अध्याय 5 | वंशागति तथा विविधता के सिद्धान्त (Principles of Inheritance and Variation)

NCERT पाठ्यपुस्तक के अभ्यास के अन्तर्गत दिए गए प्रश्न एवं उनके उत्तर

प्रश्न 1. मेण्डल द्वारा प्रयोगों के लिए मटर के पौधे चुनने से क्या लाभ हुए?

उत्तर : ग्रेगर जोहन मेण्डल (Gregor Johann Mendel) ने मटर *(Pisum sativum)* पर आठ वर्षों तक प्रयोग करके सन् 1865 में **आनुवंशिकता के सिद्धान्तों** का प्रतिपादन किया। मटर के पौधों को चुनने से निम्नलिखित लाभ हुए—

(i) मटर का पौधा वार्षिक होता है। इसे पूरे वर्ष उगाया जा सकता है। अत: इसकी अनेक पीढ़ियों का अध्ययन सुगमता से किया जा सकता है।

(ii) इसके पुष्प **उभयलिंगी** (bisexual) होते हैं। पुष्प की संरचना इस प्रकार की होती है कि इसमें प्राकृतिक रूप से स्वपरागण होता है लेकिन आसानी से परपरागण कराया जा सकता है।

(iii) **समयुग्मजी** पौधों में शुद्ध लक्षण पीढ़ी-दर-पीढ़ी बने रहते हैं।

(iv) कृत्रिम **परपरागण** द्वारा बड़ी संख्या में बने **संकर** (hybrid) पौधे **जननक्षम** (fertile) होते हैं।

(v) मटर में अनेक लक्षणों के वैकल्पिक विपर्यासी रूप (alternate forms) उपस्थित थे। जैसे फूल का रंग—बैंगनी या सफेद पौधे की लम्बाई—लम्बा पौधा या बौना पौधा।

प्रश्न 2. निम्न में भेद करो—

(क) प्रभाविता और अप्रभाविता

(ख) समयुग्मजी और विषमयुग्मजी

(ग) एकसंकर और द्विसंकर।

उत्तर :

(क) प्रभाविता और अप्रभाविता
(Dominance & Recessiveness)

प्रभाविता	अप्रभाविता
वह लक्षण (विभेदक) या ऐलील जो विषमयुग्मजी अवस्था में अभिव्यक्त हो जाते हैं प्रभावी विभेदक व यह घटना **प्रभाविता** कहलाती है।	वह विभेदक या ऐलील जो विषमयुग्मजी अवस्था में अभिव्यक्त नहीं होते, अप्रभावी विशेषक कहलाते हैं। यह घटना **अप्रभाविता** कहलाती है।
इसका कारण इसके ऐलील द्वारा पूर्ण कार्यशील एन्जाइम का उत्पादन है।	ऐलील में हुए उत्परिवर्तन से अकार्यशील एन्जाइम बनता है या एन्जाइम बनता ही नहीं।

(ख) समयुग्मजी और विषमयुग्मजी
(Homozygous and Heterozygous)

जब किसी पौधे के इकाई लक्षण के लिए कारकों के युग्म (factor pair) या जीन्स (genes) समान होते हैं तो यह पौधा उस लक्षण के लिए **समयुग्मजी** (homozygous) कहलाता है। ऐसे पौधों के सभी युग्मक एकसमान होते हैं; जैसे—TT, tt। यह किसी लक्षण के लिए शुद्ध होते हैं।

जब इकाई लक्षण का कारक युग्म या जीन्स विपरीत प्रभाव वाले होते हैं तो यह पौधा उस लक्षण के लिए **विषमयुग्मजी** (heterozygous) कहलाता है। ऐसे पौधों से दो प्रकार के युग्मक बनते हैं। जैसे Tt किसी लक्षण के लिए शुद्ध नहीं होते (संकर)।

समयुग्मजी उस लक्षण के लिए **शुद्ध** (pure) होते हैं और विषमयुग्मजी उस लक्षण के लिए **संकर** (hybrid) होते हैं।

(ग) एकसंकर और द्विसंकर
(Monohybrid and Dihybrid)

जब एक लक्षण के विपर्यासी रूपों के शुद्ध जनकों में **संकरण** (cross) कराया जाता है तो इसे **एकसंकर क्रॉस** कहते हैं। **प्रथम पीढ़ी** प्रभावी लक्षण को प्रदर्शित करती है। प्रथम पीढ़ी की सन्तति में स्वपरागण कराने पर **द्वितीय** या F_2 **पीढ़ी** में पौधे 3 : 1 के **फीनोटिपिक अनुपात** (phenotypic ratio) में प्राप्त होते हैं। एक ही जीन के कारण सहलग्नता नहीं पायी जाती।

जब दो तुलनात्मक लक्षणों के विपर्यासी रूपों के शुद्ध जनकों में **संकरण** कराया जाता है तो इसे **द्विसंकर संकरण** (dihybrid cross) कहते हैं। F_1 **पीढ़ी** के पौधे प्रभावी लक्षणों को प्रदर्शित करते हैं, F_1 पीढ़ी के पौधों में स्वपरागण कराने पर F_2 **पीढ़ी** में पौधे 9 : 3 : 3 : 1 के **फीनोटिपिक अनुपात** में प्राप्त होते हैं। यह सहलग्नता प्रदर्शित कर सकते हैं।

प्रश्न 3. कोई द्विगुणित जीन 6 स्थलों के लिए विषमयुग्मजी है, कितने प्रकार के युग्मकों का उत्पादन सम्भव है?

उत्तर : 6 स्थानों के लिए विषमयुग्मजी जीन में 3 विभिन्न लक्षणों के 6 वैकल्पिक रूपों के ऐलील होंगे। इसका जीनोटाइप AABBCC होगा। अत: आठ प्रकार के युग्मक बनेंगे। ABC, ABc, AbC, Abc, aBC, abC, aBc, abc.

प्रश्न 4. एकसंकर क्रॉस का प्रयोग करते हुए प्रभाविता नियम की व्याख्या करो।

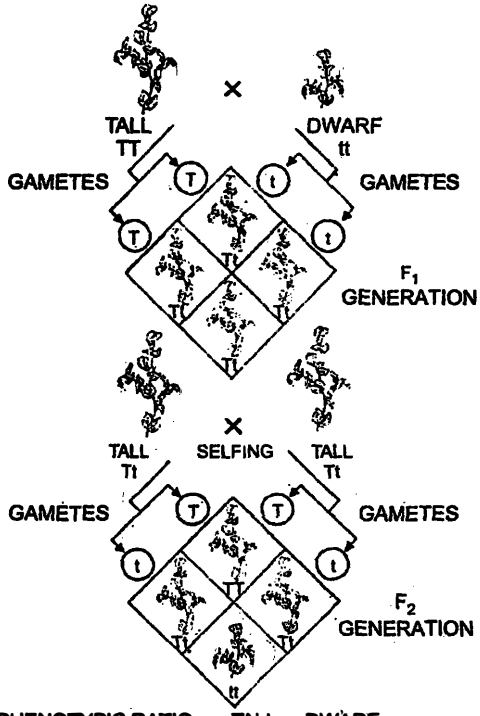
उत्तर :

एकसंकर क्रॉस (Monohybrid Cross)

मेण्डल द्वारा एक समय पर **एक तुलनात्मक लक्षण** को ध्यान में रखकर किए गए प्रयोग को **एक संकर क्रॉस** (monohybrid cross) कहते हैं। इसमें एक जीन के दो वैकल्पिक रूपों की वंशागति का अध्ययन किया जाता है।

(1) मेण्डल ने मटर के शुद्ध लम्बे और शुद्ध बौने पौधों का चयन किया। इनको पैतृक या जनक पीढ़ी (parental generation) कहते हैं।

(2) इनके मध्य **संकरण** (hybridisation or cross breeding) कराया। इनसे बने बीजों के अंकुरित होने पर **संकर लम्बे** (hybrid tall) पौधे प्राप्त होते हैं। इसे F_1 **पीढ़ी** या **प्रथम सन्तानीय पीढ़ी** कहते हैं।



PHENOTYPIC RATIO : TALL : DWARF
3 : 1

GENOTYPIC RATIO : PURE TALL : HYBRID TALL : PURE DWARF
1 : 2 : 1
(PURE TALL) (HYBRID)

चित्र-5.1 : शुद्ध लम्बे तथा शुद्ध बौने पौधों के मध्य एकसंकर क्रॉस या संकरण का प्रदर्शन।

(3) मेण्डल ने F_1 पीढ़ी के संकर लम्बे पौधों में **स्वपरागण** कराया और इसके फलस्वरूप बने बीजों को बोने पर **F_2 पीढ़ी** या **द्वितीय सन्तानीय पीढ़ी** में लम्बे और बौने प्रकार के पौधे 3 : 1 के अनुपात में प्राप्त होते हैं। यह अनुपात अन्य तुलनात्मक लक्षणों को ध्यान में रखकर पौधों के मध्य क्रॉस कराने पर भी प्राप्त होता है।

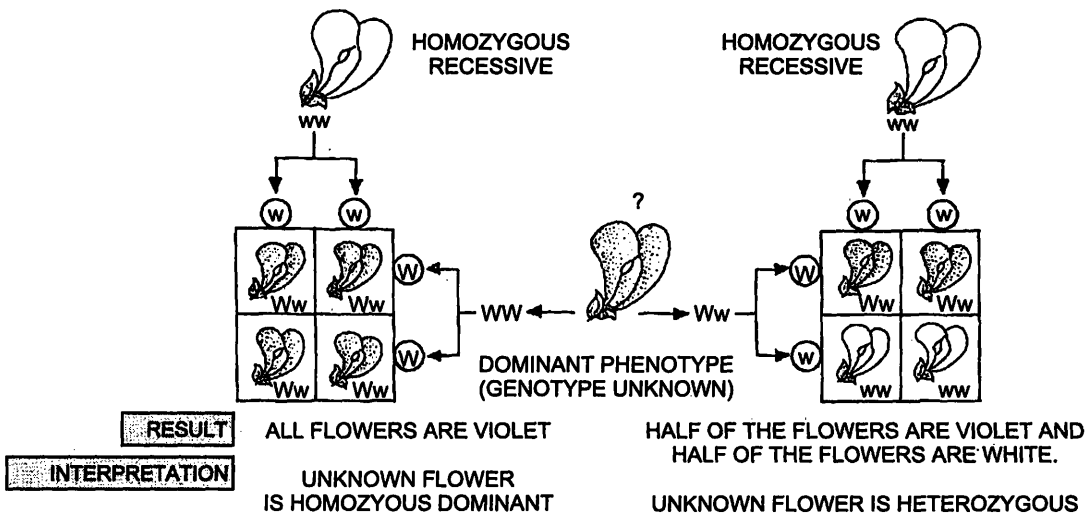
प्रभाविता का नियम (Law of Dominance)—जब विरोधी (तुलनात्मक) लक्षणों वाले दो पौधों के मध्य **संकरण** (hybridisation) कराया जाता है तो केवल एक लक्षण प्रथम पीढ़ी में प्रदर्शित होता है, उसे **प्रभावी लक्षण** (dominant trait) कहते हैं। यही प्रभाविता का नियम है।

प्रश्न 5. परीक्षार्थ संकरण की परिभाषा लिखो और चित्र बनाओ।

उत्तर : परीक्षार्थ संकरण (Test Cross)—फीनोटाइप को देखकर जीनोटाइप संरचना का ज्ञान सम्भव नहीं है जैसे कि F_1 या F_2 के लम्बे पौधों का जीनोटाइप TT है या Tt है, बाहर से देखकर ज्ञात नहीं हो सकता। जब किसी जीव के किसी लक्षण का जीनोटाइप ज्ञात करना होता है, तब उस जीव का संकरण अप्रभावी लक्षण वाले शुद्ध जनक से कराया जाता है। ऐसे संकरण (क्रॉस) को **परीक्षार्थ** या **परीक्षण संकरण** (test cross) कहते हैं। परीक्षार्थ संकरण के पश्चात् प्राप्त सन्तति की दो अवस्थाएँ प्राप्त होती हैं—

(i) सभी सन्तति प्रभावी लक्षण को प्रदर्शित करते हों, या

(ii) 50% सन्तति प्रभावी लक्षण तथा 50% सन्तति अप्रभावी लक्षण को प्रदर्शित करते हों।



चित्र–5.2 : परीक्षार्थ संकरण का आरेखी प्रतिरूपण।

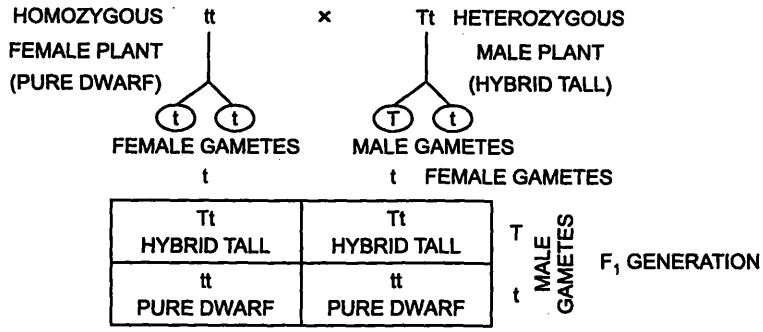
उपर्युक्त परिणामों से निम्नलिखित निष्कर्ष निकाले जाते हैं—

(i) बैंगनी (W) रंग श्वेत रंग (w) के ऊपर प्रभावी होता है, जब सभी F_1 सदस्य प्रभावी लक्षण वाले प्राप्त होते हैं तो इस अवस्था में अज्ञात जीनोटाइप **समयुग्मकी प्रभावी लक्षण** (बैंगनी रंग के पुष्प) –WW वाला था। **F_1 पीढ़ी** के सभी सदस्य **विषमयुग्मकी** होंगे, लेकिन फीनोटाइप प्रभावी लक्षण का होगा।

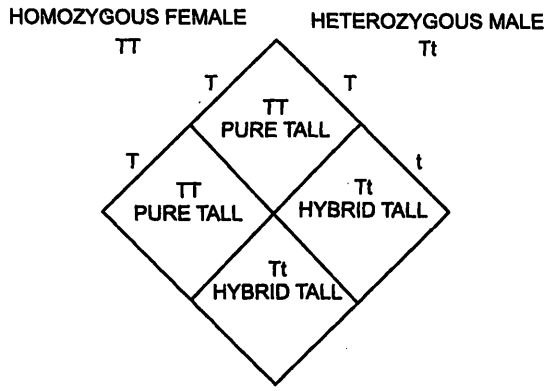
(ii) जब F_1 पीढ़ी के 50% सदस्य प्रभावी लक्षण वाले तथा 50% अप्रभावी लक्षण वाले हों तो अज्ञात जीनोटाइप **विषमयुग्मकी प्रभावी लक्षण** (Ww) वाला था। F_1 पीढ़ी के आधे सदस्य विषमयुग्मकी प्रभावी लक्षण वाले तथा आधे सदस्य समयुग्मकी अप्रभावी लक्षण वाले होते हैं।

प्रश्न 6. एक ही जीन स्थल वाले समयुग्मजी मादा और विषमयुग्मजी नर के संकरण से प्राप्त प्रथम सन्तति पीढ़ी के फीनोटाइप वितरण का पुन्नेट वर्ग बनाकर प्रदर्शन करो।

उत्तर : गुणसूत्रों पर विभिन्न लक्षणों वाले जीन एक निश्चित स्थल (locus) पर स्थित होते हैं। एक ही जीन स्थल वाले समयुग्मजी मादा जैसे **शुद्ध नाटे पौधे** और विषमयुग्मजी नर जैसे **संकर लम्बे** पौधों के मध्य संकरण कराने पर प्राप्त प्रथम पुत्रीय सन्तति सदस्यों में 50% प्रभावी लक्षण वाले विषमयुग्मजी और 50% समयुग्मजी प्रभावी लक्षण वाले होते हैं; जैसे—



इसमें जब समयुग्मजी मादा के दोनों ऐलील प्रभावी हों तो दूसरी स्थिति बनेगी।

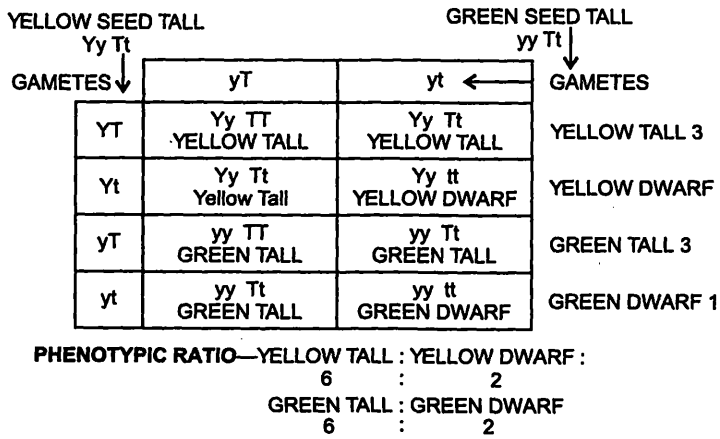


चित्र–5.3 : समयुग्मजी तथा विषमयुग्मजी एक ही जीन स्थल वाले पौधों में संकरण से प्राप्त सन्तति का पुन्नेट वर्ग द्वारा प्रदर्शन।

प्रश्न 7. पीले बीज वाले लम्बे पौधों (YyTt) का संकरण हरे बीज वाले लम्बे (yyTt) पौधे से करने पर निम्न में से किस प्रकार के फीनोटाइप सन्तति की आशा की जा सकती है—

(क) लम्बे हरे (ख) बौने हरे।

उत्तर : पीले बीज वाले लम्बे पौधों व हरे बीज वाले लम्बे पौधों के मध्य संकरण से प्राप्त फीनोटिपिक अनुपात निम्नांकित चित्र में प्रदर्शित है—



PHENOTYPIC RATIO—YELLOW TALL : YELLOW DWARF :
6 : 2
GREEN TALL : GREEN DWARF
6 : 2

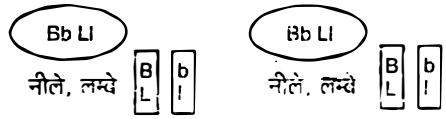
चित्र–5.4 : YyTt तथा yyTt जीन संरचना वाले पौधों के मध्य संकरण से प्राप्त फीनोटाइप।

अत: उपर्युक्त के अनुसार **फीनोटाइप सन्तति** में लम्बे हरे व बौने हरे पौधों का अनुपात निम्नलिखित है—

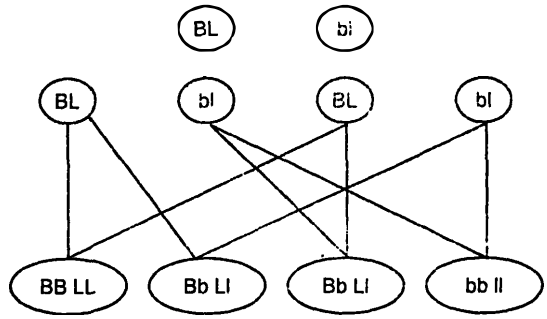
(क) लम्बे हरे **6** (ख) बौने हरे **2** = 3 : 1

प्रश्न 8. दो विषमयुग्मजी जनकों का क्रॉस ♂ और ♀ किया गया। मान लें दो स्थल (loci) सहलग्न हैं, तो द्विसंकर क्रॉस में F_1 पीढ़ी के फीनोटाइप के लक्षणों का वितरण क्या होगा?

उत्तर : इस स्थिति को निम्न उदाहरण से समझा जा सकता है। मीठी मटर (sweet pea) में फूल का नीला रंग (B) लाल रंग (b) पर प्रभावी है, इसी प्रकार लम्बा परागकण (L) गोल परागकण (l) पर प्रभावी है।



यह दो प्रकार के युग्मक बनाएँगे क्योंकि जीन सहलग्न हैं।



अनुपात 3 : 1
जनकीय अनुपात 100%
पुनर्संयोजन अनुपात 0%

प्रश्न 9. आनुवंशिकी में टी० एच० मोर्गन के योगदान का संक्षेप में उल्लेख करें।

उत्तर : टी० एच० मोर्गन (T.H. Morgan) ने फ्रूट-फ्लाई *(ड्रोसोफिला मेलानोगैस्टर Drosophila melanogaster)* पर प्रयोग किए और **वंशागति का क्रोमोसोमवाद** (chromosomal theory of inheritance) का सत्यापन किया।

आनुवंशिकी में मोर्गन का योगदान

(1) मोर्गन ने *ड्रोसोफिला* में अनेक सहलग्नता समूहों (linkage groups) की खोज की।
(2) *ड्रोसोफिला* में सफेद आँख वाली महत्त्वपूर्ण मक्खी की खोज का श्रेय भी मोर्गन को जाता है।
(3) मोर्गन ने *ड्रोसोफिला* में अनेक एकसंकर व द्विसंकर परीक्षण किए।
(4) लिंग सहलग्न वंशागति सम्बन्धी हमारी समझ विकसित करने में भी मोर्गन का महत्त्वपूर्ण योगदान है।
(5) जीन मैपिंग (gene mapping) के सम्बन्ध में मोर्गन ने उल्लेखनीय कार्य किया।
(6) उन्हें आनुवंशिकी में क्रोमोसोम की भूमिका सम्बन्धी शोधकार्य हेतु सन् 1933 में नोबेल पुरस्कार प्रदान किया गया।

प्रश्न 10. वंशावली विश्लेषण क्या है? यह विश्लेषण किस प्रकार उपयोगी है?

उत्तर :

वंशावली विश्लेषण
(Pedigree Analysis)

वंश आरेख या वंशवृक्ष के रूप में कुछ आनुवंशिक विशेषकों (traits) का दो या अधिक पीढ़ियों का अभिलेख वंशावली (pedigree) कहलाता है। इनका विश्लेषण या अध्ययन ही वंशावली विश्लेषण है। लक्षण मानव रोगों से सम्बन्धित हो सकते हैं या बिना किसी महत्त्व के।

महत्त्व

(i) चूँकि मनुष्य में कन्ट्रोल संकरण सम्भव नहीं अत: आनुवंशिक विकारों का अध्ययन वंशावली विश्लेषण से किया जाता है।
(ii) किसी दम्पति को उसकी सन्तान में होने वाली असामान्यताओ के बारे में बताया जा सकता है।
(iii) इससे मनुष्य के लिंग सहलग्न रोगों सम्बन्धी हमारी समझ बढ़ी है।

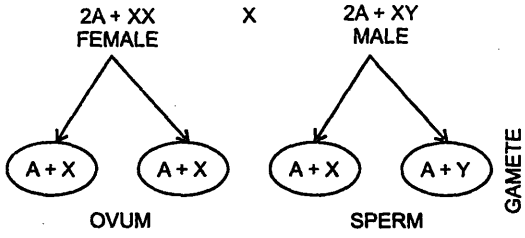
मानव आनुवंशिकी में **वंशावली अध्ययन** एक महत्त्वपूर्ण उपकरण होता है जिसका उपयोग विशेष लक्षण, असामान्यता (abnormality) या रोग का पता लगाने में किया जाता है।

प्रश्न 11. मानव में लिंग निर्धारण कैसे होता है?

उत्तर : मनुष्य में लिंग निर्धारण XY प्रकार का होता है।

लिंग निर्धारण की XY विधि (The XY-method of sex determination)—इस विधि में स्त्री के दोनों लैंगिक गुणसूत्र XX होते हैं तथा पुरुष में एक लैंगिक गुणसूत्र X एवं दूसरा Y होता है। स्त्री में **अण्डजनन** द्वारा बने सभी अण्डाणुओं में दैहिक गुणसूत्रों का एक अगुणित सैट तथा एक X लैंगिक गुणसूत्र होता है (A + X)। इस प्रकार सभी अण्डाणु जीन संरचना (A + X) में समान होते हैं। अत: स्त्री को **समयुग्मकी लिंग** (homogametic sex) कहते हैं। इसके विपरीत पुरुष में **शुक्राणुजनन** से बने 50% शुक्राणुओं में दैहिक गुणसूत्रों का एक अगुणित सैट तथा X गुणसूत्र व कुछ शुक्राणुओं में दैहिक गुणसूत्रों का एक अगुणित सैट तथा Y गुणसूत्र (A + X or A+Y) होता है। इस प्रकार दो प्रकार के शुक्राणुओं का निर्माण होता है। 50% शुक्राणु A + X तथा 50% शुक्राणु A +Y गुणसूत्रों वाले होते हैं। अत: पुरुष को **विषमयुग्मकी लिंग** (heterogametic sex) कहते हैं।

निषेचन के समय यदि A + Y शुक्राणु का समेकन अण्डाणु के साथ होता है, तब **नर सन्तान** (पुत्र) उत्पन्न होती है। यदि अण्डाणु का समेकन A + X शुक्राणु के साथ होता है, तब मादा सन्तान (पुत्री) उत्पन्न होती है। यह केवल संयोग है कि कौन-से शुक्राणु का समेकन अण्डाणु के साथ होता है। इसी के आधार पर सन्तान का लिंग निर्धारण होता है।



	A+X	A+Y Sperm
A + X	2A+XX DAUGHTER	2A+XY SON
A + X OVUM	2A+XX DAUGHTER	2A+XY SON

प्रश्न 12. शिशु का रुधिर वर्ग O है। पिता का रुधिर वर्ग A और माता का B है। जनकों के जीनोटाइप मालूम करें और अन्य सन्तति में प्रत्याशित जीनोटाइपों की जानकारी प्राप्त करें।

उत्तर : रुधिर वर्गों की वंशागति (Inheritance of Blood Groups)—मनुष्य में रुधिर वर्ग बहु ऐलील्स (multiple alleles) का उदाहरण है।

शिशु का रुधिर वर्ग O है अत: उसका जीनोटाइप केवल (ii) ही होगा (अन्य कोई नहीं) चूँकि उसे एक (i) अपने पिता से व दूसरा ऐलील (i) अपनी माँ से मिला है अत: उसके पिता व माता को रक्त समूह A व B के लिए विषमयुग्मजी ही होना चाहिए तभी वह शिशु की (i) ऐलील का योगदान कर सकेंगे। अत: पिता का रक्त समूह I^Ai तथा माता का I^Bi होना चाहिए।

माता B ↓ I^B i	I^A	i	← पिता A I^A i
I^B	$I^A I^B$	I^B i	
i	I^A i	i i	

अत: इस दम्पति के अन्य बच्चों के रक्त समूह AB ($I^A I^B$), A (I^A i), B (I^B i) तथा O (i i) हो सकते हैं।

प्रश्न 13. निम्न शब्दों को उदाहरण समेत समझाएँ—

(अ) सहप्रभाविता, (ब) अपूर्ण प्रभाविता।

उत्तर :

(अ) सहप्रभाविता (Co-dominance)

वंशागति का वह प्रकार जिसमें किसी विषमयुग्मजी (heterozygous) में दोनों ऐलील अभिव्यक्त होते हैं **सहप्रभाविता** कहलाता है।

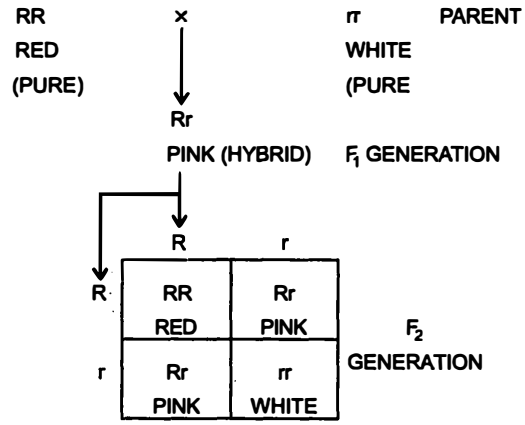
मनुष्य में AB रक्त समूह इसका उदाहरण है।

यह बहुऐलील (multiple alleles) का भी उदाहरण है। ऐलील I^A से एण्टीजन A, तथा I^B से एण्टीजन B बनता है। i ऐलील कोई एण्टीजन नहीं बनाता। ऐलील I^A व I^B दोनों सहप्रभावी हैं। किसी मनुष्य में 3 में से 2 ऐलील हो सकते हैं। जब ऐलील I^A I^B प्रकार के होते हैं, तब रक्त समूह AB होता है जो सहप्रभाविता का उदाहरण है।

(ब) अपूर्ण प्रभाविता (Incomplete Dominance)

कुछ पौधों में दो विपरीत लक्षणों में संकरण कराने पर F_1 पीढ़ी में **मध्यवर्ती लक्षण** प्रकट होता है अर्थात् दो विपरीत लक्षणों में से कोई भी **पूर्णतया प्रभावी लक्षण** (dominant character) नहीं होता। दोनों लक्षण स्वयं को प्रदर्शित करते हैं। इस विशिष्टता को **अपूर्ण प्रभाविता** कहते हैं। इसकी खोज **कार्ल कोरेन्स** (Carl Correns, 1903) ने की थी।

जब **गुलाबाँस** (4 o'clock) **पौधों** के एक लाल पुष्प वाले तथा एक सफेद पुष्प वाले पौधे में संकरण कराया जाता है, तब F_1 पीढ़ी में **गुलाबी पुष्प वाले** पौधे उत्पन्न होते हैं। जब F_1 पीढ़ी के पौधों में स्वपरागण कराया जाता है, तब F_2 पीढ़ी में लाल, गुलाबी व सफेद पुष्प वाले पौधे 1 : 2 : 1 के अनुपात में प्राप्त होते हैं। अपूर्ण प्रभाविता में F_2 पीढ़ी का **जीनोटाइप** तथा **फीनोटाइप अनुपात** 1 : 2 : 1 होता है।



1 Red : 2 Pink : 1 White

इसी प्रकार प्राणियों में **ऐन्डैलूसियन मुर्गों** (andalusian fowl) में काले व सफेद रंग के पंखों वाले मुर्गे तथा मुर्गियों में संकरण कराने पर F_1 पीढ़ी में **नीले पंखों वाले** चूजे उत्पन्न होते हैं। F_1 पीढ़ी की सन्तति के बीच संकरण कराने पर F_2 पीढ़ी में काले, नीले व सफेद पंखों वाले चूजों का अनुपात 1 : 2 : 1 होता है।

प्रश्न 14. बिन्दु-उत्परिवर्तन क्या है? एक उदाहरण दें।

उत्तर : बिन्दु उत्परिवर्तन (Point Mutation) : किसी जीन के किसी एक क्षारक में हुआ परिवर्तन (विलोपन, निवेशन, प्रतिस्थापन) **बिन्दु उत्परिवर्तन** कहलाता है। सिकेल सेल एनीमिया इसका उदाहरण है जिसमें हीमोग्लोबिन की बीटा ग्लोबिन शृंखला के निर्माण वाली जीन के छठे कोडोन GAG के बीच के क्षारक (A) एडीनीन के (U) यूरेसिल द्वारा प्रतिस्थापित हो जाने से GUG बन जाता है। इससे ग्लूटेमिक अम्ल की जगह वेलीन कोडित होता है, फलस्वरूप सामान्य हीमोग्लोबिन असामान्य हीमोग्लोबिन में बदल जाता है।

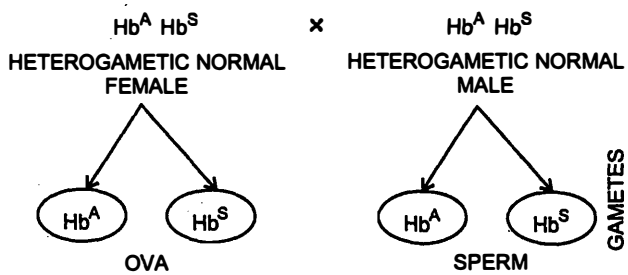
प्रश्न 15. वंशागति के क्रोमोसोमवाद को किसने प्रस्तावित किया?

उत्तर : वंशागति के क्रोमोसोमवाद (chromosomal theory of inheritance) को **सटन और बॉवेरी** (Sutton and T. Boveri) ने 1902 में प्रस्तुत किया।

प्रश्न 16. किन्हीं दो अलिंगसूत्री आनुवंशिक विकारों का उनके लक्षणों सहित उल्लेख करो।

उत्तर : मनुष्य के दो अलिंगसूत्री विकार निम्न हैं—

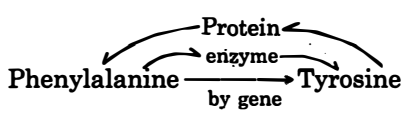
(1) दात्र कोशिका अरक्तता (Sickle cell anaemia)—यह मनुष्य में एक अप्रभावी जीन से होने वाला रोग है। जब अप्रभावी जीन समयुग्मकी (Hb^S Hb^S) अवस्था में होती है, तब सामान्य हीमोग्लोबिन के स्थान पर असामान्य हीमोग्लोबिन का निर्माण होने लगता है। अप्रभावी जीन के कारण हीमोग्लोबिन की बीटा शृंखला (β-chain) में छठे स्थान पर **ग्लूटेमिक अम्ल** (glutamic acid) का स्थान **वेलीन** (valine) ऐमीनो अम्ल ले लेता है। असामान्य हीमोग्लोबिन ऑक्सीजन का वहन नहीं कर सकता तथा लाल रुधिराणु **हँसिया के आकार** के (sickle shaped) हो जाते हैं। ऐसे व्यक्तियों में **घातक रक्ताल्पता** (anaemia) हो जाती है जिससे व्यक्ति की मृत्यु हो जाती है। विषमयुग्मकी व्यक्ति सामान्य होते हैं, किन्तु ऑक्सीजन का आंशिक दाब कम होने पर इनके लाल रुधिराणु हँसिया के आकार के हो जाते हैं। Hb^A जीन सामान्य हीमोग्लोबिन के लिए है तथा Hb^S जीन दात्र कोशिका हीमोग्लोबिन के लिए है।



	Hb^A	Hb^S SPERM
Hb^A	Hb^A Hb^A NORMAL	Hb^A Hb^S HETEROZYGOUS
Hb^S OVA	Hb^A Hb^S HETEROZYGOUS	Hb^S Hb^S SICKLE CELL ANAEMIA

(2) फिनाइलकीटोन्यूरिया (Phenylketonuria)—यह रोग एक अप्रभावी जीन के कारण होता है। इस लक्षण का अध्ययन सर्वप्रथम **सर आर्चीबाल्ड गैरड** (Sir Archibald Garrod) ने किया था।

फिनाइलएलैनीन (phenylalanine) ऐमीनो अम्ल का उपयोग अनेक उपापचयी पथ (metabolic pathways) में होता है। प्रत्येक पथ में अनेक एन्जाइम भाग लेते हैं। किसी भी एक एन्जाइम का निर्माण न होने से वह पथ पूर्ण नहीं हो पाता जिससे रोग उत्पन्न हो जाता है। एक अप्रभावी जीन के कारण **फिनाइलएलैनीन से टायरोसीन** (tyrosine) के निर्माण के लिए आवश्यक एन्जाइम का निर्माण नहीं हो पाता, इस कारण रुधिर में **फिनाइलएलैनीन** की मात्रा अत्यधिक बढ़ जाती है तथा इसका स्रावण मूत्र में भी होने लगता है। इस अवस्था को **फिनाइलकीटोन्यूरिया** (phenylketonuria) या PKU कहते हैं। ऐसे बालकों में मस्तिष्क अल्पविकसित रह जाता है। I.Q. का स्तर सामान्यत: 20 से कम रहता है।



$$\text{Phenylalanine} \xrightarrow[\text{gene P}]{\text{mutant}} \text{Phenylalanine accumulates in blood and excreted in urine}$$

(phenyl-ketonuria)