इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त विश्वविद्यालय
विज्ञान विद्यापीठ

BBCCT-121:
आनुवंशिकी में अवधारणाएं

खंड 1 मेंडलवाद	5
खंड 2 जीन मानचित्रण	73
खंड 3 विकास और लिंग निर्धारण का आनुवंशिक आधार	133
खंड 4 क्रमागत उन्नति का आनुवंशिक आधार	201

कार्यक्रम एवं पाठ्यक्रम अभिकल्प समिति

प्रो. रंजीत किशोर मिश्रा
जैवरसायन विभाग
लखनऊ विश्वविद्यालय

प्रो. बेचन शर्मा
जैवरसायन विभाग
इलाहाबाद विश्वविद्यालय

प्रो. रीना गुप्ता
जैव प्रौद्योगिकी विभाग
एच.पी. विश्वविद्यालय, शिमला

प्रो. डी.वी. देवराज
जैवरसायन विभाग
बंगलौर विश्वविद्यालय

डॉ. सुनीता जोशी
जैवरसायन विभाग
दौलत राम कॉलेज
दिल्ली विश्वविद्यालय

संकाय सदस्य
प्रो. एम एस नाथावत
निदेशक, विज्ञान विद्यापीठ,
इग्नू, नई दिल्ली–110068

डॉ. परवेश बब्बर
विज्ञान विद्यापीठ, इग्नू

डॉ. एम. अब्दुल करीम
विज्ञान विद्यापीठ, इग्नू

डॉ. अरविंद कुमार शाक्य
विज्ञान विद्यापीठ, इग्नू

डॉ. मनीषा पाण्डेय
विज्ञान विद्यापीठ, इग्नू

डॉ. सीमा कालड़ा
विज्ञान विद्यापीठ, इग्नू

पाठ्यक्रम निर्माण दल

संपादक
डॉ. सुनीता जोशी
जैवरसायन विभाग
दौलत राम कॉलेज
दिल्ली विश्वविद्यालय

डॉ. रविनायक पातलावथ
(यूनिट 4, 5 और 6)
वनस्पति विज्ञान विभाग
विज्ञान संकाय,
एम एस विश्वविद्यालय, वडोदरा
गुजरात– 390002

डॉ मधु यशपाल
(इकाई 10 और 11)
जीव विज्ञान विभाग
गार्गी कॉलेज
दिल्ली विश्वविद्यालय
नई दिल्ली–110049

इकाई निर्माण
डॉ शानूजा बेरी (इकाई 1 और 3)
जीवविज्ञान विभाग
कालिंदी कॉलेज
दिल्ली विश्वविद्यालय
नई दिल्ली–110008

डॉ जसबीर सिंह
(इकाई 7 और 9)
जैव रसायन विभाग
कुरुक्षेत्र विश्वविद्यालय,
थानेसर, हरियाणा 136119

डॉ. पंकज कुमार (इकाई 12)
जीव विज्ञानविभाग
राजीव गांधी विश्वविद्यालय
रोनो हिल्स, दोईमुख
ईटानगर–791112
अरुणाचल प्रदेश

प्रो. जगरीत कौर (इकाई 2)
आनुवंशिकी विभाग
साउथ कैंपस
दिल्ली विश्वविद्यालय
नई दिल्ली–110021

प्रो. तपस्या श्रीवास्तव
(इकाई 8)
आनुवंशिकी विभाग
दिल्ली विश्वविद्यालय
दक्षिण परिसर, नई दिल्ली 110021

हिन्दी अनुवाद

डॉ. अवैद्य नाथ सिंह
(इकाई 1 और 2))
बी.एन.एस. महिला महाविद्यालय
अखरी बाईपास, वाराणसी

डॉ कुमकुम चतुर्वेदी
(इकाई 3 से 6)

डॉ. मनीषा पाण्डेय
जैवरसायन, विज्ञान विद्यापीठ,
इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त
विश्वविद्यालय

कवर डिजाइन एवं आर्टवर्क डॉ. मनीषा पाण्डेय, विज्ञान विद्यापीठ, इग्नू

पाठ्यक्रम समन्वयक **डॉ. मनीषा पाण्डेय (Email: maneesha@ignou.ac.in), विज्ञान विद्यापीठ, इग्नू**

सामग्री मुद्रण दल

श्री राजीव गिरधर
सहायक रजिस्ट्रार
एमपीडीडी, इग्नू, नई दिल्ली

श्री हेमंत परिदा
अनुभाग अधिकारी
एमपीडीडी, इग्नू, नई दिल्ली

आभार : श्री सुमित वर्मा शब्द प्रक्रम और सी आर सी बनाने हेतु।
November 2022
© इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त विश्वविद्यालय, 2021
ISBN: .....
सर्वाधिकार सुरक्षित। इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त विश्वविद्यालय की लिखित अनुमति के बिना इस पुस्तक के किसी भी अंश को मिमियोग्राफ अथवा किसी अन्य साधन द्वारा पुनः प्रस्तुत करने की अनुमति नहीं है।
इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त विश्वविद्यालय के पाठ्यक्रमों के विषय में अधिक जानकारी विश्वविद्यालय के मैदान गढ़ी, नई दिल्ली स्थित कार्यालय और इग्नू वेब साइट www.ignou.ac.in से प्राप्त की जा सकती है।
इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त विश्वविद्यालय की ओर से कुलसचिव सामग्री निर्माण एवं वितरण प्रभाग द्वारा मुद्रित एवं प्रकाशित।
मैसर्स :

BBCCT-121: आनुवंशिकी में अवधारणाएं

आनुवंशिकी में अवधारणाएं बी एस सी ऑनर्स का ग्यारहवां कोर पाठ्यक्रम है । बायोकेमिस्ट्री (ऑनर्स) पाठ्यक्रम (बी एस सी बी सी एच) यूजीसी–सीबीसीएस योजना के तहत पेश किया जा रहा है। आनुवंशिकी में अवधारणाएं (बीबीसीसीटी–121) के सैद्धांतिक पाठ्यक्रम का 4 क्रेडिट का क्रेडिट महत्व है और इस कोर्स के साथ 2 क्रेडिट का एक अलग प्रयोगात्मक पाठ्यक्रम (बीबीसीसीएल–122) है।

माइक्रोस्कोपी और आधुनिक आणविक जीव विज्ञान तकनीकों के क्षेत्र में एक साथ प्रगति के साथ आनुवंशिकी में अवधारणाएं जैव रसायन के मुख्य विषय के रूप में उभरी और विकसित हुई है। जीनोम अध्ययन में इन उल्लेखनीय खोजों और उनके अनुप्रयोगों ने आनुवंशिकी, डीएनए संरचना, जीन और गुणसूत्रों की बुनियादी अवधारणाओं की समझ को जोड़ा है। यह पाठ्यक्रम आनुवंशिकी में उपयोग किए जाने वाले मेंडल्वाद, मेंडलीय सिद्धांतों और मॉडल जीवों की व्यापक समझ प्रदान करता है ताकि शिक्षार्थी इस ज्ञान को आनुवंशिकता, विकास और जाति उद्भवन को समझने में लागू कर सकें और उच्च शोध को आगे बढ़ाने के लिए रुचि विकसित कर सकें।

इस सैद्धांतिक पाठ्यक्रम में 4 खंड हैं जिनमें 12 इकाइयाँ हैं। प्रत्येक खंड में तीन इकाइयाँ हैं। खंड I मेंडलवाद से संबंधित है। ब्लॉक II जीन मानचित्रण के लिए समर्पित है। खंड III विकास और लिंग निर्धारण के आनुवंशिक आधार के बारे में है। अंतिम खंड, खंड IV विकास के आनुवंशिक आधार के विषय में है।

मेंडलवाद पर खंड 1 मेंडल के वंशागति के नियमों के परिचय तथा आनुवंशिकी और जैव रसायन में मॉडल प्रणाली के रूप में जीवों के महत्व को समझने के साथ शुरू होता है। इकाई 2 मेंडल के सिद्धांतों और प्रायिकता के नियमों के अनुप्रयोगों के लिए समर्पित है, आनुवंशिक परिकल्पना तैयार करने और परीक्षण करने के लिए यहां विस्तार से चर्चा की गयी है । इकाई 3 मेंडलवाद के विस्तार के विषय में है। इस इकाई में युग्मक भिन्नता और जीन कार्यों जैसे प्रभाविता संबंध, प्लियोट्रॉपी, जीन अंतःक्रिया पर चर्चा की गई है।

जीन मानचित्रण पर खंड 2 पूरकता परीक्षण, सैम/विषम (सिस–ट्रांस) परीक्षण की सीमाओं, और आंतरिक पूरकता के साथ शुरू होता है। इकाई 5 सूक्ष्मजैविक आनुवंशिकी के बारे में है जिसमे संयुग्मन, रूपांतरण और पारक्रमण/ट्रांसडक्शन जैसे आनुवंशिक विनिमय के तंत्रों पर चर्चा की गई है। इकाई 6 सहलग्नता और जीन विनिमय (लिंकेज और क्रॉसिंग ओवर), आनुवंशिक मानचित्रण (जेनेटिक मैपिंग), मनुष्यों में वंशावली विश्लेषण और गुणसूत्रों पर जीन की स्थिति के लिए दैहिक कोशिका संकरण के बारे में बात करती है।

विकास और लिंग निर्धारण के आनुवंशिक आधार पर खंड 3 है। यह विकास के आनुवंशिक नियंत्रण, ड्रोसोफिला विकास और लिंग निर्धारण के परिचय के साथ शुरू होता है। केंद्रकवाहया वंशागति (एक्स्ट्रान्यूक्लियर इनहेरिटेंस), पश्चजात (एपिजेनेटिक) प्रणाली के अनुलेखनीय विनियमन (ट्रांसक्रिप्शनल रेगुलेशन) और जीनोमीय अध्यंकन (इंप्रिंटिंग) पर इकाई 8 में विस्तार से चर्चा की गई है। इकाई 9 वंशावली मान्यताओं और वंशावली विश्लेषण के अनुप्रयोगों के विषय में है।

विकास के आनुवंशिक आधार पर खंड 4 गुणसूत्रीय विपथन के परिचय के साथ शुरू होता है। जटिल लक्षणों की विरासत, मात्रात्मक विशेषता लोकस (क्यूटीएल) और उनकी पहचान, हार्डी–वेनबर्ग कानून और युग्मविकल्पी (एलील) और जीनोटाइप आवृत्तियों की भविष्यवाणी में इसके महत्व पर इकाई 11 में चर्चा की गई है। इकाई 12 विकासवादी आनुवंशिकी के विषय में है। इस इकाई में आण्विक और लक्षणप्ररूप (फीनोटाइपिक) विकास और प्रजाति के बारे में चर्चा की गई है।

यह पाठ्यक्रम पांचवें सेमेस्टर पाठ्यक्रम के रूप में पेश किया जा रहा है और मेंडलीय सिद्धांतों, विकास के अनुवांशिक आधार, लिंग निर्धारण, गुणसूत्रीय विपथन और आणविक विकास के विषय में आपकी बुनियादी अवधारणाओं को समृद्ध करेगा। यह आपको सीखने और समझने में मदद करेगा कि विरासत में मिली विशेषताएं जीन द्वारा निर्धारित की जाती हैं जो माता–पिता से बच्चों में पारित होती हैं। इस पाठ्यक्रम का उद्देश्य हमारे दूरस्थ शिक्षार्थियों में आनुवांशिकी और विरासतध्आनुवंशिकता का ज्ञान प्राप्त करने के लिए रुचि पैदा करना है।

प्रत्येक इकाई की शुरुआत में संरचनात्मक रूपरेखा इकाई के लिए एक रोड मैप है। उल्लिखित अपेक्षित अध्ययन परिणाम शिक्षण और सीखने के दृष्टिकोण को दर्शाते हैं। मूल इकाई संक्षिप्त, शिक्षार्थी के

अनुकूनल और दिलचस्प तरीके से मूल बातें और अवधारणा का वर्णन और चित्रण करता है। यह इकाई की अवधारणाओं को समृद्ध करने के लिए उपयुक्त आंकड़ों और तालिकाओं द्वारा समर्थित है। प्रमुख विशेषताओं और अवधारणाओं पर प्रकाश डाला गया है। प्रत्येक इकाई के अंत में दिए गए उत्तरों के साथ-साथ अंतर्निर्मित स्व-मूल्यांकन प्रश्न और पाठांत प्रश्न जैसे विभिन्न प्रकार के शिक्षण और सीखने के दृष्टिकोण, शिक्षार्थियों को दिए गए स्व-शिक्षण सामग्री के अपेक्षित अध्ययन परिणामों का मूल्यांकन करने और उन्हें पूरा करने में सहायता करेंगे।

इस पाठ्यक्रम को पूरा करने के लिए आपसे कुल लगभग 120 घंटे निवेश करने की अपेक्षा की जाती है। यह औसत समय है जो एक शिक्षार्थी द्वारा पाठ्यक्रम सामग्री का अध्ययन करने, स्व–मूल्यांकन प्रश्न, असाइनमेंट करने, ऑडियो–वीडियो कार्यक्रम देखने और इस पाठ्यक्रम से संबंधित आईआरसी/टेलीकांफ्रेसिंग सत्रों में भाग लेने के लिए खर्च किया जाता है।

हम आपको शुभकामनाएं देते हैं और आशा करते हैं कि आप अध्ययन की प्रक्रिया का आनंद लेंगे।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम:

इस पाठ्यक्रम का अध्ययन करने के बाद, आपको इस योग्य होना चाहिए कि आपः

- अनुसंधान के लिए मॉडल जीवों के महत्व को इंगित कर सकें ;
- मेंडल के वंशानुक्रम के नियमों और मेंडलवाद के गुणसूत्रीय आधार की व्याख्या करें ;
- सट्टन–बोवेरी परिकल्पना की व्याख्या कर सकें और मॉर्गन के प्रयोग के प्रमुख परिणाम का संकेत दे पायें ;
- एक निराकरणीय परिकल्पना (दनसस ीलचवजीमेपे)तैयार करें और काई वर्ग का उपयोग करके इसका परीक्षण करें ;
- लक्षणप्ररूप पर पर्यावरणीय कारकों के प्रभाव को इंगित करें और लिंग सहलग्न और सेक्स प्रभावित लक्षणों के बीच अंतर करें ;
- आनुवंशिक स्तर पर उत्परिवर्तन और पुनर्योजन को परिभाषित कर सकेंगे ;
- रूपांतरण, संयुग्मन और पारन्तरण के तंत्र की व्याख्या कर सकेंगे ;
- वर्णन कर सकेंग कि जीन मानचित्रण के लिए जीवाणु जीन स्थानांतरण का उपयोग कैसे किया जाता है ;
- आनुवंशिक मानचित्रण के चरणों को इंगित करें और मनुष्यों में जीन मानचित्रण की समस्याओं को समझ सकेंगे ;
- उपयुक्त उदाहरणों सहित गुणसूत्रीय और पर्यावरणीय लिंग निर्धारण तंत्र की व्याख्या कर पायेंगे ;
- सूत्रकणिका (माइटोकॉन्ड्रिया) और हरितलवक (क्लोरोप्लास्ट) में जीन के केंद्रकवाह्य वंशानुक्रम की व्याख्या करें ;
- पश्चजात को परिभाषित करें और पश्च जीनोम को आकार देने में पर्यावरण के महत्व की व्याख्या करें ;
- मानक प्रतीकों का उपयोग करते हुए दी गई जानकारी से वंशावली का निर्माण कर सकेंगे और वंशावली विश्लेषण के महत्व और सीमाओं को उजागर कर पाएंगे ;
- गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन के प्रकारों को इंगित करें और समझाएं कि गुणसूत्रीय विपथन कैसे विरासत में मिलता है ; और
- हार्डी–वेनबर्ग नियम की व्याख्या करें , इसके निहितार्थ और जाती उद्भवन (speciation) के तरीकों का वर्णन करें।

शुभकामनायें !!

इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त विश्वविद्यालय
विज्ञान विद्यापीठ

खंड

1

मेंडलवाद

इकाई 1
मॉडल जीवों और मेंडलवाद से परिचय 7

इकाई 2
मेंडल के सिद्धांतों और वंशागति के गुणसूत्रीय आधार का अनुप्रयोग 29

इकाई 3
मेंडलवाद का विस्तार 51

खंड 1: मेंडलवाद

ग्रेगर मेंडल से पहले, वंशानुगत प्रणाली के सिद्धांत बड़े पैमाने पर तर्क और अनुमान पर आधारित थे, प्रयोगों पर नहीं। मेंडल के बाद, प्रायोगिक आनुवंशिकी को शामिल करने के लिए आनुवंशिकी के विज्ञान का विस्तार किया गया। जीनोमीय प्रौद्योगिकियों में तेजी से प्रगति के कारण, नैदानिक अभ्यास और अनुसंधान में आनुवंशिकी विश्लेषण आवश्यक हो गया है। व्यक्तिगत चिकित्सा के लिए आनुवंशिक परीक्षण के अनुप्रयोग के साथ, हम एक ऐसे युग की शुरुआत में हैं जो मानव स्वास्थ्य में नए क्षितिज प्रदान करेगा।

पिछले पाठ्यक्रम में आपने एक जीनोम क्या है और यह कैसे काम करता है, इसकी एक बुनियादी समझ हासिल कर ली है, साथ ही जीनोम में निहित जानकारी की जटिलता और इसकी विशाल मात्रा को भी जाना है । मेंडलवाद पर इस खंड में आप मेंडल के नियमों, आनुवंशिक अनुसंधान में प्रयुक्त मॉडल जीवों, मेंडल के सिद्धांतों के अनुप्रयोगों और मेंडलवाद के विस्तार के बारे में जानेंगे। इकाई 1 मॉडल जीवों को समर्पित है। इकाई 2 प्रायिकता और द्विपद विस्तार के नियमों, आनुवंशिक परिकल्पना को तैयार करने और परीक्षण करने से संबंधित है। इकाई 3 युग्मविकल्पी भिन्नता और जीन कार्य , जीन परस्परक्रिया , पैठ (penetrance) और अभिव्यक्ति (expressivity) पर केंद्रित है।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम:

इस खंड का अध्ययन करने के बाद, आपको इस योग्य होना चाहिए कि आप :

- अनुसंधान के लिए मॉडल जीवों के महत्व को इंगित करें ;
- मेंडल के वंशागति नियमों की व्याख्या कर सकेंगे और उनकी प्रायोगिक रूपरेखा को समझ सकेंगे;
- सट्टन–बोवेरी परिकल्पना की व्याख्या करें ;
- मॉर्गन के प्रयोग के प्रमुख परिणाम को इंगित करें ;
- मेंडलवाद के गुणसूत्रीय आधार की व्याख्या कर सकेंगे ;
- एक निराकरणीय परिकल्पना तैयार करें और χ^2 विधि का उपयोग करके इसका परीक्षण करें ;
- पश्चजात और गैर पश्चजात जीन परस्परक्रिया का वर्णन कर सकेंगे ;
- लक्षणप्ररूप पर पर्यावरणीय कारकों के प्रभाव को इंगित कर सकेंगे ; और
- लिंग सीमित और लिंग प्रभावित लक्षणों के बीच अंतर कर पायेंगे ।

हम आशा करते हैं कि इस खंड का अध्ययन करने के बाद आप शोध के लिए मॉडल जीवों के महत्व के विषय में समझ प्राप्त करेंगे और मेंडल के वंशागति के नियमों की व्याख्या कर सकेंगे।

इस प्रयास में हम आपकी सफलता की कामना करते हैं!!

इकाई 1

मॉडल जीवों और मेंडलवाद का परिचय

इकाई की रूपरेखा

1.1 प्रस्तावना

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

1.2 मॉडल जीव

एशरिकिआ कोली

सेकेरोमाइसीज़ सेरेविसे

ड्रोसोफिला मेलैनोगास्टर

सिनोरेब्डाइटिस एलिगेंस

डैनियो रेरियो

एरैबिडोप्सिस थैलियाना

1.3 आनुवंशिकता के मूल सिद्धांतों की व्याख्या

आनुवंशिकता पर पूर्व–मेंडलीय विचार

मेंडल द्वारा पादप संकरण पर प्रयोग

लक्षणप्ररूपी क़िस्म का परीक्षण और विश्लेषण

मेंडल के सफलता की कुंजी

1.4 मेंडल के वंशागति नियम

पृथक्करण का नियम

स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम

1.5 सारांश

1.6 पाठांत प्रश्न

1.7 उत्तर

1.8 अन्य अध्ययन पुस्तकें

1.1 प्रस्तावना

1900 में मेंडल के काम की पुनरू खोज के बाद लक्षणों की वंशागति (inheritance) का क्रमबद्ध अध्ययन और बाद की पीढ़ियों में उनकी उपस्थिति की भविष्यवाणी करने के लिए 'आनुवंशिकी' (Genetics) को एक वैज्ञानिक शास्त्र (scientific discipline), के रूप में मान्यता दी गई। अधिकांश आनुवंशिक अध्ययन शुरू में मुट्ठी भर जीवों में किए जाते हैं, जो अन्वेषकों में लोकप्रिय होते हैं। इन जीवों की लोकप्रियता दूसरों पर उनके विशेष रूप जटिल जैविक प्रक्रियाओं का विश्लेषण करने के लिए पहचानी जाने के कारण होती है। इन जीवों को मॉडल जीवों के रूप में जाना जाता है जैसे कि *एशरिकिआ कोली* और *ज़ेब्राफिश*।

इस इकाई में हम मेंडल द्वारा किए गए प्रयोगों; जीन प्ररूप निर्दिष्ट करने के तरीकों; मटर के पौधे को चुनने के कारण और उनके द्वारा खोजे गए आनुवंशिकता (Heredity) के नियमों के बारे में जानेंगे। आपको कोशिका जीव विज्ञान (BBCCT-103) की इकाई 1 में जीवों के मॉडल से परिचित कराया गया है। यहां आप जीव विज्ञान के क्षेत्रों में छह मॉडल जीवों के अनुप्रयोगों का अधिक विस्तार से अध्ययन करेंगे जहां उनके उपयोग से बुनियादी जीवन प्रक्रियाओं की हमारी समझ में सुधार हुआ है।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

इस इकाई को पढ़ने के पश्चात् आपको निम्न में सक्षम होना चाहिए:

- अनुसंधान के लिए मॉडल जीवों के महत्व को इंगित कर सकें;
- इन जीवों की अनूठी विशेषताओं और विशिष्ट अध्ययनों के लिए उनकी उपयुक्तता पर प्रकाश डाल सकें;
- मेंडल के वंशागति (या वंशानुक्रम) के नियमों की व्याख्या करें;
- उनके प्रयोगात्मक डिजाइन और मटर के पौधों को चुनने के कारणों को समझ सकें; और
- एकसंकर (monohybrid), द्विसंकर (dihybrid), व्युत्क्रम (reciprocal) और परीक्षार्थ प्रसंकर (test cross); तद्रूप प्रजनन (true breeding) और विकल्पी (allele) शब्दों को परिभाषित कर सकें।

1.2 मॉडल जीव

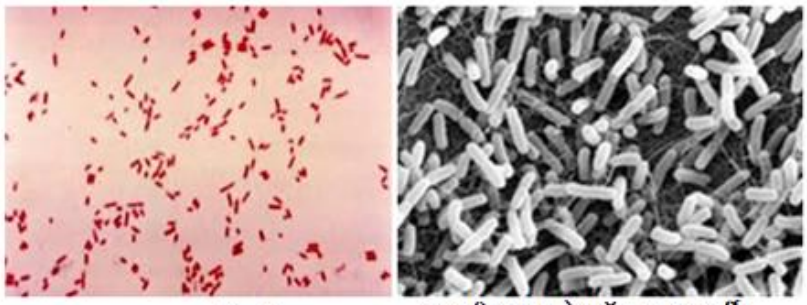
मुट्ठी भर मॉडल जीवों में जटिल जैविक प्रक्रियाओं की जांच से आनुवंशिकी के क्षेत्र में जबरदस्त प्रगति हुई है। **ये जीव कुछ सामान्य विशेषताओं को साझा करते हैं जैसे कि छोटे आकार, अल्प जनन काल, प्रयोगशाला की स्थितियों के तहत बढ़ने और रखरखाव में आसानी और बड़ी संख्या में उत्परिवर्ती (mutant) की उपलब्धता**। उनमें से अधिकांश को पूरी तरह से अनुक्रमित (sequenced) किया गया है और वे मनुष्यों सहित अन्य जीवों के साथ कई जीन साझा करते हैं। इसके अलावा, एक दिए गए मॉडल जीव में अद्वितीय विशेषताएं होती हैं जो इसे विशिष्ट अध्ययनों के लिए उपयुक्त बनाती हैं जैसे कि प्रारंभिक विकास के लिए ज़ेब्रा मछली (Zebra fish) और व्यवहार आनुवंशिकी (behavioural genetics) के लिए *सी. एलिगेंस* (C.elegans)। कुछ मॉडल प्रणालियों में प्रमुख मार्गों के विकासवादी संरक्षण या सरल रूपों में उनकी उपस्थिति हमें अन्य जीवों में समान प्रोटीन के कार्य की जांच करने और यह समझने की अनुमति देती है कि कैसे सरल मार्ग उत्तरोत्तर अधिक जटिल/परिष्कृत हो गए।

आइए कुछ मॉडल जीवों की विशेषताओं का विस्तार से अध्ययन करें।

1.2.1 *एशरिकिआ कोली* (*Escherichia coli*)

एशरिकिआ कोली एककोशिकीय, रॉड के आकार का, कशामिक (flagettate), ग्राम–ऋणात्मक जीवाणु (एकवचन: जीवाणु; चित्र 1.1) होते हैं। वे गैर प्रकाश संश्लेषक, वैकल्पिक अवायुवीय हैं। कुछ प्रभेदों (strains) के अपवाद के साथ यह गैर रोगजनक

होते हैं और मनुष्यों सहित कई जीवों के आंत्र (intestinal trait) पथ का एक सामान्य निवासी है। आम तौर पर यह द्वि-विभाजन (Linary fission) से गुणन करता है और संयुग्मन जैसी परालिंगी (पैरासेक्सुअल parasexual) प्रक्रियाओं द्वारा आनुवंशिक पदार्थ का आदान–प्रदान करने में सक्षम है।



प्रकाश सूक्ष्मदर्शी छवि

क्रमवीक्षण इलेक्ट्रॉन सूक्ष्मदर्शी
(ई. कोलाई 0157)
क्रेडिट डेबी मार्शल

चित्र 1.1: *एशरिकिआ कोली*।

एक मॉडल जीव के रूप में *ई. कोलाई* के लाभ:

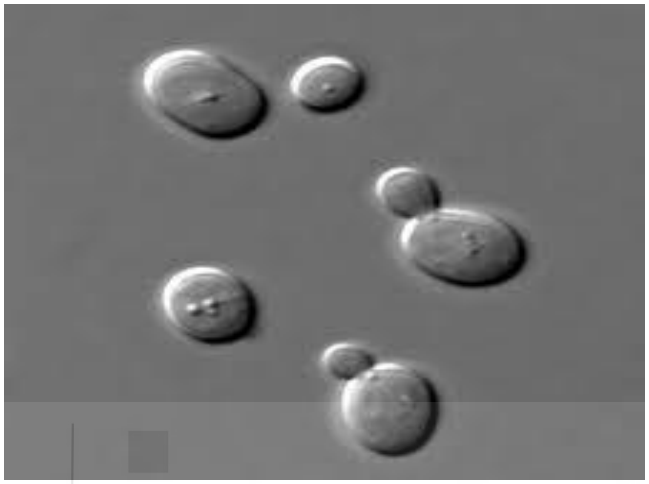
- बहुत तेजी से गुणन करता है; हर 20 मिनट में एक समृद्ध माध्यम में विभाजन करता है।
- अंशत: ठोस माध्यम (कॉलोनियों या जीवाणु लॉन के रूप में) और तरल ब्रॉथ दोनों में सवंर्धित (grown) कराया जा सकता है। पृथक कोशिकाओं के रूप में गुणन करने और आनुवंशिक रूप से समान कोशिकाओं (कॉलोनी) को बनाने की क्षमता शुद्ध विभेदों/प्रभेदों (strain) के पृथक्करण को सरल बनाती है।
- अगुणित जीव, उत्परिवर्ती के पृथक्करण के लिए उपयोगी।
- सभी जीन एक एकल वृत्ताकार गुणसूत्र (4-64 Mbp) में व्यवस्थित होते हैं जिनमें मुख्य रूप से एकल प्रतिलिपि जीन और न्यूनतम गैर–कूटलेखन डीएनए होते हैं।
- इनमें प्लाज्मिड होते हैं जिन्हें आनुवंशिक अभियांत्रिकी (जेनेटिक इंजीनियरिंग) में उपयोग के लिए संशोधित किया गया है।

ई० कोलाई में कई मूलभूत आनुवंशिक प्रक्रियाओं की खोज की गई है जैसे आनुवंशिक कूट (genetic code) को सुलझाना; प्रतिकृतियन (replication) और पुनर्योजन (recombination) का तंत्र; अनुलेखन (transcription) और अनुवादन (translation); जीन संगठन और विनियमन। यह पुनर्योगज डीएनए प्रौद्योगिकी (recombinant DNA technology RDT) में सबसे अधिक इस्तेमाल किया जाने वाला जीव है।

1.2.2 *सेकेरोमाइसीज सेरेविसे (Saccharomyces cerevisiae)*

सेकेरोमाइसीज सेरेविसे (ब्रीवर्स यीस्ट) एककोशिकीय सुकेंद्रकी (eukaryotes) है जो अगुणित और द्विगुणित दोनों रूपों में मौजूद होते हैं। इसके दो समागम प्रकार (mating types) हैं, a और α; विपरीत समागम प्रकार की अगुणित कोशिकाएं द्विगुणित

कोशिकाओं का निर्माण करने के लिए जुड़ (fuse together) जाती हैं। दोनों अगुणित और द्विगुणित कोशिकाएं सूत्री विभाजन (mitosis) द्वारा गुणन करती हैं, और मुकुलन (budding) द्वारा समान संतति कोशिकाएं बनती हैं। द्विगुणित कोशिकाएं अर्धसूत्री विभाजन (meiosis) द्वारा वापस अगुणित हो सकती हैं, उदाहरण के लिए जब वे भूखे होते हैं।



चित्र 1.2: *सेकेरोमाइसीज सेरेविसे* (विकिपीडिया से)।

एककोशिकीय सुकेंद्रकी होने के अलावा यीस्ट के लाभों में शामिल हैं:

- इसे प्रयोगशाला में आसानी से और सस्ते में उगाया जा सकता है।
- लघु जीवन चक्र (90 मिनट)।
- अर्धसूत्री विभाजन (अक्रमित चतुष्टय unordered tetrads) के सभी उत्पाद एक (ascus) एस्कस में संलग्न होते हैं जिन्हें अलग किया जा सकता है और जीन मैपिंग यह निर्धारित करने के लिए विश्लेषण किया जा सकता है। (चतुष्टय विश्लेषण) में तथा पारगमन कहां हुआ।
- बड़ी संख्या में इसके उत्परिवर्ती उपलब्ध हैं।
- इसका जीनोम (12Mbp) पूर्णतः अनुक्रमित है जिसमें बहुत कम गैर कूटलेखन डी एन ए हैं।
- यीस्ट प्लाज्मिड को यीस्ट में विदेशी जीनों को स्थानांतरित करने के लिए अभियंत्रित किया गया है। इसके अलावा, यीस्ट कृत्रिम गुणसूत्र (Yeast-Artificial Chromosome;YAC) को डी एन ए के बड़े हिस्से को ले जाने के लिए डिज़ाइन किया गया है। इसके जीनोम में हेरफेर करना अपेक्षाकृत आसान होता है।

यीस्ट अध्ययन ने कोशिका चक्र के नियंत्रण (cell cycle); पुनर्योजन (recombination); एपोप्टोसिस (apoptosis); माइटोकॉन्ड्रियाई/सूत्रकणिकीय जीवात्जनन (biogenesis) संक्रामक रोगों; उम्र बढ़ने (aging); आनुवंशिकी (classical genetics) की हमारी समझ में बहुत योगदान दिया है।

1.2.3 *ड्रोसोफिला मेलानोगास्टर (Drosophila melaonogaster)*

जीनस ड्रोसोफिला में 900 से अधिक प्रजातियां शामिल हैं; उनमें से अधिकांश दुनिया के विशिष्ट पारिस्थितिक (ecological) क्षेत्रों में रहते हैं जबकि मेलानोगास्टर (नर के काले तल से इसका नाम मिलता है) सहित कुछ प्रजातियां महानगरीय हैं। **विलियम अर्नेस्ट कैसल (William Ernest Castle)** और हार्वर्ड विश्वविद्यालय में उनके छात्र 1901 में ड्रोसोफिला मेलानोगास्टर का उपयोग करने वाले पहले व्यक्ति थे और 1910 तक इसे आनुवंशिक मॉडल प्रणाली के रूप में बहुत अधिक महत्व प्राप्त हुआ। इसे शुरू में प्रायोगिक विकास का अध्ययन करने के लिए पेश किया गया था। पिछली शताब्दी के शुरुआती भाग में कोलंबिया विश्वविद्यालय में सबसे महत्वपूर्ण और उत्पादक प्रयोगशालाओं में से एक मॉर्गन की थी और इसे 'फ्लाई रूम' (fly room) के रूप में जाना जाने लगा।

William E. Castle

Thomas H. Morgan

Courtesy of American Philosophical Society Curt Stern Papers. Noncommercial educational use only

'The Fly Room'

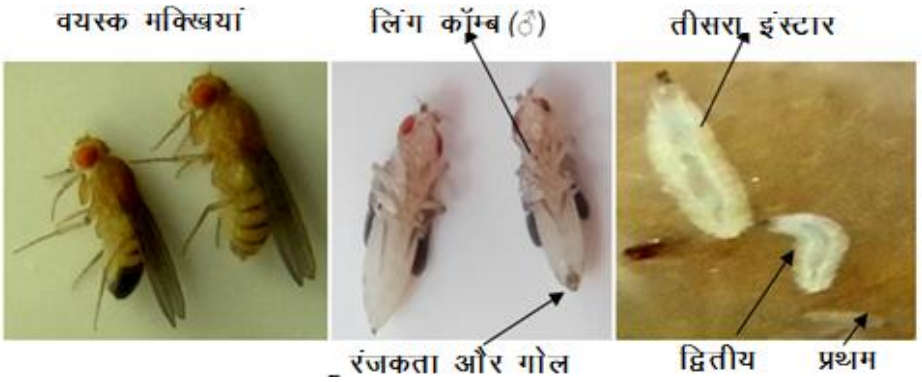
ड्रोसोफिला मेलानोगास्टर को प्राणिपालन (domestication) के अनुकूल बनाने का कारण इसका बड़े पैमाने पर प्रजनन कार्य के लिए अनुप्रयोग का ज्ञान है और फिर सूची बढ़ती गयी। उनमें से कुछ हैं:

- छोटा आकार (1–2 mm)।
- अल्प जनन काल (25^0C पर 10 दिन) और उच्च जननशक्ति (fecundity) (बड़ी संख्या में संतान पैदा करना)। प्रयोगशाला परिस्थितियों में वे साल भर प्रजनन करते हैं।
- यौन रूप से द्विरूपी (sexually dimorphic) (नर और मादा की पहचान करने में आसान); प्राकृतिक मादाओं की पहचान की जा सकती है और उन्हें विकास के विभिन्न चरणों में नियंत्रित समागम (mating) के लिए अलग किया जा सकता है, जैसे कि नवागत (freshly emerged), तीसरा इंस्टार लार्वा/डिंभक (third instar larva) और प्यूपा (pupa) (चित्र 1.3)।
- पालने में आसान (उन्हें किण्वन (fermentation) के लिए नमी, यीस्ट और केला/मकई की आवश्यकता होती है) और रखरखाव में सस्ता (दूध की बोतलें; चपटे तले वाली नालिका)। मक्खियाँ वास्तव में यीस्ट का भोजन करती हैं और

इसलिए कई लोग उन्हें फल मक्खी के बजाय "यीस्ट मक्खियाँ" कहना पसंद करते हैं। वे यीस्ट के वृध्दि में सहायता करने वाली किसी भी चीज़ पर उत्पन्न हो सकती हैं।

संतुलित गुणसूत्र अभियंत्रित गुणसूत्र होते हैं जिनका उपयोग अप्रभावी घातक/वंध्य उत्परिवर्तन/अन्य स्टॉक के रखरखाव के लिए किया जाता है। कुछ में कई व्युत्क्रम/पुनर्रचना हैं जो पुनर्संयोजन को दबाते हैं।

- इसमें केवल चार जोड़े गुणसूत्र (तीन जोड़े अलिंगी (autosome) और एक जोड़ी लिंगी गुणसूत्र) होते हैं और इसके जीनोम को पूरी तरह से अनुक्रमित किया गया है। इसमें लगभग 14,000 जीन हैं जिनमें से 50% मनुष्यों के साथ समरूप हैं। मनुष्यों में लगभग 75% रोग पैदा करने वाले जीन *ड्रोसोफिला* में पाए जाते हैं।
- दुनिया भर के शोधकर्ताओं द्वारा बड़ी संख्या में उत्परिवर्ती और पराजीनी वंशानुक्रम (transgenic line) को इच्छापूर्वक साझा किया गया है। ऐतिहासिक रूप से उत्परिवर्ती की उपलब्धता ने संतुलन को आनुवंशिक मॉडल प्रणाली के रूप में *ड्रोसोफिला* के पक्ष में झुका दिया।
- एक सदी से भी अधिक समय पहले मुलर (Muller) ने विषमयुग्मजी (heterozygotes) के रूप में घातक उत्परिवर्तन (lethal mutation) के स्थिर रखरखाव के लिए संतुलित्र गुणसूत्र (balancer chromosome) के उपयोग की शुरुआत की।
- *ड्रोसोफिला* लार्वा के स्रावी ऊतकों (secretory tissues) में उनके अंतरावस्था केंद्रक (interphase nucleus) में बड़े पॉलीटीन गुणसूत्र होते हैं। इन गुणसूत्रों के एक जैसे बैंडिंग पैटर्न और विस्तृत पॉलीटीन मानचित्रों की उपलब्धता ने जीन के स्थानीयकरण (localisation) और गुणसूत्र विपथन (chromosomal aberration) का पता लगाने में काफी सुविधा प्रदान की है।
- यह छात्रों के अल्पकालिक प्रोजेक्ट के लिए लैंगिक द्विरूपता (sexual dimorphism), जटिल जीवन चक्र चरणों का अध्ययन करने, आनुवंशिक सिद्धांतों का अध्ययन करने के लिए बड़े पैमाने पर नियंत्रित युग्मन परीक्षणों का प्रदर्शन करने के लिए एक उत्कृष्ट प्रणाली है। सबसे ऊपर *ड्रोसोफिला* के साथ काम करने का कौशल आसानी से हासिल कर लिया जाता है।



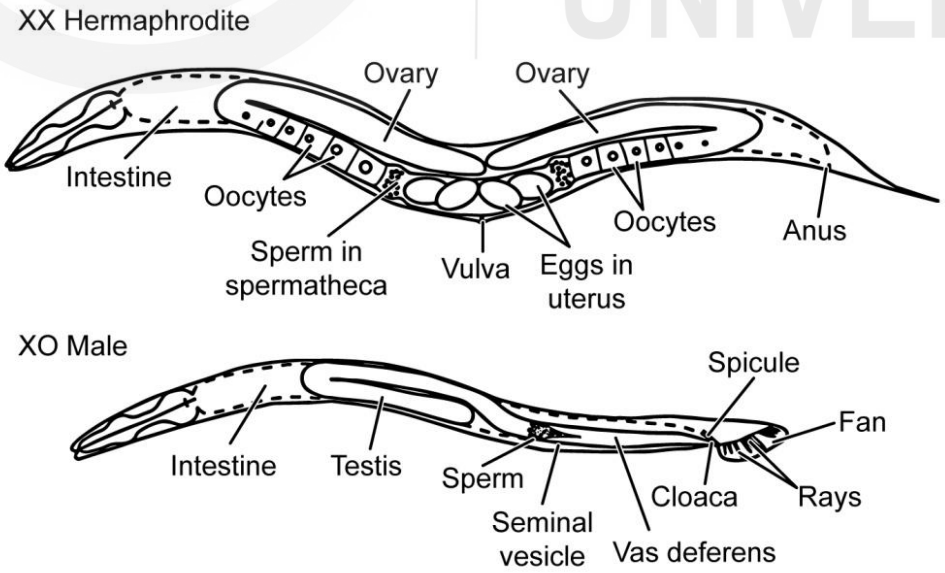
चित्र 1.3 : (बाएं से दाएं) वयस्क मक्खियां: वे अपने आकार, लिंग कॉम्ब (+ या –), रंजकता, उदर खंडों की संख्या और आकार और पुच्छल सिरा से पहचाने जाते हैं। नवजात मक्खियों (बीच में) में हल्का रंजकता, पतला शरीर और मुड़े हुए पंख होते हैं। मादाओं को नियंत्रित युग्मन प्रयोगों के लिए उद्भव के तुरंत बाद अलग किया जा सकता है। नर में लिंग कॉम्ब, गोल और रंजित पुच्छल सिरा होता है। एक मक्खी बनाने से पहले निषेचित अंडा तीन लार्वा चरणों (आकृति में चिह्नित) और प्यूपा (दिखाया नहीं गया) से गुजरता है। (सौजन्य डॉ. सुनीता जोशी)।

जिन क्षेत्रों में *ड्रोसोफिला* का उपयोग किया गया है वे विविध हैं। इसने आनुवंशिकता के सिद्धांतों की व्याख्या; आनुवंशिक मानचित्रण तकनीक के विकास; आनुवंशिकता के गुणसूत्र सिद्धांत का प्रमाण; आनुवंशिक संतुलन द्वारा लिंग निर्धारण; पैटर्न निर्माण के आनुवंशिक नियंत्रण, व्यवहार आनुवंशिकी; जनसंख्या आनुवंशिकी; मानव रोग; दवा की खोज और कई अन्य में योगदान दिया है।

1.2.4 *सिनोरेब्डाइटिस एलिगेंस (Caenorhabditis elegans)*

सी० एलिगेंस अखंडित (unsegmented) लम्बे/दीर्घ शरीर वाला एक स्वजीवी सूत्रकृमि (free living nematode) है। व्यवहार के आनुवंशिकी को समझने के लिए **सिडनी ब्रेनर** (Sydney Brenner) द्वारा इसे आनुवंशिक मॉडल प्रणाली के रूप में पेश किया गया था। यह एक आदर्श प्रणाली की कई विशेषताओं को संतुष्ट करता है और कुछ अध्ययनों के लिए उपयोगी अतिरिक्त लाभ प्रदान करता है। लाभों में शामिल हैं:

- ❖ छोटा आकार (लगभग 1 मिलीमीटर)।
- ❖ *ई० कोलाई* के साथ अगार (agar) बीजित छोटे पेट्री डिश में संवर्धन/कल्चर करना आसान है। एक प्लेट में लगभग 10,000 कीट हो सकते हैं। वे तापमान के आधार पर 3–5 दिनों में प्रजनन परिपक्वता तक पहुंच जाते हैं।
- ❖ जनन काल 20^0C पर 3 दिन है। प्रत्येक मादा 3–4 दिनों में 250–1000 निषेचित अंडे (fertilised eggs) का उत्पादन कर सकती है।
- ❖ कीट पारदर्शी होता है जो इसे विकासात्मक अध्ययन के लिए अत्यंत उपयोगी बनाता है (चित्र 1.4)।



चित्र: 1.4: *सी० एलिगेंस* के दो लैंगिक रूप।
(source: uvmgg-fandom-com @ Wiki)

- अधिकांश कीट उभयलिंगी (hermaphrodite) होते हैं और एक छोटा प्रतिशत (0.05%) नर होता है (चित्र 1.4)। उभयलिंगी स्वयं निषेचन कर सकते हैं या नर के साथ संकरण कर सकते हैं। स्व–निषेचन हमें एक पीढ़ी में अप्रभावी उत्परिवर्तन के लिए समयुग्मजी (homozygous) संतति प्राप्त करने की अनुमति देता है।

  उन्हें वर्षों तक तरल नाइट्रोजन (-196^0C) या -80^0C अति प्रशीतित्र (deep freezer) में जमाया जा सकता है। नियमित रूप से आवश्यक स्टॉक के नियमित रखरखाव की आवश्यकता काफी कम हो जाती है।

- कीट में कायिक कोशिकाओं की संख्या (उभयलिंगी में 959 और नर में 1031) निश्चित (fixed) होती है, जिसमें एक साधारण शरीर संरचना में व्यवस्थित 302 न्यूरॉन्स शामिल होते हैं। *ड्रोसोफिला* की तुलना में कम न्यूरॉन्स की उपस्थिति ब्रेनर द्वारा व्यवहार के आनुवंशिकी के अध्ययन के लिए *सी० एलिगेंस* को चुनने का एकमात्र सबसे महत्वपूर्ण कारण है।

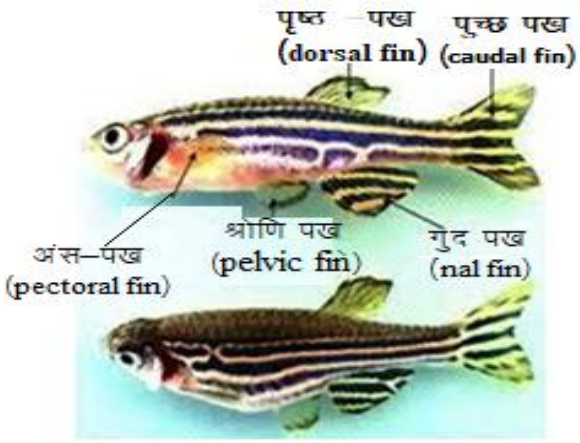
- इनका जीनोम संघनित/कॉम्पैक्ट होता है और इसमें 20,000 से अधिक जीन होते हैं।

- पराजीनी कीट बनाना (अंडाशय में डी एन ए का सूक्ष्मअंत:क्षेपण (microinjection)) या जीन को बंद करना तुलनात्मक रूप से आसान होता है जिसमें जीवाणुओं के साथ प्लाज्मिड को डालकर द्विरज्जुक RNA अभिव्यक्त करने वाले (RNA अंतःक्षेप/ RNA interference) को व्यक्त करते हैं।

सी० एलिगेंस का जीवन चक्र उभयलिंगी या नर के शुक्राणुओं द्वारा आंतरिक रूप से अंडों के निषेचन के साथ शुरू होता है। फिर निषेचित अंडे दिए जाते हैं और शेष विकास बाहरी होता है। निषेचन के कुछ घंटों के बाद लार्वा अंडे से बाहर निकलता है और फिर चार लार्वा चरणों (L1–एल L4) के माध्यम से मध्यवर्ती निर्मोचन (moulting) से गुजरता है। L4 लार्वा वयस्क कीट पैदा करने के लिए निर्मोचन करता है। इसका उपयोग क्रमादेशित कोशिका मृत्यु (एपोप्टोसिस), उम्र बढ़ने, व्यवहार के आनुवंशिक नियंत्रण और विकास के आनुवंशिकी का अध्ययन करने के लिए किया गया है।

1.2.5 *डैनियो रेरियो* (*Danio rerio*): जेब्राफिश (Zebrafish)

ज़ेब्राफिश एक ताजे पानी की धारीदार टीलियोस्ट मछली है (1-1½ इंच माप) जो केवल दक्षिण पूर्व एशिया में पाई जाती है। नर और मादा को उस समय से अलग किया जा सकता है जब वे एक महीने के होते हैं और प्रजनन के लिए आवश्यक होने तक अलग हो जाते हैं। *डैनियो* के लिंग की पुष्टि उसके शरीर के आकार, माप, पंख और रंग की जांच करके की जाती है (चित्र 1.5)।



नर में सपाट पतला शरीर होता है, जो अपेक्षाकृत छोटा होता है और उदर की तरफ अधिक सुनहरे पीले रंग का होता है। उनके शरीर का पैटर्न चमकीले रंग का होता है। वे अधिक सक्रिय होते हैं।

मादाएं बड़ी और गोल होती हैं और पेट सफेद होता है (अंडे के भंडारण के लिए)। उनके शरीर के पार्श्व भाग पर एक चांदी की नीली लकीर होती है। उनके शरीर का रंग हल्का होता है और वह कम सक्रिय होती हैं।

आप विभिन्न पंखों की तुलना भी कर सकते हैं।

चित्र 1.5: नर (ऊपर) और मादा (नीचे) जेब्राफिश।

जेब्राफिश निम्नलिखित विशेषताओं के कारण एक कशेरुकी मॉडल प्रणाली (vertebrate model system) के रूप में पाया गया है:

- नर और मादा संगम (mate) करते हैं और अंडे और शुक्राणु देते हैं जो बाहरी रूप से निषेचित होते हैं (बर्हिःगर्भाशय / *ex utero*)। यह हमें एक कोशिका चरण से आगे निषेचित अंडों के विकास का अध्ययन करने की अनुमति देता है। इसके अलावा भ्रूण (embryo) और जरायु (chorion) (सुरक्षात्मक झिल्ली) पारदर्शी होते हैं और सूक्ष्मदर्शी के नीचे रक्त वाहिकाओं सहित आंतरिक संरचनाओं के अवलोकन की सुविधा प्रदान करते हैं।
- उच्च जननक्षमता (एक अकेली मादा प्रति सप्ताह सैकड़ों भ्रूण (embryo) पैदा करती है)।
- विकास बहुत तेज होता है; पहले पांच दिनों में सभी प्रमुख अंग विकसित हो जाते हैं और काम करना शुरू कर देते हैं।
- वे साल भर प्रयोगशाला स्थितियों में प्रजनन करते हैं और तीन महीने में लैंगिक रूप से परिपक्व हो जाते हैं।
- इसका जीनोम पूरी तरह से अनुक्रमित है। मनुष्यों में लगभग 70% प्रोटीन कूटलेखन जीन ज़ेब्राफिश के जीन से संबंधित होते हैं। मानव रोग से जुड़े लगभग 85% जीन भी इस मॉडल जीव में पाए जाते हैं।
- उन्हें इष्टतम pH (6.5–7.5), तापमान (27–29^{0}C) और वैकल्पिक प्रकाश–अंधेरे की अवधि प्रत्येक 12 घंटे बनाए रखकर प्रयोगशाला में विकसित किया जा सकता है।
- मॉर्फोलिनोस (एंटीसेंस ऑलिगोन्यूक्लियोटाइड) द्वारा जीन अभिव्यक्ति को संशोधित करने के लिए इसे सूक्ष्मअंत:क्षेपण, सम्मिलन उत्परिवर्तजनन और नॉक डाउन द्वारा सापेक्ष आसानी से जोड़ तोड़ किया जा सकता है। कई पराजीनी (transgenic) वंशक्रम उपलब्ध हैं।

मॉर्फोलिनोस (morpholinos) सिंथेटिक गैर आयनिक न्यूक्लियोटाइड एनालॉग हैं जो जीन अभिव्यक्ति को संशोधित करने के लिए प्री एम० आर० एन० ए० (mRNA) के अनुलेखन (transcription) स्टार्ट साइट / समबंधनस्थल (splice site) पर छोटे अनुक्रमों को पहचानते हैं और बंधते हैं।

जेब्राफिश प्रारंभिक विकास के अध्ययन के लिए एक आदर्श जीव है। यह औषधि जाँच/ड्रग स्क्रीनिंग, विष विज्ञान संबंधी अध्ययन, पर्यावरण प्रदूषण की निगरानी और त्वचा की रंजकता को प्रभावित करने वाले जीन की पहचान के लिए एक अच्छी प्रणाली है। पराजीनी वंशक्रम को मानव रोगों और ऊतक विशिष्ट अभिव्यक्ति का अध्ययन करने के लिए तैयार किया गया है।

1.2.6 *एरेबिडोप्सिस थैलियाना* (*Arabidopsis Thaliana*)

एरेबिडोप्सिस थैलियाना (थेल क्रेस) एक पुष्पित गुच्छ पौधा (flowering rosette plant) है, जो पश्चिमी यूरेशिया और अफ्रीका में मूल रूप से पाया जाता है (चित्र 1.6)। यह एक द्विबीजपत्री (dicotyledonous) पौधा है जो ब्रैसिकेसी कुल (Brassicaceae family) से संबंधित है जो आम तौर पर एक खरपतवार के रूप में उगता है।

एरेबिडोप्सिस थैलियाना को पहली बार 16 वीं शताब्दी में जोहान्स थाल (इसलिए थैलियाना) द्वारा वर्णित किया गया था।

आनुवंशिकी के लिए एक मॉडल प्रणाली के रूप में एरेबिडोप्सिस की क्षमता को पहली बार 1943 में एफ० लाइबैक (F. Laibach) द्वारा इंगित किया गया था। बाद में उनके छात्र, ई० रेनहोल्ज़ (E. Reinholz) ने अपने पीएचडी कार्य के हिस्से के रूप में उत्परिवर्ती उत्पन्न किए।

कई साल पहले उन्होंने इसकी गुणसूत्र संख्या भी प्रकाशित की थी।

चित्र 1.6: ***एरेबिडोप्सिस थैलियाना***

एक मॉडल जीव के रूप में *एरेबिडोप्सिस थैलियाना* की उपयुक्तता के कारण है:

- छोटा आकार। इन्हें सीमित लैब स्थान में उगाया जा सकता है।
- अल्प जनन काल (लगभग 6 सप्ताह)।
- एक अकेला पौधा हजारों बीज (10,000–40,000) पैदा करता है।
- जीनोम पूरी तरह से अनुक्रमित है। यह फूल वाले पौधों (125Mbp) में सबसे छोटे और पुनरावृत्ति रहित वाले पौधों में से एक है।
- इसमें केवल पाँच जोड़े गुणसूत्र होते हैं (2n = 10)।
- यह स्वयं निषेचित होता है और इसे संकरण किया जा सकता है।
- इसे केवल एक उपयुक्त *एग्रोबैक्टीरियम ट्यूमीफेसियन्स* निलंबन (*Agrobacterium tumefaciens* suspension) में फूलों को डुबाकर (पुष्प डुबकी विधि/floral dip method) रूपांतरित किया जा सकता है।
- इसके कई परिवर्ति/वेरिएंट उपलब्ध हैं।

इसका उपयोग फूलों के विकास; पादप संजीन संरचना; जीन विनियमन के आनुवंशिकी का अध्ययन करने के लिए किया गया है। फसल उत्पादन, धारणीय कृषि (sustainable agriculture) और अन्य आर्थिक रूप से महत्वपूर्ण पौधों के औद्योगिक उपयोग को बढ़ाने के लिए इन अध्ययनों का क्षेत्र में उपयोग किया गया है।

बोध प्रश्न 1

क) अधिकांश मॉडल आनुवंशिक जीवों द्वारा साझा की गई तीन विशेषताओं को इंगित करें।

i) .....

ii) .....

iii) .....

ख) एक मॉडल जीव का नाम दें जो:

i) एककोशिकीय सुकेंद्रकी है

ii) हिमशीतित किया जा सकता है

iii) बर्हिःगर्भाशय निषेचन करता है

iv) एक खरपतवार के रूप में बढ़ता है

ग) *सी० एलिगेंस* की किन्हीं चार विशेषताओं को सूचीबद्ध करें जो इसे व्यवहार के आनुवंशिकी का अध्ययन करने के लिए आदर्श जीव के रूप में उपयुक्त बनाता है।

1.3 आनुवंशिकता के मूल सिद्धांतों की व्याख्या

संचरण आनुवंशिकी (transmission genetics) की अवधारणात्मक रूपरेखा ग्रेगर जे० मेंडल द्वारा दी गई थी। मूल प्रायोगिक प्रारुप में नियंत्रित संकरण (controlled cross) और उत्पादित संततियों के प्रकार और अनुपात का अभिलेख रखना शामिल था। उत्पन्न डेटा का विश्लेषण आनुवंशिकता के अंतर्निहित सिद्धांत को निकालने के लिए किया जाता है। नीचे के उपखंडों में हम आनुवंशिकता पर पूर्व मेंडलीय विचारों के साथ शुरू करेंगे और फिर मेंडल के मटर (एक– और द्विसंकर संकरण) के प्रयोगों, जीन प्ररूप को निर्दिष्ट करने के तरीके और उनकी सफलता की कुंजी का वर्णन करेंगे।

1.3.1 आनुवंशिकता पर पूर्व–मेंडलीय विचार

मानव जाति को सभ्यता की शुरुआत के बाद से प्राणीपालन/ग्राम्यन (domestication) और स्वाद और फलों के आकार, दूध की उपज जैसे वांछनीय गुणों के लिए पौधों और जानवरों के चयन में दिलचस्पी रही है। किसी भी स्थापित नियम की अनुपस्थिति में

परीक्षण और त्रुटि (trial and error) नए रूपों को विकसित करने का एकमात्र तरीका था। आनुवंशिकता पर प्रारंभिक अवधारणाएं समय के साथ बदलती रहीं।

प्राचीन यूनानियों द्वारा विकसित एक ऐसी अवधारणा पैनजीनवाद (pangenesis) की थी जिसके प्रस्तावकों का मानना था कि प्रत्येक कायिक ऊतक से निकलने वाले छोटे मुकुलक (gemmule) प्रजनन अंगों की यात्रा करते हैं, जिनमें एक पूर्ण व्यक्ति बनाने की जानकारी होती है। ऐसा करने के लिए प्रेरित करना गर्भाधान के बाद होता था। यह विचार लंबे समय तक कायम रहा और यूनानियों को 'अर्जित विशेषताओं की विरासत' (inheritance of acquired characters) के बीज बोने के लिए प्रेरित किया जिसने बाद में लैमार्क के सिद्धांत (Lamarck's Theory) का रूप ले लिया।

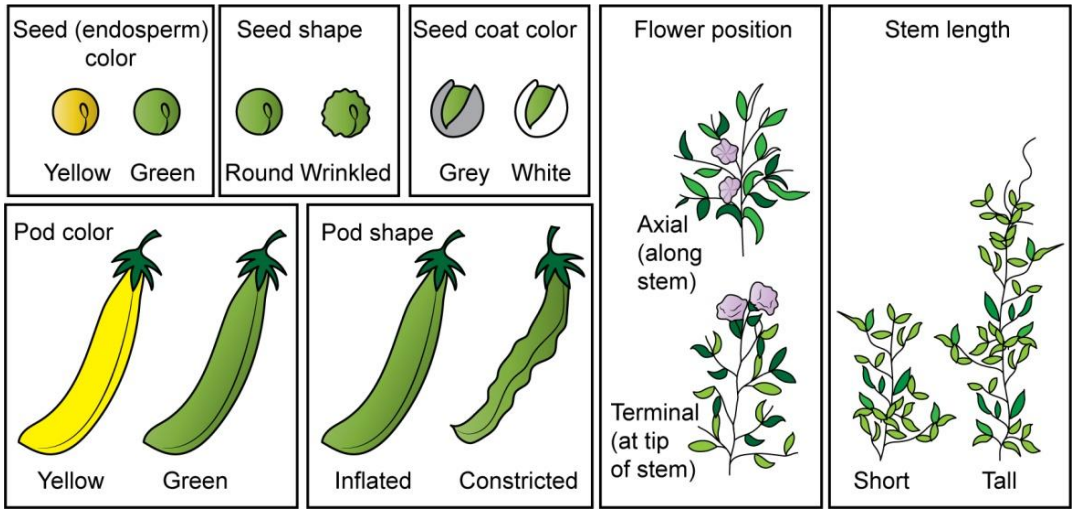
सामान्य सूक्ष्मदर्शी (crude microscope) के आने से कोशिकाओं और एकल कोशिका वाले जीवों की खोज हुई। दो प्रकार की युग्मक कोशिकाओं की पहचान और निषेचन के दौरान उनके संलयन ने पूर्व–निर्माण (preformation) के विचार का समर्थन किया। युग्मक कोशिकाओं के अवलोकन ने प्रकृतिवादियों को यह सुझाव देने के लिए प्रेरित किया कि युग्मक कोशिकाओं में से एक अपने भीतर एक लघु रूप (अणुमानवाकृति (homunculus)) में एक पूर्ण जीव रखता है और निषेचन केवल विकास के दौरान विस्तार करने के लिए प्रेरित करता है। उस समय दो विचारधाराओं का उदय हुआ; एक का मानना था कि अंडा सूचना का वाहक है ('ओविस्ट' / 'ovist') जबकि दूसरे ने शुक्राणुओं ('एनीमलक्यूलिस्ट' / 'animalculist') का पक्ष लिया।

निषेचन के दौरान युग्मक कोशिकाओं के संलयन का एक अन्य परिणाम वंशानुक्रम सम्मिश्रण (blending inheritance) की अवधारणा थी। इसका मतलब था कि संलयन से माता–पिता के लक्षणों की पहचान का मिश्रण और सरूपता का ह्रास (loss of identity) होता है। इसने इस बात की वकालत की कि संतान दो माता–पिता के बीच मध्यवर्ती होती है। इसमें कोई संदेह नहीं है कि कुछ विशेषताओं के लिए इसने काम किया लेकिन कुछ अन्य भी थे जिनके लिए यह स्पष्टीकरण प्रदान करने में विफल रहा।

आनुवंशिकता पर ये विचार समय की कसौटी पर खरे नहीं उतरे हैं, लेकिन मेंडल के योगदान और दूरदर्शिता को सही परिप्रेक्ष्य में रखने के लिए उन्हें यहां प्रस्तुत किया गया है। इस स्तर पर लक्षणों के संचरण को नियंत्रित करने वाले कोई कानून ज्ञात नहीं थे।

1.3.2 मेंडल द्वारा पादप संकरण पर प्रयोग

मेंडल ने मटर (*पाइसम सेटाइवम / Pisum sativum*) की चौदह अंत प्रजात (in bred) किस्मों के साथ काम किया, जिनमें से प्रत्येक में उन विशेष गुणों के सात जोड़े में से एक था जिसे उन्होंने अध्ययन करने के लिए चुना था (चित्र 1.7)। एक दिया गया जोड़ा किसी एक विशेष गुण का एक प्रकार था, उदाहरण के लिए वे पौधे की ऊंचाई (लंबा बनाम छोटा (tall vs. short)) या बीज आकार (गोल बनाम झुर्रीदार / (round vs wrinkled)) आदि में भिन्न हो सकते हैं। उन्होंने यह कार्य मुख्य रूप से अपनी संतति में संकरों के विकास का अध्ययन करने और विभिन्न रूपों की संख्या निर्धारित करने के लिए किया जिसमें संकरों की संतति दिखाई देती हैं।



चित्र 1.7: मेंडल द्वारा अध्ययन किए गए विशेष गुणों के सात जोड़े ।

उन्होंने इनमें से प्रत्येक वैकल्पिक जोड़े को संकर (एकसंकर संकरण) बनाने के लिए संकरण किया और फिर उन्हें स्व–संकर (selfing) बनाया। प्रत्येक संकरण के लिए उन्होंने व्युत्क्रम संकरण (reciprocal cross) भी किया। अब हम इनमें से एक संकरण (चित्र 1.8) को विस्तृत करेंगे और परिणामों के आधार पर उसके निष्कर्षों पर प्रकाश डालेंगे। अध्ययन किए गए सभी सात जोड़ों के विशेष गुणों के लिए समान पैटर्न देखा गया।

संकरण करने के लिए, अंडाधारी जनक/पैरेंट से कली अवस्था (bud stage) में परागकोशों (pollen) को हटा दिया गया (निष्क्रियन (emasculation)) और फिर पराग को अन्य जनक के फूलों से हाथ पर फैलाया गया। जनक को एक व्युत्क्रम संकरण (reciprocal cross) में उलट दिया जाता है (यहाँ दिखाया नहीं गया है)।

Parental Generation (P) (True breeding) — **Round seed shape X Wrinkled seed shape**

↓

F_1 — **Round seeds**

(First filial generation)

↓ **Selfing / inter crossing**

F_2 — **Round (5474) : Wrinkled seeds (1850)**

(Second filial generation) — **3 : 1**

चित्र 1.8: एकसंकर संकरण (Monohybrid cross)।

एकसंकर संकरण के परिणामों ने स्पष्ट रूप से प्रदर्शित किया कि:

(i) मटर संकर (F_1) मूल जनक (parent) के बीच मध्यवर्ती नहीं थे। वे मूल जनक में से एक की तरह थे।

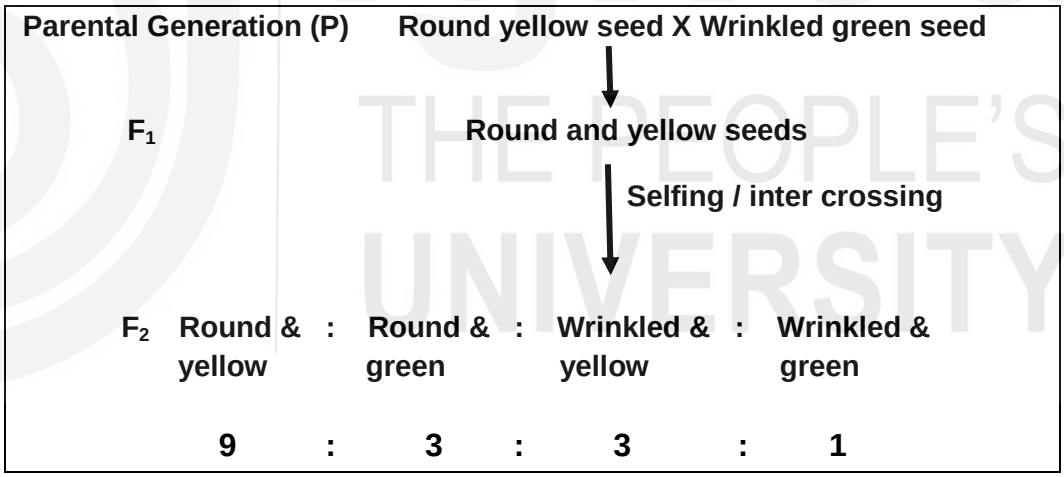
(ii) वह लक्षण जो संकरण के बाद लगभग अपरिवर्तित रूप में संचरित होता है, प्रभावी (dominant) कहलाता है।

(iii) अन्य पैतृक लक्षण जो F_1 में अव्यक्त / अलग कर दिया गया था, 25% संतानों में F_2 में विशुद्ध (undiluted) रूप फिर से प्रकट होता है, उसे अप्रभावी (recessive) कहा जाता है।

(iv) सभी व्युत्क्रम संकरण समान परिणाम देते हैं। इससे कोई फर्क नहीं पड़ता कि प्रमुख लक्षण (dominant character) बीज वाहक या पराग मूल जनक से संचारित (transmitted) किया गया था या नहीं।

मेंडल के काम ने आनुवंशिकता की इकाइयों की **कण प्रकृति** (particulate nature) का समर्थन किया जिसे उन्होंने 'कारक' (factors) कहा। यह सम्मिश्रण से आनुवंशिकता की कण प्रकृति की ओर एक आदर्श बदलाव था। इसके अलावा उन्होंने दिखाया कि लक्षण का संचरण मूल जनक के लैंगिकता पर निर्भर नहीं करता है। दूसरे शब्दों में, दोनों मूल जनक समान रूप से संतति (offspring) के लक्षणों में योगदान करते हैं।

एकसंकर संकरण की सफलता के बाद मेंडल मूल जनक को संकरण करके दो (या अधिक) विशेष लक्षणों के जोड़े के संचरण का अध्ययन करने के लिए आगे बढ़े, जो दो या दो से अधिक वैकल्पिक जोड़े में भिन्न थे और फिर संकरों को स्वसंकर किया (चित्र 1.9)। सभी F_1 संतति लक्षणप्ररूपी (phenotypic) रूप से समान (एकरूपता का सिद्धांत (principle of uniformity)) थीं और स्वसंकरण कराने पर 9:3:3:1 अनुपात (दो मूल जनक और दो पुनर्योगज वर्ग) में चार प्रकार की संततियाँ मिली।



चित्र 1.9: द्विसंकर संकरण (Dihybrid cross)।

बोध प्रश्न 2

क) स्वनिषेचन (self fertilization) और पर निषेचन (cross fertilization) में क्या अंतर है?

ख) मेंडल ने किस आधार पर यह निष्कर्ष निकाला कि मटर के पौधों में एक दी गई विशिष्ट लक्षणों के लिए दो कारक (युग्मविकल्पी / alleles) होते हैं?

1.3.3 लक्षणप्ररूपी क़िस्म का परीक्षण और विश्लेषण (*Testing and Resolution of Phenotypic Classes*)

मेंडल ने प्रमुख लक्षण प्ररूप (phenotype) की पहचान निर्धारित करने के लिए दो दृष्टिकोणों का इस्तेमाल किया, अर्थात् स्वनिषेचन (selfing) और परीक्षार्थ संकरण (Test Cross)। वह यह पता लगाना चाहते थे कि क्या F_2 पीढ़ी में प्रमुख लक्षण प्ररूप मूल जनक (तदरूप प्रजनन / true breeding) की तरह है या F_1 संकर की तरह (वंश शुद्ध नहीं होगा)।

F_3 पीढ़ी प्राप्त करने के लिए F_2 प्रमुख लक्षण प्ररूप के बीज लगाए गए और स्वनिषेचित किए गए। इन बीजों में से प्रत्येक से संतति को अलग से प्राप्त किया गया था। उन्होंने पाया कि 2/3 पौधों को F_1 संकर की तरह 3:1 अनुपात में पृथक किया गया, जबकि 1/3 वंश शुद्ध थे। दूसरे शब्दों में, 3:1 F_2 लक्षण प्ररूप अनुपात 1:2:1 में स्पष्ट हो जाता है। उन्होंने आगे पाया कि इस अनुपात को उत्तरोत्तर पीढ़ियों में स्पष्ट नहीं किया जा सकता है और इसलिए यह एक एकसंकर संकरण का बेहतरीन विश्लेषण है। 3:1 लक्षण प्ररूप अनुपात पूर्ण प्रभाविता (complete dominance) के कारण प्राप्त किया गया था (समयुग्मज और विषमयुग्मज लक्षणप्ररूपी रूप से अप्रभेद्य (indistinguishable) हैं)। परीक्षार्थ संकरण के परिणाम (F_2 प्रभावी लक्षण प्ररूप और समयुग्मी अप्रभावी मूल जनक के बीच एक संकरण) ने भी प्रभावी वर्ग को 2:1 में पृथक कर दिया। सभी एकल संकर स्वनिषेचन प्रयोगों में अप्रभावी संतति के शुद्ध वंश होतें हैं।

द्विसंकर स्वनिषेचन ने चार प्रकार की संततियों को उत्पादित किया जिनका परीक्षण भी एकसंकर संकरण की तरह किया गया था। मेंडल ने परिकल्पित किया कि यदि अपव्यूहन स्वतंत्र (independent assortment) है तो F_2 संतति (F_1 X F_1) दो विकासात्मक श्रृंखलाओं (Aa X Aa और Bb X Bb) का एक संयोजन होंगी, जिनमें से प्रत्येक को 1:2:1 के अनुपात में पृथक किया जा सकेगा:

1 AA : 2Aa : 1aa (i)

1BB : 2Bb : 1bb (ii)

इसलिए सभी संभावित तरीकों से A और B के संयोजन के परिणामस्वरूप नौ जीनप्ररूपी वर्ग 1:2:2:4:1:2:1:2:1 (1AABB: 2AABb: 2AaBB:4AaBb: 1AAbb: 2Aabb:.1BBaa: 2Bbaa: 1aabb) के अनुपात में होने की उम्मीद है। यह वही है जो मेंडल ने F_2 संतानों के चार वर्गों में से प्रत्येक का परीक्षण करके प्राप्त किया। अब आप पनेट वर्ग (Punnet square) में F_2 संततियों के जीनप्ररूप का विश्लेषण करके स्वयं को संतुष्ट करने का प्रयास करें। परीक्षार्थ संकरण परिणामों के लिए पाठांत प्रश्न 2 को भी देखें।

अब हम द्विगुण प्रभावी वर्ग (9A/- B/-) का उदाहरण लेते हैं, यह प्रदर्शित करने के लिए कि यह कैसे विश्लेषित होता है। लक्षणप्ररूपी रूप से वन्य प्रारूप (wild type) संततियों (A /-B/-) को स्वनिषेचन करने के परिणामों से पता चला है कि 1/9 मूल जनक (1AABB) की तरह वंश शुद्ध है, 2/9 3:1 अनुपात (2AABb) में एक लक्षण के लिए अलग किया गया, 2/9 3:1 अनुपात (2AaBB) में अन्य लक्षण के लिए अलग किया गया और 4/9 ने एफ 2 (AaBb) के समान परिणाम दिए। इस प्रकार द्विगुण प्रभावी वर्ग 1:2:2:4 के अनुपात में चार वर्गों में आता है।

इसी तरह से प्रत्येक दो अन्य वर्ग (3A/-bb और 3B/-aa) 2:1 में विभाजित हो गए। चार जीन प्ररूप क्रमशः 1AAbb: 2Aabb:1aaBB:2aaBb हैं। अंत में द्विगुण अप्रभावी (aabb) वंश शुद्ध हो गया। परीक्षार्थ संकरण के परिणामों ने भी समान परिणाम दिए।

बोध प्रश्न 3

उन दो तरीकों के नाम बताइए जिनके द्वारा मेंडल ने यह निर्धारित किया कि प्रभावी लक्षण समयुग्मजी हैं या विषमयुग्मजी।

i) .....

ii) .....

1.3.4 मेंडल के सफलता की कुंजी

प्रयोगात्मक दृष्टिकोण, क्रमबद्ध अभिलेखन और डेटा की व्याख्या करने के लिए गणित के उपयोग और ख़ास कर के प्रयोगात्मक सामग्री के चुनाव के कारण ग्रेगर जे. मेंडल आनुवंशिकता के नियमों की खोज करने और आनुवंशिकी के विज्ञान की नींव रखने में सफल रहे।

ग्रेगर जॉन मेंडल सेंट थॉमस, बीएमओ (अब चेक गणराज्य में) के ईसाई मठ में एक औगस्टेनियन पादरी थे, जिन्होंने अपने मठ के बगीचे में मटर की किस्मों पर आठ साल से अधिक समय तक काम किया और आनुवंशिकता के सिद्धांतों की खोज की। वह आनुवंशिकी के जनक कहे जाते हैं।

वह आश्वस्त थे कि दुनिया को उसके काम के परिणाम को स्वीकार करने में बहुत समय नहीं लगेगा, और वह ऐसा होते देखने के लिए जीवित भी रहें।

ग्रेगर जॉन मेंडल (1822–1884)

मेंडल के प्रायोगिक अभिकल्पना और विश्लेषण की पहचान थी:

- ❖ उन्होंने एक समय में एक जोड़ी वैकल्पिक लक्षण का अध्ययन किया।
- ❖ बड़ी संख्या में संकरों (hybrids) के साथ काम किया।
- ❖ किसी विशेष संकरण में उत्पन्न विविध प्रकार की संतति को लिपिबद्ध रखा।
- ❖ उन्होंने एक जैविक समस्या को हल करने के लिए गणित को लागू किया – यह जीवविज्ञानियों के लिए एक नया विचार था।

प्रयोगात्मक सामग्री का चुनाव भी उतना ही महत्वपूर्ण था और सावधानीपूर्वक विश्लेषण का परिणाम था। मेंडल का मानना था कि किसी भी प्रयोग का मूल्य और उपयोगिता उस सामग्री की उपयुक्तता से निर्धारित होती है जिसके लिए इसका उपयोग किया जाता है। मटर पर काम करने का निर्णय निम्न पर आधारित था:

- ❖ मटर के पौधे स्व–परागण (self-pollinated) प्रकृति के होते हैं और फूल के खुलने से पहले परागण होता है जिससे पर–परागण की कोई संभावना समाप्त हो जाती है। यह महत्वपूर्ण है क्योंकि स्व–निषेचन (self fertilisation) मेंडल की प्रमुख तकनीक थी।

- ❖ परपरागण हालांकि विस्तृत रूप से लगभग हमेशा सफल होता है।

- ❖ उनके लिए शुद्ध वंश किस्मों की संख्या प्राप्त करना आसान था क्योंकि यह अत्यधिक अन्त:प्रजात (inbred) होते है।

- ❖ मटर के संकर और उनसे उगाई गई संततियां जननक्षम (fertile) होती हैं इसलिए पृथक्करण अनुपात विकृत नहीं होता।

- ❖ इसके अलावा मटर एक छोटा जीवन चक्र है और उपजाने में आसान है।

1.4 मेंडल के वंशागति के नियम

मेंडल के काम ने उन्हें संचरण आनुवंशिकी के दो नियम तैयार करने के लिए प्रेरित किया, 'पृथक्करण का नियम' (law of segrgation) और 'स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम' (law of independent assortment)। *पाइसम* में अध्ययन किए गए सभी जीन मेंडलीय वंशानुक्रम का पालन करते है। मेंडलीय लक्षण पूर्ण प्रभाविता (complete dominance) दिखा सकते हैं या नहीं भी दिखा सकते हैं क्योंकि किसी भी लक्षण के लिए प्रभाविता हमारे अवलोकन के स्तर से निर्धारित होता है। अब हम दोनों नियमो का विस्तार से वर्णन करेंगे।

1.4.1 पृथक्करण का नियम *(Law of Segregation)*

पृथक्करण के नियम में कहा गया है कि युग्मनज (zygote) में युग्मविकल्पी जीन (कारक) एक–दूसरे को मिश्रित या अशुद्ध नहीं करते हैं, लेकिन अलग–अलग युग्मकों (युग्मकों की शुद्धता) में पृथक् हो जाते हैं। उन्होंने F_1 संकर में दोनों मूल जनक से कारकों की वंशागति की अभिधारणा की क्योंकि दोनों पैतृक लक्षण प्ररूप F_2 पीढ़ी में दिखाई देते हैं। युग्मविकल्पी पृथक्करण (allele segregation) की प्रक्रिया शायद मेंडल का सबसे महत्वपूर्ण योगदान है।

1.4.2 स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम *(Law of Independent Assortment)*

स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम में कहा गया है कि युग्मकों (gametes) के निर्माण के दौरान विभिन्न युग्मविकल्पी युग्मों (allelic pairs) के सदस्य एक दूसरे से स्वतंत्र रूप से संचरित (transmitted) होते हैं।

यह प्रशंसनीय है कि मेंडल ने इन नियमों को ऐसे समय में सुझाया जब कारकों के गुणसूत्री स्थानीयकरण और युग्मक निर्माण के दौरान युग्मविकल्पी पृथक्करण कैसे होता है के बारे में कोई जानकारी उपलब्ध नहीं थी। ध्यान दें कि स्वतंत्र अपव्यूहन मूल जनक और पुनर्योगज दोनों संयोजनों को उत्पन्न करता है।

मेंडल के काम को 1900 तक पहचाना नहीं गया। जर्मनी में कार्ल कोरंस (Carl Correns), हॉलैंड में ह्यूगो डी ब्रीज (Hugo de Vries) और ऑस्ट्रिया में एरिक वॉन शेमार्क (Eric von Tschermak) द्वारा इसे स्वतंत्र रूप से फिर से खोजा गया। वे सभी मटर सहित विभिन्न पौधों की प्रजातियों पर काम कर रहे थे।

1.5 सारांश

- 1900 में कार्ल कोरंस, ह्यूगो डी ब्रीज और एरिक वॉन शेमार्क द्वारा स्वतंत्र रूप से मेंडल के काम की पुनर्खोज के बाद लक्षणों की वंशागति का अध्ययन और बाद की पीढ़ियों में उनकी उपस्थिति की भविष्यवाणी करने की हमारी क्षमता को एक वैज्ञानिक विद्याशाखा, 'आनुवांशिकी' के रूप में मान्यता दी गई।

- अधिकांश आनुवंशिक अध्ययन मुट्ठी भर जीवों में किए जाते हैं जिनमे जटिल प्रक्रियाओं का विच्छेदन करने के लिए जांचकर्ताओं ने उनके विशिष्ट लाभों को पहचाना और जिन्हें लोकप्रिय बनाया। इन जीवों को मॉडल जीव कहा जाता है। आपने उनमें से छह जीवों के बारे में सीखा है।

- कई पथों का विकासवादी संरक्षण या कुछ मॉडल प्रणालियों में सरल रूपों में उनकी उपस्थिति हमें अन्य जीवों में समान प्रोटीन के कार्य की जांच करने और यह समझने की अनुमति देती है कि कैसे सरल मार्ग उत्तरोत्तर अधिक जटिल / परिष्कृत होते गए।

- मानव जाति सभ्यता की शुरुआत से ही पालतू बनाने और दूध की उपज, स्वाद और फलों के आकार जैसे वांछनीय गुणों के लिए पौधों और जानवरों के चयन में रुचि रखती है। किसी भी प्रमाणित नियम के अभाव में 'प्रयत्न एवं त्रुटि' ही नए रूपों को विकसित करने का एकमात्र तरीका था।

- मेंडल ने अपनी संतति में संकरों के विकास का अध्ययन करने के लिए और संकरों की संततियों के विभिन्न रूपों की संख्या निर्धारित करने के लिए *पाइसम सटाइवम* की चौदह अंतःप्रजात किस्मों का चयन किया। उन्होंने संचरण आनुवांशिकी के वैचारिक ढांचे को निर्धारित किया।

- मटर पर किए गए प्रयोगों से प्राप्त परिणामों ने आनुवंशिकता की इकाइयों की कण प्रकृति का समर्थन किया, जिसे उन्होंने 'कारक' कहा। यह सम्मिश्रण से आनुवंशिकता की कण प्रकृति में एक आदर्श बदलाव था। इसके अलावा, उन्होंने दिखाया कि लक्षण का संचरण संचारण मूल जनक के लिंग पर निर्भर नहीं करता है।

- मेंडल अपने प्रयोगात्मक दृष्टिकोण, नियमित अभिलेखन, और अपने डेटा की व्याख्या करने के लिए गणित के उपयोग और ख़ास कर के प्रयोगात्मक सामग्री के कारण बड़े पैमाने पर आनुवंशिकता के नियमों की खोज करने में सफल रहे।

- मेंडल के काम ने उन्हें संचरण आनुवंशिकी (transmission genetics) के दो नियम तैयार करने के लिए प्रेरित किया, अर्थात् 'पृथक्करण का नियम' और 'स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम'। यह प्रशंसनीय है कि मेंडल ने इन नियमों को ऐसे समय में प्रजिपादित किया जब कारकों के गुणसूत्री स्थानीयकरण और युग्मक निर्माण के दौरान युग्मविकल्पी पृथक्करण कैसे होता है के बारे में कोई जानकारी उपलब्ध नहीं थी।

1.6 पाठांत प्रश्न

1. सम्मिश्रण वंशागति क्या होती है? यह आनुवंशिकता के कण प्रकृति से कैसे अलग है?

2. F_1 द्विसंकर के स्वनिषेचन से F_2 में निर्मित नौ जीनप्ररूपी वर्गों को परीक्षार्थ संकरण द्वारा प्राप्त लक्षण प्ररूपों को सारणीबद्ध करें।

3. एक आनुवंशिक मॉडल प्रणाली के रूप में जेब्राफिश और *सिनोरेब्डाइटिस एलिगेंस* की तुलना करें।

4. मेंडल द्वारा खोजे गए आनुवंशिकता के नियमों की व्याख्या कीजिए।

5. मेंडल ने मटर के पौधों पर काम/ प्रयोग करना क्यों चुना?

1.7 उत्तर

बोध प्रश्न

1. क) i) अल्प जनन काल

   ii) प्रयोगशाला में आसानी से उगाया जा सकता है।

   iii) बड़ी संख्या में संततियां उत्पन्न करता है।

   iv) कई प्रकार उपलब्ध हैं।

   ख) i) *सेकेरोमाइसीज सेरेविसी*

   ii) *सिनोरेब्डाइटिस एलिगेंस*

   iii) *डैनियो रेरियो*

   iv) *एरेबिडोप्सिस थैलियाना*

   ग) i) कम न्यूरॉन

   ii) सरल शरीर संरचना

   iii) एकल पीढ़ी में अप्रभावी उत्परिवर्तन के लिए समयुग्मजी संतति बनाना आसान।

   iv) पारदर्शी

2. क) पौधों में स्व–निषेचन तब होता है जब पराग और अंडे एक ही मूल जनक से आते हैं जबकि पर–परागण में वे अलग–अलग मूल जनक से आते हैं। प्रायोगिक तौर पर अंतर पराग के स्रोत में है। इसके अलावा स्व–निषेचन से समयुग्मजता होती है और पर–निषेचन से नए संयोजन बनते हैं।

ख) मेंडल ने देखा कि F_2 पीढ़ी में दोनों पैतृक लक्षण अपरिवर्तित दिखाई दिए। इसलिए उन्होंने तर्क दिया कि दो अलग–अलग कारक (युग्मविकल्पी) हैं। इसके अलावा, उन्होंने F_1 संकर प्राप्त करने के लिए दो तदरूप प्रजनन मूल जनक का संकरण किया था, इसलिए प्रत्येक मूल जनक को कम से कम वैकल्पिक लक्षण के लिए एक कारक का योगदान करना चाहिए।

3. i) स्वनिषेचन

ii) परीक्षार्थ संकरण

पाठांत प्रश्न

1. सम्मिश्रण वंशागति का प्रस्ताव है कि एक संतति के लक्षण मूल जनक के दोनों लक्षणों का मेल या मिश्रण होते हैं। इस विचार के अनुसार, संतति से मूल जनक के बीच मध्यवर्ती होने की उम्मीद की जाती है।

   आनुवंशिकता का कणिका सिद्धांत असतत इकाइयों (कारकों) के अस्तित्व का समर्थन करता है जो मूल जनक से संततियों तक जाने के दौरान मिश्रित नहीं होते हैं।

2. नौ F_2 जीनप्ररूपी वर्गों के परीक्षार्थ संकरण परिणाम नीचे तालिका में दिए गए हैं। ये संकरण जीन प्ररूप को निर्दिष्ट करने में मदद करते हैं। आप देखेंगे कि सभी नौ F_2 जीन प्ररूप प्रत्येक जीन प्ररूप के लिए लक्षणप्ररूप वर्गों की संख्या और अनुपात को देखकर आसानी से पहचाने जा सकते हैं।

नौ F_2 जीन प्ररूप के परीक्षार्थ संकरण परिणाम

संकरण की संख्या	परीक्षार्थ संकरण	A/ -B/-	A/- bb	aa B/-	aabb
1	AABB x aabb	**1**	**0**	**0**	**0**
2	AaBB x aabb	**½**	**0**	**½**	**0**
3	AABb x aabb	**½**	**½**	**0**	**0**
4	AaBb x aabb	**¼**	**¼**	**¼**	**¼**
5	AAbb x aabb	**0**	**1**	**0**	**0**
6	Aabb x aabb	**0**	**½**	**0**	**½**
7	aa BB x aabb	**0**	**0**	**1**	**0**
8	aaBb x aabb	**0**	**0**	**½**	**½**
9	aabb x aabb	**0**	**0**	**0**	**1**

3. ***सी. एलिगेंस* :** पारदर्शी कीट; उनमें से अधिकांश उभयलिंगी होते हैं; शीतित (frozen) किये जो सकते हैं; कोशिकाओं की निश्चित संख्या और केवल 302 न्यूरॉन्स; पराजीनी कीट बनाने में आसान; निषेचन आंतरिक होता है।

   ज़ेब्राफिश: निषेचन वाह्य होता है; प्रारंभिक विकास का अध्ययन करने के लिए आदर्श; बहुत तेजी से विकास; पारदर्शी भ्रूण; आसानी से हेरफेर। अधिक जानकारी के लिए खंड 1.2.4 और 1.2.5 देखें।

4. मेंडल ने संचरण आनुवंशिकी के दो नियमों की खोज की– पृथक्करण का नियम और स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम। खंड 1.4 का संदर्भ लें।

5. उपखंड 1.3.4 . में मेंडल की सफलता की कुंजी का संदर्भ लें

1.8 अन्य अध्ययन पुस्तकें

1. Gregor Johann Mendel (1866), Experiments on plant hybridisation, Proceedings of the Natural History Society of Brno. English translation of the paper is easily available and recommended for all students of Genetics.

2. B. Pierce (2017), Genetics - A conceptual approach, 6th Ed, W.H. Freeman and Company. This book provides a reference guide to model genetic organisms in appendix (A1-A13).

3. Robert E. Kohler (1993), Drosophila: A life in the laboratory, Journal of the History of Biology, Vol 26. No.2, pp 281-310.

4. Sydney Brenner (1974), “The Genetics of *C.elegans*.” Genetics vol 77, pp71-94.

ignou
THE PEOPLE'S
UNIVERSITY

इकाई 2

मेंडल के सिद्धांतों और वंशागति के गुणसूत्रीय आधार का अनुप्रयोग

इकाई की रूपरेखा

2.1 प्रस्तावना

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

2.2 आनुवंशिकता का गुणसूत्रीय आधार

सट्टन और बोवेरी परिकल्पना (1902)

मॉर्गन का प्रयोग

आनुवंशिकता के गुणसूत्रीय सिद्धांत का प्रमाण

मेंडलवाद का कोशिकीय आधार

2.3 मेंडल के सिद्धांतों के अनुप्रयोग

पनेट वर्ग विधि

द्विशाखित प्रणाली या शाखा आरेख विधि

प्रायिकता और द्विपद प्रसार

प्रायिकता के नियम

द्विपद प्रसार समीकरण

2.4 आनुवंशिक परिकल्पना तैयार करना और परीक्षण करना

एक परिकल्पना विकसित करना

परिकल्पना का परीक्षण

2.5 सारांश

2.6 पाठांत प्रश्न

2.7 उत्तर

2.8 अन्य अध्ययन पुस्तकें

2.1 प्रस्तावना

ग्रेगर मेंडल ने आनुवंशिकता के कण प्रकृति को अभिव्यक्त किया और संचरण आनुवंशिकी के दो मुख्य नियम को सूत्रित किया (इकाई 1 देखें)। उन्होंने 1865 में अपना काम प्रकाशित किया जो 1900 तक अमान्यताप्राप्त रहा। उनके प्रकाशन के बाद से बीच की अवधि में, अर्धसूत्रीविभाजन द्वारा युग्मक निर्माण की हमारी समझ और निषेचन (युग्मक संलयन /gametic fusion) के बाद गुणसूत्र संख्या के पुनः स्थापन में महत्वपूर्ण प्रगति हुई।

इस इकाई में, हम सट्टन और बोवेरी द्वारा परिकल्पित आनुवंशिकता के गुणसूत्रीय आधार, मेंडलवाद के कोशिकीय आधार और आनुवंशिक संकरण के निष्कर्ष का पूर्वानुमान करने के लिए मेंडल के सिद्धांतों के अनुप्रयोगों के प्रमाण में प्रयोगात्मक साक्ष्यों का अध्ययन करेंगे।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

इस इकाई को पढ़ने के पश्चात् आपको निम्न में सक्षम होना चाहिए:

- सट्टन –बोवेरी परिकल्पना की व्याख्या कर सकें;
- मॉर्गन के प्रयोग के प्रमुख निष्कर्ष बता पायें;
- आनुवंशिकता के गुणसूत्रीय सिद्धांत के संबंधो के अंतिम साक्ष्य का वर्णन कर सकें;
- मेंडलवाद के गुणसूत्रीय आधार की व्याख्या करें;
- विभिन्न विधियों का उपयोग करके आनुवंशिक संकरण के निष्कर्षों का पूर्वानुमान करें; और
- एक निराकरणीय परिकल्पना (Null Hypothesis) प्रतिपादित करें और χ^2 विधि का उपयोग करके इसका परीक्षण कर सकें।

2.2 आनुवंशिकता का गुणसूत्रीय आधार

मेंडल ने अपने परिणामों को प्रसिद्ध स्विस वनस्पतिशास्त्री **कार्ल विल्हेम नगेली (Karl Wilhelm Nageli)** जो कोशिका विभाजन और पराग निर्माण का अध्ययन कर रहे थे के साथ साझा करने के अलावा अपने निष्कर्षों को लोकप्रिय बनाने के लिए अन्य कोई प्रयास नहीं किए थे। नगेली ने सुझाव दिया कि दोनों मूल जनक (parent) संतति (offspring) के प्रति समान अंश देते हैं। हालांकि, उन्होंने टिप्पणी किया था कि कोशिका विभाजन के दौरान केंद्रक विभाजित होता है और निषेचन से दो पैतृक केन्द्रको का संलयन होता है लेकिन वह मेंडल के परिणामों के साथ अपने अवलोकनों को जोड़ने में विफल रहे।

आनुवंशिकता में रुचि रखने वाले कई जीवविज्ञानीयों ने कोशिका के भीतर भौतिक संरचनाओं की खोज शुरू की जो जीन संचरण के प्रक्रिया की व्याख्या कर सकते थे। चूंकि युग्मक (gametes) ही एकमात्र ऐसी कोशिकाएं हैं जो मूल जनक से संततियों तक जाती हैं, इसलिए जीवविज्ञानियों ने केन्द्रक के व्यवहार और जननिक कोशिकाओं (germinal cells) में इसके पदार्थ का अध्ययन करने पर ध्यान केंद्रित करना शुरू कर दिया। यह प्रकाश सूक्ष्मदर्शिकी (light microscopy) में महत्वपूर्ण प्रगति से सुगम हुआ जिसने जीवविज्ञानीयों को कोशिका विभाजन का विवेकपूर्ण अध्ययन करने में सक्षम बनाया। 1880 के दशक में, कोशिकानुवंशिकी (Cytogenetics) में अग्रणी **वाल्थर फ्लेमिंग (Walther Flemming)** ने समसूत्री कोशिका विभाजन के दौरान गुणसूत्रों की गति का ध्यानपूर्वक अनुसरण किया और प्रक्रिया का सटीक विवरण दिया। लगभग

उसी समय **ऑस्कर हर्टविग (Oscar Hertwig)** द्वारा जलसाही (sea urchin) के अंडे में अर्धसूत्रीविभाजन की खोज की गई थी और बाद में *एस्केरिस* (*Ascaris*) (ई० वैन बेनेडेन / E. van Beneden) में गुणसूत्र स्तर पर वर्णित किया गया था।

1900 में मेंडल के काम की पुनर्खोज के साथ, सट्टन और बोवेरी ने स्वतंत्र रूप से अर्धसूत्रीविभाजन के दौरान गुणसूत्रों के व्यवहार के आधार पर मेंडलीय कारकों के गुणसूत्र स्थानीयकरण का प्रस्ताव रखा। यह परिकल्पना मेंडल के आनुवंशिकता के नियमों की व्याख्या कर सकती है। परिकल्पना के लिए पहला प्रायोगिक प्रमाण **टी० एच० मॉर्गन (T. H. Morgan)** ने प्रस्तावित किया कि *ड्रोसोफिला* में सफेद नेत्रों के रंग के लिए जीन एक्स–गुणसूत्र के संचरण का अनुसरण करता है। बाद में मॉर्गन के प्रसिद्ध छात्रों में से एक, **केल्विन ब्रिजेस (Calvin Bridges)** ने अंतिम प्रमाण प्रदान किया।

2.2.1 सट्टन और बोवेरी परिकल्पना (Sutton and Boveri Hypothesis (1902)

टी० एच० बोवेरी (1862-1916)

गोलकृमि *एस्केरिस* के साथ काम करने वाले एक जर्मन भ्रूणविज्ञानी **थियोडोर हेनरिक बोवेरी (Theodor Heinrich Boveri)** युग्मकों के निर्माण के दौरान गुणसूत्रों के व्यवहार का अध्ययन करके फ्लेमिंग के निष्कर्षों को अगले स्तर तक ले गए। *एस्केरिस* में गुणसूत्रों के केवल दो जोड़े (2n=4) होते हैं जो उनके काम को बहुत सरल करते हैं और उन्हें यह निष्कर्ष निकालने के लिए प्रेरित करते हैं कि युग्मकों में गुणसूत्रों की संख्या घटकर आधी रह गई है। उन्होंने दिखाया कि शुक्राणु और अंडाणु समान संख्या में गुणसूत्रों का योगदान करते हैं। निषेचन के बाद गुणसूत्र संख्या फिर से पुन: स्थापित हो जाती है। उन्होंने समुद्री जलसाही (sea urchin) अंडाणु के द्विशुक्राणु (डाइस्परमिक / dispermic) (दो शुक्राणु) निषेचन का भी अध्ययन किया, जिसने गुणसूत्रों की निरंतरता और विशिष्टता का समर्थन किया क्योंकि इस तरह के संलयन के परिणामस्वरूप असामान्य विकास होता है। उन्होंने किसी भी बिंदु पर गुणसूत्रों के व्यवहार को मेंडल के सिद्धांतों से नहीं जोड़ा, लेकिन प्रासंगिक विचार प्रदान किए जो सट्टन द्वारा उपयोग किए गए थे।

डब्ल्यू० एस० सटन (1877-1915)

कोलंबिया विश्वविद्यालय में **एडमंड बी० विल्सन (Edmund B Wilson)** की प्रयोगशाला में एक अमेरिकी स्नातक छात्र **वाल्टर स्टैनबरो सट्टन (Walter Stanborough Sutton)** ने टिड्डे (grasshopper) (*ब्रैचिस्टोला मैग्ना, Brachystola magna*) वृषण (testis) में अर्धसूत्रीविभाजन का अध्ययन किया। इस प्रजाति में विभिन्न आकारों के बड़े दृश्यमान गुणसूत्र होते हैं। उन्होंने न केवल बोवेरी के अवलोकन की पुष्टि की बल्कि अर्धसूत्रीविभाजन के विभिन्न चरणों में गुणसूत्रों के विन्यास / संरूपण (configuration) का भी वर्णन किया। सट्टन मेंडलीय आनुवंशिकी को गुणसूत्र व्यवहार से जोड़ने वाले पहले व्यक्ति थे। उन्होंने सुझाव दिया कि जोड़े में पैतृक (paternal) और मातृक (maternal) गुणसूत्रों का जुड़ाव और न्यूनकारी विभाजन (reduction division) के दौरान उनका बाद में पृथक्करण मेंडल के आनुवंशिकता के नियमों का भौतिक आधार बन सकता है (1902–03 में दो प्रकाशन किये)।

जीन और गुणसूत्रों के बीच कई समानताएं हैं जैसे दोनों जोड़े में होते हैं; युग्मविकल्पी युग्मविकल्पी/एलील (allele) पृथक हो जाते हैं (युग्मकों की शुद्धता) इसलिए समजात गुणसूत्र (homologous chromosomes) और विभिन्न जीन स्वतंत्र अपव्यूहन (independent assortment) से गुजरते हैं क्योंकि वे असमजात गुणसूत्रों (non-homologous chromosomes) पर स्थित होते हैं। लेकिन शुरुआत में वैज्ञानिक समुदाय ने परिकल्पना पर कई आपत्तियां उठाईं जैसे कि कोई कैसे सुनिश्चित करता है कि युग्मन समजात गुणसूत्रों के बीच होता है या वे अंतरावस्था (interphase) के माध्यम से अपनी संपूर्णता बनाए रखते हैं। ख़ास कर के, परिकल्पना को स्पष्ट प्रयोगात्मक साक्ष्य द्वारा प्रमाणित नहीं किया गया था। बाद में यह पुष्टिकारक कोशिकीय डेटा (कुछ मामलों में) के साथ प्रजनन प्रयोगों के संयोजन से साबित हुआ।

आइए अब हम कुछ सरल प्रश्नों के उत्तर दें।

बोध प्रश्न 1

क) वाल्टर सट्टन का प्रमुख योगदान क्या था?

ख) उन्होंने किस जीव में अर्धसूत्रीविभाजन का अध्ययन किया?

2.2.2 मॉर्गन का प्रयोग

समाभासी संगम (Sib-mating) समाभासी (भाई और बहन) का मिलन है।

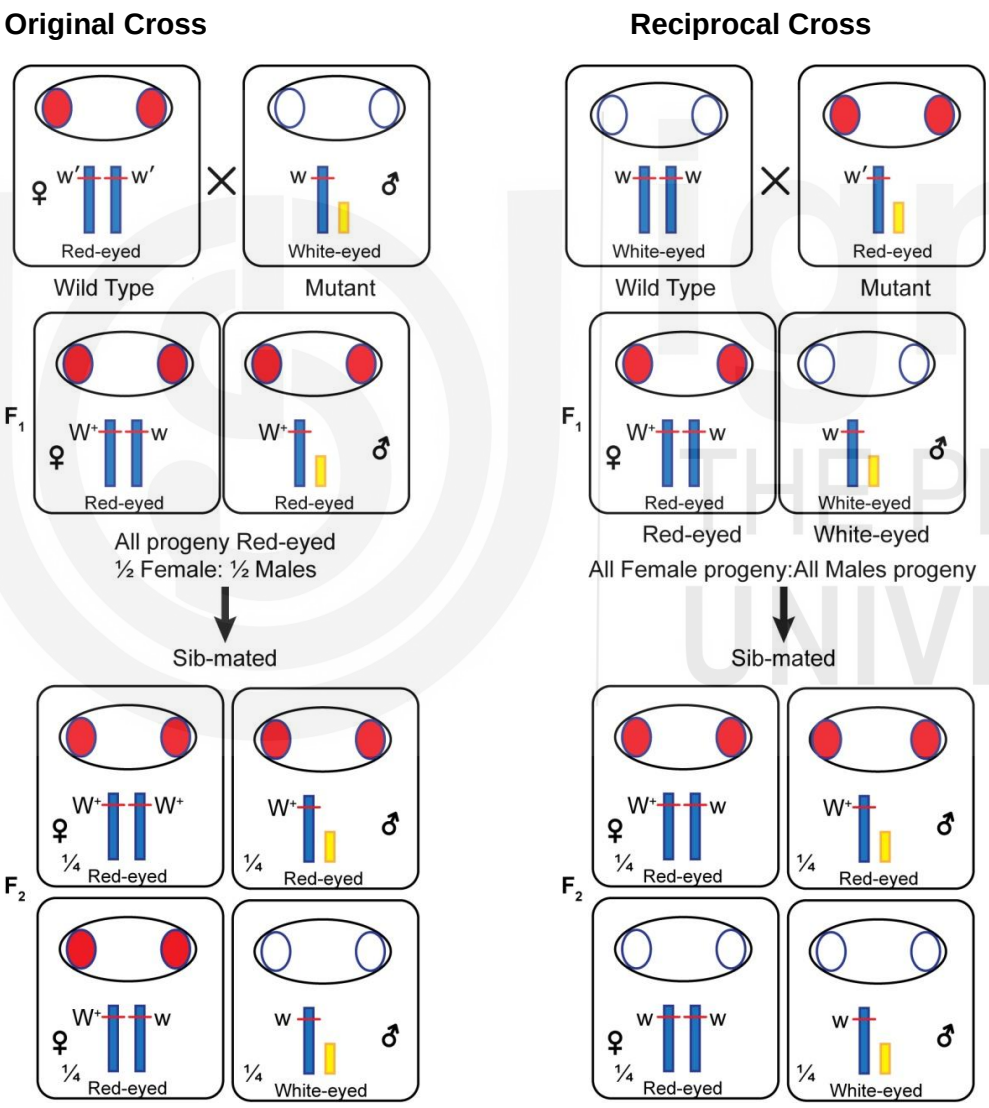
इस तरह के संगम का उपयोग अक्सर अंतःप्रजात वंशक्रम (inbred lines) बनाने के लिए किया जाता है।

वंशानुक्रम का गुणसूत्र सिद्धांत इस बात की उचित स्पष्टीकरण प्रतीत होता है कि मूल जनक से संतति में प्रकृति के अनुसार विभिन्न लक्षण कैसे प्रसारित होते हैं, फिर भी इसको प्रमाणित करने वाला कोई प्रायोगिक प्रमाण नहीं था। अब हम टी० एच० मॉर्गन द्वारा उनकी ड्रोसोफिला संवर्धनों में से एक में एक सहज रूप से उत्पन्न होने वाले नेत्रों नेत्रों /आंखों के रंग उत्परिवर्ती (eye colour mutant) के साथ किए गए प्रयोगों का वर्णन करेंगे; यह सफेद नेत्रों वाला एक तदरूप प्रजनन (true breeding) करने वाला नर मक्खी (male fly) था। उन्होंने सफेद नेत्रों वाले युग्मविकल्पी (allele) के वंशानुक्रम पैटर्न को निर्धारित करने के लिए उत्परिवर्ती (mutant) और लाल नेत्रों वाली मक्खियों के बीच संकरण शुरू किया। मेंडल की तरह उन्होंने भी व्युत्क्रम संकरणों (reciprocal crosses) को प्रस्तुत किया (चित्र 2.1)। उनके परिणामों पर एक नज़र डालने से पता चलता है कि मेंडल के मटर के प्रयोगों के विपरीत व्युत्क्रम संकरण समान परिणाम नहीं देता है। उस समय इस तरह के परिणाम की कोई प्राथमिकता भी नहीं थी।

आइए अब हम दो संकरणों को विस्तृत करें। पहले संकरण तदरूप प्रजनन में लाल नेत्रों वाली मादा फल मक्खियों को सफेद नेत्रों वाले उत्परिवर्ती नर मक्खीयों के साथ युग्मन (संकरण) किया गया था। उन्होंने संकरण के परिणामों को उनकी नेत्रों के रंग और लिंग के आधार पर अभिलिखित किया। सभी F_1 संतति मक्खियों के नेत्र लाल थे जो दर्शाते हैं कि उत्परिवर्ती पर लाल नेत्रों का रंग प्रभावी है। जब उन्होंने संतति का समाभासी संगम (sib-mating) किया (F_1 मक्खियों का अंतः संकरण) तो लाल से सफेद नेत्रों का अनुपात लगभग 3:1 था, सफेद नेत्रों वाली मक्खियां निर्बल उत्तरजीविता (poor survival) अस्तित्व के कारण उम्मीद से कम थीं। बारीकी से विश्लेषण करने पर, सफेद

नेत्र का लक्षण प्ररूप (phenotype) केवल नरों में दिखाई दिया। सभी मादाओं के नेत्र लाल थे और आधे नरों के नेत्र लाल थे जबकि आधे की नेत्र सफेद थे। उन्होंने F_1 मादाओं के साथ सफेद नेत्रों वाले नरों का परीक्षार्थ संकरण (test cross) किया तथा लाल और सफेद दोनों नेत्रों वाले नरों और मादाओं को प्राप्त किया। इसने मॉर्गन को यह अनुमान लगाने के लिए प्रेरित किया कि नेत्रों के रंग की वंशागति किसी तरह मक्खी के लिंग से जुड़ी हुई है।

इस परिकल्पना की पुष्टि आगे भी व्युत्क्रम संकरण से हुई। सफेद नेत्रों वाली मादाओं को लाल नेत्रों वाले नरों से संकरण करने पर उन्होंने पाया कि सभी मादा संतति मक्खियां लाल नेत्रों वाली थीं जबकि सभी नर संतति मक्खियों की नेत्रों का रंग सफेद था। F_1 मक्खियों का अंतः संकरण (inter cross) करने पर ऊपर दिए गए परीक्षार्थ संकरण के समान परिणाम थे।



चित्र 2.1: मॉर्गन के प्रयोगों ने श्वेत नेत्र वाले उत्परिवर्ती लक्षणों की वंशागति को *ड्रोसोफिला* में एक्स गुणसूत्र के संचरण के साथ जोड़ा।

ड्रोसोफिला में तीन जोड़े अलिंगी (autosome) और एक जोड़ी लिंग गुणसूत्र (sex chromosome) होते हैं। मादा मक्खी में दो गुणसूत्र (XX) होते हैं जबकि नर XY होता है। मॉर्गन ने तर्क दिया कि उनके परिणामों की व्याख्या की जा सकती है यदि यह मान

लिया जाए कि श्वेत नेत्रों के रंग के लिए जीन एक्स–गुणसूत्र पर मौजूद है और X–गुणसूत्र में इसके लिए युग्मविकल्पी (allele) नहीं है। इसके अलावा श्वेत पर लाल रंग कि प्रभाविता उसके संकरण से स्पष्ट था, इसलिए विषमयुग्मजी मादाएं अप्रभावी गुण को छिपा देंगी जो परीक्षार्थ संकरण या अर्धयुग्मजी (hemizygous) नरों में दिखाई देती है। मान्यताओं के आधार पर अगर हम श्वेत नेत्रों के रंग के संचरण का पालन करते हैं तो यह जनक (father) से संतति (daughter) (छिपा हुआ) से नवासे (grandson) तक होता है। श्वेत नेत्रों के रंग के उत्परिवर्ती के प्रयोगों ने वंशागति के एक्स गुणसूत्र संबद्ध अप्रभावी पैटर्न की विशेषताओं को भी सुलझाया । 1910 में श्वेत नेत्र उत्परिवर्ती की खोज के बाद से 17 वर्षों के अपने योगदान के लिए मॉर्गन 1933 में कार्यिकी (Physiology) या आयुर्विज्ञान (Medicine) में नोबेल पुरस्कार प्राप्त करने वाले पहले आनुवंशिकीविद् थे।

2.2.3 आनुवंशिकता के गुणसूत्रीय सिद्धांत का प्रमाण

केल्विन बी० ब्रिज (1989–1938)
sciencephoto.com

आनुवंशिकता के गुणसूत्रीय सिद्धांत (chromosomal theory of heredity) का निश्चित प्रमाण 1916 में **केल्विन बी० ब्रिज (Calvin B. Bridges)** द्वारा प्रदान किया गया। उन्होंने बड़े पैमाने पर श्वेत नेत्रों के रंग उत्परिवर्ती के साथ मॉर्गन के प्रयोगों में से एक को दोहराया और कुछ असाधारण मक्खियों को प्राप्त किया। उन्होंने श्वेत नेत्रों वाली मादाओं को लाल नेत्रों वाले नरों से संकरण किया। जैसा कि अपेक्षित था, अधिकांश संतति मक्खियाँ लाल नेत्रों वाली मादाएं और श्वेत नेत्रों वाले नर थे, लेकिन कुछ लाल नेत्रों वाले नर और श्वेत नेत्रों वाली मादाएं भी थीं (2000–3000 मक्खियों में एक)।

विशिष्ट (exceptional) नर वंध्य (sterile) थे लेकिन मादा जननक्षम (fertile) थीं। जब उन्होंने लाल नेत्रों वाले नरों के साथ इन मादाओं का संकरण किया, तो उन्होंने श्वेत नेत्रों वाली मादा संतति और लाल नेत्रों वाले वाले नर संतति को प्राप्त किया। इस प्रकार विशिष्ट मादाएं कई विशिष्ट संतति मक्खियों को पैदा कर सकती हैं। इन परिणामों से पता चलता है कि विशिष्ट मादाओं को अपनी माता जननी (mother) से दोनों एक्स–गुणसूत्र मिलते हैं और नरों को अपने जनक (father) से एक्स–गुणसूत्र वंशागत में मिला है।

केल्विन ब्लैकमैन ब्रिज एक अमेरिकी वैज्ञानिक थे जिन्होंने आनुवंशिकता के गुणसूत्रीय सिद्धांत को दृढ़ता से साबित किया। 1913 में एक पहला प्रमाण प्रदान करने के बाद, उन्होंने 1916 में जीन और गुणसूत्रों के बीच संबंधों का एक विस्तृत विवरण प्रकाशित किया, जिसका शीर्षक था, "आनुवंशिकता के गुणसूत्रीय सिद्धांत के प्रमाण के रूप में अवियोजन (Non-disjunction)"। यह ऐतिहासिक पर्चा उनकी पी०एच०डी० थीसिस में भी था।

फल मक्खी आनुवंशिकी में उनके कुछ अन्य महत्वपूर्ण योगदानों में बहुत बड़े पॉलिटीन गुणसूत्र के विस्तृत मानचित्रों का निर्माण, जीन गुणन (gene duplication) उत्परिवर्ती की खोज, और यह प्रदर्शन शामिल है कि लिंग केवल लिंग गुणसूत्र द्वारा नहीं बल्कि x/a अनुपात द्वारा निर्धारित किया जाता है भी शामिल है। वह बहुत रचनात्मक भी थे, उन्होंने ईथराइज़र अभिकल्पित (designed) किया और सड़े हुए केले को मक्खी खाद्य से बदल दिया।

Source: library.cshl.edu/exhibits/Bridges

केल्विन ब्रिज ने सुझाव दिया कि मादा मक्खियों में अर्धसूत्रीविभाजन के दौरान एक्स–गुणसूत्र के कभी–कभी अवियोजन (non-disjunction) के कारण ऐसा परिणाम हो सकता है। इससे ऐसे अंडे उत्पन्न होंते हैं जिनमें या तो दो एक्स–गुणसूत्र होंगे या कोई नहीं। जब इन असामान्य अंडों को सामान्य शुक्राणुओं के साथ निषेचित किया जाता है तो यह असामान्य लिंग गुणसूत्र वाली मक्खियां पैदा करते हैं (तालिका 2.1)।

अवियोजन, कोशिका विभाजन के दौरान युग्मित गुणसूत्रों के अलग (पृथक करना) करने में विफलता है।

तालिका 2.1: ब्रिज के प्रयोग का परिणाम

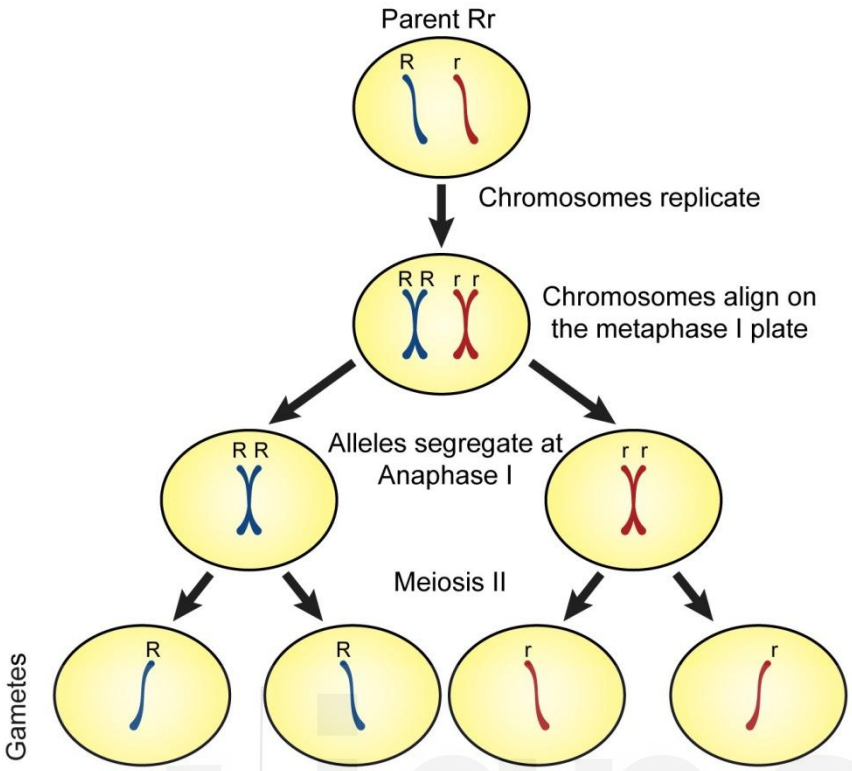
शुक्राणु / अंडा	$X^w X^w$	O
X^{w+}	$X^w X^w X^{w+}$ अधिमादा (metafemale) / कई शारीरिक असामान्यताएं और अल्प अस्तित्व होता है	X^{w+} O नर / वंध्य
Y	$X^w X^w Y$ मादा / जननक्षम	YO (मर जाता है)

तालिका 2.1 से यह स्पष्ट है कि दो प्रकार की जीवित संतति मक्खियों में असामान्य लिंग गुणसूत्र होते हैं; एक अतिरिक्त Y–गुणसूत्र (XXY) वाली मादा और बिना Y (XO) वाले नर। ब्रिज ने इसे कोशिकीय परिक्षण द्वारा सत्यापित किया जिससे उनकी धारणा साबित हुई। इसने मॉर्गन द्वारा पहले निकाले गए निष्कर्षों का भी समर्थन किया।

2.2.4 मेंडलवाद का कोशिकीय आधार

अब जब यह स्पष्ट हो गया है कि मेंडेलिय कारक (जीन) गुणसूत्रों पर स्थित होते हैं, तो आइए हम मेंडल के पृथक्करण और स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम को अर्धसूत्रीविभाजन के दौरान गुणसूत्रों के व्यवहार से जोड़ते हैं। चित्र 2.2 बताता है कि कैसे अर्धसूत्रीविभाजन के दौरान समजात गुणसूत्रों का व्यवहार युग्मविकल्पी के पृथक्करण के लिए जिम्मेदार होता है।

आइए युग्मविकल्पी (Rr) की एक जोड़ी के लिए विषमयुग्मजी पौधे पर विचार करके शुरू करें, जिनमें से प्रत्येक बीज आकार / विशेषता में एक प्रकार को नियंत्रित करता है, जो मेंडल द्वारा अध्ययन किए गए विपरीत लक्षणों के जोड़े के समान है। अब, अर्धसूत्रीविभाजन के दौरान युग्मविकल्पी युग्म (allelic pair) R और r के संचलन (movement) और संचरण (transmission) को बहुत सावधानी से समझें । आप जानते हैं कि युग्मक के निर्माण के समय समजात गुणसूत्र युग्मित हो जाते हैं और अर्धसूत्रीविभाजन में मध्यावस्था–I फलक या पट्टिका (metaphase I plate) पर संरेखित हो जाते हैं। ये युग्मविकल्पी (R और r) समजात गुणसूत्रों पर मौजूद होते हैं और जैसे ही वे पश्चावस्था–I (Anaphase I) पर विपरीत ध्रुवों की ओर बढ़ते हैं, दो युग्मविकल्पी R और r अलग–अलग युग्मकों (युग्मकों की शुद्धता) में पृथक्कृत हो जाते हैं। युग्मक अगुणित (haploid) होते हैं और दो जेनेटिक तत्वों में से केवल एक को वंशानुक्रम (inherit) में लेते हैं। इस प्रकार कोशिकीय स्तर पर पृथक्करण तब होता है जब वैकल्पिक युग्मविकल्पी ले जाने वाले समजात गुणसूत्रों का युग्म पश्चावस्था–I पर अलग हो जाता है।



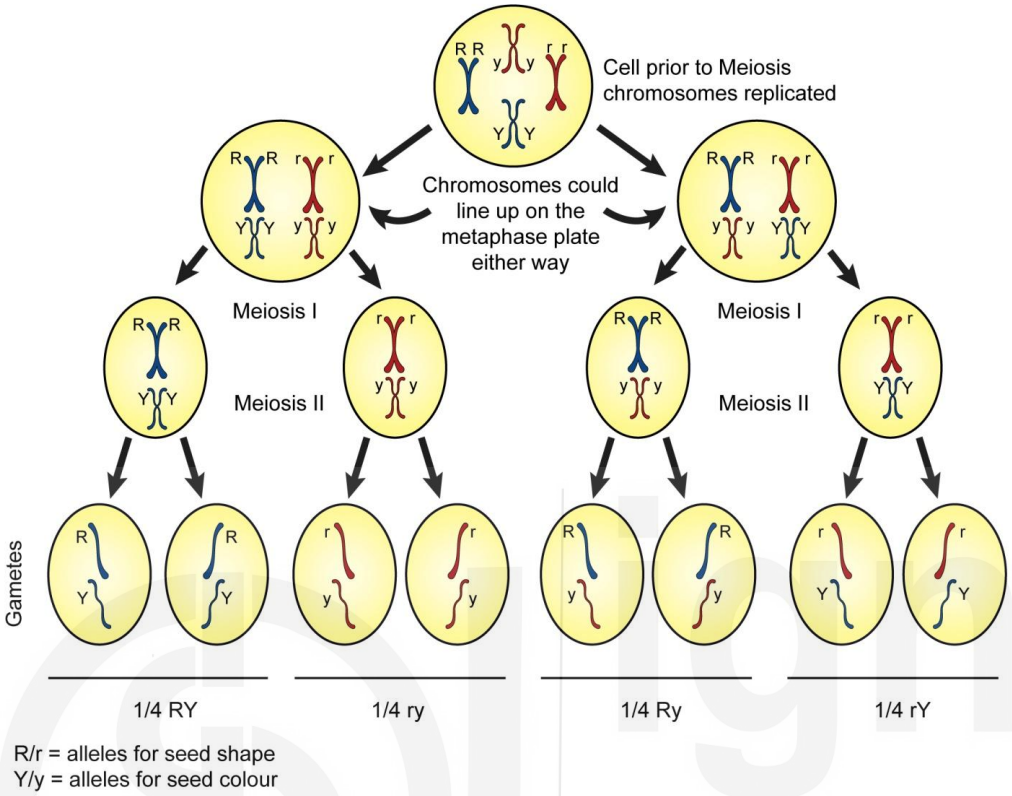
चित्र 2.2: मेंडल के पृथक्करण के नियम का गुणसूत्रीय आधार।

अब, जीनों के स्वतंत्र अपव्यूहन को समझने के लिए, आइए हम दो विषमयुग्मजी जीन युग्मों पर विचार करें, Rr और Yy नियंत्रित बीज आकार – गोल (R/-) या झुर्रीदार (rr) और बीज रंग – पीला (Y/-) या हरा (yy), क्रमशः (चित्र 2.3)। स्वतंत्र अपव्यूहन का सबसे सरल मामला तब होता है जब अलग–अलग (असमजात) गुणसूत्रों पर गैर–युग्मविकल्पी जीन मौजूद होते हैं।

मध्यावस्था I पर असमजात (non-homologous) गुणसूत्रों के यादृच्छिक संरेखण (random alignment) के कारण स्वतंत्र अपव्यूहन होता है, जो बदले में उस ध्रुव को निर्देशित करता है जिस पर वे पश्चावस्था– I पर आगे बढ़ेंगे। प्रत्येक समजात युग्मो में दो समान रूप से संभावित प्रक्रिया होती हैं जैसे कि या तो एक मातृ या पैतृक समजातीय को किसी दिए गए ध्रुव पर खींचा जा सकता है। इसके अलावा, असमजात गुणसूत्रों का संरेखण किसी भी अन्य युग्मो के संरेखण पर निर्भर नहीं है। इस क्रियावली में अंतर्निहित नए संयोजन उत्पन्न करने का एक तरीका है; युग्मकों में अक्सर मातृ और पैतृक गुणसूत्रों का अपव्यूहन होता है और केवल कुछ ही या तो सभी मातृ या सभी पैतृक गुणसूत्रों को प्राप्त करेंगे। अकेले स्वतंत्र अपव्यूहन पुनर्योजन (recombination) की अनुपस्थिति में भी बड़ी मात्रा में आनुवंशिक भिन्नता ला सकता है। यदि n एक द्विगुणित जीव में गुणसूत्रों की अगुणित संख्या के बराबर है तो युग्मक संयोजनों की संभावित संख्या 2n होगी, उदाहरण के लिए मनुष्यों में यह 2^{23} = 8,388,608 संभावित संयोजन होंगे।

आप चित्र 2.3 में क्रमशः मध्यावस्था–I और पश्चावस्था–I पर यादृच्छिक संरेखण और स्वतंत्र अपव्यूहन की कल्पना कर सकते हैं। यहां हम एक ऐसी कोशिका पर विचार कर रहे हैं जिसमें दो युग्म समजात गुणसूत्र (लाल और नीला रंग) हैं; एक युग्म बीज आकार के लिए युग्मविकल्पी (R/r) ले जाता है और दूसरे युग्म में बीज रंग (Y/y) के लिए

युग्मविकल्पी होते हैं। मध्यावस्था–I में प्रत्येक समजात युग्म के लिए दो समान रूप से संभावित संरेखण हैं। इसलिए आपके पास कुल 4 संभावित संयोजन हैं और 4 अलग–अलग जीन प्ररूप (genotype) वाले युग्मक समान अनुपात में उत्पन्न होते हैं।



चित्र 2.3: मेंडल के स्वतंत्र अपव्यूहन के नियम का गुणसूत्रीय आधार।

आइए देखें कि हमने अब तक क्या सीखा है।

बोध प्रश्न 2

क) निम्नलिखित जीन युग्मो का अपव्यूहन स्वतंत्र रूप से मानते हुए, निम्नलिखित द्वारा उत्पादित युग्मकों के प्रकार का पूर्वानुमान करें :

i) AaBbccDDEe ii) AABbCcdd

ख) स्वतंत्र अपव्यूहन के कारण *पाइसम सेटाइवम* (2n=14) में कितने अलग–अलग गुणसूत्र संयोजन उत्पन्न होंगे?

2.3 मेंडल के सिद्धांतों के अनुप्रयोग

मेंडल और उनके अनुक्रमिकों (successors) के उद्देश्यों में से एक आनुवंशिक संकरण के निष्कर्ष का पूर्वानुमान करना था। इस खंड में हम तीन सामान्य प्रक्रियाओं का वर्णन करेंगे; पनेट वर्ग विधि (Punnett square method), द्विशाखित रेखा विधि (forked line method) और प्रायिकता/संभाव्यता विधि (probability method)। बाद की संततियों में किसी लक्षण के प्रकट होने का पूर्वानुमान करने के लिए इनमें से किसी भी विधि का उपयोग करने के लिए, एक लक्षण के आनुवंशिक आधार को जानना आवश्यक है।

2.3.1 पनेट वर्ग विधि (The Punnett Square Method)

एक अंग्रेजी आनुवंशिकीविद् **रेजिनाल्ड सी० पनेट (Reginald C. Punnett)** ने ज्ञात जीन प्ररूप के आनुवंशिक संकरण से सभी संभावित निष्कर्षों को दृष्टिगत रूप से निरुपण करने की एक संक्षिप्त विधि का वर्णन किया। यह आपको उस संभावना के निष्कर्ष कि भी अनुमति देता है जिसके साथ संतति में एक साथ जीन प्ररूप और लक्षण प्ररूप हो सकता है। इस विधि का उपयोग आम तौर पर तब किया जाता है जब एक या दो जीन युग्म शामिल होते हैं क्योंकि यह अधिक जीन युग्मों के वर्णन करने के लिए अधिक जटिल हो जाता है।

पनेट वर्ग बनाने के लिए आपको मूल जनक के जीन प्ररूप को जानना होगा ताकि हर एक मूल जनक द्वारा उत्पन्न संभावित युग्मकों का पूर्वानुमान लगाया जा सके। इसकी रचना पहले M X N ग्रिड आव्यूह (matrix) बनाकर किया जाता है, जहां M मादा मूल जनक से संभावित युग्मकों की संख्या और पनेट वर्ग में पंक्तियों (rows) की संख्या को प्रस्तुत करता है, जबकि N संभावित नर युग्मकों की संख्या को प्रस्तुत करता है और पनेट वर्ग में स्तंभों (columns) को बनाता है।

अगला चरण हर एक मूल जनक द्वारा उत्पादित युग्मकों (gametes) के प्रकार को भरना है। अंत में नर और मादा युग्मक कोशिकाओं के सभी संभावित संलयनों द्वारा ग्रिड को पुर्ण करें। हर एक कोशिका संतति के संभावित जीन प्ररूप को प्रस्तुत करती है। दो एकसंकर मूल जनक (Tt) को शामिल करते हुए पनेट वर्ग के निर्माण का एक उदाहरण चित्र 2.4 में दर्शाया गया है। दोनों मूल जनक समान अनुपात में दो प्रकार के युग्मकों (T और t) का उत्पादन करते हैं और दूसरे मूल जनक की युग्मक कोशिकाओं के साथ संलयित (fuse) होने की समान संभावना होती है। चार संभावित संलयनों के परिणामस्वरूप 1:2:1 के अनुपात में तीन जीन प्ररूप प्राप्त होते हैं। यह सभी मेंडलीय एकसंकर स्वनिषेचन (selfing) का सिद्ध जीनप्ररूपी अनुपात है। यदि आप हर एक जीन प्ररूप द्वारा व्यक्त किए गए लक्षण प्ररूप को भी लिखते हैं तो यह बेहतर ढंग से समझने में सहायक होता है। आप देखेंगे कि पूर्ण प्रभाविता (complete dominance) के कारण केवल दो लक्षणप्ररूपी वर्ग (लंबा और बौना (tall and dwarf); 3:1) हैं।

	पैतृक युग्मक (Paternal Gamete) ♂		
मातृ युग्मक (Maternal gamete) ♀		T	t
	T	TT लंबा (Tall) (1/4)	Tt लंबा (Tall) (1/4)
	t	Tt लंबा (Tall) (1/4)	Tt बौना (Dwarf) (1/4)

चित्र 2.4: एकसंकर स्वनिषेचन (Tt X Tt) के निष्कर्ष को दर्शाने वाला एक पनेट वर्ग। कोष्ठक में दी गई संख्या संतति में हर एक जीन प्ररूप के अपेक्षित अनुपात को दर्शाती है।

आइए इस सरल अभ्यास का प्रयास करें।

बोध प्रश्न 3

निम्न के निष्कर्ष का पूर्वानुमान करने के लिए एक पनेट वर्ग बनाएं :

क) (AaBb X AaBb) संकरण

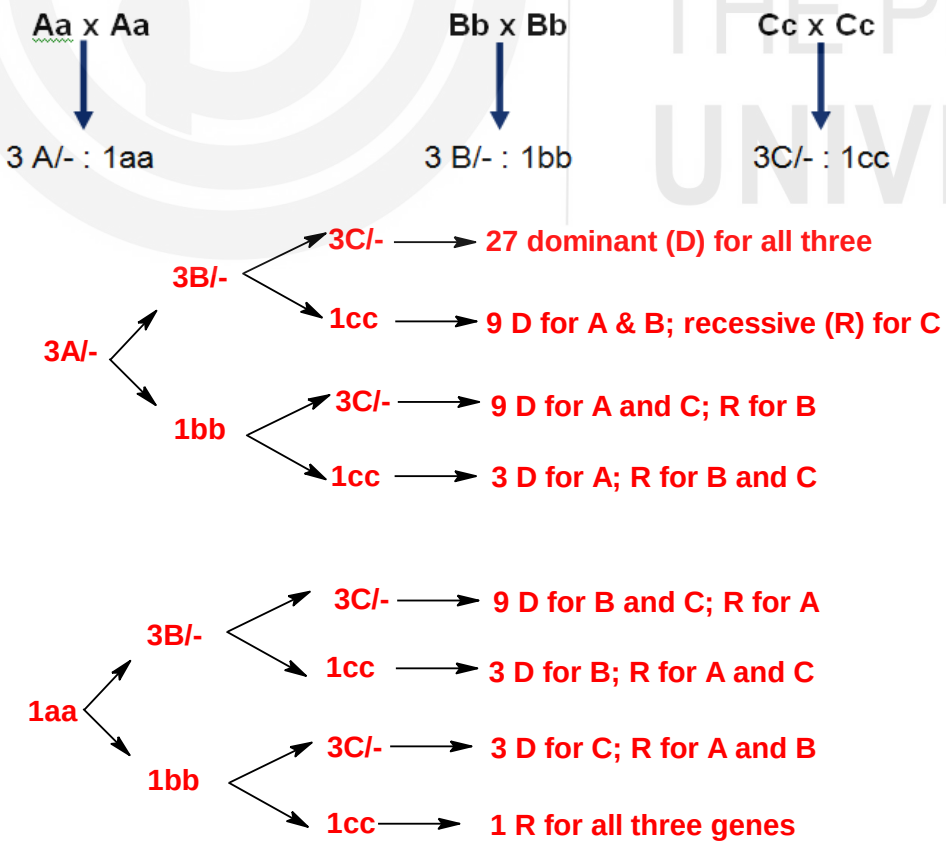
ख) (AaBbCc X AaBbCc) संकरण

2.3.2 द्विशाखित प्रणाली या शाखा आरेख विधि (The Forked Line or Branch Diagram Method)

शाखा आरेख दो या दो से अधिक जीनों को शामिल करने वाले संकरण के निष्कर्ष का पूर्वानुमान करने का एक अन्य तरीका है। यहां भी जैसे–जैसे जीन युग्मो की संख्या बढ़ती है, यह उत्तरोत्तर अनियंत्रणीय हो जाता है। आइए हम एक त्रिसंकर (trihybrid) संकरण के एक उदाहरण पर विचार करें जिसमें इस संकरण से उत्पादित आठ लक्षणप्ररूपी वर्गों (2^3) के अनुपात को दिखाने के लिए तीन स्वतंत्र रूप से मिश्रित जीन युग्में शामिल हैं (चित्र 2.5)।

संकरण: **AaBbCc X AaBbCc**

तीन युग्मो को विभाजित किया जा सकता है और प्रत्येक को 3:1 के अनुपात में पृथक किया जाता है :



चित्र 2.5: द्विशाखित रेखा विधि।

द्विशाखित रेखा /शाखा आरेख विधि का उपयोग करें और आठ लक्षणप्ररूपी वर्गों का अनुपात प्राप्त करने के लिए अलग–अलग अनुपातों को गुणा करें। इसका नाम शाखाओं वाली रेखाओं के कारण रखा गया है।

अंतिम योग 64 है जो पूर्ण प्रभाविता के कारण आठ लक्षणप्ररूपी वर्गों में मिल जाता है (SAQ 3 b देखें)।

2.3.3 प्रायिकता और द्विपद प्रसार (Probability and Binomial Expansion)

प्रायिकता–आधारित विधि अन्य दो विधियों की तुलना में त्वरित/तेज है। यह एक आनुवंशिक संकरण के निष्कर्षों को निर्धारित करने की एक गणितीय विधि है। आप जानते हैं कि आनुवंशिक अनुपात युग्मकों में जीनों के संयोग अपव्यूहन (chance assortment) और उनके संयोग संयोजन (chance combination) से युग्मनज (zygote) में परिणत होते हैं। इसलिए किसी भी घटना के लिए सटीक निष्कर्ष संभव नहीं है; हम केवल इस संभावना को जानते हैं कि किसी विशेष घटना का एहसास होगा। प्रायिकता के दो नियम हमें दो (या अधिक) घटनाओं के साथ साथ (समकालिक) या एक समय में केवल एक (परस्पर अनन्य) होने की संभावना की गणना करने में मदद करते हैं। प्रायिकता 0 और 1 के बीच का एक भिन्न अंक है। आइए पहले हम प्रायिकता के नियमों पर विचार करें।

प्रायिकता के नियम (Laws of Probability)

प्रायिकता सिद्धांत घटनाओं की आवृत्ति के लिए उत्तरदयी है। एक घटना एक प्रक्रिया का परिणाम है। किसी विशेष घटना की प्रायिकता का निर्धारण करने के लिए, प्रक्रिया के सभी संभावित निष्कर्षों पर विचार किया जाना चाहिए। तब किसी भी घटना की प्रायिकता कुल संभावित परिणामों से किसी विशेष घटना के घटित होने की संख्या है। आइए अब हम प्रायिकता के दो नियमों को विस्तृत करें।

गुणन नियम (Product rule) में कहा गया है कि दो स्वतंत्र घटनाओं (A और B) के एक साथ होने की संभावना उनकी विशिष्ट संभावनाओं का गुणन है। इसका अर्थ है कि एक निष्कर्ष की प्राप्ति का दूसरे की प्राप्ति पर कोई प्रभाव नहीं पड़ता है। कथन में "और" शब्द से पता चलता है कि आपको गुणन नियम का उपयोग करना चाहिए। उदाहरण के लिए, मानव परिवारों में समान रूप से प्रत्येक गर्भाधान में एक लड़का या एक लड़की होने की संभावना होती है, भले ही पूर्ववर्ती बच्चों का लिंग कुछ भी हो।

P (A और B) = P (A) x P (B)

योग नियम (Sum rule) बताता है कि दो स्वतंत्र पारस्परिक रूप से अनन्य घटनाओं (Q या R) की घटना की संभावना उनकी विशेष प्रायिकताओं का योग है, बशर्ते नमूना स्थान में कोई आच्छादन (overlap) न हो। कथन में 'या' शब्द इंगित करता है कि योग नियम का उपयोग किया जाना चाहिए।

P (Q या R) = P (Q) + P (R)

आइए हम चित्र 2.4 में एक एकसंकर संकरण का संदर्भ लें। यहां आपको यह याद रखने की जरूरत है कि एक संकरण में प्रत्येक विशिष्ट प्रकार के युग्मकों की प्रायिकता की गणना करना एक सिक्के को उछालने और चित या पट प्राप्त करने की प्रायिकता की गणना करने के समान है। इस मामले में, केवल दो संभावनाएं हैं। प्रत्येक पैतृक जीन प्ररूप Tt है और वे समान अनुपात में केवल दो प्रकार के युग्मक, T या t बनाएंगे। मूल जनक दोनों के युग्मक 4 अलग–अलग तरीकों से जुड़ सकते हैं। गुणन नियम का उपयोग करके, आप प्रत्येक संतति की प्रायिकता की गणना कर सकते हैं। समयुग्मजी अप्रभावी/प्रभावी संतति (tt/TT) की प्रायिकता ¼ है।

लेकिन अगर आपको विषमयुग्मजी (Tt) संतति की प्रायिकता की गणना करनी है, तो गुणन और योग दोनों नियम लागू होते हैं। युग्मविकल्पी T अंडे से आ सकता है और युग्मविकल्पी t पराग से आ सकता है और इसके विपरीत भी होता है। इनमें से प्रत्येक घटना के घटित होने की संभावना ¼ (½ x ½) है। चूँकि दोनों निष्कर्ष पारस्परिक रूप से अनन्य हैं, इसलिए विषमयुग्मजी Tt संतति की संयुक्त प्रायिकता ¼ + ¼ = ½ है। आनुवंशिक संकरण के निष्कर्ष का पूर्वानुमान करने की प्रायिकता विधि तब उपयोगी होती है जब आप कई जीन युग्मो के साथ काम कर रहे होते हैं क्योंकि संभावित संयोजनों की संख्या बढ़ जाती है (तालिका 2.2)।

तालिका 2.2: F_2 पीढ़ी में स्वतंत्र रूप युग्मविकल्पी युग्म के अपव्यूहन, युग्मकों के प्रकार के बीच संबंध; उत्पादित जीन प्ररूप और लक्षण प्ररूप की संख्या।

विषमयुग्मजी जीन युग्मों की संख्या, N	युग्मकों की संख्या $(2)^n$	F_2 जीन प्ररूप की संख्या $(3)^n$	F_2 लक्षण प्ररूप की संख्या $(2)^n$
1	2	3	2
2	4	9	4
3	8	27	8
4 और इसी तरह	16	81	16

प्रायिकता का निर्धारण करने के लिए द्विपद विस्तार (Binomial Expansion) का साथ आरंभ करने से पहले आइए हम एक स्व–जांच अभ्यास करें।

बोध प्रश्न 4

क) दो अलग व्यक्तियों के जीन प्ररूप AaBbCc और AaBBCC के बीच एक संकरण में, क्या प्रायिकता होगी कि संतति AABbCc या AABBCC है ?

ख) AABBCCDDEE X aabccddee के बीच एक संकरण से कितने विभिन्न प्रकार के F_1 युग्मक, F_2 जीन प्ररूप और F_2 लक्षण प्ररूप की उम्मीद की जाएगी?

2.3.4 द्विपद प्रसार समीकरण (Binomial Expansion Equation)

द्विपद प्रसार घटनाओं के एक अक्रमित संयोजन (unordered combination) की प्रायिकता को निर्धारित करने के लिए एक और पूर्वकथन पद्धति (predictive method) है। उदाहरण के लिए, प्रायिकता है कि एक परिवार में पांच बच्चों में से दो (किसी भी क्रम में) लड़कियां होंगी। नीचे दिए गए द्विपद प्रसार समीकरण का उपयोग निरंतर प्रायिकताओं के साथ घटनाओं के बार–बार परीक्षण के लिए किया जाता है:

$$P = \frac{n!}{x!\,(n-x)!}\,p^x q^{n-x}$$

जहां,

P = प्रायिकता है कि एक अक्रमित घटना घटित होगी

n = घटनाओं की कुल संख्या

x = एक श्रेणी में घटनाओं की संख्या (उदाहरणः लड़कियां)

p = x की विशेष प्रायिकता

q = वैकल्पिक श्रेणी की विशेष प्रायिकता (उदाहरणः लड़के)

p + q = 1

! = एक क्रमगुणित (factorial)

n! : यह 1 तक के सभी धनात्मक पूर्णांकों का गुणनफल है,
उदाहरण के लिए 5! = 5 x 4 x 3 x 2 x 1

नोट: $0! = 1$

n! / x! (n- x)! समीकरण में पद सभी संभावित तरीकों की गणना करता है जिसमें x और (n-x) निष्कर्षो को व्यवस्थित किया जा सकता है।

यदि दो से अधिक लक्षण प्ररूप शामिल हैं तो आप एक बहुपद प्रसार (multinomial expansion) का भी उपयोग कर सकते हैं।

2.4 आनुवंशिक परिकल्पना तैयार करना और परीक्षण करना (Formulating and Testing Genetic Hypothesis)

आदर्श रूप से, प्रयोग शुरू करने से पहले ही सबसे पहली बात यह है कि आपने जिस प्रयोग की योजना बनाई है, उसके अपेक्षित निष्कर्ष (ओं) के बारे में एक परिकल्पना तैयार करना है। आप स्वतंत्र अपव्यूहन के लिए मेंडल की परिकल्पना को याद कर सकते हैं जो एकसंकर संकरण के निष्कर्षों पर आधारित थी। एक परिकल्पना सीमित

प्रारंभिक साक्ष्य के आधार पर एक घटना के लिए वैज्ञानिक रूप से परीक्षण योग्य स्पष्टीकरण है। यह एक शिक्षित अनुमान है जो आम तौर पर आगे की सभी जांचों के लिए शुरुआती बिंदु होता है।

2.4.1 एक परिकल्पना विकसित करना (Developing a Hypothesis)

हम पहले एक निराकरणीय परिकल्पना (H_0 द्वारा निरूपित) तैयार करते हैं, जो आपके प्रारंभिक तथ्य की सबसे सरल संभावित स्पष्टीकरण है। निराकरणीय परिकल्पना को आमतौर पर सच माना जाता है। यह आपकी प्रयोगात्मक खोज का आधार बनना चाहिए। यदि प्रयोगात्मक दृष्टिकोण प्रस्तावित निराकरणीय परिकल्पना को गलत साबित करता है, तो आप परिणामों को सही ठहराने के लिए एक वैकल्पिक परिकल्पना (H_a द्वारा निरूपित) यानी एक परिकल्पना तैयार करते हैं। अब आपको अपने प्रयोग को ध्यान से डिजाइन करना चाहिए ताकि परिणाम आपको निराकरणीय परिकल्पना (null hypothesis) और वैकल्पिक परिकल्पना (alternate hypothesis) के बीच अंतर करने में सक्षम बना सकें।

आइए इस अवधारणा को समझने के लिए एक साधारण मेंडेलिय एकसंकर संकरण पर विचार करें। मेंडेलिय संकरण के साथ अपने अनुभव से, हम जानते हैं कि दो विषमयुग्मजी (Aa) पौधों के बीच एक संकरण में, संततियों के 3: 1 के लक्षणप्ररूपी अनुपात में प्रभावी से अप्रभावी लक्षणों के प्रकट होने की उम्मीद है। इस उदाहरण में आपने भूरे (प्रभावी) और पीले (अप्रभावी) रंग वाले बीजों का उपयोग किया है। आप यह पुष्टि करना चाहते हैं कि पीले बीज के रंग पर भूरा प्रभावी है या नहीं। **यह आपकी निराकरणीय परिकल्पना बनाता हैः भूरे रंग के बीज का रंग पीले रंग पर प्रभावी होता है।**

अपनी निराकरणीय परिकल्पना का परीक्षण करने के लिए आपने विषमयुग्मजी पौधों का संकरण किया और F_2 संतति पौधों के बीज रंग को अभिलिखित किया। 400 बीजों में से 295 भूरे और 105 में पीला रंग था। अब हम परिकल्पना का परीक्षण करने के लिए तैयार हैं।

2.4.2 परिकल्पना का परीक्षण (Testing Hypothesis)

एक शोधकर्ता के रूप में, आपको यह जानने की जरूरत है कि आपके प्रयोगात्मक परिणाम काल्पनिक आंकड़े से कितने भिन्न हो सकते हैं और फिर भी उन्हें सांख्यिकीय रूप से अपेक्षा के करीब माना जा सकता है। अपेक्षित अनुपात और संतति के प्रकार की भविष्यवाणी करने के लिए प्रायिकता के नियमों को लागू करें। उपरोक्त डेटा के लिए, आपकी निराकरणीय परिकल्पना भूरे से पीले रंग की अपेक्षित संख्या 300 (400 x ¾)**:** 100 (400 x ¼) के रूप में देती है।

निराकरणीय परिकल्पना पर संदेह किए बिना प्रेक्षित संख्याओं में कितना विचलन (deviation) अनुमेय (permissible) है, इसका आकलन करने का एक सरल तरीका है पियर्सन का काई स्क्वायर उत्तम औचित्यता का परीक्षण (Pearsons's chi-square goodness of fit test) या पूर्णतः 'χ^2 परीक्षण' का उपयोग करना। यह परीक्षण कार्ल

पियर्सन द्वारा यह परीक्षण करने के लिए प्रस्तावित किया गया था कि प्रेक्षित डेटा कितनी अच्छी तरह निराकरणीय परिकल्पना के अनुकूल है।

$\chi^2 = \sum$ **(प्रेक्षित – अपेक्षित)^2 / अपेक्षित**

बीज का रंग →	**भूरा**	**पीला**
प्रेक्षित (O)	**295**	**105**
अपेक्षित (E)	**300**	**100**
(O-E)	**5**	**5**

प्रत्येक लक्षण प्ररूप (O-E) के लिए प्रेक्षित और अपेक्षित के बीच अंतर की गणना करें। यदि परिणामों में प्रेक्षित विचलन (observed deviation) संयोग के कारण है तो अनुमानित प्रसार (theoretical distribution) के लिए प्राप्त मान की तुलना करके आप उपरोक्त सूत्र का उपयोग कर परीक्षण कर सकते हैं।

आइए χ^2 मान की गणना करें:

(क) भूरे रंग के बीज: $(295-300)^2/300 = (5)^2 / 300 = 0.08$

(ख) पीले बीज: $(105-100)^2/ 100= (5)^2/ 100= 0.25$

प्रयोग के लिए χ^2 (क) और (ख) का योग है;

0.08 + 0.25 = 0.33

इस बिंदु पर, एक क्रांतिक मान (Critical value) चुनना महत्वपूर्ण है यानी एक प्रायिकता जिस पर प्रेक्षित और अपेक्षित मान के बीच विचलन अकेले संभावना के कारण होता है। हम आमतौर पर 0.01 या 0.05 के एक क्रांतिक मान का उपयोग करते हैं, जिसका अर्थ है कि क्रमशः 1% या 5% प्रायिकता है, और मान 11.34 या 7.34 के बराबर या उससे अधिक हैं और df (स्वातंत्र्य कोटि / degree of freedom) = 3 (तालिका 2.3 देखें) संभावना के कारण घटित होंगे।

एक अन्य महत्वपूर्ण कारक स्वातंत्र्य कोटि (degree of freedom) निर्धारित करना है। स्वातंत्र्य कोटि उन श्रेणियों या मानों की संख्या का दर्शाती है जो किसी भी बाधा का उल्लंघन किए बिना भिन्न हो सकती हैं। काई वर्ग परीक्षण (Chi-square test) के लिए, स्वातंत्र्य कोटि n–1 के बराबर होता है, जहां n = अपेक्षित लक्षणप्ररूपी वर्गों की संख्या होती हैं। दिए गए उदाहरण में यह (2–1) = 1 है।

अब समस्या पर वापस चलते हैं। परिकलित (calculated) χ^2 मान 0.33 था। p=0.01 पर तालिका मानों की तुलना करने और स्वातंत्र्य कोटि पर यह 6.64 है जो 0.33 से बहुत अधिक है। इस प्रकार निराकरणीय परिकल्पना अस्वीकृत नहीं होती है। χ^2 मान जितना छोटा होगा उतना ही बेहतर होता है। यह ध्यान दिया जाना चाहिए कि χ^2 परीक्षण एक परिकल्पना साबित नहीं करता है।

तालिका 2.3: काई वर्ग परीक्षण मान और प्रायिकताएं

Degrees of Freedom	P = 0.99	0.95	0.80	0.50	0.20	0.05	0.01
1.	0.000157	0.00393	0.0642	0.455	1.642	3.841	6.635
2.	0.020	0.103	0.446	1.386	3.219	5.991	9.210
3.	0.115	0.352	1.005	2.366	4.642	7.815	11.345
4.	0.297	0.711	1.649	3.357	5.989	9.488	13.277
5.	0.554	1.145	2.343	4.351	7.289	11.070	15.086
6.	0.872	1.635	3.070	5.348	8.558	12.592	16.812
7.	1.239	2.167	3.822	6.346	9.803	14.067	18.475
8.	1.646	2.733	4.594	7.344	11.030	15.507	20.090
9.	2.088	3.325	5.380	8.343	12.242	16.919	21.666
10.	2.558	3.940	6.179	9.342	13.442	18.307	23.209
15.	5.229	7.261	10.307	14.339	19.311	24.996	30.578
20.	8.260	10.851	14.578	19.337	25.038	31.410	37.566
25.	11.524	14.611	18.940	24.337	30.675	37.652	44.314
30.	14.953	18.493	23.364	29.336	36.250	43.773	50.892

बोध प्रश्न 5

क) आप किसी दिए गए डेटा के लिए स्वातंत्र्य कोटि कैसे तय करते हैं?

ख) वह महत्वपूर्ण मान क्या है जिस पर हम तीन स्वातंत्र्य कोटि के लिए निराकरणीय परिकल्पना को अस्वीकार करना चाहेंगे?

2.5 सारांश

- 1900 में मेंडल के कार्य की पुनः खोज के बाद, सट्टन और बोवेरी ने अर्धसूत्रीविभाजन के दौरान गुणसूत्रों के व्यवहार के आधार पर मेंडलीय कारकों के गुणसूत्रीय स्थानीयकरण का प्रस्ताव रखा।

- सट्टन –बोवेरी परिकल्पना के लिए पहला प्रयोगात्मक समर्थन टी० एच० मॉर्गन से आया था, जिन्होंने सुझाव दिया था कि *ड्रोसोफिला* में सफेद नेत्रों के रंग के लिए जीन एक्स–गुणसूत्र के संचरण का अनुसरण करता है। बाद में उनके छात्र केल्विन ब्रिज ने इस परिकल्पना का अंतिम प्रमाण प्रदान किया।

- कोशिकीय स्तर पर पृथक्करण तब होता है जब वैकल्पिक युग्मविकल्पी ले जाने वाले समजात गुणसूत्रों की जोड़ी पश्चावस्था I पर अलग हो जाती है।

- स्वतंत्र अपव्यूहन मध्यावस्था–I (metaphase-I) पर असमजात गुणसूत्रों के यादृच्छिक संरेखण के कारण होता है, जो बदले में उस ध्रुव (pole) को निर्देशित करता है जिस पर वे पश्चावस्था–I (anaphase-I) पर आगे बढ़ेंगे। यह अत्यधिक परिवर्तनशीलता बनाने का एक प्रणाली भी प्रदान करता है।

- आनुवंशिक संकरण के परिणाम का पूर्वानुमान करने के लिए तीन सामान्य प्रक्रियाओं का वर्णन किया गया है; वे पनेट वर्ग विधि, द्विशाखित रेखा विधि और प्रायिकता विधि हैं। बाद की संततियों में किसी लक्षण के प्रकट होने का पूर्वानुमान करने में सक्षम होने के लिए किसी लक्षण के आनुवंशिक आधार को जानना आवश्यक है।

- प्रायिकता आधारित विधि एक त्वरित विधि है लेकिन इसके लिए उत्पाद और योग नियमों के सही अनुप्रयोग की आवश्यकता होती है। अपेक्षित परिणाम निर्धारित करने के लिए कई बार दोनों नियम लागू होते हैं।

- पियर्सन की उत्तम औचित्यता का परीक्षण (χ^2 परीक्षण) का उपयोग करके एक परिकल्पना के विकास और परीक्षण से हमें यह मूल्यांकन करने में मदद मिलती है कि हमारा डेटा कितनी अच्छी तरह से निराकरणीय परिकल्पना में उपयुक्त बैठता है। χ^2 का मान जितना छोटा होगा उतना ही बेहतर होता है।

2.6 पाठांत प्रश्न

1. वर्णन करें कि अर्धसूत्रीविभाजन पर गुणसूत्रों का व्यवहार स्वतंत्र वर्गीकरण के नियम की व्याख्या कैसे करता है?

2. लाल नेत्रों वाले नर के साथ सफेद नेत्रों वाली *ड्रोसोफिला* मादा के मॉर्गन के संकरण को पुन:प्रस्तुत करें, जिसकी चर्चा इकाई में की गई है। क्या होगा यदि एक काल्पनिक स्थिति में नेत्रों के रंग के लिए जीन एक अलिंग (autosome) पर स्थित हो? इस संकरण में F_2 मक्खियों के लक्षण प्ररूप (लिंग सहित) का पूर्वानुमान करें।

3. छह बच्चों के परिवार पर विचार करें और प्रायिकता की गणना करें कि (क) परिवार में ठीक चार लड़कियां होंगी और (ख) कम से कम एक लड़की होगी।

4. (क) यदि आप दो द्विसंकर मूल जनक का संकरण करते हैं, तो परिवार के किस अंश में कम से कम एक जीन के लिए अप्रभावी लक्षण प्ररूप होगा?

   (ख) AaBbCC X AABbCc मूल जनक के बीच एक संकरण में, सभी तीन प्रभावी लक्षणों को किस अनुपात में व्यक्त किया जाएगा?

5. आप मटर के साथ मेंडल के संकरण को दोहराने का निर्णय लेते हैं और लंबे और हरे रंग के फली लक्षण प्ररूप वाले दो विषमयुग्मजी पौधों का संकरण करते हैं। उत्पन्न डेटा नीचे तालिका में दिया गया है:

लक्षण प्ररूप	संख्या
लंबा; हरी फली	880
लंबा; पीली फली	320
छोटा; हरी फली	290
छोटा; पीली फली	110

क) निराकरणीय परिकल्पना और वैकल्पिक परिकल्पना बताएं?

ख) डेटा के इस सेट के लिए स्वातंत्र्य कोटि क्या है?

ग) इस डेटा सेट के लिए काई वर्ग (χ^2) मान की गणना करें।

घ) क्या आप मान के आधार पर निराकरणीय परिकल्पना को स्वीकार या अस्वीकार करेंगे?

2.7 उत्तर

बोध प्रश्न

1. क) सट्टन ने सबसे पहले मेंडलीय आनुवंशिकी को गुणसूत्र व्यवहार से जोड़ा था। उन्होंने सुझाव दिया कि जोड़े में पितृ और मातृ गुणसूत्रों का जुड़ाव और कमी विभाजन के दौरान उनके बाद के अलगाव मेंडल के आनुवंशिकता के नियमों का भौतिक आधार हो सकता है।

   ख) टिड्डी (*Brachystola magna*) वृषण।

2. क) विषमयुग्मजी जीन जोड़े (n) की संख्या की गणना करें और सूत्र 2^n का उपयोग करें।

   (i) $n = 3$; $2^3 = 8$

   युग्मक हैं: ABcDE; ABcDe; AbcDE; AbcDe; aBcDE; aBcDe; abcDE; abcDe

   (ii) $N = 2$; $2^2 = 4$

   युग्मक हैं: ABCd; ABcd; AbCd and Abcd

   ख) *पाइसम सेटाइवम* की अगुणित गुणसूत्र संख्या = 7; $2^7 = 128$

3. क)

युग्मक → / ↓	AB	Ab	aB	ab
AB	**AABB**	**AABb**	**AaBB**	**AaBb**
Ab	**AABb**	**AAbb**	**AaBb**	**Aabb**
aB	**AaBB**	**AaBb**	**aaBB**	**aaBb**
ab	**AaBb**	**Aabb**	**aaBb**	**aabb**

ख)

युग्मक	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC								
ABc								
AbC								
Abc								
aBC								
aBc								
abC								
Abc								

दोनों मूल जनक द्वारा निर्मित युग्मकों के प्रकार (2^3) पनेट वर्ग में भरे जाते हैं। अब आप 8X8 ग्रिड को पूरा कर सकते हैं। भाग (ख) में प्रत्येक मूल जनक द्वारा 8 प्रकार के युग्मक उत्पन्न होते हैं जिसके परिणामस्वरूप 64 युग्मक संलयन होते हैं। (क) और (ख) दोनों में विभिन्न जीन प्ररूप की संख्या और अनुपात की गणना करें।

4. क) एक समय में एक जीन युग्म पर विचार करें और संतति में प्रत्येक जीन प्ररूप की संभावना की गणना करें:

Aa x Aa → 1AA: 2Aa: 1aa

Bb x BB → 1Bb: 1BB

Cc x CC → 1CC: 1Cc

जीन प्ररूप AABbCc होने की प्रायिकता ¼ x ½ x ½ = 1/16 है

इसी तरह AABBCC जीन प्ररूप की संभावना ¼ x ½ x ½ = 1/16 है

इनमें से किसी एक की प्रायिकता 1/16 + 1/16 = ⅛ है

ख) प्रत्येक मूल जनक द्वारा निर्मित युग्मकों के प्रकार = 2^5

F_2 जीन प्ररूप: (3^5) = 243

F_2 लक्षण प्ररूप: $(2^5) = 32$

5. क) स्वातंत्र्य कोटि n–1 है, जहां n लक्षणप्ररूपी वर्गों की संख्या है।

ख) $p = 0.01$ पर क्रांतिक मान 11.35 का उपयोग किया जाएगा और $p = 0.05$ पर क्रांतिक मान 7.815 का उपयोग किया जाएगा।

पाठांत प्रश्न

1. उपखंड 2.2.4 और चित्र 2.3 का संदर्भ लें।

2. F_1 में सभी संतति मक्खियां लाल नेत्रों वाली होंगी और $F_1 X F_1$ मिलन में वे 3:1 लाल से श्वेत नेत्रों के रंग में अलग हो जाएंगी, चाहे उनका लिंग कुछ भी हो।

3. (क) $[(6!) / (4!\ 2!)]. (½)^4. (½)^2 = [6x5x4x3x2x1 / 4x3x2x1x2x1] \times 1/64 = 15/64$

(ख) संभावनाएं हैं कि 1, 2, 3 या 4 लड़कियां हैं। प्रत्येक संभावना के लिए द्विपद विस्तार का उपयोग करें (जैसा कि भाग क में है) और फिर उन्हें जोड़ें। विशेष प्रायिकता 6/64 हैं; 15/64; 20/64 और 15/64

कुल प्रायिकता 50/64 में जुड़ जाती है।

4. (क) चार F_2 लक्षणप्ररूपी वर्गों (9:3:3:1) में से, उनमें से तीन में कम से कम एक अप्रभावी लक्षणप्ररूप होगा।

A-bb ¾ x ¼ = 3/16 होगा

aaB ¼ x ¾ = 3/16 होगा

aabb ¼ x ¼ = 1/16 होगा

इनमें से प्रत्येक पारस्परिक रूप से अनन्य वर्ग (exclusive classes) है, इसलिए उनकी संयुक्त प्रायिकता 3/16 + 3/ 16 + 1/16 =7/16 होगी।

(ख) 1x ¾ x1 = ¾

5. (क) निराकरणीय परिकल्पना: लंबे और हरे रंग के लक्षणों के लिए जीन स्वतंत्र रूप से मिश्रित होते हैं। वैकल्पिक परिकल्पना: लंबे और हरे रंग के लक्षण के लिए जीन जुड़े हुए हैं (एक ही गुणसूत्र पर मौजूद हैं)।

(ख) तीन

(ग) निराकरणीय परिकल्पना के आधार पर हम चार लक्षणप्ररूपी वर्गों की अपेक्षा करते हैं लंबा, हरा: लंबा, पीला: छोटा, हरा: छोटा, पीला 9:3:3:1 अनुपात में।

लक्षणप्ररूप	प्रेक्षित	अपेक्षित	$(O-E)^2$	$(O-E)^2/ E$
लंबा हरा	880	894	196	0.219
लंबा पीला	310	298	144	0.48
छोटा हरा	290	298	64	0.215
छोटा पीला	110	99	121	1.22
कुल	1590			2.136

काई वर्ग मान 2.136 है, 3 स्वातंत्र्य कोटि के लिए p=0.01 पर क्रांतिक मान 11.34 है।

(घ) हम निराकरणीय परिकल्पना को अस्वीकार करने में विफल रहते हैं।

2.8 अन्य अध्ययन पुस्तकें

1. Hartl, D.L and Jones, E.W. Essential Genetics, 4th Ed; Jones and Bartlett Publishers.

2. Griffith, Antony J.F; Miller, Jeffrey H; Suzuki, David T; Lewontin, Richard C and Gelbart, William M. An introduction to Genetic analysis, 7th Ed, 2000; W.H Freeman.

3. Snustad, D.P and Simmons, M.J. Principles of Genetics, 3rd Ed, 2003, John Wiley and sons, Inc.

4. Martins, L.A.-C.P. Did Sutton and Boveri propose the so called Sutton-Boveri chromosome hypothesis? Genetics and Molecular Biology, **22**, 2, 261-71.

इकाई 3

मेन्डलवाद का विस्तार

इकाई की रूपरेखा

3.1 प्रस्तावना

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

3.2 युग्मविकल्पी भिन्नता और जीन प्रकार्य

प्रभाविता संबंध

बहु–युग्मविकल्पी

घातक युग्मविकल्पी

शून्य युग्मविकल्पी

3.3 जीन पारस्परिक क्रिया

अ–प्रबल (non-epistatic) पारस्परिक क्रियाएं

प्रबल (epistatic) जीन पारस्परिक क्रियाएं

लिंग प्रभावित और लिंग सीमित विशेषक

जीन और पर्यावरण के बीच पारस्परिक क्रियाएं

3.4 बहुप्रभाविता (Pleiotropy)

3.5 सारांश

13.6 पाठांत प्रश्न

13.7 उत्तर

13.8 अन्य अध्ययन पुस्तकें

13.1 प्रस्तावना

मटर की अंतःप्रजात (inbred) किस्मों में मेन्डल द्वारा किए गए नियंत्रित परीक्षणों से उन्होंने संचरण/पारगमन आनुवंशिकी के दो मौलिक सिद्धांतों को स्थापित किया–पृथक्करण का नियम और स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम। चूँकि इसी प्रकार के अध्ययन अन्य पौधों और जंतुओं पर भी किए गए थे, अतः जल्दी ही ये पता चल गया कि ये नियम सार्वभौमिक नहीं हैं। एक ही जीन से नियंत्रित होने वाले गुण में भी अनेक युग्मविकल्पी (युग्म विकल्पी; allele) हो सकते हैं और ऐसे युग्मविकल्पीयों के जोड़े सदैव पूर्ण प्रभाविता (dominance) नहीं दर्शाते हैं। अनेक विशेषक (traits) दो या अधिक जीन के उत्पादों के बीच पारस्परिक क्रिया का परिणाम होते हैं और पारस्परिक क्रिया की प्रकृति संभावित मेन्डलीय अनुपात को रूपांतरित कर देती है। इसके अतिरिक्त पर्यावरणीय कारक भी लक्षणप्ररूप (phenotype) को भिन्न मात्राओं में प्रभावित कर

सकते हैं। लिंग गुणसूत्रों पर स्थित जीनों और अंगक जीनोम का वंशागति पैटर्न मेन्डल द्वारा जांच किए गए अलिंगी जीनों से भिन्न होता है।

इस इकाई में मेन्डलवाद के विस्तार की चर्चा की गई है। हम युग्मविकल्पी भिन्नताओं; प्रभाविता संबंधों; जीन पारस्परिक क्रियाओं; लिंग सीमित और लिंग प्रभावित विशेषकों; बहुप्रभाविता (pleiotropy) और जीन तथा पर्यावरण के बीच पारस्परिक क्रिया का अध्ययन करेंगे। कुछ आयामों जिनकी चर्चा इस इकाई में नहीं की गई है, में लिंग सहलग्न और अंगक वंशागति; बहुजीनी विशेषक तथा पश्चजात् (epigentic) नियंत्रण सम्मिलित हैं। इनको अलग से आगामी इकाइयों में बताया जाएगा।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

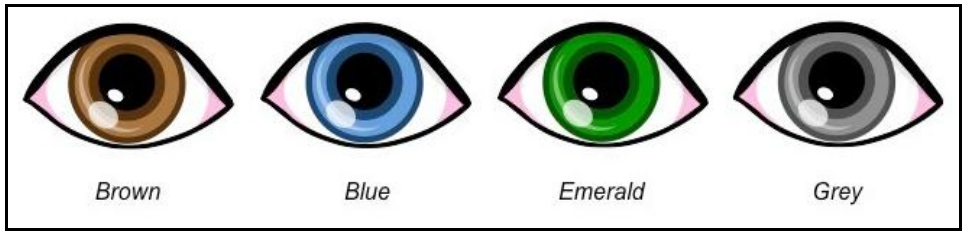
इस इकाई को पढ़ने के पश्चात् आपको निम्न में सक्षम होना चाहिए:

- ❖ युग्मविकल्पी परिवर्तो (variants) के लक्षणप्ररूप में भिन्नताओं को समझ सकेंगे;
- ❖ प्रभाविता संबंधों में रूपांतरणों की व्याख्या कर सकेंगे;
- ❖ प्रबल और अ–प्रबल जीन पारस्परिक क्रियाओं का वर्णन कर सकेंगे;
- ❖ लक्षणकृति (phenocopy) और बहुप्रभाविता की व्याख्या कर सकेंगे;
- ❖ लक्षणप्ररूप पर पर्यावरण कारकों के प्रभाव को इंगित कर सकेंगे; और
- ❖ लिंग सीमित (sex limited) और लिंग प्रभावित (sex influenced) विशेषकों के बीच अंतर कर सकेंगे।

3.2 युग्मविकल्पी भिन्नता और जीन प्रकार्य

सौर प्रकाश में पराबैंगनी विकिरण होता है जो कि जीनोटॉक्सिक (genotoxic) होता है। पराबैंगनी–विकिरण का परिणाम आमतौर पर कोशिकीय मृत्यु होता है और यह डीएनए अखंडता, कोशिका और ऊतक समस्थिति (homeostasis) को प्रभावित कर सकता है और ट्यूमर–निरोधक जीन में उत्परिवर्तन का कारण बन सकता है।

मेन्डल ने ये प्रदर्शित किया कि कोई नियत गुण एक कारक/फैक्टर (जीन) द्वारा नियंत्रित होता है, जो दो विकल्पी रूपों में पाया जाता है। इन परिवर्तो (फैक्टर) को बाद में युग्मविकल्पी/एलील कहा गया। उनका एक सबसे महत्वपूर्ण योगदान युग्मविकल्पी पृथक्करण का सिद्धांत था। अब यह एक स्थापित तथ्य है कि अधिकांश जीनो में अनेक युग्मविकल्पी होते हैं और प्राकृतिक समष्टियों (natural population) में हम ऐसी बहुरूपता (polymorphism) को देखते हैं। इनमें से कुछ युग्मविकल्पी/एलील में स्पष्ट रूप से विभेदित किए जा सकने वाली लक्षणप्ररूप होते हैं, जबकि कुछ अन्य घातक भी हो सकते हैं (चित्र 3.1)।



चित्र 3.1 नेत्र के रंग के लिए युग्मविकल्पी परिवर्तों के लक्षणप्ररूप।

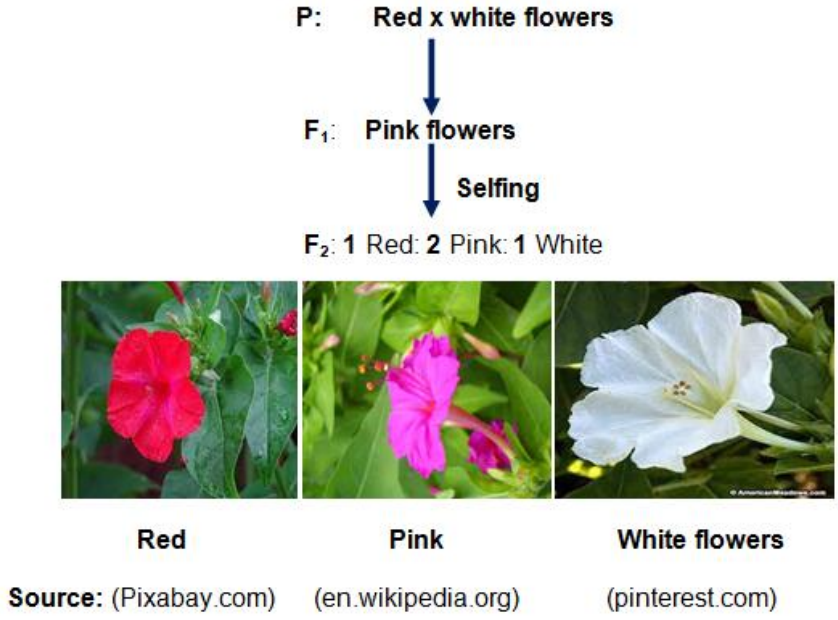
जीन के वैकल्पिक रूप उत्परिवर्तनों से उत्पन्न होते हैं जिनका चयन भिन्न मात्राओं में भिन्न समष्टियों (population) से किया जाता है। सामान्यतः जो युग्मविकल्पी किसी क्रियात्मक उत्पाद के लिए कोड (कूटलेखन) करते हैं अथवा कुछ विशेष स्थितियों में उत्तरजीविता के लिए लाभकारी होते हैं, उच्चतर आवृति/मात्रा में पाए जाते हैं। इसके अतिरिक्त, प्रभाविता सदैव पूर्ण नहीं होती है और /अथवा एक से अधिक जीन के उत्पाद भिन्न तरीकों से परस्परक्रिया करके अंतिम लक्षणप्ररूप को उत्पन्न करते हैं।

किसी जीन के युग्मविकल्पीयों के बीच परस्परक्रियाएं युग्मविकल्पी या अंतरा–युग्मविकल्पी परस्परक्रियाएं कहलाती हैं। ये प्रदर्शित करती हैं कि यद्यपि वंशागति का पैटर्न मेन्डलीय है लेकिन युग्मविकल्पीयों के एक दूसरे से परस्परक्रिया करने का तरीका लक्षणप्ररूपों में भिन्नताएं उत्पन्न कर सकता है। हम प्रभाविता संबंधों में रूपांतरणों की आगामी उपभागों में विस्तार से चर्चा करेंगे; ये हैं : बहु, शून्य और घातक युग्मविकल्पी प्रभाविता।

3.2.1 प्रभाविता संबंध

प्रभाविता (dominance) एक युग्मविकल्पी पारस्परिक क्रिया है। ये वंशागति के पैटर्न को परिवर्तित नहीं करती है जबकि सिर्फ युग्मविकल्पीयों के युग्मित होने पर उनके अभिव्यक्त होने के तरीके को प्रभावित करती है। विषमयुग्मज (heterozygotes) की समयुग्मजों (homozygotes) के साथ तुलना पहले स्तर के प्रभाविता संबंधों का निर्धारण करने में सहायक होती है। मटर में किए गए मेन्डल के संकरणों में पूर्ण प्रभाविता को प्रदर्शित किया गया क्योंकि F_1 संकर का लक्षणप्ररूप अभिलक्षणों के सभी सात जोड़ों में यथार्थ प्रजनन करने वाले जनकों में से एक से अविभेदित था। प्रभावी युग्मविकल्पी अगुणित पर्याप्त (haplosufficient) होते हैं (कभी–कभी क्रियात्मक युग्मविकल्पी वर्धीनियंत्रित (upregulated) होता है)। अन्य युग्मविकल्पी जो सिर्फ समयुग्मजी स्थिति में दिखाई देता है, को अप्रभावी (recessive) कहा जाता है। अब हम प्रभाविता संबंध के सभी संभावित सूक्ष्मभेदों का अध्ययन करेंगे, जैसे कि अपूर्ण प्रभाविता; सह–प्रभाविता और अति–प्रभाविता। वास्तविकता में, प्रभाविता का निर्धारण युग्मविकल्पीयों के आण्विक कार्यों और उस स्तर से होता है जिसमें लक्षणप्ररूप का विश्लेषण किया जाता है (जीव, कोशिकीय या आण्विक)। हमको ये समझना चाहिए कि वन्य प्रकार और उत्परिवर्ती रूप दोनों के अनेक युग्मविकल्पी होते हैं; अधिकांश उत्परिवर्ती परिवर्त क्षरक/निःस्त्रावी (leaky) होते हैं (आंशिक रूप से सक्रिय उत्पाद बना सकते हैं) और बहुत कम व्यर्थ/शून्य (null) (कार्य का लोप हो जाने वाले) होते हैं।

अपूर्ण या आंशिक प्रभाविता को कार्ल कोरेन्स (Carl Correns) द्वारा सबसे पहले *मिराबिलिस जलापा* (*Mirabilis jalapa*) में रिपोर्ट किया गया था। उन्होंने दो यथार्थ प्रजनन करने वाली किस्मों का संकरण किया, एक में लाल पुष्प और दूसरी में सफेद पुष्प थे (चित्र 3.2)। सभी F_1 पादप असंभावित रूप से गुलाबी रंग के थे (दोनों जनकों के बीच मध्यवर्ती)। संततियों को स्वसंकरण कराने पर, जनकीय पुष्प रंग गुलाबी रंग के पुष्पों के साथ 1 लाल : 2 गुलाबी : 1 सफेद के अनुपात में पुनः प्रकट हो गये जो मेन्डल के 3:1 के अनुपात से भिन्न था। F_2 में सभी तीनों जीनप्ररूपों को विभेदित किया जा सकता था और वंशागति का पैटर्न प्ररूपी रूप से मेन्डलीय था, जिसमें एक ही जीन के दो युग्मविकल्पीयों का पृथक्करण हुआ था।



चित्र 3.2 : *मिराबिलिस जलापा* में अपूर्ण प्रभाविता।

उपर्युक्त उदाहरण में; विषमयुग्मजी का लक्षणप्ररूप दो समयुग्मजियों के बीच मध्यवर्ती था। अपूर्ण प्रभाविता वन्य प्रकार युग्मविकल्पी की अनेक प्रतियों (डोसेज) के मात्रात्मक प्रभाव के कारण होती है जो फिर निर्मित वर्णक की मात्रा को निर्धारित करती है। उत्परिवर्ती युग्मविकल्पी भिन्न मात्राओं में अभिव्यक्त हो सकता है अथवा कुछ में ये व्यर्थ/शून्य युग्मविकल्पी होता है। प्रभावी युग्मविकल्पी सिर्फ आंशिक रूप से प्रभावी अगुणित पर्याप्त (haplosufficient) होता है और इसलिए विषमयुग्मज वन्य प्रकार के जनक से विभेदित होते हैं।

सहप्रभाविता (Codominance) तब होती है जब विषमयुग्मज में दोनों युग्मविकल्पी यथार्थ प्रजनन करने वाले जनकों के लक्षणप्ररूप को अभिव्यक्त करते हैं। यह प्रभाविता के नहीं होने के कारण होता है क्योंकि दोनों युग्मविकल्पी/एलील वन्य प्रकार के होते हैं और भिन्न एन्जाइम/प्रोटीन के लिए कोडन करते हैं। सहप्रभाविता के उदाहरणों में मानव AB रूधिर वर्ग, MN रूधिर वर्ग और ऊतकसुसंगति प्रतिजन/ऐन्टीजन (histocompatibility antigen) को कूटलेखित करने वाले युग्मविकल्पी होते हैं।

चौथी प्रकार की प्रभाविता अतिप्रभाविता (overdominance) कहलाती है, जिसमें विषमयुग्मजी में समयुग्मजी से उच्च विशेषक होते हैं। इनकी उत्तरजीविता और प्रजनन करने की अधिक संभावना होती है। मानव युग्मविकल्पी जो समयुग्मज में दात्रि कोशिका/सिकल सेल रोग (sickle cell disease) करते हैं, का वरण विश्व के उन देशों में विषमयुग्मजी वाहक के रूप में होता है जहां मलेरिया स्थानिक महामारी (endemic) है। वाहक जनसंख्या को मलेरिया के संक्रमण से बचाते हैं और इसलिए उनकी उत्तरजीविता के लिए लाभदायक होते हैं।

आइए अब हम इसे प्रदर्शित करने के लिए एक उदाहरण लेते हैं कि किस प्रकार अवलोकन के एक स्तर पर स्थापित प्रभाविता संबंध अधिक विस्तृत अवलोकनों पर परिवर्तित हो सकते हैं। किसी दिए गए विशेषक की जांच जीव, कोशिकीय या आण्विक (DNA/प्रोटीन) स्तर पर की जा सकती है। मनुष्य हीमोग्लोबिन के लिए वन्य प्रकार के

युग्मविकल्पी (Hb^A/Hb^A) या दात्रि कोशिका /सिकिल सेल युग्मविकल्पी के लिए समयुग्मजी (Hb^S/Hb^S) अथवा विषमयुग्मजी (Hb^A/Hb^A) हो सकते हैं। एनीमिया (जीवीय) की उपस्थिति या अनुपस्थिति के संदर्भ में, Hb^A युग्मविकल्पी पूर्णतः Hb^S पर प्रभावी होता है। कोशिकीय स्तर पर (RBC का आकार) Hb^S युग्मविकल्पी सिकिल सेल युग्मविकल्पी पर अपूर्ण रूप से प्रभावी होता है क्योंकि विषमयुग्मजों में कोशिकाएं अल्प ऑक्सीजन सांद्रता पर हंसियाकार (sickle shaped) होती हैं। अंत में, आण्विक स्तर पर (हीमोग्लोबिन), विषमयुग्मज सामान्य और उत्परिवर्ती प्रोटीन दोनों को अभिव्यक्त करते हैं और इनको सह–प्रभावी (co-dominant) के रूप में वर्गीकृत किया जा सकता है।

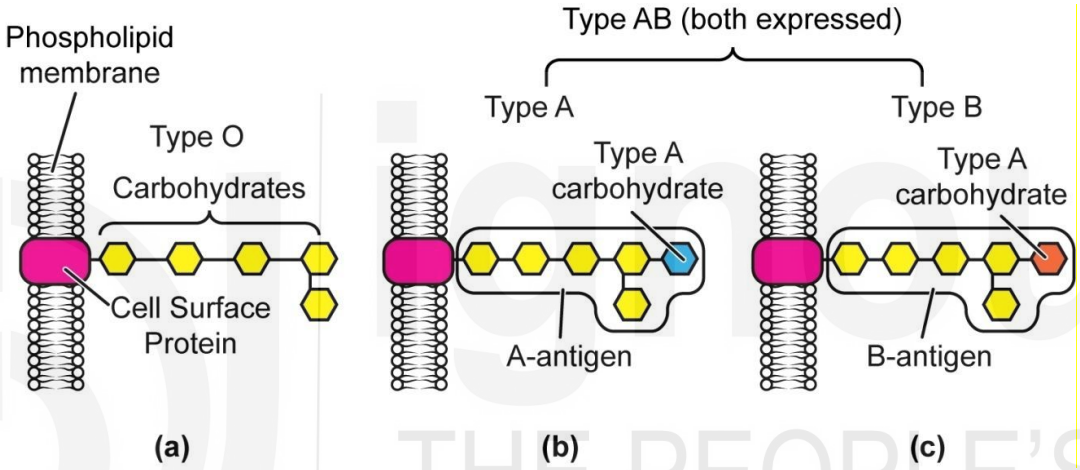
3.2.2 बहु–युग्मविकल्पी (Multiple Alleles)

आपने मेन्डल के कार्य से जाना है कि फैक्टर (जीन) जोड़ों में होते हैं और जीन (युग्मविकल्पी) के विकल्पी रूप अभिलक्षणों/गुणों के विरोधी युग्मों के लिए जिम्मेदार होते हैं। इन दोनों पहलुओं को जीनो के बहुपरिवर्तियों (multivariants) को सम्मिलित करने के लिए विस्तारित किया जा सकता है और ये सदैव संभव नहीं होता है कि जीन और लक्षणप्ररूप के बीच प्रत्यक्ष संगतता/मेल हो। जीवों की किसी जनसंख्या में ऐसे विभिन्न युग्मविकल्पीयों का समूहन जो उपस्थित हो सकते हैं, को बहु–युग्मविकल्पी के रूप में परिभाषित किया जाता है। किसी व्यक्ति में हो सकने वाले अधिकतम युग्मविकल्पीयों का निर्धारण उनकी गुणिता (ploidy) द्वारा किया जा सकता है। किसी द्विगुणित जीव में दो (प्रत्येक समजात पर एक) जबकि अगुणितों में (युग्मकों समेत) सिर्फ एक युग्मविकल्पी होता है। बहुयुग्मविकल्पी (वन्य प्रकार और उत्परिवर्ती दोनों के लिए) प्राकृतिक समष्टियों में अपेक्षाकृत सामान्य होते हैं और इनका पता आसानी से आण्विक विधियों से किया जा सकता है। उदाहरण के लिए **फेनिलऐलानीन हाइड्रोक्सीलेस** (Phenylalanine hydroxylase; PAH) जीन के 400 से अधिक उत्परिवर्ती रूपों की पहचान की गई है। जब किसी समष्टि में कोई जीन दो या अधिक युग्मविकल्पी रूपों में पाया जाता है, तो उसे बहुरूपी (polymorphic) कहते हैं।

यहां पर आपको ये नोट करना चाहिए कि जीन में भिन्नताएं उत्परिवर्तन द्वारा उत्पन्न होती हैं और प्रत्येक न्यूक्लिओटाइड को सैद्धांतिक रूप से उत्परिवर्तित किया जा सकता है। अधिकांश संभावित जीन किसी दिए गए समय पर उपस्थित नहीं होते हैं क्योंकि ऐच्छिक घटनाएं पाई जा सकती हैं और यदि वे होती हैं तो ये घातक हो सकती हैं अथवा वरण/चयन द्वारा निष्कासित हो सकती हैं। कुछ अत्यंत अल्प आवृत्ति में पाई जाती हैं। बहुयुग्मविकल्पीयों द्वारा कूटलेखित विशेषकों की वंशागति दो युग्मविकल्पीयों द्वारा कूटलेखित विशेषकों से भिन्न नहीं होती है; हमें सिर्फ अधिक संख्या में लक्षणप्ररूप और जीनप्ररूप प्राप्त होते हैं। आप सूत्र $n(n+1)/2$ का प्रयोग करके संभावित जीनप्ररूपों की संख्या का परिकलन कर सकते हैं, जहां n का अर्थ उपस्थित भिन्न युग्मविकल्पीयों की संख्या से है। इसके अतिरिक्त बहु–युग्मविकल्पी श्रेणी के सदस्यों के बीच क्रियात्मक (प्रभाविता) संबंध का अध्ययन विषमयुग्मजी संयोजनों को बनाकर किया जा सकता है। आइए हम इसे एक उदाहरण से समझते हैं।

मानव ABO रूधिर वर्ग तंत्र बहुयुग्मविकल्पीयों के सरलतम उदाहरणों में से है। इसमें तीन युग्मविकल्पी I^A, I^B और i होते हैं, जो भिन्न संयोजनों में छह जीनप्ररूपों और चार

रूधिर वर्गों को प्रदर्शित करते हैं। जीन I^A और I^B वन्य प्रकार हैं जो दो भिन्न **ग्लाइकोसिल ट्रांसफरेसों** के लिए कोड/कूटलेखन करते हैं और i युग्मविकल्पी एक व्यर्थ/शून्य युग्मविकल्पी है। ये ग्लाइकोसिल ट्रांसफरेस लाल रक्त कोशिकाओं और अन्य कोशिकाओं के कलाबद्ध लिपिड अणु या ग्लाइकोप्रोटीनों के कोशिकावाह्य पक्ष से बद्ध होते हैं। I^A युग्मविकल्पी कूटलेखित एन्जाइम **N-एसीटिलगैलेक्टोसेमीन** को कोड करता है और I^B युग्मविकल्पी अंतस्थ गैलेक्टोस के योग के लिए जिम्मेदार होता है। चार रूधिर वर्ग A (I^A/I^A और I^A/i) हैं; B (I^B/I^B और I^B/i) हैं; AB (I^A/I^B) और O (i^o/i^o) हैं। नोट कीजिए कि रूधिर वर्ग AB में दोनों युग्मविकल्पी सह–प्रभावी रूप से अभिव्यक्त होते हैं और रूधिर O वाले व्यक्ति H पदार्थ को रूपांतरित नहीं कर पाते हैं। युग्मविकल्पी A और B 'O' एलील पर पूर्ण प्रभावी होते हैं। चित्र 3.3 में रूधिर वर्ग युग्मविकल्पीयों के लक्षणप्ररूप और ग्लाइकोसिलीकरण को साररूप में प्रस्तुत किया गया है।



चित्र 3.3 : (a) H-पदार्थ; (b और c) रूधिर वर्ग A और B में क्रमशः अंतस्थ N-एसीटिलगैलेक्टोसेमीन और गैलेक्टोस का जुड़ना। दोनों शर्कराएं रूधिर वर्ग AB में जोड़ी जाती हैं।

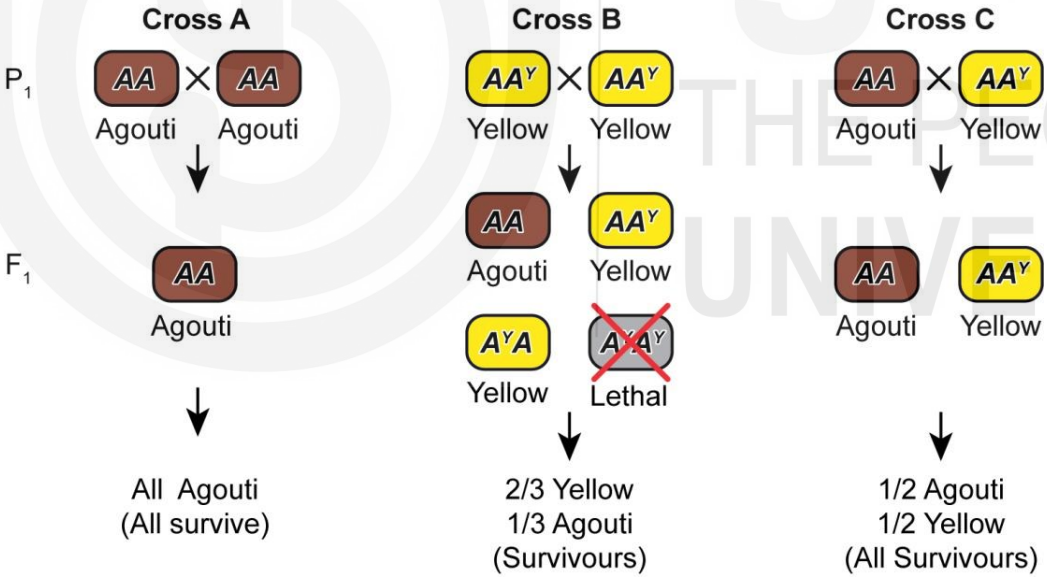
अन्य उदाहरणों में खरगोश में खाल (कोट) का रंग (पूर्णतः (भूरा) > चिन्चिला (ग्रे/धूसर) > हिमालयी (चरम वर्णकन; अपेक्षाकृत ठंडे क्षेत्र > एल्विनो (सफेद); *ड्रोसोफिला* में आंख का रंग; पौधों में स्व–वध्यता (self sterlity) जीन और मानव HLA (मानव श्वेताणु एन्टीजन/ human leukocyte antigen) विस्थल/लोकस शामिल हैं। खरगोशों में खाल (कोट) के रंग में अंतर **टाइरोसिनेस** (tyrosinase) की क्रिया से संबंधित है जो मेलानिन (melanin) और फिओमेलानिन (phaeomelanin) के संश्लेषण में पहला एन्जाइम है। एक दिलचस्प मामला हिमालयी खरगोशों का है जो टाइरोसिनेस के एक तापमान संवेदी उत्परिवर्ती को अभिव्यक्त करता है। इसी प्रकार *ड्रोसोफिला* में सफेद लोकस पर 100 से अधिक उत्परिवर्ती एलीलों की पहचान की गई है और ये निर्मित होने वाले वर्णक की मात्रा में भिन्न होते हैं, कुछ हल्के रंग के भी हो सकते हैं। कुछ पुष्पीय पादपों में स्व–निषेचन (self fertilisation) करने वाले जीनों के बहुत संख्या में युग्मविकल्पी होते हैं जो स्व–निषेचन को रोकते हैं और भिन्न युग्मविकल्पीयों को धारण करने वाले के बीच पर–परागण (cross pollination) को बढाते हैं। सबसे बहुरूपी लोकसों में से एक मानव HLA (मानव श्वेताणु एन्टीजन /human leukocyte antigen) लोकस है। इसमें अत्यधिक बहुरूपी जीन (polymorphic genes) होते हैं जो उन

प्रोटीनों को कूटलेखित करते हैं जो ऊतक संगतता (tissue compatability) का निर्धारण करते हैं और यह ग्राफ्ट अस्वीकरण (graft rejection) का प्राथमिक कारण हैं।

3.2.3 घातक युग्मविकल्पी (Lethal Alleles)

जन्म से पहले या जन्म के बाद जनन परिपक्वता से पूर्व, कुछ जीन के युग्मविकल्पी परिवर्तों की लक्षणप्ररूपी अभिव्यक्ति व्यक्ति की मृत्यु से होती है। ऐसे युग्मविकल्पी घातक (lethal) युग्मविकल्पी (जीन) कहलाते हैं। ये अनिवार्य जीन हैं जो अपरिहार्य कार्यों को करते हैं।

घातक युग्मविकल्पीयों को सबसे पहले एक फ्रांसीसी जीवविज्ञानी ल्यूसीन क्यूनोट (Lucien Cuénot) ने 1905 में चूहे के शरीर के रंग की वंशागति का अध्ययन करते समय रिपोर्ट किया था। उन्होंने पीले चूहे (चित्र 3.4) के संकरणों में असामान्य पृथक्करण पैटर्न (2:1) को देखा। इसके अतिरिक्त वह एगोटी (agouti) (संकरण A) के विपरीत यथार्थ प्रजनन करने वाले पीले चूहे को प्राप्त करने में असफल रहे। परीक्षाणार्थ संकरण के परिणामों (संकरण C) ने पुष्टि की कि ये विषमयुग्मजी हैं और 2:1 अनुपात (संकरण B) एकलसंकर संकरण (monohybrid cross) से भिन्न है। क्योंकि विषमयुग्मजों में शरीर का रंग पीला होता है, अतः उन्होंने ये निष्कर्ष निकाला कि पीला रंग एगोटी पर प्रभावी है। एडविन बाउर (Edwin Baur) (1907) ने भी स्नेपड्रेगन (snapdragon) में *ऑरिया* (*aurea*) उत्परिवर्ती (हरी के स्थान पर सुनहरी पत्तियों वाले पौधे) समान परिणाम रिपोर्ट किए।



चित्र 3.4: पीले रंग के शरीर वाले चूहों में असामान्य पृथक्करण अनुपात।

1910 में **डब्लू.ई. कैसल** (W.E. Castle) और **सी.सी. लिटिल** (C.C. Little) ने क्यूनोट के परिणामों की पुष्टि की और ये प्रस्तावित किया कि पीले समयुग्मजियों का गर्भाशय में ही गर्भपात हो जाता है। **पीला युग्मविकल्पी रंग के संदर्भ में प्रभावी था लेकिन जीवनक्षमता के संदर्भ में अप्रभावी घातक था।**

पीला युग्मविकल्पी एगोटी लोकस का युग्मविकल्पी है। सामान्यतः एगोटी युग्मविकल्पी का अनुलेखन विकासात्मक रूप से नियंत्रित होता है। ये परास्त्रावी संकेतन (paracrine signalling) अणु का कूटलेखन करता है जो अस्थिर रूप से पुटकीय/फॉलिकुलर

मेलैनोसाइट्स (follicular melanocytus) को काले यूमेलानिन के स्थान पर पीले फिओमेलानिन को उत्पन्न करने के लिए प्रेरित करता है। इससे प्रत्येक काले रोम पर पीली उपशीर्ष पट्टी बन जाती है (एगोटी पैटर्न)। पीले युग्मविकल्पी को धारण करने वाले विषमयुग्मजियों में, चाहे कोई भी विकासात्मक अवस्था हो एगोटी युग्मविकल्पी की अभिव्यक्ति सभी ऊतकों में होती है। इससे खाल/कोट का रंग पीला होता है, लेकिन आप इससे सहमत होंगे कि रंग के पैटर्न में परिवर्तन घातकता की व्याख्या नहीं करता है। पीला युग्मविकल्पी विलोपन के फलस्वरूप बनता है जो एगोटी जीन को अतिव्यापित (overlap) करता है और प्रतिप्रवाह/उपरिधारा (upstream) होता है (Raly)। इस कारण एगोटी जीन Raly प्रमोटर/उन्नायक के नियंत्रण में आ जाता है जबकि Raly जीन सक्रियता की अनुपस्थिति से समयुग्मजों में भ्रूणीय घातकता होती है।

अप्रभावी घातक युग्मविकल्पी प्रभावी अथवा अप्रभावी विशेषक को कोड/कूटलेखित कर सकता है लेकिन घातकता समयुग्मजी स्थिति पर निर्भर करती है। युग्मविकल्पी समष्टि (population) में लंबे समय तक बना रह सकता है क्योंकि ये विषमयुग्मजी स्थिति में जीवित रह सकते हैं। इनकी पहचान वाहकों की संतति में अस्वाभाविक पृथक्करण अनुपातों को देखकर की जाती है। उपर्युक्त उदाहरणों में विषमयुग्मजों में भिन्न लक्षणप्ररूप होता है जबकि अन्य जैसे फेनिलकीटोनयूरिया (phenylketonuria; PKU) वाहकों में कोई स्पष्ट लक्षणप्ररूपी प्रभाव नहीं होता है। अप्रभावी घातक के अन्य उदाहरणों में सिकिल सेल एनीमिया (sickle cell anemia), टे साक्स रोग (Tay Sach's disease) और पूंछहीन/टेललेस मैंक्स बिल्ली (tailless Manx cat) (विषमयुग्मजी वाहक) शामिल हैं।

विशेषक का वेधन किसी (जीन) विशेष वाले व्यक्तियों/व्यक्ति का प्रतिशत होता है जो संगत अभिलक्षण को किसी मात्रा में प्रदर्शित करते हैं।

(population)घातक युग्मविकल्पी भी प्रभावी (dominant), अनुकूलनी (conditional) या अर्ध–घातक (semi-lethal) हो सकते हैं। प्रभावी घातक युग्मविकल्पी सम/और विषम–युग्मजों दोनों में अभिव्यक्त होते हैं। इनमें से अधिकांश समष्टि (population) में से तेजी से निष्कासित हो जाते हैं। यथार्थरूप से प्रभावी घातक का पता लगाना कठिन होता है और ये तब तक संचरित नहीं हो सकता है जब तक कि इसका विलंबित आरंभ (late onset) नहीं हुआ हो जैसे कि हटिंगटन रोग (Huntington's disease)। प्रभावी घातक का समष्टि में बने रहना संभव होता है यदि उसका वेधन (penetrance) 100% से कम होता है। किसी युग्मविकल्पी को अनुकूलनी रूप से घातक तब कहा जाता है यदि घातकता सिर्फ कुछ स्थितियों में दिखाई देती है, जैसे कि औषध लेने पर, कुछ प्रकार के खाद्य पदार्थों के सेवन और भिन्न तापमान पर। एक सुज्ञात उदाहरण ग्लूकोस–6 फॉस्फेट डीहाइड्रोजिनेस (glucose 6-phosphate dehydrogenase) की हीनता का है जिसमें उनमें मलेरिया रोधी औषधियों को लेने अथवा फावा बीन्स (fava beans) को खाने पर तीव्र रक्तलायी रक्ताल्पता (एक्यूट हीमोलिटिक एनीमिया/ acute hemolytic anemia) विकसित कर लेते हैं। इन युग्मविकल्पी का उपयोग प्रभावी घातक युग्मविकल्पीयों का अध्ययन करने और उनको बनाए रखने के लिए किया जाता है। घातक युग्मविकल्पी को अर्धघातक (semi-lethal) में वर्गीकृत किया जाता है, जब उससे घातक युग्मविकल्पी को धारण करने वाली कुछ व्यक्तियों की ही मृत्यु होती है, जैसे कि X-सहलग्न (क्लासिक) हीमोफीलिया के लिए युग्मविकल्पी ।

जो ऐलील किसी क्रियात्मक उत्पाद के लिए कूटलेखन/कोड नहीं करता है शून्य/व्यर्थ ऐलील होता है।

3.2.4 शून्य/व्यर्थ युग्मविकल्पी (Null alleles)

शून्य/व्यर्थ युग्मविकल्पी (null alleles) एक उत्परिवर्ती युग्मविकल्पी होता है जो किसी उत्पाद के लिए कोड नहीं करता है। ये क्रियात्मक युग्मविकल्पी की हानि है। प्रायः उत्परिवर्तन से अनुवादन (ट्रांसलेशन; translation) का समयपूर्व समापन हो जाता है

अथवा निर्मित होने वाले प्रोटीन में प्राधार सृति (फ्रेमशिफ्ट; frameshift) उत्परिवर्तन के कारण परिवर्तित अनुक्रम होता है। मानव ABO रूधिर वर्ग में 'O' युग्मविकल्पी एक व्यर्थ/शून्य युग्मविकल्पी है और रूधिर वर्ग 'O' वाले व्यक्ति 'O' के लिए समयुग्मकी अप्रभावी (homozygous recessive) होते हैं और ये मूल H पदार्थ को रूपांतरित करने में सक्षम नहीं होते हैं।

अब अगले भाग की ओर बढ़ने से पहले कुछ सरल प्रश्नों को हल कीजिए :

बोध प्रश्न 1

क) यदि किसी बच्चे का रूधिर वर्ग 'O' है, तो माता–पिता के संभावित रूधिर वर्ग कौन से हैं?

ख) परिभाषित कीजिए :

i) घातक युग्मविकल्पी

ii) शून्य/व्यर्थ युग्मविकल्पी

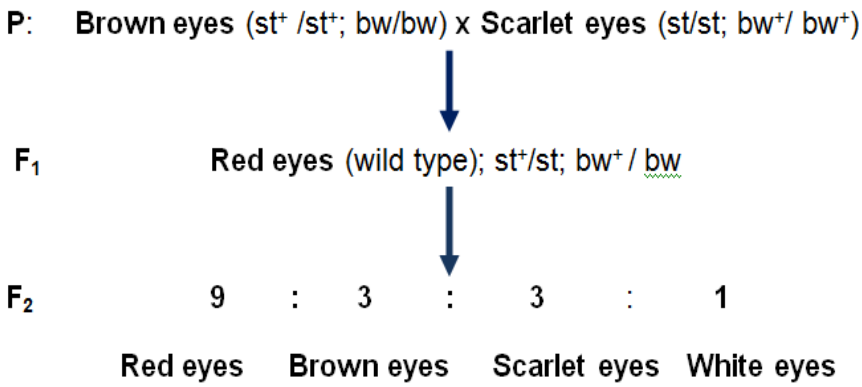
3.3 जीन पारस्परिक क्रिया

अनेक संकरणों में परंपतागत/क्लासिकल मेन्डलीय अनुपात नहीं दिखाई देते हैं। इन अपवादों का एक कारण ये है कि अनेक अभिलक्षण (characters) दो या अधिक जीन द्वारा प्रभावित होता है; तथा इनके उत्पाद अंतिम लक्षणप्ररूप को निर्मित करने के लिए परस्परक्रिया करते हैं। यद्यपि आनुवंशिकी के मौलिक नियम अपरिवर्तित रहते हैं, परस्परक्रिया की प्रकृति पर निर्भर करते हुए संभावित लक्षणप्ररूपी अनुपात रूपांतरित हो जाते हैं। कभी–कभी नवीन लक्षणप्ररूप परस्परक्रिया के कारण अथवा एक या दोनों जीन युग्मों के कारण पूर्ण प्रभाविता प्रदर्शित कर सकते हैं। हमें विभिन्न पथों में परस्परक्रिया करने वाले जीनो और समान पथ में परस्परक्रिया करने वाले जीनो के बीच अन्तर करने की आवश्यकता है। जब दो स्वतंत्र रूप से अपव्यूहन करने वाले जीन पूर्ण प्रभाविता दर्शाते हैं तो नौ (nine) संभावित रूपांतरित द्विसंकर अनुपात होते हैं। हम ऐसे कुछ उदाहरणों का अध्ययन करेंगे। इस भाग में प्रबल और अ–प्रबल पारस्परिक क्रियाएं; लिंग प्रभावित और लिंग सीमित विशेषक तथा जीन (जीनो) और पर्यावरण के बीच परस्परक्रिया सम्मिलित है। किसी भी मामले में यदि जीन स्वतंत्र अपव्यूहन नहीं करते हैं तो अनुपात रूपांतरित हो सकते हैं। ये जानना महत्वपूर्ण है कि अनेक विशेषक दो से अधिक जीनो द्वारा नियंत्रित होते हैं।

3.3.1 अ–प्रबल पारस्परिक क्रियाएं

अ–प्रबल पारस्परिक क्रियाएं (non-epistatic interactions) तब होती है जब अ–युग्मविकल्पी जीन युग्म पृथक पथों में भागीदारी करते हैं और इन पथों के अंत उत्पाद समान विशेषक के लिए योगदान करते हैं। ऐसी पारस्परिक क्रियाओं के उदाहरणों में *ड्रोसोफिला* में नेत्र के रंग के वर्णक और कॉर्न सर्पों (corn snakes) में त्वचा का रंग है। दोनों उदाहरणों में मेन्डलीय द्विसंकर अनुपात अपरिवर्तित रहता है लेकिन परस्परक्रिया वन्य प्रकार और द्विउत्परिवर्तियों (double mutants) के साथ ही जनकीय वर्गों के द्वारा व्यक्त होता है।

ड्रोसोफिला में वन्य प्रकार का नेत्र रंग भूरे ओमोक्रोम्स (ommochrome) और चटक लाल टेरिनों (bright red pterins) का संयोजन होता है, जिनका संश्लेषण स्वतंत्र पथों से होता है। इस पृष्ठभूमि के साथ आइए अब हम यथार्थ प्रजनन करने वाली भूरी और सिंदूरी लाल (स्कार्लेट ;scarlet) आंख के रंग की मक्खियों के बीच संकरण पर विचार करते हैं (चित्र 3.5)।



चित्र 3.5 : नेत्र के रंग के उत्परिवर्तियों के बीच अ–प्रबल परस्परक्रिया ।

भूरा ओमोक्रोम वर्णक गुणसूत्र 3 पर स्थित st^+ द्वारा निर्मित होता है जबकि टेरिन वर्णक का संश्लेषण गुणसूत्र 2 पर स्थित bw^+ जीन द्वारा कूटलेखित एन्जाइम द्वारा होता है।

3.3.2 प्रबल जीन पारस्परिक क्रियाएं

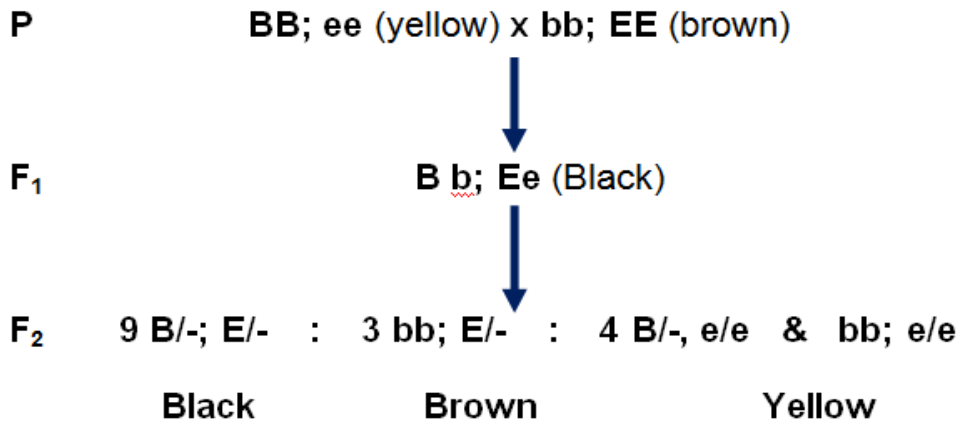
शब्द एपीस्टेटिस (प्रबल जीन) की व्युत्पत्ति ग्रीक शब्द से हुई है, जिसका अर्थ है; ऊपर स्थित। ये एक प्रकार की जीन परस्परक्रिया है जिसमें एक जीन अन्य अ–युग्मविकल्पी जीन की लक्षणप्ररूपी अभिव्यक्ति में इस प्रकार हस्तक्षेप करता है कि जब दोनों जीन एक साथ उपस्थित होते हैं, तो लक्षणप्ररूप पहले वाले जीन द्वारा नियंत्रित होता है। इस प्रच्छादन (masking) प्रभाव को सबसे पहले 1909 में बैटेसन Bateson) द्वारा वर्णित किया गया था। जो जीन दूसरे जीन की अभिव्यक्ति को आच्छादित करता है उसे प्रबल (epistatic) कहते हैं और जिस जीन की अभिव्यक्ति आच्छादित हो जाती है उसे अबल (hypostatic) कहते हैं। आप प्रबलता/एपीस्टेटिस को किसी जीन की अन्य अ–युग्मविकल्पी जीन पर एक प्रकार की प्रभाविता के रूप में देख सकते हैं।

एपीस्टेटिस/प्रबलता में संतति अनुपात मेन्डलीय द्विसंकर अनुपात से भिन्न होते हैं। परस्परक्रिया की प्रकृति इसका निर्धारण करती है कि रूपांतरित अनुपात कैसा होगा। ये अप्रभावी प्रबलता (9:3:4); प्रभावी प्रबलता; (12:3:1); द्वि–अप्रभावी प्रबलता; (9:7); या द्विप्रभावी प्रबलता; (15:1) हो सकता है। आइए अब हम एक–एक करके इन पर विचार करते है।

अप्रभावी प्रबलता या पूरक जीन परस्परक्रिया (9:3:4 अनुपात)
(Recessive epistasis or supplementary gene interaction (9:3:4 ratio))

जब समयुग्मजी अप्रभावी (a/a) स्थिति में उपस्थित जीन किसी अ–युग्मविकल्पी जीन (B/) के प्रभाव को आच्छादित कर देता है, तो उसे अप्रभावी प्रबलता प्रदर्शित करने वाला कहा जाता है। परिणाम स्वरूप बनने वाला द्विसंकर F_2 अनुपात 9:3:4 होता है। अप्रभावी प्रबलता का एक उदाहरण लेब्राडोर रिट्रीवर कुत्तों के पीले कोट/फर रंग में देखा जाता है (चित्र 3.6 और 3.7)।

इसमें दो युग्मविकल्पी B और b क्रमश काले और भूरे कोट/फर के लिए कोड करते हैं। अ–युग्मविकल्पी जीन (e/e) का कोट/फर का रंग पीला होता है। अतः जीनप्ररूप B/-; e/e और b/b; e/e का कोट/फर का रंग पीला होगा।



चित्र 3.6 : लेब्राडोर रिट्रीवर कुत्तों में कोट/फर के पीले रंग की वंशागति।

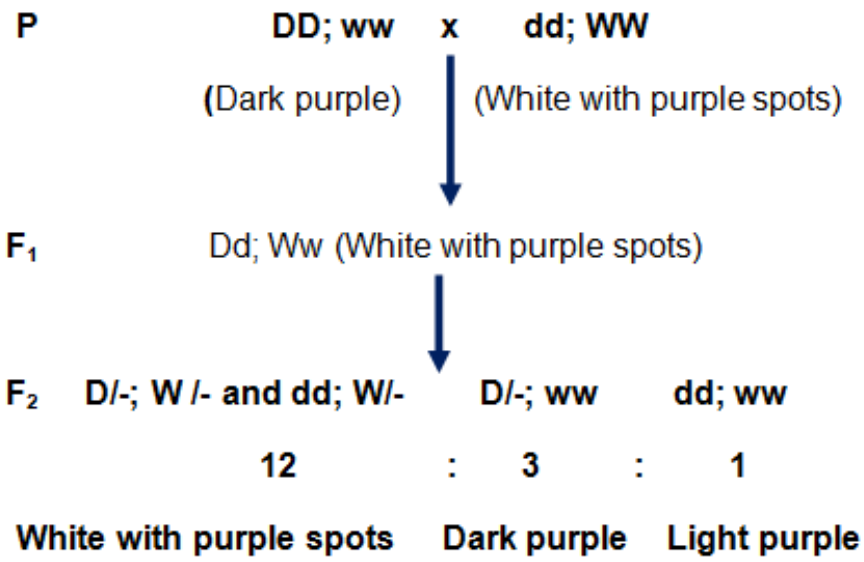
इस उदाहरण में एपीस्टेटिस/प्रबलता पथ में प्रतिप्रवाह/उपरिधारा (upstream) अवरोध के कारण नहीं होती है जिससे भूरे/काले वर्णक का संश्लेषण होता है। पीले कुत्ते काले या भूरे रंग के लिए युग्मविकल्पी धारण कर सकते हैं, जो उनकी नाक और चरम स्थानों से स्पष्ट होता है। प्रभावी जीन E, प्रोटीन MICR (मेलानोकार्टिन 1 ग्राही) के लिए कोड करता है जो त्वचा और बालों के रंग के लिए मुख्य नियंत्रक है। प्रबल जीन (ee) अनुप्रवाह/अधोधारा (downstream) क्रिया करके वर्णक निक्षेपण (pigment deposition) को रोकता है।

चित्र 3.7: लेब्राडोर रिट्रीवर कुत्तों में कोट/फर के रंग की भिन्नताएं।

(Source: happypuppysite.com)

प्रभावी प्रबलता (12:3:1 अनुपात)

प्रभावी प्रबलता (dominant epistasis) में एक वन्य प्रकार का जीन अन्य अ–युग्मविकल्पी जीन की अभिव्यक्ति को आच्छादित कर देता है। फॉक्सग्लोव (*डिजीटेलिस पर्प्यूरिया/Digitalis purpurea*) में पुष्प का रंग प्रभावी एपीस्टेटिस/प्रबल परस्परक्रिया को प्रदर्शित करता है, जिनमें द्विसंकर के स्वसंकरण से 12:3:1 का अनुपात प्राप्त होता है (चित्र 3.8)।

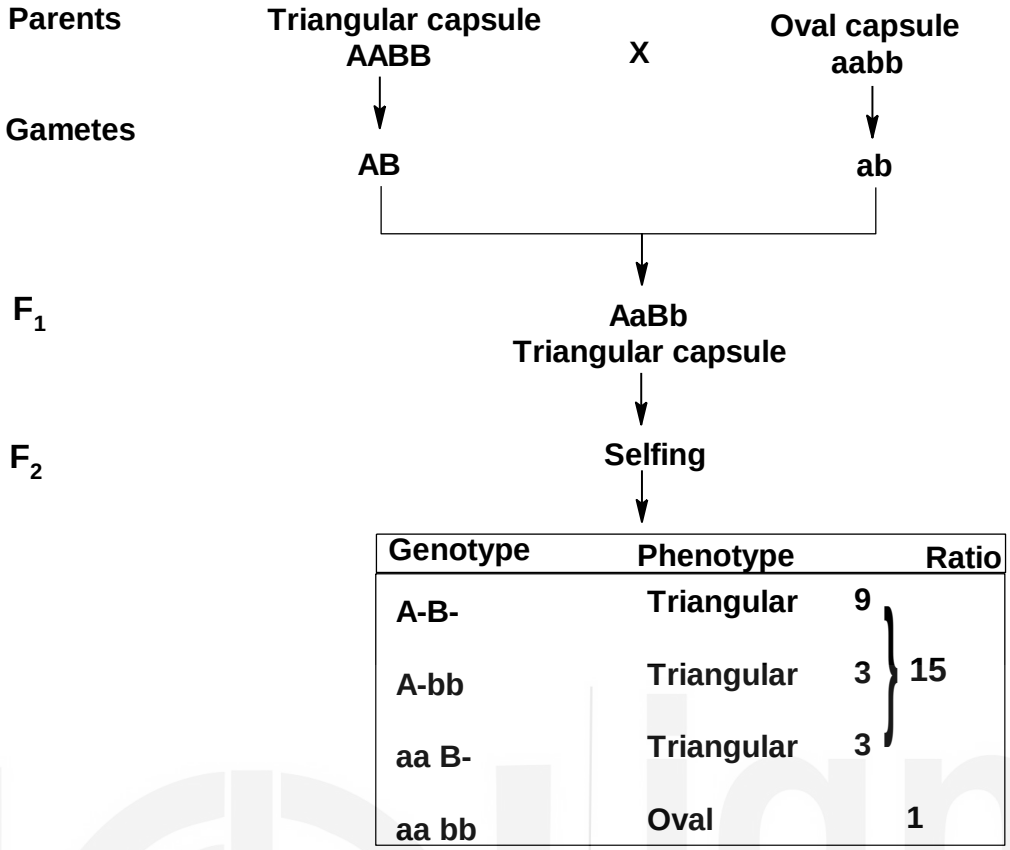


चित्र 3.8 : *डिजीटेलिस परप्यूरिया* में पुष्प के रंग की वंशागति।

तीन प्रमुख जीन हैं जो परस्परक्रिया करके दल (petal) के रंग का निर्धारण करते हैं। ये जीन हैं M, D और W। प्रभावी जीन (M/-) की उपस्थिति में पौधा बैंगनी वर्णकों का संश्लेषण कर सकता है और दल सफेद होते हैं, यदि वे समयुग्मजी अप्रभावी (mm) होते हैं। दूसरा जीन एक रूपांतरक जीन है जिसमें युग्मविकल्पी D और d होते हैं जो निर्मित होने वाले वर्णक की मात्रा का निर्धारण करते हैं। यही नहीं यदि युग्मविकल्पी D/- है (दल गहरे बैंगनी रंग के होंगे) और समयुग्मकी अप्रभावी (dd) होने पर दल हल्के रंग के होंगे। तीसरा युग्मविकल्पी (W या w) है। प्रभावी (W-) होने पर दलों की ग्रीवा के अतिरिक्त पूरे दल पर वर्णक निक्षेपण को रोकता है (बैंगनी धब्बों के साथ सफेद) और यदि अप्रभावी (ww) हो, तो पूरे दल के सभी भाग में पर निक्षेपण होता है। द्विसंकर संकरण के नीचे दिए गए परिणाम प्रभावी प्रबलता परस्परक्रिया को प्रदर्शित करते हैं (दोनों जनक जीन M के लिए समयुग्मजी हैं)। प्रभावी युग्मविकल्पी W/- , युग्मविकल्पी D (गहरे बैंगनी) और d (हल्के बैंगनी) की अभिव्यक्ति को आच्छादित कर देता है और दल बैंगनी धब्बों के साथ सफेद होते हैं। नोट कीजिए कि दो F_2 लक्षणप्ररूपी वर्ग (D/-; W/- और dd; W/-) प्रभावी प्रबलता के कारण एक हो गए हैं।

द्विप्रभावी एपीस्टेटिस (15:1 अनुपात)
Duplicate dominant epistasis (15:1 ratio)

द्विप्रभावी प्रबलता (duplicate dominant epistasis) तब दिखाई देती है जब एक या दोनों अ–युग्मविकल्पी जीन के प्रभावी स्थिति में उपस्थित होने पर भी लक्षण प्ररूप समान रहता है। ये **द्वय जीनो (duplicate genes)** के मामले में होता है। इनमें से किसी भी जीन का प्रभावी युग्मविकल्पी/एलील अन्य के अप्रभावी युग्मविकल्पी पर एपीस्टेटिक/प्रबल होता है (A जीन b पर एपीस्टेटिक और B जीन a पर प्रबल होता है)। द्विसंकर स्व–संकरण अनुपात रूपांतरित होकर 15:1 हो जाता है। शैफर्ड पर्स (Shepherd's purse) में फल का आकार द्वय जीन का उदाहरण है। फल में त्रिकोने या अंडाकार कैप्सूल होते हैं। तिकोने या अंडाकार कैप्सूल वाले जनकों के बीच संकरण के बाद स्वसंकरण को चित्र 3.9 में दिया गया है।

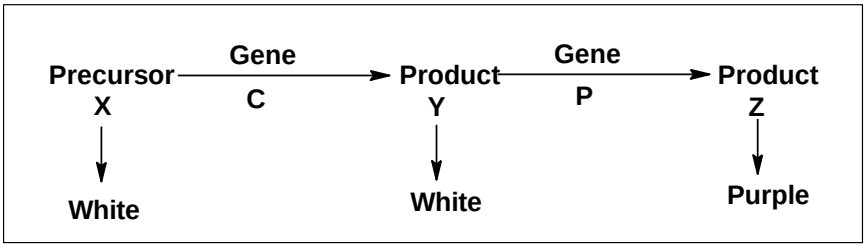


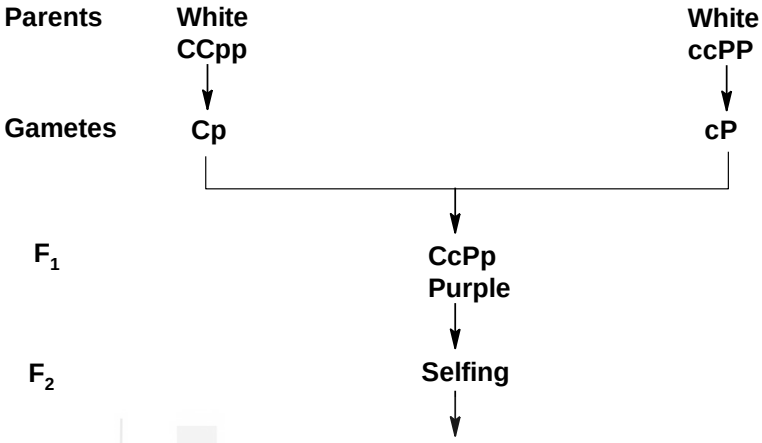
चित्र 3.9: शैफर्ड पर्स में द्वय जीनो द्वारा फल के आकार का नियंत्रण।

द्विअप्रभावी जीन या पूरक जीन (9:7 अनुपात)
Duplicate recessive genes or Complementary genes (9:7 ratio)

द्वि–अप्रभावी प्रबलता परस्परक्रिया में दोनों अ–युग्मविकल्पी जीनो के युग्मविकल्पीयों की, वन्य प्रकार का लक्षणपरूप उत्पन्न करने के लिए आवश्यकता होती है। प्रत्येक का समयुग्मजी अप्रभावी प्रकार अन्य अ–युग्मविकल्पी जीन के प्रभाव को आवरित (mask) कर देता है। वन्य प्रकार के युग्मविकल्पी के उत्पाद एकदूसरे के पूरक होते हैं। **डब्लू बेटेसन** (W. Bateson) और **आर. पुनेट** (R. Punnett) ने सफेद पुष्पावाली वाली कुछ प्रकार की मीठी मटर (sweet pea , *लैथाइरस ओडोरेटस*) की किस्मों के बीच संकरण में पूरक जीन क्रिया को रिपोर्ट किया है। वन्य प्रकार की मीठी मटर में बैंगनी पुष्प होते हैं (चित्र 3.10)।

चित्र 3.10 : मीठी मटर की वन्य प्रकार और उत्परिवर्ती किस्मों में पुष्प का रंग।





Genotype	Phenotype	Ratio
C-P-	Purple	9
C-pp	White	3
cc P-	White	3
cc pp	White	1

चित्र 3.11 : *लैथाइरस ओडोरेटस* में पुष्प के रंग की वंशागति ।

वर्णक का संश्लेषण एक बहुचरण प्रक्रिया है, जिसमें प्रत्येक चरण का उत्प्रेरण एक भिन्न किण्वक/एन्जाइम द्वारा होता है। अनेक मध्यवर्ती सफेद पुष्प वाले होते हैं और रंगीन वर्णक निर्मित करने के लिए इनमें से प्रत्येक चरण का होना आवश्यक है। अब दो सफेद पुष्प वाली किस्मों पर विचार कीजिए जिनमें जैवसंश्लेषी पथ के भिन्न जीन में उत्परिवर्तन होता है (चित्र 3.11)। सभी F_1 पादपों में बैंगनी पुष्प होंगे (C/-; P/-) और F_1 के स्व–संकरण से बैंगनी और सफेद पुष्प दोनों 9:7 के अनुपाद में प्राप्त होते हैं (9:3:1 अनुपात का रूपांतरण)। आपको स्मरण होगा कि द्विप्रभावी संकरण में प्रभावी वर्ण 9/16 था।

3.3.3 लिंग प्रभावित और लिंग सीमित विशेषक

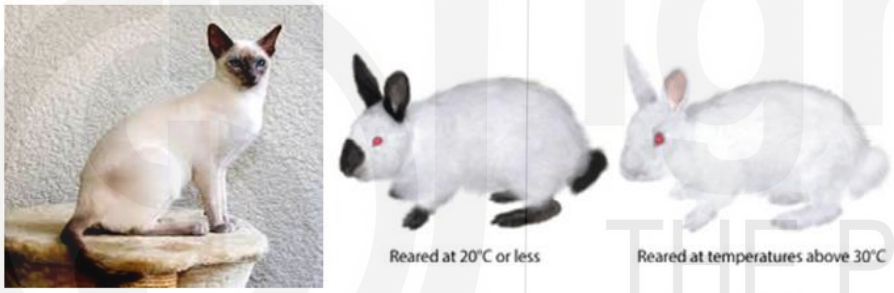
लिंग प्रभावित (sex-influenced) वंशागति अलिंगसूत्रों (autosome) द्वारा धारण किए जाने वाले जीनो में होती है लेकिन अभिव्यक्ति प्राचल (profile) नरों और मादाओं में भिन्न होता है। इसका एक उदाहरण मनुष्यों में गंजेपन का पैटर्न है; महिलाओं में पुरूषों की अपेक्षा गंजापन कम होता है। जीन का प्रभाव पुरूषों में टेस्टोस्टेरोन द्वारा और अधिक बढ़ जाता है।

लिंग–सीमित विशेषकों (sex-limited traits) को अलिंगसूत्री जीनो द्वारा कूटलेखित/कोड किया जाता है लेकिन उनकी अभिव्यक्ति सिर्फ एक लिंग में सीमित होती है। दूसरे शब्दों में अन्य लिंग में उनका वेधन नहीं होता है। लिंग सीमित विशेषक का उदाहरण पालतू मुर्गियों में मुर्गे के पंखों (cock's feathure) और पुरूषों में कुछ

प्रकार की अकालपक्व किशोरावस्था (precocious puberty) है (बहुत कम उम्र में किशोरावस्था के लक्षण दिखाई देते हैं)। अकालपक्व किशोरावस्था का आण्विक आधार LH (ल्यूटीनाइजिंग हार्मोन) ग्राही में त्रुटि का होना है जो LH की अनुपस्थिति में भी टेस्टोस्टेरोन के उत्पादन को उद्दीपित करता है। इसी प्रकार दुग्ध उत्पादन महिलाओं में सीमित होता है। ये विशेषक/गुण माता–पिता में से किसी से भी अलिंगसूत्री जीनो की भांति वंशागत हो सकते हैं और पुत्र और पुत्रियों दोनों में संचरित होते हैं लेकिन इनकी अभिव्यक्ति सिर्फ एक ही लिंग में होती है।

3.3.4 जीन और पर्यावरण के बीच पारस्परिक क्रियाएं

अनेक पर्यावरणीय कारक जीनो की अभिव्यक्ति को प्रभावित कर सकते हैं (जैसे तापमान, पोषण, प्रकाश और पर्यावरणीय रसायन)। कोट/फर के रंग पर तापमान के प्रभाव को हिमालयी खरगोशों (Himalayan rabbits) और सियामीस बिल्लियों (Siamese cats) में आसानी से देखा जा सकता है (चित्र 3.12)। ये दोनों तापमान संवेदी **टाइरोसिनेस (tyrosinase)** को अभिव्यक्त करते हैं, जो कम तापमान पर सक्रिय और 25^0C से अधिक तापमान पर निष्क्रिय हो जाता है। उनके अग्रांग (extremities) जैसे नाक, पंजे और कान वर्णकित (pigmented) हो जाते हैं क्योंकि ये अंग शेष शरीर की अपेक्षा ठंडे होते हैं। यदि हिमालयी खरगोश को 30^0C से अधिक के तापमान पर पाला जाए, तो उनके अग्रांगों में भी वर्णकन नहीं होता है (चित्र 3.12b)।



a) सियामीस बिल्ली **b) हिमालयी खरगोश**

चित्र 3.12: फर/कोट के रंग पर तापमान का प्रभाव।

भिन्न तरंगदैर्ध्य के प्रकाश पर उद्भासन (exposure) से त्वचा के रंग पर बहुप्रभाव हो सकते हैं। UV और दृश्य प्रकाश दोनों से तात्कालिक और स्थायी गहरा रंग होता है। अन्य प्रभावों में मुक्त मूलकों का निर्माण DNA की क्षति और शोथ (inflammation) शामिल हैं। इन दिनों विशेषरूप से वर्णक को कम करने के लिए लाल प्रकाश, या LED प्रकाश पर आधारित उपचार भी विकसित किए गए हैं; पर इनमें सावधानी बरतने की सलाह दी जाती है।

जीनो के प्रभाव को पर्यावरण द्वारा नजरअंदाज (bypass) करने का एक अन्य उदाहरण जीवाणुओं में विपोषी/ऑक्सोट्रॉफिक (auxotrophic) उत्परिवर्तियों में दिखाई देता है। इन उत्परिवर्तियों में वांछित उपापचयज (metabolite) को संश्लेषित करने के लिए एन्जाइम त्रुटिपूर्ण/अनुपस्थित होता है। इस हीनता को वृद्धि माध्यम (growth medium) में पोषकों की पूर्ति करके दूर किया जाता है जिससे वे वृद्धि और गुणन कर सकें।

कुछ रसायनों के बर्हिजात् उपयोग से या तो रोग स्थिति की नकल होती है अथवा आनुवंशिक विकार के लक्षणों में कमी हो जाती है। आपने उपापचय पर पाठ्यक्रम BBCCT-113 में ऐमीनोअम्ल अपचयन के एक अलिंगसूत्री अप्रभावी विकार, फेनिलकीटोन

यूरिया (PKU) के विषय में पढ़ा है। प्रभावित बच्चे फेनिलएलानिन की अल्प मात्रा वाले आहार के सेवन से सामान्य रूप से विकसित हो सकते हैं। ऐसे ही लगने वाले एक रोग का उदाहरण, फोकोमेलिया (phocomelia) (पैरो का छोटा होना) ऐसी महिलाओं के बच्चों में अपेक्षाकृत अधिक देखा गया था, जिन्होंने अपनी गर्भवस्था की पहली तिमाही में औषधि थैलीडोमाइड का सेवन किया था।

अन्य स्थितियों में किसी व्यक्ति में किसी बहुजीनी विशेषक जैसे लंबाई के लिए जीन हो सकते हैं, लेकिन पोषण हीनता/अन्य पर्यावरणीय कारकों के कारण अपनी पूरी क्षमता से नहीं विकसित होते हैं और व्यक्ति अपनी आनुवंशिक पृष्ठभूमि द्वारा नियंत्रित वास्तविक लंबाई नहीं प्राप्त कर पाता है।

अब हम जीनो के बीच परस्परक्रिया की चर्चा करते हैं।

रूपांतरक और निरोधक

कुछ जीन जो अन्य जीन के प्रभावों को मात्रात्मक रूप से परिवर्तित कर देते हैं रूपांतरक (modifier) जीन कहलाते हैं। ***ब्रैसिका नैपस*** (*Brassica napus*) में कोशिकाद्रव्यी नरबंध्यता (male sterlity) के भिन्न संरूपों से जुड़े पुनःस्थापक जीन (restorer gene) (Rf) एक ही केन्द्रकीय लोकस पर मानचित्रण करते हैं जो अनेक सूत्रकणिकीय/माइट्रोकॉन्ड्रियाई जीनो के अनुलेखों को परिवर्तित कर देते हैं। कभी–कभी समान (अंतराजीनी निरोधक (intragenic suppressor)) या अन्य जीन (अन्तरजीनी (intergenic) /जीनेतर (extragenic) निरोधक) पहले जीन के प्रभाव को उलट देता है। निरोधक उत्परिवर्तन वाला व्यक्ति द्विउत्परिवर्ती होता है।

वेधन और अभिव्यक्तता

किसी जीनप्ररूप विशेष के व्यक्तियों में किसी विशेषक के वेधन (penetrance) का प्रतिशत जो किसी भी मात्रा में संगत गुण को अभिव्यक्त करता है, वेधन कहलाता है। पूर्ण वेधन का एक उदाहरण हंटिन्गटन रोग (Huntington disease) है जो प्रभावी उत्परिवर्तन के कारण होता है। प्रायः अपूर्ण वेधन भी देखा जाता है; इससे वंशक्रम विश्लेषण में गंभीर समस्या होती है, जिससे फिर पारिवारिक विकारों के जोखिम का परिकलन बाधित हो जाता है। मनुष्यों में बहुअंगुलिता (polydactyly) (हाथ और पैरों में अतिरिक्त उंगलियों की उपस्थिति) प्रभावी उत्परिवर्तन के कारण होती है, जो उसके कुछ वाहकों, Pp में अभिव्यक्त होती है (चित्र 3.13)। कभी–कभी किसी विशेषक का वेधन लिंग सीमित होता है जैस कि दुग्ध उत्पादन महिलाओं में सीमित है। सामान्य रूप से कम वेधन पर्यावरणीय कारकों, निरोधक जीनो की उपस्थिति या रूपांतरकों के कारण होता है।

वेधक विशेषक अपनी अभिव्यक्ति में काफी भिन्न हो सकता है। अभिव्यक्तता किसी वेधक विशेषक की अभिव्यक्ति में दिखाई देने वाली भिन्नता का परास है। ये भिन्नता अन्य जीनो और पर्यावरणीय कारकों के प्रभाव के कारण होती है। परिवर्ती अभिव्यक्तिता के उदाहरणों में *ड्रोसेफिला* में नेत्रविहीन उत्परिवर्तन और मनुष्यों में बहुउंगलियों का होना है। नेत्र विहीन उत्परिवर्ती मक्खियों में (समयुग्मजी अप्रभावी) लक्षणप्ररूप सामान्य नेत्र से लेकर नेत्र के आकार के कुछ छोटे होने और पूर्णतः नेत्रविहीन होने तक के परास में हो सकता है। इसी प्रकार बहुअंगुलिता वाले व्यक्तियों में हाथों और पैरो दोनों में अतिरिक्त अंगुलि (यां) हो सकती हैं लेकिन ऐसा बहुत कम होता है। अधिकतर ये एक हाथ या पैर में होती हैं और प्रायः भिन्न लंबाई की होती है।

चित्र 3.13 : बहुअंगुलिता (from researchgate.net) ।

अभिक्रिया का नियम (Norm of Reaction)

पर्यावरणीय कारकों की अनुक्रिया (response) में किसी जीनप्ररूप द्वारा निर्मित किए जा सकने वाले लक्षणप्ररूपों का परास **अभिक्रिया का नियम** (Norm of reaction) होता है। यह भिन्न जीनप्ररूपों के लिए भिन्न होता है, जो भिन्न पर्यावरण में लगभग समान से लेकर व्यापक विविधता दर्शाता है। उदाहरण के लिए, बहुअंगुलिता में अभिक्रिया का नियम बहुअंगुलिता की अनुपस्थिति से लेकर एक हाथ और पैर या दोनों हाथ और पैरों की उंगलियों में बहुअंगुलिता तक हो सकता है। इसी प्रकार आनुवांशिक रूप से समान फ्रूट फ्लाई (fruit fly) के संयुक्त नेत्र के फलकों (facets) की संख्या तापमान के साथ परिवर्तित हो जाती है; जो कम तापमानों पर अधिक और तापमान के बढ़ने के साथ कम हो जाती है। यहां तक कि समान जीनप्ररूप वाले व्यक्ति समान पर्यावरण में भिन्न तरीके से प्रतिक्रिया करके भिन्न अभिक्रिया के नियम दर्शाते हैं। इसे एक वक्र के रूप में प्रदर्शित किया जा सकता है जिसके बीच सभी संभावित लक्षणप्ररूप स्थित रहते हैं। उदाहरण के लिए यदि मटर के लंबे पौधे की लंबाई का परिमाणन किया जाए, तो उसे एक सामान्य वितरण वक्र द्वारा प्रदर्शित किया जा सकता है।

लक्षणकृति (Phenocopy)

लक्षणकृति/फीनोकॉपी (phenocopy) एक गैर आनुवंशिक रूपांतरण है जो कुछ पर्यावरणीय कारकों के प्रभाव में ऐसे होता है कि लक्षणप्ररूप जीन के परिवर्त विशेष के प्रभाव की नकल प्रतीत होता है। बाह्य कारकों में आहारीय परिवर्तन अथवा विकास की महत्वपूर्ण अवस्थाओं में कुछ रसायनों के लिए उद्भासन सम्मिलित हो सकते हैं। लक्षणकृति के उदाहरणों में एक दुर्लभ आनुवंशिक स्थिति फोकामेलिया से मिलते–जुलते लक्षण वाले बच्चे सम्मिलित हैं, जो माँओं द्वारा गर्भावस्था के आरंभिक चरण के काल में नींद लाने वाली औषधि थैलीडोमाइड के सेवन से होता है। इन बच्चों में पैर छोटे होते हैं जो फ्लिपर/मीनपक्ष जैसे दिखते हैं।

An infant with Phocomelia. (semanticscholar.org)

आजकल हमें अनेक व्यक्ति डायबिटीज़ (मधुमेह) से पीड़ित दिखाई देते हैं। इनमें से जो इन्सुलिन पर निर्भर करते हैं, वे जब तक नियमित रूप से इन्सुलिन का इंजेक्शन लेते रहते हैं, वे तब तक सामान्य व्यक्तियों की लक्षणकृति/फीनोकॉपी होते हैं। दूसरी तरफ डायबिटीज़ आनुवंशिक रूप से सामान्य व्यक्तियों में भी विकसित हो सकती है जो संक्रमण या अग्नयाशयी β कोशिका के स्वप्रतिरक्षा अनुक्रिया के कारण हो सकती है।

बोध प्रश्न 2

मनुष्यों में एक अलिंगसूत्री प्रभावी विशेषक 45% वेधक है। किसी ऐसे जोड़े से जन्में बच्चे में इस विशेषक के होने की क्या संभावना है, यदि उनमें से एक विशेषक के लिए विषमयुग्मजी (Aa) और दूसरा समयुग्मजी (aa) सामान्य है?

3.4 बहुप्रभाविता

जब कोई एक जीन अनेक लक्षणप्ररूपी प्रभाव निर्मित करता है तो यह बहुप्रभाविता (pleiotropy) कहलाती है। प्रायः बहुप्रभाविता की पहचान उत्परिवर्तनों के प्रभाव का अध्ययन करते समय होती है। इसकी काफी संभावना होती है कि दिया गया जीन भिन्न कोशिका प्रकारों में या विकास की विभिन्न अवस्थाओं में अभिव्यक्त हुआ हो। अपनी बात को स्पष्ट करने के लिए आइए कुछ बहुलक्षणप्ररूपों वाले एकल जीन उत्परिवर्तनों पर विचार करते हैं।

मार्फन सिन्ड्रोम फाइब्रिलिन के लिए कोड/कूटलेखन करने वाले जीन में अलिंगसूत्री प्रभावी उत्परिवर्तन के कारण होता है। यह प्रोटीन शरीर के अनेक ऊतकों में अभिव्यक्त होता है (नेत्र, रक्त वाहिकाओं का आस्तर और हड्डियां) और इसलिए मार्फन सिन्ड्रोम वाले व्यक्तियों में लेन्स विस्थापन, दीर्घीकृत लंबी हड्डियां और एओर्टिक एन्यूरिस्म (aortic aneurysm) (महाधमनी में गुब्बारे जैसा उभार) होने का जोखिम होता है।

एक अन्य अलिंगसूत्री प्रभावी विकार **पोरफाइरिया वेरीगेट** (Porprhyria variegate) है, प्रभावित व्यक्तियों में पोरफाइरिन अपचय में त्रुटि/दोष होता है, जिससे शरीर में पोरफाइरिन विषाक्त स्तर तक निर्मित हो जाती है। इस स्थिति की पहचान पेट में दर्द, पेशीय दुर्बलता, अनिद्रा, दौरे पड़ने और नेत्र दृष्टि के लोप से होती है। इनका मूत्र गहरे लाल रंग का होता है।

आप *ड्रोसोफिला* में X- सहलग्न सफेद नेत्र रंग उत्परिवर्तन से परिचित है। इससे न सिर्फ संयुक्त नेत्रों में वर्णकन की हानि होती है बल्कि नर जनदों (gonads) को घेरे हुए ऊतकों और मैलपीजी नालिकाओं (malphigian tubules) में भी वर्णक की हानि होती है। इन सभी ऊतकों में वर्णक निर्माण कोशिकाओं द्वारा वर्णक पूर्ववर्तियों के उद्ग्रहण पर निर्भर करता है। सफेद युग्मविकल्पी में वाहक/ट्रांसपोर्टर में दोष/त्रुटि होता है।

ऐसे अनेक अन्य उदाहरण ज्ञात हैं जहां एकलजीन त्रुटियां अनेक अंगों/ऊतकों की कार्यप्रणाली को प्रभावित करती हैं जो वन्य प्रकार के युग्मविकल्पी की भूमिका के अच्छे सूचक होते हैं।

बोध प्रश्न 3

शब्द बहुप्रभाविता को परिभाषित कीजिए।

3.5 सारांश

- मेन्डल के कार्य का काफी विस्तार हुआ है और अनेक विशेषकों के आनुवंशिक नियंत्रण में अनेक भिन्नताएं ज्ञात हैं। ये प्रभाविता संबंधों में रूपांतरण से लेकर किसी अभिलक्षण/गुण के एक से अधिक जीन द्वारा नियंत्रित होने और जीनो तथा पर्यावरण की जटिल परस्परक्रिया तक के परास के हैं।

- अब यह एक स्थापित तथ्य है कि अधिकांश जीनो में बहुयुग्मविकल्पी होते है और ये प्राकृतिक समष्टियों में बहुरूपता दर्शाते हैं। इनमें से कुछ युग्मविकल्पीयों में स्पष्ट रूप से विभेदनीय लक्षणप्ररूप हो सकते हैं जबकि अन्य घातक या ऐसे युग्मविकल्पी हो सकते हैं जिनके प्रकार्य का लोप हो गया है।

- प्रभाविता एक युग्मविकल्पी परस्परक्रिया है। ये वंशागति के पैटर्न को परिवर्तित नहीं करती है बल्कि सिर्फ युग्मविकल्पीयों के युग्मित हो जाने पर उनकी अभिव्यक्ति के तरीके को प्रभावित करती है। यह पूर्ण, अपूर्ण, सहप्रभाविता या अतिप्रभाविता हो सकती है।

- अनेक विशेषक एक से अधिक जीन के उत्पादों से नियंत्रित होते हैं। परस्परक्रिया की प्रकृति के आधार पर संभावित लक्षणप्ररूप अनुपात रूपांतरित हो जाते हैं यद्यपि आनुवंशिकी के मौलिक नियम अपरिवर्तित रहते हैं। परस्परक्रियाएं प्रबल/एपीस्टेटिक या अप्रबल/नॉन–एपीस्टेटिक होती हैं। ये नवीन लक्षणप्ररूप भी निर्मित कर सकते हैं।

- कुछ विशेषक लिंग–सीमित होते हैं जबकि कुछ अन्य लिंग प्रभावित होते हैं। ये दोनों अलिंग सूत्री जीनो के कारण होते हैं। लिंग–सीमित सिर्फ एक लिंग तक सीमित और लिंग प्रभावित का दोनों लिंगों में अभिव्यक्ति का प्राचल भिन्न होता है।

- जीन सदैव स्वतंत्र अपव्यूहन नहीं करते हैं। कुछ तो केन्द्रकीय जीनोम द्वारा कूटलेखित भी नहीं होते हैं। कभी–कभी एक जीन एक से अधिक लक्षणप्ररूप को नियंत्रित कर सकता है (बहुप्रभाविता)।

- अनेक पर्यावरणीय कारक जैसे तापमान, पोषण, प्रकाश और पर्यावरणीय रसायन जीनो की अभिव्यक्ति को प्रभावित कर सकते हैं। कुछ पर्यावरणीय कारकों के प्रभाव में ऐसा लक्षणकृति/फीनोकॉपी (अ–आनुवंशिक रूपांतरण) निर्मित करना संभव है जो जीन के किसी परिवर्त विशेष के प्रभाव की नकल होता है।

- प्रायः किसी दिए गए जीनप्ररूप वाले व्यक्ति विशेषक को अभिव्यक्त कर सकते/नहीं कर सकते हैं। वेधक विशेषक अपनी अभिव्यक्ति में काफी परिवर्ती होता है।

3.6 पाठांत प्रश्न

1. सहप्रभाविता और अपूर्ण प्रभाविता के बीच अन्तर कीजिए।

2. उपयुक्त उदाहरणों के द्वारा प्रबल/एपीस्टेटिक और अ–प्रबल/नॉनएपीस्टेटिक जीन परस्परक्रियाओं की विवेचना कीजिए।

3. रूधिर वर्ग A (A/-) और M (MM) वाले पुरूष का विवाह रूधिर वर्ग B (B/-) और N (NN) वाली महिला से होता है। उनकी पुत्री का रूधिर वर्ग MN और AB है। फिर उसका विवाह समान रूधिर वर्ग के पुरूष से होता है। उनकी संतानों के संभवित रूधिर वर्गों का पूर्वानुमान कीजिए और उनके किस अनुपात में होने की संभावना है। ABO और MN रूधिर वर्ग के जीन पृथक गुणसूत्रों पर स्थित होते हैं (स्वतंत्र रूप से अपव्यूहन करते हैं)।

4. एक द्विसंकर संकरण में (AaBb x AaBb), यदि विशेषक A पूर्ण प्रभाविता प्रदर्शित करता है और विशेषक B अपूर्ण प्रभाविता प्रदर्शित करता है, तो संतान का लक्षणप्ररूपी अनुपात क्या होगा?

3.7 उत्तर

बोध प्रश्न

1. क) रूधिर वर्ग 'O' वाले माता–पिता के बच्चे निम्नलिखित रूधिर वर्ग हो सकते हैं :

   i) रूधिर वर्ग O (i/i x i/i)

   ii) रूधिर वर्ग A (I^A/i x I^A/i)

   iii) रूधिर वर्ग B (I^B/i x I^B/i)

   iv) रूधिर वर्ग A x B (I^A/i x I^B/i)

   ख) i) घातक युग्मविकल्पी ऐसे अनिवार्य जीन के युग्मविकल्पी परिवर्त होते हैं जिनके कारण व्यक्ति की जनन परिपक्वता प्राप्त करने से पहले प्रसवपूर्व या प्रसव उपरान्त मृत्यु हो जाती है।

   ii) शून्य/व्यर्थ युग्मविकल्पी कार्य लोप वाला युग्मविकल्पी होता है जो किसी उत्पाद के लिए कूटलेखन नहीं करता है।

2. 0.45 x 0.5 = 0.225 (22.5%)

3. बहुप्रभाविता से अभिप्राय किसी जीव के लक्षणप्ररूप पर एक ही जीन के बहुप्रभावों से है।

पाठांत प्रश्न

1. सहप्रभावी युग्मविकल्पीयों की अभिव्यक्ति विषमयुग्मज में समकालिक रूप से होती है। कोई भी युग्मविकल्पी प्रभावी नहीं होता है। दोनों युग्मविकल्पी वन्य प्रकार के होते हैं और उन प्रोटीनों के लिए कूटलेखन/कोड करते हैं जो एकदूसरे से थोड़ा भिन्न तरीके से कार्य करते हैं (गुणात्मक अंतर)। ABO रूधिर वर्ग प्रणाली के A और B युग्मविकल्पी सहप्रभावी युग्मविकल्पी हैं।

   अपूर्ण प्रभाविता में एक युग्मविकल्पी वन्य प्रकार का होता है और दूसरा शून्य/व्यर्थ या आंशिक रूप से सक्रिय होता है। विषमयुग्मन्ज में दोनों विषमयुग्मजों के बीच का मध्यवर्ती लक्षणप्ररूप होता है। समयुग्मजी प्रभावी और विषमयुग्मज लक्षणप्ररूप की प्रबलता में भिन्न होते हैं (मात्रात्मक अंतर); उदाहरण स्नैपड्रेगन में पुष्प का रंग।

2. उपभागों 3.3.1 और 3.3.2 को देखिए।

3. **P:** A/-; MM x B/-; NN ⟶ ABMN (पुत्री)

   ABMN x ABMN ⟶ नौ भिन्न रूधिर वर्गों वाली संतान 1:2:2:4:1:2:1:2:1 के अनुपात में हो सकती है। रूधिर वर्ग A और M; A और N; B और M; B और N; A और MN; B और MN; AB और M; AB और N; तथा AB और MN हैं।

   ये एक प्रारूपिक मेन्डलीय संकरण है जिसमें नौ जीनप्ररूपी वर्ग प्राप्त होते हैं। क्योंकि दोनों AB और MN रूधिर वर्ग सहप्रभावी रूप से अभिव्यक्त हुए हैं, अतः सभी संभावित जीनप्ररूप लक्षणप्ररूपी रूप से विभेदनीय हैं।

4. प्रत्येक संकर के पृथक रूप से पृथक्करण पर विचार कीजिए :

   Aa x Aa ⟶ 3A/-: /1aa

   Bb x Bb ⟶ 1BB:2Bb:1bb

   अब विशेषक A वाले प्रत्येक लक्षणप्ररूपी वर्ग का तीन संभावित B लक्षणप्ररूपों में संयोजन कीजिए। इससे छह लक्षणप्ररूपी वर्ग 3:6:3:1:2:1 के अनुपात में प्राप्त होंगे।

3.8 अन्य अध्ययन पुस्तकें

1. Lobo, I. (2008) Mendelian ratios and lethal genes. *Nature Education* 1(1):138

2. B. Pierce (2017), Genetics - A conceptual approach, 6th Ed, W.H. Freeman and Company.

3. Hartl, D.L and Jones, E.W. Essential Genetics, 4th Ed; Jones and Bartlett Publishers.

4. Griffith, Antony J.F; Miller, Jeffrey H; Suzuki, David T; Lewontin, Richard C and Gelbart, William M. An introduction to Genetic analysis, 7th Ed, 2000; W.H Freeman

5. Brooker, R.J. Genetics: Analysis and Principles, 3rd Ed, 2009, McGraw-Hill.

6. Russell, Peter J; Essential Genetics, 2003, Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.

ignou
THE PEOPLE'S
UNIVERSITY