RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan
LET'S LEARN TOGETHER

12th BIOLOGY

ARJUN BATCH

वंशागति तथा विविधता के सिद्धांत



CHAPTER - 4 || Part-11

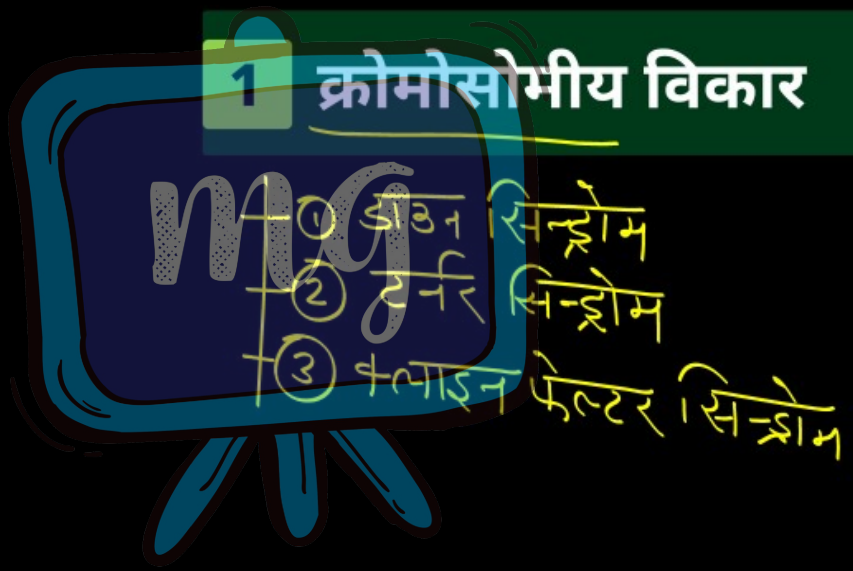
07 SEP 2026 | 06:00 PM

RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

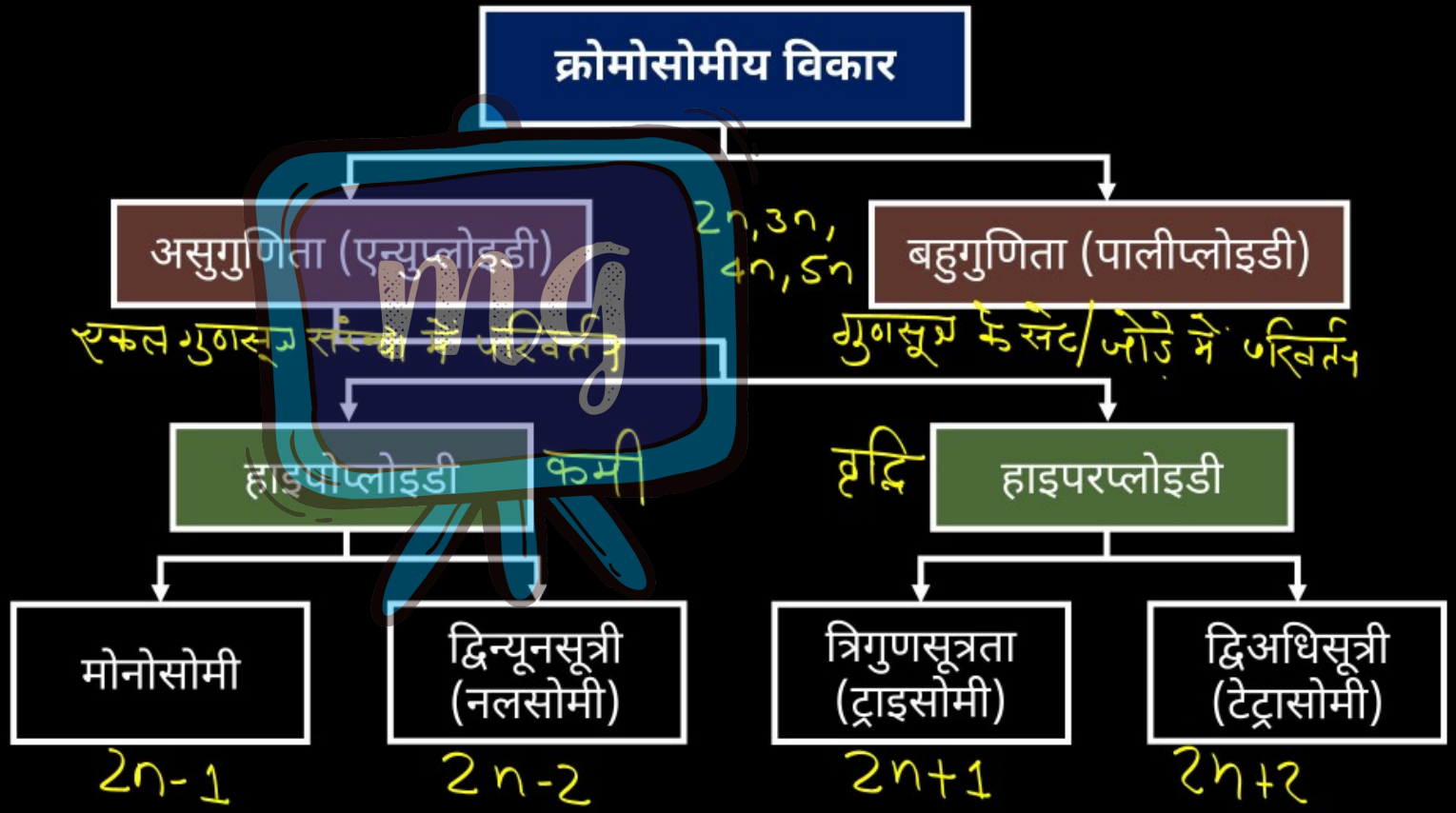
missiongyan®
LET'S LEARN TOGETHER

आज क्या पढेंगे ?

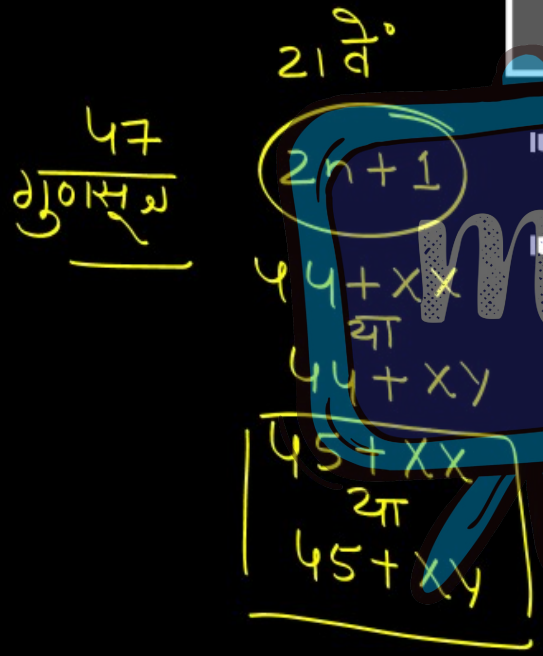
1 क्रोमोसोमीय विकार



क्रोमोसोमीय विकार


क्रोमोसोमीय विकार
असुगुणिता (एन्यूप्लोइडी)
2n, 3n, 4n, 5n
बहुगुणिता (पालीप्लोइडी)
एकल गुणसूत्र संख्या में परिवर्तन
गुणसूत्र के सेट/जोड़े में परिवर्तन
हाइपोप्लोइडी
कमी
वृद्धि
हाइपरप्लोइडी
मोनोसोमी
द्विन्यूनसूत्री (नलसोमी)
त्रिगुणसूत्रता (ट्राइसोमी)
द्विअधिसूत्री (टेट्रासोमी)
2n-1
2n-2
2n+1
2n+2

क्रोमोसोमीय विकार

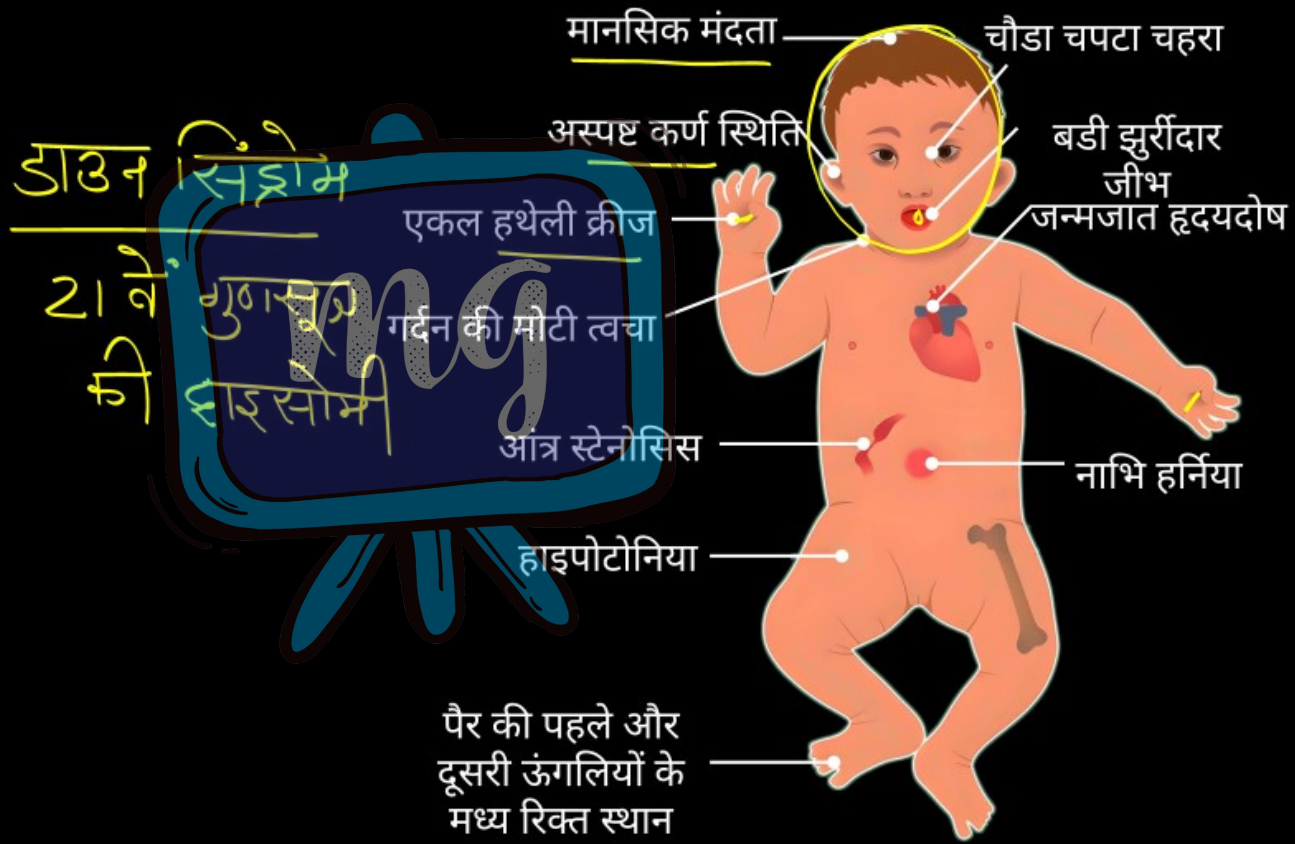


डाउन सिंड्रोम

- लैन्गडम डाउन द्वारा 1866 में खोज।
- 21 वें गुणसूत्र पर एक अतिरिक्त प्रति (21 की त्रिसूत्रता)

लक्षण : छोटा कद , छोटा गोल सिर, जीभ में खाँच, मुँह आंशिक रूप से खुला, चौडी हथेली में अभिलाक्षणिक पॉल्म कीज, शारीरिक मानसिक विकास अवरूद्ध।

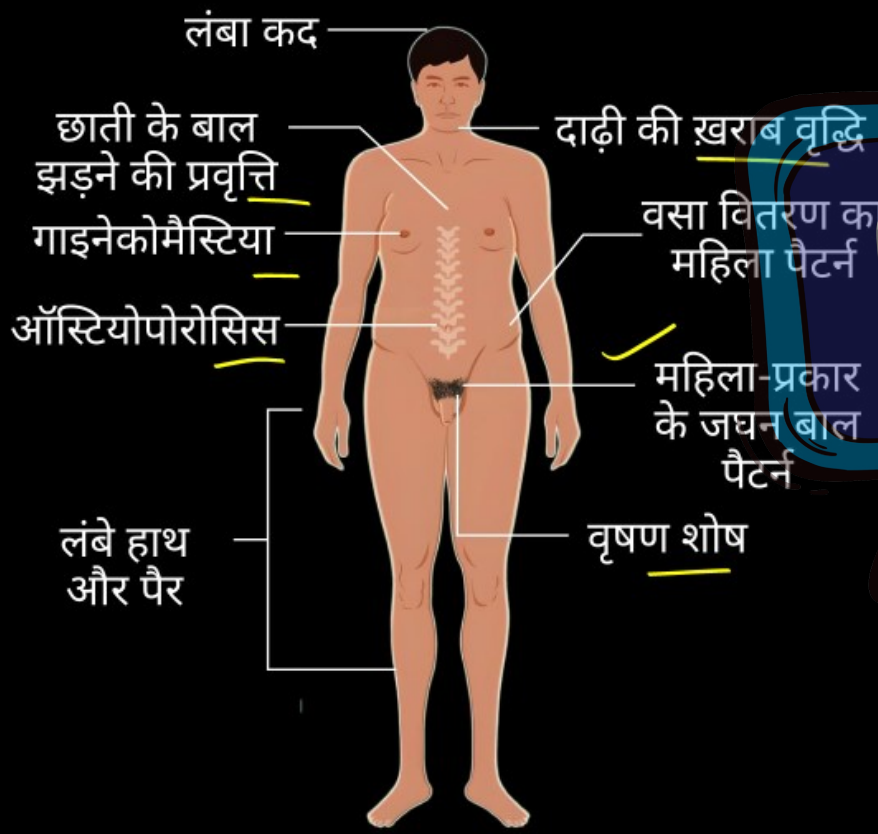
क्रोमोसोमीय विकार


डाउन सिंड्रोम
21 वें गुणसूत्र की ट्राइसोमी
मानसिक मंदता
चौडा चपटा चहरा
अस्पष्ट कर्ण स्थिति
बडी झुर्रीदार जीभ
एकल हथेली क्रीज
जन्मजात हृदयदोष
गर्दन की मोटी त्वचा
आत्र स्टेनोसिस
नाभि हर्निया
हाइपोटोनिया
पैर की पहले और दूसरी ऊंगलियों के मध्य रिक्त स्थान

क्रोमोसोमीय विकार

पुरुष/नर में (44+XY)

क्लाइनफेल्टर सिन्ड्रोम



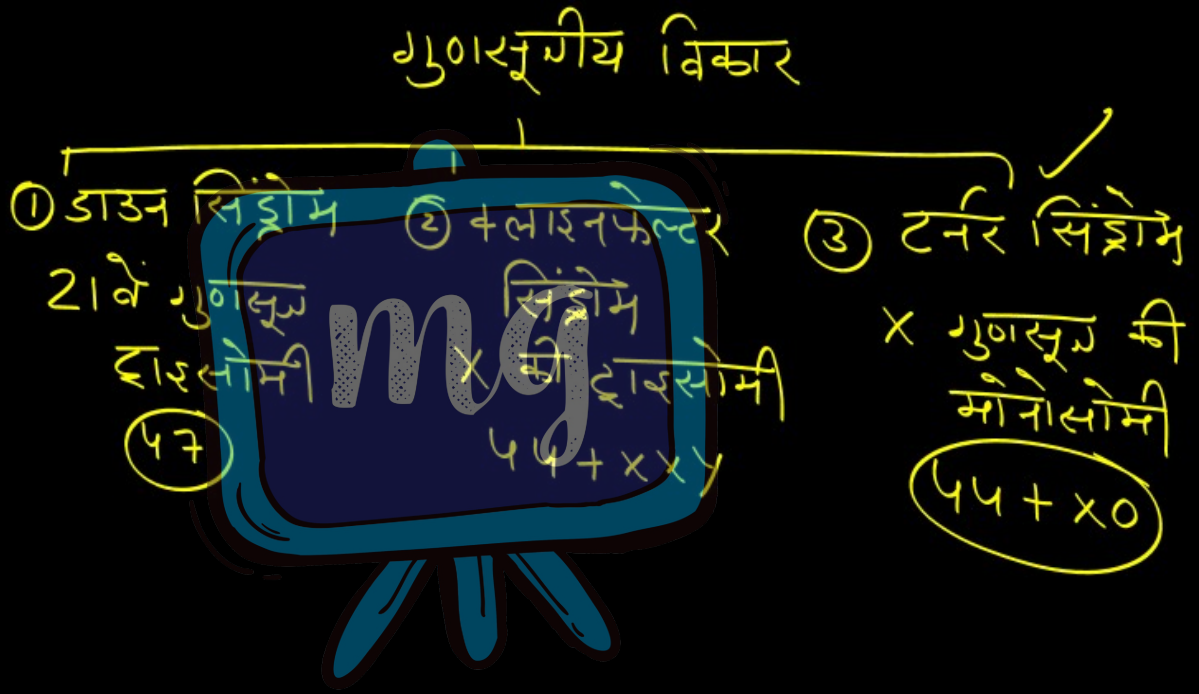
- X–क्रोमोसोम की एक अतिरिक्त प्रतिलिपि।
- 47 गुणसूत्र (XXY) 44+XXY
- लक्षण : समग्र रूप से पुंप्रधान पर मादा लक्षण (गाइनीकोमैस्टिया अर्थात् स्त्रीवत् पुरूष वक्ष का वर्धन) भी व्यक्त।
- बाँझ व्यक्ति।

क्रोमोसोमीय विकार

टर्नर सिंड्रोम

मादा में
(44 + XX)
↓
X गुणसूत्र की
मोनोसोमी
44 + XO

- एक X-क्रोमोसोम का अभाव
- 45 क्रोमोसोम (XO)
- लक्षण : नारी बांझ
- अण्डाशय अल्पवर्धित
- द्वितीयक लैंगिक लक्षणों का अभाव


गुणसूत्रीय विकार
① डाउन सिंड्रोम
21वें गुणसूत्र
ट्राइसोमी
47
② क्लाइनफेल्टर
सिंड्रोम
X की ट्राइसोमी
44+XXY
③ टर्नर सिंड्रोम
X गुणसूत्र की
मोनोसोमी
44+XO

RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

mg missiongyan
LET'S LEARN TOGETHER

Mind Map

मेण्डलीय वंशागति

प्रयोग

मटर (पाइसम सेटाइवम)

7 जोड़ी विपर्यासी लक्षण

→ सफलता का कारण

→ प्रयोगों के छिपे रहने के कारण

✓ पुनः खोज

एक जीन की वंशागति

→ F_2 पीढ़ी का

जीनोटाइप - 1:2:1

फीनोटाइप - 3:1

① प्रभाविता का नियम

② विसंयोजन का नियम

अपवाद - अपूर्ण प्रभाविता

सह प्रभाविता

दो जीन की वंशागति

→ F_2 पीढ़ी

Phenotype
1:2:2:4:1:2:2:1

Phenotype
9:3:3:1

③ स्वतंत्र अपव्यूहन का नियम

* पनेट वर्ग आरेख
* परीक्षार्थ संकरण

Mind Map

→ कुछ भ्रांतियाँ → कुछ जीनी बीमारियाँ - मानव त्वचा रंग (उदाहरण)

→ बीमारियों का गुणसूत्रीय सिद्धान्त - स्टर्न व बोवेरी

→ उत्परिवर्तन - [जीन उत्परिवर्तन → ① बिंदु उत्परिवर्तन ② फ्रेमशिफ्ट
गुणसूत्रीय उत्परिवर्तन * सहत्यजना व पुनर्योजन
XX-XY प्रकार - ड्रोसोफिला, मानव
XX-XO प्रकार - टिड्डा
ZW-ZZ प्रकार - पक्षी
अगुणित - द्विगुणित - मधुमक्खी

→ लिंग निर्धारण -

RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan
LET'S LEARN TOGETHER

Mind Map

वंशावली विश्लेषण → असामान्यता का पता।

→ वंश वृक्ष

आनुवंशिक विकार

मेण्डलीय विकार

- लिंग गुणसूत्री
  - → हीमोफिलिया
  - → वर्णांधता।
- अलिंग गुणसूत्री
  - → सिकल सेल एनीमिया
  - → फीनाइल कीटोनूरिया
  - → थैलेसीमिया

गुणसूत्रीय विकार

1. डाउन सिंड्रोम
2. क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम
3. टर्नर सिंड्रोम

1. सिकल-सेल एनीमिया (दात्र कोशिका अरक्तता) में β ग्लोबिन श्रृंखला के छठे स्थान पर कौन-सा अमीनो अम्ल प्रतिस्थापित होता है?

अ वैलीन द्वारा ग्लूटैमिक अम्ल

ब ग्लूटैमिक अम्ल द्वारा वैलीन

स ऐस्पार्टिक अम्ल द्वारा ल्यूसीन

द ल्यूसीन द्वारा वैलीन

RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

mg missiongyan®
LET'S LEARN TOGETHER

2. डाउन सिंड्रोम का मुख्य कारण क्या है?

अ 21वें क्रोमोसोम की ट्राइसोमी (2n + 1)

ब 18वें क्रोमोसोम की ट्राइसोमी

स X-क्रोमोसोम की मोनोसोमी (2n - 1)

द Y-क्रोमोसोम की अतिरिक्त प्रति (XYY)

RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan®
LET'S LEARN TOGETHER

3. फिनाइलकीटोनूरिया (PKU) से ग्रसित व्यक्ति में किस एंजाइम की कमी होती है?

अ टायरोसिनेज

ब फिनाइलएलैनिन हाइड्रॉक्सिलेस

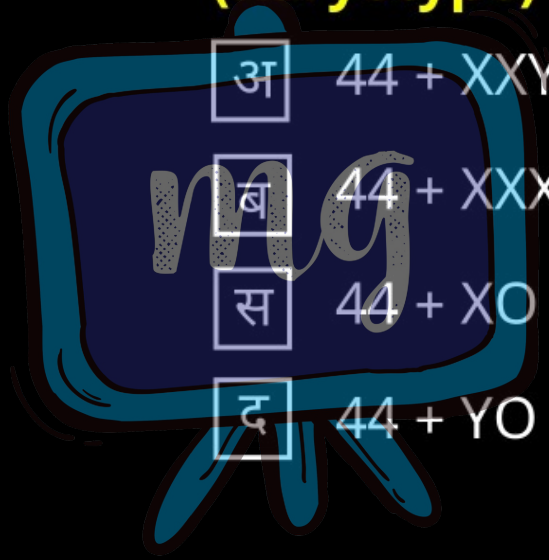
स हीम सिंथेटेस

द ग्लूकोज-6-फॉस्फेट डीहाइड्रोजनेज

RIICO
GROW WITH RAJASTHAN

missiongyan®
LET'S LEARN TOGETHER

4. टर्नर सिंड्रोम से पीड़ित मादा का गुणसूत्रीय विन्यास (Karyotype) क्या होता है?



अ 44 + XXY

ब 44 + XXX

स 44 + XO

द 44 + YO

5. यदि एक हीमोफीलिया की वाहक स्त्री (X^hX) का विवाह एक सामान्य पुरुष (XY) से होता है, तो उनके पुत्रों में हीमोफीलिया से ग्रसित होने की संभावना कितनी होगी?

अ 0%

ब 25%

स 50%

द 100%