

Class 3: Essentials of Genetics (Hindi)

आनुवंशिक पदार्थ (Genetic Material)

आनुवंशिक पदार्थ की परिभाषा और महत्व

आनुवंशिक पदार्थ के आवश्यक गुण

DNA (Deoxyribonucleic Acid – डिऑक्सीराइबोन्यूक्लिक एसिड) एक प्रमुख आनुवंशिक पदार्थ के रूप में

DNA की आणविक संरचना

DNA को आनुवंशिक पदार्थ सिद्ध करने वाले प्रयोगात्मक प्रमाण

RNA (Ribonucleic Acid – राइबोन्यूक्लिक एसिड) कुछ विषाणुओं में आनुवंशिक पदार्थ के रूप में

RNA एक आनुवंशिक पदार्थ के रूप में

RNA वायरस के उदाहरण

रेट्रोवायरस: RNA वायरस का एक विशेष वर्ग

मुख्य विशेषताएँ

उदाहरण

रेट्रोवायरस की प्रतिकृति प्रक्रिया

आणविक जीवविज्ञान का केंद्रीय सिद्धांत (Central Dogma of Molecular Biology)

मुख्य चरण (Key Steps)

जीन अभिव्यक्ति की प्रक्रिया (Gene Expression Mechanism)

लिप्यंतरण (Transcription – DNA → RNA)

अनुवाद (Translation – RNA → Protein)

जीन अभिव्यक्ति के उत्पाद (Products of Gene Expression)

जीन अभिव्यक्ति का चयापचय पर प्रभाव (Impact of Gene Expression on Metabolism)

गुणसूत्र और वंशागति (Chromosomes and Inheritance)

संरचना और संगठन (Structure and Organisation)

मियोसिस और गैमेटोजेनेसिस (Meiosis and Gametogenesis)

मियोसिस की प्रमुख विशेषताएँ

गैमेटोजेनेसिस (Gametogenesis)

निषेचन (Fertilisation)

गुणसूत्रीय असामान्यताएँ (Chromosome Abnormalities)

वंशागति का ऐतिहासिक आधार: मेंडल के सिद्धांत (Mendel's Principles of Heredity)

आनुवंशिक की मूल अवधारणाएँ (Basic Genetic Concepts)

महत्वपूर्ण भिन्नताएँ (Important Distinctions)

आनुवंशिक प्रभुत्व (Genetic Dominance)

प्रमुख शब्दावली (Key Terms)

प्रभुत्व कैसे कार्य करता है

उदाहरण: आंखों का रंग

जीनोटाइप की अभिव्यक्ति

ABO रक्त समूह वंशानुक्रम (ABO Blood Type Inheritance)

पॉलीजेनिक वंशानुक्रम (Polygenic Inheritance)
पॉलीजेनिक लक्षणों के उदाहरण
मनुष्यों में लिंग निर्धारण (Sex Determination in Humans)
सेक्स क्रोमोसोम (Sex Chromosomes)
वंशानुक्रम का स्वरूप (Inheritance Pattern)
Y गुणसूत्र की विशेषताएँ (Y Chromosome Features)
सेक्स क्रोमोसोम विसंगतियाँ (Sex Chromosome Anomalies)
सेक्स-लिंक्ड वंशानुक्रम (Sex-Linked Inheritance)
X-लिंक्ड वंशानुक्रम (X-Linked Inheritance)
X-लिंक्ड विकारों के उदाहरण
Y-लिंक्ड वंशानुक्रम (Y-Linked Inheritance)
सेक्स-लिमिटेड और सेक्स-इन्फ्लुएन्स्ड गुण (Sex-Limited and Sex-Influenced Traits)
सेक्स-लिमिटेड गुण (Sex-Limited Traits)
सेक्स-इन्फ्लुएन्स्ड गुण (Sex-Influenced Traits)
ऑर्गेनेलर जीनोम (Organelar Genomes)
माइटोकॉन्ड्रियल जीनोम (Mitochondrial Genome)
माइटोकॉन्ड्रियल रोग (Mitochondrial Diseases)
वंशानुक्रम और आनुवंशिक परामर्श (Inheritance and Genetic Counselling)
मानव आनुवंशिक रोग (Human Genetic Diseases)
आनुवंशिक परिवर्तनों के प्रकार

1. एकल-जीन विकार (Single-Gene Disorders)
2. गुणसूत्रीय विकार (Chromosomal Disorders)
3. जटिल विकार (Multifactorial Disorders)
4. माइटोकॉन्ड्रियल विकार (Mitochondrial Disorders)

आनुवंशिक पदार्थ (Genetic Material)

आनुवंशिक पदार्थ की परिभाषा और महत्व

- **आनुवंशिक पदार्थ (Genetic Material)** उन सूचनाओं को कहा जाता है जो न्यूक्लिक एसिड (Nucleic Acid) की आणविक संरचना में एन्कोड होती हैं और वंशानुगत गुणों को नियंत्रित करती हैं।
- यह एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी तक **गुणों के संचरण (Transmission of Traits)** को सुनिश्चित करता है और जीवों के **विकास, वृद्धि, प्रजनन और कार्यप्रणाली** को नियंत्रित करता है।

आनुवंशिक पदार्थ के आवश्यक गुण

किसी अणु को आनुवंशिक पदार्थ बनने के लिए निम्नलिखित मापदंडों को पूरा करना आवश्यक है:

- **प्रतिकृति (Replication):** यह स्वयं की समान प्रतियाँ बना सके जिससे कोशिका विभाजन के दौरान आनुवंशिक जानकारी की निरंतरता बनी रहे।

- **संग्रहण (Storage):** यह जैविक जानकारी को स्थायी और दीर्घकालिक रूप से संग्रहीत करने में सक्षम हो।
- **अभिव्यक्ति (Expression):** यह जानकारी की अभिव्यक्ति को दृश्यमान लक्षणों के रूप में प्रोटीन संश्लेषण द्वारा संभव बनाये।
- **उत्परिवर्तन द्वारा परिवर्तनशीलता (Variation through Mutation):** इसमें विरासत में आने वाले परिवर्तन (Mutations) की क्षमता हो जिससे आनुवंशिक विविधता उत्पन्न हो और विकास (Evolution) संभव हो।

DNA (Deoxyribonucleic Acid – डिऑक्सीराइबोन्यूक्लिक एसिड) एक प्रमुख आनुवंशिक पदार्थ के रूप में

DNA की आणविक संरचना

- DNA एक **डबल-हेलीकल पॉलिमर (Double-helical polymer)** होता है जो **न्यूक्लियोटाइड्स (Nucleotides)** से बना होता है।
- प्रत्येक न्यूक्लियोटाइड में निम्नलिखित घटक होते हैं:
 - एक **डिऑक्सीराइबोज़ शर्करा (Deoxyribose Sugar)**
 - एक **फॉस्फेट समूह (Phosphate Group)**
 - एक **नाइट्रोजनी क्षारक (Nitrogenous Base)** – एडेनिन (Adenine), थाइमिन (Thymine), गुआनिन (Guanine) या साइटोसिन (Cytosine)।
- **क्षारकों की जोड़ी (Base Pairing)** Chargaff के नियमों का पालन करती है:
 - **Adenine (A)** की जोड़ी **Thymine (T)** से होती है।
 - **Guanine (G)** की जोड़ी **Cytosine (C)** से होती है।
- DNA की **विपरीत दिशाओं वाली दो श्रृंखलाएं (Antiparallel Strands)** हाइड्रोजन बॉन्ड्स द्वारा स्थिर रहती हैं और ये **प्रतिलिपि और ट्रांसक्रिप्शन** की प्रक्रिया की आधारशिला बनाती हैं।

DNA को आनुवंशिक पदार्थ सिद्ध करने वाले प्रयोगात्मक प्रमाण

- **Griffith का ट्रांसफॉर्मेशन प्रयोग (1928):**
यह प्रदर्शित किया गया कि गैर-रोगजनक बैक्टीरिया, रोगजनक (Virulent) स्ट्रेन के **हीट-मारित (Heat-killed)** रूप से संपर्क में आने पर रोगजनक बन सकते हैं, जिससे एक **'Transforming Principle'** के स्थानांतरण का संकेत मिला।
- **Avery-MacLeod-McCarty प्रयोग (1944):**
इस प्रयोग ने विभिन्न बायोमोलेक्यूल्स को क्रमशः हटाकर यह स्पष्ट किया कि **DNA ही विरासत में मिलने वाला Transforming Principle** है।

- **Hershey-Chase प्रयोग (1952):**

इस प्रयोग में रेडियोआइसोटोप्स (Radioisotopes) का उपयोग कर यह प्रमाणित किया गया कि **DNA (न कि प्रोटीन)** ही वह पदार्थ है जिसे बैक्टीरियोफेज वायरस संक्रमण के दौरान बैक्टीरिया में प्रविष्ट करते हैं।

RNA (Ribonucleic Acid – राइबोन्यूक्लिक एसिड) कुछ विषाणुओं में आनुवंशिक पदार्थ के रूप में

RNA एक आनुवंशिक पदार्थ के रूप में

- कुछ विषाणुओं, विशेष रूप से **RNA वायरस**, में **DNA के स्थान पर RNA** आनुवंशिक पदार्थ का कार्य करता है।
- RNA **एकल-श्रृंखलित (Single-stranded)** या **द्वि-श्रृंखलित (Double-stranded)** रूप में पाया जा सकता है।
- RNA **द्वैतीय कार्य (Dual Function)** करता है:
 - आनुवंशिक पदार्थ के रूप में कार्य करता है।
 - **Messenger RNA (mRNA)** के रूप में **प्रोटीन संश्लेषण** में भाग लेता है।

RNA वायरस के उदाहरण

- **इन्फ्लुएंजा वायरस (Influenza Virus)**
- **कोरोनावायरस (Coronavirus)**
- **पोलियोवायरस (Poliovirus)**

रेट्रोवायरस: RNA वायरस का एक विशेष वर्ग

मुख्य विशेषताएँ

- रेट्रोवायरस में **RNA आनुवंशिक पदार्थ** होता है।
- इनमें **रिवर्स ट्रांसक्रिप्टेज़ (Reverse Transcriptase)** एंजाइम होता है जो RNA से DNA का संश्लेषण करता है।
- यह संश्लेषित DNA **मेज़बान जीव के जीनोम (Host Genome)** में समाहित हो जाता है, जिससे **मेज़बान की मशीनरी द्वारा** इसकी प्रतिलिपि बनाई जाती है।

उदाहरण

- **HIV (Human Immunodeficiency Virus – ह्यूमन इम्यूनोडिफ़िशिएंसी वायरस)** सबसे प्रसिद्ध रेट्रोवायरस है जो **AIDS (Acquired Immunodeficiency Syndrome – अधिग्रहीत प्रतिरक्षा**

अल्पता संलक्षण) का कारण बनता है।

रेट्रोवायरस की प्रतिकृति प्रक्रिया

1. मेज़बान कोशिका में प्रवेश (Entry)।
2. RNA जीनोम का साइटोप्लाज़्म में मुक्त होना (Release)।
3. रिवर्स ट्रांसक्रिप्टेज़ द्वारा Complementary DNA (cDNA) का संश्लेषण।
4. वायरल DNA का मेज़बान जीनोम में समावेशन (Integration)।
5. मेज़बान की मशीनरी द्वारा Transcription और Translation के माध्यम से वायरस के घटकों का निर्माण।
6. नवगठित वायरस कणों का संयोजन और कोशिका से निर्गमन (Assembly and Release)।

आणविक जीवविज्ञान का केंद्रीय सिद्धांत (Central Dogma of Molecular Biology)

केंद्रीय सिद्धांत (Central Dogma) जीवों में आनुवंशिक जानकारी के एक-दिशात्मक प्रवाह को स्पष्ट करता है।

मुख्य चरण (Key Steps)

- प्रतिकृति (Replication): DNA स्वयं की समान प्रतिलिपि बनाता है (DNA → DNA)।
- लिप्यंतरण (Transcription): DNA में निहित जानकारी RNA में लिप्यांतरित होती है (DNA → RNA)।
- अनुवाद (Translation): RNA से प्रोटीन का संश्लेषण होता है (RNA → Protein)।

जीन अभिव्यक्ति की प्रक्रिया (Gene Expression Mechanism)

जीन अभिव्यक्ति (Gene Expression) वह प्रक्रिया है जिसके द्वारा आनुवंशिक जानकारी का उपयोग कार्यात्मक उत्पादों, विशेषकर प्रोटीन और RNA, के संश्लेषण हेतु किया जाता है।

लिप्यंतरण (Transcription – DNA → RNA)

- RNA संश्लेषण (RNA Synthesis): DNA अनुक्रम को टेम्पलेट के रूप में उपयोग करके RNA polymerase एंजाइम RNA का निर्माण करता है।
- प्रक्रिया:
 - RNA polymerase DNA की डबल हेलिक्स को खोलता है।
 - पूरक RNA न्यूक्लियोटाइड्स (A-U, G-C) को जोड़ता है।

- RNA श्रृंखला 5' से 3' दिशा में बढ़ती है।
- **उत्पन्न RNA के प्रकार:**
 - **Messenger RNA (mRNA – मैसेंजर RNA):** प्रोटीन संश्लेषण हेतु आनुवंशिक जानकारी ले जाती है।
 - **Transfer RNA (tRNA – ट्रान्सफर RNA):** अनुवाद के दौरान अमीनो अम्लों को ढोती है।
 - **Ribosomal RNA (rRNA – राइबोसोमल RNA):** राइबोसोम का संरचनात्मक घटक बनाती है।

अनुवाद (Translation – RNA → Protein)

- **अनुवाद (Translation)** वह प्रक्रिया है जिसमें mRNA से प्रोटीन का संश्लेषण राइबोसोम की सहायता से होता है।
- **मुख्य चरण:**
 - **आरंभ (Initiation):** राइबोसोम, mRNA और प्रारंभिक tRNA के साथ जुड़ता है।
 - **वृद्धि (Elongation):** mRNA के कोडॉनों के अनुसार क्रमशः अमीनो अम्ल जुड़े जाते हैं।
 - **समाप्ति (Termination):** जब स्टॉप कोडॉन आता है, तब प्रोटीन संश्लेषण समाप्त होता है।
- **आवश्यक घटक:**
 - **Messenger RNA (mRNA)**
 - **Transfer RNA (tRNA)**
 - **Ribosomes (राइबोसोम)**
 - **Amino acids (अमीनो अम्ल)**
 - **विभिन्न प्रोटीन कारक (Protein Factors)**

जीन अभिव्यक्ति के उत्पाद (Products of Gene Expression)

- **प्रोटीन (Proteins):**
 - **एंजाइम (Enzymes):** चयापचयी अभिक्रियाओं को उत्प्रेरित करते हैं।
 - **संरचनात्मक प्रोटीन (Structural Proteins):** कोशिकीय संरचना बनाते हैं।
 - **सिग्नलिंग अणु (Signalling Molecules):** जैसे हार्मोन व साइटोकाइन्स।
 - **परिवहन प्रोटीन (Transport Proteins):** जैसे झिल्ली चैनल व कैरियर्स।
- **कार्यात्मक RNA (Functional RNAs):**
 - **Transfer RNA (tRNA):** अनुवाद के दौरान अमीनो अम्लों को ढोता है।

- **Ribosomal RNA (rRNA):** राइबोसोम में संरचनात्मक एवं उत्प्रेरक भूमिका निभाता है।
- **नियामक RNA (Regulatory RNAs):**
 - **microRNA (miRNA – माइक्रो RNA)**
 - **small interfering RNA (siRNA – स्मॉल इंटरफियरिंग RNA)**
 - दोनों जीन अभिव्यक्ति को पोस्ट-ट्रांसक्रिप्शनल स्तर पर नियंत्रित करते हैं।

जीन अभिव्यक्ति का चयापचय पर प्रभाव (Impact of Gene Expression on Metabolism)

- **एंजाइम संश्लेषण:** चयापचयी पथों की गति और दिशा को नियंत्रित करता है।
- **हार्मोनल नियंत्रण:** हार्मोन के निर्माण द्वारा प्रणालीगत चयापचय कार्यों को संचालित करता है।
- **परिवहन नियंत्रण:** पोषक तत्वों और आयनों के अवशोषण व संचलन को संभव बनाता है।
- **सिग्नल ट्रांसडक्शन:** कोशिका की प्रतिक्रियाओं को पर्यावरणीय एवं आंतरिक संकेतों के अनुसार समन्वित करता है।

नोट: जीन अभिव्यक्ति पर्यावरणीय परिस्थितियों, पोषक उपलब्धता और आंतरिक कोशिकीय संकेतों के अनुसार गतिशील रूप से नियंत्रित होती है ताकि चयापचयी संतुलन (Metabolic Homeostasis) सुनिश्चित किया जा सके।

गुणसूत्र और वंशागति (Chromosomes and Inheritance)

गुणसूत्र (Chromosomes) धागे जैसे संरचनाएं होती हैं जो **DNA और प्रोटीन (मुख्यतः हिस्टोन)** से बनी होती हैं और **वंशानुगत जानकारी (Hereditary Information)** को वहन करती हैं। ये यूकैरियोटिक कोशिकाओं के **नाभिक (Nucleus)** में स्थित होते हैं और **कोशिका विभाजन, जीन विनियमन (Gene Regulation)** तथा **गुणों के एक पीढ़ी से अगली पीढ़ी में स्थानांतरण** में महत्वपूर्ण भूमिका निभाते हैं।

संरचना और संगठन (Structure and Organisation)

- **गुणसूत्रों में जीनों की रेखीय श्रृंखलाएं (Linear Sequences of Genes)** होती हैं जो एक निरंतर DNA अणु पर स्थित होती हैं। ये जीन **कोशिकीय कार्यों को नियंत्रित करते हैं** और **वंशानुगत गुणों का निर्धारण** करते हैं।
- **समरूप गुणसूत्र (Homologous Chromosomes)** युग्मों में पाए जाते हैं, जिनमें एक गुणसूत्र माता से और एक पिता से प्राप्त होता है। ये **लंबाई, जीन की स्थिति और सेंट्रोमीयर के स्थान** में समान होते हैं, यद्यपि **प्रत्येक गुण के लिए एलिल (Alleles)** भिन्न हो सकते हैं।
- **मनुष्यों में गुणसूत्रों की संख्या** होती है **46 (23 युग्म):**
 - **22 युग्म ऑटोसोम्स (Autosomes)** होते हैं – जो लिंग निर्धारण से संबंधित नहीं होते।

- 1 युग्म सेक्स क्रोमोसोम्स (Sex Chromosomes) होते हैं – स्त्रियों में XX, पुरुषों में XY।

मियोसिस और गैमेटोजेनेसिस (Meiosis and Gametogenesis)

मियोसिस (Meiosis) एक विशेष प्रकार का कोशिका विभाजन है जो **डिप्लॉइड जनन कोशिकाओं (Diploid Germ Cells)** से **हैप्लॉइड गैमेट्स (Haploid Gametes)** बनाता है। यह प्रक्रिया **आनुवंशिक विविधता (Genetic Variation)** उत्पन्न करती है और **गुणसूत्र संख्या की निरंतरता** को बनाए रखती है।

मियोसिस की प्रमुख विशेषताएँ

- दो क्रमिक विभाजन (Two Sequential Divisions):
 - मियोसिस-I: समरूप गुणसूत्र अलग होते हैं।
 - मियोसिस-II: सिस्टर क्रोमैटिड्स अलग होते हैं।
- क्रॉसिंग ओवर (Crossing Over) प्रोफेज़-I में होता है, जिसमें समरूप गुणसूत्र **आनुवंशिक सामग्री** का आदान-प्रदान करते हैं।
- यादृच्छिक क्रम (Random Assortment) मेटाफेज़-I में होता है, जिससे मातृ और पितृ गुणसूत्रों का **स्वतंत्र वंशानुक्रम** संभव होता है।
- परिणाम: एक **डिप्लॉइड कोशिका (2n)** से चार **हैप्लॉइड कोशिकाएँ (n)** बनती हैं, जो **आनुवंशिक रूप से भिन्न** होती हैं।

गैमेटोजेनेसिस (Gametogenesis)

गैमेटोजेनेसिस परिपक्व गैमेट्स (वीर्य और अंडाणु) के निर्माण की प्रक्रिया है। यह **पुरुषों और स्त्रियों में स्थान, समयरेखा और अंतिम उत्पादों** के अनुसार भिन्न होती है।

विशेषता	स्पर्मेटोजेनेसिस (पुरुष)	ओओजेनेसिस (स्त्री)
स्थान	वृषण (Testes)	अंडाशय (Ovaries)
समयरेखा	यौवन से निरंतर	जन्म से पहले प्रारंभ, मियोसिस में रुकावट, यौवन पर पुनः आरंभ
मियोसिस का परिणाम	चार कार्यशील शुक्राणु	एक कार्यशील अंडाणु और तीन अपशिष्ट ध्रुवीय कोशिकाएँ

निषेचन (Fertilisation)

- निषेचन वह प्रक्रिया है जिसमें एक **हैप्लॉइड पुरुष गैमेट (स्पर्म)** एक **हैप्लॉइड स्त्री गैमेट (एग)** से मिलकर **डिप्लॉइड युग्मज (Zygote)** बनाता है।
- इससे युग्मज में **गुणसूत्रों की डिप्लॉइड संख्या (2n)** पुनः स्थापित होती है।
- क्रॉसिंग ओवर और यादृच्छिक क्रम के कारण प्रत्येक युग्मज की **आनुवंशिक संरचना अद्वितीय** होती है, जो संतानों में **आनुवंशिक विविधता** उत्पन्न करती है।

गुणसूत्रीय असामान्यताएं (Chromosome Abnormalities)

गुणसूत्रीय असामान्यताएं मियोसिस में त्रुटियों या म्यूटेजेनिक कारकों के कारण उत्पन्न होती हैं, जिससे विकास संबंधी विकार या आनुवंशिक रोग हो सकते हैं।

- **एन्यूप्लॉइडी (Aneuploidy):** कोशिका में गुणसूत्रों की संख्या में असामान्यता।
 - उदाहरण: डाउन सिंड्रोम – ट्राइसोमी 21 (गुणसूत्र 21 की एक अतिरिक्त प्रति)।
- **संरचनात्मक असामान्यताएं (Structural Abnormalities):**
 - **डिलीशन:** किसी खंड का लोप।
 - **डुप्लिकेशन:** खंड की पुनरावृत्ति।
 - **इनवर्जन:** खंड का उलट जाना।
 - **ट्रांसलोकेशन:** गैर-समरूप गुणसूत्रों के बीच पुनर्व्यवस्था।
- **सेक्स क्रोमोसोम विकार (Sex Chromosome Disorders):**
 - उदाहरण:
 - **टर्नर सिंड्रोम (45, X):** केवल एक X गुणसूत्र वाली स्त्रियां।
 - **क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम (47, XXY):** एक अतिरिक्त X गुणसूत्र वाले पुरुष।

वंशागति का ऐतिहासिक आधार: मेंडल के सिद्धांत (Mendel's Principles of Heredity)

ग्रेगर मेंडल (Gregor Mendel) को आनुवंशिकी का जनक माना जाता है। उन्होंने 1860 के दशक में मटर के पौधों (*Pisum sativum*) पर प्रयोग कर वंशागति के सिद्धांतों की स्थापना की, जिसने गुणों के पीढ़ी-दर-पीढ़ी संचरण को वैज्ञानिक आधार प्रदान किया।

आनुवंशिक की मूल अवधारणाएं (Basic Genetic Concepts)

- **जीन (Genes):** जीन गुणसूत्रों पर स्थित वंशानुगत इकाइयाँ होती हैं जो विशेष लक्षणों को नियंत्रित करती हैं और माता-पिता से संतानों को स्थानांतरित होती हैं।
- **एलील्स (Alleles):** एक ही जीन के वैकल्पिक रूप, जो समरूप गुणसूत्रों पर एक ही स्थान (Locus) पर स्थित होते हैं।
- **जीनोटाइप बनाम फीनोटाइप:**
 - **जीनोटाइप (Genotype):** किसी जीव की आनुवंशिक संरचना (एलील्स का संयोजन)।
 - **फीनोटाइप (Phenotype):** जीनोटाइप की दृश्यमान अभिव्यक्ति, जो आनुवंशिक और पर्यावरणीय कारकों से प्रभावित होती है।

महत्वपूर्ण भिन्नताएँ (Important Distinctions)

- फीनोटाइप दृश्यमान होता है, परंतु केवल जीनोटाइप ही वंशानुगत होता है।
- पर्यावरण फीनोटाइप को प्रभावित कर सकता है, जबकि जीनोटाइप अपरिवर्तित रहता है।

उदाहरण:

- यदि किसी पौधे का जीनोटाइप "लंबाई" के लिए है, लेकिन वह पोषण की कमी के कारण छोटा रह जाता है, तब भी वह लंबाई के जीन अगली पीढ़ी को दे सकता है।

आनुवंशिक प्रभुत्व (Genetic Dominance)

प्रभुत्व का सिद्धांत (Principle of Dominance) बताता है कि विषमयुग्मजी अवस्था में कुछ एलील्स अन्य की अभिव्यक्ति को दबाते हैं। मेंडल ने यह निष्कर्ष F_1 पीढ़ी में एक ही लक्षण की निरंतर उपस्थिति के आधार पर निकाला।

प्रमुख शब्दावली (Key Terms)

- **एलील्स (Alleles):** एक ही जीन के अलग-अलग रूप जो एक ही लक्षण को अलग तरह से प्रभावित करते हैं।
- **होमोzygote:** दो समान एलील्स वाला जीव (जैसे AA या aa)।
- **हेटेरोzygote:** दो भिन्न एलील्स वाला जीव (जैसे Aa)।
- **डोमिनेंट एलील (Dominant Allele):** वह एलील जिसकी अभिव्यक्ति केवल एक प्रति में भी फीनोटाइप में होती है।
- **रिसेसिव एलील (Recessive Allele):** वह एलील जिसकी अभिव्यक्ति केवल होमोzygous अवस्था (aa) में होती है।

प्रभुत्व कैसे कार्य करता है

विषमयुग्मजी अवस्था (Aa) में:

- **डोमिनेंट एलील (A)** फीनोटाइप को निर्धारित करता है।
- **रिसेसिव एलील (a)** दबा रहता है और केवल aa होने पर अभिव्यक्त होता है।

उदाहरण: आंखों का रंग

- **भूरा रंग (B)** **नीले रंग (b)** पर प्रभुत्व रखता है।
- **BB या Bb** व्यक्तियों की आंखें भूरी होंगी।
- **bb** व्यक्तियों की आंखें नीली होंगी।

महत्वपूर्ण: सभी लक्षण सरल प्रभुत्व नहीं दिखाते। अधूरा प्रभुत्व (Incomplete Dominance), को-डोमिनेंस (Codominance) और मल्टीपल एलील्स (Multiple Alleles) अधिक जटिल वंशानुगत पैटर्न को दर्शाते हैं।

जीनोटाइप की अभिव्यक्ति

जीनोटाइप	विवरण	फीनोटाइप
AA	होमोज़ायगस डोमिनेंट	डोमिनेंट लक्षण
Aa	हेटेरोज़ायगस	डोमिनेंट लक्षण
aa	होमोज़ायगस रिसेसिव	रिसेसिव लक्षण

ABO रक्त समूह वंशानुक्रम (ABO Blood Type Inheritance)

ABO रक्त समूह प्रणाली एक क्लासिक उदाहरण है मल्टीपल एलील्स और को-डोमिनेंस का।

- तीन एलील्स: I^A , I^B , और i
- को-डोमिनेंस: I^A और I^B एक साथ होने पर समान रूप से अभिव्यक्त होते हैं।
- पूर्ण प्रभुत्व: I^A और I^B , i पर प्रभुत्व दिखाते हैं।

जीनोटाइप	रक्त समूह	रक्त ले सकता है
$I^A I^A$ या $I^A i$	A	A, O
$I^B I^B$ या $I^B i$	B	B, O
$I^A I^B$	AB	A, B, AB, O
ii	O	केवल O

यह प्रणाली को-डोमिनेंस (I^A , I^B) और पूर्ण प्रभुत्व ($I^A/I^B > i$) दोनों को प्रदर्शित करती है – जो गैर-मेंडेलियन वंशानुक्रम का उदाहरण है।

पॉलीजेनिक वंशानुक्रम (Polygenic Inheritance)

पॉलीजेनिक वंशानुक्रम में एक लक्षण पर एकाधिक जीन (प्रायः अलग-अलग गुणसूत्रों पर स्थित) का प्रभाव होता है। ये जीन सहयोगात्मक (Additive) या परस्पर क्रियात्मक (Interactive) रूप से कार्य करते हैं।

- इसमें एकाधिक जीन भाग लेते हैं।
- लक्षणों में निरंतर विविधता उत्पन्न होती है जो सामान्यतः घंटी-आकार के वितरण में दिखती है।
- पर्यावरणीय कारकों का प्रभाव अत्यधिक होता है।

पॉलीजेनिक लक्षणों के उदाहरण

- मानव की ऊँचाई (Human Height)
- त्वचा का रंग (Skin Colour)
- आंखों का रंग (Eye Colour) – कई जीनों का योगदान।
- शरीर का भार (Body Weight)

विशेषता	सरल प्रभुत्व	पॉलीजेनिक वंशानुक्रम
जीन की संख्या	एक	अनेक
फीनोटाइप का वितरण	स्पष्ट श्रेणियां	निरंतर विविधता
पर्यावरणीय प्रभाव	सामान्यतः न्यूनतम	अक्सर महत्वपूर्ण

मनुष्यों में लिंग निर्धारण (Sex Determination in Humans)

मनुष्यों में लिंग निर्धारण **सेक्स क्रोमोसोम्स (Sex Chromosomes – X और Y)** द्वारा नियंत्रित होता है, जो निषेचन के समय व्यक्ति के **आनुवंशिक लिंग** को निर्धारित करते हैं। यह एक **आनुवंशिक वंशानुक्रम तंत्र (Genetic Mechanism of Inheritance)** का पालन करता है जो स्त्री और पुरुष में भेद स्थापित करता है।

सेक्स क्रोमोसोम्स (Sex Chromosomes)

- **स्त्रियां (XX):** दो X गुणसूत्र रखती हैं, एक प्रत्येक माता-पिता से।
- **पुरुष (XY):** एक X गुणसूत्र (मां से) और एक Y गुणसूत्र (पिता से) रखते हैं।

वंशानुक्रम का स्वरूप (Inheritance Pattern)

- **स्त्री गैमेट्स (अंडाणु):** हमेशा एक X गुणसूत्र ले जाती हैं।
- **पुरुष गैमेट्स (शुक्राणु):** या तो एक X या एक Y गुणसूत्र ले जाते हैं।
- संतान का लिंग इस पर निर्भर करता है कि **कौन-सा शुक्राणु** अंडाणु को निषेचित करता है।

शुक्राणु का प्रकार (Sperm Type)	अंडाणु (X)	संतान का लिंग (Offspring Sex)
X	X	XX (स्त्री)
Y	X	XY (पुरुष)

चूंकि केवल शुक्राणु X या Y गुणसूत्र ला सकता है, इसलिए पिता द्वारा संतान का लिंग निर्धारित होता है।

Y गुणसूत्र की विशेषताएँ (Y Chromosome Features)

- **SRY जीन (Sex-determining Region of Y):** वृषण निर्माण शुरू कर पुरुष लक्षणों के विकास की प्रक्रिया को आरंभ करता है।
- **पुरुष-विशिष्ट जीन (Male-Specific Genes):** Y गुणसूत्र पर ऐसे जीन होते हैं जो **पुरुष यौन विभेदन** के लिए आवश्यक होते हैं।
- **आकार:** Y गुणसूत्र, X गुणसूत्र से **छोटा** होता है और इसमें **कम जीन** होते हैं।

लिंग निर्धारण की इस गुणसूत्रीय प्रक्रिया को समझने से निम्नलिखित का विश्लेषण संभव होता है:

- सेक्स-लिंकड गुणों का वंशानुक्रम
- सेक्स क्रोमोसोम संबंधी आनुवंशिक विकार
- यौन विकास और विभेदन के तंत्र

सेक्स क्रोमोसोम विसंगतियाँ (Sex Chromosome Anomalies)

मियोसिस (Meiosis) के दौरान विशेषकर **नॉनडिसजंक्शन (Nondisjunction)** त्रुटियों के कारण सेक्स क्रोमोसोम की संख्या या संरचना में गड़बड़ी हो सकती है, जिससे विकासात्मक और प्रजनन संबंधी विकार उत्पन्न होते हैं।

- **Turner Syndrome (45, X):**
 - जब स्त्री के पास केवल एक X गुणसूत्र होता है।
 - लक्षण: कम लंबाई, गर्दन पर त्वचा की तह (**Webbed Neck**), अल्पविकसित अंडाशय।
 - प्रत्येक 2,000 जन्मों में लगभग 1 प्रकरण।
- **Klinefelter Syndrome (47, XXY):**
 - पुरुषों में एक अतिरिक्त X गुणसूत्र होता है।
 - लक्षण: लंबा कद, नपुंसकता, द्वितीयक यौन लक्षणों में देरी।
 - प्रत्येक 650 जन्मों में लगभग 1 प्रकरण।
- **Triple X Syndrome (47, XXX):**
 - स्त्रियों में एक अतिरिक्त X गुणसूत्र होता है।
 - अधिकांशतः सामान्य फीनोटाइप, किंतु सीखने की कठिनाइयाँ और विकास में देरी हो सकती है।
- **XYY Syndrome (47, XYY):**
 - पुरुषों में एक अतिरिक्त Y गुणसूत्र होता है।
 - लक्षण: औसत से अधिक लंबाई, हल्की बौद्धिक अक्षमताएं संभव।

इन सभी स्थितियों का प्रमुख कारण मियोसिस में गुणसूत्रों का ठीक से पृथक न होना (Nondisjunction) होता है।

सेक्स-लिंक्ड वंशानुक्रम (Sex-Linked Inheritance)

सेक्स-लिंक्ड वंशानुक्रम उन जीनों से संबंधित होता है जो **सेक्स क्रोमोसोम**, विशेषकर **X गुणसूत्र**, पर स्थित होते हैं और एक **विशिष्ट वंशानुगत पैटर्न** का अनुसरण करते हैं।

X-लिंक्ड वंशानुक्रम (X-Linked Inheritance)

- **X-लिंक्ड जीन**, X गुणसूत्र पर स्थित होते हैं।
- **पुरुष (XY)** अधिक प्रभावित होते हैं क्योंकि उनके पास केवल **एक X गुणसूत्र** होता है, इसलिए रिसेसिव एलील बिना डोमिनेंट समकक्ष के अभिव्यक्त होता है।
- **स्त्रियां (XX)** यदि केवल एक X पर रिसेसिव एलील हो तो **वाहक (Carrier)** होती हैं।

X-लिंक्ड विकारों के उदाहरण

- **Haemophilia:**
 - एक रक्त का थक्का न जमने वाला विकार।
 - मुख्यतः पुरुषों को प्रभावित करता है।
 - वाहक स्त्रियां इसे अपने पुत्रों को दे सकती हैं।
- **Colour Blindness:**
 - रंगों की पहचान करने में असमर्थता, विशेषकर लाल-हरा रंग।
 - पुरुषों में अधिक सामान्य, माता से प्राप्त होता है।

Y-लिंक्ड वंशानुक्रम (Y-Linked Inheritance)

- Y गुणसूत्र से जुड़े गुण केवल पिता से पुत्र को स्थानांतरित होते हैं।
- केवल पुरुष प्रभावित होते हैं क्योंकि स्त्रियों में Y गुणसूत्र नहीं होता।
- प्रभावित पिता के सभी पुत्र वह गुण प्राप्त करते हैं; बेटियाँ अप्रभावित रहती हैं।

प्रकार	वंशानुक्रम पैटर्न	उदाहरण
X-लिंक्ड रिसेसिव	पुरुषों में सामान्यतः प्रकट	Haemophilia
X-लिंक्ड डोमिनेंट	दोनों लिंग प्रभावित	Vitamin D-resistant rickets
Y-लिंक्ड	केवल पुरुष प्रभावित	Y chromosome infertility

X-लिंकड रिसेसिव विकार स्त्रियों की तुलना में पुरुषों में अधिक दिखाई देते हैं क्योंकि उनके पास केवल एक X गुणसूत्र होता है।

सेक्स-लिमिटेड और सेक्स-इन्फ्लुएन्स्ड गुण (Sex-Limited and Sex-Influenced Traits)

ये गुण ऑटोसोम्स (Autosomes) पर स्थित जीन द्वारा नियंत्रित होते हैं, परंतु इनकी अभिव्यक्ति लिंग विशेष पर निर्भर करती है, विशेषकर हार्मोनल और शारीरिक कारकों के कारण।

सेक्स-लिमिटेड गुण (Sex-Limited Traits)

- केवल एक लिंग में अभिव्यक्त होते हैं, जबकि जीन दोनों लिंगों में उपस्थित होते हैं।
- अभिव्यक्ति सेक्स हार्मोन और शरीर रचना पर निर्भर करती है।

उदाहरण:

- स्त्री स्तनधारियों में दुग्ध उत्पादन
- पुरुषों में दाढ़ी वृद्धि
- मुर्गों में कंघा विकास (Comb Development)

सेक्स-इन्फ्लुएन्स्ड गुण (Sex-Influenced Traits)

- ऐसे गुण जो दोनों लिंगों में उपस्थित जीनों द्वारा नियंत्रित होते हैं, परंतु अभिव्यक्ति लिंग के अनुसार भिन्न होती है।
- एलिल की प्रभुत्वता हार्मोनल परिवेश पर निर्भर करती है।

उदाहरण:

- मानवों में गंजापन (Pattern Baldness): पुरुषों में डोमिनेंट, स्त्रियों में रिसेसिव।
- भेड़ों में सींगों का विकास: पुरुषों में डोमिनेंट।
- गठिया (Gout): पुरुषों में अधिक सामान्य।

प्रकार	अभिव्यक्ति का स्वरूप	उदाहरण
Sex-Limited	केवल एक लिंग में	दूध उत्पादन
Sex-Influenced	लिंग अनुसार भिन्न अभिव्यक्ति	गंजापन

ये गुण ऑटोसोमल होने के बावजूद, उनके लिंग-विशिष्ट स्वरूप को समझना गैर-मेंडेलियन वंशानुक्रम को स्पष्ट करता है।

ऑर्गेनेलर जीनोम्स (Organellar Genomes)

ऑर्गेनेलर जीनोम्स उन आनुवंशिक सामग्रियों को कहा जाता है जो यूकैरियोटिक कोशिकाओं के विशिष्ट ऑर्गेनेल्स जैसे माइटोकॉन्ड्रिया और क्लोरोप्लास्ट में स्थित होती हैं। ये परमाणु DNA से अलग, गोलाकार, स्वतंत्र रूप से प्रतिकृत, और सामान्यतः गैर-मेंडेलियन तरीके से वंशानुगत होते हैं।

माइटोकॉन्ड्रियल जीनोम (Mitochondrial Genome)

माइटोकॉन्ड्रियल DNA (mtDNA) माइटोकॉन्ड्रिया में स्थित होता है और केवल मां से संतान को प्राप्त होता है।

- संरचना और विशेषताएँ:
 - मनुष्यों में लगभग 16,569 बेस पेयर्स वाली गोलाकार DNA अणु।
 - कुल 37 जीन, जिनमें:
 - 13 प्रोटीन कोडिंग जीन (ऑक्सीडेटिव फॉस्फोराइलेशन के लिए)
 - 22 tRNA
 - 2 rRNA
 - नाभिकीय DNA की तुलना में उच्च उत्परिवर्तन दर।
 - केवल मातृ वंशानुक्रम (Strict Maternal Inheritance) के अनुसार संचरित।

माइटोकॉन्ड्रियल रोग (Mitochondrial Diseases)

माइटोकॉन्ड्रियल DNA में उत्परिवर्तन ऊर्जा उत्पादन में बाधा डालते हैं, विशेषकर उन अंगों में जो अधिक ऊर्जा की मांग रखते हैं जैसे मस्तिष्क, मांसपेशियाँ, हृदय और अग्न्याशय।

- प्रमुख माइटोकॉन्ड्रियल रोग:
 - MERRF Syndrome (Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibres)**
 - Pearson Syndrome:** अस्थि मज्जा और अग्न्याशय प्रभावित।
 - Mitochondrial DNA Depletion Syndromes:** mtDNA की प्रतियों की अत्यधिक कमी।
 - Kearns-Sayre Syndrome:** आंखों की मांसपेशियों में कमजोरी और बहु-अंग प्रभाव।

रोग	मुख्य लक्षण	प्रभावित तंत्र
MELAS	स्ट्रोक जैसी घटनाएं, मांसपेशियों की कमजोरी	मस्तिष्क, मांसपेशियां
MERRF	दौरे, गतिसंयमन में बाधा	तंत्रिका तंत्र, मांसपेशियां
Leigh Syndrome	विकास में विलंब, श्वसन विफलता	मस्तिष्क, तंत्रिका तंत्र
Pearson Syndrome	रक्ताल्पता, अग्न्याशय की खराबी	रक्त, अग्न्याशय

वंशानुक्रम और आनुवंशिक परामर्श (Inheritance and Genetic Counselling)

- **मातृ वंशानुक्रम:** प्रभावित माता की सभी संतानों को रोग का जोखिम हो सकता है।
- **परिवर्ती अभिव्यक्ति (Variable Expression):** यह इस पर निर्भर करता है कि संतति को कितना प्रतिशत उत्परिवर्तित mtDNA प्राप्त हुआ।
- **Genetic Counselling** आवश्यक है ताकि:
 - संक्रमण जोखिम का मूल्यांकन किया जा सके।
 - गर्भपूर्व निदान (Prenatal Diagnosis) संभव हो।
 - लक्षणों का प्रबंधन और माइटोकॉन्ड्रियल कार्यों का अनुकूलन किया जा सके।

मानव आनुवंशिक रोग (Human Genetic Diseases)

आनुवंशिक रोग वे स्वास्थ्य समस्याएं हैं जो DNA अनुक्रम में उत्परिवर्तन या परिवर्तनों के कारण होती हैं। ये वंशानुगत उत्परिवर्तन, नव उत्परिवर्तन (De Novo Mutations) या एकाधिक जीनों और पर्यावरण के परस्पर प्रभाव से उत्पन्न हो सकती हैं।

आनुवंशिक परिवर्तनों के प्रकार

- **सिंगल-जीन (Monogenic) उत्परिवर्तन** – किसी एक जीन को प्रभावित करते हैं।
- **गुणसूत्रीय असामान्यताएं (Chromosomal Abnormalities)** – पूरे गुणसूत्र या उसके बड़े खंड प्रभावित होते हैं।
- **जटिल वंशानुक्रम (Multifactorial Inheritance)** – कई जीन और पर्यावरण शामिल।
- **माइटोकॉन्ड्रियल DNA उत्परिवर्तन** – कोशिकीय ऊर्जा पथ प्रभावित करते हैं।

1. एकल-जीन विकार (Single-Gene Disorders)

ये विकार मेंडेलियन वंशानुक्रम के अनुसार संचरित होते हैं – डोमिनेंट, रिसेसिव या X-लिंक्ड।

- **ऑटोसोमल डोमिनेंट विकार:**
 - **Huntington's Disease:** प्रगतिशील तंत्रिका क्षय।
 - **Marfan Syndrome:** संयोजी ऊतक प्रभावित।
 - **Neurofibromatosis:** तंत्रिका ऊतक में गांठें।
 - **Achondroplasia:** बौनापन का सामान्य रूप।
- **ऑटोसोमल रिसेसिव विकार:**
 - **Cystic Fibrosis:** फेफड़े और पाचन तंत्र प्रभावित।
 - **Sickle Cell Disease:** हीमोग्लोबिन की बनावट में गड़बड़ी।

- **Tay-Sachs Disease:** मस्तिष्क और रीढ़ की कोशिकाएं नष्ट होती हैं।
- **Phenylketonuria (PKU):** फिनाइलएलानिन के चयापचय में दोष।
- **X-लिंकड विकार:**
 - **Duchenne Muscular Dystrophy:** मांसपेशियों की क्षीणता।
 - **Haemophilia:** रक्त का थक्का बनने में कमी।
 - **Colour Blindness:** रंगों की पहचान में समस्या।
 - **Fragile X Syndrome:** अनुवांशिक मानसिक मंदता।

2. गुणसूत्रीय विकार (Chromosomal Disorders)

संख्या या संरचना में परिवर्तन के कारण उत्पन्न होते हैं।

- **संख्यात्मक असामान्यताएं:**
 - **Down Syndrome (Trisomy 21):** गुणसूत्र 21 की अतिरिक्त प्रति।
 - **Edwards Syndrome (Trisomy 18):** गंभीर विकासात्मक विलंब।
 - **Patau Syndrome (Trisomy 13):** जन्मजात गंभीर दोष।
 - **Turner Syndrome (45, X):** केवल एक X गुणसूत्र वाली स्त्रियां।
 - **Klinefelter Syndrome (47, XXY):** अतिरिक्त X गुणसूत्र वाले पुरुष।
- **संरचनात्मक असामान्यताएं:**
 - **डिलीशन:** खंड का ह्रास (जैसे **Cri du Chat Syndrome**)।
 - **डुप्लिकेशन:** खंड की पुनरावृत्ति।
 - **ट्रांसलोकेशन:** गैर-समरूप गुणसूत्रों के बीच खंडों का आदान-प्रदान।
 - **इनवर्जन:** खंडों का उलट जाना।

3. जटिल विकार (Multifactorial Disorders)

जीनों और पर्यावरणीय कारकों के परस्पर प्रभाव से उत्पन्न होते हैं।

- **उदाहरण:**
 - **हृदय रोग (Heart Disease)**
 - **मधुमेह (Diabetes Mellitus):** Type 1 और Type 2 दोनों।
 - **कैंसर (Cancer):** जैसे स्तन, कोलन।
 - **ऑटिज़्म स्पेक्ट्रम विकार (Autism Spectrum Disorders)**

- स्किज़ोफ्रेनिया (Schizophrenia)

4. माइटोकॉन्ड्रियल विकार (Mitochondrial Disorders)

माइटोकॉन्ड्रियल DNA में उत्परिवर्तन से ATP उत्पादन प्रभावित होता है।

- उदाहरण:

- **MELAS Syndrome:** तंत्रिका और मांसपेशियों का अपक्षय।
- **Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON):** अचानक दृष्टि हानि।
- **Leigh Syndrome:** शैशवावस्था में तंत्रिका तंत्र का गंभीर अपघटन।

श्रेणी	वंशानुक्रम प्रकार	उदाहरण रोग
Monogenic	Mendelian	Cystic Fibrosis, Huntington's Disease
Chromosomal	Non-Mendelian	Down Syndrome, Turner Syndrome
Multifactorial	Complex	Diabetes, Heart Disease, Cancer
Mitochondrial	Maternal	MELAS, Leigh Syndrome, LHON

प्रारंभिक निदान, आनुवंशिक परीक्षण, और बहु-विषयी देखभाल कई आनुवंशिक रोगों में परिणामों को बेहतर बनाते हैं। जीनोमिक्स में प्रगति कई वंशानुगत स्थितियों के लिए व्यक्तिगत उपचार (Personalised Therapy) संभव बना रही है।