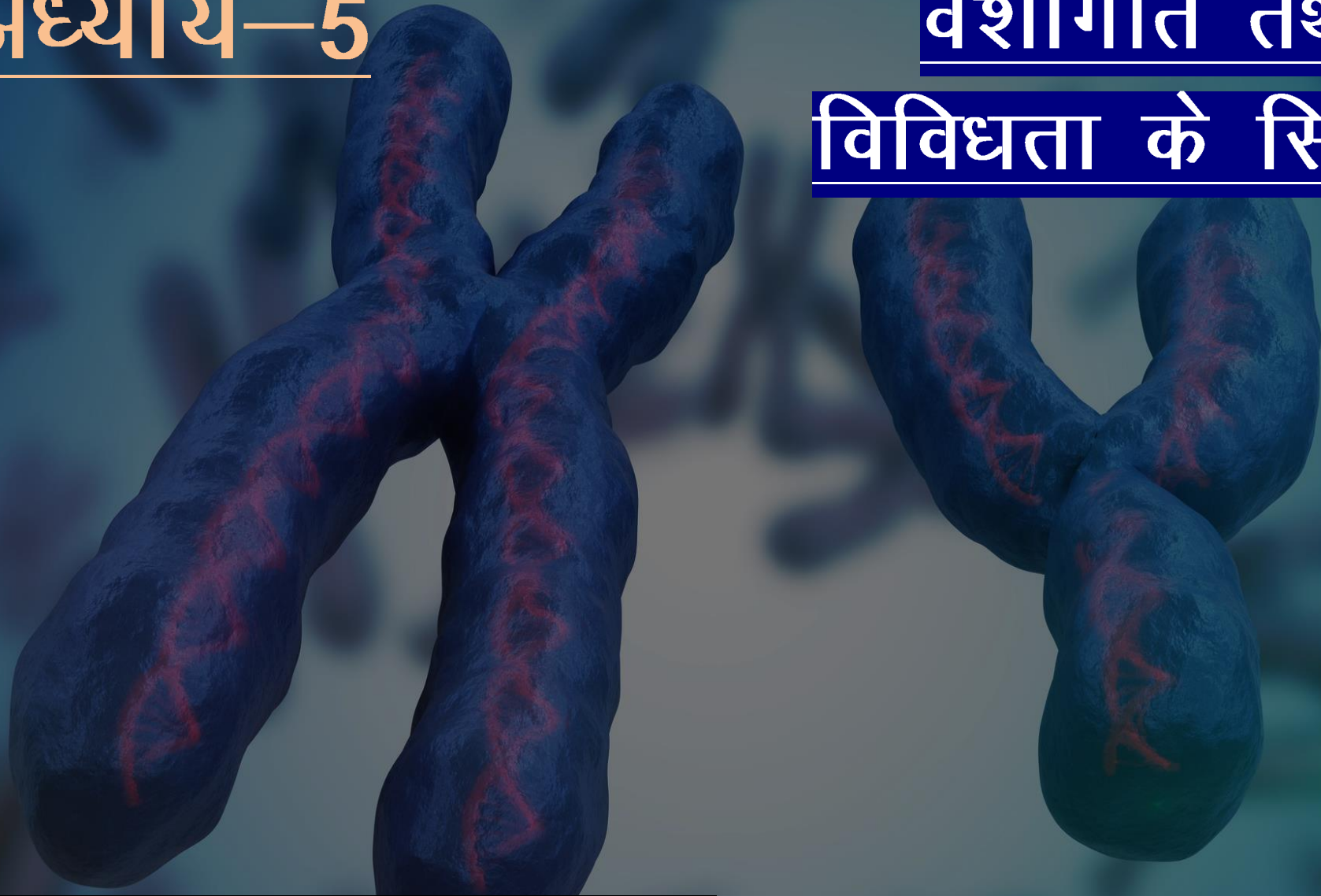


अध्याय—5

वंशागति तथा विविधता के सिद्धांत



क्रोमोसोमिया विकार

क्रोमोसोमीय विकार

45

22 pair

Chromosome - 46
Chromosomal disorders 1 pair

47

1 - chromosome ↓ Aneuploidy

2 - " " - Nullisome

1 chromosome ↑ - Trisome

2 - chromosome ↑ - Tetrasome

आलिंग गुणसूत्र (XX)

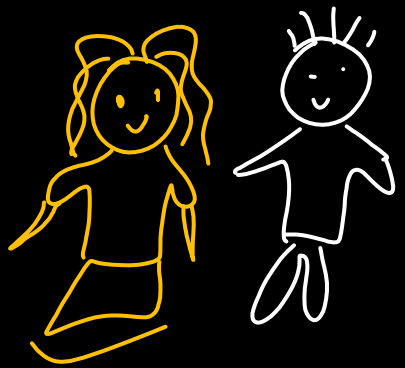
दूसरी तरफ एक या अधिक क्रोमोसोमों गुणसूत्रीय विकार
अनुपस्थिति, अधिकता या असामान्य विन्यास
हिंग गुणसूत्र (X Y) सामान्य विन्यास
क्रोमोसोमीय विकारों के कारण होते हैं गुणसूत्रीय विकार

- कोशिका विभाजन के समय क्रोमेटेड के विसंयोजन की अनुपस्थिति के कारण एक क्रोमोसोम की अधिकता या हानि हो जाती है इसे असुगुणिता (एन्युप्लोइडी) कहते हैं।
- जैसे 21वें गुणसूत्र की एक प्रति की अधिकता से डाउन सिंड्रोम हो जाता है।

लिंग क्रोमोसोमल विकार

X-chromosome

47



XX XY



क्लार्सन फेल्टर सिंड्रोम

लिंग गुणसूत्री विकार

1 - अधिकता chromosome XXX

- ① जननांग आविर्भासित
- ② स्तन - बड़े आकार
- ③ बहय

	X X	O
X	X X X	X O
Y	X X Y	Y O

xxx -
xo -
 xy -
yo -

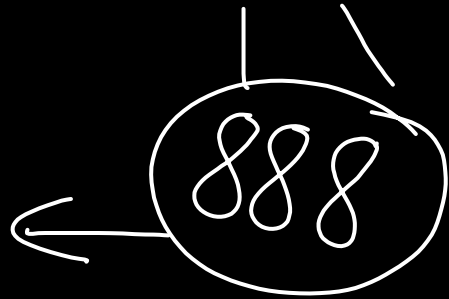
② 1-chromosome की कमी
 45

टर्नेल सिंड्रोम - बहय महिलाएं

अलिंग गुणसूत्रीय विकार

XX → 21-गुणसूत्र 88

XXX
XXX



- मानसिक दुर्बलता
- महिला बॉन्नी
- जीभ बाहर - खोचै

डाउन सिंड्रोम

1- chromosome की अधिकता
अलिंग (गुणसूत्र)

नर + मादा
 $\overset{1}{X}\overset{1}{X}X$ $\overset{1}{X}\overset{1}{X}X$

- इसी प्रकार एक X गुणसूत्र की हानि से नारियों में टर्नर सिंड्रोम हो जाता है। XO
- कोशिका द्रव्य विभाजन न हो सकने के कारण क्रोमोसोम का एक पूरा समुच्चय अधिक हो जाता है इसे बहुगुणिता (पॉलीप्लोइडी) कहते हैं।
- यह अवस्था प्रायः पौधों में पाई जाती है। मानव में क्रोमोसोमों की कुल संख्या 46 (23 जोड़े) हैं।
- इनमें से 22 जोड़े अलिंग सूत्र होते हैं और एक जोड़ा लिंग सूत्रों का।

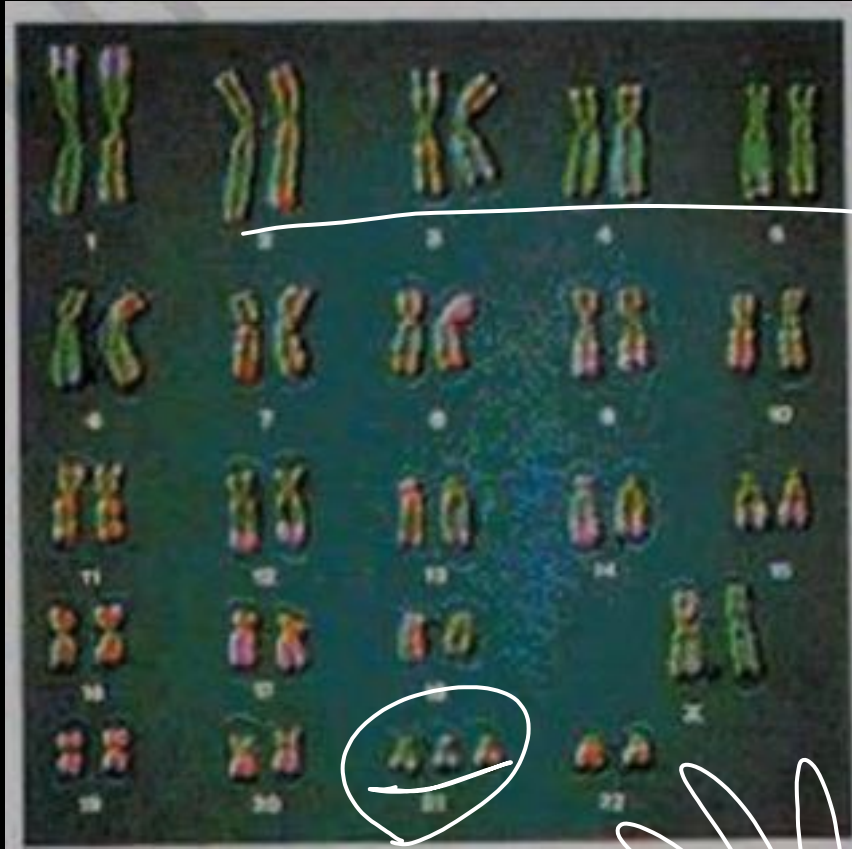
- कभी-कभी, विरले ही सही, व्यक्ति में क्रोमोसोम का एक अतिरिक्त जोड़ा शामिल हो जाता है या कभी एक जोड़े क्रोमोसोम की कमी हो जाती है।
- इन स्थितियों को क्रमशः क्रोमोसोम की द्विअधिसूत्री (टेट्रासोमी) या द्विन्यूनसूत्री (नलसोमी) कहा जाता है।
- ऐसी स्थिति के प्रभाव से व्यक्ति में गंभीर रोग हो जाता है।
- क्रोमोसोमीय विकारों का उदाहरण डाउन सिंड्रोम, टर्नर सिंड्रोम, क्लाइनफैल्टर सिंड्रोम है।

21-chromosome
XXX
47

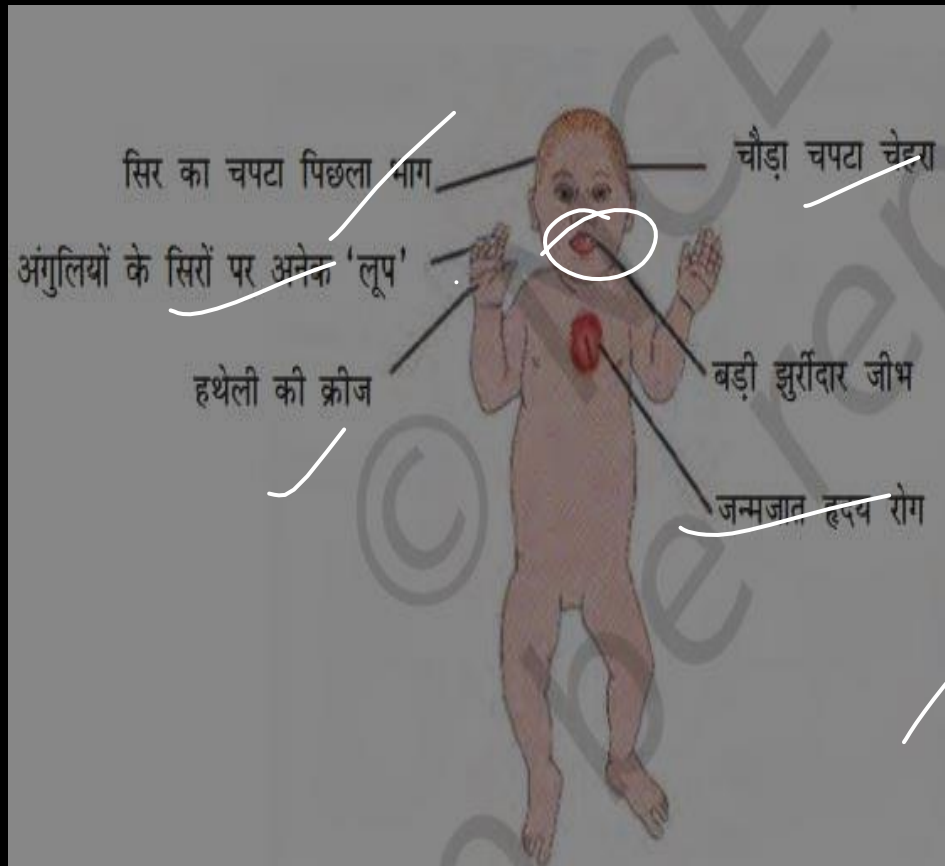
XO
45

XXY
47

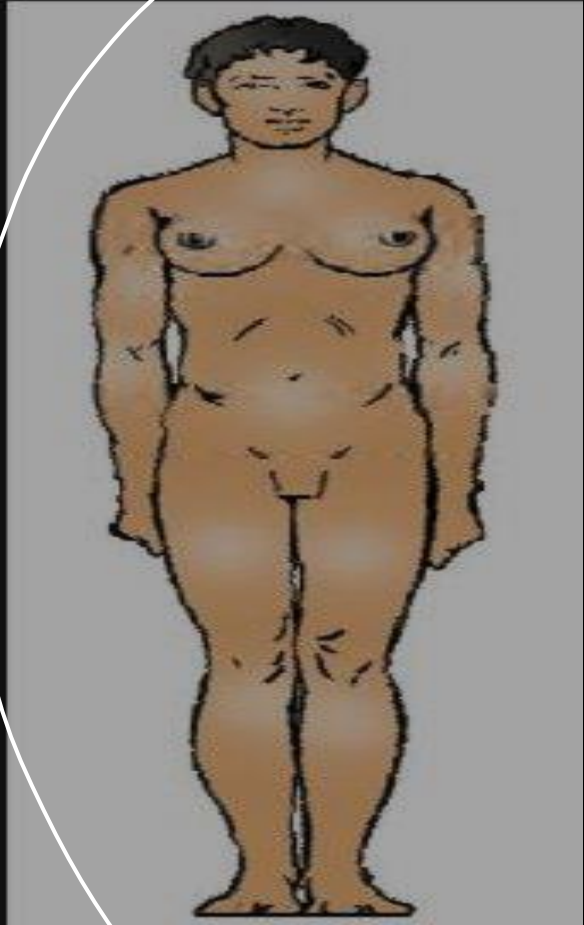
➤ डाउन सिंड्रोम —



- इस आनुवंशिक विकार का कारण 21वें क्रोमोसोम की एक अतिरिक्त प्रति का आ जाना (21 की त्रिसूत्रता) है।
- इस विकार को सर्वप्रथम लैन्गडम डाउन ने (1866) खोजा था।
- रोगी व्यक्ति छोटे कद और छोटे गोल सिर का होता है, जीभ में खाँच होता है और मुँह आंशिक रूप से खुला रहता है।
- चौड़ी हथेली में अभिलाक्षणिक पॉल्म कीज होती है।
- शारीरिक, मनः प्रेरक (साइकोमोटर) और मानसिक विकास अवरुद्ध रहता है

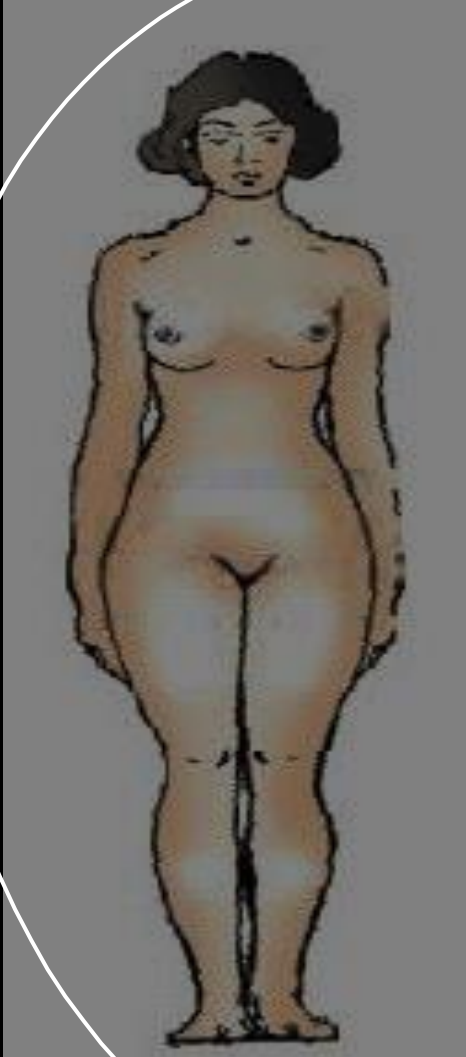


➤ क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम —



- इस आनुवंशिक विकार का कारण X क्रोमोसोम की एक अतिरिक्त प्रतिलिपि है; जिसके कारण केंद्रक में 47, क्रोमोसोम (XXY) हो जाते हैं।
- ऐसे व्यक्ति समग्र रूप से तो पुंप्रधन होते हैं, किंतु मादा लक्षण (गाइनीकोमैस्टिजि अर्थात् स्त्रीवत् पुरुष वक्ष का वर्धन) भी व्यक्त हो जाते हैं।
- ऐसे व्यक्ति बाँझ होते हैं।

➤ टर्नर सिंड्रोम –



- इस विकार का कारण एक X क्रोमोसोम का अभाव होता है, अर्थात् 45 क्रोमोसोम की (XO) स्थिति।
- ऐसी नारी बाँझ होती है; क्योंकि अंडाशय अल्पवर्धित होते हैं और द्वितीयक लैंगिक लक्षणों का अभाव होता है।

Thank You!