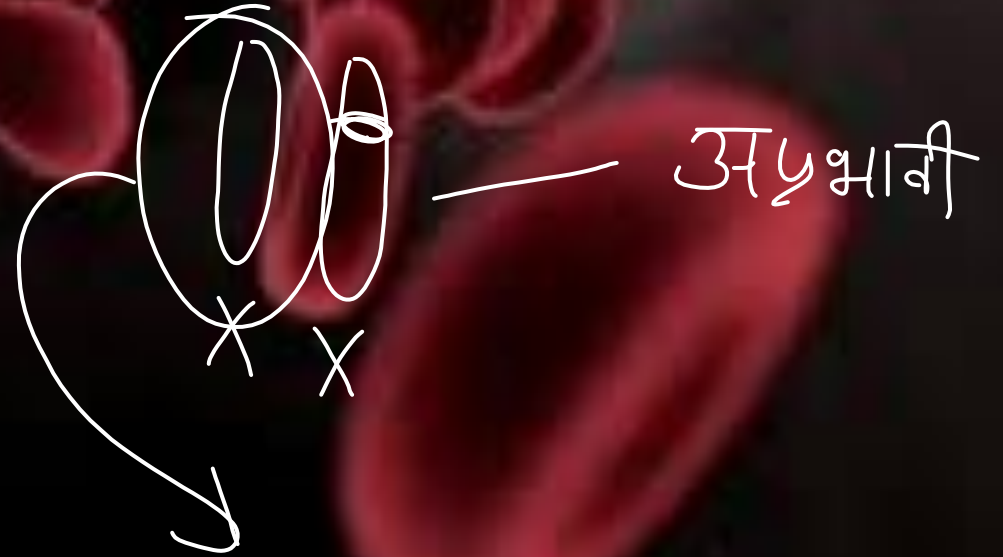


अध्याय—5

वंशागति तथा विविधता के सिद्धांत

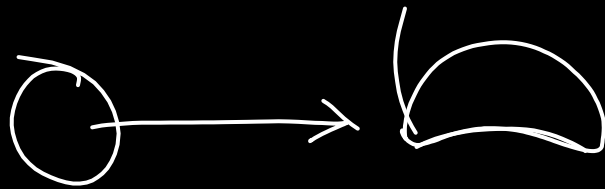
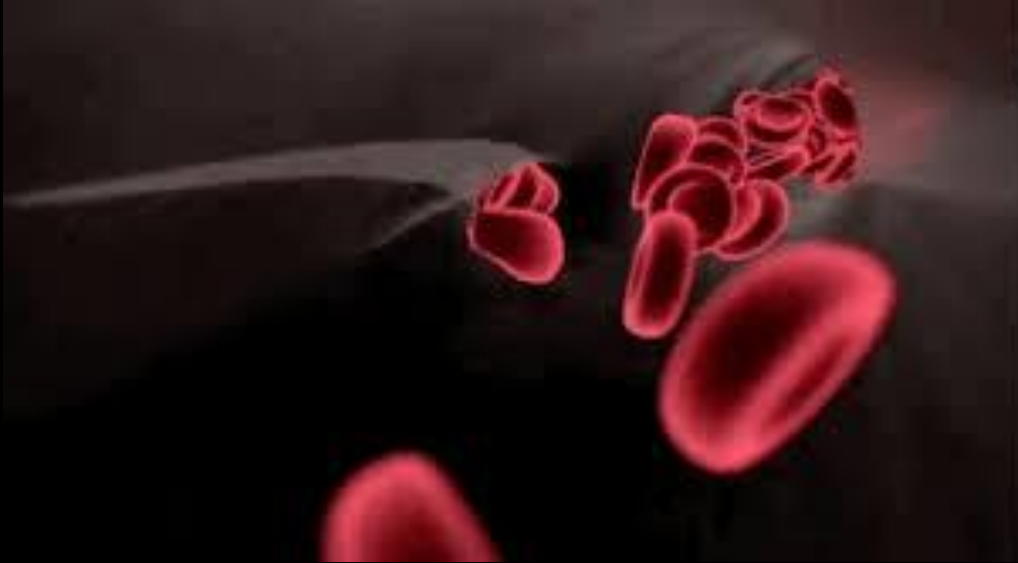
मेंडलीय विकार

1. सिकिल सेल एनिमिया
2. फीनाइल कूटोनूरिया ✓



1.

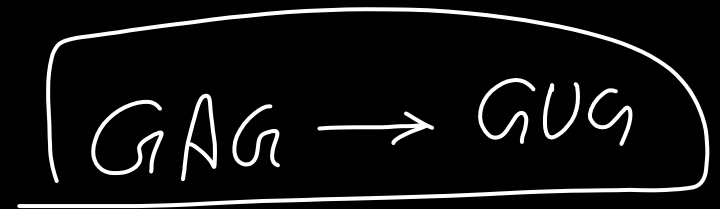
दात्र कोशिका –अराक्तता (सिकल सेल एनिमिया)



- यह **अलिंग क्रामोसोम लग्न** अप्रभावी लक्षण है जो जनकों से संतति में तभी प्रवेश करता है जबकि दोनों जनक जीन के वाहक होते हैं (विषमयुग्मजी)।
- इस रोग का नियंत्रण अलील का एकल जोड़ा **Hb^A** और **Hb^S** करता है।
- रोग का लक्षण (फीनोटाइप) तीन संभव जीनोटाइपों में से केवल **Hb^S (Hb^S Hb^S)** वाले समयुग्मकी व्यक्तियों में दर्शित होता है।
- विषमयुग्मकी (**Hb^A Hb^S**) व्यक्ति रोग मुक्त होते हैं परंतु वे रोग के वाहक होते हैं।

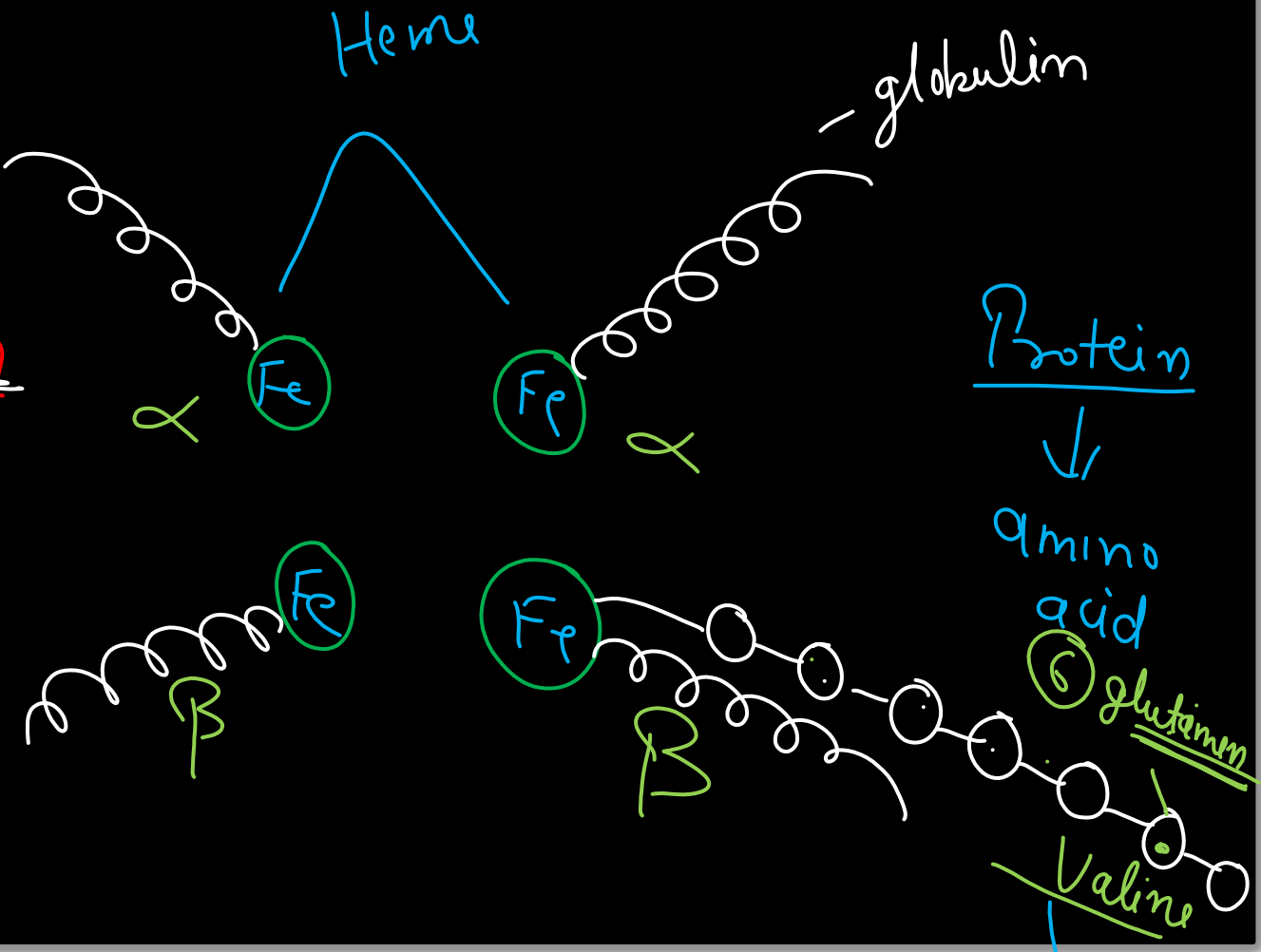
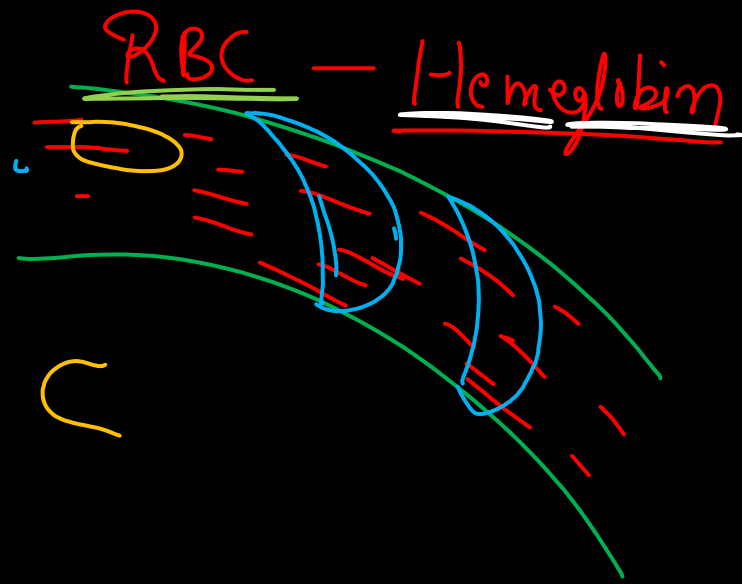
Sickle cell anemia

O₂ stress



X-linked disorder

आनुवंशिक दोष



- विषमयुग्मकी ($Hb^A Hb^s$) व्यक्ति रोग मुक्त होते हैं परंतु वे रोग के वाहक होते हैं।
- उत्परिवर्तित जीन के संतति में पहुँचने की 50 प्रतिशत संभावना (अर्थात् दात्रा कोशिका के लक्षण आने की) होती है।
- इस विकार का कारण हीमोग्लोबिन अणु की बीटा ग्लोबिन शृंखला की छठी स्थिति में एक अमीनों अम्ल ग्लूटैमिक अम्ल (Glu) का वैलीन द्वारा प्रतिस्थापन है।

- ग्लोबिन प्रोटीन में एमीनो अम्ल का यह प्रतिस्थापन बीटा ग्लोबिन जीन के छठे कोडोन में **GAG** का **GUG** द्वारा प्रतिस्थापन के कारण होता है।
- निम्न ऑक्सीजन तनाव में उत्परिवर्तित हीमोग्लोबिन अणु में बहुलकीकरण हो जाता है जिसके कारण **RBC** का आकार द्वि-अवतल बिंदु से बदलकर दात्राकार (हँसिए के आकार जैसा) हो जाता है।

2.

फीनाइल कीटोनूरिया



- यह जन्मजात उपापचयी त्रुटि भी अलिंग क्रोमोसोम अप्रभावी लक्षण की भाँति ही वंशागति प्रदर्शित करती है।
- रोगी व्यक्ति में फीनाइल ऐलेनीन अमीनो अम्ल को टाइरोसीन अमीनो अम्ल में बदलने के लिए आवश्यक एक एंजाइम की कमी हो जाती है।

X-linked

अप्रभावी विकार

amino acid

X

Phenyl alanine
(amino acid)

Phenyl alanine
① Hydroxylase

Tyrosin

Brain (मानसिक
उर्बलता)

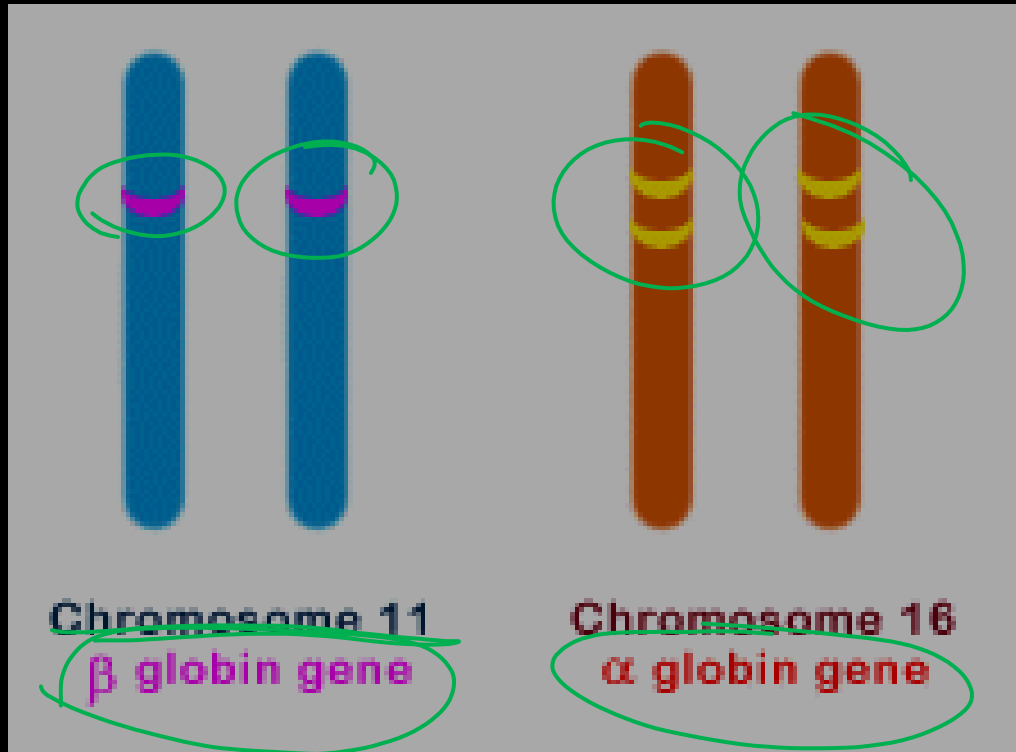
00

melanin
adrenal
Hormone
Thyroxine
Dopamine

- परिणामस्वरूप फीनाइल ऐलेनीन एकत्रित होता जाता है और फीनाइलपाइरुविक अम्ल तथा अन्य व्युत्पन्नों में बदलता जाता है।
- इनके एकत्रीकरण से मानसिक दुर्बलता आ जाती है।
- वृक्क द्वारा कम अवशोषित हो सकने के कारण ये मूत्र के साथ उत्सर्जित हो जाते हैं

3.

थैलेसीमिया

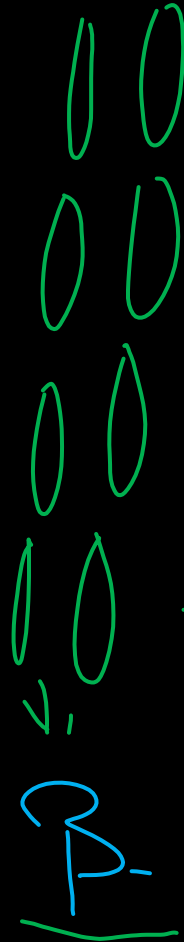
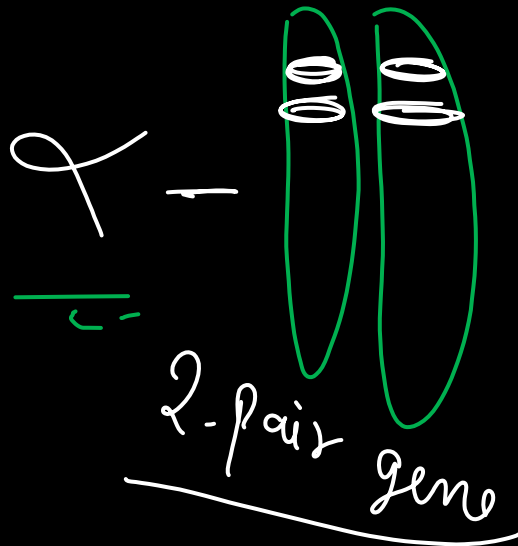


- यह भी एक अलिंग क्रोमोसोम संलग्न अप्रभावी जीन रक्त विकार है जो जनकों से संतति को वंशानुगत प्राप्त होता है, जबकि जनक युगल के दोनों सदस्य अप्रभावी जीन के वाहक (अथवा विषम युग्मजी) होने के कारण अप्रभावित रहते हैं।
- यह विकार या तो उत्परिवर्तन अथवा विलोपन के परिणामस्वरूप उत्पन्न होता है जिसमें हीमोग्लोबिन बनाने वाले ग्लोबिन की किसी एक शृंखला (α एवं β) की संश्लेषण दर में कमी आ जाती है।

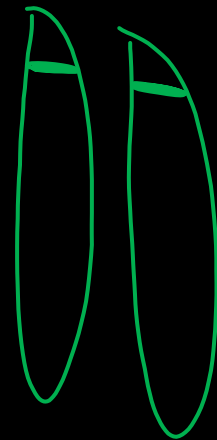
α - globulin - \uparrow
 β - globulin - \uparrow

X-linked disorder
 अत्युग्रही

Chromosome - 16



Chromosome - 11



- परिणामतः विकृत हीमोग्लोबिन का संश्लेषण होता है तथा रक्ताल्पता (एनीमिया) हो जाती है जो इस रोग का अभिलक्षण है।
- थैलेसीमिया रोग का वर्गीकरण इस आधार पर किया जाता है कि हीमोग्लोबिन अणु की कौन-सी शृंखला प्रभावित हुई है।
- α थैलेसीमिया में α -ग्लोबिन शृंखला का उत्पादन प्रभावित होता है जबकि β -थैलेसीमिया में β -ग्लोबिन शृंखला प्रभावित होती है।

- α -थैलेसीमिया रोग का नियंत्रण प्रत्येक जनक के क्रोमोसोम 16 पर दो सन्निकट लग्न जीन HBA1 एवं HBA2 द्वारा नियंत्रित होता है तथा यह चार विकल्पी एलील (जीनों) में से किसी एक अथवा अधिक जीनों के उत्परिवर्तन अथवा विलोपन (हट जाने) के कारण अभिलक्षित होता है।
- जितने अधिक जीन प्रभावित होंगे, उतनी ही कम मात्रा में अल्फा-ग्लोबिन संश्लेषित होगा; जबकि β -थैलेसीमिया प्रत्येक जनक के क्रोमोसोम 11

मेडलीय विकार

Cystic fibrosis

ज्यूकर — gene - ट्रांस

↓
श्वास नली — श्वास समस्या

- स्थित एकल जीन द्वारा नियंत्रित होता है तथा यह रोग एक अथवा दोनों जीनों के उत्परिवर्तन के कारण होता है।
- थैलेसीमिया विकार, दात्रा कोशिका अरक्तता (सिकल सेल एनीमिया रोग से इस रूप में भिन्न है कि पहले वाला रोग एक परिमाणात्मक समस्या है जिसमें ग्लोबिन अणु अत्यल्प मात्रा में संश्लेषित होते हैं जबकि दूसरा विकृत ग्लोबिन संश्लेषण की गुणात्मक समस्या है।



Thank You!

A vibrant, multi-colored 'Thank You!' message is centered on a black background. The text is written in a cursive, brush-stroke style, with each letter featuring a different color from a rainbow spectrum. A long, flowing underline in the same multi-colored brush-stroke style extends from the end of the word 'You'. Scattered around the text are numerous small, colorful confetti-like specks in shades of blue, yellow, pink, and green.