

04

TNPSC GROUP II / IIA MAINS SCERT - SCIENCE & TECHNOLOGY QUESTION WITH ANSWER

4. மரபியல் குறையாட்சி நோய்கள் பற்றி விளக்குக?

- "ஒரு உயிரியின் தனிப்பட்ட டி.என்.ஏ. வின் இயல்பற்ற பிறழ்நிலை தன்மையால் (அ) கோளாறுகளால் உருவாகிறது".

மரபியல் குறைபாடுகள் - "ஒரு மரபணுவில் ஏற்படும் சிறு திடீர் மாற்றம் முதல் ஒரு குரோமோசோம் தொகுதி / குரோமோசோமின் சேர்த்தல் (அ) இழத்தல் வரையிலான பரந்த வீச்சு"

மரபியல் குறைபாடு :

1. மெண்டலியன் குறைபாடு
2. குரோமோசோம் குறைபாடு

1. மெண்டலியன் குறைபாடு

- ஒரு மரபணுவில் ஏற்படுகின்ற மறுசீரமைப்பு (அ) திடீர் மாற்றம் மெண்டல் விதிப்படி சேய் உயிர்களுக்கு கடத்தப்படுகிறது.
- ஓங்கு / ஒருங்கு தன்மை கொண்டதாகவோ உடல் / பால் குரோமோசோம் சார்ந்த பண்புகள்.
 - அ) தலாசீமியா
 - ஆ) அல்பினிசம்
 - இ) பினைல் கீடோ நியூரியா
 - ஈ) ஹண்டிங்டன் கோரியா

அ) தலாசீமியா

1. ஒருங்கு பண்பு மரபணுவின் திடீர் மாற்றத்தால் ஏற்படுகிறது.
2. இரத்த சிவப்பணுக்கள் அதிகமாக சிதைக்கப்படுகிறது.
 - இயல்புக்கு மாறாக ஹீமோகுளோபின் உருவாகிறது.
 - இரத்த சோகை உருவாகிறது.
3. ஹீமோகுளோபின் சங்கிலி வகையின் அடிப்படையில் α & β வகைகள்
4. 16 வது குரோமோசோமில் அமைந்த HBA1, HBA2 ஜன்கள் தலாசீமியாவை கட்டுப்படுத்துகிறது.

5. பீட்டா தலாசீமியா - சுடலியின் இரத்த சோகை எனப்படுகிறது.

ஆ) அல்பீனிசம் (நிறக்குறைபாட்டு நோய்)

1. வளர்சிதை மாற்ற பிறவிக் குறைபாடு

2. உடற்குரோமோசோமின் ஒடுங்கிய ஜனாள் ஏற்படுகிறது.

3. காரணம் :

- மெலனின் நிறமி இல்லாத நிலை

- "டைரோசினேஸ்" எனும் மெலனின் உற்பத்தி செய்யும் நொதி உற்பத்தி செய்ய இயலவில்லை.

- மெலனோசைட் செல்கள் இருந்தாலும் மெலனின் நிறமிகள் இல்லை.

இ) பினைல் கீடோ நியூரியா

1. வளர்சிதை மாற்ற பிறவிக் குறைபாடு நோய்

2. உடல் குரோமோசோம்களின் ஒடுங்கிய ஜீனாள் ஏற்படுகிறது.

3. குரோமோசோம் 12ல் உள்ள PAH மரபணுவின் திடீர் மாற்றத்தால் உருவாகிறது.

4. விளைவுகள் :

- அதிதீவிர மூளை குறைபாடு

- தோல் மற்றும் முடிகளில் குறைவான நிறமிகள்

ஈ) ஹண்டிங்டன் கோரியா

1. ஓங்கு தன்மை கொண்ட கொல்லி மரபணுவால் ஆன நோய்

2. விளைவுகள் :

- நரம்பு மண்டல சிதைவு

- மனநிலை பாதிப்பு

- உடல்பலம் குன்றுதல்

- 35 - 40 வயதுக்குள் இறப்பு

2. குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகள்

- குரோமோசோம் அமைப்பு & எண்ணிக்கையில் ஏற்படுகின்ற மாற்றங்கள்

- காரணம் :

- செல் பிளவில் ஏற்படும் பிழைகள்

- ஒழுங்கற்ற பன்மயம் (அன்டியூனோய்டி)

குரோமோசோம் பிறழ்ச்சியின் வகைகள் :

உடல் குரோமோசோம் சார்ந்த பன்மயம் :

1. டவுண் சின்ரோம்

2. பட்டாவ் சின்ரோம்

பால் குரோமோசோம் சார்ந்த பன்மயம் :

3. கிளைன் ஃபெல்டர் சின்ட்ரோம்

4. டர்னர் சின்ட்ரோம்

1. டவுண் சின்ரோம் : (21 டிரைசோமி)

- 21 வது குரோசோம் டிரைசோமி நிலை
- பாதிப்பு :
 1. தீவிர மூளை வளர்ச்சி குறைபாடு
 2. மைய நரம்பு மண்டல வளர்ச்சி பாதிப்பு
- பண்புகள் :
 - செவி குறைபாடு, வாய் திறந்திருத்தல்

2. பட்டால் சின்ரோம் :

- 13 வது குரோமோசோம் டிரைசோமி நிலை
- குன்றல் பகுப்பில் குரோமோட்டிடுகள் சரியாக பிரியாததால் ஏற்படுகிறது.
- விளைவு :
 - தீவிர உடல், மனக்குறைபாடுகள்
- அறிகுறி :
 - சிறிய தலை, பிளவற்ற அண்ணம்

3. கிளைன் ஃபெல்டர் சின்ரோம் : (XXY ஆண்கள்)

- ஆண்களில் ஒரு X குரோமோசோம் கூடுதலாக இருப்பதால் உருவாகிறது.
- மொத்தம் 47 குரோமோசோம்கள்
- அறிகுறிகள் :
 1. மலட்டுத் தன்மை, நீண்ட கால் கைகள்
 2. குறைவளர்ச்சியுடைய பால் உறுப்புகள்

4. டர்னர் சின்ட்ரோம் (XO பெண்கள்)

- பெண்களில் ஒரு X குரோமோசோம் குறைவு
- 45 குரோமோசோம்கள்
- அறிகுறிகள் :
 1. மலட்டுத்தன்மை & குள்ளத்தன்மை
 2. அண்ட சுரப்பி வளர்ச்சியின்மை