

JSR IAS ACADEMY

பொது அறிவியல்

உரியியல்

மரபியல்

குரோமோசோம்கள், டி.என்.ஏ.
மற்றும் ஜீன்கள்

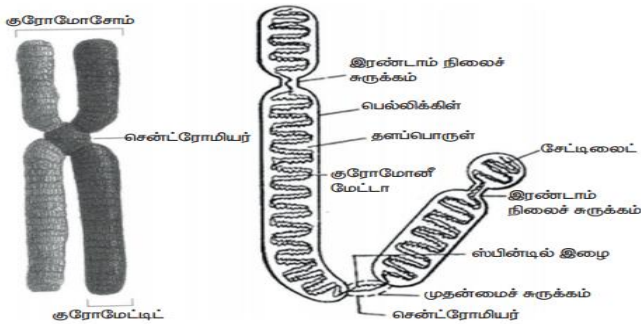
குரோமோசோம்கள், டி.என்.ஏ. மற்றும் ஜீன்கள்

- 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 (டீ 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.

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

குரோமோசோம் அமைப்பு

சகோதரி குரோமேட்டிடுகள் என்று அழைக்கப்படும் இரண்டு ஒத்த இழைகளை உள்ளடக்கிய மெல்லிய, நீண்ட மற்றும் நூல் போன்ற அமைப்புகள், குரோமோசோம்கள் எனப்படும்.



படம் 18.3 குரோமோசோம் அமைப்பு

- **சென்ட்ரோமியர்**, இரண்டு குரோமேட்டிடுகளையும் ஒரு குறிப்பிட்ட புள்ளியில் ஒன்றாக இணைக்கிறது.
- ஒவ்வொரு குரோமேட்டிடும், திருகு போல் சுருட்டப்பட்ட மெல்லிய **குரோமோசோம்** என்ற அமைப்பால் ஆனது.
- குரோமோசோம் 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.

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.

உங்களுக்குத் தெரியுமா?

டீலோமியர்கள் ஒவ்வொரு செல்லின் முதுமையை உணர்த்தும் கடிகாரங்களாகச் செயல்படுகின்றன.

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

சாட்டிலைட்

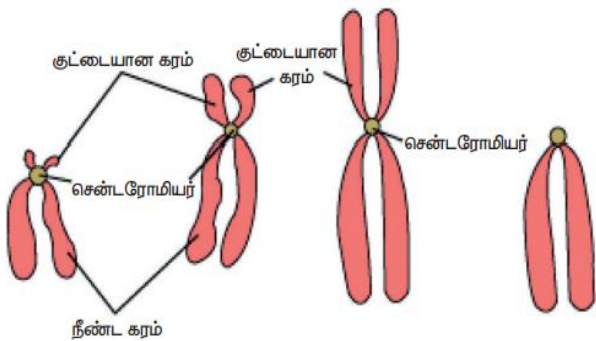
- சில குரோமோசோம்களின் ஒரு முனையில் நீண்ட குமிழ் போன்ற இணையுறுப்பு காணப்படுகிறது. இந்த இணையுறுப்பு சாட்டிலைட் என அழைக்கப்படுகிறது.
- சாட்டிலைட்டைப் பெற்றுள்ள குரோமோசோம்கள், **சாட்-குரோமோசோம்கள் (sat - chromosomes)** என அழைக்கப்படுகின்றன

சென்ட்ரோமியரின் நிலைக்கு ஏற்ப குரோமோசோம்களின் வகைகள்

சென்ட்ரோமியர் அமைந்திருக்கும் நிலைக்கு ஏற்ப குரோமோசோம்கள்

1. டீலோசென்ட்ரிக்,
2. அக்ரோசென்ட்ரிக்,
3. சப் - மெட்டா சென்ட்ரிக்
4. மெட்டா சென்ட்ரிக்

என வகைப்படுத்தப்பட்டுள்ளன.



டீலோசென்ட்ரிக் - சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் ஒரு முனையில் காணப்படுகிறது. இவை **கோல் வடிவ குரோமோசோம்கள்**.

அக்ரோசென்ட்ரிக் - சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் ஒரு முனைக்கு அருகில் காணப்படுவதால், ஒரு குட்டையான கரமும் ஒரு நீண்ட கரமும் பெற்றுள்ள இவையும் **கோல் வடிவக் குரோமோசோம்கள்**.

சப் - மெட்டா சென்ட்ரிக் - சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் மையத்திற்கு அருகில் காணப்படுகிறது. எனவே இரண்டு சமமற்ற கரங்கள் உருவாகின்றன. இவை **J வடிவ அல்லது L வடிவக் குரோமோசோம்கள்**.

மெட்டா சென்ட்ரிக் - சென்ட்ரோமியர் குரோமோசோமின் மையத்தில் அமைந்து இரண்டு சம நீளமுள்ள கரங்களை உருவாக்குகிறது. இவை **V வடிவக் குரோமோசோம்கள்**.

பணிகளின் அடிப்படையில் குரோமோசோம்களின் வகைகள்

யூகேரியோட்டிக் குரோமோசோம்கள்,

1. ஆட்டோசோம்கள்
2. அல்லோசோம்கள்

ஆட்டோசோம்கள் (உடல் குரோமோசோம்கள்)

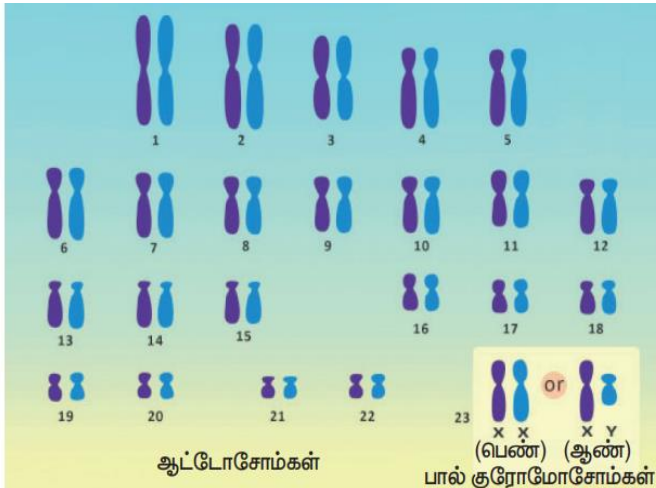
உடல் பண்புகளை நிர்ணயிக்கும் ஜீன்களைப் பெற்றுள்ளவை ஆட்டோசோம்கள் (உடல் குரோமோசோம்கள்) ஆகும்.

அல்லோசோம்கள்

- 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 23 வது ஜோடி அல்லோசோம்கள் அல்லது பால் குரோமோசோம்கள் ஆகும்.
- பொதுவாக, பால் இனப்பெருக்கம் செய்யும் உயிரினங்களின், உடல் செல்களில் குரோமோசோம்கள் ஜோடிகளாக இடம் பெற்றுள்ளன. இந்த நிலை இருமய நிலை (2n) என அழைக்கப்படுகிறது.
- இவ்வுயிரினங்கள் உற்பத்தி செய்யும் இனசெல்களில் ஒரு குரோமோசோம் தொகுப்பு மட்டும் இடம் பெற்றுள்ளது. எனவே இன செல்கள் ஒற்றை மய செல்கள் (n) என அழைக்கப்படுகின்றன.
- ஓர் உயிரினத்தில் செல் உட்கருவில் உள்ள குரோமோசோம்களின் எண்ணிக்கை, அளவு மற்றும் வடிவம், கேரியோடைப் எனப்படுகிறது.
- ஒரு சிற்றினத்தின் கேரியோடைப் வரைபட விளக்கம், இடியோகிராம் (Idiogram) என அழைக்கப்படுகிறது.
- 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.
- 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.ஏவின் முப்பரிமாண மாதிரியை வாட்சன் மற்றும் கிரிக் வெளியிட்டனர்.
- 1962 ஆம் 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

1. (அ) பியூரின்சு (அடினைன் மற்றும் குவானைன்)
2. (ஆ) பிர்மிடின்கள் (சைட்டோசின் மற்றும் தைமின்)

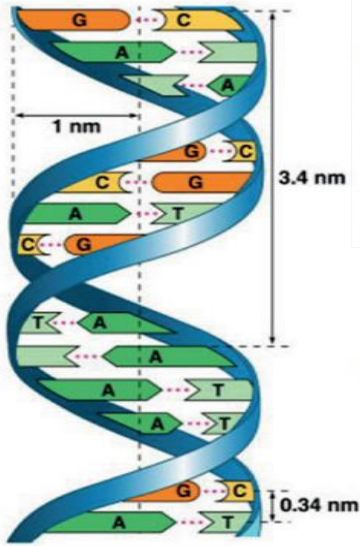
3. ஒரு பாஸ்பேட் தொகுதி

- நியூக்ளியோசைடு மற்றும் நியூக்ளியோடைடு
- நியூக்ளியோசைடு = நைட்ரஜன் காரம் + சர்க்கரை
- நியூக்ளியோடைடு = நியூக்ளியோசைடு + பாஸ்பேட்

இடம்பெற்றுள்ள பியூரின்சு மற்றும் பிர்மிடின்களுக்கு ஏற்ப நியூக்ளியோடைடுகள் உருவாகின்றன.

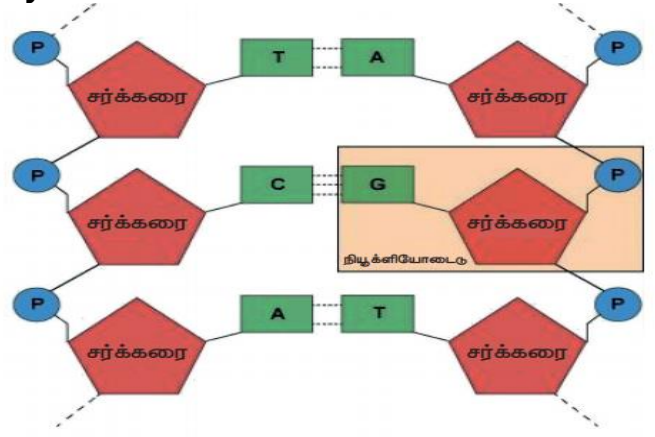
வாட்சன் மற்றும் கிரிக்கின் டி.என்.ஏ மாதிரி

- டி.என்.ஏ மூலக்கூறு இரண்டு பாலிநியூக்ளியோடைடு இழைகளால் ஆனது
- இந்த இழைகள் இரட்டைச் சுருள் அமைப்பை உருவாக்குகின்றன.
- இவ்விழைகள் ஒன்றுக்கொன்று எதிர் இணை இயல்புடன் எதிரெதிர் திசைகளில் செல்கின்றன.
- மையத்தில் உள்ள நைட்ரஜன் காரங்கள், சர்க்கரை - பாஸ்பேட் தொகுதியுடன் இணைக்கப்பட்டுள்ளன.
- இந்தத் தொகுதிகள் டி. என்.ஏ வின் முதுகெலும்பாக உள்ளன.
- நைட்ரஜன் காரங்கள் ஹைட்ரஜன் பிணைப்புகளால் இணைக்கப்படுகின்றன.
- அடினைன் (A) தைமினுடன் (T) இரண்டு ஹைட்ரஜன் பிணைப்புகளால் இணைக்கப்பட்டுள்ளது. (A = T)
- சைட்டோசின் (C) குவானைனுடன் (G) மூன்று ஹைட்ரஜன் பிணைப்புகளால் இணைக்கப்பட்டுள்ளது. (C ≡ G)
- இத்தகைய இணைவுறுதல் நிரப்பு கார இணைவுறுதல் என்று அழைக்கப்படுகிறது.



படம் 18.6 டி.என்.ஏ அமைப்பு

- இரட்டைச் சுருள் அமைப்பின் ஒவ்வொரு சுற்றும் $34\text{\AA}$ (3.4nm) அளவிலானது.
- ஒரு முழு சுற்றில் பத்து கார இணைகள் உள்ளன.
- இரட்டைச் சுருளில் உள்ள நியூக்ளியோடைடுகள் பாஸ்போ டை எஸ்டர் பிணைப்புகளால் ஒன்றாக இணைக்கப்பட்டுள்ளது



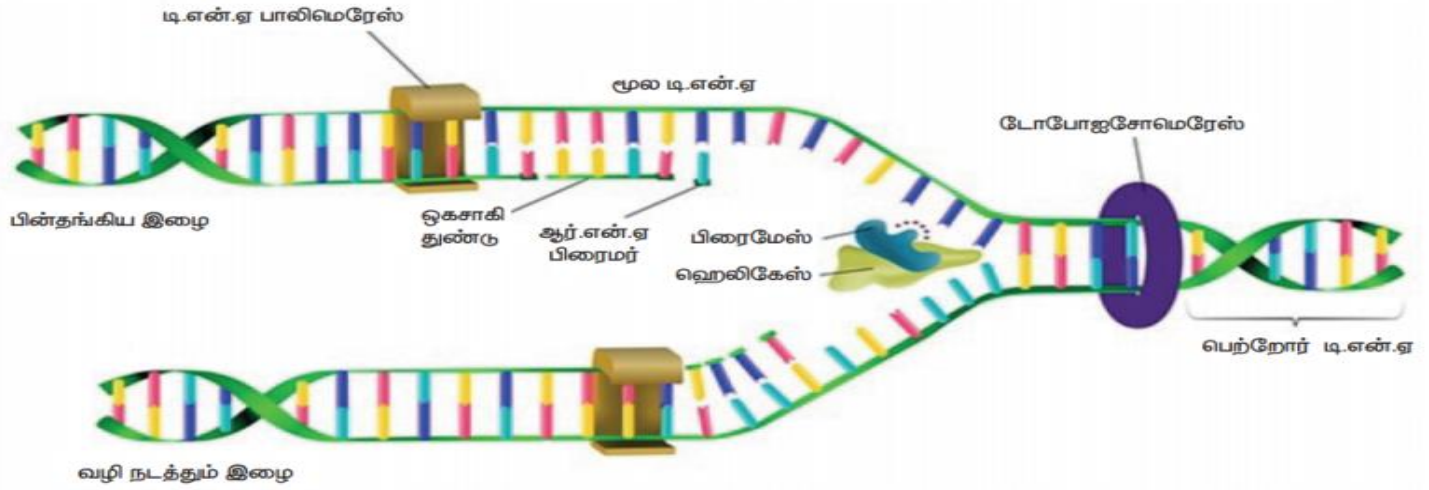
படம் 18.7 டி.என்.ஏ வில் உள்ள நியூக்ளியோடைடுகள்

டி.என்.ஏ நைட்ரஜன் காரம் இணைவுறுதலுக்கான சர்க்காஃப் விதி

எர்வின் சர்க்காஃப் கூற்றுப்படி, டி.என்.ஏ வில் எப்பொழுதும் அடினைனின் விகிதமும் தைமினின் விகிதமும் சமமாக உள்ளன. மேலும், குவானைனின் விகிதமும் சைட்டோசினின் விகிதமும் எப்பொழுதும் சமமாக உள்ளன.

டி.என்.ஏ இரட்டிப்பாதல்

- இரட்டிப்பாதல் செயல்பாட்டின் பொழுது டி.என்.ஏ மூலக்கூறு தன் அமைப்பை ஒத்த நகல்களை உருவாக்குகிறது.
- 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 மூலக்கூறு பிரிதல் இரட்டிப்பாதல் தொடங்கும் இடத்தில், ஹெலிகேஸ் என்ற நொதி இணைகிறது.
- ஹெலிகேஸ், டி.என்.ஏ வின் இரண்டு இழைகளையும் பிரிக்கிறது.
- டோபோஜசோமெரேஸ் 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.
- ஓர் 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.

- இது மரபியல் தகவல்களை ஒரு தலைமுறையிலிருந்து அடுத்த தலைமுறைக்குக் கடத்துகிறது.
- இது புரதங்கள் உருவாக்கத்திற்குத் தேவையான தகவல்களைப் பெற்றுள்ளது.
- ஒரு உயிரினத்தின் வளர்ச்சி சார் மற்றும் வாழ்வியல் செயல்பாடுகளைக் கட்டுப்படுத்துகிறது.

பாலின நிர்ணயம்

ஒரு உயிரியின் பாலினம் குரோமோசோம்களால் நிர்ணயிக்கப்படுகிறது.

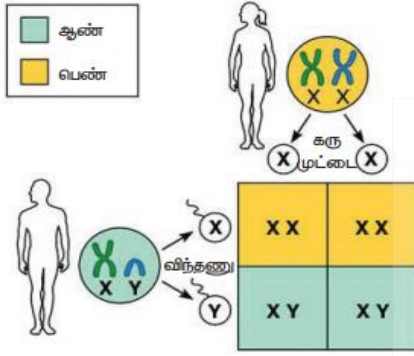
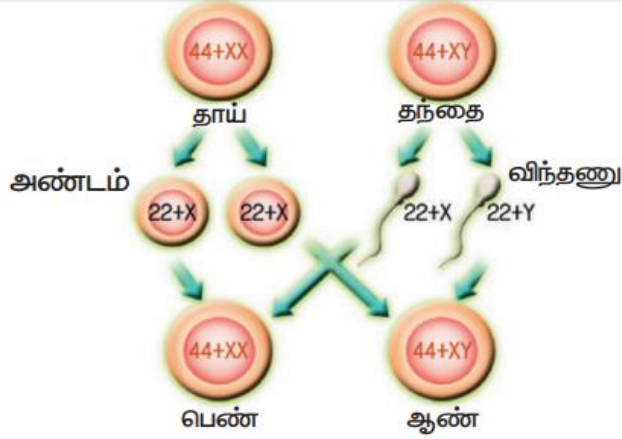
மனிதனில் பாலின நிர்ணயம்

- 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.

டி.என்.ஏ வின் முக்கியத்துவம்

- மனித இனத்தில்
ஹெட்டிரோகேமீட்டிக்
அழைக்கப்படுகின்றனர்.

ஆண்கள்
என



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.
- (22+X) அண்டம் (22+X) விந்தணுவுடன் கருவாகும் பொழுது **பெண் குழந்தை (44+XX)** உருவாகிறது.
- (22+X) அண்டம், (22+Y) விந்தணுவுடன் கருவாகும் பொழுது **ஆண் குழந்தை (44+XY)** உருவாகிறது.