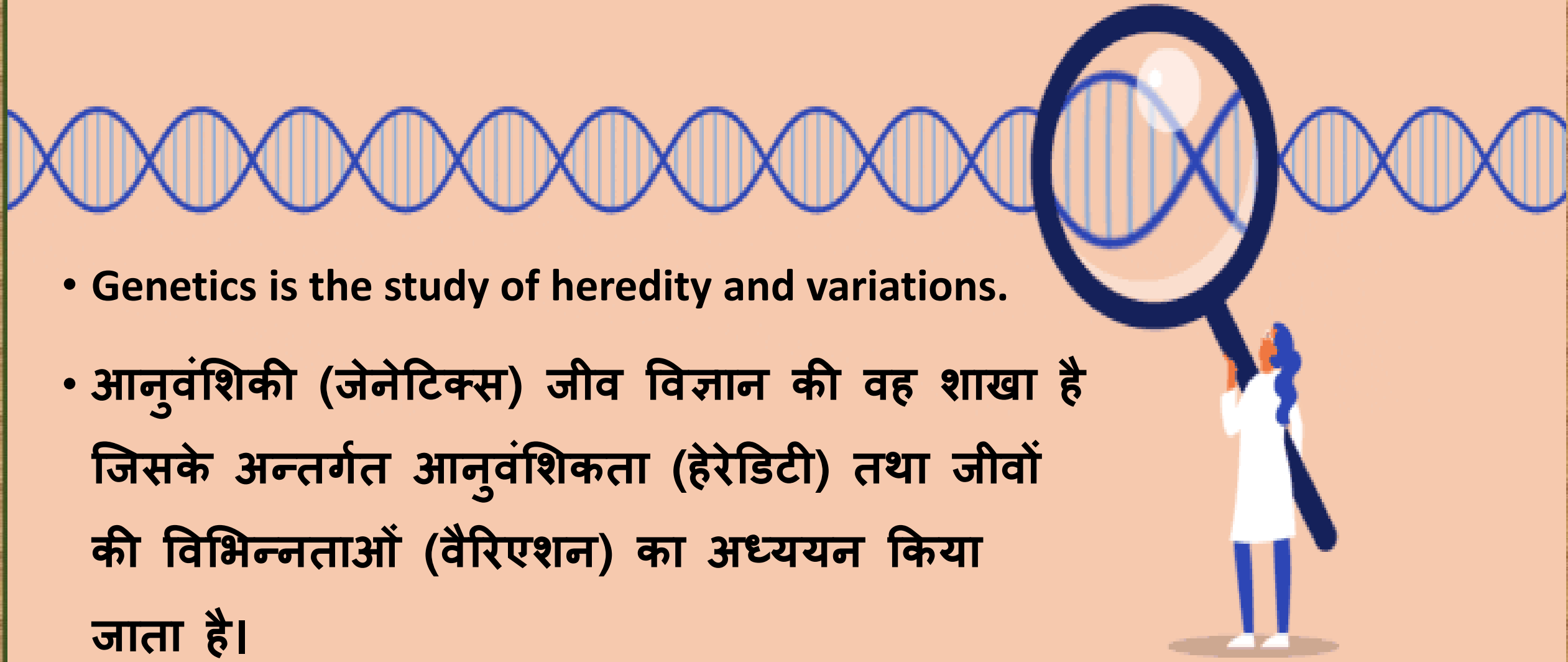
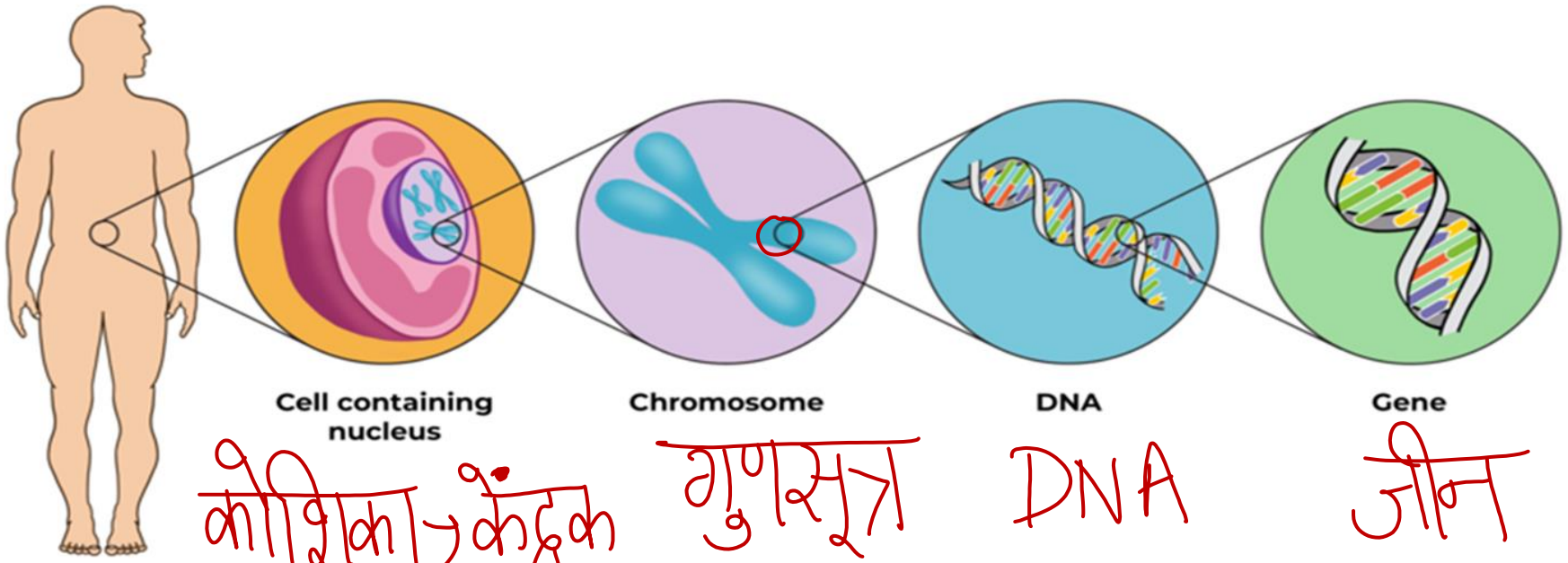


- Genetics is the study of heredity and variations.
- आनुवंशिकी (जेनेटिक्स) जीव विज्ञान की वह शाखा है जिसके अन्तर्गत आनुवंशिकता (हेरेडिटी) तथा जीवों की विभिन्नताओं (वैरिएशन) का अध्ययन किया जाता है।

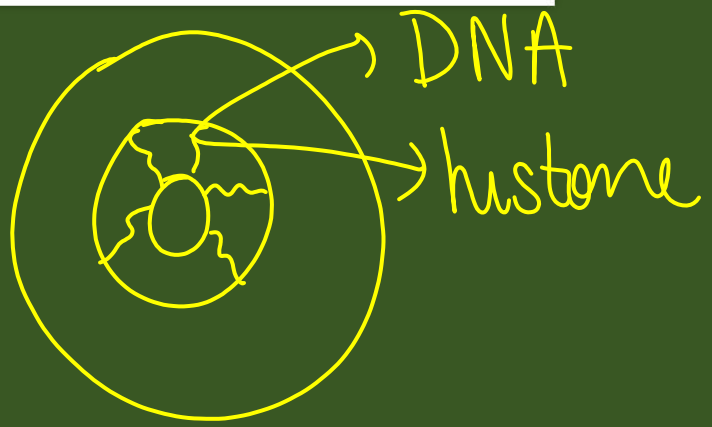
BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ



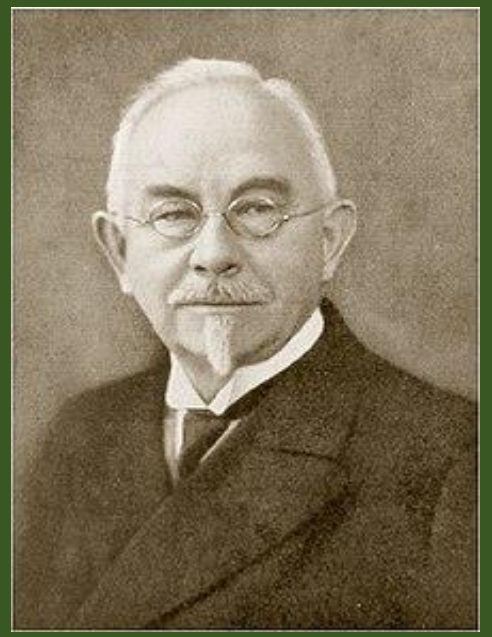
UPSI

Gene is the basic unit of inheritance

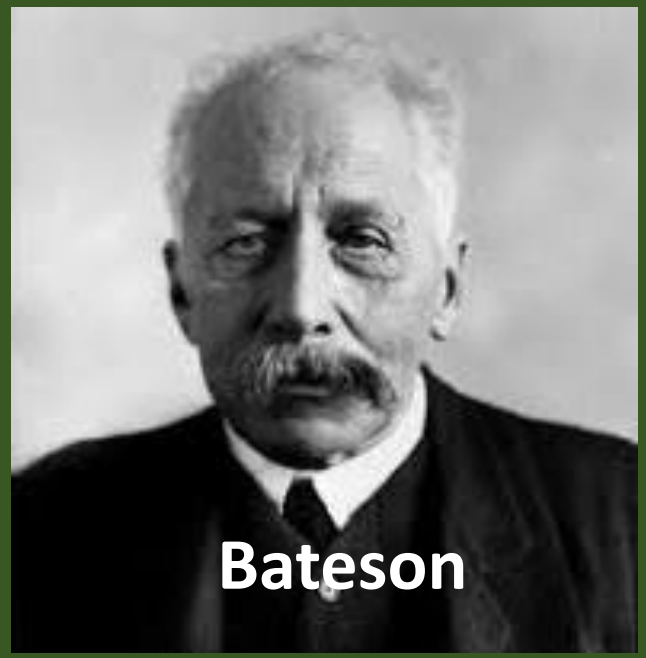
जीन वंशानुक्रम की मूल इकाई है



- Gene was discovered by Gregor Mendel
- Gene term was given by Johannson
- Term : Genetics used by Bateson
- जीन की खोज ग्रेगोर मेंडल ने की थी
- जोहानसन द्वारा जीन शब्द दिया गया था
- शब्द: जेनेटिक्स बैट्सन द्वारा इस्तेमाल किया



Johannson



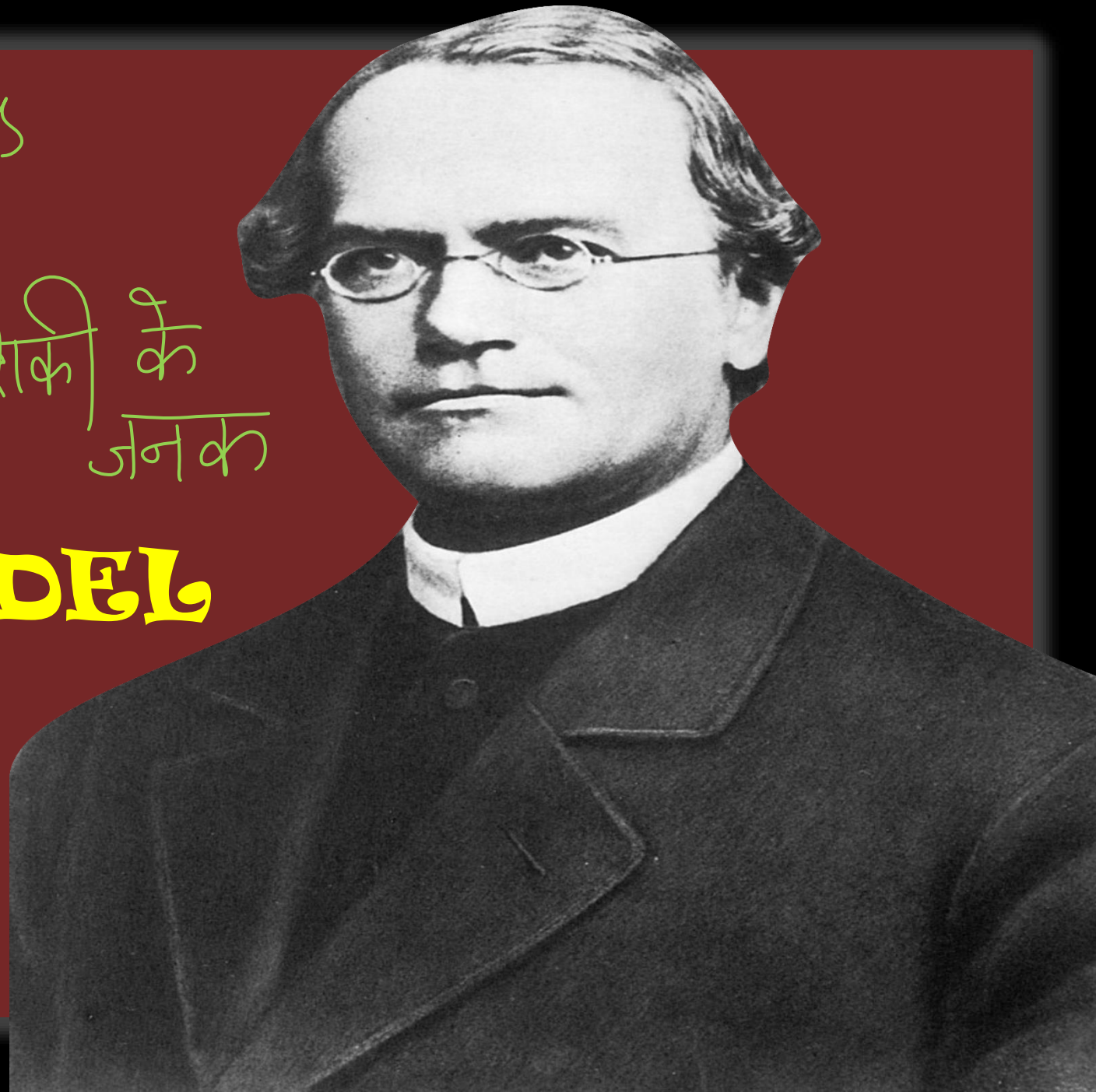
Bateson

Father of Genetics

STORY OF GREGOR MENDEL

आनुवांशिकी के जनक

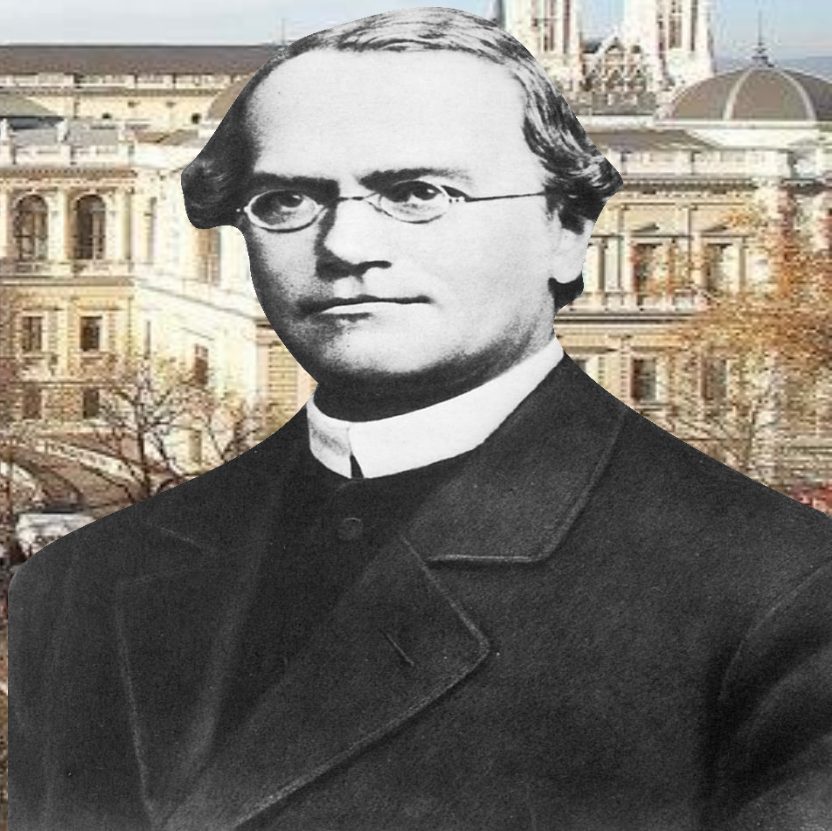
(1822 - 1884)



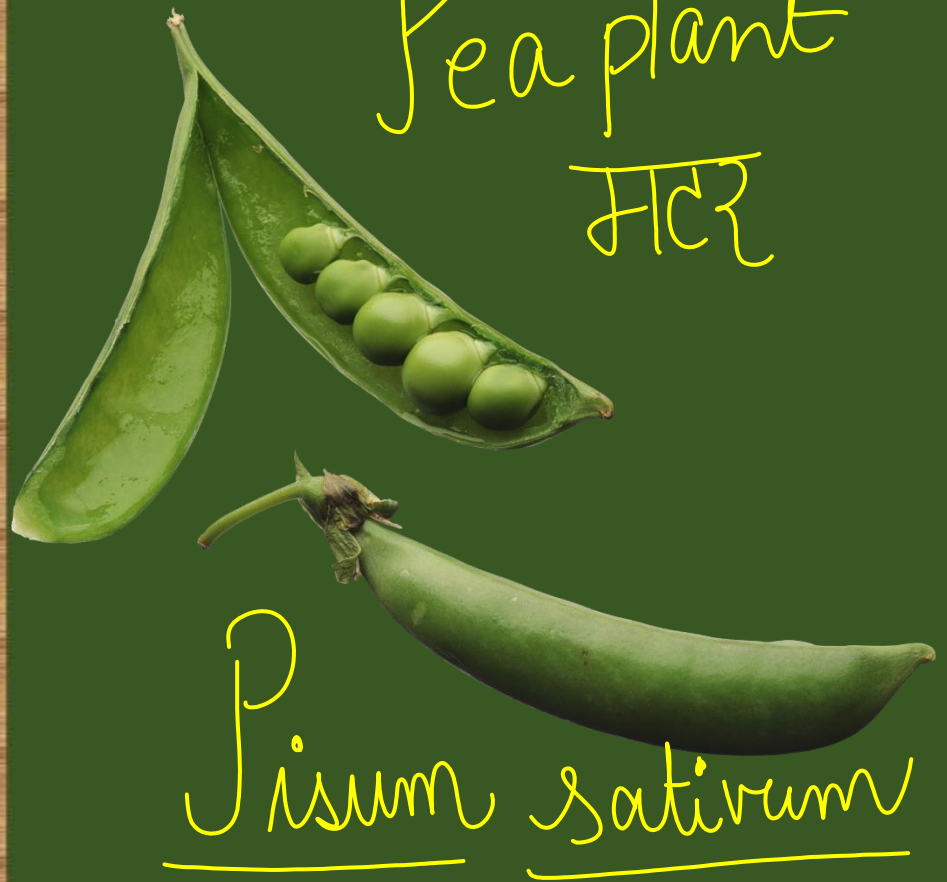
BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

Monastery

Vienna University, Austria



BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ



Pea plant
मटर

Pisum sativum

Pea ? मटर ?

1) Short lifecycle – जीवन चक्र – छोटा
2) Self pollination – स्वपरागण
3) Bisexual द्विलिंगी
4) 2 आसानी से मिल जाते हैं →

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

KD LIVE

Human → reproduction

Plants → pollination परागण

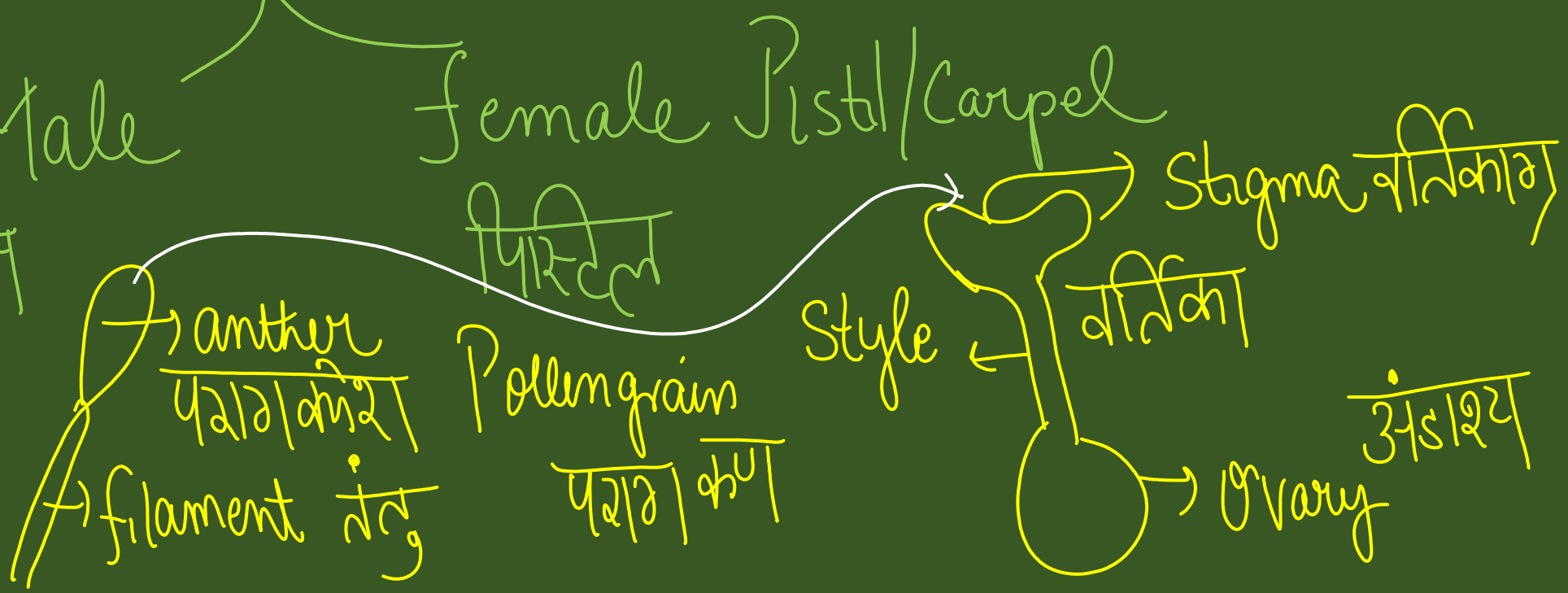
Male

Stamen

पुंकेसर

Female Pistil/Carpel

पिस्टिल



Pollination परागण

- Self स्वपरागण
  - Bisexual द्विलिंगी
- Cross परपरागण
  - Unisexual एकलिंगी

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

KD LIVE

Flower Colour	Plant Height	Seed Color	Seed Shape	Pod Colour	Pod Shape	Flower Position
Purple	Tall	Yellow	Round	Green	Inflated (full)	Axial
White	Short	Green	Wrinkled	Yellow	Constricted (flat)	Terminal

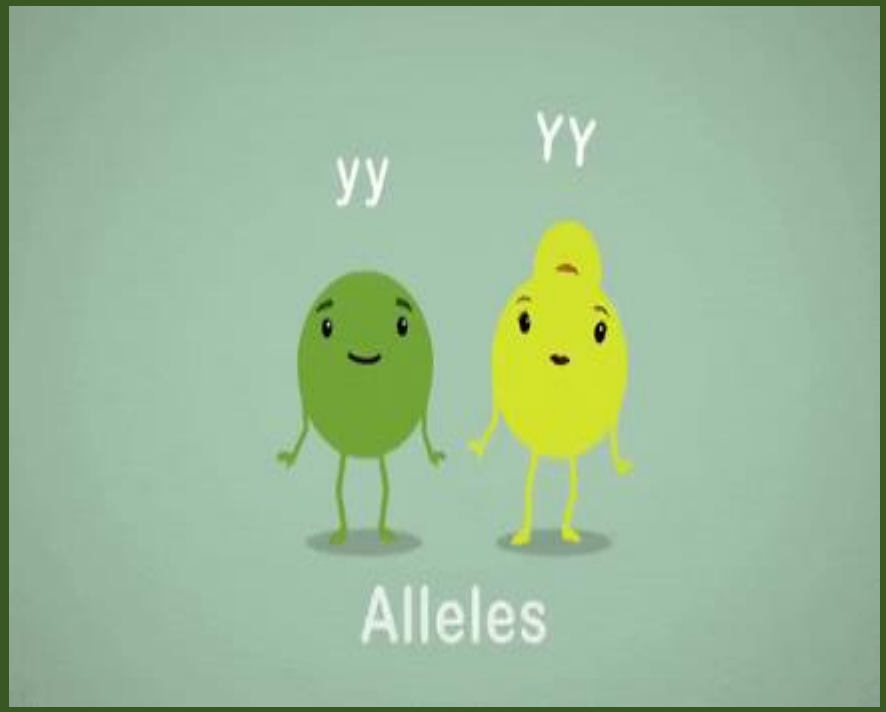
- Phenotype: Characters which can be seen
- फेनोटाइप: जो देखे जा सकते हैं
- Genotype: Characters which cannot be seen
- जीनोटाइप: जिन्हें देखा नहीं जा सकता
- Genome: Group of gene in any living organism
- जीनोम: किसी भी जीवित जीव में जीन का समूह
- Allele: Pair of gene on a chromosome
- एलेल: क्रोमोसोम पर जीन की जोड़ी

एक जैसा

- Homozygous समयुग्मक TT, tt
- Heterozygous विषमयुग्मजी Tt

TT tt

Tt



BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

KD LIVE

Monohybrid

1

PP X PP

	P	P
P	Pp	Pp
P	Pp	Pp

PP

Pp

Parental

PP

pp

PP

(Small)

X

Purple Flower

White Flower

F_1 Generation

Pp Pp Pp Pp

Monohybrid Cross

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

KD LIVE

Pp x Pp

	P	p
P	PP	Pp
p	Pp	pp

Genotypic

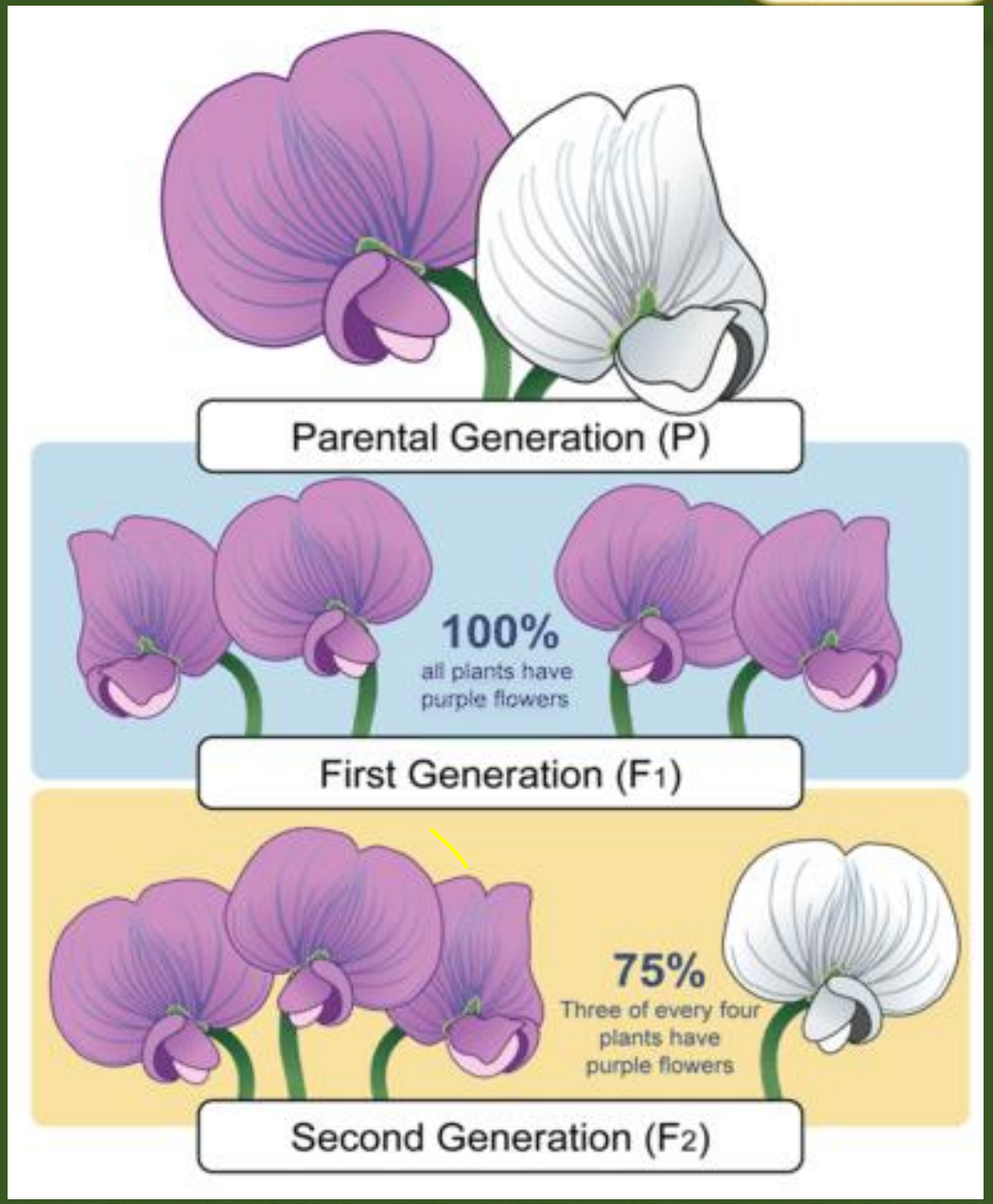
PP Pp pp

1 : 2 : 1

3 : 1

Phenotypic

pp => white



Punnett Square

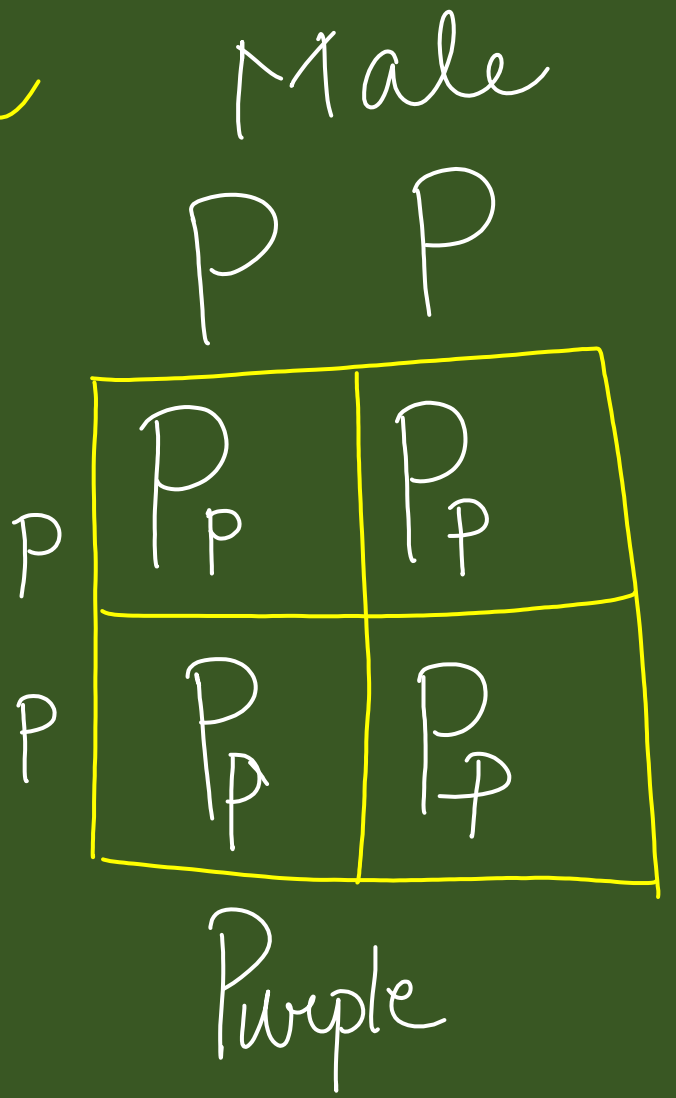
Purple PP X PP White

Dominant प्रभावी

Male

Female

Recessive अप्रभावी

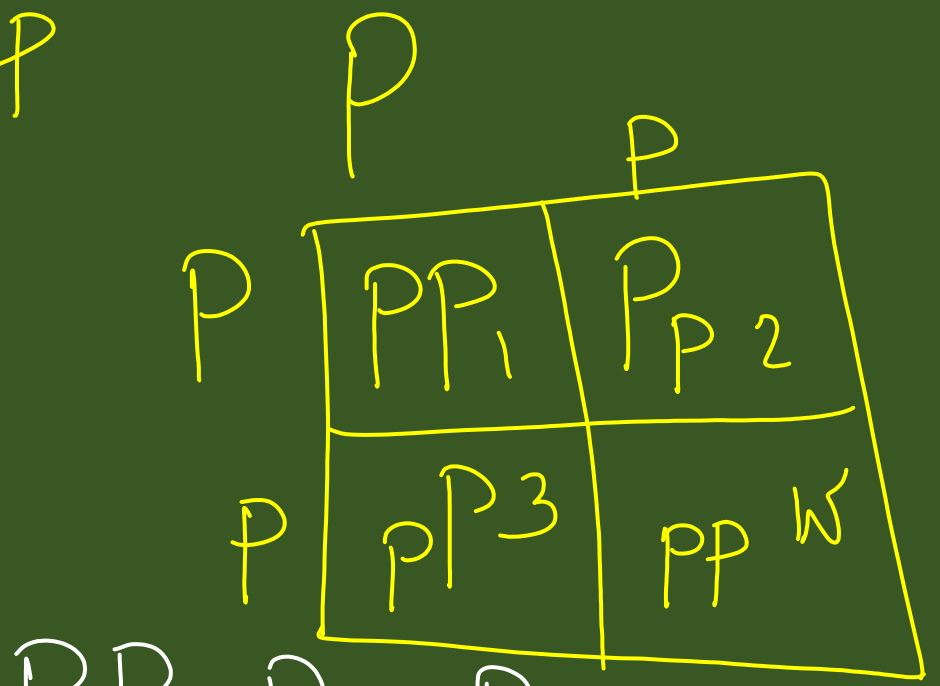


KD LIVE

$P_p \times P_p$

Phenotype 3 1

Genotype



PP Pp pP pp

1 2 1

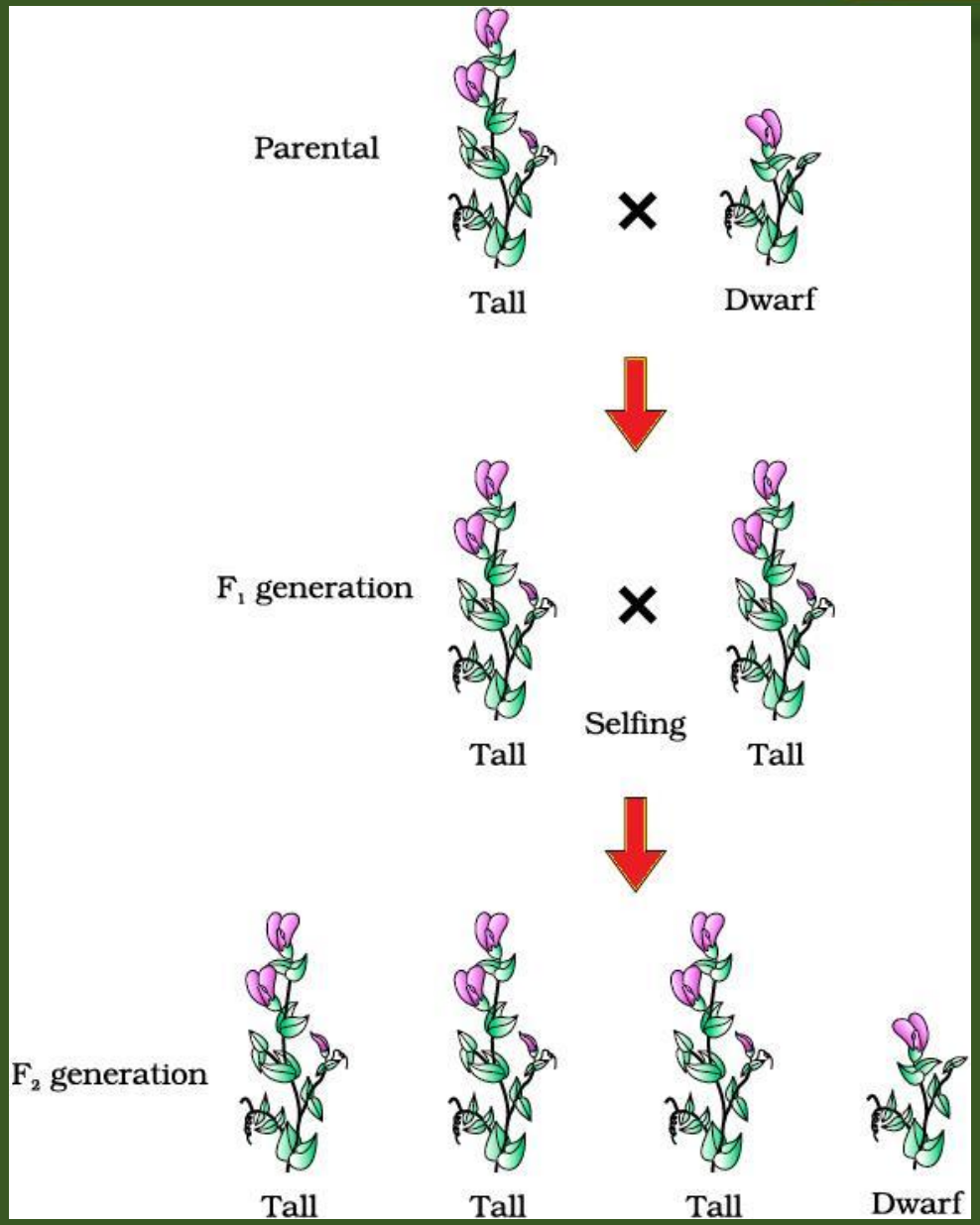
TT X tt

	T	T
t	Tt	Tt
t	Tt	Tt

3 1

Tt X Tt

	T	t
T	TT	Tt
t	tT	tt



Based on his observations on monohybrid crosses Mendel proposed two general rules to consolidate his understanding of inheritance in monohybrid crosses.

मेंडेल ने यह नियम एकसंकर क्रॉस के प्रयोग के पश्चात् प्रतिपादित किया।

Today these rules are called the Principles or Laws of Inheritance

इन नियमनों को मेंडेल के आनुवांशिक के नियम के नाम से जाना जाता है|

1. First Law or Law of Dominance प्रभाविता का नियम

2. Second Law or Law of Segregation/ Law of Purity of Gametes पृथक्करण या युग्मकों की शुद्धता का नियम

Law of Dominance

According to this rule, the dominant gene does not allow recessive genes to be shown from the gene pair

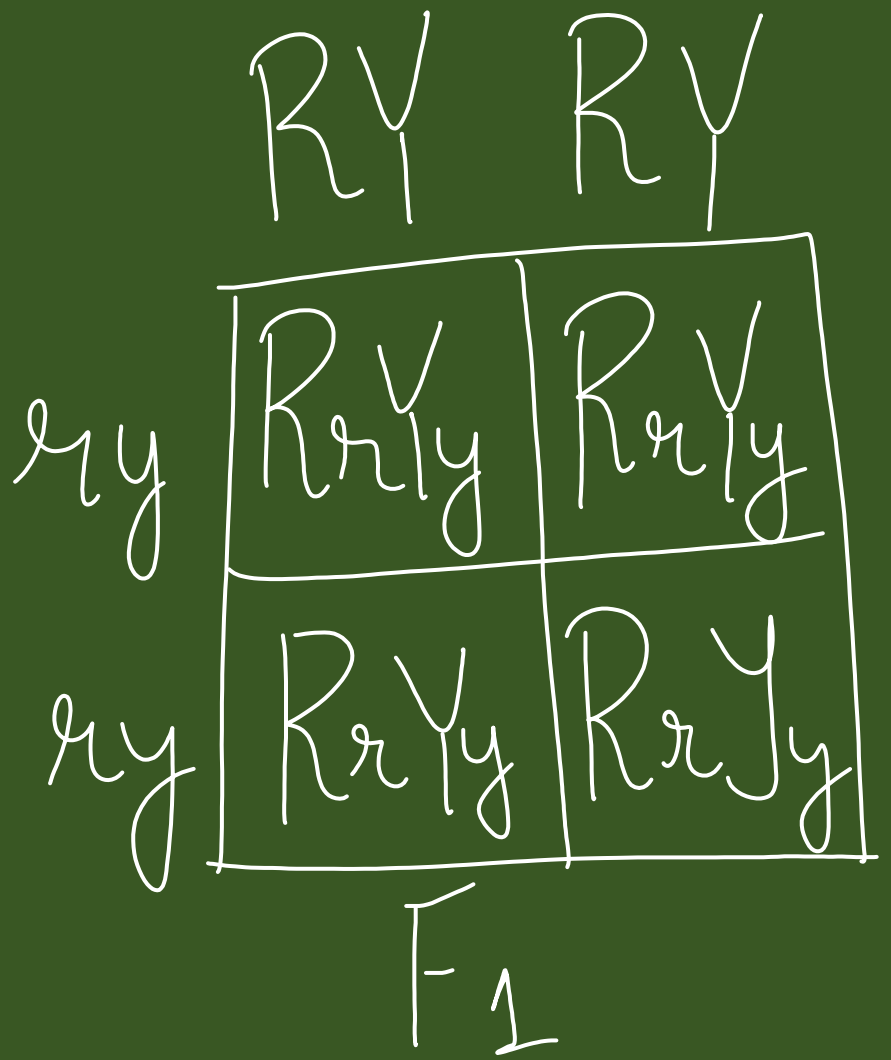
प्रभाविता का नियम

इस नियम के अनुसार जीन के जोडे में से प्रभावी (dominant) जीन अप्रभावी (recessive) जीन को प्रदर्शित नहीं होने देता

Law of Segregation/ Law of Purity of Gametes पृथक्करण या युग्मकों की शुद्धता का नियम

During the formation of gamete, each gene separates from each other so that each gamete carries only one allele for each gene.

युग्मक निर्माण के समय दोनों युग्म विकल्पी अलग हो जाते हैं अर्थात् एक युग्मक में सिर्फ एक विकल्पी जाता है। इसीलिए इसे पृथक्करण का नियम कहते है। युग्मक किसी भी लक्षण के लिए शुद्ध होते है।



Cross of Parent Generation

RRYY — round, yellow

rryy — wrinkled, green

	RY	RY
ry	RrYy	RrYy
ry	RrYy	RrYy

12:2

RrYy x RrYy

9331

R r

Y y Y y

RY Ry rY ry

	RY	Ry	rY	ry
RY	RRYY 1	RRYy 2	RrYY 3	RrYy 4
Ry	RRYy 5	RRyy 1	RrYy 6	Rryy 2
rY	RrYY 7	RrYy 8	rrYY 1	rrYy 2
ry	RrYy 9	Rryy 3	rrYy 3	rryy 1

Based upon such observations on dihybrid crosses (crosses between plants differing in two traits) Mendel proposed Law of Independent Assortment.

The law states that 'when two pairs of traits are combined in a hybrid, segregation of one pair of characters is independent of the other pair of characters'.

यह नियम द्विसंकर संकरण के परिणामों पर आधारित है। इस नियम के अनुसार "किसी द्विसंकर संकरण में एक लक्षण की वंशागति दूसरे लक्षण की वंशागति से पूर्णतः स्वतंत्र होती है। अर्थात् एक लक्षण के युग्मविकल्पी दूसरे लक्षण के युग्मविकल्पी से युग्मक निर्माण के समय स्वतंत्र रूप से पृथक व पुनर्व्यवस्थित होते हैं।"

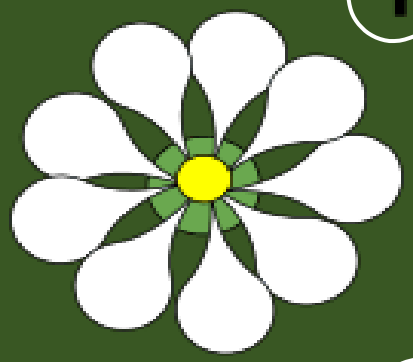
INCOMPLETE DOMINANCE

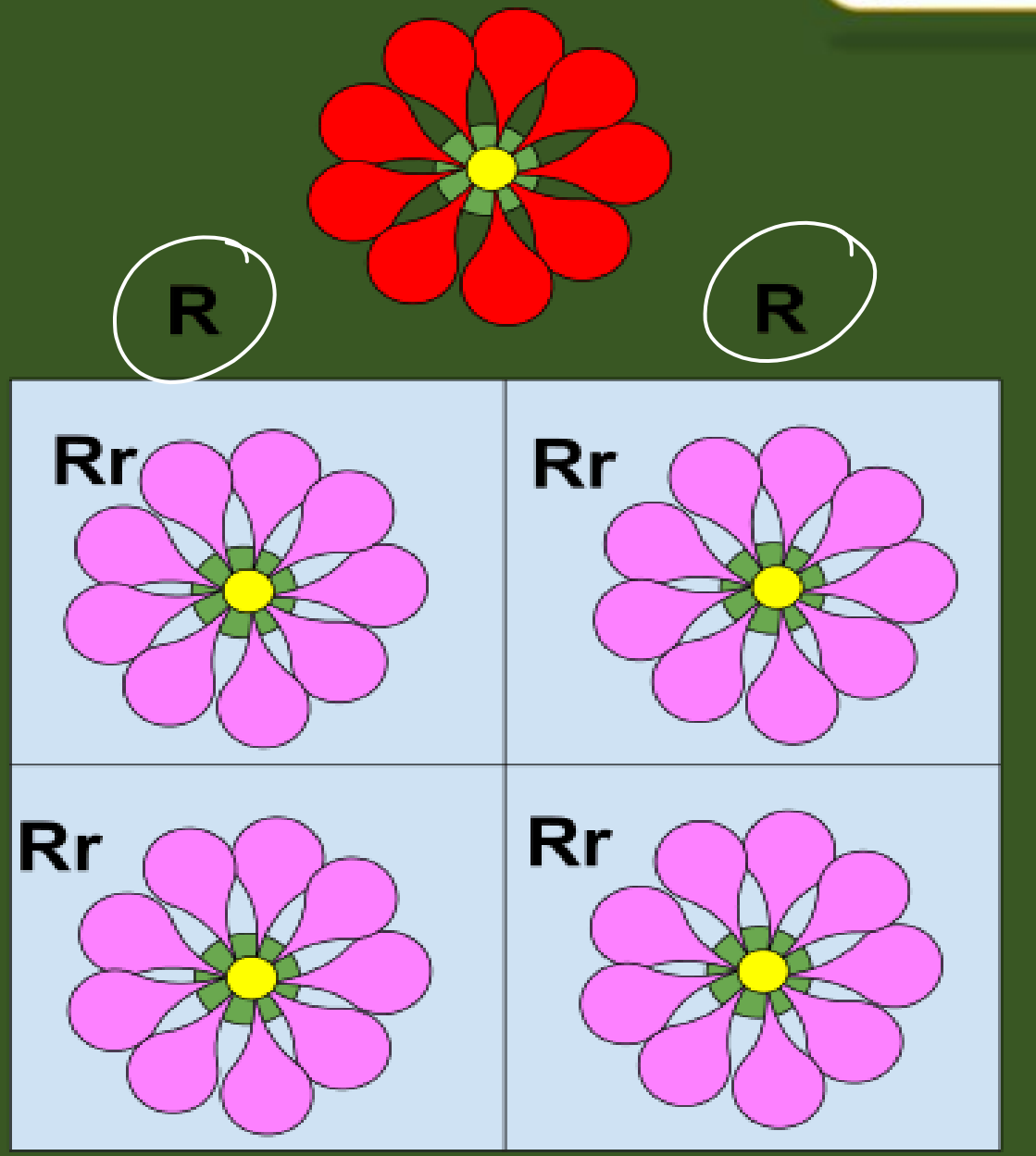
अपूर्ण प्रभाविता

1

4 O' Clock plant

Exception to Mendel's Law

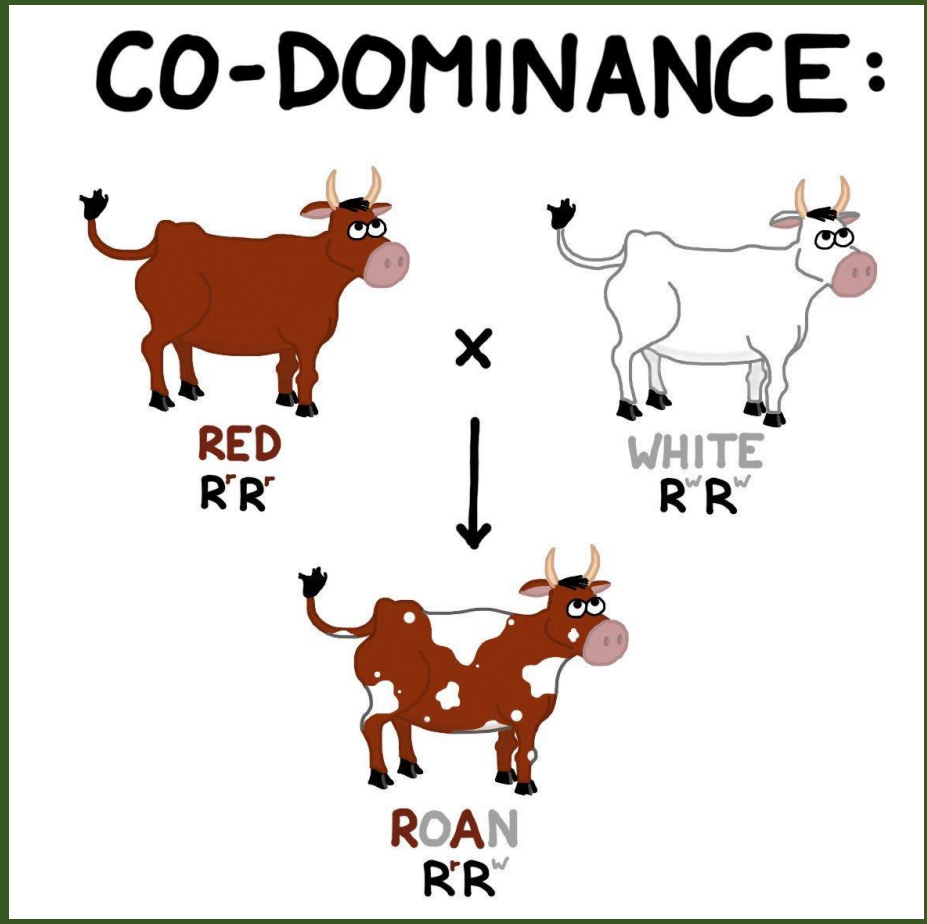




BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

CO -DOMINANCE सह प्रभाविता

२



BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

A: $I^A I^A$ / $I^A I^O$

B: $I^B I^B$ / $I^B I^O$

AB $I^A I^B$

O $I^O I^O$

Inheritance of the ABO Blood System in Humans

	I^A	I^B	i
I^A	$I^A I^A$ A	$I^A I^B$ AB	$I^A i$ A
I^B	$I^B I^A$ AB	$I^B I^B$ B	$I^B i$ B
i	$i\ I^A$ A	$i\ I^B$ B	$i\ i$ O

Father X Mother = Child?

A O

I^AI^A I^OI^O

I^AI^O

	I^O	I^O
I^A	I^AI^O	I^AI^O
I^A	I^AI^O	I^AI^O

A

	I^O	I^O
I^A	I^AI^O	I^AI^O
I^O	I^OI^O	I^OI^O

A, O

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

Father ^{AB}

Mother B

Child?

$I^A\ I^B$

$I^B\ I^B$

$I^B\ I^O$

	I^A	I^B
I^B	I^AI^B	I^BI^B
I^B	I^AI^B	I^BI^B

AB, B

	I^A	I^B
I^B	I^AI^B	I^BI^B
I^O	I^AI^O	I^BI^O

A, B, AB

Father AB $I^A I^B$

Mother O $I^O I^O$

	I^A	I^B
I^O	$I^O I^A$	$I^O I^B$
I^O	$I^O I^A$	$I^O I^B$

A, B

Father A I^AI^A, I^AI^O

Mother B I^BI^B, I^BI^O

	I^A	I^A
I^B	I^AI^B	I^AI^B
I^B	I^AI^B	I^AI^B

	I^A	I^O
I^B	I^AI^B	I^OI^B
I^O	I^AI^O	I^OI^O

AB, B, A, O

NUCLEIC ACID

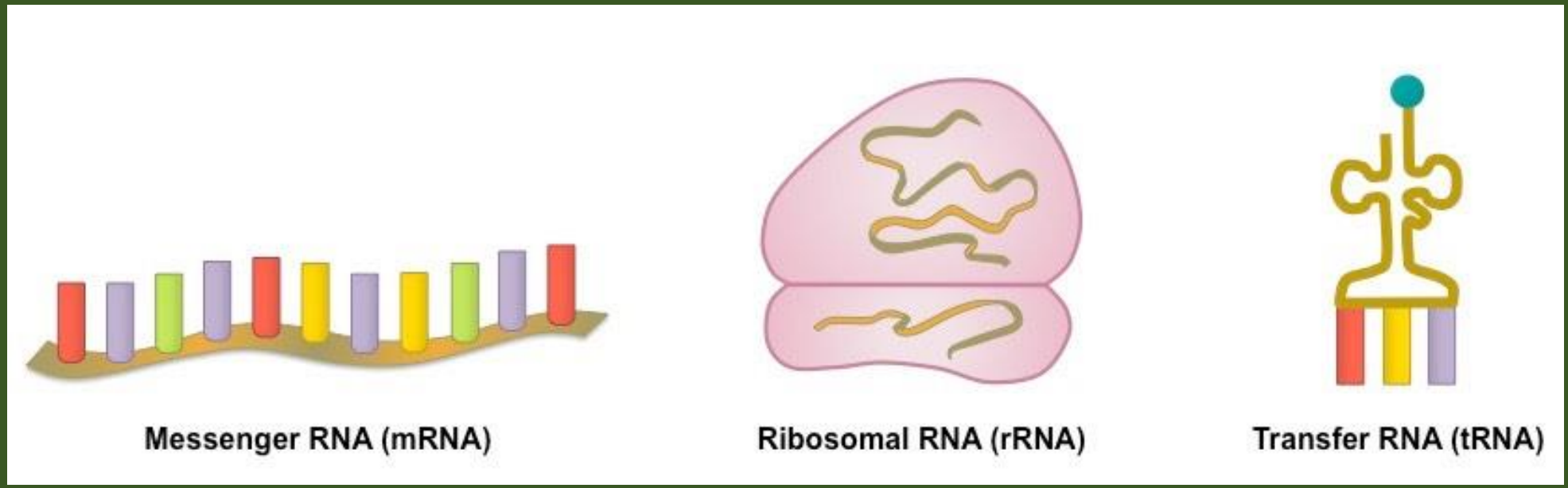
न्यूक्लिक अम्ल

- DNA
- RNA

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

TYPES OF RNA

Ribonucluc acid



mRNA
संदेशवाहक RNA

rRNA
राइबोसोमल RNA

tRNA
ट्रांसफर RNA

- mRNA: Selects different types of nucleic acid on the direction of nucleus
- rRNA: Synthesis protein
- tRNA: Selected amino acids are transferred to rRNA by tRNA

- mRNA: नाभिक की दिशा में विभिन्न प्रकार के न्यूक्लिक एसिड का चयन करता है
- rRNA: प्रोटीन संश्लेषण
- tRNA: चयनित अमीनो अम्लों को tRNA द्वारा rRNA में स्थानांतरित किया जाता है

DNA

Transcription अनुलेखन

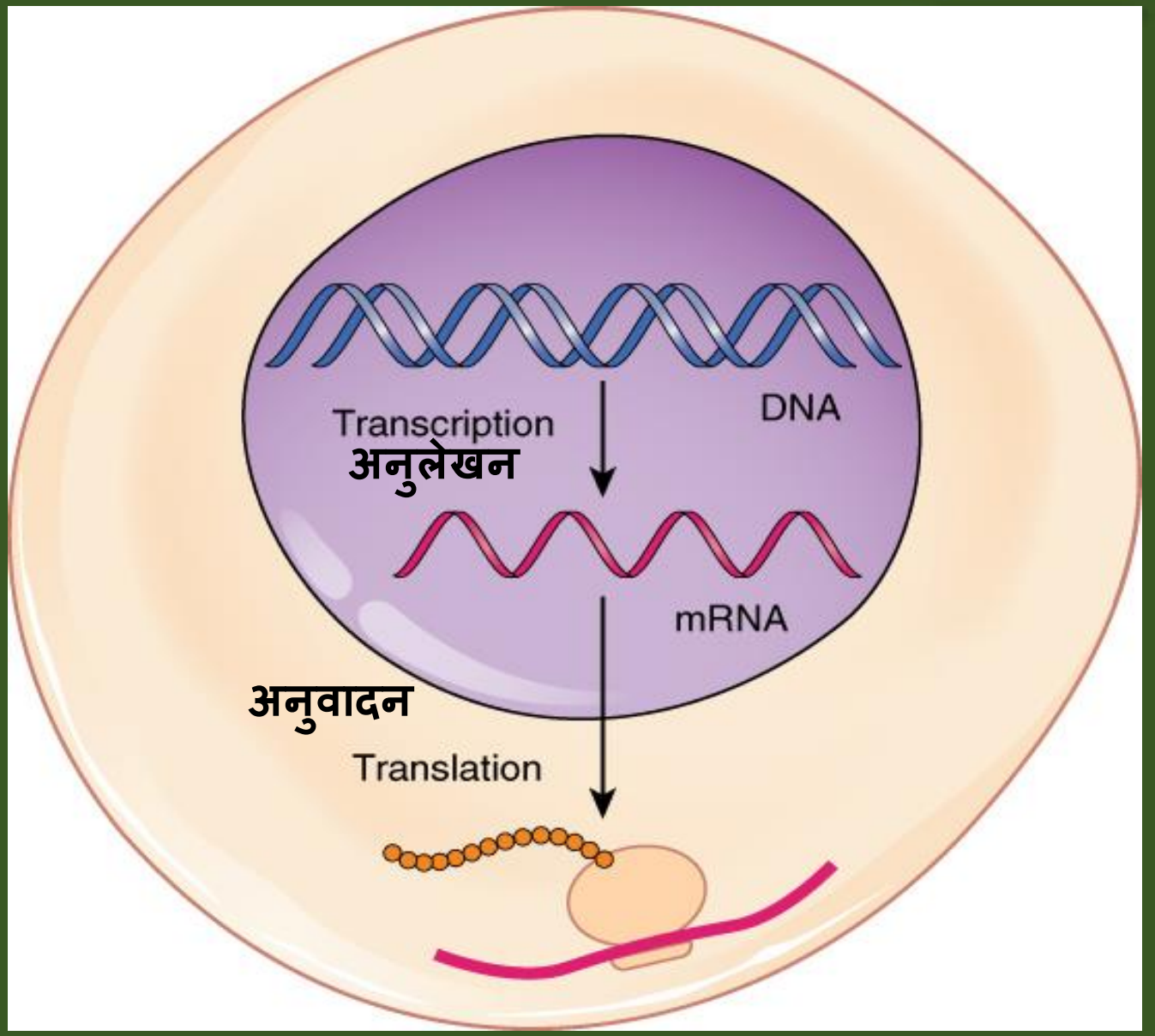
DNA → **RNA**

Translation अनुवादन

RNA → **Protein**

DNA → RNA → Protein

Central dogma



DNA → RNA (Transcription)

RNA → DNA

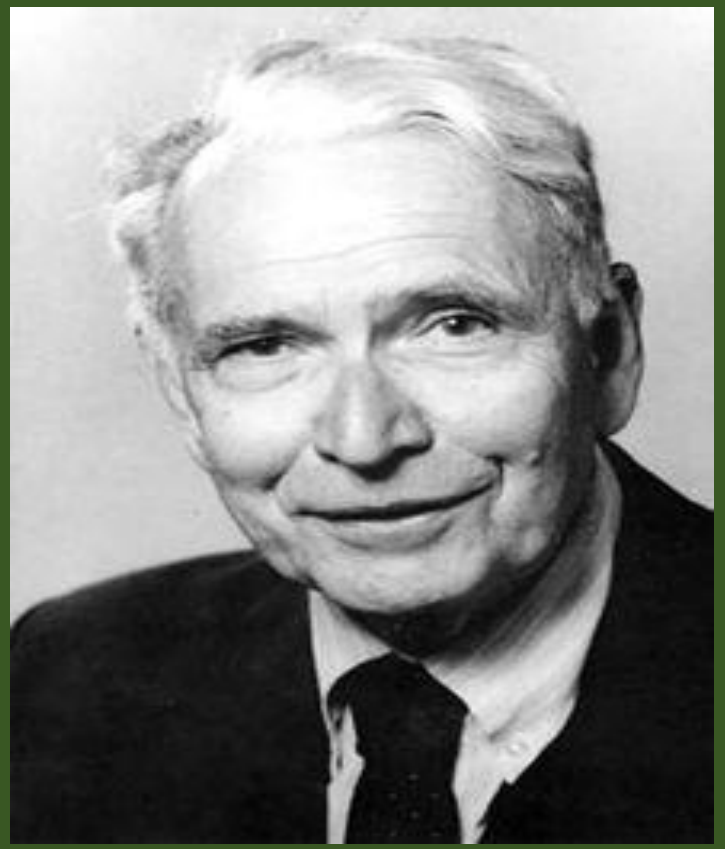
[Reverse transcription]

HIV Reverse transcriptase enzyme

- Nucleic acids (न्यूक्लिक अम्ल) were first isolated by Friedrich Miescher (फ्रेडरिक मेइशर) (1869) from nuclei of pus cells (श्वेत रुधिर कोशिका)

WBC

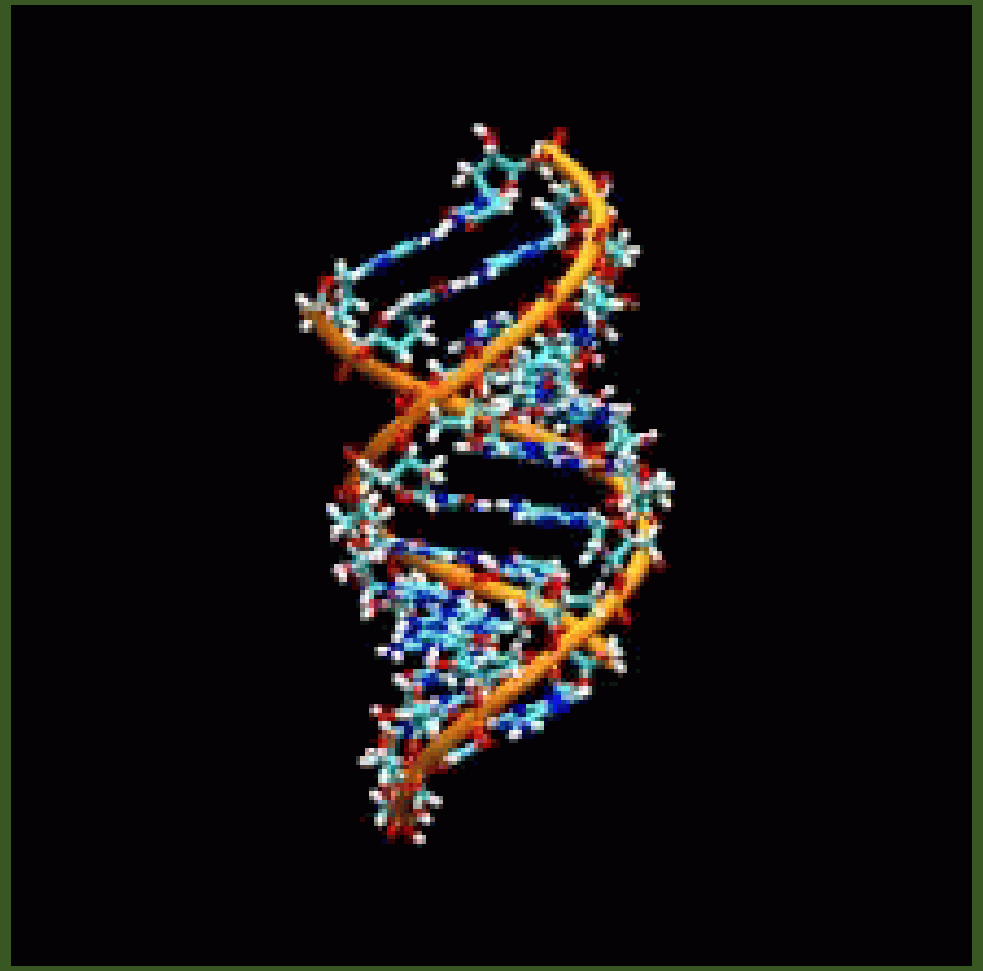
- He named them as Nuclein.



- **Erwin Chargaff**
- **Maurice Wilkins (मौरिस)**
- **Rosalind (रॉसलिंड) Franklin (फ्रेंकलिन)**

DNA डिऑक्सीराइबो न्यूक्लिक एसिड

DEOXY-RIBO NUCLEIC ACID

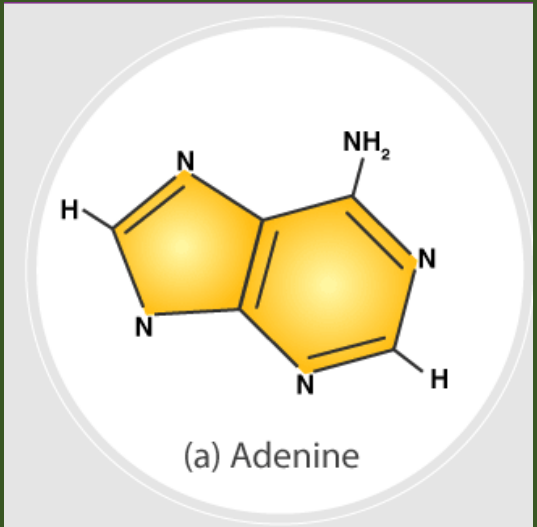


- It was only in 1953 that James Watson and Francis Crick (वाटसन और क्रिक) proposed a very simple but famous Double Helix model (डबल हेलिक्स) for the structure of DNA.

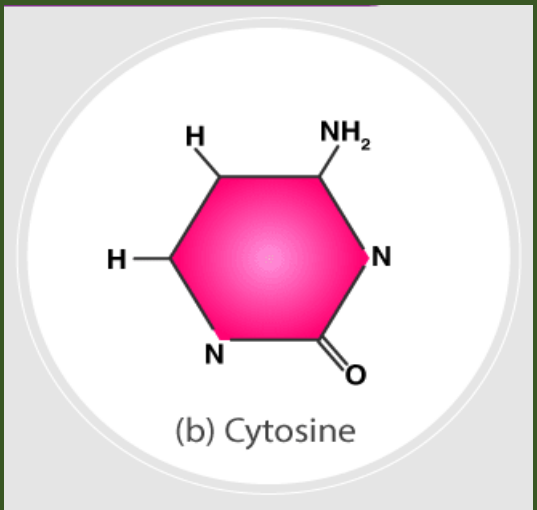
DNA
↳ Polymer
↓
Monomer
↓
Nucleotide

A NUCLEOTIDE (न्यूक्लियोटाइड)has 3 components: –

Bio	Base –Made up of Nitrogen (नाइट्रोजन)
Se	Sugar- Pentose (पेन्टोज़)- 5 Carbon (कार्बन)
Pyar	Phosphate (फॉस्फेट)- Acidic (अम्लीय)



(a) Adenine



(b) Cytosine

NITROGENOUS BASE

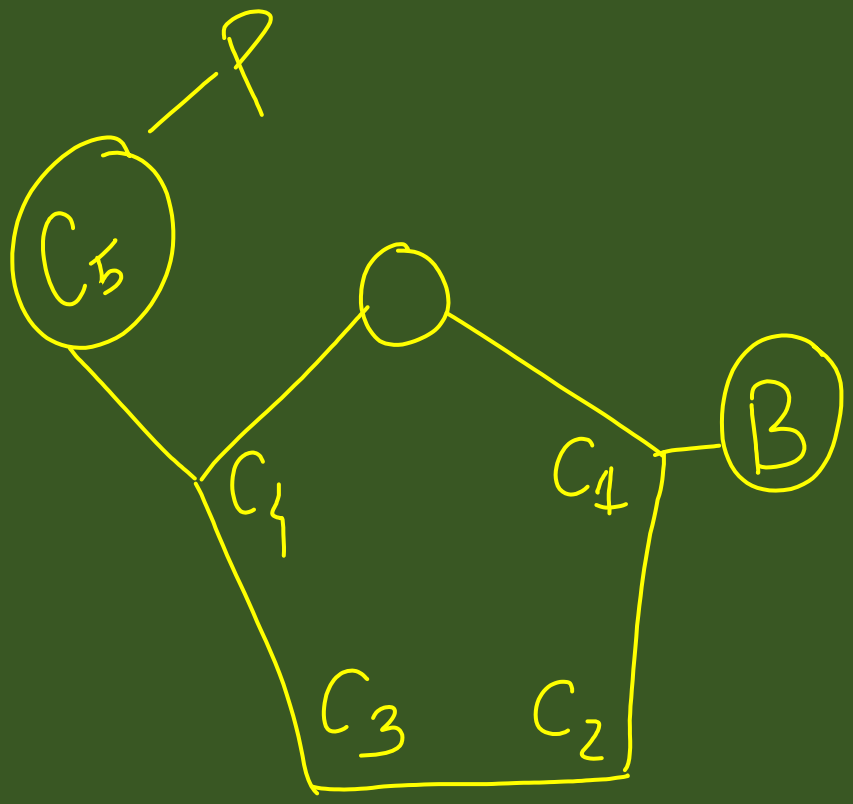
(नाइट्रोजन)

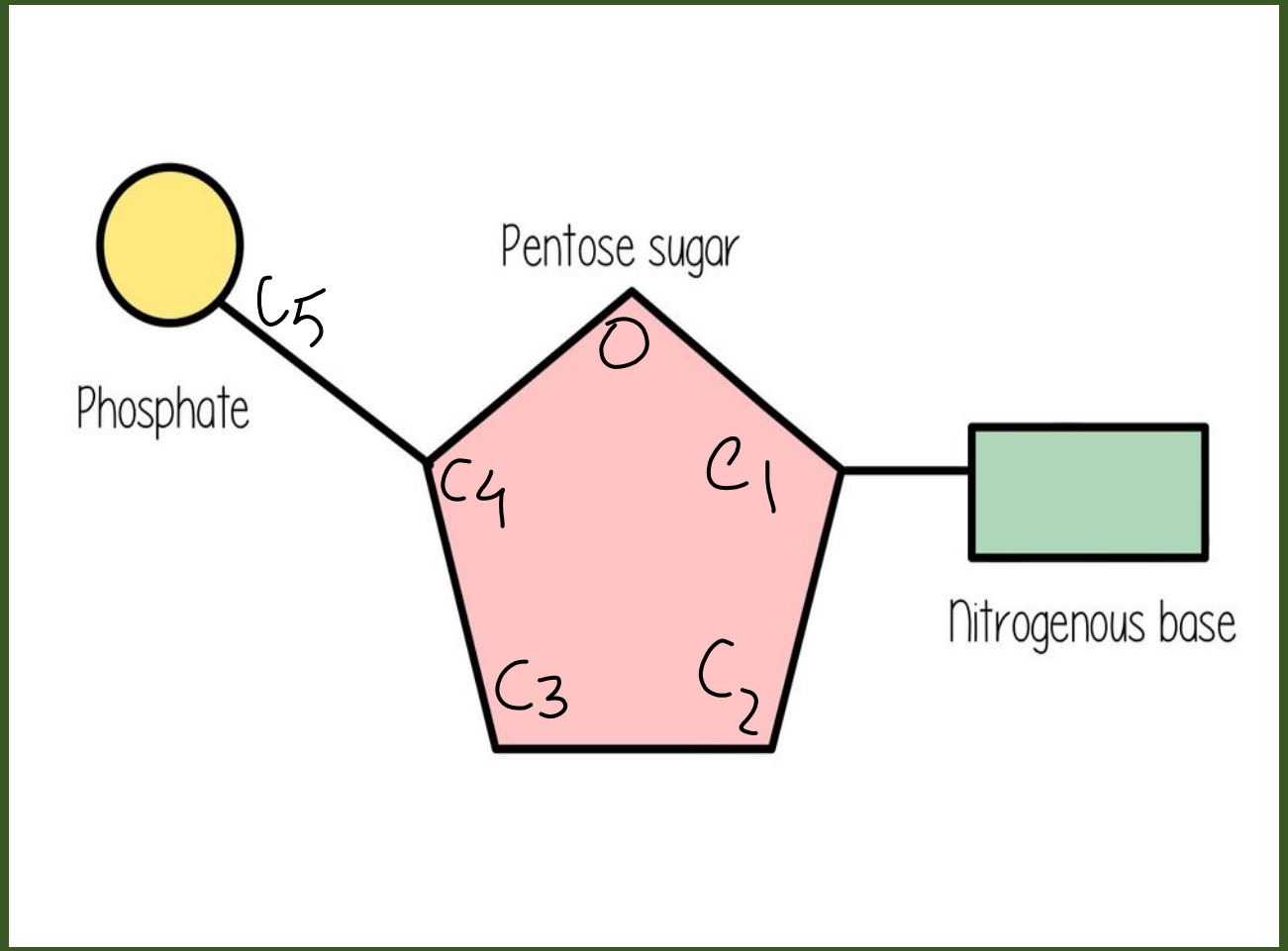
- **PURINE** — **प्यूरीन**
  - A
  - **ADENINE** — **एडीनाइन**
  - Gu
  - **GUANINE** — **गुआनिन**
- **PYRIMIDINE** — **पिरिमिडिन**
  - C
  - **CYTOSINE** — **साइटोसिन**
  - T
  - **THYMINE** — **थाइमिन**

Deoxyribonucleic acid — DNA

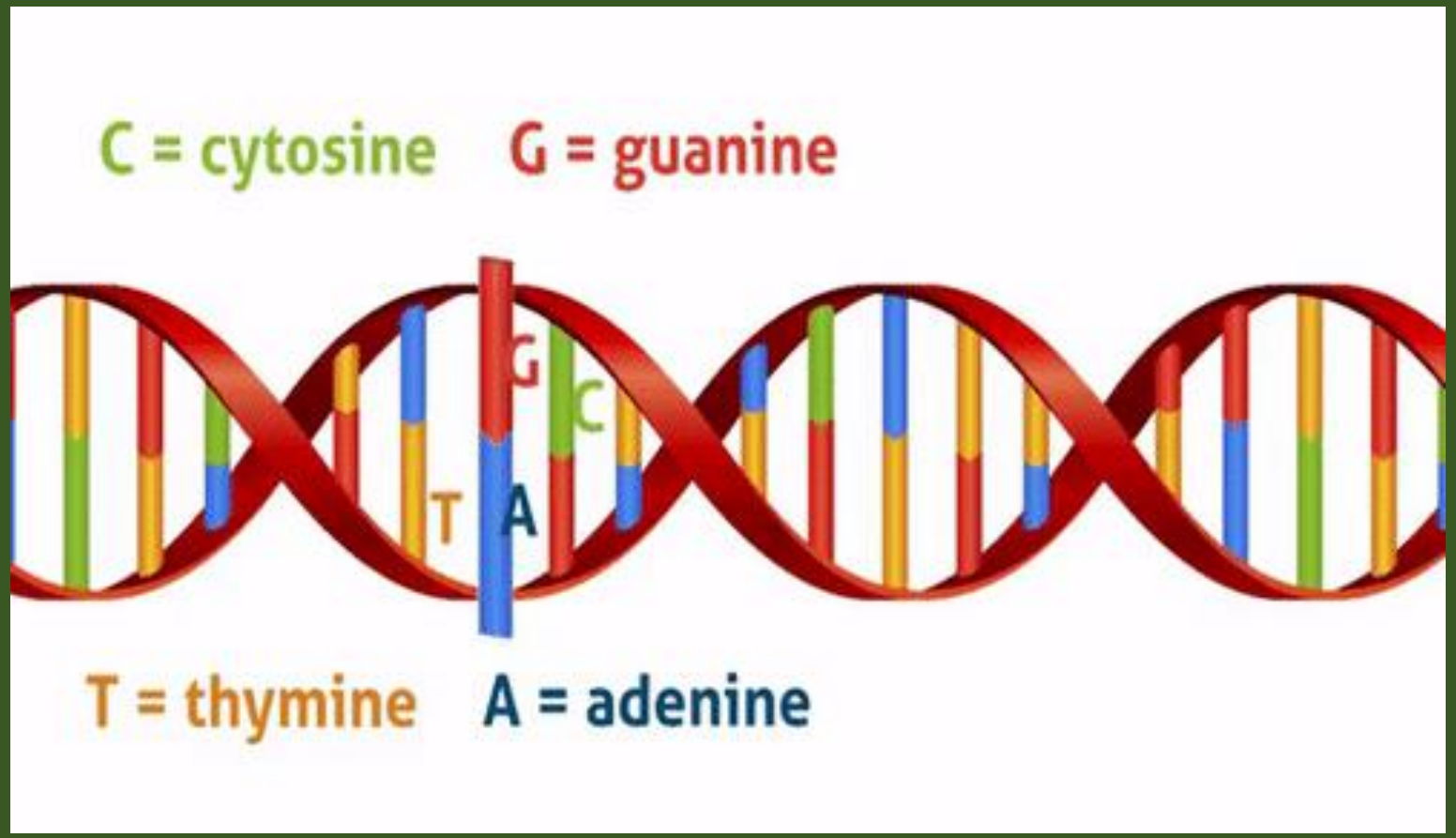
Deoxyribose Sugar — Pentose Sugar 5C

↳ Monosaccharide

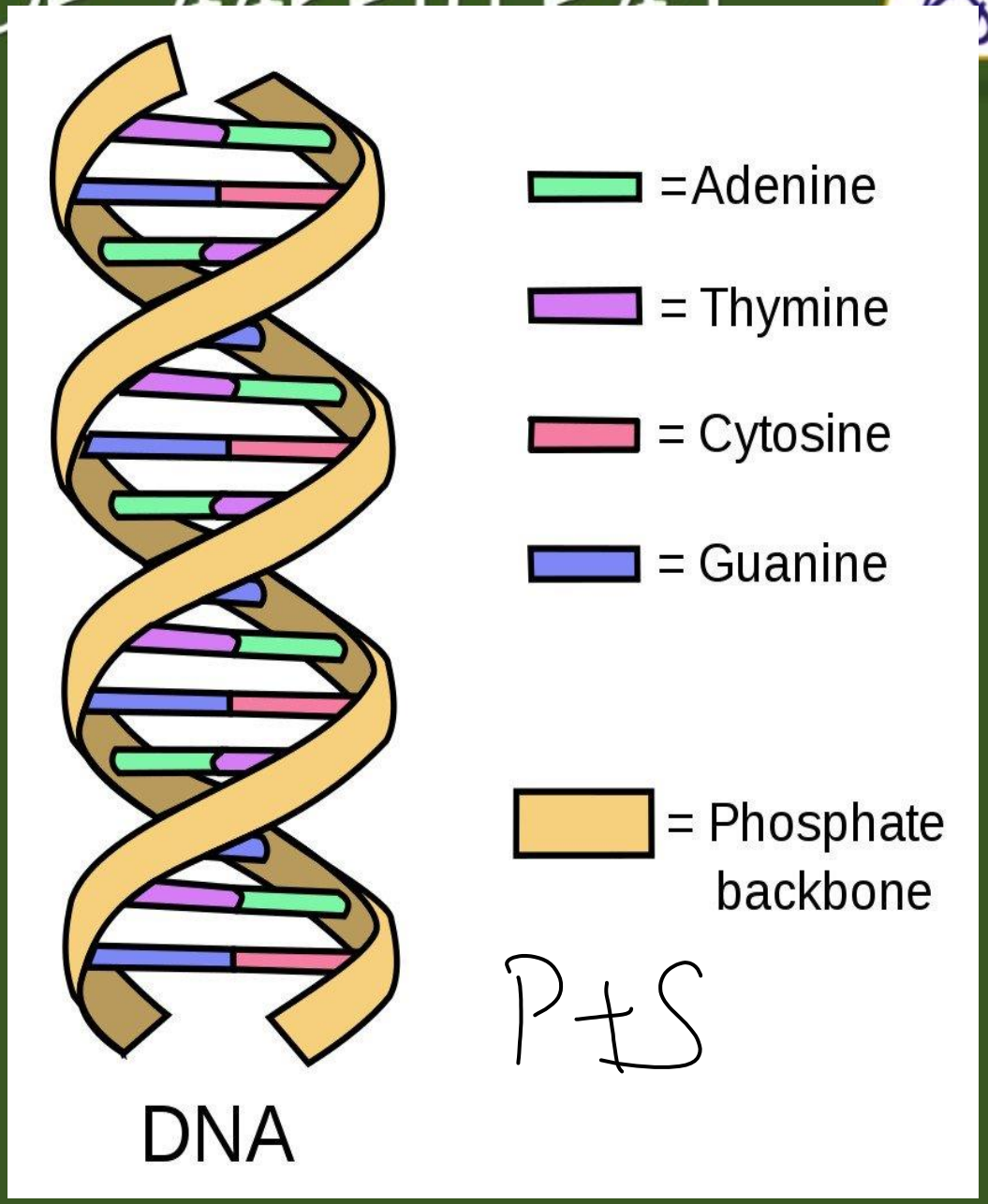

P
C5
C1
C4
B
C3
C2


Pentose sugar
C5
O
Phosphate
C4
C1
C3
C2
Nitrogenous base

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ



- Nitrogen bases are attached to carbon 1’ of deoxyribose sugar through glycosidic bond (ग्लाइकोसिडिक बॉन्ड के माध्यम से नाइट्रोजन बेस डीऑक्सीराइबोज शुगर से जुड़े होते हैं)
- The bond between two adjacent nucleotides of two adjacent sugar molecules at 3’ and 5’ position with phosphate group is called phosphodiester bond (फॉस्फोडिएस्टर बॉन्ड)
- The two strands of DNA are held together by hydrogen bonds between their bases (डीएनए के दो स्ट्रैंड्स हाइड्रोजन बॉन्ड द्वारा एक साथ होते हैं)


=Adenine
= Thymine
= Cytosine
= Guanine
= Phosphate backbone
P+S
DNA

CHARGAFF'S RULE

✓**Purine combines with Pyrimidine to maintain the diameter of DNA.**

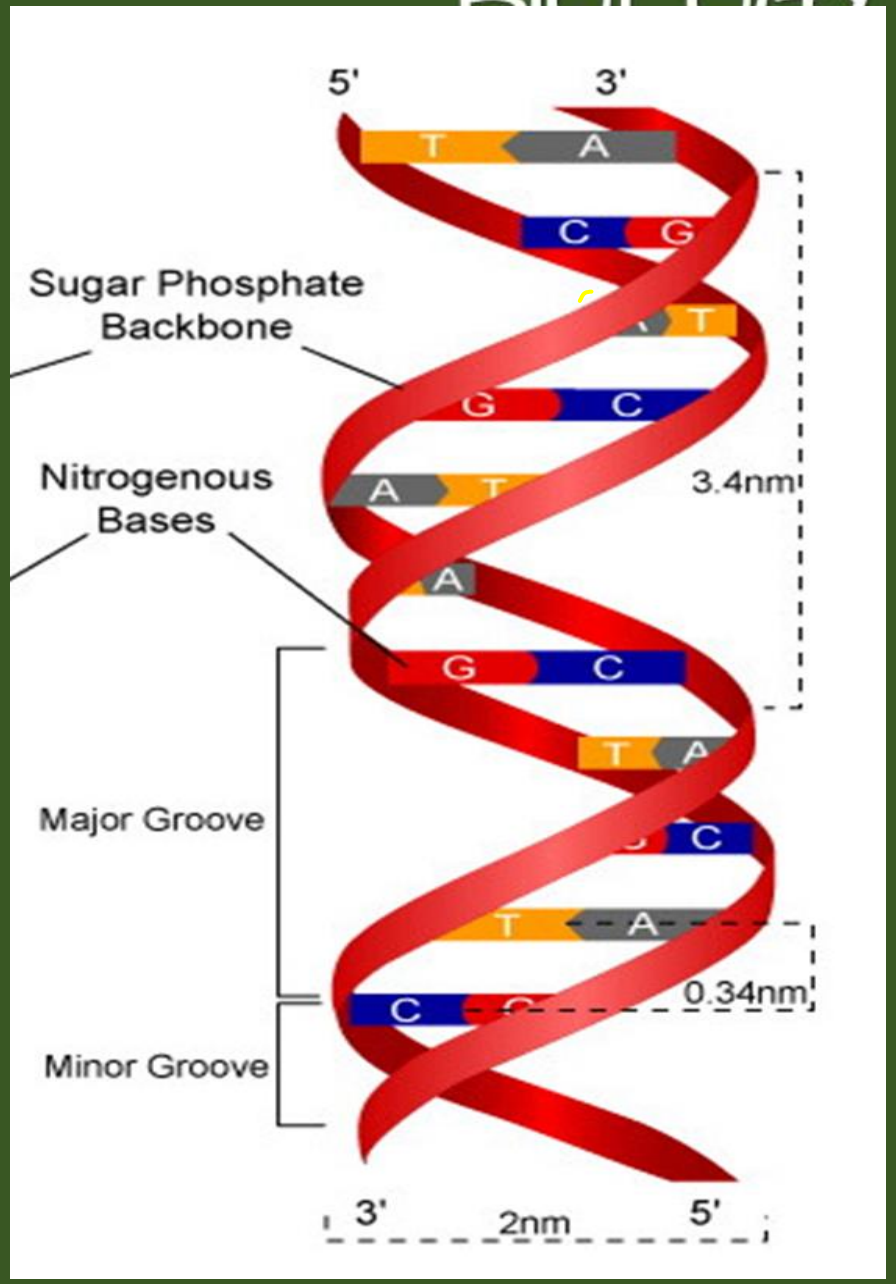
All time genetic code

$$\frac{A = T}{G \equiv C} = 1$$

Adenine pairs with Thymine with Double Hydrogen Bond
Guanine combines with Cytosine with Triple Hydrogen Bond

प्यूरीन डीएनए के व्यास को बनाए रखने के लिए पाइरीमिडीन के साथ जोड़ती है
डबल हाइड्रोजन बॉन्ड के साथ थाइमिन के साथ एडेनिन जोड़े
गुआनीन ट्रिपल हाइड्रोजन बॉन्ड के साथ साइटोसिन के साथ जोड़ती है

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ



$1\,A^{\circ} = 10^{-10}$

- It has a diameter of 20 Å इसका व्यास 20 एंग्सट्रम है
- One turn of spiral has a distance of 34 Å सर्पिल के एक मोड़ की दूरी 34 एंग्सट्रम है
- This length contains 10 nucleotides इस लंबाई में 10 न्यूक्लियोटाइड होते हैं
- The average distance between adjacent nucleotides is 3.4 Å दो न्यूक्लियोटाइड के बीच औसत दूरी 3.4 एंग्सट्रम है $\frac{34}{10} = 3.4\,A^{\circ}$

DNA डिऑक्सीराइबो न्यूक्लिक एसिड
DEOXY-RIBO NUCLEIC ACID

DEOXYRIBO
(डिओक्सीराइबो)

Removal of one oxygen**(ऑक्सीजन)** from sugar ribose **(राइबोज़)**

NUCLEIC
(न्यूक्लिक)

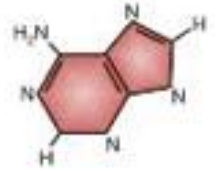
Originally DNA was isolated from the nucleus of the cell **(कोशिका का केंद्रक)**

ACID
(अम्ल)

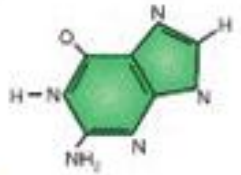
Acidity comes from the phosphate **(फॉस्फेट)** group as these are quite similar to acid

DNA VS RNA

Adenine

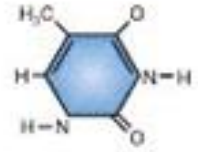


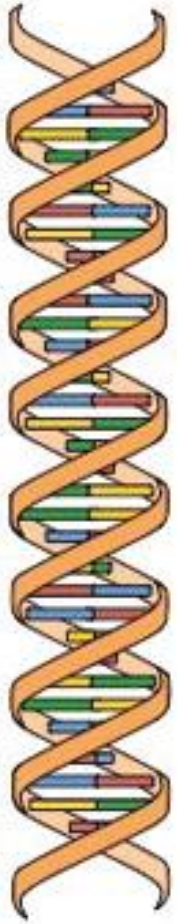
Guanine



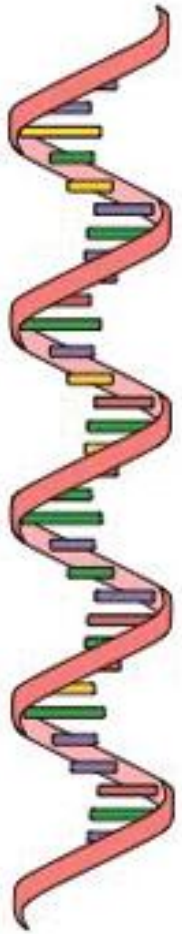
Cytosine

Thymine



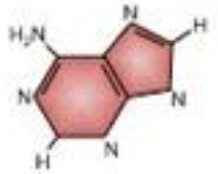


DNA

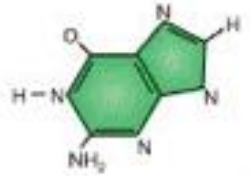


RNA

Adenine



Guanine



Cytosine

Uracil

DNA	RNA
Has the sugar deoxyribose	Has the sugar ribose
Has the base thymine (T)	Has the base uracil (U)
Is double-stranded	Is usually single-stranded
Forms a double helix	Does not form a double helix

DNA	RNA
1. इसमें शर्करा अणु डी–ऑक्सीराइबोस प्रकार का होता है।	1. इसमें शर्करा अणु राइबोस प्रकार का होता है।
2. DNA में पाये जाने वाले नाइट्रोजन युक्त क्षार ऐडीनीन, ग्वानीन (प्यूरीन), साइटोसीन और थायमीन (पिरिमिडिन) हैं।	2. RNA में पाये जाने वाले नाइट्रोजन युक्त क्षार ऐडीनीन, ग्वानीन (प्यूरीन) साइटोसीन तथा यूरेसिल (पिरिमिडिन) हैं।
3. DNA अधिकतर केन्द्रक या गुणसूत्र थोड़ी मात्रा में क्लोरोप्लास्ट में पाये जाते हैं।	3. RNA केन्द्रिका, केन्द्रकद्रव्य तथा कोशिकाद्रव्य में पाये जाते हैं।
4. DNA अणु में डी–ऑक्सीराइबो न्यूक्लियोटाइड्स की दो शृंखलाएँ परस्पर एक–दूसरे पर कुण्डलित होती हैं, इसमें न्यूक्लियोटाइड जोड़े के क्रम में होते हैं।	4. RNA अणु में राइबोन्यूक्लियोटाइड्स की एक ही शृंखला होती है।

The tendency of an offspring to resemble its parent is known as

1. Variation
2. Heredity
3. Resemblance
4. Inheritance

अपने माता-पिता से मिलती जुलती संतान की प्रवृत्ति के रूप में जाना जाता है

1. रूपांतर
2. आनुवंशिकता
3. सदृश
4. वंशानुक्रम

Who is known as the “Father of Genetics”?

1. Morgan
2. Mendel
3. Watson
4. Bateson

"जेनेटिक्स के जनक" के रूप में किसे जाना जाता है?

1. मॉर्गन
2. मेंडेल
3. वाटसन
4. विलियम बेटसन

The alternate form of a gene is

1. Alternate type
2. Recessive character
3. Dominant character
4. Allele

जीन का वैकल्पिक रूप है

1. वैकल्पिक प्रकार
2. अप्रभावी कैरेक्टर
3. अप्रभावी कैरेक्टर
4. एलील

The genotypic ratio of a monohybrid cross is

एक एकसंकर संकरण का जीनोटाइपिक अनुपात है

1. 1:2:1
2. 3:1
3. 2:1:1
4. 9:3:3:1

Phenotypic ratio

Pea plants were used in Mendel's experiments because

1. They were cheap
2. They had contrasting characters
3. They were available easily
4. All of the above

मेंडेल के प्रयोगों में मटर के पौधों का उपयोग किया गया था क्योंकि

1. वे सस्ते थे
2. उनके विपरीत चरित्र थे
3. वे आसानी से उपलब्ध थे
4. ऊपर के सभी

Mendel took _____ contrasting characteristics of pea plants.

मेंडल ने मटर के पौधों की _____ विषम विशेषताओं को लिया।

(a) 8

(b) 7

(c) 6

(d) 5

Which of the following characteristics of pea plants was not used by Mendel in his experiments?

(a) seed colour

(b) seed shape

(c) pod length

(d) flower position

मेंडल द्वारा अपने प्रयोगों में निम्नलिखित में से कौन सी विशेषता नहीं थी?

(a) बीज का रंग

(b) बीज का आकार

(c) फली की लंबाई

(d) फूलों की स्थिति

BIOLOGY WITH DR. AAKRITI RAJ

Flower Colour	Plant Height	Seed Color	Seed Shape	Pod Colour	Pod Shape	Flower Position
Purple	Tall	Yellow	Round	Green	Inflated (full)	Axial
White	Short	Green	Wrinkled	Yellow	Constricted (flat)	Terminal

Mendel's findings were rediscovered by

मेंडल के निष्कर्षों को फिर से खोजा गया

1. Correns
2. De Vries
3. Tschermark
4. All

Rediscovery of Mendel's Work

Carl Corens

Hugo deVries

Tschermak

- In 1900, three workers independently rediscovered the principles of heredity already worked out by Mendel.
- They were Hugo de Vries of Holland, Carl Correns of Germany and Erich von Tschermak of Austria.
- 1900 में, तीन वैज्ञानिकों ने स्वतंत्र रूप से पहले से ही मेंडेल द्वारा काम किए गए आनुवंशिकता के सिद्धांतों को फिर से खोजा।
- वे हॉलैंड के ह्यूगो डी व्रज, जर्मनी के कार्ल कोरेंस और ऑस्ट्रिया के एरच वॉन सछर्मक थे।

Genes are made up of:

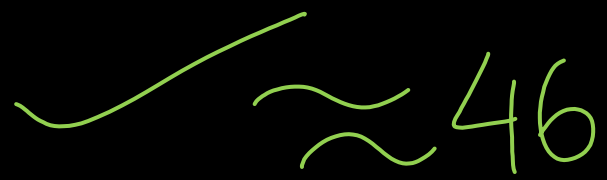
1. DNA
2. RNA
3. Proteins
4. Enzymes

जीन _____ से बना है:

1. DNA
2. RNA
3. प्रोटीन
4. एंजाइमों

In humans, each cell normally contains _____ of chromosomes.

1. 11 pairs
2. 23 pairs
3. 32 pairs
4. 46 pairs



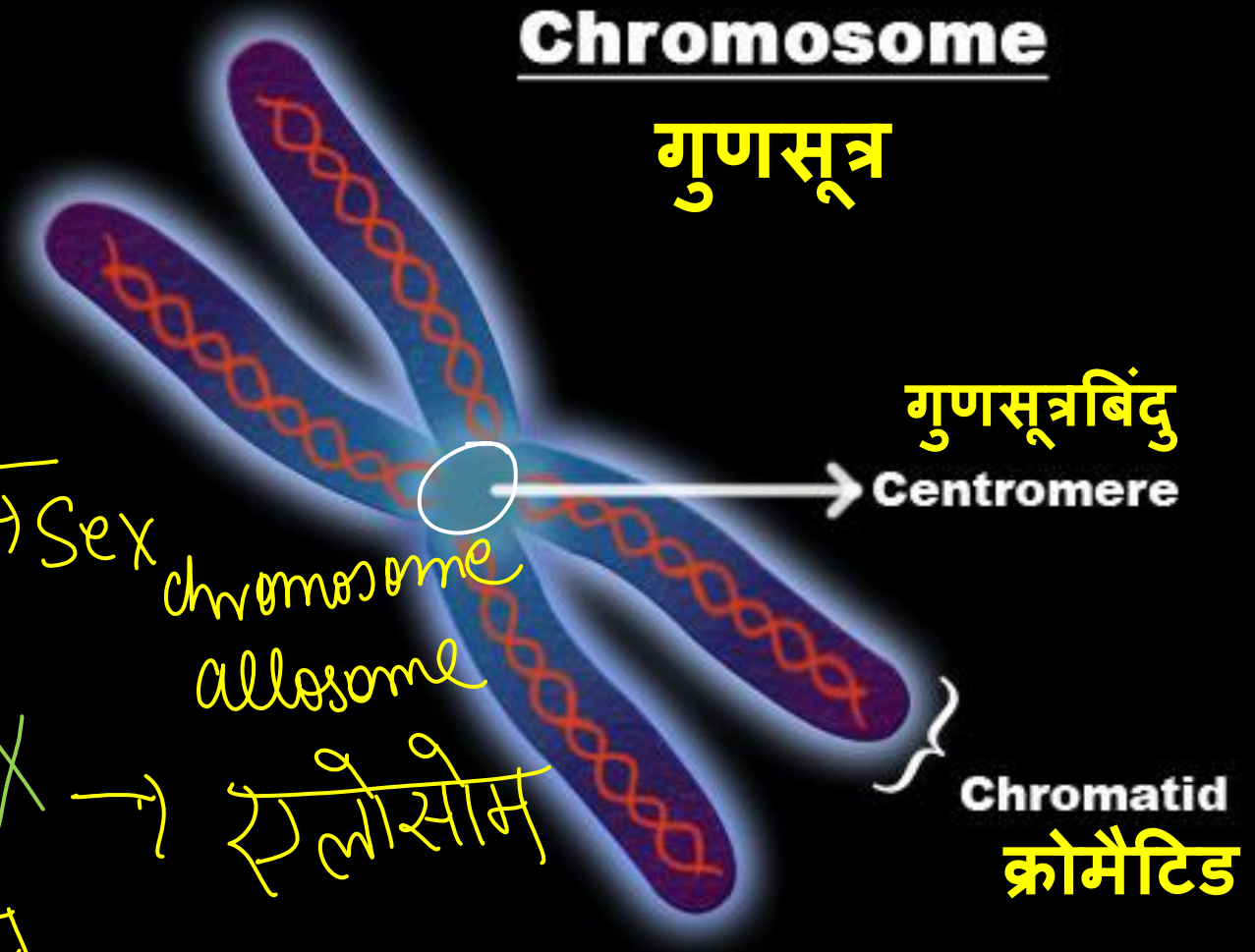
मनुष्यों में, प्रत्येक कोशिका में आम तौर पर गुणसूत्रों का _____ होता है।

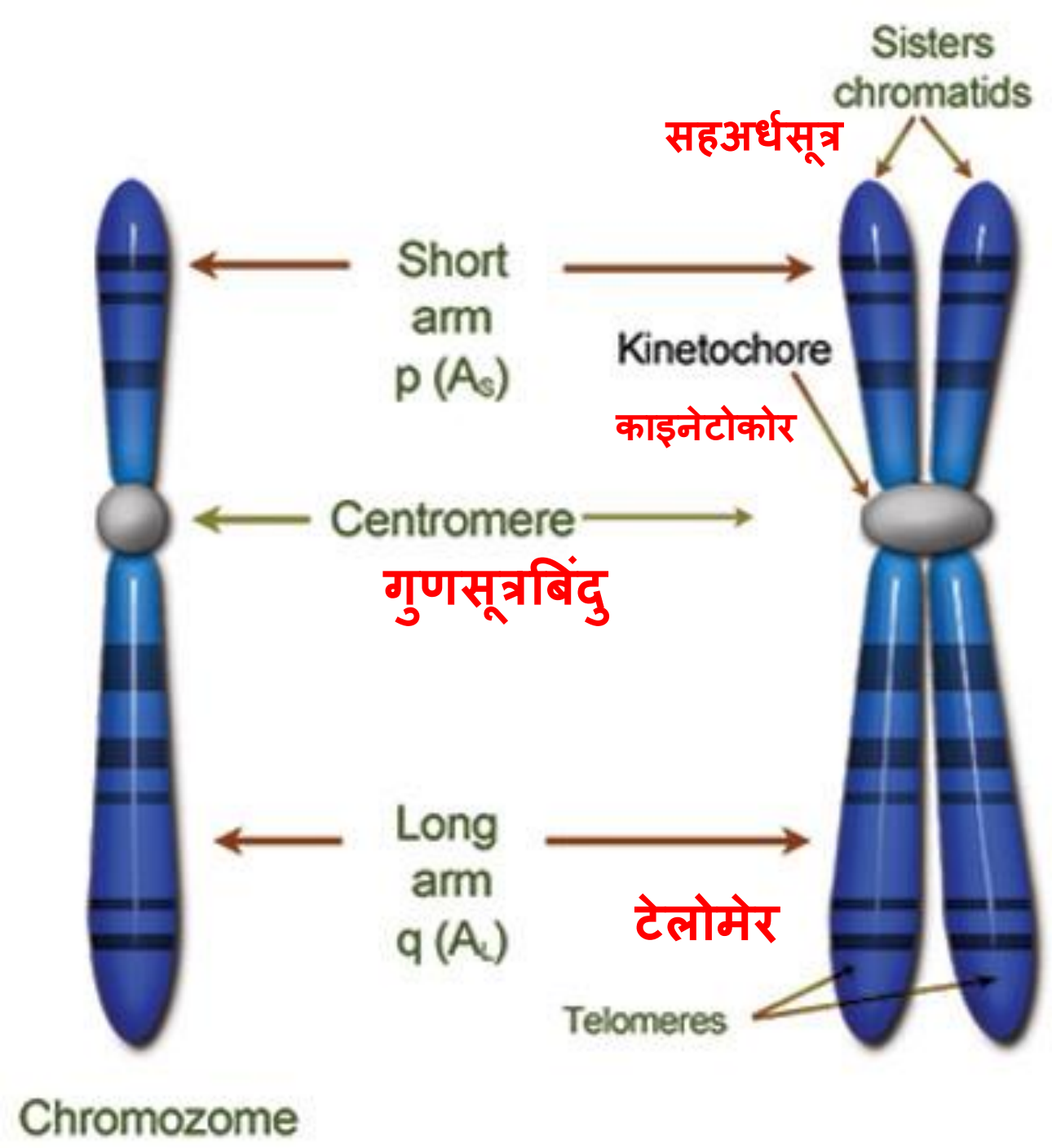
1. 11 जोड़े
2. 23 जोड़े
3. 32 जोड़े
4. 46 जोड़े

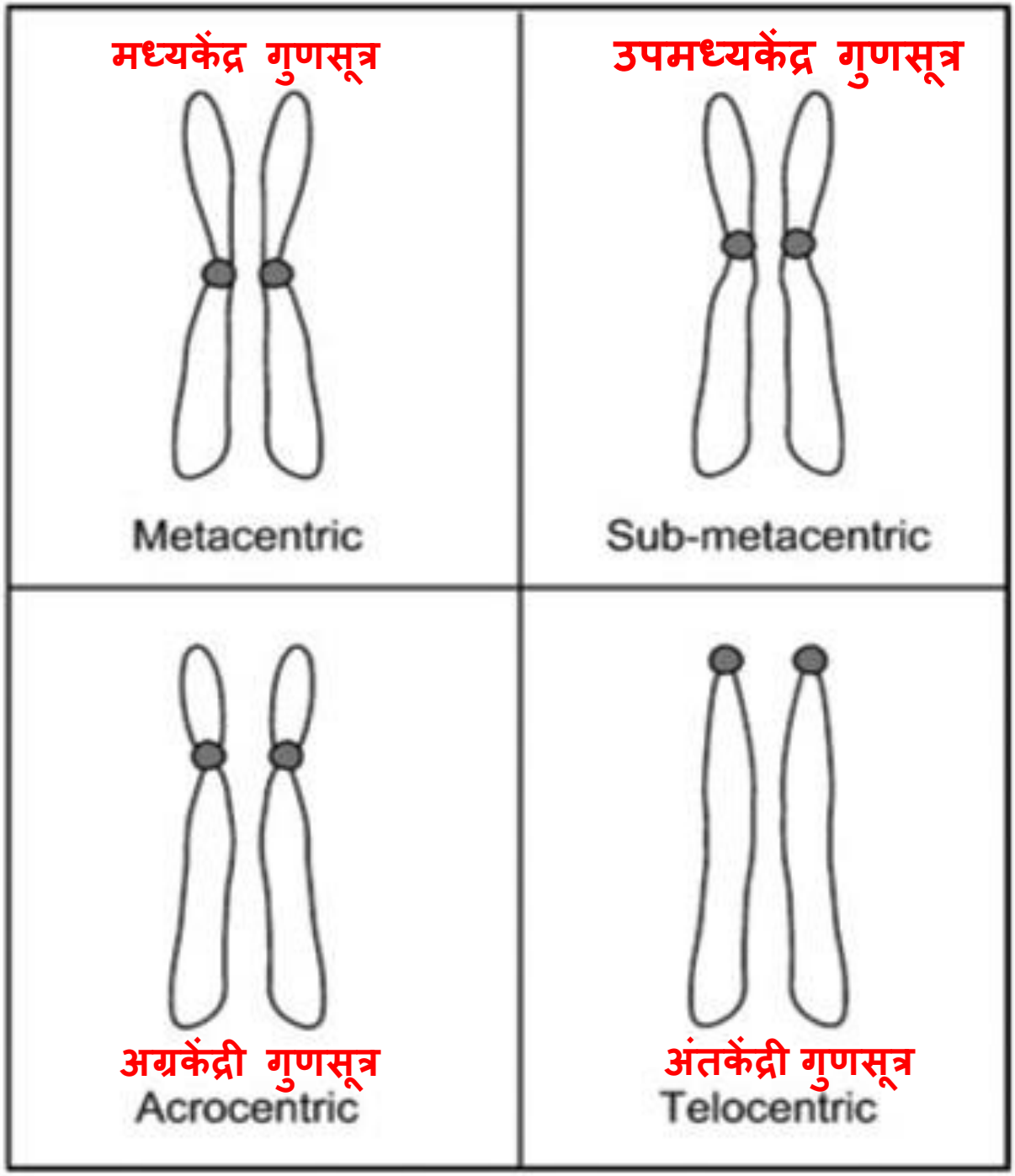
23pairs = 46

Male = 22 + XY
पुरुष ↓ autosome ↳ Sex chromosome allosome

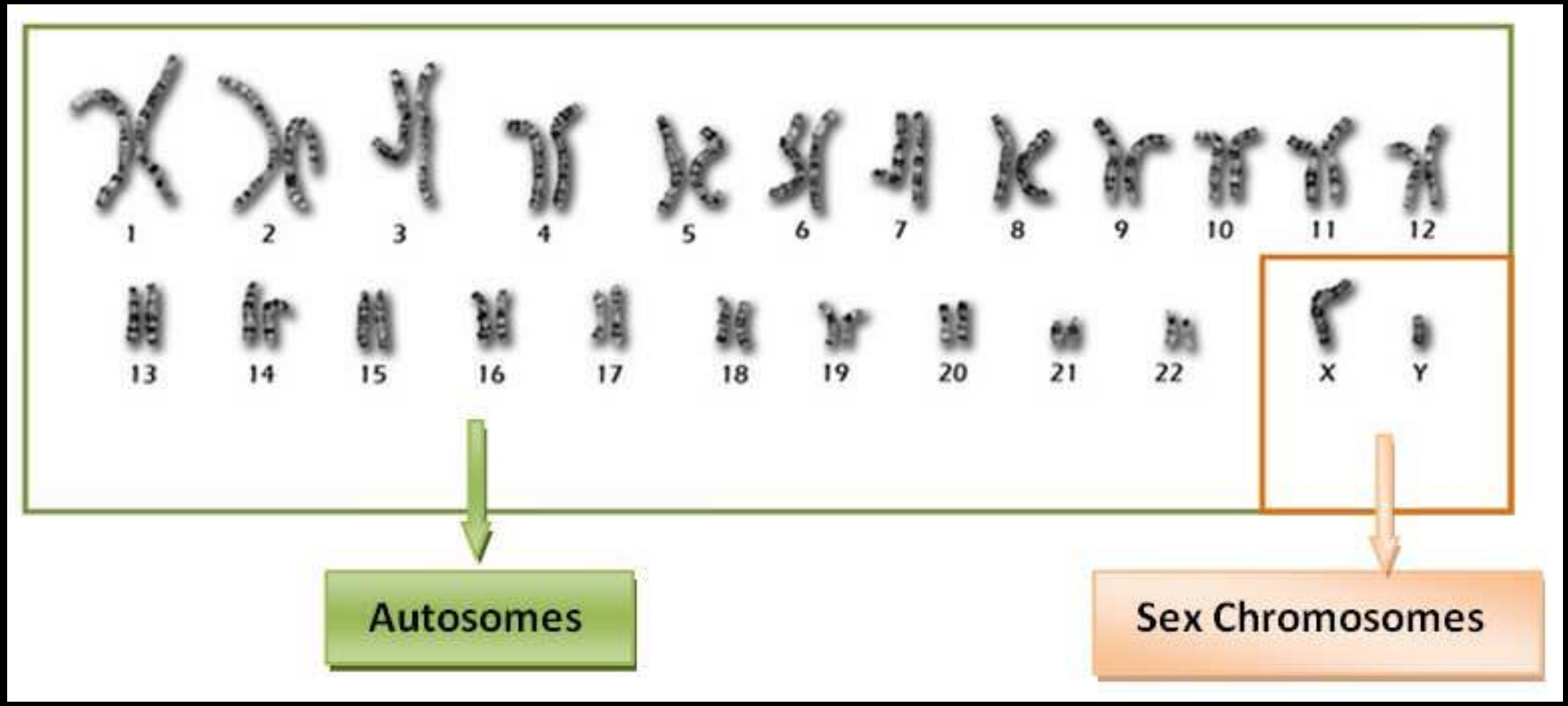
Female = 22 + XX → एलोसोम
महिला ↳ ऑटोसोम




Sisters chromatids
सहअर्धसूत्र
Short arm p (As)
Kinetochore
काइनेटोकोर
Centromere
गुणसूत्रबिंदु
Long arm q (Al)
टेलोमेर
Telomeres
Chromozome


मध्यकेंद्र गुणसूत्र
Metacentric
उपमध्यकेंद्र गुणसूत्र
Sub-metacentric
अग्रकेंद्री गुणसूत्र
Acrocentric
अंतकेंद्री गुणसूत्र
Telocentric

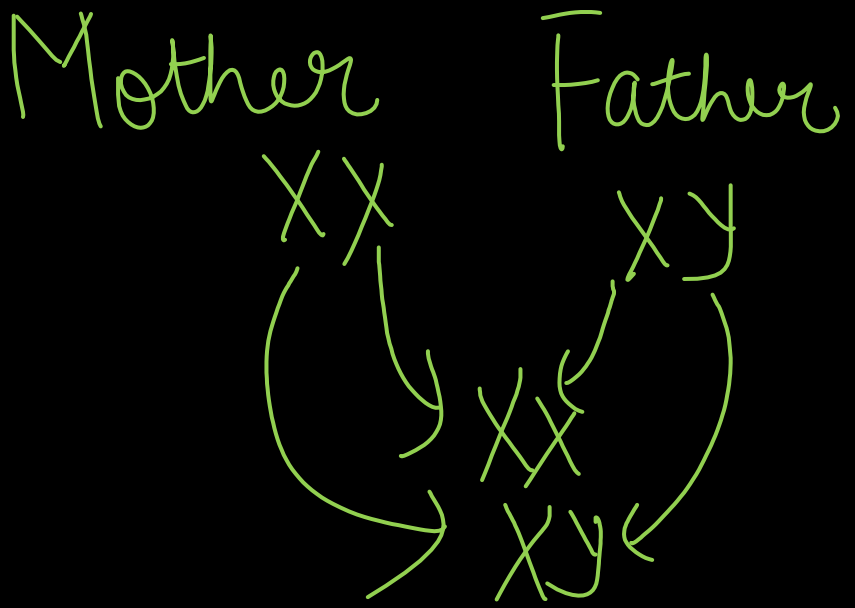
CHROMOSOMES गुणसूत्र

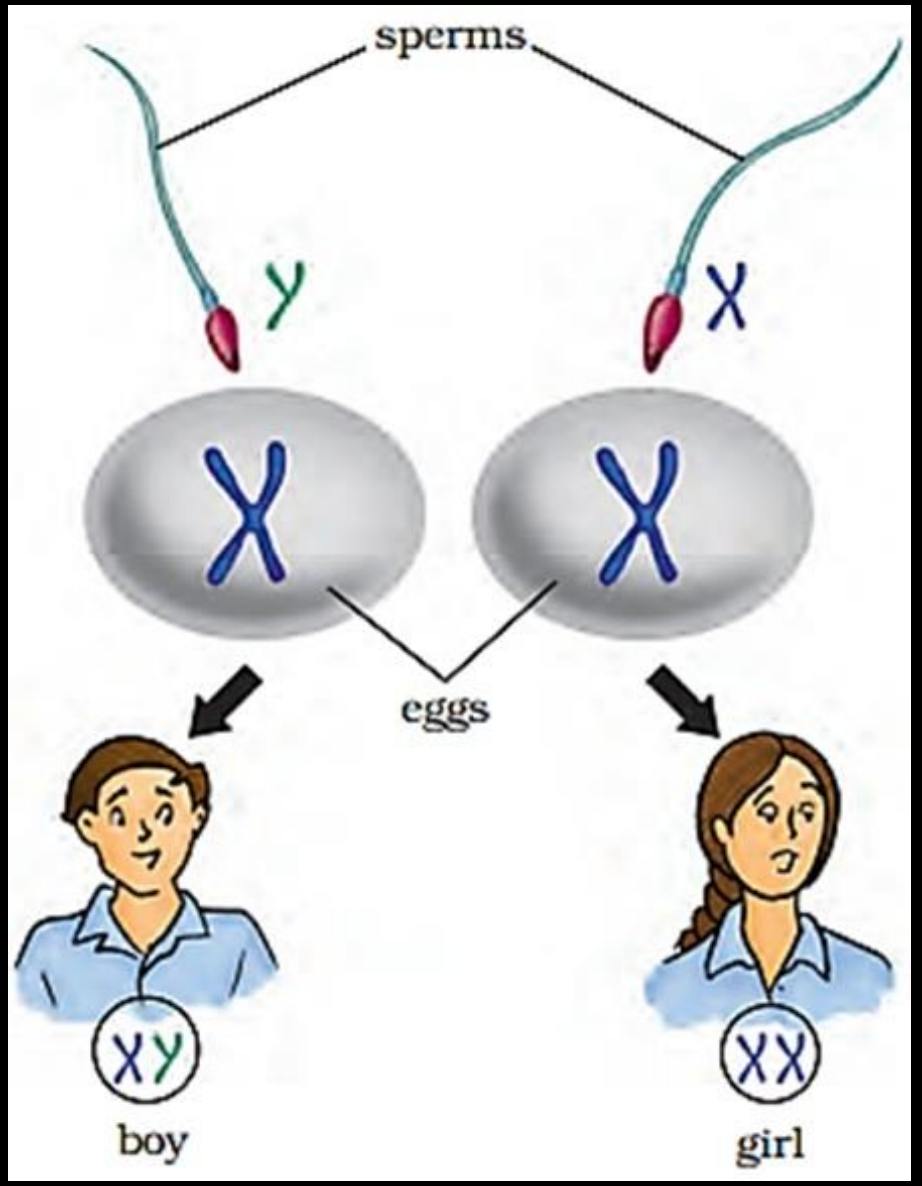


The sex chromosome pair in males contains which two chromosomes?

पुरुषों में सेक्स क्रोमोसोम जोड़ी में कौन से दो गुणसूत्र होते हैं?

1. XX
2. YY
3. XM
4. none of the above

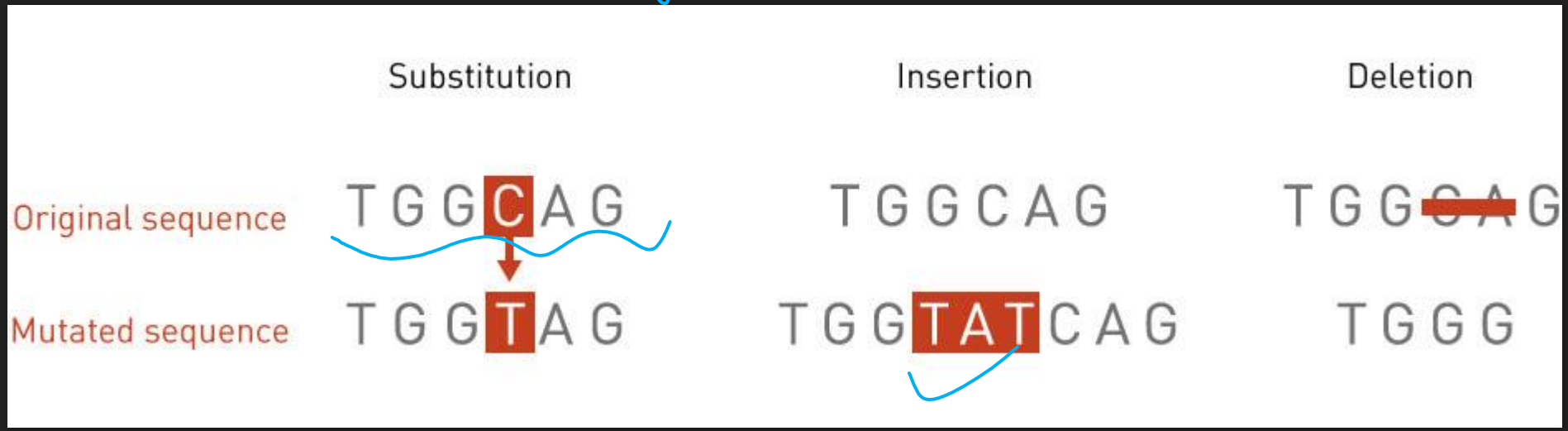



sperms
Y
X
X
X
eggs
XY
XX
boy
girl

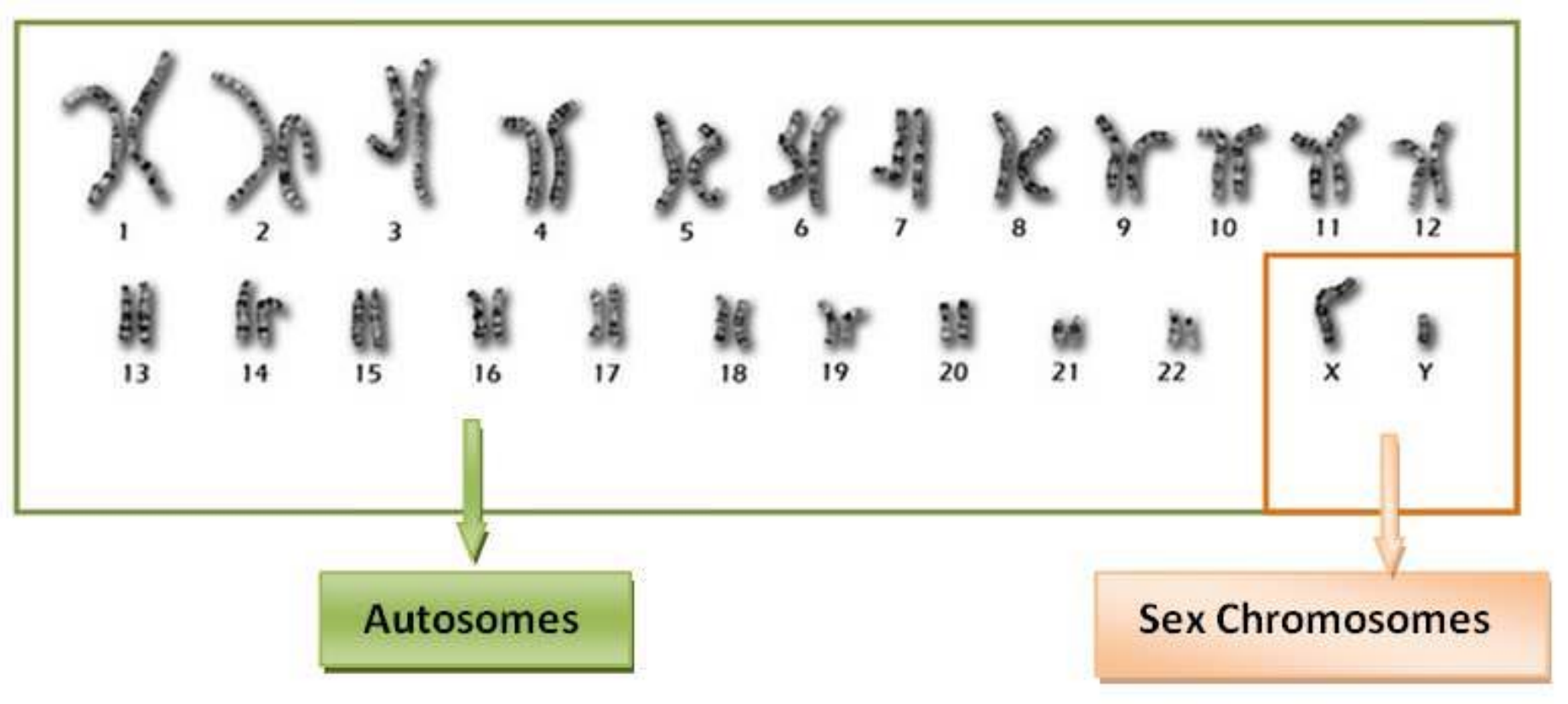
MUTATION उत्परिवर्तन

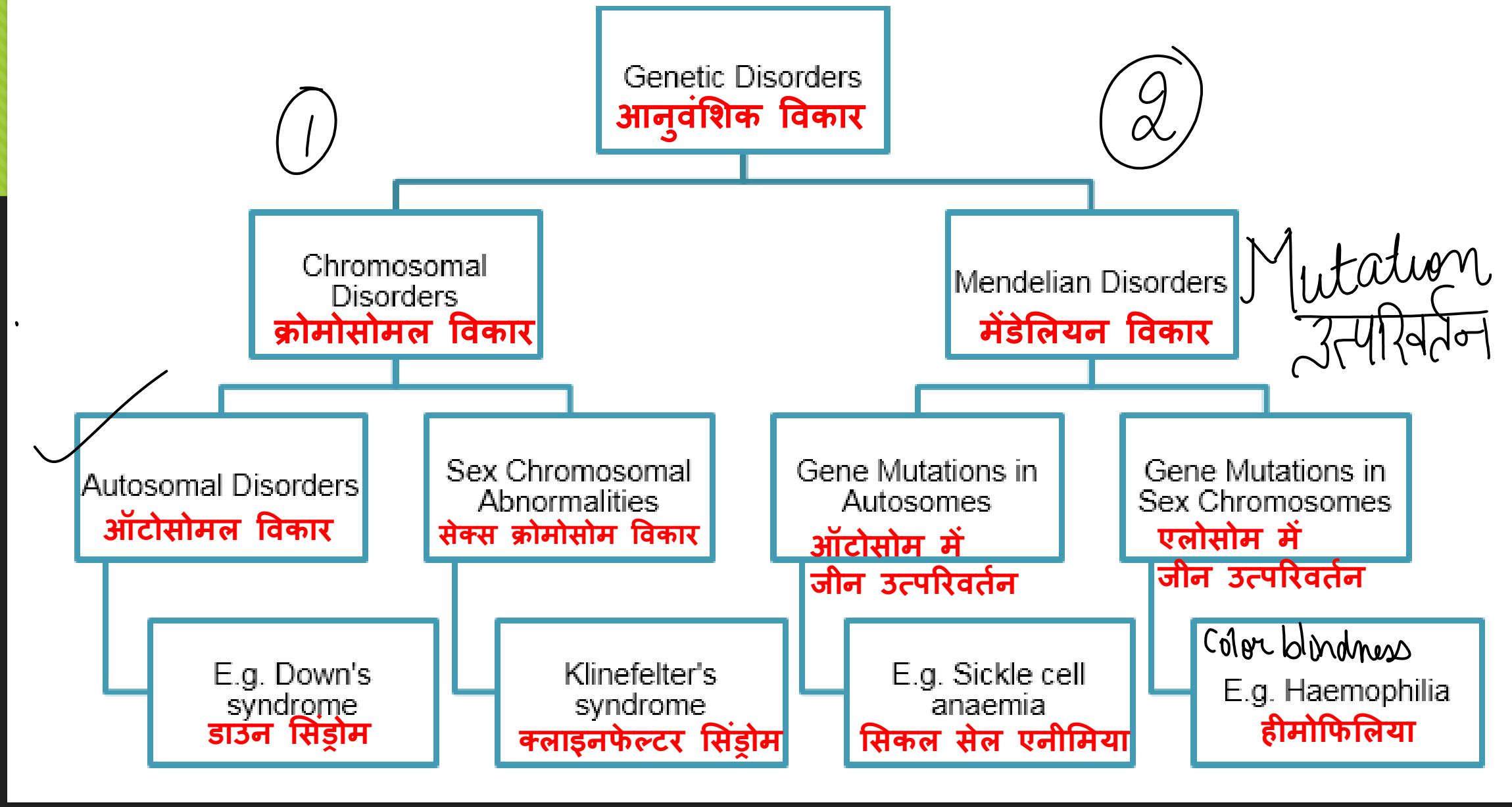
- A mutation is a sudden change in a DNA sequence.
- उत्परिवर्तन डीएनए अनुक्रम में परिवर्तन है
- Discovered by Hugo De Vries in 1900 in Evening Primrose
- उत्परिवर्तन की खोज ह्यूगो डे व्रीस ने ईवनिंग प्रिमरोज में की थी

Mutagen म्युटाजेन



CHROMOSOMES गुणसूत्र

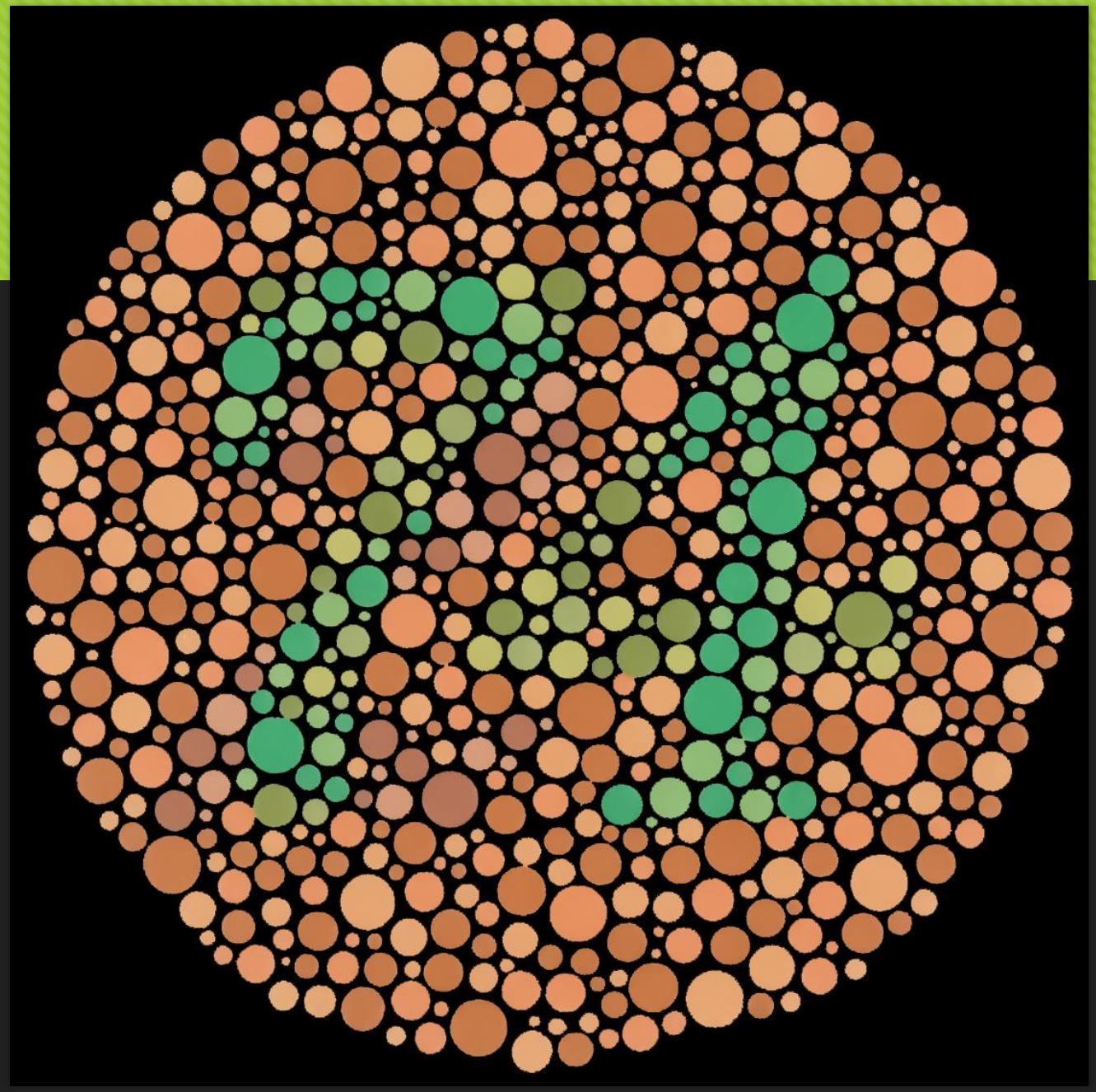



Genetic Disorders
आनुवंशिक विकार
1
2
Chromosomal Disorders
क्रोमोसोमल विकार
Mendelian Disorders
मेंडेलियन विकार
Mutation
उत्परिवर्तन
Autosomal Disorders
ऑटोसोमल विकार
Sex Chromosomal Abnormalities
सेक्स क्रोमोसोम विकार
Gene Mutations in Autosomes
ऑटोसोम में जीन उत्परिवर्तन
Gene Mutations in Sex Chromosomes
एलोसोम में जीन उत्परिवर्तन
E.g. Down's syndrome
डाउन सिंड्रोम
Klinefelter's syndrome
क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम
E.g. Sickle cell anaemia
सिकल सेल एनीमिया
Color blindness
E.g. Haemophilia
हीमोफिलिया

Color Blindness वर्णांधता

Ishihara TEST

इशीहारा



COLOUR BLINDNESS वर्णांधता

Cone → दिक्कत

X

- लाल और हरे रंग के बीच अंतर करने में विफलता
- कारण: आंख के लाल या हरे रंग के शंकु में दोष
- इसका कारण यह है कि जीन जो लाल-हरे रंग के अंधापन को जन्म देते हैं, वे X-गुणसूत्र पर होते हैं

Results in failure to discriminate between RED and GREEN colour

CAUSE
Defect in either Red or Green cone of eye

This is because the genes that lead to Red-Green color blindness are on the X-chromosome

X

X^cY Male 81

0.41

X^cX Female → Carrier

X^cX^c

X^cX^c → CB

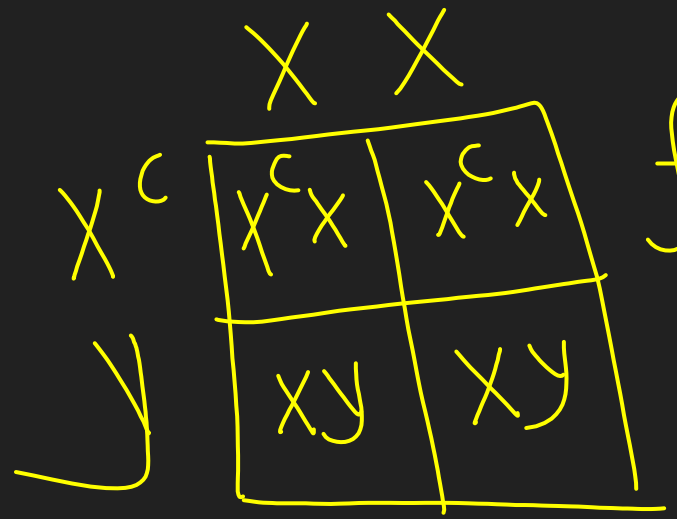
X^cX^c → colorblind female

X^cY → colorblind male

X^cX → carrier female

Colorblind male + Normal female

X^cY XX



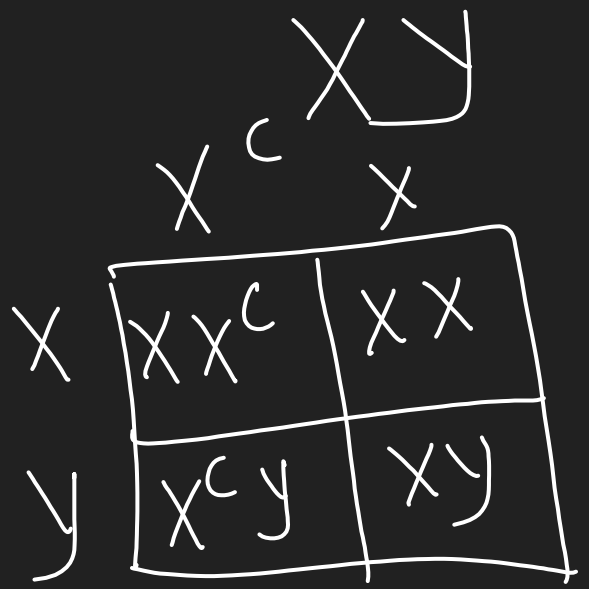
female → carrier

Sons → normal

Normal male X

Carrier CB girl

$X^c X$



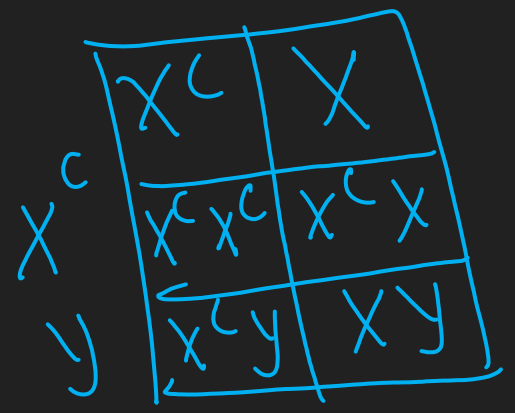
Normal male X color blind female?

XY X^cX^c

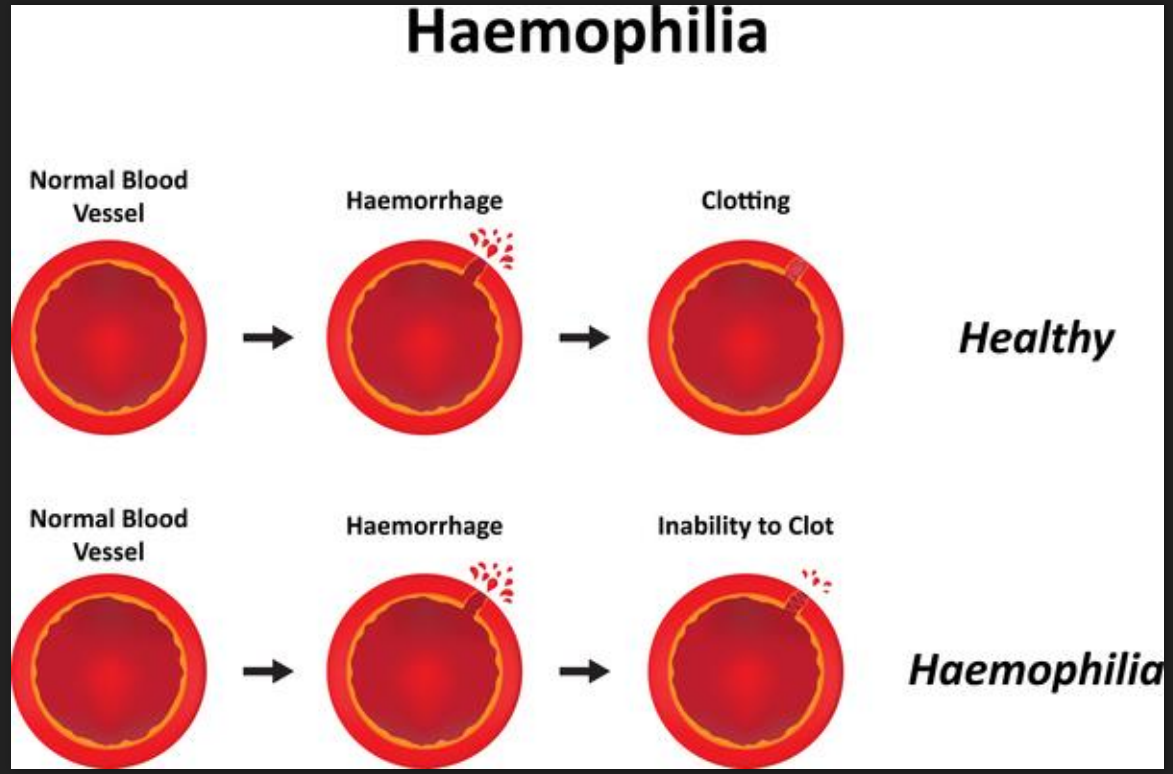
	X^c	X^c
X	XX^c	XX^c
Y	X^cY	X^cY

Color blind male X Carrier female

X^cY X^cX



② HEMOPHILIA हीमोफिलिया



13 Clotting factors (CF) 13 थक्के कारक] Liver यकृत

C F VIII कमी → Haemophilia A

IX कमी → Haemophilia B / Christmas Disease

Hemophilia is sometimes referred to as “the royal disease,” because it affected the royal families of England, Germany, Russia and Spain in the 19th and 20th centuries. Queen Victoria of England is believed to have been the carrier of hemophilia B, or factor IX deficiency.

हेमोफिलिया को कभी-कभी "शाही बीमारी" के रूप में जाना जाता है, क्योंकि इसने 19 वीं और 20 वीं शताब्दी में इंग्लैंड, जर्मनी, रूस और स्पेन के शाही परिवारों को प्रभावित किया था। माना जाता है कि इंग्लैंड की रानी विक्टोरिया हीमोफिलिया बी की वाहक थीं, या कारक IX की कमी थी

Male $X^H Y$

female $X^H X$

↳ carrier

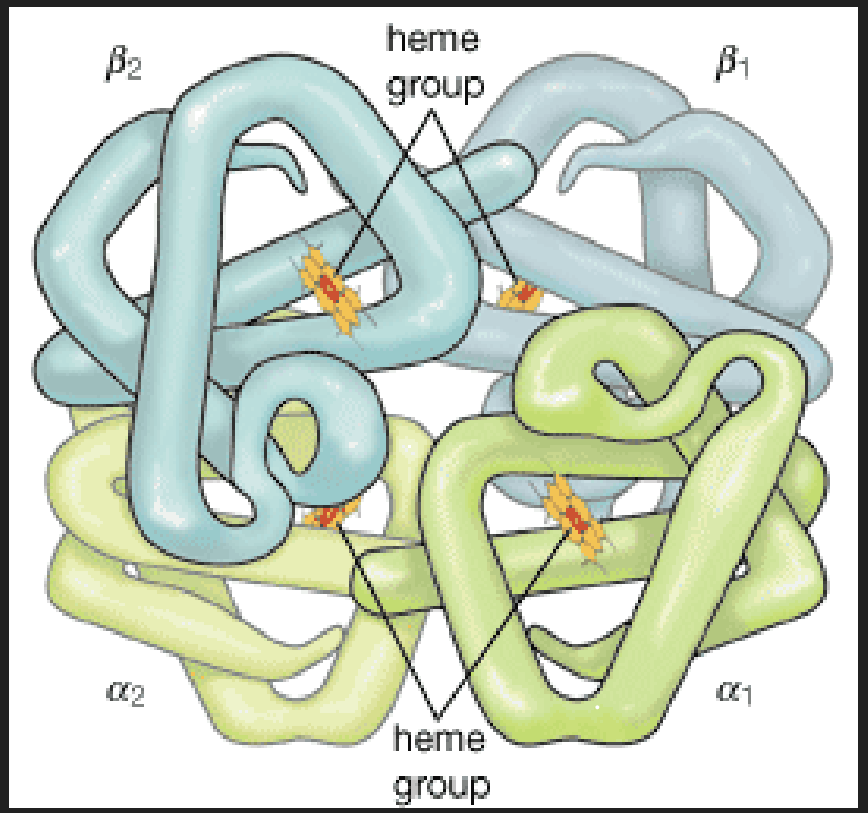
Female $X^H X^H$

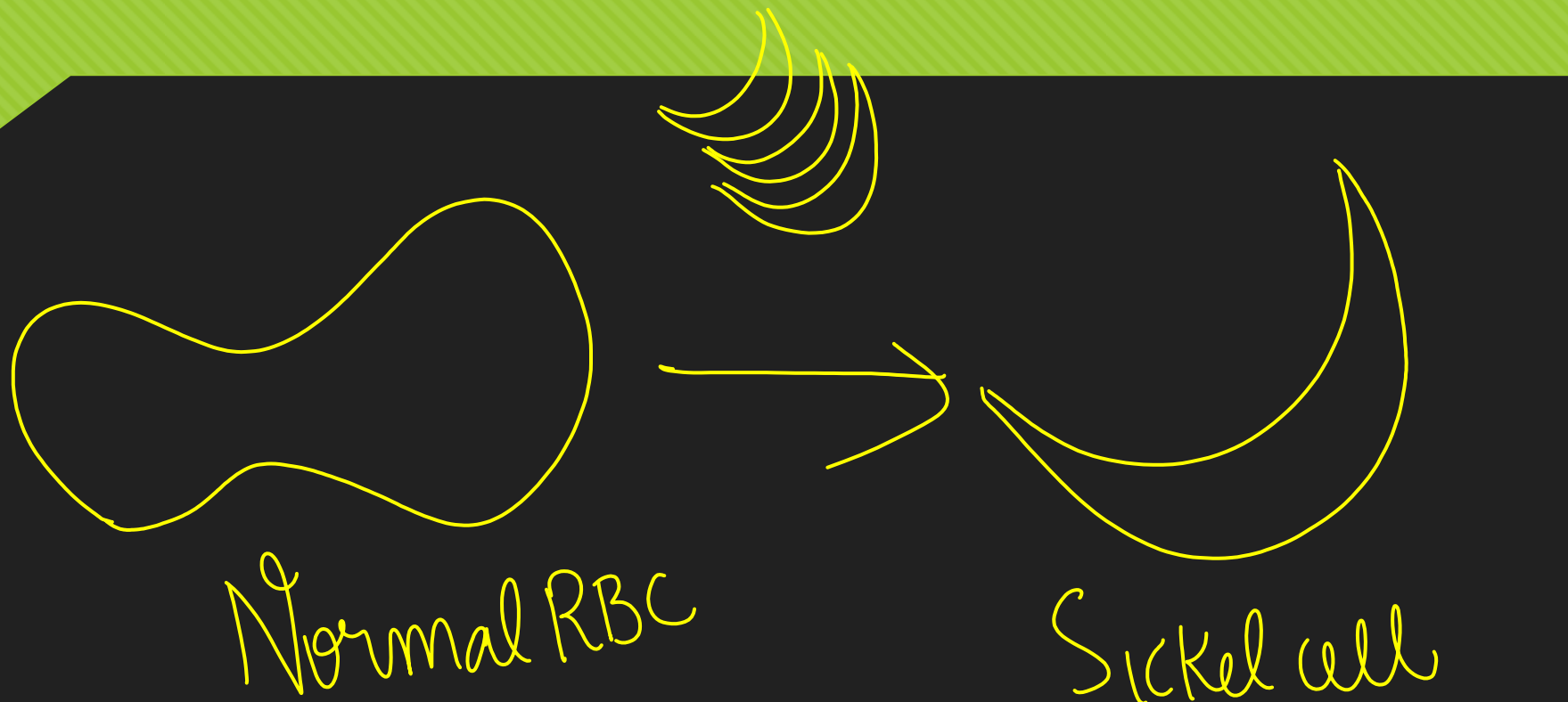
SICKLE CELL ANEMIA सिकल सेल एनीमिया

- Autosomal ओटोसोमल
- ग्लूटामिक एसिड को हीमोग्लोबिन की बीटा श्रृंखला के 6 वें स्थान पर वेलिन द्वारा प्रतिस्थापित किया जाता है

CAUSE

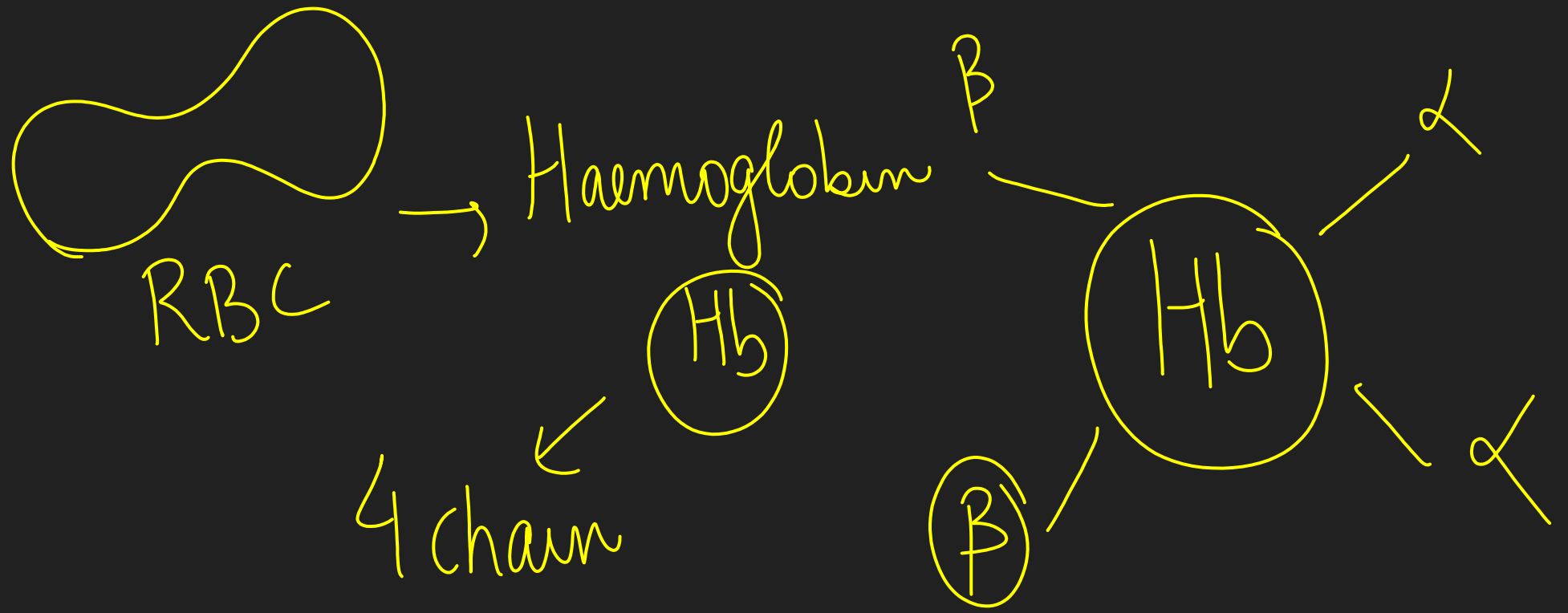
Substitution of Glutamic acid (Glu) by Valine (Val) at the sixth position of the beta globin chain of the haemoglobin molecule

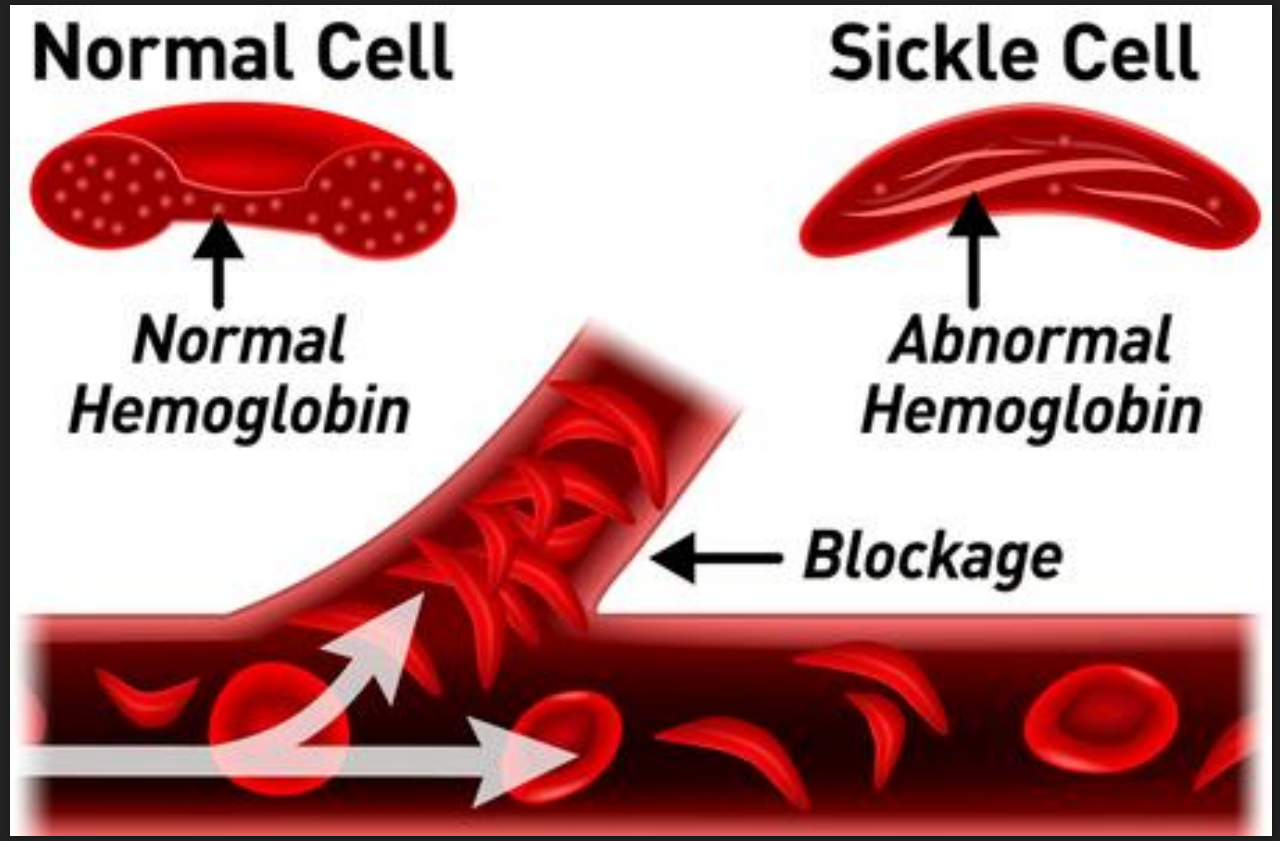



Normal RBC
Sickel cell anemia

6th C

Glut acid → Valine




Normal Cell
Sickle Cell
Normal Hemoglobin
Abnormal Hemoglobin
Blockage

Chromosomal disorders
क्रोमोसोमल विकार

- Caused due to absence or excess or abnormal arrangement of one or more chromosomes.
- एक या अधिक गुणसूत्रों की अनुपस्थिति या अधिकता या असामान्य व्यवस्था के कारण।
- Failure of segregation of chromatids during cell division cycle results in the gain or loss of a chromosome(s)
- कोशिका विभाजन चक्र के दौरान क्रोमैटिड्स के अलगाव की विफलता से गुणसूत्र (ओं) का लाभ या हानि होती है

1 Down's Syndrome डाउन सिंड्रोम

21st III

- The cause of this genetic disorder is the presence of an additional copy of the chromosome number 21
- इस आनुवांशिक विकार का कारण गुणसूत्र संख्या 21 की एक अतिरिक्त प्रति की उपस्थिति है।

- This disorder was first described by Langdon Down (1866).
- इस विकार को पहली बार लैंगडन डाउन (1866) द्वारा वर्णित किया गया था।

② Klinefelter's Syndrome क्लाइनफेल्टर सिंड्रोम

- This genetic disorder is also caused due to the presence of an additional copy of X-chromosome resulting into 47 chromosome, XXY.
- यह आनुवंशिक विकार एक्स-क्रोमोसोम की एक अतिरिक्त प्रतिलिपि की उपस्थिति के कारण भी होता है, जिसके परिणामस्वरूप 47 क्रोमोसोम
- Such individuals are sterile.
- ऐसे व्यक्ति बाँझ होते हैं।

③ Turner's Syndrome
टर्नर का सिंड्रोम

- Such a disorder is caused due to the absence of one of the X chromosomes, i.e., 45 with X0,
- एक्स गुणसूत्रों में से एक की अनुपस्थिति के कारण ऐसा विकार होता है, अर्थात, X0 के साथ 45,
- Such females are sterile as ovaries are rudimentary besides other features including lack of other secondary sexual characters
- इस तरह की महिलाएं बाँझ होती हैं क्योंकि अंडाशय अन्य विशेषताओं के अलावा अन्य माध्यमिक यौन पात्रों की कमी के कारण अल्पविकसित होते हैं

Hemophilia is

(a)an organic disorder

(b)a metabolic disorder

(c)a genetic disorder

(d)a hormonal disorder

हीमोफिलिया है

(a) एक कार्बनिक विकार

(b) एक चयापचय विकार

(c) एक आनुवंशिक विकार

(d) एक हार्मोनल विकार

Khnefelter Syndrome Superman Syndrome

XXY

Trisomy of 13th chromosome - Patau Syndrome

" " 18th chromosome - Edward Syndrome

Phenylketonuria

Phenylalanine

Amniocenteses