

10th Science Lesson 18 Notes in Tamil

18] மரபியல்

அறிமுகம்

ஒத்த உயிரிகள் ஒத்த உயிரிகளைத் தோற்றுவிக்கும் ("Like Begets Like") என்பது உலகறிந்த உண்மை. உயிரிகள், தம்மை ஒத்த இளம் உயிரிகளைத் தோற்றுவிக்கின்றன. கண்ணின் நிறம், முடியின் நிறம், மூக்கின் வடிவம், காது மடலின் அமைப்பு ஆகிய பண்புகள் மரபுவழித் தோன்றுவன ஆகும்.

இந்த பண்புகள் நமது தாய் தந்தையரிடமிருந்து எப்படி நமக்கு வருகின்றன என்பதைப் பற்றி நீங்கள் வியந்தது உண்டா?

சில பண்புகள் நமது தாத்தா பாட்டியிடம் இருந்து நமக்கு வருகின்றன. இப்பண்புகள் ஒரு தலைமுறையிலிருந்து அடுத்த தலைமுறைக்கு எப்படி கடத்தப்படுகின்றன? இவை மரபணுக்களால் (ஜீன்களால்) கடத்தப்படுகின்றன. ஜீன்கள் வெளிப்புறத் தோற்றத்திற்கும், உயிரியல் செயல்பாடுகளுக்கும் காரணமாக அமைகின்றன.

- மரபணுக்கள், மரபியல் மாற்றம் மற்றும் உயிரிகளில் பாரம்பரியமாதல் பற்றிப் படிக்கும் அறிவியல் மரபியல் எனப்படும்.
- ஒரு தலைமுறையிலிருந்து அடுத்த தலைமுறைக்குப் பண்புகள் கடத்தப்படுவது பாரம்பரியம் எனப்படும். ஆனால் வேறுபாடு என்பது ஒரே சிற்றினத்தைச் சார்ந்த உயிரிகளிடையே மற்றும் ஒத்த பெற்றோரிடமிருந்து உருவாகும் சந்ததிகளுக்கிடையே உள்ள மாறுபாடுகளைக் குறிப்பதாகும். இவையெல்லாம் குரோமோசோம்கள் மூலம் நடைபெறுகின்றன.
- குரோமோசோம்கள் என்றால் என்ன? மற்றும் அவை மரபுப் பொருளால் (டி.என்.ஏ) எவ்வாறு ஆக்கப்பட்டுள்ளன என்பது குறித்து இனிக் காண்போம்.

கிரிகர் ஜோகன் மெண்டல் மரபியலின் தந்தை

- மெண்டல் (1822 – 1884) என்ற ஆஸ்திரிய துறவி மரபியலின் அடிப்படைத் தத்துவங்களைத் தனது சோதனைகள் மூலம் கண்டுபிடித்தார். அவரது கண்டுபிடிப்புகள் நவீன மரபியலுக்கு அடித்தளமிட்டன.
- அவர் 1822 ஆம் ஆண்டு செக்கஸ்லோவியாவிலுள்ள சிலிசியன் என்ற ஊரில் ஒரு விவசாயக் குடும்பத்தில் பிறந்தார். உயர்நிலைப் பள்ளிப் படிப்பை முடித்துவிட்டு பதினெட்டாம் வயதில் பிரன் என்ற ஊரில் உள்ள அகஸ்தினியன் துறவி மடத்தில் துறவியாக நுழைந்தார். இங்கிருந்து இயற்பியல், கணிதம் மற்றும் இயற்கை அறிவியலில் பயிற்சி பெற வியன்னா பல்கலைக்கழகத்துக்குச் சென்றார்.

- 1854ஆம் ஆண்டு மீண்டும் மடத்துக்கு வந்து பாதிரியாராகவும் உயர்நிலைப்பள்ளி ஆசிரியராகவும் பணியாற்றினார். அவர் தனது ஓய்வு நேரத்தில் தோட்டத்தில் உள்ள பட்டாணிச் செடியில் புகழ்மிக்க வரலாற்றுச் சிறப்புடைய அவரது சோதனைகளைச் செய்ய ஆரம்பித்தார். இந்தச் சோதனைகளை மடத்தில் தங்கியிருந்து 1856 முதல் 1865 வரை ஒன்பது வருடங்கள் செய்தார்.
- 34 வகைக்குட்பட்ட 10000 தாவரங்களைத் தனது சோதனைகளுக்கு உட்படுத்தினார். ஒவ்வொரு தாவரமும் மற்ற தாவரத்திலிருந்து பல வகைகளில் வேறுபட்டிருப்பதைக் கண்டுபிடித்தார். இவ்வாறு அவர் ஏழு ஜோடி பண்புகளில் வேறுபட்ட தாவரங்களைத் தனது ஆய்வுக்குத் தேர்ந்தெடுத்தார்.

மெண்டல் பயன்படுத்திய பட்டாணி தாவரத்தின் வேறுபட்டப் பண்புகள்

ஆய்வுக்கு உட்படுத்தப்பட்ட பண்பு	ஒங்கு பண்பு	ஒருங்கு பண்பு
தண்டின் உயரம்	நெட்டை 	குட்டை 
மலரின் அமைவிடம்	கோண மலர் 	நுனி மலர் 
மலரின் நிறம்	ஊதா 	வெள்ளை 
கனியின் வடிவம்	உப்பியது 	சுருங்கியது 
கனியின் நிறம்	பச்சை 	மஞ்சள் 
விதையின் வடிவம்	உருண்டை 	சுருங்கியது 
விதையின் நிறம்	மஞ்சள் 	பச்சை 

மெண்டலின் வெற்றிக்கான காரணங்கள்

பட்டாணிச் செடியில் தனது சோதனைக்குத் தேவையான கீழ்க்கண்ட பல பயனுள்ள பண்புகள் இருந்ததால் அவர் தனது ஆய்விற்குப் பட்டாணிச் செடியைத் தேர்ந்தெடுத்தார்.

1. இதில் இயற்கையாகவே தன் மகரந்தச்சேர்க்கை நடைபெறுவதால், தூய தாவரங்களைப் பெருக்கம் செய்வது எளிது.
2. இது ஓராண்டு (ஒரு பருவ) தாவரமாக இருப்பதால் வாழ்க்கைக் காலம் மிகக் குறுகியது. எனவே குறுகிய காலத்தில் பல தலைமுறைகளை விரைவில் அறிந்து கொள்ளலாம்.
3. இதில் அயல் மகரந்தச் சேர்க்கை செய்வது மிகவும் எளிது.
4. ஆழமாக வரையறுக்கப்பட்ட பல வேறுபட்ட பண்புகளைக் கொண்டுள்ளது.
5. மலர்கள் அனைத்தும் இருபால் தன்மை கொண்டவை.

ஒரு பண்புக் கலப்பு – ஒரு ஜீன் பாரம்பரியம்

ஒரு பண்பின் இரு மாற்றுத் தோற்றங்களைத் தனித்தனியாகப் பெற்ற இரு தாவரங்களைக் கலப்பினச் செய்வது ஒரு பண்புக் கலப்பு எனப்படும்.

எடுத்துக்காட்டாக இந்தக் கலப்பிற்கு பட்டாணிச் செடியின் உயரம் என்ற பண்பை எடுத்துக் கொண்டு, நெட்டை, குட்டை ஆகிய பண்புகளில் வேறுபட்ட இரு தாவரங்களைக் கலப்பினச் செய்தார்.

மெண்டலின் ஒரு பண்புக் கலப்பு ஆய்வு

பெற்றோர் தலைமுறை (P) : அவர் தனது ஆய்விற்கு ஒரு தூய நெட்டைத் தாவரத்தையும் தூய குட்டைத் தாவரத்தையும் தேர்ந்தெடுத்தார்.

முதல் சந்ததி (F1) பெற்றோர்: தூய பெற்றோர் கலப்பின் மூலம் பெறப்பட்ட விதைகளிலிருந்து தோன்றும் தாவரங்கள் முதல் சந்ததி தாவரங்கள் ஆகும். அனைத்துத் தாவரங்களும் நெட்டைத் தன்மைக் கொண்ட ஒரு பண்புக் கலப்புயிரிகள்.

இரண்டாம் சந்ததி (தலைமுறை) F2:F1 சந்ததியின் ஒரு பண்புக் கலப்புயிரிகளைத் தன் மகரந்தச்சேர்க்கைக்கு உட்படுத்தும் போது நெட்டை மற்றும் குட்டைத் தாவரங்கள் 3 : 1 என்ற விகிதத்தில் தோன்றின. அவை 784 நெட்டைத் தாவரங்களும், 277 குட்டைத் தாவரங்களும் ஆகும். ஒரு குறிப்பிட்ட பண்பு வெளித்தோற்றத்தைப் புறத்தோற்றம் (பீனோ டைப்) என்கிறோம். எனவே புறத்தோற்ற விகிதம் 3 : 1 ஆகும்.

F2 சந்ததியில் மூன்று வகையான தாவரங்கள் தோன்றின.

கலப்பற்ற நெட்டை (ஹோமோசைகஸ்) TT – 1

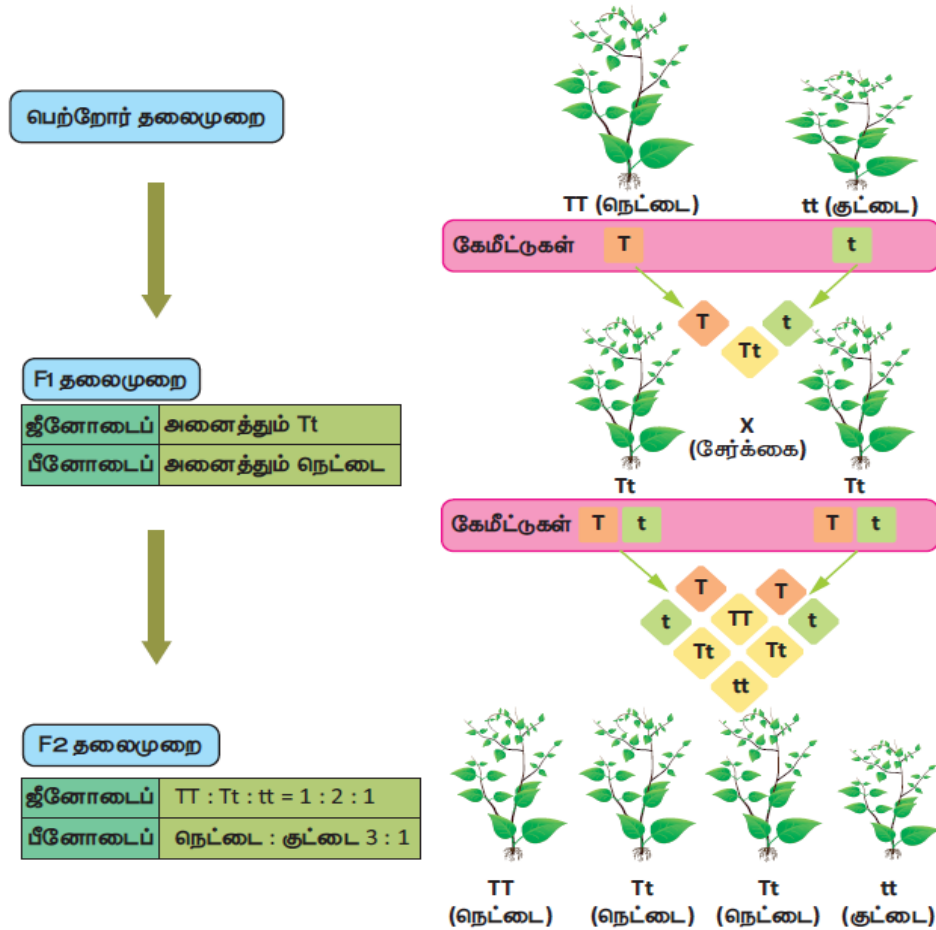
கலப்பின நெட்டை (ஹெட்டிரோசைகஸ்) Tt – 2

கலப்பற்ற குட்டை tt – 1

தாவரங்களின் ஜீனாக்கம் ஜீனோடைப் எனப்படும். எனவே ஒரு பண்புக் கலப்பின் ஜீனாக்க விகிதம் 1 : 2 : 1 (படம் 18.1)

மெண்டலின் ஒரு பண்புக் கலப்பு பற்றி விளக்கம்

மெண்டல் தன் ஆய்வின் முடிவில் காரணிகள் ஒரு தலைமுறையிலிருந்து மற்றொரு தலைமுறைக்குக் கடத்தப்படுவதைக் கண்டறிந்தார். காரணிகள் தற்போது ஜீன்கள் என அழைக்கப்படுகின்றன. நெட்டை மற்றும் குட்டைப் பண்புகள் வேறுபட்ட ஒரு ஜோடி ஜீன்களைக் கொண்டுள்ளன. நெட்டைத் தாவரத்தில் காணப்படும் ஒரு ஜோடி காரணிகள் T என்ற எழுத்தால் குறிப்பிடப்படுகிறது. (ஒங்கு பண்பின் (Tall) முதல் எழுத்து) குட்டைத் தாவரத்தின் காரணிகள் (t) என்ற எழுத்தால் குறிக்கப்படுகிறது (ஒடுங்கு பண்பு) இந்தக் காரணிகள் ஜோடியாகக் காணப்படும், கலப்பற்ற நெட்டை (TT), குட்டை (tt) பெற்றோரில் உள்ளது போல காரணிகள் ஒரே வகையைச் சேர்ந்தவையாக இருப்பின் அவை ஹோமோசைகஸ் (ஒத்த கருநிலை TT, tt) எனவும் ஒரு பண்புக் கலப்புயிரியில் உள்ளது போல் காரணிகள் வெவ்வேறு வகையைச் (Tt) சேர்ந்தவையாக இருந்தால் ஹெட்டிரோசைகஸ் (வேறுபட்ட கருநிலை) எனவும் அழைக்கப்படுகின்றன.



படம் 18.1 ஒரு பண்புக் கலப்பு

- இரு வகையான காரணிகள் ஒரு ஜோடி பண்புகள் தோன்றுவதற்குக் காரணமாக உள்ளன. அவை அல்லீல்கள் எனப்படும். அல்லீல்களால் வெளிப்படும் புறத்தோற்றப் பண்புகள் அல்லீலோமார்க்கள் எனப்படும்.

2. ஒரு பண்பின் இரு வேறுபட்ட நிலைகளுக்கான காரணிகளில் கருவுறுதல் நடைபெறும் போது, ஒரு பண்பு மட்டும் வெளிப்படுகிறது (நெட்டை) மற்றொன்று மறைக்கப்படுகிறது (குட்டை) வெளிப்படும் பண்பு ஓங்கு பண்பு (dominant) எனவும், மறைக்கப்படும் பண்பு ஒடுங்கு பண்பு (recessive) எனவும் அழைக்கப்படுகிறது.
3. காரணிகள் அனைத்தும் தூய நில உடையன. கேமீட்டுகள் (பாலின செல்கள்) உருவாகும் போது காரணிகள் தனித்தனியாகப் பிரிந்து இரு வேறுபட்ட பண்புகளுக்கான காரணிகளில் ஒன்று மட்டும் ஒரு கேமீட்டுக்குச் செல்கிறது. நெட்டை (T) மற்றும் குட்டை (t) தன்மைக்குரிய காரணிகள் தனியாக உள்ளன. முதல் சந்ததி கலப்புயிரில் தன் மகரந்தச் சேர்க்கை நடைபெறும் போது இவ்விரு காரணிகளும் பிரிந்து பின்பு சார்பின்றி இணைந்து நெட்டை மற்றும் குட்டைத் தாவரங்களை உருவாக்குகின்றன.
- ✓ புன்னட் கட்டம் என்பது R.C.புன்னட்டால் உருவாக்கப்பட்ட சோதனைப் பலகை ஆகும். மரபியல் கலப்பில் ஜீனோடைப் எவ்வாறு உருவாகிறது என்பதைத் தெரிந்து கொள்ளும் ஒரு வரைபட முறையாகும்.

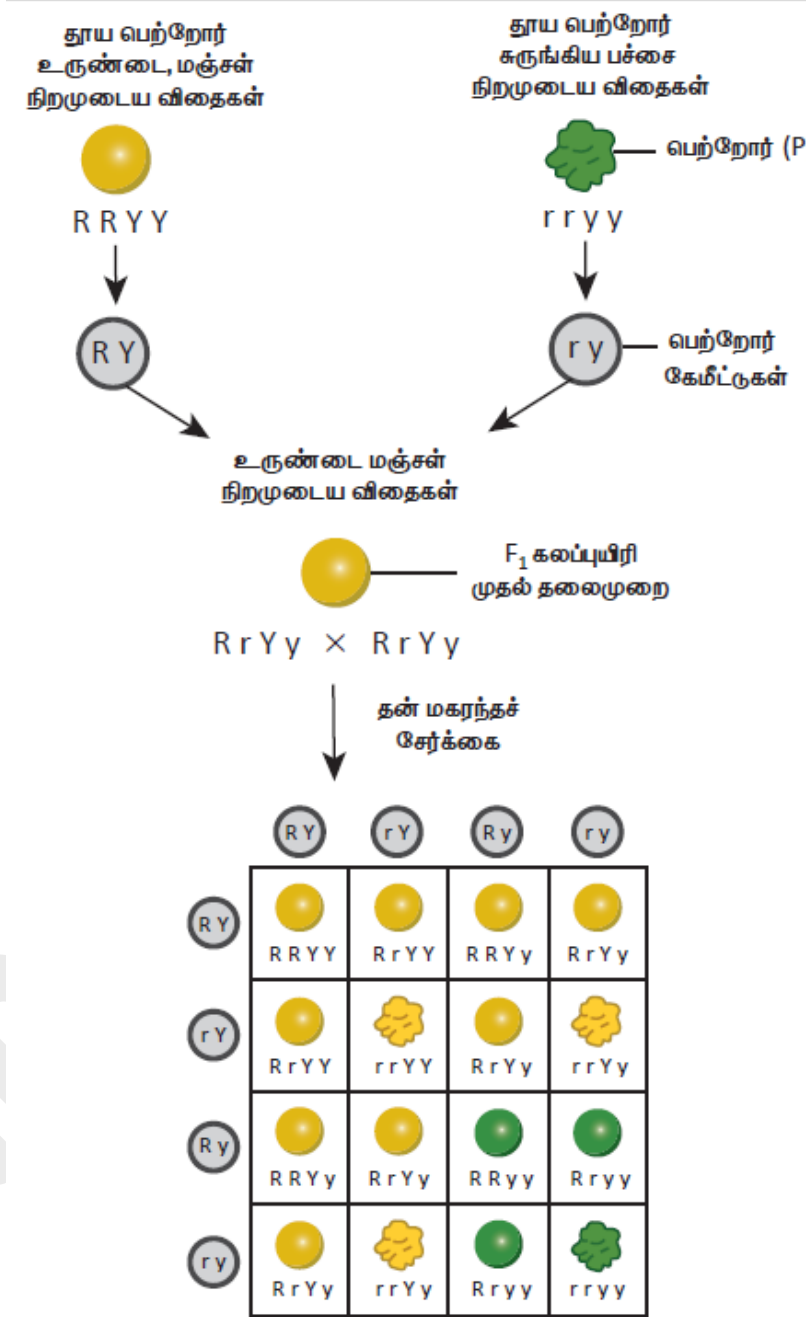
இரு பண்புக் கலப்பு சோதனை

இரண்டு ஜோடி எதிரிடைப் பண்புகளை கொண்ட தாவர இனக் கலப்பு இருபண்பு கலப்பு எனப்படும். மெண்டல், விதையின் நிறம் மற்றும் வடிவத்தைத் தன் ஆய்வுக்குத் தேர்ந்தெடுத்தார். (விதையின் நிறம் – மஞ்சள் மற்றும் பச்சை, விதையின் வடிவம் – உருண்டை மற்றும் சுருங்கியது)

மெண்டல் உருண்டை வடிவம் மற்றும் மஞ்சள் நிற விதையுடைய தாவரத்தை சுருங்கிய வடிவம் மற்றும் பச்சை நிற விதையுடைய தாவரத்துடன் கலப்பினம் செய்து கீழ்க்கண்ட முடிவுகளைக் கண்டறிந்தார்.

1. மெண்டல், முதலில் தூய உருண்டை வடிவம் மற்றும் மஞ்சள் நிற விதையுடைய தாவரத்தை தூய சுருங்கிய வடிவம் மற்றும் பச்சை நிற விதையுடைய தாவரத்துடன் கலப்பு செய்யும்போது F1 சந்ததியில் கிடைத்த அனைத்துத் தாவரங்களும் உருண்டை மற்றும் மஞ்சள் நிற விதையுடைய தாவரங்களாகக் காணப்பட்டன. சுருங்கிய பச்சை நிற விதையுடைய தாவரங்கள் F1ல் தோன்றவில்லை. இதிலிருந்து அவர் உருண்டை மற்றும் மஞ்சள் நிற விதையுடைய தாவரங்கள் ஓங்கு பண்புத் தாவரங்கள் எனவும் சுருங்கிய பச்சை நிற விதையுடைய தாவரங்கள் ஒடுங்கு பண்புத் தாவரங்கள் எனவும் கண்டறிந்தார்.
2. முதல் சந்ததியில் தோன்றிய இரு பண்புக் கலப்புயிரியான உருண்டை வடிவ மஞ்சள் நிற விதைகளைத் தன் மகரந்தச் சேர்க்கைக்குட்படுத்தும் போது நான்கு விதமான தாவரங்கள் தோன்றின. அவை முறையே உருண்டை மஞ்சள் (9), உருண்டை பச்சை (3), சுருங்கிய மஞ்சள் (3), சுருங்கிய பச்சை (1) நிற விதைகளுடைய தாவரங்கள். எனவே இரு பண்புக் கலப்பின் புறத்தோற்ற விகிதம் 9 : 3 : 3 : 1 ஆகும்.

மேற்கண்ட ஆய்வின் அடிப்படையில் பண்புகளுக்கான காரணிகள் தனித்தன்மையுடனும் சார்பின்றியும் கேமீட்டுகளில் காணப்படுகின்றன. இக்காரணிகள் ஒவ்வொன்றும் சார்பின்றி தனித்தன்மை இழக்காமல் அடுத்த சந்ததிக்குச் செல்லும்.



F_2 தலைமுறையின் புறத்தோற்ற விகிதம் 9:3:3:1

உருண்டை மஞ்சள் : 9 சுருங்கிய மஞ்சள் : 3

உருண்டை பச்சை : 3 சுருங்கிய பச்சை : 1

படம் 18.2 இரு பண்பு கலப்பு

இரு பண்புக் கலப்பின் முடிவுகள்

Learning Leads To Ruling

இரு பண்புக் கலப்பின் இறுதியில் மெண்டல் கீழ்க்காணும் முடிவுகளைக் கண்டறிந்தார்.

1. நான்கு வகைத் தாவரங்கள்

இரு பண்புக் கலப்பின் முடிவில் F2 சந்ததியில் நான்கு விதமான தாவரங்கள் தோன்றின. அவற்றில் 9 தாவரங்கள் ஓங்கு பண்புடனும் 3 தாவரங்கள் ஓர் ஓங்கு பண்பு மற்றும் ஒடுங்கு பண்புடனும் அடுத்த மூன்று தாவரங்கள் மற்றொரு ஓங்கு மற்றும் ஒடுங்கு பண்புடனும்., ஒரே ஒரு தாவரம் மட்டும் இரண்டு ஒடுங்கு பண்புடனும் தோன்றின.

2. புதிய தாவரங்கள்

இரண்டு புதிய பண்புகளுடைய தாவரங்கள் தோன்றின. அவை உருண்டை வடிவப் பச்சை நிற விதைகள், சுருங்கிய மஞ்சள் நிற விதைகள், இவை இரண்டாம் சந்ததியில் தோன்றிய தாவரங்கள் ஆகும்.

மெண்டலின் விதிகள்

ஒரு பண்புக் கலப்பு மற்றும் இரு பண்புக் கலப்பு சோதனைகளின் அடிப்படையில் மெண்டல் மூன்று முக்கியமான விதிகளை முன் வைத்தார். அவை இப்பொழுது மெண்டலின் பாரம்பரிய விதிகள் என அழைக்கப்படுகின்றன.

❖ ஓங்கு தன்மை விதி

ஒன்று அல்லது ஒன்றுக்கு மேற்பட்ட பண்புகளைக் கொண்ட பெற்றோர்களிடையே கலப்புச் செய்யப்படும்பொழுது முதல் தலைமுறை சந்ததியில் வெளிப்படும் பண்பு ஓங்குப் பண்பாகும். வெளிப்படாத பண்பு ஒடுங்கு பண்பாகும் இது ஓங்குபண்பு விதி எனப்படும்.

❖ தனித்துப் பிரிதல் விதி அல்லது கேமிட்டுகளின் கலப்பற்ற தன்மை விதி

ஒரு கலப்புயிரியில் வேறுபட்ட இரண்டு காரணிகள் இணைந்து காணப்பட்டால் ஒன்றுடன் ஒன்று கலப்படையாமல் கேமிட்டுகள் உருவாக்கத்தின் போது தனித்துப் பிரிந்து கேமிட்டுக்குள் செல்கிறது. இது தனித்துப் பிரிதல் விதி அல்லது கேமிட்டுகளின் கலப்பற்ற தன்மை விதி எனப்படும்.

❖ சார்பின்றி ஒதுங்குதல் விதி

ஒரே சமயத்தில் இரண்டு அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட ஜோடி பண்புகள் பாரம்பரியமாகும் போது, இப்பண்புகளைக் கட்டுப்படுத்தும் ஜீன் அல்லது காரணிகள் ஒரு ஜோடி மற்றொரு ஜோடியுடன் சார்பின்றி ஒதுங்குகின்றன. இதனால்தான் புதிய பண்புகள் தோன்றுகின்றன.

✓ மரபியலின் குரோமோசோம்களின் பங்கு பற்றிய கண்டுபிடிப்பிற்கான நோபல் பரிசு 1993 ஆம் ஆண்டு T.H.மோர்கனுக்கு வழங்கப்பட்டது.

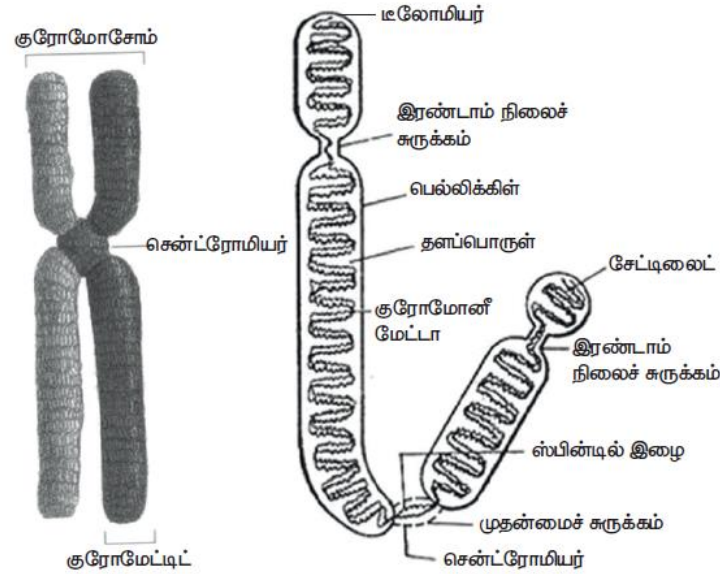
குரோமோசோம்கள், டி.என்.ஏ. மற்றும் ஜீன்கள்

மனித உடல் பல மில்லியன் செல்களால் ஆனது. ஒவ்வொரு செல்லின் உட்கருவிலும், குரோமோசோம்கள் என அழைக்கப்படும் மெல்லிய நூல் போன்ற அமைப்புகள் உள்ளன. வால்டேயர் என்பவர் 1888 ஆம் ஆண்டு, "குரோமோசோம்கள்" என்ற சொல்லை முதன்முதலில் உருவாக்கிப்

பயன்படுத்தினார். குரோமோசோம்கள் என்பவை பாரம்பரியத் தகவல்களை உள்ளடக்கிய மரபுப் பொருள்களைத் தன்னகத்தே கொண்டவை.

டி.என்.ஏ வை (டி ஆக்ஸி ரைபோ நியூக்ளிக் அமிலம்) உள்ளடக்கிய, நன்கு ஒடுங்கிச் சுருண்ட குரோமேட்டின் இழைகளைக் கொண்ட மரபுப் பொருள், குரோமோசோம் ஆகும். ஒரு குறிப்பிட்ட புறத்தோற்றப் பண்பு கடத்தப்படுவதற்குக் காரணமான டி.என்.ஏ வின் பகுதி, ஜீன் ஆகும். ஒவ்வொரு ஜீனும் குரோமோசோமில் ஒரு குறிப்பிட்ட அமைவிடத்தில் அமைந்துள்ளன. அந்த அமைவிடம் 'லோகஸ்' என்று அழைக்கப்படுகிறது. செல் பிரிதலின் போது, ஜீன்களில் உள்ள மரபுத் தகவல்கள் அடுத்தடுத்த தலைமுறைகளுக்குக் கடத்தப்படுகின்றன.

குரோமோசோம் அமைப்பு



படம் 18.3 குரோமோசோம் அமைப்பு

சகோதரி குரோமேட்டிடுகள் என்று அழைக்கப்படும் இரண்டு ஒத்த இழைகளை உள்ளடக்கிய மெல்லிய, நீண்ட மற்றும் நூல் போன்ற அமைப்புகள், குரோமோசோம்கள் எனப்படும். சென்ட்ரோமியர், இரண்டு குரோமேட்டிடுகளையும் ஒரு குறிப்பிட்ட புள்ளியில் ஒன்றாக இணைக்கிறது. ஒவ்வொரு குரோமேட்டிடும், திருகுபோல் சுருட்டப்பட்ட மெல்லிய குரோமோனீமா என்ற அமைப்பால் ஆனது. குரோமோனீமா தன் முழு நீளத்திற்கும் எண்ணற்ற மணி போன்ற குரோமோமியர்களைக் கொண்டுள்ளது. குரோமோசோம்கள் டி.என்.ஏ, ஆர்.என்.ஏ, குரோமோசோம் புரதங்கள் (ஹிஸ்டோன் மற்றும் ஹிஸ்டோன் அல்லாதவை) மற்றும் சில உலோக அயனிகள் ஆகியவற்றைக் கொண்டது. இந்தப் புரதங்கள் குரோமோசோம் கட்டமைப்பிற்கு ஆதாரமாக விளங்குகின்றன. ஒரு குரோமோசோம் கீழ்க்கண்ட பகுதிகளை உள்ளடக்கியது.

முதன்மைச் சுருக்கம்

குரோமோசோமின் இரண்டு கரங்களும் இணையும் புள்ளி, முதன்மைச் சுருக்கம் அல்லது சென்ட்ரோமியர் ஆகும். செல் பிரிதலின் போது, ஸ்பின்டில் நார்கள் குரோமோசோம்களுடன் இணையும் பகுதி சென்ட்ரோமியர் ஆகும்.

இரண்டாம் நிலைச் சுருக்கம்

சில குரோமோசோம்கள் ஏதேனும் சில பகுதிகளில் இரண்டாம் நிலைச் சுருக்கங்களையும் பெற்றிருக்கும். இந்தப் பகுதி உட்கருப் பகுதி அல்லது உட்கருமணி உருவாக்கும் பகுதி (உட்கருவில் உட்கருமணி உருவாக்கம்) என அழைக்கப்படுகிறது.

டீலோமியர்

குரோமோசோமின் இறுதிப் பகுதி டீலோமியர் என அழைக்கப்படுகிறது. குரோமோசோமின் இரண்டு நுனிகளும் எதிரெதிர்த் தன்மை உடையன. இது அருகில் உள்ள குரோமோசோம்கள் ஒன்றுடன் ஒன்று சேருவதைத் தடுக்கிறது. டீலோமியர் குரோமோசோம்களுக்கு நிலைப்புத் தன்மையை அளித்துப் பராமரிக்கிறது.

சாட்டிலைட்

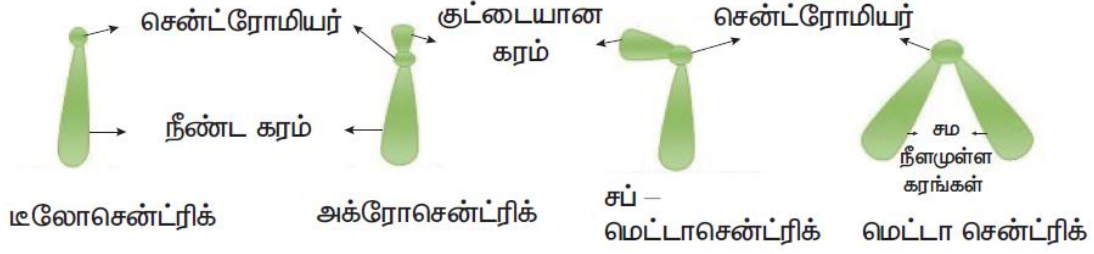
சில குரோமோசோம்களின் ஒரு முனையில் நீண்டகுமிழ் போன்ற இணையுறுப்பு காணப்படுகிறது. இந்த இணையுறுப்பு சாட்டிலைட் என அழைக்கப்படுகிறது. சாட்டிலைட்டைப் பெற்றுள்ள குரோமோசோம்கள், சாட்-குரோமோசோம்கள் (sat –chromosomes) என அழைக்கப்படுகின்றன.

டீலோமியர்கள் ஒவ்வொரு செல்லின் முதுமையை உணர்த்தும் கடிகாரங்களாகச் செயல்படுகின்றன.

டீலோமியர்கள், குரோமோசோம்களில் காணப்படும் பாதுகாப்பு நியூக்ளியோடைட் தொடர்வரிசை ஆகும். ஒவ்வொரு முறை செல் பகுப்படையும் போதும் அவை குறுகல் அடைகின்றன. டீலோமியர்கள் மிகவும் குறுகி, தங்கள் வேலையைச் செய்ய முடியாத போது, செல்கள் முதுமையடைய காரணமாகின்றன.

சென்ட்ரோமியரின் நிலைக்கு ஏற்ப குரோமோசோம்களின் வகைகள்

சென்ட்ரோமியர் அமைந்திருக்கும் நிலைக்கு ஏற்ப குரோமோசோம்கள் டீலோசென்ட்ரின், அக்ரோசென்ட்ரிக் , சப்-மெட்டா சென்ட்ரிக் மற்றும் மெட்டா சென்ட்ரிக் என வகைப்படுத்தப்பட்டுள்ளன.



படம் 18.4 சென்ட்ரோமியரின் நிலைக்கு ஏற்ப குரோமோசோம்களின் வகைகள்

1. **டீலோசென்ட்ரிக்** – சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் ஒரு முனையில் காணப்படுகிறது. இவை கோல் வடிவ குரோமோசோம்கள்.
2. **அக்ரோசென்ட்ரிக்** – சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் ஒரு முனைக்கு அருகில் காணப்படுவதால், ஒரு குட்டையான கரமும் ஒரு நீண்ட கரமும் பெற்றுள்ள இவையும் கோல் வடிவக் குரோமோசோம்கள்.
3. **சப் – மெட்டா சென்ட்ரிக்** – சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் மையத்திற்கு அருகில் காணப்படுகிறது. எனவே இரண்டு சமமற்ற கரங்கள் உருவாகின்றன. இவை J வடிவ அல்லது L வடிவக் குரோமோசோம்கள்.
4. **மெட்டா சென்ட்ரிக்** – சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் மையத்தில் அமைந்து இரண்டு சம நீளமுள்ள கரங்களை உருவாக்குகிறது. இவை V வடிவக் குரோமோசோம்கள்.

பணிகளின் அடிப்படையில் குரோமோசோம்களின் வகைகள்

யூகேரியோட்டிக் குரோமோசோம்கள், ஆட்டோசோம்கள் மற்றும் அல்லோசோம்கள் என வகைப்படுத்தப்பட்டுள்ளன.

உடல் பண்புகளை நிர்ணயிக்கும் ஜீன்களைப் பெற்றுள்ளவை ஆட்டோசோம்கள் (உடல் குரோமோசோம்கள்) ஆகும். ஆண் மற்றும் பெண் உயிரிகள் சம எண்ணிக்கையில் உடல் குரோமோசோம்களைப் பெற்றுள்ளன.

ஓர் உயிரியின் பாலினத்தை நிர்ணயிக்கின்ற குரோமோசோம்கள், அல்லோசோம்கள் எனப்படும். இவை பால் குரோமோசோம்கள் அல்லது ஹெட்டிரோசோம்கள் எனவும் அழைக்கப்படுகின்றன.

X – குரோமோசோம்கள் மற்றும் Y – குரோமோசோம்கள் என இருவகை பால் குரோமோசோம்கள் உள்ளன. மனித இனத்தில், ஆண்கள் ஒரு X குரோமோசோமையும் ஒரு Y குரோமோசோமையும் பெற்றுள்ளனர். பெண்கள் இரண்டு X குரோமோசோம்களைப் பெற்றுள்ளனர்.

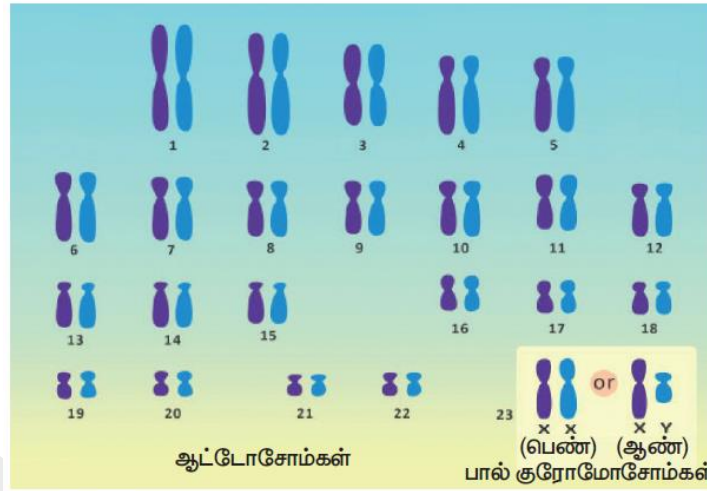
கேரியோடைப் (karyotype)

எந்த ஒரு குறிப்பிட்ட வாழும் உயிரினத்திற்கும் (விலங்கு அல்லது தாவரம்), குரோமோசோம் எண்ணிக்கை மாறிலியாக உள்ளது. ஒவ்வொரு மனித செல்லிலும் பொதுவாக 23 ஜோடி

குரோமோசோம்கள் உள்ளன. இதில் 22 ஜோடி ஆட்டோசோம்கள் மற்றும் 23வது ஜோடி அல்லோசோம்கள் அல்லது பால் குரோமோசோம்கள் ஆகும்.

பொதுவாக, பால் இனப்பெருக்கம் செய்யும் உயிரினங்களின், உடல் செல்களில் குரோமோசோம்கள் ஜோடிகளாக இடம் பெற்றுள்ளன. இந்த நிலை இரு மய நிலை ($2n$) என அழைக்கப்படுகிறது. இவ்வுயிரினங்கள் உற்பத்தி செய்யும் இனசெல்களில் ஒரு குரோமோசோம் தொகுப்பு மட்டும் இடம் பெற்றுள்ளது. எனவே இன செல்கள் ஒற்றை மய செல்கள் (n) என அழைக்கப்படுகின்றன.

ஒர் உயிரினத்தில் செல் உட்கருவில் உள்ள குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை, அளவு மற்றும் வடிவம், கேரியோடைப் எனப்படுகிறது. ஒரு சிற்றினத்தின் கேரியோடைப் வரைபட விளக்கம், இடியோகிராம் (Idiogram) என அழைக்கப்படுகிறது. இதில் அனைத்து மெட்டாநிலை குரோமோசோம்களும் ஒத்திசைவான குரோமோசோம் ஜோடிகளாக அவற்றின் நீளம், தடிமன், சென்ட்ரோமியரின் நிலை, வடிவம் மற்றும் பல பண்புகளின் இறங்கு வரிசையில் இடம் பெற்றுள்ளன. பால் குரோமோசோம்கள் இவ்வரிசையின் இறுதியில் உள்ளன.



படம் 18.5 இயல்பான மனித கேரியோடைப்

டி.என்.ஏ. அமைப்பு

டி.என்.ஏ என்பது மரபுத் தகவல்களை உள்ளடக்கிய பாரம்பரியப் பொருள். இது குரோமோசோமின் மிக முக்கியக் கூறாகும். ஜேம்ஸ் வாட்சன் மற்றும் ஃபிரான்சிஸ் கிரிக் ஆகியோர் வெளியிட்ட டி.என்.ஏ வின் முப்பரிமாண அமைப்பு, பெரும்பாலாக ஏற்றுக்கொள்ளப்பட்ட டி.என்.ஏ மாதிரி ஆகும். ரோஸலின்ட் ஃபிராங்களின் மற்றும் மௌரிஸ் வில்கின்ஸ் ஆகியோரின் டி.என்.ஏ. X கதிர் விளிம்பு விலகல் ஆய்வின் அடிப்படையில் டி.என்.ஏ வின் முப்பரிமாண மாதிரியை வாட்சன் மற்றும் கிரிக் வெளியிட்டனர். நியூக்ளிக் அமிலங்களின் மூலக்கூறு அமைப்பு பற்றி இவர்களின் கண்டுபிடிப்புகளைப் பாராட்டும் விதமாக 1962ஆம் ஆண்டு மருத்துவத்திற்கான நோபல் பரிசு இவர்களுக்கு வழங்கப்பட்டது.

டி.என்.ஏ. மூலக்கூறின் வேதி இயைபு

டி.என்.ஏ என்பது மில்லியன் கணக்கான நியூக்ளியோடைடுகளை உள்ளடக்கிய மிகப் பெரிய மூலக்கூறு ஆகும். எனவே இது பாலி நியூக்ளியோடைடு (Poly –பல) எனவும் அழைக்கப்படுகிறது. ஒவ்வொரு நியூக்ளியோடைடுகளும் மூன்று கூறுகளை உள்ளடக்கியது.

1. ஒரு சர்க்கரை மூலக்கூறு – டி ஆக்சிரைபோஸ் சர்க்கரை
2. ஒரு நைட்ரஜன் காரம்
டி.என்.ஏ. வில் உள்ள நைட்ரஜன் காரங்கள் இருவகைப்படும். அவை
அ) பியூரின்கள் (அடினைன் மற்றும் குவானைன்)
ஆ) பிறிமிடின்கள் (சைட்டோசின் மற்றும் தைமின்)
3. ஒரு பாஸ்பேட் தொகுதி

நியூக்ளியோசைடு மற்றும் நியூக்ளியோடைடு

நியூக்ளியோசைடு = நைட்ரஜன் காரம் + சர்க்கரை

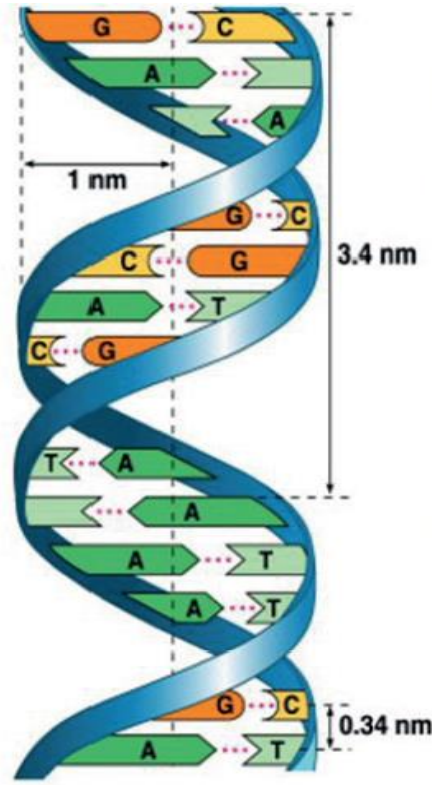
நியூக்ளியோடைடு = நியூக்ளியோசைடு + பாஸ்பேட்

இடம்பெற்றுள்ள பியூரின்கள் மற்றும் பிறிமிடின்களுக்கு ஏற்ப நியூக்ளியோடைடுகள் உருவாகின்றன.

வாட்சன் மற்றும் கிரிக்கின் டி.என்.ஏ. மாதிரி

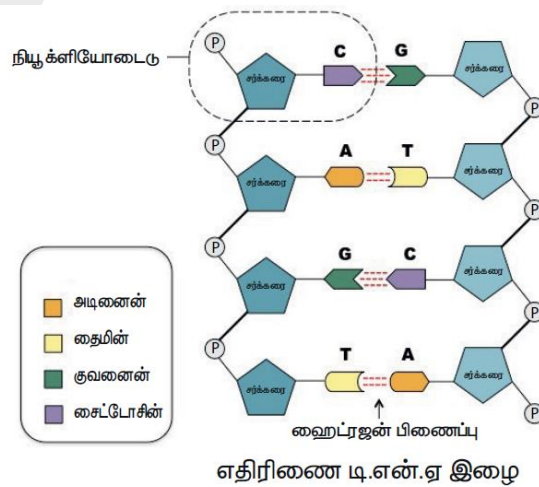
1. டி.என்.ஏ மூலக்கூறு இரண்டு பாலிநியூக்ளியோடைடு இழைகளால் ஆனது.
2. இந்த இழைகள் இரட்டைச் சுருள் அமைப்பை உருவாக்குகின்றன. இவ்விழைகள் ஒன்றுக்கொன்று எதிர் இணை இயல்புடன் எதிரெதிர் திசைகளில் செல்கின்றன.
3. மையத்தில் உள்ள நைட்ரஜன் காரங்கள், சர்க்கரை – பாஸ்பேட் தொகுதியுடன் இணைக்கப்பட்டுள்ளன. இந்தத் தொகுதிகள் டி.என்.ஏ வின் முதுகெலும்பாக உள்ளன.
4. நைட்ரஜன் காரங்கள் இணைவறுதல், எப்பொழுதும் ஒரு குறிப்பிட்ட விதத்திலேயே அமைகிறது. அவை எப்பொழுதும் ஹைட்ரஜன் பிணைப்புகளால் இணைக்கப்படுகின்றன.
 - அடினைன் (A) தைமினுடன் (T) இரண்டு ஹைட்ரஜன் பிணைப்புகளால் இணைக்கப்பட்டுள்ளது. (A = T)
 - சைட்டோசின் (C) குவானைனுடன் (G) மூன்று ஹைட்ரஜன் பிணைப்புகளால் இணைக்கப்பட்டுள்ளது. (C ≡ G)

இத்தகைய இணைவறுதல் நிரப்பு கார இணைவறுதல் என்று அழைக்கப்படுகிறது.



படம் 18.6 டி.என்.ஏ அமைப்பு

5. நைட்ரஜன் காரங்களுக்கு இடையேயான ஹைட்ரஜன் பிணைப்பு டி.என்.ஏ விற்கு நிலைப்புத் தன்மையைத் தருகிறது.
6. இரட்டைச் சுருள் அமைப்பின் ஒவ்வொரு சுற்றும் $34\text{\AA}$ (3.4nm) அளவிலானது. ஒரு முழு சுற்றில் பத்து கார இணைகள் உள்ளன.
7. இரட்டைச் சுருளில் உள்ள நியூக்ளியோடைடுகள் பாஸ்போ டை எஸ்டர் பிணைப்புகளால் ஒன்றாக இணைக்கப்பட்டுள்ளன.



படம் 18.7 டி.என்.ஏ வில் உள்ள நியூக்ளியோடைடுகள்

✓ **டி.என்.ஏ நைட்ரஜன் காரம் இணைவறுதலுக்கான சார்காஃப் விதி**

ஏர்வின் சார்காஃப் கூற்றுப்படி, டி.என்.ஏ வில் எப்பொழுதும் அடினையின் விகிதமும் தைமினின் விகிதமும் சமமாக உள்ளன. மேலும், குவாணையின் விகிதமும் சைட்டோசினின் விகிதமும் எப்பொழுதும் சமமாக உள்ளன.

டி.என்.ஏ. இரட்டிப்பாதல்

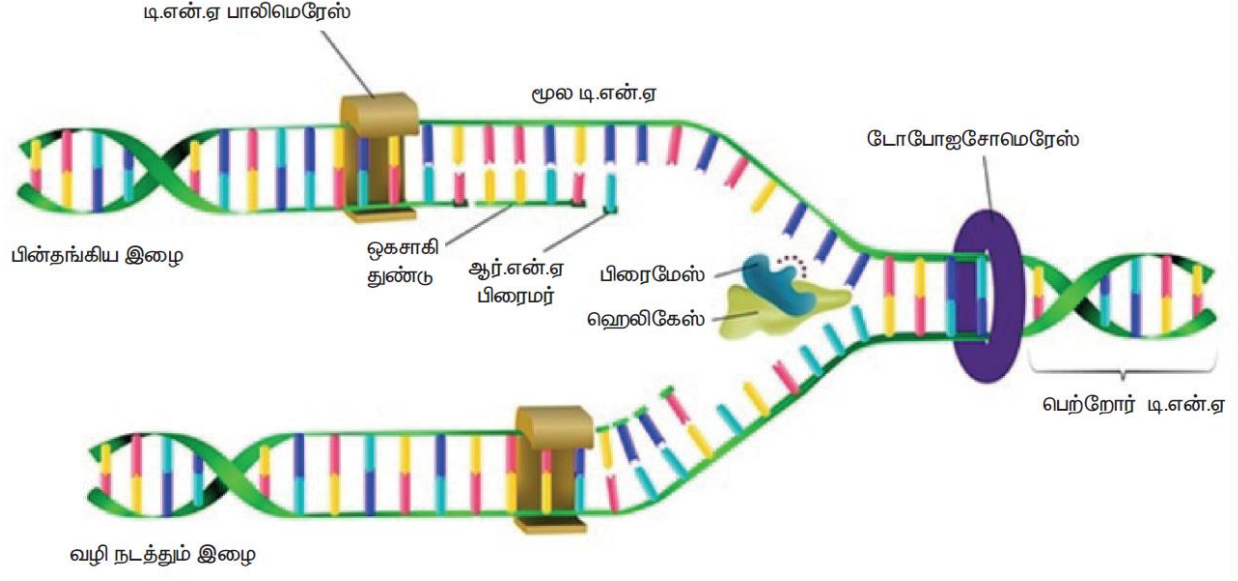
டி.என்.ஏ இரட்டிப்பாதல் என்பது ஒரு செல்லில் நடைபெறும் அடிப்படைச் செயல்பாடுகளில் ஒன்று. இரட்டிப்பாதல் செயல்பாட்டின் பொழுது டி.என்.ஏ மூலக்கூறு தன் அமைப்பை ஒத்த நகல்களை உருவாக்குகிறது. டி.என்.ஏ மூலக்கூறின் இரு இழைகளும் நிரப்பு கார இணைகளைப் பெற்றுள்ளன. ஒவ்வொரு இழையிலும் உள்ள நியூக்ளியோடைடுகள் புதிய இழை உருவாக்குவதற்கான தகவல்களை அளிக்கின்றன. ஒவ்வொரு முறை செல் பகுப்படையும் பொழுதும் இரண்டு சேய் செல்களும் தாய் செல் போன்றே சரியாக அதே மரபியல் தகவல்களைப் பெற்றுள்ளன. டி.என்.ஏ இரட்டிப்பாதல் கீழ்க்கண்ட நிகழ்வுகளை உள்ளடக்கியது.

இரட்டிப்பாதலின் தொடக்கம்

டி.என்.ஏ வின் குறிப்பிட்ட புள்ளியில் இரட்டிப்பாதல் தொடங்குகிறது. இந்த புள்ளிகள் **இரட்டிப்பாதல் தொடங்கும் இடங்கள்** ஆகும். இரண்டு இழைகளும் பிரிந்து பின் விலக ஆரம்பித்து இப்புள்ளியில் **இரட்டிப்பாதல் கவை** உருவாகிறது.

டி.என்.ஏ மூலக்கூறு பிரிதல்

இரட்டிப்பாதல் தொடங்கும் இடத்தில், **ஹெலிகேஸ்** என்ற நொதி இணைகிறது. ஹெலிகேஸ், டி.என்.ஏ வின் இரண்டு இழைகளையும் பிரிக்கிறது. **டோபோஐசோமேரேஸ்** நொதி இரட்டிப்பாதல் கவையின் மேலே உள்ள இரட்டைச் சுருளை பிரித்து, அவை பிரியும் பொழுது ஏற்பட்ட முறுக்கல்களை நீக்குகிறது. பிரிந்த ஒவ்வொரு டி.என்.ஏ இழையும் புதிய டி.என்.ஏ இழைக்கான 'மாதிரி உரு' (template) போன்று செயல்படுகின்றன.



படம் 18.8 டி.என்.ஏ இரட்டிப்பாதல்

ஆர்.என்.ஏ பிரைமர் உருவாதல்

ஆர்.என்.ஏ பிரைமர் என்பது ஆர்.என்.ஏ நியூக்ளியோடைடுகளின் ஒரு சிறிய பகுதி ஆகும். இரட்டிப்பாதல் தொடங்கும் இடத்திற்கு அருகில் உள்ள டி.என்.ஏ மாதிரி உரு, ஆர்.என்.ஏ பிரைமரைத் தோற்றுவிக்கிறது.

பெற்றோர் இழையிலிருந்து புதிய நிரப்பு இழையின் தோற்றம்

ஆர்.என்.ஏ பிரைமர் உருவான பின்பு, டி.என்.ஏ பாலிமேரேஸ் என்ற நொதியின் உதவியுடன் நியூக்ளியோடைடுகள் சேர்க்கப்படுகின்றன. ஒவ்வொரு பெற்றோர் இழையிலிருந்தும் புதிய நிரப்பு டி.என்.ஏ இழை உருவாகிறது. புதிய இழை உருவாக்கம் ஒற்றைத் திசையில் நடைபெறுகிறது.

ஒர் இழையில், சேய் இழை தொடர்ச்சியான இழையாக உருவாக்கப்படுகிறது. இது வழி நடத்தும் இழை (Leading strand) என அழைக்கப்படுகிறது. மற்றோர் இழையில் டி.என்.ஏ வின் சிறிய பகுதிகள் உருவாக்கப்படுகின்றன. இந்த இழை பின்தங்கிய இழை (lagging strand) என அழைக்கப்படுகிறது. டி.என்.ஏ வின் சிறிய பகுதிகள், ஒகசாகி துண்டுகள் என அழைக்கப்படுகின்றன. இந்த துண்டுகள், டி.என்.ஏ லிகேஸ் நொதியால் ஒன்றிணைக்கப்படுகின்றன.

இரட்டிப்பாதல் கவையின் இரு பக்கங்களும் டெர்மினஸ் என்ற இடத்தில் சந்திக்கும் போது இரட்டிப்பாதல் முடிவடைகிறது. இரட்டிப்பாதல் தொடங்கும் நிலைக்கு எதிர்த் திசையில் டெர்மினஸ் உள்ளது.

டி.என்.ஏ வின் முக்கியத்துவம்

- இது மரபியல் தகவல்களை ஒரு தலைமுறையிலிருந்து அடுத்த தலைமுறைக்குக் கடத்துகிறது.

- இது புரதங்கள் உருவாக்கத்திற்குத் தேவையான தகவல்களைப் பெற்றுள்ளது.
- ஒரு உயிரினத்தின் வளர்ச்சி சார் மற்றும் வாழ்வியல் செயல்பாடுகளைக் கட்டுப்படுத்துகிறது.

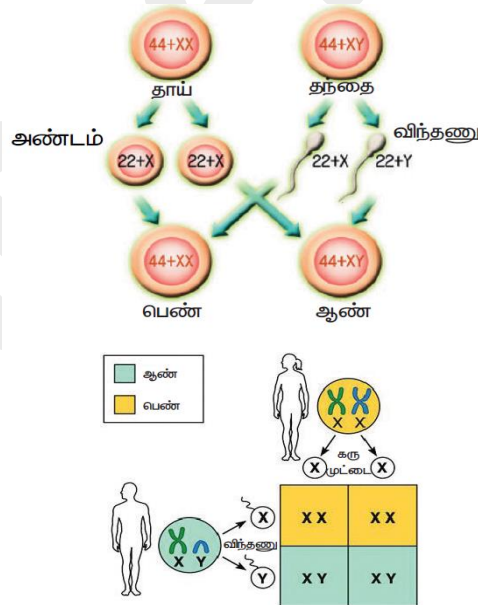
பாலின நிர்ணயம்

கருவுற்ற முட்டை, ஆண் அல்லது பெண் உயிரியாக வளர்ச்சியடைவது பாலின நிர்ணயம் எனப்படும். ஒரு உயிரியின் பாலினம் குரோமோசோம்களால் நிர்ணயிக்கப்படுகிறது.

மனிதனில் பாலின நிர்ணயம்

மனிதனில் உள்ள 23 ஜோடி குரோமோசோம்களில் 22 ஜோடி ஆட்டோசோம்கள் மற்றும் 1 ஜோடி (23வது ஜோடி) பால் குரோமோசோம்கள் என்பதை நினைவில் கொள்ள வேண்டும். பெண் கேமீட்டுகள் அல்லது அண்ட செல்கள் ஒரே மாதிரியான குரோமோசோம் அமைப்பைப் ($22 + x$) பெற்றுள்ளன. ஆகவே, மனித இனத்தில் பெண் உயிரிகள் ஹோமோகேமீட்டிக் ஆகும்.

ஆண் கேமீட்டுகள் அல்லது விந்தணுக்கள் இரண்டு வகைப்படும். இரண்டு வகைகளும் சம விகிதத்தில் உருவாகின்றன. அவை ($22 + X$) குரோமோசோம்களை உடைய விந்தணுக்கள் மற்றும் ($22 + Y$) குரோமோசோம்களை உடைய விந்தணுக்கள். மனித இனத்தில் ஆண்கள் ஹெர்ட்ரோகேமீட்டிக் என அழைக்கப்படுகின்றனர்.



படம் 18.9 மனிதனில் பாலின நிர்ணயம்

அண்டம் (X), X- குரோமோசோம் கொண்ட விந்தணுவோடு இணைந்தால், XX உயிரி (பெண்) உருவாகிறது. அண்டம் (X), Y - குரோமோசோம் கொண்ட விந்தணுவோடு இணைந்தால் XY - உயிரி (ஆண்) உருவாகிறது. தந்தை உருவாக்கும் விந்தணுவே, குழந்தையின் பாலினத்தை நிர்ணயிக்கிறது. குழந்தையின் பாலினத்தை நிர்ணயிப்பதில் தாய்க்கு எவ்விதப் பங்கும் இல்லை.

எவ்வாறு குரோமோசோம்கள் பாலின நிர்ணயித்தலில் பங்கு கொள்கின்றன என்பதைப் பார்ப்போம். $(22 + X)$ அண்டம் $(22 + X)$ விந்தணுவடன் கருவுறும் பொழுது பெண் குழந்தை $(44 + XX)$ உருவாகிறது. $(22 + X)$ அண்டம், $(22 + Y)$ விந்தணுவடன் கருவுறும் பொழுது ஆண் குழந்தை $(44 + XY)$ உருவாகிறது.

சுதிமாற்றம்

ஈனோத்தீரா லாமார்க்கியானா , மாலை நேர பிரிம்ரோஸ் வகை தாவரத்தில், தாம் கண்டறிந்த புறத்தோற்றப் பண்பு மாற்றங்களின் அடிப்படையில் 1901ஆம் ஆண்டு ஹியூகோ டி விரிஸ் என்பவர் 'சுதிமாற்றம்' என்ற சொல்லை அறிமுகப்படுத்தினார். பரம்பரையாகத் தொடரக்கூடிய, திடீரென ஓர் உயிரியின் மரபுப் பொருளில் (DNA) திடீரென ஏற்படும் மாற்றம் 'சுதிமாற்றம்' எனப்படும்.

சுதிமாற்றம் இரண்டு வகைப்படும். அவை குரோமோசோம் சுதிமாற்றம் மற்றும் ஜீன் சுதிமாற்றம்.

1. குரோமோசோம் சுதி மாற்றம்

குரோமோசோம் அமைப்பு அல்லது எண்ணிக்கையில் ஏற்படும் திடீர் மாற்றம், குரோமோசோம் சுதிமாற்றம் என அழைக்கப்படுகிறது. இதன் விளைவாக கீழ்க்கண்ட நிலைகள் தோன்றலாம்.

i. குரோமோசோம் அமைப்பில் ஏற்படும் மாற்றங்கள்

பொதுவாக, செல் பகுப்பின் போது ஏற்படும் தவறுகளால் குரோமோசோம் அமைப்பில் மாற்றங்கள் ஏற்படுகின்றன. குரோமோசோம்களில் ஏற்படும் நீக்கமடைதல், இரட்டிப்பாதல், தலைகீழ் மாற்றம் மற்றும் இடம்பெயர்தல் ஆகியவற்றின் விளைவாக ஜீன்களின் எண்ணிக்கை மற்றும் அமைப்பில் மாற்றம் ஏற்படுகிறது.

ii. குரோமோசோம் எண்ணிக்கையில் ஏற்படும் மாற்றங்கள்

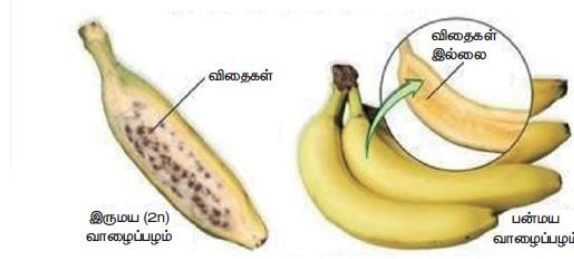
இவை, ஒரு செல்லில் இடம்பெற்றுள்ள குரோமோசோம் எண்ணிக்கை அதிகரித்தல் அல்லது குறைதல் ஆகியவற்றை உள்ளடக்கியது. இது பன்மய நிலை (பிளாய்டி) எனப்படுகிறது. பன்மய நிலை இரு வகைப்படும்.

அ) டிபிளாய்டி

ஆ. அன்யூபிளாய்டி

டிபிளாய்டி

உயிரிகள் வழக்கமான இருமய $(2n)$ குரோமோசோம்கள் நிலையிலிருந்து அதன் மடங்கில் குறைந்தோ அல்லது அதிகரித்தோ காணப்படும் நிலை டிபிளாய்டி எனப்படும். ஒரு உயிரி மூன்று ஒற்றைமய குரோமோசோம் தொகுப்புகளைப் பெற்றிருந்தால் அது மும்மய நிலை $(3n)$ எனப்படும். மும்மயத் தாவரங்கள் மற்றும் விலங்குகள் பொதுவாக மலட்டுத்தன்மை உடையவை. ஒரு உயிரி நான்கு ஒற்றைமயத் தொகுப்புகளைப் பெற்றிருந்தால் அது நான்மய நிலை $(4n)$ எனப்படும். நான்மய நிலைத் தாவரங்கள் நன்மை பயக்கக் கூடியவை. ஏனெனில் நான்மய நிலை, பெரும்பாலும் அளவில் பெரிய பழம் மற்றும் பூக்களை விளைவிக்கும்.



படம் 18.10 யூபிளாய்டி

அன்யூபிளாய்டி

தொகுப்பில் உள்ள ஒன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட குரோமோசோம்களை இழத்தல் அல்லது கூடுதலாகப் பெறுதல் அன்யூபிளாய்டி எனப்படும். இது மூன்று வகைப்படும். மோனோசோமி ($2n - 1$), டிரைசோமி ($2n + 1$) மற்றும் நல்லிசோமி ($2n - 2$) அன்யூபிளாய்டி நிலைக்கான பொதுவாக அறியப்பட்ட எடுத்துக்காட்டு மனிதனில் ஏற்படும் டவுன் நோய்க் கூட்டு அறிகுறி (syndrome).

டவுன் நோய்க் கூட்டு அறிகுறி

இந்த நிலை முதன்முதலாக லாங்க்டன் டவுன் என்ற மருத்துவரால் 1866ஆம் ஆண்டு அடையாளம் காணப்பட்டது. இது 21 வது குரோமோசோமில் ஒரு கூடுதல் நகல் குரோமோசோம் (21வது டிரைசோமி) உள்ள மரபியல் நிலை ஆகும். மனவளர்ச்சிக் குறைபாடு, தாமதமான வளர்ச்சி, நடத்தை சார்ந்த பிரச்சனைகள், பலவீனமான தசை அமைப்பு, பார்வை மற்றும் கேட்டல் குறைபாடு ஆகியவை பாதிக்கப்பட்ட குழந்தைகளிடம் காணப்படும் சில நிலைகள்:

2. ஜீன் அல்லது புள்ளி சடுதிமாற்றம்

ஒரு ஜீனின் நியூக்ளியோடைடு வரிசையில் ஏற்படும் மாற்றங்கள் ஜீன் சடுதிமாற்றம் எனப்படும். இது ஒன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட நைட்ரஜன் காரங்களில் ஏற்படும் பதிலீடு செய்தல், நீக்கமடைதல், இடைச்சேர்தல் அல்லது தலைகீழாதல் ஆகியவற்றை உள்ளடக்கியது. ஜீன்களில் ஏற்படும் மாற்றம் ஒரு உயிரியின் இயல்புக்கு மாறான புரத உற்பத்திக்கு வழிவகுக்கிறது.

- ✓ ஒற்றை ஜீனில் ஏற்படும் திடீர் மாற்றத்தால் கதிர் அரிவாள் இரத்த சோகை நோய் ஏற்படுகிறது. இந்த ஜீனில் ஏற்படும் மாற்றம், ஹீமோ குளோபின் மூலக்கூறில் உள்ள புரதப் பகுதியின்

அமைப்பில் மாற்றத்தை ஏற்படுத்துகிறது. புரத மூலக்கூறில் ஏற்பட்ட மாற்றத்தினால், இந்த ஹீமோகுளோபினைக் கொண்டுள்ள சிவப்பு இரத்த செல்கள் கதிர் அரிவாள் வடிவத்தைப் பெறுகின்றன.