

## लॉन्ग रीड सीक्वेंसिंग और Y गुणसूत्र

### प्रलिस के लयि:

लॉन्ग रीड सीक्वेंसिंग, एक्स और वार्ड क्रोमोसोम, डीएनए

### मेन्स के लयि:

लॉन्ग रीड सीक्वेंसिंग का महत्त्व

[स्रोत: द हद्वि](#)

## चर्चा में क्यो?

नई "लॉन्ग रीड" सीक्वेंसिंग तकनीक ने Y गुणसूत्र के एक छोर से दूसरे छोर तक वश्वसनीय अनुक्रम प्रदान किया है।

- नेचर जर्नल में प्रकाशित नषिकरष सेक्स जीन और शुक्राणु की कार्यप्रणाली, Y गुणसूत्र के विकास तथा कुछ मलियन वर्षों में इसके संभावति रूप से गायब होने के बारे में जानकारी प्रदान करते हैं।
- इससे पहले कुछ अध्ययनों ने [कोलोरेकटल और मूत्राशय के कैंसर में Y गुणसूत्र की भूमिका](#) पर प्रकाश डाला था, जसिमें प्रमुख आनुवंशिक तंत्रों का खुलासा किया गया था जो ट्यूमर की प्रगत, [प्रतरिकषा प्रतकिरयि](#) और नैदानिक पूर्वानुमान में योगदान करते हैं।

## DNA, जीन और गुणसूत्र के बीच अंतर:

### ■ DNA:

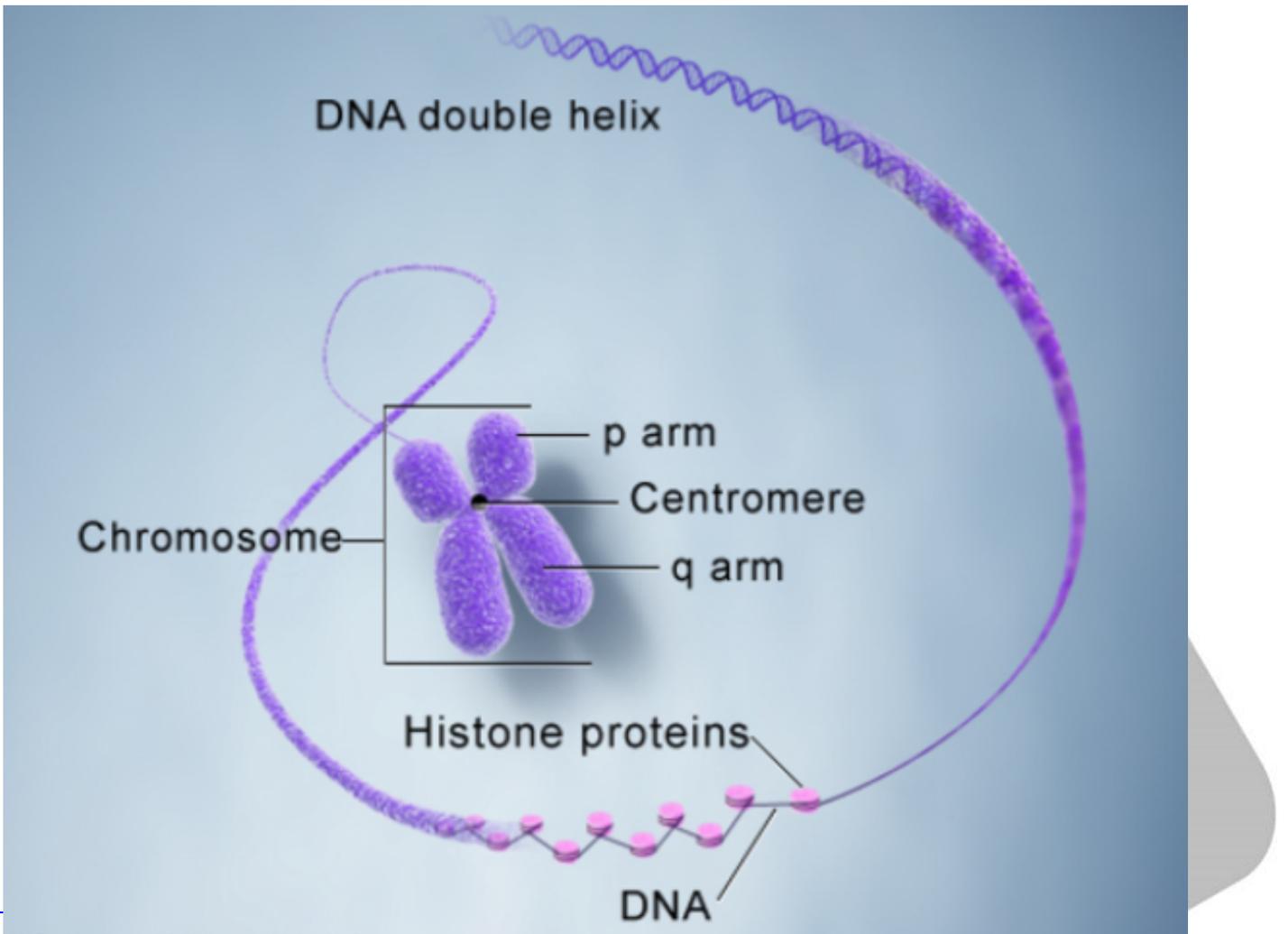
- DNA एक लंबा अणु है जसिमें हमारा अद्वितीय आनुवंशिक कोड होता है। DNA दो रेशों से बनता है जो सर्पलि सीढ़ी की तरह एक डबल हेलक्स आकार बनाने के लयि एक-दूसरे के चारों ओर लपिटे होते हैं।
- DNA का प्रत्येक रेशा चार बुनयिदी बलिडगि ब्लॉक्स या 'बेस' से बनता है: एडेननि (A), साइटोसनि (C), गुआननि (G) और थाइमनि (T)।

### ■ जीन:

- जीन DNA के खंड होते हैं जनिमें शरीर में एक वशिषिट अणु, आमतौर पर एक प्रोटीन का उत्पादन करने के लयि नरिदेशों का सेट होता है।
  - ये प्रोटीन यह नरियंत्रति करने का शरीर कैसे बढता है और कैसे काम करता है तथा आँखों का रंग, रक्त का प्रकार या ऊँचाई जैसी वशिषताओं के लयि ज़मिमेदार होते हैं।
- प्रत्येक कोशिका में जीन के दो सेट मौजूद होते हैं, एक माँ से प्राप्त होता है और एक पिता से। भंडारण और पहुँच में आसानी के लयि जीन की पैकेजिंग 46 पारसल के रूप में होती है, इन्हीं 46 पारसल को गुणसूत्र/क्रोमोसोम कहा जाता है।

### ■ गुणसूत्र:

- प्रत्येक कोशिका के केंद्रक में DNA अणु गुणसूत्र नामक धागे जैसी संरचना में व्यवस्थति होता है।
- प्रत्येक गुणसूत्र हसिटोन नामक प्रोटीन के चारों ओर मज़बूत कुंडलति DNA से बना होता है जो इसकी संरचना का समर्थन करता है।
- कोशिका के केंद्रक में गुणसूत्र दखिाई नहीं देते- माइक्रोस्कोप से भी नहीं।



## Y गुणसूत्र और इसके संबंधित नषिकर्ष:

### परिचय:

- Y गुणसूत्र एक पुरुष-निर्धारण गुणसूत्र है; इसमें **SRY (Sex-Determining region Y- लिंग-निर्धारण क्षेत्र Y)** नामक जीन होता है, जो भ्रूण में वृषण के विकास को निर्देशित करता है।

### Y बनाम X:

- Y, X और मानव जीनोम के 22 अन्य गुणसूत्रों से बहुत अलग होता है; **यह आकार में छोटा होता है** और इसमें बहुत सारे DNA अनुक्रम होते हैं जो लक्षणों (**जंक DNA**) में योगदान नहीं करते हैं (X पर लगभग 1,000 की तुलना में केवल 27) जिससे गुणसूत्र को अनुक्रमित करना कठिन हो जाता है।

### Y का लोप:

- लगभग 150 मिलियन वर्ष पहले SRY वकिसति हुआ और एक नए प्रोटो-Y को परिभाषित किया गया जो काफी तेज़ी से नष्ट होता गया (प्रति मिलियन वर्ष ~10 सकरयि जीन के वधितन के साथ)।
- यद्यपि गरिावट जारी रही तो कुछ मिलियन वर्षों में **संपूर्ण मानव Y गुणसूत्र वलिपुत हो जाएगा** (जैसा कि पहले ही कुछ कृतकों में हो चुका है)।

### Y अनुक्रमण के नषिकर्ष:

- Y अंतिम मानव गुणसूत्र है जिसे **एंड-टू-एंड** अथवा T2T (telomere-to-telomere) अनुक्रमित किया गया है।
  - टेलोमेरेस DNA अनुक्रमों और गुणसूत्रों के छोर पर पाए जाने वाले प्रोटीन से बनी संरचनाएँ हैं।
- कुछ नए जीन खोजे गए हैं लेकिन वे मात्र ज्ञात जीन की अतिरिक्त प्रतियाँ हैं।
- अब **सेंट्रोमियर संरचना ज्ञात है** तथा Y के अंत में दोहराव वाले अनुक्रम पढ़े जा चुके हैं।
  - सेंट्रोमियर गुणसूत्र का एक क्षेत्र है जो **कोशिका के वभाजति होने पर प्रतियों को एक ओर/दूर खींचता है**।
  - प्रत्येक गुणसूत्र पर सेंट्रोमियर का स्थान गुणसूत्र को वशिषिट आकार देता है तथा इसका उपयोग वशिषिट जीन के स्थान का उल्लेख करने में मदद के लिये किया जा सकता है।
- ये नषिकर्ष वशिषि भर के वैज्ञानिकों के लिये महत्त्वपूर्ण हैं। यह **Y जीन के वविर्ण की जाँच करने में मदद करेगा**, साथ ही SRY और शुक्राणु जीन कैसे वयक्त होते हैं अथवा दोहराए गए अनुक्रम कहाँ एवं कैसे उत्पन्न होते हैं, इसकी जानकारी भी देगा।

## लॉन्ग रीड सीक्वेंसिंग:

- लॉन्ग रीड सीक्वेंसिंग, जैसे **तीसरी पीढ़ी की अनुक्रमणिका** (sequencing) भी कहा जाता है, एक DNA अनुक्रमण तकनीक है जो पारंपरिक लघु-पठति (Short reads) अनुक्रमण वधियों की तुलना में **अधिक लंबे DNA टुकड़ों के अनुक्रमण** को संभव बनाती है।
  - DNA अनुक्रमण के सबसे बुनियादी रूपों में से एक सेंगर (Sanger) अनुक्रमण है जो DNA के अपेक्षाकृत छोटे टुकड़ों (900 क्षार युग्म तक) को अनुक्रमित कर सकता है।
  - DNA अनुक्रमण के अधिक आधुनिक रूपों को **भावी पीढ़ी के अनुक्रमण** कहा जाता है जो सेंगर अनुक्रमण की तुलना में लंबे DNA अनुक्रमों को कुशलतापूर्वक निर्धारित कर सकता है।
- पछिले दशक में लॉन्ग-रीड, एकल-अणु DNA अनुक्रमण प्रौद्योगिकियों जीनोमिक्स में शक्तिशाली कारक के रूप में उभरी हैं। **ये अधिक लंबे DNA अंशों** (सामान्य श्रेणी: 10,000 - 100,000 क्षार युग्म) के DNA अनुक्रम को पढ़ सकती हैं।
- **शॉर्ट रीड** अधिकांश आनुवंशिक भिन्नता को पकड़ सकता है जबकि **लॉन्ग रीड सीक्वेंसिंग** जटिल संरचनात्मक वेरिएंट का पता लगाने में मदद करता है जिन्हें **शॉर्ट रीड** के साथ पता लगाना मुश्किल हो सकता है।

## UPSC सविलि सेवा परीक्षा, वगित वर्ष के प्रश्न

प्रश्न. प्रायः समाचारों में आने वाला Cas9 प्रोटीन क्या है? (2019)

- (a) लक्ष्य-साधति जीन संपादन (टारगेटेड जीन एडिटिंग) में प्रयुक्त आणविक कैंची।
- (b) रोगियों में रोगजनकों की ठीक-ठीक पहचान के लिये प्रयुक्त जैव संवेदक।
- (c) एक जीन जो पादपों को पीड़क-प्रतिरिधी बनाता है।
- (d) आनुवंशिकित: रूपांतरित फसलों में संश्लेषति होने वाला एक शाकनाशी पदार्थ।

उत्तर: (a)

प्रश्न. भारत में कृषिके संदर्भ में प्रायः समाचारों में आने वाले "जीनोम अनुक्रमण (जीनोम सिक्वेंसिंग)" की तकनीक का आसन्न भविष्य में किस प्रकार उपयोग किया जा सकता है? (2017)

1. विभिन्न फसली पौधों में रोग प्रतिरिधी और सूखा सहषिणुता के लिये आनुवंशिक सूचकों का अभिज्ञान करने के लिये जीनोम अनुक्रमण का उपयोग किया जा सकता है।
2. यह तकनीक, फसली पौधों की नई कस्मों को विकसित करने में लगने वाले आवश्यक समय को घटाने में मदद करती है।
3. इसका प्रयोग फसलों में पोषी रोगाणु-संबंधों को समझने के लिये किया जा सकता है।

नीचे दिये गए कूट का प्रयोग कर सही उत्तर चुनिये :

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

उत्तर: (d)

प्रश्न. अनुप्रयुक्त जैव-प्रौद्योगिकी में शोध तथा विकास-संबंधी उपलब्धियाँ क्या हैं? ये उपलब्धियाँ समाज के नरिधन वर्गों के उत्थान में किस प्रकार सहायक होंगी? (2021)