பொது அறிவுப் பதிப்பு: 1

மனிதனும் மரபியலும்

(உயிரினங்களில் மரபியல்)

ஞா. இராசராசேசுவரி

G0833
R032D04

தமிழ்ப் பல்கலைக் கழகம்
தஞ்சாவூர்

UG
833

பொது அறிவுப் பதிப்பு: 1

மனிதனும் மரபியலும்

(உயிரினங்களில் மரபியல்)

ஆசிரியர்:

டாக்டர் ஞா. இராசராசேசுவரி, M.D. (Paed.), D.C.H.,

உதவிப் பேராசிரியர், குழந்தை நலம்,

அரசினர் இராசா மிராசுதார் மருத்துவமனை, தஞ்சாவூர்.

தமிழ்ப் பல்கலைக் கழகம்

தஞ்சாவூர்

தமிழ்ப் பல்கலைக் கழக அறிவியற்
பண்ணையின் சார்பில் நிகழ்த்தப்
பெற்ற அறிவியற் சொற்பொழிவு.

தமிழ்ப் பல்கலைக் கழக வெளியீடு: 46

திருவள்ளுவர் ஆண்டு 2017 மாசி : மார்ச்சு 1986

ஆசிரியர்	:	ஞா. இராசராசேசுவரி
நூல்	:	மனிதனும் மரபியலும்
விலை	:	உரூ. 7-50
அச்சு	:	சிவகாமி அச்சகம், அண்ணாமலைநகர்.
படங்கள் அச்சு	:	தமிழ்ப் பல்கலைக் கழக மறுதோன்றி அச்சகம், தஞ்சாவூர்.

படம். 1
கருப்புக்கும் வெள்ளைக்கும்
கருப்புவெள்ளையா !

மனிதனும் மரபியலும்

(உயிரினங்களில் மரபியல்)

முன்னுரை

புதிதாகப் பிறந்த ஒரு குழந்தையை அதன் உறவினர்கள் காண்கையில், அவர்களின் விமர்சனங்களைக் கேட்டால் நம்மால் வியக்காமல் இருக்க முடியாது. அந்தக் குழந்தையின் எடுப்பான மூக்கைப் பார்த்தவுடன் குழந்தை தன்னைப்போல் இருப்பதாகக் கருதி, தந்தைக்கு முகம் மலர்கிறது. பாட்டிக்கு, தன் நீண்ட அழகிய விரல்கள் தன் பேத்திக்கும் வாய்த்திருப்பது கண்டு தன்னைப்போல் இவளும் நன்றாக வீணை வாசிப்பாளோ என்ற விவரிக்க முடியாத பெருமை! ஆனால் ஊனமுற்ற பெற்றோர்கள், தங்களுக்குள்ள ஊனம் தங்கள் குழந்தைக்கும் இருக்கின்றதா எனப் பார்க்க முதலில் விழைகின்றனர். பிறக்கின்ற குழந்தை, எல்லா வழிகளிலும் பெற்றோரை ஒத்திருப்பதில்லை. பல வழிகளில் ஒத்திருந்தாலும் சில வழிகளில் வேறுபட்டே காணப்படுகிறது. இதை ஒற்றுமையில் வேற்றுமை எனக் கொள்ளலாம். இவ்வேற்றுமையால்தான் ஒரு மனிதனை மற்றொரு மனிதனிடமிருந்து பிரித்துப் பேச இயலுகிறது. இப்படி, வாழையடி வாழையாகத் தன்னைப்போல உள்ள மற்றொரு உயிரினைச் சில மாற்றங்களுடன் உண்டாக்கும்பொழுது அதற்கான காரணிகளைப் பின்வரும் சந்ததியினருக்கு மரபு உரிமையாக விட்டுச் செல்லுதல் அவசியம். மரபு உரிமையை எவ்வாறு சந்ததிகள் பெறுகின்றன; அவற்றில் ஏற்படும் மாற்றங்கள் யாவை; அதனால் ஏற்படும் விளைவுகள் யாவை என்பனவற்றை விளக்கும் துறையே மரபியலாகும்.

அமெரிக்க நாட்டு விவசாயி ஒருவன், தன்னுடைய ஆட்டு மந்தையில் குட்டையான கால்களுடன் நூதனமான ஆட்டுக்

குட்டி பிறந்திருப்பதைக் கண்டான். கால்கள் குட்டையாக இருப்பதால் பட்டியின் சுற்றுச்சுவரைத் தாண்ட இயலவில்லை; இது அவனுக்கு மிகவும் நன்மையாக முடிந்தது. குட்டி பெரிதானபின் அதன் சந்ததியைப் பெருக்கி, குட்டையான கால்களையுடைய பெரிய மந்தையையே உருவாக்கிவிட்டான். இதைப் போன்று பல்வேறு துறைகளில் மரபியலின் அடிப்படை விதிகளை அறியும் முன்னரே, மனிதன் அதன் பயனை அனுபவித்து வந்தான். அக்காலத்தில் வாழ்ந்தவர்கள் பெற்றோர்களின் குருதி, குழந்தையின் உடலில் கலப்பதாலேயே, அது மூதாதையரை ஒத்திருக்கிறது எனவும், தாய் தந்தையர்களின் பண்பில் 50 விழுக்காடும், பாட்டன் பாட்டியரின் பண்பில் 25 விழுக்காடும், பூட்டன் பூட்டியரின் பண்பில் 12.5 விழுக்காடும் குழந்தையிடத்தில் இருப்பதாகவும் கருதினர். இதைக் 'கால்டன் கொள்கை' (Galton Theory) என்றனர்.

பரிணாமத் தத்துவத்தை உலகுக்குச் **சார்லஸ் டார்வின்** (Charles Darwin) அளித்தாலும், மரபியலுக்கு வித்திட்டவர் **கிரிகர் ஜான் மெண்டல்** (Gregor John Mendel) என்ற பாதிரியாராவார் (படம் 2). இவரே இன்று மரபியலின் தந்தை என்று அழைக்கப்படுகின்றார். அவர் அளித்த கோட்பாடுகள் 'மெண்டலின் விதி' (Mendel's Law) என அழைக்கப்படுகின்றது. அவர் ஆஸ்திரியா நாட்டில் ஓர் ஏழை விவசாயிக்கு மகனாகப் பிறந்தார். இளமையிலேயே தந்தையுடன் இயற்கையை மிகவும் ஊன்றிக் கவனித்து வந்தார். பின்னர் வறுமையின் காரணமாகப்பாதிரியாராகி மடத்தில் சேர்ந்ததால், ஆசிரமத்தின் சூழ்நிலையும் தோட்டமும் அவர் ஆராய்ச்சி செய்ய ஏதுவாக இருந்தன.

படம் 2

அவர் 1869-ஆம் ஆண்டு, தம் ஆராய்ச்சி முடிவுகளை இரண்டு கட்டுரைகளாகப் புருன் நகரத்தில் வாசிக்கும்பொழுது, தாம்

மரபியல் என்ற புதியதொரு துறைக்கு வித்திடுகிறோம் என்று அறியவில்லை. அவர் தமது பெருமையை உணராமலேயே 1884-ஆம் ஆண்டில் இறந்தார். 1900-ஆம் ஆண்டு டீ விரிஸ், கோரன்ஸ், டெஸ்ஸர் மாக் என்ற மூவரும் தனித்தனியாக ஆராய்ந்து, அவை 'மெண்டலின்' முடிவுகளோடு ஒத்திருப்பதை உணர்ந்து, மெண்டலின் சிறப்பை உலகுக்கு உணர்த்தினர். மெண்டல் விதைத்த விதை, இன்று ஆலமரமாகத் தழைத்து மேலும் வளர்ந்து கொண்டே வருகிறது.

உயிரினங்கள்—தாழ்ந்தனவோ, உயர்ந்தனவோ, விலங்குகளோ தாவரங்களோ—தங்கள் உடலுயிருக்கு அடிப்படையாக, செல் அதாவது உயிரணுவைக் கொண்டுள்ளன. மரபியலைப் புரிந்து கொள்ள வேண்டுமானால் முதலில் செல்லின் அமைப்பைப் புரிந்து கொள்ள வேண்டும். ஒரு செல்லின் நடுவில் உட்கருவும் அதைச் சுற்றிச் சைட்டோபிளாசமும், இவற்றைக் காக்கும் வகையில் செல் சுவரும் உள்ளன. உட்கரு ஒரே பொருள் போன்று தோன்றினாலும், குரோமசோம் என்று அழைக்கப்படும் இனக் கீற்றுகள் அடங்கியுள்ளன. இதன் எண்ணிக்கை இனத்திற்கு இனம் மாறுபடும். பாக்டீரியாவிற்கு ஒன்றும், நாக்குப்பூச்சிக்கு இரண்டும், பூஞ்சானத்திற்கு ஏழும், சுண்டெலிக்கு நாற்பதும், மனிதர்களுக்கு நாற்பத்தாறுமாக உள்ளன. குரோமசோம் எண்ணிக்கைக்கும் உயிர்களின் மேம்பாட்டிற்கும் அதிக உறவு இருப்பதாகத் தெரியவில்லை. உருளைக் கிழங்கில் நூற்றுக்கணக்கான குரோமசோம்கள் காணப்படுகின்றன. மரபியலுக்கு அடிப்படை அமிசமான 'ஜீன்' என்று அழைக்கப்படுகின்ற மரபுக் கூறுகள், குரோமசோமில் ஒரு தொடராக அமைந்துள்ளன. இவ்வமைப்பை ஒரு முத்துமாலைக்கு ஒப்பிடலாம். குரோமசோம், மாலை என்றால் ஜீன் அதன் முத்துக்களாகும். ஒவ்வொரு பண்பிற்கும் ஜீன்தான் பொறுப்பாக உள்ளது. மனிதர்களில் 1,40,000 ஜீன்கள் உள்ளன. ஆகவே, மரபியல் துறை குரோமசோமின் அமைப்பையும் பண்பையும் ஆராய்வதைக் கடந்து, ஜீனின் வேதியியல் பண்பை ஆராய்ந்து அதை மாற்றி அமைக்கும் ஜீன் பொறியியலாக இன்று மலர்ந்துள்ளது. 'ஆலிசும் வினோத உலகமும்' என்ற கதை, பலரும் அறிந்ததே. அதில் ஒரு கதவைத் திறந்து விட்டோம் என்று

மகிழ்ச்சியடையும் பொழுது, மற்றொரு அறையும் அதன் முடிவில் வேறொரு கதவும் காணப்படும். இப்படி அறையும் கதவுமாக மாறி மாறித் தோன்றும். அதைப்போன்று உட்கரு, பின்னர் குரோமசோம், பின்னர் ஜீன், பின்னர் டி. என். ஏ எனப் படிப் படியாகத் தோன்றும். எனவே, நம் உயிரின் இரகசியத்தை அறிய டி. என். ஏ - இற்குப் பின்னரும் எத்தனைக் கதவுகளைத் திறக்க வேண்டியிருக்கும் என்று இப்பொழுது கூற முடியாது.

ஒரு செல் மற்றொரு செல்லிலிருந்துதான் தோன்ற முடியும். ஒரு செல் முழு வளர்ச்சியடைந்த பிறகு ஒன்று இரண்டாகி, இரண்டு நான்காகி, நான்கு எட்டாகி உருவெடுக்கும். செல் பிரிதலைப் புரோநிலை, மெட்டாநிலை, அனாநிலை மற்றும் டீலோநிலை எனப் பிரிக்கலாம். இவ்வாறு பிரிந்து உருவாகும் சேய்ச்செல்கள் தாய்ச்செல்லினைப் பண்பாலும், குரோமசோம் களின் எண்ணிக்கையாலும் ஒத்திருப்பின் அத்தகைய செல் பிரிதலை மைட்டோசிஸ் (Mitosis) என்பர் (படம் 3). காமீட் எனப்படுகிற பால் அணுக்கள் (Gamete) தோன்றும்பொழுது மட்டும் வேறு விதமான முறையில் செல் பிரிந்து பால் உயிரணுக் களில், பாதி அளவு குரோமசோம் இருக்கும்படிப் பார்த்துக் கொள்கின்றன. இவ்வாறு செல் பிரிதலுக்குக் குறைப்பிளவு அல் லது மியோசிஸ் (Meiosis) என்று பெயர் (படம் 4). இப்படிப் பட்ட செல் பிரிவு நடக்கும்பொழுது குரோமசோம்களில் பல மாற்றங்கள் உண்டாகின்றன. இணை குரோமசோம்களுக்கு இடையில் ஜீன் பரிமாற்றம் நடைபெறுகின்றது. இது, ஜீன்கள் ஒன்றுடன் ஒன்று கலப்பதற்கு ஏதுவாகிறது. மியோசிஸ் முறை யில் இரண்டாகப் பிரிந்த பால் உயிரணு, மைட்டோசிஸ் முறை யில் இரண்டாம் கட்டமாகப் பிரிகின்றது. எனவே, ஒரு செல்லி லிருந்து நான்கு பாலணுக்கள் உருவாகின்றன.

குரோமசோம்கள் (Chromosomes)

மனிதச் செல்லில் 23 இணை குரோமசோம்கள் உள்ளன என ஐயத்திற்கிடமின்றி டிஜோ மற்றும் லீவைன் ஆகியோர் 1956-ஆம் ஆண்டு உறுதிப்படுத்தினார்கள். பின்னர் ஃபோர்டு, ஹாமர்டன் என்பவர்கள் பாலணுக்களான விந்துவிலும் கருமுட்டையிலும் 23 ஒற்றைக் குரோமசோம்கள் இருப்பதாகக் கண்டறிந்தார்கள். இதனால், விந்துவும் முட்டையும் கலந்து உருவாகும் முதல் செல்லில் 23உடன் 23 சேர்ந்து 46 குரோமசோம்கள் அடங்கியுள்ளன. இப்படி முதல் செல்லான சைகோட் (Zygote) உருவாகியவுடன் எல்லாப் பண்புகளுக்குமான குறிப்புகளும் வரையறுக்கப்படுகின்றன. குழந்தை ஆணா, பெண்ணா? குட்டையா, நெட்டையா? கருப்பா, சிவப்பா? பின்னர் நீரிழிவு நோயிற்கு ஆளாகும் வாய்ப்புள்ளதா? நெடுநாள் வாழும் தன்மையுள்ளதா என அறிதற்கான பல பண்புகள் இடம் பெறுகின்றன. இப்படி மணலைப் போன்று ஒருசிறு துகளாகத் தொடங்கிய கரு, பல்கிப் பெருகி 26,000,000,000,000 செல்களுடன் குழந்தையாகப் பிறக்கின்றது. வளர்ந்த ஒரு மனிதனில் 60,000,000,000,000 செல்கள் உள்ளன. ஒரு குரோமசோமின் நீளம் ஒரு மில்லிமீட்டரில் ஐந்தாயிரத்தில் ஒரு பங்காகும். ஒவ்வொரு செல்லிலும் உள்ள 46 குரோமசோம்களை ஒன்றன் மேல் ஒன்றாக வரிசைப்படுத்திக்கொண்டே வந்தால், நம் உடலில் உள்ள 60டிரில்லியன் செல்களில் உள்ள குரோமசோம்களைக் கொண்டு சந்திரனுக்குப் பதினாறு முறை சென்று திரும்பி வரலாம் எனக் கணக்கிடப்பட்டிருக்கிறது.

திசு வளர்ப்பும் குரோமசோம் ஆய்வும்

குரோமசோம் ஆய்விற்கு டிரசோஃபில்லா என்ற பழத்தில் மொய்க்கும் ஈ மிகவும் உதவி செய்கிறது. இதற்கு நான்கு இணை குரோமசோம்கள் மட்டும் இருக்கின்றன. மனிதர்களிடம் முதன் முதலாகத் தோலில் காணப்படும் ஃபைப்ரோபிளாஸ்ட் (Fibroblast) என்கிற நார்த்திசுச் செல்லை வளர்த்தார்கள். ஆனால், இச்செல் பிரிதலுக்கு இரண்டு வாரங்கள் தேவைப்பட்டன. இது நடைமுறைக்கு உகந்ததாக இல்லை. பின்னர் இரத்தத்தின் நிண வெள்ளையணுக்களைப் (Lymphocytes) பயன்படுத்தினார்

கள். இரத்தத்தில் காணப்படும் நிணவெள்ளையணுக்களின் பிரிதலைத் தூண்டக்கூடிய ஃபைட்டோஹீமோ அங்ளுட்டினின் மற்றும் பிரிதலை மெட்டா நிலையில் தடுக்கும் கோல்ச்சின் பயன் படுத்தத் தொடங்கிய பிறகு குரோமசோம்களைப்பிரித்தெடுப்பது எளிதாயிற்று. மெட்டா நிலையில்தான் குரோமசோம்கள் நன்கு தடித்து, தெளிவாகத் தெரிகின்றன. செல்களை வளர்ப்பதற்கு இப்பொழுது பல திசு ஊடகங்கள் உள்ளன. சாதாரணமாக, நிணவெள்ளையணுக்களை 48-72 மணிநேரம் வளரச் செய்து, பின்னர் கோல்ச்சினைச் சேர்த்தோமானால் செல்லின் வளர்ச்சி மெட்டாஃபேஸ் நிலையில் தடைப்படுகிறது. இவற்றைக் குறை உப்புக் கரைசலில் மூழ்க வைத்து, செல்களைக் கண்ணாடித் தகட்டில் ஏற்றிக் காற்றில் உலர வைக்க வேண்டும். பின்னர் அதற்குரிய வண்ணமேற்றி உருப்பெருக்கி பொருத்திய ஒளிப்படக் கருவி (கேமரா) மூலம் ஒளிப்படம் எடுக்க வேண்டும். குரோம சோமின் நீளம், அளவு, உருவம் இவற்றை வைத்து ஒளிப்படத் தைக் கத்தரித்துக் குறித்த முறையில் ஒழுங்குபடுத்த வேண்டும். இவ்வாறு ஒழுங்குபடுத்தப்பட்ட படத்தைக் குரோமசோம் படம் அல்லது கேரியோடைப் (Karyotype) என்கிறோம். பிறக்கும் முன்னரே சிசுவைச் சூழ்ந்துள்ள பனிநீரை உறிஞ்சி, அதில் காணும் செல்லை வளர்த்து, குரோமசோம் மாறுபாட்டிற்காக ஆராய்வது 1966-ஆம் ஆண்டில் தோன்றியது. இந்த முறையால் கருவிலிருக்கும் சிசுவிற்குத் தோன்றும் நோய்களைக் கண்டறிய லாம். எலும்பின் உட்சோற்று வெள்ளையணுக்களை நான்கு மணி நேரத்தில் வளர்த்து ஆய்விற்கு எடுத்துவிடலாம்.

குரோமசோம்களைப் பகுத்து இனம் காணுதல்

மெட்டாஃபேஸ் நிலையில் உள்ள குரோமசோமை 'X' என்ற ஆங்கில எழுத்துக்கு ஒப்பிடலாம். இரண்டு புயங்களும் கூடும் பகுதியைச் சென்ட்ரோமியர் என்றும், மேலும் கீழும் இருக்கும் பகுதியை முறையே குட்டை, நெட்டைப் புயங்கள் என்றும் அழைக்கலாம். சென்ட்ரோமியர் நடுவில் இருந்தால் அது மெட்டா சென்ட்ரிக் என்றும், ஒரு முனையில் இருந்தால் அக்ரோசென்ட் ரிக் (படம் 5) என்றும், இரண்டிற்கும் இடைப்பட்டு இருந்தால் சப் மெட்டாசென்ட்ரிக் என்றும் அழைக்கப்படுகின்றது. குரோம சோமின் அளவு, சென்ட்ரோமியரின் நிலை, புயங்களின்

நீளம் ஆகியவற்றைக்கொண்டு இவை பகுக்கப்பட்டன. இருப்பதிலேயே பெரிய மெட்டாசென்ட்ரிக் குரோமசோம்களை முறையே 1, 3 என்று பெயரிட்டு 'A' தொகுதியாக்கப்பட்டன. இவ்விதமே பெரிய அக்ரோசென்ட்ரிக் குரோமசோம்கள் முறையே 4, 5 என்று பெயரிட்டு 'B' தொகுதியாக்கப்பட்டன. 'C' தொகுதியில் 6-இலிருந்து 12 வரையும், 'D' தொகுதியில் 13,14,15-உம் 'E' தொகுதியில் 16,17,18-உம் 'F' தொகுதியில் 19 மற்றும் 20-உம் 'G' தொகுதியில் 21 மற்றும் 22-உம் இடம் பெறுகின்றன. பாலினக் குரோமசோம்களைத் தனியே பிரித்து வைப்பதே மரபு. ஒன்றிலிருந்து இருபத்திரண்டு வரையுள்ள குரோமசோம்கள் உடல் சார்ந்த குரோமசோம்கள் (Autosomes) எனப்படுகின்றன. இவற்றில் ஆண், பெண் இருவருக்கும் வேறுபாடில்லை (படம் 6அ,ஆ,7).

பாலினக் குரோமசோம்களாகப் (Sex Chromosome) பெண் பாலிற்கு XX-உம் ஆண்பாலிற்கு XY-உம் காணப்படுகின்றன. X-குரோமசோம் C தொகுதி குரோமசோமிற்கு ஒத்ததாக இருக்கின்றது. அதேபோன்று Y குரோமசோம் G தொகுதியில் ஒன்று போன்று தோன்றும். பிறக்கும் குழந்தை ஆணா, பெண்ணா என்பதைத் தந்தையே நிருணயிக்கின்றார். பெண்களின் செல்களில் இரு XX-கள் உள்ளன. மியோசிஸ் முறையில் பாலினச் செல் உருவாகும்பொழுது ஏதாவது ஒரு X தான் முட்டைக்கு (ovum) வரமுடியும். ஆனால், ஆண்களிடம் X மற்றும் Y காணப்படுவதால் விந்து X-ஐ ஏந்தி வரலாம் அல்லது Y-ஐ ஏந்தி வரலாம். X ஏந்திய விந்து கைனோஸ்பேர்ம் (Gynosperm) என்றும், Y ஏந்திய விந்து ஆண்ரோஸ்பேர்ம் (Androsperm) என்றும் அழைக்கப்படுகின்றன. கைனோஸ்பேர்ம் முட்டையுடன் (ovum) கலந்தால் குழந்தை பெண்ணாகவும், ஆண்ரோஸ்பேர்ம் கலந்தால் குழந்தை ஆணாகவும் பிறக்கின்றன (படம் 8). ஆணின் விந்துநீரைச் சோதனை செய்தால் ஓரளவிற்கு வாரிசின் பாலை ஊகிக்கலாம். நூறு விழுக்காடு . ஆண்ரோஸ்பேர்ம் இருந்தால், அவனுக்கு ஆண் குழந்தைபிறக்கலாம் என்றும், இரண்டு வகைகளும் கலந்து இருப்பின் ஆணும் பெண்ணும் கலந்தே பிறக்கலாம் என்றும் கருதப்படும். ஆண்ரோஸ்பேர்ம் சிறிய உருண்டையான தலையுடையது. கைனோஸ்பேர்ம் சற்றுப்பெரிய நீண்ட

உருண்டையான தலையுடையது. பொதுவான வண்ணம் ஏற்கும் முறையில் ஒரே தொகுதியில் உள்ள குரோமசோம்களைத் தனித்தனியாகப் பிரித்தறிய இயலாது. பாலினக் குரோமசோமான X-ஐ மற்ற C தொகுதியிலிருந்து பிரித்தறிவது கடினம். எனவே, ஆட்டோரேடியோகிராபி என்ற முறை உருவாக்கப்பட்டது. இதற்குக் கதிரியக்கம் ஏற்றிய தைமிடின் உதவுகிறது. தைமிடின் டி.என்.ஏ. உருவாவதற்கு வேண்டிய மூலப் பொருளாகும். டி.என்.ஏ. இரட்டிப்பு நேரம், ஒவ்வொரு குரோமசோமிற்கும் சற்று வேறுபடும். அந்த உண்மையைக்கொண்டு பல்வேறு குரோமசோம்களைத் தனித்தனியாகத் தொகுதிக்குள்ளேயே பிரிப்பது சாத்தியமாயிற்று. ஆனாலும், ஆட்டோரேடியோகிராபி முறையில் நுணுக்கமான மாற்றங்களைக் கண்டுபிடிப்பது கடினமாக இருந்தது. இதனால், குரோமசோம் பட்டையிடும் முறை (Banding Technique) தோன்றியது. குயினாகிரைன் மஸ்டர்ட், ஜீம்ஸா போன்ற வண்ணங்களை ஏற்றிப் பின்னர் ஆராய்வதாகும். இம்முறைகளில் ஒவ்வொரு பகுதியும் மாறி மாறி அடர்ந்த அல்லது மிதமான வண்ணம் ஏற்பதால் பட்டை பட்டையாகக் காட்சியளிக்கிறது (படம் 9). இம்முறையால் ஒரு குரோமசோமின் பல்வேறு பகுதிகளை ஐயத்திற்கிடமின்றி நிருணயிக்கலாம். பொதுவாக G-பட்டை, Q-பட்டை, R-பட்டை, C-பட்டை முறைகளே கையாளப்படுகின்றன. சில வேளைகளில் சில குறித்த குரோமசோம் பகுதியைச் சிறப்பு முறைகளில் நிருணயிக்கலாம். Y குரோமசோமில் காணப்படும் Y குரோமாட்டின் X குரோமசோமில் காணப்படும் X குரோமாட்டின் அங்கங்கள் ஒளிரும் முறையில் (Chromatin Body) மெய்ப்பிக்கப்படுகின்றன.

குரோமசோம் மாறுபாட்டுக் கேடுகள்

குரோமசோம் என்பது ஜீன் என்ற முத்துக்கள் கோத்த ஒரு மாலை என்பதை மறக்கக் கூடாது. ஒரு குரோமசோமில் ஏறத்தாழ 3000 ஜீன்கள் உள்ளன. எனவே, ஒரு சிறுபகுதி குறைந்தாலும் கூடினாலும் அதற்குரிய ஜீன்களின் அளவில் மாற்றங்கள் தோன்றுகின்றன. இம்மாற்றம் உடலில் பல மாற்றங்களை உண்டாக்குகின்றது. சாதாரணமாக, குரோமசோம் மொத்த எண்ணிக்கையில் கூடுதல் அல்லது குறைதல் ஏற்படலாம். சில வேளைகளில் ஒரு குரோமசோமின் பகுதி குறை

யலாம் அல்லது கூடலாம் (படம் 10). சில நேரங்களில் அமைப்பில் மாற்றம் ஏற்படலாம். குரோமசோம் எண்ணிக்கை கூடுவதே டௌன் தொகுப்பீடு நோயிற்குக் காரணம் என்று 1959-இல் லெஜீன் என்பவர் கண்டுபிடித்தார். இதுவே முதன்முதலாக மெய்ப்பிக்கப்பட்ட குரோமசோம் குறைபாடாகும். இதில் 21-ஆவது குரோமசோம் ஓர் இணை இருப்பதற்குப் பதிலாக மூன்று காணப்பட்டன (படம் 11 அ,ஆ,இ). ஆகவே, இந்நோய் முக்கூட்டு 21 என்றும் அழைக்கப்பட்டது. இந்நோயில் குழந்தையின் முகம் மங்கோலியர் போன்று காணப்பட்டதால் இதை மங்கோலிய மடமைத் தன்மை எனவும் அழைத்தனர். மூளை வளர்ச்சி குன்றியவர்களாக இவர்கள் இருப்பதோடு மேலும் பல ஊனங்களும் இவர்களிடம் காணப்படுகின்றன. கண்ணின் வெளிக்கோணம் சற்று உயர்ந்து, மூக்கு சப்பையாகி, மண்டை ஓடு (கபாலம்) முன்பின் தட்டையாகக் காணப்படும். கையில் காணப்படும் குறுக்காக ஓடுகின்ற ஒற்றை ரேகை (சிமியன் ரேகை), குட்டையான கை விரல்கள், பாதத்தில் கட்டை விரலுக்கும் அடுத்த விரலுக்கும் அதிகமான இடைவெளி முதலிய குறிகளையும் காணலாம். இவற்றுடன் இதயம், சிறுகுடல், மலக்குடல் முதலியவையும் ஊனமுறலாம். பொதுவாக, 90 விழுக்காடு மங்கோலிய மடமைத் தன்மையுடைய குழந்தைகள் வயது முதிர்ந்த பெற்றோர்களுக்கே பிறக்கின்றனர். பாலினச் செல்களை உருவாக்கும்பொழுது 46 குரோமசோம்களும் மியோசிஸ் முறையில் 23 ஒரு செல்லுக்கும், 23 மற்றொரு செல்லுக்குமாகப் பிரியவேண்டும். இந்தச் சமயத்தில் தவறுதலாக 21-ஆவது குரோமசோம் ஜோடி இரண்டும் ஒரே சேய்ச்செல்லிறகுச் சென்றுவிடலாம். இதனால், ஒரு செல்லில் 22-உம் மற்றதில் 24 குரோமசோம்களும் இருக்கக்கூடும் இந்த 24 குரோமசோம் அடங்கிய தாயின் முட்டை (ovum) 23 குரோமசோம் அடங்கிய தந்தையின் இயல்பான விந்துவுடன் கலக்கும்பொழுது 47 குரோமசோம் அடங்கிய செல் உருவாகிறது. ஒரு காலத்தில் தாய்க்கு வயதாவதால்தான் மங்கோலிய மடமைத் தன்மை உண்டாகிறது என்று கருதினர். ஆனால், இன்று தந்தைக்கு வயதாவதாலும் இது ஏற்படலாம் என்று அறிகிறோம். வயதாக வயதாக, பாலினச்செல் உற்பத்தியில் அதிகக் கோளாறுகள் ஏற்படுகின்றன எனக் கருதப்படுகிறது. ஒளிரும் பட்டை

யிடும் முறையால் மிகைக் குரோமசோம் யாரிடமிருந்து வந்தது எனக் கண்டு கொள்ளலாம். இந்நோய் 10 விழுக்காட்டுக் குழந்தைகளிடம் இடப்பெயர்ச்சி (Translocation) முறையி னாலும் தோன்றக்கூடும். இது சாதாரணமாக இளம் தாய் மார்களின் குழந்தைகளிடத்து ஏற்படலாம். இது சற்று ஆபத் தானது. ஏனெனில், மறுமுறையும் ஒரு டௌன் தொகுப்பீடு குழந்தை இவர்களுக்குப் பிறக்க வாய்ப்புண்டு. இம்முறையில் மிகை 21-ஆவது குரோமசோம் 14 அல்லது 22-ஆவது குரோம சோமுடன் ஒட்டிக் கொண்டு இருக்கலாம். தாயோ தந்தையோ இந்த மிகைக் குரோமசோமைச் சுமந்து குழந்தைக்குக் கடத்த லாம். அந்தப் பெற்றோர்கள் 'சுமப்பவர்' எனச் சிறப்பாக அழைக்கப்படுகின்றனர். சுமப்பவர்களைக் கண்டறிய, பெற் றோர்களின் குரோமசோம்களை ஆராய வேண்டும். இதே முறையில் 13-மூன்றினக்கீற்று நோய், 18-மூன்றினக்கீற்று நோய் உண்டாகின்றன (படம் 12, 13). மூன்றினக்கீற்று நோய்க் குறிகளின் பட்டியல் பக். 11,12-இல் காண்க.

இதைப்போன்றே பாலினக் குரோமசோம்களில் மாறு பாடுகள் ஏற்படலாம். இவற்றுள் கிளைன்பெல்டர் நோயும், டர்னர் நோயும் குறிப்பிடத்தக்கவை. இவற்றைத் தெரிந்து கொள்ளும் முன்னர் பாலினக் குரோமாட்டின் அல்லது பார் அங்கத்தைப் (Barr Body) பற்றித் தெரிந்து கொள்ள வேண்டும். 1949- ஆம்ஆண்டில் பார், பெர்ட்ரம் என்ற இருவரும் பெண்களின் செல்லின் உட்கருவில் கருச்சுவரின் உட்பகுதியில் ஒட்டிக் கொண் டிருக்கும் ஓர் அங்கத்தைக் கண்டுபிடித்தார்கள். இதற்குப் பார் அங்கம் அல்லது பால் குரோமாட்டின் என்று பெயரிட்டனர். இந்தப் பார் அங்கம் ஆண்களின் செல்களில் இருப்பதில்லை. இரு X குரோமசோம்களில் ஒன்று செல்லுடன் ஒன்றிக் கலந்து பணிபுரிகின்றது. மற்றொன்று பார் அங்கமாக ஓய்வு நிலையில் தோன்றுகிறது. டர்னர் நோயினால் பாதிக்கப்பட்டவர்கள் தோற்றத்தில் பெண்களாக இருந்தாலும் அவர்களின் சூல்சுரப்பி வளர்ச்சியின்றி, சிறு நார்த்திசுவாக அமைகிறது. இதில் முட்டை (ovum) உற்பத்தியாவதற்கு வழியில்லை. இவர்கள் அறிவு குன்றி யவர்களாகவும் குட்டையாகவும் செதிள் கழுத்துடனும் காணப் படுவார்கள். இப்பெண்கள் பூப்பெய்துவதும் இல்லை; தாயா வதும்இல்லை. இவர்களது செல்லில், பார் அங்கம் காணப்படுவ

மூன்றினக்கீற்று நோய்களின் குறிப்பான நோய்க் குறிகளின் பட்டியல்

நோய்க்குறியீடு	மூன்றினக் கீற்று-21	மூன்றினக் கீற்று-18	மூன்றினக் கீற்று-13
பொதுப் பண்புகள்	மூளைவளர்ச்சி குன்றுதல், தசையின் திட்பம் குறைதல்.	மூளை வளர்ச்சி குறைதல், தசைத் திட்பம் அதிகரித்தல், உடல் வளர்ச்சி குன்றுதல் பெண்பாலில் அதிகம் காணப்படும் பிறப்பில் குறைந்த எடை.	மூளை வளர்ச்சி குன்றுதல், உடல் வளர்ச்சி குன்றுதல், ஹீமோ-F காணப்படுதல், மூச்சடைப்பு தோன்றுதல், இசிவு தோன்றுதல்.
மண்டை ஓட்டு முக அமைப்பு	தட்டையான பின்மண்டை, சாய்ந்த கண்மலர்கள், அகண்ட உள் இமை தோல், தாழ்ந்த ஊனமுற்ற காதுகள், சப்பையான மூக்குப்பாலம்.	துருத்திய பின் மண்டை, சிறிய முக அமைப்பு, சிறிய வாய், தாழ்ந்த ஊனமுற்ற காதுகள்.	மாங்காய்த் தலை (சிறுத்த தலை) (Microcephaly) பிளந்த உதடுகள் அல்லது அண்ணம், சிறிய கண்கள், செவிட்டுத் தன்மை, தாழ்ந்த ஊனக் காதுகள்.
நெஞ்சறை	பிறவி இதயக் குறைகள் ஏட்ரியல் - மற்றும் வெண்ட்ரிக்கிள் இடைச்சுவர் துளைகள் - அக அணை ஊனங்கள்.	இதயக் குறைபாடுகள், வெண்ட்ரிக்கிள் இடைச் சுவர்த் துளைகள், நிலைத்த டக்டசு, குட்டை நடு மார் பெலும்பு, உதரவிதான குடல் பிதுக்கம்.	பிறவி இதயக் குறைபாடுகள், ஏட்ரியல் - இடைச் சுவர்த் துளைகள், வெண்ட்ரிக்கிள் இடைச்சுவர்த் துளைகள், நிலைத்த டக்டசு.
வயிற்றறைக் கூபகம்	குறுகிய ஆசிடாபுலம் ஆசனக் கோணம், சிறிய சிசினம், விந்தகம் பையில் இறங்காமை.	லாடச் சிறுநீரகம், சிறிய கூபகம், விந்தகம் பையில் இறங்காமை, தொடையை அகற்றுவதில் தடை (Abduction), குடல் பிதுக்கம்.	குறும்பைச் சிறுநீரகம், இரட்டைக் கொம்பு கருப்பை, விந்தகம் பையில் இறங்காமை.
முன் கைகளும் பாதங்களும்	சிமியன் ரேகை, உள்ளங்கை குட்டையாகவும் அகன்றும் உள்ளது. சுண்டு விரலின் நடு குறு எலும்பு வளர்ச்சி குன்றி சிறுத்து இருக்கும். பாதத்தில் கட்டை விரலுக்கும், இரண்டாவது விரலுக்கும் இடையில் இடைவெளி அகன்று இருக்கும்.	விரல்களில் மடக்கு ஊனம், கால் கட்டை விரல் மேல் நோக்கி வளைந்து இருக்கும். பாதம் ஆடும் ஆசனம் போன்று வளைந்து தோன்றும் அல்லது கோணல் கால்களாகத் தோன்றும்.	விரல்களின் எண்ணிக்கை அதிகரித்தல், நகங்கள் வளைந்தும்-அல்லது-வளர்ச்சி குன்றியும் உள்ளது. உள்ளங்கையில் சிமியன் ரேகை என்னும் ஒற்றை ரேகை.
அடிக்கடித் தோன்றும் இதரக் குறியீடுகள்	உயர்ந்த கூடுடைய அண்ணம், மாறுகண், அகன்ற குட்டையான கழுத்து, சிறிய பற்கள், சொரசொரப்பான நாக்கு, டியோடினல் நசுக்க ஊனம், துளையற்ற மலக்குடல்	முயல் உதடு + பிளவுற்ற அண்ணம், கண்களில் ஊனங்கள், வளர்ச்சி குன்றிய நகங்கள், பால் காம்புகளுக்கிடையில் இடைவெளி அதிகமாக இருத்தல், செதிள் கழுத்து, இரு நாபித் தமனிகளுக்குப் பதில் ஒரே நாபித் தமனி.	விரல்களில் மடக்கு ஊனம், ஒரே நாபித் தமனி, உயரம் குறைந்த புருவ மேடு, சிறு வாய், பின் வளையக்கூடிய கை, கட்டைவிரல், ஆடும் ஆசனக்கால், குடலவயிற்றறைக்கு வெளியில் தோன்றுதல் (Omphalocoel)

தில்லை. குரோமசோம் எண்ணிக்கையில் ஒன்று குறைந்து 45 மட்டுமே காணப்படும் (படம் 14). இரண்டு X-களுக்குப் பதிலாக ஒரு X மட்டுமே உள்ளது. இது XO எனக் குறிக்கப்படுகிறது. 'கிளைன்பெல்டர்' நோயில் வெளித்தோற்றத்தில் ஆணாக இருந்தாலும், ஆண் உறுப்பு சரியான வளர்ச்சியைப் பெற்றிருக்காது. பெரும்பாலும் அறிவுக் கூர்மையற்றவர்களாகவும் மனநோயாளிகளாகவும் மருத்துவமனைகளில் காணப்படுவர். இவர்களின் செல்லில் ஒரு பார் அங்கம் காணப்படுகிறது. குரோமசோம் ஆய்வில் XY-உடன் ஓர் உபரி X இருப்பது தெரிய வந்தது. இதனால் குரோமசோம் எண்ணிக்கை 47-ஆக உயர்கிறது. இதைப்போன்றே முக்கூட்டு X என்ற நிலையில் 'உயர்வான பெண்' என அழைக்கப்பட்டாலும் அறிவுத்திறனில் மிகத் தாழ்ந்தே காணப்படுகின்றனர்.

அட்டவணை

பாலினக் குரோமசோம்கள்	நோயின் பெயர்
XX	இயல்பான பெண்
XO	டர்னர் நோய்
XXX	மூன்று X நோய் (உயர்ந்தபெண்)
XXXX	நான்கு X நோய்
XY	இயல்பான ஆண்
XXY	கிளைன்பெல்டர்
XXXY	கிளைன்பெல்டர்
XXXXY	கிளைன்பெல்டர்

ஊனக் குரோமசோம்கள்

குரோமசோம் எண்ணிக்கையில் மாறுபாடு தோன்றுவதைப் போன்று உருவ அமைப்பில் வேறுபாடுகள் தோன்றலாம். இவைகள் ஊனக் குரோமசோம்கள் (Aberrant chromosome) எனப்படுகின்றன. குரோமசோம் பெயர்ச்சியினாலும், சகோதரத் துண்டு மாற்றங்களாலும் (Sister chromatid exchange) இவை உண்டாகலாம்.

பாலணு உண்டாக மியோசிஸ் நடக்கும்பொழுது குரோமசோம் பெயர்ச்சியும் ஒரே சீர் குரோமசோம்கள் உடைபட்டு மறுபடியும் சேர்தலும் இடம்பெறுகின்றன. அப்பொழுது ஒரே சீர் குரோமசோம்களுக்கு இடையில் பகுதி மாற்றங்கள் நடை

பெறுகின்றன. பொதுவாக, மரபுக்கூறுகளின் அளவில் மாற்றம் இருக்காது. ஆனால், இரண்டும் கலந்து ஜீன் பரிமாற்றம் நடந்திருக்கும்.

சில நேரங்களில் வெவ்வேறு இடங்களில் பிளவு ஏற்பட்டு, பகுதிகள் மீண்டும் சேரும்பொழுது இரு வேறுபட்ட குரோமசோம்கள் உருவெடுக்கும். ஒரு குரோமசோமில் இருக்க வேண்டிய ஜீன்களில் சிலவற்றை இழந்தால் குறைபட்டதாகவும், மற்றொன்று ஒரே ஜீன் தொகுதிகளை இருபடிகளாகக் கொண்டதால் கூடுதலானதுமாகவும் இருப்பது படத்தில் புலனாகிறது. குறைபட்டது ஒன்று உண்டாகும்பொழுது கூடுதலானது ஒன்று ஏற்பட வேண்டும் என்பதில்லை. குரோமசோம் நுனியில் உள்ள பகுதி பிளவுபட்டு, பின்னர் அது மறுபடியும் அதன் சீர் இனக்கீற்றுடன் கூடாமலேயே இருந்துவிடக்கூடும். அப்படி நிகழ்ந்தால் குறைபட்ட குரோமசோம் மட்டுமே உண்டாகும். இதனால் விளையும் கேடுகள், அது இழந்த ஜீன்களைப் பொறுத்தே உள்ளது. ஒன்று அல்லது இரண்டு ஜீன்களாக இருந்தால் அதன் சக்தி வெளிப்படாமலேயே இருந்துவிடலாம். வைரஸ்களிலும் பாக்டீரியாக்களிலும் இது விரிவாக ஆராயப்பட்டுள்ளது. டிரோஸோபில்லா ஈயில் கூடுதலான குரோமசோம்கள் கண் கோளாறுகளை ஏற்படுத்துகின்றன. மனிதனில் 'பூனை போன்று கத்தும் குழந்தை' பிறக்கின்றது (படம் 15).

ஓரகக் குரோமசோமில் (Iso chromosome) சென்ட்ரோமியரினால் பிரிக்கப்பட்டுள்ள குரோமசோமின் இரண்டு பகுதிகளும் ஒரே மாதிரியான ஜீன்களை உடையனவாக இருக்கும். செல் பிரிதலின்போது, சென்ட்ரோமியரைக் குறுக்குவாட்டமாகப் பிரிப்பதால் உண்டாகின்றது. இதனால், தாய் குரோமசோமில் இருக்க வேண்டிய ஜீன்களைப் போன்று, சேய் குரோமசோமில் இல்லாது, ஒரே மாதிரி ஜீன்கள் இரண்டுமுறை இடம்பெறும். ஆனால், சில ஜீன்கள் விட்டுப்போகும்.

மோதிரக் குரோமசோம்கள் சில நேரங்களில் உருவாகலாம். சென்ட்ரோமியர் இரண்டாக நீளவாட்டில் பிரிவதற்குப் பதிலாக, நீளவாட்டாகவும் குறுக்குவாட்டாகவும் இரு திசைகளிலும் பிரிந்து நான்கு துண்டுகள் ஏற்படுகின்றன. அவற்றில் இரு

துண்டுகள் இரு முனையில் ஒட்டிக் கொண்டால் விளைவதே வட்ட வடிவ அல்லது மோதிரக் குரோமசோமாகும். மற்ற இரண்டு துண்டுகளும் கரைந்துவிடும்.

பிறவியிலேயே ஏற்படும் குறைகளன்றிப் பல்வேறு நேரங்களிலும் குரோமசோம் மாறுபாடுகள் உண்டாகின்றன. குரோமசோமில் காணப்படும் பிளவுகள் கதிரியக்கங்களாலும், புற்றுநோயிற்கு அளிக்கும் மைட்டோசின்-சீ முதலிய மருந்துகளாலும் உண்டாக்கப்படலாம். இதைப்போன்றே பர்கிட்லிம்போமா, ரெட்டினோபிளாஸ்டோமா, மெனின்நியோமா ஆகிய நோய்களிலும் மாறுபாடுகள் காணப்படுகின்றன. குரோமசோம்களின் புயங்களுக்கிடையில் சகோதரத் துண்டு மாற்றங்கள் புளூம் தொகுப்பீடு (Bloom Syndrome) என்ற பிறவி நோயில் காணப்படுகின்றன. நீடித்த மைலாயிடு லுக்கீமியாவில் (Chronic Myeloid Leukemia). பிளடல்ஃபியா குரோமசோம் என்ற துண்டு ஒன்பதாவது குரோமசோமின் நெட்டைப் புயத்தில் இடம் மாற்றம் அடைந்திருப்பதைக் காணலாம். இந்தப் பிளடல்ஃபியா குரோமசோமை வைத்து, இது குறைந்த வீரியம் கொண்ட முதியோர் வகை லுக்கீமியா என்று தெளியலாம். இது நோயின் போக்கை அறிவிக்கும்பொழுது மிகவும் உதவியாக உள்ளது. இதே போன்று நீடித்த மைலாயிடு லுக்கீமியாவில் நோயின் போக்கு சீரழியும் முன்னரே சில குரோமசோம் மாற்றங்கள் முன்னோடியாகத் தோன்றுகின்றன. இதனால் நோய்க்குறிகளை எதிர் நோக்கிச் சிகிச்சையைத் தொடங்கலாம். சில ஊனக் குரோமசோம்களும் புற்றுநோய்களும் சேர்ந்து காணப்படுவது இரண்டிற்கும் ஏதோ ஒரு கூட்டு இருப்பதை அறிவுறுத்துகிறது. ஆகவே, புற்றுநோய் தோன்றுவதற்கு முன்னரே இவர்களைக் கண்காணித்து, தக்க நேரத்தில் சிகிச்சை அளிப்பது சாத்தியமாகிறது. குரோமசோம் பட்டையிடுமுறை மருத்துவத்தில் பல்வேறு வகையில் உதவுகின்றது. பட்டையிடும் முறையில் இயல்பாக ஒருசிலருக்குச் சில மாற்றங்கள் காணப்படலாம். இதைக் குரோமசோம் பாலிமார்பிசம் என்கிறோம். குழந்தையின் தந்தை, யார் என்ற ஐயம் எழும்பொழுது இந்தப் பாலிமார்பிசம் கைகொடுக்கிறது. இதைப்போன்றே ஒரேமுட்டையில் தோன்றிய இரட்டையரா அல்லது இரு முட்டைகளில் தோன்றிய இரட்டையரா என்று பாலிமார்பிசத்தைக் கொண்டு தீர்மானிக்க

முடிகிறது. இவ்வுண்மை சிறுநீரகத்தை ஒருவரிடமிருந்து மற்றவருக்கு மாற்றும்பொழுது தேவையாகிறது. குரோமசோம் G - பட்டைமுறை நடைமுறைக்கு வந்தபிறகு மனிதக் குரோமசோம்கள் 46-ஐயும், சிம்பன்சி, கொரில்லா ஓராங் குட்டான் ஆகியவற்றின் 48 குரோமசோம்களையும் ஒப்பிடும் படியாக உள்ளன. சிம்பன்சியின் குரோமசோம்கள் மற்ற இரு குரங்கு வகைகளைவிட நன்கு மனிதர்களுடன் ஒத்துப் போகின் றன. 'குரங்கிலிருந்து மனிதன் பரிணமித்தான்' என்ற **சார்லஸ் டார்வின்** எண்ணத்திற்கு இது ஒரு சான்றாகும். பொதுவாக, மெட்டா நிலையில் உள்ள குரோமசோம்களே ஆராயப்படு கின்றன. அண்மைக் காலமாக ஒரு புதிய முறையின் மூலம் மற்ற புரோ நிலைகளில் உள்ள குரோமசோம்களையும் பிரித் தெடுக்க முடிகிறது. இதனால், இதுவரை இனம் காணாத நோய்களின் காரணத்தை அறியலாம். மின்னணு உருப்பெருக்கி கொண்டு இவற்றைக் காணும்பொழுது குரோமாட்டின் இழை கள் அடர்த்தியாகவும் சுருண்டும் தெளிவாகத் தெரிகின்றன.

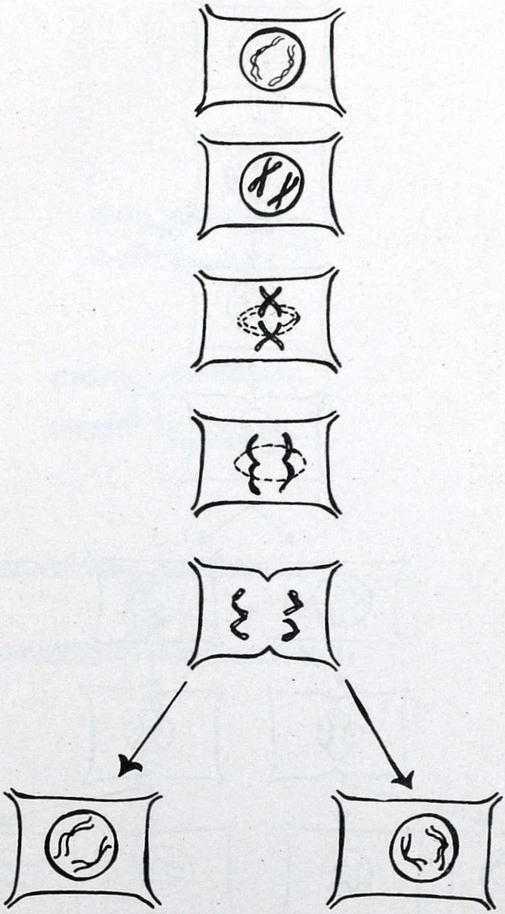
ஜீன் தானம் வரைதல் (Gene Mapping)

பல்வேறு பண்புகளுக்குப் பொறுப்பான ஜீன்கள், எந்தக் குரோமசோமில் எந்த இடத்தில் இடம்பெறுகின்றன என்பதை அறிந்து கொள்வது மிகத் தேவையாகிறது. உடல்திசு கலப்பினம் (Somatic Hybridisation), கணுப் பகுப்பாய்வு (Lingage Analysis), உள்ளார்ந்த கலப்பினம் (Insitu Hybridisation) என்ற மூன்று வகையில் ஜீன் தானம் வரைதல் செய்யப்படுகிறது. முதல் முறையே பலராலும் கடைப்பிடிக்கப்படுகின்றது. எலியின் உடல் சார்ந்த செல்களையும் மனித உடல்சார்ந்த செல்களையும் கலந்து வளர்க்கும்பொழுது மனிதக் குரோமசோம் தன் தனித் தன்மையை இழந்து எலியின் செல்களுடன் கலக்கின்றன. கழிக்கப்படும் ஜீன்களின் பண்பை அறிந்து அது எந்தக் குரோம சோமில், எந்தத் தானத்தில் இருக்கின்றது எனக் கணிக்கப்படு கிறது. கணுப் பகுப்பாய்வின் மூலம் 6-ஆவது குரோமசோம் விரி வாக ஆராய்ந்து பல பண்புகளுக்குத் தானம் வரையப்பட்டு உள்ளது. எச். எல். ஏ. மண்டலம் (H.L.A. System) பூப்புப் பருவ நீரிழிவிற்குரிய ஜீனிற்கு அருகில் ஆறாவது குரோமசோமில் அமைந்துள்ளது என்பதனை இம்முறையில் கண்டார்கள்.

X-குரோமசோமில் இதே முறையில் 95 தானத்தை வரைந்திருக்கிறார்கள். இதுவரை உடல் சார்ந்த குரோமசோமில் 278 பண்புகளுக்கான ஜீனின் தானத்தையும், பால்சார்ந்த குரோமசோமில் 110 பண்புகளுக்கான தானத்தையும் உறுதிப்படுத்தியிருக்கிறார்கள்.

'முன்னுரை', 'குரோமசோம்கள்'

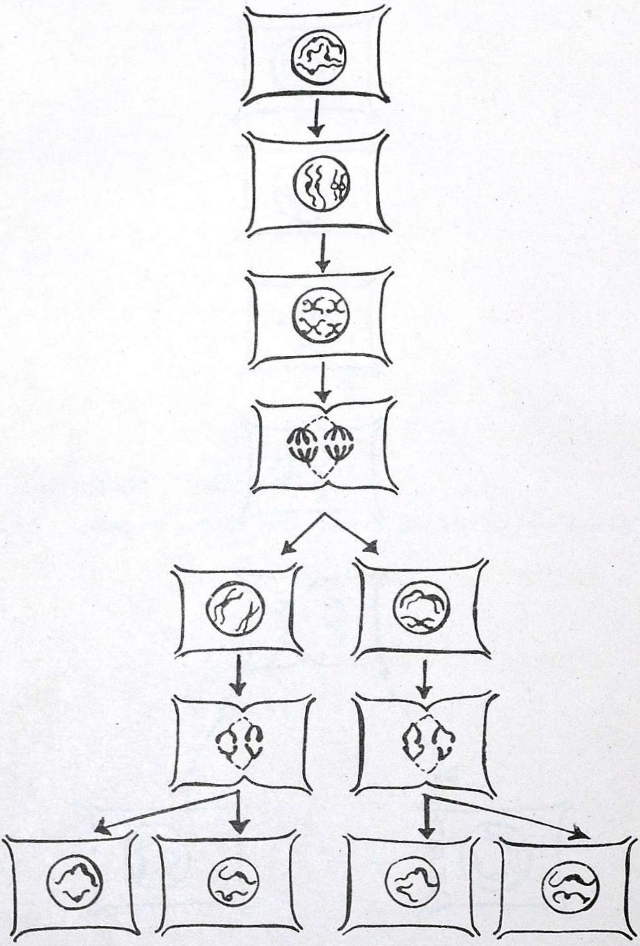
தலைப்பிற்குரிய படங்களின் தொகுப்பு ——→



படம் 3

மைட்டோசிஸ்

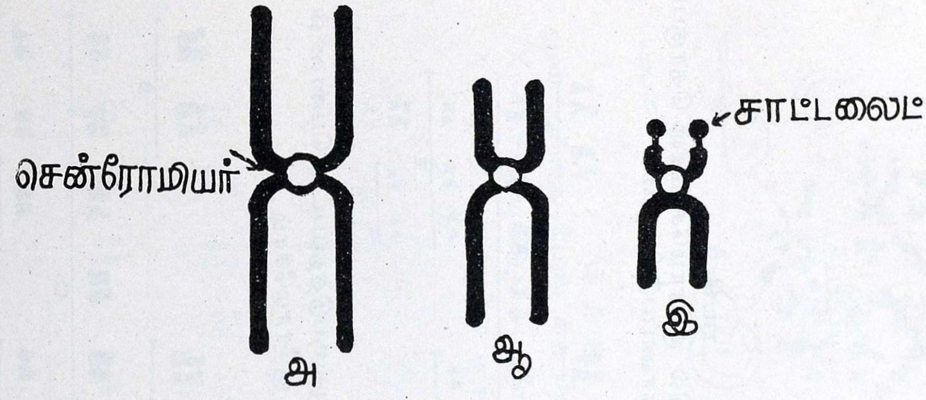
தாய்ச் செல்லிலும் சேய்ச் செல்லிலும் குரோமசோம் எண்ணிக்கை மாறாமல் இருப்பதைக் காண்க.



படம் 4

மியோசிஸ்

சேய்ச் செல்லில் குரோமசோம் எண்ணிக்கை பாதியாகக் குறைந்திருப்பதைக் காண்க.

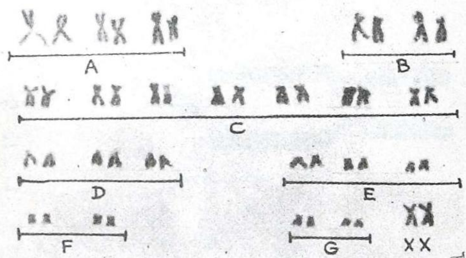


படம் 5

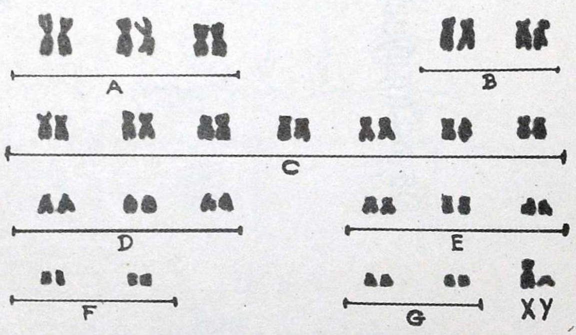
குரோமசோமின் வகைகள்

அ. மெட்டா சென்ட்ரிக் ஆ. சப்மெட்டா சென்ட்ரிக் இ. அக்ரோ சென்ட்ரிக்

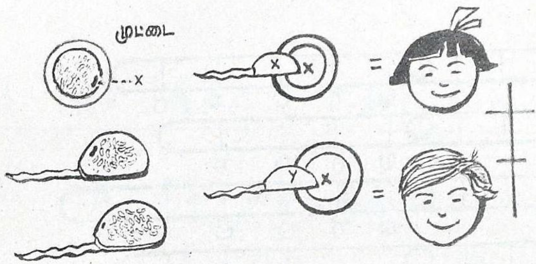
படம் 6
அ. உருப்பெருக்கியில் குரோமசோம்கள் தொகுப்பாகக் காணப்படுகின்றன.



ஆ. வெட்டி ஒழுங்குபடுத்தப்பட்ட பெண்ணின் குரோமசோம்



படம் 7 ஆணின் குரோமசோம்

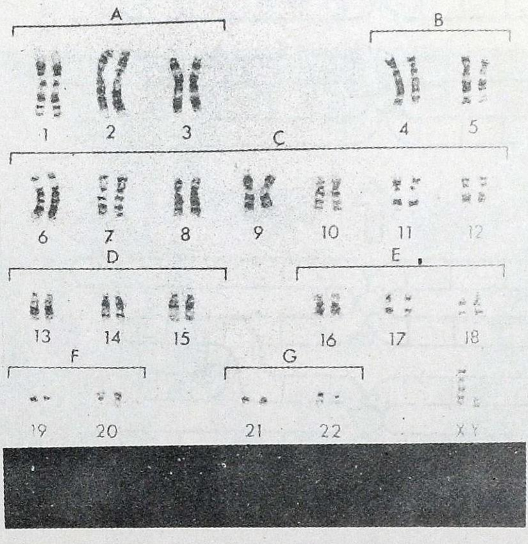


படம் 8

ஆண் அல்லது பெண் சிசு தோன்றும் விதம்

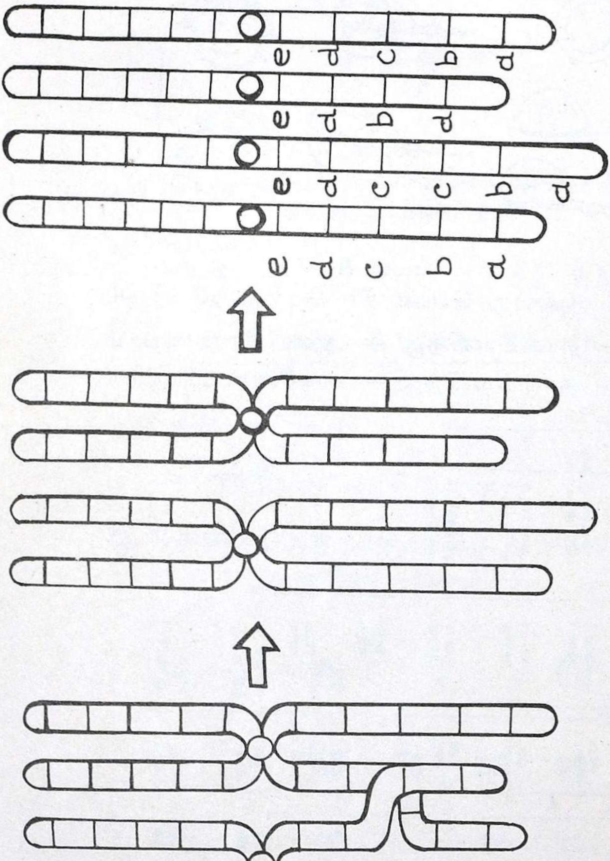
X - தாங்கியவிந்து — ஆண் ரோஸ்பேர்ம்

Y - தாங்கியவிந்து — கைனோஸ்பேர்ம்



படம் 9

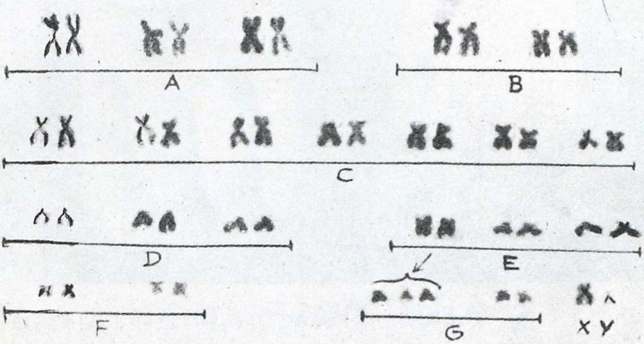
பட்டையிடப்பட்ட குரோமசோம்



படம் 10

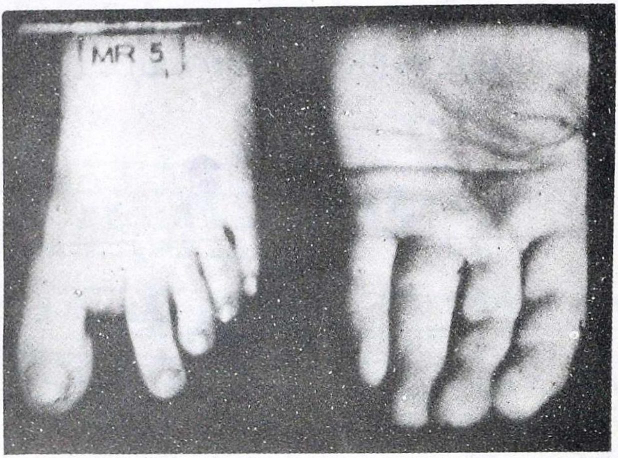
குரோமசோம் பகுதி மாற்றம்

டௌன் தொகுப்பீடு (மங்கோலிய மடமைத் தன்மை)



படம் 11. அ. குரோமசோம்

படம் 11 ஆ. முக அமைப்பு

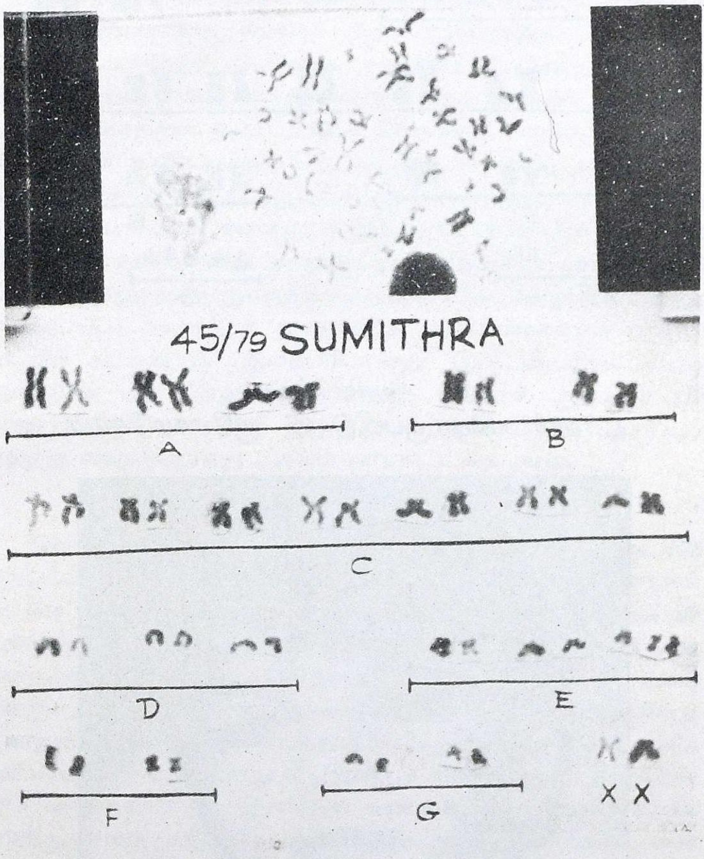


படம் 11 இ. சிமியன் ரேகை; கட்டை விரலுக்கும் அடுத்த விரலுக்கும் உள்ள அதிக இடைவெளி

படம் 12

மூன்றினக்கீற்று 13 நோய்

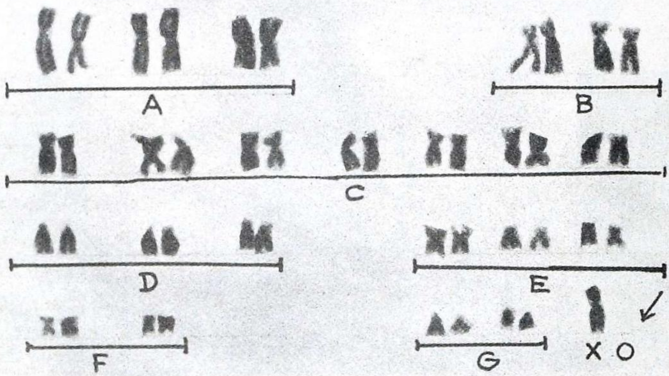
முகத்தோற்றமும் உபரிக் கைவிரலும்



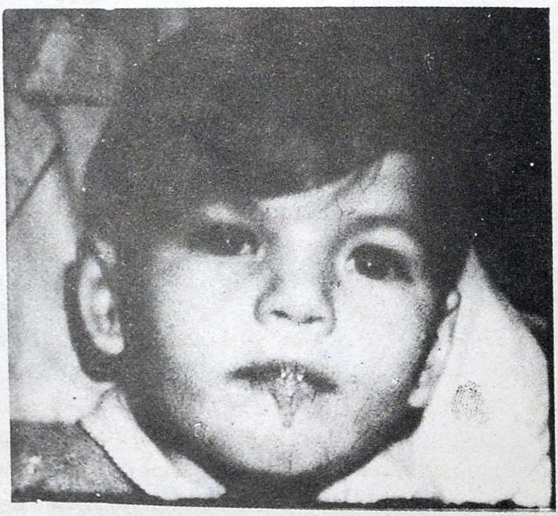
படம் 13

மூன்றினக்கீற்று 18 நோய்

குரோமசோம்



படம் 14
டர்னர் தொகுப்பீடு — குரோமசோம்



படம் 15
பூனைபோன்று கத்தும் குழந்தை

பாரம்பரியம்

மெண்டல், செயற்கை முறையில் வெண்மைநிறப் பூக்களையுடைய செடிக்கும், சிவப்பு நிறப் பூக்களையுடைய செடிக்குமிடையே மகரந்தச் சேர்க்கை நடைபெறச் செய்தார். அதே போன்று பட்டாணி விதைகளை எடுத்துக் கொண்டார். வட்ட வடிவ விதைகளை உண்டாக்கும் செடிக்கும், சுருக்கம் நிறைந்த விதைகளை உண்டாக்கும் செடிக்குமிடையே மகரந்தச் சேர்க்கை நடைபெறச் செய்தார். இயற்கையில் வேறுவிதமான மகரந்தச் சேர்க்கை யாகாமல் கவனமாக இருந்தார். மொட்டு மலராகும் முன்பே அதைத் திறந்து அதனுடைய மகரந்தப் பைகளை எடுத்து விட்டு, அதனுடைய சூலகத்தில் ஏற்கெனவே வேறு பூவிலிருந்து எடுக்கப்பட்ட மகரந்தத் தூளைத் தட்டி, அம்மலரைக் காகிதப் பையில் கட்டினார். இதைப்போன்று இடைவிடாமல் எட்டு ஆண்டுகள் ஆராய்ந்து சில முடிவுக்கு வந்தார். இவ்வாராய்ச்சியை மிகக் கவனமாகச் செய்ததுடன் கவனமாகக் குறிப்பும் எடுத்து வைத்திருந்தது மிகவும் பாராட்டக்கூடியது.

வெண்ணிற மலருக்கும் சிவப்பு நிற மலருக்கும் இடையில் ஏற்பட்ட முதல் கலப்பினங்களில் ஒரே சீராகச் சிவப்பு மலர்கள் மட்டும் மலர்வதைக் கண்டவர், மற்றொரு குணம் மறைந்திருப்பதாகக் கருதினார். தனக்கு எதிரான மற்றொரு குணத்தை மறைத்து, தன்னுடைய குணத்தை மட்டுமே தோன்றச் செய்கின்ற தன்மையை ஓங்குதன்மை என்றும் மறைந்திருக்கின்ற குணத்தை ஒடுங்குதன்மை என்றும் குறித்தார். இரண்டும் தனித் தனியாக இருக்கும்பொழுது இரண்டு குணங்களும் தனித்தனியாக வெளிப்பட்டன. இரண்டும் கலக்கும்பொழுது ஒரே சீராக ஒடுங்குதன்மை மட்டுமே வெளிப்பட்டது. இது மெண்டலின் முதல் விதி எனப்பட்டது (படம் 16). இவற்றை மறுபடியும் கலக்கும்பொழுது நான்கில் ஒரு பகுதியில் மறைந்திருந்த ஒடுங்கு தன்மை மறுபடியும் வெளிப்படுவதைக் கண்டார். மெண்டல், தோட்டத்துப் பட்டாணியைப் பயன்படுத்தியதுபோல் மார்கன் டிரோசிஃபிலா ஈ-யைச் சோதனைக்கு எடுத்துக்கொண்டார்.

இந்த ஈ-இல், 4 ஜோடி குரோமசோம் மட்டுமே இருப்பதால் ஆராய்ச்சி செய்ய எளிதாக இருந்தது.

ஜீன்கள் ஓர் ஒழுங்குமுறையுடன் குரோமசோம் முழுவதும் வரிசைப்படுத்தப்பட்டுள்ளன. ஒவ்வொரு குரோமசோமிற்கும் ஓர் இணை இருப்பதுபோல் ஒவ்வொரு ஜீனிற்கும் ஓர் இணை தானம் உண்டு. இணை தானத்தில் இருக்கும் ஜீன்கள் ஒப்பும் ஜீன்கள் எனப்படும். ஒப்பும் ஜீன்கள் ஒரே பண்பினைப் பெற்றிருப்பின் ஒரேசீர்க்கூட்டு எனவும், ஒரு பண்பு இரண்டில் ஒன்றில் இருந்து மற்றதில் இல்லையெனில் மாறுசீர்க்கூட்டு எனவும் அழைக்கப்படும். சில பண்புகளுக்கான ஜீன், மாறுசீர்க் கூட்டாக இருந்தாலும்கூட அப்பண்புகள் நன்கு வெளிப்படுத்தப்படும். அவை ஓங்கு தன்மை எனப்படும். சில பண்புகள் ஒரே சீர்க்கூட்டாக இருந்தால் மட்டுமே வெளிப்படுகின்றன. அத்தகைய பண்புகள் ஒடுங்கு தன்மை என அழைக்கப்படுகின்றன. மெண்டல் தொடக்கத்தில் அளித்த விதிகள், ஜீன்தான் பண்புகளின் இருக்கை என்று தெரிந்த இக்காலத்திற்கும் நன்கு பொருந்துகிறது. ஒரு குறித்த பண்பை உள்ளடக்கி ஆனால் வெளிப்படுத்தாமல் இருப்பவர்கள் 'சுமப்பவர்' அல்லது 'தாங்குபவர்' எனக் குறிக்கப்படுகின்றனர். ஒரு ஜீன் உடல் சார்ந்த குரோமசோமில் காணலாம் அல்லது பால் சார்ந்த குரோமசோமில் காணலாம். இவற்றிற்கு ஏற்ப நோய்கள் நான்கு வழிகளில் ஏற்படுகின்றன.

(1) உடல் சார்ந்த ஓங்கு தன்மை நோய்கள்.

(2) உடல் சார்ந்த ஒடுங்கு தன்மை நோய்கள்

(3) பால் சார்ந்த ஓங்கு தன்மை நோய்கள்

(4) பால் சார்ந்த ஒடுங்கு தன்மை நோய்கள்

உடல் சார்ந்த ஓங்கு தன்மை நோயிற்குச் 'சர்க்கஸ்' குள்ளர்களான 'ஏகாண்டராபிளேசியாவைக்' கொள்ளலாம். உடலின் குருத்தெலும்புகள் சீராக வளர்ச்சியுறாததால் கை கால்கள் குட்டையாக அமைகின்றன.

உடல் சார்ந்த ஓங்கு தன்மை நோயின் அமிசங்கள்

(1) பாதிக்கப்பட்டவர்கள் ஒவ்வொரு தலைமுறையிலும் தங்கள் குழந்தைகளின் பாதிப்பேருக்கு நோயை அளிக்கின்றனர்.

(2) பாதிப்பில்லாதவர்கள் தங்கள் குழந்தைகளுக்கு நோயை அளிப்பதில்லை.

(3) ஆண், பெண் இருபாலரும் சமமாகவே பாதிக்கப் படுகிறார்கள் (படம் 17, 18, 19).

ஒங்கு தன்மைப் பண்புள்ள இருவர் திருமணம் புரிந்து கொள்ளும்பொழுது பெரும்பாலும் உயிர் வாழச் சக்தியில்லாத குழந்தைகள் பிறக்கின்றன. சில வேளைகளில் பெற்றோர் இருவரும் இயல்பாகத் தோன்றி, குழந்தை பாதிக்கப்படலாம். பெற்றோர்களிடம் கேடு பயக்கும் ஜீன் இருந்தும் நோயின் வீரியம் சற்றுக் குறைந்து காணப்படுவதால், மேற்போக்காக நோக்கும்பொழுது நோயின் அறிகுறி தெரிவதில்லை. சிறப்புச் சோதனைகளின் மூலமே இதை அறிந்து கொள்ளலாம். சில வேளைகளில் குழந்தையின் ஜீனில் சடுதி மாற்றம் (Gene Mutation) ஏற்படுவதால் திடீரெனப் பரம்பரையில் பெற்றோர்களுக்கு இல்லாத நோய் தோன்றலாம்.

உடல் சார்ந்த ஒடுங்கு தன்மை நோய்கள் பெரும்பாலும் காலக்டோசீமியோ, பினையில்கீட்டோனுரியா முதலிய வளர்சிதைமாற்ற நோய்களாகவே காணப்படுகின்றன.

(1) பொதுவாக ஒரே தலைமுறையின் சகோதர சகோதரிகள் பாதிக்கப்படுவார்கள்.

(2) நான்கில் ஒரு பங்குப் பரம்பரையினர் பாதிக்கப்படுகின்றனர்.

(3) ஆண், பெண் இருபாலரும் பாதிக்கப்படுகின்றனர்.

(4) பெற்றோர் உறவின் முறையினராக இருக்கலாம்.

பால்சார்ந்த ஒடுங்கு தன்மை நோய்களுக்கு ஹீமோபிலியாவையும், டியுசேன் தசையினத்தையும் கொள்ளலாம் (படம் 20).

(1) ஆண்களே பெரும்பாலும் துன்புறுகிறார்கள்.

2) நோயுற்ற தந்தை, தன் பெண்களின் மூலம் பேரன்களில் பாதிப்பேர்களுக்கு அளிக்கிறார்.

(3) ஒருபோதும் தந்தையிடமிருந்து நேரடியாக மகனுக்கு நோய் அளிக்கப்படுவதில்லை.

பால் சார்ந்த ஓங்கு தன்மைப் பண்பிற்கு, படியாத ரிக்கெட்ஸ் மற்றும் XG இரத்த வகையைக் கொள்ளலாம். பாதிக்கப்பட்ட தந்தையின் எல்லாப் பெண் குழந்தைகளும் துன்புறுவதோடு, எல்லா ஆண் குழந்தைகளும் நோயின்றி காணப்படுவர்.

இதுவரை கூறப்பட்ட எடுத்துக்காட்டுகள், ஓரே ஒரு ஜீனை மட்டும் சார்ந்த பண்புகளுக்கே பொருந்தும். சில பண்புகளும், சில நோய்களும் பல ஜீன்களையும், பல காரணிகளையும் சார்ந்து காணப்படுகின்றன.

இதுவரை கேடு பயக்கும் ஜீன்கள் பற்றியும், நோய்கள் பற்றியுமே கவனம் செலுத்தப்பட்டது. இதைப்போன்று நல்ல பண்புகளுக்குரிய ஜீன்களும் பரம்பரையினருக்கு அளிக்கப்படு கின்றன. சிறுவர்களாக இருக்கும்பொழுதே இசை மேதைகளாக விளங்கியவர்களின் முன்னோர்களைப் பற்றி ஆராய்ந்திருக் கிறார்கள். பெரும்பாலான சிறுவர்கள் ஐந்து வயதிற்குள் தங்கள் மேதையை உலகிற்கு வெளிப்படுத்திவிடுகிறார்கள். ஹெர்மன் முல்லர் என்ற நோபல் பரிசு பெற்ற விஞ்ஞானி, அறிவாளிகளின் விந்துகளைச் சேகரித்து வங்கி ஒன்று தொடங்கினார். ஆனால், இத்தகைய ஜீன் தேர்வு சில வேளைகளில் தீமையாகவும் முடிய லாம். குழந்தைப் பருவத்திலேயே மேதைகளாக மாறும்பொழுது இயல்பான குழந்தைப் பருவத்தை இழந்து, பிஞ்சில் பழுத்து விடுகிறார்கள். இது விரும்பத்தக்கதன்று.

மரபியலும் புறத்தாக்குதலும் (Genetics and Environment)

உயிரினங்களில் தோன்றும் நோய்கள் யாவும் மரபியல் கோளாறுகளால் மட்டும் ஏற்படுவதில்லை. மனிதர்களுக்குத் தோன்றும் நோய்களை ஒரு வானவில்லில் தோன்றும் நிறமாலைக்கு ஒப்பிடலாம். ஒரு முனையில் மரபுவழி நோய்கள் என்றால் மறுமுனையில் முற்றிலும் புறத்தாக்குதலினால் ஏற்படும் நோய்களைக் கொள்ளலாம். இவ்விரு முனை களுக்கிடையில் இரண்டும் கலந்து ஏற்படும் நோய்களைக் கொள்ளலாம்.

ஏகான்ரோபிளேசியா - முற்றிலும் மரபியல் நோய்
நீரிழிவு நோய் - மரபியலும் புறத்தாக்குதலும்
சவலை நோய் - முற்றிலும் புறத்தாக்குதல்

புறத்தாக்குதல் கருவிலிருக்கும் சிசுவையும் பாதிக்கலாம். செருமானியத் தட்டம்மை தாக்கிய சிசுவை எடுத்துக்காட்டாகக் கொள்ளலாம். பிறக்கும்பொழுது கண்புரை, சிறுதலை முதலிய வற்றுடன் பிறந்தாலும் இது மரபுவழி நோயன்று. எனவே, பிறவிக் குறைகள் யாவும் மரபுவழி நோயல்ல. அதேபோன்று மரபுவழி நோய்கள் யாவும் பிறவியிலேயே வெளிப்படுவதில்லை. ஹட்டிங்டன் கொரியா இருபது, முப்பதாண்டுகளுக்குப்பின்னரே வெளிப்படுகின்றது. சில நோய்கள் பிறக்கும்பொழுதே இருந்தாலும், அவற்றின் தீயவிளைவுகள் படிப்படியாகவே அதிகமாகின்றன. பினையில் கீட்டோனுரியா என்ற மரபுவழி நோயில் உணவில் பினையில் அலனின் என்ற பொருளைத் தவிர்த்து, நோயின் தீவிரத்திலிருந்து தப்பலாம். இந்நோயைப் பிறந்தவுடன் கண்டு கொள்வதால் மூளைப்பாதிப்பைத் தடுக்கலாம். குழந்தையை மருத்துவமனையிலேயே ஏகதேச சோதனைக்கு உட்படுத்துவதன் மூலம் இச் சிக்கலைத் தவிர்க்கலாம்.

பிறப்பிற்கு முன் நோயறிதல் (Prenatal Diagnosis)

ஊனமுற்ற குழந்தையின் பெற்றோர்கள் அடுத்த குழந்தையைப் பற்றிக் கவலையுறுவது திண்ணம். பத்துமாதம் ஒரு குழந்தையைச் சுமந்து பின்னர் ஏமாற்றம் அடைவதைவிடக் கருவுற்ற முதல் மாதத்திலேயே தம் குழந்தை நன்றாக உள்ளதா என அறிய எல்லாத் தாய்மார்களும் விரும்புவார்கள். 25 விழுக்காடு கருச்சிதைவிற்குக் காரணம் குரோமசோம் குறைபாடுகள் என உறுதிப்படுத்தப்பட்டிருக்கிறது. அத்தகையவர்களின் கண்ணீரைத் துடைக்க ஏற்பட்ட துறையே 'கருவாராய்தல்' ஆகும்.

யார் இச்சோதனைக்குச் செல்ல வேண்டும்?

(1) பெற்றோருள் யாருக்காவது குரோமசோம் குறைபாடு இருந்தால்

(2) 35 வயதிற்குப் பின்னர் தாய் கருவுற்றிருந்தால்

(3) குரோமசோம் குறையுள்ள குழந்தை, முன்னர் பிறந்திருந்தால்

(4) பல ஊனங்களுடைய குழந்தையின் பெற்றோர்கள்

(5) குடும்பத்தில் குரோமசோம் குறை இருந்தால்

(6) குடும்பத்தில் ஆதிநரம்புக்குழாய் ஊனங்கள் (Neural Tube Anomaly) காணப்பட்டால்

(7) ஹீமோஃபிலியா, டியுசேன் தசையீனம் முதலிய பால் சார்ந்த நோயினால் துன்புறுபவர்களின் நெருங்கிய பெண் உறவினர்கள்

(8) அடிக்கடி கருச்சிதைவு ஆகும் தாய்மார்கள்.

பெண்கள் கருவுற்ற பதினாறு வாரங்களில் கருவைச் சூழ்ந்துள்ள பனி நீர்மத்தை உறிஞ்சி எடுத்து ஆய்வதின் மூலம் பல நோய்களை அறிந்து கொள்ளலாம். ஆல்பா பீட்டோ புரதத்தின் அளவை நிருணயித்தால் நரம்புக்குழாய் குறைபாடுகளை உறுதி செய்யலாம். பனிநீரில் மிதக்கும் குழந்தையின் செல்லை வளர்த்து ஆராயலாம். செல்களின் குரோமசோம் அமைப்பை ஆராய்வதும், பாலினக் குரோம்சோம்களை உறுதிப்படுத்துவதும் சில நோய்களை இனங்காட்டும். இத்திசு வளர்ப்பில் கிடைத்த செல்லில் ஒரு குறிப்பிட்ட நோயிற்குப் பொறுப்பான என்சைம்களை அளவிடுவதன் மூலம் மூயுகோபாலிசாக்கரைடு, டேசாக்ஸ் நோய், தசையீனங்கள் முதலிய எழுபது வளர்சிதை மாற்ற நோய்களைக் கண்டு கொள்ளலாம். அரிவாள் அணுச் சோகையில் பிரித்தெடுத்த குரோமசோமின் டி. என்.ஏ. அமைப்பை ஆராய்ந்து நோயறியலாம். அண்மைக் காலமாக நுண் ஒலி ஆய்வும் (Ultrasonogram) பயன்படுத்தப்படுகிறது. நேரடியாக ஃபீடாஸ்கோப் (Foetoscope) மூலம் சிசுவைப் பார்த்தலும் சிசுவை நுண்கதிர்ப்படம் எடுத்தலும் மேலும் பல குறைகளைத் தெரிந்து கொள்ள உதவுகிறது.

மரபியல் அறிவுரை (Genetics Councelling)

யார் மரபியல் அறிவுரைக்கு மருத்துவர்களை நாடுவார்கள்?

(1) முன்னர் மரபுவழி நோயுள்ள குழந்தையைப் பெற்ற

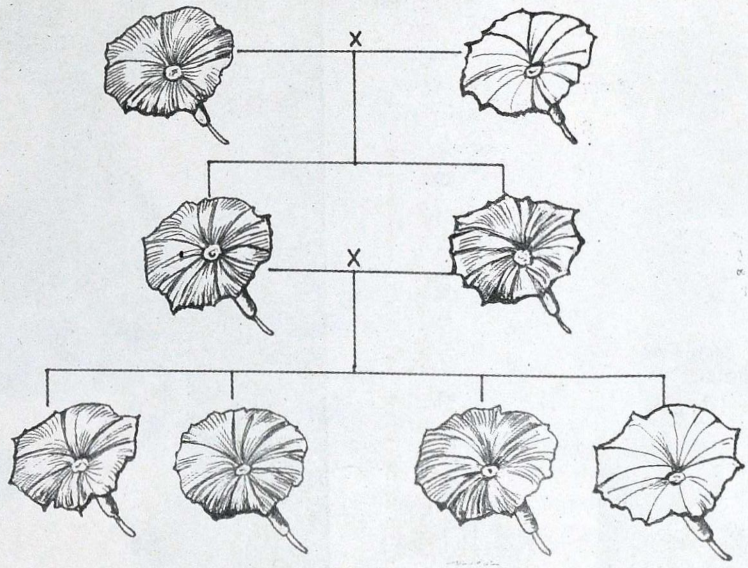
வர்கள் அடுத்த குழந்தைக்கு அந்நோய் வரக்கூடிய வாய்ப்பை அறிவதற்காக

(2) மரபுவழி நோயுள்ள குடும்பத்தில் திருமண உறவு கொள்வதற்கு முன்பு

(3) ஒரு குழந்தையை மரபுவழி நோயுள்ள குடும்பத்திலிருந்து தத்து எடுப்பதற்கு முன்பு

மரபியல் அறிவுரை வழங்குவதற்கு முன்பு குறிப்பிட்ட நோயை ஐயத்திற்கிடமின்றி உறுதிப்படுத்த வேண்டும். அந்நோய் சமுதாயத்தில் காணப்படுவதைவிட அதிக அளவில் அக்குடும்பத்தில் காணப்படுகின்றதா என அறிய வேண்டும். அந்நோயின் மரபுவழித் தன்மை என்னவென்று அறிய வேண்டும். இந்த அடிப்படை உண்மைகளுடன் கருவாராய்தல் மற்றும் நோய் சுமப்பவர்களைச் சோதித்தல் மூலம் கண்டறிதலும் தகுந்த அறிவுரை வழங்கத் தேவையாகிறது. அறிவுரை வழங்கும் மருத்துவர்கள், மரபியலில் மிகுந்த அறிவுள்ளவர்களாக இருத்தல் தேவையாகிறது. காது கேளாத, வாய் பேசாத பெண்ணை யாரும் திருமணம் செய்யமாட்டார்கள் என்று தாய்மாமனுக்கு மணம் புரிவதைப் பார்க்கிறோம். அவர்களுக்கு இரண்டு மூன்று செவிட்டுமை பிறந்த பின்னரே தவறு புலப்படுகிறது. சில வேளைகளில் குறையுடைய குழந்தைகள் பிறக்கும்பொழுது தாயை மட்டுமே குறைகூறி மண முறிவு நிகழ்கிறது. ஒடுங்கு தன்மை நோய்களில் தந்தைக்கும் சமபங்கு உண்டு. அமெரிக்க யூதர்களிடம் 'டே - சாக்ஸ்' நோய் காணப்படுகிறது. எனவே, சமுதாயத்தில் கேடு பயக்கும் ஜீனைச் சுமப்பவர்களைச் சோதனை மூலம் அறிந்து அவர்களுக்குள் திருமணம் நடப்பதைத் தடுக்கிறார்கள்.

'பாரம்பரியம்' தலைப்பிற்குரிய
படங்களின் தொகுப்பு ————→

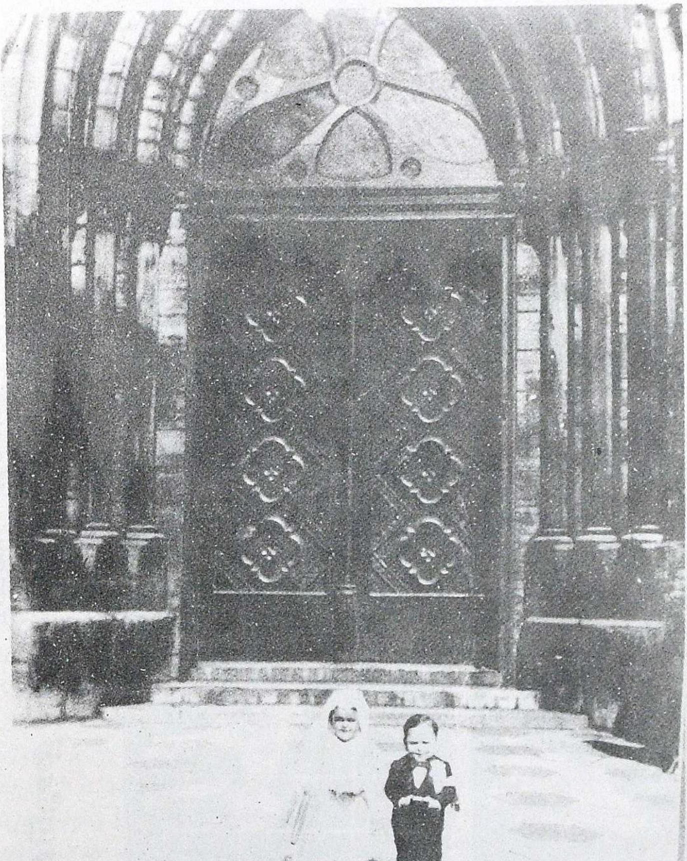


படம் 16

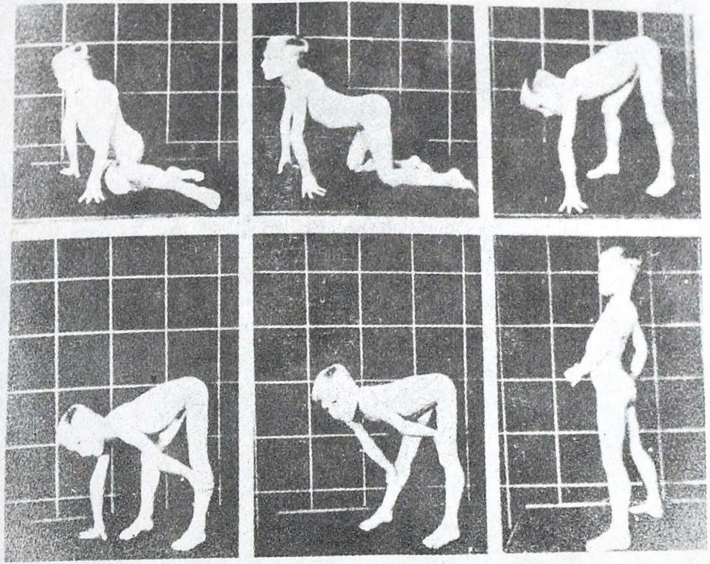
மெண்டலின் முதல் விதி

படம் 17
ஏகான்ரோபிளேசியா நோய்கொண்ட உடன்பிறப்புகள்
உடல்சார்ந்த ஓங்குதன்மை நோய்

படம் 18
அபர்ட் நோய்: உடல்சார்ந்த ஓங்குதன்மை நோய்



படம் 19
பிட்யுட்டரிச் சுரப்பி மரபியல் நோயால்
பாதிக்கப்பட்ட உடன்பிறப்புகள்



படம் 20

டியூசேன் தசையீனம் — பால் சார்ந்த ஒடுங்கு தன்மை நோய்

மக்கள் மரபியல் (Population Genetics)

மக்கள் கூட்டத்தில் எப்படி ஜீன்கள் காணப்படுகின்றன, அவை எவ்வாறு ஒரே அளவில் நிலையாக வைக்கப்படுகின்றன அல்லது மாறுகின்றன என்பதை விளக்கும் துறையே மக்கள் மரபியலாகும். மக்கள் திருமணத்தில் ஒன்றுகூடுதல், ஜீன்களில் ஏற்படும் சடுதி மாற்றங்கள், இயற்கைத் தேர்வுகள், மக்கள் செல்லும் பாதைகள் முதலானவற்றைப் பொறுத்து இது மாறுபடுகின்றது. ஒவ்வொரு குடும்பத்திலும் ஒரு கேடு பயக்கும் ஜீன் காணப்படுதல் இயற்கையே. ஆனால், வேறு பல ஜீன்களால் நோய் அடக்கப்பட்டு நோய் தோன்றும் வாய்ப்பு குறைகிறது. ஆனால், உறவின்முறை திருமணங்கள் நடக்கும் பொழுது இக்கேடு பயக்கும் ஜீன் அதிக அளவில் ஒன்று சேர வாய்ப்பு அதிகமாகிறது. மனுசுமிருதி சுலோகம் ஒன்று ''ஏழு தலைமுறைக்கு உறவில்லாதவர்களைத் திருமணம் செய்ய வேண்டும்'' எனக் கூறுகிறது. அமெரிக்காவில் வாழும் நீக்ரோக்களிடம் வெள்ளையர்களின் ஜீன்கள் 30 விழுக்காடு கலந்திருப்பதாகக் கணக்கிடப்பட்டிருக்கிறது. அதிலும் வடக்கு மாநிலங்களில் 26 விழுக்காடும் தெற்குக் கரோலினாவில் 4 விழுக்காடும் காணப்படுகின்றன. தெற்கு மாநிலத்தில் சமுதாய நோக்கு மிகக் கடுமையாக இருந்ததால் வெள்ளையருக்கும் நீக்ரோக்களுக்கும் திருமணம் நிகழ்வது எளிதல்ல. சில வேளைகளில் சிறு கூட்டம் தனித்து வாழ முயற்சிக்கும்பொழுது ஒரு குறிப்பிட்ட நோய் அதிக அளவில் காணப்படுவதும் இயற்கை. பழங்குடி மக்களாகிய இருளர்களிடமும், குரும்பர்களிடமும் அரிவாள் அணுச்சோகை அதிக அளவில் காணப்படுவதற்கும் இதுவே காரணமாகும். உலகத்தில் பல்வேறு இனங்கள் வாழ்கின்றன (படம் 21). இவை யாவும் மங்கோலாய்டு, காகசாய்டு, நீங்ராய்டு, ஆஸ்திரேலேய்டு, காப்பாய்டு என்ற ஐந்து அடிப்படை இனங்களிலிருந்து தோன்றியவை. மனிதருக்கு உள்ள 1,40,000 ஜீன்களில் குறிப்பிட்ட சில, பொதுவாக அமைவதால் இனத்தின் சிறப்பு அமிசங்கள் நிலைக்கின்றன. பெருகிவரும் போக்குவரத்துச் சாதனங்களாலும், இனங்களிடையே திருமணங்கள் நிகழ்வதாலும், இனங்களின் தனித்துவம் எதிர்காலத்தில் மறைந்துவிடும் எனக் கருதப்படுகிறது. ஆகவே,

மானுடவியல் வல்லுநர்கள் ஒவ்வொரு இனத்திற்கும் உரிய சிறப்புக் குறிப்பு ஜீன்களைத் (Gene Marker) தொகுத்து வைப்பதில் முனைந்து ஈடுபட்டிருக்கிறார்கள். குறிப்பு ஜீன்களின் உதவியுடன் இனங்களின் பண்டைக்கால நடமாட்டங்களை மானுடவியலில் கணிக்கிறார்கள். தாலசிமியா - ஈ (Thalassemia-E) ஜீன் தூரக்கிழக்காசியாவில் பெருமளவில் காணப்படுகிறது. அதே ஜீன் சோழமண்டலக் கடற்கரையிலும் குறைந்த அளவு காணப்படுகிறது. இது பத்தாம் நூற்றாண்டில் இராஜராஜனும் அவன் படைவீரர்களும் கடல் கடந்து வெற்றி கொண்டதற்கு ஒரு சான்று எனலாம்.

'மக்கள் மரபியல்' தலைப்பிற்குரிய படம் ——→

அ

ஆ

இ

ஈ

உ

படம் 21

உலகத்தின் அடிப்படை இனங்கள்

அ. மங்கோலாய்டு ஆ. காகசாய்டு இ. நீங்ராய்டு ஈ. ஆஸ்திரேலாய்டு உ. காப்பாய்டு

ஜீன் - பொறியியல்

ஜீன் என்பது சிறிய புரத மூலக்கூறாகும். ஓர் அங்குலத்தில் ஐந்து மில்லியன் பகுதியில் ஒன்று ஜீன். இதைப்போன்று 23 குரோமசோம்களிலும் 1, 40, 000 ஜீன்கள் இருப்பதாகக் கணக் கிடப்பட்டிருக்கிறது. ஒவ்வொரு ஜீனிலும் ஒரு பண்பிற்குப் பொறுப்பான குறி அடங்கியிருக்கிறது. கண்ணின் அமைப்பை அடைவதற்கு மட்டும் 150 ஜீன்கள் தேவையாக இருக்கின்றன. விந்தோ, முட்டையோ உருவாவதற்குமுன்பு இணை குரோம சோம்களுக்கிடையில் இடப்பெயர்ச்சியும் சேர்க்கைகளும் நடந்த பின்னரே தனித்தனியாகப் பிரிகின்றன. இதனால், ஒரே மாதிரி யான ஜீன் அமைப்பு உடைய மனிதர் உருவாகக்கூடிய வாய்ப்பு 3000, 000, 000, 000, 000-இல் ஒன்றுதான். அதனால்தான் உல கத்தில் ஒருவரைப்போன்று இன்னொருவர் அமைவதில்லை. இதற்கு ஒரே முட்டையிலிருந்து பிரிந்த இரட்டையரை மட்டும் விதிவிலக்காகக் கொள்ளலாம். பாக்டீரியாவின் மரபுக்கூறுகளை ஆராய்ந்து ஜீனின் அடிப்படை உண்மை கண்டுபிடிக்கப்பட்டது. இஸ்ரீசியா கோலை என்ற ஒரு செல் உயிரே, மிருகங்களுக்கும் மனிதனுக்கும் மரபியல் ஆய்விற்கு மாதிரியாக விளங்கியது.

ஜீனின்வேதியியல் பண்பு, இருபதாம் நூற்றாண்டின் இணை யற்ற கண்டுபிடிப்பாகும். இதற்காக 1953-ஆம் ஆண்டு பிரான் சிஸ் கிரிக், ஜேம்ஸ் வாட்சன் மற்றும் மௌரிஸ் வில்கின்சன் என்ற மூவருக்கும் நோபல் பரிசு வழங்கப்பட்டது. மரபுவழிப் பண்புகளுக்கு டிஆக்சிரைபோநியுக்கிளிக் அமிலமே மூலமாக அமைகிறது. இதைச் சுருக்கமாக டி.என்.ஏ. எனக் கூற லாம். இதன் அமைப்பை ஒரு கயிற்று ஏணிக்கு ஒப்பிடலாம். இருபக்கமும் நீண்ட கயிறும் நடுநடுவில் கால் வைப்பதற்குச் சட்டமும் காணப்படும். டிஆக்சிரைபோஸ் என்ற சர்க்கரையும் பாஸ்பேட்டும் மாறி மாறி இரு பக்கவாட்டிலும் அமைந்தால் நடுவில் இருக்கும் சட்டங்கள் அடினின், குவானின், சைட்டோ சின், தைமின் என்ற நான்கு மென்காரங்களால் ஆனது.

இந்தக் கயிற்று ஏணியை முறுக்கினால் தோன்றும் இரட்டை ஹெலிக்ஸ் தோற்றமே டி.என்.ஏ ஆகும் (படம் 22). டி.என்.ஏ-இல்தான் மரபியல் குறிப்பு அமைந்துள்ளது. டி.என்.ஏ. அல்லாமல் ரைபோநியுக்கிளிக் அமிலமும் மரபியல் பணிக்குத் தேவையாகிறது. இதைச் சுருக்கமாக ஆர்.என்.ஏ. என்போம்.

ஆர். என். ஏ, அமைப்பில் டி. என். ஏ. ஐ ஒத்துள்ளது. ஆனால் தைமினுக்குப் பதிலாக யுராசில் காணப்படுகிறது. ஆர்.என்.ஏ பெரும்பாலும் சைட்டோபிளாசத்தில் காணப்படுகிறது. மனிதரிடம் மூன்று வகை ஆர். என். ஏக்கள் காணப்படுகின்றன. அவை தூதுவர் ஆர்.என்.ஏ., மாற்றல் ஆர். என்.ஏ., டெம்பிளேட் ஆர்.என்.ஏ. என்பனவாகும். ஒவ்வொரு வகை ஆர்.என்.ஏ-இற்கும் ஒவ்வொரு பணி உள்ளது. டி.என்.ஏ. மரபுக் குறியீடுகளைத் தூதுவர் ஆர்.என்.ஏ. மூலம் டெம்ளேட் ஆர்.என்.ஏ-இற்கு அனுப்புகிறது. டெம்ளேட் ஆர்.என்.ஏ. புரத உற்பத்தியை நடத்துகிறது. செல்லின் சைட்டோபிளாசம் எங்கும் நிறைந்து இருக்கிற மாற்றல் ஆர். என். ஏ. புரத உற்பத்திக்குத் தேவையான அமினோஅமிலங்களை டெம்ளேட்டுக்குக் கொண்டு வந்து சேர்க்கிறது. சுருக்கமாகக் கூறின் டெம்ளேட்டுதான் புரதத்தைத் தயாரிக்கும் தொழிற்சாலையாகும். செல்லின் பல்வேறு இடங்களிலிருந்து தொழிற்சாலைக்குத் தேவையான மூலப் பொருளான அமினோஅமிலங்களைக் கொண்டு வருகின்ற போக்குவரத்து வேலையை மாற்றல் ஆர்.என்.ஏ. செய்கின்றது. டி. என்.ஏ. வசதியாக உட்கருவில் உட்கார்ந்து கொண்டு, தன் கீழ் பணிபுரியும் தூதுவர் ஆர்.என்.ஏ. மூலம் தொழிற்சாலையில் தயாரிக்கப்படும் புரதம் எப்படி இருக்க வேண்டும் என்று ஆணை பிறப்பித்து வழிகாட்டுகிறது. குறித்த புரதத்தைத் தயாரிக்கத் தேவையான மரபியல் குறிப்புகள், மென்காரங்கள் மூன்றுமூன்றாக டி.என்.ஏ-இல் வரிசைப்படுத்தப்பட்டுள்ளதைப் பொறுத்துள்ளது. இந்த மென்கார வரிசை மாறுபடும்பொழுது ஜீனின் மரபியல் குறியீடுகளும் மாறுபடுகின்றன. அடினின் எப்பொழுதும் தைமினுடன் இரண்டு ஹைட்ரஜன் வேதியியல் இணைப்பாலும், குவானின் எப்பொழுதும் சைட்டோசினுடன் மூன்று ஹைட்ரஜன் இணைப்பாலும் இணைந்துள்ளன. டி. என். ஏ. இரட்டிப்பாகும்பொழுது பக்கவாட்டு இழைகள் இரண்டும் தனித்தனியாகப் பிரிந்து மென்காரங்கள் புதிதாக

மறுபடியும் இணைகின்றன. ஓர் இழையில் இருக்கும் மென்கார வரிசைதான் எதிர் இழையில் உண்டாக வேண்டிய மென்கார வரிசையை நிருணயிக்கிறது. அதாவது ஒன்றுக்கு ஒன்று அச்சுப் போல் செயல்படுகிறது.

செல்லில் புரத உற்பத்தி

உயிர் வேதியங்களில் புரதம், நியுக்கிளிக் அமிலம் இவற்றின் கூட்டு அணு எடை, மில்லியன் கணக்கில் இருப்பதால் அவற்றைப் பெரிய கூட்டு அணுக்கள் என்பர். பெரிய கூட்டு அணுக்களின் உற்பத்தி, ஒன்றை ஒன்று சார்ந்துள்ளது.

டி. என். ஏ. ————→ டி. என். ஏ.
↓
ஆர். என். ஏ.————→ புரதம்

டி. என். ஏ. உற்பத்தி (டி. என். ஏ————→ டி. என். ஏ.)

முன்னர் கூறப்பட்டதுபோல் செல்களின் குரோமசோம் எண்ணிக்கை உயிரினங்களில் மாறக்கூடாத ஒன்றாகும். குரோமசோமில் காணப்படும் டிசாக்சி ரைபோநியுக்கிளிக் அமிலமே பண்புகளின் உறைவிடம் என்பதால், செல் பிரிதலின்பொழுது ஏற்படுகின்ற குரோமசோம் உற்பத்தி என்பது டி. என். ஏ-இன் உற்பத்தியே ஆகும். வழிவழியாக விட்டுச் செல்லப்படுகின்ற பாரம்பரிய பத்திரம் டிஆக்சி ரைபோநியுக்கிளிக் அமிலத்தின் அமைப்பேயாகும். இதில் ஏற்படும் நுண்ணிய மாற்றங்கள்தான் சில வேற்றுமைகளைத் தோற்றுவிக்கின்றன. புதிய டி. என். ஏ. உற்பத்தியாவதற்கு முன், பழைய டி. என். ஏ-இன் இரண்டு இழைகளும் முறுக்கிய சங்கிலித் தோற்றத்தை விடுத்து, ஒரு முனையில் இரண்டாகப் பிரியத் தொடங்குகிறது. அப்படிப் பிரிந்த இழைகள் ஒவ்வொன்றும் அச்சுப்போல் வீளங்கி, புதிய இழைகளை வார்த்தெடுக்க வழிவகுக்கும். பழைய டி.என்.ஏ-இன் ஓர் இழையில் அடினின் (A) இருந்தால், புதியதில் தைமினும் (T), ஓர் இழையில் குவானின் (G) இருந்தால், புதியதில் சைட்டோசினும் (C) இடம்பெற்று வரிசையாக நியுக்கிளியோடைடுகள் இணைக்கப்படும். இந்த நியுக்கிளியோடைடுகளை ஒன்றுடன் ஒன்று இணைக்க டி. என். ஏ. பாலிமெரேஸ் என்ற நொதி பயன்படுகிறது. பழைய இழையும் புதிய இழையும் சேர்ந்து முறுக்கி, புதிய இரட்டை ஹெலிக்கள் உருவத்தை உண்

டாக்கும் (படம் 23). இப்படிப் படிஎடுத்தல் மூலம் டி. என். ஏ. உற்பத்தி செய்யப்பட்டு, சேய்ச் செல்லில் இடம்பெறுவதால், உயிரினங்களின் குணநலப் பண்புகள் பரம்பரையாக விட்டுச் செல்ல ஏதுவாகிறது.

ஆர். என். ஏ. உற்பத்தி (டி. என். ஏ ——→ ஆர். என். ஏ)

டி. என். ஏ-ஐ மையமாக வைத்து ஆர். என். ஏ. மூலமாகப் புரதம் தயாரிக்கப்படுகிறது. டி. என். ஏ-ஐ மையமாக வைத்து ஆர். என். ஏ. தயாரிக்கப்படுவது **படிவமாற்று** (Transcription) என்று பெயரிடப்பட்டது. ஒரு புரதத்தின் உற்பத்திக்குக் காரணமான டி. என். ஏ-இன் ஓர் இழையின் குறிப்பிட்ட பகுதியைத்தான் ஜீன் என்று கூறுகிறோம். டி. என். ஏ. அமைப்பில் உள்ள மென்கார வரிசைக்கேற்ப தூதுவர் ஆர். என். ஏ. தயாரிக்கப்படுகின்றது (படம் 24). ஆர். என். ஏ-இல் தைமினுக்குப் பதிலாக யுராசில் இடம்பெறுவது குறிப்பிடத்தக்கது. தூதுவர் ஆர். என். ஏ. மட்டுமல்லாமல், மாற்றல் ஆர். என்.ஏ., டெம்ளேட் ஆர். என். ஏ. ஆகியவையும் உட்கருவில் டி. என்.ஏ-ஐ மையமாக வைத்தே தயாரிக்கப்பட்டு, பின்னர் செல்லின் சைட்டோபிளாசத்திற்கு அனுப்பப்படுகின்றன என்பது தற்போது தெளிவாக்கப்பட்டுள்ளது.

புரத உற்பத்தி (ஆர். என். ஏ ——→ புரதம்)

உட்கருவில் உற்பத்தி செய்யப்பட்ட தூதுவர் ஆர். என். ஏ. சைட்டோபிளாசத்திற்கு வந்து சேர்ந்தவுடன் அதில் உள்ள செய்தியினைப் படிக்க ரைபோசோம்கள் மொய்த்துக் கொள்கின்றன. பின்னர் ஒன்றன்பின் ஒன்றாக வரிசையில் நின்று தூதுவர் ஆர். என். ஏ-இல் உள்ள செய்தியினைப் படித்து அதற்கேற்பப் புரதங்களைத் தயாரிக்கின்றன.

தூதுவர் ஆர். என். ஏ-இல் எழுதப்பட்டுள்ள செய்தி நியுக்கிளிக் அமில மொழியில் உள்ளது. இம்மொழி நான்கு மென்காரங்களைக் குறிக்கின்ற A, U, C, G, என்று நான்கு எழுத்துக்களைக் கொண்டதாகும். புரதமொழியானது அமினோ அமிலங்கள் என்ற இருபது எழுத்துக்களைக் கொண்டது. எனவே, நியுக்கிளிக் அமில மொழியிலிருக்கும் செய்தி, புரத மொழிக்கு மொழிபெயர்க்கப்படல் வேண்டும். இந்த மொழி

பெயர்ப்பு (Translation) ரைபோசோம் அல்லது டெம்பிளேட் என்ற மொழிபெயர்ப்பாளர்களால் நடத்தப்படுகின்றன. மொழி பெயர்ப்பதுடன் அச்செய்தியில் குறிக்கப்பட்டுள்ள புரதமும் தயாரிக்கப்படுகின்றது (படம் 25, 26.).

அமினோ அமிலங்களைத் தாங்கி மாற்றல் ஆர். என். ஏ. புரதம் தயாரிக்கப்படும் இடத்தில் தயாராக நிற்கும். தூதுவர் ஆர். என். ஏ-இல் முதன்முதலில் உள்ள செய்தியினைப் படிக்க ஒரு 50S ரைடோசோம் சென்று ஒட்டிக் கொள்ளும். அதன் பின்னர் ஒரு 30S ரைபோசோமும் ஒட்டிக் கொள்ளும். முதலில் உள்ள செய்தியின்படி எந்த அமினோ அமிலத்திலிருந்து புரதத் தயாரிப்பைத் தொடங்க வேண்டுமோ, அந்த அமினோ அமில மாற்றல் ஆர். என். ஏ. தன்னுடைய எதிர்க்குறியீடு உதவியால் முதல் செய்தி உள்ள இடத்தில் வந்து சேர்ந்து கொள்ளும். பின்னர், ரைபோசோம் இரண்டாவது செய்திக்கு மெல்ல நகரும். அங்குள்ள குறியீட்டின் (CODONS) ட்டி இரண்டாவது அமினோஅமில மாற்றல் ஆர். என். ஏ-ஐ அந்த இடத்தில அமரச் செய்யும். மூன்றாவது குறியீட்டு ரைபோசோம் நகரும் முன், முதல் அமினோ அமிலம் இரண்டாவது அமினோ அமிலத் துடன் பெப்டைடு இணைப்பு மூலம் இணைந்து முதல் அமில மாற்றல் ஆர். என். ஏ. வெளியேற்றப்பட்டுவிடும். அடுத்த படியாக மூன்றாவது குறியீட்டின்படி மூன்றாவது அமினோ அமிலம் சேர்த்துக் கொள்ளப்படும். இப்படி ஒன்றன்பின் ஒன்றாக அமினோ அமிலங்கள், தூதுவர் ஆர். என். ஏ-இல் உள்ள செய்தியின்படி பெப்டைடு இணைப்பு மூலம் இணைக்கப் படுகின்றன. இந்த இணைப்பில் பாலிமரேஸ், என்சைம் குவானின் நியுக்கிளியோடைடு மற்றும் சில பொருள்களும் புரதத் தயாரிப்பில் அங்கம் வகிக்கின்றன. புரதத் தயாரிப்பு முடிந்தவுடன், தயாரிக்கப்பட்ட புரதம் தனியாகவும், அத்துடன் ஒட்டிக் கொண்டிருந்த கடைசி மாற்றல் ஆர். என். ஏ. தனி யாகவும், ரைபோசோம்கள் தனியாகவும் பிரிக்கப்பட்டுவிடும்.

புரதத்தின் ஒரு முனையில் உள்ள அமினோஅமிலம் இணைக்கப்படாத அமினோ (NH_2) பகுதியைக் கொண்டு விளங் கும். இந்த அமினோஅமிலத்தை N-முனை அமினோஅமிலம் என அழைப்பது மரபு. மற்றொரு முனையில் உள்ள அமினோஅமி

லம் இணைக்கப்படாத அமிலப் (CooH) பகுதியைக் கொண்டு விளங்கும். இந்த அமினோ அமிலம் C-முனை அமினோ அமிலம் எனப்படும். புரதத் தயாரிப்பு N-முனை அமினோ அமிலமாக இடம்பெறுவது ஃபொர்மைல் மித்தியோனின் என்ற அமினோ அமிலமாகும். எல்லாத் தூதுவர் ஆர். என். ஏ-இல் உள்ள முதல் குறியீடு இதற்கானதாகத்தான் இருக்கும். புரதம் தயாரித்து முடிந்தவுடன் இந்த ஃபொர்மைல் மித்தியோனின் தனியாகப் பிரித்து எடுக்கப்பட்டுவிடும். எனவே, தூதுவர் ஆர்.என்.ஏ-இல் இரண்டாவதாக இடம்பெற்ற குறியீட்டின்படி இணைக்கப்படும் அமினோ அமிலம்தான் N-முனை அமினோ அமிலமாகப் புரதத்தில் இடம்பெறும் ஃபொர்மைல் மித்தியோனின் N-முனை புரதத் தயாரிப்பின்பொழுது வேறு அமினோ அமிலங்களுடன் இணையாமல் பாதுகாப்பு அளிக்கிறது.

மரபுவழிக் குறியீடு (Genetic Code)

எம். நீரன்பர்க் என்பவரும் எச். மத்தாப் என்பவரும் 1961–ஆம் ஆண்டு யுராசில் மென்காரத்தை மட்டுமே கொண்ட ஆர்.என்.ஏ. ஒன்றினைச் செயற்கையாகத் தயாரித்தனர். புரதத் தயாரிப்புக்குத் தேவையான மற்ற பொருள்களாகிய, குவானின் நியுக்கிளியோடைடு, மாற்றல் ஆர்.என்.ஏ-க்கள், 20 அமினோ அமிலங்கள் மக்னீசியம், அடினின் நியுக்கிளியோடைடு, மேலும் இ.கோலை பாக்டீரியாவிலிருந்து எடுக்கப்பட்ட என்சைம்கள் இவற்றைக்கொண்டு சோதனைக் குழாயில் புரதம் தயாரித்தனர். தயாரான புரதம் பினைல் அலனின் என்ற அமினோ அமிலத்தை மட்டுமே கொண்டிருந்தது. எனவே, மூன்று யுராசில் மென்காரங்கள் (UUU) பினைல் அலனின் என்ற அமினோ அமிலத்தைக் குறிக்கும் குறியீடு (Code) என அறிவித்தனர். பின்னர் ஆராய்ச்சியின் மூலம் எல்லா அமினோ அமிலங்களுக்கான குறியீடுகளையும் கண்டனர். இதில் எச். கொரோனாவின் பங்கு மிகப் பெரியதாகும். இந்த மரபுவழிக் குறியீடுகள் பாக்டீரியா முதல் மனிதன்வரை எல்லா உயிர்களுக்கும் ஒன்றாகவே இருப்பது இயற்கையின் அதிசயமாகும். கீழ் உயிரினங்களிலிருந்து பெரிய உயிரினமான மனிதன் வரை பரிணாமத்தின் வாயிலாகத் தோன்றியிருக்க வேண்டும் என்பதற்கு ஓர் அடிப்படை எடுத்துக்காட்டாகும்.

டி.என்.ஏ-இன் வேதியியல் அமைப்பைப் புரிந்துகொண்டவுடன் இதைப்பிரித்து வேறொரு டி.என்.ஏ. மூலக்கூறுடன் ஒட்டவைக்கும் முயற்சி நடந்தது. 1970–ஆம் ஆண்டு ஹீமோபிளஸ் இன்புளுயன்சா பாக்டீரியாவிலிருந்து ஓர் என்சைம் கண்டுபிடிக்கப்பட்டது. இந்த என்சைம் குறித்த தானத்தில் ஆறு நியுக்கிளியோடைடு உள்ள துண்டுகளாக டி. என். ஏ-ஐப் பிரிக்கக்கூடியது. இது ரெஸ்ட்ரிக்ஷன் எண்டோ நியுக்கிளியேஸ் என அழைக்கப்பட்டது. சோதனைக் குழாயில் இந்த டி. என். ஏ. மூலக்கூறு, தானே பல்கிப் பிரியக்கூடிய பிளாஸ்மிட் என்ற உயிர்ப்பொருளுடன் இணைக்கப்படுகிறது. சில பாக்டீரியாவில் குரோமசோமிற்கு வெளியே காணப்படும் வட்டவடிவ டி.என்.ஏ-தான் பிளாஸ்மிட் ஆகும். இந்தப் பிளாஸ்மிட்களுக்கு வேறுசில சிறப்புகளும் உண்டு. அயல் ஜீன் பிளாஸ்மிட்டுடன் இணைத்தால் அதே போன்ற அனேக ஜீன் படிகள் (Copies) உண்டாக்கக்கூடியது. இந்த பிளாஸ்மிட்களை ஒரு செல்லிலிருந்து மற்றொரு செல்லுக்கு மாற்றலாம். இவ்விதம் வெட்டி இணைக்கப்பட்ட டி.என்.ஏ. மூலக்கூறு 'ஒட்டு டி.என்.ஏ.' (Recombitant D.N.A.) அல்லது டி.என்.ஏ. சிமிரா (Chimera) எனஅழைக்கப்படுகிறது (படம் 27). சிங்கத்தின் தலையும், ஆட்டின் உடலும், பாம்பின் வாலும் கொண்ட மிருகம் சிமிரா எனப் புராணங்களில் விவரிக்கப்படுகிறது. டி. என். ஏ. சிமிராவில் பிளாஸ்மிட் உடலும், வேறு உயிரின் டி. என். ஏ. மூலக்கூறும் இணைத்துள்ளதால் இப்பெயர் வைக்கப்பட்டது. இதில் பிளாஸ்மிட் அயல் டி.என்.ஏ-ஐச் சுமக்கும் பணியைச் செய்கின்றது. அயல் டி. என். ஏ-ஐச் சுமந்த பிளாஸ்மிட், இ. கோலை போன்ற வாகனத்தில் ஏற்றப்படுகிறது. டி. என். ஏ-ஐ ஒட்ட, லைகேஸ் (Ligase) என்ற என்சைம் தேவைப்படுகிறது. சிமிராவில் உள்ள டி. என். ஏ- இன் மரபியல் குறிப்புகளைக்கொண்டு இ. கோலைக் குறித்த புரதத்தை உற்பத்தி செய்யத் தொடங்குகின்றது. அறிவியலார் இ.கோலைப் பாக்டீரியாவை வாகனமாகத் தேர்ந்தெடுத்ததற்குப் பல காரணங்கள் உண்டு. இ. கோலை வெகு எளிதில் குறைந்த நேரத்தில் பல்கிப் பெருகக்கூடியது. மரபியல் வல்லுநர்கள் இ.கோலையின் அமைப்பையும் பணியையும் நன்கு அறிந்திருந்தார்கள். ஈஸ்ட் செல்லுடன் சிமிராவை இணைக்கவும் முயற்சி செய்து வெற்றி அடைந்திருக்கிறார்கள். இந்த ஜீன் பொறியிய

லில் உருவாக்கப்பட்ட வாகனமான பாக்டீரியாக்களைப் 'பங்' (Bug) எனச் செல்லமாக அழைக்கிறார்கள். எப்படி மின்னணு வியலில் ஒரு 'சிப்' (Chip) இருக்கின்றதோ அதுபோன்று ஜீன் பொறியியலில் 'பங்' தோன்றியிருக்கிறது. இவையிரண்டும் தான், வரும் பத்தாண்டுகளில் அறிவியல் நுண்ணாய்வை ஆக்கிரமிக்கும் என எதிர்பார்க்கப்படுகின்றது. இந்த உயிரியல் பொறியியலால் மருத்துவம், தொழில், விவசாயம், பெட்ரோலியம் முதலிய துறைகளில் பொருளாதார முறையில் நன்மை பயக்கத் தொடங்கிவிட்டது.

ஜீன் பொறியியலின் நன்மைகள்

நீரிழிவு நோயாளிகள் நாளுக்குநாள் பெருகிக் கொண்டே போகிறார்கள். அவர்களுக்குத் தேவையான இன்சுலினைப் பன்றியின் கணையத்திலிருந்து சேகரித்து வந்தார்கள். ஆனால் நடைமுறையில் வெகு சிறிய அளவே இம்முறையால் கிடைத்தது. மேலும் இந்த இன்சுலின் மனிதர்களுக்கு ஒவ்வா விளைவையும் ஏற்படுத்தியது. எனவே, இன்சுலினுக்கான மனித டி. என். ஏ. ஏற்றிய இ. கோலைக் கொண்டு வெகு விரைவில் பெருமளவில் இன்சுலின் உற்பத்தி செய்யப்படுகிறது. 5மி. கிராம் சோமாட்டோஸ்டாடின் என்ற வளர்ச்சி ஹார்மோனைத் தயாரிக்க 5,00,000 ஆட்டின் மூளை தேவையாக இருந்தது. சோமாட்டோஸ்டாடின் குறிப்பு ஜீனை ஏற்றுக் கொண்ட இ.கோலை எளிதில் ஹார்மோனைத் தயாரிக்கின்றது. இதைப்போன்றே புற்றுநோய், வைரஸ் நோய்களுக்குத் தேவையான இன்டர்பெரானைத் (Interferon) தயாரிக்க முடியும். வாக்சீன் தயாரிக்கத் தேவையான ஆண்டிஜென் சாதாரணமாகப் பாக்டீரியா அல்லது வைரஸ்களைத் திசு ஊடகத்தில் வளர்க்கிறோம். அதற்குப் பதிலாக டி. என். ஏ-ஐ மட்டும் ஒரு வாகனத்தில் ஏற்றி ஆண்டிஜெனை உற்பத்தி செய்யலாம். (ஆண்டிஜென் என்பது ஒரு கிருமியின் உடலில் காணும் புரதம். இது நமது உடலில் நுழையும் பொழுது அதற்கு எதிராக நமது உடல் பெருமளவில் ஆண்டிபாடி உற்பத்தி செய்து கிருமியை அழிக்கிறது). ஜீன் சிகிச்சை என்பது குறையுள்ள ஜீனை அகற்றி நல்ல ஜீனைப் பொருத்துவதாகும். இதற்கு ஆராய்ச்சிகள் பல நடந்து வருகின்றன.

ஆனால், இது வெற்றியடைய பல ஆண்டுகள் ஆகும். இம்முறையில் 2000 மரபியல் நோய்களைத் தடுக்கலாம்.

இப்புதிய முறை பல தொழில் நுட்பங்களுக்கும் உதவி செய்கிறது. தேவையான ஜீனைத் தேர்ந்தெடுத்து எத்தனை வகையான 'பங்'-ஐ வேண்டுமானாலும் செய்து கொள்ளலாம். பெரும் தொழில் வளர்ச்சியினால் உலகின் காற்றும் நீரும் நச்சுத்தன்மை அடைவதை நாம் அறிவோம். கடலில் எண்ணெய் சிந்துவதனால் ஆயிரக்கணக்கான கடல் உயிர்கள் அழிவதையும் அறிவோம். டாக்டர் ஆனந்தமோகன் சக்கரவர்த்தி எண்ணெயை விழுங்கக்கூடிய ஒரு 'பங்'கைச் செய்து வியப்பில் ஆழ்த்தினார். எண்ணெய்க் கிணறுகளில் அடியில் உள்ள எண்ணெயை அதன் அடர்த்தியின் காரணமாக வெளியேற்ற முடிவதில்லை. எனவே எண்ணெயின் அடர்த்தியைக் குறைக்கும் பாக்டீரியாவை உண்டாக்கினார். இதனால் கோடிக்கணக்கான பணம் மிச்சமாகும். திடக் கழிவுகளிலிருந்து மீதேன் வாயுவை உண்டாக்க நொதிக்க வைக்கும் பாக்டீரியாவை உண்டாக்கினார்கள். டாக்டர் 'ஹர் கோபிந்த கொரானா' சூரிய ஒளியிலிருந்து மின்சாரம் உற்பத்தி செய்ய முயன்று வருகிறார். இதற்கு, உருவாக்கிய ஒரு பாக்டீரியாவின் செல் சுவரைப் பயன்படுத்த முடியும் எனக் கருதுகிறார்.

வேளாண்மையில் வீரிய ஒட்டுமுறை பலகாலமாக இருந்து வந்தாலும் அதன் அறிவியல் அடிப்படையை இன்று நாம் நன்கு உணர்ந்திருக்கிறோம். அதிக மகசூலைக் கொடுக்கும் பயிருக்கும் மழை, வெயில், பனி முதலான இயற்கையின் சீற்றங்களைத் தாங்கக்கூடிய வலிமையை அளிப்பதன் மூலம் மிகுந்த ஊதியம் பெறலாம். இப்பொழுது பயிர்களுக்குத் தேவையான நைட்ரஜனை உரமிடுவதன் மூலம் அளிக்கிறோம். நைட்ரஜன் தயாரிக்கும் ஜீனைப் பற்றிய உண்மை பிளாஸ்மிட் வழியாகத் தெரிய வந்திருக்கிறது. நைட்ரஜன் தயாரிக்கக் குறிப்பிடும் ஜீனை இதர தாவரங்களுடன் இணைத்துவிட்டால், தானே நைட்ரஜன் உற்பத்தி செய்து கொள்ளும். இவ்வாராய்ச்சியின் முடிவு எதிர் காலத்தில் மக்கள் சமுதாயத்திற்கு நல்ல பலனையளிக்கும்.

தீமைகள்

ஜீன் பொறியியலைக் கொண்டு தீய விளைவுகளையும்

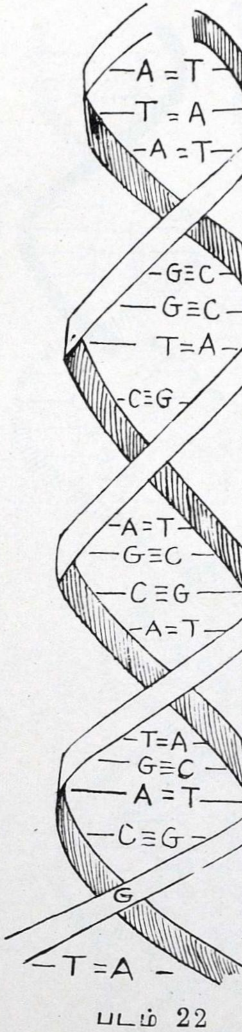
ஏற்படுத்தலாம். தற்சமயம் இ. கோலைப் பாக்டீரியாவை அயல் ஜீனை ஏற்கும் வாகனமாகப் பயன்படுத்துகிறோம். இ. கோலை நம் உடலின் உள்ளும் புறமும் இருக்கிறது. எளிதில் அயல் ஜீனை ஏற்றுக் கொள்ளும் தன்மையுள்ளது. ஒரு வினோதமான ஜீனை ஏற்றுக்கொண்ட இ. கோலை குடிநீர், கழிவுநீர் மூலம் மனித, விலங்கு உடல்களில் தவறி நுழைந்துவிட்டால் விளைவு விரும்பத் தகாததாக முடியும். செல்லுலோஸ் பொருளைச் சீரணிக்கும் இ. கோலை மனித உடலில் நுழைந்துவிட்டால் நிறுத்த முடியாத வயிற்றுப்போக்கு ஏற்படும். ஆண்டிபயாட்டிக் மருந்துகளைத் தாங்கிக் கொள்ளக்கூடிய இ. கோலை மனிதனைத் தாக்கத் தொடங்கினால் அதை அழிக்கும் வகை ஏதுமில்லை. புற்றுநோய் உண்டாக்கக்கூடிய ஜீனை இ. கோலையில் ஏற்றி ஆராய்ச்சி செய்ய 1971- இல் அமெரிக்காவில் முயற்சி செய்யப்பட்டது. இம்முயற்சி உலகையே திடுக்கிட வைத்தது. ஆராய்ச்சியின் விளைவாகக் கொடிய பாக்டீரியாவை உருவாக்கி உலகில் பரப்பக்கூடும். இதில் ஈடுபடுபவர்களும் இதனால் பெரிதும் பாதிக்கப்படுவார்கள். இந்தச் சக்திவாய்ந்த ஆயுதம் தீயவர்கள் கையிற்குச் சென்றால் பெரும் தீங்கு விளையலாம். நுண்ணுயிர்ப் போர்முறையை (Biological Warfare) எதிர்த்து, பல நாடுகள் தீர்மானம் நிறைவேற்றின. ஆனால் 1982-இல் ஒரு வல்லரசு ஜீன் பொறியியல் துணை கொண்டு நுண்ணுயிர்க் கருவிகள் தயாரிப்பதாகத் தெரிய வருகிறது. இந்தச் சக்திவாய்ந்த ஜீன் பொறியியலை வேறு வழியில் தீர்க்க முடியாத பிரச்சனைகளுக்கே பயன்படுத்த வேண்டும்.

முடிவுரை

பாக்டிரியாக்களை வளர்பொருளில் வளர்ப்பது நீண்ட காலமாகத் தெரிந்த ஒன்றாகும். தாவரத்தின் செல்லை, வளர்பொருளில் வளர்த்து அதனின்று தாவரத்தையே உண்டாக்குகின்ற வித்தையும் இன்று கைவந்த கலையே. இதேபோல் மனிதச் செல்லை, வளர்பொருளில் நிலையாக வளரச் செய்து அதிலிருந்து மனிதனை உண்டாக்கிவிட்டால், அது மாபெரும் சாதனையாகத் திகழும். ஆனால் இதில் உள்ள பல உயிர் வேதியியல் சிக்கல்களின் காரணமாக எதிர்காலத்தில் உடனே

நடைபெறுகின்ற வாய்ப்பு இல்லை. அவ்வாறு நடந்தேறிவிட்டால் பாலணுக்களின்றியே மனித இனத்தைப் பெருக்க முடியும். ஆனால், இது பண்பாட்டுக்கு ஊறு விளைவிப்பதுடன் பல்வேறு சங்கடங்களுக்கும் வழி வகுக்கும். மரபியல் என்றால் இனப் பெருக்கமும் அறிவியல் கதைகளில் வரும் பயங்கர அசுரர்கள் உருவாக்கமும் என்ற தவறான கருத்தைப் பொதுமக்களிடமிருந்து நீக்குவது நமது கடமையாகிறது. மரபியல் நோய்களை முன்னறிந்து கேடு பயக்கும் ஜீன்கள் ஒன்று சேராமல் தடுப்பதும், நோயைத் தொடக்கத்திலேயே அறிந்து அவற்றைக் களைவதும், ஏகதேச பொதுநோக்குச் சோதனைகளின் மூலம் அறிந்து அவை அதிகமாகாமல் தடுப்பதும், மரபியல் வல்லுநர்களின் கடமையாகும். ஜீன் பொறியியலால் விளைந்த நன்மைகளை விழிப்புடன் கண்காணித்து மனித குலத்திற்குப் பயன்படச் செய்வது அவர்களின் கடமையாகும்.

‘ஜீன் — பொறியியல்’ தலைப்பிற்கான
படங்களின் தொகுப்பு ———→

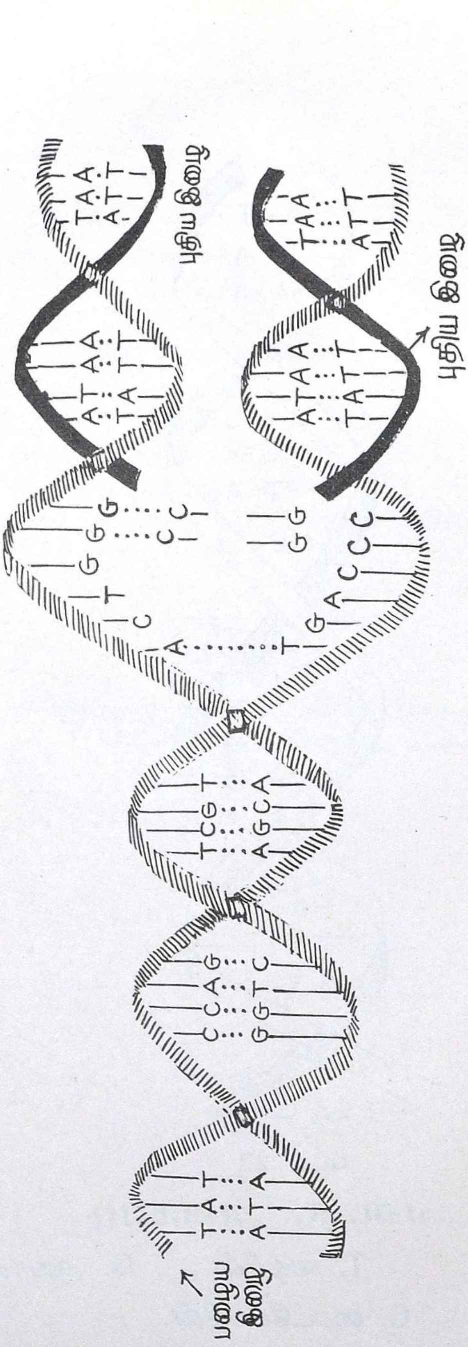


படம் 22

டி. என். ஏ. அமைப்பு

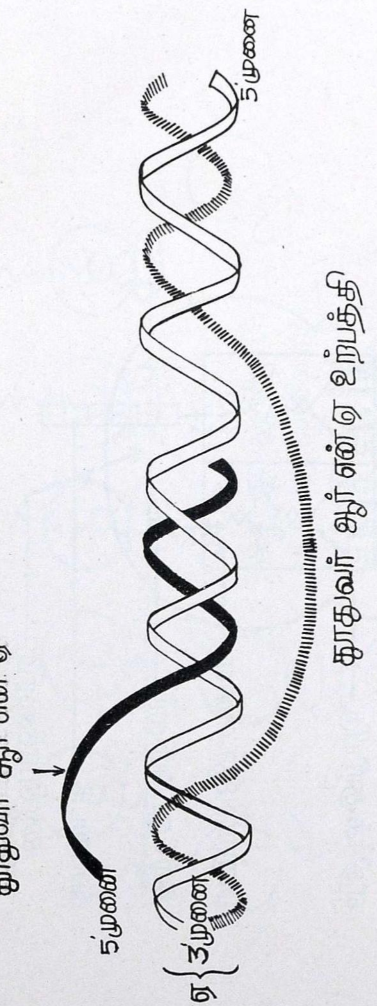
A. அடினின் **T.** தைமின் **G.** குவானின்

C. சைட்டோசின்



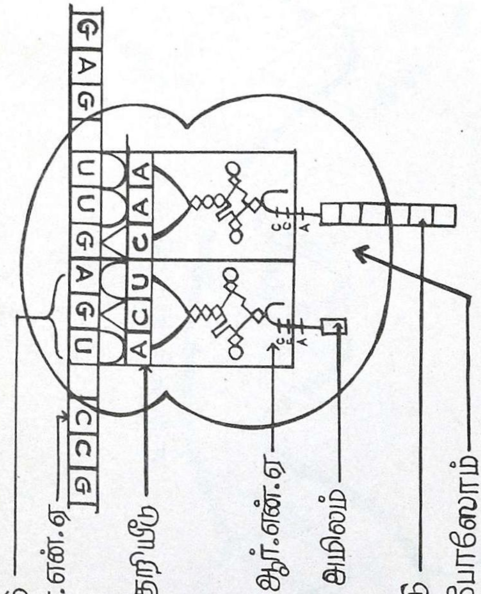
படம் 23

டி. என். ஏ. படி எடுத்தல்



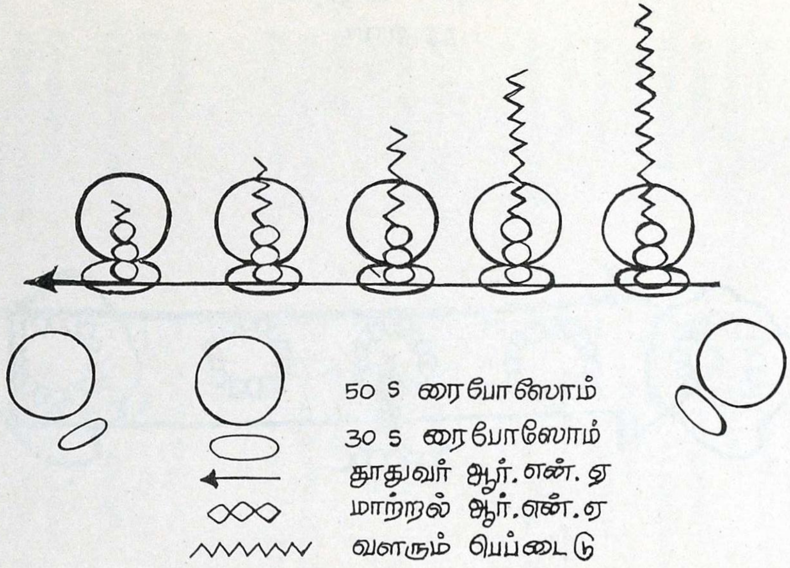
படம் 24

தூதுவர் ஆர். என். ஏ. உற்பத்தி



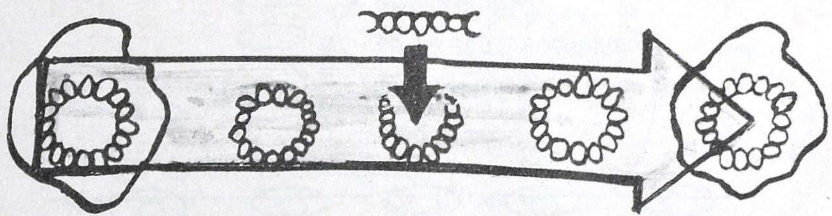
படம் 25

புரதத் தயாரிப்பு (1)



படம் 26

புரதத் தயாரிப்பு (2)



படம் 27
ஒட்டு டி. என். ஏ.

TECHNICAL WORDS

A

Aberrant Chromosome	—	ஊன குரோமசோம்
Achrocentric	—	அக்ரோசென்ட்ரிக்
Allelic Genes	—	ஒப்பும் ஜீன் ஒப்பும் மரபுக்கூறு
Amino acid	—	அமினோ அமிலம்
Amniotic fluid	—	பனிநீர்
Anaphase	—	அனா நிலை
Androsperm	—	ஆண்ரோஸ்பேர்ம்
Antibody	—	ஆண்டிபாடி
Anticodon	—	எதிர் குறியீடு
Autosome	—	உடல்சார்ந்த குரோமசோம்
Autoradiography	—	ஆட்டோரேடியோகிராஃபி

B

Banding Technique	—	பட்டையிடும் முறை
Barr Body	—	பார் அங்கம்
Base	—	மென்காரம்
Biology	—	உயிரியல்
Biological warfare	—	நுண்ணுயிர் போர்முறை
Bloom Syndrome	—	புளும் தொகுப்பீடு

C

Carrier	—	சுமப்பவர், தாங்குபவர்
Cell	—	செல், உயிரணு
Cell division	—	செல் பிரிதல், உயிரணு பிரிதல்
Centromere	—	சென்ட்ரோமியர்
Chronic myeloid Leukemia	—	நிடித்த மைலாயிடு லுக்கீமியா
Chimera	—	சிமிரா
Crossing over	—	இடப்பெயர்ச்சி
Cytoplasm	—	சைட்டோபிளாசம்
Cholchecin	—	கோல்ச்சின்
Chromosome	—	குரோமசோம்

D

Deletion — குறைக்கப்பட்ட

D.N.A. (டி.என்.ஏ) (Deoxyribonucleic Acid) — டிஆக்சிரைபோ நியுக்ளிக் அமிலம்

Dipeptide — இரு பெப்டைடு

Diploid — இணை குரோமசோம்

Dominant Factor — ஓங்கு தன்மை

Duplication — இரட்டிப்பாகுதல், படி எடுத்தல்.

Down's syndrome — டௌன் தொகுப்பீடு

E

Environment — புறச்சூழல்

Enzyme — என்சைம், நொதி

Evaluation — பரிணாமம்

F

Foetoscope — ஃபீட்டாஸ்கோப், கருச் சிசு நோக்கி

Fungus — பூஞ்சாளம்

G

Gametes — பாலணுக்கள்

Gene — ஜீன் மரபுக்கூறு

Genetic disease — மரபுவழி நோய்கள்

Genetics — மரபியல்

Genetic Code — ஜீன் குறியீடு

Genetic councelling — மரபியல் அறிவுரை

Genetic Engineering — ஜீன் பொறியியல்

Gene Mapping — ஜீன் தானம் வரைதல்

Genotype — ஜீன் அமைப்பு

Gynosperm — கைனோஸ்பேர்ம்

H

Haploid — ஒற்றைக் குரோமசோம்

Heredity — பாரம்பரியம்

H.L.A.System — எச். எல். ஏ. மண்டலம்

Hetrologous — மாறுசீர்க் கூட்டு

Homologous — ஒரே சீர்க் கூட்டு
Hormone — ஹார்மோன்

I

Interferon — இன்டர்பெரான்
Insitu hybridisation — உள்ளார்ந்த கலப்பினம்
Isochromosome — ஓரகக் குரோமசோம்

K

Karyotype — குரோமசோம் படம் கேரியோ டைப்
Klinefelters disease — கிளைன்பெல்டர் நோய்

L

Linkage analysis — கணுப் பகுப்பாய்வு
Long arm — நெட்டைப் புயம்

M

Macromolecules — பெரியமூலக்கூறுகள்
Messenger RNA — தூதுவன் ஆர். என். ஏ.
Meiosis — மியோசிஸ், குறை பிளவு
Metabolism — வளர்சிதை மாற்றம்
Metaphase — மெட்டாநிலை
Metacentric — மெட்டாசென்ட்ரிக்
Molecule — மூலக்கூறு
Monosomic — குறைந்த ஒற்றைக் குரோமசோம்
Mutant — சடுதி மாறிய
Mutation — சடுதி மாற்றம்

N

Neural tube anamoly — நரம்புக் குழாய் ஊனம்
Nucleus — உட்கரு
Nucleic acid — நியுக்கிளிக் அமிலம்

P

Phladelphia chromosome — பிளடல்ஃபியா குரோமசோம்
Phenotype — வெளிப்படும் பண்பு
Phytohaemoglutinin — ஃபைட்டோ ஹீமோஅள்ளுட்டினின்
Polymorphism — பாலிமார்பிசம்

Population genetics	— மக்கள் மரபியல்
Prenatal diagnosis	— பிறப்பிற்கு முன் நோயறிதல்
Prophase	— புரோ நிலை
Protein	— புரதம்
R	
Recessive factor	— ஒடுங்கு தன்மை
Recombinant DNA	— ஒட்டு டி. என். ஏ.
Replication	— அச்சுப் பதித்தல்
Ribonucleic acid	— ரைபோநியுக்கிளிக் அமிலம்
Ring Chromosome	— மோதிரக் குரோமசோம், வட்ட வடிவக் குரோம சோம்
S	
Sex chromatin	— பாலினக் குரோமாட்டின்
Sex chromosomes	— பாலினக் குரோமசோம்
Short arm	— குட்டைப் புயம்
Spontaneous mutation	— இயற்கைச் சடுதி மாற்றம்
Somatic cell hybridisation	— உடலொட்டிய செல் கலப் பினம்
Submetcentric	— சப்மெட்டாசென்ட்ரிக்
T	
Thalassaemia	— தாலசீமியா
Telophase	— டீலோ நிலை
Tissue culture medium	— திசு ஊடகம்
Transfer RNA	— மாற்றல் ஆர். என். ஏ.
Transcription	— படிவமாற்று
Translation	— மொழிபெயர்ப்பு
Translocation	— இடப்பெயர்ச்சி
Trisomy	— முக்கூட்டுக் குரோம சோம்கள்
Turner's syndrome	— டர்னர் தொகுப்பீடு
Z	
Zygote.	— பாலணு கலந்த முதன்மை செல்

BIBLIOGRAPHY

1. S. T. Achar, J. Viswanathan (1982), Text Book of Paediatrics, Orient Longman.

2. Lalit M. Ambani, Will you have a Normal Baby? Science Today (April 1981 Vol. 15/No. 4). Times of India Publications.

3. Ivorevams and Michael Wright
Readers Digest, Library of Modern Knowledge, chapter 4. Vol. I, Readers Digest Association Limited.

4. Anthony Feldman and Peter Ford Francis Crick, James Watson Scientists and Inventors: Aldus Books London.

5. John O. Forfar and Gavin C. Arneil (1979)
Text Book of Paediatrics, Chapter 3, Churchill and Livingstone.

6. Michael M. Kaback. M. D. Guest Editor (1978). The Paediatric Clinics of North America, August 1978, Volume 23/Number 3, W. B. Saunders Company.

7. Sylviad Lawler and B. R. Peeves (1976), Chromosome studies in Man. Past Achievements and Recent Advances. J. Clin. Path. 1976, 29, 5695-582.

8. B. S. Mahajan. Hail Helix. The Age of Genetics. Science Today (December 1983 Vol. 17/No. 10), Times of India Publications.

9. M. S. Swaminathan, Genetic Conservation Microbestoman, Science age, January 1984 Vol. 2 No. 1, Nehru Centre Publication, Great Events of the 20th Century: The spira Key: DNA and the spark of life.

10. Library of Congress Catalogue 76-23540. Readers Digest Association Limited.

11. Vaughan, McKay and Behrman (1979), Nelson Textbook of Paediatrics, Chapter 6, W. B. Saunders Company.

12. Jorge J., Yunis and Mary E. Chandler (1977). A Review the chromosomes of man. Clinical and Biological significance August 1977 Volume 80, Number 2/Whole Number 423: The American Journal of Pathology.