

บทที่ 16

การเปลี่ยนแปลงของโครโมโซม

(Chromosome Changes)

ในบรรดาสสิ่งมีชีวิตที่มีโครโมโซมให้เห็นอย่างเด่นชัด แต่ละ species จะมีโครโมโซม (หรือยีนส์) หนึ่งจำนวนหนึ่งประกอบกัน เราเป็นชุดเรียกว่า genome โดยในพวกที่เป็น basic diploid species นั้นโครโมโซมทั้งหมดที่ปรากฏอยู่ในแต่ละ haploid gamete ถือว่าเป็นชุดหนึ่งของ genome เดียวกัน ส่วนพวกที่เป็น polyploid species นั้นแต่ละ gamete อาจมีโครโมโซมปรากฏอยู่มากกว่าหนึ่งชุด ซึ่งอาจเป็นของ genome เดียวกันหรือต่าง genomes ก็ได้

โครโมโซมคู่ต่าง ๆ ของแต่ละ genome นั้น มีขนาดและรูปร่างแตกต่างกันไป และในแต่ละโครโมโซมก็จะมียีนส์อยู่เป็นจำนวนมาก เรียงกัน เป็นลำดับตามความยาว ปกติแล้วสิ่งมีชีวิตแต่ละ species จะมีโครงสร้างและจำนวนของโครโมโซมหรือยีนส์คงที่ แต่อาจมีการเปลี่ยนแปลง เกิดขึ้นได้เสมอตามธรรมชาติ ซึ่งการเปลี่ยนแปลง เหล่านั้นอาจเป็นทางคน โครงสร้างหรือจำนวนก็ได้ และจะมีผลเป็นอย่างมากต่อกรรมพันธุ์ของสิ่งมีชีวิตที่เกิดจากการเปลี่ยนแปลงดังกล่าว โดยเฉพาะอย่างยิ่งในคานวิวัฒนาการของสิ่งมีชีวิต และนอกจากนั้นจะเกิดขึ้นเองตามธรรมชาติแล้ว ยังสามารถจะชักนำให้มันเกิดขึ้นได้ โดยการใช้รังสีและสารเคมีต่าง ๆ อีกด้วย

การเปลี่ยนแปลงทางโครงสร้างของโครโมโซม (Change in chromosome structure)

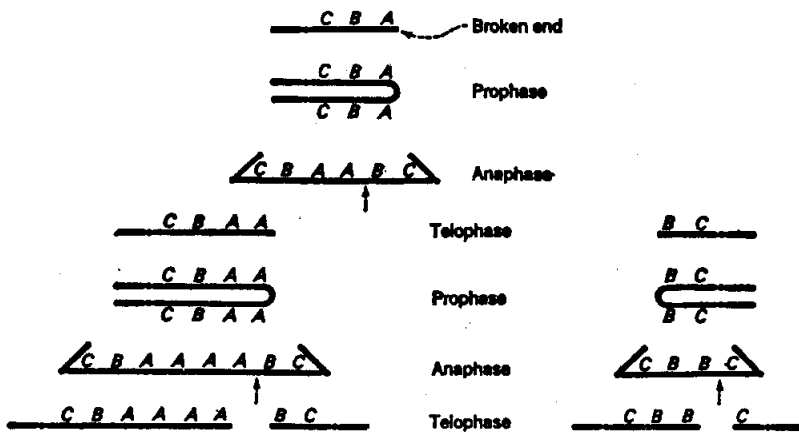
การเปลี่ยนแปลงทางคนโครงสร้างของโครโมโซม เกิดจากการที่โครโมโซม (หรือ chromatids) เกิดการขาดออกจากกันขึ้น ซึ่งอาจมีสาเหตุมาจากการถูกรังสีต่าง ๆ เช่น x-rays, gamma rays, neutrons หรืออาจเกิดจากสารเคมีต่าง ๆ เช่น mustard gas ก็ได้ การขาดออกจากกันอาจเกิดขึ้นเพียงแห่งเดียว หรือมากกว่าหนึ่งแห่งในโครโมโซมเดียวหรือหลายยีนก็ได้ และส่วนที่ขาดออกจากกันแล้ว อาจกลับมาเชื่อม เขาคงกันใหม่ในลำดับเดิมหรือลำดับใหม่ หรือมันอาจไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมอื่น ๆ ก็ได้ ถ้าหากมันไม่เชื่อมกับ เขาก็เหมือนเดิม จะทำให้ linkage ของยีนส์เปลี่ยนแปลงไปเลย หรือส่วนที่ขาดออกไปนั้นอาจสูญหายไปเลยก็ได้ แบ่งออกได้เป็น

1. Deficiency การขาดหายไปเป็นบางส่วนของโครโมโซม ทำให้ยีนส์ที่อยู่บนส่วนนั้นขาดหายไปเลย

2. Duplication การมีบางส่วนของโครโมโซมเพิ่มเข้ามา ซึ่งซ้ำกับที่มีอยู่เดิมแล้ว
3. Inversion การที่บางส่วนของโครโมโซมขาดออกไปแล้วกลับเข้ามาซ้ำกันอีก แต่กลับทิศทางเดิม ทำให้ลำดับของยีนส์ เปลี่ยนแปลงไปถาวร
4. Translocation การที่บางส่วนของโครโมโซมชิ้นหนึ่งขาดออกแล้วไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมอื่นที่ไม่ใช่คู่เดียวกัน หรือมีการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนของโครโมโซมระหว่างโครโมโซมที่ไม่ใช่คู่เดียวกัน

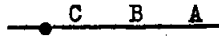
Breakage-Fusion-Bridge Cycles

ใน gametophyte และ endosperm ของข้าวโพด ปลายของโครโมโซมที่เพิ่งขาดออกจากกันใหม่จะยังไม่มีการสมานรอยแผลเกิดขึ้น ทำให้ปลายเหล่านั้นอยู่ในสภาพที่เรียกว่า sticky คือมันยังมีแนวโน้มนที่จะเชื่อมเข้ากับปลายอันใดอีก จากการศึกษาของ Barbara McClintock พบว่า เมื่อโครโมโซมที่มีบางส่วนขาดออกไปนั้นมี replication เกิดขึ้น chromatids ที่เกิดขึ้นใหม่ทั้งสองอันอาจเชื่อมเข้าด้วยกันตรงปลายที่เป็นรอยแผลนั้น รูปที่ 16-1 แสดงให้เห็นถึงการเชื่อมเข้าด้วยกันและผลที่เกิดขึ้นตามมา จะเห็นได้ว่า sister chromatids ที่เชื่อมติดกันแล้วนั้น เมื่อ centromere มันแบ่งตัวเสร็จจะทำให้มองดูเหมือนกับเป็น chromatid อันเดียวกันที่มีสอง centromeres (dicentric chromatid) เมื่อ centromeres ทั้งสอง

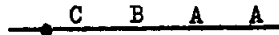


รูปที่ 16-1 Breakage-fusion-bridge cycle ในข้าวโพด โครโมโซมชิ้นที่อยู่บนสุดของรูปเพิ่งขาดออกตรงใกล้ตำแหน่งของยีนส์ A

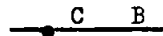
เคลื่อนไปสู่คนละขั้วในระยะ anaphase จะทำให้ chromatids ทั้งคู่ขาดก็ไปคนละข้าง มองคล้ายกับเป็น chromatin bridge เชื่อมระหว่างทั้งสองขั้วของเซลล์ และในที่นี้มันจะถูกดึงจนขาดออกจากกันอีก ซึ่งมีอาจจะขาดออกตรงรอยเดิม หรือรอยใหม่ก็ได้ ทำให้โครโมโซมที่เพิ่งสร้างขึ้นมาใหม่มีส่วนของโครโมโซมเกินมา (duplications) หรือขาดหายไป (deficiencies) มากกว่าเพิ่มอีก ถ้าสมมติว่าโครโมโซมเดิมที่เพิ่งมีรอยขาดออกนั้น เป็น



ถ้าหากได้โครโมโซมใหม่เป็น



จะเป็นพวก duplication เพราะว่ามีส่วนของโครโมโซมตรงที่มียีนส์ A อยู่เกินมา ส่วนโครโมโซมอีกอัน คือ



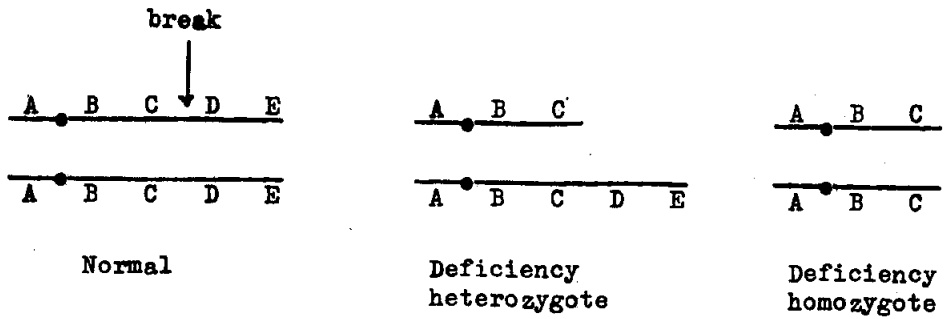
จะเป็นพวก deficiency เพราะว่าขาดบริเวณที่มียีนส์ A อยู่นั่น

ผลจากการขาดออกจากกันของ chromosome bridge จะทำให้เกิดรอยแผลใหม่ขึ้นมาอีก ปลายของโครโมโซมทั้งสองก็ยังคง sticky เช่นเดิม ถ้าหากมันแบ่งตัวต่อไปก็จะทำให้ปลายของ chromatids เชื่อมเข้าด้วยกันและใหญ่โตเช่นเดียวกับที่กล่าวมาแล้วข้างต้น รอยแผลนั้นไปเรื่อย ๆ จนกว่าจะมีการสมานแผล (heal) เกิดขึ้น

Deficiency

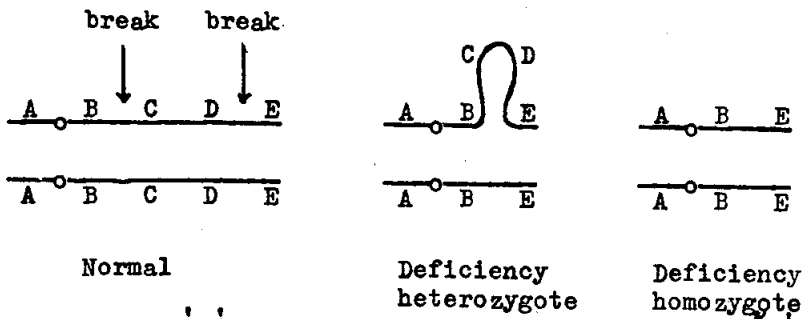
เป็นการสูญเสียบางส่วนของโครโมโซมไป ถ้าหากส่วนที่ขาดออกไปนั้นไม่มี centromere อยู่ด้วย เรียกว่า acentric fragment ถ้าหากมันไม่ไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมอื่นที่มี centromere อยู่ มันก็จะสูญหายไปใน cytoplasm เพราะมันเคลื่อนที่ไปสู่ขั้วของเซลล์ไม่ได้ จะแบ่งชนิดของ deficiency ได้ดังนี้

1. Terminal deficiency เกิดจากการที่โครโมโซมขาดออกตรงจุดเดียว แลทั้งสองส่วนไม่กลับเข้าเชื่อมด้วยกันอีก ใน heterozygote เวลาจับคู่กันจะเห็นโครโมโซมทั้งสองอันยาวไม่เท่ากัน (รูปที่ 16-2)



รูปที่ 16-2 แสดงตำแหน่งที่โครโมโซมเกิดการขาดออกจากกันและการเชื่อมของ terminal deficiency chromosomes ใน heterozygote และ homozygote

2. Interstitial or intercalary deficiency เกิดจากการที่โครโมโซมขาดออกจากกันสองจุดด้วยกัน แล้วส่วนหนึ่งของโครโมโซมสูญหายไป และส่วนที่เหลือก็เชื่อมเข้าด้วยกันใหม่ ใน heterozygote เวลาจับคู่กันโครโมโซมอันที่เป็นปกติมักจะงอเป็นห่วง (loop) ขึ้นมาทรงบริเวณที่ส่วนของโครโมโซมขาดหายไป (รูปที่ 16-3) จะเห็นได้ชัดในระยะ pachytene ของ meiosis



รูปที่ 16-3 แสดงตำแหน่งที่โครโมโซมเกิดการขาดออกจากกัน และการเชื่อมของ intercalary deficiency chromosomes ใน heterozygote และ homozygote

การตรวจดูส่วนของโครโมโซมที่ขาดหายไปจากกล้องจุลทรรศน์ สามารถทำได้ง่าย ขึ้น ถ้าหากว่าบริเวณนั้นมี markers ต่าง ๆ อยุ่ด้วย เช่น knob, satellite, chromomere หรืออาจตรวจได้จากกรณีมี bands ของ salivary-gland chromosomes เปรียบเทียบกับโครโมโซมปกติ หรืออาจตรวจจากการเชื่อมของโครโมโซมว่ามี การสร้างห่วงขึ้นมาหรือไม่

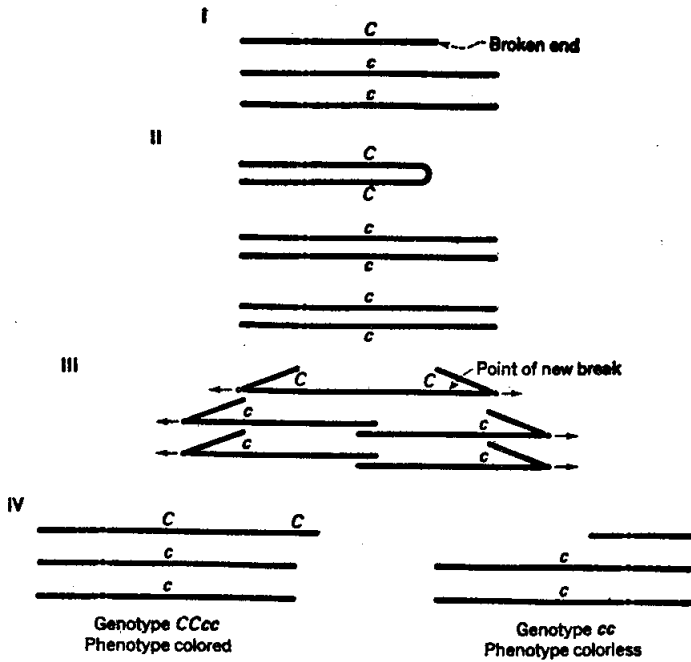
ผลของ deficiency

เนื่องจากการขาดหายไปของบางส่วนของโครโมโซม จึงทำให้ยีนส์ในบริเวณนั้น ขาดหายไปเลย ผลเสียหายที่จะเกิดตามมานั้นจะมีมากน้อยแค่ไหนขึ้นอยู่กับว่ายีนส์พวกนั้น ควบคุมลักษณะหรือขบวนการที่สำคัญมากน้อยเพียงไร ถ้าหากความมัน เป็นยีนส์ที่มีความสำคัญมาก ก็อาจมีผลเป็น lethal คืออาจทำให้ gamete ตาย หรืออาจตายในระยะ zygote หรือ เกิดมาแล้วจึงตาย แต่ถ้ายีนส์นั้น ไม่มีความสำคัญมากนักอาจทำให้สิ่งมีชีวิตยืดอกต่อไปได้ โดยมากแล้วถ้าส่วนที่ขาดหายไปนั้นมีขนาดใหญ่ ทำให้ยีนส์ขาดหายไปหลายตำแหน่ง มักจะมี lethal effect เกิดขึ้น โดยเฉพาะพวกที่เป็น homozygote จะมีชีวิตยืดอกได้น้อยกว่า พวก heterozygote ส่วนทางคาน deficiency gametes และ gametophytes ของ พืชนั้น ความยืดอกของฝ่ายตัวผู้และฝ่ายตัวเมียคนข้างจะแตกต่างกัน โดยทางฝ่ายตัวเมียจะมีโอกาสยืดอกไ้มากกว่า ทั้งนี้อาจมีสาเหตุมาจากรวมสอง deficiency นั้นนอกจากจะทำให้เกิด aborted pollen grain แล้ว มันยังอาจไปชักขวางการพัฒนารของ pollen tube อีกด้วย

ในสิ่งมีชีวิตที่เป็นพวก polyploids นั้น มีโครโมโซมอยู่มากกว่าสองชุด อาจทำให้ยีนส์ปรากฏซ้ำกัน จึงทนต่อการขาดหายไปของบางส่วนของโครโมโซมได้ดีกว่าพวก diploid

พวก deficiencies ที่ไม่ทำให้มี lethal effect อาจทำให้เกิดลักษณะที่ ผิดแปลกไปจากที่คาดหมายไว้ก็ได้ เช่น ในกรณีที่สิ่งมีชีวิตชนิดหนึ่ง เป็น heterozygote Aa ถ้าหากมีการขาดหายไปของส่วนของโครโมโซมที่มี allele A อยู่ จะทำให้ allele a ซึ่งอยู่บนโครโมโซมอีกอันหนึ่ง แสดงลักษณะของมันออกมาได้ ดังตัวอย่างจากการศึกษากับลักษณะสี ของ aleurone ของเมล็ดข้าวโพด มันจะมีสีปรากฏออกมาได้ต่อเมื่อมี dominant C อยู่ ถ้าหากว่าใน endosperm ของเมล็ดที่มี genotype เป็น Ccc นั้น มีปลายข้างหนึ่งของ โครโมโซมอันที่มี c ขาดหายไป และในการแบ่งตัวออกมาโครโมโซมดังกล่าว เกิดมี breakage-fusion-bridge cycles ขึ้น และเกี่ยวข้องกับตำแหน่งของยีนส์นี้ด้วย เซลล์ โหนดที่โครโมโซม c ไปก็จะ เป็น เซลล์ที่มีสี ส่วนเซลล์โหนดที่โครโมโซมที่ขาด c ไปก็จะไม่มีสี จะทำให้เมล็ดดังกล่าว เกิดลักษณะ variegated aleurone ซึ่งเกิดจากการที่มี เนื้อเยื่อที่มีสีและ ไม่มีสีปะปนกันอยู่ รูปที่ 16-4 แสดงการเกิดขึ้นของ variegation การที่ recessive allele สามารถจะแสดงลักษณะของมันออกมาได้ เนื่องจากการสูญหายไปของ dominant

allele เรียกว่า pseudodominance



รูปที่ 16-4

ลักษณะที่ปรากฏใน aleurone ของ เมล็ดข้าวโพด อาจเป็นผลจาก breakage-fusion-bridge cycles โดย aleurone ที่จะมีสีปรากฏออกมาได้นั้นจะต้องมี C อยู่ ส่วน allele c นั้นเมื่ออยู่ในสภาพ homozygous จะทำให้ไม่มีสี I: ใน triploid nucleus อันหนึ่งของ aleurone ที่มี genotype Ccc ปลายข้างหนึ่งของโครโมโซมที่มี C อยู่เพียงจะมีการขาดออกตรงบริเวณที่ใกล้กับตำแหน่งของ C II: ในระยะ prophase เกิดการเชื่อมเขาคายกันของ chromatids III: ในระยะ anaphase จะเกิด bridge ขึ้นจาก dicentric chromatid ส่วน chromatids อื่น ๆ จะแยกออกจากกันตามปกติ IV: ในระยะ telophase มีการสร้าง nuclei ขึ้นมาสองอัน bridge จะขาดออกจากกัน nucleus อันที่ไ้รับ CC ไปจะทำให้เซลล์มีสี ส่วน nucleus อันที่ขาด c ไปจะทำให้เซลล์ไม่มีสี breakage-fusion-bridge อาจเกิดขึ้นต่อเนื่องไปเรื่อย ๆ จนกระทั่งสิ้นสุดการสร้าง aleurone tissue

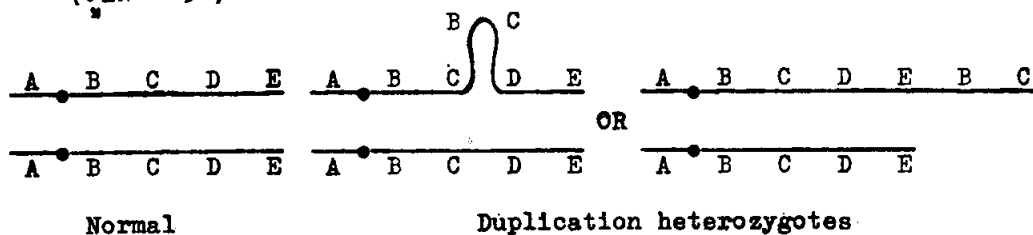
Deficiency นอกจากจะมีประโยชน์มากในการใช้หาตำแหน่งของยีนส์และ linkage group ของมันแล้ว ยังใช้ตรวจการพาหนะที่ของยีนส์บางตำแหน่งด้วย โดยการทำให้โครโมโซมขาดออกตรงส่วนใดส่วนหนึ่ง แล้วสังเกตความผิดปกติที่เกิดขึ้นในลักษณะใด หรือมีการทำงานของขบวนการใดเปลี่ยนแปลงไปบ้าง เช่น เมื่อทำให้บางส่วนของโครโมโซมที่มี ยีนส์ตำแหน่งหนึ่งอยู่ขาดหายไป ยังผลให้แมลงมีตาสีขาว แทนที่จะเป็นสีแดง ก็แสดงว่าโครโมโซม ส่วนนั้นคง เกี่ยวข้องกับการสร้าง red pigment เช่น

Duplication

การเพิ่มเข้ามาของชิ้นส่วนของโครโมโซมที่ซ้ำกับของเดิมที่มีอยู่แล้ว อาจเกิดจากการเพิ่มเข้ามาของชิ้นส่วนซึ่งมี centromere ติดมาด้วย และชิ้นส่วนนี้ไม่ได้ไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมอื่นใดเลย มันอาจปรากฏอยู่คล้ายกับเป็นโครโมโซมที่เกินไปจากปกติอีกอันหนึ่ง หรืออาจเป็นการเพิ่มเข้ามาของชิ้นส่วนที่ไม่มี centromere อยู่ด้วย จึงต้องไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมอันอื่นที่ ซึ่งกรณีหลังนี้ เวลามันเข้าคู่กันอาจเห็น loop หรือโครโมโซมมีความยาวไม่เท่ากันคล้ายกับกรณีของ deficiencies แบ่งออกเป็น

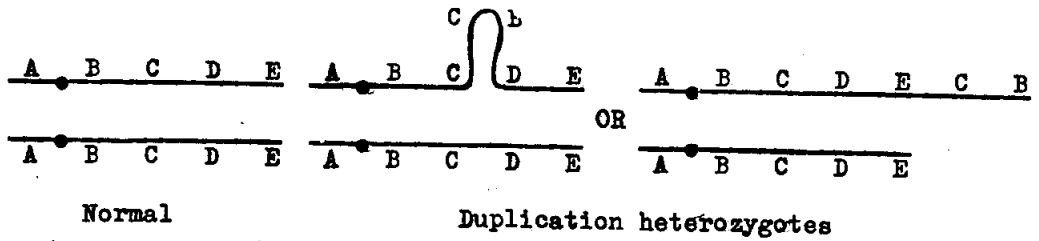
1. Intrachromosomal duplication ชิ้นส่วนของโครโมโซมที่เพิ่มเข้ามานั้น ไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมที่เป็นคู่ของมัน แบ่งย่อยออกเป็น

(1) Tandem duplication ชิ้นส่วนนั้น เข้าเชื่อมและเรียงตามลำดับเดิมของยีนส์ (รูปที่ 16-5)



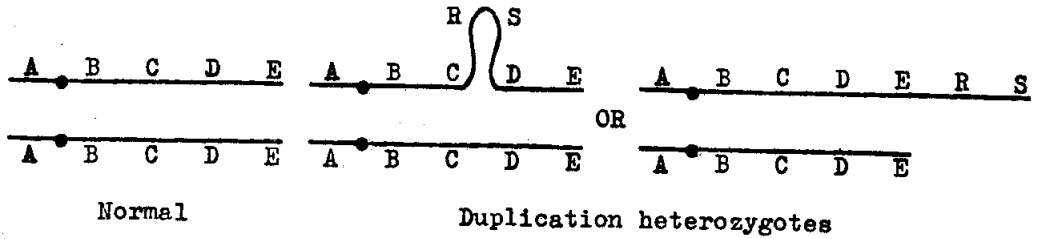
รูปที่ 16-5 การเข้าคู่ของ tandem duplication chromosomes ใน heterozygotes เมื่อให้ B C เป็นส่วนที่เกินมา

(2) Reverse tandem duplication ชิ้นส่วนนั้น เขา เชื่อมกับลำดับของยีนส์
 กลับกันของเดิม (รูปที่ 16-6)



รูปที่ 16-6 การแตกของ reverse tandem duplication chromosomes ใน heterozygotes เมื่อให้ C B เป็นส่วนที่เกินมา

2. Interchromosomal duplication ชิ้นส่วนของโครโมโซมที่เพิ่มเข้ามานั้น
 ไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมอื่นซึ่งไม่ใช่ของมัน เรียกอีกอย่างว่า displaced duplication
 (รูปที่ 16-7)



รูปที่ 16-7 การแตกของ displaced duplication ใน heterozygotes เมื่อให้ R S เป็นส่วนที่เกินมา

ผลของ duplication

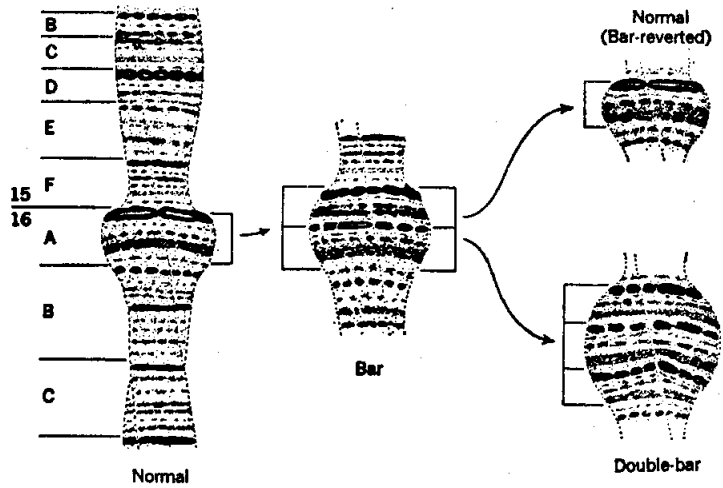
การมีบางส่วนของโครโมโซมเกินมาจากปกติ จะก่อให้เกิดความกระทบกระทั่งขึ้น ต่อการดำรงชีวิตของสิ่งมีชีวิตนั้นมากกว่ากรณีของ deficiencies อย่างไรก็ตามแม้ว่าพวกที่เป็น duplications จะมีชีวิตรอดอยู่ได้ แต่ก็ยังอาจแสดงลักษณะที่ผิดปกติออกมาได้ ซึ่งในบางครั้งอาจใช้ลักษณะดังกล่าวมาเป็นเครื่องบ่งชี้ว่ามี duplication เกิดขึ้นในโครโมโซมไหน นอกจากนั้นในบางกรณี duplication อาจสัมพันธ์กับสิ่งมีชีวิตนั้นเอง โดยที่ยีนส์ที่มีเกินมานั้นอาจไม่เกี่ยวข้องกับการพัฒนาการหรือการสืบพันธุ์ของมัน เมื่อเกิด mutation ขึ้นในบริเวณนั้น จึงไม่เป็นอันตราย และเมื่อมี mutation เกิดซ้ำแล้วซ้ำเล่าต่อไป มันอาจหายไปเป็นยีนส์ใหม่ที่ เป็นประโยชน์กับมันขึ้นมา มีพื้นฐานไว้วางพวก complementary or duplicate

or multiple genes ทั้งหลายที่ทางก็มีผลเกี่ยวข้องกับในลักษณะเดียวกันนั้น อาจเกิดมาจาก duplications ของยีนส์ต่าง ๆ ก็เป็นไปได้

Duplication จะเป็นประโยชน์มากสำหรับการศึกษาดัง dosages ของยีนส์ต่าง ๆ ที่ควบคุมลักษณะใดลักษณะหนึ่งอยู่ และแสดงผลออกมาแบบสะสม โดยมันจะเปิดโอกาสให้มี alleles ปรากฏอยู่ควบกันหลายตัว ทำให้ทราบว่า genotypes ซึ่งมี alleles อยู่แตกต่างกันนั้น แสดงลักษณะออกมาเป็นอย่างไรบ้าง จะเห็นได้จาก breakage-fusion-bridge cycles นั้น จะทำให้มี duplications เกิดขึ้นได้เช่นเดียวกับพวก deficiencies ดังนั้นในกรณีของ c locus ที่ควบคุมลักษณะสีของ aleurone ในข้าวโพดจึงมีเซตบางส่วนของ c อยู่ควบกันหลายตัว variegated endosperm ที่เกิดขึ้นจึงมีสีจางหรือเข้มมากน้อยแตกต่างกันตามจำนวนของ c ที่เซตต่าง ๆ มีอยู่ อันเนื่องมาจากผลที่เกิดขึ้นตามรูปที่

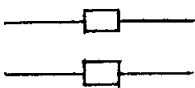

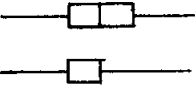

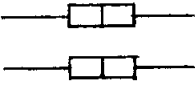



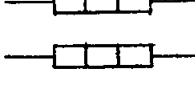

Position effect on bar eye in Drosophila

ถึงได้กล่าวมาแล้วว่าการมีบางส่วนของโครโมโซมเพิ่มเข้ามาอันอาจก่อให้เกิดการเปลี่ยนแปลงในบางลักษณะได้ ตัวอย่างที่รู้จักกันดีคือแถบ กรณีของลักษณะตาของแมลงหวี่ที่เรียกว่า bar ซึ่งจะมีขนาดเล็กลงกว่าปกติ เนื่องจากมีจำนวน eye facets น้อยลง จากการตรวจสอบทาง cytology อย่างใกล้ชิดกับ salivary-gland chromosomes ของแมลงหวี่ตัวเมียพบว่าการเปลี่ยนแปลงที่เกิดขึ้นนั้น เกี่ยวข้องโดยตรงกับ duplication ใน segment 16A ของ x-chromosome (รูปที่ 16-8) โยในแมลงหวี่ปกติจะมีส่วนดังกล่าวปรากฏอยู่เพียงข้างเดียวบนโครโมโซมแต่ละอัน เมื่อมีส่วนดังกล่าวเพิ่มขึ้นมาอีกหนึ่งข้างบนโครโมโซมอันใดอันหนึ่ง ทำให้มันอยู่ในสภาพ heterozygous ตาของแมลงหวี่จะมีขนาดเล็กลง เรียกว่า bar eye และเมื่อมันมีเพิ่มขึ้นมาอีกข้างบนโครโมโซมอีกอันหนึ่ง เป็น homozygous แมวามันจะยังคงเป็น bar eye อยู่ แต่จะมีขนาดของตาเล็กลงกว่าพวก heterozygous bar eye และถ้าหากว่า



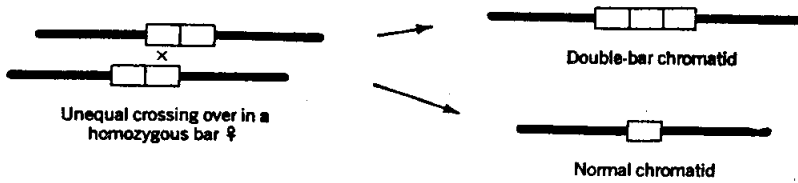
รูปที่ 16-8 ส่วนหนึ่งของ x-chromosome จาก salivary-gland chromosome ของแมลงหวี่ที่มี segment 16A อยู่ในพวก bar จะมีส่วนดังกล่าวปรากฏอยู่สองซ้ำ ส่วนในพวก double-bar จะมีอยู่สามซ้ำ

ถ้ามี segment 16A เพิ่มขึ้นเป็นสามเท่าของปกติ ก็จะได้แมลงหวี่ที่เป็น double-bar eye ขึ้นมา รูปที่ 16-9 แสดงให้เห็นถึง phenotypes ต่าง ๆ และจำนวนของ segment 16A กับจำนวน eye facets ที่เกี่ยวข้องกับแต่ละ phenotype จะสังเกตเห็นได้ว่าในกรณีของ homozygous bar และ heterozygous double-bar ต่างก็มีจำนวน segment 16A เท่ากัน ซึ่งถ้าหากพิจารณาในแง่ของปริมาณสารกรรมพันธุ์แล้ว ทั้งสองพวกจะมีอยู่เท่ากัน แต่เมื่อพิจารณาจาก phenotype และจำนวน eye facets ที่ปรากฏออกมาแล้ว จะไม่เหมือนกัน โดยพวก heterozygous double-bar จะมีขนาดของตาเล็กกว่า และจำนวน eye facets น้อยกว่าพวก homozygous bar ทั้งนี้ เป็นผลมาจากปรากฏการณ์ที่เรียกว่า position effect คือลักษณะที่จะปรากฏออกมานั้นไม่เพียงแต่คงขึ้นอยู่กับการปรากฏอยู่ของสารกรรมพันธุ์เท่านั้น แต่ยังต้องขึ้นอยู่กับการเรียงลำดับ หรือความสัมพันธ์กับส่วนของโครโมโซมที่อยู่ใกล้เคียงกันอีกด้วย ซึ่งจากกรณีของตาแมลงหวี่ การมี segment 16A มาอยู่ติดกันมากขึ้นในโครโมโซมเดียวกัน จะส่งเสริมให้มีการแสดงออกไ้มากกว่าที่มันจะกระจายไปอยู่ในต่างโครโมโซมกัน

X Chromosome	Phenotype	Mean Number of Facets
	Normal	 779
	Heterozygous bar eye	 358
	Homozygous bar eye	 68
	Heterozygous double-bar	 45
	Homozygous double-bar	 25

รูปที่ 16-10 การจัดเรียงของ segment 16A แบบต่าง ๆ ใน x-chromosome ของแมลงหวี่ตัวเมียพร้อมด้วย phenotypes และจำนวน eye facets ของมัน

สันนิษฐานว่าโครโมโซมที่มี segment 16A ปรากฏอยู่ได้ถึงสามชิ้น คงเกิดจากโครโมโซมของแมลงหวี่ตัวเมียที่เป็น homozygous bar มาเขาคู่ไม่ตรงกันพอดี และเกิด unequal crossing-over ขึ้น ทำให้ chromatids ใ้กับ segment 16A ไปไม่เท่ากัน โดย chromatid หนึ่งจะใ้กับส่วนกิ่งกลางเกินมาอีกหนึ่งชิ้น และอีก chromatid หนึ่ง จะมีส่วนกิ่งกลางเหลืออยู่เพียงชิ้นเดียว (รูปที่ 16-10)



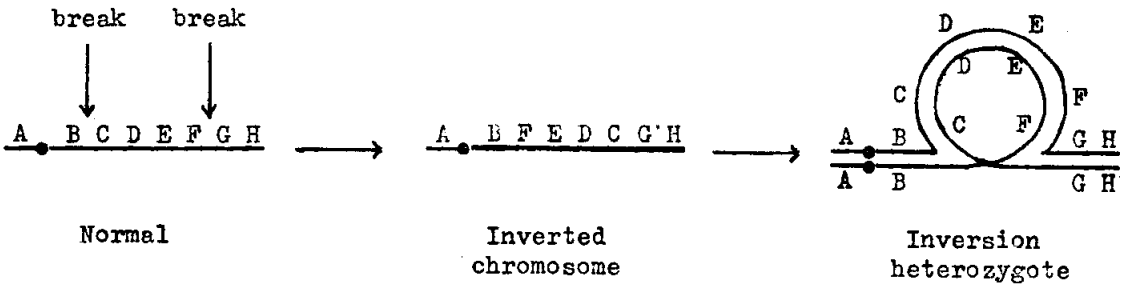
รูปที่ 16-10 การ เซาคไม่ตรงกันพอดีของโครโมโซมในแมลงหวี่ตัวเมียที่เป็น homozygous bar แลวเกิด unequal crossing-over ขึ้น ทำให้ได้ chromatids ที่มี segment 16A อยู่เพียงซ้ำเดียวและสามซ้ำเกิดขึ้น ในรูปนี้แสดงไว้เพียงสอง strands ที่เกี่ยวข้องกั crossing over เท่านั้น

Inversion

ในบางครั้งโครโมโซมอาจมีการขาดออกจากกัน แลวห่นโครโมโซมที่เกิดขึ้นกลับเชื่อมเซาคยกันอีก แตกสัทิศทางกัน ทำให้ลำดับของยีนสัผลอยถูกเปลี่ยนแปลงไปคย ซึ่งการที่จะตรวจควาการ เปลี่ยนแปลงที่เกิดขึ้นนั้น เป็นผลจาก inversion หรือไม่ จำเป็นจะ ต้องมีการตรวจการ เซาคของโครโมโซมในระยะ pachytene ของพวก heterozygote ถาหาก inversion ที่เกิดขึ้นมีขนาดใหญ่พอสมควร แลว มันมักจะสร้าง loop ขึ้นมา โดย loop ที่เกิดจาก inversion นี้จะแตกตางไปจากของพวก deficiencies และ duplications ที่เกิดจากโครโมโซมอันใดอันหนึ่งมาวนตัว แต่ไม่มีส่วนของอีกโครโมโซมหนึ่ง มาแนบติดคย แต่ในกรณีของ inversion นั้น โครโมโซมทั้งสองอันยังคงมาแนบติดกันทั้ง ส่วนที่เป็น loop คย โดยโครโมโซมอันหนึ่งจะมาวนตัวกลับ เพื่อให้ตำแหน่งของยีนสับน โครโมโซมทั้งสองมาอยตรงกัน การปรากฏของ loop จะแสดงให้เห็นถึงตำแหน่งของ inversion ว่าเกิดขึ้นบริเวณไหน และมีขนาดเท่าใด

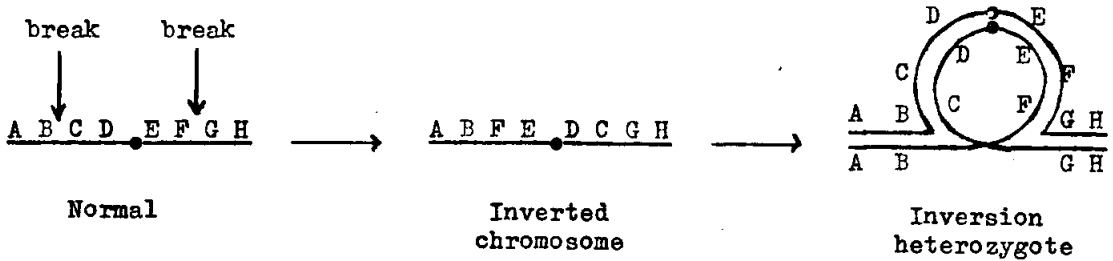
การจำแนกชนิดของ inversion ขึ้นอยู่กับว่าในชิ้นส่วนที่ขาดออกสัทิศทิศทางเดิม นั้นมี centromere อยคยหรือไม่ จึงแบ่งออกเป็นสองพวกคือ

1. Paracentric inversion ส่วนของโครโมโซมที่ขาดออกแลวมาเชื่อมกลับทิศทางกันนั้นไม่มี centromere อยคย (รูปที่ 16-11)



รูปที่ 16-11 แสดงตำแหน่งที่โครโมโซมเกิดการขาดออกจากกัน และการเข้าคู่ของโครโมโซมใน heterozygote

2. Pericentric inversion ส่วนของโครโมโซมที่ขาดออกแล้วมาเชื่อมกลับทิศทางกันนั้นมี centromere อยู่ด้วย (รูปที่ 16-12)

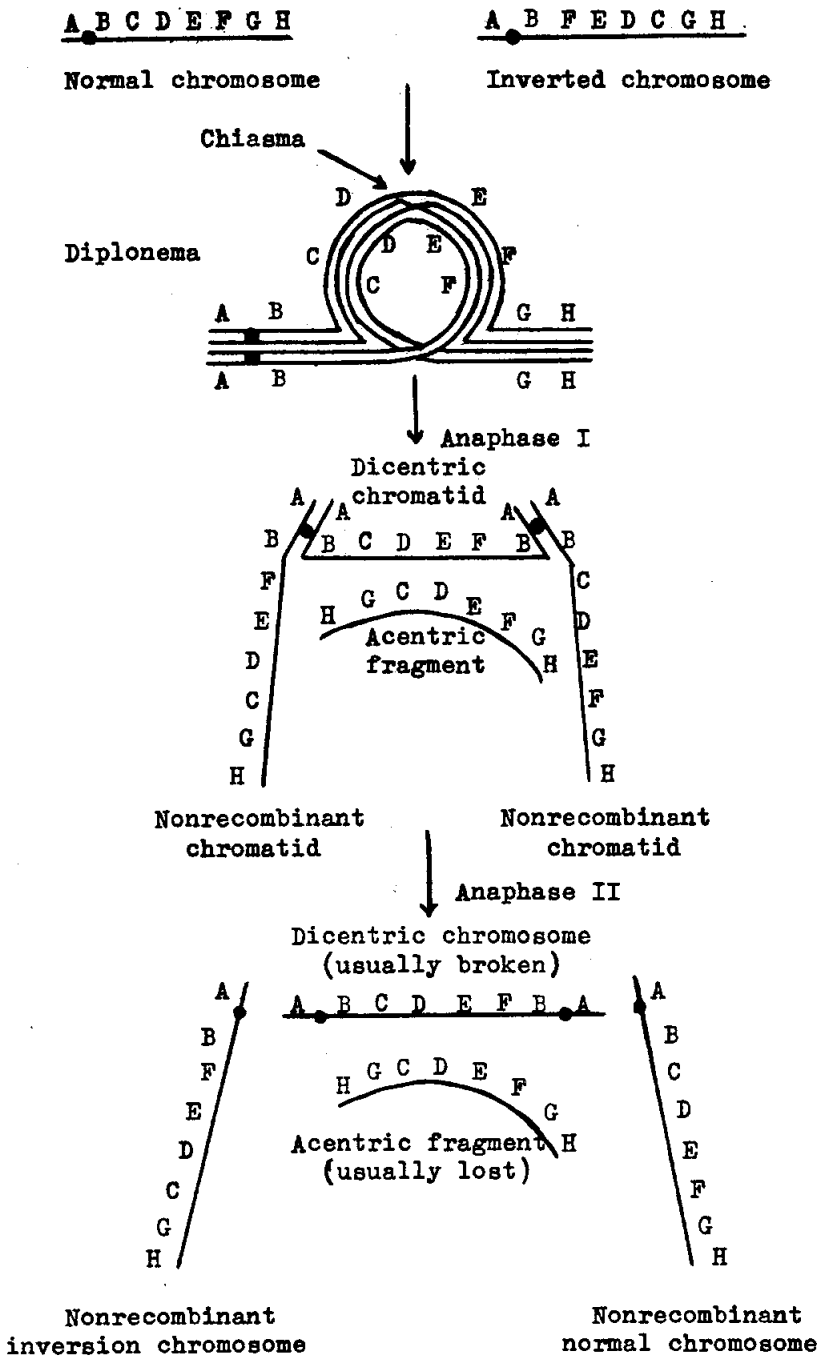


รูปที่ 16-12 แสดงตำแหน่งที่โครโมโซมเกิดการขาดออกจากกัน และการเข้าคู่ของโครโมโซมใน heterozygote

ผลของ inversion

ผลอันสำคัญที่จะเกิดขึ้นจาก inversion นั้น เป็นผลจาก crossing over ที่เกิดขึ้นภายใน loop ของ heterozygous inversions ทั้งสองแบบ โดย chromatids ที่เข้าเกี่ยวข้องกับการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนกันนั้น มักมีการขาดและเกินของบางชิ้นส่วนของโครโมโซมหรือยีนส์เกิดขึ้น อาจทำให้ gametes ที่ได้รับ chromatids ดังกล่าวไปทำหน้าที่ไม่ได้ หรือไม่ก็ทำให้ zygote ไม่พัฒนาไปตามปกติ ดังนั้นในชั่วลูกจึงไม่ปรากฏพวก recombinants ที่เป็นผลจาก crossing over เกิดขึ้นมา พวก heterozygous inversions จึงมีพฤติกรรมคล้ายกับเป็น crossover suppressor คือไปทำให้ crossing over ของ linked genes ที่อยู่ใน inverted segment หรืออยู่ใกล้ยีนบริเวณนั้นไม่เกิดขึ้นเลย หรือเกิดขึ้นน้อยลง

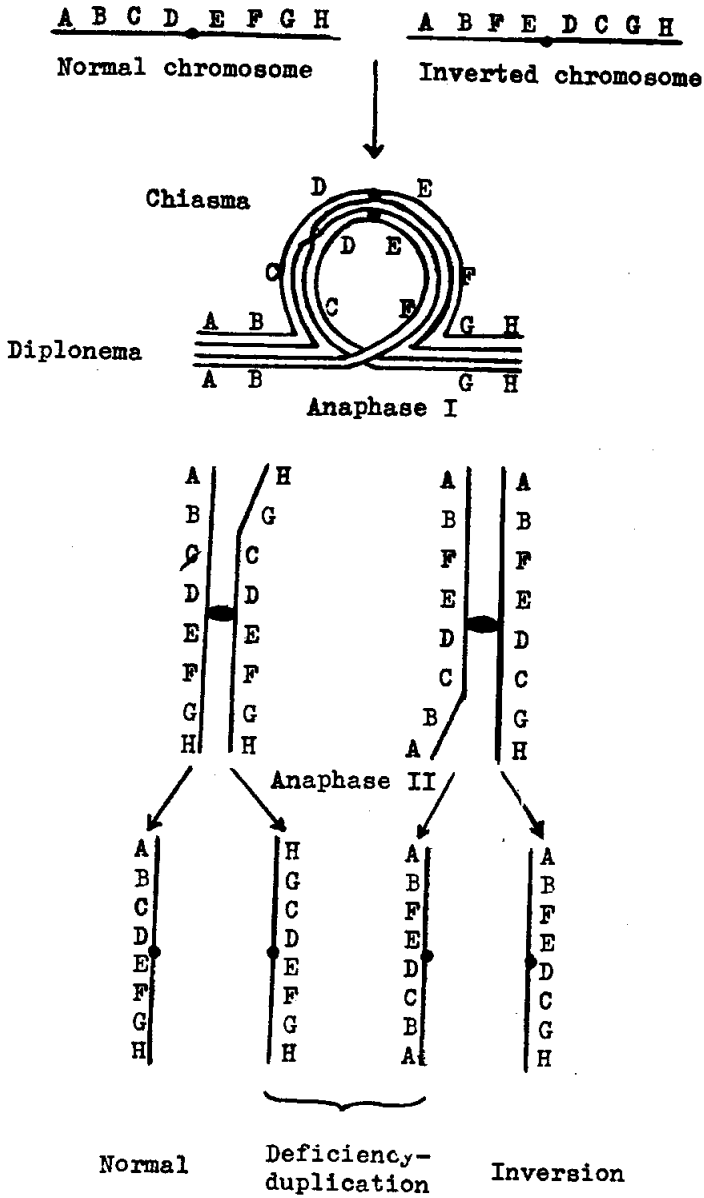
ในกรณีของ paracentric inversion heterozygote ถ้าหากมี single crossing over เกิดขึ้นภายใน loop จะสร้าง dicentric chromatid และ acentric fragment ขึ้นมา (รูปที่ 16-13) โดย acentric fragment จะไม่สามารถเคลื่อนที่ไปสู่ขั้วใดขั้วหนึ่งของเซลล์ จะสูญหายไป in cytoplasm ส่วน dicentric chromatid นั้น จะถูกลากไปสู่ขั้วทั้งสองในระยะ anaphase I และจะเกิด dicentric bridge ที่อาจถูกคัตหรือถึงจนขาดออกจากกัน ทำให้ได้ recombinant chromosomes ที่เป็น deficiencies or duplications ขึ้นมา gametes ที่มีโครโมโซมดังกล่าวจะมีลักษณะผิดปกติ พวก crossovers จึงไม่ปรากฏออกมาในชั่วลูก ดังนั้น gametes ที่จะทำหน้าที่ให้ความปกติคือพวกที่มี chromatids ซึ่งไม่ได้เกี่ยวข้องกับ crossing over โดยประมาณครึ่งหนึ่งของมันจะมีพวก inversion chromosome อยู่ ส่วนอีกครึ่งหนึ่งจะมีโครโมโซมปกติ



รูปที่ 16-13

แสดง crossing over ที่เกิดระหว่าง normal และ inverted chromatids ใน inverted region ซึ่งไม่เกิดที่ centromere

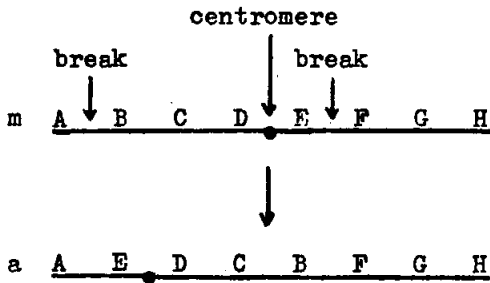
ในกรณีของ pericentric inversion heterozygote ถ้าหากเกิด single crossing over ขึ้นที่จุดใดจุดหนึ่งภายใน loop จะทำให้เกิด recombinant chromatids ขึ้นมาสองอันที่เป็นทั้ง deficiency-duplication (รูปที่ 16-14) และ gametes ที่ได้รับ chromatids ก็กลายไป มักทำหน้าที่ไม่ได้เช่นเดียวกัน



รูปที่ 16-14

ผลของ crossing over ที่เกิดขึ้นระหว่าง normal และ inverted chromatids ใน inverted region ที่มี centromere อยู่ภายใน

ผลิตภัณฑ์หนึ่งที่เกิดจาก pericentric inversion คืออาจทำให้โครโมโซมมีรูปร่างเปลี่ยนแปลงไปจากเดิม ซึ่งมันจะเกิดขึ้นมากน้อยแค่ไหนขึ้นอยู่กับตำแหน่งและความยาวของ inverted segment เช่น metacentric chromosome อาจกลายเป็น acrocentric chromosome เมื่อส่วนของโครโมโซมที่ขาดออกไปนั้นทางด้านซ้ายและด้านขวาของ centromere มีความยาวไม่เท่ากัน (รูปที่ 16-15)



รูปที่ 16-15 การเปลี่ยนแปลงรูปร่างของโครโมโซมจาก metacentric (m) ไปเป็น acrocentric chromosome (a) โดย pericentric inversion

Translocation

การเปลี่ยนแปลงที่เกิดจากการที่ส่วนหนึ่งของโครโมโซมขาดออกแล้วไปเชื่อมต่อกับโครโมโซมอื่นที่ไม่ใช่ เป็นคู่ของมันนั้น แบ่งออกได้เป็น

1. Simple translocation มีการขาดออกของโครโมโซมเพียงแห่งเดียว แล้วต่อหนึ่งของโครโมโซมที่ขาดออกไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมอื่นที่ไม่ใช่คู่ของมัน (รูปที่ 16-16a) translocation แบบนี้เกิดขึ้นไยยาก
2. Shift มีการขาดออกของโครโมโซมเกิดขึ้นสามแห่งด้วยกันในโครโมโซมสองอันที่เป็นของต่างคู่กัน แล้วต่อหนึ่งของโครโมโซมที่มีการขาดออกสองแห่งไปเชื่อมเข้ากับบริเวณที่มีการขาดออกเพียงแห่งเดียวของอีกโครโมโซมหนึ่ง (รูปที่ 16-16b) translocation แบบนี้จะพบได้มากกว่าพวกแรก
3. Reciprocal translocation or interchange โครโมโซมสองอันจากต่างคู่กัน เกิดการขาดออกคนละแห่ง แล้วมีการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนระหว่างกัน (รูปที่ 16-16c) translocation แบบนี้จะเกิดขึ้นบ่อยที่สุด ทั้งนี้รายละเอียดต่าง ๆ จึงกล่าวถึงเฉพาะกรณีนี้เท่านั้น