સારાંશ

પ્રજનન સ્વાસ્થ્યને પ્રજનનસંબંધિત બધાં જ પાસાંઓ જેવાં કે શારીરિક, ભાવનાત્મક, વર્તનાત્મક અને સામાજિક સ્વાસ્થ્યના સંદર્ભે જોવામાં આવે છે. દુનિયામાં આપણો દેશ પહેલો એવો દેશ છે જેને રાષ્ટ્રીય સ્તર ઉપર પ્રજનનિક સ્વાસ્થ્ય સમાજ પ્રાપ્ત કરાવવા યોજનાઓ બનાવી.

પ્રજનનિક સ્વાસ્થ્યનાં પ્રાથમિક પગલાં તરીકે પ્રજનન અંગો, કિશોરાવસ્થા અને તેને લગતા ફેરફારો, સુરક્ષિત અને સ્વચ્છતાપૂર્ણ જાતીય ક્રિયાઓ, જાતીય સંક્રમિત ચેપ (STIs), AIDS વગેરે અંગે લોકો સાથે પરામર્શ અને જાગૃતિ પેદા કરવી, દાક્તરી સુવિધાઓ અને સમસ્યાઓ જેવી કે ઋતુસ્રાવમાં અનિયમિતતા, ગર્ભધારણસંબંધિત પાસાંઓ, પ્રસૂતિ, પ્રેરિત ગર્ભપાત, STIs, જન્મ-નિયંત્રણ, અફળદ્રુપતા (વંધ્યતા), પ્રસવ બાદ બાળક અને માતાની દેખરેખ એ અગત્યના પ્રજનન અને બાળસ્વાસ્થ્ય સંભાળ કાર્યક્રમોનાં પાસાં છે.

આપણા દેશમાં પ્રજનન-સ્વાસ્થ્યમાં સુધારો દેખાઈ રહ્યો છે; જેમકે માતા અને બાળ મૃત્યુદરમાં ઘટાડો, જાતીય સંક્રમિત રોગોનું વહેલું નિદાન અને દેખરેખ, વંધ્ય દંપતિને મદદ વગેરે સારી થઈ રહી છે. સ્વાસ્થ્ય-સુવિધાઓ અને રહેવાની સારી પરિસ્થિતિના લીધે વિસ્ફોટક વસ્તીવૃદ્ધિને પ્રોત્સાહન મળેલ છે. આ પ્રકારની વૃદ્ધિ એ ગર્ભનિરોધક પદ્ધતિના સઘન પ્રચારને અનિવાર્ય બનાવ્યો છે. આજે વિવિધિ ગર્ભનિરોધકોના વિકલ્પો ઉપલબ્ધ છે જેવા કે કુદરતી, પ્રણાલિગત, અવરોધક, IUDs, પિલ્સ, દાખલ કરવાવાળા (injectables), આરોપણ (implants) અને વાઢકાપ પદ્ધતિઓ. પ્રજનનિક સ્વાસ્થ્યની સંભાળ માટે ગર્ભનિરોધકોની કાયમી જરૂરિયાત નથી. આનો ઉપયોગ ગર્ભધારણને ટાળવા અથવા વિલંબિત કરવા અથવા ગર્ભધારણમાં અવકાશ લાવવા કરવામાં આવે છે.

દાક્તરી ગર્ભપાત આપણા દેશમાં કાયદાકીય છે. MTP સામાન્ય રીતે અનૈચ્છિક ગર્ભધારણ કે જે બળાત્કાર, અસુરક્ષિત સંબંધ વગેરેને કારણે હોય તેનાથી છૂટકારો મેળવવા માટે ઉપરાંત સતત ગર્ભધારણ કે જે માતા અથવા ગર્ભ અથવા બંને માટે નુકસાનકારક અથવા ઘાતક હોય ત્યારે કરવામાં આવે છે.

જે રોગો અથવા ચેપ જાતીય સમાગમ દ્વારા સંક્રમિત થતા હોય તેને જાતીય સંક્રમિત ચેપ (STIs) કહે છે. નિતંબની બળતરાનો રોગ (PIDs), મૃત બાળકનો જન્મ, વંધ્યત્વ એ તેની કેટલીક સમસ્યાઓ છે. વહેલા નિદાનની સવલતો આવા રોગોને મટાડવા ખૂબ સારી છે. અજાણ્યા સાથીઓ / ઘણા સાથીઓ સાથેના જાતીય સંબંધને ટાળવા, સંવનન દરમિયાન હંમેશાં નિરોધનો ઉપયોગ એ કેટલાક STIsના અટકાવ માટેના સરળ ઉપાયો છે.

બે વર્ષ સુધી મુક્ત અથવા અસુરક્ષિત સહવાસ પછી પણ ગર્ભધારણ ન થાય તો તેને વંધ્યત્વ કહે છે. આવાં નિ:સંતાન દંપતિઓની મદદ માટે હવે વિવિધ પદ્ધતિઓ ઉપલબ્ધ છે. ઈન વિટ્રો ફલન પછી માદા જનનમાર્ગમાં ભ્રૂણનું સ્થાનાંતર એક આવી પદ્ધતિ છે અને તે સામાન્ય રીતે 'ટેસ્ટટ્યૂબ બેબી' કાર્યક્રમ તરીકે જાણીતી છે.

સ્વાધ્યાય

1. સમાજમાં પ્રાજનનિક-સ્વાસ્થ્યના મહત્ત્વના સંદર્ભમાં તમે શું વિચારો છો ?
2. વર્તમાન સમયમાં ખાસ ધ્યાન આપવાની જરૂર હોય તેવા પ્રાજનનિક-સ્વાસ્થ્યનાં પાસાંઓ સૂચવો.
3. શું શાળાઓમાં જાતીયશિક્ષણ જરૂરી છે ? શા માટે ?
4. શું તમે સહમત છો આપણા દેશમાં છેલ્લાં 50 વર્ષોમાં પ્રજનન-સ્વાસ્થ્યમાં સુધારો થયો છે ? જો હા, તો કેટલાંક સુધારા થયેલ ક્ષેત્રો જણાવો.
5. વસ્તી-વિસ્ફોટનાં સૂચિત કારણો કયાં છે ?
6. ગર્ભનિરોધકોનો ઉપયોગ શું ન્યાયી (યોગ્ય) છે ? કારણો આપો.
7. જનનપિંડોનું દૂર કરવું એ ગર્ભનિરોધકનો વિકલ્પ નથી. શા માટે ?
8. જાતિ-પરીક્ષણ માટે એમ્નિઓસેન્ટેસિસ આપણા દેશમાં પ્રતિબંધિત છે. શું આ પ્રતિબંધ જરૂરી છે ? ટિપ્પણી કરો.
9. વંધ્ય દંપતિઓને સંતાનપ્રાપ્તિના હેતુમાં મદદકર્તા કેટલીક સહાયક પ્રજનન પદ્ધતિઓ સૂચવો.
10. કોઈ વ્યક્તિએ જાતીય સંક્રમિત રોગોના સંપર્કથી બચાવવા માટે કયા ઉપાયો અપનાવવા જોઈએ ?
11. આપેલ વિધાનો સાચાં/ખોટાં સમજાવો :
    (a) ગર્ભપાત સ્વયંભૂ પણ થઈ શકે છે. (સાચું/ખોટું)
    (b) વંધ્યતાને જીવી શકે તેવું (સક્ષમ) બાળક પેદા કરવા માટેની અસમર્થતા તરીકે વ્યાખ્યાયિત કરવામાં આવે છે અને હંમેશાં સ્ત્રીસાથીમાં અસાધારણતા/ખામીઓને કારણે છે. (સાચું/ખોટું)
    (c) સંપૂર્ણ દૂધસ્રવણ કુદરતી ગર્ભનિરોધક પદ્ધતિમાં મદદકર્તા છે. (સાચું/ખોટું)
    (d) લોકોના પ્રજનન-સ્વાસ્થ્ય સુધારવા હેતુ પ્રજનનસંબંધિત પાસાંઓની બાબતમાં જાગૃતતા પેદા કરવી એ એક અસરકારક ઉપાય છે. (સાચું/ખોટું)
12. નીચેનાં વિધાનોને સાચાં કરો :
    (a) ગર્ભનિરોધકની વાઢકાપ પદ્ધતિઓ જનનકોષોના નિર્માણને રોકે છે.
    (b) બધા જ જાતીય સંક્રમિત રોગો સંપૂર્ણ રીતે મટી શકે તેવા છે.
    (c) ગ્રામ્ય વિસ્તારની સ્ત્રીઓમાં મોં દ્વારા લેવાતી પિલ્સ એ ખૂબ પ્રચલિત ગર્ભનિરોધક છે.
    (d) E.T. પદ્ધતિઓમાં, ભ્રૂણને હંમેશાં ગર્ભાશયમાં સ્થાનાંતરિત કરવામાં આવે છે.

એકમ 7
જનીનવિદ્યા અને ઉદ્‌વિકાસ
(Genetics and Evolution)

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

મેન્ડલ 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 હૅરી 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

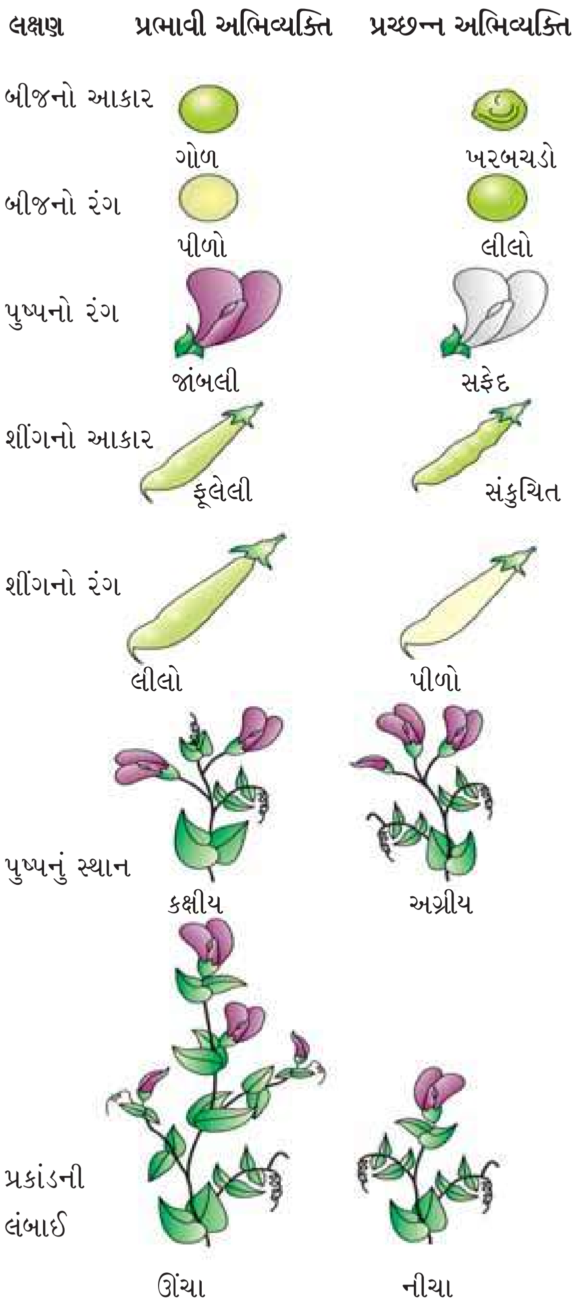
5.8 જનીનિક અનિયમિતતાઓ

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 : મેન્ડલ 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.

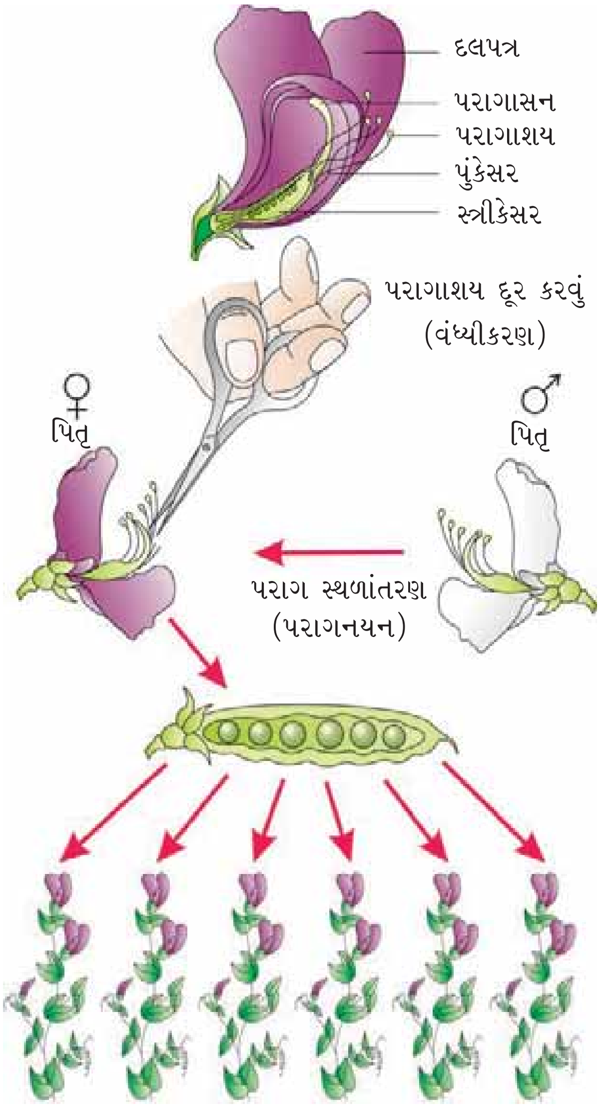
મૅન્ડલે આવા અનેક શુદ્ધ-સંવર્ધિત (true-breeding) વંશક્રમ વટાણાની જાતને લઈને કૃત્રિમ પરાગનયન/ પર-પરાગનયનના પ્રયોગ કર્યા. શુદ્ધ સંવર્ધન વંશક્રમ એટલે જે ઘણીબધી પેઢીઓ સુધી સતત સ્વપરાગનયનનાં ફળ સ્વરૂપે સ્થાયી લક્ષણો (trait) પ્રદર્શિત કરે. મૅન્ડલે 14 શુદ્ધ-સંવર્ધિત વટાણાની જાતને પસંદ કરી. જે કોઈ એક લક્ષણને 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)

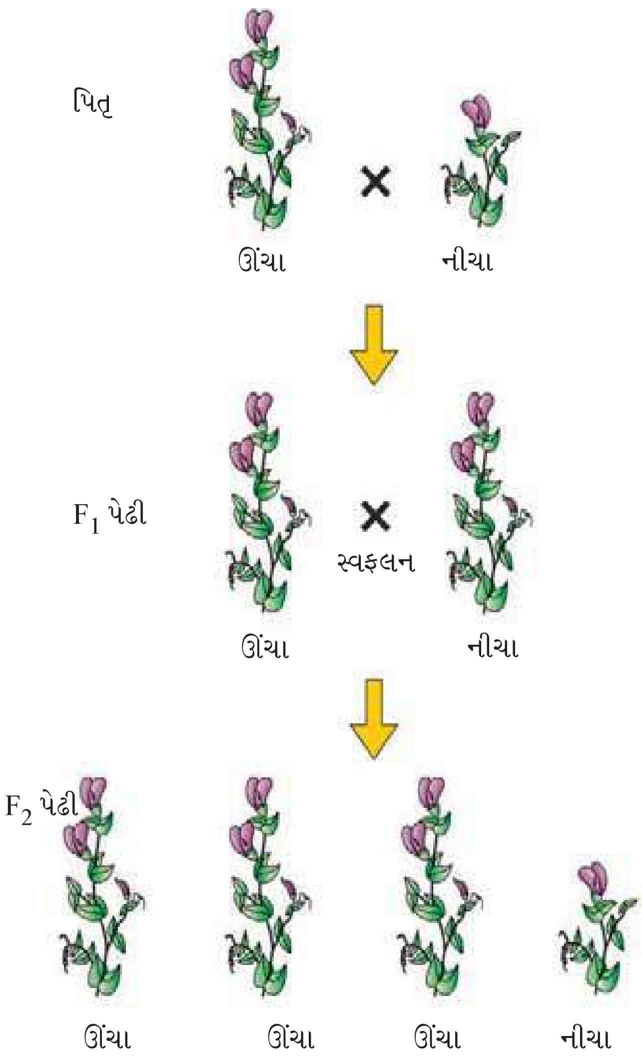
ચાલો, ઉદાહરણ લઈએ કે આવો સંકરણ પ્રયોગ મૅન્ડલ દ્વારા કરવામાં આવ્યો કે જ્યાં તેમણે વટાણાના ઊંચા અને નીચા છોડનું સંકરણ કર્યું અને આ પ્રયોગ દ્વારા એક જનીનના વારસાગમનનો અભ્યાસ કર્યો (આકૃતિ 5.2). આ સંકરણ દ્વારા પ્રાપ્ત બીજનો ઉપયોગ કરીને તેઓએ પ્રથમ સંકર પેઢીના છોડ પ્રાપ્ત કર્યા. આ પેઢીને પ્રથમ સંતતિ પેઢી (Filial$_1$ 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.

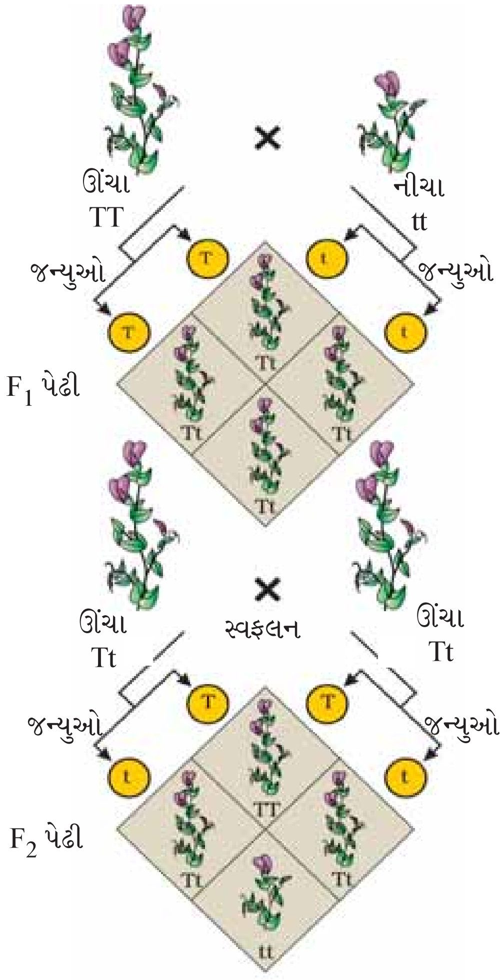
જો આપણે મૂળાક્ષરિય સંકેતોનો પ્રત્યેક જનીન માટે ઉપયોગ કરીએ તો મોટી લિપિને F_1 તબક્કામાં વ્યક્ત થતી અભિવ્યક્તિ માટે લેવી અને નાની લિપિને અન્ય વ્યક્ત થતી અભિવ્યક્તિ માટે ઉપયોગમાં લેવી. ઉદાહરણ તરીકે ઊંચાઈના લક્ષણમાં ‘ઊંચી’ અભિવ્યક્તિ માટે **T** અને ‘નીચી’ અભિવ્યક્તિ માટે **t**નો ઉપયોગ થાય છે. **T** અને **t** 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 1/4th **TT,** 1/2th **Tt** અને 1/4th **tt** જોઈ શકાય છે. જોકે F_1માં જનીન પ્રકાર **Tt** હોય છે પણ સ્વરૂપ પ્રકાર ઊંચા જોવા મળે છે. F_2માં 3/4th 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 3/4th છોડ ઊંચા હોય છે (ભલે જનીન પ્રકાર 1/2th **Tt** અને 1/4th **TT** હોય). અંતમાં સ્વરૂપ પ્રકાર અનુસાર 3/4th ઊંચા : (1/4th **TT** + 1/2th **Tt**) અને 1/4th 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 :

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

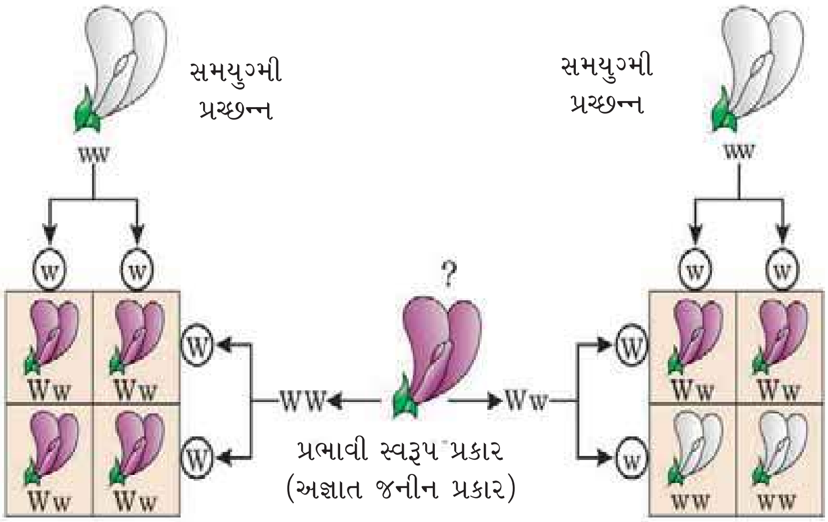
મૅન્ડલે F_2 છોડને સ્વફલન કરાવ્યા અને જોયું કે F_3 અને F_4 પેઢીઓમાં F_2ના નીચા છોડ માત્ર નીચા જ ઉત્પન્ન થાય છે. તેણે એ તારણ મેળવ્યું કે, નીચાનો જનીન પ્રકાર સમયુગ્મી (homozygous) **tt** હતો. *તમે શું વિચારો છો જો તેણે બધા F_2ના ઊંચા છોડને સ્વપરાગિત કર્યા હોત તો તેને શું જોવા મળ્યું હશે ?*

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.

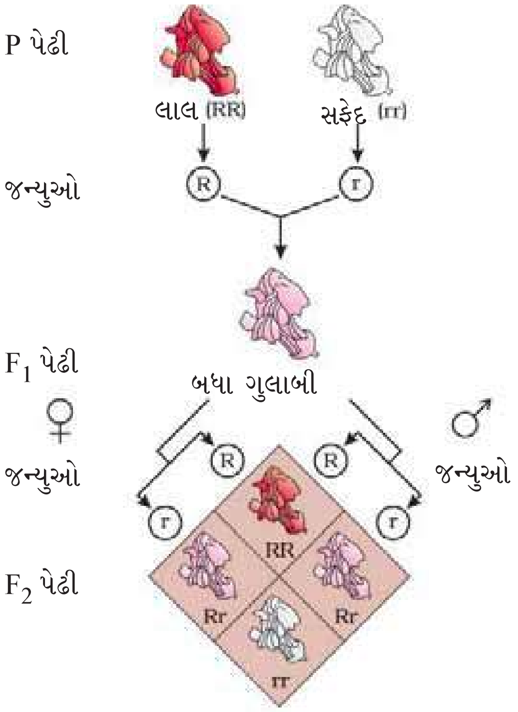
(ii) કારકો જોડમાં હોય છે.

(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.

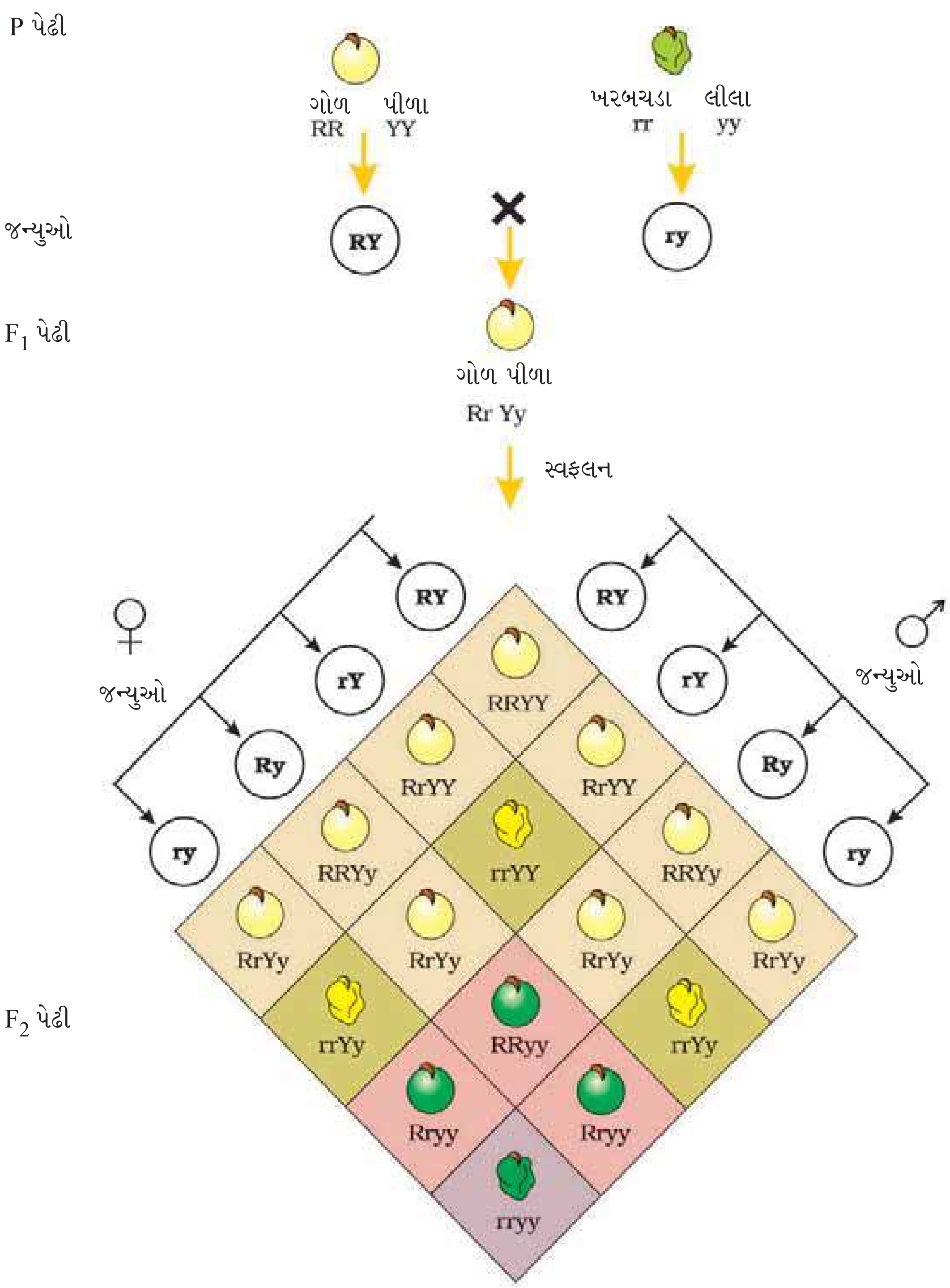
5.3 બે જનીનોનું વારસાગમન (દ્વિસંકરણ પ્રયોગ) (Inheritance of Two Genes)

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 ?

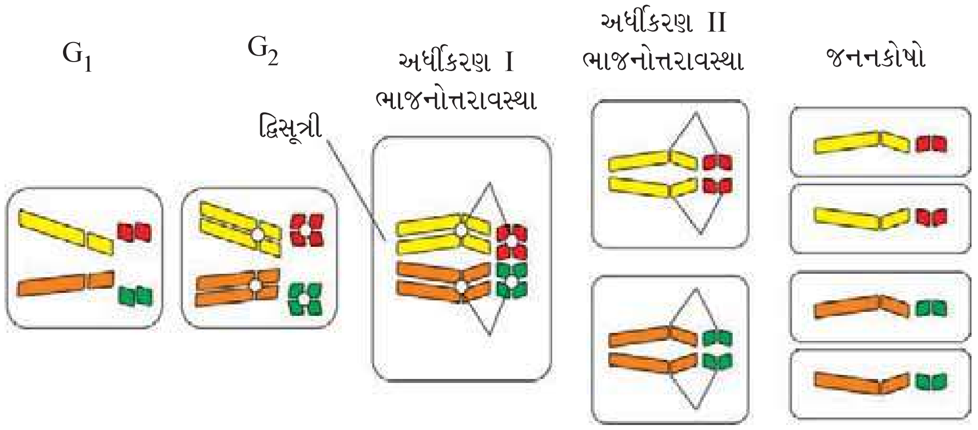
ક્રમ	F_2માં પ્રાપ્ત જનીન પ્રકાર	તેનો અપેક્ષિત સ્વરૂપ પ્રકાર

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.

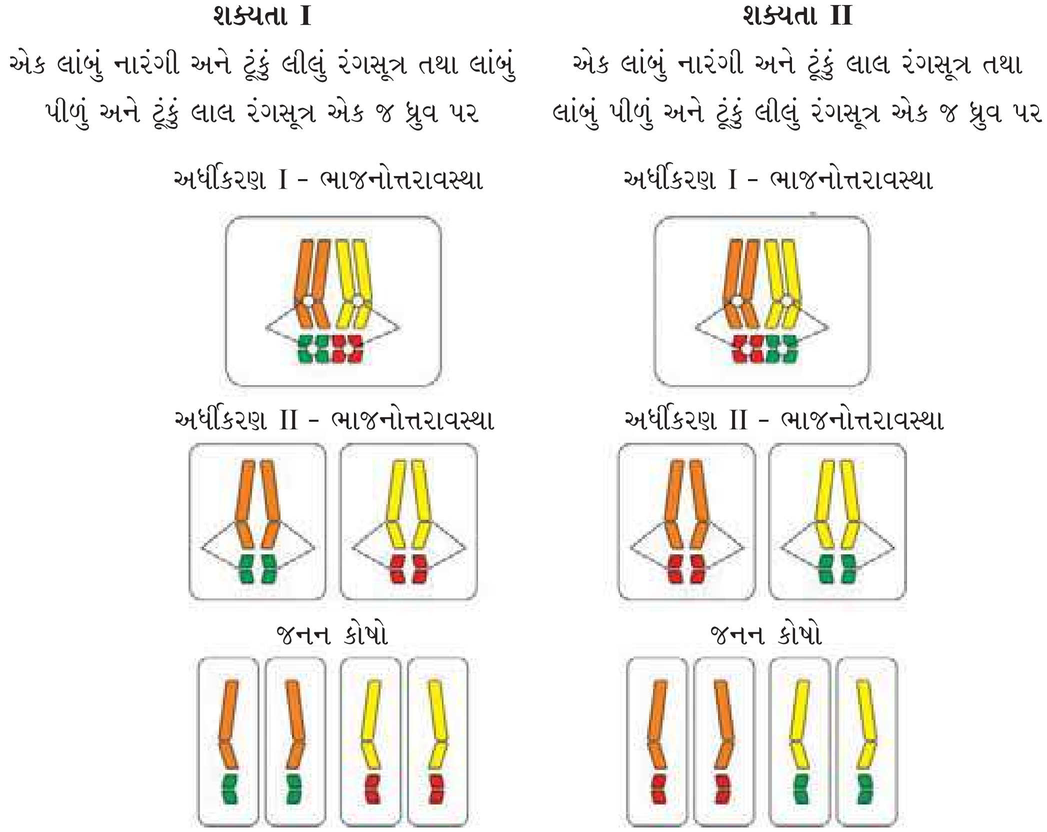


આકૃતિ 5.8 : ચાર રંગસૂત્રો ધરાવતા કોષમાં અર્ધીકરણ અને જનન કોષનું નિર્માણ. તમે જોઈ શકો છો કે, જનન કોષોના નિર્માણ વખતે રંગસૂત્રો કેવી રીતે વિશ્લેષણ પામે છે ?

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 ?	

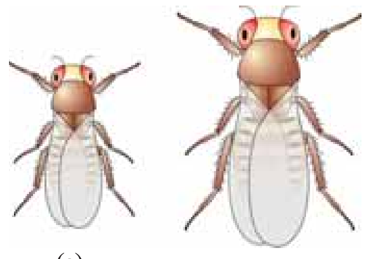
અર્ધીકરણ Iની ભાજનોત્તરાવસ્થામાં રંગસૂત્રોની બે જોડ મધ્યાવસ્થા પટ્ટિકા પર એકબીજાથી સ્વતંત્ર રીતે સરેખિત થઈ શકે છે (આકૃતિ 5.9). આને સમજવા માટે ડાબા અને જમણા કૉલમના ચાર અલગ રંગનાં રંગસૂત્રોની સરખામણી કરો. ડાબા કૉલમમાં (સંભાવના I) નારંગી અને લીલા એકસાથે વિશ્લેષણ પામે છે પરંતુ જમણી બાજુના કૉલમ (સંભાવના II)માં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



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.

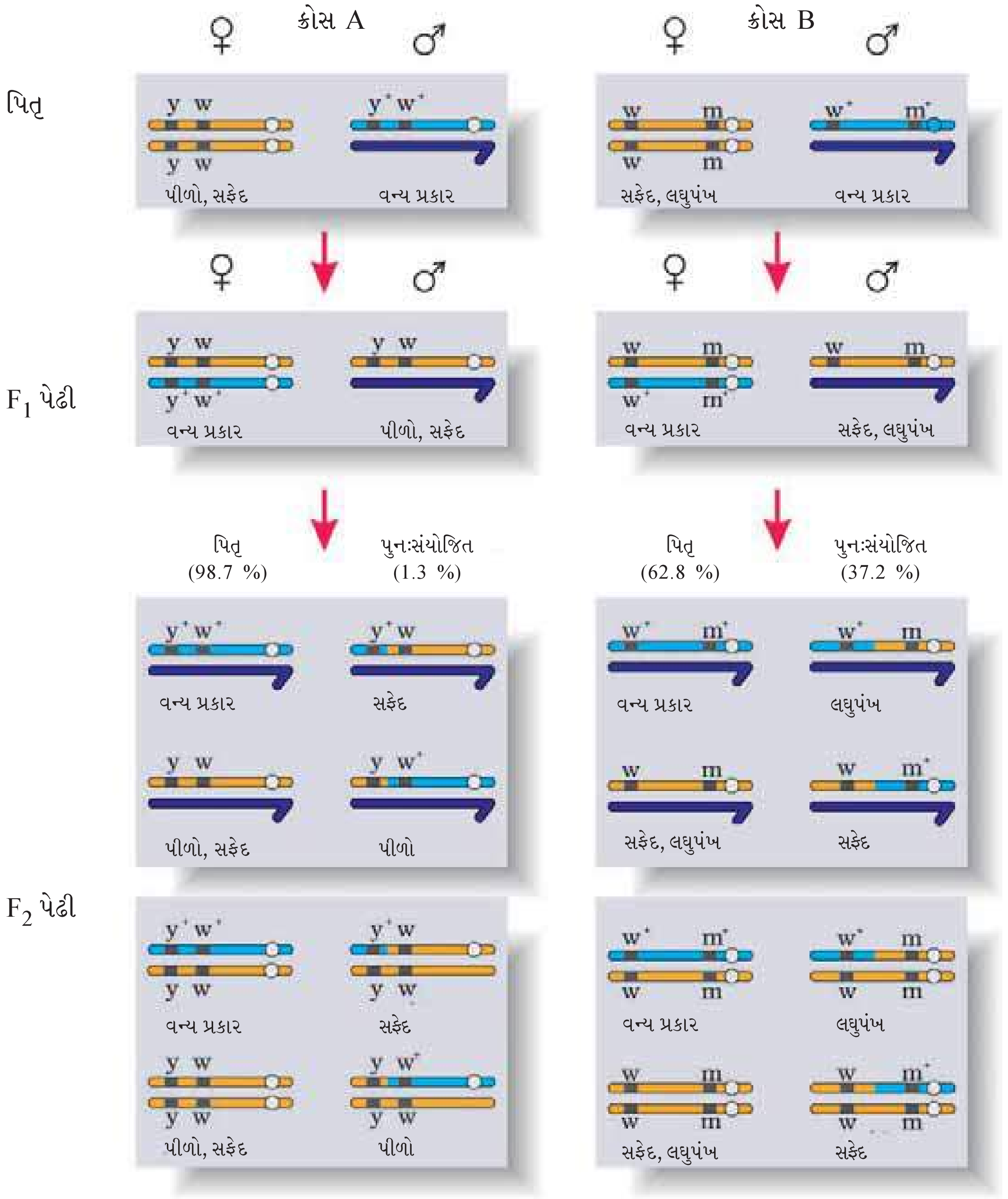


આકૃતિ 5.10 : ડ્રોસોફિલા મેલેનોગેસ્ટર (a) નર (b) માદા

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 પ્રોજેક્ટમાં પણ વર્ણિત કરવામાં આવેલ છે.

5.4 બહુજનીનિક વારસો (Polygenic Inheritance)

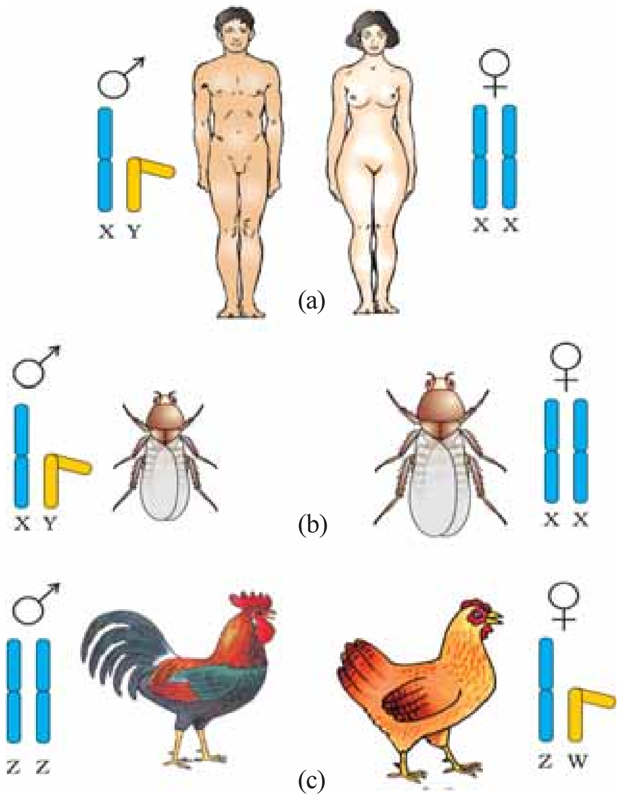
મૅન્ડેલના અભ્યાસે મુખ્યત્વે તે લક્ષણો વર્ણવ્યાં છે જે અલગ-અલગ અભિવ્યક્તિઓ દર્શાવે, જેમ કે પુષ્પનો રંગ કે જે જાંબલી કે સફેદ હોય છે. પરંતુ જો તમે આસપાસ જોશો તો તમને ત્યાં ઘણી લાક્ષણિકતાઓ જોવા મળશે. જે તેમની ક્રિયામાં એટલી ભિન્ન નથી અને સમગ્ર ઘટકોમાં ફેલાય છે. ઉદાહરણ તરીકે, માનવોમાં માત્ર ઊંચા અથવા નીચા 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

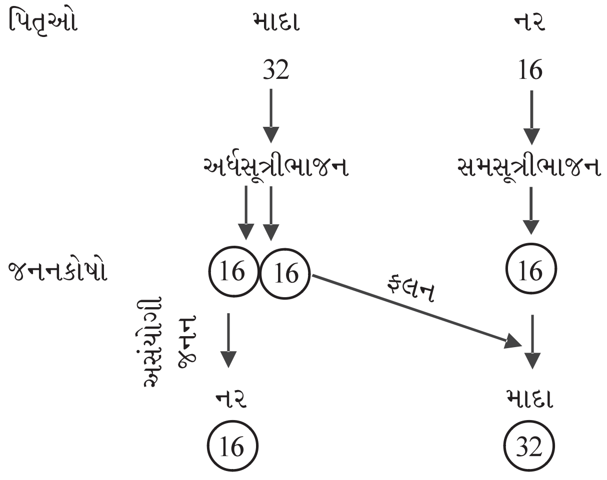
નિર્માણ થાય છે. એટલે કે માદામાં **વિષમયુગ્મકતા (female heterogamety)** જોવા મળે છે. અગાઉ વર્ણવેલ લિંગ-નિશ્ચયનથી વિશિષ્ટ પદ્ધતિના ઉદ્દેશથી પક્ષીઓનાં લિંગી રંગસૂત્રોને Z અને W રંગસૂત્ર વડે દર્શાવ્યા છે. જ્યારે નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રો ઉપરાંત Z રંગસૂત્રની એક જોડ આવેલી હોય છે.

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 ?*

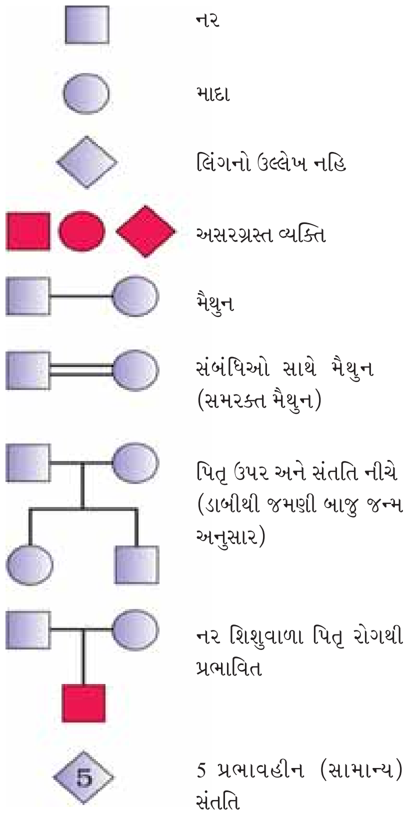
5.7 વિકૃતિ (Mutation)

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 કૅન્સર 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.



આકૃતિ 5.13 : માનવ-વંશાવળી પૃથક્કરણમાં વપરાતા સંકેતો

5.8 જનીનિક અનિયમિતતાઓ (Genetic Disorders)

5.8.1 વંશાવળી પૃથક્કરણ (Pedigree Analysis)

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.

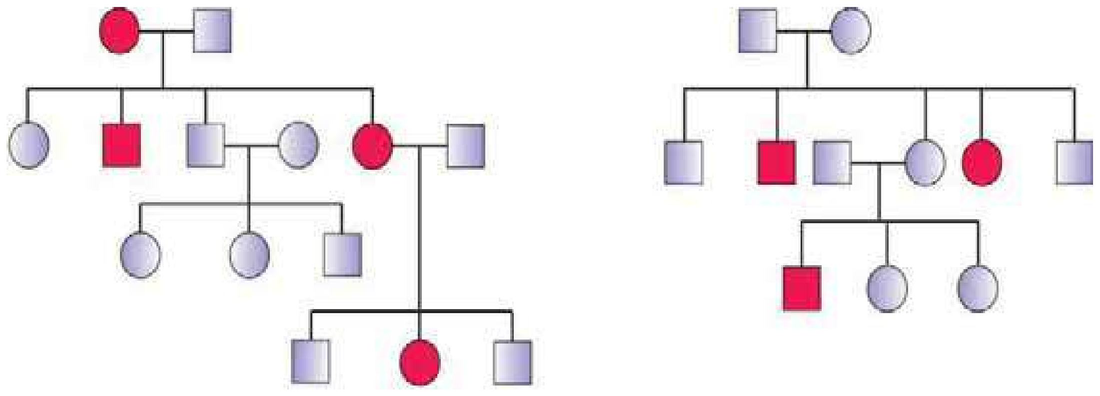
માનવ જનીનવિદ્યામાં વંશાવળી અભ્યાસ એક મહત્ત્વપૂર્ણ ઉપકરણ હોય છે. જેનો વિશેષ લક્ષણ, અસામાન્યતા અથવા રોગની તપાસ કરવા માટે ઉપયોગ કરવામાં આવે છે. વંશાવળી પૃથક્કરણમાં ઉપયોગમાં લેવાતા કેટલાક સંકેતોને આકૃતિ 5.13માં દર્શાવવામાં આવ્યા છે.

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)

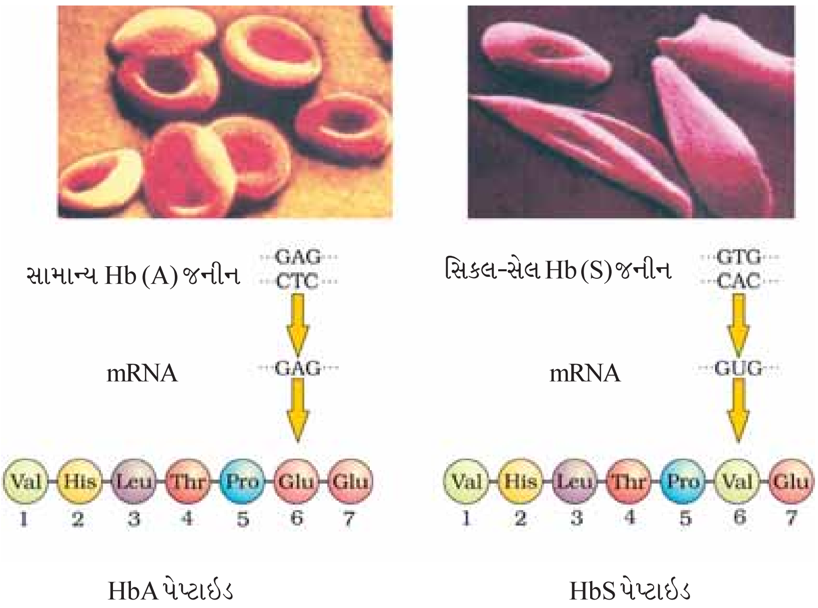
આકૃતિ 5.14 : પ્રતિકાત્મક વંશાવળી પૃથક્કરણ (a) દૈહિક પ્રભાવી લક્ષણ (ઉદાહરણ : માયોટોનિક ડિસ્ટ્રોફી) (b) દૈહિક પ્રચ્છન્ન લક્ષણ (ઉદાહરણ : સિકલ-સેલ ઍનિમિયા)

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).

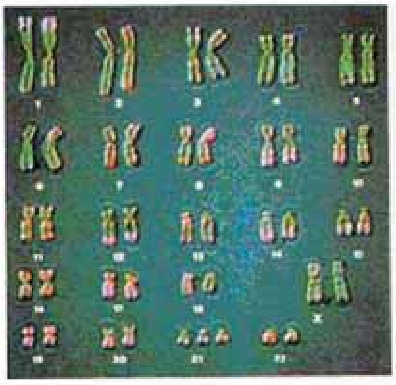
ફિનાઇલ કિટોન્યુરિયા (Phenylketonuria) : આ જન્મજાત ચયાપચયિક ખામી પણ દૈહિક પ્રચ્છન્ન લક્ષણોની જેમ આનુવંશિકતા દર્શાવે છે. રોગગ્રસ્ત વ્યક્તિમાં ફિનાઇલ એલેનીન નામના એમિનોઍસિડને ટાયરોસીન એમિનોઍસિડમાં રૂપાંતરણ કરવા માટે જરૂરી ઉત્સેચકની ઊણપ થઈ જાય છે. પરિણામ સ્વરૂપે ફિનાઇલ એલેનીન એકત્રિત થતો રહે છે અને ફિનાઇલ 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.

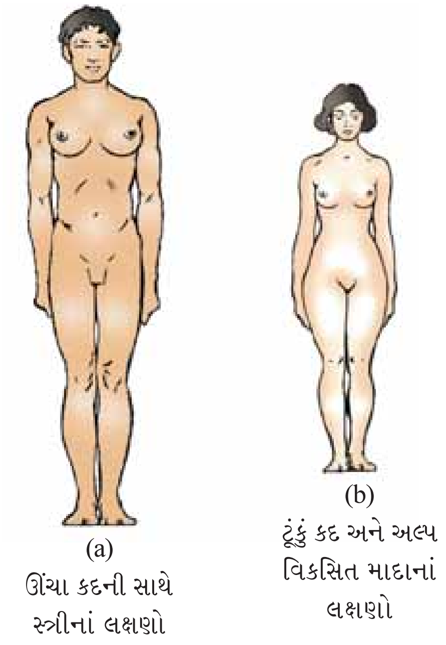
5.8.3 રંગસૂત્રીય અનિયમિતતાઓ (Chromosomal disorders)

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



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 સ્ક્વેરમાં 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.

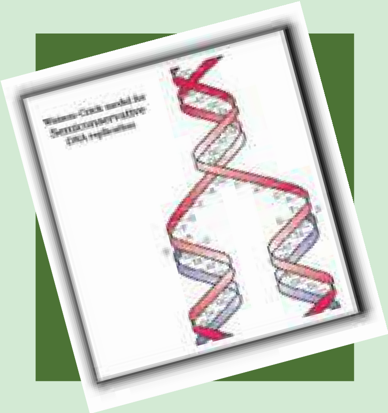
અનેક જનીનો લિંગ સાથે સંકળાયેલા હોય છે જેને લિંગ સંકલિત જનીનો કહે છે. બંને જાતિ (નર અને માદા)માં રંગસૂત્રોનું એક જૂથ એકસમાન હોય છે. જ્યારે બીજું જૂથ ભિન્ન હોય છે. જે બંને જાતિમાં ભિન્ન હોય છે તેને લિંગી રંગસૂત્રો કહેવાય છે જ્યારે બાકીના બીજા રંગસૂત્ર જૂથને દૈહિક રંગસૂત્રો કહેવામાં આવે છે. સામાન્ય માદામાં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



પ્રકરણ 6

આનુવંશિકતાનો આણ્વિય આધાર (Molecular Basis of Inheritance)

6.1 DNA

6.2 જનીનદ્રવ્ય માટેની શોધ

6.3 RNA વિશ્વ

6.4 સ્વયંજનન

6.5 પ્રત્યાંકન/અનુલેખન

6.6 જનીન સંકેત

6.7 ભાષાંતરણ

6.8 જનીન અભિવ્યક્તિનું નિયમન

6.9 હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ

6.10 DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ

અગાઉના પ્રકરણમાં તમે આનુવંશિક ભાતના જનીનિક આધાર વિશે અભ્યાસ કર્યો. મૅન્ડલ(Mendel)ના સમયમાં કારકો કે જે આનુવંશિક ભાતનું નિયંત્રણ કરે છે તેના વિશે કોઈ સ્પષ્ટતા ન હતી. સો વર્ષો પછી અનુમાનિત જનીનદ્રવ્ય(આનુવંશિક દ્રવ્ય)નો ખ્યાલ આવ્યો કે મોટા ભાગના સજીવોમાં આ આનુવંશિક દ્રવ્ય DNA-ડિઑક્સિરિબોન્યુક્લિઇક ઍસિડ છે. ધોરણ XIમાં તમે અભ્યાસ કરી ચૂક્યા છો કે, ન્યુક્લિઇક ઍસિડ ન્યુક્લિઓટાઇડનો પોલિમર છે.

જૈવિક તંત્રોમાં બે પ્રકારના ન્યુક્લિઇક ઍસિડ જોવા મળે છે. જેમ કે ડિઑક્સિરિબોન્યુક્લિઇક ઍસિડ (DNA) અને રિબોન્યુક્લિઇક ઍસિડ (RNA). મોટા ભાગના સજીવોમાં DNA આનુવંશિક દ્રવ્ય તરીકે વર્તે છે. કેટલાક વાઇરસમાં આનુવંશિક દ્રવ્ય સ્વરૂપે RNA જોવા મળે છે, છતાં તે મોટે ભાગે સંદેશાવાહક તરીકે કાર્ય કરે છે. RNAનાં અન્ય કાર્યો પણ હોય છે. તે અનુકૂલકારક, સંરચનાત્મક અને કેટલીક સ્થિતિમાં ઉત્પ્રેરક અણુ તરીકે પણ કાર્ય કરે છે. તમે ધોરણ XIમાં ન્યુક્લિઓટાઇડ્સની સંરચના તથા આ મોનોમર એકમો જોડાઈને ન્યુક્લિઇક ઍસિડના પોલિમર બનવાની રીતનો અભ્યાસ કરી ચૂક્યા છો. આ પ્રકરણમાં આપણે DNAની સંરચના, તેનું સ્વયંજનન, DNAમાંથી RNAનું નિર્માણ (પ્રત્યાંકન), જનીન સંકેત કે જે પ્રોટીનમાં એમિનોઍસિડના ક્રમને નક્કી કરે છે તે તથા પ્રોટીન સંશ્લેષણ (ભાષાંતરણ) અને તેના નિયંત્રણના પ્રાથમિક આધાર વિશે ચર્ચા કરશું. છેલ્લા દસકામાં માનવ જનીન સંકુલ (human genome)માં ન્યુક્લિઓટાઇડ્સના પૂર્ણ ક્રમના નિર્ધારણથી જિનોમિક્સના નવા યુગની શરૂઆત થઈ. આ પ્રકરણના અંતિમ ભાગમાં હ્યુમન જીનોમ અનુક્રમની આવશ્યકતા તથા તેનાં પરિણામો (consequences) વિશે વર્ણન કરવામાં આવ્યું છે.

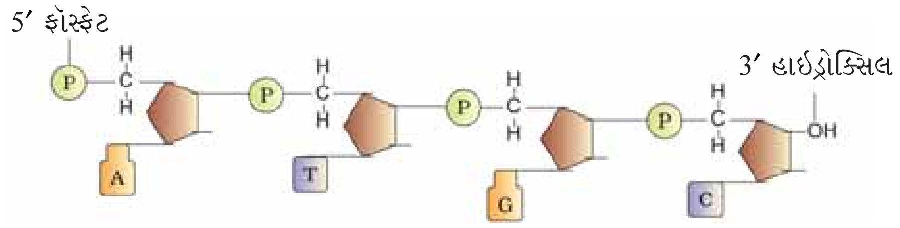
ચાલો, આપણે સૌથી પહેલાં ચર્ચાની શરૂઆત જૈવિક તંત્રોમાં જોવા મળતા સર્વાધિક રસપ્રદ અણુ DNAની સંરચનાના અભ્યાસથી કરીએ. આગળના ભાગમાં આપણે એ સમજવાનો પ્રયત્ન કરીશું કે, શા માટે એ (DNA) વિપુલ પ્રમાણમાં જોવા મળતું જનીનિક દ્રવ્ય છે અને તેનો RNA સાથે શું સંબંધ છે ?

6.1 DNA

DNA એ ડિઓક્સિરિબોન્યુક્લિઓટાઇડ્સનો લાંબો પોલિમર છે. DNAની લંબાઈ તેમાં જોવા મળતાં ન્યુક્લિઓટાઇડ્સ (અથવા ન્યુક્લિઓટાઇડ્સની જોડને સંબંધિત બેઇઝ જોડ તરીકે પણ ઉલ્લેખાય છે)ની સંખ્યા મુજબ વ્યાખ્યાયિત કરી શકાય છે. જે સજીવની લાક્ષણિકતા પણ છે. ઉદાહરણ તરીકે બૅક્ટેરિઓફેઝ $\phi \times 174$ 5386 ન્યુક્લિઓટાઇડ્સ ધરાવે છે, બૅક્ટેરિઓફેઝ લેમ્ડા 48,502 બેઇઝ જોડ (bp), ઈશ્ચેરેશિયા કોલાઈ (*Escherichia Coli*) 4.6×10^6 bp તેમજ મનુષ્ય તેના એકકીય DNAમાં 3.3×10^9 bp ધરાવે છે. ચાલો, આપણે આ લાંબા પોલિમરની સંરચનાની ચર્ચા કરીએ.

6.1.1 પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાની સંરચના (Structure of Polynucleotide Chain)

ચાલો, આપણે પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલા (DNA અથવા RNA)ની રાસાયણિક સંરચનાને સંક્ષિપ્તમાં યાદ કરીએ. ન્યુક્લિઓટાઇડ ત્રણ ઘટકો ધરાવે છે : નાઇટ્રોજન બેઇઝ, પૅન્ટોઝ શર્કરા (RNAમાં રિબોઝ અને DNAમાં ડિઑક્સિરિબોઝ) અને ફૉસ્ફેટ જૂથ. નાઇટ્રોજન બેઇઝ બે પ્રકારના હોય છે - પ્યુરિન (એડેનીન અને ગ્વાનીન) તેમજ પિરિમિડિન (સાઇટોસિન, યુરેસીલ અને થાયમીન). સાયટોસિન DNA તેમજ RNA બંનેમાં જોવા મળે છે અને થાયમીન DNAમાં જોવા મળે છે. જ્યારે RNAમાં થાયમીનના સ્થાને યુરેસીલ જોવા મળે છે. નાઇટ્રોજન બેઇઝ પૅન્ટોઝ શર્કરાના પ્રથમ (1°) C (કાર્બન)ના –OH સમૂહ સાથે N-ગ્લાયકોસિડિક બંધ દ્વારા જોડાઈને ન્યુક્લિઓસાઇડ બનાવે છે, જેમકે એડિનોસાઇન અથવા ડિઑક્સિએડિનોસાઇન, ગ્વાનોસાઇન અથવા ડિઑક્સિગ્વાનોસાઇન, સાઇટિડિન અથવા ડિઑક્સિસાઇટિડિન અને યુરીડિન અથવા ડિઑક્સિથાયમીડિન. જ્યારે ફૉસ્ફેટ સમૂહ ફૉસ્ફોઍસ્ટર બંધ દ્વારા ન્યુક્લિઓસાઇડના પાંચમા (5′) Cના-OH સમૂહ સાથે જોડાય છે ત્યારે સંબંધિત ન્યુક્લિઓટાઇડ્સ (ડિઑક્સિન્યુક્લિઓટાઇડ્સ જેનો આધાર હાજર શર્કરાના પ્રકાર પર રહેલો છે)નું નિર્માણ થાય છે. બે ન્યુક્લિઓટાઇડ્સ 3′–5′ ફૉસ્ફોડાયઍસ્ટર બંધ દ્વારા જોડાઈને ડાયન્યુક્લિઓટાઇડનું નિર્માણ કરે છે. આ રીતે અસંખ્ય ન્યુક્લિઓટાઇડ્સ જોડાઈને પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાનું નિર્માણ કરે છે. આ પ્રકારે નિર્મિત પોલિમરની શર્કરાના 5′ છેડા પર મુક્ત ફૉસ્ફેટ સમૂહ હોય છે, જેને પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાનો 5′ છેડો કહે છે. આ જ રીતે પોલિમરના બીજા છેડા પર શર્કરાના ત્રીજા (3′) Cનો મુક્ત સમૂહ જે –OH સમૂહ ધરાવે છે, જેને પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાનો 3′ છેડો કહે છે. પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાના આધાર (backbone)નું નિર્માણ શર્કરા



આકૃતિ 6.1 : પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલા

અને ફૉસ્ફેટ દ્વારા થાય છે. નાઇટ્રોજન બેઇઝ શર્કરાના છેડા સાથે જોડાયેલ હોય છે, જે આધારથી ઊપસી આવે છે (આકૃતિ 6.1).

RNAમાં પ્રત્યેક અવશેષિત ન્યુક્લિઓટાઇડ, રિબૉઝના 2′ સ્થાન પર એક વધારાનું -OH જૂથ ધરાવે છે. RNAમાં થાયમીન (5-મિથાઇલ યુરેસીલ એ થાયમીનનું બીજું રાસાયણિક નામ)ની જગ્યાએ યુરેસીલ જોવા મળે છે.

સૌપ્રથમ ફ્રેડરિક મિશરે (Friedrich Mischer) 1869માં કોષકેન્દ્રમાં જોવા મળતાં ઍસિડિક પદાર્થ તરીકે DNAની ઓળખ કરી. તેઓએ તેનું નામ 'ન્યુક્લેઇન' (Nuclein) આપ્યું. જોકે આવા લાંબા પોલિમરનું તક્નિકી મર્યાદાઓના કારણે અલગીકરણ કરવું મુશ્કેલ હતું એટલા માટે ખૂબ લાંબા સમય સુધી DNAની સંરચના વિશે સ્પષ્ટ જાણકારી પ્રાપ્ત થઈ શકી નહિ. મૌરિસ વિલ્કિન્સ અને રોઝલિંડ ફ્રેન્કલિન દ્વારા આપવામાં આવેલ x-ray વિવર્તનની માહિતીને આધારે 1953માં જેમ્સ વૉટ્સન અને ફ્રાન્સિસ ક્રિકે DNAની સંરચનાનું સરળ પરંતુ પ્રખ્યાત (જાણીતું) **બેવડી કુંતલમય (double helix) રચના** ધરાવતું મૉડલ રજૂ કર્યું. તેઓની સમજૂતીમાં બંને પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાઓની વચ્ચે રચાતી બેઇઝ જોડ મુખ્ય બાબત હતી. ઉપર્યુક્ત બેવડા કુંતલમય DNAની સમજૂતી ઈર્વિન ચારગાફ (Erwin Chargaff)નાં અવલોકનોનો આધાર પણ હતો જેમાં તેઓએ જણાવ્યું કે **એડેનીન** અને **થાયમીન** તથા **ગ્વાનીન** અને **સાયટોસિન**ની વચ્ચેનું પ્રમાણ અચળ અને એકબીજાને સમાન રહે છે.

બેઇઝ-જોડાણ પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાઓને એક અજોડ લાક્ષણિકતા બક્ષે છે. આ બંનેને એકબીજાની પૂરક કહેવાય છે એટલા માટે એક શૃંખલામાં રહેલા બેઇઝક્રમ વિશેની જાણકારી જો હોય તો બીજી શૃંખલામાં રહેલ બેઇઝ ક્રમનું અનુમાન કરી શકીએ છીએ. વળી જો DNA (ચાલો તેને પિતૃ DNA કહીએ)ની પ્રત્યેક શૃંખલા નવી શૃંખલાના સંશ્લેષણ માટે પ્રતિકૃતિ (template)નું કાર્ય કરે તો આ રીતે બેવડી કુંતલમય DNA (જેને બાળ DNA કહે છે)નું નિર્માણ થાય છે કે જે પિતૃ DNA જેવું જ આબેહૂબ હોય છે. આ કારણથી DNAની સંરચનાનો જનીનિક સૂચિતાર્થ ઘણો સ્પષ્ટ થયો.

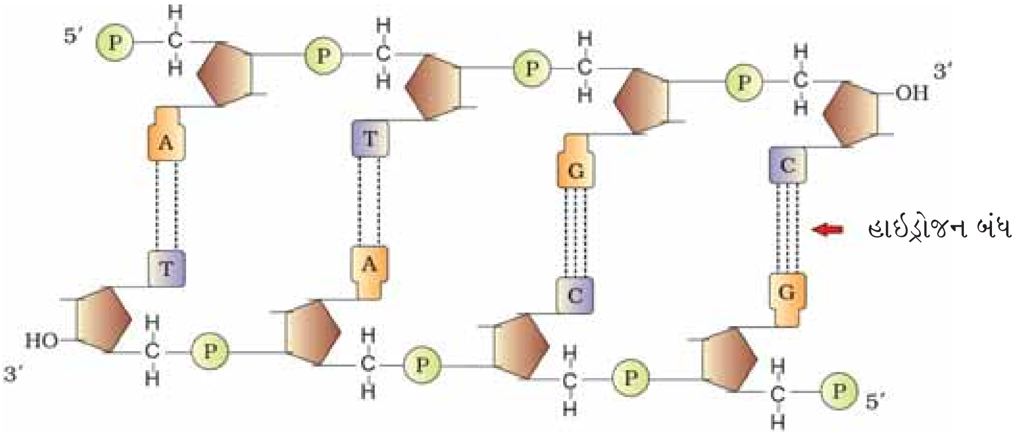
DNAની બેવડી કુંતલમય રચનાની મુખ્ય ખાસિયતો નીચે મુજબ છે :

(i) તે બે પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલાઓનું બનેલું હોય છે, જેનો આધાર શર્કરા-ફૉસ્ફેટનો બનેલ હોય છે અને નાઇટ્રોજન બેઇઝ અંદરની તરફ ઊપસી આવેલ (પ્રક્ષેપિત થયેલ) હોય છે.

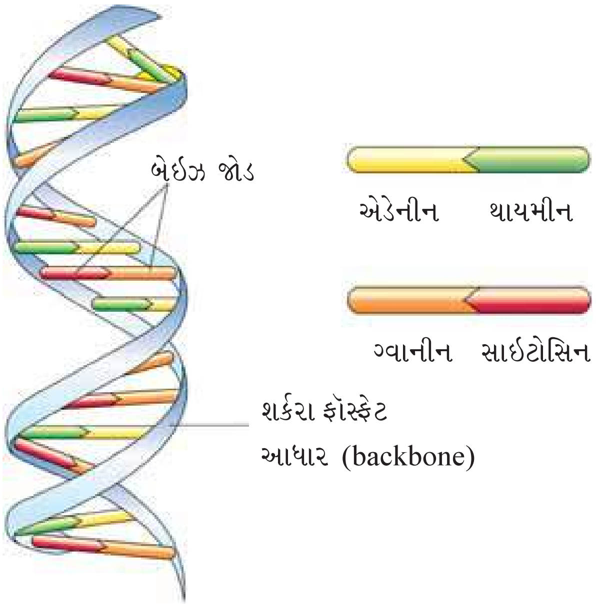
(ii) બંને શૃંખલાઓ પ્રતિ સમાંતર ધ્રુવતા ધરાવે છે. એટલે કે એક શૃંખલાની ધ્રુવતા 5′થી 3′ તરફ હોય તો બીજી શૃંખલાની ધ્રુવતા 3′થી 5′ તરફ હોય છે.

(iii) બંને શૃંખલાના બેઇઝ એકબીજા સાથે હાઇડ્રૉજન-બંધ (H-બંધ) દ્વારા જોડાઈને બેઇઝ જોડ (bp-base pair) બનાવે છે. વિરુદ્ધ શૃંખલાઓના એડેનીન અને થાયમીન એકબીજા સાથે બે હાઇડ્રોજન બંધથી જોડાય છે. એવી જ રીતે ગ્વાનીન અને સાઇટોસિન ત્રણ H-બંધ વડે જોડાયેલા રહે છે. જેના ફળસ્વરૂપે પ્યુરિનની સામે હંમેશાં પિરિમિડિન આવે છે. તેનાથી કુંતલની બંને શૃંખલાઓ વચ્ચે લગભગ સમાન અંતર જળવાઈ રહે છે (આકૃતિ 6.2).

(iv) બંને શૃંખલાઓ જમણેરી કુંતલ (right-handed fashion) પામેલ હોય છે. કુંતલનો ગર્ત (pitch) 3.4 nm (એક નૅનોમીટર એક મીટરનો 10 કરોડમો ભાગ એટલે કે 10^{-9} મીટર જેટલો) હોય છે અને તેના પ્રત્યેક વળાંકમાં 10 bp જોવા મળે છે. પરિણામ સ્વરૂપે એક કુંતલમાં બે ક્રમિક જોડ વચ્ચેનું અંતર લગભગ 0.34 nm જેટલું હોય છે.



આકૃતિ 6.2 : બેવડી કુંતલમય પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલા

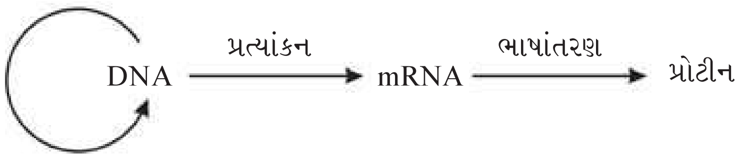


આકૃતિ 6.3 : DNAની બેવડી કુંતલાકાર રચના

(v) બેવડા કુંતલમાં એક બેઇઝ જોડ ઉપર બીજી સ્થિત હોય છે. વધુમાં હાઇડ્રોજન બંધ પણ કુંતલમય રચનાને સ્થાયીત્વ પ્રદાન કરે છે (આકૃતિ 6.3).

પ્યુરિન અને પિરિમિડિનની સંરચનાત્મક તુલના કરતાં, શું તમે જણાવી શકો છો કે DNAમાં બે પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ શૃંખલા વચ્ચેનું અંતર લગભગ સમાન કેમ રહે છે ?

DNAની બેવડી કુંતલમય સંરચનાની સમજૂતી અને તેનો જનીનિક સુચિતાર્થ સમજાવવાની સરળતા ક્રાંતિકારક બની છે. તરત જ ફ્રાન્સિસ ક્રિકે મધ્યસ્થ (પ્રસ્થાપિત) પ્રણાલી (central dogma)નો વિચાર પ્રસ્તુત કર્યો જેનાથી સ્પષ્ટ થાય છે કે, આનુવંશિક માહિતીનો પ્રવાહ DNA → RNA → પ્રોટીન તરફ હોય છે.



મધ્યસ્થ (પ્રસ્થાપિત) પ્રણાલી (central dogma)

કેટલાક વાઈરસમાં ઉપર્યુક્ત પ્રવાહ વિપરીત દિશામાં પણ હોય છે. શું તમે આ પ્રક્રમ માટે એક સાધારણ નામની સલાહ આપી શકો છો ?

6.1.2 DNA કુંતલનું પૅકેજિંગ (Packaging of DNA Helix)

બે ક્રમિક બેઇઝ જોડની વચ્ચે અંતર 0.34 nm (0.34×10^{-9}m) લઈએ અને જો સામાન્ય લાક્ષણિક સસ્તન કોષના બેવડી કુંતલમય રચના ધરાવતા DNAની લંબાઈ ગણીએ (કુલ બેઇઝ જોડીની સંખ્યાને બે પાસપાસે આવેલ જોડના અંતરનો ગુણાકાર કરીને એટલે કે 6.6×10^{9} bp $\times 0.34 \times 10^{-9}$m/bp) તો તે લગભગ 2.2 m આવે. આ લંબાઈ એક લાક્ષણિક કોષકેન્દ્રની લંબાઈ (આશરે 10^{-6}m) કરતાં ખૂબ જ વધુ કહેવાય. આપણને પ્રશ્ન થાય કે કેવી રીતે આટલો લાંબો પોલિમર (DNA) કોષમાં સમાવિષ્ટ થયો હશે ?

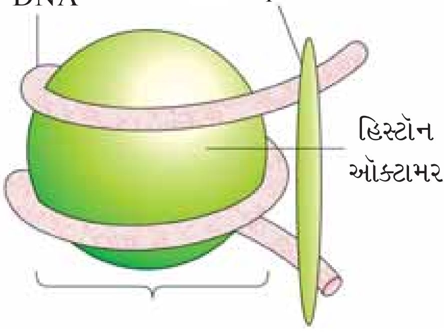
જો E. coli DNAની લંબાઈ 1.36 mm હોય, તો તમે E. coli માં આવેલ બેઇઝ જોડને ગણી શકશો ?

આદિકોષકેન્દ્રી જેવા કે ઈ. કોલાઇ *(E. coli)*માં સુવિકસિત કોષકેન્દ્રનો અભાવ હોય છે, તેમ છતાં પણ DNA તેના કોષમાં પૂર્ણરૂપે ફેલાયેલું હોતું નથી. DNA (ઋણ વીજભારિત) કેટલાક પ્રોટીન્સ (ધનવીજભારિત) સાથે જોડાઈને એક જગ્યા પર સ્થાપિત થાય છે જેને 'ન્યુક્લિઑઇડ' (nucleoid) કહે છે. ન્યુક્લિઑઇડમાં DNA મોટી કડી (loop) સ્વરૂપે આયોજિત હોય છે અને કડીઓ પ્રોટીન વડે જોડાયેલી હોય છે.

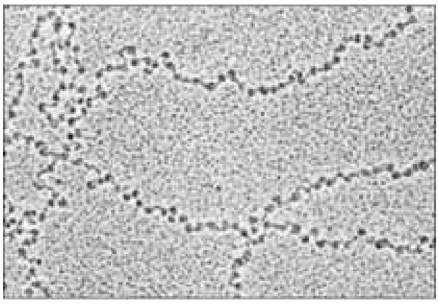
સુકોષકેન્દ્રી સજીવોમાં આ આયોજન એ ખૂબ જ જટિલ હોય છે. તેમાં ધનવીજભારિત પ્રોટીન સમૂહ આવેલા હોય છે જેને **હિસ્ટૉન** કહે છે. વીજભારિત પાર્શ્વશૃંખલા સાથેના એમિનોઍસિડની બહુલકતા (abundance)ને આધારે આ પ્રોટીન વીજભાર પ્રાપ્ત કરે છે. હિસ્ટૉન પ્રોટીનમાં સૌથી વધારે પ્રમાણમાં આલ્કલીય એમિનોઍસિડ લાયસીન અને આર્જેનીન આવેલા હોય છે. જેમાં બંને એમિનો-ઍસિડ્સની પાર્શ્વશૃંખલાઓ પર ધનવીજભાર હોય છે. હિસ્ટૉનના આઠ અણુઓના સંગઠિત એકમને **હિસ્ટૉન ઑક્ટામર (histone octamer)** કહે છે. હવે ઋણ વીજભારિત DNA ધનવીજભારિત હિસ્ટૉન ઑક્ટામર સાથે વિંટળાઈને જે રચના બનાવે છે તેને **ન્યુક્લિઓઝોમ (nucleosome)** કહે છે (આકૃતિ 6.4 a). એક લાક્ષણિક ન્યુક્લિઓઝોમ DNA કુંતલની 200 bp ધરાવે છે. કોષકેન્દ્રમાં આવેલા આવા ઘણા ન્યુક્લિઓઝોમ્સના પુનરાવર્તિત એકમોને **ક્રોમેટિન (chromatin)** કહે છે. જે કોષકેન્દ્રમાં દોરી જેવી અભિરંજિત રચના સ્વરૂપે જોવા મળે છે. ઇલેક્ટ્રૉન માઈક્રોસ્કોપ (EM)માં જોતાં ક્રોમેટિનમાં આવેલા ન્યુક્લિઓઝોમ્સ દોરીમાં પરોવેલા મણકા જેવા દેખાય છે (આકૃતિ 6.4 b).

સૈદ્ધાંતિક રીતે સસ્તન કોષમાં તમે કેટલા મણકાઓ (ન્યુક્લિઓઝોમ્સ)ની હાજરીથી કલ્પના કરી શકો છો ?

ક્રોમેટિનમાં આવેલા દોરીમાં પરોવેલા મણકા (beads-on-string) હજુ વધુ સંગઠિત થઈને ક્રોમેટિન તંતુઓ રચે છે, જે કોષવિભાજનની ભાજનાવસ્થા દરમિયાન વધુ ગૂંચળામય અને સંગઠિત થઈને રંગસૂત્રની રચના કરે છે. ઉચ્ચ સ્તરે ક્રોમેટિનના પૅકેજિંગ માટે વધારાના પ્રોટીન્સ સેટની જરૂર પડે છે જેને સામૂહિક રીતે



આકૃતિ 6.4 (a) : ન્યુક્લિઓઝોમ



આકૃતિ 6.4 (b) : EM આકૃતિ : દોરીમાં પરોવેલા મણકા

નૉન-હિસ્ટૉન ક્રોમોઝોમલ (NHC) પ્રોટીન્સ કહે છે. લાક્ષણિક કોષકેન્દ્રમાં ક્રોમેટિનનો કેટલોક વિસ્તાર શિથિલ રીતે ગોઠવાય છે (આછો અભિરંજિત) જેને **યુક્રોમેટિન (euchromatin)** કહે છે. જે ક્રોમેટિન ગાઢ રીતે ગોઠવાયેલા હોય અને ઘેરો અભિરંજિત થતો હોય તેને **હિટેરોક્રોમેટિન (heterochromatin)** કહે છે. યુક્રોમેટિન પ્રત્યાંકન માટે સક્રિય ક્રોમેટિન છે જ્યારે હિટેરોક્રોમેટિન નિષ્ક્રિય છે.

6.2 જનીનદ્રવ્ય માટેની શોધ (The Search for Genetic Material)

મિશર દ્વારા ન્યુક્લેઇનની શોધ અને મૅન્ડલ દ્વારા આનુવંશિકતાના સિદ્ધાંતોની સમજૂતી લગભગ એક જ સમયે અપાઈ હોવા છતાં લાંબા સમય પછી એ સિદ્ધ તેમજ જ્ઞાત થઈ શક્યું કે, DNA આનુવંશિક દ્રવ્ય સ્વરૂપે કાર્ય કરે છે. જનીનિક આનુવંશિકતાની ક્રિયાવિધિ કેવી રીતે થાય છે તેની શોધ 1926 સુધીમાં તો આણ્વિય સ્તરે પહોંચી. ગ્રેગર મૅન્ડલ, વાલ્ટર સટન, થોમસ હન્ટ મોર્ગન તેમજ અન્ય બીજા વૈજ્ઞાનિકોની પૂર્વ શોધના આધારે સ્પષ્ટ થઈ ગયું કે, મોટા ભાગના કોષોમાં કોષકેન્દ્રમાં રંગસૂત્રો જોવા મળે છે. પરંતુ એ પ્રશ્નનો જવાબ મળી શક્યો નહિ કે વાસ્તવમાં કયો અણુ આનુવંશિક દ્રવ્ય છે.

રૂપાંતરણીય સિદ્ધાંત (Transforming Principle)

1928માં ફ્રેડરિક ગ્રિફિથ **સ્ટ્રેપ્ટોકોક્સ ન્યુમોની** - *Streptococcus pneumoniae* (બૅક્ટેરિયા કે જે ન્યુમોનિયા માટે જવાબદાર છે) સાથેના શ્રેણીબદ્ધ પ્રયોગોમાં બૅક્ટેરિયામાં થતા ચમત્કારિક રૂપાંતરણની ઘટનાના સાક્ષી રહ્યા હતા. તેમના પ્રયોગ દરમિયાન જીવંત (બૅક્ટેરિયા)ના ભૌતિક સ્વરૂપમાં પરિવર્તન થયું હતું.

જ્યારે સ્ટ્રેપ્ટોકોક્સ ન્યુમોની (ન્યુમોકોક્સ) બૅક્ટેરિયા સંવર્ધન પ્લેટ પર વૃદ્ધિ કરે છે ત્યારે કેટલાક લીસી ચળકતી કોષોની વસાહત (S) જ્યારે કેટલાક ખરબચડી વસાહત (R)નું નિર્માણ કરે છે. આવું થવાનું કારણ S સ્ટ્રેઇન (S જાત) બૅક્ટેરિયામાં શ્લેષ્મ (પોલિસેકેરાઇડ્સ)નું આવરણ હોય છે જ્યારે R સ્ટ્રેઇનમાં આવું હોતું નથી. જ્યારે ઉંદરને S સ્ટ્રેઇન (ઝેરી) વડે ચેપગ્રસ્ત કરવામાં આવ્યા ત્યારે ન્યુમોનિયાના ચેપથી તે મૃત્યુ પામ્યા. પણ ઉંદરને R સ્ટ્રેઇન વડે અસરગ્રસ્ત કરવામાં આવ્યા ત્યારે તેઓને ન્યુમોનિયા થયો નહિ.

S સ્ટ્રેઇન ⟶ ઉંદરમાં અંતઃક્ષેપણ ⟶ ઉંદર મૃત્યુ પામ્યા.

R સ્ટ્રેઇન ⟶ ઉંદરમાં અંતઃક્ષેપણ ⟶ ઉંદર જીવંત રહ્યા.

ગ્રિફિથે બૅક્ટેરિયાને ગરમ કરીને મૃત કર્યા. તેણે જોયું કે ગરમ કરવાથી મૃત S સ્ટ્રેઇન બૅક્ટેરિયા ઉંદરમાં દાખલ કરાવવાથી ઉંદરનું મૃત્યુ ન થયું. જ્યારે તેણે ગરમીથી મૃત કરેલ S સ્ટ્રેઇન અને જીવંત R સ્ટ્રેઇનનું મિશ્રણ ઉંદરમાં દાખલ કર્યું, તો ઉંદર મૃત્યુ પામ્યા. વધુમાં, આ મૃત ઉંદરમાંથી તેઓએ જીવંત S બૅક્ટેરિયા પ્રાપ્ત કર્યા.

S સ્ટ્રેઇન (ગરમીથી મૃત કરાયેલ) ⟶ ઉંદરમાં અંતઃક્ષેપણ ⟶ ઉંદર જીવંત રહ્યા.

S સ્ટ્રેઇન (ગરમીથી મૃત કરાયેલ) + R સ્ટ્રેઇન (જીવંત) ⟶ ઉંદરમાં અંતઃક્ષેપણ ⟶ ઉંદર મૃત્યુ પામ્યા.

ગ્રિફિથે તારણ કાઢ્યું કે, R સ્ટ્રેઇન બૅક્ટેરિયા કોઈ પણ રીતે ગરમીથી મૃત કરાયેલ S સ્ટ્રેઇન બૅક્ટેરિયા દ્વારા **રૂપાંતરિત (transformed)** થાય છે. **રૂપાંતરણ સિદ્ધાંત**, કોઈક રૂપાંતરણ તત્ત્વ કે જે ગરમીથી મૃત S સ્ટ્રેઇનમાંથી R સ્ટ્રેઇનમાં સ્થાનાંતરિત થાય છે. તેથી R સ્ટ્રેઇન લીસા પોલિસેકેરાઇડ્સનું આવરણ નિર્માણ કરી શકે છે જેનાથી તે ઝેરી બની જાય છે. જનીનિક દ્રવ્યનું રૂપાંતરણ થવાથી જ આમ બન્યું હોવું જોઈએ. જોકે તેઓના પ્રયોગ પરથી આનુવંશિક દ્રવ્યની જૈવરાસાયણિક પ્રકૃતિ વિશે ખ્યાલ આવી શકતો નથી.

રૂપાંતરિત સિદ્ધાંતનું જૈવરાસાયણિક લાક્ષણીકરણ (Biochemical Characterisation of Transforming Principe)

ઓસવાલ્ડ ઍવરી, કોલીન મૈકલિઑડ અને મેકલીન મેકકાર્ટી (1933-44)ના કાર્ય પહેલાં એવું માનવામાં આવતું હતું કે, આનુવંશિક દ્રવ્ય પ્રોટીન છે. ગ્રિફિથના પ્રયોગના આધારે 'રૂપાંતરિત સિદ્ધાંત' (transforming principle)ની જૈવરાસાયણિક પ્રકૃતિ નક્કી કરવા તેઓએ કાર્ય કર્યું.

ગરમીથી મૃત S કોષોમાંથી શુદ્ધિકૃત જૈવરસાયણો (પ્રોટીન, DNA, RNA વગેરે)થી તેઓએ એ જોયું કે, તેમાંથી કયું દ્રવ્ય જીવંત R કોષોને S કોષોમાં રૂપાંતર કરે છે. તેઓએ એ શોધી કાઢ્યું કે, S બૅક્ટેરિયાનું DNA એકલું જ R બૅક્ટેરિયાને રૂપાંતરિત કરી શકે છે.

તેઓએ એ બાબતની પણ શોધ કરી કે, પ્રોટીનનું પાચન કરતા ઉત્સેચક (પ્રોટીએઝીસ) અને RNAનું પાચન કરતા ઉત્સેચક (RNases) આ રૂપાંતરણો પર અસર કરતા નથી, એટલા માટે રૂપાંતરિત પામતો પદાર્થ પ્રોટીન કે RNA નથી. DNase દ્વારા પાચનથી આ રૂપાંતરણ પ્રક્રિયા અવરોધાય છે. એનાથી સ્પષ્ટ થાય છે કે, DNA રૂપાંતરણ માટે જવાબદાર છે. તેનાથી તેઓએ તારણ આપ્યું કે, DNA જનીન દ્રવ્ય છે. પરંતુ આ બાબતથી બધા જ જીવવિજ્ઞાનિકો સહમત ન હતા.

શું તમે વિચારી શકો છો કે DNAs અને DNase વચ્ચે કોઈ ભેદ છે ?

6.2.1 DNA જનીનદ્રવ્ય છે (The Genetic Material is DNA)

DNA આનુવંશિક દ્રવ્ય છે તેના વિશે સુસ્પષ્ટ સાબિતી આલ્ફ્રેડ હર્શી અને માર્થા ચેઇઝ (1952)ના પ્રયોગ પરથી પ્રાપ્ત થઈ. તેઓએ એ વાઇરસ પર કાર્ય કર્યું કે, જે બૅક્ટેરિયાને ચેપગ્રસ્ત કરે છે જેને બૅક્ટેરિયોફેઝ કહે છે.

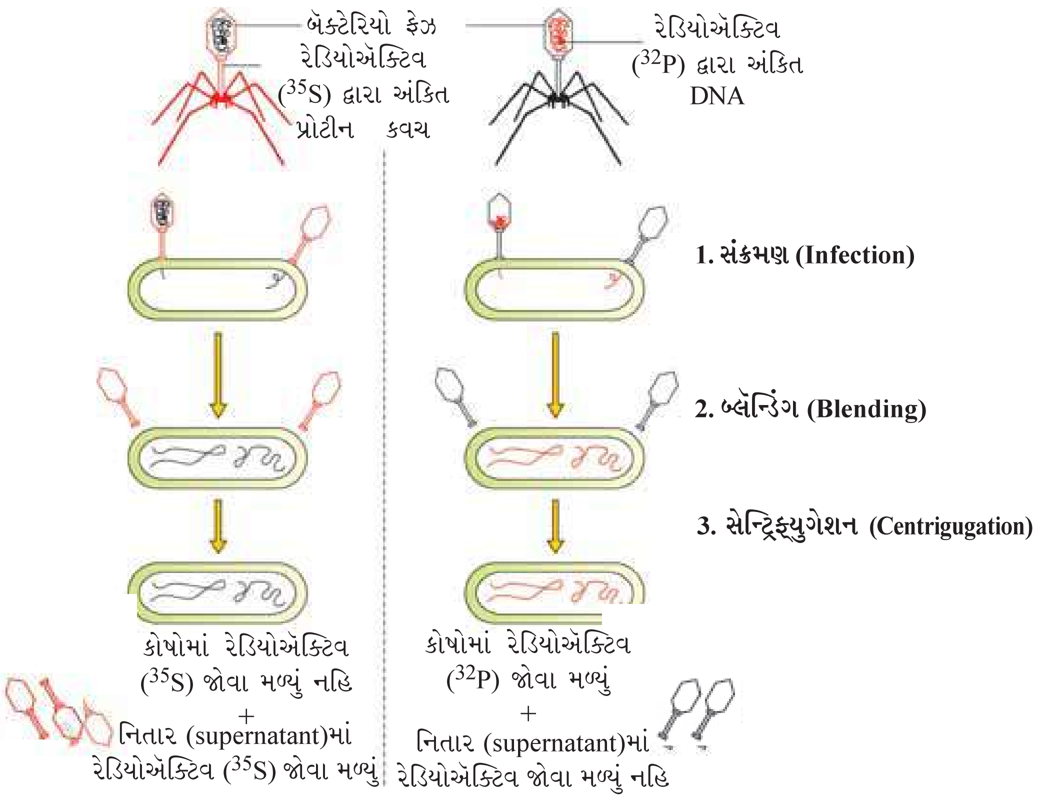
બૅક્ટેરિયોફેઝ એ બૅક્ટેરિયા સાથે ચોંટે છે અને પોતાનું જનીનદ્રવ્ય બૅક્ટેરિયામાં દાખલ કરે છે. બૅક્ટેરિયલ કોષ વાઇરસના આનુવંશિક દ્રવ્યને પોતાનું સમજી લે છે અને તેનાથી આગળ જતાં અનેક વાઇરસ કણનું નિર્માણ થાય છે. બૅક્ટેરિયામાં વાઇરસમાંથી પ્રોટીન અથવા DNA પ્રવેશે છે તે શોધવા માટે હર્શી અને ચેઇઝે પ્રયત્ન કર્યો.

તેઓએ કેટલાક વાઇરસને રેડિયોઍક્ટિવ ફૉસ્ફરસયુક્ત માધ્યમમાં ઉછેર્યા અને કેટલાકને રેડિયોઍક્ટિવ સલ્ફરયુક્ત માધ્યમમાં ઉછેર્યા. જે વાઇરસનો રેડિયોઍક્ટિવ ફૉસ્ફરસયુક્ત માધ્યમમાં ઉછેર કર્યો હતો તેમાં રેડિયોઍક્ટિવ DNA જોવા મળ્યું પરંતુ રેડિયોઍક્ટિવ પ્રોટીન ન હતું, કારણ કે DNAમાં ફૉસ્ફરસ હોય પણ પ્રોટીનમાં હોતું નથી. એવી જ રીતે જે વાઇરસનો રેડિયોઍક્ટિવ સલ્ફરયુક્ત માધ્યમમાં ઉછેર કર્યો હતો, તેમાં રેડિયોઍક્ટિવ પ્રોટીન

હતું રેડિયોઍક્ટિવ DNA નહિ; કારણ કે, DNA સલ્ફર ધરાવતું નથી.

હવે રેડિયોઍક્ટિવ ફેઝને ઈ. કોલાઈ *(E coli)* બૅક્ટેરિયા સાથે ચોંટવા દેવામાં આવ્યા. ત્યાર બાદ જેમ સંક્રમણ (infection) આગળ વધે છે તેમ બ્લૅન્ડરમાં હલાવવાથી વાઈરસનું આવરણ બૅક્ટેરિયામાંથી અલગ થઈ જાય છે. સેન્ટ્રિફ્યુઝમાં ફેરવવાથી વાઈરસના કણોને બૅક્ટેરિયામાંથી દૂર કરી શકાય છે.

જે બૅક્ટેરિયા રેડિયોઍક્ટિવ DNAવાળા વાઈરસથી સંક્રમિત થયા હતા તે રેડિયોઍક્ટિવ રહ્યા. આનાથી સ્પષ્ટ છે કે જે દ્રવ્ય વાઈરસમાંથી બૅક્ટેરિયામાં પ્રવેશે છે તે DNA છે. જે બૅક્ટેરિયા એવા વાઈરસથી સંક્રમિત હતા જેમાં રેડિયોઍક્ટિવ પ્રોટીન હતું તે રેડિયોઍક્ટિવ ના રહ્યા. એનાથી એ સંકેત મળે છે કે, વાઈરસમાંથી બૅક્ટેરિયામાં પ્રોટીન પ્રવેશ કરતું નથી. આ કારણે આનુવંશિક દ્રવ્ય DNA જ છે જે વાઈરસમાંથી બૅક્ટેરિયામાં પ્રવેશે છે (આકૃતિ 6.5).



આકૃતિ 6.5 : હર્શી અને ચેઇઝનો પ્રયોગ

6.2.2 જનીનદ્રવ્યના ગુણધર્મો (DNA વિરુદ્ધ RNA) [Properties of Genetic Material (DNA versus RNA)]

અગાઉની ચર્ચા પરથી એ સ્પષ્ટ છે કે, પ્રોટીન વિરુદ્ધ DNA વચ્ચે જે આનુવંશિક દ્રવ્યને લઈને વિવાદ હતો તે હવે નિ:શંકપણે હર્શી અને ચેઇઝના પ્રયોગ પરથી ઉકેલાઈ ગયો. હવે એ સર્વમાન્ય થઈ ચૂક્યું છે કે, DNA આનુવંશિક દ્રવ્ય સ્વરૂપે કાર્ય કરે છે. જોકે ત્યાર પછી એ સ્પષ્ટ થયું કે,

કેટલાક વાઇરસમાં RNA જનીનદ્રવ્ય છે (જેમકે ઉદાહરણ : ટૉબેકો મોઝેઇક વાઇરસ, QB બૅક્ટેરિયોફેઝ વગેરે). કેટલાક પ્રશ્નોના જવાબ આપવાના છે જેવા કે, શા માટે DNA પૂર્ણ પ્રભાવી આનુવંશિક દ્રવ્ય છે, જ્યારે RNA સંદેશાવાહક અને અનુકૂલનકારક જેવાં સક્રિય કાર્યો કરે છે. તે બંને ન્યુક્લિઇક ઍસિડ અણુઓની રાસાયણિક સંરચનામાં ભેદ આપવાના છે.

શું તમે DNA અને RNA વચ્ચે બે રાસાયણિક ભેદ જણાવી શકો છો ?

જે અણુ નીચેના માપદંડો સંતોષતો હોય તે જ જનીનદ્રવ્ય તરીકે વર્તી શકે :

(i) તે પોતાના જેવી જ પ્રતિકૃતિ (replication) બનાવવામાં સક્ષમ હોવો જોઈએ.

(ii) તે રાસાયણિક રીતે અને રચનાત્મક રીતે સ્થાયી હોવું જોઈએ.

(iii) ઉદ્‌વિકાસ માટે જરૂરી ધીમા ફેરફારો (mutation) માટેની તક પૂરી પાડી શકે તેવું હોવું જોઈએ.

(iv) 'મૅન્ડેલિયન લક્ષણો'નાં રૂપમાં તે પોતાની જાતે અભિવ્યક્ત થઈ શકતું હોવું જોઈએ.

જો કોઈ બેઇઝ જોડ અને પૂરકતાના સિદ્ધાંતને ધ્યાનમાં રાખીને પરીક્ષણ કરે છે ત્યારે તેને જોવા મળશે કે બંને ન્યુક્લિઇક ઍસિડ (DNA અને RNA) એ દ્વિકૃત (duplication) થવાની ક્ષમતા ધરાવે છે. સજીવ તંત્રમાં અન્ય અણુઓ જેમકે પ્રોટીન ઉપરના માપદંડને પૂર્ણ કરવા માટે અસફળ છે.

આનુવંશિક પદાર્થ એટલો સ્થાયી હોવો જોઈએ કે, જીવનચક્રની વિવિધ અવસ્થાઓ, ઉંમર અથવા સજીવની શારીરિક ક્રિયામાં પરિવર્તન થવા છતાં પણ તેમાં કોઈ પરિવર્તન થવું જોઈએ નહિ. આનુવંશિક દ્રવ્યનું સ્થાયીપણું એ જનીન દ્રવ્યનો એકમાત્ર ગુણધર્મ છે જે ગ્રિફિથના 'રૂપાંતરણ સિદ્ધાંત'થી સ્પષ્ટ છે, જેમાં ગરમીથી બૅક્ટેરિયાનું મૃત્યુ થઈ જાય છે પરંતુ આનુવંશિક દ્રવ્યના કેટલાક ગુણધર્મો નષ્ટ થઈ શકતાં નથી. DNAના પરિપ્રેક્ષ્ય પરથી એ વાત સારી રીતે સમજી શકીએ છીએ કે, DNAની બંને શૃંખલાઓ એકબીજાની પૂરક હોય છે. જ્યારે ગરમીથી બંને શૃંખલાઓને અલગ કરવામાં આવે છે, ત્યારે યોગ્ય પરિસ્થિતિ મળવાથી તે એકબીજા સાથે જોડાઈ જાય છે. વળી RNAના પ્રત્યેક ન્યુક્લિઓટાઇડ પર 2'-OH પ્રતિ ક્રિયાશીલ સમૂહ જોવા મળે છે, અને તે RNA ને અસ્થિર તથા સરળતાથી વિઘટિત થાય તેવું બનાવે છે. આમ RNA ઉત્પ્રેરકીય (ઉદ્દીપકીય) તરીકે પણ ઓળખાય અને આથી તે પ્રતિ ક્રિયાશીલ બની RNAની સાપેક્ષે DNA રાસાયણિક દૃષ્ટિએ ઓછો સક્રિય અને રચનાત્મક દૃષ્ટિએ વધુ સ્થાયી હોય છે. આ કારણે બંને ન્યુક્લિઇક ઍસિડમાંથી DNA વધુ સારો આનુવંશિક પદાર્થ (material) છે.

વાસ્તવમાં DNAમાં યુરેસીલના સ્થાને થાયમીન હોવાથી તેમાં વધુ સ્થાયીત્વ પ્રાપ્ત થાય છે. (આના વિશે વિસ્તૃત ચર્ચા માટે તમારે DNAમાં થતા સમારકામ - Repair in DNA વિશે સમજવું પડશે અને તમે આ પ્રક્રિયા વિશે ઉચ્ચ વર્ગોમાં અભ્યાસ કરશો).

બંને DNA અને RNA વિકૃતિ પામી શકે છે. વાસ્તવમાં RNA અસ્થાયી તેમજ ઝડપથી વિકૃત બને છે. પરિણામ સ્વરૂપે RNA જીનોમ અને ટૂંકી જીવનઅવધિ ધરાવતાં વાઇરસ ઝડપી વિકાસ અને વિકૃતિ પામે છે.

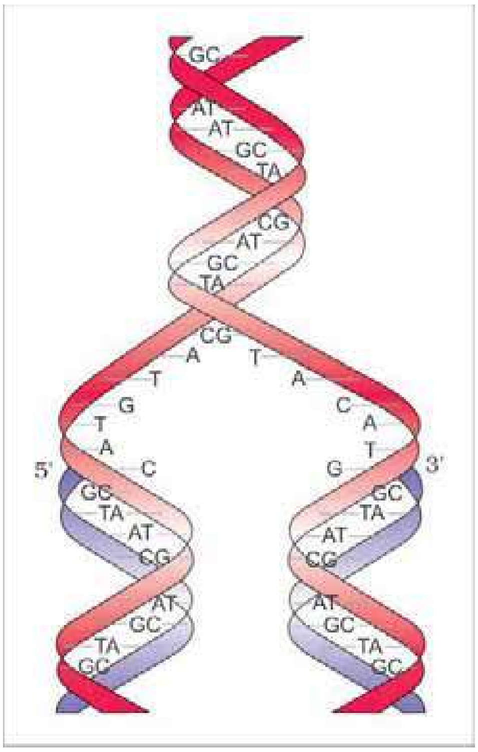
પ્રોટીન સંશ્લેષણ માટે RNA સીધો જ સંકેત કરી શકે છે, જેથી તે સરળતાથી લક્ષણ અભિવ્યક્ત કરી શકે છે. જોકે DNAને પ્રોટીન સંશ્લેષણ માટે RNA પર આધાર રાખવો પડે છે. પ્રોટીન સંશ્લેષણની બધી જ વ્યવસ્થા RNA અંતર્ગત વિકસિત થાય છે. ઉપર્યુક્ત ચર્ચા દર્શાવે છે કે, RNA અને DNA બંને

જનીનદ્રવ્ય તરીકે કાર્ય કરી શકે છે, પરંતુ DNA વધારે સ્થાયી અણુ હોવાથી જનીનિક માહિતીના સંગ્રહ માટે વધુ પસંદગીપાત્ર છે. જનીનિક માહિતીના સ્થળાંતરણ માટે RNA વધુ સુયોગ્ય છે.

6.3 RNA વિશ્વ (RNA World)

પૂર્વવર્તી ચર્ચાઓ પરથી એક પ્રશ્ન ઉત્પન્ન થાય કે, પ્રથમ આનુવંશિક દ્રવ્ય કયું છે ? રાસાયણિક ઉદ્‌વિકાસના પ્રકરણમાં તેના વિશે વિસ્તૃત સ્વરૂપે વર્ણન કરવામાં આવેલ છે. પરંતુ સંક્ષિપ્તમાં કેટલાંક તથ્યો તથા મુદ્દાઓને આપણે ચોક્કસ ઉજાગર કરીશું.

RNA પ્રથમ આનુવંશિક દ્રવ્ય હતું. અત્યારે ખૂબ પર્યાપ્ત પ્રમાણમાં પુરાવાઓ છે કે જીવનની આવશ્યક ક્રિયાઓ (જેમકે ચયાપચય, ભાષાંતર, જોડાણકર્તા-splicing વગેરે) RNA અંતર્ગત વિકાસ પામે છે. RNA આનુવંશિક દ્રવ્યની સાથે-સાથે એક ઉત્પ્રેરક છે (જૈવિક તંત્રમાં કેટલીક એવી મહત્ત્વપૂર્ણ જૈવરાસાયણિક પ્રક્રિયાઓ છે જે RNA ઉત્પ્રેરક દ્વારા ઉત્પ્રેરિત કરવામાં આવે છે અને પ્રોટીન ઉત્સેચકોનું તેમાં કોઈ યોગદાન નથી). પરંતુ RNA ઉત્પ્રેરકના સ્વરૂપમાં પ્રતિ ક્રિયાશીલ હોવાથી અસ્થાયી છે. આ કારણથી RNAના રાસાયણિક રૂપાંતરણથી DNAનો ઉદ્‌ભવ થયો. જેનાથી તે વધુ સ્થાયી છે. વધુમાં DNA તેના બેવડા કુંતલ અને પૂરક કુંતલોના કારણે તે સમારકામ પ્રક્રિયાઓના વિકાસથી થતાં પરિવર્તનો પ્રત્યે પ્રતિરોધી છે.



આકૃતિ 6.6 : વૉટ્સન અને ક્રિકનું અર્ધરૂઢિગત DNA સ્વયંજનન મૉડલ

6.4 સ્વયંજનન (Replication)

DNAની બેવડી કુંતલમય રચનાની રજૂઆતની સાથે જ વોટ્સન અને ક્રિકે તત્કાલ DNAના સ્વયંજનનની યોજના રજૂ કરી. જો તેઓનાં મૂળ કથનોને ઉજાગર કરવામાં આવે તો તે આ પ્રકારે હતાં :

''વિશિષ્ટ જોડની જાણકારી પછી આનુવંશિક દ્રવ્યના નવા સ્વરૂપના નિર્માણની પ્રક્રિયાઓ વિશે તત્કાલ સુજાવ કરવાથી બચી શકાતું નથી'' (વૉટ્સન અને ક્રિક 1953).

ઉપરની યોજનાથી સ્પષ્ટ છે કે, બંને શૃંખલા અલગ પડીને ટેમ્પલેટના રૂપે કાર્ય કરી નવી પૂરક શૃંખલાનું નિર્માણ કરે છે. સ્વયંજનન પૂર્ણ થયા બાદ પ્રત્યેક DNA અણુ એક પિતૃ અને એક નવનિર્મિત શૃંખલા હોય છે. આ DNA સ્વયંજનની યોજનાને **અર્ધરૂઢિગત (semiconservative)** તરીકે ઓળખવામાં આવે છે (આકૃતિ 6.6).

6.4.1 પ્રાયોગિક પ્રમાણ (The Experimental Proof)

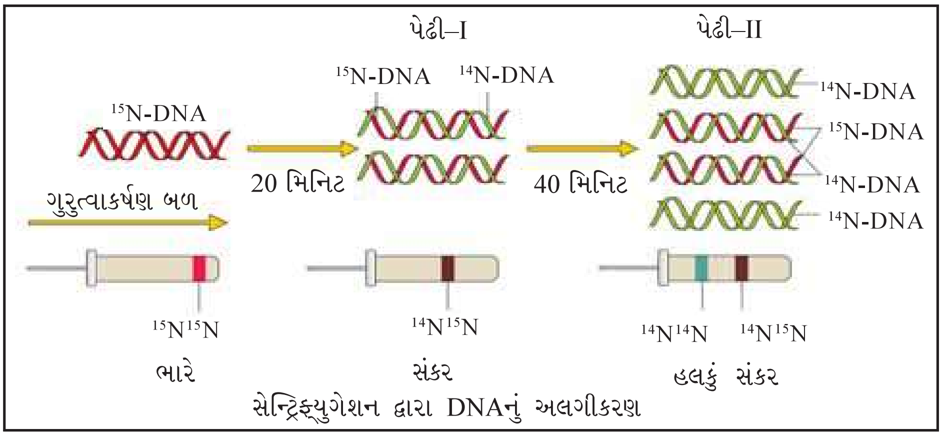
હવે એ સાબિત થઈ ચૂક્યું છે કે DNA અર્ધરૂઢિગત રીતે સ્વયંજનન પામે છે. તેના વિશે સૌપ્રથમ જાણકારી ઈશ્ચેરેશિયા કોલાઇ (*Escherichia coli*)માંથી પ્રાપ્ત થઈ અને આગળ જતાં ઉચ્ચ સજીવો જેમકે વનસ્પતિ અને મનુષ્યના કોષોમાં તેનો ખ્યાલ આવી શક્યો. મૈથ્યુ મેસેલ્સન અને ફ્રેન્કલિન સ્ટાલે 1958માં નીચેનો પ્રયોગ કર્યો :

(i) તેઓએ ઈ. કોલાઇનો એવા સંવર્ધન માધ્યમમાં ઉછેર કર્યો જેમાં $^{15}NH_4Cl$ (^{15}N એ નાઇટ્રોજનનો ભારે સમસ્થાનિક છે) ઘણીબધી પેઢીઓ સુધી માત્ર નાઇટ્રોજનના સ્રોત તરીકે છે. જેના પરિણામે નવનિર્મિત સંશ્લેષિત DNA (તેમજ અન્ય નાઇટ્રોજનયુક્ત સંયોજનોમાં)માં ^{15}N સામેલ થઈ જાય છે. આ ભારે DNA અણુને સેન્ટ્રિફ્યુગેશનની મદદથી સામાન્ય DNAથી સિઝિયમ ક્લોરાઇડ (CsCl)ના ઘનત્વ પ્રમાણથી અલગીકૃત કરી શકાય છે. (ધ્યાન રાખો કે ^{15}N રેડિયોએક્ટિવ સમસ્થાનિક નથી અને તે ^{14}Nમાંથી ફક્ત ઘનત્વના પ્રમાણથી અલગ કરી શકાય છે).

(ii) તેના પછી કોષોને એવા સંવર્ધન માધ્યમમાં સ્થાનાંતરિત કર્યા જેમાં સામાન્ય $^{14}NH_4Cl$ હતું તથા કોષવિભાજનના વિવિધ સમયના અંતરાલે નમૂનાઓને લીધા અને DNAને અલગ કરવાથી જોવા મળ્યું કે તે હંમેશાં બેવડી કુંતલમય શૃંખલાઓના સ્વરૂપે જોવા મળે છે. DNAના ઘનત્વના માપન માટે વિવિધ નમૂનાઓને સ્વતંત્ર રૂપે CsClની સાંદ્રતા પર અલગ કરવામાં આવ્યા હતા (આકૃતિ 6.7).

શું તમે કેન્દ્રત્યાગી (centrifugal) બળ વિશે જણાવી શકો છો ? અને વિચારી શકો છો કે શા માટે અણુ કે જે વધુ દ્રવ્યમાન / ઘનતા ધરાવતો હોય તે ઝડપી અવસાદન પામે છે ?

પરિણામ આકૃતિ 6.7માં દર્શાવવામાં આવ્યા છે.



આકૃતિ 6.7 : મેસેલ્સન અને સ્ટાલનો પ્રયોગ

(iii) આ પ્રકારે, જેને ^{15}Nમાંથી ^{14}N સંવર્ધન માધ્યમ પર એક પેઢી સુધી સ્થાનાંતરિત કરવામાં આવ્યા હતા તેના DNAને નિષ્કર્ષિત કરવાથી ખ્યાલ આવ્યો કે તે સંકર અથવા મધ્યમ ઘનતાવાળા હતા (20 મિનિટ પછી; ઈ. કોલાઇ 20 મિનિટમાં વિભાજન પામે છે). DNAને બીજી પેઢી (40 મિનિટ પછી; બીજી પેઢી)ના સંવર્ધનમાંથી નિષ્કર્ષિત (અલગીકૃત) કરવામાં આવ્યું. તે સમાન માત્રામાં સંકરિત DNA અને હલકા DNAનું બનેલું હતું.

જો ઈ. કોલાઈ (E.coli)ની 80 મિનિટ સુધી વૃદ્ધિ થાય તો વૃદ્ધિ પછી પ્રાપ્ત થતા DNAમાં હલકા તથા સંકરિત DNAનું ઘનત્વ પ્રમાણ કેટલું હશે ?

આવા જ પ્રયોગમાં ટેલર અને અન્ય સહયોગીઓએ 1958માં વીસીયા ફાબા–*Vicia faba* (ફાબા બીન્સ) ઉપર નવનિર્મિત સંશ્લેષિત DNAનાં રંગસૂત્રોમાં વિતરણની તપાસ કરવા માટે રેડિયોઍક્ટિવ થાઈમીડિનનો ઉપયોગ કર્યો. આ પ્રયોગ પરથી એ સિદ્ધ થઈ ગયું કે, રંગસૂત્રોમાં DNA પણ અર્ધરૂઢિગત રીતે સ્વયંજનન કરે છે.

6.4.2 કાર્યપ્રણાલી અને ઉત્સેચકો (The Machinery and the Enzymes)

જીવંત કોષો જેમકે ઈ. કોલાઈમાં સ્વયંજનનની પ્રક્રિયા માટે ઉત્પ્રેરકો (ઉત્સેચકો)ના સમૂહની આવશ્યકતા હોય છે. મુખ્ય ઉત્સેચક જે DNA આધારિત છે તે **DNA પોલિમરેઝ** છે. તે DNA પ્રતિકૃતિ (template)નો ઉપયોગ કરીને ડિઑક્સિન્યુક્લિઓટાઇડના બહુલીકરણને ઉત્પ્રેરિત કરે છે. આ ઉત્સેચક ઘણો સક્ષમ છે, કારણ કે ખૂબ જ ઓછા સમયમાં ઘણીબધી સંખ્યામાં ન્યુક્લિઓટાઇડ્સના બહુલીકરણને ઉત્પ્રેરિત કરે છે. ઈ. કોલાઈમાં 4.6×10^6 bp જોવા મળે છે (તેની સરખામણી મનુષ્ય સાથે કરો કે જેની દ્વિકીય સંખ્યા 6.6×10^9 bp છે તેની સાથે કરો). જેમાં સ્વયંજનન પૂર્ણ થવા માટે 18 મિનિટ લાગે છે. એનો અર્થ એ થયો કે બહુલીકરણનો દર લગભગ 2000 bp પ્રતિ સેકન્ડ છે. આ માત્ર બહુલીકરણને ઝડપી નથી કરતાં પરંતુ પ્રક્રિયાને ચોકસાઈથી ઉત્પ્રેરિત પણ કરે છે. સ્વયંજનનમાં કોઈ ભૂલના કારણે વિકૃતિ (mutation) ઉદ્‌ભવે છે. તદુપરાંત ઊર્જાની દૃષ્ટિએ આ ખૂબ જ ખર્ચાળ પ્રક્રિયા છે. ડિઑક્સિરિબોન્યુક્લિઓસાઇડ્સ ટ્રાય ફૉસ્ફેટ બેવડા ઉદ્દેશની પૂર્તતા કરે છે. તે પ્રક્રિયાર્થી તરીકે કાર્ય કરવા ઉપરાંત બહુલીકરણ પ્રક્રિયા માટે ઊર્જા પ્રદાન કરે છે (ATPની જેમ ડિઑક્સિરિબોન્યુક્લિઓસાઇડ્સ ટ્રાયફૉસ્ફેટમાં બે ટર્મિનલ ફૉસ્ફેટ ઉચ્ચ ઊર્જાવાળા ફૉસ્ફેટ છે).

વધારે એકસાથે સ્વયંજનનની પ્રક્રિયાને પૂર્ણ કરવા માટે DNA આધારિત DNA પોલિમરેઝ ઉપરાંત અન્ય કેટલાય ઉત્સેચકની જરૂર પડે છે. લાંબા DNA અણુની બંને શૃંખલાઓ એકસાથે સંપૂર્ણ રીતે અલગ થતી નથી (કારણ કે તેના માટે વધુ ઊર્જાની જરૂરિયાત હોય છે). સ્વયંજનન DNA કુંતલના નાના ખુલ્લા થયેલા ભાગમાં થાય છે જેને **સ્વયંજનન ચીપિયો (replication fork)** કહે છે. DNA આધારિત DNA પોલિમરેઝ બહુલીકરણને માત્ર એક જ દિશા 5′ → 3′ તરફ ઉત્પ્રેરિત કરે છે. તે સ્વયંજનન ચીપિયાના સ્થાને કેટલીક વધારાની સમસ્યા પેદા કરે છે. ફળસ્વરૂપે, (3′થી 5′ છેડાવાળી ટેમ્પલેટ) શૃંખલા પર સ્વયંજનન **સતત (continuous)** થાય છે, જ્યારે બીજી (5′થી 3′ છેડાવાળી ટેમ્પલેટ) પર **તૂટક (discontinuous)** થાય છે. આ તૂટક સંશ્લેષિત થયેલ ટુકડાઓ બાદમાં **DNA લાયગેઝ (DNA Ligase)** દ્વારા એકબીજા સાથે જોડાય છે (આકૃતિ 6.8).

DNA પોલિમરેઝ પોતે સ્વયંજનનની શરૂઆત નથી કરી શકતો તથા સ્વયંજનન DNAમાં ગમે ત્યાંથી શરૂ થતું નથી. ઈ. કોલાઈના DNAમાં કેટલાંક નિશ્ચિત સ્થાનો હોય છે જ્યાંથી સ્વયંજનનની શરૂઆત થાય છે. આ સ્થાનોને **સ્વયંજનનની ઉત્પત્તિ-સ્થાન (origin of replication)** નામ આપવામાં આવ્યું છે. સ્વયંજનનની ઉત્પત્તિના સ્થાનરૂપી DNAના ટુકડાની જો જરૂર પડે તો તેને પુનઃ સંયોજિત DNAની પદ્ધતિ દ્વારા મેળવવામાં આવે છે, જેમાં વાહકની જરૂરિયાત પડે છે (આ માટે સ્વયંજનનની શરૂઆત માટે આવશ્યક DNA ખંડોની પ્રાપ્તિ જો જરૂર હોય તો પુનઃ સંયોજિત DNA પદ્ધતિ દ્વારા થાય છે, જેમાં વાહકની આવશ્યકતા હોય છે). વાહક સ્વયંજનનનું ઉત્પત્તિ-સ્થાન પૂરું પાડે છે.

વળી, સ્વયંજનનની બધી જ વિગતો સમજી શકાય નહિ. સુકોષકેન્દ્રિઓમાં DNAનું સ્વયંજનન કોષચક્રના S-તબક્કામાં થાય છે. DNAનું સ્વયંજનન અને કોષવિભાજન-ચક્ર મોટા ભાગે અનુબદ્ધ હોય

છે. DNA સ્વયંજનન બાદ કોષવિભાજન ન થવાના કારણે પોલિપ્લૉઈડી (રંગસૂત્રોની અનિયમિતતા) ઉત્પન્ન થાય છે. આ તબક્કે થતી અનિયમિતતાની ઉત્પત્તિ તથા પ્રકાર વિશે તમે ઉચ્ચ વર્ગોમાં અભ્યાસ કરશો.

6.5 પ્રત્યાંકન/અનુલેખન (Transcription)

DNAના એક કુંતલ પર રહેલ જનીનીક માહિતીને RNAમાં નકલ કરવાની પ્રક્રિયાને **પ્રત્યાંકન (transcription)** કહે છે. અહીં પૂરકતાનો સિદ્ધાંત પ્રત્યાંકન પ્રક્રિયાને નિયંત્રિત કરે છે. સિવાય કે એડિનોસાઇન એ થાયમીનના સ્થાને યુરેસીલ સાથે બેઇઝ જોડ બનાવે છે. સ્વયંજનન પ્રક્રિયામાં કોઈ સજીવનું કુલ DNA બેવડાય છે પરંતુ પ્રત્યાંકનમાં DNAનો ખંડ અને ફક્ત એક જ શૃંખલા RNAમાં પ્રતિઅંકન પામે છે જ. પ્રત્યાંકનમાં ભાગ લેતાં DNA કુંતલના પ્રદેશની સીમારેખા સ્પષ્ટ કરવા જરૂરી થઈ પડે છે.

પ્રત્યાંકન દરમિયાન બંને શૃંખલાઓનું પ્રતિઅંકન કેમ નથી થતું તેનો જવાબ સરળ છે. સૌપ્રથમ જો બંને શૃંખલાઓ ટેમ્પલેટ તરીકે કાર્ય કરે તો તેનાથી વિભિન્ન અનુક્રમવાળા RNA અણુઓનું પ્રત્યાંકન થાય છે (યાદ રાખો કે પૂરકતાનો અર્થ સમાનતા નથી) અને પ્રોટીન માટે સંકેતન કરે ત્યારે પ્રોટીનમાં જોવા મળતા એમિનોઍસિડનો અનુક્રમ ભિન્ન હશે. આથી જો DNAનો એક જ ટુકડો બે અલગ પ્રોટીન માટે સંકેતન કરે તો તે આનુવંશિક માહિતીની સ્થાનાંતરણ ક્રિયાવિધિ માટે જટિલતા ઉત્પન્ન કરશે. બીજું, એકસાથે બે RNA ઉદ્ભવે કે જે એકબીજાના પૂરક છે. બેવડી શૃંખલામય RNAનું નિર્માણ કરશે. જે RNAને પ્રોટીનમાં ભાષાંતરણ નહિ થવા દે અને પ્રત્યાંકનનો પ્રયાસ વ્યર્થ જશે.

6.5.1 પ્રત્યાંકન એકમ (Transcription Unit)

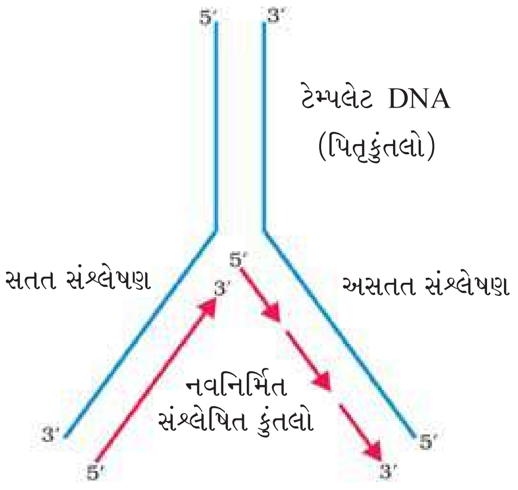
DNAમાં પ્રત્યાંકન માટેના મુખ્યત્વે ત્રણ ભાગ હોય છે :

(i) પ્રમોટર (promoter)

(ii) બંધારણીય જનીન (structural gene)

(iii) સમાપક (terminator)

પ્રત્યાંકનના બંધારણીય જનીન એકમ DNAની બેવડી શૃંખલાનો જ ભાગ છે. જેમકે DNAની શૃંખલાઓ વિરુદ્ધ ધ્રુવની હોય છે. એટલા માટે **DNA આધારિત RNA પોલિમરેઝ (DNA dependent RNA polymerase)** પોલિમરાઈઝેશન (બહુલીકરણ)ને એક જ દિશા 5′થી 3′ તરફ ઉત્પ્રેરિત કરે છે. એવી શૃંખલા કે જેમાં ધ્રુવત્વ 3′ → 5′ તરફ હોય છે તે ટેમ્પલેટ સ્વરૂપે કામ કરે છે. એટલા માટે તે **ટેમ્પલેટ શૃંખલા (template strand)** તરીકે ઓળખાય છે. બીજી શૃંખલા જેમાં ધ્રુવત્વ 5′ → 3′ અનુક્રમ છે તે RNA જેવી જ હોય છે (સિવાય કે થાયમીનના સ્થાને યુરેસીલ હોય છે).



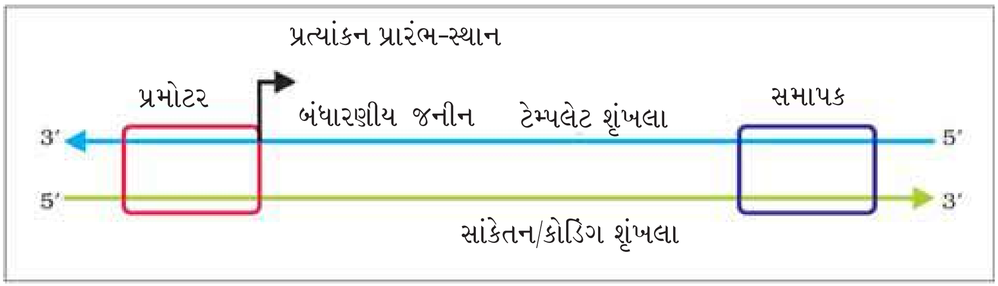
આકૃતિ 6.8 : સ્વયંજનન ચીપિયો

જે પ્રત્યાંકન દરમિયાન વિસ્થાપિત થઈ જાય છે. આ શૃંખલા (જે કંઈ પણ સંકેતન કરતી નથી)ને **સાંકેતન શૃંખલા (coding strand)** કહેવાય છે. બધાં જ ઉપર્યુક્ત બિંદુઓ કે જે પ્રત્યાંકન એકમનો ભાગ છે તે કોડિંગ શૃંખલાથી બનેલા હોય છે. આ બિંદુઓની સમજૂતી માટે પ્રત્યાંકન એકમના પરિકલ્પિત અનુક્રમોને નીચે દર્શાવવામાં આવ્યા છે :

3′-ATGCATGCATGCATGCATGCATGC-5′ ટેમ્પ્લેટ શૃંખલા

5′-TACGTACGTACGTACGTACGTACG-3′ સાંકેતન શૃંખલા

શું તમે ઉપર્યુક્ત DNAમાંથી પ્રત્યાંકન થયેલા RNAના અનુક્રમોને લખી શકો છો ?



આકૃતિ 6.9 : પ્રત્યાંકન એકમની રેખાંકિત સંરચના

બંધારણીય જનીન (structural gene)ના છેડા પર આવેલા **પ્રમોટર (promoter)** અને **સમાપક (terminator)** પ્રત્યાંકન એકમ બનાવે છે. બંધારણીય જનીનના 5′ છેડા પ્રતિપ્રવાહ (upstream) પર (સંકેતન શૃંખલાના ધ્રુવત્વના સંદર્ભે છે) પ્રમોટર આવેલ હોય છે. આ એ DNA અનુક્રમ છે કે જ્યાં RNA પોલિમરેઝ જોડાય છે અને પ્રત્યાંકન એકમમાં સ્થિત પ્રમોટરની હાજરી ટેમ્પ્લેટ અને કોડિંગ શૃંખલાનું નિર્ધારણ કરે છે. જો તેની જગ્યાએ સમાપક આવે તો સંકેતન અને ટેમ્પ્લેટ શૃંખલાનું સ્થાન ઊલટું થઈ જાય છે. સમાપક કોડિંગ શૃંખલાના 3′ છેડા (અનુપ્રવાહ) પર આવેલ હોય છે અને તેનાથી પ્રત્યાંકન પ્રક્રિયાની સમાપ્તિનું નિર્ધારણ થાય છે (આકૃતિ 6.9). તેનાથી વિશેષ પ્રમોટરના પ્રતિપ્રવાહ (upstream) અથવા અનુપ્રવાહ (downstream) તરફ નિયામક અનુક્રમ હોય છે. આ અનુક્રમોની કેટલીક વિશિષ્ટતાઓ વિશે જ્યારે જનીન અભિવ્યક્તિના નિયમન વિશે વર્ણન થશે ત્યારે માહિતી આપવામાં આવશે.

6.5.2 પ્રત્યાંકન એકમ અને જનીન (Transcription Unit and Gene)

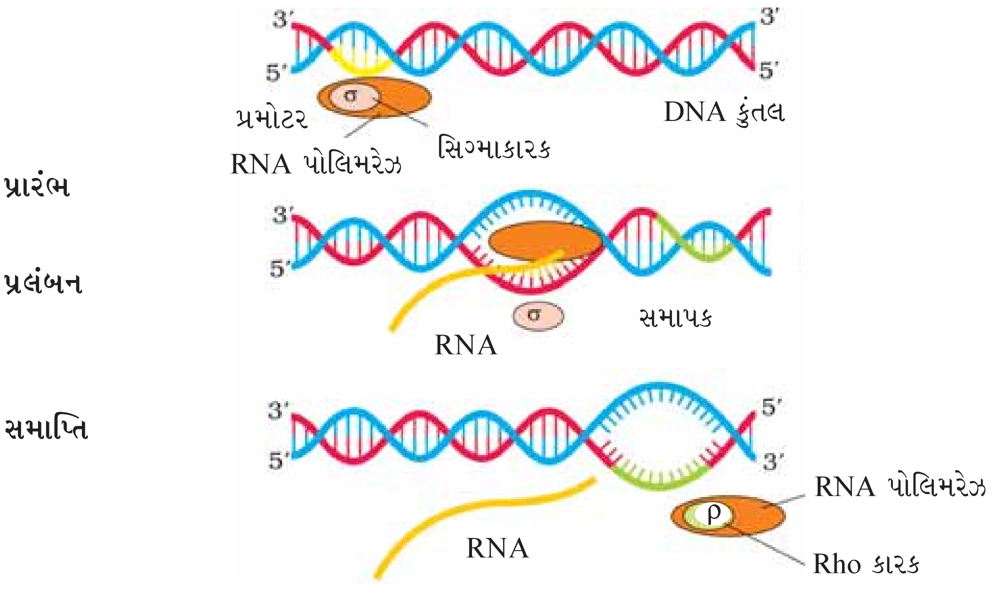
જનીન આનુવંશિકતાનો ક્રિયાત્મક એકમ છે. એમાં કોઈ શંકા નથી કે જનીન DNA પર સ્થિત હોય છે. જનીનને DNA અનુક્રમના શબ્દોમાં વ્યાખ્યાયિત કરવું મુશ્કેલ છે. DNA અનુક્રમ કે જે t RNA અથવા r RNA અણુનું સંકેતન કરે છે તેનાથી પણ જનીન વ્યાખ્યાયિત થાય છે. વ્યાખ્યા અનુસાર **સિસ્ટ્રોન (cistron)** પ્રત્યાંકન એકમમાં બંધારણીય જનીનમાં રહેલો DNAનો એ ખંડ છે જે પોલિપેપ્ટાઇડનું પ્રત્યાંકન કરે છે. તે **મોનોસિસ્ટ્રોનિક (monocistronic)** (મોટા ભાગે સુકોષકેન્દ્રીમાં)

અથવા **પોલિસિસ્ટ્રોનિક (polycistronic)** (મોટા ભાગે બૅક્ટેરિયા અથવા આદિ-કોષકેન્દ્રીમાં) હોઈ શકે છે. સુકોષકેન્દ્રીમાં મોનોસિસ્ટ્રોનિક બંધારણીય જનીન જોવા મળે છે જેમાં વિક્ષેપિત કોડિંગ શૃંખલા જોવા મળે છે - સુકોષકેન્દ્રીમાં જનીન વિભાજિત હોય છે. કોડિંગ અનુક્રમ અથવા અભિવ્યક્ત અનુક્રમોને **એક્સોન્સ (exons)** કહે છે. એક્સોન એ અનુક્રમ છે જે પરિપક્વ અથવા સંસાધિત (processed) RNAમાં જોવા મળે છે. એક્સોન, **ઈન્ટ્રૉન્સ (introns)** દ્વારા વિક્ષેપિત થાય છે. ઈન્ટ્રૉન અથવા મધ્યાવર્તી અનુક્રમ પરિપક્વ અથવા પ્રક્રિયા પામેલ RNAમાં જોવા મળતા નથી. DNA ખંડના અર્થમાં વિભાજિત જનીન (split-gene) વ્યવસ્થા જનીનની વ્યાખ્યાને જટિલ બનાવી દે છે.

લક્ષણોની આનુવંશિકતા પણ બંધારણીય જનીનના પ્રમોટર અને નિયામક અનુક્રમો દ્વારા અસર પામે છે. આથી ક્યારેક નિયામક અનુક્રમને હળવાશથી નિયામક જનીન તરીકે ઓળખાય છે, તેમ છતાં આ અનુક્રમ કોઈ પણ RNA અથવા પ્રોટીનનું સંકેતન કરતાં નથી.

6.5.3 RNAના પ્રકારો અને પ્રત્યાંકનની પ્રક્રિયા (Types of RNA and process of Transcription)

બૅક્ટેરિયામાં મુખ્ય ત્રણ પ્રકારના RNA હોય છે, mRNA (messenger RNA), tRNA (transfer RNA) અને rRNA (ribosomal RNA). ત્રણેય RNA કોષમાં પ્રોટીન સંશ્લેષણ માટે આવશ્યક હોય છે. mRNA ટેમ્પ્લેટ તરીકે વર્તે છે, tRNA એમિનો-ઍસિડ્સને લાવવાનું તથા આનુવંશિક સંકેતોને વાંચવાનું કામ કરે છે તથા rRNA ભાષાંતર દરમિયાન બંધારણીય અને ઉત્પ્રેરક ભૂમિકા ભજવે છે. બૅક્ટેરિયામાં DNA આધારિત RNA પોલિમરેઝ એક જ હોય છે જે બધા જ પ્રકારના RNAના પ્રત્યાંકનને ઉત્પ્રેરિત કરે છે. RNA પોલિમરેઝ પ્રમોટર સાથે જોડાઈને પ્રત્યાંકનની **શરૂઆત (પ્રારંભ)** કરે છે, તે ન્યુક્લિઓસાઇડ ટ્રાયફૉસ્ફેટને પ્રક્રિયકના સ્વરૂપે ઉપયોગ કરી પૂરકતાના નિયમનું



આકૃતિ 6.10 : બૅક્ટેરિયામાં પ્રત્યાંકન-પ્રક્રિયા

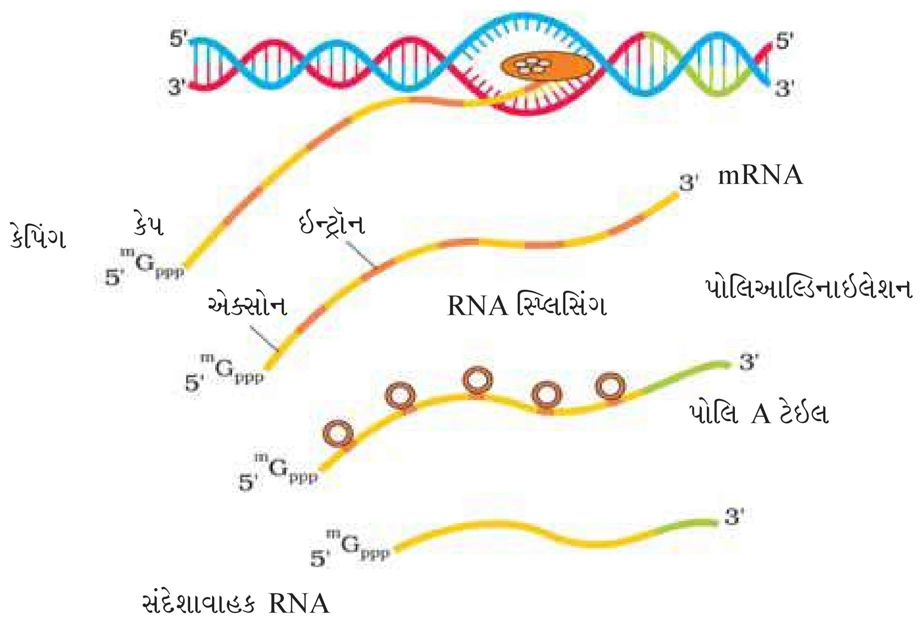
પાલન કરીને ટેમ્પલેટમાંના ક્રમ અનુસાર પોલિમરાઇઝ કરે છે. તે કુંતલને ખોલવા અને પ્રલંબનમાં પણ સહાય કરે છે. ફક્ત RNA નો થોડોક ખેંચાયેલ ભાગ જ ઉત્સેચક સાથે જોડાય છે. જ્યારે RNA પોલિમરેઝ સમાપ્તિ સ્થાને પહોંચી જાય છે ત્યારે નવનિર્મિત RNA અને RNA પોલિમરેઝ છૂટા પડી જાય છે. જેના ફળસ્વરૂપે પ્રત્યાંકન પ્રક્રિયાનું **સમાપન** (સમાપ્તિ - Termination) થઈ જાય છે.

અહીં રસપ્રદ પ્રશ્ન છે કે, RNA પોલિમરેઝ કેવી રીતે આ ત્રણ તબક્કાઓ પ્રારંભ, પ્રલંબન અને સમાપ્તિને ઉત્પ્રેરિત કરે છે. માત્ર RNA પોલિમરેઝ પ્રલંબન પ્રક્રિયાને ઉત્પ્રેરિત કરવા માટે સક્ષમ છે. તે ક્ષણવાર માટે **પ્રારંભિક કારક (initiation factor)** (σ) અને **સમાપ્તિકારક (termination factor)** (ρ) સાથે જોડાઈને પ્રત્યાંકનને અનુક્રમે પ્રારંભ કરે છે કે સમાપન કરે છે. આ કારકો RNA પોલિમરેઝ સાથે જોડાવાથી તેની નિશ્ચિતતા (specificity)માં પરિવર્તન લાવે છે જેનાથી પ્રારંભ અથવા સમાપ્તિ થાય છે (આકૃતિ 6.10).

બૅક્ટેરિયામાં, mRNAના નિર્માણ માટે કોઈ પણ પ્રક્રિયાની આવશ્યકતા હોતી નથી તથા પ્રત્યાંકન અને ભાષાંતરણ એક જ ખંડ (compartment)માં થાય છે (બૅક્ટેરિયામાં કોષરસ અને કોષકેન્દ્ર જેવું કોઈ ભિન્ન હોતું નથી). એટલા માટે ઘણી વાર mRNAનું પૂર્ણ રીતે પ્રત્યાંકન થતા પહેલાં જ ભાષાંતર શરૂ થઈ જાય છે. જેના ફળસ્વરૂપે બૅક્ટેરિયામાં પ્રત્યાંકન અને ભાષાંતર સાથે-સાથે પૂર્ણ થાય છે.

સુકોષકેન્દ્રીમાં બે વધારાની જટિલતાઓ હોય છે :

(i) કોષકેન્દ્રમાં ઓછામાં ઓછા ત્રણ પ્રકારના RNA પોલિમરેઝ જોવા મળે છે (અંગિકાઓમાં જોવા મળતા RNA પોલિમરેઝ સહિત). તેમાં સ્પષ્ટ શ્રમવિભાજન હોય છે. RNA પોલિમરેઝ I **rRNAs** (28S, 18S અને 5.8S)નું પ્રત્યાંકન કરે છે જ્યારે RNA પોલિમરેઝ III **tRNA**, **5srRNA** અને **SnRNAs (small nuclear RNAs)**ના પ્રત્યાંકન માટે જવાબદાર છે.



આકૃતિ 6.11 : સુકોષકેન્દ્રીમાં પ્રત્યાંકનની પ્રક્રિયા

RNA પોલિમરેઝ II mRNAના પૂર્વ સ્વરૂપ **હીટરોજીનસ ન્યુક્લિયર RNA (hnRNA)**નું પ્રત્યાંકન કરે છે.

(ii) બીજી જટિલતા એ છે કે પ્રાથમિક પ્રત્યાંકનમાં એક્સોન અને ઇન્ટ્રૉન્સ બંને ધરાવે છે તથા તે બિનકાર્યકારી હોય છે. આથી તે વિશિષ્ટ પ્રક્રિયામાંથી પસાર થાય છે જેને **સ્પ્લિસિંગ (splicing)** કહે છે જેમાં ઇન્ટ્રૉન્સ દૂર થઈ જાય છે અને એક્સોન એક નિશ્ચિત ક્રમમાં એકબીજા સાથે જોડાઈ જાય છે. hnRNA વધારાની પ્રક્રિયાઓ જેમકે **કેપિંગ (capping)** અને **ટેઈલિંગ (tailing)**માંથી પસાર થાય છે. કેપિંગમાં એક વિલક્ષણ ન્યુક્લિઓટાઇડ (મિથાઇલ ગ્વાનોસિન ટ્રાય ફૉસ્ફેટ) hnRNAના 5′ છેડા પર જોડાય છે. ટેઈલિંગમાં એડિનાઇલેટેડ સમૂહ (200-300) સ્વતંત્ર રીતે ટેમ્પલેટના 3′ છેડા પર ઉમેરાય છે. પૂર્ણ સંસાધિત hnRNAને હવે mRNA કહેવાય છે, જે ભાષાંતરણ માટે કોષકેન્દ્રમાંથી સ્થળાંતરણ પામે છે (આકૃતિ 6.11).

હવે, ઉપર્યુક્ત જટિલતાઓના મહત્ત્વને સમજવાની શરૂઆત થઈ છે. વિભાજિત જનીન (split- gene) વ્યવસ્થા, જનીન સંકુલની પ્રાચીન રચનાને પ્રસ્તુત કરે છે. ઇન્ટ્રૉન્સની હાજરી પ્રાચીન યુગની યાદ અપાવે છે અને સ્પ્લિસિંગ પ્રક્રિયા **RNA વિશ્વ (RNA world)**ની પ્રભુતાને વ્યક્ત કરે છે. અર્વાચીન સમયમાં સજીવતંત્રમાં RNA અને RNA આધારિત પ્રક્રિયાઓને સમજવી અત્યંત આવશ્યકતા મનાય છે.

6.6 જનીન સંકેત (Genetic Code)

સ્વયંજનન અને પ્રત્યાંકન દરમિયાન ન્યુક્લિઇક ઍસિડમાંથી બીજા ન્યુક્લિઇક ઍસિડનું પ્રતિઅંકન થાય છે. આથી આ પ્રક્રિયાઓને પૂરકતાના સિદ્ધાંતોના આધારે સમજવી સરળ છે. ભાષાંતરની પ્રક્રિયા આનુવંશિક માહિતી સ્થાનાંતરિત કરવા જરૂરી છે જે ન્યુક્લિઓટાઇડના પોલિમરમાંથી એમિનોઍસિડના પોલિમરનું સંશ્લેષણ કરે છે. એમિનોઍસિડ અને ન્યુક્લિઓટાઇડમાં ના તો કોઈ પૂરકતા જોવા મળે છે અને ના તો કોઈ સૈદ્ધાંતિક સ્વરૂપે તેને વિચારી શકાય છે. હવે ન્યુક્લિઇક ઍસિડ (આનુવંશિક દ્રવ્ય)માં ફેરફારથી પ્રોટીનના એમિનો- ઍસિડમાં પણ પરિવર્તન આવી જાય છે, તે બાબતને આધાર આપતા પૂરતા પુરાવા છે. આનાથી જનીન સંકેત (genetic code)ની પરિકલ્પનાનો પ્રસ્તાવ થયો જે પ્રોટીન સંશ્લેષણ દરમિયાન એમિનોઍસિડના અનુક્રમોને નિર્ધારિત કરે છે.

DNAની સંરચના અને આનુવંશિક દ્રવ્યની જૈવરાસાયણિક પ્રકૃતિનું નિર્દેશન કરવું જેટલું ઉત્તેજનાપૂર્ણ હતું તેનાથી વધારે ચુનૌતીપૂર્ણ કાર્ય જનીન સંકેતનું અર્થઘટન કરવાનું હતું. ખરેખર તો તેમાં વિવિધ ક્ષેત્રોના વૈજ્ઞાનિકો જેમકે ભૌતિકશાસ્ત્રી, કાર્બનિક રસાયણશાસ્ત્રી, જૈવરસાયણશાસ્ત્રી અને જનીનશાસ્ત્રીના સહયોગની આવશ્યકતા હતી. જ્યોર્જ ગેમોવ એક ભૌતિકશાસ્ત્રી હતા, જેમનો વિચાર હતો કે જો બેઇઝ માત્ર 4 હોય અને 20 એમિનોઍસિડ્સનું સાંકેતન કરવાનું હોય તો, સંકેતના નિર્માણમાં બેઇઝનો સમૂહ બનતો હશે. તેઓએ સૂચવ્યું કે બધા જ 20 એમિનોઍસિડના સંકેતન માટે સંકેત ત્રણ ન્યુક્લિઓટાઇડ્સના બનેલા હોય છે. આ એક મજબૂત પ્રસ્તાવ હતો, જેનાથી 4^3 $(4 \times 4 \times 4)$ના ઉત્પરિવર્તન સંયોજન દ્વારા 64 સંકેતોનું નિર્માણ થતું હશે. આ રીતે બનતા સંકેતો જરૂરિયાત કરતા ઘણા વધારે હોય છે.

સંકેત ત્રિઅક્ષરી હોય છે, તેનું પ્રમાણ આપવું અત્યંત કઠિન કાર્ય હતું. હરગોબિંદ ખોરાનાએ નિશ્ચિત બેઇઝ (સમપોલિમર અને સહપોલિમર)ના જોડાણવાળા RNA અણુઓના સંશ્લેષણની રાસાયણિક પ્રક્રિયાની શોધ કરી હતી. માર્શેલ નિરેનબર્ગની પ્રોટીન સંશ્લેષણ માટેની કોષમુક્ત પ્રણાલી

(સેલ-ફ્રી-સિસ્ટમ) સંકેતના અર્થઘટન માટે ખૂબ મદદરૂપ રહી. સેવેરો ઓકોઆ (Severo Ochoa) ઉત્સેચક (પોલિન્યુક્લિઓટાઇડ ફૉસ્ફોરાયલેઝ) RNAને સ્વતંત્રરૂપે (RNAનું ઉત્સેચકીય સંશ્લેષણ) ટેમ્પલેટના નિશ્ચિત અનુક્રમો સાથે બહુલીકરણ થવા માટે સહાયતા પ્રદાન કરે છે. અંતમાં આનુવંશિક સંકેતનું ચેકર બૉર્ડ (checker board) તૈયાર કરાવ્યું જે નીચેના કોષ્ટક 6.1માં આપવામાં આવેલ છે :

કોષ્ટક 6.1 : વિવિધ એમિનોઍસિડ માટેના સંકેતો

પ્રથમ સ્થિતિ	દ્વિતીય સ્થિતિ U	દ્વિતીય સ્થિતિ C	દ્વિતીય સ્થિતિ A	દ્વિતીય સ્થિતિ G	તૃતીય સ્થિતિ
U	UUU Phe	UCU Ser	UAU Tyr	UGU Cys	U
	UUC Phe	UCC Ser	UAC Tyr	UGC Cys	C
	UUA Leu	UCA Ser	UAA Stop	UGA Stop	A
	UUG Leu	UCG Ser	UAG Stop	UGG Trp	G
C	CUU Leu	CCU Pro	CAU His	CGU Arg	U
	CUC Leu	CCC Pro	CAC His	CGC Arg	C
	CUA Leu	CCA Pro	CAA Gln	CGA Arg	A
	CUG Leu	CCG Pro	CAG Gln	CGG Arg	G
A	AUU Ile	ACU Thr	AAU Asn	AGU Ser	U
	AUC Ile	ACC Thr	AAC Asn	AGC Ser	C
	AUA Ile	ACA Thr	AAA Lys	AGA Arg	A
	AUG Met	ACG Thr	AAG Lys	AGG Arg	G
G	GUU Val	GCU Ala	GAU Asp	GGU Gly	U
	GUC Val	GCC Ala	GAC Asp	GGC Gly	C
	GUA Val	GCA Ala	GAA Glu	GGA Gly	A
	GUG Val	GCG Ala	GAG Glu	GGG Gly	G

જનીન સંકેતના મુખ્ય ગુણધર્મો નીચે મુજબ છે :

(i) જનીન સંકેત ત્રિઅંકી છે. તે પૈકી 61 સંકેતો એમિનોઍસિડ્સ માટે સંકેતન કરે છે અને 3 સંકેતો કોઈ એમિનોઍસિડનું સંકેતન કરતા નથી. આથી તેઓનું કાર્ય સમાપ્તિ સંકેત તરીકેનું છે.

(ii) એક જ એમિનોઍસિડ એક કરતાં વધારે સંકેતો દ્વારા નિશ્ચિત થઈ શકે છે. આવા સંકેતોને **અવનત (degenerate)** સંકેતો કહે છે.

(iii) સંકેત mRNA પર સતત વંચાય છે. તે વચ્ચે વિરામ હોતો નથી.

(iv) જનીન સંકેત **સર્વવ્યાપી (universal)** છે : ઉદાહરણ તરીકે, બૅક્ટેરિયાથી મનુષ્ય સુધી UUU ફિનાઇલ ઍલેનીન (Phe)નું સંકેતન કરે છે. આ નિયમમાં કણાભસૂત્રીય સંકેતો અને કેટલાક પ્રજીવોમાં અપવાદ જોવા મળે છે.

(v) AUG બેવડાં કાર્યો કરે છે. તે મિથિઑનીન (met) માટે સંકેત આપે છે. સાથે-સાથે **પ્રારંભિક સંકેત (initiator codon)** તરીકે પણ વર્તે છે.

(vi) UAA, UAG, UGA આ સમાપન સંકેતો છે.

જો mRNAમાં નીચે દર્શાવેલ ન્યુક્લિઓટાઇડ્સનો ક્રમ આવેલો હોય, તો તેના દ્વારા સંકેતન પામતા એમિનોઍસિડ્સના ક્રમની આગાહી કરો (ચેકર બૉર્ડનો ઉપયોગ કરો).

—AUG UUU UUC UUC UUU UUU UUC—

હવે તેનાથી વિપરીત, નીચે આપેલ mRNA દ્વારા સંકેતન પામેલ એમિનોઍસિડ્સનો ક્રમ છે, તો RNAમાં ન્યુક્લિઓટાઇડ્સના ક્રમની તપાસ કરો.

met-Phe-Phe-Phe-Phe-Phe-Phe

તમને આ વિપરીત તપાસ કરવાનું મુશ્કેલીભર્યું લાગ્યું ?

હવે, તમે શીખેલા જનીન સંકેતના ક્યા બે ગુણધર્મો વચ્ચે સહસંબંધ છે તે કહી શકશો ?

6.6.1 વિકૃતિ અને જનીનિક સંકેત (Mutations and Genetic Code)

જનીન અને DNA વચ્ચેના પરસ્પર સંબંધો વિકૃતિ દ્વારા સરળતાથી સમજી શકાય છે. તમે વિકૃતિ અને તેની અસર વિશે પ્રકરણ 5માં અભ્યાસ કરી ચૂક્યા છો. DNAના ખંડમાં લોપ અને પુનઃ ગોઠવણીની અસર વિશે સરળતાથી સમજી શકો છો. તેના પરિણામ સ્વરૂપે જનીન કે તેના કાર્યમાં ક્ષતિ અથવા વધારો થાય છે. પૉઇન્ટ મ્યુટેશન (point mutation)નું શ્રેષ્ઠ ઉદાહરણ β ગ્લોબિન શૃંખલા માટેના જનીનમાં એક બેઇઝ જોડમાં પરિવર્તનના પરિણામ સ્વરૂપે β ગ્લોબિન શૃંખલામાં એમિનોઍસિડ ગ્લુટામેટની જગ્યાએ વેલાઇન આવે છે. જેનાથી થતાં રોગને **સિકલ-સેલ એનિમિયા (sickle cell anemia)** કહે છે. પૉઇન્ટ મ્યુટેશનના કારણે બંધારણીય જનીનમાં એક બેઇઝનો ઉમેરો અથવા ઘટાડા વિશે નીચે આપવામાં આવેલા સાદા ઉદાહરણ દ્વારા સરસ રીતે સમજી શકાશે :

આ વાક્ય પર ધ્યાન આપો જે નીચેના શબ્દોથી બનેલ છે. જેમાં ત્રણ અક્ષર આનુવંશિક સંકેતની જેમ જોવા મળે છે :

RAM HAS RED CAP

જો આપણે HAS અને REDની વચ્ચે Bને ઉમેરીને વાક્યની પુનઃ ગોઠવણી કરીએ, તો વાક્ય નીચે મુજબ વાંચી શકાશે :

RAM HAS BRE DCA P

એવી જ રીતે આપણે બે અક્ષરો એ જ જગ્યા પર જેમકે BI ઉમેરીએ, તો નીચે મુજબ વાંચી શકાય :

RAM HAS BIR EDC AP

હવે આપણે એકસાથે ત્રણ અક્ષરો BIGને ઉમેરીએ, તો વાક્ય નીચે મુજબ વાંચી શકાય :

RAM HAS BIG RED CAP

ઉપર્યુક્ત અભ્યાસને RED અક્ષરને એક પછી એક દૂર (લોપ) કરીને પુનરાવર્તિત કરવાથી આ ત્રણ અક્ષરોનું વાક્ય નીચે મુજબ બનશે :

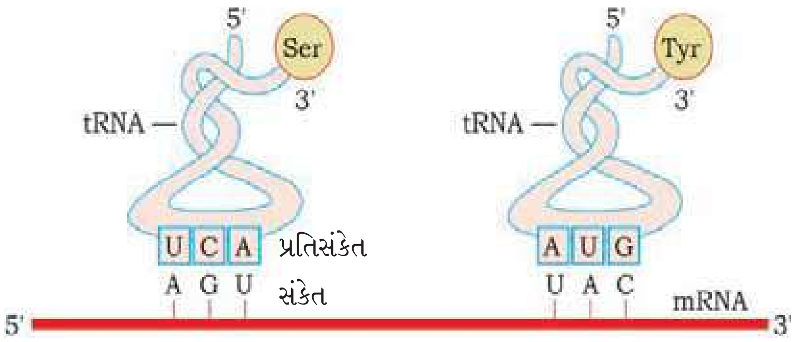
RAM HAS EDC AP
RAM HAS DCA P
RAM HAS CAP

ઉપર્યુક્ત અભ્યાસ પરથી એ સ્પષ્ટ થાય છે કે, એક અથવા બે બેઇઝના ઉમેરાવાથી અથવા દૂર થવાથી ઉમેરો અથવા દૂર થતાં તે સ્થાને (બિંદુએ) રીડિંગ ફ્રેમમાં પરિવર્તન આવે છે. ત્રણ અથવા તેના ગુણકમાં બેઇઝનો ઉમેરો કે દૂર થવાથી એક અથવા તેના ગુણકમાં

ગુણક પ્રમાણે સંકેતનો ઉમેરો કે દૂર થાય છે. જેનાથી એક અથવા ગુણક પ્રમાણે ઘણાબધા એમિનોઍસિડનો ઉમેરો અથવા દૂર થાય છે. જ્યારે આ સ્થાનથી આગળની તરફ રીડિંગ ફ્રેમમાં કોઈ પરિવર્તન આવતું નથી. જોકે આવી વિકૃતિને **ફ્રેમ શિફ્ટ ઈન્સર્શન (frame shift insertion)** અથવા **લોપ વિકૃતિ (deletion mutations)** કહે છે. આ આનુવંશિક આધાર પ્રમાણે સંકેતો ત્રિઅક્ષરી હોય છે અને તે સળંગ ક્રમમાં વંચાય છે.

6.6.2 tRNA - અનુકૂલક અણુ (tRNA - the Adapter Molecule)

સંકેતની પરિકલ્પનાના ખૂબ પહેલા સમયથી ફ્રાન્સિસ ક્રિકના મત અનુસાર સંકેતને વાંચવા અને તેનો એમિનોઍસિડ સાથે સંબંધ રાખવાની ક્રિયાવિધિ હોવી જોઈએ કારણ કે, એમિનોઍસિડમાં કોઈ સંરચનાત્મક વિશિષ્ટતા નથી હોતી કે જેનાથી તે સંકેતને ચોકસાઈપૂર્વક વાંચી શકે. તેઓએ અનુકૂલક અણુની હાજરી પ્રસ્થાપિત કરી કે જે એક બાજુ સંકેતને વાંચતા હોય અને બીજી બાજુએથી વિશિષ્ટ એમિનો-ઍસિડને જોડતા હોય. tRNA જેને sRNA (soluble RNA) પણ કહે છે, જેના વિશે જાણકારી આનુવંશિક સંકેતની શોધ પહેલા હતી, છતાં પણ તેની અનુકૂલક અણુ સ્વરૂપ તરીકે ઘણા સમય પછી જાણકારી પ્રાપ્ત થઈ.



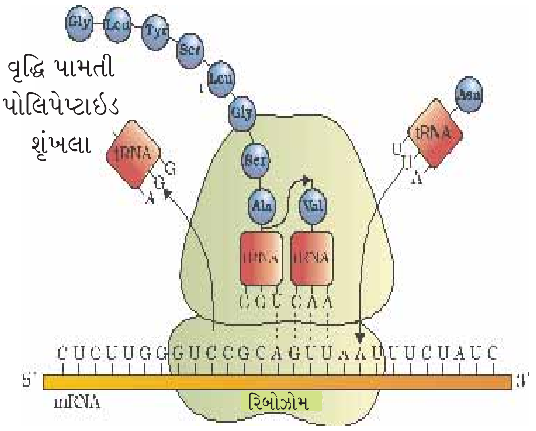
આકૃતિ 6.12 : tRNA - અનુકૂલક અણુ

tRNAમાં એક **પ્રતિસંકેત લૂપ (anticodon loop)** જોવા મળે છે, જ્યાં સંકેતના પૂરક બેઇઝ આવેલા હોય છે અને તેમાં **એમિનો-ઍસિડનો સ્વીકાર્ય છેડો (amino acid accepter end)** આવેલો હોય છે, જેનાથી તે એમિનોઍસિડ સાથે જોડાય છે. પ્રત્યેક એમિનો- ઍસિડ માટે વિશિષ્ટ tRNA આવેલા હોય છે (આકૃતિ 6.12). પ્રારંભ માટે બીજો વિશિષ્ટ tRNA આવેલો હોય છે જેને **પ્રારંભક tRNA (initiator tRNA)** કહે છે. સમાપ્તિ સંકેત માટે કોઈ tRNA હોતા નથી. આકૃતિ 6.12માં, tRNAનું દ્વિતીય બંધારણ દર્શાવેલ છે. જે ક્લોવર (clover leaf)ના પર્ણ જેવું દેખાય છે. વાસ્તવમાં tRNA સઘન અણુ છે જે ઊંધા L આકારની જેમ દેખાય છે.

6.7 ભાષાંતર (Translation)

ભાષાંતર (translation) એ એવી પ્રક્રિયા છે જેમાં એમિનોઍસિડના બહુલીકરણથી પોલિપેપ્ટાઇડનું નિર્માણ થાય છે (આકૃતિ 6.13). એમિનોઍસિડનો ક્રમ mRNA પર આવેલા બેઇઝના અનુક્રમ પર આધાર રાખે છે. એમિનોઍસિડ પેપ્ટાઇડબંધ દ્વારા જોડાયેલા હોય છે. પેપ્ટાઇડબંધના નિર્માણ માટે શક્તિની આવશ્યકતા રહેલી હોય છે. આ કારણે

પ્રથમ અવસ્થામાં એમિનોઍસિડ સ્વયં ATPની હાજરીમાં સક્રિય થઈ જાય છે તથા પોતાના સંબંધિત tRNA સાથે જોડાઈ જાય છે. આ પ્રક્રિયાને સામાન્ય રીતે **tRNAનું આવેશીકરણ (charging of tRNA)** અથવા વધુ સ્પષ્ટ રીતે **tRNA એમિનો એસાઈલેશન (amino acylation of tRNA)** કહે છે. આ બે આવેશિત (charged) tRNA એકબીજાની નજીક આવવાથી તે અણુઓની વચ્ચે પેપ્ટાઇડબંધનું નિર્માણ થાય છે. ઉત્પ્રેરકની હાજરીમાં પેપ્ટાઇડબંધ બનવાનો દર ઝડપી થઈ જાય છે.



આકૃતિ 6.13 : ભાષાંતર

રિબોઝોમ કોષીય ફેક્ટરી છે. જે પ્રોટીન સંશ્લેષણ માટે જવાબદાર છે. રિબોઝોમમાં સંરચનાત્મક RNAs અને 80 પ્રકારના વિવિધ પ્રોટીનથી હોય છે. તે તેની નિષ્ક્રિય અવસ્થામાં બે પેટા એકમો; મોટો પેટા એકમ અને નાનો પેટા એકમ સ્વરૂપે હોય છે. જ્યારે નાનો પેટા એકમ mRNA સાથે સંકળાય છે ત્યારે mRNAમાંથી પ્રોટીન બનવાની ભાષાંતર પ્રક્રિયાની શરૂઆત થાય છે. મોટા પેટા એકમમાં બે સ્થાન હોય છે જેનાથી એમિનોઍસિડ જોડાઈને એકબીજાની અત્યંત નજીક આવે છે જેનાથી પોલિપેપ્ટાઇડબંધનું નિર્માણ થાય છે. રિબોઝોમ પેપ્ટાઇડબંધના નિર્માણમાં ઉત્પ્રેરક (23S rRNA બૅક્ટેરિયામાં ઉત્સેચક - રિબોઝાઇમ) તરીકે વર્તે છે.

mRNAમાં ભાષાંતરણ એકમ (translational unit) એ RNAનો અનુક્રમ છે જેના છેડા પર પ્રારંભિક સંકેત (AUG) સમાપ્તિ સંકેત (stop codon) અને પોલિપેપ્ટાઇડના સંકેતો હોય છે. mRNAમાં કેટલાક વધારાના અનુક્રમ આવેલા હોય છે જે ભાષાંતરિત નથી તેમને **ભાષાંતરરહિત વિસ્તાર (untranslated regions - UTR)** કહે છે. UTRs એ 5′ છેડા (પ્રારંભિક સંકેત પહેલાં) અને 3′ છેડા (સમાપ્તિ સંકેત પછી) બંને પર સ્થિત હોય છે. તે કાર્યક્ષમ ભાષાંતર-પ્રક્રિયા માટે આવશ્યક છે.

પ્રારંભ માટે રિબોઝોમ mRNAના પ્રારંભિક સંકેત (AUG) સાથે જોડાય છે. જેની ઓળખ ફક્ત પ્રારંભિક tRNA દ્વારા કરવામાં આવે છે. રિબોઝોમ ત્યાર બાદ પ્રોટીન સંશ્લેષણની પ્રલંબન પ્રક્રિયા તરફ આગળ વધે છે. આ દરમિયાન એમિનોઍસિડ tRNA સાથે જોડાઈને જટિલ રચનાનું નિર્માણ કરે છે. જે આગળ વધીને tRNAના પ્રતિ સંકેત સાથે પૂરક બેઇઝ બનાવીને mRNAના ઉચિત સંકેત સાથે જોડાય છે. રિબોઝોમ mRNA પર એક સંકેતથી બીજા સંકેત તરફ ખસે છે. એક પછી એક એમિનોઍસિડ ઉમેરાવાથી પોલિપેપ્ટાઇડ અનુક્રમો ભાષાંતરણ પામે છે જે DNA દ્વારા નિર્દેશિત અને mRNA દ્વારા નિરૂપિત હોય છે. અંતમાં **વિમોચક કારક (release factor)** સમાપ્તિ સંકેત સાથે જોડાવાથી ભાષાંતર-પ્રક્રિયાનો અંત આવે છે અને રિબોઝોમમાંથી સંપૂર્ણ પોલિપેપ્ટાઇડ મુક્ત થાય છે.

6.8 જનીન અભિવ્યક્તિનું નિયમન (Regulation of Gene Expression)

જનીન અભિવ્યક્તિના નિયમનનો વિવિધ સ્તરો પર વ્યાપક અર્થ થાય છે. જનીન અભિવ્યક્તિના ફળસ્વરૂપે પોલિપેપ્ટાઇડનું નિર્માણ થાય છે, જેને ઘણાબધા સ્તરે નિયમન કરી શકાય છે. સુકોષકેન્દ્રીય સજીવોમાં, નિયમન નીચે મુજબ થઈ શકે છે :

(i) પ્રત્યાંકન સ્તર (પ્રાથમિક પ્રત્યાંક અનુલેખનું નિર્માણ)

(ii) પ્રક્રિયા સ્તર (સ્પ્લિસિંગનું નિયમન)

(iii) mRNAનું કોષકેન્દ્રમાંથી કોષરસમાં સ્થળાંતરણ

(iv) ભાષાંતરીય સ્તર

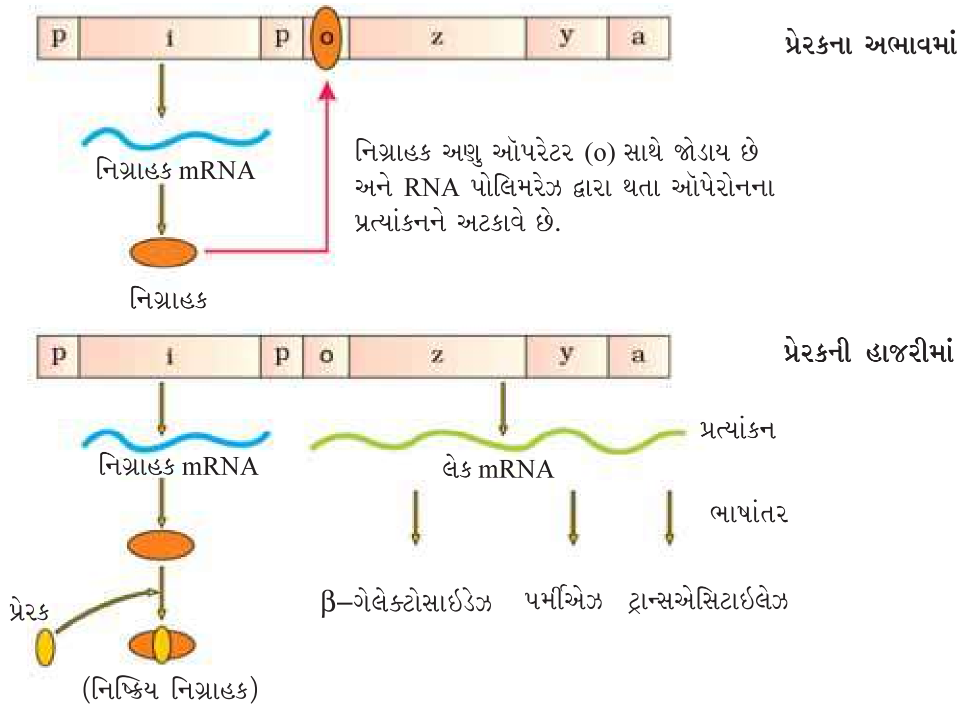
કોષમાં જનીન એક વિશિષ્ટ કાર્ય અથવા કાર્યોના સમૂહને કરવા અભિવ્યક્ત થાય છે. ઉદાહરણ તરીકે ઈ. કોલાઈ *(E. coli)*માં રહેલ ઉત્સેચક β-ગેલેક્ટોસાઈડેઝ એ ડાયસેકેરાઈડ્સ - લેક્ટોઝનું જલવિભાજન પ્રેરી તેને ગેલેક્ટોઝ અને ગ્લુકોઝમાં ફેરવે છે. જેને બૅક્ટેરિયા ઊર્જાના સ્રોત તરીકે ઉપયોગમાં લે છે. આથી જો બૅક્ટેરિયા પાસે લેક્ટોઝની ગેરહાજરી હોય તો β-ગેલેક્ટોસાઈડેઝ ઉત્સેચકના સંશ્લેષણની જરૂર પડતી નથી. આ રીતે સામાન્ય શબ્દોમાં કહેવામાં આવે તો આ એક ચયાપચયિક, દેહધાર્મિક અથવા પર્યાવરણીય સ્થિતિ છે જે જનીન અભિવ્યક્તિનું નિયમન કરે છે. એક ભ્રૂણનો પરિપક્વ સજીવમાં વિકાસ અને વિભેદન જનીનના વિવિધ સમૂહોની અભિવ્યક્તિના સહનિયમનનું પરિણામ છે.

આદિકોષકેન્દ્રીમાં જનીન અભિવ્યક્તિના નિયમન માટે કેટલાક એવા પ્રભાવી સ્થાન હોય છે જે પ્રત્યાંકિત પ્રારંભિક દરનું નિયમન કરે છે. પ્રત્યાંકન એકમમાં પ્રવર્તક (promoter) સાથે RNA પોલિમરેઝની ક્રિયાશીલતા સહાયક પ્રોટીન સાથેની પારસ્પરિક ક્રિયા દ્વારા નિયમન પામે છે જે પ્રારંભિક સ્થાનની ઓળખ ક્ષમતામાં સહાયતા કરે છે. આ નિયામકી પ્રોટીન (regulatory protein) સકારાત્મક કે સક્રિયક (positively or activators) અને નકારાત્મક કે નિગ્રાહક (negatively or repressors) બંને સ્વરૂપે કાર્ય કરી શકે છે. આદિકોષકેન્દ્રી DNAમાં પ્રવર્તક (promoters) સ્થાનની ઉપલબ્ધતા ઘણા કિસ્સામાં પ્રોટીનના વિશેષ અનુક્રમ જેને **પ્રચાલક (operators)** કહે છે તેના દ્વારા નિયમન પામે છે અને તેના સહયોગથી નિયમિત થતી રહે છે. મોટા ભાગે ઑપેરોનમાં ચાલકસ્થાન, પ્રેરક ભાગની પાસે જ હોય છે અને મોટા ભાગની સ્થિતિમાં ચાલકના અનુક્રમ નિગ્રાહક પ્રોટીનથી જોડાયેલ હોય છે. પ્રત્યેક ઑપેરોનનો પોતાનો વિશિષ્ટ ઓપરેટર અને વિશિષ્ટ નિગ્રાહક (specific repressor) હોય છે. ઉદાહરણ તરીકે, લેક-ઓપરેટર માત્ર લેક ઑપેરોન (lac-operon)માં જોવા મળે છે. તે વિશેષરૂપે ફક્ત લેક-નિગ્રાહક (lac-repressor) સાથે આંતરક્રિયાઓ કરે છે.

6.8.1 લેક-ઑપેરોન (The lac-operon)

લેક-ઑપેરોન વિશે સ્પષ્ટ માહિતી જનીનશાસ્ત્રી ફ્રાન્કોઈસ જેકોબ અને જૈવરસાયણશાસ્ત્રી જૈકવે મોનોડના સહિયારા પ્રયાસ પરથી મળી. તેઓએ સૌપ્રથમ વખત પ્રત્યાંકિત રીતે નિયંત્રિત તંત્ર (transcriptionally regulated system) વિશે ખ્યાલ આપ્યો. લેક-ઑપેરોન (અહીં લેકનો અર્થ લેક્ટોઝ છે)માં પોલિસિસ્ટ્રોનિક બંધારણીય જનીનનું નિયમન એક સામાન્ય પ્રમોટર અને નિયામકી જનીન દ્વારા થાય છે. આ પ્રકારની વ્યવસ્થા બૅક્ટેરિયામાં ખૂબ જ સામાન્ય છે. તેને **ઑપેરોન (operon)** કહે છે. એવાં કેટલાંક ઉદાહરણ લેક-ઑપેરોન (lac operon), ટ્રિપ ઑપેરોન (trp operon), એરા-ઑપેરોન (ara operon), હિસ ઑપેરોન (his operon), વૅલ-ઑપેરોન (val operon) વગેરે છે.

લેક-ઑપેરોન એક નિયામક જનીન (i જનીન. અહીં iનો અર્થ પ્રેરક (inducer) નથી, પરંતુ આ શબ્દ અવરોધક (inhibitor) પરથી લેવામાં આવ્યો છે) અને ત્રણ બંધારણીય જનીન (z, y અને a)થી મળીને બને છે. i જનીન લેક-ઑપેરોનના નિગ્રાહકનું સંકેતન કરે છે. z જનીન β-ગેલેક્ટોસાઈડેઝ (β-gal)નું સંકેતન કરે છે. જે ડાયસેકેરાઈડ્સ લેક્ટોઝના જળવિભાજનથી મોનોમેરિક એકમો ગેલેક્ટોઝ અને ગ્લુકોઝનું સર્જન કરે છે. y જનીન પર્મિએઝ માટેનું સંકેતન કરે છે જે કોષમાં β-ગેલેક્ટોસાઈડેઝની પારગમ્યતાને વધારે છે. જનીન a દ્વારા ટ્રાન્સએસિટાયલેઝનું સંકેતન થાય છે. આ રીતે લેક-ઑપેરોનના ત્રણેય જનીનનાં ઉત્પાદનો લેક્ટોઝ ચયાપચય માટે આવશ્યક હોય છે. બીજા અન્ય ઑપેરોનના ઑપેરોનમાં ઉપસ્થિત જનીન તેજ અથવા સંબંધિત ચયાપચયિક પથમાં એક સાથે કાર્ય કરે છે (આકૃતિ 6.14).



આકૃતિ 6.14 : લેક-ઑપેરોન

લેક્ટોઝ એ β-ગેલેક્ટોસાઈડેઝ માટે પ્રક્રિયકનું કામ કરે છે જે ઑપેરોનની સક્રિયતાનો આરંભ (switching on) અને સમાપ્તિ (off)નું નિયમન કરે છે. તેને **પ્રેરક (inducer)** કહેવાય છે. સૌથી ઉત્તમ કાર્બન સ્રોત-ગ્લુકોઝની ગેરહાજરીમાં જો બૅક્ટેરિયાના સંવર્ધન માધ્યમમાં લેક્ટોઝ ઉમેરવામાં આવે ત્યારે પર્મીએઝની ક્રિયા દ્વારા લેક્ટોઝ કોષની અંદર પ્રવેશે છે (યાદ રાખો કોષમાં લેક-ઑપેરોનની અભિવ્યક્તિ નિમ્ન સ્તરે હંમેશાં હાજર રહેવી જોઈએ, અન્યથા લેક્ટોઝ કોષોની અંદર પ્રવેશ નહિ કરી શકે). તેના પછી લેક્ટોઝ ઑપેરોનને નીચે મુજબ પ્રેરિત કરે છે :

ઑપેરોનના i જનીન દ્વારા નિગ્રાહક સંશ્લેષિત (હંમેશાં અંગભૂત ભાગ તરીકે) થાય છે. નિગ્રાહક પ્રોટીન ઑપેરોનના ઑપરેટર વિસ્તારે જોડાઈને RNA પોલિમરેઝને પ્રત્યાંકન કરતાં અટકાવે છે. લેક્ટોઝ અથવા એલોલેક્ટોઝ જેવા પ્રેરકની હાજરીમાં નિગ્રાહક એ પ્રેરક સાથે પ્રક્રિયા કરીને નિષ્ક્રિય થાય છે. તેથી RNA પોલિમરેઝને પ્રમોટર સાથે જોડાવાની અનુમતિ મળે છે અને પ્રત્યાંકનની શરૂઆત કરે છે (આકૃતિ 6.14). લેક-ઑપેરોનના નિયમનને પ્રક્રિયાર્થી દ્વારા ઉત્સેચકના સંશ્લેષણના સ્વરૂપે નિરુપિત કરી શકાય છે.

યાદ રાખો કે લેક-ઑપેરોન માટે ગ્લુકોઝ અથવા ગેલેક્ટોઝ પ્રેરક સ્વરૂપે કાર્ય કરતા નથી. શું તમે વિચારી શકો છો કે, લેક્ટોઝની હાજરીમાં ક્યાં સુધી લેક-ઑપેરોનની અભિવ્યક્તિ થયા કરશે ?

નિગ્રાહક દ્વારા લેક-ઑપેરોનના નિયમનને **નકારાત્મક નિયમન (negative regulation)** કહે છે. લેક-ઑપેરોન હકારાત્મક નિયમન (positive regulation)ના નિયંત્રણમાં પણ હોય છે પરંતુ આ સ્તરે તેના વિશેની ચર્ચા આપણા ક્ષેત્રની બહારની છે.

6.9 હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ (Human Genome Project)

આગળના વિભાગમાં તમે અભ્યાસ કરી ચૂક્યાં છો કે, DNAમાં જોવા મળતા બેઇઝનો અનુક્રમ કોઈ પણ સજીવની આનુવંશિકતાની માહિતી નિર્ધારિત કરે છે. બીજા શબ્દોમાં કોઈ પણ સજીવની આનુવંશિક વ્યવસ્થા તેના DNAમાં જોવા મળતા અનુક્રમો દ્વારા નક્કી થાય છે. જો બે વ્યક્તિઓમાં ભિન્નતા જોવા મળે તો તેમના DNA અનુક્રમ ભિન્ન હોય છે. આ ધારણાઓ હ્યુમન જીનોમમાં રહેલા DNAના પૂર્ણ અનુક્રમ વિશે તપાસ કરવા માટે વિવશ કરે છે. જિનેટિક એન્જિનિયરિંગ તક્નિકના વિકાસથી કોઈ પણ DNA ખંડનું અલગીકરણ અથવા ક્લોનિંગ કરી શકાય છે અને DNA અનુક્રમોને જાણવા માટે સરળ અને ઝડપી તક્નિકીના વિકાસથી 1990માં હ્યુમન જીનોમના અનુક્રમોની તપાસ કરવા માટે એક મહત્ત્વાકાંક્ષી પ્રૉજેક્ટની શરૂઆત થઈ.

હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ (HGP) મેગા પ્રૉજેક્ટ તરીકે ઓળખાય છે. જો આ પ્રૉજેક્ટના ઉદ્દેશ્યોને ધ્યાનમાં રાખીએ તો તેના વિસ્તાર અને આવશ્યકતા વિશે કલ્પના કરી શકીએ જે નીચે પ્રમાણે છે :

હ્યુમન જીનોમમાં લગભગ 3×10^9 બેઇઝ જોડ (bp) જોવા મળે છે. જો અનુક્રમ જાણવા માટે બેઇઝ જોડ દીઠ 3 US $ ખર્ચ થાય તો સંપૂર્ણ પ્રૉજેક્ટ પર ખર્ચ થવાથી રકમ સરેરાશ લગભગ 9 બિલિયન US ડૉલર હશે. વળી પ્રાપ્ત અનુક્રમોને ટાઈપ કરીને અક્ષરોની જેમ પુસ્તકમાં સંગૃહીત કરવામાં આવે તો પ્રત્યેક પેજમાં 1000 અક્ષર હોય તો તે પ્રકારે આ પુસ્તકમાં 1000 પેજ હોય તો એક માનવકોષની DNAની માહિતીને ભેગી કરવા માટે 3300 પુસ્તક (ચોપડીઓ)ની જરૂરિયાત પડશે. આ પ્રકારે મોટી સંખ્યામાં આંકડાઓની પ્રાપ્તિ માટે ખૂબ જ ઝડપવાળા સંગણક સાધનની જરૂર પડશે. જેનાથી આંકડાઓનો સંગ્રહ, વિશ્લેષણ અને પુનઃ ઉપયોગમાં સહાયતા મળશે. HGP દ્વારા જીવવિજ્ઞાનમાં એક નવા ક્ષેત્રનો ઝડપથી વિસ્તાર સંભવ થઈ શક્યો જેને **બાયોઇન્ફોરમેટિક્સ (Bioinformatics)** કહે છે.

HGPનાં લક્ષ્યાંકો (Goals of HGP)

HGPનાં કેટલાંક મહત્ત્વનાં લક્ષ્યાંકો નીચે મુજબ છે :

(i) માનવના DNAમાં લગભગ 20,000–25,000 બધા જ જનીનોને ઓળખવા.

(ii) હ્યુમન જીનોમને બનાવતી 3 બિલિયન રાસાયણિક બેઇઝ જોડના ક્રમને ઓળખવો.

(iii) આ માહિતીને ડેટાબેઇઝ (database) સ્વરૂપે સંગૃહીત કરવી.

(iv) માહિતીના વિશ્લેષણ માટે ઉપકરણોમાં સુધારો કરવો.

(v) સંબંધિત માહિતીને ઇન્ડસ્ટ્રિઝ જેવા પ્રાઇવેટ સેક્ટરમાં રૂપાંતરિત કરવી.

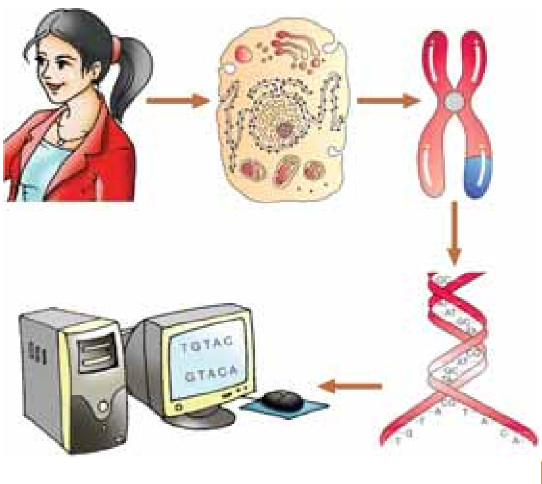
(vi) પ્રૉજેક્ટ સંબંધિત નૈતિક, કાયદાકીય અને સામાજિક સમસ્યાઓ (ethical, legal and social issues) (ELSI)ને સમજવી.

હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ 13 વર્ષની યોજના હતી જેમાં યુ.એસ. ડિપાર્ટમેન્ટ ઑફ ઍનર્જી અને નેશનલ ઈન્સ્ટિટ્યૂટ્સ ઑફ હેલ્થના સહયોગથી પ્રૉજેક્ટ શરૂ થયો. પ્રારંભિક વર્ષોમાં વેલકમ ટ્રસ્ટ (U.K.)ની HGPમાં મુખ્ય ભાગીદારી હતી. પછી જાપાન, ફ્રાન્સ, જર્મની, ચીન અને અન્ય દેશોનો સહયોગ પ્રાપ્ત થયો. આ પ્રૉજેક્ટ 2003માં પૂર્ણ થયો. વ્યક્તિઓમાં જોવા મળતી DNAની ભિન્નતા વિશે પ્રાપ્ત જાણકારીથી માનવમાં જોવા મળતી હજારો અનિયમિતતાઓ વિશે ઓળખ, સારવાર કરવા અને કેટલીક હદ સુધી તેને અટકાવવામાં સહાયતા પ્રાપ્ત થાય છે. તેનાથી વિશેષ માનવ જીવવિજ્ઞાનનાં રહસ્યોને સમજવા, માનવેત્તર સજીવોના DNA ક્રમોની પ્રાપ્ત જાણકારીના આધારે તેની પ્રાકૃતિક ક્ષમતાઓનો

ઉપયોગ કરી સ્વાસ્થ્ય-સુરક્ષા, કૃષિ, ઊર્જા-ઉત્પાદન અને પર્યાવરણ સુધારની દિશામાં ઉદ્ભવતા પડકારનું સમાધાન કરી શકાય છે. કેટલાક અમાનવીય-મૉડલ (માનવેત્તર) સજીવો જેમકે બૅક્ટેરિયા, યીસ્ટ, *caenorhabditis elegans* (મુક્તજીવી બિનરોગકારક સૂત્રકૃમિ), ડ્રોસોફિલા (ફળમાખી), વનસ્પતિઓ (ડાંગર અને *Arabidopsis*) વગેરેના અનુક્રમો વિશે જાણકારી પ્રાપ્ત થઈ છે.

કાર્યપ્રણાલી (Methodologies) : આ પ્રણાલીમાં બે મહત્ત્વપૂર્ણ રીતનો ઉપયોગ કરવામાં આવ્યો છે. પ્રથમ પ્રયાસ એ બધા જનીનો જે RNAના સ્વરૂપમાં વ્યક્ત થાય છે તેના વિશે ધ્યાન આપવું [જેને **એક્સપ્રેસ્ડ્ સિક્વેન્સ ટેગ્સ (expressed sequence tags)** ESTs કહે છે]. બીજો પ્રયાસ એ છે કે જનીનમાં જોવા મળતા બધા જીનોમના કોડિંગ અને નોન-કોડિંગ અનુક્રમોની જાણકારી પ્રાપ્ત કરી તેનાં કાર્યોને નિર્ધારિત કરવાનો છે [જેને **સિક્વેન્સ એનોટેશન (sequence annotation)** કહે છે] કોષના કુલ DNAમાં રહેલ અનુક્રમોની જાણકારી માટે પહેલા તેને અલગીકરણ કરી નાના-નાના યાદચ્છિક (random) ખંડો (યાદ કરો DNA એક ખૂબ જ લાંબો પોલિમર છે જેના કારણે DNAના લાંબા ટુકડાઓના અનુક્રમણ માટે મુશ્કેલી થાય છે) બનાવીને વિશિષ્ટ વાહકની મદદથી યજમાનમાં ક્લોનિંગ કરાવાય છે. ક્લોનિંગ પ્રત્યેક DNAના પ્રવર્ધન (amplification)માં મદદ કરે છે. જેનાથી આ અનુક્રમોની જાણકારી મળવી સરળ થઈ જાય છે. સામાન્ય રીતે ઉપયોગી યજમાન બૅક્ટેરિયા અને યીસ્ટ છે તથા વાહકો જેને **BAC (bacterial artificial chromosome)** અને **YAC (yeast artifical chromosome)** કહે છે.

ખંડોએ સ્વયંસંચાલિત DNA અનુક્રમક (DNA sequencers) ના ઉપયોગથી અનુક્રમિત કરવામાં આવે છે. જે ફ્રેડરિક સેંગર દ્વારા વિકસાવેલ પ્રક્રિયાના સિદ્ધાંત પર કાર્ય કરે છે. (યાદ રાખો કે પ્રોટીનમાં એમિનોઍસિડના અનુક્રમોને નક્કી કરનારી ક્રિયાના વિકાસનો શ્રેય પણ સેંગરને જ પ્રાપ્ત થાય છે). આ અનુક્રમો તેમાં હાજર રહેલા કેટલાક એકબીજા પર આચ્છાદન (overlaping) કરતાં પ્રદેશના આધારે ગોઠવાય છે. આ અનુક્રમિતતા માટે આચ્છાદિત ખંડોનું નિર્માણ થવું આવશ્યક છે. આ અનુક્રમોને મનુષ્ય દ્વારા પંક્તિબદ્ધ કરવું સંભવ નથી. આ કારણથી વિશિષ્ટ કમ્પ્યૂટર આધારિત પ્રોગ્રામને વિકસાવવામાં આવ્યો છે (આકૃતિ 6.15). ત્યાર પછી આ અનુક્રમોનું અર્થઘટન (annotated) કરીને તેને પ્રત્યેક રંગસૂત્રની સાથે સાંકળવામાં આવ્યા. રંગસૂત્ર 1નો અનુક્રમ મે, 2016 (આ મનુષ્યના 24 રંગસૂત્રોમાં અંતિમ હતું, 22-દૈહિક અને X અને Yના અનુક્રમ હજુ બાકી હતા)માં પૂર્ણ થયો. બીજું પડકારરૂપ કાર્ય જનીન સંકુલ (genome)નો આનુવંશિક અને ભૌતિક નકશો તૈયાર કરવાનું હતું. જે પોલિમોર્ફિસમ રિસ્ટ્રિક્શન ઍન્ડોન્યુક્લિએઝ ઓળખસ્થાન અને કેટલાક પુનરાવર્તિત



આકૃતિ 6.15 : હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટનું નિરૂપક ચિત્ર

DNA અનુક્રમો જે માઇક્રો સૅટેલાઇટ્સ (micro satellites) (પુનરાવર્તન DNA અનુક્રમોમાં પોલિમોર્ફિસમનું પ્રયોજન આગળ DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગના ભાગમાં અભ્યાસ કરીશું) તરીકે ઓળખાય છે તેની માહિતીના ઉપયોગથી થયું.

6.9.1 હ્યુમન જીનોમનાં વિશિષ્ટ લક્ષણો (Salient Features of Human Genome)

હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ દ્વારા પ્રાપ્ત કેટલાંક મુખ્ય નિરીક્ષણો નીચે મુજબ છે :

(i) હ્યુમન જીનોમ 3164.7 મિલિયન બેઇઝ જોડ ધરાવે છે.

(ii) સરેરાશ જનીન 3000 બેઇઝ ધરાવે છે. જેના આકારમાં અત્યંત વિભિન્નતાઓ છે. મનુષ્યનો જ્ઞાત સૌથી મોટો જનીન ડિસ્ટ્રોફિન (dystrophin)માં 2.4 મિલિયન બેઇઝ મળ્યા છે.

(iii) જનીનની સંખ્યા 30,000 છે જે પૂર્વ અંદાજિત 80,000થી 1,40,000 જનીનથી ઘણી ઓછી છે. લગભગ બધા (99.9 %) ન્યુક્લિઓટાઇડ બેઇઝ બધા મનુષ્યમાં એક જ સરખા હોય છે.

(iv) શોધાયેલા જનીનો પૈકી 50 % જનીનોનાં કાર્યો અજાણ છે.

(v) 2 % કરતાં પણ ઓછા જીનોમ પ્રોટીન માટે સંકેત કરે છે.

(vi) હ્યુમન જીનોમનો મોટો ભાગ પુનરાવર્તિત ક્રમોથી જ બનેલો છે.

(vii) પુનરાવર્તિત ક્રમો DNAના ફેલાયેલા ભાગ છે જેની ક્યારેક-ક્યારેક સો(શતકો)થી હજાર વખત પુનરાવૃત્તિ થાય છે. જેના વિશે એવું મનાય છે કે તેનો સીધો સાંકેતિક કાર્યોમાં કોઈ સંબંધ નથી પરંતુ તેનાથી રંગસૂત્રની સંરચના, ગતિકી અને વિકાસ વિશે જાણકારી પ્રાપ્ત થાય છે.

(viii) પ્રથમ રંગસૂત્ર સૌથી વધારે જનીનો (2968) અને Y સૌથી ઓછા (231) જનીનો ધરાવે છે.

(ix) વૈજ્ઞાનિકોએ મનુષ્યમાં લગભગ 1.4 મિલિયન જગ્યાઓ પર એકલ બેઇઝ DNA તફાવત (**SNPs – single nucleotide polymorphism,** જેને સ્નિપ્સ (snips) કહેવામાં આવે છે)નો ખ્યાલ મેળવ્યો છે. ઉપર્યુક્ત માહિતીથી રંગસૂત્રોમાં એ જગ્યાઓ કે જે રોગ સાથે સંકળાયેલા ક્રમ અને માનવના ઇતિહાસ વિશે તપાસ મેળવવામાં સહાયક છે તેના વિશે જાણકારી એકત્ર કરવામાં ઘણો સહયોગ પ્રાપ્ત થયો.

6.9.2 પ્રયોજન અને ભાવિ પડકારો (Application and Future Challenges)

DNA અનુક્રમો દ્વારા પ્રાપ્ત અર્થપૂર્ણ જાણકારીએ તથા સંશોધનોથી આવનારા દશકોમાં જૈવિકતંત્રને સમજવામાં ઘણી સરળતા રહેશે. આ મોટા કાર્યને પૂર્ણ કરવામાં સાર્વજનિક અને પ્રાઇવેટ સેક્ટરનાં હજારો વિવિધ ક્ષેત્રોના વિશેષજ્ઞો તથા રચનાકારોની કુશળતા અને સર્જનાત્મકતાની જરૂર પડવાની છે. HG અનુક્રમોનો સૌથી મહત્ત્વપૂર્ણ પ્રભાવ એ રહ્યો કે જૈવિક સંશોધનમાં મુખ્યત્વે નવા આયામોનો સમાવેશ થઈ શક્યો. પહેલાં સંશોધનકર્તા એક સમયે એક અથવા કેટલાક જ જનીનો વિશે અભ્યાસ કરી શકતા હતા. સમગ્ર જીનોમ અનુક્રમો અને નવી તક્નિકોના આધારે ઉત્પન્ન થતા પ્રશ્નોને

વ્યવસ્થિત રીતે હલ કરવામાં હવે વ્યાપક સ્તરે સહાયતા મળી છે. તેઓ જીનોમમાં પ્રાપ્ત બધા જનીનો વિશે અભ્યાસ કરી શકે છે, ઉદાહરણ તરીકે - વિશિષ્ટ પેશીઓ અથવા અંગ અથવા ગાંઠમાં જોવા મળતાં બધાં પ્રત્યાંકનો કે જીવન રસાયણોને લયબદ્ધ કરવા માટે હજારો જનીન અને પ્રોટીન અરસપરસ જોડાયેલા તારની માફક કેવી રીતે કાર્ય કરે છે, તે જાણી શકાયું.

6.10 DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ (DNA Fingerprinting)

અગાઉના વિભાગમાં બતાવ્યા મુજબ, મનુષ્યમાં જોવા મળતા લગભગ 99.9 % બેઈઝક્રમ સરખા હોય છે. *હ્યુમન જીનોમ 3×10^9 bp ધરાવે છે એવું માનીએ તો કેટલા બેઈઝક્રમમાં કેટલી ભિન્નતા રહેલી છે ?* DNAના અનુક્રમમાં જોવા મળતી આ ભિન્નતા વ્યક્તિગત રીતે સ્વરૂપ પ્રકારમાં અનન્યતા બક્ષે છે કે નિર્ધારિત કરે છે. જો કોઈનો ઉદ્દેશ બે વ્યક્તિઓ વચ્ચે અથવા કોઈ વસ્તીમાં આવેલા લોકો વચ્ચે જનીનિક તફાવતનો ખ્યાલ મેળવવાનો છે તો હંમેશાં DNAનો અનુક્રમ જ્ઞાત કરવો પડશે. જે એક કઠિન તથા મોંઘું કાર્ય છે. કલ્પના કરો કે બે 3×10^6 બેઈઝ જોડ ધરાવતા બે સમૂહની વચ્ચે તુલના કરી રહ્યા છીએ. DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ કોઈ પણ બે વ્યક્તિઓ વચ્ચેના અનુક્રમોની સરખામણી કરવા માટેની ત્વરિત (ઝડપી) રીત છે.

DNA ફિંગરપ્રિન્ટમાં DNA અનુક્રમમાં આવેલા કેટલાક વિશિષ્ટ પ્રદેશો વચ્ચે જોવા મળતો તફાવત ધ્યાને લેવામાં આવે છે જેને **પુનરાવર્તિત DNA (repetitive DNA)** કહે છે. કારણ કે આ અનુક્રમોમાં DNAનો નાનો ભાગ વારંવાર પુનરાવૃત્ત થતો હોય છે. આ પુનરાવૃત્ત DNAને જીનોમિક DNAના સમૂહથી ડેન્સિટી ગ્રેડિયન્ટ સેન્ટ્રિફ્યુગેશન (density gradient centrifugation) દ્વારા ભિન્ન શિખર તરીકે અલગ કરાય છે. DNAનો મોટો સમૂહ એક મુખ્ય શિખર બનાવે છે. જ્યારે સાથે અન્ય નાના શિખર પણ બને છે જેને **સૅટેલાઈટ DNA (satellite DNA)** કહે છે. બેઈઝ બંધારણ (A : T સમૃદ્ધ અથવા G : C સમૃદ્ધ), ખંડોની લંબાઈ તેમજ પુનરાવર્તિત એકમોની સંખ્યાના આધારે માઈક્રોસૅટેલાઈટ, મીની-સૅટેલાઈટ વગેરેમાં વર્ગીકૃત કરવામાં આવેલ છે. આ અનુક્રમ કોઈ પણ પ્રોટીન માટે સંકેતન કરતા નથી પરંતુ તે હ્યુમન જીનોમનો મોટો ભાગ બનાવે છે. આ અનુક્રમ ઉચ્ચ સ્તરની બહુરૂપકતા (polymorphism) પ્રદર્શિત કરે છે, જે DNA ફિંગરપ્રિન્ટનો આધાર છે. કોઈ પણ વ્યક્તિની પ્રત્યેક પેશીઓ (જેમકે રુધિર, વાળ-પુટિકા, ત્વચા, હાડકાં, લાળ, શુક્રકોષ વગેરે)માંથી પ્રાપ્ત DNAમાં એકસમાન દરજ્જાની બહુરૂપકતા જોવા મળે છે. જે ફોરેન્સિક ઍપ્લિકેશનમાં એક ઓળખ સાધન તરીકે ઉપયોગી છે. વળી, બહુરૂપકતા પિતૃઓથી સંતતિમાં આનુવંશિક થાય છે, એટલા માટે જ્યારે પિતૃત્વ માટે વિવાદ ઊભો થાય ત્યારે DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ ઉત્તમ કસોટી છે.

DNA અનુક્રમમાં જોવા મળતી **બહુરૂપકતા (polymorphism)** DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગની સાથે-સાથે હ્યુમન જીનોમના આનુવંશિક નકશા તૈયાર કરવામાં પણ લાભદાયક છે. આથી આપણે DNA બહુરૂપકતા શું છે તે સમજવું જરૂરી બને છે. બહુરૂપકતા (આનુવંશિક આધાર પર વિવિધતા) વિકૃતિના કારણે ઉત્પન્ન થાય છે (યાદ કરો કે તમે પ્રકરણ 5 તથા આ પ્રકરણના આગળના ભાગોમાં વિકૃતિના વિવિધ પ્રકાર તથા તેની અસરો વિશે અભ્યાસ કરી ચૂક્યા છો). કોઈ પણ વ્યક્તિમાં નવી વિકૃતિ તેના દૈહિક કોષો અથવા જનન કોષો (કોષો કે જે લિંગીપ્રજનન કરતા સજીવોના જન્યુઓનું નિર્માણ કરે છે)માં ઉદ્‌ભવે છે. જો જનન કોષોમાં વિકૃતિ કોઈ વ્યક્તિની સંતાનોત્પતિ ક્ષમતાને ગંભીરરૂપે પ્રભાવિત ના કરે તો વિકૃતિ સ્થાનાંતરિત થાય છે જેનાથી વસ્તીના બીજા સભ્યો (લિંગીપ્રજનન દ્વારા)માં તે ફેલાય

છે. જો મનુષ્યની વસ્તીમાં 0.01થી વધારે આવૃત્તિમાં એક સ્થાનમાં એક કરતાં વધારે એલેલ હોય તો એલેલિક (આગળના પ્રકરણ 5માંથી એલેલની વ્યાખ્યા યાદ કરો) અનુક્રમની વિભિન્નતાને પરંપરાગત રૂપે DNAની બહુરૂપકતા કહે છે. સરળ શબ્દોમાં જો એક **વારસાગત વિકૃતિ (inheritable mutation)** વસ્તીમાં વધુ આવૃત્તિથી મળે છે તો તેને **DNA બહુરૂપકતા (DNA polymorphism)** કહે છે. ઉપર્યુક્ત વિવિધતાની સંભાવના નોન-કોડિંગ DNAમાં વધારે હોય છે કારણ કે આ અનુક્રમોમાં થતી વિકૃતિ વ્યક્તિની પ્રજનન-ક્ષમતાને ત્વરિત અસર કરી શકતી નથી. આથી વિકૃતિ એક પેઢીમાંથી બીજી પેઢીમાં એકત્રિત થયા કરે છે. જેના ફળસ્વરૂપે વિવિધતા / બહુરૂપકતા ઉત્પન્ન થાય છે. બહુરૂપકતા વિવિધ પ્રકારની હોય છે. જેમાં એક ન્યુક્લિઓટાઇડથી લઈને મોટા પાયે પરિવર્તન થાય છે. ઉદ્‌વિકાસ અથવા જાતિનિર્માણમાં આવી બહુરૂપકતાની ખૂબ મોટી ભૂમિકા છે. જેના વિશે તમે ઉચ્ચ વર્ગોમાં અભ્યાસ કરશો.

DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગની તક્‌નિક સૌપ્રથમ એલિક જેફ્રિયસ (Alec Jeffreys) દ્વારા વિકસાવવામાં આવી. તેઓએ સૅટેલાઇટ DNAને પ્રોબ (probe) સ્વરૂપમાં ઉપયોગ કર્યો. જેમાં ઘણીબધી બહુરૂપકતા હતી. તેને **વેરિયેબલ નંબર ઑફ ટેન્ડમ રિપિટ્સ (variable number of tandem repeats - VNTR)** તરીકે ઓળખીએ છીએ. તક્‌નિક જેમકે પહેલા ઉપયોગ કરી ચૂક્યા છીએ તે સધર્ન બ્લોટ હાઇબ્રિડાઇજેશન (southern blot hybridisation) છે, જેમાં રેડિયોલેબલ્ડ (radiolabelled) VNTRનો પ્રોબ (probe) તરીકે ઉપયોગ કરવામાં આવે છે. તેમાં સમાવેશ -

(i) DNAનું અલગીકરણ

(ii) રિસ્ટ્રિક્શન એન્ડોન્યુક્લિએઝ દ્વારા DNAનું પાચન

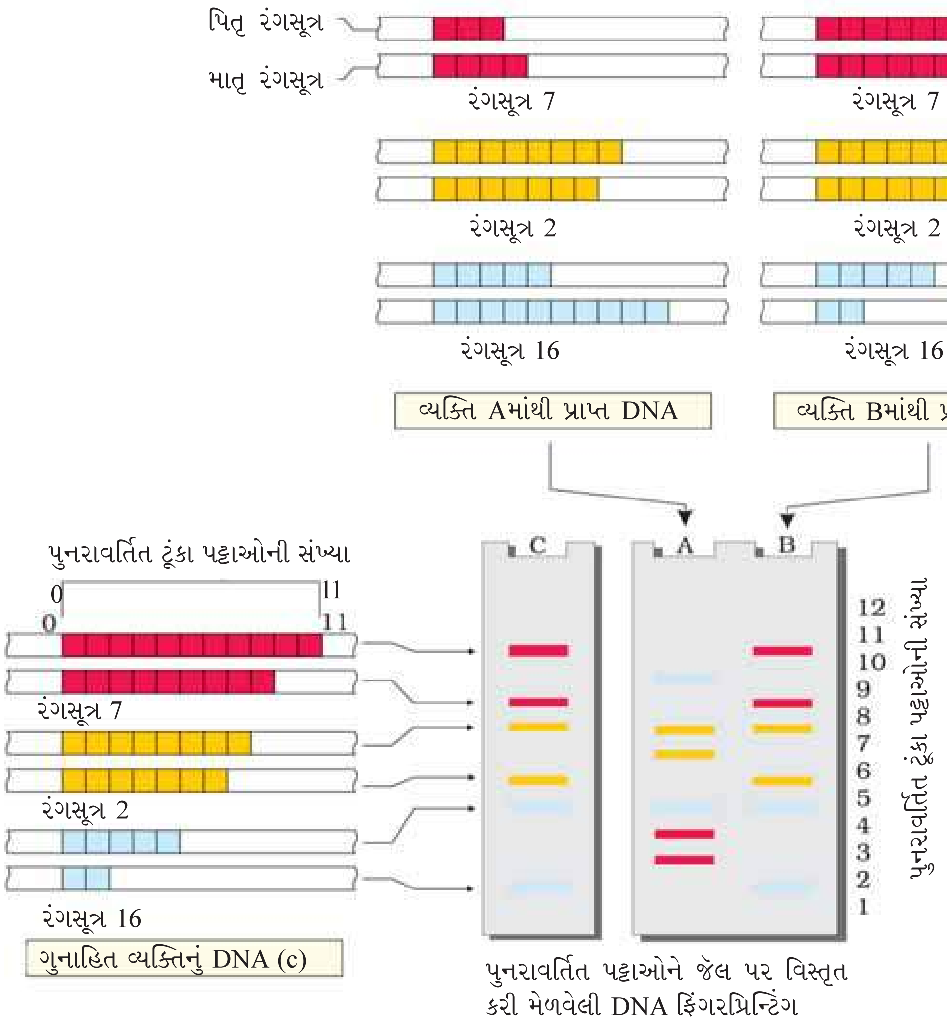
(iii) ઇલેક્ટ્રૉફોરેસિસ દ્વારા DNAના ખંડોનું અલગીકરણ

(iv) અલગીકૃત DNA ખંડોનું સંશ્લેષિત પટલ જેમકે, નાઇટ્રો સેલ્યુલોઝ અથવા નાઈલોન પર સ્થળાંતરણ (blotting)

(v) લેબલ્ડ VNTR પ્રોબનો ઉપયોગ કરીને સંકરણ અને

(vi) ઑટોરેડિયોગ્રાફી (autoradiography) દ્વારા સંકરિત DNA ખંડોની ઓળખ કરવી.
DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગનું ચિત્રીય પ્રદર્શન આકૃતિ 6.16માં દર્શાવવામાં આવેલ છે.

VNTR સૅટેલાઇટ DNAના વર્ગમાં આવે છે, જેને મીની-સૅટેલાઇટ કહે છે. તેમાં એક નાનો DNA અનુક્રમ ઘણી નકલોની સંખ્યામાં અનુબદ્ધિય રીતે ગોઠવાયેલો હોય છે. કોઈ વ્યક્તિના એક રંગસૂત્રથી બીજા રંગસૂત્રમાં કૉપી નંબરની સંખ્યામાં ભિન્નતા રહેલી હોય છે. પુનરાવૃત્તોની સંખ્યામાં ઘણી ઊંચી ઉચ્ચ સ્તરની બહુરૂપતા જોવા મળે છે. જેના ફળસ્વરૂપે VNTRના કદમાં પરિવર્તન થતું રહેતું હોય છે. તેનું કદ 0.1થી 20 kb (કિલો બેઇઝ)નું હોય છે. VNTR પ્રોબથી સંકરણના ફળસ્વરૂપે પ્રાપ્ત ઑટોરેડિયોગ્રામમાં વિવિધ આકારની પટ્ટીઓ જોવા મળે છે. આ પટ્ટીઓ કોઈ વ્યક્તિના DNAના વિશિષ્ટ સ્વરૂપને વ્યક્ત કરે છે (આકૃતિ 6.16). આ પટ્ટીઓ સમરૂપી કે એકયુગ્મક (monozygotic) જોડિઓને છોડીને કોઈ પણ વ્યક્તિગત વસ્તીમાં એક વ્યક્તિથી



આકૃતિ 6.16 : DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગનું ચિત્રાત્મક પ્રદર્શન : કેટલાંક પ્રતિનિધિરૂપ રંગસૂત્રોમાં VNTRની વિવિધ નકલ સંખ્યા (કૉપી-નંબર) દર્શાવવામાં આવેલી છે. સમજણની સરળતા માટે વિભિન્ન રંગયોજનાનો ઉપયોગ જેલમાં ઉપસ્થિત પ્રત્યેક પટ્ટાના ઉદ્‌ગમનો ખ્યાલ મેળવવા કરવામાં આવેલ છે. એક રંગસૂત્રના બે એલેલ્સ (પિતૃક અને માતૃક)માં VNTRની વિવિધ કૉપી નંબર હોય છે. ગુનાહિત વ્યક્તિના DNAના પટ્ટાથી સાબિત થાય છે કે, DNAના પટ્ટાના નમૂનાઓ વ્યક્તિ Bને મળતા આવે છે પરંતુ Aને મળતાં આવતા નથી

બીજી વ્યક્તિમાં ભિન્ન-ભિન્ન હોય છે. પોલિમરેઝ ચેઇન રિએક્શન (PCR)નો ઉપયોગ કરીને તેની સંવેદનશીલતાને વધારી શકાય છે (PCR વિશે તમે પ્રકરણ 11માં અભ્યાસ કરશો). તેના પરિણામે કોઈ પણ એક કોષમાંથી મળતાં DNAમાંથી પર્યાપ્ત DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ વિશ્લેષણ કરી શકાય છે. ફોરેન્સિક સાયન્સ સિવાય પણ અન્ય ક્ષેત્રમાં તેનો ઉપયોગ છે જેમકે, વસ્તી અને જનીનિક વિવિધતાના નિર્ધારણમાં. વર્તમાન સમયમાં ઘણાબધા વૈવિધ્યપૂર્ણ પ્રોબ્સનો ઉપયોગ DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ બનાવવા માટે કરવામાં આવી રહ્યો છે.

સારાંશ

ન્યુક્લિઇક ઍસિડ ન્યુક્લિઓટાઇડ્સનો એક લાંબો પોલિમર છે. DNA આનુવંશિક માહિતીને સંગૃહીત કરવા જ્યારે RNA મુખ્યત્વે માહિતીનું સ્થાનાંતરણ અને અભિવ્યક્તિમાં સહાય કરે છે. DNA અને RNA બંને આનુવંશિક દ્રવ્ય તરીકે કામ કરે છે. પરંતુ DNA રાસાયણિક અને બંધારણની દૃષ્ટિએ વધુ સ્થાયી હોવાથી શ્રેષ્ઠ આનુવંશિક દ્રવ્ય છે. આમ છતાં, પણ RNA સૌથી પહેલાં વિકસિત થયો અને જ્યારે DNA એ RNAમાંથી પ્રાપ્ત થયો. DNAની બેવડી કુંતલમય સંરચનાની વિશિષ્ટતા તેની વિરુદ્ધ શૃંખલામાં બેઇઝની વચ્ચે આવેલા હાઇડ્રોજનબંધ છે. નિયમાનુસાર એડેનીન થાયમીન સાથે બે હાઇડ્રોજનબંધ વડે જોડાય છે, જ્યારે ગ્વાનીન અને સાયટોસિન ત્રણ હાઇડ્રોજનબંધથી જોડાયેલા હોય છે. તેનાથી એક શૃંખલા બીજી શૃંખલાને પૂરક હોય છે. DNAનું સ્વયંજનન અર્ધરૂઢિગત હોય છે. આ પ્રક્રિયા પૂરક હાઇડ્રોજનબંધ દ્વારા નિર્દેશિત થાય છે. સાધારણ રીતે કહેવામાં આવે તો DNAનો એ ખંડ જે RNAનું સંકેતન કરે છે તેને જનીન કહે છે. પ્રત્યાંકન દરમિયાન પણ DNAની એક શૃંખલા ટેમ્પલેટ સ્વરૂપે કામ કરીને તે પૂરક RNAનું સંશ્લેષણ કરે છે. જે બૅક્ટેરિયામાં પ્રત્યાંકિત mRNA સક્રિય હોય છે અને તે સીધો જ ભાષાંતર પામે છે. સુકોષકેન્દ્રીમાં, જનીન વિખંડિત હોય છે. કોડિંગ અનુક્રમો એક્સોનની વચ્ચે નોનકોડિંગ અનુક્રમો ઇન્ટ્રૉન્સ જોવા મળે છે. ઇન્ટ્રૉન્સને દૂર કરી એક્સોન સ્પ્લિસિંગ દ્વારા એકબીજા સાથે જોડાઈને સક્રિય RNAનું નિર્માણ કરે છે. mRNAમાં જોવા મળતાં બેઇઝ ક્રમોને ત્રણના સમૂહમાં વંચાય છે (ત્રિઅક્ષરીય આનુવંશિક સંકેતનું નિર્માણ) જે એક એમિનોઍસિડનું સંકેતન કરે છે. tRNA દ્વારા આનુવંશિક સંકેતોને પૂરકતાના સિદ્ધાંત દ્વારા વાંચી શકાય છે જે એક અનુકૂલક અણુના રૂપે કાર્ય કરે છે. પ્રત્યેક એમિનોઍસિડ માટે વિશિષ્ટ tRNA આવેલા હોય છે. tRNA વિશિષ્ટ એમિનોઍસિડને પોતાના એક છેડા સાથે જોડીને mRNA પર સ્થિત સંકેત સાથે પોતાના પ્રતિસંકેત દ્વારા હાઇડ્રોજનબંધ બનાવીને જોડાય છે. ભાષાંતર સ્થાન (પ્રોટીન સંશ્લેષણ) રિબોઝોમ છે, જે mRNA સાથે જોડાઈને એમિનોઍસિડ્સને જોડવા માટે જગ્યા પૂરી પાડે છે. કોઈ એક rRNA પેપ્ટાઇડબંધ બનાવવા માટે ઉત્પ્રેરકનું કામ કરે છે. જે એક RNA ઉત્સેચક (રિબોઝાઇમ)નું ઉદાહરણ છે. ભાષાંતર એ એક પ્રક્રિયા છે જેનો વિકાસ RNAની આસપાસ થયો છે જે એ વાતનું સૂચક છે કે જીવનનો ઉદ્‌ભવ RNAમાંથી થયો છે. કેમકે પ્રત્યાંકન અને ભાષાંતર શક્તિની દૃષ્ટિએ ખર્ચાળ પ્રક્રિયા છે. આથી તે ચુસ્તતાપૂર્વક નિયમન પામતી હોય છે. પ્રત્યાંકનનું નિયમન જનીન અભિવ્યક્તિના નિયમનનું પ્રથમ ચરણ છે. બૅક્ટેરિયામાં એકથી વધારે જનીન એવી રીતે અરસપરસ ગોઠવાયેલા હોય છે કે તે એક એકમ સ્વરૂપે હોય છે જેને ઑપેરોન કહે છે. લેક-ઑપેરોન બૅક્ટેરિયા મૂળભૂત ઑપેરોન છે. જે લેક્ટોઝ ચયાપચય માટેના જનીનમાં સંકેતન માટે જવાબદાર છે. ઑપેરોનનું નિયમન સંવર્ધન માધ્યમમાં ઉપસ્થિત લેક્ટોઝની માત્રા પર આધાર રાખે છે. જ્યાં બૅક્ટેરિયાની વૃદ્ધિ થાય છે. આ કારણે આવા પ્રકારના નિયમનને પ્રક્રિયક દ્વારા ઉત્સેચક સંશ્લેષણના નિયમન સ્વરૂપે પણ જોઈ શકાય છે.

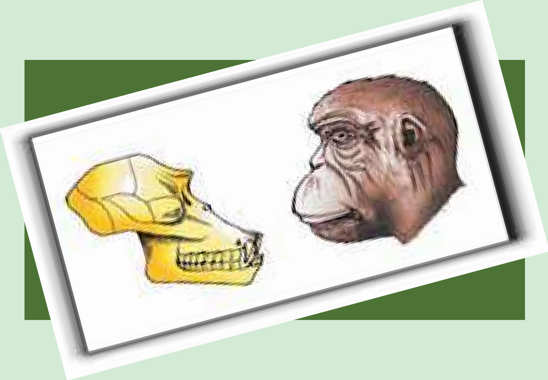
હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ એક મોટો પ્રૉજેક્ટ હતો. જેનો ઉદ્દેશ માનવ જીનોમમાં આવેલ બધા જ બેઇઝનું અનુક્રમ કરવાનો હતો. આ પ્રૉજેક્ટથી ઘણીબધી નવી માહિતી પ્રાપ્ત થઈ. આ પ્રૉજેક્ટના ફળ સ્વરૂપે ઘણા નવા ક્ષેત્ર અથવા અવસરોના માર્ગ ખુલ્લા થયા. DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ એક તક્નિક છે જેમાં DNAના સ્તરે એક વસ્તીમાં આવેલા વિવિધ લોકો વચ્ચે રહેલ વિવિધતાનો ખ્યાલ આવે છે. આ DNA અનુક્રમમાં બહુરૂપતાના સિદ્ધાંત પર કાર્ય કરે છે. તેનો ફોરેન્સિક સાયન્સ, જનીનિક જૈવવિવિધતા અને ઉદ્‌વિકાસીય જીવવિજ્ઞાનમાં ઉપયોગ છે.

સ્વાધ્યાય

1. નીચે આપેલને નાઇટ્રોજન બેઇઝ અને ન્યુક્લિઓસાઇડમાં વર્ગીકૃત કરો :
   એડેનીન, સાઇટીડિન, થાયમીન, ગ્વાનોસિન, યુરેસીલ અને સાયટોસિન.
2. જો બેવડી શૃંખલામય DNAમાં 20 % સાયટોસિન હોય, તો DNAમાં રહેલ એડેનીનની ટકાવારીની ગણતરી કરો.
3. જો DNAની એક શૃંખલાનો અનુક્રમ નીચે મુજબ છે :
   5′-ATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGC-3′
   તો પૂરક શૃંખલાનો અનુક્રમને 5′ → 3′ દિશામાં લખો.
4. જો પ્રત્યાંકન એકમમાં સાંકેતિક શૃંખલાનો અનુક્રમને નીચે પ્રમાણે લખવામાં આવેલ છે :
   5′-ATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGC-3′
   તો mRNAનો અનુક્રમ લખો.
5. બેવડી કુંતલમય DNAની કઈ વિશિષ્ટતાએ વોટ્સન અને ક્રિકને DNA સ્વયંજનનના અર્ધરૂઢિગત સ્વરૂપને કલ્પિત કરવામાં સહયોગ કર્યો ? સમજાવો.
6. ટેમ્પલેટ (DNA અથવા RNA)ની રાસાયણિક પ્રકૃતિ અને તેમાંથી (DNA અથવા RNA) સંશ્લેષિત ન્યુક્લિઇક ઍસિડની પ્રકૃતિના આધારે ન્યુક્લિઇક ઍસિડ પોલિમરેઝના વિવિધ પ્રકારની યાદી બનાવો.
7. DNA આનુવંશિક દ્રવ્ય છે તેને સિદ્ધ કરવા માટે પોતાના પ્રયોગ દરમિયાન હર્શી અને ચેઇઝે DNA અને પ્રોટીન વચ્ચે કેવી રીતે ભેદ સ્થાપિત કર્યો ?
8. નીચેના વચ્ચે ભેદ સ્પષ્ટ કરો :
   (a) પુનરાવર્તિત DNA અને સૅટેલાઇટ DNA
   (b) mRNA અને tRNA
   (c) ટેમ્પલેટ શૃંખલા અને કોડિંગ શૃંખલા
9. ભાષાંતર દરમિયાન રિબોઝોમની બે મુખ્ય ભૂમિકાઓ જણાવો.
10. ઈ. કોલાઇ *(E.coli)* જે સંવર્ધનમાં વૃદ્ધિ પામી રહ્યા છે તેમાં લેક્ટોઝ ઉમેરવાથી લેક-ઑપેરોન ઉત્પ્રેરિત થાય છે, તો પછી શા માટે સંવર્ધનમાં થોડા સમય બાદ લેક્ટોઝ ઉમેરવાથી લેક-ઑપેરોન કાર્ય કરવાનું કેમ બંધ કરી દે છે ?
11. નીચેનાનાં કાર્યોનું વર્ણન કરો (એક અથવા બે વાક્યમાં) :
    (a) પ્રમોટર
    (b) tRNA
    (c) એક્સોન
12. શા માટે હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ મેગા પ્રૉજેક્ટ તરીકે ઓળખાય છે ?
13. DNA ફિંગરપ્રિન્ટિંગ શું છે ? તેનું પ્રાયોજન જણાવો.
14. નીચે આપેલને સંક્ષિપ્તમાં વર્ણવો :
    (a) અનુલેખન
    (b) બહુરૂપકતા
    (c) ભાષાંતર
    (d) બાયોઇન્ફોર્મેટિક્સ

प्रકरण 7

ઉદ્‌વિકાસ (Evolution)



7.1 જીવની ઉત્પત્તિ
7.2 જીવંત સ્વરૂપોનો ઉદ્‌વિકાસ- એક વાદ (સિદ્ધાંત)
7.3 ઉદ્‌વિકાસ માટેના પુરાવાઓ શું છે ?
7.4 અનુકૂલિત પ્રસરણ શું છે ?
7.5 જૈવિક ઉદ્‌વિકાસ
7.6 ઉદ્‌વિકાસની ક્રિયાવિધિ
7.7 હાર્ડી-વેઈનબર્ગ સિદ્ધાંત
7.8 ઉદ્‌વિકાસનો સંક્ષિપ્ત અહેવાલ
7.9 માનવની ઉત્પત્તિ અને ઉદ્‌વિકાસ

ઉદ્‌વિકાસીય જીવવિજ્ઞાન એ જીવન સ્વરૂપોના પૃથ્વી ઉપરના ઇતિહાસનો અભ્યાસ છે. વાસ્તવિક રીતે ઉદ્‌વિકાસ શું છે ? લાખો (મિલિયન-millions) વર્ષોથી પૃથ્વી ઉપર વનસ્પતિઓ અને પ્રાણીઓમાં થતાં ફેરફારો સમજવા માટે, આપણે જીવની ઉત્પત્તિ સંદર્ભે સમજ કેળવવી જરૂરી છે, એટલે કે પૃથ્વી, તારા અને છેક સ્વયં બ્રહ્માંડનો ઉદ્‌વિકાસ. લાંબી લાંબી અટકળબાજીઓ (અર્થઘટનો) અને પૂર્ણ કાલ્પનિક (અનુમાનિત) વાર્તાનો ક્રમ સાંભળવામાં આવે છે. આ ગાથા પૃથ્વીના ઉદ્‌વિકાસના સંદર્ભમાં અને બ્રહ્માંડના ઉદ્‌વિકાસની પૃષ્ઠ ભૂમિની સાથે જીવનની ઉત્પત્તિ અને જીવન-સ્વરૂપો અથવા જૈવવિવિધતાના ઉદ્‌વિકાસની છે.

7.1 જીવની ઉત્પત્તિ (Origin of Life)

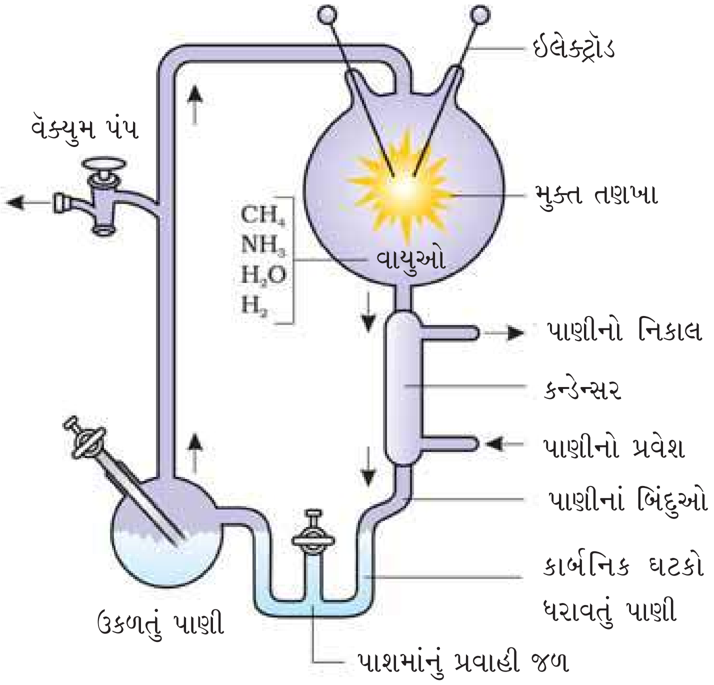
જ્યારે આપણે રાત્રે ખુલ્લા આકાશમાં તારાઓ જોઈએ છીએ ત્યારે આપણે વિતેલા સમયને જોઈએ છીએ. તારાઓ વચ્ચેનું અંતર પ્રકાશવર્ષમાં માપવામાં આવે છે. આપણે આજે જે વસ્તુઓ જોઈ રહ્યાં છીએ તે એવી વસ્તુ (object) છે કે જેમાંથી પ્રસ્ફુરિત પ્રકાશની યાત્રા લાખો વર્ષો પહેલાં શરૂ થયેલી અને તે આપણાથી અબજો (trillions) (10^{12}) કિલોમીટર દૂર છે અને ત્યાંથી હાલ આપણી આંખ સુધી પહોંચી રહ્યા છે. જોકે આપણે આપણી આસપાસની વસ્તુઓ જોઈએ છીએ તો તે તરત દેખાય છે કારણ કે તે વર્તમાનકાળની છે. તેથી જ આપણે જ્યારે તારાઓ જોઈએ છીએ ત્યારે આપણને વર્ષો પહેલાંની ઝાંખી થાય છે.

જીવની ઉત્પત્તિ બ્રહ્માંડના ઇતિહાસમાં એક વિશિષ્ટ ઘટના માનવામાં આવે છે. બ્રહ્માંડ વિશાળ છે. તેના સંદર્ભમાં કહીએ તો પૃથ્વી એક કણ માત્ર છે. બ્રહ્માંડ

લગભગ 20 બિલિયન (billion) વર્ષ જૂનું છે. બ્રહ્માંડમાં ઘણીબધી આકાશગંગાઓ (galaxies) આવેલી છે. આકાશગંગાઓ તારાઓ, વાયુઓ અને ધૂળના વાદળો ધરાવે છે. ખરેખર તો પૃથ્વી એ બ્રહ્માંડમાં કણ સ્વરૂપે છે. **'બીગબેંગ વાદ'** આપણને બ્રહ્માંડની ઉત્પત્તિ સમજાવવાનો પ્રયત્ન કરે છે. આ એક વિશાળ અકલ્પ્ય ભૌતિક વિસ્ફોટ છે. બ્રહ્માંડ વિસ્તર્યું અને પરિણામે તાપમાન ઓછું થયું. હાઇડ્રોજન અને હિલિયમ થોડા સમય બાદ સર્જાયા. આ વાયુઓ ગુરુત્વાકર્ષણને કારણે એકઠા થયા અને પ્રવર્તમાન બ્રહ્માંડની આકાશગંગાઓ અસ્તિત્વમાં આવી. મિલ્કી વે (દૂધગંગા-milky way) નામની આકાશગંગાના સૌરમંડળમાં 4.5 બિલિયન વર્ષ પહેલાં પૃથ્વીની રચના થઈ હોવાનું મનાય છે. શરૂઆતમાં પૃથ્વી પર વાતાવરણ નહોતું, પાણીની બાષ્પ (વરાળ), મિથેન, કાર્બન ડાયૉક્સાઇડ તથા એમોનિયા જેવા પિગળેલાં દ્રવ્યો મુક્ત થયાં અને સપાટીને ઢાંકતા ગયા. સૂર્યમાંથી આવતા UV કિરણોએ પાણીને હાઇડ્રોજન અને ઑક્સિજનમાં વિખંડિત કર્યા અને હલકો H_2 વાયુ મુક્ત થયો. એમોનિયા અને મિથેન સાથે ઑક્સિજન જોડાઈને પાણી, કાર્બન ડાયૉક્સાઇડ તથા અન્ય સંયોજનોની રચના કરી. ઓઝોન સ્તરનું નિર્માણ થયું. જ્યારે પૃથ્વી ઠંડી થઈ ત્યારે પાણીની બાષ્પ વરસાદ સ્વરૂપે પડી, પૃથ્વી પર આવેલા ખાડાઓમાં પાણી એકઠું થયું અને આ રીતે મહાસાગરોનું નિર્માણ થયું. પૃથ્વીની ઉત્પત્તિ બાદ 500 મિલિયન વર્ષો બાદ પૃથ્વી ઉપર જીવ દશ્યમાન થયો એટલે કે લગભગ 4 બિલિયન વર્ષ પહેલાં.

શું જીવન બહારના અંતરિક્ષમાંથી આવ્યું છે ? કેટલાક વૈજ્ઞાનિકો માને છે કે, તે બહારથી જ આવ્યું છે. પહેલાંના ગ્રીક વિચારકો માને છે કે જીવના એકમો જેને **સ્પોર્સ** કહે છે જે પૃથ્વી સહિતના વિવિધ ગ્રહોમાં સ્થળાંતરિત થયા. 'પેનસ્પર્મિયા' હજુ પણ અમુક ખગોળશાસ્ત્રીઓનો માન્ય વિચાર છે. ઘણા સમય સુધી એવું પણ માનવામાં આવતું કે જીવ સડતી અને કોહવાતી વસ્તુઓ જેવી કે ઘાસ અને કાદવમાંથી ઉત્પન્ન થયા છે. આ સ્વયંસ્ફુરિત જનનવાદ હતો. લૂઈ પાશ્ચરે સાવધાનીપૂર્વક પ્રયોગો કર્યા અને સાબિત કર્યું કે જીવ પૂર્વ અસ્તિત્વ ધરાવતા જીવમાંથી જ ઉત્પન્ન થાય છે. તેમણે જોયું કે જંતુરહિત ફ્લાસ્કમાં મૃત યીસ્ટને રાખવામાં આવે તો નવો જીવ પેદા થતો નથી. જ્યારે બીજા ફ્લાસ્કમાં ખુલ્લી હવા દાખલ થતાં મૃત યીસ્ટમાંથી નવો સજીવ ઉદ્‌ભવતો જોવા મળે છે. સ્વયંસ્ફુરિત જનનવાદને કાયમી અવગણવામાં આવ્યો છે. આ બધી વાતોથી એ પ્રશ્નનો જવાબ મળતો નથી કે પૃથ્વી પર સૌપ્રથમ જીવ કેવી રીતે અસ્તિત્વમાં આવ્યો.

રશિયાના વૈજ્ઞાનિક ઓપેરિન (Oparin) તથા ઇંગ્લૅન્ડના વૈજ્ઞાનિક હાલ્ડેને (Haldane) દર્શાવ્યું કે પૂર્વ અસ્તિત્વ ધરાવતા અજૈવ કાર્બનિક અણુઓ (ઉદાહરણ : RNA, પ્રોટીન વગેરે)માંથી પ્રથમ જીવન આવ્યું હોવું જોઈએ. જીવની રચના રાસાયણિક ઉદ્‌વિકાસ પછી નિર્માણ પામેલ હશે, એટલે કે અકાર્બનિક અણુઓના એકત્રીકરણથી કાર્બનિક દ્રવ્યો અસ્તિત્વમાં આવ્યા હશે. તે સમયે પૃથ્વી પરની પરિસ્થિતિ ખૂબ ઊંચાં તાપમાનવાળી, જ્વાળામુખીનાં તોફાનોવાળી, વાતાવરણ અવનત (reducing) પ્રકારનું જેમાં મિથેન, એમોનિયા વગેરે હતા. ઈ. સ. 1953માં એસ. એલ. મિલર (S. L. Miller) નામના અમેરિકન વૈજ્ઞાનિકે પૃથ્વીનાં આદિ વાતાવરણ જેવી જ સ્થિતિ પ્રયોગશાળામાં નિર્માણ કરી (આકૃતિ 7.1). તેમણે બંધ ફ્લાસ્કમાં CH_4, H_2, NH_3 અને પાણીની વરાળને 800° C તાપમાને મિશ્ર કરી ઇલેક્ટ્રૉડ ગોઠવી વિદ્યુતઊર્જા મુક્ત કરાવી. તેમણે જોયું કે તેમાં એમિનોઍસિડનું નિર્માણ થયું હતું. આવું જ બીજા વૈજ્ઞાનિકોના આ પ્રકારના પ્રયોગોમાં જોવા મળ્યું. તેમાં શર્કરા, નાઇટ્રોજન બેઇઝ, રંજકદ્રવ્ય અને ચરબીનું નિર્માણ થયું. પૃથ્વી પર પડેલ ઉલ્કાઓનું પૃથક્કરણ કરતાં આવાં દ્રવ્યો તેમાં પણ મળી આવે છે જે દર્શાવે છે કે કદાચ અવકાશમાં પણ આવી જ ક્રિયા થતી હોવી જોઈએ. આવા મર્યાદિત પુરાવા સાથે રાસાયણિક ઉદ્‌વિકાસની વાતને વધતા કે ઓછા પ્રમાણમાં પ્રથમ સંકલ્પના તરીકે સ્વીકારેલ છે.



આકૃતિ 7.1 : મિલરના પ્રયોગનું રેખાકીય નિરૂપણ

આપણને ખ્યાલ નથી કે સૌપ્રથમ સ્વયં વિભાજન પામી શકે તેવા જીવનના ચયાપચયિક બીજકોષો (metabolic capsule) કઈ રીતે ઉદ્‌ભવ્યા હશે. પ્રથમ અકોષીય (non-cellular) જીવ 3 બિલિયન વર્ષ પહેલાં ઉત્પન્ન થયો હશે એવું માનવામાં આવે છે. તે મોટો અણુ હોવો જોઈએ (RNA, પ્રોટીન, પોલીસેકેરાઇડ વગેરે). તેઓ કદાચ બીજકોષ (capsules) સ્વરૂપમાં પોતાની રીતે પ્રજનન કરતા હોવા જોઈએ. 2000 મિલિયન વર્ષ પહેલાં સુધી પ્રથમ કોષીય જીવની ઉત્પત્તિ થયેલ નથી. મોટે ભાગે તેઓ એકકોષીય હતા. બધાં જ જીવંત સ્વરૂપો પાણીના વાતાવરણમાં જ હતાં. આમ, જૈવજનન પ્રમાણે અજૈવિક અણુઓમાં ધીમે-ધીમે ઉદ્‌વિકાસની પ્રક્રિયા થઈ, પ્રથમ જીવંત કોષ અસ્તિત્વમાં આવ્યો હશે તેવું મોટે ભાગે બધા જ સ્વીકારે છે. કઈ રીતે પ્રથમ કોષીય જીવમાંથી હાલનું જટિલ જૈવ-વૈવિધ્ય અસ્તિત્વમાં આવ્યું હશે તે રસપ્રદ વાત છે. તેની ચર્ચા નીચે કરેલ છે :

7.2 જીવંત સ્વરૂપોનો ઉદ્‌વિકાસ – એક વાદ (સિદ્ધાંત) (Evolution of Life Forms – A Theory)

રૂઢિગત ધાર્મિક સાહિત્ય આપણને વિશિષ્ટ સર્જનવાદ વિશે જણાવે છે. આ સિદ્ધાંત પ્રમાણે ત્રણ શક્યતાઓ છે : પ્રથમ શક્યતા મુજબ આજે જોવા મળતા બધા જ સજીવો (species or types) આ જ સ્વરૂપે ઉત્પન્ન થયેલા હોવા જોઈએ. બીજી શક્યતા મુજબ ઉત્પત્તિ સમયે જેવી જૈવ-વિવિધતા પહેલાં હતી તેવી જ ભવિષ્યમાં પણ રહેશે. ત્રીજી શક્યતા મુજબ પૃથ્વી લગભગ 4000 વર્ષ જૂની છે. આ બધા જ વિચારોને 19મી સદીમાં સખત રીતે પડકારવામાં આવેલા. આ વિચારો એચ.એમ.એસ. બીગલ નામના સમુદ્રી જહાજમાં વિશ્વભરની સમુદ્રી સફર દરમિયાન ચાર્લ્સ ડાર્વિન (Charles Darwin)નાં અવલોકનો પર આધારિત છે. તેમણે તારણ કાઢ્યું કે પૃથ્વી પરના સજીવો માત્ર એકમેક સાથે સામ્યતા દર્શાવે છે તેવું નથી પણ વર્ષો પહેલાંના સજીવો સાથે પણ તેમની સમાનતા છે. આમાંના ઘણા સજીવો લુપ્ત થયેલા છે. પૃથ્વીના ઇતિહાસમાં વિવિધ સમયગાળામાં અમુક સજીવો લુપ્ત થયેલા

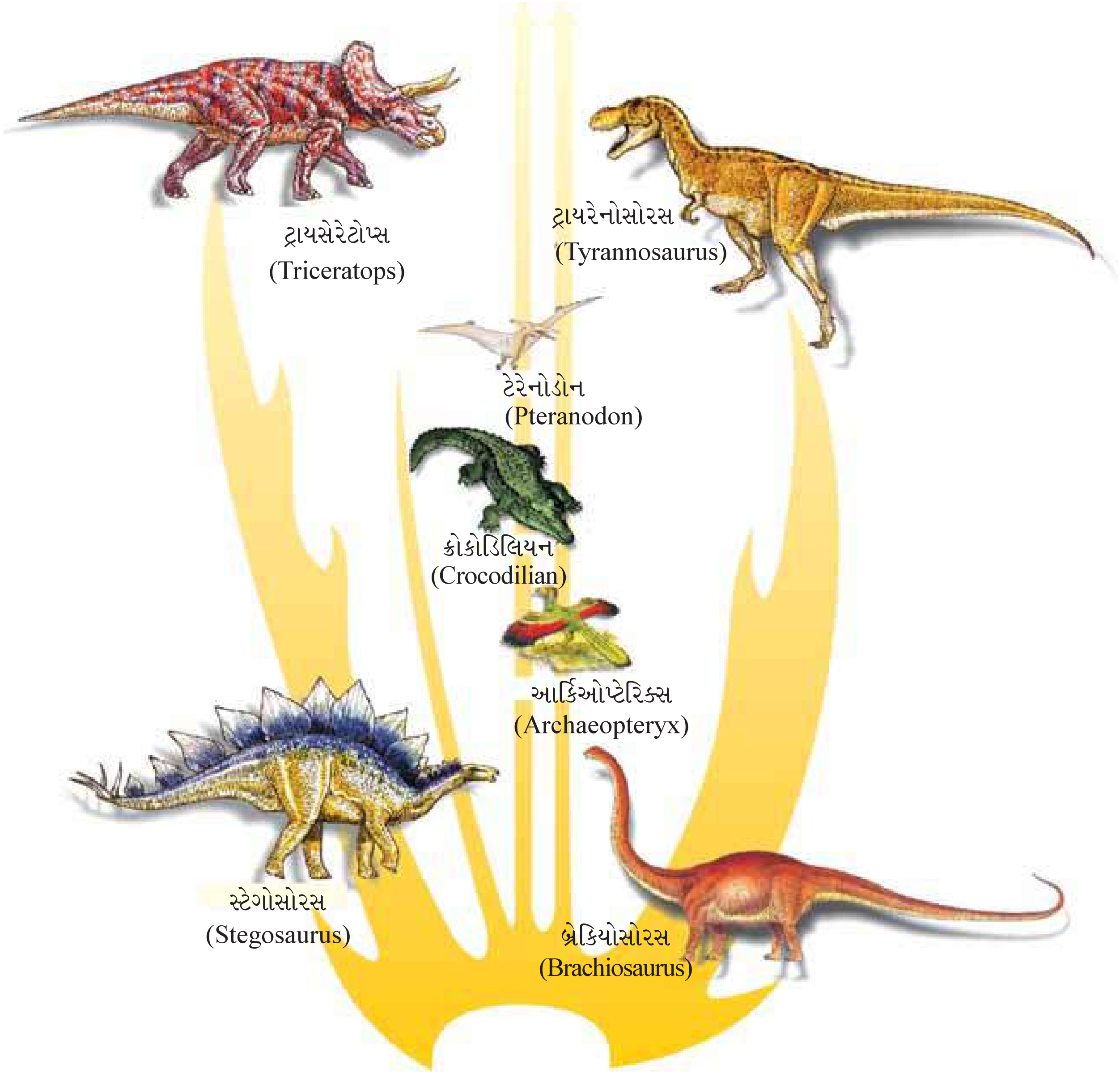
છે જેની સામે અમુક નવા પણ ઊતરી આવેલાં છે. જીવ સ્વરૂપો ક્રમશઃ ઉદ્‌વિકાસ પામેલા છે. કોઈ પણ વસ્તી લક્ષણોમાં રહેતી વિવિધતાને લીધે સ્થાઈ છે. એવી લાક્ષણિકતાઓ કે જે કેટલાકને પ્રાકૃતિક પરિસ્થિતિ (હવામાન, ખોરાક, ભૌતિક ઘટકો વગેરે)માં વધુ સારી રીતે ટકી રહેવા માટે સક્ષમ બનાવે છે. આ પરિસ્થિતિ ઓછા સક્ષમ હોય તેવાને પાછળ રાખી દે છે. આ માટે બીજો શબ્દ યોગ્ય છે જે વ્યક્તિગત અથવા વસ્તી માટે વાપરી શકાય. જે વસ્તીની યોગ્યતા સારી તે પૃથ્વી પર ટકી શકે. આખરે ડાર્વિનના મતે યોગ્યતા એટલે ફક્ત પ્રજનન યોગ્યતા. તેથી જેઓ પર્યાવરણમાં સારી યોગ્યતા કેળવે છે, તેઓ બીજા કરતાં વધુ સંતતિ ઉત્પન્ન કરી શકે છે. તેથી તે વધુ સમય ટકી શકે અને કુદરત તેને પસંદ કરે, જેને તેમણે નૈસર્ગિક પસંદગી કહી. જે ઉદ્‌વિકાસની એક પ્રક્રિયા છે. ચાલો, આપણે પ્રકૃતિવિદ્ આલ્ફ્રેડ વાલેસ (Alfred Wallace)ને યાદ કરીએ કે જેમણે આજ સમયે મલય-આર્કિપેલાગો ક્ષેત્રમાં કાર્ય કરી આવું જ તારણ આપ્યું. સમય પસાર થતો ગયો તેમ- તેમ દેખીતી રીતે નવા પ્રકારના સજીવો અસ્તિત્વમાં આવતા ગયા. હાલમાં, અસ્તિત્વ ધરાવતા બધા જ સજીવોમાં સમાનતા જોવા મળે છે અને બધા જ પૂર્વજો સામાન્ય છે. તેમ છતાં આ પૂર્વજો પૃથ્વીના ઇતિહાસના વિવિધ સમયે હાજર હતા [પ્રકલ્પીયુગ (epochs), સમય અને કલ્પ યુગો (eras)]. પૃથ્વીનો ભૂસ્તરિય ઇતિહાસ એ પૃથ્વીના જૈવિક ઇતિહાસ સાથે ખૂબ જ સમાનતા દર્શાવે છે. અંતે સામાન્ય શક્ય તારણ એ છે કે પૃથ્વી ખૂબ જૂની છે. અગાઉના વિચારો મુજબ તે હજારો વર્ષો જૂની નહિ, પરંતુ તે અબજો (બિલિયન-billions) વર્ષ જૂની છે.

7.3 ઉદ્‌વિકાસ માટેના પુરાવાઓ શું છે ? (What are the Evidences for Evolution ?)

પૃથ્વી પર જીવોનો ઉદ્‌વિકાસ થયો તે વાતના પુરાવા ઘણી દિશામાંથી પ્રાપ્ત થયા છે. અશ્મિઓ ખડકોમાં રહેલ જીવન સ્વરૂપોના સખત ભાગો છે. ખડકો, કાંપ (સેન્દ્રિય તત્ત્વો) (sediments)નું નિર્માણ કરે છે અને પૃથ્વીના સ્તરોનો છેદ એ સંકેત આપે છે કે સેન્દ્રિય તત્ત્વોની એક સ્તર ઉપર બીજા સ્તરની ગોઠવણી પૃથ્વીના લાંબા ઇતિહાસ દરમિયાનની છે. વિવિધ વયના અવસાદી ખડકો ભિન્ન જીવન સ્વરૂપોના અશ્મિઓ ધરાવે છે કે જે લગભગ આ ખાસ ખડકોના નિર્માણ દરમિયાન મૃત્યુ પામ્યા હશે. તેમાંના કેટલાક આધુનિક સજીવો સાથે સરખાપણું દર્શાવે છે (આકૃતિ 7.2). તેઓ લુપ્ત સજીવોનું પ્રતિનિધિત્વ કરે છે (ઉદાહરણ : ડાયનોસોર). વિવિધ અવસાદી સ્તરોના અશ્મિઓનો અભ્યાસ તે સમયે અસ્તિત્વ ધરાવતા સજીવોની ભૂશાસ્ત્રીય અવધિ દર્શાવે છે. આ અભ્યાસ દર્શાવે છે કે, જીવન-સ્વરૂપોમાં સમય સાથે બદલાવ થાય છે અને કેટલાંક જીવ સ્વરૂપો અમુક ભૂશાસ્ત્રીય સમયગાળા સુધી ફેરફાર પામતા નથી. તેથી પૃથ્વીના ઇતિહાસમાં જુદા-જુદા સમયે જીવનાં નવાં સ્વરૂપો અસ્તિત્વમાં આવ્યાં છે. આ બધાંને અશ્મિવિદ્યાકીય (paleontological) પુરાવા કહે છે. *શું તમને યાદ છે કે અશ્મિઓની ઉંમરની ગણતરી કેવી રીતે કરવી ? શું તમે રેડિયો ઍક્ટિવ-ડેટિંગની પદ્ધતિ અને પ્રક્રિયા પાછળના સિદ્ધાંતોને યાદ કરો છો ?*

ઉદ્‌વિકાસનો ગર્ભવિદ્યાકીય આધાર અર્ન્સ્ટ હેકલે (Ernst Heckel) પણ આપ્યો, તેનાં અવલોકનોને આધારે બધા પૃષ્ઠવંશીઓમાં કેટલાંક લક્ષણો ગર્ભીય તબક્કા દરમિયાન સમાન હોય છે, પણ પુખ્તમાં ગેરહાજર હોય છે. ઉદાહરણ તરીકે માનવ સહિતના બધા જ પૃષ્ઠવંશીઓના ગર્ભમાં શીર્ષની પાછળ અવશિષ્ટ ઝાલર ફાટની પંક્તિ (હરોળ) વિકસે છે પરંતુ તે ફક્ત મત્સ્યમાં જ કાર્યરત હોય છે, અન્ય પુખ્ત પૃષ્ઠવંશીઓમાં નહિ. જોકે, આ દરખાસ્ત કાર્લ અર્ન્સ્ટ વોન બાયેર (Karl Ernst Von Baer) દ્વારા કરવામાં આવેલા કાળજીપૂર્વકના અભ્યાસમાં નકારી કાઢવામાં આવી હતી. તેમણે નોંધ્યું હતું કે ગર્ભ અન્ય પ્રાણીઓના પુખ્ત તબક્કાઓમાંથી ક્યારેય પસાર થતો નથી.

તુલનાત્મક અંતઃસ્થવિદ્યા અને બાહ્યાકારવિદ્યા હાલના અને તે કે જે અગાઉનાં વર્ષોમાં અસ્તિત્વમાં હતા તેવા સજીવો વચ્ચે સમાનતા અને જુદાપણું દર્શાવે છે. આ સમાનતાઓ પરથી નક્કી કરી શકાય કે સમાન

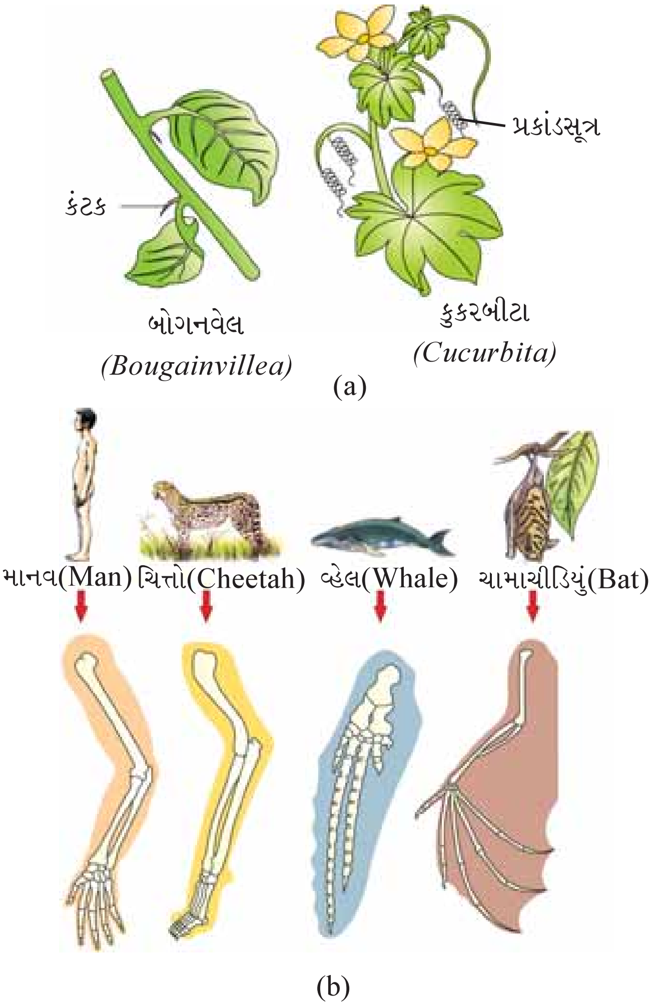


આકૃતિ 7.2 : ડાયનોસોરનું વંશાવલી વૃક્ષ અને તેમને મળતા આજકાલના સજીવો જેવા કે મગર અને પક્ષીઓ

પૂર્વજોમાંથી હાલના જીવો ઊતરી આવ્યા હશે કે કેમ. ઉદાહરણ તરીકે વ્હેલ, ચામાચીડિયાં, ચિત્તા અને માનવ (બધા સસ્તનો)માં અગ્ર ઉપાંગનાં અસ્થિઓની ભાતમાં સમાનતા જોવા મળે છે (આકૃતિ 7.3 (b)). આમ છતાં આ પ્રાણીઓમાં અગ્ર ઉપાંગો ભિન્ન કાર્યો કરે છે, તેઓ અંતઃસ્થ રચનાકીય સમાનતા ધરાવે છે. આ બધામાં તેમના અગ્ર ઉપાંગમાં ભૂજાસ્થિ, અરીયાસ્થિ, પ્રકોષ્ઠાસ્થિ, મણિબંધાસ્થિઓ, પશ્ચમણિબંધાસ્થિઓ અને અંગુલ્યાસ્થિઓ હોય છે. આમ, આ પ્રાણીઓમાં એકસરખા બંધારણ (રચના) ધરાવતાં અંગોનો વિકાસ થયો પરંતુ તે જુદી-જુદી દિશામાં અને તેની જુદી-જુદી જરૂરિયાત મુજબ અનુકૂલિત થયા. આ **અપસારી ઉદ્‌વિકાસ (divergent evolution)** અને આ રચનાઓ **સમમૂલક** કે **રચનાસદૃશ (homologous)** છે. સમમૂલકતા સમાન પૂર્વજો નિર્દેશિત કરે છે. અન્ય ઉદાહરણોમાં પૃષ્ઠવંશીઓના હૃદય અને મગજ છે. વનસ્પતિઓમાં પણ બોગનવેલ

*(Bougainvillea)*ના કંટક અને કુકરબીટા *(Cucurbita)*ના પ્રકાંડસૂત્ર રચનાસદૃશ અંગો છે (આકૃતિ 7.3 (a)). રચના સદૃશતા અપસારી ઉદ્‌વિકાસ આધારિત છે. જ્યારે કાર્યસદૃશતા બિલકુલ વિપરિત સ્થિતિ દેખાડે છે. પતંગિયા અને પક્ષીની પાંખ સરખી દેખાય છે. તેઓ અંતઃસ્થ રચનાની દૃષ્ટિએ સમાન નથી છતાં સમાન કાર્યો કરે છે. તેથી કાર્યસદૃશ રચનાઓએ **કેન્દ્રાભિસારી ઉદ્‌વિકાસ (convergent evolution)** - સમાન કાર્ય માટે ભિન્ન રચનાઓ વિકસે છે અને તેથી સમાનતા ધરાવે છે. કાર્યસદૃશ્યતાનાં અન્ય ઉદાહરણોમાં ઓક્ટોપસ અને સસ્તનોની આંખ અથવા પેંગ્વિન અને ડોલ્ફિનના ફ્લિપર્સ (flippers) છે. કોઈ એવું કહી શકે છે કે સમાન નિવાસસ્થાનોને પરિણામે સજીવોના જુદા-જુદા સમૂહોને સમાન અનુકૂલનો અપનાવવા પડ્યા હશે પરંતુ તેવાં જ સમાન કાર્યો માટે : શક્કરિયાં (મૂળનું રૂપાંતર) અને બટાટા (પ્રકાંડનું રૂપાંતર) એ કાર્યસદૃશ અંગોનું બીજું ઉદાહરણ છે.

આ સંદર્ભે એ તર્ક પણ આપી શકાય કે પ્રોટીન અને જનીનોની કાર્યશૈલીની સમાનતાઓ વિવિધ સજીવોમાં સમાન છે. તે પણ સમાન પૂર્વજ હોવાનું નિર્દેશન કરે છે. જૈવરાસાયણિક સમાનતાઓ પણ એવા સમાન પૂર્વજવાળી પરંપરા તરફ ઇશારો કરે છે, જેવી કે વિવિધ સજીવો વચ્ચે રચનાત્મક સમાનતાઓમાં હતી.



આકૃતિ 7.3 : સમમૂલક અંગોનાં ઉદાહરણો (a) વનસ્પતિઓ અને (b) પ્રાણીઓ

મનુષ્યે પસંદ કરેલ વનસ્પતિઓ અને પ્રાણીઓનું કૃષિ, બાગાયત, રમતગમત અથવા સુરક્ષા માટે સંવર્ધન કરાવ્યું. મનુષ્યે ઘણાં વન્ય પ્રાણીઓ અને પાકોને પાલતુ બનાવ્યા છે. આવા સંકરણના સઘન કાર્યક્રમો યોજીને એક જાતમાંથી બીજી ભિન્ન જાત વિકસાવી છે (ઉદાહરણ : કૂતરાઓ), પરંતુ તે હજુ પણ એક જ સમૂહની છે. એવો તર્ક આપવામાં આવે છે કે મનુષ્ય સો વર્ષોમાં નવી જાતો વિકસાવી શક્યો હોય તો પ્રકૃતિ આ કાર્ય લાખો વર્ષોમાં કેમ નથી કરી શકી ?

પ્રાકૃતિક પસંદગી દ્વારા ઉદ્‌વિકાસનું સમર્થન કરતું એક રસપ્રદ અવલોકન ઇંગ્લૅન્ડથી મળે છે. જેમાં 1850sમાં એકત્રિત કરવામાં આવેલ ફુદા (moth) એટલે કે ઔદ્યોગિકીકરણ પહેલાં વૃક્ષો ઉપર સફેદ પાંખોવાળા ફુદા, ઘેરી-પાંખોવાળા અથવા મેલેનાઇઝ્ડ ફુદા કરતા વધુ મળતા હતા. જોકે સમાન વિસ્તારમાંથી એકત્રિકીકરણ કરવામાં આવ્યું પરંતુ ઔદ્યોગિકીકરણ બાદ એટલે કે 1920માં, આ જ વિસ્તારમાં ઘેરી પાંખવાળા ફુદા વધુ જોવા મળ્યા એટલે કે પ્રમાણ વિપરિત હતું.

આ અવલોકનથી રજૂઆત કરાઈ છે કે, 'શિકારીઓ વિરોધાભાસી પૃષ્ઠભૂમિમાં ફુદાની જગ્યા શોધે છે'. ઔદ્યોગિકીકરણ બાદના સમય દરમિયાન, વૃક્ષના થડ ઔદ્યોગિક ધુમાડા અને મેશને કારણે ઘેરા બન્યા છે. આ પરિસ્થિતિની અસર નીચે સફેદ પાંખવાળા ફુદા શિકારીઓને કારણે અસ્તિત્વ

(a) (b)

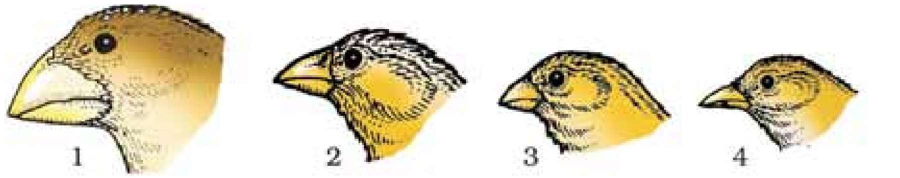
આકૃતિ 7.4 : વૃક્ષોના થડ ઉપર સફેદ પાંખયુક્ત ફુદા અને ઘેરી પાંખયુક્ત ફુદા (મેલેનાઇઝ્ડ)ને દર્શાવતી આકૃતિ (a) અપ્રદૂષિત વિસ્તારમાં (b) પ્રદૂષિત વિસ્તારમાં

ટકાવી શક્યા નહિ, પરંતુ ઘેરી પાંખ અથવા મેલેનાઇઝ્ડ ફુદા ટકી ગયા. ઔદ્યોગિકીકરણ પહેલાં, લગભગ સફેદ રંગની લાઇકેનની વૃદ્ધિ ઘેરી હતી - આ પૃષ્ઠભૂમિમાં સફેદ પાંખવાળા ફુદા અસ્તિત્વ ટકાવી શક્યા પરંતુ ઘેરી પાંખવાળા ફુદા શિકારીઓ દ્વારા ખવાઈ ગયા. *શું તમે જાણો છો કે લાઇકેન એ ઔદ્યોગિક પ્રદૂષણનું નિદર્શન કરે છે ?* પ્રદૂષિત વિસ્તારમાં વૃદ્ધિ પામતી નથી. આમ જે ફુદા રંગઅનુકૃતિ (camouflage) કરી શક્યા તેઓ તેમનું અસ્તિત્વ ટકાવી શક્યા (આકૃતિ 7.4). આ સમજૂતીને સમર્થન એ તથ્યથી મળે છે કે જ્યાં ઔદ્યોગિકીકરણ નથી થયું ત્યાં - ઉદાહરણ : ગ્રામ્ય વિસ્તારોમાં મેલેનીક ફુદાની સંખ્યા ઓછી છે. આ દર્શાવે છે કે મિશ્ર વસ્તીમાં તેઓ વધુ સારું અનુકૂલન સાધે, અસ્તિત્વ ટકાવે અને વસ્તીના કદમાં વધારો કરે છે. યાદ રાખો કે કોઈ પણ જાતનો સંપૂર્ણ વિનાશ થતો નથી.

આ જ પ્રમાણે **તૃણનાશકો (herbicides/હર્બીસાઇડ્સ), કીટનાશકો (pesticides/પેસ્ટિસાઇડ)** વગેરેના વધુપડતા ઉપયોગના પરિણામ સ્વરૂપ ઓછા સમયગાળામાં પ્રતિરોધક જાતોની પસંદગી થઈ. આ બાબત સૂક્ષ્મ જીવો સામે પણ સાચી સાબિત થાય છે કે, જેમના માટે આપણે પ્રતિજૈવિક દ્રવ્યો (ઍન્ટિ બાયોટિક) અથવા દવાઓને સુકોષકેન્દ્રીય સજીવો / કોષો સામે વાપરીએ છીએ. તેથી પ્રતિરોધક સજીવો / કોષો ખૂબ જલદી એટલે કે પછી શતાબ્દિઓમાં નહિ તો મહિનાઓમાં અથવા વર્ષોમાં દેખાવા માંડ્યા છે. આ માનવપ્રેરિત ક્રિયાઓ દ્વારા થતા ઉદ્‌વિકાસના ઉદાહરણો છે. જે એ પણ જણાવે છે કે ઉદ્‌વિકાસ એ પ્રારબ્ધવાદના અર્થમાં નિર્દેશિત પ્રક્રિયા નથી. પ્રકૃતિમાં તકની ઘટનાઓ અને સજીવોમાં વિકૃતિની તકને આધારે તે સ્ટોકેસ્ટિક (stochastic) પ્રક્રિયા છે.

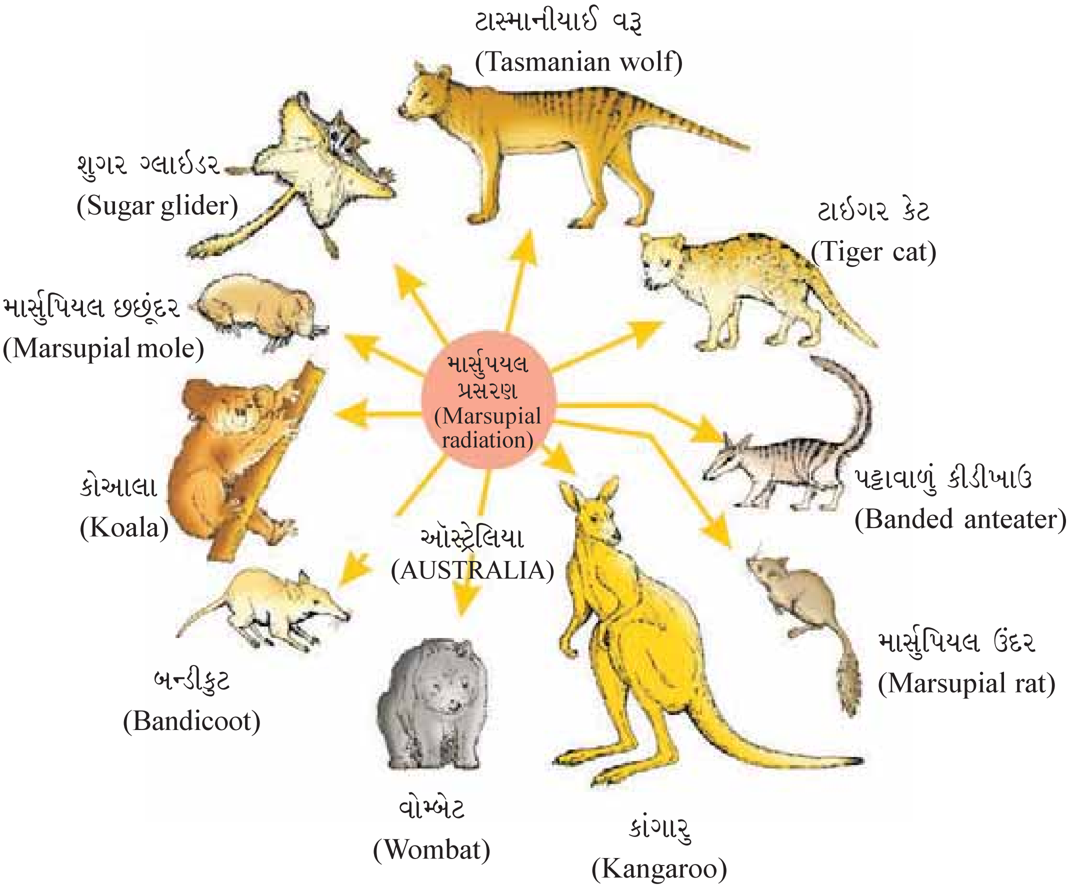
7.4 અનુકૂલિત પ્રસરણ શું છે ? (What is Adaptive Radiation ?)

ડાર્વિન પોતાની યાત્રા દરમિયાન ગેલાપેગોસ ટાપુ ઉપર ગયા હતા. જ્યાં તેમને સજીવોમાં એક આશ્ચર્યચકિત કરતી વિવિધતા જોઈ. ખાસ કરીને નાનું કાળું પક્ષી કે જે પાછળથી ડાર્વિન ફિન્ચ (Darvin's Finches) કહેવાયુ તેણે તેમને ખૂબ આશ્ચર્યચકિત કર્યા હતા. તેમણે તે જ ટાપુ ઉપર ઘણી જાતની ફિન્ચસ જોઈ. તેમણે અંદાજ મૂક્યો કે બધી જ જાતો તેની જાતે જ ટાપુ ઉપર ઉદ્‌વિકાસ પામી છે. મૂળભૂત ફિન્ચનાં બીજઆહારી લક્ષણોની સાથે-સાથે અન્ય સ્વરૂપો માટે પણ તેમની ચાંચો

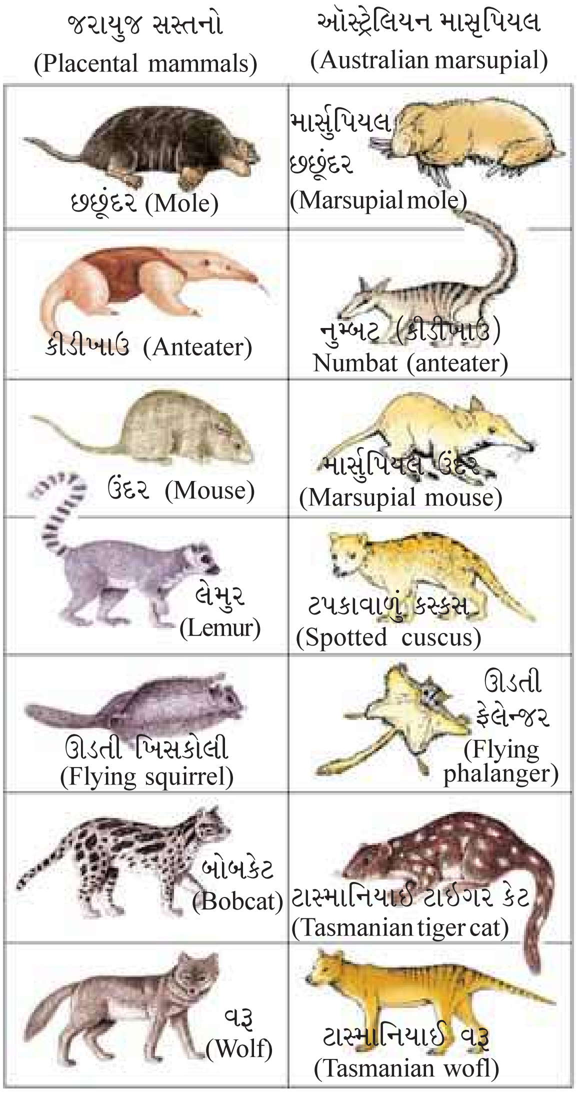


આકૃતિ 7.5 : ફિન્ચની ચાંચમાં વિવિધતા કે જે ડાર્વિને ગેલાપેગોસ ટાપુ ઉપર શોધી

વિકસિત થઈ કે જેણે તેમને કીટભક્ષી અને શાકાહારી ફિન્ચ બનાવી દીધી (આકૃતિ 7.5). વિવિધ જાતિઓના ઉદ્‌વિકાસની પ્રક્રિયાઓ આપેલ ભૌગોલિક વિસ્તારના એક બિંદુથી શરૂ કરી બીજા ભૌગોલિક વિસ્તારો (નિવાસસ્થાનો) સુધી પ્રસરવાની પ્રક્રિયાને **અનુકૂલિત પ્રસરણ (adaptive radiation)** કહે છે. ડાર્વિન ફિન્ચ આ પ્રકારની ઘટનાનું એક ઉત્તમ ઉદાહરણ રજૂ કરે છે. બીજું ઉદાહરણ ઑસ્ટ્રેલિયન માર્સુપિયલ (marsupial-કોથળીધારી)નું છે. મોટા ભાગના માર્સુપિયલ એકબીજાથી ભિન્ન હતા (આકૃતિ 7.6), તેઓ એક જ પૂર્વજોના સમૂહમાંથી ઉદ્‌વિકાસ પામેલ હતા પરંતુ તે બધા ઑસ્ટ્રેલિયન ટાપુના મહાદ્વિપ (ખંડ)માં જ વિકસ્યા હતા. જ્યારે અલગ ભૌગોલિક વિસ્તારમાં (જુદા-જુદા વસવાટનું



આકૃતિ 7.6 : ઑસ્ટ્રેલિયાના માસૃપિયલનું અનુકૂલિત પ્રસરણ



આકૃતિ 7.7 : ઑસ્ટ્રેલિયન માસુપિયલ અને જરાયુજ સસ્તનોની અપસારી ઉદ્‌વિકાસ દર્શાવતી આકૃતિ

પ્રતિનિધિત્વ) એક કરતાં વધુ અનુકૂલિત પ્રસરણ જોવા મળે તો તેને અપસારી (convergent) ઉદ્‌વિકાસ કહે છે. ઑસ્ટ્રેલિયાના જરાયુજ સસ્તનો પણ અનુકૂલિત પ્રસરણ દર્શાવે છે. આ પ્રકારના દરેક જરાયુજ સસ્તનો, માસુપિયલ (ઉદાહરણ : જરાયુજ વરૂ અને ટાસ્માનીયન વરૂ) સમાન અનુરૂપ વિકાસ દર્શાવે છે (આકૃતિ 7.7).

7.5 જૈવિક ઉદ્‌વિકાસ (Biological Evolution)

સાચા અર્થમાં પ્રાકૃતિક પસંદગીથી પૃથ્વી ઉપર ઉદ્‌વિકાસ ત્યારે શરૂ થયો હશે જ્યારે વિવિધ ચયાપચયિક ક્ષમતા ધરાવતા સજીવોનાં કોષીય સ્વરૂપોની શરૂઆત થઈ હશે.

ઉદ્‌વિકાસ અંગેના ડાર્વિનવાદનો મૂળ સાર પ્રાકૃતિક પસંદગી છે. નવાં સ્વરૂપો પ્રગટ થવાનો દર જીવનચક્ર અથવા જીવનકાળ સાથે સંકળાયેલો હોય છે. ઝડપથી વિભાજન પામતાં સૂક્ષ્મ જીવો ઊંચી ગુણનક્ષમતા ધરાવે છે અને કલાકોમાં લાખોની સંખ્યા પ્રાપ્ત કરે છે. આપેલ માધ્યમમાં વૃદ્ધિ પામતી બૅક્ટેરિયાની એક વસાહત (ધારો કે A) ખાદ્ય ઘટકોનો ઉપયોગ કરવાની ક્ષમતાના સંદર્ભમાં વિવિધતા ધરાવે છે. માધ્યમના બંધારણમાં ફેરફાર કરવામાં આવે તો વસ્તીનો ફક્ત તે જ ભાગ (ધારો કે B) બાકી રહેશે કે જે નવી બદલાયેલી પરિસ્થિતિમાં ટકી રહ્યા હોય. એક નિશ્ચિત સમય (અવધિ) દરમિયાન આ વસ્તીનું ભિન્નરૂપ બીજા કરતાં વધશે અને નવી જાતિઓ તરીકે અસ્તિત્વમાં આવશે. આવું થોડા દિવસોમાં જ થાય છે. પણ આ જ બાબત જ્યારે મત્સ્ય કે મરઘી માટે લાગુ પડે ત્યારે તેમાં લાખો વર્ષો લાગે છે, કારણ કે તેમનો જીવનકાળ વર્ષોનો હોય છે. અહીં આપણે કહી શકીએ કે, Bની યોગ્યતા A કરતા નવી પરિસ્થિતિ નીચે વધુ સારી છે. પ્રકૃતિ યોગ્યતમને જ પસંદ કરે છે. એ યાદ રાખવું જરૂરી છે કે, કહેવાતી યોગ્યતાઓ એ લાક્ષણિકતાઓ ઉપર આધારિત છે કે જે વારસાગત હોય છે. આથી, પસંદગી અને ઉદ્‌વિકાસ પામવા માટે જનીનિક આધાર હોવો જોઈએ. બીજા શબ્દોમાં કેટલાક સજીવો બદલાતા પર્યાવરણમાં ટકી રહેવા માટે વધુ સારી રીતે અનુકૂલિત થયેલા હોય છે. અનૂકૂલનક્ષમતા વારસાગત હોય છે. તે જનીનિક આધાર ધરાવે છે. યોગ્યતા એ અનૂકુલન પામવાની ક્ષમતા અને પ્રકૃતિ દ્વારા પસંદગી પામવા માટેનું અંતિમ પરિણામ છે.

શાખાકીય અવતરણ (branching descent) અને **પ્રાકૃતિક પસંદગી** એ ડાર્વિનના ઉદ્‌વિકાસવાદના બે ચાવીરૂપ ખ્યાલો છે (આકૃતિ 7.7 અને 7.8).

ડાર્વિનના પહેલા ફ્રેન્ચ પ્રકૃતિવિદ્ લેમાર્કે કહ્યું કે, સજીવ સ્વરૂપોનો ઉદ્‌વિકાસ થયો, પરંતુ તે અંગોના ઉપયોગ અને બિનઉપયોગ દ્વારા સંચારિત થયો. એમણે જીરાફનું ઉદાહરણ આપ્યું, જેમાં ઊંચાં વૃક્ષોનાં ખાવાયોગ્ય પર્ણો મેળવવા માટે તેમની ગરદનની લંબાઈ વધારી અનુકૂલિત થયા. આ લાંબી ગરદનનું ઉપાર્જિત લક્ષણ તેની અનુગામી પેઢીઓને પ્રદાન કર્યું. વર્ષો બાદ જીરાફે ધીરે-ધીરે લાંબી ગરદન પ્રાપ્ત કરી. આ અનુમાન પર કોઈ વિશ્વાસ નથી કરતું.

શું ઉદ્વિકાસ એ એક પ્રક્રિયા અથવા એક પ્રક્રિયાનું પરિણામ છે ? આપણે જે દુનિયા જોઈએ છીએ તે સજીવ હોય કે નિર્જીવ પરંતુ તે માત્ર ઉદ્વિકાસની એ એક સફળ ગાથા છે. જ્યારે આપણે આ વિશ્વની ગાથા વર્ણવીએ છીએ ત્યારે આપણે ઉદ્વિકાસને એક પ્રક્રિયા તરીકે વર્ણવીએ છીએ. બીજા સંદર્ભમાં જ્યારે આપણે પૃથ્વી ઉપરના સજીવોના જીવનની ગાથાઓ વર્ણવીએ છીએ ત્યારે આપણે ઉદ્વિકાસને પ્રાકૃતિક પસંદગી કહેવાતી પ્રક્રિયાના પરિણામ તરીકે મુલવીએ છીએ. આપણે હજુ પણ પૂરી રીતે ઉદ્વિકાસના સંદર્ભમાં પ્રાકૃતિક પસંદગીની પ્રક્રિયાઓ અથવા અંતિમ અજાણ પ્રક્રિયાઓનાં પરિણામો વિશે સ્પષ્ટ જાણતા નથી.

એ પણ શક્ય છે કે થોમસ માલ્થસ (Thomas Malthus)નું વસ્તી પરનું કાર્ય ડાર્વિનને પ્રભાવિત કરી ગયું હોય. પ્રાકૃતિક પસંદગી અમુક અવલોકનો ઉપર આધારિત છે કે જે વાસ્તવિક હોય. ઉદાહરણ તરીકે કુદરતી સ્રોતો મર્યાદિત છે, અપવાદરૂપે ઋતુકીય ફેરફારોને બાદ કરતા, વસ્તીનું કદ સ્થાયી છે, વસ્તીના સભ્યો બહારથી જોતાં સમાન લાગતા હોવા છતાં લક્ષણોમાં ભિન્નતા દર્શાવે છે (હકીકતમાં બે વ્યક્તિઓ પણ એક જેવી સરખી હોતી નથી), મોટા ભાગની વિવિધતા વારસાગત હોય છે વગેરે. જો આ જ વાસ્તવિકતા હોય અને જો દરેક સજીવ મહત્તમ દરે પ્રજનન કરે તો સૈદ્ધાંતિક રીતે વસ્તી વિસ્ફોટકોની જેમ વધશે (આ જ હકીકત બૅક્ટેરિયાની સંખ્યામાં થતી વૃદ્ધિ દ્વારા જોઈ શકાય) અને એ સત્ય છે કે વાસ્તવિક રીતે વસ્તીનું કદ મર્યાદિત છે, તેનો અર્થ એ થયો કે સ્રોતો માટે સ્પર્ધા થાય છે. અમુક તેમાં અન્યના ભોગે ટકી શક્યા અને વિકાસ પામ્યા જ્યારે કેટલાક ઉન્નતિ કરી શક્યા નહિ. ડાર્વિનની નવીનતા અને તેજસ્વી સૂક્ષ્મદષ્ટિ આ હતી : તેમણે ભારપૂર્વક જણાવ્યું હતું કે ભિન્નતાઓ કે જે વારસાગત છે અને કોઈ એક માટે સ્રોતોનો ઉપયોગ વધુ સારો બનાવે છે (વસવાટને સારી રીતે અનુકૂલિત થયેલી છે). માત્ર તેમને જ યોગ્ય (સક્ષમ) બનાવે છે. જે પ્રજનન કરે અને વધુમાં વધુ સંતતિ છોડી જાય. આથી નિશ્ચિત સમયગાળા માટે અનેક પેઢીઓ પૈકીની બાકી વધેલ, વધુ પ્રજોત્પત્તિ પેદા કરશે અને વસ્તીની લાક્ષણિકતાઓમાં ફેરફાર પ્રેરશે, પરિણામે નવું સ્વરૂપ ઉદ્ભવશે.

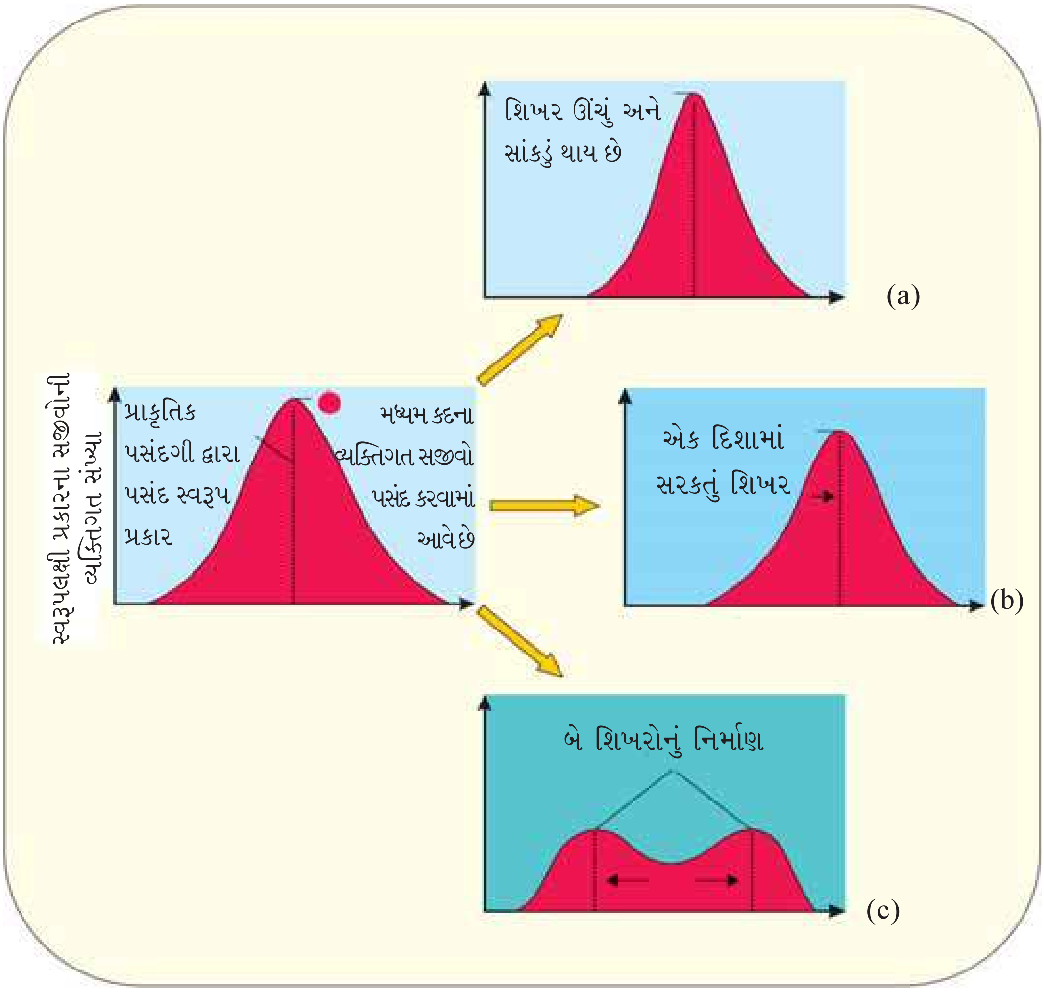
7.6 ઉદ્વિકાસની ક્રિયાવિધિ (Mechanism of Evolution)

આ ભિન્નતાનો ઉદ્ભવ શું છે અને કેવી રીતે જાતિનિર્માણ (speciation) થાય છે ? તેમ છતાં પણ મેન્ડલે વારસાગમન થઈ શકે તેવા કારકોના વિષયમાં જાણ કરેલી કે તેઓ સ્વરૂપ પ્રકાર પર અસર કરે છે. ડાર્વિને આ બાબતને અવગણી હશે કે આ બાબત પર મૌન રહ્યા હશે. 20મી સદીના પ્રથમ દસકામાં હ્યુગો-દ-વ્રિસે ઈવનિંગ પ્રાઈમરોઝ (evening primrose) વનસ્પતિ પર કાર્ય કરી વિકૃતિના વિચારો રજૂ કર્યા કે વિકૃતિ એટલે વસ્તીમાં એકાએક આવતું મોટું જુદાંપણું. એમનું એવું માનવું હતું કે તે વિકૃતિ જ છે જે ઉદ્વિકાસ માટે કારણભૂત છે અને ડાર્વિન કે જેઓ નાની નાની ભિન્નતાઓ (આનુવંશિક)ની વાત કરતા હતા તે નહિ. વિકૃતિ યાદચ્છિક અને દિશાવિહીન છે જ્યારે ડાર્વિનની ભિન્નતા નાની અને દિશાસૂચક છે. ડાર્વિન માટે ઉદ્વિકાસ ક્રમબદ્ધ ક્રિયા છે. જ્યારે દ-વ્રિસ પ્રમાણે વિકૃતિ જ જાતિનિર્માણનું કારણ છે જેને તેમણે **સેલ્ટેશન (મોટી વિકૃતિ માટે એક પગલું)** તરીકે બતાવ્યું. પાછળ જતાં વસ્તી જનીનવિદ્યાના અભ્યાસ પરથી કેટલીક નવી સ્પષ્ટતા રજૂ થઈ.

7.7 હાર્ડી-વેઈનબર્ગ સિદ્ધાંત (Hardy-Weinberg Principle)

આપેલ વસ્તીમાં જનીનનાં વૈકલ્પિક સ્વરૂપો કે જનીન સ્થાન(locus)ની આવૃત્તિ શોધી શકાય છે. આ આવૃત્તિઓ લગભગ સ્થાયી અને પેઢીઓ સુધી પણ સ્થિર જળવાઈ રહે છે. હાર્ડી-વેઈનબર્ગ સિદ્ધાંત બીજગણિતીય સૂત્રના ઉપયોગથી જાણી શકાય છે.

આ સિદ્ધાંત કહે છે કે વસ્તીમાં વૈકલ્પિક કારકોની આવૃત્તિ સ્થિર રહે છે અને પેઢી દર પેઢી સુધી અચળ જળવાઈ રહે છે. જનીન સેતુ (gene pool) (વસ્તીમાંના કુલ જનીનો અને તેના વૈકલ્પિક કારકો) અચળ રહે છે. તેને જનીનિક સમતુલન કહે છે. બધાં જ વૈકલ્પિક કારકોની આવૃત્તિઓના સરવાળાને 1, વ્યક્તિગત આવૃત્તિઓ ઉદાહરણ તરીકે તેમને p, q વગેરે નામ અપાય છે. દ્વિકીયમાં p અને q, વૈકલ્પિક કારક A અને વૈકલ્પિક કારક aની આવૃત્તિ દર્શાવે છે. વસ્તીમાં AA વ્યક્તિગત સજીવોની આવૃત્તિ સામાન્યતઃ p^2 છે. આને અન્ય રીતે પણ રજૂ કરી શકાય છે. એટલે કે, દ્વિકીય સજીવોનાં બંને રંગસૂત્રો ઉપર વૈકલ્પિક કારક A અને આવૃત્તિ p સાથે આવવાની શક્યતા એ સંભાવનાઓનું પરિણામ છે. દા.ત., p^2. આ જ રીતે aa એ q^2 અને Aaને 2pq તરીકે દર્શાવાય છે. આથી $p^2 + 2pq + q^2 = 1$. આ $(p + q)^2$ દ્વિપદીનું



આકૃતિ 7.8 : (a) સ્થિર (b) દિશાસૂચક અને (c) વિક્ષેપક લક્ષણો ઉપર પ્રાકૃતિક પસંદગીની પ્રક્રિયાનું રેખાંકિત નિરૂપણ

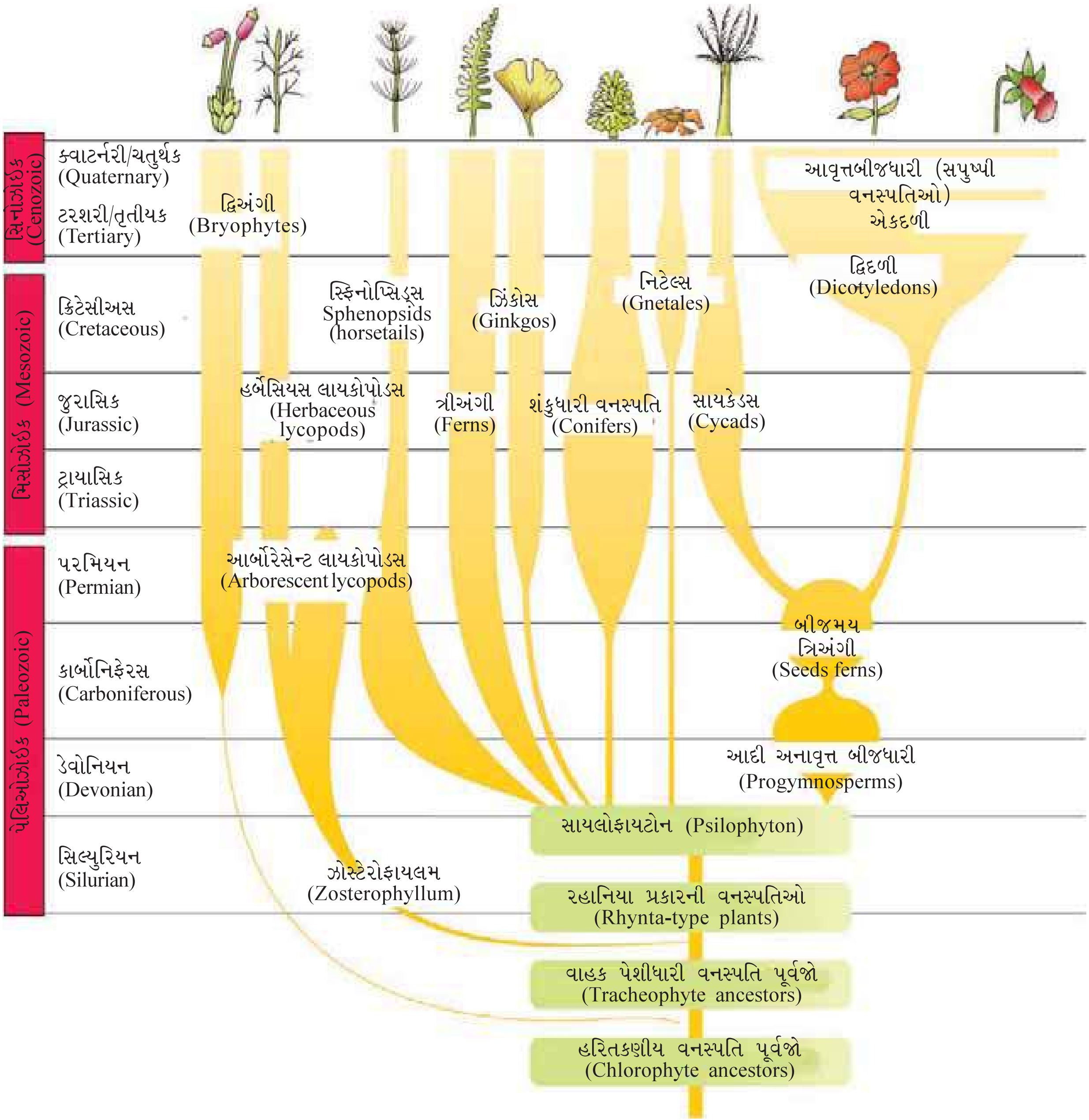
વિસ્તરણ છે. જ્યારે માપવામાં આવતી આવૃત્તિ અપેક્ષિત મૂલ્યથી ભિન્ન હોય, તો આ જુદાપણું ઉદ્વિકાસય ફેરફારની વ્યાપકતા દર્શાવે છે. જનીનિક સમતુલામાં અથવા હાર્ડી-વેઈનબર્ગ સમતુલામાં ખલેલ એટલે કે એક વસ્તીમાં વૈકલ્પિક કારકોની આવૃત્તિમાં ફેરફારના પરિણામ સ્વરૂપ ઉદ્વિકાસ થાય છે, તેવું અર્થઘટન કરાયું છે.

પાંચ ઘટકો હાર્ડી-વેઈનબર્ગ સમતુલાને અસરકર્તા તરીકે ઓળખી કાઢવામાં આવેલા છે. તેઓ જનીન સ્થળાંતરણ અથવા જનીનપ્રવાહ, જનીનિક વિચલન (drift), વિકૃતિ, જનીનિક પુનઃસંયોજન અને પ્રાકૃતિક પસંદગી છે. જ્યારે વસ્તીના કોઈ પણ ભાગનું અન્ય ભાગની વસ્તીમાં સ્થળાંતરણ થાય છે ત્યારે મૂળભૂત અને નવી વસ્તીની જનીનઆવૃત્તિ ફેરફાર પામે છે. નવા જનીનો / વૈકલ્પિક કારકો નવી વસ્તીમાં ઉમેરાય છે અને જૂની વસ્તીમાંથી તે દૂર થાય છે. જો જનીન સ્થળાંતરણ વારંવાર થતું હોય તો તે જનીનપ્રવાહ છે. આ સમાન ફેરફારો જો તક દ્વારા પ્રાપ્ત થતા હોય તો તેને જનીનિક વિચલન કહે છે. કેટલીક વાર નવી વસ્તીનાં વૈકલ્પિક કારકોની આવૃત્તિમાં ખૂબ જ મોટા ફેરફારો હોય તો તે ભિન્ન જાતિ તરીકે વિકસે છે. મૂળભૂત વિચલિત (drifted) વસ્તી સ્થાપક બને છે અને અસરને **સ્થાપક અસર (founder effect)** કહે છે.

સૂક્ષ્મ જીવો પરના પ્રયોગો દર્શાવે છે કે, પૂર્વ-અસ્તિત્વ ધરાવતી લાભકારી વિકૃતિઓ જ્યારે પસંદગી પામે છે ત્યારે તેના પરિણામ સ્વરૂપ નવા સ્વરૂપ પ્રકારો જોવા મળે છે. કેટલીક પેઢીઓ પછી, તે જાતિનિર્માણમાં પરિણમે છે. પ્રાકૃતિક પસંદગી એ પ્રક્રિયા છે કે જેમાં વારસાગમન થઈ શકે તેવી ભિન્નતાઓ જીવનને ટકાવી શકે છે અને વધુ પ્રજનનક્ષમ બને છે તથા મોટી સંખ્યામાં સંતતિ પેદા કરે છે. તર્ક આધારિત વિશ્લેષણ આપણને વિશ્વાસ અપાવે છે કે વિકૃતિના કારણે અથવા જનીનપ્રવાહને કારણે કે જનીનિક વિચલનને કારણે અથવા જનનકોષનિર્માણ દરમિયાન પુનઃ સંયોજનને કારણે સર્જાતી ભિન્નતા ભવિષ્યની પેઢીમાં જનીનોની તેમજ વૈકલ્પિક કારકોની આવૃત્તિના ફેરફારમાં પરિણમે છે. પ્રાકૃતિક પસંદગી દ્વારા જોડીઓ પ્રજનનીક સફળતા વધારે છે અને નવી વસ્તી તરીકે સ્થાપિત થાય છે. પ્રાકૃતિક પસંદગી સ્થિરતા (જેમાં ઘણા વ્યક્તિગત સજીવો સરેરાશ લક્ષણ / મૂલ્યો પ્રાપ્ત કરે છે), દિશાકીય ફેરફાર (ઘણા વ્યક્તિગત સજીવો સરેરાશ (મધ્યમ) લક્ષણ / મૂલ્યો ઉપરાંતનાં મૂલ્યો પ્રાપ્ત કરે છે) અથવા ભંગાણજનક (disruption) ઉદ્વિકાસ (વિતરણ વક્ર(curve)ના બંને છેડાનાં લક્ષણોનું મૂલ્ય વધુ સભ્યોમાં પ્રાપ્ત કરે) સ્થિતિ તરફ દોરી જાય છે (આકૃતિ 7.8).

7.8 ઉદ્વિકાસનો સંક્ષિપ્ત અહેવાલ (A Brief Account of Evolution)

લગભગ 2000 મિલિયન વર્ષ પહેલાં (million years ago -mya) સૌપ્રથમ કોષીય જીવન પૃથ્વી પર જોવા મળ્યું. મહાઅણુઓના જોડાવાથી મહાઅણુઓ ધરાવતા અકોષી સમૂહો અને તેમાંથી રસસ્તર ધરાવતો કોષો કેવી રીતે નિર્માણ પામ્યા તે જાણી શકાયું નથી. આમાંના કેટલાક કોષો O_2 મુક્ત કરવાની ક્ષમતા ધરાવતા હતા. આ પ્રક્રિયા પ્રકાશસંશ્લેષણમાં થતી પ્રકાશપ્રક્રિયાના તબક્કા જેવી જ હતી. જેમાં પાણીના અણુની વિયોજન પ્રક્રિયા સૂર્યપ્રકાશના ગ્રહણ કરવાથી અને યોગ્ય ક્રમિક પ્રકાશગ્રાહી રંજકદ્રવ્યો દ્વારા તેના વહન થવાની ક્રિયાથી થતી હતી. ધીમે-ધીમે એકકોષીય સજીવો બહુકોષીય સ્વરૂપમાં અસ્તિત્વ ધરાવતા થયા. 500 મિલિયન વર્ષ અગાઉ (mya) અપૃષ્ઠવંશીઓ ઉદ્ભવ્યા અને સક્રિય થયા. લગભગ 350 મિલિયન વર્ષ અગાઉ જડબાંવિહીન માછલી ઉદ્ભવી. સમુદ્રની શેવાળ અને કેટલીક વનસ્પતિઓ લગભગ 320 મિલિયન વર્ષ અગાઉ અસ્તિત્વ



આકૃતિ 7.9 : ભૂસ્તરીય સમય દ્વારા વનસ્પતિ-સ્વરૂપોની ઉત્પત્તિ દર્શાવતી આકૃતિ

ધરાવતા હોવાનું અનુમાન છે. આપણે કહી શકીએ કે, વનસ્પતિઓ જમીન પર આવનાર સૌપ્રથમ સજીવો હતા. જ્યારે પ્રાણીઓ જમીન પર આવ્યાં ત્યારે વનસ્પતિઓ જમીન પર ખૂબ જ પથરાયેલ હતી. ભારે અને મજબૂત મીનપક્ષવાળી માછલીઓ જમીન પરથી પાણીમાં પાછી ફરી શકતી હતી. આ ઘટના 350 મિલિયન વર્ષ અગાઉ જોવા મળતી હતી. 1938માં દક્ષિણ આફ્રિકામાં પકડાયેલી મત્સ્ય સીલાકાન્થ (Coelacanth) મનાતી હતી, જે લુપ્ત થયેલી હોવાનું માનવામાં આવે છે. આ પ્રાણીઓને લોબફિન્સ (lobefins) તરીકે ઓળખવામાં આવ્યા કે જેમાંથી પ્રથમ ઊભયજીવીઓ ઊતરી આવ્યા કે જે જમીન અને પાણી એમ બંને જગ્યાએ જીવંત રહી શકતા. આમાંના કોઈ જ નમૂના આપણી પાસે બચ્યાં નથી. તેમ છતાં, તે હાલનાં દેડકા અને