



इंदिरा गांधी राष्ट्रीय मुक्त विश्वविद्यालय
विज्ञान विद्यापीठ

BBCCT-121: आनुवंशिकी में अवधारणाएं

खंड

4

विकास के आनुवंशिक आधार

इकाई 10 गुणसूत्रीय विपथन	203
इकाई 11 जटिल विशेषकों की वंशागति और समष्टि आनुवंशिकी	223
इकाई 12 विकासात्मक आनुवंशिकी	245

खंड 4: विकास के आनुवंशिक आधार

विकासवादी आनुवंशिकी के अग्र-अन्वेषकों में से एक, टी. डोबजन्स्की ने विकासवादी परिवर्तनों को ठीक ही अभिव्यक्त किया है, "जीव विज्ञान में विकास के प्रकाश को छोड़कर कुछ भी समझ में नहीं आता है"। जैविक विकास एक सामान्य जीन पूल वाले जीवों के समूह में होने वाले आनुवंशिक परिवर्तनों के कारण होता है। सामान्य तौर पर, प्राकृतिक समष्टि/आबादी में आनुवंशिक भिन्नता के उच्च स्तर होते हैं। आणविक विकास के क्षेत्र में मुख्य रूप से प्रोटीन और न्यूक्लिक अम्ल के लिए अनुक्रमण तकनीकों में प्रगति, पृथक्करण तकनीक; PCR द्वारा डीएनए का प्रवर्धन; और भी कई तकनीकों ने जीवों के विकासवादी इतिहास की हमारी समझ को बहुत बढ़ाया है। इसने विकासवादी प्रक्रियाओं की गतिशीलता को समझने और आणविक स्तर पर परिवर्तनों के अनुक्रम को फिर से बनाने का प्रयास करने में मदद की है।

विकास के आनुवंशिक आधार पर इस खंड में आप इकाई 10 में गुणसूत्रीय/क्रोमोसोमल विपथन के विषय में जानेंगे। जटिल लक्षणों की विरासत और जनसंख्या आनुवंशिकी पर इकाई 11 मात्रात्मक लक्षणों, मात्रात्मक विशेषता, लोकस/विस्थल (QTL) और हार्डी-विनबर्ग नियम के विश्लेषण से संबंधित है। आणविक विकास की चर्चा इकाई 12 में की गयी है।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम :

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

- गुणसूत्रीय उत्तपरिवर्तनो/क्रोमोसोमल म्यूटेशन के प्रकारों को इंगित कर सकेंगे;
- गुणसूत्रीय विपथनो के संभावित कारणों को विस्तार से बता सकेंगे;
- क्रमविकास में गुणसूत्र विविधताओं की भूमिका पर प्रकाश डाल सकेंगे;
- जटिल लक्षणों की वंशागति का वर्णन कर सकेंगे;
- संकुचित और व्यापक बोध वंशागतित्व के बीच अंतर कर पाएंगे;
- मात्रात्मक विशेषक लोकसों (QTL) को परिभाषित और उनकी पहचान कर सकेंगे;
- हार्डी-वीनबर्ग नियम और इसके निहितार्थों की व्याख्या कर सकेंगे;
- क्रमशः न्यूक्लिक अम्ल में न्यूक्लियोटाइड और प्रोटीन में अमीनो अम्ल अनुक्रम के स्तर पर विकास की व्याख्या कर सकेंगे;
- मूलबद्ध और अमूलबद्ध जातिवृत्तिय/फाइलोजेनेटिक वृक्षों के बीच अंतर कर सकेंगे और विकासवादी फाइलोजेनी के निर्माण की व्याख्या कर पाएंगे; और
- जाति उद्भवन को परिभाषित और जाति उद्भवन के तरीकों का वर्णन कर सकेंगे ।

हम आशा करते हैं कि इस खंड का अध्ययन करने के बाद आप जीन मानचित्रण तकनीकों, इसके महत्व और सीमाओं के विषय में समझ प्राप्त कर सकेंगे।

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

गुणसूत्रीय विपथन |

इकाई की रूपरेखा

- | | |
|-------------------------------|--|
| 10.1 प्रस्तावना | 10.4 गुणसूत्रीय विपथन आमापन |
| अपेक्षित अध्ययन परिणाम | 10.5 विकास में गुणसूत्री विभिन्नताओं की भूमिका |
| 10.2 गुणसूत्री विपथन | 10.6 सारांश |
| संख्यात्मक विपथन | 10.7 पाठान्त प्रश्न |
| संरचनात्मक विपथन | 10.8 उत्तर |
| 10.3 गुणसूत्रीय विपथन के कारण | 10.9 अन्य अध्ययन पुस्तकें |

10.1 प्रस्तावना

आप जानते हैं कि किसी दी गई प्रजाति के सदस्यों में गुणसूत्रों की निश्चित संख्या होती है। उदाहरण के लिए, आप और आपके मित्रों में सभी *होमो सेपिएन्स* की भांति 46 गुणसूत्र होते हैं। यद्यपि कुछ व्यक्ति संरचनात्मक या संख्यात्मक विभिन्नताएं प्रदर्शित करते हैं जिनके हानिकारक लक्षणप्ररूपी परिणाम होते हैं। अब ये पहचाना गया है कि ये उत्परिवर्तन स्वतः गर्भपात हो जाने वाली गर्भावस्था और मृत बच्चों के जन्म के काफी प्रतिशत के लिए जिम्मेदार होते हैं।

इस इकाई में आपको संख्यात्मक और संरचनात्मक गुणसूत्री विपथन (जिनको गुणसूत्री उत्परिवर्तन भी कहते हैं); उनके प्राथमिक कारणों, वंशागति के पैटर्न और कुछ चयनित सिन्ड्रोमों के लक्षणों के बारे में बताया जाएगा। इकाई के अंत में विकास में गुणसूत्री उत्परिवर्तनों की भूमिका पर चर्चा की गई है। इसके अतिरिक्त इस पाठ्यक्रम के साथ मिलने वाली प्रयोगशाला नियमावली में गुणसूत्री विपथनों पर एक प्रायोगिक अभ्यास दिया गया है जिससे आपके अध्ययन/अधिगम अनुभव में वृद्धि होगी।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

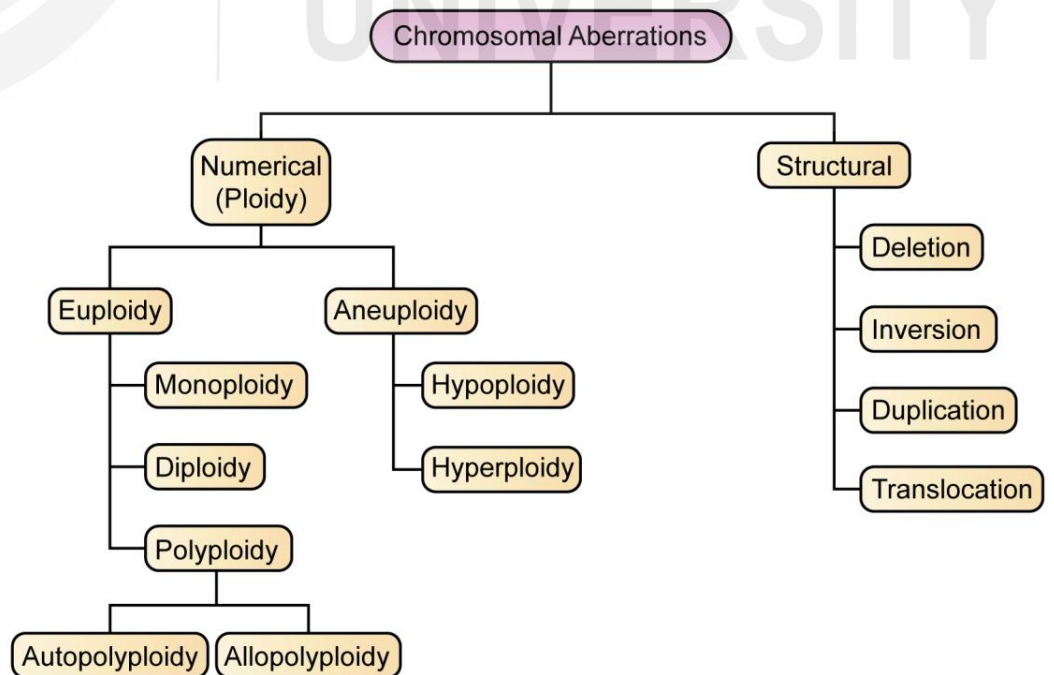
इस इकाई को पढ़ने के पश्चात् आपको निम्न में सक्षम होना चाहिए:

- ❖ गुणसूत्री उत्परिवर्तनों के प्रकारों को बता सकेंगे;
- ❖ संख्यात्मक और संरचनात्मक गुणसूत्री विपथनों के बीच अन्तर कर सकेंगे;
- ❖ कम से कम पांच सिन्ड्रोमों के लक्षणों, आवृत्ति और उत्तरजीविता का वर्णन कर सकेंगे;
- ❖ गुणसूत्री विपथनों के संभावित कारणों पर विस्तार से चर्चा कर सकेंगे;
- ❖ इनका आमापन कैसे किया जा सकता है, इसका वर्णन कर सकेंगे;
- ❖ ये स्पष्ट कर पाएंगे कि गुणसूत्री विपथनों की वंशागति कैसे होती है; और
- ❖ विकास में गुणसूत्री विभिन्नताओं की भूमिका को बता सकेंगे।

10.2 गुणसूत्रीय विपथन

गुणसूत्री विपथनों (chromosomal aberrations) को गुणसूत्रों की सामान्य संरचना या संख्या में होने वाले किसी परिवर्तन के रूप में परिभाषित किया जा सकता है। ये परिवर्तन प्रायः विविध प्रकार की शारीरिक और मानसिक असमान्यताओं से संबद्ध होते हैं जो घातक हो सकते हैं।

गुणसूत्री विपथन (गुणसूत्री उत्परिवर्तन) गुणसूत्रों की संरचना अथवा संख्या में परिवर्तनों के कारण होते हैं। संख्यात्मक विभिन्नताओं में विलोपन (deletions), द्विगुणन (translocations) और प्रतिलोमन (inversions) सम्मिलित हैं जबकि गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तनों का पता असुगुणिता (aneuploidy) या बहुगुणिता (polyploidy) से चलता है। इन व्यापक वर्गों में से प्रत्येक को वास्तविक परिवर्तन के आधार पर आगे उपविभाजित किया गया है। चित्र 10.1 में मुख्य प्रकार के संख्यात्मक और संरचनात्मक गुणसूत्री विपथनों को प्रदर्शित किया गया है। अब हम उन तरीकों के विषय में पढ़ेंगे जिनसे ये विपथन होते हैं और इन विपथनों के परिणामों को जानेंगे।



चित्र 10.1 : गुणसूत्री विपथनों का वर्गीकरण।

10.2.1 संख्यात्मक विपथन

गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन एक या अधिक गुणसूत्रों के जुड़ने या कम हो जाने से लेकर गुणसूत्रों के अगुणित सेटों की संख्या में वृद्धि तक के परास में होते हैं। पहले वाली से **असुगुणिता** जबकि बाद वाली स्थिति से **बहुगुणिता** होती है।

असुगुणिता

किसी असुगुणित जीन में उस जाति के वन्य प्रकार के सदस्य की तुलना में या तो एक या कुछ गुणसूत्र अधिक या कम हो सकते हैं। संख्यात्मक विपथन अगुणित और द्विगुणित जीवों दोनों में हो सकते हैं। कोई जीव जिसमें एक गुणसूत्र या गुणसूत्र का एक टुकड़ा कम प्रदर्शित होता है, उसे **अधोगुणित (hypoploid)** और जब एक गुणसूत्र या उसका एक टुकड़ा अधिक प्रदर्शित होता है तो उसे **अतिगुणित (hyperploid)** कहते हैं। द्विगुणित जीवों में पाई जाने वाली सामान्य प्रकार की असुगुणिता **एकन्यूनसूत्रता/एकसूत्रता (monosomy)**, **एकाधिसूत्रता/त्रिसूत्रता (trisomy)** और **द्विन्यूनसूत्रता/शून्यसूत्रता (nullisomy)** हैं। ऐसे जीव विशिष्ट आनुवंशिक असंतुलनों से पीड़ित होते हैं। अगुणितों में $(n+1)$ द्विन्यूनसूत्री होता है। आइए अब हम मनुष्यों में पाई जाने वाली प्रमुख प्रकार की असुगुणिता की विस्तृत चर्चा करते हैं।

द्विन्यूनसूत्रता गुणसूत्रों के समजात जोड़े के दोनों सदस्यों का लुप्त होना है। इसे $(2n-2)$ के रूप में प्रदर्शित किया जाता है, जहां n से अभिप्राय गुणसूत्रों की अगुणित संख्या से हैं। मनुष्यों में द्विन्यूनसूत्रों में 46 की बजाय 44 गुणसूत्र होते हैं।

एकन्यूनसूत्रता एक गुणसूत्र की हानि के कारण होती है $(2n-1)$ । मनुष्यों में एक X-गुणसूत्र की कमी वाले टर्नर सिन्ड्रोम $(45 X 0)$ के अतिरिक्त अधिकांश एकन्यूनसूत्री जीवित नहीं रह पाते हैं।

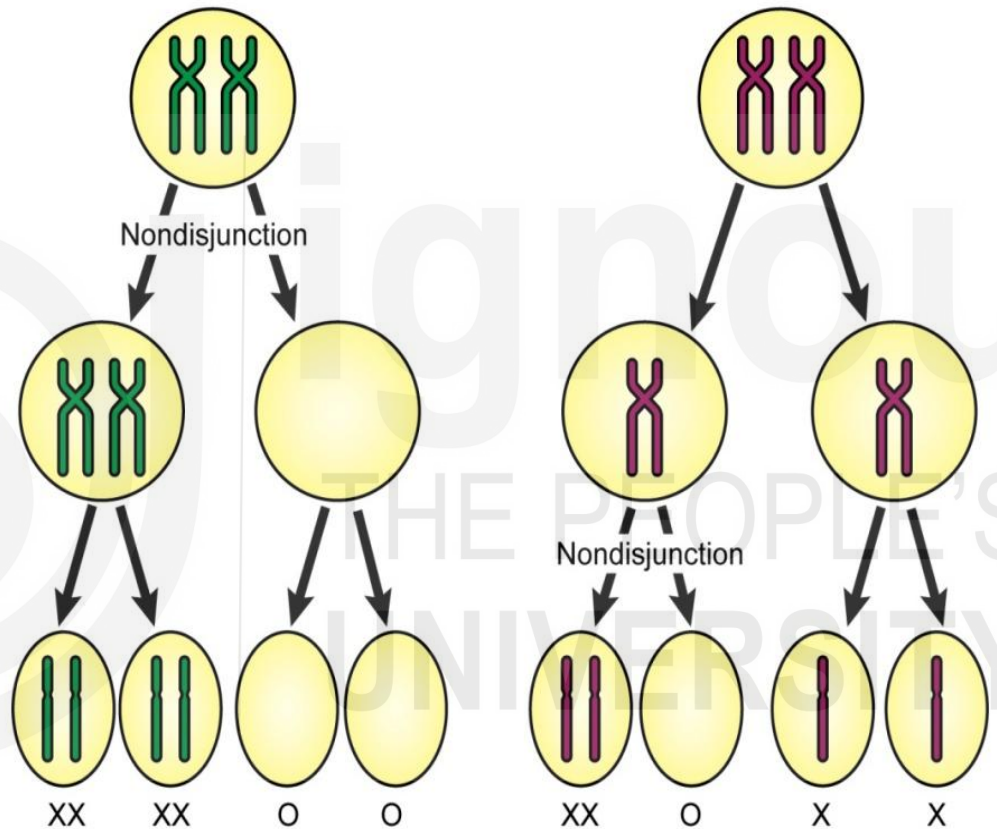
एकाधिसूत्रता में एक गुणसूत्र की तीन समजात प्रतियां होती हैं। मनुष्यों में अलिंगसूत्री और लिंग गुणसूत्र की एकाधिसूत्रता रिपोर्ट की गई है, जिनमें उत्तरजीविता की दरें भिन्न होती हैं। परिवर्ती एकाधिसूत्रता के उदाहरणों में प्राइमरी डाउन सिन्ड्रोम (Primary Down syndrome) $(47, +21)$, एडवर्ड सिन्ड्रोम (Edward syndrome) $(47, +18)$, और क्लाइनेफेल्टर सिन्ड्रोम (Klinefelter syndrome) $(47, XXY)$ सम्मिलित हैं। अनेक एकाधिसूत्रताएं जननक्षम होती हैं और अतिरिक्त गुणसूत्र अर्धसूत्रण के समय त्रिचर (trivalent) बनाते हैं।

द्विअधिसूत्रता (tetrasomy) दो समजात गुणसूत्रों $(2n+2)$ की वृद्धि है। किसी मानव के द्विअधिसूत्री युग्मनज में 48 गुणसूत्र होते हैं। द्विअधिसूत्रता में किसी गुणसूत्र विशेष की चार समजात प्रतियां होती हैं।

असुगुणिता का प्रमुख कारण अर्धसूत्रण अथवा समसूत्रण के समय क्रमशः समजात गुणसूत्रों या सह अर्धगुणसूत्रों सिस्टर क्रोमेटिडों का अवियोजन (पृथक नहीं हो पाना) है। यह स्वतः कोशिकीय मशीनरी में संयोगवश असफलता के कारण होता है। इससे ऐसे युग्मक या कोशिकाएं बनती हैं जिनमें गुणसूत्रों का संघटन असामान्य होता है।

असुगुणिता एक प्रकार का संख्यात्मक विपथन है जिसमें गुणसूत्रों की कुल संख्या अगुणित सेट का यथार्थ गुणन नहीं होती है।

सामान्यतः अवियोजन (non-disjunction) अर्धसूत्रण, विशेषरूप से अर्धसूत्रण के समय अधिक सामान्य होता है। आपको पता होना चाहिए कि अर्धसूत्रण-I के समय अवियोजन होने से चार असामान्य युग्मक (दो अतिरिक्त गुणसूत्र के साथ और अन्य दो में उसी गुणसूत्र की हीनता वाले) बनते हैं, लेकिन यदि सिस्टर क्रोमेटिड अर्धसूत्रण-II के समय पृथक होने में असफल होते हैं तो इससे 50% सामान्य और 50% असामान्य युग्मक बनते हैं (चित्र 10.2)। किसी असुगुणित युग्मक के सामान्य युग्मक के साथ युग्मन से उत्पन्न जीव असुगुणित होता है। असुगुणिता तब भी हो सकती है जब कोई छोटा रोवर्टसोनियन स्थानांतरण से निर्मित गुणसूत्र (विस्तृत विवरण उपभाग 10.2.2 में दिया गया है) कुछ कोशिका विभाजनों के बाद लुप्त हो जाता है अथवा यदि सूत्रकेन्द्र/सेन्ट्रोमियर का गुणसूत्र से विलोपन हो जाता है।



चित्र 10.2 : अर्धसूत्रण I और II में X-गुणसूत्र का अवियोजन।

असुगुणिता प्रायः अत्यधिक लक्षणप्ररूपे प्रभाव उत्पन्न करती है और अनेक भ्रूणों का गर्भावस्था के आरंभिक दिनों में ही गर्भपात हो जाता है। प्रभावित व्यक्तियों में जीन अभिव्यक्ति में असंतुलन होता है। स्तनियों में लिंग गुणसूत्रों की असुगुणिता की उत्तरजीविता अलिंगसूत्री असुगुणिता से अधिक होती है। ऐसा बहुत कुछ इसलिए होता है क्योंकि महिलाओं की कायिक कोशिकाओं में अतिरिक्त X-गुणसूत्र का निष्क्रियन हो जाता है (मात्रात्मक/डोसेज क्षतिपूर्ति) और Y-गुणसूत्र में जीन कम होते हैं। अब हम मानव असुगुणिता उनकी व्यापकता और लक्षणों को साररूप में पढ़ेंगे (सारणी 10.1)। सारणी में दी गई जानकारी के साथ ही पूरक रूप से BBCCL-122 के प्रयोगशाला अभ्यासों को भी कीजिए।

सारणी 10.1 : मनुष्यों में असुगुणिता

सिन्ड्रोम	असुगुणिता	आवृत्ति (जीवित शिशु जन्म)	लक्षण	टिप्पणियां
डाउन (Down)	एकाधिसूत्रता-21 (मोनोसोमी 21)	751 में 1	कम I.Q. (20-50) छोटे और चौड़े हाथ; चौड़ा, चपटा चेहरा; तिर्यक आंखें; दंत संबन्धी असमान्यताएं; झुर्रीदार जीभ; छोटा और चापित तालु	मां की आयु अधिक होने पर घटनाएं बढ़ जाती हैं; वयस्क होने तक जीवित रह सकते हैं; कुछ में ये पारिवारिक विशेषक होता है।
टर्नर (Turner)	एकन्यूनसूत्रता XO (मोनोसोमी XO)	2500 में 1	लक्षणप्ररूपी रूप से महिलाएं; अधिकांश बंध्य होती हैं; कुछ काठी छोटी; सीना चौड़ा अवशेषी अंडाशय; मासिक चक्र अनुपस्थित; अल्प स्तनविकास; श्रवण हानि	अनेक महिलाएं कायिक मोजैक (mosaics) होती हैं; इनमें से अधिकांश अशाब्दिक अधिगम अक्षमताओं (non verbal learning disabilities; NLD) से पीड़ित होती हैं।
क्लाइनेफेल्टर (Klinefelter)	एकाधिसूत्रता; XXY (मोनोसोमी XXY)	500-800 में 1	बंध्य पुरुष; लंबे; अल्प क्षीण I.Q., छोटे वृषण; कुछ में गाइनेकोमेस्टिया होता है; दाढ़ी कम आती है।	सबसे अधिक पाया जाने वाला लिंग गुणसूत्र विकार।
एडवर्ड्स (Edwards)	एकाधिसूत्रता-18 (ट्राईसोमी 18)	6000-8000 में 1	अनेक जन्मजात त्रुटियों से पीड़ित होते हैं जो लगभग सभी अंगों में होती हैं; मानसिक अवमंदन; अल्प उत्तरजीविता; अधिकांश 6 माह से कम आयु में मर जाते हैं।	अधिकांश महिलाएं होती हैं; मां की आयु बढ़ने के साथ संभावना बढ़ जाती है।
पटाउ (Patau)	एकाधिसूत्रता 13 (ट्राईसोमी 13)	5000-12000 में एक	बहुअंगुलिता; अस्वाभाविक रूप से छोटी आंखें; हॉठ और तालु में विदर; जन्मजात हृदय और गुर्दे की त्रुटियां; खाने में कठिनाई; तीन माह के अंदर मर जाते हैं।	मां की उम्र बढ़ने के साथ घटनाएं बढ़ जाती हैं।

बोध प्रश्न 1

मनुष्यों (2n = 46) में निम्नलिखित स्थितियों में कितने गुणसूत्र पाए जाते हैं?

- क) त्रिगुणित (ट्रिप्लोइड)
- ख) द्विएकाधिसूत्री (डबल ट्राइसोमिक)
- ग) द्विअधिसूत्रता (टेट्रासोमिक)
- घ) द्विन्यूनसूत्रता (नलीसोमिक)

अंतःबहुगुणिता (endopolyploidy) वह स्थिति है जिसमें किसी अन्यथा द्विगुणित जीव में सिर्फ कुछ कोशिकाएं बहुगुणित होती हैं। इन कोशिकाओं में गुणसूत्री प्रतिकृति पुनरावर्ती रूप से केन्द्रकीय विभाजन के बगैर होती है।

गुणसूत्रों के तीन या अधिक सेट युक्त जीव (या कोशिका) बहुगुणित होती हैं। गुणसूत्रों के सेट या तो एक (स्वबहुगुणित) अथवा भिन्न लेकिन संबन्धित जातियों पर बहुगुणित से व्युत्पन्न होते हैं। बहुगुणिता प्राकृतिक रूप से पाई जाती है अथवा इसे रसायनों द्वारा प्रेरित किया जा सकता है।

बहुगुणिता (Polyploidy)

कोई जीव जिसमें गुणसूत्र की एकगुणित संख्या के गुणित होते हैं, वह **सुगुणित** (euploid) कहलाते हैं। गुणसूत्रों के तीन या अधिक पूर्ण सेट वाले सुगुणित जीव **बहुगुणित** (polyploid) और गुणसूत्रों के दो सेट वाले जीव **द्विगुणित** (diploid) कहलाते हैं। इनमें गुणसूत्र सेटों की विषम (त्रिगुणित) या सम संख्या (चतुर्गुणित, षट्गुणित) हो सकती है। जंतुओं की अधिकांश जातियां द्विगुणित होती हैं, लेकिन वे कभी-कभी ऐसे ऊतक निर्मित करते हैं जो बहुगुणित होते हैं, उदाहरण के लिए मानव लिवर (यकृत) में भिन्न मात्रा में बहुगुणिता (अंतःबहुगुणिता; endopolyploidy) पाई जाती है। बहुगुणिता पौधों में काफी सामान्य है और इसने विशेषरूप से परबहुगुणितों (allopolyploids) ने जातिउद्भवन (speciation) में काफी भूमिका निभाई है। आंकड़े सुझाते हैं कि सभी ज्ञात पादप वंशों में से लगभग 50% बहुगुणित प्रजातियां हैं और सभी घासों में से लगभग दो तिहाई घासें बहुगुणित होती हैं।

सामान्यतः द्विगुणित जीवों में एकगुणितों का पाया जाना दुर्लभ है। यद्यपि कुछ जातियों में उदाहरण के लिए ततैया (wasps) और मधुमक्खियों (bees) में नर एकगुणित होते हैं क्योंकि वे अनिषेचित अंडों से विकसित होते हैं (अनिषेकजनन; parthenogenesis)। सामान्यतः अधिकांश एकगुणित घातक होते हैं, ऐसा प्रमुखतः अप्रभावी उत्परिवर्तनों के अनावरित होने से होता है। बहुगुणितों को स्व और परबहुगुणितों में वर्गीकृत किया गया है जो इस पर निर्भर करता है कि गुणसूत्र के सेट क्रमशः एक या भिन्न (निकट रूप से संबन्धित) प्रजातियों से व्युत्पन्न है। **स्वबहुगुणित (autopolyploid)** के उदाहरणों में बीजहीन केला और तरबूज शामिल हैं और **परबहुगुणितों (allopolyploid)** के उदाहरणों में ट्रिटिकेल (गेहूं और राई का संकर) तथा गेहूं (प्राकृतिक षट्गुणित) शामिल हैं। ये जननक्षम अबंध्य (fertile) या बंध्य (sterile) हो सकते हैं जो इस पर निर्भर करता है कि वे संतुलित गुणसूत्र संघटन वाले युग्मक निर्मित कर सकते हैं या नहीं।

गुणसूत्रों के पूर्ण सेट में परिवर्तन से सभी गुणसूत्रों का अर्धसूत्री अवियोजन हो सकता है। ये अर्धसूत्रण I या II में हो सकता है। एक असामान्य युग्मक का सामान्य युग्मक वाले दो गुणसूत्र सेटों के साथ युग्मन होने पर त्रिगुणित स्वबहुगुणित और युग्मकों में से प्रत्येक का गुणसूत्रों के दो सेट के साथ युग्मन होने पर चतुर्गुणित प्राप्त होते हैं। बहुबीजता/बहुशुक्राणुता (polyspermy) (एक अंड का एक से अधिक पुमणु/शुक्राणु से निषेचन) से भी स्वबहुगुणित निर्मित होते हैं।

परबहुगुणित संकरण द्वारा उत्पन्न होते हैं जो प्रायः दो विकासात्मक रूप से संबन्धित प्रजातियों के बीच होता है। उत्पन्न होने वाले जीव में (परद्विगुणित) गुणसूत्रों का एक सेट दो प्रजातियों से होता है। प्रकृति में परचतुर्गुणित परद्विगुणितों से उत्पन्न होते हैं जब एक कायिक कोशिका में पूर्ण अवियोजन होता है और वह एक परचतुर्गुणित सेक्टर (sector) बनाने के लिए वृद्धि करती है। ऐसे सेक्टर में बीज हो सकते हैं जो अंकुरित होकर परचतुर्गुणित (उभय द्विगुणित) उत्पन्न करते हैं। वर्तमान में एक परषट्गुणित है जिसमें इसी प्रकार चरणबद्ध तरीके से गुणिता में वृद्धि हुई है। बहुगुणिता को ऐसे रसायनों द्वारा प्रेरित किया जा सकता है जो अवियोजन को प्रोत्साहित करते हैं, जैसे कि कोल्चीसीन।

सामान्य रूप से बहुगुणित प्रजातियां आमामप में बड़ी, अधिक तगड़ी, आसानी से पर्यावरणीय तनावों के लिए अनुकूलित होने वाली, घातक उत्परिवर्तनों को झेलने में सक्षम, अधिक बड़े पुष्प उत्पन्न करने वाली और उच्चतर फसल प्रदान करने वाली होती है। ये विशेषताएं विशेषरूप से सजावटी और खाद्य फसल पादपों के लिए लाभदायक है। कुछ बंध्य बहुगुणित पादप बीजहीन और अधिक स्वादिष्ट फलों के उत्पादन में उपयोगी हैं। बहुगुणित जंतु कम सामान्य होते हैं और इस प्रक्रिया का जंतु जातिउद्भवन पर कम प्रभाव हुआ प्रतीत होता है।

बोध प्रश्न 2

तीन ऐसे प्राकृतिक तरीकों को बताइए जिनके द्वारा गुणसूत्र संख्या परिवर्तित हो सकती है।

मोजेसिस्म और काइमिरिस्म

मोजेसिस्म (mosaicism) और काइमिरिस्म (chimerism) से अभिप्राय ऐसे जीवों से है जिनमें कोशिकाओं की दो या अधिक आनुवंशिक रूप से भिन्न जनसंख्याएं होती हैं (अन्तराजीवीय आनुवंशिक विषमजातता intraorganismal genetic heterogeneity)। शब्द मोजेसिस्म आनुवंशिक रूप से भिन्न कोशिका वंशक्रमों के लिए प्रयोग किया जाता है जिनकी एक निषेचित अंड से उत्पत्ति होती है जबकि काइमेरिस्म से अभिप्राय उन कोशिका वंशक्रमों से है जिनकी एक से अधिक युग्मजी युग्मन (zygotic fusion) (द्वि-पुमणुक काइमिरा/ dispermic chimera) से उत्पत्ति होती है।

आरंभिक समसूत्री विभाजन के समय अवियोजन के द्वारा मोजेसिस्म होता है जिससे किसी एक जीव की भिन्न कोशिकाओं का भिन्न गुणसूत्र संघटन हो जाता है। असामान्य गुणसूत्री संघटन समसूत्रण के समय गुणसूत्र के लोप हो जाने के कारण भी होता है। यदि अवियोजन समसूत्रण के समय होता है तो संतति कोशिकाओं में गुणसूत्रों का असमान वितरण होता है। कुछ कोशिकाओं में अधिक (47) या कम (45) गुणसूत्र होते हैं और अनेक अन्य 46 गुणसूत्र के साथ सामान्य होते हैं।

मोजेसिस्म कुछ प्रकार के सिन्ड्रोमों जैसे क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम, टर्नर सिन्ड्रोम, क्लिपेल ट्रेनोने सिन्ड्रोम, डाउन सिन्ड्रोम और पैलिस्टर-कीलियन सिन्ड्रोम की भिन्न अभिव्यक्ति के लिए भी जिम्मेदार है। ये फिर विकास की उस अवस्था पर निर्भर करता है जिसमें समसूत्री अवियोजन हुआ हो। सामान्य रूप से असुगुणिताओं को बेहतर रूप से सहन कर लिया जाता है, अतः ये अधिक सामान्य होती हैं।

काइमिरा अनेक तरीकों से उत्पन्न किए जा सकते हैं जैसे कि :

- दो भिन्न अंडों (eggs) के दो पुमणुओं (sperms) से निषेचन द्वारा (द्विपुमणुक काइमिरा) **चतुर्युग्मकी** (fertilisation) जीव बनता है। जीव के विभिन्न ऊतक एक या दोनों युग्मनजों से व्युत्पन्न कोशिकाओं से बने होते हैं।
- माइक्रोकाइमिरा तब बनते हैं जब कोशिकाएं या मातृ कोशिकाएं अपरा (प्लेसेन्टा) को पार/क्रॉस करती है (फीटल मातृ माइक्रोकाइमिरिस्म) अथवा ये रक्ताधान (transfusion) होने पर (आधान संबद्ध माइक्रोकाइमिरिस्म) अथवा अंग प्रत्यारोपण या द्वि काइमिरा (द्वियुग्मनजी जुड़वाओं (dizygotic twins) के अपराओं के बीच संबन्ध के द्वारा) में बनते हैं। इन सभी मामलों में दोनों युग्मनज युग्मन नहीं करते हैं लेकिन कोशिकाओं और आनुवंशिक पदार्थ का आदान-प्रदान होता है।
- अनिषेकजननी (parthenogenetic) काइमिरा तब बनते हैं जब निषेचित अंड जो अनिषेकजनन (parthenogenesis) द्वारा निर्मित होता है। (एक प्रकार का अलैंगिक जनन) जब एक सामान्य युग्मनज से युग्मित हो जाता है।
- **पुजनीय (androgenetic)** काइमिराओं में मातृ और पितृ गुणसूत्रों के सामान्य पूरक वाली कोशिकाओं के साथ ऐसी कोशिकाएं होती हैं जिनमें पितृ गुणसूत्रों के दो सेट होते हैं (पितृ समद्विसूत्रता paternal isodisomy)।

इनकी पहचान प्रायः कोशिकीय रूप से 46XX और 46XY कोशिकाओं दोनों की उपस्थिति से होती है। काइमिरिस्म मोजेसिस्म की अपेक्षा अधिक दुर्लभ होती है और इसमें कहीं अधिक आनुवंशिक विविधता होती है।

एकजनकीय द्विसूत्रता (Uniparental Disomy)

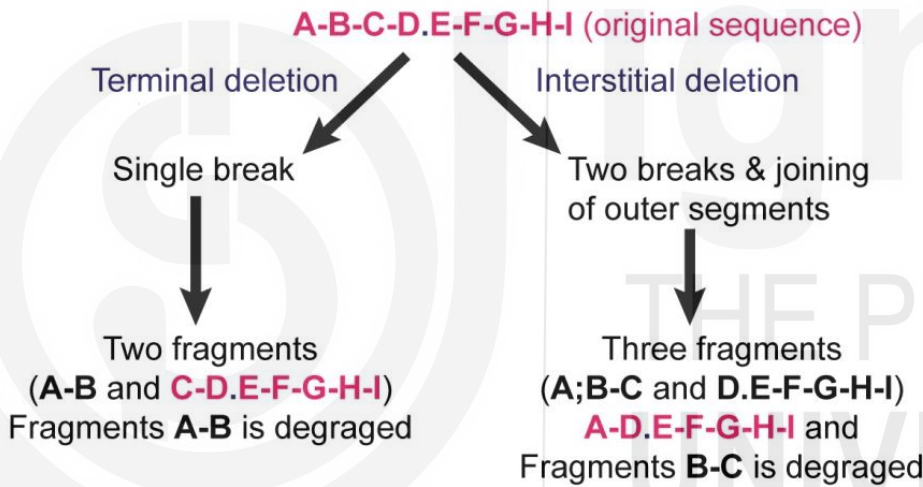
सामान्यतः किसी समजात जोड़े के दोनों गुणसूत्रों की वंशागति भिन्न जनकों से होती है – एक माता से और एक पिता से। लेकिन कभी-कभी दोनों गुणसूत्र एक ही जनक से वंशागत हो जाते हैं, इस स्थिति को **एकजनकीय द्विसूत्रता (uniparental disomy)** कहते हैं। कई बार किसी एकाधिसूत्री भ्रूण विकास के आरंभिक काल में ही उसके एक त्रिक गुणसूत्र का लोप हो जाता है और यदि संयोगवश शेष दोनों गुणसूत्र एक ही जनक से हो, तो इससे एकजनकीय द्विसूत्रता उत्पन्न होती है।

10.2.2 संरचनात्मक विपथन

गुणसूत्रों में संरचनात्मक विपथन (structural aberrations) चार मुख्य प्रकार के होते हैं। इनमें से प्रत्येक परिवर्तन को गुणसूत्र पर एक या अधिक भंजनों और टूटे सिरो को पुनःजोड़कर नए गुणसूत्र विन्यासों (chromosomal arrangements) को निर्मित करके किया जा सकता है। संरचनात्मक उत्परिवर्तनों के चार प्रकारों में से **विलोपनों (deletions)** और **द्विगुणनों (duplications)** में DNA की मात्रा में परिवर्तन होता है और शेष दो में गुणसूत्र खंड के अभिविन्यास (प्रतिलोपम/**inversion**) या स्थान (स्थानांतरण/**translocation**) में परिवर्तन होता है पर DNA की मात्रा में कोई परिवर्तन नहीं होता है।

विलोपन

विलोपन एक प्रकार के गुणसूत्र उत्परिवर्तन हैं जिनकी पहचान गुणसूत्र के एक या अधिक खंडों के लोप से होती हैं। विलोपन को विभिन्न कर्मको जैसे आयनी विकिरणों, पारांतरणीय तत्व/ट्रांसपोसेबल एलीमेन्ट्स या अयथार्थ पुनर्योग (imprecise recombination) (जिससे एक गुणसूत्र विलोपन और अन्य द्विगुणन युक्त होता है) द्वारा निर्मित किया जाता है। गुणसूत्र के न्यूनीकृत हुए भाग के आधार पर विलोपन **अंतस्थ/टर्मिनल (terminal)** या **आंतरायिक (अंतर्वेशी) (interstitial (intercalary))** हो सकता है। अंतस्थ/टर्मिनल विलोपन के लिए एक भंजन की जबकि आंतरायिक (अंतर्वेशी) विलोपन से तीन खंड बनते हैं क्योंकि इसमें दो स्थानों पर कर्तन होकर दो अंतस्थ खंडों के सिरे जुड़ते हैं। जैसा कि नाम से पता चलता है अंतस्थ विलोपन में गुणसूत्र के सिरे के निकट का खंड लुप्त होता है जबकि यदि लुप्त भाग गुणसूत्र के भीतर की ओर स्थित होता है, तो ये पुनर्विन्यास अंतर्वेशी विलोपन कहलाता है (चित्र 10.3)। दोनों स्थितियों में गुणसूत्र का सूत्रकेन्द्र/सेन्ट्रोमियर हीन भाग कोशिका विभाजन के बाद वंशजों में नहीं होता है अर्थात् लुप्त हो जाता है।



चित्र 10.3 : विलोपनो के प्रकार।

गुणसूत्रप्ररूपण (कैर्योटाइपिंग) से बड़े विलोपन का आसानी से पता किया जा सकता है क्योंकि गुणसूत्र छोटा हो जाता है। इसके अतिरिक्त अर्धसूत्रण के प्रोफेज/पूर्वावस्था-1 में विलोपनों के लिए विषमयुग्मजी गुणसूत्र सामान्य गुणसूत्र के अन्यूनीकृत खंड का लूपन करके (विलोपन या क्षतिपूर्ति लूप) संरेखित हो जाते हैं।

विलोपन का परिणाम इस पर निर्भर करता है कि कौन सा जीन न्यूनीकृत खंड में स्थित है और विलोपन का साइज/आमाप क्या है। यदि न्यूनीकृत खंड में सेन्ट्रोमियर सम्मिलित हो तो गुणसूत्र कोशिकाविभाजन के समय पृथक नहीं होते हैं और अंततः लुप्त हो जाते हैं। यदि गुणसूत्र का सिर्फ एक भाग न्यूनीकृत होता है, तो जीव जीवित रह सकता है। यद्यपि, विपथन समयुग्मजी अवस्था में प्रायः घातक होते हैं हालांकि जीवित बचे विषमयुग्मजी जीव अनेक त्रुटियों/दोषों से पीड़ित होते हैं जो जीन उत्पादों की मात्रा में असंतुलन (हेप्लोइन्सफीशिएन्सी/अगुणितअपर्याप्तता) या कूटप्रभाविता (pseudodominance) के कारण हो सकते हैं। मनुष्यों में गुणसूत्र-5 की लघु भुजा पर विलोपन क्राइ-डू-चैट (*cri-du-chat*) सिन्ड्रोम के लिए उत्तरदायी है (BBCCL-122 की

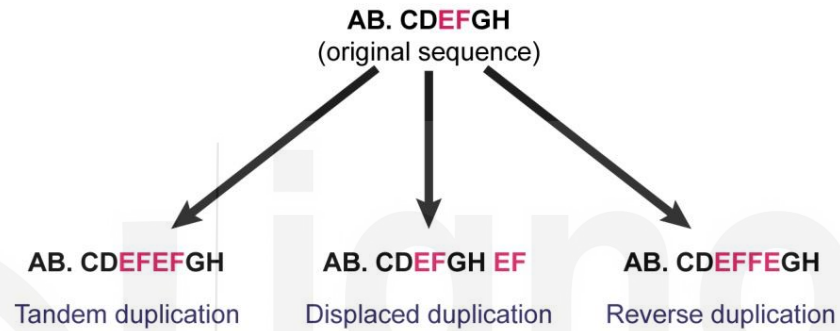
कूटप्रभाविता/
स्यूडोडोमिनेंस एक
विषमयुग्मजी व्यक्ति में
बार-बार होने वाले
उत्परिवर्तन का खुलासा है
जब वन्य प्रकार के एलील
को दूसरे गुणसूत्र से हटा
दिया जाता है।

जब हेटेरोजाइगोट / विषमयुग्मनज (heterozygote) में एक जीन की एक कार्यात्मक प्रति वन्य प्रकार के लक्षणप्ररूपी फेनोटाइप का उत्पादन करने के लिए पर्याप्त नहीं होती है, तो इस स्थिति को अगुणित अपर्याप्तता (haploinsufficient) कहा जाता है।

प्रयोगशाला नियमावली देखिए)। इसी प्रकार *ड्रोसोफिला* में नॉच जीन अगुणित अपर्याप्त (haploinsufficient) होता है और विलोपन उत्परिवर्तनों को धारण करने वाले विषमयुग्मनजों में नॉच युक्त पंख होते हैं।

द्विगुणन

द्विगुणन (duplications) में गुणसूत्र के एक भाग का द्विगुणन/दोहराव होता है। द्विगुणित भाग का आमाप और स्थान परिवर्ती होता है। स्थान के आधार पर इनको अनुबद्ध (टेन्डेम; tandem), व्युत्क्रम/रिवर्स (reverse) या प्रतिस्थापित/डिस्प्लेस्ड (displaced) द्विगुणन कहते हैं (चित्र 10.4)। ये प्रायः अयथार्थ पुनर्योग के कारण होते हैं।



चित्र 10.4 : द्विगुणनों के प्रकार।

अनुबद्ध/टेन्डेम द्विगुणनों में द्विगुणित भाग और मूल अनुक्रम एक दूसरे के निकटवर्ती होते हैं। यदि द्विगुणित खंड अनुबद्ध नहीं है बल्कि मूल अनुक्रम से दूर हो या भिन्न गुणसूत्र पर हो तो ये प्रतिस्थापित द्विगुणन (displaced duplications) कहलाता है। कुछ द्विगुणनों में द्विगुणित अनुक्रम का अभिविन्यास मूल खंड की तुलना में व्युत्क्रमित होता है जिससे व्युत्क्रम/रिवर्स द्विगुणन होता है। विषमयुग्मजी विलोपनों की भांति, गुणसूत्र के द्विगुणित क्षेत्र समजात गुणसूत्रों के अर्धसूत्रण के प्रोफेज-1 में युग्म बनाने पर लूप बना लेते हैं।

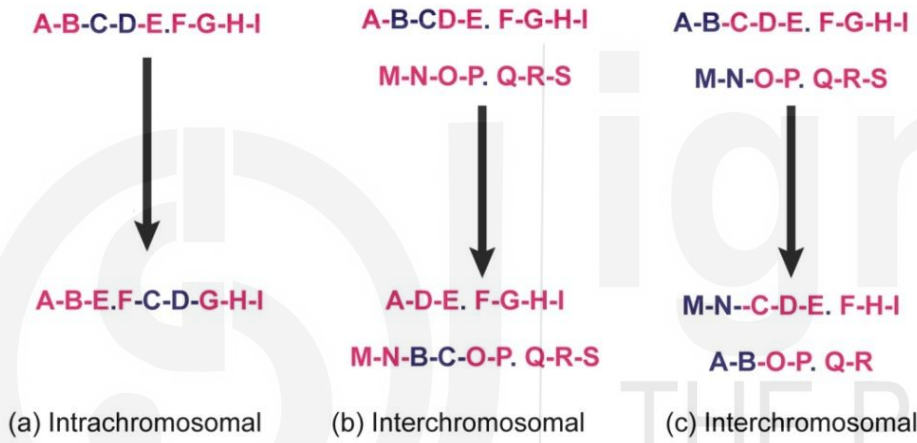
द्विगुणन के लक्षणप्ररूपी प्रभाव प्रायः द्विगुणित हुए खंड के आमाप से जुड़े होते हैं और जब द्विगुणित क्षेत्र में ऐसे जीन (जीनों) होते हैं जिनके उत्पादों को असंतुलित अनुपातों में सहन नहीं किया जाता है तो प्रभाव अधिक होते हैं। जीन द्विगुणन का एक उदाहरण जिसमें *ड्रोसोफिला मेलेनोगास्टर* का X-गुणसूत्र का एक छोटा खंड शामिल होता है, बार उत्परिवर्तन (bar mutation) है। उत्परिवर्तित मक्खियों के संयुक्त नेत्र में कम फलक (facet) होते हैं, जिससे वह बार (दंड) के आकार की दिखती है। ये अपूर्ण प्रभावी स्थिति के रूप में वंशागत होता है।

स्थानांतरण

स्थानांतरण (ट्रांसलोकेशन/ translocation) में गुणसूत्री खंड का जीनोम में नए स्थान पर संचलन गति होता है लेकिन आनुवंशिक पदार्थ की मात्रा समान रहती है। ये व्युत्क्रमी (reciprocal) अथवा अव्युत्क्रमी (non reciprocal) हो सकता है। जैसा कि नाम

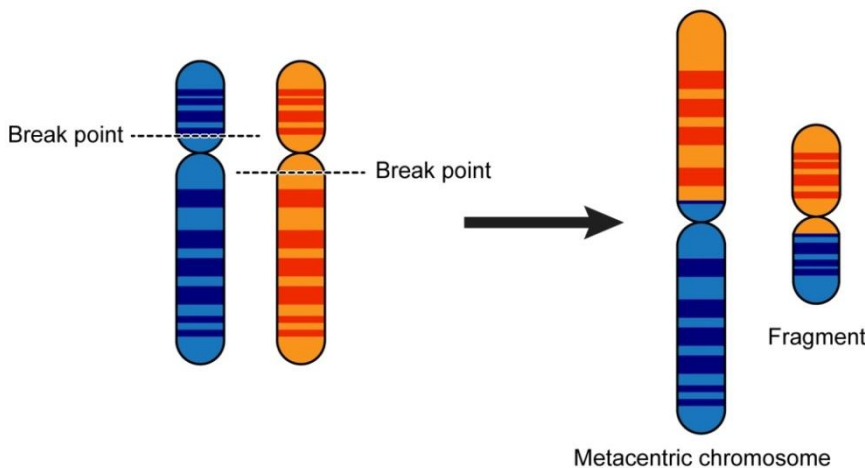
से पता चलता है, व्युत्क्रमी स्थानांतरण में दो असमजात् गुणसूत्रों के बीच व्युत्क्रमी विनिमय होता है। दूसरी तरफ अव्युत्क्रमी प्रकार में स्थानांतरण एकदिशीय होता है। इसे आगे अन्तरा गुणसूत्री (intra-chromosomal) और अन्तर गुणसूत्री (inter-chromosomal) स्थानांतरण में उपविभाजित किया गया है। ये इस पर निर्भर करता है कि विनिमय एक ही गुणसूत्र में अथवा अन्य असमजात् गुणसूत्र के साथ हुआ है। ये पहचानना महत्वपूर्ण है कि स्थानांतरण (व्युत्क्रमी या अव्युत्क्रमी) में असमजात् गुणसूत्रों के बीच विनिमय होता है जबकि क्रॉसिंग ओवर (जीन विनिमय) में इसके विपरीत अर्धसूत्रण के समय असमजात् गुणसूत्रों के बीच विनिमय होता है (चित्र 10.5)।

स्थानांतरणों के दो आनुवंशिक परिणाम हो सकते हैं, जो जीन प्रकार्य का विदारण (disruption of gene function) और स्थान प्रभाव (position effect) होता है। फिर भी संतुलित स्थानांतरणों के साथ इनमें से अधिकांश बगैर किसी लक्षणप्ररूपी अभिव्यक्ति के जीवित रहते हैं।



चित्र 10.5 : (क) और (ख) अव्युत्क्रमी; (ग) व्युत्क्रमी स्थानांतरण।

रोबर्टसोनियन स्थानांतरण (Robertsonian translocation) एक प्रकार का व्युत्क्रमी स्थानांतरण है जिसमें दो असमजात् अग्रकेन्द्री गुणसूत्रों के सेन्ट्रोमियर के निकट के भंजनों से एक ही सेन्ट्रोमियर से दो लंबी भुजाओं का युग्मन हो जाता है और मध्यकेन्द्री गुणसूत्र बनता है। दो छोटी भुजाओं के युग्मन से बना अन्य खंड अनिवार्य रूप से लुप्त हो जाता है। इसका नेट परिणाम गुणसूत्र संख्या 1 से कम हो जाता है (चित्र 10.6)



चित्र 10.6 : रोबर्टसोनियन ट्रांसलोकेशन/स्थानांतरण।

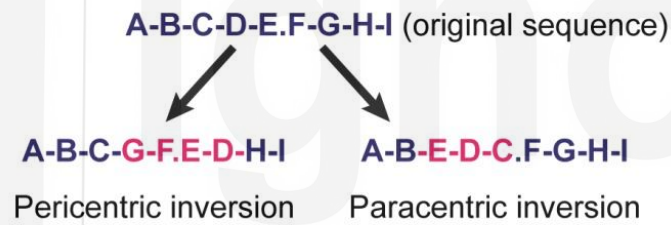
रोबर्टसोनियन स्थानांतरण एक प्रकार का व्युत्क्रमी स्थानांतरण है, जिसका सबसे पहले विलियम रोबर्टसन ने ग्रास हॉपर में वर्णन किया था।

ये मनुष्यों में सबसे सामान्य गुणसूत्र पुर्नविन्यास है जिसमें अग्र बिंदु (एक्रोसेट्रिक) गुणसूत्र 13, 14, 15, 21 और 22 शामिल होते हैं। व्युत्क्रमी स्थानांतरण के कारण मानव स्थितियों के उदाहरणों में पारिवारिक डाउन सिन्ड्रोम, बरकिट लिम्फोमा और क्रॉनिक मायलोजीनस ल्यूकेमिया शामिल हैं।

विषमयुग्मजों में स्थानांतरण की पहचान अर्धसूत्रण के समय समजात खंडों के युग्मन पर एक क्रॉस जैसी संरचना से होती है। इन व्यक्तियों में एक सेट सामान्य गुणसूत्रों का और दूसरा सेट स्थानांतरित गुणसूत्रों का होता है। सभी चारों गुणसूत्रों (दो असमजात जोड़े) का अर्धसूत्रण के काल में आंशिक युग्मन क्रॉस जैसी संरचना बनाता है क्योंकि इनमें से प्रत्येक गुणसूत्र में ऐसे खंड होते हैं जो अन्य दो गुणसूत्रों के खंडों के समजात होते हैं। एनाफेज-1 (पश्चावस्था-1) में गुणसूत्रों के पृथक्करण से लगभग 50% जीवनक्षम और 50% जीवनअक्षम युग्मक (विलोपनों और द्विगुणनों के कारण) बनते हैं।

प्रतिलोमन (Inversion)

अंतिम प्रकार का गुणसूत्र पुनर्विन्यास **प्रतिलोमन** है जिसमें कोई गुणसूत्र खंड व्युत्क्रमित हो जाता है। प्रतिलोमन होने के लिए गुणसूत्र का दो स्थानों पर भंजन होना चाहिए और फिर पुनः जुड़ने से पहले 180° पर घूम जाना चाहिए। प्रतिलोमित खंड विभिन्न लंबाई के हो सकते हैं जिनमें सेन्ट्रोमियर सम्मिलित हो सकता अथवा नहीं भी हो सकता है (चित्र 10.7)। यदि सेन्ट्रोमियर पुनर्विन्यासित गुणसूत्र खंड का हिस्सा ना हो, तो इसे **पराकेन्द्री (pericentric) प्रतिलोमन** कहते हैं।



चित्र 10.7 : प्रतिलोमन के प्रकार।

विलोपनों और द्विगुणनों के विपरीत, किसी प्रतिलोमन में आनुवंशिक सूचना का लोप शामिल नहीं होता है बल्कि जीन का क्रम बदल जाता है। अतः अधिकांश प्रतिलोमन जीवनक्षम होते हैं और इनके कोई हानिकारक प्रभाव भी नहीं होते हैं। फिर भी, इन उत्परिवर्तनों के अत्यधिक लक्षणप्ररूपी प्रभाव होते हैं। उदाहरण के लिए, यदि कोई प्रतिलोमन जीन के अंदर हो, तो वह उसके कार्य को नष्ट कर सकता है। यदि ये जीनों के बीच में भी हो तो भी ये नियंत्रण की हानि के कारण जीन के अभिव्यक्ति प्राचल (expression profile) को परिवर्तित कर सकता है।

लक्षणप्ररूपी रूप से सामान्य व्यक्ति में भी युग्मक निर्माण के समय समस्याएं हो सकती हैं। प्रतिलोमन विषमयुग्मजों में दो समजातों का जीन क्रम भिन्न हो जाता है और समजात अनुक्रम तभी संरेखित होकर युग्म बना सकते हैं यदि दोनों गुणसूत्रों में **प्रतिलोमन लूप** हो। इसमें भी असामान्य गुणसूत्र संघटन वाले युग्मकों के उत्पन्न होने की संभावना रहती है, यदि संकरण/क्रॉस (जीन विनिमय) प्रतिलोमन लूप के अंदर होता है, जो प्रतिलोमित खंड के आमाप से जुड़ा है; यदि खंड बड़ा हो तो संभावना अधिक रहती है। परिणाम भी प्रतिलोमन के प्रकार पर निर्भर होता है।

परिकेन्द्री (pericentric) प्रतिलोमन में एकल जीन विनिमय से एक सामान्य और एक असामान्य युग्मक निर्मित होता है। एक में विलोपन और दूसरे में द्विगुणन होता है।

अनेक जीन स्थान निर्भर तरीके से नियंत्रित होते हैं। यदि प्रतिलोमन द्वारा उनके स्थान परिवर्तित हो जाते हैं, तो इससे ऊतक विशिष्ट या विकासात्मक नियंत्रण होता है। इसे **स्थान प्रभाव** कहते हैं।

दूसरी तरफ पराकेन्द्री प्रतिलोमन में प्रतिलोमन लूप के अंदर जीन विनिमय से समजात सेन्ट्रोमियर **द्विकेन्द्री ब्रिज** (dicentric bridge) में जुड़ जाते हैं जिससे एक **अकेन्द्री खंड** (बगैर सेन्ट्रोमियर के) बनता है। द्विकेन्द्री ब्रिज एनाफेज़ के समय ऐच्छिक रूप से टूट जाते हैं जिससे दो विलोपनों युक्त युग्मक बनते हैं और अकेन्द्री खंड आगे के विभाजन में लुप्त हो जाता है। अन्य परिणामों में एक सामान्य गुणसूत्र और प्रतिलोमन वाला गुणसूत्र शामिल हैं।

असंतुलित आनुवंशिक अंतर्वस्तु वाले युग्मक जीवित रह सकते हैं और इसे अगली पीढ़ी में संचरित होने की संभावना रहती है जिससे असामान्यताएं पैदा होती हैं। इसके अतिरिक्त प्रतिलोमित क्षेत्र में जीन विनिमय से अजीवनक्षम युग्मक बनते हैं जिससे दृश्य पुनर्योग आवृत्तियों में समग्र कमी आती है। स्तनधारियों में यह दिखाया गया है कि व्युत्क्रम (inverted) क्षेत्र जीन विनिमय में भागीदारी नहीं करते हैं। इसका श्रेष्ठ उदाहरण मानव Y-गुणसूत्र का है। यद्यपि, यदि कोई व्यक्ति किसी प्रतिलोमन के लिए समयुग्मजी हो तो उनको अर्धसूत्रण के समय किसी विशिष्ट समस्या का सामना नहीं करना पड़ता है क्योंकि समजात गुणसूत्र सामान्य रूप से युग्मित और पृथक हो सकते हैं। इनकी पहचान परिवर्तित सहलग्नता संबंधों से की जा सकती है।

समगुणसूत्र और वलय गुणसूत्र

समगुणसूत्र (isochromosomes) असंतुलित, संरचनात्मक रूप से असामान्य मध्यकेन्द्री गुणसूत्र होते हैं जो किसी सामान्य गुणसूत्र की एक भुजा के द्विगुणन और दूसरी में विलोपन से बनते हैं। अतः मध्यकेन्द्री गुणसूत्र की दोनों भुजाएं आनुवंशिक रूप से एक समान (दर्पण प्रतिबिंब) होती हैं।

वलय गुणसूत्र (ring chromosome) एक असामान्य गुणसूत्र है जिसके सिरे परस्पर युग्मित होकर एक वलय बनाते हैं। इसकी खोज **लिलियन वॉघन मॉर्गन** (Lilian Vaughan Morgan) (1926) ने की थी। ये गुणसूत्र की दोनों भुजाओं के सिरों पर भंजन और भंजित सिरों के पुनः जुड़ने से अथवा एक ही गुणसूत्र के दुष्क्रिय टेलोमियर (dysfunctional telomeres) के युग्मन से बनते हैं। ऐसा गुणसूत्र किसी भी गुणसूत्र से बन सकता है और इसके साथ प्रायः आनुवंशिक सामग्री की हानि (परिवर्ती आमाप) और समसूत्री अस्थिरता जुड़ी होती है। ये दोनों कारक परिवर्ती लक्षणप्ररूप के लिए उत्तरदायी होते हैं। अधिकांश वलय गुणसूत्र कदाचनिक रूप से उत्पन्न होते हैं जिनके संतानों में संचरण के बहुत कम मामले ज्ञात हैं।

बोध प्रश्न 3

निम्न को परिभाषित कीजिए :

क) एकजनकीय द्विसूत्रता

ख) कूटप्रभाविता

10.3 गुणसूत्रीय विपथन के कारण

गुणसूत्री विपथन अनेक मानवीय आनुवंशिक विकार करते हैं और इसके पर्याप्त प्रमाण हैं कि गुणसूत्री असमायताएं प्रायः इनमें से एक या अधिक कारणों से होती हैं :

कोशिका विभाजन में त्रुटियां

प्रायः जब कोई कोशिका दो में विभाजित होती है, तो गुणसूत्रों या अर्धगुणसूत्रों/क्रोमेटिडों का सामान्य पृथक्करण होता है जिससे प्रत्येक जोड़े का एक सदस्य क्रमशः अर्धसूत्री या समसूत्री विभाजनों के समय विपरीत ध्रुवों की ओर चला जाता है। इसे **वियोजन (disjunction)** कहते हैं। अवियोजन में कोशिका विभाजन के समय इस प्रकार की त्रुटि हो जाती है जिससे समजात गुणसूत्रों का वह जोड़ा (अर्धसूत्रण-I) अथवा सिस्टर क्रोमेटिड पृथक् होने में असफल रहते हैं (समसूत्रण या अर्धसूत्रण-II)। इसके फलस्वरूप असुगुणिता होती है (चित्र 10.2)। इनमें से अधिकांश जीवित नहीं रह पाते हैं।

ऐसे पदार्थों के लिए उद्भासन जो जन्म दोष करते हैं (टिरेटोजन/विरूपजन)

(clastogenic) किसी टिरेटोजन/विरूपजन (teratogen) को ऐसे पर्यावरणीय कारक के रूप में परिभाषित किया जा सकता है जो संरचना या कार्य, वृद्धि प्रतिबंध (restriction of growth) या गर्भ अथवा भ्रूण की मृत्यु जैसी स्थायी असामान्यता कर सकता है। विभिन्न टिरेटोजन/विरूपजन जैसे ऐल्कोहॉल, औषध, रसायन अथवा संक्रमणों से भी गुणसूत्री असामान्यताएं हो सकती हैं जो जन्मजात विरूपणों का कारण हैं।

10.4 गुणसूत्रीय विपथन आमापन

गुणसूत्री विपथन आमापन की रचना इसका मूल्यांकन करने के लिए की गई है कि कोई परीक्षण रसायन/पदार्थ सूत्रविपथक (क्लैस्टोजेनिक; clastogenic) (गुणसूत्र भंजनों को प्रेरित करने वाला) तो नहीं है जिससे संरचनात्मक/संख्यात्मक विपथनों के द्वारा उत्परिवर्तन; सिस्टर क्रोमेटिड विनिमय और जटिल गुणसूत्र परिवर्तन जैसे वलय और द्विकेन्द्री ब्रिज बन जाएं।

एक प्रारूपिक आमापन प्रक्रिया में सामान्यतः स्तनी कोशिकाओं जैसे मानव परिधीय रक्त लसीकाणुओं (human peripheral blood lymphocytes; HBL) या स्थापित कोशिका वंशक्रम जैसे चाइनीज हैम्स्टर ओवरी (Chinese hamster ovary, CHO) कोशिकाओं का उपयोग संभावित रसायन के परीक्षण के लिए किया जाता है। इन कोशिकाओं को परीक्षण रसायन/पदार्थ के लिए नियत समय तक उद्भासित किया जाता है और फिर मेटाफेज को रोकने वाले रसायनों जैसे कोल्सेमिड या कोल्सीचीन (एक सूक्ष्मनलिका विबहुलकन कर्मक/ microtubule-depolymerising agent) से 2-4 घंटों के लिए उद्भासित किया जाता है। फिर कोशिकाओं की भलीप्रकार से धोकर, अल्पपरासारी उभय रोधी/बफर में स्थानांतरित करके एक उपयुक्त स्थिरक (मेथेनॉल ऐसीटिक अम्ल, 3:1) में स्थिरीकृत करके अभिरंजित किया जाता है और गुणसूत्री विपथनों की उपस्थिति का पता लगाने के लिए सूक्ष्मदर्शी में देखा जाता है।

10.5 विकास में गुणसूत्री विभिन्नताओं की भूमिका

गुणसूत्र उत्परिवर्तनों ने पादपों और जंतुओं के विकास में महत्वपूर्ण भूमिका निभाई है। हम उनकी वृहदतर भूमिका के समर्थन में कुछ दस्तावेजित उदाहरणों पर विचार करेंगे :

- क) गुणसूत्र द्विगुणन सूक्ष्म नियंत्रण के लिए नए जीनों के विकास अथवा एक ही जीन की अनेक प्रतियों के उपयोग के लिए अपरिष्कृत सामग्री (raw material) प्रदान करते हैं। सामान्यतः उत्परिवर्तनों को एकल जीन प्रतियों (single copy genes) में सहन नहीं किया जाता है। विशेषरूप उनको जो किसी अपरिहार्य कार्य के लिए कोड (कूटलेखन) करते हैं। लेकिन यदि ऐसे गुणसूत्री क्षेत्र का द्विगुणन होता है तो अतिरिक्त प्रति उत्तरजीविता को प्रभावित किए बगैर उत्परिवर्तनों को संचित करने के लिए मुक्त होती है। विकासात्मक समय-मापक पर इन उत्परिवर्तनों के फलस्वरूप एक पूर्णतः भिन्न भूमिका वाले नवीन जीन का सृजन; समान कार्य पर भिन्न गतिकी; नियंत्रण या ऊतक विशिष्ट अभिव्यक्ति प्राचल और कुछ मामलों में जीन क्रियाशील नहीं रह जाता है (कूटजीन/छद्मजीन)। द्विगुणन और अपसारित (diverge) होने की ये प्रक्रिया बहुजीन कुलों के होने के लिए जिम्मेदार होती है उदाहरण के लिए, ग्लोबिन जीन कुल।
- ख) प्रतिलोमनों का विषमयुग्मजों में असंतुलित जीवनअक्षम युग्मक निर्मित करने पर प्रभाव पड़ता है, यदि पुनर्योग होता है अथवा कुछ मामलों में ये पुनर्योग को दमित करते हैं। समय के साथ उत्परिवर्तन संचित हो जाते हैं जिससे विशेषीकृत भूमिकाओं वाले गुणसूत्रों का विकास होता है। इसका श्रेष्ठ उदाहरण मानव Y-गुणसूत्र है जिसका विकास एक अलिंगसूत्र से हुआ है। इसमें अनेक प्रतिलोमित भागों के साथ-साथ कुछ जीनों की बहु-प्रतियों का क्षतिपूरक विकास हुआ जो जीवनक्षमता/उर्वरता में भागीदारी करते हैं, जिससे हानिकारक (क्षतिकारी) उत्परिवर्तनों के प्रभावों को खत्म किया जा सके।
- ग) स्थानांतरण / गुणसूत्रप्ररूपों (कैरियोटाइप; karyotype) के विकास में महत्वपूर्ण भूमिका निभा सकते हैं। हम जानते हैं कि मनुष्यों में 46 गुणसूत्र होते हैं लेकिन ऐप्स (apes) (चिम्पान्जी, गुरिल्ला और औरंगुटान) सभी में 48 गुणसूत्र होते हैं। मनुष्यों और ऐप्स के केंद्रप्ररूपों/गुणसूत्रप्ररूपों की तुलना दर्शाती है कि मानव गुणसूत्र 2 एक बड़ा मध्यकेंद्री गुणसूत्र है जिसका G-बैंडिंग पैटर्न ऐप्स के दो भिन्न अग्रकेंद्री गुणसूत्रों से मेल खाता है।
- iv) बहुगुणिता ने पादपों के विकास में महत्वपूर्ण भूमिका निभाई है। इनमें जीनों की अनेक प्रतियां होती हैं जिनका हानिकारक उत्परिवर्तनों पर उभयरोधी प्रभाव होता है और ये अपसरण के लिए अपरिष्कृत सामग्री प्रदान करती है। इसके अतिरिक्त बहुगुणित जातियां आमाप में बड़ी, अधिक तंदरुस्त, जैविक और अजैविक तनावों के लिए आसानी से अनुकूलन करने वाली और अपेक्षाकृत बड़े पुष्प तथा अधिक फसल उपज प्रदान करने वाली होती हैं।

बोध प्रश्न 4

किसी ऐसे परचतुर्गुणित (allotetraploid) की कायिक कोशिकाओं में कितने गुणसूत्र उपस्थित होंगे जो दो पादप जातियों से व्युत्पन्न हो, यदि एक जाति में गुणसूत्र संख्या 9 और दूसरी में 14 है?

10.6 सारांश

- गुणसूत्री विपथन (या उत्परिवर्तन) से अभिप्राय गुणसूत्रों की सामान्य संरचना या संख्या में होने वाले किसी परिवर्तन से है, जिसके कारण अक्सर शारीरिक या मानसिक असामान्यताएं होती हैं।
- गुणसूत्रों के संरचनात्मक पुनर्विन्यास में द्विगुणन, विलोपन, प्रतिलोमन और स्थानांतरण सम्मिलित हैं।
- गुणसूत्र की संख्या में विभिन्नता एक या अधिक गुणसूत्रों के जोड़ या हानि (असुगुणिता) से लेकर गुणसूत्रों के अगुणित सेट में संख्या की वृद्धि (बहुगुणिता) तक के परास में होती है।
- गुणसूत्रों के तीन या अधिक पूर्ण सेट के साथ एक सुगुणित जीव बहुगुणित कहलाता है। बहुगुणिता पौधों में काफी सामान्य है और विशेषरूप से परबहुगुणितों में जातिउद्भवन का एक प्रमुख स्रोत है।
- गुणसूत्री विपथन स्वतः ही कोशिका विभाजन में होने वाली त्रुटियों के कारण हो सकते हैं जिसके फलस्वरूप समजात गुणसूत्रों या सिस्टर क्रोमेटिडों का क्रमशः अर्धसूत्रण या समसूत्रण के समय अवियोजन (पृथक होने में असफल) होता है। इसके साथ ही व्युत्क्रमी स्थानांतरण या अयथार्थ पुनर्योग के बाद रसायनों के लिए उद्भासन अथवा विलोपनों द्वारा भी गुणसूत्री विपथनों को प्रेरित किया जा सकता है।
- असुगुणिता के कारण अनेक मानवीय सिन्ड्रोमों का होना ज्ञात है। स्तनियों में लिंग गुणसूत्रों की असुगुणिता से अलिंगसूत्री असुगुणिता की अपेक्षा उत्तरजीविता की बेहतर संभावना होती है। कुछ मानवीय कैंसरों में व्युत्क्रमी स्थानांतरण होते हैं। गुणसूत्री विकारों को या तो माता-पिता से वंशागत किया जा सकता है अथवा ये नवीन (नए सिरे से) रूप से उत्पन्न हो सकते हैं।
- यह सुदस्तावेजित है कि अनेक गुणसूत्री उत्परिवर्तन जैसे द्विगुणन, प्रतिलोमन और बहुगुणिता ने विकास में महत्वपूर्ण भूमिका निभाई हैं।

10.7 पाठांत प्रश्न

- निम्नलिखित जोड़ों के बीच तुलना कीजिए :
 - पराकेन्द्री और परिकेन्द्री प्रतिलोमन
 - स्वबहुगुणित और परबहुगुणित
- राबर्टसोनियन स्थानांतरण क्या है?
- उस कल्पित अनुक्रम पर विचार कीजिए, जिसमें • सेन्ट्रोमियर को प्रदर्शित करता है:

AB•CDEFGH

उपर्युक्त अनुक्रम को निम्न में से प्रत्येक अनुक्रम में परिवर्तित करने के लिए किस प्रकार के गुणसूत्र उत्परिवर्तनों की आवश्यकता होगी?

- ABAB•CDEFGH
 - AB•CDEABFGH
 - AB•CFEDGH
 - A•CDEFGH
 - AB•CFEDFEDGH
 - AB•CDEFCD FE GH
- गुणसूत्री उत्परिवर्तनों के प्रकारों को सूचीबद्ध कीजिए और इनमें से किन्हीं दो के परिणामों का वर्णन कीजिए, एक संख्यात्मक और एक संरचनात्मक विपथन को वरीयता दें।
 - मनुष्यों में अलिंगसूत्री असुगुणिताओं की बजाय लिंग गुणसूत्र असुगुणिताएं क्यों सामान्य हैं?

10.8 उत्तर

बोध प्रश्न

- क) $23 \times 3 = 69$
 ख) $(2n+1+1) = 48$
 ग) $(2n+2) = 48$
 घ) $(2n-2) = 44$

2. क) अर्धसूत्रण के समय अवियोजन से परिवर्तित गुणसूत्र संख्याओं वाले युग्मक बनते हैं और ख) समसूत्रण के समय अवियोजन से असुवंशिक मोजेक बनता है, ग) अंतरजातीय संकरणों के होने पर बहुगुणित बनते हैं।
3. क) जब समजात जोड़े के दोनों गुणसूत्र एक ही जनक से वंशागत होते हैं तो ये स्थिति एकजनकीय द्विसुत्रता कहलाती है।
ख) कूटप्रभाविता किसी विषमयुग्मजी व्यक्ति में किसी अप्रभावी उत्परिवर्तन का अनावृत्त हो जाना है, जब वन्य प्रकार के एलील को अन्य समजात गुणसूत्र से विलोपित कर दिया जाता है।
4. पश्चतुर्गुणित दो चरणों में उत्पन्न किए जाते हैं, जो अन्तरजातीय संकरण और गुणसूत्र संख्या का द्विगुणन है। चरण-1 में परगुणित में 23 गुणसूत्र होंगे और द्विगुणन (चरण 2) के बाद कायिक कोशिकाओं में 46 गुणसूत्र होंगे।

पाठांत प्रश्न

1. i) एक पराकेन्द्री प्रतिलोमन में सेन्द्रोमियर शामिल नहीं होता है, परिकेन्द्री प्रतिलोमन में सेन्द्रोमियर शामिल होता है।
ii) स्वबहुगुणित: गुणसूत्रों के सभी सेटों की व्युत्पत्ति एक ही जाति से होती है, अवियोजन के कारण उत्पन्न हो सकते हैं। उदाहरण केला एक स्वत्रिगुणित है।
परबहुगुणित : गुणसूत्रों के सेट दो या अधिक भिन्न जातियों (सामान्यतः संबन्धित) से होते हैं, संकरण से और उसके बाद द्विगुणन से उत्पन्न होते हैं। उदा. गेहूं एक परषट्गुणित है।
2. रोबर्टसोनियन स्थानांतरण (केन्द्रिक युग्मन) दो असमजात अग्रकेन्द्री गुणसूत्रों के बीच एक व्युत्क्रमी स्थानांतरण है। दोनों गुणसूत्रों की लंबी भुजाएं एक ही सेन्द्रोमियर से युग्मित होती है और एक बड़ा मध्यकेन्द्री गुणसूत्र बनाती है, जबकि लघु भुजाएं युग्मित होकर एक छोटा खंड बनाती है जो अपरिहार्य रूप से लुप्त हो जाता है।
3. i) AB का अनुबद्ध/टेन्डेम द्विगुणन ii) AB का प्रतिस्थापित द्विगुणन
iii) DEF का पराकेन्द्री प्रतिलोमन iv) B का विलोपन
v) DEF का द्विगुणन और प्रतिलोमन vi) CDEF का द्विगुणन; EF का प्रतिलोमन
4. चित्र 10.1 को देखिए; ऐसे उत्परिवर्तनों के परिणामों के लिए अपनी पसंद के उदाहरणों को लीजिए।
5. लिंग गुणसूत्र असुगुणिताओं को अधिक बेहतर रूप से सहन किया जाता है क्योंकि स्तनियों में एक X-गुणसूत्र ऐच्छिक रूप से सभी कायिक कोशिकाओं में निष्क्रिय रहता है। अलिंगसूत्रों में ऐसा नहीं होता है और असंतुलन विशेषरूप से जीन समृद्ध अलिंगसूत्रों में असंतुलनों को सहन नहीं किया जाता है।

10.9 अन्य अध्ययन पुस्तकें

1. Brooker, R.J. Genetics: Analysis and Principles, 3rd Ed, 2009, McGraw-Hill
2. Pierce, B. Genetics: A conceptual approach, 6th Ed. W.H. Freeman and Company.
3. 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
4. Russell, Peter J; Essential Genetics, 2003, Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.
5. www.britannica.com/science/chimera-genetics.



ignou
THE PEOPLE'S
UNIVERSITY



ignou
THE PEOPLE'S
UNIVERSITY

जटिल विशेषकों की वंशागति और समष्टि आनुवंशिकी

इकाई की रूपरेखा

11.1 प्रस्तावना	11.7 समष्टि आनुवंशिकी का परिचय
अपेक्षित अध्ययन परिणाम	एलील और जीनप्ररूप आवृत्तियां
11.2 जटिल विशेषकों की वंशागति	हार्डी-वीनबर्ग नियम
मात्रात्मक विशेषकों के प्रकार	एलील आवृत्तियों को प्रभावित करने वाले कारक
11.3 जटिल विशेषकों की हमारी समझ के विषय में आरंभिक कार्य	समष्टियों में आनुवंशिक विभिन्नताओं का मापन
11.4 मात्रात्मक विशेषकों का विश्लेषण	11.8 सारांश
11.5 वंशागतित्व	11.9 पाठांत प्रश्न
व्यापक बोध वंशागतित्व	11.10 उत्तर
संकुचित बोध वंशागतित्व	11.11 अन्य अध्ययन पुस्तकें
11.6 मात्रात्मक विशेषक लोकस और उनकी पहचान	

11.1 प्रस्तावना

मेन्डल के नियमों को वंशागति के सर्व नियमों के रूप में स्वीकार करने में वैज्ञानिक समुदाय द्वारा उठायी गई एक आपत्ति यह थी कि उन्होंने *पाइसम सैटाइवेम* में असतत् रूप से परिवर्ती विकल्पी विशेषकों का चयन किया था। उनके नियमों के आधार पर प्राकृतिक समष्टियों में पाई जाने वाली सतत् विभिन्नता की वंशागति को समझाना कठिन था। अब हम यह जानते हैं कि ये विशेषक जटिल होते हैं और प्रायः अनेक जीनों और उनकी गैर-आनुवंशिक (पर्यावरणीय) कारकों के साथ परस्परक्रिया से प्रभावित होते हैं। इनको बहुकारकीय या मात्रात्मक विशेषक भी कहते हैं।

इस इकाई में आप जटिल विशेषकों की वंशागति, मात्रात्मक विशेषक लोकसों (quantitative trait loci; QTL) की पहचान, विशेषक के वंशागतित्व (heritability) और उनका किस प्रकार विश्लेषण किया जाता है, इसके विषय में पढ़ेंगे। इकाई के दूसरे अर्धभाग में समष्टि आनुवंशिकी (population genetics) हार्डी-वीनबर्ग नियम और उसके निहितार्थों; एलील और जीनप्ररूप आवृत्तियों के परिकलन के तरीकों और उन कारकों के बारे में बताया गया है जो उनको परिवर्तित कर देते हैं।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

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

- ❖ जटिल विशेषकों की वंशागति का वर्णन कर सकेंगे;
- ❖ मात्रात्मक विशेषकों का विश्लेषण करने के तरीकों को बता सकेंगे;
- ❖ संकुचित (narrow) और व्यापक बोध (broad sense) वंशागतित्व के बीच अन्तर कर पाएंगे;
- ❖ मात्रात्मक विशेषक लोकसों (QTL) को परिभाषित कर सकेंगे और ये बता सकेंगे कि उनकी पहचान कैसे की जाती है;
- ❖ गुणात्मक और मात्रात्मक विशेषकों की तुलना कर सकेंगे;
- ❖ हार्डी-वीनबर्ग नियम और उसके निहितार्थों को बता सकेंगे; और
- ❖ एलील तथा जीनप्ररूप आवृत्तियों का परिकलन कर सकेंगे।

11.2 जटिल विशेषकों की वंशागति

मेन्डल ने एक बार में विकल्पी गुणों वाले एक जोड़े का अध्ययन किया था। संकरों से प्राप्त संततियों को आसानी से F_2 में भिन्न श्रेणियों में पृथक्कृत किया जा सकता था। उनके द्वारा विश्लेषित विशेषकों ने असतत् विभिन्नता दिखाई थी।

मेन्डल मटर में स्पष्ट परिणाम पाने में सफल रहे थे क्योंकि वो F_2 संततियों को आसानी से कुछ वर्गों में सिर्फ देखकर ही पृथक्कृत कर पाए थे। उन्होंने मात्रात्मक आकलन नहीं किया था। साथ ही उन्होंने अंतःप्रजात (inbred) किस्मों का चयन किया था जिनमें विकल्पी गुणों के लिए जोड़े के लिए चरम लक्षणप्ररूप थे और प्रत्येक किस्म सिर्फ एक ही एलील/युग्मविकल्पी में भिन्न थी। यदि पादप की ऊंचाई की वंशागति का अध्ययन किया गया था, तो एक किस्म 6-7 फुट ऊंची और दूसरी 1 फुट से कम की थी। दूसरे शब्दों में, ये सभी असतत् विभिन्नताओं (discontinuous variations) के उदाहरण थे। निसंदेह, इन परिणामों की व्याख्या करना आसान है लेकिन हम सभी जानते हैं कि प्राकृतिक समष्टियों के अधिकांश गुण सतत्ता दर्शाते हैं और ये सुझाते हैं कि जीवों में वास्तविक भिन्नता प्रायः मात्रात्मक होती है।

सतत् विभिन्नता (continuous variation) दिखाने वाले अधिकांश गुण समष्टि में प्रायः अनेक जीनों द्वारा नियंत्रित होते हैं (बहुजीनी) और विविध पर्यावरणीय कारकों से प्रभावित होते हैं। इस प्रकार की विभिन्नता का प्रमात्रीकरण व्यष्टियों के किसी नमूने में विशेषक का मापन करके किया जा सकता है। मात्रात्मक आनुवंशिकी में समष्टि में सतत् रूप से परिवर्ती गुणों का अध्ययन किया जाता है। बहुजीनों (लक्षणप्ररूप में परिवर्ती

योगदान के साथ) और पर्यावरणीय कारकों (गैर आनुवंशिक) का संयुक्त प्रभाव दृश्य विभिन्नता की व्याख्या करना कठिन कर देता है। जीनप्ररूप और लक्षणप्ररूप के बीच तालमेल की कमी होती है। अतः बहुकारकीय विशेषकों को **जटिल विशेषक** भी कहते हैं और इनका विश्लेषण सांख्यिकीय साधनों से किया जाता है।

दूसरी तरफ **गुणात्मक विशेषक** या तो उपस्थित अथवा अनुपस्थित होते हैं, जो इस पर निर्भर करता है कि उस विशेषक विशेष के लिए उत्तरदायी जीन क्रियाशील है अथवा अक्रियाशील है। प्रत्येक विशेषक के लिए, लक्षणप्ररूप स्पष्ट रूप से असमान होते हैं और उनको आसानी से कुछ भिन्न श्रेणियों में पृथक्कृत किया जा सकता है। उदाहरण के लिए मटर के बीजावरण या तो ग्रे स्लेटी (grey) अथवा सफेद थे और फली का रंग हरा या पीला था। वे असतत् विभिन्नता प्रदर्शित करते हैं और उनके आनुवंशिक आधार का विश्लेषण आनुवंशिक संकरण से प्राप्त संततियों के लक्षणप्ररूपी अनुपात की जांच से किया जा सकता है। ऐसे विशेषकों को **असतत् विशेषक** या **गुण** कहते हैं।

सतत् रूप से परिवर्ती गुण अधिकतर बहुजीनी होते हैं और अनेक पर्यावरणीय कारकों से प्रभावित होते हैं। दृश्य विभिन्नता का प्रमात्रीकरण करके सांख्यिकीय साधनों द्वारा उनका विश्लेषण किया जा सकता है।

11.2.1 मात्रात्मक विशेषकों के प्रकार

मात्रात्मक या जटिल विशेषक तीन मूल प्रकारों यानी **सतत् (continuous)**, **गणनीय (meristic)** और **प्रभावसीमा/देहली (threshold)** में बंटे हैं। आइए अब हम इनमें से प्रत्येक प्रकार को उदाहरण के साथ समझते हैं।

मात्रात्मक विशेषक विविध प्रकार के लक्षणप्ररूपों के साथ, सैद्धान्तिक रूप से दोनों चरम स्थितियों के बीच के किसी भी मान के हो सकते हैं और लक्षण प्ररूपों की संख्या लक्षणप्ररूप का प्रमात्रीकरण करने की हमारी क्षमता द्वारा ही सीमित हो सकता है। लक्षणप्ररूपों को विविक्त वर्गों में नहीं बांटा जा सकता है। इन विशेषकों को **सतत्** कहते हैं। अनेक विशेषक जैसे ऊंचाई, वजन, रक्तदाब, अनाजों में प्रोटीन की मात्रा, मवेशियों द्वारा दुग्धउत्पादन वृद्धि दर, व्यवहार और जीवनावधि **सतत् विभिन्नता (continuous variation)** के उदाहरण हैं।

जब भी समान जीनप्ररूप/जीनोटाइप वाले व्यक्तियों के बीच भिन्नता की तुलना में जीनप्ररूप के बीच औसत लक्षणप्ररूप अंतर छोटा होता है, तो निरंतर भिन्नता देखी जाती है। अक्सर यह अंतर्निहित मेंडेलियन वंशानुक्रम को अस्पष्ट करता है।

कुछ जटिल विशेषक असतत् होते हैं (दो या कुछ भिन्न लक्षणप्ररूपी वर्गों के होते हैं) लेकिन फिर भी इनको मात्रात्मक माना जाता है क्योंकि इनका निर्धारण अनेक आनुवंशिक और पर्यावरणीय कारकों से होता है। इसलिए इनका विश्लेषण उन्हीं तकनीकों के द्वारा होता है जिनका उपयोग सतत् रूप से परिवर्ती विशेषकों के लिए किया जाता है। ये गणनीय अथवा प्रभावसीमा/देहली हो सकते हैं। मात्रात्मक विशेषक जिनका निर्धारण गणना/गिनती करके होता है वे **गणनीय** कहलाते हैं। उदाहरण के लिए मुर्गी द्वारा दिए गए अंडे (1, 3, 5 या अधिक हो सकते हैं); लिटर साइज़ (उदाहरण के लिए, किसी चुहिया के 4, 5 या 8 बच्चे) गुणात्मक अन्तरों पर निर्भर नहीं करते हैं, उदाहरण के लिए, इससे कोई फर्क नहीं पड़ता है कि मुर्गी द्वारा दिए गए अंडे समान या भिन्न आमाप के हैं।

मात्रात्मक गुण जो महज उपस्थित या अनुपस्थित होते हैं **प्रभावसीमा/देहली (threshold)** गुण कहलाते हैं। इस मामले में प्रत्येक जीव में विशेषक को अभिव्यक्त करने का निहित जोखिम या भार होता है लेकिन प्रभावसीमा/देहली के पार हो जाने पर इसकी पहचान होती है। प्रभावसीमा/देहली गुणों में मनुष्यों में वयस्क होने पर डायबिटीज या ऐसी गर्भावस्था जिससे जुड़वा बच्चे हों, शामिल है।

जीनप्ररूप और लक्षणप्ररूप में सबन्ध मात्रात्मक गुणों के लिए प्रायः जटिल होता है क्योंकि अधिकांश मामलों में ये परिवर्ती प्रभाव वाले विभिन्न जीन और पर्यावरण द्वारा नियंत्रित होता है। ऐसी परस्परक्रियाओं का नेट परिणाम ये है कि किसी दिए गए जीन प्ररूप से विभिन्न प्रकार के लक्षणप्ररूप या अनेक जीनप्ररूपों से समान लक्षणप्ररूप प्राप्त हो सकते हैं। जब भी जीनप्ररूपों के बीच औसत लक्षणप्ररूपी अन्तर समान जीनप्ररूप वाले व्यक्तियों के बीच भिन्नता की तुलना में कम होता है तो सतत् भिन्नता देखी जाती है। पृथक्करण कर रहे लोकसों की संख्या नहीं बल्कि यही है जो मात्रात्मक गुण को गुणात्मक गुण से विभेदित करता है। यह दर्शाया गया है कि एक जीन से नियंत्रित गुण भी जिसमें अनेक एलील हों, सतत् विभिन्नता प्रदर्शित कर सकता है। कई बार ये अंतर्निहित मेन्डलीय वंशागति को अस्पष्ट कर देता है।

बोध प्रश्न 1

क) निम्नलिखित में से कौन सा मात्रात्मक विशेषक का उदाहरण है?

- लंबाई
- ग्लूकोस उपापचय की दर
- भूलभुलैया (जटिलभ्रामक जाल) को समझने की क्षमता
- उपर्युक्त सभी

ख) असतत् और सतत् विशेषकों की तुलना कीजिए। अपने उत्तर की पुष्टि उदाहरण देकर कीजिए।

11.3 जटिल विशेषकों की हमारी समझ के विषय में आरंभिक कार्य

मेन्डल के कार्य की पुनर्खोज के बाद अनेक जीवों में विशेषकों की वंशागति पर अध्ययन हुए। जल्दी ही यह समझ में आ गया कि मात्रात्मक गुणों जैसे वजन, फलों की लब्धि (yield) या उत्पादित दूध की मात्रा में भिन्नता की व्याख्या करना संभव नहीं है। इन गुणों में सभी प्रकार का श्रेणीकरण पाया जाता है और ये माना जाता था कि यह मिश्रित वंशागति के कारण है। स्वीडन के आनुवंशिकीविद् **हर्मन-निल्सन-एहले (Herman Nilsson-Ehle)** (1908) और बाद में अमेरिकी आनुवंशिकीविद् **एडवर्ड मूरे ईस्ट (Edward Murray East)** (1910, 1916) ने प्रदर्शित किया कि सतत् रूप से परिवर्ती विशेषकों को अनेक जीनों द्वारा नियंत्रित किया जाता है।

निल्सन-एहले ने गेहूं में दाने (अनाज कण) के रंग पर शोध किया। उन्होंने दो तद्रूप प्रजनन (true breeding) करने वाली किस्मों का संकरण कराया, जिनमें से एक गहरे लाल दाने वाली और दूसरी सफेद दानों वाली थी। F_1 संकरों का परस्पर प्रजनन कराकर F_2 संतति प्राप्त की। उन्होंने पया कि सभी F_1 दानों का रंग मध्यवर्ती था और निसंदेह F_2 में दोनों जनकीय प्रकारें थी, लेकिन रंगीन दानों को उनकी रंग प्रबलता के आधार पर भिन्न वर्गों में पृथक किया जा सकता था (चित्र 11.1)।

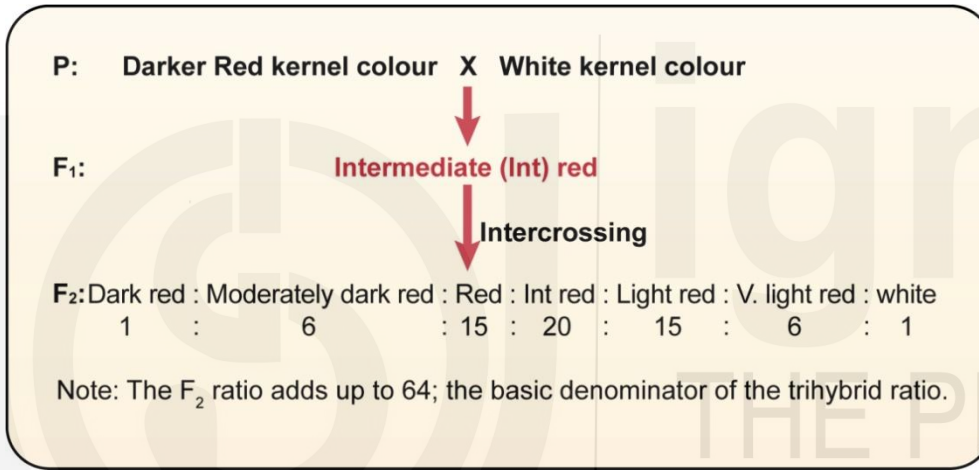
उन्होंने सुझाया कि तीन स्वतंत्र अपव्यूहन करने वाले पृथक्कारी जीन युग्म अपूर्ण प्रभावी एलीलों के साथ दाने/कण के रंग को नियंत्रित करते हैं। सतत् विभिन्नता अनेक लोकसों पर योगज एलीलों के प्रभाव के कारण होती है। प्रत्येक क्रियाशील एलील अनाज कण के रंग में वृद्धि करने में योगदान देता है। ऐसे योगदान करने वाले एलीलों की अधिकतम संख्या 6 (AABBCC) या फिर 5,4,3,2,1 और 0 (aabbcc) हो सकती है। आप त्रिसंकर स्वसंकरण (trihybrid selfing) के लिए पुनेट वर्ग बनाकर सभी संभव जीनप्ररूपों को प्रदर्शित कर सकते हैं और फिर जीनप्ररूपों को तीन लोकसों से योगदान करने वाले एलीलों (क्रियाशील; A/B/C) की संख्या के आधार पर सात लक्षणप्ररूपी वर्गों में पृथक् कर सकते हैं। सात लक्षणप्ररूपी वर्गों के अनुपातों के गुणांकों का द्विपद प्रसरण (binomial expansion) $(a+b)^6$ होता है। उन्होंने प्रदर्शित किया कि मेन्डलीय सिद्धान्त किसी बहुजीनी विशेषक की सतत् भिन्नता की व्याख्या कर सकते हैं और उनके परिणाम पर्यावरणीय प्रभावों के द्वारा जटिल नहीं थे। अनाज कण के रंग का आनुवंशिक आधार उपयोग किए गए गेहूं के स्ट्रेन (वितति) के साथ परिवर्ती हो सकता है क्योंकि कुछ में सिर्फ दो लोकस थे और अन्य में तीन से अधिक थे।



हर्मन निल्सन एह्ले



एडवर्ड मरे ईस्ट



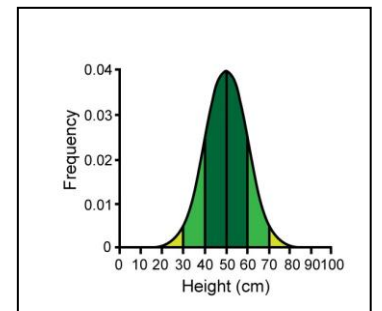
चित्र 11.1 : निल्सन-एह्ले का गेहूं में अनाज कण के रंग की वंशागति पर परीक्षण।

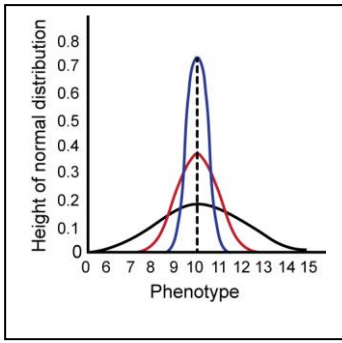
बहुजीन परिकल्पना अनेक अन्य मात्रात्मक गुणों जैसे मक्का में बाली की लंबाई (ई. ईस्ट द्वारा अध्ययन किया गया था) की व्याख्या कर सकती है लेकिन ये सरल व्याख्या ऐसे उन अन्य विशेषकों का पूर्णतः विश्लेषण करने में असफल रही थी जहां अनेक जीनों के एलीलों का अनिवार्य रूप से योगज (additive) प्रभाव नहीं होता है; वे प्रभाविता, प्रबलता (epistasis) प्रदर्शित कर सकते हैं अथवा उनका अल्प/नगण्य प्रभाव हो सकता है और पर्यावरण महत्वपूर्ण भूमिका निभा सकता है।

11.4 मात्रात्मक विशेषकों का विश्लेषण

मात्रात्मक विशेषकों का मापन व्यष्टियों/व्यक्तियों के समूह में किया जाता है (यादृच्छिक नमूना) और उनके विश्लेषण के लिए अनेक सांख्यिकीय साधनों की आवश्यकता होती है। मुख्य प्रवृत्ति के सामान्य रूप से उपयोग किए जाने वाले मापनों में माध्य (mean), मोड (mode), प्रसरण (variance), मानक विचलन (standard deviation) और सहप्रसरण (covariance) सम्मिलित हैं।

व्यष्टियों (individuals) के समूह में लक्षणप्ररूपी विभिन्नता को आवृत्ति वितरण ग्राफ (frequency distribution graph) (मार्जिन बाक्स) से प्रदर्शित किया जाता है। ग्राफ में





लक्षणप्ररूपी मानों को X-अक्ष पर और प्रत्येक वर्ग में व्यष्टियों की संख्या को Y-अक्ष पर रखा जाता है। आवृत्ति वितरण ग्राफ के बिंदुओं को जोड़ने पर सामान्यतः छंटाकर सममितीय वक्र (bell shaped symmetrical curve) प्राप्त होता है जिसे सामान्य या गॉसियन वितरण वक्र कहते हैं।

माध्य (औसत; \bar{x}) हमें वितरण के केन्द्र के बारे में बताता है। इसका परिकलन सभी वैयक्तिक मापनों को जोड़कर और नमूने में मापनों की कुल संख्या (n) द्वारा भाग देकर किया जाता है :

$$\text{माध्य } (\bar{X}) = \frac{\text{वैयक्तिक पदों का योग}}{\text{नमूने में कुल संख्या}}$$

मोड (mode) सबसे अधिक लिया जाने वाला प्रेक्षण है।

प्रसरण (s^2) (variance) यह वर्णित करता है कि लक्षणप्ररूप किस हद तक माध्य के इर्दगिर्द समूहित है (मार्जिन बॉक्स)। ये वितरण के प्रसार को मापता है; प्रसरण जितना अधिक होगा, प्रसार उतना ही अधिक होगा। एक ही माध्य में दो वितरणों का होना संभव है लेकिन प्रसरण भिन्न हो सकते हैं। नमूने के प्रसरण का परिकलन नीचे दिए गए सूत्र से किया जाता है :

$$\text{प्रसरण } (s^2) = \frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{n-1}$$

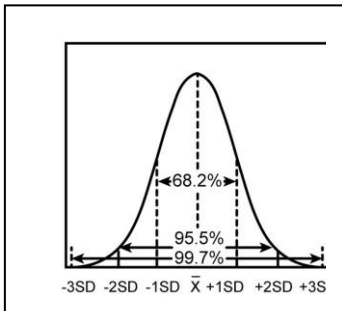
जहां,

x_1 = एक प्रेक्षण का मान

\bar{x} = सभी प्रेक्षणों का औसत मान

n = प्रेक्षणों की संख्या है।

पहला चरण प्रत्येक मापन में से माध्य को घटाना और फिर उनका वर्ग करना है। इसके बाद सभी वर्ग मानों को जोड़ दें। अंत में योग को कुल मापन में से एक घटाकर (n-1) विभाजित कर दें।



मानक विचलन (Standard Deviation) प्रसरण का वर्गमूल होता है। इसको मूल मापनों की इकाइयों में ही अभिव्यक्त किया जाता है।

$$\text{मानक विचलन } (s) = \sqrt{s^2}$$

क्योंकि अधिकांश गुणात्मक मापनों का आवृत्ति वितरण ग्राफ सामान्य वितरण होता है इसे इसके माध्य और प्रसरण द्वारा पूरी तरह से वर्णित किया जा सकता है। ये इसका मापन है कि आंकड़े किस हद तक माध्य से भिन्न है (इसे $\bar{x} \pm s$ के रूप में अभिव्यक्त

किया जाता है), उदाहरण के लिए एक माध्य $\pm 1SD$ में एक 66% मापन सम्मिलित होते हैं (साइड बॉक्स)

सहसंबन्ध (correlation) का प्रयोग यह निर्धारित करने के लिए किया जाता है कि दो परिवर्तियों के बीच कोई सांख्यिकीय रूप से महत्वपूर्ण संबन्ध है या नहीं। यह अपवादों को समायोजित करके प्रभावी चलनों को दर्शाता है। दूसरी तरफ समाश्रयण विश्लेषण (regression analysis) में संबन्ध की यथार्थ प्रकृति को जानने का प्रयास किया जाता है। नमूने के आंकड़े युग्मित आंकड़ों के रूप में एकत्रित किए जाते हैं जिसका उपयोग प्रकीर्ण आरेख (scatter diagram) बनाने के लिए किया जाता है। इससे हमको एक नजर में ये पता चल जाता है कि संबन्ध रेखीय है अथवा नहीं है। रेखीय संबन्ध में प्रवृत्ति उपरिगामी (upward) या अधोगामी (downward) हो सकती है। सटीक विश्लेषण के लिए रेखीय सहसंबन्ध गुणांक (linear correlation coefficient), r का परिकलन किया जाता है।

$$\text{सहसंबन्ध गुणांक} = r = \text{cov}_{xy} / S_x S_y$$

सहप्रसरण (Covariance; cov) x और y के मानक विचलन (SD) का गुणनफल है और $S_x S_y$ क्रमशः x और y का मानक विचलन (Standard deviation) है।

r का मान सदैव -1 और $+1$ के बीच का रहता है। यदि यह लगभग 1 हो, तो प्रबल सहसंबन्ध को बताता है और यदि r शून्य के आसपास हो तो कोई महत्वपूर्ण रेखीय सहसंबन्ध नहीं होता है। आप जानेंगे कि ये विवरण यथार्थ नहीं है। दो परिवर्तियों/चरों के बीच सांख्यिकीय रूप से महत्वपूर्ण रेखीय संबन्ध है या नहीं, यह जानने के लिए r के अभिकलित मान की मात्रा **पियरसन सहसंबन्ध गुणांक** (मानक सारणी से) के क्रांतिक मानों से अधिक होनी चाहिए। मान ऋणात्मक (अधोगामी) रेखा या धनात्मक (उपरिगामी रेखा) हो सकते हैं। दोनों परिवर्तियों के बीच संबन्ध को ऐसी **रेखीय समाश्रयण रेखा (linear regression line)** के रूप में अभिव्यक्त किया जा सकता है जो ग्राफ पर दिए गए बिंदुओं के लिए सबसे उपयुक्त हो। इससे हमको यदि एक परिवर्ती/चर का मान ज्ञात हो तो दूसरे का पूर्वानुमान करना संभव हो जाता है, इसके लिए सीधी रेखा समीकरण $y = mx + c$ का उपयोग करते हैं, जहां m और c क्रमशः ढाल (समाश्रयण रेखा) और y अंतःखंड (intercept) (y -अक्ष पर मान जहां रेखा काटती) है। ढाल सीधी रेखा की प्रवणता को बताती है और x में परिवर्तनों के सापेक्ष y में परिवर्तनों का मापन करती है।

बोध प्रश्न 2

क) बताइए कि युग्मित आंकड़ों के निम्नलिखित सेट में धनात्मक या ऋणात्मक सहसंबन्ध में से किसके होने की संभावना है?

- आयु और रक्तदाब
- गाड़ियों का वजन और ईंधन की खपत
- वृत्तों के व्यास और परिधियां

- iv) बच्चों का वजन और लंबाई
 - v) देशों की प्रति व्यक्ति वार्षिक आय और शिशु मृत्यु दरें
 - vi) वर्षण (rainfall) की मात्रा और वनस्पतियों की वृद्धि
 - vii) मृगियों द्वारा दिए जाने वाले अंडों की संख्या और उनका वजन
- ख) सही विकल्प को चुनिए
- प्रसरण होता है।
- i) माध्य के आसपास भिन्नता का मापन।
 - ii) मानक विचलन के वर्ग के रूप में परिकलित किया जाता है।
 - iii) कम लक्षणप्ररूपी विभिन्नता होने पर अधिक होता है।
 - iv) (i) और (ii) दोनों सही है।

आइए अब हम ये जानते हैं कि वंशागतित्व का प्रमात्रीकरण कैसे किया जाता है।

11.5 वंशागतित्व

वंशागतित्व (heritability) आनुवंशिक कारकों के कारण समष्टि में होने वाली कुल लक्षणप्ररूपी (V_p) विभिन्नता का अनुपात है। इससे आनुवंशिकीविदों को कुछ भरोसे के साथ किसी मात्रात्मक विशेषक के आनुवंशिक प्रभाव का पूर्वानुमान करना संभव होता है। दो प्रकार के वंशागतित्व पाए जाते हैं **व्यापक बोध (broad sense)** और **संकुचित बोध (narrow sense)** वंशागतित्व। इन दोनों का आकलन प्रसरण का परिकलन करके किया जाता है। **पारिवारिक विशेषक (familial trait)** को वंशागत विशेषक से विभेदित करना महत्वपूर्ण होता है। किसी विशेषक को पारिवारिक कहा जाता है यदि वह किसी एक कुल के सदस्यों में पाया जाता है। इसका कारण आनुवंशिक हो सकता/नहीं हो सकता है और ये वंशागत होते हैं, यदि समानता साझा जीनप्ररूपों से उत्पन्न होती है।

मात्रात्मक विशेषक के लक्षणप्ररूपी प्रसरण (V_p) से अभिप्राय समष्टि में किसी विशेषक की समग्र विभिन्नता से है। इसका परिकलन व्यष्टियों के यादृच्छिक नमूने में किसी विशेषक के प्रसरण का निर्धारण करके किया जाता है। विभिन्नता आनुवंशिक (V_G) और पर्यावरणीय या गैर आनुवंशिक कारकों (V_E) के कारण हो सकती है।

$$V_p = V_G + V_E$$

ये सामान्य विभाजन (partitioning) प्रायः कुल लक्षणप्ररूपी प्रसरण के लिए जिम्मेदार नहीं होता है क्योंकि आनुवंशिक और पर्यावरणीय प्रसरण सह-प्रसारी (co-vary V_{GE}) हो सकते हैं और विभिन्न जीनप्ररूपों के आनुवंशिक प्रभाव भिन्न पर्यावरणों जैसे तापमान भिन्नताओं (V_{GE}) के होने पर अलग हो सकते हैं। जीनप्ररूपी प्रसरण को ऐलीलों की

कार्यपद्धति और मात्रात्मक विशेषक लोकसों पर जीनों के बीच परस्परक्रिया के आधार पर भी विभेदित किया जा सकता है। इन उपविभाजनों में शामिल हैं :

- **योगज प्रसरण (Additive Variance; V_A)** : ऐलीलों की योगज क्रिया के कारण जीनप्ररूपी प्रसरण प्रत्येक ऐलील का लक्षणप्ररूप पर वृद्धिकारक प्रभाव होता है।
- **प्रभाविता प्रसरण (Dominance Variance; V_D)** : तब होता है जब विषमयुग्मजों में लक्षणप्ररूपी अभिव्यक्ति दो समयुग्मजों के बीच यथार्थ रूप से मध्यवर्ती नहीं होती है।
- **अन्योन्यक्रिया प्रसरण (Interactive Variance; V_E)** : प्रबल जीन अन्योन्यक्रिया (epistatic gene interaction) के कारण होता है।

अतः जीनप्ररूपी प्रसरण V_G को निम्न रूप में खंडीकृत / विभाजित किया जा सकता है।

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

अब हम ये जानेंगे कि वंशागतित्व का किस प्रकार प्रमात्रीकरण किया जा सकता है क्योंकि ये प्रसरण का घटक है जिसका पूर्वानुमानी मान होता है।

11.5.1 व्यापक बोध वंशागतित्व

व्यापक बोध वंशागतित्व (H^2) (broad sense heritability) का अर्थ आनुवंशिक कारकों के कारण समष्टि की लक्षणप्ररूपी विभिन्नता के अनुपात से है। इससे हमें ये पता नहीं चलता है कि व्यक्ति के लक्षणप्ररूप के किस भाग को उसकी वंशागति और किसको उसके पर्यावरण के कारण माना जा सकता है। प्रतीक H^2 व्यापक या विस्तृत बोध वंशागतित्व को प्रदर्शित करता है क्योंकि ये प्रसरण का मापन है, जो वर्ग इकाइयों में होता है

$$H^2 = V_G / V_P$$

व्यापक बोध वंशागतित्व का मान 0 से 1 के परास में हो सकता है, जहां शून्य वंशागतित्व ये बताता है कि लोकसों में कोई भी लक्षणप्ररूपी प्रसरण जीनप्ररूप में अन्तरों के कारण नहीं है अथवा दिए गए पर्यावरण में विभिन्न जीनप्ररूपों का लक्षणप्ररूप समान है। अन्य पर्यावरण / समष्टियों में विशेषक वंशागत हो सकता है। 1 का मान इंगित करता है कि समस्त लक्षणप्ररूपी प्रसरण जीनप्ररूपों में अन्तरों के फलस्वरूप है। 0 से 1 के बीच का वंशागतित्व प्रसरण को प्रभावित करते हैं। किसी विशेषक के वंशागतित्व का बहिर्वेशन (extrapolation) किसी एक समष्टि या किसी एक पर्यावरणीय स्थितियों के सेट के स्थान पर अन्य से नहीं किया जा सकता है।

आनुवंशिक और पर्यावरणीय प्रसरण को पृथक करने के लिए उपयोग की जाने वाली कुछ विधियां हैं :

- क) यदि दो समयुग्मजी वंशक्रमों का संकरण किया जाए तो सभी विषमयुग्मज आनुवंशिक रूप से समान होते हैं और विषमयुग्मजों के बीच लक्षणप्ररूपी प्रसरण का मापन पर्यावरणीय प्रसरण का आकलन प्रदान करता है। इस प्रसरण को मूल समष्टि में कुल लक्षणप्ररूपी प्रसरण से घटाकर आनुवंशिक प्रसरण को प्राप्त किया जा सकता है। अंत में इन मानों को सूत्र में रखकर वंशागतित्व को प्राप्त किया जाता है।
- ख) मनुष्यों में सामान्यतः एकयुग्मजी और द्वियुग्मजी जुड़वाओं के बीच तुलना का उपयोग किया जाता है। यदि जीन विभिन्नता का निर्धारण करने में भूमिका निभाते हैं तो एकयुग्मजी जुड़वां (100% एक जैसे) द्वियुग्मजी जुड़वाओं (जिनमें 50% जीन्स साझा/एकजैसे होते हैं) की तुलना में अधिक समान होने चाहिए। इनके लक्षणप्ररूपों की तुलना के लिए सहसंबन्ध का उपयोग किया जाता है और वंशागतित्व का परिकलन निम्नलिखित सूत्र से किया जा सकता है :

$$H^2 = 2(r_{MZ} - r_{DZ})$$

जहां , r_{MZ} और r_{DZ} क्रमशः एकयुग्मजी और द्वियुग्मजी जुड़वाओं के लिए सहसंबन्ध गुणांक हैं।

11.5.2 संकुचित बोध वंशागतित्व

संकुचित बोध वंशागतित्व (narrow sense heritability; h^2) कुल लक्षणप्ररूपी प्रसरण और योगज आनुवंशिक प्रसरण का अनुपात होता है। ये सिर्फ लक्षणप्ररूपी प्रसरण के लिए जिम्मेदार होता है जो जीनों के योगज प्रभाव के फलस्वरूप होता है और जनकों और संततियों के बीच समानता के निर्धारण का प्रमुख कारक है।

$$h^2 = V_A / V_P$$

संकुचित बोध वंशागतित्व का उपयोग फसल पादपों और पशुधन के वरणात्मक प्रजनन के परिणामों के पूर्वानुमान के लिए किया जाता है। चयन के लिए अनुक्रिया (response; R) का निर्धारण करने वाले अन्य कारक चयन विभेद (selection differential); S (चयनित जनकों के माध्य लक्षणप्ररूप और मूल समष्टि के माध्य लक्षणप्ररूप के बीच अन्तर) है। ये संकुचित बोध वंशागतित्व के परिकलन का एक अन्य तरीका है।

$$R = h^2 \times S$$

अब हम मात्रात्मक विशेषक लोकसों (quantitative trait loci; QTL) के बारे में और किस प्रकार उनका मानचित्रण किया जाता है, इसे जानेंगे।

11.6 मात्रात्मक विशेषक लोकस और उनकी पहचान

किसी मात्रात्मक विशेषक का विश्लेषण करने के लिए उपयोग किए जाने वाले साधन विभिन्नताओं में जीनों के योगदान का आकलन प्रदान करते हैं लेकिन ये सम्मिलित जीनों की पहचान अथवा प्रत्येक जीन और उसके एलीलों के प्रभाव का वर्णन नहीं करते हैं। इसने किसी जीन द्वारा कितना योगदान दिया जाता है, इसके बारे में समझ को

दायरा प्रदान किया है जिससे हमारी किसी दिए गए विशेषक को बेहतर बनाने के लिए किए जा सकने वाले विशिष्ट परिवर्तनों के बारे में निर्णय लेने और पूर्वानुमान करने की क्षमता प्रभावित होती है। अगला चरण ऐसे लोकसों की पहचान करना है। **मात्रात्मक विशेषक लोकस (QTL) को एक गुणसूत्री क्षेत्र के रूप में परिभाषित किया जा सकता है जो किसी मात्रात्मक विशेषक को नियंत्रित करने वाले एक या अधिक जीनों को आश्रय दे सकते हैं।** एक बार QTL की पहचान हो जाने पर व्यक्ति संभावित जीन/जीनों की तलाश करता है।

सामान्यतः अनुसंधानकर्ता किसी QTL के सापेक्ष स्थान को ज्ञात आण्विक चिन्हकों मार्कर्स के संदर्भ में मानचित्रित करते हैं। आण्विक तकनीकों की उपलब्धता हो जाने से विभिन्न आनुवंशिक मार्कर्स को मानचित्रित किया गया है जिसने सहलग्नता विश्लेषण (linkage analysis) द्वारा QTL की पहचान करना संभव बनाया है। मानचित्रण विधियों जैसे आनुवंशिक संकरणों के साथ-साथ आण्विक मार्करों जैसे प्रतिबंधन खंड लंबाई बहुरूपता (रेस्ट्रिक्शन फ्रेगमेंट लेन्थ पोलि मोर्फिस्म) (RFLPs), माइक्रोसेटलाइट्स और एकल (सिंगल न्यूक्लीओटाइड पोलिमोर्फिस्म) न्यूक्लीओटाइड बहुरूपता (SNPs) के उपयोग द्वारा QTLs का पता लगाने की तकनीक को **QTL मानचित्रण** कहते हैं।

QTL मानचित्रण के लिए प्रयोग की जाने वाली एक कार्यविधि में ऐसे दो समयुग्मजी स्ट्रेनों का संकरण कराया जाता है जो अनेक लोकसों पर ऐलीलों में स्पष्ट भिन्नता दर्शाते हैं। F_1 संतति का या तो परस्पर संकरण अथवा प्रतीप संकरण (back cross) कराया जाता है जिससे पुनर्योगज (recombinant) प्राप्त होते हैं। आप जानते हैं कि जो जीनों निकट रूप से रहते हैं, उनकी प्रायः एकसाथ रहने की प्रवृत्ति होती है जबकि जो भिन्न गुणसूत्रों पर होते हैं अथवा एक ही गुणसूत्र पर एकदूसरे से काफी दूर स्थित होते हैं, वे क्रमशः स्वतंत्र अपव्यूहन (independent assortment) और जीन विनिमय (crossing over) के द्वारा पुनर्योगज उत्पन्न करते हैं। फिर F_2 संतति का मापन एक या अधिक मात्रात्मक विशेषकों के लिए किया जाता है। यदि किसी मार्कर ऐलील विशेष और किसी मात्रात्मक लक्षणप्ररूप के लिए वंशागति के बीच कोई सहसंबन्ध दिखाई देता है तो ये मार्कर और QTL के बीच सहलग्नता को बताता है। इस विधि से किसी विशेषक को प्रभावित करने वाले अधिकांश QTLs की पूरे जीनोम में उपलब्धता का आण्विक मार्कर्स के साथ पता लगाया जा सकता है।

11.7 समष्टि आनुवंशिकी का परिचय

समष्टि आनुवंशिकी (population genetics) में समष्टियों में पाई जाने वाली आनुवंशिक विभिन्नता के कारणों और उनके प्रमात्रीकरण का अध्ययन किया जाता है। समष्टि का वर्णन उसके **जीन पूल (gene pool)** (ऐलीलों की कुल संख्या) और विभिन्न जीनप्ररूपी वर्गों में ऐलीलों के वितरण द्वारा किया जाता है। ये परिवर्ती आमाप की जाति के परस्पर प्रजनन करने वाले सदस्यों का समूह होता है जो किसी नियत क्षेत्र में पाए जाते हैं। जीनप्ररूपी और ऐलीली/युग्मविकल्पी आवृत्तियों के संदर्भ में, सामान्यतः ये देखा गया है कि किसी दी गई जाति की व्यष्टियों में भिन्न भौगोलिक स्थानों पर और समय के साथ परिवर्तन हो सकते हैं। ऐलीलों की पहचान DNA और/प्रोटीन के स्तरों पर भिन्नताओं

ऐलील किसी जीन के परिवर्ती रूप होता है जो गुणसूत्र में समान स्थान अथवा आनुवंशिक लोकस पर स्थित होते हैं।

को देखकर किया जा सकता है। आगामी भागों में हम हार्डी-वीनबर्ग नियम और उन कारकों का अध्ययन करेंगे जो समष्टि की ऐलील आवृत्तियों को बदल सकते हैं।

11.7.1 ऐलील और जीनप्ररूप आवृत्तियां

मेन्डलीय समष्टि का मात्रात्मक रूप से वर्णन जीन पूल की जीनप्ररूपी और ऐलीली आवृत्तियों का परिकलन करके किया जाता है। ऐसा करने से समष्टि में बहुरूपी जीनों के ऐलीलों के पाए जाने का मात्रात्मक रूप से आकलन किया जा सकता है। किसी भी स्थिति में ये 0 और 1 के बीच आता है।

जीनप्ररूप आवृत्ति समष्टि में व्यष्टियों की कुल संख्या है जिसमें कोई एक जीनप्ररूप विशेष को उस समष्टि में व्यष्टियों की कुल संख्या से भाग दिया जाता है। इसे जांच किए जा रहे लोकस पर प्रत्येक जीनप्ररूप के लिए दोहराया जाता है और इन सबका योग 1 तक हो सकता है। जीनप्ररूप आवृत्ति का परिकलन करने का सूत्र है :

$$\text{जीनप्ररूप आवृत्ति} = \frac{\text{समष्टि में जीन प्ररूप विशेष वाली व्यष्टियों की संख्या}}{\text{समष्टि में व्यष्टियों की कुल संख्या}}$$

अधिकतर ऐलीली आवृत्तियों का उपयोग जीन पूल का वर्णन करने के लिए किया जाता है। ये उचित भी है क्योंकि लैंगिक जनन करने वाले जीवों में ऐलील युग्मक निर्माण के समय पृथक हो जाते हैं और जीनप्ररूपों की बजाय ये अगली पीढ़ी में जाते हैं। अतः जीन पूल के विकास को ऐलील आवृत्ति में परिवर्तनों का अध्ययन करके बेहतर रूप से मूल्यांकित किया जा सकता है।

दो ऐलीलों की आवृत्तियों को सामान्यतः p और q के रूप में चिन्हित किया जाता है। इसका परिकलन किसी लोकस पर विभिन्न जीनप्ररूपों की दृश्य संख्या से अथवा जीनप्ररूप आवृत्तियों से किया जा सकता है। पहले (ऊपर) बताई गई विधि में समष्टि में किसी लोकस विशेष पर एक प्रकार के ऐलीलों की गिनती करके उसे उस लोकस पर ऐलीलों की कुल संख्या से भाग दे देते हैं जैसा कि नीचे सूत्र में दिखाया गया है।

$$\text{ऐलील आवृत्ति} = \frac{\text{समष्टि में किसी ऐलील की प्रतियों की संख्या}}{\text{समष्टि में उस जीन के लिए समग्र ऐलीलों की कुल संख्या}}$$

आइए हम निम्नलिखित जीनप्ररूपों वाले 2000 द्विगुणित जीवों की कल्पित समष्टि पर विचार करते हैं, 1000 AA, 800 Aa और 200 aa। समष्टि में A ऐलीलों की संख्या का परिकलन करने के लिए हमें ये ध्यान रखना चाहिए कि प्रत्येक समयुग्मज में दो A ऐलील और प्रत्येक विषमयुग्मज में एक A ऐलील होता है। अतः A ऐलीलों की कुल संख्या $(2 \times 1000) + 800 = 2800$ है। समष्टि में ऐलीलों की कुल संख्या व्यष्टियों की संख्या की दोगुनी है : $(2 \times 2000) = 4000$ ।

$$P = f(A) = \frac{2 \times \text{AA की संख्या} + \text{Aa की संख्या}}{2 \times \text{व्यष्टियों की कुल संख्या}}$$

$$= \frac{2800}{4000} = 0.7$$

दूसरी विधि में ऐलील आवृत्तियों को प्राप्त करने के लिए जीनप्ररूप आवृत्तियों का परिकलन किया जाता है। इनको दशमलव (decimal), प्रतिशत (percentage) अथवा एक प्रभाज (fraction) के रूप में प्रदर्शित किया जा सकता है। समष्टि में ऐलील आवृत्तियां आनुवंशिक विविधता को परिलक्षित करती हैं।

किसी ऐलील की आवृत्ति = ऐलील के लिए समयुग्मजों की आवृत्ति + $\frac{1}{2}$ विषमयुग्मजों की आवृत्ति

$$p = f(A) = f(AA) + \frac{1}{2} f(Aa)$$

$$q = f(a) = f(aa) + \frac{1}{2} f(Aa)$$

यदि आपने ऐलील A की आवृत्ति का परिकलन कर लिया है, तो $(1-p) = q$

ऐलील आवृत्तियों का परिकलन करने की उपर्युक्त विधियों को अनेक जीनों और X-सहलग्न जीन के लिए बर्हिवेशित किया जा सकता है। मनुष्यों और कई अन्य जीवों में हमें यह याद रखना होगा कि पुरुषों में केवल एक X गुणसूत्र होता है और महिलाओं में दो, इसलिए एक महिला सम/होमो- या विषमयुग्मजी हो सकती है जबकि एक पुरुष के पास केवल एक X-लिंकड ऐलील होगा। नीचे दिए गए दो सूत्र क्रमशः एक्स गुणसूत्र पर ऐलील A और बहुऐलील A¹ (3 ऐलील/युग्मविकल्पियों पर विचार किया जाता है) की ऐलील आवृत्तियों की गणना के लिए हैं।

$$p = f(A^1) = \frac{(2 \times A^1 A^1 \text{ की गिनती}) + (A^1 A^2) + (A^1 A^3)}{(2 \times \text{व्यष्टियों की कुल संख्या})}$$

$$p = f(X^A) = \frac{2 \times (X^A X^A) + (X^A X^a) + (X^A Y)}{(2 \times \text{कुल मादाओं की संख्या}) + (\text{नरों की संख्या})}$$

इसी तरह अन्य बहुऐलील और अप्रभावी एक्स-लिंकड ऐलील की ऐलील आवृत्तियों की गणना की जाती है। समष्टि स्तर पर अधिकांश जीन बहुरूपी (polymorphic) (अनेक ऐलील वाले) होते हैं और बहुऐलीलों के लिए उपर्युक्त सूत्र काफी सरल हैं।

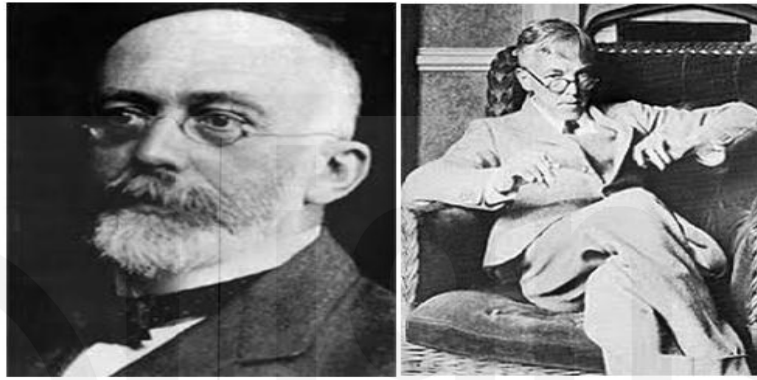
बोध प्रश्न 3

क) यदि किसी अप्रभावी विकार जैसे PKU के लिए आवृत्ति लगभग 1/2000 व्यक्ति है तो अप्रभावी ऐलील की आवृत्ति का परिकलन कीजिए।

ख) इस समष्टि में लक्षणप्ररूपी रूप से सामान्य वाहकों की आवृत्ति क्या होगी?

11.7.2 हार्डी-वीनबर्ग नियम

हार्डी-वीनबर्ग नियम या हार्डी वीनबर्ग साम्य को 1908 में एक अंग्रेज गणितज्ञ गोडफ्रे हैरोल्ड हार्डी (Godfrey Harold Hardy) और एक जर्मन चिकित्सक विलहेल्म वीनबर्ग (Wilhelm Weinberg) द्वारा स्वतंत्र रूप से प्रस्तुत किया गया था। इसे एक गणितीय समीकरण के रूप में व्यक्त किया जाता है, जिसे हार्डी- वीनबर्ग समीकरण कहते हैं। ये एक ढांचा (फ्रेमवर्क) प्रदान करता है जिस पर समष्टि आनुवंशिकीविद् प्राकृतिक समष्टियों में ऐलील आवृत्तियों में परिवर्तनों का विश्लेषण करते हैं। इन खोजकर्ताओं के लगभग पांच वर्ष पूर्व, डब्लू. ई. कासल (W. E. Castle) ऐलीली और जीनप्ररूपी आवृत्तियों के बीच संबंध का पता लगाने वाले पहले व्यक्ति थे, यद्यपि उन्होंने इसे स्पष्ट गणितीय रूप में नहीं प्रस्तुत किया था।



गोडफ्रे एच. हार्डी (1877–1947)

विलहेल्म वीनबर्ग (1862–1937)

हार्डी-वीनबर्ग नियम समष्टि आनुवंशिकी का मौलिक सिद्धान्त है जिसमें कहा गया है कि लैंगिक प्रजनन करने वाली समष्टियों में ऐलीली और जीनप्ररूपी आवृत्तियां विकासात्मक बलों की अनुपस्थिति में पीढ़ी दर पीढ़ी स्थिर रहती है।

यदि हम सिर्फ दो ऐलीलों वाले किसी जीन पर विचार करें : A (प्रभावी) और 'a' (अप्रभावी); मान लीजिए कि p = प्रभावी ऐलील की आवृत्ति और q = अप्रभावी ऐलील की आवृत्ति है, तो $p + q = 1$

दूसरे शब्दों में 'p' किसी समष्टि में दिए गए विशेषक के लिए व्यष्टियों में उपस्थित सभी ऐलीलों के बराबर होगा जो समयुग्मजी प्रभावी (AA) हैं और जो विषमयुग्मजी (Aa) हैं उनके आधे ऐलीलों के बराबर होगा। गणितीय संदर्भ में, ये हैं :

$$p = AA + \frac{1}{2}Aa$$

इसी प्रकार, 'q' समयुग्मजी अप्रभावी (aa) व्यष्टियों में सभी ऐलीलों के बराबर और विषमयुग्मजीयों (Aa) में ऐलीलों का आधा होगा। समष्टि में q ऐलील की आवृत्ति को निम्न प्रकार से दिया जाता है :

$$q = aa + \frac{1}{2}Aa$$

आनुवंशिक साम्य वाली समष्टि में लोकस पर सभी ऐलीलों के लिए ऐलील आवृत्तियों का योग 1 होना चाहिए।

$$p + q = 1$$

उपर्युक्त समीकरण का उपयोग अन्य ऐलील की ऐलील आवृत्ति का परिकलन करने के लिए किया जा सकता है, यदि उनमें से एक की आवृत्ति ज्ञात हो; यदि $p = 0.65$ तो $q = (1-p)$ होगा।

हार्डी-वीनबर्ग समीकरण है :

$$(p + q)^2 = 1$$

अथवा

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

इस द्विपद प्रसरण (binomial expansion) के तीन पद तीन जीनप्ररूपों की आवृत्तियों को इंगित करते हैं :

p^2 = 'AA' की आवृत्ति (समयुग्मजी प्रभावी)

$2pq$ = 'Aa' की आवृत्ति (विषमयुग्मजी प्रभावी)

q^2 = 'aa' की आवृत्ति (समयुग्मजी अप्रभावी)

इस समीकरण का उपयोग ऐलील और जीनप्ररूप आवृत्तियों को संबद्ध करने के लिए किया जाता है। यदि $p = 0.07$ और $q = 0.03$ और समष्टि हार्डी-वीनबर्ग समीकरण में हो, तो

$$AA = p^2 = (0.07)^2 = 0.49$$

$$AA = 2pq = (2 \times 0.07 \times 0.03) = 0.42$$

$$aa = q^2 = (0.3)^2 = 0.09$$

तीनों आवृत्तियों को जोड़ने पर 1 आता है : $(0.49 + 0.42 + 0.09) = 1$

इस समीकरण का एक महत्वपूर्ण पहलू ये है कि ये हमें समष्टि में विषमयुग्मजी वाहकों की आवृत्ति का निर्धारण करना संभव बनाता है, जो समष्टि में अप्रभावी विकारों के जोखिम का निर्धारण करने का आसान तरीका है। समीकरण ऐलील और जीनप्ररूप आवृत्तियों के बीच मात्रात्मक संबंध प्रदान करता है, यदि A और a ऐलील की आवृत्तियां मध्यवर्ती हों तो विषमयुग्मजी प्रभावी होते हैं अन्यथा या तो AA अथवा aa का प्रभुत्व होता है जो इस पर निर्भर करता है कि किस ऐलील की आवृत्ति अधिक है। आपको ये जान लेना चाहिए कि दुर्लभ अप्रभावी विकारों के मामले में विशेषक के लिए जिम्मेदार ऐलील की आवृत्ति आनुवंशिक रोग की आवृत्ति से कहीं अधिक (विषमयुग्मज वाहक के

रूप में) होती है। साम्य की स्थिति में जीनप्ररूपी आवृत्तियां ऐलीलों की आवृत्ति पर निर्भर करती हैं।

समष्टि को जांचे जा रहे जीन के संदर्भ में हार्डी-वीनबर्ग साम्य में माना जाता है यदि वह कुछ शर्तों को पूरा करती है। ये हैं, यादृच्छिक संगम (random mating), कोई प्राकृतिक चयन नहीं, बड़ा आमाप (आवृत्तियां यादृच्छिक नमूने लेने की त्रुटियों के कारण परिवर्तित नहीं होती है), कोई प्रवास और कोई नया उत्परिवर्तन नहीं होता है।

अधिकांश समष्टियां साम्य में नहीं होती है, भले ही वे कुछ शर्तों को पूरा करती है। सामान्यतः समष्टि किसी जीन विशेष के संदर्भ में साम्य में है या नहीं इसका निर्धारण करने के लिए कार्-वर्ग-परीक्षण (Chi Square test) का उपयोग किया जाता है। इसके लिए हमको समयुग्मजी और विषमयुग्मजी के बीच अन्तर करना आना चाहिए जिससे ऐलील और जीनप्ररूप दोनों की आवृत्तियों का परिकलन किया जा सके।

बोध प्रश्न 4

- क) समष्टि के हार्डी-वीनबर्ग साम्य में होने के लिए अप्रभावी ऐलील की आवृत्ति समय के साथ होती है।
- घटेगी
 - अप्रभावित रहेगी
 - बढ़ेगी
 - समय के साथ बदलेगी
- ख) यदि किसी X-सहलग्न विकार की घटनाएं 200 नर शिशुओं के जन्म में 1 हो तो उत्परिवर्ती ऐलील की आवृत्ति क्या होगी? क्या आवृत्ति अपरिवर्तित रहेगी यदि नरों की अपेक्षा मादा जन्म में ये 200 में 1 हो?

11.7.3 ऐलील आवृत्तियों को प्रभावित करने वाले कारक

प्राकृतिक समष्टियों पर विभिन्न बल कार्य करते हैं जिससे उनके विद्यमान जीनपूल में परिवर्तन हो जाते हैं। इसे सूक्ष्मविकास (microevolution) कहते हैं और इसका मॉनीटरिंग (monitoring) विभिन्न समय कालों में ऐलील और जीनप्ररूपों की आवृत्तियों में होने वाले परिवर्तनों को मापकर किया जाता है। सूक्ष्म विकास के लिए उत्तरदायी कारकों को व्यापक रूप से ऐसे कारकों के रूप में वर्गीकृत किया जा सकता है जो उत्परिवर्तनों और विकासात्मक क्रियाविधियों के द्वारा नई भिन्नताओं को समावेशित करते हैं जो विद्यमान आनुवंशिक भिन्नता को परिवर्तित कर देती है। आप जानते हैं कि हार्डी-वीनबर्ग नियम को सिर्फ उन्हीं समष्टियों के द्वारा अपनाया जाता है जो साम्य में होती है और विकास

नहीं कर रही होती है। यदि एक या अधिक शर्तें पूरी नहीं होती हैं तो समष्टि साम्य में नहीं होती है लेकिन विकासात्मक परिवर्तन हो रहे होते हैं। वे कारक जो समष्टि के जीनपूल को परिवर्तित कर सकते हैं और उनके कुछ संभावित परिणामों को सारणी 11.1 में सार रूप में दिया गया है।

सारणी 11.1 : वे कारक जो समष्टि के जीनपूल को परिवर्तित कर देते हैं।

कारक	ऐलीली विभिन्नता	टिप्पणियां
उत्परिवर्तन (Mutation)	विद्यमान जीनों में उत्परिवर्तन नए ऐलील उत्पन्न करता है जो उदासीन, हानिकारक या लाभदायक हो सकते हैं।	यादृच्छिक घटना अल्प दर से होती है; विकासात्मक क्रियाविधियां इसकी आवृत्ति को बढ़ा सकती हैं अथवा ये लुप्त हो सकती है।
यादृच्छिक आनुवंशिक विचलन (Random genetic drift)	यदि समष्टि बड़ी नहीं है, तो जीन आवृत्तियों में यादृच्छिक रूप से प्रत्येक पीढ़ी में युग्मकों की यादृच्छिक सेम्पलिंग (sampling) के कारण किसी भी दिशा में ऐच्छिक रूप से उतार-चढ़ाव हो सकते हैं। इससे समष्टियों के बीच आनुवंशिक विभेदन हो सकते हैं।	इससे किसी ऐलील की हानि या स्थिरीकरण हो सकता है, समष्टि किसी ऐलील के लिए एकरूपी और समयुग्मजी हो सकती है (विभिन्नता की हानि) स्थिरीकृत ऐलील उदासीन हानिकारक या लाभदायक हो सकता है।
प्रवास (Migration)	समष्टियों के बीच प्रवास/स्थानांतरण (जीन प्रवाह) से किसी समष्टि की जीन आवृत्तियों में परिवर्तन हो सकते हैं, यदि उनकी ऐलील आवृत्तियां भिन्न हों और वे अंतःप्रजनन (interbreed) करती हों। इससे नए ऐलीलों का समावेश हो सकता है।	प्रवास प्रायः द्विदिशात्मक होता है, समष्टियों के बीच ऐलील आवृत्तियों में अन्तर कम कर देता है; आनुवंशिक विविधता को बढ़ाया जा सकता है।
प्राकृतिक चयन/वरण (Natural selection)	प्राकृतिक चयन/वरण विकास का प्रमुख बल है। ये तब होता है जब विभिन्न जीनप्ररूप अपनी जनन सफलता में भिन्न होते हैं।	नेट परिणाम ये होता है कि वह समष्टि प्राप्त होती है जो दिए गए पर्यावरण के लिए बेहतर अनुकूलित होती है और जीनपूल में योगदान करती है। इसके समष्टि के जीनपूल पर भिन्न प्रभाव हो सकते हैं जैसे कि

		विषमयुग्मजों का चयन अथवा अप्रभावी ऐलील को निकाल देना।
अ-यादृच्छिक संगम (Non-random mating)	अ-यादृच्छिक संगम अनेक समष्टियों में होता है। ये आनुवंशिक रूप से संबन्धित व्यष्टियों (अंतःप्रजनन) के बीच या ऐसी व्यष्टियों के बीच होता है जो लक्षणप्ररूपी रूप से या तो समान (सकारात्मक अपव्यूही)/असमान (नकारात्मक अपव्यूही negative assortative) होते हैं।	अंतः प्रजनन से समयुग्मजता होती है; अप्रभावी विकारों की घटनाएँ अधिक होती हैं; अपव्यूही संगम (assortative mating) से बहुरूपता बढ़ सकती है।

11.7.4 समष्टियों में आनुवंशिक विभिन्नताओं का मापन

प्राकृतिक समष्टियों में आनुवंशिक विभिन्नता का प्रमात्रीकरण करने की आवश्यकता है जिससे विकासात्मक बलों और अनुकूलन, उत्तरजीविता तथा नई जाति की उत्पत्ति में उनके सापेक्ष महत्व का पता चल सके। आरंभ में किसी प्रजाति के पादपों या जंतुओं में लक्षणप्ररूपी विभिन्नताओं को रिकॉर्ड किया गया; जो कभी-कभी भिन्न भौगोलिक स्थानों की होती थी। ऐसे मामलों में विभिन्नता का आनुवंशिकी आधार अधिकतर जटिल होता था तथा जीनप्ररूपों का निर्धारण स्पष्ट नहीं था।

अब आनुवंशिक विभिन्नता का विश्लेषण प्रायः आण्विक स्तर पर किया जाता है। इसकी शुरुआत 1960 के दशक के उत्तरार्ध में प्राकृतिक समष्टियों में बहुरूपता के अध्ययन के लिए विद्युतकणसंचलन (इलैक्ट्रोफोरेसिस) द्वारा प्रोटीनों के पृथक्करण से हुई। इन अनुसंधानों ने प्रोटीन में अत्यधिक आनुवंशिक विभिन्नता को दर्शाया। अन्य तकनीकों जैसे रेस्ट्रिक्शन फ्रैगमेंट लेन्थ पॉलीमोर्फिज्म (RFLP) का उपयोग DNA स्तर पर विभिन्नता के मापन के लिए किया जाता है। विभिन्नता का पता लगाने की सबसे अच्छी विधि जांचे जा रहे जीन का अनुक्रमण करना है। सामान्यतः ये देखा गया है कि अधिकतम विविधता उन स्थलों पर पाई जाती है जो प्रोटीन के ऐमीनो अम्ल अनुक्रम को नहीं बदलते हैं (समनामी (synonymous) परिवर्तन) और इसलिए प्रोटीन का कार्य अप्रभावित रहता है।

बोध प्रश्न 5

निम्नलिखित में से कौन से कारक का हार्डी-वीनबर्ग साम्य को विदारित करने में सबसे कम प्रभाव होता है?

- (i) प्रवास (ii) यादृच्छिक आनुवंशिक विचलन
(iii) उत्परिवर्तन (iv) अ-यादृच्छिक संगम

11.8 सारांश

- मात्रात्मक आनुवंशिकी का संबंध किसी समष्टि में सतत् रूप में परिवर्ती गुणों के अध्ययन से है। इनमें लक्षणप्ररूपों का एक परास होता है जो अधिकतर अनेक जीनों (बहुजीनी) द्वारा नियंत्रित होता है और अनेक पर्यावरणीय कारकों से प्रभावित होता है।
- इस प्रकार की विभिन्नता का प्रमात्रीकरण व्यष्टियों के नमूने में विशेषक का मापन करके किया जाता है। जीनप्ररूप और लक्षणप्ररूप के बीच मात्रात्मक विशेषकों के लिए संबंध जटिल होता है और इसका विश्लेषण सांख्यिकीय साधनों से किया जाता है।
- दूसरी तरफ, असतत् विशेषक कुछ लक्षणप्ररूपी वर्गों में आते हैं। उनके आनुवंशिक आधार का विश्लेषण आनुवंशिक संकरण से प्राप्त संततियों के लक्षणप्ररूपी अनुपात की जांच करके किया जा सकता है।
- वंशागतित्व (heritability) समष्टि में कुल लक्षणप्ररूपी विभिन्नता (V_p) का अनुपात है जो आनुवंशिक कारकों से होती है। इससे आनुवंशिकीविदों के लिए मात्रात्मक विशेषकों के आनुवंशिक प्रभाव का भरोसे के साथ पूर्वानुमान करना संभव हुआ है। व्यापक और संकुचित बोध वंशागतित्व दोनों का आकलन प्रसरण का परिकलन करके किया जाता है।
- मात्रात्मक विशेषक लोकस (QTL) को ऐसे गुणसूत्री क्षेत्र के रूप में परिभाषित किया जाता है जो किसी मात्रात्मक विशेषक को नियंत्रित करने वाल एक या अधिक जीनों को आश्रय दे सकता है। QTL की पहचान हो जाने के बाद व्यक्ति ज्ञात आण्विक मार्कर्स से संभावित जीन/जीनों की सहलग्नता के द्वारा उनका पता लगाता है।
- हार्डी-वीनबर्ग नियम समष्टि आनुवंशिकी का मौलिक सिद्धान्त है जिसमें कहा गया है कि लैंगिक रूप से जनन करने वाली समष्टि में विकासात्मक बलों की अनुपस्थिति में ऐलीली और जीनप्ररूपी आवृत्तियां एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थिर (साम्य में) रहती है।
- प्राकृतिक समष्टियों पर विभिन्न बल कार्य करते हैं जैसे कि प्राकृतिक चयन और आनुवंशिक विचलन जिससे विद्यमान जीनपूल में परिवर्तन हो जाते हैं।

11.9 पाठांत प्रश्न

1. मात्रात्मक विशेषक क्या होते हैं?
2. संकुचित और व्यापक बोध वंशागतित्व में क्या अन्तर है?
3. इग्नू के 10 पुरुष विद्यार्थियों का कक्षा में वजन लिया गया। उनके वजन यहां किलोग्राम में दिए गए हैं। इन वजनों के माध्य, प्रसरण और मानक विचलन का परिकलन कीजिए।

4. मात्रात्मक विशेषक लोकस (QTL) क्या है? QTL में एक जीन होता है अथवा अनेक जीन होते हैं? QTLs का पता लगाने के लिए सामान्य रूप से उपयोग की जाने वाली तकनीक का नाम बताइए।
5. हार्डी-वीनबर्ग साम्य के लिए शर्तों को सूचीबद्ध कीजिए।

11.10 उत्तर

बोध प्रश्न

1. क) विकल्प (iv)
- ख) किसी असतत् विशेषक का पृथक्करण भिन्न श्रेणियों में किया जा सकता है, उदाहरण के लिए बैंगनी बनाम सफेद मटर के पुष्प, संततियों के लक्षणप्ररूपी अनुपातों का उपयोग उनके आनुवंशिक आधार का पूर्वानुमान करने और जीनप्ररूपों के निर्धारण के लिए किया जा सकता है। सतत् विशेषक विविक्त श्रेणियों में नहीं आते हैं जैसे कि मनुष्यों में लंबाई, ये अधिकतर बहुजीनी होते हैं और पर्यावरण से प्रभावित होते हैं, और इनका विश्लेषण सांख्यिकीय साधनों के प्रयोग द्वारा किया जाता है।

2. क) i) धनात्मक ii) ऋणात्मक
iii) धनात्मक iv) धनात्मक
v) ऋणात्मक vi) धनात्मक
vii) ऋणात्मक

ख) विकल्प (iv)

3. क) i) PKU एक अलिंगसूत्री अप्रभावी विकार है अतः प्रभावित व्यक्ति समयुग्मजी होते हैं।

$$q^2 = 1/2000 = 0.0005$$

$$q \text{ (एलील आवृत्ति)} = \sqrt{0.00005} \text{ (0.0005 का वर्गमूल)} = 0.022$$

ख) (क) से $q = 0.022$

$$p = (1-q) = 1-0.022 = 0.978$$

$$\text{वाहकों की आवृत्ति हैं : } 2pq = 2 \times 0.022 \times 0.0978 = 0.043$$

4. क) विकल्प (ii)

ख) पुरुषों में उत्परिवर्ती एलील आवृत्ति $1/200 = 0.005$ है और महिलाओं में यह 0.005 का वर्गमूल 0.071 होगी।

नोट : पुरुषों में सिर्फ 1X जबकि महिलाओं में 2X गुणसूत्र होते हैं।

5. विकल्प (iii)

पाठांत प्रश्न

- मात्रात्मक विशेषक वह होता है जिसके लिए जीनप्ररूपों के बीच औसत लक्षणप्ररूपी अन्तर समान जीनप्ररूप की व्यष्टियों के बीच विभिन्नता की तुलना में कम होता है जिससे लक्षणप्ररूपों का अतिव्यापन हो जाता है। इस प्रकार की सतत् विभिन्नता का प्रमात्रीकरण व्यष्टियों के नमूने में विशेषक का मापन करके किया जा सकता है। ये बहुकारकीय विशेषक होते हैं।
- भाग 11.5 को देखिए।
- माध्य = 67.6; प्रसरण = 202.44; मानक विचलन = 14.22
- मात्रात्मक विशेषक लोकस (QTL) गुणसूत्रों में वे स्थल होते हैं जहां ऐसे जीन/जीनों होते हैं जो किसी मात्रात्मक विशेषक को प्रभावित करते हैं। किसी QTL में एक या अधिक निकट रूप से जुड़े जीन हो सकते हैं। QTL मानचित्रण में इसका आकलन करने के लिए मार्कर आधारित अभिगम का उपयोग किया जाता है, कि कोई QTL और आण्विक मार्कर सहलग्न हैं या नहीं।
- ये यादृच्छिक संगम करने वाले होते हैं, कोई प्राकृतिक चयन नहीं होता है, बड़ा आमाप (यादृच्छिक सेम्पलिंग त्रुटियों के कारण आवृत्तियां परिवर्तित नहीं होती है), कोई प्रवास नहीं होता है और नए उत्परिवर्तनों का समावेशन भी नहीं होता है।

11.11 अन्य अध्ययन पुस्तकें

- Russell, Peter J; Essential Genetics, 2003, Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.
- 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
- Brooker, R.J. Genetics: Analysis and Principles, 3rd Ed, 2009, McGraw-Hill
- Pierce, B. Genetics: A conceptual approach, 6th Ed. W.H. Freeman and Company.
- Hartl, D.L and Jones, E.W. Essential Genetics, 4th Ed; Jones and Bartlett Publishers
- Sinnott, E.W; Dunn, L.C. and Dobzhansky, T. Principles of Genetics, 5th Ed; Tata McGraw-Hill publishing Company LTD, New Delhi



ignou
THE PEOPLE'S
UNIVERSITY

विकासात्मक आनुवंशिकी

इकाई की रूपरेखा

12.1 प्रस्तावना	जातिवृत्त का पता लगाने के लिए माइटोकॉन्ड्रियाई DNA
अपेक्षित अध्ययन परिणाम	
12.2 जैविक विकास	12.6 जीनोम विकास
12.3 आण्विक विकास	12.7 लक्षणप्ररूपी विकास
न्यूक्लीओटाइड और ऐमीनो अम्ल अनुक्रमों का विश्लेषण	12.8 जातिउद्भवन
आण्विक विकास की दरें	विस्थानिक जातिउद्भवन
न्यूक्लीओटाइड अनुक्रम और प्रोटीन संरचना में विभिन्नताएं	समस्थानिक जातिउद्भवन
आण्विक विकास का उदासीन सिद्धान्त	परास्थानिक जातिउद्भवन
12.4 समजात अनुक्रम	12.9 सारांश
12.5 आण्विक जातिवृत्त	12.10 पाठांत प्रश्न
	12.11 उत्तर
	12.12 अन्य अध्ययन पुस्तकें

12.1 प्रस्तावना

पिछली इकाई में आपने हार्डी वीनबर्ग नियम के विषय में पढ़ा था, जो समष्टि जनसंख्या आनुवंशिकी का मौलिक नियम है। यह एलील और जीनप्ररूप आवृत्तियों के बीच मात्रात्मक संबंध प्रदान करता है। इस इकाई में लैंगिक जनन करने वाले जीवों की समष्टि में एलील आवृत्तियों में परिवर्तन के लिए जिम्मेदार विकासात्मक बलों के विषय में बताया गया है।

इस इकाई में हम यह जानेंगे कि किस प्रकार इन बलों से जातिउद्भवन (speciation) और वर्गकों (taxa) का विकासात्मक हुआ है। मुख्य अन्तर समय कालक्रम है जिसमें ये

प्रचालन करते हैं और कारकों जैसे कि उत्परिवर्तन का है, जो जनन द्वारा संबधित समष्टियों (populations) में सूक्ष्मविकास की तुलना में महत्वपूर्ण बन गया है। विशेष महत्व आण्विक स्तरों पर (DNA और प्रोटीन) भिन्नताओं का विश्लेषण करने और जातिवृत्तीय वृक्षों तथा जातिउद्भवन की रचना पर दिया जाएगा।

अपेक्षित अध्ययन परिणाम

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

- ❖ जैविक विकास का वर्णन कर सकेंगे और इसके समर्थन में प्रमाणों को दे सकेंगे;
- ❖ न्यूक्लीक अम्लों और प्रोटीनों में क्रमशः न्यूक्लीओटिडों और ऐमीनों अम्ल अनुक्रमों के स्तर पर विकास की व्याख्या कर सकेंगे;
- ❖ समजात् अनुक्रमों और उनके प्रकारों को परिभाषित कर सकेंगे;
- ❖ मूलबद्ध (rooted) और अमूलबद्ध जातिवृत्तीय वृक्षों के बीच अन्तर कर सकेंगे और विकासात्मक जातिवृत्तियों की रचना कैसे की जाती है, इसका वर्णन कर सकेंगे;
- ❖ जातिउद्भवन को परिभाषित कर सकेंगे और जातिउद्भवन के प्रकारों का वर्णन कर सकेंगे।

12.2 जैविक विकास

विकास के महत्व को काफी पहले प्रकृति विज्ञानियों और जीवविज्ञानियों द्वारा पहचाना गया। विकासात्मक आनुवंशिकी के एक अग्रणी टी. डोबज़ेन्सकी (T. Dobzhansky) द्वारा ये उचित रूप से संक्षेप में कहा गया है "जीवविज्ञान में किसी का भी कोई अर्थ नहीं है, यदि उसे विकास की दृष्टि से नहीं देखा जाता है।" हम सबने विकास होते हुए देखा है जैसे कि DDT के लिए कीट प्रतिरोधकता, प्रतिकर्षियों (repellents) के लिए मच्छरों की या एन्टीबायोटिक्स के लिए सूक्ष्मजीवों की प्रतिरोधकता। इन सभी जीवों का अल्प जनन काल होता और ये सभी बड़ी संख्या में संततियां उत्पन्न करते हैं (उच्च जनक्षमता)। इसको जीवाश्म रिकॉर्ड/अभिलेखों, तुलनात्मक शरीर और भ्रूणविज्ञान, जैवरासायनिक विश्लेषण और न्यूक्लीक अम्लों तथा प्रोटीनों के जीवित और जीवाश्मीकृत (DNA अनुक्रमण) नमूनों के अनुक्रमणों से भी काफी समर्थन मिला है।

जैविक विकास एक समान जीन पूल (gene pool) वाले जीवों के समूह में होने वाले आनुवंशिक परिवर्तनों द्वारा होता है। सामान्य रूप से प्राकृतिक समष्टियों (populations) में उच्च स्तर की आनुवंशिक भिन्नता पाई जाती है। आपने पिछली इकाई में पढ़ा है कि स्वतः होने वाले यादृच्छिक उत्परिवर्तन विद्यमान जीन पूल में नई आनुवंशिक भिन्नता का स्रोत होता है। ये नए एलील पुनः पुनर्योग करके अतिरिक्त संयोजन उत्पन्न कर सकते हैं। इसके अतिरिक्त आनुवंशिक परिवर्तों (genetic variants) की आवृत्ति उनका विकास होने पर परिवर्तित हो जाती है क्योंकि विभिन्न विकासात्मक बल उन पर क्रिया कर रहे होते हैं। इसका नेट परिणाम जीन पूल में परिवर्तन है क्योंकि कुछ एलीलों की आवृत्ति बढ़ या घट सकती है जबकि अन्य लुप्त हो सकते हैं। विकासात्मक परिवर्तनों का पता लगाने के लिए विभिन्न कसौटियों पर इनका विश्लेषण किया जाता है।

12.3 आण्विक विकास

आण्विक विकास (molecular evolution) विकासात्मक जीवविज्ञान का क्षेत्र है जिसका संबंध मुख्य कोशिकीय वृहदाणुओं (DNA, RNA और प्रोटीन्स) के अनुक्रम में पीढ़ियों में होने वाले और जातियों तथा उच्चतर वर्गों के बीच होने वाले परिवर्तनों से है। यह आण्विक स्तर पर विकासात्मक परिवर्तन से जुड़े पैटर्नों और प्रक्रियाओं की पहचान करने का प्रयास करता है। ये परिवर्तन लक्षणप्ररूपी रूप से उदासीन हो सकते हैं अथवा ये विकास से सहसंबन्धित लक्षणप्ररूपी परिवर्तनों (आनुवंशिकी परिवर्तनों) को आरंभ/ट्रिगर कर सकते हैं। समष्टि आनुवंशिकी के सिद्धान्तों का उपयोग परिवर्तन की दरों का निर्धारण करने और प्राकृतिक समष्टियों में आण्विक स्तर पर भिन्नता का प्रमात्रीकरण करने के लिए किया जाता है।

आण्विक विकास के क्षेत्र ने जीवों के विकासात्मक इतिहास की हमारी समझ को अत्यधिक बढ़ाया है। यह प्राथमिक रूप से प्रोटीनों और न्यूक्लीक अम्लों के लिए अनुक्रमण तकनीकों; PCR द्वारा DNA के प्रवर्धन, माइक्रोसेटलाइट भिन्नताओं और एकल न्यूक्लीओटाइड बहुरूपता (single nucleotide polymorphism; SNP) में उन्नति से व्यावहारिक रूप से हुआ है। अब जबकि बड़ी संख्या में जीनोम और प्रोटीनों का अनुक्रमण हो चुका है (सरलतम से लेकर सबसे उन्नत जीवों तक के), इससे शोधकर्ताओं के लिए उनकी तुलना करना, विकासात्मक प्रक्रियाओं की गतिकी को समझना और आण्विक स्तर पर परिवर्तनों के अनुक्रम की पुनर्रचना करना संभव हो गया है। यह सब भंडारित अनुक्रमों (डाटाबेसों) की पब्लिक डोमेन में उपलब्धता के कारण और उपयोगी जानकारी तक पहुंचने और उसे प्राप्त करने के लिए उन्नत साधनों के सतत विकास से संभव हुआ है।

मूलरूप से आण्विक विकास का अध्ययन समझाता है कि प्रोटीन और DNA अणुओं का विकास किस प्रकार हुआ है और किस प्रकार जीन और जीव विकास के संदर्भ में संबंधित है। प्रोटीनों और न्यूक्लीक अम्लों के क्रम यथार्थ और प्रमात्रीकरण योग्य होते हैं। आण्विक आंकड़ों का प्रयोग सभी जीवों का विश्लेषण और उनकी तुलना के लिए किया जा सकता है। इसके विपरीत लक्षणप्ररूपी तुलनाएं विशेषरूप से दूरस्थ जीवों के लिए उपयुक्त नहीं होती हैं। DNA और प्रोटीन अनुक्रम भिन्नताओं की आनुवंशिकता के सामान्य नियमों के द्वारा व्याख्या की जा सकती है।

12.3.1 न्यूक्लीओटाइड और ऐमीनो अम्ल अनुक्रमों का विश्लेषण

विकास के अध्ययन में न्यूक्लीक अम्ल और प्रोटीन जैसे जैविक अनुक्रमों की तुलना की जाती है। अनुक्रम विश्लेषण अध्ययन में जैविक अनुक्रमों की तुलना, उनका संरेखण, सूची बनाना और विश्लेषण किया जाता है। ये सभी उन्नत बायोइन्फोर्मेटिक (bioinformatic) साधनों के समकालिक विकास पर अत्यधिक निर्भर करते हैं।

अनुक्रम संरेखण (sequence alignment) इस तर्क पर आधारित है कि सभी सजीव विकास द्वारा जुड़े हैं। इसका अर्थ है कि जो प्रजातियां विकास में एकदूसरे के अधिक नजदीक रही हैं, उनके न्यूक्लीओटाइड (DNA और RNA) और प्रोटीन अनुक्रमों के अधिक समानता प्रदर्शित करने की आशा की जाती है। संरेखण (alignment) अनुक्रमों

को एक रेखीय क्रम में व्यवस्थित करने की प्रक्रिया है जिससे अधिकतम पहचान स्तर पर पहुंचा जा सके, जो अनुक्रमों के बीच समानता के स्तर को भी बताता है। दो अनुक्रम समजात् (homologous) होते हैं, यदि उनके पूर्वज समान होते हैं।

विकासात्मक आनुवंशिकी में, अनुक्रम विश्लेषण द्वारा अनेक प्रश्नों के उत्तर प्राप्त करने में सहायता मिलती है, जिनमें शामिल हैं :

1. अनुक्रमों की तुलना समानता का पता लगाने के लिए की जाती है। प्रायः ये जानने के लिए कि क्या वे संबन्धित (समजात्) है। श्रेष्ठ संरेखण दो या अधिक अनुक्रमों के बीच वास्तविक संबन्ध को प्रदर्शित करता है।
2. इसका निर्धारण करता है कि किस प्रकार नए कार्यों वाले अणु उत्पन्न होते हैं।
3. अनुक्रम की आंतर विशेषताओं जैसे सक्रिय स्थलों, अनुलेखन/ट्रांसलेशन पश्चात् रूपांतरण स्थलों, जीन संरचनाओं, वाचन प्राधार/रीडिंग फ्रेमों, इंद्रों और एक्सॉनों तथा नियंत्रक तत्वों के वितरणों की पहचान करती है।
4. अनुक्रम अन्तरों और विभिन्नताओं जैसे बिंदु उत्परिवर्तनों तथा एकल न्यूक्लीओटाइड बहुरूपता (single nucleotide polymorphism; SNP) की पहचान जो विश्वसनीय आनुवंशिक मार्कर्स (चिन्हक) है।
5. जातिउद्भवन (speciation) के आनुवंशिक आधार को समझने के लिए अणुओं और जीवों के जातिवृत्तीय संबन्धों को स्थापित करना।
6. जातिवृत्तीय (phylogenetic) रूप से असमान जीवों जैसे यीस्ट और मनुष्यों के बीच अनुक्रमों की आनुवंशिक विभिन्नता और विकास का पता लगाना।
7. सिर्फ अनुक्रम से ही आण्विक संरचना की पहचान करना।

12.3.2 आण्विक विकास की दरें

जीवों के किसी जोड़े के लिए न्यूक्लीओटाइड प्रतिस्थापनों (substitutions) अथवा ऐमीनो अम्ल परिवर्तनों की संख्या जो दोनों अनुक्रमों में तब से हुई है जब उन्होंने आखिर में समान पूर्वज की साझेदारी की थी, आण्विक विकास के विश्लेषण का एक महत्वपूर्ण पहलू होता है। परिकलनों को ये मानते हुए सरलीकृत किया जाता है कि प्रतिस्थापन दोनों अनुक्रमों में समकालिक और स्वतंत्र रूप से हुए हैं। प्रतिस्थापन की दर का परिकलन नीचे दिए गए सूत्र से किया जाता है :

$$r = K / (2T)$$

जहां, r प्रतिस्थापन की दर, K प्रति स्थल पर परिवर्तनों की संख्या और T अपसरण अवधि (divergence time) है जिसे 2 से गुणा किया गया है क्योंकि दो स्वतंत्र रूप से विकसित होने वाले समजात् अनुक्रम है।

आइए हम चूहों और मनुष्यों से α -ग्लोबिन पोलीपेप्टाइड के उदाहरण पर विचार करते हैं। दोनों वंशक्रम लगभग 8 करोड़ वर्ष पूर्व (million years ago; mya) अपसरित (diverged) हो गए थे। इन दोनों समूहों के लिए प्रति ऐमीनो अम्ल स्थल पर परिवर्तनों

की औसत संख्या श्रृंखला में 141 ऐमीनो अम्लों में से 16 है ($16/141 = 0.11$, संशोधित मान 0.12 है)। इस जानकारी से r का परिकलन किया जा सकता है।

$$(0.12/2 \times 80) = 0.00075$$

$$= 0.75 \times 10^{-3}/100000$$

$$= 0.75 \times 10^{-9} \text{ ऐमीनो अम्ल प्रतिस्थल/वर्ष परिवर्तित हुए हैं।}$$

12.3.3 न्यूक्लीओटाइड अनुक्रम और प्रोटीन संरचना में विभिन्नताएं

आइए अब हम न्यूक्लीक अम्लों और प्रोटीन अनुक्रमों की तुलना से प्राप्त हुए कुछ प्रमुख निष्कर्षों को साररूप में जानते हैं। विकास के दौरान न्यूक्लीक अम्लों (DNA और अनेक विषाणुओं में RNA) का चयन आनुवंशिक पदार्थ के रूप में हुआ और उसके अनुक्रमों और प्रोटीनों का विश्लेषण जो उसे कोड करते हैं, हमारी पूर्वजता (ancestry) का पता लगाने का श्रेष्ठ तरीका है।

अनेक जीनों के न्यूक्लीओटाइड अनुक्रमों की तुलना से पता चलता है कि जीनों के विभिन्न भागों का विकास (कोडिंग और नॉन-कोडिंग) भिन्न दरों से हुआ है। कोडिंग अनुक्रम में अधिकांश प्रतिस्थापन उत्परिवर्तन एक ही ऐमीनो अम्ल को (समानार्थी परिवर्तन) का कोडन करते हैं अथवा असमानार्थी ऐमीनो अम्ल परिवर्तनों को करते हैं जो कम घातक होते हैं क्योंकि प्रतिस्थापित होने वाला ऐमीनो अम्ल संरचनात्मक और क्रियात्मक रूप से कमोबेश एकजैसे होते हैं (संरक्षी परिवर्तन)। आनुवंशिक कूट/जेनेटिक कोड के अपह्वास (degeneracy) के कारण किसी कोडॉन के तीसरे स्थान के न्यूक्लीओटाइड पहले और दूसरे स्थान से अधिक तेज दर से विकसित होते हैं। औसत रूप से समानार्थी न्यूक्लीओटाइड परिवर्तन असमानार्थी परिवर्तनों से पांच गुना अधिक होता है। दूसरी तरफ सूडोजीन्स/कूटजीन (द्विगुणित जीन जो अब क्रियात्मक प्रोटीनों के लिए कूटलेखन नहीं करते हैं) कहीं उच्चतर दर से उत्परिवर्तनों को संचित करते हैं। ये तर्कसंगत प्रतीत होता है कि वृहदाणु आंशिक या पूर्ण रूप से क्रियात्मक सीमाओं के होने पर कहीं कम दर से विकसित हुए हैं।

वे न्यूक्लीओटाइड प्रतिस्थापन जो प्रोटीन के ऐमीनो अम्ल अनुक्रम को बदल देते हैं असमानार्थी (non synonymous) प्रतिस्थापन होते हैं जबकि जो ऐमीनो अम्ल अनुक्रम को परिवर्तित नहीं करते हैं वे समानार्थी प्रतिस्थापन कहलाते हैं।

12.3.4 आण्विक विकास का उदासीन सिद्धान्त

आण्विक विकास का उदासीन/न्यूट्रल सिद्धान्त (neutral theory of molecular evolution) प्राकृतिक समष्टियों में DNA और प्रोटीन अनुक्रमों में दिखाई देने वाली अपार विभिन्नता की व्याख्या करने का प्रयास करता है। इसको सबसे पहले 1968 में मूटू कीमूरा (Motoo Kimura) ने प्रस्तुत किया था। इस सिद्धान्त के अनुसार अधिकांश आण्विक भिन्नताएं उदासीन उत्परिवर्तनों के संचयन के कारण होती हैं जिनका लक्षणप्ररूप और सेहत पर न्यूनतम प्रभाव होता है। आण्विक अनुक्रमों का विकास उत्परिवर्तन शोधन करने वाले चयन और यादृच्छिक आनुवंशिक विचलन (genetic drift) करता है।

विकास होने के लिए उत्परिवर्तनों का होना अनिवार्य है, यद्यपि ये अल्प दर से होती हैं। स्वतः उत्परिवर्तन व्यापक रूप से यादृच्छिक प्रतिकृतियन त्रुटियों और DNA को होने

वाली क्षति के कारण होते हैं। इन दरों को DNA प्रतिकृतियन के समय प्रत्येक नए समावेशित न्यूक्लियोटाइड की प्रूफवाचन/प्रूफरीडिंग के लिए आनुवंशिक मशीनरी के विकास के और मरम्मत एन्जाइमों के अपव्यूहित संयोजन के कारण कम रखा जाता है।

उत्परिवर्तन लाभदायक, हानिकारक या उदासीन हो सकते हैं। लाभदायक उत्परिवर्तन समय के साथ प्रसारित होकर स्थिर हो जाते हैं जबकि हानिकारक उत्परिवर्तनों के शोधन चयन (purifying selection) द्वारा दूर हो जाने की पूरी संभावना रहती है। हानिकारक उत्परिवर्तनों के विपरीत लाभदायक उत्परिवर्तन सेहत/तंदरुस्ती को बेहतर बनाते हैं। यह DNA (और प्रोटीनों) के क्षेत्रों में उन विकासात्मक दरों की भिन्नता की व्याख्या करता है जो चयन द्वारा व्यवरोधित (constrained) होती हैं और वे जो व्यवरोधित या प्रतिबंधित नहीं होती हैं। ऐसे उत्परिवर्तन भी होते हैं जो तंदरुस्ती को प्रभावित नहीं करते हैं और वरणात्मक रूप से उदासीन होते हैं जैसे कि प्रोटीनों में संरक्षी ऐमीनो अम्ल परिवर्तन, कूटजीन/सूडोजीन में उत्परिवर्तन और कोडॉन के तीसरे स्थान पर परिवर्तन।

अधिकांश विकासात्मक परिवर्तन और प्रजाति के अंदर बहुरूपता प्राकृतिक चयन द्वारा नहीं बल्कि कुछ वरणात्मक रूप से उदासीन उत्परिवर्तनों के यादृच्छिक आनुवंशिक विचलन (random genetic drift) के कारण हुई है। समष्टि में इन उत्परिवर्तनों का स्थिरीकरण उदासीन उत्परिवर्तन दर के बराबर होता है जो समय के साथ भिन्न वंशक्रमों में लगभग स्थिर रहती है। सिद्धान्त में कहा गया है कि वरणात्मक रूप से उदासीन उत्परिवर्तनों का यादृच्छिक स्थिरीकरण (आनुवंशिक विचलन) लाभदायक उत्परिवर्तनों के चयन से अधिक होता है, यद्यपि ये इससे सहमत है कि डार्विन का चयन विकास के दौरान जाति में अनुकूली परिवर्तनों के लिए जिम्मेदार होता है।

बोध प्रश्न 1

सूडोजीन (कूटजीन) क्या होते हैं?

12.4 समजात् अनुक्रम

समजात् अनुक्रम ऐसे न्यूक्लीक अम्ल/प्रोटीन अनुक्रम होते हैं जो साझा पूर्वजता के कारण समान होते हैं। इनको आगे ऑर्थोलॉग, पैरालॉग और जीनोलॉग में वर्गीकृत किया गया है जो इस पर निर्भर करता है कि ये कैसे उत्पन्न हुए हैं।

जब DNA, RNA या प्रोटीन अनुक्रम समान होते हैं तो ये समजात् कहलाते हैं, यदि वे समान विकासात्मक पूर्वजता को साझा करते हैं। RNA, DNA और प्रोटीन में समजात्ता प्ररूपी रूप से क्रमशः उनके न्यूक्लीओटाइड या ऐमीनो अम्ल अनुक्रम समानता से प्राप्त होती है। समजात्ता एक गुणात्मक परिणाम है, जिसका अर्थ है कि समाजत्ता की कोई मात्रा/डिग्री नहीं होती और अनुक्रम या तो समजात् होते हैं अथवा नहीं होते हैं। काफी समानता इसका सशक्त प्रमाण है कि दो अनुक्रम समान पूर्वजी अनुक्रम से विकासात्मक परिवर्तनों के द्वारा संबन्धित है। महत्वपूर्ण रूप से समाजत्ता त्रिविम संरचनाओं में अधिक स्पष्ट रूप से दिखाई देती है, तब भी जब अनुक्रम समानता सांख्यिकीय रूप से महत्वपूर्ण नहीं होती है। सामान्य रूप से प्रोटीनों की तृतीयक संरचना प्राथमिक संरचना से अधिक संरक्षी होती है। उदाहरण के लिए पादपों और जंतुओं में ग्लोबिनों की तृतीयक संरचनाएं एक जैसी होती हैं, लेकिन बहुत कम अनुक्रम समानता दर्शाती है, विशेषरूप से α -ग्लोबिन और लेगहीमोग्लोबिन के बीच।

बहु अनुक्रमों के संरेखणों का उपयोग ये दर्शाने के लिए किया जाता है कि प्रत्येक अनुक्रम के कौन से क्षेत्र समजात हैं। तीन प्रकार के समजात अनुक्रम ज्ञात हैं ऑर्थोलॉग (orthologs), पैरालॉग्स (paralogs) और जीनोलॉग्स (xenologs)। ऑर्थोलॉग और पैरालॉग ऊर्ध्व स्थानांतरण (vertical transfer) द्वारा समान पूर्वज से संबन्धित होते हैं (उन पूर्वजों में आनुवंशिक परिवर्तन जो समान वंशक्रम के थे) जबकि जीनोलॉग क्षैतिज स्थानांतरण (horizontal transfer) के घटना द्वारा (भिन्न जातियों के बीच आनुवंशिक पदार्थ का विनिमय) व्युत्पन्न होते हैं।

ऑर्थोलॉग भिन्न प्रजातियों में समजात अनुक्रम हैं जो जातिउद्भवन के दौरान समान पूर्वज से उत्पन्न हुए हैं। ये माना जाता है कि इनके समान या मिलते जुलते जैविक कार्य होते हैं जैसे कि मानव और चूहे के मायोग्लोबिन, और मानव तथा गोवंश (bovine) के राइबोनुक्लीएस। ऑर्थोलॉग जाति उद्भवन के बाद परिवर्ती स्तरों पर अपसरण (divergence) दर्शाते हैं और इसलिए अपने पूर्वजों के कार्य को आवश्यक रूप से बनाए नहीं रख पाते हैं।

पैरालॉग ऐसे समजात अनुक्रम हैं जो एक ही जाति में जीन द्विगुणन से उत्पन्न होते हैं। उदाहरण के लिए, मानव एल्फा-1 ग्लोबिन, एल्फा-2 ग्लोबिन का पैरालॉग है और ये दोनों प्रोटीन 100% ऐमीनो अम्ल सर्वसमता साझा करते हैं। ये अनुक्रम सामान्यतः एकल प्रति के ऑर्थोलॉग से अधिक दर पर उत्परिवर्तनों को संचयित करके अधिक तेज दर से विकसित हुए हैं क्योंकि अनुक्रम को बनाए रखने का वरणात्मक दबाव कम होता है और एक ही क्रियात्मक जीन सामान्य कार्य करने के लिए पर्याप्त होता है।

द्विगुणित जीनों के विकास के भिन्न परिणाम हो सकते हैं। जीनों की अनेक प्रतियों से टेन्डम (ग्लोबिन जीन कुल) में व्यवस्थित बहुजीन कुल प्राप्त हो सकता है जो समान कार्य करते हैं लेकिन ये उच्च विशिष्ट/विकास से विशिष्ट चरणों में परिवर्तित नियंत्रकों/गतिकी गुणों के साथ अभिव्यक्त हो सकते हैं। जीन अनुक्रम में परिवर्तनों से अक्रियाशील कूट जीन भी बन सकते हैं या नए कार्य की प्राप्ति हो सकती है। गोवंशी एन्जियोजेनिन और राइबोनुक्लीएस एक ही प्रोटीन कुल के सदस्य हैं और बहुत संभावना है कि इनके पूर्वज भी समान हैं। भिन्न कार्यों वाले पैरालॉग्स का अन्य उदाहरण एक्टिन और हीटशॉक (तापआघात) प्रोटीन 70 का है। इनमें सिर्फ लगभग 15% अनुक्रम सर्वसमता होती है लेकिन इनकी 3D (त्रिविम संरचनाएं) समान होती हैं।

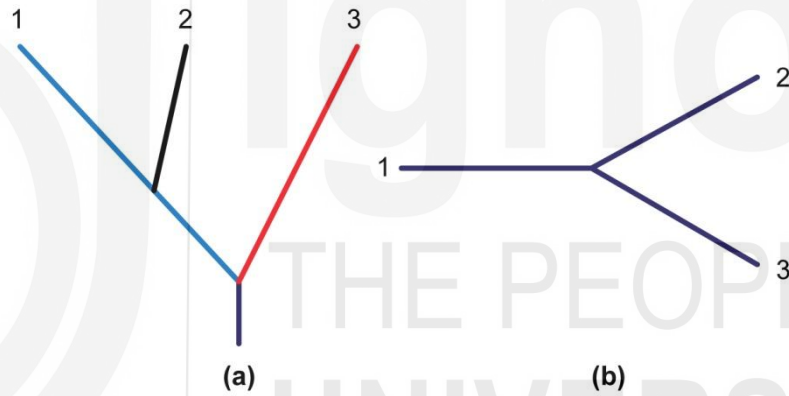
जीनोलॉग एक प्रकार के ऑर्थोलॉग हैं जिनमें भिन्न प्रजातियों में समजात अनुक्रम क्षैतिज (पार्श्व) जीन स्थानांतरण द्वारा अर्जित होते हैं। ये जीवाणुओं में काफी सामान्य हैं; जीवाणुओं से ससीमकेन्द्रकी जीवों और ससीमकेन्द्रकी जीवों के विभिन्न किंगडम/जगत् के बीच भी रिपोर्ट किया गया है। ये संभवतः विभिन्न कार्य करने के लिए विकसित हुए हैं।

अनुरूप (analogous) से अभिप्राय ऐसे जीन/प्रोटीन से है जो समजात नहीं हैं लेकिन उनके कार्य एक जैसे/मिलते जुलते होते हैं। ये अभिसारी विकास (convergent evolution) के उदाहरण हैं। पक्षियों, कीटों और चमगादड़ों के पंख और सीरीन प्रोटिएसेस (स्तनी काइमोट्रिप्सिन तथा *बैसीलस सबटिलिस* से सबटिलिसिन) साझा पूर्वजता के द्वारा जुड़े हुए नहीं हैं।

12.5 आण्विक जातिवृत्त

जातिवृत्तीय वृक्ष जातियों के समूह अथवा किसी दिए गए पूर्वज से जीनों के विकासात्मक संबंधों का ग्राफीय प्रदर्शन है।

जातिवृत्त जातियों के बीच विकासात्मक संबंध को वर्णित करता है जिसे ग्राफीय रूप से जातिवृत्तीय वृक्ष (phylogenetic tree) के रूप में प्रदर्शित किया जाता है। जब कोई आंतरिक नोड पर्वसंधि (internal node) किसी समान पूर्वज को प्रदर्शित करती है जिससे सभी अन्य पर्वसंधिया प्रत्यक्ष अथवा अप्रत्यक्ष रूप से जुड़ी रहती है, तो वृक्ष को मूलबद्ध (rooted) के रूप में वर्णित किया जाता है अन्यथा इसे अमूलबद्ध (unrooted) कहा जाता है (कोई पूर्वजी मूल नहीं, चित्र 12.1)। एक प्रारूपिक वृक्ष में पर्वसंधियां (internal nodes) और शाखाएं होती हैं जो उनकी पूर्वजता के उपलब्ध संबंधों को प्रदर्शित करती हैं, शाखाएं दो या अधिक निकटवर्ती पर्वसंधियों को जोड़ती है। सीमांत (सबसे बाहर वाली) पर्वसंधियां उस जीव को प्रदर्शित करती हैं जिसके लिए आण्विक आंकड़े निर्मित किए गए हैं जबकि आंतरिक पर्वसंधियां साझा पूर्वजों को उनके पृथक वर्गों में अपसरित होने से पूर्व प्रदर्शित करती है। शाखाओं की लंबाई को मापा जाता है जिससे करोड़ों वर्ष पूर्व (mya) उनके विकासात्मक अपसरण के बारे में पता चलता है।



चित्र 12.1 : (क) मूलबद्ध; (ख) अमूलबद्ध जातिवृत्तीय वृक्ष।

जीन वृक्ष (जातिवृत्तीय वृक्ष) एक जीन के संबंधों को जबकि प्रजाति वृक्ष प्रजातियों के बीच संबंधों को प्रदर्शित करता है। दोनों अनिवार्य रूप से एक समान नहीं होती हैं।

पहले जातिवृत्तीय संबंध दृश्य लक्षणप्ररूपों की तुलना पर आधारित थे जिससे जीवों के समूहों के बीच आनुवंशिक समानताओं और अन्तरों का पता किया जाता था। अध्ययन की गई विशेषताएं शारीरिक विशेषताओं से लेकर जैवरासायनिक परासंरचनात्मक और व्यवहारगत तक के परास की थीं। ये अनेक पादप और जंतु जातियों के विकासात्मक वृक्षों के निर्माण में उपयोगी थीं लेकिन इनको जीवों के सभी समूहों/वर्गों के अध्ययन के लिए बहिर्वेशित नहीं किया जा सकता था। जब प्रोटीन और न्यूक्लीक अम्लों के विश्लेषण और अनुक्रमण के लिए साधन उपलब्ध हो गए तो आण्विक जातिवृत्त की ओर रुझान हो गया, यद्यपि दोनों प्रायः एक दूसरे के पूरक होते हैं।

आण्विक जातिवृत्त का संबंध आण्विक अन्तरों, प्राथमिक रूप से DNA, RNA या प्रोटीन के समजात अनुक्रमों में अन्तरों से है। किसी आनुवंशिक लोकस के लिए DNA अनुक्रमों के बीच विकासात्मक संबंधों को एक प्रकार के जातिवृत्तीय वृक्ष (जीन वृक्ष) से प्रदर्शित किया जाता है। यह हमें जीन के विकासात्मक इतिहास के बारे में बताता है। दूसरी तरफ प्रजाति वृक्ष (species tree) की रचना अनेक जीनों से अनुक्रम आंकड़ों की तुलना

करके की जाती है। कभी-कभी अ-जीनी अनुक्रमों का उपयोग जीवों के बीच संबंध स्थापित करने के लिए किया जाता है। आप विकासात्मक रूप से संबंधित जातियों में उन जातियों की तुलना में अधिक समानताएं होने की उम्मीद करते हैं जो दूरस्थ रूप से संबंधित होती है।

संभावित मूलबद्ध और अमूलबद्ध वृक्षों की संख्या अत्यधिक बढ़ जाती है यदि विचार किए जा रहे वर्गों की संख्या में बहुत कम वृद्धि भी होती है। किसी विकासात्मक आनुवंशिकीविद् के लिए किसी ऐसे वृक्ष को चुनना लगभग असंभव होता है जो वास्तविक जातिवृत्तीय संबंध को प्रदर्शित करता हो। इसलिए वे इस कार्य के लिए हाई स्पीड कंप्यूटर्स पर निर्भर करते हैं। विकासात्मक संबंधों का पता लगाने के लिए उपयोग किए गए कंप्यूटर ऐल्गोरिथ्म (कलनविधि) दूरस्थ मैट्रिक्स (सांख्यिकीय संबंधों पर निर्भर करते हैं) और मितव्ययता/पार्सीमोनी आधारित विधियों आधारित होते हैं जो इस विचार पर आधारित हैं कि उत्परिवर्तन दुर्लभ घटनाएं हैं और जिस वृक्ष को सबसे कम संख्या में उत्परिवर्तनों की आवश्यकता होती है वही सबसे संभावित वृक्ष है।

बोध प्रश्न 2

बताइए कि निम्नलिखित कथन सत्य हैं या असत्य हैं :

- क) एक जातिवृत्तीय वृक्ष विभिन्न प्रजातियों के बीच विकासात्मक संबंधों को ग्राफीय रूप से प्रदर्शित करता है। (सत्य/असत्य)
- ख) जीन वृक्ष और जाति वृक्ष सदैव एक समान होता है। (सत्य/असत्य)
- ग) जीनोलॉग एक प्रकार के समजात अनुक्रम हैं जिनको क्षैतिज स्थानांतरण द्वारा अर्जित किया जाता है। (सत्य/असत्य)

12.5.1 जातिवृत्त का पता लगाने के लिए माइटोकॉन्ड्रियाई DNA

स्तनधारीय माइटोकॉन्ड्रियाई/सूत्रकणिकीय जीनोम में गोल द्विरज्जुक DNA होता है। इसकी प्रतिस्थापन उत्परिवर्तनों की दर बहुत उच्च होती है। समानार्थी/समनामी उत्परिवर्तनों (synonymous mutations) की प्रति स्थल प्रतिवर्ष दर केन्द्रकीय जीनों की तुलना में लगभग 10 गुना अधिक होती है। असमानार्थी/असमनामी दर भी केन्द्रकीय जीनों से कहीं अधिक होती है लेकिन विभिन्न प्रोटीन कोडिंग जीनों में काफी परिवर्ती होती है। इसका संभावित कारण कम चयन दाब हो सकता है क्योंकि अधिकांश कोशिकाओं में अनेक माइटोकॉन्ड्रिया होते हैं, जिनमें से प्रत्येक में DNA की अनेक प्रतियां होती हैं। इसके अतिरिक्त माइटोकॉन्ड्रियाई DNA (mtDNA) पोलीमरेस में प्रूफरीडिंग क्रिया नहीं होती है और ये अभिक्रियाशील मुक्त मूलक (free radicals) निर्मित करते हैं जो उत्परिवर्तनजनी होते हैं।

mtDNA की वंशागति मातृ होती है और सभी संततियां माता के समान ही माइटोकॉन्ड्रियाई DNA अनुक्रमों के सेट को वंशागत करती हैं। ये एक मुख्य कारक हैं जो हमारे लिए एक मादा से वंशजों का पता लगाना संभव बनाता है (मातृसत्तात्मक वंशक्रम) यह निकट रूप से संबंधित वंशक्रमों की तुलना करने के लिए भी एक उपयोगी साधन है।

बोध प्रश्न 3

माइटोकॉन्ड्रियाई DNA (mtDNA) अनुक्रम किसी जीव में केन्द्रकीय जीनों की तुलना में प्रतिस्थापनों को अधिक तेज दर से क्यों संचित करते हैं?

12.6 जीनोम विकास

ससीमकेन्द्रकी जीवों में जीन्स का विकास एक्सोन स्थानांतरण के द्वारा होता है जिसमें एक्सोनों का अन्य जीन्स से विनिमय होता है जिससे भिन्न कार्य वाले नए जीन्स बनते हैं। ऐसे जीन्स में पूर्व विद्यमान जीन्स के मोजेक होते हैं। अधिकांश एक्सोन प्रोटीन्स के विविक्त क्रियात्मक डोमेनों को कोड करते हैं।

पूर्ण जीनोम अनुक्रमण के लिए त्वरित और अपेक्षाकृत सस्ती तकनीकों के विकास के साथ ही अनुक्रमित जीनोम की पब्लिक डोमेन में पहुंच ने जीनोम विकास और उन प्रक्रियाओं के बारे में नई जानकारी प्रदान की है जो इसे निरूपित करती हैं। इनमें जीन द्विगुणन, एक्सॉन स्थानांतरण, जीनोम द्विगुणन और क्षैतिज जीन स्थानांतरण शामिल हैं।

ससीमकेन्द्रकी जीवों में अधिकांश जीनों में अनेक एक्सॉन होते हैं जो नोन-कोडिंग इन्ट्रॉन के द्वारा अंतरक्षेपित (interrupted) रहते हैं। एक्सोन प्रायः प्रोटीनों के विविक्त क्रियाशील डोमेनों को कोड करते हैं। विकास के दौरान कुछ जीन एक्सॉन द्विगुणन (आंतरिक द्विगुणन) के बाद अपसरण से विकसित हुए हैं जैसे कि कशेरुकियों में इम्युनोग्लोबुलिन जीन जबकि अन्य भिन्न जीन की एक्सॉन से अदला बदली द्वारा (एक्सॉन या डोमेन स्थानांतरण) विकसित हुए हैं। ससीमकेन्द्रकी जीवों में अनेक जीन बहु जीन का मोजेक हैं।

अन्य क्रियाविधि में जीन द्विगुणन और अपसरण शामिल है जिससे भिन्न संरचना, कार्य और नियंत्रक गुणों वाले बहुजीन कुलों के साथ कुछ कुलों में एक या अनेक कूट जीन/सूडोजीन निर्मित होते हैं, उदाहरण के लिए ग्लोबिन जीन कुल। जीन कुल टेन्डम में समान गुणसूत्र पर उपस्थित हो सकते हैं अथवा वे भिन्न गुणसूत्रों पर बिखरे हो सकते हैं। ग्लोबिन जीन कुल एक पूर्वजी जीन से विकसित हुए जिसने आद्य α -ग्लोबिन और β ग्लोबिन जीन को उत्पन्न किया, इनसे फिर भिन्न मानव गुणसूत्रों पर स्वतंत्र क्लस्टर/गुच्छ बन गए। इससे नवीन कार्यों वाले प्रोटीनों का भी विकास हो सकता है।

पूर्ण जीनोम का द्विगुणन जीवों के विकास के दौरान हुआ और प्रत्येक जीन की एक अतिरिक्त प्रति उत्परिवर्तित होने अथवा नवीन कार्य अर्जित करने के लिए भी स्वतंत्र थी। ऐसा पादपों में प्रायः बहुगुणित के द्वारा होता है लेकिन जंतुओं में ये अपेक्षाकृत कम सामान्य है। DNA अनुक्रम विश्लेषण की तुलना से भिन्न जातियों के बीच क्षैतिज जीन स्थानांतरण का पता चला। ये जीवाणुओं में सामान्य है।

12.7 लक्षणप्ररूपी विकास

अनुकूलनी संरचनाओं का लक्षणप्ररूपी विकास प्राथमिक रूप से जीनों के उत्परिवर्तन के द्वारा होता है जिसकी विकास की प्रक्रिया में भूमिका है। आपको याद रखना चाहिए कि आण्विक विकास से सदैव लक्षणप्ररूपी विकास नहीं होता है। आण्विक स्तर पर परिवर्तनों से जीवों का विविधीकरण भी होता है। जीवों के विभिन्न संघों/फाइलम अथवा वर्गों/क्लास में पाई जाने वाली अपार विविधता नवीन उत्परिवर्तनों के संचयन के साथ ही उनके चयन का उत्पाद है जो अनुकूलनी लाभ के होते हैं और इस प्रकार तदरुस्ती को बढ़ाते हैं।

12.8 जातिउद्भवन

जातिउद्भवन (speciation) एक विकासात्मक प्रक्रिया है जिसके द्वारा नई जाति उत्पन्न होती है। नई जाति का लक्षण चित्रण अनेक गुणों पर निर्भर करता है जो उनका विभेदन करने के लिए उपलब्ध होते हैं। इससे प्रजाति की संकल्पना विकसित हुई है जो जातिवृत्तीय (जो आकारिकीय, कोशिकीय और आण्विक गुणों की तुलना करती है), जैविक (जो अन्तरप्रजनन और जीवनक्षम तथा उर्वर/अबंध्य संतति उत्पन्न करने की क्षमता पर आधारित है) और विकासात्मक (पूर्वजता का विश्लेषण करती है, हो सकती है। अधिकतर संबन्धित जीवों को विभेदित करने के लिए जिन गुणों का उपयोग किया जाता है, वे जीवों के विभिन्न वर्गों में एकसमान नहीं होते हैं।

जैविक प्रजाति की संकल्पना 1920 के दशक के अंत में थियोडोसियस डोबज़ैस्की (Dobzhansky) द्वारा प्रस्तुत की गई थी, जो सुझाती है कि जनन पृथक्करण क्रियाविधि (reproductive isolation mechanisms; RIM) नई प्रजाति के विकास में प्रमुख महत्व की है। अनेक पूर्वयुग्मजी (prezygotic) या पश्चयुग्मजी (postzygotic) क्रियाविधियां हैं जो जनन पृथक्करण प्राप्त करने के लिए भिन्न प्रजातियों में अकेले या संयोजन में प्रचालन करती हैं। पूर्वयुग्मजी क्रियाविधियों में जननांगों की शारीरिक संरचनाओं में (यांत्रिक पृथक्करण/ ecological isolation), आवास में (पारिस्थितिक पृथक्करण/ mechanical isolation), कालिक (temporal) (भिन्न समयों पर जनन परिपक्वता प्राप्त करते हैं; दिन के भिन्न समयों पर संगम करते हैं), व्यवहारगत कारकों (मैथुन व्यवहार में अन्तर) में अन्तर और अनिषेच्य युग्मक (incompatible gametes) शामिल हैं जबकि पश्चयुग्मजी क्रियाविधियों में निषेचित अंड सामान्य रूप से विकसित नहीं होते हैं, बंध्य संतति उत्पन्न करते हैं (सामान्यतः नर बंध्यता के कारण, अधिकतर यदि वे विषमयुग्मकी होते हैं) अथवा अबंध्य/उर्वर संकर आगे की पीढ़ियों में जननक्षम और अबंध्य नहीं रहते हैं (संकर निष्फलता)। पश्चयुग्मजी पृथक्करण क्रियाविधियां प्रायः पूर्वयुग्मकी अवरोधों के प्रबलीकरण से पहले होती हैं।

सार रूप में जातिउद्भवन में एकल विकासात्मक वंशक्रम की समष्टियों का इस प्रकार दो या अधिक आनुवंशिक रूप से स्वतंत्र वंशक्रमों में विभक्त होना शामिल है जिनको नई जातियों के रूप में वर्गीकृत किया जा सकता है। विकासात्मक परिवर्तनों के होने की दर परिवर्ती हो सकती है जिसमें त्वरित (असंलग्न) और छोटे क्रमिक परिवर्तन शामिल हैं।

विकासात्मक जीवविज्ञानियों ने जनन द्वारा जुड़े जीवों के समूहों में जातिउद्भवन के दो पैटर्न की पहचान की है जो **प्रविकास (anagenesis)** और वंश/शाखन (cladogenesis) है। प्रविकास/एनाजेनेसिस (ग्रीक शब्द एना, उच्च जेनेसिस माने उत्पत्ति) में किसी एक जाति का नई प्रजाति में विकास (शाखन के बगैर) यादृच्छिक सेम्पलिंग त्रुटियों के बाद बेहतर अनुकूलित रूप के प्राकृतिक चयन के द्वारा होता है। प्राविकासी विकास के कारण बीस लाख वर्षों की समयावधि में मनुष्य के कपाल का आमाप दोगुना हो गया। **वंश/शाखन/क्लैडोजेनेसिस** (ग्रीक शब्द : क्लैडोस माने शाखा और जेनेसिस माने उत्पत्ति) जाति के दो या अधिक शाखाओं में अपसरण के द्वारा होता है जिनमें से प्रत्येक स्वतंत्र रूप से भिन्न जातियों में विकसित हो जाती है, जबकि मूल जाति समान रहती है। जातिउद्भवन के कारणों के आधार पर वंशशाखन में विस्थानिक (allopatric), समस्थानिक (sympatric) अथवा परास्थानिक (parapatric) जातिउद्भवन हो सकता है।

12.8.1 विस्थानिक जातिउद्भवन

विस्थानिक (एलोपैट्रिक; Allopatric) (ग्रीक शब्द ऐलोस, अन्य और लेटिन शब्द पेट्रिया माने स्वदेश) जातिउद्भवन तब होता है जब कोई भौगोलिक अवरोध जैसे कि पर्वत श्रृंखला, नदी या मरुस्थल समष्टि को दो या अधिक समूहों में विभक्त कर देता है और पृथक्कृत समूहों के बीच जीन प्रवाह को रोक देता है। समय बीतने के साथ आनुवंशिक अन्तर स्वतंत्र रूप से पृथक समूहों में संचित हो जाते हैं जिनमें से कुछ अनुकूलनी लाभ प्रदान करते हैं जबकि अन्य अंततः जननात्मक नए स्थान पर प्रवास के लिए चले जाते हैं (संस्थापक प्रभाव / founder effect) जो भौगोलिक रूप से पृथक्कृत होता है। ये आनुवंशिक विचलन और प्राकृतिक चयन के कारण स्वतंत्र रूप से अपेक्षाकृत अधिक तीव्र दर से विकसित होते हैं। गैलापेगोस द्वीपसमूह (बिखरे हुए द्वीपों का समूह) पर पाई जाने वाली डार्विन की फिन्चें (पक्षियों का एक समूह) पुनरावर्ती विस्थानिक जातिउद्भवन का एक उदाहरण हैं। फिन्चों की 14 प्रजातियां जो भिन्न द्वीपों पर निवास करती हैं, का विकास एक ही जाति से आनुवंशिक विचलन और स्थानीय पर्यावरण के लिए अनुकूलन के द्वारा हुआ। इनकी चोंचें काफी परिवर्तित हो गई जिससे वे वहां पर उपलब्ध भोजन के प्रकार को खा सकें। आण्विक साधनों से सभी 14 जातियों का अनुक्रमण, उन गुणसूत्री क्षेत्रों की पहचान जो चोंच की आकारिकी में परिवर्तनों से जुड़े हैं और प्रत्येक जाति की आकलित आयु का पता लगाना संभव हुआ है।

12.8.2 समस्थानिक जातिउद्भवन

समस्थानिक (सिमपैट्रिक; Sympatric) जातिउद्भवन (ग्रीक शब्द सिम = एकसाथ) तब होता है जब जीन प्रवाह के लिए किसी बाह्य अवरोध की अनुपस्थिति में, कोई नई जाति एक ही भौगोलिक क्षेत्र में एक ही अन्तरप्रजनन करने वाली समष्टि में उत्पन्न हो जाती है। किसी अन्तरप्रजनन करने वाली समष्टि में जनन पार्थक्य (reproductive isolation) विकसित होने का एक सामान्य तरीका गुणिता में परिवर्तन (स्वगुणिता या परगुणिता) द्वारा है जिनमें से अनेक से जीवनक्षम अबंध्य या उर्वर संताने नहीं भी उत्पन्न हो सकती हैं। बहुगुणिता ने पौधों के जातिउद्भवन में प्रमुख भूमिका निभाई है। इसके अतिरिक्त समस्थानिक चयन उन स्थितियों में भी हो सकता है जब जीनों में परिवर्तन लैंगिक चयन के साथ ही संसाधन उपयोग को प्रभावित करते हैं।

12.8.3 परास्थानिक जातिउद्भवन

परास्थानिक (पैरापैट्रिक; Parapatric) जातिउद्भवन (ग्रीक शब्द पैरा माने के साथ) तब होता है जब जाति के सदस्यों के बीच भौगोलिक पृथक्करण पूर्ण नहीं होता है। ये प्रायः स्थानबद्ध जातियों में भौगोलिक पृथक्करण की अनुपस्थिति में होता है। स्थानबद्ध जीवों के उदाहरणों में पौधे, अनेक पंखहीन कीट और थलीय घोंघे शामिल हैं। जातिउद्भवन की प्रक्रिया में कुछ हद तक दो समष्टियों के बीच जीन प्रवाह संभव होता है और अन्तरफलक (interface) पर संकर क्षेत्र (hybrid zones) पाए जा सकते हैं। जब आनुवंशिक अन्तर जैसे गुणसूत्रों में सरंचनात्मक परिवर्तन बढ़ जाते हैं, तो संकर क्षेत्र में जीन प्रवाह नगण्य हो जाता है।

बोध प्रश्न 4

पूर्व युग्मजी और पश्च युग्मजी जनन पार्थक्य क्रियाविधियों (RIMs) में से प्रत्येक के दो तरीकों को बताइए।

12.9 सारांश

- जैविक विकास समान जीनपूल वाले जीवों के समूहों में होने वाले आनुवंशिक परिवर्तनों से हुआ। सामान्य रूप से प्राकृतिक समष्टियों में उच्च स्तर की आनुवंशिक विभिन्नता पाई जाती है। विकासात्मक बल समष्टियों के आनुवंशिक गठन को निरूपित करते हैं और दीर्घकालिक विकास करते हैं।
- आण्विक विकास विकासात्मक जीवविज्ञान का क्षेत्र है जिसमें पीढ़ियों में और जातियों तथा उच्चतर वर्गों के बीच DNA, RNA और प्रोटीनों के अनुक्रमों की तुलना करके विकासात्मक परिवर्तन से जुड़े पैटर्न और प्रक्रियाओं की पहचान का प्रयास करता है।
- अनेक जीनों के न्यूक्लीओटाइड अनुक्रमों की तुलना से पता चला है कि जीनों के विभिन्न भाग (कोडिंग और नॉन कोडिंग अनुक्रम) भिन्न दरों से विकसित हुए हैं। सामान्य रूप से वृहदाणु आंशिक या पूर्ण रूप से अपेक्षाकृत मंद दर से विकसित होते हैं जब क्रियात्मक व्यवरोध होते हैं। सूडोजीन/कूटजीन उत्परिवर्तनों को कहीं तीव्र दर से संचित करते हैं।
- आण्विक विकास का उदासीन सिद्धान्त प्राकृतिक समष्टियों में DNA और प्रोटीनों के अनुक्रमों में दिखाई देने वाली अपार भिन्नताओं को समझाने का प्रयास करता है। इस सिद्धान्त के अनुसार अधिकांश आण्विक विभिन्नताएं उदासीन उत्परिवर्तनों के संचयन के कारण होती हैं जिनका लक्षणप्ररूप और सेहत/तंदरुस्ती पर न्यूनतम प्रभाव होता है।
- जब DNA, RNA और प्रोटीन के अनुक्रम समान होते हैं तो वे समजात् कहलाते हैं, यदि वे समान विकासात्मक पूर्वजता को साझा करते हैं। समजात् अनुक्रम तीन प्रकार के होते हैं, ऑर्थोलॉग, पैरालॉग और जीनोलॉग।
- जातिवृत्त जातियों के बीच विकासात्मक संबन्ध का वर्णन करता है जिसे ग्राफीय रूप से एक जातिवृत्तीय वृक्ष के रूप में प्रदर्शित किया जाता है। इसमें पर्वसंधियां और शाखाएं होती हैं जो उनके विकासात्मक संबन्धों को प्रदर्शित करती हैं।
- ससीमकेन्द्रकी जीवों में जीनोम विकास एक्सॉन द्विगुणन, जीन द्विगुणन, एक्सॉन स्थानांतरण, जीनोम द्विगुणन (जैसे बहुगुणिता) और क्षैतिज जीन स्थानांतरण के द्वारा होता है।
- जातिउद्भवन एक विकासात्मक प्रक्रिया है जिसके द्वारा नई जाति उत्पन्न होती है। इसमें एक विकासात्मक वंशावली की समष्टियों का दो या अधिक आनुवंशिक रूप से स्वतंत्र वंशावलियों में विभाजन होता है जो नई और भिन्न जातियां बन जाती हैं।

जैविक जाति की संकल्पना के अनुसार जननात्मक पृथक्करण क्रियाविधियां (reproductive isolation mechanisms ; RIM) जाति के विकास में प्रमुख महत्व की होती है।

- जातिउद्भवन का पैटर्न प्रविकास या वंशशाखन का हो सकता है। वंश/शाखन को आगे विस्थानिक, समस्थानिक और परास्थानिक जातिउद्भवन में श्रेणीकृत किया गया है।

12.10 पाठांत प्रश्न

1. जातिउद्भवन क्या है? प्रविकास और वंशशाखन में क्या अन्तर है?
2. समजात अनुक्रम क्या है?
3. जातिवृत्तीय वृक्ष को परिभाषित कीजिए और इसके शरीर को चित्रित कीजिए।
4. निम्नलिखित जोड़ों के मध्य तुलना कीजिए :
 - i) विस्थानिक और समस्थानिक जाति उद्भवन
 - ii) ऑर्थोलॉग और पैरालॉग
 - iii) मूलबद्ध और अमूलबद्ध जातिवृत्तीय वृक्ष
5. विकासात्मक संबंधों का पता लगाने के लिए DNA अनुक्रमों का उपयोग करने के लाभ बताइए।

12.11 उत्तर

बोध प्रश्न

1. कूटजीन/सूडोजीन वह जीन होता है जो उत्परिवर्तनों के संचयन के कारण अब क्रियाशील प्रोटीन को कोड नहीं करता है। ये जीन सामान्यतः बहुजीन कुलों के क्लस्टर्स/समूहों में पाए जाते हैं जो द्विगुणन और अपसरण से विकसित हुए हैं।
2. क) सत्य; ख) असत्य; ग) सत्य
3. त्रुटि संभावित DNA प्रतिकृतियन (कोई प्रूफ रीडिंग नहीं), मुक्त मूलकों के उच्चतर स्तर के कारण उच्चतर उत्परिवर्तन दर (उत्परिवर्तनजनी) और विश्रांत चयन प्रक्रिया।
4. युग्मकी युग्मन की असफलता, एक ही समय पर जनन परिपक्वता नहीं होती है, व्यवहारगत कारक और ii) युग्मनज सामान्य रूप से विकसित नहीं होते हैं, संततियां बंध्य होती है, संकर का निष्फल होना।

पाठान्त प्रश्न

1. जातिउद्भवन एक विकासात्मक प्रक्रिया है जिसके द्वारा नई जाति उत्पन्न होती है। इसमें एक विकासात्मक वंशक्रम की समष्टियों का दो या अधिक आनुवंशिक रूप से स्वतंत्र वंशावलिओं में विभाजन हो जाता है जिससे वो नई और भिन्न जातियां बन जाती हैं। प्रविकास जातिउद्भवन की प्रक्रिया है जब एक जाति एक नई जाति में विकसित हो जाती है जबकि वंशशाखन में जाति अपसरित (विभक्त) होकर स्वतंत्र रूप से दो या अधिक भिन्न जातियों में विकसित हो जाती है।
2. दो आण्विक अनुक्रम (DNA, RNA, प्रोटीन) समजात होते हैं यदि वे समान विकासात्मक पूर्वजता को साझा करते हैं। समजातता एक गुणात्मक नतीजा है जिसका अर्थ है कि समजातता की कोई डिग्री/मात्रा नहीं है और अनुक्रम या तो समजात होते हैं अथवा नहीं होते हैं।
3. जातिवृत्तीय वृक्ष एक आरेख है जो जीवों के बीच विकासात्मक संबंध को प्रदर्शित करता है। जातिवृत्तीय वृक्ष में शाखन का पैटर्न इसे परिलक्षित करता है कि किस प्रकार जातियां या अन्य समूह समान पूर्वजों की श्रेणी से विकसित हुए हैं। इसमें पर्वसंधियां और शाखाएं होती हैं जो उनकी पूर्वजता के उपलब्ध संबंधों को प्रदर्शित करती हैं; शाखाएं दो या अधिक समीपवर्ती पर्वसंधियों को जोड़ती हैं। पर्वसंधियां पुनः आंतरिक पर्वसंधियों में उपविभाजित होती हैं जो अपसरण से पहले समान पूर्वजों को प्रदर्शित करती हैं और अंतस्थ पर्वसंधियां (वृक्ष की सबसे बाहर की शाखाएं) जिसके लिए आंकड़े प्राप्त किए हैं, प्रायः वर्तमान जीव होते हैं। प्रत्येक पर्वसंधि एक जाति को प्रदर्शित करती है और शाखाओं की लंबाई उस समय को प्रदर्शित करती है जब उनका अभिसरण हुआ था। वृक्ष को मूलबद्ध रूप में वर्गीकृत किया जाता है जब कोई आंतरिक पर्वसंधि समान पूर्वज को प्रदर्शित करती है जिससे सभी अन्य पर्वसंधियां प्रत्यक्ष/अप्रत्यक्ष रूप से जुड़ी रहती हैं अन्यथा इसे अमूलबद्ध (कोई पूर्वज मूल नहीं) कहा जाता है।
4. i) विस्थानिक जातिउद्भवन तब होता है जब कोई भौगोलिक अवरोध जैसे पर्वत श्रृंखला जनसंख्या/समष्टि को दो या अधिक समूहों में विभक्त कर देती है अथवा जब समष्टि के कुछ सदस्य नए स्थान पर प्रवास के लिए चले जाते हैं (संस्थापक प्रभाव) जो भौगोलिक रूप से पृथक होता है। ये स्वतंत्र रूप से अपेक्षाकृत तेज गति से विकसित होते हैं जो प्राथमिक रूप से आनुवंशिक विचलन और प्राकृतिक चयन के कारण होता है और समय बीतने के साथ ये जननात्मक रूप से पृथक जाति बन जाते हैं।

समस्थानिक जातिउद्भवन जीन प्रवाह के लिए किसी बाह्य अवरोध की अनुपस्थिति में होता है, नई जाति एक ही अन्तरप्रजनन करने वाली समष्टि में समान भौगोलिक क्षेत्र में विकसित हो जाती है। ऐसा तब होता है जब परस्पर प्रजनन करने वाले सदस्यों में गुणिता में परिवर्तन होता है।

- ii) ऑर्थोलॉक्स भिन्न जातियों के समजात अनुक्रम होते हैं जो जातिउद्भवन के दौरान समान पूर्वज जीन से उत्पन्न होते हैं। ऐसा माना जाता है कि इनके समान या एक जैसे जैविक कार्य होते हैं।

पैरालॉग्स ऐसे समजात अनुक्रम होते हैं जो एक ही जाति में जीन द्विगुणन से उत्पन्न होते हैं। ये अनुक्रम सामान्यतः कम चयन दाब के कारण एकल प्रति ऑर्थोलॉग की तुलना में उच्चतर दर से उत्परिवर्तनों का संचयन करके अधिक तेज दर से विकसित होते हैं। द्विगुणित जीनों के विकास के भिन्न परिणाम हो सकते हैं, जैसे नए कार्य अर्जित करना, अक्रियाशील कूटजीन बन जाना अथवा भिन्न कालिक रूप से समान कार्य को करना अथवा ऊतक विशिष्ट अभिव्यक्ति प्राचल या भिन्न गतिक और नियंत्रक गुण आदि।

iii) वृक्ष को मूलबद्ध के रूप में वर्गीकृत किया जाता है जब कोई आंतरिक पर्वसंधि समान पूर्वज को प्रदर्शित करती है जिससे अन्य सभी पर्वसंधियां प्रत्यक्ष/अप्रत्यक्ष रूप से जुड़ी रहती हैं अन्यथा वह अमूलबद्ध होता है जिसमें कोई पूर्वजी मूल नहीं होते हैं।

5. DNA अनुक्रम ऐतिहासिक रिकॉर्ड (अभिलेख) होते हैं जो विकासात्मक इतिहास की गतिकी की पहचान करने में हमारी सहायता कर सकते हैं। ये जीवों के बीच आनुवंशिक अंतरों की प्रत्यक्ष तुलना को संभव बनाते हैं। इनका आसानी से प्रमात्रीकरण किया जा सकता है और सभी जीवों के लिए उपयोग किया जा सकता है।

12.12 अन्य अध्ययन पुस्तकें

1. Russell, Peter J. Essential Genetics, 2003, Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.
2. Brooker, R.J. Genetics: Analysis and Principles, 3rd Ed, 2009, McGraw-Hill
3. Pierce, B. Genetics: A conceptual approach, 6th Ed. W.H. Freeman and Company.
4. Berg, J.M; Tymoczko, J.L and Stryer, L. Biochemistry, 5th Ed, 2002, W.H. Freeman and Company.
5. Snustad, D.P and Simmons, M.J. Genetics, 6th Ed, 2012, John Wiley and sons, Inc.

शब्दावली



ignou
THE PEOPLE'S
UNIVERSITY

active	सक्रिय
additive variance; V_A	योगज प्रसरण
alignment	संरेखण
allele segregation	युग्मविकल्पी पृथक्करण
allelic pair	युग्मविकल्पी युग्म
allelism	युग्मविकल्पता
allopatric	विस्थानिक
allopolyploid	परबहुगुणित
alternate hypothesis	वैकल्पिक परिकल्पना
anabolic	उपचयी
anagenesis	प्रविकास
analogous	अनुरूप
ancestry	पूर्वजता
aneuploidy	असुगुणिता
asexual	अलैंगिक
assimilatory power	स्वांगीकारक ऊर्जा
autosomal / autosome	अलिंगी
autosomal dominant traits	अलिंगसूत्री प्रभावी विशेषक
bacteriophage	जीवाणुभोजी
balancer chromosome	संतुलित गुणसूत्र
base pair	क्षारक युग्म
behavioural genetics	व्यवहार आनुवंशिकी
bell shaped symmetrical curve	घंटाकार सममितीय वक्र
binary fission	द्विखंडन
binomial expansion	द्विपद प्रसरण
biogenesis	जीवात्जनन
blending inheritance	वंशानुक्रम सम्मिश्रण
blood clotting	स्कंदन
broad sense	व्यापक बोध
bud stage	कली अवस्था
budding	मुकुलन
caudal gene	दुम जीन
chorion	जरायु
chromosomal aberration	गुणसूत्री विपथन

chromosomal arrangements	गुणसूत्र विन्यासों
chromosomal exchange	गुणसूत्री विनिमय
circular chromosome	गोल गुणसूत्र
<i>cis - trans</i> configuration	समपक्ष—विपक्ष संरूपण
cis-trans position effect	समपक्ष—विपक्ष स्थिति प्रभाव
clastogenic	सूत्रविपथक
coarsest	खुरदुरे
coated	लेपित
codominance	सहप्रभाविता
coefficient of coincidence	संपात गुणांक
cohesive	संसंजक
co-infection	सहसंक्रमण
colinear	सहरेखीय
competence	सक्षमता
complete dominance	पूर्ण प्रभाविता
concordance	सुसंगति
conditional lethal mutants	प्रानुकूलित / सप्रतिबंध घातक उत्परिवर्ती
configuration	विन्यास / संरूपण
conjugal transfer	संयुग्मनी स्थानांतरण
conjugation	संयुग्मन
consanguineous marriage	कौटुम्बिक विवाह
constitutive	रचक
constrained	व्यवरोधित
contiguous segment	सन्निहित खंड
continuous variation	सतत् विभिन्नता
controlled cross	नियंत्रित संकरण
convergent evolution	अभिसारी विकास
cooperative association	सहयोगी संबन्ध
correlation	सहसंबन्ध
coupling and repulsion	युग्मन और प्रतिकर्षण
critical value	क्रांतिक मान
fertilization	निषेचन
crude microscope	सामान्य सूक्ष्मदर्शी
crude	अनगढ़ रूप

cytogenetic	कोशिकाआनुवंशिक
cytogenetic mapping	आनुवंशिक मानचित्रण
deep freezer	अति प्रशीतित्र
degeneracy	अपह्मास
degree of freedom	स्वातंत्र्य कोटि
deletion	विलोपन
delimit	परिसीमित
deposit / deposition	निक्षेपित / निक्षेप
designed	अभिकल्पित
detoxify	निराविषीकरण
deviation	विचलन
dicotyledonous	द्विबीजपत्री
differentially methlyated region	विभेदी मेथिलीकृत क्षेत्र
differentiation	विभेदन
diffusible product	विसरणीय उत्पाद
diluted phage suspension	तनुकृत फेज निलंबन
dilution test	तनुकरण परीक्षण
discontinuous variation	असतत् विभिन्नता
discordance	विसंगति
disjunction	वियोजन
displaced duplication	प्रतिस्थापित द्विगुणन
disruption of gene function	जीन प्रकार्य का विदारण
diverge	अपसारित
divergence time	अपसरण अवधि
dizygotic	द्वियुग्मजी
domestication	प्राणिपालन
dominance	प्रभाविता
dominance variance; V_D	प्रभाविता प्रसरण
dominant character	प्रमुख लक्षण
dominant epistasis	प्रभावी प्रबलता
dosage compensation	मात्रा प्रतिकार
double mutant	द्विउत्परिवर्ति
downstream	अनुप्रवाह / अधोधारा
duplicate dominant epistasis	द्विप्रभावी प्रबलता

ecological	पारिस्थितिक
Egg polarity genes	अंडा-ध्रुवीयता जीन
emasculation	निष्क्रियन / विपुंसन
embryo	भ्रूण
endocytosis	कोशिकता
endopolyploidy	अंतःबहुगुणिता
enucleated differentiated cell	सम्मिलित विभेदित कोशिका
epigenetic	अनुजात / पश्चजात्
epistatic	प्रबल
epistatic interaction	प्रबल परस्परक्रिया
eukaryote	सुकेंद्रकी
euploid	सुगुणित
<i>ex utero</i>	बहिःगर्भाशय
exceptional	विशिष्ट
excised	कर्तित
exclusion	अपवर्जन
exclusive classes	अनन्य वर्ग
exposure	उद्भासन
expression profile	अभिव्यक्ति प्राचल
extranuclear inheritance	केन्द्रकबाह्य वंशागति
extremities	अग्रंग
eye colour mutant	नेत्रों / आंखों के रंग उत्परिवर्ती
familial trait	पारिवारिक विशेषक
fecundity	जननशक्ति
fermentation	किण्वन
fertile	जननक्षम / उर्वर / अबंध्य
fertility factor	जननक्षमता कारक
fertilized egg	निषेचित अंडे
flagella / flagellate	कशाभ / कशाभिक
flowering rosette plant	पुष्पित गुच्छ पौधा
fluorescent labeled	प्रतिदीप्त चिन्हित
free radical	मुक्त मूलक
frequency distribution graph	आवृत्ति वितरण ग्राफ
freshly emerged	नवागत

functional allelism	क्रियात्मक युग्मविकल्पता
functional copy	क्रियात्मक-प्रति
gamete	युग्मक
gametic fusion	युग्मक संलयन
gap gene	अंतर जीन
gemmule	मुकुलक
gene duplication	जीन गुणन
generalised	सामान्यीकृत
genetic code	आनुवंशिक कूट
genetic drift	आनुवंशिक विचलन
genetic variants	आनुवंशिक परिवर्तों
genital ducts	जननांग नलिकाओं
genotype	जीन प्ररूप
germinal cell	जननिक कोशिका
germline	जनन वंश
gonads	जनदों
grown	संवर्धित
haploid	अगुणित
haplosufficient	अगुणित पर्याप्त
hemizygous	अर्धयुग्मजी
hereditary determinant	आनुवंशिक निर्धारक
heredity	आनुवंशिकता
heritability	वंशागतित्व
hermaphrodite	उभयलिंगी
heterochromatic knob	विषमवर्णी नॉब / घुंडी
heterogeniety	विषमांगता
heteroplasmic	विषमद्रव्यी
heterothallic filamentous fungi	विषमथैलसी तंतुमय कवक
heterozygotes	विषमयुग्मजी / विषमयुग्मज
hetroplasmic	विषमद्रव्यी
high frequency recombination	उच्च आवृत्ति पुनर्योजन
histocompatibility antigen	प्रतिजन / ऐन्टीजन
homologous chromosomes	समजात गुणसूत्र
homozygotes	समयुग्मज / समयुग्मजी

homozygous recessive	समयुग्मजी अप्रभावी
hotspots	अधिस्थल
human peripheral blood lymphocyte; HBL	मानव परिधीय रक्त लसीकाणु
hybrid zones	संकर क्षेत्र
hybridization	पादप संकरण
hyperactivate	अतिसक्रिय
hyperploid	अतिगुणित
hyphae	कवकतंतुओं
hypoploid	अधोगुणित
hypostatic	अबल
illegitimate recombination	अशुद्ध पुनर्योजन
imprecise excision	अयथार्थ कर्तन
imprecise recombination	अयथार्थ पुनर्योग
imprinted	अध्यंकित
<i>in situ</i> hybridisation	स्थाने संकरण
inbred	अंतःप्रजात
incompatible gametes	अनिषेचय युग्मक
independent assortment	स्वतंत्र अपव्यूहन
inheritance	वंशागति
integration	समेकन
integration site	समाकलन स्थल
inter cross	अंतः संकरण
Interactive Variance; V_E	अन्योन्यक्रिया प्रसरण
interface	अन्तरफलक
interference	यतिकरण
internal node	नोड पर्वसंधि
interphase	अंतरावस्था
interphase nucleus	अंतरावस्था केंद्रक
interrupted mating experiment	बाधित संगम परीक्षण
interstitial intercalary	आंतरायिक (अंतर्वेधी)
intestinal trait	जीवों के आंत्र
intragenic complementation	अन्तराजीनी (या अन्तर युग्मविकल्पी) पूरकन

invagination	अंतर्वलन
inversion	प्रतिलोमन
isochromosome	समगुणसूत्र
kernal	अष्टि
law of segregation	पृथक्करण का नियम
leap coloration	पर्णकन
lethal mutation	घातक उत्परिवर्तन
light microscopy	प्रकाश सूक्ष्मदर्शिकी
binary fission	द्वि-विभाजन
linkage phase	सहलग्नता प्रावस्था
linked marker	सहलग्न संकेतक
localisation	स्थानीयकरण
loss of identity	सरूपता का ह्रास
lysogenic / lysogeny	लयजनक / लयजनन
male specific lethal	पुरुष विशिष्ट घातक
maternal effect gene	मातृ प्रभाव जीन
mating	समागम
mating types	समागम प्रकार
meiosis	अर्धसूत्रण / अर्धसूत्रीविभाजन
membrane bound endonuclease	कलाबद्ध एन्डोन्यूक्लीएस
merodiploid	अंशद्विगुणित
microevolution	सूक्ष्मविकास
microinjection	सूक्ष्मअंतःक्षेपण
microtubule-depolymerising agent	सूक्ष्मनलिका विबहुलकन कर्मक
mitosis	समसूत्रीविभाजन
mitotically heritable	समसूत्रणी रूप से वंशागत
molecular evolution	आण्विक विकास
monosomy	एकसूत्रता
monozygotic	एकयुग्मजी
moulting	निर्मोचन
multimeric	बहुलकीय
multinomial expansion	बहुपद प्रसार
multivariant	बहुपरिवर्ति
mutant	उत्परिवर्ती

mutation	उत्परिवर्तन
mycelium	कवकजाल
narrow	संकुचित
natural population	प्राकृतिक समाष्टि
non-crossover	अविनिमयी
non-disjunction	अवियोजन
non-epistatic interactions	अ-प्रबल पारस्परिक क्रियाएं
non-homologous	असमजात्
non-invasive	अ-आक्रामक
nuclear transfer	केन्द्रक हस्तांतरण
nuclear transfer experiment	केंद्रकीय स्थानांतरण परीक्षण
alleles	युग्मविकल्पी
null hypothesis	निराकरणीय परिकल्पना
nullisomy	द्विन्यूनसूत्रता / शून्यसूत्रता
nurture	पालनपोषण
observed deviation	प्रेक्षित विचलन
octad	अष्टक
oligomeric	स्वल्पलकी
oocyte	अण्डक
oogenesis	अंडजनन
ordered tetrad	क्रमित अष्टक
ovariole	अंडाशयक
ovary	अंडाशय
overdominance	अतिप्रभाविता
overlap	आच्छादन
overlapping mutation	अतिव्यापनी उत्परिवर्तन
pair rule gene	जोड़ी नियम जीन
pangeneses	पैनजीनवाद
parapatric	परास्थानिक
parasexual	परालैंगिक
parasitized	अंतर्ग्रहित
parazite	परजीवी
parthenogenesis / parthenogenetic	अनिषेकजनन / अनिषेकजननी
partial diploidy	आंशिक द्विगुणिता

particulate nature	कण प्रकृति
particulate units	विविक्त एककों
passive	निष्क्रिय
patterning mutant	पैटर्निंग / प्रतिरूपण उत्त्परिवर्ती
pedigree	वंशावली
pedigree analysis	वंशावली विश्लेषण
penetrant	वेधक
permissible	अनुमेय
phenocopy	लक्षणकृति
phenotype	लक्षणप्ररूप
phenotypic	लक्षणप्ररूपी
phylogenetic	जातिवृत्तीय
phylogenetic tree	जातिवृत्तीय वृक्ष
pigment deposition	वर्णक निक्षेपण
pigmented	वर्णकित
pleiotropy	बहुप्रभाविता
pole cell	ध्रुव कोशिका
pollen	परागकोश
polymorphic / polymorphism	बहुरूपी / बहुरूपता
polyploidy / polyploidy	बहुगुणित / बहुगुणिता
polyspermy	बहुबीजता / बहुशुक्राणुता
population genetics	समष्टि आनुवंशिकी
position effect	स्थिति प्रभाव / स्थान प्रभाव
postzygotic	पश्चयुग्मजी
precocious puberty	अकालपक्व किशोरावस्था
predictive method	पूर्वकथन पद्धति
preferential multiplication	वरणात्मक गुणन
preformation	पूर्व-निर्माण
prezygotic	पूर्वयुग्मजी
probability method	संभाव्यता विधि
proboscis	मादा सूंड
pseudoautosomal region	छद्मअलिंगसूत्री क्षेत्र
pseudodominance	कूटप्रभाविता
purifying selection	शोधन चयन

quantitative trait loci; QTL	मात्रात्मक विशेषक लोकस
random alignment	यादृच्छिक संरेखण
random genetic drift	यादृच्छिक आनुवंशिक विचलन
raw material	अपरिष्कृत सामग्री
recessive	अप्रभावी
recessive disorder	अप्रभावी विकार
reciprocal cross	व्युत्क्रम संकरण
recombinant	पुनर्योगज
recombinant DNA technology	पुनर्योगज डीएनए प्रौद्योगिकी
recombinant gametes	पुनर्योगी युग्मक
recombination	पुनर्योजन
reduction division	न्यूनकारी विभाजन
regression analysis	समाश्रयण विश्लेषण
renal	वृक्कीय
repeated backcross	प्रतीप संकरण
replication	प्रतिकृतियन
repression	दमन
reproductive isolation	जनन पार्थक्य
reproductive isolation mechanisms; RIM	जनन पृथक्करण क्रियाविधि
repulsion or trans configuration	प्रतिकर्षण या विपक्ष-संरूपण
restriction enzyme	अंतर्जात प्रतिबंधन एन्जाइम
ring chromosome	वलय गुणसूत्र
rough edge	रूक्ष किनारे
scatter diagram	प्रकीर्ण आरेख
scientific discipline	वैज्ञानिक शास्त्र
sea urchin	जलसाही
secretory tissue	ऊतक
segmentation gene	विभाजन जीन
selection differential	चयन विभेद
selective elimination	वरणात्मक निष्कासन
self fertilisation	स्व-निषेचन
self sterility	स्व-वध्यता
self-pollinated	स्व-परागण

semisolid	अर्धठोस
sequence alignment	अनुक्रम संरेखण
sequenced	अनुक्रमित
sex influenced	लिंग प्रभावित
sex-limited traits	लिंग-सीमित विशेषकों
sexual differentiation	लैंगिक विभेदन
sexual dimorphism	लैंगिक द्विरूपता
sexually dimorphic	द्विरूपी
sib-mating	समाभासी संगम
simultaneous reversion	समकालिक प्रत्यावर्तन
single copy gene	एकल जीन प्रति
single germ cell	एकल जनन कोशिका
single nucleotide polymorphism; SNP	एकल न्यूक्लीओटाइड बहुरूपता
somatic cell hybridization	कोशिका संकरण
specialised transduction	विशेषीकृत पारक्रमण
speciation	जातिउद्भवन
species tree	प्रजाति वृक्ष
standard deviation	मानक विचलन
sterile	वंध्य
sticky ends	सिरे / संलागी सिरे
strains	प्रभेदों
stripe by stripe	धारी दर धारी
structural aberrations	संरचनात्मक विपथन
subculture	उप-संवर्धित
successor	अनुक्रमिक
survival of the fittest	उत्तरजीविता
sustainable agriculture	संधारणीय कृषि
symbiosis	सहजीवन
sympatric	समस्थानिक
synchronous	समकालिक
synonymous mutation	समानार्थी / समनामी उत्परिवर्तन
taxa	वर्गक
temperate phage	संयत विभोजी
temperature sensitive	ताप संवेदी

temporal map	कालिक मानचित्र
teratogen	टिरेटोजन / विरूपजन
test cross	परीक्षार्थ संकरण
texture	गठन
theoretical distribution	अनुमानित प्रसार
thoracic bristles	वक्षीय शूक
trait	विशेषक
transcription factor	अनुलेखन कारक
transcriptionally silent nuclear compartment	अनुलेखनीय नीरव केन्द्रक कोष्ठ
transducing particle	पारक्रमी कण
transducing phage	पारक्रमी फाज
transformation	रूपांतरण
transfusion	रक्ताधान
transgenic line	वंशानुक्रम
trans-heterozygote	विपक्ष-विषमयुग्मज
translation	अनुवादन
translational repressor	अनुवादनीय दमनक
transmission	संचरण
transmission genetics	संचरण आनुवंशिकी
trial and error	परीक्षण और त्रुटि
trihybrid	त्रिसंकर
trihybrid selfing	त्रिसंकर स्वसंकरण
trisomy	एकाधिसूत्रता / त्रिसूत्रता
true breeding	तद्रूप प्रजनन / तद्रूप प्रजनन
truit	विशेषक
turbidity	आविलता
unambiguous	असंदिग्ध
undiluted	विशुद्ध
unfused	अयुग्मित
uniparental disomy	एकजनकीय द्विसूत्रता
unordered combination	अक्रमित संयोजन
unordered tetrad	अक्रमित चतुष्टय
unrooted	अमूलबद्ध

upregulated	वर्धनियंत्रित
upstream	प्रतिप्रवाह / उपरिधारा
variant	परिवर्त
variation	विभिन्नता
vertebrate model system	कशेरुकी मॉडल प्रणाली
X-linked dominant traits	X-सहलग्न प्रभावी विशेषक
Yeast-Artificial Chromosome; YAC	यीस्ट कृत्रिम गुणसूत्र
zygotic	युग्मनज



ignou
THE PEOPLE'S
UNIVERSITY