RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan
LET'S LEARN TOGETHER

12th BIOLOGY

ARJUN BATCH

वंशागति तथा विविधता के सिद्धांत

CHAPTER - 4 || Part-10

04 SEP 2026 | 06:00 PM



आज क्या पढेंगे ?

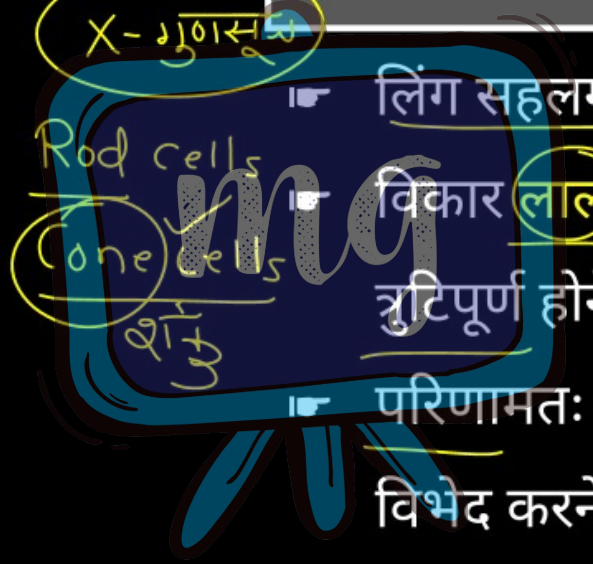
1 मेण्डलीय विकार



मेण्डलीय विकार

Colour blindness

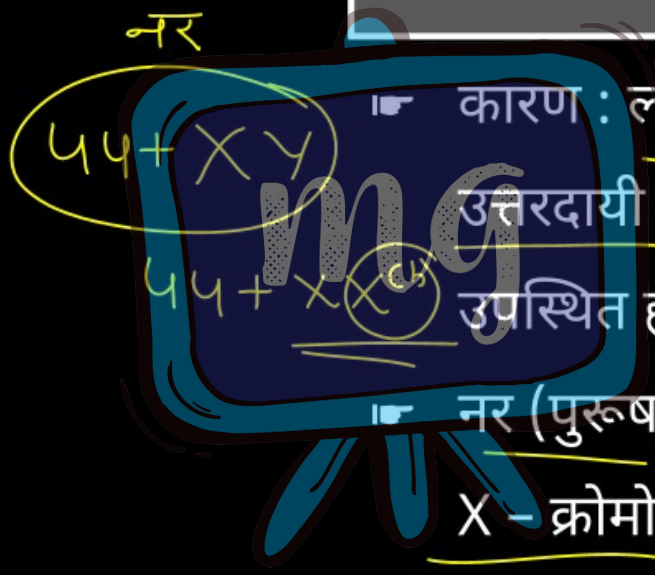
वर्णांधता



- लिंग सहलग्न अप्रभावी विकार।
- विकार लाल अथवा हरे वर्ण संवेदी शंकु के त्रुटिपूर्ण होने के कारण उत्पन्न।
- परिणामतः व्यक्ति लाल एवं हरे वर्ण (रंग) में विभेद करने में सक्षम नहीं।

मेण्डलीय विकार

वर्णांधता



- कारण : लाल–हरी रंग की वर्णांधता के लिए उत्तरदायी जीनों का X – क्रोमोसोम पर उपस्थित होना।
- नर (पुरूष) में कोशिकाओं में केवल एक X – क्रोमोसोम उपस्थित जबकि स्त्रियों में दो X – क्रोमोसोम उपस्थित।

मेण्डलीय विकार

वर्णांधता

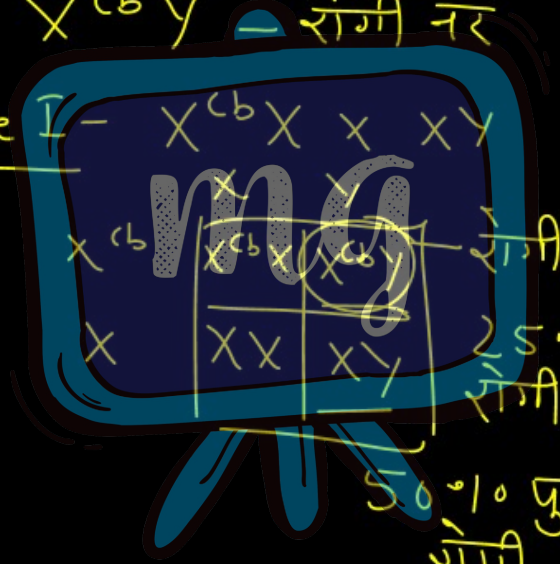


RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan
LET'S LEARN TOGETHER

$X^{cb}X$ – रोगवाहक मादा XX, XY

$X^{cb}Y$ – रोगी नर



Case I –

	X^{cb}	X
X^{cb}	$X^{cb}X^{cb}$	$X^{cb}Y$
X	XX	XY

रोगी पुत्र 25%

रोगी संतति 50% पुत्र रोगी

Case II

$X^{cb}X$ $X^{cb}Y$

	X^{cb}	X
X^{cb}	$X^{cb}X^{cb}$	$X^{cb}X$
Y	$X^{cb}Y$	XY

मेण्डलीय विकार

अलिंग गुणसूत्र

44 + XX

सिकल सेल एनीमिया

दात्र कोशिका अरक्तता

* विषमयुग्मजी

- अलिंग क्रोमोसोम लग्न अप्रभावी लक्षण।
- संतति में प्रवेश जब दोनों जनक जीन के वाहक (विषमयुग्मजी)।
- रोग का नियंत्रण अलील के एकल जोड़े Hb^A व Hb^S द्वारा।

Hb^A - सामान्य Hb^S - सिकल

$Hb^A Hb^S$ — रोगवाहक (विषमयुग्मजी)

$Hb^A Hb^A$ - सामान्य व्यक्ति

$Hb^S Hb^S$ → रोगी व्यक्ति

♂ ♀

$Hb^A Hb^S \times Hb^A Hb^S$

	Hb^A	Hb^S
Hb^A	$Hb^A Hb^A$	$Hb^A Hb^S$
Hb^S	$Hb^A Hb^S$	$Hb^S Hb^S$

25% संतति रोगी

मेण्डलीय विकार

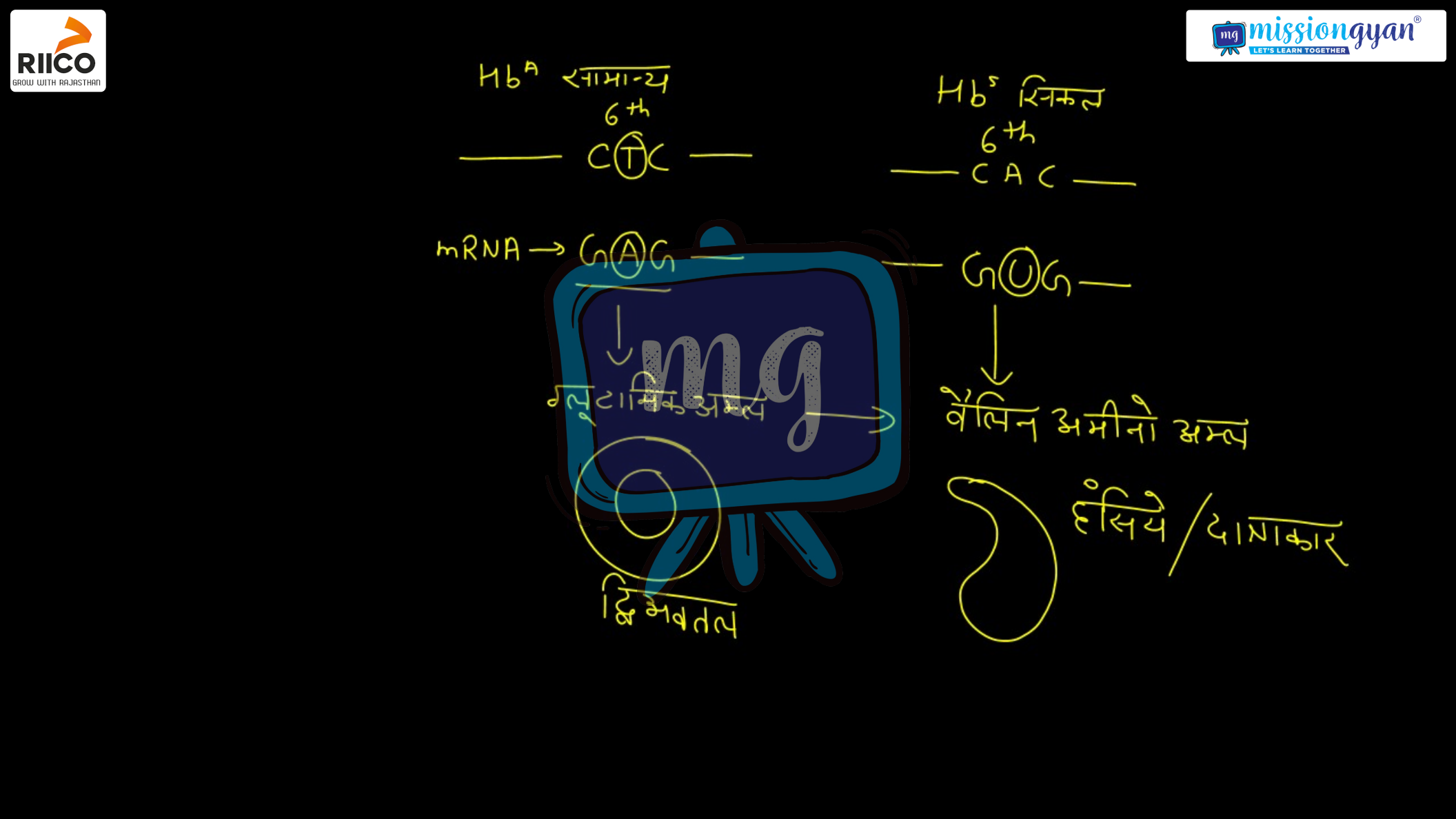


दात्र कोशिका अरक्तता

- कारण:- हीमोग्लोबिन अणु की बीटा ग्लोबिन शृंखला की छठी स्थिति में एक अमीनों अम्ल ग्लूटैमिक अम्ल (Glu) का वैलीन द्वारा प्रतिस्थापन।
- GAG का GUG द्वारा प्रतिस्थापन।

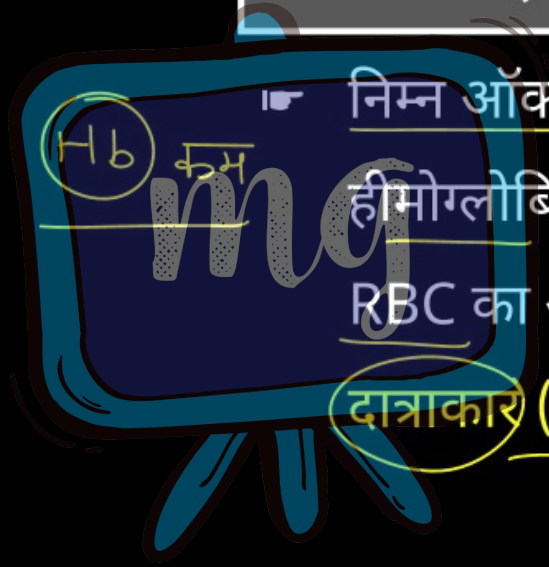
RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan
LET'S LEARN TOGETHER



मेण्डलीय विकार

दात्र कोशिका अरक्तता



- निम्न ऑक्सीजन तनाव में उत्परिवर्तित हीमोग्लोबिन अणु में बहुलकीकरण। अतः RBC का आकार द्विअवतल बिम्ब से बदलकर दात्राकार (हँसियाकार) होना।

मेण्डलीय विकार

PKU फीनाइल कीटोन्यूरिया

फीनाइल एलेनीन हाइड्रॉक्सिलेज

- अलिंग क्रोमोसोम अप्रभावी।
- उपापचयी त्रुटि।
- फीनाइल एलेनीन अमीनों अम्ल को टायरोसिन अमीनों अम्ल में बदलने के लिए आवश्यक एन्जाइम की कमी।

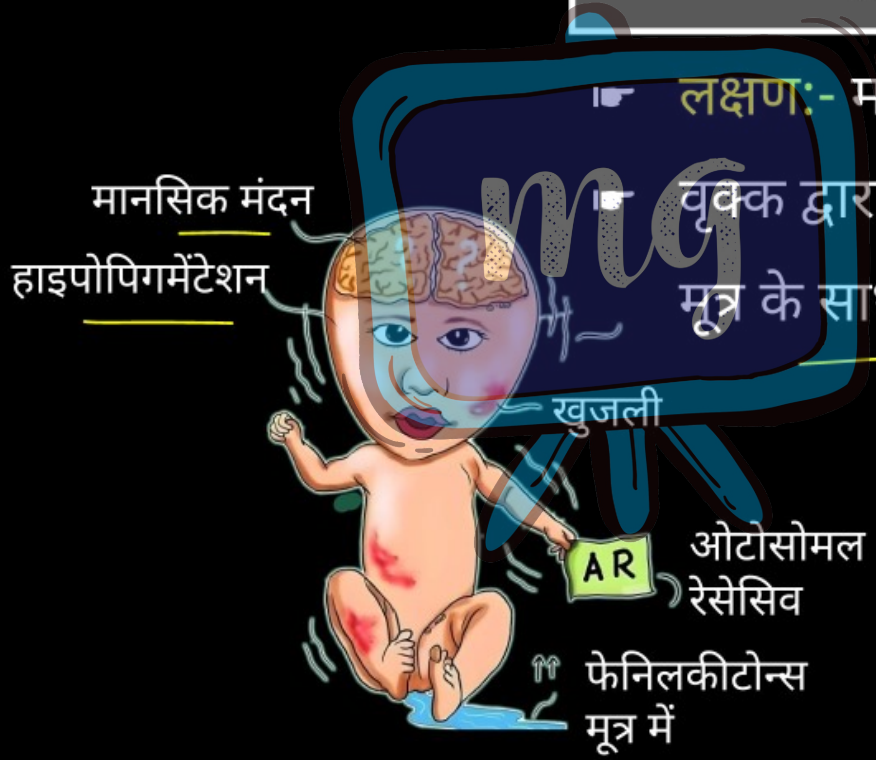
फीनाइल कीटोन

- फीनाइल एलेनीन एकत्रित।

मेण्डलीय विकार

फीनाइल कीटोन्यूरिया

- लक्षण:- मानसिक दुर्बलता।
- वृक्क द्वारा कम अवशोषित हो सकने के कारण मूत्र के साथ उत्सर्जित।



मेण्डलीय विकार

थैलेसीमिया

- एक अलिंग क्रोमोसोम संलग्न अप्रभावी विकार।
- जनकों से संतति में वंशानुगत।
- जनक युगल के दोनों सदस्य अप्रभावी जीन के वाहक (अथवा विषमयुग्मजी) होने के कारण अप्रभावित।

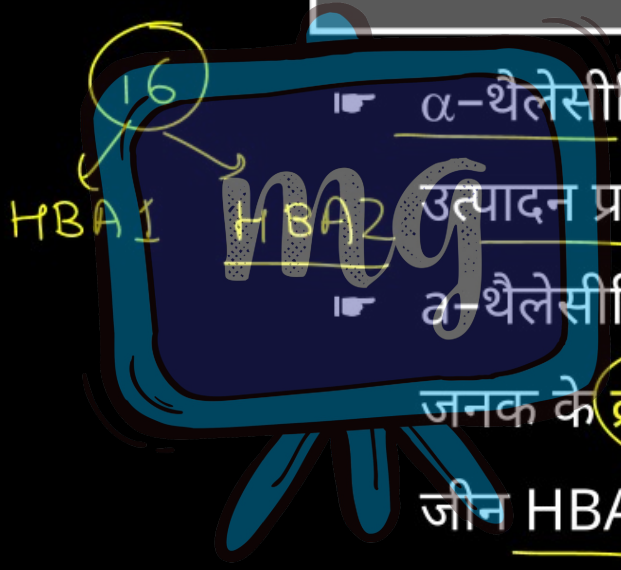
मेण्डलीय विकार

थैलेसीमिया

- हीमोग्लोबिन बनाने वाले ग्लोबिन की किसी एक शृंखला (α एवं β) की संश्लेषण दर में कमी।
- परिणामतः विकृत हीमोग्लोबिन का संश्लेषण होना एवं रक्ताल्पता (एनीमिया) होना – जो रोग का अभिलक्षण।

मेण्डलीय विकार

α–थैलेसीमिया



- α–थैलेसीमिया में α–ग्लोबिन शृंखला का उत्पादन प्रभावित।
- α–थैलेसीमिया में रोग का नियंत्रण प्रत्येक जनक के क्रोमोसोम 16 पर सन्निकट लग्न जीन HBA1 तथा HBA2 द्वारा नियंत्रित।

मेण्डलीय विकार

β–थैलेसीमिया

- β–ग्लोबिन शृंखला प्रभावित।
- प्रत्येक जनक के क्रोमोसोम–11 पर स्थित एकल जीन द्वारा नियंत्रित।
- रोग एक अथवा दोनों जीनों के उत्परिवर्तन के कारण उत्पन्न।

सिकल सेल एनिमिया	थैलेसीमिया
RBC / हीमोग्लोबिन का आकार हंसिये के आकार (संरचना में परिवर्तन)	⍺ या β ग्लोबिन श्रृंखला की संश्लेषण दर में कमी (कम मात्रा में बनता है)
→ एनिमिया	→ एनिमिया

RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan
LET'S LEARN TOGETHER

मेण्डलीय विकार

X-लग्न अप्रभावी

ex. ① हीमोफीलिया
② वर्णांधता

अलिंग। गुणसूत्री

प्रभावी

ex. माथोटोनिक डिस्ट्रोफी

अप्रभावी

ex. ① सिकल सेल एनिमिया
② फीनाइल कीटो यूरिया
③ थैलेसीमिया

- 16 → α → HBA1, HBA2
- 11 → β

mg