

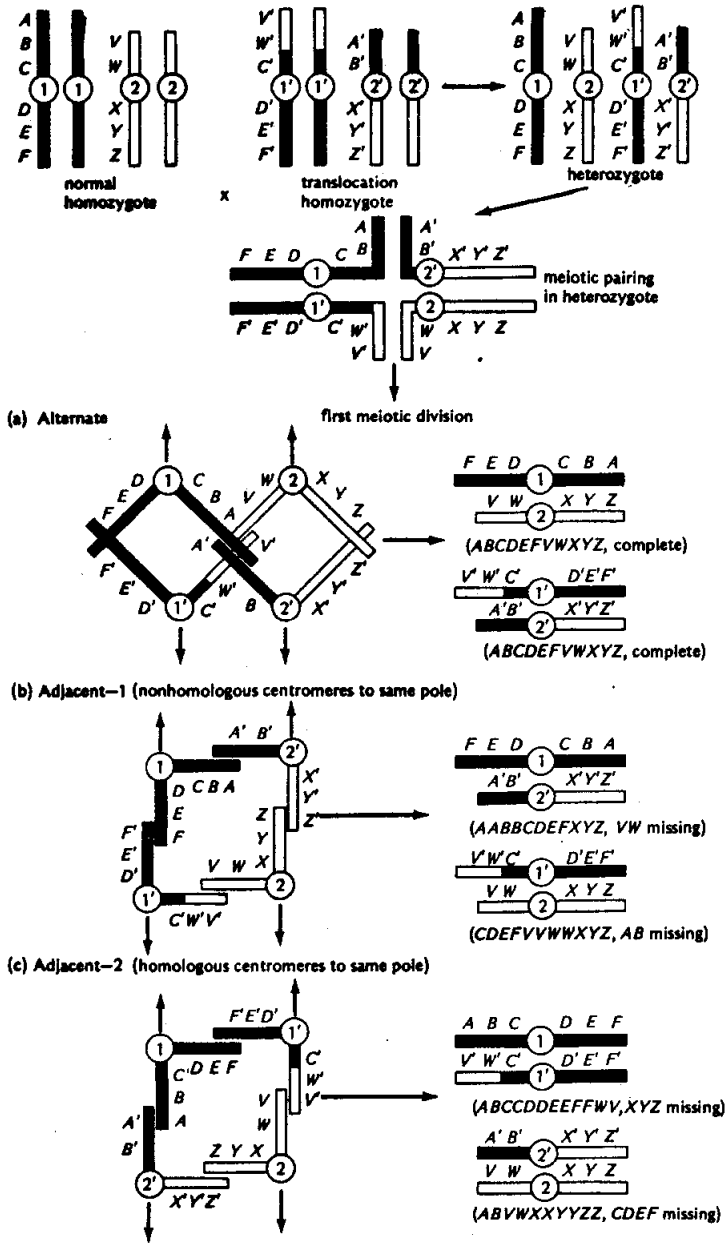
รูปที่ 16-16 Translocations สามแบบที่จะเกิดจากโครโมโซมต่างคู่กันสองอัน คือ
A B C D E F และ V W X Y Z

ผลของ translocation

การที่ส่วนหนึ่งของโครโมโซมจากคู่หนึ่งไปเชื่อมเข้ากับโครโมโซมของคู่อื่น จะทำให้ linkage groups ของยีนสัมพันธ์เปลี่ยนแปลงไปเลย และนอกจากนั้นในการเรียงตัวและแยกตัวของโครโมโซมใน meiosis ก็ยังอาจทำให้เกิดความผิดปกติขึ้นได้อีก ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับว่ามีเป็น homozygotes หรือ heterozygotes โดยในพวก homozygotes การเรียงตัวและแยกตัวของโครโมโซมจะดำเนินไปอย่างปกติ แต่ละ gamete จะได้รับยีนส์ครบชุดจึงสามารถทำหน้าที่ได้เป็นปกติ แต่ในพวก heterozygotes นั้น การเรียงตัวและแยกตัวของโครโมโซมจะแตกต่าไปจากปกติ โดยโครโมโซมที่เกี่ยวข้องของการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนกัน อาจจะมาเรียงกันเป็น quadrivalent แทนที่จะเป็น bivalents ตามปกติและมักก่อรูปเป็นกากระบาท

(cross-shape configuration) เมื่อมี crossing over เกิดขึ้นในแต่ละแขนของ
 กากะบาท โครโมโซมทั้งสี่จะเชื่อมติดกันเป็นวงแหวน (ring of four chromosomes)
 แล้วจึงเคลื่อนไปสู่ metaphase plate จากนั้นโครโมโซมทั้งสี่จะแยกออกไปสู่ขั้วของเซลล์
 ข้างละสองอัน การที่ daughter nuclei จะได้โครโมโซมแบบไหนไปบ้าง ก็ขึ้นอยู่กับการ
 จัดเรียงของวงแหวนดังกล่าวว่าจะเป็นอย่างใด ถ้าจะสมมติขึ้นมาว่าใน reciprocal
 translocation heterozygote มีโครโมโซมยีสองคู่คือ 1, 1' และ 2, 2' ถ้าให้ 1, 2
 เป็นโครโมโซมปกติ และ 1', 2' เป็นโครโมโซมที่มีการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนกัน รูปที่ 16-17
 แสดงให้เห็นถึงการเรียงตัวและแยกตัวของโครโมโซมที่จะเกิดขึ้นได้ถึงสามแบบด้วยกันในระยะ
 Meiotic I คือ

1. Alternate segregation เกิดขึ้นเมื่อโครโมโซมมีการเรียงตัวกันเป็น
 แบบเส้นแปด ทำให้โครโมโซมที่อยู่ตรงข้ามกันในกากะบาท คืออันที่เป็นปกติ
 ควบคู่กัน (1, 2) หรืออันที่มีการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนกัน (1', 2') เคลื่อนไป
 สู่ขั้วเดียวกัน ดังนั้น gametes ที่เกิดจากการแยกตัวของโครโมโซมแบบนี้
 จะทำหน้าที่ได้ตามปกติ เพราะมียีนส์ครบ
2. Adjacent-1 segregation เกิดจากการที่โครโมโซมเรียงตัวเป็นรูป
 ยี่งอ แล้วทำให้โครโมโซมที่อยู่ติดกัน ซึ่งมี nonhomologous
 centromeres เคลื่อนไปสู่ขั้วเดียวกัน gametes ที่เกิดขึ้นจะมีโครโมโซม
 อันหนึ่งเป็นปกติ และอีกอันหนึ่งเป็น translocated chromosome (1, 2'
 และ 1', 2) ดังนั้น แต่ละ gamete จึงเป็น duplication-deficiency
3. Adjacent-2 segregation เกิดจากการที่โครโมโซมที่อยู่ติดกัน และมี
 homologous centromeres เคลื่อนไปสู่ขั้วเดียวกัน โดยอันหนึ่งจะเป็น
 โครโมโซมปกติ และอีกอันหนึ่งเป็น translocated chromosome (1, 1'
 และ 2, 2') จะได้ duplication-deficiency gametes เช่นเดียวกับ
 กรณที่ 2



รูปที่ 16-17

การแยกตัวของโครโมโซมสามแบบที่เกิดขึ้นใน meiotic I ของ translocation heterozygote เพื่อความสะดวกจึงแสดงด้วยโครโมโซมเพียงสี่อัน แทนที่จะเป็นแปด chromatids จะเห็นว่ามี gametes ที่เกิดจาก alternate segregation เท่านั้นที่ได้รับยีนส์ครบชุด

โดยเหตุที่ adjacent-1 และ adjacent-2 segregations ทำให้มีการสร้าง gametes ที่มียีนส์ไม่สมดุล จึงมักแสดง lethal effect ดังนั้น gametes ที่จะทำให้เกิดความผิดปกติ จึงได้จาก alternate segregation เท่านั้น แต่ยังมีข้อจำกัดเกิดขึ้นจากการแยกตัวแบบนี้ นั่นคือโครโมโซมที่เป็นปกติจะต้องแยกไปกับยีนที่เป็นปกติด้วยกัน เสมอ ส่วน translocated chromosomes ก็จะต้องไปด้วยกัน เช่นเดียวกัน ดังนั้นโอกาสที่จะมีการจัดเรียงตัวของยีนส์จากโครโมโซมต่างคู่กันอย่างเป็นอิสระ (independent assortment of genes) จึงพลอยถูกจำกัดไปด้วย

ถ้าหากใน translocation heterozygote มี crossing over เกิดขึ้นในแขนเพียงสามแฉก จะเกิดการจัดเรียงของโครโมโซมเป็น a chain of four chromosomes ใน metaphase plate และถ้ามีเพียงสอง crossing over ก็จะได้ a chain of three chromosomes กับโครโมโซมอิสระอีกหนึ่งอัน ฯลฯ การที่จะได้ gametes ที่ทำหน้าที่ใดหรือไม่ก็จะขึ้นอยู่กับว่าโครโมโซมอันไหน เคลื่อนไปด้วยกัน

ผลของการแยกตัวของโครโมโซมใน translocation heterozygote อีกอย่างหนึ่ง คือ การที่ fertility ต่ำ อันเนื่องมาจากการที่ gametes บางส่วนมียีนส์ไม่ครบชุด จึงทำหน้าที่ไม่ได้ หรือไม่ทำให้ zygote ไม่พัฒนาไปตามปกติ แต่ถ้าวางส่วนของโครโมโซมที่เปลี่ยนแปลงนั้นมีขนาดเล็ก zygote อาจอยู่รอดได้ และในบางกรณีแม้ว่า translocated segments จะมีขนาดค่อนข้างใหญ่ เมื่อมีการผสมระหว่าง heterozygotes ที่มี translocation เกิดขึ้นเหมือนกัน อาจมี duplication-deficiency gametes ซึ่งทั้งสองฝ่ายในบาง combinations เมื่อมารวมกันแล้วทำให้ zygote ใกล้เคียงกับปกติ จึงทำให้มันอยู่รอดได้ ระบุที่ 16-18 แสดงให้เห็นถึงการรวมกันระหว่าง gametes ชนิดต่าง ๆ ที่จะเกิดขึ้นได้ถึง 36 แบบด้วยกัน ซึ่งจะมีเพียง 8 แบบเท่านั้นที่อยู่รอดได้ โดย 4 แบบเกิดจากการรวมกันของ gametes ที่มียีนส์ครบ และอีก 4 แบบเกิดจาก unbalanced แต่เป็น complementary gametes

		Sperm					
		alternate		adjacent-1		adjacent-2	
		1 2	1 ² 2 ¹	1 2 ¹	1 ² 2	1 1 ²	2 ¹ 2
alternate	1 2	normal homo.	transl. het.				
	1 ² 2 ¹	transl. het.	transl. homo.				
adjacent-1	1 2 ¹			transl. het.			
	1 ² 2		transl. het.				
adjacent-2	1 1 ²					transl. het.	
	2 ¹ 2				transl. het.		

รูปที่ 16-18

ผลที่คาดว่าจะเกิดขึ้นจากการผสมระหว่าง reciprocal translocation heterozygotes ที่เกิดจากการแลกเปลี่ยนส่วนของโครโมโซมของคู่ที่ 1 และ 2 (กำหนดให้เป็น 1² และ 2¹) พวกที่ออกรอกไม่โตจะปล่อยไถวางไว้ จะสังเกตเห็นว่าการรวมของ unbalanced gametes บางแบบจะทำให้เกิด balanced zygotes ขึ้นได้

การเปลี่ยนแปลงทางจำนวนของโครโมโซม (Change in chromosome number)

ก่อนที่จะกล่าวถึงการเปลี่ยนแปลงทางจำนวนของโครโมโซม ควรจะทำความเข้าใจกับความหมายของคำต่อไปนี้เสียก่อน

Somatic or vegetative chromosome number หมายถึงจำนวนโครโมโซมที่อยู่ในเซลล์ที่ไม่เกี่ยวข้องกับการสืบพันธุ์ ปกติมันจะปรากฏอยู่เป็นคู่เสมอ จะเขียนย่อว่า $2n$ ดังนั้นในข้าวโพดซึ่งมีโครโมโซมใน vegetative cell อยู่ 20 คู่ จะเป็น $2n = 20$ ในยาสูบมี 48 คู่ $2n = 48$ และในข้าวสาลีมี 42 คู่ $2n = 42$

Gametic chromosome number หมายถึงจำนวนโครโมโซมที่อยู่ในเซลล์ที่ทำหน้าที่ในการสืบพันธุ์ ซึ่งจะลดลงเหลือเพียงครึ่งเดียว หลังจากการแบ่งตัวแบบ meiosis โดยแต่ละโครโมโซมจะมาจากแต่ละคู่ใน vegetative cell จะเขียนย่อว่า n ดังนั้นในข้าวโพด $n = 10$ ในยาสูบ $n = 24$ และในข้าวสาลี $n = 21$

Basic chromosome number หมายถึงจำนวนโครโมโซมในชุด หรือ genome เดียวกัน เขียนย่อว่า x

ในพืชหรือสัตว์อาจมีโครโมโซมที่มาจากชุดเดียวกัน หรือมาจากหลายชุดก็ได้ เช่น ข้าวโพดมีโครโมโซมชุดเดียวกัน $2n = 2x = 20$, $n = x = 10$ แต่ในยาสูบมีโครโมโซม 48 คู่ ที่มาจากสองชุด คือ SSTT ดังนั้น $2n = 4x = 48$, $n = 2x = 24$ และ $x = 12$ ส่วนข้าวสาลีมีโครโมโซม 42 คู่ นั้น มาจากสามชุด คือ AABBDD ดังนั้น $2n = 6x = 42$, $n = 3x = 21$ และ $x = 7$

การเปลี่ยนแปลงทางจำนวนของโครโมโซมแบ่งออกได้สองพวกด้วยกัน คือการเปลี่ยนแปลงเพียงบางอันภายในชุดเดียวกัน และการเปลี่ยนแปลงทั้งชุดซึ่งมีรายละเอียดต่อไปนี้

1. การเปลี่ยนแปลงภายในชุดเดียวกัน

(Change in basic set of chromosomes)

การที่สิ่งมีชีวิตมีการเปลี่ยนแปลงทางจำนวนโครโมโซมไม่เป็นไปตามจำนวนเท่าของจำนวนที่อยู่ในแต่ละชุดเรียกว่า aneuploidy และเรียกสิ่งมีชีวิตนั้นว่า aneuploid เช่น การมีโครโมโซมเพิ่มขึ้น หรือลดลงจากปกติ 1-2 คู่ จึงเขียนสูตรแสดงจำนวนของโครโมโซมใน somatic number อย่างย่อ ๆ เป็น $2n \pm 1, 2$ แนวทางการสูญหายของโครโมโซมจะมีไวกกว่านี้ แต่ส่วนใหญ่แล้วจะเป็น $2n \pm 1, 2$ ในกรณีของข้าวโพด

$2n = 20$ และมีจำนวนโครโมโซมอยู่ในแต่ละชุด 10 คู่ ดังนั้นข้าวโพดที่เป็น aneuploids อาจมีจำนวนโครโมโซมเป็น $2n-1$, $2n+1$, $2n+2$ ก็เป็นได้

พวก aneuploids จะมีชื่อเรียกโดยง่ายเฉพาะเจาะจงลงไปอีกตามจำนวนและความสัมพันธ์ระหว่างโครโมโซมที่เพิ่มขึ้นหรือลดลงนั้นว่า มัน เป็นของคู่ เกี่ยวกันหรือต่างคู่กัน ตารางที่ 16-1 แสดงถึง aneuploids ชนิดต่าง ๆ จะเห็นได้ว่า monosomic กับ trisomic นั้นมีโครโมโซมขาดไปหรือเกินมาหนึ่งอัน จะเป็นของคู่ไหนก็ได้ double monosomic กับ double trisomic มีโครโมโซมขาดไปหรือเกินมาสองอันซึ่งไม่ใช่ของคู่ เกี่ยวกัน nullisomic กับ tetrasomic มีโครโมโซมขาดไปหรือเกินมาสองอัน และเป็นของคู่เกี่ยวกันด้วย ส่วน monosomic-trisomic นั้น แม้จะมีจำนวนโครโมโซมเท่ากับพวกปกติ (disomic) แต่ก็ เป็นพวกที่มีโครโมโซมของคู่หนึ่งขาดไปหนึ่งอัน และของอีกคู่หนึ่งเกินมาหนึ่งอัน

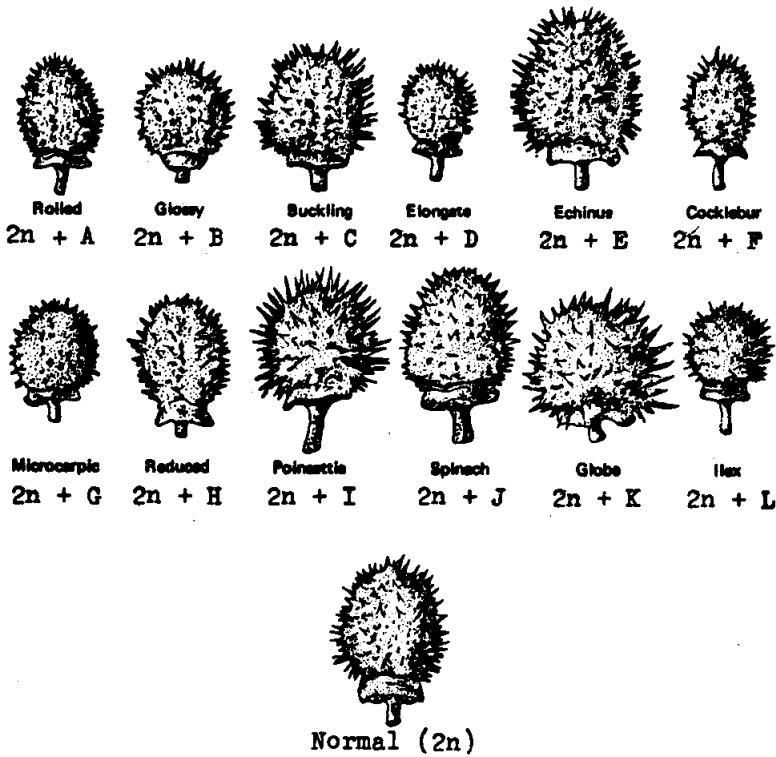
ตารางที่ 16-1 ชนิดต่าง ๆ ของสิ่งมีชีวิตที่มีการเปลี่ยนแปลงของโครโมโซมเพียงบางอัน ในชุดเกี่ยวกัน (aneuploidy)

Aneuploid type	Number of chromosomes present	Chromosome complement (where one set consists of three chromosomes, numbered 1, 2, and 3)
Disomic	$2n$	1-2-3 1-2-3
Monosomic	$2n-1$	1-2-3 2-3
Double monosomic	$2n-1-1$	1-2-3 3
Nullisomic	$2n-2$	2-3 2-3
Trisomic	$2n+1$	1-2-3 1-2-3 1
Double trisomic	$2n+1+1$	1-2-3 1-2-3 1-2
Tetrasomic	$2n+2$	1-2-3 1-2-3 1-1
Monosomic-trisomic	$2n-1+1$	1-2-3 2-3 2

สาเหตุของการเกิด aneuploids อันหนึ่ง คือ nondisjunction ใน meiosis โดยที่โครโมโซมที่เป็นคู่กันไม่ยอมแยกตัวออกจากกันในระหว่างการแบ่งตัวแบบ meiosis ทำให้มี gametes บางส่วนที่มีโครโมโซมคู่เดียวกันมาอยู่ด้วยกัน และอีกบางส่วนขาดโครโมโซมคู่ก็กลลวไป เมื่อ gametes ทั้งสองได้รับการผสมโดย gametes ปกติหรือผิดปกติเหมือนกัน จะได zygotes ที่มีโครโมโซมขาดหรือเกินมา นอกจากนั้นยังอาจเกิดขึ้นได้จากการที่มีบางสิ่งบางอย่างมาชักขวางไม่ให้โครโมโซมเคลื่อนไปสู่ขั้วของ เซลใน ระยะ anaphase ทำให้โครโมโซมบางอันสูญหายไป ซึ่งกรณีนั้นนอกจากจะเกิดขึ้นได้ใน meiosis แล้ว ยังอาจเกิดขึ้นได้ใน mitosis อีกด้วย จากการศึกษากับ เซลที่เลี้ยงในอาหาร (tissue culture) และ เซลที่เป็นโรคลักพวามัน เกิดขึ้นโดย

การที่ aneuploids มีโครโมโซมลดลงหรือเพิ่มขึ้นเพียงบางอันเท่านั้น จึงมักทำให้เซลล์เสียสมดุลไป โดยเฉพาะพวก aneuploids ที่เกิดขึ้นกับสิ่งมีชีวิตซึ่งปกติเป็นพวก diploid หรือที่ติดกับสัตว์หรือมนุษย์จะก่อให้เกิดความกระทบกระเทือนเป็นอย่างมาก พวกที่มีโครโมโซมขาดหายไปส่วนใหญ่จะตาย หรือถ้าอยู่รอดก็อ่อนแอ เมื่อมีการแบ่ง เซลแบบ meiosis จะยังผลิตให้มีการสร้าง gametes ที่ทำหน้าที่ไม่ไปตามปกติ หรือถ้าเป็นพวกที่มีโครโมโซมเกินมา แม้จะไม่ก่อให้เกิดผลเสียมากนัก แต่ก็อาจทำให้มีพฤติกรรมของ meiosis และการกระจายตัวของลักษณะต่าง ๆ บนโครโมโซมที่เกี่ยวข้องของผิดปกติไปจากพวกปกติ

ในที่มีการศึกษา aneuploids อย่างกว้างขวางกับ Jimson weed, Datura stramonium โดย Blakeslee และ Belling โดยทำการผสมพันธุ์จนสามารถสร้าง trisomics ในโครโมโซมแต่ละคนครบ 12 คู่พบว่ามีอยู่ เขาพบว่า trisomic ที่ติดกับโครโมโซมแต่ละคนนั้น จะให้คนที่ที่มี phenotype แตกต่างกันไปจากพวกปกติ และแตกต่างจาก trisomics อื่น ๆ ด้วย ถ้าให้อักษร A ถึง L แทนโครโมโซมแต่ละคู่แล้ว รูปที่ 16-19 แสดงรูปร่างและหนามของ seed capsules ของ trisomics ทั้ง 12 แบบ และของคนที่ปกติ



รูปที่ 16-19 Seed capsules ของต้นที่เป็น trisomics ในโครโมโซมคู่ต่าง ๆ และของต้นปกติ ใน Datura stramonium

การตรวจหา linkage groups ของยีนส์โดยอาศัย aneuploids

พวก aneuploids จะพบได้ในสิ่งมีชีวิตหลายชนิดด้วยกัน การที่มีมันทำให้ลักษณะต่าง ๆ ที่ถูกถ่ายทอดไปยังชั่วต่อไปมีอัตราส่วน เปลี่ยนแปลง ไปจากปกติ จึงมีประโยชน์มากในการนำมาศึกษาถึงผลของโครโมโซมแต่ละคู่ที่มีต่อการควบคุมลักษณะทาง morphology และ physiology และในการนำมาใช้ตรวจหาว่ายีนส์ต่าง ๆ นั้นมีตำแหน่งอยู่บนโครโมโซมไหน โดยการนำ aneuploids ที่เกิดจากการเพิ่มหรือลดโครโมโซมในคู่ที่ทราบกันดีแล้วไปผสมกับพวกปกติ แล้วสังเกตลักษณะที่เกิดพร้อมด้วยอัตราส่วนในชั่ว F_1 หรือ F_2 นำไปเปรียบเทียบกับลักษณะหรืออัตราส่วนที่ได้จากการผสมระหว่างพวกปกติด้วยกัน

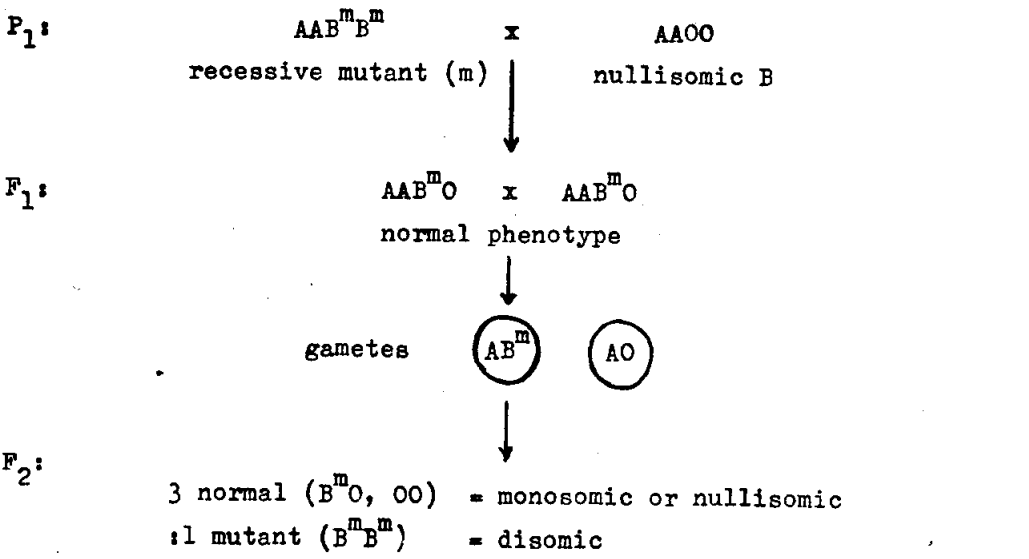
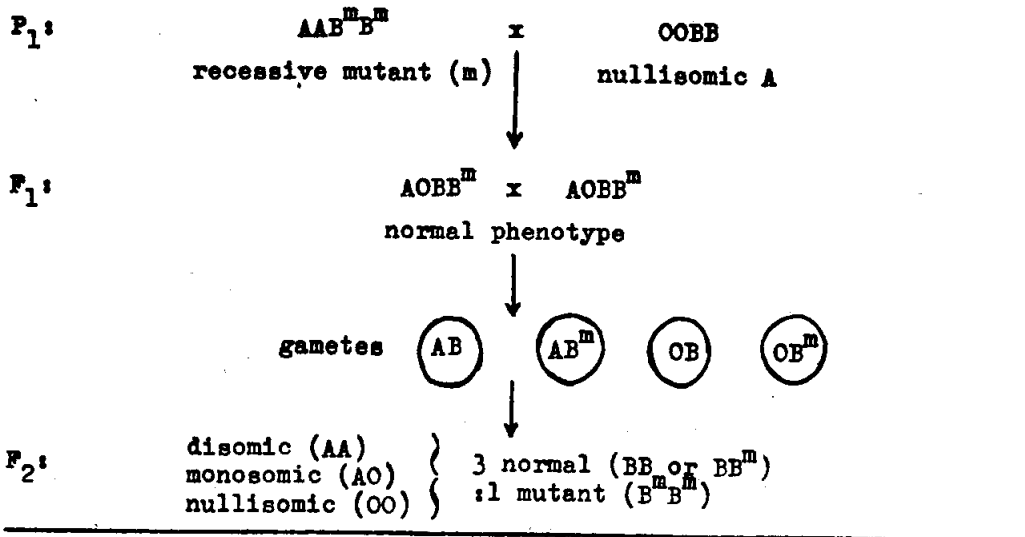
ในสิ่งมีชีวิตบางพวกที่ nullisomic สามารถจะอยู่รอดได้ ถ้าหากต้องการจะทราบว่า recessive mutant gene ตัวหนึ่งอยู่บนโครโมโซมไหน ก็นำ homozygous recessive ที่มีโครโมโซมครบตามปกติไปผสมข้ามกับพวก nullisomics ในโครโมโซมที่สนใจ จะได้ F_1 ที่เป็น monosomics ของโครโมโซมต่าง ๆ ออกมา เช่น ถ้าให้ A และ B เป็นโครโมโซมต่างคู่กัน และ O แทนโครโมโซมที่ขาดหายไป ในการผสมระหว่าง

$AABB \times AAOO \rightarrow AABO$ และ $AABB \times OOBB \rightarrow AOBB$ ฯลฯ ถ้าหากสมมติว่า

mutant gene ดังกล่าวอยู่บนโครโมโซม B (B^m) F_1 ที่เกิดจากการผสมระหว่าง

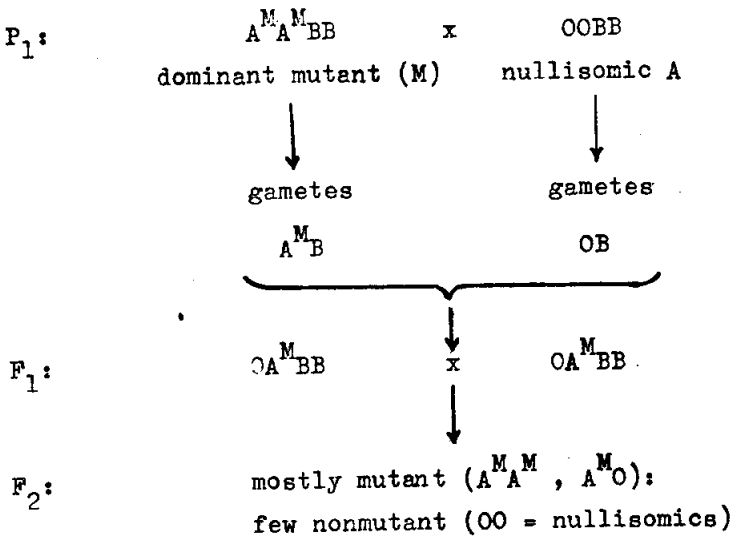
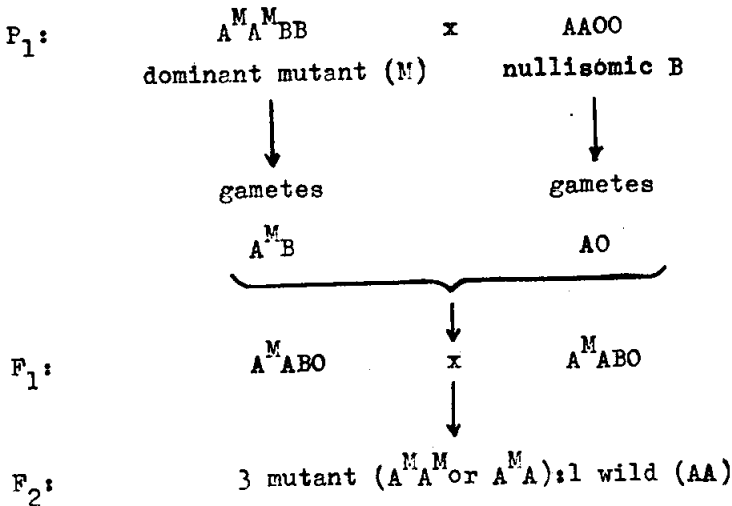
$AAB^mB^m \times AAOO$ (nullisomic B) จะมีแต่ mutant phenotype (AAB^mO) ส่วน F_1 ที่ได้จากการผสมระหว่าง AAB^mB^m กับ nullisomics ของโครโมโซมคู่อื่นจะเป็น wild type เช่น $AAB^mB^m \times OOBB$ (nullisomic A) จะได้ $AOBB^m$ และในทำนองเดียวกัน ถ้ายีนส์ดังกล่าวอยู่บนโครโมโซม A ก็จะได้แสดง phenotype ออกมาเมื่อนำไปผสมกับ nullisomic A อาจกล่าวได้โดยสรุปว่า พวกลักษณะที่ขุ่นนั้นจะปรากฏออกมาในชั่ว F_1 เสมอ เมื่อผสมระหว่าง homozygous mutant กับ nullisomic ในโครโมโซมที่มียีนส์ดังกล่าวอยู่

ในบางกรณีแล้ว recessive mutant gene นั้นจะอยู่บนโครโมโซมที่เป็น nullisomic แต่ใน F_1 ซึ่งเป็น hemizygous monosomic condition นั้นอาจไม่แสดง phenotype ออกมา จะปรากฏออกมาก็ต่อเมื่อเป็น homozygous recessive เท่านั้น จึงจำเป็นที่จะต้องมี F_1 ที่ได้มาผสมกันแล้วตรวจดูลักษณะและนับจำนวนโครโมโซมใน F_2 ดู จากตัวอย่างเดิม เมื่อ mutant gene อยู่บนโครโมโซม B (B^m) ถ้านำ mutant มาผสมกับ nullisomic B แล้วได้ F_1 เป็น wild type ปล่อยให้มันผสมกันต่อ คือ $AAB^mO \times AAB^mO$ ใน F_2 พวกที่แสดง mutant phenotype ออกมาได้จะมีแต่ disomic B (AAB^mB^m) ซึ่งมีโครโมโซมอยู่ครบเท่านั้น ส่วนการผสมระหว่าง mutant กับ nullisomics ในโครโมโซมคู่อื่น ๆ นั้นจะได้ F_2 ที่เป็น mutant ออกมาเช่นเดียวกัน แต่ mutant พวกนั้นอาจเป็น disomic, monosomic, หรือ nullisomic ในโครโมโซมคู่ต่าง ๆ ยกเว้นแต่คู่ B เท่านั้น ที่เป็น disomic (รูปที่ 16-20) ดังนั้นถ้าทำการตรวจนับดูโครโมโซมเฉพาะแต่ F_2 ที่เป็น mutant จากผสมทั้งหมด ถ้าพบว่ามิโครโมโซมคู่ใดที่อยู่ในสภาพ disomic อยู่ตลอดเวลา ก็แสดงว่ายีนส์ดังกล่าวมีตำแหน่งอยู่บนโครโมโซมคู่นั้น



วันที่ 16-20 การทดสอบว่ายีนส์ค่าแห่งอยู่บนโครโมโซมคู่ไหน เมื่อ hemizygous mutant ($B^{m}O$) แสดงลักษณะเป็นปกติ ถ้าสมมติว่ายีนส์ดังกล่าวอยู่บนโครโมโซม B เมื่อผสม mutant กับ nullisomics ในโครโมโซมคู่อื่น ๆ ใน F₂ mutant ที่เกิดขึ้นอาจเป็น disomic, monosomic, หรือ nullisomic ก็ได้ (ข้างบน) แต่ถ้าทำการผสมกับ nullisomic B ใน F₂ พวก mutant จะเป็น disomic เสมอ (ข้างล่าง)

ในกรณีที่หาตำแหน่งของ dominant mutant gene โดยอาศัย nullisomic ก็สามารถทำได้เช่นเดียวกัน จากรูปที่ 16-21 สมมติว่ามี mutant gene อยุ่บน



รูปที่ 16-21

การทดสอบว่า dominant mutant gene อยุ่บนโครโมโซมคู่ไหน ถ้าสมมติว่า ยีนส์ดังกล่าวอยุ่บนโครโมโซม A เมื่อผสม mutant กับ nullisomics ในโครโมโซมคู่อื่น ๆ จะให้ F₂ ที่เป็น mutant กับ wild type ในอัตราส่วน 3:1 (ข้างบน) แต่เมื่อผสมกับ nullisomic A จะให้ F₂ ส่วนใหญ่เป็น mutant ส่วนพวกที่เป็น wild type นั้น จะมีอยู่ และต้องเป็น nullisomic เท่านั้น ซึ่งมักจะถูกทดสอบกว่าพวก monosomics และ disomics (ข้างล่าง)

โครโมโซม A เมื่อนผสม mutant กับ nullisomics ในโครโมโซมทุกคู่ F_1 จะแสดง mutant phenotype ออกมาทุกกรณี แต่จะมียีนคู่สมหนึ่งที่จะให้ F_1 ซึ่งมี mutant gene ยีนบน monosomic chromosome เมื่อปลอญให้ F_1 ผสมกันต่อไป คู่สมที่มี mutant gene ยีนบน monosomic chromosome จะให้ลูกส่วนใหญ่เป็น mutant phenotype ส่วนคู่สมอื่น ๆ นั้น จะให้ลูก wild type และ mutant ในอัตราส่วน 3:1 การที่มี wild type ปรากฏออกมาในจำนวนน้อย เมื่อทำการผสมระหว่าง monosomic mutant ก็เนื่องมาจากพวกที่จะแสดงลักษณะ wild type ออกมาได้นั้นจะต้องเป็น nullisomic เท่านั้น ซึ่งโดยมากแล้วอยู่ไม่คยบรอด ไม่เหมือนพวก monosomic และ disomic wild type ที่เกิดขึ้นจากคู่สมอื่น ๆ

ในสัตว์แทบทุกชนิดและในพืชบางพวกไม่สามารถจะใช้ nullisomics ได้เนื่องจากมัน เป็นหมันและอ่อนแออยู่ไม่รอด การที่จะตรวจสอบว่า mutant gene ยีนบนโครโมโซมคู่ไหน จึงจำเป็นต้องอาศัย aneuploids ชนิดอื่นมาผสมควบ แล้วตรวจ phenotype หรืออัตราส่วนใน F_1 หรือ F_2 เช่น จากรูปที่ 16-22 การใช้ monosomic ในการตรวจสอบจะนำ mutant disomic มาผสมกับ monosomics ในโครโมโซมทุกคู่ ถ้า mutant gene นำลักษณะคยบ มันจะแสดง phenotype ออกได้ในชั่ว F_1 ก็ต่อเมื่อ F_1 นั้นเป็น monosomic ในโครโมโซมที่มียีนส์ฟังก์ชันอยู่ เนื่องจากมันขาด wild type gene ที่มีอยู่ใน monosomic parent ไป แต่ถ้ายีนส์ฟังก์ชันนำลักษณะเด่น F_1 จากทุกคู่สมจะเป็น mutant จึงต้องนำเฉพาะ F_1 ที่เป็น monosomic ไปผสมกันต่อไปแล้วตรวจ phenotypic ratio ใน F_2 จะมีแต่ F_2 ของคู่สมที่เกิดจาก monosomic ของโครโมโซมที่มียีนส์ฟังก์ชันอยู่เท่านั้นที่จะไม่แสดงอัตราส่วน 3:1 แต่จะให้ F_2 เกือบทั้งหมดเป็น mutant ยกเว้นพวก nullisomics ที่เหลือรอดได้เพียงจำนวนน้อยเท่านั้นที่มี recessive phenotype

$AAB^{m}B^{m}$ x $AABO$
 recessive mutant (m) normal (monosomic B)

F_1 :
 $AABB^m$ normal
 AAB^mO mutant (monosomic B)

Monosomic F_1 x monosomic F_1 :

AAB^mO x AAB^mO
 ↓

F_2 :
 mutant (AAB^mB^m, AAB^mO) = disomic or monosomic
 normal ($AAOO$) = nullisomic (inviable)

P :
 $AAB^M B^M$ x $AABO$
 dominant mutant (M) normal (monosomic B)

F_1 :
 $AAB^M B$ mutant
 $AAB^M O$ mutant (monosomic B)

Monosomic F_1 x monosomic F_1 :

$AAB^M O$ x $AAB^M O$
 ↓

mutant ($AAB^M B^M, AAB^M O$) = disomic or monosomic
 normal ($AAOO$) = nullisomic (inviable)

วันที่ 16-22

การทดสอบว่า mutant gene ขยบนโครโมโซมคู่ไหน ถ้าสมมติว่าบีบี
 ดังกล่าว ขยบนโครโมโซม B ฉะนั้น เป็น recessive mutant เหมือนสม
 กับ monosomic B F_1 ที่เป็น monosomic เท่านั้นที่เป็น mutant
 และเมื่อนำ monosomic F_1 มาผสมกันคือ จะได้ F_2 ส่วนใหญ่เป็น mutant
 พวกที่เป็นปกติจะคงเป็นพวก nullisomic เท่านั้น ซึ่งมักขยไม่รอด (ข้างบน)
 ถ้าหากว่าบีบี เป็น dominant mutant เมื่อผสมกับ monosomic B F_1 ทั้งหมด
 จะเป็น mutant และเมื่อนำเอาเฉพาะ monosomic มาผสมกันก็จะได้ F_2
 ส่วนใหญ่เป็น mutant เช่นเดียวกัน (ข้างล่าง)

Aneuploid คือพวกหนึ่งที่มีโครโมโซมเกิน คือ trisomic การผสมระหว่าง disomic กับ trisomic จะให้อัตราส่วนที่ผิดปกติไปจากปกติ เช่น ในข้าวโพดยีนส์ R, r นำลักษณะสีแสดกับไม่มีสี เมื่อทำการผสมตัวเองในแก Rr จะได้อัตราส่วน 3 แสด (R-) : 1 ไม่มีสี (rr) และเมื่อทำผสมกลับกับ rr จะได้อัตราส่วน 1 แสด (Rr) : 1 ไม่มีสี (rr) แต่ถ้ายีนส์ดังกล่าวอยู่บนโครโมโซมที่เป็น trisomic เช่น ถ้าสมมติว่าเป็น RRR เมื่อทำการผสมตัวเองหรือผสมกลับในแกมัน จะได้อัตราส่วนที่ผิดปกติไปจากปกติดังแสดงไว้ในตารางที่ 16-2 ซึ่ง McClintock และ Hill พบว่าเมื่อนำข้าวโพดที่เป็น trisomic ในโครโมโซมคู่ที่ 10 และมี genotype RRR มาผสมตัวเอง จะได้อัตราส่วน 10:1 และเมื่อนำไปผสมกลับกับ rr จะได้อัตราส่วน 4:1 และ 2:1 แทนที่จะเป็น 1:1 ตามที่คาดไว้ ดังนั้นจึงแสดงว่า R gene มีตำแหน่งอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 10 แน่ช

ตารางที่ 16-2 ผลจากการทดลองผสมข้าวโพดที่เป็น trisomic ในโครโมโซมคู่ที่ 10 และเป็น heterozygous ในยีนส์ R, r ซึ่งควบคุมลักษณะการมีสีและไม่มีสี และผลจากการผสมของ disomic controls

	Progeny		Colored:Colorless Ratio
	Colored	Colorless	
RRr selfed	396	41	10:1
RRr ♀ x rr ♂	819	213	4:1
rr ♀ x RRr ♂	949	486	2:1
controls			
Rr selfed	608	204	3:1
Rr ♀ x rr ♂	1,161	1,196	1:1
rr ♀ x Rr ♂	132	135	1:1

การเปลี่ยนแปลงทั้งชุดของโครโมโซม

(Change in whole set of chromosomes)

การเปลี่ยนแปลงของโครโมโซมที่เป็นจำนวนเท่าของทั้งชุด (multiple of basic number) เรียกว่า euploidy และเรียกสิ่งมีชีวิตนั้นว่า euploid ตารางที่ 16-3 แสดงให้เห็นถึงการเปลี่ยนแปลงที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมทั้งชุด หรือบางครั้งก็เรียกของมัน โดยแต่ละ x จะแทนชุดของโครโมโซม พวกที่มีจำนวนโครโมโซมทั้งชุดสามเท่าของทั้งชุดขึ้นไปเรียกรวม ๆ กันว่า polyploids ซึ่งจะพบได้ในพวกพืชมากกว่าพวกสัตว์

ตารางที่ 16-3 ชนิดต่าง ๆ ของสิ่งมีชีวิตที่มีการเปลี่ยนแปลงจำนวนโครโมโซมเป็นเท่าของทั้งชุด (euploidy)

Euploid type	Number of basic set present	Chromosome complement (where one set consists of three chromosomes, numbered 1, 2, and 3)
Monoploid	one (x)	1-2-3
Diploid	two ($2x$)	1-2-3 1-2-3
polyploid	more than 2	
Triploid	three ($3x$)	1-2-3 1-2-3 1-2-3
Tetraploid	four ($4x$)	1-2-3 1-2-3 1-2-3 1-2-3
Pentaploid	five ($5x$)	1-2-3 1-2-3 1-2-3 1-2-3 1-2-3
Hexaploid	six ($6x$)	
Septaploid	seven ($7x$)	
Octaploid	eight ($8x$)	

ในสิ่งมีชีวิตที่เป็น basic diploid species นั้น ใน gametophyte จะมีโครโมโซมอยู่เพียงชุดเดียว ส่วนใน sporophyte จะมีโครโมโซมอยู่สองชุดซึ่งเหมือนกัน ในพวกพืชชั้นต่ำสามารถจะแยก gametophyte และ sporophyte ออกจากกันได้โดยง่าย แต่ในพวกพืชชั้นสูงจะมีแต่ sporophyte เท่านั้นที่เห็นได้ชัด โดยที่ female gametophyte จะกลายเป็น embryo sac และ male gametophyte จะกลายเป็น pollen grain

ดังนั้นในการเรียกชื่อพวก sporophytes ที่มีจำนวนชุดของโครโมโซมเปลี่ยนแปลงไปจาก basic diploid species จึงสามารถจะเรียกชื่อเฉพาะเจาะจงออกไปได้อีก โดยอาศัย การพิจารณาจากจำนวนชุดและความเหมือนกัน (homology) ของโครโมโซมชุดที่เพิ่มขึ้นควบ นอกจากนั้นแล้วยังมีสิ่งที่จะต้องระมัดระวังมากว่าในขั้นตอนนี้ พวก sporophyte ที่มีเพียง genome เดียว ควรจะเรียกว่า monoploid มากกว่า haploid ซึ่งหมายถึง gamete ที่มีจำนวน โครโมโซมเท่ากับ gametic chromosome number ของ basic diploid species ส่วนใน polyploid species นั้น สามารถจะสร้าง gametes ที่มีโครโมโซมจากสองหรือ มากกว่าสอง genomes มาปรากฏอยู่ด้วยกัน จึงอาจเรียก gametes เหล่านั้นได้อีก อย่าง ว่า polyhaploids

Monoploidy

ในสิ่งมีชีวิตที่เป็น monoploid จะมีโครโมโซมอยู่เพียง genome เดียวในแต่ละ nucleus ของเซลล์ทั้งหลาย ในพวกสัตว์จะพบ monoploid โดยยาก ยกเว้นแมลงบางชนิด ในพวก Hymenoptera เช่น ผึ้ง ต่อ มด ตัวผู้จะเกิดขึ้นได้โดยวิธีการของ parthenogenesis แต่ในพวกพืชจะพบได้มาก โดยเฉพาะพืชชั้นต่ำ เช่น พวกสาหร่าย รา liverworts และ mosses จะดำรงชีวิตส่วนใหญ่เป็น monoploids ส่วนในพืชชั้นสูงนั้น สามารถจะมี monoploid sporophytes เกิดขึ้นได้เหมือนกัน แต่มีอัตราการค่อนข้างต่ำ เช่นใน Datura stramonium และข้าวโพค มีอัตราการเกิดประมาณ 5×10^{-3} และ 2×10^{-3} ซึ่งจากการศึกษากับข้าวโพคพบว่า การเกิดขึ้นของ monoploid นั้น อาจมีสาเหตุจากกรรมพันธุ์ควบ

โดยทั่วไปแล้ว monoploid จะมีขนาดเล็กกว่า และมีความแข็งแรงน้อยกว่าพวกปกติ และเป็นหมันด้วย ในสัตว์ที่เป็น monoploid จะพัฒนาไปอย่างผิดปกติ และมักตายก่อน ที่จะโตเต็มวัย แต่ในพืช เช่น Datura และข้าวโพค นั้น monoploid อาจเจริญเติบโตไปจนกระทั่งออกดอก แต่จะมี meiosis ผิดปกติ คือไม่มีการจับคู่ของโครโมโซมเกิดขึ้น ทำให้มันเคลื่อนตัวไปสู่ขั้วอย่างสุ่ม ยังผลให้มีการสร้าง gametes ที่มีโครโมโซมไม่ครบชุด จึงทำหน้าที่ไม่ได้อีก แต่อย่างไรก็ตามในบางครั้งอาจมี chromosome doubling เกิดขึ้น ทำให้มีการสร้าง gamete ปกติขึ้นมา ถ้าหากมันผสมตัวเองก็อาจมีการสร้าง เมล็ดขึ้นได้ จึงมีประโยชน์ สำหรับการปรับปรุงพันธุ์พืช คือ ทำให้ได้ต้น diploid ที่มียีนส์ทุกคู่อยู่ในสภาพ homozygous จึงเป็นวิธีดีในการสร้าง inbred lines หรือ pure lines ขึ้นมา