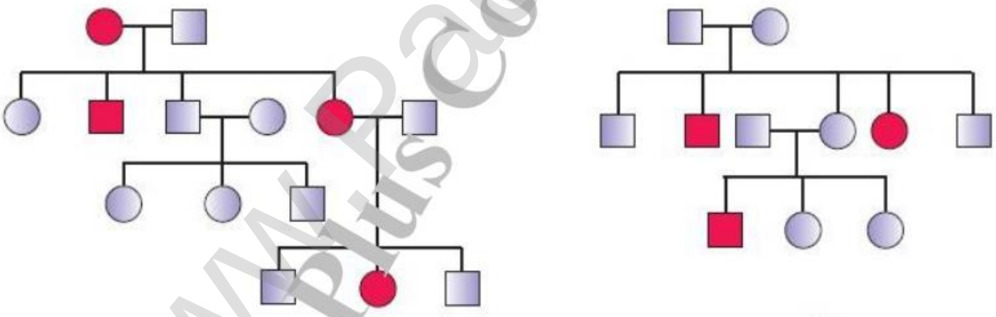
பாரம்பரியம் மற்றும் வேறுபாட்டின் கொள்கைகள்
PRINCIPLES OF INHERITANCE AND VARIATION

Mendelian Disorders/ மெண்டிலியன் குறைபாடுகள்

- பரவலாக, மரபணுக் குறைபாடுகள் இரண்டு வகைகளாகப் பிரிக்கப்படலாம் – மெண்டிலியன் குறைபாடுகள் மற்றும் குரோமோசோமால் குறைபாடுகள்.
- மெண்டிலியன் குறைபாடுகள் முக்கியமாக ஒற்றை மரபணுவில் மாற்றம் அல்லது திடீர்மாற்றம் மூலம் தீர்மானிக்கப்படுகிறது.
- பரம்பரைக் கொள்கையில் நாம் படித்த அதே வரியில் இந்தக் குறைபாடுகள் சந்ததியினருக்குப் பரவுகின்றன.
- மரபுக்கால்வழித்தொடர்பு பகுப்பாய்வின் மூலம் ஒரு குடும்பத்தில் இத்தகைய மெண்டிலியன் குறைபாடுகள் பரம்பரை வடிவத்தைக் கண்டறியலாம்.
- **Haemophilia, Cystic fibrosis, Sickle-cell anaemia, Colour blindness, Phenylketonuria, Thalesemia,** போன்றவை மிகவும் பொதுவான மற்றும் பரவலாக உள்ள மெண்டிலியன் குறைபாடுகள்.
- இது போன்ற மெண்டிலியன் குறைபாடுகள் ஓங்கியபண்பு **(dominant)** அல்லது ஒடுங்கியபண்பு **(recessive)** இருக்கலாம் என்பதை இங்கே குறிப்பிடுவது முக்கியமானது.
- மரபுக்கால்வழித்தொடர்பு பகுப்பாய்வின் மூலம் கேள்விக்குரிய பண்பு ஓங்கியபண்பு செலுத்துகிறதா அல்லது ஒடுங்கியபண்பு உள்ளதா என்பதை ஒருவர் எளிதாகப் புரிந்து கொள்ள முடியும்.
- இதேபோல், கடத்தி பெண்ணிலிருந்து ஆண் சந்ததியினருக்கு **(carrier female to male progeny)** பரவும் பாலின குரோமோசோமுடன் இந்த பண்பு இணைக்கப்படலாம்.
- ஓங்குதன்மை செலுத்தும் மற்றும் ஒடுங்கியதன்மை பண்புகளுக்கான ஒரு பிரதிநிதி மரபுக்கால்வழித்தொடர்பு படத்தில் காட்டப்பட்டுள்ளது, உங்கள் ஆசிரியருடன் கலந்துரையாடுங்கள் மற்றும் ஆட்டோசோம்கள் மற்றும் பால் குரோமோசோம் இரண்டிற்கும் இணைக்கப்பட்ட பண்புகளுக்கான மரபுக்கால்வழித்தொடர்பினை உருவமைக்கவும்.

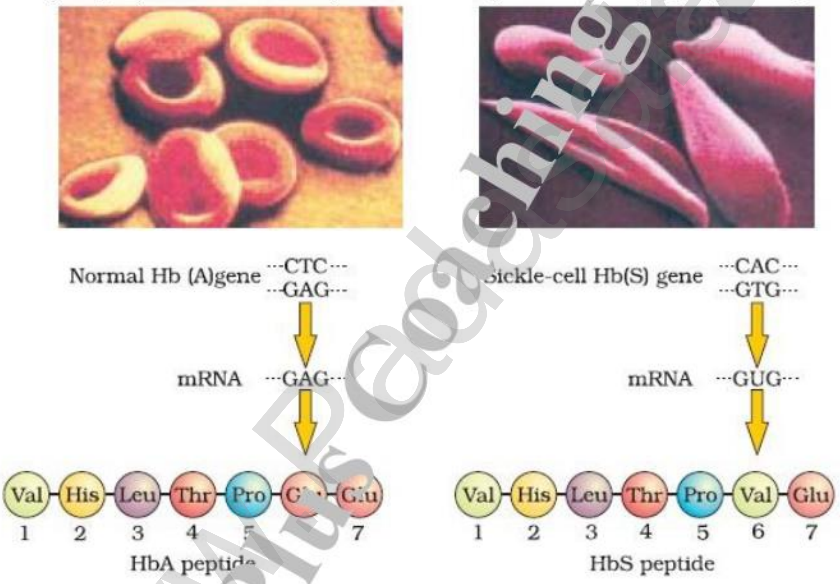


(a) (b)

Representative pedigree analysis of (a) Autosomal dominant trait (for example: Myotonic dystrophy) (b) Autosomal recessive trait (for example: Sickle-cell anaemia)

- இரத்தக்கசிவு நோய் **(Haemophilia)**: இந்த பால் சார்ந்த ஒடுங்கியதன்மை நோய், இது பாதிக்கப்படாத கடத்தி பெண்ணிலிருந்து சில ஆண் சந்ததியினருக்கு பரவுவதைக் காட்டுகிறது.
- இந்த நோயில், இரத்தம் உறைதலில் ஈடுபடும் புரதங்களின் அடுக்கின் ஒரு பகுதியாக இருக்கும் ஒரு புரதம் பாதிக்கப்படுகிறது.
- இதன் காரணமாக, பாதிக்கப்பட்ட நபருக்கு ஒரு எளிய வெட்டினால் இடைவிடாத இரத்தப்போக்கு (non-stop bleeding) ஏற்படும்.
- ஹீமோபிலியாவுக்கான மாறுபட்டபண்பிணைவு **(heterozygous)** பெண் (கடத்தி) இந்த நோயை மகன்களுக்கு கடத்தலாம் **(transmit the disease to sons).**

- ஒரு பெண் **haemophilic** ஆவதற்கான சாத்தியக்கூறு மிகவும் அரிதானது, ஏனெனில் அத்தகைய பெண்ணின் தாய் குறைந்தபட்சம் கடத்தியராக இருக்க வேண்டும் மற்றும் தந்தை **haemophilic**க்காக இருக்க வேண்டும் (வாழ்க்கையின் பிற்பகுதியில் சாத்தியமற்றது).
- விக்டோரியா மகாராணியின் குடும்ப மரபுக்கால்வழித்தொடர்பானது பல ஹீமோபிலிக் சந்ததியினரைக் காட்டுகிறது, ஏனெனில் அவர் நோயின் கடத்தியராக இருந்தார்.
- கதிர் அரிவாள் செல் இரத்த சோகை: இது ஒரு autosome சார்ந்த ஒடுங்கிய பண்பாகும், இது இரு கூட்டாளிகளும் மரபணுவின் (அல்லது heterozygous) கடத்தியராக இருக்கும்போது பெற்றோரிடமிருந்து சந்ததியினருக்கு அனுப்பப்படும்.
- இந்த நோய் ஒற்றை ஜோடி அல்லீல், Hb^A மற்றும் Hb^S மூலம் கட்டுப்படுத்தப்படுகிறது.
- மூன்று சாத்தியமான மரபணு வகைகளில் Hb^S (Hb^SHb^S)க்கான homozygous நபர்கள் மட்டுமே நோயுற்ற தோற்றவழியைக் (phenotype) காட்டுகிறார்கள்.
- Heterozygous (Hb^AHb^S) நபர்கள் வெளிப்படையாக பாதிக்கப்படாதவர்களாகத் தோன்றினாலும், திடீர்மாற்ற மரபணுவை சந்ததியினருக்கு அனுப்புவதற்கான 50 சதவிகித நிகழ்தகவு இருப்பதால், கதிர் அரிவாள்-செல் பண்பை வெளிப்படுத்தும் நிகழ்தகவு 50 சதவிகிதம் இருப்பதால் அவர்கள் நோயின் கடத்தியர்.
- ஹீமோகுளோபின் மூலக்கூறின் பீட்டா குளோபின் சங்கிலியின் ஆறாவது இடத்தில் **(sixth position)** குளுடாமிக் அமிலத்தை **(Glutamic acid)** வாலைன் **(Valine)** மாற்றுவதால் குறைபாடு ஏற்படுகிறது.



சிவப்பு இரத்த அணுக்களின் மைக்ரோகிராஃப் மற்றும் ஹீமோகுளோபின் β- சங்கிலியின் தொடர்புடைய பகுதியின் அமினோ அமில கலவை: (அ) ஒரு சாதாரண நபரிடமிருந்து;(ஆ) கதிர் அரிவாள் செல் இரத்த சோகை உள்ள ஒருவரிடமிருந்து

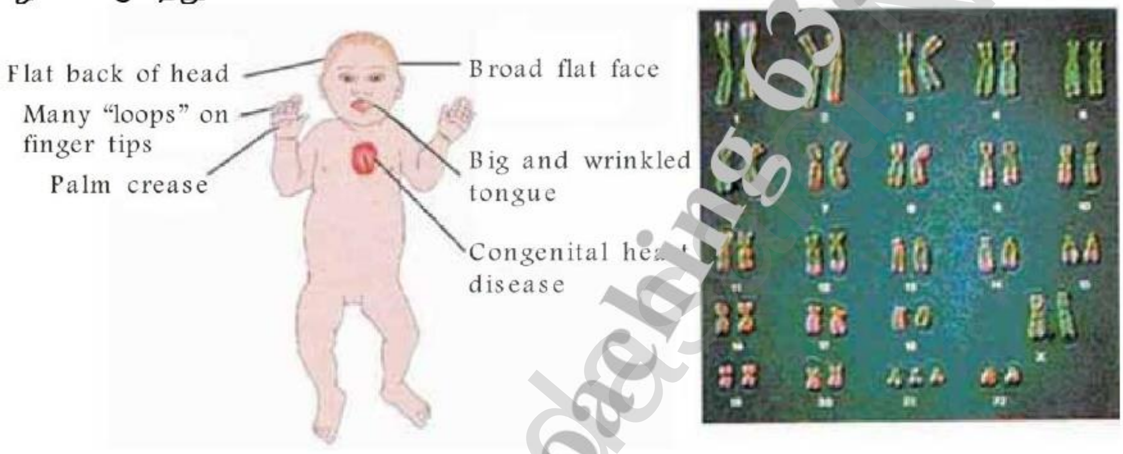
- GAG இலிருந்து GUG க்கு பீட்டா குளோபின் மரபணுவின் ஆறாவது கோடானில் உள்ள ஒற்றை அடிப்படை மாற்று காரணமாக குளோபின் புரதத்தில் அமினோ அமிலத்தின் மாற்றீடு ஏற்படுகிறது.
- திடீர்மாற்ற ஹீமோகுளோபின் மூலக்கூறு குறைந்த ஆக்ஸிஜன் இழுவிசை கீழ் பாலிமரைசேஷனுக்கு உட்படுகிறது, இதன் மூலம் RBCயின் வடிவத்தை இருபுறக்குழிவு (**biconcave**) வட்டில் இருந்து நீளமான கதிர் அரிவாள் போன்ற அமைப்புக்கு மாற்றுகிறது.
- **Phenylketonuria**: வளர்சிதை மாற்றத்தின் இந்த பிறவிப் குறைபாடானது ஆட்டோசோமால் ஒடுங்கிய பண்பாக (**autosomal recessive trait**) பாரம்பரியமாகவும் உள்ளது.
- பாதிக்கப்பட்ட நபருக்கு **phenylalanine** என்ற அமினோ அமிலத்தை **tyrosine**னாக மாற்றும் என்சைம் இல்லை.
- இதன் விளைவாக **phenylalanine** குவிந்து **phenylpyruvic acid** மற்றும் பிற வழித்தோன்றல்களாக மாற்றப்படுகிறது.

Kindly Send me Your Key Answer to Our email id - Padasalai.net@gmail.Com

- இவை மூளையில் குவிந்து மனவளர்ச்சி குன்றிய **(mental retardation)** நிலையில் விளைகிறது.
- இவை சிறுநீரகம் மூலம் உறிஞ்சப்படாமல் இருப்பதால் சிறுநீர் மூலமாகவும் வெளியேற்றப்படுகிறது.

Chromosomal disorders/ குரோமோசோமால் குறைபாடுகள்

- மறுபுறம் குரோமோசோமால் குறைபாடுகள் ஒன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட குரோமோசோம்களின் இல்லாமை அல்லது அதிகப்படியான அல்லது அசாதாரண அமைப்பு காரணமாக ஏற்படுகிறது.
- செல்பகுப்பு சுழற்சியின் போது குரோமாடிட்களைப் பிரிப்பதில் பிழைகளால் **aneuploidy** எனப்படும் குரோமோசோம்(கள்) கூடுதல் அல்லது இழப்பு **(gain or loss)** ஏற்படுகிறது.
- எடுத்துக்காட்டாக, **Down's syndrome** குரோமோசோம் 21 இன் கூடுதல் நகலைப் பெறுகிறது.
- இதேபோல், மனிதப் பெண்களில் X குரோமோசோம் இழப்பதால் **Turner's syndrome** ஏற்படுகிறது.
- செல்பகுப்பின் **telophase** நிலைக்குப் பிறகு **cytokinesis** தோல்வியடைவதால், ஒரு உயிரினத்தில் குரோமோசோம்களின் முழு தொகுப்பையும் அதிகரிக்கிறது, இந்த நிகழ்வு **polyploidy** என அழைக்கப்படுகிறது.

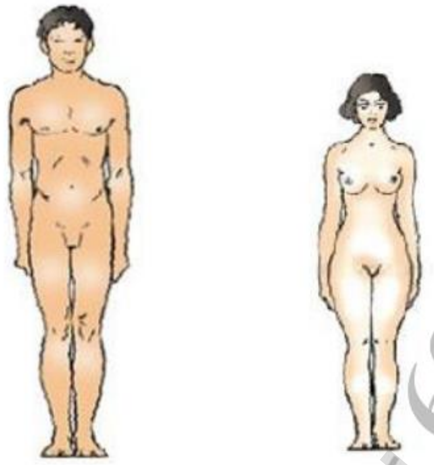


டவுன்ஸ் சிண்ட்ரோம் மற்றும் அதனுடன் தொடர்புடைய குரோமோசோம்களால் பாதிக்கப்பட்ட ஒரு நபரைக் காட்டும் பிரதிநிதி உருவம்

- இந்த நிலை பெரும்பாலும் தாவரங்களில் காணப்படுகிறது.
- ஒரு சாதாரண மனித செல்லில் உள்ள குரோமோசோம்களின் மொத்த எண்ணிக்கை 46 (23 ஜோடிகள்).
- இவற்றில் 22 ஜோடிகள் autosomes மற்றும் ஒரு ஜோடி குரோமோசோம்கள் பால் குரோமோசோம்கள் **(sex chromosome)**.
- சில நேரங்களில், அரிதாக இருந்தாலும், குரோமோசோமின் கூடுதல் நகல் ஒரு தனிநபரில் சேர்க்கப்படலாம் அல்லது தனிநபருக்கு ஏதேனும் ஒரு ஜோடி குரோமோசோம்களில் ஒன்று இல்லாமல் இருக்கலாம்.
- இந்த சூழ்நிலைகள் முறையே ஒரு குரோமோசோமின் **trisomy** அல்லது **monosomy** எனப்படும்.
- இத்தகைய நிலைகள் தனிநபருக்கு மிகவும் கடுமையான விளைவுகளுக்கு வழிவகுக்கிறது.
- **Down's syndrome**, **Turner's syndrome**, **Klinefelter's syndrome** ஆகியவை குரோமோசோமால் குறைபாடுகளுக்கு பொதுவான எடுத்துக்காட்டுகள்.
- **Down's Syndrome**: இந்த மரபணு குறைபாடுகளுக்கான காரணம், குரோமோசோம் எண் 21 இன் கூடுதல் நகல் (21 இன் trisomy) இருப்பதுதான்.
- இந்த குறைபாடு முதலில் **Langdon Down** (1866) என்பவரால் விவரிக்கப்பட்டது.
- பாதிக்கப்பட்ட நபர் சிறிய வட்டமான தலை, நாக்கு மற்றும் ஓரளவு திறந்த வாயுடன் குட்டையாக **(short statured with small round head, furrowed tongue** and **partially open mouth)** இருக்கிறார்.
- உள்ளங்கை **(Palm)** பரந்து விரிந்திருக்கும் பண்புள்ள உள்ளங்கை மடிப்பு.

Kindly Send me Your Key Answer to Our email id - Padasalai.net@gmail.Com

- உடல், மனோதத்துவ மற்றும் மன வளர்ச்சி பின்தங்கியுள்ளது.
- **Klinefelter's Syndrome**: இந்த மரபணுக் குறைபாடு X-குரோமோசோமின் கூடுதல் நகலின் காரணமாக 47, XXY இன் **karyotype**பின் விளைவாக ஏற்படுகிறது.
- அத்தகைய நபருக்கு ஒட்டுமொத்த ஆண்பால் வளர்ச்சி உள்ளது, இருப்பினும், பெண் வளர்ச்சி (மார்பகத்தின் வளர்ச்சி, அதாவது, **Gynaecomastia**) வெளிப்படுத்தப்படுகிறது.
- அத்தகைய நபர்கள் மலட்டுத்தன்மை கொண்டவர்கள்.



மனிதர்களில் பால் குரோமோசோம் காரணமாக மரபணு குறைபாடுகளின் விளக்கப்படம்: (a) Klinefelter Syndrome; (b) Turner's Syndrome

- Turner's Syndrome: X குரோமோசோம்களில் ஒன்று இல்லாததால் இது போன்ற கோளாறு ஏற்படுகிறது, அதாவது X0 உடன் 45.
- கருப்பைகள் பிற இரண்டாம் நிலை பாலியல் தன்மைகள் இல்லாமை உள்ளிட்ட பிற அம்சங்களைத் தவிர, கருப்பைகள் அடிப்படையாக இருப்பதால், அத்தகைய பெண்கள் மலட்டுத்தன்மையுடன் உள்ளனர்.

www.Padasalai.Net Magic Plus Coaching 6380727953