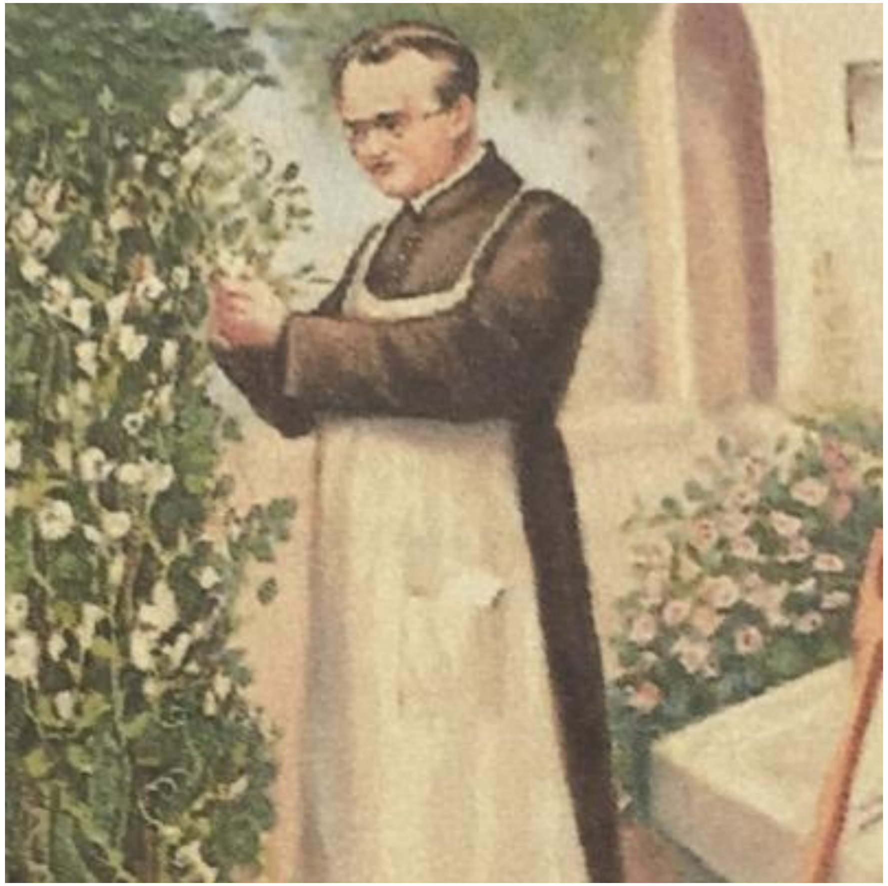
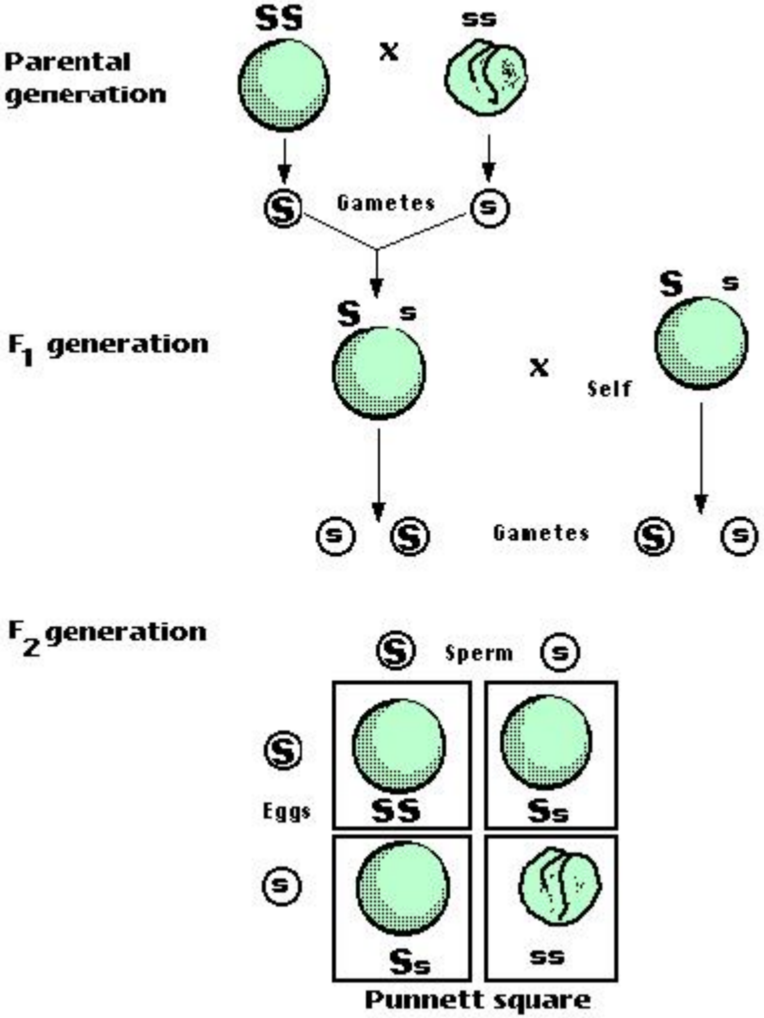
Genetics

Unit 6

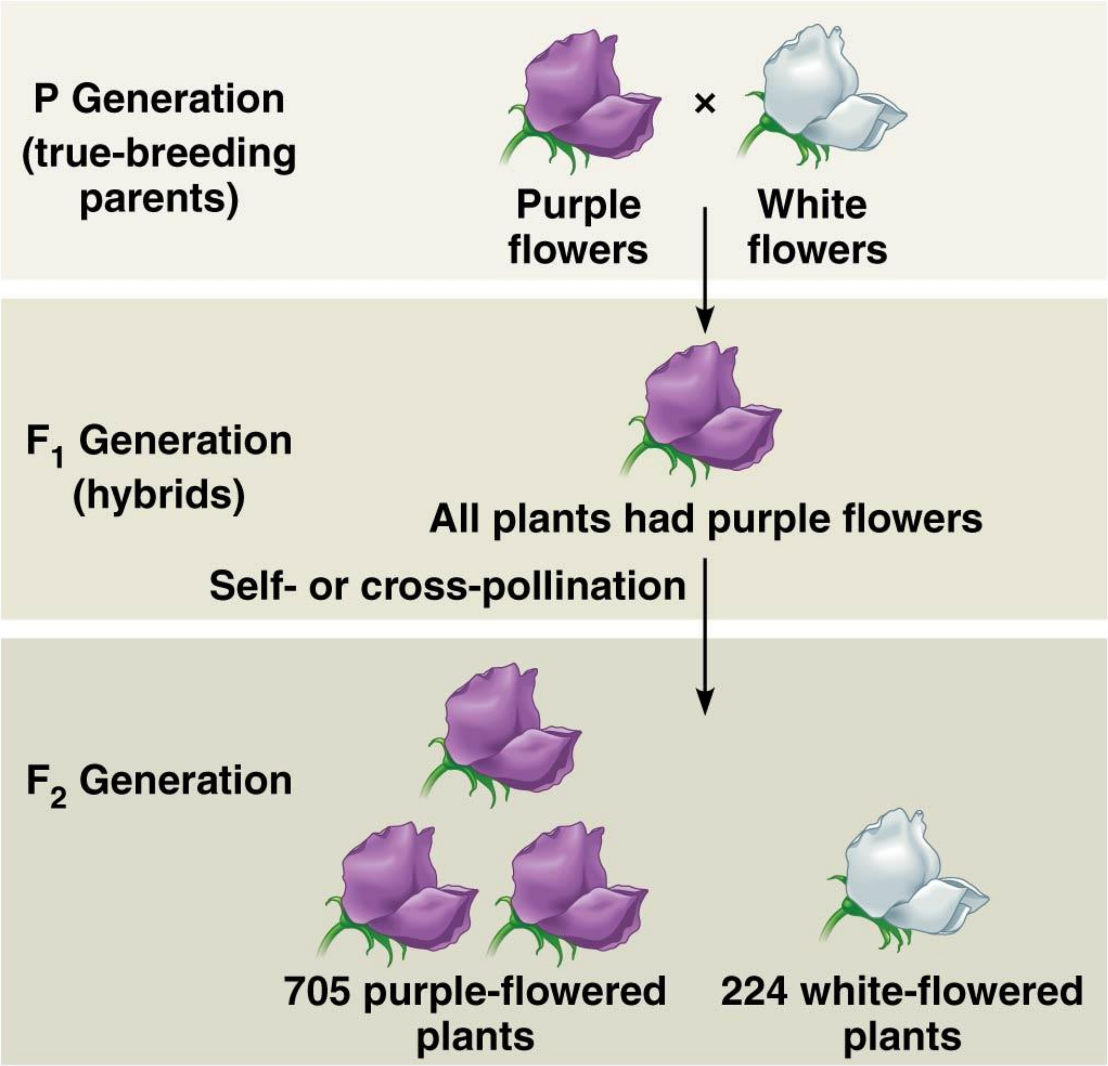
Dr Hiran Amarasekera

Mendelian Heredity (Mendelism)





Experiment



© 2014 Pearson Education, Inc.

මෙන්ඩල්ගේ පරීක්ෂණවල විද්‍යාත්මක පදනම

මෙන්ඩලීය ප්‍රවේණිය

නූතන ප්‍රවේණි විද්‍යාවේ පියා ලෙස සැලකෙන ඔස්ට්‍රියාවේ ඔගස්ටීනියානු පූජකයකු වූ ග්‍රෙගර් මෙන්ඩල් විසින් ප්‍රථම වරට ආවේණියේ මූලධර්ම ගොඩනංවන ලදී. මෙන්ඩල් ආවේණියේ මූලික මූලධර්ම සොයා ගන්නා ලද්දේ ඉතා සුපරීක්ෂාකාරිව සැලසුම් කරන ලද පරීක්ෂණ මඟින් ගෙවතු මෑ ශාක අභිජනනය කිරීමෙනි.

ඔහු සිය පරීක්ෂණ මෙහෙයවූයේ වර්ණදේහ පිළිබඳ සංකල්පය ඉදිරිපත් කිරීමට දශක ගණනාවකට පෙර දීය. පසුකාලීනව ප්‍රවේණි ඒකකවල වාහක ලෙස වර්ණදේහ සොයා ගැනීම වර්තමානයේ මෙන්ඩල් නියම ලෙස හඳුන්වනු ලබන මෙන්ඩල්ගේ මූලික ප්‍රවේණි විද්‍යාත්මක නියම දෙකට සහාය විය.

මෙන්ඩලීය ප්‍රවේණිය

- නූතන ප්‍රවේණි විද්‍යාවේ පියා ලෙස සැලකෙන ඔස්ට්‍රියාවේ ඔගස්ටීනියානු පූජකයකු වූ ග්‍රෙගර් මෙන්ඩල් විසින් ප්‍රථම වරට ආවේණියේ මූලධර්ම ගොඩනංවන ලදි. මෙන්ඩල් ආවේණියේ මූලික මූලධර්ම සොයා ගන්නා ලද්දේ ඉතා සුපරීක්ෂාකාරිව සැලසුම් කරන ලද පරීක්ෂණ මඟින් ගෙවතු මෑ ශාක අභිජනනය කිරීමෙනි.
- ඔහු සිය පරීක්ෂණ මෙහෙයවූයේ වර්ණදේහ පිළිබඳ සංකල්පය ඉදිරිපත් කිරීමට දශක ගණනාවකට පෙර දීය. පසුකාලීනව ප්‍රවේණි ඒකකවල වාහක ලෙස වර්ණදේහ සොයා ගැනීම වර්තමානයේ මෙන්ඩල් නියම ලෙස හඳුන්වනු ලබන මෙන්ඩල්ගේ මූලික ප්‍රවේණි විද්‍යාත්මක නියම දෙකට සහාය විය

ප්‍රවේණි විද්‍යාවේ වාග් මාලාව

ගහනයක ඒකෙකයන් අතර ආවේණික ප්‍රභේදන රාශියක් දැක ගත හැකි ය. දුඹුරු, කොළ, නිල් ඇස් හෝ කළු, දුඹුරු, තඹ පැහැ කෙස් ආදි ලක්ෂණ මානව ගහනය තුළ දැකිය හැකි එවැනි ප්‍රභේදනය. ගහනයක ඒකෙකයන් අතර දක්නට ලැබෙන හිසකෙස්වල වර්ණය, ඇස්වල වර්ණය වැනි විවිධාකාර ආවේණික අංග ලක්ෂණ, ලක්ෂණ (character) ලෙස හැඳින්වේ. දුඹුරු හෝ තඹ පැහැ හිසකෙස්, නිල් හෝ දුඹුරු හෝ කළු ඇස් වැනි මිනිසුන් තුළ දැකිය හැකි ආවේණිගත විය හැකි විවිධාකාර ප්‍රභේදන ගති ලක්ෂණ (trait) ලෙස හැඳින්වේ. මේ ගති ලක්ෂණ ජනකයන්ගෙන් ජනිතයන්ට සම්ප්‍රේෂණය වේ. ජීවියකුගේ නිරීක්ෂණය කළ හැකි ගති ලක්ෂණ රූපාණුදර්ශය ලෙස හැඳින්වේ.

ලක්ෂණ = ගහනයක ඒකෙකයන් අතර ඇති භාවිතා අංග ලක්ෂණ
උදා - Pijum ලේ වර්ගය

ගති ලක්ෂණ = ආවේණිගතවන ප්‍රභේදන උදා - වවාට / ...

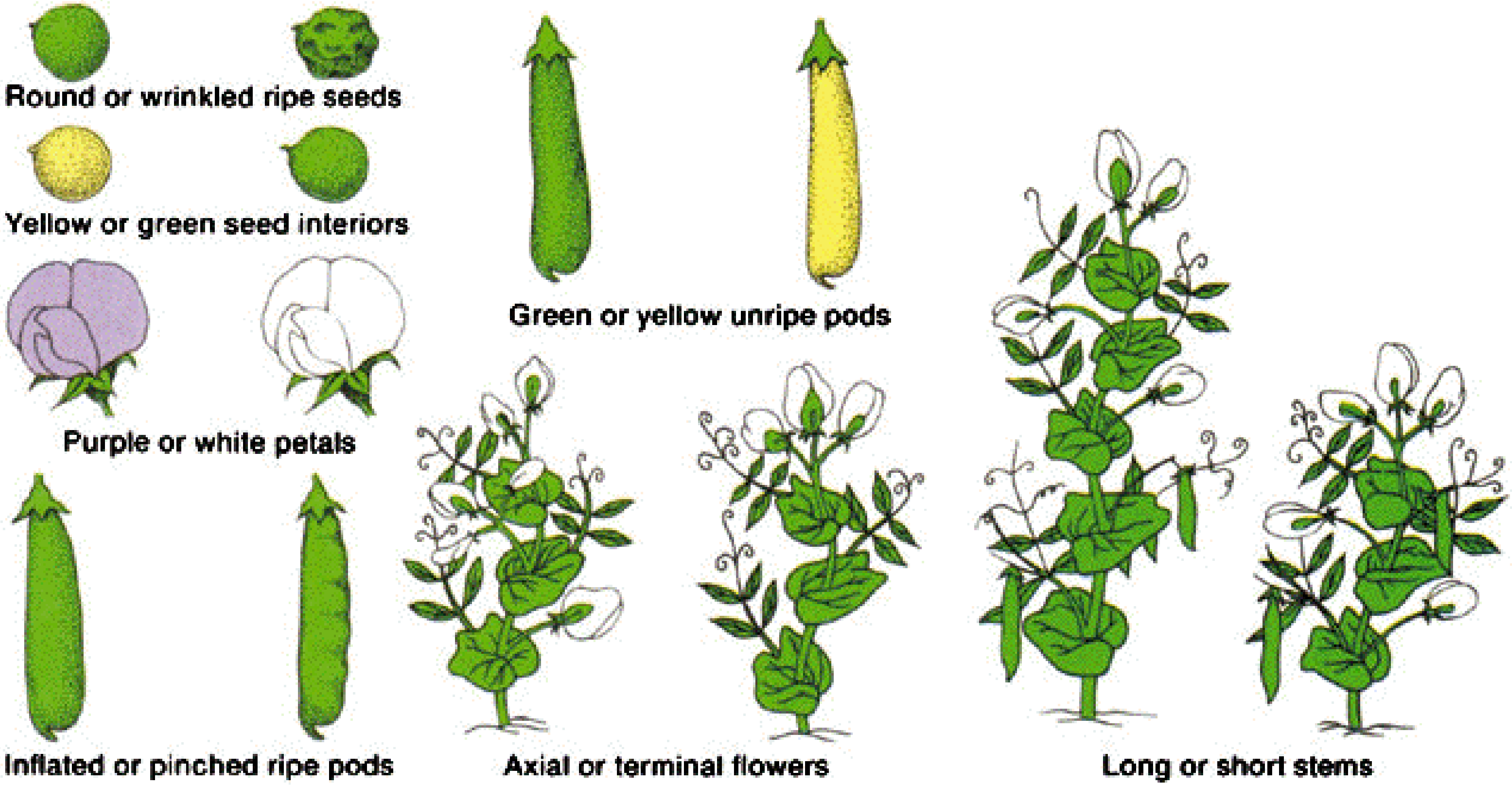
රූපාණුදර්ශය = නිරීක්ෂණය කළ හැකි ගතිලක්ෂණ
උදා. වවාගෙ ලේ

මෙන්ඩල් තම පරීක්ෂණවල ප්‍රතිඵල පැහැදිලි කිරීමේ දී ආවේණික '**සාධක**' පිළිබඳව ද විස්තර කළේ ය. නූතන ප්‍රවේණි විද්‍යාවේ දී ආවේණික 'සාධක' **ජාන ලෙස** හඳුනා ගෙන ඇත. ජානය යනු ජනකයාගෙන් ජනිතයාට ප්‍රවේණික තොරතුරු සම්ප්‍රේෂණය කරන මූලික ඒකකය යි. එය කිසියම් වර්ණදේහයක, **නිශ්චිත පථයක** පවතින DNA අනුපිළිවෙළක් වන අතර, ඒවා විශිෂ්ට ප්‍රෝටීන හෝ පෙප්ටයිඩ කේතකරණය මගින් ගති ලක්ෂණ එකක හෝ කිහිපයක විකසනය සඳහා දායක වේ. වර්ණ දේහයක පවතින ස්ථිර ස්ථානයක් පථයක් ලෙස හැඳින්වේ.

ජානවල ඇලීල ලෙස හඳුන්වනු ලබන විකල්ප ස්වරූප පවතී. වෙනස් වර්ණදේහවල එක ම පථයක ඇලීල පිහිටා ඇත. ඒවායේ නියුක්ලියෝටයිඩ අනුපිළිවෙළ අනුව ඇලීල එකිනෙකින් වෙනස් වේ. මේ වෙනස්කම් ජානයක් මගින් කේතකරණය වී ඇති ප්‍රෝටීනයක කෘත්‍යයට බලපාන අතර, එමගින් ජීවීන්ගේ රූපාණුදර්ශයට බලපායි. සෑම ද්විගුණ ජීවියකුගේ ම සෑම ජානයකට ම අවම වශයෙන් පිටපත් දෙකක් වත් පවතී. ඒවා ජනකයන් දෙදෙනාගෙන් ලැබුණු වර්ණදේහවල පිහිටා ඇත. මේ පිටපත් සර්වසම වීමට හෝ එකිනෙකින් වෙනස් වීමට හැකි ය. දී ඇති ජානයක ඇලීල යුගල ම සමානව පැවතීම සමයෝගි තත්ත්වය ලෙස හැඳින්වේ. දී ඇති ජානයක් සඳහා අසමාන ඇලීල යුගලක් පැවතීම විෂමයෝගි තත්ත්වය ලෙස හැඳින්වේ.

- **Genotype -** Phenotype is brought about by the interaction between genotype of the individual with its environment. The genetic make up, or set of alleles, of an organism is known as its **genotype.** An individual's genotype could be either homozygous or heterozygous with respect to a given gene.
- **Dominant and recessive**
- At heterozygous state, the allele which determines the organism's phenotype by masking the expression of the other is referred to as the **dominant allele**. The trait produced by the dominant allele is known as the **dominant trait.** The allele which does not exhibit any noticeable effect on the organism's phenotype at heterozygous state is referred as the recessive allele. The trait hidden on the recessive allele is the **recessive trait.** However, they express their trait when they exist in homozygous state.

7 Traits used by Mendel
Rr/ Yy/ Pp/ Ii/ Gg/ Aa/ Tt



ගෙවතු මෑ (*Pisum sativum*) ශාකවල ප්‍රවේණි ලක්ෂණ හතක් ගැන මෙන්ඩල් විසින් කරන ලද ඒකාංග මුහුම්, සහ ඒවායේ ප්‍රතිඵල

මුහුම	F1 පරම්පරාව	F2 පරම්පරාව		අනුපාතය
රවුම් බීජ × හැකිළුණු බීජ	රවුම් බීජ	රවුම් 5474	හැකිළුණු 1850	2.96:1
කහ බීජ × කොළ බීජ	කහ බීජ	කහ 6022	කොළ 2001	3.01:1
රතු මල් × සුදු මල්	රතු මල්	රතු 705	සුදු 224	3.15:1
පිරුණු කරල් × හැකිළුණු කරල්	පිරුණු කරල්	පිරුණු 882	හැකිළුණු 229	2.95:1
කොළ කරල් × කහ කරල්	කොළ කරල්	කොළ 428	කහ 152	2.82:1
අක්ෂීය පුෂ්ප × අග්‍රස්ථ පුෂ්ප	අක්ෂීය පුෂ්ප	අක්ෂීය 651	අග්‍රස්ථ 207	3.14:1
උස ශාක × මිටි ශාක	උස ශාක	උස 787	මිටි 277	2.84:1
සියල්ල එකතුව		14945	3010	2.98:1

Single Gene Autosomal Traits

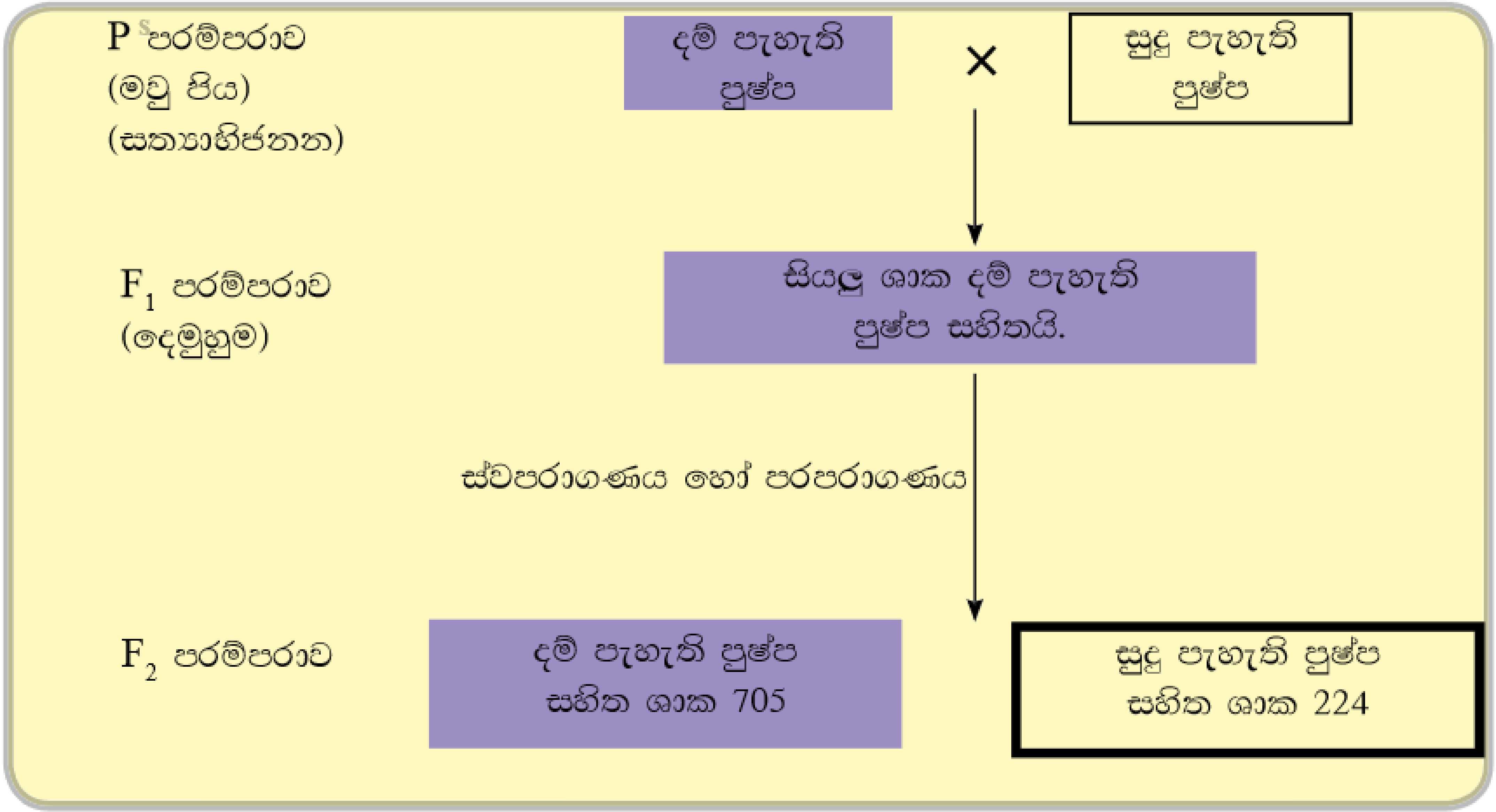
Widow's peak

No widow's peak

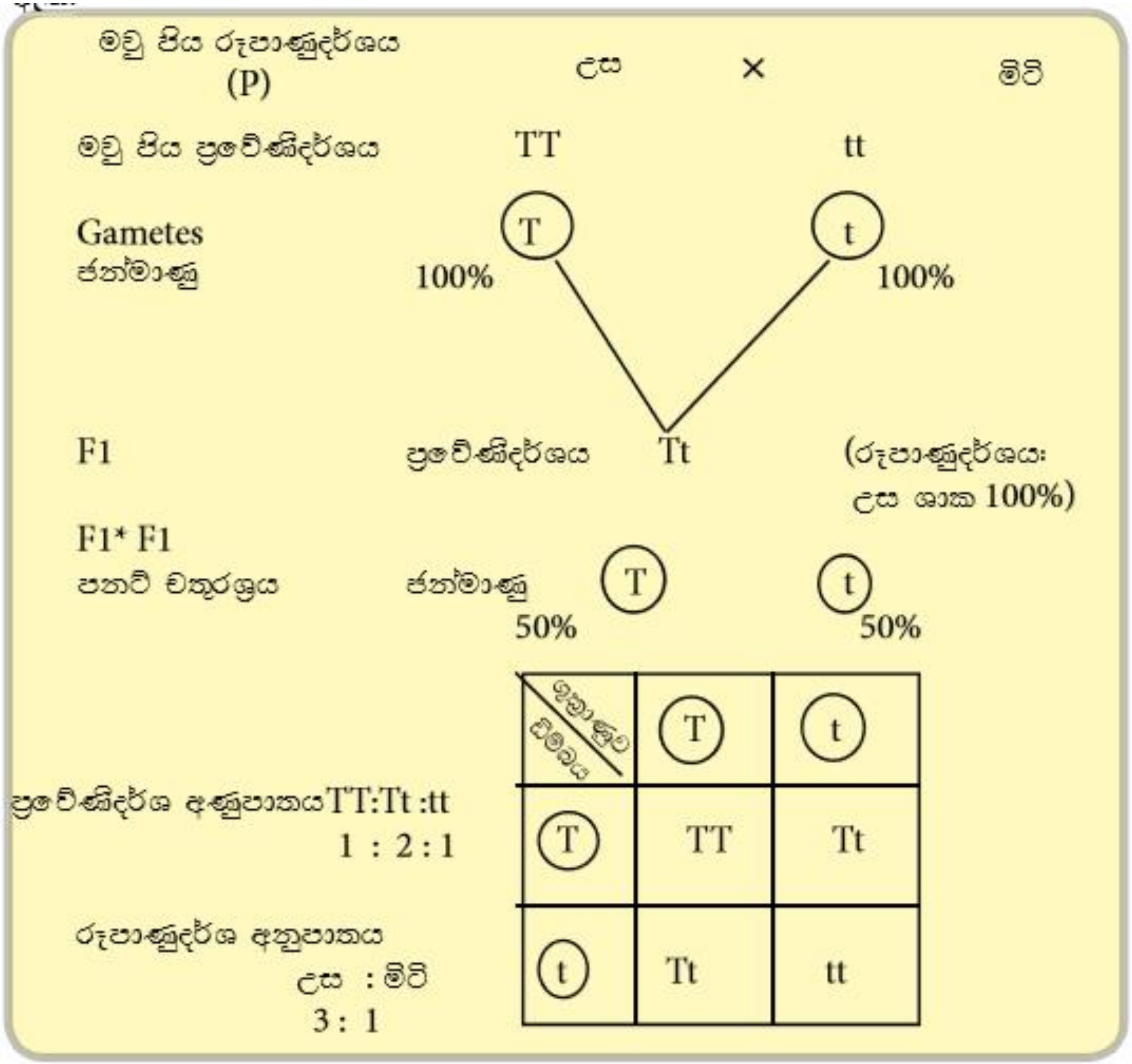
Hitchhiker's thumb

No hitchhiker's thumb

2



රූපය: 6.1 පරම්පරා දෙකක් තුළ, තනි ලක්ෂණයක ආවේණික රටා අන්වේෂණය සඳහා මෙන්ඩල් විසින් සිදු කරන ලද පරීක්ෂණය



රූපය 6.2 : ස්වාධීන සංරචනය පිළිබඳ මෙන්ඩල්ගේ නියමය පනට් චතුරස්‍රයක් ආධාරයෙන් පෙන්නුම් කිරීම

P මවු පිය පරම්පරාව YYRR × yyrr

ජන්මාණු YR (100%) yr (100%)

F_1 පරම්පරාව YyRr කහ පැහැති රවුම් බීජ

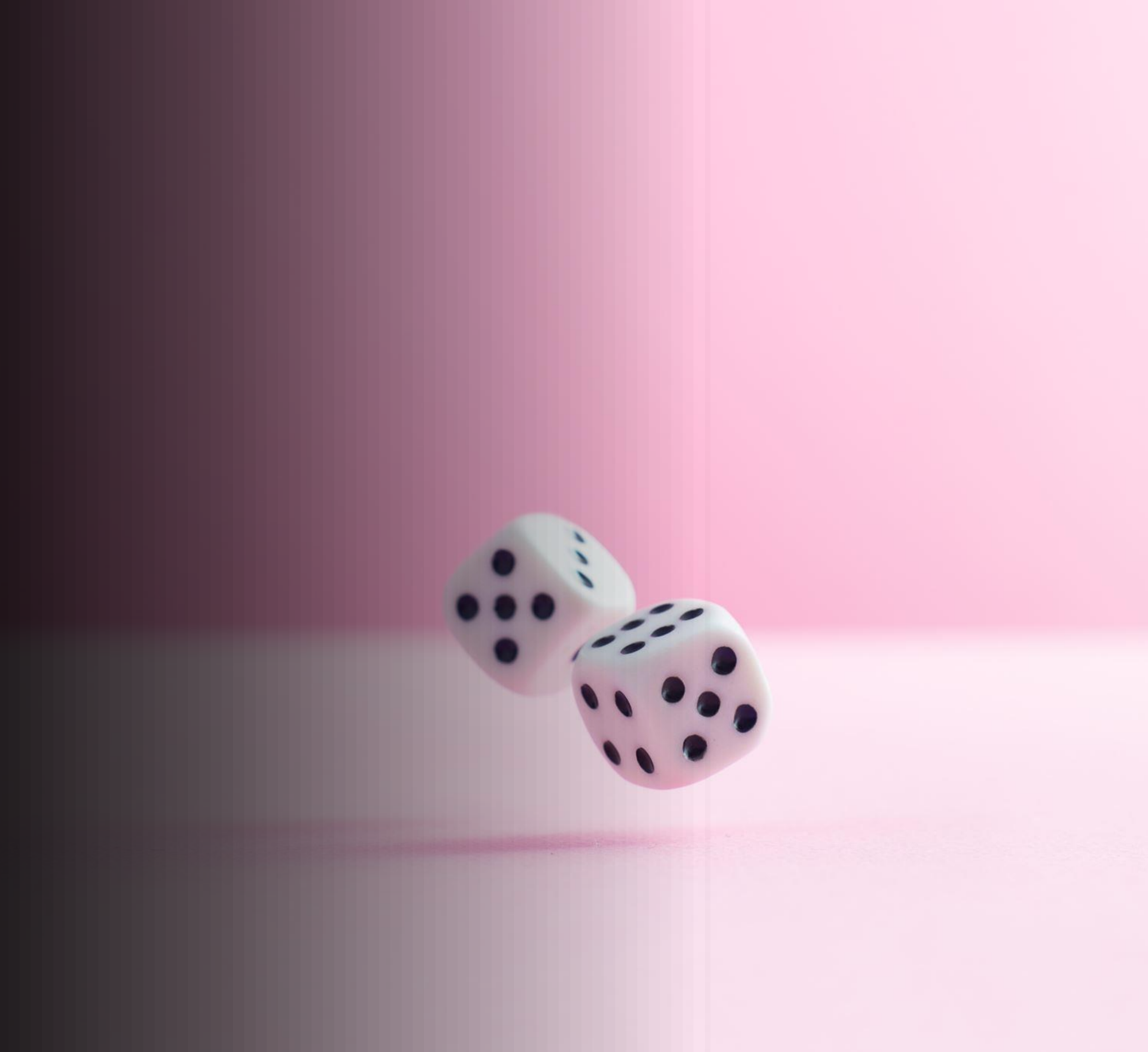
F_2 පරම්පරාව සඳහා ස්වාධීන සංරචනය පුරෝකථනය

ශුක්‍රාණු / ඩිම්බ	YR 25%	Yr 25%	yR 25%	yr 25%
YR 25%	YYRR	YYRr	YyRR	YyRr
Yr 25%	YYRr	YYrr	YyRr	Yyrr
yR 25%	YyRR	YyRr	yyRR	yyRr
yr 25%	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr

රූපානුදර්ශ අනුපාතය	කහ පැහැති රවුම්	කහ පැහැති රැළි වැටුණු	කොළ පැහැති රවුම්	කොළ පැහැති හැකිළුණු
	9 :	3 :	3 :	1

රූපය 6.3 : ද්විඅංග මුහුමක ආවේණික රටාවල විකල්ප ආකාර

Probability
සම්භාවිතාව



සම්භාවිතා නියම සහ මෙන්ඩලීය ආවේණිය

මෙන්ඩල්ගේ වියුක්ත වීම පිළිබඳ හා ස්වාධීන සංරචනය පිළිබඳ නියම, කාසියක් උඩ දැමීම, දාදු කැටයක් පෙරළීම, කාඩ් කුට්ටමකින් කාඩ් ඇදීම ආදියේ සම්භාවිතාවන් මෙන් සම්භාවිතා නියමයන්ට ද ගැළපේ. සම්භාවිතය මගින් මනිනු ලබන්නේ විය හැකි සිදුවීම් අතරින් යම් එකක් සිදු වීමට ඇති හැකියාවයි. එය ගණනය කරනු ලබන්නේ සලකා බලන සිදු වීමක් සිදු වී ඇති වාර සංඛ්‍යාව, සිදු විය හැකි යැයි උපකල්පනය කළ සියලු සිදුවීම් සංඛ්‍යාවෙන් බෙදීමෙනි.

සම්භාවිතාව = සලකා බලන සිද්ධිය සිදු වී ඇති වාර ගණන / විය හැකි සියලු සිද්ධීන් ගණන

උදා: සිරස ලැබීම 1/2

0 – 1

1. සම්භාවිතා පරිමාණය 0 සිට 1 තෙක් විහිදී යයි.
   අනිවාර්යයෙන් ම සිදු වන යම් සිදුවීමක් සිදු වීමේ සම්භාවිතාවය 1කි. අනිවාර්යයෙන් ම සිදුනොවන සිදුවීමක් සිදු වීමේ සම්භාවිතාව 0කි.

- ඒකාංග මුහුමක විෂමයුග්මක F_1 ශාකයක ඇලීල වියුක්ත වීමේ දී,
  - ඩිම්බයක් (ජායා ජන්මාණු) ප්‍රමුඛ ඇලීලය දැරීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/2
  - ඩිම්බයක් නිලීන ඇලීලය දැරීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/2

එකතුව 1

2. සිදුවීමක් සිදු විය හැකි ආකාර සියල්ලෙහි ම සම්භාවිතාවල එකතුව 1කි.
   විෂමයුග්මක F_1 ශාකයක ඇලීල වියුක්ත වීමේ දී විය හැකි සියලු සිද්ධි (ප්‍රමුඛ හා නිලීන ඇලීල දැරීම) සිදු වීමේ සම්භාවිතාව = 1/2 + 1/2 = 1

ගුණ නීතිය = ×

3. අන්‍යෝන්‍ය වශයෙන් ස්වාධීන සිදුවීම් දෙකක් සැලකූ විට, ඒ සිදුවීම් දෙක ම සමගාමී ව සිදු වීමට ඇති හැකියාව එක් සිදුවීමක් තනිව සිදු වීමේ සම්භාවිතාවේත්, අනෙක් සිදුවීම තනිව සිදු වීමේ සම්භාවිතාවේත් ගුණිතයට සමාන වේ. මෙය සම්භාවිතාවේ **ගුණ කිරීමේ නීතිය (Multiplication rule / Product rule)** ලෙස හැඳින්වේ.

මෙන්ඩල්ගේ ඒකාංග මුහුම්වල දී රැළි වැටුණු බීජ (rr) දරන F_2 ශාකයක් ලැබීමට සංසේචනය විය යුතු ඩිම්බය මෙන් ම ශුක්‍රාණුව ද r ඇලීලය දැරිය යුතු ය.

ඩිම්බයක් r ඇලීලය දැරීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/2
ශුක්‍රාණුවක් r ඇලීලය දැරීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/2
සංසේචනයේ දී ජන්මාණු දෙවර්ගය ම r ඇලීලය දැරීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/2 × 1/2 = 1/4

$r = \frac{1}{2}$ $r = \frac{1}{2}$ $rr = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

හෝ = +

4. අන්‍යෝන්‍ය වශයෙන් ස්වාධීන වන සිදුවීම් දෙකක් හෝ කිහිපයක් සැලකූ විට ඉන් එක් සිදුවීමක් සිදු වීමේ සම්භාවිතාව ඒවා වෙන වෙන ම සිදු වීමේ සම්භාවිතාවන්ගේ ඓක්‍යයට සමාන වේ. මෙය සම්භාවිතාවේ ආකළන නීතිය (Addition rule/ Sum rule) ලෙස හැඳින්වේ.

ත$_2$ විෂමයුග්මකයන් ඇති වීමට අන්‍යෝන්‍යව ස්වාධීන ආකාර දෙකක් පවතී.

i. ඩිම්බයෙන් ප්‍රමුඛ ඇලීලයත්, ශුක්‍රාණුවෙන් නිලීන ඇලීලයත් ලැබීමට ඇති සම්භාවිතා සැලකූ විට, සමස්ත සිදුවීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/4කි (ඉහත තුන් වන වගන්තියට අදාල උදාහරණයට අනුව)

ii. ඩිම්බයෙන් නිලීන ඇලීලයත් ශුක්‍රාණුවෙන් ප්‍රමුඛ ඇලීලයත් ලැබීමට ඇති සම්භාවිතා සැලකූ විට, සමස්ත සිදු වීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/4කි(ඉහත තුන් වන වගන්තියට අදාල උදාහරණයට අනුව).

ඒ අනුව, F$_2$ විෂමයුග්මකයන් ලැබීමට ඇති සම්භාවිතාව = 1/4 + 1/4 = 1/2කි.

$$P_r = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$$