अध्याय – 37
उत्परिवर्तन
(Mutation)

समस्त प्रकार के जीवों की कोशिका के आनुवंशिकी पदार्थ में अचानक हुए **स्थायी** एवं **वंशागत परिवर्तन** को **उत्परिवर्तन** (Mutation) कहते हैं। प्रकृति में उत्परिवर्तन लगातार होते रहते है परन्तु हमारा ध्यान केवल उन्हीं उत्परिवर्तनों की तरफ जाता है जो कि प्रभावी होते हैं, अन्यथा अधिकतर उत्परिवर्तनों का प्रभाव अत्यंत क्षीण होता है अथवा वे अप्रभावी (Recessive) होते हैं।

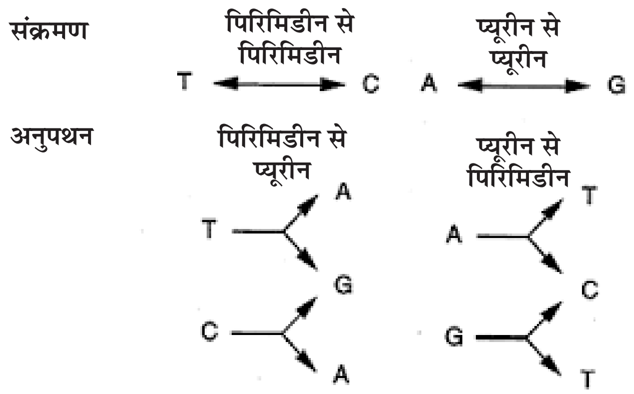
उत्परिवर्तन शब्द का प्रयोग सर्वप्रथम **ह्यूगो डी व्रीज** (Hugo de Vries) ने 1901 में उन लक्षण प्ररूपी परिवर्तनों के लिए किया था जो वंशागत थे। उन्होंने इवनिंग प्रिमरोज *ओइनोथेरा लामार्कियाना* नामक पौधे में विभिन्न विभिन्नताओं को अवलोकन किया। इस पौधे में अचानक ही सात नयी किस्मों का निर्माण हो गया है जिन्हें उन्होंने उत्परिवर्ती (Mutant) किस्में कहा एवं इस प्रक्रिया को उत्परिवर्तन कहा।

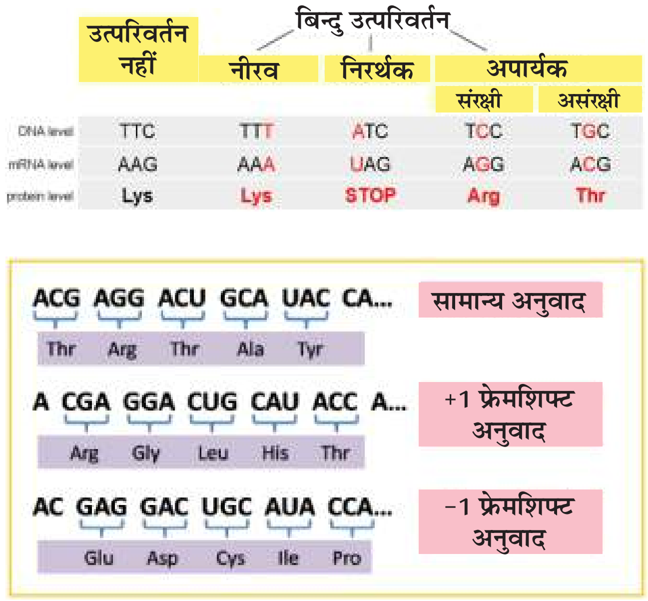
उत्परिवर्तन के प्रकार:- उत्परिवर्तन मूल रूप से दो प्रकार के होते हैं – 1. जीन उत्परिवर्तन 2. गुणसूत्री उत्परिवर्तन।

1. जीन उत्परिवर्तन (Gene Mutation) :- अर्धसूत्री विभाजन के दौरान डीएनए का प्रतिकृतिकरण (Replication) होता है। सामान्यत: यह क्रिया बिलकुल सही या त्रुटि रहित संपन्न होती है, किन्तु कभी-कभी DNA का निर्माण त्रुटिपूर्ण हो जाता है, इसमें एक या एक से अधिक नाईट्रोजन क्षारक युग्मों में परिवर्तन हो जाता है। क्षारक युग्मों का क्रम ही जीन की विशिष्टता होती है, अत: जब परिवर्तन स्वयं जीन में होता है, तब उसे **जीन उत्परिवर्तन** कहते हैं। यह परिवर्तन जीन की रचना अथवा उसके रासायनिक संगठन से हो सकता है क्योंकि यह परिवर्तन क्रोमोसोम के किसी एक जगह या लोकस पर स्थित 'जीन' में होता है, अत: इन्हें **बिन्दु उत्परिवर्तन** (Point Mutation) भी कहते हैं। चूँकि न्यूक्लियोटाइड नाईट्रोजन क्षारकों के बने होते हैं अत: उनके भिन्न प्रकार से स्थापन के कारण इन्हें **क्षार-युग्म प्रतिस्थापन उत्परिवर्तन** भी कह सकते हैं। इस परिवर्तित जीन का व्यवहार मूल जीन से भिन्न होगा। इस प्रकार के स्वच्छन्द उत्परिवर्तन प्रकृति में होते रहते हैं।

वैज्ञानिकों ने प्रयोगों के दौरान पाया कि लगभग एक करोड़ फल मक्खियों (ड्रॉसोफिला) में से दो-तीन सौ मक्खियों में उत्परिवर्तन हो चुका था। इन उत्परिवर्तित मक्खियों की संतानों में कुछ लक्षण, जैसे आँख का रंग, पंखों के प्रकार आदि स्थायी रूप से वंशागत होने लगते हैं। उत्परिवर्तन बैक्टीरिया जैसे सूक्ष्म जीवों से लेकर मनुष्य तक सभी जीवधारियों में होते हैं। कुछ उत्परिवर्तनों का प्रभाव इतना सूक्ष्म होता है कि उनके द्वारा उत्पन्न परिवर्तन हम देख ही नहीं पाते। कुछ घातक उत्परिवर्तन अप्रभावी प्रकार के होते हैं अत: जब तक वे समयुग्मजी अवस्था में नहीं होते , उनके द्वारा होने वाले परिवर्तन प्रदर्शित नहीं हो पाते हैं।

जीन उत्परिवर्तन निम्न प्रकार के होते हैं।





चित्र 37.1 विभिन्न प्रकार के जीन उत्परिवर्तन

(i) संक्रमण (Transition) :- इस प्रकार के जीन उत्परिवर्तन में एक प्यूरीन क्षारक का दूसरे प्यूरीन क्षारक से या एक पिरिमडीन क्षारक का दूसरे पिरिमडीन क्षारक से प्रतिस्थापन होता है।

A**T**GCATGC → A**C**GCATGC

(ii) अनुपथन (transversion) :- इस जीन उत्परिवर्तन में एक प्यूरीन क्षारक का प्रतिस्थापन दूसरे पिरिमिडीन क्षारक से या इसी प्रकार एक पिरिमिडीन क्षारक का दूसरे प्यूरीन क्षारक से प्रतिस्थापन होता है।

ATG**C** ATGC → ATG**A** ATGC

(iii) फ्रेमशिफ्ट (Frame Shift) :- इस जीन उत्परिवर्तन में एक न्यूक्लिओटाइड की हानि या प्राप्ति के कारण पूरे जीन व जीनों के कोड का पढ़ने का फ्रेम बदल जाता है।

CATCACATCAT → CAT **A**TC CACATCAT

(iv) अपार्यक (Missense) :- न्यूक्लिओटाइड (बेस) के प्रतिस्थापन के परिणामस्वरूप आनुवंशिक कोड में परिवर्तन से एक दूसरा अमीनो अम्ल जुड़ जाता है। परिवर्तित प्रोटीन से सिकल सेल हीमोग्लोबीन (Sickle cell haemoglobin) जैसे रोग पैदा हो सकता हैं।

(v) निरर्थक (Nonsense) :- यदि आनुवंशिक कोड इस प्रकार परिवर्तित होता है जिससे यह आधे रास्ते में ही एक निरोधक कोडॉन (Stop Codon) बन जाता है, तो कोई भी प्रोटीन उत्पन्न नहीं होता।

GAA**G**AAGAA → GAA**U**AAGA

प्रोटीन संश्लेषण रूक जाता है क्योंकि UAA एक निरोधक कोडोन है।

(vi) नीरव (Silent) :- इस प्रकार के जीन उत्परिवर्तन में न्यूक्लिओटाइड में परिवर्तन से कोई भी लक्षणप्ररूपी (phenotypic) परिवर्तन नहीं होता।

जीन म्यूटेशन की विशेषताएँ –

1. जीन उत्परिवर्तन पूर्ण रूप से अनिश्चित होते हैं।
2. जीन उत्परिवर्तन बिना किसी पूर्वानुमान के हो सकता है।
3. कोई भी जीन कितनी ही बार उत्परिवर्तित हो सकता है। उत्परिवर्तित जीन कुछ समय के लिए सामान्य अवस्था (Wild Type) में भी रह सकता है।
4. जीन उत्परिवर्तन एक दिशा में होता है, यह एक स्थिति में पूरा होकर पुन: उत्परिवर्तित होते होते अपनी मूल अथवा सामान्य स्थिति में बदल सकता है।
5. लगभग सभी जीवों के वर्तमान में पाए जाने वाले सभी जीन मूल जीन के उत्परिवर्ती रूप ही है।
6. कुछ उत्परिवर्ती रूप प्रभावी होते हैं जो कि अपने विशेषक की अभिव्यक्ति को निश्चित रूप से बदल देते हैं जबकि कुछ उत्परिवर्ती रूप अप्रभावी होते हैं जिनकी अभिव्यक्ति उनके प्रभावी रूप द्वारा दबा दी जाती है।
7. अधिकतर उत्परिवर्तन जीवों के लिए हानिकारक होते हैं क्योंकि कोशिका की संरचना बहुत ही जटिल होती है, अत: उसके जीन में किसी भी प्रकार का परिवर्तन उसके लिए हानिकारक एवं विनाशात्मक होता है।
8. प्रभावी जीन उत्परिवर्तन के कारण कोशिका की जल्दी ही मृत्यु हो सकती है अत: प्रभावी उत्परिवर्तन समाप्त हो जाते हैं जबकि अप्रभावी जीन उत्परिवर्तन कोशिका में अधिक अवधि तक बने रह सकते हैं, क्योंकि उनके कारण किसी कोशिका की मृत्यु नहीं होती है।
9. कुछ सूक्ष्म प्रभावी उत्परिवर्तन जिनका प्रभाव कोशिका की क्रिया के साथ मिल जाता है वे लम्बे समय तक बने रहते हैं क्योंकि उत्परिवर्तन होने के बावजूद कोशिका जीवित रहती है।

जीन उत्परिवर्तन को प्रभावित अथवा प्रेरित करने वाले कारक

जीन उत्परिवर्तन की दर को अनेक कारक प्रभावित करते हैं। इन कारकों में से कुछ कारकों का प्रयोग कृत्रिम रूप से उत्परिवर्तन के प्रेरण हेतु किया जा सकता है। इस हेतु सर्वप्रथम प्रयोग वैज्ञानिक **मूलर** ने 1927 में *ड्रॉसोफिला* पर X- किरणों के द्वारा किया। मूलर द्वारा किये गये ये कार्य इस क्षेत्र में अति महत्वपूर्ण माने जाते हैं। **मूलर** को इस हेतु 1946 में नोबेल पुरस्कार भी मिला था।

वे पदार्थ अथवा कारक जो किसी कोशिका में उत्परिवर्तन उत्पन्न

करते हैं उन्हें **उत्परिवर्तजन** (Mutagen) कहते हैं। उत्परिवर्तजन निम्न प्रकार के हो सकते हैं :-

1. सामान्य अल्ट्रावायलेट किरणें
2. रेडियोधर्मी पदार्थों से निकली α, β, γ किरणें।
3. न्यूट्रॉन एवं प्रोटॉन
4. रासायनिक उत्परिवर्तजन, जैसे मस्टर्ड गैस समूह, एक्टिनोमाइसीन D की गैसें
5. तापक्रम वृद्धि उत्परिवर्तन की दर को बढ़ाती है।

(2) गुणसूत्री उत्परिवर्तन या गुणसूत्रीय विपथन (Chromosomal mutation or Chromosomal aberrations) :- जब गुणसूत्र की **जीन-व्यवस्था** में कोई अंतर आ जाये या उनमें कोई **अतिरिक्त जीन जुड़ जाये** अथवा कुछ **जीन लुप्त हो जाये**, तब उसे गुणसूत्र उत्परिवर्तन अथवा गुणसूत्रीय विपथन कहते हैं। ये दो प्रकार के होते हैं :-

1. गुणसूत्रों में संख्यात्मक परिवर्तन
2. गुणसूत्रों में संरचनात्मक परिवर्तन

1. गुणसूत्रों में संख्यात्मक परिवर्तन या बहुगुणिता (Numerical changes in chromosomes or Polyploidy) :- एक प्रजाति के सभी सदस्यों में गुणसूत्रों की संख्या हमेशा निश्चित होती है। इस प्रकार के उत्परिवर्तन में जीन मे स्वयं में परिवर्तन नहीं होता है बल्कि पूरे गुणसूत्र की संख्या दो गुनी, तिगुनी अथवा अनेक गुनी हो जाती है तब उसे **गुणसूत्र उत्परिवर्तन** या **पोलीप्लॉइडी** कहते हैं। कोशिका विभाजन में अपसामान्यता या संकरण होने के कारण इन गुणसूत्रों की संख्या में परिवर्तन आ जाता है। ये परिवर्तन दो प्रकार के हो सकते हैं :-

(i) सुगुणिता (Euploidy):- किसी जीव या कोशिका में उपस्थित आधारभूत गुणसूत्रों के समुच्चय को एकगुणिता (Monoploidy) कहते हैं। यदि किसी जीव में आधारभूत गुणसूत्रों के दो से अधिक समुच्चय पाए जाते हैं तो इसे सुगुणिता कहते हैं। ये भी दो प्रकार की होती है :-

(a) स्व-बहुगुणिता (Autopolyploidy):- वे बहुगुणित जिनमें गुणसूत्रों के समान प्रारंभिक समुच्चय पाए जाते हैं **स्व-बहुगुणित** कहलाते हैं। जैसे त्रिगुणित (Triploid) चतुर्गुणित (Teraploid) पंचगुणित (Pentaploid) इत्यादि। कोल्चिसिन रसायन से इसका प्रेरण किया जा सकता है। कोल्चिसिन रसायन को *कोल्चिकम आटमनेल (Colchicum autumnale)* के धनकंद (Corm) से निकाला जाता है। यह रसायन कोशिका विभाजन में बनने वाले तर्कु (Spindle) को शिथिल बनाकर उसे तोड़ देता है, जिससे गुणसूत्रों का ध्रुवों पर गमन नहीं हो सकता है जिससे उनकी संख्या दुगुनी हो जाती है।

(b) परबहुगुणिता (Allopolyploidy):- इसमें दो भिन्न जातियों के दो से अधिक गुणसूत्रों के समुच्चय किसी जीव में उपस्थित होते हैं। इन जीवों की उत्पत्ति दो भिन्न जातियों में संकरण से होती है। जैसे *रैफेनोब्रेसिका* (2n=36)। इसे रूसी वैज्ञानिक **जी.डी.कार्पीचेंकों** ने 1927 में *रैफेनस सैटाईवस (Raphanus sativus)* या मूली (2n=18) एवं *ब्रेसिका ओलेरेसिया (Brassica oleracea)* या गोभी (2n=18) के बीच संकरण द्वारा प्राप्त किया था। यह पूर्णतया बंध्य (Sterile) था। गेहूँ *(Triticum)* एवं राई *(Secale)* से निर्मित *ट्रीटिकैल (Triticale)* मानव द्वारा निर्मित सबसे पहली परगुणित फसल है जिसका भारत एवं अन्य कई देशों में व्यापारिक उत्पादन हो रहा है।

(ii) असुगुणिता (Aneuploidy) :- यदि कोशिका विभाजन में होने वाले गुणसूत्री पृथक्करण के समय गुणसूत्रों में अवियोजन (Non-disjunction) हो जाता है जिसके परिणामस्वरूप नव निर्मित कोशिकाओं में एक या अधिक गुणसूत्रों की संख्या में कमी या अधिकता हो जाती है, तो। इसको **असुगुणिता** कहते हैं। यह दो प्रकार की होती है (अ) यदि एक अथवा एक से अधिक गुणसूत्र कम हो जाते हैं तो उसे **अधोगुणिता** (Hypoploidy) कहते हैं। (ब) यदि एक अथवा एक से अधिक गुणसूत्र बढ़ जाते हैं तो उसे अधिगुणिता (Hyperploidy) कहते हैं। अधोगुणित (Hypoploidy) में यदि एक गुणसूत्र की कमी होती हैं तब इसे **एकन्यूनसूत्रता** (Monosomy 2n–1) एवं समजात गुणसूत्रों में से एक युग्म या दो गुणसूत्रों की कमी हो जाये तो इसे **द्विन्यूनसूत्री** (Nullisomy) (2n–2) कहते हैं। इसी प्रकार अधिगुणिता में एक गुणसूत्र की अधिकता होती है तो इसे **एकाधिसूत्री** (Trisomy 2n+1) कहते हैं। मानव में डाउन संलक्षण (Down's Syndrome) या मंगोलिज्म (Mongolism) इसी का एक उदाहरण है। यदि एक समजात गुणसूत्रों में से एक युग्म की अधिकता हो जाये तो **द्विअधिसूत्री** (Tetrasomy 2n+2) कहते हैं।

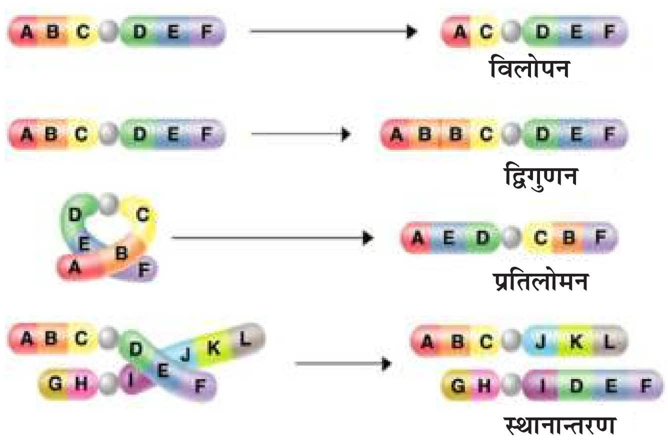
(2) गुणसूत्रों में संरचनात्मक परिवर्तन (Structural changes in Chromosomes) :- दूसरे प्रकार के उत्परिवर्तन में गुणसूत्र में रचनात्मक परिवर्तन हो जाता है, इससे गुणसूत्र का मूल व्यवहार या प्रकृति बदल जाती है इसलिए इसे **गुणसूत्रीय विपथन** कहा जाता है।

गुणसूत्रीय विपथन मुख्यत: चार प्रकार के होते हैं :-

(अ) विलोपन (Deletion) :- यह सबसे सरल प्रकार का गुणसूत्रीय विपथन माना जाता है। किसी गुणसूत्र के बड़े या छोटे अकेन्द्रकीय खंड की कमी अथवा हानि होना **विलोपन** कहलाता है। यदि किसी गुणसूत्र के अन्तस्थ भाग की कमी होती है तो इसे **अन्तस्थ**

हीनता (Terminal deletion) कहते हैं जबकि बीच अथवा अंतर्वेशी खंड का दो भागों में टूटना **अन्तराली** (Interstitial deletion) कहलाती है। अर्थात उस गुणसूत्र से खोए हुए हिस्से के जीन विलोपित हो जाते हैं। इस प्रकार के उत्परिवर्तन में यदि दो समजात गुणसूत्रों में से किसी एक का कुछ हिस्सा विलोपित हो जाता है तो इसमें दूसरे गुणसूत्र का अप्रभावी जीन अपनी अभिव्यक्ति करता है। यदि विलोपन दोनों गुणसूत्रों में हो जाए तो परिणाम घातक भी हो सकते हैं।

(ब) स्थानांतरण (Translocation) :- जब किसी गुणसूत्र का एक सिरे की ओर से टूटा हुआ हिस्सा उसी गुणसूत्र के दूसरे सिरे से जुड़ जाए अथवा किसी अन्य असमजात गुणसूत्र से जुड़ जाए तो उसे **ट्रान्सलोकेशन** प्रकार का विपथन कहते हैं। एकपार्श्विक (Unilateral) स्थानान्तरण में एक गुणसूत्र से गुणसूत्र खंड दूसरे गुणसूत्र में जाता है। परन्तु दोनों दिशाओं में आदान प्रदान नहीं होता है। इसके विपरीत द्विपार्श्विक (Bilateral) स्थानान्तरण में गुणसूत्र खंडों का आदान प्रदान दोनों तरफ होता है। यदि खंडों का स्थानान्तरण दो असमजात गुणसूत्र के मध्य पारस्परिक हो तो इसे पारस्परिक स्थानान्तरण (Reciprocal translocation) कहते हैं।



चित्र 37.2 गुणसूत्रों में संरचनात्मक परिवर्तनों के प्रकार

इस प्रक्रिया में भी स्थान प्रभाव (Position effect) के कारण संतति के लक्षण प्ररुप में परिवर्तन आ सकता है। कभी-कभी दो असमजात गुणसूत्रों के टूटे हुए हिस्से परस्पर एक दूसरे से जुड़कर अर्थात स्थानान्तरित होकर दो समजात गुणसूत्र निर्मित कर देते हैं।

(स) प्रतिलोमन व्युत्क्रमण (Inversion) :- प्रतिलोमन में गुणसूत्र का एक भाग उल्टे क्रम में पुन: व्यवस्थित हो जाता है। इसमें गुणसूत्र पहले दो बिन्दुओं पर खंडित हो जाता है तथा यह टूटा हुआ खंड 180 डिग्री पर घूम जाता है तथा घूमे हुए भाग पुन: मिल जाते हैं। इस प्रकार जीन क्रम व्युत्क्रमित हो जाता है। इस स्थिति में उस गुणसूत्र का जीनीप्ररुप तो अपरिवर्तित रहता है किन्तु संतति के लक्षणप्ररुप में परिवर्तन आ जाता है। चूँकि इस प्रक्रिया में जीन लोकस में परिवर्तन आता है इसे स्थान प्रभाव भी कहते हैं। यह दो प्रकार का होता है।

1. परिकेंद्री (Pericentral):- इस प्रकार के प्रतिलोमन में प्रतिलोमित खंड में सेन्ट्रोमियर उपस्थित रहता है।

2. पराकेन्द्री (Paracentral):- इस तरह के प्रतिलोमन में सेन्ट्रोमियर प्रतिलोमित खंड के बाहर लगा हुआ रहता है।

(द) द्विगुणन (Duplication) :- कभी-कभी किसी गुणसूत्र के किसी क्षेत्र की दो बार पुनरावृत्ति हो जाती है तब उन जीनों का **द्विगुणन** या **डुप्लीकेशन** माना जाता है। गुणसूत्र के ये अतिरिक्त टुकड़े द्विगुणित गुणसूत्र के किसी मध्य हिस्से में अथवा सिरों पर अथवा किसी अन्य क्रोमोसोम से भी जुड़ सकते हैं (चित्र 37.2)।

आनुवांशिक कूट

(Genetic Code)

प्रोटीनों के संश्लेषण की सूचना DNA में न्यूक्लिओटाइडों के एक अनुक्रम में विद्यमान होती है। यह कोडीकृत सूचना **निरेनबर्ग** (Nirenberg), **मैथायस ओचो** (Mathais Ocho) द्वारा 1968 खोज की गयी।

आनुवंशिक कूट से तात्पर्य एक संश्लेषित किये जाने वाले विशेष प्रोटीन की संरचना के लिये एक DNA अणु में विद्यमान उस सूचना से है जो उनमें निहित सन्देश के द्वारा एक पॉलीपेप्टाइड श्रृंखला का निर्माण करती है। वह जीन या DNA का खण्ड जिसमें एक पूरे पॉलिपेप्टाइड (प्रोटीन) के संश्लेषण के लिये कोडीकृत सूचना उपलब्ध हो उसे **सिस्ट्रॉन** (Cistron) कहते हैं।

आनुवंशिक कूट के निम्न अभिलक्षण होते हैं:-

(1) जीनी कोड एक त्रिक (Triplet) कोड है। इसका अर्थ यह है कि 'जीन में तीन बेसों के अनुक्रम, जिसे कोडॉन कहा जाता है, में एक विशेष अमीनो अम्ल की सूचना होती है'। कोडॉन अनुक्रम एक प्रोटीन में अमीनो अम्लों के अनुक्रम का निर्धारण करते हैं।

(2) जीनी कोड (आनुवंशिक कोड) सुस्पष्ट होते हैं अर्थात एक विशेष कोडॉन केवल एक विशेष अम्ल को ही कोडित कर सकता है।

(3) आनुवंशिक कोड अल्पविराम रहित और परस्पर अव्यप्त (Comaless, nonoverlapping) होता है। इसका अर्थ यह हुआ कि उसे शुरू से अन्त तक लगातार पढ़ा जा सकता है।

(4) आनुवंशिक कोड ह्रासित (Degenerate) होता है। सजीवों के विभिन्न प्रोटीनों को निर्माण केवल 20 अमीनो अम्लों से होता है लेकिन यदि 4 न्यूक्लियोटाइडों में उपस्थित 4 बेसों में से 3 (बेसों से एक बेस कोडॉन बनता है, तो कुल 4^3=64 कोडॉन हो सकते हैं। अत:

एक से अधिक कोडॉन एक विशेष अमीनो अम्ल के लिये कोड करते हैं। वास्तव में आप चित्र से देख सकते हैं, एक ही अमीनो अम्ल के लिये कोडॉनों के पहले दो बेस उभयनिष्ट है और तीसरा बदलता रहता है इसे वोबल (Wobble) परिकल्पना कहते हैं।

(5) प्रोटीन संश्लेषण के दौरान आनुवंशिक कोड mRNA से पढ़ा जाता है।

(6) AUG कोडॉन मेथियोनाइन (Methionine) अमीनो अम्ल के लिये कोड करता है और यह **प्रारम्भ कोडॉन** (Initiation codon) कहलाता है क्योंकि यह सिस्ट्रॉन (Cistron) से अनुलिखित (Transcribed) किया जाने वाला पहला कोडॉन है।

(7) UAA, UAG, UGA रोधक कोडोन (Stop codons) होते हैं और इन तीनों कोडोनों में से एक, प्रत्येक सिस्ट्रॉन के सिरे पर प्रोटीन संश्लेषण को समाप्त करने के लिये विद्यमान रहता है।

(8) आनुवंशिक कूट सार्वत्रिक होते हैं और पृथ्वी पर पाए जाने वाले लगभग सभी जीवों के लिए समान होते हैं।

मानव जीनोम परियोजना (Human Genome Project) :- जीनोम परियोजना वह वैज्ञानिक परियोजना है, जिसका लक्ष्य किसी प्राणी के संपूर्ण जीनोम अनुक्रम का पता करना है। जीन हमारे जीवन की कुंजी है। हम कैसे दिखते या कार्य करते हैं, वह काफी अंश तक हमारे देह में छिपे सूक्ष्म जीन तय करते हैं। यही नहीं, जीन मानव इतिहास और भविष्य की ओर भी संकेत करते हैं। दो भिन्न व्यक्तियों में मिलने वाला DNA अनुक्रम कुछ जगहों पर भिन्न-भिन्न होता है, ये तथ्य मानव जीनोम में मिलने वाले पूर्ण DNA अनुक्रम को पता लगाने के लिए विवश करते हैं। जीन वैज्ञानिकों का मानना है कि यदि एक बार मानव जाति के समस्त जीनों की संरचना का पता लग जाये, तो मनुष्य की जीन-कुण्डली के आधार पर, उसके जीवन की समस्त जैविक घटनाओं और दैहिक लक्षणों की भविष्यवाणी करना संभव हो जायेगा। यद्यपि यह कोई आसान काम नहीं है, क्योंकि मानव शरीर में हजारों लाखों जीवित कोशिकाएँ होती हैं। किसी कोशिका में उपस्थित जीनों के इस विशाल समूह को जीनोम कहते हैं।

मानव जीनोम के अनुक्रम को पता करने के लिए **मानव जीनोम परियोजना** (Human Genome Project) सन 1988 में संयुक्त राज्य अमेरिका में प्रारंभ हुई। इसका औपचारिक शुभारंभ 1990 में हुआ। नेशनल इंस्टीट्यूट ऑफ हेल्थ (National Institute of Health) तथा डिपार्टमेन्ट ऑफ एनर्जी (Department of Energy) की भागीदारी से यह योजना प्रारंभ हुई। कालांतर में इसने विश्वव्यापी रूप धारण किया। अठ्ठारह देशें की लगभग 250 प्रयोगशालाएँ इसमें सम्मिलित हैं। वस्तुत:यह एक अति महत्वाकांक्षी वृहत एवं सर्वाधिक खर्चीली जैववैज्ञानिक परियोजना है। यह परियोजना महायोजना (Mega Project) कहलाती है। यह परियोजना **जेम्स डी.वाटसन** (James D. Watson) के नेतृत्व में प्रारंभ हुई और बाद में इनके स्थान

सारणी 37.1 विभिन्न आनुवंशिक कूट की जानकारी

प्रथम स्थान		द्वितीय स्थान: U		C		A		G		तृतीय स्थान
		code	Amino Acid	code	Amino Acid	code	Amino Acid	code	Amino Acid	
	U	UUU	phe	UCU	ser	UAU	tyr	UGU	cys	U
		UUC		UCC		UAC		UGC		C
		UUA	leu	UCA		UAA	STOP	UGA	STOP	A
		UUG		UCG		UAG	STOP	UGG	trp	G
	C	CUU	leu	CCU	pro	CAU	his	CGU	arg	U
		CUC		CCC		CAC		CGC		C
		CUA		CCA		CAA	gln	CGA		A
		CUG		CCG		CAG		CGG		G
	A	AUU	ile	ACU	thr	AAU	asn	AGU	ser	U
		AUC		ACC		AAC		AGC		C
		AUA		ACA		AAA	lys	AGA	arg	A
		AUG	met	ACG		AAG		AGG		G
	G	GUU	val	GCU	ala	GAU	asp	GGU	gly	U
		GUC		GCC		GAC		GGC		C
		GUA		GCA		GAA	glu	GGA		A
		GUG		GCG		GAG		GGG		G

पर फ्रांसिस **कोलिन्स** (Francis Collins) के नेतृत्व में इसका कार्य पूर्ण हुआ।

इस परियोजना के मुख्य लक्ष्य हैं :-

(i) मानव जीनोम के एक लाख जीनों की पहचान करना।

(ii) मानव जीनोम बनाने वाले लगभग तीन अरब बीस करोड़ क्षारकों के अनुक्रम का निर्धारण करना।

(iii) उपरोक्त सूचनाओं को आंकड़ों के रूप (Data base) में संग्रहित करना।

(iv) आंकड़ों के विश्लेषण हेतु नयी तकनीक (Tool) विकसित करना।

(v)परियोजना से नैतिक (Ethical), विधिक (Legal) व सामाजिक (Social) मुद्दों का निराकरण करना।

(vi) इसके साथ-साथ ही बहुत से मॉडल जीवों जैसे की जीवाणु *ई.कोलाई*, यीस्ट *सैकरोमाईसीस सेरेविसी*, गोलकृमि *सीनोरेहबडाइटीस एलीगेन्स*, फलमक्खी *ड्रोसोफिल्ला* एवं चूहा *मस मस्कुलुस* के सम्पूर्ण जीनोम के क्षारकों के अनुक्रम का निर्धारण करना।

विधि :- (1) मानव जीनोम परियोजना में दो महत्वपूर्ण तरीकों का उपयोग किया गया। पहले तरीके में उन सभी जीनों को पहचाना गया जो RNA के रूप में अपने आप को व्यक्त करते हैं। इन्हें **व्यक्त अनुक्रम घुंडी** (Expressed Sequence Tag) कहा गया।

(2) दूसरे तरीके में बचे हुए सम्पूर्ण जीनोम जिसमें कोडिंग तथा नॉन कोडिंग अनुक्रम थे, उनकी जानकारी प्राप्त करके उनके कार्यों को निर्धारित किया गया। इसे **अनुक्रम टिप्पण** (Sequence Annotation) कहा गया।

(3) सम्पूर्ण DNA अत्यधिक बड़ा होने के कारण उसके अनुक्रम का निर्धारण एक साथ नहीं किया जा सकता है। अत: सम्पूर्ण DNA के अनुक्रम की जानकारी के लिए उसको छोटे-छोटे यादृच्छिक खंडों में तोड़ा जाता है। इसके बाद इस यादृच्छिक खंड को उचित क्लोनिंग वाहक में जोड़ कर उसे आतिथेय कोशिका (Host cell) में प्रवेश करा दिया जाता है। क्लोनिंग के द्वारा प्रत्येक खंडित DNA का प्रवर्धन (Amplification) होता है, जिससे इन DNA खंडों के अनुक्रमों का निर्धारण आसानी से किया जा सकता है।

(4) क्लोनिंग वाहक के रूप में मुख्यत: जीवाणु कृत्रिम गुणसूत्र (Bacterial Artificial Chromosome, BAC) एवं यीस्ट कृत्रिम गुणसूत्र (Yeast Artificial Chromosome, YAC) उपयोग में लिए जाते हैं। जबकि आतिथेय कोशिका के रूप में जीवाणु एवं यीस्ट उपयोग में लिए जाते हैं।

(5) प्रवर्धित DNA खंडों के अनुक्रम का निर्धारण, **फ्रेडरिक सेंगर** द्वारा DNA अनुक्रम को निर्धारित करने के लिए डाई **डीऑक्सी चैन टर्मिनेशन** (Di Deoxy Chain Termination) विधि द्वारा विकसित DNA अनुक्रमक (DNA Sequencer) द्वारा किया जाता है।

(6) इन अनुक्रमित DNA खंडों को परस्पर अतिव्यापन (Overlapping) के आधार पर व्यवस्थित करते हैं। अनुक्रमण के लिए परस्पर अतिव्यापित खंडों का निर्माण होना आवश्यक होता है।

(7) इन अनुक्रमित खंडों का मनुष्य द्वारा अतिव्यापन (Overlapped) किया जाना संभव नहीं होता है अत: इन अनुक्रमित DNA खंडों को कंप्यूटर पर आधारित विशेष प्रोग्राम के द्वारा पंक्तिबद्ध किया जाता है।

(8) जीनोम के आनुवंशिक एवं भौतिक मानचित्र को तैयार करने के लिए प्रतिबंधन एंडोन्युक्लेऐज (Restriction Endonuclease) के पहचान स्थल की बहुरूपता एवं दोहराए गए DNA के अनुक्रमों जिसे माइक्रो सैटलाइट कहते हैं की उपस्थिति को उपयोग में लिया गया।

मानव जीनोम की मुख्य विशेषताएँ

(i) मानव जीनोम में 3165.7 करोड़ क्षारक पाए जाते हैं।

(ii) मानव में पूर्वानुमान के आधार पर लगभग 80,000 से 140,000 जीन निहित माने गए थे। परन्तु मानव जीनोम परियोजना के द्वारा यह ज्ञात किया गया है कि मानव में 30,000 जीन पाए जाते हैं।

(iii)प्रत्येक जीन में औसतन 3000 क्षारक पाए जाते हैं। मनुष्य में सबसे बड़ी जीन **डिसट्रोफीन** (Dystrophin) है जिसमें 2.4 करोड़ क्षारक पाए जाते हैं।

(iv)मानव जीनोम परियोजना द्वारा मानव जीनोम में एकल न्यूक्लिओटाइड बहुरूपता (Single Nucleotide Polymorphism) का पता लगाया गया। मानव में लगभग 1.4 करोड़ जगह पर एकल न्यूक्लियोटाइड बहुरूपता पाई जाती है। यह जानकारी गुणसूत्र पर रोग आधारित अनुक्रम का पता लगाने में महत्वपूर्ण योगदान प्रदान करेगी।

(v) खोजी गयी जीन में से लगभग 50% जीनों का कार्य ज्ञात कर लिया गया है।

(vi) मानव जीनोम में दो प्रतिशत से भी कम जीनोम प्रोटीन का कूटलेखन करते हैं।

(vii) गुणसूत्र 1 में सबसे अधिक जीन (2968) व Y गुणसूत्र में सबसे कम जीन (231) पाए गए हैं।

(viii) मानव जीनोम के बहुत बड़े भाग का निर्माण पुनरावृत्ति अनुक्रम (Repetitive Sequence) द्वारा होता है।

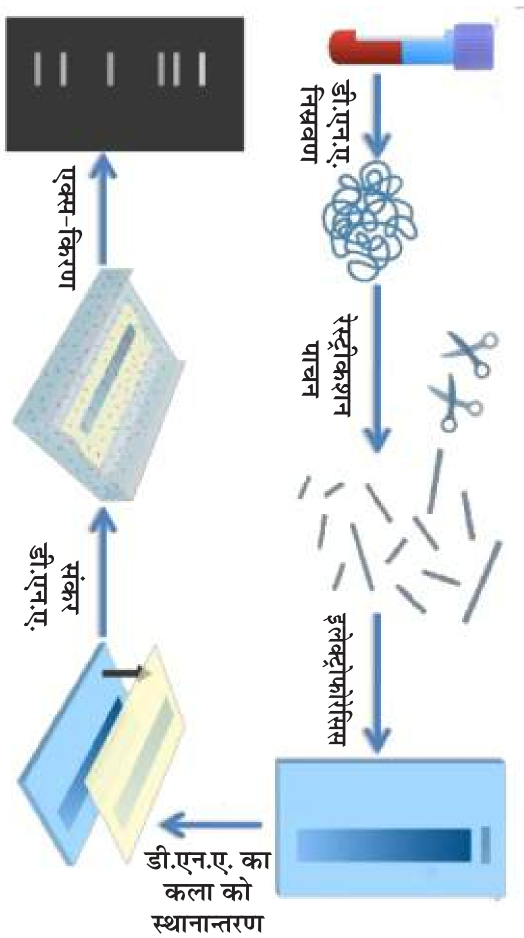
(ix) पुनरावृत्ति अनुक्रम (Repetitive Sequence DNA) के छोटे फैले हुए भाग होते हैं जो कभी कभी 100 से अधिक बार पुनरावृत्त

हुए होते हैं। इन अनुक्रमों का प्रोटीन संश्लेषण हेतु कूटलेखन से सम्बन्धित कोई कार्य नहीं होता है। ये अनुक्रम गुणसूत्र की संरचना, गतिकीय व विकास के बारे में प्रकाश डालते हैं।

DNA फिंगर प्रिंटिंग
(DNA Finger Printing)

मानव की पहचान उसके गुणों तथा नाम से की जाती है। दो व्यक्ति सभी गुणों में समान नहीं होते। जुड़वां भी चाहे कितने भी समान क्यों ना हों, फिर भी उनमें भिन्नता पायी जाती है। त्वचा का रंग, बालों का रंग, आंखों की पुतलियों का रंग, लंबाई, आवाज़, चलने, उठने बैठने का ढंग, बात करने का तरीका, रहन-सहन आदि ऐसे लक्षण हैं, जिनसे मनुष्यों में अंतर और पहचान की जा सकती है।

मानव की व्यक्तिगत पहचान और अंतर को कानूनी रूप देने की आवश्यकता पड़ी। प्रत्येक मानव के अंगुलियों के निशान भिन्न होते हैं। उनमें उभार भिन्न स्थानों पर होते हैं। इस कारण जो चित्र बनता है, उसे **अंगुल छाप** या **फिंगर प्रिंट** कहते हैं। वस्तुत: यह कानूनी रूप से मानव की पहचान का तरीका है, जो बहुत पहले **फ्रांसिस-गॉल्टन** ने निकाला था और आज भी प्रचलित है। यह प्रकृति की देन है।



चित्र 37.3 : डी.एन.ए. फिंगर प्रिंटिंग की तकनीक

डी.एन.ए. (DNA) संसार के सभी जीवधारियों में, मानवों की तरह वंशानुक्रम पर आधारित होता है। इसे जीवन सूत्र भी कहा जाता है। यह किसी भी जीव की हर सूक्ष्म इकाई में पाया जाता है। प्रत्येक व्यक्ति में फिंगर प्रिंट की तरह DNA भी अद्वितीय होता है। DNA फिंगरप्रिंट व्यक्ति की प्रत्येक कोशिका, ऊतक तथा अंग के लिए समान होता है। अपने जैविक माता-पिता से प्राप्त इस जीवन सूत्र में छिपी हुई सूक्ष्म विभिन्नताओं के आधार पर प्रत्येक जीव को किसी भी अन्य जीव से अलग पहचाना जा सकता है। इसे किसी भी ज्ञात उपचार द्वारा बदला नहीं जा सकता है। DNA फिंगरप्रिंट के लिए ऐसी जीनों का चयन किया जाता है, जोकि अत्यंत बहुरूपी होती है। अर्थात वे DNA के अनुक्रम जिनके मानव जनसंख्या में बहुविकल्पी एलील होते हैं, अत: वे भिन्न-भिन्न व्यक्तियों में भिन्न होते हैं।

ब्रिटिश आनुवंशिक वैज्ञानिक **डॉ. एलेक जेफरेस** ने 1984 में DNA फिंगरप्रिंटिंग (DNA Fingerprinting) तकनीक का विकास किया। यह माना गया कि यह तकनीक वंशागत रोगों के लिए चिन्ह प्रदान करेगी एवं इनके प्रारंभिक उपचार के लिए सहायक होगी।

सिद्धांत (Principle):- DNA में लघु न्यूक्लियोटाइड पुनरावर्तन पाए जाते हैं। इनकी संख्या प्रत्येक व्यक्ति में भिन्न होती है, किन्तु ये वंशागत होते हैं। इन्हें **अनुक्रम पुनरावर्तन** या **VNTRs** (Variable Number Tandem Repeats) कहते हैं। दो व्यक्तियों के VNTRs समान लम्बाई के हो सकते हैं तथा कुछ स्थलों पर अनुक्रम समान किन्तु अन्य पर भिन्न हो सकता है।

जैसे एक बच्चे में माता से छ: अनुक्रम पुनरावर्तन वाला गुणसूत्र वंशागत हो सकता है तथा पिता से वंशागत समजात गुणसूत्र में समान अनुक्रम चार बार पुनरावर्त हो सकता है। अत: बच्चे के आधे VNTRs माता के समान एवं आधे पिता के समान होते हैं।

DNA फिंगरप्रिंटिंग की तकनीक:- DNA फिंगरप्रिंटिंग निम्नलिखित चरणों में की जाती है -

(1) सर्वप्रथम किसी भी ऊतक जैसे वीर्य, त्वचा कोशिकाएँ या रक्त कोशिकाएँ या बाल की फॉलिकल कोशिकाएँ से DNA उच्च गति के रेफ्रीजरेटेड अपकेन्द्रण यंत्र (High Speed Refrigerated Centrifuge) द्वारा निकाला जाता है।

(2) यदि DNA की मात्रा बहुत कम प्राप्त हो तो उसे पॉलीमरेज चेन अभिक्रिया (Polymerase Chain Reaction)) द्वारा प्रवर्धित किया जा सकता है।

(3) इसके बाद DNA को रेस्ट्रीकशन खंड लम्बाई बहुरूपता (Restriction Fragment Length Polymorphism, RFLP) के विश्लेषण हेतु विशिष्ट स्थल पहचानने वाले एंजाइम रेस्ट्रीकशन

एंडोन्यूक्लीएज द्वारा खंडों में काटा जाता है।

(4) इन कटे हुए DNA के खंडों को एगेरोज जेल इलेक्ट्रोफोरेसिस तकनीक द्वारा आण्विक आकार के आधार पर एक दूसरे से अलग-अलग कर दिया जाता है। इन अलग-अलग हुए DNA के खंडों को प्रतिदीप्तिशील रंजक (Fluorescent dye) जैसे इथीडियम ब्रोमाइड (Ethidium Bromide) द्वारा अभिरंजित किया जाकर पराबैंगनी प्रकाश (Ultra Violet Light) द्वारा देखा जाता है।

(5) क्षारक रसायनों के प्रयोग द्वारा DNA को द्विरज्जुकीय (Double Stranded) से एकल रज्जुकीय DNA(Single Stranded DNA) में परिवर्तित किया जाता है। इस विधि को DNA का विकृतिकरण (Denaturation) कहते हैं।

(6) इस एकल रज्जुकीय DNA को एगेरोज जेल से नाइट्रोसेलुलोज झिल्ली पर स्थानान्तरित किया जाता है। इस प्रक्रम को **'सदर्न ब्लाटिंग'** (Southern Blotting) कहा जाता है।

(7) इस नाइट्रोसेलुलोज झिल्ली को प्रोब (Probe) के साथ रखा जाता है। प्रोब DNA के ज्ञात अनुक्रम के रेडियोएक्टिव संश्लिष्ट खंड होते हैं। प्रोब में विशिष्ट न्यूक्लीओटाइड अनुक्रम होते हैं जो की VNTR अनुक्रमों के पूरक होते हैं। ये प्रोब पूरक अनुक्रम पाए जाने पर उनके साथ संकरण करते हैं।

(8) अब इस प्रोब युक्त नाइट्रोसेलुलोज झिल्ली को X-विकिरण से अनावरित (Expose) किया जाता है। वे स्थान जहाँ पर प्रोब नाइट्रोसेलुलोज झिल्ली पर स्थित DNA से पूरक क्षारक-क्षारक बन्ध बनाते हैं या संकरण करते है वहाँ पर X-विकिरण फिल्म पर गहरी पट्टिकाएं बनती है।

(9) इन पट्टिकाओं को अन्य पट्टिकाओं के साथ जिससे तुलना की जानी है, के साथ तुलना की जाती है।

डी.एन.ए. फिंगर प्रिंटिंग के अनुप्रयोग
(Applications of DNA Finger printing)

(i) अपराधों एवं पारिवारिक मामलों की जाँच:- विवादित जनकीयता के मामले में बच्चे के DNA को माता-पिता के DNA से सुमेलित किया जाकर बच्चे के वास्तविक माता-पिता का पता लगाया जा सकता है। फोरेंसिक प्रयोगशालाओं में अपराधियों की पहचान करने के लिए भी इस तकनीक का उपयोग किया जाता है। अपराध के स्थल पर पाए गए रक्त, वीर्य, बाल, विक्षत मृत शरीर के अवशेष, दांत या हड्डी के टुकड़े आदि के माध्यम से वैयक्तिक स्तर पर सकारात्मक पहचान की जा सकती है। इसके द्वारा आरोपित के DNA की तुलना मिले गए अवशेष से प्राप्त DNA से की जाती है। अत: यह तकनीक हत्या, बलात्कार, जघन्य अपराधों, सम्पत्ति उत्तराधिकार, विवाह विच्छेद एवं दीवानी मुकदमों में माता-पिता की सकारात्मक पहचान इत्यादि मामलों में अत्यंत आवश्यक मानी जाने लगी है। क्योंकि प्रत्येक व्यक्ति में माता-पिता दोनों ही के DNA होते हैं, अत: DNA में पाई जाने वाली VNTRs के आधार पर इस बात की पुष्टि की जा सकती है।

(ii) आयुर्विज्ञान एवं स्वास्थ्य जाँच:- गर्भ-धारण से पूर्व या गर्भधारण के दौरान ही, इस विधि द्वारा आनुवंशिक रोगों एवं अंतर्जात जननिक त्रुटियों की जानकारी प्राप्त की जा सकती है और इन विकारों की आवृत्ति को एक सीमा तक नियंत्रित करके समस्त मानव जाति की इस समस्या का समाधान किया जा सकता है।

(iii) प्रवासन के इच्छुक व्यक्ति का DNA उस व्यक्ति के DNA से मिलाया जाता है जिसे वह अपना निकट सम्बन्धी या रूधिर सम्बन्धी बताता है एवं उस देश का नागरिक है जिस देश में वह व्यक्ति यात्रा करना चाहता है। इस प्रकार DNA के मिलान से निकट के रूधिर सम्बन्धी का पता लगाया जा सकता है।

(iv) जैविक विकास को समझने के लिए विभिन्न समूहों के सम्बन्ध का पता भी इनके DNA का मिलान कर इस तकनीक द्वारा किया जा सकता है।

क्लोनिंग
(Cloning)

क्लोन एक ग्रीक शब्द हैं जिसका अर्थ (Klon=Twig) टहनी है। जिस प्रकार एक वृक्ष की सभी शाखाएँ आकारिकी एवं आनुवांशिक रूप से एक समान होती हैं, वैसे ही क्लोन भी एक दूसरे के समान होते हैं। क्लोनिंग द्वारा पैतृक जीव के समान जीव या क्लोन उत्पन्न किये जाते हैं अर्थात क्लोन एक ऐसी जैविक रचना है, जो एकमात्र जनक माता अथवा पिता से अलैंगिक विधि द्वारा उत्पन्न होता है। इस प्रकार उत्पन्न 'क्लोन' अपने जनक से शारीरिक एवं आनुवंशिक रूप से पूर्णतया समान होता है। प्रकृति में इस प्रकार का जनन अनेक जीवों में पाया जाता है परन्तु उच्च श्रेणी के जंतु विशेषकर स्तनधारियों में यह प्रक्रिया स्वयंमेव नहीं पाई जाती है।

यह माना जाता है कि जुड़वाँ बच्चे भी क्लोन का ही एक रूप होते हैं क्योंकि उनका जन्म एक निषेचित अंडाणु अर्थात युग्मनज या जाईगोट के प्रथम विभाजन से बनी हुई प्रथम दो कोशिकाओं के पृथक-पृथक भ्रूण में विकसित होने से होता है।

क्लोनिंग एक ऐसी तकनीक है जिसके द्वारा एक कोशिका से अनेक कोशिकाएं या एक जीन से अनेक जीन बना सकते हैं। पौधों में ऊतक संवर्धन (Tissue culture) की विधि में भी इस तकनीक का उपयोग किया जाता है। इस विधि में वह पौधा जिससे पूरा पौधा बनाया जाना है उसके किसी भी भाग से कोशिकाएँ प्राप्त कर उसे विशेष प्रकार

के संवर्धन माध्यम में संवर्धित कर पूरा पौधा विकसित कर लिया जाता है।

जन्तुओं में क्लोनिंग के लिए प्राय: **नाभिकीय स्थानान्तरण तकनीक** (Nuclear transfer technique) का प्रयोग किया जाता है। इस तकनीक के अंतर्गत कोशिका के केन्द्रक को यांत्रिक तरीके से निकालकर इसे केन्द्रक रहित अंडाणु में प्रतिस्थापित कर दिया जाता है। इसके निषेचन एवं विभाजन हेतु विद्युत तरंगों को प्रवाहित किया जाता है। इसके परिणामस्वरूप इस कोशिका में अत्यंत तेजी से कोशिका विभाजन होने लगता है। इस प्रक्रिया में पूर्ण विकसित अण्डाणु को मादा के गर्भ में प्रत्यारोपित करके समरूप 'क्लोन' प्राप्त किया जाता है।

वैज्ञानिकों ने विभिन्न प्रयोगों द्वारा यह ज्ञात कर लिया था की एक कोशिका से सम्पूर्ण जीव बनाने की क्षमता अंडे या युग्मनज में ही पाई जाती है। इसी जानकारी का उपयोग करते हुए ऑक्सफोर्ड विश्वविद्यालय के **जे.बी.गुर्दन** (J.B.Gurdon) ने 1969 में एक प्रयोग किया जिसमें मेंढ़क के अनिषेचित अंडे का केन्द्रक पराबैंगनी विकिरणों द्वारा नष्ट कर दिया तथा अनिषेचित अंडे में टैडपोल की आंत्रीय उपकला कोशिका के केन्द्रक को प्रविष्ट करा दिया गया। इसमें प्रयुक्त अनेक अंडों में से कुछ प्रतिरोपित अंडों से टैडपोलो का परिवर्धन हो गया। ये टैडपोल अपने पूर्वजों के जीन प्ररूप व लक्षण प्ररूप में समान थे। गुर्दन की इस केन्द्रक प्रतिरोपण तकनीक का आज भी रूपांतरित तरीके से क्लोनिंग में प्रयोग किया जाता है।

क्लोनिंग के प्रकार

क्लोनिंग दो प्रकार की हो सकती है।

(1) जीन क्लोनिंग (Gene Cloning) :- एक जीन या गुणसूत्र या उसके एक भाग की 'हु-ब-हु' प्रतियां बनाना **जीन क्लोनिंग** कहलाता है। इस प्रकार की क्लोनिंग DNA का अध्ययन करने के लिए की जाती है इसके लिए क्लोनिंग वाहक अथवा एक उपकरण थर्मोसाइक्लर प्रयुक्त किया जाता है। थर्मोसाइक्लर का उपयोग पोलिमरेज श्रृंखला अभिक्रिया (Polymerase chain reaction) के लिए किया जाता है।

(2) जीव क्लोनिंग (Animal cloning):-इस प्रकार की क्लोनिंग में सम्पूर्ण जीव को क्लोन किया जाता है। इस प्रकार की क्लोनिंग की तीन विधियाँ है-

(अ) ब्लास्टोमियर पृथक्करण (Blastomere separation):- नर युग्मक(शुक्राणु) तथा मादा युग्मक (अंडाणु) के संयुग्मन से एक युग्मनज का निर्माण होता है। इस युग्मनज से विदलन द्वारा प्रारंभिक भ्रूण की कोशिकाएँ ब्लास्टोमियर का निर्माण होता है। यदि ब्लास्टोमियर की कोशिकाओं को पृथक कर दिया जाये तथा उन्हें परिवर्धित होने दिया जाये तो प्रत्येक पृथक कोशिका से एक सम्पूर्ण भ्रूण का निर्माण हो सकता है। चूँकि इससे परिवर्धित होने वाले भ्रूण व इनसे बने व्यस्क का आनुवंशिक पदार्थ समान होता है अत: इससे बनने वाले भ्रूण एक दूसरे के क्लोन होते हैं। इस प्रकार की क्लोनिंग को यमलन या **ट्विनिंग** (Twinning) कहते हैं। इस विधि को **भ्रूण क्लोनिंग** (Embryo Cloning) भी कहते हैं।

(ब) केन्द्रक प्रतिरोपण तकनीक (Nuclear Transfer Technique):- इस तकनीक में व्यस्क जंतु का क्लोन निषेचन की प्रक्रिया के बिना ही बनाया जाता है। इस तकनीक में मादा के अंडे से केन्द्रक हटा कर वांछित कोशिका का केन्द्रक वहां पर प्रतिरोपित कर दिया जाता है। जिस जंतु से केन्द्रक लिया जाता है, परिवर्धित होने वाला भ्रूण व वयस्क उसी की प्रतिकृति या क्लोन हेाता है।

इस तकनीक को उपयोग में लेते हुए **डॉ.ईयान विल्मट** (Dr.lan Wilmut) एवं सहयोगियों ने रोजलिन इंस्टीट्यूट, स्कॉटलैंड (Roslin Institute Scotland) में 1996 में 'डोली' नामक भेड़ को उत्पन्न किया था।

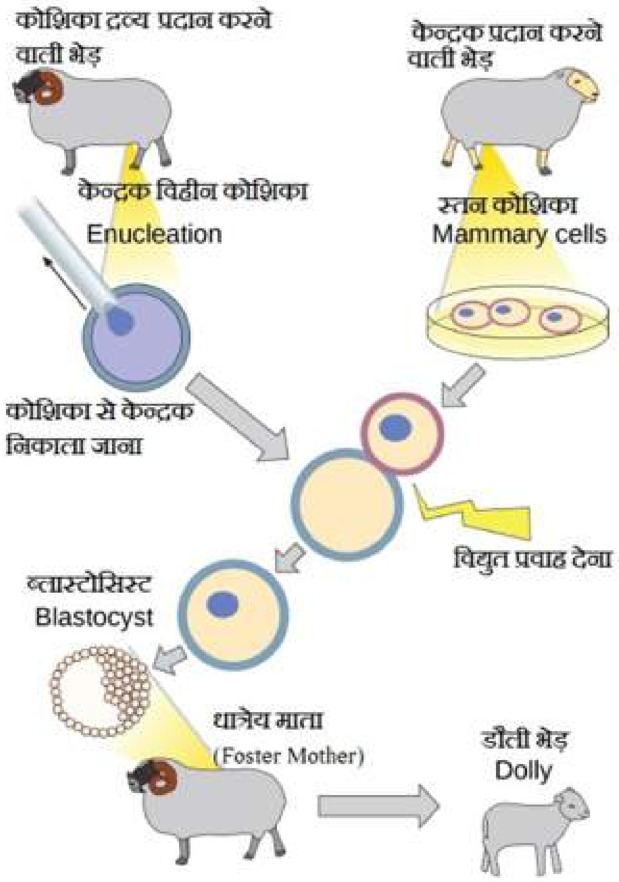
क्लोनिंग की क्रियाविधि:-

डोली भेड़ का निर्माण निम्न विधि से किया गया-

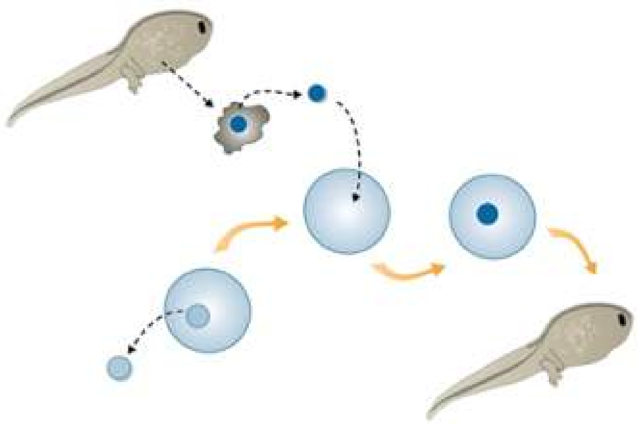
डॉ.विल्मट ने छ: वर्ष की एक भेड़ के स्तनों से एक कोशिका निकाली। इसे **डोनर भेद** कहा गया। इस कोशिका को धीरे-धीरे पोषण में कमी कर उसकी रिप्रोग्रामिंग की गयी अर्थात उस कोशिका का वर्तमान स्वरूप नष्ट कर दिया गया। इसके बाद एक अन्य भेड़ के अंडाशय से एक अनिषेचित अंडाणु लेकर उसका केन्द्रक निकाल दिया गया। इस प्रकार केन्द्रक विहीन अंडाणु प्राप्त कर लिया गया। इस भेड़ को **अंडा डोनर** भेड़ कहा गया।

इसके बाद स्तन कोशिका के केन्द्रक को केन्द्रक विहीन अंडकोशिका के साथ विद्युतीय उद्दीपन द्वारा संयोजित कर दिया गया। इस ट्रांसप्लांट कोशिका को संवर्धन माध्यम में लगभग एक सप्ताह तक वृद्धि होने के लिए रखा। एक सप्ताह में उक्त ट्रांसप्लांट कोशिका विभाजित होकर ब्लास्टोसिस्ट अवस्था में परिवर्तित हो चुकी थी। इस अवस्था में इस ब्लास्टुला को तीसरी व्यस्क भेड़ के गर्भाशय में रोपित कर दिया गया। इस भेड़ को **धात्रेय माता** (Foster mother) कहते हैं। लगभग 5 माह की गर्भावस्था के पश्चात 5 जुलाई 1996 को मध्यान्ह 4.00 बजे संसार के सर्वप्रथम क्लोन स्तनधारी ने जन्म लिया जिसे डोली कहा गया।

इस सम्पूर्ण प्रक्रिया को दिए गए चित्र 37.4 द्वारा समझा जा सकता है।



चित्र 37.4 : डोली भेड़ की निर्माण विधि



चित्र 37.5 : जे.बी. गुर्दन का प्रयोग

नूरी (Noorie) पश्मीना क्लोन बकरी:- शेरे कश्मीर एग्रीकल्चर यूनिवर्सिटी फॉर साइंस एंड टेक्नोलॉजी तथा नेशनल डेयरी रिसर्च इंस्टिट्यूट, करनाल के संयुक्त तत्वाधान में चल रही एक शोध परियोजना के अंतर्गत विश्व की पहली क्लोन 'पश्मीना बकरी' का जन्म 09 मार्च 2012 को कश्मीर में हुआ। इस परियोजना को विश्व बैंक द्वारा प्रायोजित किया गया है। इस क्लोन बकरी का नाम 'नूरी' रखा गया। यह नाम अरबी भाषा से लिया गया हैं जिसका अर्थ होता है- प्रकाश। पश्मीना भेड़ ठन्डे पहाड़ी इलाकों में पाई जाने वाली एक प्रजाति है जिसकी ऊन अत्यंत कीमती होती है।

(स) होनोलुलु तकनीक (Honolulu technique):- इस तकनीक को हवाई विश्वविद्यालय में **रूजो यानागिमाची** के नेतृत्व में **तेरूहिको वाकायामा** ने 1998 में विकसित किया। इस तकनीक में दाता एवं ग्राही कोशिकाओं का संलगन नहीं किया जाता है बल्कि गुर्दन (Gurdon) तकनीक की तरह दाता कोशिका का केन्द्रक अंड कोशिका में डाल दिया जाता है। इसके अतिरिक्त उन्होंने केन्द्रक प्राप्त करने के लिए वह कोशिका जो कोशिका चक्र की G_0 या G_1 में रहती है। इस वजह से उन्हें क्लोन करने से पहले विश्रांति (Resting stage) अवस्था में बदलने की आवश्यकता नहीं रहती है। इस तकनीक द्वारा उन्होंने लगभग पचास चुहियाओं को क्लोन करने की घोषणा की थी। इनके पहली क्लोन चुहिया '**क्युमुलस**' थी। इस चुहिया को उन्होंने तीन पीढ़ियों तक क्लोन की। इससे यह सिद्ध हुआ की क्लोन किये जाने से कोई असामान्यता उत्पन्न नहीं होती है।

क्लोनिंग के अनुप्रयोग (Application of Cloning)

(1) मानव में कोई अंग खराब होने पर या बहुत सी बिमारियों जैसे लयूकेमिया (Leukemia), यकृत का खराब होना, पार्किन्सन, एल्जाईमर, मधुमेह, हृदय एवं वृक्क रोगों में अंग प्रत्यारोपण उपयोगी उपचार होता है। इस हेतु अंग सुलभ करवाने हेतु क्लोनिंग कर अंगों को तैयार किया जा सकता है। इसे **चिकित्सकीय क्लोनिंग** (Therapeutic cloning) कहते हैं।

(2) इस प्रक्रिया से कृषि योग्य जन्तुओं की नस्ल में सुधार लाया जा सकता है। इस प्रक्रिया में अन्य जंतु अथवा मनुष्य से उपयोगी जीन प्राप्त कर कृषि योग्य जन्तुओं में स्थानान्तरित किया जाता है इन जन्तुओ को ट्रांसजेनिक जंतु कहते हैं। अधिक दूध, ऊन एवं मांस प्राप्त करने के लिए भी क्लोनिंग द्वारा ट्रांसजेनिक जंतुओं का निर्माण किया जाता है।

(3) ऐसी अनेक बीमारियाँ जो आनुवंशिक हैं तथा उनका उपचार अभी तक संभव नहीं हुआ है उनका उपचार भी क्लोनिंग एवं जीन अभियांत्रिकी द्वारा संभव हो पाया है।

(4) क्लोनिंग द्वारा कीट प्रतिरोधी, अधिक फसल देने वाली एवं अधिक लवण सहिष्णु फसलों का निर्माण किया जा सकता है।

महत्वपूर्ण बिन्दु

(1) एक अगुणित गुणसूत्र समुच्चय में उपस्थित कुल जीन जो एक इकाई के रूप में युग्मकों के माध्यम से एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में वंशागत होते हैं, **जीनोम** कहलाते हैं। जीनोम का अध्ययन जीनोम विज्ञान कहलाता है।

(2) गुणसूत्र की संरचना में परिवर्तन होने से जीनों की व्यवस्था में परिवर्तन हो जाना गुणसूत्री विपथन कहलाता है।

(3) गुणसूत्री विपथन की विलोपन, द्विगुणन, प्रतिलोमन तथा स्थानान्तरण विधियाँ है।

(4) गुणसूत्र के किसी खण्ड के टूट कर नष्ट होने को विलोपन कहते हैं।

(5) विपरीत आनुवंशिक के अंतर्गत किसी विशेष जीन का पहले पता लगाकर उसके लक्षण प्ररूप का अध्ययन किया जाता है।

(6) गुणसूत्री विपथन जिसमें जीन का एक खण्ड एक से अधिक बार प्रदर्शित हो, द्विगुणन कहलाता है।

(7) गुणसूत्र के अन्दर ही जीन के एक समूह का 180° से घूम जाना और पुनः जुड़ जाना प्रतिलोमन कहलाता है। प्रतिलोमन दो प्रकार का होता है 1. पैरिसेंट्रिक 2. पैरासैंट्रिक प्रतिलोम।

(8) गुणसूत्री विपथन जिसमें नॉन होमोलोगस गुणसूत्रों के खण्डों के मध्य गुणसूत्री पुर्नव्यवस्था होती है, स्थानान्तरण कहलाता है।

(9) गुणसूत्रों में संख्यात्मक परिवर्तन दो प्रकार के, सुगुणित तथा असुगुणित, होते हैं।

(10) यदि किसी जीव में प्रारंभिक गुणसूत्रों के दो से अधिक समुच्चय पाए जाते हैं तो उसे सुगुणित कहते हैं।

(11) जब किसी जीव में उसके द्विगुण पूरक अर्थात गुणसूत्रों की कुल द्विगुणित (2n) संख्या में से एक अथवा अधिक गुणसूत्रों की लाभ या हानि हो तो इस प्रक्रिया को **असुगुणिता** कहते हैं।

(12) मनुष्य के सभी जीनों की पहचान व क्षार युग्मों के अनुक्रम को निर्धारित करने के उद्देश्य से 1990 में मानव जीनोम परियोजना शुरू की गई।

(13) मानव जीनोम परियोजना के प्रथम निदेशक जेम्स डी.वाटसन थे।

(14) गुणसूत्रों में होने वाले आकस्मिक परिवर्तन गुणसूत्री उत्परिवर्तन कहलाते हैं।

(15) यदि केवल एक नाइट्रोजनिक क्षारक युग्म में परिवर्तन होता है तो इसे बिन्दु या जीन उत्परिवर्तन कहते हैं।

(16) DNA में लघु न्यूक्लियोटाइड पुनरावर्तन पाए जाते हैं। इनकी संख्या प्रत्येक व्यक्ति में भिन्न होती है, किन्तु ये वंशागत होते हैं। इन्हें अनुक्रम परावर्तन या VNTRs (Variable Number Tandem Repeats) कहते हैं।

(17) क्लोनिंग द्वारा पैतृक जीव के समान जीव या क्लोन उत्पन्न किये जाते हैं।

अभ्यासार्थ प्रश्न

बहुवैकल्पिक प्रश्न

1. जीनोम है–

(अ) अगुणित गुणसूत्र समुच्चय पर कुल जीनों की संख्या

(ब) अगुणित गुणसूत्र समुच्चय पर कुल गुणसूत्र की संख्या

(स) द्विगुणित गुणसूत्र समुच्चय पर कुल गुणसूत्र की संख्या

(द) युग्मनज के गुणसूत्रों पर पाये जाने वाले कुल जीन

2. मनुष्य में पाये जाने वाले न्यूक्लीयोटाइड युग्मों की संख्या लगभग है–

(अ) तीन लाख (ब) तीस लाख

(स) तीन करोड़ (द) तीन बिलियन

3. DNA फिंगर प्रिंटिंग का आधार क्या है।

(अ) DNA द्वारा हुबहू प्रतिकृति निर्माण से

(ब) DNA की सहायता से अंगुलियों की छाप लेने से

(स) किन्ही भी दो व्यक्तियों के DNA अनुक्रम चित्र समान नहीं होते हैं।

(द) उपरोक्त में से कोई नहीं

4. 'डोली' भेड़ किस विधि से प्राप्त की गयी थी–

(अ) सामान्य संकरण से

(ब) सामान्य जनन विधि से

(स) क्लोनिंग से

(द) ऊतक संवर्धन से

5. उत्परिवर्तन कहते हैं–

(अ) कोशिका के आनुवांशिक पदार्थ में अस्थाई परिवर्तन को,

(ब) कोशिका के आनुवांशिक पदार्थ के स्थाई एवं वंशागत् परिवर्तन को,

(स)कोशिका के जीवद्रव्य में किसी भी परिवर्तन को,

(द) किसी भी प्रकार की विविधता को

6. उत्परिवर्तन की क्रिया में जब एडीनिन का प्रतिस्थापन ग्वानिन द्वारा होता है तब यह कहलाता है–

(अ) फ्रेम शिफ्ट उत्परिवर्तन

(ब) अनुलेखन

(स) ट्रांजीशन

(द) ट्रांस्वर्जन

7. आनुवंशिक कूट में पाये जाते हैं–

(अ) तीन क्षारक 64 कोडोन

(ब) तीन क्षारक 18 कोडोन

(स) दो क्षारक 32 कोडोन

(द) दो क्षारक 64 कोडोन

8. बहुगुणिता कृत्रिम रूप से पैदा की जा सकती है-

(अ) कोल्चीसिन द्वारा

(ब) X-किरणों द्वारा

(स) गामा-किरणों द्वारा

(द) उपरोक्त में से कोई नहीं

अतिलघूत्तरात्मक प्रश्न

1. ह्यूमन जीनोम प्रोजेक्ट किन अन्तर्राष्ट्रीय एजेंसियों ने शुरू करवाया?
2. VNTRs क्या होती है?
3. ऐसी अवस्था जिसके द्वारा गुणसूत्रों के समूह की संख्या में परिवर्तन होता है, उसे क्या कहते हैं।
4. अवियोजन किसे कहते हैं?
5. उत्परिवर्तजन किसे कहते हैं?
6. प्रोब क्या होता है?
7. होनोलुलु तकनीक की किस वैज्ञानिक ने एवं कहाँ खोज की थी?

लघूत्तरात्मक प्रश्न

1. जीन उत्परिवर्तन को परिभाषित कीजिये।
2. द्विगुणन से क्या आशय है?
3. बिंदु उत्परिवर्तन क्या होते हैं?
4. जीनोम से आप क्या समझते हैं।
5. सुगुणिता से आप क्या समझते हैं।
6. सुप्त उत्परिवर्तन किसे कहते हैं?
7. भ्रूण क्लोनिंग अथवा ट्विनिंग तकनीक क्या होती है?
8. वोबल परिकल्पना क्या होती है?

निबन्धात्मक प्रश्न

1. उत्परिवर्तन किसे कहते हैं? इनके अभिलक्षण लिखिए।
2. गुणसूत्रों में संरचनात्मक परिवर्तनों का विस्तृत वर्णन कीजिये।
3. मानव जीनोम परियोजना के बारे में विस्तृत लेख लिखिए।
4. DNA फिंगर प्रिंटिंग तकनीक के बारे में विस्तार से समझाइए एवं इसके अनुप्रयोगों को समझाइए ।
5. क्लोनिंग से क्या तात्पर्य है? दुनिया के प्रथम जंतु क्लोन का निर्माण कैसे हुआ इसका विवरण दीजिये।
6. गुणसूत्रों में संख्यात्मक परिवर्तनों का विस्तृत वर्णन कीजिये।

उत्तरमाला:-

1. (अ) 2. (द) 3. (स) 4. (स) 5. (ब) 6. (स) 7. (अ) 8. (अ)

❑❑❑