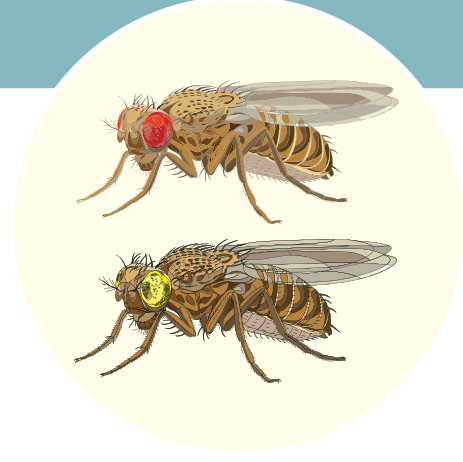


# 4

பாடம்

## அலகு - II

### மரபுக் கடத்தல் கொள்கைகள் மற்றும் மாறுபாடுகள்



#### பாட உள்ளடக்கம்

- 4.1 பஸ்கூட்டு அல்லீல்கள்
- 4.2 மனித இரத்த வகைகள்
- 4.3 Rh காரணியின் மரபுவழி கட்டுப்பாடு
- 4.4 பால் நிர்ணயம்
- 4.5 பால் சார்ந்த மரபுக்கடத்தல்
- 4.6 குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம்
- 4.7 மரபுக்கால் வழி தொடர் பகுப்பாய்வு
- 4.8 மென்டலின் குறைபாடுகள்
- 4.9 குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகள்
- 4.10 குரோமோசோம் சாரா மரபுக் கடத்தல்
- 4.11 இனமேம்பாட்டியல், புறத்தோற்ற  
மேம்பாட்டியல் மற்றும் சூழல் மேம்பாட்டியல்

மரபியல் மற்றும் அதன் வளர்ச்சி சார்ந்த  
ஆய்வுக்கு பழப்பூச்சிகள் மிகச் சிறந்ததாகும்

- குரோமோசோம் அல்லாத மரபுக் கடத்தலை  
பற்றி அறிந்துணர்தல்
- மனித மேம்பாட்டில், மரபியல் பயன்பாடுகளின்  
முக்கியத்துவத்தை உணரச்செய்தல்

உயிரியலின் ஒரு பிரிவான மரபியல் என்பது மரபுவழி மற்றும் மாறுபாடுகளை பற்றி படிப்பதாகும். ஒவ்வொரு தலைமுறையிலும் உயிரிகளின் பண்புகள் எவ்வாறு பெற்றோர்களிடமிருந்து சந்ததிகளுக்குக் கடத்தப்படுகின்றன என்பதை பற்றி இவ்வியல் விவரிக்கிறது. மரபுக்கடத்தலின் அலகு மரபணு எனப்படும். இது, உயிரிகளின் தனித்தன்மையை நிர்ணயிக்கும் மரபியல் காரணியாகும். சந்ததிகளுக்கும் அவர்தம் பெற்றோர்களுக்கும் இடையிலான வேறுபாட்டு தன்மையின் அளவே மாறுபாடு ஆகும்.

இப்பாடத்தில் மனித இரத்த வகைகளை மேற்கோளாகக் கொண்டு பஸ்கூட்டு அல்லீல்கள், மனிதன், பூச்சிகள் மற்றும் பறவைகளில் நடைபெறும் பால்நிர்ணய முறைகள், பால் சார்ந்த மரபுக் கடத்தல், மரபியல் நோய்கள், குரோமோசோம் அல்லாத மரபுக் கடத்தல் மற்றும் மனித இனத்தை மேம்பாடு அடைய செய்ய உதவும் முறைகளான இனமேம்பாட்டியல், சூழல் மேம்பாட்டியல், சூழ்நிலையியல் மற்றும் புறத்தோற்ற மேம்பாட்டியல் ஆகியவை பற்றியும் விளக்கப்பட்டுள்ளன

#### 🔍 கற்றலின் நோக்கங்கள்

- மனித இரத்த வகையை  
மேற்கோளாகக் கொண்டு  
பஸ்கூட்டு அல்லீல்களின் மரபுக்  
கடத்தலைக் கற்றல்
- மனிதன், பூச்சிகள் மற்றும்  
பறவைகளில் பால் நிர்ணயம் நடைபெறும்  
முறையை புரிந்துகொள்ளுதல்
- மனிதனில் பால் சார்ந்த (X மற்றும் Y) மரபு  
நோய்களைப் பற்றி அறிதல்
- மென்டலியன் குறைபாடுகள் மற்றும்  
குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகளோடு  
தொடர்புடைய நோய்களை  
புரிந்துகொள்ளுதல்



#### 4.1 பல்கூட்டு அல்லீல்கள் (Multiple Alleles)

மெண்டலிய மரபுக் கடத்தலின் படி அனைத்து மரபணுக்களும் இருமாற்று வடிவங்களை கொண்டுள்ளன. அவை ஒங்கிய மற்றும் ஒடுங்கிய அல்லீல்கள் ஆகும். (எ. கா.) நெட்டை (T) மற்றும் குட்டை (t). இதில் ஒங்கிய அல்லீல்கள் இயல்பானவை மற்றும் ஒடுங்கிய அல்லீல்கள் திடீர்மாற்றம் அடைந்தவை. ஒரு மரபணு பலமுறை திடீர்மாற்றமடைந்து பல மாற்று வடிவங்களை உருவாக்குகிறது. ஒரு குறிப்பிட்ட உயிரினத்தின் ஒத்த குரோமோசோம்களின் ஒரே மட்டத்தில், ஒரு குறிப்பிட்ட பண்பை கட்டுப்படுத்துகின்ற மூன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட அல்லீல்கள் காணப்பட்டால் அவை பல்கூட்டு அல்லீல்கள் என்றும் இவை கடத்தப்படுதல் பல்கூட்டு மரபுக்கடத்தல் (Multiple allelism) என்றும் அழைக்கப்படுகிறது.

#### 4.2 மனித இரத்த வகைகள் (Human Blood Groups)

மனிதனிலும் பல்கூட்டு அல்லீல்கள் காணப்படுகின்றன. குறிப்பாக பல்வேறு இரத்தவகைகளின் மரபுக் கடத்தலைக் கூறலாம். எதிர்பொருள் தூண்டிகள் (Antigen) மற்றும் எதிர்பொருள்கள் (Antibody) பற்றி அறிந்துகொள்வதன் மூலம் இரத்தவகையின் மரபுக்கடத்தலை அறிந்து கொள்ள முடியும். இரத்தத்தில் காணப்படும் பகுதி பொருட்கள், அதன் வகைகள் (ABO), இரத்த எதிர்பொருள் தூண்டிகள் மற்றும் எதிர்பொருள்கள் பற்றி நாம் ஏற்கனவே பதினோராம் வகுப்பின் 7ஆம் பாடத்தில் பயின்றுள்ளோம்.

##### 4.2.1 ABO இரத்த வகைகள்

பல்கூட்டு அல்லீல்களான ABO இரத்த வகைகளின் மரபுக் கடத்தல்:

ஒரு மனிதனின் இரத்தம் இன்னொரு மனிதனின் இரத்தத்திலிருந்து வேதிப்பொருட்களின் அடிப்படையில் வேறுபடுகிறது. பொருத்தமில்லாத இரண்டு இரத்த வகைகளை ஒன்றாக கலக்கும்போது அதிலுள்ள இரத்த சிவப்பு செல்கள் ஒன்றுடன் ஒன்று இணைந்து இரத்த செல் திரட்சியை ஏற்படுத்துகின்றன. இரத்த சிவப்பு செல்லின் மேற்புறச்சவ்வு மற்றும் எபிதீலியல் செல்களில்

காணப்படும் எதிர்ப்பொருள் தூண்டியின் காரணமாக வேதிப்பொருட்களின் வேறுபட்ட தன்மை நிர்ணயிக்கப்படுகிறது. டாக்டர் கார்ல் லேண்ட்ஸ்டெய்னர் என்பவர் மனித இரத்தத்தில் உள்ள RBC யின் புறப்பரப்பில் 'எதிர்ப்பொருள் தூண்டி A' மற்றும் 'எதிர்ப்பொருள் தூண்டி B' என்ற இரண்டு வகையான எதிர்பொருள் தூண்டிகள் இருப்பதைக் கண்டறிந்தார். எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகள் இருத்தல் அல்லது இல்லாமலிருத்தலின் அடிப்படையில், A இரத்த வகை, B இரத்த வகை மற்றும் O இரத்தவகை என்ற மூன்று வகையான இரத்த வகைகளை (ABO) அவர் கண்டறிந்தார். இதில் 'O' வகை கொண்டோரை 'பொதுக்கொடையாளர்கள்' என்பர். 1902 ஆம் ஆண்டு லேண்ட்ஸ்டெய்னருடைய மாணவர்களாகிய வான் டி காஸ்டெல் மற்றும் ஸ்டூர்லி என்பவர்கள் மிகவும் அரிதான AB என்ற நான்காவது இரத்த வகையை (பொதுப் பெறுநர்) கண்டுபிடித்தனர்.

1925 இல் பெர்னஸ்டின் என்பவர் மனிதனின் பல்வேறு இரத்தவகைகளின் மரபுக் கடத்தல் பல்கூட்டு அல்லீல்களால் நிர்ணயிக்கப்படுகிறது என கண்டறிந்தார். எந்த ஒரு நபரின் இரத்த வகையையும் நிர்ணயிப்பது குரோமோசோம் 9-ல் உள்ள மூன்று அல்லீல்கள் ஆகும். இரத்த வகையை கட்டுப்படுத்தும் மரபணு I அல்லது I என குறிப்பிடப்படுகிறது. (I என்பது கண்டுபிடிப்பாளரான லேண்ட்ஸ்டெய்னரையும் I-என்பது ஐஸோஅக்ரூட்டிசைனையும் குறிக்கும்) மரபணு I ஆனது  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $I^O$  என்ற மூன்று அல்லீல் வடிவங்களைக் கொண்டுள்ளது.  $I^A$  அல்லீல் எதிர்பொருள் தூண்டி -A யையும்,  $I^B$  அல்லீல் எதிர்பொருள் தூண்டி B யையும் குறிக்கிறது. ஆனால்,  $I^O$  அல்லீல் எந்த ஒரு எதிர்ப்பொருள் தூண்டியையும் குறிக்கவில்லை. சிலரின் கண்ணீர் மற்றும் உமிழ்நீர் போன்ற உடல் திரவத்தில் எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகள் காணப்படும். அவர்கள் சுரப்பாளர்கள் என அழைக்கப்படுகின்றனர்.

ஒவ்வொரு  $I^A$  மற்றும்  $I^B$  அல்லீலும் டிரான்ஸ்பெரேஸ் நொதியினை உற்பத்தி செய்கின்றது.  $I^A$  அல்லீல் N-அசிடெல்கேலக்டோஸ் டிரான்ஸ்பெரேஸ் நொதியை சுரந்து N-அசிட்டெல் கேலக்டோசமைனைச் (NAG) சேர்க்கிறது.  $I^B$  அல்லீல், கேலக்டோஸ் டிரான்ஸ்பெரேஸ் நொதியை சுரந்து கேலக்டோசை 'H' பொருள் எனப்படும் மூலப்பொருளோடு சேர்க்கிறது.

#### அட்டவணை 4.1 ABO இரத்த வகைகளின் மரபியல் அடிப்படை

| மரபு வகை  | ABO இரத்த வகைகளின் புறத்தோற்றம் | இரத்த சிவப்பணு மீது காணப்படும் எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகள் (Antigen) | பிளாஸ்மாவில் காணப்படும் எதிர்ப்பொருட்கள் (Antibody) |
|-----------|---------------------------------|------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|
| $I^A I^A$ | A வகை                           | A வகை                                                            | எதிர் - B                                           |
| $I^A I^O$ | A வகை                           | A வகை                                                            | எதிர் - B                                           |
| $I^B I^B$ | B வகை                           | B வகை                                                            | எதிர் - A                                           |
| $I^B I^O$ | B வகை                           | B வகை                                                            | எதிர் - A                                           |
| $I^A I^B$ | AB வகை                          | A மற்றும் B வகைகள்                                               | எதிர்ப்பொருட்கள் இல்லை                              |
| $I^O I^O$ | O வகை                           | எதிர்ப்பொருள் தூண்டி இல்லை                                       | எதிர் A மற்றும் எதிர் B                             |

$I^O / I^O$  அல்லீல் டிரான்ஸ்பெரேஸ் நொதி எதையும் சுரப்பதில்லை எனவே "வெற்று அல்லீல்" (Null allele) என்று அழைக்கப்படுகின்றன. மேலும் இவை NAG அல்லது கேலக்டோஸை மூலப்பொருளுடன் சேர்ப்பதில்லை.

புறத்தோற்ற விகிதத்தில்  $I^A$  மற்றும்  $I^B$  அல்லீல்கள்  $I^O$  விற்கு ஓங்கிய தன்மையை

கொண்டிருக்கின்றன. ஆனால் இவை இரண்டும் ஒன்றுக்கொன்று ஓங்குதன்மையுடன் ( $I^A = I^B$ ) இருப்பதால் இது "இணை ஓங்குதன்மை" (Co-dominance) என அழைக்கப்படுகிறது. இவற்றின் ஓங்கு பண்புசார்ந்த படிநிலை  $I^A = I^B > I^O$  (Dominance hierarchy) ஆகும். குழந்தைகள் தங்கள் பெற்றோர்களிடமிருந்து இந்த மூன்று அல்லீல்களில் ஏதேனும் ஒன்றைப் பெறுகின்றன. இதனால் ஆறுவகையான மரபணு வகைகளும் நான்கு வகையான இரத்த வகைகளும் (புறத்தோற்ற ஆக்கமும்) உருவாகின்றன.  $I^A I^A$ ,  $I^A I^O$ ,  $I^B I^B$ ,  $I^B I^O$ ,  $I^A I^B$ ,  $I^O I^O$  என்ற ஆறுவகையான மரபு வகைகளை சேய் உயிரிகள் கொண்டுள்ளன.

#### ரீசஸ் அல்லது Rh காரணி

Rh காரணி அல்லது Rh எதிர்ப்பொருள் தூண்டி இரத்த சிவப்பணுக்களின் மேற்பரப்பில் காணப்படுகின்றன. 1940ல் கார்ல் லேண்ட்ஸ்டெய்னர் மற்றும் அலெக்சாண்டர் வெய்னர் ஆகிய இருவரும் முதலில் மகாகா ரீசஸ் என்னும் ரீசஸ் குரங்குகளிலும் பிறகு மனிதனிலும் இதனை கண்டுபிடித்தனர். Rh காரணி என்ற வார்த்தை தடுப்பாற்றல் தருகின்ற D (இம்யூனோஜெனிக் D) எதிர்ப்பொருள் தூண்டியைக் குறிக்கிறது. D எதிர்ப்பொருள் தூண்டியை பெற்றிருப்பவர் Rh D உடையோர் ( $Rh^+$ ) என்றும் D எதிர்ப்பொருள் தூண்டி அற்றவர் Rh D அற்றோர் ( $Rh^-$ ) என்றும் அழைக்கப்படுவர். இரத்தத்தில் காணப்படும் ரீசஸ் காரணியானது ஓங்கு பண்பாக மரபுவழி கடத்தப்படுகிறது. இயற்கையாகவே அனைவரின் பிளாஸ்மாவிலும் Dக்கு எதிரான எதிர்ப்பொருள்கள் இருப்பதில்லை.  $Rh^-$  ( $Rh$  அற்றோர்) இரத்தம்  $Rh^+$  ( $Rh - D$  உடையோர்)

உங்களுக்குத் தெரியுமா?

• மனிதர்களிடையே காணப்படும் எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகள் மற்ற உயிரினங்களின் இரத்தத்திலும் அடையாளம் காணப்பட்டுள்ளன. சிம்பான்சி மற்றும் கிப்பன் குரங்குகளில் A வகை எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகளும் உராங்குட்டான் குரங்குகளில் A, B மற்றும் AB வகை எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகளும் காணப்படுகின்றன.

• நவீன உலகத்தின் குரங்கு (பிளாட்டிரைனா) மற்றும் லெமூர் குரங்குகள் ஒரே மாதிரியான பொருளை கொண்டுள்ளன. ஆனால் மனிதனில் காணப்படுகின்ற எதிர்ப்பொருள் தூண்டி -B யோடு ஒத்து காணப்படுவதில்லை.

• பூனைகளில் மூன்று இரத்த வகைகள் அறியப்பட்டுள்ளன. இவை மனிதர்களுடைய மரபணு அமைப்புடன் ஒத்துப் போகின்றன. விலங்குகளின் கண்ணீர், உமிழ்நீர், சிறுநீர், விந்து திரவம் இரப்பை நீர் மற்றும் பால் போன்ற உடல் திரவங்களில் எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகள் காணப்படுகின்றன.

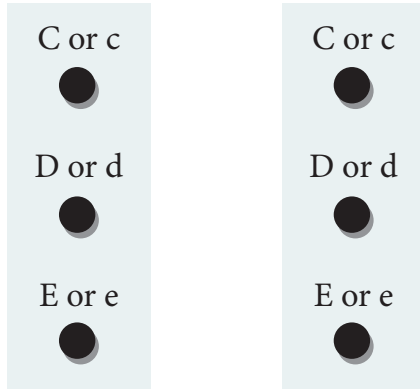


இரத்தத்தோடு தொடர்பு ஏற்படுகிறபோது அவர்கள் இரத்தத்தில் Dக்கு எதிரான எதிர்ப்பொருள் உருவாகின்றது. ஆனால் Rh உடையோர் Rh அற்றோரின் இரத்தத்தைப் பெறும்போது எவ்வித விளைவுகளும் உண்டாவதில்லை.

### 4.3 Rh காரணியின் மரபுவழிக் கட்டுப்பாடு (Genetic Control of Rh Factor)

ஃபிஷர் மற்றும் ரேஸ் கருதுகோள்:

Rh காரணியின் மூன்று வெவ்வேறு அல்லீல் இணைகள், குரோமோசோம் இணைகளின் நெருக்கமான மூன்று வெவ்வேறு இடங்களில் அமைந்துள்ளன. இன்றைய பயன்பாட்டில் இரத்த அமைப்பு பொதுவாக Cde என்ற பெயர்களில் பயன்படுத்தப்படுகிறது.



படம் 4.1 ஃபிஷர் மற்றும் ரேஸ் கருதுகோள்

மேற்கண்ட படம் 4.1 ல் மூன்று Rh அல்லீல் இணைகள் (Cc, Dd, Ee) அமைப்பொத்த குரோமோசோம் இணையில், மூன்று வெவ்வேறு அமைவிடங்களில் உள்ளன. ஒவ்வொரு குரோமோசோமும் ஒரு C அல்லது c, ஒரு D அல்லது d, ஒரு E அல்லது e வாய்ப்புக்கான மரபுவகையைப் பெற்றிருக்கும். எடுத்துக்காட்டு CDE/cde, CdE/cDe, cde/cde, CDe/CdE போன்றவை. அனைத்து மரபு வகைகளிலும் உள்ள ஓங்கிய D அல்லீல்கள் Rh<sup>+</sup> (உடையோர்) புறத்தோற்ற வகையை உருவாக்குகின்றன. அதேபோல் இரண்டு ஒடுங்கிய பண்புகொண்ட மரபுவகையில் (dd) அல்லீல்கள் Rh<sup>-</sup> புறத்தோற்ற வகையை உற்பத்தி செய்கின்றன.

### வெய்னரின் கருதுகோள்

ஒரு Rhனுடைய இருப்பிடத்தில் எட்டு அல்லீல்கள் (R<sup>1</sup>, R<sup>2</sup>, R<sup>0</sup>, R<sup>z</sup>, r, r<sup>1</sup>, r<sup>11</sup>, r<sup>1</sup>) இருக்கின்றன

என்ற கருத்தை வெய்னர் முன்மொழிந்தார். ஓங்கிய R அல்லீல்களைக் கொண்ட அனைத்து மரபுவகைகளும் (R<sup>1</sup>, R<sup>2</sup>, R<sup>0</sup>, R<sup>z</sup>) R<sup>+</sup> புறத்தோற்ற வகையை உற்பத்தி செய்கின்றன. அதேபோல் இரண்டு ஒடுங்கிய பண்பு கொண்ட அனைத்து மரபுவகையும் (rr, r<sup>1</sup>r<sup>1</sup>, r<sup>11</sup>r<sup>11</sup>, r<sup>1</sup>r<sup>1</sup>) Rh<sup>-</sup> புறத்தோற்றத்தை உற்பத்தி செய்கின்றன.

### 4.3.1 Rh காரணியின் இணக்கமின்மை

– வளர்கரு இரத்த சிவப்பணு சிதைவு

நோய்(எரித்ரோபிளாஸ்டோசிஸ்

ஃபீடாலிஸ் – Erythroblastosis foetalis)

Rh இணக்கமின்மையானது, பிள்ளை பேற்றின் மீது பெரும் முக்கியத்துவத்தை கொண்டுள்ளது. ஒரு Rh<sup>-</sup> பெண் ஒரு Rh<sup>+</sup> ஆணை மணந்துக்கொள்ளும்போது அவர்களின் குழந்தை Rh<sup>+</sup>வாக இருக்கும். இதற்கு தந்தையிடம் இருந்து பெற்ற காரணியே காரணமாகும். இந்த Rh<sup>-</sup> தாய் தன் உடலில் Rh<sup>+</sup> குழந்தையை சுமக்கும்போது உணர்வாக்கம் பெறுகிறார். குழந்தைபிறப்பின் போது இரத்தக்குழாய்களில் ஏற்படும் சேதத்தால் தாயின் நோய்த் தடைகாப்பு மண்டலம் Rh எதிர்பொருள்தூண்டிகளை அடையாளம் காண்கின்றன. இதன் விளைவாக Rh எதிர்ப்பொருட்கள் உற்பத்தியாகின்றன. இதனால் உண்டான IgG வகை எதிர்ப்பொருட்கள் மிக சிறியதாக உள்ளதால் அவை தாய்சேய் இணைப்பு திசு (Placenta) வழியாக ஊடுருவி கருவின் இரத்த ஓட்டத்தில் கலக்கின்றன. தாய் உணர்வாக்கம் பெற்று, D-எதிர்ப்பொருட்கள் உற்பத்தியாகும் நேரத்தில் குழந்தை பிறந்து விடும். இதனால் முதல் குழந்தை பிறக்கும் வரை Rh<sup>+</sup> எதிர்பொருள் தூண்டிக்கெதிராக தாய் எவ்வித பாதிப்பையும் ஏற்படுத்துவதில்லை. மாறாக அதே தாய் அடுத்தடுத்த Rh<sup>+</sup> எதிர்பொருள் தூண்டிகளைக் கொண்ட கருவைச் சுமக்கின்ற போது அவைகளுக்கெதிராக தாய் உடலானது எதிர்பொருட்களை உற்பத்தி செய்கின்றது. இந்த எதிர்பொருட்கள் தாய் சேய் இணைப்புதிசு மூலம் கருவின் இரத்த ஓட்டத்தில் கலந்து கருவின் இரத்த சிவப்பணுக்களை அழிக்கின்றன. இதன் விளைவாக இரத்த சோகை மற்றும் மஞ்சள் காமாலை உண்டாகின்றது. இந்நிலை, "வளர்கரு இரத்த சிவப்பணு சிதைவு நோய்" அல்லது சிசு ஹீமோலைடிக் நோய் (HDN) என அழைக்கப்படுகிறது.

## வளர்கரு இரத்த சிவப்பணு சிதைவு நோயை தடுக்கும் முறை

Rh<sup>-</sup> தாய் Rh<sup>+</sup> குழந்தையை சுமக்கும்போது D-எதிர்பொருள்களை எதிர்க்க வல்ல பொருளை (Anti D antibodies) 28வது வாரமும் 34 வாரமும் கருவுற்ற தாய்க்கு தடுப்பு நடவடிக்கையாக கொடுக்கப்படுகிறது. Rh<sup>-</sup> தாய் Rh<sup>+</sup> குழந்தையை பெற்றெடுத்தால் குழந்தை பிறந்த உடனே D எதிர்பொருள்களை எதிர்க்க வல்ல பொருளை (Anti D antibodies) தாய்க்கு கொடுக்க வேண்டும். இதனால் இயல்பான நோய் தடைக்காப்பு உருவாவதுடன் கருவின் சிவப்பணுக்களை அழிக்கின்ற D எதிர்பொருள் தாயின் உடலில் உருவாவது தடுக்கப்படுகிறது. மேலும் தாய் கர்ப்பம் தரிக்கும் போதெல்லாம் இம்முறையை மேற்கொள்ள வேண்டும்.

### 4.4 பால் நிர்ணயம் (Sex determination)

பால் நிர்ணயம் என்பது உயிரினங்களிடையே ஆண், பெண் வேறுபாடுகளை உருவாக்குகின்ற முறைகளாகும். பால் குரோமோசோம்கள் ஒரு பாலின (Dioecious or Unisexual) உயிரிகளில் பாலினத்தை நிர்ணயிக்கின்றன. பால் குரோமோசோம்கள் தவிர மீதமுள்ள அனைத்தும் உடல் குரோமோசோம்கள் (Autosomes) என அழைக்கப்படுகின்றன. பால் குரோமோசோம்கள் ஒரு பாலினத்தில் உருவம் ஒத்த குரோமோசோம் அமைப்பையும் (Homomorphic) மற்றொரு பாலினத்தில் உருவம் வேறுபட்ட குரோமோசோம் அமைப்பையும் (Heteromorphic) கொண்டுள்ளன. ஒத்த பால் குரோமோசோம்கள் கொண்ட பாலினத்தில் ஒரே வகையான (Homogametic) இனச்செல்கள் உற்பத்தியாகின்றன. வேறுபட்ட குரோமோசோம்களை (Heterogametic) கொண்ட பாலினத்தில் இரண்டு வகையான இனச்செல்கள் உற்பத்தியாகின்றன.



உங்களுக்குத் தெரியுமா?

**Y குரோமோசோம்:** மனித Y குரோமோசோமின் அளவு 60Mb ஆகும். இதனுள் 60 மரபணுக்கள் செயல்படும் நிலையில் உள்ளன. அதேபோல் 165 Mb அளவுள்ள X குரோமோசோமில் 1000 மரபணுக்கள் உள்ளன.

## குரோமோசோம் அடிப்படையிலான பால் நிர்ணயம்

வேறுபட்ட இனச்செல் (Heterogametic) வகை பால் நிர்ணயம்



வேறுபட்ட இனச்செல் பால் நிர்ணயத்தில் ஒரு பாலின உயிரியில் ஒரே மாதிரியான இனச்செல்களையும் மற்றொரு பாலின உயிரி வேறுபட்ட இனச்செல்களையும் உற்பத்தி செய்கின்றன. இதில் சேய் உயிரிகளின் பால், கருவுறுதலின் போது நிர்ணயிக்கப்படுகிறது.

### 1.வேறுபட்ட இனச்செல் ஆண் (Heterogametic male)

இம்முறையில், ஆண் உயிரிகள் வேறுபட்ட இனச்செல்களை உற்பத்தி செய்கின்றன. பெண் உயிரிகள் ஒத்த இனச்செல்களை உற்பத்தி செய்கின்றன. இதனை XX-XO (எ.கா. மூட்டை பூச்சிகள் மற்றும் பூச்சிகளான கரப்பான் பூச்சிகள், மற்றும் வெட்டுக்கிளிகள்) மற்றும் XX-XY (எ.கா. மனிதன் மற்றும் பழப்பூச்சி (Drosophila) வகை என இரண்டு வகையாக பிரிக்கலாம்.

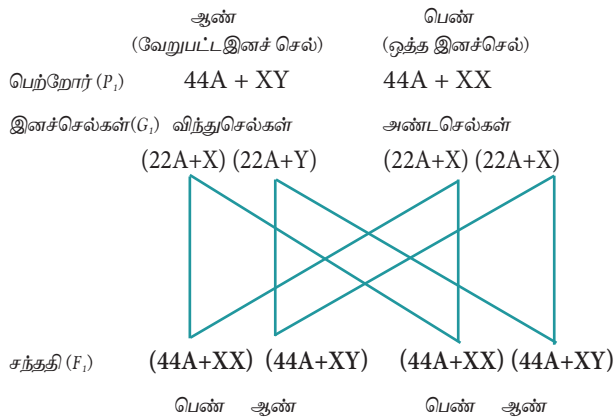
### 2.வேறுபட்ட இனச்செல் பெண் உயிரிகள் (Heterogametic Female)

இம்முறையில், பெண் உயிரிகள் வேறுபட்ட இனச்செல்களை உற்பத்தி செய்கின்றன. ஆண் உயிரிகள் ஒத்த இனச்செல்களை உற்பத்தி செய்கின்றன. ஏற்கனவே வேறுபட்ட இனச்செல் ஆண் உயிரிகளில் XX-XO மற்றும் XX-XY வகையில் X மற்றும் Y எழுத்துக்கள் பயன்படுத்தப்பட்டதால் இப்போது குழப்பத்தை தவிர்க்க வேறுபட்ட இனச்செல் பெண்களில் Z மற்றும் W எழுத்து முறையே X,Y க்கு ஈடாகப் பயன்படுத்தப்படுகின்றன. வேறுபட்ட இனச்செல் பெண்களில் ZO-ZZ (எ.கா. அந்திப் பூச்சிகள், வண்ணத்துப் பூச்சிகள் மற்றும் வீட்டுக்கோழிகள்) மற்றும் ZW-ZZ (எ.கா. ஜிப்சி அந்திப்பூச்சி, மீன்கள், ஊர்வன மற்றும் பறவைகள்) ஆகிய இரண்டு வகையான முட்டைகள் காணப்படுகின்றன.

### மனிதனில் பால் நிர்ணயம்

மனிதனில் பால் நிர்ணயம் செய்யும் மரபணுக்கள் இரண்டுபால்குரோமோசோம்களில் உள்ளன. இக்குரோமோசோம்களுக்கு

'பால்குரோமோசோம்கள்' அல்லது 'அல்லோசோம்கள்' என்று பெயர். பாலூட்டிகளில், பால் நிர்ணயமானது இரண்டு பாலினத்திலும் உள்ள பால் குரோமோசோம்களின் வேறுபாட்டை அடிப்படையாகக் கொண்டு அமைகின்றது. எடுத்துக்காட்டாக, பெண்கள் XX குரோமோசோம்களையும் ஆண்கள் XY குரோமோசோம்களையும் கொண்டுள்ளனர். மனிதனில் மொத்தம் 23 இணை குரோமோசோம்கள் உள்ளன. அதில் 22 இணை உடல் குரோமோசோம்களும் (44A) ஓர் இணை பால் குரோமோசோம்களும் (XX அல்லது XY) அடங்கும். பெண்கள் ஒத்த இனச்செல் பண்பு கொண்ட ஒரே வகையான அண்டசெல்லை (இனச்செல்) உருவாக்குகின்றனர். ஒவ்வொரு அண்டசெல்லிலும் ஒரு X குரோமோசோம் மட்டுமே காணப்படும். மாறாக வேறுபட்ட இனச் செல்களை உருவாக்கும் ஆண்கள் இரு வேறு வகை விந்துச்செல்களை அதாவது X மற்றும் Y குரோமோசோம்களைக் கொண்ட விந்து செல்களை உருவாக்குகின்றன. இதைப்போன்றே, பழப்பூச்சியின் பால் குரோமோசோம்களின் அமைப்பும் மனிதனை போன்றே XX:XY என்று தன்னியல்பாய் பரிணமித்துள்ளது (படம் 4.2).



படம் 4.2 மனிதனில் பால் நிர்ணயம்

### Y குரோமோசோம் மற்றும் ஆண்களின் வளர்ச்சி

Y குரோமோசோமில் பல மரபணுக்கள் இருப்பதையும் அப்பகுதிகள் ஆற்றல் மிக்க மரபியல் பணிகளை வெளிப்படுத்தும் திறன் கொண்டவை என்றும் Y குரோமோசோம் பற்றிய தற்போதைய ஆய்வுகள் தெரியப்படுத்துகின்றன X குரோமோசோமில் இம்மரபணுக்களுக்கான ஒத்த எதிர் இணைகள் இருக்கலாம் அல்லது

இல்லாமலும் இருக்கலாம். Y குரோமோசோமின் இருமுனைகளிலும் போலி உடல் குரோமோசோம் பகுதிகள் உள்ளன (%5) (Pseudoautosomal regions). இதற்கு இணையான பகுதிகள் X குரோமோசோமிலும் உள்ளன. இப்பகுதியில் குன்றல் பகுப்பின் குறுக்கெதிர்மாற்றமும் மறு இணைவும் நடைபெறுகின்றன. மீதம் உள்ள %95 Y குரோசோமினுடைய பகுதிகள், இணையா Y பகுதியாகும் (NRY). இந்த இணையா Y பகுதிகள் செயல்படும் மரபணுக்கள் (Euchromatic) பகுதி மற்றும் செயல்படா மரபணுக்கள் (Heterochromatic) பகுதி என இரண்டு சமமான பகுதிகளாக பிரிக்கப்பட்டுள்ளன. செயல்படும் மரபணு பகுதியில் பால் நிர்ணயப்பகுதி Y என்னும் (Sex determining region - SRY) மரபணு உள்ளது. மனிதனில் Y குரோமோசோம் இல்லாநிலையில், தவிர்க்க முடியாமல் பெண் உயிரியாக வளர்ச்சி அடைய வழிவகுக்கிறது. பால் நிர்ணய மரபணுப்பகுதி X குரோமோசோமில் கிடையாது. இந்த பால் நிர்ணயப்பகுதி Y யின் மரபணு விளைபொருள், முதிர்ந்த ஆணின் விந்தகத்தில் காணப்படும் விந்தக நிர்ணயக் காரணியாகும்.

### 4.4.1 பழப்பூச்சிகளில் மரபணு சமநிலை

C.B. பிரிட்ஜஸ் என்பவர் முதன் முதலில் பழப்பூச்சிகளில் மரபணு சமநிலை மூலம் பால் நிர்ணயிக்கப்படுவதைக் கண்டறிந்தார். ஆண்பாலினத்தின் கருவுறுதல் திறனுக்கு Y குரோமோசோம்கள் தேவையானதாகும். ஆனால் அது ஆண் பாலினத்தை நிர்ணயிப்பதில்லை. பெண் பழப்பூச்சியில் பெண் தன்மைக்கான மரபணுக்கள் X குரோமோசோமில் உள்ளன. அதேபோல், ஆண்களில் ஆண் தன்மைக்கான மரபணுக்கள் உடல் குரோமோசோம்களில் உள்ளன.

மரபியலாளரான பிரிட்ஜஸ் தன் ஆராய்ச்சியில் மும்மய (3n) தன்மை கொண்ட பெண் பழப்பூச்சியுடன் இயல்பான ஆண் பூச்சியை கலப்பு செய்தபோது, உருவான சேய் உயிரிகளில் பால் மற்றும் உடல் குரோமோசோம்களில் பலவகை புதிய இணைவுகளைக் கண்டறிந்தார். 1921ல் நடத்தப்பட்ட இச்சோதனைகளில் கிடைத்த முடிவுகளின் அடிப்படையில், பழப்பூச்சியின் X குரோமோசோமில் உள்ள பெண் தன்மைக்கான மரபணுக்களுக்கும் உடல் குரோமோசோம்களில்

உள்ள ஆண் தன்மைக்கான மரபணுகளுக்கும் இடையேயான மரபுச் சமநிலையே இப்பூச்சிகளில் பாலினத்தை நிர்ணயிக்கிறது என பிரிட்ஜஸ் கண்டறிந்தார். எனவே பழப்பூச்சியில் உடல்குரோமோசோம்களின் தொகுதிக்கும் X குரோமோசோம்க்கும் இடையே காணும் விகிதமே பாலினத்தை நிர்ணயிக்கின்றன. இவ்விகிதமே "பால்குறியீட்டு எண்" எனப்படுகிறது. இதனை கீழ்க்கண்டவாறு வெளிப்படுத்தலாம்.

$$\text{பால் குறியீட்டு எண்} = \frac{\text{X குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை}}{\text{உடல் குரோமோசோம தொகுதிகளின் எண்ணிக்கை}} \left( \frac{X}{A} \right)$$

குறியீட்டு எண்ணில் ஏற்படுகின்ற மாற்றம், உயிரிகளின் புறத்தோற்ற பால் பண்பில் வெளிப்படுகிறது. மும்மய பெண் பழப்பூச்சியை (3A:3X), இரட்டைமய ஆணுடன் (2A+XY) கலப்புச்செய்த ஆய்வின் முடிவுகள் அட்டவணை 4.2 மற்றும் 4.3ல் கொடுக்கப்பட்டுள்ளன.

X:A வின் குறியீட்டு எண் 1.00 எனில் அவ்வுயிரிகள் இயல்பான பெண்களாக உள்ளன. குறியீட்டுஎண்1.00க்குமேல்எவ்வளவுகூடானாலும் அவை பெண்களாகவே உள்ளன. குறியீட்டு எண் 0.50 என இருந்தால் அவை இயல்பான ஆண்களாக உள்ளன. மேலும் இம்மதிப்பு 0.50 க்கு எவ்வளவு குறைவாக இருந்தாலும் அவை ஆண்களாகவே உள்ளன. குறியீட்டு எண் 0.67 ஆக இருந்தால் இடைபால் உயிரியாக உள்ளன. மிகை ஆண்களுக்கான குறியீட்டு எண் 0.33 ஆகவும் மிகை பெண்களின் குறியீட்டு எண் 1.50 ஆகவும் உள்ளன. இவ்விருவகை உயிரிகளும் வலிமையற்ற மலடுகளாக உள்ளன.

- பழப்பூச்சிகளில், பெண் தன்மை வளர்ச்சியை 'பால் மாற்றி மரபணு' (Sex switch gene) வழிநடத்துகின்றன. இந்த பால் கொல்லி மரபணு (SXL) X குரோமோசோமில் காணப்படுகின்றது.

- பால் கொல்லி மரபணு இரண்டு வகையான நிலைகளைக் கொண்டுள்ளன. இவ்வகையான மரபணு செயல்படும் நிலையில் (திருக்கும் போது) பெண் தன்மை வளர்ச்சியையும் செயல்படாதநிலையில் (மூடுகின்ற போது) ஆண் தன்மை வளர்ச்சியையும் வழிநடத்துகின்றது. மேலும் X குரோமோசோமிலும் உடல் குரோமோசோமிலும் உள்ள வேறு சில மரபணுக்கள் பால் மாற்றி மரபணுக்களை கட்டுப்படுத்துகின்றன.

அட்டவணை 4.2 மும்மய (3A:XXX) பெண் பூச்சிக்கும் இரட்டைமய (2A+XY) ஆண் பூச்சிக்கும் இடையே செய்யப்பட்ட பிரிட்ஜஸின் கலப்பு ஆய்வு முடிவு.

|                 | மும்மய பெண்    | இரட்டைமய ஆண் |
|-----------------|----------------|--------------|
| பெற்றோர் (P1)   | 3A+XXX         | 2A+XY        |
| இனச்செல்கள் (G) | (2A+XX) (A+X)  | (A+x)(A+Y)   |
|                 | (2A+XX) (A+XX) |              |

| ஆண் பெண் | A+X                           | A+Y                              |
|----------|-------------------------------|----------------------------------|
| 2A+XX    | 3A+XXX<br>மும்மய - பெண்       | 3A+XXY<br>மும்மய - இடைபால் உயிரி |
| 2A+X     | 3A+XX<br>மும்மய இடைபால் உயிரி | 3A+XY<br>மிகை ஆண்                |
| A+XX     | 2A+XXX<br>மிகை பெண்           | 2A+XXY<br>இரட்டைமய - பெண்        |
| A+X      | 2A+XX<br>இரட்டைமய - பெண்      | 2A+XY<br>இரட்டைமய - ஆண்          |

- பழப்பூச்சிகளில் ஆண் தன்மை உருவாவதற்கு Y குரோமோசோமின் இருப்பு கட்டாயமாகும்.

- X-குரோமோசோமை ஹென்கிங் என்பவர் 1981 ஆம் ஆண்டு கண்டுபிடித்தார்
- Y-குரோமோசோமை ஸ்டிவன்ஸ் என்பவர் 1902 ல் கண்டுபிடித்தார்.

### இருபால் உருவம் (Gynandromorph)

இவ்வகையான உயிரினங்களின் சில உடல் பகுதிகள் ஆண் பண்புகளையும் மற்ற சில உடல் பகுதிகள் பெண் பண்புகளையும் வெளிப்படுத்துகின்றன. ஆண் மற்றும் பெண் மரபுவகைகளைக் கொண்ட திசுக்களால் இவ்வகை உயிரிகள் உடலாக்கம் பெற்றுள்ளன (மொசைக் தன்மை).

அட்டவணை 4.3 X குரோமோசோம்கள் மற்றும் உடல் குரோமோசோம் தொகுதிகளின் வெவ்வேறு அளவுகளால் பழப்பூச்சியின் பால்நிர்ணயத்தலில் ஏற்படும் தாக்கங்கள்.

| வ. எண் | புறத்தோற்ற ஆக்கம் | X குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை (X) | உடல் குரோமோசோம் தொகுதிகளின் எண்ணிக்கை (A) | பால் குறியீட்டுஎண் = $\frac{X \text{ குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை}}{\text{உடல் குரோமோசோம் தொகுதிகளின் எண்ணிக்கை}} \left( \frac{X}{A} \right)$ |
|--------|-------------------|---------------------------------|-------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1      | மிகை பெண்         | 3                               | 2                                         | $3/2 = 1.5$                                                                                                                                |
| 2      | இயல்பான பெண்      | நாற்றமயம்                       | 4                                         | $4/4 = 1.0$                                                                                                                                |
| 3      |                   | மும்மயம்                        | 3                                         | $3/3 = 1.0$                                                                                                                                |
| 4      |                   | இரட்டைமயம்                      | 2                                         | $2/2 = 1.0$                                                                                                                                |
| 5      |                   | ஒற்றைமயம்                       | 1                                         | $1/1 = 1.0$                                                                                                                                |
| 6      | இடை பால் உயிரி    | 2                               | 3                                         | $2/3 = 0.67$                                                                                                                               |
| 7      | இயல்பான ஆண்       | 1                               | 2                                         | $1/2 = 0.50$                                                                                                                               |
| 8      | மிகை ஆண்          | 1                               | 3                                         | $1/3 = 0.33$                                                                                                                               |

#### 4.4.2 அளவு ஈடுசெய்தல் – பார் உறுப்புகள் (Dosage Compensation – Barr Body)

1949 ஆம் ஆண்டு பார் மற்றும் பெர்ட்ரம் ஆகிய இருவரும் பெண் பூனையின் நரம்பு செல்லில் ஒரு அடர்த்தியான உறுப்பை கண்டறிந்தனர். அவை ஆண் பூனையில் காணப்படுவதில்லை. இந்த அடர்த்தியான உறுப்பை பால் குரோமேட்டின் (Sex chromatin) என்று அழைத்தார்கள். பின்னர் "பார் உறுப்புக்கள்" என அழைக்கப்பட்டன. XY குரோமோசோம் வகை பால் நிர்ணயித்தலில் ஆண் உயிரிகள் ஒரு X குரோமோசோமையும் பெண் உயிரிகள் இரண்டு X குரோமோசோம்களையும் கொண்டுள்ளன. பாலினத்திற்கு இடையேயான இந்த அளவீட்டு வேறுபாட்டை உயிரினம் எப்படி ஈடு செய்கிறது என்கிற வினா எழுகிறது. பாலூட்டிகளின் பெண் உயிரிகளில் ஒரு X குரோமோசோம் மட்டுமே செயல்படுகின்றன. இன்னொரு X குரோமோசோம் செயல்படாமல் இருப்பதால் அளவீடுகளின் வேறுபாட்டை ஈடுசெய்து கொள்கின்றன. இதனால், ஆண் மற்றும் பெண் ஆகிய இரு பாலின உயிரிகளிலும் ஒரு செல்லுக்கு ஒரு 'X' குரோமோசோம் மட்டுமே செயல்திறன் பெற்றுள்ளது.

செயலற்ற குரோமோசோமே பார் உடல்களாக உள்ளன என மேரி லியோன் முன்மொழிந்தார். இவை பெண் உயிரிகளில், மிக நெருக்கமாக

சுருண்டு, குரோமேட்டினின் காணத்தக்க வடிவமான ஹெட்டிரோ குரோமேட்டின் ஆக மாறுகிறது (லையான் கருதுகோள் – Lyon's Hypothesis). ஒரு செல்லில் உள்ள பார் உறுப்பின் எண்ணிக்கை, அச்செல்லில் உள்ள X குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கையை விட ஒன்று குறைவாகும். XO வகை பெண் உயிரிகளில் பார் உறுப்புகள் கிடையாது. மாறாக XXY வகை ஆண் உயிரிகள் ஒரு பார் உறுப்பை பெற்றுள்ளன.

பார் உறுப்புகளின் எண்ணிக்கை N-விதியைப் பின்பற்றுகிறது N-1 விதியில் (Nலிருந்து ஒன்றை கழித்தல் விதி) N என்பது செல்லில் உள்ள X குரோமோசோம்களின் மொத்த எண்ணிக்கை ஆகும்.

#### தேனீக்களின் ஒற்றைமய-இரட்டைமய நிலை:

ஹைமனோப்டிரா வகையைச் சேர்ந்த பூச்சிகளான தேனீக்கள், எறும்புகள் மற்றும் குளவிகளில் பொதுவாக ஒற்றைமய-இரட்டைமய முறையில் பால் நிர்ணயம் நடைபெறுகின்றது. இம்முறையில் சேய் உயிரிகளின் பாலினம், அவை பெறுகிற குரோமோசோம் தொகுதியின் எண்ணிக்கையை பொறுத்து நிர்ணயிக்கப்படுகிறது. கருவுற்ற முட்டைகள் பெண் உயிரிகளாகவும் (இராணி மற்றும் வேலைக்கார தேனீக்கள்) கருவுறாத முட்டைகள்

ஆண் தேனீக்களாக கன்னி இனப்பெருக்க முறையிலும் (Parthenogenesis) வளர்ச்சியடைகின்றன. ஆண் தேனீக்களில் குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை பாதியளவே உள்ளன(ஒற்றைமயம்). பெண் தேனீக்களில் குரோமோசோம்கள் இரு மடங்காக உள்ளன (இரட்டைமயம்). இதனால் இம்முறை ஒற்றைமய – இரட்டைமய பால் நிர்ணயம் என அழைக்கப்படுகின்றது.

இவ்வகையான பால் நிர்ணயம், தேனீக்களின் சமூக வாழ்க்கை பரிணாமத்திற்கு வழிவகுக்கின்றன. ஒரு இரட்டைமய தன்மை கொண்ட தேனீ, இராணித் தேனீயாகி கூட்டத்திற்கான முட்டைகளை இடுகின்றன. கருவுற்ற முடையில் இருந்து உருவாகும் பிற பெண் தேனீக்கள், இராணித் தேனீ இடும் முட்டைகளை பராமரிப்பதற்கும் அதன் இனப்பெருக்க வெற்றிக்கும் மறைமுகமாக தங்களுக்காவும் பங்களிக்கின்றன. எனவே, இத்தகைய நிகழ்வு "உறவினர் தேர்வு" (Kin selection) என அழைக்கப்படுகிறது. ஒரு வகையான ஹார்மோனைச் சுரப்பதன் மூலம் இராணித் தேனீ வேலைக்கார தேனீக்களின் இனப்பெருக்க திறனை ஒடுக்கி தன் சமூக வாழ்க்கை சூழலை கட்டமைத்துக் கொள்கிறது.

#### 4.5 பால் சார்ந்த மரபுக்கடத்தல் (Sex Linked Inheritance)

ஏதாவது ஒரு பால் குரோமோசோமில் அமைந்துள்ள மரபணு சில பண்புகளின் மரபுகடத்தலை நிர்ணயிக்கின்றது. இதுவே பால்சார்ந்த மரபுக்கடத்தல் ஆகும்.



X அல்லது Y குரோமோசோமின் வெவ்வேறு பகுதிகளில் காணப்படும் மரபணுக்கள் பால்சார்ந்த மரபணுக்கள் என்று அழைக்கப்படுகின்றன. X குரோமோசோமின் வெவ்வேறு பகுதிகளில் காணப்படும் மரபணுக்கள் X சார்ந்த மரபணுக்கள் ஆகும். Y குரோமோசோமின் வெவ்வேறு பகுதிகளில் காணப்படும் மரபணுக்கள் 'Y சார்ந்த மரபணுக்கள்' அல்லது 'ஹோலாண்டிரிக்

ஜீன்கள்' (Holandric genes) என அழைக்கப்படுகின்றன. Y சார்ந்த மரபணுக்களுக்கு இணையான அல்லீல்கள் X குரோமோசோமில் இல்லை. Y சார்ந்த மரபணுக்கள் Y குரோமோசோமுடன் சேர்ந்தே கடத்தப்படுவதால் ஆண் பாலினத்தில் மட்டுமே அவை தன் பண்புகளை புறத்தோற்றத்தில் வெளிப்படுத்துகின்றன. பால்சார்ந்த பண்புகளின் மரபுக்கடத்தல் பெண்களைவிட ஆண்களில் பொதுவாக அதிகம் காணப்படுகின்றன. ஏனெனில், ஆண்கள் ஹெமிசைகஸ் (Hemizygous) தன்மை கொண்டவர்களாக இருப்பதால் ஒரு திடீர் மாற்ற அல்லீல் அடுத்த தலைமுறைக்கு கடத்தப்படும்போது அதற்கான பண்பை வெளிப்படுத்துகின்றது. வெவ்வேறு பகுதிகளில் உள்ள X சார்ந்த அல்லது Y சார்ந்த மரபணுக்கள் (ஒவ்வாத்தன்மை பகுதிகள்) குன்றல் பகுப்பின் போது இணை சேர்வதோ அல்லது குறுக்கெதிர் மாற்றத்தில் பங்குகொள்வதோ இல்லை. எனவே X அல்லது Y சார்ந்த மரபணுக்கள் மரபுவழி கடத்தப்படுதலே பால் சார்ந்த மரபுக்கடத்தல் என்று அழைக்கப்படுகின்றது.

#### 4.5.1 X சார்ந்த மரபணுவின் மரபுக்கடத்தல்

சிவப்பு – பச்சை நிறக்குருடு அல்லது டால்டோனிசம், இரத்தக்கசிவு நோய் (Haemophilia) மற்றும் டச்சென்ஸின் தசை நலிவு நோய் போன்றவை மனிதனில் காணப்படும் X சார்ந்த மரபணுவின் மரபுக்கடத்தலுக்கு எடுத்துக்காட்டுகள் ஆகும்.

#### 1. இரத்தக் கசிவு நோய் (ஹீமோபிலியா)

ஹீமோபிலியா பொதுவாக இரத்தக்கசிவு நோய் (Bleeders's disease) என அழைக்கப்படுகின்றது. இது பொதுவாக பெண்களை விட ஆண்களில் அதிகம் காணப்படுகின்றது. 1803ல் ஜான் கோட்டோ என்பவர் முதன் முதலில் மரபுக்கடத்தல் அடிப்படையிலான இந்நோயினை பற்றிய தகவல்களை அளித்தார். இரத்தக்கசிவு நோய் ஒடுங்கிய X சார்ந்த மரபணுவால் ஏற்படுகிறது. இரத்தக்கசிவு நோய்க்கான ஒடுங்கு

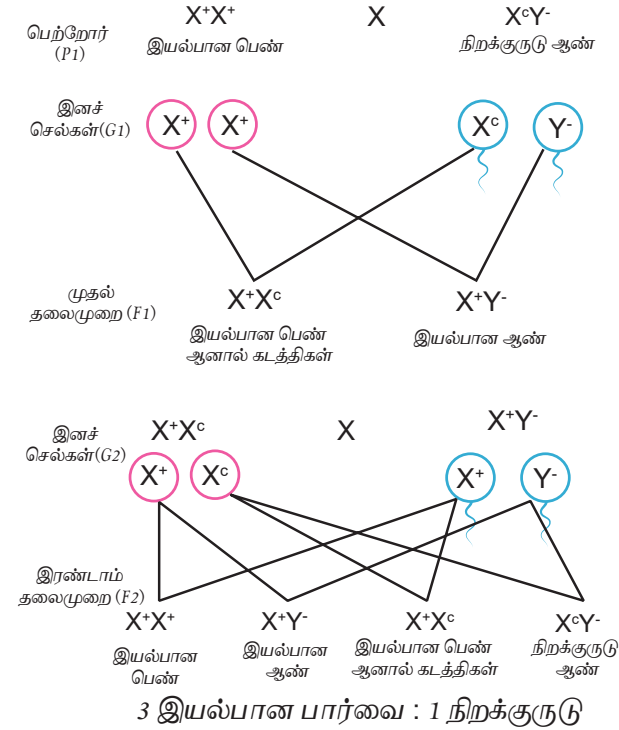
மரபணுவைக் கொண்ட நபரின் இரத்தத்தில் இயல்பான இரத்த உறைவு பொருள் (திராம்போபிளாஸ்ட்டின்) காணப்படுவதில்லை. எனவே சிறுகாயங்கள் ஏற்பட்டாலும் இரத்தம் தொடர்ச்சியாக வெளியேறி இறப்புக்கு வழிவகுக்கின்றது. பெண்கள் இந்நோய் கடத்திகளாகவும், ஆண் இயல்பாகவும் இருக்கும்போது, பிறக்கின்ற மகன்களில் 50% பேருக்கு இந்நோய் கடத்தப்படுகிறது. குறுக்குமறுக்கு (criss cross) மரபுக்கடத்தலை இது பின்பற்றுகிறது.

## 2. நிறக்குருடு

மனிதனில் ஒங்கு தன்மை கொண்ட X சார்ந்த மரபணுக்களே நிறங்களை பார்ப்பதற்கு உதவும் கூம்பு செல்களின் உற்பத்திக்கு காரணமாக இருக்கின்றன. இம்மரபணுக்கள் ஒடுங்கு நிலையில் இருந்தால் இவற்றால் கூம்பு செல்களை உருவாக்கமுடிவதில்லை. ஒத்த தன்மை கொண்ட ஒடுங்கு அல்லீல்களைப் ( $X^c X^c$ ) பெற்றுள்ள பெண்கள் மற்றும் பாதிளவு ஒடுங்கு அல்லீல்களை ( $X^c Y$ ) பெற்றுள்ள ஆண்கள் ஆகியோர் சிவப்பு மற்றும் பச்சை நிறங்களை வேறுபடுத்தியறிய முடிவதில்லை. கீழ்க்கண்ட இரண்டு வகையான திருமணங்களின் வழியாக நிறக்குருடுவின் மரபுக்கடத்தலை அறியலாம்

(i) ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய பெண்ணுக்கும் ஒரு நிறக்குருடு உடைய ஆணுக்கும் இடையிலான திருமணம் : ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய பெண் ஒரு நிறக்குருடு ஆணை மணக்கும் பொழுது F1 தலைமுறையைச் சேர்ந்த ஆண், பெண் அனைவரும் இயல்பான பார்வைத்திறனுடனேயே பிறக்கின்றனர். இருப்பினும் F1 தலைமுறை பெண்கள் கடத்திகளாக உள்ளனர். இந்த F1 தலைமுறையில் கடத்திகளாக உள்ள ஆனால் இயல்பான பார்வையுடைய பெண்ணை ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய ஆண் மணக்கும்பொழுது F2 தலைமுறையில் ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய பெண், ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய ஆண் ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய கடத்தியாக உள்ள பெண் மற்றும் நிறக்குருடு ஆண் ஆகியோர் பிறக்கின்றனர் (3:1). நிறக்குருடு பண்பானது

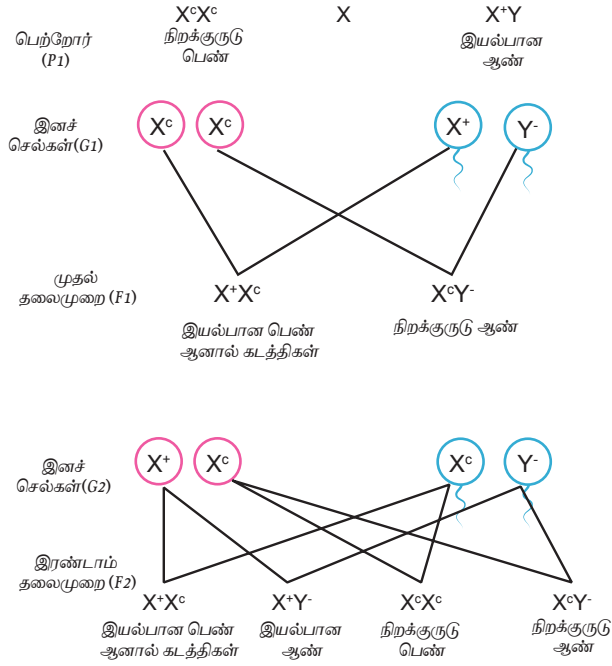
தந்தையிடம் இருந்து கடத்திகளாக உள்ள மகள் வழி பேரனுக்கு கடத்தப்படுவது குறுக்கு மறுக்கு மரபுக்கடத்தல் என அழைக்கப்படுகின்றது (படம் 4.3).



படம் 4.3 இயல்பான பார்வையுடைய பெண் நிறக்குருடு ஆணை மணக்கும்பொழுது உண்டாகின்ற நிறக்குருடு மரபுக்கடத்தல்

(ii) ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய ஆணுக்கும் நிறக்குருடு உடைய பெண்ணுக்கும் இடையிலான திருமணம்: ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய ஆண் ( $X^+ Y$ ) ஒரு நிறக்குருடு பெண்ணை ( $X^c X^c$ ) மணக்கும்பொழுது F1 தலைமுறை மகன்கள் அனைவரும் நிறக்குருடு உடையவர்களாகவும் மகள்கள் அனைவரும் இயல்பான பார்வையுடைய கடத்திகளாகவும் உள்ளனர்.

இந்த F1 தலைமுறையைச் சேர்ந்த கடத்திகளாக உள்ள இயல்பான பார்வையுடைய பெண் ஒரு நிறக்குருடு ஆணை மணக்கும்பொழுது F2 தலைமுறையில் ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய ஆனால் கடத்தியாக உள்ள பெண், ஒரு இயல்பான பார்வையுடைய ஆண், ஒரு நிறக்குருடு பெண் மற்றும் ஒரு நிறக்குருடு ஆண் ஆகியோர் பிறக்கின்றனர் (படம் 4.4).



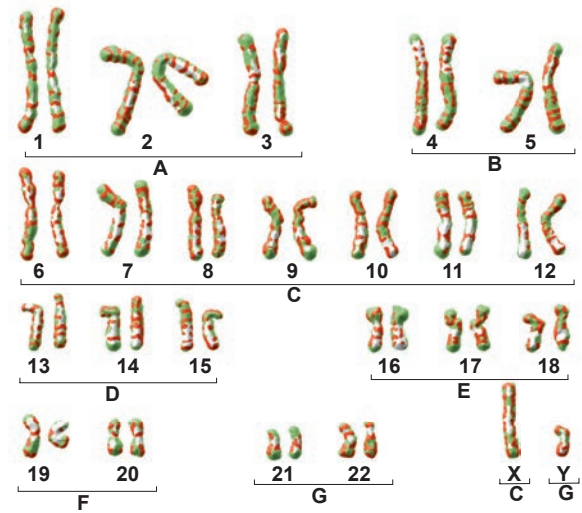
படம் 4.4 இயல்பான பார்வையுடைய ஆண், நிறக்குருடு உடைய பெண்ணை மணக்கும்போது உண்டாகின்ற நிறக்குருடு மரபுக்கடத்தல்

#### 4.5.2 Y- சார்ந்த மரபணுக்களின் மரபுக்கடத்தல்

Y-குரோமோசோமில் ஒவ்வாதன்மை (Non-homologous) கொண்ட பகுதிகளில் உள்ள மரபணுக்கள் ஒரு ஆணிடமிருந்து மற்றொரு ஆணுக்கு நேரடியாகக் கடத்தப்படுகின்றன. மனிதனில் Y-சார்ந்த மரபணுக்கள் அல்லது ஹோலாண்ட்ரிக் ஜீன்கள், காது மடலில் மிக அதிகமாக முடிவளர்தலுக்குக் காரணமாகும். (ஹைப்பர்டிரைக்கோசிஸ்) இப்பண்பு தந்தையிடம் இருந்து மகனுக்கு நேரடியாக கடத்தப்படுகின்றது. ஏனெனில், ஆண்கள் Y-குரோமோசோமை தந்தையிடம் இருந்து நேரடியாகப் பெறுகின்றனர். X குரோமோசோமை மட்டுமே தந்தையிடம் இருந்து பெறுவதால் பெண்கள் பாதிக்கப்படுவதில்லை.

#### 4.6 குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம் (Karyotyping)

ஒரு செல்லில் உள்ள குரோமோசோம் தொகுதியை முழுமையாகப் பிரித்தெடுத்து அவற்றை இணைகளாக வரிசைப்படுத்தும் தொழில்நுட்பமே குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம் ஆகும். குரோமோசோம் வரைபடம் (Idiogram) என்ற சொல் குரோமோசோம்களை படமாக காட்சிப்படுத்துதலை குறிக்கும்.



படம் 4.5 மனிதனின் குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம் (ஆண்)

#### குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம் தயாரிக்கும் முறை

ஜியோ மற்றும் லிவான் (Tjio and Levan) (1960) ஆகிய இருவரும் மனித இரத்தத்தில் உள்ள லிம்போசைட்டுகளை எளிய முறையில் வளர்ப்பது குறித்து விளக்கினர். இச்செல்களின் மறைமுகப் பிரிவு தூண்டப்பட்டு மெட்டாபேஸ் நிலையை அடையும்போழுது அதில் கோல்சிஸின் (Colchicine) சேர்த்த உடன், அச்செல்கள் செல் பிரிதல் நிகழ்வை அதே நிலையில் நிறுத்திவிட்டன. பின்னர், மெட்டாபேஸ் நிலையில் உள்ள செல்லின் அனைத்து குரோமோசோம்களும் படமெடுக்கப்பட்டது. படத்திலிருந்து ஒவ்வொரு குரோமோசோமும் தனித்தனியாயாக வெட்டியெடுத்து அவற்றின் ஒத்த இணைகளோடு (Homologous pair) வரிசையாக அமைத்தனர். இத்தகைய வரிசையமைப்பேயே குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம் (Karyotype) என்று அழைக்கப்படுகிறது. குரோமோசோம்களில் உள்ள பட்டை அமைப்பின் மூலம் குரோமோசோம்களின் அமைப்பு மற்றும் வேறுபாட்டை அறியமுடிகிறது.

குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடத்தின் பயன்கள்

- பாலினங்களை (ஆண் மற்றும் பெண்) அடையாளம் காண உதவுகின்றது.
- நீக்கம், இரட்டித்தல், இடம்பெயர்தல் மற்றும் குரோமோசோம்கள் பிரியாநிலை போன்ற குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகளை கண்டறிய பயன்படுகின்றது.

- குரோமோசோம் குறைபாடுகளான ஒழுங்கற்ற பன்மயம் (Aneuploidy) போன்றவற்றை கண்டறிய பயன்படுகின்றது.

- சிற்றினங்களுக்கிடையேயான பரிணாம உறவுகளை கணிக்க உதவுகின்றது.

- இத்தொழில்நுட்பத்தின் மூலம் மனிதனில் காணப்படும் மரபியல் நோய்களை கண்டறியலாம் மனிதனின் குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம்

சென்ட்ரோமியரின் இடம் மற்றும் இரு கரங்களின் ஒப்பீட்டு நீளம் இவற்றின் அடிப்படையில் மனித குரோமோசோம்களை மூன்று வகையாக பிரிக்கலாம். அவையாவன: மெட்டா சென்ட்ரிக், துணைமெட்டாசென்ட்ரிக் மற்றும் அக்ரோசென்ட்ரிக் ஆகும். குரோமோசோம்களின் புகைப்படத்தை அவற்றின் நீளத்தை அடிப்படையாக கொண்டு இறங்குவரிசையில் A முதல் G வரை குழுக்களாக வகைப்படுத்தப்படுகின்றன (படம் 4.5).

#### 4.7 மரபுக்கால் வழித்தொடர் பகுப்பாய்வு (Pedigree Analysis)

மரபுக்கால் வழித்தொடர் என்பது பொருத்தமான மரபுக் குறியீடுகளைக் கொண்டு வரையப்பட்ட ஒரு குடும்ப மரமாகும். இதன் மூலம் குறிப்பிட்ட புறப் பண்புகளின் மரபுக்கடத்தல் வழிகளை கண்டறியலாம். ஒரு குடும்பத்தொடரில் பண்புகள் எவ்வாறு கடந்த பல தலைமுறைகளாக தோன்றுகின்றன என்பதைப் பற்றிய படிப்பே மரபுக் கால்வழித்தொடர் பகுப்பாய்வு எனப்படும் (படம் 4.6).

#### மரபியல் குறைபாடுகள்



மரபியல் குறைபாடுகள் என்பவை ஒரு நோய் அல்லது சின்ட்ரோம் ஆகும். இவை ஒரு உயிரியின் தனிப்பட்ட டி.என்.ஏ வின் இயல்பற்ற பிறழ்நிலை தன்மையால் அல்லது

கோளாறுகளால் உருவாகின்றன. ஒரு மரபணுவில் ஏற்படும் சிறு திடீர்மாற்றம் முதல் ஒரு குரோமோசோம் தொகுதி அல்லது ஒரு முழுமையான குரோமோசோமுடன் சேர்த்தல் அல்லது இழத்தல் வரையிலான பரந்த வீச்சை மரபியல் குறைபாடுகள் என்கிறோம். மரபியல் குறைபாடுகளை இரண்டு வகையாக பிரிக்கலாம் அவையாவன மென்டலியன் குறைபாடுகள் மற்றும் குரோமோசோம் குறைபாடுகள்.

#### 4.8 மென்டலின் குறைபாடுகள் (Mendelian disorders)

ஒரு மரபணுவில் ஏற்படுகின்ற மறுசீரமைப்பு அல்லது திடீர்மாற்றம், மென்டலின் குறைபாட்டை ஏற்படுத்துகின்றன. மென்டலின் மரபுக்கடத்தல் விதிகளின் படியே இவை சேய் உயிரிகளுக்குக் கடத்தப்படுகின்றன. தலாசீமியா, அல்பினிசம், பினைல்கீட்டோநீயூரியா, அரிவாள் செல் இரத்தசோகை நோய் மற்றும் ஹன்டிங்டன் கோரியா போன்றவை மென்டலியன் குறைபாடுகளுக்கு எடுத்துகாட்டுகளாகும் இந்த வகையான குறைபாடுகள், ஒங்கு தன்மை அல்லது ஒடுங்குதன்மை கொண்டோ மற்றும் உடல் குரோமோசோம் அல்லது பால் குரோமோசோம் சார்ந்த பண்பாகவோ இருக்கலாம்.

| குறியீடு | விரிவாக்கம்                                                             | குறியீடு | விரிவாக்கம்                                                                                                                                          |
|----------|-------------------------------------------------------------------------|----------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|          | ஆண்                                                                     |          | பாதிக்கப்பட்ட உயிரினம்                                                                                                                               |
|          | பெண்                                                                    |          | ஒடுங்கிய உடல் குரோமோசோம்கள் உடைய ஹெட்டிரோசைகோட்டஸ்                                                                                                   |
|          | கலப்பு                                                                  |          | ஒடுங்கிய பால் சார்ந்த கடத்திகள்                                                                                                                      |
|          | பெற்றோர்கள் மற்றும் குழந்தைகள் (பிறப்பு வரிசை-ஒரு ஆண் மற்றும் ஒரு பெண்) |          | இறப்பு                                                                                                                                               |
|          | இரட்டைக்கரு ஒத்த இரட்டையர்கள்                                           |          | கருக்கலையு அல்லது பிறப்புவரையிலும் (பால் குறிப்பிட முடியாதவை)                                                                                        |
|          | ஒற்றைக்கரு ஒத்த இரட்டையர்கள்                                            |          | முன்மொழிதல் (சோதித்தல்)                                                                                                                              |
|          | பால் குறிப்பிட முடியாதவை                                                |          | ஒரு மரபுகால்வழி தொடர் பகுப்பாய்வில் உள்ள நபர்களை அடையாளம் காண்பதற்கான வழிமுறையானது : II 2-அல்லது இரண்டாம் தலைமுறையில் 2வது குழந்தையில் முன்மொழிகிறது |
|          | பால் குறிப்பிடப் பட்ட குழந்தைகளின் எண்ணிக்கை                            |          | இரத்த உறவு வழி திருமணம்                                                                                                                              |

படம் 4.6 மரபுக் கால்வழி மரபுத் தொடரில் பயன்படுத்தப்படும் மரபுக் குறியீடுகள்

#### தலாசீமியா (Thalassemia)

இது உடல் குரோமோசோமில் உள்ள ஒரு ஒடுங்கு பண்பு மரபணுவின் திடீர் மாற்றத்தினால் ஏற்படும் நோயாகும். இந்நோயினால், இரத்த சிவப்பணுக்கள் அதிகமாக சிதைக்கப்படுகின்றன. இயல்புக்கு மாறான ஹீமோகுளோபின் மூலக்கூறுகள் உருவாவதே இதற்குக் காரணமாகும். இயல்பான ஹீமோகுளோபின் நான்கு பாலிப்பெப்டைடு சங்கிலியால் ஆனது



அதில் 2 ஆல்பா மற்றும் 2 பீட்டா குளோபின் சங்கிலிகளாகும். தலசீமியா நோயால் பாதிக்கப்பட்டவர்களின் ஆல்பா அல்லது பீட்டா சங்கிலிகளில் ஏதாவதென்று பாதிக்கப்பட்டுள்ளதால் இயல்புக்கு மாறான ஹீமோகுளோபின் மூலக்கூறுகள் உருவாகி, இரத்த சோகையை ஏற்படுத்துகிறது.

பாதிக்கப்பட்டுள்ள ஹீமோகுளோபின் சங்கிலி வகையின் அடிப்படையில் ஆல்பா மற்றும் பீட்டா தலசீமியா என இரு வகைகளாகப் பிரிக்கலாம். 16ஆம் குரோமோசோமில் நெருக்கமாக அமைந்த HBA1 மற்றும் HBA2 ஆகிய இரண்டு ஜீன்கள் தலசீமியாவை கட்டுப்படுத்துகின்றன. திடீர்மாற்றம் அல்லது நீக்கம் அடைந்த ஒன்று அல்லது ஒன்றுக்குமேற்பட்ட ஆல்பா மரபணுக்கள் ஆல்பா தலசீமியாவை உண்டாக்குகின்றன. பீட்டா தலசீமியா என்பது பீட்டா குளோபின் சங்கிலி உற்பத்தி பாதிப்படைவதால் ஏற்படுகிறது. இதனை குரோமோசோம் 11ல் உள்ள ஒற்றை ஜீன் (HBB) கட்டுப்படுத்துகிறது. பொதுவாக காணப்படும் இவ்வகை தலசீமியா கூலியின் இரத்தசோகை (Cooley's anaemia) எனவும் அழைக்கப்படுகிறது. இந்நோயினால் ஆல்பா சங்கிலி உற்பத்தி அதிகரித்து இரத்த சிவப்பணுக்களின் சவ்வுகள் சேதமுறுகின்றன.

### பினைல்சீடோநியூரியா

இது பினைல் அலனைன் வளர்சிதை மாற்ற பிறவிக் குறைபாட்டு நோயாகும் (Inborn error of metabolism). உடல் குரோமோ சோம்களில் உள்ள ஒரு இணை ஒடுங்கு மரபணுக்களால் இந்நோய் ஏற்படுகிறது. குரோமோசோம் 12ல் அமைந்துள்ள பினைல் அலனைன் ஹைட்ராக்ஸிலேஸ் என்ற கல்லீரல் நொதியை சுரப்பதற்குக் காரணமான PAH மரபணுவின் திடீர்மாற்றத்தால் இந்நோய் உண்டாகிறது. பினைல் அலனைனை டைரோசினாக மாற்ற இந்நொதி அவசியமாகும். இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்டவர்களுக்கு இந்நொதி சுரக்காது. இதனால் தேங்கிய பினைல் அலனைன்கள் பினைல் பைருவிக் அமிலமாகவும் மற்றும் அதன் வழிப்பொருளாகவும் மாறுகின்றன. இதன் விளைவால் அதிகீவிர மூளை குறைபாட்டு நோய், தோல் மற்றும் முடிகளில் குறைவான நிறமிகள் ஆகியவை உண்டாகின்றன. பினைல்

பைருவிக் அமிலம் சிறுநீர் வழியாக வெளியேற்றப்படுகிறது.

பினைல்-அலனைன்  
பினைல்-அலனைன் ஹைட்ராக்ஸிலேஸ் → டைரோசின்

### நிறமி குறைபாட்டு நோய் (Albinism)

நிறமிகுறைபாட்டு நோய் ஒரு வளர்சிதை மாற்ற பிறவி குறைபாட்டு நோயாகும் (Inborn error of metabolism). இவை உடற்குரோமோசோமில் உள்ள ஒடுங்கிய ஜீனால் ஏற்படுகிறது. தோலின் நிறத்திற்கு மெலானின் நிறமிகள் காரணமாக உள்ளன. மெலானின் நிறமி இல்லாத நிலை 'நிறமி குறைபாட்டு நோய்' என அழைக்கப்படுகின்றது. ஒரு நபர், ஒடுங்கிய அல்லீல்களை பெற்றிருக்கும்போது, டைரோசினேஸ் நொதியை உற்பத்தி செய்யமுடியாது. மெலானோசைட் செல்களில் உள்ள டைஹைட்ராக்ஸி பினைல்-அலனைனை (DOPA) மெலானின் நிறமியாக மாற்ற இந்நொதி தேவைப்படுகின்றது. இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்ட நபர்களின் தோல், உரோமம், ஐரிஸ் மற்றும் பல பகுதிகளில் இயல்பான எண்ணிக்கையில் மெலானோசைட் செல்கள் காணப்படும். ஆனால் அவற்றில் மெலானின் நிறமி இருப்பதில்லை.

3-4டைஹைட்ராக்ஸி  
பினைல்-அலனைன்(DOPA) → டைரோசினேஸ் → மெலானின்

### ஹன்டிங்டன் கோரியா

இது மனிதனில் உடற்குரோமோசோமில் ஒங்கு தன்மை கொண்ட கொல்லி மரபணுவால் ஏற்படுகிறது. தன்னியல்பான உடல் நடுக்கம் மற்றும் படிப்படியான நரம்பு மண்டல சிதைவு, அதனுடன் மனநிலை பாதிப்பு மற்றும் உடல்பலம் குன்றல் ஆகியன இந்நோயின் பண்புகளாகும். இந்நோய் கொண்ட நபர்கள் 35 முதல் 40 வயதுக்கிடையே இறப்பை சந்திக்கிறார்கள்.

### 4.9 குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகள் (Chromosomal Abnormalities)

மனிதனுடைய ஒவ்வொரு இரட்டைமய (2n) உடல்செல்களும் 46 குரோமோசோம்களை (23 இணைகள்) பெற்றுள்ளன. குரோமோசோமின் அமைப்பு அல்லது எண்ணிக்கையில் ஏற்படுகின்ற மாற்றங்கள் குரோமோசோம் குறைபாட்டு நோய்களை உண்டாக்குகின்றன. பொதுவாக, செல் பிளவில் ஏற்படும் பிழைகளால்



குரோமோசோமில் முரண்பாடுகள் உண்டாகின்றன. செல்பிரிவின் போது குரோமோசோம்களின் குரோமட்டிகள் சரிவர பிரியாததால் ஒன்றோ அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட குரோசோம்களின் எண்ணிக்கை அதிகரித்தோ அல்லது குறைந்தோ காணப்படுவது ஒழுங்கற்ற பன்மயம் (அன்யூபிளாய்டி) எனப்படும். குரோமோசோம்கள் சரிவர பிரிந்து ஒதுங்காததால் இந்நிலை உண்டாகின்றது. ஒரு குறிப்பிட்ட குறைபாட்டு நோயின் பண்புகளாக வெளிப்படுகிற பல்வேறு அடையாளங்களும் அறிகுறிகளும் சிண்ட்ரோம் எனப்படும். மனிதனில், டவுன் சிண்ட்ரோம், டர்னர் சிண்ட்ரோம், கிளைன்-பெல்டர் சிண்ட்ரோம் மற்றும் பட்டாவ் சிண்ட்ரோம் போன்ற குரோமோசோம் குறைபாட்டு நோய்கள் காணப்படுகின்றன.

### (அ) மனிதனில் காணப்படும் உடல் குரோமோசோம் சார்ந்த ஒழுங்கற்ற பன்மயம்.

மனிதனில் பல உடல்குரோமோசோம் சார்ந்த ஒழுங்கற்ற பன்மயங்கள் கண்டுபிடிக்கப்பட்டுள்ளன. (எ.கா) டவுன் சிண்ட்ரோம் (21-டிரைசோமி) பாட்டவ் சிண்ட்ரோம் (13-டிரைசோமி)

#### 1. டவுன் சிண்ட்ரோம் (21-டிரைசோமி)

21 - ஆவது குரோமோசோம் டிரைசோமி நிலையில் இருப்பதை டவுன் சிண்ட்ரோம் என அழைக்கிறோம். தீவிர மூளை வளர்ச்சி குறைபாடு, மைய நரம்பு மண்டல வளர்ச்சி பாதிக்கப்படுதல், இரு கண்களுக்கிடையே அதிக தூரம் காணப்படுதல், தட்டையான மூக்கு, செவி குறைபாடு, வாய் எப்போதும் திறந்திருத்தல் மற்றும் நாக்கு வெளியே நீட்டியவாறு இருத்தல் ஆகியவை இந்நோயின் பண்புகளாகும்.

#### 2. பட்டாவ் சிண்ட்ரோம் (13 - டிரைசோமி)

13-ஆவது குரோமோசோம் டிரைசோமி நிலையில் இருப்பதனால் பட்டாவ் சிண்ட்ரோம் உருவாகிறது. குன்றல்பிரிவின் போது குரோமோசோம்களின் குரோமட்டிகள் சரிவர பிரியாததால் இவ்வகையான குரோமோசோம் மாற்றங்கள் உண்டாகின்றன. இதன் விளைவாக

அதிகரித்த மற்றும் தீவிரமான உடல்குறைபாடுகள், மனநலக் குறைபாடு, சிறிய கண்களுடன் கூடிய சிறிய தலைகள், பிளவுற்ற அண்ணம், மூளை மற்றும் உள் உறுப்புகளின் குறைவளர்ச்சி ஆகியவை இதன் சில அறிகுறிகளாகும்.

### (ஆ) மனிதனில் காணப்படும் பால்குரோமோசோமின் இயல்பு மாற்றம்

மறைமுகப்பிரிவு அல்லது குன்றல்பிரிவின் போது குரோமோசோம்கள் சரிவர பிரிந்து ஒதுங்காததால் பால் குரோமோசோம் குறைபாட்டு நோய்கள் உண்டாகின்றன. மனிதனில், கிளைன்-பெல்டர் சிண்ட்ரோம் மற்றும் டர்னர் சிண்ட்ரோம் என பல பால் குரோமோசோம் குறைபாட்டு நோய்கள் கண்டுபிடிக்கப்பட்டுள்ளன.

#### 1. கிளைன்-பெல்டர் சிண்ட்ரோம் (XXY-ஆண்கள்)

இவ்வகை மரபியல் குறைபாட்டிற்கு ஆண்களில் ஒரு X குரோமோசோம் கூடுதலாக இருப்பதே காரணமாகும். இதன் விளைவாக இச்சிண்ட்ரோம் கொண்ட நபர்களுக்கு 44AA+XXY என மொத்தம் 47 குரோமோசோம்கள் உள்ளன. இக்குறைபாட்டுடன் பிறப்பவர்கள் மலட்டு ஆண்களாகவும் நீண்ட கை கால்களுடனும் உரத்த ஒலி கொண்டவர்களாகவும், நெட்டையாகவும், குண்டாகவும், குறைவளர்ச்சியுடைய ஆண் பாலின உறுப்புகள் மற்றும் மார்பக வளர்ச்சியை (Gynaecomastia) கொண்டும் காணப்படுகின்றனர்.

#### 2. டர்னர் சிண்ட்ரோம் (XO-பெண்கள்)

இவ்வகை மரபியல் குறைபாட்டிற்கு பெண்களில் ஒரு X-குரோமோசோம் குறைந்து காணப்படுவது காரணமாகும். இந்த சிண்ட்ரோம் கொண்ட நபர்கள், 45 குரோமோசோம்களை (44 உடல்குரோமோசோம் மற்றும் ஒரு X குரோமோசோம்) மட்டுமே பெற்றுள்ளனர். இக்குறைபாட்டு நோயின் காரணமாக பெண்களுக்கு மலட்டுத்தன்மை, குள்ளத்தன்மை, அகன்ற சவ்வுகளையுடைய கழுத்து, குறை மார்பக வளர்ச்சி, அண்டச் சுரப்பி வளர்ச்சியின்மை மற்றும் பருவமடையும் போது மாதவிடாய்ச்சுழற்சியின்மை போன்றவை அறிகுறிகளாக காணப்படுகின்றன.

#### 4.10 குரோமோசோம் சாரா மரபுக் கடத்தல் (சைட்டோபிளாச வழி மரபு கடத்தல்) (Extra chromosomal inheritance)

சில பண்புகள், குரோமோசோமின் மீது, மைட்டோகாண்ட்ரியா, தொற்று உயிரி மற்றும் பிளாஸ்மிட் போன்ற உட்கரு சாரா மரபுத் தொகுதிகளால் கட்டுப்படுத்தப்படுகின்றன. இவை மெண்டலின் மரபுக்கடத்தல் விதிகளுக்கு உட்படாதவை. குரோமோசோம் சாராத மரபணுக்களின் மரபுக்கடத்தல் தாயின் தாக்கத்தைச் சார்ந்தே உள்ளது. கரு வளர்ச்சிக்கு சமச்சீரற்ற பங்களிப்பை அளிப்பதன் மூலம் தாயின் தாக்கம் வெளிப்படுகிறது. ஆண் மற்றும் பெண் ஆகிய இரண்டு பெற்றோர்களும் குரோமோசோம் மரபணுக்கள் மூலம் கருமுட்டைக்கான பங்களிப்பை சமமாக அளித்தாலும் ஆண்களின் விந்துசெல்களில் மிகக்குறைந்த சைட்டோபிளாசம் இருப்பதால் பெண் உயிரிகள் தங்கள் பங்களிப்பாக கருமுட்டையின் ஆரம்பநிலை சைட்டோபிளாசம் மற்றும் செல் உள் உறுப்புகள் போன்றவற்றை அளிக்கின்றன. சைட்டோபிளாசத்தில் மரபுக் கடத்தல் அலகுகள் இருந்தால் அவை சேய் உயிரிகளுக்கு முட்டைகள் மூலம் கடத்தப்படுகின்றன. எனவே சேய்கள் தாய்சார்ந்த விளைவைக் கொண்டுள்ளன.

சைட்டோபிளாசத்தில் காணப்படும் மரபு சாரா மரபணுக்களின் மரபுக்கடத்தல் உட்கருவில் காணப்படும் குரோமோசோம் மரபணுக்களின் மரபுக்கடத்தலுடன் ஒத்துபோவதில்லை. எனவே, இவை குரோமோசோம் சாராத (அ) உட்கரு சாராத அல்லது சைட்டோபிளாச வழி மரபுக்கடத்தல் என அழைக்கப்படுகின்றன. மேலும் இவை தாய்சார்ந்த தாக்கத்தைக் கொண்டுள்ளன. உட்கரு சாரா மரபுக்கடத்தலில் ஆண்மற்றும்பெண்பெற்றோர்கள் தங்கள் உட்கரு மரபணுக்களுக்கு இணையாக தங்களது பங்களிப்பை சேய்களுக்கு அளிக்கின்றனர். ஆனால் குரோமோசோம் சாராத மரபணுக்களை சமமாக அளிப்பதில்லை. எனவே மெண்டலின் மரபுக்கடத்தல் விதியில் இருந்து மாறுபட்ட முடிவுகள் கிடைக்கின்றன. லிம்னேயே நத்தை ஓட்டின் சுருள் தன்மை மற்றும் பாரமீசியத்தின் கப்பா துகள்கள் ஆகியவற்றை எடுத்துக்காட்டாகக் கொண்டு விலங்குகளில் குரோமோசோம் சாரா மரபுக்கடத்தலை அறியலாம்.



#### 4.11 இனமேம்பாட்டியல், புறத்தோற்ற மேம்பாட்டியல் மற்றும் துழ்நிலை மேம்பாட்டியல் (Eugenics, Euphenics and Euthenics)

##### அ) இனமேம்பாட்டியல் (Eugenics)

மனித இனத்தை மேம்படுத்துவதற்காக மரபியல் விதிகளை பயன்படுத்துவது இன மேம்பாட்டியல் (Eugenics) எனப்படும். பிரான்சிஸ் கால்டன் என்பவர் 1885 ஆம் ஆண்டு யூஜெனிக்ஸ் என்ற சொல்லை உருவாக்கினார். இதற்கு "நல்ல பிறப்பு" என்று பொருள். சிறந்த எதிர்கால தலைமுறைக்காக, இன மேம்பாட்டியல் விதிகளைப் பயன்படுத்தி தலைசிறந்த மக்களைக் கொண்ட இனத்தொகையை அதிகப்படுத்துதல் மற்றும் இயல்பற்ற, குறைபாடுடைய மக்களின் இனத்தொகையைக் குறைத்தல் அவசியமாகின்றது.

இன மேம்பாட்டியலில் இரண்டு முறைகள் உள்ளன வளராக்க முறை அல்லது நேர்மறை இனமேம்பாட்டியல், கட்டுப்படுத்தப்பட்ட முறை அல்லது எதிர்மறை இனமேம்பாட்டியல்.

##### (i) நேர்மறை இன மேம்பாட்டியல்

நேர்மறை இன மேம்பாட்டியல், சிறந்த அல்லது விரும்பத்தக்க வளர்கரு பிளாசத்தினை தொடர்ந்து நிலையாக அதிகரிக்கவும் சமூகத்தின் சிறந்த வளர்கரு பிளாசத்தினை பாதுகாக்கவும் முயல்கின்றது. கீழ்காணும் நடவடிக்கைகளை ஏற்றுக் கொள்வதன் மூலம் விரும்பத்தகுந்த பண்புகளை அதிகரிக்க முடியும்.

- விரும்பத்தகுந்த பண்புகளைப் பெற்றவர்களுக்கு மிக குறைந்த வயதிலேயே திருமணம் செய்து வைத்தல்
- சிறந்த வளர்கரு பிளாசத்தை பெறும் பொருட்டு விந்து மற்றும் அண்ட வங்கிகளை நிறுவ மானியம் அளித்தல்
- மரபியல் மற்றும் இன மேம்பாட்டியல் பற்றிய அடிப்படை கொள்கைகளை போதித்தல்
- சுற்றுச்சூழல் நிலைகளை மேம்படுத்துதல்
- மரபிய ஆய்வுகளை முன்னெடுத்துச் செல்லல்

##### (ii) எதிர்மறை இன மேம்பாட்டியல்

குறைபாடுடைய வளர்கரு பிளாசத்தினை சமூகத்திலிருந்து வெளியேற்றும் நிகழ்வே எதிர்மறை இன மேம்பாட்டியல் எனப்படும்.

இதற்கு கீழ்க்காணும் நடவடிக்கைகள் அவசியமாகிறது.

- குறைபாடுடையவர்களை பாலின ரீதியில் தனிமைப்படுத்துதல்
- குறைபாடுடையவர்களை மலடாக்குதல்
- உள் வருகையை (Immigration) கட்டுக்குள் வைத்தல்
- திருமணங்களை முறைப்படுத்துதல்

### ஆ) புறத்தோற்ற மேம்பாட்டியல் (Euphenics)

மனித மரபிய நோய்களை, நோய் அறிகுறி சார்ந்து குணப்படுத்துவது புறத்தோற்ற மேம்பாட்டியல் அல்லது மருத்துவ பொறியியல் எனப்படும். யூபெனிக்ஸ் என்ற சொல், 1960 ஆம் ஆண்டு ஜோஸ்வா லெடர்பெர்க் (Joshua Lederberg) என்பவரால் உருவாக்கப்பட்டது. இதன் பொருள் "இயல்பான தோற்றம்" என்பதாகும். இதுபல்வேறு மனித பாரம்பரிய நோய்கள் குறிப்பாக பிறப்பு வழி வளர்சிதைமாற்றக் குறைபாடு நோயினை கட்டுப்படுத்துவதில் பங்குபெறுகிறது. (எ.கா.) பினைல்கீட்டோனூரியா (PKU)

### இ) சூழ்நிலை மேம்பாட்டியல் (Euthenics)

சுற்றுச்சூழல் நிலைகளை மேம்படுத்துவதன் மூலம், தற்போதான மனித இனத்தை மேம்படுத்தும் அறிவியல் சூழ்நிலை மேம்பாட்டியல் எனப்படும். அவர்களுக்கு நல்ல உணவூட்டம், மாசற்ற சுற்றுச்சூழல் நிலைகள், சிறந்த கல்வி மற்றும் போதுமான மருத்துவ வசதிகளை அளிப்பதன் மூலம் சூழ்நிலை மேம்பாட்டினை அடைய முடியும்.

### பாடச்சுருக்கம்

மரபியல் என்பது பாரம்பரியம் மற்றும் வேறுபாடுகளைப் பற்றி படிக்கும் உயிரியலின் ஒரு பிரிவாகும். இது பண்புகள் மற்றும் தோற்றங்கள் பெற்றோர்களிடம் இருந்து அடுத்த அடுத்த சந்ததிகளுக்கு எவ்வாறு கடத்தப்படுகிறது என்பதை விளக்குகிறது. மாறுபாடுகள் என்பது பெற்றோர்களிடம் இருந்து குழந்தைகள் வேறுபடும் அளவை குறிப்பதாகும். மூன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட இணையான அல்லீல்கள் இணை ஒத்த குரோமோசோமின் ஒரே இடத்தில் அமைந்து ஒரு குறிப்பிட்ட பண்பை கட்டுப்படுத்துவது பஸ்கூட்டு அல்லீல் ஆகும்.

இதற்கு மனிதனின் ABO இரத்த வகை மிக சிறந்த உதாரணமாகும். மனித இரத்தத்தில் சிவப்பணுவின் A மற்றும் B எதிர்ப்பொருள் தூண்டிகள் மட்டுமின்றி Rh எதிர்ப்பொருள் தூண்டி / Rh காரணிகளும் காணப்படுகின்றன. எரித்ரோபிளாஸ்ட்டோஸிஸ் :பீடாலிஸ் என்பது வளர்கரு இரத்த சிவப்பணு சிதைவு நோய் என அழைக்கப்படுகிறது. இந்நிலையில் கருக்களில் உள்ள இரத்த சிவப்பணுக்கள் தாயினுடைய நோய்தடைகாப்பு வினைகளால் அழிக்கப்படுகின்றன. தாய்க்கும் மற்றும் சேய்க்கும் இரத்த தொகுதி பொருத்தமின்மையால் இவை உண்டாகின்றன.

ஒரு பால் குரோமோசோமில் அமைந்துள்ள மரபணு சில பண்புகளின் மரபுகடத்தலை நிர்ணயிக்கின்றது. இதுவே, பால்சார்ந்த மரபுக்கடத்தல் எனப்படும். ஹீமோபிலியா, நிறக்குருடு, தசை நலிவு நோய் ஆகியவை மனிதர்களில் காணப்படும் சில X சார்ந்த மரபுக்கடத்தலுக்கான எடுத்துக்காட்டுகள் ஆகும்.

மரபுக்கால் வழித்தொடர் என்பது ஒரு குடும்பத்தொடரின் பண்புகள் எவ்வாறு பல தலைமுறைகளாக தோன்றுகிறது என்பதைப் பற்றி அறிவதாகும். மரபியல் குறைபாடுகள் இரு வகைப்படும். அவை மெண்டலின் குறைபாடுகள் மற்றும் குரோமோசோம் குறைபாடுகள் ஆகும். ஒரு மரபணுவில் ஏற்படும் திடீர்மாற்றங்கள் தலசீமியா, நிறமிக் குறைபாட்டு நோய், பினைல் கீட்டோனூரியா மற்றும் ஹன்டிங்டன்கோரியா போன்ற நோய்களை ஏற்படுத்துகின்றன. குரோமோசோம்குறைபாடுகள் குரோமாட்டிடுகள் பிரியாமை, இடம் மாறுதல், இழத்தல், இரட்டிப்பாதல் போன்றவற்றால் ஏற்படுகின்றன. டவுன் சிண்ட்ரோம், டர்னர் சிண்ட்ரோம், கிளைன்ஸ்டெட்ரோம் மற்றும் பட்டாவ் சிண்ட்ரோம் போன்றவை குரோமோசோம் பிறழ்சிக்கான எடுத்துக்காட்டுகள் ஆகும்.

குரோமோசோம் 21ன் டிரைசோமி நிலை டவுன் சிண்ட்ரோம் எனப்படும். குரோமோசோம் 13 ன் டிரைசோமி நிலை பட்டாவ் சிண்ட்ரோம் எனப்படும். டர்னர் சிண்ட்ரோமில் பால் குரோமோசோம் XO என்ற நிலையிலும் கிளைன்ஸ்டெட்ரோமில் பால் குரோமோசோம்கள் XXY என்ற நிலையிலும் உள்ளன. குரோமோசோம்களை படமாகக்



காட்சிப்படுத்துதல் குரோமோசோம் வரைபடம் எனப்படும். சைட்டோபிளாசத்தில் காணப்படும் மரபு சாரா மரபணுக்களின் மரபுக்கடத்தல் உட்கருவில் காணப்படும் குரோமோசோம் மரபணுக்களின் மரபுக்கடத்தலுடன் ஒத்துபோவதில்லை. எனவே இவற்றை குரோமோசோம் சாராத அல்லது உட்கரு சாராத அல்லது சைட்டோபிளாச மரபுக்கடத்தல் என அழைக்கப்படுகிறது. இதனை லிம்னேயா நத்தை ஓட்டின் சுருள் தன்மை மற்றும் பாரமிசீயத்தின் கப்பா துகள்கள் வழியாக நாம் அறிந்துணரலாம்.

இனமேம்பாட்டியல், புறத்தோற்ற மேம்பாட்டியல் மற்றும் சூழல் மேம்பாட்டியல் மூலமாக மனித இனத்தை மேம்பாடு அடையச் செய்யலாம்.

**மதிப்பீடு**



1. இரத்தக்கசிவு நோய் ஆண்களில் பொதுவாக காணப்படும் காரணம் என்ன?

- அ) Y-குரோமோசோமில் ஒடுங்கு பண்பு கொண்டுள்ளதால்
- ஆ) Y-குரோமோசோமில் ஒங்கு பண்பு கொண்டுள்ளதால்
- இ) X-குரோமோசோமில் ஒங்கு பண்பு கொண்டுள்ளதால்
- ஈ) X- குரோமோசோமில் ஒடுங்கு பண்பு கொண்டுள்ளதால்

2. மனிதனின் ABO இரத்த வகைகளை கட்டுப்படுத்துவது

- அ) பஸ்கூட்டு அல்லீல்கள்
- ஆ) கொல்லி மரபணுக்கள்
- இ) பால் சார்ந்த மரபணுக்கள்
- ஈ) Y – சார்ந்த மரபணுக்கள்

3. ஒரு குடும்பத்தில் மூன்று குழந்தைகள் A, AB மற்றும் B என்ற இரத்தவகைகளை கொண்டுள்ளனர். இவர்களின் பெற்றோர்கள் எவ்வகையான மரபுவகை விகிதத்தை கொண்டிருப்பார்கள்?

- அ)  $I^A I^B$  மற்றும்  $I^O I^O$
- ஆ)  $I^A I^O$  மற்றும்  $I^B I^O$
- இ)  $I^B I^B$  மற்றும்  $I^A I^A$
- ஈ)  $I^A I^A$  மற்றும்  $I^O I^O$

4. கீழ்க்கண்டவைகளில் தவறானவை எது?

- அ) இரண்டு அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட அல்லீல்கள் ஓர் உயிரின தொகையில் காணப்பட்டால் அவை பஸ்கூட்டு அல்லீல்கள் என அழைக்கப்படுகின்றன.
- ஆ) இயல்பான மரபணுக்கள் திடீர்மாற்றம் அடைந்து பல அல்லீல்களை உருவாக்குகின்றன.
- இ) பஸ்கூட்டு அல்லீல்கள் குரோமோசோமின் வெவ்வேறு இடத்தில் அமைந்துள்ளன.
- ஈ) பஸ்கூட்டு உயிரினத்தொகையில் இரட்டைமய உயிரிகள் இரண்டு அல்லீல்கள் மட்டுமே கொண்டுள்ளன.

5. கீழ்க்கண்ட எந்த புறத்தோற்ற சந்ததிகள் பெற்றோர்கள்  $A \times B$  களுக்கிடையே பிறக்க சாத்தியம் உண்டு?

- அ) A மற்றும் B மட்டும்
- ஆ) A, B மற்றும் AB மட்டும்
- இ) AB மட்டும்
- ஈ) A, B, AB மற்றும் O

6. கீழ்க்கண்ட எந்த புறத்தோற்ற சந்ததி பெற்றோர்களின் மரபுவகையான  $I^A I^O \times I^A I^B$  களுக்கிடையே பிறக்க சாத்தியமில்லை?

- அ) AB
- ஆ) O
- இ) A
- ஈ) B

7. பெற்றோர்களான  $Dd \times Dd$  களுக்கிடையே பிறக்கும் சந்ததிகளில், Rh காரணியை பற்றி பின்வருவனவற்றில் எது சரியானவை?

- அ) அனைவரும்  $Rh^+$  வாக இருப்பார்கள்
- ஆ) இரண்டில் ஒருபங்கு  $Rh^+$  வாக இருப்பார்கள்
- இ) நான்கில் மூன்று பங்கு  $Rh^-$  வாக இருப்பார்கள்
- ஈ) நான்கில் ஒரு பங்கு  $Rh^-$  வாக இருப்பார்கள்

8. இரண்டு பெற்றோர்களின் இரத்தவகையும் AB யாக இருக்கும் பொழுது சந்ததிகளின் இரத்தவகை என்னவாக இருக்க முடியும்?

- அ) AB மட்டும்
- ஆ) A, B மற்றும் AB
- இ) A, B, AB மற்றும் O
- ஈ) A மற்றும் B மட்டும்



9. குழந்தையின் இரத்தவகை O என்றால், A இரத்தவகை கொண்ட தந்தையும் மற்றும் B இரத்த வகை கொண்ட தாயும் எவ்வகையான மரபுவகையைக் கொண்டிருப்பார்

அ)  $I^A I^A$  மற்றும்  $I^B I^O$

ஆ)  $I^A I^O$  மற்றும்  $I^B I^O$

இ)  $I^A I^O$  மற்றும்  $I^O I^O$

ஈ)  $I^O I^O$  மற்றும்  $I^B I^B$

10. XO வகை பால் நிர்ணயம் மற்றும் XY வகை பால் நிர்ணயம் எதற்கு உதாரணமாக கூறலாம்.

அ) வேறுபட்ட இனச்செல் ஆண்

ஆ) வேறுபட்ட இனச்செல் பெண்

இ) ஒத்த இனச்செல் ஆண்

ஈ) ஆ மற்றும் இ

11. ஒரு விபத்தில் மிகப்பெரிய அளவில் இரத்த இழப்பு ஏற்பட்டு மற்றும் இரத்தவகையை ஆய்வு செய்ய நேரம் இல்லாதபோது எந்த இரத்தவகை பாதுகாப்பாக ஒரு நபருக்கு உடனடியாக ஏற்ற முடியும்?

அ) O மற்றும்  $Rh^-$

ஆ) O மற்றும்  $Rh^+$

இ) B மற்றும்  $Rh^-$

ஈ) AB மற்றும்  $Rh^+$

12. ஒரு குழந்தையின் தந்தை நிறக்குருடாகவும் மற்றும் தாய் நிறக்குருடு கடத்தியாகவும் இருக்கும் பொழுது குழந்தையின் நிறக்குருடுக்கான வாய்ப்பு எவ்வளவு?

அ) 25%      ஆ) 50%

இ) 100%      ஈ) 75%

13. ஒரு நிறக்குருடு ஆண் இயல்பான பெண்ணை திருமணம் செய்கின்ற போது பிறக்கும் குழந்தைகள் எவ்வாறு இருக்கும்.

அ) மகள்கள் அனைவரும் கடத்திகளாகவும் மற்றும் மகன்கள் இயல்பாகவும் இருப்பார்கள்

ஆ) 50% மகள்கள் கடத்திகளாகவும் மற்றும் 50% இயல்பான பெண்களாக இருப்பார்கள்

இ) 50% நிறக்குருடு ஆண்களாகவும் மற்றும் 50% இயல்பான ஆண்களாக இருப்பார்கள்

ஈ) அனைத்து சந்ததிகளும் கடத்திகளாக இருப்பார்கள்

14. டவுன்சின்ட்ரோம் என்பது ஒரு மரபியல் குறைபாடு ஆகும். இது எந்த குரோமோசோமின் எண்ணிக்கை கூடுதல் காரணமாக ஏற்படுகிறது?

அ) 20

ஆ) 21

இ) 4

ஈ) 23

15. கிளைன்ஸ்பெல்டர்சின்ட்ரோம்குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடம் எவ்வாறு வகைப்படுத்தப்பட்டுள்ளது?

அ) XYY      ஆ) XO      இ) XXX      ஈ) XXY

16. டர்னர் சின்ட்ரோம் கொண்ட பெண்களிடம் காணப்படுவது

அ) சிறிய கருப்பை

ஆ) வளர்ச்சியடையாத அண்டகங்கள்

இ) வளர்ச்சியடையாத மார்பகம்

ஈ) மேற்கண்ட அனைத்தும்

17. பட்டாவ் சின்ட்ரோம் எவ்வாறு அழைக்கப்படுகிறது?

அ) 13- டிரைசோமி

ஆ) 18- டிரைசோமி

இ) 21- டிரைசோமி

ஈ) மேற்கண்ட எதுவும் இல்லை

18. நவீன மேம்பாட்டியல் இயக்கத்தின் நிறுவனர் யார்?

அ) மெண்டல்

ஆ) டார்வின்

இ) பிரான்சிஸ் கால்டன்

ஈ) காரல் பியர்சன்

19. மனித இனத்தை மேம்படுத்துவதற்காக விருப்பத்தகுந்த பண்புகளை பெற்றவர்களுக்கு மிக குறைந்த வயதில் திருமணம் செய்து அதிக எண்ணிக்கையிலான குழந்தையை பெற்றெடுப்பதை எவ்வாறு அழைக்கலாம்.

அ) நேர்மறை இனமேம்பாட்டியல்

ஆ) எதிர்மறை இனமேம்பாட்டியல்

இ) நேர்மறை சூழ்நிலை மேம்பாட்டியல்

ஈ) நேர்மறை புறதோற்ற மேம்பாட்டியல்

20. ----- என்பவை பல்வேறு மனித மரபுக்கடத்தல் நோய்கள் குறிப்பாக பிறவி வழி வளர்சிதை மாற்றக் குறைபாட்டு நோயினை கட்டுப்படுத்துவதில் பங்குபெறுகிறது.

அ) புறதோற்ற மேம்பாட்டியல்

ஆ) இனமேம்பாட்டியல்

இ) சூழ்நிலை மேம்பாட்டியல்

ஈ) மேற்கண்ட அனைத்தும்

21. பொதுக்கொடையாளர் மற்றும் பொதுப்பெறுநர் ஆகியோரின் இரத்தவகை முறையே ----- மற்றும் ----- ஆகும்.

அ) AB, O

ஆ) O, AB

இ) A, B

ஈ) B, A



22. ZW-ZZ வகை பால்நிர்ணயம் எதில் காணப்படுகிறது.

- அ) மீன்கள்                      ஆ) ஊர்வன  
இ) பறவைகள்                ஈ) மேற்கண்ட அனைத்தும்

23. இணை ஒங்குத்தன்மை இரத்தவகை எது

- அ) A                              ஆ) AB  
இ) B                              ஈ) O

24. ZW-ZZ வகை பால்நிர்ணயத்தில் கீழ்க்கண்டவைகளில் தவறானது எது.

அ) பறவை மற்றும் சில ஊர்வனவற்றில் காணப்படுகிறது.

ஆ) பெண்கள் ஒத்தயினச்செல்லையும் மற்றும் ஆண்கள் வேறுபட்ட இனச்செல்லையும் கொண்டுள்ளனர்.

இ) ஆண்கள் ஒத்தயினச்செல்லை உற்பத்தி செய்கின்றனர்.

ஈ) இவை ஜிப்சி அந்தி பூச்சியில் காணப்படுகின்றன.

25. ஒற்றைமய - இரட்டைமய நிலை என்றால் என்ன?

26 வேறுபட்ட இனச்செல் மற்றும் ஒத்தயினச்செல் பால் நிர்ணயத்திற்கும் இடையே உள்ள வேறுபாடுகளை எழுதுக.

27. லையோனைசேஷன் என்றால் என்ன?

28. குறுக்கு மறுக்கு மரபுகடத்தல் என்றால் என்ன?

29. பால்சார்ந்த ஒடுங்கு பண்பு மரபு கடத்தல் ஆண்களில் ஏன் அதிகமாகக் காணப்படுகிறது?

30. ஹோலாண்டிக் மரபணுக்கள் யாவை?

31. பீனைல்கிடோநியூரியாவின் அறிகுறிகளை குறிப்பிடுக?

32. டவுன் சிண்ட்ரோமின் அறிகுறிகளை குறிப்பிடுக?

33. இடை பால் உயிரியை மிகை பெண்ணில் இருந்து வேறுபடுத்துக?

34. மரபு அடிப்படையில் மனிதனின் ABO இரத்த வகையை விவரி.

35. மனிதனில் பால் எவ்வாறு நிர்ணயிக்கப்படுகிறது?

36. வேறுபட்ட இனச்செல் ஆண் உயிரிகளை விவரி

37. வேறுபட்ட இனச்செல் பெண் உயிரிகளைப் பற்றி எழுதுக.

38. Rh காரணியின் மரபுக் கட்டுப்பாட்டை பற்றி விளக்கு.

39. தேனீக்களில் பால் நிர்ணயம் நடைபெறும் முறையை விவரி.

40. பழப்புச்சியை (டிரோசோ:பைலா) உதாரணமாக கொண்டு மரபு சமநிலை அடிப்படையில் பால் நிர்ணயம் நடைபெறுவதை விவாதி?

41. குரோமோசோம் தொகுப்பு வரைபடத்தின் பயன்களை எழுதுக.

42. மனிதனில் பால் சார்ந்த மரபுக்கடத்தலில் காணப்படும் பண்புகளை எழுதுக.

43. குரோமோசோம் சாரா மரபு கடத்தல் என்றால் என்ன?

44. இனமேம்பாட்டியலின் முறைகளை பற்றி எழுதுக.

## கருத்து வரைபடம்

