BNZY401DET

سائیٹو جینیٹکس

(Cytogenetics)

مع

لیب مینول

(Lab Manual)

بی۔ایس سی۔(آنرس)

چار سالہ پروگرام

چوتھا سمسٹر (حیوانیات)

مرکز برائے فاصلاتی و آن لائن تعلیم

مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی

حیدرآباد۔32، تلنگانہ، بھارت

© Maulana Azad National Urdu University, Hyderabad Copyright © 2025,
Maulana Azad National Urdu University, Hyderabad
All right reserved. No part of this publication may be reproduced or transmitted in any form or by any means, electronically or mechanically, including photocopying, recording or any information storage or retrieval system, without prior permission in writing form the publisher (registrar@manuu.edu.in)

ISBN : 978-81-68324-32-9
Course : Cytogenetics
First Edition : August 2026
Copies : 200
Price : 265/- (The price of the book is included in admission fee of distance mode students)

Course Coordinator

Prof. Arif Ahmad, Professor & Head (Zoology) School of Sciences, MANUU, Hyderabad

Editorial Board/Editors

Prof. P. Fazul Rahaman (Chief Editor)
Professor (Zoology), School of Sciences, MANUU, Hyderabad.

Prof. Arif Ahmad, Professor & Head (Zoology) School of Sciences, MANUU, Hyderabad.

Prof. Parveen Jahan,
Professor (Zoology), School of Sciences, MANUU, Hyderabad.

Dr. Mohammad Kamran,
Associate Professor (Zoology), School of Sciences, MANUU, Hyderabad.

Dr. Mohammad Asif, Assistant Professor (C), CDOE, MANUU, Hyderabad.

Dr. Mohammad Mahboob, Assistant Professor (Zoology), School of Sciences, MANUU, Hyderabad.

Dr. Afzal Khan (Language Editor), Assistant Professor (C) of Urdu, CDOE, AMU, Aligarh.

Production

Prof. Nikhath Jahan,
Professor (Urdu),
CDOE MANUU

Mr. P Habibulla
Assistant Registrar, Purchase & Stores Section, MANUU

Dr. Mohd Akmal Khan,
Assistant Professor (C)/Guest Faculty,
CDOE MANUU

Mohd Abdul Naseer
Section Officer, CDOE MANUU

Shaik Ismail,
UDC, CDOE, MANUU

Syed Faheemuddin, LDC
Purchase & Stores Section, MANUU

On behalf of the Registrar, Published by:
Centre for Distance and Online Education
Maulana Azad National Urdu University
Gachibowli, Hyderabad-500032 (TG), India
*Director:*dir.dde@manuu.edu.in*Publication:*ddepublication@manuu.edu.in
Phone number: 040-23008314 Website: manuu.edu.in

CRC Prepared by the Dr. Mohammad Asif, Faculty of Zoology, CDOE, MANUU

Printed at Print Time & Business Enterprises, Hyderabad

فہرست

	پیغام	وائس چانسلر، مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی	6
	پیغام	ڈائرکٹر، مرکز برائے فاصلاتی و آن لائن تعلیم	7
	کورس کا تعارف	کورس کوآرڈی نیٹر (اردو)	8
اکائی نمبر	**اکائی کا نام**	**مصنف**	**صفحہ نمبر**
	بلاک :I- کروموسوم کی ساخت، افعال اور تغیرات		
1.	کروموسومز –تعداد اور ساخت	پروفیسر پروین جہاں	9
2.	ڈروسوفیلا لاروا کے جائنٹ کروموسومز اور ان کی اہمیت	پروفیسر پروین جہاں	22
3.	کروموسوم کی ساختی تبدیلیاں–وجوہات، اثرات اور طبی اہمیت (حذفیات، نقل، تبادلے، اور الٹ پھیر)	پروفیسر پروین جہاں	40
4.	کروموسوم کی عددی تبدیلیاں–وجوہات، اثرات اور طبی اہمیت (یوپلوئیڈی، اینیوپلوئیڈی)	پروفیسر پروین جہاں	59
	تجویز کردہ اکتسابی مواد		85
	نمونہ امتحانی پرچہ		86
	عملی تجربات		88
	بلاک :II- عملی تجربات (پریکٹیکل)		
5.	کیریوٹائپنگ–نارمل اور G-بینڈیڈ کروموسومز کا تجزیہ	ڈاکٹر وجیہ الشمس	89
6.	ڈروسوفیلا لاروا کے جائنٹ کروموسوم کا مشاہدہ	ڈاکٹر وجیہ الشمس	107
7.	منہ کی ایپیتھیلیل سیلز / نیوٹروفلز میں X-کروموسٹن کی موجودگی کا مشاہدہ	ڈاکٹر محمد محبوب	116
8.	ڈاؤن سنڈروم، ٹرنر سنڈروم اور کری-ڈو-شاٹ سنڈروم کے کیریوٹائپک تجزیے	ڈاکٹر محمد محبوب	123
	نمونہ امتحانی پرچہ		137

مصنفین کی تفصیلات

(Writer's Details)

Prof. Parveen Jahan,
Professor (Zoology), School of Sciences,
MANUU, Hyderabad

پروفیسر پروین جہاں
پروفیسر (حیوانیات)،اسکول برائے سائنسی علوم،مانو

Dr. Mohammad Mahboob,
Assistant Professor (Zoology), School of Sciences, MANUU, Hyderabad.

ڈاکٹر محمد محبوب،
اسسٹنٹ پروفیسر (کانٹریکچول)،حیوانیات
,اسکول برائے سائنسی علوم،مانو

Dr. Wajihus Shams,
Assistant Professor
Vocational Studies and Skill Development
School of Sciences, MANUU, Hyderabad

ڈاکٹر وجیہ الشمس
اسسٹنٹ پروفیسر،ووکیشنل اسٹڈیز اینڈ اسکل ڈیولپمنٹ
اسکول آف سائنسز،مولانا آزاد نیشنل اُردو یونیورسٹی،حیدرآباد

مترجمین (Translators): ڈاکٹر محمد محبوب(اکائی 4-1)

پروف ریڈرس(Proofreaders):

اول : ڈاکٹر محمد کامران،ڈاکٹر محمد محبوب،ڈاکٹر واجیہس شمس

دوم : ڈاکٹر عارف احمد

ائنل : ڈاکٹر محمد آصف

ٹائٹل پیج(Title Page): ابراہیم اکرم صدیقی

پیغام

مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی (MANUU) 1998 میں پارلیمنٹ کے ایک ایکٹ کے ذریعے قائم کی گئی۔ یہ ایک مرکزی جامعہ ہے جس نے این اے اے سی کی جانب سے گریڈ +A حاصل کیا ہے۔ اس جامعہ کے قیام کے مقاصد ہیں: (1) اردو زبان کا فروغ، (2) پیشہ ورانہ اور تکنیکی تعلیم کو اردو میڈیم میں قابل رسائی اور دستیاب بنانا، (3) روایتی اور فاصلاتی طریقۂ تعلیم کے ذریعے تعلیم فراہم کرنا، اور (4) خواتین کی تعلیم پر خصوصی توجہ دینا۔ یہ وہ نکات ہیں جو اس مرکزی جامعہ کو دیگر تمام مرکزی جامعات سے ممتاز کرتے ہیں اور اسے ایک انفرادیت بخشتے ہیں۔ قومی تعلیمی پالیسی 2020 میں بھی مادری زبانوں اور علاقائی زبانوں میں تعلیم حاصل کرنے پر زور دیا گیا ہے۔

اردو کے ذریعے علم کے فروغ کا مقصد یہی ہے کہ اردو جاننے والے طبقے کے لیے عصری علوم اور مضامین تک رسائی آسان بنائی جائے۔ ایک طویل عرصے تک اردو میں درسی مواد کی کمی رہی ہے۔ اردو یونیورسٹی کے پاس اب اردو میں 350 سے زیادہ کتابوں کا ذخیرہ موجود ہے اور ہر سمسٹر کے ساتھ اس تعداد میں اضافہ ہو رہا ہے۔

اردو یونیورسٹی این ای پی 2020 کے وژن کے مطابق مادری / گھریلو زبان میں تعلیمی مواد فراہم کرنے کے قومی مشن کا حصہ بننے کو اپنے لیے ایک اعزاز سمجھتی ہے۔ مزید یہ کہ اردو بولنے والا طبقہ اردو میں مطالعہ کے مواد کی عدم دستیابی کے سبب نئے اُبھرتے شعبوں اور جدید تر معلومات کے موجودہ میدانوں میں تازہ ترین معلومات و اطلاعات کے حصول سے محروم نہیں رہے گا۔ مذکورہ بالا میدانوں میں مواد کی دستیابی کی بدولت حصولِ معلومات کا نیا شعور بیدار ہوا ہے جو یقیناً اردو داں طبقے کی دانشورانہ ترقی پر اثر انداز ہو گا۔

فاصلاتی اور آن لائن طلبہ کے لیے تعلیم و تدریس کے عمل کو سہل بنانے کے لیے یونیورسٹی کا سینٹر فار ڈسٹنس اینڈ آن لائن ایجوکیشن (CDOE) اردو اور متعلقہ مضامین میں خود اکتسابی مواد (SLM) کی تیاری کو یقینی بناتا ہے۔

MANUU فاصلاتی اور آن لائن لرننگ کے طلبہ کے لیے SLM بلا معاوضہ فراہم کرتا ہے۔ یہ مواد اُردو کے ذریعے علم حاصل کرنے میں دلچسپی رکھنے والے ہر شخص کے لیے برائے نام قیمت پر دستیاب ہے۔ تعلیم تک رسائی کے دائرے کو مزید پھیلانے کے مقصد سے، اردو / ہندی / انگریزی / عربی میں eSLM یونیورسٹی کی ویب سائٹ پر مفت ڈاؤن لوڈ کے لیے دستیاب رکھا گیا ہے۔

مجھے بے حد خوشی ہے کہ متعلقہ فیکلٹی کی محنت اور مصنفین کے مکمل تعاون کی بدولت FYUG بی۔اے، بی۔ایس سی اور بی۔کام کی کتابوں کی اشاعت کا عمل بڑے پیمانے پر شروع ہو گیا ہے۔ فاصلاتی اور آن لائن لرننگ کے طلبہ کی سہولت کے لیے خود اکتسابی مواد (SLM) کی تیاری اور اشاعت کا عمل یونیورسٹی کے لیے اہمیت رکھتا ہے۔ مجھے یقین ہے کہ ہم اپنے خود تعلیمی مواد کے ذریعے اردو جاننے والے ایک بڑے طبقے کی ضروریات کو پورا کرنے کے قابل ہوں گے اور اس یونیورسٹی کے مقصدِ قیام کو پورا کریں گے اور اپنے ملک میں اپنی موجودگی کو جائز ٹھہرا سکیں گے۔

نیک تمناؤں کے ساتھ!

پروفیسر سید عین الحسن
شیخ الجامعہ، مانو

پیغام

موجودہ دور میں فاصلاتی تعلیم کو دنیا بھر میں ایک نہایت مؤثر اور مفید طریقۂ تعلیم کے طور پر تسلیم کیا جاتا ہے اور بڑی تعداد میں لوگ اس طریقۂ تعلیم سے فائدہ اٹھا رہے ہیں۔ مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی نے بھی اردو زبان بولنے والے عوام کی تعلیمی ضروریات کو مد نظر رکھتے ہوئے اپنے قیام کے وقت سے ہی فاصلاتی تعلیم کا طریقہ متعارف کرایا۔ مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی نے 1998 میں ڈائریکٹوریٹ آف ڈسٹنس ایجوکیشن (نظامتِ فاصلاتی تعلیم) کے ساتھ کام کا آغاز کیا اور 2004 سے باقاعدہ پروگرام شروع ہوئے، اس کے بعد مختلف شعبہ جات قائم کیے گئے۔

یو جی سی نے ملک میں نظام تعلیم کو مؤثر طور پر منظم کرنے میں ایک اہم کردار ادا کیا ہے۔ اوپن اینڈ ڈسٹنس لرننگ (ODL) موڈ کے تحت چلنے والے مختلف پروگرام، جو سینٹر فار ڈسٹنس اینڈ آن لائن ایجوکیشن (CDOE) میں چل رہے ہیں، یو جی سی-ڈی ای بی کے منظور شدہ ہیں۔ یو جی سی-ڈی ای بی نے فاصلاتی اور باقاعدہ تعلیم کے نصاب کو ہم آہنگ کرنے پر زور دیا ہے تاکہ فاصلاتی تعلیم حاصل کرنے والے طلبہ کے معیار کو بہتر بنایا جاسکے۔ چونکہ مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی ایک دُہرے طرز (ڈوئل موڈ) کی یونیورسٹی ہے جو فاصلاتی اور روایتی دونوں طریقۂ تعلیم کی خدمات فراہم کرتی ہے، اس لیے اپنے مقاصد کو یو جی سی-ڈی ای بی کے رہنما خطوط کے مطابق حاصل کرنے کے لیے اس نے چوائس بیسڈ کریڈٹ سسٹم (CBCS) متعارف کرایا گیا جس کا خود اکتسابی مواد (Self Learning Materials) یو جی سی کے قوانین اور کریڈٹ فریم کے مطابق نئے سرے سے تیار کیے جاچکا ہے۔

سینٹر فار ڈسٹنس اینڈ آن لائن ایجوکیشن (CDOE) کل انیس (19) پروگرام پیش کرتا ہے جن میں یو جی، پی جی، بی ایڈ، ڈپلومہ اور سرٹیفکیٹ پروگرام شامل ہیں۔ اس کے ساتھ ساتھ تکنیکی مہارتوں پر مبنی پروگرام بھی شروع کیے جارہے ہیں۔ سی ڈی او ای نے جولائی 2025 سے این ای پی-2020 کے مطابق چار سالہ یو جی پروگرام کا آغاز کیا ہے۔ بی اے، بی ایس سی اور بی کام کے آنرز پروگراموں کو این سی ایف کے مطابق ڈیزائن کیا گیا ہے جس سے طلبہ کو آنرز ڈگری حاصل کرنے میں مدد ملے گی۔ سال 2025-2026 سے ایم بی اے پروگرام او ڈی ایل موڈ میں متعارف کرایا گیا ہے۔

مانو نے طلبہ کی سہولت کے لیے نو ریجنل سنٹرز (بنگلورو، بھوپال، دربھنگہ، دہلی، کولکاتا، ممبئی، پٹنہ، رانچی اور سری نگر) اور چھ سب ریجنل سنٹرز (حیدرآباد، لکھنؤ، جموں، نوح، وارانسی اور امراوتی) کا ایک وسیع نیٹ ورک قائم کیا ہے۔ اس کے علاوہ وجے واڑا میں ایک ایکسٹینشن سنٹر بھی قائم کیا گیا ہے۔ ان ریجنل اور سب ریجنل سنٹروں کے تحت ایک سو پچاس سے زیادہ لرنر سپورٹ سنٹر (LSCs) اور بیس پروگرام سنٹر بیک وقت چلائے جارہے ہیں تاکہ طلبہ کو تعلیمی اور انتظامی سہولیات فراہم کی جاسکیں۔ سینٹر فار ڈسٹنس اینڈ آن لائن ایجوکیشن اپنی تعلیمی اور انتظامی سرگرمیوں میں آئی سی ٹی کا بھرپور استعمال کرتا ہے اور اپنے تمام پروگراموں میں صرف آن لائن موڈ کے ذریعے ہی داخلے فراہم کرتا ہے۔

طلبہ کے لیے سیلف لرننگ میٹیریل (SLM) کی سوفٹ کاپی سینٹر فار ڈسٹنس اینڈ آن لائن ایجوکیشن کی ویب سائٹ پر دستیاب کرائی جاتی ہیں اور آڈیو و ویڈیو ریکارڈنگ کے لنک بھی ویب سائٹ پر فراہم کیے جاتے ہیں۔ اس کے علاوہ طلبہ کو ای۔ میل اور واٹس ایپ گروپ کی سہولت بھی فراہم کی جارہی ہے جن کے ذریعے انہیں پروگرام کے مختلف پہلوؤں جیسے کورس رجسٹریشن، اسائنمنٹ، کاؤنسلنگ، امتحانات وغیرہ کے بارے میں مطلع کیا جاتا ہے۔ باقاعدہ کاؤنسلنگ کے علاوہ گزشتہ دو برسوں سے طلبہ کے تعلیمی معیار کو بہتر بنانے کے لیے زائد تدارکی (Remedial) آن لائن کاؤنسلنگ بھی فراہم کی جارہی ہے۔

امید کی جاتی ہے کہ سینٹر فار ڈسٹنس اینڈ آن لائن ایجوکیشن تعلیمی اور معاشی طور پر پسماندہ آبادی کو عصری تعلیم کے دھارے میں شامل کرنے میں ایک اہم کردار ادا کرے گا۔ تعلیمی ضروریات کو مد نظر رکھتے ہوئے نئی تعلیمی پالیسی (NEP-2020) کے مطابق مختلف پروگرامز میں تبدیلیاں کی گئی ہیں اور توقع ہے کہ اس سے اوپن اینڈ ڈسٹنس لرننگ کے نظام کو مزید مؤثر اور کارآمد بنانے میں مدد ملے گی۔

پروفیسر محمد رضا اللہ خان

ڈائرکٹر، سی ڈی او ای، مانو

کورس کا تعارف

مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی ایک معیاری اور معتبر علمی ادارہ ہے جو علومِ سائنس کو عام فہم اردو زبان میں پیش کرنے کی بھرپور کوشش کرتی ہے۔ اس یونیورسٹی کا مقصد یہ ہے کہ علمی مواد کو اردو میں دستیاب کروا کر علم کے حصول کو آسان بنایا جائے۔ سائنسی نظریات اور تصورات کی صحیح تفہیم مادری زبان میں ہی ممکن ہے، کیونکہ سائنسی مضامین کی پیچیدگی اور خشک نوعیت کی وجہ سے طلبہ کے لیے ان کو سمجھنا مشکل ہوتا ہے۔

یہ کورس اسی مقصد کے پیش نظر تیار کیا گیا ہے تاکہ سائیٹوجینیٹکس کے مشکل اور دقیق موضوعات کو آسان اور سلیس اردو زبان میں بیان کیا جا سکے۔ اس کورس میں سائنسی اصطلاحات کو حتی المقدور اردو املا کے ساتھ پیش کیا گیا ہے تاکہ طلبہ کو سمجھنے میں دشواری نہ ہو اور مستقبل میں کسی بھی علمی یا پیشہ ورانہ میدان میں مشکل کا سامنا نہ کرنا پڑے۔

یہ کورس بی ایس سی (چہارم سمسٹر) کے طلبہ کے لیے تشکیل دیا گیا ہے اور اسے دو بلاکس میں تقسیم کیا گیا ہے۔ کورس کا عنوان "سائیٹوجینیٹکس " ہے، جس میں کروموسومز کی ساخت، ان کے افعال، تغیرات، اور دیگر سائیٹوجینیٹک پہلوؤں پر تفصیل سے روشنی ڈالی گئی ہے۔

پہلا بلاک "کروموسومز کی ساخت، افعال اور تبدیلیاں " پر مشتمل ہے، جس میں کروموسومز کی تعداد اور مرفالوجی، انسانی کروموسوم کی نامگذاری، میٹافیز کروموسوم کی تیاری کے لیے سیل کلچر تکنیک، کروموسوم کی درجہ بندی، اور کیریوٹائپنگ جیسے موضوعات شامل ہیں۔ اس کے علاوہ، ایکس-کرومیٹن اور اس کی اہمیت کو بھی تفصیل سے بیان کیا گیا ہے۔ مزید برآں، کروموسوم بینڈنگ، اس کے فوائد اور حدود، مالیکیولر سائیٹوجینیٹکس اور FISH تکنیک پر بھی روشنی ڈالی گئی ہے۔ اس بلاک میں ڈروسیفلا لاروا کے جائنٹ کروموسومز اور ان کی حیاتیاتی اہمیت کا بھی مطالعہ کیا گیا ہے۔

دوسرا بلاک عملی تجربات پر مشتمل ہے، جس میں کیریوٹائپنگ نارمل اور G-بینڈڈ کروموسومز کے عملی مشاہدے کو شامل کیا گیا ہے۔ اس کے علاوہ، ڈروسیفلا لاروا کے جائنٹ کروموسومز کی نمائش، بکال اپی تھیلیل سیلز / نیوٹرُفلز میں X- کرومیٹن کی موجودگی کا مظاہرہ اور ڈاؤن سنڈروم، ٹرنر سنڈروم، اور کری-ڈو-شاٹ سنڈروم کی کیریوٹائپک جانچ بھی شامل ہے۔

سائنسی مضامین کی اردو میں عدم دستیابی ایک بڑا مسئلہ رہی ہے، جس کے باعث طلبہ اور اساتذہ دونوں کو دشواری کا سامنا کرنا پڑتا ہے۔ مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی کی یہ کاوش ایک سنگِ میل کی حیثیت رکھتی ہے جو اردو داں طلبہ اور اساتذہ کے لیے ایک نعمت ثابت ہوگی۔ اس کورس میں پیچیدہ سائنسی مواد کو نہایت آسان اور عام فہم انداز میں پیش کیا گیا ہے تاکہ تعلیم کے حصول میں کوئی رکاوٹ نہ رہے۔

ڈاکٹر عارف احمد
کورس کوآرڈینیٹر

سائیٹو جینیٹکس

(Cytogenetics)

اکائی 1: کروميٹن اور کروموسوم کی ساخت اور تنظیم

(Structure and Organization of Chromatin and Chromosomes)

اکائی کے اجزا

1.0 تمہید(Introduction)

1.1 مقاصد(Objectives)

1.2 کروموسومز: تعداد اور ساخت(Chromosomes: Number and Morphology)

1.2.1 کروموسوم اور ڈی این اے کی ساخت(Structure of Chromosome and DNA)

1.2.2 کروموسومز کی تعداد(Chromosome Number)

1.2.3 کروموسومز کی ساخت(Chromosome Morphology)

1.2.4 کروموسوم کی اقسام(Types of Chromosomes)

1.3 انسانی کروموسومز کی ناگذاری(Human Chromosome Nomenclature)

1.3.1 کروموسوم کی ترکیب(Chromosome Composition)

1.4 اکتسابی نتائج(Learning Outcomes)

1.5 کلیدی الفاظ(Keywords)

1.6 نمونہ امتحانی سوالات(Model Examination Questions)

1.6.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات(Short Answer Type Questions)

1.6.3 طویل جوابات کے حامل سوالات(Long Answer Type Questions)

1.7 فرہنگ(Glossary)

1.0 تمہید(Introduction)

کروموسومز (Chromosomes) دھاگہ نما ساختیں ہوتی ہیں جو جانوروں اور پودوں کے خلیوں کے نیوکلئیس (Nucleus) میں موجود ہوتی ہیں۔ یہ ڈی این اے (DNA) اور پروٹینز پر مشتمل ہوتی ہیں اور جانداروں کی نشوونما، تکوین(Development) ،افعال اور تولید سے متعلق تمام جینیاتی معلومات کی حامل ہوتی ہیں۔ ہر جاندار نوع میں کروموسومز کی مخصوص تعداد پائی جاتی ہے جو نسل در نسل

ایک جیسی رہتی ہے اور حیاتی شناخت کا بنیادی خاکہ فراہم کرتی ہے۔

انسانی خلیوں میں کروموسومز وراثتی خصوصیات اور جینیاتی ترتیب کو قائم رکھنے میں مرکزی کردار ادا کرتے ہیں۔ ایک عام انسانی جسمانی خلیہ (Somatic Cell) میں کل 46 کروموسومز پائے جاتے ہیں جو 23 جوڑوں (Pairs) میں ترتیب دیے گئے ہوتے ہیں۔ ان میں 22 جوڑے خود مختار (Autosomes) جبکہ ایک جوڑا جنسی کروموسومز (Sex Chromosomes) پر مشتمل ہوتا ہے، جو فرد کی حیاتیاتی جنس متعین کرتے ہیں۔

کروموسومز مختلف ساخت (Morphology) جیسے کہ سائز، شکل، سینٹرومیر (Centromere) کی پوزیشن، اور بینڈنگ پیٹرن (Banding Pattern) میں ایک دوسرے سے مختلف ہوتے ہیں۔ یہ تمام پہلو جینیاتی بے ترتیبیوں (Genetic Disorders) کی شناخت میں انتہائی مددگار ہوتے ہیں۔

کروموسومز کی ساخت اور نامگذاری (Nomenclature) سائٹوجینیٹکس کے ماہرین کو یہ سہولت فراہم کرتی ہے کہ وہ ہر کروموسوم کو واضح طور پر پہچان سکیں، خصوصاً میٹافیز (Metaphase) مرحلے میں جب یہ مکمل طور پر گاڑھے (Condensed) اور خوردبین سے واضح طور پر دکھائی دیتے ہیں۔ انسانی کروموسومز کے لیے ایک معیاری نامگذاری نظام دنیا بھر میں رائج ہے جو تحقیق اور طبی رپورٹنگ میں یکسانیت پیدا کرتا ہے۔

کروموسومز کو مشاہدہ کرنے کے لیے، خاص طور پر تشخیصی مقاصد کے لیے، خلیوں کو میٹافیز کے مرحلے پر روکا جاتا ہے، جہاں کروموسومز سب سے زیادہ نمایاں ہوتے ہیں۔ اس کے لیے سیل کلچر تکنیک(Cell Culture Technique) ،رنگائی (Staining) اور سلائیڈ تیاری کی مخصوص مہارتوں کی ضرورت ہوتی ہے۔ تیار شدہ کروموسومز کو ایک ترتیب میں کیریوٹائپ (Karyotype) کی شکل میں ترتیب دیا جاتا ہے تاکہ عددی اور ساختی خرابیاں جیسے Aneuploidy، Deletion، Duplication اور Translocation کی شناخت کی جاسکے۔

کروموسومز کے مطالعہ کا ایک اہم جزو ایکس-کروموٹن باڈی (X-Chromatin Body) ہے، جسے بار باڈی (Barr Body) بھی کہا جاتا ہے۔ یہ خواتین میں ایک غیر فعال X کروموسوم کی نمائندگی کرتی ہے اور جینیاتی جنس کی شناخت (Sex Determination) کے لیے ایک اہم نشان (Cytological Marker) سمجھی جاتی ہے۔ یہ X-سے منسلک بیماریوں (X-linked Diseases) اور جین خوراک کی تلافی (Gene Dosage Compensation) کو سمجھنے میں کلیدی کردار ادا کرتی ہے۔

- یہ باب درج ذیل نکات کا احاطہ کرے گا:
- کروموسومز کی تعداد اور ساخت کی بنیادی معلومات
- انسانی کروموسومز کی نامگذاری کا نظام
- میٹافیز کروموسومز کی تیاری کے لیے سیل کلچر تکنیک

- کروموسومز کی درجہ بندی اور کیریوٹائپنگ کا طریقہ
- ایکس-کروموسٹن کی اہمیت اور اس کی تشخیص میں افادیت

1.1 مقاصد (Objectives)

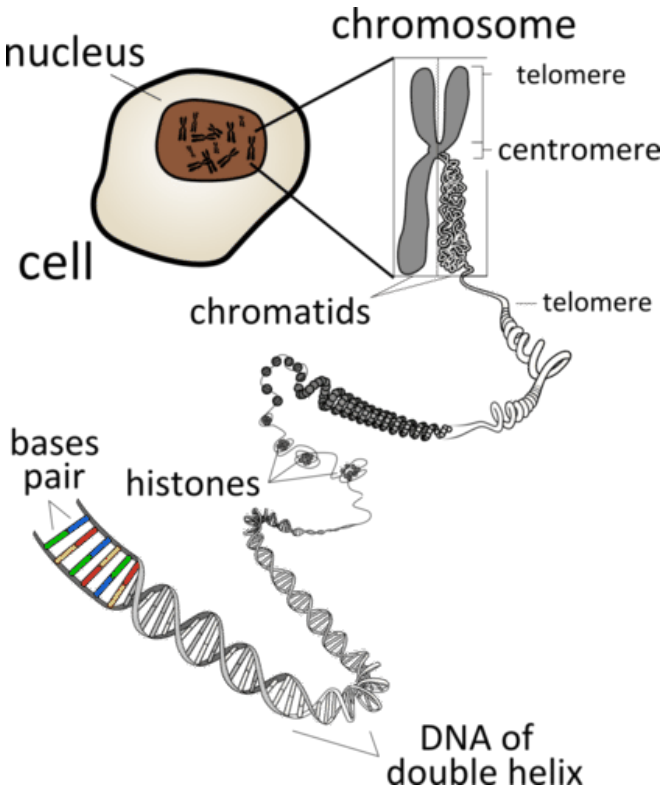
اس اکائی میں اجسام کی درجہ بندی اور ان کے اصول اور قوانین کو زیر بحث لایا گیا ہے تاکہ طلبا آسانی سے سمجھ سکیں۔

- ❖ کروموسومز (Chromosomes) کی تعداد اور ساخت (Morphology) کی بنیادی خصوصیات کو بیان کر سکے گا۔
- ❖ انسانی کروموسومز کی نامگذاری (Nomenclature) اور اُس کے معیاری نظام کو سمجھ سکے گا۔
- ❖ میٹافیز (Metaphase) کروموسومز کی تیاری کے لیے سیل کلچر (Cell Culture) تکنیک کے بنیادی اصول بیان کر سکے گا۔
- ❖ کروموسومز کی درجہ بندی (Chromosome Classification) اور کیریوٹائپنگ (Karyotyping) کے طریقہ کار کو واضح کر سکے گا۔
- ❖ ایکس-کروموسٹن (X-Chromatin / Barr Body) کی اہمیت اور اُس کے جینیاتی اثرات کو بیان کر سکے گا۔

1.2 کروموسومز: تعداد اور ساخت (Chromosomes: Number and Morphology)

کروموسومز (Chromosomes) دھاگہ نما ساختیں ہوتی ہیں جو نیوکلئیس (Nucleus) میں موجود ہوتی ہیں۔ ان کی اہمیت اس لیے ہے کہ ان میں جینیاتی مادہ ڈی این اے (DNA – Deoxyribonucleic Acid) پایا جاتا ہے۔ یہ ساختیں پودوں اور جانوروں دونوں کے خلیات میں موجود ہوتی ہیں۔

کروموسومز کو سب سے پہلے اسٹراسبرگر (Strasburger) نے 1815 میں دریافت کیا، جبکہ Waldeyer نے 1888 میں پہلی بار "Chromosome" کی اصطلاح استعمال کی۔ انسانوں کے جسم میں 46 کروموسومز ہوتے ہیں جو 23 جوڑوں (Pairs) کی صورت میں ترتیب پاتے ہیں۔



کروموسوم اور ڈی این اے کی ساخت

1.2.1 کروموسوم اور ڈی این اے کی ساخت (Structure of Chromosome and DNA)

کروموسوم ایک دھاگہ نما، کنڈلی دار (Coiled) ساخت ہوتا ہے جو پروٹینز پر مشتمل ہوتا ہے۔ یہ تمام خلیات کے نیوکلئیس میں موجود ہوتے ہیں اور جینیاتی معلومات لے جانے والے ڈی این اے (DNA) کو محفوظ رکھتے ہیں، جو نسل در نسل منتقل ہوتی ہے۔

کارل نیگیلی (Karl Nägeli) نے 1842 میں پودوں کے خلیوں کے نیوکلئیس میں پہلی بار چھڑی نما (Rod-like) ساخت کا مشاہدہ کیا۔

والڈائر (W. Waldeyer) نے 1888 میں "Chromosome" کی اصطلاح وضع کی۔ والٹر سوٹن (Walter Sutton) اور تھیوڈور بویری (Theodor Boveri) نے 1902 میں تجویز کیا کہ کروموسومز یوقریاوٹ خلیات (Eukaryotic Cells) میں جینز (Genes) کے فزیکل کیریئر ہوتے ہیں۔

کسی بھی نوع (Species) میں کروموسومز کی تعداد تمام خلیات میں یکساں ہوتی ہے۔ جنسی خلیات – (Gametes جیسے نطفہ اور بیضہ (میں کروموسومز کی تعداد جسمانی خلیات (Somatic Cells) کے مقابلے میں آدھی ہوتی ہے، جسے Haploid Set کہا جاتا ہے، اور یہ جنسی تولید (Sexual Reproduction) کے دوران میاسس (Meiosis) کے عمل کے ذریعے بنتی ہے۔ جسمانی خلیات میں کروموسومز کی تعداد Mitosis کے ذریعے برقرار رکھی جاتی ہے، جو جاندار کی نشوونما، مرمت اور تجدید کے لیے ضروری ہے۔

1.2.2 کروموسومز کی تعداد (Chromosome Number)

مختلف انواع (Species) میں کروموسومز کی تعداد مختلف ہوتی ہے۔

مثلاً:

- ایک Nematode نوع میں صرف 2 کروموسومز ہوتے ہیں
- ایک Protozoan نوع میں 1600 کروموسومز تک ہو سکتے ہیں
- زیادہ تر پودوں اور جانوروں میں کروموسومز کی تعداد 8 سے 50 کے درمیان ہوتی ہے

کروموسومز کی تعداد کا جاندار کی پیچیدگی (Complexity) سے کوئی براہ راست تعلق نہیں ہوتا۔

مثالیں:

- انسان (Human): 23 جوڑے (2n = 46) ، جن میں 22 جوڑے آٹوسومز (Autosomes) اور 1 جوڑا جنسی کروموسومز (Sex Chromosomes) ہوتا ہے
- ڈروسوفیلا (Fruit fly – Drosophila melanogaster): 4 جوڑے (2n = 8)
- چاول (Rice – Oryza sativa): 12 جوڑے (2n = 24)

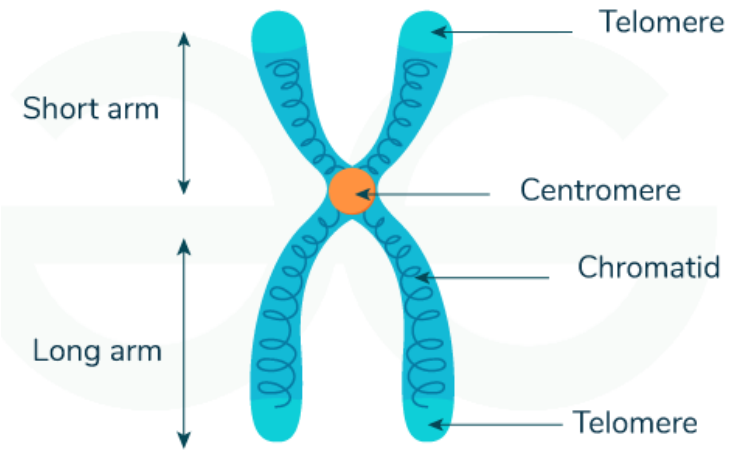
کروموسومز کی اقسام:

- Diploid (2n): دو سیٹ کروموسومز (جیسے انسان کے جسمانی خلیات)
- Haploid (n): ایک سیٹ کروموسومز (جیسے نطفہ یا بیضہ)
- Polyploidy (3n, 4n, etc.): دو سے زیادہ سیٹس – زیادہ تر پودوں میں پایا جاتا ہے

1.2.3 کروموسومز کی ساخت (Chromosome Morphology)

کروموسومز کی ساخت درج ذیل اجزاء پر مشتمل ہوتی ہے:

- کروماٹڈ (Chromatid): ایک کروموسوم کی دو جُڑواں نقلوں میں سے ایک، جو S-Phase میں بنتی ہے اور Centromere کے ذریعے آپس میں جُڑی ہوتی ہیں۔
- سینٹرومیر (Centromere): کروموسوم کا وہ خاص علاقہ جہاں دو کروماٹڈ آپس میں جُڑے ہوتے ہیں؛ خلیہ تقسیم کے دوران حرکت کے لیے ضروری۔
- ٹیلومیئر (Telomere): کروموسوم کے کناروں پر واقع حفاظتی ڈھکن جیسے علاقے؛ جینیاتی مادے کے ضیاع سے بچاتے ہیں۔
- کائنیٹوکور (Kinetochore): ڈی این اے اور پروٹین سے بنی ریشے دار ساختیں؛ جو مل کر کروموسوم بناتی ہیں۔
- ثانوی تنگی (Secondary Constriction): نیوکلئولس کی تنظیم کے لیے مخصوص علاقہ۔



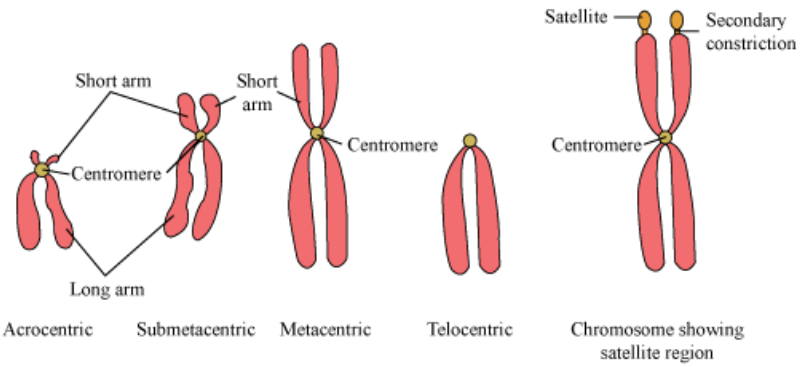
1.2.4 کروموسوم کی اقسام(Types of Chromosomes)

- a)سینٹرومیر کی تعداد کی بنیاد پر:(Based on Number of Centromeres)

1. Monocentric: ایک سینٹرومیر
2. Holocentric: منتشر سینٹرومیر؛ مائیکروٹیوبولز پوری لمبائی پر جُڑتے ہیں
3. Acentric: بغیر سینٹرومیر کے؛ سپنڈل سے نہیں جُڑ سکتے
4. Dicentric: دو سینٹرومیر والے؛ غیر مستحکم اور تقسیم کے وقت ٹوٹ جاتے ہیں

- b)سینٹرومیر کی پوزیشن کی بنیاد پر:(Based on Position of Centromere)

1. Metacentric میٹاسنٹرک: سینٹرومیر بالکل مرکز میں؛ دونوں بازو برابر؛ V یا X کی شکل میں
   - مثالیں: نمبر کروموسومز 1، 3، 16، 19، 20
2. سب میٹاسنٹرک(Submetacentric): سینٹرومیر مرکز سے تھوڑا ہٹا ہوا؛ ایک بازو چھوٹا، دوسرا بڑا؛ L شکل میں
   - مثالیں: 2، 4 تا 12، 17، 18، X کروموسوم
3. ایکروسنٹرک (Acrocentric): سینٹرومیر مرکز سے کافی دور؛ ایک مختصر بازو (p-arm) اور ایک لمبا بازو(q-arm)
   - مثالیں: 13، 14، 15، 21، 22، Y کروموسوم
4. ٹیلوسنٹرک (Telocentric): سینٹرومیر بالکل کنارے پر؛ صرف دیگر جانداروں جیسے چوہے میں پایا جاتا ہے؛ انسانوں میں موجود نہیں



1.3 انسانی کروموسومز کی نامگذاری (Human Chromosome Nomenclature)

1.3.1 کروموسوم کی ترکیب (Chromosome Composition)

انسانی خلیے میں تئیس جوڑے کروموسومز (23 Pairs of Chromosomes) پائے جاتے ہیں، یعنی کل چھیالیس کروموسومز (46 Chromosomes) ہوتے ہیں۔

- آٹوسومز (Autosomes): یہ 22 جوڑے ایسے کروموسومز ہوتے ہیں جو مرد و عورت دونوں میں ایک جیسے نظر آتے ہیں۔
- جنسی کروموسومز (Sex Chromosomes): ایک جوڑا جنس کی تعیین کے لیے مخصوص ہوتا ہے:
  - خواتین (Females): XX
  - مرد (Males): XY

1. سینٹرومیر کی پوزیشن کی بنیاد پر کروموسوم کی اقسام
(Chromosome Types Based on Centromere Position)

2. میٹاسنٹرک (Metacentric): سینٹرومیر مرکز میں ہوتا ہے (Centromere in the middle)؛ دونوں بازو برابر ہوتے ہیں (Equal arms)۔
3. سب میٹاسنٹرک (Submetacentric): سینٹرومیر تھوڑا مرکز سے ہٹا ہوتا ہے (Slightly off-centre)؛ ایک بازو چھوٹا ہوتا ہے (One arm shorter)۔
4. ایکروسنٹرک (Acrocentric): سینٹرومیر ایک سرے کے قریب ہوتا ہے (Near one end)؛ چھوٹا بازو زیادہ تر تکراری ڈی این اے (Repetitive DNA) اور نیوکلیولر آرگنائزنگ ریجنز (Nucleolar Organizing Regions) پر مشتمل ہوتا ہے۔
5. ٹیلوسنٹرک (Telocentric): سینٹرومیر بالکل سرے پر ہوتا ہے (At the terminal end)؛ صرف ایک واضح بازو ہوتا ہے – (Only one visible arm) انسانوں میں نہیں پایا جاتا (Not found in humans)۔

6. کروموسوم گروپس اور درجہ بندی
(Chromosome Groups & Classification)

کروموسومز کو سائز (Size) اور سینٹرومیر کی پوزیشن (Centromere Position) کی بنیاد پر سات گروپوں (Groups A to G) میں تقسیم کیا گیا ہے:

قسم (Type)	کروموسوم نمبر (Chromosome Numbers)	گروپ (Group)
بڑے میٹاسنٹرک (Large Metacentric)	1 – 3	A
بڑے سب میٹاسنٹرک (Large Submetacentric)	4, 5	B
درمیانے سب میٹاسنٹرک (Medium Submetacentric)	6 – 12, X	C
درمیانے ایکروسنٹرک (Medium Acrocentric)	13 – 15	D
چھوٹے میٹاسنٹرک / سب میٹاسنٹرک (Short Metacentric/Submetacentric)	16، 17، 18	E
چھوٹے میٹاسنٹرک (Short Metacentric)	19، 20	F
چھوٹے ایکروسنٹرک (Short Acrocentric)	21، 22، Y	G

7. کروموسوم بازو اور بینڈنگ
(Chromosome Arms & Banding)

ہر کروموسوم میں ایک تنگی کا مقام (Constriction Point) ہوتا ہے جسے سینٹرومیر (Centromere) کہا جاتا ہے، جو کروموسوم کو دو حصوں یا بازوؤں (Arms) میں تقسیم کرتا ہے:

- مختصر بازو (p-arm): 'petite' یعنی چھوٹا بازو
- طویل بازو (q-arm): بڑا یا طویل بازو

سینٹرومیر کی جگہ کروموسوم کو مخصوص شکل دیتی ہے، جس سے مخصوص جینز کی جگہ کا تعین آسان ہو جاتا ہے۔ ہر بازو کو علاقوں (Regions) یا سائٹوجینیٹک بینڈز (Cytogenetic Bands) میں تقسیم کیا جاتا ہے، جو خاص رنگوں اور خوردبین سے دیکھے جا سکتے ہیں۔

یہ بینڈز اس طرح نامزد ہوتے ہیں:

p1، p2، p3، q1، q2، q3 وغیرہ – جو سینٹرومیر سے ٹیلومیر (Telomere) کی طرف گنے جاتے ہیں۔

زیادہ وضاحت پر سب بینڈز (Sub-bands) بھی دکھائی دیتے ہیں، جیسے q31.2 :۔

8. سائٹوجینیٹک نامگذاری کی مثال
(Cytogenetic Banding Nomenclature – Example)

مثال کے طور پر:

CFTR جین کی سائٹوجینیٹک لوکیشن 7q31.2 کا مطلب ہے:

- کروموسوم نمبر 7 (Chromosome 7)
- طویل بازو (q arm) q
- بینڈ 3 (Band 3)
- سب بینڈ 1 (Sub-band 1)
- سب-سب بینڈ 2 (Sub-sub-band 2)

کروموسوم کے آخر کو ptel (p-arm terminal) اور qtel (q-arm terminal) کہا جاتا ہے۔

مثلاً 7qtel: یعنی کروموسوم 7 کے q بازو کا اختتامی حصہ۔

9. بینڈنگ تکنیکیں (Chromosome Banding Techniques)

وضاحت (Description)	ٹیکنیک (Technique)
سب سے عام تکنیک؛ Giemsa stain استعمال کی جاتی ہے؛	جی بینڈنگ: (G-Banding)
	G-dark بینڈز AT-rich :، جین کم، دیر سے نقل ہونے والے (Late replicating)
	G-light بینڈز GC-rich :، جین زیادہ، جلدی نقل ہونے والے (Early replicating)
فلوروسینس پر مبنی رنگائی، Y کروموسوم کی شناخت کے لیے مفید	کیو بینڈنگ: (Q-Banding)
G-Banding کا معکوس؛ ٹیلومیر کے علاقوں میں ہونے والی تبدیلیوں (Deletions/Translocations) کو ظاہر کرتا ہے	آر بینڈنگ: (R-Banding)
خاص طور پر ہیٹروکرومیٹن علاقوں کی شناخت جیسے Y ، کروموسوم 1، 9، اور 16	سی بینڈنگ: (C-Banding)
مخصوص ساختوں جیسے نیوکلیولر آرگنائزنگ ریجنز (Nucleolar Organizing Regions) کی شناخت کے لیے	NOR-Banding / T-Banding:

10. بینڈ کی تعریف(Definition of a Band)

بینڈ:(Band)

ایک ایسا حصہ جو رنگائی (Staining) کے لحاظ سے اپنے ارد گرد کے حصوں سے واضح فرق رکھتا ہو۔

عمومی طور پر ایک بینڈ تقریباً 10–5 میگا بیسز (Mb) ڈی این اے پر مشتمل ہوتا ہے۔

1.4 اکتسابی نتائج (Learning Outcomes)

اس اکائی کے اختتام پر طلبا درج ذیل موضوعات کو بیان کرنے کے قابل ہوں گے:

- ❖ کروومیٹن کے گاڑھا(Condensation)اور غیر گاڑھا(Decondensation)ہونے کے عمل کو سمجھ سکیں گے۔
- ❖ کروومیٹن کی ساخت اور اس کے پیکجنگ یونٹس جیسے نیوکلیوسوم(Nucleosome)، سولینائیڈ(Solenoid)اور لوپس (Loops)کی وضاحت کر سکیں گے۔
- ❖ کروموسومز (Chromosomes)کی ساخت، اقسام اور افعال کو بیان کر سکیں گے۔
- ❖ کروموسومز کے مختلف اقسام اور ان کی خصوصیات کو سمجھ سکیں گے۔
- ❖ کروموسومز کے ارتقا اور وراثت میں ان کے کردار کو واضح کر سکیں گے۔

1.5 کلیدی الفاظ(Keywords)

نیوکلیوسوم	Nucleosome	ڈی این اے اور ہسٹون پروٹین کا بنیادی یونٹ، جو کروومیٹن فائبر کی ساخت کی بنیاد فراہم کرتا ہے۔
سولینائیڈ	Solenoid	کروومیٹن فائبر کے گاڑھائی کا ماڈل، جس میں نیوکلیوسومز چھ کر کے گچھے کی صورت میں ہوتے ہیں۔
زیگزیگ	Zigzag	کروومیٹن فائبر کی ترتیب کا ایک ماڈل، جس میں نیوکلیوسومز زگ زیگ شکل میں ہوتے ہیں۔
ہیٹروکروومیٹن	Heterochromatin	کروومیٹن کا وہ حصہ جو گاڑھا اور غیر فعال ہوتا ہے اور کم جینیاتی سرگرمی رکھتا ہے۔
یوکروومیٹن	Euchromatin	کروومیٹن کا وہ حصہ جو ہلکا اور فعال ہوتا ہے اور جینیاتی معلومات کے اظہار میں حصہ لیتا ہے۔

1.6 نمونہ امتحانی سوالات (Model Examination Questions)

1.6.1 مختصر جوابات کے حامل سوالات / خالی جگہ پر کریں (Objective Answer Type Questions)

متعدد انتخابی سوالات (MCQs)

1. کروموسٹن (Chromatin) کا بنیادی فنکشن کیا ہے؟**

A) جین اظہار (Gene expression) کو کنٹرول کرنا
B) ڈی این اے (DNA) کو پیک کرنا
C) پروٹین کی ترکیب
D) خلیاتی جھلی (Cell membrane) بنانا

2. نیوکلیوسوم (Nucleosome) میں کتنے ہسٹون (Histone) مالیکیول شامل ہوتے ہیں؟**

A) 4
B) 6
C) 8
D) 10

3. کون سا ہسٹون پروٹین سب سے کم محفوظ ہے؟**

A) H1
B) H2A
C) H3
D) H4

4. سولینائیڈ ماڈل (Solenoid Model) میں ایک چکر میں کتنے نیوکلیوسوم (Nucleosomes) ہوتے ہیں؟**

A) 4
B) 6
C) 8
D) 10

5. کس قسم کے کروموسوم (Chromosome) میں سنٹرومیر (Centromere) درمیان میں ہوتا ہے؟**

A) میٹاسینٹرک (Metacentric)
B) سب میٹاسینٹرک (Submetacentric)
C) ایکروسینٹرک (Acrocentric)
D) ٹیلوسینٹرک (Telocentric)

6. ہیٹروکروموسٹن (Heterochromatin) کی خاصیت کیا ہے؟**

A) ہلکی رنگت
B) گہری رنگت
C) ڈی این اے نقل (DNA Replication)
D) زیادہ جین اظہار (Gene Expression)

7. کون سا کروموسوم ماڈل چالاکی سے بائیں ہاتھ کے پیچیدہ ڈھانچے کی نمائندگی کرتا ہے؟**

A) سولینائیڈ (Solenoid)
B) زیگزیگ (Zigzag)
C) لوپ ماڈل (Loop Model)
D) سپر کوائل (Supercoil)

8. کون سا پروٹین کروموسوم کی گاڑھائی میں مدد کرتا ہے؟**

A) کوہیسن (Cohesin)
B) کنڈنسن (Condensin)

C)ہسٹون H1　　D)ایکٹین (Actin)

9. کس قسم کے کروموسوم میں سنٹرومیر (Centromere) اختتام پر ہوتا ہے؟**

A)میٹاسینٹرک (Metacentric)　　B)سب میٹاسینٹرک (Submetacentric)

C)ایکروسینٹرک (Acrocentric)　　D)ٹیلوسینٹرک (Telocentric)

10. کروموسوم کی تعداد سب سے زیادہ کس جاندار میں پائی جاتی ہے؟**

A)انسان (Human)　　B)نیمیٹوڈ (Nematode)

C)پروٹوزوا (Protozoa)　　D)چوہا (Mouse)

جوابات کی فہرست:

B.1)ڈی این اے کو پیک کرنا

8C).2

H1 A) .3

6B) .4

A.5)میٹاسینٹرک

B.6)گہری رنگت

A.7)سولینائیڈ

B.8)کنڈنسن

D.9)ٹیلوسینٹرک

C.10)پروٹوزوا

1.6.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات (Short Answer Type Questions)

1. کروميٹن (Chromatin) کا بنیادی فعل کیا ہے؟
2. یوکروميٹن (Euchromatin) اور ہیٹروکروميٹن (Heterochromatin) میں کیا فرق ہے؟
3. 30-نینومیٹر فائبر (30-nm fiber) کے سولینائیڈ (Solenoid) اور زیگزیگ (Zigzag) ماڈلز کا موازنہ کریں۔
4. سینٹرومیر (Centromere) کی پوزیشن کی بنیاد پر کروموسومز (Chromosomes) کی اقسام کیا ہیں؟ مثالیں دیں۔
5. نیوکلیوسوم ماڈل (Nucleosome Model) کی وضاحت کریں۔ اس کا اچھی طرح سے لیبل شدہ خاکہ بنائیں۔

1.6.3 طویل جوابات کے حامل سوالات (Long Answer Type Questions)

1. کرومیٹن کے گاڑھے اور غیر گاڑھے ہونے کے عمل کی وضاحت کریں اور جین ریگولیشن میں اس کی اہمیت بیان کریں۔
2. کرومیٹن کی ساخت اور پیکنگ کی وضاحت کریں، بشمول نیوکلیوسوم اور سولینائیڈ ماڈلز۔
3. کروموسومز کی ساخت، اقسام اور افعال پر مناسب مثالوں کے ساتھ تبصرہ کریں۔
4. یوکرومیٹن اور ہیٹروکرومیٹن کے درمیان ساخت اور فعل کی بنیاد پر فرق بیان کریں۔
5. نیوکلیوسوم ماڈل کو واضح لیبل والے ڈایاگرام کے ساتھ بیان کریں اور ڈی این اے پیکنگ میں اس کے کردار کی وضاحت کریں۔

1.7 فرہنگ (Glossary)

انگریزی اصطلاح	اردو املا	اردو متبادل	تشریح
Nucleosome	نیوکلیوسوم	کرومیٹن کی بنیادی اکائی	ڈی این اے اور ہسٹون پروٹین کے کمپلیکس پر مشتمل بنیادی اکائی، جو کرومیٹن فائبر کی تشکیل کرتی ہے۔
Solenoid	سولینائیڈ	حلقی ماڈل	کرومیٹن فائبر کی گاڑھائی کے لیے تشکیل دیا گیا ایک ماڈل، جس میں نیوکلیوسومز چھ کر کے گچھے کی صورت میں ہوتے ہیں۔
Zigzag	زیگزیگ	متبادل ماڈل	کرومیٹن فائبر کی تنظیم کا ایک متبادل ماڈل، جس میں ڈی این اے لچکدار اور زگ زیگ شکل میں ہوتا ہے۔
Heterochromatin	ہیٹروکرومیٹن	غیر فعال کرومیٹن	کرومیٹن کا گاڑھا اور گہرا رنگ دار حصہ، جو جینیاتی طور پر غیر فعال ہوتا ہے۔
Euchromatin	یوکرومیٹن	فعال کرومیٹن	کرومیٹن کا ہلکا رنگ دار اور جینیاتی طور پر فعال حصہ، جو ٹرانسکرپشن کے عمل میں حصہ لیتا ہے۔

اکائی 2: خلیاتی دور کے مراحل اور چیک پوائنٹس

(Cell Cycle Phases and Checkpoints)

اکائی کے اجزا

2.0 تمہید(Introduction)

2.1 مقاصد(Objectives)

2.2 .خلیاتی چکر کے مراحل اور ان کے چیک پوائنٹس(Checkpoints)

2.2.1 Go, G1, S, G2(انٹرفیز)اور M فیز

2.3 میٹوسس کے مراحل(Stages of Mitosis)

2.4 خلیاتی چکر کے چیک پوائنٹس اور ان کی اہمیت(Cell Cycle Checkpoints and Importance)

2.5 میوسس (تقسیمی مرحلہ)(Meiosis (Division Phase) -

2.5.1 میوسس کی اہمیت(Importance of Meiosis)

2.6 اکتسابی نتائج(Learning Outcomes)

2.7 کلیدی الفاظ(Keywords)

2.8 نمونہ امتحانی سوالات(Model Examination Questions)

2.8.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات(Short Answer Type Questions)

2.8.3 طویل جوابات کے حامل سوالات(Long Answer Type Questions)

2.9 فرہنگ(Glossary)

2.0 تمہید(Introduction)

خلیاتی چکر(Cell Cycle)ایک بنیادی اور انتہائی منظم عمل ہے جو خلیے(Cell)کی زندگی میں ایک اہم کردار ادا کرتا ہے۔ یہ عمل خلیے کی تشکیل، نشوونما، نقل(Replication)اور تقسیم(Division)کو محیط کرتا ہے۔ خلیاتی چکر ایک ایسا لازمی طریقہ کار ہے

جس کے ذریعے جاندار اپنی بافتوں (Tissues) کی نشوونما، دیکھ بھال اور مرمت کرتے ہیں۔ درحقیقت، خلیاتی چکر ایک واحد خلیے کے ایک تقسیم سے اگلی تقسیم تک کے سفر کو بیان کرتا ہے، جس کے دوران جینیاتی معلومات (Genetic Information) کی درست منتقلی یقینی بنائی جاتی ہے۔ خلیاتی چکر کو سمجھنا مختلف حیاتیاتی مظاہر جیسے نشوونما (Growth)، ارتقاء (Development) اور بافتوں کی مرمت (Tissue Regeneration) کو سمجھنے کے لیے نہایت اہم ہے۔

خلیاتی چکر کے دوران خلیے مختلف واضح طور پر بیان کردہ مراحل (Phases) سے گزرتے ہیں۔ ان مراحل میں آرام دہ مرحلہ (Go)، بین مرحلہ (Interphase) (جو G1، S، اور G2 مراحل پر مشتمل ہے) اور تقسیم مرحلہ (M Phase) شامل ہیں۔ بین مرحلے کے دوران، خلیہ بڑھتا ہے، اپنے مخصوص افعال انجام دیتا ہے اور تقسیم کی تیاری کے لیے اپنا ڈی این اے (DNA) نقل کرتا ہے۔ تقسیم مرحلہ، جسے متسیس مرحلہ (Mitotic Phase) بھی کہا جاتا ہے، اصل تقسیم کی خصوصیت رکھتا ہے، جس کے نتیجے میں دو جینیاتی طور پر یکساں دختر خلیے (Daughter Cells) میتوسس (Mitosis) کے ذریعے یا چار جینیاتی طور پر متنوع خلیے میوسس (Meiosis) کے ذریعے بنتے ہیں۔

خلیاتی چکر کی ایک نمایاں خصوصیت یہ ہے کہ یہ ترقی اور منتقلی کو مختلف چیک پوائنٹس (Checkpoints) کے ذریعے باقاعدہ اور کنٹرول کرتا ہے۔ یہ چیک پوائنٹس سالماتی نگرانی کے نظام (Molecular Surveillance Systems) کے طور پر کام کرتے ہیں، جو یہ یقینی بناتے ہیں کہ خلیہ اس وقت تک اگلے مرحلے میں نہ جائے جب تک کہ مخصوص معیار پورا نہ ہو جائے۔ مثال کے طور پر، G1 چیک پوائنٹ یہ یقینی بناتا ہے کہ خلیے کا سائز اور سالمیت درست ہو اس سے پہلے کہ ڈی این اے کی نقل ہو، جبکہ G2 چیک پوائنٹ ڈی این اے کی درستگی کی تصدیق کرتا ہے۔ اسی طرح، میٹا فیز چیک پوائنٹ (Metaphase Checkpoint) یہ یقینی بناتا ہے کہ کروموسوم (Chromosomes) تقسیم سے قبل صحیح طرح سے ترتیب دیے گئے ہوں۔ یہ چیک پوائنٹس جینیاتی استحکام (Genetic Stability) کو برقرار رکھنے اور غیر معمولی خلیاتی پھیلاؤ (Abnormal Cell Proliferation) کو روکنے میں اہم کردار ادا کرتے ہیں، جو کینسر جیسی بیماریوں کا سبب بن سکتا ہے۔

مزید برآں، یہ باب میتوسس (Mitosis) اور میوسس (Meiosis) کے عمل کا جائزہ لیتا ہے - خلیاتی تقسیم کی دو اہم اقسام۔ میتوسس دو یکساں دختر خلیوں کی تشکیل کا باعث بنتا ہے جو کروموسوم کی تعداد کو برقرار رکھتے ہیں، جبکہ میوسس کروموسوم کی تعداد کو آدھا کر دیتا ہے، جو جینیاتی طور پر متنوع زائگوٹ (Gametes) پیدا کرتا ہے جو جنسی تولید (Sexual Reproduction) کے لیے ضروری ہیں۔ ان تقسیماتی عملوں کے فرق اور اہمیت کو سمجھنے سے سیکھنے والوں کو خلیاتی تولید (Cellular Reproduction) اور وراثت (Inheritance) کی پیچیدگیوں کو سمجھنے میں مدد ملتی ہے۔

2.1 مقاصد(Objectives)

اس اکائی کو مکمل کرنے کے بعد آپ یہ کر سکیں گے:۔

- خلیاتی چکر(Cell Cycle) کے مراحل اور ان کے افعال کو بیان کرنا۔
- انٹر فیز(Interphase) اور ایم فیز(M Phase) کے درمیان فرق واضح کرنا۔
- میٹوسس(Mitosis) اور میوسس(Meiosis) کے مراحل کی وضاحت کرنا۔
- خلیاتی چکر کے چیک پوائنٹس(Checkpoints) اور ان کی اہمیت کو بیان کرنا۔
- خلیاتی تقسیم(Cell Division) کے حیاتیاتی فوائد کو سمجھنا۔

2.2 . خلیاتی چکر کے مراحل اور ان کے چیک پوائنٹس(Checkpoints)

تمام جاندار خلیات (Cells) نشوونما (Growth) اور تقسیم (Division) کے عمل سے گزرتے ہیں تاکہ وہ تولید (Reproduction)، نشوونما اور مرمت (Repair) کر سکیں۔ نئے خلیے پہلے سے موجود خلیات سے آتے ہیں۔ یہ خلیے ایک سلسلہ وار عمل سے گزرتے ہیں جس کے نتیجے میں خلیے کی پختگی اور بعد ازاں تقسیم ہوتی ہے، اس عمل کو **خلیاتی چکر (Cell Cycle)** کہا جاتا ہے، جسے **پریووسٹ اور ڈوماس (Prevost and Dumas)** نے 1824 میں دریافت کیا۔

خلیاتی چکر کا سب سے بنیادی کام کروموسومز (Chromosomes) میں موجود بڑی مقدار میں **ڈی این اے (DNA)** کو درست طریقے سے نقل کرنا اور پھر ان نقل شدہ جینیاتی مواد کو دو جینیاتی طور پر یکساں بیٹی خلیات (Daughter Cells) میں درست طریقے سے تقسیم کرنا ہے۔ یہ عمل خلیاتی چکر کے دو اہم مراحل میں ہوتا ہے: **انٹر فیز (Interphase)** اور **تقسیمی مرحلہ (Division Phase)** **ایم فیز (M Phase)**۔

خلیاتی چکر کا دورانیہ مختلف جانداروں اور خلیات کی اقسام پر منحصر ہوتا ہے۔ مثال کے طور پر، انسانی خلیے میں یہ چکر تقریباً 24 گھنٹے لیتا ہے، جس میں **G1 فیز (Growth 1 Phase)** 11 گھنٹے، **S فیز (Synthesis Phase)** 8 گھنٹے، **G2 فیز (Growth 2 Phase)** تقریباً 4 گھنٹے اور **M فیز (Mitotic Phase)** تقریباً 1 گھنٹہ لیتا ہے۔

2.2.1 Go, G1, S, G2 (انٹر فیز) اور M فیز

1. انٹر فیز(Interphase)

انٹر فیز وہ دورانیہ ہے جس میں حیوانی خلیہ (Animal Cell) اپنے آپ کو **میٹوسس (Mitosis)** کے لیے تیار کرتا ہے۔ اس

عرصے کے دوران اہم واقعات ہوتے ہیں جیسے **ڈی این اے کی نقل** (DNA Replication) اور بڑی مقدار میں **پروٹین کی ترکیب** (Protein Synthesis) جو خلیاتی تقسیم کے لیے ضروری ہوتی ہے۔ انٹر فیز کو تین ذیلی مراحل میں تقسیم کیا جاتا ہے G1 :S، G2 اور **خلیاتی تقسیم** (Mitosis) **یا** (Meiosis) ۔

2. G1 **فیز** (Growth 1 Phase)

یہ وہ عرصہ ہے جس میں حیوانی خلیہ آنے والی **ڈی این اے نقل** (DNA Replication) کے لیے خود کو تیار کرتا ہے۔ اس مرحلے میں مختلف پروٹین کی ترکیب کے لیے **ٹرانسکرپشن** (Transcription) کی شرح بہت زیادہ ہوتی ہے اور عضویات (Organelles) نقل ہو کر خلیہ بڑا ہو جاتا ہے۔

G1 **فیز** کے آخر میں Go **فیز** موجود ہوتی ہے، جسے حیوانی خلیہ میں **ریسٹرکشن پوائنٹ** (Restriction Point) کہا جاتا ہے۔ اگر **گروتھ فیکٹرز** (Growth Factors) اور غذائی اجزاء کی مقدار زیادہ ہو تو خلیہ Go **فیز** سے باہر آ کر S **فیز** میں داخل ہو جاتا ہے۔ بصورت دیگر، خلیہ Go فیز میں رہتا ہے جب تک کہ حالات ساز گار نہ ہو جائیں۔ مثال کے طور پر، **نیوران** (Neurons) طویل عرصے تک اسی مرحلے میں رہتے ہیں جبکہ **جگر** (Liver) اور **گردے** (Kidney) کے خلیات عارضی طور پر Go فیز میں داخل ہوتے ہیں۔

3. S **فیز** (Synthetic Phase)

یہ وہ مرحلہ ہے جس میں **ڈی این اے کی ترکیب** (DNA Synthesis) ہوتی ہے، جس کے دوران نیوکلیئس (Nucleus) میں موجود **جینیاتی مواد** (Genetic Material) نقل ہوتا ہے۔ ہر کروموسوم دو یکساں **بہن کروماٹڈز** (Sister Chromatids) میں نقل ہوتا ہے جو ایک مخصوص مقام **سینٹرومیر** (Centromere) پر جڑ جاتے ہیں۔

S **فیز** میں **سائکلن-سائکلن منحصر کائنیز** (Cyclin-Dependent Kinase - CDK) فعال ہوتا ہے اور ڈی این اے کی نقل کو متحرک کرتا ہے۔ ایک بار جب خلیہ S **فیز** میں داخل ہو جاتا ہے تو وہ دیگر مراحل سے بھی گزرتا ہے۔

4. G2 **فیز** (Growth 2 Phase)

یہ مرحلہ S **فیز** اور M **فیز** کے درمیان ہوتا ہے۔ اس دوران **ٹرانسکرپشن اور ٹرانسلیشن** (Translation) کی شرح بہت زیادہ ہوتی ہے اور خلیہ کا حجم بڑھ جاتا ہے۔ یہ انٹر فیز کا آخری مرحلہ ہے جس کے بعد **میٹوسس** (Mitosis) کا آغاز ہوتا ہے، جس میں کروماٹین (Chromatin) کروموسومز میں تبدیل ہونا شروع ہوتا ہے۔

5. M **فیز** (Mitotic Phase)

میٹوسس (Mitosis) خلیاتی چکر کا وہ حصہ ہے جس میں **S فیز** میں نقل کیے گئے کروموسومز دو نئے نیوکلیئس (Nuclei) میں الگ ہوتے ہیں۔ خلیاتی تقسیم کے دوران **میٹوسس** کو دو ذیلی مراحل میں تقسیم کیا جاتا ہے:

6. **کریوکائنیسز** - (Karyokinesis) نیوکلیئس کی تقسیم
7. **سائٹوکائنیسز** - (Cytokinesis) سائیٹوپلازم (Cytoplasm) کی تقسیم

میٹوسس ایک **مساواتی تقسیم** (Equational Division) ہے جو دو جینیاتی طور پر یکساں بیٹی خلیات پیدا کرتی ہے۔ اس عمل کو **ڈبلیو۔ فلیمنگ** (W. Fleming) نے 1882 میں پیش کیا تھا۔

میٹوسس کی اہمیت یہ ہے کہ یہ کروموسومز کی تعداد کو برقرار رکھتا ہے، اور یہ مسلسل منظم عمل ہے جو نشوونما، مرمت اور غیر جنسی تولید (Asexual Reproduction) کے لیے ضروری ہے۔

2.3 میٹوسس کے مراحل (Stages of Mitosis)

میٹوسس کا آغاز **کریوکائنیسز** (Karyokinesis) سے ہوتا ہے اور اختتام **سائٹوکائنیسز** (Cytokinesis) پر ہوتا ہے۔ **کریوکائنیسز** کو چار مراحل میں تقسیم کیا جاتا ہے:

1. **پروفیز** (Prophase)
2. **میٹافیز** (Metaphase)
3. **اینافیز** (Anaphase)
4. **ٹیلوفیز** (Telophase)

1. **پروفیز** (Prophase)

اس مرحلے میں **کروماٹن** (Chromatin) مزید گاڑھا ہو کر **کروموسوم** (Chromosome) کی شکل اختیار کر لیتا ہے، جو **S فیز** میں نقل شدہ کروماٹن ہوتا ہے۔ ہر کروموسوم میں دو **بہن کروماٹڈز** (Sister Chromatids) ہوتے ہیں جو **سینٹرومیر** (Centromere) کے ذریعے جڑے ہوتے ہیں۔ آخر پروفیز میں، **مائیکروٹیوبولز** (Microtubules) **میٹوٹک پلیٹ** (Mitotic Plate) بناتے ہیں اور **نیوکلیئر جھلی** (Nuclear Membrane)، **اینڈوپلاسمک ریٹیکولم** (Endoplasmic Reticulum)، اور **گولجی باڈی** (Golgi Body) ٹکڑے ٹکڑے ہو جاتے ہیں۔

2. میٹافیز(Metaphase)

ہر کروموسوم پر دو **کینیٹو کورز** (Kinetochores) مخالف سمتوں میں منسلک ہوتے ہیں۔ کروموسومز خلیے کے مرکز میں ترتیب پاتے ہیں جسے **استوائی مقام** (Equator Site) کہا جاتا ہے اور **میٹوٹک پلیٹ** (Mitotic Plate) بناتے ہیں۔ کروموسومز **چھڑی نما ڈھانچے** (Rod-like Structures) کے طور پر واضح طور پر نظر آتے ہیں جو **سینٹرومیر** پر **کینیٹو کور** اور **اسپنڈل فائبرز** (Spindle Fibers) کے ساتھ جڑے ہوتے ہیں۔

3. اینافیز(Anaphase)

اس مرحلے میں **کینیٹو کور مائیکروٹیوبیولز** بہن کروميٹڈز کو مخالف سمتوں کی طرف کھینچتے ہیں۔ **میٹافیز** کے دوران، بہن کروميٹڈز الگ نہیں ہوتے کیونکہ وہ **سینا پٹینمل کمپلیکس** (Synaptonemal Complex – SNC) اور **کوہیسن پروٹینز** (Cohesin Proteins) کے ذریعے جڑے رہتے ہیں۔ **اینافیز** میں **سیپریس انزائم** SNC (Separase Enzyme) اور **کوہیسن** کو ختم کرکے بہن کروميٹڈز کو الگ کر دیتا ہے۔

4. ٹیلوفیز(Telophase)

اس مرحلے میں کروميٹڈز مخالف سمتوں کی طرف منتقل ہو جاتے ہیں۔ **کینیٹو کورز** اور **مائیکروٹیوبیولز** ختم ہو جاتے ہیں، **کروميٹن کی بے گاڑھ پن** (Decondensation) واقع ہوتی ہے، **نیوکلیئر جھلی**، ER اور GB دوبارہ نمودار ہوتے ہیں۔

5. سائٹوکائنیسز(Cytokinesis)

سائٹوکائنیسز یوکریوٹک خلیے (Eukaryotic Cell) کی تقسیم کا آخری مرحلہ ہے، جس میں **سائٹوپلازم**(Cytoplasm)، **عضویات** (Organelles) اور **خلیاتی جھلی** (Cellular Membrane) تقریباً برابر حصوں میں تقسیم ہوتی ہے۔ **سائٹوکائنیسز**، **ٹیلوفیز** کے بعد **میٹوسس** کے اختتام پر ہوتا ہے۔ حیوانی خلیات میں یہ عمل **کلیویج** (Cleavage) کے ذریعے مکمل ہوتا ہے اور **ایکٹین فلامنٹس** (Actin Filaments) **کنٹریکٹائل رنگ** (Contractile Ring) بنا کر آغاز کرتے ہیں۔ **خلیاتی اشارے** (Cellular Signals) تقسیم کے طیارے کو تخلیق کرتے ہیں جس کے ارد گرد **سائٹوکائنیٹک فارو** (Cytokinetic Furrow) بنتا ہے، جو آخرکار الگ ہو کر دو خلیات کو جدا کر دیتا ہے۔ **سائٹوکائنیسز** کا آخری مرحلہ **ایب سیشن** (Abscission) ہے۔ اس دوران **ایکٹین-مائیوسین کنٹریکٹائل رنگ** (Actin-Myosin Contractile Ring) مکمل طور پر سکڑ جاتا ہے اور **پلازما جھلی** (Plasma Membrane) الگ ہو کر دو خلیات میں تقسیم ہو جاتی ہے۔

2.4 خلیاتی چکر کے چیک پوائنٹس اور ان کی اہمیت (Cell Cycle Checkpoints and Importance)

خلیاتی چکر میں تین اہم چیک پوائنٹس ہوتے ہیں جو **ڈی این اے کی درست نقل** (Accurate DNA Replication) اور **جینیاتی مواد کی صحیح تقسیم** (Proper Distribution of Genetic Material) کو یقینی بناتے ہیں۔

1. **i. G1 چیک پوائنٹ** (G1 Checkpoint)

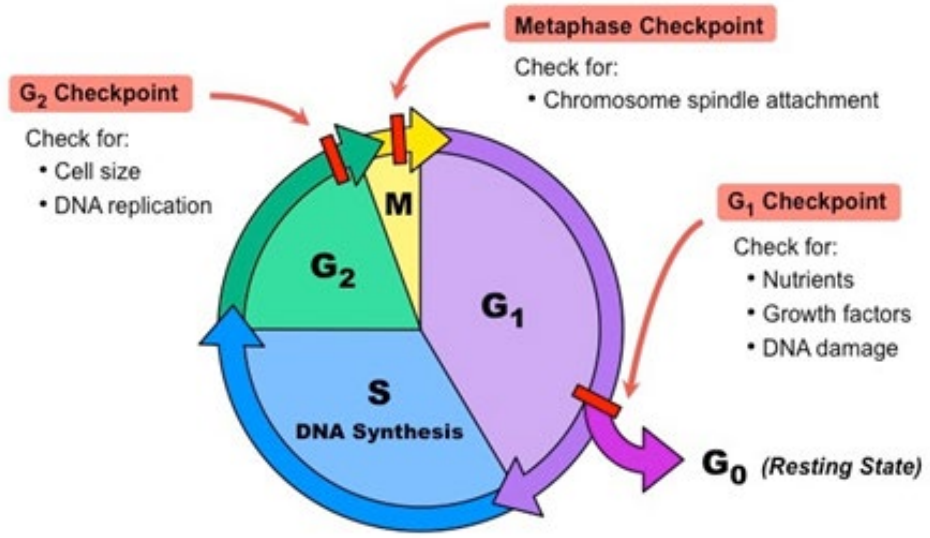
- **G1 چیک پوائنٹ** یہ تعین کرتا ہے کہ آیا خلیاتی تقسیم کے لیے حالات موزوں ہیں یا نہیں۔ جیسے **ڈی این اے کو نقصان** (DNA Damage) اور دیگر بیرونی عوامل کی جانچ۔ اگر حالات موزوں نہ ہوں تو خلیہ **S فیز** میں نہیں جاتا۔
- **G1 چیک پوائنٹ** کو **ریسٹرکشن پوائنٹ** (Restriction Point) بھی کہا جاتا ہے، جہاں خلیہ تقسیم کے عمل کے لیے ناقابل واپسی عہد (Irreversible Commitment) کرتا ہے۔
- اگر خلیہ تمام شرائط پوری نہ کرے تو وہ **S فیز** میں داخل نہیں ہو گا، بلکہ چکر روک دے گا اور مسئلے کو حل کرنے کی کوشش کرے گا یا **Go فیز** میں داخل ہو جائے گا اور حالات کے بہتر ہونے کا انتظار کرے گا۔
- اگر **G1 چیک پوائنٹ** کے تمام تقاضے پورے ہو جائیں تو خلیہ **S فیز** میں داخل ہو کر **ڈی این اے کی نقل** (DNA Replication) شروع کر دیتا ہے۔
- یہ چیک پوائنٹ **سائکلنز اور سائکلن منحصر کائنیز** (Cyclins and Cyclin-Dependent Kinases - CDKs) کے ذریعے سگنل دیتا ہے۔

2. **ii. G2 چیک پوائنٹ** (G2 Checkpoint)

- **G2 چیک پوائنٹ** یہ یقینی بناتا ہے کہ تمام کروموسومز صحیح طور پر نقل ہو چکے ہیں اور ان میں کوئی نقصان نہیں ہے، تاکہ خلیہ **میٹوسس** میں داخل ہو سکے۔
- اگر چیک پوائنٹ میں کوئی مسئلہ ظاہر ہو تو **خلیاتی چکر** (Cell Cycle) رک جاتا ہے اور خلیہ **ڈی این اے کی مرمت** (DNA Repair) یا نقل مکمل کرنے کی کوشش کرتا ہے۔
- اگر **ڈی این اے کی نقل** صحیح ہوئی ہو تو **سائکلن منحصر کائنیز** (CDKs) میٹوٹک خلیاتی تقسیم کے آغاز کا سگنل دیتے ہیں۔

3. **iii. M چیک پوائنٹ** (M Checkpoint)

- ❖ **M چیک پوائنٹ میٹافیز** (Metaphase) کے اختتام پر ہوتا ہے۔
- ❖ یہ چیک پوائنٹ یہ تعین کرتا ہے کہ آیا تمام **بہن کروماٹیڈز** (Sister Chromatids) صحیح طور پر **اسپنڈل فائبرز** سے جڑے ہیں یا نہیں، تاکہ خلیہ **اینافیز** (Anaphase) میں داخل ہو سکے۔
- ❖ **M چیک پوائنٹ** بھی **سائکلن منحصر کائنیز** (Cyclin-Dependent Kinases) کے اشارے پر انحصار کرتا ہے۔



2.5 میوسس (تقسیمی مرحلہ) (Meiosis (Division Phase) -

میوسس ایک خلیاتی تقسیم ہے جو **جنسی تولید** (Sexual Reproduction) کرنے والے جانداروں میں **گیمیٹوجینیسس** (Gametogenesis) کے دوران **گیمیٹس** (Gametes) یعنی انڈے (Eggs) اور سپرم (Sperms) بنانے کے لیے ہوتی ہے۔ میوسس کو سب سے پہلے 1876 میں جرمن حیاتیات دان **آسکر ہرٹ وِگ** (Oscar Hertwig) نے **سی ارچن انڈوں** (Sea Urchin Eggs) میں دریافت کیا۔ **میوسس** کی اصطلاح 1905 میں **جے بی فارمر** (J. B. Farmer) اور **جے ای مور** (J. E. Moore) نے وضع کی، جو یونانی لفظ سے ماخوذ ہے جس کا مطلب ہے "**کمی**(Reduction)"۔ یہ خلیاتی تقسیم **کمی تقسیم** (Reductional Division) بھی کہلاتی ہے، جس میں ایک **والدینی خلیہ** (Parent Cell) ایک **ڈی این اے نقل** (DNA Replication) کے بعد دو کروموسوم **علیحدگی** (Chromosome Segregation) کے دور مکمل کرنے کے بعد **چار بیٹی خلیے** (Daughter Cells) تشکیل دیتا ہے، جو والدینی خلیے کی نسبت نصف کروموسوم (ہاپلوئیڈ) رکھتے ہیں۔

میوسس میں خلیاتی تقسیم کے دو متواتر مراحل ہوتے ہیں:

1. **میوسس I (Meiosis I)**
2. **میوسس II (Meiosis II)**

ہر مرحلہ ایک **جوہری تقسیم** (Karyokinesis) اور ایک **سائٹوپلاسمی تقسیم** (Cytokinesis) پر مشتمل ہوتا ہے۔

میوسس I کو مزید تقسیم کیا جاتا ہے:

- **پروفیز I (Prophase I)**
- **میٹافیز I (Metaphase I)**
- **اینافیز I (Anaphase I)**
- **ٹیلوفیز I (Telophase I)**

3. **اہم سرگرمیاں (Significant Activities)**

میوسس کے مراحل کے دوران کئی اہم سرگرمیاں انجام پاتی ہیں، جیسے:

- **ہومولوجس کروموسومز کا جوڑا بنانا (Pairing of Homologous Chromosomes)**
- **جینیاتی مواد کا تبادلہ (Reciprocal Exchange of Genetic Material)**

4. **پروفیز I کے ذیلی مراحل (Sub-Stages of Prophase I)**

1. **لیپٹوٹین (Leptotene)**
   - کروموسومز گاڑھے ہونے لگتے ہیں اور ان کے **ٹیلومیر** (Telomeres) **نیوکلیئر جھلی** (Nuclear Membrane) سے جڑ جاتے ہیں۔
2. **زائگوٹین (Zygotene)**
   - ایک **سائناپٹونیمل کمپلیکس** (Synaptonemal Complex)، جو **زِپ جیسی ساخت** (Zip-like Structure) ہے، ہومولوجس کروموسومز کے درمیان ظاہر ہوتی ہے اور غیر بہن کروماٹڈز (Non-sister Chromatids) کو جوڑتی ہے۔

3. **پیکیٹین(Pachytene)**

- غیر بہن کروميٹڈز کے درمیان **جینیاتی مواد کا تبادلہ (Crossing Over)** ہوتا ہے۔

4. **ڈپلوٹین(Diplotene)**

- **سائناپٹونیمل کمپلیکس** غائب ہو جاتا ہے اور ہومولوجس کروموسومز صرف **کائیاسمیٹا (Chiasmata)** پر جڑے رہتے ہیں جو **ٹیلومیر** کی طرف منتقل ہونے لگتے ہیں۔

5. **ڈائیکائنیسس(Diakinesis)**

- کروموسومز مکمل طور پر گاڑھے ہو جاتے ہیں اور ہومولوجس کروموسومز الگ ہو جاتے ہیں۔
- نیوکلیئر جھلی اور نیوکلیولس ختم ہو جاتے ہیں تاکہ اگلا مرحلہ **میٹافیز I** کے لیے تیار ہو۔

میوسس I کے مراحل(Steps of Meiosis I)

1. **(1 پروفیز(Prophase I) I**

یہ مرحلہ **میوٹک تقسیم (Meiotic Division)** کا سب سے طویل مرحلہ ہے اور کئی اہم واقعات پر مشتمل ہے:

(i کروموسومز کا گاڑھا ہونا(Chromosome Condensation)

- نقل شدہ کروموسومز **X شکل** اختیار کرتے ہیں اور دو بہن کروميٹڈز واضح طور پر نیوکلیئس کے اندر نظر آتی ہیں۔

(ii ہومولوجس کروموسومز کا جوڑا بننا(Synapsis)

- والدین سے وراثت میں ملے ہوئے ہومولوجس کروموسومز ایک دوسرے کے قریب آتے ہیں اور پورے کروموسوم کی لمبائی کے ساتھ جڑتے ہیں، جسے **سائناپسیس** کہتے ہیں۔
- **ٹیٹرڈ (Tetrad)** بنتا ہے، جو چار کروميٹڈز پر مشتمل ہوتا ہے۔

(iii جینیاتی مواد کا تبادلہ(Crossing Over)

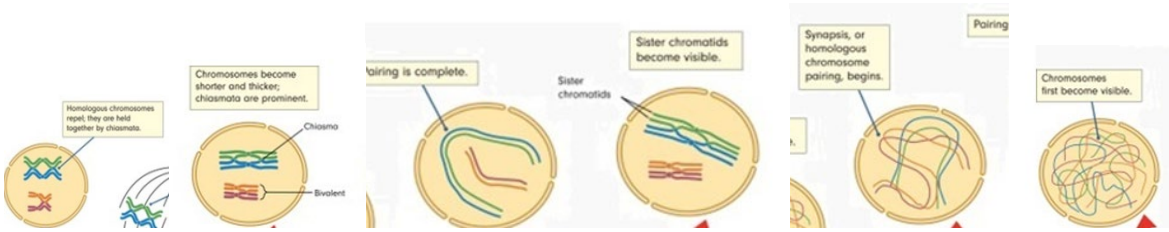
- ہومولوجس کروموسومز کے غیر بہن کروميٹڈز کے درمیان **ڈی این اے کے حصے** آپس میں بدل جاتے ہیں۔
- یہ عمل **کائیاسمیٹا (Chiasmata)** کے ذریعے ہوتا ہے، جو جینیاتی مواد کے تبادلے کے جسمانی رابطے کے مقامات ہیں۔

(iv اسپنڈل فائبرز کا بننا (Spindle Fiber Formation)

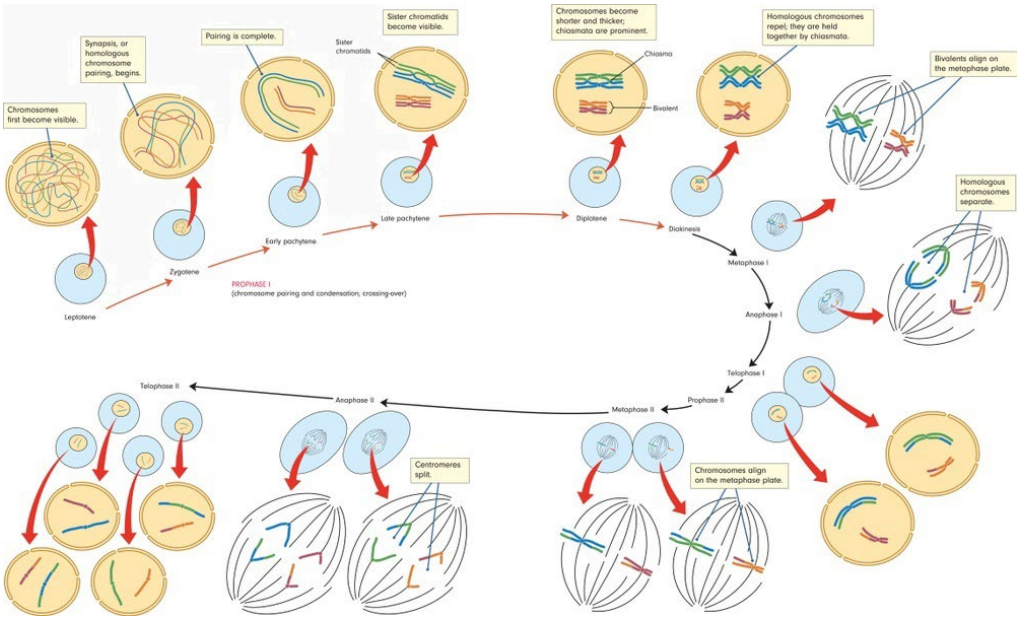
- اسپنڈل فائبرز **سینٹریولز** (Centrioles) سے نکل کر خلیے کے دونوں طرف پھیلتے ہیں اور ہر کروموسوم کے **سینٹرومیر** سے جڑ جاتے ہیں۔

(v نیوکلیئر جھلی کا ٹوٹنا (Nuclear Envelope Breakdown)

- پروفیز کے آخری مرحلے میں، **نیوکلیئر جھلی** ختم ہو جاتی ہے، اور کروموسومز خلیے کے وسط کی طرف حرکت کرتے ہیں۔



Metaphase I (2



میٹافیز I میوسس (Metaphase I Meiosis)

1. ہومولوجس کروموسومز خلیے کے مرکز میں صف بند ہو جاتے ہیں۔
2. سینٹریولز خلیے کے مخالف قطبین تک پہنچ جاتے ہیں اور ان سے نکلنے والے اسپنڈل فائبرز وسط تک پھیل جاتے ہیں۔
3. کروموسومز کے سینٹرومیرز اپنے آپ کو خلیے کے مخالف قطبین کی طرف ترتیب دیتے ہیں۔

اینافیز I میوسس (Anaphase I Meiosis)

- دو بہن کرومیٹڈز والے کروموسومز الگ ہو کر مخالف قطبین کی طرف ہجرت شروع کر دیتے ہیں۔
- یہ علیحدگی اسپنڈل فائبرز کے سکڑنے کی وجہ سے ہوتی ہے جو ہر کروموسوم کے سینٹرومیر سے جڑے ہوتے ہیں۔
- ہومولوجس کروموسومز مخالف قطبین کی طرف ہجرت شروع کر دیتے ہیں۔

ٹیلوفیز I میوسس (Telophase I Meiosis)

- کروموسومز کی ہجرت رک جاتی ہے اور ہر قطب پر ہاپلوئیڈ کروموسومز کی تعداد موجود ہوتی ہے۔
- کروموسومز کے گرد **جوہری جھلی** (Nuclear Envelope) بنتی ہے اور اسپنڈل فائبرز غائب ہو جاتے ہیں۔
- کروموسومز غیر گاڑھے ہو جاتے ہیں اور کم کثیف ہو کر **نیوکلیولس** (Nucleolus) ظاہر ہو جاتا ہے۔

سائٹوکائنیسس I میوسس (Cytokinesis I Meiosis)

- یہ مرحلہ سائیٹوپلازم کی تقسیم پر مشتمل ہے تاکہ دو الگ **بیٹی خلیے** (Daughter Cells) بن سکیں۔
- جانوروں میں یہ عمل خلیے کی جھلی کے سکڑنے سے ہوتا ہے، جبکہ پودوں میں **سیل پلیٹ** (Cell Plate) بننے کے ذریعے ہوتا ہے۔
- زیادہ تر خلیوں میں یہ عمل **ٹیلوفیز** کے ساتھ ہی ہوتا ہے۔

میوسس I کا نتیجہ (Result of Meiosis I)

سائٹوکائنیسس I کے اختتام پر دو مختلف **بیٹی خلیے** تشکیل پاتے ہیں، جن میں والدینی خلیے کی نسبت نصف تعداد میں کروموسومز (23 کروموسومز اور 23 جوڑوں کی شکل میں کرومیٹڈز) موجود ہوتے ہیں۔ **میوسس** کو اسی لیے **کمی تقسیم** (Reduction Division)

بھی کہا جاتا ہے۔

میوسس II کے مراحل (Steps of Meiosis II)

میوسس I کے دوران تشکیل پانے والے **بیٹی خلیے** دوسری تقسیم کے دور میں داخل ہوتے ہیں، جسے **میوسس** II (Meiosis II) کہتے ہیں۔

1. پروفیز II (Prophase II)

- نیوکلیئر جھلی ٹوٹنے لگتی ہے اور اسپنڈل فائبرز دوبارہ ظاہر ہوتے ہیں۔
- ہر سینٹریول دو جوڑوں میں تقسیم ہو جاتا ہے۔
- اس مرحلے میں کروموسومز مزید نقل (Replication) نہیں کرتے اور خلیے کے مرکز کی طرف ہجرت شروع کر دیتے ہیں۔

2. میٹافیز II (Metaphase II)

- کروموسومز اسپنڈل فائبرز کی مدد سے خلیے کے مرکز میں صف بند ہو جاتے ہیں۔
- سینٹریولز ہر بیٹی خلیے کے مخالف قطبین پر موجود ہوتے ہیں۔
- سینٹرومیر تقسیم ہو کر دو **بہن کروماٹڈز** (Daughter Chromatids) تشکیل دیتے ہیں، جو اب **بیٹی کروموسومز** (Daughter Chromosomes) کہلاتے ہیں اور اسپنڈل فائبرز ہر کروموسوم سے جڑے ہوتے ہیں۔

3. اینافیز II (Anaphase II)

- بیٹی کروموسومز اسپنڈل فائبرز کی مدد سے مخالف قطبین کی طرف کھینچے جاتے ہیں۔
- اینافیز II کے اختتام پر ہر قطب پر مکمل کروموسومز کا سیٹ موجود ہوتا ہے۔

4. ٹیلوفیز II (Telophase II)

- ہر کروموسوم کے گرد **جوہری جھلی** بنتی ہے اور اسپنڈل فائبرز غائب ہو جاتے ہیں۔
- نیوکلیولس دوبارہ ظاہر ہو جاتا ہے کیونکہ خلیہ دوسری بار **سائٹوپلازم کی تقسیم** (Cytoplasmic Division) کے لیے تیار ہوتا ہے۔

5. **سائٹوکائنیسس II (Cytokinesis II)**

- یہ مرحلہ سائٹوکائنیسس I کی طرح ہوتا ہے، جس میں **دوسری سائیٹوپلازم تقسیم** ہوتی ہے، جس کے نتیجے میں دو الگ بیٹی خلیے بنتے ہیں۔
- **میوسس II** کے اختتام پر **چار غیر متشابہ، ہاپلوئیڈ بیٹی خلیے** تشکیل پاتے ہیں، جن میں اصل والدینی خلیے کی نسبت نصف کروموسومز ہوتے ہیں۔

2.5.1 میوسس کی اہمیت (Importance of Meiosis)

1. **جانداروں میں کروموسومز کی تعداد کو برقرار رکھنا**

❖ انسانوں میں ہر خلیے میں عام طور پر **46 کروموسومز** ہوتے ہیں جو **23 جوڑوں** کی صورت میں منظم ہوتے ہیں۔

❖ نسل در نسل کروموسومز کی تعداد کو برقرار رکھنے کے لیے، **میوٹک تقسیم سے بننے والے گیمیٹس** میں والدینی خلیے کی نسبت نصف کروموسومز (23 کروموسومز) ہونے چاہئیں۔

❖ انڈے اور سپرم کے ملاپ سے **زیگوٹ** بنتا ہے، جس میں کروموسومز کی عام تعداد **46** بحال ہو جاتی ہے۔

❖ اگر کروموسومز کی کمی کا عمل برقرار نہ رہے تو یہ بچے میں **جینیاتی بے ضابطگی (Genetic Abnormality)** کا باعث بن سکتا ہے۔

2. **جینیاتی تنوع کی تشکیل (Genetic Diversity)**

- ہومولوجس کروموسومز کے درمیان جینیاتی مواد کے تبادلے سے **آبادی میں جینیاتی تنوع** پیدا ہوتا ہے۔
- یہ تنوع **ارتقائی عمل (Evolutionary Process)** کے لیے ایک بنیادی جز ہے۔

2.6 اکتسابی نتائج (Learning Outcomes)

اس باب کے مطالعے کے بعد طلباء درج ذیل باتوں کو سمجھنے اور بیان کرنے کے قابل ہوں گے:

❖ خلیاتی تقسیم (Cell Division) کے مراحل اور ان کی خصوصیات کو واضح کر سکیں گے۔

❖ مائیٹوسس (Mitosis) اور میوسس (Meiosis) کے مراحل کے فرق کو بیان کر سکیں گے۔

❖ خلیاتی تقسیم کے دوران چیک پوائنٹس (Checkpoints) کے کردار اور اہمیت کو بیان کر سکیں گے۔

❖ میوسس کے دوران جینیاتی مواد کے تبادلے (Genetic Exchange) اور اس کی اہمیت کو سمجھ سکیں گے۔
❖ خلیاتی تقسیم کے عمل میں جینیاتی تنوع (Genetic Diversity) کی تشکیل اور ارتقائی اہمیت کو بیان کر سکیں گے۔

2.7 کلیدی الفاظ (Keywords)

خلیاتی تقسیم	Cell Division	وہ عمل جس میں خلیہ تقسیم ہو کر دو یا زیادہ نئی خلیات بناتا ہے۔
مائیٹوسس	Mitosis	خلیاتی تقسیم کا وہ مرحلہ جس میں جینیاتی مواد کی درست تقسیم ہوتی ہے اور دو یکساں بیٹی خلیات بنتے ہیں۔
میوسس	Meiosis	خلیاتی تقسیم کا وہ مرحلہ جس میں کروموسومز کی تعداد آدھی ہو جاتی ہے، جس سے چار غیر یکساں بیٹی خلیات بنتے ہیں۔
چیک پوائنٹس	Checkpoints	خلیاتی تقسیم کے دوران وہ مقامات جو جینیاتی مواد کی درست تقسیم اور کسی نقص کی موجودگی کی جانچ کرتے ہیں۔

2.8 نمونہ امتحانی سوالات (Model Examination Questions)

2.8.1 مختصر جوابات کے حامل سوالات / خالی جگہ پر کریں (Objective Answer Type Questions)

1. خلیاتی تقسیم کا وہ مرحلہ جس میں کروموسومز کی تعداد آدھی ہو جاتی ہے، کیا کہلاتا ہے؟

(A مائیٹوسس (Mitosis) (B میوسس (Meiosis)
(C انٹرفیز (Interphase) (D سائٹوکنیسس (Cytokinesis)

صحیح جواب (B: میوسس

2. جینیاتی مواد کے تبادلے کا عمل جو جینیاتی تنوع کو بڑھاتا ہے، کیا کہلاتا ہے؟

(A کراسنگ اوور (Crossing Over) (B ڈوپلیکیشن (Duplication)

(C ٹرانسکرپشن (Transcription)　　(D ترجمہ (Translation)

صحیح جواب (A : کراسنگ اوور

3. مائیٹوسس کے دوران کروموسومز کا مرکز میں قطار باندھنے کا مرحلہ کون سا ہے؟

(A انٹرفیز (Interphase)　　(B میٹافیز (Metaphase)

(C اینافیز (Anaphase)　　(D ٹیلوفیز (Telophase)

صحیح جواب (B :میٹافیز

4. خلیے کے تقسیم کے دوران DNA کی نقل بنانے کا مرحلہ کیا کہلاتا ہے؟

(A مرحلہ (G1 Phase)　　(B مرحلہ (S Phase)

(C مرحلہ (G2 Phase)　　(D مرحلہ (M Phase)

صحیح جواب (B :مرحلہ SPhase

5. خلیاتی تقسیم کے دوران کروموسومز کا مخالف قطبوں کی طرف حرکت کرنا کس مرحلے میں ہوتا ہے؟

(A پروفیز (Prophase)　　(B میٹافیز (Metaphase)

(C اینافیز (Anaphase)　　(D ٹیلوفیز (Telophase)

صحیح جواب (C :اینافیز

6. G1 چیک پوائنٹ کا بنیادی کام کیا ہے؟

(A DNA نقل کی جانچ　　(B کروموسومز کے صف بندی کی تصدیق

(C سیل کی نمو اور DNA نقصان کی جانچ　　(D خلیے کی تقسیم کے آغاز کی تصدیق

صحیح جواب (C : سیل کی نمو اور DNA نقصان کی جانچ

7. خلیے کے سائٹوپلازم کی تقسیم کا مرحلہ کون سا ہے؟

(A انٹرفیز (Interphase)　　(B مائیٹوسس (Mitosis)

(C سائٹوکنیسس (Cytokinesis)　　(D ٹیلوفیز (Telophase)

صحیح جواب (C :سائٹوکنیسس

8. کس مرحلے میں نیوکلیئر جھلی دوبارہ بن جاتی ہے اور کروموسومز دوبارہ غیر متراکم ہو جاتے ہیں؟

(A پروفیز (Prophase)　　(B اینافیز (Anaphase)

(C ٹیلوفیز (Telophase)　　(D میٹافیز (Metaphase)

صحیح جواب (C : ٹیلوفیز

9. خلیاتی تقسیم کے دوران سنٹرومیئرز کا دو حصوں میں بٹنا کس مرحلے میں ہوتا ہے؟

(A پروفیز (Prophase)　　(B اینافیز (Anaphase)

(C میٹافیز (Metaphase)　　(D ٹیلوفیز (Telophase)

صحیح جواب (B : اینافیز

10. میوسس کے دوران کراسنگ اوور کا عمل کس مرحلے میں ہوتا ہے؟

(A زائگوٹین (Zygotene)　　(B پیکیٹین (Pachytene)

(C لیپٹوٹین (Leptotene)　　(D ڈائی کائنیسس (Diakinesis)

صحیح جواب (B پیکیٹین

2.8.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات (Short Answer Type Questions)

1. مائٹوسس کے دوران میٹافیز کی وضاحت کریں۔
2. خلیاتی چکر کے انٹرفیز کی وضاحت کریں۔
3. سائٹوکنیسس کیا ہے؟ وضاحت کریں۔
4. مائٹوسس اور میوسس کے درمیان فرق بیان کریں۔
5. نوع کے کروموسوم نمبر کو برقرار رکھنے میں میوسس کی اہمیت بیان کریں۔

2.8.3 طویل جوابات کے حامل سوالات (Long Answer Type Questions)

1. خلیاتی چکر (Cell Cycle) کی تفصیل بیان کریں۔
2. مائٹوسس (Mitosis) کے مختلف مراحل لکھیں۔

3. خلیاتی چکر کے سیل چیک پوائنٹس (Cell Cycle Checkpoints) کیا ہیں؟ ان کی اہمیت کی وضاحت کریں۔
4. میوسس (Meiosis) کا عمومی جائزہ پیش کریں۔
5. میوسس پروفیز (Meiosis Prophase-I) I- کے واقعات کی وضاحت کریں۔

2.9 فرہنگ (Glossary)

انگریزی اصطلاح	اردو اصطلاح	اردو متبادل	تشریح
Meiosis	میوسس	اختزالی تقسیم	ایک خلیہ کی تقسیم جو چار غیر یکساں بیٹی خلیات پیدا کرتی ہے، جن میں آدھے کروموسوم ہوتے ہیں۔
Mitosis	مائٹوسس	خلیاتی تقسیم	ایک خلیہ کی تقسیم جس کے نتیجے میں دو یکساں بیٹی خلیات پیدا ہوتے ہیں۔
Cytokinesis	سائٹوکنسس	سائیٹوپلازم کی تقسیم	خلیہ کی سائٹوپلازم کی تقسیم جو مائٹوسس یا میوسس کے بعد ہوتی ہے۔
Chromosome	کروموسوم	رنگین جسم	جینیاتی مواد کا حامل ڈھانچہ جو نیوکلیئس میں پایا جاتا ہے اور وراثتی معلومات فراہم کرتا ہے۔
Synapsis	سیناپسس	ہمجولی جوڑ	ہمجولی کروموسومز کا جوڑ جس کے دوران جینیاتی مواد کا تبادلہ ہوتا ہے، خاص طور پر میوسس کے پروفیز I میں۔
Spindle Fibers	سپنڈل فائبرز	تکلا ریشے	خلیاتی تقسیم کے دوران کروموسومز کو الگ کرنے والے ریشے۔
Chiasmata	کیازمین	تبادلہ مقام	وہ مقام جہاں دو ہمجولی کروموسومز آپس میں جڑتے ہیں اور جینیاتی مواد کا تبادلہ کرتے ہیں۔

اکائی 3: خلیاتی سگنلنگ: اقسام اور میکانزم

(Cell Signaling: Types and Mechanisms)

اکائی کے اجزا:

3.0 تمہید(Introduction)

3.1 مقاصد(Objectives)

3.2 خلیہ-خلیہ مواصلات اور اقسام(Cell-Cell Communication and Types)

3.2.1 آٹو کرائن سگنلنگ:(Autocrine Signaling)

3.2.2 پیراکائن سگنلنگ:(Paracrine Signaling)

3.2.3 اینڈوکرائن سگنلنگ:(Endocrine Signaling)

3.2.4 براہ راست سگنلنگ:(Direct Signaling)

3.3 خلیے میں سگنلنگ میں شامل مالیکیولز(Molecules Involved in Cell Signalling)

3.3.1 لائیگنڈز:(Ligands)

3.3.2 رسیپٹرز:(Receptors)

3.3.3 سیکنڈ میسنجرز اور سگنل ٹرانسڈکشن:(Second Messengers and Signal Transduction)

3.4 اکتسابی نتائج(Learning Outcomes)

3.5 کلیدی الفاظ(Keywords)

3.6 نمونہ امتحانی سوالات(Model Examination Questions)

3.6.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات(Short Answer Type Questions)

3.6.3 طویل جوابات کے حامل سوالات(Long Answer Type Questions)

3.7 فرہنگ(Glossary)

3.0 تمہید (Introduction)

خلیہ-خلیہ مواصلات (Cell-Cell Communication) ایک اہم اور پیچیدہ عمل ہے جو خلیوں کو اپنے ماحول اور پڑوسی خلیوں سے سگنلز (Signals) کو محسوس کرنے، سمجھنے اور ان پر ردعمل دینے کے قابل بناتا ہے۔ یہ کثیر خلوی جانداروں (Multicellular Organisms)کے مناسب کام کے لیے بنیادی اہمیت رکھتا ہے، جو نشوونما(Growth) ، ارتقاء (Development)، مدافعتی ردعمل (Immune Responses) اور ہم (ostasis (Homeostasis کو برقرار رکھنے کے لیے خلیاتی سرگرمیوں کی ہم آہنگی کو ممکن بناتا ہے۔ مواصلات کے ذریعے خلیے اپنی افعال کو ہم آہنگ کر سکتے ہیں، ماحولیاتی تبدیلیوں کا جواب دے سکتے ہیں اور حیاتیاتی عملوں کے استحکام کو برقرار رکھ سکتے ہیں۔

کثیر خلوی جانداروں میں، انفرادی خلیے تنہا اکائیاں نہیں ہوتے بلکہ ایک پیچیدہ نیٹ ورک کا حصہ ہوتے ہیں جہاں سگنلز کا مسلسل تبادلہ ہوتا رہتا ہے۔ یہ سگنلز مختلف ذرائع سے آسکتے ہیں اور مختلف شکلوں میں ہوسکتے ہیں جیسے کیمیائی سگنلز(Chemical Signals) ،برقی امپلسز (Electrical Impulses) یابراہ راست جسمانی رابطہ(Direct Physical Contact) ۔ ان سگنلز کی مؤثر ترسیل اور تفہیم خلیاتی رویے کو منظم کرنے، بافتی افعال (Tissue Functions) کو ہم آہنگ کرنے اور جاندار کی بقا کو یقینی بنانے کے لیے انتہائی اہم ہے۔

خلیہ-خلیہ مواصلات کی کئی اقسام ہیں، جو اس بات پر منحصر ہیں کہ سگنل کس طرح منتقل ہوتا ہے اور سگنل دینے والے اور وصول کرنے والے خلیوں کے درمیان فاصلہ کیا ہے۔ خلیاتی سگنلنگ کی بنیادی اقسام میں شامل ہیں :**آٹوکرائن(Autocrine) ، پیراکائن (Paracrine)، جکستاکرائن (Juxtacrine) اور خلیہ سے خلیہ رابطہ سگنلنگ:(Cell-to-Cell Contact Signaling)**

- **آٹوکرائن سگنلنگ :(Autocrine Signaling)** اس میں ایک خلیہ سگنلنگ مالیکیولز (Signaling Molecules) خارج کرتا ہے جو اس کی اپنی سطح پر موجود ریسپٹرز (Receptors) سے جڑ جاتے ہیں، یوں خلیہ اپنے ہی رویے پر اثرانداز ہوتا ہے۔ یہ سگنلنگ خلیے کی نشوونما اور تمیز (Differentiation) میں اہم کردار ادا کرتی ہے۔
- **پیراکائن سگنلنگ :(Paracrine Signaling)** اس میں ایک خلیہ سگنلنگ مالیکیولز خارج کرتا ہے جو قریبی خلیوں پر اثرانداز ہوتے ہیں۔ یہ عمل بافتوں کی مرمت (Tissue Repair) اور سوزش (Inflammation) جیسے عملوں میں اہم ہے۔
- **جکستاکرائن سگنلنگ :(Juxtacrine Signaling)** اس میں سگنل دینے والے اور وصول کرنے والے خلیوں کے درمیان براہ راست رابطہ درکار ہوتا ہے، جیسے خصوصی جوڑ (Specialized Junctions) یا جھلی سے جڑے مالیکیولز

(Membrane-Bound Molecules) کے ذریعے۔ یہ سگنلنگ خلیاتی تمیز (Cell Differentiation) اور بافتی طرز بندی (Tissue Patterning) کے لیے اہم ہے۔

- **خلیہ سے خلیہ رابطہ سگنلنگ :(Cell-to-Cell Contact Signaling)** اس میں براہ راست مواصلات مخصوص ڈھانچوں جیسے گیپ جنکشنز (Gap Junctions) کے ذریعے ہوتی ہے، جو متصل خلیوں کے درمیان آئنز (Ions) اور چھوٹے مالیکیولز (Small Molecules) کے تبادلے کو ممکن بناتے ہیں، اور یوں خلیاتی افعال کو ہم آہنگ کرتے ہیں۔

خلیاتی مواصلات کا عمل مختلف مالیکیولز کے ذریعے ہوتا ہے، جن میں شامل ہیں :**لائگنڈز(Ligands) ، ریسپٹرز (Receptors)، ثانوی میسنجرز (Secondary Messengers) اور سگنل ٹرانسڈیوسرز:(Signal Transducers)**

- **لائگنڈز :(Ligands)** یہ سگنلنگ مالیکیولز ہیں جو مخصوص ریسپٹرز سے جڑ کر سگنلنگ راستے کو متحرک کرتے ہیں۔
- **ریسپٹرز :(Receptors)** یہ مخصوص پروٹینز ہیں جو خلیے کی سطح یا اندر موجود ہوتے ہیں اور لائگنڈز کو پہچان کر سگنلنگ عمل کا آغاز کرتے ہیں۔
- **ثانوی میسنجرز :(Secondary Messengers)** یہ بین الخلوی مالیکیولز (Intracellular Molecules) ہیں جو سگنل کو بڑھا کر ریسپٹر سے ہدف مالیکیولز تک پہنچاتے ہیں۔
- **سگنل ٹرانسڈیوسرز :(Signal Transducers)** یہ بیرونی سگنلز کو مناسب اندرونی رد عمل میں تبدیل کرتے ہیں، اور بالآخر مختلف خلیاتی افعال کو منظم کرتے ہیں۔

خلیاتی مواصلات کے طریقہ کار اور سگنلنگ مالیکیولز کے کردار کو سمجھنا، خلیوں کے بے شمار فزیالوجیکل (Physiological) اور ترقیاتی عملوں کو سمجھنے کے لیے نہایت اہم ہے۔ ان سگنلنگ راستوں میں کسی بھی قسم کی خرابی یا ناکامی بیماریوں جیسے کینسر، خودکار امراض (Autoimmune Disorders) یا نشوونما کی غیر معمولیتوں کا سبب بن سکتی ہے۔

یہ باب خلیہ-خلیہ مواصلات کے بنیادی پہلوؤں کی جامع تفہیم فراہم کرنے کے لیے مرتب کیا گیا ہے، جس میں مختلف سگنلنگ میکانزم اور سگنلنگ مالیکیولز شامل ہیں۔ ان تصورات کو سمجھ کر، طلباء کو یہ جاننے میں مدد ملے گی کہ خلیے کس طرح ہم آہنگی کو برقرار رکھتے ہیں، بیرونی محرکات کا جواب دیتے ہیں اور پیچیدہ حیاتیاتی افعال کو انجام دیتے ہیں۔

3.1 مقاصد(Objectives)

اس اکائی کے مطالعے کے بعد طلباء درج ذیل مقاصد کو حاصل کرنے کے قابل ہوں گے:

- خلیہ-خلیہ مواصلات (Cell-Cell Communication) کے بنیادی تصورات اور اس کے حیاتیاتی اہمیت کو سمجھنا۔
- خلیاتی مواصلات کی مختلف اقسام جیسے آٹوکرائن (Autocrine)، پیراکائن (Paracrine)، جکستا کرائن (Juxtacrine) اور خلیہ سے خلیہ رابطہ (Cell-to-Cell Contact) سگنلنگ کی وضاحت کرنا۔
- سگنلنگ مالیکیولز (Signaling Molecules) جیسے لائگنڈز (Ligands)، ریسپٹرز (Receptors)، ثانوی میسنجرز (Secondary Messengers) اور سگنل ٹرانسڈیوسرز (Signal Transducers) کے افعال اور کردار کو بیان کرنا۔
- مختلف سگنلنگ راستوں (Signaling Pathways) میں شامل مالیکیولز کے باہمی تعامل کو سمجھنا اور ان کے حیاتیاتی عملوں پر اثرات کا تجزیہ کرنا۔
- سگنلنگ کے میکانزم میں موجود کسی بھی خلل کے ممکنہ اثرات اور بیماریوں سے تعلق کا تجزیہ کرنا۔
- ان اہداف کے حصول سے طلباء خلیاتی مواصلات کی بنیادی اہمیت اور حیاتیاتی نظام میں ان کے کردار کو بہتر طور پر سمجھ سکیں گے۔

3.2 خلیہ-خلیہ مواصلات اور اقسام (Cell-Cell Communication and Types)

کثیر خلوی جاندار (Multicellular Organisms) مختلف خلیاتی اقسام (Cell Types) پر مشتمل ہوتے ہیں جو اپنے رویوں کو ہم آہنگ (Coordinate) کرنے کے لیے مواصلات (Communication) کے عمل سے گزرتے ہیں۔ خلیہ-خلیہ مواصلات (Cell-Cell Communication) نشوونما (Growth)، ترقی (Development)، امتیاز (Differentiation)، بافتوں (Tissues) اور اعضاء (Organs) کی تشکیل، نگہداشت (Maintenance) اور فعلیاتی ضابطے (Physiological Regulation) کے لیے نہایت اہم ہیں۔

زندہ خلیات کی دنیا میں دو قسم کی مواصلات (Communication) ہوتی ہیں:

1. **بین خلیاتی سگنلنگ (Intercellular Signaling):** جب ایک خلیہ (Cell) دوسرے خلیے (Cell) کے ساتھ مواصلت (Communication) کرتا ہے۔
2. **بین الخلیہ سگنلنگ (Intracellular Signaling):** جب ایک ہی خلیہ اپنے اندر پیغام رسانی (Signal Transmission) کرتا ہے۔

کیمیائی سگنلز (Chemical Signals) سگنل دینے والے خلیے (Signaling Cell) کے ذریعے خارج (Release) ہوتے ہیں اور ہدف خلیے (Target Cell) کے ذریعے وصول (Receive) کیے جاتے ہیں۔ ہدف خلیے میں موجود پروٹینز

(Proteins)، جنہیں **ریسپٹرز (Receptors)** کہا جاتا ہے، سگنلنگ مالیکیولز (Signaling Molecules) سے جڑ کر ردعمل (Response) کا باعث بنتے ہیں۔

کثیر خلوی جانداروں (Multicellular Organisms) میں کیمیائی سگنلنگ (Chemical Signaling) کی چار اقسام پائی جاتی ہیں:

1. **آٹوکرائن سگنلنگ (Autocrine Signaling)**
2. **پیراکائن سگنلنگ (Paracrine Signaling)**
3. **اینڈوکرائن سگنلنگ (Endocrine Signaling)**
4. **جکستاکرائن سگنلنگ یا براہ راست سگنلنگ (Juxtacrine Signaling/Direct Signaling)**

ان مختلف اقسام میں بنیادی فرق یہ ہے کہ سگنل (Signal) کو ہدف خلیے (Target Cell) تک پہنچنے کے لیے کتنا فاصلہ (Distance) طے کرنا پڑتا ہے۔

3.2.1 آٹوکرائن سگنلنگ: (Autocrine Signaling)

جب کوئی خلیہ اپنے ہی سگنلنگ مالیکیول (Signaling Molecule) پر ردعمل ظاہر کرے تو اسے آٹوکرائن سگنلنگ (Autocrine Signaling) کہتے ہیں۔

(Auto = "خود" یعنی خودکار)

خلیہ ایک ہارمون (Hormone) یا کیمیائی میسنجر (Chemical Messenger) خارج کرتا ہے جسے **آٹوکرائن ایجنٹ (Autocrine Agent)** کہتے ہیں، جو اسی خلیے کے آٹوکرائن ریسپٹرز (Autocrine Receptors) سے جڑ کر خلیے میں تبدیلیاں (Changes) پیدا کرتا ہے۔

یہ سگنلنگ عام طور پر خلیے کی نشوونما (Growth)، تمیز (Differentiation) اور **قوت مدافعت** (Immune Function) کے عمل کو متاثر کرتی ہے۔

3.2.2 پیراکائن سگنلنگ: (Paracrine Signaling)

یہ ایک ایسی خلیاتی مواصلات (Cellular Communication) کی قسم ہے جس میں خلیہ اپنے اردگرد موجود خلیات

(Nearby Cells) کو متحرک کرنے کے لیے سگنل (Signal) پیدا کرتا ہے، جس سے ان خلیات کے رویے (Behavior) میں تبدیلی آتی ہے۔ سگنلنگ مالیکیولز (Signaling Molecules) ، جنہیں **پیراکائن عوامل (Paracrine Factors)** کہا جاتا ہے، کم فاصلے (Short Distance) تک پھیلتے ہیں) مقامی عمل (Local Action - ۔ پیراکائن عامل (Paracrine Factor) کے ریسپٹر (Receptor) کے ساتھ جڑنے سے سگنل کی ترسیل کے سلسلے (Signal Transduction Cascades) کا آغاز ہوتا ہے، جو مختلف ردعمل (Different Responses) کا سبب بنتا ہے۔ پیغام وصول کرنے والے خلیے (Receiving Cell) کے لیے ضروری ہے کہ اس میں مناسب ریسپٹرز (Appropriate Receptors) دستیاب ہوں تاکہ سگنل وصول (Receive) کیا جا سکے، جسے **اہلیت (Competency)** کہا جاتا ہے۔

مثال کے طور پر **نیوروٹرانسمیشن (Neurotransmission)** ۔

3.2.3 اینڈوکرائن سگنلنگ: (Endocrine Signaling)

دور دراز خلیات (Distant Cells) سے ملنے والے سگنلز کو **اینڈوکرائن سگنلنگ (Endocrine Signaling)** کہتے ہیں۔ یہ سگنل اینڈوکرائن غدود (Endocrine Glands) جیسے **تھائیرائڈ غدود (Thyroid Gland)** ، **ہائپو تھیلس (Hypothalamus)** اور **پچوٹری غدود (Pituitary Gland)** سے پیدا ہوتے ہیں۔ اینڈوکرائن سگنلنگ میں خارج ہونے والے لائیگنڈز (Ligands) کو **ہارمونز (Hormones)** کہتے ہیں۔ یہ سگنلنگ مالیکیولز جسم کے ایک حصے (Part of the Body) میں پیدا ہوتے ہیں لیکن جسم کے دوسرے حصوں (Other Body Regions) پر اثرانداز ہوتے ہیں۔

3.2.4 براہ راست سگنلنگ: (Direct Signaling)

جانوروں میں **گیپ جنکشنز (Gap Junctions)** اور پودوں میں **پلازموڈیسمیٹا (Plasmodesmata)** خلیاتی جھلیوں (Cell Membranes) کے درمیان رابطے فراہم کرتے ہیں۔ یہ پانی سے بھرے چینلز (Water-Filled Channels) چھوٹے سگنلنگ مالیکیولز (Small Signaling Molecules) جیسے **کیلشیم آئنز (Ca^{2+} - Calcium Ions)** کو دو خلیات کے درمیان منتقل (Transfer) کرنے دیتے ہیں، لیکن بڑے مالیکیولز جیسے **پروٹینز (Proteins)** اور **ڈی این اے (DNA)** ان چینلز سے نہیں گزر سکتے۔ چینلز کی خصوصیت (Specificity) اس بات کو یقینی بناتی ہے کہ خلیے آزاد (Independent) رہیں، لیکن ایک ہی وقت میں تیزی سے اور آسانی سے سگنلز کی ترسیل (Signal Transmission) ممکن ہو سکے۔ براہ راست سگنلنگ (Direct Signaling) ایک گروپ کے خلیات کو ایک ہی سگنل کے جواب (Response) میں ہم آہنگ (Coordinate) ردعمل کا اہل بناتی ہے، چاہے وہ سگنل صرف ایک خلیے کو ہی کیوں نہ ملا ہو۔

3.3 خلیے میں سگنلنگ میں شامل مالیکیولز(Molecules Involved in Cell Signalling)

خلیاتی سگنلنگ (Cell Signalling) عام طور پر تین اہم مراحل (Stages) پر مشتمل ہوتی ہے:

1. **استقبال :(Reception)** اس مرحلے میں سگنل مالیکیول (Signal Molecule) کا رسیپٹر (Receptor) کے ساتھ جڑنا ہوتا ہے۔
2. **سگنل کی ترسیل :(Signal Transduction)** اس مرحلے میں کیمیائی سگنلز (Chemical Signals) خامروں (Enzymes) کو متحرک کرتے ہیں۔
3. **جواب :(Response)** آخر میں سگنل کا جواب یا ردعمل (Reaction) ظاہر ہوتا ہے۔

خلیے میں سگنلنگ کے عمل میں مختلف مالیکیولز شامل ہوتے ہیں جیسے لائیگنڈز(Ligands) ، رسیپٹرز (Receptors) اور دوسرے میسنجرز(Secondary Messengers) ۔

3.3.1 لائیگنڈز:(Ligands)

کیمیائی سگنلز (Chemical Signals) جو سگنل دینے والے خلیات (Signalling Cells) کے ذریعے چھوٹے حل پذیر (Soluble) یا بخاراتی مالیکیولز (Volatile Molecules) کی شکل میں خارج ہوتے ہیں، **لائیگنڈز (Ligands)** کہلاتے ہیں۔ یہ ہدف خلیے (Target Cells) کے رسیپٹرز (Receptors) کے ساتھ جڑ کر کیمیائی سگنلز (Chemical Signals) کے طور پر کام کرتے ہیں جو ہدف خلیے تک پہنچتے ہیں۔

لائیگنڈز کی اقسام مختلف ہوتی ہیں اور یہ چھوٹے پروٹینز (Small Proteins) سے لے کر چھوٹے آئنز (Ions) جیسے **کیلشیم (Calcium – Ca^{2+})** تک ہو سکتے ہیں۔ لائیگنڈز ہائیڈروفوبک (Hydrophobic) یا ہائیڈروفیلک (Hydrophilic) مالیکیولز ہو سکتے ہیں۔

- **ہائیڈروفوبک لائیگنڈز:(Hydrophobic Ligands)**

یہ ایسے مالیکیولز ہیں جو **اسٹیرائڈ ہارمونز (Steroid Hormones)** کی طرح ہوتے ہیں جیسے **وٹامن ڈی(Vitamin D)** ۔ یہ براہ راست پلازما جھلی (Plasma Membrane) کے ذریعے سائیٹوپلازم (Cytoplasm) میں داخل ہو سکتے ہیں اور اندرونی رسیپٹرز (Intracellular Receptors) کے ساتھ تعامل (Interact) کرتے ہیں۔

- **ہائیڈروفیلک لائیگنڈز:(Hydrophilic Ligands)**

یہ مالیکیولز، جیسے **پیپٹائیڈ ہارمونز (Peptide Hormones)** جیسے **انسولین(Insulin)**، خلیے میں داخل ہونے کے لیے سطحی ریسپٹرز (Cell Surface Receptors) کا استعمال کرتے ہیں۔

3.3.2 ریسپٹرز:(Receptors)

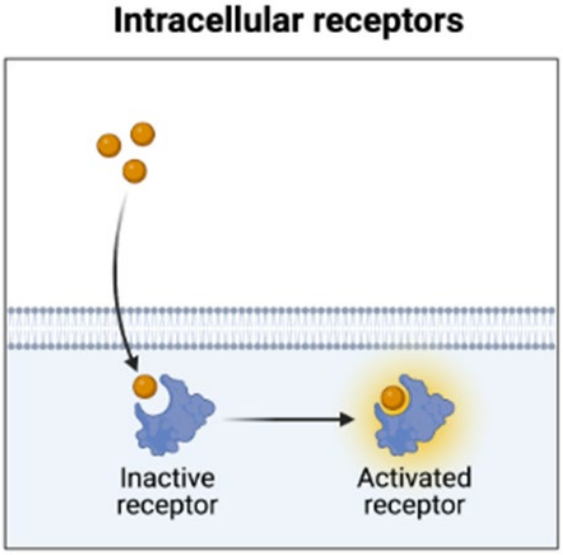
ریسپٹر ایک مخصوص پروٹین مالیکیول (Specialized Protein Molecule) ہے جو مخصوص لائیگنڈ (Specific Ligand) کو منتخب طور پر پہچانتا ہے اور اس سے جڑتا ہے، جس سے خلیے کے اندر سگنل کی ترسیل (Signal Transduction) یا خلیاتی ردعمل (Cellular Response) شروع ہوتا ہے۔

ریسپٹرز کو ان کی جگہ کے لحاظ سے دو اقسام میں تقسیم کیا جاتا ہے:

1. **خلیاتی سطح کے ریسپٹرز (Cell Surface Receptors):** یہ ریسپٹرز پلازما جھلی (Plasma Membrane) پر پائے جاتے ہیں اور ہائیڈروفیلک لائیگنڈز (Hydrophilic Ligands) سے جڑتے ہیں۔
2. **اندرونی ریسپٹرز (Intracellular Receptors):** یہ ریسپٹرز خلیے کے اندر پائے جاتے ہیں اور ہائیڈروفوبک لائیگنڈز (Hydrophobic Ligands) جیسے اسٹیرائڈ ہارمونز (Steroid Hormones) سے جڑتے ہیں۔

ریسپٹرز کے ساتھ لائیگنڈز کے ملاپ (Binding) سے خلیے میں سگنلنگ کے راستے (Signaling Pathways) فعال (Activate) ہو جاتے ہیں، جو مختلف خلیاتی ردعمل (Cellular Responses) پیدا کرتے ہیں۔

(i) اندرونی ریسپٹرز:(Internal Receptors)
اندرونی ریسپٹرز، جنہیں انٹرا سیلولر (Intracellular) یا سائٹوپلازمک ریسپٹرز (Cytoplasmic Receptors) بھی کہا جاتا ہے، خلیے کے سائٹوپلازم (Cytoplasm) میں پائے جاتے ہیں۔ یہ ریسپٹرز ہائیڈروفوبک لائیگنڈ مالیکیولز (Hydrophobic Ligand Molecules) پر ردعمل ظاہر کرتے ہیں جو پلازما جھلی (Plasma Membrane) کے پار سفر کرنے کی صلاحیت رکھتے ہیں۔
لائیگنڈ-ریسپٹر مرکب (Ligand-Receptor Complex) نیوکلیئس (Nucleus) میں داخل ہو جاتا ہے اور ڈی این اے (DNA) کے مخصوص حصوں سے جڑ جاتا ہے۔ یہ عمل ایم آر این اے (mRNA) کی پیداوار کو مخصوص جینز (Specific Genes) سے فروغ دیتا ہے، اور اس میں کسی دوسرے ثانوی پیامبر (Second Messenger) کا عمل دخل



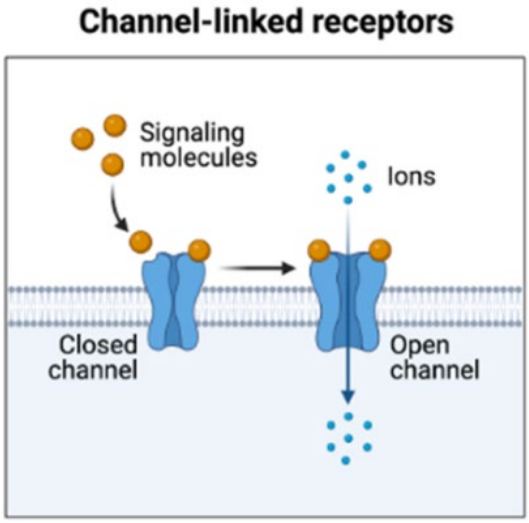
1. **(ii) سیل سرفیس ریسپٹرز:(Cell-surface Receptors)**

سیل سرفیس ریسپٹرز ایسے پروٹین (Proteins) ہیں جو خلیہ جھلی (Cell Membrane) سے منسلک ہوتے ہیں۔ انہیں **ٹرانس میمبرین ریسپٹرز (Transmembrane Receptors)** بھی کہا جاتا ہے۔ یہ بیرونی سگنلز (External Signals) کا پتہ لگاتے ہیں اور انہیں خلیے کے اندر منتقل کرتے ہیں، بغیر خود خلیے میں داخل ہوئے۔

ہر سیل سرفیس ریسپٹر کے تین بنیادی اجزاء ہوتے ہیں:

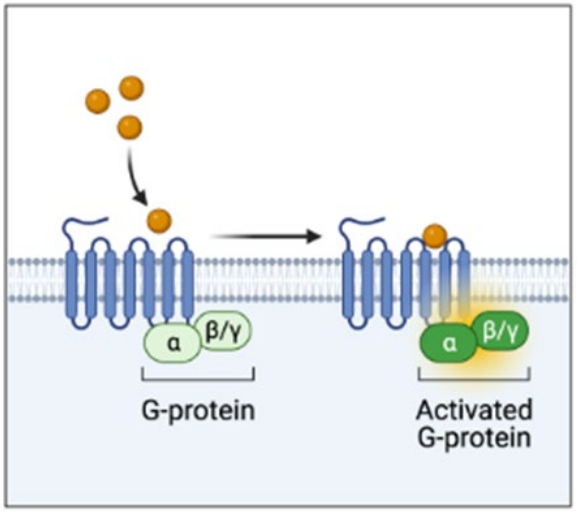
2. **بیرونی لائیگنڈ بائنڈنگ ڈومین - (External Ligand-binding Domain)** جو سگنل مالیکیول (Signal Molecule) سے جڑتا ہے۔
3. **ہائیڈروفوبک جھلی پار کرنے والا حصہ - (Hydrophobic Membrane-spanning Region)** جو جھلی کے پار ہوتا ہے۔
4. **انٹراسیلولر ڈومین - (Intracellular Domain)** جو خلیے کے اندر موجود ہوتا ہے۔

سیل سرفیس ریسپٹرز کو ان کی فعلیت (Function) کی بنیاد پر تین اقسام میں تقسیم کیا جاتا ہے۔



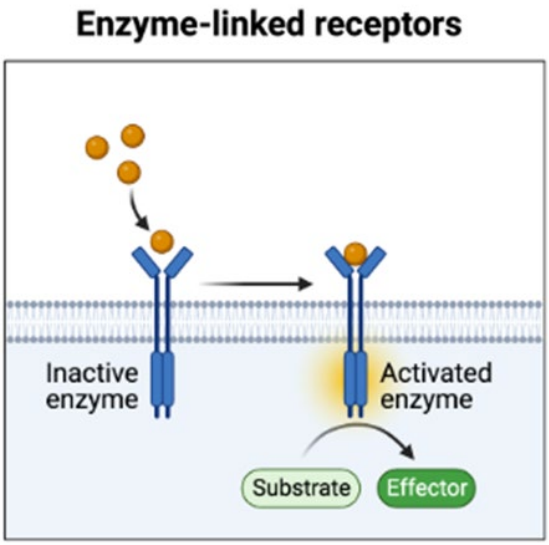
(i) گیٹیڈ آئن چینلز:(Gated Ion Channels)

یہ ایسے چینلز ہیں جو ہائیڈروفیلک آئنز (Hydrophilic Ions) کو پلازما جھلی (Plasma Membrane) سے گزرنے کی اجازت دیتے ہیں۔ مثال کے طور پر، جب کوئی نیوروٹرانسمیٹر (Neurotransmitter) جیسے ایسیٹائل کولین (Acetylcholine) اس سے جڑتا ہے، تو آئنز جھلی کو عبور کرتے ہیں اور اعصابی سگنل (Neural Firing) کو انجام دینے کی اجازت دیتے ہیں۔



(i) گیٹیڈ آئن چینلز:(Gated Ion Channels)

یہ ایسے چینلز ہیں جو ہائیڈروفیلک آئنز (Hydrophilic Ions) کو پلازما جھلی (Plasma Membrane) سے گزرنے کی اجازت دیتے ہیں۔ مثال کے طور پر، جب کوئی نیوروٹرانسمیٹر (Neurotransmitter) جیسے ایسیٹائل کولین (Acetylcholine) اس سے جڑتا ہے، تو آئنز جھلی کو عبور کرتے ہیں اور اعصابی سگنل (Neural Firing) کو انجام دینے کی اجازت دیتے ہیں۔



(iii)ٹائروسین کائنیز:(Tyrosine Kinase)

ایک لیگنڈ (Ligand) جب ریسپٹر ٹائروسین کائنیز (Receptor Tyrosine Kinase)سے جڑتا ہے تو اس کے نتیجے میں کائنیز ڈومینز (Kinase Domains) کی ڈائمرائزیشن (Dimerization) ہوتی ہے۔ ڈائمر کے ٹائروسین کائنیز ڈومینز فاسفوریلیشن (Phosphorylation) انجام دیتے ہیں، جو اندرونی خلیاتی پروٹینز (Intracellular Proteins)کو فاسفوریلیٹڈ سائٹس (Phosphorylated Sites)سے جڑنے اور فعال ہونے کی اجازت دیتے ہیں۔

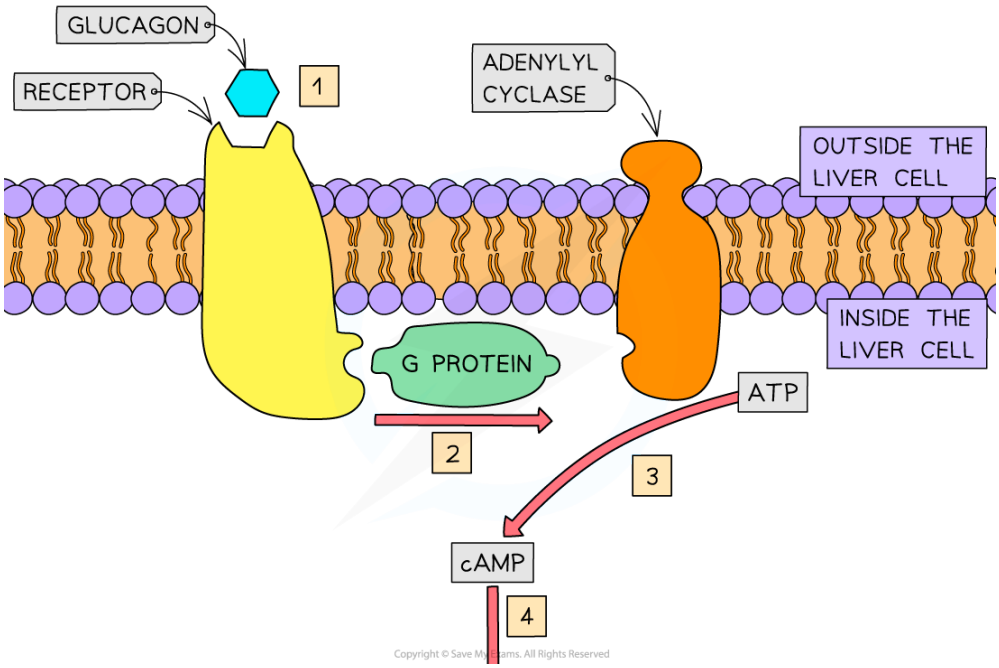
3.3.3 سیکنڈ میسنجرز اور سگنل ٹرانسڈکشن:(Second Messengers and Signal Transduction)

سیکنڈ میسنجرز (Second Messengers) وہ مالیکیولز (Molecules) ہیں جو خلیے کی سطح پر موجود **ریسپٹرز (Receptors)**پر سگنلز موصول ہونے کے بعد انہیں منتقل کرتے ہیں، جیسے **پروٹین ہارمونز (Protein Hormones)** یا **گروتھ فیکٹرز (Growth Factors)** کے ریسپٹر سے جڑنے کے بعد سگنل کو آگے پہنچاتے ہیں۔ سیکنڈ میسنجرز سگنل کی طاقت کو بہت زیادہ بڑھانے میں مدد دیتے ہیں۔ ایک **لیگنڈ (Ligand)** کے خلیے کی سطح پر ایک واحد ریسپٹر سے جڑنے کے نتیجے میں خلیے کے اندر **بایو کیمیکل سرگرمیوں (Biochemical Activities)** میں بڑے پیمانے پر تبدیلیاں واقع ہو سکتی ہیں۔

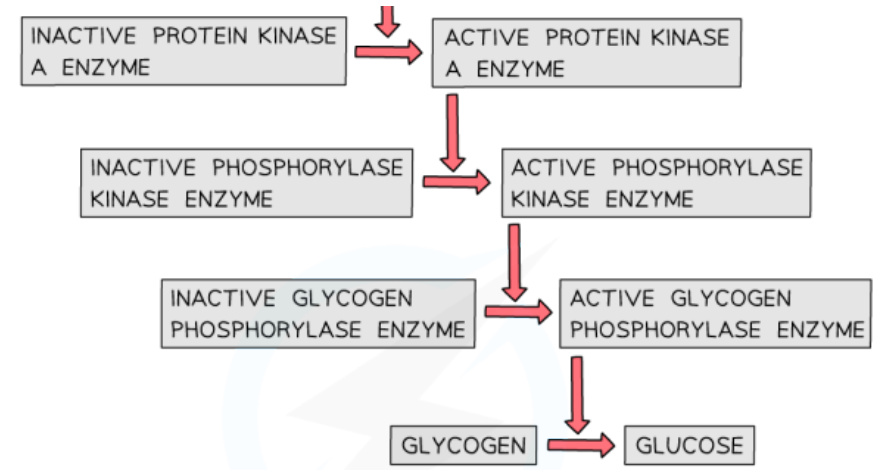
سیکنڈ میسنجرز کی تین اہم اقسام ہیں:

1. **سائکلک نیوکلیوٹائڈز (Cyclic Nucleotides)** مثلاً، cAMPاور(cGMP
2. **اینوٹول ٹرائی فاسفیٹ (Inositol Trisphosphate – IP3)** اور **ڈائی ایسائل گلیسرول (Diacylglycerol – DAG)**
3. **کیلشیم آئنز(Calcium Ions – Ca^{2+})**

آیئے اب اس بات پر غور کریں کہ ایک خارجی سگنل کیسے خلیے کے اندر منتقل ہوتا ہے اور خلیے کے رد عمل کا باعث بنتا ہے۔



Copyright © Save My Exams. All Rights Reserved



1	GLUCAGON BINDS TO LIVER CELL MEMBRANE RECEPTOR
2	G PROTEIN IS ACTIVATED
3	ADENYLYL CYCLASE CONVERTS ATP TO cAMP
4	cAMP INITIATES ENZYME CASCADE

Copyright © Save My Exams. All Rights Reserved

اگر خون میں گلوکوز (Glucose) کی مقدار ایک مخصوص سطح سے کم ہو جائے تو خلیات (Cells) کے پاس تنفس (Respiration) کے لیے کافی گلوکوز نہیں ہو گا اور وہ معمول کے مطابق کام نہیں کر سکیں گے۔ خون میں گلوکوز کی مقدار کا کنٹرول ہومیوسٹیسس (Homeostasis) کا ایک اہم حصہ ہے۔ خون میں گلوکوز کی مقدار کو دو ہارمونز (Hormones) کنٹرول کرتے ہیں جو لبلبہ (Pancreas) کے اینڈوکرائن ٹشوز (Endocrine Tissues) سے خارج ہوتے ہیں۔ یہ ٹشوز چھوٹے گروہوں میں منظم ہوتے ہیں جو آئی لیٹس آف لینگرہانز (Islets of Langerhans) کہلاتے ہیں۔ ان میں دو قسم کے خلیات ہوتے ہیں: الفا خلیات (α Cells) جو گلوکاگون (Glucagon) ہارمون خارج کرتے ہیں اور بیٹا خلیات (β Cells) جو انسولین (Insulin) ہارمون خارج کرتے ہیں۔ یہ دونوں خلیات بطور رسیپٹرز (Receptors) کام کرتے ہیں اور خون میں گلوکوز کی مقدار کو کنٹرول کرنے کے لیے رد عمل (Response) کا آغاز کرتے ہیں۔

گلوکاگون کے ذریعے خون میں گلوکوز کی مقدار کا کنٹرول خلیاتی سگنلنگ (Cell Signaling) کے اصولوں کو ظاہر کرتا ہے۔ لبلبہ کے الفا اور بیٹا خلیات رسیپٹرز کے طور پر کام کرتے ہیں اور گلوکاگون ہارمون خارج کرتے ہیں۔ جگر کے خلیات (Liver Cells) اثرانداز خلیات (Effectors) کے طور پر کام کرتے ہیں اور گلوکاگون کے جواب میں رد عمل ظاہر کرتے ہیں۔ جب خون میں گلوکوز کی مقدار کم ہوتی ہے تو یہ کمی لبلبہ کے الفا اور بیٹا خلیات کے ذریعے محسوس کی جاتی ہے۔ الفا خلیات جواب میں گلوکاگون خارج کرتے ہیں جبکہ بیٹا خلیات انسولین کی ترسیل (Secretion) کو روک دیتے ہیں۔ انسولین کی مقدار میں کمی کی وجہ سے جگر اور پٹھوں کے خلیات (Liver and Muscle Cells) کے ذریعے گلوکوز کا استعمال کم ہو جاتا ہے۔

گلوکاگون) پہلا میسنجر (First Messenger - جگر کے خلیات کی سطح پر موجود رسیپٹرز سے جڑ جاتا ہے۔ یہ جڑنا رسیپٹر پروٹین (Receptor Protein) میں ساختی تبدیلی (Conformational Change) کا سبب بنتا ہے جو جی پروٹین (G Protein) کو فعال (Activate) کرتا ہے۔ فعال جی پروٹین ایڈینیلیل سائکلیس (Adenylyl Cyclase) انزائم کو متحرک کرتا ہے۔ فعال ایڈینیلیل سائکلیس اے ٹی پی (ATP) کو سائکلک اے ایم پی (cAMP) میں تبدیل کرتا ہے۔ سائکلک اے ایم پی پروٹین کائنیز اے (Protein Kinase A) انزائم کو فعال کرتا ہے۔ فعال پروٹین کائنیز اے فاسفوریلیز کائنیز (Phosphorylase Kinase) انزائم کو فاسفیٹ گروپ (Phosphate Group) شامل کر کے فعال کرتا ہے۔ فعال فاسفوریلیز کائنیز گلائکوجن فاسفوریلیز (Glycogen Phosphorylase) انزائم کو فعال کرتا ہے۔ فعال گلائکوجن فاسفوریلیز گلائکوجن (Glycogen) کو گلوکوز میں توڑ دیتا ہے۔

اس عمل کو گلائکوجنولائسز (Glycogenolysis) کہا جاتا ہے اور یہ سیکنڈ میسنجر ماڈل (Second Messenger

(Model) کے ذریعے ہوتا ہے۔ یہ انزائم سلسلہ (Enzyme Cascade) اصل سگنل (Signal) کو بڑھاتا ہے اور اضافی گلوکوز کی فراہمی کا سبب بنتا ہے تاکہ خون میں گلوکوز کی مقدار معمول پر آجائے۔

گلوکاگون پہلا میسنجر ہے جبکہ سائکلک اے ایم پی دوسرا میسنجر ہے۔ گلوکاگون اور انسولین دونوں خون میں گلوکوز کی مقدار کو کنٹرول کرنے کے لیے منفی تاثری لوپ (Negative Feedback Loop) کا حصہ ہیں۔ جب خون میں گلوکوز کی مقدار کم ہوتی ہے تو زیادہ گلوکاگون خارج ہوتا ہے اور کم انسولین بنتی ہے۔ جب خون میں گلوکوز کی مقدار زیادہ ہوتی ہے تو زیادہ انسولین خارج ہوتی ہے اور کم گلوکاگون بنتا ہے۔ ان درستگی کے طریقہ کاروں کے ذریعہ خون میں گلوکوز کی مقدار کو منظم کیا جاتا ہے۔

3.4 اکتسابی نتائج (Learning Outcomes)

اس اکائی کا مطالعہ کرنے کے بعد طالب علم اب وضاحت کرے گا:

- خلیہ-خلیہ رابطے (Cell-Cell Communication) کی اہمیت اور بنیادی تصورات کی وضاحت۔
- خلیاتی سگنلنگ کے مختلف اقسام جیسے آٹوکرائن(Autocrine) ، پیراکرائن(Paracrine) ،جکسٹاکرائن (Juxtacrine) اور خلیہ سے خلیہ رابطہ (Cell-to-Cell Contact) کے اصول اور طریقہ کار کو سمجھنا۔
- سگنلنگ میں شامل اہم مالیکیولز جیسے لیگنڈز(Ligands) ، ریسپٹرز(Receptors) ، ثانوی پیغام رساں (Secondary Messengers)اور سگنل ٹرانسڈیوسرز (Signal Transducers) کے کردار کو بیان کرنا۔
- داخلی ریسپٹرز (Internal Receptors) اور خلیہ سطحی ریسپٹرز (Cell-Surface Receptors) کے ساختی اور عملی فرق کی وضاحت۔
- ثانوی پیغام رساں (Second Messengers) جیسے سائیکلیک اے ایم پی(cAMP) ، کیلشیئم آئنز (Ca2+) اور انوسٹول ٹرائی فاسفیٹ (IP3) کے کردار اور سگنل ٹرانسڈکشن (Signal Transduction) کے عمل کو سمجھنا۔
- گلوکوز کے خون میں ارتکاز کے کنٹرول کے طریقہ کار، جس میں گلوکاگون (Glucagon) اور انسولین (Insulin) کے عمل اور منفی فیڈبیک لوپ (Negative Feedback Loop) کو بیان کرنا۔
- سگنلنگ میکانزم (Signaling Mechanism) کے جسمانی رد عمل (Physiological Response) پر اثرات کا تجزیہ۔
- سگنلنگ راستوں میں رکاوٹوں کے نتیجے میں پیدا ہونے والے امراض اور ان کی وجوہات کی وضاحت۔

3.5 کلیدی الفاظ (Keywords)

سیل-سیل کمیونیکیشن	Cell-Cell Communication	خلیہ-خلیہ رابطے کے ذریعے سگنل کا تبادلہ (Signal exchange through cell-to-cell contact)
لیگنڈز	Ligands	سگنل بھیجنے والے چھوٹے سالمے جو ریسپٹرز سے جڑتے ہیں (Small molecules that bind to receptors)
سیل-سرفیس ریسپٹرز	Cell-Surface Receptors	خلیے کی جھلی میں موجود پروٹین جو سگنل کو وصول کرتی ہے (Proteins in the cell membrane that receive signals)
سگنل ٹرانسڈیوسرز	Signal Transducers	سگنل کو خلیے کے اندر منتقل کرنے والے مالیکیولز (Molecules that transmit signals within the cell)
سیکنڈ میسینجرز	Second Messengers	سگنل کی طاقت کو بڑھانے والے دوسرے پیغام رساں (Secondary messengers that amplify the signal strength)

3.6 نمونہ امتحانی سوالات (Model Examination Questions)

3.6.1 مختصر جوابات کے حامل سوالات (Objective Answer Type Questions)

1. خلیہ-خلیہ رابطے (Cell-Cell Communication) کا بنیادی مقصد کیا ہے؟

(A) خلیات کو توانائی فراہم کرنا (To provide energy to cells)

(B) خلیات کے درمیان معلومات کا تبادلہ (Exchange of information between cells)

(C) خلیات میں پانی کی سطح برقرار رکھنا (Maintain water level in cells)

(D) خلیات کو تقسیم کرنا (Divide the cells)

صحیح جواب (B) :

.2کون سا سگنلنگ طریقہ کار اسی خلیے کے اندر سگنل بھیجتا ہے جس نے سگنل پیدا کیا ہو؟

(A)آٹو کرائن سگنلنگ(Autocrine Signaling)　(B)پیراکائن سگنلنگ(Paracrine Signaling)

(C)جکستا کرائن سگنلنگ(Juxtacrine Signaling)　(D)اینڈو کرائن سگنلنگ(Endocrine Signaling)

صحیح جواب(A) :

.3ذیل میں سے کون سا مالیکیول خلیے کے اندر سگنل کی ترسیل کے لیے ذمہ دار ہے؟

(A)لیگنڈز(Ligands)　(B)ریسپٹرز(Receptors)

(C)سگنل ٹرانسڈیوسرز(Signal Transducers)　(D)سیکنڈ میسینجرز(Second Messengers)

صحیح جواب(C) :

.4کون سی سگنلنگ ہارمونز کے ذریعے طویل فاصلے تک سگنلز بھیجتی ہے؟

(A)آٹو کرائن سگنلنگ(Autocrine Signaling)　(B)پیراکائن سگنلنگ(Paracrine Signaling)

(C)اینڈو کرائن سگنلنگ(Endocrine Signaling)　(D)جکستا کرائن سگنلنگ(Juxtacrine Signaling)

صحیح جواب(C) :

.5کون سا ریسپٹر خلیے کی جھلی (Cell Membrane) پر موجود ہوتا ہے؟

(A)اندرونی ریسپٹر(Internal Receptor)　(B)خلیہ سطحی ریسپٹر(Cell-Surface Receptor)

(C)سائٹوپلازمی ریسپٹر(Cytoplasmic Receptor)　(D)نیوکلئر ریسپٹر(Nuclear Receptor)

صحیح جواب(B) :

.6کون سی قسم کے سگنلنگ مالیکیول جھلی سے گزر کر خلیے کے اندر داخل ہوتے ہیں؟

(A)ہائیڈروفیلک لیگنڈز(Hydrophilic Ligands)　(B)ہائیڈروفوبک لیگنڈز(Hydrophobic Ligands)

(C)پولر مالیکیولز(Polar Molecules)　(D)آئنز(Ions)

صحیح جواب(B) :

.7گلائکوجن کو گلوکوز میں توڑنے کے عمل کو کیا کہتے ہیں؟

(A)گلائکوجینیسس(Glycogenesis) (B)گلائکوجنولائسز(Glycogenolysis)

(C)گلوکونیوجینیسس(Gluconeogenesis) (D)گلیکولائسز(Glycolysis)

صحیح جواب(B) :

.8کون سی دوسری میسنجر مالیکیول کے طور پر کام کرتی ہے؟

cAMP(A) ATP(B)

DNA(C) RNA(D)

صحیح جواب(A) :

.9انسولین کے اخراج میں کمی اور گلوکاگون کے اخراج میں اضافہ خون میں کس کے اضافے کی علامت ہے؟

(A)گلوکوز(Glucose) (B)کیلشیم(Calcium)

(C)آئرن(Iron) (D)سوڈیم(Sodium)

صحیح جواب(A) :

.10ٹائروسین کائنیز رسیپٹر (Tyrosine Kinase Receptor) کی خصوصیت کیا ہے؟

(A)آئن چینل کھولنا(Open Ion Channel)

(B)کائنیز ڈومین کو فاسفوریلیٹ کرنا(Phosphorylate Kinase Domain)

(C)سگنل کو اندرونی رسیپٹر تک پہنچانا(Transmit Signal to Internal Receptor)

(D) DNA کو براہ راست باندھنا(Direct DNA Binding)

صحیح جواب(B) :

3.6.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات (Short Answer Type Questions)

1. خلیہ-خلیہ رابطے کی اقسام(Types of Cell-Cell Communication)پر مختصر نوٹ لکھیں۔
2. سگنل ٹرانسڈکشن(Signal Transduction)اور اس کے مراحل پر مختصر نوٹ لکھیں۔
3. سیل سرفیس ریسپٹرز(Cell Surface Receptors)اور ان کی اقسام پر مختصر نوٹ لکھیں۔
4. سیکنڈ میسنجرز(Second Messengers)اور ان کی اقسام پر مختصر نوٹ لکھیں۔
5. بلڈ گلوکوز ریگولیشن(Blood Glucose Regulation)میں گلوکاگون(Glucagon)اور انسولین(Insulin)کے کردار پر مختصر نوٹ لکھیں۔

3.6.3 طویل جوابات کے حامل سوالات (Long Answer Type Questions)

1. مقام (Location) کی بنیاد پر ریسپٹرز (Receptors) کی درجہ بندی کریں اور وضاحت کریں۔
2. سگنل (Signal) کس طرح خلیے کے باہر سے اندر تک سفر کرتا ہے؟
3. ریسپٹرز (Receptors) کی تین اقسام کی ساخت (Structure) کی وضاحت کریں۔
4. سگنلنگ (Signaling) کی اقسام پر بحث کریں۔
5. کسی مثال کی مدد سے سگنل ٹرانسڈکشن (Signal Transduction) کی وضاحت کریں۔

3.7 فرہنگ(Glossary)

انگریزی اصطلاح	اردو املا	اردو متبادل	اردو مفہوم(English in Brackets)
Second Messenger	سیکنڈ میسنجر	دوسرا پیغام رساں	ایک ایسا مالیکیول جو سگنل کو پہنچانے میں معاون ہوتا ہے، جیسے cAMP جو دوسرے پیغام رساں کے طور پر کام کرتا ہے۔ (A molecule that aids in signal transmission, like cAMP acting as a second messenger.)
Signal Transducer	سگنل ٹرانسڈوسر	سگنل منتقلی کرنے والا	ایک پروٹین جو خلیے کے بیرونی سگنل کو اندرونی ردعمل میں تبدیل کرتا ہے۔ (A protein that converts an external cell signal into an internal response.)

انگریزی اصطلاح	اردو املا	اردو متبادل	اردو مفہوم (English in Brackets)
Receptor	ریسپٹر	وصول کنندہ	ایک سالمہ جو مخصوص سگنل وصول کرتا ہے اور جواب کے لیے متحرک کرتا ہے۔ (A molecule that specifically receives signals and triggers a response.)
Cell Signaling	سیل سگنلنگ	خلیاتی پیغام رسانی	خلیے کے درمیان پیغام رسانی کا عمل جو سگنلز کے ذریعے انجام پاتا ہے۔ (The process of communication between cells through signals.)
Autocrine Signaling	آٹوکرائن سگنلنگ	خودکار سگنلنگ	ایک ایسا سگنل جو خلیے کے اندر پیدا ہوتا ہے اور اسی خلیے پر اثر انداز ہوتا ہے۔ (A signal produced within a cell that affects the same cell.)

اکائی 4: سرطان: اسباب، اقسام اور جینیاتی بنیادیں

(Cancer: Causes, Types, and Genetic Basis)

اکائی کے اجزا

4.0 تمہید (Introduction)

4.1 مقاصد (Objectives)

4.2 کینسر (Cancer)

4.2.1 کینسر کے خلیات کی خصوصیات (Properties of Cancer Cells)

4.3 خوش خیم اور بد خیم رسولیاں (Benign and Malignant Tumors)

4.4 کینسر کے خلیے کی ان-ویٹرو خصوصیات (In-Vitro Characteristics of a Cancer Cell)

4.5 کینسر کے اسباب اور کینسر میں شامل جینز (Carcinogens and Genes Involved in Cancer)

4.5.1 سرطان پیدا کرنے والے عوامل (Carcinogens)

4.5.2 کینسر میں شامل جینز (Genes Involved in Cancer)

4.6 کینسر کی شروعات، ترویج اور ترقی (Cancer Initiation, Promotion, and Progression)

4.6.1 شروعاتی مرحلہ (Initiation Stage)

4.6.2 ترویجی مرحلہ (Promotion Stage)

4.6.3 ترقیاتی مرحلہ (Progression Stage)

4.7 مخففات (Abbreviations)

4.8 اکتسابی نتائج (Learning Outcomes)

4.9 کلیدی الفاظ (Keywords)

4.10 نمونہ امتحانی سوالات (Model Examination Questions)

4.10.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات (Short Answer Type Questions)

4.10.3 طویل جوابات کے حامل سوالات (Long Answer Type Questions)

4.11 فرہنگ (Glossary)

4.12 تجویز کردہ اکتسابی مواد (Suggested Learning Materials)

4.0 تمہید (Introduction)

کینسر (Cancer) ایک پیچیدہ اور جان لیوا بیماری ہے جو انسانوں اور جانوروں دونوں کو متاثر کرتی ہے۔ یہ بیماری غیر معمولی خلیوں (Abnormal Cells) کی بے قابو نشوونما اور تقسیم سے عبارت ہے جو نارمل جسمانی بافتوں (Normal Body Tissues) پر حملہ آور ہو کر انہیں تباہ کر دیتی ہے۔ کینسر کی نشوونما، ارتقاء اور ممکنہ علاج کو سمجھنے کے لیے خلیاتی (Cellular) اور سالماتی سطح (Molecular Level) پر اس کا مطالعہ انتہائی اہم ہے۔

کینسر اس وقت پیدا ہوتا ہے جب عام خلیاتی عمل (Normal Cellular Processes) میں خلل واقع ہوتا ہے، جس کے نتیجے میں غیر معمولی خلیوں کی افزائش اور پروگرام شدہ خلیاتی موت (Apoptosis) سے بچاؤ ہوتا ہے۔ یہ خلل اندرونی اور بیرونی عوامل جیسے جینیاتی تغیرات (Genetic Mutations) ، سرطان پیدا کرنے والے عوامل (Carcinogens) اور موروثی جینیاتی رجحانات (Inherited Genetic Predispositions) کی وجہ سے رونما ہوتا ہے۔ یہ بات سمجھنا ضروری ہے کہ ہر غیر معمولی خلیاتی افزائش کینسر کا باعث نہیں بنتی؛ کچھ صورتوں میں بے ضرر رسولیاں (Benign Tumors) بنتی ہیں جو ارد گرد کے بافتوں میں نہیں پھیلتی، جبکہ کچھ صورتوں میں بد خیم رسولیاں (Malignant Tumors) پیدا ہوتی ہیں جو جسم کے دوسرے حصوں میں میٹاسٹیسیس (Metastasis) کر سکتی ہیں۔

کینسر حیاتیات (Cancer Biology) کا ایک بنیادی پہلو خوش خیم (Benign) اور بد خیم (Malignant) رسولیوں کے درمیان فرق کو سمجھنا ہے۔ خوش خیم رسولیاں مقامی طور پر بڑھتی ہیں اور جسم کے دوسرے حصوں میں نہیں پھیلتی، جبکہ بد خیم رسولیاں قریب کی بافتوں پر حملہ آور ہوتی ہیں اور دور دراز اعضاء (Distant Organs) تک پھیل جاتی ہیں۔ بد خیم خلیوں (Malignant Cells) کی یہ جارحانہ خصوصیت کینسر کے علاج اور نظم ونسق میں اہم چیلنجز پیدا کرتی ہے۔

کینسر کے خلیوں کی تجربہ گاہ میں خصوصیات (In-Vitro Characteristics) کا مطالعہ بھی ضروری ہے جو عام خلیوں سے نمایاں طور پر مختلف ہوتی ہیں۔ ان میں بگڑی ہوئی ساخت (Altered Morphology) ، تیز افزائش (Rapid Proliferation) ، رابطے کی ممانعت کا خاتمہ (Loss of Contact Inhibition) اور اینکریج کی عدم موجودگی میں بڑھنے کی صلاحیت شامل ہیں۔ یہ خصوصیات کینسر کے خلیوں کو جارحانہ اور مشکل حالات میں زندہ رہنے کے قابل بناتی ہیں۔

سرطان پیدا کرنے والے عوامل (Carcinogens) کینسر کے آغاز اور ارتقاء میں اہم کردار ادا کرتے ہیں۔ یہ عوامل جسمانی عناصر (Physical Agents) جیسے تابکاری (Radiation) ، کیمیائی مرکبات (Chemical Compounds) جیسے تمباکو کا دھواں

(Tobacco Smoke) یا حیاتیاتی عناصر (Biological Agents) جیسے مخصوص وائرس ہو سکتے ہیں۔ سرطان پیدا کرنے والے عوامل جینیاتی تغیرات یا ماورائے جین تغیرات (Epigenetic Changes) کو متحرک کرتے ہیں جو خلیاتی تقسیم اور پروگرام شدہ موت کے ضابطے کو درہم برہم کر دیتے ہیں۔

جینیاتی عوامل (Genetic Factors) بھی کینسر کی نشوونما میں نمایاں کردار ادا کرتے ہیں۔ مخصوص جینز (Genes) جیسے اونکوجینز (Oncogenes) اور رسولی دبانے والے جینز (Tumor Suppressor Genes) عام خلیوں کو کینسر کے خلیوں میں تبدیل کرنے میں ملوث ہوتے ہیں۔ اونکوجینز خلیاتی نشوونما اور افزائش کو فروغ دیتے ہیں، جبکہ رسولی دبانے والے جینز خلیاتی تقسیم کو منظم کرتے اور خراب شدہ ڈی این اے (DNA) کی مرمت کرتے ہیں۔ ان جینز میں تغیرات بے قابو خلیاتی تقسیم اور رسولی کی تشکیل کا سبب بنتے ہیں۔

کینسر کی نشوونما کئی مراحل پر مشتمل ہوتی ہے، جس کا آغاز ابتدا (Initiation) سے ہوتا ہے، جہاں جینیاتی تبدیلی (Genetic Alteration) رونما ہوتی ہے۔ اس کے بعد فروغ (Promotion) کا مرحلہ آتا ہے، جہاں تبدیل شدہ خلیے تیز افزائش اختیار کرتے ہیں، اور بالآخر پیش رفت (Progression) کا مرحلہ آتا ہے، جہاں خلیے بدخیم خصوصیات (Malignant Characteristics) حاصل کرتے ہیں، جیسے حملہ آور ہونا اور میٹاسٹیسیس (Metastasis) کی صلاحیت۔

کینسر کے خلیوں کی بنیادی خصوصیات، سرطان پیدا کرنے والے عوامل، اور جینیاتی میکانزم کو سمجھ کر ہم تشخیص، روک تھام اور علاج کے مؤثر طریقے وضع کر سکتے ہیں۔ یہ باب کینسر کی حیاتیاتی پیچیدگیوں اور اس کے سالماتی بنیادوں کو سمجھنے میں طلبہ کی رہنمائی کرے گا۔

4.1 مقاصد (Objectives)

اس اکائی کا مطالعہ کرنے کے بعد طالب علم اب وضاحت کرے گا:

- کینسر (Cancer) – کینسر کی تعریف (Definition)، خصوصیات (Properties)، اور اقسام (Types) جیسے خوش خیم (Benign) اور بدخیم (Malignant) رسولیوں کی وضاحت۔
- کینسر کے خلیات کی خصوصیات (Characteristics of Cancer Cells) – کینسر کے خلیات کی تجربہ گاہی خصوصیات (In-Vitro Characteristics) کی وضاحت۔
- سرطان پیدا کرنے والے عوامل (Carcinogens) – کینسر کی ابتدا (Initiation)، فروغ (Promotion)، اور پیش رفت (Progression) میں ملوث عوامل کی وضاحت۔
- جینز کا کردار (Role of Genes) – کینسر سے منسلک جینز (Genes Involved) جیسے اونکوجینز (Oncogenes) اور رسولی دبانے والے جینز (Tumor Suppressor Genes) کی وضاحت۔

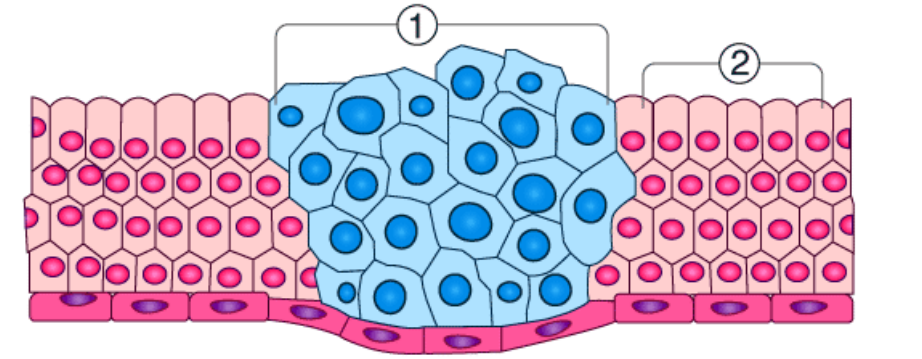
❖ کینسر کی نشوونما کے مراحل (Stages of Cancer Development)– کینسر کے آغاز، فروغ، اور پیش رفت کے مراحل کو بیان کرنا۔

4.2 کینسر (Cancer)

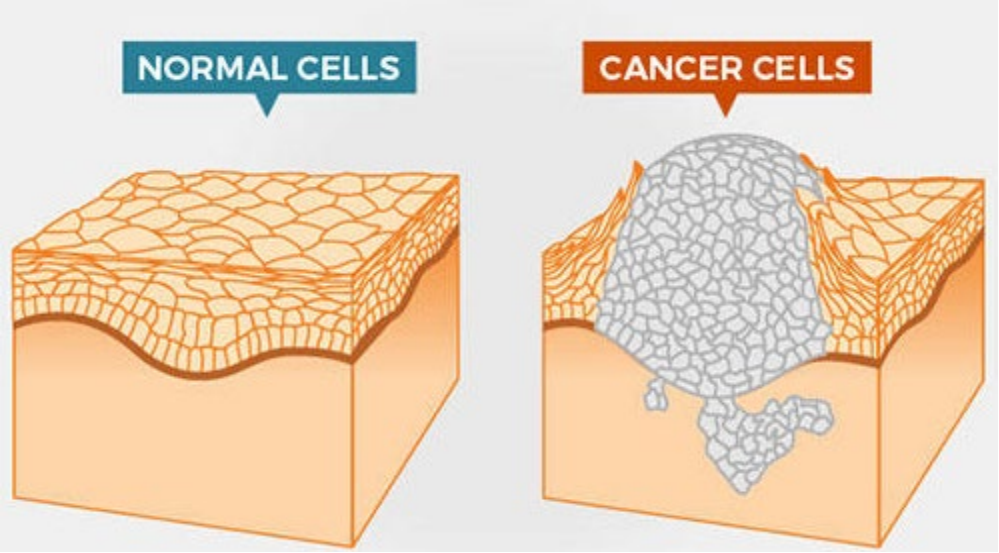
کینسر (Cancer) ایک گروہ ہے بیماریوں کا جو اس وقت واقع ہوتا ہے جب جسم کے خلیے (Cells) بے قابو ہو کر بڑھنے اور پھیلنے لگتے ہیں۔ انسانوں میں خلیوں کی تفریق (Differentiation) اور افزائش (Proliferation) کو خلیاتی تقسیم کے طریقہ کار (Cell Division Mechanism) کے ذریعے انتہائی منظم اور قابو میں رکھا جاتا ہے۔

بے قابو خلیاتی تقسیم اس وقت ہوتی ہے جب ایک عمل جسے رابطہ ممانعت (Contact Inhibition) کہا جاتا ہے، ناکام ہو جاتا ہے۔ صحت مند جانداروں میں اس عمل کے دوران جب خلیے دوسرے خلیوں کے ساتھ رابطے میں آتے ہیں تو خلیاتی نقل (Replication) کا عمل رک جاتا ہے۔

رابطہ ممانعت ایک طاقتور ضد کینسر طریقہ کار (Anti-Cancer Mechanism) کے طور پر کام کرتا ہے، لیکن یہ کینسر کے خلیوں میں ختم ہو جاتا ہے۔ اسی لیے زیادہ تر اقسام کے کینسر میں رسولیاں (Tumours) ہوتی ہیں (خون کے کینسر کے علاوہ)۔



1 Cancer cells | 2 Normal cells



4.2.1 کینسر کے خلیات کی خصوصیات(Properties of Cancer Cells)

کینسر (Cancer) ایک بیماریوں کا گروہ ہے جو اس وقت پیدا ہوتا ہے جب جسم کے خلیے (Cells) بے قابو ہو کر بڑھنے اور پھیلنے لگتے ہیں۔ انسانوں میں خلیاتی تفریق (Cell Differentiation) اور افزائش (Proliferation) کو خلیاتی تقسیم کے میکانزم (Cell Division Mechanism) کے ذریعے سختی سے کنٹرول کیا جاتا ہے۔ جب رابطہ ممانعت (Contact Inhibition) کا عمل ناکام ہو جاتا ہے تو بے قابو خلیاتی تقسیم واقع ہوتی ہے۔ صحت مند جانداروں میں، اس عمل کے دوران جب خلیے ایک دوسرے سے رابطے میں آتے ہیں تو خلیاتی نقل (Cell Replication) کا عمل رک جاتا ہے۔

رابطہ ممانعت ایک طاقتور ضد کینسر میکانزم (Anti-Cancer Mechanism) ہے، لیکن کینسر کے خلیوں میں یہ ختم ہو جاتا ہے۔ یہی وجہ ہے کہ زیادہ تر اقسام کے کینسر میں رسولیاں (Tumors) پائی جاتی ہیں، سوائے خون کے کینسر کے۔

1. **بے قابو خلیاتی افزائش:**(Uncontrolled Cell Proliferation)

کینسر کے خلیات ان معمولی سگنلز کو نظر انداز کر دیتے ہیں جو خلیاتی تقسیم کو کنٹرول کرتے ہیں، جس کے نتیجے میں بے قابو اضافہ ہوتا ہے۔

2. **اپوپٹوسس سے مزاحمت:**(Resistance to Apoptosis)

عام خلیے جب خراب یا غیر ضروری ہو جاتے ہیں تو پروگرام شدہ خلیاتی موت (Apoptosis) کا شکار ہو جاتے ہیں۔ لیکن کینسر کے خلیے اس عمل سے بچ نکلتے ہیں، جو ان کی بقا اور جمع ہونے کا باعث بنتا ہے۔

3. **جینیاتی عدم استحکام:**(Genomic Instability)

کینسر کے خلیے اپنے ڈی این اے (DNA) میں زیادہ شرح سے تغیرات (Mutations) ظاہر کرتے ہیں، جو مزید جینیاتی تبدیلیوں اور بڑھتی ہوئی بد خیمی (Malignancy) کا باعث بنتے ہیں۔

4. **مسلسل خون کی نالیوں کی تشکیل:**(Sustained Angiogenesis)

کینسر کے خلیات نئے خون کی نالیوں (Blood Vessels) کی تشکیل کو متحرک کرتے ہیں تاکہ آکسیجن اور غذائیت کی مستقل فراہمی کو یقینی بنایا جاسکے۔

5. **جارحیت اور میٹاسٹیسیز:**(Invasion and Metastasis)

کینسر کے خلیے پڑوسی بافتوں (Tissues) پر حملہ آور ہو جاتے ہیں اور جسم کے دور دراز مقامات تک پھیل جاتے ہیں، جہاں ثانوی رسولیاں (Secondary Tumors) بنتی ہیں۔

6. **میٹابولزم میں تبدیلی:**(Altered Metabolism)

کینسر کے خلیات "وار برگ ایفیکٹ (Warburg Effect) " ظاہر کرتے ہیں، جس میں وہ آکسیجن کی موجودگی کے باوجود گلائکولیسس (Glycolysis) پر انحصار کرتے ہیں، جو تیز رفتار بڑھوتری کو سہارا دیتا ہے۔

7. **قوت مدافعت سے بچاؤ:**(Immune Evasion)

کینسر کے خلیے مدافعتی نظام (Immune System) کو دبا دیتے ہیں یا بچ نکلتے ہیں، جس سے وہ بغیر کسی روک ٹوک کے بڑھنے اور پھیلنے میں کامیاب رہتے ہیں۔

8. **خود کفالت میں نمو سگنلز:**(Self-Sufficiency in Growth Signals)

کینسر کے خلیات اپنے نمو سگنلز خود پیدا کرتے ہیں یا ریسیپٹر راستوں (Receptor Pathways) میں تبدیلی کرتے ہیں تاکہ بیرونی نمو عوامل (External Growth Factors) کی ضرورت کو ختم کیا جاسکے۔

9. **تولیدی عدم موت:**(Replicative Immortality)

عام خلیوں کے برعکس، کینسر کے خلیات اپنی ٹیلیومیرز (Telomeres) کو برقرار رکھتے ہیں، جو انہیں لامحدود تقسیم کی اجازت دیتے ہیں۔

4.3 خوش خیم اور بد خیم رسولیاں(Benign and Malignant Tumors)

کینسر انسانی جسم میں تقریباً کہیں سے بھی شروع ہو سکتا ہے، جو کھربوں خلیات پر مشتمل ہوتا ہے۔ عام طور پر، انسانی خلیے بڑھتے اور تقسیم ہوتے ہیں (خلیاتی تقسیم کے عمل کے ذریعے) تاکہ نئے خلیے پیدا ہوں جب جسم کو ان کی ضرورت ہو۔ جب خلیے پرانے ہو جاتے ہیں یا نقصان زدہ ہو جاتے ہیں تو وہ مر جاتے ہیں اور ان کی جگہ نئے خلیے لے لیتے ہیں۔

بعض اوقات یہ منظم عمل ٹوٹ جاتا ہے، اور غیر معمولی یا خراب خلیے اس وقت بڑھنے اور تقسیم ہونے لگتے ہیں جب انہیں نہیں ہونا چاہیے۔ یہ خلیے رسولیوں (Tumors) کی تشکیل کر سکتے ہیں، جو کہ بافتوں کے گٹھے (Lumps) ہوتے ہیں۔ رسولیاں سرطان زدہ (Malignant) یا غیر سرطان زدہ (Benign) ہو سکتی ہیں۔

(A) خوش خیم رسولیاں: (Benign Tumors)

خوش خیم رسولیاں غیر سرطان زدہ بڑھوتری ہیں جو عام خلیات کی افزائش سے پیدا ہوتی ہیں۔ یہ رسولیاں آہستہ بڑھتی ہیں اور عام طور پر اپنی ابتدا کے مقام پر محدود رہتی ہیں۔ ان کے ارد گرد ایک ریشہ دار غلاف (Fibrous Capsule) ہوتا ہے جو انہیں قریبی بافتوں میں داخل ہونے یا جسم کے دیگر حصوں میں پھیلنے سے روکتا ہے۔

مثال کے طور پر، لیپوما (Lipoma) ایک خوش خیم رسولی ہے جو چربی کے خلیات سے بنتی ہے اور اپنے آس پاس کے ایڈیپوز ٹشو (Adipose Tissue) سے مشابہت رکھتی ہے۔

(B) بدخیم رسولیاں: (Malignant Tumors)

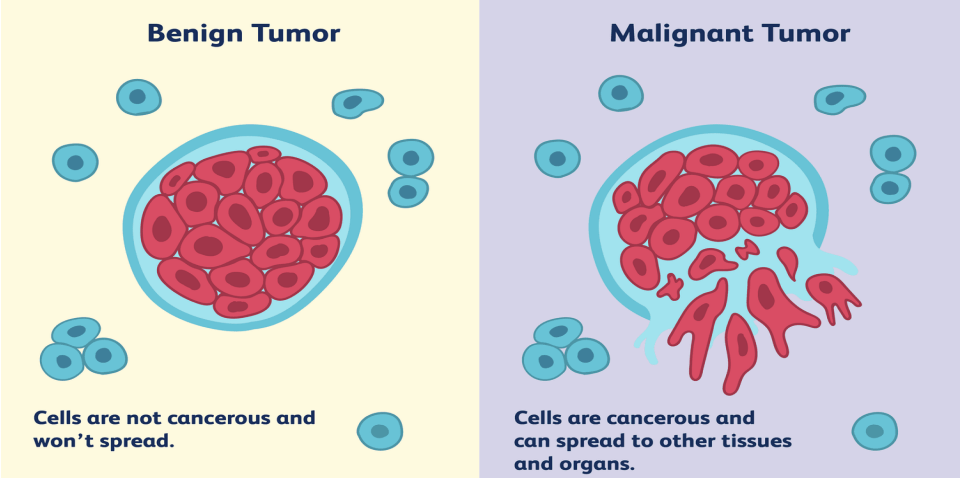
بدخیم رسولیاں، جو عام طور پر کینسر کہلاتی ہیں، جارحانہ اور بے قابو بڑھوتری کے حامل ہوتی ہیں۔ یہ رسولیاں عام خلیات سے مختلف ہوتی ہیں، اور ان کی ساخت اور فعل غیر معمولی ہو جاتا ہے۔

بدخیم رسولیوں میں خلیات عام خلیاتی خصوصیات کھو دیتے ہیں اور بے ترتیبی کے ساتھ بڑھتے ہیں، جسے اینا پلاسیا (Anaplasia) کہا جاتا ہے۔ مثال کے طور پر، ہیپاٹوسیلولر کارسینوما (Hepatocellular Carcinoma) میں جگر کے کینسر والے خلیات عام جگر کے افعال جیسے زہریلے مواد کا اخراج (Detoxification) انجام دینے کی صلاحیت کھو دیتے ہیں۔

یہ رسولیاں جینیاتی تبدیلیوں (Genetic Mutations) کی بلند شرح ظاہر کرتی ہیں، جیسے کہ p53 جین میں تغیر، جو پروگرام شدہ خلیاتی موت (Apoptosis) کو روکتا ہے، یا BCl2 جین کی زیادتی، جو خلیاتی موت کو روک دیتی ہے۔

بدخیم رسولیاں جسم کے مختلف حصوں میں پھیل جاتی ہیں، جسے میٹاسٹیسیز (Metastasis) کہا جاتا ہے۔ مثال کے طور پر، چھاتی کا کینسر (Breast Cancer) عام طور پر پھیپھڑوں، جگر اور ہڈیوں میں پھیل جاتا ہے۔

بدخیم رسولیاں جسم پر نظامی اثرات بھی ڈالتی ہیں جیسے کہ کیشیکسیا (Cachexia)، جو شدید وزن میں کمی، عضلات کی کمزوری اور تھکاوٹ کا باعث بنتا ہے۔ علاج عام طور پر جراحی (Surgery)، کیموتھراپی (Chemotherapy)، شعاعی علاج (Radiation Therapy) اور مدافعتی علاج (Immunotherapy) پر مشتمل ہوتا ہے۔



4.4 کینسر کے خلیے کی ان-ویٹرو خصوصیات (In-Vitro Characteristics of a Cancer Cell)

کینسر کے خلیے کی ان-ویٹرو (In-Vitro) خصوصیات درج ذیل ہیں:

1. بے قابو خلیاتی افزائش (Uncontrolled Cell Proliferation)

کینسر کے خلیے ان-ویٹرو میں تیز اور غیر منظم افزائش ظاہر کرتے ہیں۔ نارمل خلیے (Normal Cells) ایک خاص کثافت تک پہنچنے کے بعد تقسیم ہونا روک دیتے ہیں) رابطہ رکاوٹ (Contact Inhibition - ، جبکہ کینسر کے خلیے افزائش جاری رکھتے ہیں اور کثیف، کثیر پرت والے خلیاتی مجموعے بناتے ہیں۔

مثال: جب کلچر ڈش (Culture Dish) میں لگائے جائیں تو نارمل فائبروبلاسٹس (Normal Fibroblasts) رابطہ رکاوٹ کے باعث ایک تہہ بناتے ہیں، جبکہ کینسر والے فائبروبلاسٹس ایک دوسرے کے اوپر بڑھتے ہیں اور فوکائی (Foci) بناتے ہیں۔

2. رابطہ رکاوٹ کا خاتمہ (Loss of Contact Inhibition)

نارمل خلیے کلچر میں رابطہ رکاوٹ ظاہر کرتے ہیں، یعنی جب وہ ہمسایہ خلیوں کے ساتھ رابطے میں آتے ہیں تو تقسیم بند کر دیتے ہیں۔ کینسر کے خلیے اس خصوصیت کو کھو دیتے ہیں، جس کے نتیجے میں اضافی افزائش ہوتی ہے۔

مثال: بدخیم خلیے (Malignant Cells) جیسے ہیلا (HeLa) اور ایم سی ایف-7 (MCF-7) ملٹی لیئرز (Multilayers) میں بغیر کسی رکاوٹ کے بڑھتے ہیں۔

3. لنگر سے آزاد افزائش (Anchorage-Independent Growth)

نارمل خلیوں کو نشوونما اور تقسیم کے لیے ٹھوس سطح (Extracellular Matrix) کی ضرورت ہوتی ہے، جبکہ کینسر کے خلیے معلق حالت میں بھی بڑھ سکتے ہیں۔

مثال: سافٹ ایگر کالونی فارمیشن ایسی (Soft Agar Colony Formation Assay) لنگر سے آزاد افزائش کو جانچنے کے لیے استعمال ہوتی ہے۔ کینسر کے خلیے سافٹ ایگر میں کالونیاں بناتے ہیں، جبکہ نارمل خلیے نہیں بنا سکتے۔

4. تغیر شدہ ساخت(Altered Morphology)

کینسر کے خلیے ان-ویٹرو میں نارمل خلیوں کے مقابلے میں غیر معمولی شکلیں اور سائز ظاہر کرتے ہیں۔ ان کے پاس اکثر غیر منظم، لمبے یا تکونی ظاہری شکل ہوتی ہے۔

مثال : کلچر میں کینسر کے خلیے بڑھا ہوا نیوکلیئر ٹو سائٹوپلازمی تناسب(Nuclear-to-Cytoplasmic Ratio) ، نمایاں نیوکلیولی (Prominent Nucleoli) اور بے قاعدہ خلیاتی سرحدیں ظاہر کرتے ہیں۔

5. بقاپذیری(Immortality)

کینسر کے خلیے دہرانے کی عمر رسیدگی (Replicative Senescence) کو بائی پاس کرتے ہیں اور کلچر میں غیر معینہ مدت تک تقسیم جاری رکھتے ہیں۔ یہ زیادہ تر ٹیلومریز (Telomerase) کے فعال ہونے کی وجہ سے ہے، جو ٹیلومیرز (Telomeres) کی لمبائی کو برقرار رکھتا ہے۔

مثال : ہیلا خلیے(HeLa Cells) ، جو 1951 میں ایک سروائیکل کینسر (Cervical Cancer) مریض سے حاصل کیے گئے تھے، آج تک استعمال ہو رہے ہیں، جو ان کی بقاپذیری کو ظاہر کرتے ہیں۔

6. میٹابولک تبدیلیاں(Metabolic Alterations)

کینسر کے خلیے ایروبک گلیکولائسز (Aerobic Glycolysis) کو ترجیح دیتے ہیں، یہاں تک کہ آکسیجن کی موجودگی میں بھی۔ یہ میٹابولک ری پروگرامنگ (Metabolic Reprogramming) ان کی تیز رفتار افزائش اور دباؤ میں بقا کو سہارا دیتی ہے۔

مشاہدہ ان-ویٹرو : کینسر کے خلیاتی لائینز میں گلوکوز کے استعمال میں اضافہ اور لیکٹیٹ کی پیداوار۔

7. پوپٹوسس کے خلاف مزاحمت(Resistance to Apoptosis)

کینسر کے خلیے ان-ویٹرو میں پروگرام شدہ خلیاتی موت (Apoptosis) سے بچتے ہیں، یہاں تک کہ ایسے حالات میں بھی جو عام طور پر اپوپٹوسس کو متحرک کریں۔

مثال : کیموتھراپیٹک دواؤں (Chemotherapeutic Drugs) کے سامنے کینسر کے خلیے اکثر بی سی ایل 2 (BCl2) جیسے اینٹی اپوپٹوٹک پروٹینز کی زیادہ اظہار (Overexpression) کی وجہ سے زندہ رہتے ہیں۔

8. حملہ آور صلاحیت میں اضافہ(Increased Invasiveness)

کینسر کے خلیے ان-ویٹرو میں جارحانہ رویہ ظاہر کرتے ہیں، جو ان کی جسم میں حملہ آور صلاحیت کی نقل کرتے ہیں۔

مثال ٹیسٹ : میٹریجل انویژن ایسی(Matrigel Invasion Assay) ، جس میں کینسر کے خلیے میٹریجل کی تہہ سے گزر کر ہجرت کرتے ہیں۔

9. چپکنے کی صلاحیت میں تبدیلی(Altered Adhesion)

کینسر کے خلیے ذیلی سطح یا دوسرے خلیوں کے ساتھ چپکنے کی صلاحیت میں کمی ظاہر کرتے ہیں، جو ای-کیڈہرین (E-Cadherin) جیسے چپکنے والے سالمات (Adhesion Molecules) میں تبدیلی کی وجہ سے ہوتی ہے۔ مثال :میٹاسٹیٹک کینسر سیل لائنز جیسے اے549 (A549) میں چپکنے کی کمی۔

10. ٹیومر-سپھیئر کی تشکیل(Tumor-Sphere Formation)

غیر چپکنے والے حالات میں کلچر کیے جانے پر، کینسر کے خلیے تین جہتی ڈھانچے (Three-Dimensional Structures) بناتے ہیں جنہیں ٹیومر-سپھیئرز (Tumor-Spheres) کہا جاتا ہے۔

مشاہدہ :چھاتی کے کینسر کے خلیے (MDA-MB-231) سیرم فری میڈیا میں ٹیومر-سپھیئرز بناتے ہیں۔

11. خلیاتی چکر کی بے ضابطگی(Altered Cell Cycle Regulation)

کینسر کے خلیے خلیاتی چکر کے معمول کے پڑاؤ (Cell Cycle Checkpoints) کو بائی پاس کرتے ہیں۔

مشاہدہ ان-ویٹرو : خلیاتی چکر کا مختصر دورانیہ اور افزائش کو روکنے والے اشاروں سے بے حسی۔

12. جینیاتی اور اپی جینیاتی عدم استحکام(Genetic and Epigenetic Instability)

کینسر کے خلیے کروموسومی بے قاعدگی (Chromosomal Abnormalities) اور اپی جینیاتی تبدیلیاں (Epigenetic Changes) ظاہر کرتے ہیں۔

مثال : کینسر کے خلیوں کا کیریوٹائپ (Karyotype) بے قاعدہ کروموسوم نمبرز اور ساختی بے ضابطگیوں کو ظاہر کرتا ہے۔

13. خون کی نالیوں کی تشکیل(Angiogenesis)

کینسر کے خلیے خون کی نئی نالیوں (Blood Vessels) کی تشکیل کو فروغ دیتے ہیں۔

مثال :وی ای جی ایف (VEGF) کا اظہار اینڈوتھیلیل خلیوں میں ٹیوب کی تشکیل کو فروغ دیتا ہے۔

14. دوائیوں کے خلاف مزاحمت(Drug Resistance)

کینسر کے خلیے دوائیوں کے اخراج پمپس یا ہدف میں تبدیلی کے ذریعے کیموتھراپی کے خلاف مزاحمت حاصل کرتے ہیں۔

مشاہدہ : کسی دوائی کے طویل استعمال سے مزاحم ذیلی آبادیوں کا ابھرنا۔

4.5 کینسر کے اسباب اور کینسر میں شامل جینز(Carcinogens and Genes Involved in Cancer)

4.5.1 سرطان پیدا کرنے والے عوامل(Carcinogens)

سرطان پیدا کرنے والے عوامل (Carcinogens) وہ مواد، ایجنٹس یا نمائشیں ہیں جو خلیاتی ڈھانچے کو تبدیل کر کے یا ڈی این اے (DNA) کو نقصان پہنچا کر کینسر کا سبب بنتی ہیں، جس کے نتیجے میں بے قابو خلیاتی افزائش ہوتی ہے۔ یہ عوامل معمولی حیاتیاتی عمل (Biological Processes) میں مداخلت کر کے کینسر کی ابتدا یا فروغ دے سکتے ہیں۔

A. **سرطان پیدا کرنے والے عوامل کی درجہ بندی**(Classification of Carcinogens)

سرطان پیدا کرنے والے عوامل کو ان کے ماخذ(Source) ، نمائش کی قسم (Type of Exposure) اور عمل کے طریقہ کار (Mechanisms of Action) کی بنیاد پر درجہ بند کیا جاتا ہے:

i. **جسمانی سرطان پیدا کرنے والے عوامل**(Physical Carcinogens)

یہ عوامل جسمانی عناصر یا شعاعوں (Radiation) پر مشتمل ہوتے ہیں جو ڈی این اے کو نقصان پہنچا کر تغیرات (Mutations) کا سبب بنتے ہیں۔

مثالیں:

A. **بالائے بنفشی شعاعیں** :(Ultraviolet (UV) Radiation)

- سورج کی طویل نمائش یا مصنوعی ذرائع) مثلاً ٹیننگ بیڈز (Tanning Beds - کا استعمال جلد کے کینسر جیسے میلانوما (Melanoma) کے خطرے کو بڑھاتا ہے۔

B. **آئنائزنگ شعاعیں** :(Ionizing Radiation)

- ایکس ریز(X-rays) ، گاما ریز(Gamma Rays) ،اور تابکار مادے (Radioactive Substances) جیسے ریڈون گیس (Radon Gas) شامل ہیں، جو لیوکیمیا (Leukemia) اور تھائیرائیڈ کینسر Thyroid) (Cancer کا سبب بن سکتے ہیں۔

ii. **کیمیائی سرطان پیدا کرنے والے عوامل**(Chemical Carcinogens)

کچھ کیمیائی مادے خلیاتی عمل میں خلل ڈال کر یا تغیرات کا سبب بن کر کینسر پیدا کرتے ہیں۔

کیمیائی سرطان پیدا کرنے والوں کی اقسام:

- **براہ راست اثر کرنے والے سرطان پیدا کرنے والے عوامل**:(Direct-Acting Carcinogens)
  - یہ عوامل ڈی این اے کے ساتھ براہ راست تعامل کرتے ہیں اور میٹابولک سرگرمی کے بغیر کینسر کا سبب بنتے ہیں۔
  - **مثال** :مسٹرڈ گیس(Mustard Gas) ۔
- **بالواسطہ سرطان پیدا کرنے والے عوامل** (Indirect-Acting Carcinogens) **یا**:(Procarcinogens)
  - یہ عوامل میٹابولک فعالیت کے بعد کینسر پیدا کرتے ہیں۔
  - **مثال** :پولی سائکلک ایرومیٹک ہائیڈروکاربنز (PAHs) جو تمباکو کے دھوئیں میں پائے جاتے ہیں۔

کیمیائی سرطان پیدا کرنے والوں کی مثالیں:

- **تمباکو کا دھواں** :(Tobacco Smoke)
  - 60 سے زیادہ معروف سرطان پیدا کرنے والے عناصر پر مشتمل ہوتا ہے، جیسے بینزوپائرین (Benzopyrene) اور نائٹروسامینز(Nitrosamines) ،جو پھیپھڑوں، گلے اور منہ کے کینسر سے وابستہ ہیں۔
- **ایسبیسٹوس** :(Asbestos)
  - ریشے جو میزوتھیلیوما (Mesothelioma) اور پھیپھڑوں کے کینسر کا سبب بنتے ہیں۔
- **ایفلاٹوکسنز** :(Aflatoxins)
  - پھپھوندی (Aspergillus flavus) کے ذریعہ پیدا ہوتے ہیں اور ناقص ذخیرہ شدہ اناج اور گری دار میوے میں پائے جاتے ہیں؛ جگر کے کینسر سے وابستہ ہیں۔
- **آرسینک** :(Arsenic)
  - آلودہ پینے کے پانی میں پایا جاتا ہے؛ جلد، مثانہ، اور پھیپھڑوں کے کینسر سے وابستہ ہے۔

iii. **حیاتیاتی سرطان پیدا کرنے والے عوامل**(Biological Carcinogens)

کچھ وائرس، بیکٹیریا، اور پرجیوی (Parasites) کینسر کی تشکیل سے وابستہ ہوتے ہیں۔

مثالیں:

- **ہیومن پیپیلوماوائرس** :(HPV)
  - سروائیکل، مقعد اور سر و گردن کے کینسر سے وابستہ۔
- **ہیپاٹائٹس بی اور سی وائرسز** :(Hepatitis B and C Viruses)
  - جگر کے کینسر (Hepatocellular Carcinoma) کے خطرے میں اضافہ۔
- **ایب سٹین-بار وائرس** :(EBV)
  - برکٹ لیمفوما (Burkitt Lymphoma) اور ناکی-حلقی کینسر (Nasopharyngeal Carcinoma) سے وابستہ۔
- **ہیلی کوبیکٹر پائلوری** :(Helicobacter pylori)
  - مسلسل انفیکشن معدے کے کینسر کا باعث بن سکتا ہے۔
- **شسٹوسوما ہیماٹوبئیم** :(Schistosoma haematobium)
  - مثانے کے کینسر سے وابستہ پرجیوی کیڑا۔

iv. **ماحولیاتی اور پیشہ ورانہ سرطان پیدا کرنے والے عوامل**(Environmental and Occupational Carcinogens)

ماحول اور کام کی جگہ پر طویل نمائش کینسر کے خطرے کو بڑھا سکتی ہے۔

مثالیں:

- **فضائی آلودگی** :(Air Pollution)
  - ڈیزل انجن کا دھواں اور ٹھوس ذرات (Particulate Matter) پھیپھڑوں کے کینسر سے وابستہ ہیں۔
- **صنعتی کیمیکلز** :(Industrial Chemicals)
  - بینزین(Benzene) ،جو مینوفیکچرنگ میں استعمال ہوتا ہے،لیوکیمیا سے وابستہ ہے۔
- **زرعی زہریلے مادے** :(Pesticides)
  - طویل نمائش مختلف اقسام کے کینسر کا سبب بن سکتی ہے۔

v. **طرز زندگی سے وابستہ سرطان پیدا کرنے والے عوامل**(Lifestyle-Associated Carcinogens)

کچھ طرز زندگی کے انتخاب اور نمائشیں سرطان کے خطرات سے وابستہ ہیں۔

مثالیں:

- **الکحل** :(Alcohol)
  - طویل مدتی الکحل کے استعمال سے جگر، غذائی نالی، اور منہ کے کینسر کا خطرہ۔
- **غذائی عوامل** :(Dietary Factors)
  - پروسیس شدہ گوشت (Processed Meats) جیسے بیکن اور ساسیج میں نائٹروسامینز (Nitrosamines) بنتے ہیں، جو بڑی آنت کے کینسر سے وابستہ ہیں۔

B. **سرطان کی تشکیل کے میکانزم**(Mechanisms of Carcinogenesis)

1. **جینوٹوکسک سرطان پیدا کرنے والے عوامل**:(Genotoxic Carcinogens)

- براہ راست ڈی این اے کو نقصان پہنچاتے ہیں، جیسے تغیرات اور کروموسومی بے ضابطگیاں۔
- **مثال** :بینزوپائرین(Benzo[a]pyrene) ۔

2. **غیر جینوٹوکسک سرطان پیدا کرنے والے عوامل**:(Non-Genotoxic Carcinogens)

- براہ راست ڈی این اے کو نقصان نہیں پہنچاتے، لیکن دیگر میکانزم جیسے سوزش یا ہارمونی عدم توازن کے ذریعے کینسر کا سبب بنتے ہیں۔
- **مثال** :ایسٹروجنز(Estrogens) ۔

3. **اپی جینیاتی تبدیلیاں**:(Epigenetic Changes)

- جینیاتی اظہار میں تبدیلی لاتے ہیں بغیر ڈی این اے ترتیب کو متاثر کیے، جیسے ڈی این اے میتھائیلیشن یا ہسٹون میں تبدیلی۔

4.5.2 کینسر میں شامل جینز(Genes Involved in Cancer)

کینسر بنیادی طور پر ایک جینیاتی بیماری ہے جو ان جینز (Genes) میں تبدیلیوں کی وجہ سے ہوتی ہے جو اہم خلیاتی عملوں (Cellular Processes) جیسے نشوونما(Growth) ، تقسیم(Division) ، تمیز(Differentiation) ،اور موت (Death) کو منظم کرتے ہیں۔ کینسر میں شامل جینز کو عام خلیاتی افعال (Normal Cellular Functions) میں ان کے کردار اور جب یہ تغیر پذیر (Mutated)یا بے قاعدہ (Dysregulated) ہو جائیں تو ٹیومر کی تشکیل (Tumorigenesis) میں ان کے کردار کی بنیاد پر درجہ بند کیا جاتا ہے۔

کینسر میں شامل جینز کی بڑی اقسام درج ذیل ہیں:

1. **اونکو جینز**(Oncogenes)

اونکو جینز وہ تبدیل شدہ (Mutated) یا حد سے زیادہ اظہار شدہ (Overexpressed) جینز ہیں جنہیں عام جینز(Proto-Oncogenes) کہا جاتا ہے، جو خلیاتی نشوونما (Cell Growth) اور افزائش (Proliferation) کو فروغ دیتے ہیں۔ جب یہ فعال (Activated) ہو جاتے ہیں تو بے قابو خلیاتی تقسیم (Uncontrolled Cell Division) کا سبب بنتے ہیں،جو کینسر کی ایک نمایاں خصوصیت ہے۔

فعالیت عام طور پر تغیرات(Mutations) ، اضافہ(Amplifications) ، یا کروموسوم کی ترتیب نو (Chromosomal Rearrangements) کے ذریعے ہوتی ہے، جس کے نتیجے میں فعل کا حصول (Gain of Function) ہوتا ہے۔

مثالیں:(Examples)

- RAS **فیملی:**(KRAS, NRAS, HRAS)
  - RAS جینز میں تغیرات مسلسل ان سگنلنگ راستوں (Signaling Pathways) کو فعال رکھتے ہیں جو خلیاتی نشوونما (Cell Growth) کو فروغ دیتے ہیں، جیسے MAPK اور PI3K راستے۔
  - یہ تغیرات لبلبے(Pancreatic) ،بڑی آنت(Colon) ،اور پھیپھڑوں (Lung) کے کینسر سے وابستہ ہیں۔
- MYC:
  - ایک ٹرانسکرپشن عنصر (Transcription Factor) ہے جو خلیاتی نشوونما (Cell Growth) اور میٹابولزم (Metabolism)سے متعلق جینز کو منظم کرتا ہے۔
  - اضافے (Amplification) یا زیادہ اظہار (Overexpression) کی صورت میں برکٹ لیمفوما (Burkitt Lymphoma)اور دیگر کینسروں میں عام ہے۔

- HER2/ERBB2:
  - ایک ریسیپٹر ٹائروسین کائنیز (Receptor Tyrosine Kinase) جو کچھ چھاتی (Breast) اور معدے (Gastric) کے کینسروں میں زیادہ اظہار (Overexpression) پاتا ہے، جس سے جارحانہ ٹیومر کی نشوونما (Aggressive Tumor Growth) ہوتی ہے۔
- BCR-ABL:
  - ایک فیوژن پروٹین (Fusion Protein) جو فلڈیلفیا کروموسوم منتقلی (Philadelphia Chromosome Translocation) کے نتیجے میں بنتا ہے۔
  - دائمی مائیلائڈ لیوکیمیا (Chronic Myeloid Leukemia - CML) میں مسلسل ٹائروسین کائنیز سرگرمی (Constitutive Tyrosine Kinase Activity) کا باعث بنتا ہے۔

2. ٹیومر سپریسر جینز (Tumor Suppressor Genes)

یہ جینز خلیاتی نشوونما (Cell Growth) اور تقسیم (Division) پر روک لگانے کے طور پر کام کرتے ہیں، ڈی این اے کے نقصان (DNA Damage) کی مرمت کرتے ہیں اور خلیاتی موت (Apoptosis) کا آغاز کرتے ہیں۔

ان جینز کے فعل میں کمی (Loss of Function) کینسر کی تشکیل میں معاون ہوتی ہے۔ تغیرات عموماً غیر فعالیت (Inactivation) کا سبب بنتے ہیں، جیسے کہ حذف (Deletions)، نقطہ تغیرات (Point Mutations)، یا اپی جینیٹک خاموشی (Epigenetic Silencing)۔

مثالیں: (Examples)

- TP53 (p53):
  - "جینوم کا محافظ" (Guardian of the Genome) کہلاتا ہے اور ڈی این اے مرمت (DNA Repair)، اپوپٹوسس (Apoptosis)، اور خلیاتی چکر کی گرفت (Cell Cycle Arrest) کو منظم کرتا ہے۔
  - TP53 میں تغیرات 50 فیصد سے زائد انسانی کینسر (Human Cancers) میں پائے جاتے ہیں۔
- RB1:
  - خلیاتی چکر کے G1-S مرحلے (G1-S Phase Transition) کی منتقلی کو منظم کرتا ہے۔
  - RB1 کے فعل کی کمی ریٹینوبلاسٹوما (Retinoblastoma) اور اوسٹیوسارکوما (Osteosarcoma) سے وابستہ ہے۔

- BRCA1اور:BRCA2
  - ڈی این اے کے ڈبل اسٹرینڈ وقفوں (Double-Strand Breaks) کی ہم آہنگی سے مرمت (Homologous Recombination Repair)میں شامل ہیں۔
  - ان جینز میں تغیرات چھاتی(Breast) ،بیضہ دانی(Ovarian) ،اور دیگر کینسر کے خطرے میں اضافہ کرتے ہیں۔
- PTEN:
  - ایک فاسفیٹیز (Phosphatase) ہے جو PI3K/AKT راستے (Pathway) کو منفی طور پر منظم کرتا ہے۔
  - PTENمیں تغیرات پروسٹیٹ(Prostate) ، اینڈومیٹریئل(Endometrial) ، اور دماغی کینسر Brain) (Cancerسے وابستہ ہیں۔

3. **ڈی این اے مرمت جینز**(DNA Repair Genes)

یہ جینز جینوم کی سالمیت (Genomic Integrity) کو برقرار رکھتے ہیں اور خراب ڈی این اے (Damaged DNA) کی مرمت کرتے ہیں۔

مثالیں:(Examples)

- MLH1, MSH2, MSH6, PMS2:
  - بے جوڑ مرمت (Mismatch Repair - MMR) میں شامل ہیں۔
  - تغیرات لنچ سنڈروم (Lynch Syndrome) سے وابستہ ہیں۔
- ATM (Ataxia Telangiectasia Mutated):
  - ڈی این اے نقصان کے جواب (DNA Damage Response) میں شامل ہے۔
  - تغیرات لیمفوما (Lymphoma) اور چھاتی کے کینسر (Breast Cancer) کے خطرے میں اضافہ کرتے ہیں۔

4. **اپوپٹوٹک ریگولیٹرز**(Apoptotic Regulators)

یہ جینز پروگرام شدہ خلیاتی موت (Programmed Cell Death) کو کنٹرول کرتے ہیں۔

مثالیں:(Examples)

- BCL2:
  - زیادہ اظہار اپوپٹوسس (Apoptosis) کو روکتا ہے، کینسر کے خلیات (Cancer Cells) کی بقاء کو فروغ دیتا ہے۔
  - عام طور پر فولی کیولر لیمفوما (Follicular Lymphoma) میں شامل ہے۔

5. **خلیاتی چکر کو منظم کرنے والے جینز**(Genes Regulating Cell Cycle)

یہ جینز خلیاتی چکر (Cell Cycle) کی منظم ترقی کو یقینی بناتے ہیں۔

مثالیں:(Examples)

- CDKN2A (p16INK4a):
  - سائکلن پر منحصر کائنیز (Cyclin-Dependent Kinase - CDK4/6) کو روکتا ہے۔
  - تغیرات میلانوما (Melanoma) اور لبلبے کے کینسر (Pancreatic Cancer) سے وابستہ ہیں۔

6. اپی جینیٹک ریگولیٹرز(Epigenetic Regulators)

یہ جینز ڈی این اے میتھیلیشن(DNA Methylation) ، ہسٹون ترمیم (Histone Modification) اور کرومیٹن کی تبدیلی (Chromatin Remodeling) کو منظم کرتے ہیں۔

مثالیں:(Examples)

- DNMT3A:
  - ڈی این اے میتھائل ٹرانسفریس(DNA Methyltransferase) ؛ AML میں عام تغیرات۔
- EZH2:
  - ایک ہسٹون میتھائل ٹرانسفریس(Histone Methyltransferase) ؛لیمفوما اور پروسٹیٹ کینسر میں تغیرات۔

4.6 کینسر کی شروعات، ترویج اور ترقی(Cancer Initiation, Promotion, and Progression)

کینسر کی نشوونما ایک کثیر مرحلہ عمل (Multi-Stage Process) ہے جس میں شروعات(Initiation) ، ترویج (Promotion)،اور ترقی (Progression) شامل ہیں۔ ہر مرحلہ مخصوص حیاتیاتی میکانزم (Biological Mechanisms) پر مشتمل ہوتا ہے اور جینیاتی(Genetic) ،ماحولیاتی(Environmental) ،اور طرز زندگی (Lifestyle) کے عوامل سے متاثر ہوتا ہے۔

4.6.1 شروعاتی مرحلہ(Initiation Stage)

کینسر کی ترقی کا آغاز شروعاتی مرحلے (Initiation Stage) سے ہوتا ہے۔ یہ مرحلہ ایک ناقابل واپسی جینیاتی تبدیلی (Irreversible Genetic Change)یا تغیر (Mutation) پر مشتمل ہوتا ہے، جو عام طور پر کسی خلیے کے ڈی این اے (DNA) میں وقوع پذیر ہوتا ہے۔

یہ تغیرات اکثر سرطان پیدا کرنے والے عوامل (Carcinogens) جیسے تمباکو کا دھواں(Tobacco Smoke) ،بالائے بنفشی شعاعیں(Ultraviolet Radiation) ،بعض کیمیکلز(Certain Chemicals) ،یا سرطان پیدا کرنے والے وائرس Oncogenic)

(Viruses) کی وجہ سے ہوتے ہیں۔

یہ تغیرات ڈی این اے نقل (DNA Replication) کے دوران غلطیوں (Errors) کے باعث بھی ہو سکتے ہیں یا جراثیمی لائن تغیرات (Germline Mutations) کے ذریعے وراثت میں مل سکتے ہیں۔

اس مرحلے میں متاثر ہونے والے اہم جینز (Critical Genes) شامل ہیں:

- **پروٹواونکو جینز** :(Proto-Oncogenes) یہ جینز عام طور پر خلیاتی نشوونما (Cell Growth) کو منظم کرتے ہیں، لیکن تغیر پذیر ہو کر اونکو جینز (Oncogenes) بن جاتے ہیں، جو کینسر کا سبب بنتے ہیں۔
- **ٹیومر سپریسر جینز** :(Tumor Suppressor Genes) یہ جینز خلیاتی تقسیم (Cell Division) کو قابو میں رکھتے ہیں، لیکن ان کی غیر فعالیت (Inactivation) کینسر کا باعث بن سکتی ہے۔
- **ڈی این اے مرمت جینز** :(DNA Repair Genes) یہ جینز ڈی این اے کے نقصان (DNA Damage) کی مرمت کرتے ہیں، لیکن ان میں خرابی سے جینیاتی عدم استحکام (Genomic Instability) پیدا ہو سکتا ہے۔

اہم نکات:(Important Points)

- شروعاتی خلیہ (Initiated Cell) ظاہری طور پر معمول کے مطابق نظر آتا ہے، لیکن اس کی جینیاتی ساخت (Genetic Makeup) میں تبدیلیاں اسے بدخیم تبدیلی (Malignant Transformation) کے لیے مائل کر دیتی ہیں۔
- شروعات ایک ناقابل واپسی عمل (Irreversible Process) ہے، یعنی ایک بار تغیر ہونے کے بعد اسے واپس نہیں بدلا جا سکتا۔

4.6.2 ترویجی مرحلہ (Promotion Stage)

یہ مرحلہ شروعات کے بعد آتا ہے اور ان تبدیل شدہ خلیات (Altered Cells) کی نقالی افزائش (Clonal Expansion) پر مشتمل ہوتا ہے۔

یہ مرحلہ ایسے عوامل سے متحرک ہوتا ہے جو خلیاتی افزائش (Cell Proliferation) کو فروغ دیتے ہیں لیکن براہ راست ڈی این اے کو نقصان نہیں پہنچاتے، جیسے:

- **ہارمونز** :(Hormones) جو خلیاتی تقسیم کو متحرک کرتے ہیں۔
- **مستقل سوزش** :(Chronic Inflammation) جو خلیاتی تناؤ (Cellular Stress) کو بڑھا سکتی ہے۔
- **الکحل** :(Alcohol) جو خلیات کو نقصان پہنچا کر افزائش کا باعث بنتی ہے۔
- **غذائی عوامل** :(Dietary Influences) جیسے چربی سے بھرپور غذا۔

اہم نکات:(Important Points)

- ترویجی مرحلے کے دوران تبدیلیاں قابل واپسی (Reversible) ہوتی ہیں، بشرطیکہ ترویجی عوامل کو ختم کر دیا جائے۔
- اس مرحلے کے دوران، شروعاتی خلیات (Initiated Cells) تیزی سے تقسیم ہوتے ہیں، ان کی تعداد بڑھتی ہے اور اضافی تغیرات کے حصول کا امکان بڑھ جاتا ہے۔
- ترویج وہ اہم مرحلہ ہے جہاں مداخلت (Intervention) سے کینسر کی ترقی کو روکا جا سکتا ہے، اور اسی وجہ سے یہ مرحلہ کیموتدارک حکمت عملیوں (Chemo-Preventive Strategies) کے لیے ایک نمایاں ہدف (Prime Target) ہے۔

4.6.3 ترقیاتی مرحلہ (Progression Stage)

ترقی کینسر کی ترقی کا آخری اور سب سے جارحانہ مرحلہ (Aggressive Stage) ہے۔

یہ مرحلہ مزید جینیاتی (Genetic) اور اپی جینیٹک (Epigenetic) تبدیلیوں کے جمع ہونے کی خصوصیت رکھتا ہے، جو سومی گھاؤ (Benign Lesion) سے بدخیم رسولی (Malignant Tumor) میں تبدیلی کا باعث بنتی ہیں۔

اہم خصوصیات:(Key Characteristics)

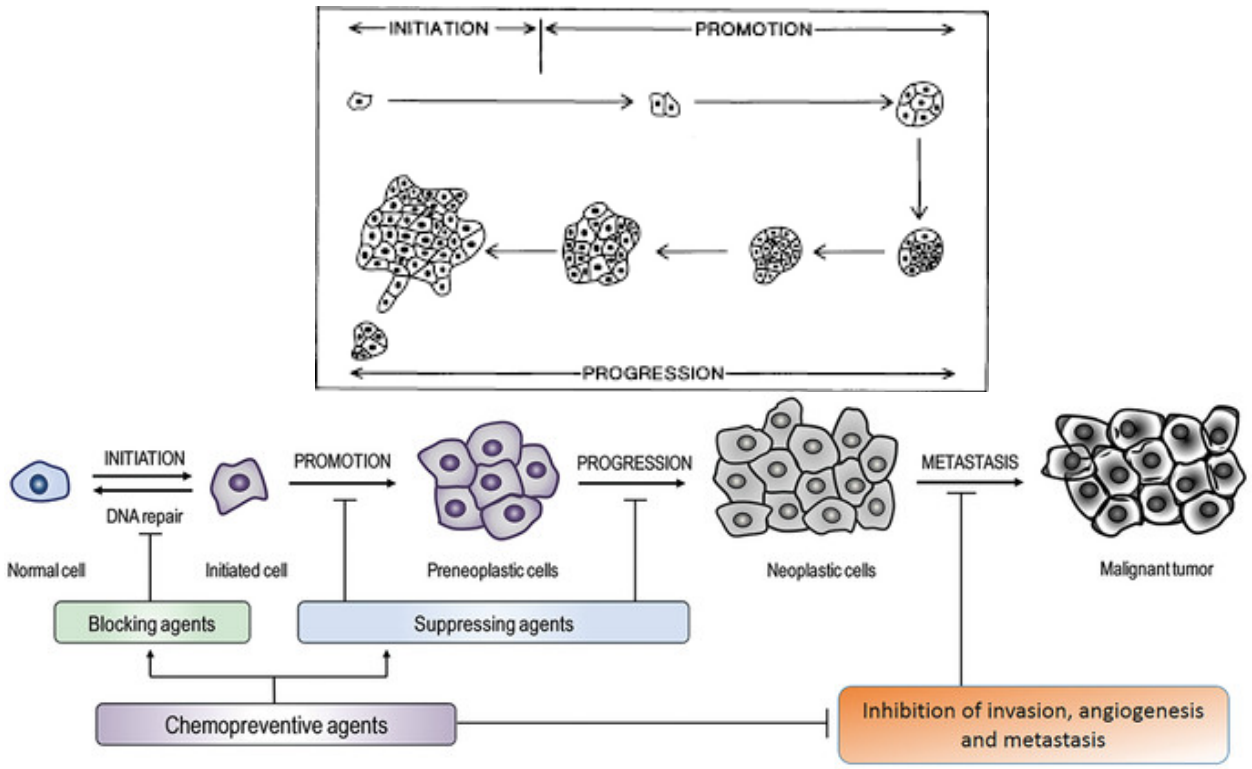
- **جینیاتی عدم استحکام** :(Genetic Instability) تغیرات کا مسلسل اضافہ۔
- **انجیوجینیسیس** :(Angiogenesis) نئی خون کی نالیوں (Blood Vessels) کی تشکیل، جو رسولی کو غذائی اجزاء فراہم کرتی ہے۔
- **مدافعتی فرار** :(Immune Evasion) رسولی کے خلیات مدافعتی نگرانی (Immune Surveillance) سے بچنے لگتے ہیں۔
- **دراندازی اور میٹاسٹاسس** :(Invasion and Metastasis) رسولی کے خلیات دیگر اعضاء (Distant Organs) میں پھیلنے لگتے ہیں۔

اہم جینز:(Critical Genes)

- **p53 جین:**
  - جینوم کی سالمیت (Genomic Integrity) کو برقرار رکھتا ہے اور ڈی این اے مرمت، خلیاتی چکر گرفت (Cell Cycle Arrest)، یا اپوپٹوسس (Apoptosis) کو تحریک دیتا ہے۔
  - p53 میں تغیر کے باعث نقصان یافتہ ڈی این اے والے خلیات مرمت سے بچ جاتے ہیں اور تقسیم ہونے لگتے ہیں۔
- **BCl2 پروٹین:**
  - خلیاتی بقاء (Cell Survival) کو فروغ دیتا ہے اور اپوپٹوسس کو روکتا ہے۔
  - اس کی زیادتی کینسر کے خلیات کو زندہ رہنے کا فائدہ دیتی ہے، خاص طور پر ترویج اور ترقی کے مراحل میں۔

مشترکہ اثر:(Synergistic Effect)

- p53 کے تغیرات اور BCl2 کے زیادہ اظہار (Overexpression) کا مجموعی اثر کینسر کی نشوونما میں اضافہ کرتا ہے، کیونکہ ایک طرف سے مرمت کے میکانزم ناکام ہو جاتے ہیں اور دوسری طرف خلیات کو مرنے سے بچا لیا جاتا ہے۔
- یہ دونوں عوامل کینسر کی ترقی کے لیے راہ ہموار کرتے ہیں۔



4.7 مخففات(Abbreviations)

1. HCC – ہیپاٹوسیلولر کارسینوما(Hepatocellular Carcinoma)
2. NSCLC – نان اسمال سیل پھیپھڑوں کا کینسر(Non-Small Cell Lung Cancer)
3. BRCA1 – چھاتی کے کینسر کا جین 1(Breast Cancer Gene 1)
4. TNBC – ٹرپل نیگیٹو چھاتی کا کینسر(Triple-Negative Breast Cancer)
5. AML – شدید مائیلوئیڈ لیوکیمیا(Acute Myeloid Leukemia)
6. p53 – رسولی کو دبانے والا جین 53(Tumor Suppressor Gene 53)
7. BCl2 – بی سیل لمفوما 2(B-cell Lymphoma 2)

8. Synergistic Effect – مشترکہ عمل کا مجموعی اثر انفرادی اثرات سے زیادہ (Combined Action Greater than Individual Effects)

9. Carcinogenesis – کینسر کی تشکیل (Formation of Cancer)

4.8 اکتسابی نتائج (Learning Outcomes)

اس اکائی کا مطالعہ کرنے کے بعد طالب علم اب وضاحت کرے گا:

- **حیاتیاتی درجہ بندی اور ساخت** –یوگلینا، ٹرپینوسوما، ایبا، اور اینٹامیبا کی منظم حیثیت، خلیاتی ساخت اور جسمانی خصوصیات کو سمجھنا۔
- **نقل و حرکت اور غذائیت** – فلجیلم، جھوٹی ٹانگوں، اور انڈولنگ جھلی کے ذریعے حرکت کے طریقے، اور مختلف غذائی حکمت عملیوں جیسے مخلوط، پرجیوی، اور ہولوفگوس غذائیت کا مطالعہ۔
- **تنفس اور تولید** –پروٹوزون میں ایروبک و اینیروبک تنفس، اور تولید کے مختلف طریقے جیسے دوئی تقسیم، متعدد تقسیم، اور سسٹ بننے کے عمل کو جاننا۔
- **امراض اور انسانی صحت** –ٹرپینوسوما سے ہونے والی افریقی نیند کی بیماری اور اینٹامیبا سے ہونے والی ایمیبک ڈائسنٹری کی وجوہات، علامات، اور علاج کو سمجھنا۔
- **ماحولیاتی اور سائنسی اہمیت** –پروٹوزون جانداروں کے ماحولیاتی نظام میں کردار، جیسے نامیاتی مادے کے گلنے سڑنے اور دیگر حیاتیاتی تعلقات کا مطالعہ۔
- **تشخیصی تکنیک اور ارتقاء** –ان جانداروں کے مطالعے میں مائیکرو اسکوپی، جینیاتی تجزیے، اور ارتقائی تعلقات کی جدید سائنسی تحقیق کو سمجھنا۔

4.9 کلیدی الفاظ (Keywords)

سرطان (کینسر) Cancer	خلیات کی بے قابو افزائش (Uncontrolled Cell Growth) اور جسم کے دیگر حصوں تک پھیلاؤ (Metastasis)۔
ٹیومر (رسولیاں) Tumor	خلیات کے غیر معمولی پھیلاؤ سے بننے والی گلٹی (Mass of Abnormal Cells)۔
سرطان ساز اجزاء Carcinogens	ایسے عوامل یا مادے (Agents or Substances) جو ڈی این اے میں تغیر (Mutation) پیدا کر کے کینسر کا سبب بنتے ہیں۔

آنکوجینز	Oncogenes	وہ جینز جو خلیاتی تقسیم (Cell Division) اور پھیلاؤ (Proliferation) کو بے قابو بناتے ہیں، جس سے کینسر بنتا ہے۔
ٹیومر سپریسر جینز	Tumor Suppressor Genes	وہ جینز جو خلیاتی افزائش (Cell Growth) کو قابو میں رکھتے ہیں اور تغیر (Mutation) کی صورت میں کینسر کے خطرے کو بڑھاتے ہیں۔
اینٹی اپوپٹوٹک پروٹینز	Anti-Apoptotic Proteins	وہ پروٹینز جو خلیاتی موت (Cell Death) کو روکتے ہیں، جیسے BCl2 جو کینسر خلیات کو زندہ رکھتا ہے۔
اینجیوجینیسس	Angiogenesis	خون کی نئی نالیوں (Blood Vessels) کی تشکیل، جو ٹیومر (Tumor) کو غذائیت (Nutrients) فراہم کرتی ہے۔
جینیاتی تغیرات	Genetic Mutations	ڈی این اے میں تبدیلیاں (Changes in DNA) جو خلیات کے معمول کے افعال کو متاثر کرتی ہیں اور کینسر کا سبب بنتی ہیں۔
جنسی تبدیلیاں	Epigenetic Changes	وہ تبدیلیاں جو ڈی این اے کے تسلسل کو متاثر کیے بغیر جین کے اظہار (Gene Expression) کو تبدیل کرتی ہیں۔
میٹاسٹیسیس	Metastasis	کینسر خلیات کا جسم کے دوسرے حصوں میں پھیلنا (Spread of Cancer Cells to Other Parts of the Body)۔

4.10 نمونہ امتحانی سوالات (Model Examination Questions)

4.10.1 مختصر جوابات کے حامل سوالات / خالی جگہ پر کریں (Objective Answer Type Questions)

1 . کینسر (Cancer) کی بہترین تعریف کیا ہے؟

(A بے قابو خلیاتی موت (Uncontrolled Cell Death)

(B غیر منظم اور بے قابو خلیاتی افزائش اور پھیلاؤ (Unregulated and Uncontrolled Cell Growth and Proliferation)

(C منظم خلیاتی افزائش اور تقسیم (Regulated Cell Growth and Division)

(D معمول کے مطابق خلیاتی تفریق (Normal Cellular Differentiation)

جواب (B : غیر منظم اور بے قابو خلیاتی افزائش اور پھیلاؤ (Unregulated and Uncontrolled Cell Growth and Proliferation)

2 .حمید اور بد خیم رسولیوں (Benign and Malignant Tumors) میں بنیادی فرق کیا ہے؟

(Aحمید رسولیاں (Benign Tumors) تیزی سے بڑھتی ہیں جبکہ بد خیم رسولیاں (Malignant Tumors) آہستہ بڑھتی ہیں

(Bحمید رسولیاں (Benign Tumors) غیر جارحانہ (Non-Invasive) ہوتی ہیں جبکہ بد خیم رسولیاں Malignant) (Tumorsارد گرد کے بافتوں (Tissues) پر حملہ آور (Invasive) ہوتی ہیں

(Cحمید رسولیاں (Benign Tumors) ہمیشہ مہلک (Fatal) ہوتی ہیں جبکہ بد خیم رسولیاں (Malignant Tumors) بے ضرر (Harmless) ہوتی ہیں

(Dبد خیم رسولیاں (Malignant Tumors) وقت کے ساتھ سکڑتی ہیں جبکہ حمید رسولیاں (Benign Tumors) مسلسل بڑھتی ہیں

جواب (B :حمید رسولیاں (Benign Tumors) غیر جارحانہ (Non-Invasive) ہوتی ہیں جبکہ بد خیم رسولیاں Malignant) (Tumorsارد گرد کے بافتوں (Tissues) پر حملہ آور (Invasive) ہوتی ہیں

3 .وہ کون سا جین (Gene) ہے جسے "جینوم کا محافظ (Guardian of the Genome) "کہا جاتا ہے اور جو 50٪ سے زائد انسانی سرطانوں (Human Cancers) میں تغیر پذیر (Mutated) ہوتا ہے؟

RAS A) p53 B)

HER2 C) BCl2 D)

جواب (B : p53

4 .کینسر کے خلیات (Cancer Cells) میں BCl2 پروٹین کا بنیادی فعل کیا ہے؟

(Aخلیاتی تقسیم کو بڑھانا(Induce Cell Division)

(Bاپوپٹوسس (Apoptosis - Programmed Cell Death) کو روکنا

(Cڈی این اے مرمت کے طریقہ کار کو فعال کرنا(Activate DNA Repair Mechanisms)

(Dخون کی نالیوں کی تشکیل کو منظم کرنا(Regulate Angiogenesis)

جواب (B :اپوپٹوسس (Apoptosis - Programmed Cell Death) کو روکنا

5 .اینجیوجینیسیس (Angiogenesis) کیا ہے اور یہ کینسر کی ترقی (Cancer Progression) میں کیسے کردار ادا کرتی ہے؟

(Aکینسر کے پھیلاؤ کو روکنے کے لیے خون کے لوتھڑے (Blood Clots) بنانا

(Bنئے خون کی نالیوں (Blood Vessels) کی تشکیل جو رسولی (Tumor) کی غذائیت (Nourishment) کو بڑھاتی ہے

(Cغیر معمولی خلیاتی تقسیم (Abnormal Cell Division) کو بڑھانا

(D مدافعتی نظام (Immune System) کو دبانا

جواب (B: نئے خون کی نالیوں (Blood Vessels) کی تشکیل جو رسولی (Tumor) کی غذائیت (Nourishment) کو بڑھاتی ہے

6. وہ کون سی جینیاتی تبدیلیاں ہیں جو کینسر کے آغاز (Cancer Initiation) میں اہم کردار ادا کرتی ہیں؟

(A جینیاتی تغیرات (Genetic Mutations)

(B اپی جینیٹک تبدیلیاں (Epigenetic Modifications)

(C پروٹو آنکوجینز (Proto-Oncogenes) میں فعالیت (Activation)

(D تمام مذکورہ بالا (All of the Above)

جواب (D: تمام مذکورہ بالا (All of the Above)

7. کینسر کے فروغ (Cancer Promotion) کے مرحلے میں کون سی چیز اہم کردار ادا کرتی ہے؟

(A غیر متغیر جینیاتی تبدیلیاں (Irreversible Genetic Changes)

(B خلیاتی پھیلاؤ (Cell Proliferation) کو بڑھانے والے عوامل (Promoting Factors)

(C ڈی این اے میں نقائص (DNA Defects) کا خاتمہ

(D رسولی کے حجم میں کمی (Decrease in Tumor Size)

جواب (B: خلیاتی پھیلاؤ (Cell Proliferation) کو بڑھانے والے عوامل (Promoting Factors)

8. رسولیوں (Tumors) کے پھیلاؤ (Metastasis) کے دوران کون سا عمل سب سے زیادہ اہم ہے؟

(A اپوپٹوسس (Apoptosis)

(B اینجیوجینیسیس (Angiogenesis)

(C خلیاتی خودکشی (Cellular Suicide)

(D ڈی این اے مرمت (DNA Repair)

جواب (B: اینجیوجینیسیس (Angiogenesis)

9. کینسر کے خلیات (Cancer Cells) اور عام خلیات (Normal Cells) کے درمیان بنیادی فرق کیا ہے؟

(A کینسر کے خلیات میں بے قابو تقسیم (Uncontrolled Division) ہوتی ہے

(B عام خلیات ہمیشہ متحرک (Motile) ہوتے ہیں

(C کینسر کے خلیات کبھی مر نہیں جاتے (Immortal)

(D عام خلیات میں ہمیشہ جینیاتی تغیر (Genetic Mutation) ہوتی ہے

جواب (A : کینسر کے خلیات میں بے قابو تقسیم (Uncontrolled Division) ہوتی ہے

10 .کون سا جین (Gene) ڈی این اے مرمت (DNA Repair) اور خلیاتی سائیکل کی نگرانی (Cell Cycle Checkpoint) میں اہم کردار ادا کرتا ہے؟

MYC A)　　TP53 B)

BAX C)　　RAS D)

جواب:TP53 (B

4.10.2 مختصر جوابات کے حامل سوالات (Short Answer Type Questions)

1. کینسر (سرطان) کی تعریف کریں اور خوش خیم (Benign) اور بد خیم (Malignant) رسولیوں کے درمیان فرق بیان کریں۔
2. مختلف قسم کے کینسر میں p53 میوٹیشنز (تغیرات) کی اہمیت کیا ہے؟
3. "اینجیوجنیسس" (Angiogenesis) کی اصطلاح کی تعریف کریں اور رسولی (Tumor) کی نشوونما میں اس کے کردار کو بیان کریں۔
4. کارسینوجینیسس (Carcinogenesis) میں BCl2 کے کردار کی وضاحت کریں۔
5. کینسر کی شروعات میں عام طور پر کون سے جینز شامل ہوتے ہیں، اور وہ رسولی (Tumor) کی تشکیل میں کیسے معاون ثابت ہوتے ہیں؟

4.10.3 طویل جوابات کے حامل سوالات (Long Answer Type Questions)

1. کینسر کے آغاز (Initiation)، فروغ (Promotion)، اور ارتقاء (Progression) کے عمل کی وضاحت کریں۔
2. کینسر خلیے (Cancer Cell) کی ان وٹرو خصوصیات (In-Vitro Characteristics) بیان کریں جو اسے عام خلیے (Normal Cell) سے ممتاز کرتی ہیں۔
3. اہم اقسام کے کارسینوجنز (Carcinogens) اور کینسر کی نشوونما میں ان کے کردار کو بیان کریں۔

4.11 فرہنگ (Glossary)

انگریزی اصطلاح	اردو املا	اردو متبادل	تشریح
Cancer	سرطان	سرطان	خلیات کی بے قابو افزائش (Uncontrolled Cell Growth) اور جسم کے دیگر حصوں تک پھیلاؤ (Metastasis)۔
Oncogenes	آنکوجینز	سرطان زا جینز	وہ جینز جو خلیاتی تقسیم (Cell Division) اور پھیلاؤ (Proliferation) کو بے قابو بناتے ہیں، جس سے کینسر بنتا ہے۔

انگریزی اصطلاح	اردو املا	اردو متبادل	تشریح
Angiogenesis	اینجیو جینیسس	خون کی نئی نالیوں کی تشکیل	خون کی نئی نالیوں (Blood Vessels) کی تشکیل، جو ٹیومر (Tumor) کو غذائیت (Nutrients) فراہم کرتی ہے۔
Apoptosis	اپوپٹوسس	خلیاتی موت	ایک قدرتی عمل جس کے ذریعے غیر ضروری یا خراب خلیات خود کو ختم کر لیتے ہیں۔
Metastasis	میٹاسٹیسیس	پھیلاؤ	کینسر خلیات کا جسم کے دوسرے حصوں میں پھیل جانا اور نئے ٹیومر تشکیل دینا۔

تجویز کردہ اکتسابی مواد (Suggested Learning Materials)

1. Alberts, B. (2019). Essential cell biology (5th ed.). W. W. Norton & Company.
2. Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. (2014). Molecular biology of the cell (6th ed.). Garland Science.
3. Griffiths, A. J. F., Wessler, S. R., Carroll, S. B., & Doebley, J. (2020). Introduction to genetic analysis (12th ed.). W. H. Freeman.
4. Hardin, J., Bertoni, G., & Kleinsmith, L. J. (2017). Becker's world of the cell (9th ed.). Pearson.
5. Karp, G. (2018). Cell and molecular biology: Concepts and experiments (8th ed.). Wiley.
6. Lodish, H., Berk, A., Kaiser, C. A., Krieger, M., Bretscher, A., Ploegh, H., Amon, A., & Martin, K. C. (2021). Molecular cell biology (9th ed.). W. H. Freeman.
7. Rooney, D. E., & Czepulkowski, B. H. (1992). Human cytogenetics: Constitutional analysis. Oxford University Press.
8. Snustad, D. P., & Simmons, M. J. (2015). Principles of genetics (7th ed.). Wiley.
9. Strachan, T., & Read, A. (2018). Human molecular genetics (5th ed.). Garland Science.
10. Verma, P. S., & Agarwal, V. K. (2020). Cell biology, genetics, molecular biology, evolution and ecology (15th ed.). S. Chand Publishing.

Maulana Azad National Urdu University

B.Sc. (Life Sciences) & ITEP-Zoology

Cytogenetics (Theory) IV Semester- Examination April- 20XX

Code: BNZY401DET/

Time: 2 hrs **Marks: 25**

ہدایات:

یہ پرچہ سوالات تین حصوں پر مشتمل ہے: حصہ اول، حصہ دوم، حصہ سوم۔ ہر جواب کے لیے لفظوں کی تعداد اشارۃ ہے۔ تمام حصوں سے سوالوں کا جواب دینالازمی ہے۔

1. حصہ اول میں 5 لازمی سوالات ہیں جو کہ معروضی سوالات / خالی جگہ پر کرنا / مختصر جواب والے سوالات ہیں۔ ہر سوال کا جواب لازمی ہے۔ ہر سوال کے لیے 1 نمبر مختص ہے۔ **(5x 1 = 5 Marks)**
2. حصہ دوم میں 6 سوالات ہیں، اس میں طالب علم کو کوئی چار سوالوں کے جواب دینے ہیں۔ ہر سوال کا جواب تقریبا دوسو (200) لفظوں پر مشتمل ہے۔ ہر سوال کے لیے 3 نمبر مختص ہے۔ **(4x 3 = 12 Marks)**
3. حصہ سوم میں 2 سوالات ہیں، اس میں طالب علم کو کوئی ایک سوال کا جواب دینا ہے۔ ہر سوال کا جواب تقریبا پانچ سو (500) لفظوں پر مشتمل ہے۔ ہر سوال کے لیے 8 نمبر مختص ہے۔ **(1x 8 = 8 Marks)**

حصہ (اول)

خالی جگہیں پُر کریں (تمام سوالات کے جواب لکھیں)

i. ایک انسانی مادہ (Female) میں _____ تعداد میں X کروموسومز ہوتے ہیں۔

ii. پولیٹین کروموسوم (Polytene chromosome) _____ لاروا میں پایا جاتا ہے۔

iii. ڈاؤن سنڈروم (Down's syndrome) میں 21ویں کروموسوم کی تعداد (number of 21st chromosomes) _____ ہوتی ہے۔

iv. XXY ایک _____ سنڈروم ہے۔

v. ٹرنر سنڈروم (Turners syndrome) میں بار باڈیز کی تعداد (number of Barr bodies) _____ ہوتی ہے۔

حصہ (دوم)

درج ذیل میں سے کسی چار پر مختصر نوٹ لکھیں

2. کروموسوم کی اقسام (Types of Chromosomes)

3. جی-بینڈنگ (G-banding)

4. Inversion

5. بار باڈی (Barr body)

6. FISH

7. کیریوٹائپ کیا ہے اور کیریوٹائپ کے استعمالات کیا ہیں؟

حصہ (سوم)

درج ذیل میں سے کوئی ایک کو تفصیل سے بیان کریں

8. ڈیلیشنز اور ڈپلیکیشنز (Deletions and Duplications) کے بارے میں تفصیل سے لکھیں۔

9. نان-ڈس جنکشن (Non-disjunction) کیا ہے اور یہ اینیپلوئیڈی (Aneuploidy) کا سبب (responsible) کیسے بنتا ہے

BNZY301DEP

لیب مینول

(Lab Manual)

سائیٹو جینیٹکس

(Cytogenetics)

بی۔ایس سی۔(آنرس)

چار سالہ پروگرام

چوتھا سمسٹر(حیوانیات)

اکائی 5: انسانی کیریوٹائپس کا مطالعہ (عام اور غیر معمولی)

(Study of Human Karyotypes Normal and Abnormal)

اکائی کے اجزا

5.0 تمہید (Introduction)

5.1 مقاصد (Objectives)

5.2 درکار مواد (Materials Required)

5.3 کاریوٹائپنگ (Karyotyping)

5.4 طریقہ کار (Procedure)

5.5 شیٹ I اور II پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheets I and II)

5.6 شیٹ III سے ایک نامعلوم کیریوٹائپ کا مطالعہ

(Study of an Unknown Karyotype from Sheet-III)

5.7 شیٹ III پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheet-III)

5.8 شیٹ IV سے ایک نامعلوم کیریوٹائپ کا مطالعہ

(Study of an Unknown Karyotype from Sheet-IV)

5.9 شیٹ-IV پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheet-IV)

5.10 شیٹ V- سے ایک نامعلوم کیریوٹائپ کا مطالعہ

(Study of an Unknown Karyotype from Sheet-V)

5.11 شیٹ-V پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheet-V)

5.12 مزید مطالعے کے لیے تجویز کردہ کتابیں (Suggested Books For Further Reading)

5.0 تمہید (Introduction)

اس مشق میں، آپ انسانی کروموسومز کے مختلف گروہوں کو سیکھیں گے اور شناخت کریں گے اور فراہم کردہ اعداد و شمار سے ان کا ایک کیریوٹائپ تیار کریں گے۔ آپ غیر معمولی کروموسومل نمبروں کے بارے میں بھی سیکھیں گے جس کے نتیجے میں انسانی مردوں اور

عورتوں میں عام طور پر ہونے والے مخصوص سنڈروم ہوتے ہیں۔ میٹافیز کے دوران انفرادی کروموسومز کا سب سے زیادہ آسانی سے مطالعہ کیا جاتا ہے۔ اس وقت، ہر کروموسوم واضح طور پر ایک سینٹرومیٹر کے ذریعہ منسلک دو کروماٹڈ کو ظاہر کرتا ہے۔ کیمیائی ذرائع سے میٹافیز میں مائٹوسیس کے عمل کو روکنا اور کروموسومز کی تصویر کھینچنا ممکن ہے۔ میٹافیز سمیئر کی یہ تصاویر ایک مقررہ طریقے سے ترتیب دی جاتی ہیں تاکہ اس شخص کی کیریوٹائپ حاصل کی جاسکے۔

5.1 مقاصد (Objectives)

اس تجربے کو انجام دینے کے بعد، آپ اس قابل ہو جائیں گے:

- ⚹ فراہم کردہ کروموسومز کی زیروکس تصاویر سے کیریوٹائپس تیار کریں،
- ⚹ عام نر اور مادہ کے کیریوٹائپ کی شناخت کریں، اور
- ⚹ فراہم کردہ غیر معمولی کیریوٹائپس سے کروموسومل خرابیوں کی تشخیص کریں۔

5.2 درکار مواد (Materials Required)

1. انسانی کروموسوم کی تصاویر *(Human chromosome photographs)*
2. انسانی کیریٹائپ فارم *(Human karyotype forms)*
3. قینچی *(Scissors)*
4. پنسل *(Pencil)*
5. ٹیپ یا گوند *(Tape or glue)*

5.3 کاریوٹائپنگ (Karyotyping)

کروموسوم وہ ڈھانچے ہیں جو جینز رکھتے ہیں۔ جینز انفرادی ہدایات ہیں جو ہمارے جسم کو بتاتی ہیں کہ کس طرح ترقی اور کام کرنا ہے۔ وہ جسمانی اور طبی خصوصیات کو کنٹرول کرتے ہیں، جیسے بالوں کا رنگ، خون کی قسم اور بیماری کے لئے حساسیت. ایک کیریوٹائپ اس سے وابستہ غیر معمولات کا مطالعہ کرنے کے لئے تیار کیا جاتا ہے جو عام طور پر کروموسومل غیر معمولات یا کیریوٹائپنگ غیر معمولات کے طور پر جانا جاتا ہے. عام طور پر، کیریوٹائپنگ کی غیر معمولات یا تو ساختی یا عددی ہوتی ہیں، خاص طور پر، یہاں سنگل بیس تبدیلی یا دیگر چھوٹی تبدیلی سے متعلق ڈی این اے کا کیریوٹائپنگ کا استعمال کرتے ہوئے سامنا نہیں کیا جاسکتا ہے۔ تاہم، جیسا کہ ہم جانتے ہیں کہ ہم کیریوٹائپنگ کے ذریعہ

کروموسومز کو مناسب طریقے سے گن سکتے ہیں اور کچھ دیگر ساختی مسائل کی نشاندہی بھی کر سکتے ہیں۔ اس کے علاوہ، حذف، نقل، منتقلی، انورژن یا داخل کرنے کے علاوہ دیگر عددی کیریوٹائپنگ غیر معمولات کا بھی مطالعہ کیا جا سکتا ہے. اس مضمون میں ہم کروموسومز یا کیریوٹائپ سے وابستہ کیریوٹائپنگ کی کچھ عام اقسام کے بارے میں بات کرنے جا رہے ہیں۔ لیکن اس سے پہلے ہمیں کیریوٹائپنگ کے عمل کو سمجھنا ہو گا اور یہ کیسے کام کرتا ہے۔ عمل کا جامع جائزہ یہاں بیان کیا گیا ہے:

نمونہ جمع کیا جاتا ہے اور ثقافتی میڈیا کا استعمال کرتے ہوئے خلیات کو کلچر اور کٹائی کی جاتی ہے۔ اگلے مرحلے میں، کروموسومز کا تجزیہ کرنے کے لئے سیل معطلی سے ایک کروموسومل سلائیڈ تیار کی جاتی ہے۔

میٹافیز کروموسومز اور متعلقہ مسائل کا پتہ لگانے کے لئے سلائڈز کا مائیکروسکوپ کے تحت تجزیہ کیا جاتا ہے۔

بہت سے کروموسومز کے دو حصے ہوتے ہیں، جنہیں "بازو" کہا جاتا ہے، جو ایک چپٹے ہوئے علاقے سے الگ ہوتے ہیں جسے سینٹرومیر کہا جاتا ہے۔ چھوٹے بازو کو "پی" بازو کہا جاتا ہے۔ لمبے بازو کو "کیو" بازو کہا جاتا ہے۔ حیاتیات دانوں نے 46 کروموسومز میں سے ہر ایک کی شناخت کے لئے ایک نظام تیار کیا ہے۔ آٹوسوم کے 22 جوڑوں کو ان کی لمبائی کے مطابق 1 سے 22 تک شمار کیا جاتا ہے۔ جنسی کروموسوم جوڑے کی تشکیل کرتے ہیں 23. کروموسومز کو بالکل تعداد کے مطابق ترتیب دینا بہت مشکل ہے۔ تاہم، 23 جوڑوں کو سینٹرومیٹر کے سائز اور مقام کے مطابق 7 گروپوں میں ترتیب دیا گیا ہے۔ جدول 4.1 یہ معلومات فراہم کرتا ہے۔ یہ جدول اس مشق میں کیریوٹائپس کی تیاری اور مطالعہ میں آپ کی کلیدی رہنمائی ہو گی۔

جدول 19.1: کروموسومز کے سات گروپ۔

گروپ	کروموسوم	خصوصیت
A	1, 2, 3	بہت لمبا ہے۔ کروموسوم کے مرکز میں سینٹرومیٹر
B	4 and 5	لمبا؛ کروموسومز کے مرکز سے دور سینٹرومیٹر
C	6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, X	درمیانی لمبائی۔ کروموسومز کے مرکز میں یا تھوڑا سا دور سینٹرومیٹرز
D	13, 14, 15	درمیانی لمبائی۔ کروموسومز کے اختتام پر یا اس کے بہت قریب سینٹرومیٹرز
E	16, 17, 18	کسی حد تک مختصر۔ کروموسومز کے مرکز میں یا دور سینٹرومیٹرز
F	19 اور 20	چھوٹا؛ کروموسومز کے مرکز میں سینٹرومیٹرز

G	21, 22, Y	بہت مختصر ہے۔ کروموسومز کے اختتام پر یا اس کے بہت قریب سینٹرومیٹرز

پہلے 22 جوڑوں (آٹوسومل کروموسومز) کے کروموسومز تمام انسانی کیریوٹائپس میں ایک جیسے ہیں۔ لیکن تئیسویں جوڑے کے کروموسومز، جنسی کروموسوم مردوں میں مختلف ہوتے ہیں، یعنی ایک بڑا ایکس کروموسوم اور ایک چھوٹا وائی کروموسوم ہوتا ہے۔ خواتین کے کیریوٹائپ میں دو ایکس کروموسوم ہوتے ہیں۔

اس تحقیق میں آپ تین غیر معمولی کیریوٹائپس کا مطالعہ کریں گے۔

1) ڈاؤن سنڈروم- ایک اضافی کروموسوم 21 اس خرابی سے وابستہ ہے.

خواتین میں ایک گمشدہ ایکس کروموسوم ٹرنر سنڈروم کا سبب بنتا ہے۔ اور

3) مردوں میں ایک اضافی ایکس کروموسوم (ایکس ایکس وائی) کی موجودگی کلینفیلٹر سنڈروم کا باعث بنتی ہے۔

انسانی کیریوٹائپنگ میں پائی جانے والی دیگر کروموسومل خرابیاں یہ ہیں:

رونے کا سنڈروم:

کروموسومل حذف میں کروموسوم سے کچھ حصہ، پورا بازو یا کچھ جین حذف ہو جاتے ہیں۔ حذف کرنے کی کلاسیکی مثال کری ڈو چیٹ ہے جس میں کروموسوم 5 کے پی بازو کا ایک ٹکڑا یا پورا پی بازو غائب ہے۔

ایڈورڈ سنڈروم:

ایڈورڈ سنڈروم بھی 18 کا ایک ٹرائیسومی ہے جس میں کروموسوم 18 کی تین کاپیاں جینوم میں ظاہر ہوتی ہیں۔ غیر معمولی اور چھوٹے سر، دل کے مسائل، نشوونما کے مسائل اور دیگر جسمانی خرابیاں عام طور پر مریضوں میں ظاہر ہوتی ہیں.

5.4 طریقہ کار (Procedure)

مرحلہ 1: ہر انفرادی کروموسوم کو شیٹ I اور II سے کاٹیں۔ کروموسوم کے کسی بھی حصے کو نہ کاٹنے کا خیال رکھیں۔ گنتی کریں کہ آپ کے پاس کتنے ہیں۔

نوٹ: کروموسوم کٹ آؤٹ بہت ہلکے ہوتے ہیں اور آسانی سے گم ہو جاتے ہیں۔ اگر شیٹ سیٹ سے کروموسوم گم ہو جائے تو، سیٹ نامکمل ہو جائے گا اور پوری مشق بیکار ہو جائے گی۔ لہذا بہت محتاط رہیں.

مرحلہ 2: کیریوٹائپ میں کروموسومز کو بالترتیب اے اور بی کی شکل میں ترتیب دیں جو جدول 4.1 میں فراہم کردہ کروموسوم کی خصوصیات کے مطابق ہر کروموسوم کے چھوٹے بازو کو اوپر کی طرف رکھیں۔

مرحلہ 3: کروموسومز کو ان کے بینڈنگ پیٹرن (اگر فراہم کیا جائے) اور اوپر بیان کردہ دیگر خصوصیات کا حوالہ دیتے ہوئے جوڑیں۔

مرحلہ 4: کروموسومز کو ترتیب میں ترتیب دینے کے بعد، انہیں جگہ پر گوند یا ٹیپ کریں۔

مرحلہ 5: آپ کے تیار کردہ کیریوٹائپس کے بارے میں شیٹ 1 اور 2 پر مبنی سوالات کا جواب دیں۔

مرحلہ 6: کیریوٹائپ شیٹس IV ،III اور V کا تنقیدی مطالعہ کریں، اور ان کی بنیاد پر سوالات کے جوابات دیں.

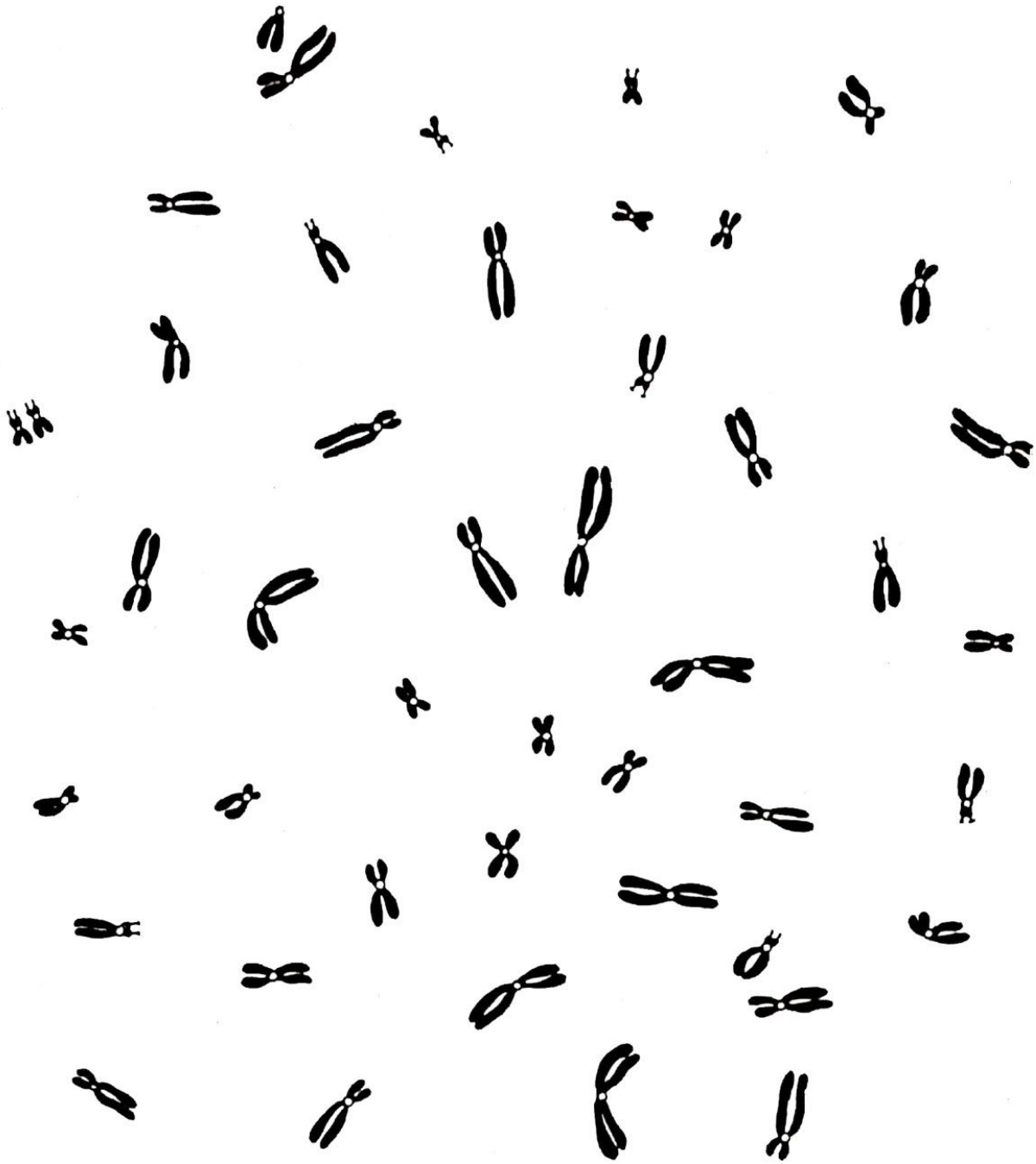
کروٹائپنگ کے استعمال

کروموسومل خرابیوں کے لئے کیریوٹائپنگ اب بہت عام ہے کیونکہ اس کی شرح میں اضافہ ہو رہا ہے بلکہ اس لئے کہ ٹیسٹنگ کی سہولیات اب جدید ترین، مضبوط اور درست ہیں۔

ہم کیریوٹائپنگ کرنے کے لئے 50 سال پہلے جنین کا نمونہ لینے کا تصور نہیں کر سکتے ہیں۔ لیکن اب یہ ممکن ہے اور لوگ اب قبل از پیدائش اسکریننگ چاہتے ہیں۔

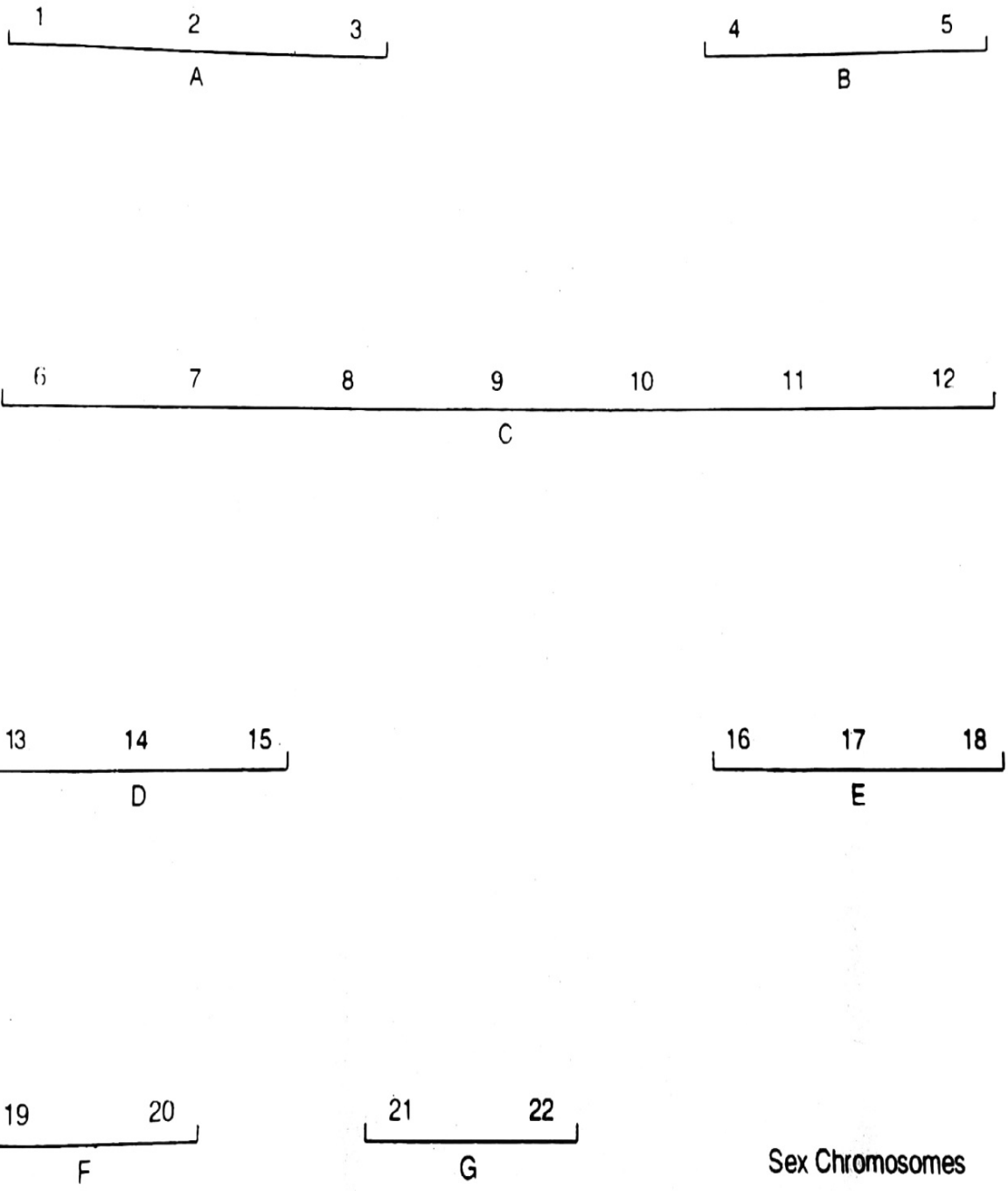
جینیاتی خرابی کے بوجھ کو کم کرنے اور بچوں کے مستقبل کو محفوظ اور صحت مند بنانے کے لئے، کسی کو قبل از پیدائش جینیاتی اسکریننگ کے لئے جانا چاہئے.

شیٹ–I

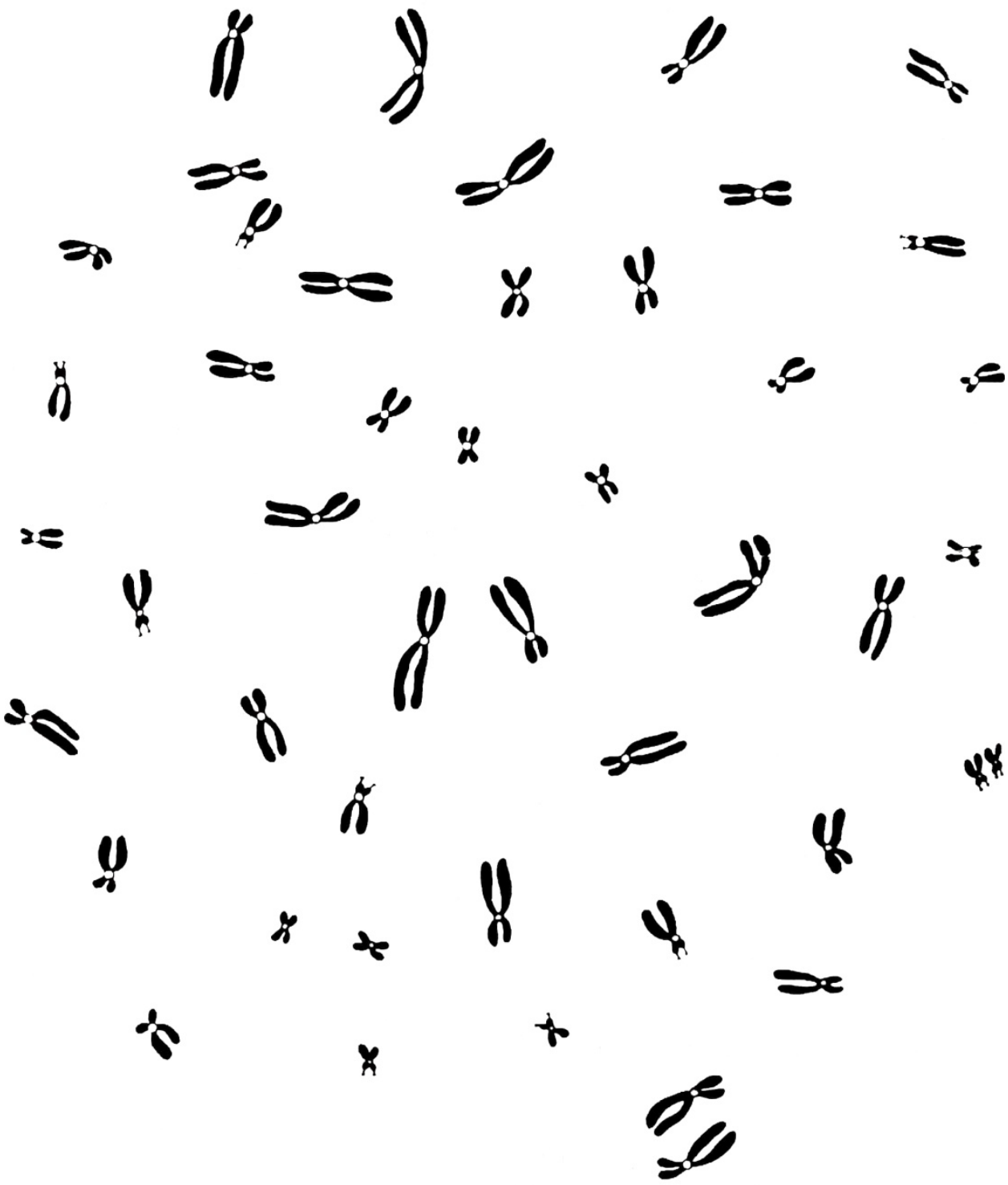


اشارہ: یہ ایک کروموسوم ہے جو ایک عام انسان سے پھیلتا ہے۔

کاریوٹائپ فارم *A*


1 2 3
A
4 5
B
6 7 8 9 10 11 12
C
13 14 15
D
16 17 18
E
19 20
F
21 22
G
Sex Chromosomes

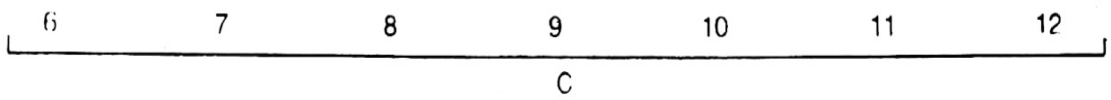
شیٹ–II



اشارہ: یہ ایک کروموسوم ہے جو ایک عام انسان سے پھیلتا ہے۔

کاریوٹائپ فارم $B|$


1
2
3
A
4
5
B


6
7
8
9
10
11
12
C


13
14
15
D
16
17
18
E


19
20
F
21
22
G
Sex Chromosomes

5.5 شیٹ I اور II پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheets I and II)

)انفرادی کروموسوم کی تصاویر کو شیٹ I اور II سے الگ الگ کیوں کاٹا جانا چاہئے، اور اسے کیریوٹائپ کرنے کے لئے چسپاں کیا جانا چاہئے؟

.....

.....

.....

2) کیریوٹائپ مطالعہ کے لئے میٹافیز سمیئر کو بہترین کیوں سمجھا جاتا ہے؟

.....

.....

.....

3)ان افراد کی جنس کی شناخت کریں جن کے کروموسوم شیٹ 1 میں ظاہر ہوتے ہیں۔
اور شیٹ دوم بالترتیب؟

.....

.....

.....

4) آپ کے بنائے ہوئے دو کیریوٹائپس کا موازنہ کریں۔ آپ کو کیا خاص فرق مل سکتا ہے؟

.....

.....

.....

5)یہ فرق کتنا اہم ہے؟ سمجھانا.

.....

.....

.....

6)جینیاتی مشیر کس قسم کے شخص کے لئے، ممکنہ طور پر کیریوٹائپنگ کرنے کی سفارش کرے گا؟ کیوں؟

.....

.....

.....

7)الف) کروموسومز کو جوڑوں میں تقسیم کرنے کے دوران آپ کو کس قسم کی مشکلات کا سامنا کرنا پڑا؟ ب) گروہوں میں؟ ج) کیا کوئی جینیات کی لیبارٹری میں کیریوٹائپ تیار کر رہا ہے، اسے بھی اسی طرح کی مشکلات کا سامنا کرنا پڑے گا؟

تبصرہ.

.....

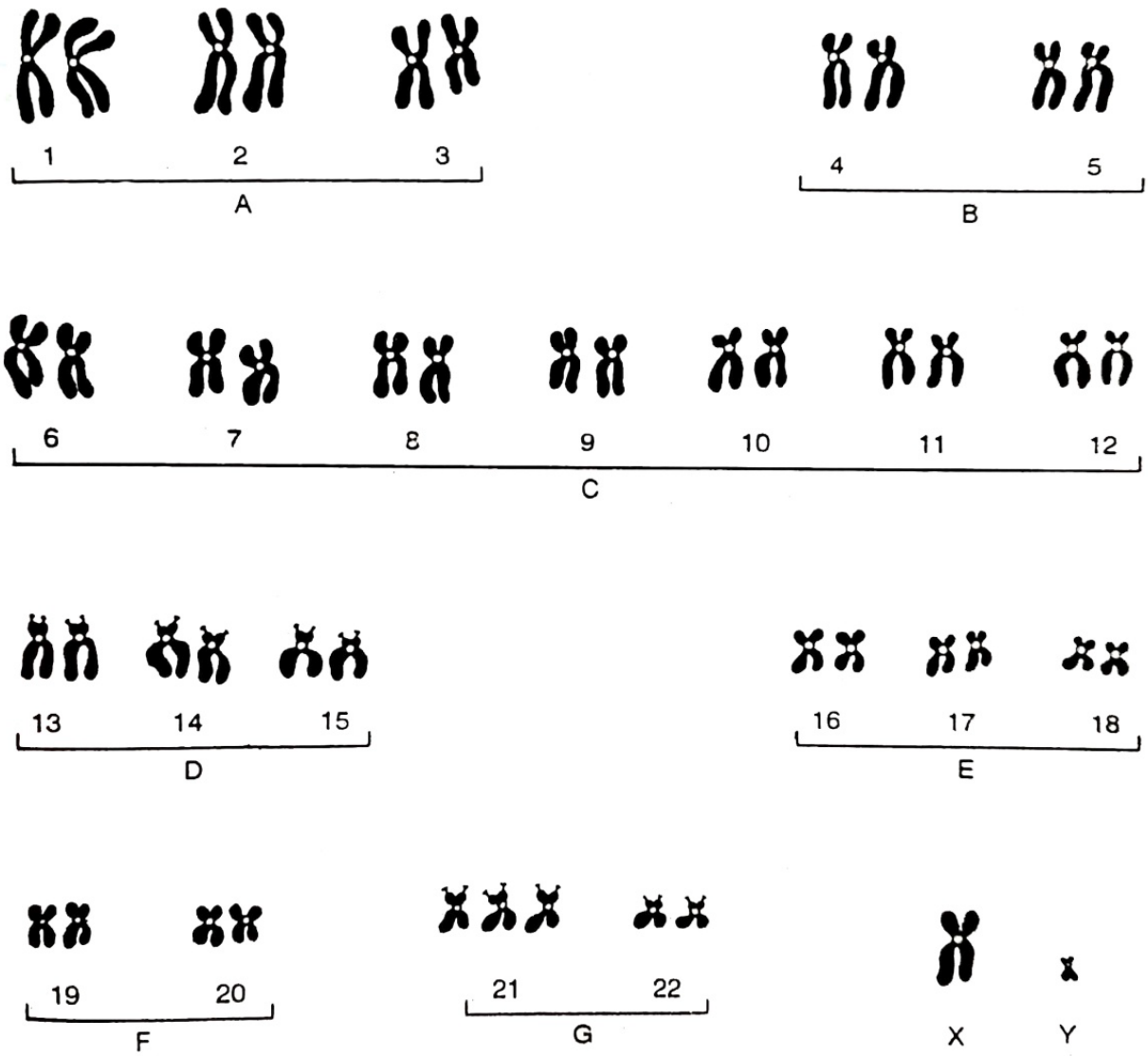
.....

.....

5.6 شیٹ III سے ایک نامعلوم کیریوٹائپ کا مطالعہ

(Study of an Unknown Karyotype from Sheet-III)

یہ ایک فرد کی کیریٹائپ ہے۔ اس کا مشاہدہ کریں اور دیئے گئے سوالات کے جوابات دیں۔



شیٹ-*III*

5.7 شیٹ III پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheet-III)

1) کیا یہ ایک عام فرد کی کیریٹائپ ہے یا یہ کوئی ظاہر کرتا ہے۔ غیر معمولی پن؟

.....

.....

.....

2)وہ کون سی خصوصیت ہے جو اسے پہلے دو سے مختلف بناتی ہے۔*karyotypes*؟

.....

.....

.....

3)(2) کی بنیاد پر، ایسے افراد کی جینیاتی حالت کا نام بتائیں؟

.....

.....

.....

4)ایسے افراد کی نمایاں جسمانی خصوصیات کیا ہیں؟

.....

.....

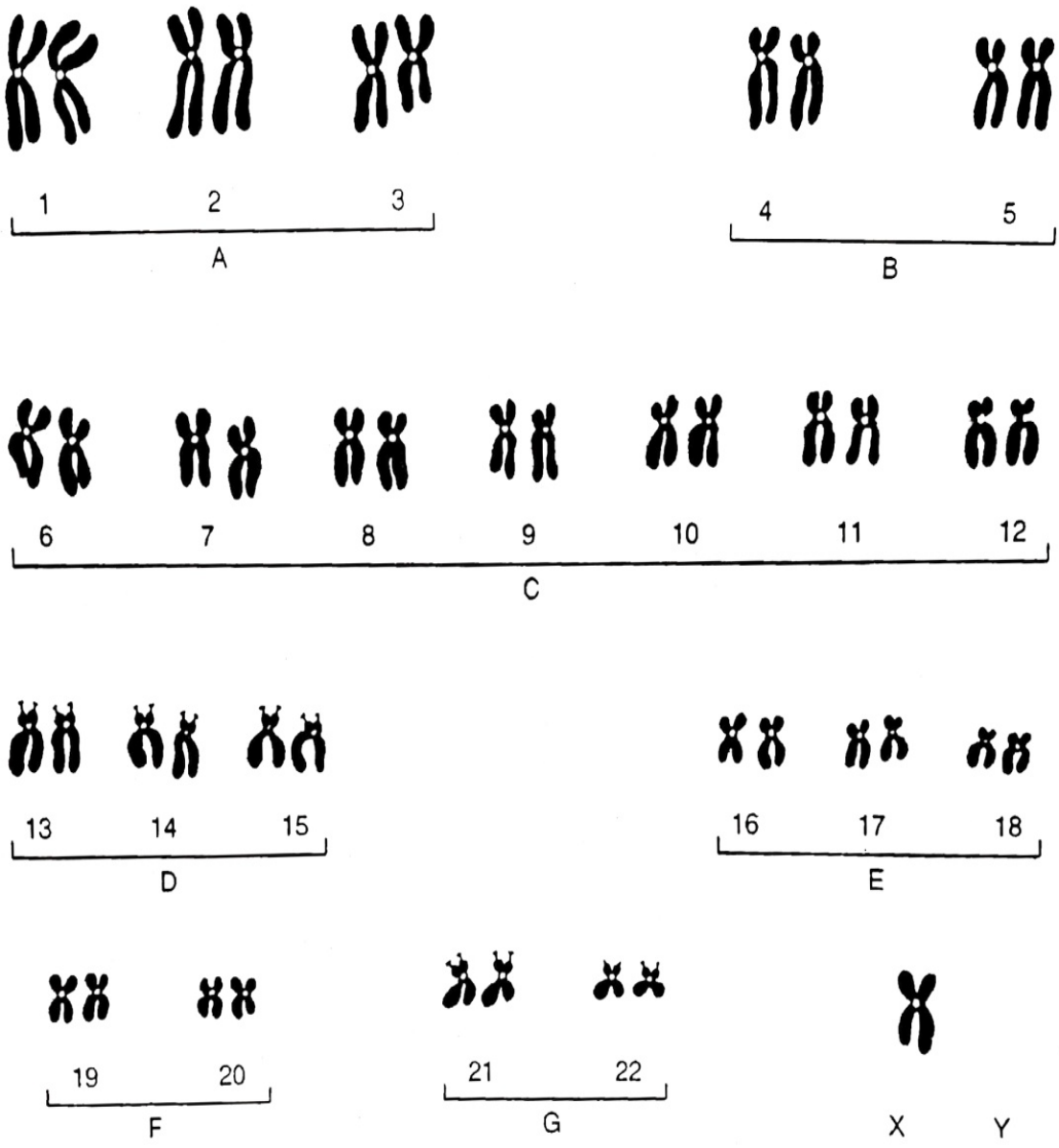
.....

5.8 شیٹ IV سے ایک نامعلوم کیریوٹائپ کا مطالعہ

(Study of an Unknown Karyotype from Sheet-IV)

یہ ایک فرد کی کیریوٹائپ ہے. اس کا مشاہدہ کریں اور سیکشن 4.9 میں دیئے گئے سوالات کے جوابات دیں۔

شیٹ–IV



5.9 شیٹ-IV پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheet-IV)

1) کیا شیٹ IV ایک عام کیریوٹائپ یا کسی غیر معمولی کو ظاہر کرتا ہے؟

.....

2) اگر غیر معمولی پایا جاتا ہے، تو پھر کیا فرق ہے؟

.....

3)اس طرح کے کیریوٹائپ کا تعلق کس قسم کی جینیاتی خرابی والے شخص سے ہے؟

.....

4)ایسے افراد کی نمایاں جسمانی خصوصیات کیا ہیں؟

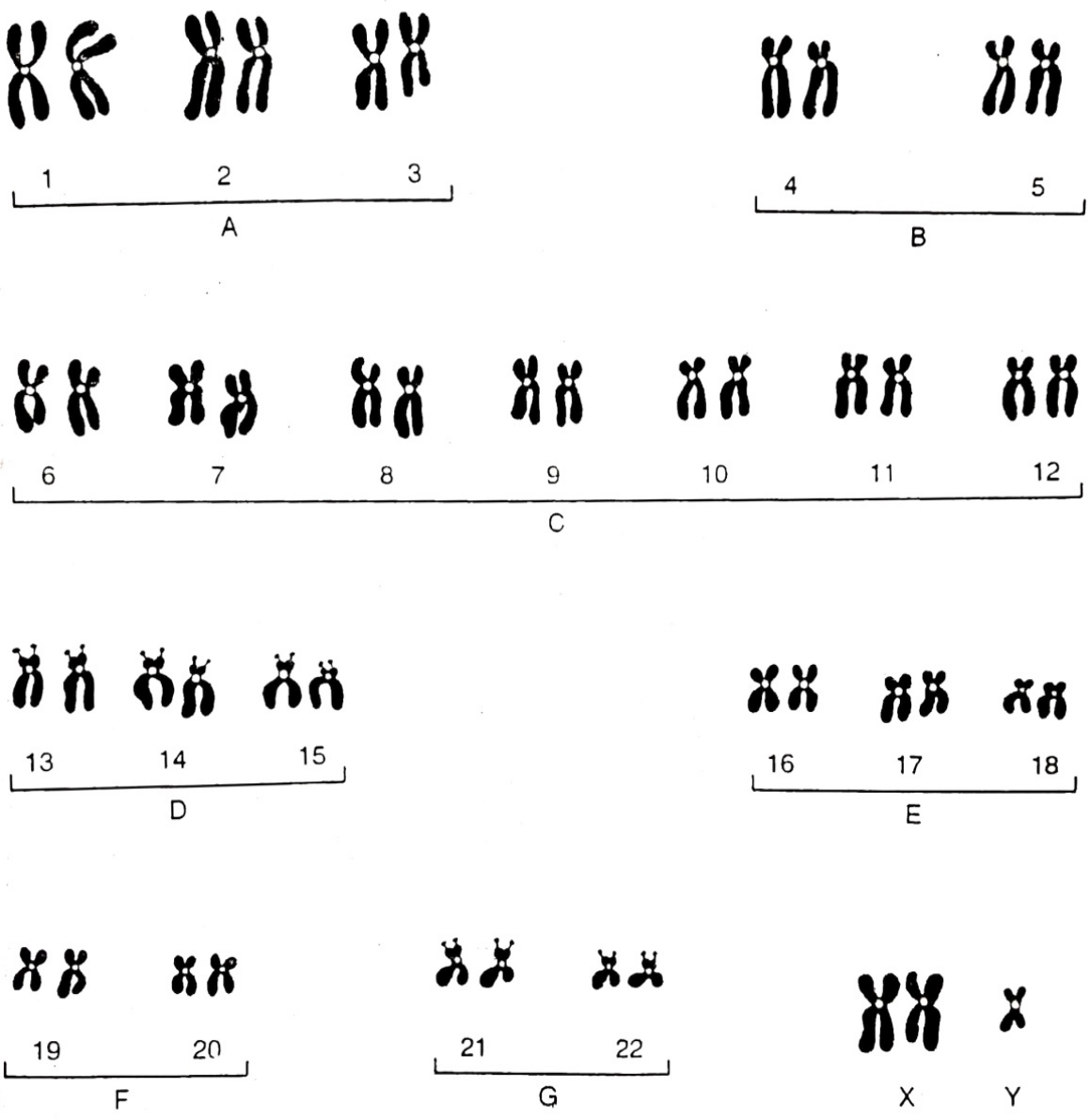
.....

5.10 شیٹ V-سے ایک نامعلوم کیریوٹائپ کا مطالعہ

(Study of an Unknown Karyotype from Sheet-V)

یہ ایک فرد کی کیریوٹائپ ہے. اس کا مشاہدہ کریں اور سیکشن دیئے گئے سوالات کے جوابات دیں۔

شیٹ–*IV*



5.11 شیٹ-V پر مبنی سوالات (Questions Based on Sheet-V)

)کیا شیٹ وی ایک عام کیریوٹائپ یا کوئی غیر معمولی چیز دکھاتا ہے؟

.....

.....

2)اگر آپ نے اسے غیر معمولی پایا ہے، تو کیا فرق ہے؟

.....

.....

3)یہ کسی فرد کی کیریوٹائپ ہے جس میں کس قسم کا جینیاتی ہے۔
غلطی؟

.....

.....

4)وہ کون سی نمایاں جسمانی خصوصیات ہیں جو ایسی شناخت کرنے میں مدد کرتی ہیں
افراد؟

.....

.....

پریکٹیکل ریکارڈ شیٹ (Practical Record Sheet)

اکائی 6: ڈروسوفیلا لاروا کے دیو ہیکل کروموسوم کا مظاہرہ

[Demonstration of giant chromosome of Drosophila larva]

اکائی کے اجزا

6.0 تمہید (Introduction)

6.1 مقاصد (Objectives)

6.2 اصولِ کار (Principle)

6.3 طریقہ کار (Procedure)

6.4 احتیاطی تدابیر (Precautions)

6.0 تمہید (Introduction)

پولی ٹین کروموسوم (polytene chromosomes) سائٹو جینیٹکس (cytogenetics) میں ایک نہایت اہم اور منفرد مثال ہیں، جو کروموسومز (chromosomes) کی ساخت، ترتیب (organization) اور جین کے اظہار (gene expression) کو براہِ راست دیکھنے کا موقع فراہم کرتے ہیں۔ یہ کروموسوم عام کروموسومز کے مقابلے میں کئی گنا بڑے (giant chromosomes) ہوتے ہیں اور اسی وجہ سے انہیں "دیو ہیکل کروموسوم (giant chromosomes)" کہا جاتا ہے۔

یہ کروموسوم ایک خاص عمل، جسے اینڈوریپلیکیشن (endoreplication) یا اینڈومیٹوسس (endomitosis) کہا جاتا ہے، کے ذریعے بنتے ہیں۔ اس عمل میں ڈی این اے (DNA) بار بار نقل (replicate) ہوتا ہے لیکن خلیہ تقسیم (cell division) (mitosis) / نہیں ہوتی۔ نتیجتاً ایک ہی کروموسوم کے اندر سینکڑوں یا ہزاروں متوازی ڈی این اے دھاگے (parallel DNA strands) جمع ہو جاتے ہیں، جو ایک موٹی، واضح اور بینڈڈ ساخت (banded structure) بناتے ہیں۔

پولی ٹین کروموسومز خاص طور پر ڈپٹرن کیڑوں (dipteran insects) میں پائے جاتے ہیں، جیسے Drosophila melanogaster، جو جینیات (genetics) میں ایک معیاری ماڈل آرگینزم (model organism) کے طور پر استعمال ہوتا ہے۔ ان کیڑوں کے تیسرے انا سٹار لاروا (third instar larva) کے لعابی غدود (salivary glands) میں یہ کروموسوم سب سے زیادہ نمایاں اور آسانی سے مشاہدہ کیے جا سکتے ہیں۔

پولی ٹین کروموسومز کی سب سے اہم خصوصیت ان کا مخصوص بینڈنگ پیٹرن (banding pattern) ہے، جس میں گہرے (dark bands)اور ہلکے (light bands) حصے واضح ہوتے ہیں۔ ہر بینڈ ایک مخصوص جینیاتی خطہ (specific genetic region)کی نمائندگی کرتا ہے، جس کی مدد سے جینز (genes) کی درست جگہ (locus) کی شناخت ممکن ہوتی ہے۔ اس کے علاوہ، ان کروموسومز میں بعض جگہوں پر سوجن نما ساختیں puffs) یا (Balbiani rings بنتی ہیں، جو فعال جین اظہار (active transcription sites)کی علامت ہوتی ہیں۔

پولی ٹین کروموسومز کی دریافت T. S. Painter نے 1934 میں کی، اور اس کے بعد سے یہ کروموسوم جینیاتی نقشہ سازی (genetic mapping)، جین ایکسپریشن(gene expression) ، اور کروموسومل تغیرات (chromosomal aberrations) کے مطالعے میں ایک بنیادی ذریعہ بن چکے ہیں۔

یہ عملی مشق (practical exercise) طلبہ کو نہ صرف پولی ٹین کروموسومز کی ساخت اور خصوصیات کو سمجھنے میں مدد دیتی ہے بلکہ انہیں مائیکروسکوپی تکنیک(microscopy techniques) ، داغ لگانے(staining methods) ، اور سکواش تکنیک (squash technique)جیسے اہم تجرباتی طریقوں سے بھی روشناس کراتی ہے۔ اس کے ذریعے طلبہ حقیقی طور پر جینز کی ترتیب، بینڈنگ پیٹرن، اور جین کے اظہار کو دیکھ سکتے ہیں، جو نظریاتی علم (theoretical knowledge) کو عملی تجربے (practical understanding)میں تبدیل کرتا ہے۔

6.1 مقاصد(Objectives)

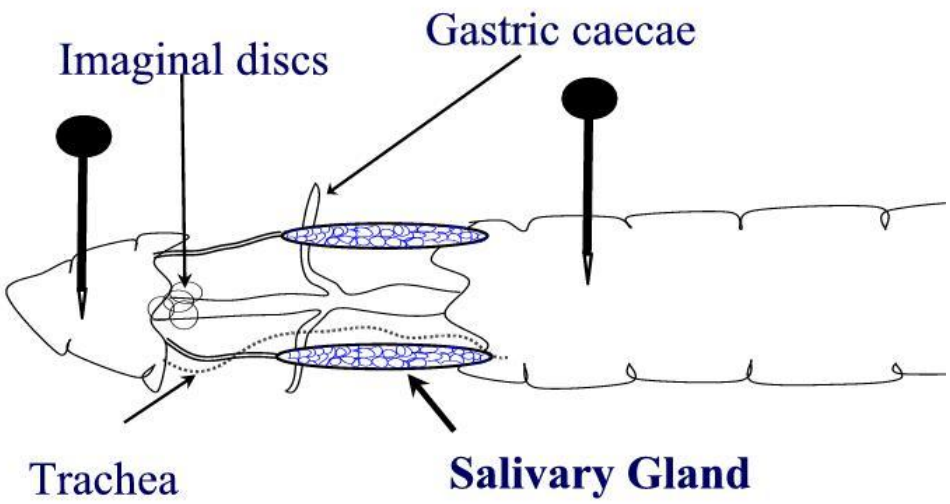
اس عملی مشق(practical exercise)کے درج ذیل اہم مقاصد(objectives)ہیں:

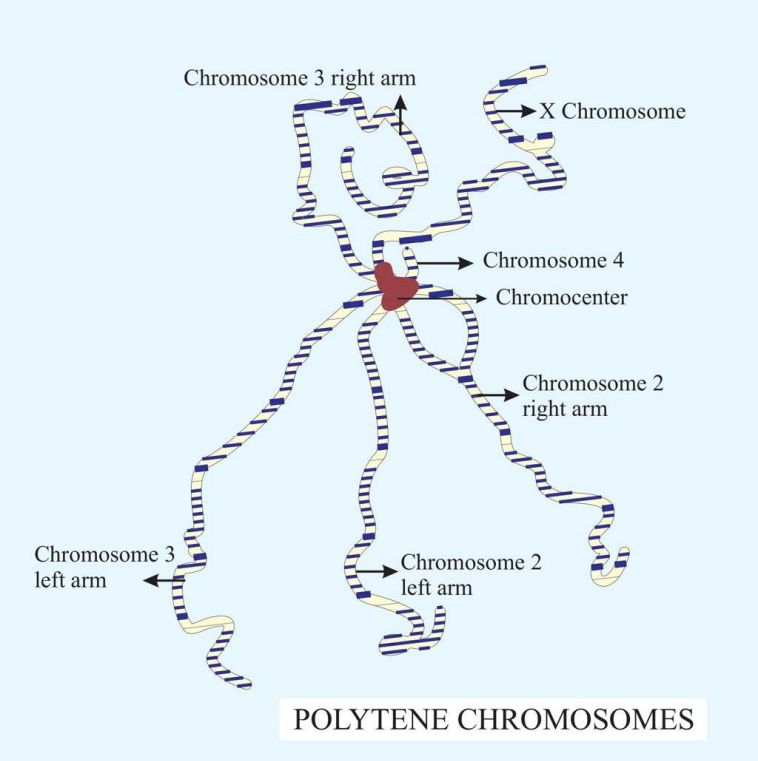
- پولی ٹین کروموسوم(Polytene Chromosomes)کی شناخت(identification)اور ان کی ساخت(structure)کو سمجھنا۔
- Drosophila melanogaster کے تیسرے انا سٹار لاروا (third instar larva) کے لعابی غدود (salivary glands)سے دیوہیکل کروموسوم(giant chromosomes)حاصل کرنا سیکھنا۔
- سکواش تکنیک(squash technique)اور داغ لگانے کے طریقہ کار(staining method; acetorcein stain)کو عملی طور پر سمجھنا۔
- کروموسومز کے بینڈنگ پیٹرن(banding pattern)کا مشاہدہ کرنا اور مختلف بینڈز(bands)کی شناخت کرنا۔
- پفز(puffs / Balbiani rings)کی شناخت کرنا اور انہیں فعال جین اظہار(active gene expression)سے متعلق

سمجھنا۔

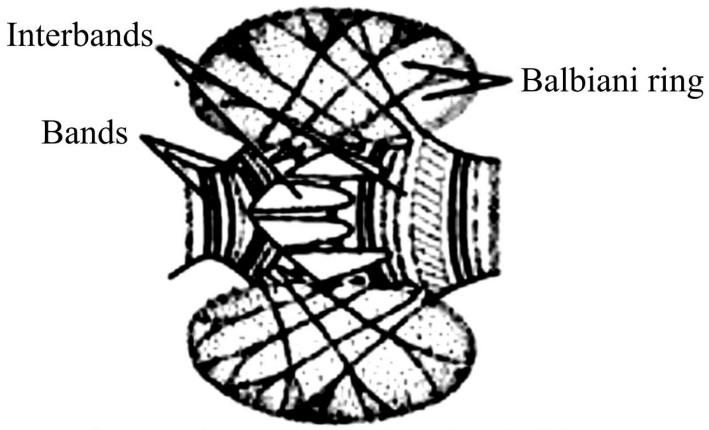
- مائیکروسکوپ(microscope)کے استعمال میں مہارت(skill)حاصل کرنا، خاص طور پر X10 سے X40 معروضی عدسے (objective lenses)کے تحت مشاہدہ کرنا۔
- سائٹوجینیٹکس(cytogenetics)کے بنیادی اصولوں(basic principles)کو عملی طور پر سمجھنا۔
- کروموسوم کی ساخت(chromosome structure)اور جین کے مقام(gene loci)کے درمیان تعلق کو سمجھنا۔
- لیبارٹری تکنیکوں(laboratory techniques) جیسے ڈسیکشن(dissection)، سلائیڈ تیاری(slide preparation)، اور نمونہ ہینڈلنگ(sample handling)میں مہارت حاصل کرنا۔
- نظریاتی علم(theoretical knowledge)کو عملی تجربے(practical understanding)میں تبدیل کرنا۔

6.2 اصولِ کار(Principle)





POLYTENE CHROMOSOMES



Polytene chromosome showing balbiani ring

اس عملی مشق (practical exercise) کا بنیادی اصول (principle) پولی ٹین کروموسومز (polytene chromosomes) کی تشکیل (formation)، ان کی داغ کاری (staining) اور سکواش تکنیک (squash technique) کے ذریعے ان کے واضح مشاہدے (visualization) پر مبنی ہے۔

1 پولی ٹین کروموسوم کی تشکیل (Formation of Polytene Chromosomes)

پولی ٹین کروموسومز ایک خاص عمل اینڈورپلیکیشن (endoreplication) یا اینڈومیٹوسس (endomitosis) کے ذریعے بنتے ہیں، جس میں:

- ڈی این اے (DNA) بار بار نقل (replicate) ہوتا ہے

- لیکن خلیہ تقسیم (cell division / mitosis) نہیں ہوتی

اس کے نتیجے میں ایک ہی کروموسوم کے اندر متعدد ہم متوازی کروماٹڈز (parallel chromatids) جمع ہو جاتے ہیں، جو ایک موٹی اور بڑی ساخت (giant structure) بناتے ہیں۔

2 بینڈنگ پیٹرن (Banding Pattern)

پولی ٹین کروموسومز میں واضح گہرے (dark bands) اور ہلکے (light bands) حصے نظر آتے ہیں:

- ہر بینڈ (band) ایک مخصوص جینیاتی خطہ (specific genetic region) کی نمائندگی کرتا ہے
- یہ پیٹرن جینز (genes) کی شناخت اور نقشہ سازی (mapping) میں مدد دیتا ہے

3 پفز یا بالبیانی رنگز (Puffs / Balbiani Rings)

کروموسوم کے کچھ حصے پھولے ہوئے (swollen regions) نظر آتے ہیں جنہیں پفز (puffs) کہتے ہیں:

- یہ فعال جین اظہار (active transcription sites) کی علامت ہوتے ہیں
- یہاں RNA synthesis (آر این اے کی تیاری) جاری ہوتی ہے

4 داغ کاری (Staining Principle)

ایسیٹو-اورسین (acetorcein stain) ایک خاص رنگ (biological stain) ہے:

- یہ کروموسومل ڈی این اے (chromosomal DNA) سے جُڑتا ہے
- کروموسومز کو واضح (visible) اور نمایاں (contrasted) بناتا ہے
- اس سے بینڈنگ پیٹرن واضح نظر آتا ہے

5 سکواش تکنیک (Squash Technique)

اس تکنیک میں:

- لعابی غدود (salivary glands) کو سلائیڈ پر رکھا جاتا ہے
- کورسلپ (cover slip) کے ذریعے دبایا (pressed) جاتا ہے

نتیجہ:

- خلیات (cells) ٹوٹ جاتے ہیں
- نیوکلیئر جھلی (nuclear membrane) ختم ہو جاتی ہے

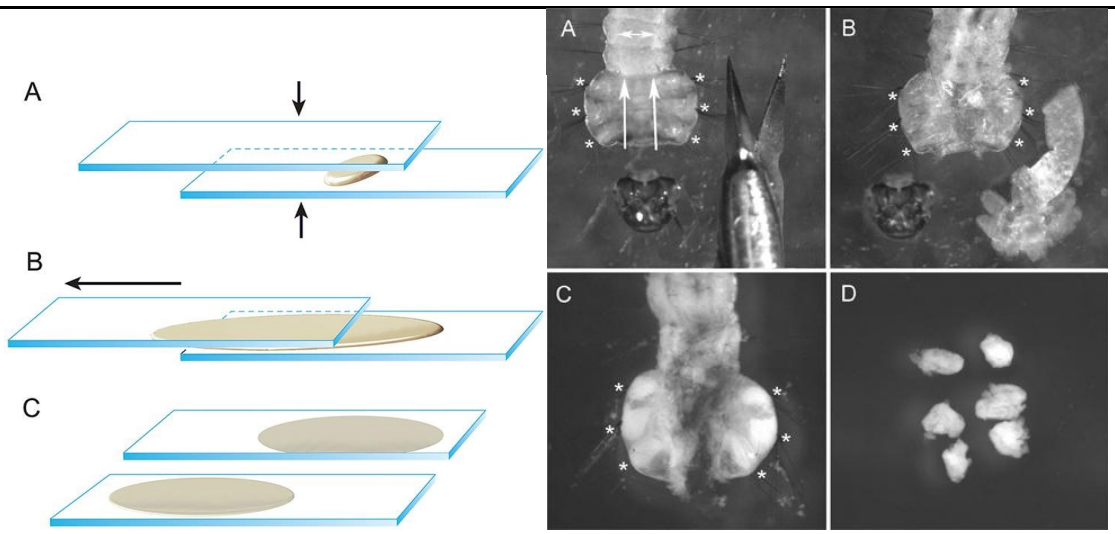
- کروموسومز پھیل کر ایک ہی سطح (single plane) پر آجاتے ہیں

6 مائیکروسکوپک مشاہدہ(Microscopic Observation)

کمپاؤنڈ مائیکروسکوپ (compound microscope) کے تحت:

- پولی ٹین کروموسومز واضح طور پر نظر آتے ہیں
- بینڈز اور پفز کی شناخت ممکن ہوتی ہے

6.3 طریقہ کار(Procedure)



یہ عملی مشق (practical exercise) درج ذیل مراحل (steps) کے ذریعے انجام دی جاتی ہے:

مرحلہ 1 :(Step 1) نمونے کی تیاری(Sample Preparation)

- تیسرے اناسٹار لاروا (third instar larva) حاصل کریں۔
- لاروا کو صاف پانی (water) سے دھوئیں۔
- اسے فاسفیٹ بفر سالین (phosphate buffered saline, PBS) کے ایک قطرے میں شیشے کی سلائیڈ (glass slide) پر منتقل کریں۔

مرحلہ 2 :(Step 2) ڈسیکشن(Dissection)

- ایک فورسیپس (forceps) لاروا کے درمیانی حصے (mid-body) پر رکھیں۔

- دوسری فورسیپس یا سوئی (needle) منہ کے حصے (mouth region) پر رکھیں۔
- دونوں کو آہستہ آہستہ مخالف سمت (opposite directions) میں کھینچیں۔
- اندرونی اعضاء (internal organs) باہر نکل آئیں گے۔

مرحلہ 3 :(Step 3) لعابی غدود کی علیحدگی(Isolation of Salivary Glands)

- لعابی غدود (salivary glands) کو سفید شفاف (transparent elongated structures) کے طور پر پہچانیں۔
- چربی والے جسم (fat bodies) کو احتیاط سے ہٹادیں۔
- غدود کو PBS کے قطرے میں صاف سلائیڈ پر منتقل کریں۔

مرحلہ 4 :(Step 4) داغ کاری(Staining)

- ایسیٹو-اورسین (acetorcein stain) کے 1–2 قطرے شامل کریں۔
- سلائیڈ کو گھڑی گلاس (watch glass) سے ڈھانپ دیں تاکہ stain خشک نہ ہو۔
- تقریباً 5 منٹ تک داغ لگنے دیں۔

مرحلہ 5 :(Step 5) سکواش تکنیک(Squash Technique)

- غدود پر کورسلپ (cover slip) رکھیں۔
- پنسل یا سوئی کے ذریعے ہلکے ہاتھ سے ٹیپ کریں(gentle tapping) ۔
- پھر کورسلپ پر ہلکا دباؤ gentle) الضغط (ڈالیں تاکہ خلیات پھیل جائیں۔
- اس عمل سے نیوکلیئر جھلی (nuclear membrane) ٹوٹ جاتی ہے اور کروموسومز پھیل جاتے ہیں۔

مرحلہ 6 :(Step 6) مائیکروسکوپک مشاہدہ(Microscopic Observation)

- تیار شدہ سلائیڈ کو کمپاؤنڈ مائیکروسکوپ (compound microscope) کے نیچے رکھیں۔
- پہلے 10 (low power) X پر فوکس کریں، پھر 40 (high power) X پر مشاہدہ کریں۔
- پولی ٹین کروموسوم (polytene chromosomes) کے بینڈز (bands) اور پفز (puffs) کو دیکھیں۔

6.4 احتیاطی تدابیر(Precautions)

اس عملی مشق (practical exercise) کے دوران درست نتائج (accurate results) حاصل کرنے کے لیے درج ذیل احتیاطی تدابیر (precautions) پر عمل کرنا ضروری ہے:

1 نمونے کا انتخاب (Sample Selection)

- ہمیشہ تیسرے اناسٹار لاروا (third instar larva) استعمال کریں کیونکہ انہی میں پولی ٹین کروموسوم (polytene chromosomes) واضح ہوتے ہیں۔
- لاروا صحت مند (healthy) اور متحرک (active) ہونا چاہیے۔

2 ڈسیکشن میں احتیاط (Care during Dissection)

- فورسیپس (forceps) اور سوئی (needle) کو احتیاط سے استعمال کریں۔
- لعابی غدود (salivary glands) کو نکالتے وقت انہیں نقصان (damage) نہ پہنچائیں۔
- چربی والے جسم (fat bodies) کو آہستہ آہستہ ہٹائیں تاکہ غدود محفوظ رہیں۔

3 خشک ہونے سے بچاؤ (Avoid Drying)

- لعابی غدود (salivary glands) کو کبھی خشک (dry) نہ ہونے دیں۔
- ہمیشہ PBS (buffer solution) میں رکھیں تاکہ ساخت برقرار رہے۔

4 داغ لگانے میں احتیاط (Staining Precautions)

- ایسیٹو-اورسین (acetorcein stain) مناسب مقدار میں استعمال کریں۔
- زیادہ دیر داغ لگانے (overstaining) سے تصویر دھندلی ہو سکتی ہے۔
- سلائیڈ کو گھڑی گلاس (watch glass) سے ڈھانپیں تاکہ stain خشک نہ ہو۔

5 . سکواش تکنیک (Squash Technique)

- کورسلپ (cover slip) کو آہستگی سے رکھیں۔
- زیادہ دباؤ (excess pressure) نہ ڈالیں، ورنہ کروموسومز خراب ہو سکتے ہیں۔
- ٹیپنگ (tapping) نرمی سے کریں تاکہ خلیات صحیح طریقے سے پھیلیں۔

6 مائیکروسکوپ کا استعمال (Use of Microscope)

- پہلے کم پاور (low power, 10X) پر فوکس کریں، پھر زیادہ پاور (40X) استعمال کریں۔
- سلائیڈ کو اچانک حرکت نہ دیں۔
- لینس (lens) صاف رکھیں تاکہ واضح تصویر حاصل ہو۔

7 صفائی اور حفاظت (Cleanliness and Safety)

- شیشے کی سلائیڈز (glass slides) صاف اور خشک ہوں۔
- آلات (instruments) استعمال کے بعد صاف کریں۔
- لیبارٹری کے اصولوں (lab safety rules) پر عمل کریں۔

اکائی 7: انسانی مادہ کے بوکل ایپیتھیلیئل خلیات میں غیر فعال ایکس کروموسوم کا مظاہرہ

(Demonstration of Inactive X-Chromosome in Buccal Epithelial Cells of Human Female)

اکائی کے اجزا

7.0 تمہید (Introduction)

7.1 مقاصد (Objectives)

7.2 مواد درکار (Materials Required)

7.3 طریقہ کار (Procedure)

7.4 نتیجہ اور مشاہدات (Result and Observations)

7.5 بحث (Discussion)

7.6 خوراک کا معاوضہ (Dosage compensation)

7.7 عملی مضمرات (Practical Implications)

7.0 تمہید (Introduction)

انسانوں کے جسمانی خلیات میں 46 کروموسوم ہوتے ہیں۔ انسانی مردوں میں 44 آٹوسوم اور 2 جنسی کروموسوم ہوتے ہیں جنہیں ایکس اور وائی کہا جاتا ہے۔ انسانی خواتین کے علاوہ 44 آٹوسومز میں دو ایکس کروموسوم ہوتے ہیں۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ انسانی خواتین میں انسانی مردوں کے مقابلے میں دوگنا زیادہ ایکس کروموسوم جین مصنوعات تیار کرنے کی صلاحیت ہے. لیکن ایسا نہیں ہوتا۔ تمام ممالیہ خواتین کے جسمانی خلیات میں دو ایکس کروموسوم میں سے ایک ایکس کروموسوم غیر فعال ہوتا ہے اور عام طور پر انٹرفیز خلیوں میں نیوکلیئر جھلی سے منسلک رہتا ہے۔ غیر فعال ایکس کروموسوم کو سب سے پہلے بار اور برٹرم (1949) نے مادہ بلیوں کے اعصابی خلیات کے مرکزے میں دیکھا تھا۔ غیر فعال ایکس کروموسوم جسے بار باڈی بھی کہا جاتا ہے ایک میکانزم کی نمائندگی کرتا ہے جس کے ذریعہ ایکس لائنڈ جین مصنوعات کے لئے خوراک کا معاوضہ حاصل کیا جاتا ہے۔ دوسرے میں

لفظوں میں، خواتین بھی دو ایکس کروموسوم ہونے کے باوجود مردوں کی طرح صرف ایکس کروموسوم جین مصنوعات تیار کرتی ہیں. سمئیر تکنیک کے ذریعہ انسانی خواتین کے بکل ایپیتھیلیئل خلیات میں غیر فعال ایکس کروموسوم یا جنسی کرومیٹن کا مظاہرہ کرنا ممکن ہے۔ سمئیر تکنیک میں سلائڈ کی سطح پر نیم مائع یا سیال ٹشو پھیلانا اور بعد میں اسے داغدار کرنا شامل ہے۔

بارباڈی کیا ہے؟

"بار جسم ممالیہ خواتین کے جسمانی خلیات میں غیر فعال ایکس کروموسوم ہے." خواتین کے پاس دو ایکس کروموسوم ہوتے ہیں۔ چونکہ خواتین کے جسمانی خلیات جنسی افزائش میں شامل نہیں ہوتے ہیں۔ یہاں دو ایکس کروموسومز میں سے ایک لیونائزیشن کے ذریعہ غیر فعال ہو جاتا ہے۔ اس غیر فعال ایکس کروموسوم کو بارباڈی کے نام سے جانا جاتا ہے۔

ایکس- غیر فعال ہونے کا عمل ایک برطانوی جینیاتی ماہر میری ایف لیون نے دریافت کیا تھا۔ ایک ایکس کروموسوم کو غیر فعال کر دیا جاتا ہے تاکہ غیر ضروری معلومات اگلی نسل کو منتقل نہ ہوں۔ ایکس کروموسوم جینز کے اظہار کی مقدار مردوں اور عورتوں دونوں میں برابر ہونی چاہئے۔

فعال ایکس کروموسوم یوکرومیٹن کے اندر بند ہوتا ہے، جبکہ، غیر فعال ایکس کروموسوم ہیٹروکرومیٹن کے اندر بند ہوتا ہے۔ غیر فعال ایکس کروموسوم کمپیکٹڈ ہے اور نقل میں شامل مالیکیولز کے لئے قابل رسائی نہیں ہے۔

ایکس- غیر فعالیت میں، ایکس کروموسوم کو ایک چھوٹی، گھنی ساخت بنانے کے لئے کمپیکٹ کیا جاتا ہے جسے بارباڈی کہا جاتا ہے۔

1. بارباڈیز کی تشکیل

ایکس کروموسومز میں ایک ایکس- غیر فعال مرکز (ایکس آئی سی) ہوتا ہے جس میں ایک جین ہوتا ہے جسے ایکس- غیر فعال مخصوص ٹرانسکرپٹ (ایکس آئی ایس ٹی) کہا جاتا ہے۔ ایک اور جین ہے جسے ٹی سکس (زیسٹ الٹ) کے نام سے جانا جاتا ہے۔ ایکس سٹ ایکس کروموسوم کی غیر فعالیت کا ذمہ دار ہے، جبکہ ٹی سکس اسے روکتا ہے۔ ایکس- غیر فعالیت ایک بے ترتیب عمل ہے جو جنین کی نشوونما کے دوران ہوتا ہے۔

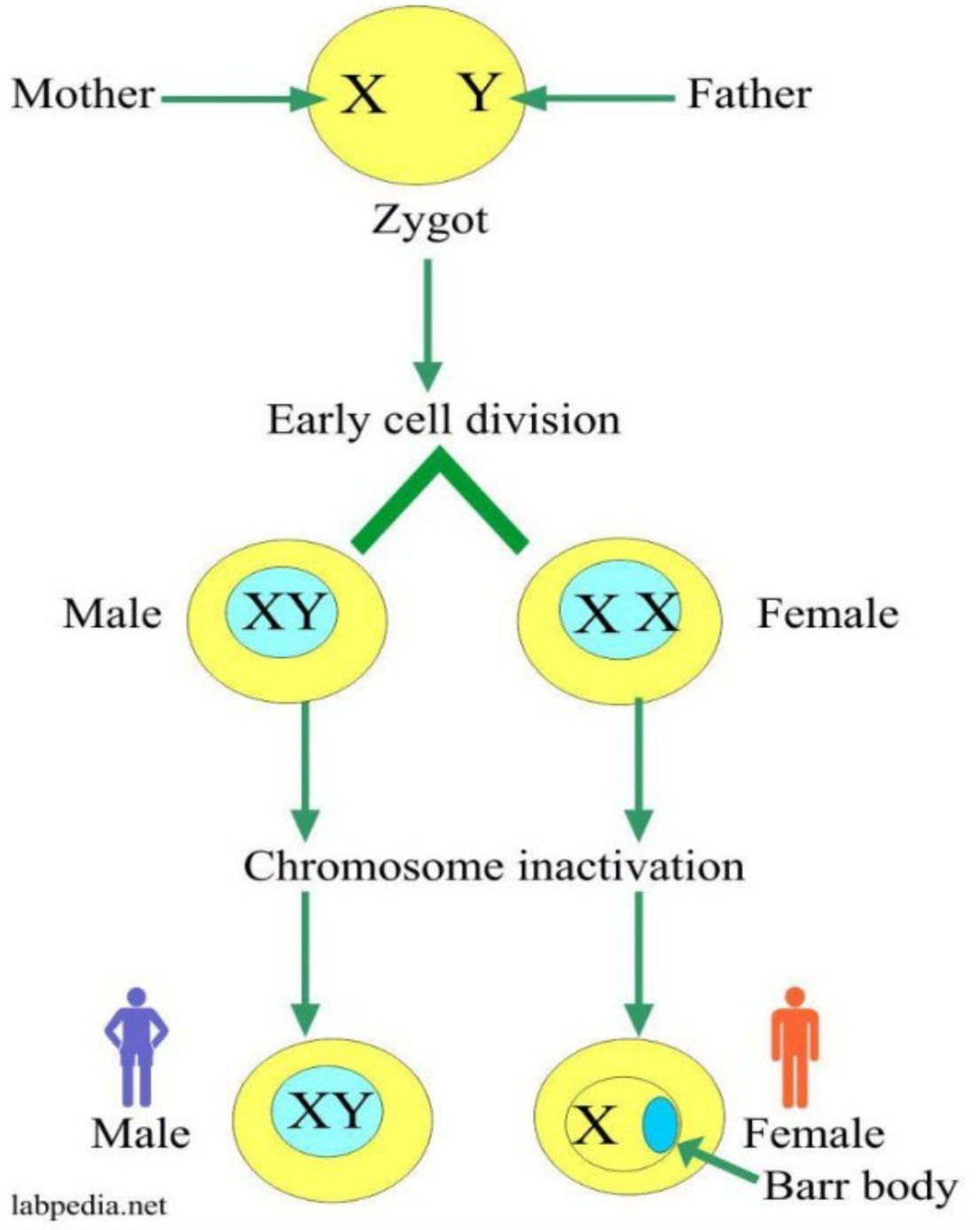
2. لیون کا مفروضہ

لیون کے مفروضے میں مندرجہ ذیل مفروضے بیان کیے گئے ہیں:

3. مادہ ممالیہ جانوروں میں، جسمانی سیل میں دو ایکس کروموسومز میں سے ایک غیر فعال ہے.
4. ایکس کروموسوم کی غیر فعالیت بے ترتیب ہے.
5. غیر فعالیت ترقی کے دوران ہوتی ہے.
6. غیر فعال ایکس کروموسوم سیل کی تمام نسلوں میں غیر فعال رہتا ہے.

بارباڈی کا کام کیا ہے؟

مادہ مردوں میں ایک ایکس کروموسوم کے مقابلے میں دو ایکس کروموسوم رکھتی ہے۔ لہذا، ایکس کروموسوم پر موجود جینز کی جین مصنوعات کی تعداد کو منظم کرنے کے لئے، ایکس کروموسومز میں سے ایک خواتین میں غیر فعال ہو جاتا ہے۔



تصویر 20.0 بی اے آر باڈی / سیکس کرومیٹن / ایکس-کرومیٹین

7.1 مقاصد (Objectives)

لیبارٹری کی اس مشق کو کرنے کے بعد آپ کو قابل ہونا چاہیے:

- ✯ نیم مائع اور سیال ٹشوز کے پتلے سمیر تیار کریں،
- ✯ ممالیہ جانوروں کی خواتین کے جسمانی خلیات میں جنسی کروموسٹین یا بین جسم کا مظاہرہ کریں.

7.2 مواد درکار (Materials Required)

1) اسپیٹولا / دانت کا انتخاب
2) سلائڈز
3) کور سلپس
4) گیمسا اسٹین *(Giemsa Stain)*
5) زیلین *(Xylene)*
6) 90٪ شراب اور مطلق الکحل
7) 6 این ایچ سی ایل *6N HCL*
8) کمپاؤنڈ مائیکروسکوپ

7.3 طریقہ کار (Procedure)

1) اسپیٹولا یا ٹوتھ پک کے چوڑے حصے کا استعمال کرتے ہوئے اپنے گال کے اندرونی حصے کو سکریپ کریں اور پہلے سکریپنگ کو چھوڑ دیں۔
2) اس مرحلے کو دہرائیں اور آہستہ آہستہ سکریپنگ کو صاف سلائیڈ پر پھیلائیں۔ ہوا تیاری کو خشک کر دیتی ہے۔
3) سلائڈ کو ایک منٹ کے لئے 90٪ الکحل پر مشتمل **کوپلن جار** میں ڈبو کر خلیوں کو ٹھیک کریں اور سلائڈ کو دوبارہ ہوا میں خشک کریں۔
4) کمرے کے درجہ حرارت پر 10 منٹ کے لئے سلائڈ کو 6 این ایچ سی آئی کے ساتھ کوپلن جار میں منتقل کریں۔ ہائیڈرولائٹس کا یہ مرحلہ سمیئر سے ملبے کو ہٹا دیتا ہے۔

5) سلائڈ کو ڈسٹیلڈ پانی سے اچھی طرح دھوئیں اور 10 منٹ کے لئے فاسفیٹ بفر ڈ 4٪ جیمسا داغ کے ساتھ داغ لگائیں۔

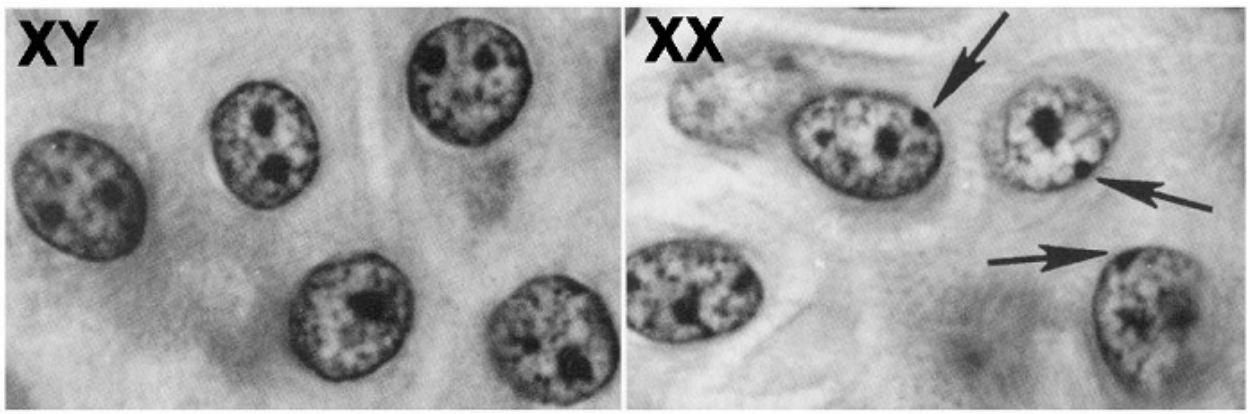
6) 10 منٹ کے اختتام پر سلائڈ کو مختصر طور پر پانی میں منتقل کریں تا کہ فرق کیا جاسکے اور ہوا خشک ہو جائے۔

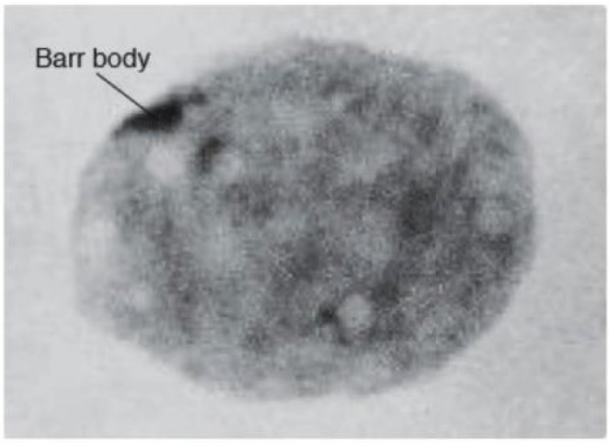
7) سلائڈ کو زائلین میں صاف کریں اور ڈی پی ایکس کے ساتھ ماؤنٹ کریں۔ بار باڈی کی موجودگی کے لئے مائیکرواسکوپ کے نیچے سلائیڈ کا مشاہدہ کریں۔

نوٹ: بار جسم کا مشاہدہ صرف خواتین کے سکومس ایپیتھیلیئل خلیات سے پیدا ہونے والی تیاریوں میں کیا جاسکتا ہے۔ موازنہ کے لئے مردوں کے بکل ایپیتھیلیئل خلیات سے اسی طرح کی تیاری کریں۔

7.4 نتیجہ اور مشاہدات (Result and Observations)

جیسا کہ تصویر میں دکھایا گیا ہے، آپ کو خواتین سے حاصل کردہ ایپیتھیلیئل خلیات میں نیوکلیئر جھلی سے منسلک ایک الگ سیاہ دھبے والے جسم کا مشاہدہ کرنے کے قابل ہونا چاہئے. 0.21. ایک مرکب مائکرواسکوپ کے تیل کے ڈبونے والے لینس کے تحت تیاری کا مشاہدہ کرنا بہتر ہے جو خلیوں کو 1000 گنا بڑھاتا ہے۔ بصورت دیگر، آپ ہائی پاور لینس کے تحت مشاہدہ کر سکتے ہیں جو اشیاء کو تقریباً 400 گنا بڑھاتا ہے۔





انجیر;1.21:انسانی عورت میں بار جسم

7.5 بحث(Discussion)

1949 میں، بار اور برٹرام نے ایک اہم دریافت کی کہ مادہ بلیوں کے اعصابی خلیات کے انٹر فیز نیوکلیس میں ایک چھوٹا کرومیٹن جسم ہوتا ہے جس کی مردوں میں کمی ہوتی ہے۔ مادہ خلیوں کے خلیوں کے مرکزے میں نیوکلیئر لفافے کے قریب ایک چھوٹا، گہرا داغ دار جسم ہوتا ہے، جسے جنسی ڈائیمورفزم کے لئے استعمال کیا جاسکتا ہے۔ اسے سیکس کرومیٹین یا بار باڈی کہا جاتا تھا اور اس کے بعد

1971 کی پیرس کانفرنس، ایکس کرومیٹن۔ اب یہ معلوم ہوا ہے کہ یہ فرق انسانوں سمیت زیادہ تر ممالیہ جانوروں کے گروپوں کے سیل نیوکلیس میں موجود ہے۔ اس سیاہ داغ دار جسم کو ان کے کام کا احترام کرنے کے لئے بار باڈی کا نام دیا گیا تھا۔ بار جسم حیاتیات کے خلیوں میں پایا جاتا ہے جہاں جنس کا تعین وائی یا ڈبلیو کروموسوم کی موجودگی سے ہوتا ہے۔

مقام: ایکس-کرومیٹین نیوکلیس کے اندر مختلف پوزیشنوں میں پایا جاسکتا ہے. مثال کے طور پر، اعصابی خلیوں میں یہ نیوکلیولس کے قریب، نیوکلیو پلزم میں، یا جوہری لفافے کے قریب ہوسکتا ہے۔ زبانی میوکوسا کے خلیوں میں، یہ عام طور پر جوہری لفافے سے منسلک ہوتا ہے۔ نیوٹروفلس میں، یہ ڈرم اسٹک نامی ایک چھوٹی چھڑی کے طور پر ظاہر ہوسکتا ہے۔

واقعہ کی تعدد:

اعصابی ٹشوز میں فریکوئنسی 85٪ ہوسکتی ہے، ایمنیوٹک یا کوریونک ایپیتھیلیم کے پورے ماؤنٹ میں یہ 96٪ تک زیادہ ہوسکتی ہے. زبانی سمئیر میں یہ عام خواتین میں 20 سے 50٪ کے درمیان مختلف ہوسکتا ہے.

بار لاشوں کی تعداد:

سیکس کرومیٹن ایکس کروموسومز میں سے ایک سے اخذ کیا جاتا ہے. دوسرا کروموسوم یوکرومیٹک ہے اور انٹر فیز پر ڈی کنڈینسڈ ہوتا ہے۔ لہذا انٹر فیز پر بار باڈیز کی تعداد این ایکس-1 ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ بار باڈیز کی تعداد ایکس کروموسومز کی کل تعداد سے ایک کم ہے۔

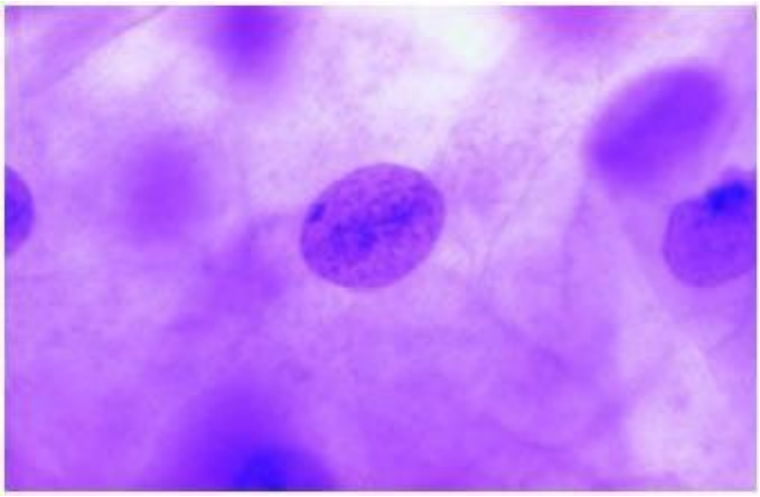
لیون کا مفروضہ / غیر فعال ایکس-مفروضہ / خوراک کا معاوضہ

مریم. ایف لیون نے 1972 میں یہ مفروضہ پیش کیا تھا جس کے مطابق

1)ایکس کروموسوم میں سے صرف ایک جینیاتی طور پر فعال ہے

2)کنڈینیشن سے گزرنے والا ایکس یا تو ماں یا باپ کی اصل کا ہو سکتا ہے اور جس فیصلے سے ایکس غیر فعال ہو جاتا ہے وہ بے ترتیب ہو تا ہے۔

3)غیر فعالیت جنین کی زندگی کے ابتدائی دنوں میں ہوتی ہے اور طے شدہ رہتی ہے۔



21.2انسانی مادہ گال کے خلیات کے مرکزے میں بار جسم.

7.6 خوراک کا معاوضہ(Dosage compensation)

ان معاملات میں جہاں جنس کا تعین ایکس وائی مرد میکانزم کے ذریعہ کیا جاتا ہے، خواتین کے پاس دو ایکس کروموسوم ہوتے ہیں جبکہ مردوں کے پاس صرف ایک ہوتا ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ ایکس کروموسومز پر واقع جینز مردوں کے مقابلے میں خواتین میں ڈبل ڈوز میں موجود ہوتے ہیں۔ لہذا، اس کی تلافی کے لئے، ایکس کروموسوم میں سے ایک خواتین میں غیر فعال یا ہیٹروکرومیٹک ہے اور ایسا ہی رہتا ہے۔

7.7 عملی مضمرات(Practical Implications)

1. یہ کچھ پیدائشی بیماریوں کی ابتدا کو کروموسومل بے قاعدگیوں سے جوڑنے کا امکان پیش کرتا ہے جن میں سے ایک پیدائش کے بعد اور بچہ کی زندگی میں بین جنسی حالتوں میں جنسی کی تشخیص ہے.
2. بار باڈیز کی تعداد کسی فرد کے غیر معمولی کیریوٹائپس کے بارے میں بصیرت فراہم کرتی ہے۔ مثال کے طور پر، ٹرنر سنڈروم (کوئی جنسی کرومیٹن نہیں)، کلینفیلٹر سنڈروم (ایکس کروموسومز کی تعداد پر منحصر 2، 1 اور 3)

اکائی 8: ڈاؤنز، ٹرنرز اور کری ڈوچیٹ سنڈروم کا کیریوٹک تجزیہ

(Karyotypic analysis of Down's, Turner's and cri-du-chat syndrome)

اکائی کے اجزا

8.0 تمہید (Introduction)

8.1 مقاصد (Objectives)

8.2 اصولِ کار (Principle)

8.3 مواد درکار (Materials Required)

8.4 طریقہ کار (Procedure)

8.5 مشاہدات (Observations)

8.5.1 ڈاؤن سنڈروم (Down Syndrome)

8.5.2 ٹرنر سنڈروم (Turner Syndrome)

8.5.3 کری-ڈو-چیٹ سنڈروم (Cri-du-chat Syndrome)

8.0 تمہید (Introduction)

کیریوٹائپ تجزیہ (karyotypic analysis) سائٹو جینیٹکس (cytogenetics) کی ایک بنیادی اور نہایت اہم تکنیک ہے، جس کے ذریعے کروموسومز (chromosomes) کی تعداد(number) ، ساخت(structure) ، اور سائز (size) میں موجود غیر معمولات (abnormalities) کا مطالعہ کیا جاتا ہے۔ یہ طریقہ انسانی جینیاتی امراض (genetic disorders) کی تشخیص (diagnosis) میں وسیع پیمانے پر استعمال ہوتا ہے۔

اس تکنیک میں تقسیم ہوتے ہوئے خلیات (dividing cells) کو میٹافیز مرحلے (metaphase stage of mitosis) پر روکا جاتا ہے، کیونکہ اس مرحلے پر کروموسومز سب سے زیادہ واضح (condensed and visible) ہوتے ہیں۔ اس کے بعد کروموسومز کو خاص رنگ (stain) جیسے Giemsa stain سے رنگا جاتا ہے تاکہ ان کا بینڈنگ پیٹرن (banding pattern) نمایاں ہو سکے۔ پھر ان کروموسومز کی تصاویر لے کر انہیں جوڑوں (pairs) کی شکل میں ترتیب دیا جاتا ہے، جسے کیریوٹائپ (karyotype) کہا جاتا ہے۔

انسان میں عام طور پر 46 کروموسومز (23 جوڑے) ہوتے ہیں، جن میں 22 جوڑے آٹوسومز (autosomes) اور ایک جوڑا

جنسی کروموسومز (sex chromosomes: XX یا XY) پر مشتمل ہوتا ہے۔ کروموسومز کو ان کے سائز (size) اور سینٹرومیر (centromere) کی پوزیشن (position) کی بنیاد پر مختلف گروپس (A–G) میں تقسیم کیا جاتا ہے۔

انسانی کروموسومز کی درجہ بندی (Classification of Human Chromosomes)

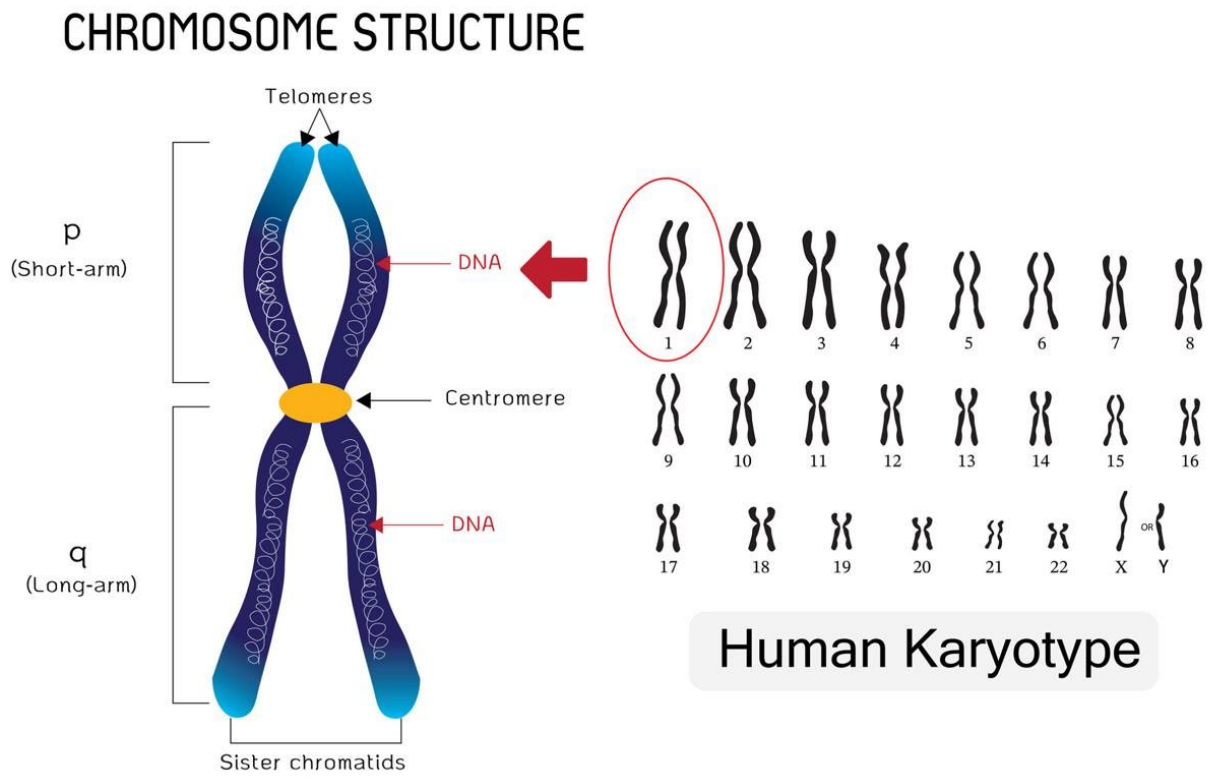
گروپ (Group)	سائز (Size)	سینٹرومیر کی پوزیشن (Centromere Position)	کروموسوم نمبر (Chromosomes)
گروپ A	بڑا (Large)	میٹاسینٹرک (Metacentric)	1, 2, 3
گروپ B	بڑا (Large)	سب میٹاسینٹرک (Submetacentric)	4, 5
گروپ C	درمیانہ (Medium)	سب میٹاسینٹرک (Submetacentric)	6–12 اور X
گروپ D	درمیانہ (Medium)	ایکروسینٹرک (Acrocentric)	13, 14, 15
گروپ E	چھوٹا (Small)	سب میٹاسینٹرک (Submetacentric)	16, 17, 18
گروپ F	چھوٹا (Small)	میٹا/سب میٹا (Meta/Submeta)	19, 20
گروپ G	بہت چھوٹا (Very small)	ایکروسینٹرک (Acrocentric)	21, 22 اور Y

کیریوٹائپ تجزیہ خاص طور پر کروموسومل خرابیوں (chromosomal abnormalities) جیسے:

- ٹرائیسومی 21 (Down syndrome)
- مونوسومی X (Turner syndrome)
- کروموسوم 5 کے بازو کی حذف (Cri du chat syndrome)

کی شناخت میں نہایت مددگار ہے۔

یہ عملی مشق طلبہ کو میٹافیز اسپریڈ (metaphase spread) کے تجزیے کے ذریعے ان جینیاتی بیماریوں (genetic disorders) کی تشخیص (identification) کا عملی تجربہ فراہم کرتی ہے۔ اس کے ذریعے طلبہ نہ صرف کروموسومز کی ترتیب (arrangement) کو سمجھتے ہیں بلکہ یہ بھی سیکھتے ہیں کہ مختلف سنڈرومز میں کروموسومل تبدیلیاں کس طرح ظاہر ہوتی ہیں۔



8.1 مقاصد (Objectives)

علمی مقاصد (Knowledge-based Objectives)

1. کیریوٹائپ تجزیہ (karyotypic analysis) کے بنیادی اصول (basic principles) کو سمجھنا۔
2. انسانی کروموسومز (human chromosomes) کی درجہ بندی (classification) اور گروپنگ A–G (grouping) کو پہچاننا۔
3. میٹافیز اسپریڈ (metaphase spread) کی اہمیت (importance) کو سمجھنا، جہاں کروموسومز واضح طور پر نظر آتے ہیں۔

مہارتی مقاصد (Skill-based Objectives)

4. میٹافیز اسپریڈ (metaphase spread) کا تجزیہ (analysis) کرنا اور کروموسومز کو جوڑوں (pairs) میں ترتیب دینا۔
5. نارمل کیریوٹائپ (normal karyotype: 46, XX یا 46, XY) اور غیر معمولی کیریوٹائپ (abnormal karyotype) میں فرق کرنا۔
6. کروموسومز کی شناخت ان کے سائز (size)، شکل (shape) اور سینٹرومیر (centromere) کی پوزیشن کی بنیاد پر کرنا۔

تجزیاتی مقاصد (Analytical Objectives)

7. Down syndrome میں اضافی کروموسوم (extra chromosome 21) کی شناخت کرنا۔
8. Turner syndrome میں ایک X کروموسوم کی کمی (missing X chromosome) کو پہچاننا۔
9. Cri du chat syndrome میں کروموسوم 5 کے مختصر بازو (short arm, 5p) کی حذف (deletion) کو سمجھنا۔

اطلاقی مقاصد (Application-based Objectives)

10. مختلف جینیاتی سنڈرومز (genetic syndromes) کے درمیان فرق (differentiation) کرنا۔
11. کروموسومل غیر معمولات (chromosomal abnormalities) کی بنیاد پر تشخیص (diagnosis) کی ابتدائی سمجھ حاصل کرنا۔
12. لیبارٹری ڈیٹا (laboratory data) کی سائنسی تشریح (scientific interpretation) کرنا۔

8.2 اصولِ کار (Principle)

کیریوٹائپ تجزیہ (karyotypic analysis) اس اصول (principle) پر مبنی ہے کہ خلیہ تقسیم (cell division) کے دوران **میٹافیز مرحلہ** (metaphase stage) میں کروموسومز سب سے زیادہ سکڑے ہوئے (highly condensed) اور واضح (clearly visible) ہوتے ہیں۔

اس مرحلے پر:

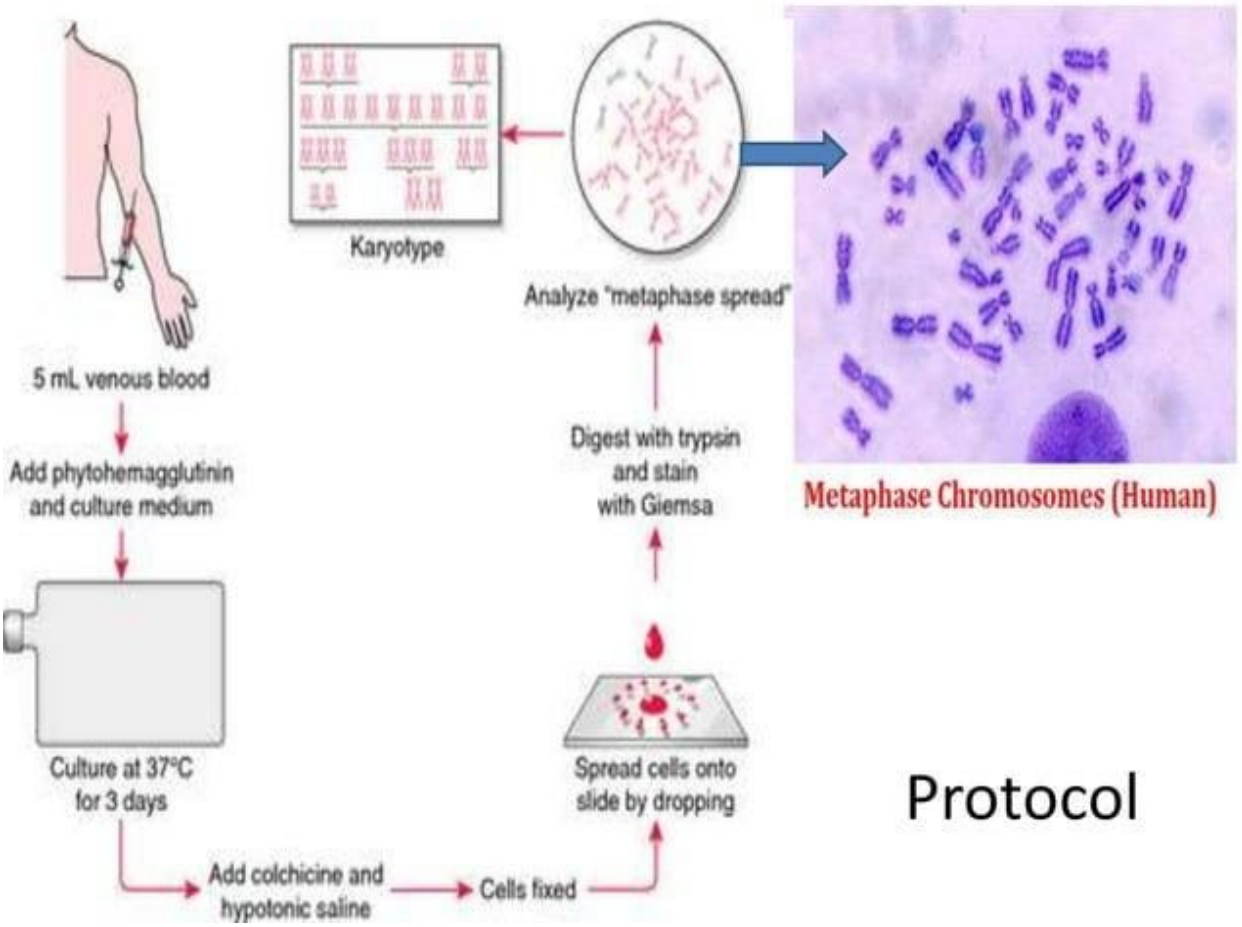
- ہر کروموسوم دو کروماٹڈز (sister chromatids) پر مشتمل ہوتا ہے
- سینٹرومیر (centromere) واضح ہوتا ہے
- کروموسومز کو آسانی سے گنا (count) اور پہچانا (identify) جا سکتا ہے

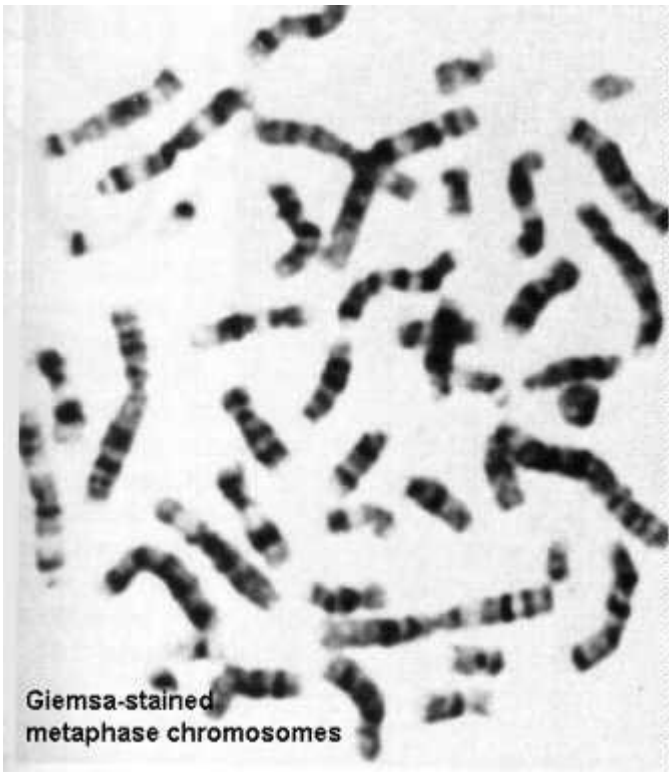
کروموسومز کو Giemsa stain (G-banding) کے ذریعے رنگا جاتا ہے، جس سے مخصوص بینڈنگ پیٹرن (banding pattern) ظاہر ہوتا ہے۔ یہ پیٹرن ہر کروموسوم کے لیے منفرد (unique) ہوتا ہے اور اس کی شناخت میں مدد دیتا ہے۔

1. **کروموسومل غیر معمولات** (Chromosomal Abnormalities)
2. **عددی تبدیلیاں**: (Numerical abnormalities)

- ٹرائیسومی: (Trisomy) ایک اضافی کروموسوم) مثلاً (Down syndrome, +21
- مونوسومی: (Monosomy) ایک کروموسوم کی کمی) مثلاً (Turner syndrome, XO

3. ساختی تبدیلیاں: (Structural abnormalities)
   - حذف: (Deletion) کروموسوم کا کوئی حصہ غائب) مثلاً (Cri-du-chat, 5p deletion





8.3 مواد درکار(Materials Required)

- تیار شدہ میٹافیز اسپریڈ سلائیڈز (prepared metaphase slides)
- کمپاؤنڈ مائیکروسکوپ (compound microscope)
- کیریوٹائپ چارٹس (karyotype charts)
- مارکر یا پنسل (for labeling)
- لیبارٹری نوٹ بک (recording observations)

8.4 طریقہ کار(Procedure)

1. تیار شدہ میٹافیز سلائیڈ (metaphase slide) کو مائیکروسکوپ کے اسٹیج (stage) پر رکھیں۔
2. پہلے کم پاور (10X) پر فوکس کریں، پھر 40 X پر واضح مشاہدہ کریں۔
3. کروموسومز کی شناخت (identify chromosomes) کریں اور ان کی تعداد (count) معلوم کریں۔
4. کروموسومز کو سائز (size) اور سینٹرومیر کی پوزیشن (centromere position) کے مطابق گروپ کریں۔
5. کروموسومز کو جوڑوں (pairs) میں ترتیب دے کر کیریوٹائپ (karyotype) تیار کریں۔

6. نارمل کیریوٹائپ (46, XX/XY) سے موازنہ کریں۔
7. کسی بھی غیر معمولی تبدیلی (abnormality) جیسے trisomy ، monosomy یا deletion کی نشاندہی کریں۔

8.5 مشاہدات (Observations)

اس عملی مشق (practical exercise) میں تین جینیاتی سنڈرومز (three genetic syndromes) کے میٹافیز اسپریڈ (metaphase spread) کا تجزیہ کیا گیا:

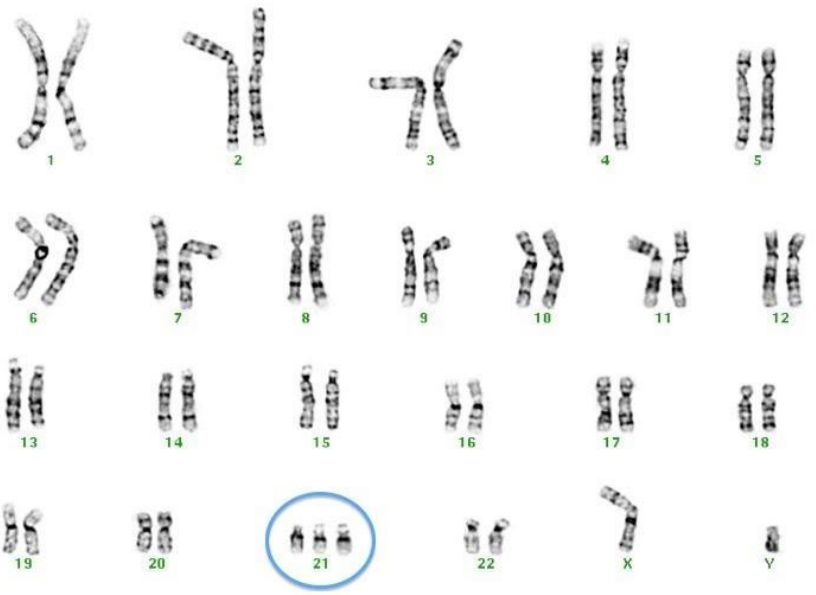
- Down syndrome
- Turner syndrome
- Cri du chat syndrome

8.5.1 ڈاؤن سنڈروم (Down Syndrome)

- میٹافیز اسپریڈ (metaphase spread) کے تجزیے سے معلوم ہوا کہ :
  - کروموسوم نمبر 21 (chromosome 21) کی **ایک اضافی کاپی** (extra copy) موجود ہے۔
  - اس طرح کل کروموسومز کی تعداد 47 ہو جاتی ہے۔
- کیریوٹائپ: (karyotype)

  47, XY, +21 (مرد) یا 47, XX, +21 عورت
- نتیجہ:

  یہ حالت **ٹرائیسومی 21** (Trisomy 21) کو ظاہر کرتی ہے۔



Down Syndrome 47,XY,+21

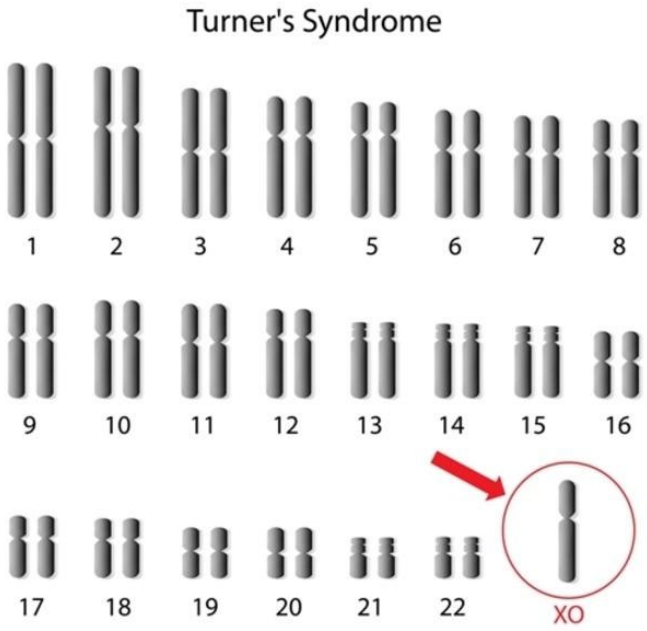
8.5.2 ٹرنر سنڈروم(Turner Syndrome)

- **میٹافیز اسپریڈ کے تجزیے میں دیکھا گیا کہ :**
  - صرف ایک X کروموسوم (single X chromosome) موجود ہے۔
  - دوسرا X کروموسوم غائب (missing) ہے۔
- **کل کروموسومز کی تعداد:**

  45 کروموسومز
- **کیریوٹائپ:**

  45, X (Monosomy X)
- **نتیجہ:**

یہ حالت صرف خواتین (females) میں پائی جاتی ہے اور اسے ٹرنر سنڈروم کہتے ہیں۔

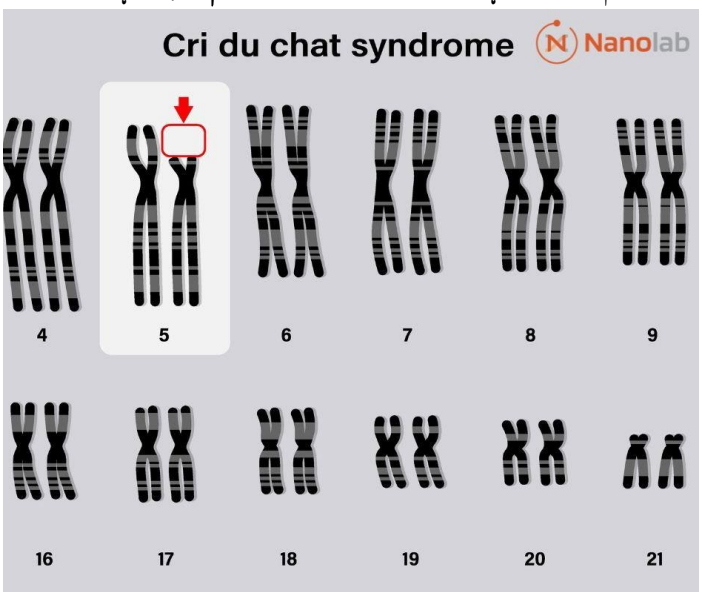


8.5.3 کری-ڈو-چیٹ سنڈروم(Cri-du-chat Syndrome)

- میٹافیز اسپریڈ کے تجزیے میں پایا گیا کہ :
  - کروموسوم نمبر 5 کے مختصر بازو (short arm, 5p) میں **حذف** (deletion) موجود ہے۔
- کیریوٹائپ:

  46, XX **یا** XY, del(5p)
- نتیجہ:

یہ حذف شدہ حصہ اس سنڈروم کی وجہ بنتا ہے، جسے **کری-ڈو-چیٹ سنڈروم** کہا جاتا ہے۔



مولانا آزاد نیشنل اردو یونیورسٹی

Maulana Azad National Urdu University

B.Sc. 3rd Semester Examination, Nov./Dec. 20XX

Practical Exam

Subject: Cytogenetics

Total Marks: 10 Time: 2 Hours

1. کیریوٹائپنگ (Karyotyping) کیا ہے؟ نارمل اور G-banded chromosomes میں فرق بیان کریں اور اس کی اہمیت واضح کریں۔ Marks = 2

2. ڈروسوفیلا (Drosophila) کے لاروا میں موجود giant chromosome (Polytene chromosome) کی وضاحت کریں اور اس کی نمایاں خصوصیات لکھیں۔ Marks = 2

3. X-chromatin (Barr body) کیا ہے؟ اسے buccal epithelial cells یا neutrophils میں کیسے پہچانا جاتا ہے، وضاحت کریں۔ Marks = 2

4. درج ذیل میں سے کسی ایک کا کیریوٹائپ تجزیہ کریں اور اس کی کروموسومل خرابی بیان کریں: Marks = 2

- Down Syndrome
- Turner Syndrome
- Cri-du-chat Syndrome

5. ویوا ووچے (Viva Voce) اور عملی ریکارڈ (Practical Record) Marks = 2