

บทที่ 4

ยีนกับโครโมโซม

(Gene and Chromosome)

4.1 โครโมโซม (chromosome)

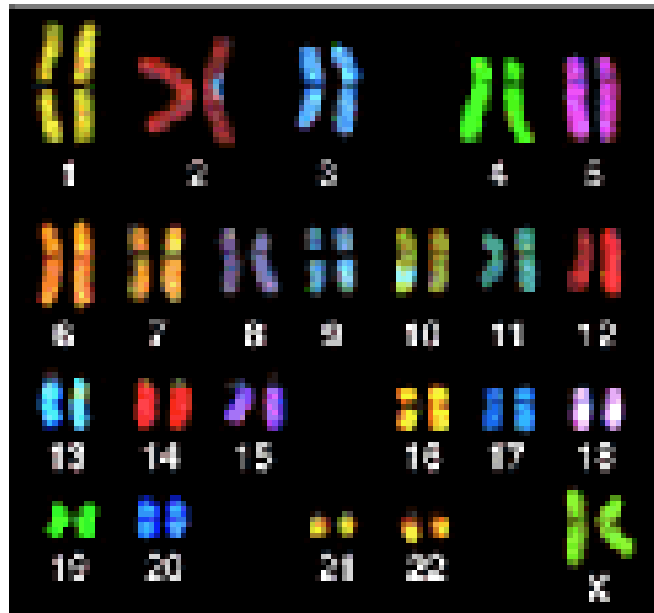
การศึกษาโครโมโซม หรือ คาร์ิโอไทป์ (karyotype) ของสิ่งมีชีวิตทั่วไปจะดูจากลักษณะรูปร่าง และจำนวนของโครโมโซมทั้งหมด เช่น คาร์ิโอไทป์ของคน ประกอบด้วยโครโมโซมทั้งหมด 46 แท่ง หรือ 23 คู่ (รูปที่ 4.1) โครโมโซมแท่งที่เป็นคู่กันจะมีรูปร่างเหมือนกัน และมีตำแหน่งของยีนตรงกัน เรียกว่า โครโมโซมคู่เหมือน (homologous chromosome)

โครโมโซมคู่เหมือนสามารถแบ่งได้ 2 ประเภท ดังนี้

- ออโทโซม (autosome) คือ โครโมโซมคู่เหมือนที่พบได้ทั้งในเพศหญิง และเพศชาย เช่น คนจะมีออโทโซมจำนวน 22 คู่ คือ โครโมโซมคู่ที่ 1-22
- โครโมโซมเพศ (sex chromosome) คือ โครโมโซมคู่เหมือนที่พบเฉพาะเพศนั้นๆ และมีบทบาทในการกำหนดเพศของสิ่งมีชีวิต เช่น เพศหญิง จะมีโครโมโซมคู่หนึ่งที่มียูรูปร่างเหมือนกัน (XX) สำหรับเพศชาย จะมีโครโมโซมคู่หนึ่งที่มียูรูปร่างแตกต่างกัน (XY) เช่น คนจะมีโครโมโซมเพศจำนวน 1 คู่ คือ โครโมโซมคู่ที่ 23

การศึกษารูปร่าง และพฤติกรรมของโครโมโซมทั่วไปจะย้อมติดสีจำเพาะ เช่น สืออร์ซีน (orcein) หรือสีกิมซา (giemsa) และจากการศึกษาโครโมโซมในระยะการแบ่งเซลล์แบบไมโทซิส พบว่าโครโมโซมบางส่วนมีการติดสีเข้ม และจางแตกต่างกัน เรียกว่า เฮเทโรพิกโนซิส (heteropycnosis)

- ส่วนที่ติดสีเข้ม เรียก เฮเทโรโครมาทิน (heterochromatin) ซึ่งเป็นบริเวณที่ DNA มีลำดับเบสซ้ำๆ กัน และไม่มียีนควบคุมลักษณะพันธุกรรมโดยตรง
- ส่วนที่ติดสีจาง เรียก ยูโครมาทิน (euchromatin) ซึ่งเป็นบริเวณที่ DNA มีลำดับเบสซับซ้อน ซึ่งมีหน้าที่ควบคุมลักษณะพันธุกรรมในการสังเคราะห์โปรตีน



รูปที่ 4.1 การศึกษาโครโมโซม หรือ คาร์ิโอไทป์ของคน

(แหล่งที่มา: <http://www.laskerfoundation.org/rprimers/gnn/wagn/images/karyotype.gif>)

นอกจากนี้โครโมโซมแต่ละแท่งอาจมีรูปร่างแตกต่างกัน ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับตำแหน่งของเซนโทรเมียร์ ซึ่งทำหน้าที่เป็นแกนหลักสำหรับการเคลื่อนที่ของโครโมโซมภายในเซลล์ในช่วงระยะการแบ่งเซลล์ รูปร่างของโครโมโซม สามารถแบ่งได้ ดังนี้

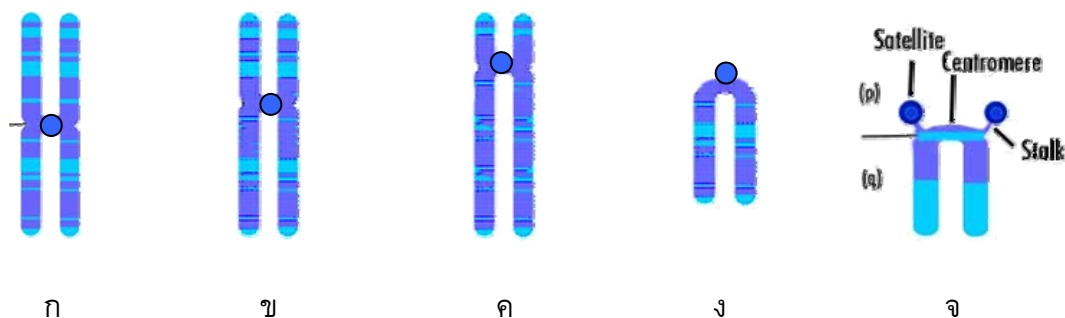
- เมทาเซนทริกโครโมโซม (metacentric chromosome) คือ โครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่บริเวณกึ่งกลางหรือเกือบกึ่งกลางของแท่งโครโมโซม ทำให้แขนทั้งสองข้างของโครโมโซมมีขนาดความยาวเท่ากันหรือใกล้เคียงกันมาก (รูปที่ 4.2 ก)

- ซับเมทาเซนทริกโครโมโซม (submetacentric chromosome) คือ โครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่ค่อนข้างใดข้างหนึ่งของแท่งโครโมโซมไม่มากนัก ทำให้แขนของโครโมโซมข้างหนึ่งยาวกว่าแขนอีกข้างหนึ่งเล็กน้อย (รูปที่ 4.2 ข)

- อะโครเซนทริกโครโมโซม (acrocentric chromosome) คือ โครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่ค่อนข้างใดข้างหนึ่งของแท่งโครโมโซม ทำให้แขนของโครโมโซมข้างหนึ่งยาวกว่าแขนอีกข้างหนึ่งมาก (รูปที่ 4.2 ค)

- เทโลเซนทริกโครโมโซม (telocentric chromosome) คือ โครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่ปลายสุดของแท่งโครโมโซม ทำให้โครโมโซมนั้นมีเพียงแขนเดียว (รูปที่ 4.2 ง)

โดยทั่วไปบริเวณที่เป็นตำแหน่งของเซนโทรเมียร์จะปรากฏเป็นรอยคอดของโครโมโซม ซึ่งเรียกรอยคอดนี้ว่ารอยคอดปฐมภูมิ (primary constriction) บางกรณีอาจพบรอยคอดเช่นนี้เพิ่มขึ้นไปอีก 1 ตำแหน่ง เรียกรอยคอดที่เพิ่มขึ้นมานี้ว่า รอยคอดทุติยภูมิ (secondary constriction) ซึ่งอาจพบอยู่บริเวณกลาง หรือใกล้กับส่วนปลายของแขนข้างใดข้างหนึ่งของโครโมโซม ซึ่งอาจมีผลทำให้โครโมโซมบางแท่งมีลักษณะเป็นดั่งห้อยยื่นออกมาที่บริเวณปลายสุดของโครโมโซม เรียกส่วนนี้ว่า แซเทลไลต์ (satellite) (รูปที่ 4.2 จ)



รูปที่ 4.2 รูปร่างของโครโมโซมแบบต่างๆ

(ก) เมทาเซนทริกโครโมโซม (ข) ซับเมทาเซนทริกโครโมโซม (ค) อะโครเซนทริกโครโมโซม
(ง) เทโลเซนทริกโครโมโซม (จ) โครโมโซมแบบมีแซเทลไลต์

4.1.1 การกำหนดเพศ (sex determination)

ในสัตว์ทั่วไปรวมทั้งคน

เพศหญิง (XX): สร้างไข่ปกติ ที่มีโครโมโซม X อยู่เพียง 1 แท่งเสมอ เรียกเซลล์สืบพันธุ์ที่มีโครโมโซมเหมือนกันในเพศหญิงว่า โฮโมแกเมติก (homogametic)

เพศชาย (XY): สร้างสเปิร์ม ซึ่งแตกต่างกัน 2 ชนิด โดยชนิดหนึ่งจะมีโครโมโซม X อยู่ 1 แท่ง และอีกชนิดหนึ่งจะมีโครโมโซม Y อยู่ 1 แท่ง เรียกเซลล์สืบพันธุ์ที่มีโครโมโซมต่างกันเพศชายว่า เฮเทโรแกเมติก (heterogametic)

แต่มีสัตว์บางชนิด เช่น ผีเสื้อ ไก่ นกชนิดต่างๆ ที่ตัวเมียมีโครโมโซมเพศต่างกัน (WZ) แต่ในตัวผู้มีโครโมโซมเพศเหมือนกัน (ZZ) โดย W แทน X และ Z แทน Y

สำหรับแมลงพวกออร์โทปเทรา (Orthoptera) เช่น ตั๊กแตน จิ้งหรีด ตัวเมียมีโครโมโซมเพศ (XX) แต่ในตัวผู้มีโครโมโซมเพศ (X) ดังนั้นตั๊กแตนตัวผู้จึงมีโครโมโซมน้อยกว่าตั๊กแตนตัวเมียอยู่ 1 แท่งเสมอ

นอกจากนี้ยังพบว่าผึ้งตัวเมียมีจำนวนโครโมโซม 32 แท่ง ซึ่งเป็นจำนวนดิพลอยด์ (2n) ในขณะที่ตัวผู้จำนวนโครโมโซมเพียง 16 แท่ง ซึ่งเป็นจำนวนแฮพลอยด์ (n) เท่ากับจำนวนแฮพลอยด์ที่อยู่ในเซลล์สืบพันธุ์ ที่เป็นเช่นนี้เนื่องจากผึ้งตัวผู้เกิดมาจากไข่ที่ไม่ได้มีการปฏิสนธิ แต่มันเจริญได้จากกลไกพิเศษ ดังนั้นผึ้งตัวผู้ที่ทำหน้าที่เป็นตัวผสมพันธุ์จึงมีกลไกพิเศษในการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ คือ สเปิร์ม (sperm) ให้มีจำนวนโครโมโซม 16 แท่งเท่ากับจำนวนโครโมโซมในร่างกายของผึ้ง

สำหรับพืช ไม่ปรากฏแน่ชัดว่ามีโครโมโซมเพศ เนื่องจากพืชส่วนใหญ่มีทั้งเกสรตัวผู้และเกสรตัวเมียอยู่ภายในดอกเดียวกัน แต่บางชนิดก็อยู่แยกกัน ซึ่งอาจมีกลไกการกำหนดเพศคล้ายกับสัตว์ทั่วไปด้วย

4.1.2 อัตราส่วนของเพศ

อัตราส่วนระหว่างเพศชาย และหญิงจะแตกต่างกันบ้างในวัยที่ต่าง ๆ กัน

- ระยะการเจริญของเอ็มบริโอ พบเพศชาย มากกว่าหญิง 1.6: 1
- ระยะที่ทารกหลุดจากครรภ์ พบเพศชาย ไกล่เคียงหญิง 1.06: 1
- ระยะหลังคลอดจนถึงอายุ 20 ปี พบเพศชายพอกับหญิง
- หลังจากช่วงอายุ 20 ปี มักพบเพศหญิงมากกว่าชาย

จากข้อมูลข้างต้นพบว่าระยะการเจริญของเอ็มบริโอ พบเพศชายมากกว่าหญิง เนื่องจากองค์ประกอบทางกายภาพของสเปิร์ม ซึ่งสเปิร์มที่มีโครโมโซม X และสเปิร์มที่มีโครโมโซม Y อาจมีคุณสมบัติต่างกัน ซึ่งเป็นผลให้สเปิร์มที่มีโครโมโซม Y สามารถปฏิสนธิกับไข่ได้มากกว่าสเปิร์มที่มีโครโมโซม X แต่หลังจากระยะการเจริญของเอ็มบริโอพบว่าอัตราส่วนของเพศชายเริ่มลดลงเมื่อเทียบกับเพศหญิง ซึ่งสาเหตุที่ทำให้เกิดความแตกต่างในอัตราส่วน

4.1.3 การควบคุมลักษณะฟีโนไทป์เพศ

เพศชาย ในระยะ 1-2 เดือนในครรภ์มารดาจะมีความทำงานร่วมกันของโครโมโซม XY และสารโปรตีน histological incompatibility ที่เกิดจากโครโมโซม Y หรือเรียกโปรตีนชนิดนี้ว่า H-Y antigen ซึ่งเป็นโปรตีนที่จำเป็นสำหรับการเจริญของอวัยวะ และกระบวนการสร้างสเปิร์ม (spermatogenesis) นอกจากนี้ยังมีฮอร์โมนเทสโทสเตอโรน ที่มีบทบาทเกี่ยวข้องกับการเจริญของอวัยวะ และการเจริญต่อไปเป็นเพศชายที่สมบูรณ์ตลอดชั่วอายุ

เพศหญิง ในระยะประมาณ 2 เดือนในครรภ์มารดา จะไม่พบโปรตีน H-Y antigen และฮอร์โมนเทสโทสเตอโรน จึงทำให้มีการเจริญของรังไข่ และส่วนอื่นๆของมดลูก

4.1.4 การเปลี่ยนแปลงกลับเพศ

การเปลี่ยนแปลงกลับเพศ อาจเกิดขึ้นได้โดยไม่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมเพศ แต่อาจขึ้นอยู่กับฮอร์โมนเทสโทสเตอโรน และโปรตีน H-Y antigen ซึ่งมีบทบาทสำคัญในการเจริญเป็นอวัยวะเพศในผู้ชาย การเปลี่ยนแปลงกลับเพศ อาจเกิดการเปลี่ยนแปลงจากชายกลายเป็นหญิง แม้ว่าคนนั้นมีโครโมโซม (46, XY) ที่เป็นเช่นนี้เนื่องจากยีนที่สร้างโปรตีน H-Y antigen เกิดความผิดปกติ ไม่สามารถสร้างโปรตีน H-Y antigen ได้ จึงส่งผลให้คนนี้ไม่มีการเจริญเป็นอวัยวะเพศของผู้ชาย แต่กลับเจริญเป็นอวัยวะเพศของผู้หญิงแทน ในทางตรงกันข้ามถ้ามียีนที่เกี่ยวข้องกับการเจริญเป็นอวัยวะเพศของผู้หญิงเกิดการมิวแทนต์ อาจทำให้เพศหญิงกลายเป็นเพศชายได้เช่นกัน

4.2 ยีนในโครโมโซมเพศ

ยีนที่อยู่ในโครโมโซมเพศ จะมีแบบแผนการถ่ายทอดกรรมพันธุ์แตกต่างไปจากยีนที่อยู่ในออโตโซม นอกจากนี้ยีนที่อยู่ในโครโมโซมเพศไม่จำเป็นต้องเกี่ยวข้องกับการควบคุมลักษณะทางเพศเสมอไป เช่น ยีนตาบอดสี ดังนั้นยีนที่อยู่ในโครโมโซม X เรียกว่า ยีนที่เกี่ยวข้องกับเพศ หรือ เซกซ์ลิงค์ยีน (sex-linked gene) สำหรับยีนที่อยู่ในโครโมโซม Y มักมีจำนวนน้อย เรียกว่า โฮแลนด์ริกยีน (holandric gene) เพราะเป็นยีนที่พบในเพศชายเท่านั้น

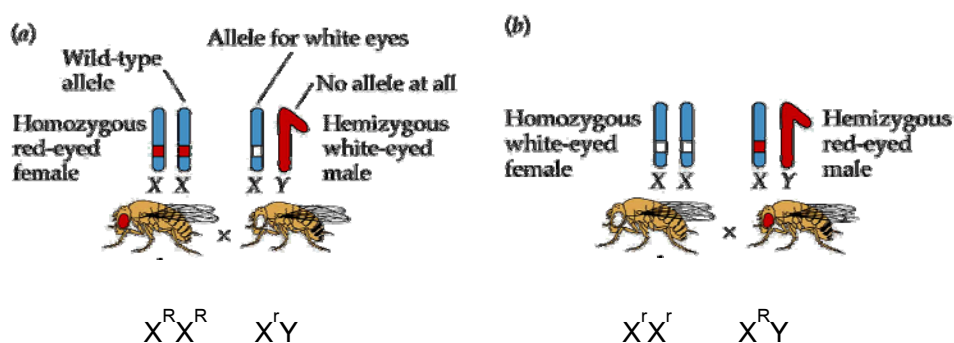
4.2.1 ยีนที่อยู่ในโครโมโซม X (sex-linked gene)

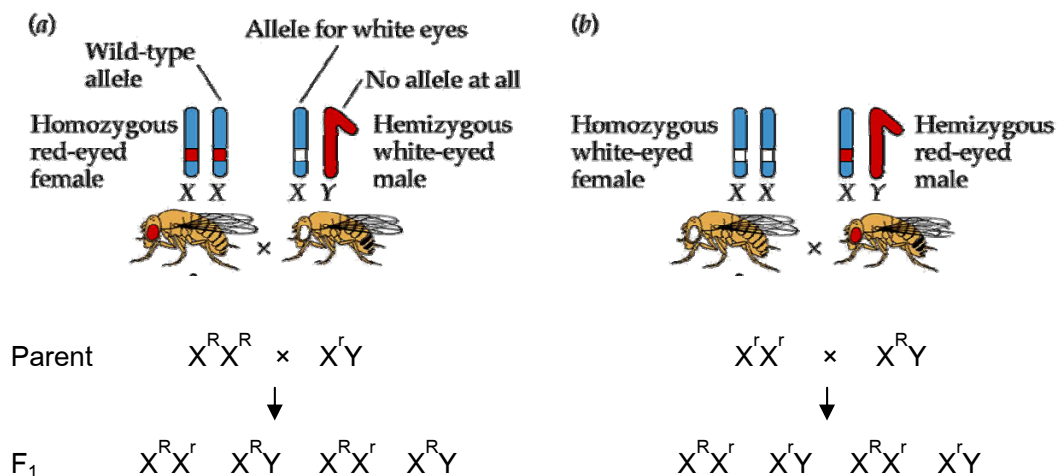
ค้นพบครั้งแรกในปี ค.ศ. 1908-1910 โดยที เอช มอร์แกน (T. H. Morgan) ระหว่างการศึกษาพันธุศาสตร์ของแมลงหวี่ 2 กรณี (รูปที่ 4.3)

กรณีที่ 1 ผสมพันธุ์แมลงหวี่ตัวเมียตาสีแดง $X^R X^R$ กับตัวผู้ตาสีขาว $X^r Y$

กรณีที่ 2 ผสมพันธุ์แมลงหวี่ตัวเมียตาสีขาว $X^r X^r$ กับตัวผู้ตาสีแดง $X^R Y$

R : ยีนเด่นในโครโมโซม X ควบคุมตาสีแดงของแมลงหวี่
r : ยีนด้อยในโครโมโซม X ควบคุมตาสีขาวของแมลงหวี่





รูปที่ 4.3 ผลการทดลองการผสมพันธุ์แมลงหวี่ทั้ง 2 กรณี

(แหล่งที่มา: Life: The Science of Biology, Seventh Edition, 2004)

จากการทดลองทำให้ทราบว่า

กรณีที่ 1 แมลงหวี่ตัวเมียในรุ่น F₁ มีตาสีแดงทุกตัว เนื่องจากมีจีโนไทป์ $X^R X^r$ ซึ่งจีโนไทป์ลักษณะนี้ถือว่ามียีนด้อยในโครโมโซม X คือ X^r ซึ่งควบคุมตาสีขาวของแมลงหวี่แฝงอยู่ด้วย แต่ไม่แสดงออกเพราะถูกยีนเด่นในโครโมโซม X คือ X^R ควบคุมตาสีแดงของแมลงหวี่ข่มไว้ ในขณะที่แมลงหวี่ตัวผู้มีตาสีแดงทุกตัว เนื่องจากมีจีโนไทป์ $X^R Y$ (รูปที่ 4.3 ก)

กรณีที่ 2 แมลงหวี่ตัวเมียในรุ่น F₁ มีตาสีแดงทุกตัว เนื่องจากมีจีโนไทป์ $X^R X^r$ ซึ่งจีโนไทป์ลักษณะนี้ถือว่ามียีนด้อยในโครโมโซม X คือ X^r ซึ่งควบคุมตาสีขาวของแมลงหวี่แฝงอยู่ด้วย แต่ไม่แสดงออกเพราะถูกยีนเด่นในโครโมโซม X คือ X^R ควบคุมตาสีแดงของแมลงหวี่ข่มไว้ ในขณะที่แมลงหวี่ตัวผู้มีตาสีขาวทุกตัว เนื่องจากมีจีโนไทป์ $X^r Y$ (รูปที่ 4.3 ข)

ผลการศึกษาแบบแผนการถ่ายทอดลักษณะกรรมพันธุ์ในแมลงหวี่ทำให้ทราบว่ายีนที่อยู่ในโครโมโซม X มีแบบแผนการถ่ายทอดจากพ่อ-แม่ไปสู่รุ่นลูกแตกต่างกับยีนที่อยู่ในออโทโซม คือ ยีนที่อยู่ในโครโมโซม X จะถ่ายทอดจากพ่อไปสู่ลูกสาวเสมอ แต่จะไม่สามารถถ่ายทอดจากพ่อไปสู่ลูกชายได้ ในขณะที่ยีนเด่นที่อยู่ในโครโมโซม X จะถ่ายทอดจากแม่ไปสู่ลูกสาว หรือลูกชายก็ได้ แต่ถ้ายีนด้อยอยู่ในสภาพโฮโมไซโกตของแม่ จะสามารถถ่ายทอดไปสู่ลูกชายได้ทุกคน ในขณะที่แม่มียีนด้อยอยู่ในสภาพเฮเทอโรไซโกต จะสามารถถ่ายทอดยีนเด่นหรือยีนด้อยไปสู่ลูกชายได้ประมาณ 50%

โรคที่เกี่ยวข้องกับยีนที่อยู่บนโครโมโซมเพศทั้งโครโมโซม X และ Y มักพบในเพศชายมากกว่าเพศหญิง เนื่องจากเพศชายมีโครโมโซมเป็น XY ดังนั้นยีนที่ทำให้เกิดโรคอยู่ในโครโมโซม X จะส่งผลให้ยีนในโครโมโซมเพศของเพศชายอยู่ในสภาวะเฮมิไซกัส (hemizygous) ดังนั้นยีนดังกล่าวจึงสามารถแสดงออกได้ทันทีไม่ว่าจะยีนนั้นจะเป็นยีนเด่นหรือยีนด้อย แต่ถ้ายีนที่ทำให้เกิดโรคอยู่บนโครโมโซม Y ก็จะมีผลให้ยีนดังกล่าวแสดงออกได้ทันทีเช่นกัน

สำหรับในเพศหญิงถ้ายีนที่ทำให้เกิดโรคอยู่ในโครโมโซม X เพียงแห่งเดียว ในขณะที่โครโมโซม X อีกแห่งเป็นยีนปกติ เพศหญิงคนนั้นก็จะมียีนโนไทป์เป็นแบบเฮเทอโรไซกัส (heterozygous) และไม่แสดงอาการของโรค หรือบางกรณีอาจมีการแสดงอาการแต่ไม่เด่นชัด กรณีเช่นนี้ถือว่าเพศหญิงคนนี้เป็นเพียงพาหะ (carrier) เนื่องจากมียีนที่ทำให้เกิดโรคหนึ่งแฝงอยู่ แต่ไม่แสดงอาการ นอกจากนี้ยังพบว่ายีนด้อยที่อยู่ในโครโมโซม X มักแสดงออกในเพศชายมากกว่าเพศหญิง เช่น

1. ยีนที่เกี่ยวข้องกับตาบอดสี ซึ่งควบคุมโดยยีนด้อยต่างกันสองยีน ยีนที่มิวแทนต์แล้วทำให้ไม่สามารถรับรู้สีแดง เรียก โพรแทน (protan) สำหรับยีนที่มิวแทนต์แล้วทำให้ไม่สามารถรับรู้สีเขียว เรียก ดีวแทน (deutan)

2. ยีนที่เกี่ยวข้องกับอาการเลือดไหลไม่หยุด หรือโรคฮีโมฟีเลีย (hemophilia) ที่พบบ่อยสุดคือ ฮีโมฟีเลียชนิดเอ (hemophilia type A) ซึ่งเกิดจากการขาดสารแอนติฮีโมฟิลิกโกลบูลิน (antihemophilic globulin ,AHG) ซึ่งเป็นสารที่จำเป็นต่อการแข็งตัวของเลือด ดังนั้นเลือดจึงไหลออกง่าย และหยุดยาก สำหรับอีกชนิดหนึ่งทำให้เกิดอาการฮีโมฟีเลียชนิดบี (hemophilia type B) ซึ่งเกิดจากการขาดสารพลาสมาทรอมโบพลาสติน (plasma thromboplastin component, PTC)

4.2.2 ยีนที่อยู่ในโครโมโซม Y (holandric gene)

ยีนที่อยู่ในโครโมโซม Y มีจำนวนไม่มาก และมักเป็นยีนที่เกี่ยวข้องกับการกำหนดการเจริญของเพศชาย ดังนั้นถ้ายีนที่อยู่ในโครโมโซม Y เกิดความผิดปกติ เพศชาย (XY) สามารถแสดงอาการที่ผิดปกติออกมาได้ นอกจากนี้ยังพบว่ายีนที่เกี่ยวข้องกับการมีขนตามใบหูอยู่บนโครโมโซม Y อีกด้วย (รูปที่ 4.4)

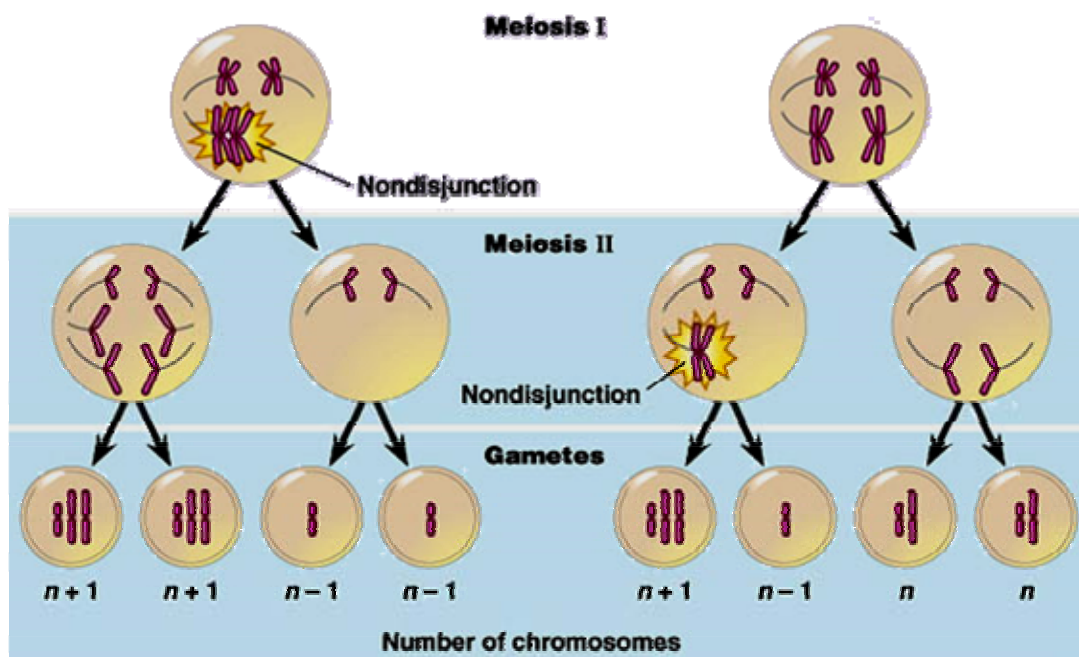


รูปที่ 4.4 การมีขนตามใบหู ขึ้นอยู่กับยีนในโครโมโซม Y (แหล่งที่มา:

<http://nitro.biosci.arizona.edu/courses/EEB320-2005/Lecture06/lecture06.html>)

4.2.3 นอนดิสจังก์ชัน (nondisjunction)

เป็นปรากฏการณ์ที่เกิดจากความบกพร่องของกระบวนการแบ่งเซลล์แบบไมโอซิส โดยโครโมโซมที่เป็นคู่กันอาจไม่ยอมแยกตัวออกจากกัน ทำให้เซลล์สืบพันธุ์ที่ได้มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติ นอกจากนี้ยังมีผลทำให้เกิดไซโกตที่มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติอีกด้วย (รูปที่ 4.5)



ก

ข

รูปที่ 4.5 กระบวนการนอนดิสจังก์ชัน

(ก) เกิดกระบวนการนอนดิสจังก์ชันในขั้นตอนไมโอซิส I ของกระบวนการแบ่งเซลล์แบบไมโอซิส

(ข) เกิดกระบวนการนอนดิสจังก์ชันในขั้นตอนไมโอซิส II ของกระบวนการแบ่งเซลล์แบบไมโอซิส

(แหล่งที่มา: Life: The Science of Biology, Seventh Edition, 2004)

4.3 ความแตกต่างของเซลล์จากเพศต่างกัน

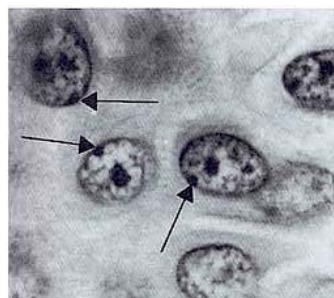
รูปร่างลักษณะโครโมโซม หรือความผิดปกติของโครโมโซม สามารถศึกษาได้ในระยะเมทาเฟสของเซลล์ร่างกาย เช่น เซลล์เม็ดเลือดขาว เนื้อเยื่อผิวหนัง เป็นต้น แต่ในปัจจุบันมีวิธีการตรวจสอบความผิดปกติของโครโมโซมเพศได้ โดยอาศัยสมบัติของโครโมโซมเพศในเซลล์ร่างกายบางชนิด ซึ่งสามารถแบ่งได้ดังนี้

4.3.1 เซกซ์โครมาทิน (sex chromatin) หรือบาร์บอดี (barr body)

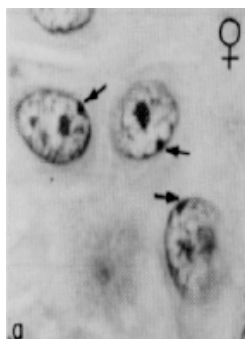
บาร์บอดีพบครั้งแรกในเซลล์ประสาทของแมว (รูปที่ 4.6 ก) ลักษณะของบาร์บอดีเป็นจุดดำปรากฏที่บริเวณขอบในนิวเคลียสของเซลล์สัตว์เลี้ยงลูกด้วยนม (รูปที่ 4.6 ข) ซึ่งจุดดำนี้มีความสัมพันธ์โดยตรงกับเพศ นอกจากนี้บาร์บอดียังมีประโยชน์ต่อการตรวจสอบจำนวนโครโมโซม X ในคนอีกด้วย เช่น เซลล์เยื่อบุช่องปาก เมื่อย้อมด้วยสียฟูลเจน หรือสีกิมซา ถ้าเป็นของเพศหญิงปกติที่มีโครโมโซมเพศ (XX) จะพบบาร์บอดี 1 จุด (รูปที่ 4.6 ค) ส่วนเพศชายปกติที่มีโครโมโซมเพศ (XY) จะไม่พบบาร์บอดี (รูปที่ 4.6 ง) ถ้าเพศหญิงผิดปกติที่มีโครโมโซมเพศ (XXX) จะพบบาร์บอดี 2 จุด จากข้อมูลข้างต้นทำให้ทราบว่าจำนวนของบาร์บอดีจะต้องมีจำนวนน้อยกว่าจำนวนของโครโมโซม X อยู่ 1 เสมอ



ก



ข



ค

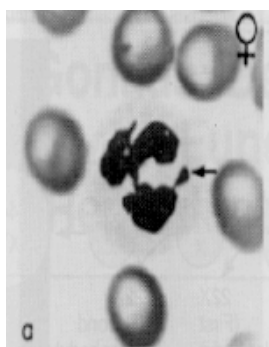


ง

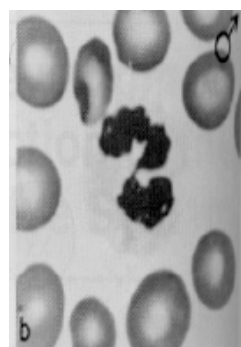
รูปที่ 4.6 เซกซ์โครมาทินหรือบาร์บอดี (ก) บาร์บอดีพบครั้งแรกในเซลล์ประสาทของแมว (ข) ลักษณะของบาร์บอดี (ค) เพศหญิงปกติที่มีโครโมโซมเพศ (XX) จะพบบาร์บอดี 1 จุด (ง) เพศชายปกติที่มีโครโมโซมเพศ (XY) ไม่พบบาร์บอดี
(แหล่งที่มา: <http://faculty.uca.edu/~johnc/Barr%20Body%20Cat.jpg>)

4.3.2 ไม้ติกลง หรือดรัมสติก (drumstick)

ไม้ติกลง หรือดรัมสติกเป็นจุดดำขนาดเล็กหนึ่งจุดยื่นออกมาจากนิวเคลียสปกติ ซึ่งมีลักษณะพิเศษเป็นก้อนๆ หรือโลบ 2-3 โลบภายในเซลล์ (รูปที่ 4.7 ก และ ข) ดรัมสติกมีความสัมพันธ์โดยตรงกับจำนวนของโครโมโซม X เช่นเดียวกับบาร์บอดี คือ จำนวนของดรัมสติกจะต้องมีจำนวนน้อยกว่าจำนวนของโครโมโซม X อยู่ 1 เสมอ



ก

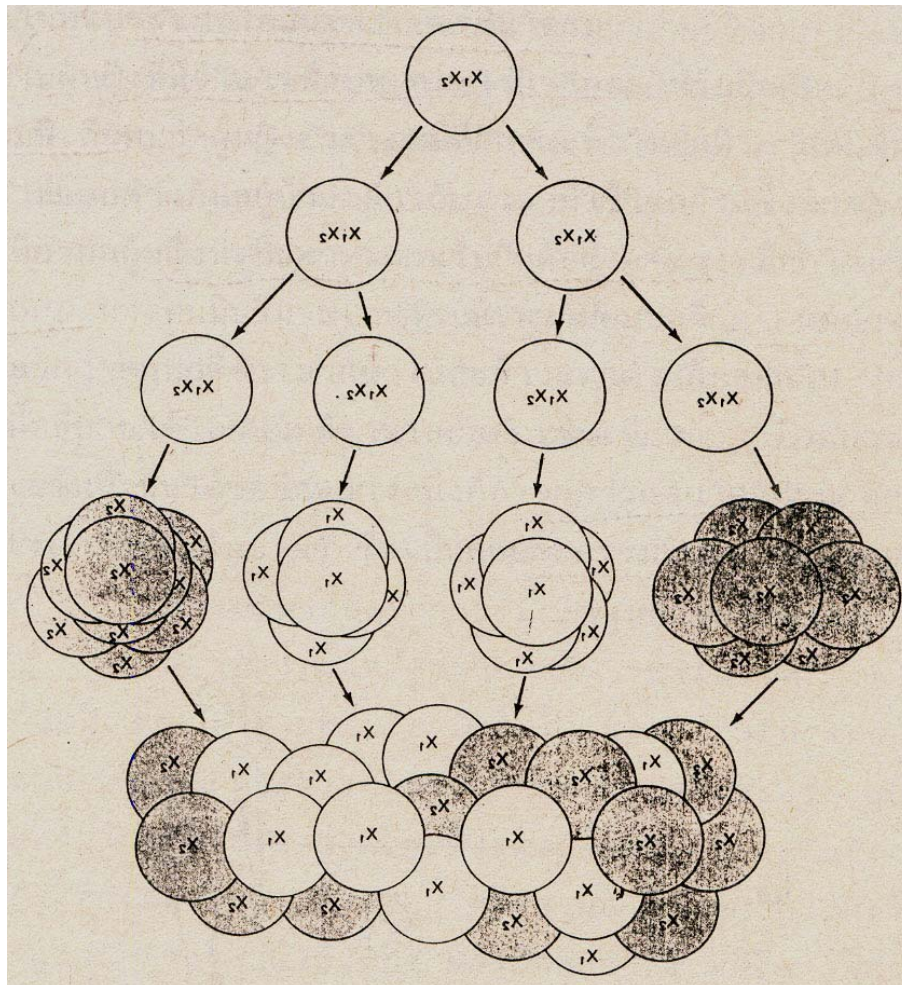


ข

รูปที่ 4.7 ไม้ติกลง หรือดรัมสติก (ก) ในเพศหญิง (XX) จะพบดรัมสติก 1 จุด (ข) ในเพศชาย (XY) ไม่พบดรัมสติก (แหล่งที่มา: <http://nitro.biosci.arizona.edu/courses/EEB320-2005/Lecture06/lecture06.html>)

4.3.3 ไลย์ออนไนเซชัน (Lyonization)

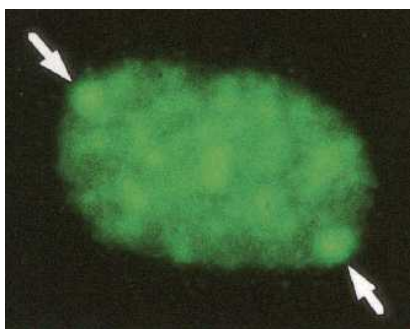
สัตว์เลี้ยงลูกด้วยนมเพศเมียที่เริ่มต้นจากไซโกตที่มีจีโนไทป์แบบเฮเทโรไซโกต X_1X_2 ช่วงแรกโครโมโซมทั้งสองจะแยกทีฟ แต่เมื่อถึงระยะเวลาหนึ่งจะมีเพียงยีนที่อยู่บนโครโมโซม X หนึ่งแท่งเดียวเท่านั้นที่จะแยกทีฟ ในขณะที่ยีนที่อยู่บนโครโมโซม X อีกแท่งจะไม่แยกทีฟ และกลายเป็นบาร์บอดี หรือดรัมสติก เรียกกระบวนการที่ X โครโมโซมไม่แยกทีฟว่า ไลย์ออนไนเซชัน (lyonization) เหตุการณ์ดังกล่าวสามารถเกิดขึ้นได้กับ X_1 หรือ X_2 ก็ได้ จึงมีผลทำให้เซลล์แต่ละเซลล์มีโครโมโซม X แท่งที่แยกทีฟแตกต่างกัน (รูปที่ 4.8) แต่ถ้าเมื่อไหร่เซลล์ดังกล่าวเข้าสู่กระบวนการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ของเพศเมีย (oogenesis) โครโมโซม X แท่งที่ไม่แยกทีฟ จะกลับมาแยกทีฟอีกครั้ง เพื่อให้เซลล์สืบพันธุ์ที่เกิดขึ้นมียีนในโครโมโซม X ที่ปกติ



รูปที่ 4.8 กระบวนการไถ่ถอนในเซชัน
(แหล่งที่มา: วิสุมิ ไบไม, 2538)

4.3.4 โครโมโซม Y กับสมบัติฟลูออเรสเซนซ์

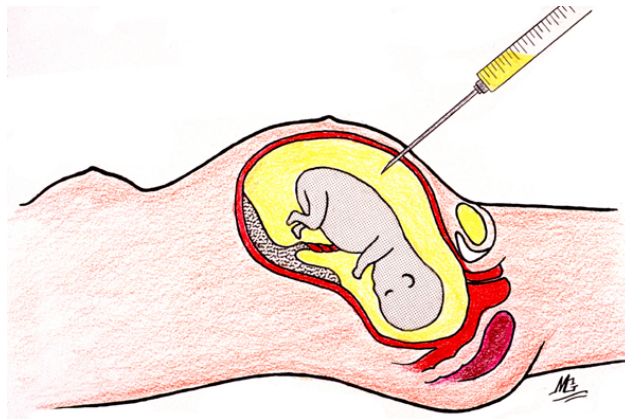
โครโมโซม Y เกือบทั้งแท่งเป็นพวกเฮเทโรโครมาทิน (heterochromatin) ซึ่งมีลำดับเบสซ้ำๆ กัน ดังนั้นเมื่อย้อมด้วยสียอะคริดีนจึงติดสีดี ทำให้เมื่อส่องด้วยกล้องจุลทรรศน์ฟลูออเรสเซนซ์ จึงเห็นโครโมโซม Y อย่างชัดเจน (รูปที่ 4.9) ดังนั้นวิธีนี้จึงสามารถใช้ตรวจสอบว่าเซลล์ใดมี หรือไม่มีโครโมโซม Y ได้ เช่น ในเพศชายปกติที่มีโครโมโซมเพศ (XY) จะพบจุดเรืองแสงสว่าง 1 จุด ในขณะที่เพศหญิงปกติที่มีโครโมโซมเพศ (XX) จะไม่พบจุดเรืองแสงสว่าง



รูปที่ 4.9 โครโมโซม Y ที่ย้อมด้วยสียอะคริดีนภายใต้กล้องจุลทรรศน์ฟลูออเรสเซนซ์ มีการเรืองแสง 2 จุด แสดงว่าเพศชายคนนี้ต้องมีโครโมโซมเพศ (XYY)

(แหล่งที่มา: <http://nitro.biosci.arizona.edu/courses/EEB320-2005/Lecture06/lecture06.html>)

สมบัติของ barr body ของโครโมโซม X และสมบัติของฟลูออเรสเซนซ์ของโครโมโซม Y มีประโยชน์ต่อการตรวจสอบทารกในครรภ์มารดาว่าเป็นเพศอะไร และมีโครโมโซมเพศปกติหรือไม่ โดยวิธีที่ใช้ตรวจสอบ เรียกว่า แอมนิโอเซนเทซิส (amniocentesis) ซึ่งเป็นการใช้เข็มเจาะท้องมารดาที่ตั้งครรภ์ 12-16 สัปดาห์ เพื่อดูดเอาของเหลวภายในออกมาตรวจสอบ (รูปที่ 4.10)



รูปที่ 4.10 กระบวนการแอมนีโอเซนเทซิส

(แหล่งที่มา: <http://atlasgeneticsoncology.org/Educ/Images/PrenatFig4.jpg>)

4.4 อิทธิพลเพศกับการแสดงออกของยีน สามารถแบ่งออกได้ดังนี้

4.4.1 การแสดงออกของยีนอยู่ภายใต้อิทธิพลของสภาพแวดล้อมในร่างกายของแต่ละเพศ โดยเฉพาะฮอร์โมนเพศ (sex-influenced trait) ทั้งที่ลักษณะดังกล่าวนั้นควบคุมโดยยีนที่อยู่บนออโตโซม เช่น ลักษณะเขาแกะ และลักษณะศีรษะล้าน เป็นต้น

ยกตัวอย่างลักษณะเขาแกะ ควบคุมโดยยีน H และ h ที่อยู่ในออโตโซม แต่แอลลีลคู่นี้จะแสดงลักษณะเด่น หรือด้อย ขึ้นอยู่กับฮอร์โมนเพศ

- H: คุมการเกิดเขา ซึ่งเป็นยีนเด่นในตัวผู้ แต่เป็นยีนด้อยในตัวเมีย
- h: คุมไม่ให้เกิดเขา ซึ่งเป็นยีนเด่นในตัวเมีย แต่เป็นยีนด้อยในตัวผู้

+ : แกะมีเขา

- : แกะไม่มีเขา



แกะมีเขา (+)



แกะไม่มีเขา (-)

Parent	HH	(ตัวผู้)	×	hh	(ตัวเมีย)
			↓		
F ₁	Hh	Hh		Hh	Hh
	(ตัวผู้)	+	+	+	+
	(ตัวเมีย)	-	-	-	-
F ₁ × F ₁	Hh	(ตัวผู้)	×	Hh	(ตัวเมีย)
			↓		
F ₂	HH	Hh		Hh	hh
	(ตัวผู้)	+	+	+	-
	(ตัวเมีย)	+	-	-	-

4.4.2 การแสดงออกของยีนอยู่ภายใต้อิทธิพลของสภาพแวดล้อมในร่างกายของแต่ละเพศ และแสดงออกในเพศใดเพศหนึ่งเท่านั้น (sex-limited trait) ทั้งที่ลักษณะดังกล่าวนั้นควบคุมโดยยีนที่อยู่บนออโตโซม เช่น ลักษณะหางไก่ และการมีหนวดและเครายาว เป็นต้น

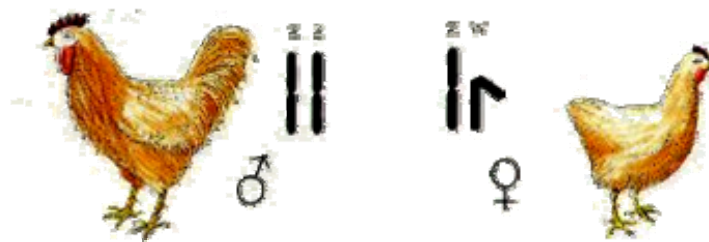
ยกตัวอย่างลักษณะหางไก่: ตัวผู้มีขนหางยาว และโค้งสวยงาม
ตัวเมียขนหางสั้น และตรง

H: ยีนเด่นควบคุมลักษณะขนหางสั้นในไก่ตัวผู้

h: ยีนด้อยควบคุมลักษณะขนหางยาวในไก่ตัวผู้

หมายเหตุ hh: แสดงลักษณะขนหางยาวในตัวผู้เท่านั้น

+ : ไก่ขนหางสั้น
- : ไก่ขนหางยาว



Parent	HH	(ตัวผู้)	×	hh	(ตัวเมีย)
	↓				
F ₁	Hh	Hh		Hh	Hh
(ตัวผู้)	+	+		+	+
(ตัวเมีย)	+	+		+	+

$F_1 \times F_1$	Hh	(ตัวผู้)	×	Hh	(ตัวเมีย)
			↓		
F_2	HH	Hh	Hh	hh	
	(ตัวผู้)	+	+	+	-
	(ตัวเมีย)	+	+	+	+

แบบฝึกหัดท้ายบท

1. รูปร่างของโครโมโซมขึ้นอยู่กับอะไร และโครโมโซมแต่ละแท่งติดสีย้อมเหมือนหรือต่างกันอย่างไร
2. ลักษณะตาบอดสีควบคุมโดยยีนด้อยบนโครโมโซม X ถ้าผู้หญิงคนหนึ่งตาปกติ (แต่พ่อของเธอตาบอดสี) แต่งงานกับผู้ชายตาปกติ ลูกของสามีภรรยาคู่นี้จะมีลักษณะตาอย่างไรบ้าง
3. ถ้าหากตรวจทารกที่อยู่ในครรภ์มารดาแล้วตรวจสอบด้วยวิธีบาร์บอดี พบบาร์บอดีมีจำนวน 3 จุด แต่เมื่อตรวจสอบด้วยวิธีฟลูออเรสเซนซ์ไม่พบการเรืองแสงใดๆ จากผลการทดลองเด็กคนนี้น่าจะมีโครโมโซมเพศเป็นอย่างไร

