அலகு
7

வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழிக் கோளாறுகள்

D3ILJ4

சர் அர்சிபால்டு கார்ரோட்

1908 ஆம் ஆண்டு ஆங்கிலேய மருத்துவரான சர் அர்சிபால்டு கார்ரோட் "வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகள்" என்ற வார்த்தையை அறிமுகப்படுத்தினார். இவர் உயிர் வேதிவினைகளில் ஈடுபடும் நொதிகளின் குறைவான செயல்பாடு அல்லது முழுமையாக இல்லாமல் இருப்பதால், உயிர்வேதி வினைகள் தடைப்படுவதன் விளைவாக மரபு வழி கோளாறுகள் ஏற்படுகின்றன என்று குறிப்பிட்டார். அல்கேப்லூரியா என்ற நோய் பற்றி ஆய்வு மேற்கொண்டார். இந்நோய் உள்ளவர்களின் சிறுநீர் காற்றில் வைக்கப்படும் போது கருப்பு நிறமாக மாறுவதற்கு காரணம், மரபணு மாற்றம் ஆகும். இதன் விளைவாக ஹோமோஜென்டிஸிக் அமிலம் உடலில் அதிகளவில் சேகரமாகிறது என்பதை கண்டறிந்தார். இதைத் தொடர்ந்து 1941 ஆம் ஆண்டில் ஜார்ஜ் பீடில் மற்றும் எட்வர்டுடாதும், என்பவர்கள் ரொட்டி பூஞ்சை நியூரோஸ் போராவை பயன்படுத்தி கார்ரோட்டின் கருதுகோளை உறுதி செய்து ஒரு மரபணு நொதி கோட்பாட்டை முன்வைத்தனர். பல புரதங்கள் ஒன்றிற்கும் மேற்பட்ட பாலிபெப்டைடு சங்கிலிகளை பெற்றிருப்பதால், 1957 ஆம் ஆண்டு வெர்னோம் இங்காரம் என்பவர் ஒரு மரபணு ஒரு பாலிபெப்டைடு என அக்கோட்பாட்டை மாற்றியமைத்தார்.

கற்றலின் நோக்கங்கள் :

இந்த பாடப்பிரிவை கற்றறிந்த பின்னர், மாணவர்கள் கீழ்க்கண்டவற்றை புரிந்துகொள்ள முடியும்

- வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழிக் கோளாறுகளின் உயிர் வேதி அடிப்படை
- வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழிக் கோளாறுகளின் வகைகள்
- கேலக்டோசிமியாவின் காரணம் மற்றும் அறிகுறிகள்
- வான்–கிரீக்ஸ் நோயை உருவாக்கும் காரணிகள்
- ஹீமோபீலியாவின் பல்வேறு வகைகள் மற்றும் இரத்த உறைதல் காரணிகள்
- விழி மற்றும் விழித்தோல் அல்பினிசம்
- அல்கேப்டனூரியாவின் காரணம் மற்றும் அறிகுறிகள்
- டே – சாக்ஸ் நோயின் காரணங்கள்

XII U7 Inborn_TM.indd 176 4/21/2020 9:28:54 AM

பாட அறிமுகம்

கார்போஹைட்ரேட், புரதம் மற்றும் கொழுப்பு ஆகியவற்றின் வளர்சிதை மாற்றத்தில் பங்குபெறும் ஒரு குறிப்பிட்ட நொதியின் குறைபாட்டால் உருவாகும் ஒரு வகையான நோய்களின் தொகுப்பு வளர்சிதை மாற்ற மரபுவழி கோளாறுகள் (அ) மரபு வழி வளர்சிதை மாற்ற நோய்கள் எனப்படும். இவை பச்சிளம் குழந்தைகளின் பிறவி குறைபாடாகும். கேலக்டோசிமியா, அல்கேப்ட்னூரியா, அல்பினிசம், டே – சாக்ஸ் நோய் மற்றும் வான் –கிரீக்ஸ் நோய் போன்ற வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகள் பிறவியில் அல்லது அதற்குப் பின் தோன்றும்.

உட்கொள்ளப்பட்ட உணவு, ஆற்றலாக மாற்றப்படவில்லை எனில் உடலில் சேகரமாகிறது. மேலும் இது பல்வேறு அறிகுறிகளை உருவாக்குகிறது. வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகள் முறையாக கட்டுப்படுத்தவில்லையெனில், வளர்சிதைத் தடை அல்லது மருத்துவம் தொடர்பான பிரச்சனைகளை உருவாக்கும் உடலில் திசுக்கள் உடல் உறுப்புகள் மற்றும் இரத்தத்தில் ஒரு குறிப்பிட்ட வளர்சிதை மாற்ற விளைப்பொருள் சேமிக்கப்படுதல் வளர்சிதை மாற்ற மரபுவழி கோளாறுகளின் முக்கிய அறிகுறியாகும். பெரும்பாலான வளர்சிதை மாற்ற மரபுவழி கோளாறுகள் அரிதானவை. ஆனால் இவற்றில் சில ஆபத்தானவை.

நம் உடலில் வளர்சிதை மாற்றம் என்பது இரு முக்கிய செயல்களை உள்ளடக்கியது. அவைகள் முறையே தொகுத்தல் (Anabolism) மற்றும் சிதைத்தல் (Calabolism). ஒரு குறிப்பிட்ட நொதி இல்லாமல் போவது அல்லது குறைபாட்டால் உடலில் அதிகளவு வளர்சிதை மாற்ற விளைப்பொருட்கள் சேகரமடைகிறது. மேலும் அவை சிறுநீரில் தானாகவோ அல்லது அவற்றின் சிதைக்கப்பட்ட விளைப்பொருளாகவோ அதிகளவில் வெளியேற்றப்படுகின்றன. சில வளர்சிதை மாற்ற விளைப்பொருட்கள் நச்சாக கூட இருக்கலாம். உதாரணமாக, கீழ்க்கண்ட வினையில்

$$R \xrightarrow{a} B \xrightarrow{b} C \xrightarrow{c} D \xrightarrow{d} P$$

- R = வினைப்படு பொருள்
- B, C மற்றும் D இடைநிலைப் பொருட்கள்
- P விளைப்பொருள்
- a, b, c, d என்பவை நொதிகளாகும்.
- மேற்கண்ட வினையில் ஏதேனும் ஒரு நொதி குறைபாட்டினால் அல்லது ஒரு நொதி இல்லாமல் போவதால், அதற்கு முந்தைய இடைநிலைப் பொருள் சேகரமாகிறது. இது நச்சுத் தன்மையை உருவாக்குகிறது. மேலும் இதனால் விளைப்பொருள் (p) உருவாகும் அளவை பாதிக்கப்படுகிறது. அதனால் நோயை உருவாக்கும்.

வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகளின் வகைப்பாடு

வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகளுடன் தொடர்புடைய சில முக்கியமான நோய்கள் கீழே கொடுக்கப்பட்டுள்ளது.

நோய்கள்	எடுத்துக்காட்டுகள்
அமினோ அமில வளர்சிதை மாற்ற நோய்கள்	பினைல் கீட்டோனூரியா, அல்கேப்டனூரியா அல்பினிசம், ஹோமோசிஸ்டினூரியா
கார்போஹைட்ரேட் வளர்சிதை மாற்ற நோய்கள்	கேலக்டோசிமியா, மரபுவழி பிரக்டோஸ் சகிப்புத்தன்மை இன்மை, கிளைகோஜன் சேமிப்பு சீர்குலைவு நோய்கள் வான் கிரீக்ஸ் நோய்

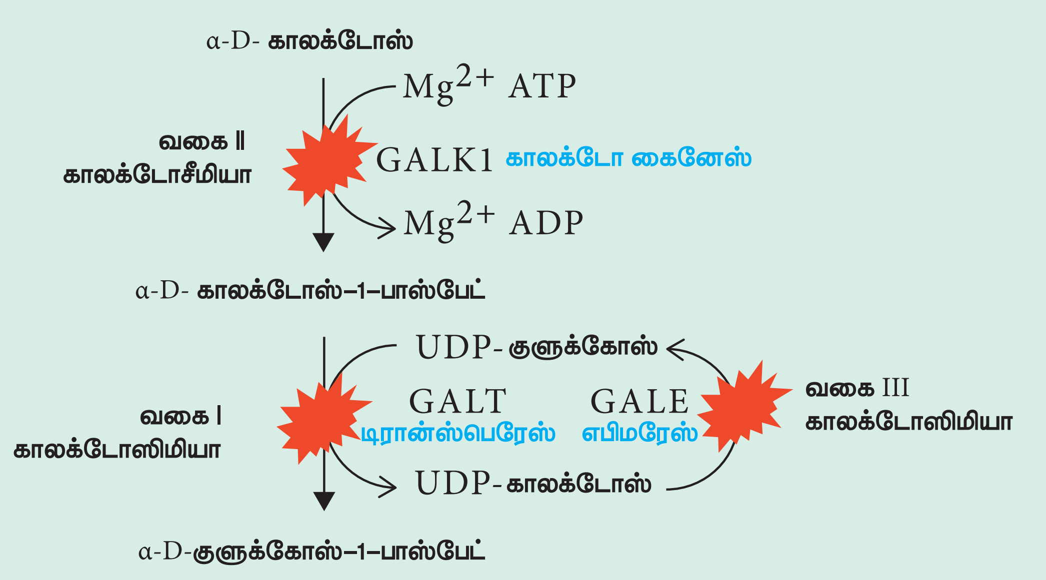
XII U7 Inborn_TM.indd 177 4/21/2020 9:28:54 AM

லைசோசோமல் சேமிப்பு நோய்கள்	மியூக்கோ பாலி சாக்ரிடோஸிஸ், டே–சாக்ஸ நோய், நீமேன் – பிக்நோய், காகர் நோய்
கரிம அசிடிமியா	மெத்தில் மனோலிக் அசிடிமியா
பியூரின் (அ) பிரிமிடின் வளர்சிதை மாற்ற நோய்கள்	லீஸ்ச் – நையன் நோய்குறி
கடத்து நோய்கள்	சிஸ்டினூரியா
பெராக்ஸி சோமல் நோய்கள்	அட்ரீனோ லீயுகோ தேய்வு
யூரியா சுழற்சி நோய்கள்	சிட்ருலினீமியா, ஆர்னிதின் டிரான்ஸ் கார்பமைலேஸ் குறைபாடு
உலோக வளர்சிதை மாற்ற நோய்கள்	வில்சன் நோய்

7.1 காலக்டோஸிமியா

பால் மற்றும் பால்பொருட்களில் உள்ள லாக்டோஸ், என்ற சர்க்கரையின் பகுதிப்பொருளாக காலக்டோஸ் காணப்படுகிறது. காலக்டோசானது வளர்சிதை மாற்ற வினைகளுக்கு உட்பட இயலா நிலை காணப்படும் காலக்டோஸிமியா என்று அழைக்கப்படும் ஒரு மரபு வழி நோயினை 1908 ஆம் ஆண்டில் வான்ரீஸ் என்பார் கண்டறிந்தார். இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்டவர்களுக்கு உரிய சிகிச்சை அளிக்கவில்லையெனில், காலக்டோஸ் ஆனது திசுக்கள் மற்றும் இரத்தத்தில் அதிகளவு சேகரமாகி உயிருக்கு அச்சுறுத்தலாக அமைகிறது. இந்த நோய் 18000 ல் ஒருவருக்கு ஏற்படும் வாய்ப்புள்ளது

7.1.1 காரணங்கள்



படம் 7.1 காலக்டோஸின் வளர்சிதைமாற்ற வழிமுறைகள்

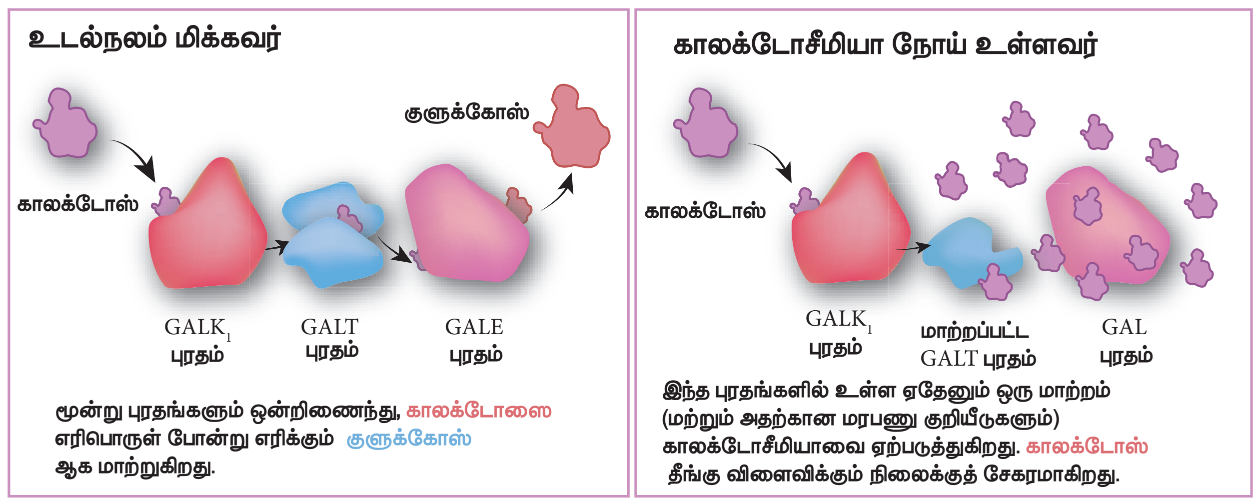
காலக்டோஸ் –1 – பாஸ்பேட் யூரிடைல்டிரான்ஸ்பெரெஸ் (GALT) என்ற நொதி இல்லாமல் போகும் போது காலக்டோஸிமியா உருவாகிறது. இந்நொதி கல்லீரலில் காணப்படுகிறது.

XII U7 Inborn_TM.indd 178 4/21/2020 9:28:55 AM

இது காலக்டோஸை குளுக்கோஸாக மாற்றுகிறது. GALT, காலக்டோஸ்வுடன் பிணைந்து குளுக்கோஸை தருகிறது. எனினும், காலக்டோஸிமியா நோயில் GALT நொதி இல்லாத காரணத்தால் காலக்டோஸ் – 1 – பாஸ்பேட், குளுக்கோஸ் – 1 – பாஸ்பேட்டாக மாற்றமடைவதில்லை. இதன் விளைவாக திசுக்கள் மற்றும் இரத்தத்தில் காலக்டோஸ் சேகரமாகிறது. மிக அதிகளவு காலக்டோஸ் சேகரமடைவதால், கல்லீரலின் உருவளவு அதிகரித்தல், சிறுநீரக செயலிழப்பு மற்றும் கண்புரை உருவாதல் போன்றவை ஏற்படும்.

காலக்டோஸ் வளர்சிதை மாற்றம் படம் எண் 7.1 ல் காட்டப்பட்டுள்ளது.

GALT(காலக்டோஸ்–1–பாஸ்பேட்யூரிடைல்டிரான்ஸ்பெரெஸ்), GALK1(காலக்டோகைனேஸ்) மற்றும் GALE (UDP – காலக்டோஸ் – 4 – எபிமரேஸ்) என்ற மரபு அணுக்களில் திடீர் மாற்றம் ஏற்படுவதால் மூன்று வகையான காலக்டோஸிமியா அறியப்பட்டுள்ளது. இவற்றில் GALT குறைபாடு மிகவும் அபாயகரமான உயிருக்கு அச்சுறுத்தலை தரும் வகையாகும்.



படம் 7.2 உடல்நலம் மிக்கவர் vs காலக்டோசிமியா நோய் உள்ளவர்

7.1.2 அறிகுறிகள்

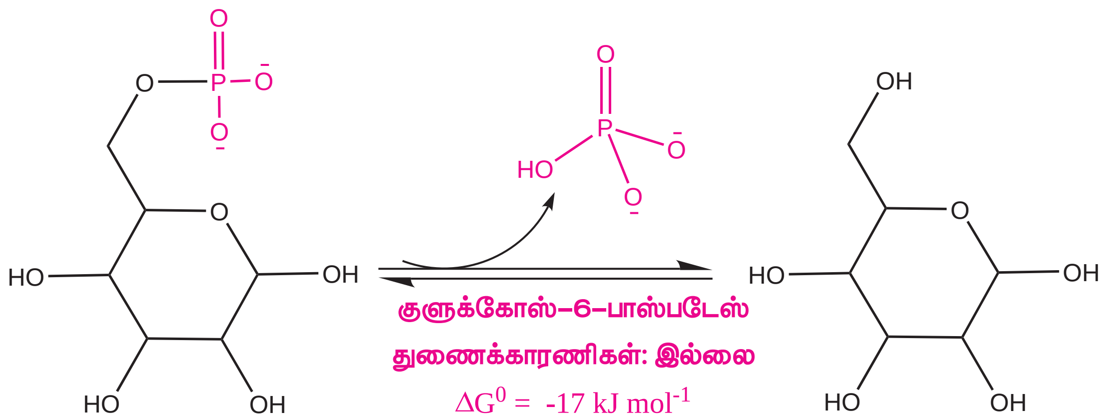
GALT குறைபாடு மருத்துவ முக்கியத்துவம் வாய்ந்தது. இந்த நொதி குறைபாட்டால் காலக்டோஸ் இரத்தத்தில் சேகரமாகிறது. மேலும் இது ஆல்டோஸ் ரிடக்டேஸ் என்ற நொதியால் காலட்டிட்டாலாக ஒடுக்கப்படுகிறது. இச்சேர்மம் கண்புரை வளர்ச்சி உருவாகிறது. GALT குறைபாடு மிகவும் ஆபத்தானது. இக்குறைபாட்டால் காலக்டோஸ் – 1– பாஸ்பேட் கல்லீரலில் பாதிப்பை ஏற்படுத்துகிறது. மேலும், இது கல்லீரல் செயலிழப்பிற்கு காரணமாக அமைகிறது. பிலுருபின் நேரடியாக இரத்தத்திலிருந்து மூளைக்கு நகர்வதால் மன சரிவு ஏற்படுகிறது.

பச்சிளம் குழந்தைக்கு தாய் பால் கொடுத்தும் அதன் உடல் எடை அதிகரிக்கவில்லை எனில், அக்குழந்தை காலக்டோஸ்மியா நோயால் பாதிக்கப்பட்டிருக்கலாம். இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்ட குழந்தைகள் பிறக்கும் போது இயல்பாகவும் வளரும் நிலையில் மந்தமாக காணப்படுவார்கள். மேலும் அடிக்கடி வாந்தியெடுத்தல் மற்றும் தாழ்சர்க்கரை நிலை (Hypoglycemia) போன்ற பாதிப்புகள் ஏற்படும். பிறந்த 2 – 3 மாதங்களுக்கு பின்னர், கல்லீரல் கொழுப்பு நிறைந்ததாக மாறுவதால் கல்லீரலில் முடிச்சுகள் தோன்றும் (கல்லீரல் செயலிழப்பு). பெருமூளைப் புறணியில் காலக்டோஸ் மற்றும் காலக்டோஸ் – 1– பாஸ்பேட் சேகரமாவதால் மன வளர்ச்சி குறைபாடு ஏற்படுகிறது. மஞ்சள் காமாலை, வாந்தியெடுத்தல், எரிச்சலடைதல், கல்லீரல் உருவளவு அதிகரித்தல் மற்றும் இரத்தத்தில் இ.கோலை (E.coli) தொற்று போன்றவை இந்நோயின் பிற அறிகுறிகள் ஆகும்.

XII U7 Inborn_TM.indd 179 4/21/2020 9:28:55 AM

7.2 வான்–கிரீக்ஸ் நோய்

கிளைக்கோஜன் வளர்சிதை மாற்றத்தோடு தொடர்புடைய மரபு வழி நோய்களின் தொகுப்பு கிளைக்கோஜன் சேமிப்பு நோய்கள் எனப்படும். வான் – கிரீக்ஸ் நோய், கிளைக்கோஜன் சேமிப்பு நோய் வகை – 1 (GSD – type 1) எனவும் அறியப்படுகிறது. இது அரிதானதொரு மரபு நோயாகும். கிளைக்கோஜன் வளர்சிதை மாற்றத்தில் ஈடுபடும் ஒன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட நொதிகளின் குறைபாட்டின் காரணமாக இந்நோய் உருவாகிறது. இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்டவர்களின் திசுக்கள் குறிப்பாக கல்லீரல் மற்றும் இதய தசைகளில் அதிகளவு கிளைக்கோஜன் சேகரமாகிறது. 1929 ஆம் ஆண்டு வான்–கிரீக்ஸ் நோய் கண்டறியப்பட்டது. குளுக்கோஸ் – 6– பாஸ்பேடேஸ் என்ற நொதியின் குறைபாட்டால் இந்நோய் உருவாகிறது என 1952 ஆம் ஆண்டு கார்ல் மற்றும் கேட்ரி கோரி என்பவர்களால் கண்டறியப்பட்டது. இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்டவர்களின் கல்லீரலில் குளுக்கோஸ் – 6 – பாஸ்பேடேஸ்னாது காணப்படவில்லை எனக் கண்டறிந்தனர். இது கல்லீரல் நொதிகளின் குறைபாட்டால் கண்டறியப்பட்ட முதல் மரபு வழி நோயாகும். இந்நோய் உள்ளவர்களின் கல்லீரலில் காணப்படும் கிளைக்கோஜனின் அமைப்பு இயல்பாக உள்ளது எனினும் அதன் அளவு அதிகமாக காணப்படுகிறது.



குளுக்கோஸ்–6–பாஸ்பேட் (G-6-P)

குளுக்கோஸ்

படம் 7.3 குளுக்கோஸ் – 6 – பாஸ்பேடேஸின் செயல்

கல்லீரலிலிருந்து குளுக்கோஸ் இரத்த ஓட்டத்தில் வெளியிடப்படும் இறுதி படிநிலை நிகழ வினைவேக மாற்றியாக குளுக்கோஸ் – 6 – பாஸ்பேடேஸ் செயல்படுகிறது. இந்நொதி குறைபாட்டின் காரணமாக செல்லினுள் குளுக்கோஸ் – 6– பாஸ்பேட்டின் அளவு அதிகரிக்கிறது. இவ்வாறான பாஸ்பரிலேற்றமடைந்த சர்க்கரையானது கல்லீரலிலிருந்து வெளியேற இயலாது. ஏனெனில் இதனால் பிளாஸ்மா சவ்வின் வழியே புகுந்து செல்ல இயலாது. இதன் விளைவாக கல்லீரலில் அதிகளவில் கிளைக்கோஜன் சேகரமாகிறது. மேலும், குளுக்ககான் அல்லது எபிநெப்பிரின் போன்ற ஹார்மோன்களின் விளைவினை பொருத்து இரத்த சர்க்கரை அளவினை அதிகரிக்க இயலா தன்மை ஏற்படுகிறது. மேலே குறிப்பிட்டுள்ளவாறு குளுக்கோஸ்–6–பாஸ்பேட்டானது கல்லீரல் செல்களிலிருந்து வெளியேற இயலாததால் அதனை ஈடுசெய்யும் வகையில் கிளைக்காலைஸிஸ் அதிகரிக்கிறது. இதன் விளைவாக பைருவிக் அமிலம் மற்றும் லாக்டிக் அமிலத்தின் அளவு அதிகரிக்கிறது. வான் – கிரீக்ஸ் நோயினால் பாதிக்கப்பட்டவர்களின் கார்போ ஹைட்ரேட் தேவையானது பெரும்பாலும் கொழுப்பு வளர்சிதை மாற்றத்தையே சார்ந்து அமைகிறது. குளுக்கோஸ் –6–பாஸ்பேட் கடத்திக்கான மரபணுவில் ஏற்படும் திடீர் மாற்றத்தாலும் இந்நோய் உருவாகும்.

7.2.1 மருத்துவ வெளிப்பாடு

படம் 7.4 காட்டப்பட்டுள்ள வான்கிரீக்ஸ் நோயின் மருத்துவ வெளிப்பாடுகளானவை உண்ணா நிலையின் போது லாக்டிக் அசிடோசிஸ்டுடன் கூடிய தாழ் சர்க்கரை நிலை (Hypoglycemia). கல்லீரல் உருவளவு அதிகரித்தல், விரிவடைந்த வயிற்றுப் பகுதி, சொரூபமான முக அமைப்பு போன்றவை.

படம் 7.4 வான்–கிரீக்ஸ் நோயினால் பாதிக்கப்பட்ட பச்சிளம் குழந்தை

7.2.2 அறிகுறிகள்

இந்நோயின் அறிகுறிகள் சுமார் 3 முதல் 4 வயதில் தெரிய வருகிறது. இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்ட பச்சிளம் குழந்தைகள் தாழ் சர்க்கரையினால் ஏற்படும் நினைவிழத்தாலால் பாதிக்கப்படுகிறார்கள். இரத்தத்தில் அதிகளவு யூரிக் அமிலம் மற்றும் அதிக கொழுப்பு (hyperlipedimia) காணப்படுகிறது. இரத்த சர்க்கரை குறைதல், பசி பொறுக்காதிருத்தல், அடிக்கடி மூக்கின் வழியே இரத்தம் வடிதல் ஆகிய அறிகுறிகளை இந்நோய் உள்ளடக்கியது. கல்லீரல் செல்கள் மற்றும் சிறுநீரக நுண்குழல் செல்கள் ஆகிய இரண்டிலும் அதிகளவு கிளைக்கோஜன் சேகரமாகிறது. மேலும் கீட்டோசிஸ் காணப்படுகிறது. ஸ்டார்ச் அதிகமுள்ள உணவுப் பொருட்களை அதிகளவு எடுத்துக்கொள்ளுதல் இந்நோய்க்கான ஒரு சிகிச்சையாகும்.

ஹீமோபிலியா

7.3 ஹீமோபிலியா

இரத்தம் வெளியேறுதலைக் கட்டுப்படுத்தும் இரத்த உறைதல் காரணிகள் என்பன ஒரு புரதம் அடங்கிய ஒரு தொகுதியாகும். இரத்த நுண்குழல்கள் பாதிப்படையும் போது, இரத்த நுண்குழலை சூழ்ந்துள்ள சுவரானது குறுக்கமடைந்து, காயம்பட்ட இடத்தில் இரத்த இழக்கப்படுவதைக் குறைக்கிறது. பிளேட்லெட்டுகள் என அழைக்கப்படும் சிறிய இரத்த செல்கள் (இரத்த தட்டுக்கள்) காயம்பட்ட இடத்தில் ஒட்டிக்கொள்வதன் மூலம் இரத்த இழப்பு தடுக்கப்படுகிறது. இரத்த தட்டினுள் காணப்படும் வேதிப் பொருட்கள் மற்ற செல்களை கவர்ந்து இழுத்து இரத்த தட்டு அடைப்பு என அழைக்கப்படும் ஒரு திரட்சியை (Clump) ஏற்படுத்துகிறது. காயம் ஏற்பட்ட இடத்தில், புரத தொகுப்பாலான இரத்தம் உறைதல் காரணிகள். இரத்த தட்டுகளின் புறப்பரப்பில் ஒரு திரிதல் அடுக்கினை ஏற்படுத்துவதன் விளைவாக பைபிரின் உறைதல் ஏற்படுகிறது. இந்த பைபிரின் உறைதலானது ஒரு நெருக்கமான வலைபோல செயல்பட்டு இரத்த வெளியேறுதலை தடுக்கிறது.

19 ஆம் நூற்றாண்டு துவக்கத்தில் டாக்டர் ஜான் கன்ராடு ஓட்டோ என்பரால் ஹீமோபிலியா என்ற வார்த்தை முதன் முதலில் பயன்படுத்தப்பட்டது. ஹீமோபிலியா என்பது ஒரு மரபு வழி இரத்த வெளியேறும் குறைபாடு ஆகும். இக்குறைபாடுடையவர்களில் உறைதல் காரணிகள் என்றழைக்கப்படும் சில குறிப்பிட்ட புரதங்கள் காணப்படாத நிலையோ அல்லது மிக குறைவான அளவிலோ காணப்படுகின்றன. எனவே இரத்தம் உறைதல் சரியாக நிகழ்வதில்லை. இரத்த உறைதல் செயல்முறையில் ஏறத்தாழ 13 காரணிகள் ஈடுபடுகின்றன. ஏதாவது ஒன்று அல்லது

அதற்கு மேற்பட்ட இக்காரணிகள் போதுமான அளவு தொகுக்கப்படாத நிலையின் காரணமாக இரத்த உறைதலில் குறைபாடு ஏற்படுகிறது. இதன் விளைவாக இரத்த நாள வெடிப்பு ஏற்படுகிறது. மனிதர்களில், இரத்த உறைதல் காரணிகளின் மரபு வழி குறைபாடுகள் பல காணப்படுகின்றன. அவைகள் அனைத்தும் ஒருங்கே ஹீமோபிலியாக்கள் என அழைக்கப்படுகின்றன. உறைதல் காரணிகள் அட்டவணை 7.1 ல் தரப்பட்டுள்ளன.

உறைதல் காரணி	காரணிகளின் பெயர்	மூலம்
I	பைபிரினோஜன்	கல்லீரல்
II	புரோதுரோம்பின்	கல்லீரல்
III	துரோம்போபிளாஸ்டின் திசு	திசு செல்கள்
IV	கால்சியம் அயனிகள்	பிளாஸ்மா
V	நிலையற்ற காரணி (ஆக்சிலரீன் முன்பொருள்)	கல்லீரல், இரத்த தட்டுகள்
VII	நிலைக்காரணி (கன்வர்டின் முன் வினைபொருள்)	கல்லீரல்
VIII	எதிர்ஹீமோபிலிக் காரணி	கல்லீரல், நுரையீரல் சிறுகுழல்கள்
IX	பிளாஸ்மா துராம்போளிஸ்டின் முன்வினைபொருள்	கல்லீரல்
X	ஸ்டூவர்ட் – புரோவர் காரணி	கல்லீரல்
XI	பிளாஸ்மா துராம்போபிளாஸ்டின் முன்வினைபொருள்	கல்லீரல்
XII	எதிர்ஹீமோபிலிக் காரணி	கல்லீரல், நுரையீரல் சிறுகுழல்கள்
XIII	பைபிரின் நிலைப்படுத்தும் காரணி	கல்லீரல், எலும்பு மஜ்ஜை

அட்டவணை 7.1 இரத்தம் உறைதல் காரணிகள்

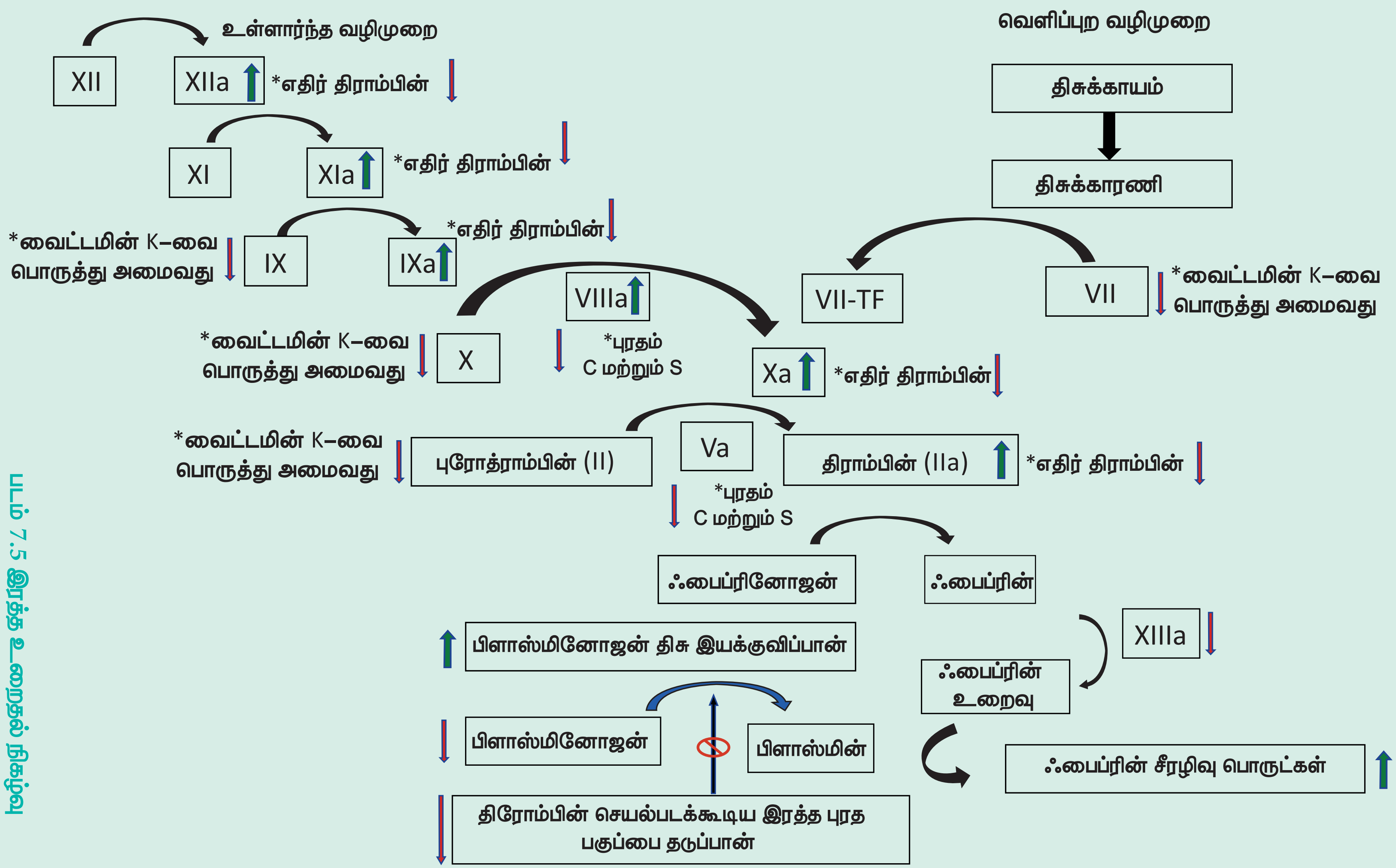
7.3.1 காரணங்கள்

ஹீமோபிலியா ஒரு மரபு வழி நோயாகும். இந்நேர்வில், ஒன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட உறைதல் காரணிகள் இல்லாதிருப்பதால் இரத்தம் உறைதலானது வழக்கத்திற்கு மாறாக மிகவும் மெதுவாக நிகழ்கிறது. இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்டவர்கள் ஹீமோபிலியாக்ஸ் (haemophiliacs) அல்லது இரத்த வெளியேற்றியவர்கள் (bleeders) என அழைக்கப்படுகின்றனர். இந்நோயானது பெரும்பாலும் ஆண்களை பாதிக்கிறது எனினும் அரிதான சூழலில் பெண்களும் இந்நோயால் பாதிக்கப்படுகின்றனர். ஹீமோபிலியாவில், ஹீமோபிலியா A, B, மற்றும் C ஆகியன மூன்று முக்கிய வகைகளாகும்.

(I) **ஹீமோபிலியா A**: மரபுவழி ஹீமோபிலியா அல்லது ஹீமோபிலியா A என்பது ஒரு பால் குரோமோசோமோடு தொடர்புடைய ஒழுங்குத் தன்மை குறைபாடாகும். காரணி VIII ன் குறைபாட்டினால் இது அறியப்படுகிறது. பத்தாயிரத்தில் ஒரு ஆண் காரணி VIII குறைபாட்டுடன் பிறக்கின்றனர்.

(II) **ஹீமோபிலியா B**: பொதுவாக காணப்படும் ஹீமோபிலியாவில் இரு இரண்டாவதாக உள்ளது. காரணி IX ன் செயல்பாட்டுக் குறைபாட்டினால் இது ஏற்படுகிறது. மேலும் இது கிருஸ்துமஸ் நோய் எனவும் அழைக்கப்படுகிறது.

(III) **ஹீமோபிலியா D**: இது அதிதீவிரம் அற்றது மேலும். காரணி XI ன் குறைபாட்டினால் ஏற்படுகிறது.



படம் 7.5 இரத்த உறைதல் நிகழ்வு

7.3.2 அறிகுறிகள்

ஹீமோபிலியா நோயால் பாதிக்கப்பட்டவர்களுக்கு மிகச்சிறிய காயம் ஏற்படும் நிலையில் கூட, மிக அதிக இரத்த இழப்பு ஏற்படும்போது இரத்தம் உறைய அதிக நேரம் எடுத்துக்கொள்ளப்படுகிறது. இவர்களில் தன்னிச்சையான இரத்த இழப்பு அல்லது உள்இரத்தக்கசிவு காணப்படுகிறது. மேலும் மூட்டுகளினுள் இரத்தக் கசிவினால் மூட்டு வீக்கம் ஏற்படுவதுடன் அதிக வலி உண்டாகிறது. தடுப்பூசி அளிக்கப்பட்ட பின்னர் வழக்கத்திற்கு மாறாக இரத்தப்போக்கு காணப்படும் நிலை கூட காணப்படுகிறது. இது மிகவும் அரிதானதாகும் மேலும் உயிருக்கு அச்சுறுத்தல் ஏற்படுத்தும் வகையில் பல்வேறு சிக்கல்களை ஏற்படுத்தும் தன்மையுடையது. உறைதல் காரணியின் அளவினைப் பொறுத்து ஹீமோபிலியாவின் அறிகுறிகள் மாறுபடும். இரத்த உறைதல் காரணியின் அளவானது மிகவும் குறைவாக இல்லாதிருப்பின், இரத்தக் கசிவானது அறுவைசிகிச்சை மற்றும் விபத்து போன்ற நேர்வுகளில் மட்டுமே இரத்தம் வெளியேறுதல் நிகழ்கிறது. இரத்தம் உறைதல் காரணி குறைபாடு அதிகமிருப்பின் தன்னிச்சையான இரத்தப்போக்கு நிகழும். சில நேர்வுகளில், நோய் தடைகாப்பு அமைப்பானது இரத்த வெளியேறுதல் சிகிச்சைக்குப் பயன்படுத்தப்படும் உறைதல் காரணிகளின் செயலுக்கு ஒரு எதிர் வினையை ஏற்படுத்துகின்றது. அடைகாப்பு அமைப்பு புரதத்தினை உருவாக்குகிறது. இது உறைதல் காரணியின் செயல்திறனை குறைப்பதுடன் சிகிச்சையின் பலனைக் குறைகிறது.

7.4 அல்பினிசம்

அல்பினிசம் என்பது ஒரு அரிதான பிறவிக் குறைபாடாகும். இதன் விளைவாக தோல், முடி அல்லது கண் ஆகியன குறைவான நிறம் அல்லது நிறமற்று காணப்படுகின்றன. லத்தீன் மொழியில் albus என்றால் வெண்மை என பொருள் தரும் சொல்லில் இருந்து அல்பினிசம் என்ற சொற்கூறு பெறப்பட்டுள்ளது. அல்பினிசம் ஆனது ஒளி வெறுப்புணர்வு (Photo Phobia) – வழக்கத்திற்கு மாறாக புலக்காட்சிப்படுத்தலுக்கு ஒளி சகிப்புத்தன்மை அற்ற நிலை), நிஸ்டாக்மஸ் தன்னிச்சையான கண் நகர்வு குழந்தை பிறந்த நிலை அல்லது வாழ்வின் பிற்பகுதியில் தோன்றுகிறது. இதன் விளைவாக குறைந்த அல்லது வரம்பிற்குட்பட்ட பார்வை ஏற்படுகிறது) மற்றும் ஆம்ப்ளையோபியா (கண் மற்றும் மூளை ஆகியன கண் பார்வைக்கு ஒருங்கிணைந்து செயல்படாத நிலை) ஆகிய பல்வேறு பார்வை குறைபாடுகளுடன் தொடர்புடையது. தோலில் போதுமான நிறமிகள் இல்லாத நிலையில் இந்நோயுடையவர் தோல் புற்றுநோய் மற்றும் சூரிய வெப்ப எரிச்சல் ஆகியவற்றிற்கு எளிதில் ஆட்படுவர்.

அல்பினிசத்தில் பல்வேறு வகைகள் உள்ளன. பல்வேறு ஜீன்களில் ஏற்படும் குறைபாட்டின் அடிப்படையில் இதன் வகைகள் அமைகின்றன.

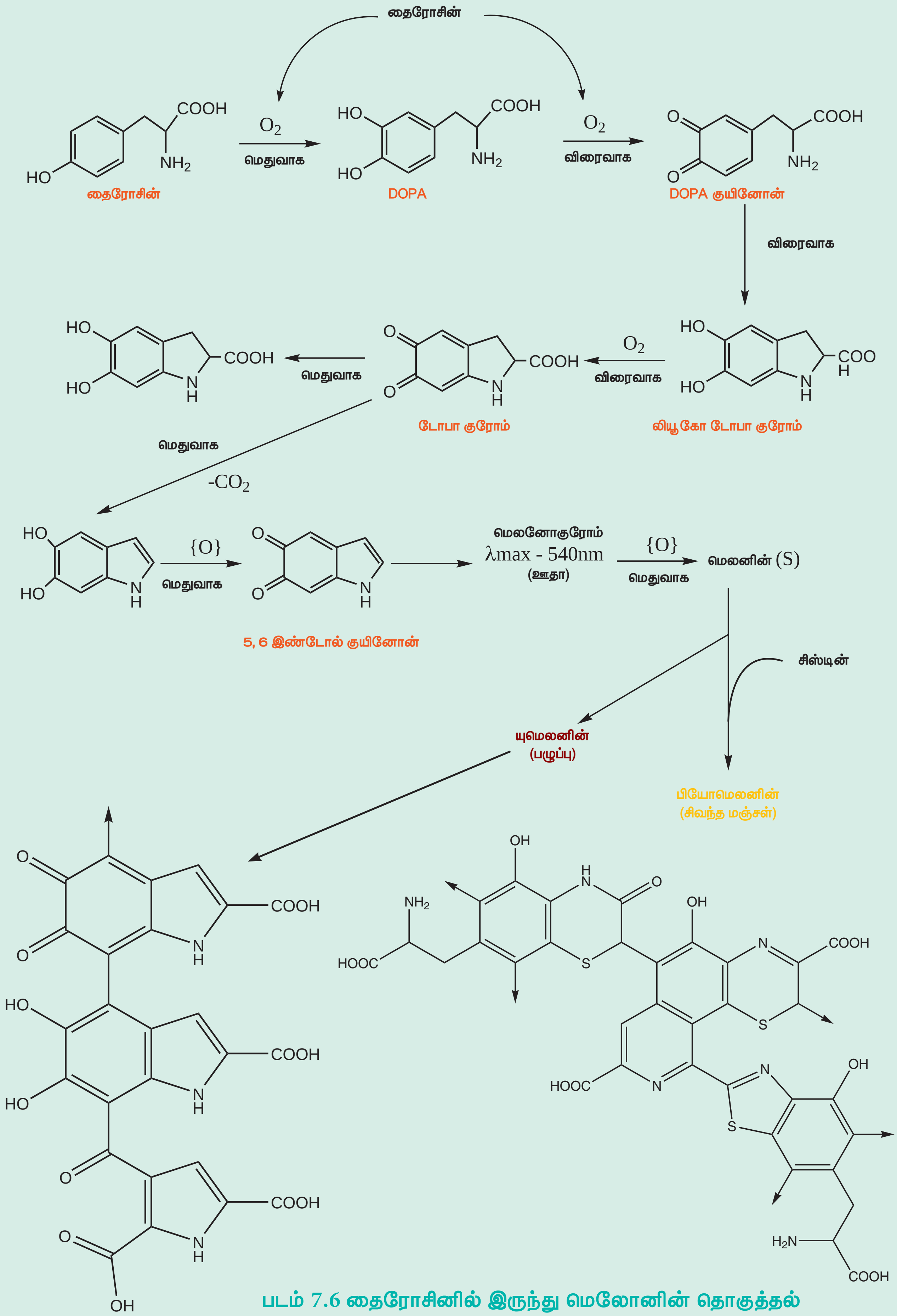
OCA1 : தைரோசினேஸ் குறைபாடு மேலும் இரண்டு உட்பிரிவுகளை உடையது. OCA1 மற்றும் OCA1b

OCA1a : OCA1 உடையவர்களில் முழுமையாக மெலானின் நிறமி காணப்படுவதில்லை. எனவே பாதிக்கப்பட்டவர் வெண்மை முடி, மிகவும் வெளிரிய தோல் மற்றும் வெளிரிய கண்களைப் பெற்றிருப்பர்.

OCA1b : OCA1b உடையவர்கள் குறைந்த அளவு மெலானினைக் கொண்டிருப்பர் இவர்கள் வெளிர்நிற தோல், முடி மற்றும் கண்களைக் கொண்டிருப்பார்கள்.

OCA 2 : ஆப்பிரிக்க சந்தியினர் மற்றும் அமெரிக்காவின் பூர்வகுடிகளில் இந்த வகை பொதுவாக காணப்படுகிறது. OCA1 ஐ விட சற்று பாதிப்பு குறைந்தது மேலும் மெலனின் உற்பத்தி

XII U7 Inborn_TM.indd 184 4/21/2020 9:28:56 AM



படம் 7.6 தைரோசினில் இருந்து மெலோனின் தொகுத்தல்

XII U7 Inborn_TM.indd 185 4/21/2020 9:28:56 AM

குறைந்து காணப்படுகிறது. OCA 2 உடையவர்கள் வெளிர் நிற தோலுடன் பிறப்பார்கள். இவர்களின் முடி மஞ்சள் அல்லது வெளிர் பழுப்பு நிறத்தினைப் பெற்றிருக்கும்.

OCA 3 : TYRP1 மரபணுவில் ஏற்படும் குறைபாடு. இவ்வகையானது கருமை நிற தோல் உடையவர்களை குறிப்பாக தென் ஆப்பிரிக்கர்களை பாதிக்கிறது. அதிலும் குறிப்பாக கருமைநிறமுடைய தென் ஆப்பிரிக்கர்களை பாதிக்கிறது. இப்பாதிப்புடையவர்கள் செம்பழுப்புநிற தோல், சிவப்பு முடி மற்றும் பழுப்புநிற கண்களை பெற்றிருப்பார்கள்.

OCA 4 : SLC 45A2 புரதத்தில் ஏற்படும் குறைபாட்டினால் இது உருவாகிறது. மற்ற வகைகளைப போலவே, மெலனின் உற்பத்தியில் குறைபாடு காணப்படுகிறது. மேலும் இது கிழக்கு ஆசிய சந்ததியினரில் பொதுவாக காணப்படுகிறது.

7.4.1 காரணங்கள்

மேலே குறிப்பிடப்பட்ட மெலானினை உற்பத்தி செய்யும் பல்வேறு மரபணுக்களுள் ஒன்றில் ஏற்படும் குறைபாட்டினால் அல்பினிசம் ஏற்படுகிறது. மனித கண்களில், உள் மற்றும் வெளி அடுக்குகளுக்கு இடையேயான பகுதி (uvealtract) மற்றும் ரெட்டினாவின் நிறமி எபிதீலிய அடுக்கில் மெலானின் காணப்படுகிறது. பிணையும் தனி உறுப்புகளின் வழியே லென்சினை ஊடுறுவி வரும் ஒளியினை இது உட்கவர்ந்து கண்களைப் பாதுகாக்கிறது. குறைபாடுடைய மரபணு இரு பெற்றோர்களிடமிருந்தும் குழந்தைகளுக்கு கடத்தப்படுகிறது இதன் விளைவாக அல்பினிசம் ஏற்படுகிறது.

படம் 7.6 ல் தைரோசினிலிருந்து மெலானின் தொகுக்கப்படுதல் விளக்கப்பட்டுள்ளது. இதன் மூலம் தயோசினிலிருந்து மெலோனின் DOPA வழியே தொகுக்கப்படுகிறது என அறிய முடிகிறது. தைரோசினேஸ் (டைபீனால் ஆக்சிடேஸ்) எனும் நொதியின் விளைபொருள் DOPA ஆகும். இது தாமிரத்தைக் கொண்டுள்ள ஒரு நொதியாகும். DOPA விலிருந்து ஆக்சிஜனை நேரடியாகப் பயன்படுத்துகிறது. மெலானின் தொகுத்தல் மெலனோசைட்டில் நிகழ்கிறது. மேலும் படம் 7.6 ல் குறிப்பிட்டுள்ளவாறு வினைகள் தைரோசினிலிருந்து துவங்குகின்றன.

DOPA ஆனது DOPA குயினோனாக மாற்றப்படுகிறது. பல்வேறு வினை இடைநிலை பொருட்கள் உருவாகி மெலானின் உருவாகிறது. பொதுவான ஒரு விளைபொருள் யுமெலானின் ஆகும். இது பழுப்பு நிறத்தைப் பெற்றிருக்கும் எனினும் சிஸ்டின் முன்னிலையில், பியோ மெலோனின் உருவாகிறது (சிவப்பிலிருந்து மஞ்சள்). மெலானினானது மெலனோசைட்டில் முதன்மையாக உருவாகிறது. இது தோலில் உள்ள அடுக்கில் காணப்படுகிறது. அங்கு மெலானின் மற்றும் கரோட்டீன் இணைந்து தோல், கண்கள் மற்றும் முடி ஆகியனவற்றிற்கான நிறத்தினைத் தருகிறது.

படம் 7.7 அல்பினிசம் நோயினால் பாதிக்கப்பட்ட பெண்மணி

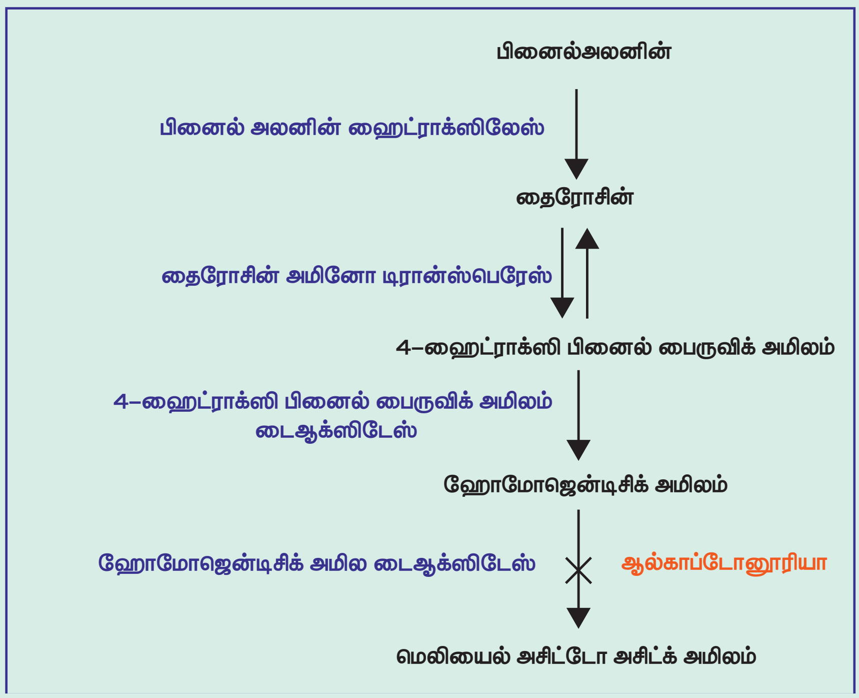
7.4.2 அறிகுறிகள்

விழிசூழ்பகுதிகளில் ஊருவாகும் அல்பினிசத்தில் (Oculo – Cutaneous albirnism), தோல் மற்றும் கண்களில் நிறமிக் குறைபாடு ஏற்படுகிறது. விழியினுள் ஏற்படும் அல்பினிசத்தில் (Ocular albinism) கண்களில் மட்டும் நிறமிக் குறைபாடு ஏற்படுகிறது. ஆனால் தோலில் நிறமிக் குறைபாடு ஏற்படுவதில்லை. பின்வருவன பொதுவான அறிகுறிகளாகும்.

- தோல் நிறமற்று இருத்தல் அல்லது கண் இரப்பை நிறமற்று இருத்தல்
- திட்டுத் திட்டாக தோல் நிறமற்று இருத்தல் .
- குறுகிய கண்கள் (strabismus) தோல் நிறமற்று இருத்தல் அல்லது கண் இரப்பை நிறமற்று இருத்தல்
- ஒளி நுண்ணுணர்வு (Photophobia)
- விரைவான கண் நகர்வு (Nystamus)

7.5 அல்காப்டோனூரியா

1584ல் ஸ்கிரியோனியஸ் ஒரு குழந்தையை பரிசோதித்த போது, அக்குழந்தையின் சிறுநீர் காற்றின் படும்போது இங்க் போன்று கருமைநிறமாக மாறுகிறது என முதன் முதலில் விவரித்தார். 1859ல் போடீக்கர் முதன் முதலில் அல்காப்டோனூரியா என்ற வார்த்தையினை பயன்படுத்தினர். இது ஒரு அரிதான பிறவி வளர்ச்சிதை மாற்ற குறைபாடாகும். இக்குறைபாடுடையவர்களின சிறுநீரில் அதிக அளவு ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலம் காணப்படுகிறது. ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலம் (2,5 – டைஹைட்ராக்ஸி பினைல் அசிட்டிக் அமிலம்) ஆனது பீனைல் அலனைன் மற்றும் தைரோசின் வளர்ச்சிதை மாற்றத்தில் ஒரு முக்கிய வினை இடைபொருளாகும். ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலம் ஆனது மேலியைல் அசிட்டோ அசிட்டிக் அமிலமாக மாற்றப்படுவது ஹோமோஜெனிடிசிக் அமில ஆக்சிடேஸ் என்ற நொதி குறைபாட்டினால் தடுக்கப்படுகிறது. இதன் விளைவாக ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலம் (அல்காப்டோன் என அழைக்கப்படுகிறது) ஆனது சிறுநீரில் வெளியேறுகிறது. இக்குறைபாட்டு விளைவு அல்காப்டோனூரியா என அழைக்கப்படுகிறது. சிறுநீர் காற்றால் ஆக்சிஜனேற்றமடைந்து கரும்பழுப்பு அல்லது கருப்பாக மாறுகிறது.



படம் 7.8 பினைல் அலனைன் மற்றும் தைரோசினின் வளர்சிதை மாற்றம்

7.5.1 காரணங்கள்

ஹோமோஜெனிடிசேட் 1.2 டை ஆக்சிடேஸ் குறைபாட்டினால் அல்காப்டோனூரியா அறியப்படுகிறது. ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலத்தை மேலியைல் அசிட்டோ அசிடிக் அமிலமாக மாற்றும் வினைக்கு மேற்கண்டுள்ள நொதி வினைவேக மாற்றியாக செயல்படுகிறது. இணைப்பு திசுக்களில் காணப்படும் கருமை நிறமியான ஆக்ரோனோசிஸ் (ochronosis) இக்குறைபாட்டிற்கு காரணமாக அமைகிறது. ஆக்ரோனோசிஸ் நிறமியானது கண்களின் ஸ்கிளிரா, கார்னியா,

XII U7 Inborn_TM.indd 187 4/21/2020 9:28:57 AM

கன்ஜக்டிவா போன்ற ஏதேனும் ஒரு வெளி வடிவமைப்பில் படிகிறது. இந்நிறமியானது ஸ்கிளிராவின் நாசி மற்றும் சிற்றெலும்புகளில் காணப்படுகிறது.

படம் 7.8 அல்காப்டோனூரியா அறிகுறிகள்

ஆரம்பகால வாழ்வில், அல்காப்டோனூரியா எவ்வித உடல்நல குறைபாட்டினை ஏற்படுத்துவதில்லை. ஆனால் வயதான காலத்தில் சிதைவு இவ்வாதத்தை (degenerative arthritis) ஏற்படுத்துகிறது. ஏனெனில், ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலத்தின் பெறுதிகள் காது மற்றும் பிற பகுதிகளில் துகள்களாகபடிகின்றன. இதன் வினைவாக இணைப்பு திசுக்களில் பொதுவான நிறமிழப்பு மற்றும் மூட்டு இணைவுகளில படிதல் ஏற்பட்டு இவ்வாதம் (ஆர்த்திரிட்டிஸ்) ஏற்பட காரணமாகிறது.

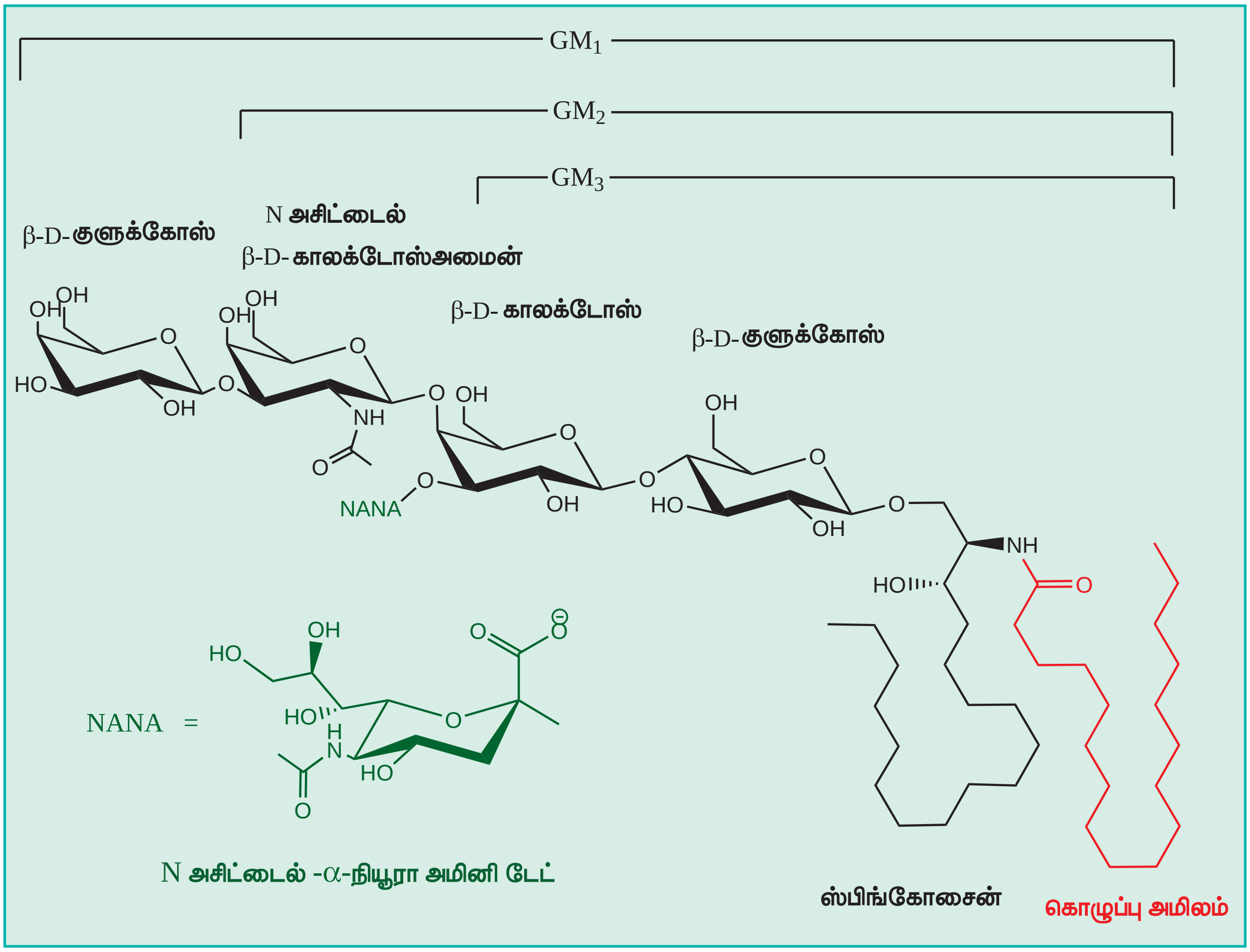
7.5.2 அறிகுறிகள்

பெரும்பாலான இனக்குழுக்களில் இது மிகவும் அரிதாக (1:100,000–250,000) என்ற அளவில் காணப்படுகிறது. இக்குறைபாடு ஸ்லோவாக்யா மற்றும் டோமினிக் குடியரசில் அரிகரித்து காணப்படுகிறது. இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்ட குழந்தைகளின் நாப்கின்களில் கரும்புள்ளி காணப்படுதல் இந்நோய்க்கான முதல் அறிகுறியாகும். இக்கரும்புள்ளி HGA ஆக்சிஜனேறம் அடைவதால் சிறுநீர் கருமையாவதால் நிகழ்கிறது. இந்நாள் வரை இந்நோக்கான சிகிச்சை முறை ஏதும் கண்டறியப்படவில்லை. தைரோசின் மற்றும் பீனைல் அலனின் எடுத்துக்கொள்வதை குறைத்து அஸ்கார்பிக் அமிலம் எடுத்துக்கொள்ளுதல் ஒரு சிறந்த வழியாகும். உணவு கட்டுப்பாடானது குழந்தைகளுக்கானது. மேலும் பெரியவர்களுக்கானது அன்று.

7.6 டே – சாக்ஸ் நோய்

கேங்லியோசைடுகள் என்பன கிளைக்கோஸிபின்கோ லிப்பிடுகளாகும். இவைகள் செல் சவ்வுகளின் முக்கியப் பகுதிப்பொருளாகும். குறிப்பாக நரம்புத் திசுக்கள் அதிக அளவில் கேங்லியோசைடுகளைக் கொண்டுள்ளன. மூளையில் காணப்படும் லிப்பிடுகளில் குறிப்பிடத் தகுந்த அளவு (6%) இவை காணப்படுகின்றன. மற்ற திசுக்களும் காங்லியோசைடுகளைப் பெற்றுள்ளன. இருப்பினும் அவைகளில் காணப்படும் அளவு குறைவாகும். இவைகளின் சிக்கலான கார்போஹைட்ரேட் தலைத் தொகுதியானது செல் சவ்விற்கு வெளியேயும் நீட்சியடைந்துள்ளது. இவை சில கிளைக்கோபுரத ஹார்மோன்களுக்கான ஏற்பியாக செயல்படுகிறது.

XII U7 Inborn_TM.indd 188 4/21/2020 9:28:57 AM



$$\text{GM1} \xrightarrow{\beta\text{-காலக்டோஸிடேஸ்}} \text{GM2} \xrightarrow{\text{ஹெக்சா அமினடேஸ்-A}} \text{GM3}$$

மேலும் சில பாக்டீரிய நச்சுகளுக்கு ஏற்பியாகவும் செயல்படுகிறது. செல் – செல் கண்டுணர்தலிலும் கேங்லியோலிப்பிடுகள் பங்கு வகிக்கின்றன. பொதுவாக, கிளைக்கோலிப்பிடுகளின் கார்போஹைட்ரேட் பகுதியானது லைசோசோமல் ஹைட்ரலேஸால் இச்சேர்மங்கள் உருவாகும். ஆரம்ப நிலையிலேயே நீக்கப்படுகினறன. கேங்லியோஸைடு சிதைதலில் ஏற்படும் குறைபாடானது கடுமையான மரபு வழி ஸ்பிங்கோலிப்பிடு சேகரமாதல் உள்ளிட்ட டே – சாக்ஸ் நோய்க்கு காரணமாக அமைகிறது.

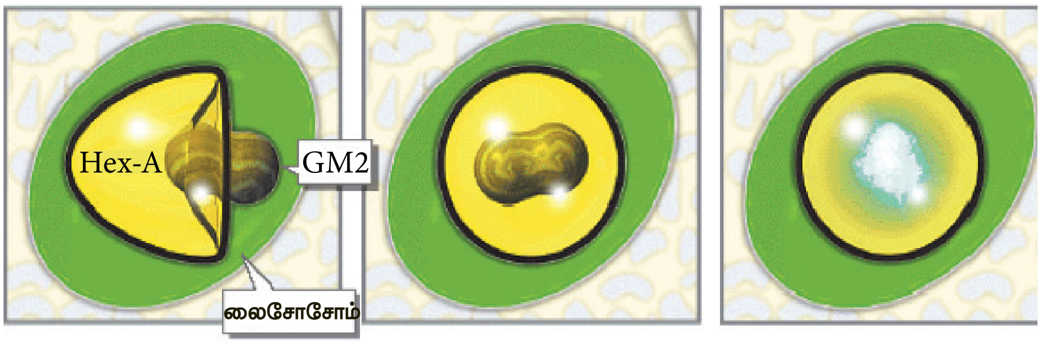
7.6.1 காரணங்கள்

டே – சாக்ஸ் நோயானது லைசோசோமல் சேகரமாகும் நோய் என வகைப்படுத்தப்படுகிறது படம் 7.9) ஒரு ஆரோக்கியமான குழந்தையில், GM2 கேங்லியோசைடு என அறியப்படும் ஒரு லிப்பிடானது, உணவின் வழியே நரம்பு செல்களை அடைகிறது. செல்லின் பகுதிப்பொருட்களுள் ஒன்று லைசோசோமல் பைகள் ஆகும். இவை GM2 கேங்லியோசைடை செரிப்பதற்கு உரிய ஹெக்ஸோஅமினிடேஸ் A வைக் கொண்டிருக்கின்றன. எனினும் டே – சாக்ஸ் நோயில், இந்த சிதைவு நிகழாததால், நரம்பு திசுக்களின் லைசோசோம்களில் GM2 கேங்லியோசைடின் செறிவு அதிகரிக்கிறது. இதனால் நிலைமை மோசமடைகிறது.

XII U7 Inborn_TM.indd 189 4/21/2020 9:28:57 AM

உடல் நலமிக்க குழந்தையில் செல்

ஓர் உடல்நலமிக்க குழந்தையின் நரம்பு செல்களை GM2 கேங்கிளியோசைடுகள் எனப்படும் லிப்பிடு (அ) கொழுப்பு உணவின் மூலமாக அடைகிறது. செல்லின் உட்கூறுகளில் லைசோசோம் செல்லின் வயிற்றுப்பகுதியாக கருதப்படுகிறது. இது ஹெக்ஸமினிடேஸ் A (Hex–A) என்ற நொதியை பெற்றுள்ளது. இந்நொதி GM2– வை செரிக்கிறது.



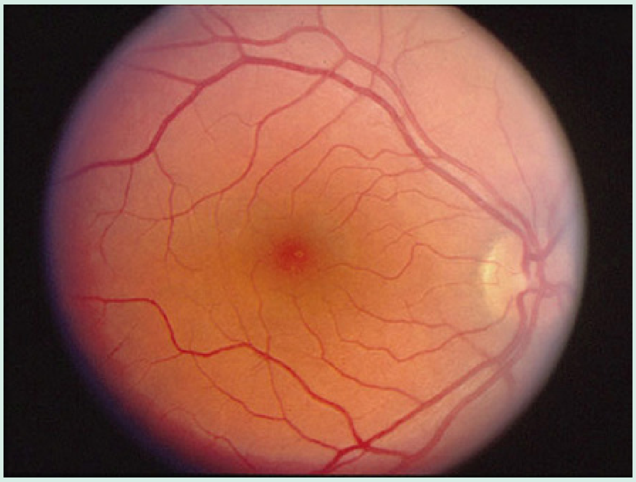
டே– சாக்ஸ் நோயால் பாதிக்கப்பட்ட குழந்தையின் செல்

Hex–A என்ற நொதி இல்லாத குழந்தைகளில் GM2 பெருக்கமடைகிறது. இது இறுதியில் செல்களை அழிக்கிறது. மேலும் நரம்பு மண்டலத்தை சீராக செயலிழக்க செய்கிறது.

படம் 7.9 டே – சாக்ஸ் நோய்

7.6.2 அறிகுறிகள்

தசை சோர்வடைதல், வளர்ச்சிக் குறைபாடு அதிகரித்தல் மேலும் உணவு உண்ணுதலுக்கு சிரமப்படுதல் ஆகியன முக்கிய அறிகுறிகளாகும். மூளை வளர்ச்சி குறைபாடு மற்றும் கண் பார்வையின்மை ஆகியனவும் இந்த அரிதான மரபு வழி குறைபாட்டு நோய்க்கான அறிகுறிகளாகும். 3 முதல் 4 வயதிற்கு இடைப்பட்ட காலத்தில் இறப்பு தவிர்க்க இயலாததாகும். இந்நோய் உடையவர்களில் 90 சதவீதத்திற்கும் அதிகமானவர்களின் ரெட்டினாவில்



படம் 7.10 ரெட்டினாவில் செர்ரி சிவப்பு நிற புள்ளி

செர்ரி சிவப்பு நிற புள்ளி காணப்படுகிறது. தாயின் ஆம்னியாடிக் திரவத்திலிருந்து ஹெக்ஸோஸ் அமினிடேஸ் A ன் செயல்பாட்டினை மதிப்பிடுவதன் மூலம் டே சாக்ஸ் நோயினை கண்டறிய இயலும். குறைவான நினைவாற்றல், கற்றலில் குறைபாடு, ஆகியனவற்றுடன் குழந்தை கண்பார்வையின்மை உடையதாகிறது. இறுதியாக பக்கவாதம் ஏற்பட்டு 3 ஆண்டுகளுக்குள் இறந்துவிடுகிறது.

இந்நாள் வரை டே – சாக்ஸ் நோய்க்கு சிகிச்சை ஏதும் இல்லை. உரிய சிகிச்சையானது மரபணு சிகிச்சை அல்லது நொதி பரிமாற்ற சிகிச்சை ஆகியனவற்றை உள்ளடக்கியது. சிகிச்சைகள் இந்நோய்க்கான நிரந்தர தீர்வினை தருவதில்லை. ஆனால் நோய் தீவிரமடைதலை கட்டுப்படுத்துகிறது.

பாடச்சுருக்கம்

கார்போஹைட்ரேட், புரதம் மற்றும் கொழுப்பு ஆகியவற்றின் வளர்சிதை மாற்றத்தில் பங்குபெறும் ஒரு குறிப்பிட்ட நொதியின் குறைபாட்டால் உருவாகும் ஒரு வகையான நோய்களின் தொகுப்பு வளர்சிதை மாற்ற மரபுவழி கோளாறுகள் (அ) மரபு வழி வளர்சிதை மாற்ற நோய்கள் எனப்படும். இவை பச்சிளம் குழந்தைகளின் பிறவி குறைபாடாகும். கேலக்டோசீமியா, அல்கேப்ட்னூரியா, அல்பினிசம், டே – சாக்ஸ் நோய் மற்றும் வான் –சிரீக்ஸ் நோய் போன்ற வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகள் பிறவியில் அல்லது அதற்குப் பின் தோன்றும்.

பால் மற்றும் பால்பொருட்களில் உள்ள லாக்டோஸ், என்ற சர்க்கரையின் பகுதிப்பொருளாக காலக்டோஸ் காணப்படுகிறது. காலக்டோசானது வளர்சிதை மாற்ற வினைகளுக்கு உட்பட இயலா நிலை காணப்படுவது காலக்டோஸிமியா என்று அழைக்கப்படுகிறது.

கிளைக்கோஜன் வளர்சிதை மாற்றத்தோடு தொடர்புடைய மரபு வழி நோய்களின் தொகுப்பு கிளைக்கோஜன் சேமிப்பு நோய்கள் எனப்படும். வான் – கிரீக்ஸ் நோய், கிளைக்கோஜன் சேமிப்பு நோய் வகை – 1 (GSD – type 1) எனவும் அறியப்படுகிறது.

ஹீமோபிலியா என்பது ஒரு மரபு வழி இரத்த வெளியேரும் குறைபாடு ஆகும். இக்குறைபாடுடையவர்களில் உறைதல் காரணிகள் என்றழைக்கப்படும் சில குறிப்பிட்ட புரதங்கள் காணப்படாத நிலையோ அல்லது மிக குறைவான அளவிலோ காணப்படுகின்றன. எனவே இரத்தம் உறைதல் சரியாக நிகழ்வதில்லை.

அல்பினிசம் என்பது ஒரு அரிதான பிறவிக் குறைபாடாகும். இதன் விளைவாக தோல், முடி அல்லது கண் ஆகியன குறைவான நிறம் அல்லது நிறமற்று காணப்படுகின்றன.

ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலம் ஆனது மேலியைல் அசிட்டோ அசிட்டிக் அமிலமாக மாற்றப்படுவது ஹோமோஜெனிடிசிக் ஆக்சிடேஸ் என்ற நொதி குறைபாட்டினால் தடுக்கப்படுகிறது. இதன் விளைவாக ஹோமோஜெனிடிசிக் அமிலம் (அல்காப்டோன் என அழைக்கப்படுகிறது) ஆனது சிறுநீரில் வெளியேறுகிறது. இக்குறைபாட்டு விளைவு அல்காப்டோனூரியா என அழைக்கப்படுகிறது.

காங்லியோஸைடு சிதைதலில் ஏற்படும் குறைபாடானது கடுமையான மரபு வழி ஸ்பிங்கோலிப்பிடு சேகரமாதல் உள்ளிட்ட டே – சாக்ஸ் நோய்க்கு காரணமாக அமைகிறது.

XII U7 Inborn_TM.indd 191 4/21/2020 9:28:57 AM

மதிப்பீடு

I. சரியான விடையினைத் தெரிவு செய்க

1. கீழ்க்கண்டவற்றில் எந்த நொதி குறைபாடு காரணமாக காலக்டோசீமியா உருவாகுகிறது?

அ. குளுக்கோகைனேஸ்

ஆ. காலக்டோகைனேஸ்

இ. காலக்டோஸ் 1 பாஸ்பேட் யுரிடைல் டிரான்ஸ்பெரேஸ்

ஈ. பாஸ்போகுளுக்கோமியுடேஸ்

2. கல்லீரல் செயலிப்பு மற்றும் மனவளர்ச்சி குறைபாடு போன்றவை எதன் அறிகுறிகள்?

அ. வான்–கிரீக்ஸ் நோய்   ஆ. காலக்டோசீமியா

இ. அல்பினிசம்   ஈ. மேற்கண்ட அனைத்தும்

3. குளுக்கோஸ் 6–பாஸ்படேஸ் குறைபாடு உருவாக்குவது

அ. காலக்டோசீமியா   ஆ. அல்பினிசம்

இ. வான்–கிரீக்ஸ் நோய்   ஈ. ஹீமோபீலியா

4. கல்லீரலில் குளுக்கோஸ் 6–பாஸ்படேஸ் குறைவால் உருவாவது

அ. ஹைஹபோகிளைசீமியா

ஆ. ஹைஹப்பர்கிளைசீமியா

இ. கல்லீரலில் கிளைக்கோஜன் அளவு குறைவு

ஈ. இவை எதுமில்லை

5. கீழ்க்கண்டவற்றில் எது வான்–கீர்க்ஸ் நோயின் அறிகுறியல்ல ?

அ. கீட்டோசிஸ்   ஆ. ஹைஹப்பர்லிப்டிமியா

இ. ஹைஹப்போகிளைசீமியா   ஈ. ஹைஹப்பர்கிளைசீமியா

6. இரத்த உறைதல் செயல்முறையில் எத்தனை காரணிகள் ஈடுபடுகின்றன?

அ. 10   ஆ. 8

இ. 12   ஈ. 13

7. ஹீமோபீலியா A வை உருவாக்கும் காரணி

அ. காரணி VIII   ஆ. காரணி VII

இ. காரணி VI   ஈ. காரணி V

8. இரத்த உறைதல் காரணி IV என்பது

அ. பைபிரினோஜன்   ஆ. கால்சியம் அயனிகள்

இ. கிருத்துமஸ் காரணி   ஈ. ஹகீமன் காரணி

XII U7 Inborn_TM.indd 192   4/21/2020 9:28:57 AM

9. அல்பினிசம் பின்வரும் குறைபாட்டால் ஏற்படுகிறது

அ. தைரோசின் ஆ. ஹெக்சோகைனேஸ்

இ. DOPA ஹைட்ரோலேஸ் ஈ. மேற்கண்டுள்ள அனைத்தும்

10. கண்களில் ஏற்படும் நிறமிக் குறைபாடு பின்வருமாறு அழைக்கப்படுகிறது

அ. விழியினுள் அல்பினிசம் (Ocular albinism)

ஆ. விழிசூழ் அல்பினிசம் (Oculo–cutaneous albinism)

இ. அல்காப்டோனூரியா (Alkaponuria)

ஈ. ஹீமோபிலியா (Hemophilia)

11. அல்காப்டோனூரியாவோடு தொடர்புடைய அமினோ அமிலங்கள் ________________

அ. கிளைசின் மற்றும் அலனைன்

ஆ. சிஸ்டின் மற்றும் மெத்தியோனைன்

இ. டிரிப்டோபேன் மற்றும் லைசின்

ஈ. பினைல் அலனைன் மற்றும் தைரோசின்

12. ஹெக்சாஅமினடேஸ் – A குறைபாட்டினால் சேகரமாவது

அ. GM3 ஆ. GM2

இ. GM1 ஈ. GM1 மற்றும் GM3

13. முதன் முதலில் கண்டறியப்பட்ட வளர்ச்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறு

அ. அல்பினிசம் ஆ. அல்காப்டோனூரியா

இ. பாலிகீட்டோனூரியா ஈ. ஹீமோபிலியா

14. பெரும்பாலான மரபு வழி வளர்ச்சிதை மாற்ற கோளாறுகள் ஆட்டோசோமல் மரபு வழி ஒடுங்கு நிலையை பெற்றுள்ளன. இதன் பொருள் ________________?

அ. நோய் உருவாக குறைபாடுடைய மரபணுக்களின் இரு நகல்கள் குழந்தைக்கு கடத்தப்படுகிறது.

ஆ. குறைபாடுடைய மரபணுவானது தாயிடம் இருந்து குழந்தைக்கு கடத்தப்படுகிறது.

இ. குறைபாடுடைய மரபணுவானது தந்தையிடம் இருந்து குழந்தைக்கு கடத்தப்படுகிறது.

ஈ. குறைபாடுடையமரபணுவானது தாய்மற்றும்தந்தை ஆகிய இருவரின் குரோமோசோம்களிலும் காணப்படுவதில்லை.

15. ஒரு மரபணு ஒரு நொதிக் கொள்கை இவரால் முன்மொழிப்பட்டது.

அ. பீடில் மற்றும் டாட்டம் (Beadle and Tatum) ஆ. காரோடு (Garrod)

இ. இங்ரம் (Ingram) ஈ. வான்கிரீக் (Von gierke)

16. ஹோமோஜெனிசிடிக் அமில ஆக்சிடேஸ் குறைபாட்டால் உருவாவது

அ. பீனைல்கீட்டோனூரியா ஆ. அல்கப்டோனூரியா

இ. தைரோசினிமியா ஈ. காலக்டோசீமியா

17. ஒரு குழந்தையின் சிறுநீரானது காற்றில் படும்போது கருமை நிறமாக மாறுகிறது. இதிலிருந்து நீ யூகித்தறியும் சாத்தியமான குறைபாடு எது?

அ. டே – சாக்ஸ் நோய் (Tay–Sachs disease)

ஆ. கிளைக்கோஜன் சேகரமாகும் நோய் (Glycogen storage disease)

இ. லைசோசோமல் சேகரமாகும் நோய் (Lysosomal storage disease)

ஈ. அல்காப்டோனூரியா (Alkaptonuria)

II. பின்வருவனவற்றிற்கு விடையளி:

1. வளர்ச்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகளை வகைப்படுத்துக.
2. கேலக்டோசின் வளர்ச்சிதை மாற்றத்தை தருக
3. வான்கிரீக் நோய்க்கான பொதுவான அறிகுறிகளைப் பற்றி எழுதுக.
4. லைசோசோமல் சேகரமாகும் நோய் பற்றி விவரிக்க.
5. ஹீமோபிலியா பற்றி குறிப்பு வரைக.
6. அல்காப்டோனூரியா ஏற்பட காரணமான நொதி குறைபாட்டினைப் பற்றி விளக்குக.
7. கேலக்டோசிமியாவின் அறிகுறிகள் யாவை?
8. அல்பினிசத்தின் வகைகளை விவரிக்க
9. அல்காப்டோனூரியா பற்றி குறிப்பு வரைக
10. GM1 ஆனது எவ்வாறு GM2 ஆக மாற்றப்படுகிறது?
11. குளுக்கோஸ் ஆனது குளுக்கோஸ் – 6 – பாஸ்பேட்டாக மாற்றப்படும் வினையை எழுதுக.
12. டே – சாக்ஸ் நோயின் காரணம் மற்றும் அறிகுறிகளை விவரிக்க.

மேற்கோள் நூல்கள்

Gardner, E.J.,Simmons, M.J.Snustad, D.P.Principles of Genetics. VIII Edition. Wiley India 2008.

Berg JM, Tymocko JL, Stryer L.Biochemistry. 5th edition. 2012.

XII U7 Inborn_TM.indd 194 4/21/2020 9:28:57 AM

PZ5G8Z

கருத்துவரைபடம்

வளர்சிதை மாற்ற மரபு வழி கோளாறுகள்

- கார்போஹைட்ரேட் வளர்சிதை மாற்றம்
  - காலக்டோசீமியா
  - வான் கிரீக்ஸ் நோய்
- அமினோ அமிலம் வளர்சிதை மாற்றம்
  - அல்கப்டோனூரியா
  - அல்பினிசம்
- லிப்பிடு வளர்சிதை மாற்றம்
  - டேசாக்ஸ் நோய்

XII U7 Inborn_TM.indd 195 4/21/2020 9:28:58 AM