

# CHAPTER : 1

## IMPORTANT TERMS TO LEARN

### Few Terms to Remember :-

- 1) **Karyotype:** Metaphase Chromosomes को उनके आकार के घटते क्रम में व्यवस्थित करना जिसमें सभी homologous pair बड़े से छोटे के क्रम में व्यवस्थित हो।
- 2) **Homologous chromosomes:** ये chromosome same size, same shape और same जीन मैप (gene map) के होते हैं लेकिन genetically same हो जरूरी नहीं।
- 3) **Genome:** किसी organism के haploid set की सम्पूर्ण genetic सूचनाएँ।
- 4) **Gene pool:** किसी population की सम्पूर्ण genetic diversity जिसमें सभी genes और उनके allele शामिल हो।
- 5) **Gene:** DNA का वह हिस्सा जो किसी particular trait को code करने के लिए functional transcript (RNA) बनाता है।
- 6) **Allele:** एक ही gene की अलग 2 प्रकार जो gene pool में पायी जाती हैं और इनमें से कोई भी दो (या एक ही के दो) किसी diploid में पायी जाती हैं।
- 7) **Allelic heterogeneity :** -एक ही chromosomal locus पर पाये जाने वाले gene में अलग 2 mutations जिनकी वजह से same mutant phenotype आता हो।  
**locus heterogeneity :-** अलग 2 locus पर पाये जाने वाले mutations जिनके phenotype same आते हो।
- 8) **Isochromosome:** - chromosome जिनकी दोनों arms (p and q ) बराबर लम्बाई की हो और दोनों पर genetic information भी same हो।
- 9) **Non-disjunction:** -Meiosis I या Meiosis II के दौरान chromosome या chromatids का विलगन ठीक ढंग से ना हो तो egg या sperm chromosome की copies कम या ज्यादा रह जाती हैं।
- 10) **Uniparental disomy :-** जब किसी chromosome pair के दोनों chromosome एक ही parent से inherit होते हो (यह non disjunction की वजह से उत्पन्न होता है।)
- 11) **Pedigree:** - किसी परिवार के स्वास्थ्य का इतिहास का चित्रित प्रदर्शन।
- 12) **carrier\_:-** Recessive trait के वो heterozygotes जो characters show नहीं करते हैं लेकिन recessive allele को अगली generation में inherit कर सकते हैं।
- 13) **Locus (plural Loci):** किसी gene का chromosome पर विशेष स्थान (unique position)।
- 14) **Multiple alleles:** जब एक gene की दो से ज्यादा allelic (एलीलिक) रूप किसी gene pool में उपलब्ध हो।
- 15) **Hemizygous:** Homozygous और heterozygous तो उन condition में इस्तेमाल होता है जबकि आमने सामने के chromosome समान हो लेकिन XY chromosome जैसी अवस्था में genes को hemizygous कहा जाता है।
- 16) **Dominant:** वो allele जो अपने आप को heterozygous condition में दिखाता है।  
**Recessive:** वो allele जो heterozygous condition में अपने आप को दिखा नहीं पाता लेकिन सिर्फ homozygous condition में ही खुद को दिखा सकता है।
- 17) **Incomplete dominance:** जब heterozygous intermediate (बीच का कुछ नया) phenotype दिखाये। Mirabilis में pure red और pure white से pink flavor बनना।
- 18) **Co-dominance:** जब heterozygous में दोनों allele अपने आप को पूरी तरह से प्रदर्शित करे। e.g. ABO Blood groups में AB Blood group।
- 19) **Monohybrid cross:** Single character (gene) को ही ध्यान में रखा जाये।

- 20) **Dihybrid cross:** दो लक्षण (genes) को ध्यान में रखा जाये।
- 21) **Test cross:** अज्ञात Unknown genotype को homozygous recessive parent के साथ cross करवाया जाना।
- 22) **Back cross:** Offspring और किसी भी एक तरह के parent के बीच क्रॉस करवाया जाना।  
**Out cross :-** अज्ञात genotypes वाले offspring और homozygous dominant parent के बीच cross करवाया जाना।
- 23) **Epistasis:** जब एक gene दूसरे gene के expression में रूकावट करने लगे।
- 24) **Linkage:** दो gene जो एक ही chromosome पर पास पास उपस्थित हो और एक साथ ही अगली generation में जाने की tendency रखते हो।  
**Crossing over :-** दो gene जो एक दूसरे से दूरी पर स्थित होने की वजह से exchange करने की tendency रखते है।
- 25) **Independent Assortment:** जो genes linked नहीं हो (सामान्यतः अलग 2 chromosomes पर) और normal probability के rules के अनुसार combination बनाते हो।
- 26) **Linkage mapping:** दो gene एक दूसरे से जितने दूर होंगे उतना ही ज्यादा उनके बीच crossing over के chance होंगे। इस प्रकार % recombination frequency linkage के map unit को दर्शाती है जो उन genes के बीच की दूरी की वजह से है। जैसे 50 % recombination = 50 map unit
- 27) **Autosomal traits** ये trait sex chromosome के अलावा उन chromosomes द्वारा वहन किये जाते है जो male और female में same होते है।
- 28) **Sex linked traits:** वो trait जिनके हमदमे X या Y chromosome पर पाये जाते है।
- 29) **PLEIOTROPY** | single gene का एक से ज्यादा लक्षण को प्रभावित करना।
- 30) **GENETIC SUPPRESSION** – जब double mutant का phenotype, single mutant से कमजोर दिखता हो।
- 31) **GENETIC ENHANCEMENT** – double mutant का phenotype दो अलग 2 single mutants के कुल योग से भी ज्यादा ताकतवर दिखाई दे।
- 32) **SYNTHETIC LETHALITY or unlinked non-complementation** – दो mutant अलग 2 locus पर होने की वजह से एक दूसरे को complement ना कर पाये।
- 33) **INTRAGENIC COMPLEMENTATION, allelic complementation, or interallelic complementation** - दो mutation जो same locus पर दर्शाये जाते है।
- 34) **TRANSVECTION** यह एक epigenetic phenomenon है जिसकी वजह से एक allele दूसरे homozygous allele या किसी अन्य non allele region को activate या repress कर दे। ये घटनाये homology effects के अन्तर्गत आती है।
- 35) **THE PSEUDOAUTOSOMAL REGIONS,** pseudoautosomal regions उनका नाम इसलिए पडा क्योंकि इनके बीच में उपस्थित gene (अब तक केवल 9 genes खोजी गई है) autosomal genes की तरह ही inherited होती है। Males में इसकी 2 copies होती है: एक Y chromosome के pseudoautosomal region और दूसरी X chromosome के corresponding portion पर होती है, इसलिए male एक gene inherit करता है जो कि वास्तव में उसके father के Y chromosome पर तथा female एक gene को inherit करती है जो वास्तव में उसके father के X chromosome पर present है। Pseudoautosomal regions का कार्य यह है कि ये X तथा Y chromosome का pair बनाने, तथा segregate होने में (meiosis के दौरान) के लिए allow करते है। Pairing (synapsis) X तथा Y chromosomes को तथा crossing over (recombination) के लिए pseudoautosomal regions normal progression के लिए male meiosis के दौरान जरूरी है हालांकि, जिन cells में X-Y recombination नहीं होता वे meiosis complete नहीं कर पाती है। Structural और/या genetic dissimilarity (hybridization या mutation के दौरान) X तथा Y chromosomes के pseudoautosomal regions के मध्य pairing तथा recombination को disrupt कर सकती है जिसके कारण male infertility हो सकती है।  
 ▶ PAR1 और PAR2 X, Y chromosomes के nucleotides के homologous sequences है। SHOX gene (PAR1 की) केवल एक मात्र gene है जो human disorder से associated है। सभी pseudoautosomal genes X-inactivation से escape कर जाती है और इसलिए sex chromosome aneuploidy conditions (45,X, 47,XXX, 47,XXY, 47,XYY etc.) के gene dosage effect की candidates है।
- 36) **PSEUDOALLELE allele that is functionally but not structurally allelic,** that is wild-type recombinants can be recovered by intragenic recombination from heterozygotes containing two different pseudoalleles.
- 37) **Pseudodominance:** Heterozygous में dominant allele के किन्ही भी वजहो से function ना कर पाने की वजह से recessive phenotype दिखने लगे।
- 38) **PSUEDOGENES:** DNA के दो parts जो या तो कुछ code ही नहीं करते और यदि करते है तो दो functional नहीं होता।
- 39) **HETERODOMINANCE** जब heterozygotes का phenotype दोनो तरह के homozygotes जो ज्यादा हो तो उसे overdominance, superdominance या hetrodominance कहते है।
- 40) **POLYGENIC INHERITANCE** जब कोई character एक साथ कई genes के product की वजह से regulate होता है। जैसे height, shape, weight, color etc.

**Human polygenic traits include**

- |                           |                |
|---------------------------|----------------|
| 1. Height                 | 5. SLE (Lupus) |
| 2. Weight                 | 6. Eye Color   |
| 3. Intelligence           | 7. Skin Color  |
| 4. Many forms of behavior |                |

Many disorders with genetic components are polygenic, including autism, cancer, diabetes and numerous others. Most phenotypic characteristics are the result of the interaction of multiple genes.

Examples of disease processes generally considered to be results of multifactorial etiology:

**Congenital malformation**

- |                            |                                     |
|----------------------------|-------------------------------------|
| · Cleft palate             | · Congenital dislocation of the hip |
| · Congenital heart defects | · Neural tube defects               |

**Adult onset diseases**

- |                           |                           |
|---------------------------|---------------------------|
| · Diabetes Mellitus       | · Cancer                  |
| · Epilepsy                | · Glaucoma                |
| · hypertension            | · Ischaemic heart disease |
| · <b>Manic depression</b> | · <b>Schizophrenia</b>    |

**41) PENETRANCE AND EXPRESSIVITY**

- a. **Penetrance:** - किसी gene या mutation का population के level पर phenotype दर्शाने की क्षमता (यदि यह 100% से कम है तो इसे reduced या incomplete penetrance कहते हैं।)
- b. **Expressivity:** - एक व्यक्ति में कोई genetic condition किस स्तर तक express कर सकती है।

**1. Complete Penetrance**

Most dominant और recessive genes homozygous conditions में और कई dominant gene heterozygous condition में अपना complete phenotypic expression देती है। ऐसी genes हमेशा expected phenotype उत्पन्न करती है और complete penetrance show करती है।

**Examples of Complete Penetrance**

1. Red flowers के लिए pea में alleles (RR) और white flowers में alleles (rr) homozygous conditions में complete penetrance दर्शाती है।
2. Drosophila में homozygous conditions में vestigial wings का recessive allele complete penetrance दर्शाता है।
3. Guinea pigs में black coat के लिए dominant allele 'B' homozygous और heterozygous दोनों conditions में complete penetrance दर्शाता है।

**2. Incomplete Penetrance**

कुछ genes में homozygous तथा heterozygous conditions में अपना complete (cent per cent) phenotypic expression provide नहीं होती है। ये genes incomplete penetrance दर्शाती है।

**Examples of Incomplete Penetrance**

1. Polydactyly human में प्रभावी gene 'P' के कारण होती है। Normal condition में हर limb में five digits recessive genotype (pp) के द्वारा उत्पन्न होती है। कुछ heterozygotes (Pp) में polydactyly नहीं पाई जाती है इसलिए क्योंकि इसकी penetrance 70% से कम है।
2. Man में, diabetes mellitus (एक condition जिसमें blood में अधिक sugar present होती है) कई genes के द्वारा नियंत्रित होती है जबकि सभी diabetes की gene carry करने वालों को diabetes नहीं होती है इसका कारण भी incomplete penetrance ही है।

**42) EXPRESSIVITY**

एक trait penetrant होता है परन्तु उसका phenotypic expression variable हो सकता है। एक penetrant genotype के द्वारा produce की गई degree of effect को expressivity कहते हैं।

**Example of Expressivity:** Man में polydactylous condition left hand (6 fingers) में penetrant हो सकती है जबकि right (5 fingers) में नहीं या यह feet में penetrate हो सकती है, hands में नहीं।