නිලීන අභිභවනය

වර්ණදේහයක නිශ්චිත පථයක සමයුග්මක නිලීන ප්‍රවේණි දර්ශය මගින් වෙනස් පථයක ඇති වෙනත් ම ජානයක ප්‍රකාශ වීම වෙනස් කිරීම/ ආවරණය කිරීම නිලීන අභිභවනය ලෙස හැඳින්වේ.

Sweet pea (*Lathyrus*) ශාකයේ මල්වල වර්ණය මේ සඳහා හොඳ නිදසුනකි. මෙහි දම් පැහැති මල් සහ සුදු පැහැති මල් යන ප්‍රභේද පවතී.

සමයුග්මක ප්‍රමුඛ දම් පැහැ මල් දරන (AABB) හා සමයුග්මක නිලීන සුදු පැහැ මල් දරන (aabb) මාපිය දෙකක් අතර මුහුමින් ලැබෙන F_1 පරම්පරාවේ ශාක 100%ක් දම් පැහැති මල් දරයි. F_1 ශාක අතර අන්තරාභිජනනයෙන් ප්‍රතිඵල වූ F_2 පරම්පරාවේ දම් සහ සුදු මල් දරන ශාක අතර අනුපාතය 9 : 7 කි.

Sweet pea ශාකයෙහි මල්වල දම් පැහැය පාලනය කරන්නේ ප්‍රමුඛ ජාන (A සහ B) දෙකකිනි. A හා B ඇලීල දෙකෙන් ම දම් පැහැය ප්‍රකාශ කිරීමට අවශ්‍ය අණුව නිපදවීමට කේත සපයයි.

එනිසා දම් පැහැය ඇති වන්නේ A සහ B යන ප්‍රමුඛ ඇලීල යුගල ම ඇති විට පමණි. ඕනෑ ම පථයක ඇති ද්විත්ව නිලීන ප්‍රවේණි දර්ශය (AAbb, aaBB, Aabb හෝ aabb) මගින් සුදු පැහැ මල් ඇති කරයි. ඒ දම් පැහැය ප්‍රකාශ වීම ආවරණය කිරීමෙන් සුදු පැහැ මල් ප්‍රතිඵල වේ.

එනිසා ඕනෑ ම පථයක ඇති ද්විත්ව නිලීන ප්‍රවේණිදර්ශය සමයුග්මක ප්‍රමුඛ (AA සහ BB) හෝ විෂමයුග්මක (Aa සහ Bb) තත්ත්වය දරන අනෙක් පථය අභිභවනය කරයි. එනම් AAbb, Aabb, aaBB, aaBb, aabb සුදු පැහැය ද AaBb, AaBB, AABb, AABB දම් පැහැය ද ඇති කරයි. පථ දෙකෙහි ම ඇලීලවල විෂමයුග්මක (AaBb) තත්ත්වය නිසා F_1 පරම්පරාවේ සියලු ශාක දම් පැහැ මල් යන ලක්ෂණය පෙන්නුම් කරන ලදි. F_2 පරම්පරාවේ දී, A සහ B ඇලීල සහිත ප්‍රවේණිදර්ශ දරන ශාක (9/16) ක් දම් පැහැ මල් ද, aa ඇලීල සහ එක් B ඇලීලයක් සහිත ප්‍රවේණිදර්ශ දරන ශාක (3/16) ක් A ඇලීලයක් bb ඇලීලත් දරන ශාක (3/16) ක් aabb ප්‍රවේණිදර්ශය දරන ශාක (1/16) සුදු පැහැ මල් ද ඇති කරයි. එමනිසා දම් සහ සුදු පැහැ මල් ලෙස රූපානුදර්ශ දෙකක් පමණක් මෙහිදී ප්‍රකාශ වේ. මේ නිසා මෙන්ඩලීය මූලධර්මවලට අනුව සාමාන්‍ය ද්විඅංග රූපානුදර්ශ අනුපාතය වන 9 : 3: 3 :1, F_2 පරම්පරාවේදී 9 : 7 ලෙස වෙනස් වේ.

මාපියෝ		දම් පැහැති පුෂ්ප AABB	×	සුදු පැහැති පුෂ්ප aabb	
F_1			AaBb	(දම් පැහැති පුෂ්ප)	
F_1 × F_1			F_1		
		AB	Ab	aB	ab
	AB	AABB [P]	AABb [P]	AaBB [P]	AaBb [P]
	Ab	AABb [P]	AAbb [W]	AaBb [P]	Aabb [W]
	aB	AaBB [P]	AaBb [P]	aaBB [W]	aaBb [W]
	ab	AaBb [P]	Aabb [W]	aaBb [W]	aabb [W]

P = දම් පැහැති පුෂ්ප, W = සුදු පැහැති පුෂ්ප

රූපය 6.13 : නිලීන අභිභවනය සඳහා උදාහරණයි. Sweet pea ශාකයේ, පුෂ්පයේ වර්ණය ඇසුරෙන්

බහුජාන ආවේණිය (Polygenic inheritance)

ජාන දෙකක හෝ ඊට වැඩි සංඛ්‍යාවක සමුච්චිත ප්‍රකාශනය නිසා (උදා. සමේ වර්ණය, බුද්ධි ඵලය වැනි) ප්‍රමාණාත්මක ලක්ෂණවලට අදාළ රූපානුදර්ශයක ආවේණිගත වීම බහුජාන ආවේණිය ලෙස හැඳින්වේ.

උදා : මිනිසාගේ සමේ වර්ණය තීරණය කරන්නේ ජාන රාශියකිනි. සරල කිරීම සඳහා ජාන තුනක් පමණක් මෙහි දී සලකා බලනු ලැබේ.

A,B හෝ C යන සෑම ජානයක් ම අඳුරු පැහැ සමක් ඇති කරන ඇලීලයක් දරන අතර, අඳුරු පැහැයට අදාළ එක් ඒකකයක් රූපානුදර්ශයට එක් කරන එනිසා අනෙක් ඇලීලයට (a,b හෝ c) අසම්පූර්ණව ප්‍රමුඛ වේ.

AABBCC පුද්ගලයන් : ඉතා අඳුරු පැහැති සම
aabbcc පුද්ගලයන් : ඉතා ළා පැහැති සම
AaBbCc පුද්ගලයන් : අතරමැදි පැහැති සම

මෙසේ වන්නේ වෙනස් වූ පථවල පිහිටන ප්‍රමුඛ ඇලීල සමේ පැහැය සඳහා සමුච්චිත බලපෑමක් ඇති කිරීම හේතුවෙනි. බහුජාන ලක්ෂණයක් තීරණය කිරීමට දායක වන ජාන සංඛ්‍යාව මත පදනම්ව පුද්ගලයින්ගේ රූපානුදර්ශීය හා ප්‍රවේණිදර්ශීය සංකලන වෙනස් විය හැකි ය. බහුජාන ලක්ෂණයකට අදාළව ගහනයක් නිරූපණය කරන දත්ත ප්‍රමිත ව්‍යාප්තියක් පෙන්වයි. ජනිතයන්ගෙන් බහුතරය අතරමැදි රූපානුදර්ශ (මධ්‍ය පරාසයේ පවතින සමේ වර්ණය) ඇති කරන බවට අපේක්ෂා කරයි.

ජාන ප්‍රතිබද්ධය (Genetic linkage)

නිශ්චිත ලක්ෂණයක් ඇති කරන ඇලීල ජාන එක ම වර්ණදේහයේ, එකිනෙකට ආසන්නව පිහිටයි. එනිසා ඒවා ජන්මානු ජනනයේ දී ඌනන විභාජනය වන විට සිදු වන අවතරණයට සහ ස්වාධීන සංරචනයට ලක් වීමෙන් වැළකීම නිසා එක්ව ආවේණිගත වේ. මෙහි ප්‍රතිඵලයක් මෙන්ඩල්ගේ ස්වාධීන සංරචනය පිළිබඳ නියමයෙන් අපගමනය වේ. ඉහත සංසිද්ධිය ජාන ප්‍රතිබද්ධතාව ලෙස හැඳින්වේ.

ජාන ප්‍රතිබද්ධය (Genetic linkage)

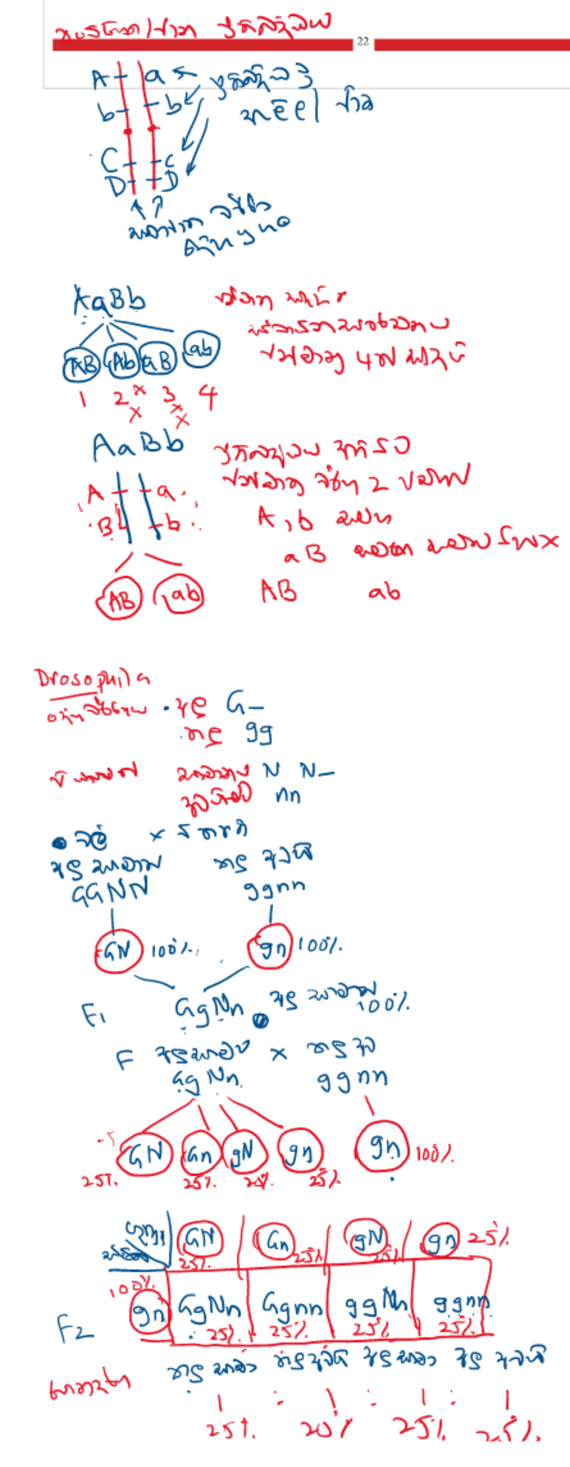
නිශ්චිත ලක්ෂණයක් ඇති කරන ඇලීල ජාන එක ම වර්ණදේහයේ, එකිනෙකට ආසන්නව පිහිටයි. එනිසා එවා ජන්මාණු ජනනයේ දී (ඌනන විභාජනය වන විට සිදු වන අවතරණයට සහ ස්වාධීන සංඝටනයට ලක් වීමෙන් වැළකීම නිසා එක්ව ආවේණිගත වේ. මෙහි ප්‍රතිඵලයක් මෙන්ඩල්ගේ ස්වාධීන සංරචනය පිළිබඳ නියමයෙන් අපගමනය වේ. ඉහත සංසිද්ධිය ජාන ප්‍රතිබද්ධය ලෙස හැඳින්වේ.

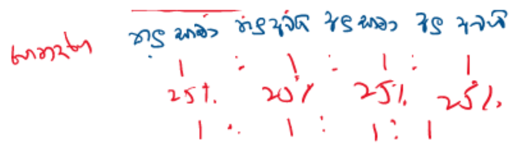
උදා: *Drosophila* නම් පළතුරු මැස්සාගේ දේහ වර්ණය සහ පියාපත්වල තරම ආවේණිගත වීම

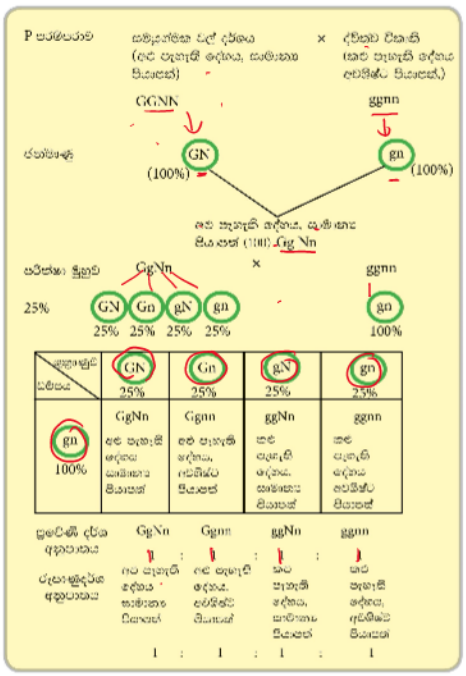
*Drosophila*වන් අතරින් වල් දර්ශී මැස්සන් අළු පැහැ දේහ සහ සාමාන්‍ය තරමේ පියාපත් දරන බව සොයාගෙන ඇත. ඉහත ගති ලක්ෂණවල විකෘතියක් නිසා දේහ වර්ණය කළු පැහැති වන අතර, පියාපත් අවශිෂ්ට වේ. මේ ලක්ෂණ දෙක ම නිර්ණය කරන්නේ සමජාතීය වර්ණදේහ මත පිහිටා ඇති ජාන මගිනි.

මෙම උදාහරණයේ දී විකෘති ඇලීල වල් දර්ශී ඇලීලවලට නිලීන ය. දේහ වර්ණයට අදාළ ඇලීලය G (අළු) හා g (කළු) ලෙස ද, පියාපත්වල තරමට අදාළ ඇලීලය N (සාමාන්‍ය) හා n (අවශිෂ්ට) ලෙස ද දක්වනු ලැබේ.

ඉහත ලක්ෂණ අධ්‍යයනය කිරීම සඳහා වල් දර්ශී මැස්සන් සමග දේහ වර්ණයට මෙන් ම පියාපත්වල තරම යන ලක්ෂණ දෙකට ම විකෘති වූ මැස්සන් මුහුම් කර, අනතුරුව ද්විඅංග පරීක්ෂා මුහුමක් කරන ලදී.

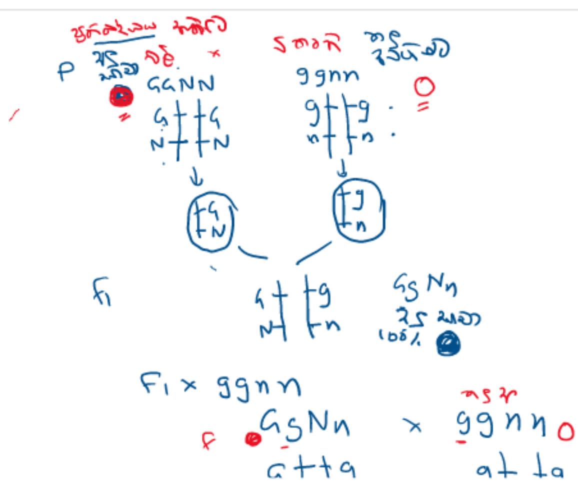


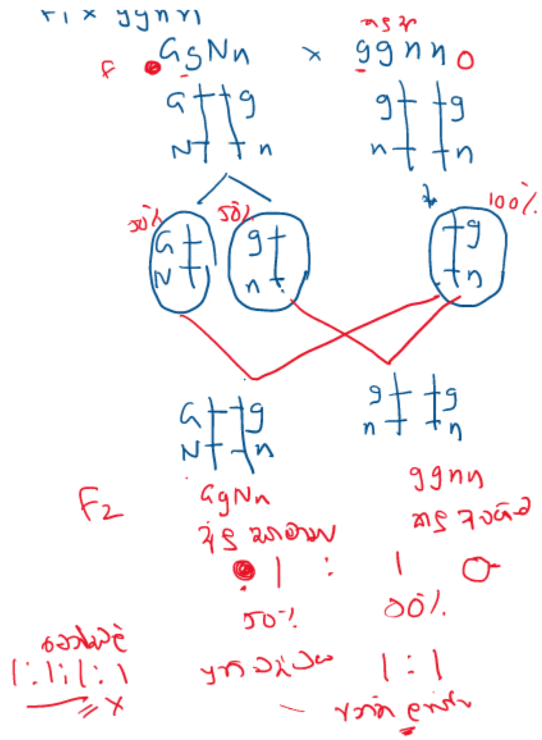


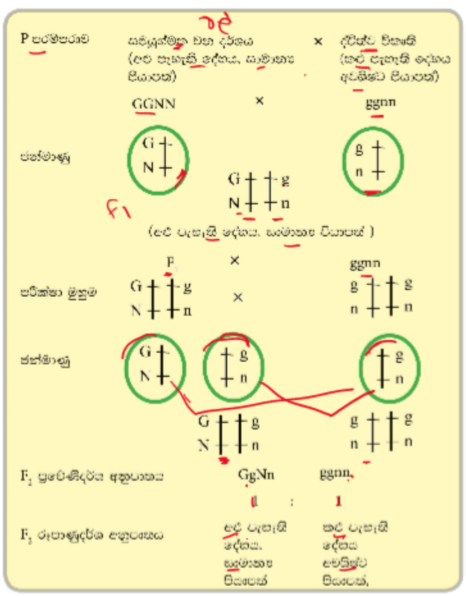


රූපය 6.11 : මෙන්ඩල්ගේ නියමයට පටහැනි පළතුරු මැස්සාගේ (*Drosophila*) දේහ වර්ණය හා පියාපත් හැඩය ආවේණි වන ආකාරය ප්‍රදර්ශනය

බොහෝ ජනිතයන්, ජනකයන්ගේ ප්‍රවේණි දර්ශය ඇතිවීම නිසා දේහ වර්ණයට සහ පියාපත්වල හැඩයට අදාළ ජාන එක ම වර්ණදේහය මත ප්‍රතිබද්ධ වී ඇති බව පෙනී යයි.







රූපය 6.15 : පළතුරු මැස්සා ගේ (*Drosophila*) දේහ වර්ණය සහ පියාපත් ප්‍රමාණයට අදාළ ජානවල ආවේණිය.

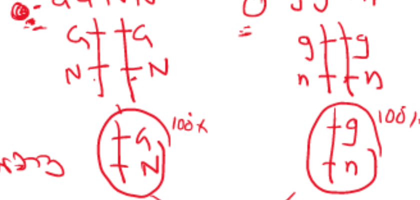
දේහ වර්ණයට සහ පියාපත්වල තරමට අදාළ ජාන එකිනෙකට ප්‍රතිබද්ධ වී පැවතිය ද, ඇතැම් අවස්ථාවල දී අභිතරණය නිසා එවා ස්වාධීනව ද සංරචනය වේ.

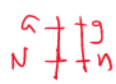
එනිසා ඉහත පරීක්ෂා මුහුමේ දී ප්‍රතිසංයෝජිත ජනිතයන් ද අඩු සංඛ්‍යාතයකින් ප්‍රතිඵල වේ. උදාහරණයක් ලෙස මෝර්ගන්ගේ පරීක්ෂණයේ දී ප්‍රතිසංයෝජිත රූපාණුදර්ශ වන අළු පැහැති දේහ වර්ණය, අවශිෂ්ට පියාපත් සහිත (Ggnn) සහ කළු පැහැති දේහ වර්ණය, සාමාන්‍ය පියාපත් සහිත (ggNn) රූපාණුදර්ශ ද අඩු සංඛ්‍යාවකින් ලැබෙන බවට නිරීක්ෂණය විය.

[illegible]

[illegible]

P GGNN × ggnn





F_1 GgNn

F_1 GgNn × ggnn

F_2 GgNn ggnn Ggnn ggNn

40 (x_1) 40 (x_2) 10 (y_1) 10 (y_2)

1 : 1 1 : 1

$x_1 + x_2 >> y_1 + y_2$

80 20

1 : 1 : 1 : 1

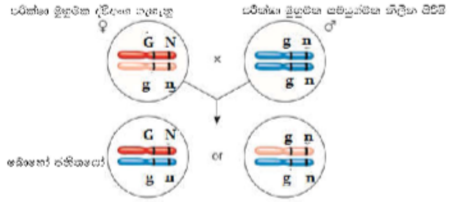
ฟีโนไทป์แบบใหม่ (%) = $\frac{\text{[illegible]}}{\text{[illegible]}} \times 100$

$= \frac{10+10}{40+40+10+10} \times 100$

$= \frac{20}{100} \times 100 = 20\%$

$40+40+10+10$

$= \frac{20}{100} \times 100 = 20\%$



රූපය 6.16 : පළතුරු මැස්සාගේ දේහ වර්ණයට හා පියාපත්වල ප්‍රමාණයට සම්බන්ධ ජානවල ප්‍රතිබද්ධය

ජනකයන් තුළ දැකිය නොහැකි රූපානුදර්ශයක් සාපේක්ෂව කුඩා සංඛ්‍යාවකින් නිපදවීම මගින් ජාන ප්‍රතිබද්ධතාවේ දී සිදු වන මේ අවස්ථානුකූල නැවී යෑම් පෙන්වා දෙයි. සමජාත වර්ණදේහ අතර සිදු වන අවතරණය නිසා මෙය සිදු වේ.

මානව ලිංග නිර්ණය

ලිංගිකත්වය නිර්ණය වන්නේ ලිංග වර්ණදේහවල ප්‍රකාශනය මගිනි. මානව ගහණය තුළ, සියලු පුද්ගලයෝ අලිංග වර්ණදේහ යුගල් 22ක්ද එක් ලිංග වර්ණදේහ යුගලක් ද දරා සිටිති. පුරුෂ ගති ලක්ෂණ නිර්ණය කරන ලිංග වර්ණදේහ වර්ගය Y වර්ණදේහය ලෙසත්, අනෙක් වර්ණදේහ වර්ගය X වර්ණදේහය ලෙසත් නම් කර ඇත. X වර්ණදේහය, Y වර්ණදේහයට වඩා සාපේක්ෂව විශාලය. සමජාත ප්‍රදේශවල දී හැර මේ වර්ණදේහ දෙවර්ගයේ ම වෙනස් ගති ලක්ෂණ සඳහා කේත සපයයි. X හා Y වර්ණදේහ යුගලනය වන විට විශිෂ්ට ප්‍රදේශවල දී පමණක් ඒවා සමජාතව පවතී. එසේම X හා X වර්ණදේහ යුගලනය වන විට ඒවා එකිනෙකට සමජාතව පවතී.

ස්ත්‍රීන්ගේ ජන්මාණු ජනන ක්‍රියාවලියේ දී, ඌනනය මගින් ලැබෙන ඒකගුණ ඩිම්බ 100%ක් ම X වර්ණදේහ දරන අතර, පුරුෂයන්ගේ ජන්මාණු ජනන ක්‍රියාවලියේදී, ඒකගුණ ශුක්‍රාණු වලින් අර්ධයක් X වර්ණදේහයත් ඉතිරි අර්ධය Y වර්ණදේහයත් දරයි. පුරුෂ හා ස්ත්‍රී ජන්මාණු සංසේචනයේ දී, ඩිම්බය මෙන් ම ශුක්‍රාණුව ද X වර්ණදේහ රැගෙන ඒමෙන් ස්ත්‍රී යුක්තාණුවක් ද, ඩිම්බයක් Y වර්ණදේහය දරන ශුක්‍රාණුවක් සමග සංයෝජනය වීමෙන් පුරුෂ යුක්තාණුවක් ද ප්‍රතිඵල වේ. එක් ම විශේෂය තුළ ස්ත්‍රී සහ පුරුෂ ජීවීන් අතර සිදු වන සියලු ම සංවාස ක්‍රියාවලියක දී පුරුෂ හෝ ස්ත්‍රී [illegible] ඇති වීමට 50%ක හැකියාවක් පවතී.

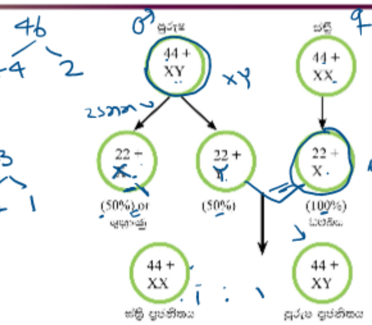
ලිංගික ලක්ෂණ වර්ධන විද්‍යාත්මකව මිනිසුන් තුළ ඇති වීම XX හා XY වර්ණදේහ සංකලනවල ආනිර්යයට ප්‍රකාශ වීම මත නිර්ණය වේ.

XX XY
50% 50%

♂ Y X

XY = XX

XX XY



රූපය 6.17 මානව ලිංග නිර්ණය

මානව ලිංග ප්‍රතිබද්ධ ලක්ෂණ

මිනිසා තුළ දැකිය හැකි ඇතැම් ලක්ෂණ ලිංග වර්ණදේහ මත පිහිටා ඇති ජාන මගින් රැගෙන යයි. ලිංග වර්ණදේහ මත පිහිටා ඇති මෙවැනි ජාන ලිංග ප්‍රතිබද්ධ ජාන ලෙසත්, ඒවායින් ප්‍රකාශ වන ලක්ෂණ ලිංග ප්‍රතිබද්ධ ලක්ෂණ ලෙසත් හැඳින්වේ. X වර්ණදේහ මගින් රැගෙන යන හෝ ප්‍රකාශ වන ලක්ෂණ X - ප්‍රතිබද්ධ ලක්ෂණ ලෙසත්, එම ලක්ෂණ ප්‍රකාශ කරන හෝ රැගෙන යන ජාන X - ප්‍රතිබද්ධ ජාන ලෙසත් හැඳින්වේ. එලෙසින් ම, Y වර්ණදේහ මගින් රැගෙන යන හෝ ප්‍රකාශ වන ලක්ෂණ Y - ප්‍රතිබද්ධ ලක්ෂණ ලෙසත්, එම ලක්ෂණ ප්‍රකාශ කරන හෝ රැගෙන යන ජාන Y - ප්‍රතිබද්ධ ජාන ලෙසත් හැඳින්වේ. Y වර්ණදේහය මගින් ලිංගිකත්වයට අදාළ ජාන වලට අමතරව වෙනත් ජාන ද සුළු සංඛ්‍යාවක් පමණක් රැගෙන යයි. Y - ප්‍රතිබද්ධ ජාන හරහා සම්ප්‍රේෂණය වී ප්‍රකාශයට පත් වන ඇතැම් ආබාධ පුරුෂ ප්‍රජනිතය තුළ පමණක් දක්නට ලැබේ.

උදා:ඇතැම් Y ප්‍රතිබද්ධ ජාන නැති වීම සාමාන්‍ය ශුක්‍රාණු නිෂ්පාදනය කිරීමේ නොහැකියාවට බලපායි.

X වර්ණදේහ මගින් ලිංගික ලක්ෂණවලට අමතරව පුද්ගලයාගේ ලිංගිකත්වයට අදාළ නොවන වෙනත් බොහෝ ලක්ෂණ ද රැගෙන යයි.

උදා:රතු කොළ වර්ණාන්ධතාවය X - ප්‍රතිබද්ධ නිලීන ආබාධයක් වන අතර මේ නිසා රතු සහ කොළ වර්ණ වෙන් කර හඳුනාගැනීමට අපහසු වේ.

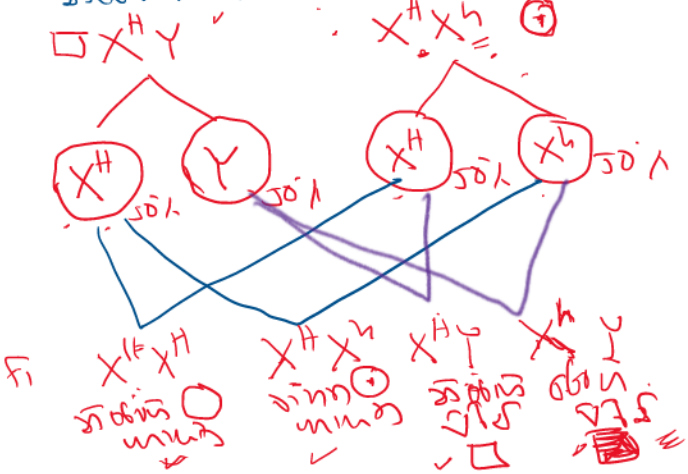
හිමොෆීලියාව X - ප්‍රතිබද්ධ නිලීන ආබාධයක් වන අතර, රුධිර කැටිගැසීමට අවශ්‍ය ප්‍රෝටීන අතුරින් එකක් හෝ කිහිපයක් නැති වීමේ තත්ත්වයකි. හිමොෆීලියාවෙන් පෙළෙන පුද්ගලයන්ගේ රුධිර කැටි ගැසීමට ප්‍රමාද වීම නිසා අනතුරකදී අධිකව රුධිරය වහනය වීමේ අවදානමක් පවතී.

X^HY = ปกติ...

X^hY = เป็นโรค

[illegible]

[illegible] x [illegible]



X - ප්‍රතිබද්ධ ජානවල ආවේණිය

ස්ත්‍රීන් හා පුරුෂයන් අතර ලිංග ප්‍රතිබද්ධ ලක්ෂණ හෝ ජාන වෙනස් වන්නේ ස්ත්‍රීන්ගේ XX ප්‍රවේණිදර්ශයත්, පුරුෂයන්ගේ XY ප්‍රවේණිදර්ශයත් පවතින බැවිනි. සංසේචනයේ දී, ජීව විද්‍යාත්මක ජනකයන් දෙදෙනාගෙන් ම X වර්ණදේහ ලැබීමෙන් ස්ත්‍රී යුක්තාණුවක් ද, ස්ත්‍රී ජනකයාගෙන් X වර්ණදේහයත්, පුරුෂ ජනකයාගෙන් Y වර්ණදේහයත් ලැබීමෙන් පුරුෂ යුක්තාණුවක් ද ප්‍රතිඵල වේ. එනිසා ස්ත්‍රීන් තුළ X - ප්‍රතිබද්ධ නිලීන ආබාධ ප්‍රකාශයට පත් වන්නේ ඒවායේ සමයුග්මක ප්‍රවේණිදර්ශයේ දී පමණි. කෙසේ වුවත් පුරුෂයන්ගේ එක් X වර්ණදේහයක් පමණක් සහිත නිසා X - ප්‍රතිබද්ධ නිලීන ඇලීල පවතින්නේ එකකි. එනිසා X - ප්‍රතිබද්ධ නිලීන ඇලීල එකක් පමණක් තිබීම එවැනි ආබාධ ප්‍රකාශ වීමට ප්‍රමාණවත් වේ.

බහුකාර්යතාව

ඇතැම් අවස්ථාවල දී, එක් ජානයක ප්‍රකාශනය විවිධ එකිනෙක හා සම්බන්ධයක් නැති ගති ලක්ෂණ රාශියක ප්‍රකාශනය වීමට බලපායි. මෙම ක්‍රියාවලිය බහුකාර්යතාව ලෙස හැඳින්වේ. බහුරෝග ලක්ෂණ සහිත සිස්ටික් ෆයිබ්‍රෝසිස්, දෑකැති සෛල රෝගය වැනි ඇතැම් මානව ආවේණික රෝග සඳහා බහුකාර්ය ඇලීල වගකියනු ලැබේ.

දෑකැති සෛල රෝගය

රතු රුධිරාණුවල හිමොග්ලොබින් ප්‍රෝටීනයේ වෙනස් වීමක් නිසා මෙම රෝගය ඇති වේ. මෙම තත්ත්වය ඇතිවීමට තනි ජානයක විකෘතියක් හේතු වේ. සමයුග්මක නිලීන පුද්ගලයන්ගේ සියළුම හිමොග්ලොබින් දෑකැති සෛල ප්‍රභේදයට අයත් වේ. ඉහළ උන්නතාංශයක ජීවත් වන හෝ ආතතියෙන් පෙළෙන මිනිසුන්ගේ රුධිරය තුළ අඩු ඔක්සිජන් ප්‍රමාණයක් අන්තර්ගත වේ. රුධිරයේ ඇති අඩු ඔක්සිජන් අන්තර්ගතය මඟින් දෑකැති සෛල හිමොග්ලොබින් ප්‍රෝටීන ඒකරාශි කරන අතර, මෙමඟින් රක්තාණුවල දෑකැති හැඩයක් ඇති වේ. මෙවැනි දෑකැති සෛල ඇතැම් විට කුඩා රුධිරවාහිනී තුළ සමූහනය වී ඒවා අවහිර කරන අතර එමඟින් වේදනා කොටස් රාශියක පීඩා හා අවයවවලට හානි සිදු කරයි. මේ නිසා වකුගඩු අකර්මණ්‍ය වීම, හෘත් අකර්මණ්‍ය, ත්‍රොම්බෝසිය ආදී රෝගී තත්ත්ව ප්‍රතිඵල විය හැකි ය.

සිස්ටික් ෆයිබ්‍රෝසිස්

සිස්ටික් ෆයිබ්‍රෝසිස් යනු සාමාන්‍ය ස්වභාවයට වඩා ඝනකම් සහ ඇලෙන සුලු තවින් වැඩි ශ්ලේෂ්මල ඇති කරන රෝගී තත්ත්වයකි. මෙහි ප්‍රතිඵලයක් ලෙස අග්න්‍යාශය, පෙණහැලි, ආහාර ජීර්ණ මාර්ගය සහ ප්‍රජනක අවයව වැනි ස්ථානවල ශ්ලේෂ්මලය එක්රැස් වීම නිසා පෙණහැලි ආසාදන, ශ්වසන පද්ධතියේ බිඳවැටීම, ජීරණය දුර්වල වීම සහ වඳ භාවය ආදී තත්ත්ව ඇති කරයි. මෙලෙස ශ්ලේෂ්මලය ඝනකම් වන්නේ ප්ලාස්ම පටලයේ ඇති දෝෂ සහිත ක්ලෝරයිඩ් නාලිකා මගින් අධිකව ක්ලෝරීන් ස්‍රාවය කරන බැවිනි. මෙලෙස තිර්යක් පටල ක්ලෝරයිඩ් නාලිකා වල දෝෂ ඇති වන්නේ සිස්ටික් - ෆයිබ්‍රෝසිස් - පාර පටල යාමක (CFTR) ප්‍රෝටීනවල ප්‍රතිඵලයක් ලෙසයි. CFTR ජානයේ විකෘතියක් නිසා මෙම විකෘති CFTR ප්‍රෝටීන ඇති වේ. මෙය දෛහික වර්ණදේහවල සිදු වන නිලීන ආබාධයක් ලෙස හඳුනා ගෙන ඇත.

අපිප්‍රවේණිය

DNA අනුක්‍රමය හෝ ප්‍රවේණික කේතය හැර අනෙකුත් සාධක මඟින් පාලනය කරන නිරීක්ෂ්‍ය ලක්ෂණයකට අදාළ නිශ්චිත රූපාණුදර්ශ ඇතිවීම පිළිබඳ අධ්‍යයනය අපිප්‍රවේණිය ලෙස හැඳින්වේ.

මෙතිලීකරණය සහ ඩිමෙතිලීකරණය නමින් හඳුන්වන DNA අනුක්‍රමයකට මෙතිල් කාණ්ඩ එකතු කිරීම හෝ මෙතිලීකරණය වූ DNA අනුක්‍රමයකින් මෙතිල් කාණ්ඩ ඉවත් කිරීම මගින් DNA, අනුක්‍රමයේ නියුක්ලියෝටයිඩ විකරණය කිරීම නිසා ඇතැම් ජාන "සක්‍රීය කිරීම" සහ "අක්‍රීය කිරීම" නිසා මෙහි දී සිදු වේ. ඉහත අනුව අවස්ථා තුළ DNA අනුක්‍රමයකට අදාළව වෙනස් විකරණය වූ ප්‍රකාශනයක් ප්‍රතිඵල කරයි.

CFTR Cystic Fibrosis Trans-membrane Regulator

CFTR Cystic Fibrosis Trans-membrane Regulator

[illegible]

CFTR → Cl^- [illegible]

[illegible] ↓ Cl^-

[illegible] Epigenetics

[illegible] → [illegible]

[illegible]

[illegible]

DNA [illegible]

[illegible] → [illegible]

DNA − [illegible] CH_3 + Off [illegible]

− On

CH_3

[illegible]

[illegible] + / − → [illegible]

[illegible]

1. [illegible]

2. [illegible] Schizophrenia

DNA [illegible] → ✓

[illegible] → ×

අපිප්‍රවේණිය ප්‍රතිඵල වන්නේ ජනකයන්ගෙන් ආවේණිගත වූ සංඥා හෝ පාරිසරික සාධක මගින් ඇති කරනු ලබන සංඥා මගිනි. ජනකයන්ගේ සිට ජනිත පරම්පරාව වෙත අපිප්‍රවේණික ගති ලක්ෂණ ආවේණිගත වීම අපිප්‍රවේණික ආවේණිය ලෙස හැඳින්වේ. මෙය පරිසරයෙන් ලැබෙන විවිධ බාහිර උත්තේජක නිසා ප්‍රතිවර්තනය විය හැකි ය. ඇතැම් අපිප්‍රවේණික බලපෑම් නිසා ප්‍රතිඵල වන නුසුදුසු ජාන ප්‍රකාශන පිළිකාවලට මඟ පාදයි.

භින්නෝන්මාදය සතු ප්‍රවේණික දෝෂ නිසා ඇති වන මානසික ආබාධයකි. ඇතැම් සම නිවුන්නුන් අතුරින් එක් අයකු පමණක් භින්නෝන්මාදයෙන් පෙළෙන අතර. අනෙක් දරුවා ඒ රෝග ලක්ෂණ නොදරයි. මෙය සිදු වන්නේ අපිප්‍රවේණිය ලෙස හඳුන්වන එක ම DNA අනුක්‍රමයක සිදු වන ආකාර දෙකක ප්‍රකාශනය වීම නිසයි.

ගහන ප්‍රවේණිය

හාඩි-වයින්බර්ග් සමතුලිතතාව

ගහනයක් යම් නිශ්චිත ලක්ෂණයකට /ජාන පථයට අනුව පරිණාමය වේ ද යන්න තක්සේරු කිරීමට හාඩි - වයින්බර්ග් සමතුලිතතාව භාවිතා කෙරේ. ගහනයක යම් ගති ලක්ෂණයක ප්‍රවේණික සැකැස්ම එම ජාන පථයට අනුව පරිණාමය නොවන විට නොවෙනස්ව පවතී. එනිසා ගහනයක යම් නිශ්චිත වූ ගති ලක්ෂණයකට අදාළව උපකල්පිත දත්ත, ඒ ගහනයෙන් ම ලබා ගත් සැබෑ දත්ත සමඟ සංසන්දනය කළ හැකිය. මේ දත්ත වේ. සංසන්දනය මගින්, එම ගහනය සලකන ලද ගති ලක්ෂණයකට අදාළව පරිණාමය වේ ද නොවේ ද යන්න සොයා බැලිය හැකි වේ.

හාඩි - වයින්බර්ග් සමතුලිතතා මූලධර්මය

පරිණාමය නොවන ගහනයක ඇලීල සහ ප්‍රවේණිදර්ශ සංඛ්‍යාත පරම්පරාවෙන් පරම්පරාවට නියතව පවතින බව, 1908 දී බ්‍රිතාන්‍ය ජාතික ගණිතඥ ජී. එච්. හාඩි සහ ජර්මන් ජාතික චිකිත්සක ඩබ්ලිව්. වයින්බර්ග් විසින් වෙන වෙන ම පෙන්වා දෙන ලදි. වර්තමානයේ දී, මෙය ගහන ප්‍රවේණි විද්‍යාවේ මූලිකතම සංකල්පය ලෙස සලකන අතර **හාඩි - වයින්බර්ග් සමතුලිතතා මූලධර්මය** ලෙස හැඳින්වේ. අනුයාත පරම්පරාවල ඇලීල සංඛ්‍යාත සහ ප්‍රවේණි දර්ශ සංඛ්‍යාත වෙනස් වී ඇත් දැයි සෙවීමට, ගහනයක සිදු කළ හැකි සියලු මුහුම්වලදී ලැබෙන ඇලීල සංකලන සලකමින් පනට් චතුරස්‍රයක් ඇඳිය හැකි වේ.

පහත උදාහරණය මගින් හාඩි-වයින්බර්ග් සමතුලිතතාව පිළිබඳ ගණනය කළ හැකි ය.
අසම්පූර්ණ ප්‍රමුඛතාව පෙන්වන වල් මල් ශාක ගහනයක් ඒවායේ ප්‍රවේණිදර්ශ නිරූපණය කරමින් මල්වල වර්ණයට අදාළව පැහැදිලි රූපාණුදර්ශ දරන ඇලීල දරයි.

C^R ඇලීලයට සමයුග්මක වූ ($C^R C^R$) ශාක රතු වර්ණක නිෂ්පාදනය කරන අතර, ඉන් රතු පැහැති මල් නිපදවයි. C^W ඇලීලයට සමයුග්මක වූ ($C^W C^W$) ශාකවල සුදු පැහැති මල් නිපදවයි. විෂම යුග්මක ශාක ($C^R C^W$) රතු වර්ණක ස්වල්පයක් නිෂ්පාදනය කරන අතර, ඉන් රෝස පැහැති මල් නිපදවයි.

මල් 500ක ගහනයක, C^R ඇලීල 800ක් ද, C^W ඇලීල 200ක් ද පැවතිණි. ඉහත ශාක වර්ගයේ මල්වල වර්ණය ඇලීල යුගලක් මගින් තීරණය වන නිසා මල් පෙතිවල වර්ණය නිපදවීම සඳහා මල් 500ක ඇලීල 1000ක් පවතී. එනිසා,

- C^R ඇලීල සඳහා ඇලීල සංඛ්‍යාතය (p) = 800/1000 = 0.8
- C^W ඇලීල සඳහා ඇලීල සංඛ්‍යාතය (q) = 200/1000 = 0.2

ජන්මාණු අහඹු ලෙස නිපදවේ නම් ඩිම්බයක් හෝ ශුක්‍රාණුවක් C^R හෝ C^W ඇලීලය දැරීමට ඇති සම්භාවිතාව, ඒ ගහනය තුළ ඒ එක් එක් ඇලීලයන්හි සංඛ්‍යාතයට සමාන ය. ඒ අනුව, සිනෑ ම ඩිම්බයක් C^R ඇලීලය දැරීමට 80%ක හැකියාවක් ද, C^W ඇලීලය දැරීමට 20%ක හැකියාවක් ද, ඇති