वंशागति तथा विविधता के सिद्धान्त
(THEORY OF INHERITANCE AND VARIATIONS)

5
Chapter

INSIDE THIS CHAPTER

5.1 मेण्डलवाद

5.2 मटर का प्रयोगों के लिये चयन

5.3 एक जीन की वंशागति

5.4 मेण्डल के वंशागति के नियम

5.5 मेण्डलवाद के विचलन

5.6 आनुवांशिकता का गुणसूत्रीय सिद्धान्त

5.7 लिंग निर्धारण

5.8 उत्परिवर्तन

5.9 आनुवांशिक विकास

5.10 Point to Intrest

5.11 शब्दावली

5.12 N.C.E.R.T. पाठ्य पुस्तक के प्रश्न उत्तर

5.13 अन्य महत्वपूर्ण प्रश्न

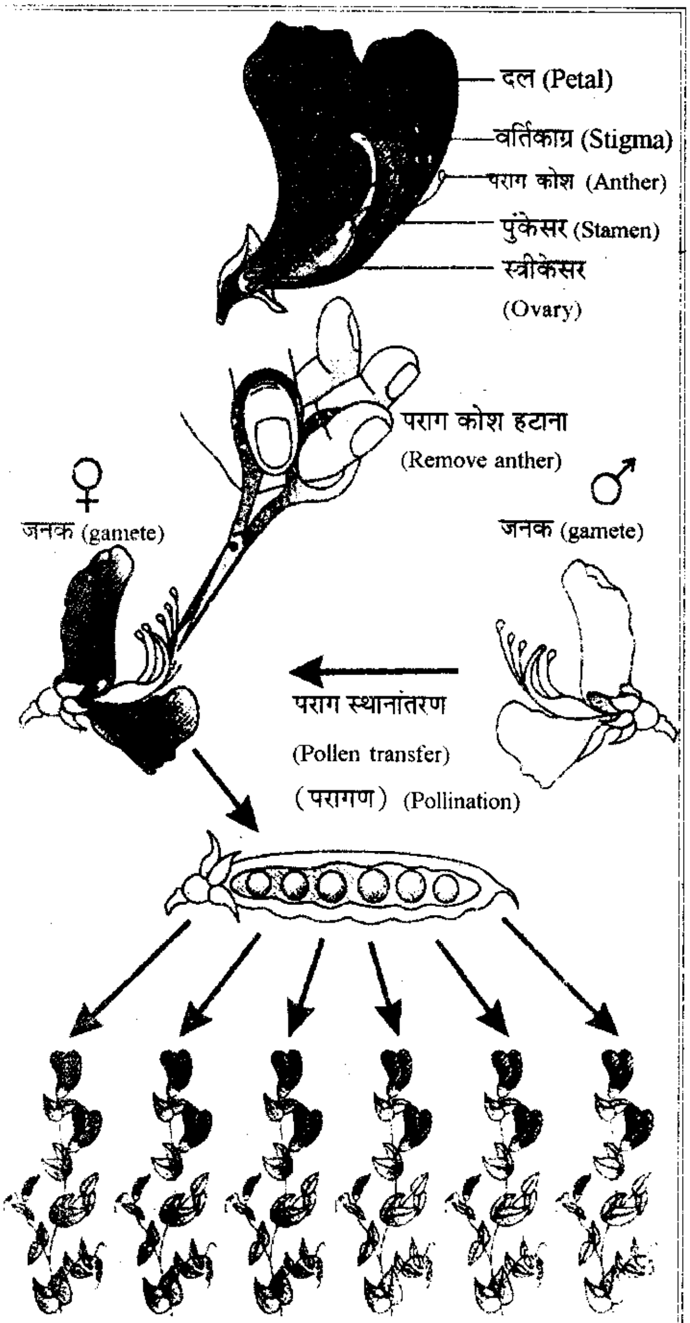
5.14. वस्तुनिष्ठ प्रश्न

परिचय (Introduction)

- जनन जीवों का एक महत्वपूर्ण लक्षण हैं, जनन द्वारा सम्बन्धित जीवों में समरूपता चाहे कितनी ही अधिक क्यों न हो, कभी पूर्ण नही होती है।
- एकांडजी अथवा समरूप जुडवाँ (Monozygotic or identical twins) को छोड़कर किसी दंपति की दो संताने पूर्णतया समान नही होती है। उनमें थोड़ा बहुत सदैव अन्तर होता है। ऐसे छोटे-छोटे अंतरों को विभिन्नतायें (Variations) कहते है।
- आनुवांशिक संघटन के अंतर के कारण जीवो में आनुवांशिक विभिन्नतायें (Hereditary Variations) उत्पन्न हो जाती हैं। आनुवांशिक विभिन्नताओं के कारण ही प्रत्येक जीव अद्वितीय (Unique) होता है।
- विज्ञान की वह शाखा जिसके अंतर्गत आनुवांशिकता (heredity) एवं विभिन्नताओं (variations) का अध्ययन किया जाता हैं, उसे **आनुवांशिकी** (Genetics) कहते है।
- जनकों से संतति में लक्षणो का संचरण (transmission) आनुवांशिकता (heredity) कहलाता है।
- एक पीढ़ी से नई पीढ़ी में संचरित होने वाले उन लक्षणों को आनुवंशिक लक्षण (hereditary characters) कहते हैं।
- वे विभिन्नताएं (variations) जो लैंगिक जनन के समय होने वाले पुनर्योजन (Recombination) द्वारा उत्पन्न होती है उन्हें आनुवांशिक विभिन्नतायें तथा वातावरणीय कारकों द्वारा होने वाली विभिन्नताओं को वातावरणीय विभिन्नताये (Environmental variations) कहते हैं।
- आनुवांशिकी (Genetics) शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम **डब्ल्यू. बेटसन** (**W. Bateson** 1905) ने किया, इन्हें **आधुनिक आनुवांशिकी** का जनक (**Father of Modern genetics**) कहा जाता हैं।

5.1 मेण्डलवाद (Mendelism)

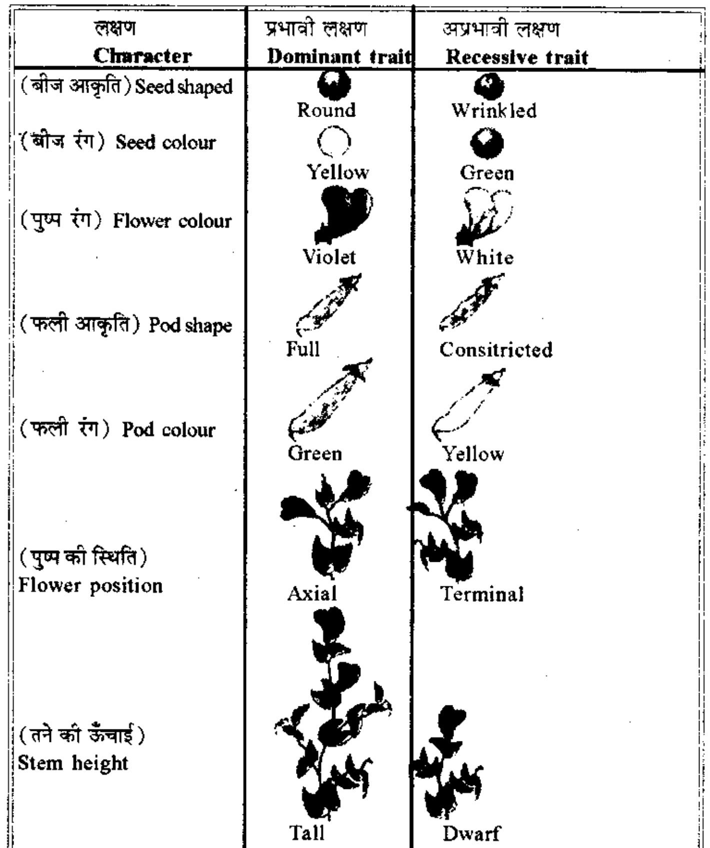
आनुवांशिकता के आधारभूत सिद्धान्त ग्रेगर जोहन मेण्डल ने 1866 में प्रकाशित किये थे। मेण्डल ने उद्यान मटर (Garden Pea) पर प्रयोग किये, इन प्रयोगों के आधार पर उन्होंने सिद्ध किया कि आनुवांशिकता का आधार कुछ निश्चित आनुवंशिक तत्व (Hereditary elements) होते है, जिन्हें **कोरेन्स** (Correns) ने कारक (Factors) नाम दिया।



चित्र 5.1 मटर में संकरण के चरण

मेण्डल के वंशागति के नियम (Mendel's law of Irheriatnace)

- मेण्डल ने उद्यान मटर के पौधे में सात वर्षों (1856-1863) तक संकरण के प्रयोग किये तथा उनके आधार पर जीवों की वंशागति नियम को प्रस्तावित किया। (चित्र 5.1)
- मेण्डल की उद्यान मटर (*Pisum sativum*) की 34 किस्मों का चयन किया, जिसमें से 22 किस्मों पर कार्य किया।
- मेण्डल ने उद्यान मटर में पाये जाने वाले विभिन्न लक्षणों में से 7 जोड़ी विपरीत लक्षणों (Contrasting Characters) को चुना इनमें से कुछ उदाहरण निम्न प्रकार से हैं- गोल या झुर्रीदार बीज (Rounded or wrinkled seed), पीले या हरे बीज (Yellow or green seed), पिचकी या फूली हुयी फलियाँ (Constricted or inflated pods), हरी या पीली फलियाँ (Green or yellow pods), लम्बे या बौने (Tall or dwarf) पौधे (चित्र 5.2)।



चित्र 5.2 [illegible] विपर्यासी विशेषकों के सात जोड़े

Characters (लक्षण)	Alternate Forms	
	Dominant trait	Recessive trait
1. Stem height (तने की ऊंचाई)	Tall (लम्बे)	Dwarf (बौना)
2. Flower colour (पुष्प रंग)	Violet (बैंगनी)	White (सफेद)
3. Seed shape (बीज आकृति)	Round (गोल)	Wrinkled (झुर्रीदार)
4. Pod shape (फली की आकृति)	Inflated (फूले)	Constricted (पिचके)
5. Pod colour (फली का रंग)	Green (हरे)	Yellow (पीले)
6. Flower position (पुष्प की स्थिति)	Axillary (कक्षीय)	Terminal (अक्षीय)
7. Seed colour (बीज रंग)	Yellow (पीले)	Green (हरे)

5.2 मटर का प्रयोगों के लिये चयन (Selection of Pea for experiment)

मेण्डल की सफलता में मटर के चयन का महत्वपूर्ण योगदान रहा हैं। मेण्डल ने अपने प्रयोगो के लिये मटर का चयन निम्न कारणो से किया-

(i) मटर एक वर्षी (Annual) पौधा है जिसको आसानी से उगाया जा सकता है तथा प्रत्येक वर्ष प्रयोगों के परिणाम प्राप्त किये जा सकते हैं।

(ii) पौधो को छोटे स्थान पर उगाना संभव है। पौधे में अधिक फल व फूल लगते है, जिससे बीजों को सुगमता से प्राप्त कर सकते हैं।

(iii) उसके पुष्प तितलियाकार (Papilio naceous) द्विलिंगी व बन्द (Cleistogamous) होते है इस कारण ये स्वपरागणी (Self pollinated) होते है।

(iv) मटर के पुष्पों में कृत्रिम विधि से पर परागण (Cross-pollination) आसानी से किया जा सकता है।

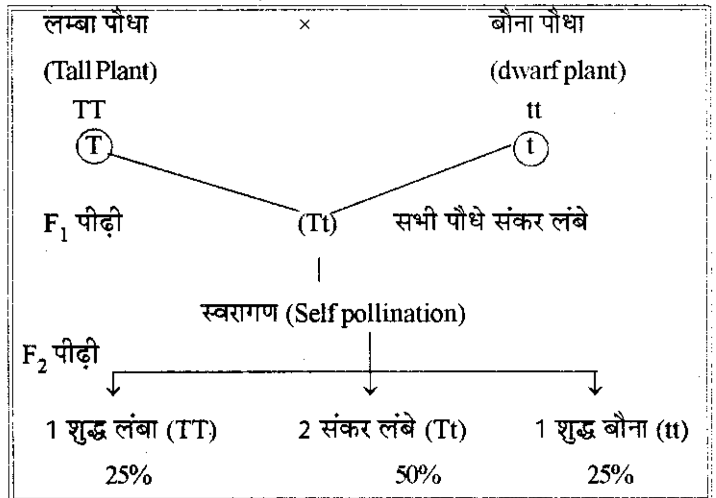
(v) मटर के पौधो में अनेक विपरीत लक्षण पाये जाते है।

5.3 एक जीन की वंशागति

- मेण्डल ने वंशागत के अध्ययन के लिये मटर के लम्बे तथा बौने पौधे का संकरण किया। इस प्रयोग द्वारा एक जीन का आनुवांशिक अध्ययन किया गया।
- इस संकरण से उत्पन्न बीजों को उगाकर उन्होंने प्रथम संकर पीढ़ी के पौधे प्राप्त किये। इस पीढ़ी को प्रथम संतति पीढ़ी (First filial generation) या F_1 भी कहा गया।
- मेण्डल ने देखा कि F_1 पीढ़ी के सभी पौधे लंबे थे (जनक के समान थे) कोई भी पौधा बौना नहीं था।
- मेण्डल ने F_1 पीढ़ी के सभी लंबे पौधो को स्वपरागित (Self pollinated) किया और देखा कि F_2 पीढ़ी में उत्पन्न कुछ पौधें बौने (Dwarf) थे, ये लक्षण F_1 पीढ़ी में नहीं देखा गया जो अब प्रदर्शित हो गया।
- बौने (dwarf) पौधों का अनुपात कुल F_2 पौधो का 25 प्रतिशत था जब कि 75 प्रतिशत पौधे लंबे थे।
- F_2 पीढ़ी में दोनो लक्षण 3:1 के अनुपात में अभिव्यक्त हुये।
- अपने प्रयोगों के विश्लेषण के बाद मेण्डल इस निष्कर्ष पर पहुंचे कि आनुवांशिकता के कारण आनुवांशिक लक्षण सामूहिक रूप से जनको से सन्तानों में न जाकर अलग-अलग जाते हैं, इस कारण इन्होंने प्रत्येक आनुवांशिक लक्षण को एक स्वतन्त्र इकाई माना और बताया कि ये लक्षण कुछ विशिष्ट इकाइयों द्वारा जनक की जनन कोशिकाये, जिन्हें युग्मक कहते है। ये संततियों में पहुंचकर उनमें विशिष्ट लक्षण को प्रकट करते हैं।
- मेण्डल ने लक्षणों को वंशागत करने वाली इन्ही इकाइयो को कारक (Factor) कहा। आजकल इन्हें **"जीन"** कहते हैं।
- ज़ीन आनुवांशिकता की इकाइयाँ है, किस जीन में कौनसा विशेष लक्षण अभिव्यक्त होगा, इसकी सूचना उसमें निहित होती है।
- मेण्डल ने गुणों की वंशागतिकी के लिये जिम्मेदार उन कारको को एक प्रतीक से व्यक्त किया तथा विपरीत लक्षणों के संकेतक जोड़े को युग्म विकल्पी (Allele) कहा।
- मेण्डल ने प्रभावी लक्षण के कारक को अंग्रेजी के बड़े अक्षर तथा अप्रभावी लक्षण के कारक को अंग्रेजी के छोटे अक्षर से व्यक्त किया- जैसे-लम्बेंपन के लिये 'T' और बौनेपन के लिये 't'। T और t एक दूसरे के युग्म विकल्पी (Allele) है।
- प्रत्येक जनक कोशिका में एक ही गुण को व्यक्त करने के लिये दो कारक होते है, जब ये दोनो कारक समान हो तो इस दशा को समयुग्मजी (Homozygous) TT या tt, लेकिन जब ये दोनो विपरीत हो तो उस दशा को विषमयुग्मजी (Heterozygous Tt) कहा जाता है।

एकल संकर क्रास (Monohybrid Cross)

- ऐसा संकरण जिसमे एक युग्म विकल्पी लक्षण प्रयोग में लिया जाता है, जैसे पौधे की लम्बाई या पुष्पों का रंग आदि
- मेण्डल ने सर्वप्रथम शुद्ध लंबे तथा शुद्ध बौने पादपो के बीच संकरण कराने के पश्चात् प्रथम संतति (पीढ़ी) में सभी लम्बें पौधे प्राप्त हुये
- F_1 पादपो में स्वनिशेचन कराकर F_2 संतति प्राप्ति की जिसमें लम्बे तथा बौने पादपों के बीच 3:1 का अनुपात प्राप्त हुआ अर्थात 75% लम्बें और 25% छोटे पादप प्राप्त हुये।



TT : Tt : tt का 1/4 (25%) : 1/2 (50%) : 1/4 (25%) के अनुपात को गणित के द्विनामी पद $(ax + by)^2$ के रूप में व्यक्त किया जा सकता है, जिसमें 'T' और 't' युग्मक समान आवृत्ति 1/2 में रहते हैं। इस पद का विस्तार निम्न प्रकार से किया जा सकता है-

$(1/2\,T + 1/2t) = (1/2T+1/2t)\times(1/2T+1/2t) = 1/4\,TT + 1/2\,Tt + 1/4\,tt$

चैकर बोर्ड विधि (Checker board Method)

- इसे **Punnet square method** भी कहते है इस विधि से जनको द्वारा युग्मको का उत्पादन, युग्मनजी (Zygotes) का निर्माण F_1, F_2 संतति पादपो को समझाया जा सकता है।
- इस चैकर बोर्ड का उपयोग आनुवांशिक संकरण प्रयोगो में संतति के सभी संभावित जीनोटाइपो की गणना करने के लिये किया गया है।
- चेकर बोर्ड की क्षैतिज पंक्ति में नर (♂) तथा खड़ी पंक्ति में मादा (♀) युग्मक प्रत्येक वर्ग के ऊपर लिखकर जीनी संरचना का गुणनफलन लिख लिया जाता है।

स्वयं हल करें

प्र.1. एक उद्यान मटर के पादप में अक्षीय श्वेत रंग के पुष्प उत्पन्न हुए। इसी जाति के दूसरे पादप में अन्त्य बैंगनी रंग के पुष्प उत्पन्न हुए। प्रभावी विशेषक को पहचानिए।

प्र.2. मेंडल द्वारा मटर के पादप पर किये गये प्रयोगों में पुष्प से सम्बन्धित अध्ययन किये गये दो विपर्यासी लक्षणों का उल्लेख कीजिए।

प्र.3. मटर के पादप पर किये गये प्रयोगों में मेंडल द्वारा फली से सम्बन्धित अध्ययन किये गये दो विपर्यासी लक्षणों के नाम लिखिए।

प्र.4. मटर के फूलों में सुनिश्चित बीज समूह बनते हैं, ऐसा होने का एक कारण बताइये।

प्र.5. संकरण प्रक्रिया में विपुंसित पुष्पों की बेगिंग क्यों की जाती है?

प्र.6. मेंडल ने मटर के पादप पर संकर प्रयोग कितने वर्षों तक किए?

प्र.7. मेंडल ने अपने प्रयोगों के लिए मटर के कितने जोड़े विपर्यासी लक्षणों को चुना?

प्र.8. पनेट वर्ग नामक आरेख क्या है, इसे किसने विकसित किया।

प्र.9. मेंडल के वंशागति सम्बन्धी कार्य को पुन: प्रकाश में लाने का श्रेय किन्हें जाता है?

उत्तरमाला

उ.1.- इसमें अक्षीय एवं बैंगनी रंग के पुष्प प्रभावी विशेषक है।
उ.2.- 1. बैंगनी एवं श्वेत रंग के पुष्प। 2. कक्षस्थ एवं अन्त्य (शीर्षस्थ) पुष्प।
उ.3.- 1. हरी व पीली फली 2. फुली हुई व चपटी फली।
उ.4.- कारण-स्वपरागण द्वारा आनुवांशिक लक्षणों की अभिव्यक्ति।
उ.5.- वर्तिकाग्र को अवांछनीय परागकणों से बचाने के लिए।
उ.6.- सात वर्षों तक (1856-1863) उ.7.- 7 जोड़े।
उ.8.- इस आरेख द्वारा जनकों (P) से युग्मकों के उत्पादन, युग्मनजों के निर्माण, F_1 व F_2 संततियों को दर्शाया जाता है। इसे रेजीनाल्ड सी पनेट ने विकसित किया था।
उ.9.- डी-व्रीज, कॉरेन्स व वॉन शेरमाक को (सन् 1900 में)।

5.4 मेण्डल के वंशागति के नियम (Mendle's laws of inheritance)

प्रयोगो के परिणामों के आधार पर मेण्डल ने कुछ सिद्धान्त या नियम दिये, जिन्हें मेण्डल के आनुवांशिकी के नियम के नाम से जानते है।

ये नियम निम्न है-

5.4.1. प्रभाविता का नियम (Law of Dominance)

- इस नियम के अनुसार संतानो में उपस्थित कारकों के जोड़े में से एक कारक नर तथा दूसरा मादा से आता हैं।
- इन कारकों में से एक कारक का गुण दूसरे कारक के गुण को दबा देता है, उसे प्रभावी लक्षण (Dominant character) तथा दब जाने वाले गुण को अप्रभावी लक्षण (Recessive character) कहते हैं।
- प्रथम पीढ़ी (F_1 generation) में केवल प्रभावी लक्षण ही दिखायी देता है, लेकिन अप्रभावी गुण उपस्थित अवश्य रहता है, जो दूसरी पीढ़ी (F_2 generation) में दिखायी देता है।

प्रभाविता के उदाहरण (Examples of dominance)

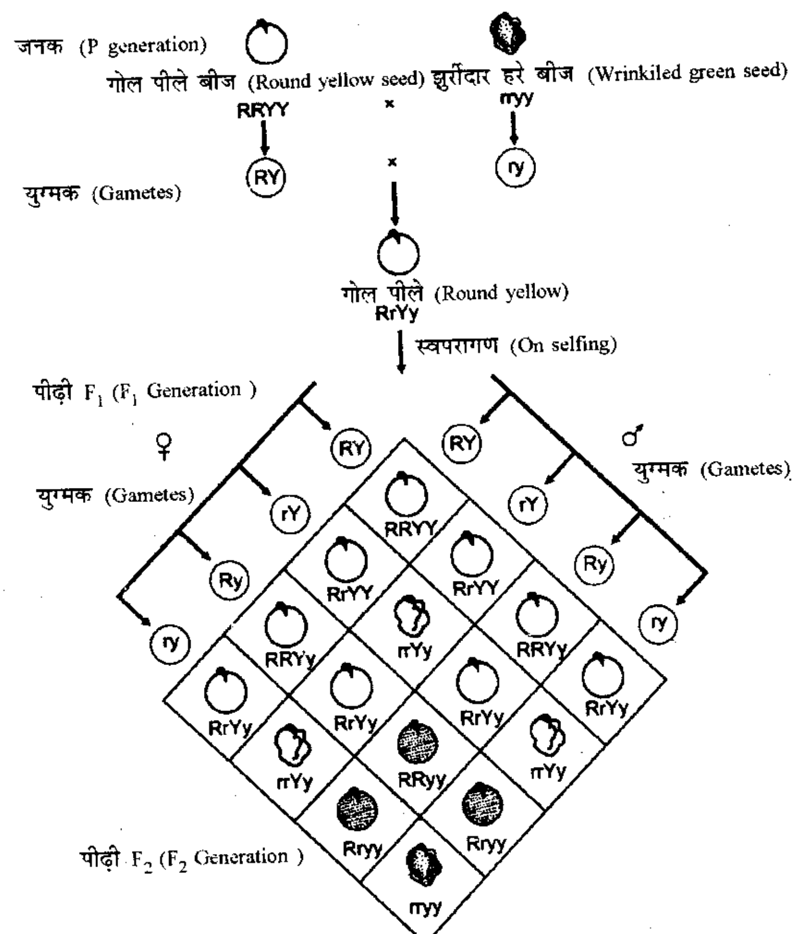
- मनुष्य में काली आँख का रंग नीली आँख पर प्रभावी है
- काले बाल, लाल बाल पर प्रभावी है, वर्णीत्वचा, अवर्णीत्वचा पर प्रभावी होती हैं।
- खरगोश में बालों का काला रंग सफेद रंग पर प्रभावी होता हैं।
- चूहों का सामान्य आकार बौने आकार पर प्रभावी होता हैं।
- प्रभाविता का नियम सर्वसत्य नही है, कुछ परिस्थितियों में प्रभावी जीन पूर्ण प्रभाविता प्रदर्शित नही करते हैं।

5.4.2 विसंयोजन का नियम (Law of Segregation)

- इस नियम के अनुसार युग्मको के निर्माण के समय कारकों (जीन) के एक जोड़े या अलील के सदस्य अलग-अलग हो जाते है, और इनमे से केवल एक कारक (जीन) ही युग्मक में पहँचुता है दोनो एक साथ युग्मक में कभी नही जाते।
- युग्मक अगुणित *(n)* होता है अत: एक ही युग्म विकल्पी जीन प्राप्त होता है अत: प्रत्येक युग्मक शुद्ध होता है, इस नियम को युग्मको की शुद्धता का नियम (law of purity of gametes) भी कहते है।

विसंयोजन के नियम का महत्व-

- इस नियम से जीन संकल्पना (Gene concept) को बल मिलता है।
- प्रत्येक लक्षण एक जीन द्वारा नियंत्रित होता है तथा एक जीन के दो



	गोल पीले (Round yellow)		गोल हरे (Round green)		झुर्रीदार पीले (Wrinkled yellow)		झुर्रीदार हरे (Wrinkled green)
लक्षण प्रारूप अनुपात (Phenotypic ratio)	9	:	3	:	3	:	1
जीन प्रारूप अनुपात (genotypic ratio)	1 : 2	:	2 : 4	:	1 : 2	:	1 : 2 : 1

चित्र 5.3 : मेण्डल द्वारा संपादित बीजपत्रण के रंग तथा बीज के आकार के आधार पर द्विसंकर क्रॉस

युग्म विकल्पी होते है तथा युग्मको द्वारा एक संतति से दूसरी संतति में गमन करते है।

5.4.3 स्वतन्त्र अपव्यूहन का नियम (Law of Independent assortment)-

- इस नियम के अनुसार जब दो या दो से अधिक जोड़ी विपरीत लक्षणों वाले पौधे में क्रास (संकरण) करवाया जाता हैं, तो समस्त लक्षणों की वंशागति स्वतन्त्र रूप से होती हैं, अर्थात एक लक्षण की वंशागति पर दूसरे लक्षण को उपस्थित का कोई प्रभाव नही पड़ता हैं। अत: इसे स्वतन्त्र अपव्यूहन का नियम कहते है।
- जब समयुग्मजी गोल पीले (RRYY) बीजो वाले पौधे को समयुग्मजी झुर्रीदार हरे (rryy) बीजों वाले पौधे से संकरण कराया जाता है तो F_1 पीढ़ी में विषमयुग्मजी गोल पीले (Rr Yy) लक्षण प्रकट होते है। झुर्रीदार व हरा लक्षण अप्रभावी रहता है। (चित्र 5.3)
- F_1 पीढ़ी में परस्पर स्वपरागण करने पर F_2 पीढ़ी प्राप्त होती है जिसमें फीनोटाइप (लक्षण प्ररूप) 9:3:3:1 के अनुपात में प्राप्त होता हैं।

इसे द्विसंकरण क्रास भी कहते हैं। इन्हें इस प्रकार को लिखा जा सकता है-

जीन प्ररूप (Genotype)

RR YY- समयुग्मजी गोल तथा समयुग्मजी पीले- 1
Rr YY- विषमयुग्मजी गोल तथा समयुग्मजी पीले-2
RR Yy- समयुग्मजी गोल तथा विषमयुग्मजी पीले-2
Rr Yy- विषमयुग्मजी गोल तथा विषमयुग्मजी पीले-4 } पीले गोल-9
rr YY- समयुग्मजी झुर्रीदार तथा समयुग्मजी पीले-1
rr Yy- समयुग्मजी झुर्रीदार तथा विषमयुग्मजी पीले-2 } पीले झुर्रीदार-3
RR yy- समयुग्मजी गोल तथा समयुग्मजी हरे- 1
Rr yy- विषमयुग्मजी गोल तथा समयुग्मजी हरे- 2 } हरे गोल - 3
rr yy- समयुग्मजी झुर्रीदार तथा समयुग्मजी हरे- 1 हरे झुर्रीदार-1

जीनी प्रारूपी अनुपात- 1:2:2:4:1:2:1:2:1

लक्षण प्रारूपी अनुपात- 9:3:3:1

संकर पूर्वज संकरण (Back Cross)-

- इसकी खोज हेमलॉन (Hemlon) तथा उनके सहयोगियों ने की थी। जब F_1 पीढ़ी का संकरण प्रभावी या अप्रभावी जनक के साथ क्रास कराया जाता है तो उसे संकरपूर्वज संकरण (Back cross) कहते हैं।

F_1 लम्बे X बौने

Tt tt

युग्मक (T) (t) (t) (t)

♀ \ ♂	(T)	(t)
(t)	Tt लम्बे	tt बौने
(t)	Tt लम्बे	tt बौने

50% Tt : 50% tt

1 : 1

- **परीक्षण संकरण (Test Cross)**-जब पादप का संकरण शुद्ध अप्रभावी जनक के साथ कराया जाता है तो 50% अप्रभावी लक्षण वाली सन्तान उत्पन्न होती है। इसे परीक्षण संकरण कहते है।

F_1 Tt X tt

Genotype Tt : Tt : tt : tt

1 : 1 : 1 : 1

50% 50%

5.5 मेण्डलवाद के विचलन (Deviations of Mendelism)

- मेण्डलवाद के प्रतिपादन के बाद पाया गया कि यह वाद अन्य जीवों के लक्षणों की वंशागति पर भी लागू होता हैं, लेकिन सभी जीवो के लक्षणों की वंशागति मेण्डलवाद के अनुसार नहीं होती बल्कि कई लक्षणों की वंशागति मेण्डलवाद से विचलन अथवा अपवाद को प्रदर्शित करती हैं।
- इस प्रकार की वंशागति को Non Mendelian वंशागति कहते हैं। कुछ ऐसे ही लक्षणों की वंशागति के प्रमुख उदाहरण निम्न हैं-

5.5.1 अपूर्ण प्रभाविता (Incomplete dominance)-

मेण्डल के अनुसार युग्मविकल्पी का एक विकल्प दूसरे पर प्रभावी होता है, लेकिन बाद के प्रयोगो में यह देखा गया कि कुछ पौधों में पहली पीढ़ी के दोनों विकल्पी गुणों के अलावा एक तीसरा गुण प्रकट होता है, जब *मिराबिलिस जलापा (Mirabilis jalapa)* के लाल पुष्प वाले पौधों का संकरण सफेद पुष्प वाले पौधे से कराया गया तो पहली पीढ़ी में सभी गुलाबी पुष्प वाले पौधे बने और इनसे दूसरी पीढ़ी में लाल, गुलाबी और सफेद पुष्प वाले पौधे 1:2:1 के अनुपात में प्राप्त हुये।

- ऐसा लाल पुष्प के गुण के पूर्णरूपेण प्रभावी न होने के कारण हुआ। इस प्रकार जब कोई प्रभावी गुण जोड़े के दूसरे गुण को पूरी तरह से दबा नही पाता तो उसे अपूर्ण प्रभाविता कहते है। ऐसी ही उदाहरण-स्नेपड्रेगन, *एंटीराइनम मेजस (Antirhinum majus)* में भी देखने को मिलता है।

चेकर बोर्ड द्वारा अपूर्ण प्रभाविता निम्न प्रकार प्रदर्शित कर सकते है-

लाल पुष्प X सफेद पुष्प

RR rr

युग्मक (R) (r)

(Rr) F_1 पीढ़ी

गुलाबी (Pink)

स्वपरागण

Rr X Rr

♀ \ ♂	(R)	(r)
(R)	RR लाल	Rr गुलाबी
(r)	Rr गुलाबी	rr सफेद

Genotype RR Rr Rr rr

1 : 1 : 1 : 1

1 : 2 : 1

Phenotype लाल : गुलाबी : सफेद

प्रभाविता नामक संकल्पना का स्पष्टीकरण

- किसी भी जीव में युग्म विकल्पी के दोनों कारक (जीन) समान होने पर उसे समयुग्मजी तथा असमान होने पर असयुग्मजी कहते हैं।
- युग्म विकल्पी (Allele) का एक सदस्य सामान्य रूप से किसी एक सब्सट्रेट के रूपान्तरण के लिये आवश्यक एंजायम उत्पन्न करता है, तो दूसरा रूपान्तरित सदस्य (Allele) या तो सामान्य एंजायम का कार्य अक्षम एंजायम या एंजायम की अनुपस्थिति को निर्धारित करने वाला होता है।
- रूपान्तरित एलील सामान्य एंजायम उत्पन्न करने वाला है, तो सब्सट्रेट (S) का रूपान्तरण होगा तथा कार्य अक्षम एंजायम उत्पन्न करने वाला या एंजायम उत्पन्न न करने वाला होने पर अरुपान्तरित युग्म विकल्पी सब्सट्रेट रूपान्तरण का कार्य करेगा।
- सामान्यत: अरुपान्तरित एलील (युग्मविकल्पी) प्रभावी होती है तथा रूपान्तरित एलील अप्रभावी होती है। इसलिए अप्रभावी एलील के दर्शित होने पर या तो एंजायम बनता ही नहीं है, यदि बनता है तो कार्य क्षम नहीं होता है।

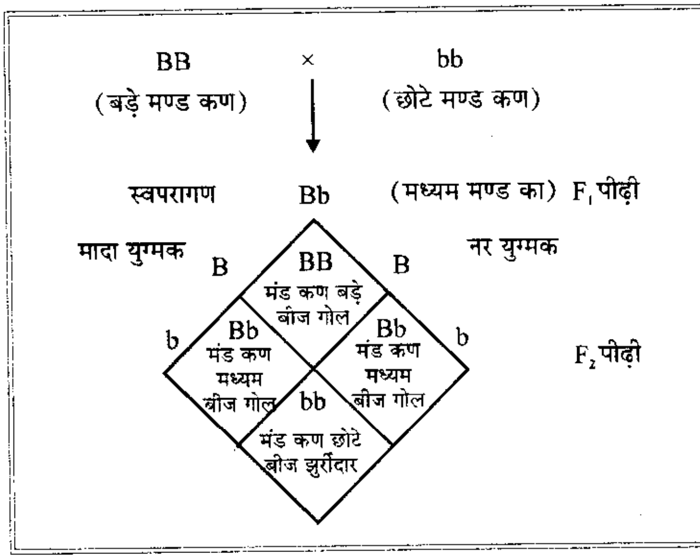
5.5.2 सहप्रभाविता (Codominance)

- प्रभावी व अप्रभावी दोनों एलील जब स्वतन्त्र रूप से अपनी अभिव्यक्ति प्रदर्शित करते है तो उसे सहप्रभाविता कहते हैं।
- F_1 पीढ़ी में प्रभावी एंव अप्रभावी जीनों की बराबर अभिव्यक्ति होती हैं।

  उदाहरण–मनुष्यों में रूधिर वर्ग
- मनुष्यों में चार रूधिर वर्ग (Blood Group in humans)- A,B,AB और O पाये जाते हैं।
- इन रूधिर वर्गो की वंशागति एक ही स्थान पर स्थित एक ही जीन (i) के तीन विकल्पो के कारण होती है जिन्हें I^A, I^B i से व्यक्त करते हैं।
- I^A की उपस्थिति से रक्त वर्ग A, I^B की उपस्थिति से रक्त वर्ग B बनता है तथा I^AI^B के कारण रूधिर वर्ग AB बनता है। इसके लिये यह आवश्यक है कि किसी भी व्यक्ति में इन तीनों विकल्पों में से केवल एक ही विकल्प हो। प्रत्येक जनक से एक विकल्प प्राप्त होता है, लेकिन तीन प्रकार के विकल्प होने के कारण कुल छ: प्रकार के जीनोटाइप बनते है। इस छ: प्रकार के जीनोटाइपों के फीनोटाइप निम्नानुसार बनते है।

जनक 1 से अलील	जनक 2 से अलील	संतति का जीनोटाइप	संतति के रुधिर वर्ग
I^A	I^A	I^AI^A	A
I^A	I^B	I^AI^B	AB
I^A	I	I^AI	A
I^B	I^A	I^AI^B	AB
I^B	I^B	I^BI^B	B
I^B	i	I^BI	B
i	I	ii	O

- कभी–कभी एकल जीन उत्पाद एक से अधिक प्रभाव छोड़ सकता है, जैसे मटर के बीजों में मंड संश्लेषण का नियंत्रण एक जीन करता है। इस जीन के दो एलील या युग्म विकल्पी B और b होते हैं।
- 'BB' पादप के बीजों में बड़े मंडकण, 'Bb' पादप के बीजों में मध्यम आकार के मण्ड कण तथा 'bb' पादप के बीजों में छोटे आकार के मंड कण बनते हैं। लेकिन इसके साथ ही बीजों की आकृति भी निर्भर करती है।
- 'BB' एवं Bb के बीजों की आकृति गोल तथा 'bb' के बीजों की आकृति झुर्रीदार होती है। यहाँ एक ही जीन के प्रभाव से मंड कणों का आकार व बीजों की आकृति प्रभावित होती है। चित्र 5.4
- मण्ड कणों के आकार की वंशागति में अपूर्ण प्रभाविता तथा बीजों की आकृति की वंशागति में प्रभाविता देखने को मिलती है।



चित्र 5.4

स्वयं हल करें

प्र.1. उपयुक्त वंशागति प्रतिरूप के नाम लिखिए, जहाँ लक्षण प्ररूप- (i) दोनों जनकों में से किसी से भी समानता न हो और दोनों के बीच में हो। (ii) दोनों जनकों में से केवल एक जनक से समानता हो।

प्र.2. समयुग्मजी लम्बे (TT), पादप का क्रॉस समयुग्मजी बौने (tt) से कराने पर प्राप्त F_1 संततियों में स्वपरागण होने दिया गया। इसके फलस्वरूप प्राप्त F_2 संततियों का जीन प्ररूपी व लक्षण प्ररुपी अनुपात लिखिए।

प्र.3. द्विसंकर संकरण प्रयोग में समयुग्मजी पीले व गोल बीज (YYRR) वाले पादपों का क्रॉस समयुग्मजी हरे व झुर्रीदार बीज वाले पादप से करने पर प्राप्त F_1 संतति में स्वपरागण कराकर F_2 संतति प्राप्त की। F_2 संतति का लक्षण प्ररूपी अनुपात क्या होगा।

प्र.4. यदि माता व पिता दोनों का रक्त समूह 'O' है तो संततिया कैसी होगी?

प्र.5. यदि माता व पिता दोनों का रक्त समूह AB है तो संततिया कैसी होगी?

प्र.6. एक व्यक्ति A रुधिर वर्ग वाला है तो इसका संभावित जीनोटाइप क्या होगा?

उत्तरमाला

उ.1.- (i) अपूर्ण प्रभाविता (ii) प्रभाविता।

उ.2.- जीन प्ररूपी अनुपात 1:2:1 (1 समयुग्मजी लम्बे : 2 विषमयुग्मजी लम्बे : 1 समयुग्मजी बौना), लक्षण प्ररूपी अनुपात 3:1 (3 लम्बे : 1 बौना)

उ.3.- 9:3:3:1
उ.4.- 'O' रक्त समूह वाली।
उ.5.- संततिया A,B व AB रक्त समूह वाली होंगी।
उ.6.- $I^{A}i$ या $I^{A}I^{A}$.

5.6 आनुवंशिकता का गुणसूत्रीय सिद्धान्त (Chromosomal theory of heredity)

- **वाल्डेयर** नामक वैज्ञानिक ने सन् 1888 में केन्द्रक में उपस्थित गहरे रंग की सूत्रवत् इकाइयों को **गुणसूत्र** नाम दिया।
- सन् 1900 में तीन वैज्ञानिको **डीव्रीज, कोरेन्स** और **शेरमाक** ने स्वतन्त्र रूप से लक्षणों की वंशागत संबन्धी मेंडल के परिणामों की पुन: खोज की।
- सन् 1902 में **सटन और बावेरी** (Sutton and Boveri) ने एक सिद्धान्त दिया जिसे आनुवांशिकता का गुणसूत्रीय सिद्धान्त कहते है।
- इस सिद्धान्त के अनुसार आनुवांशिक गुणों की इकाइयाँ कारक अथवा जीन के द्वारा ही अर्द्धसूत्री विभाजन के दौरान गुणों का एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में स्थानान्तरण होता हैं।
- सन् 1831 में **राबर्ट ब्राउन** (Robert Brown) ने ऑर्किड की जड़ों में केन्द्रक की खोज की।
- सन् 1848 में **हॉफमिस्टर** (Hofmister) ने केन्द्रीय तन्तुओं (nuclear filaments) को देखा। बाद में **वाल्देयर** (Waldeyer, 1888) ने इन्हें गुणसूत्र (chromosome) नाम दिया।
- सन् 1873 में **स्ट्रासबर्गर** (Starsburger) ने बताया कि केन्द्रकों की उत्पत्ति पूर्व-उपस्थित केन्द्रक से होती है।
- सन् 1875 में **हर्टविग** (Hertwig) ने देखा कि समुद्री अर्चिन (Sea urchin) के अण्डों के निषेचन के समय दो केन्द्रकों (एक शुक्राणु का तथा दूसरा अण्डे का) में संलयन (fusion) होता है।
- **वान वेन्डन** (Van Bendon, 1875) ने देखा कि सूत्रकृमि (thread worm) के अण्डाणु और शुक्राणु के केन्द्रक में केवल दो ही सूत्र जैसी रचनाएँ होती हैं जबकि निषेचित युग्मनज (zygote) में ऐसी संरचनाओं की संख्या चार होती है।
- सन् 1882 में **फ्लेमिंग** (Flemming) ने कायिक कोशिकाओं के केन्द्रक में विभाजन को सूत्री विभाजन (mitosis) या समसूत्री विभाजन (equational division) कहा।
- सन् 1887 में **वान वेन्डन** (Van Bendon) ने बताया कि किसी जाति में गुणसूत्रों की संख्या निश्चित होती है। उन्होंने अर्द्धसूत्री विभाजन (reduction division) का प्रदर्शन भी किया।
- **बोवेरी** (Boveri, 1889) ने बताया कि गुणसूत्र उस समय अपनी व्यष्टिता (individuality) बनाये रखते हैं, जब वे (अविभाजित स्थिति में) दिखाई नहीं पड़ते। (चित्र 5.5)
- सन् 1887 में **बोवेरी** (Boveri) ने ही एस्केरिस (Ascaris) में अण्ड निर्माण से पूर्व अर्धसूत्री विभाजन की प्रक्रिया वर्णन किया।
- **ब्रॉएर** (Brauer, 1897) ने एस्केरिस के शुक्राणुओं के निर्माण के समय अर्धसूत्री विभाजन का वर्णन किया।
- सन् 1909 में **जोहान्सन** (Johannsen) ने कारक की जगह जीन (gene) शब्द का प्रयोग किया।
- सन् 1933 में **टी.एच. मॉर्गन** (T.H. Morgan) ने सटन तथा बोवेरी का समर्थन किया। उसने यह भी बताया कि विशिष्ट जीन विशिष्ट गुणसूत्र से सम्बन्धित होते हैं।

सन् 1900 में मेण्डल के सिद्धान्तों की पुनर्खोज से आनुवंशिकता के गुणसूत्री सिद्धान्त को बल मिला।

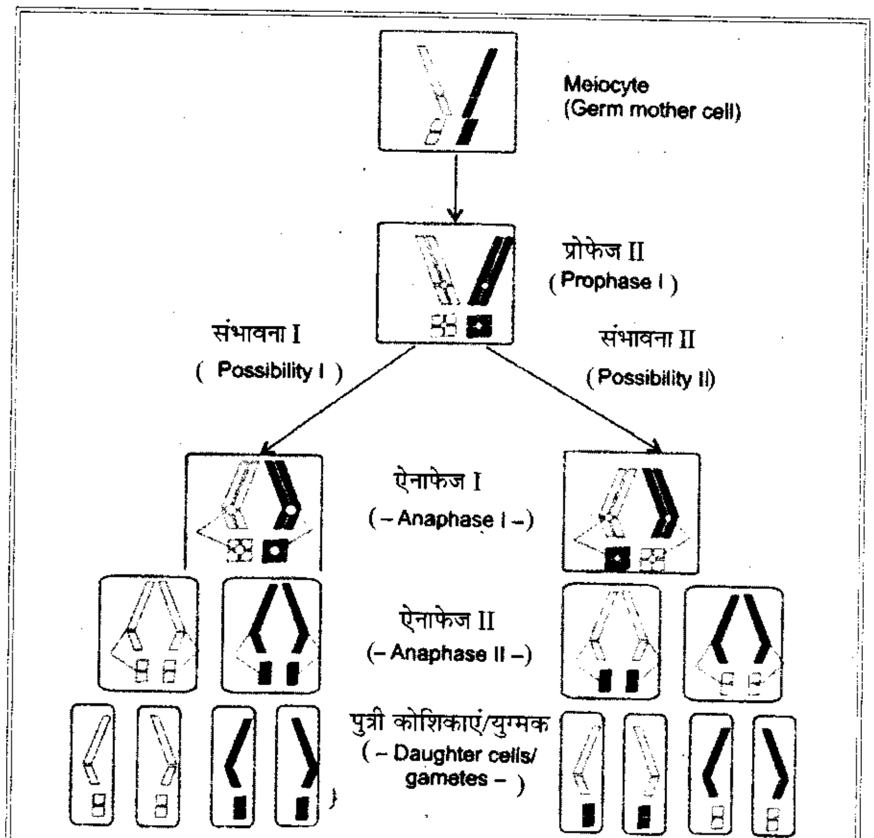
इस सिद्धान्त की प्रमुख बातें निम्नलिखित हैं-

(1) द्विगुणित कोशिकायों में गुणसूत्र एवं कारक जोड़ों में पाये जाते हैं।
(2) युग्मकों के निर्माण के समय गुणसूत्र एवं आनुवांशिक कारक (जीन) दोनों अलग-अलग हो जाते है।
(3) सभी युग्मकों में समजात गुणसूत्रों में से एक गुणसूत्र तथा कारक के जोड़े में से केवल एक कारक हीं आता हैं।

उर्पयुक्त सिद्धान्त के अनुसार **सटन** (Sutton) ने बताया कि जीन, जिन गुणसूत्रों के ऊपर सवार रहते है उन्हीं के साथ वंशागत होते है या एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में जाते है।

5.6.1 मार्गन की सहलग्नता परिकल्पना (Morgan's Concept of Linkage)

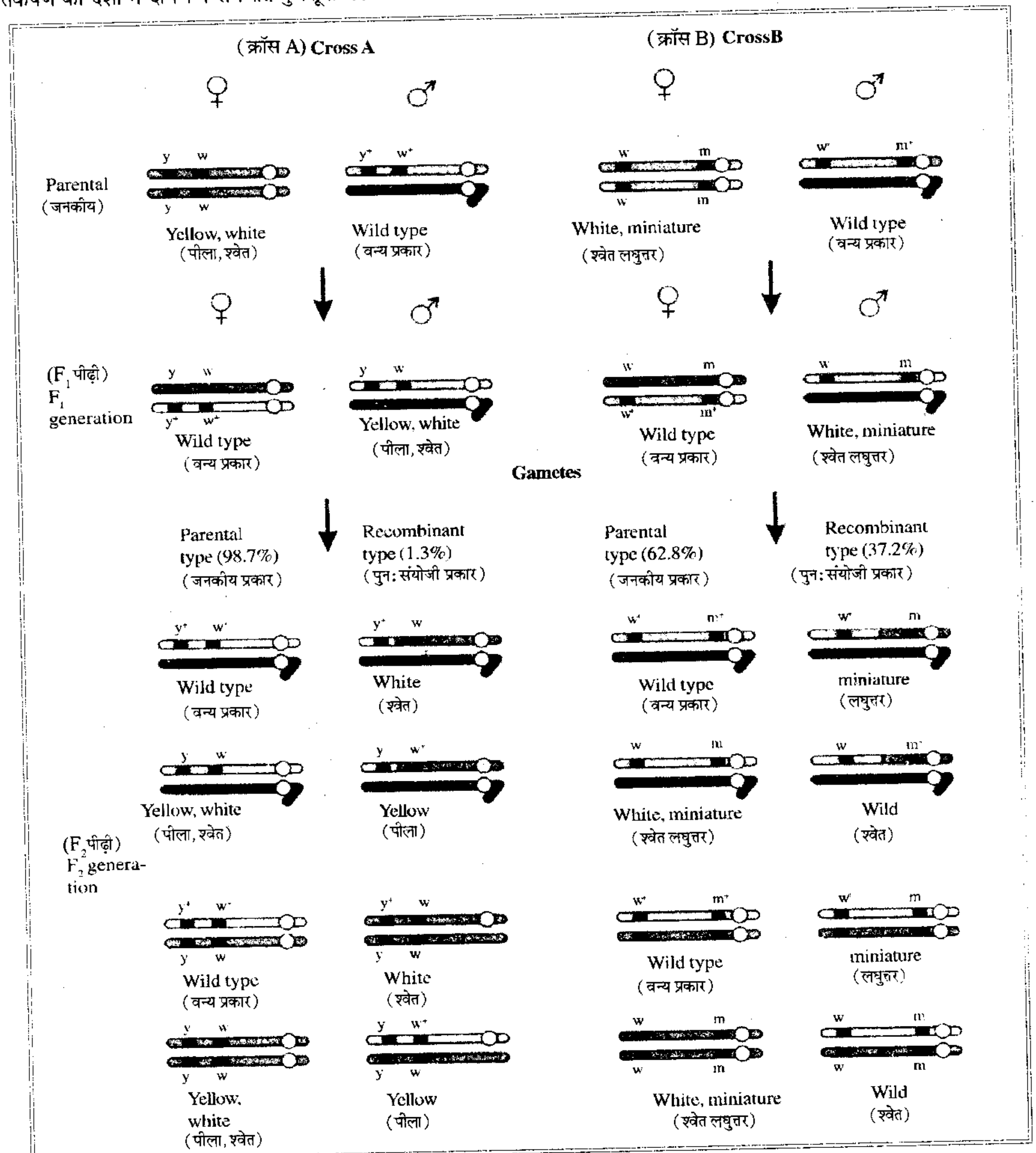
- **टी.एच.मार्गन** (**T.H. Morgan**) ने ड्रोसोफिला (फल मक्खी) पर किये गये आनुवांशिक अनुसंधान कार्य के आधार पर यह निष्कर्ष



चित्र 5.5 : गुणसूत्रों का स्वतंत्र संयुग्मन

निकाला कि युग्मन (Coupling) एवं प्रतिकर्षण (repulsion) एक ही घटना के दो पहलू है। यह इस कारण है क्योंकि युग्मन की दशा में दो प्रभावी युग्म विकल्पी एक ही गुणसूत्र पर पाये जाते है, जबकि प्रतिकर्षण की दशा में दो भिन्न समजात गुणसूत्रों पर पाये जाते हैं।

- एक ही गुणसूत्र में स्थित जीनों में वंशागत के समय साथ रहने की प्रवृत्ति की सहलग्नता कहते हुये मार्गन ने सहलग्नता का गुणसूत्र सिद्धान्त प्रतिपादित किया।



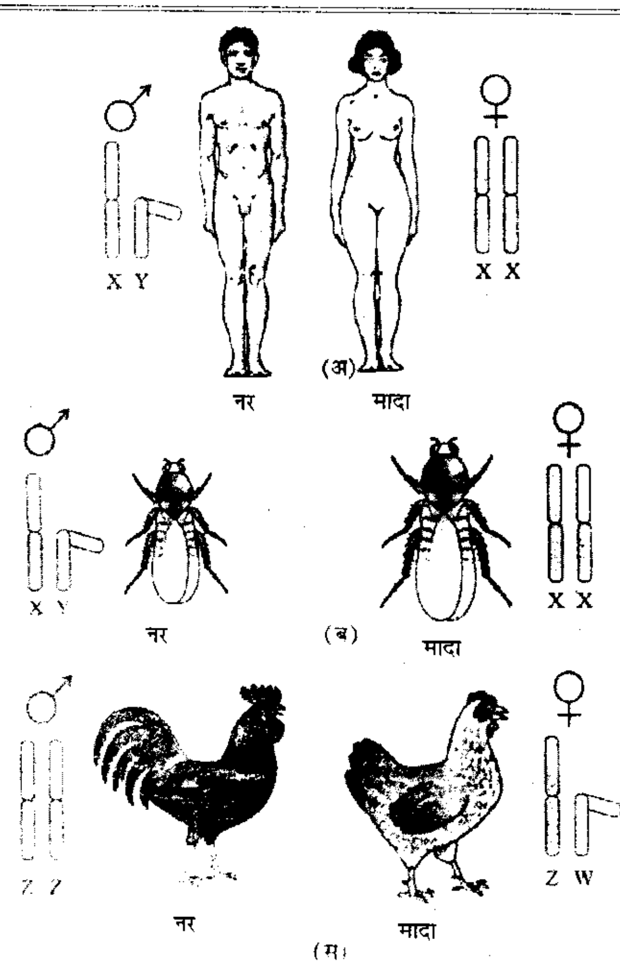
चित्र: 5.6 सहलग्नता-मोर्गन द्वारा किए गए दो द्विसंकर क्रॉसों के परिणाम, क्रॉसों के परिणाम, क्रॉस A में जीन y और w के बीच संकरण दिखलाया गया है, क्रॉस B में w और m जीवों के बीच का संकरण हैं। यहाँ प्रभावी वन्य प्रकार के अलील को (+) प्रतीक से दिखाया गया है।

सहलग्नता और पुनर्योजन (Linkage and Recombination)

- लिंग-सहलग्न जीनों के अध्ययन के लिय मॉर्गन (Morgan) ने ड्रोसोफिला (*Drosophila melonogaster*) में कई द्विसंकर क्रास किये। ये मेडल द्वारा मटर में किये गये द्विसंकर क्रासों के समान थे।
- उदाहरण के लिये मोर्गन ने पीले शरीर (Yellow body) और श्वेत आँखो (White eyes) वाली मक्खियों का संकरण भूरे शरीर और लाल आँखो (Red eyes) वाली मक्खियों के साथ किया और फिर F_1 संततियों को आपस में क्रास करवाया। (चित्र 5.6)
- इन्होंने देखा कि ये दो जीन जोड़ी एक-दूसरे से स्वतन्त्र विसंयोजित नहीं हुयी और F_2 का अनुपात 9:3:3:1 से काफी भिन्न था।
- मोर्गन ने इसका कारण दो जीनों का भौतिक संयोग या जुड़ा होना बताया अत: मोर्गन ने इस घटना के लिये **'सहलग्नता'** शब्द दिया तथा अजनकीय जीन संयोजनो के उत्पादन को पुनर्योजन (Recombination) कहा।
- इन्होंने यह भी देखा कि एक ही गुणसूत्र में स्थित होने पर कुछ जीन जोड़ी में अधिक सहलग्नता थी अर्थात पुनर्योजन बहुत कम था। उदाहरण के लिये श्वेत और पीली जीन जोड़ी में सहलग्नता अधिक होती है और इनमें पुनर्योजन 1.3 प्रतिशत था जबकि श्वेत और लघुपंख जीन का पुनर्योजन अनुपात 37.2 प्रतिशत था अर्थात इनमें सहलग्नता कम थी।

5.7 लिंग निर्धारण (Sex determination)

- **हेंकिंग** (Hanking 1819) ने कुछ कीटे के शुक्रजनन की विभिन्न अवस्थायों में एक विशेष केन्द्रिकीय संरचना का पता लगाया अत इसे X-Body (X काय) नाम दिया लेकिन इसके महत्व को वे समझा नही पाये।
- अन्य वैज्ञानिकों ने शोधकार्यो से यह निष्कर्ष निकाला कि हेंकिंग का X काय वास्तव में गुणसूत्र ही था। इसीलिये इसे X-क्रोमोसोम कहा गया।
- बहुत से कीटों में लिंग निर्धारण की क्रियाविधि XO प्रकार की होती है अर्थात सभी अंडो (eggs) में अन्य गुणसूत्र (आटोसोम) के अलावा एक अतिरिक्त गुणसूत्र भी होता है।
- दूसरी और कुछ शुक्राणुयों में यह X गुणसूत्र होता है कुछ में नहीं।
- X गुणसूत्र सहित शुक्राणु द्वारा निषेचित अंडे मादा बन जाते है और जो X- गुणसूत्र रहित शुक्राणु से निषेचित होते है, वे नर बन जाते है।
- इस x गुणसूत्र की लिंग निर्धारण में भूमिका होने से **इसे लिंग-गुणसूत्र** (Sex chromosome) का नाम दिया गया। शेष गुणसूत्रों को अलिंग गुणसूत्र (Autosomes) नाम दिया गया।
- लिंग गुणसूत्र जीवों के लैंगिक गुणों को निर्धारित करते हैं।
- प्राय: जीवों में केवल एक जोड़ी लैंगिक गुणसूत्र पाये जाते है।



चित्र 5.7 क्रोमोसोम भिन्नताओं के द्वारा लिंग निर्धारण अ,ब मानव तथा ड्रोसोफिला, मादा में XXक्रोमोसोम (समयुग्मकी) तथा नर में XY विषयुग्मकी स्थिति (स) अनेक पक्षियों में मादा में असमान क्रोमोसोम ZW तथा नर में समान क्रोमोसोम ZZ

- लिंग गुणसूत्र के दोनों गुणसूत्र एक समान या अलग-अलग प्रकार के होते है उदाहरण स्वरूप मनुष्य में 22 जोड़ी गुणसूत्र-आटोसोम्स तथा एक जोड़ी लिंग गुणसूत्र होते है।
- कीटो व मानव समेत स्तनधारियों में XY प्रकार का लिंग निर्धारण पाया गया है, जहां नर और मादा दोनों में गुणसूत्र संख्या समान होती है। इस प्रकार की लिंग निर्धारण क्रियाविधि को नर विषमयुग्मता कहा जाता है।
- कुछ अन्य जीवों जैसे पक्षियों में दूसरे प्रकार की लिंग निर्धारण **क्रियाविधि** देखी गयी है (चित्र 5.7), इस विधि में गुणसूत्र की कुल संख्या नर और मादा दोनों में समान होती है, किन्तु मादा द्वारा लिंग गुणसूत्र से दो भिन्न प्रकार के युग्मकों का उत्पादन होता है।
- पक्षियों के लिंग गुणसूत्रों को Z और W गुणसूत्र कहा गया है। मादा में एक Z और एक W गुणसूत्र होता है जबकि नर में अलिंग सूत्रों के अलावा Z गुणसूत्र का एक जोड़ा होता है।

5.7.1 मानव में लिंग-निर्धारण (Sex determination in humans)

- मनुष्य की एक कोशिका में 46 या 23 जोड़े गुणसूत्र पाये जाते है। इन 23 गुणसूत्रों में से नर तथा मादा दोनो के 22 जोड़े गुणसूत्र एक समान होते है इन्हें आटोसोम्स (Autosomes) कहते है।
- मादा के 23 वें जोड़े के दोनों गुणसूत्र एक समान लेकिन नर के ये दोनो गुणसूत्र असमान होते है। इनमें एक लम्बा तथा एक छोटा होता है। लम्बे को 'X' तथा छोटे को 'Y' से व्यक्त करते है। अर्थात नर के 23 वे जोड़े को लिंग गुणसूत्र (Sex chromosome) कहते है ये ही संतान के लिंग को निर्धारित करते हैं।
- यदि निशेचन के समय किसी अण्डाणु से X गुणसूत्र वाला शुक्राणु मिलेगा तो इससे बने युग्मनज (Zygote) में 'XX' गुणसूत्र होगें अर्थात यह संतान मादा होगी। लेकिन यदि किसी अण्डाणु 'Y' से गुणसूत्र वाला शुक्राणु मिलेगा तो इससे बने युग्मनज में XY गुणसूत्र होंगें अर्थात उत्पन्न संतान नर होगी।
- सैद्धान्तिक रूप से मनुष्यो में 50% नर तथा 50% मादा सन्तानें पैदा होने की संम्भावनायें रहती हैं।

Parents	पिता (Father)	माता (Mother)
Genotypes	44A+XY	44A + XX
Gametes	22A+X, 22A+Y	22A+X
F_1 generation	44A + XX	44A + XY
	मादा (Female)	नर (Male)

स्वयं हल करें

प्र.1. किसने वंशागति का विचार प्रस्तुत किया?

प्र.2. गुणसूत्र 'स्तंभकाय' क्यों कहलाते हैं?

प्र.3. मेण्डल ने अपने प्रयोगों की प्रारंभिक अवस्था में क्या स्थापित किया?

प्र.4. ऑटोसोम्स (Autosomes) क्या है?

प्र.5. नर मानव क्यों विषमयुग्मजी होता है?

प्र.6. ड्रोसोफिला में कितने गुणसूत्र जोड़े होते हैं?

प्र.7. किसने वंशागति का गुणसूत्री सिद्धान्त प्रस्तुत किया?

प्र.8. जीन पूल क्या है?

प्र.9. मोर्गन ने अपने आनुवंशिकता संबंधी प्रयोग किस पर किये?

प्र.10. हेकिंग द्वारा कीटों के शुक्रजनन के दौरान देखी गयी विशेष केन्द्रकीय संरचनाओं को क्या नाम दिया?

प्र.11. नर व मादा पक्षी में (मुर्गियाँ) लिंग गुणसूत्र कौन से होते हैं।

प्र.12. एक स्त्री में X गुणसूत्र की कमी से कौन-सा गुणसूत्रीय विकार होगा।

प्र.13. एक पुरुष में X गुणसूत्र अतिरिक्त उपस्थित हो तो उसमें कौन-सा गुणसूत्रीय विकार होगा।

प्र.14. एक द्विसंकर संकरण में कब जनकीय जीन संयोजन का अनुपात अजनकीय प्रकार से बहुत ज्यादा होता है, जैसा कि मोरगन और उसके समूह ने प्रायोगिक रूप से दर्शाया था?

प्र.15. जब एक लम्बा मटर का पादप स्वपरागित हुआ तो संततियों का 1/4 भाग बौना था। जनक तथा बौनी संततियों का जीन प्ररूप दीजिये।

प्र.16. रीकोम्बीनेशन मेप किसने बनाये।

प्र.17. हेकिंग द्वारा कीटों के शुक्रजनन के दौरान देखी गई विशेष केन्द्रकीय रचनाओं को हैंकिंग ने क्या नाम दिया?

प्र.18. X- काय कीटो के 50% शुक्राणुओं में उपस्थित व शेष में अनुपस्थित थी, तो नर कीटों में लिंग गुणसूत्र बताइये।

उत्तरमाला

उ.1. ग्रेगर जॉन मेण्डल ने

उ.2. क्योंकि ये अभिरंजन करने पर प्रदर्शित होते हैं।

उ.3. प्रारंभिक अवस्था में मेण्डल ने पाया कि 14 किस्मों अर्थात् 7 जोड़ी विरोधी कारक सत्य प्रजनक थे।

उ.4. लिंग गुणसूत्रों के अतिरिक्त सभी दैहिक गुणसूत्र आटोसोम्स कहलाते हैं।

उ.5. नर मानव में दो प्रकार के लिंग गणुसूत्र X व Y होते हैं इसलिये यह विषमयुग्मजी होता है।

उ.6. चार जोड़ों (Four pairs)

उ.7. वाल्टर सटन (Walter Sutton)

उ.8. किसी व्यक्ति के सभी जीनोटाइप जीन पूल कहलाते हैं।

उ.9. फल मक्खी (ड्रोसोफिला) पर

उ.10. "X" काय

उ.11. मादा-ZW, नर-ZZ

उ.12. टर्नर सिंड्रोम (Turner Syndrome)

उ.13. क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम

उ.14. जब जीन सहलग्न होते हैं तब द्विसंकर संकरण में जनकीय जीन संयोजन का अनुपात अजनकीय प्रकार से बहुत ज्यादा होता है।

उ.15. जनक का जीन प्ररुप - Tt
बौनी संततियों का जीन प्ररुप - tt

उ.16. मोरगन के शिष्य एल्फ्रेड स्टर्टीवेंट ने।

उ.17. 'X- काय'

उ.18. XO

5.8 उत्परिवर्तन (Mutation)

- उत्परिवर्तन वह क्रिया है जो DNA अनुक्रम में बदलाव ला देती है जिससे जीव के जीनोटाइप और फीनोटाइप में परिवर्तन आ जाता है।
- उत्परिवर्तन शब्द **ह्यूगों डी-ब्रीज (Hugo de- vries)** ने दिया था। इन्होंने अपना कार्य *आनियोथेरा लेमार्कियाना (Oneothera lamarkiana)* पर किया था।
- उत्परिवर्तन की सबसे छोटी ईकाई (unit) **म्यूटान** (Muton) होती है।
- **उत्परिवर्तन दो प्रकार का होता है-**

(A) गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन (Chromosomal mutation)- गुणसूत्रों की संरचना तथा संख्या में परिवर्तन के कारण पैदा हुआ उत्परिवर्तन गुणसूत्री

उत्परिवर्तन कहलाता है यह दो प्रकार का हो सकता है-

(1) संख्यात्मक उत्परिवर्तन (Numerical mutation)- यह उत्परिवर्तन गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन के कारण होता है। जब गुणसूत्र के पूरे एक सेट में कमी हो जाती है तब इसे अगुणिता (Haploidy) कहते है। लेकिन जब एक या अधिक सेटो की वृद्धि हो जाती है तब इसे **बहुगुणिता** (Polyploidy) कहते है।

- जब गुणसूत्रों में एक या अधिक गुणसूत्रों की वृद्धि हो जाती है। तब इस **बहुसूत्रता** (Polysomy) कहते है जैसे 2n+1,2n+2 आदि।
- जब गुणसूत्रों के सेट में एक या अधिक गुणसूत्र कम हो जाते है तब इसे **अवसूत्रता (Hypoploidy)** कहते है। जैसे 2n-1,2n-2 आदि।
- लिंग गुणसूत्रों की संख्या में वृद्धि के कारण टर्नर सिन्ड्रोम, क्लाइन फेल्टर सिन्ड्रोम इत्यादि विकृतियाँ उत्पन्न होती है।

(2) संरचनात्मक गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन (Structural chromosomal mutation)- गुणसूत्र की सामान्य संरचना में परिवर्तन गुणसूत्रीय विपथन तथा उसके कारण पैदा हुआ लाक्षणिक परिवर्तन रचनात्मक गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन कहलाता है।

- इस प्रकार के उत्परिवर्तन में गुणसूत्र के ऊपर स्थित जीनों की व्यवस्था में परिवर्तन हो जाता है, कभी-कभी इस परिवर्तन के कारण जीव की मृत्यु हो जाती है। यह निम्न प्रकार हो सकता है-

(i) अल्पता (Deficiency)- गुणसूत्र के किसी एक खण्ड का लोप हो जाता है, जिससे गुणसूत्रों के जीन्स की संख्या में कमी आ जाती है।

(ii) गुणन (Duplication)- गुणसूत्र में जीन युक्त एक भाग आकर जुड़ जाता है, जिससे उसमें स्थित जीनों की संख्या बढ़ जाती है। यह सामान्यत: एक जोड़े के दोनो गुणसूत्रों गुणसूत्रों के बीच होता है।

(iii) स्थानान्तरण (Translocation)- यह किन्ही दो असमजात गुणसूत्रों के कुछ भागों में विनिमय या आदान-प्रदान के कारण होता हैं।

(iv) प्रतिलोमीकरण (Inversion)- एक ही गुणसूत्र में उसका कुछ भाग घूमकर पुनर्विन्यसित हो जाता है।

(B) जीन उत्परिवर्तन (Gene Mutation)- यह उत्परिवर्तन जीन में पाये जाने वाले DNA तथा RNA की रासायनिक संरचना में परिवर्तन के कारण होता है।

- इस प्रकार के उत्परितर्वन द्वारा **सिकल सेल एनीमिया** (Sickle cell anemia) रोग हो जाता हैं।
- DNA तथा RNA के किसी भाग में न्यूक्लियोटाइड (Nucleotides) की पुर्नव्यवस्था हो जाने के कारण ही यह परिवर्तन होता है।
- **जीन उत्परिवत्रन के प्रकार** (Types of Gene mutation)
- नाइट्रोजनी क्षारक क्रमों में परिवर्तन के आधार पर जीन उत्परिवर्तन तीन प्रकार के होते हैं-

(i) प्रतिस्थापन (Substitutuion)

(ii) विलोपन (Deletion)

(iii) निवेशन (Insertion)

(1) प्रतिस्थापन (Substitution)-वह उत्परिवर्तन जिसमें DNA शृंखला से एक या अधिक क्षारक युग्म दूसरे क्षारक युग्म से बदल जाता है प्रतिस्थापन कहते हैं। यह पुन: दो प्रकार का होता है-

(i) **संक्रमण (Transition)**-इस प्रकार के प्रतिस्थापन में एक प्यूरीन (Purine) के स्थान पर दूसरा प्यूरीन आ जाता है। इसी प्रकार एक पिरिमिडीन (Pyrimidine) दूसरे पिरिमिडीन द्वारा प्रतिस्थापित हो जाती है।

$(A \rightleftharpoons G, G \rightleftharpoons T)$

(ii) **अनुप्रस्थता (Transversion)**-इस प्रकार के प्रतिस्थापन में प्यूरीन क्षार के स्थान पर पिरिमिडीन क्षार तथा पिरिमिडीन क्षार के स्थान पर प्यूरीन क्षार आ जाते हैं।

$(A \rightleftharpoons T, G \rightleftharpoons T, C \rightleftharpoons G, C \rightleftharpoons A)$

(2) विलोपन (Deletion)-इसमें एक न्यूक्लियोटाइड शृंखला से एक या अधिक क्षार बाहर निकल जाते हैं, एक भी क्षार के निकलने से प्रोटीन संश्लेषण के लिये भेजा जाने वाला संदेश आउट ऑफ फ्रेम (out of frame) हो जाता है, और एक नया क्रम बन जाता है।

(3) निवेशन (Insertion)-इसमें न्यूक्लियोटाइड शृंखला में एक या एक से अधिक क्षार के जुड़ने के कारण आनुवंशिक संदेश बाधित हो जाता है।

- **बिन्दु उत्परिवर्तन (Point mutation)**-
- जीन उत्परिवर्तन जिसमें एकल नाइट्रोजन क्षारक का प्रतिस्थापन विलोपन या निवेशन होता है, उसे बिन्दु उत्परिवर्तन कहते हैं।

सकल उत्परिवर्तन (Gross Mutation)

जीन उत्परिवर्तन जिसमें एक से अधिक नाइट्रोजन क्षारक या पूर्ण जीन भाग लेता है, उसे सकल उत्परिवर्तन कहते हैं।

फ्रेम शिफ्ट उत्परिवर्तन (Frame Shift Mutation)-

- इस प्रकार के उत्परिवर्तन में एक जीन के DNA के न्यूक्लियोटाइड युग्म में या तो एक क्षार का विलोपन होता है या एक क्षार का निवेशन होता है।
- एक या दो बार क्षार के जुड़ने अथवा बाहर निकलने के फलस्वरूप कोडोन का क्रम बदल जाता है। जिससे कई प्रकार के अमीनो अम्लों का संश्लेषण होता है। इनसे बनने वाला प्रोटीन अक्रियाशील होता है।

उत्परिवर्तन की विशेषतायें (Characters of mutation)-

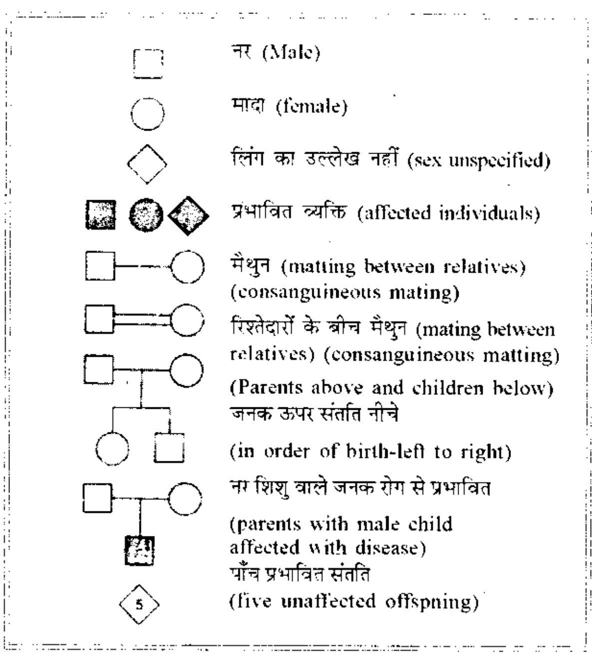
- उत्परिवर्तन जीवों में अचानक पैदा होते हैं।

- उत्परिवर्तन की कोई निश्चित दिशा नही होती है।
- उत्परिवर्तन के कारण नये गुण उत्पन्न होते है जिससे नयी जाति पैदा हो सकती है।
- जनन कोशिका में उत्पन्न उत्परिवर्तन ही वंशागत होते है।
- अंगो की उत्पत्ति को उत्परिवर्तन के आधार पर समझाया जा सकता हैं।

5.9 आनुवांशिक विकार (Genetic disorders)

5.9.1 वंशावली विश्लेषण (Pedigree analysis)-

- वंशावली विश्लेषण के अन्तर्गत एक विशेष लक्षण का पीढ़ी दर पीढ़ी विश्लेषण किया जाता हैं।
- मनुष्य में आनुवांशिकता का अध्ययन मानव आनुवांशिकी कहलाता है।
- मानव आनुवांशिकी का अध्ययन अन्य के अध्ययन से भिन्न होता है क्योंकि इसके अध्ययन के लिये संकरण के स्थान पर मानव लक्षणों का विश्लेषण किया जाता है।
- मानव आनुवांशिकी में वंशावली अध्ययन एक महत्वपूर्ण उपकरण होता है जिसका उपयोग विशेष लक्षण, अवसामान्यता या रोग का पता लगाने में किया जाता हैं।
- वंशावली विश्लेषण में प्रयुक्त कुछ महत्वपूर्ण मानक प्रतीकों को चित्र 5.8 में दर्शाया गया है।



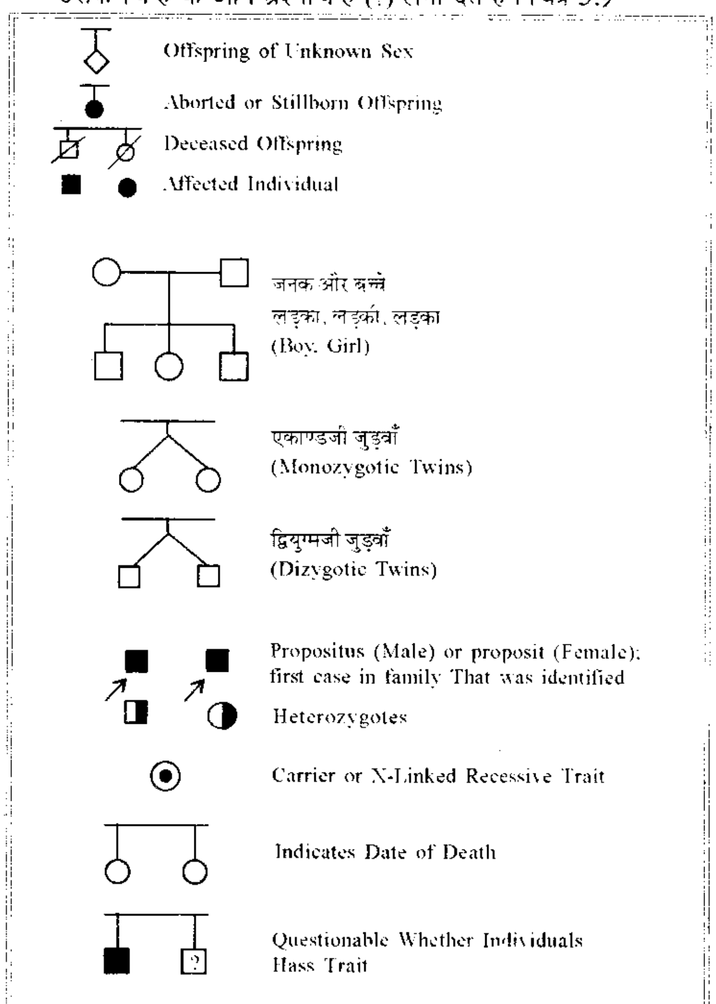
चित्र: 5.8 मानव वंशावली विश्लेषण में प्रयुक्त प्रतीक

वंशावली विश्लेषण का अर्थ (Meaning of Pedigree Analysis)

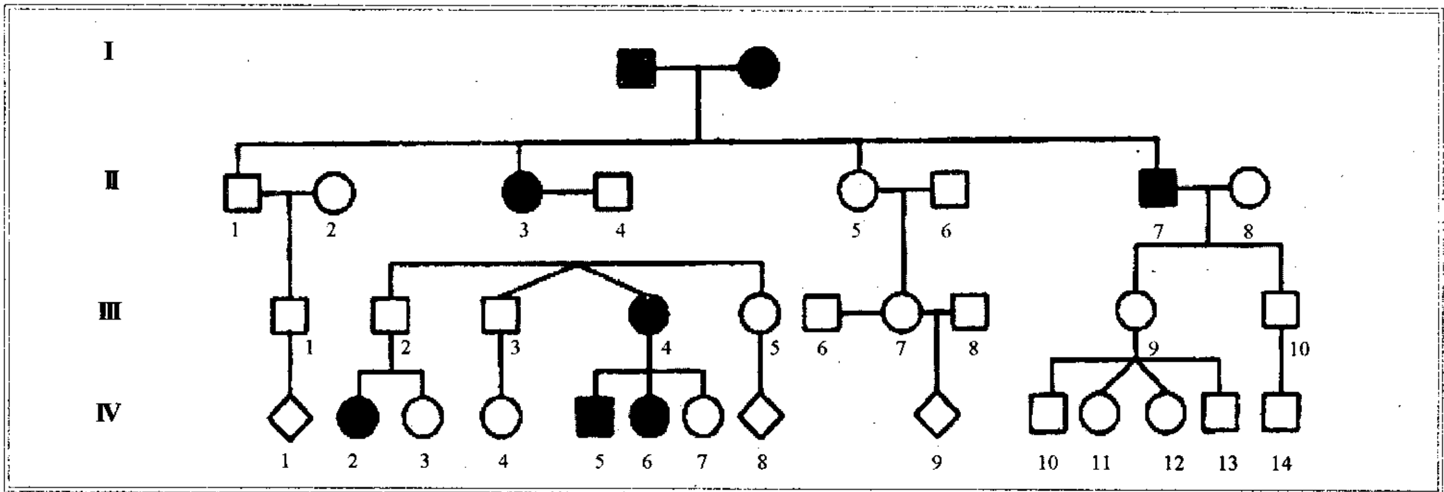
- उपरोक्त परिस्थितियों को ध्यान में रखते हुए मानव में कुछ जीनों का वितरण और उनकी वंशागति का अध्ययन करने के लिए जो विधि उपलब्ध है, उसे वंशागति विश्लेषण (Pedigree analysis) कहते हैं। वंशावली विश्लेषण मानव लक्षणों की वंशागति के अध्ययन के लिए एक अत्यन्त सुविधाजनक साधन हैं।

वंशावलियों का चित्रण (Representation of Pedigrees)

- वंशावली चित्रण में कुछ विशेष चिन्हों का प्रयोग किया जाता है, जो निम्न प्रकार हैं-
  वृत्त O = मादा वर्ग □ = नर
  वृत्त और वर्ग के बीच क्षैतिज लाइन [O—□] = विवाह
  इस क्षैतिज लाइन से लटकती हुई एक समान्तर लाइन खींची जाती है जिससे लटकते हुए वर्ग नर = ┴□ वृत्त मादा = ┴O बच्चों को प्रदर्शित करते हैं। इन लटकते हुए वर्गों व वृत्तों में लिखी संख्या क्रमशः नर व मादा सामान्य बच्चों की संख्या को निरूपित करती है।
- जिस लक्षण का हम अध्ययन कर रहे हैं, वह परिवार के जिस सदस्य में होता है, उसे भरे हुए वृत्त [●] या भरे हुए वर्ग ■ से प्रदर्शित करते हैं। विषमयुग्मजी या जीन संवाहक (carriers) को आधे भरे वृत्त [◐] या आधे भरे वर्ग ◧ से प्रदर्शित किया जाता है। यदि किसी व्यक्ति की मृत्यु हो गई हैतो उसके चिन्ह पर क्रास (×) का चिन्ह लगा देते हैं।
- यदि किसी व्यक्ति के लक्षण प्रारूप (phenotype) पर संशय है तो उसके चिन्ह के आगे प्रश्नचिन्ह (?) लगा देते हैं। चित्र 5.9



चित्र 5.9 : मानव वंशावलियों के चित्रण में उपयोग में आने वाले चिह्न



चित्र 5.10 : प्रभावी लक्षण की वंशागति को प्रदर्शित करने वाली एक परिवार की वंशावली

- समरूपी जुड़वाँ बच्चों (Identical twins) को या (यदि वे एक जैसे हैं) और को (यदि वे एक जैसे नहीं है) से प्रदर्शित करते हैं।

फ्रांसिस गाल्टन (Francis Galton, 1883) ने मानव आनुवंशिकी (human genetics) की नींव डाली थी। इसीलिए इन्हें मानव आनुवंशिकी का जनक (father of human genetics) कहते हैं। गाल्टन के अनुसार मानव में आनुवंशिक विशेषकों के अध्ययन की दो विधियाँ हैं-

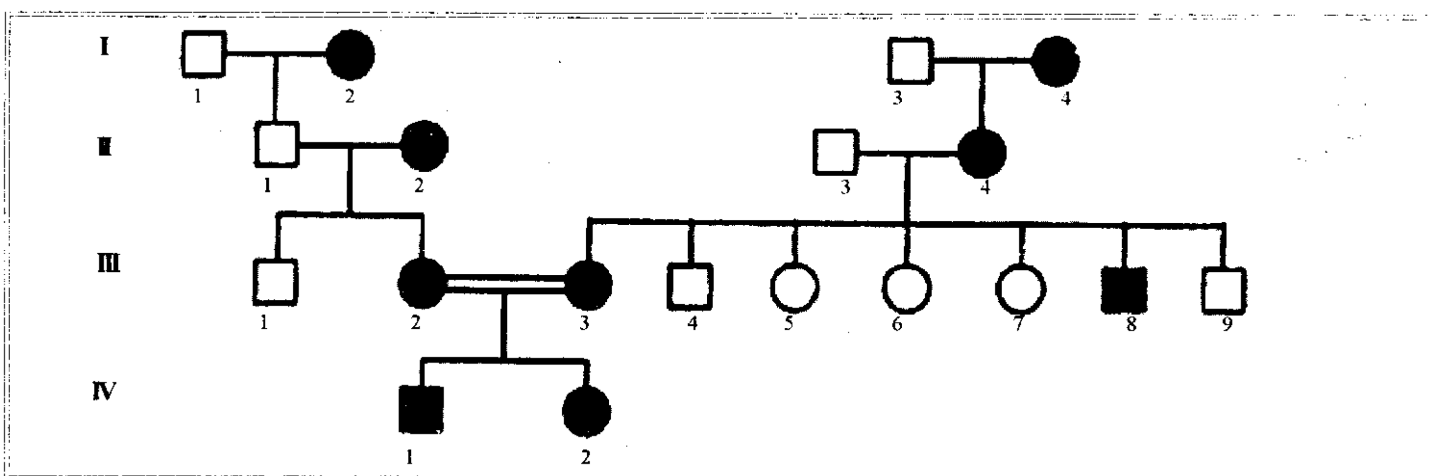
1. विशेष आनुवंशिक लक्षणों को प्रदर्शित करने वाले कुटुम्बों की वंशावलियों का अध्ययन (pedigree analysis)
2. जुड़वाँ बच्चों अर्थात् यमजों (twins) के अध्ययन द्वारा आनुवंशिक एवं उपार्जित लक्षणों का पहचानना।

मानव में आनुवंशिक विशेषक (Hereditary Traits in Man)

वंश इतिहास (family history) के अध्ययन द्वारा ऐसे बहुत से लक्षणों का पता चला है जो मनुष्यों में वंशागत होते हैं। इन लक्षणों को आनुवंशिक विशेषक (hereditary traits) कहते हैं। **मैक कोशिक** (Mc Kausik, 1971) ने मानव आनुवंशिक विशेषकों की सूची तैयार की। इनकी वंशागति जीन्स विशेष पर निर्भर होती है। आनुवंशिक विशेषकों को निम्नलिखित श्रेणियों में बाँटा जा सकता है—

1. **संरचना विशेषक (Structural Traits)**— ये शरीर का आकार, कद, त्वचा का रंग, आँखों का रंग, बालों का रंग, बालों का विन्यास तथा अंगुलियों की संख्या आदि लक्षण हैं।
2. **क्रियात्मक विशेषक (Functional Traits)**— रुधिर वर्ग (blood groups) रोगों के प्रति संवेदनशीलता, जनन क्षमता, शारीरिक शक्ति आदि क्रियात्मक विशेषक है।
3. **मानसिक विशेषक (Mental Traits)**— इसमें बुद्धि, साहित्यिकता, वैज्ञानिकता, गणितज्ञता, मितव्ययिता, गायन, चतुरता, मूर्खता, स्वाभिमान आदि लक्षण सम्मिलित हैं।
4. **असाधारण विशेषक (Abnormal Traits)**— अधिरक्तस्राव या हीमोफीलिया (haemophilia) रतौंधी, गंजापन, कोढ़, तपेदिक, वर्णान्धता (colour blindness), दात्र कोशिका अरक्तता (sickle cell anaemia), मिर्गी (epilepsy), फिनाइल कीटोन्यूरिया (phenylketonuria), एल्केप्टोनूरिया (alkaptonuria), रंजकहीनता (albinism), हाथ-पैरों में 5 से अधिक अंगुलियाँ (polydactyly) तथा अंगुलियों का परस्पर जुड़ा होना आदि मनुष्य में पाये जाने वाले असाधारण लक्षण हैं।

वंशावलियों का अध्ययन (Study of Pedigrees)— गाल्टन ने मानव कुटुम्बों में कुल लक्षणों की वंशागति की व्याख्या की तथा बहुअंगुलिता (polydactyly), हीमोफीलिया (haemophilia) वर्णान्धता (colour blindness) आदि कई लक्षणों को वंशागत लक्षणों के रूप में पहचाना।



चित्र 5.11 : अप्रभावी लक्षण की वंशागति को प्रदर्शित करने वाली वंशावली

5.9.2 मेण्डलीय विकार

- **मुख्यतः विकार दो प्रकार के होते है-** मेण्डलीय विकार और गुणसूत्री विकार
- मेण्डलीय विकार वे होते है जो एकल जीन के रूपान्तरण या उत्परिवर्तन से निर्धारित हो जाते है।
- मेण्डलीय विकारो के मुख्य उदाहरण **हीमोफीलिया, सिस्टिक फ्राइब्रोसिस, सिकल सेल एनीमिया, वर्णान्धता** (colour blindness), **फीनाइल कीटो-न्यूरिया, थैलेसीमिया** इत्यादि है।
- मेण्डलीय विकार प्रभावी अथवा अप्रभावी हो सकते है जैसा कि हीमोफीलिया में होता है यह लक्षण लिग-गुणसूत्र आधारित भी हो सकता है। इस वंशावली का नमूना चित्र 5.9 पर प्रस्तुत है जिसमे प्रभावी और अप्रभावी लक्षण दिखलाये गये है।

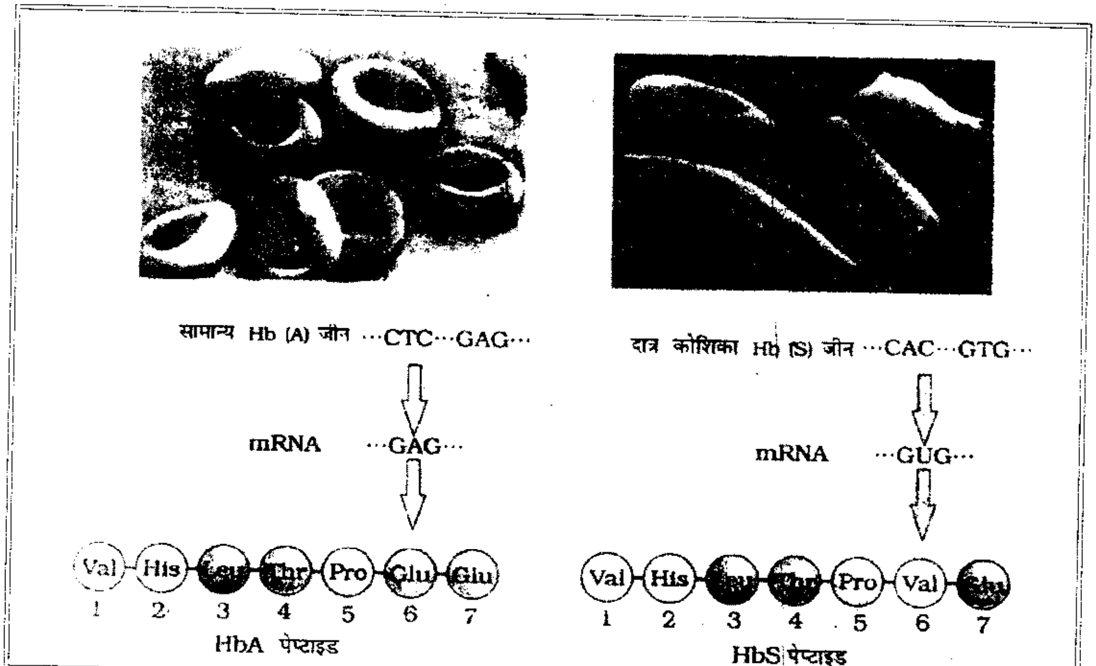
हीमोफीलिया (Haemophilia)-

- यह एक ऐसा लिंग सहलग्न गुण है जो एक आनुवांशिक बीमारी के रूप में पाया जाता है।
- इस बीमारी से युक्त व्यक्ति के रूधिर में बहुत देर से थक्का बनता है। इस स्थिति में मनुष्य को थोड़ी सी चोट भी खतरे का कारण बन सकती है और व्यक्ति की मृत्यु भी हो सकती हैं।
- इस बीमारी का अबतक कोई इलाज नही हैं, केवल रक्त आधान (Blood trans fussion) ही इलाज है।
- हीमोफीलिया को "**ब्लीडर्स रोग**" (Bleeders disease) के नाम से भी जाना जाता हैं।
- महारानी विक्टोरिया की वंशावली में अनेक हीमोफीलिया ग्रस्त वंशज थे और रानी स्वयं रोग की वाहक थी।
- अब तक दो प्रकार की हीमोफीलिया का पता लग चुका हैं-

(i) **हीमोफीलिया** (Haemophilia. A)
यह एण्टी हीमोफिलिक ग्लोब्यूलीन (Anti-Haemophilic globulin.) की कमी के कारण होती है।

(ii) हीमोफीलिया Haemophilia. B)-
यह प्लाज्मा में थ्राम्बोप्लास्टीन (Thromboplastin) की कमी के कारण होता है।

- **सिकल सेल एनिमिया** (Sickle cell anemia)-यह अलिंग गुणसूत्र लग्न अप्रभावी लक्षण हैं जो जनको से संतति में तभी प्रवेश करता है, जबकि दोनों जनक जीन के वाहक होते हैं।
- इस रोग का नियंत्रण अलील का एकल जोड़ा Hb^A और Hb^S करता है
- रोग का लक्षण (फीनोटाइप) तीन संभव जीनोटाइपो में से केवल Hb^S ($Hb^S Hb^S$) वाले समयुग्मकी व्यक्तियों में दर्शित होता हैं।
- विषमयुग्मकी ($Hb^A Hb^S$) व्यक्ति रोग मुक्त होते है परन्तु वे रोग के वाहक होते है।
- उत्परिवर्तित जीन के संतति में पहुंचने का 50% संभावना होती हैं। (चित्र 5.12)



चित्र 5.12 : सिकल सेल एनीमिया

- इस विकार का कारण हीमोग्लोबिन अणु की बीटा ग्लोबिन श्रृंखला की छोटी स्थिति में एक अमीनों अम्ल ग्लूटैमिक अम्ल का वैलीन द्वारा प्रतिस्थापन हैं।
- ग्लोबिन प्रोटीन में एमीनों अम्ल का यह प्रतिस्थापन बीटा ग्लोबिन जीन के छठे कोडोन में GAG का GUG द्वारा प्रतिस्थापन के कारण होता है। उत्परिवर्तित हीमोग्लोबिन अणु में बहुलीकरण हो जाता है, जिसके कारण RBC का आकार द्विअवतल बिंब से बदलकर हँसिये के आकार का हो जाता हैं।

फीनाइल कीटोनूरिया (Phenyl Ketonuria)

- रोगी व्यक्ति में फीनाइल ऐलेनीन अमीनों अम्ल को टाइरोसीन अमीनों अम्ल में बदलने के लिये आवश्यक एक एंजाइम की कमी हों जाती हैं। जिसके कारण फीनाइल एलेनीन एकत्रित होता जाता है और फीनाइल पाइरुविक अम्ल तथा अन्य व्युत्पन्नों में बदलता जाता है।
- इसके एकत्रीकरण से मानसिक दुर्बलता आ जाती हैं।
- वृक्क (kidney) द्वारा कम अवशोषित होने के कारण मूत्र के साथ उत्सर्जित हो जाते हैं।

5.9.3 क्रोमोसोमीय विकार (Chromosomal disorder)

- गुणसूत्रो की अनुपस्थिति अधिकता या असामान्य विन्यास गुणसूत्रीय विकारो के कारण होते है।
- कोशिका विभाजन के समय क्रोमेटिड के विसंयोजन की अनुपस्थिति के कारण एक गुणसूत्र की अधिकता या हानि हो जाती है इसे असगुणिता (Aneuploidy) कहते है। जैसे 21 वें गुणसूत्र की एक प्रति की

अधिकता से **डाउन सिन्ड्रोम** (Down's Syndrome) हो जाता हैं। इसी प्रकार एक X गुणसूत्र की हानि से **औरतों में टर्नर सिन्ड्रोम** (Turner's Syndrome) हो जाता है।

- असगुणिता निम्न चार प्रकार की होती है–

(i) **एकन्यूनसूत्रता** (Monosomy)–कायिक गुणसूत्र संख्या में एक गुणसूत्र का कम होना एक न्यूनसूत्रता कहलाती है इसे 2n – 1 से निरुपित किया जाता है।

(ii) **द्विन्यूनसूत्रता** (Nullisomy)–कायिक गुणसूत्र संख्या में एक जोड़ी समजात गुणूसत्रों का होना द्विन्यूनसूत्रता कहलाता है इसे 2n–2 से निरूपित किया जाता है।

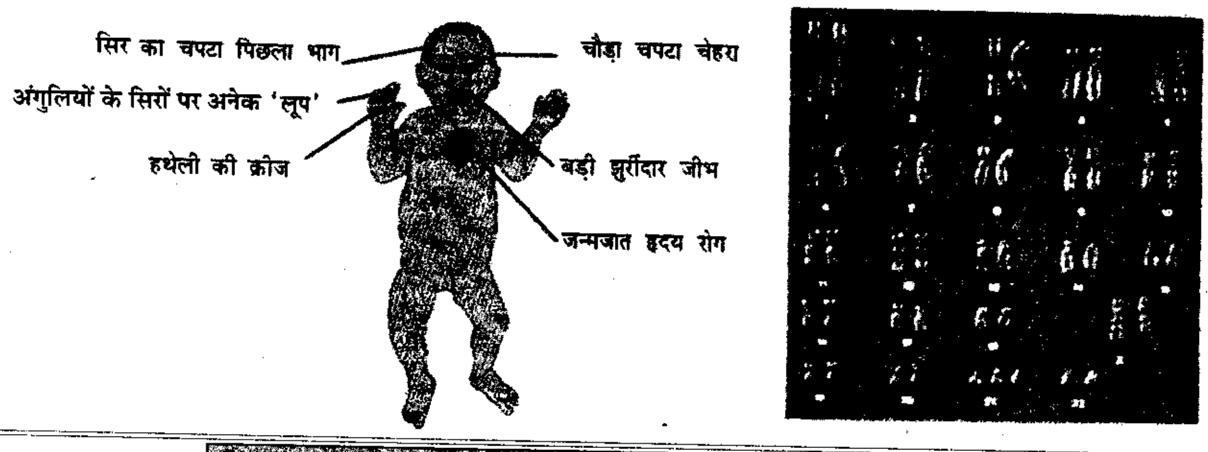
(iii) **एकाधिसूत्रता** (Trisomy)–जब कायिक गुणसूत्र संख्या में एक गुणसूत्र की वृद्धि हो जाती है, तो इसे एकाधिसूत्रता कहते हैं। इसे 2n + 1 से निरुपित किया जाता है।

(iv) **द्विअधिसूत्रता** (Tetrasomy)–इसमें कायिक गुणसूत्र संख्या के अतिरिक्त दो समजात गुणसूत्र अधिक पाये जाते हैं। इसे 2n + 2 से प्रदर्शित किया जाता है।

- कोशिका हव्य विभाजन न हो सकने के कारण गुणसूत्र का एक पूरा सम्मुच्चय (Set) अधिक हो जाता है इसे **बहुगुणिता** (Polyploidy) कहते है, यह अवस्था प्राय: पौधों में पायी जाती है।
- गुणसूत्रीय विकारों के उदाहरण निम्न हैं–
- **डाउन सिन्ड्रोम** (Down's Syndrome) **टर्नर सिंड्रोम** (Turner's Syndrome) व **क्लाइनफैल्टर सिंड्रोम** (Kline felter's Syndrome)।

डाउन सिन्ड्रोम (Down's Syndrome)–

- इस आनुवांशिक विकार का कारण 21 वे गुणसूत्र के अतिरिक्त प्रति का आ जाना है। अथवा 21 वे जोड़े आटोसोम्स में 2 के स्थान पर तीन गुणसूत्र होते है।
- इस विकार को सर्वप्रथम **लेन्गडम डाउन** ने खोजा था।
- रोगी व्यक्ति का ललाट चोड़ा, गर्दन छोटी, हाथ चपटे, हथेली व पैर मौटे एवं भद्दे, मुँह खुला, नेत्र तिरछे, जिव्हा मोटी और मस्तिष्क असामान्य होता है इस बीमारी से युक्त व्यक्ति को मंगोलियाई मुर्ख (Mongolian idiots) कहते हैं। चित्र 5.13
- इस बीमारी का कारण (गुणसूत्र अधिकता) अनियमित अण्डाणु निर्माण है।
- **क्लाइन फेल्टर सिन्ड्रोम**
  (Kline Felter's Syndrome 2n=47 or 44+XXY)
- इस आनुवांशिक विकार का कारण X गुणसूत्र की एक अतिरिक्त प्रतिलिपि है, जिसके कारण केन्द्रक में 47, गुणसूत्र (XXY) हो जाते है, जिसमें 44 आटोसोम्स तथा (XXY) तीन लिंग गुणसूत्र होते है।
- रोगी व्यक्ति ठिगनापन लिये, कमजोर मस्तिष्क, शरीर पर कम बाल वाले तथा छोड़े स्तन ग्रहण किये हुये होते हैं, ऐसे व्यक्ति बाँझ (Sterile) होते है।
- **टर्नर सिन्ड्रोम (Turner's Syndrome 2n=45 or 44+X)**
- इस विकार का कारण एक x गुणसूत्र का अभाव होता हैं, रोगी व्यक्ति समलक्षणीय तौर पर मादा वंन्ध्य होता है, इन वॅन्ध्य मादाओं में अण्डाशय परिवर्धित नही होती या बहुत कम विकसित होती है। साथ ही स्तन भी बहुत कम परिवर्धित होते है तथा लैंगिक लक्षणों का अभाव होता है।



चित्र 5.13 डाउन सिंड्रोम का रोगी तथा उस व्यक्ति के तदनुरूप कार्योसोम

स्वय हल करें

प्र.1. बिंदु उत्परिवर्तन के कारण कौन–सा रोग होता है?

प्र.2. मानव आनुवंशिकी में वंशावली अध्ययन के कोई दो उपयोग लिखिए।

प्र.3. बिन्दु उत्परिवर्तन द्वारा मानव में होने वाले एक रोग का नाम लिखिए।

प्र.4. मानव में पाये जाने वाले अलिंग सूत्री प्रभावी तथा अलिंग सूत्री अप्रभावी मेण्डलीय दोष से प्रत्येक का एक–एक उदाहरण दीजिए।

प्र.5. डाउन सिन्ड्रोम से पीड़ित एक व्यक्ति में 21वें गुणसूत्र की त्रिसूत्रता पाई गई है। इस गुणसूत्र में अपसामान्यता पैदा होने का कारण बताइये।

प्र.6. (i) एक ऐसे व्यक्ति का जो दात्री कोशिका अरक्तता जीन का वाहक है परन्तु प्रकटता अप्रभावित है?
(ii) एक ऐसे व्यक्ति का जो इस रोग से पीड़ित है, जीन प्रारूप लिखिए।

प्र.7. मनुष्य में डाउन सिन्ड्रोम का कारण लिखिए।

प्र.8. बिन्दु उत्परिवर्तन (पॉइंट म्यूटेशन) किसे कहते हैं?

प्र.9. मेंडलीय विकारों के उदाहरण दीजिए।

प्र.10. दात्र कोशिका अरक्तता रोग में बीटा ग्लोबिन शृंखला की छठीं

स्थिति में ग्लूटेमिक अम्ल का प्रतिस्थान किसके द्वारा हो जाता है?

प्र.11. एक व्यक्ति का कद छोटा, मुँह आंशिक खुला, सिर गोल व छोटा, जीभ में खांच तथा चौड़ी हथेली में पॉल्म क्रीज की उपस्थिति किस गुणसूत्रीय विकार का संकेत देते हैं?

उत्तरमाला

उ.1.–इस प्रकार के उत्परितर्वन द्वारा सिकल सेल एनीमिया (Sickle cell anemia) रोग हो जाता हैं।

उ.2.–मानव आनुवांशिकी में वंशावली अध्ययन एक महत्वपूर्ण उपकरण होता है जिसका उपयोग विशेष लक्षण, अवसामान्यता या रोग का पता लगाने में किया जाता हैं।

उ.3.- दात्र कोशिका अरक्तता।

उ.4.- अलिंग सूत्री अप्रभावी मेण्डलीय दोष-**सिकल सेल एनिमिया।** अलिंगसूत्री प्रभावी मेण्डलीय दोष- **मायोटोनिक दुष्पोषण** (डिस्ट्रोफी)।

उ.5.- कारण-21वें जोड़े गुणसूत्रों के साथ एक अतिरिक्त गुणसूत्र और उपस्थित होता है। (2n + 1)

उ.6.- (i) Hb^AHb^S (ii) Hb^SHb^S

उ.7.- स्त्री में मादा युग्मक (अण्ड कोशिका) निर्माण के दौरान 21वें जोड़े के दोनों गुणसूत्र अलग नहीं हो पाते हैं तथा ऐसा मादा युग्मक जिसमें 21वें जोड़े के दोनों गुणसूत्र होते हैं तो इसमें गुणसूत्रों की संख्या (n + 1) होती है। ऐसे मादा युग्मक का निषेचन सामान्य नर युग्मक (n). से होने पर बनने वाली संतति डाउन्स सिन्ड्रोम (2n +1) रोग से ग्रस्त होगी।

उ.8.- DNA के एकल क्षार युग्म में होने वाले उत्परिवर्तन को बिन्दु उत्परिवर्तन कहते हैं।

उ.9.– हीमोफिलीया, सिकल सेल एनिमिया, फीनाइल कीटोन्यूरिया, वर्णान्धता, थैलेसिमिया, सिस्टिक फाइब्रोसिस, मायोटोनिक दुष्पोषण।

उ.10. वेलीन अमीनो अम्ल द्वारा।

उ.11. डाउन सिन्ड्रोम।

मानव में कुछ आनुवंशिक व्याधियाँ
(Some Genetic Disorders in Human)

क्र. सं.	व्याधि का नाम (Name of Disorder)	व्याधि का प्रकार (Types of Disorder)	व्याधि का परिणाम (Result of Disorder)	व्याधि के लक्षण (Symptoms of Disorder)
1.	डाउन्स सिन्ड्रोम (Down's syndrome)	ऑटोसोमल असुगुणिता (Autosomal aneuploidy)	21वें गुणसूत्र में ट्राइसोमिकता	मंगोलियन चेहरा, मुँह प्रायः खुला हुआ, छोटी गर्दन, निचला होंठ लटका हुआ, जीभ पर दरार मानसिक मन्दता, विकृत बड़ा सिर, जालयुक्त गर्दन, छोटा अंगूठा, नीचे लटके लम्बे कान,
2.	एडवर्ड सिन्ड्रोम (Edward syndrome)	ऑटोसोमल असुगुणिता (Autosomal aneuploidy)	18वें गुणसूत्र में ट्राइसोमिकता	पीछे की ओर झुकी ठोड़ी, होंठ व तालु में विदर
3.	पटाऊ सिन्ड्रोम (Patau syndrome)	ऑटोसोमल असुगुणिता (Autosomal aneuploidy)	13वें गुणसूत्र में ट्राइसोमिकता	सिर बहुत छोटा, दूर-दूर स्थित आँखे, तालू में विदर, वृक्क विकार, कुरचित जननांग या तो जन्म नहीं ले पाते या पहले ही साल में मर जाते हैं।
4.	क्लाइनेफेल्टर सिन्ड्रोम (Klinefelter's syndrome)	लिंग गुणसूत्री असुगुणिता (Sex chromosomal aneuploidy)	XXY लिंग गुणसूत्र	बन्ध्य मादा, असामान्य लम्बी टाँगें, गाइनीकोमेस्टिया (Gynaecomastia)
5.	टरनर सिन्ड्रोम (Turner's syndrome)	लिंग गुणसूत्र असुगुणिता (Sex chromosome aneuploidy)	XO लिंग गुणसूत्र	बन्ध्य मादा, अविकसित स्तन, छोटा कद, मोटी गर्दन, ढीली त्वचा, संकीर्ण नितम्ब।
6.	एल्केप्टोनूरिया (Alkaptonuria)	ऑटोसोमल जीन उत्परिवर्तन (Autosomal gene mutation)	विकरों की अक्रियाशीलता होमोजेन्टीसेट ऑक्सीजन	मूत्र हवा के सम्पर्क में आते ही काला पड़ जाता है।
7.	फिनाइल कीटोनूरिया (Phenyl ketonuria, PKU)	ऑटोसोमल जीन उत्परिवर्तन (Autosomal gene mutation)	फिनाइल ऐलेनीन हाइड्रोक्सीलेज एन्जाइम की कमी।	मानसिक अस्वस्थता।
8.	रंजकहीनता (Albinism)	ऑटोसोमल जीन उत्परिवर्तन (Autosomal gene Autosomal gene mutation)	टाइरोसीन एन्जाइम की कमी	त्वचा, बाल और पुतली में गहरे रंग की अनुपस्थिति।

पूरक एवं सम्पूरक जीन में अन्तर
(Differences between Complementary and Supplementary Genes)

पूरक जीन (Complementary Gene)	सम्पूरक जीन (Supplementary Gene)
1. जीन्स के दो नॉन-एलीलिक जोड़े स्वतन्त्र रूप से समान लक्षण रूप उत्पन्न करते हैं।	जीन्स के दो नॉन एलीलिक जोड़े स्वतन्त्र रूप से भिन्न लक्षण रूप उत्पन्न करते हैं।
2. इन जीन्स की पारस्परिक क्रिया एक नया विशेषक उत्पन्न करती है।	इन जीन्स की पारस्परिक क्रिया जीन थोड़े की अभिव्यक्ति को रूपान्तरित करती है।
3. प्रत्येक प्रभावी जीन स्वयं की अभिव्यक्ति में असफल होते हैं।	प्रत्येक प्रभावी जीन स्वयं को अभिव्यक्त करता है।
4. F_2 पीढ़ी में 9:7 का अनुपात प्राप्त होता है।	F_2 पीढ़ी में प्राय: 9:3:3:1 का अनुपात प्राप्त होता है।

5.10 *Point to Intrest*

- सन् 1902 में **सटन** एवं **बॉवेरी** ने आनुवंशिकता का गुणसूत्रीय सिद्धान्त दिया।
- प्रभाविता के नियम के अनुसार, गुणों के एक जोड़े में से एक गुण प्रभावी तथा एक अप्रभावी होता है।
- पृथक्करण के नियम के अनुसार, युग्मों के निर्माण के समय जोड़े के कारण पृथक-पृथक हो जाते हैं।
- स्वतन्त्र अपव्यूहन के नियम के अनुसार, कारक एक-दूसरे को प्रभावित किये बिना स्वतन्त्र रूप से एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में वंशागत होते हैं।
- जीवों का आनुवांशिक संगठन जीनोटाइप तथा बाह्य संगठन फीनोटाइप कहलाता है।
- जब एक जीन की उपस्थिति दूसरे जीन को प्रभावित करती है तो इसे प्रबलता कहते हैं।
- किसी मनुष्य के कुल का वंशावली आरेख **कुल वृक्ष** कहलाता है।
- व्रिज, कारेन्स एवं शेरमाक ने मेण्डल के प्रयोगों को सन् 1900 में फिर से करके देखा।
- एक ही जीन के कई प्रभाव प्रदर्शन को **प्लियोट्रॉपी** (Pleiotropy) कहते हैं।
- विषमयुग्मजी सिकिल कोशिका, वाहक मलेरिया के प्रति अविरक्षित रहते हैं, क्योंकि मलेरिया-परजीवी इन सिकिल आकार के इरीथ्रोसाइट्स पर आधारित नहीं रह सकते।
- वे जीन्स, जो नॉन-एलीलिक होते हैं और एकल गुणात्मक विशेषक के समलक्षणी को प्रभावित करते हैं, **पॉलीजीन्स या बहुजीनी** कहलाते हैं।
- वंशागति के गुणसूत्रीय सिद्धान्त के प्रतिपादक **सटन एवं बॉवेरी** थे जिन्होंने अलग-अलग प्रयोगों एवं प्रेक्षणों के आधार पर गुणसूत्र सम्बन्धी तथ्यों को उजागर किया।
- वातावरण जीन की भावाकृति को भी कॉफी सीमा तक प्रभावित करता है। एक जर्मन वैज्ञानिक शूल्ज ने यह निरुपित किया कि हिमालयन ऐल्बीनो खरगोशों के शरीर के कुछ भागों जैसे-कान, नाक, पूँछ तथा पंजों की वर्णकता इन भागों के अधिक ठण्ड में अनावृत्त होने के कारण होती है। उन्होंने एक प्रयोग में यह पाया कि यदि इन रंगीन वर्णक भागों के बालों को साफ कर दिया जाय और उनके चारों ओर बैण्डेज करके गर्म रख जाय तो फर (Fur) जो दोबारा परिवर्धित होते हैं वर्णकहीन होते हैं।
- वास्तव में मेण्डल ने दो नियमों का ही प्रतिपादन किया था- (i) पृथक्करण का नियम या युग्मकों की शुद्धता का नियम तथा (ii) स्वतन्त्र अपव्यूहन का नियम। तीसरा प्रभाविता का नियम वैज्ञानिकों द्वारा सुविधा के तौर पर बनाया गया।
- Four o'Clock तथा स्नैपड्रेगन आदि पौधे मेण्डल के प्रभाविता के नियम के अपवाद के रूप में जाने जाते हैं।
- **प्रभाविक जीन**— उस जीन या एलीलिक युगल को कहते हैं जो विपर्यासी जीन की उपस्थिति में भी अपने गुण को अभिव्यक्त करने की क्षमता रखता हो।
- मेण्डल द्वारा प्रयोग किये गये फैक्टर्स को अब जीन के रूप में जाना जाता है।
- जीन एक वंशागत घटक है जो किसी जीव के जैविक गुणों का निर्धारण करता है।
- संपूर्ण प्रभाविता को मोजैक पैत्रागति (Mosaic inheritance) या मध्यवर्ती पैत्रागति भी कहते हैं।
- केन्द्रक गुणसूत्रों से बाहर स्थित आनुवंशिक पदार्थ को **प्लाज्मोन** (Plasmon) या **प्लाज्मोजीन** कहते हैं। इस प्रकार प्लास्टिड का आनुवंशिक पदार्थ **प्लास्टोजीन** तथा माइटोकॉण्ड्रिया का **कॉण्ड्रियाजीन** कहलाता है।
- **कालन तथा लॉयड** (Callen and Llyod, 1960) के अनुसार लैम्पब्रुश गुणसूत्र का प्रत्येक लूप एक जीन से सम्बन्धित है।
- सामान्य आँखों से दिखायी देने वाले गुणसूत्र हैं-**पॉलीटीन गुणसूत्र** एवं लेम्पब्रुश गुणसूत्र जिन्हें महागुणसूत्र कहते हैं।
- एक गुणसूत्र का DNA गुणसूत्र की आधात्री में कुण्डलित रूप में पड़ा रहता है।
- केन्द्रक का क्रोमैटीन की व्यवस्थित होकर गुणसूत्र बनाता है।
- क्रोमोमियर एक जीन को व्यक्त करता है।
- एक गुणसूत्र के दोनों अर्द्ध-गुणसूत्र एक ही DNA के बने होते हैं।

- केन्द्रक के अलावा जीवों के शरीर के कुछ आनुवंशिक पदार्थ कोशिकाद्रव्य में भी पाये जाते हैं, इन पदार्थों को बाह्य नाभिकीय जीन्स तथा इनसे होने वाली वंशागतिकी को बाह्य नाभिकीय या बाह्य गुणसूत्रीय वंशागति को कहते हैं। प्लाज्मिड्स भी एक प्रकार के बाह्य नाभिकीय जीन्स ही है।
- सन्ततियों में माता के प्रभाव से उत्पन्न होने वाले लक्षणों को मातृक प्रभाव कहते हैं। चूँकि नये बने युग्मनज केवल मादा अण्डाणु का कोशिकाद्रव्य होता है इस कारण इसमें उपस्थित जीन मातृक प्रभाव का प्रदर्शन करते हैं।
- मातृक प्रभाव बाह्य नाभिकीय वंशागतिकी को प्रमाणित करता है।
- कुछ कोशिकाओं में भी आनुवांशिक पदार्थ पाये जाते हैं, कोशिकाओं द्वारा होने वाली वंशागतिकी को कोशिकाएँ वंशागति कहते हैं।
- लवकों तथा माइटोकाण्ड्रिया में भी DNA पाये जाते हैं, जो बाह्य नाभिकीय वंशागतिकी को प्रदर्शित करते हैं।
- संक्रामक सूक्ष्मजीवों द्वारा नियन्त्रित होने वाली वंशागतिकी को संक्रामक वंशागतिकी कहते हैं।
- विषाणुओं का आनुवंशिक पदार्थ रेखिक या वृत्ताकार एकसूत्रीय अथवा द्विसूत्रीय RNA या DNA होता है।
- प्रत्येक गुणसूत्र पर एक से अधिक जीन पाये जाते हैं और एक गुणसूत्र के सभी जीन साथ रहने का प्रयास करते हैं, इसे सहलग्नता कहते हैं।
- जीन विनिमय के कारण लिंग सहलग्नता हमेशा नहीं रह पाती।
- स्वतन्त्र अपव्यूहन उन्हीं जीनों का हो सकता है जो अलग-अलग गुणसूत्रों पर स्थित हों।
- सहलग्नता गुणसूत्र पर स्थित जीनों की दूरी पर निर्भर रह पाती।
- गुणसूत्रों के भागों या जीनों के आदान-प्रदान को जीन विनिमय कहते हैं। जो किएज्मेटा के निर्माण द्वारा होता है।
- जीनों के पुनर्योजन की क्षमता को पुनर्योजन आवृत्ति कहते हैं।
- यदि किसी सीधी रेखा पर जीनों की स्थिति को व्यक्त कर दें तो प्राप्त आरेख को गुणूसत्री अथवा आनुवंशिक मानचित्र कहते हैं।
- अधिकांश जीवों में लिंग का निर्धारण गुणसूत्रों तथा जीनों के द्वारा होता है। इस सिद्धान्त को लिंग निर्धारण का गुणसूत्री सिद्धान्त कहते हैं।
- विषमयुग्मकी जीव दो प्रकार के तथा समयुग्मकी केवल एक ही प्रकार के युग्मक पैदा करते हैं।
- मनुष्य में लिंग निर्धारण एक जोड़ी गुणसूत्रों के द्वारा होता है।
- मनुष्य तथा ड्रोसोफिला में XY प्रकार का लिंग निर्धारण पाया जाता है।
- मधुमक्खियों में लिंग का निर्धारण इस बात पर निर्भर करता है कि सन्तान का विकास निषेचित अथवा अनिषेचित अण्डाणु से होता है।
- मनुष्य में Y गुणसूत्र ही वृषण के विकास के लिए उत्तरदायी होता है।
- ड्रोसोफिला में नर लिंग के विकास के लिये उत्तरदायी जीन अलैंगिक गुणसूत्रों पर पाये जाते हैं।
- मादा स्तनियों तथा स्त्रियों में दो 'X' गुणसूत्रों में से एक निष्क्रिय होता है जिसे बार पिण्ड कहते हैं।
- हॉर्मोन लिंगों के विकास को नियन्त्रित करता है।
- जिन जीनों की वंशागतिकी लिंग गुणसूत्रों के द्वारा होती है उन्हें लिंग सहलग्न जीन तथा इस क्रिया को लिंग सहलग्नता कहते हैं।
- पादप विषाणुओं को छोड़कर शेष सभी जीवों का आनुवंशिक पदार्थ DNA होता है।
- पादप विषाणुओं का आनुवंशिक पदार्थ RNA होता है।
- यूकैरियॉटिक जीवों का आनुवंशिक पदार्थ गुणसूत्रों के रूप में व्यवस्थित रहता है।

5.11 शब्दावली

1. **संकर (Hybrid)**- जब दो विपर्यासी लक्षणों वाले पौधों, जैसे लम्बे व बौने पौधे का क्रास (Cross) करवाया जाता है तो परिणाम स्वरूप प्राप्त पौधों को संकर (Hybrid) कहते है। इस प्रक्रिया को संकरण (Hybridization) कहा जाता हैं।
2. **प्रतीक (Symbol)**- अंग्रेजी वर्णमाला का वह अक्षर (Letter) जो किसी कारक या जीन की स्थिति को परिलक्षित करता है, प्रतीक (Symbol) कहलाता है, अर्थात प्रभावी कारक या जीन (Dominant factor or gene) को बड़े अक्षर से जैसे लम्बाई के लिये "T" से और अप्रभावी जीन या कारक (Recessive factor or gene) को छोटे अक्षर जैसे बौनेपन के लिये "t" से निरूपित करते हैं।
3. **समयुग्मजी (Homozygous)**- किसी भी जीव में एक लक्षण प्रारूप के लिये जब दोनो युग्म विकल्पी एक समान प्रकार के होते है तो उसे समयुग्मजी कहा जाता है, जैसे- शुद्ध लाल (RR) या शुद्ध सफेद (rr), शुद्ध लम्बा (TT), शुद्ध बौना (tt),
4. **विषम युग्मजी (Heterogygous)**- किसी भी जीव में एक लक्षण प्रारूप के लिये जब दोनों युग्म विकल्पी असमान प्रकार के होते है तो उसे विषमयुग्मजी कहा जाता है जैसे- संकर लम्बा (Tt)
5. **लक्षण प्रारूप (Phenotype)**- किसी भी सजीव की बाहय आकारिणी के प्रदर्शन या जीन के प्रदर्शन को लक्षण प्रारूप कहते हैं।
6. **जीन प्रारूप (Genotype)**- किसी भी सजीव की जीन संरचना या आनुवांशिक कारको के संयोग को जीन प्रारूप कहते है। जीन प्रारूप आनुवांशिकता का कुल योग या आनुवांशिक संगठन होता हैं।
7. **युग्म विकल्पी (Allele or Allelomorph)**- विपरीत लक्षणों वाले युग्मों को एलील्स कहते हैं। जैसे-पौधों की लम्बाई के लिये लम्बा-बौना, बीज के लिये गोल झुर्रीदार, पुष्प के लिए लाल-सफेद आदि।

8. **प्रभावी तथा अप्रभावी लक्षण (Dominant and recessive characters)**–जब विपरीत लक्षणों वाले पौधों के बीच संकरण कराया जाता है पहली पीढ़ी में (F1) केवल एक लक्षण प्रकट होता है और दूसरा छिपा रहता है, जो लक्षण संकर संतान में प्रकट होता है इसे प्रभावी और जो छिपा रहता है, उसे अप्रभावी लक्षण कहते हैं।

9. **एकल संकर क्रास** (Monohybrid cross)–एक प्रजाति के दो जनक पौधों में किसी एक लक्षण (जो एक ही जीन से नियंत्रित होता है) की वंशागति का अध्ययन करने के लिए क्रॉस करवाया जाता है, तो उसे एक संकर क्रॉस कहते हैं।

10. **द्विसंकर क्रॉस (Dihybrid Cross)**–वह संकरण जो दो लक्षणों की वंशागति का अध्ययन करने के लिये करवाया जाता है। ये दो लक्षणों दो कारकों या जीनों के द्वारा नियंत्रित होते हैं। जैसे–पीले-गोल बीज वाले और हरे-झुर्रीदार बीज वाले पौधों के मध्य संकरण।

11. **प्रथम पीढ़ी (F1 = First filial, Generation)**
दो जनकों के संकरण से उत्पन्न पहली संतति को प्रथम पीढ़ी (F1) कहते हैं।

12. **द्वितीय पीढ़ी (F2 = Second filial generation)**–
प्रथम पीढ़ी (F1) के दो जनकों के संकरण से उत्पन्न दूसरी संतति को द्वितीय पीढ़ी (F2) कहते हैं।

13. **संकरण पूर्वज संकरण (Back Cross)**–ऐसा संकरण जो F1 पीढ़ी के पौधे एवं जनक पीढ़ी के दोनों पौधों में से किसी एक जनक के मध्य करवाया जाता है।

14. **परीक्षण संकरण (Test Cross)**–F1 पीढ़ी के पौधे का संकरण केवल अप्रभावी जनक के साथ करवाया जाता है।

15. **संदमन कारक (Inhibitory factor)**–जो कारक अथवा जीन किसी अन्य जीन या कारक की अभिव्यक्ति को रोक देता है, उसे संदमन कारक कहते हैं।

16. **सहप्रभावी कारक (Codominant factor)**–जब दोनों वैकल्पिक जीन विषम युग्मजी अवस्था में अपने आप को परिलक्षित करते हैं।

17. **पूरक जीन क्रिया (Complementary gene interaction)**–जब दो प्रभावी कारक मिलकर एक ही गुण को नियंत्रित या अभिव्यक्त करते हैं।

18. **जीनोम (Genome)**–अगुणित (hoploid) गुणसूत्रों का एक पूर्ण समुच्चय (set) होता है, जो एक जनक से एक इकाई के समान युग्मक (gamete) द्वारा वंशागत होता है।

19. **प्रभाविता (Dominance)**–एक युग्म विकल्पी जोड़े में उपस्थित कारक या जीन जो दूसरे कारक की अभिव्यक्ति को दबाकर (suppress) स्वयं के लक्षण को आने वाली पीढ़ी में अभिव्यक्त करता है।

20. **जनक पादप (Parent plant)**–संतति प्राप्त करने के लिये जिन पौधों में संकरण करवाया जाता है, उनको जनक पादप कहते हैं, इसे अंग्रेजी अक्षर P से इंगित किया जाता है।

5.12 N.C.E.R.T. पाठ्य पुस्तक के प्रश्न उत्तर

प्र.1. मेंडल द्वारा प्रयोगों के लिए मटर के पौधे चुनने से क्या लाभ हुए?

उत्तर– मेंडल द्वारा चयन किये मटर के पादप में निम्नलिखित लाभ है–

(i) मटर के पादपों में कई विपर्यासी (विपरीत) लक्षण जैसे एक प्रभावी और दूसरा अप्रभावी जिन्हें आसानी से पृथक किया जा सकता है।

(ii) मटर के पादप द्विलिंगी होते हैं अत: इनमें स्वपरागण व पत्परागण आसानी से होता है।

(iii) ये पादप एक वर्षी (annual) होता है जिसे आसानी से उगाया जा सकता है और परिणाम आसानी से प्राप्त कर सकते हैं।

(iv) मटर के पादप में प्रजनन व संकरण की क्रिया संतुलित तरीके से कराया जा सकता है।

(v) मटर के पादप में अधिक संख्या में बीज प्राप्त होते हैं।

प्र.2. निम्न में भेद करो-(क) प्रभाविता और अप्रभाविता (ख) समयुग्मजी और विषमयुग्मजी (ग) एकसंकर और द्विसंकर

उत्तर-(क) प्रभाविता	अप्रभाविता
1. वह युग्म विकल्पी जीन जो अपने आपको प्रदर्शित करती है प्रभावी कहलाती है।	वह जीन जिसके लक्षण प्रभावी की उपस्थिति में छुप जाते हैं, अप्रभावी कहलाते हैं।
2. प्रथम संतति पीढ़ी में प्रदर्शित होने वाले लक्षण प्रभावी कहलाते हैं।	ये द्वितीय संतति पीढ़ी (F_2) में प्रदर्शित होते हैं, इन्हें अप्रभावी कहते हैं।

(ख) समयुग्मजी	विषम युग्मजी
1. जीव में लक्षण प्रारूप के लिये जब दोनों युग्म विकल्पी एक समान प्रकार के होते हैं, समयुग्मजी कहलाते हैं।	जब दोनों युग्मविकल्पी असमान प्रकार के होते हैं। विषम युग्मजी कहलाते हैं।
2. परागण क्रिया में संतति के जीनी प्रारुप व लक्षण प्रारुप समान होते हैं।	जीन प्रारूप तीन व लक्षण प्रारूप दो या तीन प्रकार के होते हैं।

(ग) एक संकर	द्विसंकर
1. एक जोड़ी विपरीत लक्षणों को लेकर उनमें क्रॉस कराया जाता है।	दो जोडी विपरीत लक्षणों को लेकर क्रॉस कराया जाता है। दो जोड़ी युग्मविकल्पी की वंशागति का अध्ययन में सहायक होता है।
2. एक जोड़ी युग्मविकल्पी की वंशागति के अध्ययन में सहायता करता है।	
3. लक्षण प्रारूप का अनुपात F_2 पीढ़ी में 3:1 होता है।	ये लक्षण प्रारूप का अनुपात F_2 पीढ़ी में 9:3:3:1 होता है।
4. जीन प्रारूप अनुपात F_2 पीढ़ी में 1:2:1 होता है।	इसमें 1:2:2:4:1:2:1: 2:1 होता है।

प्र.3. कोई द्विगुणित जीन 6 स्थलों के लिए विषमयुग्मजी हैं, कितने प्रकार के युग्मकों का उत्पादन संभव है?

उत्तर- यहाँ पर सूत्र का उपयोग करते हैं- 2^n

जहाँ n = स्थल

विषमयुग्मजी जीव में 6 स्थल है।

अत: $n = 6$

$\therefore 2^n = 2^6 = 2 \times 2 \times 2 \times 2 \times 2 \times 2 = 64$

इसलिये जीव 64 प्रकार के युग्मक उत्पन्न करेगा।

प्र.4. एकसंकर क्रॉस का प्रयोग करते हुए, प्रभाविता नियम की व्याख्या करो।

उत्तर- शुद्ध लम्बे — शुद्ध बौने

जनक TT — tt

युग्मक (T) — (t)

F_1 पीढ़ी Tt सभी लम्बे पौधे

Tt × Tt

(T)(t) (T)(t)

स्वपरागण TT : Tt : Tt : tt

F_2 पीढ़ी लम्बे : संकर लंबे : बौने

लक्षण प्रारूप 3:1

जीन प्रारूप 1:2:1

व्याख्या-प्रथम पीढ़ी में केवल प्रभावी लक्षण ही दिखायी देता है, लेकिन अप्रभावी गुण उपस्थित अवश्य रहता है, जो दूसरी पीढ़ी (F_2 generation) में दिखायी देता है।

प्र.5. परीक्षार्थ संकरण की परिभाषा लिखो और चित्र बनाओ।

उत्तर- जब पादप का संकरण शुद्ध अप्रभावी जनक के साथ कराया जाता है तो 50% अप्रभावी लक्षण वाली संतान उत्पन्न होती है इसे परीक्षण संकरण कहते हैं।

जनक (समयुग्मजी)

जीन प्रारूप TT × tt

(tall) (dwarf)

(T) (t)

F_2 पीढ़ी Tt सभी लम्बे

F_1 अनुपात 1 : 0

जनक (विषमयुग्मजी)

जीन प्रारूप Tt × tt

(tall) (dwarf)

(T) (t) (t)

Tt लम्बे tt बौने

1 : 1

प्र.6. एक ही जीन स्थल वाले समयुग्मजी मादा और विषमयुग्मजी मादा और विषमयुग्मजी नर के संकरण से प्राप्त प्रथम संतति पीढ़ी के फीनोटाइप वितरण का पनेट वर्ग बनाकर प्रदर्शन करो।

उत्तर- जब समयुग्मजी मादा और विषमयुग्मजी नर के बीच संकरण कराया जाता है-

समयुग्मजी मादा: TT (लम्बे)

विषमयुग्मजी नर: Tt (लम्बे)

जनक TT × Tt

युग्मक (T)(T) (T)(t)

F_1 पीढ़ी

♀ \ ♂	T	t
T	TT	Tt
T	TT	Tt

सभी लम्बे पौधे

II- स्थिति

समयुग्मजी मादा: tt (बौने)

विषमयुग्मजी नर: Tt (लम्बे)

जनक tt × Tt

(t) (t) (T) (t)

F_1 पीढ़ी

♀ \ ♂	T	t
t	Tt	tt
t	Tt	tt

50% लम्बे, 50%बौने

प्र.7. पीले बीज वाले लंबे पौधों (YyTt) का संकरण हरे बीज वाले लंबे (yy Tt) पौधे से करने पर निम्न में से किस प्रकार के फीनोटाइप संतति की आशा की जा सकती है।

(क) लंबे-हरे (ख) बौने हरे।

उत्तर- जनक लम्बे पीले बीज — लम्बे हरे बीज

जीनोटाइप TtYy × Ttyy

युग्मक (TY) (Ty) (tY) (ty) × (Ty) (ty)

युग्मक	Ty	Ty
TY	TTYy लम्बे पीले	TtYy लम्बे पीले
Ty	TTyy लम्बे हरे	Ttyy लम्बे हरे
tY	TtYy लम्बे पीले	ttYy बौने पीले
ty	Ttyy लम्बे हरे	ttyy बौने हरे

फीनोटाइप- (a) लम्बे और हरे-3

(b) बौने और हरे-1

प्र.8. दो विषमयुग्मजी जनकों का क्रॉस ♂ और ♀ किया गया। मान लें दो स्थल (loci) सहलग्न है, तो द्विसंकर क्रॉस में F_1 पीढ़ी के फीनोटाइप के लक्षणों का वितरण क्या होगा?

उत्तर- F_1 पीढ़ी में चार प्रकार की संततियाँ दिखायी देगी-

जनक — पिता — माता

रक्त समूह — A — B

$I^A i$ — $I^B i$

युग्मक I^A i I^B i

F_1 पीढ़ी $I^A I^B$ $I^A i$ $I^B i$ ii

प्र.9. आनुवंशिकी में टी.एच. मौरगन के योगदान का संक्षेप में उल्लेख करें।

उत्तर- टी. एच. मोर्गन का योगदान (1866–1945)-

- मोर्गन ने फल मक्खी (Fruit fly) ***ड्रोसोफिला मलेनोगेस्टर*** पर कार्य किया था और इन्होंने गुणसूत्र सहलग्नता सिद्धान्त का प्रतिपादन किया था।
- इन्होंने बताया कि जीन गुणसूत्र पर स्थित होते हैं।
- इन्होंने सहलग्नता, क्रॉसिंग ओवर, लिंग सहलग्नता वंशागति का सिद्धान्त व गुणसूत्र-जीन की खोज की थी।
- इन्होंने क्रोमोसोम चित्रण तकनीक बतायी थी।
- इन्होंने 1926 में **The Theory of genes** किताब लिखी। इसके लिये इन्हें नोबेल पुरस्कार से 1933 में नवाजा गया।

प्र.10. वंशावली विश्लेषण क्या है? यह विश्लेषण किस प्रकार उपयोगी है?

उत्तर- मानव जाति में वंशागतिकी के अध्ययन के लिये इच्छानुसार संकरण नहीं कराया जा सकता है। इसलिये इनमें वंशागतिकी के अध्ययन के लिये सम्बन्धित मनुष्य के कुल का इतिहास जाना जाता है और उसके वंशागतिकी लक्षणों को एकत्रित करके एक आरेख तैयार किया जाता है जिसे कुल वृक्ष तथा इसके अध्ययन अथवा विश्लेषण को वंशावली विश्लेषण (Pedigree analysis) कहते हैं।

- इस प्रकार के वंशावली विश्लेषण में कुछ विशिष्ट चिन्हों का प्रयोग किया जाता है।
- वंशावली विश्लेषण का उपयोग विशेष लक्षण, अपसामान्यता या रोगों का पता लगाने में किया जाता है।
- इससे निजी संबंधों के बीच होने वाली शादी के हानिकारक प्रभावों का पता लगाया जा सकता है।
- इसकी सहायता से बच्चों में अपसामान्यता को रोका जा सकता है।
- इसका उपयोग चिकित्सा शोध में विशेष होता है।

प्र.11. मानव में लिंग-निर्धारण कैसे होता है?

उत्तर-

	♂	♀
	Father	Mother
युग्मक	पिता	माता
Genotypes	44+XY	44+XX
	शुक्र जनन (Spermatogeneis)	अणु जनन
युग्मक Gametes	(22+X) (22+Y)	(22+X)
F_1 पीढ़ी F_1 generation	44+XX Female baby (मादा)	44+XY Male (नर)

50% नर व 50% मादा

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

उत्तर-मनुष्यों में रक्त समूह A और B रक्त समूह O पर प्रभावी होते हैं। अत: बच्चें का O समूह की संभावना पिता के A व माता के B समूह के विषमयुग्मजी अवस्था है। अत:

जनक	पिता		माता
रक्त समूह	A	×	B
जीन प्रारूप	I^Ai		I^Bi
	(I^A) (i)		(I^B) (i)
	I^AI^B	I^Ai	I^Bi ii

प्र.13. निम्न शब्दों को उदाहरण समेत समझाइए-

(अ) सह प्रभाविता, (ब) अपूर्ण प्रभाविता

उत्तर-**(अ) सहप्रभाविता (Codominanace)**— प्रभावी व अप्रभावी दोनों युग्मविकल्पी जब स्वतंत्र रूप से अपनी अभिव्यक्ति प्रदर्शित करते हैं तो उसे सहप्रभाविता कहते हैं। दोनों युग्मविकल्पी की पृथक्-पृथक् एवं बराबर अभिव्यक्ति के कारण F_1 पीढ़ी दोनों जनकों से भिन्न होती है। अर्थात् F_1 संतति में प्रभावी व अप्रभावी जीनों की बराबर अभिव्यक्ति होती है। उदाहरण मनुष्यों में रुधिर वर्ग, मवेशियों में त्वचा रंग।

(ब) अपूर्णप्रभाविता (Incomplete dominance)— मेण्डल के अनुसार युग्म विकल्पी का एक विकल्प दूसरे पर प्रभावी होता है, लेकिन वाद के प्रयोगों में यह देखा गया कि कुछ पौधों में पहली पीढ़ी के दोनों विकल्पी गुणों के अलावा एक तीसरा गुण प्रकट होता है, जब *मिराबिलिस जलापा (Mirabilis Jalapa)* के लाल पुष्प वाले पौधों का संकरण सफेद पुष्प वाले पौधे से कराया गया तो पहली पीढ़ी में सभी गुलाबी पुष्प वाले पौधे बने और दूसरी पीढ़ी में लाल, गुलाबी और सफेद पुष्प वाले पौधे 1:2:1 के अनुपात में प्राप्त हुये।

प्र.14. बिंदु-उत्परिवर्तन क्या है? एक उदाहरण दें।

उत्तर-जीन के क्षारीय अनुक्रम में होने वाले परिवर्तनों को जीन उत्परिवर्तन या बिन्दु उत्परिवर्तन (Point mutation) कहते हैं।

उदाहरण-सिकल सेल एनीमिया

प्र.15. वंशागति के क्रोमोसोम वाद को किसने प्रस्तावित किया?

उत्तर- सन् 1902 में सटन और बावेरी (Sutton and Boveri) ने एक सिद्धान्त दिया जिसे वंशागति का क्रोमोसोम सिद्धान्त कहते हैं।

प्र.16. किन्हीं दो अलिंग सूत्री आनुवंशिक विकारों को उनके लक्षणों सहित उल्लेख करो।

उत्तर-दो अलिंग सूत्री आनुवांशिक विकार-

(अ) डाउन सिंड्रोम (Down's Syndrome)— इस विकार को सर्वप्रथम लोगडन डाउन (Longdon down) 1866 ने बताया था।

इस आनुवांशिक विकार का कारण 21वें गुणसूत्र के अतिरिक्त प्रति का आ जाना है। अथवा 21वें जोड़े आटोसोम्स में 2 के स्थान पर तीन गुणसूत्र होते हैं। (2n + 1)।

लक्षण–रोगी व्यक्ति का ललाट चौड़ा, गर्दन छोटी, हाथ चपटे, हथेली व पैर मोटे एवं भद्दे, मुँह खुला, नेत्र तिरछे जिव्हा मोटी और मस्तिष्क असामान्य होता है।

(ब) फिनाइल कीटोनूरिया (Phenyl Ketonuria)— रोगी व्यक्ति में फीनाइल ऐलनीन अमीनो अम्ल को टाइरोसीन अमीनो अम्ल में बदलने के लिये आवश्यक एक एंजाइम की कमी हो जाती है। जिसके कारण फीनाइल एलेनीन एकत्रित होता जाता है और फीनाइल पाइरुविक अम्ल तथा अन्य व्युत्पन्नों में बदलता जाता है। इसके एकत्रीकरण से मानसिक दुर्बलता आ जाती है। वृक्क (Kidney) द्वारा कम अवशोषित होने के कारण मूत्र के साथ उत्सर्जित हो जाते हैं।

5.13 अन्य महत्वपूर्ण प्रश्न

प्र.1. आनुवांशिकी की परिभाषा लिखिये।

उत्तर–जीव विज्ञान की वह शाखा जिसके अन्तर्गत आनुवांशिकी और विभिन्नताओं का अध्ययन किया जाता है।

प्र.2. जीन शब्द किसने दिया।

उत्तर–जीन शब्द जोहनसन ने 1909 में दिया था।

प्र.3. आनुवांशिकी के जनक किसे कहते हैं?

उत्तर–ग्रेगर जोहन मेण्डल को।

प्र.4. युग्म विकल्पी क्या है?

उत्तर–जीन का एकान्तिरित रूप युग्म विकल्पी कहलाते हैं।

प्र.5. एक संकर क्रास क्या है?

उत्तर–जब दो पादपों के एक विपरीत लक्षणों के बीच एक समय में क्रॉस कराया जाये जैसे लम्बा के साथ बौना।

प्र.6. द्विसंकर क्रॉस क्या है?

उत्तर–जब दो पादपों के बीच दो विपरीत लक्षणों को लेकर एक समय में क्रॉस कराया जाये जैसे–

पीले गोल (RRYY) X हरे झुर्रीदार (rr yy)

प्र.7. मटर पादप के कौनसे दो विपर्यासी लक्षणों का अध्ययन मेडल द्वारा किया जाता गया था?

उत्तर–(i) बीज आकृति (Seed shape)— गोल और झुर्रीदार

(ii) बीज रंग (Seed colour)— पीला और हरा

प्र.8. जीनोम क्या है?

उत्तर–जीन का समूह जो अगुणित गुणसूत्र के समूह में होते हैं

(Total set of genes in the haploid set of chromosome is called genome)

प्र.9. जीन स्थल क्या है?

उत्तर–गुणसूत्र में वह निश्चित स्थान जहाँ पर जीन स्थिति होते हैं जीन स्थल कहलाते हैं।

प्र.10. उत्परिवर्तन की परिभाषा दीजिये।

उत्तर–आनुवांशिक अनुक्रम में अचानक परिवर्तन होने से लक्षणों में विभिन्नता उत्पन्न होने को उत्परिवर्तन कहते हैं।

प्र.11. दो मेंडलियन विकार रोगों के नाम लिखिये।

उत्तर–(i) हीमोफिलिया (ii) सिकल सेल एनीमिया

प्र.12. एक भौतिक व एक रासायनिक उत्परिवर्तन का नाम लिखो।

उत्तर–(i) भौतिक– UV किरणों (U.V. rays)

(ii) रासायनिक–5 ब्रोमो यूरेसिल (5-Bromo uracil)

प्र.13. एक लिंग सहलग्न अप्रभावी रोग का नाम लिखिये।

उत्तर–हीमोफिलिया।

प्र.14. हीमोफिलिया जीन कहाँ पर स्थित होता है?

उत्तर–X- गुणसूत्र पर

प्र.15. रक्त समूह A और B के संभावित जीन प्रारूप लिखिये।

उत्तर–रक्त समूह A– I^Ai, I^AI^A

रक्त समूह B – I^Bi, I^BI^B

प्र.16. मेण्डल के वंशागति नियमों की दुबारा खोज किसने की थी?

उत्तर–ह्यूगो डी ब्रीज, कार्ल कोरेन्स और वान शेर्माक ने की थी।

प्र.17. संकर किसे कहते हैं?

उत्तर–संकरण से प्राप्त उत्पाद जो विषम युग्मजी होता है।

प्र.19. दो कारकों के नाम लिखिये जो जीवों में आनुवांशिक विभिन्नता के लिये उत्तरदायी होते हैं?

उत्तर–पुनर्योजन और क्रॉसिंग ओवर।

प्र.20. क्रॉसिंग ओवर क्या है?

उत्तर–अर्धसूत्री विभाजन के दौरान गुणसूत्र खण्डों का असमजात गुणसूत्रों के बीच आदान–प्रदान होता है।

दीर्घ उत्तरीय प्रश्न

प्र.1. मेण्डल के वंशागति के नियमों की व्याख्या कीजिये।

उत्तर–मेंडल के वंशागति के नियम निम्नलिखित हैं

1. **प्रभाविता का नियम (Low of Dominance)**– विपर्यासी लक्षणों वाले दो शुद्ध पादपों (समयुग्मजी) में क्रॉस कराया जाता है तो F_1 पीढ़ी में अभिव्यक्त होने वाले लक्षणों या कारकों को प्रभावी लक्षण या कारक कहते हैं तथा F_1 पीढ़ी में अभिव्यक्त न होने वाले लक्षण या कारक को अप्रभावी लक्षण कहते हैं। उदाहरण–एक संकर संकरण।
2. **विसंयोजन का नियम (Law of Segregation)**– युग्मक बनते समय युग्मविकल्पी के दोनों सदस्य (कारक या जीन) एक दूसरे से अलग–अलग हो जाते हैं। इनमें से एक कारक एक युग्मक में जाता है तथा दूसरा सदस्य (कारक) दूसरे युग्मक में जाता है।
3. **स्वतन्त्र अपव्यूहन का नियम (Low of Independent Assortment)**– एक से अधिक जोड़ी विपर्यासी लक्षणों की वंशागति का साथ–साथ अध्ययन करने पर, प्रत्येक जोड़ी विपर्यासी लक्षण के कारक (जीन)

अन्य विपर्यासी लक्षणों से प्रभावित हुए बिना स्वतन्त्र रूप से अपव्यूहन करते हैं अर्थात् प्रत्येक लक्षण की वंशागति अन्य लक्षणों की वंशागति से स्वतन्त्र होता है। उदा. द्विसंकर संकरण।

प्र.2. मेण्डल वाद के विचलन उदाहरण सहित लिखिये।

उत्तर-मेण्डलवाद के प्रतिपादन के बाद पाया गया कि यह वाद अन्य जीवों के लक्षणों की वंशागति पर भी लागू होता हैं, लेकिन सभी जीवो के लक्षणों की वंशागति मेण्डलवाद के अनुसार नहीं होती बल्कि कई लक्षणों की वंशागति मेण्डलवाद से विचलन अथवा अपवाद को प्रदर्शित करती हैं।

- इस प्रकार की वंशागति को Non Mendelian वंशागति कहते हैं। कुछ ऐसे ही लक्षणों की वंशागति के प्रमुख उदाहरण निम्न हैं-

(अ) सहप्रभाविता (Codominanace)— प्रभावी व अप्रभावी दोनों युग्मविकल्पी जब स्वतंत्र रूप से अपनी अभिव्यक्ति प्रदर्शित करते हैं तो उसे सहप्रभात्रिता कहते हैं। दोनों युग्मविकल्पी की पृथक्-पृथक् एवं बराबर अभिव्यक्ति के कारण F_1 पीढ़ी दोनों जनकों से भिन्न होती है। अर्थात् F_1 संतति में प्रभावी व अप्रभावी जीनों की बराबर अभिव्यक्ति होती है। उदाहरण मनुष्यों में रुधिर वर्ग, मवेशियों में त्वचा रंग।

(ब) अपूर्ण प्रभाविता (Incomplete dominance)— मेण्डल के अनुसार युग्म विकल्पी का एक विकल्प दूसरे पर प्रभावी होता है, लेकिन बाद के प्रयोगों में यह देखा गया कि कुछ पौधों में पहली पीढ़ी के दोनों विकल्पी गुणों के अलावा एक तीसरा गुण प्रकट होता है, जब *मिराबिलिस जलापा (Mirabilis Jalapa)* के लाल पुष्प वाले पौधों का संकरण सफेद पुष्प वाले पौधे से कराया गया तो पहली पीढ़ी में सभी गुलाबी पुष्प वाले पौधे बने और दूसरी पीढ़ी में लाल, गुलाबी और सफेद पुष्प वाले पौधे 1:2:1 के अनुपात में प्राप्त हुये।

प्र.3. आनुवांशिकता का गुणसूत्रीय सिद्धान्त क्या है? वर्णन कीजिये।

उत्तर-सन् 1902 में **वाल्टर सटन** (Walter sutton) व बोवेरी (Boveri) ने **गुणसूत्र सिद्धान्त** प्रतिपादित किया था। इस सिद्धान्त के अनुसार—

1. जीव की दैहिक कोशिकाओं (2n) में गुणसूत्रों के दो सैट होते हैं जिनमें से एक सेट एक जनक (जैसे माता) तथा दूसरा सेट दूसरे जनक (जैसे पिता) से प्राप्त होता है।
2. गुणसूत्रों की संरचनात्मक एवं क्रियात्मक विशिष्टताएँ बनी रहती है।
3. जीन गुणसूत्रों पर स्थित होते हैं।
4. युग्मक निर्माण के दौरान अर्द्धसूत्री विभाजन के समय समजात गुणसूत्रों के सदस्य व उन पर लगे जीन एक-दूसरे से अलग हो अलग-अलग युग्मकों में जाते हैं।

प्र.4. लिंग निर्धारण प्रक्रिया को समझाइये, मनुष्यों में लिंग निर्धारण कैसे किया जाता है?

उत्तर-(i) टिड्डो में नर XO तथा ड्रोसोफिला में नर XY लिंग गुणसूत्रों वाले होते हैं, अत: इनसे जब युग्मक बनते हैं तो दो प्रकार के नर युग्मक बनेंगे जैसे नर टिड्डे में 50% X व 50% O प्रकार के शुक्राणु (नर युग्मक) बनेंगे तथा नर ड्रोसोफिला में 50% X गुणसूत्र वाले तथा 50% Y गुणसूत्र वाले शुक्राणु बनेंगे। इसीलिए टिड्डो व ड्रोसोफिला के नर को विषमयुग्मता दर्शाने वाला कहा जाता है।

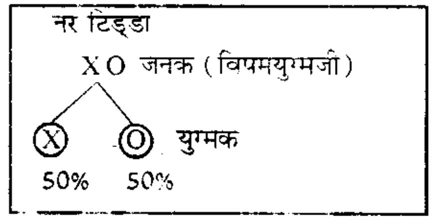
(ii) विषमयुग्मजी मादा पक्षियों में पायी जाती है मादा पक्षियों में ZW लिंग गुणसूत्र तथा नर पक्षियों में ZZ गुणसूत्र पाये जाते हैं। मादा पक्षी में दो प्रकार के मादा युग्मक बनते हैं जिनमें से 50% Z गुणसूत्र वाले तथा 50% W गुणसूत्र वाले होते हैं।

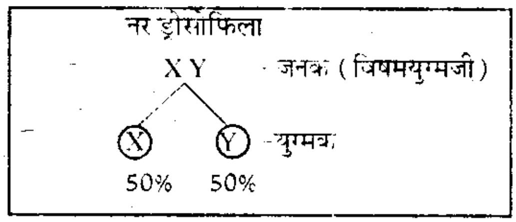
मादा पक्षी

Z W –जनक (विषम युग्मजी)

Z W –युग्मक

50% 50%





प्र.5. उत्परिवर्तन किसे कहते हैं? ये कितने प्रकार के होते हैं? उदाहरण सहित समझाइये।

उत्तर-किसी जीव की आनुवांशिक संरचना में अचानक होने वाले परिवर्तन जो अगली पीढ़ी में वंशानुगत हो सकते हैं उन्हें उत्परिवर्तन कहते हैं।

- उत्परिवर्तन के फलस्वरूप DNA के अनुक्रम में परिवर्तन आता है तथा जीव का जीनोटाइप व फीनोटाइप बदल जाता है।
- **बिन्दु उत्परिवर्तन या जीन उत्परिवर्तन**-यदि जीनी संरचना में परिवर्तन होने से जीव के गुणों में अचानक परिवर्तन आते हैं तो इसे जीन उत्परिवर्तन या बिन्दु उत्परिवर्तन कहते हैं। उदा. दात्र कोशिका अरक्तता रोग।
- **गुणसूत्री उत्परिवर्तन (Chromosomal Mutation)**-गुणसूत्रों में जीनों की संख्या या उनके पुनर्विन्यास में परिवर्तन के कारण गुणसूत्रों की संरचना में होने वाले परिवर्तनों को गुणसूत्री उत्परिवर्तन कहते हैं।

प्र.6. वंशावली विश्लेषण क्या है?

उत्तर-वंशावली विश्लेषण (Pedigree analysis)- इसमें मानव की वंशावली का अध्ययन करके विभिन्न गुणों या लक्षणों की वंशागति का पता लगाया जाता है। उदा. हीमोफिलिया, रंजकहीनता, मायोटोनिक डिस्ट्रोफी।

आनुवांशिक विकारों को दो समूहों में बाँटा जा सकता है-1. मेण्डेलीय विकार, 2. गुणसूत्रीय विकार।

प्र.7. मेण्डलीय विकार क्या है? दो विकारों को समझाइये।

उत्तर-मेण्डेलीय विकार-ये विकार प्राय: एकल जीन के रूपान्तरण या उत्परिवर्तन द्वारा निर्धारित होते हैं। उदा. हीमोफीलिया, सिस्टिक फाइब्रोबिस, सिकेल सेल एनीमिया, वर्णान्धता, फीनाइल कीटोन्यूरिया,

थैलेसीमिया आदि। मेंडेलीय विकार प्रभावी या अप्रभावी हो सकते हैं जैसे–मायोटोनिक डिस्ट्रॉफी (अलिंगी गुणसूत्र पर प्रभावी विशेषक), दात्र कोशिका अरक्तता (अलिंगी गुणसूत्र पर अप्रभावी विशेषक), हीमोफीलिया (लिंग गुणसूत्र पर अप्रभावी विशेषक)।

हीमोफीलिया (Haemophilea)– यह रोग लिंग गुणसूत्र-X पर अप्रभावी जीन की उपस्थिति के कारण होता है। इस रोग से ग्रस्त व्यक्ति में रक्त का थक्का नहीं बन पाता है। प्राय: स्त्रियाँ इस रोग की वाहक होती है।

दात्र कोशिका अरक्तता (Sickle cell anaemia)– मनुष्य में गुणसूत्र क्रमांक 11 में बीटा ग्लोबिन जीन के छठे कोडोन में GAG के स्थान पर GUG आने के कारण हीमोग्लोबिन अणु की बीटा ग्लोबिन श्रृंखला की छठी स्थिति में ग्लूटेमिक अम्ल के स्थान पर वेलीन अमीनो अम्ल आ जाता है। इससे RBC हंसियाकर व छोटी हो जाती है तथा इनका जमाव होने लगता है। उत्तकों तक O_2 पूरी तरह नहीं पहुँचने से रोगी की मृत्यु तक हो जाती है।

प्र.8. क्रोमोसोमीय विकार क्या होते हैं? इन्हें उदाहरण सहित समझाइये।

उत्तर–मनुष्य में गुणसूत्रों की कमी, अधिकता या असामान्य विन्यास के कारण उत्पन्न होने वाले विकारों को गुणसूत्रीय विकार कहते हैं।

असुगुणिता (Aneiploidy)– किसी जीव की द्विगुणित (2n) गुणसूत्रों की संख्या में से एक या अधिक गुणसूत्रों की कमी या अधिकता हो तो इसे असुगुणिता कहते हैं। इसे अधिगुणिता व अधोगुणिता में विभेदित किया जा सकता है।

अधिगुणिता (Hyperploidy)– जब किसी जीव के द्विगुणित (2n) गुणसूत्रों की संख्या में एक या अधिक गुणसूत्रों की अधिकता हो जाती है तो इसे अधिगुणिता कहते हैं। एकाधिसूत्री (2n + 1) द्विअधिसूत्री (2n + 2) द्विएकाधिसूत्री (2n + 1+ 1)

अधोगुणिता (Hypoploidy)– जब द्विगुणित गुणसूत्र संख्या (2n) में एक या अधिक गुणसूत्रों की कमी होती है तो इसे न्यूनगुणिता या अधोगुणिता कहते हैं। एक सूत्र न्यूनता (2n – 1), द्विसूत्रन्यूनता (2n–2), द्विएकसूत्रन्यूनता (2n–1-1), त्रिएकसूत्रन्यूनता (2n – 1–1–1)

⇨ **डाउन सिन्ड्रोम (Down's Syndrome)**– (2n + 1)– इसकी खोज लैनगडम डाउन (1866) ने की थी। मनुष्य में 21वें जोड़े गुणसूत्रों के साथ एक अतिरिक्त गुणसूत्र और उपस्थित होता है।

लक्षण– लम्बाई –कम
सिर –छोटा व गोल
मुँह –आंशिक रूप से खुला
जीभ –खाँच युक्त
हथेली –चौड़ी व पाम क्रीज युक्त

शारीरिक व मानसिक विकास अवरुद्ध।

क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम (Klinefelter's Syndrome)– (22 जोड़े ऑटोसोम +XXY)– ऐसे विकार वाले व्यक्ति नर होते है जिनमें एक X गुणसूत्र की अधिकता के कारण स्त्री जैसे लक्षण भी होते हैं।

लक्षण –वक्ष का वर्धन स्त्री समान, स्तन बड़े
–नर बंध्य एवं छोटे वृषण वाले।

टर्नर सिन्ड्रोम (Turner's syndrome)– (44 + XO = 45) ये मादाएँ (XO) होती है जिनमें लिंग गुणसूत्र के रूप में केवल एक 'X' गुणसूत्र होता है।

लक्षण – कद व कान छोटे।
– स्तन व अण्डाशय अल्पविकसित।
– द्वितीयक लैंगिक लक्षणों का विकास अपूर्ण।

5.14 वस्तुनिष्ठ प्रश्न (Objective Questions)

1. मेण्डेलिज्म किससे संबंधित है **[BVP 2003]**
(a) जीवधारियों में वंशागति से
(b) लैंगिक जनन के दौरान अर्धसूत्री विभाजन
(c) जीवधारियों में उत्परिवर्तन
(d) उपरोक्त में से कोई नहीं

2. दो अलग–अलग एलील वाले जीव कहलाते हैं **[Orissa JEE 2008]**
(a) विषमयुग्मजी व समयुग्मजी
(b) एलील्स के लिए विषमयुग्मजी
(c) एलील के लिए समयुग्मजी
(d) इनमें से कोई नहीं

3. 1900 A.D. में तीन जैवविज्ञों ने पृथक रूप से मेण्डल के सिद्धान्तों की खोज की। वे हैं **[BHU 1989; RPMT 1997; MP PMT 2002]**
(a) डी व्रीज, कोरेन्स और शेरमक
(b) सट्टन, मोर्गन और ब्रीजेस
(c) एवेरी, मेकलियॉड और मैकार्थी
(d) बेट्सन, पुन्नेट और ब्रीजेस

4. मेण्डल का नियम किसके लिए पूर्ण रूप से उचित नहीं है **[RPMT 2005]**
(a) सह–प्रभाविता
(b) प्रथक्करण का नियम
(c) स्वतन्त्र अपव्यूहन का नियम
(d) प्रभाविता का नियम

5. मटर के दो पौधों में पर–परागण करवाया गया। अगली पीढ़ी में 183 पौधे उत्पन्न होते हैं जिनमें 94 पौधे लम्बे तथा 89 पौधे बौने हैं दो जनक पौधों का जीनोटाइप क्या होगा **[Karnataka CET 2006]**
(a) TT तथा tt (b) Tt तथा Tt
(c) Tt तथा tt (d) TT तथा TT

6. F_1 द्विसंकर के स्व परागण से F_2 संतती में कितने प्रकार के जीनोटाइप बनते हैं **[MP PMT 2006]**
(a) 6 (b) 3 (c) 9 (d) 4

7. मेण्डल ने अपने प्रयोग के लिये चुना **[Bihar MDAT 1995]**
(a) उद्यान मटर (Garden pea) को
(b) अरहर (Pigeon pea) को
(c) मीठी मटर (sweet pea) को
(d) मूँग (Moong) को
(e) उपरोक्त कोई भी नहीं

8. मेण्डल ने मटर के पौधे का चयन किया, क्योंकि **[MP PMT 1988, 2003; BVP 2003]**
(a) वे सस्ते थे
(b) उनमें सात जोड़े विपरीत प्रकार के लक्षण उपस्थित थे
(c) वे आसानी से मिल जाते थे
(d) वे अधिक आर्थिक महत्व के थे

9. शब्द जीनोटाइप दिया गया था **[DPMT 1993]**
(a) एच. जे. मुलर द्वारा (b) टी. बावेरी द्वारा
(c) डब्ल्यू. एस. सट्टन द्वारा (d) डब्ल्यू. एल. जोहानसन द्वारा

10. जब साथ रहने वाले दोनों एलील्स अपना प्रभाव प्रकट करते हैं तो इस घटना को कहते हैं **[CPMT 2009]**

(a) प्रभाविता (b) सहप्रभाविता
(c) छद्मप्रभाविता (d) उभयप्रभाविता

11. RrYy जीनोटाइप से किस प्रकार के युग्मक बनेंगे **[RPMT 2002]**
(a) RY, Ry, rY, ry (b) RY, Ry, ry, ry
(c) Ry, Ry, Yy, ry (d) Rr, RR, Yy, YY

12. 'एलीलोमोर्फिक' का तात्पर्य है **[MP PMT 1997]**
(a) कोई दो लक्षण (b) एक जोड़ा विपरीत लक्षण
(c) लिंग सहलग्न लक्षण (d) एक जोड़ा समान लक्षण

13. एलील्स होते हैं **[KCET 1994; MHCET 2004]**
(a) एक जोड़ी जीन जो विशिष्ट लक्षण जैसे लम्बाई या बौनेपन का वहन करता है
(b) जीन की बहुगुणित अवस्था
(c) नेत्र लक्षणों को वहन करने वाली जीन्स
(d) एलोसोम्स पर उपस्थित जीन्स

14. उद्यान मटर पर किए गए मेण्डल के प्रयोगों में गोल बीज आकृति (RR), झुर्रीदार बीजों (rr) पर तथा पीला बीजपत्र (YY), हरे बीजपत्र (yy) पर प्रभावी थे। RRYY × rryy संकरण से F_2 पीढ़ी में प्रत्याशित लक्षण प्रारूप क्या होंगे **[CBSE PMT 2006]**
(a) केवल झुर्रीदार बीज, हरे बीजपत्र वाले
(b) गोल बीज, पीले बीजपत्र वाले तथा झुर्रीदार बीज, पीले बीजपत्र वाले
(c) केवल गोल बीज, हरे बीजपत्र वाले
(d) केवल झुर्रीदार बीज, पीले बीजपत्र वाले

15. जब एक जीन में दो विपरीत लक्षण उपस्थित होते हैं तो वह कहलाता है **[RPMT 1999]**
(a) बाइगैमस (b) हेटरोगैमस
(c) पॉलीमॉर्फिक (d) हेटरोमॉर्फिक

16. मेण्डल के अनुसार निम्न में से कौन सा प्रभावी लक्षण है **[AFMC 2000]**
(a) बौना पौधा व पीला फल
(b) शीर्षस्थ फल व झुर्रीदार बीज
(c) सफेद बीजचोल (testa) व पीला पेरीकार्प
(d) हरा फल व गोल बीज

17. मेण्डल का प्रथम नियम है **[CPMT 2003]**
(a) वंशागति का नियम
(b) विभिन्नता का नियम
(c) स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम
(d) पृथक्करण का नियम

18. मेण्डल के नियम का अपवाद है **[MP PMT 1989; CPMT 1991; Pb. PMT 2000; RPMT 2002, 06]**
(a) स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम
(b) पृथक्करण का नियम
(c) प्रभाविता का नियम
(d) सहलग्नता का नियम

19 पौधों का संकरण जिनमें RRYY तथा rryy संगठन हो, तो कैसे पौधे प्राप्त होंगे **[MP PMT 1993; BHU 2003]**
(a) गोल तथा पीले बीज वाले
(b) गोल तथा हरे बीज वाले
(c) झुर्रीदार तथा पीले बीज वाले
(d) झुर्रीदार तथा हरे बीज वाले

20. मेण्डल के मोनोहाइब्रिड क्रॉस का जीनोटिपिक अनुपात होता है **[Bihar MDAT 1991; EAMCET 1993; KCET 1994; MP PMT 1996, 2005]**
(a) 1 : 3 (b) 3 : 1
(c) 1 : 2 : 1 (d) 1 : 1 : 1 : 1

21. जब किसी जीव में दोनों विरोधाभास लक्षण वाले एलील्स पाये जाते हैं, तो इसे कहते हैं **[CPMT 1993, 94]**
(a) होमोजाइगस (b) हेटरोजाइगस
(c) डायोसियस (d) मोनोसियस

22. $Aa\,BB \times aa\,BB$ के क्रॉस कराने पर निम्न जीनोटिपिक अनुपात F_1 पीढ़ी में प्राप्त होगा **[CBSE PMT 1990]**
(a) $1\,Aa\,BB : 1\,aa\,BB$
(b) $1\,Aa\,BB : 3\,aa\,BB$
(c) $3\,Aa\,BB : 1\,aa\,BB$
(d) सभी $Aa\,BB : aa\,BB$ एक भी नहीं

23. जब गोल बीज युक्त लंबे पौधे (TTRR) का क्रॉस झुर्रीदार बीज युक्त बौने (ttrr) पौधे से कराते हैं तो F_1 जनरेशन में गोल बीज युक्त लंबे पौधे मिलते हैं तो F_1 पीढ़ी के पौधे द्वारा कितने प्रकार के गेमेट उत्पन्न होते हैं **[CPMT 2004]**
(a) एक (b) तीन (c) चार (d) आठ

24. एक पौधे में लाल रंग का फल (R) पीले रंग के फल (r) पर प्रभावी हैं तथा लम्बापन (T) बौनेपन (t) पर प्रभावी है यदि $RRTt$ जीनोटाइप के पौधे का क्रॉस $rrtt$ वाले पौधे से करते हैं, तब **[CBSE PMT 2004; AIIMS 2007]**
(a) 75% लाल फल वाले लंबे पौधे होंगे
(b) सभी सन्तति पौधे लाल फल वाले एवं लंबे होंगे
(c) 25% लाल फल वाले लंबे पौधे होंगे
(d) 50% लाल फल वाले लंबे पौधे होंगे

25. जब विषमयुग्मजी लाल (प्रभावी) पुष्प को सफेद पुष्प के साथ क्रॉस करवाया जाता है, संतती होती है **[DPMT 2007]**
(a) 350 लाल : 350 सफेद (b) 450 लाल : 250 सफेद
(c) 380 लाल : 320 सफेद (d) उपरोक्त में से कोई नहीं

26. *मिराबिलिस जलापा* उदाहरण है **[AIIMS 2001]**
(a) पूर्ण प्रभाविता का (b) प्लास्टिड वंशानुगति का
(c) दोनो (a) तथा (b) (d) उपरोक्त में से कोई नहीं

27. अर्द्धसूत्री विभाजन के समय समजात गुणसूत्रों के युग्मित क्रोमेटिडों के बीच आनुवांशिक पदार्थ का विनिमय कहलाता है **[CBSE PMT 1996; DPMT 2007]**
(a) सिनेप्सिस (b) क्याज्मेटा
(c) ट्रांसफार्मेशन (d) क्रासिंग ओवर

28. सहलग्नता सिद्धान्त देने वाले वैज्ञानिक हैं **[MP PMT 2001]**
(a) मॉर्गन और कैसल (b) बीडल और टॉटम
(c) वाटसन और क्रिक (d) बेटसन और पुनेट

29. क्रोसिंग ओवर की इकाई है
(a) सिस्ट्रॉन (b) म्यूटॉन
(c) रिकॉन (d) कोई नहीं

30. समान क्रोमोसोम पर पास–पास स्थित जीन्स के साथ–साथ वंशानुगत

होने की संकल्पना को कहा जाता है **[Kerala PMT 2004]**

(a) गुणात्मक वंशानुगति (b) जीनविनिमय
(c) जीन की पारस्परिक क्रिया (d) मल्टीपल एलेलिज्म
(e) सहलग्नता

31. मानव शुक्राणु में कितने ऑटोसोम होते हैं **[DPMT 1985; MP PMT 2003]**
(a) 11 (b) 22 (c) 44 (d) 45

32. नर मनुष्य में लिंग क्रोमोसोम किस प्रकार प्रदर्शित करते हैं **[DPMT 1992; CMC Vellore 1993]**
(a) XY (b) XO (C) XY (d) YY

33. मादा मनुष्य के जाइगोट में क्रोमोसोम का संगठन क्या होता है **[CMC Vellore 1993]**
(a) $22 + X$ (b) $44 + XX$
(c) $22 + Y$ (d) $44 + XY$

34. एक बच्चा अपने पिता से ग्रहण करता है **[CBSE PMT 1995]**
(a) 25% जीन अपने पिता से
(b) 50% जीन अपने पिता से
(c) 75% जीन अपने पिता से
(d) 100% जीन अपने पिता से

35. वह DNA खण्ड जो अपनी स्थिति बदल सकते हैं क्या कहलाते हैं **[CBSE PMT 1998; MP PMT 2004; BHU 2005, 06; VITEEE 2006; CPMT 2009]**
(a) एक्जॉन्स (Exons)
(b) इन्ट्रान्स (Introns)
(c) सिस्ट्रॉन (Cistrons)
(d) ट्रांसपोसोन्स / जम्पिंग जीन्स (Transposons/Jumping Genes)

36. लम्बाई के घटते क्रम में क्रोमोसोम की व्यवस्था कहलाती है **[Manipal 2005]**
(a) पीडिग्री (b) यूजेनेटिक्स
(c) आइडियोग्राम (d) डायसेनजेनिक्स

37. एक जीनोम है **[MP PMT 1994; Orissa JEE 2009]**
(a) गुणसूत्रों का द्विगुणित सेट
(b) गुणसूत्रों का अगुणित सेट
(c) गुणसूत्रों का त्रिगुणित सेट
(d) उपरोक्त सभी

38. मनुष्य के शुक्राणु में होते हैं ऑटोसोम तथा **[KCET 1999]**
(a) सिर्फ Y क्रोमोसोम (b) सिर्फ X क्रोमोसोम
(c) दोनों X तथा Y क्रोमोसोम (d) X या Y क्रोमोसोम

39. पुरूषों में क्रोमोसोम की स्थिति होती है **[JIPMER 2002]**
(a) 44 AA + XO (b) 44 AA + XX
(c) 44 AA + XY (d) 44 AA + XXY

40. मनुष्य में गुणसूत्र के 23वें जोडे को कहते हैं **[MP PMT 2002]**
(a) क्रोमेटिड (b) हेटेरोसोम
(c) ऑटोसोम (d) जीन

41. नर में लिंग सहलग्न लक्षण किसके द्वारा स्थानांतरित होते हैं **[MP PMT 2004]**
(a) Y गुणसूत्र
(b) ऑटोसोम्स
(c) X गुणसूत्र
(d) X गुणसूत्र, Y गुणसूत्र और ऑटोसोम्स

42. मनुष्य के X गुणसूत्र पर स्थित अप्रभावी जीन हमेशा **[CBSE PMT 2004]**
(a) नर में अभिव्यक्त होते हैं (b) मादा में अभिव्यक्त होते हैं
(c) घातक होते हैं (d) अर्ध घातक होते हैं

43. क्रोमोसोम्स की 2n–1 अवस्था होती है **[BHU 2005, 08; WB JEE 2008]**
(a) मोनोसोमी (b) नलीसोमी
(c) ट्राईसोमी (d) टेट्रासोमी

44. ABO रक्त समूह तंत्र की वंशानुगति है **[CBSE PMT 1990; AFMC 2006]**
(a) मल्टीपल एलीलिज्म का उदाहरण
(b) आंशिक प्रभाविकता का उदाहरण
(c) इपीस्टेसिस का उदाहरण
(d) प्रभाविकता का उदाहरण

45. एक विवाह के बाद उत्पन्न संतानों का रुधिर समूह केवल 'O' या 'A' हो सकता है। नीचे दिये गये जीनोटाइप में से पैतृकों का जीनोटाइप क्या होगा **[KCET 2009]**
(a) I^AI^A व I^AI^O (b) I^OI^O व I^OI^O
(c) I^AI^A व I^OI^O (d) I^AI^O व I^OI^O

46. Rh कारक निम्न में से किसके लिये उत्तरदायी होता है **[CPMT 1988; MP PMT 1992]**
(a) टर्नर सिण्ड्रोम
(b) AIDS (एड्स)
(c) हँसियाकार–कोशिका अरक्तता (Sickle-cell anaemia)
(d) इरिथ्रोब्लास्टोसिस फिटेलिस

47. रक्त समूह A वाले व्यक्ति होते हैं **[BHU 1986; MP PMT 1994]**
(a) एण्टीजन A तथा एण्टीबॉडीज b
(b) एण्टीजन A तथा एण्टीबॉडीज a
(c) एण्टीजन A तथा B एवं कोई एण्टीबॉडीज नहीं
(d) कोई एण्टीजन नही एवं a तथा b एण्टीबॉडीज

48. क्रोमोसोम घटक XXX से युक्त व्यक्ति किस रोग से प्रभावित है **[Orissa JEE 2008]**
(a) क्लिनफेल्टर सिण्ड्रोम (b) डाउन सिण्ड्रोम
(c) सुपर फीमेल (d) टर्नर सिण्ड्रोम

49. किसमें लिंग गुणसूत्रों की संख्या सामान्य होती है **[MP PMT 1992]**
(a) सुपर मादा (b) टर्नर का लक्षण
(c) क्लिनफेल्टर का लक्षण (d) डाउन का लक्षण

50. सिकल सैल एनीमिया किस रोग के प्रति सबसे ज्यादा प्रतिरोधी है **[Orissa JEE 2008]**
(a) मलेरिया (b) फाइलेरिया
(c) डेंगू (d) चिकन पॉक्स

51. मंगोलियन सिन्ड्रोम किसके कारण होते हैं **[AFMC 1985, 86]**
(a) एक अतिरिक्त क्रोमोसोम के कारण
(b) एक अतिरिक्त लिंग क्रोमोसोम के कारण
(c) इक्कीसवें क्रोमोसोम युग्म पर एक अतिरिक्त क्रोमोसोम के कारण
(d) एक लिंग क्रोमोसोम की कमी के कारण

52. दात्री कोशिका अरक्तता (Sickle cell anemia) के विषय में क्या सही है **[CBSE PMT 2009]**
(a) यह एक अलिंगसूत्री सहलग्न प्रभावी ट्रट (विशेषक) है
(b) इसके होने का कारण हीमोग्लोबिन की बीटा ग्लोबिन श्रृखला में वैलीन के स्थान पर ग्लूटैमिक अम्ल के आने से होता है
(c) यह DNA के एक एकल क्षार जोड़े में परिवर्तन आने से होता है
(d) इसमें विशिष्टता के तौर पर लंबी दात्री (हंसिया) की शक्ल की केन्द्रकयुक्त लाल रक्त कोशिकायें (RBCs) पायी जाती हैं

53. निम्न में से कौनसा आनुवांशिक रोग है **[CBSE PMT 1990; JIPMER 1993]**
(a) फिनायलकटान्यूरिया (b) अंधत्व

(c) कंटरेक्ट (d) कोढ़

54. निम्नलिखित में से किस एक जोड़े में मानवों में पाई जाने वाली स्थिति को उसके सही कारण, गुणसूत्र अपसामान्यता/सहलग्नता से सही मिलाया गया है

[CPMT 1994; MP PMT 1994, 98, 2000, 02; Kerala CET 2003; BVP 2003; CBSE PMT 2008]

(a) गर्भ रक्ताणुमज्जाकोरकता–X–सहलग्न
(b) डाऊन सिंड्रोम–44–अलिंगसूत्र + XO
(c) क्लाइनेफेल्टर सिंड्रोम–44 अलिंगसूत्र + XXY
(d) वर्णांधता–Y–सहलग्न

55. उत्परिवर्तन है **[MP PMT 1993]**

(a) आकार में अचानक परिवर्तन
(b) गुणों में परिवर्तन
(c) आनुवांशिक गुणों में परिवर्तन
(d) उपरोक्त में से कोई नहीं

56. मनुष्यों में मोनोसोमिक अवस्था XO के द्वारा प्रदर्शित होती है जिसके कारण निम्न में से एक लक्षण उत्पन्न होता है

[BHU 1985, 86, 2008; CPMT 1991, 94; MP PMT 1994, 98, 99, 2002, 03; AIIMS 1999; Pb. PMT 2000; JIPMER 2002; DPMT 2007]

(a) क्रिमिनल सिन्ड्रोम (b) डाउन सिन्ड्रोम
(c) क्लिनफेल्टर सिन्ड्रोम (d) टर्नर सिन्ड्रोम

57. बिंदु उत्परिवर्तन में क्या अंतर्निहित होता है **[MP PMT 1995; JIPMER 2001; AMU 2009; CBSE PMT 2009]**

(a) निवेश (भीतर डाल दिया जाना)
(b) एकल क्षार युग्म में परिवर्तन होना
(c) अनुलिपिकरण
(d) विलोपन (बाहर निकाल दिया जाना)

58. टर्नर सिन्ड्रोम में क्रोमोसोम संख्या होती है

[MP PMT 1990; CBSE PMT 1993]

(a) 45 (b) 43 (c) 44 (d) 42

59. अमीनो अम्ल उपापचय के रोग हैं

[CBSE PMT 1993; Kerala PMT 2004]

(a) एल्केप्टोनूरिया (b) फिनाइलकीटोनूरिया
(c) एल्बीनिज्म (d) उपरोक्त सभी

60. डाउन सिन्ड्रोम में क्रोमोसोम संख्या होती है

[MP PMT 1992, 98, 2005; CPMT 2002; BVP 2002; MHCET 2002; CBSE PMT 2002, 05; DPMT 2003, 06; AFMC 2005; BHU 2006; RPMT 2006; WB JEE 2009]

(a) 23वाँ जोड़ा एक कम क्रोमोसोम के साथ = 45
(b) 21वाँ जोड़ा एक अधिक क्रोमोसोम के साथ = 47
(c) 17वाँ जोड़ा एक अधिक क्रोमोसोम के साथ = 47
(d) एक अतिरिक्त लिंग गुणसूत्र = 47

61. उत्परिवर्तन की क्रियात्मक इकाई है

[JIPMER 1994; MP PMT 1994; AFMC 1995]

(a) जीन (b) म्यूटॉन
(c) रिकॉन (d) सिस्ट्रॉन

62. डाउन सिंड्रोम, अतिरिक्त 21st गुणसूत्र के कारण होता है यह किसके द्वारा बताया गया **[BVP 2000]**

(a) जे.एल. डाउन (1866) (b) लेज्यूने (1959)
(c) क्लाइनफेल्टर (1942) (d) हंगटिंगटन (1872)

उत्तरमाला

1. (a)	2. (b)	3. (a)	4. (c)	5. (c)
6. (c)	7. (b)	8. (b)	9. (d)	10. (b)
11. (a)	12. (a)	13. (a)	14. (b)	15. (b)
16. (d)	17. (d)	18. (d)	19. (a)	20. (c)
21. (b)	22. (a)	23. (a)	24. (d)	25. (a)
26. (b)	27. (d)	28. (a)	29. (a)	30. (e)
31. (b)	32. (c)	33. (b)	34. (b)	35. (d)
36. (c)	37. (b)	38. (d)	39. (c)	40. (b)
41. (c)	42. (a)	43. (a)	44. (a)	45. (d)
46. (d)	47. (a)	48. (c)	49. (d)	50. (a)
51. (c)	52. (c)	53. (a)	54. (c)	55. (c)
56. (d)	57. (b)	58. (a)	59. (d)	60. (b)
61. (b)	62. (a)			

Solutions

1. (a) ग्रीगर जॉन मेण्डल ने सर्वप्रथम आनुवांशिकी के नियम दिये।

3. (a) मेण्डल को अपने कार्य का श्रेय वैज्ञानिक समुदाय से नहीं मिल पाया उससे पहले ही उनका देहांत हो गया। सन् 1900 में तीन पादप विज्ञान शास्त्री, जर्मनी के कोरेन्स, नीदरलैण्ड के डी व्रीज और ऑस्ट्रिया के शरमक ने मेण्डल के नियमों की पुनः खोज की तथा वे मेण्डल के निष्कर्षों से सहमत हुए।

4. (c) सहलग्नता स्वतन्त्र अपव्यूहन को रोकती है।

8. (b) मेण्डल ने इन सात लक्षणों को चुना –
(1) तने की लम्बाई (2) पुष्प की स्थिति
(3) फली की आकृति (4) फली का रंग
(5) बीज की आकृति (6) बीज का रंग
(7) बीज आवरण का रंग

9. (d) किसी जीवधारी का आनुवांशिक संगठन जीनोटाइप कहलाता है।

11. (a) RrYy एक द्विसंकर है अतः इससे चार प्रकार के गेमीट (gamete) RY, Ry, rY, ry बनेंगे।

12. (b) जीवों में पाये जाने वाले भिन्न (contrastic) लक्षणों के युग्म को युग्मविकल्पी कहते हैं।

16. (d) मेण्डल के अनुसार फली का पीला रंग और सिकुड़े बीज अप्रभावी लक्षण होते हैं।

17. (d) मेण्डल ने आनुवांशिकी के 2 नियम दिये। पहला पृथक्करण का नियम और दूसरा नियम स्वतंत्र अपव्यूहन का है।

18. (d) सहलग्नता दो या अधिक जीन्स के साथ–साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति है। मेण्डल के नियम जीन्स की पारस्परिक क्रियाओं और सहलग्नता की अनुपस्थिति में ही सत्य होते हैं।

19. (a) इस क्रॉस में *YYRR* प्रभावी पीले और गोल बीजों के लिये उत्तरदायी होते हैं। और *yyrr* हरे और सिकुडे बीजों के लिये उत्तरदायी होते हैं। इस प्रकार F_1 पीढ़ी में पीले और गोल बीज बनते हैं।

20. (a) **लंबा पौधा × बौना पौधा**

TT ↓ tt

(स्वपरागण) Tt → लंबी (F_1 पीढ़ी)

↓

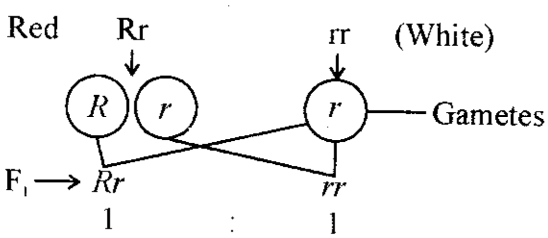
♀ \ ♂	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

— F_2 पीढ़ी

सभी लंबे

21. (b) इस प्रकार के जीव स्वनिषेचित होने पर वास्तविक रूप से प्रजनित नहीं होते। उदाहरण Tt

25. (a) जब विषमयुग्मजी लाल (प्रभावी) पुष्प (Rr) को सफेद पुष्प (rr) के साथ क्रॉस करवाते हैं तब लाल तथा सफेद पुष्प पौधे समान अनुपात में उत्पन्न होते हैं। क्रॉस दिया जा सकता है



26. (b)

(a) ♀ शाखा (हरा) × ♂ शाखा (हरा, पीला या रंगबिरंगा)
↓
F_1 सिर्फ हरे पौधे

(b) ♀ शाखा (पीली) × ♂ शाखा (हरा, पीला या रंगबिरंगा)
↓
F_1 सिर्फ पीले पौधे

(c) ♀ शाखा (रंगबिरंगा) × ♂ शाखा (हरा, पीला या रंगबिरंगा)
↓
F_1 हरा, पीला या रंगबिरंगा पौधा

27. (d) जीनविनिमय, अर्द्धसूत्री विभाजन की प्रोफेज I की पैकीटीन उपअवस्था में पाया जाता है किंतु ये डिप्लोटीन की उपअवस्था प्रोफेज I में दिखाई देते हैं।

28. (a) मॉर्गन ने (1911) में केस्टल के साथ मिलकर 'सहलग्नता की गुणसूत्रीय' संकल्पना प्रस्तुत की जो कि *ड्रोसोफिला* में उनके प्रयोगों पर आधारित थी।

29. (c) रेकॉन – पुर्नसंयोजन की इकाई

म्यूटॉन – उत्परिवर्तन की इकाई

सिस्ट्रॉन – कार्य की इकाई

□□□