



5261CH07

اکائی VII

جینیٹکس اور ارتقا

باب 5

توریت اور تغیر کے اصول

باب 6

توریت کی سالماتی بنیاد

باب 7

ارتقا

مینڈل اور ان کے بعد کے لوگوں کی تحقیق نے ہمیں وراثت کے نظریے سے آگاہ کیا۔ تاہم ان فیکٹرز کی ہیئت جو فینوٹائپ کا تعین کرتے ہیں بہت واضح نہیں تھی۔ چونکہ یہ توریت کی جینی بنیاد کا اظہار کرتے ہیں، اس لیے جینیٹک مادے کی ساخت اور جینوٹائپ اور فینوٹائپ کے تبادلے کی ساختی بنیاد حیاتیات میں اگلی صدی کے لیے توجہ کا مرکز بن گئی۔ وائسن، کریک، ٹائبر، نبرگ، کھورائہ، کونبرگ (باپ اور بیٹے)، ہینرز، مونو اور بریزو وغیرہ کی اہم تحقیقات کی مالکیولر بایولوجی کے ارتقا میں بڑی اہمیت ہے۔ اسی کے متوازی ایک اور مسئلہ یعنی ارتقا کے میکزم کو بھی حل کیا جا رہا تھا۔ مولکیولر جینیٹکس، ساختی حیاتیات (Structural Biology) اور بائیوانفارمیٹکس سے آگاہی نے ارتقا کے سالماتی انحصار کے بارے میں ہماری معلومات میں بیش بہا اضافہ کیا ہے۔ ہم اس اکائی میں ڈی این اے کی ساخت اور اس کے کام کے بارے میں اور ارتقا کی کہانی اور نظریے کے بارے میں بحث کریں گے، اس کی جانچ کریں گے اور اس کو سمجھیں گے۔

جیمس ڈیوی واٹسن 6 اپریل 1928ء میں شکاگو میں پیدا ہوئے۔ 1947ء میں انھوں نے حیوانیات میں بی ایس سی ڈگری حاصل کی۔ ان سالوں میں پرندوں کے مشاہدے میں ان کی بے پناہ دلچسپی نے ان کو جنٹیکس کے بارے میں مزید علم حاصل کرنے کے لیے اکسایا۔ ان کے لیے یہ اس وقت ممکن ہوا جب انڈیانا یونیورسٹی، بلومنگٹن نے حیوانیات میں گریجویٹ تعلیم حاصل کرنے کے لیے انھیں فیلوشپ دیا۔ وہاں سے انھوں نے 1950ء میں پی ایچ ڈی کی ڈگری حاصل کی۔

ان کی تحقیق کا موضوع تھا، بیکٹیریا یوفا کی افزائش میں ہارڈ ایکس ریز کا اثر۔ ایک مطالعہ۔ ان کی ملاقات کریک سے ہوئی اور یہ معلوم ہوا کہ وہ بھی ڈی این اے کی ساخت معلوم کرنے میں اتنی ہی دلچسپی رکھتے ہیں۔ ان کی پہلی سنجیدہ کوشش ناکام رہی۔ دوسری کوشش کی بنیاد مزید تجرباتی ثبوتوں اور نیوکلیک ایسڈ کی ساخت کے بارے میں بہتر جانکاری تھی لہذا مارچ 1953ء کی ابتدا میں انھوں نے کامپلیمنٹری ڈبل ہیلیکل ساخت کی تجویز پیش کی۔

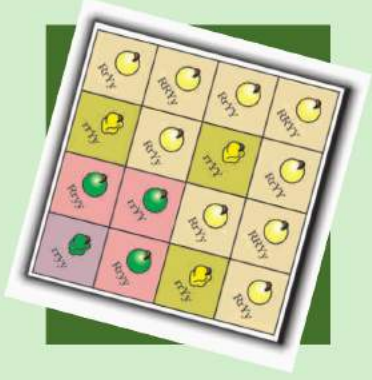


جیمس واٹسن
فرانس کریک

فرانس ہیری کامپٹن کریک 8 جون 1916ء کو ناتھ ایمپٹن، انگلینڈ میں پیدا ہوئے۔ انھوں نے یونیورسٹی کالج، لندن میں طبیعیات کا علم حاصل کیا اور 1937ء میں بی ایس سی ڈگری حاصل کی۔ ”ایکس رے ڈیفریکشن: پالی پیڈائیڈ اور پروٹینز“ کے موضوع پر 1954ء میں اپنی پی ایچ ڈی مکمل کی۔

کریک کی زندگی پران کے دوست جے۔ ڈی۔ واٹسن کا بڑا جو اس وقت 23 برس کے تھے جس کا نتیجہ 1953ء میں ڈی این اے کی ڈبل ہیلیکل ساخت اور اس کے ریپلیکیشن کی سیم کی تجویز کی شکل میں ظاہر ہوا۔

کریک کو 1959ء میں ایف آر ایس سے نوازا گیا۔ 1959ء میں مساجوسٹس جنرل اسپتال کا جان کولینس دارین پرائز؛ 1960ء میں لاسکر ایوارڈ؛ 1962ء میں ریسرچ کارپوریشن پرائز اور ان میں سب سے زیادہ ممتاز 1962ء میں نوبل پرائز واٹسن اور کریک کے اعزازات میں شامل ہیں۔



باب 5

توریت اور مغائرت کے اصول

(Principles of Inheritance and Variation)

5.1 مینڈل کے توریتی قوانین

5.2 ایک جین کی توریت

5.3 دو جین کی توریت

5.4 جنس کا تعین

5.5 میوٹیشن

5.6 جینی بیماریاں

کبھی آپ نے غور کیا ہے کہ ایک ہاتھی ہمیشہ ایک ہاتھی کے بچے کو ہی کیوں پیدا کرتا ہے کسی اور جانور کو کیوں نہیں؟ یا آم کا بیج بونے پر صرف آم ہی کا پودا کیوں اگتا ہے کوئی اور پودا کیوں نہیں اگتا؟

چلیے مان لیا کہ قدرت میں ایسا ہوتا ہے مگر کیا بچے اپنے والدین کی ہو بہو تصویر ہوتے ہیں؟ یا ان میں کچھ خصوصیات مختلف ہوتی ہیں؟ کیا یہ حیران کن بات نہیں ہے کہ بھائی بہن آپس میں کتنے ملتے ہیں؟ یا کبھی کبھی بہت مختلف نظر آتے ہیں؟

اسی طرح کے اور اس سے ملتے جلتے سوالات کا سائنٹفک تجزیہ، حیاتیات کی اس شاخ میں کیا جاتا ہے جسے ہم جینیٹکس کہتے ہیں۔ یہ باب میں والدین سے ان کے بچوں میں منتقل توریت اور خصوصیات کی مغائرت کے بارے میں بحث کی گئی ہے، یہی توریت کی بنیاد ہے۔ اولاد میں اپنے والدین سے کتنی مختلف ہوتی ہیں؟ اسی کو مغائرت (Variation) کہتے ہیں۔

انسانوں کے علم میں یہ اصول کہ مغائرت کا راز جنسی تولید میں مضمر ہے تقریباً آٹھ سے دس ہزار سال قبل مسیح سے تھا۔ انسانوں نے جنگلی پودوں اور جانوروں میں قدرتی طور پر پائی جانے والی مغائرتوں کا بھرپور استعمال نئی نوع اور قسموں کی نسلی افزائش کے لیے کیا اور ایسے پودے منتخب کیے جن میں پسندیدہ خصوصیات موجود تھیں۔ مثلاً جنگلی گائے سے مصنوعی انتخاب کے ذریعے بڑی بڑی ہڈیوں والی ہڈیوں والی قسم تیار کی گئیں مثلاً پنجاب کی ساہیوال گائے۔ لیکن ہمیں تسلیم



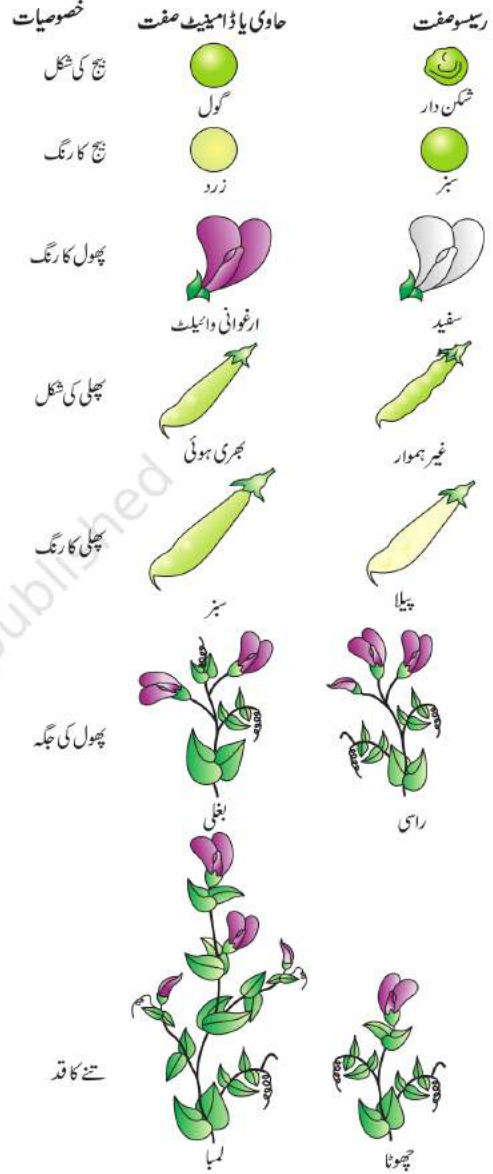
کرنا پڑیگا کہ اگرچہ ہمارے اجداد کو خصوصیات کی توریث اور مغائرتوں کے بارے میں علم تھا مگر ان کی سائنٹفک بنیاد کے بارے میں ان کی معلومات بہت محدود تھیں۔

5.1 مینڈل کے اصول توریث (Mendel's Laws of Inheritance)

انیسویں صدی کے وسط میں توریث کے بارے میں ہماری معلومات میں بہت اضافہ ہوا۔ گریگور مینڈل نے مٹر کے پودے پر سات سال (1863-1856) تک جفت سازی کے تجربات (Hybridisation experiments) کیے اور جانداروں میں قانون وراثت کا نظریہ پیش کیا۔ مینڈل کے توریثی نمونوں کے بارے میں کیے گئے تجربات میں یہ پہلا موقع تھا جب حیاتیات کے موضوعات پر اعداد و شمار (Statistical) اور ریاضیاتی منطق استعمال کی گئی ہو۔ اس کے تجربات میں نمونوں کا شمار بہت زیادہ تھا، جس کی وجہ سے جمع کیے گئے اعداد و شمار بہت معتبر مانے گئے۔ اس کے علاوہ اس کے پودوں کی لگاتار نسلوں پر کیے گئے تجربات کی بنا پر اخذ کیے گئے نتائج کی تصدیق ثابت کرتی یہ کہ مینڈل کے نتائج عام اصولوں (General rules) کی طرف اشارہ کرتے ہیں۔ مینڈل نے گارڈن مٹر کے پودے کی ان خصوصیات پر تحقیقی تجربے کیے جو دو مخالف صفتوں کا اظہار کرتے ہیں مثلاً لمبے یا چھوٹے پودے، زرد یا سبز بیج۔ پودے کی یہی مخالف صفات مینڈل کے قانون وراثت کی بنیاد بن گئیں جن پر بعد کے سائنسدانوں نے وسیع قدرتی مشاہدے اور ان میں موجود پیچیدگیوں کی مزید وضاحت کی۔

کئی ٹرو بریڈنگ لائنز کا استعمال کرتے ہوئے مینڈل نے مصنوعی پالینیشن/کراس پالینیشن کے تجربے کئے۔ ٹرو بریڈنگ لائن وہ ہوتی ہے جو متعدد بار مسلسل سیلف پولینٹ کی جائے، اور جن میں مستحکم صفت کی توریث کئی نسلوں تک برقرار رہتی ہے۔ مینڈل نے 14 ٹرو-بریڈنگ مٹر کے پودوں کا انتخاب کیا متضاد صفات والے

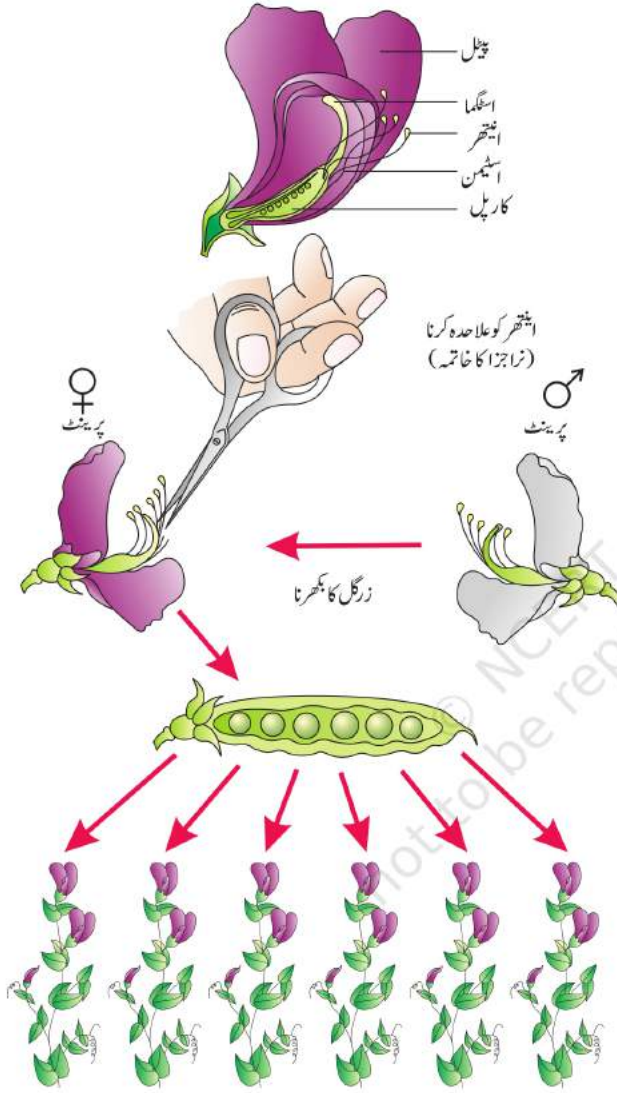
ایک کیریٹر کے علاوہ تمام خصوصیات میں یکساں تھے اور جوڑے (Pairs) میں تھے۔ متضاد صفات کا انتخاب کیا گیا تھا ان میں کچھ ہموار اور ناہموار بیج، زرد اور سبز بیج، سپاٹ اور بھری ہوئی پھلیاں، سبز اور پیلے بیج اور لمبے اور چھوٹے قد کے پودے تھے (جدول 5.1، شکل 5.1)۔



شکل 5.1 مینڈل کے زیر مطالعہ مٹر کے پودے میں مخالف صفتوں کے سات جوڑے

جدول 5.1 منڈل کے ذریعہ مطالعہ شدہ متضاد صفات

نمبر شمار	خصوصیات	متضاد صفات
1-	تنے کا قد	لمبا / پست
2-	پھول کا رنگ	ارغوانی / سفید
3-	پھول کی جگہ	بغلی / اراسی
4-	پھول کی شکل	بھرے / غیر ہموار
5-	پھل کا رنگ	سبز / زرد
6-	بیج کی شکل	گول / غیر ہموار
7-	بیج کا رنگ	زرد / سبز



شکل 5.2 مٹر میں کراس کے مختلف اقدام

5.2 ایک واحد جین کی توریت

(Inheritance of One Gene)

اب ہم اس باہر یڈائی زیشن تجربے کی مثال لیتے ہیں جس میں مینڈل نے ایک جین کی توریت کے مطالعہ کے لیے طویل اور پست قامت مٹر کے پودے کو کراس کیا (شکل 5.2)۔ اس نے اس کراس کے ذریعے پیدا ہوئے بیجوں کو جمع کیا اور پہلے باہر ڈنسل پیدا کی۔ یہ نسل فیلیل 1 یا F_1 نسل کہلاتی ہے۔ مینڈل نے دیکھا کہ اپنے ایک پرکھے کی طرح F_1 نسل کے تمام پودے طویل قامت تھے اور کوئی بھی پودا پست قامت نہیں تھا (شکل 5.3)۔ اس نے ایسی ہی صفات والے دیگر جوڑوں کے ساتھ بھی اسی طرح کا مشاہدہ کیا۔ اس نے دیکھا کہ F_1 نسل کے پودے ہمیشہ پہلی نسل کے دو میں سے کسی ایک ہی پودے جیسے ہوتے ہیں اور دوسری متضاد صفت ان میں نہیں نظر آتی۔

مینڈل نے اب ان طویل قامت F_1 نسل کے پودوں کو آپس میں (Hybridize) کیا اور اسے یہ دیکھ کر حیرت ہوئی کہ F_2 نسل کے کچھ پودے پست قامت تھے؛ یہ صفت F_1 نسل کے پودوں میں نہیں پائی جاتی تھی جس کا اظہار اب ہوا۔ F_2 نسل کے $1/4$ پودے پست قامت اور $3/4$ طویل قامت تھے۔ طویل اور پست قامت پودے اپنے پرکھوں کے مشابہ تھے یعنی یا تو وہ طویل تھے یا پست، درمیانی قامت کا پودا نہیں تھا (شکل 5.3)۔



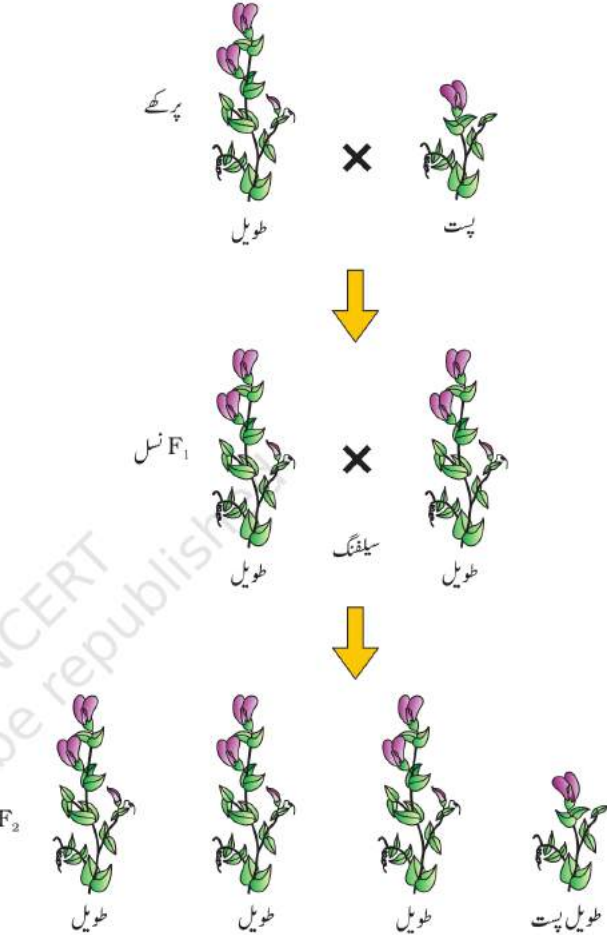
دوسری صفات کا مطالعہ کرنے پر بھی یہی بات مشاہدے میں آئی: F_1 نسل میں پرنٹ پودوں کی صرف ایک ہی صفت منتقل ہوئی جبکہ F_2 نسل کے پودوں میں 3 : 1 کی نسبت سے دونوں صفات موجود تھیں۔ F_1 یا F_2 مرحلوں پر دو متضاد صفتوں کا امتزاج بھی نہیں تھا۔

ان مشاہدات کی بنا پر مینڈل نے ایک نظریہ قائم کیا کہ ان پودوں میں کوئی ایسی شے ہے جو بغیر کسی تبدیلی کے زواجوں کے ذریعے پرنٹ سے دوسری نسل میں منتقل ہو رہی ہے۔ اس نے اس شے کا نام 'فیکٹر' رکھا۔ آج ہی ان کو جین کے نام سے جانتے ہیں۔ لہذا جین تو ریث کی اکائی ہیں۔ کسی عضویے میں کسی خاص صفت کے اظہار کے لیے ان جینوں میں مکمل معلومات ہوتی ہے۔ وہ جین جو کسی خصوصیت کی دو متضاد صفات کو کوڈ کرتے ہیں ایلز (Allels) کہلاتے ہیں یعنی وہ ایک ہی جین کے دو متبادل اقسام ہیں۔

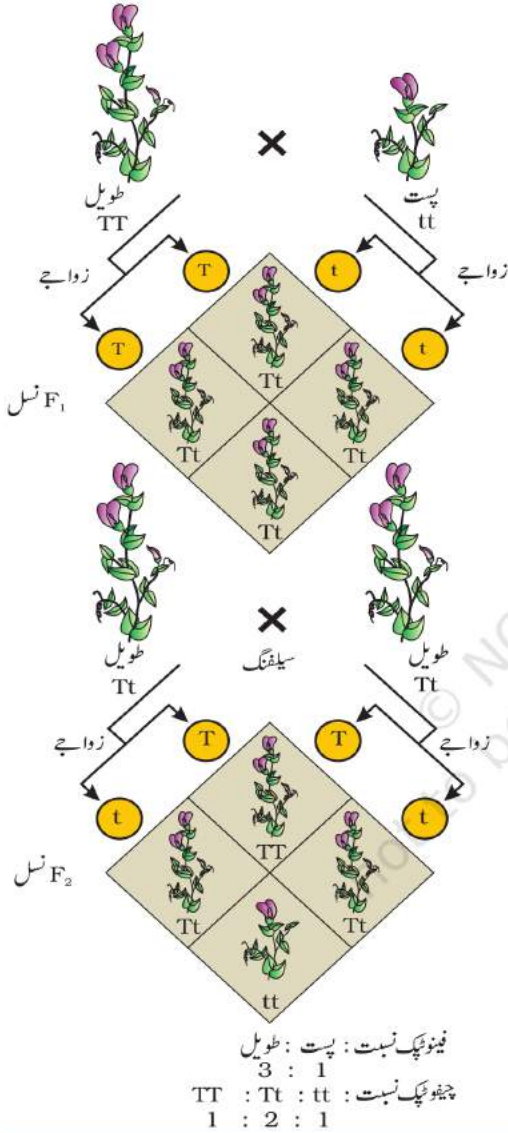
اگر ہم انگریزی حروف تہجی کو جین کی نشان دہی کے طور پر استعمال کریں تو انگریزی کا کیپٹل حرف اس صفت کے لیے استعمال ہوتا ہے جو F_1 مرحلے میں ظاہر ہوتی ہے اور چھوٹے حرف اس کی متضاد صفت کے لئے۔ مثال کے طور پر قامت کی صفت کے بارے میں T طویل اور t پست قامت کے لیے

استعمال ہوتا ہے اور T اور t ایک دوسرے کے ایلسز ہیں۔ لہذا پودوں میں قامت کے ایلسز کے جوڑے tt ، Tt ، TT ہوں گے۔ مینڈل نے یہ بھی نتیجہ اخذ کیا کہ ٹروبرومیڈنگ مٹر کی طویل یا پست قامت قسم میں قامت کے جین کے ایسلک جوڑے بالترتیب یکساں یا ہوموزائیکس (TT ، tt) ہوتے ہیں۔ TT اور tt پودے کا جینوٹائپ کہلاتا ہے۔ جبکہ اصطلاح "طویل" یا "پست" جینوٹائپ کہلاتی ہے۔ تو پھر اس پودے کا جینوٹائپ کیا ہوگا جس کا جینوٹائپ Tt ہے؟

جیسا کہ مینڈل نے دیکھا کہ F_1 ہیٹرو زائگیوٹ Tt کا جینوٹائپ ظاہری طور پر یا جینوٹائپ TT پرنٹ کی طرح کا تھا، اس نے تجویز پیش کی کہ مختلف فیکٹرز کے جوڑے میں، ایک دوسرے کے اوپر حاوی رہتا ہے (جیسا کہ F_1 میں) لہذا اس کو ڈامینینٹ (Dominant) اور دوسرے کو ریسسو (Recessive) کہا۔ اس مثال میں T (طویل قامت کے لئے) t (پست قامت) پر حاوی ہے۔ یہی مشاہدہ اس نے بقیہ خصوصیات/صفتی جوڑوں کے لیے بھی کیا۔



شکل 5.3 مونو ہائبرڈ ڈکراس کا اشکالی خاکہ



شکل 5.4 مینڈل کے ذریعے ٹروبریدنگ طویل پودوں اور ٹروبریدنگ پست قامت پودوں کے درمیان کیے گئے مونو ہائبرڈ کراس کو سمجھنے کے لیے نیٹ اسکوار کا استعمال کیا جاتا ہے۔

ڈامیننس اور ریسیسو میکس (Recessiveness) کو یاد رکھنے کے لیے انگریزی کے بڑے اور چھوٹے حروف کا استعمال آسان اور منطقی اعتبار سے بھی بہت مناسب ہے۔ طویل قامت (Tall) کے لیے T اور پست قامت (Dwarf) کے لیے d کبھی نہ استعمال کریں کیونکہ آپ کو یہ معلوم کرنا نہایت مشکل ہو جائے گا کہ T اور d ایک ہی صفت کے دو ایللز ہیں۔ ایللز یکساں بھی ہو سکتے ہیں جیسا کہ ہوموزائگوس TT اور tt میں یا مختلف بھی ہو سکتے ہیں جیسا کہ ہیٹروزائگوس Tt میں۔ چونکہ Tt پودا ایک ہی صفت (قامت) کو کنٹرول کرنے والے جین کے لیے ہیٹروزائگوس ہے اس لیے یہ مونو ہائبرڈ ہے اور TT اور tt کے درمیان کراس کو مونو ہائبرڈ کراس کہتے ہیں۔

اس مشاہدے کی بناء پر F₂ نسل میں پرکھوں کے ریسو صفت بغیر آمیزش کے اپنا اظہار کرتے ہیں، ہم کہہ سکتے ہیں کہ تخفیفی تقسیم کے ذریعے جب طویل اور پست قامت پودے جب زواجے بناتے ہیں تو پرکھوں میں موجود ایللز کے جوڑے ایک دوسرے سے علاحدہ (Segregate) ہو جاتے ہیں اور صرف ایک ایلل ہی زواجے میں منتقل ہوتا ہے ایللز کی علاحدگی ایک رینڈم (Random) عمل ہے اس لیے زواجے میں کسی ایک ایلل کے جانے کا چانس پچاس فی صد ہوتا ہے اور اس کی تصدیق کراسنگ کے ذریعے بھی کی جا چکی ہے۔ اس طرے سے طویل TT پودوں کے زواجوں میں T ایلل اور پست tt پودوں کے زواجوں میں t ایلل موجود ہوتا ہے۔ فرٹی لائی زیشن کے دوران دو ایللز T، ایک پرکھے مثلاً پولین کے ذریعے، اور t دوسرے پرکھے یعنی بیضے (Egg) کے ذریعے مل کر زائگوٹ بناتے ہیں جس میں ایک T ایلل اور ایک t ایلل ہوتا ہے۔ دوسرے الفاظ میں ہائبرڈ میں Tt ہوتا ہے۔ چونکہ ان ہائبرڈز میں وہ ایللز ہوتے ہیں جو متضاد صفتوں کا اظہار کرتے ہیں اس لیے ایسے پودوں کو ہیٹروزائگوس کہتے ہیں۔ والدین پودوں کے ذریعے زواجوں کا بننا، زائگوٹ کا بننا، F₁ اور F₂ نسلوں کے پودوں کو شکل 5.4 میں دیے گئے اس ڈائیگرام سے سمجھا جاسکتا ہے جسے Punnet Square کہا جاتا ہے اور جسے برطانیہ کے ماہر جینیات رتجیالڈس پنٹ نے تیار کیا تھا۔ کسی جینی کراس کے

ذریعے پیدا ہوئے عضویوں کے تمام ممکن جینوٹائپس کے احتمال (Probability) کو شمار کرنے کا یہ ایک گرافک ذریعہ ہے۔ ممکنہ زواجوں کو دو اطراف میں لکھا جاتا ہے، عموماً بالائی قطار اور داہنے کالم میں۔ نیچے کے خانوں میں تمام کامی نیشن (Combination) کو لکھا جاتا ہے اور اس طرح سے اسکوائر آؤٹ پٹ فارم بن جاتا ہے۔



حیاتیات

یہاں پیٹ اسکوائر طویل TT پرکھے (نر) اور ڈوآرف tt (مادہ) پودے، ان سے بنے ہوئے زواج، اور Tt F_1 کو دکھا رہا ہے۔ F_1 نسل کے پودے جن کا جینوٹائپ Tt ہے کو سیلف پالینٹ کیا جاتا ہے۔ $\&$ اور % کا نشان بالترتیب F_1 کے مادہ (بیضہ) اور نر (پولین) پودوں کے لیے کیا جاتا ہے۔ جب Tt جینوٹائپ والے F_1 پودے کو سیلف پالینٹ کیا جاتا ہے تو وہ T اور t جینوٹائپ والے زواجے یکساں تناسب میں بناتا ہے۔ بارآوری کے وقت T جینوٹائپ پولین گرین کے پاس پچاس فی صدی موقع ہوتا ہے کہ وہ T جینوٹائپ والے بیضے یا t جینوٹائپ والے بیضے کو پالینٹ کر سکے۔ اسی طرح t جینوٹائپ والے پولین گرنیز کو پچاس فی صدی موقع ہے کہ وہ T جینوٹائپ والے بیضے کو یا t جینوٹائپ والے بیضے کو پالینٹ کر سکیں۔ اس ریٹڈم بارآوری کی وجہ سے وجود میں آنے والے زائگیٹس کا جینوٹائپ TT ، Tt یا tt ہو سکتا ہے۔

پیٹ اسکوائر کے مطالعے سے یہ ظاہر ہے کہ ریٹڈم بارآوری کی وجہ سے $Tt1/2$ ، $TT1/4$ اور $tt1/4$ جینوٹائپ بناتے ہیں، حالانکہ F_1 کا جینوٹائپ Tt ہے لیکن فینوٹیک صفت طویل ہے۔ F_2 کے مرحلے پر $3/4$ پودے طویل ہیں جن میں کچھ TT جبکہ دوسرے Tt ہیں۔ بیرونی طور پر TT اور Tt پودوں میں امتیاز کرنا ممکن نہیں ہے۔ اس کا مطلب ہے کہ Tt جینوٹیک جوڑے میں صرف ایک صفت یعنی طویل "T" کا اظہار ہو رہا ہے۔ لہذا صفت T یا طویل قامت صفت، t لیل یا ڈوآرف صفت پر حاوی ہے۔ ایک صفت کا دوسری صفت پر حاوی ہونے کا نتیجہ ہے کہ F_1 نسل کے تمام پودے طویل قامت ہیں (جبکہ جینوٹائپ Tt ہے)، اور F_2 میں $3/4$ پودے طویل ہیں (حالانکہ $1/2$ کا جینوٹائپ Tt ہے اور $1/4$ ہی کا جینوٹائپ TT ہے) اسی لیے فینوٹیک نسبت $3/4$ طویل : (tt) $1/2 + TT$ اور $1/4$ پست اس طرح tt یعنی $3:1$ کی نسبت حاصل ہوتی ہے۔ لیکن جینوٹیک نسبت $1:2:1$ ہوتی ہے۔ $TT:Tt:tt$ کی نسبت $1/4:1/2:1/4$ ریاضی کے نقطہ نظر سے بائی نامیل ایکسپریشن $(ax + by)^2$ کی شکل اختیار کر لیتی ہے جہاں T یا t رکھنے والے زواجوں کی فریکوئنسی $1/2$ ہوتی ہے۔ اس ایکسپریشن کو مندرجہ ذیل طریقے سے وسیع کیا جاسکتا ہے۔

$$(1/2 T + 1/2 t)^2 = (1/2 T + 1/2 t) (1/2 T + 1/2 t) = 1/4 TT + 1/2 Tt + 1/4 tt$$

مینڈل نے F_2 نسل کے پودے کو سیلف پالینٹ کیا اور پایا کہ F_2 کے پست قامت پودے مسلسل F_3 اور F_4 نسلوں میں پست قامت ہی پودے پیدا کرتے رہے۔ اس نے نتیجہ نکالا کہ پست قامت پودوں کا جینوٹائپ tt ہے اور وہ ہوموزائگس ہیں۔ آپ کے خیال میں اگر اس نے F_2 کے طویل قامت پودوں کو سیلف پالینٹ کیا ہوتا تو اسے کیا ملتا؟

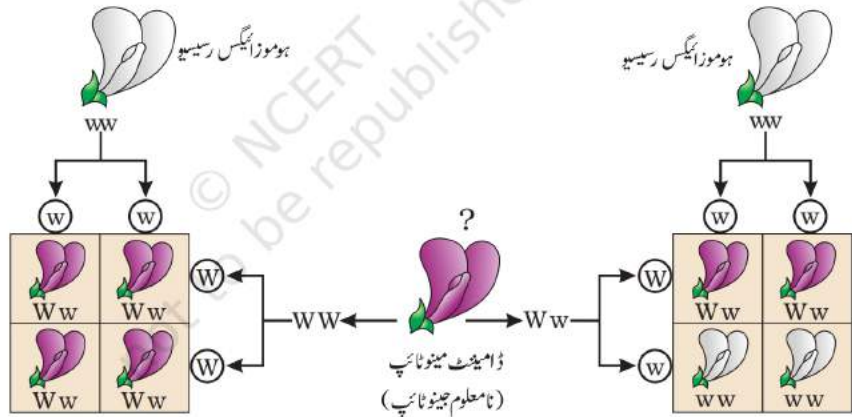
گزشتہ بحث سے یہ صاف ظاہر ہے کہ ریاضی کے ذریعے جینوٹیک نسبت کا شمار کیا جاسکتا ہے لیکن فینوٹائپ کی صرف اسی صفت کو دیکھ کر اس کی جینوٹائپ کا اندازہ نہیں لگایا جاسکتا کہ F_1 یا F_2 کے طویل قامت پودوں کا جینوٹائپ TT ہے یا Tt ۔ لہذا F_2 کے طویل پودے کا جینوٹائپ معلوم کرنے کے لیے مینڈل نے F_2 کے طویل پودے کو پست پودے سے کراس کیا۔ اس کراس کو ٹسٹ کراس کہتے ہیں۔ ایک تمثیلی ٹسٹ کراس میں اس عضوے (یہاں مٹر کا پودا) کو

جوڈامیٹ مینوٹائپ دکھاتا ہے (اور جس کا جینوٹائپ معلوم کرنا ہے) سیلف کراسنگ کے بجائے اس کے ریسوآبائی پودے سے کراس کرتے ہیں۔ ٹٹ عضویہ کے جینوٹائپ کی پیشین گوئی کرنے کے لیے اس کراس سے پیدا ہوئے عضویوں کا تجزیہ آسانی سے ہو سکتا ہے۔ ایک تمثیلی ٹٹ کراس کے نتیجے میں جس میں پھول کا بنفشی (Violet) رنگ (v) پھول کے سفید رنگ (w) پر حاوی ہے۔ شکل 5.5

پینٹ اسکوائر کو استعمال کر کے ایک ٹیسٹ کراس سے پیدا ہوئے پودے کی ہیئت معلوم کیجیے۔

آپ کو کیا نسبت حاصل ہوتی ہے۔

اس ٹٹ کراس کے جینوٹائپ کو استعمال کر کے کیا آپ ایک ٹیسٹ کراس کی عام تعریف اخذ کر سکتے ہیں؟



سارے پھول وائیلٹ رنگ کے

آدھے پھول وائیلٹ اور آدھے سفید رنگ کے
آدھے پھول سفید رنگ کے
نامعلوم پھول بیروڑائیس ہے

نامعلوم پھول ہوموزائیس وائیلٹ ہے

شکل 5.5 ٹٹ کراس کا تصویری خاکہ

مونو ہائٹڈ کراسز میں اپنے مشاہدے کی بنا پر مینڈل نے مونو ہائٹڈ کراسز میں توریت کی معلومات کو مزید مستحکم کرنے کے لیے دو اصول پیش کئے۔ آج کل ان اصولوں کو قانون توریت کہا جاتا ہے۔ پہلا قانون لا آف ڈامیننس اور دوسرا قانون لا ڈامیننس آف سیکرگیٹیشن

5.2.1 لا آف ڈامیننس

(i) ڈسکرت اکائیاں کیریٹرس کو کنٹرول کرتی ہیں ان اکائیوں کو فیکٹرز کہتے ہیں۔

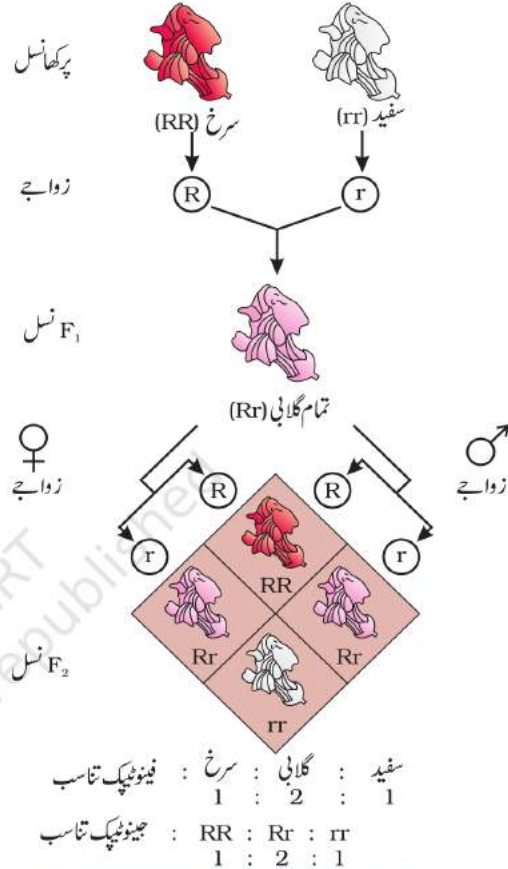
(ii) فیکٹرز جوڑوں میں ہوتے ہیں۔



(iii) فیکٹرز کے غیر مشابہ جوڑے میں ایک فرد (ڈامیننس) دوسرے فرد (رسیسیو) پر حاوی رہتا ہے۔
لا آف ڈامیننس کا استعمال یہ سمجھانے میں ہوتا ہے کہ مونو ہائبرڈ کراس میں F_1 میں والدین کی صرف ایک ہی صفت کا اظہار ہوتا ہے اور F_2 میں دونوں صفتوں کا اظہار ہوتا ہے۔ یہ لا F_2 میں حاصل شدہ 3:1 کی نسبت کی بھی تشریح کرتا ہے۔

5.2.2 لا آف سیکرگیشن

اس لا کی بنیاد اس حقیقت پر مبنی ہے کہ ایلیز میں کوئی آمیزش نہیں ہوتی اور F_2 نسل میں اپنی شکل میں دوبارہ ظاہر ہوتے ہیں حالانکہ F_1 میں وہ نظر نہیں آتے جب کہ زواجوں کی تشکیل کے دوران والدین میں دونوں ایلیز ہوتے ہیں اور ایلل کے جوڑے ایک دوسرے سے اس طرح الگ ہو جاتے ہیں کہ ہر ایک زواجہ دو میں سے صرف ایک ہی ایلل حاصل کر پاتا ہے۔ ہوموزائگس والدین تمام زواجہ ایک جیسے بناتے ہیں جبکہ ہیٹروزائگس والدین دو طرح کے زواجہ بناتے ہیں اور دونوں میں الگ الگ ایلل ہوتے ہیں اور دونوں کا تناسب برابر ہوتا ہے۔



5.2.2.1 نامکمل ڈامیننس

جب مٹر پر کیے گئے تجربے دوسری صفت کو لیکر دوسرے پودوں پر دہرائے گئے تو معلوم ہوا کہ F_1 میں پودوں کا ایسا فینوٹائپ آیا جو کسی بھی والدین میں موجود نہیں تھا بلکہ دونوں والدین کے درمیان تھا۔ اس نامکمل ڈامیننس کو سمجھنے کے لیے (Snapdragon or Antirrhinum) کے رنگ کی توریٹ ایک اچھی مثال ہے۔ ٹروبریڈنگ سرخ پھول (RR) اور ٹروبریڈنگ سفید پھول (rr) کے درمیان کراس کیا گیا، F_1 پھول گلابی رنگ کے تھے (شکل 5.6) جب F_1 کو سیلف پالیٹ کیا تو F_2 میں 1 (RR) سرخ : 2 (Rr) گلابی : 1 (rr) سفید پھول کی نسبت ملی۔ یہاں جینوٹائپ کا تناسب تو بالکل وہی تھا جو مینڈل کے مونو ہائبرڈ کراس میں ملتا ہے لیکن فینوٹائپ کا تناسب 3:1 (ڈامیننس : رسیو) سے بالکل مختلف تھا۔ ہوا یہ کہ R ایلل r ایلل کے اوپر مکمل طور پر حاوی نہیں تھا جس کی وجہ سے Rr گلابی ہو گیا جو (RR) سرخ اور (rr) سفید سے مختلف ہے۔



شکل 5.6 سینپ ڈریگان پودے میں مونو ہائبرڈ کراس کے نتائج جہاں ایک ایلل دوسرے ایلل پر نامکمل طور پر حاوی ہے۔

ڈامیننس کے نظریے کی تشریح: ڈامیننس اصل میں کیا ہے؟ کچھ ایل ڈامیننس کیوں اور کچھ ریسیدو کیوں ہیں ایسے سوالوں کے لیے ہمیں یہ سمجھنا ہوگا کہ ایک جین کیا کام کرتا ہے؟ ہر جین ایک مخصوص صفت کے اظہار کے لیے اپنے اندر معلومات رکھتا ہے۔ ایک ڈیپلائڈ عضوے میں ہر جین کی دو کاپیاں ہوتی ہیں یعنی ایلز جوڑے۔ یہ دو ایلز ہمیشہ ایک دوسرے کے مشابہ نہیں ہوتے۔ جیسا کہ ہیٹروزیگٹ میں ہوتا ہے۔ ان میں سے ایک ایل کچھ تبدیلیوں کی وجہ سے تھوڑا مختلف ہو سکتا ہے (ان تبدیلیوں کے بارے میں آپ آئندہ اور اگلے باب میں پڑھیں گے)۔ یہ تبدیلیاں ایل میں موجود انفارمیشن کو تھوڑا سا بدل دیتی ہیں۔

اب ایک ایسے جین کی مثال لیتے ہیں جو ایک خامرے کو بنانے کی صلاحیت (علم) رکھتا ہے۔ اس جین کی دو کاپیاں ہوتی ہیں یعنی دو الیک اقسام۔ فرض کیجیے (جیسا کہ عام طور پر ہوتا ہے) کہ نارل ایل نارل اینزائم بناتا ہے اور جو سبسٹریٹ 'S' کو بدلنے کے لیے ضروری ہے۔ بظاہر نظری طور پر تبدیل شدہ ایل مندرجہ ذیل میں سے کسی بھی بات کے لیے ذمہ دار ہو سکتا ہے۔

(i) نارل / کم تاثیر والا خامرہ

(ii) نارل خامرہ

(iii) کوئی بھی خامرہ نہ بنانا

پہلے کیس میں تبدیل شدہ ایل نارل ایل کی ہی طرح ہے یعنی یہ نارل فینوٹائپ / صفت کا اظہار کرے گا یعنی سبسٹریٹ 'S' کو بدل دے گا۔ اس طرح کے الیک جوڑے بہت عام ہیں۔ لیکن اگر ایل نارل خامرہ بنا رہا ہے یا کوئی خامرہ نہیں بنا رہا ہے تو فینوٹائپ پر اثر پڑتا ہے۔ فینوٹائپ / صفت کا مکمل طور پر انحصار نارل ایل کی کارکردگی پر ہوتا ہے۔ غیر تبدیل شدہ (نارل اور ایل) ایل جو اصل فینوٹائپ کی نمائندگی کرتا ہے ڈامیننس ایل ہوتا ہے اور عموماً تبدیل شدہ ایل ریسو ایل ہوتا ہے۔ لہذا اوپر دی گئی مثال میں ریسو صفت نظر آتی ہے اور اس کی وجہ یہ ہے کہ یہ نارل خامرہ بناتا ہے یا کوئی خامرہ نہیں بناتا۔

5.2.2.2 کو ڈامیننس (Co-dominance)

ابھی تک ہم ان کراسز کے بارے میں ذکر کر رہے تھے جہاں F_1 دونوں پرکھوں میں کسی ایک (ڈامیننس) سے مشابہ تھا یا بیچ (ناکمل ڈامیننس) میں تھا۔ لیکن کو-ڈامیننس کے کیس میں F_1 نسل دونوں پرکھوں سے مشابہ ہوتی ہے۔ اس کو سمجھنے کے لیے سرخ خون کے خلیے جو انسانوں میں ABO بلڈ گروپنگ کا تعین کرتے ہیں، اچھی مثال ہے۔ جین I اے بی او بلڈ گروپس، کنٹرول کرتا ہے۔ سرخ خون کے خلیوں کی پلازما جھلی پر شوگر پالمرز (Sugar polymers) ہوتے ہیں جو خلیوں کی سطح سے باہر نکلے رہتے ہیں اور یہ جین شوگر پالمرز کی قسموں کو کنٹرول کرتا ہے۔ جین I کے تین ایلز I^A اور I^B ہوتے ہیں۔ ایلز I^A اور I^B ذرا مختلف قسم کی شوگرز بناتے ہیں جبکہ ایلز i & b کوئی شوگر نہیں بناتیا۔ چونکہ انسان ڈیپلائڈ جاندار ہے، ہر فرد میں I جین کے تین ایلز میں سے کوئی دو ایلز ہوتے



حیاتیات

ہیں۔ I^A اور I^B مکمل طور پر i کے اوپر حاوی رہتے ہیں۔ یعنی جب I^A اور i & b ساتھ ہوتے ہیں تو صرف I^A ایل ظاہر ہوتا ہے (کیونکہ b & i کوئی شوگر نہیں بناتا) اور جب I^B اور i & b ساتھ ہوتے ہیں تو صرف I^B ظاہر ہوتا ہے۔ لیکن جب I^A اور I^B ساتھ ہوتے ہیں تو دونوں اپنی اپنی شوگرز بناتے ہیں: یہ کو-ڈومیننس کی وجہ سے ہوتا ہے۔ لہذا سرخ خون کے خلیوں میں A اور B دونوں قسموں کی شوگر موجود ہوتی ہے۔ چونکہ تین مختلف ایلز ہوتے ہیں لہذا ان تینوں ایلز کے چھ مختلف جوڑے ممکن ہیں اور انسانی خون میں ABO بلڈ ٹائپس کے چھ مختلف جینوٹائپس ملتے ہیں (جدول 5.2)۔ بنائے کتنے فینوٹائپس ممکن ہیں؟

جدول 5.2 انسانی آبادی میں بلڈ گروپس کی جینی بنیاد

آف اسپرنگ کا بلڈ ٹائپ	آف اسپرنگ کا جینوٹائپ	دوسرے پرکھے سے ایل	ایک پرکھے سے ایل
A	$I^A I^A$	I^A	I^A
AB	$I^A I^B$	I^B	I^A
A	$I^A i$	i	I^A
AB	$I^A I^B$	I^A	I^B
B	$I^B I^B$	I^B	I^B
B	$I^B i$	i	I^B
O	ii	i	i

کیا آپ کو احساس ہوا کہ اے بی اور بلڈ گروپس کی مثال، ملٹی پل ایلز (Multiple alleles) کی بھی ایک عمدہ مثال ہے؟ یہاں آپ دیکھ رہے ہیں کہ دو سے زیادہ یعنی تین ایلز ایک ہی صفت کو کنٹرول کر رہے ہیں۔ چونکہ کسی ایک فرد میں صرف دو ہی ایلز ہو سکتے ہیں لہذا ملٹیپل ایلز اسی وقت زیر مطالعہ آسکتے ہیں جبکہ پاپولیشن کی اسٹڈیز کی جائے۔

کبھی کبھی ایک جین کا پروڈکٹ ایک سے زیادہ اثرات مرتب کر سکتا ہے۔ مثال کے طور پر مٹر کے بیج میں سٹارچ کی تالیف ایک جین کنٹرول کرتا ہے۔ اس کے دو ایل ہیں B (اور b)۔ BB ہوموزائیکوٹس کے ذریعہ سٹارچ موثر طریقے سے بنتا ہے لہذا بڑے بڑے دانے تالیف ہوتے ہیں۔ اس کے برعکس، b ہوموزائیکوٹس سٹارچ کی تالیف کے نسبتاً کم اہل ہوتے ہیں اس لیے چھوٹے چھوٹے دانے تالیف کرتے ہیں۔ بیجوں کے پک جانے کے بعد b بیج گول ہوتے ہیں اور b بیج شکن دار ہوتے ہیں۔ ہیٹروزائیکوٹس گول بیج بناتے ہیں اس لیے لگتا ہے کہ B ایل ڈامینٹ ایل ہے۔ لیکن Bb بیجوں میں سٹارچ کے دانے درمیانی سائز کے ہوتے ہیں۔ لہذا اگر سٹارچ کے دانوں کو فینوٹائپ مان لیا جائے تو اس نقطہ نظر سے یہ ایلز نامکمل ڈومیننس کا اظہار کرتے ہیں۔

لہذا ڈومیننس کسی جین کی یا اس پروڈکٹ کی خود مختار صفت نہیں ہے جس میں اس کے بارے میں معلومات ہے۔ ان حالات میں جہاں ایک جین ایک سے زیادہ فینوٹائپ پر اثر انداز ہو وہاں ڈومیننس کا انحصار جین پروڈکٹ اور اس سے متاثر ہونے والے فینوٹائپ پر ہوتا ہے جتنا مخصوص فینوٹائپ کا جس کا انتخاب ہم جانچ کے لیے کرتے ہیں۔

5.3 دو جین کی توریت (Inheritance of Two Genes)

مینڈل نے مٹر کے پودے میں ایسے بھی کراسز کیے جو دو صفتوں میں مختلف تھے جیسا کہ ہم اس کراس میں دیکھتے ہیں جہاں وہ مٹر کا پودا جس کے بیج زرد رنگ کے اور گول تھے اور ایک وہ جس کے بیج سبز رنگ کے اور غیر ہموار تھے (شکل 5.7)۔ مینڈل نے دیکھا کہ اس کراس سے پیدا ہوئے بیج زرد رنگ کے اور گول تھے۔ کیا آپ بتا سکتے ہیں کہ زرد/سبز رنگ اور گول۔ غیر ہموار کے جوڑوں میں کون سی صفت ڈامینیٹ ہے؟

اس طرح، زرد رنگ سبز رنگ پر حاوی تھا اور گول ساخت غیر ہموار ساخت پر حاوی تھی۔ یہ نتائج ان نتائج سے بالکل مشابہہ تھے اس طرح انھوں نے زرد اور سبز رنگ کے بیج والے پودوں اور گول اور غیر ہموار بیج والے پودوں کے درمیان الگ الگ کراسز کیے تھے۔

آئیے ہم جینوٹیک نشان Y ڈامینیٹ زرد بیج کے لیے اور y سبز رنگ ریسو کے لیے استعمال کریں۔ ایسے ہی R گول ساخت کے بیج اور r غیر ہموار بیج کے لیے استعمال کریں۔ والدین کے جینوٹائپ کچھ اس طرح سے لکھے جائیں گے RRYy اور rryy۔ دونوں پودوں کے جینوٹائپ شکل 5.7 میں دکھائے گئے ہیں۔ RY اور ry زواجے بارآوری کے وقت مل کر F₁ نسل میں RrYy پودا بناتے ہیں۔ مینڈل نے جب F₁ کے پودوں میں سیلفنگ کی تو انھیں F₂ میں 3/4 پودے زرد بیجوں والے اور 1/4 سبز بیج والے ملے۔ زرد اور سبز رنگ 3 : 1 کے تناسب سے الگ الگ ہو گئے تھے۔ گول اور غیر ہموار بیج بھی 3 : 1 کے تناسب میں ملے بالکل موافق باہرڈ کراس کی طرح۔

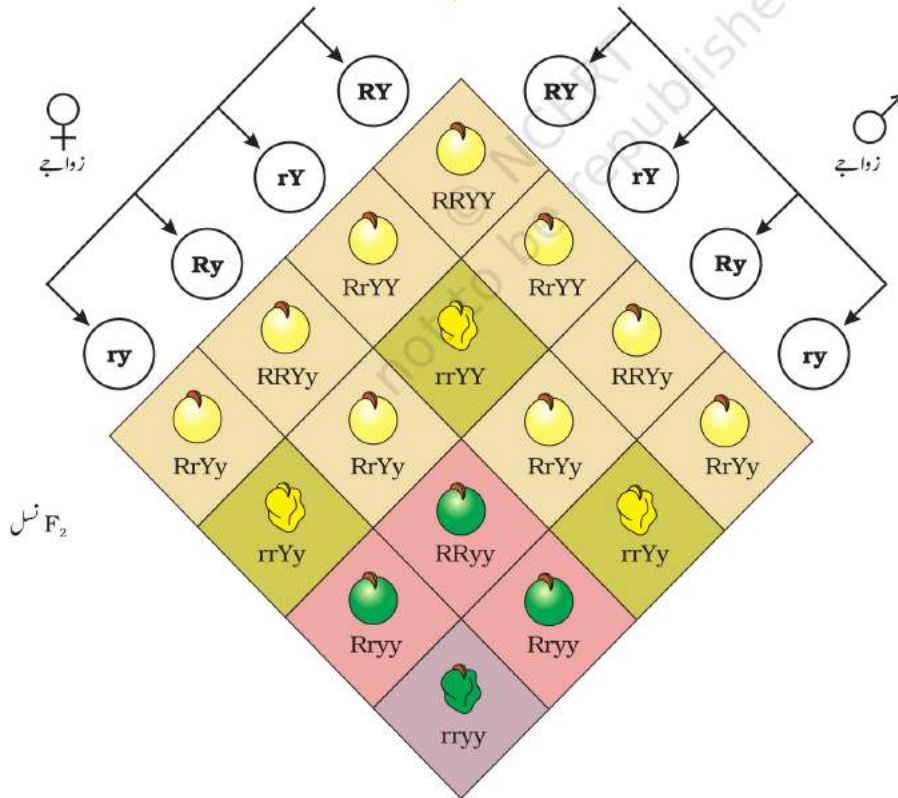
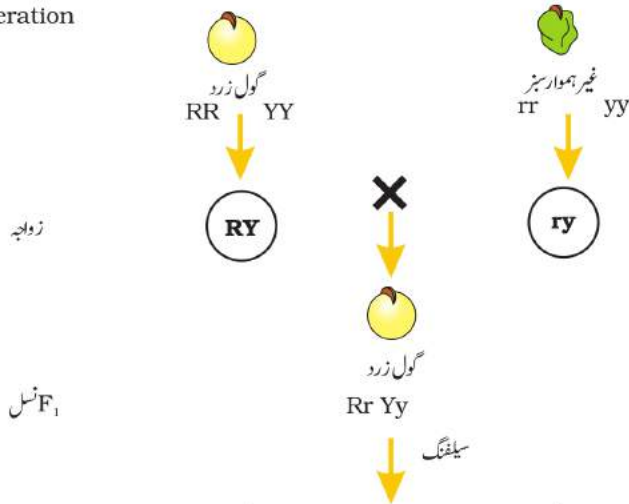
5.3.1 لاء آف انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ

ڈائی ہائبرڈ کراس (شکل 5.7) میں گول، زرد، غیر ہموار، زرد، گول، سبز اور غیر ہموار سبز کے فینوٹائپ 9 : 3 : 3 : 1 کے تناسب میں ظاہر ہوئے۔ مینڈل کے مشاہدے میں اس طرح کے تناسب کئی اور صفات کے جوڑوں میں بھی نظر آئے۔ 1 : 3 : 3 : 9 کا تناسب کامینیشن سیریز کی طرح اخذ کیا جاسکتا ہے جیسے 3 زرد : 1 سبز، 3 گول : 1 غیر ہموار۔ یہ ماخذ مندرجہ ذیل طریقے سے بھی لکھا جاسکتا ہے:

(3 گول : 1 غیر ہموار) (3 زرد : 1 سبز) = 9 گول، زرد : 3 غیر ہموار زرد : 3 گول، سبز : 1 غیر ہموار، سبز۔ ڈائی ہائبرڈ کراس کے مشاہدات کی بنا پر (ان پودوں کے درمیان کراس جو دو صفتوں میں مختلف تھے) مینڈل نے دوسرا اصول پیش کیا جس کو ہم مینڈل لاء آف انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ کے نام سے جانتے ہیں۔ اس لاء کے مطابق جب کسی ہائبرڈ میں صفتوں کے دو جوڑے ملائے جاتے ہیں تو صفت کے ایک جوڑے کی علاحدگی دوسری صفت کے جوڑے سے آزاد ہوتی ہے۔ F₁ کے RrYy پودے میں تخفیفی خلوی تقسیم کے دوران بیضہ اور پولن گرین کے بننے اور جین کے دو جوڑوں کی آزادانہ علاحدگی کو پینیٹ اسکوائر کے ذریعے بہت مؤثر طریقے سے سمجھا جاسکتا ہے۔ جین کے ایک جوڑے R اور r کی علاحدگی کو ذہن میں رکھیں۔ پچاس فیصدی زواجوں میں R جین ہے اور بقیہ پچاس فیصدی میں r۔ اب ہر زواجے میں R یا r ہونے کے علاوہ، ان میں Y اور y لیل بھی ہونے چاہئیں۔ یہاں یہ یاد رکھنا بہت



P generation



فینوٹائپ تناسب : غیر ہموار سبز : غیر ہموار زرد : گول سبز : گول زرد
1 3 3 9

اہم ہے کہ 50 فیصدی R اور پچاس فیصدی r کا سیکریشن (علاحدگی) پچاس فیصدی Y اور پچاس فیصدی y سے آزاد ہے۔ لہذا r والے پچاس فیصدی زواجوں میں Y ہے اور پچاس فیصدی میں y۔ اسی طرح R والے پچاس فیصدی والے زواجوں میں Y ہے اور بقیہ پچاس فیصدی میں y۔ اس طرح زواجوں کے چار جینوٹائپس ہیں (یعنی چار قسم کے پولین اور چار طرح کے بیضے)۔ یہ چار قسم RY، rY، Ry، ry ہیں اور ہر قسم کل بنے زواجوں کی 25 فیصدی یا 1/4 حصہ ہوتی ہے۔ جب آپ پینٹ اسکوائر کے دونوں جانب چار طرح کے بیضے اور پولین لکھیں گے تو ان زائگوٹس کا جینوٹائپس معلوم کرنا آسان ہو جائے گا۔ جو F₂ نسل کے پودے بنائیں گے (شکل 5.7)۔ جبکہ وہاں سولہ خانے ہیں تو بتائیے کہ کتنے قسم کے جینوٹائپس اور فینوٹائپس بنیں گے؟ نیچے دیے گئے فارمٹ میں لکھیے۔

کیا آپ پینٹ اسکوائر کے اعداد (data) استعمال کر کے F₂ نسل میں جینوٹائپ کا تناسب معلوم کر سکتے ہیں اور دیے گئے فارمٹ کو پُر کر سکتے ہیں؟ کیا جینوٹیک تناسب بھی 1 : 3 : 3 : 9 ہے؟

نمبر شمار	F ₂ میں پایا جانے والا جینوٹائپس	ان کے ممکنہ فینوٹائپس

5.3.2 توریت کا کروموزومی نظریہ (Chromosomal Theory of Inheritance)

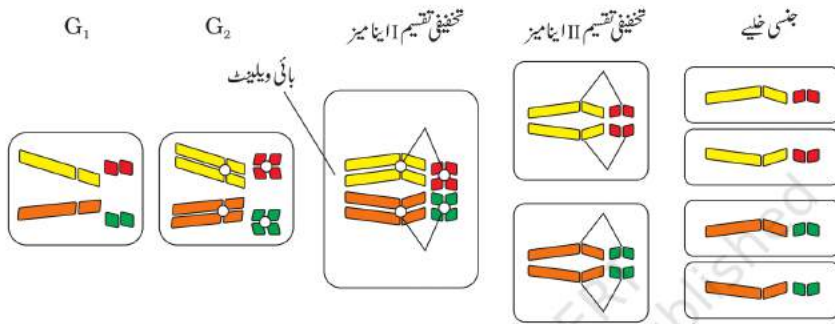
مینڈل نے صفات کی توریت پر اپنے کام کو 1865 میں شائع کیا لیکن کئی وجوہات کی بناء پر 1900ء تک اس کو تسلیم نہیں کیا گیا۔ پہلی وجہ یہ کہ اس زمانے میں مواصلات کا ایسا انتظام نہیں تھا جیسا کہ آج کل ہے لہذا اس کے کام کی بہت زیادہ تشہیر نہیں ہو سکی۔ دوسری وجہ ان کا جین کا نظریہ (مینڈل کے الفاظ میں فیکٹرز) کہ وہ غیر تغیر پذیر اور الگ الگ اکائیاں ہیں جو صفات کا اظہار کرتی ہیں، قدرت میں بظاہر نظر آنے والی ایک مسلسل مغائرت (Variation) کی وجہ ہو سکتے ہیں، ان کے ہم عصروں کو قبول نہیں تھا۔ تیسرا یہ کہ ریاضی کو حیاتیاتی مظاہر کی تشریح کے لیے استعمال کرنے کا طریقہ کار بالکل نیا تھا اور ان کے عہد کے ماہر حیاتیات کے لیے ناقابل قبول تھا۔ آخری بات یہ کہ حالانکہ مینڈل کی تحقیق یہ تھی کہ فیکٹرز (جین) الگ الگ اکائیاں ہیں لیکن وہ فیکٹرز کے وجود کی کوئی دلیل یا ثبوت نہیں پیش کر سکے اور نہ یہ بتا سکے کہ وہ کس چیز کے بنے ہوئے ہیں۔

1900ء میں تین سائنسدانوں (ڈی ویریز، کورنیس اور وان شرماک) نے اپنے اپنے طور پر مینڈل کے توریت صفات کے نتائج کا نیا انکشاف کیا۔ مزید برآں، اس وقت خوردبینی کے میدان میں ترقی کے باعث، سائنسدان خلوی تقسیم کا تفصیلی مشاہدہ کر سکتے تھے۔ اس وجہ سے مرکزے میں ایسی ساخت کی شناخت ہو سکی جو خلوی تقسیم سے کچھ پہلے دوگنے ہو جاتے تھے۔ ان ساختوں کا نام کروموسومز (رنگین جسم، کیونکہ ان کو رنگنے کے بعد دیکھا جاسکتا تھا) رکھا گیا۔ 1902ء تک تخفیفی تقسیم کے دوران کروموسومز کی حرکات کا مشاہدہ کیا جا چکا تھا۔ والٹر سٹن اور تھیوڈور باویری یہ معلوم کر چکے تھے کہ کروموسوم کا طرز عمل جین کے طرز عمل کے مماثل ہے انھوں نے 20 کروموسومز کی حرکات (شکل 5.8) کو



حیاتیات

مینڈل کے قوانین (جدول 5.3) کی تشریح کے لیے استعمال کیا۔ یاد کیجیے کہ آپ اکویشنل تقسیم (ریڈکشنل تقسیم) کے دوران کروموسومز کی حرکات کا مطالعہ کر چکے ہیں۔ اہم بات یاد رکھنے کی یہ ہے کہ کروموسومز اور جنین جوڑوں (Pairs) میں پائے جاتے ہیں۔ جین کے ایک جوڑے کے دو ایلز ہومولوگس کروموسومز کی ہومولوگس جگہوں پر واقع ہوتے ہیں۔



شکل 5.8 خلیے کے چار عدد کروموسوم کے ساتھ تخفیفی تقسیم اور جنسی خلیوں کا بننا۔ جب جنسی خلیے بنتے ہیں تو کیا آپ دیکھ سکتے ہیں کہ کس طرح کروموسومز علاحدہ ہوتے ہیں

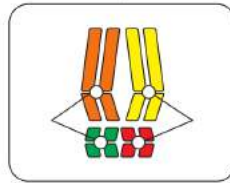
جدول 5.3 کروموسوم اور جنین کے طرز عمل کا موازنہ

الف	ب
جوڑوں میں ہوتا ہے	جوڑوں میں ہوتا ہے
زواجے بنتے وقت اس طرح علاحدہ ہوتا ہے تاکہ زواجے بنتے وقت علاحدہ ہو جاتے ہیں اور جوڑے کا صرف ایک فرد زواجے میں پہنچتا ہے۔	زواجے بنتے وقت اس طرح علاحدہ ہوتا ہے تاکہ زواجے بنتے وقت علاحدہ ہو جاتے ہیں اور جوڑے کا صرف ایک فرد زواجے میں پہنچتا ہے۔
آزاد جوڑے ایک دوسرے سے جداگانہ طور پر ایک جوڑا دوسرے جوڑے سے آزادانہ علاحدہ ہوتا ہے۔	آزاد جوڑے ایک دوسرے سے جداگانہ طور پر ایک جوڑا دوسرے جوڑے سے آزادانہ علاحدہ ہوتا ہے۔
کیا آپ بتا سکتے ہیں کہ کالم الف اور ب میں سے کون سا کروموسومز کی اور کون سا جنین کی نمائندگی کرتا ہے؟ آپ کے فیصلے کی وجہ کیا ہے؟	کیا آپ بتا سکتے ہیں کہ کالم الف اور ب میں سے کون سا کروموسومز کی اور کون سا جنین کی نمائندگی کرتا ہے؟ آپ کے فیصلے کی وجہ کیا ہے؟

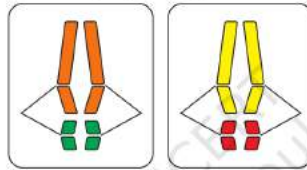
تخفیفی تقسیم کے ایٹافیز کے دوران، دو کروموسومز کے جوڑے ایک دوسرے سے آزادانہ طور پر مینٹافیز کی پلیٹ پر قطار بندی کرتے ہیں (شکل 5.9)۔ اس کو سمجھنے کے لیے دائیں اور بائیں کالم مختلف رنگ کے چار کروموسومز کا موازنہ کیجیے۔ بائیں کالم (امکان ایک) نارنجی اور سبز ایک ساتھ علاحدہ ہو رہے ہیں۔ لیکن دائیں کالم میں (امکان دو) نارنجی کروموسوم سرخ کروموسومز کے ہمراہ الگ ہو رہا ہے۔

امکان ایک
ایک لمبا نارنجی اور چھوٹا سبز کروموسوم اور
لمبا زرد اور چھوٹا سرخ کروموسوم ایک ہی

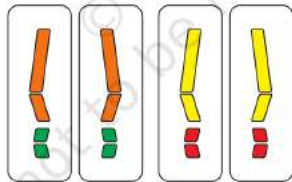
قطب پر
تختی تقسیم I-اینا فیر



تختی تقسیم II-اینا فیر

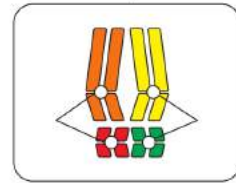


جنسی خلیے

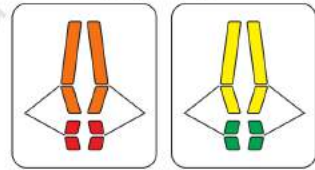


امکان دو
ایک لمبا نارنجی اور چھوٹا سرخ کروموسوم اور
لمبا زرد اور چھوٹا سبز کروموسوم ایک ہی

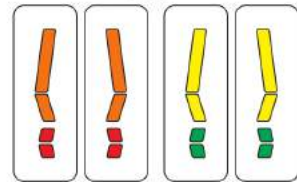
قطب پر
تختی تقسیم I-اینا فیر



تختی تقسیم II-اینا فیر



جنسی خلیے



شکل 5.9 کروموسومز کا انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ

سٹن اور باویری نے کہا کہ کروموسومز کے جوڑے کے قریب آنے اور پھر الگ ہونے سے ان میں موجود فیکٹرز کی علاحدگی عمل میں آسکتی ہے۔ سٹن نے کروموسومز کی علاحدگی کی معلومات کو مینڈل کے قانون توریت سے متحد کر کے توریت کی کروموسومل تھیوری پیش کی۔

خیالات کے اس اتحاد کے بعد تھامس ہنٹ مارگن اور ان کے ساتھیوں نے توریت کی کروموسومل تھیوری کی تجرباتی تصدیق کی جس کی وجہ سے جنسی تولید کے ذریعہ مغائرٹ کے کا وجود میں آنے اور اس کی بنیاد کا انکشاف ہوا۔ مارگن نے فروٹ فلائی ڈراسوفیلا میلا نوگا سٹر شکل 5.10 پر تجربے کیے جو اس طرح کے مطالعے کے لیے بہت موزوں تھیں۔ ان کو لیب میں آسان مصنوعی میڈیم پر نمو کیا جاسکتا ہے۔ یہ اپنا حیاتی دور تقریباً دو ہفتے میں مکمل کر لیتے ہیں، اور ایک جنسی ملاپ کے بعد کثیر تعداد میں بچے پیدا کرتی ہیں۔ ان کی جنس میں بڑا نمایاں فرق ہے۔ نر اور مادہ کی پہچان بہت آسانی کے ساتھ ہو سکتی ہے۔ اس کے علاوہ ان میں کئی قسم کی توریتی مغائرتیں ہوتی ہیں جن کو کم قوت کی خوردبین سے دیکھا جاسکتا ہے۔



5.3.3 لنکج اور ریکا مینیشن (Linkage and Recombination)



شکل 5.10 ڈروسوفیلا میلا نوگا سٹر
(a) نر (b) مادہ

مارگن نے جنس سے متعلق جین کے مطالعے کے لیے ڈروسوفیلا میں متعدد ڈائٹی ہائبرڈ کراسز کئے۔ یہ مٹر میں مینڈل کے ذریعے کیے گئے ڈائٹی ہائبرڈ کراسز کی ہی طرح تھے۔ مثلاً مارگن نے زرد-جسمی، سفید آنکھ والی مادہ کو بھورے جسمی، سرخ آنکھوں والے نر سے کراس کرایا اور F_1 نسل میں سیلفنگ کرائی۔ اس نے دیکھا کہ یہ جین ایک دوسرے سے آزادانہ طور پر علاحدہ یا گیگریٹ نہیں ہوئے اور F_2 نسل کا تناسب بھی $9 : 3 : 3 : 1$ (متوقع جب دو جین آزاد ہوں) سے بہت حد تک مختلف تھا۔

مارگن اور اس کے ساتھیوں کو علم تھا کہ یہ جین X کروموسوم (سیکشن 5.4) پر واقع ہیں اور جلد ہی اندازہ ہو گیا کہ ڈائٹی ہائبرڈ کراس میں جب یہ دو جین ایک ہی کروموسوم پر واقع ہوں تو والدین کے ایک فرد کا جین کا مینیشن یا تناسب، غیر آبائی و جینی اجزا ترکیبی سے بہت زیادہ ہوتا ہے۔ مارگن نے اس کو دو جینوں کے طبعی تعلق یا قربت (لنکج) سے منسوب کیا اور ایک نئی اصطلاح لنکج بنائی جو ایک ہی کروموسوم پر واقع جین کے باہمی طبعی تعلق کو بیان کرتی ہے اور دوسری اصطلاح ریکا مینیشن بنائی جو غیر آبائی جینی ساخت یا نئے جینی اجزا ترکیبی کے بننے کو بیان کرتی (شکل 5.11)۔ مارگن اور اس کے گروپ نے یہ بھی معلوم کیا جب جین کروموسوم پر ایک ساتھ ہوتے ہیں تب بھی کچھ جین بہت مضبوطی سے متحد (لنکڈ) ہوتے ہیں (بہت کم ریکا مینیشن دکھاتے ہیں) (شکل 5.11، کراس الف) جبکہ دوسرے بہت ڈھیلے پن سے متحد ہوتے ہیں (زیادہ ریکا مینیشن دکھاتے ہیں) (شکل 5.11، کراس ب)۔ مثال کے طور پر انھوں نے دیکھا کہ سفید اور زرد جین بہت مضبوطی سے لنکڈ تھے اور صرف 1.3 فیصدی ریکا مینیشن ہوا جبکہ سفید اور چھوٹے پر میں 37.2 فیصدی ریکا مینیشن ملا۔ ان کے شاگرد الفریڈ سٹروٹوانٹ نے اسی کروموسوم پر واقع جین کے جوڑے کے درمیان ریکا مینیشن کی فریکوئنسی کو استعمال کر کے جین کے درمیان کے فاصلے کو ناپنے کا پیمانہ بنایا اور کروموسوم پر ان کی جگہ کے تعین نقشہ تیار کیا۔ آج کل پورے جینوم کو سیکوئنس کرنے کے لیے جینیٹک میپ ایک شروعاتی قدم کے طور پر کثرت سے استعمال ہوتا ہے جیسا کہ ہیومن جینوم سیکوئنسنگ پروجیکٹ میں ہوا، اس بارے میں بعد میں بحث کی جائے گی۔

پولی جینک وراثت (Polygenic Inheritance)

مینڈل نے اپنی تحقیقات میں ان اوصاف (Traits) کا بیان کیا ہے جو ممتاز یا جداگانہ طور پر متبادل شکلوں میں پائے جاتے ہیں مثلاً پھول کا رنگ جو ارغوانی ہوگا یا سفید۔ لیکن اگر آپ اپنے اطراف میں نظر ڈالیں تو آپ کو نظر آئے گا کہ بہت سے ایسے اوصاف (Traits) ہیں جو بہت جداگانہ یا ممتاز طور پر وقوع پذیر نہیں ہوتے۔ مثال کے طور پر انسانوں کے اندر چھوٹے اور لمبے قد والے لوگ دو ممتاز متبادل کے طور پر نہیں ملیں گے بلکہ مختلف قد کے لوگوں کی ایک بڑی تعداد ملے گی۔ ان اوصاف کو عام طور پر تین یا چار جین کنٹرول کرتے ہیں اور اسی لیے ان کو پولی جینک اوصاف کہتے ہیں۔ متعدد جینوں کے علاوہ پولی جینک وراثت میں ماحول کے اثرات کی بھی اہمیت ہوتی ہے۔ انسانی جلد کا رنگ بھی اس کی ایک کلاسیکل مثال ہے۔ کسی بھی پولی جینک وصف میں فینوٹائپ پر ایک ایلل (Allele) کی دین یا اس کے

تعاون کو منعکس کرتا ہے یعنی ہر ایل کا اثر اضافی (Addition) ہوتا ہے۔ اس بات کو بہتر طور پر سمجھنے کے لیے ہم یہ مان لیتے ہیں کہ A، B اور C تین جین انسانوں میں جلد کے رنگ کو کنٹرول کرتے ہیں۔ غالب (Dominant) شکلیں (ABC) جلد کے کالے رنگ کے لیے ذمہ دار ہیں اور مغلوب (Recessive) شکلیں abc جلد کی ہلکی رنگت کے لیے ذمہ دار ہیں۔ تمام غالب ایل (AABBCC) کے ساتھ جینوٹائپ کے اثر سے جلد کا رنگ سب سے زیادہ گہرا ہوگا، جب کہ مغلوب ایل (aabbcc) کے ساتھ جلد کا رنگ سب سے ہلکا ہوگا۔ متوقع طور پر تینوں غالب ایل اور تینوں مغلوب ایل کے ساتھ جینوٹائپ جلد کے درمیانی رنگ کا حامل ہوگا۔ اس طرح جینوٹائپ میں ایل کی ہر قسم کی تعداد کسی بھی فرد میں جلد کے رنگ کے ہلکے اور گہرے رنگ کو متعین کرتی ہے۔

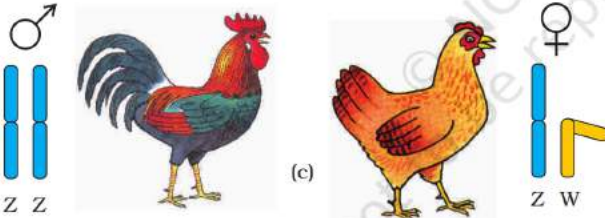
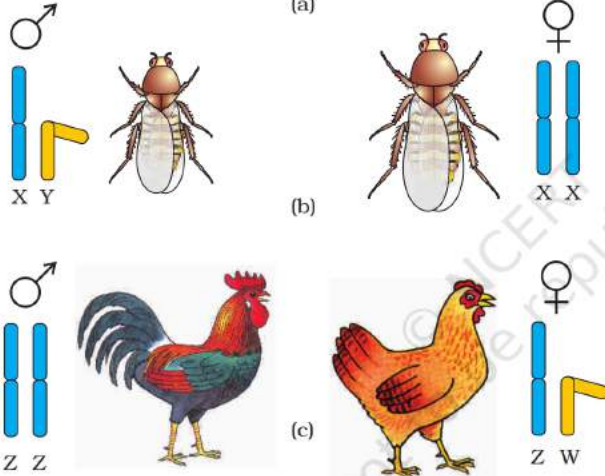
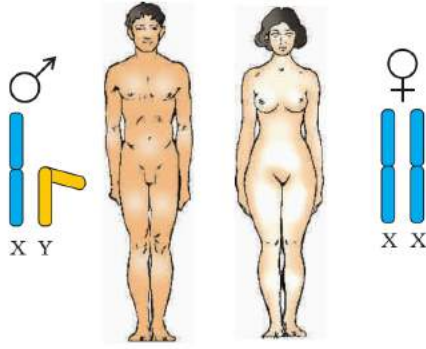
5.6 جنس کا تعین (Sex Dtermination)

ماہر جینیات کے سامنے جنس کے تعین کا میکازم ہمیشہ ایک معمہ رہا ہے۔ جنس تعین کے میکازم کے بارے میں ابتدائی اشارہ ان تجربات سے ملتا ہے جو پہلے کبھی حشرات پر کیے گئے تھے۔ حقیقتاً ان نظریوں کا ارتقا کہ جنس تعین کی بنیاد جینیٹک / کروموسومز ہیں، وہ خلوی (Cytological) مشاہدات ہیں جو کئی حشرات میں کیے گئے۔ کچھ کیڑوں میں ہینلنگ (1891) نے سپرمیٹو جنس جنسی خلیوں کی تقسیم اور تبدیلی کے پورے عمل میں مرکزے میں ایک خاص ساخت دیکھی اور یہ بھی مشاہدہ کیا کہ پچاس فیصدی سپرمز میں یہ ساخت داخل ہوئی جبکہ بقیہ پچاس فیصدی سپرمز میں یہ نہیں موجود تھی۔ ہینلنگ نے اس ساخت کا نام X باڈی رکھا مگر اس کی اہمیت کو واضح نہیں کر سکا۔ مزید تحقیقات کے ذریعہ دوسرے سائنسدان اس نتیجے پر پہنچے کہ دراصل یہ ایک کروموسوم ہے لہذا اس کا نام X کروموسوم پڑا۔ بعد میں یہ بھی مشاہدے میں آیا کہ بہت سارے حشرات میں جنس کے تعین کا میکازم XO ٹائپ کا ہوتا ہے یعنی تمام بیضوں میں دوسرے کروموسومز (Autosomes) کے علاوہ ایک اضافی X- کروموسوم ہوتا ہے۔ دوسری طرف کچھ سپرمز میں X- کروموسوم پایا جاتا ہے اور کچھ میں نہیں۔ وہ بیضے جو X- کروموسوم والے اسپرم سے بار آور ہوتے ہیں وہ مادہ بنتے ہیں اور وہ جو بغیر X- کروموسوم والے سپرمز سے بار آور ہوتے ہیں نر بن جاتے ہیں۔ کیا آپ کے خیال میں نر اور مادہ میں کروموسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے؟ X- کروموسوم کو آٹوسومز کہتے ہیں۔ جنس کے تعین میں XO ٹائپ کی مثال ٹڈے میں ملتی ہے جہاں نر خلیوں میں آٹوسومز کے علاوہ صرف ایک عدد X- کروموسوم ہوتا ہے جبکہ مادہ میں X- کروموسوم کا جوڑا پایا جاتا ہے۔

ان مشاہدات کی وجہ سے جنس تعین کے میکازم کو سمجھنے کے لیے کئی انواع پر تجربے کیے گئے۔ کئی دوسرے حشرات میں اور پستانوں مع انسان کے، جنس کا تعین XY ٹائپ پر مشتمل ہوتا ہے۔ جہاں نر اور مادہ دونوں میں کروموسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے۔ نر میں X- کروموسوم موجود ہوتا ہے اس کا ہم زاد امتیازی طور پر چھوٹا ہوتا ہے جسے Y- کروموسوم کہتے ہیں۔ مادہ میں دو X- کروموسومز ہوتے ہیں۔ نر اور مادہ دونوں میں آٹوسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے۔ لہذا نر میں آٹوسومز کے علاوہ XY ہوتا ہے اور مادہ میں آٹوسومز کے علاوہ XX ہوتا ہے۔ انسان اور ڈراسوفیلا کے نر میں ایک X

$\varphi(a, b)$ 

2019-20



مندرجہ بالا بیان میں آپ نے جنس کو متعین کرنے والے میکازم کے دو ٹائپس کا مطالعہ کیا یعنی XO ٹائپ اور XY ٹائپ۔ لیکن دو قسموں میں مردو طرح کے زواجے بناتا ہے (a) یا تو X-کروموسوم کے جز کے ساتھ یا بغیر X-کروموسوم کے یا (b) کچھ زواجے X-کروموسوم والے اور کچھ Y-کروموسوم والے۔ اس طرح سے جنسی تعین کے میکازم نہ ہیٹرگیمیٹی کی مثال ہیں۔ کچھ دوسرے عضویوں مثلاً پرندوں میں جنس کے تعین میں مختلف میکازم مشاہدے میں آتا ہے (شکل (c) 5.12)۔ اس حالت میں مادہ میں کروموسومز کی کل ہیٹرگیمیٹی ہے۔ پہلے بیان کیے گئے جنس کے تعین کے میکازم میں امتیاز برقرار رکھنے کے لیے مادہ پرندے کے دونوں سیکس کروموسومز کا نام Z اور W رکھا گیا ہے۔ ان عضویوں میں مادہ میں ایک Z اور ایک W کروموسوم ہوتا ہے، جبکہ نر میں آٹوسومز کے علاوہ ایک جوڑا Z کروموسومز کا ہوتا ہے۔

5.6.1 انسانوں میں جنس کا تعین (Sex)

Determination in Humans)

شکل 5.12 کروموسومز میں عدم مشابہت کی وجہ سے جنس کا تعین: (a, b) انسان اور ڈراسوفیلا دونوں میں مادہ میں XX کروموسومز ہیں (ہوموگیمیٹک) اور نر میں XY (ہیٹرگیمیٹک) ترتیب ہوتی ہے؛ (c) کئی پرندوں میں مادہ میں کروموسومز کے غیر مشابہہ جوڑے ZW اور نر میں دو مشابہہ ZZ کروموسومز کی ترتیب ہوتی ہے۔

یہ پہلے ہی بتایا جا چکا ہے کہ انسانوں میں جنس کے تعین کا میکازم XY ٹائپ کا ہوتا ہے۔ کروموسومز کے 23 جوڑوں میں سے 22 جوڑے نر اور مادہ میں یکساں ہوتے ہیں؛ یہ آٹوسومز کہلاتے ہیں۔ مادہ میں X-کروموسومز کا ایک جوڑا ہوتا ہے، جبکہ ایک X اور Y-کروموسوم کی موجودگی نر کی خصوصیات کا تعین کرتی ہے۔ نر میں سپرمیٹوجینیسیس کے دوران دو طرح کے زواجے بنتے ہیں۔ بننے

والے کل سپرمز کی کل تعداد کے پچاس فیصدی X-کروموسوم کے حامل ہوتے ہیں اور بقیہ پچاس فیصدی میں آٹوسومز کے علاوہ Y-کروموسوم موجود ہوتا ہے۔ مادہ صرف ایک ہی طرح کا بیضہ بناتی ہے جس میں X-کروموسوم ہوتا ہے۔ X یا Y والے اسپرم سے بیضے کے بار آور ہونے کے امکانات برابر ہیں۔ اگر بیضہ اس اسپرم سے بار آور ہوتا ہے جس میں X-کروموسوم ہے تو ٹرائیگوٹ مادہ (XXX) اور اگر بیضہ کی بار آوری Y-کروموسوم والے اسپرم سے ہوتی ہے تو بچے نر (XY) ہوں گے۔ لہذا یہ بات ظاہر ہو گئی کہ یہ اسپرم کا جینیٹک میک اپ ہی بچے کی جنس کا تعین کرتا ہے۔ مزید یہ بات بھی ثابت ہو گئی کہ ہر حمل میں ہونے والے بچے کا نر یا مادہ ہونے کے چانس ہمیشہ پچاس فیصدی ہوتے ہیں۔ یہ

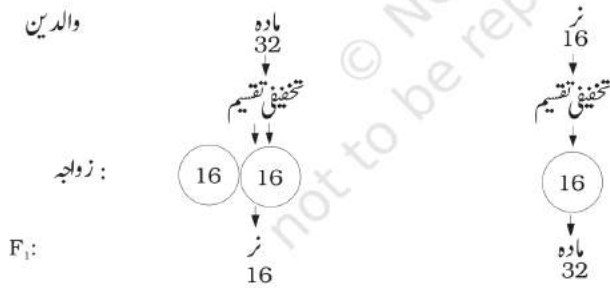


حیاتیات

ہماری بد قسمتی ہے کہ ہمارے سماج میں لڑکی کی پیدائش کی ذمہ داری عورتوں سے منسوب کر دی جاتی ہے اور اس غلط خیال کی بناء پر عورتوں پر ظلم کیا جاتا ہے۔

شہد کی مکھیوں میں جنس (Sex) کا تعین

شہد کی مکھیوں میں جنس کا تعین ان کروموزومس کے سیٹوں کی تعداد پر مبنی ہوتا ہے جو کسی فرد کو ملتے ہیں۔ ایک نر اسپرم (Sperm) اور ایک بیضے کے اتحاد سے جو اولاد تشکیل پاتی ہے وہ ایک مادہ (ملکہ یا محنت کش) کے روپ میں ارتقا پذیر ہوتی ہے جبکہ غیر بارور شدہ (Parthenogenesis) کے ذریعے ایک نر مکھے میں ارتقا پذیر ہوتا ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ نروں میں کروموزوموں کی تعداد مادہ کے کروموزوموں کی تعداد سے آدھی ہوتی ہے۔ مادائیں (Females) دوگونی (Diploid) ہوتی ہیں جن کے کروموزوم 32 ہوتے ہیں جبکہ نر ایک گونہ (Haploid) ہوتے ہیں یعنی ان کے کروموزوم 16 ہوتے ہیں۔ اس کو جنس کے تعین کا Haplodiploid نظام کہا جاتا ہے۔ اس نظام کی کچھ خاص خصوصیات ہیں مثلاً یہ کہ نر ایک خطی تقسیم (مائی ٹوسس) کے ذریعے اسپرم کی تولید کرتا ہے (شکل 5.13)۔ ان کے باپ نہیں ہوتے اور اسی لیے ان کے بیٹے بھی نہیں ہو سکتے۔ البتہ ان کا ایک دادا ہوتا ہے اور اسی لیے پوتے ہو سکتے ہیں۔



شکل 5.13 شہد کی مکھیوں میں جنس کا تعین

پرنڈوں میں جنس کے تعین کا میکانزم کس طرح مختلف ہے؟ چوزے کی جنس کے تعین کی ذمہ داری اسپرم کی ہے یا بیضے کی؟

پلے یوٹروپی (Pleiotropy)

اب تک ہم نے کسی واحد فینوٹائپ یا وصف کے اوپر کسی جین کے اثر کا مطالعہ کیا۔ بہر حال ایسی بھی مثالیں موجود ہیں جہاں ایک واحد جین متعدد فینوٹائپ اظہار (Multiple phenotypic expression) کی نمائندگی کرتا ہے۔ ایسا جین Pleiotropic gene کہلاتا ہے۔ Pleiotropy کا میکانزم اکثر میٹابولک راستوں پر کسی ایسے جین کا ہی اثر ہوتا ہے جو مختلف فینوٹائپس کا معاون ہو۔ فینائل کینوٹوریا (Phenylketonuria) کی بیماری اسی کی ایک مثال ہے۔ یہ بیماری انسانوں میں ہوتی ہے۔ یہ بیماری اس جین میں تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے جو اینزائم فینائل الانن ہائیڈروکسی لیز (Phenyl alanine hydroxylase) کا کوڈ ہے۔ یہ خود کو فینوٹائیک اظہار کے ذریعے جلوہ گر کرتا ہے اور ذہنی معذوری (Mental Distardedness) بالوں اور جلد کے پگھلنے میں

تخفیف اس کی خصوصیت ہے۔ - 2019-20

5.7 میوٹیشن (Mutation)

میوٹیشن وہ عمل ہے جس کی وجہ سے ڈی این اے کی ساختی ترتیب تبدیل ہو جاتی ہے اور نتیجتاً اس عضویہ کے جینوٹائپ اور فینوٹائپ میں تبدیلیاں نمایاں ہو جاتی ہیں۔ ریکامینیشن کے علاوہ میوٹیشن دوسرا طریقہ ہے جس کی وجہ سے ڈی این اے میں مغارت پیدا ہوتا ہے۔

جیسا کہ آپ باب چھ میں سیکھیں گے، کروموزوم بہت سہرا کوائلڈ شکل میں ایک ڈی این اے ہیکس، کرومیٹڈ کے ایک سرے سے دوسرے سرے تک رہتا ہے۔ لہذا ڈی این اے کے کسی حصے کا نقصان یا حذف (ڈیلیشن) یا کروموزوم کے باہر کی درآمد (gain) (انسرشن / ڈوپلیکیشن) کی وجہ سے کروموزوم میں تبدیلیاں آ جاتی ہیں۔ چونکہ جین کروموزوم پر واقع ہوتے ہیں، کروموزوم میں تبدیلیوں کی وجہ سے لغزش یا غلطیاں ہو جاتی ہیں۔ کروموسول ابریشنز اکثر کینسر خلیوں میں دیکھے گئے ہیں۔

مندرجہ بالا کے علاوہ، ڈی این اے میں ایک ٹیس جوڑے کی تبدیلی سے بھی میوٹیشن ہو سکتے ہیں، ان کو پوائنٹ میوٹیشن کہتے ہیں۔ سکل سیل انیمیا اس طرح کے میوٹیشن کی ایک عمدہ مثال ہے۔ ٹیس بیئر کے ڈیلیشن اور انسرشن کی وجہ سے فریم شفٹ میوٹیشن ہوتے ہیں (دیکھیے باب 6)۔

میوٹیشن کا میکازم، ہمارے موضوع بحث سے خارج ہے۔ تاہم، بہت سے کیمیائی اور طبعی فیکٹرز میوٹیشن کو بڑھاوا دیتے ہیں۔ ان کو میوٹا جنز کہتے ہیں۔ UV ریڈیشنز عضویہ میں میوٹیشن کر سکتی ہیں لہذا UV ایک میوٹا جن ہے۔

5.8 جینک امراض (Genetic Disorders)

5.6.1 شجرہ نسب کا تجزیہ

انسانی سماج میں یہ خیال کہ امراض وراثت میں ملتے ہیں، ایک زمانے سے چلا آ رہا ہے۔ اس کی بنیاد خاندان میں کچھ مخصوص صفات کی نسل در نسل توریت ہے۔ مینڈل کے نتائج کے انکشاف نو کے بعد ہی انسانوں میں صفات کے توریتی نظام کا تجزیہ شروع ہوا۔ چونکہ یہ بات واضح ہے کہ منر کے پودے اور دوسرے عضویوں میں جس طرح کنٹرول کراسز ممکن ہیں وہ انسانوں میں ممکن نہیں۔ اس کا نعم البدل یہ ہے کہ کسی مخصوص صفت کی توریت کے مطالعہ کے لیے انسان کی فیملی ہسٹری کا مطالعہ کیا جائے۔ کسی خاندان کی کئی نسلوں میں ایک خاص صفت کی توریت کے اس تجزیے کو پیڈیگری تجزیہ کہا جاتا ہے۔ پیڈیگری تجزیے میں مخصوص صفت کی توریت کو خاندان کے شجرہ نسب سے ظاہر کرتے ہیں۔ ہومن جینیٹکس میں مخصوص صفت، خرابی یا بیماری کی توریت کا سراغ لگانے کے لیے پیڈیگری کا مطالعہ، ایک بہت مؤثر ذریعہ ہے۔ پیڈیگری تجزیے میں استعمال ہونے والے کچھ نشان امتیاز شکل 5.13 میں دیے گئے ہیں۔



حیاتیات

جیسا کہ آپ اس باب میں پڑھ چکے ہیں کہ کسی عضویے میں اس کی ہر ایک صفت کو ایک یا ایک سے زیادہ جین کنٹرول کرتے ہیں، یہ جین ڈی این اے کے مخصوص ٹکڑے ہیں اور ڈی این اے کروموسومز میں موجود ہوتے ہیں۔ تمام جینک معلومات ڈی این اے میں موجود ہوتی ہیں۔ یہ معلومات بغیر کسی تبدیلی ایک نسل سے دوسری میں منتقل ہوتی رہتی ہیں۔ پھر بھی اس معلومات میں کبھی کبھار تبدیلی عمل میں آجاتی ہے۔ اس طرح کی تبدیلی کو میوٹیشن کہتے ہیں۔ انسانوں میں کئی ایسی بیماریاں یا خرابیاں پائی جاتی ہیں جو تبدیل شدہ جین یا کروموسومز کی توریث سے وابستہ ہیں۔

5.8.2 مینڈیلیئن بیماریاں (Mendelian Disorders)

موٹے طور پر جینک بیماریوں کو دوزمروں میں بانٹا جاسکتا ہے۔ مینڈیلیئن بیماریاں اور کروموسومل ڈس آرڈرز، مینڈیلیئن بیماریوں کا تعین ایک جین میں تبدیلی یا میوٹیشن سے ہوتا ہے۔ ان عوارض کی بچوں میں توریث کا طریقہ کار وہی ہے جو ہم قانون توریث میں پڑھ چکے ہیں۔ کسی خاندان میں اس طرح کے مینڈیلیئن ڈس آرڈرز کی توریث کا سراغ پیڈیگری تجزیے سے لگا سکتے ہیں۔ ہیمو فیلیا، سسٹک فائبروسس، سکل سیل انیمیا، کلر بلاسٹڈس، فینائل کیٹون یوریا، تھیلیسیما وغیرہ سب سے عام مینڈیلیئن عوارض (Disorders) ہیں۔ یہاں پر یہ بات بتانا بہت اہم ہے کہ یہ مینڈیلیئن ڈس آرڈرز ڈامینینٹ یا ریسسو ہو سکتے ہیں۔ پیڈیگری تجزیے کے ذریعے یہ بات آسانی سے سمجھ میں آسکتی ہے کہ زیر مطالعہ صفت ڈامینینٹ ہے یا ریسسو۔ اسی طرح صفت یکس کروموسوم سے بھی جڑی ہو سکتی ہے مثلاً ہیمو فیلیا۔ یہ واضح ہے کہ یہ X-لنڈر ریسو صفت بارگیر (Carrier) مادہ سے نرمیں منتقل ہوتی ہے۔ نمونے کے طور پر شکل 5.14 میں ڈامینینٹ اور ریسو صفات کے لیے ایک پیڈیگری دکھائی گئی ہے، اپنے استاد سے تبادلہ خیال کیجیے اور ان صفات کے لیے جو آٹوسومز اور یکس کروموسومز دونوں سے ملحق ہوں، پیڈیگریز ڈیزائن کیجیے۔

یہ آٹوسوم سے متعلق ایک مغلوب بیماری (Recessive Disorder) ہے جس کی وجہ آنکھ کے لال یا ہرے مخروط میں خرابی ہوتی ہے۔ اس بیماری کا شکار لال اور ہرے رنگ میں امتیاز یا تفریق نہیں کر پاتا۔ یہ بیماری کروموزوم X میں موجود کچھ جینوں کے اندر تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے۔

یہ بیماری مردوں میں تقریباً 8 فی صد اور عورتوں میں صرف 0.4 فی صد ہوتی ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ جن جینوں کی وجہ سے لال-ہرے رنگ کے تین ناشناس پیدا ہوتی ہیں وہ X کروموزوم پر ہوتے ہیں۔ مردوں میں صرف ایک X کروموزوم ہوتا ہے اور عورتوں میں دو۔ اس عورت کے بیٹے میں اس بیماری کے پچاس فی صد امکان ہوتا ہے جو عورت اس جین کی حامل ہوتی ہے۔ خود ماں کو رنگ ناشناسی کی بیماری نہیں ہوگی کیونکہ وہاں جین مغلوب ہوتا ہے۔ بیٹی میں یہ بیماری نہیں ہوگی البتہ اس کا امکان اس صورت میں ہوگا جب ماں اس جین کی حامل ہو اور باپ کو یہ بیماری لاحق ہو۔

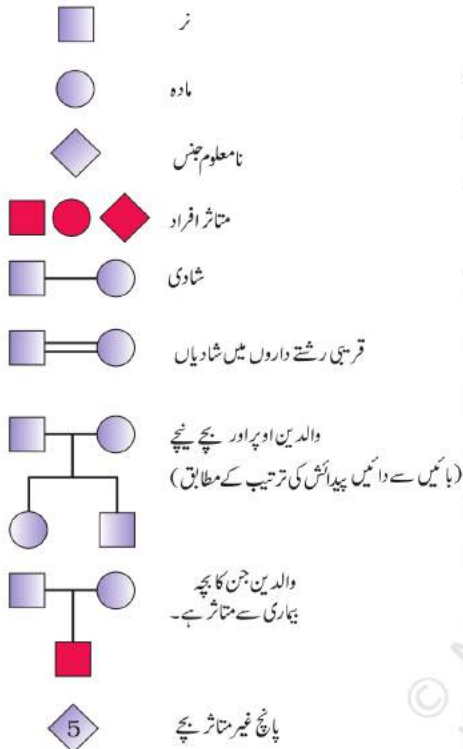


رنگ ناشناسی (Colour Blindness)

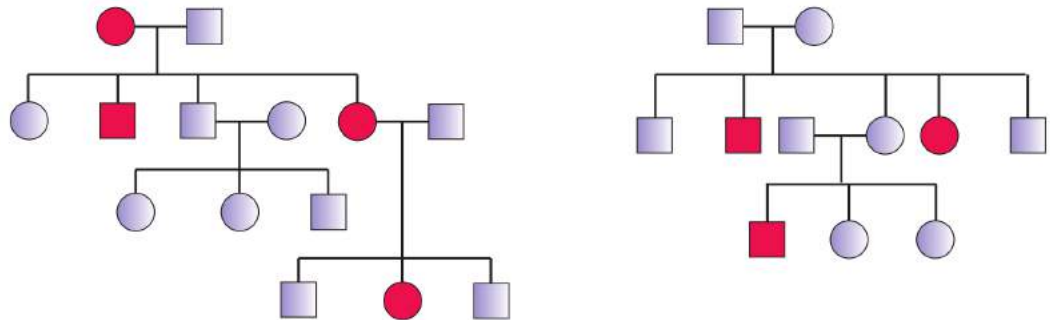
یہ آٹوسوم سے متعلق ایک مغلوب بیماری (Recessive Disorder) ہے جس کی وجہ آنکھ کے لال یا ہرے مخروط میں خرابی ہوتی ہے۔ اس بیماری کا شکار لال اور ہرے رنگ میں امتیاز یا تفریق نہیں کر پاتا۔ یہ بیماری کروموزوم X میں موجود کچھ جینوں کے اندر تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے۔

یہ بیماری مردوں میں تقریباً 8 فی صد اور عورتوں میں صرف 0.4 فی صد ہوتی ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ جن جینوں کی وجہ سے لال-ہرے رنگ کے تین ناشناس پیدا ہوتی ہے وہ X کروموزوم پر ہوتے ہیں۔ مردوں میں صرف ایک X کروموزوم ہوتا ہے اور عورتوں میں دو۔ اس عورت کے بیٹے میں اس بیماری کے پچاس فی صد امکان ہوتا ہے جو عورت اس جین کی حامل ہوتی ہے۔ خود ماں کو رنگ ناشناسی کی بیماری نہیں ہوگی کیونکہ وہاں جین مغلوب ہوتا ہے۔ بیٹی میں یہ بیماری نہیں ہوگی البتہ اس کا امکان اس صورت میں ہوگا جب ماں اس جین کا حامل ہو اور باپ کو یہ بیماری لاحق ہو۔

ہیموفیلیا: اس نیکس لنکڈ ریسو بیماری، جو غیر متاثر باگیر مادہ سے کچھ نوجوان میں پہنچتی ہے، پر بہت وسیع پیمانے پر تحقیق ہوئی ہے۔ اس بیماری میں خون کو جمانے والے کئی پروٹینز میں سے ایک پروٹین متاثر ہوتا ہے۔ اس کی وجہ سے ایک متاثرہ فرد میں زخم ہو جانے پر خون بہتا رہتا ہے جتنا نہیں ہے۔ ہیموفیلیا کے لیے ایک ہیٹرزڈ انکس مادہ (بارگیر) یہ بیماری اپنے لڑکوں میں منتقل کر سکتی ہے۔ مادہ کی ہیموفیلیا بیماری میں مبتلا ہونے کے امکانات بہت کم ہوتے ہیں کیونکہ ایسی مادہ کی ماں کو کم سے کم باگیر ہونا ضروری ہے اور باپ کو ہیموفیلیا ہو امکانات بہت کم ہوتے ہیں کیونکہ ایسے لڑکے بہت زیادہ عمر تک زندہ نہیں رہتے۔ ملکہ بہت سارے بچے ہیموفیلیا میں مبتلا تھے کیونکہ ملکہ خود اس بیماری کی باگیر تھیں۔



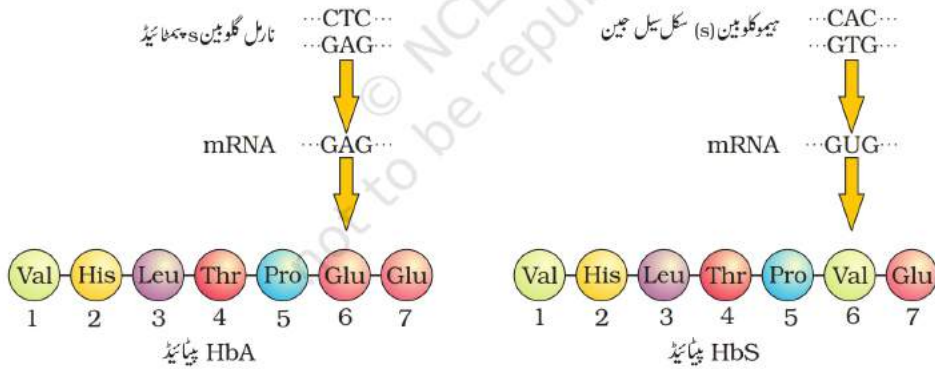
شکل 5.13 ہومن پیڈ گیری تجزیے میں استعمال ہونے والے نشانات



شکل 5.14 (a) آلوسول ڈامینیت صفت (مثلاً مائیکروٹائک ڈسٹر وونی) (b) آلوسول ریسو صفت (مثلاً سکیل اینیما) کی پیڈیگری تجزیے کا نمونہ۔



سکل سیل انیمیا: یہ ایک آٹو سوم لنکڈ ریسو صفت ہے جو والدین سے اولاد تک اسی وقت منتقل ہو سکتی ہے جبکہ ماں باپ دونوں اس جین (ہیٹرو زائیکس) کے بار گیر ہوں۔ یہ بیماری ایک جین کے دو الیلز، Hb^A اور Hb^S کے ذریعے کنٹرول ہوتی ہے۔ تین ممکنہ جینوٹائپس میں سے Hb^S کے لیے ہوموزائیکس ($Hb^S Hb^S$) افراد ہی بیماری والا فینوٹائپ ظاہر کر سکتے ہیں۔ ہیٹرو زائیکس ($Hb^A Hb^S$) افراد بظاہر غیر متاثر ہوتے ہیں لیکن وہ بیماری کے لیے بار گیر ہوتے ہیں چونکہ بچے تک اس تبدیل شدہ جین کے منتقل ہونے کے پچاس فی صد امکانات ہوتے ہیں لہذا وہ سکل سیل صفت کا اظہار کرتے ہیں (شکل 5.15)۔ ہیموگلوبن سالمے کے بیٹا گلوبن زنجیر کی چھٹی پوزیشن پر گلوبٹامک ایسڈ



شکل 5.15 آر بی سی کا میکرو گراف اور ہیموگلوبن کے b زنجیر کا متعلقہ حصہ: (a) نارل انسان سے (b) سکل سیل انیمیا میں مبتلا انسان سے۔

(glu) کی جگہ ویلیٹین (Val) کے آجانے سے یہ عیب ظاہر ہوتا ہے۔ گلوبن پروٹین میں اس امینو ترشے کی تبدیلی کی وجہ بیٹا گلوبن کے جین میں چھٹے کوڈان میں ایک بیس کی رد و بدل GAG سے GUG ہوتی ہے۔ آکسیجن کے دباؤ میں کمی کی وجہ سے یہ تبدیل شدہ ہیموگلوبن سالمہ پالی مرائز ہو کر آر بی سی کی شکل بائی کانکیو (حد بی) سے سکل (ہنسوا) جیسی ہو کر دیتا ہے (شکل 5.15)۔

فینا نیل کیٹونیوریا: تحول (Metabolism) کا یہ پیدائشی عیب بھی آٹو سول ریسو صفت کی وجہ سے مورثی ہوتا ہے۔ متاثر فرد میں فینا نیل الانین امینو ایسڈ کو ٹائروسین امینو ایسڈ میں بدلنے والا خامرہ نہیں ہوتا۔ لہذا فینا نیل الانین جمع ہوتی رہتی ہے اور بعد میں یہ فینا نیل پائیروک ایسڈ اور دوسرے مرکبات میں تبدیل ہو جاتی ہے۔ دماغ میں اس کے جمع ہو جانے سے ذہنی کمزوری واقع ہو جاتی ہے۔ گردے بھی اس کو پوری طرح سے جذب نہیں کر پاتے لہذا یہ پیشاب کے ذریعے خارج ہو جاتی ہے۔

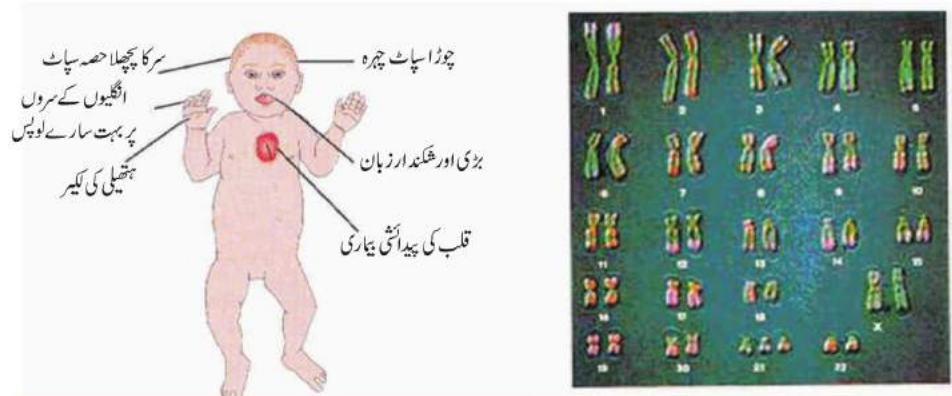
تھیلیسیما (Thalassemia)

یہ بھی آٹوسوم (Autosome) سے وابستہ خون کی مغلوب بیماری ہے جو والدین سے اولاد میں منتقل ہوتی ہے جبکہ دونوں والدین جین (یا ہیٹرو زائی گورس) کے لیے غیر متاثر حامل ہوں۔ یہ بیماری یا تو تبدل کی وجہ سے ہوتی ہے یا اخراج (Deletion) کی وجہ سے جس کا نتیجہ ان گلوبین زنجیروں (α and β chains) کی سنتھیسس (Synthesis) کی تخفیف شدہ شرح میں نکلتا ہے جو ہیموگلوبین بناتی ہیں۔ اس سے ہیموگلوبین کے باقاعدہ سالموں کی تشکیل ہوتی ہے جس کا نتیجہ قلت دم یا خون کی کمی کی شکل میں نکلتا ہے۔ اس بیماری کی خصوصیت قلت دم (Anaemia) ہی ہے۔ تھیلیسیما کی زمرہ بندی کی جاسکتی ہے جس کے مطابق ہیموگلوبین سالمے کی زنجیر متاثر ہوتی ہے۔ α Thalassemia میں α globin زنجیر کی پیداوار متاثر ہوتی ہے جبکہ β Thalassemia دو قریبی طور سے مربوط جینوں HBA1 اور HBA2 کے ذریعے کنٹرول ہوتا ہے جو ہر والدین کے کروموزوم 16 پر ہوتے ہیں اور اس کا چار جینوں میں سے کسی ایک یا زیادہ جینوں کے تبدیل یا اخراج کی وجہ سے مشاہدہ کیا جاسکتا ہے جتنے زیادہ جین متاثر ہوتے ہیں اتنی ہی ان کا گلوبین سالموں کی کم پیداوار ہوتی ہے۔ α Thalassemia ہر بیرنٹ کے کروموزوم 11 پر واحد جین HBB کے ذریعے کنٹرول ہوتا ہے اور ایسا کسی ایک یا دونوں جینوں کے تبدیل کی وجہ سے واقع ہوتا ہے۔ تھیلیسیما (Sickle-cell) اینیمیا سے مختلف ہوتی ہے کیونکہ تھیلیسیما بہت کم گلوبین سالموں کی سنتھیسس (Synthesis) کا ایک مقداری مسئلہ ہے جبکہ سکل سیل ایک غلط طور پر کام کر رہے گلوبین کی سنتھیسس کا ایک کیفی (Qualitative) مسئلہ ہے۔

5.8.3 کروموسومل بیماریاں (Chromosomal Disorders)

کروموسومل ڈس آرڈرز کی وجہ سے کسی کروموسوم کا غائب ہونا یا اس کی زیادتی ہونا (ایک یا ایک سے زیادہ) یا اس کا بے قاعدہ ہونا ہے۔

خلوی تقسیم کے دوران کرومیٹڈز (Chromatids) کا علاحدہ نہ ہونا ایک یا ایک سے زیادہ کروموسومز کی کمی یا زیادتی پیدا کر دیتا ہے اس کو اینیوپلائیڈی کہتے ہیں۔ مثال کے طور پر ڈاؤن سنڈروم میں انسانی مادہ میں 21 ویں کروموسوم کی ایک کاپی زائد ہوتی ہے۔ خلوی تقسیم کے دوران ٹیلوفیز میں سائیکو کائینیس کے نہ ہونے سے کسی



شکل 5.16 ڈاؤن سنڈروم میں متبلا فرد کی نمائندگی کرتی ہوئی تصویر اور اس سے متعلق کروموسومز کا کیریو ٹائپ



حیاتیات

عضویے میں کروموسوم کا ایک پورا سٹ بڑھ جاتا ہے اور اس عمل کو پالی پلائیڈی کہتے ہیں۔ یہ حالت اکثر پودوں میں پائی جاتی ہے۔

ایک نارمل انسان میں کروموسومز کی کل تعداد 46 (23 جوڑے) ہوتی ہے۔ اس میں سے 22 جوڑے آٹوسومز ہوتے ہیں اور ایک جوڑا ایکس کروموسوم کا ہوتا ہے۔ شاز و نادرا ایسا ہوتا ہے کہ کروموسوم کی ایک زائد کاپی فرد کے خلیوں میں موجود ہوتی ہے یا کروموسومز کے کسی جوڑے کا ایک کروموسوم فرد میں موجود نہیں ہوتا۔ یہ کیفیت بالترتیب کروموسومز کی ٹرائی سومی یا مونوسومی کہلاتی ہیں۔ انسان میں ایسی کیفیت کے بڑے خطرناک نتائج برآمد ہوتے ہیں۔ کروموسومل ڈس آرڈرز کی عام مثالیں ڈاؤنز سینڈروم، ٹرنر سینڈروم، کلائین فیلٹر سینڈروم ہیں۔

ڈاؤنز سینڈروم: خلیے میں 21 ویں کروموسوم کی کاپی کا اضافہ (21 کی ٹرائی سومی) اس جینیٹک بیماری کی وجہ ہے۔ اس بیماری کو سب سے پہلے لیٹلڈن ڈاؤن (1866) نے بیان کیا تھا۔ متاثر انسان چھوٹے قد اور گول سر کا ہوتا ہے، شکن دار زبان اور منہ تھوڑا سا گولائی میں کھلا ہوا ہوتا ہے (شکل 5.16)۔ ہتھیلی چوڑی اور اس پر خاص انداز کی لکیریں ہوتی ہیں۔ جسمانی، سائیکوموٹر اور دماغی نمو کم ہوتا ہے۔

کلائین فیلٹر سینڈروم: یہ ڈس آرڈر بھی ایک اضافی X-کروموسوم کی موجودگی کی وجہ سے ہوتا ہے اور اس کا کیریوٹائپ 47 (XXY) ہوتا ہے۔ ایسے فرد کا نمونہ مجموعی طور پر مردانہ ہوتا ہے لیکن زنانہ خصوصیات (پستان کا نمونہ یعنی گائیکوماٹیا) کا اظہار بھی ہوتا ہے (شکل (a) 5.17)۔ ایسے افراد بار آور نہیں ہوتے ہیں۔

ٹرنر سینڈروم: یہ ڈس آرڈر جوڑے میں سے ایک X-کروموسوم کے نہ ہونے سے ظاہر ہوتا ہے اس کا کیریوٹائپ XO کے ساتھ 45 ہوتا ہے۔ چونکہ بیضہ دان کا نمونہ ابتداء میں ہی ختم ہو جاتا ہے لہذا لوگ خواتین نما بانجھ ہوتے ہیں۔ اس کے علاوہ ان میں ثانوی جنسی خصوصیات بھی نہیں پائی جاتی ہیں (شکل (b) 5.17)۔



(a)



(b)

چھوٹا قد اور غیر نمو یافتہ زنانہ خصوصیات
زنانی خصوصیات کے ساتھ لمبی قد کاٹھی

شکل 5.17 انسانوں میں ایکس کروموسومز کی ترتیب کی وجہ سے پیدا ہوئے جینیٹک ڈس آرڈرز کا نمائندہ خاکہ

خلاصہ

جینیٹکس (genetics) حیاتیات کی وہ شاخ ہے جو قانون توریت اور اس کے قواعد کے بارے میں بحث کرتی ہے۔ والدین اور بچوں میں ظاہری اور جسمانی مشابہتوں نے ماہر حیاتیات کو اپنی طرف متوجہ کیا۔ مینڈل پہلا شخص تھا جس نے ان مظاہر کا باقاعدہ مطالعہ کیا۔ مٹر کے پودے میں مخالف صفات کی توریت کا مطالعہ کرنے کے بعد مینڈل نے اصول توریت پیش کیے جن کو ہم آج مینڈل کے قوانین توریت کہتے ہیں۔ انھوں نے کہا کہ صفات کو کنٹرول کرنے والے فیکٹرز (بعد میں ان کا نام جین پڑا) ہمیشہ جوڑوں (Pairs) میں ہوتے ہیں اور ان کو ایللز کہتے ہیں۔ ان کے مطابق خلف میں صفات کا اظہار مختلف نسلوں F1 نسل، F2 نسل..... میں ایک خاص نظم و ضبط کے مطابق ہوتا ہے۔ کچھ صفات دوسری صفات پر حاوی ہوتی ہیں۔ ڈومینٹ صفات کا اظہار ہیٹرو ایکس حالات (لا آف ڈومینٹس) میں ہوتا ہے۔ ریسو صفات صرف ہوموز ایکس حالات میں اپنے کو ظاہر

کرتی ہیں۔ ہیٹرو ایکس کنڈیشن میں صفات کی آمیزش کبھی نہیں ہوتی۔ ریسو صفات جو ہیٹرو ایکس حالات میں ظاہر نہیں ہو پاتیں ہوموزائیکس حالات میں دوبارہ ظاہر ہو جاتی ہیں۔ لہذا زواجہ بنتے وقت صفات علاحدہ ہو جاتی ہیں (لا آف سیکرگیٹیشن)۔

ساری صفات حقیقی ڈامیننس نہیں دکھاتیں۔ کچھ صفات نامکمل اور کچھ مساوی ڈامیننس دکھاتی ہیں۔ جب مینڈل نے دو صفات کا ایک ساتھ مطالعہ کیا تو معلوم ہوا کہ فیکٹرز جدا گانہ طور پر علاحدہ ہوتے ہیں ہر طرح کے کامینیشن میں ساتھ آتے ہیں (لا آف انڈپینڈنٹ اسارٹمنٹ)۔ زواجوں کے مختلف کامینیشنز کو اسکوئر جدول کی شکل میں لکھا اور دکھایا جاتا ہے جس کو پینٹ اسکوئر کہتے ہیں۔ کروموسومز پر فیکٹرز (اب جین کہا جاتا ہے) واقع ہوتے ہیں جو صفات کا اظہار کرتے ہیں اس کو جینو ٹائپ اور اس کے طبعی اظہار کو فینو ٹائپ کہا جاتا ہے۔

یہ معلوم ہونے کے بعد کہ جین کروموسومز پر واقع ہوتے ہیں، مینڈل کے قوانین: (تخفیفی تقسیم کے بعد کروموسومز کا سیکرگیٹیشن اور اسارٹمنٹ) کے درمیان اچھا باہمی تعلق پیدا کیا گیا۔ وراثت کی کروموسومل تھیوری کی شکل میں مینڈل کے قوانین کو بڑھایا گیا۔ بعد میں یہ معلوم ہوا کہ جین اگر اسی کروموسوم پر واقع ہوں تو ان پر مینڈل کا لا آف انڈپینڈنٹ اسارٹمنٹ پورا نہیں اترتا۔ ایسی جین کو ملحق یا لنکڈ جین کہا جاتا ہے۔ قریب قریب والے جین ایک ساتھ الگ ہوتے ہیں، اور دور والے جینز، ریکامینیشن کی وجہ سے آزادانہ لگ ہوتے ہیں۔ نتیجہ میپ، کسی کروموسومز پر جین کی ترتیب کی نشاندہی کرتا ہے۔

کئی جین جنسی کروموزوم سے بھی ملحق ہوتے ہیں، اور انھیں سیکس لنکڈ جین کہا جاتا ہے۔ دو مختلف جنس (نر اور مادہ) میں کروموسومز کا ایک ایک سیٹ یکساں ہوتا ہے اور دوسرا سیٹ مختلف ہوتا ہے۔ وہ کروموسومز جو مختلف ہوتے ہیں ان کو سیکس کروموزوم کہتے ہیں۔ انسانوں میں نارل مادہ میں 22 جوڑے آٹوسومز کے اور ایک جوڑا ایکس کروموسومز (XX) کا ہوتا ہے۔ نر میں 22 جوڑے آٹوسومز اور ایک جوڑا ایکس کروموسومز (XY) کا ہوتا ہے۔ مرغیوں کے نر میں ZZ سیکس کروموسومز، اور مادہ میں ZW سیکس کروموسومز ہوتے ہیں۔

جینک مادے میں اچانک تبدیلی کو میوٹیشن کہتے ہیں۔ ڈی این اے کے ایک ٹیس پیئر میں تبدیلی کو پوائنٹ میوٹیشن کہتے ہیں۔ ہیملوگوبن کی b- زنجیر کو کوڈ کرنے والے جین میں ایک اساس کی تبدیلی کی وجہ سے سکل سیل انیمیا ہوتا ہے۔ موروثی میوٹیشن کا مطالعہ خاندان کا شجرہ نسب بنا کر کیا جاتا ہے۔ کچھ میوٹیشن میں کروموسومز کے پورے سیٹ میں تبدیلی آتی ہے (پالی پلائڈی) یا کروموسومز کی تعداد میں تبدیلی آ جاتی ہے (انیوپلائڈی) اس وجہ سے یہ سمجھنا کافی آسان ہو گیا کہ جینک ڈس آرڈرز کی بنیاد میوٹیشن ہے، 21 ویں کروموسوم کی خرابی کی وجہ سے ڈاؤن سینڈروم ہوتا ہے، جس میں 21 ویں کروموسوم کی ایک کاپی زائد ہوتی ہے اور نتیجتاً کروموسومز کی کل تعداد 47 ہو جاتی ہے۔ ٹرنز سینڈروم میں سیکس کروموسومز XO ہیں مطلب یہ سیکس کروموسومز جوڑے کا ایک ہی X- کروموسوم رہتا ہے، اور کلائمین فیلٹرز سینڈروم میں یہ XXY ہو جاتا ہے۔ کیریو ٹائپ تجزیے کے ذریعے ان کا مطالعہ کرنا بہت آسان ہے۔



مشق

- 1- مینڈل کے ذریعے مٹر کے پودے کے انتخاب کی افادیت بیان کیجیے۔
- 2- مندرجہ ذیل میں تفریق کیجیے:
 - (i) ڈا مینٹس اور ریسو
 - (ii) ہوموزائیکس اور ہیٹروزائیکس
 - (iii) مونو ہائبرڈ اور ڈائی ہائبرڈ
- 3- ایک ڈیپلائڈ عضویہ 4 لوسائی کے لیے ہیٹروزائیکس ہے، کتنی طرح کے زواجے بنیں گے؟
- 4- مونو ہائبرڈ کو استعمال کر کے لا آف ڈا مینٹس کو سمجھائیے۔
- 5- ٹسٹ کراس کی تعریف لکھیے اور ڈیزائن کیجیے۔
- 6- ایک لوکس کے لیے ہوموزائیکس مادہ اور ہیٹروزائیکس نر کے درمیان کراس کے بعد F_1 نسل میں فینوٹیک صفات کی تقسیم کو پیٹ اسکوائر استعمال کر کے دکھائیے۔
- 7- جب ایک کراس طویل قامت پودے، زرد بیج (Tt Yy) اور طویل پودے، سبز بیج (Tt yy) کے درمیان کیا جاتا ہے تو بچوں میں فینوٹائپ کا کیا تناسب ہوگا:
 - (i) طویل اور سبز
 - (ii) چھوٹا اور سبز
- 8- دو ہیٹروزائیکس والدین کو کراس کیا جاتا ہے۔ اگر دو لوسائی لکڈ ہیں تو ڈائی ہائبرڈ کراس کی F_1 نسل میں فینوٹیک صفات کی کیا تقسیم ہوگی؟
- 9- جنٹلس میں ٹی-ایچ مارگن کی خدمات کو مختصراً بیان کیجیے۔
- 10- پیڈیگری تجزیہ کیا ہے؟ بتائیے کہ یہ تجزیہ کس طرح سے مفید ہے؟
- 11- انسان میں جنس کا تعین کیسے ہوتا ہے؟
- 12- ایک بچے کا بلڈ گروپ O ہے۔ اگر باپ کا بلڈ گروپ A اور ماں کا بلڈ گروپ B ہے تو والدین کے جینوٹائپس بتائیے اور دوسرے بچوں کے ممکنہ جینوٹائپس بتائیے۔
- 13- مندرجہ ذیل اصطلاحات کو مثال دے کر سمجھائیے:
 - (i) مساوی-ڈا مینٹس
 - (ii) نامکمل ڈا مینٹس
- 14- پوائنٹ میوٹیشن کیا ہے؟ مثال دیجئے۔
- 15- تواریث کی کروموسومل تھیوری کس نے پیش کی؟
- 16- کوئی دو آٹوسومل جینیٹک ڈس آرڈرز بتائیے اور ان کی علامات بیان کیجیے۔