1. मॉड्यूल और इसकी संरचना

मॉड्यूल विस्तार	
विषय का नाम	जीव विज्ञान
पाठ्यक्रम का नाम	जीवविज्ञान 03 (कक्षा XII, छमाही-1)
मॉड्यूल का नाम / शीर्षक	वन्शागति तथा विविधता के सिद्धान्त- भाग 4
मॉड्यूल आईडी	lebo_10504
पूर्व-अपेक्षित	आनुवांशिकी में प्रयुक्त होने वाले शब्दा तथा वंशानुक्रम के सिद्धांतों के बारे में ज्ञान
उद्देश्य	इस पाठ के माध्यम से जाने के बाद, शिक्षार्थी निम्नलिखित को समझने में सक्षम होंगे: • लिंकेज और पुनर्संयोजन। • विभिन्न जानवरों में लिंग निर्धारण के पैटर्न। • म्यूटेशन के बारे में संक्षिप्त विचार। • पेडिग्री विश्लेषण। • मेंडेलियन विकार और क्रोमोसोमल विकार।
मुख्य शब्द	लिंकेज, रिकॉम्बिनेशन, सेक्स क्रोमोसोम्स, ऑटोसोम्स, हेटेरोमेट्रिक सेक्स, पेडिग्री एनालिसिस, एन्युप्लोइडी और पॉलिप्लोयडी।

2. विकास दल

भूमिका	नाम	सम्बद्धता
राष्ट्रीय MOOC समन्वयक (NMC)	प्रो. अमरेंद्र पी बेहरा	सीआईईटी, एनसीईआरटी, नई दिल्ली
कार्यक्रम के समन्वयक	डॉ. मो. ममूर अली	सीआईईटी, एनसीईआरटी, नई दिल्ली
पाठ्यक्रम समन्वयक (सीसी) / पीआई	डॉ. चोंग वी शिमरे	डी.इ.एस.एम., एन.सी.ई.आर.टी., नई दिल्ली
पाठ्यक्रम सह समन्वयक/ सह-पी.आई.	डॉ. यश पॉल शर्मा	सीआईईटी, एनसीईआरटी, नई दिल्ली
विषय वस्तु विशेषज्ञ	विक्रम सिंह मलिक	आर. पी. वी. वी. सिविल लाइन्स, दिल्ली
समीक्षा दल	डॉ. यश पॉल शर्मा	सीआईईटी, एनसीईआरटी, नई दिल्ली
अनुवादक	विक्रम सिंह मलिक	आर. पी. वी. वी. सिविल लाइन्स, दिल्ली

विषय - सूची :

1. प्रस्तावना

2. विभिन्न जंतुओं में लिंग-निर्धारण के स्वरुप।

3. उत्परिवर्तन

4 वंशावली विश्लेषण

5. आनुवंशिक विकार

6. सारांश

1. प्रस्तावना

सहलग्नता, एक गुणसूत्र पर विद्यमान जीन की प्रवृत्ति है जो एक साथ वंशागति में मिलती है। एक गुणसूत्र पर जीन जितने पास-पास होते हैं, उनके बीच पुनर्योजन की संभावना भी उतनी ही कम होती है, और इसकी संभावना भी अधिक है कि वे एक साथ वंशागति में मिले।

लिंग-निर्धारण प्रणाली एक जैविक प्रणाली है जो एक जीव में यौन विशेषताओं के विकास को निर्धारित करती है। अधिकांश यौन प्रजनन वाले जीव एक लिंगी होते हैं। कभी-कभी, एक ही जीव में नर और मादा दोनों प्रकार के यौन अंग उपस्थित होते है तो उन्हें उभयलिंगी (हर्मैफ्रोडाइट्स) या द्विलिंगी भी कहते हैं।

कई प्रजातियों में, लिंग निर्धारण आनुवंशिक है: अर्थात नर और मादा में अलग-अलग एलील या यहां तक कि अलग-अलग जीन होते हैं जो उनकी यौन आकृति विज्ञान को निर्धारित करते हैं। जंतुओं में यह प्रायः XY, ZW, XO, ZO गुणसूत्रों के संयोजन के माध्यम से, गुणसूत्रीय अंतर के साथ होता है।

उत्परिवर्तन, जीव, वायरस, अतिरिक्त-गुणसूत्र डीएनए या अन्य आनुवंशिक तत्वों के जीनोम के न्यूक्लियोटाइड अनुक्रम में होने वाला एक स्थायी परिवर्तन होता है । उत्परिवर्तन, डीएनए प्रतिकृति या डीएनए को अन्य प्रकार की क्षति के कारण होने वाली त्रुटियों से उत्पन्न होते हैं। आनुवंशिक क्रियाओं के कारण डीएनए के किसी पुराने भाग के हटने या नया भाग जुड़ने से भी उत्परिवर्तन हो सकता है।

एक वंशावली का अध्ययन करने के लिए प्रतीकों की एक श्रृंखला का उपयोग किया जाता है। वंशावली चार्ट कई पीढ़ियों के फीनोटाइपिक डेटा एकत्र करने के बाद तैयार किए जाते हैं। सावधानी पूर्वक किया गया विश्लेषण हमें लक्षण की प्रकृति को समझने और उसे निर्धारित करने में सहायता करता है।

आनुवंशिक विकार, जीनोम में एक या एक से अधिक असामान्यताओं के कारण होता है, विशेष रूप से एक स्थिति जो जन्म (जन्मजात) से मौजूद है। अधिकांश आनुवंशिक विकार काफी दुर्लभ हैं और हजारों या लाखों में से एक व्यक्ति को प्रभावित करते हैं।

आनुवंशिक विकार वंशानुगत हो सकते हैं जो माता-पिता के जीन से संतान में स्थानांतरित होते है । अन्य आनुवंशिक विकार नए म्यूटेशन या डीएनए में परिवर्तन के कारण हो सकते है। ऐसे मामलों में, यदि यह विकार, जनन द्रव्य में होता है तो केवल तभी यह आगे पारित किया जाएगा । सामान्य रूप से आनुवंशिक विकारों को दो श्रेणियों में बांटा जा सकता है-मेंडेलीय (मेंडेलियन) विकार और क्रोमोसोमीय(क्रोमोसोमल) विकार।

2. लिंग-निर्धारण

लिंग-निर्धारण तंत्र, जीव में एक विशेष लिंग के विकास को निर्धारित करता है। अधिकांश यौन प्रजनन करने वाले जीवों का एक विशेष लिंग होता हैं। कभी-कभी, एक ही जीव में नर और मादा दोनों प्रकार के यौन अंग उपस्थित होते है तो उन्हें उभयलिंगी (हर्मैफ्रोडाइट्स) कहते हैं।

कुछ प्रजातियां ऐसी भी हैं जो केवल एक ही लिंग के कारण उत्पन्न होती हैं इसे अनिषेचकजनन (पार्थेनोजेनेसिस) (बिना निषेचन के प्रजनन का कार्य) कहते हैं।

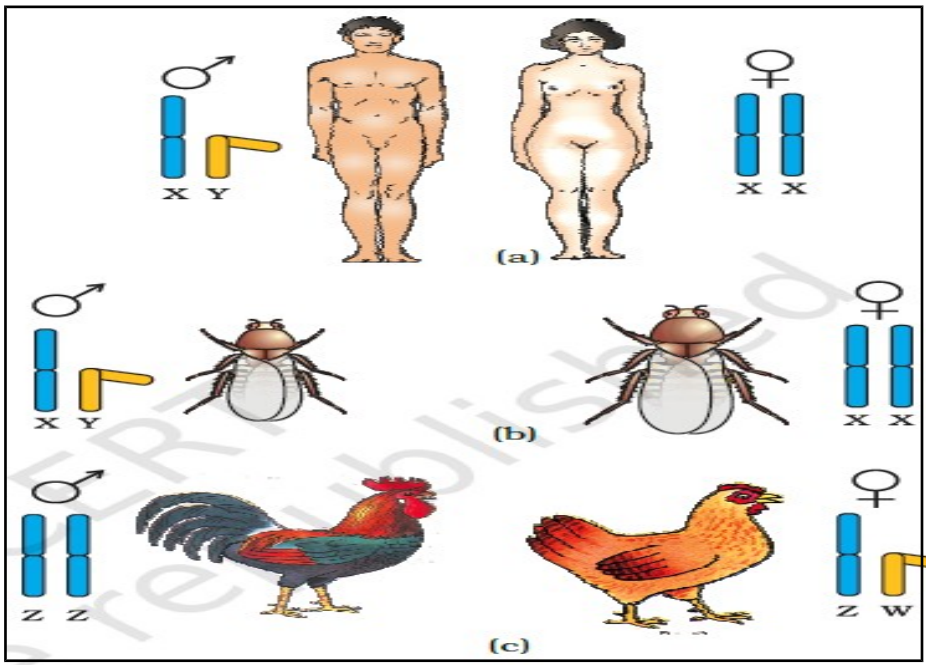
कई प्रजातियों में, लिंग निर्धारण आनुवंशिक होता है: नर और मादा में अलग-अलग एलील या अलग-अलग जीन होते हैं जो उस प्रजाति के यौन आकृति विज्ञान को निर्धारित करते हैं।

अधिकांश जंतुओं में लिंग निर्धारण गुणसूत्र के अंतर से निर्धारित होता है। लिंग गुणसूत्रों में लिंग का विशिष्ट अंतर होता है।

कुछ मामलों में, लिंग निर्धारण, पर्यावरण कारक (जैसे तापमान) या सामाजिक कारक (जैसे कि समुदाय के अन्य सदस्यों के सापेक्ष एक जीव का आकार) द्वारा भी निर्धारित किया जाता है।

कुछ प्रजातियों में एक निश्चित लिंग नहीं होता, और इसके स्थान पर वे कुछ बाह्य संकेतों के आधार पर लिंग को बदलते हैं।

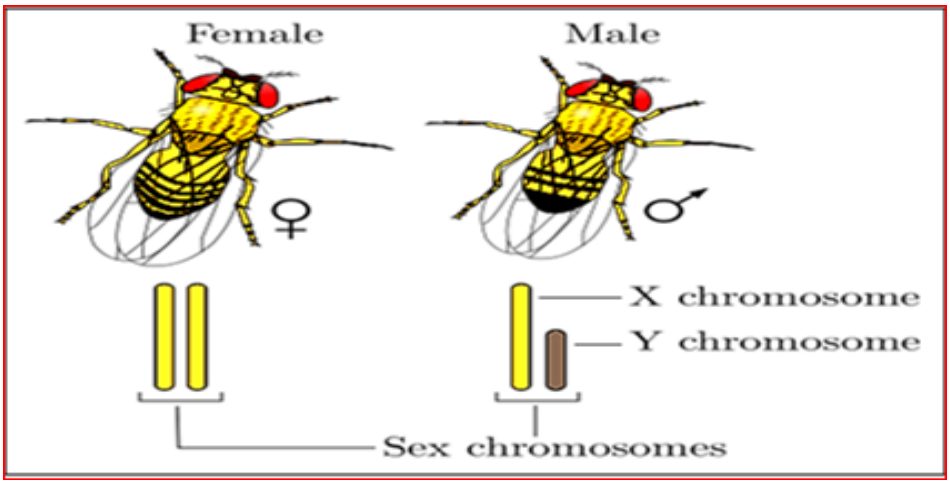
मानव में लिंग-निर्धारण



मानव में लिंग-निर्धारण **XX / XY** लिंग प्रणाली द्वारा निर्धारित किया जाता है। XX / XY प्रणाली अधिकांश अन्य स्तनधारियों में पाई जाती है। इस प्रणाली में, मादा में दोनों लिंग गुणसूत्र (क्रोमोसोम) एक ही तरह (XX) के होते हैं, जबकि नर में दोनों अलग-अलग लिंग क्रोमोसोम (XY) होते हैं।

नर और मादा में गुणसूत्रों के 22 जोड़े समान हैं। इन गुणसूत्रों को ऑटोसोम कहा जाता है। गुणसूत्रों का 23वां जोडा दोनों लिंगों में भिन्न होता हैं जिन्हें लिंग-क्रोमोसोम कहा जाता है। मादा में लिंग- क्रोमोसोम जोड़ी के दोनों गुणसूत्र एक जैसे होते हैं जिन्हें XX गुणसूत्र कहा जाता है। नर में लिंग- क्रोमोसोम जोड़ी के गुणसूत्रों में से एक मादा के X क्रोमोसोम जैसा होता है और अन्य गुणसूत्र अलग (Y) होता हैं।

इसे XY कहा जाता है। नर दो अलग-अलग प्रकार के युग्मक पैदा करते हैं; कुछ X-क्रोमोसोम के साथ और कुछ Y-क्रोमोसोम के साथ। इस प्रकार का लिंग निर्धारण XX- XY लिंग-निर्धारण कहलाता है और नर द्वारा दो अलग-अलग प्रकार के युग्मक उत्पन्न करने की क्रिया को नर-विषमयुग्मकता कहते है।

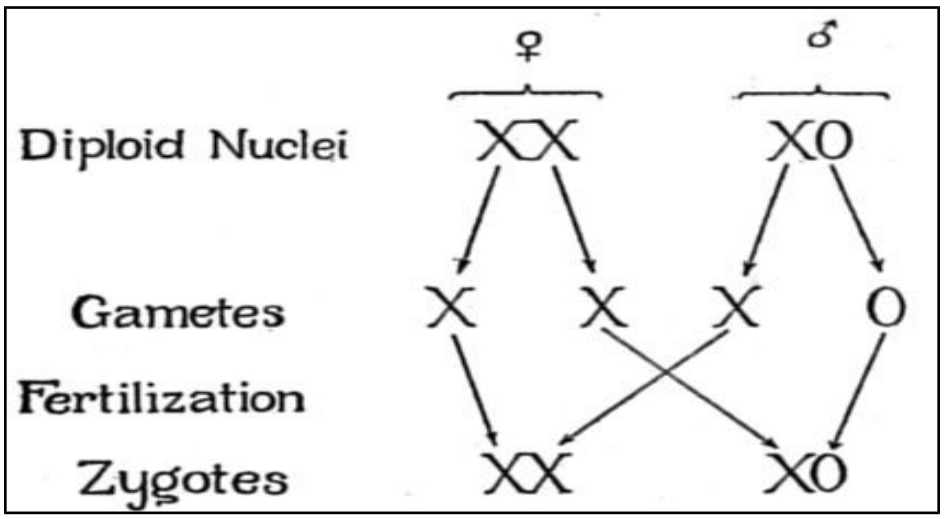


ZW लिंग -निर्धारण प्रणाली

ZW लिंग -निर्धारण प्रणाली, पक्षियों, कुछ सरीसृपों, कुछ कीटों और अन्य जीवों में पाई जाती है। ZW लिंग-निर्धारण प्रणाली, XY प्रणाली के विपरीत है: इसमें मादाओं में दो अलग-अलग प्रकार के गुणसूत्र (ZW) होते हैं, और नरों में दोनों गुणसूत्र एक ही प्रकार के (ZZ) होते हैं। मादा द्वारा लिंग गुणसूत्रों के संदर्भ में, दो अलग-अलग प्रकार के युग्मक, निर्मित होते हैं। मादा द्वारा दो अलग-अलग प्रकार के युग्मक उत्पन्न करने की क्रिया को मादा-विषमयुग्मकता कहते है।

XO लिंग-निर्धारण प्रणाली

यह XY प्रणाली का ही एक प्रकार है। इस प्रणाली में मादाओं में लिंग क्रोमोसोम (XX) की दो प्रतियां होती हैं, लेकिन नरों में केवल एक (XO) होता है। O एक दूसरे लिंग-गुणसूत्र की अनुपस्थिति को दर्शाता है। यह प्रणाली कई कीटों में देखी जाती है, जिनमें टिड्डा भी सम्मिलित हैं।



तापमान पर निर्भर लिंग निर्धारण

मगरमच्छों और कुछ कछुओं सहित सरीसृपों की कुछ प्रजातियों में, एक तापमान-संवेदनशील अवधि के दौरान अंडे का ऊष्मायन किया जाता है जो उस प्रजाति के लिंग को निर्धारित करता है।

प्रत्येक लिंग का उत्पादन करने के लिए आवश्यक विशिष्ट तापमान को मादा-प्रचार तापमान और नर -प्रचार तापमान के रूप में जाना जाता है। जब तापमान संवेदनशील अवधि के दौरान तापमान सीमा के पास रहता है, तो दोनों लिंगों के बीच लिंग अनुपात भिन्न होता है।

सभी मगरमच्छ आवास के तापमान से अपनी संतान के लिंग का निर्धारण करते हैं।

यह अज्ञात है कि वास्तव में तापमान-निर्भर लिंग निर्धारण कैसे विकसित हुआ। यह कुछ लिंगों के माध्यम से विकसित हो सकता है जो कुछ क्षेत्रों के अनुकूल होते हैं जो तापमान की आवश्यकताओं के अनुरूप होते हैं। उदाहरण के लिए, एक गर्म क्षेत्र घोंसले के शिकार के लिए अधिक उपयुक्त हो सकता है, इसलिए अगले सीजन में उस घोंसले की मात्रा को बढ़ाने के लिए अधिक मादाओं का उत्पादन किया जाता है। पर्यावरणीय लिंग निर्धारण, पक्षियों और स्तनधारियों की आनुवंशिक रूप से निर्धारित प्रणालियों से पहले था।

अन्य प्रणालियां

लिंग-निर्धारण की कई अन्य पर्यावरण प्रणालियां हैं। कुछ प्रजातियां, जैसे कुछ घोंघे, लिंग परिवर्तन से गुजरती हैं: वयस्क जीवन को नर के रूप में शुरू करते हैं जो बाद में मादा में बदल जाते हैं।

उष्णकटिबंधीय क्लॉन मछलियों में, समूह में प्रमुख एक मादा बन जाती है जबकि दूसरे नर बन जाते हैं ।

समुद्री कृमि लार्वा यदि एक मादा के साथ शारीरिक संपर्क में होते हैं तो वे नर बन जाते हैं और अगर वे नंगे समुद्र तल पर विकसित होते हैं तो वे मादा बन जाती हैं।

यद्यपि, कुछ प्रजातियों में निश्चित लिंग-निर्धारण प्रणाली नहीं है। उभयलिंगी प्रजातियों में सामान्य केंचुआ और घोंघे की कुछ प्रजातियां शामिल हैं। मछली, सरीसृप और कीटों की कुछ प्रजातियां अनिषेचकजनन (पार्थेनोजिनेसिस) द्वारा प्रजनन करती हैं और पूरी तरह से मादा होती हैं। कुछ सरीसृप, जैसे बोआ कॉन्स्ट्रिक्टर और कोमोडो ड्रैगन में जनन साथियों की उपलब्धता पर निर्भर करता है और ये, यौन और पार्थेनोजिनेटिक, दोनों प्रकार से जनन कर सकते हैं।

3. उत्परिवर्तन

किसी जीव की आनुवंशिक जानकारी को उनके जीनोम की मात्रा में परिवर्तन, जीन की व्यवस्था और जीन संरचना में परिवर्तन के द्वारा बदला जा सकता है। सुगुणिता (यूप्लोइडी) एक ऐसी स्थिति है जिसमें गुणसूत्र के सेट की संख्या परिवर्तित; एकगुणित या बहुगुणित हो सकती है। एक सेट में गुणसूत्रों की संख्या कम या ज्यादा होती है। असुगुणिता में गुणसूत्र का जुड़ना या विलोपन होता है। क्रोमोसोमल विपथन में गुणसूत्र की संरचना में असामान्यताएं शामिल हैं। जीन का जुड़ना, विलोपन, उलटा होना और विस्थापन आदि मुख्य गुणसूत्र विपथन हैं। क्रोमोसोमल विपथन आमतौर पर कैंसर कोशिकाओं में देखे जाते हैं। विकास में, इस तरह की गुणसूत्र पुनर्व्यवस्था की सबसे महत्वपूर्ण भूमिका हो सकती है, जिससे कि आबादी में अंतर उत्पन्न होने की संभावना को कम करके नई प्रजातियों में आबादी के विचलन को तेज किया जाए और आबादी के बीच आनुवंशिक अंतर का संरक्षण हो सके।

जीन म्यूटेशन जिसे बिंदु उत्परिवर्तन भी कहा जाता है, डीएनए आधार अनुक्रम में परिवर्तन है जिसके परिणामस्वरूप जीन संरचना में परिवर्तन होता है और एक जीव के फीनोटाइप को बदल सकता है। जीन के नए एलील उत्परिवर्तन द्वारा बनते हैं। डीएनए के एकल क्षार युग्म (बेस पेयर) में परिवर्तन के कारण जीन उत्परिवर्तन उत्पन्न हो सकता है। इस तरह के उत्परिवर्तन का एक प्रमुख उदाहरण दातृ कोशिका अरक्तता (सिकल सेल एनीमिया) है।

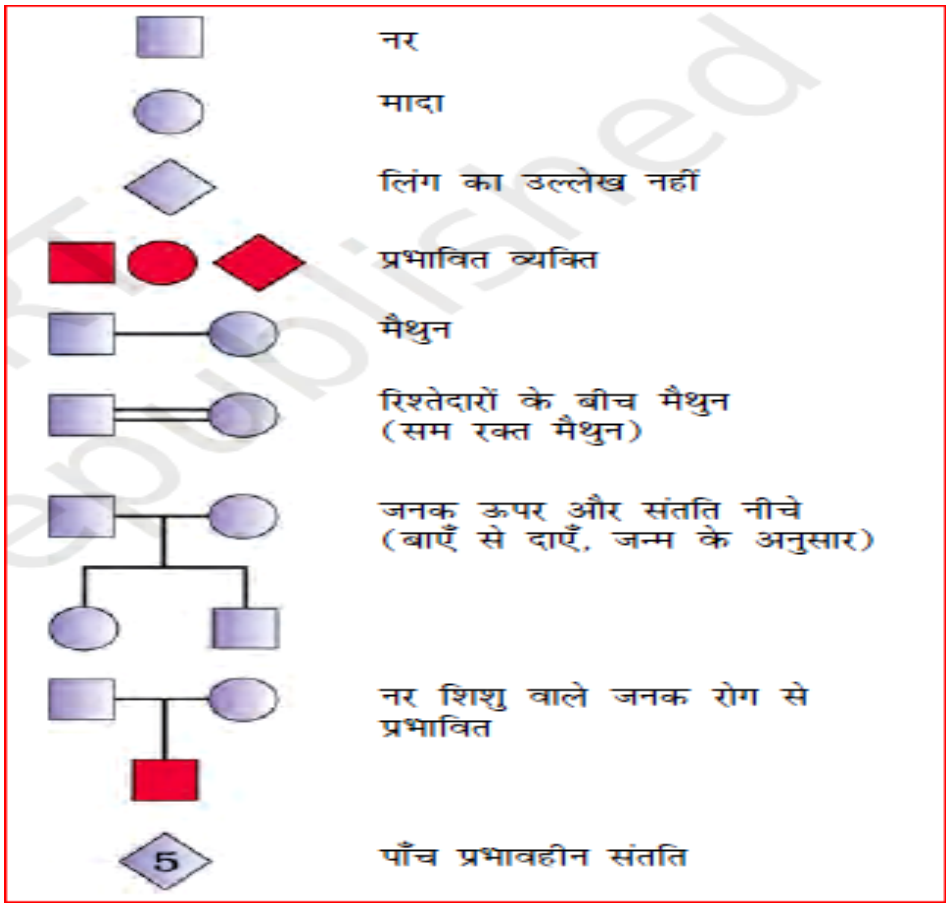
डीएनए में आधार युग्मों का विलोपन और सम्मिलन फ्रेम-शिफ्ट उत्परिवर्तन का कारण बनता है।

कई रासायनिक और भौतिक कारक हैं जो उत्परिवर्तन को प्रेरित करते हैं। इन कारकों को उत्परिवर्ती के रूप में संदर्भित किया जाता है। **UV** विकिरण जीवों में उत्परिवर्तन कर सकते हैं, - यह एक उत्परिवर्तजन है।

4. वंशावली (पेडिग्री) विश्लेषण

नियंत्रित क्रॉस के परिणामों का विश्लेषण करके एक जीन के एलील्स (प्रभावी, अप्रभावी, सहप्रभावी, अर्धप्रभावी) के आकलन का मूल्यांकन किया जा सकता है। कई स्थितियों में, नियंत्रित क्रॉस नहीं किए जा सकते। इन मामलों में किसी विशेष गुण की वंशागति का वर्तमान जनसँख्या की विभिन्न पीढ़ियों में विश्लेषण किया जाता है। मानवीय लक्षणों का अध्ययन करते समय हमेशा ऐसा ही होता है। वंशावली विश्लेषण का उपयोग मनुष्यों में जीन की वंशागति के अध्ययन के लिए किया जाता है। वंशावली विश्लेषण छोटे आकार की जनसँख्या और लंबी पीढ़ी के समय वाली प्रजातियों के लिए भी उपयोगी है।

वंशावली चार्ट का निर्माण मानक प्रतीकों का उपयोग करके किया जाता है। नीचे मूलभूत प्रतीकों का उपयोग एक वंशावली बनाने के लिए किया गया है।



एक बार जब फीनोटाइपिक डेटा को कई पीढ़ियों से एकत्र किया जाता है और वंशावली तैयार की जाती है, तो सावधानीपूर्वक विश्लेषण से लक्षण की प्रकृति का निर्धारण किया जा सकता है।

एक प्रभावी लक्षण के लिए:

• प्रभावित संतान में कम से कम एक प्रभावित माता-पिता होने चाहिए

• फीनोटाइप आम तौर पर हर पीढ़ी में दिखाई देता है

• दो अप्रभावित माता-पिता के केवल अप्रभावित संतान होंगे

5. आनुवंशिक विकार

आनुवंशिक विकार जीनोम में परिवर्तन के कारण होता है। ये आमतौर पर जन्मजात होते हैं, जो कि जन्म के समय मौजूद होते हैं। आनुवंशिक विकार प्रायः वंशानुगत होते हैं, माता-पिता से संतान में पारित हो जाते हैं। कुछ मामलों में दोष नए उत्परिवर्तन के कारण होता है और यदि यह जनन कोशिकाओं में मौजूद है तो वंशागति में मिला है। एक ही बीमारी, जैसे कि कैंसर के कुछ रूप, कुछ लोगों में वंशागति में मिली आनुवंशिक स्थिति के कारण हो सकते हैं, अन्य लोगों में नए उत्परिवर्तन के कारण हो सकते हैं और मुख्य रूप से अन्य लोगों में पर्यावरणीय कारणों से हो सकते हैं। आनुवंशिक दोष या असामान्यता वाला व्यक्ति वास्तव में क्या, कब और किस सीमा तक बीमारी से पीड़ित होगा, यह सब लगभग हमेशा पर्यावरणीय कारकों से प्रभावित होता है।

कुछ प्रकार के अप्रभावी जीन विकार, विषमयुग्मनजी (हेटरोजाइगोट) स्थिति में, विशेष पर्यावरणीय परिस्थितियों में, अनुकूल होते हैं।

मेंडलीय (मेंडेलियन) विकार:

मेंडलीय विकार मनुष्यों में होने वाले वे आनुवंशिक विकार है जो एकल जीन में रूपांतरण या उत्परिवर्तन से उत्पन्न होते है। इनका वंशागति पैटर्न, वंशागति के मेंडलीय नियमों द्वारा निर्धारित होता है। उनके स्वभाव की भविष्यवाणी पारिवारिक इतिहास से वंशावली चार्ट की सहायता से की जा सकती है। दात्र कोशिका अरक्तता (सिकल सेल एनीमिया), वर्णान्धता (कलर ब्लाइंडनेस), सिस्टिक फाइब्रोसिस, हीमोफीलिया, थैलेसीमिया और फिनाइल कीटोनूरिया कुछ सबसे आम मेंडलीय आनुवंशिक विकार हैं।

वंशानुक्रम पैटर्न के आधार पर इन आनुवंशिक विकारों को चार प्रकारों में बांटा जा सकता है: ऑटोसोमल प्रभावी, ऑटोसोमल अप्रभावी, लिंग-सहलग्न (सेक्स-लिंक्ड) प्रभावी और लिंग-सहलग्न (सेक्स-लिंक्ड) अप्रभावी।

हीमोफीलिया

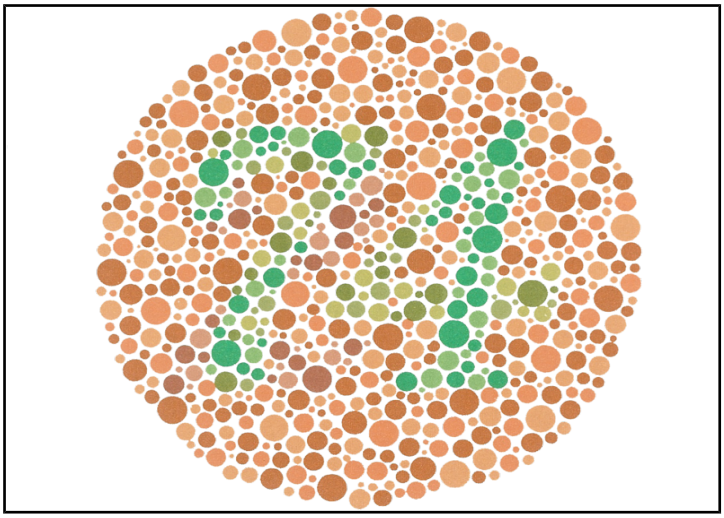
हीमोफीलिया, रक्त स्कंदन तंत्र का एक विकार है। इस रोग में, रक्त के थक्के बनाने में मदद करने वाला प्रोटीन प्रभावित होता है। परिणाम स्वरुप, प्रभावित व्यक्ति एक कट के बाद रक्तस्राव को रोकने में विफल रहता है। यह X क्रोमोसोम से जुड़ा लिंग-सहलग्न अप्रभावी विकार है। इस विकार में, प्रभाव रहित वाहक नारी से नर संतति को रोग का संचार होता है । यह विकार महिलाओं की तुलना में पुरुषों में अधिक देखा जाता है। नारी शायद ही कभी इस विकार से प्रभावित होती हैं, क्योंकि नारी को रोग होने के लिए, नारी के पिता को हीमोफीलिक होना चाहिए और नारी की माँ को कम से कम वाहक होना चाहिए। पिता से पुत्रों में यह विकार नहीं फैलता।

A	B	C
It is the most common type of hemophilia. (Severe)	It is the second most common type of hemophilia. (Moderate)	It is a mild form of hemophilia. (Mild)
It is also known as factor VIII deficiency or classic hemophilia.	It was originally named "Christmas disease". Caused by factor IX deficiency	Deficiency of factor XI.

हीमोफीलिया के प्रकार

वर्णान्धता:

वर्णान्धता को रंग दृष्टि की कमी के रूप में भी जाना जाता है। इसमें व्यक्ति लाल और हरे वर्ण में विभेद नहीं कर पाता। वर्णान्धता लिंग-सहलग्न अप्रभावी विकार है। वर्णान्धता कुछ शैक्षणिक गतिविधियों को कठिन बना सकती है। इसमें व्यक्ति के लिए फल खरीदना, कपड़े चुनना और ट्रैफिक लाइट समझना अधिक चुनौतीपूर्ण हो सकता है। यद्यपि, समस्याएं आम तौर पर मामूली होती हैं और ज्यादातर लोग इसके अनुकूल होते हैं। पूर्ण वर्णान्ध व्यक्ति की दृश्य तीक्ष्णता भी कम होती है और वे तेज प्रकाश में असहज हो सकते हैं।



वर्णान्धता का सबसे प्रमुख कारण आंख में वर्ण संवेदी शंकु के तीन सेटों में से एक या अधिक के विकास में एक अंतर्निहित दोष है। मादाओं की तुलना में नर के अंधे होने की संभावना अधिक होती है क्योंकि वर्णान्धता के सबसे सामान्य रूपों के लिए जिम्मेदार जीन X गुणसूत्र पर होते हैं। जैसा कि नारी में दो X गुणसूत्र होते हैं, एक गुणसूत्र में दोष आमतौर पर दूसरे द्वारा आच्छादित कर दिया जाता है, जबकि नरो में केवल एक X गुणसूत्र होता है। विकार की पहचान सामान्यत: इशिहारा रंग परीक्षण से की जाती है यद्यपि कई अन्य परीक्षण विधियाँ भी मौजूद हैं।

थैलेसीमिया:

थैलेसीमिया वंशागति में मिले रक्त विकार हैं जिनके परिणामस्वरूप असामान्य हीमोग्लोबिन का गठन हो सकता है। इसमें लक्षण विकार के प्रकार पर निर्भर करते हैं और ये हल्के या लक्षणहीन से गंभीर हो सकते हैं। प्राय: हल्के से गंभीर एनीमिया (कम लाल रक्त कोशिकाएं) अधिक पाए जाते हैं। इसके लक्षण- हड्डियों में समस्या, बढा हुआ प्लीहा, पीली त्वचा, गहरे रंग के मूत्र और बच्चों में धीमी गति से वृद्धि भी हो सकती है।

थैलेसीमिया एक व्यक्ति के माता-पिता से वंशागति में मिले आनुवंशिक विकार हैं। इसके दो मुख्य प्रकार हैं, अल्फा थैलेसीमिया और बीटा थैलेसीमिया। अल्फा थैलेसीमिया विकार को दो निकट सहलग्न जीन **HbA1** और **HbA2** द्वारा नियंत्रित किया जाता है जो **16** वें गुणसूत्र पर पर स्थित होते है जबकि बीटा थैलेसीमिया को **11** वें गुणसूत्र पर स्थित एकल जीन द्वारा नियंत्रित किया जाता है। **α**-अल्फा और **β**-बीटा थैलेसीमिया की गंभीरता इस बात पर निर्भर करती है कि अल्फा ग्लोबिन के लिए चार जीनों में से कितने हैं या बीटा ग्लोबिन के लिए दो जीन अनुपस्थित हैं। निदान आम तौर पर रक्त परीक्षणों द्वारा होता है, जिसमें कोशिकाओं की पूर्ण गणना, विशेष हीमोग्लोबिन परीक्षण और आनुवंशिक परीक्षण शामिल हैं। जन्म के पूर्व परीक्षण के माध्यम से निदान जन्म से पहले हो सकता है।

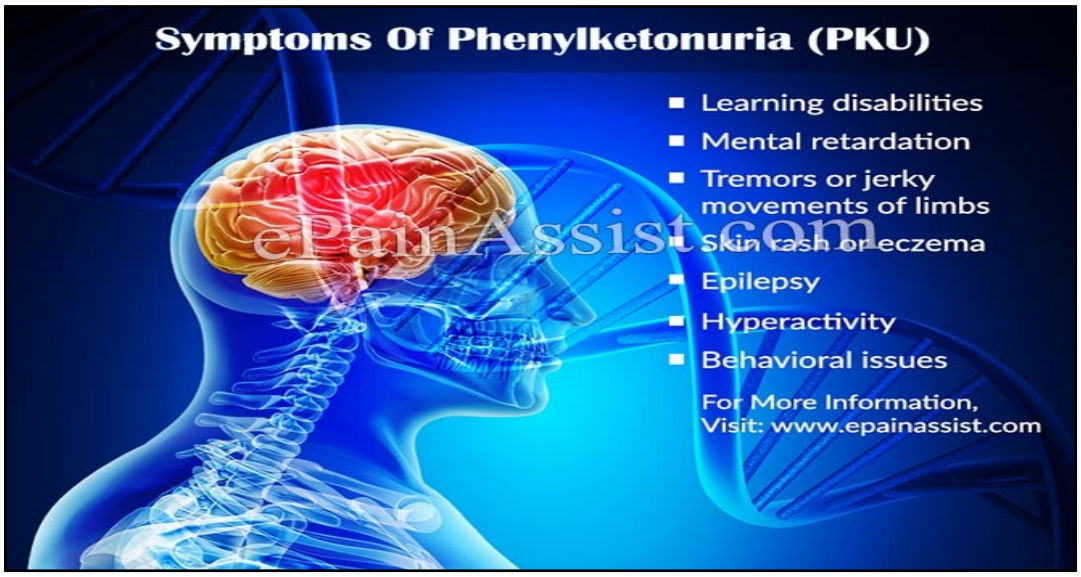
α- और β- थैलेसीमिया दोनों को प्रायः ऑटोसोमल अप्रभावी तरीके से वंशानुगत होते है।

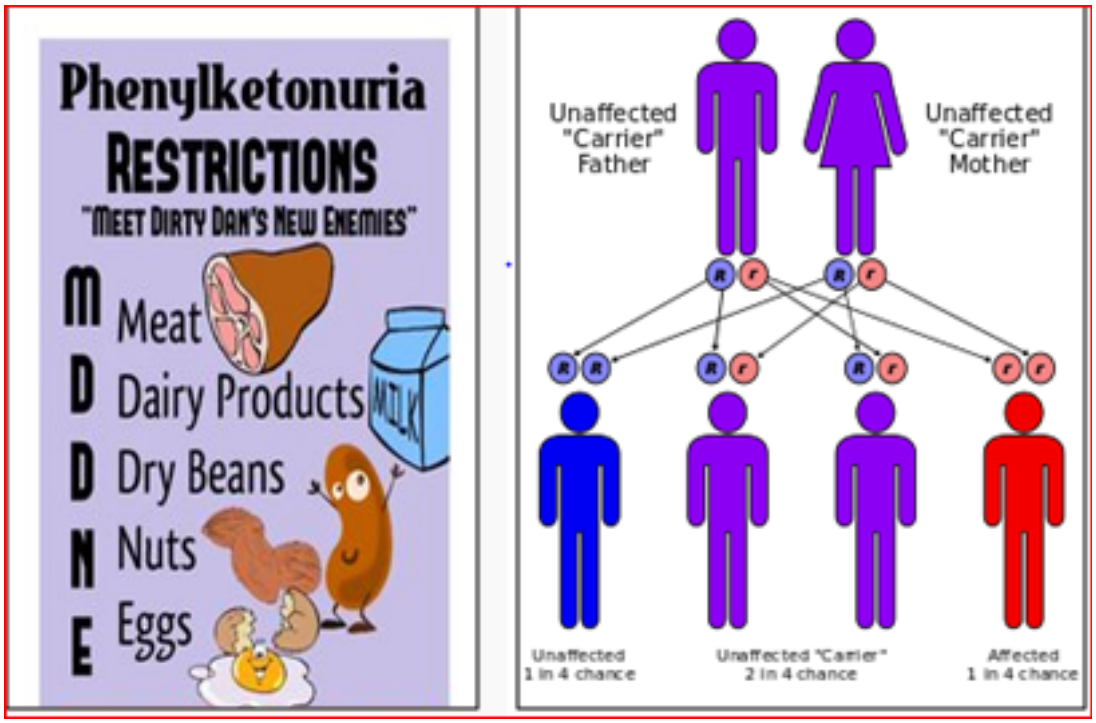
दात्र कोशिका अरक्तता (सिकल सेल एनीमिया):

यह एक ऑटोसोमल अप्रभावी लक्षण है जो माता-पिता से संतानों को प्रेषित किया जा सकता है जब दोनों साथियों के जीन वाहक (विषमयुग्मजी) होते हैं। इस बीमारी को **HbA** और **Hbs** एलील की जोड़ी द्वारा नियंत्रित किया जाता है। तीन संभावित जीनोटाइप में से **Hbs (Hbs Hbs)** के लिए केवल समयुग्मजी व्यक्ति दात्र कोशिका फीनोटाइप दिखाते हैं। विषमयुग्मजी **(HbA HbS)** व्यक्ति अप्रभावित दिखाई देते हैं लेकिन वे रोग के वाहक हैं।यह दोष हीमोग्लोबिन अणु के बीटा ग्लोबिन शृंखला के छठे स्थान पर ग्लूटामिक एसिड **(Glu)** के वैलीन **(Val)** द्वारा प्रतिस्थापन के कारण होता है। ग्लोबिन प्रोटीन में अमीनो एसिड का प्रतिस्थापन **GAG** से **GUG** तक बीटा ग्लोबिन जीन के छठे कोडोन में एकल आधार प्रतिस्थापन के कारण होता है। उत्परिवर्ती हीमोग्लोबिन अणु कम ऑक्सीजन तनाव के तहत बहुलीकरण से गुजरता है, जो लम्बी बीमारी में **RBC** के आकार में उभयावतल डिस्क से लम्बी हँसिये के आकार की संरचना में परिवर्तन का कारण बनता है।

फिनाइल कीटोनूरिया

यह उपापचय की जन्मजात त्रुटि भी ऑटोसोमल अप्रभावी लक्षण के रूप में वंशागति में मिलती है। प्रभावित व्यक्ति में एक एंजाइम की कमी होती है जो अमीनो एसिड फिनाइल एलेनीन को टाइरोसिन में बदल देता है। फिनाइल एलेनीन के संचित होने के परिणामस्वरूप यह फिनाइल पाइरुविक अम्ल और अन्य व्युत्पन्नों में परिवर्तित हो जाता है। मस्तिष्क में इनके संचय से मानसिक मंदता उत्पन्न होती है। गुर्दे द्वारा इसके त्रुटिपूर्ण अवशोषण के कारण यह मूत्र के माध्यम से भी उत्सर्जित किया जाता है।





सिस्टिक फाइब्रोसिस

सिस्टिक फाइब्रोसिस **(CF)** एक ऑटोसोमल अप्रभावी आनुवंशिक विकार है। **CF** का आसानी से निदान किया जाने वाला लक्षण अत्यधिक नमकीन पसीना आना है। फेफड़े, अग्न्याशय, और यकृत म्यूकस से भर जाते है, जिसके परिणामस्वरूप क्रॉनिक संक्रमण और अंतत: इन महत्वपूर्ण अंगों की खराबी होती है। इसके अतिरिक्त, प्राय: पाचन तंत्र में म्यूकस बनता है, जिससे व्यक्ति कुपोषित हो जाते हैं, फेफड़े में संक्रमण होता है, और रोगी प्राय: निमोनिया या श्वसन तंत्र के अन्य संक्रमण से मर जाते हैं। यह सिस्टिक फाइब्रोसिस ट्रांसमेम्ब्रेन कंडक्टर रेगुलेटर **(CFTR)** प्रोटीन के लिए जीन में उत्परिवर्तन के कारण होता है। एकल कार्यवाहक जीन प्रतिलिपि वाले वाहक होते है अन्यथा अधिकतर सामान्य होते हैं।

गुणसूत्रीय (क्रोमोसोमीय) विकार

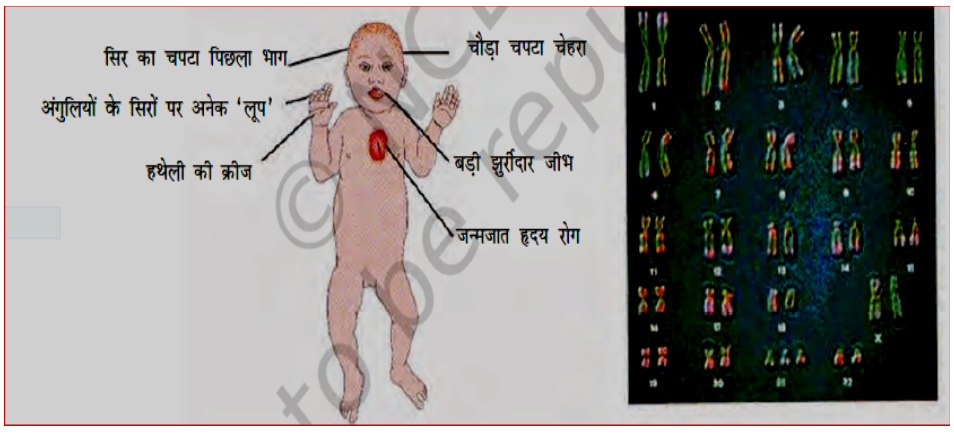
गुणसूत्र संबंधी विकार गुणसूत्रों की अनुपस्थिति या अधिकता या असामान्य विकास के कारण होते हैं। गुणसूत्र युग्म के गुणसूत्रों के पृथक्करण की विफलता या कोशिका विभाजन के दौरान क्रोमैटिड के विलगन की विफलता के परिणामस्वरूप गुणसूत्र (त्रों) की अधिकता या ह्रास होता है। इसे असुगुणिता (ऐन्यूप्लोइडी) कहा जाता है।

एक सामान्य मानव कोशिका में गुणसूत्रों की कुल संख्या 46 (23 जोड़े) है। इनमें से 22 जोड़े ऑटोसोम हैं और एक जोड़ी क्रोमोसोम लिंग गुणसूत्र (सेक्स क्रोमोसोम) हैं। यद्यपि, कभी-कभी (विरले ही सही), किसी व्यक्ति में एक गुणसूत्र की एक अतिरिक्त प्रति आ सकती है या किसी व्यक्ति में युग्म के किसी एक गुणसूत्र की कमी हो सकती है। इन स्थितियों को क्रमशः एक गुणसूत्र के त्रिसूत्रता (ट्राइसॉमी) या एकसूत्रता (मोनोसॉमी) के रूप में जाना जाता है। ऐसी स्थिति व्यक्ति में गंभीर परिणाम की ओर ले जाती है। डाउन सिंड्रोम, टर्नर सिंड्रोम और क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम क्रोमोसोमल विकारों के सामान्य उदाहरण हैं। एक अतिरिक्त 21 वें गुणसूत्र के कारण डाउन सिंड्रोम होता है। इसी तरह, टर्नर सिंड्रोम मानव महिलाओं में एक X गुणसूत्र की कमी के कारण होता है।

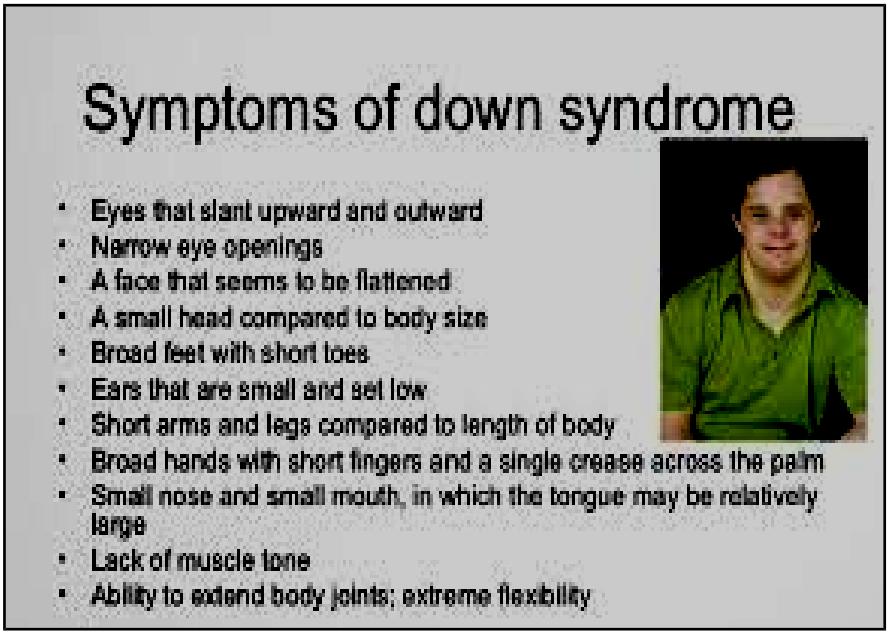
कोशिका विभाजन के अंत्यावस्था (टेलोफ़ेज़) चरण के बाद कोशिका द्रव्य विभाजन की विफलता के परिणामस्वरूप, जीव में गुणसूत्रों के एक पूरे सेट में वृद्धि होती है और, इस घटना को बहुगुणिता (पॉलीप्लॉइड़ी) के रूप में जाना जाता है। यह स्थिति प्रायः पौधों में देखी जाती है।

डाउन सिंड्रोम

इस विकार की सूचना सबसे पहले लैंगडन डाउन द्वारा **1866** में दी गई थी। यह एक अलिंगी गुणसूत्रीय **(**ऑटोसोमल**)** असुगुणिता है**,** जो एक अतिरिक्त **21** वे गुणसूत्र की उपस्थिति के कारण होता है। अंड-जनन के अर्धसूत्री विभाजन के समय**, 21** जोड़ी के गुणसूत्र एक ही अंडे में विस्थापित हो जाते हैं। इस प्रकार अंडे में **23** के स्थान पर **24** गुणसूत्र होते हैं और संतान में **46** के स्थान पर **47** गुणसूत्र **(**पुरुष में **45 + XY,** महिला में **45 + XX)** होते हैं।

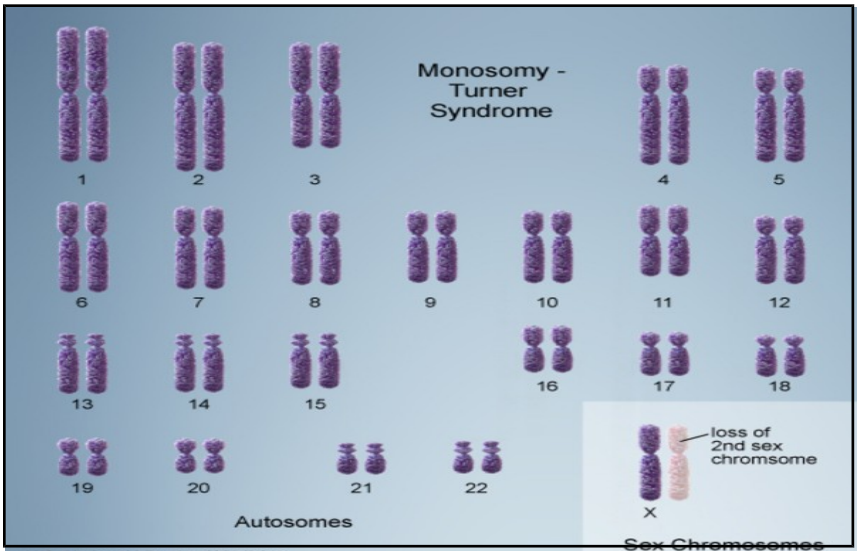


डाउन सिंड्रोम को 21 वे गुणसूत्र की त्रिसूत्रता (ट्राइसॉमी) भी कहा जाता है। इसके लक्षण; गोल चेहरे, चौड़े सिर-माथे, स्थायी रूप से खुले मुंह, उभरे हुए निचले होंठ और जीभ में खाँच, छोटी गर्दन, सपाट हाथ और रूखी (छोटी) उंगलियां, उंगलियों के छोरों पर कई लूप, मोटे और सीधे बाल, विस्तृत पाल्म क्रीज के साथ हथेली, और मंगोलियाई प्रकार की आंख की पलकों के मोड़ (एपिकेनथस) है।

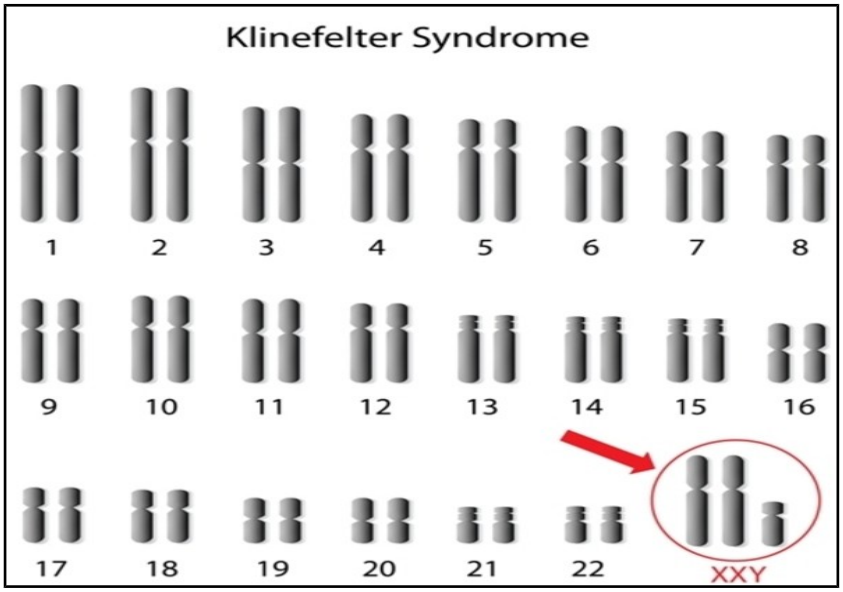


टर्नर सिंड्रोम:

टर्नर सिंड्रोम (टर्नर, 1938) मानव महिलाओं में एक X गुणसूत्र की कमी के कारण होता है। महिलाओं में कैरीयोटाइप (44 + XO) है। टर्नर सिंड्रोम की महिलाएं बाँझ होती हैं; वे मासिक धर्म या डिंबोत्सर्जन नहीं कर सकती है। संयोजी ऊतको से भरे हुए अल्पविकसित अंडाशय, अविकसित स्तनों, छोटे गर्भाशय, फूली हुई (पफी) उंगलियां (परिधीय लिम्फोएडेमा) की उपस्थिति इनकी विशेषताएं है। टर्नर सिंड्रोम में, छोटी गर्दन वाली महिलाएं (5 फीट से कम), झुर्रीदार गर्दन, असामान्य (अल्प) बुद्धि, कार्डियोवैस्कुलर असामान्यताएं और श्रवण दोष आदि इनकी विशेषताएं है। प्रत्येक 3000 महिला जन्मों में टर्नर सिंड्रोम की आवृत्ति 1 है।



क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम:



क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम (क्लाइनफेल्टर, 1942), पुरुषों में कम से कम एक अतिरिक्त X गुणसूत्र की उपस्थिति के कारण है। यह एक असामान्य XX अंडे और एक सामान्य Y शुक्राणु के मिलन से बनता है।

व्यक्ति में 47 गुणसूत्र (44 + XXY) होते हैं। ऐसे व्यक्ति बाँझ पुरुष (स्त्रीलिंग पुरुष भी कहे जाते हैं) हैं। क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम में अविकसित वृषण, मानसिक मंदता, महिला की तरह फैले हुए शरीर के बाल, लंबे पैर और घुटने और कुछ महिला विशेषताओं जैसे कि स्त्री की आवाज़ और बढ़े हुए स्तन (गाइनीकोमेस्टिजि) की उपस्थिति है। यह माना जाता है कि X गुणसूत्रों की संख्या जितनी अधिक होगी, मानसिक दोष उतना ही अधिक होगा। क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम की आवृत्ति प्रत्येक 500 पुरुष जन्मों में 1 है।

6. सारांश

मेंडल के नियम वंशागति का क्रोमोसोम सिद्धांत (क्रोमोसोमल थ्योरी ऑफ़ इनहेरिटेंस) के रूप में विस्तारित किए गए थे। बाद में, यह पाया गया कि मेंडल के स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम उन जीनों के लिए सही नहीं है जो एक ही क्रोमोसोम पर स्थित थे। इन जीनों को सहलग्न (लिंक्ड) जीन कहा जाता था। निकट स्थित जीन एक साथ अपव्यूहित होते हैं, और दूर स्थित जीन, क्रासिंग ओवर होने के कारण, पुनर्योजन की विभिन्न डिग्री का प्रदर्शन करते हैं। लिंकेज मैप एक गुणसूत्र पर जीन की व्यवस्था के अनुरूप हैं।

लिंग गुणसूत्रों पर विद्यमान जीन उनके वंशानुक्रम पैटर्न में विशिष्ट लिंग अंतर को दर्शाता है, ऐसे जीन को लिंग-सहलग्न (सेक्स-लिंक्ड) जीन कहा जाता है। पुरुषों और महिलाओं में गुणसूत्र के एक जोड़े को छोड़कर सभी समान हैं। जो गुणसूत्र दोनों लिंगों में भिन्न थे, उन्हें लिंग गुणसूत्र के रूप में नामित किया गया। शेष सेट को अलिंग गुणसूत्र (ऑटोसोम) नाम दिया गया। मनुष्यों में, एक सामान्य महिला में 22 जोड़े ऑटोसोम और एक जोड़ी लिंग क्रोमोसोम (XX) होते हैं। एक पुरुष में 22 जोड़े ऑटोसोम और एक जोड़ी लिंग क्रोमोसोम के रूप में XY होते हैं। चिकन में, नर में लिंग गुणसूत्र ZZ होते हैं, और मादा में ZW होते हैं।

उत्परिवर्तन को आनुवंशिक सामग्री में परिवर्तन के रूप में परिभाषित किया गया है। एक बिंदु उत्परिवर्तन एकल जीन संरचना में परिवर्तन है। दात्र कोशिका अरक्तता (सिकल-सेल एनीमिया) हीमोग्लोबिन के बीटा-चेन के लिए जीन कोडिंग में एक क्षारीय आधार के परिवर्तन के कारण होता है। एक परिवार के वंशावली चार्ट को बनाकर अपरिहार्य उत्परिवर्तन का अध्ययन किया जा सकता है। किसी जीव के जीनोम को गुणसूत्रों के पूरे सेट (सुगुणिता) में परिवर्तन या एक सेट (असुगुणिता) में गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन द्वारा बदला जा सकता है। मानव में विभिन्न प्रकार के आनुवंशिक विकार होते हैं, जो मानव में दिखाई देते हैं। **21** वे गुणसूत्र की त्रिसूत्रता (ट्राइसॉमी) के कारण डाउन सिंड्रोम होता है। टर्नर सिंड्रोम में, एक **X** क्रोमोसोम अनुपस्थित होता है और लिंग क्रोमोसोम **XO** के रूप में है, और क्लाइनफेल्टर के सिंड्रोम में, स्थिति **XXY** है।