



## தமிழ்நாடு அரசு

### வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித்துறை

- பிரிவு : TNPSC Group I தேர்வு  
பாடம் : அறிவியல் மற்றும் தொழில்நுட்பம்  
பகுதி : மரபியல் மற்றும் மரபு பொறியியல்

#### **காப்புரிமை**

தமிழ்நாடு அரசுப் பணியாளர் தேர்வாணையம் குருப்-1 முதல்நிலை மற்றும் முதன்மை தேர்வுகளுக்கான காணோலி காட்சி பதிவுகள், ஒலிப்பதிவு பாடக்குறிப்புகள், மாதிரி தேர்வு வினாத்தாள்கள் மற்றும் மென்பாடக்குறிப்புகள் ஆகியவை போட்டித் தேர்விற்கு தயாராகும் மாணவ, மாணவிகளுக்கு உதவிடும் வகையில் வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித் துறையால் மென்பொருள் வடிவில் தயாரிக்கப்பட்டுள்ளது. இம்மென்பாடக் குறிப்புகளுக்கான காப்புரிமை வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித் துறையைச் சார்ந்தது என தெரிவிக்கப்படுகிறது.

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

**ஆணையர்,**

**வேலைவாய்ப்பு மற்றும் பயிற்சித் துறை**



# மரபியல் மற்றும் மரபுப் பொறியியல்

## மென்டலின் ஆய்வு

- ◆ பாரம்பரியம் பற்றிய அறிவியல் பிரிவு
- ◆ பாரம்பரியம் என்பது தலைமுறை தலைமுறையாக நிகழும் பண்புகள் கடத்துதல் ஆகும்.
- ◆ மரபியலின் தந்தை கிரிகர் ஜோகன் மென்டல் (G.J. Mendel)
- ◆ பிற்பு 1822 செக்கோஸ்லோவாசியா - ஹெய்ன்டென்ராப்ட் - சிசிலியன் கிராமம்
- ◆ இம்பீரியஸ் ராயன் ஜிம்ணாசியத்தில் ஆசிரியர் பணி
- ◆ புருன் எனும் இடத்தில் ஆராய்ச்சி (1856 - 1865) 9 ஆண்டுகள்
- ◆ புத்தகம் - தாவரங்களில் கலப்பினங்களை உண்டாக்கும் ஆய்வு (Experiments on plants hybridization)
- ◆ பைசம் சட்டைவம் (Pisum Sativum) பட்டாணி செழியை ஆராய்ச்சிக்காகப் பயன்படுத்தினார்.

## அதற்கான காரணம் :

1. இயற்கையாகத் தன் மகரந்த சேர்க்கையறும்
2. மிக குறுகிய வாழ்நாள்
3. அயல் மகரந்தத் சேர்க்கை செய்வது எனிது
4. எளிதாக வேறுபடுத்தி அறியக்கூடிய வகைகள்
5. எளிதாகத் தோன்றக் கூடிய வேறுபட்ட பண்புகள் (34 பண்புகள்)
6. 34 பண்புகளில் 7 பண்புகளில் ஆய்வு நடத்தினார்.

பண்பு	இங்கியது	இடுங்கியது
செடியின் உயரம்	நெட்டை	குட்டை
மலர் அமைவிடம்	இலைகோணம்	தண்டுஞி
கனியின் வடிவம்	உப்பியது	சுருங்கியது
கனியின் நிறம்	பச்சை	மஞ்சள்
விதையின் வடிவம்	உருண்டை	சுருங்கியது
விதை உறை நிறம்	சாம்பல் பழுப்பு	வெள்ளை
விதை இலை நிறம்	மஞ்சள்	பச்சை

## அறினியல் மற்றும் தொழில்நுஸ்யம்

### F1 முதலாம் தலைமுறை :

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

### F2 இரண்டாம் தலைமுறை :

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

### ஆராய்ச்சி முடிவுகள்

ஒரு பண்புக் கலப்பு	புறத்தோற்ற விகிதம்	-	3 : 1
	ஜீனாக்க விகிதம்	-	1 : 2 : 1
	சோதனைக் கலப்பு விகிதம்	-	1 : 1
இரு பண்புக் கலப்பு	புறத்தோற்ற விகிதம்	-	9 : 3 : 3 : 1
	சோதனைக் கலப்பு விகிதம்	-	1 : 1 : 1 : 1

### ஒரு பண்பு கலப்பும் புறதோற்ற விகிதம்

180 செ.மீ. உயரம் நெட்டை 45 செ.மீ. உயரம் குட்டை

அயல் மகரந்தச் சேர்க்கை

F1 சந்ததி - எல்லாம் நெட்டை - ஓங்கு

T மறைக்கப்பட்டது - ஒடுங்கு t

தன் மகரந்தச் சேர்க்கை

↓

F1 + F1

F2 1064

787 சேய் நெட்டை 277 சேய் குட்டை

3 : 1

- மென்டலின் முடிவுகளைக் கட்டம் மூலம் விளக்கியவர் புன்னட (Punnett)
- அது சரிபார்க்கும் கட்டம் (Chequered square) எனப்படும்.

### மென்டலின் விதிகள்

- ஓங்கு பண்பு விதி ஒரு பண்புக் கலப்பு ஆய்வு
- தனித்துப் பிரிதல் விதி (காமிட்டுகளின் தூய தன்மை விதி)
- சார்பின்றி ஒதுங்குதல் விதி (இது பண்புக் கலப்பு ஆய்வு)

- ◆ மென்டல் கண்டுபிடிப்புகளை உலகம் அறியச் செய்தவர்கள் (1900)
- ◆ ஹாலந்து - ஹியூகோ ட்வாரிஸ்
- ◆ ஜெர்மனி - கார்ல் காரன்ஸ்
- ◆ ஆஸ்திரியா - வான் ஹெர்மார்க்
- ◆ இதன் மூலம் மரபியல் ஒரு தனிப்பிரிவாக ஏற்றுகொள்ளப்பட்டது.
- ◆ மரபியல் 1900ல் வளர்ந்தது. மிகவும் இளைய பிரிவு
- ◆ 21ம் நூற்றாண்டு - ஜீன் நூற்றாண்டு எனப்படுகின்றது.

#### கலைசொற்கள் :

1. ஜீன்கள் - காரணிகள் - ஒரு பண்பைக் கட்டுப்படுத்துபவை
2. பீனோடைப் - புறத்தோற்றும் - ஒரு பண்பின் வெளிப்பாடு
3. ஜீனோடைப் - ஜீனாக்கம் - ஒரு பண்பைக் கட்டுப்படுத்தும் ஜீன்களின் இருப்பு
4. அல்லீல்கள் - ஒரு பண்பின் இருவேறு புறத்தோற்றத்தைக் கட்டுப்படுத்தும் இணை காரணிகள் ( $T, t$ )
5. அல்லீலோமார்பு - ஒரு பண்பின் மாறுபட்ட புறத்தோற்றங்கள்
6. ஹோமோஷைக்ஸ் - ஒரு பண்பிற்கான காரணிகள் ஒரே தன்மை கொண்டது. ( $TT, tt$ )
7. ஹெட்டிரோஷைக்ஸ் - ஒரு பண்பிற்கான காரணிகள் வேறுபட்ட தன்மை கொண்டது ( $T, t$ )
8. ஓங்கு பண்பு -  $F_1$  ல் வெளிபடும் பண்பு
9. ஒடுங்கு பண்பு -  $F_1$  ல் மறைக்கப்பட்ட பண்பு
10. கலப்பு உயிர் - இரு தூய கலப்பு பெற்றோர் இடையே கலப்பின் மூலம் வந்த தாவரம்
11. இமாஸ்குலேஷன் (Emasculation) - மகரந்தத் தாள்களை வெட்டி நீக்கும் முறை
12. பிற் கலப்பு (Back Cross) -  $F_1$  சந்ததியை ஏதேனும் ஒரு பெற்றோருடன் கலப்புச் செய்வது
13. சோதனைக் கலப்பு (Test Cross) -  $F_1$  சந்ததியை ஒடுங்கு பெற்றோருடன் கலப்புச் செய்வது.
14. பரிமாற்றக் கல்வி - பால் தன்மைக்கும் பாரம்பரியத்திற்கும் தொடர்பில்லை என நிருபிக்க செய்யப்பட்ட கலப்பு

#### மரபும் பொறுப்பியல்

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

### மரபுப் பொறியியலின் நன்மைகள்

- ◆ ஜீனின் அமைப்பு மற்றும் செயல்பாடுகளை அறிந்து கொள்ளுதல்.
- ◆ அதிக அளவில் இன்சுலின் உருவாக்கம், இன்டர்பெரான், மனித வளர்ச்சி ஹார்மோன், கால்நடைகளில் வாய், குளம்பு நோய் போன்றவற்றிற்கு எதிராகத் தடுப்புச் சூற்பத்தீ செய்தல்.
- ◆ விவசாயிகளுக்கு பயன்படும் வகையில் நிப் ஜீனை பாக்ஷரியாவிற்கு மாற்றி நூட்ரஜனை நிலை நிறுத்தச் செய்தல்.

### வரையறை நொதிகள் (அ) ரெஸ்டரிக்ஷன் எண்டோ நியூக்ஸியேஸ்

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

### உயிரி தொழில் நுட்பவியலின் பயன்கள்

- ◆ சாராயத் தொழிற்சாலை
- ◆ நொதிகள் தயாரித்தல் (உயிரியல் வினை உனக்கிகள்)
- ◆ உயிர் எதிர்ப்புப் பொருள் உற்பத்தி
- ◆ கரிம அமிலம் (அசிடிக் அமிலம்) தயாரித்தல்
- ◆ வைட்டமின்கள்
- ◆ தடுப்புசிகள் உற்பத்தி
- ◆ ஸ்டிராய்டுகள் பெறப்படுதல்
- ◆ மானோகுளோனல் எதிர்ப்புப் பொருள் உற்பத்தி (ஓரினச்செல் எதிர்ப்பு பொருள்) இவை புற்றுநோய் எதிர்ப்பு மருந்து

### உயிரித் தகவலியல் (Bio Informatics)

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

### உயிரித் தகவலியல் வரலாறு (History)

- ◆ மெண்டலின் காலத்திற்குப் பின் தோன்றிய மரபியல் தத்துவங்கள் (கொள்கைகள்) மூலம் பல்வேறு புறத்தோற்றப் பண்புகளின் வெளிப்பாட்டினையும், உயிரிகளின் உயிர் மரபணுப் பொறியியல் உயிரித் தொழில்நுட்பவியல்களின் ஏராளமான ஜீன்களைப் பற்றியும், அவற்றின் கோடான்

அமைவினையும் வரிசையினையும், அவற்றின் புரதங்களின் வரிசையமைப்பினையும் அறிய வேண்டியுள்ளது. கணினிகளும் மற்றும் புதிதாகத் தோற்றுவிக்கப்பட்ட மென்பொருள் தொகுதிகளும் மேற்படி விவரங்களை அறிய உதவுகின்றன. இந்த ஒருங்கிணைந்த அறிவியல் (field) தளம் உயிரித் தகவலியல் எனப்படும்.

### உயிரித் தகவலியல் நோக்கம் (Scope)

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

### AMINO ACID'S GRADE SYMBOL FOR PROTEIENS AND NUCLEOTIDES

T - தீரியோனைன்	Z - குஞ்ச்டாமேட்/குஞ்ச்டாமின் மொழிபெயர்ப்பு நிறுத்தம்
C - சிவ்஧டைன்	D - அஸ்பாரக்டை
G - கிளைகின்	H - ஹிஸ்டி஡ைன்
K - லைசீன்	N - அஸ்பரஜீன்
R - அர்ஜினான்	S - சீரைன்
T - தீரியோனைன்	Z - குஞ்ச்டாமேட்/குஞ்ச்டாமின் மொழிபெயர்ப்பு நிறுத்தம்
X - ஏதாவது ஒரு எல்லையற்ற இடைவெளி	

### குளோனிங்கிள் வகைகள்

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

### ஸ்டெம்செல் வளர்ப்பு :

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

### மூலச்செல்லின் வகைகள்:

- ♦ கருவின் மூலச்செல்வகை
- ♦ முதிர்ந்த அல்லது உடல் மூலச் செல்கள்

### கருவின் மூலச் செல்வகை:

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

### முதிர்ந்த உடல் மூலச் செல்கள் :

- ♦ மனிதன் மற்றும் உயர்நிலை விலங்குகளின் தாய் - எபிதீவியத்தீசு, இணைப்புத் தீசு, தசைத்தீசு, இரத்தக்குழல், நரம்பு மற்றும் இனப்பெருக்கத் தீசுக்களில் காணப்படும் வேறுபாடு அடையாத செல் கள்.

### உடல் மூலச்செல் பெறப்படும் இடம்:

- ♦ எலும்பு மஜ்ஜை, கருச்செல், பனிக்குடத்தீரவம், தொப்புற்கொடி இரத்தம்

### நுண்ணுயிர் பெருக்கத்தின் பயன்பாடு:

- ♦ தடுப்புசிகள்
- ♦ உயிர் எதிர்ப்புப் பொருள்கள்
- ♦ வைட்டமின்  $B_{12}$
- ♦ நொதிகள்

### உயிர் உணரி (Bio - Sensors)

- ♦ உயிர் உணரி என்பது நொதி எதிர்ப்புப் பொருள், ஹார்மோன், நியூக்ஸிக் அமிலம் மற்றும் உயிரிகளின் செல்கள் மூலம் போர்த்தப்பட்ட உணரியுடன் இணைக்கப்பட்ட கருவியாகும்
- ♦ இது உயிரியல் தூண்டலையின் தூண்டலாக மாற்றுகிறது.

### உயிர் உணரியின் பயன்கள் :

- ◆ இரத்த குளுக்கோஸ் அளவைக் கணக்கிடலாம்.
- ◆ நோயறுதல் காரணமாக உருவான உடலின் நச்சுத்தன்மையைக் கணக்கிடலாம்.
- ◆ குழந்தீர் மாசுறுதலைக் கண்காணிக்கலாம்
- ◆ உணவின் மணம், சுவை, நயம் போன்றவற்றை அளவிடலாம்.

### உயிர்சிப்புகள் (Bio -Chips)

- ◆ உயிரியல் கணிப்பொறிகளை உருவாக்கப் பயன்படலாம். பாதுகாப்புத்துறை, மருத்துவத்துறையில் பயன்படலாம்.

### மரபனு மருத்துவம்

- ◆ மரபு வழியாகவோ மற்றும் பெறப்பட்ட நோய்க் குறைபாடுகளான புற்றுநோய் மற்றும் எய்ட்ஸ் நோய்க்குக் காரணமான ஜீனைப் புதிய ஜீன் புகுத்துதல் அல்லது ஜீனைச் சரிசெய்யும் முறை மூலம் குணப்படுத்தலாம்.

### மரபனு மருத்துவத்தின் வகைகள்

#### 1. உடற்செல் மரபனு மருத்துவம் :

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

#### 2. இனச்செல் மரபனு மருத்துவம் :

- ◆ பெற்றோர்களின் அண்டம் அல்லது விந்து செல்கள் மாற்றத்தினால் செய்யபடுவது. இது அடுத்த தலைமுறைக்குக் கடத்தப்படுகிறது.

கடத்தி வாகனம் cloning vehicle	ஓம்புயிரி Host cells
பாக்ஷியா பேஜ் பிளாஸ்மிட் காஸ்மிட் Ti பிளாஸ்மிட்	எ.கோவி பேசில்லஸ் ஸ்டெப்டிழ்ரோ மைக்கஸ் சாக்ரோமைசெஸ் செரிவிசியே

### மரபியல் நோய்கள்

- |                        |                     |
|------------------------|---------------------|
| 1. உடல் செல் குறைபாடு  | - ஓங்கு தன்மை       |
| 1. ஹன்டிங்டன் கொரியா   | - Huntington Chorea |
| 2. பூனை அழுகை குறைபாடு | - Cat Cry Syndrome  |
| 3. பிராக்கி டாக்டைல்   | - Brachy dactly     |

## 2. இன செல் குறைபாடு - ஒடுங்கு தன்மை

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

## 3. X - Linked - ஒடுங்கு தன்மை

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

## 4. Y - Linked - ஒடுங்கு தன்மை

1. வைப்பர் டிரைகோசிஸ் - Hypertrichosis

## 5. XY - Linked - ஒடுங்கு தன்மை

1. முழு நிறக்குருடு - Total color blindness

## மரபியல் நோய்கள் (Genetic Diseases) :

- ◆ கதிர் அரிவாள் சோகை (Sickle cell anaemia) : கதிர் அரிவாள் சோகை என்னும் மரபு அறிகுறி தொகுப்பு நோய், ஒரு உடல் குரோமோசோமின் ஜீன் தீவர் மாற்ற விளைவால் தோன்றுகின்றது. இதன் ஒடுங்கு அல்லீல்  $Hb^2$  ஆகும். இந்த ஜீன் ஹோமோசைக்கள் (ஒத்த கருமுட்டை) நிலையில் ( $Hb^2 Hb^2$ ) ஒரு இயல்பற்ற ஹீமோ குளோபினான் ஹீமோகுளோபின் S-ஜ உற்பத்தி செய்கின்றது. இயல்பான ஹீமோகுளோபின்  $Hb^A$  என்றழக்கப்படும் ( $Hb^A Hb^A$ ). கதிர் அரிவாள் சோகை நோயினைக் கொண்ட இணையொத்த அல்லீல்கள் கொண்டவர்கள் ( $Hb^S Hb^S$ ) ஒரு உயிர்க்கொல் லி ரத்தச்சிதைவு சோகை நோய்க்குட்படுவர். இந்த நோயாளிகள் இருதயப் பழுதடைவினாலும், சிறுநீரகம், மண்ணீரல் மற்றும் மூளை ஆகிய உறுப்புகள் பகுதடைவதானாலும் இறக்க நேரிடுவர். இவ்வறுப்புகள் அங்குள்ள இரத்த நாளாங்களின் அடைப்பின் மூலம் பழுதடைகின்றன.
- ◆ கதிர் அரிவாள் ஜீனை  $Hb^A Hb^S$  என்ற மாற்றினையான வைடிரோசைக்கஸ் நிலையில் கெண்டவர்கள் இந்நோய்க்கான ஜீனைத் தாங்குபவர்களாக உயிருடன் வாழ்வர்.

## தாலசீமியா (Thalasemia) :

- ◆ குழந்தைகளுக்கு இரண்டு இணையொத்த ஹோமோசைக்கள் ஒடுங்கு ஜீன்களின் செயல் வெளிப்பட்டால் ஒருவகை ரத்தச் சிகப்பணுக் சிதைவுச் சோகை தோன்றுகின்றது. இதுவே தாலசீமியா ஆகும். இரண்டு வகைகள் இந்நோயில் காணப்படும். அவையாவன, தாலசீமியா மேஜர் மற்றும் தாலசீமியா மைனர் ஆகும். மிகக்குடுமையான சோகயாவது தலாசீமியா மேஜர் ஆகும்.

ஆனால் தாலசீமிய மைனர் கடுமையற்றதாகக் கருதப்படுகின்றது. இதற்கான ஜீனை இணை ஒத்த ஹோமோசைக்கஸ் நிலையில் கொண்ட குழந்தைகள் இதன் கடுமை வகைக்கும் அதே சமயம் மாற்றினை அல்லீல்களைக் கொண்ட குழந்தைகள் கடுமையற் வகைக்கும் உட்படுவார். கடுமையான தலாசீமியா நோய்க்கான மருத்துவக் கூட அறிகுறிகளாக (அ) வெளிப்பாடுகளாக 1. எலும்பு மஜ்ஜை செயலில் குறைபாடு 2. வெளிப்புற ரத்த ஒட்ட ரத்தச்சிதைவு 3. மண்ணீரல் மற்றும் கல்லீரல் வீக்கம் ஆகியவை தோன்றும். தாலசீமியாவால் பாதிக்கப்பட்ட குழந்தைகள் சுமார் பதினேழு வயதில் இறக்க நேரிடும்.

#### எகாமாகுளோபுலினிமியா (Agammaglobulinemia) :

- எகாமாகுளோபுலினிமியா என்ற ஒரு ஒடுங்கு ஜீன் நோயில் நோய் எதிர்ப்புப் புரதமான காமாகுளோபுலினின் உற்பத்தி நடைபெறாமல் போகின்றன. இந்நோய் கொண்டவர்கள் அதீக அளவில் நோய் எதிர்ப்புத்தீரன் குன்றியும், பிளாஸ்மா செல்கள் முற்றிலும் இல்லாமலும், இயல்பற்ற நினைந்க்கண்ணுக்களுடனும் மற்றும் அவற்றில் இயல்புக்கும் குறைவான விம்போசைட் செல்களுடனும் காணப்படுவார். நோய் எதிர்ப்புப் புரதமான ஆண்டிபாடிகள் உற்பத்தி இல்லாததால் இந்நோயாளிகள் வைரஸ்கள் மற்றும் பாக்மெயியங்களின் - குறிப்பாக மார்புறுப்புகளில் அவற்றின் தாக்குதலுக்கு உட்படுவார். இந்நோய் பெரும்பாலும் சிறுவர்களிடம் காணப்படும்.

#### அல்பினிசம் (Albinism) :

- இந்நோய் மெலானின் (கரும் பழுப்பு நிறமி) வளர்சிதை மாற்றக் கோளாறினால் தோன்றும் பாரம்பரிய நோயாகும். தோல், முடி மற்றும் கண் ஆகியவற்றில் மெலானின் இன்றிக் காணப்படுதல் இந்நோய்க்கான பண்புகளாகும்.
- அல்பினிசம் ஒரு பிறப்புப்பிழை வளர்சிதை மாற்ற நோயாகும். தீங்க மாற்றமடைந்த ஒடுங்கு நிலை ஜீன்கள் மெலானின் வளர்சிதை மாற்ற நிகழ்வில் பங்கு கொள்ளும் சில நாதீகளை உற்பத்தி செய்யாமல் போவதே இந்நோய் தோன்றக் காரணம் ஆகும்.
- கரும்பழுப்பு நிறமி, மெலானின் முற்றிலும் இல்லாத போது, இந்நோய் கொண்ட மனிதன் அவதிப்படுகின்றான். இந்நோய் மனிதர்களில் 1 : 5000 அல்லது 1 : 25000 என்ற விகிதத்தில் நிகழ்வதாக அறிவிக்கப்பட்டுள்ளது. அல்பினிசத்தில் உடல் முழுவதிலுமான அல்பினிசம், கண்ணுறுப்பு அளவிலான ஆகுலார் அல்பினிசம் அல்லது தோல் மற்றும் முடிபாதிப்புற் பகுதி வகை அல்பினிசம் எனப் பிரிவுபடும். தோலில் உள்ள மெலனோசைட் செல்களில் DOPA (3, 4 - Dihydroxy Phenylalanine) எனும் பொருள் மெலானினாக மாறுவதால் நிறம் தோன்றும். இம்மாற்றத்திற்கு டைரோசினேஸ் எனும் என்கைம் காரணமாகிறது.

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

- இது மனிதர்களில் உடல் குரோமோசோமின் ஒரு ஓங்கு ஜீனினால் தோற்றுவிக்கப்படும். உயிர்க்கொல்லி நோயாகும். இந்நோய் 35 முதல் 40 வயதுடையவர்களிடத்தில் தோன்றுகிறது.

## அறிவியல் மற்றும் தொழில்நுட்பம்

- ◆ இந்நோய் மைய நரம்பு மண்டலத்தை வெகு விரைவாகப் பழுதடையச் செய்வதனால், உடல் மற்றும் மூளைச்சையல் தொடர்ந்து படிப்படியாகச் சீரழிவினை அடைகின்றது. ஹண்டிங்க்டன் நோய் மனிதனில் முதன் முதலில் கண்டறியப்பட்ட முழுமையான ஒடுங்கு ஜீன் மரபு நோயாகும். இதற்கான பாதிப்புற்ற ஜீன் நான்காவது குரோமோசோமில் அமைந்துள்ளது. இந்நோய்க்கான இதர பண்புகளான புத்திக்கவர்மைச் சீரழிவு, மூளைச்சோர்வு, பயம், வளரியுலகில் பறப்பது போன்ற உணர்வு ஆகிய மனோதீயிலான பாதிப்புகள் தோன்றுதல், இந்நோய் குணப்படுத்த இயலாத நோயாகும்.
- ◆ கடுமைக்கூட்டுநோய்எதிர்ப்புக்குறைவுசின்ட்ரோம்(SCID) / (Severe Combined Immunodeficiency Syndrome) :
- ◆ இது குழந்தைகளைப் பாதிக்கும் அரிய மரபுவழி நோயாகும்.
- ◆ இந்நோயால் பாதிக்கப்பட்ட குழந்தைகளில், முற்றிலுமான நோய் எதிர்ப்புச் சக்தி இல்லாமல் போகும். இதற்கு அவர்களின் ரத்தத்தில் உள்ள எல்லா வெள்ளையனுக்களும் அழிதலே காரணமாகும். SCID எனப்படும் இந்நோய் “குழிழ் சிறுவன்” சின்ட்ரோம் எனவும் அழைக்கப்படும்.
- ◆ எவும்பு மஜ்ஜை உறுப்பு மாற்றம் செய்யாவிடில் இக்குழந்தை கட்டாயமாக இறக்க நேரிடும்.

**XX, XY குரோமோசோம் குறைபாட்டு நோய்கள்**

நோய்களின் பெயர்கள்	குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை	குறியீடு
1. டவுன் சின்ட்ரோம் (Down Syndrome)	21-வது உடல் குரோமோசோமில் ஒன்று அதிகரிக்கும்	21 A + 1 (47 குரோமோசோம்) A ஆட்டோசோமி இது இருபாலருக்கும் ஏற்படும்.
2. டர்னர் சின்ட்ரோம் (Turner Syndrome)	பால் குரோமோசோமில் ஒரு குரோமோசோம் குறையும். (45 குரோமோசோம்) 22 ஜோடி உடல் குரோமோசோம் +XY	22A + Xo (45 குரோமோசோம்) இது பெண்களுக்கு மட்டும் ஏற்படும்
3. கிளைன் பெல்டர் சின்ட்ரோம்	பால் குரோமோசோமில் ஒரு குரோமோசோம் அதிகரிக்கும். (47 குரோமோசோம்) 22 ஜோடி உடல் குரோமோசோம் +XXY	22A + XXY (47 குரோமோசோம்) இது ஆண்களுக்கு மட்டும் ஏற்படும்.
4. எட்வட்ஸ் சின்ட்ரோம் (Edwards Syndrome)	18வது உடல் குரோமோசோமில் ஒற்றைய குரோமோசோம் அதிகரிக்கும்	18A + 1 (47 குரோமோசோம்) A = ஆட்டோசோமி இது இருபாலருக்கும் ஏற்படும்.

5. குமிழ் சிறுவன் சின்ட்ரோம் (Blue baby syndrome)	20வது உடல் குரோமோசோமில் ஒன்று அதிகரிக்கும்	20A + 1 (47 குரோமோசோம்) இது இருபாலருக்கும் ஏற்படும்.
--	--	--

### மனித மரபணுத் திட்டம் (Human Genome Project - HGP)

- சர்வதேச மனித மரபணுத் திட்டம் 1990 ஆம் ஆண்டு தொடங்கப்பட்டது. இந்த மாபெரும் திட்டம் நிறைவேற் 13 ஆண்டுகள் எடுத்துக் கொண்டது.
- இன்றைய தேதி வரை வரிசைப்படுத்தப்பட்ட உயிரினங்களின் மரபணுவினை விட மனித மரபணுத் திட்டம் 25 மடங்கு பொரியதாகும்.
- முதன் முதலில் நிறைவேற்றப்பட்ட முதுகெலும்பு மரபணு, மனித மரபணுவாகும். மனித மரபணு ஏறத்தாழ  $3 \times 10^9$  கார இணைகளைக் கொண்டுள்ளதாகக் கூறப்படுகிறது.
- மனித மரபணுத் திட்டம் வேகமாக வளர்ந்து வரும் உயிரியலின் புதிய துறையான உயிரித் தகவலியலுடன் நிருங்கிய தொடர்புடையது ஆகும்.

### மனித மரபணுத் திட்டத்தின் முக்கிய மூலக்கூகள்

- மனித டி.என்.ஏவில் உள்ள அனைத்து மரபணுக்களையும் (ஏறத்தாழ 30,000) கண்டறிதல்.
- மனித டி.என்.ஏவை உருவாக்கிய மூன்று பில்லியன் வேதி கார இணைகளின் வரிசையைத் தீர்மானித்தல்.
- இந்தத் தகவல்களைத் தரவுதளாங்களில் சேமித்தல்.
- தரவுகளை ஆய்வு செய்வதற்கான கருவிகளை மேம்படுத்துதல்.
- தொடர்புடைய தொழில்நுபவங்களைத் தொழிற்சாலைகள் போன்ற பிற துறைகளுக்கு இடமாற்றுதல்
- இந்தத் திட்டத்தில் எழும் அறம், சட்டம் மற்றும் சமூக இடர்ப்பாடுகளைத் (ELSI) தெரிவித்தல்.

### மனித மரபணுத் திட்டத்தின் அனுகுமுறைகள்

- மனித மரபணுத் திட்ட வழிமுறைகள் இரண்டு முக்கிய அனுகுமுறைகளை உள்ளடக்கியுள்ளது.
- ஒரு அனுகுமுறை ஆர்.என்.ஏ. வாக வெளிப்படும் அனைத்து மரபணுக்களையும் கண்டறிதலைக் குறிக்கிறது. (ETSS - வெளிப்பாடு வரிசை முத்திரைகள்) மற்றொரு அனுகுமுறை மேற்கோள் வரிசையாக்கம் (Annotation) ஆகும்.
- இங்குக் குறியீடுகள் உடைய மற்றும் குறியீடுகள் அற்ற வரிசைகளைக் கொண்ட முழுத்தொகுப்பு மரபணுக்களுக்கும் வரிசையாக்கத்திற்கு எடுத்துக் கொள்ளப்படுகிறது.
- வரிசைப்படுத்துவதற்காக ஒரு செல்லில் உள்ள அனைத்து டி.என்.ஏக்களும் பிரித்தெடுக்கப்பட்டு, சிறிய அளவுள்ள துண்டுளாக மாற்றப்படுகிறது. மேலும், இவை சிறப்பு வாய்ந்த கடத்திகளைப் (Vectors) பயன்படுத்தித் தகுந்த விருந்தோம்பிகளில் நகலாக்கம் செய்யப்படுகிறது.

## அறிவியல் மற்றும் தொழில்நுட்பம்

- ◆ இந்த நகலாக்கம் டி.என்.ஏ. துண்டுகளை நெருக்கமடையச் செய்கின்றன. இது வரிசையாக்க நிகழ்வினை எளிதாக்குகின்றது.
- ◆ பாக்ஷியா மற்றும் ஈஸ்ட் துண்டுகளைப் பெருக்கமடையச் செய்கின்றன. இது வரிசையாக்க நிகழ்வினை எளிதாக்குகின்றது.
- ◆ பாக்ஷியா மற்றும் ஈஸ்ட் ஆகிய இரண்டும் பொதுவாகப் பயன்படுத்தப்படும் விருந்தோம்பிகள் ஆகும். இந்தக் கடத்திகள் BAC (Bacterial Artificial Chromosomes - பாக்ஷிய செயற்கைக் குரோமோசோம்கள்) மற்றும் YAC (Yeast Artificial Chromosomes - ஈஸ்ட் செயற்கைக் குரோமோசோம்கள்) எனப்படுகின்றன.
- ◆ இந்தத் துண்டுகள் தானியங்கி டி.என்.ஏ வரிசைப்படுத்திகளைப் பிரெட்ரிக் சாங்கரால் உருவாக்கப்பட்டது) பயன்படுத்தி வரிசைப்படுத்தப்படுகிறது. இந்த வரிசைகள் பின்னர், சிறப்பு வாய்ந்த கணினி நிரல்களைப் பயன்படுத்தி ஒன்றின் மீது ஒன்றமைந்த சில பகுதிகளின் அடிப்படையில் அடுக்கப்படுகிறது.
- ◆ இந்த வரிசையாக்கம் ஒவ்வொரு குரோமோசோமிலும் முறையாக மேற்கொள்ளப்படுகிறது. வரையறுக்கப்பட்ட எண்டோநியூக்ஸியேஸ் (Restriction endonuclease) நொதியால் அடையாளம் காணப்பட்ட பகுதிகள் மற்றும் மைக்ரோசாப்டிலைட்டுகள் (நூண்துணைக்கோள்) எனப்படும். அடுத்துத்துக் காணப்படும் சில டி.என்.ஏ வரிசைகளைப் பயன்படுத்தி மரபணுவின் மரபிய மற்றும் அமைப்பு வரைபாங்கள் உருவாக்கப்படுகிறது.
- ◆ மீத்திறனுள்ள கணினிகளைப் (Super Computers) பயன்படுத்தி, சிறுதுப்பாக்கி வரிசையாக்கம் (Shotgun sequencing) என்ற முறையின் மூலம் நீளமான தண்டுகளையும் வரிசைப்படுத்துவது சமீபத்திய முறையாகும்.
- ◆ இது பாரம்பரிய வரிசையாக்க முறைகளுக்குப் பதிலாக பயன்படுத்தப்படும் முறையாகும்.

### மனித மரபணுக் திட்டத்தின் சிறப்பியல்புகள்

- ◆ மனித மரபணு 3 பில்லியன் நியூக்ஸியோடைடு கார மூலங்களைக் கொண்டிருந்த போதிலும், மரபணுவின் 5% மட்டுமே புரதத்தைக் குறியீடு செய்யக்கூடிய டி.என்.ஏ வரிசைகளால் ஆக்கப்பட்டுள்ளது.
- ◆ மரபணு சராசரியாக 3000 கார மூலங்களைக் கொண்டுள்ளது. மிகப்பெரிய மனித மரபணு, டிஸ்ட்ரோஃபின் (Dystrophin) 2.4 மில்லியன் கார மூலங்களைக் கொண்டுள்ளது.
- ◆ மரபணுவின் 50% பணி, LINE மற்றும் ALU வரிசைகள் போன்ற இடமாறும் கூறுகளிலிருந்து பெறப்படுகிறது.
- ◆ மரபணுக்கள் 24 குரோமோசோம்களில் பரவியுள்ளது. 19வது குரோமோசோம் அதிக மரபணு அடர்வினைக் கொண்டுள்ளது. 13 மற்றும் Y குரோமோசோம் ஆகியவை மிகக் குறைந்த மரபணு அடர்வினைக் கொண்டுள்ளன.
- ◆ மனித குரோமோசோம் அமைப்பில் மரபணுக்கள் பல்வகைத் தன்மையைக் காட்டுகின்றன.

- ◆ மரபணு தொகுதியில் 35000-40000 மரபணுக்கள் இருந்தாலும், ஏறக்குறைய 99.9 நியூக்ஸியோடைடு கார மூலங்கள் அனைத்து மக்களிடமும் ஒரே மாதிரியாக உள்ளன.
- ◆ கண்டுபிடிக்கப்பட்ட மரபணுக்களில் 50 விழுக்காட்டிற்கும் மேற்பட்ட மரபணுக்களின் பணிகள் தெரியவில்லை.
- ◆ 2 விழுக்காட்டிற்கும் குறைவான மரபணுக்கள் மட்டுமே புரதங்களைக் குறியீடு செய்கின்றன.
- ◆ தீரும்புத் தீரும்பக் காணப்படும் வரிசைகள் மனித மரபணுவில் மிகப்பெரிய பகுதியை உருவாக்குகிறது. இந்த வரிசைகள் நேரடியாகக் குறியீட்டுச் செயல்களில் பங்கேற்பதில்லை. ஆனால், குரோமோசோமின் அமைப்பு, செயல் மற்றும் பரிணாமத்தைத் தீர்மானிக்கிறது. மரபிய பல்வகைத் தன்மை
- ◆ 1வது குரோமோசோம் 2968 மரபணுக்களைக் கொண்டுள்ளது. அதேபோல் Y குரோமோசோம் 231 மரபணுக்களைக் கொண்டுள்ளது.
- ◆ மனிதனில் பல்வேறுபட்ட ஒற்றைக் கார மூல டி.என்.ஏக்கள் காணப்படக்கூடிய 1.4 மில்லியன் இடங்களை அறிவியலாளர்கள் கண்டறிந்துள்ளனர். (SNPs - Single Nucleotide Polymorphisms - ஒற்றை நியூக்ஸியோடைடு பல்லுருவமைப்பு நோய்களுடன் தொடர்புடைய வரிசைகளுக்கான குரோமோசோம் இடங்களைக் கண்டுபிடித்தல் மற்றும் மனித வரலாற்றைத் தேடவும் உதவி புரிகிறது.

### பயன்பாருகள்

- ◆ மனிதக் குரோமோசோம் வரைபடமாக்கம் ஒருவரின் டி.என்.ஏவை ஆய்வு செய்வதற்கும் மற்றும் மரபிய கோளாறுகளைக் கண்டறிவதற்கான வாய்ப்பினையும் அளிக்கிறது.
- ◆ இது நோய்களைக் கண்டறிவதற்கும், குழந்தையைப் பெற்றுக்கொள்ள திட்டமிடுபவர்களுக்கான மரபிய ஆலோசனையை வழங்குவதற்கும் பேருதவியாக உள்ளது. இந்த வகையான தகவல், புதுமையான மரபணு சீகிச்சைகளுக்கான வாய்ப்புகளை உருவாக்குகிறது.
- ◆ மேலும் மனித உயிரினைப் பற்றி புரிந்து கொள்வதற்கும், மனிதன் அல்லாத பிற உயிரினங்களைப் பற்றி அறிந்து கொள்வதற்கும் தீர்வுக் குறிப்புகளை வழங்குகிறது.
- ◆ டி.என்.ஏ வரிசைகள் அதனுடைய இயற்கைத் தீற்றுக்களைப் பற்றி அறிந்து கொள்ளவும் அவற்றை உடல்நலம், விவசாயம், ஆற்றல் உற்பத்தி மற்றும் சுற்றுச்சூழல் தீர்வு போன்றவற்றில் உள்ள சவால்களைத் தீர்ப்பதற்கும் பயன்படுத்தப்படுகிறது.

### டி.என்.ஏ. ரேகை அச்சிடல் தொழில்நுட்பம் (DNA finger printing technique)

- ◆ டி.என்.ஏ. ரேகை அச்சிடல் தொழில்நுட்பம் முதலில் 1985 ஆம் ஆண்டு அலெக் ஜேஃப்ரேஸ் (Alec Jeffreys) என்பவரால் உருவாக்கப்பட்டது.
- ◆ ஒவ்வொரு நபரும் ஒரே மாதிரியான வேதிய அமைப்புடைய டி.என்.ஏ. வைப் பெற்றுள்ளனர்.

## அறிவியல் மற்றும் தொழில்நுட்பம்

- ◆ ஆனால் டி.என்.ஏ. வரிசையில் உள்ள A, T, C மற்றும் G என்ற குறியீடு கொண்ட கார இணைகளில் மில்லியன் கணக்கான வேறுபாடுகள் உள்ளன.
- ◆ இது நம்மிடையே தனித்தன்மையைத் தோற்றுவிக்கிறது.
- ◆ ஆதலால் மரபாத்த இரட்டையர்கள் தவிர நாம் ஒவ்வொருவரும் மற்றவர்களிடமிருந்து மரபியல் ரீதியாக வேறுபடுகிறோம். ஒரு மனிதனின் டி.என்.ஏ வும் அவரின் கைரேகைகளும் தனித்துவம் உடையவை.
- ◆ 1.5 மில்லியன் இணை மரபணுக்களைக் கொண்ட 23 இணை குரோமோசோம்கள் மனிதனில் உள்ளன.
- ◆ மரபணுக்கள் டி.என்.ஏக்களின் பகுதிகள் என்பது நன்கு அறியப்பட்ட உண்மையாகும்.
- ◆ ஆனால் அவற்றினுடைய நியூக்ளியோடைடு வரிசையில் வேறுபாடுகளைக் கொண்டுள்ளது.
- ◆ டி.என்.ஏக்களின் அனைத்துப் பகுதிகளும் புரதங்களுக்கான குறியீட்டைச் செய்வதில்லை
- ◆ சில டி.என்.ஏ. பகுதிகள் நூறிபடுத்தும் செயல்களைக் கொண்டுள்ளன.
- ◆ மற்றவை இடைப்பட்ட வரிசைகள் (இடைப்பட்ட பகுதிகள் - Introns) மற்றும் சில மறுதொடரி டி.என்.ஏ வரிசைகள் ஆகும். டி.என்.ஏ ரேகை அச்சிடலில், குறுகிய மறுதொடரி நியூக்ளியோடைடு வரிசைகள் நபர் சார்ந்த தனித்துவம் கொண்டவையாகும்.
- ◆ இந்த நியூக்ளியோடைடு வரிசைகள் (இடைப்பட்ட பகுதிகள் - Introns) மற்றும் சில மறுதொடரி டி.என்.ஏ வரிசைகள் ஆகும். டி.என்.ஏ ரேகை அச்சிடலில், குறுகிய மறுதொடரி நியூக்ளியோடைடு வரிசைகள் நபர் சார்ந்த தனித்துவம் கொண்டவையாகும்.
- ◆ இந்த நியூக்ளியோடைடு வரிசைகள் “மாறி எண் இணை மறு தொடரிகள்” (VNTR variable number tandem repeats) என்று அழைக்கப்படுகின்றன.
- ◆ பொதுவாக இரண்டு நபர்களின் VNTR கள் மாறுபட்டுக் காணப்படுகின்றன.
- ◆ இவை மரபிய குறிப்பான்களாகப் (Genetic markers) பயன்படுகின்றன.
- ◆ டி.என்.ஏ. வரிசைகளின் குறிப்பிட்ட சில பகுதியிலுள்ள மறுதொடர்ச்சி டி.என்.ஏ.க்களில் (Repetitive DNA) காணப்படும் வேறுபாடுகளைக் கண்டறிதல் DNA ரேகை அச்சிடல் எனப்படும்.
- ◆ ஏனெனில், இந்த வரிசையில் டி.என்.ஏவின் சிறு பகுதிகள் மீண்டும் மீண்டும் பலமுறை தோன்றியுள்ளன.
- ◆ அடர்த்தி வேறுபட்டு மைய விலக்கலின் போது தோற்றுவிக்கப்படும் வேறுபட்ட உச்ச அளவுகளைக் கொண்டு, மொத்த மரபணு டி.என்.ஏக்களிலிருந்து மறுதொடரி டி.என்.ஏக்கள் பிரித்தெடுக்கப்படுகிறது.
- ◆ மொத்த டி.என்.ஏக்கள் பொரிய உச்சத்தையும், மற்றவை சிறிய உச்சத்தையும் தோற்றுவிக்கின்றன.
- ◆ சிறிய உச்சத்தைத் தோற்றுவிக்கும் டி.என்.ஏக்கள் துணைக்கோள் (Satellite) டி.என்.ஏக்கள் எனப்படுகின்றன.



## அறிவியல் மற்றும் தொழில்நுஸ்யம்

- ◆ அடிப்படைக் கருவிகளாவன நொதிகள், தாங்கிக் கடத்திகள் மற்றும் ஓம்புயிரிகள்.
- ◆ மரபணுப் பொறியியலில் தேவைப்படும் மிக முக்கிய நொதிகள் தடைக்கட்டு நொதிகள் (Restriction enzymes), DNA லைகேஸ் மற்றும் ஆல்கலைன் பாஸ்ஃபடேஸ் ஆகும்.

### தடைக்கட்டு நொதிகள் (Restriction enzymes)

- ◆ 1963 ஆம் ஆண்டு பாக்ஷரியோஃபாஜின் வளர்ச்சியைக் கட்டுப்படுத்தக் காரணமான இரண்டு நொதிகள் எஸ்ஸெரிசியா கோலையில் இருந்து தனிமைப்படுத்தப்பட்டன.
- ◆ ஒரு நொதி DNA உடன் மெத்தைல் தொகுதியைச் சேர்க்கிறது. மற்றொரு நொதி DNA யைத் துண்டிக்கிறது.
- ◆ DNA ஜ துண்டிக்கும் நொதி ரெஸ்ரிக்ஷன் எண்டோ நியுக்ஸியேஸ் ஆகும்.
- ◆ இவை DNA மூலக்கூறுக்குள் குறிப்பிட்ட அடையாளம் காணக்கூடிய பகுதிக்கு அருகில் அல்லது இத்தில் DNA ஜ துண்டிக்கின்றன. இதற்கு தடைக்கட்டுக் களம் (Restriction sites) எனப்படும்.
- ◆ இவை செயல்படும் விதத்தின் அடிப்படையில் தடைக்கட்டு நொதிகள் எக்சோநியுக்ஸியேஸ் மற்றும் எண்டோநியுக்ஸியேஸ் (Endonuclease) என வகைப்படுத்தப்படுகின்றன.
  - எக்சோநியுக்ஸியேஸ்ஸ்நொதிDNA மூலக்கூறின்ஒருமுனையில் இருந்து நியுக்ஸியோடைடுகளை நீக்குகிறது. எ.கா. : Bal 31, எக்சோ நியுக்ஸியேஸ் III
  - எண்டோநியுக்ஸியேஸ் நொதி DNA மூலக்கூறின் 3' - பூர்வம் 5' என்னைப்பை நீக்குகிறது. (எ.கா) : Hind II, EcoRI, Pvul, Bam H I, Taq I

### DNA லைகேஸ்

DNA லைகேஸ் நொதி இரட்டை இழை DNA(dsDNA) வின் சர்க்கரை மற்றும் பாஸ்ஃபோட் மூலக்கூறுகளை 5' PO<sub>4</sub> மற்றும் ஒரு 3' - OH உடன், ஒரு அடினோசைன் டிரை பாஸ்ஃபோட் (ATP) சார்ந்த வினையில் சேர்க்கின்றது. இது T<sub>4</sub> போஜியிலிருந்து பிரித்தெடுக்கப்படுகிறது.

### ஆல்கலைன் பாஸ்�படேஸ்

- ◆ ஆல்கலைன் பாஸ்ஃபடேஸ் என்பது DNA வை மாற்றி அமைக்கும் ஒரு நொதியாகும்.
- ◆ இது இரட்டை இழை DNA வின் (dsDNA) 5' முனைப் பகுதியில் அல்லது ஒற்றை இழை DNA வில் (ss DNA) அல்லது RNA வில் குறிப்பிட்ட பாஸ்ஃபோட் தொகுதியைச் சேர்க்கிறது அல்லது நீக்குகிறது.
- ◆ இதனால் அது சுய-கட்டுறுத்தக்கை (Self Ligation) தடுக்கிறது. இது பாக்ஷரியங்களிலிருந்தும் கன்றுக்குட்டி சிறுகுடல் பகுதியிலிருந்தும் பிரித்தெடுக்கப்படுகிறது.

### தாங்கிக்கடத்தி (Vectors)

- ◆ மரபணு நகலாக்கச் சோதனையின் மற்றொரு முக்கியக் கூறு பிளாஸ்மிட் போன்ற ஒரு தாங்கிக்கடத்தியாகும்.

- ◆ ஒரு தாங்கிக்கடத்தி என்பது சுய இரட்டிப்படையக் கூடிய ஒரு சிரிய DNA மூலக்கூறாகும்.
- ◆ இது ஒரு கடத்தியாகச் செயல்படுகிறது மற்றும் நகலாக்கப் பரிசோதனைக்காக அதனுள் செருகப்பட்ட ஒரு DNA துண்டின் கடத்தியாகப் பயன்படுத்தப்படுகிறது.
- ◆ தாங்கிக் கடத்தி நகலாக்க ஊர்தி (cloning vehicle) அல்லது நகலாக்கச் DNA (cloning DNA) என்றும் அழைக்கப்படுகிறது.
- ◆ தாங்கிக்கடத்திகளில் இரு வகைகள் உள்ளன.
  - நகலாக்கத் தாங்கிக் கடத்தி (Cloning vector): நகலாக்கத் தாங்கிக் கடத்தி பொருத்தமான ஓம்புயிரி செல்லுக்குள் நகலாக்க செருகலை (DNA - Inert) நகலாக்கம் செய்ய பயன்படுத்தப்படுகிறது.
  - வெளிப்படுத்தும் தாங்கிக்கடத்தி : வெளிப்படுத்தும் தாங்கிக்கடத்தி ஓம்புயிரினுள் புரதத்தை உண்டாக்குவதற்கான DNA செருகியை வெளிப்படையாக பயன்படுத்துகிறது.

### **மரபணு மாற்ற முறைகள் :**

- ◆ மறுகூட்டினைவு DNA மூலக்கூறு உருவாக்கிய பின்னர் அடுத்த படிநிலை அவற்றை பொருத்தமான ஓம்புயிரியின் செல்லில் நுழைப்பதற்குப் பல செயல்முறைகள் உள்ளன.
- ◆ மறுகூட்டினைவு தாங்கிக்கடத்திகளை நுழைப்பதற்குப் பல செயல்முறைகள் உள்ளன.
- ◆ அவை தாங்கிக்கடத்தி வகை மற்றும் ஓம்புயிரி செல் போன்ற பலகாரணிகளைச் சார்ந்தது.
- ◆ தாவரங்களில் மரபணு மாற்றத்தை அடைவதற்கு அடிப்படை முன் தேவையாக தாங்கிக்கடத்தியை கட்டமைப்பு செய்ய வேண்டும்.
- ◆ இந்த தாங்கிக்கடத்தி மரபணுவைத் தாங்கிக் கூட்டிற்கிறது.
- ◆ இந்த மரபணு அதன் இரண்டு பக்கமும் தேவையான கட்டுப்பாட்டுத் தொடர் வரிசைகளால் கூழப்பட்டுள்ளது.
- ◆ அதாவது ஒரு முன்னியக்கி (Promotor) மற்றும் ஒரு முடிவுறுத்தி (Terminator) ஆகியவற்றால் கூழப்பட்டுள்ளது.
- ◆ பின்பு இந்த மரபணுக்கள் ஓம்புயிரி தாவரத்தில் வைக்கப்படுகிறது.

தாவரங்களில் இரண்டு வகையான மரபணு மாற்ற முறைகள் உள்ளன. அவை:

- ◆ நேரடி (அ) தாங்கிக்கடத்தி அற்ற மரபணு மாற்ற முறையில் விரும்பத்தகுந்த அயல் மரபணுவைத் தாங்கிக்கடத்தி உதவி இல்லாமல் ஓம்புயிர் தாவரத்திற்குள்ளதாகச் செலுத்தப்படுகிறது.
- ◆ பின்வருவன தாவரங்களில் நேரடி மரபணு மாற்றத்திற்குச் சில பொதுவான முறைகளாகும் :
  - வேதியியல் வழி மரபணு மாற்றம் : பாலி எத்திலீன் கிளைக்கால் மற்றும் டெக்ஸ்ட்ரான் சல்லிபேட் போன்ற சில வேதிப் பொருட்கள் தாவரங்களில் புரோட்டோபிளாஸ்ட்களுக்குள் DNA வை எடுத்துக் கொள்ளத் துண்டுகின்றன.

- நுண் உட்செலுத்துகல் (Microinjection) : தாவர செல்களை மரபணு மாற்றம் செய்ய DNA வை நேரடியாக ஒரு மிக நுண்ணிய முனையடைய கண்ணாடி உள்ளி அல்லது நுண் பிப்பெப்டினைப் பயன்படுத்தி உட்செலுத்தப்படுகிறது. புரோட்டோபிளாஸ்ட்கள் ஒரு தீட் தாங்கியின் மேல் (நூண்ணோக்கி கண்ணாடி தகட்டின் மேல் வைக்கப்பட்ட அகரோஸ்) நகர்வு முடக்கம் செய்யப்படுகின்றன. அல்லது உறிஞ்சு நிலையில் பிப்பெட்டால் நிலைநிறுத்தி வைக்கப்படுகிறது.
- மின்துளையாக்க முறையில் மரபணு மாற்றம் (Electroporation methods of gene transfer) : புரோட்டோபிளாஸ்ட்கள் செல்கள் அல்லது தீசுக்களுக்கு உயர் மின்அழுத்த விசை கொடுக்கப்படுகிறது. இது பிளாஸ்மா சவ்வில் தற்காலிக துறைகளை உண்டாக்குகிறது. இந்த துறைகள் மூலம் அயல் DNA உள்ளூக்கப்படுகிறது.
- லிப்போசோம் வழி மரபணு மாற்ற முறை : செயற்கை பாஸ்போ லிப்பிட் லிப்போசோம்கள் என்ற நுண்பைகள் மரபணு மாற்றத்தில் பயன் உள்ளவையாக உள்ளன. மரபணு அல்லது DNA லிப்போசோமிலிருந்து தாவர செல்களின் நுண்பைகளுக்கு மாற்றப்படுகின்றது. இது காற்று உறை சூழப்பட்ட DNA வினால் நுண்குமிழ் பைக்குள் தாங்கிச் செல்லப்படுகிறது. இந்தத் தொழில்நுட்பமுறை அனுகூலமானது, ஏனெனில் லிப்போசோம் நுழைக்கப்பட்ட DNA வை நுண்குமிழ் பைகளிலுள்ள அமிலம் H<sub>2</sub>O, புரோட்டேயேஸ்நோதி ஆகியவற்றால் ஏற்படும் சிதைவிலிருந்து பாதுகாக்கிறது. மரபணு மாற்றத்தின் விளைவாக லிப்போசோம் மற்றும் காற்றுக் குமிழியின் டோனோபிளாஸ்ட் இணைகிறது. இந்தச் செயல்முறை லிப்போபெக்சன் என்று பெயர்.
- பையோவிஸ்டிக் முறை : நுண்ணிய தாங்க அல்லது டங்ஸ்டன் (1-3 மும்) துகள்களால் பூச்சு செய்யப்பட்ட அயல் DNA இலக்கு தீசு அல்லது செல்களின் மீது துகள் துப்பாக்கியை (மரபணு துப்பாக்கி (gene gun) / நுண் ஏறிதல் துப்பாக்கி (micro projectile gun) / வெடிப்புத் துப்பாக்கி (shot gun)) பயன்படுத்தி அதிக விசையுடன் செலுத்தப்படுகிறது. பின்பு தாக்கப்பட்ட செல்கள் அல்லது தீசுக்கள் தேர்வு செய்யப்பட்ட ஊடகத்தில் வளர்க்கப்படுகின்றன. இதன் மூலம் மரபணு மாற்றமடைந்த செல்களிலிருந்து தாவரங்களை மீளாருவாக்கம் செய்ய முடியும்.

#### **மறைமுக அல்லது தாங்கிக்கடத்தி வழி மரபணு மாற்றம்**

- ◆ ஒரு பிளாஸ்மிட் தாங்கிக்கடத்தி உதவியோடு ஏற்படுத்தப்படும் மரபணு மாற்றம் மறைமுக அல்லது தாங்கிக்கடத்தி வழி மரபணு மாற்றம் எனப்படுகிறது.
- ◆ தாவர மரபணு மாற்றத்திற்குப் பயன்படுத்தப்படும் பல்வேறு தாங்கிக்கடத்திகளில் முக்கியமாக பயன்படுத்தப்படுவது அகரோபாக்ஷியம் டியுமிபேசியன்ஸின் Ti பிளாஸ்மிட் ஆகும்.
- ◆ இந்த பாக்ஷியம் Ti பிளாஸ்மிட் (கழலையை உண்டாக்கும்) என அழைக்கப்படும் பிளாஸ்மிட்டையும் பெரிய பரிமாற்ற DNA வின் (T-DNA - கடத்து DNA) ஒரு பகுதியையும் கொண்டுள்ளது.
- ◆ இவை தொற்றுதலுக்குள்ளாகும் செல்களின் தாவர மரபணுத் தொகையத்திற்கு மாற்றப்பட்டு தாவர கழலையை (மகுட கழலை - Crown gall) உண்டாக்குகின்றன.

- ◆ இந்தப் பாக்ஷரியத்திற்கு அதனுடைய பிளாஸ்மிடின் T-DNA பகுதியை தாவர மரபணு தொகையைத்திற்குள் செலுத்தக்கூடிய இயல்பான தீறன் உள்ளதால், காயமடைந்த களங்களில் உள்ள செல்கள் தொற்றுதல் அடைகின்றன.
- ◆ இதன் காரணமாக இது தாவரங்களின் இயற்கை மரபணுப் பொறியாளர் என்றும் அழைக்கப்படுகிறது.
- ◆ அயல் மரபணுவும் (எடுத்துக்காட்டாக பூச்சிகளின் தாக்கத்திற்குத் தடை ஏற்படுத்தும் Bt மரபணு) தாவரத் தேர்வு அடையாளக் குறி மரபணுவும் (இது பொதுவாக npt II போன்ற உயிரி எதிர்ப்பொருள் மரபணு ஆகும்.
- ◆ இது கேள்வமைச்சன் என்ற உயிரி எதிர்ப்பொருளுக்கு தடையை உண்டாக்குகிறது) Ti பிளாஸ்மிடின் T-DNA பிளாஸ்மிடின் T-DNA பகுதியில் நகலாக்கம் செய்யப்படுகின்றன.
- ◆ இவை தேவையற்ற DNA தொடர்வரிசை இடங்களுக்குப் பதிலாக நகலாக்கம் செய்யப்படுகின்றன.

### **இனப்பெருக்க துணை தொழில்நுட்பங்கள்**

- ◆ இனச்செல்கள் அல்லது மற்றும் கருமுட்டைகளை உடலுக்கு வெளியில் கையாண்டு கர்ப்பம் அடையச் செய்யும் செயல்முறைத் தொகுப்பு இனப்பெருக்கத் துணை தொழில்நுட்பம் எனப்படும்.
- ◆ இது மலட்டுத் தன்மையுடைய தம்பதிகள் கருத்தரிக்கும் வாய்ப்புகளை அதீகரிக்கின்றது.
- ◆ இத்தொழில் நுட்பத்தில் கருப்பையினுள் விந்தனுக்களைச் செலுத்துதல் (IUI), உடல் வெளிக் கருகைறுதல் (IVF), கருமுட்டையை அண்ட நாளத்தினுள் செலுத்துதல் (GIFT), கரு இடமாற்றம் (ET), அண்ட செல் சைட்டோபிளாச்த்னுள் விந்து செல்களை செலுத்துதல் (ICSI), கரு பதிவுக்கு முன்பே மரபியல் குறைகளைக் கண்டறிதல், அண்டசெல் மற்றும் விந்து செல்கள் தானம் மற்றும் வாடகைத் தாய்மை ஆகியன அடங்கும்.

#### **I. கருப்பையினுள் விந்து செல்களை உட்செலுத்துதல் (IUI)**

- ◆ இச்செயல் முறை குறைந்த எண்ணிக்கையில் விந்து செல்களை உற்பத்தி செய்யும் ஆண்களுக்குச் செய்யக்கூடிய சிகிச்சை முறையாகும்.
- ◆ இம்முறையில் கணவர் அல்லது உடல் நலமிக்க விந்துக் கொடையாளரிடமிருந்து விந்து தீரவும் சேரிக்கப்படுகிறது.
- ◆ அண்டகத்தைத் தூண்டி அதீக அண்டசெல்கள் உற்பத்தி செய்யப்படுகின்றன.
- ◆ பின்னர் சேகரிக்கப்பட்ட விந்து செல்கள் நுண்குழல் மூலம் கல்விக் கால்வாய் வழியாகக் கருப்பையினுள் செலுத்தப்படுகின்றன.
- ◆ பின்னர், விந்து செல்கள் அண்ட நாளத்தை நோக்கி நீந்திச் சென்று கருவறுதல் நிகழ்ந்து இயல்பான கர்ப்பம் ஏற்படுகின்றது.

## 2. உடல்வளரிக் கருவறுதல் (IVF) அல்லது சோதனைக்குழாய்க் குழந்தை

- ◆ இத்தொழில் நுட்பத்தில் அண்டசெல்கள் மற்றும் விந்து செல்கள் உடலுக்கு வெளியில் ஆய்வகத்தில் இணைய வைக்கப்படுகின்றன.
- ◆ இவ்வாறு கருவற்ற ஒன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட கருவற்ற முட்டைகள் பெண்ணின் கருப்பையினுள் செலுத்தப்படுகின்றன.
- ◆ அங்கு அவை கருப்பைச் சுவரில் புதிந்து வளரத் தொடங்குகின்றன.
- ◆ மீதமுள்ள உபரி வளர்கருக்கள் உறைநிலைப் பதப்படுத்துதல் (Cryopreservation) முறையில் எதிர்காலத் தேவைக்குப் பாதுகாக்கப்படுகின்றன.
- ◆ தொடக்கத்தில், இத்தொழில் நுட்பமானது வளராத, அடைப்பட்ட மற்றும் பாதிப்படைந்த அண்டநாளம் கொண்ட பெண்களுக்குப் பயன் அளித்தது.
- ◆ தற்போது இத்தொழில் நுட்பம் பல்வேறு காரணிகளால் ஏற்படும் மலட்டுத் தன்மையை நிவர்த்தி செய்யப் பயன்படுகின்றது.
- ◆ அண்டக்கதைத் தூண்டுதல், அண்ட செல்களை வெளிக்கொணர்தல், கருவறச் செய்தல், கருவளர்ப்பு மற்றும் கரு இடமாற்றம் ஆகியன இத்தொழில்நுட்பச் சுழற்சியின் அடிப்படைப்படி நிலைகள் ஆகும்.
- ◆ hCG ஊசியை உடலில் செலுத்திய 34 முதல் 37 மணி நேரம் கழித்து பொது மயக்கமுட்டல் செய்து சிறிய அறுவை சிகிச்சை மூலம் மீடியாலி வழிகாட்டியைப் பயன்படுத்தி பெண்ணின் அண்டக்கத்திலிருந்து அண்டம் வெளியே கொண்டுவரப்படுகின்றது.
- ◆ இம்முட்டை/அண்டம் பிற புறச்செல்களிலிருந்து பிரிக்கப்படுகிறது. அதே வேளையில் விந்து செல்களும் சிறப்பு ஊடகத்தைப் பயன்படுத்தி தயார் செய்யப்படுகின்றன. பின்னர், இனச்செல்கள் ஒன்றாகச் சேர்க்கப்படுகின்றன.
- ◆ ஒரு முட்டையைக் கருவறச் செய்ய 10,000 முதல் 100,000 நகரும் திறனுடைய விந்தனுக்கள் தேவைப்படுகின்றன.
- ◆ பின்னர், கருமுட்டையானது செல் பிரிதலுக்கு உட்படுத்தப்பட்டு எட்டு செல் கருக்கோள நிலையில் கருப்பையினுள் செலுத்தப்படுகின்றன.
- ◆ 8 செல் நிலைக்கு மேற்பட்ட கருவை கருப்பையினுள் செலுத்தும் முறை “கருமாற்றுத் தொழில் நுட்பம்” எனப்படும்.

## கருமுட்டையை அண்டநாளத்தினுள் செலுத்துதல் (ZIFT - Zygote Intra Fallopian Transfer)

- ◆ இது உடல் வெளிக் கருவறுதல் தொழில்நுட்பம் போன்றது.
- ◆ இம்முறையில் 8 பிளாஸ்டோமியர்களைக் கொண்ட கருமுட்டை லேப்ராஸ்கோப்பி முறையில் அண்டநாளத்தினுள் செலுத்தப்படுகிறது.
- ◆ கருமுட்டையில் இயல்பான செல்பிரிதல் நிகழ்ந்து கருக்கோளம் தோன்றிச் கருப்பையை நோக்கி நகர்ந்து, பதிகின்றது.

### **3. கருப்பை உள் இடமாற்றம் (Intra Uterine Transfer - IUT)**

இ பிளாஸ்டோமியர்களை விட அதீகமான செல்களைக் கொண்ட கருவானது கருப்பையினுள் செலுத்தப்பட்டு முழுவளர்ச்சி அடைகிறது.

### **4. அண்டநாளத்தினுள் இனக்கெல் இடமாற்றம் (Gamete Intra Fallopian Transfer - GIFT)**

- ◆ இம்முறையில் அண்டகத்திலிருந்து முட்டைகள் சேகரிக்கப்பட்டு விந்துசெல்களுடன் சேர்ந்து ஒரு அண்டநாளத்தினுள் வைக்கப்படுகின்றது.
- ◆ கருவறுதல் நிகழ்ந்த பின் உருவாகும் கருமுட்டை, கருப்பையை நோக்கி நகர்ந்து கருப்பையின் உட்படலத்தில் பதிகின்றது.

### **5. அண்ட கைட்டோபிளாசத்தினுள் விந்து செல்களைச் செலுத்துதல் (Intra Cytoplasmic Sperm Injection - ICSI)**

- ◆ இம்முறையில் ஒரே ஒரு விந்து செல்லலை முட்டையின் குவியப்புள்ளியில் செலுத்திக் கருவறச் செய்யப்படுகின்றது.
- ◆ அதாவது, முட்டையின் கைட்டோபிளாசத்திற்குள் விந்து செல்லானது மிக கவனமாகச் செலுத்தப்படுகின்றது.
- ◆ இதில் கருவறுதல் வீதம் 75 முதல் 85% ஆகும். கருமுட்டை 8 செல் கருக்கோள் நிலையை அடைந்த உடன் பெண்ணின் கருப்பைக்குள் மாற்றப்பட்டு கார்ப்பமடையச் செய்யப்படுகின்றது.

### **6. வாடகைத் தாய்மை (Surrogacy)**

- ◆ தாய்மை அடைய முடியாத பெண்ணிற்கு அல்லது பெண்களுக்கு வேறொரு பெண் ஒப்பந்த முறையில் கருவைச் சுமந்து குழந்தையைப் பெற்றுத்தரும் முறை வாடகைத் தாய்மை எனப்படும்.
- ◆ இச்செய்முறையில் உடல் வெளிக்கருவறுதல் (IVF) முறையில் கரு உருவாக்கப்பட்டு வாடகைத் தாயின் கருப்பைக்குள் வைக்கப்பட்டுக் கரு வளர்க்கப்படுகிறது.

இதன்மூலம் பிறக்கும் குழந்தைக்குத், தாய்மை அடைய முடியாத பெண் தாயாகும் பேறு பெறுகின்றார்.

### **வினாக்கள்:**

1. DNA ரேகை அச்சிடல் தொழில்நுட்பத்தையும் அதன் பயன்பாடுகளையும் விளக்குக.
2. மனித மரபனு தீட்டம் (HGP) என்றால் என்ன? அதன் சிறப்பியல்புகள் மற்றும் இலக்குகளை விளக்குக.
3. மரபியல் நோய்களை பட்டியலிடுக.