अध्याय-36
मानव में गुणसूत्रीय विकृतियाँ
(Chromosomal Aberrations in Humans)

गुणसूत्र:- पिछले अध्याय में हमने आनुवंशिकी से संबंधित मेडल के नियमों की जानकारी प्राप्त की। इस अध्याय में आनुवंशिकता के भौतिक आधार कहे जाने वाले गुणसूत्रों की सामान्य जानकारी प्राप्त करने के साथ ही उनसे जुड़ी गुणसूत्रीय विपथन के बारे में भी अध्ययन करेंगे। गुणसूत्र स्वत: जनन करने में सक्षम धागेनुमा संरचना होती है। ये केन्द्रक में स्थित होती है। इन्हें आसानी से अभिरंजित किया जाकर उनका अध्ययन किया जा सकता है। ये आनुवंशिक गुणों को एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक ले जाते हैं, अत: इन्हें आनुवंशिकता के वाहक कहते हैं। इन्हें आनुवंशिकता के आधार भी कहा जाता है।

इतिहास

सर्वप्रथम **हॉफमिस्टर** (Hofmeister) ने 1848 में गुणसूत्रों को *ट्रेडेसकेंन्शिया* की परागकण मातृ कोशिका में देखा था। वाल्देयर ने सन् 1888 में इन संरचनाओं को गुणसूत्र कहा था।

इनका वर्णन सर्वप्रथम **स्ट्रासबर्गर** ने किया था। सन् 1903 में **सटन** तथा **बोवेरी** ने यह कहा कि गुणसूत्रों पर आनुवंशिकता के कण मौजूद रहते हैं। इस परिकल्पना को **सटन-बोवेरी परिकल्पना** कहा गया है।

गुणसूत्र के प्रकार

सम्पूर्ण जीव जगत में विभिन्न प्रकार के जीवधारी पाए जाते हैं जिनमें भिन्न-भिन्न प्रकार के गुणसूत्र पाए जाते हैं, जैसे -

(1) वायरल गुणसूत्र

(2) प्रोकैरियोटिक गुणसूत्र

(3) यूकैरियोटिक गुणसूत्र

(1) वाइरल गुणसूत्र:- सभी तरह के वाइरसों में केवल एक गुणसूत्र पाया जाता है। यह रासायनिक रूप से डी.एन.ए. अथवा आर.एन.ए. द्वारा बना होता है। बैक्टीरियोफेज के गुणसूत्रों में डी.एन.ए. पाया जाता है, जो रेखीय अथवा वर्तुल प्रकार का हो सकता है। अधिकांश जन्तु वाइरसों एवं तम्बाकू मोजेक वायरस आदि में एक श्रृंखला वाला आर.एन.ए अणु होता है। ये गुणसूत्र प्रोटीन के बने हुए खोल, कैप्सिड के अन्दर पाए जाते हैं।

(2) प्रोकैरियोटिक गुणसूत्र:-प्रोकैरियोटिक कोशिकाओं जैसे, जीवाणु में गुणसूत्र की संख्या केवल एक होती है। इनकी आकृति वर्तुल एवं इनका आकार 25 से 100μ तक होता है।

(3) यूकैरियोटिक गुणसूत्र:- यूकैरियोटिक कोशिकाएँ जैसे, जन्तु, पादप एवं कवक-जगत में गुणसूत्र केन्द्रक के भीतर पाए जाते हैं। इनमें आनुवंशिकीय पदार्थ के रूप में डी.एन.ए. की अत्यधिक मात्रा होती है एवं यह हिस्टोन एवं नॉन हिस्टोन प्रोटीन से संबद्ध रहते हैं। डी.एन.ए. अणुओं की संख्या विभिन्न जातियों में निश्चित होती है। इनकी संख्या 2 (जैसे निमेटोड जन्तु) से लेकर 1600 (जैसे प्रोटोजोआ संघ के कुछ सदस्य) तक हो सकती है।

दैहिक एवं लिंग गुणसूत्र (Autosomes and Sex chromosomes) :- मनुष्य के 23 जोड़े गुणसूत्र अर्थात 46 गुणसूत्र पाए जाते हैं। इन 46 गुणसूत्र में से 44 गुणसूत्र पुरूष एवं स्त्री में समान प्रकार के होते हैं जिन्हें **दैहिक या अलिंगी गुणसूत्र** या **ऑटोसोम** कहते हैं। पुरूषों में शेष दो गुणसूत्र में से एक गुणसूत्र छोटा होता है तथा दूसरा बड़ा होता है। इन्हें क्रमश: X एवं Y क्रोमोसोम कहते हैं। स्त्रियों में शेष

दोनों गुणसूत्र एक समान होते हैं, इन्हें XX गुणसूत्र कहते हैं। इस प्रकार मनुष्य जाति के पुरूषों में कुल 44+XY=46 तथा महिलाओं में 44+XX=46 क्रोमोसोम होते हैं। इन दो अतिरिक्त गुणसूत्र जो लिंग-निर्धारण (पुरूष या महिला) करते हैं, **लिंगी गुणसूत्र** या **सेक्स क्रोमोसोम** या **एलोसोम** कहते हैं। कभी-कभी गुणसूत्र की निर्धारित संख्या में कुछ परिवर्तन भी आ जाता है, इन अतिरिक्त गुणसूत्र को सुपरन्युमरी या अधिसंख्य गुणसूत्र कहते हैं।

मनुष्य के गुणसूत्र जोड़ों को उनके आकार के आधार पर एक क्रम में जमा लिया गया है तथा प्रत्येक जोड़े को संख्या से जाना जाता है। गुणसूत्रप्ररुप (Karyotype) के इस प्रकार के आरेख को इडियोग्राम या गुणसूत्री आलेख (Ideogram) कहते हैं। इसके द्वारा क्रोमोसोम के जोड़े में किसी भी प्रकार की त्रुटि की पहचान एवं उसका निराकरण आसान हो गया है।

मानव गुणसूत्रीय विकृतियाँ

भ्रूणीय विकास में मनुष्य के गुणसूत्र की संख्या में किन्हीं कारणों से अन्तर आने पर असामान्य बच्चे पैदा होते हैं। असामान्य स्थिति ऑटोसोम या सेक्स-क्रोमोसोम, दोनों ही प्रकार के क्रोमोसोम की संख्या में परिवर्तन आने पर आ सकती है। क्रोमोसोम की सामान्य संख्या व संरचना में किसी प्रकार के परिवर्तन से अपसामान्यताएँ उत्पन्न होती है। मनुष्य में आनुवंशिक विकारों के कुछ उदाहरण निम्नवत हैं-

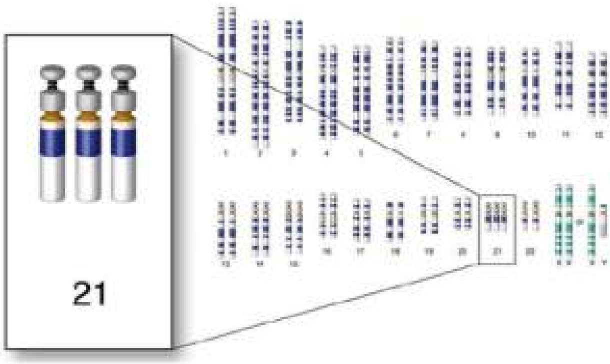
(अ) ऑटोसोमल असामान्यताएँ (Autosomal abnor malities)

1. मन्गोलिज्म या डाउन-सिन्ड्रोम :- मंगोल बच्चों की इस असमान्यता का वर्णन सर्वप्रथम लैंगडन डाउन ने 1866 में किया। वैज्ञानिकों ने पता लगाया कि मंगोलिज्म या डाउन सिन्ड्रोम से पीड़ित व्यक्ति में 47 क्रोमोसोम पाये जाते हैं जो कि 21वें जोड़े में एक अतिरिक्त क्रोमोसोम (21वें क्रोमोसोम की ट्राइसोमी) के कारण होता है।

डाउन सिन्ड्रोम की यह जन्मजात बीमारी प्रति 600 बच्चों पर 1 के अनुपात में पायी जाती है। ऐसी त्रुटि आमतौर पर 40 से अधिक उम्र की स्त्रियों में बच्चे पैदा होने पर होती है। इन स्त्रियों में एक अतिरिक्त गुणसूत्र अण्डजनन की क्रिया में अर्धसूत्री विभाजन के समय त्रुटिवश अंडाणु (ओवम) में आ जाता है। इससे स्त्री के ओवम में 23 की अपेक्षा 24 क्रोमोसोम हो जाते हैं एवं जन्मे हुए बच्चों में असमान्यतायें उत्पन्न हो जाती है।

ये बच्चे जन्म के समय ही शारीरिक विकृति वाले होते हैं। इनमें निम्न लक्षण होते हैं:-

बच्चे का कपाल चौड़ा, गर्दन छोटी, चपटे हाथ, बोथरी ऊँगलिया, मुँह हमेशा खुला हुआ, निचला ओंठ लटका हुआ, जीभ भी बाहर निकली, बुद्धि अल्पविकसित।



चित्र 36.1 मन्गोलिज्म या डाउन-सिन्ड्रोम में गुणसूत्र

2. एडवर्ड-सिन्ड्रोम:- यह असामान्यता (Abnormality) गुणसूत्र के 18 वे जोड़े में एक अतिरिक्त गुणसूत्र जुड़ने से होती है।

3. विविध संरचनात्मक असामान्यताएँ:- इस प्रकार की असामान्यता गुणसूत्र के अंश विशेष के विलोपन से उत्पन्न होती हैं। उदाहरण अपेक्षा 45 क्रोमोसोम संख्या 5 की छोटी भुजा के विलोपन से क्राइ-डू-चैट सिन्ड्रोम होता है।

(ब) लिंग-गुणसूत्र सम्बन्धी असामान्यताएँ:- दैहिक गुणसूत्र में संख्यात्मक परिवर्तन की तुलना में लिंग-गुणसूत्र में संख्यात्मक परिवर्तन और अधिक पाए जाते हैं जिससे पैदा होने वाले बच्चों में अनेक असामान्यताएँ एवं विकृतियाँ पाई जाती है जो निम्नानुसार होती है:-

(1) टर्नर-सिन्ड्रोम:- यह व्यक्ति हमेशा एक महिला होती है। इस महिला में दो की अपेक्षा केवल एक X क्रोमोसोम होता है। इनकी क्रोमोसोम संख्या 45 होती है (44+XO)। इसे टर्नर-सिन्ड्रोम कहते हैं। इन स्त्रियों की लम्बाई कम होती है तथा इनका लैंगिक विकास भी देरी से होता है। ये स्त्रियाँ बाँझहोती है। प्रति 3000 जन्म पर एक टर्नर सिन्ड्रोम वाली लड़की पैदा होती है। इसके मुख्य लक्षण निम्नवत हैं:-,

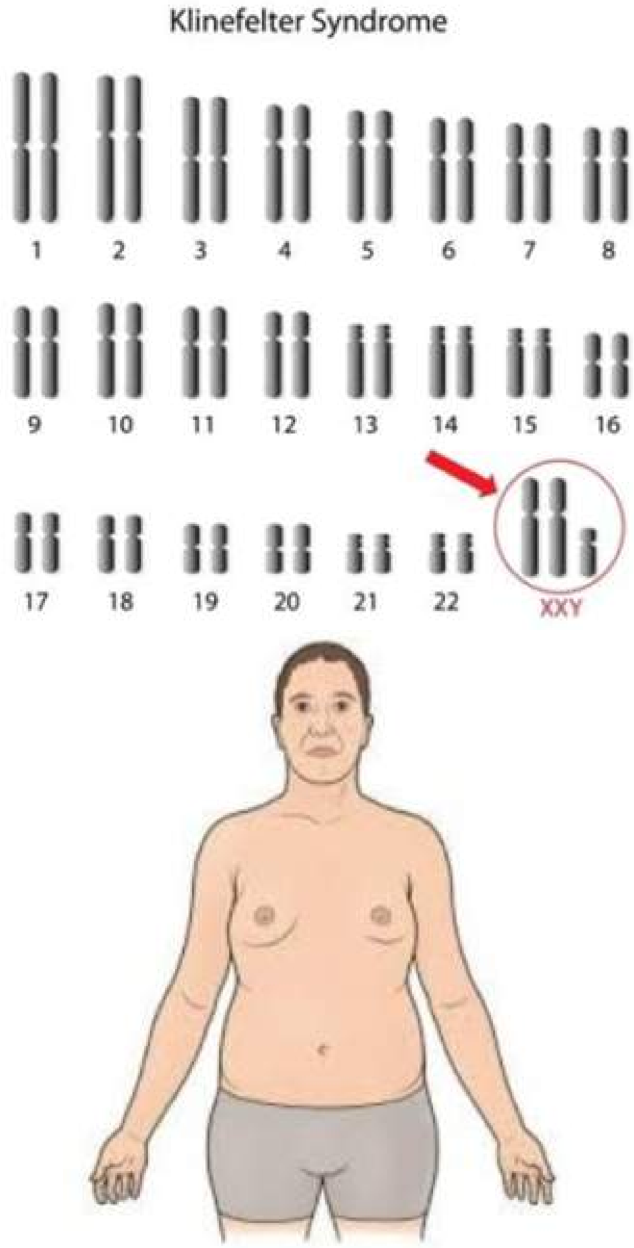
- मंदबुद्धि, गर्दन पर जालनुमा(Weblike) त्वचा, अपूर्णविकसित स्तन

(2) क्लाइनफेल्टर-सिन्ड्रोम:- यह बीमारी पुरूषों में होती है। इनकी कोशिकाओं में 46 की अपेक्षा 47, 48 या 49 क्रोमोसोम हो सकते

हैं। यह अतिरिक्त संख्या X या Y क्रोमोसोम की होती है। क्लाइनफेल्टर पुरूषों में क्रोमोसोम निम्न प्रकार के हो सकते हैं-

1. 44+XXY (एक अतिरिक्त X क्रोमोसोम) = 47
2. 44+XXXY (दो अतिरिक्त X क्रोमोसोम) = 48
3. 44+XXXXY (तीन अतिरिक्त X क्रोमोसोम) = 49
4. 44+XXYY (एक अतिरिक्त X व एक अतिरिक्त Y) = 48
5. 44+XXXYY (दो अतिरिक्त X व एक अतिरिक्त Y) = 49

इन असामान्य क्रोमोसोम संख्या वाले पुरूषों में स्त्रियों के लक्षण दिखते हैं। क्लाइनफेल्टर के विशिष्ट लक्षण निम्न प्रकार हैं:-



चित्र 36.2 क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम में गुणसूत्र

लंबा, अल्पबुद्धि पुरूष, हाथ-पाँव अधिक लम्बे, बंध्य (Sterile) और पुरूष में मादा की तरह विकसित स्तन पुंस्तन वृद्धि-गाइनेकोमैस्टिया (gynacomastia-gynae = स्त्री + massere स्तन:पुं=पुरूष+स्तन)

(3) स्त्रियों में अतिरिक्त X क्रोमोसोम की स्थिति:- इसमें भी कुल क्रोमोसोम संख्या 47 से 49 तक हो सकती है। किन्तु यह वृद्धि अतिरिक्त X क्रोमोसोम के कारण होती है अर्थात 44 + XXX; 44 + XXXX, 44 + XXXXX। ऐसी स्थिति वाली महिलाओं में लैंगिक लक्षण देरी से विकसित होते हैं तथा वे अल्पबुद्धि वाली होती है।

(4) पुरूषों में अतिरिक्त क्रोमोसोम:- इन पुरूषों में कुल 47 क्रोमोसोम (44+XYY) होते हैं। इन पुरूषों में जननांगों का विकास भी असामान्य होता है।

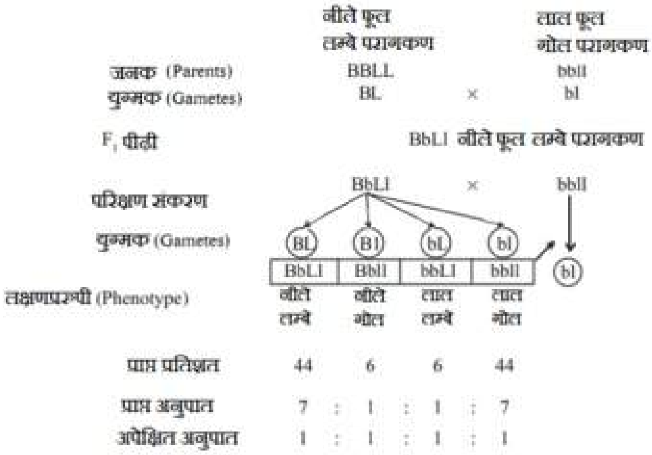
इनके विशिष्ट लक्षण निम्न प्रकार हैं:- असामान्य लम्बे, अल्पबुद्धि वाले, अपराधवृत्ति

सहलग्नता
(Linkage)

मेण्डल का स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम जीनों व गुणसूत्रों दोनों के लिए सत्य प्रमाणित होता है। जीव के प्रत्येक गुणसूत्र पर विभिन्न संख्या में जीन पाए जाते हैं। मेण्डल के अनुसार प्रत्येक लक्षण एक कारक द्वारा निर्धारित होता है जिसे बाद में जीन कहा गया। सर्वप्रथम जर्मन वैज्ञानिक **सटन** (Sutton) ने कारकों व गुणसूत्रों के मध्य सह संबंधों को बताते हुए सहलग्नता की खोज की। उनके अनुसार अर्धसूत्री विभाजन में गुणसूत्रों के प्रत्येक युग्म के पैतृक (Paternal) व मातृक (Maternal) सदस्य, युग्मकों में स्वतंत्र रूप से वितरित रहते हैं। इसी कारण अलग-अलग गुणसूत्रों पर स्थित जीनों का स्वतंत्र रूप से अपव्यूहन होता है। अधिकांश जीवों में जीनों की संख्या गुणसूत्रों की संख्या से अधिक होती हैं जैसे कि *ड्रोसोफिला* (Drosophila) में गुणसूत्रों के केवल चार युग्म होते हैं लेकिन इसमें जीनों की संख्या हजारों में होती हैं। इसका अर्थ यह है कि एक गुणसूत्र पर कई जीन उपस्थित होते हैं। इन्हें **सहलग्न जीन** (Linked gene) एवं इनके द्वारा नियंत्रित लक्षण को **सहलग्न लक्षण** (Linked character) कहते हैं। ये लक्षण एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में एक साथ ही वंशागत होते हैं। अत: एक गुणसूत्र पर स्थित जीनों का सदा स्वतंत्र रूप से अपव्यूहन नहीं होता है।

बेटसन एवं पुन्नेट (Bateson and Punnet) ने 1906 में मीठी मटर *लेथाइरस ओडोरेटस (Lathyrus odoratus)* पर कार्य करते समय सहलग्न जीनों के बारे में बताया। उन्होंनें नीले पुष्प (B) व लम्बे परागकण (L) वाले पौधों का संकरण लाल पुष्प (b) व गोल परागकण (l) वाले पौधों के साथ कराया। F_1 संतति में नीले पुष्प व लम्बे परागकण

(BbLl) वाले पौधे प्राप्त हुए। इसके बाद इन नीले पुष्प व लम्बे परागकण (BbLl) वाले पौधों का लाल पुष्प व गोल परागकण वाले पौधे (bbll) के साथ परीक्षार्थ संकरण (Test cross) करवाया। इनसे F_2 संतति में 1:1:1:1 का अनुपात मिलना चाहिए था किन्तु इसके स्थान पर 7:1:1:7 का अनुपात प्राप्त हुआ। इससे ज्ञात हुआ कि लक्षणों के नये संयोजनों अर्थात पुनर्योगजों (Recombinants) की अपेक्षा जनकीय स्वरूपों (Parental) की संख्या अधिक थी। इसका अर्थ यह हुआ कि प्रयोग के लिये छाँटे गये जीन स्वतंत्र अपव्यूहन (Independent assortment) के सिद्धांत का अनुसरण नहीं करते। इसके बदले उनमें साथ-साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति होती है या यह कह सकते हैं कि वे सहलग्न होते हैं।



चित्र : 36.3 सहलग्नता की क्रियाविधि (स्वीट पी पौधे में बैटसन एवं पुन्नेट द्वारा किया गया प्रयोग)

इस प्रकार एक ही क्रोमोसोम पर मौजूद जीनों में एक साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति होती है, इन जीनों को **सहलग्न** (Linked) कहा जाता है तथा इस परिघटना को **सहलग्नता** (Linkage) कहते हैं। एक ही गुणसूत्र पर मौजूद जीनों के जिस समूह में एक साथ वंशागत होने की प्रवृत्ति होती है, उसे **सहलग्न समूह** (Linkage group) कहते हैं।

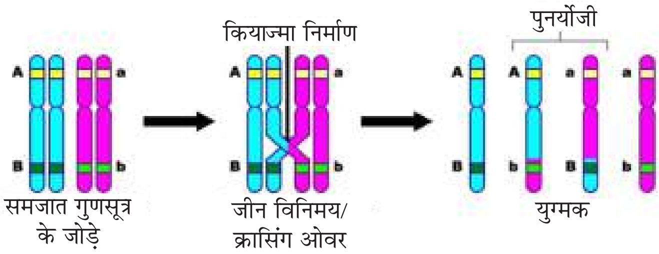
सहलग्नता के प्रकार:- सहलग्नता दो प्रकार की होती है-

(अ) पूर्ण सहलग्नता (Complete linkage) :- जब गुणसूत्र पर उपस्थित जीन इतने अधिक नजदीक स्थित हो जिससे इनकी वंशागति पीढ़ी दर पीढ़ी बिना नए संयोग बनाये होती है। इसे पूर्ण सहलग्नता कहते हैं।

(ब) अपूर्ण सहलग्नता (Incomplete linkage):- सहलग्न जीन सदैव उसी संयोग में वंशागत नहीं होते हैं। समजात गुणसूत्रों व अर्धसूत्री विभाजन के समय जीन विनिमय द्वारा इनका परस्पर आदान-प्रदान हो जाता है। गुणसूत्रों पर दूर-दूर स्थित जीन अपूर्ण रूप से सहलग्न होते हैं क्योंकि इनमें जीन विनिमय द्वारा पृथक्करण की सम्भावना अधिक रहती है।

जीन विनिमय (Crossing over):-बेटसन तथा पुन्नेट के प्रयोगों में कुछ पुनर्योजनी प्ररूप भी मिले। यह एक अन्य परिघटना के कारण हुआ, जिसे **जीन विनिमय** (Crossing over) कहते हैं।

जीन विनिमय (Crossing over) वह परिघटना होती है जिसमें समजात गुणसूत्र के असमजात अर्धगुणसूत्र [क्रोमेटिड (chromatid)] के मध्य जीनों का आदान प्रदान होता हैं एवं पुनर्योजन जीन अथवा जीनों के नये संयोग बनते हैं।



चित्र 36.4 जीन विनिमय/क्रांसिंग ओवर की क्रियाविधि

क्रॉसिंग ओवर युग्मक निर्माण के समय अर्धसूत्री विभाजन प्रथम की पूर्वावस्था प्रथम की स्थूलसूत्रावस्था (Pachytene) अवस्था में घटित होता है। जिस बिन्दु पर क्रॉसिंग ओवर होता है उसे **काईऐज्मा** या व्यत्यासिका (Chiasma) कहते हैं। सहलग्रित (Linked) जीन एक दूसरे से क्रॉसिंग्र ओवर (Crossing over) की प्रक्रिया द्वारा अलग-अलग हो जाते हैं जिससे नए संयोग प्राप्त होते हैं।

जीन विनिमय के प्रकार :- गुणसूत्रों में जीन विनिमय को काइऐज्मा बनने की संख्या के आधार पर तीन प्रकार से विभक्त किया गया है-

(अ) एकल जीन विनिमय (Single Crossing Over):- इसमें समजात गुणसूत्र का एक अर्धगुणसूत्र या क्रोमेटिड ही जीन विनिमय की क्रिया में भाग लेता है एवं इनकी एक युगली में केवल एक काइऐज्मा बनता है। इसे एकल जीन विनिमय कहते हैं।

(ब) दोहरा जीन विनिमय (Double crossing over):- इस क्रिया में दो-तीन अथवा चारों क्रोमेटिडस भाग ले सकते हैं एवं इसमें दो काइऐज्मा बनते हैं अत: इसे दोहरा जीन विनिमय (Double crossing over) कहते हैं।

(स) बहु जीन विनिमय (Multiple crossing Over) :- जब दोअभगिनी क्रोमेटिड्स में दो से अधिक काइऐज्मा बनते हैं तो उसे बहुगुणित जीन विनिमय कहते हैं।

जीन विनिमय के मुख्य लक्षण

(अ) यह क्रिया अर्धसूत्री विभाजन के दौरान अथवा युग्मकजनन

के समय पेकाइटीन अवस्था में होती है।

(ब) यह क्रिया समजात गुणसूत्रों के अभगिनी या नॉन सिस्टर (Non-sister) क्रोमेटिड्स के मध्य होती है।

(स) नॉन सिस्टर क्रोमेटिड्स के बीच खंडों अथवा जीनों का आदान प्रदान ही जीन विनिमय कहलाता है।

(द) एक बार में एक गुणसूत्र युग्म में कितने बिन्दुओं पर जीन विनिमय की क्रिया होती हैं यह गुणसूत्रों की लम्बाई पर निर्भर करता है। लम्बाई अधिक होने पर जीन विनिमय की प्रतिशतता भी बढ़ जाती है।

(य) गुणसूत्रों पर जीनों की एक दूसरे से दूरी भी जीन विनिमय की प्रायिकता (Probability) को बताती है। जीनों के मध्य अधिक दूरी प्रायिकता को अधिक एवं जीनों के मध्य कम दूरी प्रायिकता को कम करती है।

लिंग सहलग्न वंशागति (Sex-linked inheritance) :- पूर्व में वैज्ञानिक खोजों के अनुसार यह माना जाता था कि लिंग गुणसूत्र केवल लिंग निर्धारण का कार्य करते हैं। बाद में अनेकों शोधों के आधार पर यह ज्ञात हुआ कि लिंग गुणसूत्र पर भी अनेकों जीन पाए जाते हैं जो विभिन्न शारीरिक लक्षणों के विशेषकों को अभिव्यक्त करते हैं।

ऐसे लक्षण जिनके जीन लिंग गुणसूत्रों पर पाए जाते हैं तथा उन्हीं के साथ एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में वंशानुगत होते हैं, को **लिंग सहलग्न लक्षण** एवं इनकी वंशागति को **लिंग सहलग्न वंशागति** कहते हैं। X-गुणसूत्र पर पाए जाने वाले जीन पुरूष तथा स्त्री दोनों में अभिव्यक्त हो सकते हैं, अत: इन जीनों की अभिव्यक्ति को आढ़ी-तिरछी या क्रिस-क्रोस आनुवंशिकी कहते हैं। इस प्रकार की वंशागति में जनक पीढ़ी (Parent generation) का लक्षण पुत्री के माध्यम से अगली पीढ़ी में हस्तान्तरित होता है। मनुष्य के X- गुणसूत्र में लगभग 20 लक्षणों के जीन पाए जाते हैं जो कि लिंग सहलग्न लक्षण होते हैं। इनमें से महत्वपूर्ण लक्षणों के बारे में जानकारी निम्नानुसार है:-

वर्णान्धता (Colour blindness) :- इस रोग से पीड़ित व्यक्ति विभिन्न रंगों की पहचान नहीं कर पाता है। ऐसे व्यक्ति को वर्णान्ध कहते हैं। भिन्न-भिन्न लोगों में अलग-अलग प्रकार की वर्णान्धता पायी जाती है। किन्तु लाल हरे रंग की वर्णान्धता के रोगी अधिक मिलते हैं, अर्थात जो लाल एवं हरे रंग को विभेद नहीं कर पाते।

मुनष्य के X- गुणसूत्र पर रंगा कोशिकाएँ (Cones) बनाने के जीन पाए जाते हैं। ये जीन रेटिना में रंग विभेद करने वाली कोशिकाओं के बनने पर नियंत्रण रखते हैं। यदि इस जीन के स्थान पर इसका अप्रभावी विकल्पी आ जाता है तो रंग विभेद करने वाली कोशिकाओं का निर्माण नहीं होता है इससे व्यक्ति में वर्णान्धता का रोग हो जाता है।

यह रोग पुरूषों में अधिक होता है क्योंकि पुरूषों में केवल एक X गुणसूत्र होता है यदि इस गुणसूत्र में रंगा कोशिकाएं बनाने वाले जीन अप्रभावी विकल्पी हो तो शंकुओं का निर्माण नहीं हो पाता है जबकि स्त्री में दो X गुणसूत्र पाए जाते हैं जिससे स्त्री स्वयं इस रोग से पीड़ित नहीं होती है बल्कि वह वाहक की भूमिका निभाती है।

इस रोग की वंशागति निम्नानुसार होती है:-

(i) सामान्य स्त्री एवं वर्णान्ध पुरूष की संतानों में वर्णान्धता की वंशागति:- यदि सामान्य स्त्री का विवाह वर्णान्ध पुरूष से हो जाये तो उनके सभी पुत्र एवं पुत्रियां सामान्य होती है परन्तु वर्णान्ध पिता की इस पुत्री का विवाह यदि सामान्य दृष्टि वाले पुरूष से हो तब उनकी संतानों में पुत्र वर्णान्ध होते हैं। उक्त उदाहरण से स्पष्ट होता है कि वर्णान्धता का विशिष्ट लक्षण पुत्री के माध्यम से द्वितीय पीढ़ी में हस्तांतरित होता है, ऐसी वंशागति को क्रिस-क्रॉस वंशागति कहते हैं। ऐसी स्त्री जो स्वयं रोगी नहीं होती है किन्तु दूसरी पीढ़ी में रोग के जीनों को हस्तांतरित करने में माध्यम बनती है, उसे वाहक कहते हैं।

(ii) वर्णान्ध स्त्री का पिता सदैव ही वर्णांध होता है तथा उसकी माता रोग की वाहक होती है।

उपरोक्त उदाहरणों तथा उनकी व्याख्या में वर्णांधता के रोग की वंशागति संबंधी निम्न निष्कर्ष निकलते हैं-

- दृष्टि में रंगों की पहचान एक लिंग सहलग्न लक्षण है जिसका जीन गुणसूत्र X पर स्थित होता है। किन्तु गुणसूत्र में इसके युग्मविकल्पी या एलील का अभाव होता है।

- वर्णांधता का रोग पुरूषों में अधिक पाया जाता है। पुरूषों में केवल एक X गुणसूत्र होता है अत: पुरूषों में X गुणसूत्र पर रंग भेद करने वाले सामान्य जीन अनुपस्थित होने पर यह रोग हो जाता है। पुरूष इस रोग के वाहक नहीं होते हैं।

- जबकि स्त्रियों में दो XX क्रोमोसोम होते हैं। अर्थात पुरूषों में रंगों की पहचान का लक्षण अभिव्यक्त होने के लिए जीन केवल एक ही गुणसूत्र में होता है, जबकि स्त्रियों में इसके लिए दोनों गुणसूत्रों में जीन होते हैं। एक X गुणसूत्र पर यह जीन पाए जाने पर वह स्त्री रोग से पीड़ित ना होकर रोग की वाहक होगी।

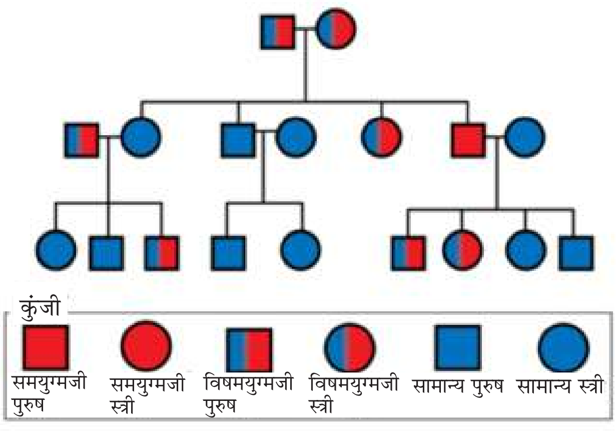
- रंगों की पहचान कर सकने का गुण वर्णांन्धता पर प्रभावी है। इसलिए स्त्री के दोनों गुणसूत्रों पर वर्णांन्धता के जीन होने पर ही वह वर्णांध होगी, जबकि पुरूष में केवल एक जीन होने पर भी वह वर्णांन्ध होगा।

- वर्णांन्ध स्त्रियों के पिता तथा पुत्र वर्णान्ध होते हैं। यदि वर्णान्ध स्त्रियों के पति वर्णांन्ध होते हैं तब ही इनकी पुत्रियाँ भी वर्णांन्ध होगी। वर्णान्ध पिता की सामान्य दृष्टि वाली पुत्रियों से उत्पन्न लड़कों में से आधे सामान्य दृष्टि वाले एवं आधे वर्णान्ध होते हैं।

हीमोफीलिया अथवा रक्तस्त्रावी रोग (Haemophilia or Bleeder's disease)

इस रोग से पीड़ित मनुष्यों में रूधिर का स्कंदन (Clotting) बनाने वाले कारक का अभाव होता है। इसके फलस्वरूप ऐसे मनुष्य को यदि एक छोटा सा घाव भी हो जाता है, तो उससे लगातार रूधिर बहता रहता है और अंत में उसकी मृत्यु हो जाती है। शरीर पर कोई जख्म होने पर खून का बहना 5-7 मिनिट से अधिक देरी तक बन्द न हो तब उसे हीमोफीलिया रोग कहते हैं। यह रोग भी केवल पुरूषों को ही होता है, स्त्रियाँ इस रोग की वाहक होती है। अनेक परिवारों में यह रोग अनेक पीढ़ियों तक चलता रहता है। इंग्लैण्ड की पूर्व रानी विक्टोरिया भी इस रोग की वाहक थी। उनकी संतानों की अनेक पीढ़ियों में पुरूषों को यह रोग होता रहा। हीमोफीलिया के रोगियों को मृत्यु से बचने के लिए, रक्त के स्कंदन करने वाले कारक का इंजेक्शन लगाया जाता है।

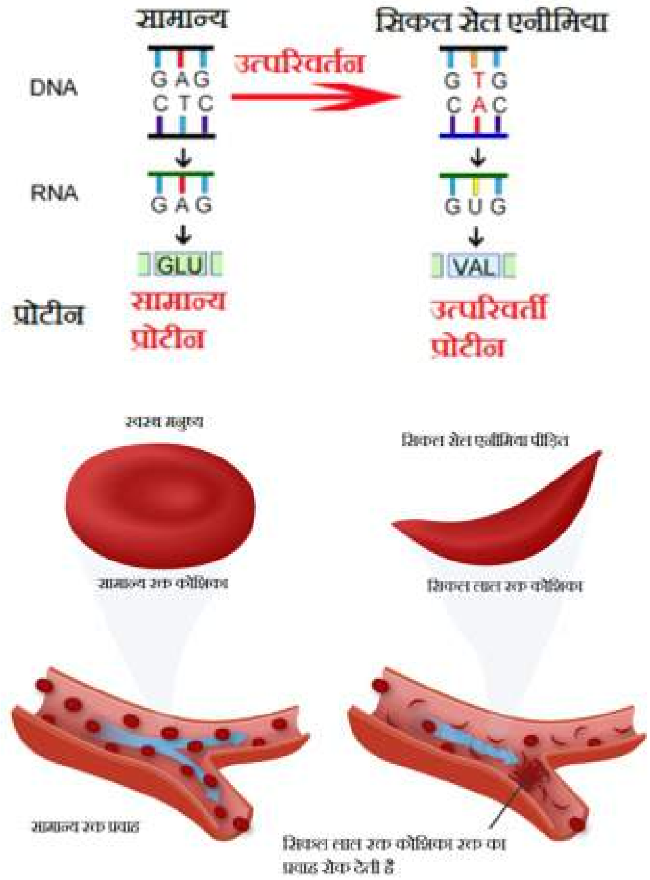
यह रोग भी एक लिंग सहलग्न अप्रभावी जीन के कारण होता है जो कि X गुणसूत्र पर स्थित होता है। इसकी वंशागति भी वर्णांन्धता के समान ही होती है। पुरूषों में केवल एक ही X गुणसूत्र होने के कारण यह रोग हो जाता है। जबकि स्त्रियों में दो X गुणसूत्र होने के कारण इसके दो अप्रभावी विकल्पी जीनों का होना आवश्यक होता है। यदि किसी स्त्री में दोनों अप्रभावी विकल्पी जीन होते हैं तो वह व्यस्क होने पर जीवित नहीं रह पाती हैं क्योंकि उसमें मासिक धर्म (Menstrual cycle)के समय रक्तस्त्राव बंद नहीं होता है। इस रोग से पीड़ित व्यक्ति की पुत्रिया इस रोग की वाहक होती हैं, क्योकि उनमें एक X गुणसूत्र पिता से प्राप्त होता है एवं इस गुणसूत्र में रोग का जीन उपस्थित रहता है। इन वाहक पुत्रियों की शादी सामान्य व्यक्ति से होने पर आधे संतति पुत्रों में हीमोफीलिया रोग हो जाता है।



चित्र 36.5 : वर्णांधता एवं हिमोफीलिया रोग की वंशागति

सिकल सेल एनीमिया (Sickle cell anaemia)

यह एक वंशानुगत अपसामान्यता होती है। यह एक ऑटोसोमी जीन में उत्परिवर्तन के कारण होती है। इसमें हीमोग्लोबिन की बीटा श्रृंखला में छठा एमिनो अम्ल ग्लूटामिक अम्ल का स्थान वेलीन ले लेता है। इसमें लाल रूधिर कणिकायें अपना वास्तविक आकार बदल कर एवं विकृत होकर हँसिया (सिकल) के आकार की हो जाती है। यह दोषपूर्ण हीमोग्लोबिन के कारण होता है। यह ऑक्सीजन का परिवहन नहीं कर पाता है।

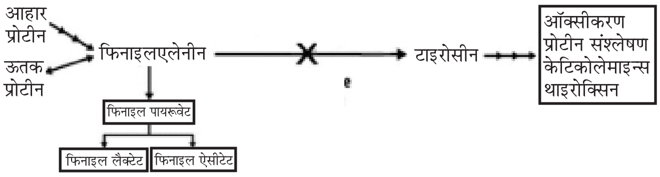


चित्र 36.6 सिकल सेल एनीमिया

दो दोषपूर्ण जीन (सहयुग्मजी अप्रभावी) वाले व्यक्ति जीवित नहीं रह सकते हैं। विषमयुग्मजी व्यक्तियों में एक जीन सामान्य होता है और इसलिये कुल लाल रूधिर कणिकाओं की आधी कणिकाओं में सामान्य हीमोग्लोबिन पाया जाता है जबकि दूसरी दोषपूर्ण होती है। सिकल सेल जीन वाले विषमयुग्मजी व्यक्तियों में मलेरिया का प्रभाव कम होता है क्योंकि दोषपूर्ण लाल रूधिर कणिकाओं में मलेरिया परजीवी पनप नहीं सकता। अत: ऐसे बच्चे जिनमें यह जीन पाया जाता है उनमें यह जीन मलेरिया के विरूद्ध एक वरदान की तरह होता है।

फेनिलकीटोनमेह, फिनाइल कीटोनुरिया (Phenyl ketonuria)

यह बीमारी भी अलिंग गुणसूत्र में अप्रभावी उत्परिवर्तन के कारण होती है।



इससे पीड़ित व्यक्ति में फिनाइल एलेनिन को टाईरोसिन में अपचयित करने वाले एंजाइम फिनाइल एलेनिन हाइड्रोक्सीलैज का संश्लेषण नहीं हो पाता है। इसके परिणामस्वरूप फिनाइल एलेनिन एकत्रित होता रहता है एवं यह फिनाइल पाईरूविक अम्ल तथा अन्य व्युत्पन्न में बदलता जाता है। इनके एकत्रीकरण से मस्तिष्क का विकास नहीं हो पाता है एवं पीड़ित व्यक्ति में मानसिक दुर्बलता आ जाती है। वृक्क द्वारा यह कम अवशोषित होने के कारण, मूत्र के साथ भी उत्सर्जित होते रहते हैं (चित्र 36.7)।

महत्वपूर्ण बिन्दु

(1) मनुष्य में 22 जोड़ी अलिंग गुणसूत्र (Autosome) एवं एक जोड़ी लिंग गुणसूत्र (Sex chromosome) पाए जाते हैं।

(2) अलिंग गुणसूत्रों में असमान्यतायें आने पर डाउन सिंड्रोम, एडवर्ड सिंड्रोम एवं अन्य रोग हो जाते हैं।

(3) लिंग गुणसूत्र में असामान्यताओं के कारण टर्नर सिंड्रोम एव क्लिंफेल्टर सिंड्रोम रोग हो जाते हैं।

(4) एक गुणसूत्र पर पाए जाने वाले जीन सहलग्न जीन कहलाते हैं। ये सहलग्न समूह कहलाते हैं।

(5) जीनों के मध्य दूरी सहलग्नता की प्रतिशतता का निर्धारण करती है। दूरी कम होने पर सहलग्नता का प्रतिशत अधिक होता है एवं दूरी अधिक होने पर सहलग्नता का प्रतिशत कम होता है।

(6) मनुष्य में जीन विनिमय की परिघटना द्वारा पुनार्योजी अथवा जीनों के नए संयोग बनते हैं।

(7) जीन विनिमय अर्धसूत्री विभाजन अथवा युग्मक निर्माण के समय होता है। इसके परिणामस्वरूप संतति में नए लक्षण प्रदर्शित होते हैं।

(8) ये लक्षण जिनके जीन लिंग गुणसूत्रों पर पाए जाते हैं उन्हें लिंग सहलग्न जीन एवं इन लक्षणों की वंशागति को लिंग सहलग्न लक्षणों की वंशागति कहते हैं। कुछ रोग जैसे वर्णान्धता एवं हिमोफिलिया आदि इसके उदाहरण है।

(9) सिकल सेल एनीमिया में दोषपूर्ण हीमोग्लोबिन ऑक्सीजन का परिवहन नहीं कर पाता है।

(10) फिनाइल कीटोनुरिया बीमारी अलिंग गुणसूत्र में अप्रभावी उत्परिवर्तन के कारण होती है। इससे पीड़ित व्यक्ति में मानसिक दुर्बलता आ जाती है।

(11) हीमोफीलिया रोग से पीड़ित मनुष्य में यदि एक छोटा सा घाव भी हो जाता हैं, तो उससे लगातार रूधिर बहता रहता है और अंत में उसकी मृत्यु हो जाती है।

(12) वर्णान्धता रोग से पीड़ित व्यक्ति विभिन्न रंगों की पहचान नहीं कर पाता है। ऐसे व्यक्ति को वर्णान्ध कहते हैं।

अभ्यासार्थ प्रश्न

बहुवैकल्पिक प्रश्न

1. मनुष्य में अलिंग गुणसूत्र की संख्या होती है-

(अ) 42 (ब) 44

(स) 46 (द) 48

2. निम्नलिखित में से कौन-सी बीमारी अलिंग गुणसूत्र की संख्या में परिवर्तन आने से होती है-

(अ) टर्नर-सिंड्रोम

(ब) क्लाइनफेल्टर-सिन्ड्रोम

(स) ट्रिपल फीमेल

(द) डाउन-सिंड्रोम

3. सामान्य स्त्री एवं वर्णान्ध पिता की संतान होगी-

(अ) सभी बच्चे सामान्य दृष्टि वाले एवं वाहक कोई नहीं

(ब) लड़के वर्णान्ध किन्तु लड़कियां सामान्य

(स) लड़कियाँ वाहक किन्तु लड़के सामान्य

(द) सभी बच्चे वर्णान्ध

4. टर्नर सिंड्रोम में गुण-सूत्रों की संख्या होती है:-

(अ) 44 (ब) 45

(स) 46 (द) 47

5. निम्न में से कौन-सा रोग लिंग-सहलग्न होता है?

(अ) हैज (ब) एडवर्ड-सिंड्रोम

(स) मंगोलिज्म (द) हिमोफिलिया

6. हिमोफिलिया से पीड़ित पिता एवं रोग की वाहक माता की संतान होगी-

(अ) आधे लड़के सामान्य किन्तु आधे लड़के हिमोफिलिक

(ब)सभी लड़के हिमोफिलिक

(स) सभी लड़कियाँ हिमोफिलिक

(द) आधी लड़कियाँ सामान्य एवं आधी लड़कियाँ रोगी

7. जब जीनों का एक समूह सहलग्नता दर्शाता हैं तब वे-

(अ) स्वतंत्र अपव्यूहन नहीं दर्शाते

(ब) कोशिका विभाजन को प्रेरित करते हैं।

(स) गुणसूत्र नक्शा नहीं दर्शातें।

(द) अर्धसूत्री विभाजन के समय रिकॉम्बीनेशन दर्शाता है।

8. जीन विनिमय जिसके परिणामस्वरूप उच्च जीवों में आनुवंशिक पुन: संयोजन होता है, निम्न में से किसके मध्य पाया जाता है-

(अ) किसी बाइवैलेन्ट की सिस्टर क्रोमेटिड के मध्य

(ब) किसी बाइवैलेन्ट की नॉन सिस्टर क्रोमेटिड के मध्य

(स) दो पुत्री केन्द्रकों में

(द) दो विभिन्न बाइवैलेन्ट में

9. फिनाइल कीटोनुरिया रोग में किस एंजाइम का संश्लेषण नहीं हो पाता है-

(अ) फिनाइल ऐलेनिन हाइड्रोक्सीलेज

(ब) फिनाइल ऐलेनिन डीहाइड्रोजीनेज

(स) फिनाइल ओक्सीजीनेज

(द) फिनाइल हाइड्रोक्सीलेज

10. सिकल सेल एनीमिया होता है-

(अ) ऑटोसोमी जीन में उत्परिवर्तन के कारण

(ब) लिंग गुणसूत्र में अधिकता के कारण

(स) लिंग गुणसूत्र में न्यूनता के कारण

(द) उपरोक्त में से कोई नहीं

अति-लघूत्तरात्मक प्रश्न

1. डाउन सिंड्रोम क्या होता है?
2. फिनाइल ऐलेनिन हाइड्रोक्सीलेज का क्या कार्य है?
3. सिकल सेल एनीमिया में हिमोग्लोबिन में किस प्रकार का उत्परिवर्तन होता है?
4. क्लाइनफेल्टर-सिंड्रोम में कितने गुणसूत्र हो सकते हैं?
5. जीन विनिमय किस विभाजन में कब होता है?
6. सहलग्न समूह किसे कहते हैं?
7. हिमोफिलिया क्या होता है?
8. स्त्री एवं पुरूष में गुणसूत्र की संख्या लिखिए।

लघूत्तरात्मक प्रश्न

1. वर्णान्धता किसे कहते हैं?
2. वर्णान्धिता की वाहक माता एवं सामान्य पिता की संतान में रोग की आनुवंशिकता को बताइये।
3. टर्नर सिंड्रोम क्या होता है?
4. बेटसन एवं पुन्नेट के प्रयोग को समझाइए।
5. सहलग्नता के विभिन्न प्रकारों को समझाइए।
6. लिंग-सहलग्न लक्षण किसे कहते हैं एवं उनकी वंशागति समझाइए।

निबंधात्मक प्रश्न

1. लिंग-सहलग्न वंशागति से आप क्या समझते हैं? वर्णान्धता एवं हिमोफिलिया रोग के सन्दर्भ में इसे समझाइए।
2. सहलग्नता एवं जीन विनिमय के अंतर को स्पष्ट करते हुए समझाइए।
3. मनुष्य में विभिन्न गुणसूत्रीय असामान्यताओं के बारे में विस्तार से समझाइए।

उत्तरमाला:-

1.(ब) 2.(द) 3.(स) 4.(ब) 5.(द) 6.(अ) 7.(अ) 8.(ब) 9.(अ) 10.(अ)

❑❑❑