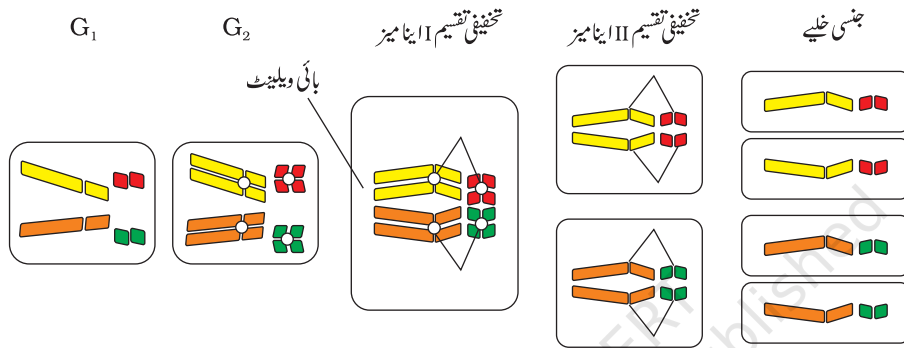




مینڈل کے قوانین (جدول 5.3) کی تشریح کے لیے استعمال کیا۔ یاد کیجیے کہ آپ اکویشنل تقسیم (ریڈکشنل تقسیم) کے دوران کروموسومز کی حرکات کا مطالعہ کر چکے ہیں۔ اہم بات یاد رکھنے کی یہ ہے کہ کروموسومز اور جنین جوڑوں (Pairs) میں پائے جاتے ہیں۔ جین کے ایک جوڑے کے دو ایلیر ہومولوگس کروموسومز کی ہومولوگس جگہوں پر واقع ہوتے ہیں۔



شکل 5.8 خلیے کے چار عدد کروموسوم کے ساتھ تخفیفی تقسیم اور جنسی خلیوں کا بننا۔ جب جنسی خلیے بنتے ہیں تو کیا آپ دیکھ سکتے ہیں کہ کس طرح کروموسومز علاحدہ ہوتے ہیں

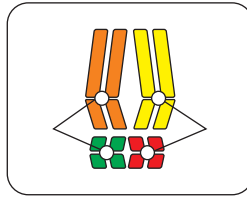
جدول 5.3 کروموسوم اور جنین کے طرز عمل کا موازنہ

الف	ب
جوڑوں میں ہوتا ہے	جوڑوں میں ہوتا ہے
زواجے بنتے وقت اس طرح علاحدہ ہوتا ہے تاکہ زواجے بنتے وقت علاحدہ ہو جاتے ہیں اور جوڑے کا صرف ایک فرد زواجے میں پہنچتا ہے۔	زواجے بنتے وقت علاحدہ ہو جاتے ہیں اور جوڑے کا صرف ایک فرد زواجے میں پہنچتا ہے۔
آزاد جوڑے ایک دوسرے سے جدا گانہ طور پر ایک جوڑا دوسرے جوڑے سے آزادانہ علاحدہ ہوتا ہے۔	آزاد جوڑے ایک دوسرے سے جدا گانہ طور پر ایک جوڑا دوسرے جوڑے سے آزادانہ علاحدہ ہوتا ہے۔
کیا آپ بتا سکتے ہیں کہ کالم الف اور ب میں سے کون سا کروموسومز کی اور کون سا جنین کی نمائندگی کرتا ہے؟ آپ کے فیصلے کی وجہ کیا ہے؟	کیا آپ بتا سکتے ہیں کہ کالم الف اور ب میں سے کون سا کروموسومز کی اور کون سا جنین کی نمائندگی کرتا ہے؟ آپ کے فیصلے کی وجہ کیا ہے؟

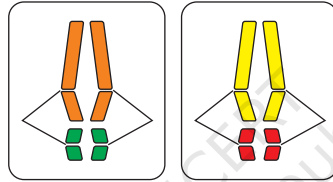
تخفیفی تقسیم کے اینا فیز کے دوران، دو کروموسومز کے جوڑے ایک دوسرے سے آزادانہ طور پر میٹافیز کی پلیٹ پر قطار بندی کرتے ہیں (شکل 5.9)۔ اس کو سمجھنے کے لیے دائیں اور بائیں کالم مختلف رنگ کے چار کروموسومز کا موازنہ کیجیے۔ بائیں کالم (امکان ایک) نارنجی اور سبز ایک ساتھ علاحدہ ہو رہے ہیں۔ لیکن دائیں کالم میں (امکان دو) نارنجی کروموسوم سرخ کروموسومز کے ہمراہ الگ ہو رہا ہے۔

امکان ایک
ایک لمبا نارنجی اور چھوٹا سبز کروموسوم اور
لمبا زرد اور چھوٹا سرخ کروموسوم ایک ہی

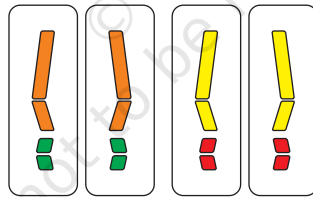
قطب پر
تخفیفی تقسیم I-اینا فیز



تخفیفی تقسیم II-اینا فیز

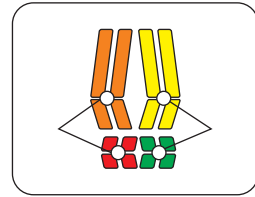


جنسی خلیے

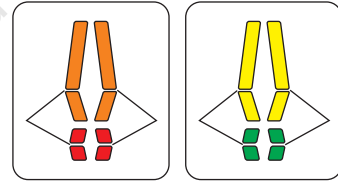


امکان دو
ایک لمبا نارنجی اور چھوٹا سرخ کروموسوم اور
لمبا زرد اور چھوٹا سبز کروموسوم ایک ہی

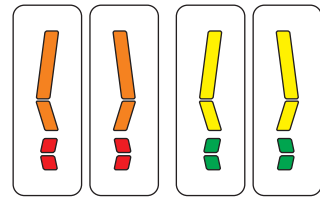
قطب پر
تخفیفی تقسیم I-اینا فیز



تخفیفی تقسیم II-اینا فیز



جنسی خلیے



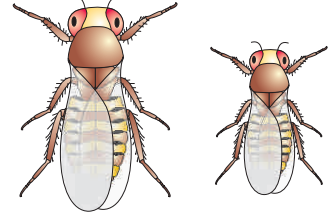
شکل 5.9 کروموسوم کا انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ

سٹن اور باوری نے کہا کہ کروموسومز کے جوڑے کے قریب آنے اور پھر الگ ہونے سے ان میں موجود فیکٹرز کی علاحدگی عمل میں آسکتی ہے۔ سٹن نے کروموسومز کی علاحدگی کی معلومات کو مینڈل کے قانون توریث سے متحد کر کے توریث کی کروموسومل تھیوری پیش کی۔

خیالات کے اس اتحاد کے بعد تھامس ہنٹ مارگن اور ان کے ساتھیوں نے توریث کی کروموسومل تھیوری کی تجرباتی تصدیق کی جس کی وجہ سے جنسی تولید کے ذریعہ مغائرت کے کا وجود میں آنے اور اس کی بنیاد کا انکشاف ہوا۔ مارگن نے فروٹ فلائی ڈراسوفیلا میلانوگا سٹر شکل 5.10 پر تجربے کیے جو اس طرح کے مطالعے کے لیے بہت موزوں تھیں۔ ان کو لیب میں آسان مصنوعی میڈیم پر نمو کیا جاسکتا ہے۔ یہ اپنا حیاتی دور تقریباً دو ہفتے میں مکمل کر لیتے ہیں، اور ایک جنسی ملاپ کے بعد کثیر تعداد میں بچے پیدا کرتی ہیں۔ ان کی جنس میں بڑا نمایاں فرق ہے۔ نر اور مادہ کی پہچان بہت آسانی کے ساتھ ہوسکتی ہے۔ اس کے علاوہ ان میں کئی قسم کی توریثی مغائرتیں ہوتی ہیں جن کو کم قوت کی خوردبین سے دیکھا جاسکتا ہے۔



5.3.3 لنکج اور ریکا مینیشن (Linkage and Recombination)



شکل 5.10 ڈروسوفیلا میلا نوگا سٹر
(a) نر (b) مادہ

مارگن نے جنس سے متعلق جین کے مطالعے کے لیے ڈروسوفیلا میں متعدد ڈائی ہائبرڈ کراسز کئے۔ یہ مٹر میں مینڈل کے ذریعے کیے گئے ڈائی ہائبرڈ کراسز کی ہی طرح تھے۔ مثلاً مارگین نے زرد-جسمی، سفید آنکھ والی مادہ کو بھورے جسمی، سرخ آنکھوں والے نر سے کراس کرایا اور F_1 نسل میں سیلفنگ کرائی۔ اس نے دیکھا کہ یہ جین ایک دوسرے سے آزادانہ طور پر علاحدہ یا سیگریگیٹ نہیں ہوئے اور F_2 نسل کا تناسب بھی 1 : 3 : 3 : 9 (متوقع جب دو جین آزاد ہوں) سے بہت حد تک مختلف تھا۔

مارگن اور اس کے ساتھیوں کو علم تھا کہ یہ جین X کروموسوم (سیکشن 5.4) پر واقع ہیں اور جلد ہی اندازہ ہو گیا کہ ڈائی ہائبرڈ کراس میں جب یہ دو جین ایک ہی کروموسوم پر واقع ہوں تو والدین کے ایک فرد کا جین کا مینیشن یا تناسب، غیر آبائی وجہی اجزا ترکیبی سے بہت زیادہ ہوتا ہے۔ مارگن نے اس کو دو جینوں کے طبعی تعلق یا قربت (لنکج) سے منسوب کیا اور ایک نئی اصطلاح لنکج بنائی جو ایک ہی کروموسوم پر واقع جین کے باہمی طبعی تعلق کو بیان کرتی ہے اور دوسری اصطلاح ریکا مینیشن بنائی جو غیر آبائی جینی ساخت یا نئے جینی اجزا ترکیبی کے بننے کو بیان کرتی (شکل 5.11)۔ مارگن اور اس کے گروپ نے یہ بھی معلوم کیا جب جین کروموسوم پر ایک ساتھ ہوتے ہیں تب بھی کچھ جین بہت مضبوطی سے متحد (لنڈ) ہوتے ہیں (بہت کم ریکا مینیشن دکھاتے ہیں) (شکل 5.11، کراس الف) جبکہ دوسرے بہت ڈھیلے پن سے متحد ہوتے ہیں (زیادہ ریکا مینیشن دکھاتے ہیں) (شکل 5.11، کراس ب)۔ مثال کے طور پر انھوں نے دیکھا کہ سفید اور زرد جین بہت مضبوطی سے لنڈ تھے اور صرف 1.3 فیصدی ریکا مینیشن ہوا جبکہ سفید اور چھوٹے پر میں 37.2 فیصدی ریکا مینیشن ملا۔ ان کے شاگرد الفریڈ سٹرٹوانٹ نے اسی کروموسوم پر واقع جین کے جوڑے کے درمیان ریکا مینیشن کی فریکوئنسی کو استعمال کر کے جین کے درمیان کے فاصلے کو ناپنے کا پیمانہ بنایا اور کروموسوم پر ان کی جگہ کے تعین نقشہ تیار کیا۔ آج کل پورے جینوم کو سیکوینس کرنے کے لیے جینیٹک میپ ایک شروعاتی قدم کے طور پر کثرت سے استعمال ہوتا ہے جیسا کہ ہیومن جینوم سیکوینسنگ پروجیکٹ میں ہوا، اس بارے میں بعد میں بحث کی جائے گی۔

پولی جینک وراثت (Polygenic Inheritance)

مینڈل نے اپنی تحقیقات میں ان اوصاف (Traits) کا بیان کیا ہے جو ممتاز یا جداگانہ طور پر متبادل شکلوں میں پائے جاتے ہیں مثلاً پھول کا رنگ جو ارغوانی ہوگا یا سفید۔ لیکن اگر آپ اپنے اطراف میں نظر ڈالیں تو آپ کو نظر آئے گا کہ بہت سے ایسے اوصاف (Traits) ہیں جو بہت جداگانہ یا ممتاز طور پر وقوع پذیر نہیں ہوتے۔ مثال کے طور پر انسانوں کے اندر چھوٹے اور لمبے قد والے لوگ دو ممتاز متبادل کے طور پر نہیں ملیں گے بلکہ مختلف قد کے لوگوں کی ایک بڑی تعداد ملے گی۔ ان اوصاف کو عام طور پر تین یا چار جین کنٹرول کرتے ہیں اور اسی لیے ان کو پولی جینک اوصاف کہتے ہیں۔ متعدد جینوں کے علاوہ پولی جینک وراثت میں ماحول کے اثرات کی بھی اہمیت ہوتی ہے۔ انسانی جلد کا رنگ بھی اس کی ایک کلاسیکل مثال ہے۔ کسی بھی پولی جینک وصف میں فینوٹائپ پر ایک الیل (Allele) کی دین یا اس کے

تعاون کو منعکس کرتا ہے یعنی ہر ایل کا اثر اضافی (Addition) ہوتا ہے۔ اس بات کو بہتر طور پر سمجھنے کے لیے ہم یہ مان لیتے ہیں کہ A، B اور C تین جین انسانوں میں جلد کے رنگ کو کنٹرول کرتے ہیں۔ غالب (Dominant) شکلیں (ABC) جلد کے کالے رنگ کے لیے ذمہ دار ہیں اور مغلوب (Recessive) شکلیں abc جلد کی ہلکی رنگت کے لیے ذمہ دار ہیں۔ تمام غالب ایل (AABBCC) کے ساتھ جینوٹائپ کے اثر سے جلد کا رنگ سب سے زیادہ گہرا ہوگا، جب کہ مغلوب ایل (aabbcc) کے ساتھ جلد کا رنگ سب سے ہلکا ہوگا۔ متوقع طور پر تینوں غالب ایل اور تینوں مغلوب ایل کے ساتھ جینوٹائپ جلد کے درمیانی رنگ کا حامل ہوگا۔ اس طرح جینوٹائپ میں ایل کی ہر قسم کی تعداد کسی بھی فرد میں جلد کے رنگ کے ہلکے اور گہرے رنگ کو متعین کرتی ہے۔

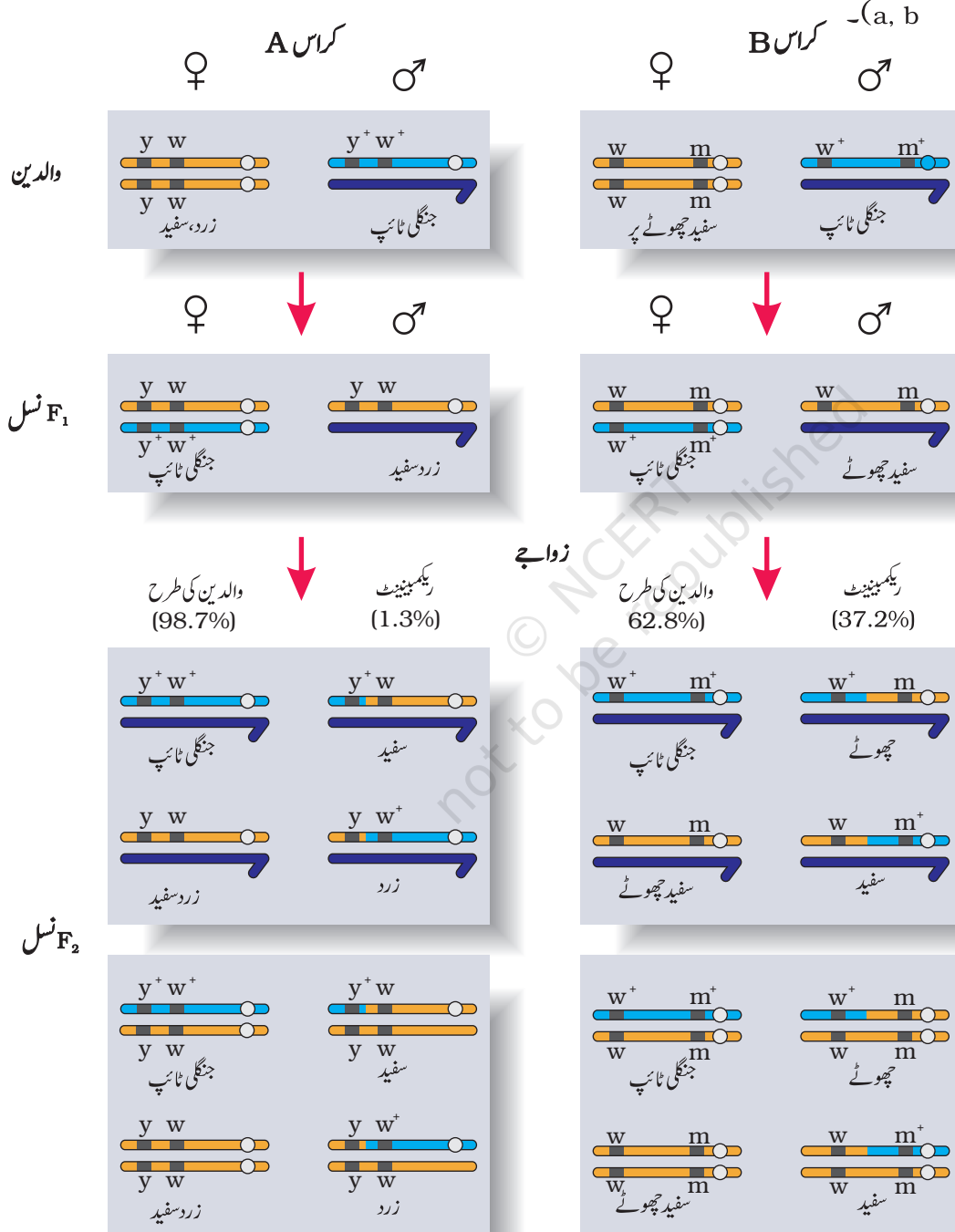
5.6 جنس کا تعین (Sex Dtermination)

ماہر جینیات کے سامنے جنس کے تعین کا میکازم ہمیشہ ایک معمہ رہا ہے۔ جنسی تعین کے میکازم کے بارے میں ابتدائی اشارہ ان تجربات سے ملتا ہے جو پہلے کبھی حشرات پر کیے گئے تھے۔ حقیقتاً ان نظریوں کا ارتقا کہ جنسی تعین کی بنیاد جینیٹک / کروموسومز ہیں، وہ خلوی (Cytological) مشاہدات ہیں جو کئی حشرات میں کیے گئے۔ کچھ کیڑوں میں ہینگنگ (1891) نے سپرمیٹو جنس جنسی خلیوں کی تقسیم اور تبدیلی کے پورے عمل میں مرکزے میں ایک خاص ساخت دیکھی اور یہ بھی مشاہدہ کیا کہ پچاس فیصدی سپرمز میں یہ ساخت داخل ہوئی جبکہ بقیہ پچاس فیصدی سپرمز میں یہ نہیں موجود تھی۔ ہینگنگ نے اس ساخت کا نام X باڈی رکھا مگر اس کی اہمیت کو واضح نہیں کر سکا۔ مزید تحقیقات کے ذریعہ دوسرے سائنسدان اس نتیجے پر پہنچے کہ دراصل یہ ایک کروموسوم ہے لہذا اس کا نام X کروموسوم پڑا۔ بعد میں یہ بھی مشاہدے میں آیا کہ بہت سارے حشرات میں جنس کے تعین کا میکازم XO ٹائپ کا ہوتا ہے یعنی تمام بیضوں میں دوسرے کروموسومز (Autosomes) کے علاوہ ایک اضافی X- کروموسوم ہوتا ہے۔ دوسری طرف کچھ سپرمز میں X- کروموسوم پایا جاتا ہے اور کچھ میں نہیں۔ وہ بیضے جو X- کروموسوم والے اسپرم سے بار آور ہوتے ہیں وہ مادہ بنتے ہیں اور وہ جو بغیر X- کروموسوم والے سپرمز سے بار آور ہوتے ہیں نر بن جاتے ہیں۔ کیا آپ کے خیال میں نر اور مادہ میں کروموسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے؟ X- کروموسومز کو آٹوسومز کہتے ہیں۔ جنس کے تعین میں XO ٹائپ کی مثال ٹڈے میں ملتی ہے جہاں نر خلیوں میں آٹوسومز کے علاوہ صرف ایک عدد X- کروموسوم ہوتا ہے جبکہ مادہ میں X- کروموسوم کا جوڑا پایا جاتا ہے۔

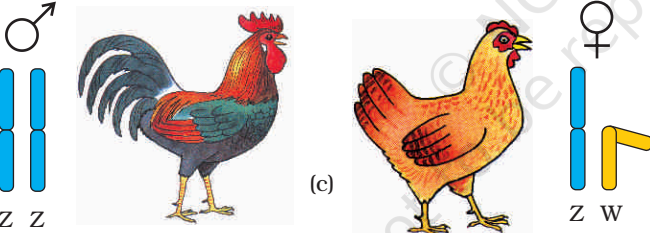
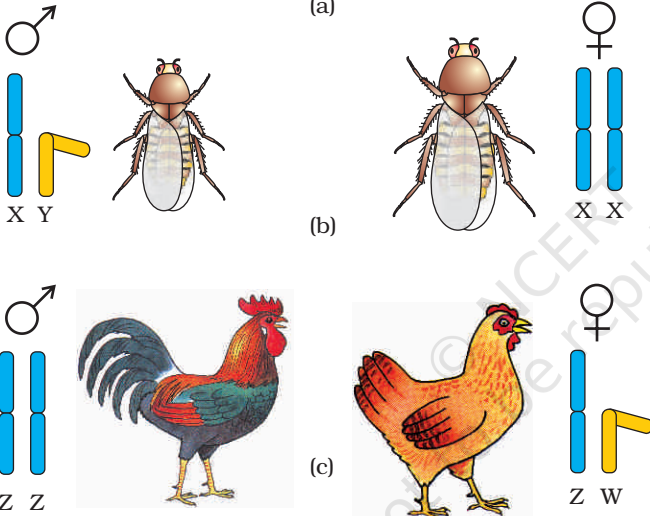
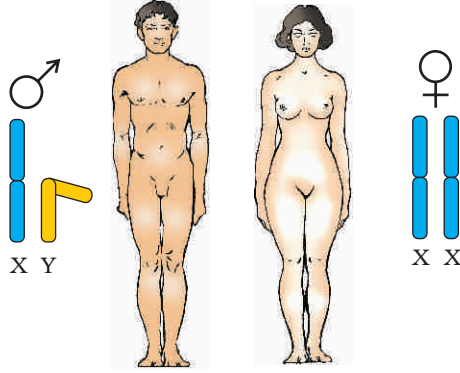
ان مشاہدات کی وجہ سے جنسی تعین کے میکازم کو سمجھنے کے لیے کئی انواع پر تجربے کیے گئے۔ کئی دوسرے حشرات میں اور پستانوں مع انسان کے، جنس کا تعین XY ٹائپ پر مشتمل ہوتا ہے۔ جہاں نر اور مادہ دونوں میں کروموسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے۔ نر میں X- کروموسوم موجود ہوتا ہے اس کا ہم زاد امتیازی طور پر چھوٹا ہوتا ہے جسے Y- کروموسوم کہتے ہیں۔ مادہ میں دو X- کروموسومز ہوتے ہیں۔ نر اور مادہ دونوں میں آٹوسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے۔ لہذا نر میں آٹوسومز کے علاوہ XY ہوتا ہے اور مادہ میں آٹوسومز کے علاوہ XX ہوتا ہے۔ انسان اور ڈراسوفیلا کے نر میں ایک X



اور ایک Y کروموسوم ہوتا ہے جبکہ مادہ میں آٹوسومز کے علاوہ X کروموسومز کا ایک جوڑا موجود ہوتا ہے (شکل 5.12)



شکل 5.11: مارگن کے ذریعہ کیے گئے دو ڈائری ہائبرڈ کراس کے نتائج کراس A جین Y اور W کے درمیان اور کراس B جس جین W اور M کے درمیان یہاں حاوی جین + کے نشان سے واضح کیا گیا ہے۔ غور کریں کہ لکیج کی مضبوطی Y-W جین میں بمقابلہ W-M کے زیادہ ہے۔



مندرجہ بالا بیان میں آپ نے جنس کو متعین کرنے والے میکازم کے دو ٹائپس کا مطالعہ کیا یعنی XO ٹائپ اور XY ٹائپ۔ لیکن دو قسموں میں نر دو طرح کے زواجے بناتا ہے (a) یا تو X-کروموسوم کے جز کے ساتھ یا بغیر X-کروموسوم کے یا (b) کچھ زواجے X-کروموسوم والے اور کچھ Y-کروموسوم والے۔ اس طرح سے جنسی تعین کے میکازم نر ہیٹروگییمیٹی کی مثال ہیں۔ کچھ دوسرے عضویوں مثلاً پرندوں میں جنس کے تعین میں مختلف میکازم مشاہدے میں آتا ہے (شکل (c) 5.12)۔ اس حالت میں مادہ میں کروموسومز کی کل ہیٹروگییمیٹی ہے۔ پہلے بیان کیے گئے جنس کے تعین کے میکازم میں امتیاز برقرار رکھنے کے لیے مادہ پرندے کے دونوں سیکس کروموسومز کا نام Z اور W رکھا گیا ہے۔ ان عضویوں میں مادہ میں ایک Z اور ایک W کروموسوم ہوتا ہے، جبکہ نر میں آٹوسومز کے علاوہ ایک جوڑا Z کروموسومز کا ہوتا ہے۔

5.6.1 انسانوں میں جنس کا تعین (Sex)

(Determination in Humans)

شکل 5.12 کروموسومز میں عدم مشابہت کی وجہ سے جنس کا تعین: (a) انسان اور ڈراسوفیلا دونوں میں مادہ میں XX کروموسومز ہیں (ہوموگییمیٹک) اور نر میں XY (ہیٹروگییمیٹک) ترتیب ہوتی ہے؛ (c) کئی پرندوں میں مادہ میں کروموسومز کے غیر مشابہہ جوڑے ZW اور نر میں دو مشابہہ ZZ کروموسومز کی ترتیب ہوتی ہے۔

یہ پہلے ہی بتایا جا چکا ہے کہ انسانوں میں جنس کے تعین کا میکازم XY ٹائپ کا ہوتا ہے۔ کروموسومز کے 23 جوڑوں میں سے 22 جوڑے نر اور مادہ میں یکساں ہوتے ہیں؛ یہ آٹوسومز کہلاتے ہیں۔ مادہ میں X-کروموسومز کا ایک جوڑا ہوتا ہے، جبکہ ایک X اور Y-کروموسوم کی موجودگی نر کی خصوصیات کا تعین کرتی ہے۔ نر میں سپرمیٹوجینیسیس کے دوران دو طرح کے زواجے بنتے ہیں۔ بننے

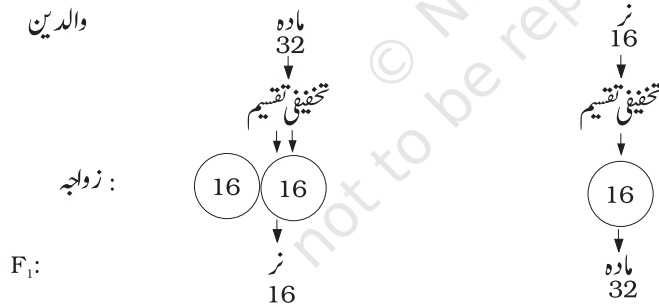
والے کل سپرمز کی کل تعداد کے پچاس فیصدی X-کروموسوم کے حامل ہوتے ہیں اور بقیہ پچاس فیصدی میں آٹوسومز کے علاوہ Y-کروموسوم موجود ہوتا ہے۔ مادہ صرف ایک ہی طرح کا بیضہ بناتی ہے جس میں X-کروموسوم ہوتا ہے۔ X یا Y والے اسپرم سے بیضے کے بار آور ہونے کے امکانات برابر ہیں۔ اگر بیضہ اس اسپرم سے بار آور ہوتا ہے جس میں X-کروموسوم ہے تو ٹرائیگوٹ مادہ (XX) اور اگر بیضہ کی بار آوری Y-کروموسوم والے اسپرم سے ہوتی ہے تو بچے نر (XY) ہوں گے۔ لہذا یہ بات ظاہر ہوگئی کہ یہ اسپرم کا جینیٹک میک اپ ہی بچے کی جنس کا تعین کرتا ہے۔ مزید یہ بات بھی ثابت ہوگئی کہ ہر حمل میں ہونے والے بچے کا نر یا مادہ ہونے کے چانس ہمیشہ پچاس فیصدی ہوتے ہیں۔ یہ



ہماری بد قسمتی ہے کہ ہمارے سماج میں لڑکی کی پیدائش کی ذمہ داری عورتوں سے منسوب کر دی جاتی ہے اور اس غلط خیال کی بناء پر عورتوں پر ظلم کیا جاتا ہے۔

شہد کی مکھیوں میں جنس (Sex) کا تعین

شہد کی مکھیوں میں جنس کا تعین ان کروموزومس کے سیٹوں کی تعداد پر مبنی ہوتا ہے جو کسی فرد کو ملتے ہیں۔ ایک نر اسپرم (Sperm) اور ایک بیضے کے اتحاد سے جو اولاد تشکیل پاتی ہے وہ ایک مادہ (ملکہ یا محنت کش) کے روپ میں ارتقا پذیر ہوتی ہے جبکہ غیر بارور شدہ (Parthenogenesis) کے ذریعے ایک نر مکھی میں ارتقا پذیر ہوتا ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ نروں میں کروموزوموں کی تعداد مادہ کے کروموزوموں کی تعداد سے آدھی ہوتی ہے۔ مادائیں (Females) دوگونی (Diploid) ہوتی ہیں جن کے کروموزوم 32 ہوتے ہیں جبکہ نر ایک گونہ (Haploid) ہوتے ہیں یعنی ان کے کروموزوم 16 ہوتے ہیں۔ اس کو جنس کے تعین کا Haplodiploid نظام کہا جاتا ہے۔ اس نظام کی کچھ خاص خصوصیات ہیں مثلاً یہ کہ نر ایک خیطی تقسیم (مائی ٹوسس) کے ذریعے اسپرم کی تولید کرتا ہے (شکل 5.13)۔ ان کے باپ نہیں ہوتے اور اسی لیے ان کے بیٹے بھی نہیں ہو سکتے۔ البتہ ان کا ایک دادا ہوتا ہے اور اسی لیے پوتے ہو سکتے ہیں۔



شکل 5.13 شہد کی مکھیوں میں جنس کا تعین

پرنڈوں میں جنس کے تعین کا میکازم کس طرح مختلف ہے؟ چوزے کی جنس کے تعین کی ذمہ داری اسپرم کی ہے یا بیضے کی؟

پلے یوٹروپی (Pleiotropy)

اب تک ہم نے کسی واحد فینوٹائپ یا وصف کے اوپر کسی جین کے اثر کا مطالعہ کیا۔ بہر حال ایسی بھی مثالیں موجود ہیں جہاں ایک واحد جین متعدد فینوٹائپ اظہار (Multiple phenotypic expression) کی نمائندگی کرتا ہے۔ ایسا جین Pleiotropic gene کہلاتا ہے۔ Pleiotropy کا میکازم اکثر میٹابولک راستوں پر کسی ایسے جین کا ہی اثر ہوتا ہے جو مختلف فینوٹائپس کا معاون ہو۔ فینائل کیٹونوریا (Phenylketonuria) کی بیماری اسی کی ایک مثال ہے۔ یہ بیماری انسانوں میں ہوتی ہے۔ یہ بیماری اس جین میں تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے جو ایزائٹ فینائل الانن ہائیڈروکسی لیز (Phenyl alanine hydroxylase) کا کوڈ ہے۔ یہ خود کو فینوٹائک اظہار کے ذریعے جلوہ گر کرتا ہے اور ذہنی معذوری (Mental Distardedness) بالوں اور جلد کے پگھلنے میں



5.7 میوٹیشن (Mutation)

میوٹیشن وہ عمل ہے جس کی وجہ سے ڈی این اے کی ساختی ترتیب تبدیل ہو جاتی ہے اور نتیجتاً اس عضویہ کے جینوٹائپ اور فینوٹائپ میں تبدیلیاں نمایاں ہو جاتی ہیں۔ ریکامینیشن کے علاوہ میوٹیشن دوسرا طریقہ ہے جس کی وجہ سے ڈی این اے میں مغارت پیدا ہوتا ہے۔

جیسا کہ آپ باب چھ میں سیکھیں گے، کروموزوم بہت سُر کوائڈ شکل میں ایک ڈی این اے ہیکلس، کرومیٹڈ کے ایک سرے سے دوسرے سرے تک رہتا ہے۔ لہذا ڈی این اے کے کسی حصے کا نقصان یا حذف (ڈیلیشن) یا کروموزوم کے باہر کی درآمد (gain) (انسرن / ڈوپلیکیشن) کی وجہ سے کروموزوم میں تبدیلیاں آ جاتی ہیں۔ چونکہ جین کروموزوم پر واقع ہوتے ہیں، کروموزومز میں تبدیلیوں کی وجہ سے لغزش یا غلطیاں ہو جاتی ہیں۔ کروموسومل ابریشنز اکثر کینسر خلیوں میں دیکھے گئے ہیں۔

مندرجہ بالا کے علاوہ، ڈی این اے میں ایک بیس جوڑے کی تبدیلی سے بھی میوٹیشن ہو سکتے ہیں، ان کو پوائنٹ میوٹیشن کہتے ہیں۔ سکل سیل انیمیا اس طرح کے میوٹیشن کی ایک عمدہ مثال ہے۔ بیس پیئر کے ڈیلیشن اور انسرن کی وجہ سے فریم شفٹ میوٹیشن ہوتے ہیں (دیکھیے باب 6)۔

میوٹیشن کا میکازم، ہمارے موضوع بحث سے خارج ہے۔ تاہم بہت سے کیمیائی اور طبعی فیکٹرز میوٹیشن کو بڑھاوا دیتے ہیں۔ ان کو میوٹا جنز کہتے ہیں۔ UV ریڈیشنز عضویہ میں میوٹیشن کر سکتی ہیں لہذا UV ایک میوٹا جن ہے۔

5.8 جینک امراض (Genetic Disorders)

5.6.1 شجرہ نسب کا تجزیہ

انسانی سماج میں یہ خیال کہ امراض وراثت میں ملتے ہیں، ایک زمانے سے چلا آ رہا ہے۔ اس کی بنیاد خاندان میں کچھ مخصوص صفات کی نسل در نسل توریت ہے۔ مینڈل کے نتائج کے انکشاف نو کے بعد ہی انسانوں میں صفات کے توریتی نظام کا تجزیہ شروع ہوا۔ چونکہ یہ بات واضح ہے کہ مٹر کے پودے اور دوسرے عضویوں میں جس طرح کنٹرول کراسز ممکن ہیں وہ انسانوں میں ممکن نہیں۔ اس کا نعم البدل یہ ہے کہ کسی مخصوص صفت کی توریت کے مطالعہ کے لیے انسان کی فیملی ہسٹری کا مطالعہ کیا جائے۔ کسی خاندان کی کئی نسلوں میں ایک خاص صفت کی توریت کے اس تجزیے کو پیڈیگری تجزیہ کہا جاتا ہے۔ پیڈیگری تجزیے میں مخصوص صفت کی توریت کو خاندان کے شجرہ نسب سے ظاہر کرتے ہیں۔ ہومن جینیٹکس میں مخصوص صفت، خرابی یا بیماری کی توریت کا سراغ لگانے کے لیے پیڈیگری کا مطالعہ، ایک بہت مؤثر ذریعہ ہے۔ پیڈیگری تجزیے میں استعمال ہونے والے کچھ نشان امتیاز شکل 5.13 میں دیے گئے ہیں۔



حیاتیات

جیسا کہ آپ اس باب میں پڑھ چکے ہیں کہ کسی عضویے میں اس کی ہر ایک صفت کو ایک یا ایک سے زیادہ جین کنٹرول کرتے ہیں، یہ جین ڈی این اے کے مخصوص ٹکڑے ہیں اور ڈی این اے کروموسومز میں موجود ہوتے ہیں۔ تمام جینک معلومات ڈی این اے میں موجود ہوتی ہے۔ یہ معلومات بغیر کسی تبدیلی ایک نسل سے دوسری میں منتقل ہوتی رہتی ہے۔ پھر بھی اس معلومات میں کبھی کبھار تبدیلی عمل میں آجاتی ہے۔ اس طرح کی تبدیلی کو میوٹیشن کہتے ہیں۔ انسانوں میں کئی ایسی بیماریاں یا خرابیاں پائی جاتی ہیں جو تبدیل شدہ جین یا کروموسومز کی توریث سے وابستہ ہیں۔

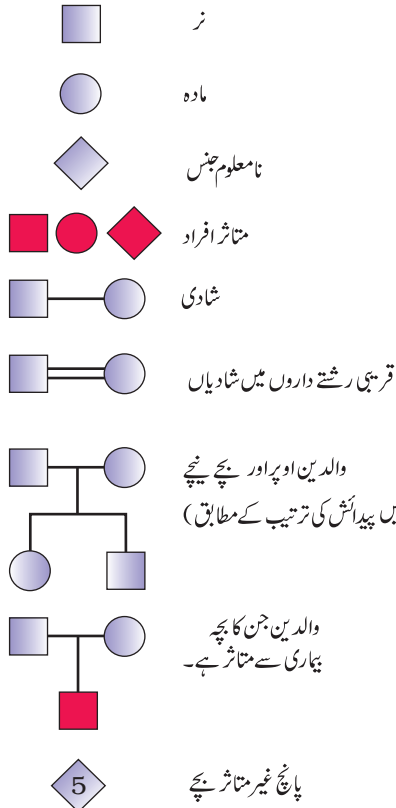
5.8.2 مینڈیلیں بیماریاں (Mendelian Disorders)

موٹے طور پر جینک بیماریوں کو دوزمروں میں بانٹا جاسکتا ہے۔ مینڈیلیں بیماریاں اور کروموسومل ڈس آرڈرز، مینڈیلیں بیماریوں کا تعین ایک جین میں تبدیلی یا میوٹیشن سے ہوتا ہے۔ ان عوارض کی بچوں میں توریث کا طریقہ کار وہی ہے جو ہم قانون توریث میں پڑھ چکے ہیں۔ کسی خاندان میں اس طرح کے مینڈیلیں ڈس آرڈرز کی توریث کا سراغ پیڈیگری تجزیے سے لگا سکتے ہیں۔ ہیمو فیلیا، سسٹک فائبروسس، سکل سیل انیمیا، کلر بلاسٹڈس، فینائل کیٹون پوریا، تھیلیمیا وغیرہ سب سے عام مینڈیلیں عوارض (Disorders) ہیں۔ یہاں پر یہ بات بتانا بہت اہم ہے کہ یہ مینڈیلیں ڈس آرڈرز ڈامینینٹ یا ریسسو ہو سکتے ہیں۔ پیڈیگری تجزیے کے ذریعے یہ بات آسانی سے سمجھ میں آسکتی ہے کہ زیر مطالعہ صفت ڈامینینٹ ہے یا ریسسو۔ اسی طرح صفت سیکس کروموسوم سے بھی جڑی ہو سکتی ہے مثلاً ہیمو فیلیا۔ یہ واضح ہے کہ یہ X-لنکڈ ریسو صفت بارگیر (Carrier) مادہ سے نر میں منتقل ہوتی ہے۔ نمونے کے طور پر شکل 5.14 میں ڈامینینٹ اور ریسو صفت کے لیے ایک پیڈیگری دکھائی گئی ہے، اپنے استاد سے تبادلہ خیال کیجیے اور ان صفت کے لیے جو آٹوسومز اور سیکس کروموسومز دونوں سے ملحق ہوں، پیڈیگریز ڈیزائن کیجیے۔

یہ آٹوسوم سے متعلق ایک مغلوب بیماری (Recessive Disorder) ہے جس کی وجہ آنکھ کے لال یا ہرے مخروط میں خرابی ہوتی ہے۔ اس بیماری کا شکار لال اور ہرے رنگ میں امتیاز یا تفریق نہیں کر پاتا۔ یہ بیماری کروموزوم X میں موجود کچھ جینوں کے اندر تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے۔

یہ بیماری مردوں میں تقریباً 8 فی صد اور عورتوں میں صرف 0.4 فی صد ہوتی ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ جن جینوں کی وجہ سے لال-ہرے رنگ کے تین ناشناس پیدا ہوتی ہے وہ X کروموزوم پر ہوتے ہیں۔ مردوں میں صرف ایک X کروموزوم ہوتا ہے اور عورتوں میں دو۔ اس عورت کے بیٹے میں اس بیماری کے پچاس فی صد امکان ہوتا ہے جو عورت اس جین کی حامل ہوتی ہے۔ خود ماں کو رنگ ناشناسی کی بیماری نہیں ہوگی کیونکہ وہاں جین مغلوب ہوتا ہے۔ بیٹی میں یہ بیماری نہیں ہوگی البتہ اس کا امکان اس صورت میں ہوگا جب ماں اس جین کی حامل ہو اور باپ کو یہ بیماری لاحق ہو۔

رنگ ناشناسی (Colour Blindness)

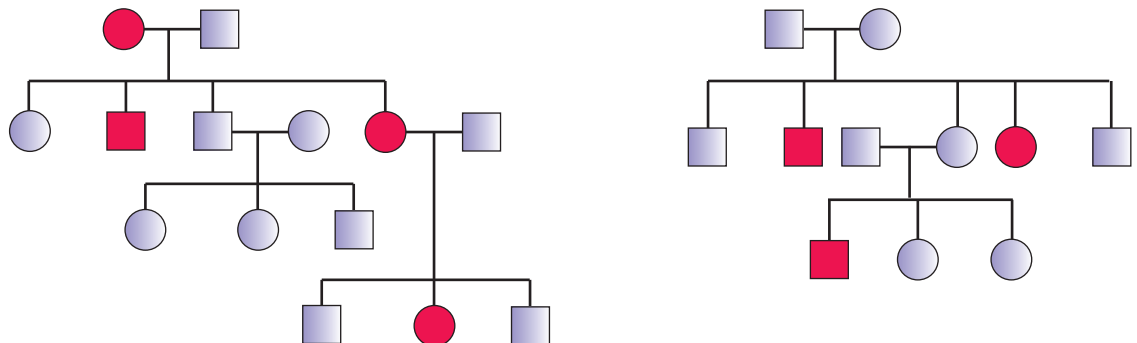


یہ آٹوسوم سے متعلق ایک مغلوب بیماری (Recessive Disorder) ہے جس کی وجہ آنکھ کے لال یا ہرے مخروط میں خرابی ہوتی ہے۔ اس بیماری کا شکار لال اور ہرے رنگ میں امتیاز یا تفریق نہیں کر پاتا۔ یہ بیماری کروموزوم X میں موجود کچھ جینوں کے اندر تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے۔

یہ بیماری مردوں میں تقریباً 8 فی صد اور عورتوں میں صرف 0.4 فی صد ہوتی ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ جن جینوں کی وجہ سے لال-ہرے رنگ کے تین ناشناس پیدا ہوتی ہے وہ X کروموزوم پر ہوتے ہیں۔ مردوں میں صرف ایک X کروموزوم ہوتا ہے اور عورتوں میں دو۔ اس عورت کے بیٹے میں اس بیماری کے پچاس فی صد امکان ہوتا ہے جو عورت اس جین کی حامل ہوتی ہے۔ خود ماں کو رنگ ناشناسی کی بیماری نہیں ہوگی کیونکہ وہاں جین مغلوب ہوتا ہے۔ بیٹی میں یہ بیماری نہیں ہوگی البتہ اس کا امکان اس صورت میں ہوگا جب ماں اس جین کا حامل ہو اور باپ کو یہ بیماری لاحق ہو۔

ہیموفیلیا: اس سیکس لنکڈ ریسو بیماری، جو غیر متاثر بارگیر مادہ سے کچھ نر بچوں میں پہنچتی ہے، پر بہت وسیع پیمانے پر تحقیق ہوئی ہے۔ اس بیماری میں خون کو جمانے والے کئی پروٹیز میں سے ایک پروٹین متاثر ہوتا ہے۔ اس کی وجہ سے ایک متاثر فرد میں زخم ہو جانے پر خون بہتا رہتا ہے جتنا نہیں ہے۔ ہیموفیلیا کے لیے ایک ہیٹرزڈ انیکس مادہ (بارگیر) یہ بیماری اپنے لڑکوں میں منتقل کر سکتی ہے۔ مادہ کی ہیموفیلیا بیماری میں مبتلا ہونے کے امکانات بہت کم ہوتے ہیں کیونکہ ایسی مادہ کی ماں کو کم سے کم بارگیر ہونا ضروری ہے اور باپ کو ہیموفیلیا ہونا ضروری ہے (جس کے امکانات بہت کم ہوتے ہیں کیونکہ ایسے لڑکے بہت زیادہ عمر تک زندہ نہیں رہتے)۔ ملکہ وکٹوریا کے شجرہ نسب میں بہت سارے بچے ہیموفیلیا میں مبتلا تھے کیونکہ ملکہ خود اس بیماری کی بارگیر تھیں۔

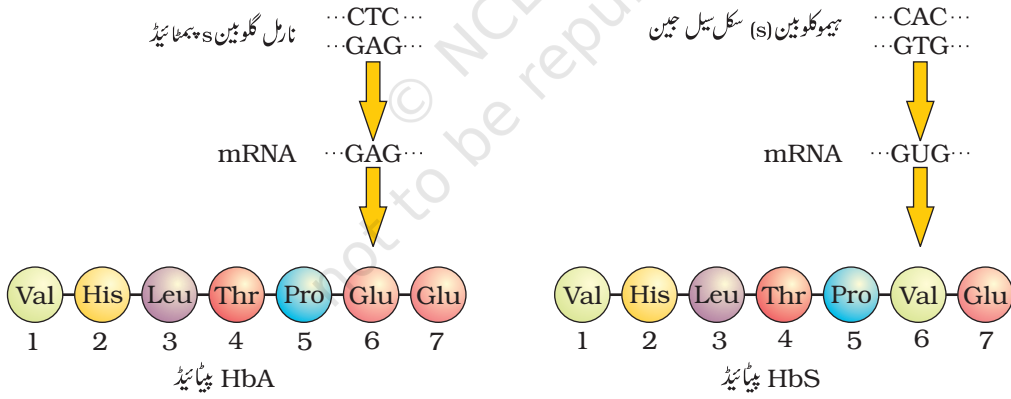
شکل 5.13 ہومن پیڈیگری تجزیے میں استعمال ہونے والے نشانات



شکل 5.14 (a) آٹوسومل ڈامینیٹ صفت (مثلاً مائیوٹانک ڈسٹرونی) (b) آٹوسومل ریسو صفت (مثلاً سیل انیمیا) کی پیڈیگری تجزیے کا نمونہ۔



سُکھ سیل انیمیا: یہ ایک آٹوسوم ریسو صفت ہے جو والدین سے اولاد تک اسی وقت منتقل ہو سکتی ہے جبکہ ماں باپ دونوں اس جین (ہیٹرو زائگس) کے بارگاہ ہوں۔ یہ بیماری ایک جین کے دو الیلز، Hb^A اور Hb^S کے ذریعے کنٹرول ہوتی ہے۔ تین ممکنہ جینوٹائپس میں سے Hb^S کے لیے ہوموزائگس ($Hb^S Hb^S$) افراد ہی بیماری والا فینوٹائپ ظاہر کر سکتے ہیں۔ ہیٹرو زائگس ($Hb^A Hb^S$) افراد بظاہر غیر متاثر ہوتے ہیں لیکن وہ بیماری کے لیے بارگاہ ہوتے ہیں چونکہ بچے تک اس تبدیل شدہ جین کے منتقل ہونے کے پچاس فی صد امکانات ہوتے ہیں لہذا وہ سُکھ سیل صفت کا اظہار کرتے ہیں (شکل 5.15)۔ ہیموگلوبن سالمے کے بیٹا گلوبن زنجیر کی چھٹی پوزیشن پر گلوٹامک ایسڈ



شکل 5.15 آر بی سی کا مائیکروگراف اور ہیموگلوبن کے b زنجیر کا متعلقہ حصہ: (a) نارمل انسان سے (b) سُکھ سیل انیمیا میں مبتلا انسان سے۔

(glu) کی جگہ ویلین (Val) کے آجانے سے یہ عیب ظاہر ہوتا ہے۔ گلوبن پروٹین میں اس امینو ترشے کی تبدیلی کی وجہ بیٹا گلوبن کے جین میں چھٹے کوڈان میں ایک بیس کی ردوبدل GAG سے GUG ہوتی ہے۔ آکسیجن کے دباؤ میں کمی کی وجہ سے یہ تبدیل شدہ ہیموگلوبن سالمہ پالی مراکز ہو کر آر بی سی کی شکل بائی کانکیو (حدبی) سے سُکھ (ہنسوا) جیسی ہو کر دیتا ہے (شکل 5.15)۔

فینا نیل کیٹونیوریا: تحول (Metabolism) کا یہ پیدائشی عیب بھی آٹوسوم ریسو صفت کی وجہ سے مورثی ہوتا ہے۔ متاثر فرد میں فینا نیل الامینو ایسڈ کو ٹائروسین امینو ایسڈ میں بدلنے والا خامرہ نہیں ہوتا۔ لہذا فینا نیل الامین جمع ہوتی رہتی ہے اور بعد میں یہ فینا نیل پائیروک ایسڈ اور دوسرے مرکبات میں تبدیل ہو جاتی ہے۔ دماغ میں اس کے جمع ہو جانے سے ذہنی کمزوری واقع ہو جاتی ہے۔ گردے بھی اس کو پوری طرح سے جذب نہیں کر پاتے لہذا یہ پیشاب کے ذریعے خارج ہو جاتی ہے۔

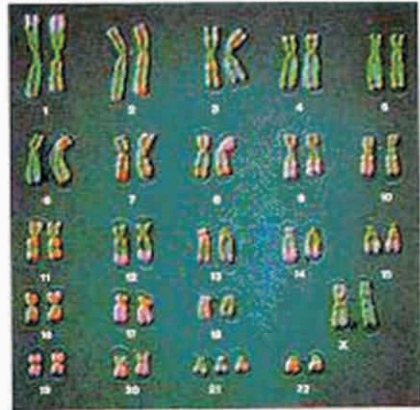
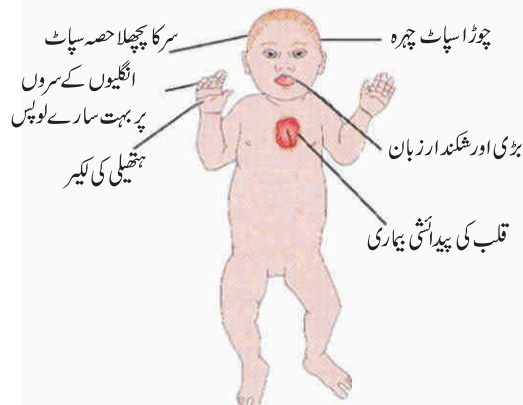
تھیلیسیما (Thalassemia)

یہ بھی آٹوسوم (Autosome) سے وابستہ خون کی مغلوب بیماری ہے جو والدین سے اولاد میں منتقل ہوتی ہے جبکہ دونوں والدین جین (یا ہیٹروزائی گورس) کے لیے غیر متاثرہ حامل ہوں۔ یہ بیماری یا تو تبدل کی وجہ سے ہوتی ہے یا اخراج (Deletion) کی وجہ سے جس کا نتیجہ ان گلوبین زنجیروں (α and β chains) کی کمی کی سبب سے (Synthesis) کی تخفیف شدہ شرح میں نکلتا ہے جو سیموگلوبین بناتی ہیں۔ اس سے ہیموگلوبین کے باقاعدہ سالموں کی تشکیل ہوتی ہے جس کا نتیجہ قلت دم یا خون کی کمی کی شکل میں نکلتا ہے۔ اس بیماری کی خصوصیت قلت دم (Anaemia) ہی ہے۔ تھیلیسیما کی زمرہ بندی کی جاسکتی ہے جس کے مطابق ہیموگلوبین سالمے کی زنجیر متاثر ہوتی ہے۔ α Thalassemia میں α globin کی زنجیر کی پیداوار متاثر ہوتی ہے جبکہ β Thalassemia دو قریبی طور سے مربوط جینوں HBA1 اور HBA2 کے ذریعے کنٹرول ہوتا ہے جو ہر والدین کے کروموزوم 16 پر ہوتے ہیں اور اس کا چار جینوں میں سے کسی ایک یا زیادہ جینوں کے تبدیل یا اخراج کی وجہ سے مشاہدہ کیا جاسکتا ہے جتنے زیادہ جین متاثر ہوتے ہیں اتنی ہی ان کا گلوبین سالموں کی کم پیداوار ہوتی ہے۔ α Thalassemia ہر پیرنٹ کے کروموزوم 11 پر واحد جین HBB کے ذریعے کنٹرول ہوتا ہے اور ایسا کسی ایک یا دونوں جینوں کے تبدیل کی وجہ سے واقع ہوتا ہے۔ تھیلیسیما (Sickle-cell) انیمیا سے مختلف ہوتی ہے کیونکہ تھیلیسیما بہت کم گلوبین سالموں کی کمی کی سبب سے (Synthesis) کا ایک مقداری مسئلہ ہے جبکہ سکل سیل ایک غلط طور پر کام کر رہے گلوبین کی کمی کی سبب سے (Qualitative) مسئلہ ہے۔

5.8.3 کروموسومل بیماریاں (Chromosomal Disorders)

کروموسول ڈس آرڈرز کی وجہ سے کسی کروموسوم کا غائب ہونا یا اس کی زیادتی ہونا (ایک یا ایک سے زیادہ) یا اس کا بے قاعدہ ہونا ہے۔

خلوی تقسیم کے دوران کرومیٹڈز (Chromatids) کا علاحدہ نہ ہونا ایک یا ایک سے زیادہ کروموسومز کی کمی یا زیادتی پیدا کر دیتا ہے اس کو اینیپلوئیڈی کہتے ہیں۔ مثال کے طور پر ڈاؤن سنڈروم میں انسانی مادہ میں 21 ویں کروموسوم کی ایک کاپی زائد ہوتی ہے۔ خلوی تقسیم کے دوران ٹیلوفیز میں سائٹو کینیسس کے نہ ہونے سے کسی



شکل 5.16 ڈاؤن سنڈروم میں متبلا فرد کی نمائندگی کرتی ہوئی تصویر اور اس سے متعلق کروموسوم کا کیریوٹائپ

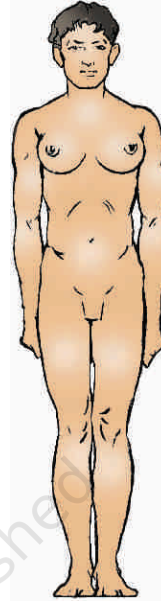


حیاتیات

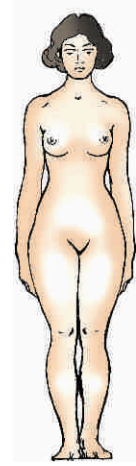
عضویے میں کروموسوم کا ایک پورا سٹ بڑھ جاتا ہے اور اس عمل کو پالی پلائڈی کہتے ہیں۔ یہ حالت اکثر پودوں میں پائی جاتی ہے۔

ایک نارمل انسان میں کروموسومز کی کل تعداد 46 (23 جوڑے) ہوتی ہے۔ اس میں سے 22 جوڑے آٹوسومز ہوتے ہیں اور ایک جوڑا ایکس کروموسوم کا ہوتا ہے۔ شاز و نادر ایسا ہوتا ہے کہ کروموسوم کی ایک زائد کاپی فرد کے خلیوں میں موجود ہوتی ہے یا کروموسومز کے کسی جوڑے کا ایک کروموسوم فرد میں موجود نہیں ہوتا۔ یہ کیفیت بالترتیب کروموسومز کی ٹرائی سومی یا مونوسومی کہلاتی ہیں۔ انسان میں ایسی کیفیت کے بڑے خطرناک نتائج برآمد ہوتے ہیں۔ کروموسومل ڈس آرڈرز کی عام مثالیں ڈاؤنز سینڈروم، ٹرنر سینڈروم، کلائین فیلٹر سینڈروم ہیں۔

ڈاؤنز سینڈروم: خلیے میں 21 ویں کروموسوم کی کاپی کا اضافہ (21 کی ٹرائی سومی) اس جینیٹک بیماری کی وجہ ہے۔ اس بیماری کو سب سے پہلے لینڈن ڈاؤن (1866) نے بیان کیا تھا۔ متاثر انسان چھوٹے قد اور گول سر کا ہوتا ہے، شکن دار زبان اور منہ تھوڑا سا گولائی میں کھلا ہوا ہوتا ہے (شکل 5.16)۔ تھیلی چوڑی اور اس پر خاص انداز کی لکیریں ہوتی ہیں۔ جسمانی، سائیکو موٹر اور دماغی نمو کم ہوتا ہے۔



(a)



(b)

کلائین فیلٹر سینڈروم: یہ ڈس آرڈر بھی ایک اضافی X-کروموسوم کی موجودگی کی وجہ سے ہوتا ہے اور اس کا کیریوٹائپ 47 (XXY) ہوتا ہے۔ ایسے فرد کا نمونہ مجموعی طور پر مردانہ ہوتا ہے لیکن زنانہ خصوصیات (پستان کا نمونہ یعنی گائیٹیکو ماسٹیا) کا اظہار بھی ہوتا ہے (شکل 5.17 (a))۔ ایسے افراد بار آور نہیں ہوتے ہیں۔

زنانی خصوصیات کے ساتھ لمبی قد کا ٹھی

چھوٹا قد اور غیر نمونہ یافتہ زنانہ خصوصیات

شکل 5.17 انسانوں میں ایکس کروموسومز کی ترتیب کی وجہ سے پیدا ہوئے جینیٹک ڈس آرڈرز کا نمائندہ خاکہ

ٹرنر سینڈروم: یہ ڈس آرڈر جوڑے میں سے ایک X-کروموسوم کے نہ ہونے سے ظاہر ہوتا ہے اس کا کیریوٹائپ XO کے ساتھ 45 ہوتا ہے۔ چونکہ بیضہ دان کا نمونہ ابتداء میں ہی ختم ہو جاتا ہے لہذا لوگ خواتین نما بانجھ ہوتے ہیں۔ اس کے علاوہ ان میں ثانوی جنسی خصوصیات بھی نہیں پائی جاتی ہیں (شکل 5.17 (b))۔

خلاصہ

جینیٹکس (genetics) حیاتیات کی وہ شاخ ہے جو قانونِ توریت اور اس کے قواعد کے بارے میں بحث کرتی ہے۔ والدین اور بچوں میں ظاہری اور جسمانی مشابہتوں نے ماہر حیاتیات کو اپنی طرف متوجہ کیا۔ مینڈل پہلا شخص تھا جس نے ان مظاہر کا باقاعدہ مطالعہ کیا۔ مٹر کے پودے میں مخالف صفات کی توریت کا مطالعہ کرنے کے بعد مینڈل نے اصولِ توریت پیش کیے جن کو ہم آج مینڈل کے قوانینِ توریت کہتے ہیں۔ انھوں نے کہا کہ صفات کو کنٹرول کرنے والے فیکٹرز (بعد میں ان کا نام جین پڑا) ہمیشہ جوڑوں (Pairs) میں ہوتے ہیں اور ان کو الیلز کہتے ہیں۔ ان کے مطابق خلف میں صفات کا اظہار مختلف نسلوں F1 نسل، F2 نسل..... میں ایک خاص نظم و ضبط کے مطابق ہوتا ہے۔ کچھ صفات دوسری صفات پر حاوی ہوتی ہیں۔ ڈامینٹ صفات کا اظہار ہیٹروزائیکس حالات (لا آف ڈامیننس) میں ہوتا ہے۔ ریسو صفات صرف ہوموزائیکس حالات میں اپنے کو ظاہر

کرتی ہیں۔ ہیٹروانیکس کنڈیشن میں صفات کی آمیزش کبھی نہیں ہوتی۔ ریسو صفات جو ہیٹروانیکس حالات میں ظاہر نہیں ہو پاتیں ہوموزائیکس حالات میں دوبارہ ظاہر ہو جاتی ہیں۔ لہذا زواجہ بنتے وقت صفات علاحدہ ہو جاتی ہیں (لا آف سیکرگیٹیشن)۔

ساری صفات حقیقی ڈامیننس نہیں دکھاتیں۔ کچھ صفات نامکمل اور کچھ مساوی ڈامیننس دکھاتی ہیں۔ جب مینڈل نے دو صفات کا ایک ساتھ مطالعہ کیا تو معلوم ہوا کہ فیکٹرز جدا گانہ طور پر علاحدہ ہوتے ہیں ہر طرح کے کامینیشن میں ساتھ آتے ہیں (لا آف انڈپینڈنٹ اسارٹمنٹ)۔ زواجوں کے مختلف کامینیشنز کو اسکوآر جدول کی شکل میں لکھا اور دکھایا جاتا ہے جس کو پیٹ اسکوآر کہتے ہیں۔ کروموسومز پر فیکٹرز (اب جین کہا جاتا ہے) واقع ہوتے ہیں جو صفات کا اظہار کرتے ہیں اس کو جینوٹائپ اور اس کے طبعی اظہار کو فینوٹائپ کہا جاتا ہے۔

یہ معلوم ہونے کے بعد کہ جین کروموسومز پر واقع ہوتے ہیں، مینڈل کے قوانین: (تحقیقی تقسیم کے بعد کروموسومز کا سیکرگیٹیشن اور اسارٹمنٹ) کے درمیان اچھا باہمی تعلق پیدا کیا گیا۔ وراثت کی کروموسومل تھیوری کی شکل میں مینڈل کے قوانین کو بڑھایا گیا۔ بعد میں یہ معلوم ہوا کہ جنین اگر اسی کروموسوم پر واقع ہو تو ان پر مینڈل کا لا آف انڈپینڈنٹ اسارٹمنٹ پورا نہیں اترتا۔ ایسی جین کو ملحق یا لنکڈ جین کہا جاتا ہے۔ قریب قریب والے جین ایک ساتھ الگ ہوتے ہیں، اور دور والے جین، ریکا مینیشن کی وجہ سے آزادانہ لگ ہوتے ہیں۔ لنکج میپ، کسی کروموسومز پر جین کی ترتیب کی نشاندہی کرتا ہے۔

کئی جین جنسی کروموزوم سے بھی ملحق ہوتے ہیں، اور انھیں سیکس لنکڈ جین کہا جاتا ہے۔ دو مختلف جنس (نر اور مادہ) میں کروموسومز کا ایک ایک سیٹ یکساں ہوتا ہے اور دوسرا سیٹ مختلف ہوتا ہے۔ وہ کروموسومز جو مختلف ہوتے ہیں ان کو سیکس کروموزوم کہتے ہیں۔ انسانوں میں نارل مادہ میں 22 جوڑے آٹوسومز کے اور ایک جوڑا سیکس کروموسومز (XX) کا ہوتا ہے۔ نر میں 22 جوڑے آٹوسومز اور ایک جوڑا سیکس کروموسومز (XY) کا ہوتا ہے۔ مرغیوں کے نر میں ZZ سیکس کروموسومز، اور مادہ میں ZW سیکس کروموسومز ہوتے ہیں۔

جینک مادے میں اچانک تبدیلی کو میوٹیشن کہتے ہیں۔ ڈی این اے کے ایک بیس پیئر میں تبدیلی کو پوائنٹ میوٹیشن کہتے ہیں۔ ہیموگلوبن کی b- زنجیر کو کوڈ کرنے والے جین میں ایک اساس کی تبدیلی کی وجہ سے سکل سیل انیمیا ہوتا ہے۔ موروثی میوٹیشن کا مطالعہ خاندان کا شجرہ نسب بنا کر کیا جاتا ہے۔ کچھ میوٹیشن میں کروموسومز کے پورے سیٹ میں تبدیلی آتی ہے (پالی پلائیڈی) یا کروموسومز کی تعداد میں تبدیلی آ جاتی ہے (انیوپلائیڈی) اس وجہ سے یہ سمجھنا کافی آسان ہو گیا کہ جینک ڈس آرڈرز کی بنیاد میوٹیشن ہے، 21 ویں کروموسوم کی ٹرائی سومی کی وجہ سے ڈاؤن سینڈروم ہوتا ہے، جس میں 21 ویں کروموسوم کی ایک کاپی زائد ہوتی ہے اور نتیجتاً کروموسومز کی کل تعداد 47 ہو جاتی ہے۔ ٹرنز سینڈروم میں سیکس کروموسومز XO ہیں مطلب یہ سیکس کروموزوم جوڑے کا ایک ہی X- کروموسوم رہتا ہے، اور کلائن فیلٹرز سینڈروم میں یہ XXY ہو جاتا ہے۔ کیریوٹائپ تجزیے کے ذریعے ان کا مطالعہ کرنا بہت آسان ہے۔



مشق

- 1- مینڈل کے ذریعے مٹر کے پودے کے انتخاب کی افادیت بیان کیجیے۔
- 2- مندرجہ ذیل میں تفریق کیجیے:
 - (i) ڈائمنس اور ریسو
 - (ii) ہوموزائیکس اور ہیٹروزائیکس
 - (iii) مونوہائبرڈ اور ڈائ ہائبرڈ
- 3- ایک ڈپلائز عضویہ 4 لوسائی کے لیے ہیٹروزائیکس ہے، کتنی طرح کے زواجے نہیں گے؟
- 4- مونوہائبرڈ کو استعمال کر کے لآف ڈائمنس کو سمجھائیے۔
- 5- سٹ کراس کی تعریف لکھیے اور ڈیزائن کیجیے۔
- 6- ایک لوس کے لیے ہوموزائیکس مادہ اور ہیٹروزائیکس نر کے درمیان کراس کے بعد F_1 نسل میں فینوٹپک صفات کی تقسیم کو پیٹ اسکوائر استعمال کر کے نکالئے۔
- 7- جب ایک کراس طویل قامت پودے، زرد بیج (Tt Yy) اور طویل پودے، سبز بیج (Ttyy) کے درمیان کیا جاتا ہے تو بچوں میں فینوٹائپ کا کیا تناسب ہوگا:
 - (i) طویل اور سبز
 - (ii) چھوٹا اور سبز
- 8- دو ہیٹروزائیکس والدین کو کراس کیا جاتا ہے۔ اگر دو لوسائی لکڈ ہیں تو ڈائ ہائبرڈ کراس کی F_1 نسل میں فینوٹپک صفات کی کیا تقسیم ہوگی؟
- 9- جنٹکس میں ٹی- ایچ مارگن کی خدمات کو مختصراً بیان کیجیے۔
- 10- پیڈیگری تجزیہ کیا ہے؟ بتائیے کہ یہ تجزیہ کس طرح سے مفید ہے؟
- 11- انسان میں جنس کا تعین کیسے ہوتا ہے؟
- 12- ایک بچے کا بلڈ گروپ O ہے۔ اگر باپ کا بلڈ گروپ A اور ماں کا بلڈ گروپ B ہے تو والدین کے جینوٹائپس بتائیے اور دوسرے بچوں کے ممکنہ جینوٹائپس بتائیے۔
- 13- مندرجہ ذیل اصطلاحات کو مثال دے کر سمجھائیے:
 - (i) مساوی-ڈائمنس
 - (ii) نامکمل ڈائمنس
- 14- پوائنٹ میوٹیشن کیا ہے؟ مثال دیجئے۔
- 15- توریث کی کروموسومل تھیوری کس نے پیش کی؟
- 16- کوئی دو آٹوسومل جینیٹک ڈس آرڈرز بتائیے اور ان کی علامات بیان کیجیے۔