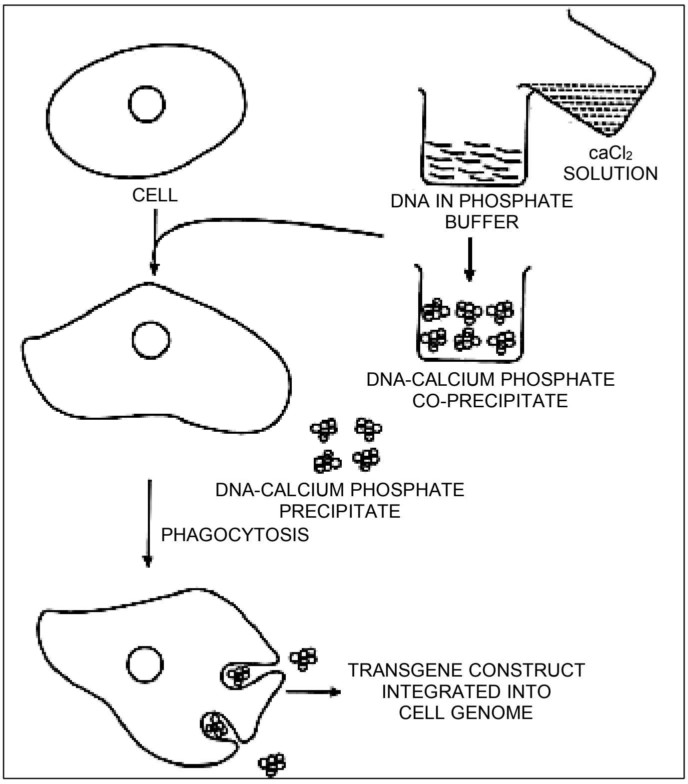


चित्र क्र. 23.2: Simple diagramme of micro-injection

2. संवर्धन जीन उपचार की द्वितीय विधि में DNA को सीधे सम्बन्धित ऊतक या त्वचा में इन्जेक्ट (inject) कर देते हैं। इसमें कभी-कभी DNA प्रोटीन कॉम्प्लैक्स को भी इन्जेक्ट किया जाता है (विशिष्ट ऊतकों में रेसेप्टर के माध्यम से प्रवेश के लिए)। DNA प्रवेश करने के बाद अप्रत्याशित रूप से अभिव्यक्त होने लगता है। कुछ रोगों के उपचार में इस विधि द्वारा आशातीत सफलता मिली है। इस विधि में भी ट्रान्सफेक्टिव कोशिकाओं (transfective cells) की संख्या तथा जीन अभिव्यक्ति की अवधि प्रमुख समस्याएँ हैं।

जीन उपचार पध्दति से कैंसर (Cancer) तथा AIDS का उपचार भी किया जा सकता है। AIDS के उपचार में उपयुक्त इण्टरल्यूकिन जीनों (interlukin genes) को प्रविष्ट कराकर प्रतिरक्षा तन्त्र को मजबूत करते हैं। इसी प्रकार कैंसर उपचार के लिए टॉक्सिन (toxin) कोडित करने वाले जीन को कैंसर कोशिकाओं में प्रविष्ट कराते हैं।

(ब) लक्ष्यबध्द जीन स्थानान्तरण (Targetted gene transfer)– इसमें सम्बन्धित जीन के सामान्य एलील को जीनोम में पूर्व निर्धारित स्थल पर समाकलित करते हैं। होमोलोगस रिकॉम्बिनेशन (homologous recombination) द्वारा जीनोम में पहले से उपस्थित खराब एलील को नये सामान्य एलील से बदल दिया जाता है। इसके लिए निम्न प्रकार के वेक्टरों (vectors) का प्रयोग किया जाता है–

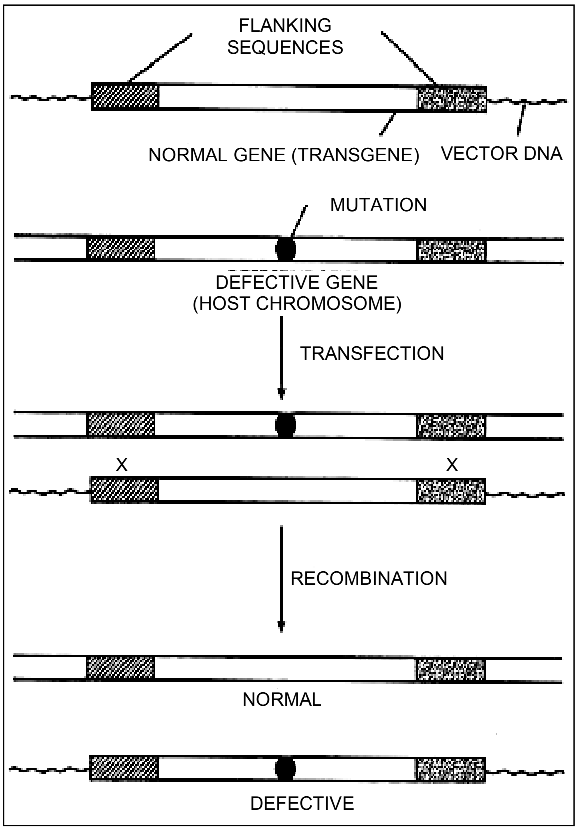


चित्र क्र. 23.3: Simple diagramme of DNA transfer by calcium phosphate precipitation method

1. **निवेशन वेक्टर (Insertion Vectors)–** इन वेक्टरों की लीनियर (Linear) अवस्था में उनके दोनों सिरों पर उस क्रम के भाग होते हैं जहाँ सामान्य एलील को समाकलित करना होता है, जबकि स्थानान्तरित किया जाने वाला सामान्य एलील इन क्रमों के बीच में उपस्थित होता है। सिरों वाले क्रमों में होमोलोगस रिकॉम्बिनेशन होता है, जिससे स्थानान्तरित किए जा रहे जीन का द्विगुणन होता है। प्रायः इस वेक्टर का निवेशन (insertion) खराब एलील की जगह न होकर उसके पड़ोस में होता है। इस प्रक्रिया को निवेशनी रिकॉम्बिनेशन (insertional recombination) कहते हैं। इन्हीं वेक्टरों का जीन उपचार में उपयोग किया जाता है।

2. **प्रतिस्थापन वेक्टर (Replacement Vectors)–** इन वेक्टरों की लीनियर (linear) अवस्था में उनके दोनों सिरों पर स्थानान्तरित किए जा रहे जीनके सिर्फ आधे-आधे भाग उपस्थित होते हैं। इन्हीं क्रमों में हीमोलोगस रिकॉम्बिनेशन

(homologous recombination) होता है, जिससे कोशिका के जीनोम में उपस्थित एलील का एक भाग वेक्टर में उपस्थित भाग से प्रतिस्थापित (replace) हो जाता है, इसे प्रतिस्थापन रिकॉम्बिनेशन (replacement recombination) कहते हैं। इस विधि में सम्बन्धित जीन विदारित (disrupted) हो जाता है, अतः जीन उपचार में इसका उपयोग प्रायः नहीं होता है।



चित्र क्र. 23.4: Simple diagramme of targeted gene transfer by homologous recombination

लक्ष्यबध्द जीन स्थानान्तरण सबसे पहले 1985 में किया गया था, जिसमें मानव β.ग्लोबिन जीन का विदारण किया गया था। अब तक लगभग 100 से अधिक स्तनधारी जीनों को इस तकनीक द्वारा रूपान्तरित किया गया है, परन्तु अभी इसका जीन उपचार के लिए उपयोग प्रायोगिक स्तर पर ही सीमित है।

बिना द्विगुणन या विदारण के लक्ष्यबध्द जीन स्थानान्तरण के लिए निम्नलिखित युक्ति का विकास किया गया है–

(i) सबसे पहले निवेशन वेक्टर की मदद से स्थानान्तरित किये जाने वाले जीन को कोशिका के जीनोम (genome) में समाकलित करते हैं। इससे इस जीन का द्विगुणन उत्पन्न होता है।

(ii) अब स्थानान्तरित किये गये तथा कोशिका जीनोम में पहले से उपस्थित एलीलों (एक ही क्रोमोसोम में) में रिकॉम्बिनेशन या सिस्टर

टिप्पणी

क्रोमैटिडों (sister chromatids) में असमान विनिमय (unequal exchange) से उत्पन्न द्विगुणन-रहित सामान्य एलील वाले क्रोमोसोम की कोशिकाओं का सलेक्शन (selection) करते हैं।

इस विधि से चूहे की भ्रूण स्तम्भ कोशिका लाइनों (embryonic stem cell lines) में HGPRT तथा अन्य कई जीनों का सफल स्थानान्तरण किया गया है (HGPRT-hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase)।

अपनी प्रगति जाँचिए (Check Your Progress)

1. इलेक्ट्रोपोरेशन में कोशा को अति उच्च वोल्टेज (Voltage) से कितने समय के लिए प्रभावित किया जाता है ?

   (अ) 1 Hour के लिए, (ब) 1 Minute के लिए,

   (स) कुछ second के लिए (द) कुछ मिली सेकण्ड के लिए

2. लिपोसोम बने होते हैं –

   (अ) प्रोटीनो के (ब) लिपिड के

   (स) फॉस्फोलिपिड के (द) कार्बोहाइड्रेट के।

3. मानव के लिए कौन-सी जीन थेरेपी को मान्यता प्राप्त है ?

   (अ) जनन लाइन जीन थेरेपी (ब) सोमैटिक कोशा जीन थेरेपी

   (स) उपरोक्त दोनों (द) कोई नही।

4. जीन ट्रांसफर के लिए किस विधि का उपयोग करते हैं–

   (अ) माइक्रो प्रोजेक्टाइल (ब) लाइपोसोम

   (स) पॉलीइथीलीन ग्लाइकाल (द) उपरोक्त सभी

   (इ) (i) एवं (ii) में

23.3 अपनी प्रगति जाँचिए प्रश्नों के उत्तर (Answers to Check Your Progress)

1. (द)
2. (स)
3. (ब)
4. (इ)

23.4 सारांश (Summary)

उपरोक्त वर्णन से स्पष्ट है Gene Therapy एक महत्वपूर्ण तकनीक है जिसके द्वारा अवांछनीय, हानिकारक जीन्स या पदार्थ को हटाकर नियंत्रित जीन्स या लाभदायक जीन्स को प्रवेश कराया जाता है उसे Gene Therapy कहते हैं।

23.5 मुख्य शब्दावली (Key Terminology)

- **उपचार**– इलाज करना।
- **Gene**– DNA अणु का छोटा भाग। (कार्बनिक अणु)
- **Therapy**– (थेरेपी) शल्यचिकित्सा = अर्थात् अवांछनीय जीन को हटाकर वांछनीय जीन्स को स्थापित करना।
- **Lipofection (लिपोफेक्शन)**– कोशिकाओं में लिपोसोमों द्वारा जीन स्थानान्तरण (DNA प्रवेश कराने) को लिपोफेक्शन कहते हैं।
- **Precipitation (प्रेसीपिटेशन)**– अवक्षेपित करना/छानना/क्रिस्टलीकरण करना।
- **Replacement**– हटाना।

23.6 स्व-मूल्यांकन प्रश्न एवं अभ्यास (Self Assessment Questions and Exercise)

लघु उत्तरीय प्रश्न (Short Answer Type Questions)

1. निम्नलिखित पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए–
   (i) लक्ष्यबध्द जीन स्थानान्तरण,
   (ii) जीन चिकित्सा का महत्व,
   (iii) जनन लाइन जीन थेरेपी
   (iv) रोगों के लिए जीन चिकित्सा,
   (v) कायिक कोशिका जीन चिकित्सा,
   (vi) एन्टीसेन्स DNA थेरेपी।
2. लक्ष्यबध्द जीन स्थानान्तरण की विभिन्न विधियों का वर्णन कीजिए।
3. जनन लाइन जीन थेरेपी के गुण व दोष बताइए।
4. सोमैटिक कोशा जीन थेरेपी का मानव के जीवन में महत्व समझाइए।
5. संवर्धन जीन उपचार पर संक्षिप्त टिप्पणी लिखिए।
6. जीन थेरेपी पर टिप्पणी लिखिए।

टिप्पणी

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न (Long Answer Type Questions)

1. जीन चिकित्सा का विस्तार से वर्णन कीजिए।
2. जीन थेरेपी (Gene Therapy) क्या है? सोमेटिक कोशा जीन थेरेपी का वर्णन कीजिए।
3. जीन उपचार विधियों का वर्णन कीजिए।
4. आनुवंशिक रोगों में जीन थेरेपी के महत्व पर निबंध लिखिए।
5. जीन स्थानांतरण की विभिन्न विधियों पर विस्तृत प्रकाश डालिए।
6. जीन चिकित्सा किस प्रकार विभिन्न रोगों के चिकित्सीय उपचार के लिए उपयोगी होती है, वर्णन कीजिए।
7. जीन चिकित्सा की व्याख्या करते हुए जीन उपचार का उपयोग मेलेनोमा, कैंसर, अस्थमा के उपचार के बारे में वर्णन कीजिए।
8. स्तनी तंत्र (Mammal System) में किस प्रकार जीन्स एक कोशिका से दूसरी कोशिका में स्थानांतरित होता है। यह कुछ रोगों में किस प्रकार चिकित्सीय उपचार के लिए उपयोग की जाती है ?

23.7 सहायक पाठ्य सामग्री (Suggested Readings)

1. Genetics by – Gardner, Lewin, Maloy
2. Cell biology & Molecular Biology – Bruece Alberts, J. Lewis, J.D. Watson
3. Molecular Cell biology – By – J. Darnell H. Lodish and D. Baltimore.
4. A. M. Winchester Genetics
5. Edgar Alterberg Genetics