अध्याय–5 वंशागति तथा विविधता के सिद्धांत

आनुवांशिक विकार

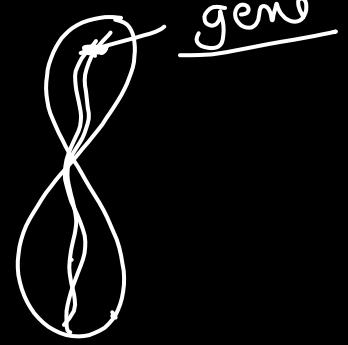
आनुवांशिक विकार

DNA, gene, chromosome

मेण्डलीय विकार

gene – उत्परिवर्तन
खराब

Chromosome ✓



गुणसूत्रीय विकार

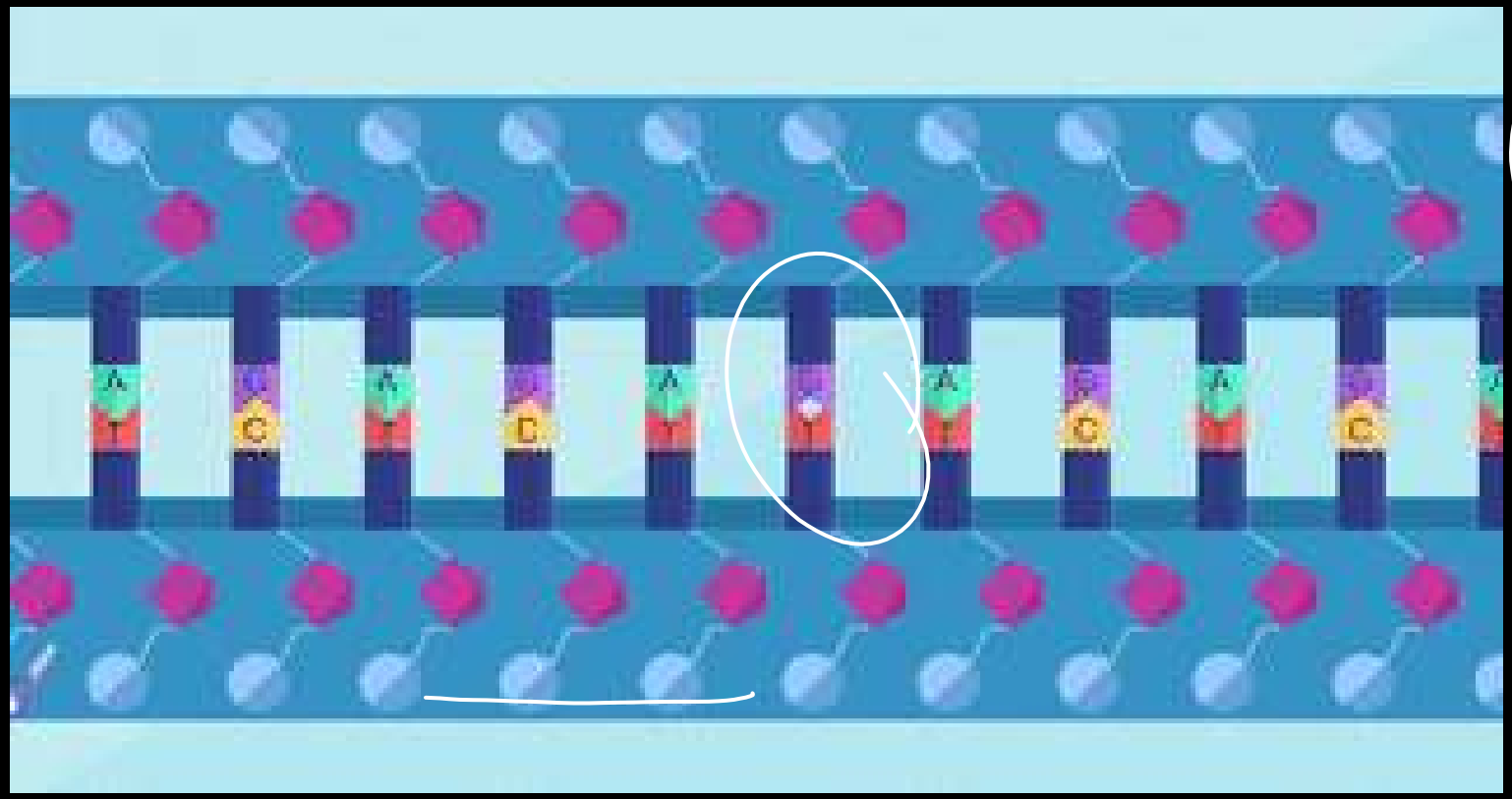
Chromosome

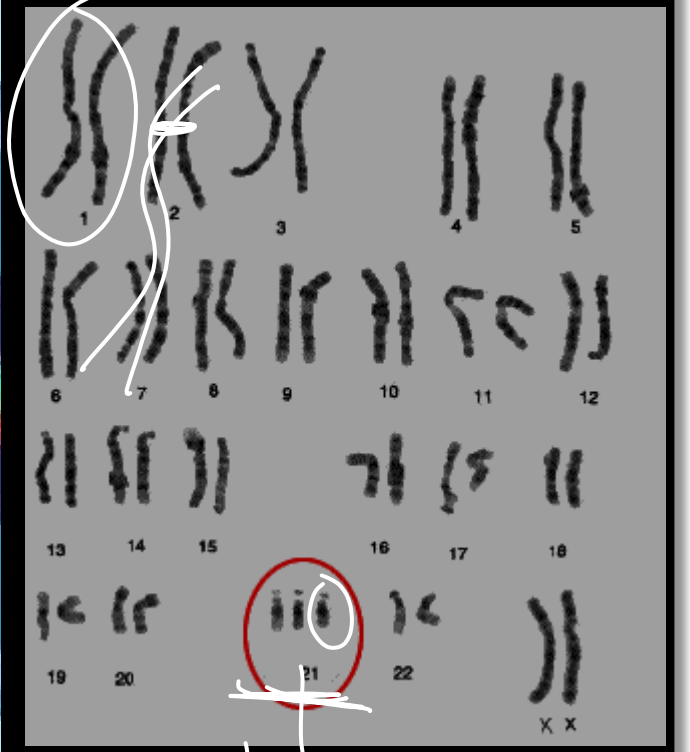
46

47

45

मेंडलीय विकार



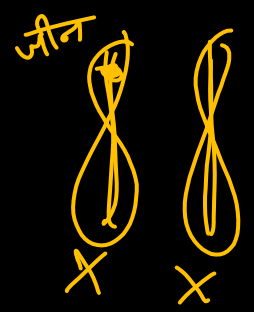


46

47

~~उत्परिवर्तन~~

मेण्डलीय विकार



X- linked disorder

X-सहलग्न विकार

अलिंग गुणसूत्र - २२ जोड़े के जीन (XX)

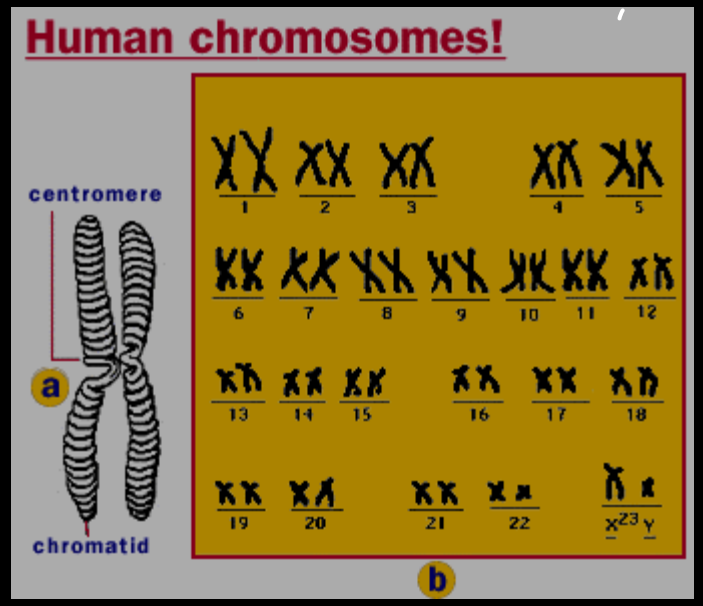
लिंग गुणसूत्र - XY

गुणसूत्रीय विकार

23-जोड़े

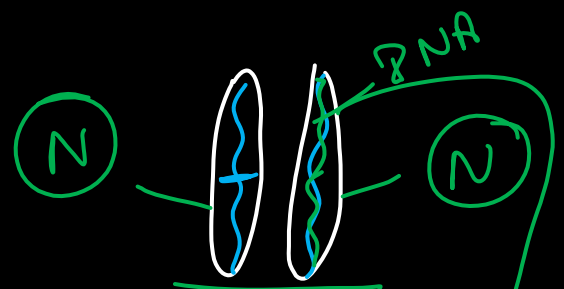
लिंग गुणसूत्र XY

२२ जोड़े अलिंग गुणसूत्र XX

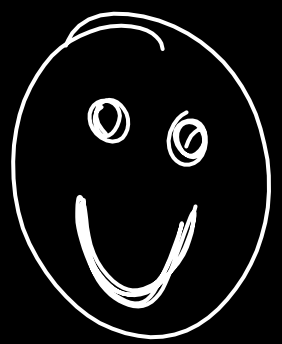


प्रभावी अप्रभावी

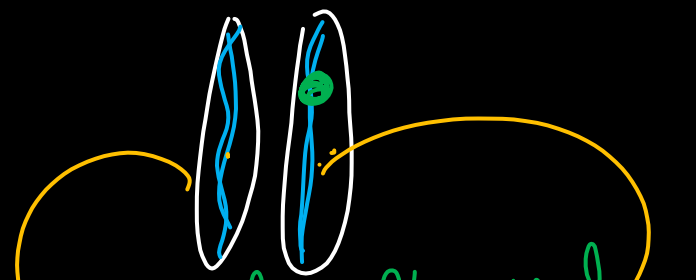
Chotu



Healthy Protein



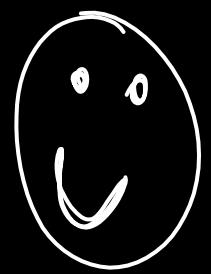
Rotu



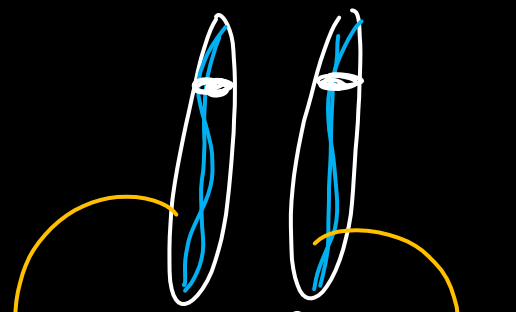
Healthy Protein

Faulty Protein

अप्रभावी



Motu



Faulty Protein

Faulty Protein

1. मेण्डलीय विकार (जीनी विकार) :–

- वे विकार जो एकल जीन में परिवर्तन के कारण उत्पन्न होते है मेण्डलीय विकार या जीनी विकार कहलाते है।

2. गुणसूत्रीय विकार :–

- गुणसूत्रों की असमान्यत: (कमी या अधिकता) के कारण उत्पन्न विकार को गुणसूत्रीय विकार कहते है इसमें एक प्रतिलिपी की कमी या अधिकता तथा पूरे जोड़े के कमी या अधिकता के कारण यह विकार दिखाई देता है।

मेंडलीय विकार

- मेंडलीय विकारों की वंशागति के उदाहरण को किसी परिवार में वंशावली विश्लेषण द्वारा खोजा जा सकता है।
- मेंडलीय विकारों के सर्वविदित उदाहरण हीमोफीलिया, सिस्टिक फ्राइब्रोसिस, दात्रा कोशिका अरक्तता, वर्णांधता (कलर ब्लाइंडनेस), फीनाइल कीटोन्यूरिया, थैलेसीमिया इत्यादि हैं।
- यहाँ यह भी बताना महत्त्वपूर्ण है कि ये मेंडलीय विकार प्रभावी अथवा अप्रभावी हो सकते हैं, साथ ही जैसाकि हीमोफीलिया में होता है।
- यह लक्षण लिंग क्रोमोसोम–आधरित भी हो सकता है।
- यह सुस्पष्ट है कि X- लग्न अप्रभावी लक्षण, वाहक मादा (कैरियर मदर) से नर संतति को प्राप्त होता है।

हीमोफीलिया

- इस लिंग सहलग्न रोग का व्यापक अध्ययन हो चुका है।
- इसमें प्रभाव रहित वाहक नारी से नर–संतति को रोग का संचार होता है इस रोग में रुधिर के थक्का बनने से संबद्ध एकल प्रोटीन प्रभावित होता है।
- यह एकल प्रोटीन एक प्रोटीन शृंखला का अंशमात्र होता है।
- इसके कारण आहत व्यक्ति के शरीर की एक छोटी सी चोट से भी रुधिर का निकलना बंद ही नहीं होता।
- विषमयुग्मजी नारी (वाहक) से यह रोग पुत्रों में जाता है।

हीमोफीलिया

1

1. X-linked disorder
2. अप्रभावी
3. रक्त का थक्का नही बनता
4. Queen Victoria — Royal desease

X X

सामान्य महिला - XX

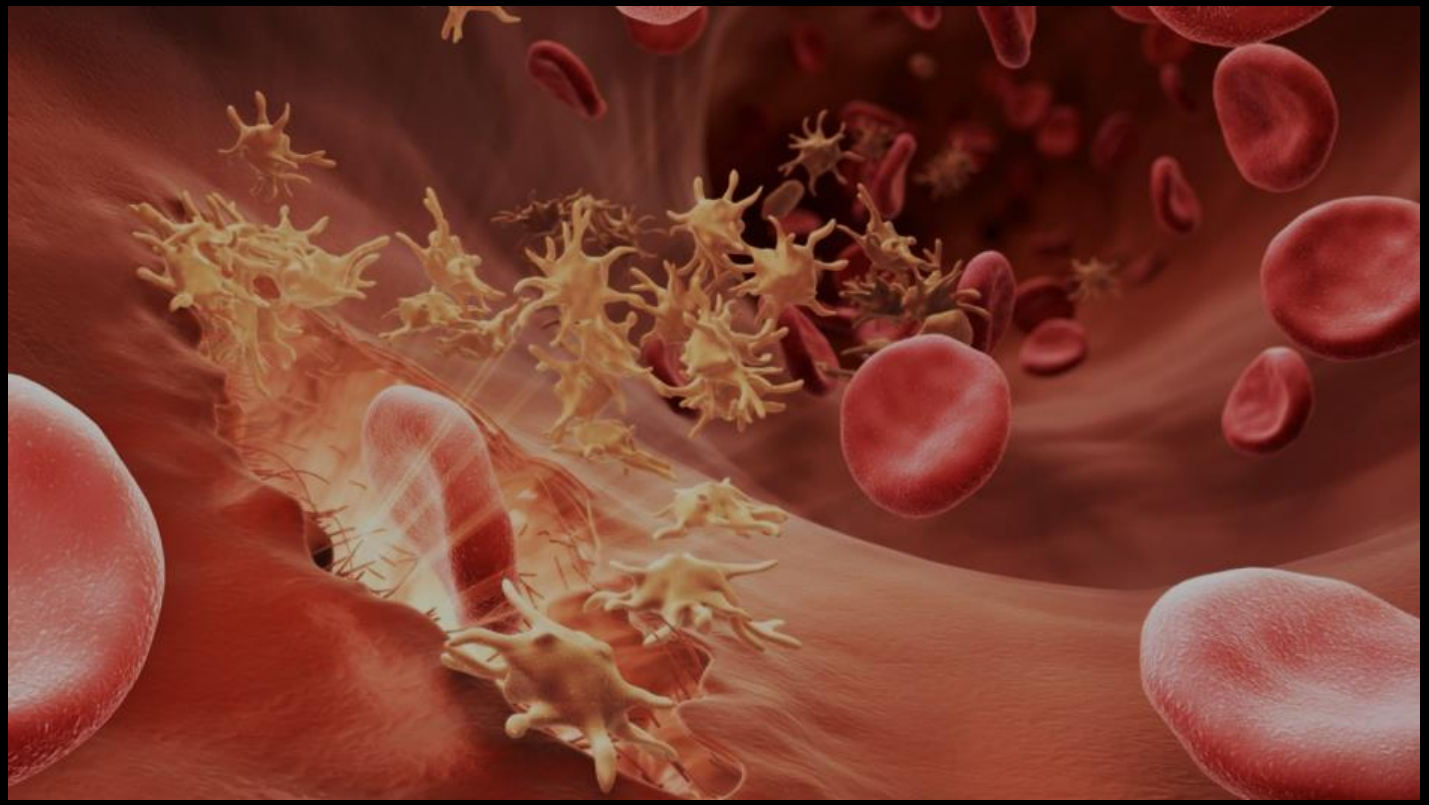
सामान्य नर - XY

रोग ग्रसित महिला - X X

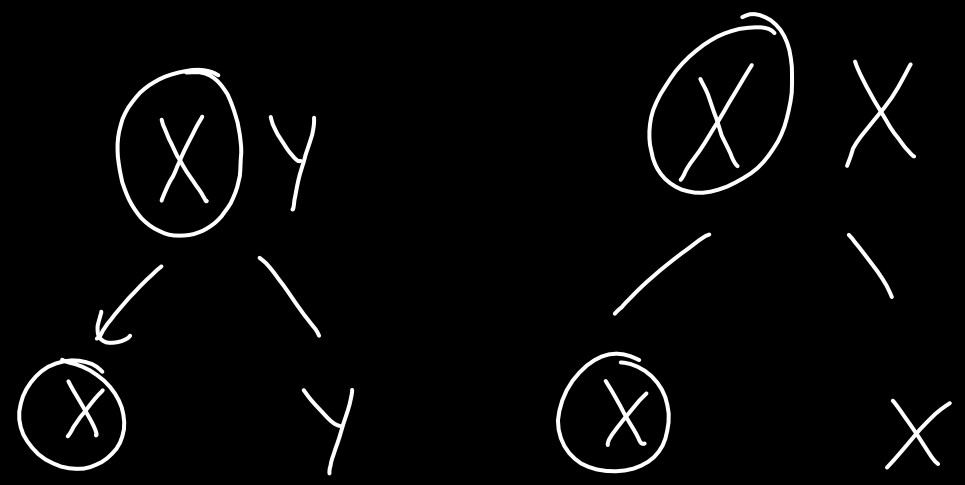
रोग वाहक महिला - X X

रोग ग्रसित नर - X Y

- नारी की रोगग्रस्त होने की संभावना विरल होती है; क्योंकि इस प्रकार की नारी की माता को कम से कम वाहक और पिता को हीमोफीलिया से ग्रस्त होना आवश्यक होता है। (जो अधिक वय तक जीवित नहीं रह पाता) महारानी विक्टोरिया की वंशावली में अनेक हीमोफीलिया ग्रस्त वंशज थे और रानी स्वयं रोग की वाहक थी।



प्र०– एक हीमोफिलिया पुरूष का विवाह हीमोफिलिया रोग की वाहक स्त्री से कर दिया जाता है तो संतति में इस रोग कि वंशागति किस प्रकार से होगी ?



	X	X
X	XX	Xx
Y	XY	XY

XX – रोग ग्रस्त पुत्री

Xx – रोग वाहक पुत्री

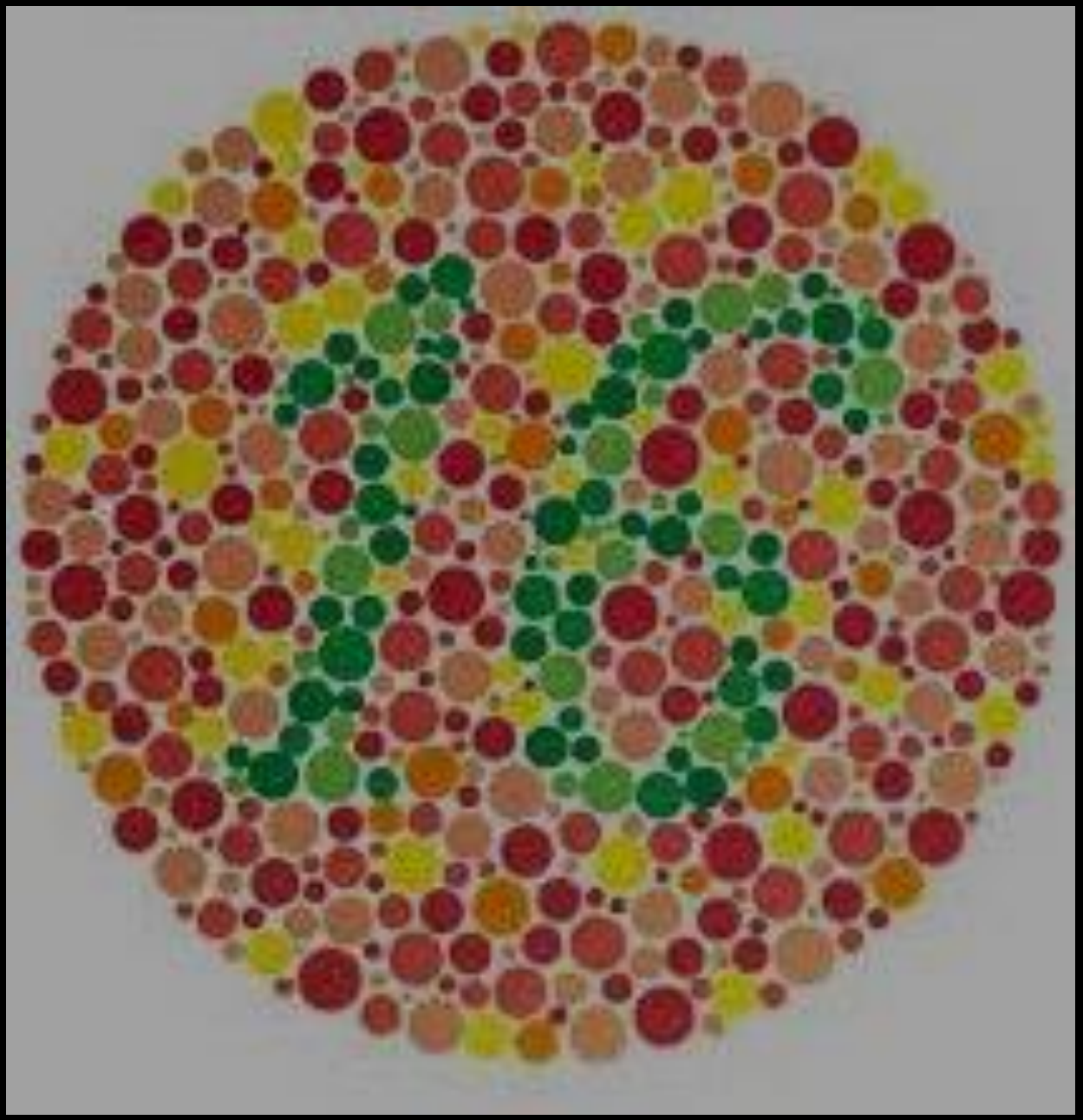
XY – रोग ग्रस्त पुत्र

XY – सामान्य नर

वर्णांधता

(colour blindness)

- यह लिंग सहलग्न अप्रभावी विकार है।
- यह विकार लाल अथवा हरे वर्ण संवेदी शंकु के त्रुटिपूर्ण होने के कारण होता है।
- परिणामतः व्यक्ति लाल एवं हरे वर्ण (रंग) में विभेद नहीं कर पाता।
- यह विकार X-क्रोमोसोम पर स्थित कुछ जीनों में उत्परिवर्तन के कारण आता है।
- लगभग 8% पुरुषों एवं मात्रा 0.4% नारियों में यह विकार पाया जाता है।
- इसका कारण है, लाल–हरी वर्णांधता के लिए उत्तरदायी जीनों का X-क्रोमोसोम पर उपस्थित होना।



X-linked discowed

अप्रभावी

रंगो के बीच भेद नही कर पाता

लाल रंग, हरे रंग

प्र०– यदि किसी वर्णांधता पुरूष का विवाह सामान्य स्त्री से किया जाता है तो संतति में इस रोग वंशागति किस प्रकार होगी ?

पिता — XY

माता — XX

	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

XX – रोग वाहक

XY – सामान्य नर

विवाह

पुत्री — XY

पति — XY

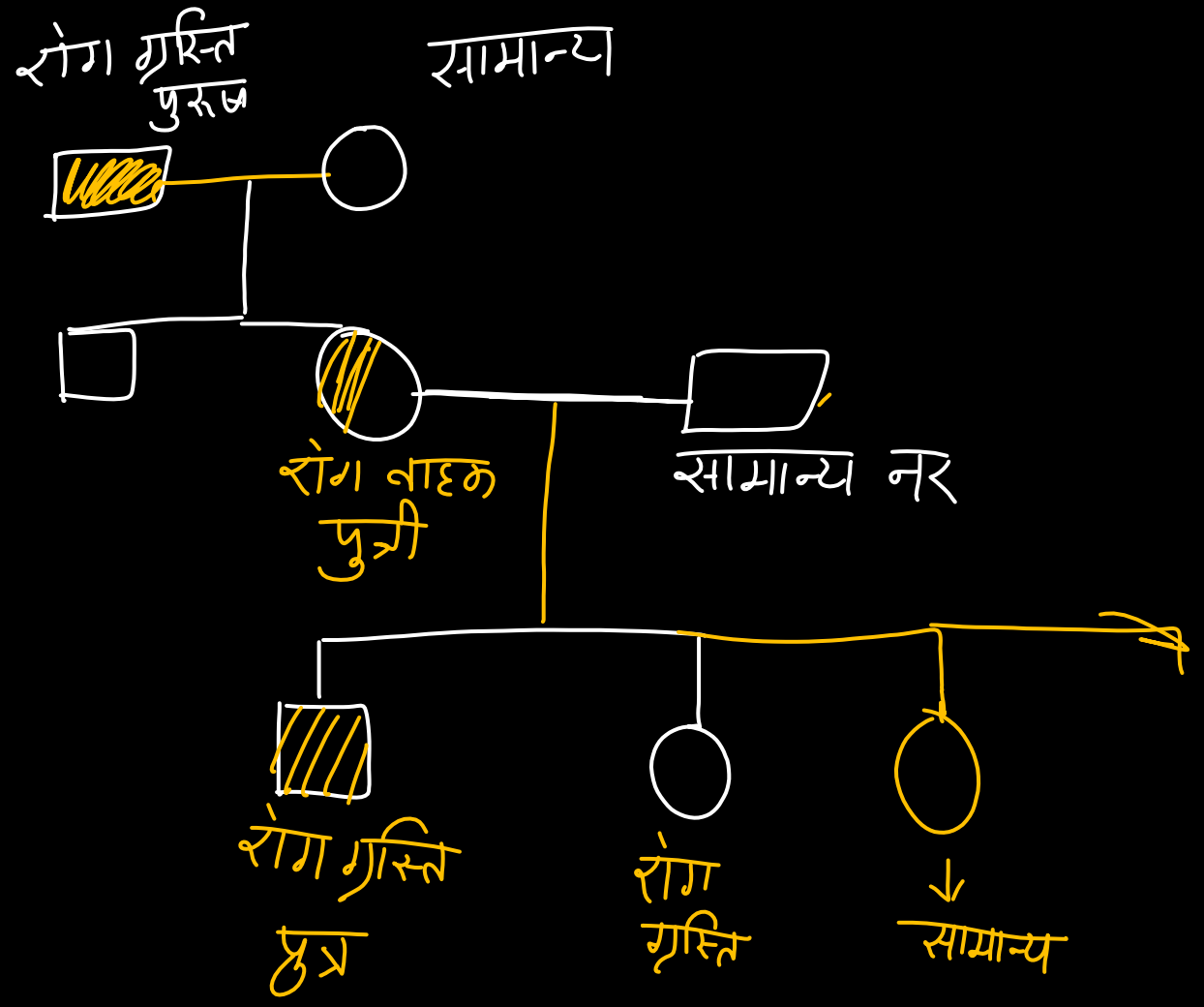
	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

पिता → रोग वाहक पुत्री + –

पुत्र रोग ग्रस्त

— Criss Cross Inheritance

- नर (पुरुष) की कोशिकाओं में केवल एक X-क्रोमोसोम होता है, परंतु नारियों में दो Xक्रोमोसोम होते हैं।
- किसी ऐसे जीन की वाहक नारी के पुत्र के वर्णांध होने की संभावना 50% है क्योंकि X-संलग्न जीन अप्रभावी है।
- अतः विषमयुग्मजी जननी स्वयं वर्णांध नहीं होती है।
- इसका अर्थ यह है कि इसका प्रभाव दूसरे विकल्पी अलील के प्रभावी होने के कारण निरुद्ध हो जाता है।
- पुत्री (मादा संतति) सामान्यतः वर्णांध नहीं होगी, जब तक कि माँ वाहक एवं पिता वर्णांध न हो।


रोग ग्रस्त पुरुष
सामान्य
रोग वाहक पुत्री
सामान्य नर
रोग ग्रस्त पुत्र
रोग ग्रस्त
सामान्य

Thank you!