कायिक आनुवंशिक वैरिएंट

प्रिलिम्स के लिये:

[जीनोम अनुक्रमण](), [कैंसर](), कायिक आनुवंशिक वैरिएंट, जर्मलाइन कोशिकाएँ, DNA प्रतिकृति

मेन्स के लिये:

मानव स्वास्थ्य की बेहतरी के लिये कायिक आनुवंशिक वैरिएंट का उपयोग

स्रोत: द हिंदू

चर्चा में क्यों?

हाल ही में जीनोम अनुक्रमण में हुई प्रगति में **कैंसर के विकास से लेकर प्रतिरक्षा संबंधी समस्याओं**, मानव स्वास्थ्य पर **कायिक आनुवंशिक वैरिएंट (Somatic Genetic Variants)** के प्रभाव के बारे में पता चला है, यह बीमारी का पता लगाने और उपचार रणनीति में नवाचार को बढ़ावा देने में काफी मददगार साबित हो सकता है।

कायिक आनुवंशिक वैरिएंट:

- परिचय:
  - कायिक आनुवंशिक वैरिएंट को **कायिक उत्परिवर्तन** के रूप में भी जाना जाता है, **इसका आशय विशेष रूप से किसी व्यक्ति के शरीर की कोशिकाओं (कायिक कोशिकाओं) के भीतर DNA अनुक्रम में परिवर्तन से** है, जर्मलाइन कोशिकाएँ (शुक्राणु और अंडाणु कोशिकाओं) इसके अंतर्गत नहीं आती हैं।
  - **कायिक आनुवंशिक उत्परिवर्तन जन्म के बाद विकास के दौरान होते हैं और माता-पिता से बच्चे में नहीं आते हैं।**
- **कायिक उत्परिवर्तन में प्रगति:**
  - मानव जीनोम में 23 जोड़े गुणसूत्र होते हैं जो एक बच्चे को माता-पिता से विरासत में मिलते हैं, और ये हमारी आनुवंशिक पहचान का खाका तैयार करते हैं।
    - एक शुक्राणु कोशिका द्वारा अंडे की कोशिका के निषेचन के बाद परिणामी एकल कोशिका में माता-पिता दोनों के आनुवंशिक तत्त्व शामिल होते हैं।
    - विभिन्न विभाजनों के बाद **यह प्रारंभिक कोशिका बड़े पैमाने पर बढ़ना शुरू करती है और अंततः मानव शरीर का निर्माण करने वाली अनगिनत यानी खरबों कोशिकाएँ बनाती है।**
  - **DNA प्रतिकृति की प्रक्रिया** के दौरान त्रुटि-सुधार करने वाले प्रोटीन द्वारा त्रुटियों का समावेश उल्लेखनीय रूप से कम कर दिया जाता है। फिर भी कुछ न्यूनतम त्रुटियाँ **कायिक आनुवंशिक उत्परिवर्तन** के उद्भव में योगदान करती है।
    - कोशिकाएँ जीवन भर नवीनीकृत होती रहती हैं और जैसे-जैसे पुरानी कोशिकाओं को प्रतिस्थापित करती रहती हैं, त्रुटियाँ होती रहती हैं **जिससे समय के साथ कायिक उत्परिवर्तन का क्रमिक संचय होता रहता है।**
    - **यही कारण है कि जैसे-जैसे लोगों की आयु बढ़ती है, शरीर के विभिन्न ऊतकों के बीच आनुवंशिक संरचना में अंतर आ जाता है।**
- **मानव स्वास्थ्य पर दैहिक आनुवंशिक वैरिएंट का प्रभाव:**
  - **कैंसर का पनपना:** दैहिक आनुवंशिक परिवर्तन **कैंसर की अनियंत्रित कोशिका वृद्धि और विभाजन** को बढ़ा सकते हैं जिससे **ट्यूमर की बीमारी** हो सकती है।
  - **तंत्रिका संबंधी विकार: मस्तिष्क कोशिकाओं में संचित दैहिक उत्परिवर्तन तंत्रिका संबंधी स्थितियों में योगदान कर सकते हैं,** जो संज्ञानात्मक(Cognitive) और प्रेरण/गतिक प्रकार्य को प्रभावित कर सकते हैं।

- **आयु बढ़ना/जरण और ऊतक प्रकार्य:** आयु बढ़ने के साथ दैहकि उत्परविर्तन का क्रमकि संचय ऊतक के कार्य को प्रभावति कर सकता है और आयु से संबंधति बीमारियों को बढ़ा सकता है।
- **प्रतरिक्षा प्रणाली की नष्क्रियिता:** दैहकि वैरएिंट **प्रतरिक्षा कोशकिा के वकिास और कार्य को बाधति कर सकता है** , जसिसे ऑटोइम्यून वकिार(autoimmune disorder) और **प्रतरिक्षा की कमी**(immunodeficiencies) हो सकती है।

▪ **मानव स्वास्थ्य उन्नत/वृद्धि के लिए दैहकि आनुवंशकि वैरएिंट का उपयोग:**
- **रोग बायोमार्कर: दैहकि वैरएिंट रोगों के लयि नैदानकि (Diagnostic) और पूर्वानुमानति (Prognostic) मार्कर के रूप में काम कर सकते हैं।**
  - वशिषि्ट उत्परविर्तन का पता लगाने से **रोग का शीघ्र पता** चलने और रोग की प्रगतिकी भवषि्यवाणी करने में सहायता मलि सकती है।
- **परशिुद्ध चकिति्सा:** कसिी व्यक्तिके दैहकि उत्परविर्तन का ज्ञान **व्यक्तगित उपचार योजनाओं** में मदद कर सकता है।
  - कसिी रोगी की वशिषि्ट आनुवंशकि संरचना के अनुसार उपचार करने से **परणािमों में वृद्धि** हो सकती है।
- **जरण और दीर्घजीवन:** आयु बढ़ने से जुड़े दैहकि उत्परविर्तन का अध्ययन आयु बढ़ने की प्रक्रयिा और आयु से संबंधति बीमारियों पर प्रकाश डाल डालता है, जो संभावति रूप से स्वस्थ आयु बढ़ाने में बाधक हो सकता है।
- **आनुवंशकि रोग का समाधान: कुछ मामलों में दैहकि उत्परविर्तन सामान्य व्यक्तिमें हानकिारक परविर्तन लाता है, जसि रविर्टेंट मोज़ेसज़्मि (Revertant Mosaicism) के रूप में जाना जाता है।**
  - उदाहरण के लयि **वस्किॉट-एल्ड्रचि सड्रिोम (Wiskott-Aldrich syndrome)** के लगभग **10% मामलों में** एक दुर्लभ आनुवंशकि प्रतरिक्षा क्षमता, रविर्टेंट मोज़ेसज्मि पाई गई है, जसिके परणािमस्वरूप कई व्यक्तयिों में बीमारी की गंभीरता कम हो गई है।

UPSC सविलि सेवा परीक्षा, वगित वर्ष के प्रश्न

प्रश्न. भारत में कृषकि के संदर्भ में प्रायः समाचारों में आने वाले 'जीनोम अनुक्रमण' की तकनीक का आसन्न भवषि्य में कसि प्रकार उपयोग कयिा जा सकता है? (2017)

1. वभिनि्न फसली पौधों में रोग प्रतरिोध और सूखा सहषि्णु के लयि आनुवंशकि सूचकों का अभज्ञिान करने के लयि जीनोम अनुक्रमण का उपयोग कयिा जा सकता है।
2. यह तकनीक, फसली पौधों की नई कस्मिों को वकिसति करने में लगने वाले आवश्यक समय को कम करने में मदद करती है।
3. इसका उपयोग फसलों में पोषी-रोगाणु संबंधों को समझने के लयि कयिा जा सकता है।

नीचे दयि गए कूट का उपयोग कर सही उत्तर चुनयि:

(a) केवल 1
(b) केवल 2 और 3
(c) केवल 1 और 3
(d) 1, 2 और 3

उत्तर: (d)

प्रश्न. नम्निलखिति कथनों पर वचिार कीजयि: (2022)

DNA बारकोडगि कसिका उपसाधन हो सकता है?

1. कसिी पादप या प्राणी आयु का आकलन करने के लयि।
2. समान दखिने वाली प्रजातयिों के बीच भनि्नता जानने के लयि।
3. प्रसंस्कृत खाद्य पदार्थों में अवांछति प्राणी या पादप सामग्री को पहचानने के लयि पशु या पौधों की सामग्री।

उपर्युक्त कथनों में से कौन-सा/से सही है/हैं?

(a) केवल 1
(b) केवल 3
(c) केवल 1 और 2
(d) केवल 2 और 3

उत्तर: (d)

PDF Refernece URL: https://www.drishtiias.com/hindi/printpdf/somatic-genetic-variants