#### CONCEPT OF GENE, CISTRON, RECON, MUTON,

The **genome** contains genetic information that is transmitted from parents to offspring, from one generation to the next. The genome is the blueprint for the building and maintaining of organisms. In human beings, the genome comprises of 46 molecules of DNA known as **chromosomes**. Of the 46, 23 come from the father and 23 from the mother. Together, these 46 chromosomes contain about 20,500 **genes** that are the functional units of the chromosome. Each gene more or less, encodes information that is required for one function, which may be responsible for the physical, physiological, or biochemical characteristic of the offspring.

Recent research has provided further information on gene structure, paving the way for a more specific definition of the gene and associated regions in the chromosome.

Accordingly, a gene:

- is a segment of deoxyribonucleic acids
- has a sequence that is unique in the entire genome
- encodes information required to produce one protein, rRNA or tRNA
- undergoes crossing over and mutations to become recombinant
- sometimes has information that is not in one segment, but in parts spread over a region
- may (and frequently does) influence other traits

- may only be partially responsible for one trait while other genes also exert their influence on that trait

In light of the above definition of a gene, and further research on gene structure, it became necessary to divide the gene into further divisions called cistron, recon and muton.

- G W Beadle and E L Tatum (1948) proposed One gene one enzyme hypothesis
- The fine structure of gene was proposed by Seymour Benzere(1962)
- Yanofsky (1965) proposed One gene (cistron) one polypeptide hypothesis
- S. Benzer (1957) coined different terms for different nature of gene and genetic material in relation to the chromosome on the basis of genetic phenomena to which they involve.
- i) Genes as unit of transmission or cistron

- ii) Genes as unit of recombination or recon
- iii) Gene as unit of mutation or muton
- Benzer, in view of his work, coined the terms cistron (unit of function), recon (unit of recombination) and muton (unit of mutation).

# GENE

- Gene is the Unit of Function (one gene specifies one character), Recombination, and Mutation.
- Genes are discrete particles inherited in mendelian fashion that occupies a definite locus in the chromosome and responsible for expression of specific phenotypic character.
- Number of genes in each organism is more than the number of chromosomes; hence several genes are located on each chromosome.
- The genes are arranged in a single linear order like beads on a string.
- Each gene occupies specific position called locus.
- If the position of gene changes, character changes.
- Gene was coined by W Johansen in 1909
- E R Garrod (1908) proposed One gene one product hypothesis Gene theory was proposed by T H Morgan in 1911
- L Pauling and Ingram(1949) established the role of genes in protein synthesis
- Genes can be transmitted from parent to off springs.
- Genes may exist in several alternate formed called alleles.
- Genes are capable of combined together or can be replicated during a cell division.
- Genes may under for sudden changes in position and composition called mutation.
- Genes are capable of self duplication producing their own exact copies

# Essential features of a gene

- Can duplicate themselves very accurately (Replication).
- Synthesizes a particular Protein.
- Determines the sequence of amino acid in the polypeptide chain
- Determines the physical as well as physiological characters.
- Situated in the chromosome.
- Occupies a specific position known as Locus.

- Arranged in single linear order.
- Occur in functional states called Alleles.
- Some have more than 2 alleles known as Multiple Alleles.
- Some may undergo sudden and permanent change in expression called as Mutant Gene (Mutation).
- May be transferred to its homologous (Cross-over) or non-homologous counterpart (Translocation).

## Cis and trans position:

- *Cis position: Genes* in the *cis position* are on the same chromosome of a pair of homologous chromosomes.
- **Trans position:** *Genes* in the *trans position* are on the different chromosomes of a pair of homologous chromosomes.

## **GENE-CISTRON RELATIONSHIP**

- Prokaryotes: Genes and Cistrons are equivalent
- Eukaryotes: Cistron is equivalent to the exons

# CISTRON:

It is the largest element in a gene which encodes a <u>polypeptide</u> during protein synthesis. The term "cistron" refers to a test called cis-trans test, which is similar to a complementation test. The term "cistron" is a unit of function.

It is the unit of Function. It is the Gene in real sense capable of synthesizing a Polypeptide chain of an Enzyme.

#### THERE ARE SEVERAL RECONS AND MUTONS

#### **RECON**:

It is the smallest unit of DNA capable of undergoing Crossing Over and Recombination.

They are locations within a gene which participate in recombination. There is a minimum distance between recons within a gene, and recombination cannot occur within a recon. The term "recon" is a unit of recombination.

The smallest segment of DNA capable of being separated and exchange with other chromosome is called recon.

A recon consists of not more than two pairs of nucleotides.

# MUTON:

It is the smallest unit of DNA which can undergo Mutation.

They are elements within a gene that can undergo a mutation and lead to the production of mutant phenotype. The term "muton" is a unit of mutation. Each recon may have several mutons within them, and many mutons within a recon may stay linked because of recombination.

Thus, a gene may have one more than one cistrons, a cistron may have several recons, and a recon may have several mutons.

**COMPLON:** It is the unit of complementation.

## **EXONS AND INTRONS:**

- Exons are segments of a gene that encode mature mRNA for a specific polypeptide chain.
- Introns are segments of a gene that do not encode mature mRNA. Introns are found in most genes in eukaryotes and in some gene of bacteriophage and archae.



# 7.2.1 जीन की परिभाषा (Defination)

एक सजीव कोशिका के जीवनचक्र की प्रत्येक क्रिया को नियंत्रित एवम् निर्देशित करने वाली आनुवंशिक सूचनात्मक इकाई 'जीन' कहलाती है । यह कोशिका विभाजन के समय एक कोशिका से दूसरी कोशिका में एवम् पीढ़ी दर पीढ़ी आनुवंशिक सूचनाओं को सम्प्रेषित करती है । पूर्ववर्ती अवधारणाओं के अनुसार " जीन उत्परिवर्तन (Mutation) एवम् पृथक्करण (segregation) की सूक्ष्मतम इकाई के रूप में निरूपित होती है " लेकिन आण्विक आनुवंशिकी विज्ञान (Molecular Genetics) के क्षेत्र में किये गये कार्यों से ज्ञात होता है कि, जीन केवल पुनः संयोजन (Recombination) एवम् अन्य संबंधित क्रियाओं की ही इकाई नहीं हैं, अपितु इसका सक्रिय योगदान अन्य कार्यों में भी होता है ।

## 7.2.2 कारक अवधारणा (Factor Concepts)

सर्वप्रथम 'कारक' शब्द का प्रयोग मेण्डल (Mendel) ने किया तथा बताया कि कारक वे आनुवंशिक घटक हैं जो पीढ़ी दर पीढ़ी एक अथवा एक से अधिक लक्षणों की वंशागति के लिए उत्तरदायी होते हैं ।

सन् 1905 में बेटसन (Bateson) ने मेण्डल के आनुवंशिकता के सिद्धान्तों को समझाने के लिए कारक परिकल्पना (Foctor hypothesis) प्रतिपादित की । इस परिकल्पना के अनुसार :

- कारक (Factor) वह इकाई है जो सजीवों में किसी लक्षण विशेष को परिलक्षित करती है । आजकल इसे जीन कहते हैं ।
- (2) क्योंकि उस समय में गुणस्त्रों व जीन्स (chromosomes and genes) के बारे में सम्पूर्ण जानकारी प्राप्त नहीं थी, अत: बेटसन (Bateson) ने यह प्रतिपादित किया कि ये कारक अनेक खण्डों या ट्रकड़ों के बने होते हैं एवम् आपस में संबंधित हो सकते हैं ।

सइन एवम् बावेरी (1902) ने मेण्डल के नियमों तथा गुणसूत्रों के पारस्परिक संबंधों की व्याख्या की । उनके अनुसार सजीवों में कोशिका विभाजन के अन्तर्गत एक पीढ़ी से दूसरी पीढ़ी में संचरण के समय मेण्डेलियन कारकों एवम् गुणसूत्रों की कार्यप्रणाली में पर्याप्त समानता पाई जाती है जो कि निम्न प्रकार से है :

- (1) मेण्डल के अनुसार विभिन्न कारक जोड़ों (युग्मविकल्पी) में पाये जाते हैं एवम् इसी प्रकर सजीवों की सामान्य कायिक कोशिकाओं में भी गुणसूत्र समजात युग्म (Homologous pair) में पाये जाते हैं।
- (2) मेण्डल के अनुसार युग्मकों के बनते समय युग्मविकल्पी कारकों का एक सदस्य (ऐलील) एक युग्मक में तथा दूसरा दूसरे युग्मक में जाता है, ठीक इसी तरह समजात गुणसूत्र जोड़े के सदस्य अर्धसूत्री विभाजन के समय अलग हो जाते हैं एवम् पृथक रूप से युग्मक में प्रवेश करते हैं।
- (3) जिस प्रकार मेण्डेलियन कारकों में स्वतंत्र अपव्यूहन (Independent assortment) पाया जाता है, ठीक उसी प्रकार विभिन्न प्रकार के समजात गुणसूत्र अर्धसूत्री विभाजन के समय स्वतंत्र रूप से पृथक होते हैं, एक जोड़ा गुणसूत्र दूसरे जोड़े पर निर्भर नहीं करता ।
- (4) मेण्डल की यह मान्यता थी कि कारक नष्ट नहीं होते चाहे वे अभिव्यक्त हाँ अथवा नहीं । इसी प्रकार सजीव कोशिकाओं में उपस्थित गुणसूत्र अपनी पहचान जीवन पर्यन्त परिलक्षित करते हैं ।

यद्यपि कारकों व गुणसूत्रों की कार्य प्रणाली में उपरोक्त समानताएँ पाई जाती हैं, फिर भी गुणसूत्रों को मेण्डेलियन कारक के समान वंशागति की इकाई नहीं माना जा सकता है, अपितु गुणसूत्र वे भौतिक संरचनाएँ हैं जिनमें जीन विद्यमान रहते हैं तथा ये वंशागति कारकों के वाहकों के रूप में कार्य करते हैं।

## 7.2.3. जीन की आधुनिक अवधारणा (Modern Concept of Gene)

सिमॉर बेन्जर (Seymour Benzer, 1962) की आधुनिक अवधारणा के अनुसार जीन को निम्न पदों के रूप में परिभाषित किया जा सकता है :

- (1) सिस्ट्रान (Cistron) : DNA का वह सबसे बड़ा खण्ड जो जीन की क्रियात्मक इकाई को निरूपित करता है, सिस्ट्रॉन कहलाता है । यह अनेक उत्परिवर्ती स्थलाँ (Mutons) से मिलकर बना होता है । अतः सिस्ट्रॉन को एक इकाई के रूप में परिभाषित किया जा सकता है जिसके घटक (युग्मविकल्पी) सिस-ट्रान्स प्रक्रिया (Cis-Trans Phenomenon) प्रदर्शित करते हैं । अनेक सिस्ट्रॉन मिलकर एक जीन का निर्माण करते हैं, जैसे एस्केरेशिया कोलाई (E.coli) में ट्रिप्टोफेन सिन्थेटेस (Tryptophan Synthetase) एन्जाइम बनाने वाला जीन दो सिस्ट्रॉन दवारा निर्मित होता है ।
- (2) रिकोन (Recon) : यह जीन संरचना पुनर्योजन की सूक्ष्मतम इकाई है । (Unit of Recombination) इसकी न्यूनतम अभिव्यक्ति के रूप में DNA अणु में संयोजित न्यूक्लिओटाइड्स के बीच की दूरी को लिया जा सकता है । सबसे छोटी रिकोन संरचना के रूप में दो न्यूक्लिओटाइडों के बीच की दूरी को लिया जा सकता है । सबसे छोटी रिकोन संरचना दो न्यूक्लिओटाइडों द्वारा निर्मित होती है । यह रेखीय विन्यास में व्यवस्थित होकर जीन को संगठित करती है । रिकोन इकाई जीन विनिमय (crossing over) के द्वारा

अलग भी हो सकती है । सर्वप्रथम सन् 1955 में बेन्वर (Benzer) ने जीवाणुभोजी वाइरस T4 बेक्टीरियोफाज के रिकोन जीन में जीन विनिमय का प्रदर्शन किया ।

- (3) म्यूटॉन (Muton) : यह संरचना उत्परिवर्तन की सबसे छोटी इकाई है तदनुसार "DNA का वह न्यूनतम या सबसे छोटा खण्ड जिसमें उत्परिवर्तन (Mutation) की क्षमता होती है, उसे म्यूटॉन कहते हैं " । न्यूक्लिओटाइड के एक जोड़े अथवा एक न्यूक्लिओटाइड की संरचना में होने वाला परिवर्तन इसकी न्यूनतम अभिव्यक्ति को परिलक्षित करता है ।
- (4) रेप्लिकॉन (Replicon) : यह DNA प्रतिकरण (Replication) की सबसे छोटी इकाई है । अनेक रेप्लिकॉन संयुक्त रूप से मिलकर क्रोमोसोम का निर्माण करते हैं । रेप्लिकॉन सम्भवत: एक क्रोमोसोम्स के भाग या DNA के एक अण् के रूप में हो सकते हैं ।
- (5) काम्पलॉन (Complan) : यह संरचना सिस्ट्रान के स्थान पर प्रयुक्त अनुपूरण (Complementation) की इकाई है । यहाँ कुछ एन्जाइम्स के सक्रिय समूह जो दो या दो से अधिक पॉलीपेप्टाइड श्रृंखलाओं के द्वारा बने होते हैं, वे एक दूसरे के अनुपूरक (complement) होते हैं । इन पॉलीपेप्टाइड श्रृंखलाओं में किसी प्रकार की न्यूनता की आपूर्ति या परिवर्तन अनुपूरक जीन या काम्पलॉन द्वारा सम्पादित होते हैं ।
- (6) ओपेरॉन (Operon) : यह एक विशिष्ट क्रियात्मक इकाई (Physiological unit) है, जो कि संरचनात्मक जीन (Structural Gene) एवम् ऑपरेटर या प्रचालक जीन, (Operator Gene) दोनों के द्वारा संयुक्त रूप से परिलक्क्षित होती है । ये इकाइयाँ DNA के द्वारा सम्प्रेषित आनुवंशिक सूचनाओं के प्रभावों को बदलने का काम करती है ।

