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- ડિઑક્સિરિબોન્યુક્લિઈક ઍસિડ છે. ધોરણ XIમાં તમે અભ્યાસ કરી ચૂક્યા છો કે, ન્યુક્લિઈક ઍસિડ ન્યુક્લિઓટાઈડનો પોલિમર છે.

જૈવિક તંત્રોમાં બે પ્રકારના ન્યુક્લિઈક ઍસિડ જોવા મળે છે. જેમ કે ડિઑક્સિરિબોન્યુક્લિઈક ઍસિડ (DNA) અને રિબોન્યુક્લિઈક ઍસિડ (RNA). મોટા ભાગના સજીવોમાં DNA આનુવંશિક દ્રવ્ય તરીકે વર્તે છે. કેટલાક વાઈરસમાં 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 ન્યુક્લિઓટાઈડ્સની સંરચના તથા આ મોનોમર એકમો જોડાઈને ન્યુક્લિઈક 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 ન્યુક્લિઓટાઈડ્સના 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.

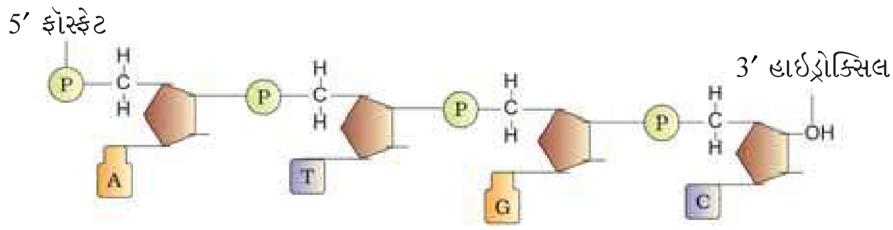
ચાલો, આપણે સૌથી પહેલાં ચર્ચાની શરૂઆત જૈવિક તંત્રોમાં જોવા મળતા સર્વાધિક રસપ્રદ અણુ DNAની સંરચનાના અભ્યાસથી કરીએ. આગળના ભાગમાં આપણે એ સમજવાનો પ્રયત્ન કરીશું કે, શા માટે એ (DNA) વિપુલ પ્રમાણમાં જોવા મળતું જનીનિક દ્રવ્ય છે અને તેનો RNA સાથે શું સંબંધ છે ?

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. નાઇટ્રૉજન 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 ઇર્વિન 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.

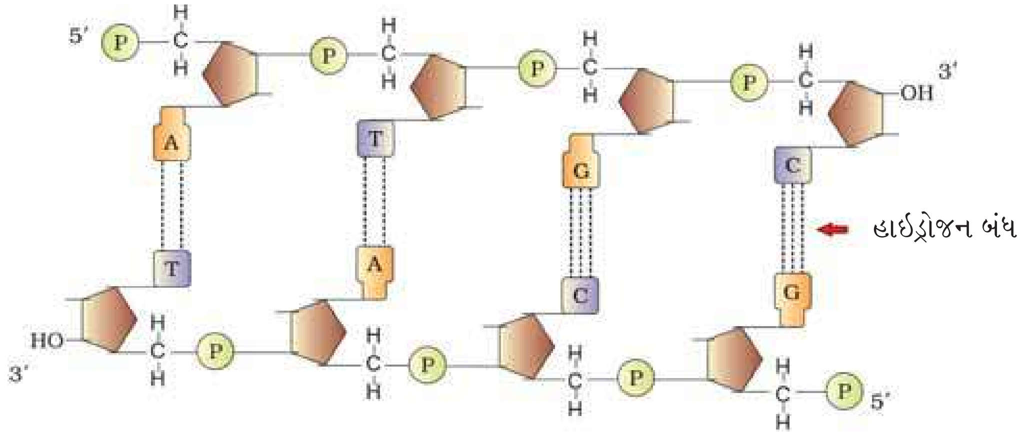
DNAની બેવડી કુંતલમય રચનાની મુખ્ય ખાસિયતો નીચે મુજબ છે :

(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.

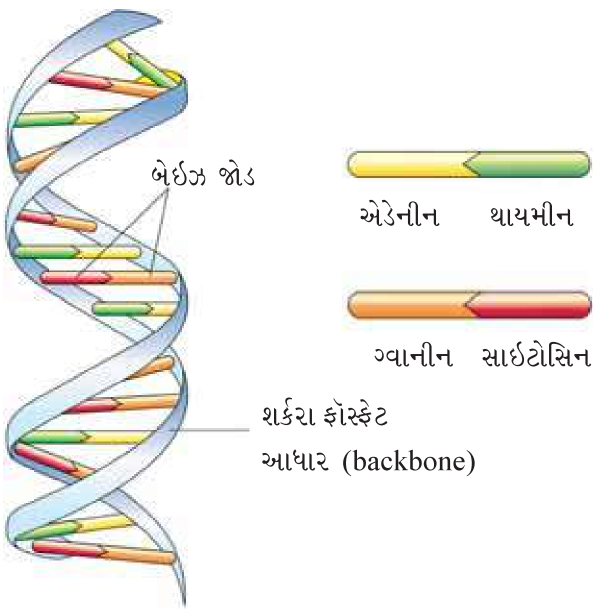
(ii) બંને શૃંખલાઓ પ્રતિ સમાંતર ધ્રુવતા ધરાવે છે. એટલે કે એક શૃંખલાની ધ્રુવતા 5′થી 3′ તરફ હોય તો બીજી શૃંખલાની ધ્રુવતા 3′થી 5′ તરફ હોય છે.

(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

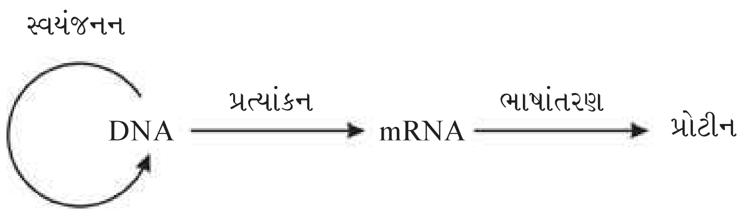


આકૃતિ 6.3 : DNAની બેવડી કુંતલાકાર રચના

(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 $\times$ 0.34×10^{-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 ?

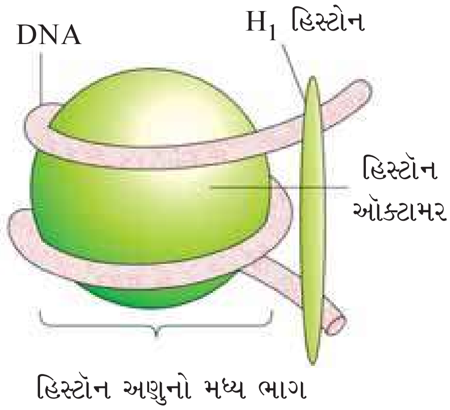
જો E. coli DNAની લંબાઈ 1.36 mm હોય, તો તમે E. coli માં આવેલ બેઇઝ જોડને ગણી શકશો ?

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.

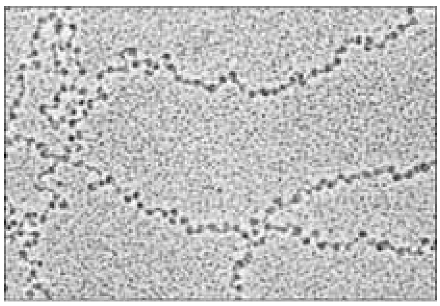
સુકોષકેન્દ્રી સજીવોમાં આ આયોજન એ ખૂબ જ જટિલ હોય છે. તેમાં ધનવીજભારિત પ્રોટીન સમૂહ આવેલા હોય છે જેને **હિસ્ટૉન** કહે છે. વીજભારિત પાર્શ્વશૃંખલા સાથેના એમિનોઍસિડની બહુલકતા (abundance)ને આધારે આ પ્રોટીન વીજભાર પ્રાપ્ત કરે છે. હિસ્ટૉન પ્રોટીનમાં સૌથી વધારે પ્રમાણમાં આલ્કલીય એમિનોઍસિડ લાયસીન અને આર્જેનીન 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 માઈક્રોસ્કૉપ (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.

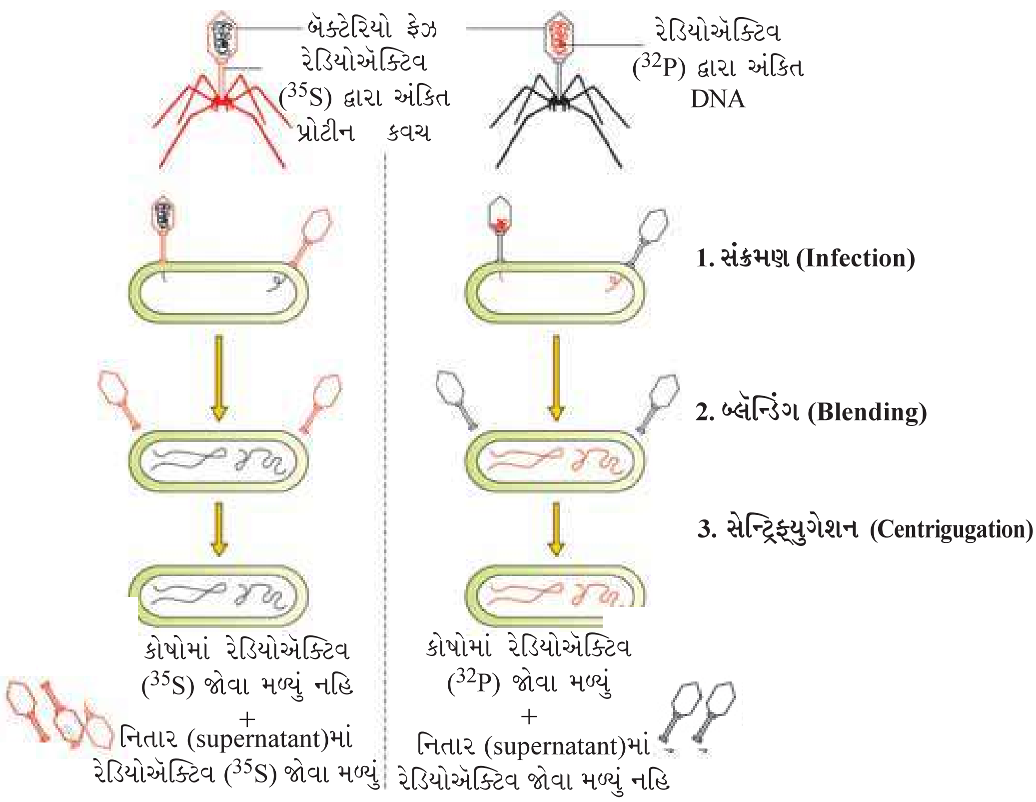
બૅક્ટેરિયોફેઝ એ બૅક્ટેરિયા સાથે ચોંટે છે અને પોતાનું જનીનદ્રવ્ય બૅક્ટેરિયામાં દાખલ કરે છે. બૅક્ટેરિયલ કોષ વાઇરસના આનુવંશિક દ્રવ્યને પોતાનું સમજી લે છે અને તેનાથી આગળ જતાં અનેક વાઇરસ કણનું નિર્માણ થાય છે. બૅક્ટેરિયામાં વાઇરસમાંથી પ્રોટીન અથવા DNA પ્રવેશે છે તે શોધવા માટે હર્શી અને ચેઇઝે પ્રયત્ન કર્યો.

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 વાઈરસમાં RNA જનીનદ્રવ્ય છે (જેમકે ઉદાહરણ : ટૉબેકો મોઝેઈક વાઈરસ, 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 ન્યુક્લિઈક 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 ન્યુક્લિઈક 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 ન્યુક્લિઈક 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).

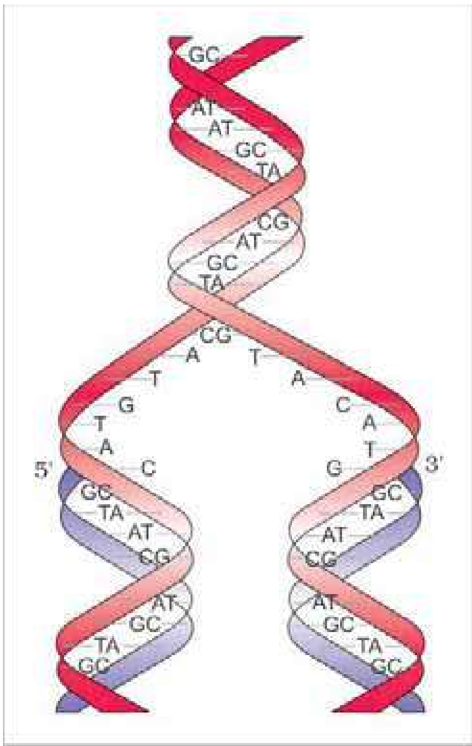
બંને DNA અને RNA વિકૃતિ પામી શકે છે. વાસ્તવમાં RNA અસ્થાયી તેમજ ઝડપથી વિકૃત બને છે. પરિણામ સ્વરૂપે RNA જીનોમ અને ટૂંકી જીવનઅવધિ ધરાવતાં વાઈરસ ઝડપી વિકાસ અને વિકૃતિ પામે છે.

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.



આકૃતિ 6.6 : વૉટ્સન અને ક્રિકનું અર્ધરૂઢિગત DNA સ્વયંજનન મૉડલ

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.

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)

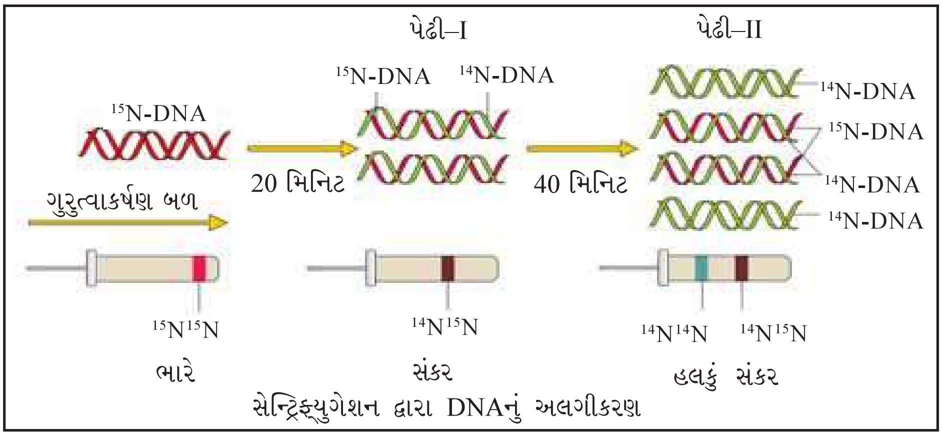
હવે એ સાબિત થઈ ચૂક્યું છે કે DNA અર્ધરૂઢિગત રીતે સ્વયંજનન પામે છે. તેના વિશે સૌપ્રથમ જાણકારી ઈશ્ચેરિશિયા કોલાઇ (*Escherichia coli*)માંથી પ્રાપ્ત થઈ અને આગળ જતાં ઉચ્ચ સજીવો જેમકે વનસ્પતિ અને મનુષ્યના કોષોમાં તેનો ખ્યાલ આવી શક્યો. મૈથ્યુ મેસેલ્સન અને ફ્રેન્કલિન સ્ટાલે 1958માં નીચેનો પ્રયોગ કર્યો :

(i) તેઓએ ઈ. કોલાઈનો એવા સંવર્ધન માધ્યમમાં ઉછેર કર્યો જેમાં $^{15}NH_4Cl$ (^{15}N એ નાઈટ્રોજનનો ભારે સમસ્થાનિક છે) ઘણીબધી પેઢીઓ સુધી માત્ર નાઈટ્રોજનના સ્રોત તરીકે છે. જેના પરિણામે નવનિર્મિત સંશ્લેષિત DNA (તેમજ અન્ય નાઈટ્રોજનયુક્ત સંયોજનોમાં)માં ^{15}N સામેલ થઈ જાય છે. આ ભારે DNA અણુને સેન્ટ્રિફ્યુગેશનની મદદથી સામાન્ય DNAથી સિઝિયમ ક્લોરાઈડ (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. કોલાઈ 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).

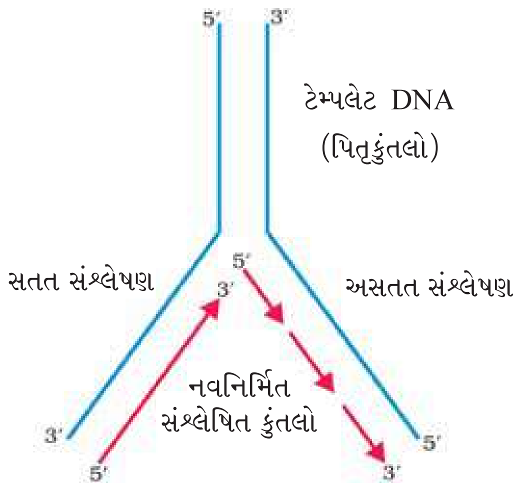
DNA પોલિમરેઝ પોતે સ્વયંજનનની શરૂઆત નથી કરી શકતો તથા સ્વયંજનન DNAમાં ગમે ત્યાંથી શરૂ થતું નથી. ઈ. કોલાઈના DNAમાં કેટલાંક નિશ્ચિત સ્થાનો હોય છે જ્યાંથી સ્વયંજનનની શરૂઆત થાય છે. આ સ્થાનોને **સ્વયંજનનની ઉત્પત્તિ-સ્થાન (origin of replication)** નામ આપવામાં આવ્યું છે. સ્વયંજનનની ઉત્પત્તિના સ્થાનરૂપી DNAના 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 પોલિપ્લૉઇડી (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.



આકૃતિ 6.8 : સ્વયંજનન ચીપિયો

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)

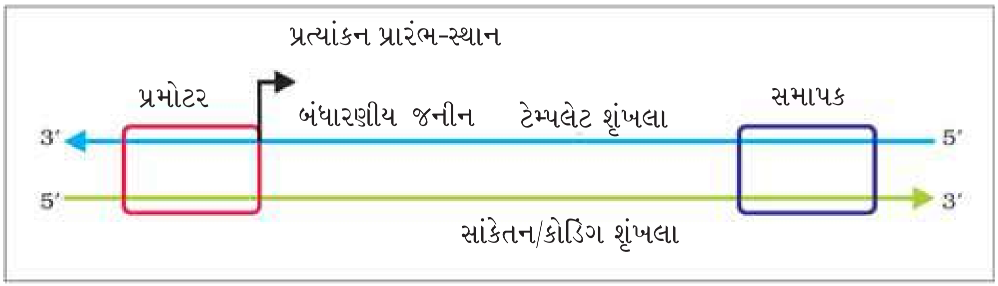
પ્રત્યાંકનના બંધારણીય જનીન એકમ DNAની બેવડી શૃંખલાનો જ ભાગ છે. જેમકે DNAની શૃંખલાઓ વિરુદ્ધ ધ્રુવની હોય છે. એટલા માટે **DNA આધારિત RNA પોલિમરેઝ (DNA dependent RNA polymerase)** પોલિમરાઇઝેશન (બહુલીકરણ)ને એક જ દિશા 5′થી 3′ તરફ ઉત્પ્રેરિત કરે છે. એવી શૃંખલા કે જેમાં ધ્રુવત્વ 3′ $\rightarrow$ 5′ તરફ હોય છે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

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′ ટેમ્પલેટ 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 ટેમ્પલેટ અને કોડિંગ શૃંખલાનું નિર્ધારણ કરે છે. જો તેની જગ્યાએ સમાપક આવે તો સંકેતન અને ટેમ્પલેટ 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)

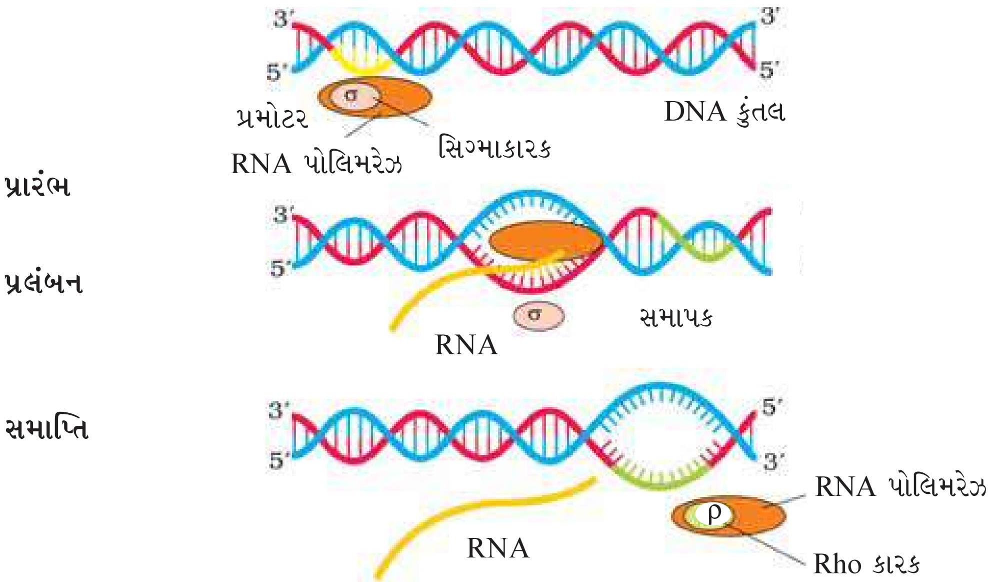
જનીન આનુવંશિકતાનો ક્રિયાત્મક એકમ છે. એમાં કોઈ શંકા નથી કે જનીન DNA પર સ્થિત હોય છે. જનીનને DNA અનુક્રમના શબ્દોમાં વ્યાખ્યાયિત કરવું મુશ્કેલ છે. DNA અનુક્રમ કે જે t RNA અથવા r RNA અણુનું સંકેતન કરે છે તેનાથી પણ જનીન વ્યાખ્યાયિત થાય છે. વ્યાખ્યા અનુસાર **સિસ્ટ્રોન (cistron)** પ્રત્યાંકન એકમમાં બંધારણીય 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

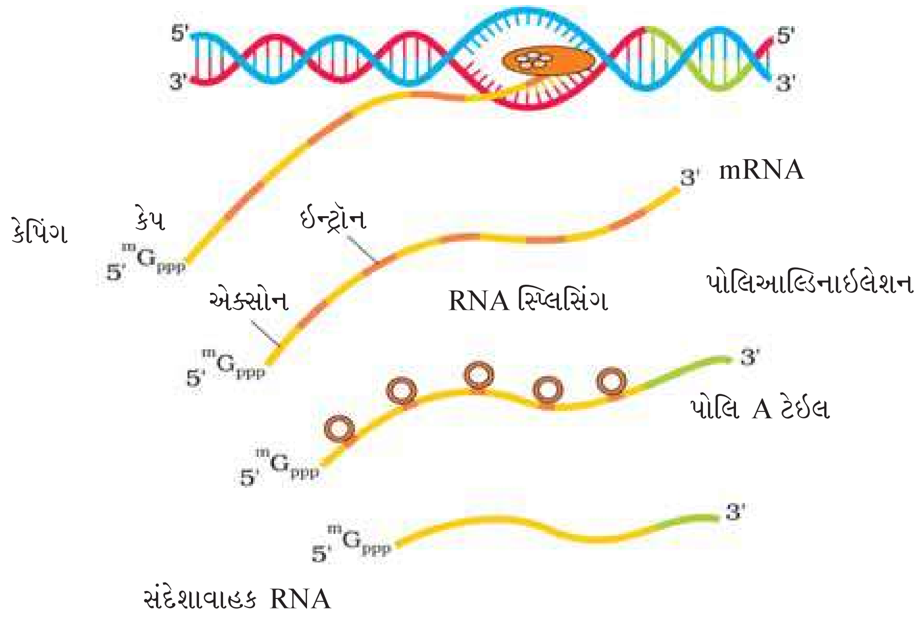
પાલન કરીને ટેમ્પલેટમાંના ક્રમ અનુસાર પોલિમરાઇઝ કરે છે. તે કુંતલને ખોલવા અને પ્રલંબનમાં પણ સહાય કરે છે. ફક્ત RNA નો થોડોક ખેંચાયેલ ભાગ જ ઉત્સેચક સાથે જોડાય છે. જ્યારે RNA પોલિમરેઝ સમાપ્તિ સ્થાને પહોંચી જાય છે ત્યારે નવનિર્મિત RNA અને RNA પોલિમરેઝ છૂટા પડી જાય છે. જેના ફળસ્વરૂપે પ્રત્યાંકન પ્રક્રિયાનું **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 ઈન્ટ્રૉન્સ બંને ધરાવે છે તથા તે બિનકાર્યકારી હોય છે. આથી તે વિશિષ્ટ પ્રક્રિયામાંથી પસાર થાય છે જેને **સ્પ્લિસિંગ (splicing)** કહે છે જેમાં ઈન્ટ્રૉન્સ 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 ન્યુક્લિઓટાઈડ (મિથાઈલ ગ્વાનોસિન ટ્રાય ફૉસ્ફેટ) hnRNAના 5′ છેડા પર જોડાય છે. ટેઈલિંગમાં એડિનાઈલેટેડ 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. ઈન્ટ્રૉન્સની 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 ન્યુક્લિઓટાઈડના પોલિમરમાંથી એમિનોઍસિડના પોલિમરનું સંશ્લેષણ કરે છે. એમિનોઍસિડ અને ન્યુક્લિઓટાઈડમાં 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. માર્શલ 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	C	A	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 કયા 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 :

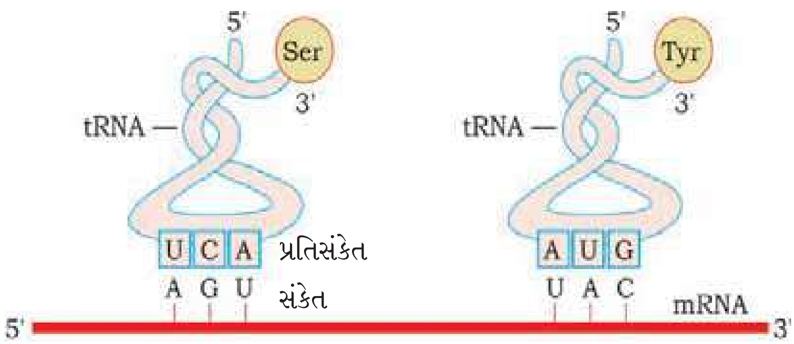
RAM HAS EDC AP
RAM HAS DCA P
RAM HAS CAP

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.



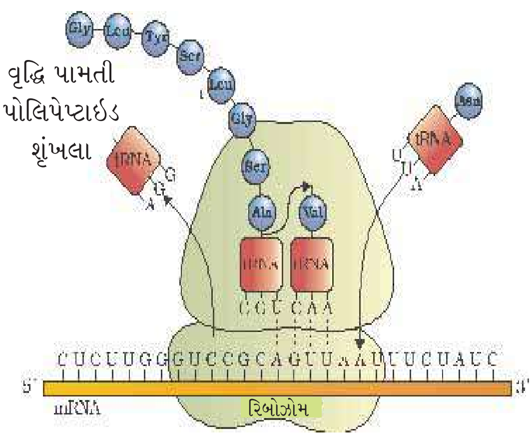
આકૃતિ 6.12 : tRNA - અનુકૂલક અણુ

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

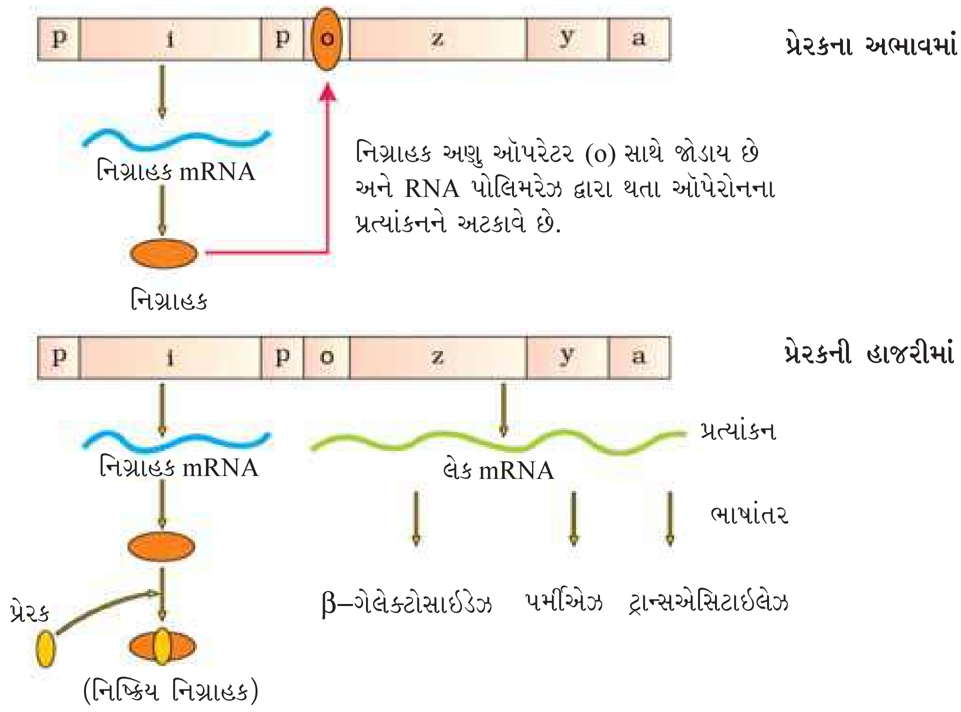
કોષમાં જનીન એક વિશિષ્ટ કાર્ય અથવા કાર્યોના સમૂહને કરવા અભિવ્યક્ત થાય છે. ઉદાહરણ તરીકે ઈ. કોલાઈ *(E. coli)*માં રહેલ ઉત્સેચક β-ગેલેક્ટોસાઈડેઝ એ ડાયસેકેરાઈડ્સ - લેક્ટોઝનું જલવિભાજન પ્રેરી તેને ગેલેક્ટોઝ અને ગ્લુકોઝમાં ફેરવે છે. જેને બૅક્ટેરિયા ઊર્જાના સ્રોત તરીકે ઉપયોગમાં લે છે. આથી જો બૅક્ટેરિયા પાસે લેક્ટોઝની 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.

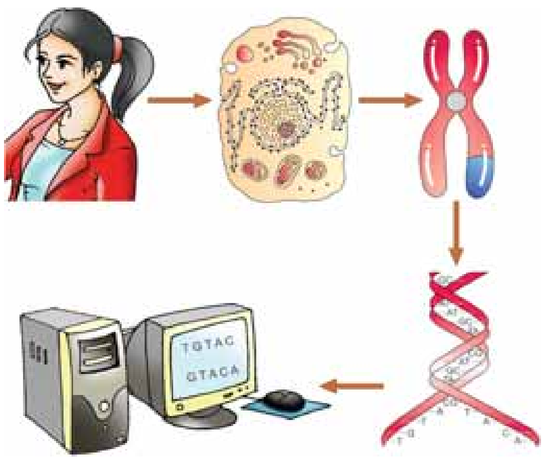
(vi) પ્રૉજેક્ટ સંબંધિત નૈતિક, કાયદાકીય અને સામાજિક સમસ્યાઓ (ethical, legal and social issues) (ELSI)ને સમજવી.

હ્યુમન જીનોમ પ્રૉજેક્ટ 13 વર્ષની યોજના હતી જેમાં યુ.એસ. ડિપાર્ટમેન્ટ ઑફ ઍનર્જી અને નેશનલ ઇન્સ્ટિટ્યૂટ્સ 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 **સૅટેલાઇટ DNA (satellite DNA)** કહે છે. બેઈઝ બંધારણ (A : T સમૃદ્ધ અથવા G : C સમૃદ્ધ), ખંડોની લંબાઈ તેમજ પુનરાવર્તિત એકમોની સંખ્યાના આધારે માઇક્રોસૅટેલાઇટ, મીની-સૅટેલાઇટ 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 ઍન્ડોન્યુક્લિએઝ દ્વારા DNAનું પાચન

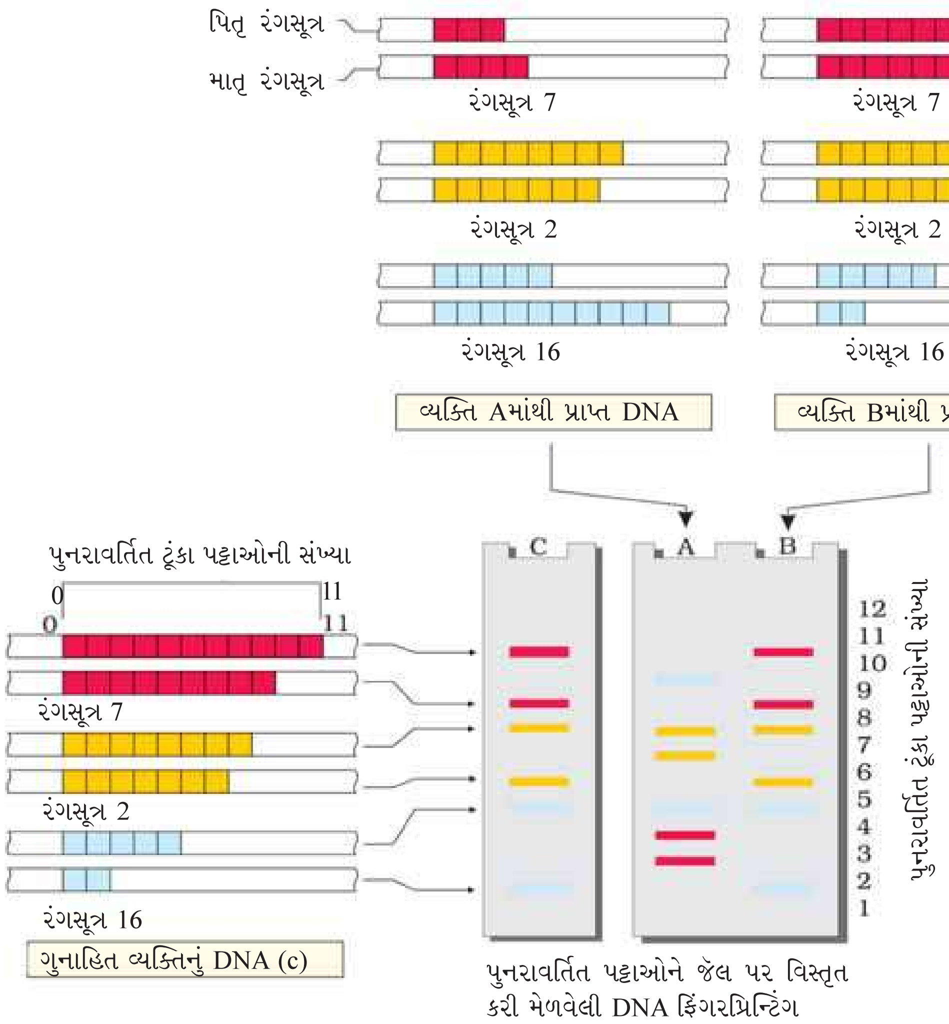
(iii) ઇલેક્ટ્રોફોરેસિસ દ્વારા DNAના ખંડોનું અલગીકરણ

(iv) અલગીકૃત DNA ખંડોનું સંશ્લેષિત પટલ જેમકે, નાઇટ્રો સેલ્યુલોઝ અથવા નાઇલોન 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