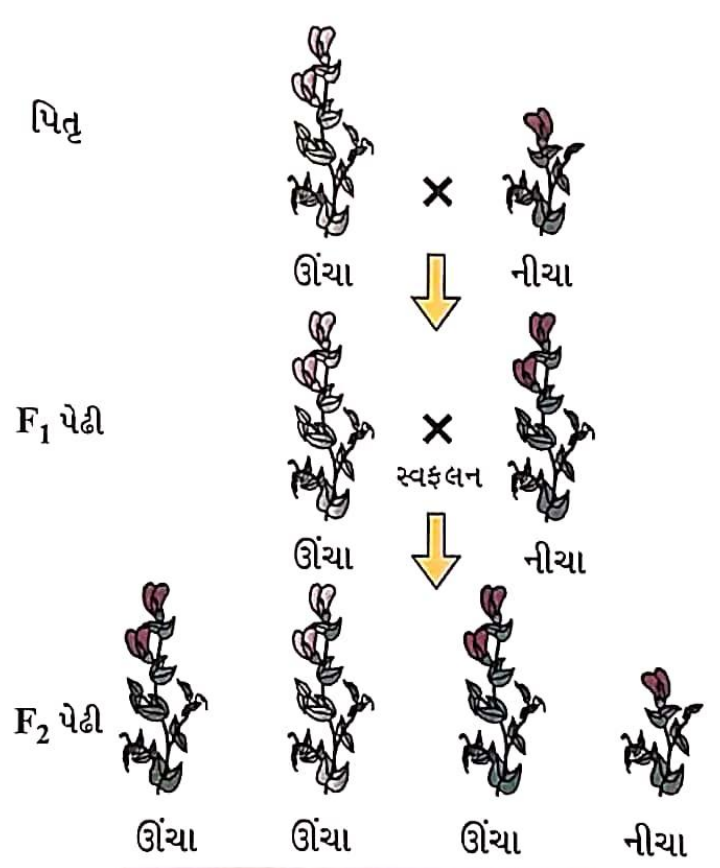


મેન્ડલના એકસંકરણ પ્રયોગનું વર્ણન

- મેન્ડલે, વટાણાના ઊંચા અને નીચા છોડનું સંકરણ કર્યું અને પ્રથમ પેઢીની સંતતિ મેળવી.
- મેન્ડલે જોયું કે F_1 પેઢીમાં પ્રાપ્ત બધા છોડ ઊંચા હતા, એક ઊંચા પિતૃને સમાન હતો. કોઈ પણ છોડ નીચા ન હતા.
- તેમણે નોંધ્યું કે F_1 સંતતિમાં, બેમાંથી એક પિતૃના લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ થાય છે, બીજા પિતૃના લક્ષણ અભિવ્યક્ત થતા નથી.



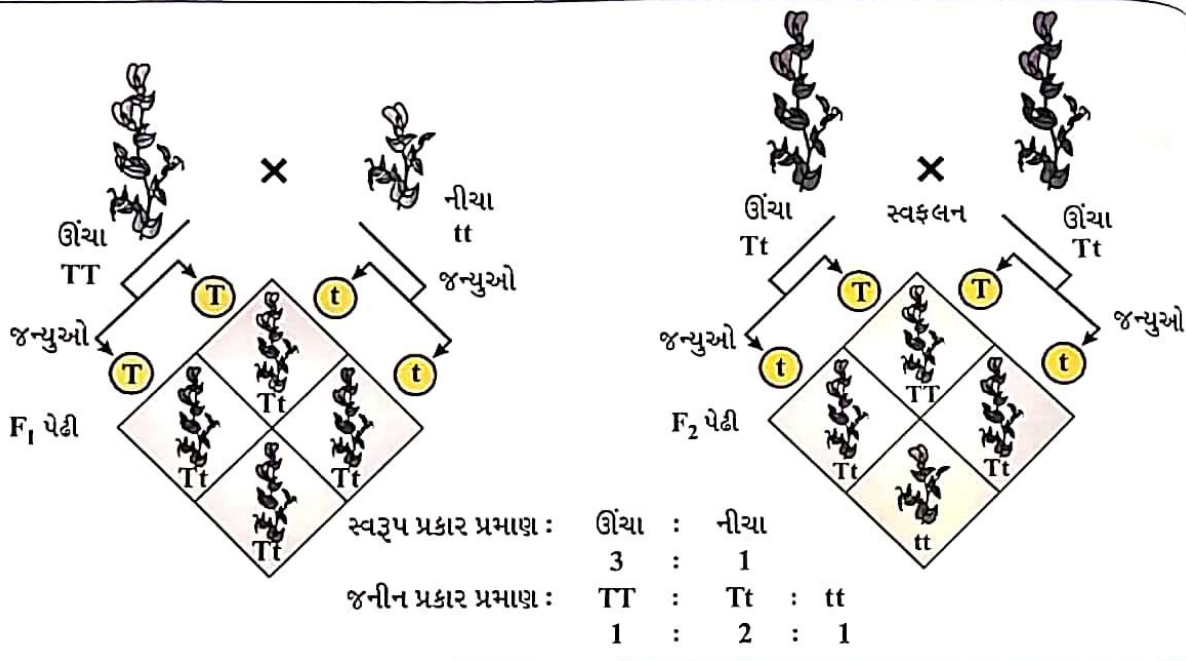
- F_1 પેઢીના બધા જ ઊંચા છોડનું સ્વફલન કરાવતાં, F_2 પેઢીમાં છોડ (25%) નીચા હતાં. જ્યારે (75 %) છોડ ઊંચા હતા. આ બંને તેમનાં પિતૃ છોડને સમાન લક્ષણો ધરાવતા હતા. વચગાળાની અભિવ્યક્તિ જોવા મળી નહીં.
- અન્ય લક્ષણોમાં પણ આવાં જ પરિણામો પ્રાપ્ત થયાં. એટલે કે F_1 પેઢીમાં માત્ર એક જ પિતૃના લક્ષણો પ્રદર્શિત થાય જ્યારે F_2 પેઢીમાં બંને લક્ષણો 3:1ના પ્રમાણમાં અભિવ્યક્ત થયાં.

મેન્ડલના પ્રયોગના આધારે કારકો, પ્રભાવી / પ્રચ્છન્ન લક્ષણો, જનીનસ્વરૂપ અને દેખાવ સ્વરૂપની માહિતી આપો.

- તેમણે કોઈ બાબત સ્થાયી સ્વરૂપમાં પિતૃમાંથી સંતતિમાં જન્યુઓના માધ્યમ દ્વારા ઉત્તરોત્તર પેઢીઓમાં વહન પામે છે. તેમણે આ બાબતોને કારકો (Alleles) તરીકે ઓળખાવ્યા. આપણે જનીન તરીકે ઓળખીએ છીએ. એટલે કે જનીનો આનુવંશિકતાના એકમો છે.
- જનીનો જે વિરોધાભાસી અભિવ્યક્તિઓની જોડનું સંકેતન કરે છે તેને વૈકલ્પિક કારક (એલેલ) કહે છે.
- મૂળાક્ષરીય સંકેતોના ઉપયોગમાં મોટી લિપિને **F₁** તબક્કા અને નાની લિપિને અન્ય વ્યક્ત થતી અભિવ્યક્તિ માટે લેવાય. ઊંચાઈ માટે **T** અને નીચા/વામન માટે **t**. T અને t એકબીજાનાં કારક છે. જેની અભિવ્યક્તિ **TT, Tt, tt** રીતે થાય.
- જો બંને કારકો સમાન હોય તો **TT** કે **tt** સમયુગ્મી હશે.
- **TT** અને **tt** છોડનાં જનીન પ્રકાર અને ઊંચા અને નીચા શબ્દ દેખાવ સ્વરૂપ કહેવાય છે.
- અસમાન કારકોની જોડમાં કોઈ એક બીજા પર પ્રભાવી બને છે અને **F₁** પેઢીમાં અભિવ્યક્ત થાય છે. તેને પ્રભાવી કારક અને અભિવ્યક્ત ન થતા કારકને પ્રચ્છન્ન કારક કહે છે.
- સમયુગ્મીમાં કારક સમાન હોય છે **TT, tt**
- વિષમયુગ્મીમાં અસમાન હોય છે જેમ કે **Tt**.
- TT અને tt વચ્ચે કરાવાતાં સંકરણોને એક્સંકરણ પ્રયોગ કહે છે.

પુનેટ સ્કેવરના ઉપયોગ દ્વારા મેન્ડલના એક્સંકરણ પ્રયોગની સમજૂતી આપો.

- જ્યારે અર્ધાકરણ દરમિયાન ઊંચા અને નીચા છોડ જન્યુઓનું નિર્માણ કરે છે ત્યારે પિતૃ જોડના એલેલ એકબીજાથી વિશ્લેષણ પામી અને માત્ર એક જ એલેલ જન્યુઓમાં પ્રવેશે છે.
- આ વિશ્લેષણ અનિયમિત હોય છે અને જન્યુમાં કોઈ એક એલેલ હોવાની સંભાવના 50% હોય છે.
- આ પ્રકારે ઊંચા છોડમાં **T** કારક અને નીચા છોડમાં **t** કારક હોય છે.
- ફલન દરમિયાન આ બેમાંથી એક એલેલ પિતૃમાંથી પરાગના માધ્યમ દ્વારા અને બીજું, અંડકોષના માધ્યમમાંથી આવી, જોડાણ પામી યુગ્મનજ બનાવે છે જે **T** અને **t** એલેલ ધરાવે છે. આ વિરોધાભાસી લક્ષણો **Tt** પ્રદર્શિત કરતો વિષમયુગ્મી છોડ બને છે.
- પુનેટ સ્કેવરનાં અધ્યયનની મદદથી પિતૃઓ દ્વારા જન્યુઓનું નિર્માણ, ફલિતાંડનું નિર્માણ **F₁** અને **F₂** સંતતિના છોડને સમજી શકાય છે.
- બ્રિટીશ જનીનશાસ્ત્રી રેજિનાલ્ડ સી. પુનેટ દ્વારા આ પદ્ધતિનો ઉપયોગ કરાયો છે.
- આ આલેખીય રજૂઆત જનીનિક સંકરણ પ્રયોગમાં સંતતિના સંભવિત બધા જનીન પ્રકારની ગણતરી માટે વપરાય છે. બધાં જ સંભવિત જન્યુઓને સૌથી ઉપરની હરોળમાં ડાબી બાજુનાં કોલમમાં બંને બાજુ લખાય છે. બધા સંભવિત સંયોજનોને નીચેના ચોરસખાનામાં દર્શાવાય છે

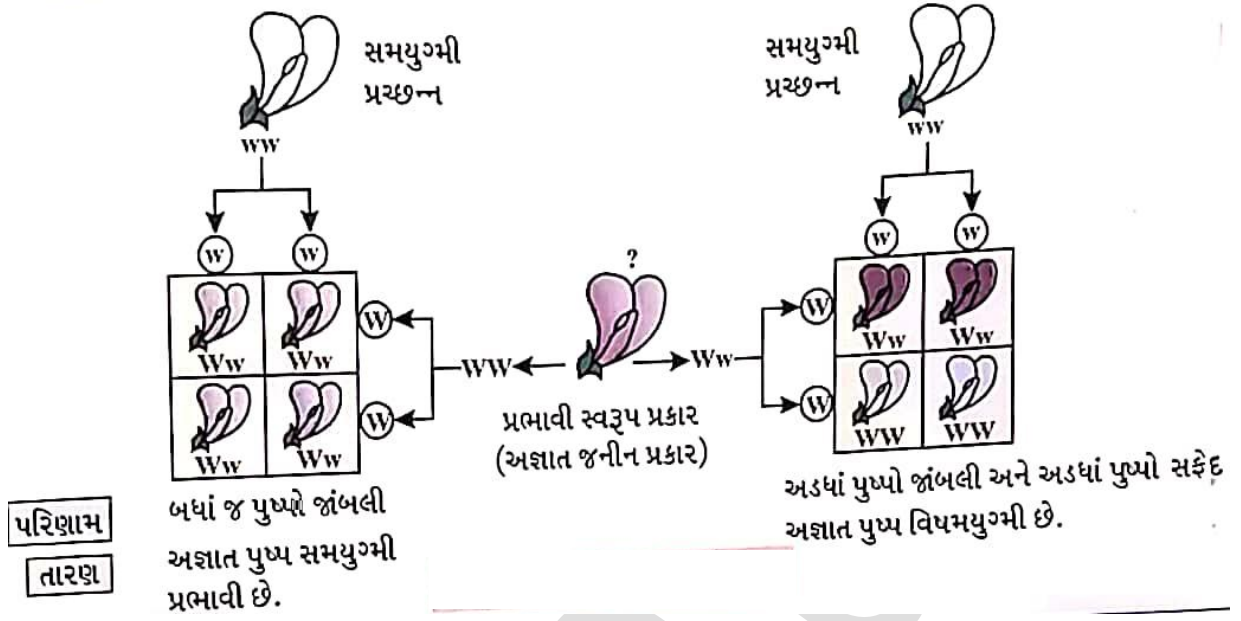


- પુનેટ સ્કવેરમાં ઊંચા (TT) નર પિતૃ અને નીચા (tt) (માદા) છોડ દ્વારા ઉત્પન્ન જન્યુઓ અને F₁ સંતતિ Tt થી દર્શાવાય છે.
- TT પ્રકારના F₁ ને સ્વપરાગિત કરાય છે.
- છોડના સ્વફલનથી સરખી સંખ્યામાં " T અને t જનીન પ્રકારધરાવતા જન્યુઓ મળે છે.
- જ્યારે ફલન થાય છે ત્યારે (T)ના પરાગરજ દ્વારા T અને t પ્રકારના અંડકોષને પરાગિત કરવાની સંભાવના 50% હોય છે. તે જ રીતે (t) ના પરાગરજના T અને t પ્રકારના અંડકોષને પરાગિત કરવાની સંભાવના 50% હોય છે.
- અનિયમિત ફલનનું પરિણામમાં ફિલિતાંડ TT, Tt, કે tt જનીન પ્રકારના હોઈ શકે છે.
- પુનેટ સ્કવેરના અનિયમિત ફલનનું પરિણામ ¼ TT ½ Tt અને ¼ tt જોઈ શકાય છે. F₁ જનીનપ્રકાર Tt પણ સ્વરૂપ પ્રકાર ઊંચા જોવા મળે છે. F₂ માં ¾ ઊંચા (Tt or tt) બાહ્ય સ્વરૂપથી અલગ પડતાં નથી. આમ જનીન પ્રકાર Tt માં માત્ર એકજ લક્ષણ T ની અભિવ્યક્તિ થાય છે. આમ, લક્ષણ T, એ t પર પ્રભાવી છે.
- F₂ માં સ્વરૂપ પ્રકાર 3 : 1 પણ જનીનસ્વરૂપ 1 : 2 : 1 જોવા મળે છે.

કસોટી સંકરણ એટલે શું? તે શામાટે જરૂરી છે ?

- ગાણિતીય સંભાવનાના પ્રયોગ દ્વારા જનીન પ્રકાર પ્રમાણની ગણતરી કરી શકાય છે પણ માત્ર પ્રભાવી લક્ષણના સ્વરૂપ પ્રકારને જોઈને જનીન પ્રકારની સંરચનાની માહિતી મળતી નથી. ઉદા. F₁ અને F₂ છોડ TT/Tt છે તેમ જાણી શકાતું નથી.
- F₂ ના ઊંચા છોડના જનીન પ્રકાર નિર્ધારણ માટે F₂ ના ઊંચા છોડને નીચા છોડ tt સાથે સંકરણ કરાવ્યું આને કસોટી સંકરણ કહે છે.

- લાક્ષણિક કસોટી સંકરણના પ્રભાવી સ્વરૂપ ધરાવતા છોડનો જનીન પ્રકાર નક્કી કરવા પ્રચ્છન્ન છોડ સાથે સ્વફલન કરાવવામાં આવ્યું. સજીવોના જનીન પ્રકાર નક્કી કરવા આવા સંકરણની સંતતિઓનું વિશ્લેષણ કરી શકાય છે.



મેન્ડલનો પ્રભુતાનો નિયમ અને વિશ્લેષણનો નિયમ :

પ્રભુતાનો નિયમ :

- લક્ષણોનું નિર્ધારણ કારકો નામના સ્વતંત્ર એકમો દ્વારા થાય છે
- કારકો જોડમાં હોય છે.
- જો કારકની જોડના બે કારકો અસમાન હોય તો એક કારક બીજા કારક પર પ્રભાવી હોય છે. એટલે કે એક પ્રભાવી અને બીજું પ્રચ્છન્ન હોય છે.
- F_1 માં માત્ર એક પિતૃના લક્ષણનું અભિવ્યક્ત થવું તથા F_2 માં બંને પિતૃના લક્ષણાતું અભિવ્યક્ત થવું આ નિયમ દ્વારા સમજાવી શકાય છે.
- F_2 માં 3 : 1 નાં પ્રમાણની સ્પષ્ટતા મળે છે.

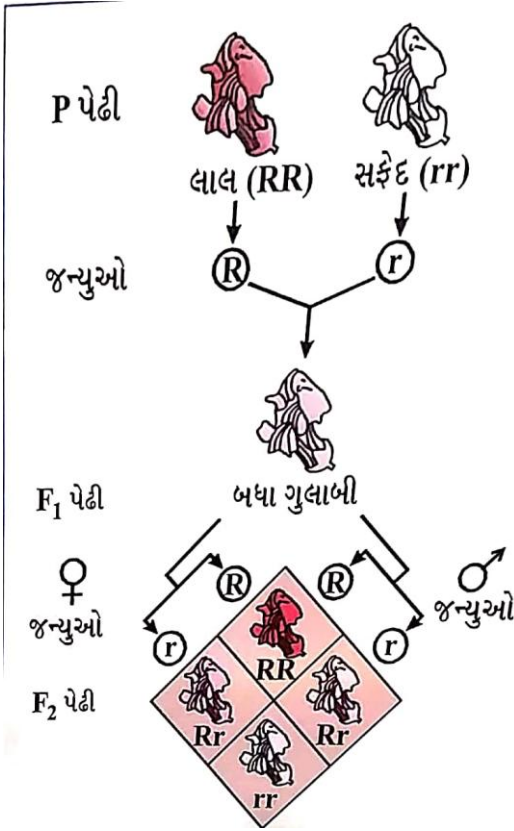
વિશ્લેષણનો નિયમ:

- જ્યારે સંકરણમાં વિરોધી પ્રકારનાં લક્ષણોની જોડીને સામેલ કરવામાં આવે છે, ત્યારે બે કારકો (વૈકલિક કારકો) નિશ્ચિત થયા વગર ભેગાં રહે છે.

- જ્યારે આવા સંકરણ દ્વારા જન્યુઓ સર્જાય છે ત્યારે બંને કારકો એકબીજાથી અલગ પડે છે અને તે પૈકી નુ એક જ કારક જનનકોષમાં દાખલ થાય છે.
- આ રીતે કોઈ પણ જન્યુકોષ લક્ષણોની અભિવ્યક્તિ માટે એક જ જનીન ધરાવે છે જેને જન્યુકોષોની શુદ્ધતાનો નિયમ પણ કહે છે.
- સજીવ કોઈલક્ષણ માટે સમયુગ્મી કે વિષમયુગ્મી હોઈ શકે પરંતુ તેના જન્યુઓ લક્ષણની જે-તે અભિવ્યક્તિ માટે શુદ્ધ જ હોય છે.
- સમયુગ્મી પિતૃ દ્વારા ઉત્પન્ન થતા બધા જ જન્યુઓ સમાન હોય છે. જ્યારે વિષમયુગ્મી પિતૃ દ્વારા બે પ્રકારના જન્યુઓ ઉત્પન્ન થાય છે. જેમાં પ્રત્યેકમાં એક એક કારક સરખા પ્રમાણમાં હોય છે.

અપૂર્ણ પ્રભુતા:

- શ્વાન પુષ્પ અપૂર્ણ પ્રભુતાના નિયમને સમજવા માટેનું શ્રેઠ ઉદાહરણ છે.
- શુદ્ધ સંવર્ષિત લાલ પુષ્પ (**RR**)ને શુદ્ધ સંવર્ષિત સફેદ પુષ્પ (**rr**) વચ્ચે સંકરણ કરાવ્યું. પરિણામ સ્વરૂપ **F₁** પેઢી ગુલાબી પુષ્પવાળી (**Rr**) પ્રાપ્ત થઈ.
- જ્યારે **F₁** સંતતિનું સ્વફલન કરાવવામાં આવ્યું તો પરિણામો **RR (સફેદ) : Rr (ગુલાબી) : rr (લાલ) = 1:2:1** પ્રાપ્ત થયાં. અહીં જનીન પ્રકાર-પ્રમાણ મેન્ડલના કોઈ પણ એકસંકરણ પ્રયોગ જેવું જ હતું પણ સ્વરૂપ પ્રકાર **3:1** બદલાઈ ગયું.



- આ ઉદાહરણમાં **R** કારક **r** કારક પર સંપૂર્ણ પ્રભાવી ન રહ્યું. આથી લાલ (**RR**) અને સફેદ (**rr**) દ્વારા ગુલાબી (**Rr**) પ્રાપ્ત થયું.
- આ રીતે કોઈ વૈકલ્પિક કારક તેના યુગ્મ કારક પર પ્રભાવી નથી. આને અપૂર્ણ પ્રભુતા કહી શકાય.

પ્રભાવિતાની સંકલનાનું સપટીકરણ કઈ રીતે થઈ શકે ?

- દ્વિકીય સજીવો કારકોની જોડ સ્વરૂપે પ્રત્યેક જનીનની બે નકલ ધરાવે છે. કારકોની જોડ હંમેશાં સમાન ન હોતાં વિષમયુગ્મી પણ હોઈ શકે. તેમાંના એક કારકની ભિન્નતાનું કારણ તેમાં આવેલાં પરિવર્તન હોઈ શકે , જે ચોક્કસ માહિતીને રૂપાંતરિત કરે
- ઉદા. એક એવા જનીનને લેવામાં આવે જેમાં એક ઉત્સેચક બનાવવાની માહિતી હોય. આ જનીનના બંને પ્રતિરૂપ તેના બે કારક સ્વરૂપ છે.
- સામાન્ય કારક, એવો ઉત્સેચક ઉત્પન્ન કરે જે એક પ્રક્રિયાથી 's' ના રૂપાંતરણ માટે આવશ્યક છે.
- રૂપાંતરિત કારક નીચેનામાંથી કોઈના ઉત્પાદન માટે જવાબદાર હોઈ શકે :
- (1)સામાન્ય/ઓછી ક્રિયાશીલતાવાળો ઉત્સેચક (2) બિનકાર્યક્ષમ ઉત્સેચક (3) ઉત્સેચકની ગેરહાજરી.
- પહેલા કિસ્સામાં રૂપાંતરિત કારક, અરૂપાંતરિત એલેલ સમાન હોય છે. એટલે તે એક જ સ્વરૂપ પ્રકાર સર્જશે. તેના પરિણામે પ્રક્રિયાથી 's' નું રૂપાંતરણ થશે.
- પણ કારક જો બિનકાર્યક્ષમ ઉત્સેચક અથવા ઉત્સેચક ઉત્પન્ન ના કરે તો સ્વરૂપ પ્રકાર પર અસર થઈ શકે છે. સ્વરૂપ પ્રકાર / લક્ષણો અરૂપાંતરિત કારકોનાં કાર્ય પર આધારિત છે.
- કાર્યકારી કારક જે વાસ્તવિક સ્વરૂપ પ્રકાર દર્શાવે તે પ્રભાવી હોય અને રૂપાંતરિત કારક પ્રચ્છન્ન હોય છે.

સહપ્રભાવિતા કોને કહે છે ? મનુષ્યના રુધિરજૂથના ઉદાહરણથી વિસ્તૃત સમજૂતી આપો.

- સહપ્રભાવિતામાં પ્રભાવી તેમજ પ્રચ્છન્ન વૈકલ્પિક કારકોમાં પ્રભાવી કે પ્રચ્છન્ન સંબંધોનો અભાવ હોય છે અને બંને જનીનો તેમની અભિવ્યક્તિ સ્વતંત્રપણે રજૂ કરે છે.
- આ કિસ્સાનાં પ્રભાવી લક્ષણ, પ્રચ્છન્ન લક્ષણ સાથે મિશ્રિત થતું નથી.
- સહપ્રભાવિતામાં F_1 પેઢી બંને પિતૃઓને મળતા આવે છે. તેનું ઉદાહરણ મનુષ્યમાં **ABO** રુધિરજૂથનું નિર્ધારણ કરવાવાળા વિભિન્ન પ્રકારના રક્તકણો છે.
- **ABO** રુધિરજૂથનું નિયંત્રણ **I** જનીન કરે છે. રક્તકણના કોષરસસ્તરની સપાટી પરથી બહાર ઊપસેલ શર્કરા પોલિમર છે. આ પોલિમરના પ્રકારનું નિયંત્રણ જનીન **I** કરે છે.
- આ જનીન **I** ના ત્રણ કારક I^A , I^B અને i છે. I^A અને I^B એકબીજાથી થોડી જ અલગ પડતી શર્કરાનું ઉત્પાદન કરે છે અને i કારક કોઈ પણ પ્રકારની શર્કરાનું ઉત્પાદન કરતું નથી.
- મનુષ્ય દ્વિકીય ($2n$) પ્રાણી છે . પ્રત્યેક વ્યક્તિમાં ત્રણમાંથી બે પ્રકારના કારક હોય છે. I^A અને I^B સંપૂર્ણ રીતે i પર પ્રભાવી છે.
- જ્યારે $I^A i$ હોય ત્યારે ફક્ત I^A તેજ રીતે $I^B i$ હોય ત્યારે ફક્ત I^B અભિવ્યક્ત થાય છે.

- પણ જ્યારે I^A અને I^B સાથે હોય ત્યારે બંને પોતપોતાની શર્કરાની અભિવ્યક્તિ કરે છે. આ ઘટના સહપ્રભાવિતા દર્શાવે છે.
- **ABO** રુધિરજૂથના 6 વિભિન્ન જનીનપ્રકાર શક્ય બનશે.

પિતૃ 1માંથી એલેલ	પિતૃ 2માંથી એલેલ	સંતતિનો જનીન પ્રકાર	સંતતિનું રુધિર જૂથ
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	ii	O

બહુવૈકલ્પિક કારકો :

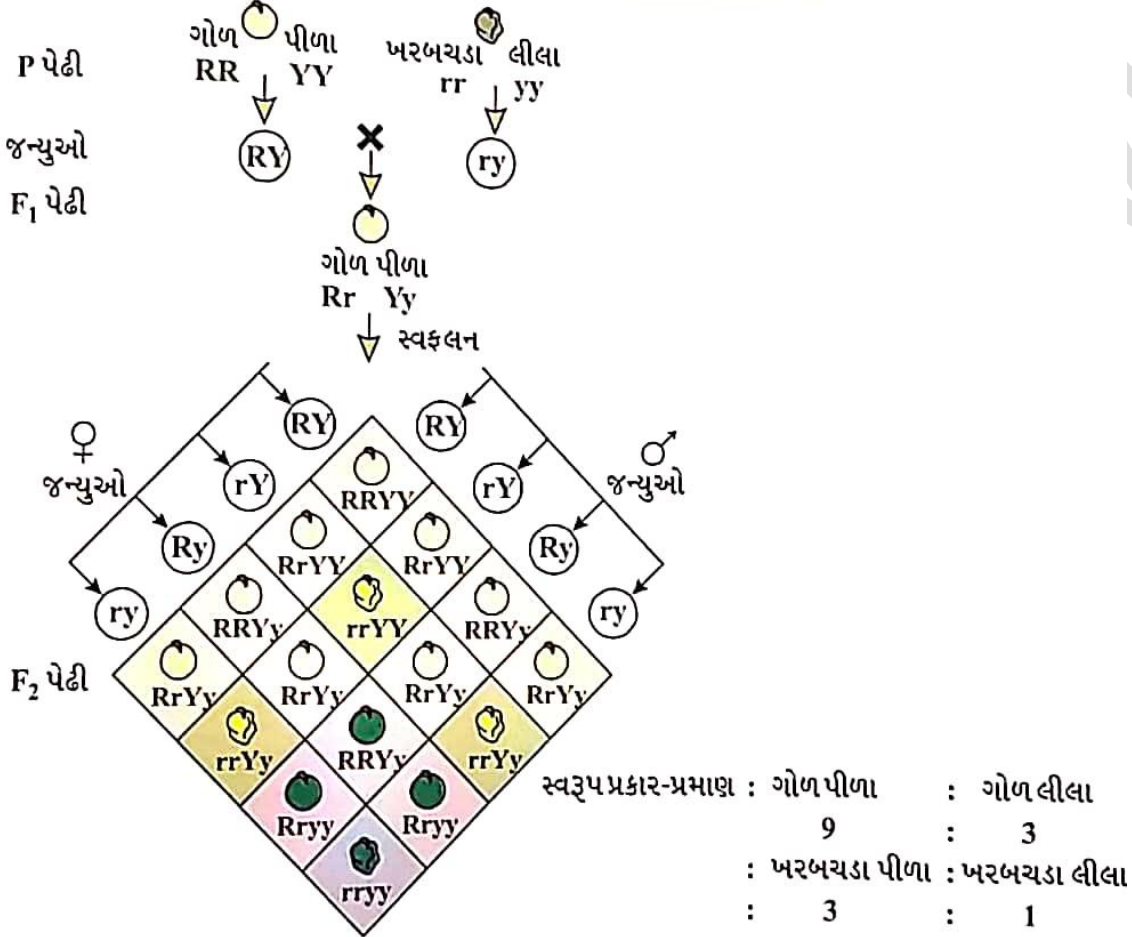
- મેન્ડલના અનુમાન પ્રમાણે કોઈ એક લક્ષણ પર જનીનની એક જોડ અસર દર્શાવે છે. આવા યુગ્મ જનીનના બે વિકલ્પો હોય છે; પ્રભાવી કે પ્રચ્છન્ન.
- એવાં ઉદાહરણ પણ મળ્યાં છે જેમાં એક લક્ષણ પર અસર કરતાં યુગ્મજનીનનાં વિકલ્પ બેથી વધુ હોય છે.
- એક જ લક્ષણ માટે ત્રણથી વધુ વૈકલ્પિક કારકો જવાબદાર હોય તો તેને બહુવૈકલ્પિક કારકો કહે છે જે રંગસૂત્રો પર એક વિશિષ્ટ સ્થાન રોકે છે. મનુષ્યમાં **ABO** રુધિરજૂથ પ્રકાર જાણીતું ઉદાહરણ છે.

રુધિરજૂથ	શક્ય જનીન પ્રકાર
A	$I^A I^A, I^A i$
B	$I^B I^B, I^B i$
AB	$I^A I^B$
O	ii

- ક્યારેક એક જનીન એક કરતાં વધુ અસર સર્જે છે. ઉદાહરણ તરીકે વટાણાના બીજમાં સ્ટાર્ચનું સંશ્લેષણ એક જનીન કરે છે તેમાં બે કારકો (**B** અને **b**) છે.
- સામાન્ય રીતે સ્ટાર્ચનું સંશ્લેષણ **BB** સમયુગ્મો દ્વારા થાય છે જે મોટા કદનાં સ્ટાર્ચનનાં કણો ઉત્પન્ન કરે છે. તેનાથી વિપરિત **bb** સમયુગ્મો ઓછી સક્રિયતા અને નાના કદનાં સ્ટાર્ચનનાં કણો ઉત્પન્ન કરે છે.

- પરિપક્વતા બાદ **BB** બીજ ગોળ હોય છે.. **bb** ખરબચડાં હોય છે.
- આથી પ્રભુતા એ કોઈ જનીન કે જે તેની માહિતી ધરાવતું હોય તથા તેની નીપજનું સ્વાયત્ત લક્ષણ નથી. જ્યારે આ જનીન એકથી વધુસ્વરૂપ પ્રકાર પર પ્રભાવ દર્શાવતું હોય ત્યારે તે જનીનની નીપજ તથા નિશ્ચિત સ્વરૂપ પ્રકાર પર તેટલો જ આધાર રાખે છે.

મેન્ડલ નો દ્વિસંકરણ આધારિત પ્રયોગ



દ્વિસંકરણ આધારિત કારકોની મુક્ત વહેંચણીનો નિયમ:

મુક્ત વહેંચણીનો નિયમ :

- જ્યારે કોઈ સંકરણમાં લક્ષણોની બે જોડ લેવામાં આવે છે ત્યારે કોઈ એક જોડનું લક્ષણ બીજી જોડના લક્ષણથી સ્વતંત્ર રીતે વિશ્લેષણ પામે છે.
- દ્વિસંકરણ પ્રયોગમાં સ્વરૂપ પ્રકાર ગોળ-પીળા, ખરબચડા-લીલા, ગોળ-લીલા અને ખરબચડા-લીલા **9 : 3 : 3 : 1**ના પ્રમાણમાં પ્રદર્શિત થયા. આ પ્રમાણને 3 પીળા : 1 લીલા સાથે 3 : ગોળ : 1 ખરબચડાની શ્રેણીમાં વ્યુત્પન્ન કરી શકાય છે.

- દ્વિસંકરણ પ્રયોગ (બે વિરોધાભાસી લક્ષણો ધરાવતા છોડ વચ્ચે સંકરણ)ના પરિણામો પર મેન્ડલે જે નિયમ રજૂ કર્યો તેને મુક્ત વર્હેયણીનો નિયમ કહે છે.
- **F₁RrYy** છોડમાં જનીનના બે જોડના મુક્ત વિશ્લેષણને સમજવા પુનેટ સ્કવેરનો ઉપયોગ કરી શકાય છે. **R** એ **r** ના વિશ્લેષણમાં 50% જન્યુઓમાં **r** જનીન હોય છે. તેમાં **R** અને **r** સાથે **Y** અને **y** પણ હોય છે. **Yy** નું વિશ્લેષણ પણ **Rr** જેવું જ થાય છે.
- **R** ધરાવતા 50% જન્યુઓમાં 50% **y** અને બીજા 50%માં **Y** .
- **r** ધરાવતા 50% જન્યુઓમાં 50% **y** અને બીજા 50%માં **Y** જનીનહોય છે.
- આથી જન્યુઓના 4 જનીનપ્રકારબની શકે છે. (**RY,Ry,rY,ry**)
- પુનેટસ્કવેરની બે બાજુ અંડકોષ અને પરાગ લખતાં 16 સ્કવેરમાં સ્વરૂપ પ્રકાર અને જનીન પ્રકાર મળે છે.
- સ્વરૂપપ્રકાર પ્રમાણ **9 : 3 : 3 : 1**
- પીળા ગોળ-9 , પીળા કરચલીવાળા-3 લીલા ગોળ-3 લીલા ખરબચડા-1

જનીન સ્વરૂપ પ્રમાણ 1 : 2 : 2 : 4 : 1 : 2 : 1 : 2 : 1

YYRR = 1 પીળા ગોળ સમયુગ્મી

YYRr = 2 સમયુગ્મી પીળા અને વિષમયુગ્મી ગોળ

YyRR = 2 વિષમયુગ્મી પીળા અને સમયુગ્મી ગોળ

YyRr = 4 વિષમયુગ્મી પીળા અને વિષમયુગ્મી ગોળ

YYrr = 1 સમયુગ્મી પીળા અને સમયુગ્મી કરચલીવાળા

Yyrr = 2 વિષમયુગ્મી પીળા અને સમયુગ્મી કરચલીવાળા

yyRR = 1 સમયુગ્મી લીલા અને સમયુગ્મી ગોળ

yyRr = 2 સમયુગ્મી લીલા અને વિષમયુગ્મી ગોળ

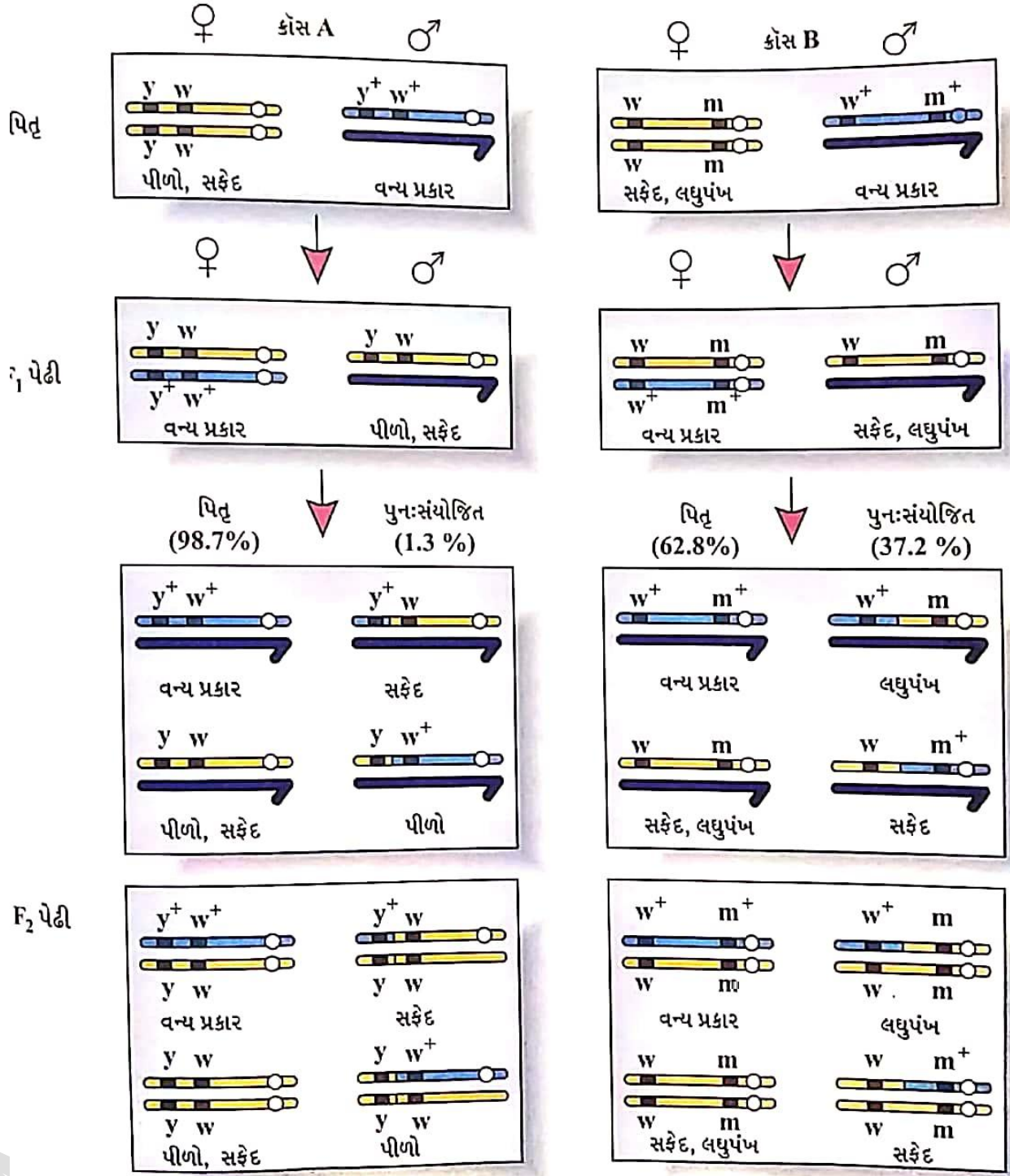
yyrr = 1 સમયુગ્મી લીલા અને સમયુગ્મી કરચલીવાળા

મોર્ગને ફળમાખી પર કાર્ય કર્યું. કારણ ?

- તેને પ્રયોગશાળામાં સંશ્લેષિત માધ્યમમાં ઉછેરી શકાતી હતી.
- તે પોતાનું જીવનચક્ર 15 દિવસમાં (બે અઠવાડિયા) પૂરું કરે છે.
- એકજ મૈથુનથી માખીઓની વિપુલ સંતતિ ઉત્પન્ન થાય છે.
- તેમાં લિંગભેદ સ્પષ્ટ હતું. નર અને માદાની સહેલાઈથી ઓળખ થાય છે.
- આનુવંશિક વિવિધતાઓના અનેક પ્રકાર હતા જે સૂક્ષ્મદર્શકચંત્રના લો-પાવરમાં પણ જોઈ શકાતા હતા.

સહલઝ્નતા અને પુનઃસંયોજનના પ્રયોગોનું પરિણામ:

- લિંગ સંકલિત જનીનોના અભ્યાસ માટે મોર્ગને ફળમાખીમાં ઘણા બધા દ્વિસંકરણ પ્રયોગ કર્યા જે મેન્ડલના વટાણા પરના દ્વિસંકરણ પ્રયોગો જેવા જ હતા.
- મોર્ગને પીળા શરીર અને સફેદ આંખોવાળી માખીનું સંકરણ બદામિ શરીર અને લાલ આંખોવાળી માખી સાથે કરાવ્યું.
- **F₂** સંતતિઓનું પરફલન કરાવ્યું. તેમણે જોયું કે બે જનીનોની જોડ એકબીજાથી સ્વતંત્ર વિશ્લેષણ ન પામી અને **F₂** નું પ્રમાણ **9:3:3:1** થી અલગ મળ્યું.
- મોર્ગન અને તેના સાથીદારો જનીન **X** રંગસૂત્ર પર સ્થિત છે. તેનાથી માહિતગાર હતા. તેમણે એ પણ સમજ્યું કે દ્વિસંકરણ મા બે જનીન એક જ રંગસૂત્ર પર આવેલા હોય તો પિતૃજનીન સંયોજનોનું પ્રમાણ બિન-પિતૃ પ્રકારથી ખૂબ જ ઊંચું રહે છે.
- મોર્ગને તેનું કારણ બે જનીનોનું ભૌતિક સંયોજન અથવા સહલઝ્નતા બતાવ્યું. તેણે આ ઘટના માટે સહલઝ્નતાશબ્દ આપ્યો જે એક જ રંગસૂત્રના જનીનોનું ભૌતિક જોડાણ સુચવે છે. બિનપિતૃ-સંયોજનોની જોડ માટે પુનઃસંયોજન શબ્દ વાપર્યો.
- મોર્ગને તથા તેના સહયોગીઓએ નોંધ્યું કે એક જ રંગસૂત્ર પર આવેલા હોવા છતાં પણ કેટલાક જનીનોની સહલઝ્નતા વધુ હતી (પુનઃ સંયોજન ઓછું હતું). જ્યારે અન્ય શિથિલ જોડાણ ધરાવતા હતા (પુનઃ સંયોજન વધુ હતું).
- તેમણે જોયું કે સફેદ અને પીળા જનીન મજબૂતાઈથી જોડાયેલા હતા અને તેમનું પુનઃસંયોજન **1.3 %** હતું.
- સફેદ અને લઘુપાંખ જનીનનું પુનઃ સંયોજન પ્રમાણ **37.2 %** હતું અને સહલઝ્નતા ઓછી હતી.
- મોર્ગનના વિદ્યાર્થી અલ્ફ્રેડ સ્ટ્રીવેન્ટે એક જ રંગસૂત્રના જનીન જોડની પુનઃસંયોજિત આવૃત્તિને જનીનો વચ્ચેનું અંતર માનીને રંગસૂત્રોમાં તેમની સ્થિતિનો નકશો દર્શાવ્યો.



- **F₁** સંતતિમાં બધી માખીઓ ભૂખરા રંગની અને લાંબી પાંખોવાળી મળી. આ પરિણામ અપેક્ષિત હતું. હવે મોર્ગને **F₁** સંતતિની માખીઓનું જે પિતૃઓ બંને લક્ષણો માટે પ્રચ્છન્ન જનીન ધરાવતા હતાં તેની સાથે ક્રોસોટી-સંકરણ કરાવ્યું.
- તેને પ્રાપ્ત સંતતિઓમાં **50 %** માખીઓ ભૂખરા રંગની, સામાન્ય પાંખોવાળી મળી અને **50 %** માખીઓ કાળા રંગની, અવશિષ્ટ પાંખોવાળી મળી.
- નવાં સંયોજનો ધરાવતાં લક્ષણોવાળી કોઈ માખી મળી નહી. આ પરિણામો પૂર્ણ સહલગ્નતા રજૂ કરે છે એનું કારણ એ કે નર ટ્રાંસોહિલામા વ્યતિકરણ થતું નથી.

બહુજનીનો એટલે શું ? બહુજનીનિક વારસો મનુષ્યમાં ત્વચાના ઉદાહરણ દ્વારા:

- એક લક્ષણ પર બે અથવા વધુ સ્વતંત્ર કારકોની જોડીઓ જનીનોની જોડીઓ અસર કરતી હોય છે. પરંતુ તે અસર વર્ધક પદ્ધતિને અનુસરે છે. તેઓ બહુજનીનો અથવા સંયતી જનીન તરીકે ઓળખાય છે.
- તેઓ જથ્થાના પ્રમાણના આધારે લક્ષણના વિકાસ પર અસર કરે છે. અહીં તેની અસર વ્યક્તિમાં જનીનોની સંખ્યાકીય માત્રા પર આધારિત હોય છે.
- આવાં લક્ષણો સામાન્ય રીતે ત્રણ અથવા વધુ જનીનો દ્વારા નિયંત્રિત થાય છે. તેથી તેને બહુજનીનિક લક્ષણો કહે છે.
- બહુવિધ જનીનો બહુજનીનિક વારસા સાથે સંકળાયેલા હોવા ઉપરાંત પર્યાવરણના પ્રભાવને પણ ધ્યાનમાં લે છે.
- ડેવેનપોર્ટના મત મુજબ મનુષ્યમાં ચામડીનો રંગ બહુવિકલ્પ જનીનો દ્વારા નક્કી થાય છે.
- બહુજનીનિક લક્ષણમાં સ્વરૂપપ્રકાર દરેક કારકના સહયોગથી નિર્દેશિત થાય છે. દરેક કારકની અસર ઉમેરાય છે.
- ધારો કે ત્રણ જનીનો **A,B,C** ત્વચાના રંગને નિયંત્રિત કરે છે. આના પ્રભાવી સ્વરૂપો **A,B,C** ત્વચાના ઘેરા રંગ માટે
- અનેપ્રચ્છન્ન સ્વરૂપો **a,b,c** આછા રંગ માટે જવાબદાર છે.
- બધા જ પ્રભાવી કારકો **AABBCC** સાથેનો જનીન પ્રકાર એકદમ ઘેરો રંગ દર્શાવે છે. તે જ રીતે પ્રચ્છન્ન કારકો **aabbcc** સાથેનો રંગ ઝાંખો હોય છે.
- આ ત્રણ પ્રભાવી કારક અને ત્રણ પ્રચ્છન્ન કારક ધરાવતો જનીન પ્રકાર મધ્યવર્તી રંગ ધરાવે છે.
- આમ જનીન પ્રકારમાં દરેક કારકની સંખ્યા વ્યક્તિના ઘેરા અને ઝાંખા રંગ માટે જવાબદાર છે.

પ્લીઓટ્રોપી એટલે શું ? ઉદાહરણ આપી સમજાવો.

- એક જ જનીન દ્વારા બે અથવા વધારે અસંબંધિત લક્ષણો પર થતી અસરોને પ્લીઓટ્રોપીઝમ કહે છે. આવા કેટલાંક જનીનો જેઓ અનેક અસરો સાથે સંકળાયેલાં હોય તેને પ્લીઓટ્રોપિક જનીનો કહે છે.
- ઘણા ખરા કિસ્સામાં પ્લીઓટ્રોપીની પ્રક્રિયા અંતર્ગત જનીનની અસર ચયાપચયિક પથ ઉપર થાય છે જે વિવિધ સ્વરૂપ પ્રકારો તરફ દોરી જાય છે.
- ફિનાઇલ કીટોન્યુરિયા રોગ તેનું ઉદાહરણ છે જે માનવમાં જોવા મળે છે.
- આ રોગનું કારણ ફિનાઇલ એલેનીન હાઇડ્રોક્સાયલેઝ ઉત્સેચક માટે સંકેત કરતા જનીનની વિકૃતિ છે
- તેનાથી માનસિક મંદતા, વાળ તથા ત્વચાના રંજકણોમાં ઘટાડાને દર્શાવતી સ્વરૂપલક્ષી અભિવ્યક્તિ દેખાઈ આવે છે.

લિંગ નિશ્ચયન માટેના રંગસૂત્રવાદની માહિતી આપો.

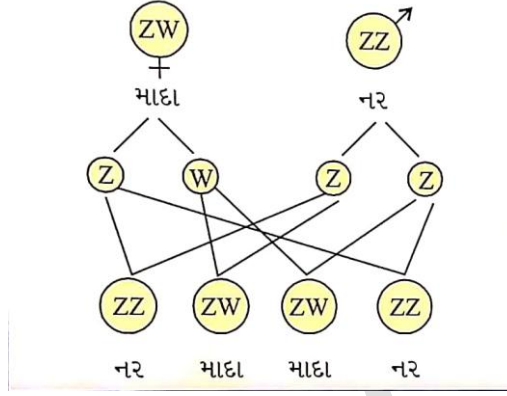
- જનીનો / રંગસૂત્રો દ્વારા લિંગ નિર્ધારણના પ્રારંભિક સંકેત, શરૂઆતમાં કીટકો પર કરવામાં આવેલા પ્રયોગો પરથી પ્રાપ્ત થયા.
- હેન્કિંગે કેટલાક કીટકોમાં શુક્રકોષજનનની વિભિન્ન અવસ્થાઓમાં એક વિશેષ કોષકેન્દ્રીય સંરચનાની માહિતી મેળવી
- તેમણે જોયું કે **50 %** શુક્રકોષોમાં આ સંરચનાજોવા મળે છે. બાકીના **50 %**માં આ રચના જોવા મળતી નથી.
- હેન્કિંગે આ રચનાને **X - કાય** નામ આપ્યું પણ તે તેના મહત્ત્વને સમજાવી શક્યા ન હતા.
- અન્ય વૈજ્ઞાનિકોએ શોધ દ્વારા નિષ્કર્ષ આપ્યો કે હેન્કિંગનું **X - કાય** હકીકતમાં રંગસૂત્ર હતું તેને **X - રંગસૂત્ર** તરીકે ઓળખવામાં આવ્યું.

XO અને XY પ્રકારના લિંગ નિશ્ચયન વિશે માહિતી

- ઘણા બધા કીટકોમાં લિંગ નિશ્ચયનની પદ્ધતિ XO પ્રકારની હોય છે. બધા જ અંડકોષોમાં દૈહિક રંગસૂત્રો સિવાય એક વધારા નું રંગસૂત્ર પણ હોય છે.
- બીજી બાજુ કેટલાક શુક્રકોષોમાં આ X રંગસૂત્ર હોય છે, કેટલાકમાં હોતું નથી.
- X રંગસૂત્રયુક્ત શુક્રકોષ દ્વારા ફલિત અંડકોષ માદા બની જાય છે અને જો X રંગસૂત્ર રહિત શુક્રકોષો વડે ફલિત થાય તો તે નર બને છે.
- આ X રંગસૂત્રની લિંગ નિશ્ચયનમાં ભૂમિકા હોવાથી તેને લિંગી રંગસૂત્ર બાકીના બીજાં રંગસૂત્રો ને દૈહિક રંગસૂત્રો તરીકે ઓળખવામાં આવ્યા. ત્રીતીઘોડો XO પ્રકારના લિંગ નિશ્ચયનનું ઉદાહરણ છે. તેમાં નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રો
- સિવાય એક X રંગસૂત્ર જોવા મળે છે. જ્યારે માદામાં X X હોય છે.
- ઘણા કીટકો અને મનુષ્ય સહિત સ્તનધારીઓમાં X X- X Y પ્રકારનું લિંગનિશ્ચયન જોવા મળ્યું.
- અહીં નર અને માદા બંનેમાં રંગસૂત્રોની સંખ્યા સરખી હોય છે. નરમાં એક રંગસૂત્ર X પણ બીજું સ્પષ્ટ નાનું હોય છે, તેને Y રંગસૂત્ર કહે છે.
- દૈહિક રંગસૂત્રોની સંખ્યા નર અને માદા માં સરખી હોય છે. નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રો સાથે X Y (AA+X Y) હોય છે. માદા માં દૈહિક રંગસૂત્રો સાથે X X (AA+X X) હોય છે.
- મનુષ્ય તથા ડ્રોસોફિલામાં નરમાં દૈહિક રંગસૂત્રો ઉપરાંત એક X અને એક Y રંગસૂત્ર હોય છે. માદામાં દૈહિક રંગસૂત્રો ઉપરાંત XX રંગસૂત્રની જોડ હોય છે.
- XO અને XY પ્રકારમાં નર બે પ્રકારનાં જન્યુઓનું નિર્માણ કરે છે. (8) (X સહિત / X રહિત (260) (0) કેટલાંક X / કેટલાંક Y. આ પ્રકારની લિંગનિશ્ચયન ક્રિયાવિધિને નર વિષમયુગ્મતા કહે છે.

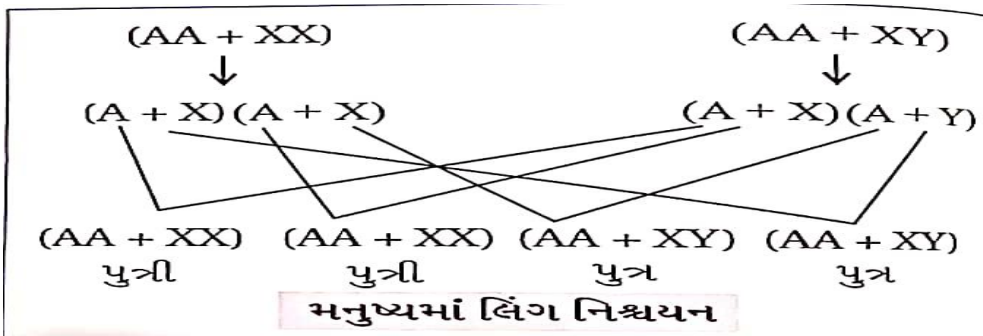
પક્ષીઓમાં લિંગ નિશ્ચયન

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. માદામાં વિષમયુગ્મતા જોવા મળે છે. માદા માં **ZW** અને નરમાં **ZZ** પ્રકારના લિંગી રંગસૂત્રો જોવા મળે છે.



મનુષ્યમાં લિંગ નિશ્ચયન

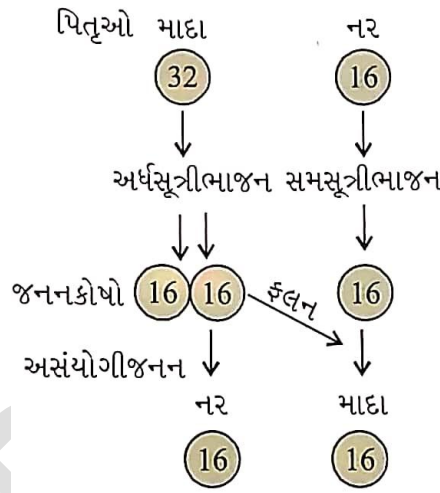
- મનુષ્યમાં **23** જોડી રંગસૂત્રો હોય છે તે પૈકીની **22** જોડ દૈહિક રંગસૂત્રો ધરાવે છે. તે સ્ત્રી તથા પુરુષમાં સમાન હોય છે.
- સ્ત્રી માં **23મી** જોડી બે એકસરખા **X** રંગસૂત્રો ધરાવે છે. પુરુષમાં 23મી જોડીનું એક રંગસૂત્ર **X** અને તેનું સમયુગ્મી રંગસૂત્ર **Y** હોય છે જે કદમાં નાનું હોય છે.
- સ્ત્રી માં અંડકોષો એક જ પ્રકારના હોય છે. દરેક અંડકોષ **22** દૈહિક રંગસૂત્રો અને એક **X** લિંગી રંગસૂત્ર ધરાવે છે.
- પુરુષમાં શુક્રકોષો બે પ્રકારના હોય છે. કુલ પૈકીના અડધા શુક્રકોષો **22** દૈહિક રંગસૂત્રો અને એક **X** લિંગી રંગસૂત્ર, જ્યારે બાકીના અડધા શુક્રકોષો **22** દૈહિક રંગસૂત્રો અને એક **Y** રંગસૂત્ર ધરાવે છે.
- શિશુ પુત્ર/ પુત્રી થશે તેનો આધાર શુક્રકોષ પર રહેલ છે. જે અંડકોષ ને ફલિત કરે છે.
- આથી સ્પષ્ટ છે કે શિશુનું લિંગ નિશ્ચયન શુક્રકોષની આનુવંશિક સંરચના દ્વારા જ નક્કી થાય છે. તેમજ પ્રત્યેક ગર્ભવસ્થામાં શિશુ નર / માદા તરીકે વિકસવાની સંભાવના **50%** જેટલી ધરાવે છે.



મનુષ્યમાં લિંગ નિશ્ચયન

મધમાખીમાં લિંગ નિશ્ચયનની ક્રિયા

- મધમાખીમાં લિંગ નિશ્ચયનની પ્રક્રિયાને એકકીય અને દ્વિકીય પ્રક્રિયા કહે છે.
- ફલન વગર અંડકોષનો વિકાસ થઈ બાળપ્રાણી બનવાની ઘટનાને અસંયોગીજનન કહે છે. અસંયોગીજનનથી ઉત્પન્ન થતી જાત અસંયોગજ કહેવાય છે.
- તે નર તરીકે વિકસે છે તેને ડ્રોન કહે છે. આ કીટકો 32 રંગસૂત્રો પૈકી ફક્ત 16 રંગસૂત્રો ધરાવે છે.
- સંતતિ જો શુક્રકોષ અને અંડકોષના જોડાણથી બને તો માદા (રાણી કે -કાર્યકર) તરીકે વિકસે છે. માદા જ્યારે સામાન્ય પ્રકારના અંડકોષો ઉત્પન્ન કરે છે ત્યારે તે એકકીય (16) હોય છે.
- આને એકકીય- દ્વિકીય જાતિ નિશ્ચયન તંત્ર કહે છે. નર સમવિભાજન દ્વારા શુક્રકોષો ઉત્પન્ન કરે છે. માદામાં અર્ધસૂત્રીભાજન થતું જોવા મળે છે.



વિકૃતિ કોને કહે છે ? તેની ટૂંકમાં માહિતી આપો.

- વિકૃતિ એવી ઘટના છે જેના પરિણામે **DNA ના** અનુક્રમમાસાવૈકલ્પિક ફેરફાર થાય છે. તેના પરિણામ સ્વરૂપે સજીવના જનીનપ્રકાર અને સ્વરૂપ પ્રકારમાં ફેરફાર થાય છે. પુનઃસંયોજન સિવાય થતી વિકૃતિ અસાધારણ છે. જે **DNA** મા વિવિધતા લાવે છે.
- પ્રત્યેક રંગસૂત્રિકામાં એક છેડાથી બીજા છેડા સુધી સળંગ અત્યંત ગૂંચળા સ્વરૂપે **DNA** નું કુંતલ આવેલ છે. **DNA** ખંડનો લોપ અથવા દ્વિગુણન રંગસૂત્રોમાં ફેરફાર પ્રેરે છે. કેમકે જનીન રંગસૂત્રોમાં આવેલ છે. રંગસૂત્રોમાં થતો ફેરફાર અસાધારણ વિપથનને જન્મ આપે છે. કેન્સર કોષોમાં સામાન્ય રીતે જોવા મળે છે.
- **DNA** ની એક બેઠઝ જોડમાં થતું પરિવર્તન પણ વિકૃતિ પ્રેરે છે તેને પોઇન્ટ મ્યુટેશન કહે છે. તેનું જાણીતું ઉદાહરણ સિકલ-સેલ એનીમિયા છે. **DNA** ની બેઠઝનો લોપ કે દ્વિગુણન ફ્રેમ શિફ્ટ મ્યુટેશન ઉત્પન્ન કરે છે.
- વિકૃતિ અનેક ભૌતિક તથા રાસાયણિક કારકો દ્વારા થાય છે તેને મ્યુટેજન કહે છે. પારજાંબલી કિરણો સજીવોમાં વિકૃતિ પેદા કરે છે. તે મ્યુટેજન છે.

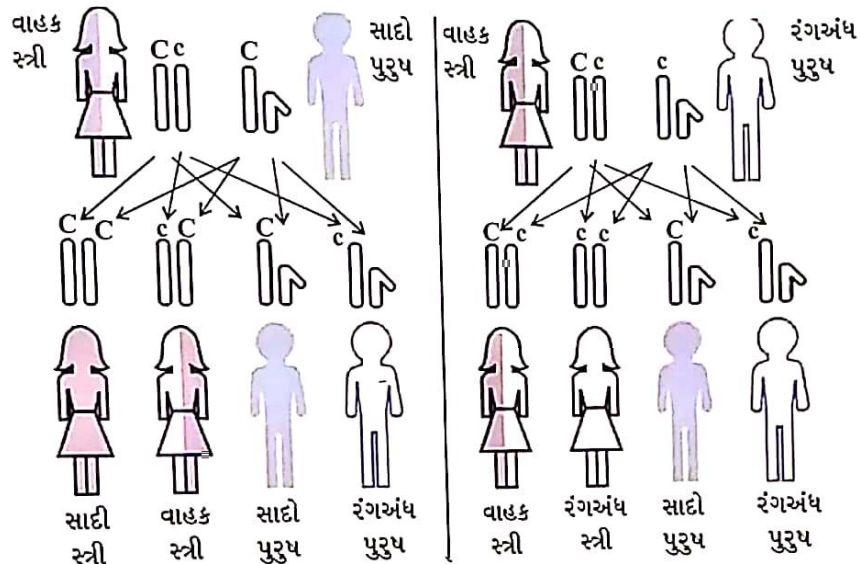
મેન્ડેલિયન અનિયમિતતાઓ એટલે શું? તેના કેટલાંક ઉદાહરણો

- જનીનિક અનિયમિતતાઓને બે વર્ગમાં મૂકી શકાય છે:
- (1) જનીનિક અનિયમિતતાઓ (2) રંગસૂત્રીય અનિયમિતતાઓ.
- મેન્ડેલિયન અનિયમિતતા એ છે કે, જેમાં કોઈ એક જનીનમાં રૂપાંતરણ અથવા વિકૃતિ થાય. આ વિકાર એ જ ક્રિયાવિધિ દ્વારા સંતતિમાં ઊતરે છે જેનો અભ્યાસ આનુવંશિકતાના સિદ્ધાંતોમા કરવામાં આવેલ છે.
- આ પ્રકારની મેન્ડેલિયન અનિયમિતતાઓની આનુવંશિકતાના ઉદાહરણોને કોઈ કુટુંબમાં વંશાવળી પૃથક્કરણ દ્વારા શોધી શકાય છે.
- મેન્ડેલિયન વિકારોનાં સામાન્ય ઉદાહરણ હિમોફિલિયા, સિસ્ટિક ફાઇબ્રોસિસ, સિકલ-સેલ એનીમિયા, રંગઅંધતા, ફિનાઈલ કિટોન્યુરિયા, થેલેસેમિયા વગેરે છે. મેન્ડેલિયન અનિયમિતતાઓ પ્રભાવી કે પ્રચ્છન્ન પણ હોઈ શકે છે. આ લક્ષણ લિંગ સંકલિત પણ હોઈ શકે છે.
- X-સંલગ્નપ્રચ્છન્ન લક્ષણ વાહક માદામાંથી નર સંતતિને મળે છે.

લિંગ-સંલગ્ન પ્રચ્છન્ન જનીનની ખામીનું રંગઅંધતાના વંશાવળી પૃથક્કરણ દ્વારા વર્ણન

રંગઅંધતા 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 પર હાજર કેટલાંક જનીનોની વિકૃતિને કારણે થાય છે. આ આશરે 8% નરોમાં જ્યારે 0.41% સ્ત્રીઓમાં જોવા મળે છે.
- લાલ-લીલા રંગની અંધતા માટેના જનીનો X રંગસૂત્ર પર આવેલા છે. નર ફક્ત એક જ અને માદા બે રંગસૂત્ર ધરાવે છે. સ્ત્રી કે જે આ જનીન ધરાવે છે તેના પુત્રમાં રંગઅંધ થવાની શક્યતાઓ 50% જેટલી છે
- માતા પોતે રંગઅંધ નથી કારણ કે જનીન પ્રચ્છન્ન છે, તેની અસર તેને મળતા આવતા પ્રભાવી સામાન્ય જનીન દ્વારા દબાવી દેવાય છે.
- સામાન્ય રીતે પુત્રી રંગઅંધ હોતી નથી જ્યાં સુધી તેની માતા વાહક અને પિતા રંગઅંધ હોય.

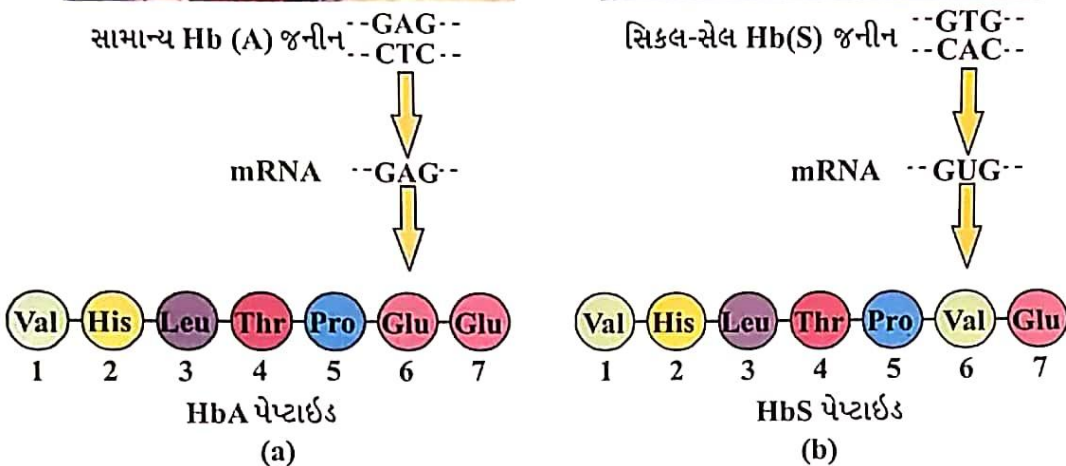


હિમોફિલિયા

- આ લિંગ સંકલિત પ્રચ્છન્ન રોગમા સામાન્ય વાહક માદામાંથી અમુક નર સંતતિમાં રોગનો. ફેલાવો થાય છે.
- તે રુધિર ગંઠાવાની ક્રિયામાં રુકાવટ કરતો રોગ છે. રુધિરમાં રહેલું એન્ટિહિમોફિલિક ગ્લોબ્યુલિન માટેના કારકની ગેરહાજરીથી આ રોગ થાય છે. એના કારણે અસરગ્રસ્ત વ્યક્તિના શરીરમાં નાનો ઘા પડવાથી પણ રુધિરનું નીકળવું બંધ થતું નથી.
- વિષમયુગ્મી માદા દ્વારા હિમોફિલિયા રોગ પુત્રોમાં વહન પામે છે.
- માતાની રોગગ્રસ્ત હોવાની સંભાવના નહિવત્ હોય છે . કારણકે તેમાં માતા વાહક અને પિતા અસરકર્તા હોવાજરૂરી છે.
- રાણી વિક્ટોરિયાના કુટુંબની વંશાવળી આવા હિમોફિલિક વારસો દર્શાવતાં અનેક સંતાનો દર્શાવે છે. કારણ કે રાણી હિમોફિલિક હતાં.

સિકલ- સેલ એનીમિયા અને ફિનાઈલ કિટોન્યુરિયા વિશે માહિતી

- **સિકલ -સેલ એનીમિયા** : આ દૈહિક રંગસૂત્રો સંલગ્ન પ્રચ્છન્ન લક્ષણ છે. જે પિતૃમાંથી સંતતિમાં ત્યારે જ પ્રવેશ કરે છે જ્યારે બંને પિતૃઓ જનીનના વાહક હોય (અથવા વિષમયુગ્મી હોય).
- આ રોગનું નિયંત્રણ એક જોડ જનીન Hb^A અને Hb^S કરે છે.
- રોગનાં લક્ષણો ત્રણ સંભવિત જનીન પ્રકારમાંથી માત્ર $Hb^S Hb^S$ વાળા સમયુગ્મી વ્યક્તિઓમાં દેખાય છે .
- વિષમયુગ્મી $Hb^A Hb^S$ વ્યક્તિ રોગમુક્ત હોય છે. પરંતુ તે રોગના વાહક હોય છે. વિકૃતજનીન સંતતિ જનીનમાં ઊતરવાની સંભાવના 50% હોય છે.
- આ વિકારનું કારણ હિમોગ્લોબિન અણુના β ગ્લોબિન શૃંખલાના છઠ્ઠા ક્રમમાં આવેલા એમિનો એસિડ, ગ્લુટામિક એસિડ વેલાઇન દ્વારા દૂર થવાનું છે.
- ગ્લોબિન પ્રોટીનમાં એમિનો એસિડની આ બાદબાકી β ગ્લોબિનના છઠ્ઠા સંકેતમાં **GAG** ના સ્થાને **GUG** દ્વારા દૂર થવાને કારણે થાય છે.
- ઓછા ઓક્સિજનની સ્થિતિમાં વિકૃત હિમોગ્લોબિન અણુમાં બહુલીકરણ થઈ જાય છે અને રક્તકણનો દ્વિઅંતર્ગોળ આકાર બદલાઈને દાતરડા જેવો થઈ જાય છે.



ફિનાઈલ કિટોન્યુરિયા :

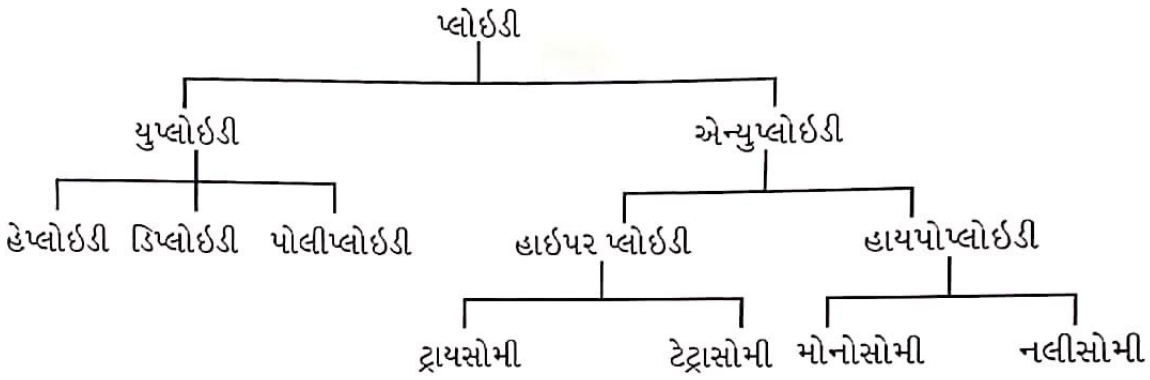
- આ યથાપયવિક ખામી છે. રોગગ્રસ્ત વ્યક્તિમાં ફિનાઈલ એલેનીન અમિનો એસિડને ટાયરોસીનમાં ફેરવવા માટેના જરૂરી ઉત્સેચકની ઊણપ જોવા મળે છે. ફિનાઈલ એલેનીન એકત્ર થતો રહે છે અને ફિનાઈલ પાયરુવિક એસિડ અને અન્ય વ્યુત્પન્નોમાં ફેરવાય છે.
- તેના એકઠા થવાથી માનસિક નબળાઈ જોવા મળે છે. મૂત્રપિંડ દ્વારા ઓછા શોષણ પામવાને કારણે મૂત્ર સ્વરૂપે વધુ પ્રમાણમાં ઉત્સર્જિત થાય છે.

થેલેસેમિયા

- થેલેસેમિયા પ્રકારની વારસાગત મળતી ખામી ધરાવનાર ના લોહીમાં પુરતા પ્રમાણમાં હિમોગ્લોબિન બનતુ નથી. આ દૈહિક સંલગ્ન પ્રચ્છન્ન જનીનથી થતો રુધિરરોગ છે. જે પિતૃઓમાંથી સંતતિમાં ત્યારે જોવા મળે છે જ્યારે બંને પિતૃઓ બિનઅસરકારક વાહક જનીન (અથવા વિષમયુગ્મી) નું વહન કરતા હોય
- હિમોગ્લોબિનના નિર્માણમાં વપરાતી કોઈ પણ એક ગ્લોબિનની સાંકળ (α અને β) ના સંશ્લેષણમાં ઘટાડો થાય છે. આને કારણે હિમોગ્લોબિનના અસામાન્ય અણુઓ નિર્માણ પામે છે જેને કારણે એનીમિયા થાય છે
- હિમોગ્લોબિનની કઈ સાંકળ અસરકર્તા છે તેના આધારે થેલેસેમિયા નું વર્ગીકરણ થાય છે. દા.ત., α કે β થેલેસેમિયા.
- α થેલેસેમિયા, એ બે નજીકથી જોડાયેલા સંલગ્ન જનીનો HBA1 અને HBA2 જે દરેક પિતૃના 16મા રંગસૂત્ર પર આવેલા છે. તેના દ્વારા નિયંત્રિત થાય છે અને અન્ય કોઈ એક જ જનીનની વિકૃતિ અથવા દૂર થવાના કારણે જોવા મળે છે. જેમ વધુ જનીનો અસરકર્તા તેમ α ગ્લોબિન અણુઓનું ઉત્પાદન ઓછું થાય છે.
- β થેલેસેમિયા એકલ જનીન HBB કે જે દરેક પિતૃના 11મા રંગસૂત્ર ઉપર આવેલા છે. તેના દ્વારા નિયંત્રિત થાય છે અને તે એક અથવા બંને જનીનોની વિકૃતિને કારણે કે દૂર થવાને કારણે થાય છે.
- થેલેસેમિયા સિકલ-સેલ એનીમિયાથી અલગ છે. સિકલ-સેલ એનીમિયામાં ગ્લોબિન અણુના સંશ્લેષણની માત્રાત્મક સમસ્યા છે. જ્યારે થેલેસેમિયામાં ગ્લોબિન અણુની ગુણાત્મક સમસ્યા છે.
- β થેલેસેમિયાનું પરીક્ષણ લગ્નગ્રંથિથી જોડાતાં પહેલાં કરાવવું જરૂરી છે.
- પુરુષ કે સ્ત્રી બંને પૈકી એક અથવા બંને થેલેસેમિયા મેજર/ માયનોર હોઈ શકે. માતાપિતા બંને દ્વારા ખામીયુક્ત જનીન વારસામાં મળતાં સંતતિ થેલેસેમિક બને છે. જો બંને થેલેસેમિક માયનોર હોય તો જન્મનાર સંતતિ થેલેસેમિક મેજર બને છે.

રંગસૂત્રીય અનિયમિતતાઓ

- એક અથવા વધુ રંગસૂત્રોની અસામાન્ય ગોઠવણીથી રંગસૂત્રીય અનિયમિતતાઓ થાય છે.
- કોષ્ણવિભાજન સમયે રંગસૂત્રિકાઓનું વિશ્લેષણ ન થવાને કારણે રંગસૂત્રોનો વધારો કે ઘટાડો થઈ જાય છે તેને એન્યુપ્લોઇડી કહે છે.
- ઉદાહરણ તરીકે 21મા રંગસૂત્રમાં એક વધારાના રંગસૂત્રના કારણે ડાઉન્સ સિન્ડ્રોમ થાય છે.
- તે જ રીતે એક રંગસૂત્ર ગુમાવવાના કારણે ટર્નસ સિન્ડ્રોમ થાય છે.
- કોષ્ણવિભાજનની અંત્યાવસ્થા પછી કોષ્ણરસ વિભાજન ન થવાથી સજીવોમાં રંગસૂત્રનું એક આખું જૂથ વધી જાય છે તેને પોલિપ્લોઇડી કહે છે. આ અવસ્થા મુખ્યત્વે વનસ્પતિઓમાં જોવા મળે છે.



ડાઉન્સ સિન્ડ્રોમ :

- આ ખામી 21મા રંગસૂત્રોમાં (ટ્રાયસોમી 21) એક વધારાના રંગસૂત્રના ઉમેરાવાના કારણે થાય છે. આ જોડીમાં બે રંગસૂત્ર બદલે ત્રણ હોય છે. આમ કુલ રંગસૂત્રો 47 હોય છે.
- આ ખામીનું નિર્દેશન સૌપ્રથમ 1866માં લેન્ગડન ડાઉન નામના વૈજ્ઞાનિક દ્વારા કરાયું હતું. આ ખામી સંબંધિત લક્ષણો નીચે પ્રમાણે જોવા મળે છે :
- -ઠીંગણું કદ, મોટું માથું, ટૂંકી ગરદન
- -મોંગોલોઇડ પ્રજા જેવા ગડીયુક્ત આંખનાં પોપચાં
- -લાંબી, જાડી અને ફૂલેલી જીભ, લટકતા હોઠ
- -માનસિક મંદતા, શારીરિક વિકાસ રૂંધાયેલો
- -ટૂંકા અક્કડ આંગળા, સપાટ હથેળી
- પ્રજનન અંગો અલ્પવિકસિત, વંધ્યતા
- આવા ખામીયુક્ત બાળજન્મ સામાન્ય રીતે મોટી ઉંમરે બાળકને જન્મ આપતી માતાના બાળકમાં જોવા મળે છે.
- દર 700 વ્યક્તિમાંથી 1 બાળકમાં ડાઉન્સ સિન્ડ્રોમ હોવાની શક્યતાઓ જોવા મળે છે.

લિંગી રંગસૂત્રની અનિયમિતતાથી જોવા મળતી ઊણપોના ઉદાહરણ :

લિંગી રંગસૂત્રની ટ્રાયસોમીનું ઉદાહરણ ક્લાઇન ફેલ્ટર સિન્ડ્રોમ (XXY) અને મોનોસોમીનું ઉદાહરણ ટર્નર્સ સિન્ડ્રોમ છે.

ક્લાઇન ફેલ્ટર્સ સિન્ડ્રોમ :

- આ આનુવંશિક વિકારનું કારણ એક વધારાનું X રંગસૂત્ર છે જેને કારણે કેરોટાઇપ 47 XXY રંગસૂત્રો દર્શાવે છે.
- સ્વરૂપ પ્રમાણે પુરુષ પરંતુ વંધ્ય
- શુક્રપિંડો અલ્પવિકસિત
- ઊંચું કદ, લાંબા પડતા પગ, ટુંકી ગરદન
- શરીરપર આછી ડુંવાટી (વાળ)
- દર 1200 વ્યક્તિઓમાં 1 વ્યક્તિ અનિયમિતતા દર્શાવે
- સ્ત્રીઓમાં હોય તેવી છાતી, પહોળી અને ચપટી નિતંબ મેખલા, તીણો સ્ત્રી જવો અવાજ.
- માનસિકમંદતા

ટર્નર્સ સિન્ડ્રોમ :

- આ પ્રકારના વિકારનું કારણ એક X રંગસૂત્રની ગેરહાજરી - એટલે 45 રંગસૂત્રો (XO) હોય છે.
- આવી સ્ત્રી ઠીંગણું કદ, ટૂંકું કરચલીવાળું ગળું
- પ્રજનન અંગો અલ્પવિકસિત, ગર્ભાશય અલ્પવિકસિત
- દ્વિતીય ગૌણ જાતીય લક્ષણો જોવા મળતાં નથી.