14

திடீர் மரபு மாற்றம் (Mutations)

இயற்கையாக இனப்பெருக்கஞ் செய்யும் உயிரிகளில் தானாகச் சடுதியாக ஏற்படும், பெரிய மற்றும் மரபு வழி தலைமுறைகளுக்குக் கடத்தப்படும் மாற்றங்களைக் குறிக்க "Mutation" (திடீர் மரபு மாற்றம்) என்ற பதத்தை முதன்முதலில் ஹியூகோ டீவ்ரீஸ் *(1848-1935)* என்ற டச்சு நாட்டுத் தாவரவியல் விஞ்ஞானி அறிமுகப்படுத்தினார்.

விளக்கம் - ஒரு உயிரியின் மரபுப் பொருளில் (genetic material) ஜீன்களின் எளிய மறு இணைவு மூலம் ஏற்படும் மாற்றங்கள் தவிர, மரபு வழி கடத்தப்படும் எந்த ஒரு மாற்றமும் திடீர் மரபு மாற்றம் எனப்படுகின்றது. இது, ஜீனின் அமைப்பு, கூட்டமைப்பு மற்றும் குரோமோசோம்களின் அமைப்பு மற்றும் அவற்றின் எண்ணிக்கை ஆகியவற்றில் ஏற்படும் மாற்றங்கள் யாவற்றையும் உள்ளடக்கியது. ஜீனின் அமைப்பு மற்றும் கூட்டமைப்பில் ஏற்படும் மாற்றங்கள் ஜீன் திடீர் மரபு மாற்றம் என்றும் குரோமோசோம்களின் அமைப்பு மற்றும் எண்ணிக்கையில் ஏற்படும் வேறுபாடுகள் குரோமோசோம் திடீர் மரபு மாற்றம் என்றும் அழைக்கப்படுகின்றது. திடீர் மரபு மாற்றம் தோற்ற வடிவமைப்பில் தெளிவாக வெளிப்படுகின்றது.

வரலாறு

சேத் ரைட் என்னும் இங்கிலாந்து நாட்டுக் [illegible] பராமரிப்பாளர் 1791ம் ஆண்டில், தன் ஆட்டு மந்தையில் [illegible] குட்டையான கால்களுடைய ஒரு ஆண் ஆட்டுக்குட்டி [illegible] ஆட்டுக் குட்டிகளோடு பிறந்ததைக் கண்டார். இதன் [illegible] இயல்பான பிற ஆடுகளைப் போல் வேலியைத் தாண்டி [illegible] வெளிச் செல்ல இயலாத அளவிற்குக் குட்டையாக [illegible] இது. இனவிருத்தி செய்வது வழித்தோன்றல்களைத் [illegible]

போன்று குட்டையான கால்களுடையதாகவே தோற்றுவித்தது. இக்குட்டையான கால்களுடைய ஆட்டின் இனம் அன்கான் (Ancon) என அழைக்கப்படுகின்றது.

ஹியூகோ டீவ்ரீஸ் *1901-1903*ம் ஆண்டில், இனோதீரா லாமார்க்கியானா என்னும் தாவரத்தில் புதிய பண்புகள் திடீரெனத் தோன்றுவதையும் அவை மரபு வழி, வழித் தோன்றல்களுக்குக் கடத்தப்படுவதையும் கண்டார்.

டி.ஹெச். மார்கன் என்பவர் *1910*ம் ஆண்டில் டிரோசோபைலா மெலனோகாஸ்டர் என்னும் பழ ஈயில் சிவப்புக் கண்களுடைய ஆண் ஈக்களினூடே வெண்ணிறக் கண்களுடைய ஆண் ஈக்கள் சடுதியாகத் தோன்றுவதைக் கண்டார். பின்னர் மார்கனும் அவர் மற்ற ஆய்வாளர்களும் 500ம் மேற்பட்ட திடீர் மரபு மாற்றங்கள் டிரோசோபைலாவில் நிகழ்வதைக் கண்டு விளக்கினார்.

டார்வின், "தன் சிறப்பினங்கள் உருவாக்கம்" (Origin of Species) என்ற நூலில், மரபுவழிக் கடத்தப்படக் கூடிய சடுதியான மாற்றங்களைப் பற்றிக் கூறியிருக்கின்றார். இதனை அவர் "மரபுப் [illegible]" (sports) எனக் குறிப்பிடுகின்றார்.

தற்போது மிகு நுண் உயிரிகளான பாக்டீரியோ பேஜ்கள், [illegible]க்கள், நியூரோஸ்போரா, தாவரங்கள், பிற விலங்குகள் [illegible] திடீர் மரபு மாற்றங்கள் நிகழ்வது கண்டறியப்பட்டிருக்கின்றது.

திடீர் மரபு மாற்றங்களின் பண்புகள்

திடீர் மரபு மாற்றங்கள், ஜீன்கள் அல்லது குரோமோசோம்களில் ஏற்படும் மாற்றங்களாகும்.

திடீர் மரபு மாற்றங்கள், உயிரினத்தின் வளர்ச்சி காலத்தில் எந்த நிலையிலும் தோன்றலாம், சோமாட்டோபிளாசத்தில் அல்லது ஜெர்ம்பிளாசத்தில் ஏற்படலாம். கழலைகள் [illegible] மற்றும் உடற்செல்களில் தோன்றும் திடீர் மரபு மாற்றங்கள் [illegible] படுகின்றது.

3. இனப்பிளாசத் திடீர் மரபு மாற்றம், இனப்பெருக்க உறுப்புக்களில் அல்லது முதிர்ந்த இனச் செல்களில் அல்லது இனச் செல்கள் முதிர்ச்சியடையும் பொழுது அவற்றில் ஏற்படுகின்றது.

4. திடீர் மரபு மாற்றம் ஓங்கிய நிலையிலோ அல்லது ஒடுங்கிய நிலையிலோ இருக்கலாம். ஓங்கிய நிலையில் உள்ளது உடனடியாக அடுத்த தலைமுறையில் வெளிப்படுகின்றது. ஒடுங்கியது பலதலைமுறைகள் மறைந்து செயலற்று இருந்து, பின் ஒத்த இனச் செல்கள் இணையும் போது வெளிப்படுகின்றது.

5. பொதுவாக திடீர் மரபு மாற்றங்கள், ஒடுங்கிய நிலையுடையதாகவும், தீங்கிழைப்பவையாகவும் இருக்கின்றன. சில சமயங்களில் உயிரியைக் கொன்று விடுவதுமுண்டு.

6. திடீர் மரபு மாற்றத்தின் மூலம் மட்டுமே ஒரு ஜீனுக்குப் பல அல்லீல்கள் தோன்றுவதாக அறியப்பட்டிருக்கின்றது.

7. திடீர் மரபு மாற்றமடைந்த ஒரு ஜீன், ஒன்றுக்கும் மேற்பட்ட பண்புகளைப் பாதிக்கின்றது. இது பிளியோட்ராபிசம் (Pleiotrophism) எனப்படுகின்றது.

8. திடீர் மரபு மாற்றங்கள் குறிப்பின்றி நடைபெறுகின்றன. அவை எப்போதும் குறிப்பிட்ட பண்புகளை மட்டுமே தோற்றுவிப்பதோ பாதிப்பதோ இல்லை.

9. திடீர் மரபு மாற்றங்கள், சிறப்பினங்களைத் தோற்றுவிப்பதில்லை.

10. திடீர் மரபு மாற்றங்கள் உலகளாவியது. வைரஸ் முதல் மனிதன் வரை எல்லா உயிரினங்களிலும் நடைபெறுகின்றன.

திடீர் மரபு மாற்றங்களின் வகைகள்

1. ஏற்படும் திசுவின் அடிப்படையில் இருவகைப்படும்.

a. சோமாட்டிக் அல்லது உடற்செல் திடீர் மரபு மாற்றம் உடல் திசுக்களில் நடைபெறுகின்றது. நடைபெற்ற உயிரியின் இடத்தில், புறத்தோற்ற வேறுபாட்டை ஏற்படுத்துகின்றது. வழி கடத்தப்படுவதில்லை.

b. **இனப்பிளாசத் திடீர் மரபு மாற்றம்** - இது இனப்பெருக்க உறுப்புக்களின் திசுக்களில் நடைபெறுகின்றது. இது வழித் தோன்றல்களுக்கு இனச்செல்கள் வழி கடத்தப்படுகின்றது. இவை இனக் கூட்டத்தின் பொது ஜீன் தொகுதியில் நிலைத்து விடுகின்றன.

[illegible] ஏற்படும் மரபுப் பொருளின் அடிப்படையில் இருவகைப் படுகின்றது.

a. **ஜீன் அல்லது குறியிட்ட இட திடீர் மரபு மாற்றம் (Gene or point mutation)** - இது DNA மூலக்கூறில் உள்ள ஜீன்களின் அமைப்பு [illegible] அதன் பணிகளில் ஏற்படும் மாற்றங்கள்.

b. **குரோமோசோம் திடீர் மரபு மாற்றம் (Chromosomal mutation)** இது குரோமோசோம்களின் அமைப்பு, அதில் உள்ள ஜீன்களின் [illegible]ணிக்கை மற்றும் அவற்றின் வரிசையமைப்பில் ஏற்படும் [illegible]ங்கள்.

[illegible] ஏற்படும் வாழ்க்கைச் சூழற்சி படிநிலை அடிப்படையில் [illegible]கப்படுகின்றது.

[illegible]செல் திடீர் மரபு மாற்றம் (Gametic Mutation) - இது, [illegible]கள் உருவாக்கத்தின் போது ஏற்படுகின்றது.

[illegible]டை திடீர் மரபு மாற்றம் (Zygotic mutation) - இது [illegible]யில் ஏற்படுகின்றது.

[illegible] விளைவின் அடிப்படையில் இரு வகைப்-[illegible]

[illegible] திடீர் மரபு மாற்றம் - இதில் இயல்பான ஜீன் [illegible] திடீர் மாற்றமடைந்த ஜீன் ஓங்கிய நிலையடை-[illegible] திடீர் மரபு மாற்றம் உடனே வெளிப்படுகின்றது. [illegible] திடீர் மரபு மாற்றம் அரிதாய் இருக்கின்றது.

[illegible] திடீர் மரபு மாற்றம் - இதில் திடீர் மாற்றமடைந்த [illegible]க்கு ஒடுங்கியதாக இருக்கின்றது. இத்திடீர் [illegible] உடனடியாக வெளிப்படுவதில்லை.

ஹோமோசைகஸ் நிலையில் மட்டுமே வெளிப்படுகின்றது. மேலும் ஹோமோசைகஸ் நிலையை அடையப் பல தலைமுறைகளாகின்றன.

5. ஏற்படும் விளைவுகளின் அடிப்படையில் பல வகைப்படுகின்றது.

a. பயனுள்ள திடீர் மரபு மாற்றங்கள் - இவை உயிரிக்குப் பயன் அளிக்கின்றது.

b. தீங்கு விளைவிக்கும் திடீர் மரபு மாற்றம் - இவை ஹோமோசைகஸ் நிலையில் உயிரியைக் கொன்று விடுகின்றது. எ.கா. சிக்கிள் செல் இரத்தச் சோகை நோய்.

c. வேதியிய திடீர் மரபு மாற்றம் - இது, வளர்சிதை மாற்ற செயல்களில் மாற்றங்களை ஏற்படுத்தி அதன் இயல்பான விளைவுகளைப் பாதிக்கின்றது. எ.கா. ஃபீனைல் அலனைன் வளர்சிதை மாற்றத்தைக் கட்டுப்படுத்தும் ஜீனில் ஏற்படும் திடீர் மரபு மாற்றம். திடீர் மரபு மாற்றமடைந்த இந்த ஜீன் ஃபீனைல் கீட்டோநியுரியா மற்றும் அல்காப்டோநியூரியா ஆகிய நோய்களை தோற்றுவிக்கின்றது.

6. திடீர் மரபு மாற்றத்தின் அளவின் அடிப்படையிலான வகை

a. நுண் திடீர் மரபு மாற்றம் அல்லது கண்களுக்குப் புலனாகா திடீர் மரபு மாற்றம் - இது தோற்றவழியில் வெளிப்படுவதில்லை.

b. பெரும் திடீர் மரபு மாற்றம் - இது தோற்ற வழியில் தெளிவாகத் தெரிகின்றது.

7. தோன்றும் விதத்திலான வகைபாடு.

a. தன்னியல்பான திடீர் மரபு மாற்றம் (Spontaneous Mutation) இது புறத் தூண்டல் ஏதுமின்றி தன்னியல்பாக நடைபெறுகின்றது. இது ஏற்படக் காரணங்கள் அறியப்படவில்லை. வளர்சிதை மாற்றத்தில் சிறு சிறு

ஏற்பட்டாலும், சூழ்நிலையில் திடீர் மரபு மாற்றத்தைத் தோற்றுவிக்கும் காரணிகள் இருந்தாலும் தன்னியல்பான திடீர் மரபு மாற்றம் தோன்றும் எனக் கருதப்படுகின்றது.

b. தூண்டப்பட்ட திடீர் மரபு மாற்றம் (Induced Mutation) - இது இயற்பிய, மற்றும் வேதியியக் காரணிகள் தூண்டுவதினால் ஏற்படுகின்றது.

[illegible] திடீர் மரபு மாற்றம், ஏற்படும் திசையின் (direction) அடிப்படையில் இருவகைப்படுகின்றது.

[illegible] முன்னோக்கிய திடீர் மரபு மாற்றம் (Forward Mutation) - [illegible] உயிரியின் மரபுப் பொருளில் மாற்றம் ஏற்பட்டு ஒரு [illegible] தோற்ற வழியமைப்பு உருவாதல் முன்னோக்கிய திடீர் [illegible] மாற்றம்.

[illegible] பின்னோக்கிய திடீர் மரபு மாற்றம் (Backward Mutation) - [illegible] மரபு மாற்றமடைந்த உயிரியின் மரபுப் பொருளில் [illegible] மாற்றம் ஏற்பட்டதோ, அதே பகுதியில் நேர் [illegible] மாற்றம் ஏற்பட்டு மீண்டுமாக இயல்பான உயிரி [illegible] பின்னோக்கிய திடீர் மரபு மாற்றம்.

முன்னோக்கிய திடீர் மரபு மாற்றம்

[illegible] உயிரி ⇄ மாற்றமடைந்த உயிரி

பின்னோக்கிய திடீர் மரபு மாற்றம்

[illegible] அல்லது குறியிட்ட இட திடீர் மரபு மாற்றம் (Gene or Point Mutation)

[illegible] நிலையான வேதிய மூலக்கூறு ஆகும். இது [illegible] செல்லுக்குச் செல், தலைமுறைக்குத் [illegible] செல்கின்றது. மரபுச் செய்திகள், அதன் [illegible] களான, அடினைன் (A), குவனைன் (G), [illegible] (C) மற்றும் தைமின் (T)ஆகியவற்றில் குறியீட்டுச் [illegible] (Code Word) வடிவில் இருக்கின்றன. இம்மரபுச் [illegible] நது, படியெடுக்கப்பட்டு, மொழி

பெயர்க்கப்பட்டுத் தலைமுறைகளுக்குக் கடத்தப்படுகின்றன. பொதுவாக, இரட்டித்தல், படியெடுத்தல் மொழி பெயர்த்தல் ஆகியவை திட்ப நுட்பமாக நடைபெறுவதால் தவறுகள் நேர்வதில்லை. சில சமயங்களில், உட்புற அல்லது வெளிப்புற, இயற்கையான அல்லது செயற்கையான காரணிகளினால் மிகச் சிறிய தவறுகள் ஏற்படுகின்றன. இதன் விளைவாக DNA மூலக் கூறின் நியூக்ளியோசைட் அல்லது நியூக்ளியோடைட் இவற்றில் மாற்றங்கள் ஏற்படுகின்றன. இம்மாற்றங்கள் **ஜீன் திடீர் மரபு மாற்றம்** எனப்படுகின்றது.

ஜீன் திடீர் மரபு மாற்றம் இருவகைப்படுகின்றது. அவை :

1. மாற்றீடு திடீர் மரபு மாற்றம் (Substitution mutation)
2. அமைப்பு விலகல் திடீர் மரபு மாற்றம்

மாற்றீடு திடீர் மரபு மாற்றம் - முக்குறியீ... சொற்கோவையின் ஒரு நைட்ரஜன் பேஸை, மற்றொரு நைட்ர... பேஸ் மாற்றீடு செய்வதால் இவ்வகை திடீர் மரபு மாற்... தோன்றுகின்றது. இது பலவகைப்படுகின்றது.

a. **நிலைத்திரிபு அல்லது டிரான்சிஷன் (Transition)** பாலிநியூக்ளியோடைட் சங்கிலியின் ஒரு பியூரின் பேஸை (A) மற்றொரு பியூரின் பேஸ் (G) மாற்றீடு செய்தாலோ அல்லது ஒரு பைரிமிடின் பேஸை (C) மற்றொரு பைரிமிடின் பேஸ் (T) மாற்றீடு செய்தாலோ அது **நிலைத்திரிபு** அல்லது **டிரான்சிஷன்** (transition) எனப்படுகின்றது.

நிலைத்திரிபு கீழ்வரும் காரணிகளினால் ஏற்படுகின்றன.

1. டாட்டோமெரிசேஷன்
2. பேஸ் அனலாக்கள்
3. டிஅமைனேஷன்

1. டாட்டோமெரிசேஷன் (Tautomerisation)

சில வேதியப் பொருட்களைப் போல, ... பேஸ்களும் ஒன்றுக்கும் மேற்பட்ட வேதிய உரு...

இருக்கின்றன. இயல்பான பேஸின் மாற்றியலான உருப்படிவங்கள் டாட்டோமர்கள் **(Tautomers)** என்றும் இவ்வியல் நிகழ்ச்சி (Phenomenon) டாட்டோமெரிசேஷன் **(Tautomerisation)** என்றும் அழைக்கப்படுகின்றது.

டாட்டோமெரிசேஷன், ஹைட்ரஜன் அணுக்கள், அவற்றின் இயல்பான இடங்களிலிருந்து மாறி அமைவதால் ஏற்படுகின்றது. இவ்வாறு மாறியமைதல் டாட்டோமெரிக் இடப்பிறழ்வு (Tautomeric shift) எனப்படுகின்றது.

டாட்டோமெரிக் இடப்பிறழ்வால், சைட்டோசைன் மற்றும் [illegible]னைனின் அமைனோ வகுப்புக்கள் ($-NH_2$) இம்மினோ [illegible]புக்களாக (-NH) நிலைமாற்றமடைகின்றன. இதே போல் [illegible] மற்றும் குவனைனின் கீட்டோ வகுப்புக்கள் (C=O) [illegible] வகுப்புக்களாக (C-OH) நிலைமாற்றமடைகின்றன. [illegible] DNA மூலக்கூறில் இயல்புக்கு மாறான பேஸ் [illegible]கள் உருவாகின்றன. இயல்பாக DNAயில், A-T மற்றும் [illegible] பேஸ் இணைவுகள் இருக்கின்றன. ஆனால் டாட்டோ-[illegible] நடைபெறுவதால் இயல்புக்கு மாறான பேஸ் [illegible] T-G, C-A மற்றும் A-C, G-T இணைவுகள் DNAயில் [illegible]கின்றன.

[illegible] அனலாக்கள் **(Base analogs)** - சில வேதியப் [illegible] DNA பேஸ்களின் மூலக்கூறுகளின் அமைப்போன்ற [illegible]வைகளாக இருக்கின்றன. இவை பேஸ் [illegible] எனப்படுகின்றன. பேஸ் அனலாக்ககள், DNAயின் [illegible] இணையும் திறன் கொண்டவைகளாக [illegible] இவை DNAயுடன் இணைந்து ஜீனின் பண்பை [illegible]கின்றன. ஒரு பேஸுடன் ஒரு பேஸ் அனலாக் [illegible] ஏற்படும் மாற்றம் **பேஸ் - அனலாக் திடீர் மரபு** [illegible]கின்றது.

[illegible] காணப்படும் பேஸ் அனலாக்கள் : **5-மித்தைல்** [illegible] இது கோதுமை மற்றும் புற்களில் இருக்கின்றது;

5-ஹைட்ராக்ஸிமித்தைல் சைட்டோசைன் - இது இ.கோலை பாக்டீரியாவில் இருக்கின்றது, 5-ஹைட்ராக்ஸி யுரேசில் - இது சில வைரஸ்களில் இருக்கின்றது, மற்றும் 6-மித்தைல் பியூரின் - இது சில பாக்டீரியாக்களில் இருக்கின்றது.

செயற்கையான பேஸ் அனலாக்கள் : 5-புரோமோ யுரேசில் (5-Bromo uracil-5-Bu), 5-அயோடோ யுரேசில், 2-புரோமோ சைட்டோசைன், 5-மித்தைல் சைட்டோசைன் மற்றும் 2-அமை னோபியூரின் (2-aminopurine).

பேஸ் அனலாக்களில் முக்கியமானவை : 5-புரோமோ யுரேசில் மற்றும் 2-அமைனோ பியூரின்.

5-புரோமோ யுரேசில் - இது தைமின் பேசின் அனலாக்காகும் இது நிலையான கீட்டோனாக இருக்கும் பொழுது அடினைனோடு இணைகின்றது. டாட்டோமெரிக் மாற்றம் ஏற்பட்டு இனாலாக பொழுது குவனைனோடு இணைகின்றது. இவ்வாறு தவறான இணைவுகள் ஏற்படுவதால் திடீர் மரபு மாற்றங்கள் ஏற்படு கின்றன.

2-அமைனோ பியூரின் - இது அடினைனின் பேஸ் அனலாக்காகும். இது அடினைனுக்குப் பதிலாக சைட்டோ சைனோடு இணைகின்றது.

3. டி அமைனேஷன் அல்லது அமைன் நீக்கம் - நைட்ரஸ் அமிலம் (HNO$_3$), ஹைட்ராக்ஸிலமைன், டைஇதைல் சல்பேட் (DES) இத்தைல் மீத்தேன் சல்போனேட் (EMS) போன்ற வேதிப் பொருட்கள், DNAயின் பேஸ் வரிசையை படிப்படியான வேதிச் செயல்கள் மூலம் மாற்றி விடுகின்றன. நைட்ரஸ் அமிலம் ஹைட்ராக்ஸிலமைனும், DNAயின் நைட்ரஜன் பேஸ்களில் ஹைட்ராக்ஸில் வகுப்பை அமைத்து, அமைனோ வகுப்பை நீக்கி விடுகின்றன. சைட்டோசைன், அடினைன், குவனைன் ஆகியவை அமைன் நீக்கம் அடையும் போது அவற்றிற்குப் பதிலாக முறையே யுரேசில், ஹைப்போ சான்தின், சான்தின் ஆகியவை உருவாக்கப்படுகின்றன.

DNA இரட்டிக்கும் பொழுது யுரேசில் அடினைனோடும், ஹைபோசான்தின் சைட்டோசைனோடும் இணைகின்றன. இதனால் G≡C க்குப் பதிலாக A=Tயும், A=Tக்குப் பதிலாக G≡Cயும் உருவாகின்றன.

b. மாற்றீடுகள் (Substitutions)

இத்தைல் மீத்தேன் சல்பேட், மீத்தைல் மீத்தேன் சல்பேட் போன்ற ஆல்கைலேட்டிங் பொருட்கள் இருவகையான மாற்றீடுகள் செய்கின்றன. அவை :

ஒரு பியூரினுக்குப் பதிலாக மற்றொரு பியூரினை அல்லது பைரிமிடினுக்குப் பதிலாக மற்றொரு பைரிமிடினை மாற்றீடு செய்கின்றன.

பியூரினுக்குப் பதிலாக பைரிமிடினையும், பைரிமிடினுக்குப் பதிலாகப் பியூரினையும் மாற்றீடு செய்கின்றன. C≡Gக்கு பதிலாக ... அமைகின்றது. இதன் விளைவாக DNA இழையில் சில ... பியூரின் நீக்கம் ஏற்படுகின்றது.

அமைப்பு விலகல் திடீர் மரபு மாற்றம் (Frame Shift Mutation)

DNA அல்லது mRNAயின் நைட்ரஜன் பேஸ்களில் சேர்த்தல் ... நீக்கம் ஏற்பட்டால் அது அமைப்பு விலகல் திடீர் மரபு ... ஏற்படுகின்றது. இது இரு வகைப்படுகின்றது.

... படுவதால் விளையும் திடீர் மரபு மாற்றம் - DNA ... மூக்குறியீட்டுச் சொற்கோவையில் ஒன்று அல்லது ... பட்ட நியூக்ளியோடைட்கள் இழக்கப்படுவதால் ... படுவதால் இது ஏற்படுகின்றது.

... சேர்க்கப்படுவதால் விளையும் திடீர் மரபு மாற்றம் - ... சொற்கோவையினுள்ளே ஒன்று அல்லது அதற்கு ... நியூக்ளியோடைட்கள் சேர்க்கப்படுவதால் அல்லது ... இது ஏற்படுகின்றது.

ஜீன்களில் திடீர் மரபு மாற்றங்களைத் தோற்றுவிக்கும் காரணிகள்

1. கதிரியக்கம் - இயற்கையில் உள்ள கதிரியக்கப் பொருட்களும், செயற்கையாகத் தோற்றுவிக்கப்படும் கதிரியக்கப் பொருட்களும் திடீர் மரபு மாற்றங்களை ஜீன்களில் ஏற்படுத்துகின்றன. இவை, புற ஊதாக் கதிர்கள், X-கதிர்கள், Y-கதிர்கள் மற்றும் β-கதிர்கள்.

2. வேதியப் பொருட்கள்

நைட்ரஸ் அமிலம், அக்ரிடைன்கள், காரப் பொருட்களை மாற்றும் திறன் கொண்டவைகளான டை - (2-குளோரோ இதைல்) சல்பைட், டை - (2-குளோரோ இதைல்) மிதைல் அமைன் இதைல் மீதேன் சல்போனேட், போன்றவை, கரிமப் பெர் ஆக்ஸிடேஸ்கள், கடுகு வாயு, இதைல் யூரித்தேன் பார்மால்டி ஹைட்டு, இரும்பு மக்னீசிய உப்புக்கள், LSD போன்ற வேதியப் பொருட்கள் திடீர் மரபு மாற்றங்களைத் தோற்றுவிக்கும் திறனுடையவைகளாக இருக்கின்றன.

நைட்ரஸ் அமிலம் மற்றும் அக்ரிடைன்கள் செயல்படும் முறை கீழே கொடுக்கப்பட்டிருக்கின்றது.

நைட்ரஸ் அமிலம் (HNO_2)

நைட்ரஸ் அமிலம் அமைனோ வகுப்புக்கள் கொண்ட அடினைன், குவனைன், மற்றும் சைட்டோசைன் ஆகிய DNA பேஸ்களை ஆக்ஸிடேட்டிவ்-டி-அமைனேஷன் செய்வதின் மூலம் நிலை திரிபடையச் செய்கின்றது.

அமைனோ வகுப்புக்கள் கீட்டோ வகுப்புக்களாக மாறும் பொழுது பேஸ்களின் நைட்ரஜன் பிணைப்புத் திறன் மாறுகின்றது. அடினைன், அமைனோ நீக்கத்தினால் ஹைப்போ சாந்தினாக மாறி தைமினோடு இணைவதற்குப் பதிலாக சைட்டோசைனோடு இணைகின்றது. சைட்டோசைன், யுரேசிலாக மாறி குவனைனுக்குப் பதிலாக அடினைனோடு இணைவதற்குப் பதிலாக குவனைனோடு இணைகின்றது.

குவனைன் அமைனோ நீக்கத்தினால் சாந்தினாகின்றது. சாந்தின், குவனைனைப் போன்றே சைட்டோசைனோடு இணைகின்றது.

அடினைனின் அமைனோ நீக்கம் AT → GC யாக நிலை திரிபடைதலைத் தோற்றுவிக்கின்றது.

சைட்டோசைனின் அமைனோ நீக்கம் GC → AT யாக நிலை திரிபடைதலை உண்டாக்குகின்றது.

இவ்வாறு நைட்ரஸ் அமிலம் திடீர் மரபு மாற்றங்களை தூண்டி விடுகின்றது.

அக்ரிடைன்கள்

அக்ரிடைன் சாயங்களான; புரோபிளேவின், அக்ரிடைன் ஆரஞ்சு, மற்றும் ICR-170, ICR-191 என்றழைக்கப்படும் ஒரு வரிசையான கூட்டுப் பொருட்கள் யாவும் அமைப்பு விலகல் மரபு மாற்றத்தை (Frame shift mutation) தோற்றுவிக்கின்றன.

ICR கூட்டுப் பொருட்கள் பல பக்கச் சங்கிலிகள் கொண்ட [illegible] ஆக்கக்கூறுகளைக் (moieties) கொண்டிருக்கின்றன. [illegible] பொருட்களாக்கும் செயலைச் செய்யும் திறனுடைய- [illegible] (alkylating agents) இருக்கின்றன. நேர் மின் திறன் [illegible] அக்ரிடைன்கள், DNAயின் பேஸ், இணைகளின் ஊடே [illegible] கொள்கின்றன. இதன் விளைவாக DNAயின் [illegible] திருகு சுருள் விறைப்படைந்து கட்டமைப்பு [illegible] அக்ரிடைன்கள் உட்புகுந்த DNA மூலக்கூறுகள் [illegible] பொழுது ஒன்று அல்லது சில பேஸ்-இணைகள் [illegible] அல்லது அதிகரிக்கப்- படுகின்றன. இதன் [illegible] மரபு மாற்றம் ஏற்படுகின்றது.

[illegible] அதிக அளவு உயர்ந்த வெப்பம் மற்றும் அதிக [illegible] திடீர் மரபு மாற்றங்களை ஊக்குவிக்கும் [illegible] படுகின்றன.

குரோமோசோம் திடீர் மரபு மாற்றம் அல்லது குரோமோசோம்களின் பிறழ்ச்சிகள்

(Chromosal Mutations or Chromosomal Aberrations)

குரோமோசோம்களின் அமைப்பில் கண்களுக்குத் தெரியும் வகையில் ஏற்படும் மாற்றங்கள் குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகள் எனப்படுகின்றன. குரோமோசோமில் அமைந்துள்ள ஜீன்களின் முழு எண்ணிக்கையில், அல்லது குறிப்பிட்ட ஜீன் குறியிடத்தில் மாறுபாடு ஏற்படுவது அல்லது ஜீன்கள் மாறியமைந்து கொள்வது யாவும் குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகள் எனப்படுகின்றன. குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகள், குரோமோசோம் திடீர் மரபு மாற்றங்கள் (Chromosomal mutation) என்றும் அழைக்கப் படுகின்றன. குரோமோசோம் பிறழ்ச்சிகள் இரு வகைப் படுகின்றன. அவை :

1. குரோமோசோமினுள் ஏற்படும் பிறழ்ச்சிகள்
2. குரோமோசோம்களுக்கிடையே ஏற்படும் பிறழ்ச்சிகள்

குரோமோசோமினுள் ஏற்படும் பிறழ்ச்சிகள்

1. குறை அல்லது நீக்கம் (deficiency or deletion) குரோமோசோமின் ஒரு பகுதி உடைந்து இழக்கப்படுவதில் ஜீன்கள் இழக்கப்படுவது குறை அல்லது நீக்கம் எனப்படுகிறது. ஒன்று அல்லது பல ஜீன்களின் இழப்பு, நீக்கப்படும் குரோமோசோம் பகுதியின் நீளத்தைப் பொறுத்து அமைக்கப் படுகின்றது.

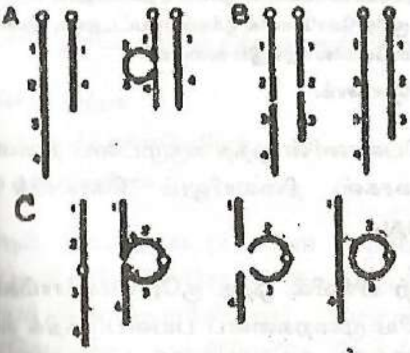
குரோமோசோம்கள் உடைவது வேதியப் பொருள் மருந்துகள், கதிரியக்கம் போன்றவற்றால் நடைபெறுகின்றன. குரோமோசோம்கள், சோமாட்டிக் அல்லது இனச் செல்களின் சுழற்சியின் எந்த நிலையிலும் உடைகின்றன. குரோமோசோம் பகுதியின் நீக்கம் பலவகைப்படுகின்றன. அவை :

1. முனைப்பகுதி நீக்கம் (Terminal deletion) குரோமோசோமின் ஏதேனும் ஒரு முனையில் நீக்கம் ஏற்பட்டால் அது முனைப்பகுதி நீக்கம் எனப்படுகின்றது.

பகுதியில் சென்ட்ரோமியர் இல்லாவிட்டால் அது அனபேஸ் இயக்கம் செய்ய இயலாமல் சேய் உட்கருவினை அடையாமல் போகின்றது. இவ்வகையில் உடைதல் ஒரு இடத்தில் மட்டும் நடைபெறுகின்றது.

2. **இடைக்காலரி நீக்கம் (Intercalary deletion)** - குரோமோசோம் இரு இடங்களில் உடைந்து இடைப்பட்ட பகுதி நீக்கப்பட்டு இரண்டு முனைப்பகுதிகளும் இணைந்து கொள்ளுதல் இடைக்காலரி நீக்கம் எனப்படுகின்றது. இதில் உடைதல் இரு இடங்களில் நடைபெறுகின்றது.

குரோமோசோமில் நீக்கப்பட்ட பகுதி முனைகளாக இருந்தால் அது குறை (Deficiency) என்றும், இடையில் இருந்தால் அது நீக்கம் (deletion) என்றும் வேறுபடுத்திக் கூறப்படுகின்றது.



[illegible] இடைக்காலரி மற்றும் முனைப்பகுதி நீக்கங்கள் ஏற்படும் விதங்கள் (De Robertis 1980)

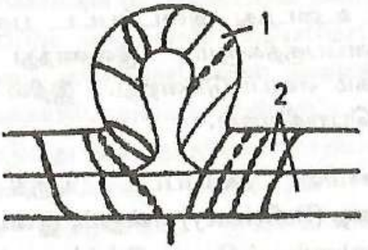
A. இடைக்காலரி நீக்கம் B. முனைப்பகுதி நீக்கம்

C. [illegible] குரோமோசோம் நீக்கத்தால் உருவாகும் வளையம் [illegible] தோற்றம்

[illegible] நீக்கம் அறிதல்

[illegible] குரோமோசோம் பகுதிகளை இழந்த உயிரிகளின் புறத் [illegible] களில் ஏற்படும் மாற்றங்களிலிருந்து நீக்கத்தைக்

எ.கா. டிரோசோபைலாவின் வடுகுறி கொண்ட இறக்கை (notched wing) பால் குரோமோசோமில் நீக்கம் ஏற்படுவதால் தோன்றுகின்றது. இது ஒவ்வாக் கருமுட்டை நிலைப் பெண் ஈயில் பாலோடு பிணைந்த ஒங்கிய பண்பாக வெளிப்படுகின்றது.



படம் 47 : டிரோசோபைலாவின் லார்வாவின் உமிழ்நீர்ச் சுரப்பியில் உள்ள இணைந்த X குரோமோசோம்களில் நீக்கம் ஏற்பட்டதால் தோன்றும் வளையம்

1. இணை குரோமோசோமில் நீக்கம் ஏற்பட்டதால், இயல்பான குரோமோசோமில் ஏற்படும் வளையம்
2. நீகுரோமோசோம்.

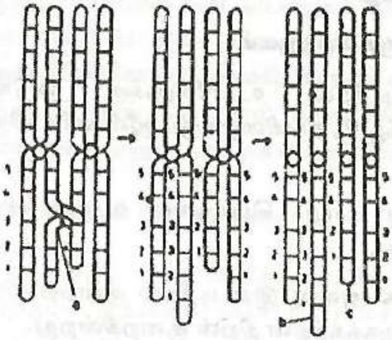
ஆனால் பெண்ணின் ஒத்த கருமுட்டை நிலையிலும், ஆண் ஈயில் ஹெமிசைகஸ் நிலையிலும் கொல்லிக் காரணி [illegible] செயல்படுகின்றது.

2. குன்றற் பிரிவில் ஒத்த குரோமோசோம்கள் இணை[illegible] பொழுது செல்லிய முறைகளைப் பயன்படுத்திக் கண்டறிய[illegible] ஒத்த குரோமோசோம்களில் ஒன்று நீக்கம் அடைந்ததாக இரு[illegible] அடுத்ததைவிட அளவில் சிறியதாக இருக்கின்றது. இதே [illegible] பாலிடீன் குரோமோசோம்களிலும் நீக்கம் நடைபெற்[illegible] எளிதில் கண்டறியலாம்.

நீக்கத்தின் முக்கியத்துவம் - நீக்கத்தினால் மரபுப் பொ[illegible] இழக்கப்படுகின்றன. புறத்தோற்றப் பண்புகளில் [illegible] ஏற்படுகின்றது. இரட்டைமய உயிரிகளுக்குக் கேடு வி[illegible]கின்றது.

II. இரட்டித்தல் (duplication) - ஒரு ஒத்த கு[illegible] ஒரு பகுதி இரண்டு அல்லது அதற்கு மேற்ப[illegible]

காணப்பட்டால், அது இரட்டித்தல் எனப்படுகின்றது. கூடுதலாக உள்ள பகுதி, தனியான சென்ட்ரோமியர் கொண்ட பகுதியாகவோ அல்லது வெறுமையாகவோ இருக்கலாம். இரட்டித்தல் மூன்று வகைப்படுகின்றது. அவை :



படம் 48 : இரட்டித்தலும் நீக்கமும் ஏற்படும் முறை

a. குறுக்கெதிர் மாற்றம்

b. இரட்டிப்படைந்த குரோமோசோம்

c. இழந்த குரோமோசோம்

1. டான்டிம் இரட்டித்தல் (Tandem duplication) - இதில் [illegible] பகுதி குரோமோசோமில் இருப்பது போலவே அதே [illegible]யைக் கொண்டிருக்கின்றது. மேலும் கூட்டப்பட்ட [illegible]வேயுள்ள பகுதியோடு நெருங்கிய தொடர்பு [illegible]கின்றது.

[illegible] ABC என்ற கூடுதலான பகுதி டான்டிம் இரட்டித்தலில் [illegible] DEF என்று அமைந்து காணப்படுகின்றது.

2. [illegible]மைந்த டான்டிம் இரட்டித்தல் (Reverse tandem [illegible]) இதில் இரட்டிக்கும் துண்டு மாறியமைகின்றது.

[illegible] ABC துண்டு, ABCCBADEF என்று மாறியமை-

3. இடம் மாறியமையும் இரட்டித்தல் (Displaced duplication) - இதில், இரட்டித்த குரோமோசோம் துண்டு, இடம் பெயர்ந்து ஏதோ ஒரு ஒவ்வா குரோமோசோமோடு இணைந்து விடுகின்றது.

எ.கா. - ABC துண்டு, LMNABCOPQR என்று இடம் மாறியமைகின்றது.

இரட்டித்தலின் முக்கியத்துவம்

1. இரட்டித்தல் உயிரிகளுக்கு ஒடுங்கிய கொல்லி ஜீன்களிடமிருந்தும், தீங்கிழைக்கும் ஜீன்களிடமிருந்தும் பாதுகாப் பளிக்கின்றது.

2. புதிய மரபுப் பொருளை உருவாக்கிப் பரிணாமத்தில் பங்கேற்கின்றது.

3. அதிக அளவு இரட்டித்தல் குன்றற் பிரிவைப் பாதிப்ப தால் இனப் பெருக்கத்தின் திறன் குறைகின்றது.

4. குரோமோசோம் பொருள் அளவில் மாற்றமடையாமல் மாறி அமைந்து கொள்ளுவதால் ஒரு மாறுபட்ட தோற்ற வெளி மைப்பு தோன்றுகின்றது. இது **இடவிளைவு (Position eff**... எனப்படுகின்றது.

தலைகீழ் மாற்றம் (inversion) - இதில் குரோமோசோமின் ஒரு ... 180^{0} தலை கீழாகத் திரும்பி அமைகின்றது. a b c d e f g h i ... வரிசையாக ஜீன் அமைப்புக் கொண்ட குரோமோசோமில் b ... ழக்கும் அருகே உடைதல் நடைபெற்று c d e f g ... தலைகீழாக மாறி ஜீன்கள் a b g f e d c h i என்று அ... தலைகீழ் மாற்றம் எனப்படுகின்றது. இது இரு ... படுகின்றது. அவை:

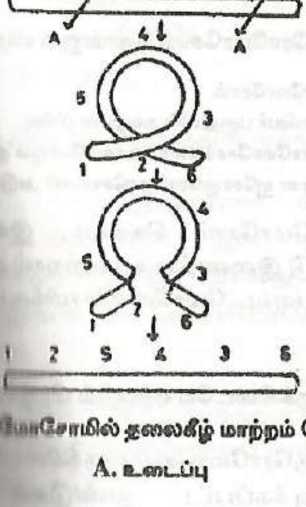
1. **பாராசென்ட்ரிக் தலைகீழ் மாற்றம்** - சென்ட்ரோ... ஒரே பக்கத்தில் ஒரு உடைதல்களும் ஏற்பட்டு, தலைகீ... ஒரே பக்கத்தில் நடந்தால் அது பாரா, சென்ட்ரிக் தலைகீழ்... எனப்படுகின்றது. தலைகீழாக மாறியமைந்த துண்டி... ரோமியர் இருப்பதில்லை. பா. சென்ட்ரிக் தலைகீழ்... சென்ட்ரோமியரின் ஒரு பக்கத்தில் மட்டும் நடைபெற... ஹெறாமோபிரேக்கியல் தலைகீழ் மாற்றம் எனப்... சென்ட்ரோமியரின் இரு பக்கங்களிலும் நடை... பிரேக்கியல் தலைகீழ் மாற்றம் எனப்படுகின்றது.

2. பெரிசென்ட்ரிக் தலைகீழ் மாற்றம் - இவ்வகையில் தலைகீழாக மாறும் குரோமோசோம் பகுதியில் சென்ட்ரோமியர் அமைந்திருக்கின்றது. அதாவது சென்ட்ரோமியரின் இரு பக்கங்களிலும் உடைதல் நடைபெற்று, சென்ட்ரோமியர் உள்ள பகுதி தலைகீழாக மாறியமைகின்றது. பெரிசென்ட்ரிக் தலைகீழ் மாற்றம் ஒரே ஒரு குரோசோமில் நடைபெற்றால் குரோமோசோமல் தலைகீழ் மாற்றம் என்றும்; இரு ஒத்த குரோமோசோம்களிலும் நடைபெற்றால் **அல்லோசோமல் தலைகீழ் மாற்றம்** என்றும் ஒவ்வா குரோமோ சோம்களில் நடைபெற்றால் **ஹெட்டிரோ குரோமோசோமல் தலைகீழ் மாற்றம்** என்றும் அழைக்கப்படுகின்றன.

தலைகீழ் மாற்றத்தின் மரபியல் முக்கியத்துவம்

1. ஓரளவு DNA, உடைக்கப்படும் இடங்களில் இணைக்கப்படுகின்றது. இதனால் திடீர் மரபு மாற்றம் அடைய வாய்ப்புக்கள் இருக்கின்றன.

2. இடவிளைவு ஏற்படுகின்றது. யூகுரோமாட்டிக் பகுதி ஹெட்டிரோகுரோமாட்டிக் பகுதிக்கும், ஹெட்டிரோ குரோமாட்டிக் பகுதி யூகுரோமாட்டிக் பகுதிக்கும் மாற்றப்படுவதால் படியெடுத்தல் செயல்கள் பாதிக்கப்படுகின்றன.

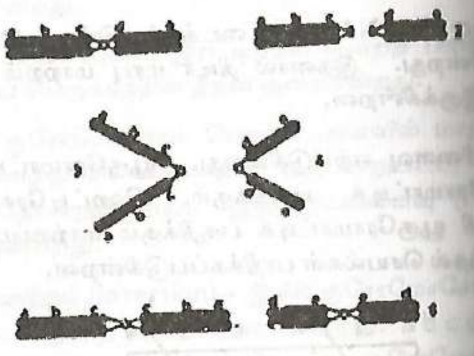


குரோமோசோமில் தலைகீழ் மாற்றம் தோன்றும் விதம்

A. உடைப்பு

3. இயல்பான நீள்வச இணைதல் குரோமோசோ[illegible] கிடையே நடைபெற முடிவதில்லை. குறுக்கெதி[illegible] குறைக்கப்படுகின்றது.

4. ஐசோகுரோமோசோம்கள் - ஒரு குரோமோசோ[illegible] கைகளும் ஒரே அச்சாக இருந்தால் அது ஐசோகு[illegible] எனப்படுகின்றது. சென்ட்ரோமியர் தவறான [illegible] பிரிவடைவதினால் ஐசோகுரோமோசோம் தோன்று[illegible] கருதப்படுகின்றது. குரோமோசோமின் ஒரு கை [illegible] பிரிவதினால் இவை தோன்றுகின்றது. இதில் ஒரு [illegible] ஜீன்கள் இரட்டிப்பாக இருக்கின்றன.



படம் 50 : ஐசோகுரோமோசோம் தோன்றும் விதம் (De [illegible]

1. மூல குரோமோசோம்
2. சென்ட்ரோமியர் பகுதியில் தவறான பிரிவு
3, 4. ஐசோ குரோமோசோம்களாக மாறப்போகும் குரோமா[illegible]
5, 6. முழுமையான ஐசோகுரோமோசோம்கள் அடுத்த [illegible]

ஐசோகுரோமோசோம் கொண்ட இனச்செல் [illegible] இனச் செல்களோடு இணைந்து கருவுற்றால் பாதியள[illegible] மிக்குக்கும் பாதியளவு மோனோசோமிக்குமான [illegible] கின்றது.

குரோமோசோம்களுக்கிடையே ஏற்படும் பிறழ்ச்சிகள்

ஒவ்வாக் குரோமோசோம்களுக்கிடையே [illegible] ஏற்பட்டு துண்டிக்கப்பட்ட துண்டுகள் இ[illegible]

...களுக்கிடையே எதிர்மாற்றங்கள் அடைந்தால் அது ...களுக்கிடையே ஏற்படும் பிறழ்ச்சிகள் எனப்படு-... கீழ்வருமாறு :

... மாற்றம் அடைதல் (Translocation) - இதில் ஒரு ...ப்பில் உள்ள ஜீன் தொகுப்பு மற்றொரு பிணைப்பு ... மாற்றப்படுகின்றது. ஒவ்வா குரோமோசோமின் ஒரு ...க்கப்பட்டு மற்றொரு ஒவ்வா குரோமோசோமில் ...டுகின்றது.

... ஒவ்வா குரோமோசோம்கள் தங்களுக்கிடையே ... பரிமாறிக் கொண்டால் அது பரஸ்பர எதிர் ... எனப்படுகின்றது.

... குரோமோசோம்கள் தங்களுக்கிடையே துண்டுகளைப் ...கொண்டால் அது ஹோமோஸைகஸ் எதிர் இடமாற்றம் ...கின்றது.

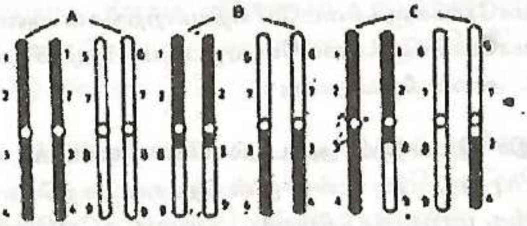
... குரோமோசோம்கள் தங்கள் துண்டுகளைப் ...கொண்டால் அது ஹெட்டிரோசைகஸ் எதிர் இடமாற்றம் ...கின்றது.

...க்கும் மேற்பட்ட ஒவ்வா குரோமோசோம்கள் துண்டுகளைப் பரிமாறிக் கொண்டால் பன்மய எதிர் ... எனப்படுகின்றது.

...கஸ் எதிர் இட மாற்றத்தின் முக்கியத்துவம்

...அளவு மலட்டுத்தன்மை கொண்ட உயிரிகள் ...கின்றன. ஏனெனில், இவ் எதிர் இடமாற்றத்தின் ... இரண்டில் ஒன்று அல்லது மூன்றில் இரண்டு ... முழுமையான குரோமோசோம் தொகுதிகளைப் ...வதில்லை.

... எதிர் இடமாற்றத்தினால் இட விளைவு ..., உயிரியல் புறத்தோற்றப் பண்புகளில் மாற்றங்கள் ...கின்றன.



படம் 51 : குரோமோசோமில் எதிர் இடமாற்றங்கள் ஏற்படுதல்

A - இயல்பான எதிர் இடமாற்றம்

B - ஒத்த கருமுட்டை எதிர் இடமாற்றம்

C - ஒவ்வாக் கருமுட்டை எதிர் இடமாற்றம்

3. எதிர் இடமாற்றத்தினால் இட விளைவு ஏற்படுவதால் உயிரியல் புறத்தோற்றப் பண்புகளில் மாற்றங்கள் காணப்படு கின்றன.

வினாக்கள்

1. திடீர் மரபு மாற்ற வகைகளை விவரி.
2. ஜீன் திடீர் மரபு மாற்றம் பற்றி ஒரு கட்டுரை எழுது.
3. குரோமோசோம் திடீர் மரபு மாற்றம் பற்றி ஒரு கட்டுரை வரைக.
4. சிறு குறிப்பெழுதுக.
   - a. திடீர் மரபு மாற்றங்களின் பண்புகள்.
   - b. நிலைத்திரிபு அல்லது டிரான்சிஷன்
   - c. பேஸ் அனலாக்கள்
   - d. ஜீன்களில் திடீர் மரபு மாற்றத்தைத் தோற்றுவிக்கும் காரணிகள்
   - e. குறை அல்லது நீக்கம்
   - f. இரட்டித்தல்
   - g. தலைகீழ் மாற்றம்.