

மரபியலும் புற்றுநோயும்



- # ஜீன்கள் டி ஆக்சிரிபோநூக்லியிக் அமிலத்தால் (டிஎன்ஏ) உருவாக்கப்படுகின்றன, மேலும் அவை உடலின் ஒவ்வொரு செல்லிலும் காணப்படுகின்றன
- # எவ்வளவு வேகமாக செல் வளர வேண்டும், எப்போது அது பிரிய வேண்டும் மற்றும் எவ்வளவு காலம் அது உயிர்வாழ வேண்டும் உட்பட செல்லின் செயல்பாடுகளை ஜீன் கட்டுப்படுத்துகிறது
- # ஆராய்ச்சியாளர்கள், ஒவ்வொரு செல்லிலும் 30,000 வெவ்வேறு ஜீன்கள் இருப்பதாக மதிப்பிட்டுள்ளனர்

ஜீன்களும்
புற்றுநோயும்

ஜீன்கள்

- ஜீன்கள் குறிப்பிட்ட செயல்பாடுகளைக் கொண்ட புரதங்களை உருவாக்குவதன் மூலம் செல்களின் பணியைக் கட்டுப்படுத்துவதுடன், செல்லிற்கான தூதராகவும் செயலாற்றுகின்றன
- எல்லா புற்றுநோய்களும் ஒரு செல்லில் உள்ள ஒன்று அல்லது அதற்கு மேற்பட்ட ஜீன்கள் பிறழ்வதால் (மாறுவதால்), அசாதாரண புரதத்தை உருவாக்குவதால் அல்லது புரதத்தை உருவாக்காமல் இருப்பதால் தொடங்குகின்றன
- ஒரு அசாதாரண புரதத்தால் வழங்கப்படும் தகவல்கள் சாதாரண புரதத்திலிருந்து மாறுபட்டது, அதனால் செல்கள் கட்டுப்பாடின்றி பெருகி புற்றாக மாறும்

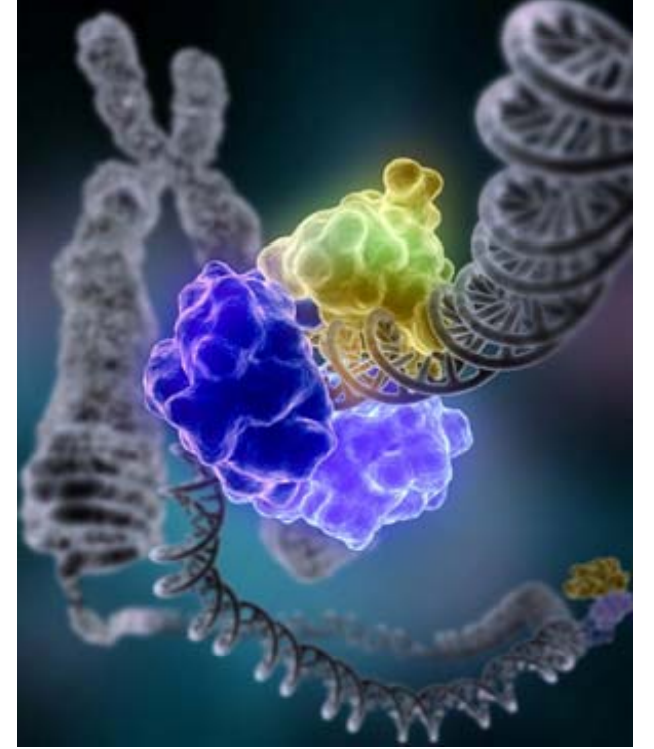
ஜீன் பிறழ்வுகள்

- பிறழ்வுகள் என்பது ஜீனின் டிஎன்ஏவில் ஏற்படும் அசாதாரண மாற்றங்களாகும்
- டிஎன்ஏவின் கட்டமைப்பு தொகுதிகள், ஜீன் மற்றும் அதன் செயல்பாட்டைத் தீர்மானிக்கும் தளங்கள் என்று அழைக்கப்படுகின்றன
- ஒரு ஜீனை உருவாக்கும் ஆயிரக்கணக்கான தளங்களில் ஒன்றில் ஏற்படும் மாற்றம் கூட பெரிய விளைவை ஏற்படுத்த முடியும்

- செல்கள் பெரும்பாலும் பிறழ்வுகளால் புற்றுநோய் செல்களாக மாறுகின்றன
- ஒரு செல், புற்றுநோய் செல்லாக மாறும் முன் பெரும்பாலும் பல பிறழ்வுகள் தேவைப்படும்
- பிறழ்வுகளானவை செல் வளர்ச்சி மற்றும் பிரிவைக் கட்டுப்படுத்தும் பல்வேறு ஜீன்களைப் பாதிக்கலாம். இந்த ஜீன்களில் சில, கட்டி தணிப்பான் ஜீன்கள் என்று அழைக்கப்படுகின்றன
- பிறழ்வுகளால் சில சாதாரண ஜீன்களும், புற்று ஜீன்கள் எனப்படும் புற்றுநோய்க்கு காரணமான ஜீன்களாக மாறுகின்றன

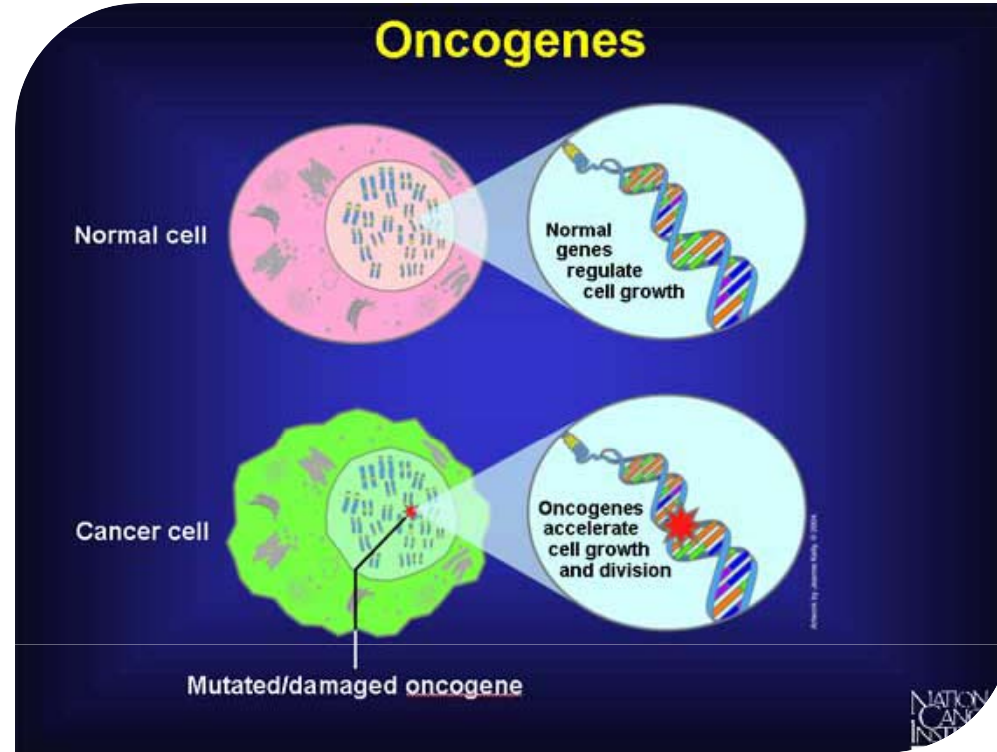
கட்டி தணிப்பான் ஜீன்கள்

- கட்டி தணிப்பான் ஜீன்கள் என்பவை பாதுகாப்பு ஜீன்களாகும்
- பொதுவாக, செல்கள் எவ்வளவு வேகமாக பிரிந்து புதிய செல்களை உருவாக்குகின்றன என்பதைக் கண்காணித்து, அவை செல்லின் வளர்ச்சியை ஒடுக்குகின்றன (கட்டுப்படுத்துகின்றன), பொருந்தாத டிஎன்ஏஐப சரிசெய்கின்றன, செல் எப்போது இறக்க வேண்டும் எனக் கட்டுப்படுத்துகின்றன
- ஒரு கட்டி தணிப்பான் ஜீன் பிறழும் போது, செல்கள் கட்டுப்பாடில்லாமல் வளர்கின்றன மேலும் படிப்படியாக கட்டி என்பபடும் நிறையை உருவாக்குகின்றன



புற்று ஜீன்கள்

- புற்று ஜீன்கள், ஒரு ஆரோக்கியமான செல்லினை புற்று செல்லாக மாற்றுகின்றன
- இந்த ஜீன்களில் ஏற்படும் உருமாற்றங்கள் கிட்டத்தட்ட எப்போதும் பெறப்பட்டதாகவே உள்ளது (மரபுரீதியானதல்ல)



பிறழ்வுகளின் வகைகள்

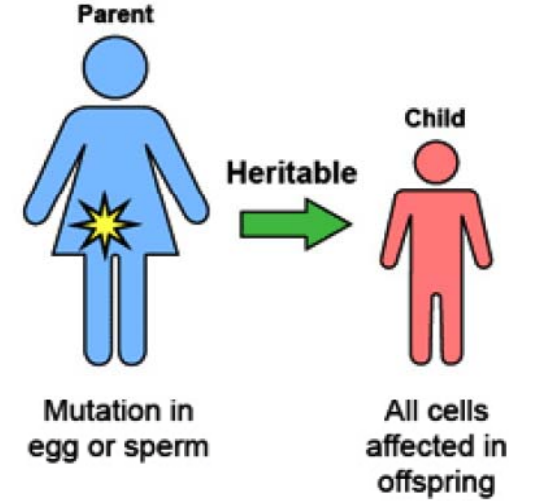
ஜீன் பிறழ்வுகளில் 2 முக்கிய வகைகள் உள்ளன:

1. மரபுரீதியானது

- ஒரு மரபுவழி ஜீன் பிறழ்வு என்பது குழந்தையை உருவாக்கும் கரு முட்டை அல்லது வீந்தணுவிலேயே காணப்படும்
- முட்டை, விந்தணு மூலம் கருத்தரித்த பின், அது கருவுற்ற அண்டம் எனப்படும் ஒரு செல்லை உருவாக்கும், பின்னர் அது பிரிந்து பிண்டத்தை (குழந்தையாக உருவாகும்) உருவாக்குகிறது
- உடலின் அனைத்து செல்களும் இந்தச் செல்லில் இருந்தே உருவாவதால், இந்த வகையான பிறழ்வு உடலின் எல்லா செல்லிலும் இருக்கும், அதனால் இது அடுத்த தலைமுறைக்கும் கடத்தப்படும்
- இந்த வகையான பிறழ்வு நுண்ணுயிர்வழி (செல்கள், முட்டைகள் மற்றும் வித்தணுவில் இருந்து உருவாக்கப்படுவதால் அவை நுண்ணுயிர் செல்கள் எனப்படுகின்றன) அல்லது பரம்பரை பிறழ்வுகள்
- மரபுவழி பிறழ்வுகள் புற்றுநோய்களின் ஒரு சிறிய பகுதிக்கு மட்டுமே நேரடி காரணமாக இருக்கலாம் எனக் கருதப்படுகிறது

Germline mutations

- Present in egg or sperm
- Can be inherited
- Cause cancer family syndrome



2. பெறப்பட்ட பிறழ்வு

- பெறப்பட்ட பிறழ்வு என்பது, கருவுற்ற முட்டையில் இருக்காது, பிந்தைய ஆனால் ஒரு கட்டத்தில் ஏற்படும்
- இது ஒரு செல்லில் ஏற்பட்டு, பின்னர் அதிலிருந்து உருவாகும் மற்ற செல்களுக்கும் பரவுகிறது
- இந்த வகையான பிறழ்வு, கருவை உருவாக்கும் முட்டை அல்லது விந்தணுவில் இருக்காது, அதனால் அது அடுத்த தலைமுறைக்குக் கடத்தப்படாது
- பெறப்பட்ட பிறழ்வுகள், மரபுவழி பிறழ்வுகளைக் காட்டிலும் அதிகமாகக் காணப்படுகிறது
- பெரும்பாலான புற்றுநோய்கள் பெறப்பட்ட பிறழ்வுகளால் ஏற்படுகின்றன. இந்த வகையான பிறழ்வு சிதறலான அல்லது உடலிற்குரிய பிறழ்வு என்றும் அழைக்கப்படுகிறது

Somatic mutations

- Occur in *nongermline* tissues
- Cannot be inherited

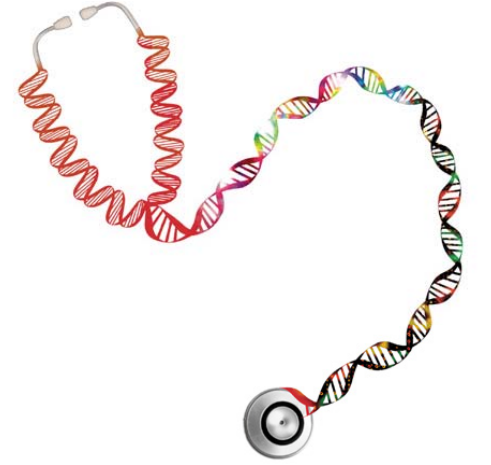


Nonheritable

Mutation in tumor only
(for example, breast)

புற்றுநோய் கண்டறிதல் மற்றும் சிகிச்சையில், ஜீன்கள் எவ்வாறு உதவுகின்றன

- சில பிறழ்வுகள் பொதுவாக, சில வகையான புற்றுநோய்களின் செல்களில் காணப்படுகின்றன
- செல்களின் சில பிறழ்வுகளைக் கண்டுபிடிப்பதன் மூலம் புற்றுநோய் கண்டறிதலை உறுதிப்படுத்த முடியும்
- பிறழ்விற்காக செல்களைப் பரிசோதனை செய்வதை, நோயினைக் கண்டறிந்து பிறகு சிகிச்சைக்கு எவ்வாறு புற்றுநோய் செயலாற்றுகிறது என்பதைப் பார்க்கவும் பயன்படுத்தப்படுகிறது



**குடும்ப புற்றுநோய்
சிண்ட்ரோம்ஸ்**

குடும்ப புற்றுநோய் சிண்ட்ரோம்ஸ்

- பல குடும்பங்களில் சிலருக்காவது புற்று நோய் இருக்கிறது
- சில வகையான புற்றுநோய் சில குடும்பங்களில் இருக்கலாம், ஏனெனில் குடும்ப உறுப்பினர்கள் அனைவரும், பல வகையான புற்றுநோய்களை ஏற்படுத்தும் புகை பிடித்தல் போன்ற பொதுவான சில இடர் காரணிகளுக்கு மொத்தமாக உட்படுகின்றனர்
- உடற்பருமன் போன்ற பிற காரணிகளின் காரணமாகவும், குடும்பத்தினர் புற்றுநோய் ஆபத்தில் இருக்கலாம்

குடும்ப புற்றுநோய் சிண்ட்ரோம்ஸ் - எப்போது நான் அச்சப்பட வேண்டும்?

சில விஷயங்கள், குடும்ப புற்றுநோய் சிண்ட்ரோம்
இருந்தால் அதிகமாக புற்றுநோய் வரக் காரணமாக
அமைகின்றன, அவை

- சிறுநீரகப் புற்றுநோய் போன்ற அசாதாரணமான அல்லது அரிய வகையின் பல வழக்குகளில்
- 20 வயதில் பெருங்குடல் புற்றுநோய் போன்ற வழக்கத்தை விட இளம் வயதில் புற்றுநோய் ஏற்படல்
- ஒரே நபருக்கு ஒன்றுக்கும் மேற்பட்ட வகை புற்றுநோய் ஏற்படுதல், அதாவது ஒரு பெண்ணிற்கு மார்பகப் புற்றுநோய் மற்றும் கர்ப்பப்பை புற்றுநோய் ஏற்படல்
- இரண்டு கண்கள், இரண்டு சிறுநீரகங்கள், இரண்டு மார்புகள் என ஜோடியான உறுப்புகளில் புற்றுநோய் ஏற்படல்
- சகோதரன், சகோதரி என உடன்பிறந்தவர்களில் ஒன்றிற்கும் மேற்பட்ட தீவிர புற்றுநோய் தாக்குதல் இருத்தல்
- மார்பக புற்றுநோய் ஆணிக்கு ஏற்படுதல் போன்ற வழக்கமற்ற பாலின புற்றுநோய்

குடும்ப புற்றுநோய் சிண்ட்ரோமஸின் எடுத்துக்காட்டுகள்

பரம்பரை மார்பகம் மற்றும் கருப்பை புற்றுநோய்

- சில குடும்பங்களில் பல பெண்களுக்கு மார்பக அல்லது கருப்பை புற்றுநோய் தாக்கியுள்ளதை மருத்துவர்கள் கவனித்தனர்
- பெரும்பாலும் புற்றுநோய் வழக்கத்தை விட இளைய வயதினருக்குக் காணப்பட்டது மேலும் சில பெண்களுக்கு ஒன்றுக்கும் மேற்பட்ட புற்றுநோய் இருந்தது
- சிலருக்கு இரண்டு மார்பகங்களிலும் புற்றுநோய் இருக்கும், சிலருக்கு மார்பகப் புற்றுநோயுடன், கருப்பை புற்றுநோயும் காணப்பட்டது.
- மருந்துவர்கள் இந்தக் குடும்பத்தினருக்கு நோய்க்கு, பரம்பரை மார்பக மற்றும் கருப்பை புற்றுநோய் (HBOC) என பெயர் சூட்டினர்
- விஞ்ஞானிகள் இந்தக் குடும்பங்களின் ஜீன்களை ஆய்வுசெய்து, BRCA1 மற்றும் BRCA2 ஜீன்களைக் கண்டுபிடித்தனர். ஏனெனில் சில பெண்கள் (மற்றும் குடும்பங்கள்) புற்றுநோய் வரலாற்றின் அடிப்படையில் HBOC இருந்தது, ஆனால் இந்த ஜீன்களில் பிறழ்வுகள் இல்லை
- ஒரு குடும்பத்தில் யாருக்காவது BRCA பிறழ்வு காணப்பட்டால், பெற்றோர், சகோதர சகோதரிகள் மற்றும் குழந்தைகள் போன்ற அவர்களது நெருங்கிய உறவினர்களுக்கும் கூட, பிறழ்வு காணப்பட 50% வாய்ப்பு இருக்கிறது என்று அர்த்தமாகும்

குடும்ப புற்றுநோய் சிண்ட்ரோம்ஸின் எடுத்துக்காட்டுகள்

பரம்பரை விழுதிய-அல்லாத மலக்குடல் புற்றுநோய்

- பெருங்குடல் புற்றுநோயிக்கான ஒரு நபரின் ஆபத்தை அதிகரிக்கின்ற மிகவும் பொதுவான மரபுரிமை நோய் பரம்பரை அல்லாத விழுதிய மலக்குடல் புற்றுநோய் (HNPCC) அல்லது லிஞ்ச் சிண்ட்ரோம் எனப்படும்
- இந்த சிண்ட்ரோம் உள்ளவர்களுக்கு மலக்குடல் புற்றுநோய் வரும் ஆபத்து அதிகமாக உள்ளது
- இந்தப் புற்றுநோய் பெரும்பாலும் 50 வயத்திற்கு முன் ஏற்படுகிறது
- HNPCC, பெண்களுக்கு எண்டோமெட்ரியல் புற்றுநோய் ஆபத்தையும் அதிகரிக்கிறது
- HNPCC உடன் தொடர்புடைய பிற புற்றுநோய்கள் - கருப்பை, வயிறு, சிறு குடல், கணையம், சிறுநீரகம், மூளை, சிறுநீர்க்குழாய் மற்றும் பித்த நாள புற்றுநோய் ஆகியவை ஆகும்
- ஒரு குடும்பத்தில் யாருக்காவது HNPCC காணப்பட்டால், பெற்றோர், சகோதர சகோதரிகள் மற்றும் குழந்தைகள் போன்ற அவர்களது நெருங்கிய உறவினர்களுக்கும் கூட, பிறழ்வு காணப்பட 50% வாய்ப்பு இருக்கிறது என்று அர்த்தமாகும்

குடும்ப புற்றுநோய் சிண்ட்ரோம்ஸின் எடுத்துக்காட்டுகள்

லி-பிராவமேனி சிண்ட்ரோம்

- லி-பிராவமேனி என்பது சதைப்புற்றுநோய், லுகேமியா, மூளை புற்றுநோய், சிறுநீரகப் பை மற்றும் மார்பக புற்றுநோய் போன்ற புற்றுநோய்களுக்குப் காரணமாகும் ஓர் அரிய சிண்ட்ரோம் ஆகும்
- பெரும்பாலும் குழந்தை பருவத்தில் தான் புற்றுநோய்கள் ஏற்படுகின்றன என்றாலும் மார்பக புற்றுநோய் பதின் பருவத்தினருக்கு ஏற்படுகிறது
- லி-பிராவமேனி கொண்டவர்கள் தங்கள் வாழ்நாளில் ஒன்றுக்கும் மேற்பட்ட புற்றுநோய்களாலும் பதிக்கப்படலாம்

மரபணு பரிசோதனை



மரபணு பரிசோதனை

- மரபணு பரிசோதனை என்பது, ஒரு நபரின் மரபணுக்கள் அல்லது குரோமோசோம்களில் இருக்கும் மாற்றங்களை மருத்துவ சோதனைகளைப் பயன்படுத்தி கண்டறியும் செயல்முறை ஆகும்
- நூற்றுக்கணக்கான வெவ்வேறு மரபணு சோதனைகள் இன்று பயன்படுத்தப்படுகின்றன, அவை மேலும் அபிவிருத்தி செய்யப்படுகின்றன

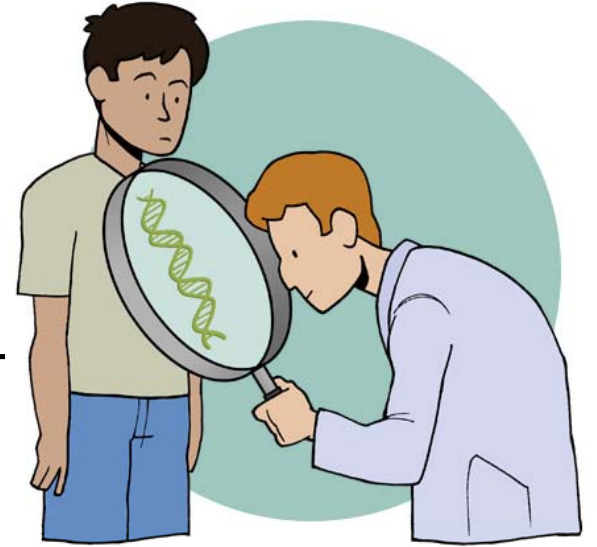
பரம்பரை நோய்களுக்கான மரபணு பரிசோதனை

- மரபணு பரிசோதனையை வெவ்வேறு சூழ்நிலைகளில் பயன்படுத்தலாம்
- பெரும்பாலும் புற்றுநோய் ஆபத்தைப் பரிசோதிக்க, முன்னுணர் மரபணு சோதனை எடுப்பதும் சோதனைகள் மேற்கொள்ளப்படுகின்றன
- ஒருவருக்கு நோய் வரும் ஆபத்து உள்ளதா என்பதைப் பார்க்க, ஜீன பிறழ்வுகளைப் கண்டறியப் பயன்படுத்தப்படுகின்றன
- மரபணு பரிசோதனையில் கேரியர் பரிசோதனை, மகப்பேறுக்கு முற்பட்ட கால நோய்க்கூறு சோதனை மற்றும் பிறந்தகுழந்தைக்கான நோய்க்கூறு பரிசோதனை ஆகியவையும் உள்ளடக்கியுள்ளது

புற்றுநோய் ஆபத்திற்கான மரபணு பரிசோதனை

புற்றுநோய் சம்பந்தப்பட்ட மரபணு சோதனைகள் பொதுவாக முன்னுணர் மரபணு சோதனைகளாகவே செய்யப்படுகின்றன. அவை மேலும்:

- ஒருவரின், குறிப்பிட்ட புற்றுநோய் ஆபத்தை அதிகரிக்கும் குறிப்பிட்ட ஜீன் பிறழ்வைக் கண்டறியப் பயன்படுகின்றன
- ஒரு நபர் அல்லது குடும்பத்தின், சந்தேக ஜீன் பிறழ்வை உறுதிப்படுத்தப் பயன்படுகின்றன



மரபணு மாற்றங்களுக்காக புற்றுநோய் செல்களைப் பரிசாதனை செய்தல்

- சில வேளைகளில் ஒரு நபருக்கு புற்றுநோய் இருப்பதாக கண்டறியப்பட்ட பிறகு மருத்துவர் புற்றுநோய் செல்களின் மாதிரிகளில் ஜீன் மாற்றங்களுக்கான சோதனைகளைச் செய்யச் சொல்வார்
- இந்தச் சோதனைகள் ஒருவரின் நோய் முன்கணிப்பைத் தருவதுடன், அவை ஒரு குறிப்பிட்ட சிகிச்சை முறை பலனளிக்குமா என்பதையும் தெரிவிக்கும்

உருவாக்கியவர்



www.magnahealthsolutions.com