اکائی VII

جینیٹکس اور ارتقا

5261CH07

باب 5
توریث اور تغیر کے اصول

باب 6
توریث کی سالماتی بنیاد

باب 7
ارتقا

مینڈل اور ان کے بعد کے لوگوں کی تحقیق نے ہمیں وراثت کے نظریئے سے آگاہ کیا۔ تاہم ان فیکٹرز کی ہیئت جو فینوٹائپ کا تعین کرتے ہیں بہت واضح نہیں تھی۔ چونکہ یہ توریث کی جینی بنیاد کا اظہار کرتے ہیں، اس لیے جنیٹک مادے کی ساخت اور جینوٹائپ اور فینوٹائپ کے تبادلے کی ساختی بنیاد حیاتیات میں اگلی صدی کے لیے توجہ کا مرکز بن گئی۔ واٹسن، کریک، نائیر نبرگ، کھورانہ، کونبرگ (باپ اور بیٹے)، بینزز، مونو اور بریز وغیرہ کی اہم تحقیقات کی مالیکیولر بایولوجی کے ارتقا میں بڑی اہمیت ہے۔ اسی کے متوازی ایک اور مسئلہ یعنی ارتقا کے میکنزم کو بھی حل کیا جا رہا تھا۔ مولیکیولر جنیٹکس، ساختی حیاتیات (Structural Biology) اور بایو انفارمیٹکس سے آگاہی نے ارتقا کے سالماتی انحصار کے بارے میں ہماری معلومات میں بیش بہا اضافہ کیا ہے۔ ہم اس اکائی میں ڈی این اے کی ساخت اور اس کے کام کے بارے میں اور ارتقا کی کہانی اور نظریئے کے بارے میں بحث کریں گے، اس کی جانچ کریں گے اور اس کو سمجھیں گے۔

© NCERT not to be republished

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

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

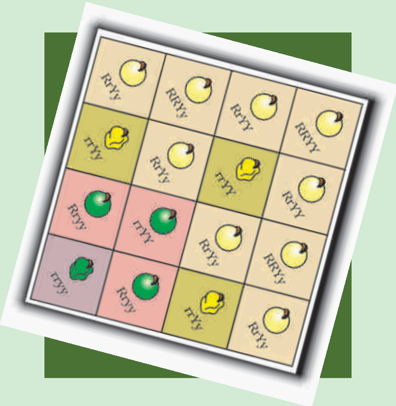
جیمس واٹسن
فرانس کریک

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

کریک کی زندگی پر ان کے دوست جے۔ ڈی۔ واٹسن کا پڑا جو اس وقت 23 برس کے تھے جس کا نتیجہ 1953ء میں ڈی این اے کی ڈبل ہلیکل ساخت اور اس کے ریپلیکشن کی سکیم کی تجویز کی شکل میں ظاہر ہوا۔

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

© NCERT not to be republished



باب 5

توریث اور مغائرت کے اصول
(Principles of Inheritance and Variation)

5.1 مینڈل کے توریثی قوانین

5.2 ایک جین کی توریث

5.3 دو جین کی توریث

5.4 جنس کا تعین

5.5 میوٹیشن

5.6 جینی بیماریاں

© NCERT not to be republished

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

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

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

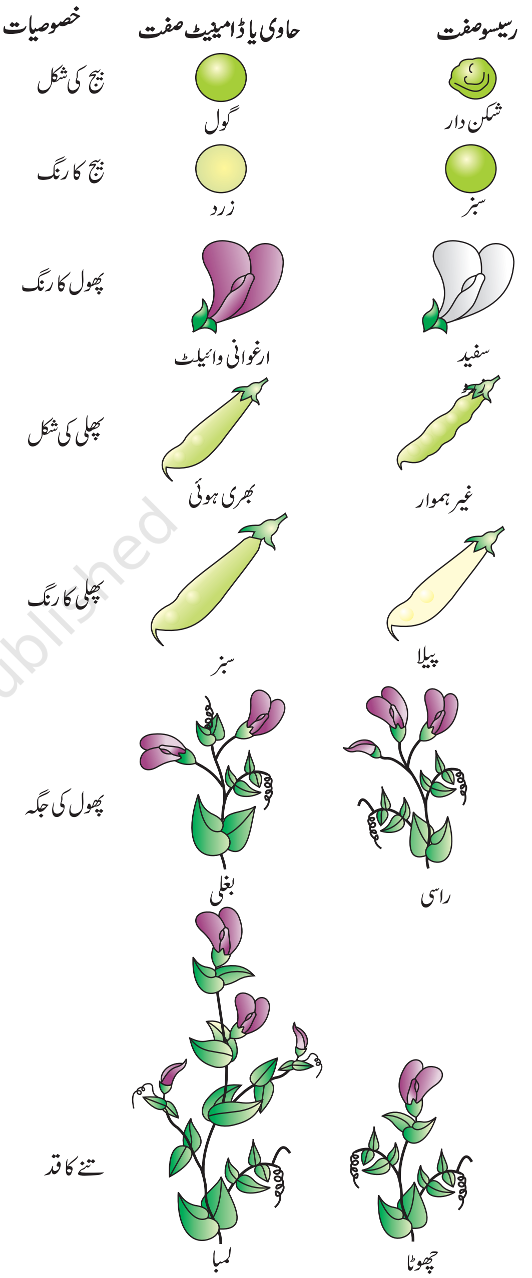
انسانوں کے علم میں یہ اصول کہ 'مغائرت کا راز جنسی تولید میں مضمر ہے' تقریباً آٹھ سے دس ہزار سال قبل مسیح سے تھا۔ انسانوں نے جنگلی پودوں اور جانوروں میں قدرتی طور پر پائی جانے والی مغائرتوں کا بھرپور استعمال نئی نوع اور قسموں کی نسلی افزائش کے لیے کیا اور ایسے پودے منتخب کیے جن میں پسندیدہ خصوصیات موجود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

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

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

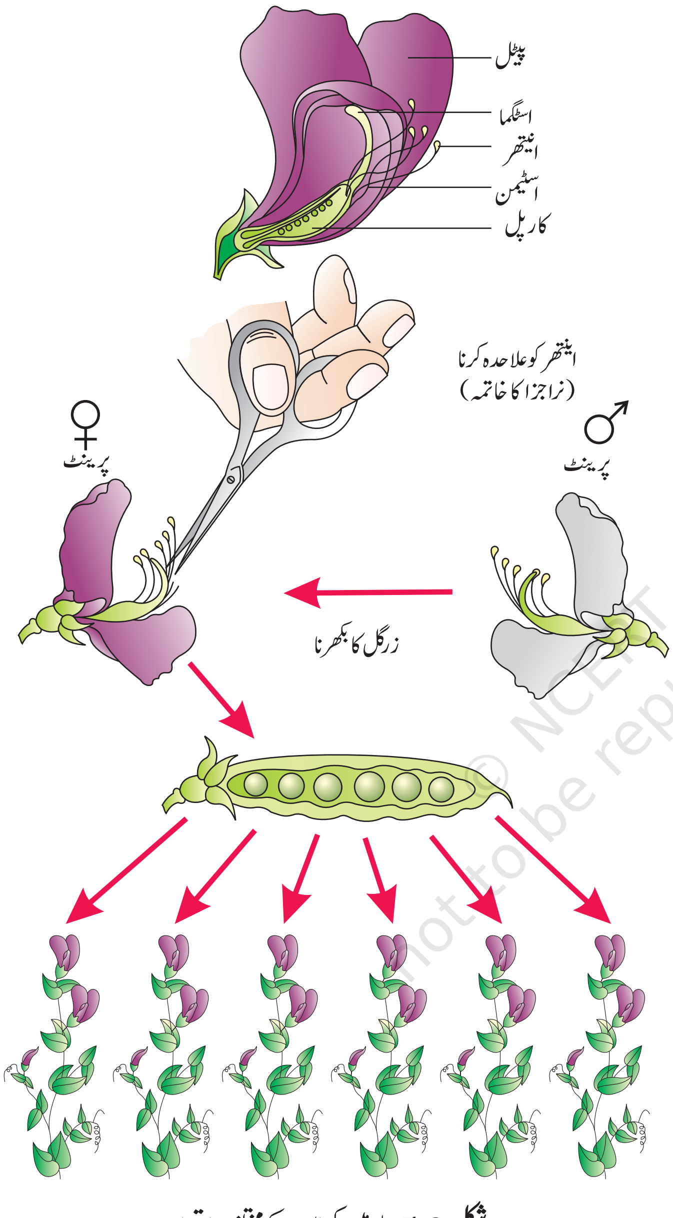
انیسویں صدی کے وسط میں توریث کے بارے میں ہماری معلومات میں بہت اضافہ ہوا۔ گریگور مینڈل نے مٹر کے پودے پر سات سال (1863-1856) تک جفت سازی کے تجربات (Hybridisation experiments) کیے اور جانداروں میں قانونِ وراثت کا نظریہ پیش کیا۔ مینڈل کے توریثی نمونوں کے بارے میں کیے گئے تجربات میں یہ پہلا موقع تھا جب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

کئی ٹرو بریڈنگ لائنز کا استعمال کرتے ہوئے مینڈل نے مصنوعی پالینیشن/ کراس پالینیشن کے تجربے کیے۔ ٹرو بریڈنگ لائن وہ ہوتی ہے جو متعدد بار مسلسل سیلف پولینیٹ کی جائے، اور جن میں مستحکم صفت کی توریث کئی نسلوں تک برقرار رہتی ہے۔ مینڈل نے 14 ٹرو-بریڈنگ مٹر کے پودوں کا انتخاب کیا متضاد صفات والے ایک کیریکٹر کے علاوہ تمام خصوصیات میں یکساں تھے اور جوڑے (Pairs) میں تھے۔ متضاد صفات کا انتخاب کیا گیا تھا ان میں کچھ ہموار اور ناہموار بیج، زرد اور سبز بیج، سپاٹ اور بھری ہوئی پھلیاں، سبز اور پیلے بیج اور لمبے اور چھوٹے قد کے پودے تھے (جدول 5.1، شکل 5.1)۔



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

© NCERT not to be republished



شکل 5.2 مٹر میں کراس کے مختلف اقدام

جدول 5.1 منڈل کے ذریعہ مطالعہ شدہ متضاد صفات

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

© NCERT not to be republished

5.2 ایک واحد جین کی توریث

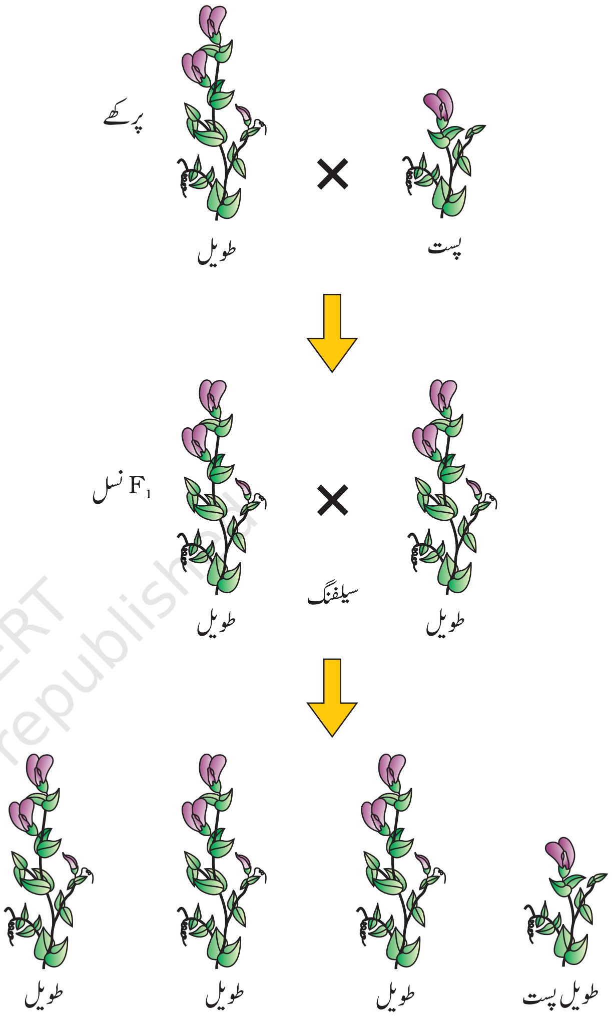
(Inheritance of One Gene)

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

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

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

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



شکل 5.3 مونوہائبرڈ کراس کا اشکالی خاکہ

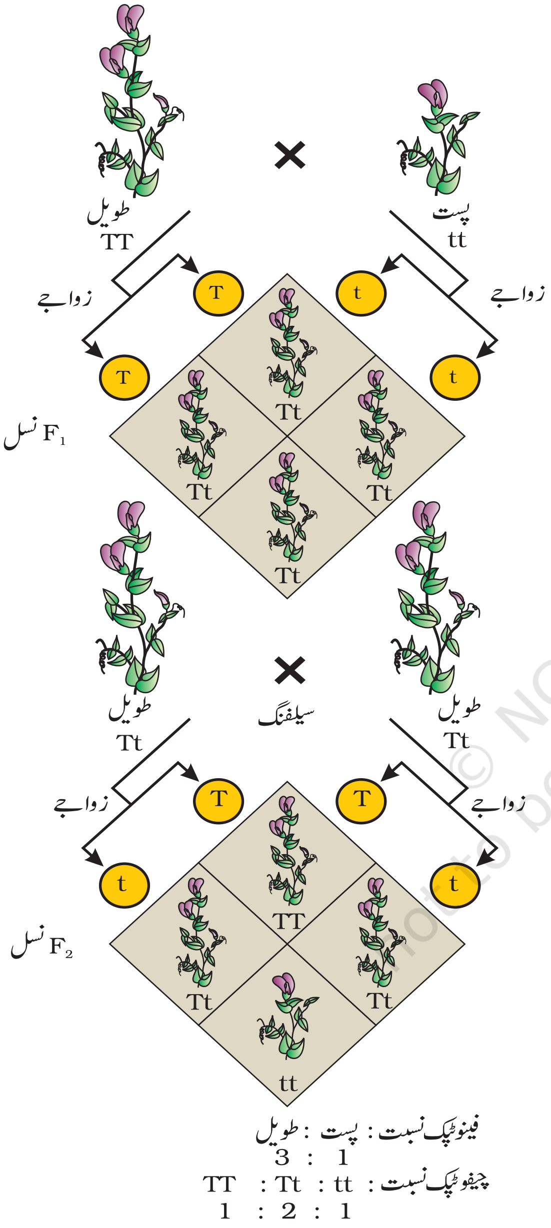
اگر ہم انگریزی حروف تہجی کو جین کی نشان دہی کے طور پر استعمال کریں تو انگریزی کا کیپٹل حرف اس صفت کے لیے استعمال ہوتا ہے جو F1 مرحلے میں ظاہر ہوتی ہے اور چھوٹے حرف اس کی متضاد صفت کے لئے۔ مثال کے طور پر قامت کی صفت کے بارے میں T طویل اور t پست قامت کے لیے استعمال ہوتا ہے اور T اور t ایک دوسرے کے الیلز ہیں۔ لہٰذا پودوں میں قامت کے الیلز کے جوڑے TT، Tt، tt ہوں گے۔ مینڈل نے یہ بھی نتیجہ اخذ کیا کہ ٹروبرومیڈنگ مٹر کی طویل یا پست قامت قسم میں قامت کے جین کے ایسلک جوڑے بالترتیب یکساں یا ہوموزائیگس (Homozygous) TT، tt ہوتے ہیں۔ TT اور tt پودے کا جینوٹائپ کہلاتا ہے۔ جبکہ اصطلاح ''طویل'' یا ''پست'' فینوٹائپ کہلاتی ہے۔ تو پھر اس پودے کا فینوٹائپ کیا ہوگا جس کا جینوٹائپ Tt ہے؟

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

© NCERT not to be republished

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

اس مشاہدے کی بناء پر F_2 نسل میں پرکھوں کے ریسیوصفات بغیر آمیزش کے اپنا اظہار کرتے ہیں، ہم کہہ سکتے ہیں کہ تخفیفی تقسیم کے ذریعے جب طویل اور پست قامت پودے جب زواجہ بناتے ہیں تو پرکھوں میں موجود الیسلز کے جوڑے ایک دوسرے سے علاحدہ (Segregate) ہو جاتے ہیں اور صرف ایک الیل ہی زواجہ میں منتقل ہوتا ہے الیلز کی علاحدگی ایک رینڈم (Random) عمل ہے اس لیے زواجے میں کسی ایک الیل کے جانے کا چانس پچاس فی صد ہوتا ہے اور اس کی تصدیق کراسنگ کے ذریعے بھی کی جاچکی ہے۔اس طرح سے طویل *TT* پودوں کے زواجوں میں *T* الیل اور پست *tt* پودوں کے زواجوں میں الیل *t* موجود ہوتا ہے۔فرٹی لائی زیشن کے دوران دو الیلز، *T* ایک پرکھے مثلاً پولین کے ذریعے، اور *t* دوسرے پرکھے یعنی بیضے (Egg) کے ذریعے مل کر زائیگوٹ بناتے ہیں جس میں ایک *T* الیل اور ایک *t* الیل ہوتا ہے۔ دوسرے الفاظ میں ہائبرڈ میں *Tt* ہوتا ہے۔ چونکہ ان ہائبرڈز میں وہ ایسلز ہوتے ہیں جو متضاد صفتوں کا اظہار کرتے ہیں اس لیے ایسے پودوں کو ہیٹروزائیگوٹ کہتے ہیں۔ والدین پودوں کے ذریعے زواجوں کا بننا، زائیگوٹ کا بننا، F_1 اور F_2 نسلوں کے پودوں کو شکل 5.4 میں دیے گئے اس ڈائیگرام سے سمجھا جا سکتا ہے جسے Punnet Square کہا جاتا ہے اور جسے برطانیہ کے ماہرِ جینیات ریجنیالڈ سی پنّٹ نے تیار کیا تھا۔ کسی جینی کراس کے ذریعے پیدا ہوئے عضویوں کے تمام ممکن جینوٹائپس کے احتمال (Probability) کو شمار کرنے کا یہ ایک گرافک ذریعہ ہے۔ ممکنہ زواجوں کو دو اطراف میں لکھا جاتا ہے، عموماً بالائی قطار اور داہنے کالم میں۔ نیچے کے خانوں میں تمام کامبی نیشن (Combination) کو لکھا جاتا ہے اور اس طرح سے اسکوائر آوٹ پٹ فارم بن جاتا ہے۔



شکل 5.4 مینڈل کے ذریعے ٹروبریڈنگ طویل پودوں اور ٹروبریڈنگ پست قامت پودوں کے درمیان کیے گئے مونوہائبرڈ کراس کو سمجھنے کے لیے نیٹ اسکوائر کا استعمال کیا جاتا ہے۔

© NCERT not to be republished

یہاں پینٹ اسکوائر طویل TT پر کھے (نر) اور ڈوآرف tt (مادہ) پودے، ان سے بنے ہوئے زواجے، اور Tt F_1 کو دکھا رہا ہے۔ F_1 نسل کے پودے جن کا جینوٹائپ Tt ہے کو سیلف پالِنیٹ کیا جاتا ہے۔ & اور % کا نشان بالترتیب F_1 کے مادہ (بیضہ) اور نر (پولین) پودوں کے لیے کیا جاتا ہے۔ جب Tt جینوٹائپ والے F_1 پودے کو سیلف پالینیٹ کیا جاتا ہے تو وہ T اور t جینوٹاپ والے زواجے یکساں تناسب میں بناتا ہے۔ بارآوری کے وقت T جینوٹائپ پولین گرین کے پاس پچاس فی صدی موقع ہوتا ہے کہ وہ T جینوٹائپ والے بیضے یا t جینوٹاپ والے بیضے کو پالینیٹ کر سکے۔ اسی طرح t جینوٹاپ والے پولین گرینز کو پچاس فی صدی موقع ہے کہ وہ T جینوٹائپ والے بیضے کو یا t جینوٹائپ والے بیضے کو پالینیٹ کر سکیں۔ اس رینڈم بارآوری کی وجہ سے وجود میں آنے والے زائیگوٹس کا جینوٹائپ TT، Tt یا tt ہوسکتا ہے۔

پینٹ اسکوائر کے مطالعے سے یہ ظاہر ہے کہ رینڈم بارآوری کی وجہ سے TT1/4، Tt1/2 اور tt1/4، جینوٹائپ بناتے ہیں، حالانکہ F_1 کا جینوٹائپ Tt ہے لیکن فینوٹپک صفت طویل ہے۔ F_2 کے مرحلے پر 3/4 پودے طویل ہیں جن میں کچھ TT جبکہ دوسرے Tt ہیں۔ بیرونی طور پر TT اور Tt پودوں میں امتیاز کرنا ممکن نہیں ہے۔ اس کا مطلب ہے کہ Tt جینوٹپک جوڑے میں صرف ایک صفت یعنی طویل 'T' کا اظہار ہورہا ہے۔ لہٰذا صفت T یا طویل قامت صفت، t ایلیل یا ڈوآرف صفت پر حاوی ہے۔ ایک صفت کا دوسری صفت پر حاوی ہونے کا نتیجہ ہے کہ F_1 نسل کے تمام پودے طویل قامت ہیں (جبکہ جینوٹائپ Tt ہے)، اور F_2 میں 3/4 پودے طویل ہیں (حالانکہ 1/2 کا جینوٹائپ Tt ہے اور 1/4 ہی کا جینوٹائپ TT ہے) اسی لیے فینوٹیک نسبت 3/4 طویل: (Tt 1/2 + TT 1/4) اور 1/4 پست اس طرح tt یعنی 3:1 کی نسبت حاصل ہوتی ہے۔ لیکن جینوٹیک نسبت 1:2:1 ہوتی ہے۔ TT:Tt:tt کی نسبت 1/4:1/2:1/4 ریاضی کے نقطہ نظر سے بائی نامیل ایکسپریشن $(ax + by)^2$ کی شکل اختیار کرلیتی ہے جہاں T یا t رکھنے والے زواجوں کی فریکوئنسی 1/2 ہوتی ہے۔ اس ایکسپریشن کو مندرجہ ذیل طریقے سے وسیع کیا جاسکتا ہے۔

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

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

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

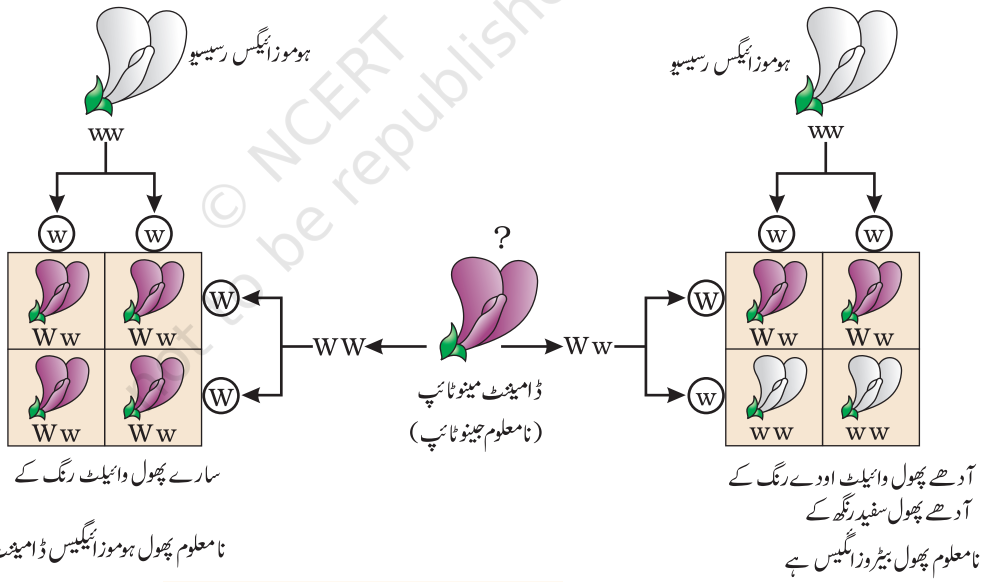
© NCERT not to be republished

جوڈامینٹ مینوٹائپ دکھاتا ہے (اور جس کا جینوٹائپ معلوم کرنا ہے) سیلف کراسنگ کے بجائے اس کے ریسیو آبائی پودے سے کراس کرتے ہیں۔ ٹسٹ عضویے کے جینوٹائپ کی پیشین گوئی کرنے کے لیے اس کراس سے پیدا ہوئے عضویوں کا تجزیہ آسانی سے ہوسکتا ہے۔ ایک تمثیلی ٹسٹ کراس کے نتیجے میں جس میں پھول کا بنفشی (Violet) رنگ (v) پھول کے سفید رنگ (w) پر حاوی ہے۔ شکل 5.5

پینٹ اسکوائر کو استعمال کرکے ایك ٹیسٹ کراس سے پیدا ہوئے پودے کی ہیئت معلوم کیجیے۔

آپ کو کیا نسبت حاصل ھوتی ھے۔

اس ٹسٹ کراس کے جینوٹائپ کو استعمال کرکے کیا آپ ایك ٹیسٹ کراس کی عام تعریف اخذ کرسکتے ھیں؟



شکل 5.5 ٹسٹ کراس کا تصویری خاکہ

مونوہائبرڈ کراسز میں اپنے مشاہدے کی بنا پر مینڈل نے مونو ہائبرڈ کراسز میں توریث کی معلومات کو مزید مستحکم کرنے کے لیے دو اصول پیش کیے۔ آج کل ان اصولوں کو قانون توریث کہا جاتا ہے۔ پہلا قانون لا آف ڈامیننسی اور دوسرا قانون لا ڈامیننسی آف سیگریگیشن

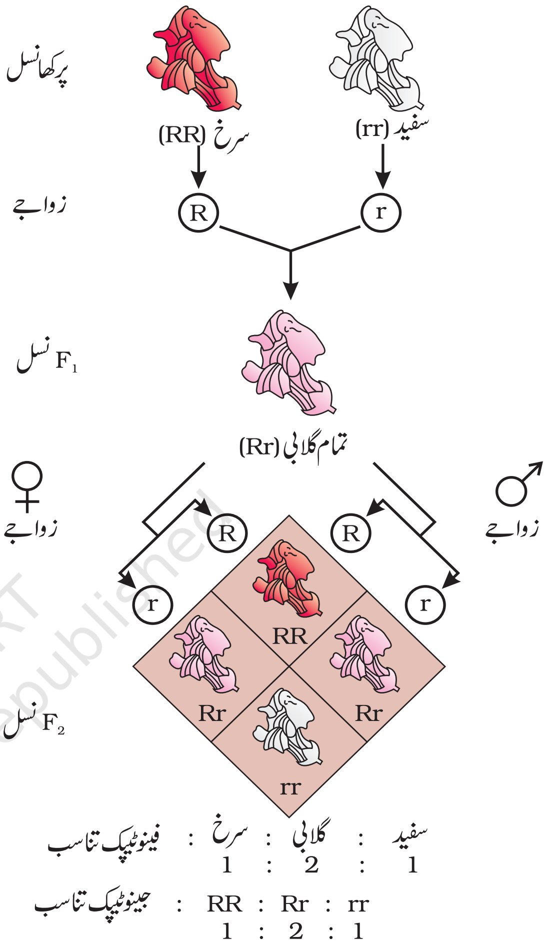
5.2.1 لاءآف ڈامیننس

(i) ڈسکرٹ اکائیاں کیریکٹرس کو کنٹرول کرتی ہیں ان اکائیوں کو فیکٹرز کہتے ہیں۔

(ii) فیکٹرز جوڑوں میں ہوتے ہیں۔

(iii) فیکٹرز کے غیر مشابہ جوڑے میں ایک فرد (ڈامنینس) دوسرے فرد (ریسیسو) پر حاوی رہتا ہے۔

لا آف ڈامنینس کا استعمال یہ سمجھانے میں ہوتا ہے کہ مونو ہائبرڈ کراس میں F_1 میں والدین کی صرف ایک ہی صفت کا اظہار ہوتا ہے اور F_2 میں دونوں صفتوں کا اظہار ہوتا ہے۔ یہ لا F_2 میں حاصل شدہ 3:1 کی نسبت کی بھی تشریح کرتا ہے۔



5.2.2 لاءآف سیگریگیشن

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

5.2.2.1 نامکمل ڈامینینس

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

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

© NCERT not to be republished

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

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

(i) نارمل/کم تاثیر والا خامرہ

(ii) نااہل خامرہ

(iii) کوئی بھی خامرہ نہ بنانا

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

5.2.2.2 کوڈامیننس (Co-dominance)

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

2019-20

© NCERT not to be republished

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

جدول 5.2 انسانی آبادی میں بلڈ گروپنگس کی جینی بنیاد

آف اسپرنگ کا بلڈ ٹائپ	آف رسپرنگ کا جینوٹائپ	دوسرے پرکھے سے ایلیل	ایک پرکھے سے ایلیل
A	I^AI^A	I^A	I^A
AB	I^AI^B	I^B	I^A
A	I^Ai	i	I^A
AB	I^AI^B	I^A	I^B
B	I^BI^B	I^B	I^B
B	I^Bi	i	I^B
O	ii	i	i

© NCERT not to be republished

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

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

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

5.3 دو جنین کی توریث (Inheritance of Two Genes)

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

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

آیئے ہم جینوٹپک نشان Y ڈامینٹ زرد بیج کے لیے اور y سبز رنگ ریسو کے لیے استعمال کریں۔ ایسے ہی R گول ساخت کے بیج اور r غیر ہموار بیج کے لئے استعمال کریں۔ والدین کے جینوٹائپ کچھ اس طرح سے لکھے جائیں گے RRYY اور rryy۔ دونوں پودوں کے جینوٹائپ شکل 5.7 میں دکھائے گئے ہیں۔ RY اور ry زواجے بارآوری کے وقت مل کر F_1 نسل میں RrYy پودا بناتے ہیں۔ مینڈل نے جب F_1 کے پودوں میں سیلفنگ کی تو انھیں F_2 میں 3/4 پودے زرد بیجوں والے اور 1/4 سبز بیج والے ملے۔ زرد اور سبز رنگ 1 : 3 کے تناسب سے الگ الگ ہوگئے تھے۔ گول اور غیر ہموار بیج بھی 1 : 3 کے تناسب میں ملے بالکل مونو ہائبرڈ کراس کی طرح۔

5.3.1 لا آف انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ

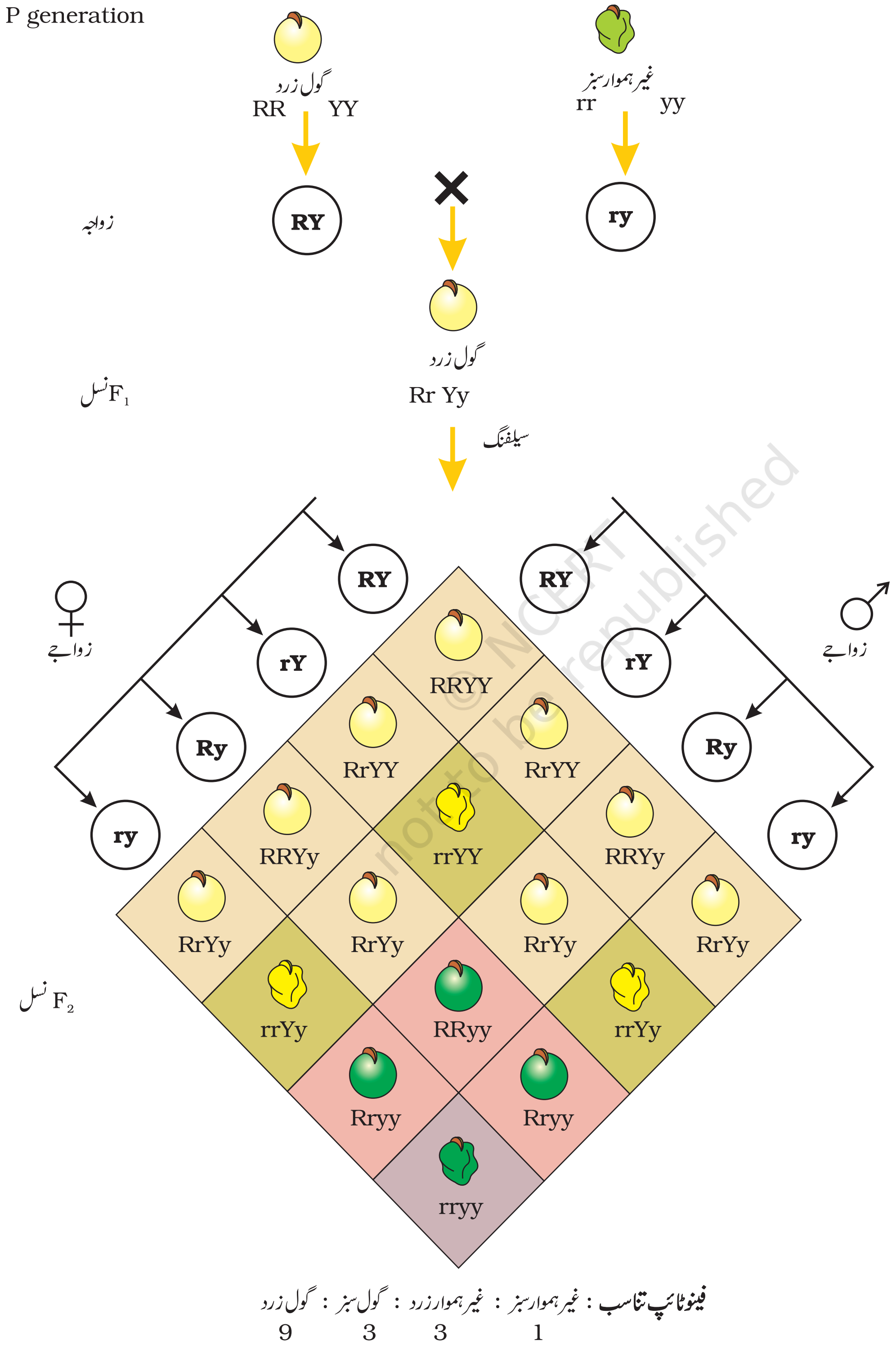
ڈائی ہائبرڈ کراس (شکل 5.7) میں گول، زرد؛ غیر ہموار، زرد؛ گول، سبز اور غیر ہموار سبز کے فینوٹائپ 9 : 3 : 3 : 1 کے تناسب میں ظاہر ہوئے۔ مینڈل کے مشاہدے میں اس طرح کے تناسب کئی اور صفات کے جوڑوں میں بھی نظر آئے۔

9 : 3 : 3 : 1 کا تناسب کامبینیشن سیریز کی طرح اخذ کیا جاسکتا ہے جیسے 3 زرد : 1 سبز، مع 3 گول : 1 غیر ہموار۔ یہ ماخذ مندرجہ ذیل طریقے سے بھی لکھا جاسکتا ہے:

(3 گول : 1 غیر ہموار) (3 زرد : 1 سبز) = 9 گول، زرد : 3 غیر ہموار زرد : 3 گول، سبز : 1 غیر ہموار، سبز۔

ڈائی ہائبرڈ کراس کے مشاہدات کی بنا پر (ان پودوں کے درمیان کراس جو دو صفتوں میں مختلف تھے) مینڈل نے دوسرا اصول پیش کیا جس کو ہم مینڈل لاء آف انڈ پینڈنٹ اسارٹمنٹ کے نام سے جانتے ہیں۔ اس لا کے مطابق جب کسی ہائبرڈ میں صفتوں کے دو جوڑے ملائے جاتے ہیں تو صفت کے ایک جوڑے کی علاحدگی دوسری صفت کے جوڑے سے آزاد ہوتی ہے۔ F_1 کے RrYy پودے میں تخفیفی خلوی تقسیم کے دوران بیضہ اور پولن گرین کے بننے اور جین کے دو جوڑوں کی آزادانہ علاحدگی کو پنیٹ اسکوائر کے ذریعے بہت مؤثر طریقے سے سمجھا جاسکتا ہے۔ جین کے ایک جوڑے R اور r کی علاحدگی کو ذہن میں رکھیں۔ پچاس فیصدی زواجوں میں R جین ہے اور بقیہ پچاس فیصدی میں r۔ اب ہر زواجے میں R یا r ہونے کے علاوہ، ان میں Y اور y ایلیل بھی ہونے چاہئیں۔ یہاں یہ یاد رکھنا بہت

© NCERT not to be republished



شکل 5.7 ڈائی ہائبرڈ کراس کے نتائج جن میں والدین مخالف صفتوں کے دو جوڑوں میں الگ الگ تھے: بیج کا رنگ اور بیج کی شکل

© NCERT not to be republished

اہم ہے کہ 50 فیصدی R اور پچاس فیصدی r کا سیگریگیشن (علاحدگی) پچاس فیصدی Y اور پچاس فیصدی y سے آزاد ہے۔ لہٰذا r والے پچاس فیصدی زواجوں میں Y ہے اور پچاس فیصدی میں y۔ اسی طرح R والے پچاس فیصدی والے زواجوں میں Y ہے اور بقیہ پچاس فیصدی میں y۔ اس طرح زواجوں کے چار جینوٹائپس ہیں (یعنی چار قسم کے پولین اور چار طرح کے بیضے)۔ یہ چار قسم RY، Ry، rY اور ry ہیں اور ہر قسم کل بنے زواجوں کی 25 فیصدی یا 1/4 حصہ ہوتی ہے۔ جب آپ پینٹ اسکوائر کے دونوں جانب چار طرح کے بیضے اور پولین لکھیں گے تو ان زائیگوٹس کا جینوٹائپس معلوم کرنا آسان ہو جائے گا۔ جو F_2 نسل کے پودے بنائیں گے (شکل 5.7)۔ جبکہ وہاں سولہ خانے ہیں تو بتائیے کہ کتنے قسم کے جینوٹائپس اور فینوٹائپس بنیں گے؟ نیچے دیے گئے فارمٹ میں لکھیے۔

کیا آپ پنیٹ اسکوائر کے اعداد (data) استعمال کرکے F_2 نسل میں جینوٹائپ کا تناسب معلوم کر سکتے ہیں اور دیے گئے فارمٹ کو پُر کر سکتے ہیں؟ کیا جینوٹپک تناسب بھی 1 : 3 : 3 : 9 ہے؟

نمبر شمار	F2 میں پایا جانے والا جینوٹائپس	ان کے ممکنہ فینوٹائپس

© NCERT not to be republished

5.3.2 توریث کا کروموزومی نظریہ (Chromosomal Theory of Inheritance)

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

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