अध्याय–15

आनुवंशिकी: जनकों से संतानों तक

(HEREDITY: FROM PARENTS TO OFFSPRINGS)

XKE7DY

पूर्व के अध्याय में हमने पढ़ा कि प्रजनन से जीव अपने ही जैसे जीव को पैदा करते हैं जैसे बबूल के पेड़ से बबूल का बीज और उससे बबूल के पेड़ ही पैदा होते हैं। बकरी से बकरी का बच्चा, मनुष्य से मनुष्य का बच्चा। नए पैदा हुए जीवों के गुणों में अपने माता–पिता से समानता के साथ–साथ विभिन्नताएँ भी दिखती हैं। आइए, इन समानताओं एवं विभिन्नताओं का अध्ययन करने के लिए एक क्रियाकलाप करते हैं।

15.1 जीवों में समानता एवं विभिन्नता (Similarities and dissimilarities in organisms)

15.1.1 जन्तुओं में (उदाहरण–मनुष्य)

XKFT3S

क्रियाकलाप–1

पिछली कक्षा में आपने अपने दोस्तों के साथ तुलना करके कई समान तथा भिन्न लक्षणों का अध्ययन किया था। अब आप अपने परिवार में ऐसे लक्षणों का अध्ययन करेंगे। इसके लिए आप अपने माता–पिता, दादा–दादी, नाना–नानी, भाई–बहन और स्वयं के लक्षणों के आधार पर सारणी में (✓) का चिन्ह लगाएँ।

सारणी–1

क्र.	लक्षण		स्वयं	माता	पिता	दादा	दादी	नाना	नानी	भाई	बहन
1	आँख की पुतली का रंग	काली									
		भूरी									
		हरी									
		अन्य (रंग लिखें)									
2	ठुड्डी में गड्ढा	हाँ									
		नहीं									
3	जीभ का गोल मुड़ना	हाँ									
		नहीं									
4	पैर की दूसरी अँगुली	अँगूठे से बड़ी									
		अँगूठे से छोटी									
5	कर्ण/पाली	जुड़ा हुआ									
		स्वतंत्र									
6	पंजे के अँगूठे को पीछे मोड़ सकना	हाँ									
		नहीं									
		अन्य कोई									

सारणी देख कर बताएँ–

- ऐसे कौन–कौन से लक्षण हैं जो आप में और आपके माता–पिता दोनों में हैं?
- क्या कोई लक्षण आपके दादा–दादी, नाना–नानी में से किसी एक में है, जो आपके माता–पिता में और आप में भी हैं?
- ऐसे कौने–कौन से लक्षण आपके दादा–दादी, नाना–नानी किसी एक में है और आप में भी हैं पर आपके माता–पिता में नहीं हैं?
- ये लक्षण आप में कैसे आए होंगे?

आपने देखा कि कुछ लक्षण आपके पूर्वजों से आप तक पहुँचे। इस प्रकार लक्षणों का पीढ़ी दर पीढ़ी पहुँचना आनुवंशिकी (Heredity) कहलाता है। सारणी में आपने यह देखा कि कुछ लक्षण आपके परिवारजनों में नहीं हैं पर आप में हैं। इसी प्रकार एक जाति के जनकों की संतानों में समानताओं के बावजूद जो अन्तर पाया जाता है वे विभिन्नताएँ (Variation) हैं और इसके बारे में हमने अध्याय–1 में पढ़ा है।

15.1.2 पौधों में

पौधों में भी इसी प्रकार कई समानताएँ एवं विभिन्नताएँ होती हैं। एक ही जाति के पौधों में कई समानताएँ जैसे पत्तियों का आकार, फूलों की संरचना आदि एक जैसी होने के बावजूद कई भिन्नताएँ होती हैं जिससे आप एक ही पेड़ की दो एक जैसी पत्तियाँ ढूँढ नहीं पाते। क्या एक ही पौधे के दो बीज एक समान होंगे?

क्रियाकलाप–2

एक मटर या सेम की फली के बीजों का अवलोकन करें–

- क्या फली में दो समान बीज दिख रहे हैं?
- उन बीजों में क्या–क्या भिन्नताएँ हैं?

हजारों वर्षों से लोगों ने ऐसी विभिन्नताओं का अध्ययन किया और अलग–अलग गुणवाले कई किस्म के पौधों को विकसित किया। लोगों को पता था कि एक पीढ़ी के कई गुण दूसरी पीढ़ी या आने वाली कई पीढ़ियों तक प्रकट होते हैं।

मगर सवाल यह था कि अलग–अलग गुण पैदा कैसे होते हैं और एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में कैसे पहुँचते हैं?

15.2 आनुवंशिकी और मेण्डल का योगदान (Heredity and mendel's contribution)

XKN3FL

गुणों के एक पीढ़ी से अगली पीढ़ी तक पहुँचने की प्रक्रिया को समझने के लिए 19वीं शताब्दी में व्यापक अध्ययन होने लगे थे। अध्याय–1 में हमने पढ़ा कि डार्विन ने विभिन्न लक्षणों का अध्ययन किया और विकास का सिद्धांत दिया, मगर वे लक्षणों के एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक पहुँचने की प्रक्रिया को नहीं बता पाए। डार्विन और उनके समय के कई वैज्ञानिक इस पर शोध कर रहे थे जिनमें ग्रेगर जोहान्न मेण्डल का योगदान सबसे महत्वपूर्ण रहा।

मेण्डल ऑस्ट्रिया के एक मठ में पादरी थे। उन्हें बचपन से ही बागवानी में रुचि थी। वे अपने मठ के बगीचे में तरह–तरह के पौधे लगाते थे और उन पर प्रयोग करते थे। उन्होंने सन् 1856 में शुरू कर, पूरे 12 साल तक अपने मठ के बगीचे में मटर के पौधों पर, लगभग 10,000 प्रयोग किए। इसके बाद भी कई अन्य पौधों पर अपना प्रयोग जारी रखा और नियमित रूप से उसका लेखा–जोखा पत्राचार द्वारा अपने समय के वनस्पतिविदों के साथ साझा करते रहे। वे इस दिशा में किए गए अन्य वैज्ञानिकों जैसे डार्विन के प्रयोगों के विवरण भी पढ़ते और उनका

विश्लेषण करते। गुणों के एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक पहुँचने की प्रक्रिया को समझने के लिए मेण्डल के प्रयोगों से हमें कई जानकारियाँ मिली। मेण्डल ने अपने प्रयोग के नतीजों के बारे में अनुमान लगाने व उनकी पुष्टि के लिए गणितीय गणनाओं को सम्मिलित किया।

15.2.1 मेण्डल के प्रयोग और उनका उद्देश्य

चित्र–1 ग्रेगर जोहान्न मेण्डल

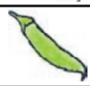
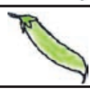
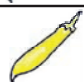
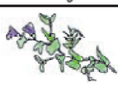
मेण्डल कोई ऐसा नियम खोजने का प्रयास कर रहे थे, जो सामान्य रूप से विषम लक्षणों, यानी मटर के पीले और हरे रंग के बीज, बैंगनी और सफेद फूल आदि की आनुवंशिकी के लिए लागू हो सके। साथ ही वह यह भी प्रयास कर रहे थे कि यह अनुमान लगाया जा सके कि एक पीढ़ी से दूसरे पीढ़ी तक लक्षणों में कितनी भिन्नताएँ होती हैं। मेण्डल ने इसके लिए पहले तो मधुमक्खियों पर प्रयोग करना शुरू किया लेकिन फिर जन्तुओं को छोड़कर पौधों पर प्रयोग करने लगे क्योंकि पौधों को संभालना आसान था।

अपने प्रयोगों में उन्होंने मटर के पौधों का चुनाव किया, जिसके लिए निम्न कारण दिए–

1. मटर एकवर्षीय पौधा है। जीवन चक्र छोटा होने के कारण उसकी अनेक पीढ़ियों का अध्ययन सरलता से किया जा सकता है।
2. इनमें पर–परागण करवाया जा सकता है, जिससे संकरण होता है।
3. सामान्यतः मटर में स्व–परागण एवं निषेचन होता है जिससे पीढ़ी दर पीढ़ी इसके लक्षण शुद्ध बने रहते हैं।
4. इसका पौधा द्विलिंगी होता है, यदि इसमें से पुमंग को हटा दिया जाए तो वह एकलिंगी के समान व्यवहार करता है।
5. संकरण से प्राप्त संकर पौधे पूर्णतः जनन योग्य होते हैं।
6. मटर में काफी स्पष्ट विपरीत लक्षण (contrasting character) होते हैं।

मेण्डल द्वारा चुने गए मटर के कुछ विपरीत लक्षण निम्नलिखित सारणी में दिए गए हैं–

सारणी–2

क्र.	लक्षण	स्पष्ट विपरीत लक्षण			
1.	बीज का आकार	गोल (round)		झुर्रीदार (wrinkled) बीज	
2.	बीज का रंग	पीला (yellow)		हरा (green)	
3.	पुष्प का रंग	बैंगनी (violet)		सफेद (white)	
4.	फली का आकार	फूली (swollen)		संकीर्णित (constricted)	
5.	फली का रंग	हरी (green)		पीली (yellow)	
6.	पुष्प की स्थिति	कक्षस्थ (axial)		अग्रस्थ (terminal)	
7.	पौधे की लम्बाई	लम्बा (tall)		छोटा (dwarf)	

उन्होंने अपने प्रयोग के लिए खास व्यवस्था की। वे किसी प्रयोग में पर–परागण होने देते थे तो किसी प्रयोग में स्व–परागण। पर–परागण से बने बीजों यानी संकर बीजों का अध्ययन अलग से आगे बढ़ाते। हर बार जब बीज बनते तो उन्हें वे गिनते और उनमें से कुछ बीज गिन कर बोते। वे इससे बनने वाले पौधों और उनके गुणों का लेखा–जोखा रखते।

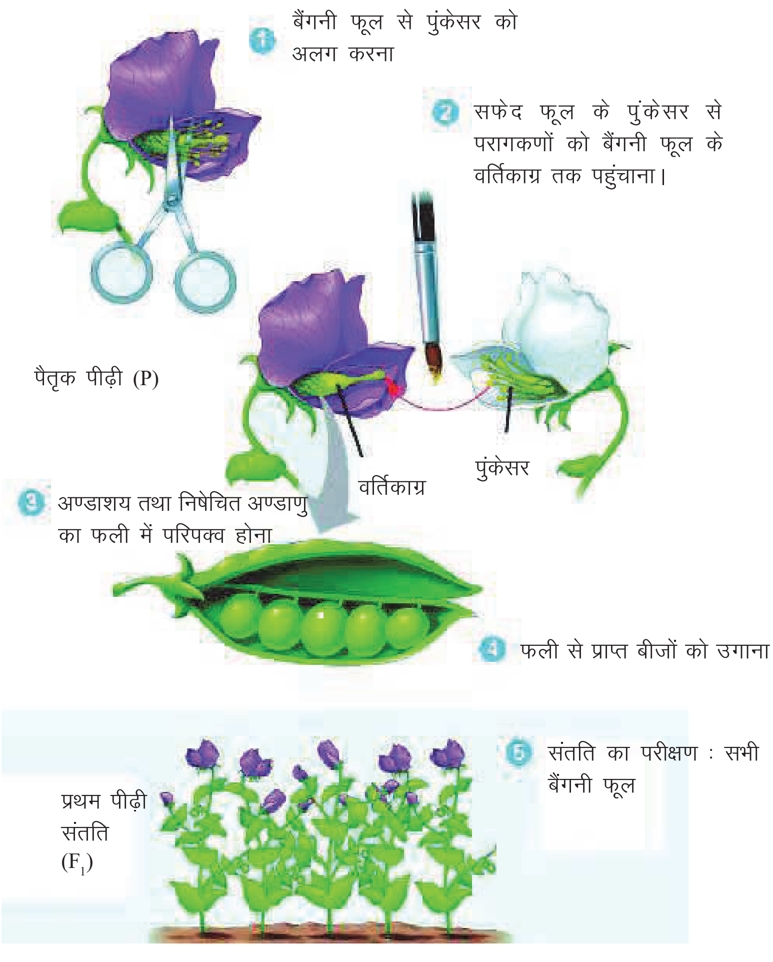
- संकर बीज प्राप्त करने के लिए वे पर–परागण ही क्यों कर रहे थे?
- मेण्डल विपरीत लक्षण वाले गुणों का अध्ययन क्यों कर रहे थे?

15.2.2 मेण्डल के प्रयोगों के परिणाम (बैंगनी व सफेद फूल वाले पौधों के साथ प्रयोग के संदर्भ में)

मटर के कुछ पौधों में बैंगनी फूल लगते हैं और कुछ में सफेद। मेण्डल ने सबसे पहले मटर की इन किस्मों के बीजों को बोकर पौधे उगाए। इन पौधों में लगे फूलों में स्व–परागण होने दिया। हर बार फूलों के रंग के आधार पर उन्हें छांट लिया। ऐसा इतनी बार किया कि बैंगनी फूल वाले किस्मों में बैंगनी फूल और सफेद में सफेद मिला। इस प्रकार मेण्डल ने स्व–परागण करवा कर ऐसे बैंगनी और सफेद फूल वाले पौधे तैयार कर लिए जो पीढ़ी दर पीढ़ी यही लक्षण दर्शाते। उन्होंने इन पौधों को शुद्ध बैंगनी और शुद्ध सफेद किस्म माना। इन्हीं किस्मों से मेण्डल ने अपना प्रयोग प्रारम्भ किया।

उन्होंने शुद्ध बैंगनी और शुद्ध सफेद फूल वाले पौधों के बीज बोए और उनमें पर–परागण करवाया। इस तरह से जो संकर बीज बने, उन्हें बोने पर जो पौधे बने, उन सब में बैंगनी फूल लगे (प्रथम पीढ़ी, F_1 generation)।

- जरा सोचिए कि बैंगनी और सफेद के बीच का रंग क्यों नहीं बना होगा?



चित्र–2 : पर–परागण की प्रक्रिया **(Process of Pollination)**

मेण्डल ने जब इन F_1 के बैंगनी फूलों वाले पौधों में स्व–परागण से उत्पन्न बीज बोए तो आश्चर्य हुआ कि अगली पीढ़ी में (द्वितीय पीढ़ी, F_2 generation) सारे पौधों में बैंगनी फूल नहीं लगे। उन्होंने देखा कि 929 पौधों में से 705 पौधों पर बैंगनी फूल लगे और 224 पौधों पर सफेद फूल लगे थे। इसे उन्होंने अनुपात के रूप में देखा तो बैंगनी और सफेद फूल वाले पौधों के बीच का अनुपात 3.15:1 था।

मेण्डल ने ये प्रयोग अन्य गुणों को लेकर भी किए। दूसरी पीढ़ी में सभी के विपरीत गुणों का अनुपात लगभग 3 : 1 था।

क्या आप जानते हैं?

मेण्डल ने जो प्रयोग किए उनके परिणाम कुछ इस प्रकार थे–

क्र.	प्रयोग	पौधों की संख्या	गुण	प्रथम पीढ़ी	दूसरी पीढ़ी	अनुपात
1	पहला	7324	गोल और झुर्रीदार बीज	सारे गोल	5474 गोल, 1850 झुर्रीदार	2.96 : 1
2	दूसरा	8023	पीले और हरे बीज	सारे पीले	6022 पीले, 2001 हरे	3.01 : 1
3	तीसरा	929	बैंगनी और सफेद फूल	सारे बैंगनी	705 बैंगनी, 224 सफेद	3.15 : 1
4	चौथा	1181	फूली हुई और संकीर्णित हुई फली	सारी फूली हुई	882 फूली, 299 संकीर्णित	2.95 : 1
5	पाँचवाँ	580	हरी और पीली फलियाँ	सारी हरी	428 हरी, 152 पीली	2.82 : 1
6	छठा	858	कक्षस्थ और अग्रस्थ फूल	सारे कक्षस्थ	651 कक्षस्थ, 207 अग्रस्थ	2.14 : 1
7	सातवाँ	1064	लम्बा और छोटा तना	सारे लम्बे	787 लम्बे, 277 छोटे	2.84 : 1

मेण्डल ने निष्कर्ष निकाला कि दो विपरीत गुणों जैसे फूलों के बैंगनी और सफेद रंग में से एक हावी और दूसरा दब्बू होता है। हावी गुण को प्रभावी (dominant) और दब्बू गुण को उन्होंने अप्रभावी (recessive) कहा क्योंकि हावी गुण की उपस्थिति में दूसरे का प्रभाव नज़र नहीं आता। फूल के रंग के मामले में बैंगनी रंग प्रभावी रहता है और सफेद अप्रभावी। जब किसी बीज में बैंगनी और सफेद दोनों कारक हों तो फूल का रंग बैंगनी होता है क्योंकि बैंगनी रंग सफेद को दबा देता है। सफेद फूल आने के लिए जरूरी है कि कारक शुद्ध सफेद हो।

कई पीढ़ियों तक इन प्रयोगों को करने पर हर पीढ़ी में उन्होंने शुद्ध और संकर पौधों की संख्या में एक निश्चित अनुपात पाया।

15.2.3 परिणाम के आधार पर अनुमान (Assumption based on experimental observation)

प्रयोगों से मेण्डल ने अनुमान लगाया–

1 प्रत्येक लक्षण को दर्शाने के लिए दो कारक (Factor) होते हैं।

2 प्रजनन के दौरान हर जनक के दो कारकों में से एक कारक सन्तान को मिलता है। इस प्रकार सन्तान में कारकों का एक नया जोड़ा बनता है।

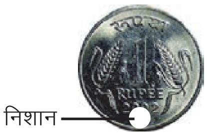
3 विपरीत गुणों के दो जोड़ी कारकों में से एक प्रभावी और दूसरा अप्रभावी होता है।

आइए, एक क्रियाकलाप से पता करें कि मेण्डल ने किस गणितीय आधार पर ये अनुमान लगाए होंगे।

15.2.4 संभाविता और अनुमान की जाँच

क्रियाकलाप–3 सिक्के के खेल और संभाविता (Conferming assumption with the help of probability)

एक, दो या पाँच रूपए के एक जैसे दो सिक्के से खेल शुरू करते हैं। एक सिक्के में दोनों तरफ निशान लगा दें। सावधानी रखें कि सिक्के के चित (Head/H) एवं पट (Tail/T) दोनों भाग दिखते रहें।



यह 'अ' सिक्का है। बिना निशान वाला 'ब' सिक्का हुआ। अब 'अ' एवं 'ब' सिक्कों को एक साथ उछालें और सिक्कों को देखकर सारणी में अ एवं ब सिक्के के चित एवं पट को टेली (Tally) चिन्ह बनाकर नोट करें कि चित एवं पट कितनी बार आया। यदि पहली बार उछालने पर दोनों पर चित आए तो H, H के स्तम्भ के नीचे एक टेली चिन्ह लगाएँ और अगली बार में दोनों पर पट आए तो T, T के नीचे एक टेली चिन्ह लगाएँ।

सारणी–4

अ	ब	अ	ब	अ	ब	अ	ब
H	H	H	T	T	H	T	T
𝍸 𝍷𝍷𝍷		𝍷𝍷𝍷𝍷		𝍸 𝍷		𝍸 𝍷	

ऐसा 500 या 1000 बार दोहराएँ। अब अ एवं ब सिक्के की चारों परिस्थितियाँ कितनी बार मिलीं, इसका प्रतिशत निकालें। क्या हर परिस्थिति 25 प्रतिशत मिल रही है? सिक्के की चारों परिस्थितियों, अर्थात् HH, HT, TH, TT का अनुपात आपको 1 : 1 : 1 : 1 मिला होगा (यानी हर एक की संभावना 25 प्रतिशत है)।

- अगर आप एक ही सिक्के से खेलते तो चित या पट होने की सम्भावना कितनी होती?

ठीक इसी प्रकार मेण्डल ने अपने प्रयोगों के अवलोकनों के आधार पर परिस्थितियों का प्रतिशत एवं अनुपात निकाला था। अगर हर सिक्के के चित और पट को मेण्डल का एक कारक जोड़ा मान लें तो दोनों सिक्कों पर चित (HH) एक साथ आए तो शुद्ध बैंगनी गुण एवं दोनों सिक्कों पर पट (TT) एक साथ हो तो शुद्ध सफेद गुण है। HT या TH बैंगनी, सफेद, या इन दोनों का मिला–जुला रंग दर्शा सकता है, परन्तु मेण्डल के प्रयोग में हमने देखा कि बैंगनी का प्रतिशत 75 है और सफेद का 25। ऐसा तभी संभव होगा जब HT, TH के प्रतिशत को HH के प्रतिशत से जोड़ा जाए (75 प्रतिशत बैंगनी मिलेगा)। यानी बैंगनी का एक भी कारक हो तो बैंगनी रंग के फूल पैदा करने वाले पौधे मिलेंगे। इसका अर्थ है कि ये बैंगनी कारक सफेद को दबा रहा होगा। इस बात को जाँचने के लिए मेण्डल कई विपरीत लक्षणों से प्रयोग करते रहे।

अनुमान और भी (Some more assumption)

जैसा कि हमने पहले पढ़ा, शुद्ध लक्षण वाले जनकों से मेण्डल ने अपना प्रयोग शुरु किया था। बैंगनी और सफेद फूल वाले पौधों के प्रयोग की बात करें तो–

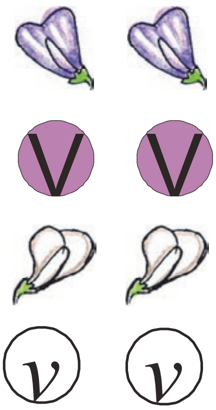
मेण्डल द्वारा पहली पीढ़ी को शुरु इस प्रकार किया गया–

शुद्ध बैंगनी और सफेद फूल के लक्षण के कारक जोड़ी में होंगे जिसे इस प्रकार दर्शाया जा सकता है–

VV – बैंगनी (Purple)

vv – सफेद (White)

इन लक्षण वाले जनकों के बीजाण्ड और परागकण को इस प्रकार दर्शाया जा सकता है–



बैंगनी

सफेद

बैंगनी और सफेद फूलों का पर–परागण करवाने पर–

पहली पीढ़ी के पौधे Vv कारक वाले होंगे; क्योंकि कारकों के जोड़े इस प्रकार बनेंगे–

	V	V
v	Vv	Vv
v	Vv	Vv

पहली पीढ़ी से प्राप्त यानी द्वितीय पीढ़ी के जनक पौधे के बीजाण्ड और परागकण इस प्रकार दर्शाए जा सकते हैं–

द्वितीय पीढ़ी के पौधे के कारकों के जोड़े इस प्रकार बनेंगे–

	V	v
V	VV	vV
v	Vv	vv

यानी 25 % पौधे पहली पीढ़ी के बैंगनी फूल वाले जनक पौधे के समान, 25 % पौधे पहली पीढ़ी के सफेद फूल वाले जनक पौधे के समान एवं 50 % पौधे द्वितीय पीढ़ी के जनक पौधे जैसे मिले। मेण्डल के इस प्रयोग में विषम रूप कारक (Heterozygous factor) Vv है और समरुप कारक (Homozygous factor) vv या VV है।

क्या आप जानते हैं?

कारकों की प्रकृति (उदाहरण के लिए सफेद फूल के कारक VV) को जीनोटाइप तथा इनसे प्रदर्शित लक्षणों को फिनोटाइप कहा जाता रहा है। अर्थात कारकों के समग्र समूह जिनसे लक्षण प्रदर्शित होते हैं जीनोटाइप हैं तथा बाह्य रूप से दिखाई देने वाले लक्षणों को फिनोटाइप कहा जाता है। मगर, वैज्ञानिक 'ए.जोहानसन' ने पहली बार जब सन 1909 में विविधता संबंधी अध्ययन के अपने पर्चे में इन शब्दों को प्रस्तावित किया तो उन्होंने लिखा– ''जीन, युग्मक (gamete) या उनके मेल से बनी कोशिका में पाए जाने वाले कारकों की इकाई है और समग्र जीन, युग्मक या कोशिका का 'जीनोटाइप' है। जीवों में पीढ़ी दर पीढ़ी काफी जीनोटिपिक समानता पाई जाती है। एक जैसे जीनोटिपिक समानता वाले जीवों में विभिन्न पर्यावरण के प्रभाव से उत्पन्न भिन्न प्रकार, फिनोटाइप हैं। यानी जीनोटाइप वंशागत लक्षण और फिनोटाइप अवंशागत लक्षण दर्शाता है।'' इस अनुच्छेद से हमें ये समझ में आता है कि वैज्ञानिक शब्दों का उपयोग व अर्थ समय के साथ बदलता है।

15.2.5 मेण्डल के नियम (Mendel's Law)

मेण्डल को अपने अनुमान एवं प्रयोगों से पता चला कि परागकण व बीजाण्ड बनते समय एक जोड़े कारक में से दोनों कारक अलग–अलग हो जाते हैं। यानी बैंगनी या सफेद फूल वाले मटर के पौधे के युग्मक (अर्थात्, परागकण या बीजाण्ड में) एक बैंगनी कारक या एक सफेद कारक होगा। बीजाण्ड और परागकण के मेल से बने बीज में रंग के दो कारक होंगे। ये दोनों बैंगनी (VV), दोनों सफेद (vv) या एक बैंगनी एक सफेद (Vv) हो सकता है। मेण्डल के अनुसार, युग्मक में कारक एक दूसरे से पृथक होकर पहुँचते हैं। यह मेण्डल के पृथक्करण का नियम (Law of Segregation) है।

मेण्डल ने प्रयोग सिर्फ एक–एक गुण के साथ ही नहीं किया। उन्होंने यह भी देखने की कोशिश की, कि यदि एक से अधिक गुणों का विश्लेषण एक साथ किया जाए तो क्या होगा? वे देखना चाहते थे कि क्या दो गुण या तीन गुण एक–दूसरे को प्रभावित करेंगे? एक से अधिक गुणों को लेकर किए गए प्रयोगों तथा उनसे सम्बधित नियम का विवरण परिशिष्ट में है।

क्या आप जानते हैं?

मेण्डल ने वंशागति की अवधारणा को विकसित करने के लिए लैंगिक प्रजनन करने वाले जीवों में, विपरीत एवं समान गुणों के कारकों के जोड़े संबंधी जो अध्ययन किए, वे आनुवंशिकी के आधार बने, पर उनके जीवन काल में कोई इसे समझ नहीं पाया। उनकी मौत के लगभग 30 साल बाद इसे सराहा गया।

आज हम जानते हैं कि ऐसी भी परिस्थितियां हैं जहाँ मेण्डलीय नियम हू ब हू लागू नहीं होते। उदाहरण के लिए अलैंगिक प्रजनन करने वाले जीव में तथा जिनमें गुणसूत्र जोड़े में नहीं होते (सरसों में गुणसूत्रों का चार गुणित समूह है तो गेहूँ में 2 से लेकर 12 गुणित गुणसूत्र के समूह होते हैं) या जिनमें एक ही गुण के एक से ज्यादा प्रभावी कारक हैं (मानव रक्त समूह)।

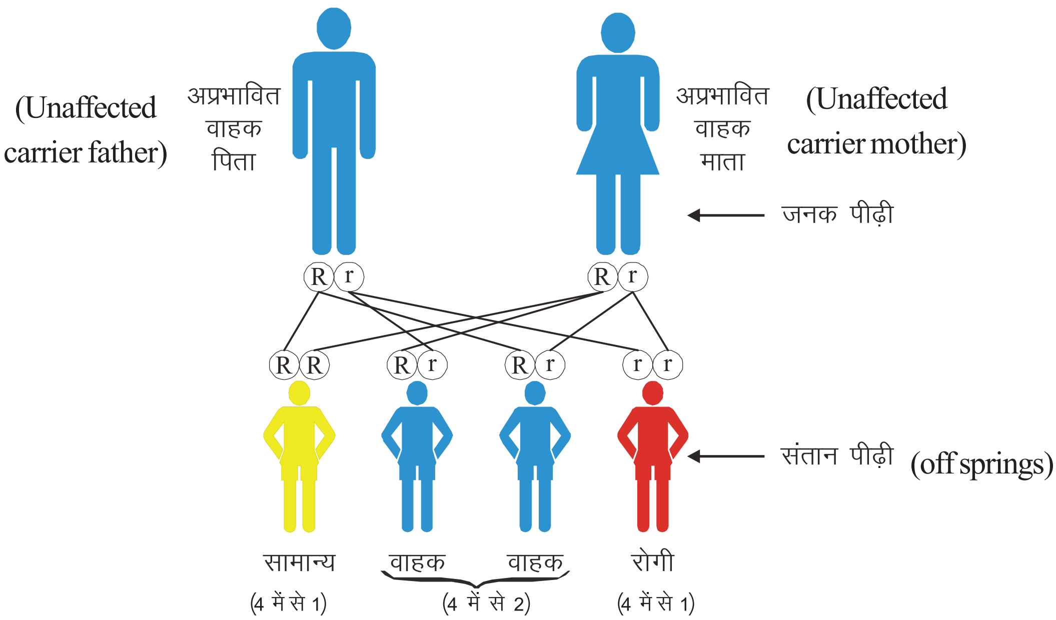
XKPP5F

15.3 मानव में मेण्डलीय नियम अनुसार आनुवंशिकी (Human Inheritance on the basis of mendel's laws)

क्रियाकलाप–1 में हमने कुछ लक्षणों का अध्ययन किया था। उसमें मेण्डलीय लक्षण था ठुड्डी में गड्ढा। यह मेण्डलीय नियम के अनुसार एक से दूसरी पीढ़ी तक पहुँचता है। सिकल सेल एनिमिया भी लगभग ऐसा ही एक लक्षण है।

15.3.1 सिकल सेल कारक और आनुवंशिकी (Factors for sickle cell anaemia and their Inheritance)

मनुष्य में ग्यारहवें नम्बर के अलिंग (autosome) गुणसूत्र में हीमोग्लोबिन प्रोटीन बनने का कारक पाया जाता है। इससे सामान्य हीमोग्लोबिन प्रोटीन व गोल लाल रक्त कोशिका बनती है। इसके कारक को दर्शाने के लिए चित्र में RR सामान्य हीमोग्लोबिन बनाने वाले कारक के लिए लिया गया है। इसी कारक में बदलाव से हीमोग्लोबिन की संरचना में अंतर होता है जिससे रक्त कोशिकाएँ हँसियाकार हो जाती हैं। चित्र में इस अवस्था के कारकों को rr द्वारा दर्शाया गया है। हँसियाकार कोशिकाओं में ऑक्सीजन ग्रहण करने की क्षमता बहुत कम होती है। साथ ही एक सामान्य गोल रक्त कोशिका का जीवनकाल जहाँ 100 से 120 दिन है, एक हँसियाकार कोशिका का जीवन काल मात्र 15 से 20 दिन का होता है। इस प्रकार रक्त कोशिकाओं के आकार में बदलाव तथा ऑक्सीजन ग्रहण करने की क्षमता में कमी से रोगी बहुत जल्दी थक जाता है। यह तब घातक होता है जब इसके कारक समरूपी (rr) अवस्था में होते हैं। सामान्य हीमोग्लोबिन सम्बन्धी कारक जिससे गोल रक्त कोशिका बनती है। हीमोग्लोबिन की संरचना बदलने वाले कारक जिससे हँसियाकार रक्त कोशिका बनती है पर प्रभावी होते हैं।



चित्र–3 : मनुष्य में सिकल सेल लक्षण की आनुवंशिकी

क्या आप जानते हैं?

सिकल सेल एनीमिया से मलेरिया के प्रति प्रतिरोधात्मक क्षमता होती है। हमारे राज्य में सिकल सेल एनीमिया से पीड़ित लोगों की बहुतायत है। यह रोग केवल छत्तीसगढ़ में ही नहीं हमारे देश तथा अन्य देशों जैसे दक्षिण अफ्रीका में व्यापक रूप से पाया जाता है। इन इलाकों में मलेरिया का प्रकोप होने से सिकल सेल रोग के वाहकों (चित्र–3) के लिए इसके कारक लाभदायी हैं। हँसियाकार कोशिकाओं में मलेरिया के परजीवी जीवित नहीं रह पाते हैं। अतः यह मलेरिया के प्रति प्रतिरोधात्मक होता है।

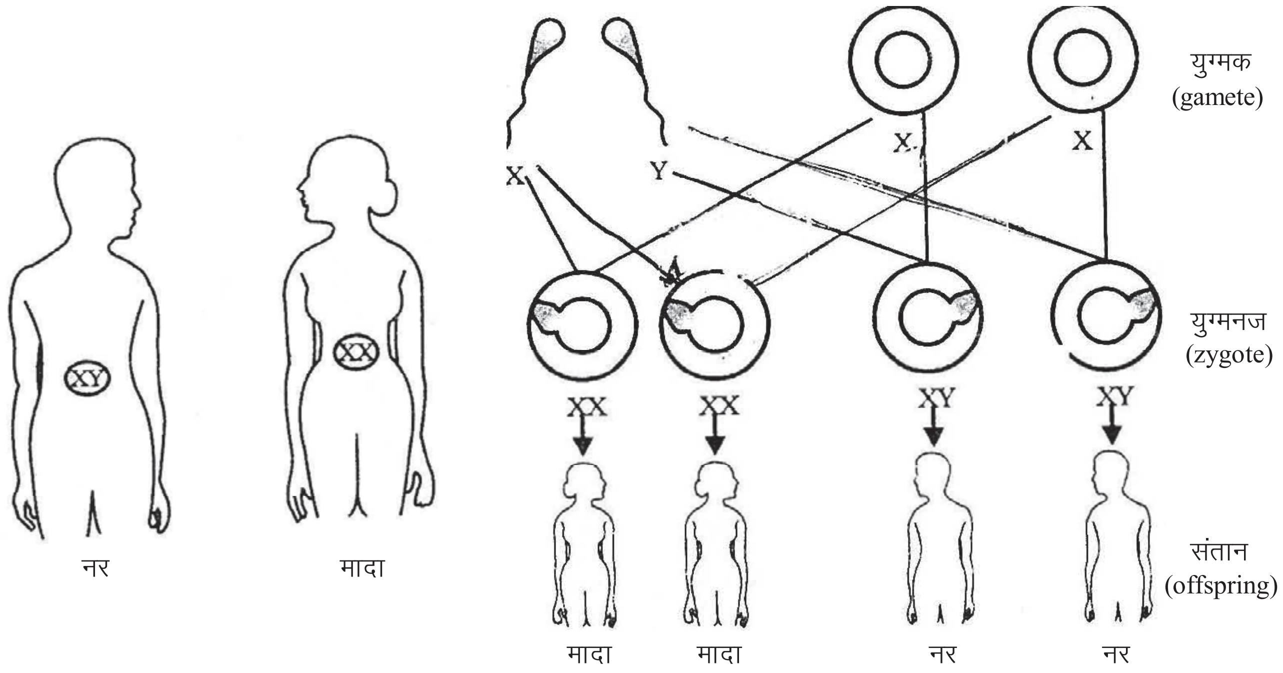
मनुष्य में लिंग निर्धारण की प्रक्रिया मेण्डल के पृथक्करण के नियम अनुसार होती है।

15.3.2 मनुष्य में लिंग निर्धारण (Sex determination in human)

हमने मनुष्य के गुणसूत्रों के बारे में जैविक प्रक्रियाएँ–3 में पढ़ा है। हमने यह भी जाना कि मनुष्य में लिंग निर्धारण 23 वाँ गुणसूत्र की एक जोड़ी कारकों से होता है– मादा में XX, नर में XY। शुक्राणुओं और अंडाणुओं में गुणसूत्रों की संख्या आधी होती है। जब माता का अण्डा तथा पिता का शुक्राणु परस्पर मिलते हैं तब युग्मनज (zygote) में फिर से द्विगुणित संख्या हो जाती हैं। इससे संतति बनती है जिसका लिंग इस पर निर्भर है कि उसमें दोनों X हैं या एक X और एक Y। अगर दोनों X हैं तो मादा बनती है और एक Y एक X गुणसूत्र वाले युग्मनजों से नर बनता है। (Y गुणसूत्र, X से छोटा होता है।)

चित्र से हम समझ सकते हैं कि नर व मादा बनने की संभावना हर जोड़े के लिए 50% है। यानी व्यक्ति का लिंग नर या मादा होना पूर्णतः एक संयोग की बात है। उसके लिए न तो मां और न ही पिता जिम्मेदार है।

- नर जनन कोशिकाओं में XY होने से व्यक्ति के लिंग निर्धारण में नर का हाथ हो सकता है। क्या आप इस बात से सहमत है? क्यों?



चित्र–4 : मनुष्य में लिंग निर्धारण (Sex determination in human)

15.4 जनकों से सन्तान : कारक से जीन तक (Parent to Offspring: factors to genes)

आनुवंशिकी के क्षेत्र में प्रथम महत्वपूर्ण योगदान मेण्डल ने ही दिया और इसलिए उन्हें ''आनुवंशिकी का जन्मदाता'' कहा गया है। मेण्डल ने परिकल्पना की कि प्रत्येक लक्षण एक जोड़ी कारक के द्वारा प्रकट होता है। इसके लगभग 60 साल बाद 1920 में टिड्डे के गुणसूत्रों पर प्रयोग कर रहे सटन (Sutton) ने बताया कि मेण्डलीय कारक गुणसूत्रों पर मौजूद होते हैं और किसी एक जनक के एक जोड़ी गुणसूत्र में से एक गुणसूत्र ही संतान को मिलता है। मेण्डल को बैंगनी और सफेद फूल के बीच की कोई अवस्था नजर नहीं आई क्योंकि बैंगनी और सफेद रंग के कारक अलग–अलग गुणसूत्र पर पाए गए। अतः मिला–जुला स्वरूप बनने की संभावना कम से कम होती है।

मेण्डल के कारक को आगे चल कर जीन (Gene) कहा गया। तब यह स्वीकार कर लिया गया कि जीन ही वंशागति के लिए उत्तरदायी इकाइयाँ हैं।

बाद में हमें यह भी पता चला कि एक जीन से बैंगनी रंग निर्धारित होता है।

पर जीन क्या है? शोध आगे बढ़ा और आनुवंशिक पदार्थ डी.एन.ए. की खोज हुई और उस पर उन हिस्सों की खोज होने लगी जहाँ से लक्षणों का निर्धारण होता है। जीन, डी.एन.ए. के उस हिस्से को माना गया जिससे प्रोटीन बनने की सूचना मिलती है। किसी जीन समूह में एक भी जीन में फेरबदल से नए जीन समूह बनते हैं। ऐसे जीन समूह वाली संतान नए जीन समूह की होती है। चाहे वो हमारे शरीर में ही कोई नए जीन वाली कोशिकाओं का समूह क्यों न हो। नए जीन समूह से नई प्रजाति निर्मित होती है और इसके आधार पर प्रजातियों की परिभाषा आनुवंशिक प्रजातियों की अवधारणा (genetic species concept) के अंतर्गत दी जाती है।

मनुष्य गुणसूत्रों पर पाए जाने वाले जीन का पूरा लेखा–जोखा तैयार हो चुका है। इसका कई प्रकार से लाभ मिल रहा है जैसे आनुवंशिक रोगों की पहचान व इनके इलाज में।

मुख्य शब्द (Keywords)

आनुवंशिकी, विपरीत लक्षण, प्रभावी, अप्रभावी, समरूप, विषमरूप, वाहक

हमने सीखा

- लक्षणों का पीढ़ी दर पीढ़ी पहुँचना आनुवंशिकी कहलाता है।
- एक जाति के जनकों की संतानों में समानताओं के बावजूद जो अंतर पाया जाता है उसे विभिन्नता कहते हैं।
- ऐसी विभिन्नताएँ जिनके लक्षण एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में जाते हैं (जैसे– ठुड्डी में गड्ढा, बालों का रंग) वंशागत विभिन्नताएँ कहलाती हैं।
- विभिन्नताएँ जिनके लक्षण एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में नहीं जाते हैं उन्हें उपार्जित विभिन्नताएँ कहते हैं। जैसे– मोटापा, चोट का निशान।
- गुणों के एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक पहुँचने की प्रक्रिया को समझने के लिए मेण्डल ने कई सालों तक कई प्रयोग किए। मटर के पौधों पर किए गए प्रयोगों से उन्होंने आनुवंशिकी के बुनियादी नियम प्रतिपादित किए।
- संयोग और संभाविता की मदद से मेण्डल अपने प्रयोगों के निष्कर्ष का अनुमान लगाते जिसकी जाँच, वे प्रयोग द्वारा करते थे।
- मेण्डल के प्रयोग से हमें आनुवंशिकी के बारे में निम्न बातों का पता चला–
  - प्रत्येक गुण/लक्षण प्रकट करने वाले दो कारक होते हैं।
  - प्रजनन के दौरान हर जनक से एक कारक सन्तान को मिलता है। इन कारकों का एक नया जोड़ा सन्तान में होता है।
  - गुणों के विपरीत रूप कारकों के विपरीत जोड़े द्वारा व्यक्त होते हैं– एक जोड़ा प्रभावी तो एक अप्रभावी।
- पृथ्थकरण का नियमः बीजाण्ड और परागकण बनते समय कारकों के अलग होने को मेण्डल के पृथक्करण का नियम कहा गया।
- सिकल सेल एनिमिया भी एक लक्षण है जो मेण्डलीय लक्षण के समान ही वंशानुगत होता है। इसमें लाल रक्त कोशिकाएँ हँसियाकार हो जाती हैं और उनमें ऑक्सीजन संवहन की क्षमता कम होती है।
- मनुष्य में 22 जोड़े गुणसूत्र के साथ दो X गुणसूत्रों से मादा बनती है तो एक X एक Y गुणसूत्र वाले युग्मनजों से नर बनता है। XX या XY बनने की सम्भावना 50% है।

XKHYH9

अभ्यास

1. सही विकल्प चुनें–

(i) मेण्डल की सफलता का क्या कारण है –

(अ) तर्कों या प्रयोगों के आधार पर स्पष्ट योजना एवं विधिवत अभिलेख।

(ब) केवल कुछ ही लक्षणों पर अपना ध्यान केन्द्रित करना।

(स) गणित व सांख्यिकी का प्रयोग।

(द) उपरोक्त सभी।

(ii) मेण्डल ने मटर के विपरीत लक्षण वाले गुणों का अध्ययन किया था। निम्न में से कौन सा उनके अध्ययन में शामिल नहीं था–

(अ) लम्बा और बौना (ब) पीले और हरे बीज का रंग

(स) अग्रस्थ और कक्षस्थ पुष्प (द) चिकना एवं खुरदरा तना

(iii) कुछ लोग अपनी जीभ गोल मोड़ सकते हैं (Roller-RR\Rr) और यह एक ऑटोसोम संबंधी प्रभावी गुण है। जो नहीं मोड़ सकते, वह अप्रभावी कारक वाले हैं (Non Roller - rr)

एक बच्चा अपनी जीभ गोल मोड़ सकता है। उसका एक भाई जीभ नहीं मोड़ सकता और दो बहनें जीभ गोल मोड़ सकती हैं। यदि उनके दोनों जनक जीभ मोड़ सकने वाले हैं तो जनकों के कारक होंगे–

(अ) RR एवं RR (ब) Rr एवं Rr (स) RR एवं rr (द) rr एवं rr

2. मनुष्य में 4 रक्त समूह A, B, AB, O प्रतिजनकारकों को व्यक्त करने वाले पदार्थों की उपस्थिति व अनुपस्थिति के आधार पर पहचाना जाता है। O में A या B में से कोई भी कारक नहीं पाया जाता। 'I' उस पदार्थ के कारक को दर्शा रहा हो तो हम निम्नलिखित तरीके से कारकों के जोड़े को दर्शा सकते हैं। I^O का मतलब है कि I कारक की अनुपस्थिति।

रक्त समूह (Blood group)	रक्त समूह दर्शाने वाले कारक (Factors)
A	$I^A I^A$ या $I^A I^O$
B	$I^B I^B$ या $I^B I^O$
AB	$I^A I^B$
O	$I^O I^O$

इस जानकारी के आधार पर निम्नलिखित सवालों का उत्तर दें–

- रक्त समूह A दर्शाने के लिए कितने I^A कारकों की जरूरत होगी?
- रक्त समूह O दर्शाने के लिए कितने I^O कारकों की जरूरत होगी?
- A, B, O रक्त समूह में से कौन–सा दब्बू या अप्रभावी कारक है?
- 'अप्रभावी कारक हमेशा शुद्ध जनक पीढ़ी को दर्शाता है।' इस कथन की पुष्टि करें।
- रक्त समूह A वाले माता–पिता के दो बच्चों में से एक O रक्त समूह वाला है तो माता–पिता के रक्त समूह दर्शाने वाले कारक क्या होंगे? दूसरे बच्चे का रक्त समूह क्या हो सकता है?

3. जनकों में पर–परागण करवाने पर : नीले पुष्प वाले जनक Bb × सफेद पुष्प वाले जनक bb

F_1 पीढ़ी के संतान के कारकों के जोड़े होंगे–

क	ख	ग	घ

4. गाय की एक प्रजाति ''जेबा'' गर्मी में रहने के लिए अनुकूलित है। एक और प्रजाति साहिवाल साल भर में लगभग 20,000 लीटर दूध देती है। अंगुस नामक एक अन्य प्रजाति का शरीर सुदृढ़ है। छत्तीसगढ़ में किसी गाय से ज्यादा से ज्यादा दूध प्राप्त करना हो तो इनमें से किन गायों में संकरण करना होगा और क्यों?
5. आनुवंशिकी का अध्ययन हमें फसल उत्पादन को बढ़ाने के लिए कैसे मदद कर सकता है?
6. लक्षणों के चुनाव से हम पौधों की नई किस्में कैसे प्राप्त करेंगे? (संकेत– अध्याय 1 में आपने सरसों फूल के पौधे का अध्ययन किया था। उस स्थान पर किसी दूसरे पौधे को रखकर सोचें)
7. एक कृषक ने बैंगनी फूल वाले मटर के पौधे के बीज लगाए और दावा किया कि अगली पीढ़ी में बैंगनी फूल के पौधे ही मिलेंगे। क्या वे सही थे? स्पष्ट कीजिए।
8. आजकल सफेद और लाल गुलाब के फूल वाले पौधों से गुलाबी रंग के फूल वाले पौधे प्राप्त करना संभव हो गया है। क्या कुछ कारक घुलते–मिलते भी हैं? कृषि से जुड़े कुछ और ऐसे उदाहरण लिखिए।
9. (अ) क्रियाकलाप–3 को अगर आप एक ही सिक्के से खेलते तो चित या पट होने की संभावना कितनी होती?
   (ब) क्या हर बार की परिस्थिति 25 प्रतिशत मिल रही है?
10. कारकों की जानकारी के आधार पर क्या हम खुद भी उन्नत बीज तैयार कर सकते हैं? इसके लिए हमें क्या करना होगा?
11. दूध की मिठास मुख्य रूप से उसमें उपस्थित लेक्टोज शर्करा के कारण है। आपने कई लोगों के बारे में सुना होगा कि वे दूध या दूध संबंधी उत्पादों को पचा नहीं सकते हैं। इस शर्करा को पचाने वाले एन्जाइम का बनना एक मेण्डलीय कारक के रूप में पीढ़ी दर पीढ़ी चलता रहता है। एन्जाइम बनने के लिए एक भी कारक हो तो एन्जाइम बनता है और दूध पच सकता है। इस जानकारी के आधार पर बताएं–
   - माता पिता दूध पचा पाते हैं मगर उनका एक बच्चा दूध नहीं पचा पाता तो ऐसे बच्चे के माता पिता के कारक कैसे होंगे (Lactose को पचाने वाले कारक L हो तो)?
   - बच्चे के कारक किस प्रकार के होंगे? ऐसे कारकों के जोड़े को क्या कहा जाता है?
   - इन्हीं माता–पिता के कितने प्रतिशत बच्चे दूध पचा सकेंगे?
12. चने के पौधे में कक्ष से एक या दो पुष्प निकलते हैं। स्वाभाविक रूप से एक पुष्प से एक बीज बनना प्रभावी गुण (dominant character) है। जबकि दो पुष्प से दो बीज बनते हैं यह अप्रभावी गुण (recessive character) है। यदि प्रभावी कारक को SS और अप्रभावी कारक को ss से प्रदर्शित किया जाए तो उक्त जानकारी के आधार पर निम्न प्रश्नों के उत्तर दीजिए–
    1. शुद्ध प्रभावी एकल पुष्पीय पौधे SS एवं शुद्ध अप्रभावी द्विपुष्पीय पौधे ss का परपरागण करने पर उत्पन्न प्रथम संतति का स्वपरागण करने पर द्वितीय पीढ़ी में एक पुष्पीय एवं द्विपुष्पीय पौधों का प्रतिशत बताइए एवं दर्शाइए।
    2. विषमरूप एक पुष्पीय पौधे Ss तथा शुद्ध अप्रभावी पुष्पीय पौधे ss के कारकों से उत्पन्न एकल पुष्पीय और द्विपुष्पीय पौधों का प्रतिशत बताइए।
    3. शुद्ध प्रभावी एकल पुष्पीय पौधे SS तथा विषमरूप Ss एकल पुष्पीय पौधे को यदि परपरागित किया जाए तो एकल पुष्पीय पौधों का प्रतिशत बताइए एवं दर्शाइए।

परिशिष्ट

मेण्डल का एक और नियम (Another Law of Mendel)

मेण्डल ने एक से अधिक लक्षणों के आनुवंशिकी का अध्ययन करने के लिए दो लक्षणों का अध्ययन साथ साथ किया। उदाहरण के लिए उन्होंने (लगभग 600 बीजों में) गोल और पीले (RRYY) दाने वाले बीज और झुर्रीदार हरे (rryy) दाने वाले बीज के पौधों का पर–परागण करवाया। जनक पौधे के दोनों गुण यानी गोल पीले या झुर्रीदार हरे शुद्ध थे। इस तरह बने बीजों से जो पौधे बने उन सब में दाने गोल पीले थे। यह तो हम जानते ही हैं कि अगर दानों में गोल और पीले रंग के कारक प्रभावी हैं, तो पहली पीढ़ी में सारे पौधों में दाने गोल पीले होंगे (RrYy)। मेण्डल को इसकी दूसरी पीढ़ी में निम्न परिणाम मिले– 315 में गोल पीले दाने, 101 में झुर्रीदार पीले दाने, 108 में गोल हरे दाने, 32 में झुर्रीदार हरे दाने। इनका लगभग अनुपात निकाले तो 9:3:3:1 निकला। मेण्डल के सामने सवाल था कि ये अनुपात कैसे आया? यह तभी संभव था यदि इनके परागकण और बीजाण्ड इस प्रकार बनेंगे–RY, Ry, rY, ry

द्विसंकर क्रास (Dihybrid cross)

मेण्डल ने यह निष्कर्ष निकाला कि अलग–अलग गुण एक–दूसरे से स्वतंत्र रूप में अगली पीढ़ी तक (युग्मकों द्वारा) पहुँचते हैं। इसी को स्वतंत्र अपव्यूहन (Law of Independent Assortment) का नियम कहा गया।