એકમ 7
જનીનવિદ્યા અને ઉદ્‌વિકાસ
(Genetics and Evolution)

પ્રકરણ 5
આનુવંશિકતા અને ભિન્નતાના સિદ્ધાંતો
પ્રકરણ 6
આનુવંશિકતાનો આણ્વિય આધાર
પ્રકરણ 7
ઉદ્‌વિકાસ

મૅન્ડલ તથા તેમના અનુયાયીઓના કાર્યએ આનુવંશિક નમૂનાઓનો આપણને વિચાર આપ્યો. તેમ છતાં ‘કારકો’ કે જે સ્વરૂપ પ્રકાર (phenotype)ને નિર્દેશિત કરે છે તેની પ્રકૃતિ સ્પષ્ટ ન હતી. આ ‘કારકો’ આનુવંશિકતાનો જનીનિક આધાર રજૂ કરે છે તથા આનુવંશિક દ્રવ્યની સંરચના તેમજ જનીનપ્રકાર (genotype) અને સ્વરૂપ પ્રકારના રૂપાંતરણનો રચનાકીય આધાર સમજવા આગામી શતાબ્દિ માટે જીવવિજ્ઞાનમાં ધ્યાન કેન્દ્રિત બન્યા છે. આણ્વિય જીવવિજ્ઞાનના સંપૂર્ણ માળખાંનો વિકાસ એ વૉટ્સન, ક્રિક, નીરેનબર્ગ, ખોરાના, કોર્નબર્ગ (પિતા અને પુત્ર), બેન્ઝર, મૉનોડ, બ્રેનર વગેરેના વિશેષ સહયોગનું સફળ પરિણામ છે. આ સમસ્યાને સમાંતર એક અન્ય સમસ્યા પર પણ કાર્ય થયું તે ઉદ્‌વિકાસની ક્રિયાવિધિ હતી. આણ્વિક જનીનવિદ્યા, રચનાત્મક જીવવિજ્ઞાન અને બાયોઇન્ફોર્મેટિક્સ વગેરે ક્ષેત્રોમાં આવેલ જાગૃતિએ ઉદ્‌વિકાસના આણ્વિય આધાર વિશે આપણી સમજમાં વધારો કર્યો. આ એકમમાં DNAની સંરચના, કાર્ય અને ઉદ્‌વિકાસની ગાથા તેમજ વાદને તપાસવામાં અને સમજાવવામાં આવ્યા છે.

જેમ્સ ડીવે વૉટ્સન (James Dewey Watson)નો જન્મ 6 એપ્રિલ, 1928માં શિકાગોમાં થયો. તેઓએ વર્ષ 1947માં પ્રાણીશાસ્ત્રમાં બી.એસસી. (B.Sc.)ની પદવી પ્રાપ્ત કરી. આ વર્ષો દરમિયાન તેઓને પક્ષીઓને નિહાળવાનો શોખ રહ્યો હતો. આ શોખે તેઓમાં જનીનશાસ્ત્ર (genetics) વિશે જ્ઞાન પ્રાપ્ત કરવાની પ્રબળ ઇચ્છા જાગૃત કરી દીધી હતી. આ ત્યારે જ શક્ય બની શક્યું જ્યારે તેઓએ બ્લુમિંગ્ટનમાં ઇન્ડિયાના વિશ્વવિદ્યાલયમાં પ્રાણીશાસ્ત્રમાં સ્નાતક અધ્યયન માટે ફેલોશિપ મળી અને સખત x-rayની બૅક્ટેરિયોફેઝના ગુણન પર થતી અસરના અભ્યાસના ફળસ્વરૂપે 1950માં તેઓએ વિશ્વવિદ્યાલયમાંથી પીએચ.ડી.(Ph.D.)ની પદવી પ્રાપ્ત કરી.

તેઓ ક્રિકને મળ્યા તથા DNA સંરચનાનું રહસ્ય ઉજાગર કરવામાં સર્વપ્રથમ બંનેની જે સામાન્ય રુચિ હતી તેને ઓળખી અને તેઓનો પહેલો ગંભીર પ્રયાસ અસંતોષકારક નીવડ્યો હતો. તેઓનો બીજો પ્રયાસ પ્રાયોગિક પ્રમાણો પર વધારે આધારિત હતો તથા તેમને ન્યુક્લિઇક ઍસિડના સાહિત્યનું સારું એવું પ્રોત્સાહન પ્રાપ્ત થયું, પરિણામ સ્વરૂપે માર્ચ, 1953માં પૂરક બેવડી કુંતલમય સંરૂપણનો પ્રસ્તાવ સામે આવ્યો.

જેમ્સ વૉટ્સન
ફ્રાન્સિસ ક્રિક
James Watson
Francis Crick

ફ્રાન્સિસ હૈરી કોમ્પટાન ક્રિક (Francis Harry Compton Crick)નો જન્મ ઇંગ્લૅન્ડના નોર્થએમ્પટનમાં 8 જૂન, 1916માં થયો હતો. તેઓએ લંડનની યુનિવર્સિટી કૉલેજમાં ભૌતિકવિજ્ઞાનનો અભ્યાસ કર્યો અને વર્ષ 1937માં બી.એસસી.(B.Sc.)ની પદવી પ્રાપ્ત કરી. વર્ષ 1954માં તેઓએ પીએચ.ડી.(Ph.D.)નું કાર્ય સમાપ્ત કર્યું. તેઓનો મહાનિબંધ (thesis)નું શીર્ષક ''X-ray વિવર્તન : પોલિપેપ્ટાઇડ્સ અને પ્રોટિન્સ '' હતું.

ક્રિકના જીવનકાળ પર જો કોઈ પ્રકારનો ક્રાંતિક પ્રભાવ પડ્યો હોય તો તે જે.ડી. વૉટ્સનની મિત્રતાનો હતો. આ યુવાન વૉટ્સન જેમનું આયુષ્ય માત્ર 23 વર્ષનું હતું. વર્ષ 1953માં DNA તથા પ્રતિકૃતિ (સ્વયંજનન) યોજના માટે બેવડી કુંતલમય સંરચનાનો પ્રસ્તાવ રજૂ કર્યો. ક્રિકને વર્ષ 1959માં F.R.S. (Fellow of the Royal Society) દ્વારા સન્માનિત કરવામાં આવ્યા.

વૉટ્સન તથા ક્રિકના સન્માનમાં વર્ષ 1959માં મૈસ્સાચુસૈટ્સ જનરલ હૉસ્પિટલનો જોન કોલિન વેરેન પુરસ્કાર, વર્ષ 1960નો લૈસ્કર પુરસ્કાર તથા 1962માં સંશોધન કૉર્પોરેશન પુરસ્કાર તથા આ બધા ઉપરાંત 1962માં નોબલ પ્રાઇઝનો સમાવેશ થાય છે.

પ્રકરણ 5

આનુવંશિકતા અને ભિન્નતાના સિદ્ધાંતો (Principles of Inheritance and Variation)

5.1 મૅન્ડલના આનુવંશિકતાના નિયમો

5.2 એક જનીનનું વારસાગમન (એકસંકરણ પ્રયોગ)

5.3 બે જનીનોનું વારસાગમન (દ્વિસંકરણ પ્રયોગ)

5.4 બહુજનીનિક વારસો

5.5 પ્લીઓટ્રોપી

5.6 લિંગ-નિશ્ચયન

5.7 વિકૃતિ

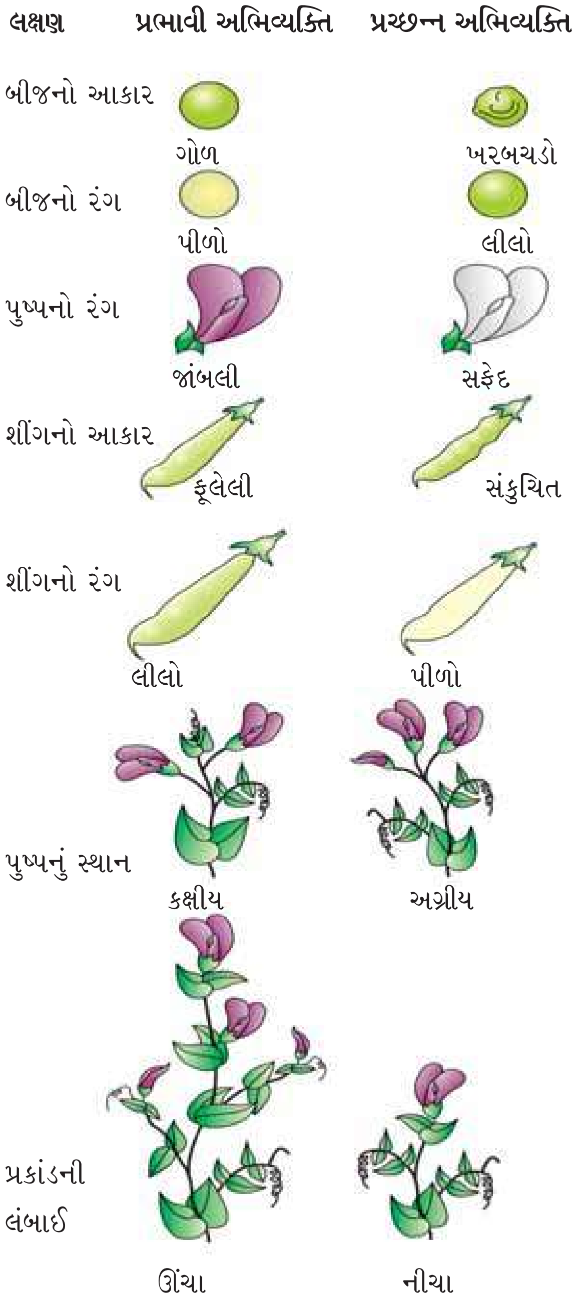
5.8 જનીનિક અનિયમિતતાઓ

ક્યારેય તમને આશ્ચર્ય થયું છે કે, હાથી શા માટે હંમેશાં હાથીનાં બચ્ચાને જ જન્મ આપે છે. કોઈ અન્ય પ્રાણીને કેમ જન્મ આપતો નથી ? અથવા કેરીના ગોટલા (બીજ)માંથી શા માટે આંબો જ ઊગે છે, બીજી વનસ્પતિ કેમ ઊગતી નથી ?

સંતતિ તેમના પિતૃઓને મળતી આવતી હોય છે ? અથવા શું તે કેટલાંક લક્ષણોમાં ભિન્નતા ધરાવે છે ? શું તમને ક્યારે પણ આશ્ચર્ય થયું છે કે સગા ભાઈ-બહેન ક્યારેક શા માટે સમાન દેખાય છે ? અથવા ક્યારેક તે અલગ-અલગ કેમ દેખાય છે ?

આવા તથા એને સંબંધિત અનેક પ્રશ્નો સાથે વૈજ્ઞાનિક રીતે, જીવવિજ્ઞાનની જે શાખા સંકળાયેલી છે તે જનીનવિદ્યા (genetics) તરીકે ઓળખાય છે. આ વિષય આનુવંશિકતા તથા પિતૃથી સંતતિનાં લક્ષણોમાં જોવા મળતી ભિન્નતા સાથે સંકળાયેલ છે. આનુવંશિકતા એટલે કે જેના દ્વારા પિતૃનાં લક્ષણો સંતતિમાં ઊતરી આવવાની ઘટના, તે આનુવંશિકતાનો આધાર છે. ભિન્નતા એટલે કે જેના દ્વારા સંતતિ તેમના પિતૃઓથી જુદી પડે છે.

ભિન્નતાનું કારણ લિંગી પ્રજનનની પ્રક્રિયામાં છુપાયેલું છે - એ જ્ઞાન મનુષ્યને ઈ. સ. પૂર્વે 8000-1000 B.C. માં પ્રાપ્ત થયું. તેમણે વનસ્પતિ અને પ્રાણીઓની પ્રકૃતિમાં ઉપસ્થિત વન્ય વસ્તીનો લાભ લીધો અને લાભદાયક લક્ષણોવાળા સજીવોની પસંદગી કરીને તેમનું પ્રજનન કરાવ્યું તથા તેઓનાં ઇચ્છિત લક્ષણોવાળા સજીવો પ્રાપ્ત કર્યા. ઉદાહરણ તરીકે કૃત્રિમ પસંદગી અને પાલતુ



આકૃતિ 5.1 : મૅન્ડલ દ્વારા વટાણાના છોડ પર અભ્યાસ કરવામાં આવેલ સાત જોડ વિરોધાભાસી લક્ષણો

બનાવેલી આદિ (પૂર્વજ) વન્ય ગાયોમાંથી બનાવેલી ભારતીય જાતો (breeds)થી આપણે ખૂબ સારી રીતે પરિચિત છીએ. ઉદાહરણ : પંજાબની શાહિવાલ ગાયો. આપણે એ માનવું પડશે કે, આપણા પૂર્વજોને લક્ષણોનું વારસાગમન અને ભિન્નતાનું જ્ઞાન હતું પરંતુ આ ઘટનાઓના વૈજ્ઞાનિક આધારના સંદર્ભે ખૂબ જ ઓછી જાણકારી હતી.

5.1 મૅન્ડલના આનુવંશિકતાના નિયમો (Mendel's Laws of Inheritance)

ઓગણીસમી સદીના મધ્યમાં આનુવંશિકતાને સમજવા માટે પ્રગતિ થઈ શકી. ગ્રેગર મૅન્ડલે, વટાણાના છોડ ઉપર સાત વર્ષ (1856 – 1863) સુધી સંકરણ (પ્રેરિત પ્રજનન)ના પ્રયોગો કર્યા તથા તેના આધારે સજીવોના આનુવંશિકતાના નિયમો રજૂ કર્યા. મૅન્ડલનાં આનુવંશિક સંશોધનો દરમિયાન સૌપ્રથમ આંકડાકીય પૃથક્કરણ અને ગાણિતિક તર્કનો ઉપયોગ જીવવિજ્ઞાનની સમસ્યાઓના સમાધાન શોધવા માટે થયો. તેમના પ્રયોગોમાં નમૂનાઓની વિશાળ સંખ્યાએ તેમના આંકડાઓને વિશ્વસનીયતા પ્રાપ્ત કરાવી, સાથે-સાથે તેઓના એ ઉપયોગમાં લીધેલ છોડની ઉત્તરોત્તર પેઢીઓ પર કરવામાં આવેલ પ્રયોગો તથા તેઓની સફળ ધારણાએ સિદ્ધ કર્યું કે, તેનાં પરિણામો ભ્રામક વિચારોને બદલે મૅન્ડલના આનુવંશિકતાના સામાન્ય નિયમોનું પણ નિદર્શન કરે છે. મૅન્ડલે વટાણાના છોડનાં એ લક્ષણો પર સંશોધનો કર્યાં કે જે હંમેશાં વિરોધાભાસી હતાં. ઉદાહરણ : ઊંચા અથવા નીચા છોડ, પીળા અથવા લીલા બીજ, આના કારણે તેઓને આનુવંશિકતાના નિયમોનું આધારભૂત માળખું તૈયાર કરવામાં સહાયતા મળી. ત્યાર બાદના વૈજ્ઞાનિકોએ તેનો વિસ્તાર કર્યો જેનાથી વિવિધ કુદરતી નિરીક્ષણ અને તેમાં નહિવત્ જટિલતાનું સ્પષ્ટીકરણ થઈ શક્યું.

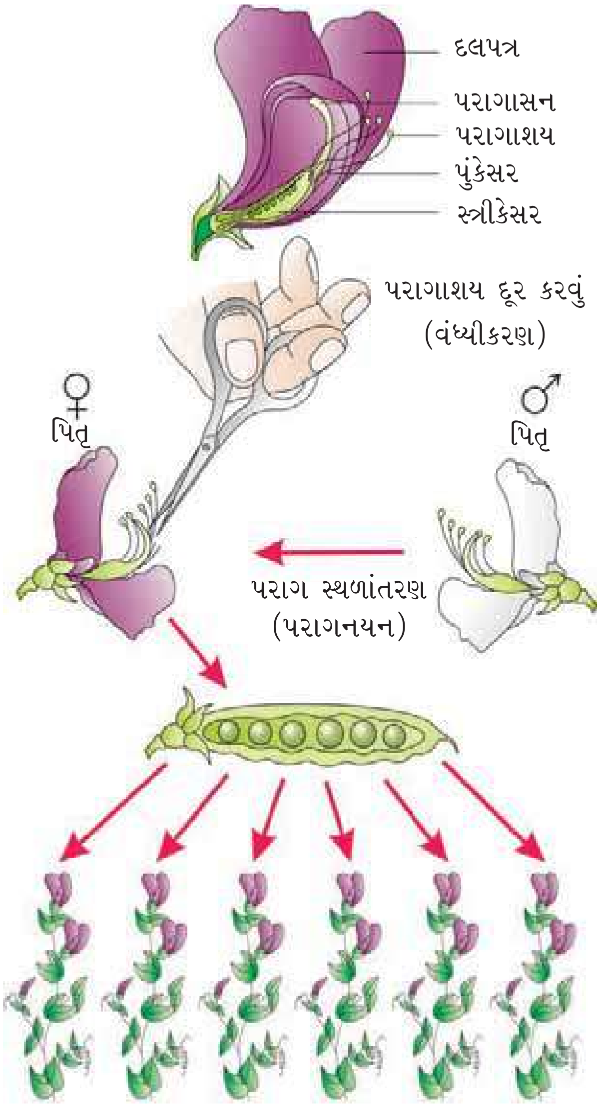
મૅન્ડલે આવા અનેક શુદ્ધ-સંવર્ધિત (true-breeding) વંશક્રમ વટાણાની જાતને લઈને કૃત્રિમ પરાગનયન/ પર-પરાગનયનના પ્રયોગ કર્યા. શુદ્ધ સંવર્ધન વંશક્રમ એટલે જે ઘણીબધી પેઢીઓ સુધી સતત સ્વપરાગનયનનાં ફળ સ્વરૂપે સ્થાયી લક્ષણો (trait) પ્રદર્શિત કરે. મૅન્ડલે 14 શુદ્ધ-સંવર્ધિત વટાણાની જાતને પસંદ કરી. જે કોઈ એક લક્ષણને બાદ કરતાં અન્ય લક્ષણોમાં સમાન હતા. તેમાંથી પસંદ કરેલાં કેટલાંક વિરોધાભાસી લક્ષણો જેવા કે, ગોળ અથવા ખરબચડા બીજ, પીળા અથવા લીલા બીજ, ફૂલેલી અને સંકુચિત શીંગ, લીલી અથવા પીળી શીંગ, ઊંચા અથવા નીચા છોડ હતા (આકૃતિ 5.1, કોષ્ટક 5.1).

કોષ્ટક 5.1 મૅન્ડલ દ્વારા અભ્યાસ કરવામાં આવેલ વટાણાના વિરોધાભાસી અભિવ્યક્તિઓ

ક્રમ	લક્ષણ	વિરોધાભાસી અભિવ્યક્તિઓ
1.	પ્રકાંડની ઊંચાઈ	ઊંચા/નીચા
2.	પુષ્પનો રંગ	જાંબલી/સફેદ
3.	પુષ્પનું સ્થાન	કક્ષીય/અગ્રીય
4.	શીંગનો આકાર	ફૂલેલી/સંકુચિત
5.	શીંગનો રંગ	લીલો/પીળો
6.	બીજનો આકાર	ગોળ/ખરબચડો
7.	બીજનો રંગ	પીળો/લીલો

5.2 એક જનીનનું વારસાગમન (એકસંકરણ પ્રયોગ) (Inheritance of One Gene)

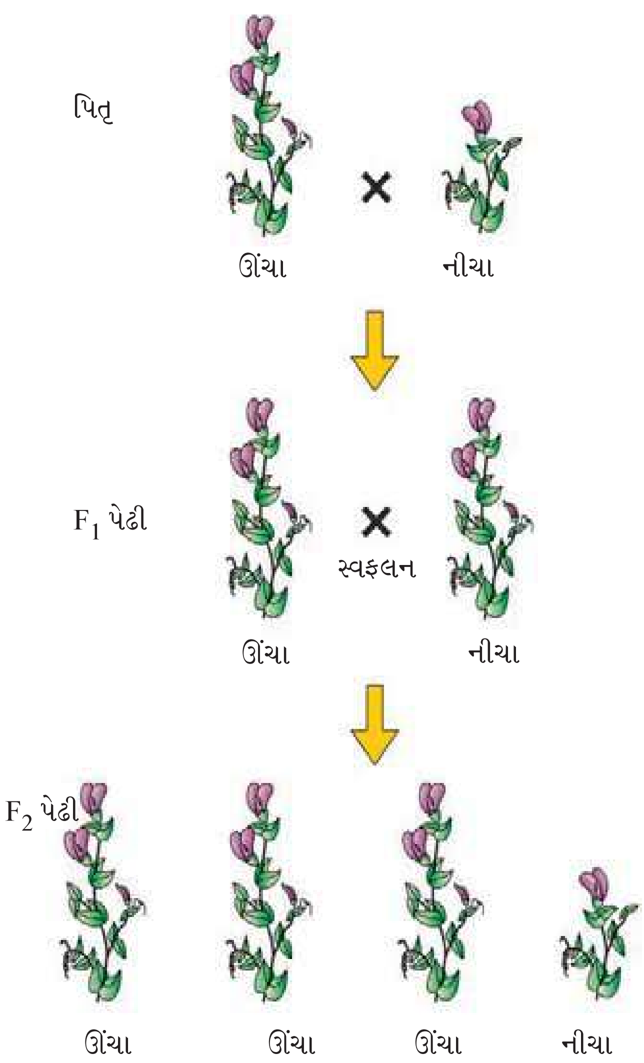
ચાલો, ઉદાહરણ લઈએ કે આવો સંકરણ પ્રયોગ મૅન્ડલ દ્વારા કરવામાં આવ્યો કે જ્યાં તેમણે વટાણાના ઊંચા અને નીચા છોડનું સંકરણ કર્યું અને આ પ્રયોગ દ્વારા એક જનીનના વારસાગમનનો અભ્યાસ કર્યો (આકૃતિ 5.2). આ સંકરણ દ્વારા પ્રાપ્ત બીજનો ઉપયોગ કરીને તેઓએ પ્રથમ સંકર પેઢીના છોડ પ્રાપ્ત કર્યા. આ પેઢીને પ્રથમ સંતતિ પેઢી (Filial$_1$ progeny) અથવા F_1 પણ કહેવામાં આવે છે. મૅન્ડલે જોયું કે F_1 પેઢીમાં પ્રાપ્ત બધા છોડ ઊંચા હતા, જે પોતાના એક ઊંચા પિતૃને સમાન હતા; કોઈ પણ છોડ નીચા ન હતા (આકૃતિ 5.3). તેઓને આ જ પ્રકારના પરિણામ અન્ય પ્રકારનાં લક્ષણોમાં જોવા મળ્યા. તેઓએ જોયું કે F_1 સંતતિઓ (પ્રથમ પેઢી) હંમેશાં કોઈ એક પિતૃઓને સંબંધિત હતા. બેમાંથી એક પિતૃનાં લક્ષણોની જ અભિવ્યક્તિ થાય છે, બીજા પિતૃના લક્ષણ અભિવ્યક્ત થતા નથી.



આકૃતિ 5.2 : વટાણામાં સંકરણનાં ચરણો

મૅન્ડલે F_1માં પ્રાપ્ત બધા જ ઊંચા છોડનું સ્વફલન કરાવ્યું અને તેને જોઈને આશ્ચર્ય થયું કે, F_2 પેઢીમાં પ્રાપ્ત કેટલાક છોડ નીચા હતા. જે લક્ષણ F_1 પેઢીમાં જોવા મળ્યું ન હતું. જે હવે પ્રદર્શિત થયું. F_2 પેઢીમાં નીચા છોડનું પ્રમાણ $1/4^{th}$ (25 %) હતું. જ્યારે F_2 પેઢીમાં $3/4^{th}$ (75 %) છોડ ઊંચા હતા. ઊંચા અને નીચા છોડનાં લક્ષણો તેના પિતૃ છોડને સમાન હતા અને તેમાં કોઈ પણ પ્રકારનું સંમિશ્રણ ન હતું. અર્થાત્ બધા ઊંચા હતા અથવા નીચા હતા. કોઈ પણ છોડ આ બે ઊંચાઈની વચ્ચેની ઊંચાઈનો ન હતો (આકૃતિ 5.3).

અન્ય લક્ષણોનો અભ્યાસ કર્યો તેમાં પણ તેઓને આવાં જ પરિણામો પ્રાપ્ત થયાં. એટલે કે F_1 પેઢીમાં માત્ર એક જ પિતૃનાં લક્ષણો પ્રદર્શિત થયા જ્યારે F_2 પેઢીમાં બંને લક્ષણો 3:1 પ્રમાણમાં અભિવ્યક્ત થયા. વિરોધાભાસી લક્ષણોમાં બંને F_1 અથવા F_2 સ્તર પર કોઈ પણ પ્રકારમાં સંમિશ્રિત જોવા મળ્યા નહિ.



આકૃતિ 5.3 : એકસંકરણ પ્રયોગનું આરેખીય નિરૂપણ

આ અવલોકનોના આધારે મૅન્ડલે સૂચિત કર્યું કે, કોઈ બાબત સ્થાયી સ્વરૂપમાં પિતૃમાંથી સંતતિમાં જન્યુઓના માધ્યમ દ્વારા ઉત્તરોત્તર પેઢીઓમાં વહન પામે છે. તેમણે આ બાબતને 'કારકો' (factors) તરીકે ઓળખાવ્યા. આજે જેને આપણે **જનીનો (genes)** તરીકે ઓળખીએ છીએ એટલે કે, જનીનો આનુવંશિકતાના એકમો છે. જનીનો સજીવોમાં નિશ્ચિત લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ માટેની માહિતી ધરાવે છે. જનીનો કે જે વિરોધાભાસી અભિવ્યક્તિઓની જોડનું સંકેતન કરે છે તેને **વૈકલ્પિક કારક (allele)** કહે છે એટલે કે તે જનીનનું થોડુંક ભિન્ન સ્વરૂપ છે.

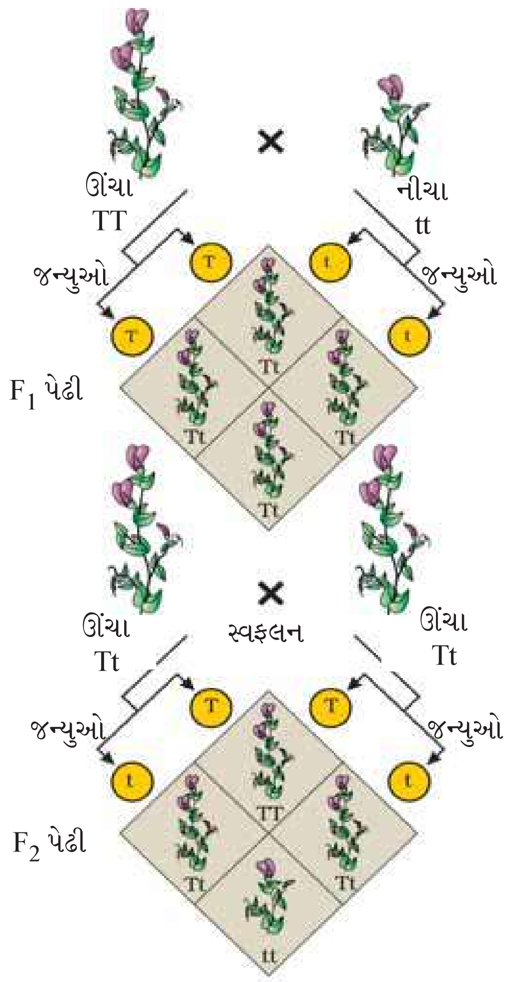
જો આપણે મૂળાક્ષરિય સંકેતોનો પ્રત્યેક જનીન માટે ઉપયોગ કરીએ તો મોટી લિપિને F_1 તબક્કામાં વ્યક્ત થતી અભિવ્યક્તિ માટે લેવી અને નાની લિપિને અન્ય વ્યક્ત થતી અભિવ્યક્તિ માટે ઉપયોગમાં લેવી. ઉદાહરણ તરીકે ઊંચાઈના લક્ષણમાં 'ઊંચી' અભિવ્યક્તિ માટે **T** અને 'નીચી' અભિવ્યક્તિ માટે **t**નો ઉપયોગ થાય છે. **T** અને **t** એકબીજાના એલેલ છે. બીજા શબ્દોમાં છોડમાં ઊંચાઈ માટેની એલેલ જોડ આ પ્રકારે હશે **TT, Tt** અથવા **tt.** મૅન્ડલે એ પણ સાબિત કર્યું કે, શુદ્ધ સંવર્ધિત વટાણાની ઊંચી અથવા નીચી જાતમાં એલેલ જોડ **સમયુગ્મી** ક્રમશઃ **TT** અથવા **tt** હશે. જ્યાં **TT** અને **tt**ને છોડના **જનીન પ્રકાર (genotype)** અને **ઊંચા-નીચા** જેવા વર્ણાત્મક શબ્દોને **સ્વરૂપ પ્રકાર (phenotype)** કહેવામાં આવે છે. *જો કોઈ છોડનો જનીન પ્રકાર **Tt** હોય, તો તેનો સ્વરૂપ પ્રકાર શું હશે ?*

મૅન્ડલે જોયું કે F_1 વિષમયુગ્મી **Tt**નો સ્વરૂપ પ્રકાર દેખાવમાં બિલકુલ **TT** પિતૃને સમાન હોય છે. એટલા માટે તેમણે સૂચવ્યું કે અસમાન કારકોની જોડમાંથી કોઈ એક કારક બીજા કારક ઉપર પ્રભાવી થઈ જાય છે (જેમકે F_1માં) તેને **પ્રભાવી કારક** અને બીજાને **પ્રચ્છન્ન કારક** કહે છે. આવા કિસ્સામાં **T** (ઊંચાઈ માટેનું કારક) એ **t** (નીચા-વામનતા માટેનું કારક) જે પ્રચ્છન્ન છે તેના પર પ્રભાવી છે. બીજાં અન્ય લક્ષણોની જોડનો તેઓએ અભ્યાસ કર્યો તેમાં પણ આ જ પ્રાપ્ત થયું.

પ્રભાવિતા (પ્રભુતા-dominance) અને પ્રચ્છન્નતા(recessive)ની સંકલ્પનાને યાદ રાખવા માટે આ જ અનુકૂળ (અને તર્કસંગત) રહેશે કે મોટા (capital) અને નાના (small) અક્ષરોનો પ્રયોગ કરવામાં આવે (ઊંચા માટે **T** અને નીચા માટે **d** અક્ષરનો ઉપયોગ ન કરવો; કારણ કે, એ યાદ રાખવું કઠિન થશે કે શું **T** અને **d** એક જ જનીન/લક્ષણના એલેલ છે કે નથી). સમયુગ્મીની બાબતે એલેલ સમાન હોઈ શકે છે, જેમકે **TT** અને **tt** અથવા વિષમયુગ્મી બાબતે અસમાન હોઈ શકે છે, જેમકે **Tt.** જ્યારે **Tt** છોડ એક લક્ષણ (ઊંચાઈ)નું નિયંત્રણ કરતા જનીન માટે વિષમયુગ્મી છે. તેને **એકસંકરણ** કહેવામાં આવે છે અને **TT** અને **tt** વચ્ચે કરવામાં આવેલ સંકરણને **એકસંકરણ પ્રયોગ (monohybrid cross)** કહેવામાં આવે છે.

આ નિરીક્ષણ પરથી પ્રચ્છન્ન પિતૃ લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ કોઈ પણ સંમિશ્રણ વગર F_2 પેઢીમાં થાય છે. આપણે એ તારણ કાઢી શકીએ કે, જ્યારે અર્ધીકરણ દરમિયાન ઊંચા અને નીચા છોડ જન્યુઓનું નિર્માણ કરે છે ત્યારે પિતૃ જોડના એલેલ એકબીજાથી **અલગ થાય** અથવા **વિશ્લેષણ** પામે છે અને માત્ર એક જ એલેલ જન્યુમાં પ્રવેશે છે. એલેલ્સનું આ **વિશ્લેષણ** યાદચ્છિક (random) હોય છે અને જન્યુમાં કોઈ એક એલેલ હોવાની સંભાવના 50 % હોય છે. આ સંકર પ્રયોગોનાં પરિણામો પરથી પ્રસ્થાપિત થઈ ચૂક્યું છે. આ પ્રકારે ઊંચા **TT** છોડના જન્યુઓમાં **T** એલેલ અને નીચા **tt** છોડમાં **t** એલેલ હોય છે. ફલન દરમિયાન આ બે એલેલ **T** એક પિતૃમાંથી પરાગના માધ્યમ દ્વારા અને **t** બીજા પિતૃમાંથી અંડકોષના માધ્યમથી આવીને જોડાણ પામીને એવા યુગ્મનજનું નિર્માણ કરે છે જેમાં એક **T** એલેલ અને બીજો **t** એલેલ હોય છે. બીજા શબ્દોમાં સંકરણમાં **Tt** હોય છે. આ સંકરો ત્યાર પછી વિરોધાભાસી લક્ષણો પ્રદર્શિત કરતા એલેલ્સ ધરાવે છે. આ છોડ **વિષમયુગ્મી (heterozygous)** છે. **પુનેટ સ્કવેર (Punnett Square)** આકૃતિ 5.4ના અધ્યયનની મદદથી પિતૃઓ દ્વારા જન્યુઓનું ઉત્પાદન, ફલિતાંડનું નિર્માણ, F_1 અને F_2 સંતતિના છોડને સમજી શકાય છે. તેને બ્રિટિશ જનીનશાસ્ત્રી રેજિનાલ્ડ સી. પુનેટ **(Reginald Punnett)** દ્વારા વિકસાવવામાં આવી છે. આ આલેખીય રજૂઆત જનીનીક સંકરણ પ્રયોગમાં સંતતિના સંભવિત બધા જનીન પ્રકારની ગણતરી કરવા માટે વપરાય છે. બધા જ સંભવિત જન્યુઓને સૌથી ઉપરની હરોળમાં ડાબી બાજુના કૉલમમાં બંને બાજુ લખવામાં આવે છે. બધાં સંભવિત સંયોજનોને નીચેના સ્કવેરના ખાના (square boxes)માં દર્શાવવામાં આવે છે, કે જે માહિતી સ્કવેર સ્વરૂપે રજૂ થાય છે.

પુનેટ સ્કવેરમાં ઊંચા **TT** (નર) પિતૃ અને નીચા **tt** (માદા) છોડ દ્વારા ઉત્પન્ન જન્યુઓ અને F_1 સંતતિ પેઢી **Tt** દર્શાવવામાં આવેલ છે. **Tt** જનીન પ્રકારના F_1 છોડને સ્વપરાગિત (સ્વફલન) કરાવ્યા છે. F_1 પેઢીના માદા (અંડકોષ) અને નર (પરાગ)ને ક્રમશઃ ♀ અને ♂ સંકેત દ્વારા દર્શાવવામાં આવેલ છે. જનીન પ્રકાર **Tt**ના F_1 છોડ સ્વફલન કરવાથી સરખી સંખ્યામાં **T** અને **t** જનીન પ્રકાર ધરાવતા જન્યુઓ ઉત્પન્ન કરે છે. જ્યારે ફલન થાય છે ત્યારે જનીન પ્રકાર **T** ના પરાગરજ દ્વારા જનીન પ્રકાર **T** અને **t** ના અંડકોષને પરાગિત કરવાની સંભાવના 50 % હોય છે. આ ઉપરાંત જનીન પ્રકાર **t** ના પરાગરજના જનીન પ્રકાર **T** અને જનીન પ્રકાર **t** ના અંડકોષને પરાગિત કરવાની સંભાવના 50 % હોય છે. યાદચ્છિક આધારિત ફલનનું પરિણામ એ હોય છે કે, ફલિતાંડ (યુગ્મનજ-zygote) **TT, Tt** અથવા **tt** જનીન પ્રકારના હોઈ શકે છે.



સ્વરૂપ પ્રકાર-પ્રમાણ :	ઊંચા	:	નીચા		
	3	:	1		
જનીન પ્રકાર-પ્રમાણ :	TT	:	Tt	:	tt
	1	:	2	:	1

આકૃતિ 5.4 : મૅન્ડલ દ્વારા શુદ્ધ સંવર્ધિત ઊંચા અને શુદ્ધ સંવર્ધિત નીચા છોડ વચ્ચે કરવામાં આવેલ એક સંકરણની સમજૂતી માટે પુનેટ સ્કવૅરનો ઉપયોગ

પુનેટ સ્ક્વેર દ્વારા યાદચ્છિક ફલનના પરિણામ સ્વરૂપ $1/4^{th}$ **TT**, $1/2^{th}$ **Tt** અને $1/4^{th}$ **tt** જોઈ શકાય છે. જોકે F_1માં જનીન પ્રકાર **Tt** હોય છે પણ સ્વરૂપ પ્રકાર ઊંચા જોવા મળે છે. F_2માં $3/4^{th}$ છોડ ઊંચા જેમાં કેટલાક **TT** અને જ્યારે અન્ય **Tt** જનીન સ્વરૂપ ધરાવતા હતા. બાહ્ય સ્વરૂપથી તેઓને ઓળખી શકાતા નથી કે તેઓમાં જનીન પ્રકાર **TT** કે **Tt** છે. આથી જનીન પ્રકાર **Tt** માંથી માત્ર એક જ લક્ષણ **'T'** ઊંચાની અભિવ્યક્તિ થાય છે. આથી કહેવામાં આવે છે કે, લક્ષણ T અથવા ઊંચા એલેની એલેલ t અથવા નીચા લક્ષણ ઉપર પ્રભાવી છે. આ જ લક્ષણની F_1માં પ્રભુતાની અસર હોય છે કે બધા જ છોડ ઊંચા હોય છે (ભલે પછી જનીન પ્રકાર **Tt** હોય) અને F_2 પેઢીમાં $3/4^{th}$ છોડ ઊંચા હોય છે (ભલે જનીન પ્રકાર $1/2^{th}$ **Tt** અને $1/4^{th}$ **TT** હોય). અંતમાં સ્વરૂપ પ્રકાર અનુસાર $3/4^{th}$ ઊંચા : ($1/4^{th}$ **TT** + $1/2^{th}$ **Tt**) અને $1/4^{th}$ નીચા **(tt)** એટલે કે 3:1 પ્રમાણ પરંતુ તેનો જનીન પ્રકાર–પ્રમાણ 1:2:1 હોય છે.

TT: Tt: tt ને 1/4 : 1/2 : 1/4 પ્રમાણના ગાણિતિક દ્વિપદી સંઘન્યતા $(ax + by)^2$માં વ્યક્ત કરી શકાય છે. જેમાં **T** અને **t** જનીનયુક્ત જન્યુઓ સમાન આવૃત્તિ 1/2માં રહે છે. આ પદને નીચે પ્રમાણે વિસ્તૃત કરી શકાય છે :

$$(1/2\mathbf{T} + 1/2\ \mathbf{t})^2 = (1/2\mathbf{T} + 1/2\mathbf{t}) \times (1/2\mathbf{T} + 1/2\mathbf{t}) = 1/4\ \mathbf{TT} + 1/2\mathbf{Tt} + 1/4\ \mathbf{tt}$$

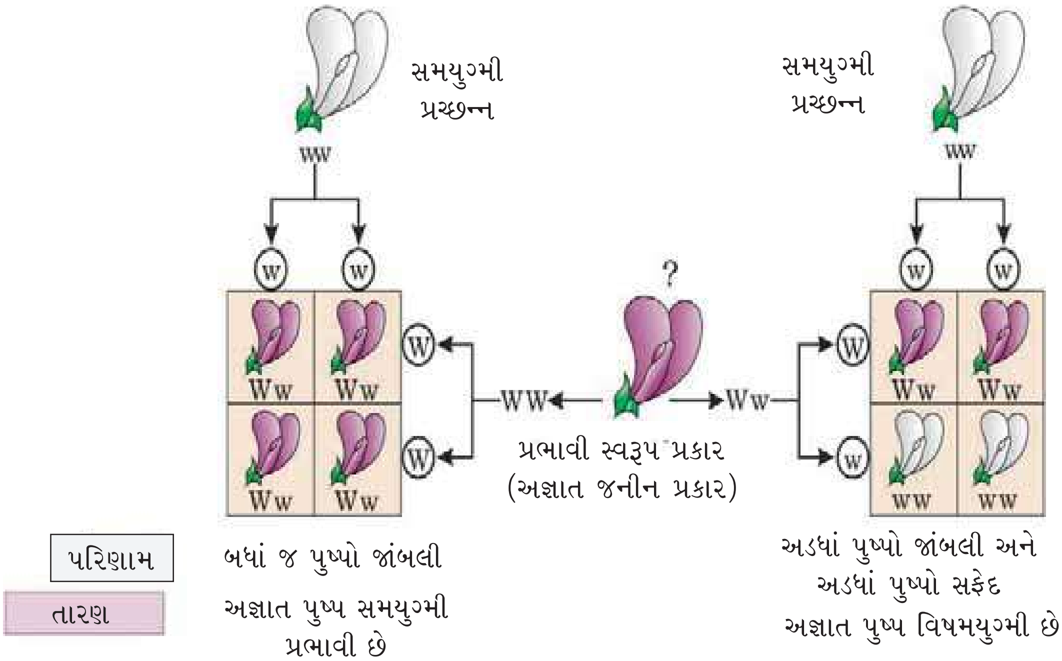
મૅન્ડલે F_2 છોડને સ્વફલન કરાવ્યા અને જોયું કે F_3 અને F_4 પેઢીઓમાં F_2ના નીચા છોડ માત્ર નીચા જ ઉત્પન્ન થાય છે. તેણે એ તારણ મેળવ્યું કે, નીચાનો જનીન પ્રકાર સમયુગ્મી (homozygous) **tt** હતો. *તમે શું વિચારો છો જો તેણે બધા F_2ના ઊંચા છોડને સ્વપરાગિત કર્યા હોત તો તેને શું જોવા મળ્યું હશે ?*

ઉપરના ફકરા પરથી સ્પષ્ટ થાય છે કે, ગણિતીય સંભાવનાના પ્રયોગ દ્વારા જનીન પ્રકાર પ્રમાણની ગણતરી કરી શકાય છે. પરંતુ માત્ર પ્રભાવી લક્ષણના સ્વરૂપ પ્રકારને જોઈને જનીન પ્રકારની સંરચનાનું જ્ઞાન સંભવ થઈ શકતું નથી. ઉદાહરણ તરીકે F_1 અથવા F_2ના ઊંચા છોડનો જનીન પ્રકાર **TT** અથવા **Tt** છે. એવું અનુમાન થઈ શકતું નથી. એટલા માટે F_2ના ઊંચા છોડના જનીન પ્રકારના નિર્ધારણ માટે મૅન્ડલે F_2ના ઊંચા છોડને, નીચા છોડ સાથે સંકરણ કરાવ્યું. આને **કસોટી સંકરણ (test cross)** કહે છે. લાક્ષણિક કસોટી સંકરણમાં પ્રભાવી સ્વરૂપ પ્રકાર ધરાવતા સજીવ (અહીં વટાણાના છોડ) પ્રભાવી સ્વરૂપ પ્રકાર દર્શાવે છે (અને જેનો જનીન પ્રકાર નક્કી કરવાનો છે) તેને પ્રચ્છન્ન છોડ સાથે સ્વ-ફલન કરાવવામાં આવ્યું. સજીવોના જનીન પ્રકાર નક્કી કરવા માટે આવા સંકરણની સંતતિઓનું વિશ્લેષણ કરી શકાય છે. આકૃતિ 5.5માં લાક્ષણિક કસોટી સંકરણના પરિણામ દર્શાવવામાં આવ્યા છે. જ્યાં જાંબલી રંગના પુષ્પ (W) સફેદ રંગના પુષ્પ (w) પર પ્રભાવી છે.

પુનેટ સ્ક્વેરનો ઉપયોગ કરીને, કસોટી સંકરણમાં સંતતિના સ્વરૂપ પ્રકારને ઓળખવાનો પ્રયાસ કરો. તમને કેવા પ્રમાણ પ્રાપ્ત થશે ?

આ કસોટી સંકરણના જિનોટાઈપનો ઉપયોગ કરીને શું તમે કસોટી-સંકરણની એક સામાન્ય વ્યાખ્યા આપી શકો છો ?

એકસંકરણ પ્રયોગના પોતાનાં નિરીક્ષણોના આધારે મૅન્ડલે તેના વારસાગમનના આધારે અને તેની સમજણના આધારે બે સામાન્ય નિયમો રજૂ કર્યા. આજે આ નિયમો **આનુવંશિકતાના સિદ્ધાંતો અથવા નિયમો (Principles or Laws of Inheritance)** કહેવાય છે : પ્રથમ નિયમ અથવા **પ્રભુતાનો નિયમ (Law of Dominance)** અને બીજો નિયમ અથવા **વિશ્લેષણનો નિયમ (Law of Segregation).**



આકૃતિ 5.5 : કસોટી - સંકરણનું રેખાંકિત નિરૂપણ

5.2.1 પ્રભુતાનો નિયમ (Law of Dominance)

(i) લક્ષણોનું નિર્ધારણ **કારકો** નામના સ્વતંત્ર (વિભક્ત-discrete) એકમો દ્વારા થાય છે.

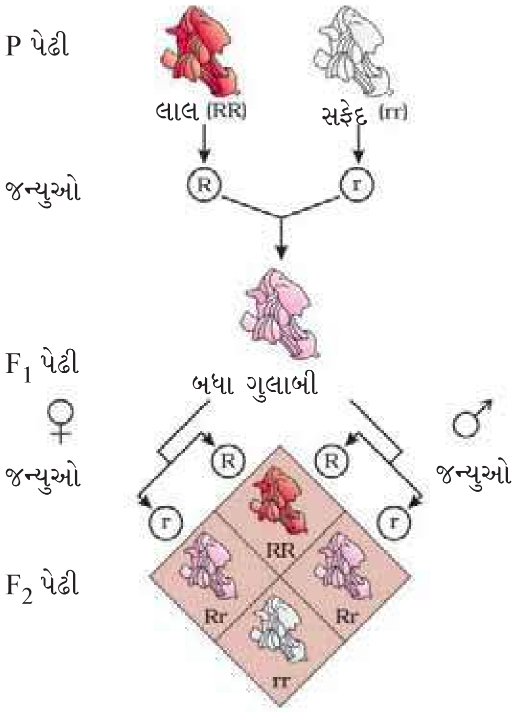
(ii) કારકો જોડમાં હોય છે.

(iii) જો કારકની જોડના બે કારકો અસમાન હોય તો તેમાંથી એક કારક બીજા કારક પર પ્રભાવી હોય છે એટલે એક (પ્રભાવી) અને બીજું (પ્રચ્છન્ન) હોય છે.

F_1માં માત્ર એક પિતૃના લક્ષણનું અભિવ્યક્ત થવું તથા F_2માં બંને પિતૃનાં લક્ષણોનું અભિવ્યક્ત થવું પ્રભુતાના નિયમ દ્વારા સમજાવી શકાય છે. F_2માં 3:1નું પ્રમાણ કેવી રીતે પ્રાપ્ત થાય છે એ પણ સ્પષ્ટ સમજાવાય છે.

5.2.2 વિશ્લેષણનો નિયમ (Law of Segregation)

આ નિયમ એ તથ્ય પર આધારિત છે કે એલેલ એકબીજા સાથે મિશ્રિત (ભેગા) થયા વગર સાથે રહે છે અને F_2 પેઢીમાં બંને લક્ષણોની પુનઃ અભિવ્યક્તિ થઈ જાય છે, ભલે પછી તે પૈકી એક F_1 પેઢીમાં અભિવ્યક્ત થતું ન હોય. પિતૃમાં બંને એલેલ આવેલા હોય છે. જન્યુઓના નિર્માણ સમયે કારકો એકબીજાથી અલગ પડે છે અને તે પૈકીનું એક જ કારક જન્યુ કોષમાં દાખલ થાય છે. સમયુગ્મી પિતૃ (homozygous parent) દ્વારા ઉત્પન્ન થતા બધા જ જન્યુઓ સમાન હોય છે. જ્યારે વિષમયુગ્મી પિતૃ (heterozygous parents) દ્વારા બે પ્રકારના જન્યુઓ ઉત્પન્ન થાય છે. જેમાં પ્રત્યેકમાં એક-એક એલેલ સરખા પ્રમાણમાં હોય છે.



સ્વરૂપ પ્રકાર-પ્રમાણ : લાલ : ગુલાબી : સફેદ
1 2 1
જનીન પ્રકાર-પ્રમાણ : RR : Rr : rr
1 2 1

આકૃતિ 5.6 : શ્વાન પુષ્પ (Snapdragon) છોડમાં એકસંકરણનું પરિણામ, અહીં એક એલેલ બીજા ઉપર અપૂર્ણ પ્રભાવી છે

5.2.2.1 અપૂર્ણ પ્રભુતા (Incomplete Dominance)

જ્યારે વટાણા પરનો પ્રયોગ અન્ય વનસ્પતિઓમાંનાં અન્ય લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ સંદર્ભમાં પુનરાવર્તિત કરવામાં આવ્યો ત્યારે ખબર પડી કે ક્યારેક F_1માં એવા સ્વરૂપ પ્રકાર પ્રાપ્ત થાય છે જે બે પૈકી કોઈ પિતૃ સાથે મળતા આવતા નથી અને તેઓ વચગાળાના મળે છે. શ્વાનપુષ્પ (Dog Flower) (Snapdragon અથવા *Antirrhinum sp.*) અપૂર્ણ પ્રભુતાના દૃષ્ટાંતને સમજવા માટેનું શ્રેષ્ઠ ઉદાહરણ છે. શુદ્ધ સંવર્ધિત લાલ પુષ્પ **(RR)** અને શુદ્ધ સંવર્ધિત સફેદ પુષ્પ **(rr)** વચ્ચે સંકરણ કરાવવામાં આવ્યું. પરિણામ સ્વરૂપે F_1 પેઢી ગુલાબી પુષ્પ **(Rr)**વાળી પ્રાપ્ત થઈ (આકૃતિ 5.6). જ્યારે આ F_1 સંતતિનું સ્વફલન કરાવવામાં આવ્યું તેનાં પરિણામોનું પ્રમાણ 1 **(RR)** લાલ : 2 **(Rr)** ગુલાબી : 1 **(rr)** સફેદ હતું. અહીં જનીન પ્રકાર પ્રમાણ એ જ હતું જે કોઈ પણ મૅન્ડેલિયન એકસંકરણના પ્રયોગમાં સંભવિત હતું. પરંતુ સ્વરૂપ પ્રકાર પ્રમાણ 3:1 પ્રભાવી : પ્રચ્છન્ન પ્રમાણ બદલાઈ ગયું હતું. આ ઉદાહરણમાં **R** કારક એ **r** કારક પર સંપૂર્ણ પ્રભાવી ન રહ્યું આથી લાલ **(RR)** અને સફેદ **(rr)** દ્વારા ગુલાબી **(Rr)** પ્રાપ્ત થઈ ગયું.

પ્રભાવિતાની સંકલ્પનાનું સ્પષ્ટીકરણ (Explanation of the concept of dominance) : પ્રભાવિતા વાસ્તવમાં શું છે ? કેટલાક એલેલ પ્રભાવી અને કેટલાક પ્રચ્છન્ન કેમ હોય છે ? આ પ્રશ્નોને સમજવા માટે આપણે જનીનના કાર્યને સમજવું પડે. તમે જાણો છો કે જનીનમાં વિશિષ્ટ લક્ષણને અભિવ્યક્ત કરવા માટેની માહિતી રહેલી હોય છે. દ્વિકીય સજીવોમાં એલેલના જોડ સ્વરૂપે પ્રત્યેક જનીનની બે નકલ હોય છે. એ આવશ્યક નથી કે એલેલની જોડ હંમેશાં એક જેવી જ હોય; જેમકે વિષમયુગ્મી. તેમાંથી એક એલેલની ભિન્નતાનું કારણ તેમાં આવેલાં પરિવર્તન હોઈ શકે છે (આ વિષયમાં તમે આગળના પ્રકરણમાં અભ્યાસ કરશો). જે એલેલમાં ચોક્કસ માહિતીને રૂપાંતરિત કરે છે.

ઉદાહરણ તરીકે, એક એવા જનીનને લેવામાં આવે કે જેમાં એક ઉત્સેચક બનાવવાની માહિતી હોય. આ જનીનના બંને પ્રતિરૂપો તેના બે એલેલ સ્વરૂપો છે. માની લઈએ કે તે સામાન્ય એલેલ એવો સામાન્ય ઉત્સેચક ઉત્પન્ન કરે છે (જે મોટા ભાગે સંભવ છે) જે એક પ્રક્રિયાથી 'S'ના રૂપાંતરણ માટે આવશ્યક છે. રૂપાંતરિત એલેલ સૈદ્ધાંતિક રીતે નીચેનામાંના કોઈના ઉત્પાદન માટે જવાબદાર હોઈ શકે છે :

(i) સામાન્ય ઉત્સેચક / ઓછી ક્રિયાશીલતાવાળો ઉત્સેચક, અથવા

(ii) બિનકાર્યક્ષમ ઉત્સેચક અથવા

(iii) કોઈ જ ઉત્સેચક નથી

પહેલા કિસ્સામાં રૂપાંતરિત એલેલ એ અરૂપાંતરિત એલેલના સમાન છે, એટલે કે તે એક જ સ્વરૂપ પ્રકાર સર્જશે તેના પરિણામ સ્વરૂપે પ્રક્રિયાથી 'S'નું રૂપાંતરણ થશે. આ પ્રકારના એલેલની જોડ ખૂબ જ સામાન્ય છે. પણ એલેલ જો બિનકાર્યક્ષમ ઉત્સેચક અથવા ઉત્સેચક ઉત્પન્ન નથી કરતા તો સ્વરૂપ પ્રકાર પર અસર થઈ શકે છે. સ્વરૂપ પ્રકાર/લક્ષણો અરૂપાંતરિત એલેલનાં કાર્ય ઉપર નિર્ભર રહે છે. સામાન્યતઃ અરૂપાંતરિત (કાર્યકારી) એલેલ જે વાસ્તવિક સ્વરૂપ પ્રકારનું પ્રતિનિધિત્વ કરે છે તે પ્રભાવી હોય છે તથા રૂપાંતરિત એલેલ મુખ્યત્વે પ્રચ્છન્ન એલેલ હોય છે. આ ઉદાહરણમાં પ્રચ્છન્ન એલેલના અભિવ્યક્ત થવાથી ઉત્સેચક બનતો જ નથી અથવા બને તો કાર્યક્ષમ હોતો નથી.

5.2.2.2 સહપ્રભાવિતા (Co-dominance)

અત્યાર સુધી આપણે એ સંકરણોની ચર્ચા કરી રહ્યા હતા કે જ્યાં F_1 બે પિતૃઓમાંથી કોઈ એકને મળતો આવે (પ્રભુતા) અથવા વચ્ચેનાં લક્ષણોવાળો (અપૂર્ણ પ્રભુતા). પરંતુ સહ-પ્રભાવિતા એવી ઘટના છે જેમાં F_1 પેઢી બંને પિતૃઓને મળતી આવે છે. તેનું એક ઉદાહરણ મનુષ્યમાં ABO રુધિરજૂથનું નિર્ધારણ કરવાવાળા વિભિન્ન પ્રકારના રક્તકણો છે. ABO રુધિરજૂથનું નિયંત્રણ I જનીન કરે છે. રક્તકણનાં કોષરસસ્તરની સપાટી પરથી બહાર ઉપસેલ શર્કરા પોલીમર હોય છે અને આ પોલીમરનો પ્રકાર કયો હશે તે બાબતનું નિયંત્રણ જનીન **I** દ્વારા થાય છે. આ જનીન **(I)**ના ત્રણ એલેલ $\mathbf{I^A}$, $\mathbf{I^B}$ અને **i** હોય છે. એલેલ $\mathbf{I^A}$ અને એલેલ $\mathbf{I^B}$ એકબીજાથી થોડીક જ અલગ પડતી શર્કરાનું ઉત્પાદન કરે છે અને **i** એલેલ કોઈ પણ પ્રકારની શર્કરાનું ઉત્પાદન કરતું નથી. કારણ કે મનુષ્ય દ્વિકીય સજીવ (2n) છે. એટલા માટે પ્રત્યેક વ્યક્તિમાં આ ત્રણમાંથી બે પ્રકારના જનીન એલેલ હોય છે. $\mathbf{I^A}$ અને $\mathbf{I^B}$ એ સંપૂર્ણ રીતે **i** ઉપર પ્રભાવી હોય છે. એટલે જ્યારે $\mathbf{I^A}$ અને **i** બંને હાજર હોય ત્યારે ફક્ત $\mathbf{I^A}$ અભિવ્યક્ત થાય છે. (કારણ કે **i** કોઈ પણ શર્કરા ઉત્પન્ન કરતું નથી) અને જ્યારે $\mathbf{I^B}$ અને **i** હાજર હોય ત્યારે $\mathbf{I^B}$ અભિવ્યક્ત થાય છે પણ જ્યારે $\mathbf{I^A}$ અને $\mathbf{I^B}$ બંને સાથે હાજર હોય ત્યારે બંને પોતપોતાની શર્કરાની અભિવ્યક્તિ કરે છે. આ ઘટના જ સહ-પ્રભાવિતા છે. આ કારણે રક્તકણોમાં A અને B બંને પ્રકારની શર્કરા હોય છે. ભિન્ન પ્રકારના એલેલ હોવાના કારણે 6 સંયોજનો સંભવ બને છે. આ પ્રકાર ABO રુધિરજૂથ (કોષ્ટક 5.2)ના 6 વિભિન્ન જનીન પ્રકાર (genotypes) શક્ય બનશે. *સ્વરૂપ પ્રકાર (phenotypes) કેટલા થશે ?*

કોષ્ટક 5.2 : માનવવસ્તીમાં રુધિરજૂથનો આનુવંશિક આધાર દર્શાવતું કોષ્ટક

પિતૃ 1માંથી એલેલ	પિતૃ 2માંથી એલેલ	સંતતિનો જનીન પ્રકાર	સંતતિનું રુધિરજૂથ
I^A	I^A	$I^A I^A$	A
I^A	I^B	$I^A I^B$	AB
I^A	i	$I^A i$	A
I^B	I^A	$I^A I^B$	AB
I^B	I^B	$I^B I^B$	B
I^B	i	$I^B i$	B
i	i	$i\,i$	O

તમે હવે એ સમજી ગયાં હશો કે, ABO રુધિરજૂથ **બહુવૈકલ્પિક કારકો (multiple alleles)**નું પણ શ્રેષ્ઠ ઉદાહરણ રજૂ કરે છે ? તમે જોઈ શકો છો કે અહીં બેથી વધુ એટલે કે ત્રણ એલેલ એક જ લક્ષણને નિયંત્રિત કરે છે. પરંતુ વ્યક્તિમાં બે જ એલેલ હાજર રહી શકે છે. તેથી જ્યારે કોઈ વસ્તીનો અભ્યાસ કરવામાં આવે ત્યારે જ બહુવિકલ્પી કારકો વિશે જાણી શકાય છે.

ક્યારેક એક જનીન એક કરતાં વધુ અસર સર્જે છે. ઉદાહરણ તરીકે વટાણાના બીજમાં સ્ટાર્ચના સંશ્લેષણનું નિયંત્રણ એક જનીન કરે છે. તેમાં બે એલેલ (**B** અને **b**) હોય છે. સામાન્ય રીતે સ્ટાર્ચનું સંશ્લેષણ BB સમયુગ્મો દ્વારા થાય છે અને આ પ્રકારે મોટા કદના સ્ટાર્ચ કણો (મંડકણ-starch grain) ઉત્પન્ન થાય છે. તેનાથી વિપરીત bb સમયુગ્મી સ્ટાર્ચ સંશ્લેષણમાં ઓછી સક્રિયતા ધરાવે છે અને તેથી નાના કદના સ્ટાર્ચ કણોનું ઉત્પાદન કરે છે. પરિપક્વતા બાદ **BB** બીજ ગોળ હોય છે અને **bb** બીજ ખરબચડાં હોય છે. વિષમયુગ્મી ગોળ બીજ ઉત્પન્ન થાય છે, એટલે લાગે છે કે, B પ્રભાવી એલેલ છે. પરંતુ **Bb** બીજમાં સ્ટાર્ચ કણ કદ મધ્યસ્થી બને છે. તેથી જો Bb બીજમાં ઉત્પન્ન થતાં સ્ટાર્ચ કણના કદને સ્વરૂપ પ્રકાર માનવામાં આવે, તો આ દૃષ્ટિકોણથી આ એલેલ અપૂર્ણ પ્રભુતા દર્શાવે છે.

આથી પ્રભુતા એ કોઈ જનીન કે જે તેની માહિતી ધરાવતું હોય તથા તેની નીપજનું સ્વાયત્ત (autonomous) લક્ષણ નથી. જ્યારે આ જનીન એકથી વધુ સ્વરૂપ પ્રકાર પર પ્રભાવ દર્શાવતું હોય તેવા કિસ્સામાં તે જનીનની નીપજ તથા નિશ્ચિત સ્વરૂપ પ્રકાર પર તેટલો જ આધાર રાખે છે.

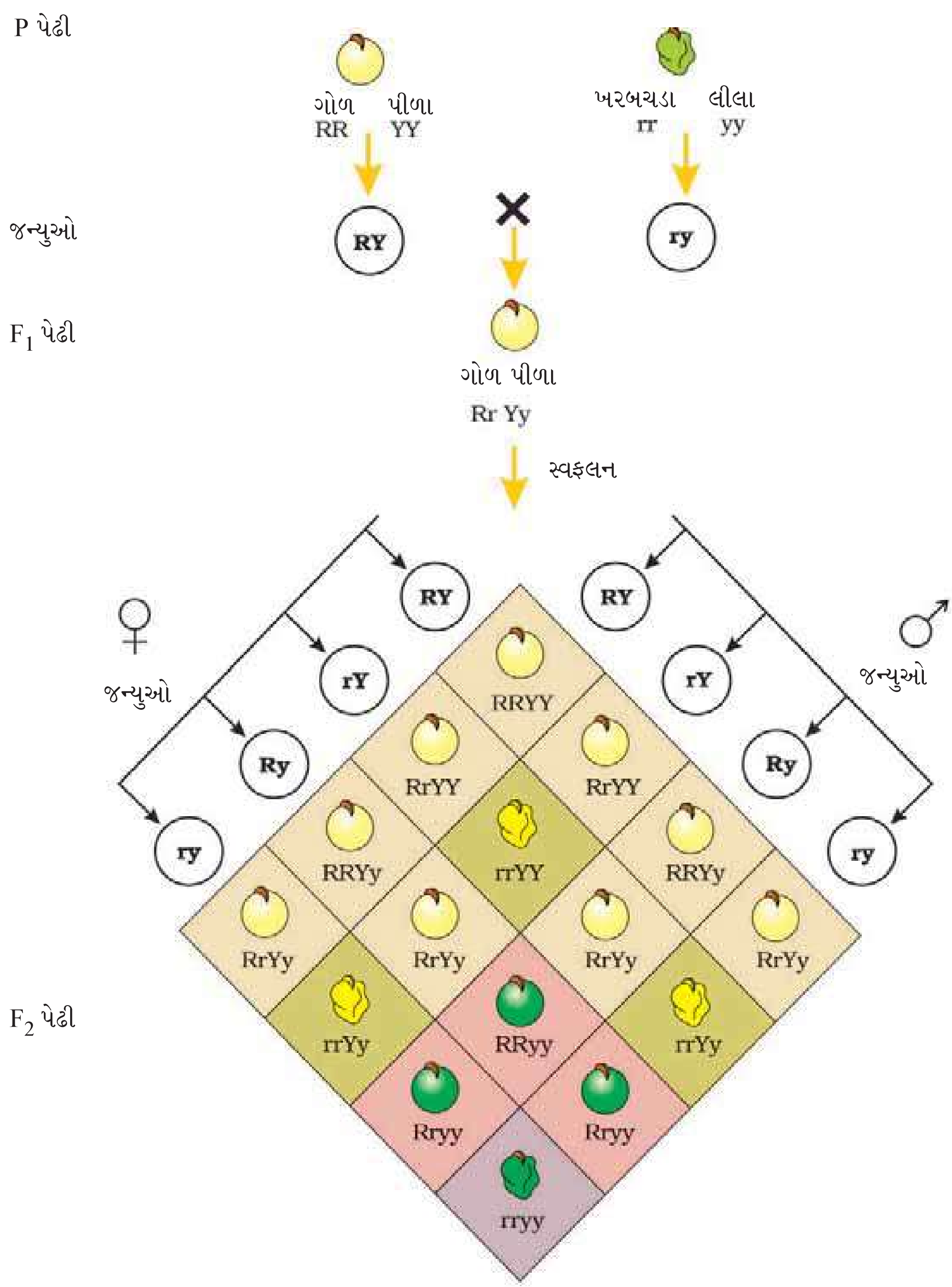
5.3 બે જનીનોનું વારસાગમન (દ્વિસંકરણ પ્રયોગ) (Inheritance of Two Genes)

મૅન્ડલે વટાણાનાં બે ભિન્ન લક્ષણો ધરાવતા છોડ પર સંકરણ પ્રયોગ કર્યા જેમકે પીળા અને ગોળ બીજવાળા છોડનું સંકરણ લીલા અને ખરબચડા બીજવાળા છોડ સાથે કરાવ્યું (આકૃતિ 5.7). મૅન્ડલે જોયું કે આ પ્રકારના પિતૃના સંકરણથી માત્ર પીળા રંગવાળા ગોળ બીજના છોડ જ પ્રાપ્ત થાય છે. *તમે જણાવી શકો છો કે પીળો / લીલો રંગ તથા ગોળ / ખરબચડા આકારની જોડમાં કયા લક્ષણો પ્રભાવી હશે ?*

પીળો રંગ એ લીલા રંગ ઉપર તથા ગોળ આકાર એ ખરબચડા ઉપર પ્રભાવી છે. જ્યારે પીળા તેમજ લીલા અને ગોળ તેમજ ખરબચડા બીજવાળા છોડની વચ્ચે અલગ-અલગ એક સંકરણ કરવામાં આવ્યું તો તેનાં પરિણામો પરથી પણ તેમને આ જ તારણ જાણ્યું છે.

જનીન પ્રકાર સંજ્ઞા **Y** પ્રભાવી પીળા રંગના બીજ તથા **y** પ્રચ્છન્ન લીલા રંગના બીજ માટે, **R** ગોળ આકારના બીજ અને **r** ખરબચડા બીજ આકાર માટે પ્રયોગ કરવામાં આવે તો પિતૃના જનીન પ્રકાર આ પ્રકારે લખી શકાય **RRYY** અને **rryy**. આ બે વનસ્પતિઓના સંકરણને આકૃતિ 5.7 મુજબ લખી શકાય છે. જેમાં પિતૃ છોડના જનીન પ્રકાર દર્શાવવામાં આવ્યા છે. ફલન થવાથી જન્યુ **RY** અને **ry** મળીને F_1 સંકર **RrYy** ઉત્પન્ન કરે છે.

જ્યારે મૅન્ડલે આ F_1 છોડને સ્વફલન કરાવ્યું તો જોવા મળ્યું કે F_2ના $3/4^{th}$ વનસ્પતિઓના બીજ પીળા અને $1/4^{th}$ના બીજ લીલા હતા. પીળો અને લીલો રંગ 3 : 1 પ્રમાણમાં વિશ્લેષણ પામે છે. આ જ પ્રકારે ગોળ અને ખરબચડા બીજનો આકાર પણ 3 : 1 પ્રમાણમાં વિશ્લેષણ પામે છે એક સંકરણ પ્રયોગની જેમ.



સ્વરૂપ પ્રકાર-પ્રમાણ : ગોળ પીળા : ગોળ લીલા : ખરબચડા પીળા : ખરબચડા લીલા

9 : 3 : 3 : 1

આકૃતિ 5.7 : દ્વિસંકરણનું પરિણામ જેમાં બે પિતૃઓ બે જોડ વિરોધાભાસી લક્ષણોમાં ભિન્ન હતા જેમકે : બીજનો રંગ અને બીજનો આકાર

5.3.1 મુક્ત વહેંચણીનો નિયમ (Law of Independent Assortment)

દ્વિસંકરણ પ્રયોગમાં (આકૃતિ 5.7), સ્વરૂપ પ્રકાર ગોળ, પીળા; ખરબચડા, લીલા; ગોળ, લીલા અને ખરબચડા, લીલા; 9:3:3:1ના પ્રમાણમાં પ્રદર્શિત થયા. મૅન્ડલ દ્વારા અભ્યાસ કરવામાં આવેલ લક્ષણોની જોડમાં આવું જ પ્રમાણ પ્રાપ્ત થયું.

9:3:3:1ના પ્રમાણને 3 પીળા : 1 લીલાની સાથે 3 ગોળ : 1 ખરબચડાને સંયોજન-શ્રેણીમાં વ્યુત્પન્ન કરી શકાય છે. આ વ્યુત્પન્નને આ પ્રકારે પણ લખી શકાય છે :

(3 ગોળ : 1 ખરબચડા) (3 પીળા : 1 લીલા) = 9 ગોળ, પીળા : 3 ખરબચડા, પીળા : 3 ગોળ, લીલા : 1 ખરબચડા, લીલા

દ્વિસંકરણ પ્રયોગ (બે વિરોધાભાસી લક્ષણો ધરાવતા છોડ વચ્ચે સંકરણ)નાં પરિણામો પર આધારિત મૅન્ડલે એક બીજો સામાન્ય નિયમ રજૂ કર્યો. જેને મૅન્ડલનો મુક્ત વહેંચણીનો નિયમ કહે છે. આ નિયમ દર્શાવે છે કે જ્યારે કોઈ સંકરણમાં લક્ષણોની બે જોડ સાથે આવે છે ત્યારે કોઈ એક જોડનું લક્ષણ બીજી જોડના લક્ષણથી સ્વતંત્ર રીતે વિશ્લેષણ પામે છે.

F_1 **RrYy** છોડમાં અર્ધીકરણ દરમિયાન અંડકોષ અને પરાગરજ ઉત્પાદનના સમયે જનીનના બે જોડના મુક્ત વિશ્લેષણને સમજવા માટે પુનેટ સ્કવેરનો સફળતાપૂર્વક ઉપયોગ કરી શકાય છે. જનીનની એક જોડ જનીનો **R** અને **r**ના વિશ્લેષણ પર વિચાર કરીએ તો 50 % જન્યુઓમાં **R** જનીન અને બીજા 50 % જન્યુઓમાં **r** જનીન હોય છે. તેમાં **R** અને **r** હોવાની સાથે-સાથે એલેલ **Y** અને **y** પણ હોય છે. **yy**નું વિશ્લેષણ પણ **Rr** જેવું જ થાય છે. યાદ રાખવા જેવી મહત્ત્વની વાત એ છે કે, 50 % **R** અને 50 % **r**નું વિશ્લેષણ, 50 % **Y** અને 50 % **y**ના વિશ્લેષણથી સ્વતંત્ર રહેલ છે. **R** ધરાવતા જન્યુઓમાં 50 % **Y** અને બીજા 50 ટકામાં **y,** આ પ્રકારે **r** ધરાવતા જન્યુઓમાં 50 % **Y** તથા બાકી 50 ટકામાં **y** જનીન હોય છે. આથી જન્યુઓના 4 જનીન પ્રકાર બની શકે છે (4 પ્રકારની પરાગ તથા 4 પ્રકારના અંડકોષ) જે **RY, Ry, rY** અને **ry** આ પ્રકારે હોય છે, જેમાં પ્રત્યેકની સંખ્યા કુલ જન્યુઓના 25 % એટલે કે 1/4 હોય છે. જ્યારે તમે પુનેટ સ્કવેરની બે બાજુએ અંડકોષો અને પરાગને લખશો ત્યારે એ ફલિતાંડોમાં રચનાની જાણકારી મેળવવી સરળ રહેશે. જેનાથી F_2 છોડ ઉત્પન્ન થાય છે (આકૃતિ 5.7). *જો 16 સ્કવેર હોય તો કેટલા સ્વરૂપ પ્રકાર અને જનીન પ્રકાર બની શકશે ? આપેલ કોષ્ટકમાં નોંધ કરો.*

શું પુનેટ સ્કવેરના પ્રયોગના આંકડાઓથી તમે F_2 અવસ્થાના જનીન પ્રકારની તપાસ કરીને તેને આપેલ કોષ્ટકમાં લખી શકો છો ? શું જનીન-પ્રકાર પ્રમાણ પણ 9:3:3:1 હશે ?

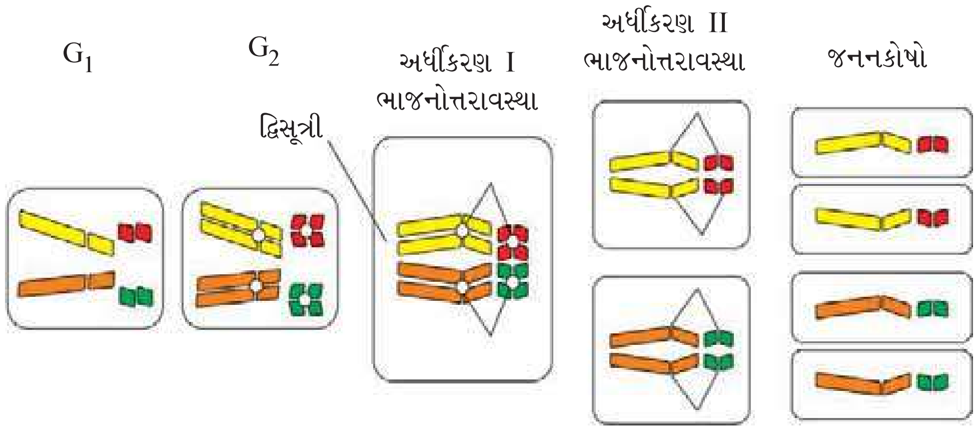
ક્રમ	F_2માં પ્રાપ્ત જનીન પ્રકાર	તેનો અપેક્ષિત સ્વરૂપ પ્રકાર

5.3.2 આનુવંશિકતાનો રંગસૂત્રીયવાદ (Chromosomal Theory of Inheritance)

મૅન્ડલે તેનું લક્ષણોની આનુવંશિકતા ઉપરનું કાર્ય 1865માં પ્રકાશિત કરેલ તેમ છતાં કેટલાંય કારણોસર 1900ની સાલ સુધી અજાણ રહ્યું. પ્રથમ, એ દિવસોમાં સંચાર-વ્યવહાર સરળ ન હતો (હાલની જેમ). જેનાથી તેઓનાં કાર્યને બહોળો પ્રચાર મળ્યો નહિ. બીજું, **જનીનો** (અથવા મૅન્ડલની ભાષામાં **કારકો**) માટે એ સંકલ્પના આપી કે તે લક્ષણોના નિયંત્રણની સ્થાયી તેમજ અલગ એકમોના સ્વરૂપે છે તથા

તેના નિયંત્રણની સંકલ્પના અર્થાત્ એવા એલેલ કે જે એકબીજા સાથે સંમિશ્રિત થતા નથી. આ બાબત મૅન્ડલનાં સમકાલીનોને સ્વીકાર્ય ન હતી. કારણ કે તેઓ પ્રકૃતિની વિવિધતા રૂપે પરિચિત હતા. ત્રીજું, એ સમયે જીવવિજ્ઞાનીઓને મૅન્ડલનો જૈવ ઘટનાના પૃથક્કરણ માટે ઉપયોગમાં લીધેલ ગણિત આધારિત અભિગમ સંપૂર્ણ નવો અને કેટલાક જીવવિજ્ઞાનીઓ દ્વારા અસ્વીકાર્ય હતો. અંતમાં ભલે મૅન્ડલનું કાર્ય એ અંકિત કરતું હોય કે કારક (જનીન) વિભક્ત એકમો હોય છે. છતાં પણ તે તેની હાજરીનું ભૌતિક-પ્રમાણ આપી શક્યા નહોતા. તે એ પણ ન બતાવી શક્યા કે તે કયાં દ્રવ્યોના બનેલા હોય છે.

1900માં ત્રણ વૈજ્ઞાનિકો (દ-વ્રિઝ, કોરેન્સ અને શેરમાક (de-Vries, Correns and von Tschermak) એ સ્વતંત્ર સ્વરૂપે લક્ષણોની આનુવંશિકતા સંબંધી મૅન્ડલનાં પરિણામોનું પુનઃસંશોધન કર્યું. એ સમયે સૂક્ષ્મદર્શનની તક્નિકીમાં પ્રગતિ પણ થઈ રહી હતી અને વૈજ્ઞાનિકો કાળજીપૂર્વક કોષ-વિભાજન જોવામાં સમર્થ થઈ ચૂક્યા હતા. કોષકેન્દ્રમાં એક સંરચનાની શોધ થઈ ચૂકી હતી, જે કોષ-વિભાજન પહેલાં સ્વયંજનન તેમજ વિભાજિત પણ થઈ જાય છે જેને **રંગસૂત્રો** (*રંગકાય* કે જેને અભિરંજકથી જોઈ શકાય) કહેવામાં આવ્યા. 1902 સુધી અર્ધીકરણ દરમિયાન રંગસૂત્રોની હલનચલનની ગતિનું જ્ઞાન પ્રાપ્ત થઈ ગયું હતું. વાલ્ટર સટન અને થિયોડોર બોવરી (Walter Sutton and Theodore Boveri)એ જોયું કે, રંગસૂત્રોનો વ્યવહાર પણ જનીન જેવો જ છે. તેઓએ મૅન્ડલના નિયમો (કોષ્ટક 5.3)ને રંગસૂત્રોની હલનચલનની ગતિવિધિ (આકૃતિ 5.8) દ્વારા સમજાવ્યા. કોષ-વિભાજનની સમભાજન તેમજ અર્ધીકરણ-પ્રક્રિયામાં રંગસૂત્રોની વર્તણૂકને ધ્યાનમાં રાખીને તેને સમજી શકાય છે. જનીનની જેમ જ રંગસૂત્રો પણ જોડમાં આવેલા હોય છે તથા એક જનીનની જોડના બંને એલેલ સમજાત રંગસૂત્રોના સમજાત સ્થાન પર આવેલા હોય છે.



આકૃતિ 5.8 : ચાર રંગસૂત્રો ધરાવતા કોષમાં અર્ધીકરણ અને જનન કોષનું નિર્માણ. તમે જોઈ શકો છો કે, જનન કોષોના નિર્માણ વખતે રંગસૂત્રો કેવી રીતે વિશ્લેષણ પામે છે ?

કોષ્ટક 5.3 : રંગસૂત્રો અને જનીનના વર્તણૂકની સરખામણી

A	B
જોડમાં હોય છે.	*જોડમાં હોય છે.*
જન્યુનિર્માણ દરમિયાન એવી રીતે વિશ્લેષણ પામે છે કે જન્યુઓની પ્રત્યેક જોડમાંથી માત્ર એક જ જન્યુમાં પ્રવેશી શકે છે.	*જન્યુનિર્માણ દરમિયાન વિશ્લેષણ પામે છે અને જોડમાંથી માત્ર એક જ જન્યુને પ્રાપ્ત થાય છે.*
અલગ-અલગ જોડ એકબીજાથી સ્વતંત્ર રીતે વિશ્લેષણ પામે છે.	*એક જોડ, બીજી જોડથી સ્વતંત્ર રીતે વિશ્લેષણ પામે છે.*
શું તમે જણાવી શકશો કે, આ બે કૉલમ A અને Bમાંથી કયું કૉલમ રંગસૂત્રોનું અને કયું કૉલમ જનીનનું પ્રતિનિધિત્વ કરે છે ? આ નિર્ણય તમે કેવી રીતે લીધો ?	

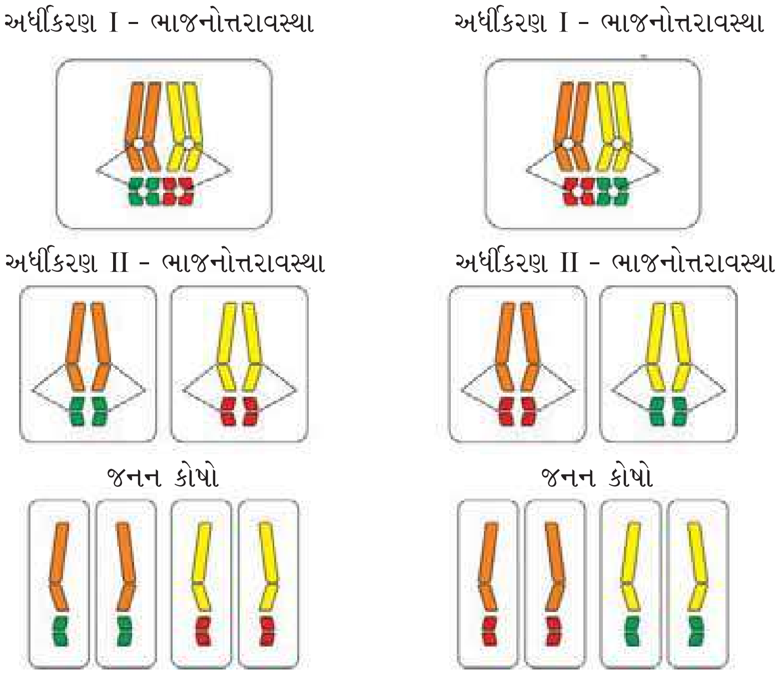
અર્ધીકરણ Iની ભાજનોત્તરાવસ્થામાં રંગસૂત્રોની બે જોડ મધ્યાવસ્થા પટ્ટિકા પર એકબીજાથી સ્વતંત્ર રીતે સરેખિત થઈ શકે છે (આકૃતિ 5.9). આને સમજવા માટે ડાબા અને જમણા કૉલમના ચાર અલગ રંગનાં રંગસૂત્રોની સરખામણી કરો. ડાબા કૉલમમાં (સંભાવના I) નારંગી અને લીલા એકસાથે વિશ્લેષણ પામે છે પરંતુ જમણી બાજુના કૉલમ (સંભાવના II)માં નારંગી રંગસૂત્રો, લાલ રંગસૂત્રો સાથે વિશ્લેષણ પામી રહ્યું છે.

શક્યતા I

એક લાંબું નારંગી અને ટૂંકું લીલું રંગસૂત્ર તથા લાંબું પીળું અને ટૂંકું લાલ રંગસૂત્ર એક જ ધ્રુવ પર

શક્યતા II

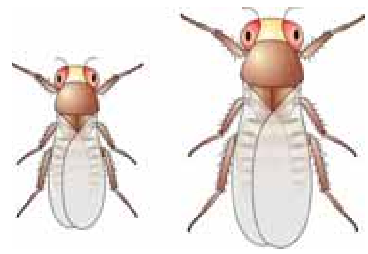
એક લાંબું નારંગી અને ટૂંકું લાલ રંગસૂત્ર તથા લાંબું પીળું અને ટૂંકું લીલું રંગસૂત્ર એક જ ધ્રુવ પર



આકૃતિ 5.9 : રંગસૂત્રોની મુક્ત વહેંચણી

સટન અને બોવરીએ તર્ક રજૂ કર્યો કે, રંગસૂત્રોની જોડ બનાવી અને અલગ (વિશ્લેષણ) પામવું તે પોતાની સાથે લઈ જવાઈ રહેલા કારકોના વિશ્લેષણનું કારણ બનશે. સટને રંગસૂત્રોના વિશ્લેષણે મૅન્ડલના સિદ્ધાંતો સાથે જોડ્યા જેને **આનુવંશિકતાનો રંગસૂત્રીય વાદ** કહે છે.

આ વિચારના સંશ્લેષણનું પાલન કરીને થોમસ હન્ટ મોર્ગન (Thomas Hunt Morgan) તથા તેઓના સાથીઓએ આનુવંશિકતાનો રંગસૂત્રીય વાદ અથવા સિદ્ધાંતની પ્રયોગાત્મક ચકાસણી કરી અને લિંગીપ્રજનન ઉત્પાદનમાં જોવા મળતી ભિન્નતા માટે આધારભૂત શોધ કરી. મોર્ગને **ફળમાખી, ડ્રોસોફિલા મેલેનોગેસ્ટર** *(Drosophila melanogaster)* (આકૃતિ 5.10) પર કાર્ય કર્યું કે જે આવા અભ્યાસ માટે સાનુકૂળ સાબિત થઈ. તેને પ્રયોગશાળામાં સરળ સંશ્લેષિત માધ્યમમાં ઉછેરી શકાતી હતી. તે પોતાનું જીવનચક્ર બે અઠવાડિયાંમાં પૂર્ણ કરે છે. તેમાં એક જ મૈથુનથી માખીઓની વિપુલ સંતતિ ઉત્પન્ન થાય છે તથા તેમાં સ્પષ્ટ લિંગભેદ હતો. નર અને માદાની સહેલાઈથી ઓળખ થઈ શકતી હતી. સાથે તેઓમાં આનુવંશિક વિવિધતાઓના અનેક પ્રકાર હતા જે સૂક્ષ્મદર્શક યંત્રના લૉ-પાવરમાં પણ જોઈ શકાતા હતા.

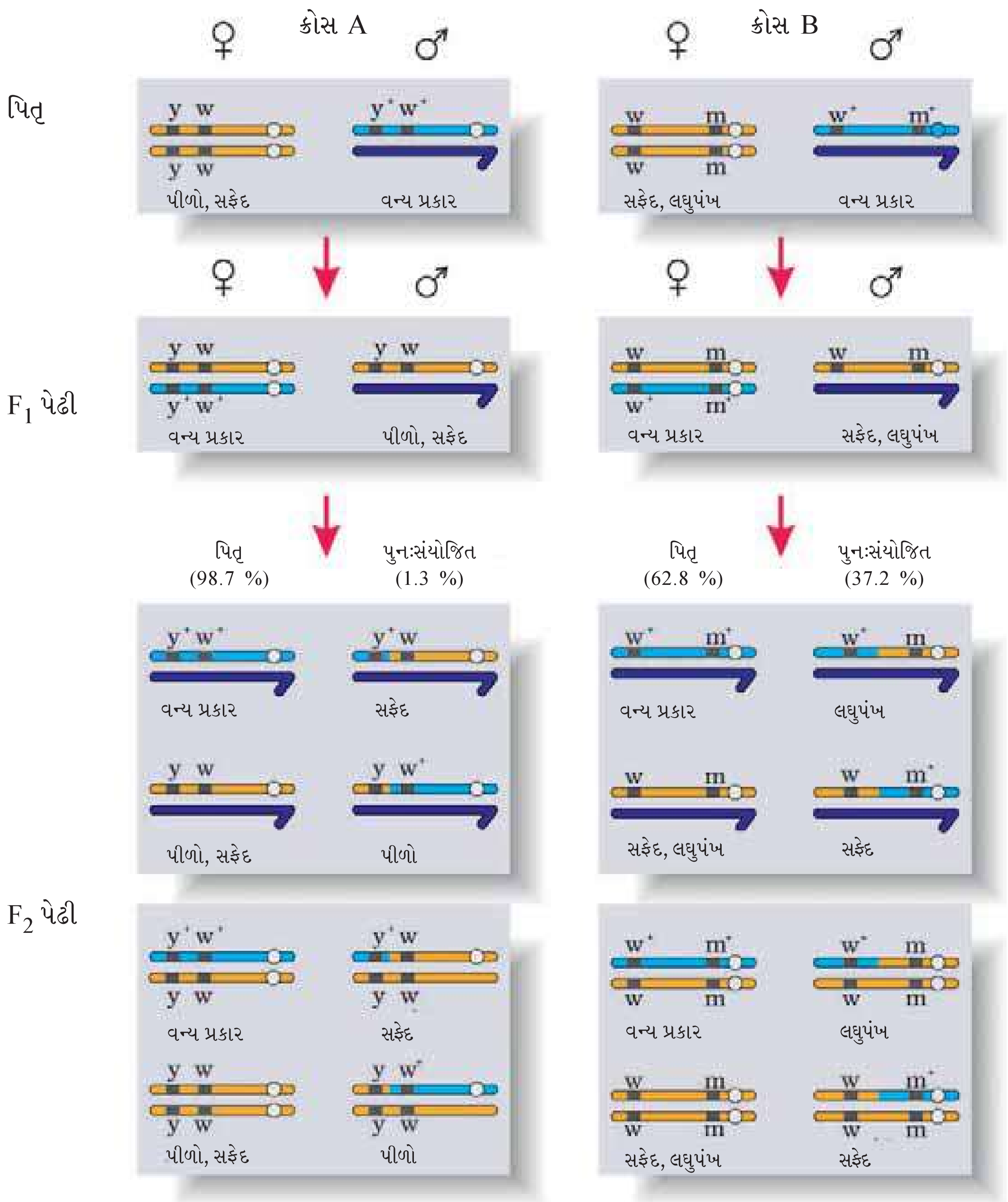


આકૃતિ 5.10 : ડ્રોસોફિલા મેલેનોગેસ્ટર (a) નર (b) માદા

5.3.3 સહલગ્નતા અને પુનઃસંયોજન (Linkage and Recombination)

લિંગ સંકલિત જનીનોના અભ્યાસ માટે મોર્ગને ડ્રોસોફિલામાં ઘણાબધા દ્વિસંકરણ પ્રયોગ કર્યા. આ મૅન્ડલ દ્વારા વટાણામાં કરવામાં આવેલા દ્વિસંકરણ-પ્રયોગ જેવા જ હતા. ઉદાહરણ તરીકે મોર્ગને પીળા શરીર અને સફેદ આંખોવાળી માદા માખીનું સંકરણ, બદામી શરીર અને લાલ આંખોવાળી નર માખી સાથે કરાવ્યું અને પછી F_2 સંતતિઓનું એકબીજા સાથે પરફલન કરાવ્યું. એણે જોયું કે બે જનીનોની જોડ એકબીજાથી સ્વતંત્ર વિશ્લેષણ ન પામી અને F_2નું પ્રમાણ 9:3:3:1 કરતાં નોંધપાત્ર રીતે અલગ પ્રાપ્ત થયું (બે જનીનોના સ્વતંત્ર રહેવા પર આ પ્રમાણ અપેક્ષિત હતું).

મોર્ગન તથા તેના સહયોગીઓ એ જાણતા હતા કે જનીન X-રંગસૂત્રો પર સ્થિત છે (વધુ અભ્યાસ વિભાગ 5.4) અને ત્વરિત એ પણ જાણી લીધું કે જ્યારે દ્વિસંકરણ-ક્રોસમાં બે જનીન એક જ રંગસૂત્ર પર આવેલા હોય ત્યારે પિતૃ જનીન સંયોજનોનું પ્રમાણ બિનપિતૃ પ્રકારથી ખૂબ જ ઊંચું રહે છે. મોર્ગને તેનું કારણ બે જનીનોનું ભૌતિક સંયોજન અથવા સહલગ્નતા બતાવ્યું. મોર્ગને આ ઘટના માટે **સહલગ્નતા (linkage)** શબ્દ આપ્યો જે એક જ રંગસૂત્રના જનીનોના ભૌતિક જોડાણો વર્ણવે છે અને બિનપિતૃ જનીન સંયોજનોની પેઢી માટે **પુનઃસંયોજન (recombination)** શબ્દ વાપર્યો (આકૃતિ 5.11). મોર્ગને તથા તેના સહયોગીઓએ પણ તપાસ લગાવી કે એક જ રંગસૂત્ર પર આવેલા હોવા છતાં પણ કેટલાક જનીનોની સહલગ્નતા વધુ હતી (એટલે કે પુનઃસંયોજન ઘણું ઓછું હતું) (આકૃતિ 5.11 પરફલન A). જ્યારે અન્ય ઢીલી રીતે (loosly) જોડાણ ધરાવતા હતા (એટલે કે પુનઃસંયોજન ઘણું ઊંચું હતું) (આકૃતિ 5.11 પરફલન B). ઉદાહરણ તરીકે તેમણે શોધ્યું કે સફેદ જનીન અને પીળા જનીન ખૂબ જ મજબૂતાઈથી જોડાયેલા હતા અને તેમાં પુનઃસંયોજન 1.3 % હતું. જ્યારે સફેદ અને લઘુપંખ (miniature) જનીનનું પુનઃસંયોજન પ્રમાણ 37.2 % હતું, એટલે તેમાં



આકૃતિ 5.11 : મોર્ગન દ્વારા કરવામાં આવેલ બે દ્વિસંકરણોનું પરિણામ : **ક્રોસ** A y જનીન અને w વચ્ચે સંકરણ દર્શાવે છે. **ક્રોસ** B જનીન w અને m વચ્ચે સંકરણ દર્શાવે છે. અહીં પ્રભાવી વન્ય પ્રકાર એલેલ (+) એક સંજ્ઞા ઉપર કરેલ બીજી સંજ્ઞા (superscript). નોંધ : y અને w વચ્ચેની સહલગ્નતાની મજબૂતાઈ w અને m કરતાં ઊંચી છે

સહલગ્નતા ઓછી હતી. મોર્ગનના વિદ્યાર્થી અલ્ફ્રેડ સ્ટર્ટીવેંટે (Alfred Strurtevant) એક જ રંગસૂત્રના જનીન જોડની પુનઃસંયોજિત આવૃત્તિને જનીનો વચ્ચેનું અંતર માનીને રંગસૂત્રોમાં તેઓની સ્થિતિનો નકશો દર્શાવ્યો. આજકાલ પૂર્ણ જિનોમના અનુક્રમના નિર્ધારણમાં જનીનિક નકશા (genetic maps) ખૂબ જ વધારે ઉપયોગમાં લેવાઈ રહ્યા છે. આવું જ હ્યુમન જિનોમ અનુક્રમણ પ્રૉજેક્ટમાં પણ વર્ણિત કરવામાં આવેલ છે.

5.4 બહુજનીનિક વારસો (Polygenic Inheritance)

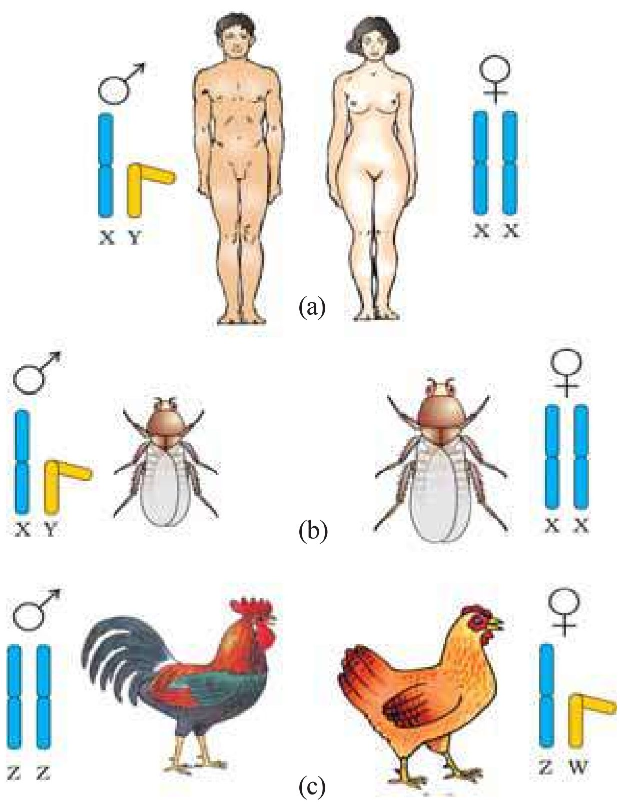
મૅન્ડેલના અભ્યાસે મુખ્યત્વે તે લક્ષણો વર્ણવ્યાં છે જે અલગ-અલગ અભિવ્યક્તિઓ દર્શાવે, જેમ કે પુષ્પનો રંગ કે જે જાંબલી કે સફેદ હોય છે. પરંતુ જો તમે આસપાસ જોશો તો તમને ત્યાં ઘણી લાક્ષણિકતાઓ જોવા મળશે. જે તેમની ક્રિયામાં એટલી ભિન્ન નથી અને સમગ્ર ઘટકોમાં ફેલાય છે. ઉદાહરણ તરીકે, માનવોમાં માત્ર ઊંચા અથવા નીચા લોકો એવા બે અલગ-અલગ વિકલ્પો જ ન હોય, પરંતુ સંભવિત ઊંચાઈની સંપૂર્ણ શ્રેણી હોય છે. આવાં લક્ષણો સામાન્ય રીતે ત્રણ અથવા વધુ જનીનો દ્વારા નિયંત્રિત થાય છે અને તેથી તેને બહુજનનીક લક્ષણો (polygenic traits) કહે છે. બહુવિધ જનીન, બહુજનીનિક વારસા સાથે સંકળાયેલ હોવા ઉપરાંત પર્યાવરણના પ્રભાવને પણ ધ્યાનમાં લે છે. માનવ-ત્વચાનો રંગ આનું એક અન્ય ઉત્કૃષ્ઠ (classic) ઉદાહરણ છે. બહુજનીનિક લક્ષણમાં સ્વરૂપ પ્રકાર દરેક એલેલના સહયોગથી નિર્દેશિત કરે છે, એટલે કે દરેક એલેલની અસર ઉમેરાય છે. આને સારી રીતે સમજવા માટે આપણે ધારીએ કે ત્રણ જનીનો A, B, C ત્વચાના રંગને નિયંત્રિત કરે છે. આમાંનાં પ્રભાવી સ્વરૂપો A, B અને C ત્વચાના ઘેરા રંગ માટે જવાબદાર છે અને પ્રચ્છન્ન સ્વરૂપો a, b અને c ઝાંખા (light) રંગ માટે જવાબદાર છે. બધા જ પ્રભાવી એલેલ (AABBCC) સાથેનો જનીન પ્રકાર એકદમ ઘેરો રંગ ધરાવે છે અને તે જ રીતે પ્રચ્છન્ન એલેલ (aabbcc) સાથેનો એકદમ ઝાંખો રંગ દર્શાવે છે. ધારણા (અપેક્ષા) પ્રમાણે ત્રણ પ્રભાવી એલેલ અને ત્રણની સંખ્યામાં પ્રચ્છન્ન એલેલ ધરાવતો જનીન પ્રકાર ત્વચાનો વચગાળાનો રંગ ધરાવે છે. આ અનુસંધાને જનીન પ્રકારમાં દરેક એલેલની સંખ્યા વ્યક્તિગત ત્વચાના ઘેરા અને ઝાંખા રંગ માટે જવાબદાર છે.

5.5 પ્લીઓટ્રોપી (Pleiotropy)

અત્યાર સુધી આપણે જનીનનો એક જ સ્વરૂપ પ્રકાર અથવા લક્ષણ ઉપર અસર જોઈ. જોકે હવે એવાં ઉદાહરણો જોઈએ કે જેમાં એકલ જનીન એક કરતાં વધારે સ્વરૂપલક્ષી અભિવ્યક્તિ દર્શાવે છે. આવા જનીનને પ્લીઓટ્રોપિક જનીન (pleiotropic gene) કહે છે. મોટા ભાગના કિસ્સામાં પ્લીઓટ્રોપીની પ્રક્રિયા અંતર્ગત જનીનની અસર ચયાપચયીક પથ (pathways) ઉપર થાય છે કે જે વિવિધ સ્વરૂપ પ્રકારો તરફ દોરી જાય છે. ફિનાઇલકિટોન્યુરિયા રોગ, તેનું ઉદાહરણ છે. જે માનવમાં જોવા મળે છે. આ રોગ થવાનું કારણ ફિનાઇલ એલેનિન હાઇડ્રોક્સાઈલેઝ ઉત્સેચક માટે સંકેતન કરતા જનીનની વિકૃતિ છે (એકલ જનીન વિકૃતિ). માનસિક મંદતા અને વાળ તથા ત્વચાના રંજકકણોમાં ઘટાડાને દર્શાવતી સ્વરૂપલક્ષી અભિવ્યક્તિ દ્વારા આપોઆપ દેખાઈ આવે છે.

5.6 લિંગ-નિશ્ચયન (Sex Determination)

લિંગ-નિશ્ચયનની ક્રિયાવિધિ હંમેશ માટે જનીનશાસ્ત્રીઓ માટે એક કોયડો બની રહી. જનીનિક / રંગસૂત્રીય ક્રિયાવિધિ દ્વારા લિંગ-નિર્ધારણના પ્રારંભિક સંકેત કીટકો પર કરવામાં આવેલા શરૂઆતના પ્રયોગો પરથી પ્રાપ્ત થયા. વાસ્તવમાં અનેક કીટકો પર કોષીય નિરીક્ષણોએ લિંગ-નિશ્ચયનના જનીનિક / રંગસૂત્રીય આધારનો વિકાસ કર્યો. હેન્કિંગે (Henking-1891)માં કેટલાક કીટકોમાં શુક્રકોષ જનનની વિભિન્ન અવસ્થાઓમાં એક વિશેષ કોષકેન્દ્રીય સંરચનાની ઓળખ મેળવી. તેઓએ એ પણ જોયું કે 50 % શુક્રકોષમાં શુક્રકોષજનન પછી આ સંરચના જોઈ શકાય છે. જ્યારે બાકીના 50 ટકામાં આ સંરચના જોવા મળતી નથી. હેન્કિંગે આ સંરચનાને



આકૃતિ 5.12 : રંગસૂત્રીય ભિન્નતાના આધારે લિંગ-નિશ્ચયન : (a અને b) માનવ તથા ડ્રોસોફિલામાં, માદામાં XX રંગસૂત્રની જોડ (સમયુગ્મી) તથા નરમાં XY (વિષમયુગ્મી) સ્થિતિ (c) ઘણાં પક્ષીઓમાં માદામાં અસમાન રંગસૂત્રો ZW તથા નરમાં સમાન રંગસૂત્ર ZZ

X-કાય (X-body) નામ આપ્યું પરંતુ તે તેના મહત્ત્વને સમજાવી ન શક્યા. અન્ય વૈજ્ઞાનિકોએ શોધકાર્યોથી એ નિષ્કર્ષ આપ્યો કે હેન્કિંગનું **X-કાય** વાસ્તવમાં રંગસૂત્ર જ હતું. એટલા માટે તેને X-રંગસૂત્ર તરીકે ઓળખવામાં આવ્યું. એ પણ જોવામાં આવ્યું કે, ઘણાબધા કીટકોમાં લિંગ-નિશ્ચયનની ક્રિયાવિધિ XO પ્રકારની હોય છે. અર્થાત્ બધા જ અંડકોષોમાં અન્ય રંગસૂત્રો (દૈહિક રંગસૂત્રો) સિવાય એક વધારાનું રંગસૂત્ર પણ હોય છે. બીજી બાજુ કેટલાક શુક્રકોષોમાં આ X-રંગસૂત્ર હોય છે, જ્યારે કેટલાકમાં હોતું નથી. X-રંગસૂત્રયુક્ત શુક્રકોષ દ્વારા ફલિત અંડકોષ માદા બની જાય છે અને જો X-રંગસૂત્રરહિત શુક્રકોષ વડે ફલિત થાય તો તે નર બની જાય છે. *શું તમે વિચારો છો કે નર અને માદા બંનેમાં રંગસૂત્રોની સંખ્યા સરખી હોય છે ?* આ X-રંગસૂત્રની લિંગ-નિશ્ચયનમાં ભૂમિકા હોવાથી તેને **લિંગી રંગસૂત્ર (sex chromosome)** નામ આપવામાં આવ્યું. બાકીનાં બીજાં રંગસૂત્રોને **દૈહિક રંગસૂત્રો (autosomes)** નામ આપવામાં આવ્યું. તીતીઘોડો XO પ્રકારના લિંગ-નિશ્ચયનનું ઉદાહરણ છે. તેમાં નરમાં X-દૈહિક રંગસૂત્રો સિવાય એક X-રંગસૂત્ર આવેલું હોય છે. જ્યારે માદામાં X-રંગસૂત્રની એક જોડ આવેલી હોય છે.

આ નિરીક્ષણોની પ્રેરણાથી લિંગ-નિશ્ચયનની ક્રિયાવિધિને સમજવા માટે અન્ય ઘણીબધી જાતિઓમાં પણ તેની શોધ કરવામાં આવી. ઘણા કીટકો અને મનુષ્ય સહિત સ્તનધારીઓમાં XY પ્રકારનું લિંગ-નિશ્ચયન જોવા મળ્યું. જ્યાં નર અને માદા બંનેમાં રંગસૂત્રોની સંખ્યા સરખી હોય છે. નરમાં એક રંગસૂત્ર X હોય છે. પરંતુ તેનું જોડીદાર સ્પષ્ટ નાનું હોય છે જેને Y રંગસૂત્ર કહેવાય છે. દૈહિક રંગસૂત્રોની સંખ્યા નર અને માદા બંનેમાં સરખી હોય છે. બીજા શબ્દોમાં નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રો સાથે XY હોય છે અને માદામાં દૈહિક રંગસૂત્રો સાથે XX હોય છે. ઉદાહરણ તરીકે, મનુષ્ય તથા ડ્રોસોફિલામાં નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રો ઉપરાંત એક X અને એક Y રંગસૂત્ર હોય છે. જ્યારે માદામાં દૈહિક રંગસૂત્રો ઉપરાંત એક જોડ X-રંગસૂત્ર હોય છે (આકૃતિ 5.12 a, b).

ઉપરની સમજૂતીમાં તમે બે પ્રકારના લિંગ-નિશ્ચયન એટલે XO પ્રકાર અને XY પ્રકારનો અભ્યાસ કર્યો. બંનેમાં નર બે પ્રકારના જન્યુઓનું નિર્માણ કરે છે. (a) X-રંગસૂત્ર સહિત અથવા રહિત (b) કેટલાક જન્યુઓમાં X-રંગસૂત્ર અને કેટલાકમાં Y-રંગસૂત્ર. આ પ્રકારની લિંગ-નિશ્ચયન ક્રિયાવિધિને **નર વિષમયુગ્મકતા (male heterogamety)** કહેવાય છે. કેટલાક અન્ય સજીવોમાં જેમકે, પક્ષીઓમાં અલગ પ્રકારનું લિંગ-નિશ્ચયન જોવા મળ્યું (આકૃતિ 5.12 c). આ પ્રક્રિયામાં રંગસૂત્રની કુલ સંખ્યા નર અને માદા બંનેમાં સરખી હોય છે પરંતુ માદા દ્વારા લિંગી રંગસૂત્રો દ્વારા બે ભિન્ન પ્રકારના જન્યુઓનું

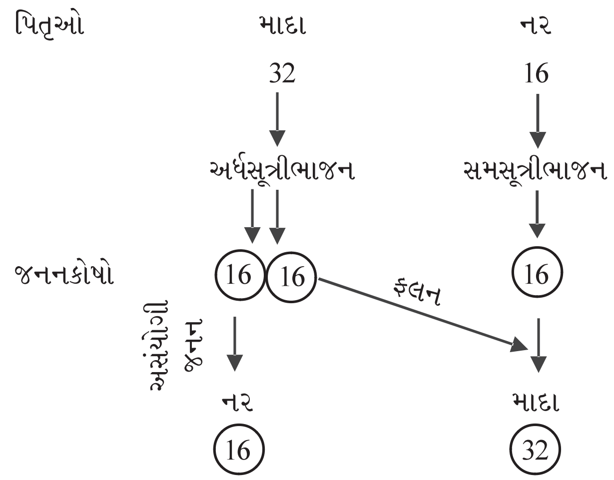
નિર્માણ થાય છે. એટલે કે માદામાં **વિષમયુગ્મકતા (female heterogamety)** જોવા મળે છે. અગાઉ વર્ણવેલ લિંગ-નિશ્ચયનથી વિશિષ્ટ પદ્ધતિના ઉદ્દેશથી પક્ષીઓનાં લિંગી રંગસૂત્રોને Z અને W રંગસૂત્ર વડે દર્શાવ્યા છે. જ્યારે નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રો ઉપરાંત Z રંગસૂત્રની એક જોડ આવેલી હોય છે.

5.6.1 મનુષ્યમાં લિંગ-નિશ્ચયન (Sex Determination in Humans)

જેમકે પહેલા સમજાવવામાં આવ્યું કે, મનુષ્યમાં લિંગ-નિશ્ચયન XY પ્રકારનું હોય છે. કુલ 23 જોડ રંગસૂત્રોમાંથી 22 જોડ નર અને માદામાં બિલકુલ એકસમાન હોય છે; જેને દૈહિક રંગસૂત્રો કહેવાય છે. માદામાં X-રંગસૂત્રની એક જોડ હોય છે અને નરમાં X-રંગસૂત્ર ઉપરાંત એક Y-રંગસૂત્ર હોય છે જે નરનાં લક્ષણોને નિર્ધારિત કરે છે. નરમાં શુક્રકોષજનન દરમિયાન બે પ્રકારના જન્યુઓ બને છે. કુલ ઉત્પન્ન થતા શુક્રકોષમાંથી 50 % X-રંગસૂત્રયુક્ત હોય છે અને 50 % Y યુક્ત હોય છે. તેની સાથે દૈહિક રંગસૂત્રો તો હોય છે જ. માદામાં માત્ર એક જ પ્રકારનો અંડકોષ બને છે, જેમાં X-રંગસૂત્ર હોય છે. અંડકોષમાં X અથવા Y પ્રકારનાં રંગસૂત્રોથી ફલન થવાની સંભાવના સરખી રહે છે. જો અંડકોષનું ફલન X પ્રકારના શુક્રકોષ દ્વારા થશે તો યુગ્મનજ (ફલિતાંડ) માદા (XX)માં વિકસિત થશે અને જો Y પ્રકારના શુક્રકોષ દ્વારા ફલન થવાથી નર સંતતિ જન્મ લે છે. આથી સ્પષ્ટ છે કે શુક્રકોષની આનુવંશિક સંરચના જ શિશુનું લિંગ-નિશ્ચયન કરે છે. એ પણ સ્પષ્ટ છે કે પ્રત્યેક ગર્ભાવસ્થામાં શિશુને નર અથવા માદા તરીકે વિકસવાની સંભાવના 50 % હોય છે. આ આપણી કમનસીબી છે કે સમાજ કન્યાના જન્મ માટે માતાને દોષિત ગણે છે. આ ખોટા વિચારોના કારણે તેની સાથે બહિષ્કૃત વ્યવહાર થતા આવ્યા છે.

5.6.2 મધમાખીમાં લિંગ-નિશ્ચયન (Sex determination in Honey bee)

મધમાખીમાં લિંગ-નિશ્ચયન વ્યક્તિગત પ્રાપ્ત કરેલાં રંગસૂત્રોના સમૂહ (sets)ની સંખ્યા ઉપર આધારિત છે. સંતતિ શુક્રકોષ અને અંડકોષના જોડાણથી બને તો માદા (રાણી-queen અથવા કાર્યકર-worker) તરીકે વિકસે અને અફલિત અંડકોષ અસંયોગી જનન દ્વારા નર (dron) તરીકે વિકસે. આનો અર્થ એ થાય કે નરમાં, માદા કરતાં રંગસૂત્રોની સંખ્યા અડધી હોય છે. માદા દ્વિકીય 32 રંગસૂત્રો ધરાવતી અને નર એકકીય એટલે કે 16 રંગસૂત્રો ધરાવતો. જેને એકકીય-દ્વિકીય (હેપ્લોડિપ્લોઇડ) લિંગ નિશ્ચયન પદ્ધતિ કહે છે અને વિશિષ્ટ લક્ષણની લાક્ષણિકતા જેવી કે નર સમવિભાજન દ્વારા શુક્રકોષો ઉત્પન્ન કરે છે (આકૃતિ 5.13), તેઓને પિતા નથી અને તેથી પુત્રો પણ નથી, પરંતુ તેઓને દાદા અને પૌત્રો છે.



આકૃતિ 5.13 : મધમાખીમાં જાતિ-નિશ્ચયન

પક્ષીઓમાં લિંગ-નિશ્ચયનની ક્રિયાવિધિ ભિન્ન પ્રકારની કેમ છે ? બાળ મરઘી (ચિકન)ની ઉત્પત્તિ માટે જવાબદાર કોણ છે *શુક્રકોષ કે અંડકોષ ?*

5.7 વિકૃતિ (Mutation)

વિકૃતિ એવી ઘટના છે જેના પરિણામે DNAના અનુક્રમ (sequences)માં વૈકલ્પિક બદલાવ પ્રેરાય છે. તેના પરિણામ સ્વરૂપે સજીવના જનીન પ્રકાર અને સ્વરૂપ પ્રકારમાં પરિવર્તન આવી જાય છે. પુનઃસંયોજન સિવાય વિકૃતિ એ અસાધારણ ક્રિયા છે જે DNAમાં વિવિધતા લાવે છે.

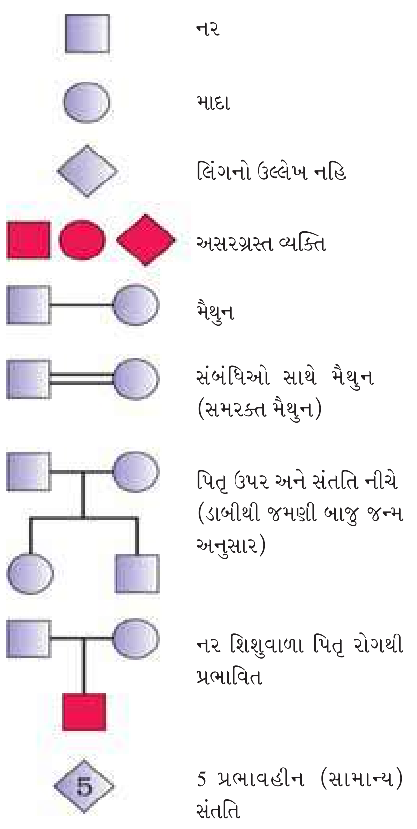
આગળના પ્રકરણ 6માં અભ્યાસ કરશો કે, પ્રત્યેક રંગસૂત્રિકા (charamatid)માં એક છેડાથી બીજા છેડા સુધી સળંગ અત્યંત ગુંચળા સ્વરૂપે DNAનું એક કુંતલ આવેલ હોય છે. DNA ખંડનો લોપ (deletion) અથવા દ્વિગુણન (insertion / duplication) રંગસૂત્રોમાં ફેરફાર પ્રેરે છે કેમકે જનીન રંગસૂત્રોમાં સ્થિત માનવામાં આવે છે. એટલા માટે રંગસૂત્રોમાં થતો ફેરફાર અસાધારણ તથા વિપથનને જન્મ આપે છે. આવા રંગસૂત્રીય વિપથન કેન્સર કોષોમાં સામાન્ય રીતે જોવા મળે છે.

આનાથી વિશેષ DNAની એક બેઇઝ જોડમાં થતું પરિવર્તન પણ વિકૃતિ પ્રેરે છે. તેને પૉઇન્ટ મ્યુટેશન (point mutation) કહે છે. આ પ્રકારની વિકૃતિનું જાણીતું ઉદાહરણ સિકલ-સેલ-એનિમિયા છે. DNAની વધારે બેઇઝ જોડીનો લોપ કે દ્વિગુણન ફ્રેમ-શિફ્ટ મ્યુટેશન (frame-shift mutations) ઉત્પન્ન કરે છે (પ્રકરણ 6 જુઓ).

આ સ્તરે વિકૃતિની ક્રિયાવિધિની ચર્ચા વિષયવસ્તુની બહાર છે. વિકૃતિ અનેક રાસાયણિક તથા ભૌતિક કારકો દ્વારા થાય છે. તેને મ્યુટાજન્સ નામ આપવામાં આવ્યું છે. પારજાંબલી કિરણો સજીવોમાં વિકૃતિ પેદા કરે છે તે મ્યુટાજન છે.

5.8 જનીનિક અનિયમિતતાઓ (Genetic Disorders)

5.8.1 વંશાવળી પૃથક્કરણ (Pedigree Analysis)



આકૃતિ 5.13 : માનવ-વંશાવળી પૃથક્કરણમાં વપરાતા સંકેતો

માનવસમાજમાં આનુવંશિક વિકારની વાત પહેલાંના સમયથી ચાલી આવી છે. તેનો આધાર હતો કે કેટલાંક કુટુંબોમાં વિશિષ્ટ લક્ષણોની આનુવંશિકતા મૅન્ડલના કાર્યના પુનઃ સંશોધન પછી મનુષ્યમાં વારસાગત લક્ષણોના અનુકરણીય નમૂનાના પૃથક્કરણની શરૂઆત થઈ. એ સ્પષ્ટ છે કે વટાણાના છોડ અને અન્ય સજીવોમાં કરવામાં આવેલ તુલનાત્મક સંકરણ પ્રયોગ મનુષ્યમાં સંભવ નથી. એટલા માટે એક જ વિકલ્પ રહી જાય છે કે વિશિષ્ટ લક્ષણની આનુવંશિકતાના સંદર્ભે વંશના ઇતિહાસનો અભ્યાસ કરવામાં આવે. માનવકુટુંબમાં અનેક પેઢીઓ સુધી કોઈ એક લક્ષણની નોંધ રાખવાની બાબતને **વંશાવળી પૃથક્કરણ (pedigree analysis)** કહે છે. વંશાવળી પૃથક્કરણમાં વંશવૃક્ષ (family tree) તરીકે વિશેષ લક્ષણનું પેઢી દર પેઢી વિશ્લેષણ કરવામાં આવે છે.

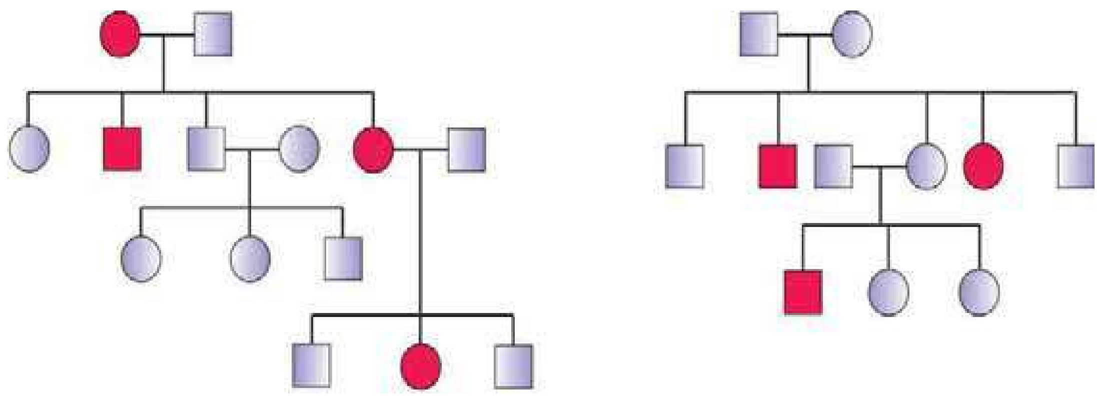
માનવ જનીનવિદ્યામાં વંશાવળી અભ્યાસ એક મહત્ત્વપૂર્ણ ઉપકરણ હોય છે. જેનો વિશેષ લક્ષણ, અસામાન્યતા અથવા રોગની તપાસ કરવા માટે ઉપયોગ કરવામાં આવે છે. વંશાવળી પૃથક્કરણમાં ઉપયોગમાં લેવાતા કેટલાક સંકેતોને આકૃતિ 5.13માં દર્શાવવામાં આવ્યા છે.

જેમકે તમે આ પ્રકરણમાં અભ્યાસ કર્યો કે કોઈ પણ સજીવનું પ્રત્યેક લક્ષણ રંગસૂત્રમાં આવેલા DNA પરના એક અથવા બીજા જનીન દ્વારા નિયંત્રિત થાય છે. DNA આનુવંશિક માહિતીનું વાહક છે અને તે કોઈ પણ પરિવર્તન વગર એક પેઢીમાંથી બીજી પેઢીમાં સ્થાનાંતરિત થાય છે. હા, ક્યારેક પરિવર્તન / રૂપાંતરણ પણ થતા રહેતા હોય છે. આ પ્રકારના પરિવર્તનને

વિકૃતિ (mutation) કહેવાય છે. મનુષ્યમાં કેટલાક વિકાર એવા જોવા મળ્યા છે કે, જેનો સંબંધ રંગસૂત્ર અથવા જનીનના પરિવર્તન (બદલાવ) પર હોય છે.

5.8.2 મૅન્ડેલિયન અનિયમિતતાઓ (Mendelian Disorders)

વ્યાપક રીતે જનીનિક અનિયમિતતાઓને બે જૂથમાં મૂકી શકાય છે - મૅન્ડેલિયન અનિયમિતતા અને રંગસૂત્રીય અનિયમિતતા. મૅન્ડેલિયન અનિયમિતતા એ છે કે, જેમાં કોઈ એક જનીનમાં રૂપાંતરણ અથવા વિકૃતિ થાય. આ વિકાર એ જ ક્રિયાવિધિ દ્વારા સંતતિમાં ઊતરે છે જેનો અભ્યાસ આનુવંશિકતાના સિદ્ધાંતોમાં કરવામાં આવેલ છે. આ પ્રકારની મૅન્ડેલિયન અનિયમિતતાઓની આનુવંશિકતાનાં ઉદાહરણોને કોઈ કુટુંબમાં વંશાવળી પૃથક્કરણ દ્વારા શોધી શકાય છે. મૅન્ડેલિયન વિકારોનાં સૌથી સામાન્ય ઉદાહરણ હિમોફિલિયા, સિસ્ટિક ફાઇબ્રોસિસ, સિકલ-સેલ ઍનિમિયા, રંગઅંધતા, ફિનાઈલ કિટોન્યુરિયા, થેલેસેમિયા વગેરે છે. અહીં એ પણ બતાવવું જરૂરી છે કે, મૅન્ડેલિયન અનિયમિતતાઓ પ્રભાવી અને પ્રચ્છન્ન પણ હોઈ શકે છે. જેમકે હિમોફિલિયામાં જોવા મળે છે તે મુજબ આ લક્ષણ લિંગ-સંકલિત પણ હોઈ શકે છે. એ સુસ્પષ્ટ છે કે X-સંલગ્ન પ્રચ્છન્ન લક્ષણ વાહક માદામાંથી નર સંતતિને પ્રાપ્ત થાય છે. આ વંશાવળી (pedigree)નો નમૂનો આકૃતિ 5.14માં પ્રભાવી અને પ્રચ્છન્ન લક્ષણ દ્વારા દર્શાવવામાં આવેલ છે. તમારા શિક્ષક સાથે ચર્ચા કરો અને દૈહિક તથા લિંગી-રંગસૂત્રો સંલગ્ન લક્ષણોવાળા વંશાવળી પૃથક્કરણનો ચાર્ટ બનાવો.



(a) (b)

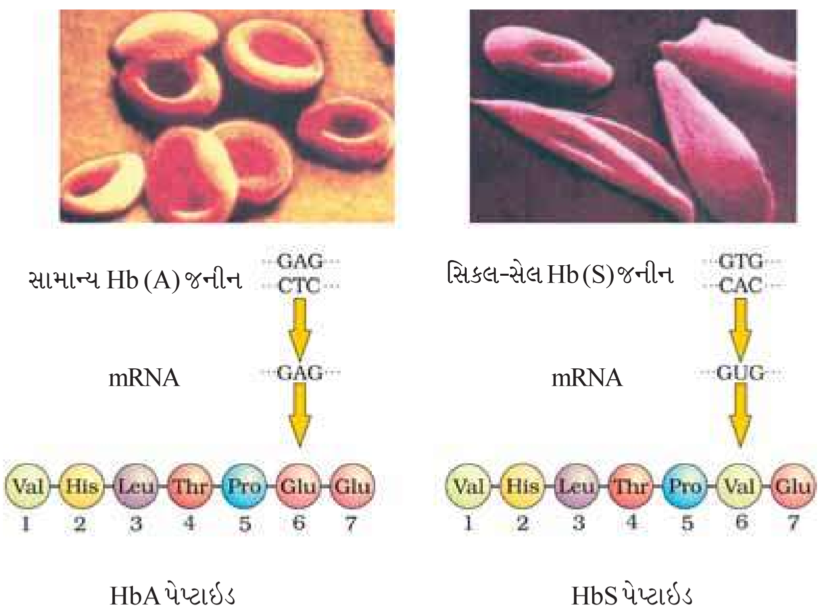
આકૃતિ 5.14 : પ્રતિકાત્મક વંશાવળી પૃથક્કરણ (a) દૈહિક પ્રભાવી લક્ષણ (ઉદાહરણ : માયોટોનિક ડિસ્ટ્રોફી) (b) દૈહિક પ્રચ્છન્ન લક્ષણ (ઉદાહરણ : સિકલ-સેલ ઍનિમિયા)

રંગઅંધતા (Colour Blindness) : આ લિંગ સંલગ્ન પ્રચ્છન્ન જનીનની ખામી છે, જે લાલ અથવા લીલા આંખના શંકુકોષોની ખામી છે, જેના પરિણામે લાલ અને લીલા રંગ પારખવામાં નિષ્ફળ જવાય છે. આ ખામી X રંગસૂત્ર ઉપર હાજર કેટલાક જનીનોની વિકૃતિને કારણે થાય છે. આ આશરે 8 % નરોમાં જ્યારે આશરે 0.4 % માદાઓમાં જોવા મળે છે. આનું કારણ લાલ-લીલા રંગની અંધતા માટેના જનીનો X-રંગસૂત્રો ઉપર આવેલ છે. નર ફક્ત એક જ અને માદા બે X-રંગસૂત્ર ધરાવે છે. સ્ત્રી કે જે આ જનીન ધરાવે છે તેના પુત્રમાં રંગ અંધ થવાની 50 % શક્યતાઓ છે. માતા પોતે રંગ અંધ નથી કારણ કે જનીન પ્રચ્છન્ન છે. આનો અર્થ એ થાય કે

તેની અસરને તેને મળતા આવતા પ્રભાવી સામાન્ય જનીન દ્વારા દબાવી દેવામાં આવે છે. સામાન્ય સંજોગોમાં પુત્રી રંગ અંધ હોતી નથી, જ્યાં સુધી તેની માતા વાહક અને તેણીના પિતા રંગ અંધ હોય.

હિમોફિલિયા (Haemophilia) : આ લિંગ સંકલિત પ્રચ્છન્ન રોગનો વ્યાપક અભ્યાસ થઈ ચૂક્યો છે. જેમાં સામાન્ય વાહક માદાથી અમુક નર સંતતિમાં રોગનો ફેલાવો થાય છે. આ રોગ રુધિર ગંઠાવવાની ક્રિયા સંબંધિત છે જેમાં એકલ પ્રોટીન અસરગ્રસ્ત થાય છે. આ પ્રોટીન એક પ્રોટીન શૃંખલાનો અંશ માત્ર હોય છે. એના કારણે અસરગ્રસ્ત વ્યક્તિના શરીરમાં નાનો ઘા પડવાથી પણ રુધિરનું નીકળવું બંધ થતું નથી. વિષમયુગ્મી માદા (વાહક) દ્વારા આ હિમોફિલિયા રોગ પુત્રોમાં વહન પામે છે. માદાની રોગગ્રસ્ત હોવાની સંભાવના નહિવત્ હોય છે; કારણ કે, આ પ્રકારની માદાની માતા વાહક અને પિતા હિમોફિલિક હોવા જરૂરી છે (જે વધુ ઉંમર સુધી જીવિત નથી રહેતા). રાણી વિક્ટોરિયાના કુટુંબની વંશાવળી આવા અનેક હિમોફિલિક વારસો ધરાવતાં સંતાનો દર્શાવે છે; કારણ કે, રાણી આ રોગના વાહક હતા.

સિકલ-સેલ ઍનિમિયા (Sickle-cell anaemia) : આ એક દૈહિક રંગસૂત્રો સંલગ્ન પ્રચ્છન્ન લક્ષણ છે જે પિતૃમાંથી સંતતિમાં ત્યારે જ પ્રવેશ કરે છે જ્યારે બંને પિતૃઓ જનીનના વાહક હોય (અથવા વિષમયુગ્મી). આ રોગનું નિયંત્રણ એક જોડ જનીન Hb^A અને Hb^S કરે છે. રોગનાં લક્ષણો ત્રણ સંભવ જિનોટાઇપમાંથી માત્ર Hb^S ($Hb^S Hb^S$)વાળા સમયુગ્મી વ્યક્તિઓમાં દેખાય છે. વિષમયુગ્મી ($Hb^A Hb^S$) વ્યક્તિ રોગમુક્ત હોય છે. પરંતુ તે રોગના વાહક હોય છે. વિકૃત જનીન સંતતિમાં ઊતરવાની સંભાવના 50 % હોય છે (આકૃતિ 5.15). આ વિકારનું કારણ હિમોગ્લોબીન અણુની



આકૃતિ 5.15 : રક્તકણની બાહ્યરચના તથા હિમોગ્લોબીનની β શૃંખલાના સંગત ભાગના એમિનો ઍસિડનો સૂક્ષ્મ-આલેખ (micrograph) (a) સામાન્ય વ્યક્તિમાંથી (b) સિકલ-સેલ ઍનિમિયા ધરાવતા વ્યક્તિમાંથી

β ગ્લોબિન શૃંખલાના છઠ્ઠા ક્રમમાં આવેલ એમિનોઍસિડ ગ્લુટામિક ઍસિડ (Glu)નું વેલાઇન (Val) દ્વારા દૂર થવાનું છે. ગ્લોબિન પ્રોટીનમાં ઍમિનોઍસિડની આ બાદબાકી β ગ્લોબિનના છઠ્ઠા સંકેતમાં GAGના સ્થાને GUG દ્વારા દૂર થવાના કારણે થાય છે. ઓછા ઑક્સિજનની સ્થિતિમાં વિકૃત હિમોગ્લોબીન અણુમાં બહુલીકરણ થઈ જાય છે અને તાણના કારણે RBCનો દ્વિતઅંતર્ગોળ આકાર બદલાઈને દાતરડાં (sickle) આકારનો થઈ જાય છે (આકૃતિ 5.15).

ફિનાઇલ કિટોન્યુરિયા (Phenylketonuria) : આ જન્મજાત ચયાપચયિક ખામી પણ દૈહિક પ્રચ્છન્ન લક્ષણોની જેમ આનુવંશિકતા દર્શાવે છે. રોગગ્રસ્ત વ્યક્તિમાં ફિનાઇલ એલેનીન નામના એમિનોઍસિડને ટાયરોસીન એમિનોઍસિડમાં રૂપાંતરણ કરવા માટે જરૂરી ઉત્સેચકની ઊણપ થઈ જાય છે. પરિણામ સ્વરૂપે ફિનાઇલ એલેનીન એકત્રિત થતો રહે છે અને ફિનાઇલ પાયરુવિક ઍસિડ તથા અન્ય વ્યુત્પનોમાં ફેરવાય છે. તેના એકત્રીકરણથી માનસિક નબળાઈ આવી જાય છે. મૂત્રપિંડ દ્વારા ઓછો શોષણ પામવાથી તે વધુપડતો મૂત્ર સ્વરૂપે ઉત્સર્જન પામે છે.

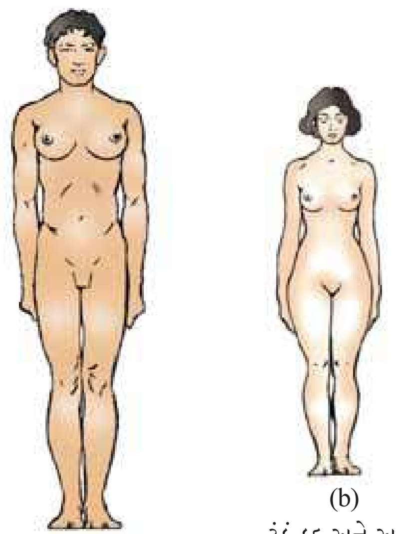
થેલેસેમિયા (Thalassemia) : આ પણ એક દૈહિક-સંલગ્ન પ્રચ્છન્ન જનીનથી થતો રુધિરરોગ છે. તે પિતૃઓમાંથી સંતતિમાં કે જ્યારે બંને પિતૃઓ બિનઅસરકારક વાહક જનીન (અથવા વિષમયુગ્મી)ને વહન કરતા હોય. આ અસર થવાનું કારણ વિકૃતિ અથવા દૂર થવું જેના આખરી પરિણામમાં હિમોગ્લોબીનના નિર્માણમાં વપરાતી ગમે તે એક ગ્લોબીનની સાંકળ (α અને β સાંકળો)ના સંશ્લેષણમાં ઘટાડો છે. આને કારણે હિમોગ્લોબીનના અસામાન્ય અણુઓ નિર્માણ પામે છે જેને પરિણામે ઍનિમિયા થાય છે, જે રોગનું લક્ષણ છે. હિમોગ્લોબીન અણુની કઈ સાંકળ અસરકર્તા છે તેને આધારે થેલેસેમિયાનું વર્ગીકરણ કરી શકાય છે. 'α' થેલેસેમિયામાં 'α' ગ્લોબીન સાંકળનું ઉત્પાદન અસરકર્તા છે. જ્યારે 'β' થેલેસેમિયામાં 'β' ગ્લોબીન સાંકળનું ઉત્પાદન અસરકર્તા છે. 'α' થેલેસેમિયા એ બે નજીકથી જોડાયેલા સંલગ્ન જનીનો HBA1 અને HBA2 કે જે દરેક પિતૃના 16મા રંગસૂત્ર ઉપર આવેલ છે તેના દ્વારા નિયંત્રિત હોય છે અને તે એક કે ચાર જનીનમાંથી વધુ જનીનોમાં વિકૃતિ અથવા દૂર કરવાના કારણે જોવા મળે છે. જેમ વધુ જનીનો અસરકર્તા તેમ α (આલ્ફા) ગ્લોબીન અણુઓનું ઉત્પાદન ઓછું. જ્યારે 'β' થેલેસેમિયા એકલ જનીન HBB કે જે દરેક પિતૃના 11મા રંગસૂત્ર ઉપર આવેલ છે તેના દ્વારા નિયંત્રિત થાય છે અને તે એક અથવા બંને એક જનીનમાં વિકૃતિ અથવા દૂર કરવાના કારણે જોવા મળે છે. થેલેસેમિયા, સિકલ-સેલ ઍનિમિયાથી અલગ છે જેમાં અગાઉનામાં ગ્લોબીનના અણુના સંશ્લેષણની માત્રાત્મક (quantitatively) સમસ્યા છે, જ્યારે બાદમાં ખોટી રીતે કાર્ય કરતા ગ્લોબીનના સંશ્લેષણની ગુણાત્મક (qualitatively) સમસ્યા છે.

5.8.3 રંગસૂત્રીય અનિયમિતતાઓ (Chromosomal disorders)

એક અથવા વધારે રંગસૂત્રોની ગેરહાજરી અથવા એક અથવા વધારે રંગસૂત્રોની અસામાન્ય ગોઠવણીથી રંગસૂત્રીય અનિયમિતતાઓ થાય છે.

કોષ-વિભાજનના સમયે રંગસૂત્રિકાઓનું વિશ્લેષણ ન થવાના કારણે રંગસૂત્રોનો વધારો કે ઘટાડો થઈ જાય છે જેને **એન્યુપ્લૉઇડી (aneuploidy)** કહે છે. ઉદાહરણ તરીકે 21મી જોડના રંગસૂત્રોમાં વધારાના એક રંગસૂત્રના કારણે ડાઉન સિન્ડ્રોમ્સ થાય છે. તેવી જ રીતે એક X-રંગસૂત્ર ગુમાવવાના કારણે સ્ત્રીઓમાં ટર્નર્સ સિન્ડ્રોમ થાય છે. કોષ-વિભાજનની અંત્યાવસ્થા પછી કોષરસ વિભાજન (cytokinesis) ન થવાના કારણે સજીવોમાં રંગસૂત્રોનું આખું જૂથ વધી જાય છે જેને **પોલીપ્લોઇડી (polyploidy)** કહે છે. આ અવસ્થા વનસ્પતિઓમાં મુખ્યત્વે જોવા મળે છે.

આકૃતિ 5.16 : આપેલ આકૃતિ જેમાં વ્યક્તિ ડાઉન્સ સિન્ડ્રોમથી અસરગ્રસ્ત છે અને તે વ્યક્તિનાં અનુરૂપ રંગસૂત્રો દર્શાવવામાં આવેલ છે



(a) ઊંચા કદની સાથે સ્ત્રીનાં લક્ષણો

(b) ટૂંકું કદ અને અલ્પ વિકસિત માદાનાં લક્ષણો

આકૃતિ 5.17 : મનુષ્યમાં લિંગી રંગસૂત્રોના બંધારણને કારણે ઉત્પન્ન થતા આનુવંશિક વિકારોનું રેખાંકિત નિરૂપણ (a) ક્લાઇનફેલ્ટર સિન્ડ્રોમ (b) ટર્નર સિન્ડ્રોમ

મનુષ્યમાં કુલ રંગસૂત્રોની સંખ્યા 46 (23 જોડ) છે. તેમાંથી 22 જોડ દૈહિક રંગસૂત્ર હોય છે અને એક જોડ લિંગી રંગસૂત્ર હોય છે. ક્યારેક-ક્યારેક વ્યક્તિમાં રંગસૂત્રની એક વધારાની જોડ ઉમેરાઈ જાય છે અથવા ક્યારેક રંગસૂત્રની એક જોડની ઘટ પડે છે. આ સ્થિતિઓને ક્રમશઃ રંગસૂત્રની ટ્રાયસોમી (trisomy) અથવા મૉનોસોમી (monosomy) કહેવામાં આવે છે. આવી સ્થિતિની અસરથી વ્યક્તિમાં ગંભીર રોગ થઈ જાય છે. રંગસૂત્રીય અનિયમિતતાના સામાન્ય ઉદાહરણ ડાઉન્સ સિન્ડ્રોમ્સ, ટર્નર સિન્ડ્રોમ્સ, ક્લાઇન ફેલ્ટર સિન્ડ્રોમ વગેરે છે.

ડાઉન્સ સિન્ડ્રોમ (Down's Syndrome) : આ આનુવંશિક અનિયમિતતા થવાનું કારણ 21મા રંગસૂત્રમાં (ટ્રાયસોમી 21) એક વધારાનું રંગસૂત્ર ઉમેરાવાનું છે. આ ખામીનું સૌપ્રથમ વર્ણન 1866માં લેન્ગડન ડાઉન (Langdon Down) વૈજ્ઞાનિક દ્વારા કરવામાં આવ્યું હતું. અસરગ્રસ્ત વ્યક્તિ ટૂંકું કદ અને ગોળ માથું ધરાવે છે. ખાંચાયુક્ત તિરાડવાળી જીભ હોય છે અને મુખ આંશિક ખૂલે છે (આકૃતિ 5.16). હથેળી પહોળી અને લાક્ષણિક ગડીઓવાળી હોય છે. શારીરિક, માનસિક મંદતા (psychomotor) અને માનસિક વિકાસ રુંધાયેલો હોય છે.

ક્લાઇન ફેલ્ટર્સ સિન્ડ્રોમ (Klinefelter's Syndrome) : આ આનુવંશિક વિકારનું કારણ એક વધારાનું X-રંગસૂત્ર છે. જેના કારણે કેર્યોટાઇપમાં 47, XXY રંગસૂત્રો થઈ જાય છે. આવી વ્યક્તિ સંપૂર્ણ રીતે પુરુષ હોય છે પરંતુ માદાનાં લક્ષણો (સ્તનનો વિકાસ, એટલે કે અલ્પવિકસિત સ્તન-gynaecomastic) પણ અભિવ્યક્ત થાય છે (આકૃતિ 5.17 a). આવી વ્યક્તિ વંધ્ય હોય છે.

ટર્નર્સ સિન્ડ્રોમ (Turner's Syndrome) : આ પ્રકારના વિકારનું કારણ એક X-રંગસૂત્રની ગેરહાજરી છે. એટલે કે 45 રંગસૂત્રો જેમાં XO સ્થિતિ. આવી સ્ત્રી વંધ્ય હોય છે. કેમકે અંડપિંડ અલ્પવિકસિત હોય છે ઉપરાંત અન્ય લક્ષણો જેવા કે દ્વિતીય ગૌણ જાતીય લક્ષણોનો અભાવ હોય છે (આકૃતિ 5.17 b).

સારાંશ

જનીનવિદ્યા જીવવિજ્ઞાનની એ શાખા છે જે આનુવંશિક વ્યવહાર અને સિદ્ધાંતોનો અભ્યાસ કરે છે. એ તથ્ય છે કે સંતતિ પોતાના પિતૃઓ સાથે બાહ્યાકાર અને દૈહિક લક્ષણોમાં મળતી આવે છે જેણે અનેક જીવવિજ્ઞાનીઓનું ધ્યાન આકર્ષિત કર્યું હતું. આ ઘટનાને વ્યવસ્થિત અભ્યાસ કરવાવાળો સૌપ્રથમ વૈજ્ઞાનિક મૅન્ડલ હતો. વટાણાના છોડમાં વિરોધાભાસી લક્ષણોની આનુવંશિકતાના અનુકરણીય નમૂનાઓનો અભ્યાસ કરતા મૅન્ડલે સિદ્ધાંતોને પ્રસ્થાપિત કર્યા જે આજે 'મૅન્ડલના આનુવંશિકતાના નિયમો'થી ઓળખાય છે. તેઓએ સૂચિત કર્યું કે લક્ષણનું નિયમન કરતા કારક (પછીથી જનીન નામ અપાયું) જોડમાં જોવા મળે છે જેને એલેલ કહેવામાં આવ્યા. તેઓએ જોયું કે સંતતિમાં લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ પ્રથમ પેઢી (F_1), દ્વિતીય પેઢી (F_2) તથા આગળની પેઢીઓમાં એક નિશ્ચિત પ્રકારે થાય છે. કેટલાંક લક્ષણ અન્ય ઉપર પ્રભાવી હોય છે. પ્રભાવી લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ ત્યારે જ થાય છે જ્યારે કારક વિષમયુગ્મી સ્થિતિમાં આવેલા હોય (પ્રભુતાનો નિયમ). જ્યારે પ્રચ્છન્ન લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ માત્ર સમયુગ્મી સ્થિતિમાં જ થાય છે. લક્ષણો ક્યારેય વિષમયુગ્મી સ્થિતિમાં મિશ્રિત થતાં નથી. પ્રચ્છન્ન લક્ષણ કે જે વિષમયુગ્મી સ્થિતિમાં અભિવ્યક્તિ નથી દર્શાવતું તે સમયુગ્મી સ્થિતિમાં અભિવ્યક્ત થાય છે. આથી, જન્યુઓના સર્જન વખતે લક્ષણો વિશ્લેષણ પામે છે (વિશ્લેષણનો નિયમ).

બધાં જ લક્ષણો વાસ્તવિક રીતે પ્રભુતા દર્શાવતા નથી. કેટલાંક લક્ષણો અપૂર્ણ પ્રભુતા તથા કેટલાક સહ-પ્રભુતા પણ દર્શાવે છે. જ્યારે મૅન્ડલે બે જોડ લક્ષણોની આનુવંશિકતાનો અભ્યાસ કર્યો ત્યારે જોવા મળ્યું કે કારક મુક્ત રીતે વહેંચણી પામે છે અને આ બધાં જ ક્રમચયો અને સંયોજનોથી રજૂ થાય છે (મુક્ત વહેંચણીનો નિયમ). વિવિધ પ્રકારના જન્યુઓના વિકલ્પો સૈદ્ધાંતિક રીતે પુનેટ સ્કવેરમાં દર્શાવવામાં આવે છે. રંગસૂત્રો પર સ્થિત કારક (અત્યારે જનીન) જે લક્ષણોનું નિયમન કરે છે તેને જનીન પ્રકાર કહે છે અને દૈહિક (શારીરિક) સ્વરૂપથી અભિવ્યક્ત લક્ષણોને સ્વરૂપ પ્રકાર કહેવામાં આવે છે.

જ્યારે એ જાણકારી પ્રાપ્ત થઈ કે જનીન રંગસૂત્રોમાં સ્થિત હોય છે ત્યારે મૅન્ડલના નિયમો અને અર્ધીકરણ દરમિયાન થવાવાળાં રંગસૂત્રોના વિશ્લેષણ (segregation) અને વહેંચણી (assortment) વચ્ચે સહસંબંધ સ્થાપિત થઈ શક્યો. મૅન્ડલનો નિયમ પસાર થતા તે આનુવંશિકતાનો રંગસૂત્રીય વાદ તરીકે ઓળખાવા લાગ્યો. પછી ખ્યાલ આવ્યો કે જો જનીન એક જ રંગસૂત્ર પર આવેલા હોય તો મૅન્ડલનો મુક્ત વિશ્લેષણનો નિયમ સાચો પડતો નથી. આવા જનીનને સહલગ્ન જનીન કહેવામાં આવ્યા. અત્યંત નજીક આવેલા જનીનોની એક સાથે વહેંચણી (assort) થાય છે અને દૂર આવેલા જનીનો પુનઃ સંયોજનના કારણે સ્વતંત્ર રીતે વહેંચાય છે. જનીન નકશા, વાસ્તવમાં એક જ રંગસૂત્રમાં સ્થિત જનીનોની ગોઠવણીનો સંબંધ દર્શાવે છે.

અનેક જનીનો લિંગ સાથે સંકળાયેલા હોય છે જેને લિંગ સંકલિત જનીનો કહે છે. બંને જાતિ (નર અને માદા)માં રંગસૂત્રોનું એક જૂથ એકસમાન હોય છે. જ્યારે બીજું જૂથ ભિન્ન હોય છે. જે બંને જાતિમાં ભિન્ન હોય છે તેને લિંગી રંગસૂત્રો કહેવાય છે જ્યારે બાકીના બીજા રંગસૂત્ર જૂથને દૈહિક રંગસૂત્રો કહેવામાં આવે છે. સામાન્ય માદામાં 22 જોડ દૈહિક રંગસૂત્રો સાથે એક જોડ લિંગી રંગસૂત્ર (XX) હોય છે. જ્યારે નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રોની 22 જોડ અને એક જોડ લિંગી રંગસૂત્ર XY હોય છે. મરઘીમાં નરમાં લિંગી રંગસૂત્ર ZZ તથા માદામાં ZW હોય છે.

જનીનદ્રવ્યમાં થતા ફેરફારને વિકૃતિ કહે છે. DNAની માત્ર એક જોડ બેઇઝમાં થતા ફેરફારને પૉઇન્ટ મ્યુટેશન કહે છે. સિકલ-સેલ ઍનિમિયા રોગ હિમોગ્લોબીનની β–શૃંખલાનું સાંકેતન કરવાવાળા જનીનના એક બેઇઝમાં ફેરફાર થવાથી થાય છે. આનુવંશિક વિકૃતિના અભ્યાસ વંશાવળી

પૃથક્કરણ બનાવીને કરી શકાય છે. કેટલીક વિકૃતિ સમગ્ર રંગસૂત્રના જૂથને બદલી નાંખે છે (polyploidy) અથવા રંગસૂત્રોના ઉપજૂથમાં બદલાવ પ્રેરે છે (aneuploidy). આનુવંશિક વિકૃતિઓના ઉત્પરિવર્તની આધારને સમજવામાં સહાયતા મળે છે. ડાઉન્સ સિન્ડ્રોમ થવાનું કારણ 21મા રંગસૂત્રની ટ્રાયસોમી છે. એટલે કે એક વધારાનું રંગસૂત્ર 21મા સ્થાને જોવા મળે છે આથી રંગસૂત્રોની સંખ્યા 47 થાય છે. ટર્નર્સ સિન્ડ્રોમમાં એક X-રંગસૂત્રનો અભાવ હોય છે. આથી લિંગી રંગસૂત્ર XO થઈ જાય છે. ક્લાઈનફેલ્ટર્સ સિન્ડ્રોમમાં XXY અવસ્થા નિર્દેશિત થાય છે. આ કેર્યોટાઈપના અભ્યાસ પરથી સરળતાથી સમજી શકાય છે.

સ્વાધ્યાય

1. મૅન્ડલ દ્વારા વટાણાના છોડને પ્રયોગ માટે પસંદગી કરવા માટેના લાભો જણાવો.
2. નીચેનામાં ભેદ સ્પષ્ટ કરો :
   (a) પ્રભાવી અને પ્રચ્છન્ન
   (b) સમયુગ્મી અને વિષમયુગ્મી
   (c) એકસંકરણ અને દ્વિસંકરણ
3. કોઈ દ્વિકીય સજીવ 4 સ્થાનો માટે વિષમયુગ્મી છે, તો કેટલા પ્રકારના જન્યુઓ ઉત્પન્ન કરી શકશે ?
4. એકસંકરણનો ઉપયોગ કરીને પ્રભુતાનો નિયમ સમજાવો.
5. કસોટી સંકરણની વ્યાખ્યા અને રૂપરેખા આપો.
6. એક જ જનીન સ્થાનવાળી સમયુગ્મી માદા અને વિષમયુગ્મી નરના સંકરણથી પ્રાપ્ત પ્રથમ સંતતિ પેઢીના સ્વરૂપ પ્રકાર વિતરણને પુનેટ સ્કવેર બનાવીને નિર્દેશિત કરો.
7. ઊંચા છોડ પીળા બીજવાળા (TtYy)નું સંકરણ ઊંચા છોડ લીલા બીજવાળા (Ttyy) સાથે કરવાથી નીચેનામાંથી કેવા પ્રકારનો સ્વરૂપ પ્રકાર ધરાવતી સંતતિની અપેક્ષા રાખી શકાય :
   (a) ઊંચા અને લીલા
   (b) નીચા અને લીલા
8. બે વિષમયુગ્મી પિતૃનો પરફલન કરવામાં આવ્યો. જો તેમાં બે સ્થળો સહલગ્ન છે, તો દ્વિસંકરણ પરફલનમાં F_2 પેઢીના સ્વરૂપ પ્રકારનાં લક્ષણોનું વિતરણ કયું હશે ?
9. જનીનવિદ્યામાં ટી.એચ. મોર્ગનના યોગદાનને સંક્ષિપ્તમાં વર્ણવો.
10. વંશાવળી પૃથક્કરણ શું છે ? આ પૃથક્કરણ કેવી રીતે ઉપયોગી છે. ટિપ્પણી કરો.
11. મનુષ્યમાં લિંગ-નિશ્ચયન કેવી રીતે થાય છે ?
12. શિશુનું રુધિરજૂથ O છે. પિતાનું રુધિરજૂથ A અને માતાનું રુધિરજૂથ B છે. પિતૃઓના જનીન પ્રકારની તપાસ કરો અને અન્ય સંતતિમાં સંભવિત જનીન પ્રકારની જાણકારી પ્રાપ્ત કરો.
13. નીચેના શબ્દોને ઉદાહરણ સહિત સમજાવો :
   (a) સહ-પ્રભાવિતા
   (b) અપૂર્ણ પ્રભુતા
14. પૉઈન્ટ મ્યુટેશન શું છે ? ઉદાહરણ સહિત સમજાવો.
15. આનુવંશિકતાનો રંગસૂત્રીય વાદ કોણે પ્રસ્થાપિત કર્યો ?
16. કોઈ પણ બે જનીનિક અનિયમિતતાનો તેનાં લક્ષણો સહિત ઉલ્લેખ કરો.