4 आनुवंशिकता एवं विकास

आनुवंशिकी (Genetics)

जीव विज्ञान की वह शाखा जिसमें सजीवों के लक्षणों की आनुवंशिकता (Heredity) एवं विभिन्नताओं (Variations) का अध्ययन किया जाता है, उसे आनुवंशिकी (Genetics) कहते हैं।
Genetics शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम बेटसन (1905) ने किया तथा इसकी उत्पत्ति ग्रीक भाषा के "जीन (Gene)" शब्द से हुई है।
लैंगिक जनन के दौरान युग्मकों द्वारा माता-पिता से संतति में पीढ़ी दर पीढ़ी स्थानांतरित होने वाले लक्षणों को आनुवंशिक लक्षण कहते हैं।

वंशागति / आनुवंशिकता (Heredity):-

- जनक पीढ़ी (Parental generation) से संतति पीढ़ी (Offspring generation) में लक्षणों का संचरण वंशागति (Heredity) कहलाता है।
- Heredity शब्द का प्रतिपादन स्पेन्सर (Spencer, 1863) ने किया।

पदवी (Title)	वैज्ञानिक का नाम	मुख्य योगदान
Father of Modern Genetics	विलियम बेटसन (Bateson)	इन्होंने 'Genetics' शब्द दिया और मेंडल के नियमों को आधुनिक स्वरूप में प्रस्तुत किया।
Father of Human Genetics	ए.ई. गैरोड (A.E. Garrod)	इन्होंने 'Alkaptonuria' बीमारी का अध्ययन कर मानव आनुवंशिकी की नींव रखी।
Father of Experimental Genetics	टी.एच. मॉर्गन (T.H. Morgan)	इन्होंने फलमक्खी (*Drosophila*) पर प्रयोग कर 'Linkage' और 'Crossing over' की खोज की।
Father of Radiation Genetics	एच.जे. मुलर (H.J. Muller)	इन्होंने पहली बार दिखाया कि X-rays के माध्यम से उत्परिवर्तन (Mutation) पैदा किए जा सकते हैं।

आनुवंशिकी की महत्वपूर्ण शब्दावली

1. **कारक (Factor)**: किसी विशेष लक्षण की वंशागति एवं अभिव्यक्ति के लिए उत्तरदायी एकक को कारक कहते हैं; अब इसे जीन शब्द से प्रतिस्थापित कर दिया गया है।
2. **जीन (Gene):** DNA अणु का वह विशिष्ट खण्ड जो किसी विशेष गुण की वंशागति एवं अभिव्यक्ति को नियंत्रित करता है।
3. **एलील / ऐलीलोमार्फ (Allele):** किसी एक जीन के दो या दो से अधिक विकल्पी रूप एलील कहलाते हैं।
   उदाहरण: मटर में बीज आकृति के लिए R (गोल) और r (झुर्रीदार) एक-दूसरे के एलील हैं।
   मानव रक्त समूह के लिए I^A, I^B और i (I°) एलील होते हैं।
   एलील समजातीय गुणसूत्रों के समान स्थान (locus) पर पाए जाते हैं।
4. **विशेषक / ट्रेट (Trait):** किसी जीन द्वारा नियंत्रित अभिव्यक्त लक्षण को विशेषक कहते हैं, जैसे— फूल का रंग, बीज की आकृति।
5. **प्रभावी गुण (Dominant Trait):** दो विकल्पी गुणों में से वह गुण जो विषमयुग्मजी (F_1 संकर) में व्यक्त होता है, प्रभावी गुण कहलाता है।
   उदाहरण: Tt में T (लम्बापन) प्रभावी है।
6. **अप्रभावी गुण (Recessive Trait):** जो गुण F_1 संकर में अभिव्यक्त नहीं होता और केवल सहयुग्मजी अवस्था (tt) में व्यक्त होता है, अप्रभावी गुण कहलाता है।
7. **जीनप्ररूप / जीनोटाइप (Genotype):** किसी जीव की आनुवंशिक संरचना को जीनोटाइप कहते हैं।
   उदाहरण: विशुद्ध गोल बीज वाला मटर पौधा = RR।
8. **लक्षणप्ररूप / फीनोटाइप (Phenotype):** किसी जीव के गुणों की बाह्य अभिव्यक्ति को फीनोटाइप कहते हैं।
   उदाहरण: बीज का गोल या झुर्रीदार होना।

CERAMIC ACADEMY

9. **समयुग्मजी (Homozygous):** किसी गुण के लिए दोनों ऐलील समान हों तो जीव समयुग्मजी कहलाता है।
   उदाहरण: RR (बीज की आकृति के लिए)।
10. **विषमयुग्मजी (Heterozygous):**किसी गुण के लिए दोनों ऐलील असमान हों तो जीव विषमयुग्मजी कहलाता है।
   उदाहरण: Rr (बीज की आकृति के लिए)।
11. **जनक पीढ़ी (Parental generation – P):** संकरण में प्रयुक्त माता–पिता को जनक पीढ़ी (P) कहते हैं।
12. **F_1 पीढ़ी (First filial generation):** दो जनकों (P) के क्रॉस से उत्पन्न प्रथम संतति को F_1 पीढ़ी कहते हैं।
13. **F_2 पीढ़ी (Second filial generation):** F_1 पीढ़ी में अन्तर्जनन/क्रॉस से प्राप्त संतति को F_2 पीढ़ी कहते हैं।
14. **एक संकर क्रॉस (Monohybrid cross):** जिस संकरण में एक ही जोड़ी विपरीत लक्षणों का अध्ययन किया जाता है, उसे एक संकर क्रॉस कहते हैं।
   F_2 में फीनोटाइपिक अनुपात = 3: 1 (प्रभावी: अप्रभावी)।
15. **द्विसंकर क्रॉस (Dihybrid cross):** जिस संकरण में दो जोड़ी विपरीत लक्षणों का अध्ययन किया जाता है, उसे द्विसंकर क्रॉस कहते हैं।
   F_2 में फीनोटाइपिक अनुपात = 9: 3: 3: 1
16. **संकरण (Hybridization):** विभिन्न जीवों/प्रजातियों के बीच क्रॉस कर अनुकूल गुणों वाली संतति प्राप्त करने की प्रक्रिया।
17. **परीक्षण क्रॉस (Test cross):** F_1 संतति का क्रॉस समयुग्मजी अप्रभावी जनक से कराने को परीक्षण क्रॉस कहते हैं।
   यदि F_1 विषमयुग्मजी हो तो अनुपात = 1: 1।
18. **व्युत्क्रम क्रॉस (Reciprocal cross):** जिस क्रॉस में माता–पिता का लिंग बदल दिया जाता है, उसे व्युत्क्रम क्रॉस कहते हैं।
   उदाहरण: पहले क्रॉस में पिता बौना × माता लम्बी, तो व्युत्क्रम में माता बौनी × पिता लम्बा

मेंडल वंशागति के सिद्धांत

सर ग्रेगर जॉन मेंडल —

- Gregor Johann Mendel (1822–1884) एक ऑस्ट्रियाई संत (Monk) थे।
- इन्होंने वंशागति के अध्ययन के लिए बगीचे की मटर (Garden pea – *Pisum sativum*) को चुना।
- मेंडल ने अपने प्रयोगों के परिणाम 1865 में प्रकाशित किए।
- उनके कार्य की महत्ता को जीवनकाल में मान्यता नहीं मिली।
- मेंडल के कार्य की पुनः खोज 1900 में Tschermak, Correns तथा Hugo de Vries ने की।
- वंशागति के नियमों का प्रथम वैज्ञानिक प्रतिवेदन मेंडल ने ही दिया।
- इसी कारण मेंडल को "आनुवंशिकी का जनक (Father of Genetics)" कहा जाता है।
- मेंडल ने मटर के पौधे को इसलिए चुना क्योंकि इसमें स्पष्ट विपरीत लक्षण पाए जाते हैं, यह स्वपरागण करता है फिर भी परपरागण कराना सरल है, इसका जीवन चक्र छोटा होता है तथा कम समय में अधिक संख्या में बीज प्राप्त होते हैं।

मेंडल ने वंशागति के निम्न नियमों (सिद्धांतों) का प्रतिपादन किया :

1. **विसंयोजन का सिद्धांत (लॉ ऑफ सेग्रीग्रेशन) या युग्मकों की शुद्धता का सिद्धांत-**
   - विसंयोजन का सिद्धांत मेंडल का प्रथम नियम है।
   - इस सिद्धांत के अनुसार गैमीट (युग्मकों) निर्माण (Gamete formation) के समय किसी गुण के दोनों कारक (ऐलील) एक-दूसरे से अलग हो जाते हैं।
   - एक जोड़ी के दो गुणसूत्र दो अलग-अलग कोशिकाओं में चले जाते हैं।
   - परिणामस्वरूप बनने वाले प्रत्येक गैमीट में कारकों की केवल एक प्रति होती है।
   - गैमीट सदैव शुद्ध (Pure) होते हैं, क्योंकि उनमें ऐलील मिश्रित नहीं होते।
   - यह नियम सार्वत्रिक है और सभी लैंगिक जनन करने वाले जीवों में लागू होता है।

CERAMIC ACADEMY

2. प्रभाविता का सिद्धांत (Law of Dominance) —

- प्रभाविता का सिद्धांत मेंडल का दूसरा नियम है।
- प्रत्येक लक्षण की वंशागति जीनों की एक जोड़ी द्वारा नियंत्रित होती है।
- जब किसी गुण के दोनों जीन समान हों तो अवस्था समयुग्मजी (Homozygous) कहलाती है।
- जब एक ही गुण के दो भिन्न जीन हों तो अवस्था विषमयुग्मजी (Heterozygous) कहलाती है।
- एक ही गुण के विकल्पी रूपों वाले जीन एलील (Alleles) कहलाते हैं।
- विषमयुग्मजी अवस्था में एक जीन प्रभावी तथा दूसरा अप्रभावी होता है।
- प्रभावी जीन अपनी अभिव्यक्ति करता है, जबकि अप्रभावी जीन दबा रहता है।
- उदाहरण: TT या Tt = लम्बा पौधा, tt = बौना पौधा।
- अप्रभावी गुण केवल समयुग्मजी अवस्था में ही प्रकट होता है।
- मेंडल के एकसंकर एवं द्विसंकर क्रॉस में प्रभाविता का नियम सत्य पाया गया।

3. स्वतंत्र चयन का सिद्धांत (Law of Independent Assortment):

- स्वतंत्र चयन का सिद्धांत मेंडल का तीसरा नियम है।
- यह नियम दो लक्षणों की वंशागति से संबंधित है, जहाँ प्रत्येक लक्षण जीनों की एक जोड़ी द्वारा नियंत्रित होता है।
- गैमीट निर्माण के समय एक जोड़ी जीनों का पृथक्करण दूसरी जोड़ी से स्वतंत्र होता है।
- एक लक्षण की वंशागति दूसरे लक्षण को प्रभावित नहीं करती।
- यह सिद्धांत द्विसंकर क्रॉस (Dihybrid cross) में स्पष्ट रूप से दिखाई देता है।
- द्विसंकर क्रॉस की F_2 पीढ़ी में फीनोटाइपिक अनुपात = 9 : 3 : 3 : 1 होता है।

	लाल, लंबा		सफेद, बौना	
जनक	TTRR	×	ttrr	
गैमीट	TR		tr	
F_1	Tt Rr			लंबा, लाल (स्वपरागण)

F_2 संतति नीचे दिखायी गयी है।

नर व मादा गैमीटों में जीनें	TR	Tr	tR	tr
TR	TTRR लंबा लाल	TTRr लंबा लाल	TtRR लंबा लाल	TtRr लंबा लाल
Tr	TTRr लंबा लाल	TTrr लंबा सफेद	TtRr लंबा लाल	Ttrr लंबा सफेद
tR	TtRr लंबा लाल	TtRr लंबा लाल	ttRR बौना लाल	ttRr बौना लाल
tr	TtRr लंबा लाल	TtRr लंबा सफेद	ttRr बौना लाल	ttrr बौना सफेद

जीन संकेत (Gene Symbols)

- **R** = लाल फूल का जीन
- **r** = सफेद फूल का जीन
- **T** = लंबा पौधा
- **t** = बौना पौधा

CERAMIC ACADEMY

मेंडल द्वारा अध्ययन किए गए मटर के पौधे के सात जोड़ी विपर्यासी विशेषक :-

क्र.सं.	लक्षण	विपर्यास विशेषक
1.	तने की ऊँचाई	लंबा/बौना
2.	फूल का रंग	बैंगनी/सफेद
3.	फूल की स्थिति	अक्षीय/अंत्य
4.	फली का आकार	फूला/सिकुड़ा
5.	फली का रंग	हरा/पीला
6.	बीज का आकार	गोल/मुर्झाया
7.	बीज का रंग	पीला/हरा

मेंडलवाद के अपवाद (Exceptions to Mendelism) मेंडलवाद के बाद का युग

जब किसी जीन के विषमयुग्मजी अवस्था में होने पर उसका एक विकल्पी (allele) अपना प्रभाव अभिव्यक्त करे और दूसरा विकल्पी अपना प्रभाव प्रकट न कर सके, तो इसे प्रभाविता (Dominance) कहते हैं।

1. **अपूर्ण प्रभाविता (Incomplete Dominance) :-** अपूर्ण प्रभाविता वह आनुवंशिक स्थिति है जिसमें प्रभावी (Dominant) जीन, अप्रभावी (Recessive) जीन को पूर्ण रूप से नहीं दबा पाता। इसके परिणामस्वरूप F_1 पीढ़ी में दोनों जनकों (Parents) के लक्षणों के बीच का एक मध्यवर्ती (Intermediate) लक्षण प्रकट होता है।
   अर्थात्, न तो पूर्णतः प्रभावी लक्षण दिखाई देता है और न ही पूर्णतः अप्रभावी, बल्कि इनके बीच का नया लक्षण विकसित होता है।
   उदाहरण:-
   Mirabilis jalapa (फोर ओ'क्लॉक प्लांट / गुलबास) :- कार्ल कोरेंस (1903) ने जब इस पौधे में लाल फूल वाले पौधे (RR) का संकरण सफेद फूल वाले पौधे (rr) से कराया जाता है, तो—
   - लाल (RR) × सफेद (rr)
   - $F_1 \longrightarrow$ गुलाबी (Rr)
   - F_2 अनुपात $\longrightarrow$ 1 : 2 : 1 (लाल : गुलाबी : सफेद)
   - यहाँ **मेंडल का प्रभुत्व का नियम लागू नहीं होता।**
   - फीनोटाइपिक व जीनोटाइपिक अनुपात समान (1:2:1) होता है।

   अपूर्ण प्रभाविता के अन्य उदाहरण हैं - (i) एन्डूलेसियन मुर्गे में पंखों का रंग, (ii) स्नेपड्रेगन पादप में पत्तियों का आकार आदि

2. **सह-प्रभाविता (Co-dominance):-** सह-प्रभाविता वह आनुवंशिक अवस्था है जिसमें किसी युग्मविकल्पी (Allelic pair) के दोनों एलील समान रूप से प्रभावी होते हैं। परिणामस्वरूप F_1 पीढ़ी में दोनों जीनों के लक्षण एक साथ और पूर्ण रूप से व्यक्त होते हैं, न कि किसी मध्यवर्ती रूप में। **उदाहरण :-**
   - **पशुओं में बालों का रंग**
   - **छोटे सींग वाले मवेशियों (Short-horned cattle) में उदाहरण :-** लाल और सफेद बालों वाले मवेशियों के संकरण से F_1 पीढ़ी में **रोऑन (Roan)** प्रकार प्राप्त होता है, जिसमें लाल और सफेद दोनों प्रकार के बाल दिखाई देते हैं।

   मनुष्य का ABO रक्त-समूह तंत्र
   - इस तंत्र में तीन एलील पाए जाते हैं: I^A, I^B, i
   - जब किसी व्यक्ति में I^A और I^B एलील साथ-साथ उपस्थित होते हैं (जीनोटाइप $I^A I^B$), तब A तथा B दोनों प्रतिजन (Antigens) लाल रक्त कणिकाओं पर एक साथ पाए जाते हैं। फलस्वरूप व्यक्ति का रक्त-समूह AB होता है।

3. बहु-एलीलवाद (Multiple Allelism):- जब किसी एक लक्षण के लिए दो से अधिक एलील किसी जनसंख्या (Population) में पाए जाते हों, तो इस स्थिति को बहु-एलीलवाद कहते हैं।

बहुविकल्पी जीन (multiple alleles) की विशेषताएँ निम्नलिखित हैं:

- ये जीन एक ही लक्षण के भिन्न वैकल्पिक (Alternative) रूप प्रकट करते हैं।
- ये सदैव गुणसूत्र के एक ही विस्थल (Locus) पर स्थित होते हैं।
- चूँकि ये एक ही विस्थल पर स्थित होते हैं, इसलिए इनमें जीन विनिमय (Crossing over) नहीं होता है।
- सभी एलील मेंडेलियन वंशागति प्रदर्शित करते हैं।
- कई बहु-एलीलिक कारकों में, एक हमेशा प्रभावी होता है जबकि दूसरा अप्रभावी होता है, लेकिन कुछ एलील अपूर्ण या सह-प्रभाविता दिखा सकते हैं।
- सभी एलील्स में, वाइल्ड टाइप अन्य सामान्य एलील्स पर प्रभावी होता है।
- जब दो उत्परिवर्ती प्रकार के बहु-एलील्स का संकरण कराया जाता है, तो संतान में उत्परिवर्ती लक्षण दिखाई देंगे, न कि प्राकृतिक प्रकार के।

प्रकृति में एकाधिक एलील्स के कई उदाहरण पाए जाते हैं। इनमें से, मानव रक्त समूह, खरगोश के फर का रंग, *ड्रोसोफिला के* पंखों का आकार और आंखों का रंग आमतौर पर अध्ययन किए जाते हैं।

बहु-एलिलिज्म का सबसे अच्छा उदाहरण मनुष्यों में ए, बी और ओ रक्त समूहों की वंशानुगति है। 1925 में, बर्नस्टीन नामक एक वैज्ञानिक ने एबीओ रक्त समूहों के बहु-एलिलिज्म का वर्णन किया। रक्त समूहों की वंशानुगति दो के बजाय तीन तुलनात्मक एलील्स पर निर्भर करती है। क्योंकि एलील समजात गुणसूत्रों पर एक निश्चित बिंदु पर स्थित होते हैं, इसलिए एक व्यक्ति में केवल दो एलील हो सकते हैं।

उदाहरण:

- **मनुष्य का ABO रक्त-समूह**

एलील की संख्या:तीन एलील पाए जाते हैं: **I^A, I^B और I**

महत्वपूर्ण तथ्य:

- यद्यपि जनसंख्या में तीन एलील होते हैं, **लेकिन किसी एक व्यक्ति में केवल दो एलील ही उपस्थित होते हैं।**
- बहु-एलीलवाद का अध्ययन **जनसंख्या स्तर (Population level)** पर किया जाता है, न कि व्यक्तिगत स्तर पर।

मानव जनसंख्या में रुधिर वर्गों का आनुवंशिक आधार दर्शाने वाली तालिका:-

जनक 1 से अलील	जनक 2 से अलील	संतति का जीनोटाइप	संतति के रुधिर वर्ग
I^A	I^A	$I^A I^A$	A
I^A	I^B	$I^A I^B$	AB
I^A	i	$I^A i$	A
I^B	I^A	$I^A I^B$	AB
I^B	I^B	$I^B I^B$	B
I^B	i	$I^B i$	B
i	i	$i\ i$	O

4. सहलग्नता (Linkage):-

- जब दो या अधिक जीन एक ही गुणसूत्र पर एक-दूसरे के पास स्थित होते हैं और इसलिए वे एक साथ वंशानुगत होते हैं, तो इस घटना को सहलग्नता (Linkage) कहते हैं।
- सहलग्नता की अवधारणा का प्रतिपादन टी. एच. मॉर्गन ने किया। मॉर्गन ने अपने प्रयोग ड्रोसोफिला (Fruit Fly) पर किए, जिनसे सहलग्नता का स्पष्ट प्रमाण मिला।
- सहलग्नता, मेंडल के स्वतंत्र अपव्यूहन नियम का अपवाद है।

CERAMIC ACADEMY

- एक ही गुणसूत्र पर स्थित जीन सामान्यतः एक साथ विरासत में जाते हैं।
- जीनों की दूरी बढ़ने पर क्रॉसिंग-ओवर बढ़ता है, जिससे सहलग्नता कमजोर होती है।
- जीन जितने पास-पास, सहलग्नता उतनी मजबूत होती है।
- सहलग्नता का अध्ययन जीन मैपिंग (Gene Mapping) में अत्यंत उपयोगी है।

5. बहुजीनी वंशागति (Polygenic Inheritance):-

- जब किसी एक लक्षण का नियंत्रण कई जीन मिलकर करते हैं, तो ऐसी वंशागति को बहुजीनी वंशागति (Polygenic Inheritance) कहा जाता है।
- इसमें सतत परिवर्तन (Continuous Variation) दिखाई देता है।
- लक्षणों पर पर्यावरणीय कारकों का प्रभाव पड़ता है।
- ये मात्रात्मक लक्षण (Quantitative Traits) होते हैं।
- स्पष्ट वर्ग नहीं बनते, बल्कि मध्यवर्ती रूप अधिक होते हैं।

उदाहरण:

- **मनुष्य की त्वचा का रंग**
- **मनुष्य की लंबाई (Height)**

जीन अंतःक्रिया (Gene Interaction)

मेंडल के अनुसार, केवल एक ही लक्षण एक जीन द्वारा नियंत्रित होता है। हालांकि, मेंडल के पृथक्करण और स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम (Law of Independent Assortment) की वैज्ञानिक पुष्टि के बाद भी, कई ऐसे उदाहरण पाए गए जहां मोनोहाइब्रिड क्रॉस अनुपात (3:1) और डाइहाइब्रिड क्रॉस अनुपात (9:3:3:1) पूरी तरह से अलग थे। यह जीनों की परस्पर क्रिया के कारण होता है। जीनों की परस्पर क्रिया के कारण, फेनोटाइपिक अनुपात विभिन्न तरीकों से संशोधित होते हैं।

जीन अंतःक्रिया की अवधारणा को सर्वप्रथम बेटसन ने प्रस्तुत किया था। इसलिए इसे बेटसन का कारक परिकल्पना भी कहा जाता है। **जीन अंतःक्रियाएं निम्नलिखित दो प्रकार की होती हैं:-**

1. **अन्तः जीनी क्रिया(Intragenic Interaction):** इस प्रकार की अंतःक्रिया एक ही जीन के एलील्स के बीच होती है, जैसे कि अपूर्ण प्रभाविता और सह-प्रभाविता में।
2. **अन्तराजीनी पारस्परिक क्रिया (Intergenic Interaction):-** अन्तराजीनी पारस्परिक क्रिया दो भिन्न जीनों के मध्य होने वाली पारस्परिक क्रिया है, जिसमें एक जीन की अभिव्यक्ति दूसरे जीन की अभिव्यक्ति को प्रभावित करती है। यह दो अलग-अलग जीनों के बीच होती है, जो एक ही लक्षण को प्रभावित करते हैं। इस अंतःक्रिया के परिणामस्वरूप द्विसंकरण प्रयोगों में सामान्य मेंडेलियन अनुपात (9:3:3:1) से अलग अनुपात प्राप्त होता है। प्रबलता (Epistasis), पूरक जीन (Complementary genes), सम्पूरक जीन (Supplementary genes), निरोधी जीन (Inhibitory genes), बहुरूपी (Multiple alleles) आदि में अन्तराजीनी पारस्परिक क्रिया पायी जाती है.

प्रबलता (Epistasis)

अयुग्मविकल्पी जीनों के मध्य ऐसी अनुक्रिया जिसमें एक जीन दूसरे जीन की लक्षणप्ररूप में अभिव्यक्ति को प्रकट नहीं होने देती है, प्रबलता (Epistasis) कहलाती है। जीन जो दूसरे अविकल्पी जीन पर प्रभावी होती है उसे प्रबल जीन (Epistatic gene) व जीन जिसका प्रकटीकरण छिप जाता है उसे अल्पप्रबल या अबल जीन (Hypostatic gene) कहते हैं। प्रबलता निम्न दो प्रकार की होती है-

प्रभावी प्रबलता (Dominant Epistasis) :- प्रभावी प्रबलता एक ऐसी स्थिति है जहाँ एक जीन का प्रभावी युग्मविकल्पी (dominant allele) दूसरे स्थान पर स्थित एक अन्य जीन के प्रभाव (प्रकटन) को रोक (Mask) देता है। यह एक प्रकार की बहुजीनी अन्योन्य क्रिया है, जिसमें एक जीन की अभिव्यक्ति दूसरे जीन की अभिव्यक्ति को संशोधित करती है

उदाहरण:

- कुत्तों में त्वचा का रंग
- कुकुरबिटा पिपो (Cucurbita pepo) में फलों का रंग (सफेद, पीला या हरा)

CERAMIC ACADEMY

अप्रभावी प्रबलता (Recessive Epistasis)

अप्रभावी प्रबलता तब होती है जब एक जीन के दो अप्रभावी युग्मविकल्पी (alleles) दूसरे स्थान (locus) पर स्थित प्रभावी जीन के प्रकटन को रोक देते हैं। यह जीन अन्य जीन के प्रति 'अबल' (hypostatic) होता है.

मूषकों (चूहों) में त्वक आवरण (coat colour) के रंग का उदाहरण इसे स्पष्ट करता है:

- अगोती (Agouti) रंग जीन A द्वारा नियंत्रित होता है।
- प्रभावी जीन B, A की अनुपस्थिति में काले रंग के मूषक उत्पन्न करता है।
- प्रभावी जीन A की उपस्थिति में अगोती रंग उत्पन्न होता है।

इस प्रकार की जीन अंतःक्रिया संशोधित मेंडेलियन अनुपात उत्पन्न करती है, जैसे कि 9:3:4.

पूरक जीन(Supplementary Genes): दो अलग-अलग प्रभावी जीन जो अलग-अलग रूप से अपने विशिष्ट लक्षण उत्पन्न करते हैं, लेकिन एक साथ मौजूद होने पर एक नया लक्षण बनाते हैं।

- **मुर्गी की कलगी के प्रकार:** चार प्रकार (गुलाब, मटर, अखरोट, एकल) आर और पी जीन की परस्पर क्रिया द्वारा निर्धारित होते हैं।
- **फेनोटाइपिक अनुपात:** अखरोट : मटर : गुलाब : एकल कंघी का परिणामी अनुपात 9:3:3:1 है।

सम्पूरक जीन (Complementary Genes):- जब किसी लक्षण प्ररूप की उत्पत्ति के लिए दो प्रभावी जीनों का एक साथ उपस्थित होना अनिवार्य हो और इनमें से किसी एक अथवा दोनों जीनों के अप्रभावी अवस्था में होने पर विपर्यासी लक्षण प्ररूप उत्पन्न हो तो इस दशा को सम्पूरक जीन क्रिया कहते है। अतः ऐसे जीन जिनको प्रकट होने के लिए दूसरे जीन की आवश्यकता होती है, सम्पूरक जीन कहलाते हैं।

- **उदाहरण:** मीठी मटर (Lathyrus odoratus) में पुष्प का रंग, मक्के में बीज का रंग आदि।
- मीठी मटर में रंगीन पुष्प के लक्षण का नियन्त्रण दो जीन C एवं R करते हैं। रंगीन पुष्प तभी उत्पन्न होते है जब दोनों जीन C एवं R प्रभावी अवस्था में उपस्थित रहते हैं।
- यदि इनमें से कोई एक जीन आप्रभावी अवस्था में हो या दोनों ही जीन अप्रभावी अवस्था में हो तो पुष्प का रंग सफेद होता है।
- **फेनोटाइपिक अनुपात:** $F2$ (9:7) पीढ़ी में 9 रंगीन व 7 सफेद रंग वाले पुष्प प्राप्त होते हैं।

निरोधी जीन (Inhibitory Genes):- जब एक लक्षण को नियंत्रित करने वाले दो जीनों में से एक जीन कोई लक्षणप्ररूप उत्पन्न करता है तथा दूसरा जीन स्वयं तो कोई लक्षणप्ररूप उत्पन्न नहीं करता परन्तु पहले जीन को लक्षणप्ररूप उत्पन्न करने से रोक देता है तो इसे **निरोधी जीन** कहते हैं। इस घटना को एपिस्टेसिस (epistasis) के रूप में जाना जाता है, जहाँ एक जीन दूसरे जीन की अभिव्यक्ति को छिपा देता है।

उदाहरण:

- चावल में पत्तियों का रंग बैंगनी (R) या हरा (r) निरोधी जीन (I) के प्रभाव के कारण प्रकट होता है।
- मक्के में दाने का रंग।
- मुर्गियों में पंखों का रंग।

बहुप्रभाविता (Pleiotropy):- बहुप्रभाविता वह प्रक्रिया है जिसमें एक जीन एक से अधिक लक्षणों पर अपना प्रभाव दर्शाता है। ऐसे जीन बहुप्रभावी (Pleiotropic) जीन कहलाते हैं।

उदाहरण :

- ड्रोसोफिला में सफेद आँख सम्बन्धी उत्प्रेरणा शरीर के कई अन्य भागों में वर्णकविहीनता (Depigmentation) उत्पन्न कर सकती है और मादा में शुक्रग्राहिता (Spermatheca) के आकार को भी प्रभावित करती है।
- मनुष्य में दात्र कोशिका रक्ताल्पता (Sickle cell anemia) बहु प्रभाविता का एक अच्छा उदाहरण है।

CERAMIC ACADEMY

द्विक जीन (Duplicate Genes):- द्विक जीन वह जीन होती हैं जिनके दो जोड़ी अयुग्मविकल्पी जीन एक ही लक्षण को नियंत्रित करते हैं, और यदि इनमें से एक भी प्रभावी जीन उपस्थित हो, तो वह लक्षण प्रकट हो जाता है।

उदाहरण के लिए, केप्सेला (Capsella) में फलों की आकृति का निर्धारण।

जब त्रिकोणाकार फल वाले पादप (TTDD) का दीर्घीकृत फल वाले पादप (ttdd) के साथ क्रॉस कराया जाता है, तो **F_2** पीढ़ी में 15 त्रिभुजाकार (triangular) और 1 दीर्घाकृत (elongated) फल वाले पादप प्राप्त होते हैं।

घातक जीन (Lethal Genes) :- वे जीन जिनका किसी जीव के शरीर पर घातक प्रभाव होता है, घातक जीन कहलाते हैं। एक घातक जीन की उपस्थिति अपेक्षित मेंडेलियन F_2 अनुपात को 3:1 से बदलकर 2:1 कर देती है।

उदाहरण :- सिकल सेल एनीमिया, टे-सैक्स रोग और हंटिंगटन कोरिया शामिल हैं।

सहलग्नता (Linkage):- जीनों के साथ साथ रहने की प्रवृत्ति तथा इनका एक पीढ़ी से दूसरी में एकसाथ स्थानान्तरण होने को सहलग्नता कहते हैं। सर्वप्रथम सट्टन एवं बावेरी (1902) ने सहलग्नता के बारे में सुझाया था। कई लक्षणों में स्वतंत्र अपव्यूहन का अभाव एवं सहलग्नता की उपस्थिति को बेटसन व पुन्नेट (1905) ने भी बताया। मोर्गन (1910) ने सहलग्न (Linked) व असहलग्न (Unlinked) जीनों के बीच विभेद स्थापित किया।

1. **सहलग्न जीन्स:-** वे जीन जिनमें स्वतंत्र अपव्यूहन नहीं होता है बल्कि ये साथ रहते हैं और उसी क्रोमोसोम में साथ-साथ अगली पीढ़ी में स्थानान्तरित हो जाते हैं
2. **असहलग्न जीन्स (Non-linked Genes)**:- असहलग्न जीन्स (Non-linked genes) ऐसे जीन होते हैं जो विभिन्न गुणसूत्रों पर स्थित होते हैं और इनमें स्वतंत्र अपव्यूहन (independent assortment) पाया जाता है।

लिंकेज के प्रकार- मॉर्गन (1919) के अनुसार, लिंकेज निम्नलिखित दो प्रकार के होते हैं:

- **पूर्ण लिंकेज:** लिंक्ड समूह बिना किसी क्रॉसिंग ओवर के एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में बिल्कुल सटीक रूप से स्थानांतरित होते हैं, जैसा कि नर *ड्रोसोफिला की* आंखों के रंग के जीन में देखा जाता है।
- **अपूर्ण लिंकेज:** समजात गुणसूत्रों पर जुड़े हुए जीनों के बीच क्रॉसिंग ओवर हो सकता है, जिसके परिणामस्वरूप पुनर्संयोजित और पैतृक दोनों प्रकार के व्यक्ति उत्पन्न होते हैं।
- **प्रभावित करने वाले कारक:** जीनों के बीच की दूरी (निकटता का अर्थ है अधिक जुड़ाव), उम्र (अधिक उम्र जुड़ाव की संभावना बढ़ाती है), तापमान में परिवर्तन (जुड़ाव कम करता है), और एक्स-रे (जुड़ाव कम करता है) से लिंकेज प्रभावित होता है।

लिंग-संबद्ध वंशागति(Sex linked inheritance):- लिंग-संबद्ध वंशागति वह वंशागति है जो लिंग गुणसूत्रों पर स्थित जीन द्वारा नियंत्रित लक्षणों की होती है। मॉर्गन (1910) ने सबसे पहले ड्रोसोफिला*में लिंग-संबद्ध जीन की खोज की* ।

Criss-cross inheritance:- क्रिस-क्रॉस वंशागति वह प्रक्रिया है जिसमें एक जीन माता से पुत्र या पिता से पुत्री में स्थानांतरित होता है। इसमें आमतौर पर एक्स-क्रोमोसोम से जुड़े अप्रभावी लक्षण शामिल होते हैं जो एक पीढ़ी को छोड़ देते हैं (उदाहरण के लिए, वाहक माता के माध्यम से दादा से पोते में)। यह मुख्य रूप से एक्स क्रोमोसोम पर स्थित जीनों के कारण होता है, जिसके परिणामस्वरूप यह लक्षण पीढ़ियों तक बारी-बारी से लिंगों में व्यक्त होता है। इसके सामान्य उदाहरणों में लाल-हरे रंग का अंधापन और हीमोफीलिया शामिल हैं।

गुणसूत्रों के जुड़ाव के आधार पर वंशानुक्रम (On the Basis of Chromosomal Linkage):

- **एक्स-लिंक्ड वंशानुक्रम:-** ये वे जीन हैं जो केवल एक्स-क्रोमोसोम पर मौजूद होते हैं; उनके एलील वाई-क्रोमोसोम पर अनुपस्थित होते हैं। इन जीनों का संचरण पीढ़ी दर पीढ़ी पिता से पुत्री और पुत्री से पोते/पोती को होता है। इस प्रकार की वंशानुगति रंग अंधापन, हीमोफीलिया और फल मक्खियों में आंखों के रंग आदि में पाई जाती है।
- **वाई-लिंक्ड वंशानुक्रम:-** ये जीन केवल वाई-क्रोमोसोम पर ही पाए जाते हैं। इन जीनों की वंशानुगति केवल पुरुषों तक ही सीमित है। उनके संचरण को होलैंड्रिक कहा जाता है। उदाहरण के लिए, हाइपरट्राइकोसिस (कान के निचले हिस्से पर बालों की उपस्थिति) और इचथियोसिस हिस्ट्रिक्स (Ichthyosis hystrix) एक दुर्लभ, आनुवंशिक त्वचा विकार है, जो गंभीर हाइपरकेराटोसिस (त्वचा का मोटा होना) की विशेषता है
- **XY लिंक्ड वंशानुक्रम:-** वे जीन जो X और Y दोनों गुणसूत्रों पर पाए जाते हैं, उन्हें XY लिंक्ड इनहेरिटेंस कहा जाता है। उदाहरण के लिए, नेफ्राइटिस, रेटिनाइटिस पिगमेंटोसा आदि।

CERAMIC ACADEMY

पीढ़ी से पीढ़ी तक संचरण के आधार पर(On the basis of Generation to Generation Transmission) :- एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में लक्षणों का संचरण चार प्रकार का हो सकता है:

(i) होलोजेनिक: इस प्रकार की वंशागति में, लक्षण एक महिला से दूसरी महिला में, यानी बेटी से बेटी और बेटी से पोती में स्थानांतरित होते हैं।

(ii) होलैंड्रिक: इस प्रकार की वंशागति में, लक्षण पुरुष से पुरुष में, अर्थात् पिता से पुत्र में और पुत्र से पोते में स्थानांतरित होते हैं।

(iii) डायएंड्रिक: इस प्रकार की वंशागति में, लक्षण माता से पुत्र और पुत्र से पोती को हस्तांतरित होते हैं।

(iv) डायजेनिक: इस प्रकार की वंशागति में, लक्षण पिता से पुत्री और पुत्री से पोते को हस्तांतरित होते हैं।

विविधताएँ (Variations)

जीवों में विविधता का अस्तित्व प्रकृति का नियम है और ये सभी जीवों के विकास के लिए आवश्यक कारक हैं। प्रकृति में विविधता का होना एक सामान्य घटना है। यह बात सर्वविदित है।

- व्यक्ति और उनके सममित शारीरिक अंग पूरी तरह से एक जैसे नहीं होते हैं।
- जीवों के विकास और परिवर्तन के लिए विविधता आवश्यक है।
- अर्जित (दैहिक) भिन्नताएं किसी जीव के जीवनकाल में विकसित होती हैं और वंशानुगत नहीं होती हैं।
- अर्जित भिन्नताएं केवल दैहिक कोशिकाओं को प्रभावित करती हैं, जनन कोशिकाओं को नहीं।

1. **कायिक तथा जननिक विभिन्नताएँ (Somatic or Germinal Variations)**:- कायिक विभिन्नताएँ (Somatic variations) वे अर्जित विभिन्नताएँ हैं जो जीव के जीवनकाल में बाह्य प्रभावों द्वारा उत्पन्न होती हैं, जैसे अधिक धूप में रहने पर त्वचा का रंग काला पड़ जाना, या पहलवान की विकसित मांसपेशियां। जननिक विभिन्नताएँ (Germinal variations) जनन द्रव्य में जीन पुर्नसंयोजन या उत्परिवर्तन द्वारा होती हैं और वंशागत होती हैं, जैसे आँखों का रंग।

2. **अनिर्धारित तथा निर्धारित विभिन्नताएँ (Indeterminate and determiniate variations):-** अनिर्धारित (Indeterminate) विभिन्नताएँ किसी विशेष नियम के अनुसार उत्पन्न नहीं होतीं और किसी भी दिशा में हो सकती हैं. निर्धारित (Determine) विभिन्नताएँ किसी अप्रत्यक्ष प्रभाव द्वारा नियंत्रित होती हैं और किसी निश्चित (प्रायः अनुकूली) दिशा में परिवर्तन होती हैं, जैसे आयरिश बारहसिंगों के सींगों का बढ़ना।

3. **सतत तथा असतत विभिन्नताएँ (Continuous and discontinuous variations:-** सतत भिन्नताएं वे छोटी-छोटी भिन्नताएं हैं जो जीवों की सामान्य अवस्था से बहुत मामूली परिवर्तन उत्पन्न करती हैं। ये उतार-चढ़ाव धीरे-धीरे और लगातार होते रहते हैं। कभी-कभी वे इतने छोटे होते हैं कि उन्हें पहचानना मुश्किल होता है। ये सभी जानवरों और पौधों में पाए जाते हैं। जीव के त्वचा के रंग, ऊंचाई, वजन, वृद्धि आदि में निरंतर भिन्नताएं देखी जाती हैं। असंतत परिवर्तन वे बड़े परिवर्तन होते हैं जो अचानक घटित होते हैं। इससे यह स्पष्ट हो जाता है कि उनमें कोई मध्यवर्ती चरण नहीं है। इन विविधताओं को "स्पोर्ट्स" या म्यूटेशन भी कहा जाता है। इनसे उत्पन्न जीव अपने जनक जीवों से बहुत भिन्न होता है और उन्हें उनसे पूर्णतः अलग माना जाता है। ये विभिन्नताएं संतान में वंशानुगत रूप से प्राप्त होती हैं। इस प्रकार के अचानक उत्पन्न होने वाले बदलावों के कारण, पूरी तरह से नए प्रकार के जीव पैदा होते हैं, और इन बदलावों की वंशानुगति के कारण, ये संतानें माता-पिता के समान होती हैं। उदाहरण के लिए, ऊदबिलाव जैसी भेड़ें लगभग 80 साल पहले एक सामान्य भेड़ से अचानक अस्तित्व में आईं और आज भी एक नई नस्ल के रूप में मौजूद हैं। इन भेड़ों के पैर छोटे और शरीर लंबा होता है।

विभिन्नता के कारण: पर्यावरणीय परिस्थितियाँ (तापमान, प्रकाश, पोषक तत्व, विकिरण), जीन और गुणसूत्रों में परिवर्तन, और लैंगिक प्रजनन (दोहरी पैतृकता)।

विविधता का महत्व:

- विभिन्नताएँ जैविक विकास की प्रक्रिया का आधार (कच्चा माल) हैं।
- विभिन्नताएँ जानवरों और पौधों में लाभकारी परिवर्तन भी लाती हैं।
- विभिन्नताएं जानवर को बदले हुए वातावरण के अनुकूल ढलने में मदद करती हैं।
- वे जीवन-मरण के संघर्ष में जानवर को बेहतर बनाते हैं।

CERAMIC ACADEMY

वंशागति का क्रोमोसोम सिद्धांत

1. वंशागति का गुणसूत्रीय सिद्धांत (Chromosomal Theory of Inheritance)

यह सिद्धांत 1902 में वॉल्टर सटन (Walter Sutton) और थियोडोर बोवेरी (Theodore Boveri) द्वारा प्रतिपादित किया गया था।

मुख्य अवधारणा: सटन और बोवेरी ने देखा कि कोशिका विभाजन (Meiosis) के दौरान गुणसूत्रों (Chromosomes) का व्यवहार ठीक वैसा ही होता है जैसा मेंडल द्वारा बताए गए 'कारकों' (जीन) का होता है।

प्रमुख बिंदु:

- **युग्म में उपस्थिति:** जिस प्रकार जीन जोड़ों में पाए जाते हैं, गुणसूत्र भी द्विगुणित कोशिकाओं में समजात जोड़ों (Homologous pairs) में होते हैं।
- **विसंयोजन (Segregation):** युग्मक निर्माण के समय गुणसूत्रों के जोड़े अलग हो जाते हैं, जिससे एक युग्मक को जोड़ी का केवल एक ही गुणसूत्र मिलता है। यह मेंडल के पृथक्करण के नियम की व्याख्या करता है।
- **स्वतंत्र अपव्यूहन (Independent Assortment):** अलग-अलग गुणसूत्रों के जोड़े एक-दूसरे से स्वतंत्र होकर युग्मकों में जाते हैं।
- **निष्कर्ष:** सटन ने गुणसूत्रीय पृथक्करण के ज्ञान को मेंडेलियन सिद्धांतों के साथ जोड़कर इसे 'वंशागति का गुणसूत्रीय सिद्धांत' कहा।

2. टी. एच. मॉर्गन और ड्रोसोफिला पर प्रयोग:-

थॉमस हंट मॉर्गन (T.H. Morgan) ने सटन और बोवेरी के सिद्धांत का प्रयोगात्मक सत्यापन किया। उन्होंने अपने प्रयोगों के लिए 'ड्रोसोफिला मेलानोगैस्टर' (Drosophila melanogaster) या फल-मक्खी को चुना।

ड्रोसोफिला को चुनने के कारण:

1. इसे प्रयोगशाला में सरल कृत्रिम माध्यम पर पाला जा सकता है।
2. इनका जीवन चक्र बहुत छोटा (लगभग 2 सप्ताह) होता है।
3. एक ही मैथुन से बड़ी संख्या में संतानें उत्पन्न होती हैं।
4. नर और मादा की स्पष्ट पहचान की जा सकती है।
5. इसमें आनुवंशिक विविधताओं को कम शक्ति वाले सूक्ष्मदर्शी से भी देखा जा सकता है।

3. सहलग्नता और पुनर्योजन (Linkage and Recombination):- मॉर्गन ने ड्रोसोफिला में द्विसंकर संकरण (Dihybrid Cross) कराया, विशेष रूप से लिंग-सहलग्न जीन (Sex-linked genes) के लिए।

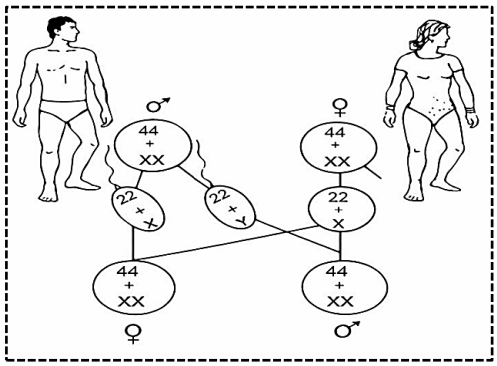
- **प्रयोग:** उन्होंने पीले शरीर और सफेद आँखों वाली मादा का संकरण भूरे शरीर और लाल आँखों वाले नर के साथ कराया।
- **परिणाम**: मॉर्गन ने पाया कि F2 पीढ़ी का अनुपात मेंडल के 9:3:3:1 के अनुपात से काफी भिन्न था।

निष्कर्ष:

- **सहलग्नता (Linkage):** जब दो जीन एक ही गुणसूत्र पर एक-दूसरे के बहुत पास स्थित होते हैं, तो वे प्रायः एक साथ वंशागत होते हैं।
- **पुनर्योजन (Recombination):** यदि जीन गुणसूत्र पर दूर-दूर स्थित हों, तो क्रॉसिंग ओवर के कारण नए जीन संयोजन उत्पन्न हो सकते हैं।
- मॉर्गन ने सिद्ध किया कि **जीन गुणसूत्रों पर एक निश्चित रेखीय क्रम (Linear order) में व्यवस्थित होते हैं।**

लिंग निर्धारण

- लिंग निर्धारण का आधार आनुवंशिक / क्रोमोसोमीय होता है।
- लिंग निर्धारण में भाग लेने वाले क्रोमोसोम – लिंग-क्रोमोसोम (Sex chromosomes)
- शेष क्रोमोसोम – ऑटोसोम (Autosomes)
- 1891 में हेकिंग ने कीटों में एक विशेष केंद्रिकीय संरचना देखी जिसे X-काय कहा गया, जो बाद में X-क्रोमोसोम सिद्ध हुई।



मानव में लिंग निर्धारण :-

- मानव में लिंग-निर्धारण XY प्रकार का होता है।
- कुल 23 जोड़े क्रोमोसोम – 22 जोड़े ऑटोसोम + 1 जोड़ा लिंग-क्रोमोसोम।
- मादा – XX (समयुग्मक), नर – XY (विषमयुग्मक)।
- नर में शुक्रजनन के समय 50% X-युक्त व 50% Y-युक्त शुक्राणु बनते हैं।
- मादा में सभी अंडाणु X-क्रोमोसोम युक्त होते हैं।
- X-शुक्राणु से निषेचन – मादा (XX)।
- Y-शुक्राणु से निषेचन – नर (XY)।
- शिशु के लिंग का निर्धारण पिता (शुक्राणु) करता है, माता नहीं।

CERAMIC ACADEMY

मधुमक्खियों में लिंग-निर्धारण :-

- मधुमक्खियों में हैप्लोडिप्लॉइडी (Haplodiploidy) प्रकार का लिंग-निर्धारण होता है।
- नर मधुमक्खी (पुमधुप/ड्रोन) – अनिषेचित अंडे से, अगुणित (n = 16)।
- मादा मधुमक्खी (रानी व श्रमिक) – निषेचित अंडे से, द्विगुणित (2n = 32)।
- केवल मादाएँ लैंगिक जनन से उत्पन्न होती हैं।

पक्षियों में लिंग निर्धारण (ZW-ZZ प्रकार):- मानव के लिंग निर्धारण से ठीक विपरीत है।

- **मादा (Female):** ZW (विषमयुग्मक - Heterogametic)। यहाँ मादा तय करती है कि संतान नर होगी या मादा।
- **नर (Male):** ZZ (समयुग्मक - Homogametic)।
- **उदाहरण**: मुर्गी, पक्षी, कुछ मछलियाँ और सरीसृप।

कीटों में XO प्रकार का लिंग निर्धारण:-

- **प्रकार**: XX-XO प्रकार।
- **नर (Male):** केवल एक X क्रोमोसोम (XO)। इनमें ऑटोसोम के साथ एक क्रोमोसोम कम होता है।
- **मादा (Female):** दो X क्रोमोसोम (XX)।
- **उदाहरण**: टिड्डा (Grasshopper), खटमल।

पर्यावरणीय लिंग निर्धारण (Environmental Sex Determination):-

पर्यावरणीय लिंग निर्धारण (ESD) वह प्रक्रिया है जिसमें आनुवंशिक (Genetic) कारकों के बजाय विकास के दौरान बाह्य पर्यावरणीय कारक जीव का लिंग निर्धारित करते हैं।

1. **तापमान-निर्भर लिंग निर्धारण:-** तापमान-निर्भर लिंग निर्धारण (TSD) सरीसृपों में पाया जाने वाला ऐसा तंत्र है जिसमें निषेचन के बाद अंडों के सेने (Incubation) के दौरान का तापमान भ्रूण के लिंग को निर्धारित करता है।

- **कछुए (Turtles)**: कछुओं में तापमान-निर्भर लिंग निर्धारण पाया जाता है, जहाँ अंडों के सेने के दौरान उच्च तापमान (अक्सर 30°C से अधिक) पर सामान्यतः मादा, जबकि कम तापमान पर नर संतति का विकास होता है।
- **मगरमच्छ (Crocodiles)**:मगरमच्छों में कछुओं के विपरीत तापमान-निर्भर लिंग निर्धारण का पैटर्न पाया जाता है, जिसमें उच्च तापमान पर प्रायः नर, जबकि निम्न या मध्यम तापमान पर मादा संतति उत्पन्न होती है।
- **घोंघों (Snails):-** घोंघों (Snails) की कुछ प्रजातियों में पर्यावरणीय परिस्थितियों के प्रभाव से Sequential Hermaphroditism के माध्यम से लिंग परिवर्तन पाया जाता है, जो लिंग की स्थिरता (Sex Stability) की पारंपरिक अवधारणा को चुनौती देता है।
- **बोनेलिया:-** बोनेलिया एक समुद्री कीड़ा है जिसमें लार्वा का लिंग पर्यावरणीय संपर्क पर निर्भर करता है, अर्थात् परिपक्व मादा के संपर्क में आने पर लार्वा नर बनता है, जबकि संपर्क न होने पर वह मादा के रूप में विकसित होता है।

उत्परिवर्तन (Mutation):-

- उत्परिवर्तन वह प्रक्रिया है जो डीएनए (DNA) अनुक्रम में बदलाव लाती है। इसके कारण जीव के जीनोटाइप (Genotype) और फीनोटाइप (Phenotype) दोनों में परिवर्तन आता है।
- उत्परिवर्तन (Mutation) की खोज और इस शब्द का प्रयोग **ह्यूगो डी व्रीज (Hugo de Vries)** ने 1901 में किया था।
- **ह्यूगो डी व्रीज (1901):** इन्होंने *Oenothera lamarckiana* (Evening Primrose) के पौधे पर प्रयोग कर उत्परिवर्तन की खोज की।
- एच. जे. मुलर ने बाद में बताया कि विकिरण (X-rays) से उत्परिवर्तन प्रेरित किए जा सकते हैं और यह सिर्फ बड़े बदलाव नहीं होते, बल्कि जीन स्तर पर भी होते हैं।
- एच. जे. मुलर (1927) ने ड्रोसोफिला में X-किरणों द्वारा कृत्रिम उत्परिवर्तन उत्पन्न किया। इसके लिए उन्हें 1946 में नोबेल पुरस्कार प्रदान किया गया।
- पुनर्योजन (Recombination) के अलावा, उत्परिवर्तन ही वह मुख्य क्रिया है जो डीएनए में विविधता (Variation) पैदा करती है।

उत्परिवर्तन के प्रकार :-

(क) क्रोमोसोमीय विपथन (Chromosomal Aberrations) - क्रोमोसोमीय विपथन वे परिवर्तन हैं जो डीएनए अनुक्रम में विलोपन, दोहराव, व्युत्क्रमण या स्थानांतरण के कारण गुणसूत्रों की संरचना या संख्या में होते हैं। इससे आनुवंशिक सामग्री की कमी या अधिकता हो जाती है, जो कैंसर कोशिकाओं और जन्मजात विकारों में सामान्यतः देखी जाती है।

CERAMIC ACADEMY

मुख्य संरचनात्मक परिवर्तन:

- **विलोपन (Deletion):** गुणसूत्र का एक भाग नष्ट हो जाना
- **द्विगुणन (Duplication):** डीएनए खंड का दोहराव
- **व्युत्क्रमण (Inversion):** गुणसूत्र खंड का 180° घूम जाना
- **स्थानांतरण (Translocation):** एक गुणसूत्र का भाग दूसरे गैर-समजात गुणसूत्र से जुड़ जाना

(ख) बिंदु उत्परिवर्तन (Point Mutation) - जब डीएनए के केवल एकल क्षार युग्म (Single Base Pair) में परिवर्तन आता है, तो इसे बिंदु उत्परिवर्तन कहते हैं।

1. **प्रभाव के आधार पर वर्गीकरण (Based on Effect):-** DNA में परिवर्तन होने पर प्रोटीन की संरचना पर क्या असर पड़ता है, उसके आधार पर इसे तीन भागों में बाँटा गया है:
   - **मूक उत्परिवर्तन (Silent Mutation):** मूक उत्परिवर्तन (Silent Mutation) में न्यूक्लियोटाइड बदलने के बावजूद एक ही अमीनो एसिड के लिए एक से अधिक कोडॉन होने के कारण अमीनो एसिड नहीं बदलता, जिससे प्रोटीन के कार्य पर कोई प्रभाव नहीं पड़ता है।
   - **मिससेंस उत्परिवर्तन (Missense Mutation):** मिससेंस उत्परिवर्तन (Missense Mutation) वह उत्परिवर्तन है जिसमें एक न्यूक्लियोटाइड के बदलने से अमीनो एसिड बदल जाता है, जिसके परिणामस्वरूप प्रोटीन की संरचना और कार्य प्रभावित हो सकते हैं
     - **उदाहरण:** सिकल सेल एनीमिया (Sickle Cell Anemia)।
   - **नॉनसेंस उत्परिवर्तन (Nonsense Mutation):** यह परिवर्तन डीएनए अनुक्रम में समय से पहले स्टॉप कोडॉन बना देता है, जिसके परिणामस्वरूप प्रोटीन का निर्माण अधूरा रह जाता है और बना हुआ प्रोटीन छोटा (truncated) तथा निष्क्रिय हो जाता है।
2. **आधार युग्म परिवर्तन के आधार पर (Based on Base Pair Substitution):-** रसायनिक संरचना के आधार पर नाइट्रोजनस क्षार दो तरह से बदल सकते हैं:
   - **संक्रमण (Transition)**: जब समान वर्ग के नाइट्रोजनस क्षार आपस में बदलते हैं, अर्थात् एक प्यूरीन दूसरे प्यूरीन (Adenine (A) की जगह Guanine (G) आ जाए) से या एक पिरिमिडीन दूसरे पिरिमिडीन (Cytosine (C) की जगह Thymine (T) आ जाए) से प्रतिस्थापित होता है।
   - **ट्रांसवर्जन (Transversion):** जब विपरीत वर्ग के नाइट्रोजनस क्षार आपस में बदलते हैं, अर्थात् एक प्यूरीन का प्रतिस्थापन पिरिमिडीन से या पिरिमिडीन का प्यूरीन से

(ग) फ्रेम शिफ्ट उत्परिवर्तन (Frame Shift Mutation) -डीएनए के क्षार युग्मों के घटने या बढ़ने (Deletion or Insertion) से पूरा रीडिंग फ्रेम बदल जाता है, जिसे फ्रेम शिफ्ट उत्परिवर्तन कहते हैं।

उत्परिवर्तजन (Mutagens):- वे कारक जो उत्परिवर्तन को जन्म देते हैं, उन्हें उत्परिवर्तजन (Mutagens) कहा जाता है। इन्हें दो श्रेणियों में बांटा जा सकता है

- भौतिक कारक: जैसे पराबैंगनी विकिरण (UV Radiation)।

रासायनिक कारक: विभिन्न प्रकार के रसायन जो डीएनए संरचना को प्रभावित करते हैं।

PYQ

1. निम्नलिखित में से कौनसे प्यूरीन क्षारक डीएनए में होते हैं?
[Protection Officer 2024]

(1) एडेनिन (2) गुआनिन
(3) थाइमिन (4) साइटोसिन
(a) (1) तथा (2) (b) (2) तथा (4)
(c) (3) तथा (4) (d) (1) तथा (3)

2. एक सामान्य बालिका शिशु अपने X गुणसूत्र प्राप्त करती है-
[School Lecturer (G-A) 2018]

(a) केवल अपने पिता से
(b) केवल अपनी माता से
(c) अपने माता तथा पिता दोनों से
(d) या तो अपनी माता से या अपने पिता से

3. मानव कोशिका में गुणसूत्रों की संख्या होती है-
[School Lecturer (G-B) 2018]

(a) 20 (b) 36
(c) 46 (d) 96

Answer Key

1	a	2	c	3	c

5 जैव विकास

उद्विकास के सिद्धांत

लैमार्कवाद (Lamarckism) –

- **वैज्ञानिक:** Jean-Baptiste Lamarck (1744–1829)
- **ग्रंथ:** *Philosophie Zoologique* (1809)
- **मुख्य सिद्धांत:** *उपार्जित लक्षणों की वंशानुगति*
- सरल जीवों से जटिल जीवों का क्रमिक विकास होता है।
- पर्यावरण परिवर्तन से जीवों में नई आवश्यकताएँ उत्पन्न होती हैं।
- आवश्यकताओं के अनुसार जीव नई संरचनाएँ विकसित करते हैं।
- उपयोग से अंग विकसित होते हैं, अनुपयोग से अंग कमजोर हो जाते हैं।
- जीवनकाल में अर्जित लक्षण अगली पीढ़ी में स्थानांतरित हो जाते हैं।
- **उदाहरण:** जिराफ की गर्दन का लंबा होना।

लैमार्कवाद की आलोचना –

- August Weismann (1890) ने चूहों पर 20 से अधिक पीढ़ियों तक पूँछ काटने के प्रयोग से यह सिद्ध किया कि उपार्जित लक्षण वंशानुगत नहीं होते, क्योंकि प्रत्येक अगली पीढ़ी में चूहों की पूँछ सामान्य पाई गई।
- August Weismann के अनुसार प्रोटोप्लाज्म दो भागों—सोमाटोप्लाज्म (दैहिक, वंशानुगत नहीं) और जर्मप्लाज्म (लैंगिक, वंशानुगत)—में विभाजित होता है, तथा केवल जर्मप्लाज्म में होने वाले परिवर्तन ही अगली पीढ़ी में स्थानांतरित होते हैं।
- अधिक उपयोग से अंग हमेशा बेहतर नहीं होते; जैसे अधिक पढ़ने वालों की दृष्टि कमजोर हो सकती है।

नव-लैमार्कवाद (Neo-Lamarckism) –

- नव-लैमार्कवाद, लैमार्कवाद का संशोधित रूप है।
- इसमें पर्यावरण को अनुकूलन का मुख्य कारण माना गया है।
- आंतरिक बल व उपयोग-अनुपयोग को महत्व नहीं दिया गया।
- पर्यावरणीय प्रभाव से दैहिक कोशिकाओं में परिवर्तन होते हैं।
- ये परिवर्तन अगली पीढ़ी में वंशानुगत हो सकते हैं।
- विकास को जीन और पर्यावरण की पारस्परिक क्रिया का परिणाम माना गया।
- **Paul Kammerer** के प्रयोग में गुफा में रहने वाले प्रोटियस को प्रकाश में रखने पर **काली त्वचा और विकसित आँखें** बनीं, जो अगली पीढ़ी में भी दिखीं।
- ग्रिफिथ एवं डेटेलियोफज्म के प्रयोग में **घूर्णन मेज पर रखे चूहों** में चक्कर आने का प्रभाव संतानों में भी देखा गया।

डार्विनवाद (Darwinism) –

- Charles Darwin (1809–1882) एक अंग्रेज प्रकृतिवादी थे, जिन्होंने विश्व यात्रा के दौरान गैलापागोस द्वीप समूह के अध्ययन से प्रेरित होकर प्राकृतिक चयन द्वारा विकास का सिद्धांत दिया, जिसके अनुसार अनुकूल जीव जीवित रहते हैं और प्रजनन करते हैं।
- डार्विन ने 1858 में लिनियन सोसाइटी में अपने सिद्धांत का सार प्रस्तुत किया और 1859 में चार्ल्स डार्विन ने अपनी पुस्तक द ओरिजिन ऑफ स्पीशीज बाय नेचुरल सिलेक्शन में इसे विस्तार से प्रकाशित किया।

प्राकृतिक चयन का डार्विन का सिद्धांत –

1. **अधिक उत्पादन (Overproduction) :-** जीव आवश्यकता से अधिक संतान उत्पन्न करते हैं, पर सीमित भोजन व संसाधनों के कारण सभी जीवित नहीं रह पाते।
2. **विभिन्नताएँ (Variations)**:- प्रत्येक जीव में भिन्नताएँ पाई जाती हैं।
   - लाभकारी भिन्नताएँ वंशानुगत होकर जीव के अस्तित्व में सहायक होती हैं।
   - हानिकारक भिन्नताएँ जीव को संघर्ष में कमजोर बनाती हैं।
3. **अस्तित्व के लिए संघर्ष (Struggle for Existence):-** सीमित संसाधनों के कारण संघर्ष होता है,
   - **अंतर्विरोधी (Intraspecific):** एक ही प्रजाति में
   - **अंतर्जातीय (Interspecific):** अलग-अलग प्रजातियों में
   - **पर्यावरणीय संघर्ष:** जलवायु, भोजन, आपदाओं से

CERAMIC ACADEMY

4. **प्राकृतिक वरण / योग्यतम की उत्तरजीविता (Natural Selection / Survival of the Fittest)**:- लाभकारी भिन्नताओं वाले जीव जीवित रहते हैं और प्रजनन करते हैं।
   "Survival of the fittest" शब्द हर्बर्ट स्पेंसर ने दिया।
5. **नई प्रजातियों की उत्पत्ति (Origin of New Species):-** लाभकारी भिन्नताओं का पीढ़ी दर पीढ़ी संचय होने से नई प्रजातियाँ बनती हैं। डार्विन के अनुसार विकास क्रमिक (Gradual) होता है, अचानक नहीं।

आधुनिक संश्लेषित सिद्धांत (Modern Synthetic Theory) –

- यह सिद्धांत डार्विन के प्राकृतिक चयन को आनुवांशिकी (Genetics) के साथ जोड़कर बनाया गया। इसे 20वीं शताब्दी में जनसंख्या आनुवंशिकी के विकास के बाद स्वीकार किया गया।
- आधुनिक संश्लेषित सिद्धांत के प्रमुख वैज्ञानिक थियोडोसियस डोबजन्स्की, अर्न्स्ट मेयर, जूलियन हक्सले, जॉर्ज गेइलॉर्ड सिम्पसन तथा बर्नहार्ड रेनश हैं।
- उद्विकास के प्रमुख कारकों में उत्परिवर्तन (विविधता का मुख्य स्रोत), पुनर्संयोजन, प्राकृतिक चयन, प्रवास, आनुवांशिक बहाव, संस्थापक प्रभाव तथा संकरण शामिल हैं।

प्रजाति की अवधारणा

- **जैविक प्रजाति अवधारणा ⟶ अर्न्स्ट मेयर (1942)**
- प्रजातियाँ वे हैं जो **आपस में प्रजनन कर सकती हैं** और **उपजाऊ संतान** उत्पन्न करती हैं।

जनन अलगाव (Reproductive Isolation) – डोबजन्स्की

- जब जीव **आपस में प्रजनन करने में असमर्थ** हो जाते हैं, तो नई प्रजाति बन सकती है।
- अलगाव **पूर्व-समागम** और **पश्च-समागम** दोनों हो सकता है।

विकास की क्रिया-विधि :-

- विविधता और नई प्रजाति की उत्पत्ति विकास का आधार है।
- ग्रेगर मेंडल ने वंशानुक्रमी कारकों (जीन) की जानकारी दी, पर विकास की व्याख्या नहीं की।
- चार्ल्स डार्विन ने छोटी-छोटी, दिशावान विविधताओं और प्राकृतिक चयन को विकास का आधार माना।
- 20वीं सदी में ह्यूगो डी व्रीज ने म्यूटेशन सिद्धांत दिया।
- डी व्रीज के अनुसार विकास का कारण अचानक होने वाले बड़े उत्परिवर्तन हैं, न कि छोटी विविधताएँ ,उन्होंने प्रजाति-उत्पत्ति को साल्टेशन (Saltation) कहा।
- बाद के समष्टि आनुवंशिकी अध्ययनों से स्पष्ट हुआ कि विकास में म्यूटेशन + पुनर्योजन + प्राकृतिक चयन सभी की भूमिका होती है।

हार्डी–वेनबर्ग सिद्धांत :-

सिद्धांत के अनुसार, आदर्श परिस्थितियों में जीव-समष्टि में अलील आवृत्तियाँ पीढ़ी दर पीढ़ी स्थिर रहती हैं। इसे आनुवंशिक संतुलन (Genetic equilibrium) कहते हैं।

गणितीय अभिव्यक्ति

- **यदि A = p और a = q**
- **तो: p2+2pq+q2=1**
- **यह $(p + q)^2 = 1$ का द्विपदी विस्तार है।**

हार्डी–वेनबर्ग संतुलन को प्रभावित करने वाले 5 घटक

1. जीन प्रवाह (Gene flow / Migration)
2. आनुवंशिक अपवाह (Genetic drift)
   - विशेष स्थिति ⟶ संस्थापक प्रभाव (Founder effect)
3. उत्परिवर्तन (Mutation)
4. पुनर्योजन (Recombination)
5. प्राकृतिक वरण (Natural selection)

मानव का उद्भव और विकास :-

मानव विकास के प्रारंभिक चरण :-

क्रम	काल (वर्ष पूर्व)	जीव / समूह	निवास स्थान	प्रमुख विशेषताएँ
1.	**लगभग 15 मिलियन वर्ष पूर्व**	ड्रायोपिथिकस	वन क्षेत्र	वनमानुष (Ape) जैसे, शरीर बालों से ढका, गोरिल्ला/चिपैंजी की तरह चलना
		रामापिथिकस	वन क्षेत्र	ड्रायोपिथिकस से अधिक मानव-जैसे लक्षण
2.	**3–4 मिलियन वर्ष पूर्व**	मानव-सदृश प्राइमेट्स	पूर्वी अफ्रीका (इथियोपिया, तंजानिया)	ऊँचाई लगभग 4 फुट, सीधे खड़े होकर चलने की क्षमता
3.	**लगभग 2 मिलियन वर्ष पूर्व**	ओस्ट्रालोपिथेसिन	पूर्वी अफ्रीका के घास के मैदान	फलाहारी, पत्थर के हथियारों का प्रारंभिक उपयोग

मानव वंश के प्रमुख चरण:-

मानव प्रजाति	समय काल	मस्तिष्क क्षमता (Brain Capacity)	मुख्य विशेषता
होमो हैबिलिस	2 मिलियन वर्ष पूर्व	650–800 cc	प्रथम 'मानव जैसा' प्राणी; सामान्यत मांस नहीं खाते थे।
होमो इरैक्टस	1.5 मिलियन वर्ष पूर्व	900 cc	मस्तिष्क बड़ा था; संभवतः मांस खाते थे।
नियंडरटाल	1 लाख - 40,000 वर्ष पूर्व	1400 cc	खाल पहनते थे; मृतकों को गाड़ते थे।
होमो सैंपियंस	75,000 - 10,000 वर्ष पूर्व	आधुनिक क्षमता 1350–1400 cc	अफ्रीका में विकसित हुए; आधुनिक मानव।

वंशागति के आणविक आधार

- अधिकांश सजीवों में डीएनए (Deoxyribonucleic Acid) आनुवंशिक पदार्थ होता है।
- कुछ विषाणुओं (Viruses) में आरएनए (Ribonucleic Acid) आनुवंशिक पदार्थ के रूप में पाया जाता है।
- वंशागति का क्रोमोसोम सिद्धांत (Chromosomal Theory of Inheritance) को Walter Sutton और Theodor Boveri ने प्रस्तुत किया था
- जॉर्ज बीडल (George Beadle) और एडवर्ड टैटम (Edward Tatum) **ने** "एक जीन–एक एंजाइम" (One Gene–One Enzyme) का सिद्धांत प्रस्तुत किया था।
- न्यूक्लिक अम्ल न्यूक्लिओटाइड्स के बहुलक (Polymer) होते हैं।
- जैक्स मोनोड और फ्रांस्वा जैकब ने ऑपेरॉन अवधारणा प्रस्तुत की, जो जीन अभिव्यक्ति के नियमन को समझने का एक आधारभूत सिद्धांत है।"

आनुवंशिक कूट (Genetic Code) :-

- **निरेनबर्ग एवं मथाई (1961):** इन्होंने सर्वप्रथम 'सेल-फ्री सिस्टम' का उपयोग कर आनुवंशिक कूट को सफलतापूर्वक डिकोड किया।
- **हरगोविंद खुराना:** इन्होंने रासायनिक विधि से कृत्रिम RNA अणुओं का संश्लेषण किया, जिससे कूट (Codons) को समझने में महत्वपूर्ण मदद मिली।
- **जॉर्ज गैमो:** इन्होंने गणितीय आधार पर सबसे पहले सुझाव दिया कि आनुवंशिक कूट **'त्रिक' (Triplet)** होते हैं।
- सजीवों में दो प्रकार के न्यूक्लिक अम्ल पाए जाते हैं—डीएनए (DNA) तथा आरएनए (RNA)।

CERAMIC ACADEMY

डीएनए (DNA) —

- 1869 में फ्रेडरीच मेस्चर ने केंद्रक में पाए जाने वाले अम्लीय पदार्थ की खोज कर उसे 'न्यूक्लिन' नाम दिया, जिसे बाद में डीएनए (DNA) कहा गया।
- डीएनए की संरचना के अध्ययन में मौरिस विल्किन्स एवं रोजलिंड फ्रैंकलिन ने एक्स-रे निवर्तन (X-ray diffraction) द्वारा महत्त्वपूर्ण आँकड़े प्रदान किए।
- 1953 में जेम्स वाट्सन एवं फ्राँन्सिस क्रीक ने डीएनए का द्विकुंडली (Double Helix) मॉडल प्रस्तुत किया।
- डीएनए (डीऑक्सीराइबोन्यूक्लिक एसिड) डीऑक्सीराइबोन्यूक्लियोटाइड्स का एक लंबा बहुलक (Polymer) है। यह अधिकांश जीवों में आनुवंशिक पदार्थ के रूप में कार्य करता है।
- डीएनए की लंबाई इसमें उपस्थित **न्यूक्लियोटाइड्स** या **क्षार युग्मों (Base Pairs - bp)** की संख्या पर निर्भर करती है।
- डीएनए दोहरी कुंडली संरचना का होता है, जिसमें इसकी दोनों श्रृंखलाएँ एक-दूसरे के विपरीतांतर (Antiparallel) दिशा में स्थित रहती हैं।

विभिन्न जीवों में डीएनए की लंबाई :-

जीव	डीएनए की लंबाई
ϕX174 (जीवाणुभोजी)	5386 न्यूक्लिओटाइड्स
लैम्ब्डा जीवाणुभोजी	48,502 क्षार युग्म
E. coli	4.6×10^6 क्षार युग्म
मनुष्य (अगुणित)	3.3×10^9 क्षार युग्म

DNA के रूप (Forms of DNA) –

1. **B-DNA (सबसे सामान्य रूप)**
   - खोजकर्ता: Watson एवं Crick
   - प्रकृति में सर्वाधिक पाया जाने वाला DNA
   - दायाँ (Right-handed) डबल हेलिक्स
   - 10 बेस पेयर प्रति टर्न
   - बेस पेयर के बीच दूरी: 3.4 Å
   - जैविक क्रियाओं में सक्रिय: Replication एवं Transcription
2. **A-DNA:-**
   - निर्जल (Dehydrated) अवस्था में पाया जाता है
   - दायाँ (Right-handed) हेलिक्स
   - 11 बेस पेयर प्रति टर्न
   - B-DNA की तुलना में मोटा एवं छोटा
   - RNA-DNA तथा RNA-RNA डुप्लेक्स में उपस्थित
3. **Z-DNA**
   - बायाँ (Left-handed) हेलिक्स
   - ज़िग-ज़ैग (Zig-zag) फॉस्फेट बैकबोन
   - 12 बेस पेयर प्रति टर्न
   - GC-समृद्ध अनुक्रमों में पाया जाता है
   - जीन नियमन (Gene Regulation) से संबंधित

एक न्यूक्लियोटाइड मुख्य रूप से तीन घटकों से मिलकर बना होता है:

1. **नाइट्रोजनी क्षार (Nitrogenous Base):**
   - **प्यूरीन (Purines):** एडिनीन (A) और ग्वानीन (G)।
   - **पिरिमिडीन (Pyrimidines):** साइटोसीन (C) और थायमीन (T)। *(आरएनए में थायमीन के स्थान पर यूरेसिल (U) मिलता है)*।
2. **पेंटोज शर्करा (Pentose Sugar):** डीएनए में 'डीऑक्सीराइबोज' शर्करा होती है।
3. **फॉस्फेट समूह (Phosphate Group)**: यह शर्करा के 5'-OH सिरे से जुड़ा होता है।

CERAMIC ACADEMY

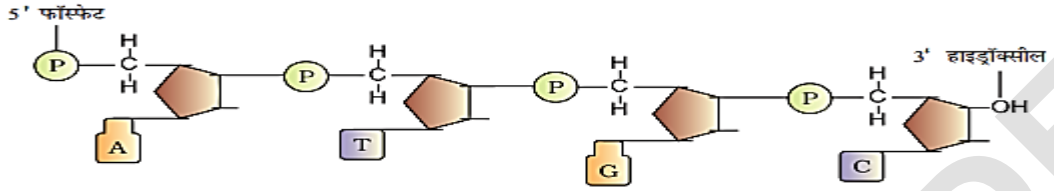
मुख्य रासायनिक बंध:

- **N-ग्लाइकोसिडिक बंध:** नाइट्रोजनी क्षार और पेंटोज शर्करा के बीच।
- **फॉस्फोडाइएस्टर बंध:** दो न्यूक्लियोटाइड्स के बीच , जो एक लंबी श्रृंखला बनाता है।

❖ पॉलीन्यूक्लियोटाइड श्रृंखला न्यूक्लियोटाइड्स के 3′–5′ फॉस्फोडाइस्टर बंधों से बनी होती है, जिसमें एक सिरा 5′ फॉस्फेट तथा दूसरा सिरा 3′ हाइड्रॉक्सिल समूह का होता है।

❖ एडेनीन और थाइमीन के बीच **2** हाइड्रोजन बंध, जबकि ग्वानीन और साइटोसीन के बीच **3** हाइड्रोजन बंध होते हैं।

एक पालीन्यूक्लियोटाइड श्रृंखला :-



क्षार युग्मन के नियम (चारगाफ़ का नियम):-

- **चारगाफ़ के अनुसार:**
  - एडनिन (A) = थाइमिन (T)
  - ग्वानिन (G) = साइटोसीन (C)

क्रमांक	आधार	DNA (डीऑक्सीराइबोन्यूक्लिक अम्ल)	RNA (राइबोन्यूक्लिक अम्ल)
1	**पूरा नाम**	डीऑक्सीराइबोन्यूक्लिक अम्ल	राइबोन्यूक्लिक अम्ल
2	**शर्करा (Sugar)**	डीऑक्सीराइबोज	राइबोज
3	**2′ कार्बन पर समूह**	–OH अनुपस्थित	–OH उपस्थित
4	**नाइट्रोजनी क्षार**	एडनिन, थाइमिन, ग्वानिन, साइटोसीन	एडनिन, यूरेसील, ग्वानिन, साइटोसीन
5	**थाइमिन / यूरेसील**	थाइमिन उपस्थित	थाइमिन के स्थान पर यूरेसील
6	**संरचना**	द्विकुंडली (Double Helix)	एकल श्रृंखला (Single Stranded)
7	**लंबाई**	बहुत लंबा अणु	अपेक्षाकृत छोटा
8	**स्थान**	मुख्यतः केंद्रक में	केंद्रक व साइटोप्लाज्म दोनों में
9	**कार्य**	आनुवंशिक सूचना का भंडारण	प्रोटीन संश्लेषण में सहायक
10	**स्थायित्व**	अधिक स्थायी	कम स्थायी
11	**प्रकार**	सामान्यतः एक ही प्रकार	mRNA, tRNA, rRNA
12	**प्रतिकृति**	स्वयं की प्रतिकृति बनाता है	स्वयं की प्रतिकृति नहीं बनाता

- mRNA (मैसेंजर RNA) आनुवंशिक सूचना को डीएनए से राइबोसोम तक पहुँचाकर प्रोटीन संश्लेषण का संदेश देता है।
- tRNA (ट्रांसफर RNA) अमीनो अम्लों को राइबोसोम तक लाकर उन्हें सही क्रम में जोड़ने में सहायता करता है।
- rRNA (राइबोसोमल RNA) राइबोसोम की संरचना बनाता है और प्रोटीन संश्लेषण की प्रक्रिया में सक्रिय भूमिका निभाता है।

आनुवांशिक सूचना के प्रवाह (Central Dogma):- आनुवांशिक सूचनाओं के एकदिशीय प्रवाह (Unidirectional flow) के इस सिद्धांत का प्रतिपादन वैज्ञानिक फ्रांसिस क्रिक ने किया था।

क्रम: DNA ⟶ mRNA ⟶ Protein ⟶ लक्षण

CERAMIC ACADEMY

प्रक्रियाएँ:

1. **Replication (स्वप्रतिकृति)-** DNA से DNA बनने की प्रक्रिया
2. **Transcription (अनुलेखन)-** DNA से RNA बनने की प्रक्रिया
3. **Translation (अनुवादन)-**RNA से Protein बनने की प्रक्रिया

Reverse Transcription (उल्टा अनुलेखन) :-

- Reverse Transcription (उल्टा अनुलेखन) वह प्रक्रिया है जिसमें RNA से DNA का निर्माण होता है, जो रेट्रोवायरस में पाई जाती है, जैसे HIV वायरस
- **Reverse Transcription (उल्टा अनुलेखन)** की खोज **Howard Temin** और **David Baltimore** ने की थी।

जीन (Gene) DNA का वह भाग है जो प्रोटीन संश्लेषण को नियंत्रित करता है, जिसे **मेंडल ने फैक्टर** कहा था, **Johannsen (1909)** ने **Gene** शब्द दिया तथा सिद्धांत के अनुसार **एक जीन एक पॉलीपेप्टाइड / RNA का निर्माण करता है**।

गुणसूत्र (Chromosome) की संरचना:-

गुणसूत्र की संरचना की खोज स्ट्रासबर्गर (Strasburger) द्वारा की गई तथा 'Chromosome' शब्द का नामकरण डब्ल्यू. वाल्डेयर (W. Waldeyer) ने किया। मानव कोशिकाओं में 23 जोड़े (कुल 46) गुणसूत्र पाए जाते हैं, जो मुख्यतः कोशिका विभाजन के समय स्पष्ट दिखाई देते हैं।
गुणसूत्र केंद्रक में स्थित धागेनुमा संरचनाएँ हैं, जो DNA तथा प्रोटीन से बने होते हैं और जीन के रूप में आनुवंशिक जानकारी का वहन करते हैं।

गुणसूत्र के मुख्य भाग :-

1. **क्रोमैटिड (Chromatid)**
   - एक गुणसूत्र सामान्यतः दो समान अर्धभागों से मिलकर बना होता है, जिन्हें क्रोमैटिड कहते हैं।
   - प्रत्येक क्रोमैटिड में DNA और प्रोटीन (हिस्टोन) होते हैं।
   - विभाजन के समय दोनों क्रोमैटिड अलग-अलग होकर पुत्र गुणसूत्र बनाते हैं।
2. **सेंट्रोमियर (Centromere)**
   - यह गुणसूत्र का संकीर्ण (पतला) भाग होता है।
   - यही भाग दोनों क्रोमैटिड को जोड़ता है।
   - कोशिका विभाजन (माइटोसिस तथा मियोजिस) के समय स्पिंडल तंतु सेंट्रोमियर से ही जुड़ते हैं।
3. **काइनेटोकोर (Kinetochore):**
   सेंट्रोमियर के पास स्थित प्रोटीन संरचना, जो विभाजन के समय स्पिंडल फाइबर से जुड़ती है।
4. **टेलोमेरे (Telomere):**
   गुणसूत्रों के अंतिम सिरे, जो उनकी स्थिरता और सुरक्षा बनाए रखते हैं।

सेंट्रोमियर की स्थिति के आधार पर गुणसूत्र के प्रकार:-

क्रमांक	गुणसूत्र का प्रकार	सेंट्रोमियर की स्थिति	भुजाओं की प्रकृति	विभाजन के समय आकार
1	**मध्यकेंद्रीय / Metacentric**	सेंट्रोमियर बीच में स्थित होता है	दोनों भुजाएँ लगभग बराबर होती हैं	V आकार
2	**उप-मध्यकेंद्रीय / Sub-metacentric**	सेंट्रोमियर केंद्र से थोड़ा हटकर होता है	एक भुजा लंबी तथा दूसरी छोटी होती है	L आकार
3	**अग्रकेंद्रीय / Acrocentric**	सेंट्रोमियर सिरे के बहुत पास होता है	एक भुजा बहुत लंबी तथा दूसरी बहुत छोटी होती है	J आकार
4	**अंत्यकेंद्रीय / Telocentric**	सेंट्रोमियर पूरी तरह सिरे पर स्थित होता है	केवल एक ही भुजा होती है	I आकार

CERAMIC ACADEMY

❖ मानव जीनोम परियोजना (Human Genome Project – HGP):-

मानव जीनोम परियोजना एक अंतरराष्ट्रीय महायोजना (Mega Project) थी, जिसका उद्देश्य मानव डीएनए में उपस्थित सभी जीनों तथा 3×10^9 क्षार युग्मों के पूर्ण अनुक्रम का निर्धारण करना था।

मानव जीनोम परियोजना की शुरुआत 1990 में हुई और 2003 में पूर्ण हुई, जिसकी कुल अवधि 13 वर्ष रही।

HGP का मुख्य लक्ष्य मानव के 20,000–25,000 जीनों की पहचान, 3 बिलियन क्षार युग्मों का अनुक्रमण, जानकारी का डेटाबेस में संग्रह, विश्लेषण हेतु नई कम्प्यूटर तकनीकों का विकास तथा नैतिक-कानूनी-सामाजिक मुद्दों पर विचार करना था।

मानव जीनोम परियोजना से आनुवंशिक रोगों की पहचान व उपचार, कैंसर एवं चिकित्सा अनुसंधान में सहायता तथा आधुनिक जीवविज्ञान को नई दिशा मिली।

मानव जीनोम की मुख्य विशेषताएँ

1. मानव जीनोम में लगभग **3.1647×10^9 क्षार युग्म** पाए जाते हैं
2. औसतन प्रत्येक जीन में **3000 क्षार** होते हैं
3. सबसे बड़ा जीन – **डिस्ट्रोफिन (Dystrophin)**
4. जीनों की संख्या लगभग **30,000**
5. **99.9% DNA सभी मनुष्यों में समान** होता है
6. **2% से कम DNA** प्रोटीन का कूटलेखन करता है
7. जीनोम का बड़ा भाग **पुनरावृत्ति अनुक्रमों** से बना है
8. लगभग **1.4 करोड़ SNPs** (Single Nucleotide Polymorphism) पाए गए

DNA फिंगरप्रिंटिंग (DNA Fingerprinting):-

- इस तकनीक का विकास सर्वप्रथम एलेक जेफ्री (Alec Jeffreys) ने किया था। भारत में इसे लोकप्रिय बनाने का श्रेय डॉ. लालजी सिंह(Father of DNA Fingerprinting in India) और डॉ. वी.के. कश्यप को जाता है।
- यह तकनीक DNA में मौजूद बहुरूपता (Polymorphism) और पुनरावृत्ति अनुक्रम (Repetitive DNA) पर आधारित है।
- मोनोजायगोटिक (एक ही भ्रूण से बने) जुड़वा बच्चों का DNA फिंगरप्रिंट बिल्कुल एक जैसा होता है।

CERAMIC ACADEMY