



## தமிழ்நாடு அரசு

### வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித்துறை

பிரிவு : TNPSC Group II தேர்வு

பாடம் : விலங்கியல்

பகுதி : மரபியல்

#### காப்புரிமை

தமிழ்நாடு அரசுப் பணியாளர் தேர்வாணையம் குரூப் - 2 முதல்நிலை மற்றும் முதன்மை தேர்வுகளுக்கான காணொலி காட்சி பதிவுகள், ஒலிப்பதிவு பாடக்குறிப்புகள், மாதிரி தேர்வு வினாத்தாள்கள் மற்றும் மென்பாடக்குறிப்புகள் ஆகியவை போட்டித் தேர்விற்கு தயாராகும் மாணவ, மாணவிகளுக்கு உதவிடும் வகையில் வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித் துறையால் மென்பொருள் வடிவில் தயாரிக்கப்பட்டுள்ளது. இம்மென்பாடக் குறிப்புகளுக்கான காப்புரிமை வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித் துறையைச் சார்ந்தது என தெரிவிக்கப்படுகிறது.

எந்த ஒரு தனிநபரோ அல்லது தனியார் போட்டித் தேர்வு பயிற்சி மையமோ இம்மென்பாடக் குறிப்புகளை எந்த வகையிலும் மறுபிரதி எடுக்கவோ, மறு ஆக்கம் செய்திடவோ, விற்பனை செய்யும் முயற்சியிலோ ஈடுபடுதல் கூடாது. மீறினால் இந்திய காப்புரிமை சட்டத்தின் கீழ் தண்டிக்கப்பட ஏதுவாகும் என தெரிவிக்கப்படுகிறது. இது முற்றிலும் போட்டித் தேர்வுகளுக்கு தயார் செய்யும் மாணவர்களுக்கு வழங்கப்படும் கட்டணமில்லா சேவையாகும்.

ஆணையர்,  
வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித் துறை



## மரபியல் (GENETICS)

### மென்டலின் ஆய்வு

- பாரம்பரியம் பற்றிய அறிவியல் பிரிவு
- பாரம்பரியம் என்பது தலைமுறை தலைமுறையாக நிகழும் பண்புகள் கடத்துதல் ஆகும்.
- மரபியலின் தந்தை கிரிகர் ஜோகன் மென்டல் (G.J. Mendel)
- பிறப்பு 1822 செக்கோஸ்லோவாகியா - ஹெய்ன்டென்ராப்ட் - சிசிலியன் கிராமம்
- இம்பீரியல் ராயன் ஜிம்னாசியத்தில் ஆசிரியர் பணி
- புரூன் எனும் இடத்தில் ஆராய்ச்சி (1856 -1865) 9 ஆண்டுகள்.
- புத்தகம் - தாவரங்களில் கலப்பினங்களை உண்டாக்கும் ஆய்வு (Experiments on plants hybridization)
- பைசம் சடைவம் (Pisum Sativum) பட்டாணி செடியை ஆராய்ச்சிக்காக பயன்படுத்தினார்.

### அதற்கான காரணம்:

1. இயற்கையாக தன் மகரந்த சேர்க்கையறும்
2. மிக குறுகிய வாழ்நாள்
3. அயல் மகரந்த சேர்க்கை செய்வது எளிது
4. எளிதாக வேறுபடுத்தி அறியக்கூடிய வகைகள்
5. எளிதாக தோன்ற கூடிய வேறுபட்ட பண்புகள் (34 பண்புகள்)
6. 34 பண்புகளில் 7 பண்புகளில் ஆய்வு நடத்தினார்.

பண்பு	ஒங்கியது	ஒடுங்கியது
செடியின் உயரம்	நெட்டை	குட்டை
மலர் அமைவிடம்	இலைகோணம்	தண்டுநுனி
கனியின் வடிவம்	உப்பியது	சுருங்கியது
கனியின் நிறம்	பச்சை	மஞ்சள்
விதையின் வடிவம்	உருண்டை	சுருங்கியது
விதை உறை நிறம்	ஊதா	வெள்ளை
விதை இலை நிறம்	மஞ்சள்	பச்சை

### F1 முதலாம் தலைமுறை :

- பெற்றோர் தாவரங்களுக்குள் செயற்கை முறையில் அயல் மகரந்த சேர்க்கை செய்து அதன் மூலம் தோன்றும் சேய், F1 முதலாம் தலைமுறை எனப்படும்.

நீராவி, கார்பன்-டை-ஆக்ஸைடு, நைட்ரஸ் ஆக்ஸைடு, மீத்தேன் போன்றவை வெப்பத்தை உறிஞ்சி வைத்துக் கொள்ளும்

**F2 இரண்டாம் தலைமுறை :**

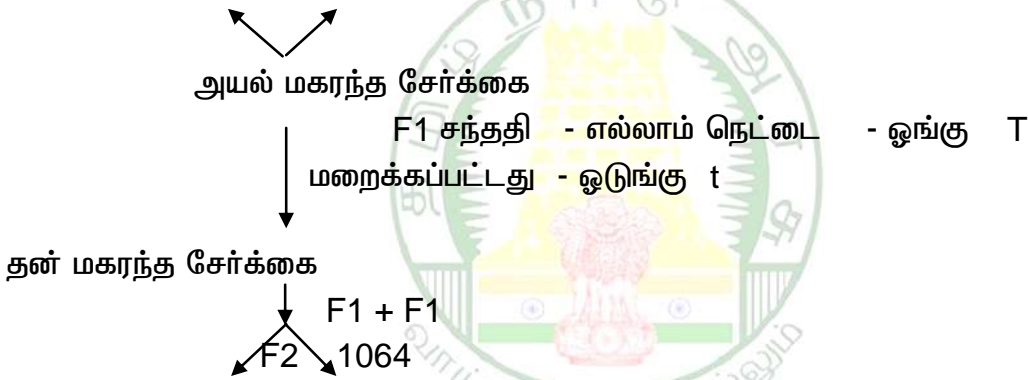
- F1 தாவரங்களுக்குள் தன்மகரந்த சேர்க்கை செய்வதால் அதன் மூலம் தோன்றும் சேய், F2 இரண்டாம் தலைமுறை எனப்படும்.

**ஆராய்ச்சி முடிவுகள்**

ஒரு பண்பு கலப்பு	புறதோற்ற விகிதம்	-	3 : 1
	ஜீனாக்க விகிதம்	-	1 : 2 : 1
	சோதனை கலப்பு விகிதம்	-	1 : 1
இரு பண்பு கலப்பு	புறதோற்ற விகிதம்	-	9 : 3 : 3 : 1
	சோதனை கலப்பு விகிதம்	-	1 : 1 : 1 : 1

**ஒரு பண்பு கலப்பு புறதோற்ற விகிதம்**

180 cm உயரம் நெட்டை    45 cm உயரம் குட்டை



787 சேய் நெட்டை    277 சேய் குட்டை  
3 : 1

- மென்டலின் முடிவுகளை கட்டம் மூலம் விளக்கியவர் புன்னட் (Punnett)
- அது சரிபார்க்கும் கட்டம் (Chequered square) எனப்படும்.

**ஆண்கேமிட்**

பெண் கேமிட்	கேமிட்	T	T
	T	TT	Tt
	t	Tt	tt

குரோமோசோம் வரிசை அமைப்புக்கு கேரியோகிராம் (அ)  
இடியோகிராம் என்று பெயர்

◆.....◆  
**மென்டலின் விதிகள்**

1. ஒங்கு பண்பு விதி(ஒரு பண்பு கலப்பு ஆய்வு)
  2. தனித்து பிரிதல் விதி ( காமிட்டுகளின் தூய தன்மை விதி)
  3. சார்பின்றி ஒதுங்குதல் விதி (இரு பண்பு கலப்பு ஆய்வு)
- மென்டல் கண்டுபிடிப்புகளை உலகம் அறிய செய்தவர்கள் (1900)
  - ஹாலந்து - ஹியூகோ ட்வரிஸ்
  - ஜெர்மனி - கார்ல் காரன்ஸ்
  - ஆஸ்திரியா - வான் ஹெர்மார்க்
  - இதன் மூலம் மரபியல் ஒரு தனிபிரிவாக ஏற்றுகொள்ளப்பட்டது
  - மரபியல் 1900ல் வளர்ந்தது. மிகவும் இளையப்பிரிவு
  - 21ம் நூற்றாண்டு - ஜீன் நூற்றாண்டு எனப்படுகின்றது.

**கலைசொற்கள்கள் :**

1. ஜீன்கள் - காரணிகள் - ஒரு பண்பை கட்டுப்படுத்துபவை
2. பீனோடைப் - புறத்தோற்றம் - ஒரு பண்பின் வெளிப்பாடு
3. ஜீனோடைப் - ஜீனாக்கம் - ஒரு பண்பை கட்டுப்படுத்தும் ஜீன்களின் இருப்பு
4. அல்லீல்கள் - ஒரு பண்பின் இருவேறு புறத்தோற்றத்தை கட்டுப்படுத்தும் இணை காரணிகள் (T, t)
5. அல்லீலோமார்பு - ஒரு பண்பின் மாறுபட்ட புறத்தோற்றங்கள்.
6. ஹோமோசைகஸ் - ஒரு பண்பிற்கான காரணிகள் ஒரே தன்மை கொண்டது. (TT, tt)
7. ஹெட்டிரோசைகஸ் - ஒரு பண்பிற்கான காரணிகள் வேறுபட்ட தன்மை கொண்டது (T t)
8. ஒங்கு பண்பு - F1 ல் வெளிப்படும் பண்பு
9. ஒடுங்கு பண்பு - F1ல் மறைக்கப்பட்ட பண்பு
10. கலப்பு உயிர் - இரு தூய கலப்பற்ற பெற்றோர் இடையே கலப்பின் மூலம் வந்த தாவரம்
11. இமாஸ்குலேஷன் (Emasculatation) - மகரந்த தாள்களை வெட்டி நீக்கும் முறை.
12. பிற் கலப்பு (Back Cross) - F1 சந்ததியை ஏதேனும் ஒரு பெற்றோருடன் கலப்பு செய்வது.
13. சோதனை கலப்பு (Test Cross) - F1 சந்ததியை ஒடுங்கு பெற்றோருடன் கலப்பு செய்வது.
14. பரிமாற்ற கலவி - பால் தன்மைக்கும் பாரம்பரியத்திற்கும் தொடர்பில்லை என நிரூபிக்க செய்யப்பட்ட கலப்பு.

அம்பிக் பேதி நோய் என்பது ஹிஸ்டோலைடிகா அம்பாவால் ஏற்படுகிறது.

<u>ஆண் குரோமோசோம்</u>	<u>பெண் குரோமோசோம்</u>
$xy$	$xx$
<p>ஓர் ஆண்மகன் <math>y</math> குரோமோசோம் அப்பாவிடம் இருந்து பெறப்படுவதால் உருவாகிறான். எனவே உயிரின் பால் தன்மையை நிர்ணயிப்பது ஆண் குரோமோசோங்கள் மட்டுமே.</p>	

### மரபுப் பொறியியல்

- உயிரியின் குரோமோசோமின் டி.என்.ஏவில் புதிதாக மரபியல் தன்மைகளைச் சேர்த்தோ, குறைத்தோ மாற்றம் செய்வதாகும்.
- இதனால் உயிரியின் புற அமைப்பில் மாற்றத்தை தோற்றுவிக்க இயலும்.

### மரபு பொறியியலின் நன்மைகள்

- ஜீனின் அமைப்பு மற்றும் செயல்பாடுகளை அறிந்து கொள்ளுதல்.
- அதிக அளவில் இன்கலின் உருவாக்கம், இண்டர்பெரான், மனித வளர்ச்சி ஹார்மோன், கால்நடைகளில் வாய், குளம்பு நோய் போன்றவற்றிற்கு எதிராக தடுப்பூசி உற்பத்தி செய்தல்.
- விவசாயிகளுக்கு பயன்படும் வகையில் நிப் ஜீனை பாக்டீரியாவிற்கு மாற்றி நைட்ரஜனை நிலை நிறுத்தும் செய்தல்.

### வரையறை நொதிகள் (அ) ரெஸ்ட்ரிக்டிவ் எண்டோ நியூக்ளியேஸ்

- இந்த நொதி ஒரு மூலக்கூறு கத்திரிக்கோலாக செயல்பட்டு டி.என்.ஏ வைக்கு குறிப்பிட்ட பகுதியில் வெட்டப் பயன்படுகிறது.
- டி.என்.ஏ லிகேஸ் நொதி (அ) மூலக்கூறு பசை : டி.என்.ஏவின் வெட்டப்பட்ட துண்டங்களை ஒட்டவைப்பதற்கு பயன்படுகிறது.

### உயிரி தொழில் நுட்பவியலின் பயன்கள்

- சாரயாயத் தொழிற்சாலை
- நொதிகள் தயாரித்தல் (உயிரியல் வினை ஊக்கிகள்)
- உயிர் எதிர்ப்புப் பொருள் உற்பத்தி
- கரிம அமிலம் (அசிட்டிக் அமிலம்) தயாரித்தல்
- வைட்டமின்கள்
- தடுப்பூசிகள் உற்பத்தி
- ஸ்டிராய்டுகள் பெறப்படுதல்
- மானோகுளோனல் எதிர்ப்பு பொருள் உற்பத்தி (ஓரினச்செல் எதிர்ப்புபொருள்) இவை புற்றுநோய் எதிர்ப்பு மருந்து.

எச்.ஐ.வி தொற்றின் முதல் நிலை ரத்தச் சோதனை- எலைசா

### உயிரி தகவலியல் (Bio Informatics)

- உயிரி தகவலியல், உயிரி தகவல்களான நியூக்ளிக் அமிலம், ஜீன் வரிசைகள் மற்றும் பாத வரிசையமைப்பு ஆகியவற்றின் தரவுத் தளங்களை (Data Basic) உண்டாக்கவும், நிறுவவும் உதவுகின்றது. அதன் பயன்பாடுகள் ஜீன் சிகிச்சை, நோய் அறிதல், மருந்தாக்கம், பயிர் முன்னேற்றம், உயிர் வேதியியல் நிகழ்வுகள் ஆகியன. உயிரி தகவலியல் தரவுகளை ஆய்வு செய்தல் ஜீனோம் மற்றும் புரத மூலக்கூறுகளுக்கான மின்னணு தரவுத்தளங்களைத் தயாரித்தல் போன்றவற்றைச் செய்கின்றது.

### உயிரி தகவலியல் வரலாறு (History) :

- மெண்டலின் காலத்திற்குப் பின் தோன்றிய மரபியல் தத்துவங்கள் (கொள்கைகள்) மூலம் பல்வேறு புறத்தோற்றப் பண்புகளின் வெளிப்பாட்டினையும், உயிரிகளின் உயிர் மரபணுப் பொறியியல் உயிரி தொழில்நுட்பவியல்களில் ஏராளமான ஜீன்களைப் பற்றியும், அவற்றின் கோடான் அமைவினையும் வரிசையினையும், அவற்றின் புரதங்களின் வரிசையமைப்பினையும் அறிய வேண்டியுள்ளது. கணினிகளும் மற்றும் புதிதாகத் தோற்றுவிக்கப்பட்ட மென்பொருள் தொகுதிகளும் மேற்படி விவரங்களை அறிய உதவுகின்றன. இந்த ஒருங்கிணைந்த அறிவியல் (field) தளம் உயிரி தகவலியல் எனப்படும்.

### உயிரி தகவலியலின் நோக்கம் : (Scope)

1. ஒரு சொல் உயிரியிலிருந்து பல செல் உயிரிகள் வரை அவற்றின் ஜீனோம்கள் மற்றும் புரதச் சீர்வரிசைகளுக்கான மின்னணு தரவுப் புலத்தை உருவாக்கலாம்.
2. உயிரி மூலக்கூறுகளின் அமைப்பு மற்றும் செயல்பாட்டினை அறிவதுடன் அவற்றின் முப்பரிமாண அமைப்புகளை அறிந்து கொள்ள இயலும்.
3. உயிரியியல், உயிர் வேதியியல் மற்றும் உயிர் இயற்பியல் தரவுகளை ஆய்வதற்கான கணிதப் புள்ளியியல் மற்றும் கணினி முறைகளை இணைக்கின்ற அறிவியலாக உயிரி தகவலியல் விளங்குகின்றது.
4. உயிரியல் தரவுகள் எனப்படும் நியூக்ளிக் அமில (DNA / RNA ) மற்றும் புரத வரிசைகளின் அமைப்பு, செயல்பாடுகள், தொடர்வினைகள் மற்றும் ஜீன் ஒருங்கிணை செயல்கள் ஆகியவற்றை ஆய்வு செய்து, சேமிப்பதற்கான செயல்முறைகளை வகுத்துள்ளது.
5. உயிரி தகவலியலின் கணினி முறைகள், ஜீனோம் மற்றும் புரத நிலையில் மட்டுமல்லாமல் முழு உயிரி அளவிலும், அல்லது ஒரு சூழல் மண்டல அமைப்பளவிலும் செய்திகளைச் சேகரித்து ஆய்வு செய்யும்.
6. உயிரி தகவலியல் தரவுகள் மூலம் ஜீனோம்களின் அடிப்படையில் இயல்பான உயிரியல் வினைகளை அறிந்து கொள்ளலாம். மேலும் குறைவுபட்ட ஜீன்களின் செயல்பாட்டினை அறிந்து கொள்ளவும் உதவும். அதன் மூலம் நோயைக் கண்டறியவும் புதிய வகை மருந்துகளை தோற்றுவிக்கவும் வழி பிறக்கும்.

**உயிரி செய்தியியலின் பயன்கள் :**

1. உயிரி செய்தியியல் ஜீன் அமைப்பினையும் புரத உற்பத்தி பற்றியும் அறிந்து கொள்ள உதவுகின்றது.
2. நோய்களைப் பற்றி மேலும் அறிந்து கொள்ள உதவுகின்றது.
3. அடிப்படை உயிரிகளையும் மற்றும் (DNA) எனப்படும் வாழ்வின் அடிப்படைக் கூற்றை அறிய உதவுகின்றது.
4. மருத்துவ மற்றும் உயிரி பொறியியல் துறைகளின் பயன்பாட்டிற்கு வழிவகுக்கின்றது.
5. உயிரியல் ஆய்வுகளில் உயிரி இயற்பியல் மற்றும் உயிரி தொழில்நுட்பவியல் கொள்கைகளைக் கோட்பாடுகளை பயன்படுத்த உதவுகிறது. இதன் வாயிலாக, மருத்துவத்துக்கு பயன்படும் புதிய மருந்துகள் தயாரிக்கவும். கையாளுவதற்கான புதிய வகை வேதிக்கூட்டுப் பொருட்களைக் கண்டறியவும் செய்யலாம்.

**AMINO ACID'S GRADE SYMBOL FOR PROTIENS AND NUCLEOTIDES**

T - திரியோனைன்	Z - குளுட்டாமேட் / குளுட்டாமின்
X - ஏதாவது ஒரு	மொழிபெயர்ப்பு நிறுத்தம்
	- எல்லையற்ற இடைவெளி
C - சிஷ்டைன்	D - அஸ்பாரடெட்
G - கிளைசின்	H - ஹிஸ்டிடின்
K - லைசின்	N - அஸ்பரஜீன்
R - அர்ஜினான்	S - சீரைன்

**குளோனிங்கின் வகைகள்**

- இயற்கையானது , தூண்டப்பட்டது.
- டாலி : குளோனிங் (பிரதியாக்கம்) முறையில் உருவாக்கப்பட்ட செம்மறி ஆட்டுக்குட்டி.
- குளோனிங் முறையில் ஆட்டுக்குட்டியை உருவாக்கியவர் (1996) டாக்டர் ஐயான் வில்முட்

**ஸ்டெம்செல் வளர்ப்பு :**

- மூலச்செல் வளர்ப்பு முறை, பயன்பாட்டு உயிரியலின் நவீனத் துறையாகும். மூலச்செல்லின் இரு முக்கியப் பண்புகள்.
- இது ஒரு சிறப்படையாத செல் குழுமம்.
- இவை ஒரு குறிப்பிட்ட செயல்திறன் உடையவை.

**மூலச்செல்லின் வகைகள் :**

- கருவின் மூலச்செல்வகை
- முதிர்ந்த அல்லது உடல் மூலச் செல்கள்



◆.....◆  
**கருவின் மூலச்செல்வகை :**

- ஆய்வகத்தில் உடலுக்கு வெளியே செயற்கை முறையில் கரு உருவாக்கப்பட்டு பெறப்படும் செல், கருவின் மூலச்செல்வகை ஆகும்.

**முதிர்ந்த உடல் மூலச் செல்கள் :**

- மனிதன் மற்றும் உயர்நிலை விலங்குகளின் தாய் - எபிதீலியத்திசு, இணைப்புத் திசு, தசைத்திசு, இரத்தக்குழல், நரம்பு மற்றும் இனப்பெருக்கத் திசுக்களில் காணப்படும் வேறுபாடு அடையாத செல்கள்.

**உடல் மூலச் செல் பெறப்படும் இடம் :**

- எலும்பு மஜ்ஜை, கருச்செல், பனிக்குடத்திரவம், தொப்புற்கொடி இரத்தம்.

**நுண்ணுயிர் பெருக்கத்தின் பயன்பாடு :**

- தடுப்பூசிகள்
- உயிர் எதிர்ப்புப் பொருள்கள்
- வைட்டமின் B<sub>12</sub>
- நொதிகள்.

**உயிர் உணரி (Bio – Sencors)**

- உயிர் உணரி என்பது நொதி எதிர்ப்புப் பொருள், ஹார்மோன், நியூக்ளிக் அமிலம் மற்றும் உயிரிகளின் செல்கள் மூலம் போர்த்தப்பட்ட உணரியுடன் இணைக்கப்பட்ட கருவியாகும்.
- இது உயிரியல் தூண்டலை மின் தூண்டலாக மாற்றுகிறது.

**உயிர் உணரியின் பயன்கள்**

- இரத்த குளுக்கோஸ் அளவைக் கணக்கிடலாம்.
- நோயுறுதல் காரணமாக உருவான உடலின் நச்சுத்தன்மையை கணக்கிடலாம்.
- குடிநீரின் மாசுறுதலைக் கண்காணிக்கலாம்.
- உணவின் மணம், சுவை, நயம் போன்றவற்றை அளவிடலாம்.

**உயிர்சிப்புகள் (Bio – Chips)**

- உயிரியல் கணிப்பொறிகளை உருவாக்கப் பயன்படலாம். பாதுகாப்புத்துறை, மருத்துவத்துறையில் பயன்படலாம்.

**மரபணு மருத்துவம்**

- மரபு வழியாகவோ மற்றும் பெறப்பட்ட நோய் குறைபாடுகளான புற்றுநோய் மற்றும் எய்டஸ் நோய்க்கு காரணமாக ஜீனை புதிய ஜீன் புகுத்துதல் அல்லது ஜீனை சரிசெய்யும் முறை மூலம் குணப்படுத்தலாம்.

இதயத்தசையின் உந்து விசைத்திறன் மற்றும் இதய வால்வுகளில் உள்ள பிரச்சனைகளை எகோகார்டியோ கிராம் (Echocardiogram) வழியாக அறியலாம்.

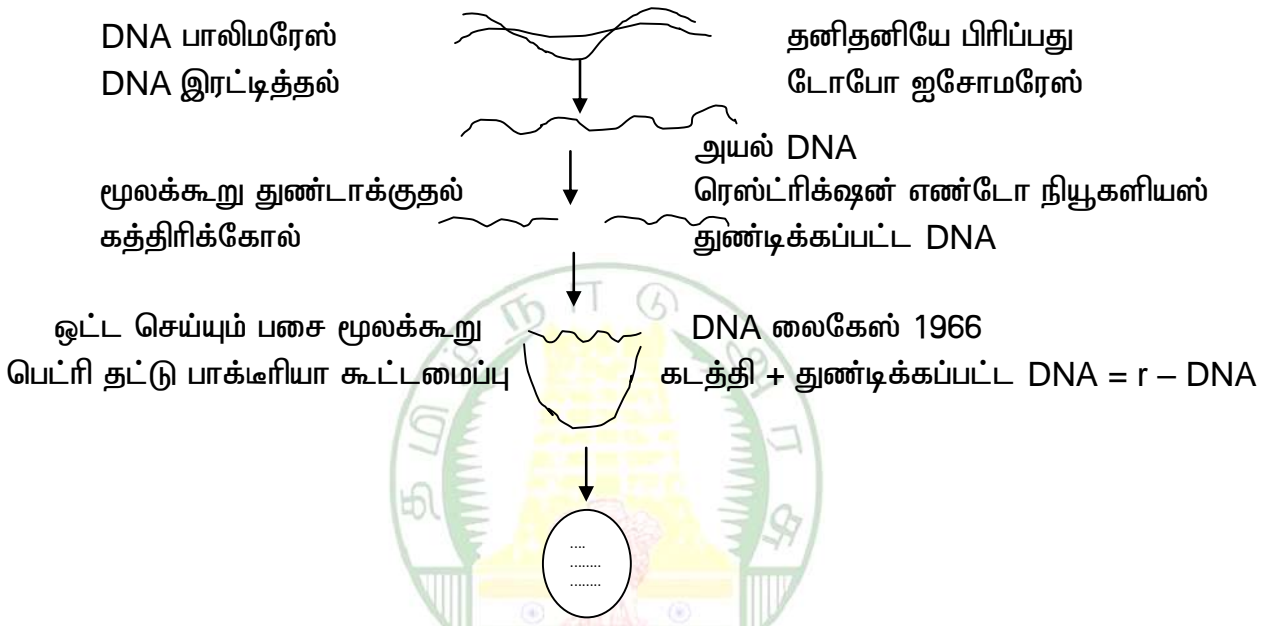
♦.....♦  
**மரபணு மருத்துவத்தின் வகைகள்**

**1. உடற்செல் மரபணு மருத்துவம் :**

- குறைபாடு உள்ளவரின் முழு ஜீன் தொகுதியையும் மாற்றும் முறையாகும். இது அடுத்த தலைமுறைக்கு கடத்தப்படுவதில்லை

**2. இனச்செல் மரபணு மருத்துவம் :**

- பெற்றோர்களின் அண்டம் அல்லது விந்து செல்கள் மாற்றத்தினால் செய்யப்படுவது. இது அடுத்த தலைமுறைக்கு கடத்தப்படுகிறது



கடத்தி வாகனம் cloning vehicle	ஓம்புயிரி Host cells
பாக்டீரியா பேஜ் பிளாஸ்மிட் காஸ்மிட் Ti பிளாஸ்மிட்	ஈ.கோலி பேசில்லஸ் ஸ்டெப்டிரோ மைகாஸ் சக்காரோமைசெஸ் செரிவிசியே

**மரபியல் நோய்கள்**

- |                              |   |                    |
|------------------------------|---|--------------------|
| <b>I. உடல் செல் குறைபாடு</b> | - | <b>ஒங்கு தன்மை</b> |
| 1. ஹண்ட்ரங்டன் கோரியா        | - | Huntington Chorea  |
| 2. பூனை அழுகை குறைபாடு       | - | Cat Cry Syndrome   |
| 3. பிராக்கி டாக்டைலி         | - | Brachy dactyly     |

போடுலிஸம் (Botulism) என்பது கிளாஸ்டிரீயம் போடுலினத்தினால் (Clostridium botulinum) ஏற்படுத்தப்படும் ஓர் ஆற்றல் மிக்க நஞ்சு காரணமாக ஏற்படும் ஒரு நோயாகும்.

II. பால் செல் குறைபாடு - ஒடுங்கு தன்மை :

1. அல்பினிசம் - Albinism
2. கேலட்டோசீமியா - Galactoseamia
3. பினைல் கீட்டோனூரியா - Phenylketonuria

III. X – Linked – ஒடுங்கு தன்மை

1. ஹீமோபீலியா - Haemophilia
2. கிறிஸ்துமஸ் நோய் - Christmas Disease
3. நிறக்குருடு - Color blindness

IV. Y – Linked – ஒடுங்கு தன்மை

1. ஹைபர் டிரைகோசிஸ் - Hypertrichosis

V. XY – Linked – ஒடுங்கு தன்மை

1. முழு நிறக்குருடு - Total color blindness.

மரபியல் நோய்கள் (Genetic Diseases)

- **கதிர் அரிவாள் சோகை (Sickle cell anaemia):** கதிர் அரிவாள் சோகை என்னும் மரபு அறிகுறி தொகுப்பு நோய், ஒரு உடல் குரோமோசோமின் ஜீன் திடீர் மாற்ற விளைவால் தோன்றுகின்றது. இதன் ஒடுங்கு அல்லீல்  $Hb^s$  ஆகும். இந்த ஜீன் ஹோமோசைகள் (ஒத்த கருமுட்டை) நிலையில் ( $Hb^s Hb^s$ ) ஒரு இயல்பற்ற ஹீமோகுளோபினான ஹீமோகுளோபின் S-ஐ உற்பத்தி செய்கின்றது. இயல்பான ஹீமோகுளோபின்  $Hb^A$  என்றழைக்கப்படும் ( $Hb^A Hb^A$ ). கதிர் அரிவாள் சோகை நோயினைக் கொண்ட இணையொத்த அல்லீல்கள் கொண்டவர்கள் ( $Hb^s Hb^s$ ) ஒரு உயிர்க்கொல்லி ரத்தச்சிதைவு சோகை நோய்க்குட்படுவர். இந்த நோயாளிகள் இருதய பழுதடைவினாலும், சிறுநீரகம், மண்ணீரல் மற்றும் மூளை ஆகிய உறுப்புகள் பழுதடைவதனாலும் இறக்க நேரிடுவர். இவ்வறுப்புகள் அங்குள்ள இரத்த நாளங்களின் அடைப்பின் மூலம் பழுதடைகின்றன.
- கதிர் அரிவாள் ஜீனை  $Hb^A Hb^s$  என்ற மாற்றிணையான ஹெட்ரோசைகஸ் நிலையில் கொண்டவர்கள் இந்நோய்க்கான ஜீனை தாங்குபவர்களாக உயிருடன் வாழ்வர்.

தலாசீமியா (Thalasemia)

- குழந்தைகளுக்கு இரண்டு இணையொத்த ஹோமோசைகஸ் ஒடுங்கு ஜீன்களின் செயல் வெளிப்பாட்டால் ஒருவகை ரத்தச் சிகப்பணு சிதைவு சோகை தோன்றுகின்றது. இதுவே தலாசீமியா ஆகும். இரண்டு வகைகள் இந்நோயில் காணப்படும். அவையாவன, தலாசீமியா மேஜர் மற்றும் தலாசீமியா மைனர் ஆகும். மிகக் கடுமையான சோகையாவது தலாசீமியா மேஜர் ஆகும். ஆனால் தலாசீமியா மைனர் கடுமையற்றதாகக் கருதப்படுகின்றது. இதற்கான ஜீனை இணை ஒத்த ஹோமோசைகஸ் நிலையில் கொண்ட குழந்தைகள் இதன் கடுமை வகைக்கும் அதே

சமயம் மாற்றிணை அல்லீல்களை கொண்ட குழந்தைகள் கடுமையற்ற வகைக்கும் உட்படுவர். கடுமையான தலாசீமியா நோய்க்கான மருத்துவக் கூட அறிகுறிகளாக (அ) வெளிப்பாடுகளாக 1. எலும்பு மஜ்ஜை செயலில் குறைபாடு 2. வேளிப்புற ரத்த ஓட்ட ரத்தச்சிதைவு 3. மண்ணீரல் மற்றும் கல்லீரல் வீக்கம் ஆகியவை தோன்றும். தலாசீமியாவால் பாதிக்கப்பட்ட குழந்தைகள் சுமார் பதினேழு வயதில் இறக்க நேரிடும்.

### எகாமாகுளோபுலினிமியா (Agammaglobulinemia)

- எகாமாகுளோபுலினிமியா என்ற ஒரு ஓடுங்கு ஜீன் நோயில் நோய் எதிர்ப்புப் புரதமான காமாகுளோபுலினின் உற்பத்தி நடைபெறாமல் போகின்றன. இந்நோய் கொண்டவர்கள் அதிக அளவில் நோய் எதிர்ப்புத் திறன் குன்றியும், பிளாஸ்மா செல்கள் முற்றிலும் இல்லாமலும், இயல்பற்ற நிணநீர்க்கணுக்களுடனும் மற்றும் அவற்றில் இயல்புக்கும் குறைவான லிம்போசைட் செல்களுடனும் காணப்படுவர். நோய் எதிர்ப்புப் புரதமான ஆன்ட்டிபாடிகள் உற்பத்தி இல்லாததால் இந்நோயாளிகள் வைரஸ்கள் மற்றும் பாக்டீரியங்களின் - குறிப்பாக மார்புறுப்புகளில் அவற்றின் தாக்குதலுக்கு உட்படுவர். இந்நோய் பெரும்பாலும் சிறுவர்களில் காணப்படும்.

### அல்பினிசம் (Albinism)

- இந்நோய் மெலானின் (கரும் பழுப்பு நிறமி) வளர்சிதை மாற்றக் கோளாறினால் தோன்றும் பாரம்பரிய வழிப்படு நோயாகும். தோல், முடி மற்றும் கண்கள் ஆகியவற்றில் மெலானின் இன்றி காணப்படுதல் இந்நோய்க்கான பண்புகளாகும்.
- அல்பினிசம் ஒரு பிறப்புப்பிழை வளர்சிதை மாற்ற நோயாகும். திடீர் மாற்றமடைந்த ஓடுங்கு நிலை ஜீன்கள் மெலானின் வளர்சிதை மாற்ற நிகழ்வில் பங்கு கொள்ளும் சில நொதிகளை உற்பத்தி செய்யாமல் போவதே இந்நோய் தோன்றக் காரணம் ஆகும்.
- கரும்பழுப்பு நிறமி, மெலானின் முற்றிலும் இல்லாத போது, இந்நோய் கொண்ட அல்பினோ மனிதன் அவதிப்படுகின்றான். இந்நோய் மனிதர்களில் 1 : 5000 அல்லது 1 : 25000 என்ற விகிதத்தில் நிகழ்வதாக அறிவிக்கப்பட்டுள்ளது. அல்பினிசத் தில் உடல் முழுவதிலுமான அல்பினிசம், கண்ணுறுப்பு அளவிலான ஆகுலார் அல்பினிசம் அல்லது தோல் மற்றும் முடிபாதிப்புற்ற பகுதி வகை அல்பினிசம் எனப் பிரிவுபடும். தோலில் உள்ள மெலனோசைட் செல்களில் DOPA (3, 4 - Dihydroxy Phenyl alanine) எனும் பொருள் மெலானினாக மாறுவதால் நிறம் தோன்றும். இம்மாற்றத்திற்கு டைரோசினேஸ் எனும் என்சைம் காரணமாகிறது.

### அண்டிங்க்டன் கொரியா (Huntington's Chorea):

- இது மனிதர்களில் உடல் குரோமோசோமின் ஒரு ஓங்கு ஜீனினால் தோற்றுவிக்கப்படும் உயிர்க்கொல்லி நோயாகும். இந்நோய் 35 முதல் 40 வயதுடையவர்களிடத்தில் தோன்றுகிறது.
- இந்நோய் மைய நரம்பு மண்டலத்தை வெகு விரைவாகப் பழுதடையச் செய்வதனால், உடல் மற்றும் மூளைச் செயல் தொடர்ந்து படிப்படியாகச் சீரழிவினை அடைகின்றது. ஹண்டிங்க்டன் நோய் மனிதனில் முதன் முதலில் கண்டறியப்பட்ட முழுமையான ஓங்கு ஜீன் மரபு நோயாகும். இதற்கான பாதிப்புற்ற ஜீன் நான்காவது குரோமோசோமில்

- அமைந்துள்ளது. இந்நோய்க்கான இதர பண்புகளான புத்திக்கூர்மை சீரழிவு, மூளைச்சோர்வு, பயம், வெளியுலகில் பறப்பது போன்ற உணர்வு ஆகிய மனோரீதியிலான பாதிப்புகள் தோன்றுதல், இந்நோய் குணப்படுத்த இயலாத நோயாகும்.
- கடுமை கூட்டு நோய் எதிர்ப்புக் குறைவு சின்ட்ரோம் (SCID) / (Severe Combined Immunodeficiency Syndrome):
  - இது குழந்தைகளைப் பாதிக்கும் அரிய மரபுவழி நோயாகும்.
  - இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்ட குழந்தைகளில், முற்றிலுமான நோய் எதிர்ப்புச் சக்தி இல்லாமல் போகும். இதற்கு அவர்களின் ரத்தத்தில் உள்ள எல்லா வெள்ளையணுக்களும் அழிதலே காரணமாகும். SCID எனப்படும் இந்நோய் “குமிழ் சிறுவன்” சின்ட்ரோம் எனவும் அழைக்கப்படும்.
  - எலும்பு மஜ்ஜை உறுப்பு மாற்றம் செய்யாவிடில் இக்குழந்தை கட்டாயமாக இறக்க நேரிடும்.

**XX, XY குரோமோசோம் குறைபாட்டு நோய்கள்**

நோய்களின் பெயர்கள்	குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை	குறியீடு
1. டவுன் சின்ட்ரோம் (Down syndrome)	21-வது உடல் குரோமோசோமில் ஒன்று அதிகரிக்கும்	21A+1 (47 குரோமோசோம்) A ஆட்டோசோமி இது இருபாலருக்கும் ஏற்படும்.
2. டர்னர் சின்ட்ரோம் (Turner syndrome)	பால் குரோமோசோமில் ஒரு குரோமோசோம் குறையும். (45 குரோமோசோம்) 22 ஜோடி உடல் குரோமோசோம் +XY	22A + X <sub>0</sub> (45 குரோமோசோம்) இது பெண்களுக்கு மட்டும் ஏற்படும்
3. கிளைன் பெல்டர் சின்ட்ரோம்	பால் குரோமோசோமில் ஒரு குரோமோசோம் அதிகரிக்கும். (47 குரோமோசோம்) 22 ஜோடி உடல் குரோமோசோம் + XXY	22A + XXY (47 குரோமோசோம்) இது ஆண்களுக்கு மட்டும் ஏற்படும்.
4. எட்வட்ஸ் சின்ட்ரோம் (Edwards syndrome)	18வது உடல் குரோமோசோமில் ஒற்றைமய குரோமோசோம் அதிகரிக்கும்	18A + 1(47 குரோமோசோம்) A = ஆட்டோசோமி இது இருபாலருக்கும் ஏற்படும்.
5. குமிழ் சிறுவன் சின்ட்ரோம் (Blue baby syndrome)	20-வது உடல் குரோமோசோமில் ஒன்று அதிகரிக்கும்	20A + 1 (47 குரோமோசோம்) இது இருபாலருக்கும் ஏற்படும்.

இரத்தம் உறைந்து போவதைத் தடுப்பதற்கு மிக ஆற்றல் வாய்ந்த மருந்து ஆஸ்பிரின்