บทที่ 5

การกลายของยีนและทรานสโพเซเบิลอิลิเมนต์

Gene Mutation and Transposeble Element

การกลายพันธุ์ (mutation) คือ การเปลี่ยนแปลงสารพันธุกรรมของเซลล์ที่สามารถถ่ายทอดไปสู่รุ่นต่อไปได้ ซึ่งอาจเกี่ยวข้องกับยีนหรือโครโมโซม การกลายอาจเกิดขึ้นจากสาเหตุ 2 ประการ คือ

1. การกลายที่เกิดขึ้นเองตามธรรมชาติ (spontaneous mutation) เป็นการกลายที่เกิดจากสิ่งก่อการกลาย (mutagen) ที่มีอยู่แล้วตามธรรมชาติ เช่น รังสีคอสมิก สารเคมี อุณหภูมิ หรือเกิดจากการเปลี่ยนแปลงสภาพแวดล้อมบางอย่าง

2. การกลายที่เกิดจากการชักนำ (induced mutation) เป็นการชักนำให้เกิดการกลายสูงขึ้นจากที่เกิดเองตามธรรมชาติ โดยสิ่งก่อการกลาย เช่น สารเคมี หรือรังสี

ตำแหน่งของการกลายพันธุ์

ระดับของการกลายจำแนกตามตำแหน่งที่เกิดการกลายได้ออกเป็น 2 ชนิด ได้แก่

1. การกลายระดับโครโมโซม (chromosomal mutation) เป็นการเปลี่ยนแปลงที่เกี่ยวข้องกับจำนวนหรือโครงสร้างของโครโมโซม

2. การกลายในระดับยีน (gene or point mutation) เป็นการเปลี่ยนแปลงที่เกิดกับโมเลกุลดีเอ็นเอ ครอบคลุมเพียง 1 - 3 นิวคลีโอไทป์

การกลายของยีน

การเปลี่ยนแปลงทางเคมีของยีนที่เกิดขึ้นเฉพาะจุดซึ่งเกี่ยวข้องกับนิวคลีโอไทป์เบสเพียงไม่กี่โมเลกุล อย่างน้อยที่สุด 1 โมเลกุล ในยีนหนึ่งๆ สามารถทำให้ข่าวสารของยีนนั้นต่างไปจากเดิม การกลายของยีนแบ่งตามการเกิดได้ 2 ชนิด คือ

1. การกลายพันธุ์แบบเฟรมชิพท์ (frameshift mutation)

เป็นการเพิ่มหรือการขาดหายไปของนิวคลีโอไทป์เพียง 1 โมเลกุล ทำให้การอ่านรหัสทีละ 3 โมเลกุล (ภาพที่ 5.1) เปลี่ยนไปจากเดิม เป็นผลให้โปรตีนที่สร้างจากยีนดังกล่าวไม่สามารถทำงานได้เหมือนเดิมหรือทำงานไม่ได้เลย

First letter	Second letter: U	C	A	G	Third letter
U	UUU, UUC Phe; UUA, UUG Leu	UCU, UCC, UCA, UCG Ser	UAU, UAC Tyr; UAA Stop; UAG Stop	UGU, UGC Cys; UGA Stop; UGG Trp	U C A G
C	CUU, CUC, CUA, CUG Leu	CCU, CCC, CCA, CCG Pro	CAU, CAC His; CAA, CAG Gln	CGU, CGC, CGA, CGG Arg	U C A G
A	AUU, AUC, AUA Ile; AUG Met	ACU, ACC, ACA, ACG Thr	AAU, AAC Asn; AAA, AAG Lys	AGU, AGC Ser; AGA, AGG Arg	U C A G
G	GUU, GUC, GUA, GUG Val	GCU, GCC, GCA, GCG Ala	GAU, GAC Asp; GAA, GAG Glu	GGU, GGC, GGA, GGG Gly	U C A G

ภาพที่ 5.1 ตารางรหัสพันธุกรรม (the genetic code)

(ที่มา : http://www.mun.ca/biology/scarr/MGA2_03-20.html)

รหัสปกติของดีเอ็นเอ เป็น AAT จำนวน 4 ครั้ง เมื่อมีการแปลรหัสออกมาเป็นกรดอะมิลิวซีน (leucine) 4 ตัว หากมีการหลุดหายไปหรือเพิ่มเข้ามาของเบส 1 ตำแหน่ง จะทำให้ได้กรดอะมิโนในเส้นโพลิเปปไทด์ต่างไปจากเดิม โปรตีนหรือเอนไซม์ที่สร้างขึ้นจึงผิดไปจากเดิม เช่น เมื่อมีการหลุดหายไปของเบส A ทำให้การแปลรหัสได้เป็นลิวซีนและไทรีน (tyrine) ดังภาพที่ 5.2 a ในกรณีที่มีการเพิ่มเข้ามาของเบส T ทำให้การแปลรหัสได้เป็นลิวซีน ไทรีน และไอโซลิวซีน (isoleucine) ดังภาพที่ 5.2 b เป็นต้น

ลำดับเบสปกติ	**AAT**	**AAT**	**AAT**	**AAT**
ลำดับเบสผิดปกติ	**AAT**	**ATA**	**ATA**	**AT**
ลำดับเบสบน mRNA	**UUA**	**UAU**	**UAU**	
การแปลรหัส	**leucine**	**tyrine**	**tyrine**	
	(Leu)	**(Tyr)**	**(Tyr)**	

(a) การหลุดหายไปของเบส A

ลำดับเบสปกติ	**AAT**	**AAT**	**AAT**	**AAT**
ลำดับเบสผิดปกติ	**AAT**	**ATA**	**TAA**	**TAA**
ลำดับเบสบน mRNA	**UUA**	**UAU**	**AUU**	**AUU**
การแปลรหัส	**leucine**	**tyrine**	**isoleucine**	**Isoleucine**
	(Leu)	**(Tyr)**	**(Ile)**	**(Ile)**

(b) การเพิ่มเข้ามาของเบส T

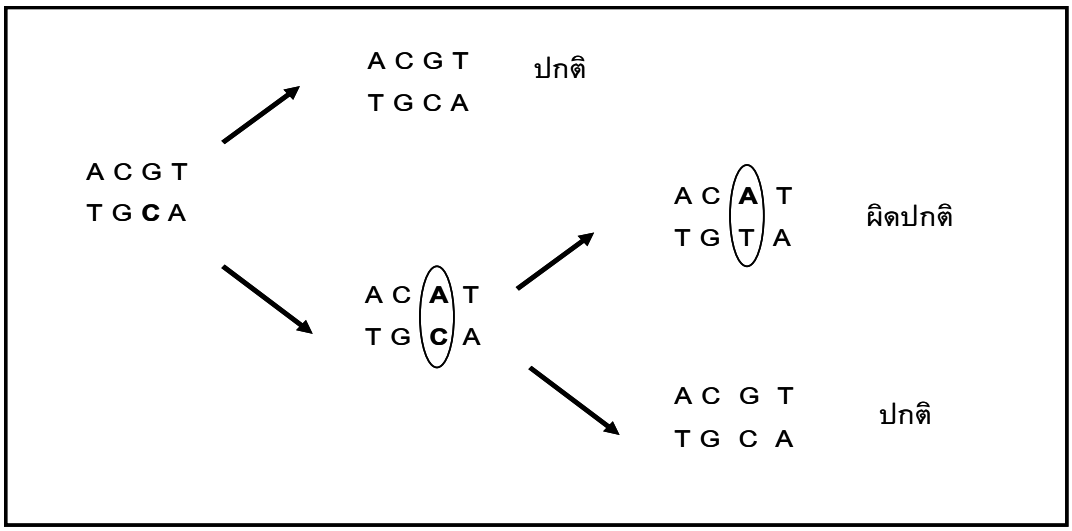
ภาพที่ 5.2 การเพิ่มหรือการขาดหายของนิวคลีโอไทด์ 1 โมเลกุล

2. เบสซับสติติวชัน (base substitution)

การเปลี่ยนแปลงที่เกิดจากการเข้าแทนที่คู่ของเบสด้วยเบสอื่นในกลุ่มเดียวกัน 2 กรณี ได้แก่

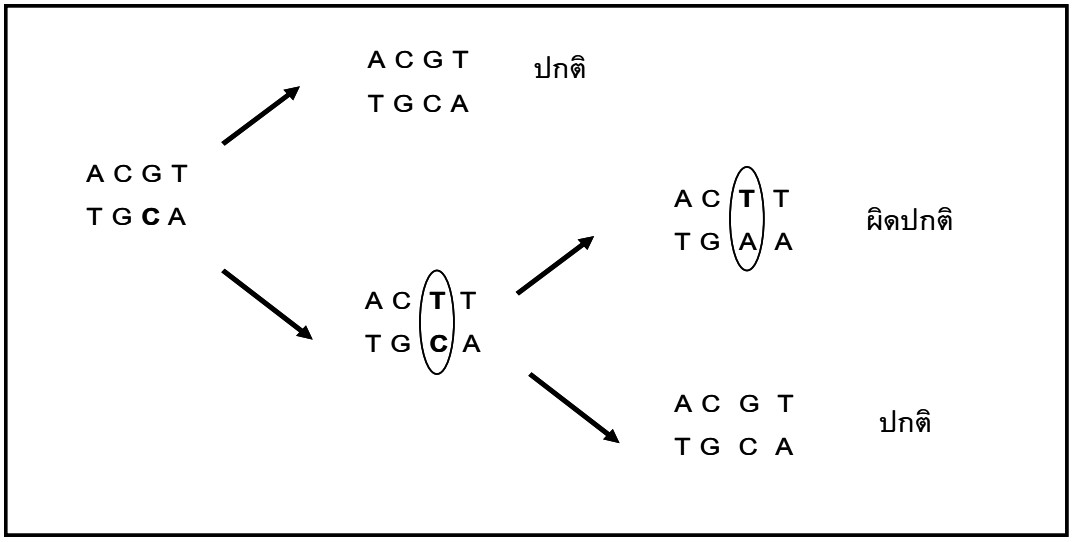
2.1 ทรานซิชัน (transition) คือ การแทนที่ด้วยเบสในกลุ่มเดียวกัน ได้แก่ ในกลุ่มพิวรีน adenine (A) เข้าแทนที่ guanine (G) หรือกลับกัน และในกลุ่มไพริมิดีน cytocine (C) เข้าแทนที่ thymine (T) หรือกลับกัน การเปลี่ยนแปลงแบบทรานซิชันนี้จะเกิดขึ้นระหว่างที่ดีเอ็นเอจำลองตัวเองซึ่งได้มีการเคลื่อนย้ายโปรตรอนหรืออิเล็คตรอนขึ้นกับเบสต่างๆ เรียกว่าทอโทเมอริกชิฟ (tautomeric shift) ได้แก่ การเคลื่อนย้ายโปรตรอนจากตำแหน่งที่เป็นหมู่อะมิโน ($-NH_2$) ไปยังตำแหน่งที่มีหมู่ -N ซึ่งเกิดเฉพาะกับเบส A หรือ C ทำให้เปลี่ยนรูปจากอะมิโนเป็นอิมิโนหรือการเคลื่อนย้ายจากตำแหน่งที่เป็นหมู่อิมิโน (=NH) ไปยังตำแหน่งที่เป็นหมู่คีโต (=O) ทำให้เปลี่ยนจากรูปคีโตไปเป็นอินอล (OH) ซึ่งเกิดเฉพาะกับ G และ T ผลจากการเคลื่อนย้ายตำแหน่งของโปรตรอนหรืออิเลคตรอน ดังกล่าวทำให้คุณสมบัติในการจับคู่ของเบสเปลี่ยนไปด้วย จึงเกิดการกลายพันธุ์ขึ้นเมื่อเซลล์จำลองตัวเองในรอบต่อไป

ตัวอย่างเช่น โมเลกุลของ C อยู่ในรูปที่มีหมู่อะมิโน ($-NH_2$) สามารถเคลื่อนย้ายตำแหน่งไปอยู่ที่หมู่ -N ที่อยู่ใกล้เคียงกัน ทำให้โมเลกุลของ C อยู่ในรูปอิมิโน (=NH) ซึ่งผิดปกติและพบไม่บ่อยนักเรียกรูปแบบนี้ว่าทอโทเมอไรเซชัน (tautomerization) ซึ่งโดยปกติ C มีคุณสมบัติจับคู่กับ G แต่เมื่ออยู่ในรูป tautomer จะมีความสามารถในการจับคู่กับ A ได้ เมื่อดีเอ็นเอมีการจำลองตัวเองทำให้มีการเปลี่ยนแปลงคู่เบสจาก C - G ไปเป็น C - A และในการจำลองตัวเองครั้งต่อไปทำให้ DNA ใหม่เกิดการเปลี่ยนแปลงเฉพาะจุด



ภาพที่ 5.3 การเกิดทอโทเมอไรเซชัน (สิรนุช, 2536)

2.2 ทรานสเวอร์ชัน (transversion) คือ การเปลี่ยนแปลงแบบสลับคู่ของเบส เช่น การเข้าแทนที่ของพิวรีนด้วยไพริมิดีนหรือไพริมิดีนเข้าแทนที่พิวรีนจะเกิดขึ้นในช่วงระยะที่มีการซ่อมแซมสายดีเอ็นเอ (DNA repair process)



ภาพที่ 5.4 การเปลี่ยนคู่แบบทรานสเวอร์ชัน (สิรนุช, 2536)

การเปลี่ยนแปลงที่เกิดขึ้นกับเบสคู่ใดคู่หนึ่งทำให้เกิดการสร้างกรดอะมิโนตัวใหม่ต่างไปจากเดิม แสดงถึงการสร้างรหัสพันธุกรรมที่ผิดปกติไปจากเดิมเรียกว่า มิสเซนต์ มิวเทชัน (missense mutation) บางครั้งอาจมีความผิดปกติที่เกิดขึ้นกับคู่เบสแล้วทำให้เกิดเทอร์มิเนเตอร์โคดอน (terminator codon) ได้แก่ **UAA UAG UGA** ซึ่งเป็นรหัสสำหรับยุติการสร้างโพลิเปปไทด์เรียกว่านอนเซนซ์ มิวเทชัน (non-sense mutation) ทำให้เกิดเป็นเส้นโพลิเปปไทด์ที่ไม่สมบูรณ์ เช่น

DNA ปกติ	GTA	G**T**A	GTA	AT**G**	TTT
	CAT	C**A**T	CAT	TA**C**	AAA
mRNA ปกติ	CAU	**CAU**	CAU	**UAC**	AAA
โพลิเปปไทด์ปกติ	His	**His**	His	**Tyr**	Lys

missense mutation — **GC** เข้าแทนที่ **TA**

nonsense mutation — **TA** เข้าแทนที่ **GC**

DNA	GTA	G**G**A	GTA	ATG	TTT	GTA	GTA	GTA	AT**T**	TTT
	CAT	C**C**T	CAT	TAC	AAA	CAT	CAT	CAT	TA**A**	AAA
mRNA	CAU	**CCU**	CAU	UAC	AAA	CAU	CAU	CAU	**UAA**	
โพลิเปปไทด์	His	**Pro**	His	Tyr	Lys	His	His	His	**terminator codon**	

ภาพที่ 5.5 การแปลรหัสผิดและการเกิดรหัสหยุด (สิรนุช, 2536)

การกลายพันธุ์ของยีนมีผลให้เกิดลักษณะดีและไม่ดี หรือบางครั้งอาจทำอันตรายต่อสิ่งมีชีวิตถึงตายได้ แต่อย่างไรก็ตามการกลายพันธุ์บางชนิดก็ช่วยให้พืชสามารถปรับตัวเข้ากับสิ่งแวดล้อมที่เปลี่ยนไปได้ เช่น วัชพืชบางชนิดสามารถต้านทานต่อสารป้องกันวัชพืชแอนทราซินได้ มีรายงานการศึกษาโดยละเอียดถึงการทำงานของแอนทราซินอยู่ที่คลอโรพลาสต์ โดยไปขัดขวางกระบวนการสังเคราะห์แสงซึ่งในพืชปกติโมเลกุลของควิโนน (quinone) ถูกโปรตีนที่เป็นองค์ประกอบของเมมเบรนคลอโรพลาสต์จับไว้และทำหน้าที่ขนส่งอิเลคตรอนเพื่อใช้ในการสังเคราะห์แสง แต่พืชได้รับแอนทราซิน พบว่าโมเลกุลของแอนทราซินจะเข้าไปแทนที่ควิโนนในเมมเบรนทำให้ไม่มีควิโนนมาทำหน้าที่ขนส่งอิเลคตรอน พืชไม่สามารถสังเคราะห์แสงได้จึงตายไป แต่ในวัชพืชที่ต้านทานสารแอนทราซินนั้นเกิดจากยีนกลายพันธุ์ สามารถควบคุมการสังเคราะห์โปรตีนที่เป็นองค์ประกอบของเมมเบรนให้สามารถทำงานได้พืชจึงไม่ตาย มีการศึกษาพบว่าโปรตีนดังกล่าวถูกควบคุมด้วยยีนที่อยู่ในดีเอ็นเอของคลอโรพลาสต์เมื่อแยกยีนของพืชที่ต้านทานต่อแอนทราซินมาเปรียบเทียบกับพืชที่ไม่ต้านทานพบว่ามีความแตกต่างกันเพียงนิวคลีโอไทป์ตำแหน่งเดียวคือมี G มาแทนที่ A แสดงว่าเกิดการเปลี่ยนแปลงแบบทรานซิชัน

ในปัจจุบันสามารถนำยีนของพืชที่มีความต้านทานสารกำจัดวัชพืชตัวอื่นๆ มาใช้อย่างกว้างขวาง เช่น การสร้างพืชแปลงพันธุ์ (transgenic plant) ให้ต้านทานไกลโฟเซทโดยถ่ายยีนต้านทานไกลโฟเสทจากพิทูเนียเข้ามาไว้ในถั่วเหลือง เป็นต้น

นอกจากการกลายที่เกิดขึ้นกับยีนดังกล่าวแล้ว มีการกลายอีกประเภทหนึ่งที่เกิดขึ้นจากการที่ชิ้นส่วนของดีเอ็นเอสอดแทรกเข้าไปยังยีนใดแล้วมีผลทำให้การทำงานของยีนนั้นเปลี่ยนไป ลักษณะทางฟีโนไทป์ที่ควบคุมโดยยีนนั้นก็เปลี่ยนแปลงไปด้วยการสอดแทรกของดีเอ็นเอเกิดขึ้นตามธรรมชาติในสิ่งมีชีวิตบางชนิด และเมื่อมีผู้ศึกษาจนทราบกลไกโดยละเอียดก็ได้นำวิธีการมาใช้เหนี่ยวนำให้เกิดการกลายพันธุ์ทั้งในพืชและสัตว์ การใช้ประโยชน์จากการสอดแทรกชิ้นส่วนของดีเอ็นเอในพืชที่รู้จักกันโดยทั่วไป คือ ทรานสโพเซเบิล อิลิเมนท์ (transposeble element)

ทรานสโพเซเบิลอิลิเมนท์

คุณสมบัติของชิ้นส่วนดีเอ็นเอในสิ่งมีชีวิตตั้งแต่แบคทีเรีย พืช และสัตว์ ที่สามารถเพิ่มจำนวน (replicate) แยกตัวเอง (excision) และเคลื่อนย้ายไปสอดแทรกอยู่ในตำแหน่งต่างๆ ในจีโนมได้เรียกว่า "ทรานสโพซอน" (transposon) หรือ “ทรานสโพเซเบิลอิลิเมนต์” (transposable element) ในพืชพบว่าทรานสโพซอนจะเคลื่อนย้ายเข้าไปสอดแทรกแล้วทำให้เกิด "variegation" คือลักษณะจุดด่างเป็นลายสลับสีหรือจุดกระบนกลีบดอก ใบ และเมล็ด เช่น แต้มสีที่เกิดขึ้นบนเมล็ด (kernel) ของข้าวโพด ลักษณะใบลาย ใบด่าง ในถั่วเหลือง จุดกระด่างบนกลีบดอกรักเร่ ดอกพิทูเนีย เป็นต้น

ภาพที่ 5.6 ลักษณะของเมล็ดข้าวโพดที่เกิดจากการทำงานของทรานสโพซอน
(ที่มา : http://de.wikipedia.org/wiki/Bild:Corncobs.jpg)

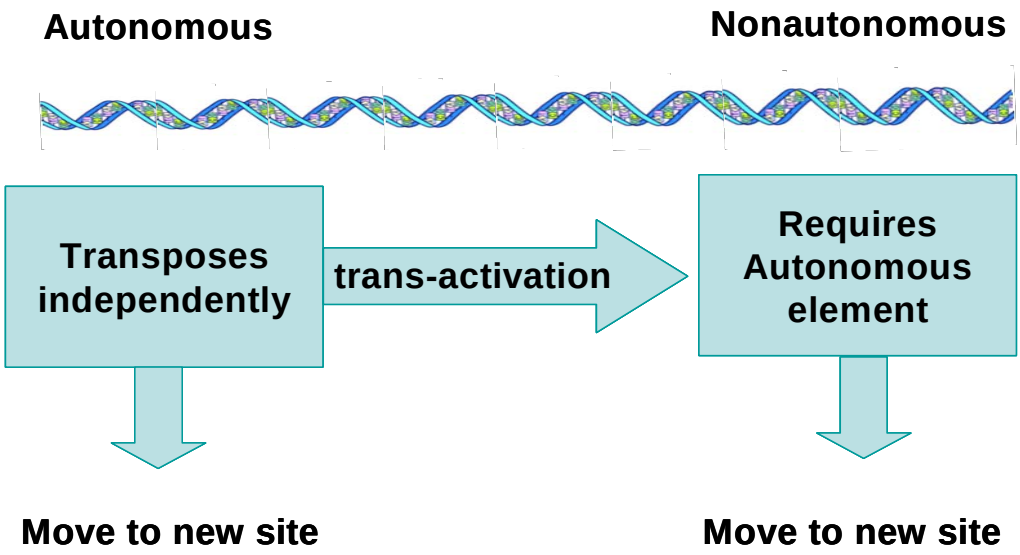
ข้าวโพดมีทรานสโพซอนอยู่หลายตระกูล (family) เรียกว่า คอนโทรลลิ่ง อิลิเมนท์ (controlling element) ในแต่ละสายพันธุ์ มีทรานสโพซอน 2 พวก คือ

1. ออโทโนมัสอิลิเมนท์ (autonomous element)

สามารถแยกตัวและเคลื่อนย้ายตำแหน่งได้อย่างอิสระ เมื่อสอดแทรกเข้าไปยังโลกัสใดจะทำให้โลกัสนั้นไม่เสถียร (unstable) หรือเกิดการกลาย (mutable ellele) จะใช้สัญลักษณ์ "m" หลังชื่อโลกัสนั้น เช่น bz-m (bronz-mutable allele) หมายถึงโลกัสนี้เกิดการกลายพันธุ์ได้ถ้ามีทรานสโพซอนสอดแทรกเข้ามาและเมื่อมีทรานสโพซอนเคลื่อนย้ายตำแหน่งออกไปหรือสูญเสียคุณสมบัติความสามารถในการย้ายตัวเองไปยังตำแหน่งใหม่ โลกัสนั้นจะเปลี่ยนกลับมาเสถียรได้เช่นเดิม

2. นอนออโทโนมัสอิลิเมนท์ (non-autonomous element) มีคุณสมบัติค่อนข้างเสถียร ไม่สามารถเคลื่อนย้ายที่อยู่ได้ด้วยตัวเอง แต่จะกลับเป็นสภาวะไม่เสถียรทันทีถ้ามีออโทโนมัสอิลิเมนท์ในตระกูลเดียวกันอยู่ร่วมจีโนม

แต่ละตระกูลของทรานสโพสเซเบิลอิลิเมนต์ มีสมาชิก 2 พวก คือ พวกที่เป็นออโทโนมัสและนอนออโทโนมัส โดยออโทโนมัสอิลิเมนต์สามารถเคลื่อนย้ายไปอยู่ตำแหน่งใหม่ได้เองและสามารถกระตุ้นให้เกิดการแสดงออกของยีนได้ แต่สำหรับพวกนอนออโทโนมัสอิลิเมนต์ไม่สามารถเคลื่อนย้ายได้ด้วยตัวเองต้องอาศัยออโนโนมัสในการกระตุ้น ทรานสโพสเซเบิลอิลิเมนต์แต่ละตระกูลประกอบด้วยออโทโนมัสเพียงตัวเดียวแต่อาจมีนอนออโทโนมัสได้หลายตัว มีตัวอย่างการจำแนกนอนออโทโนมัสอิลิเมนต์โดยอาศัยคุณสมบัติที่สามารถถูกกระตุ้นด้วยออโทโนมัสอิลิเมนต์แบบ “ทรานส์” คือ การทำงานที่ประกอบด้วยโมเลกุลของดีเอ็นเอที่แตกต่างกันสองตำแหน่งดังแสดงในภาพที่ 5.2



Ac **(activator)** ***Mp*** **(modulator)**	***Ds*** **(dissociation)**
Spm **(suppressor-mutator)** ***En*** **(enhancer)**	***dSpm*** **(defective Spm)** ***I*** **(inhibitor)**
Dotted	**Unnamed**
Mu **(mutator)**	**Not known**

ภาพที่ 5.7 ออโทโนมัสอิลิเมนต์และนอนออโทโนมัสแต่ละตระกูล (ดัดแปลงจาก Lewin, 1997)

ทรานสโพสเซเบิลอิลิเมนต์ในข้าวโพดมีคุณสมบัติพิเศษในการสอดแทรกเข้าไปในยีนที่เกี่ยวข้องกับลักษณะทางฟีโนไทป์ที่เห็นได้ชัดโดยที่เซลล์ไม่ตายจึงสามารถติดตามกลไกของทรานสโพซอนได้ง่าย

การทำงานของอิลิเมนต์ ที่เรียกว่าแอกทิเวเทอร์ (activator ; Ac) เป็นออโทโนมัสอิลิเมนท์และดีสโซซิเอชัน (dissociation ; Ds) เป็นนอนออโทโนมัสอิลิเมนต์ มีคุณสมบัติในการทำให้โครโมโซมแตกหักตรงตำแหน่งที่มี Ds โดยการกระตุ้นของ Ac

ชิ้นส่วนของโครโมโซมที่ไม่มีเซนโทเมียร์เรียกว่าอะเซนทริก แฟรกเมนท์ (acentric fragment) หลุดหายไปจากโครโมโซม ทำให้ยีนเด่นหลุดหายไปด้วยเหลือแต่เฉพาะยีนด้อยที่เป็นคู่กัน เซลล์ที่เกิดใหม่จึงแสดงลักษณะของยีนด้อยออกมา

ตัวอย่างเช่น การทำงานของ Ac/Ds ในโลกัส Wx และ Bz ดังนี้

Wx เป็นยีนเด่นควบคุมปริมาณแอมิโลส (amylose) ในละอองเรณูและเอนโดเสปอร์มของข้าวโพด wx เป็นยีนด้อย

Bz เป็นยีนเด่นควบคุมการสร้างสีม่วงบนเมล็ดและ bz ควบคุมการสร้างสีบรอนซ์

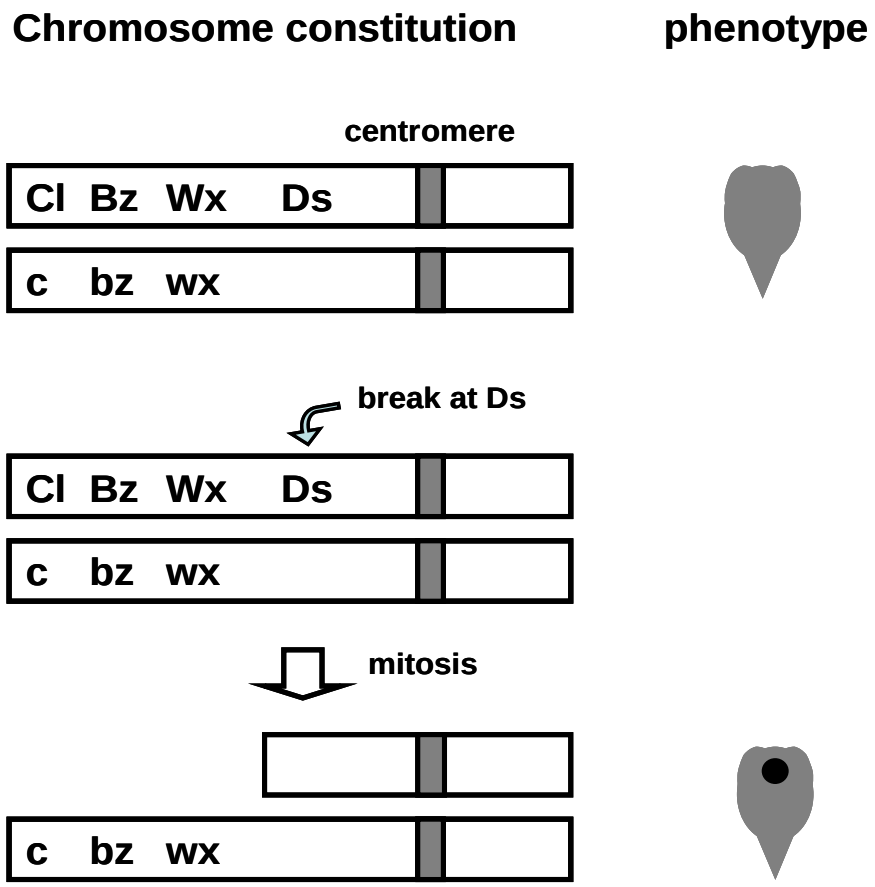
Cl เป็นยีนเด่นขัดขวางการสร้างแอนโธซัยยานิน cl เป็นยีนด้อย

ในข้าวโพดที่มีจีโนไทป์เป็นเฮเทอโรไซกัสในยีน Cl Bz และ Wx จะทำให้เมล็ดข้าวโพดสร้างแอมิโลส เมื่อย้อมด้วยไอโอดีนโปแทสเซียมไอโอไดด์จะติดสีน้ำเงิน การทำงานของ Ac จะกระตุ้น Ds ทำให้เกิดการแตกหักของโครโมโซมตรงตำแหน่งที่มี Ds ทำให้เกิดการสูญหายไปของชิ้นส่วนโครโมโซมที่ไม่มีเซนโทเมียร์ ทำให้ยีน Cl Bz และ Wx หลุดหายไป เซลล์ที่มีการขาดหายไปของยีนเด่นดังกล่าวสามารถแสดงลักษณะทางฟีโนไทป์ที่ควบคุมโดยยีนด้อยออกมาได้ คือเมล็ดสีบรอนซ์เมื่อย้อมด้วยไอโอดีนจะติดสีน้ำตาลแดง (ภาพที่ 5.8)

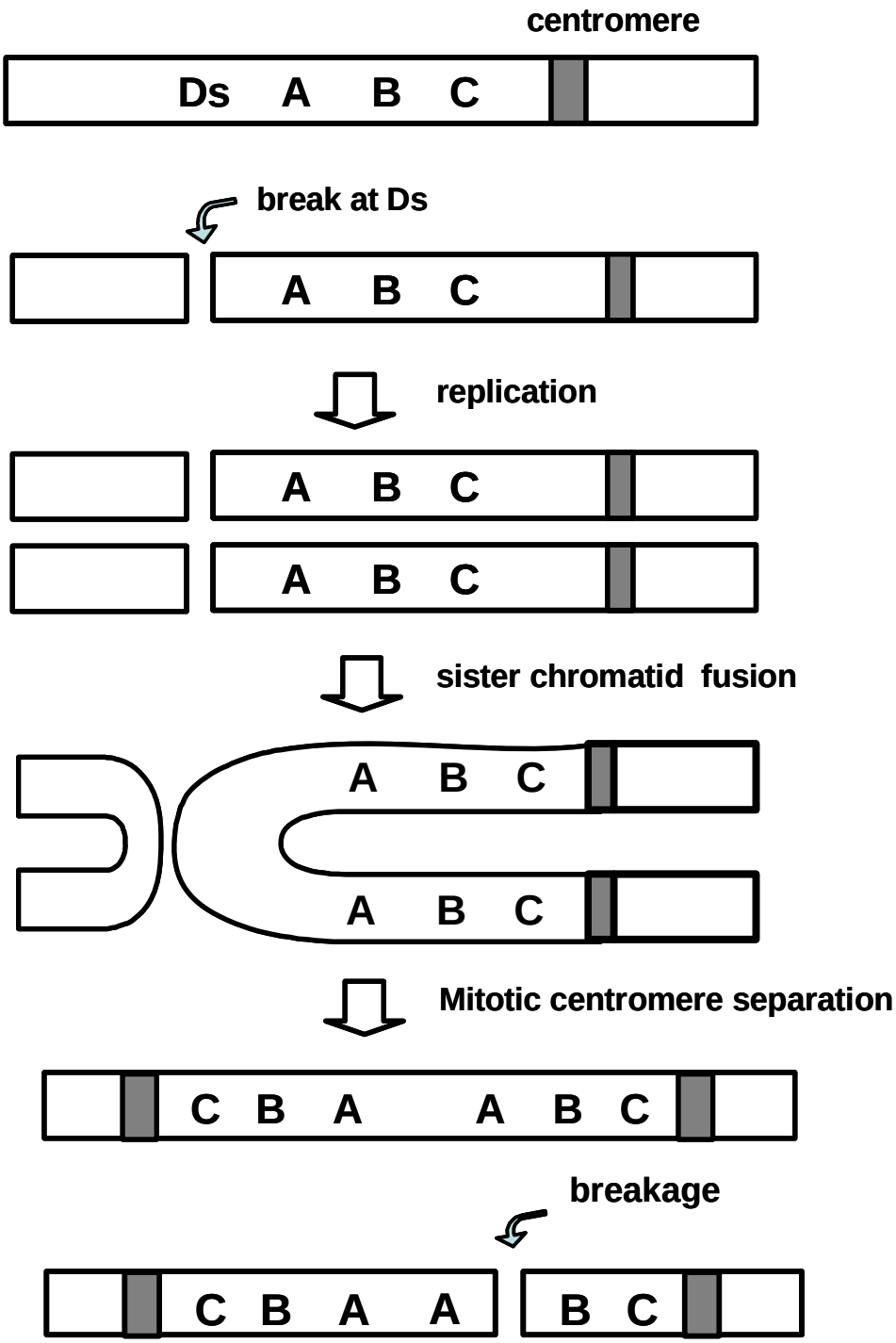
ในกรณีที่ Ds อยู่ตรงส่วนที่ไม่มียีนเมื่อมีการจำลองตัวใหม่ภายหลังเกิดการแตกหักทำให้ส่วนปลายของโครโมโซมซึ่งไม่มียีนเข้ามาเชื่อมต่อกันได้อะเซนทริกแฟรกเมนท์ ซึ่งจะสูญหายไปจากเซลล์ได้และส่วนที่มียีนซึ่งอยู่ใกล้เซนโทเมียร์มาเชื่อมกันเกิดเป็นไดเซนทริกโครโมโซม (dicentric chromosome) เมื่อเกิดการแบ่งเซลล์พบว่าไดเซนทริกโครโมโซมจะมีปัญหาในการแยกกันไปสู่คนละขั้วของเซลล์เนื่องจากแต่ละเซนโทเมียร์ถูกดึงให้แยกจากกันซึ่งรอยขาดจะเกิดขึ้นแบบสุ่ม หากเกิดขึ้นระหว่าง A กับ B ทำให้โครโมโซมหนึ่งมี A เพิ่มขึ้นมา (duplication A) ในขณะที่อีกโครโมโซมจะไม่มียีน A (delation A) ซึ่งถ้ายีน A แสดงลักษณะเด่นเซลล์ที่ไม่มียีน A ก็จะสามารถแสดงลักษณะ

ด้อยให้ปรากฏออกมาได้และยังเกิดได้ในรุ่นต่อ ๆ ไปอีกด้วย (ภาพที่ 5.9)

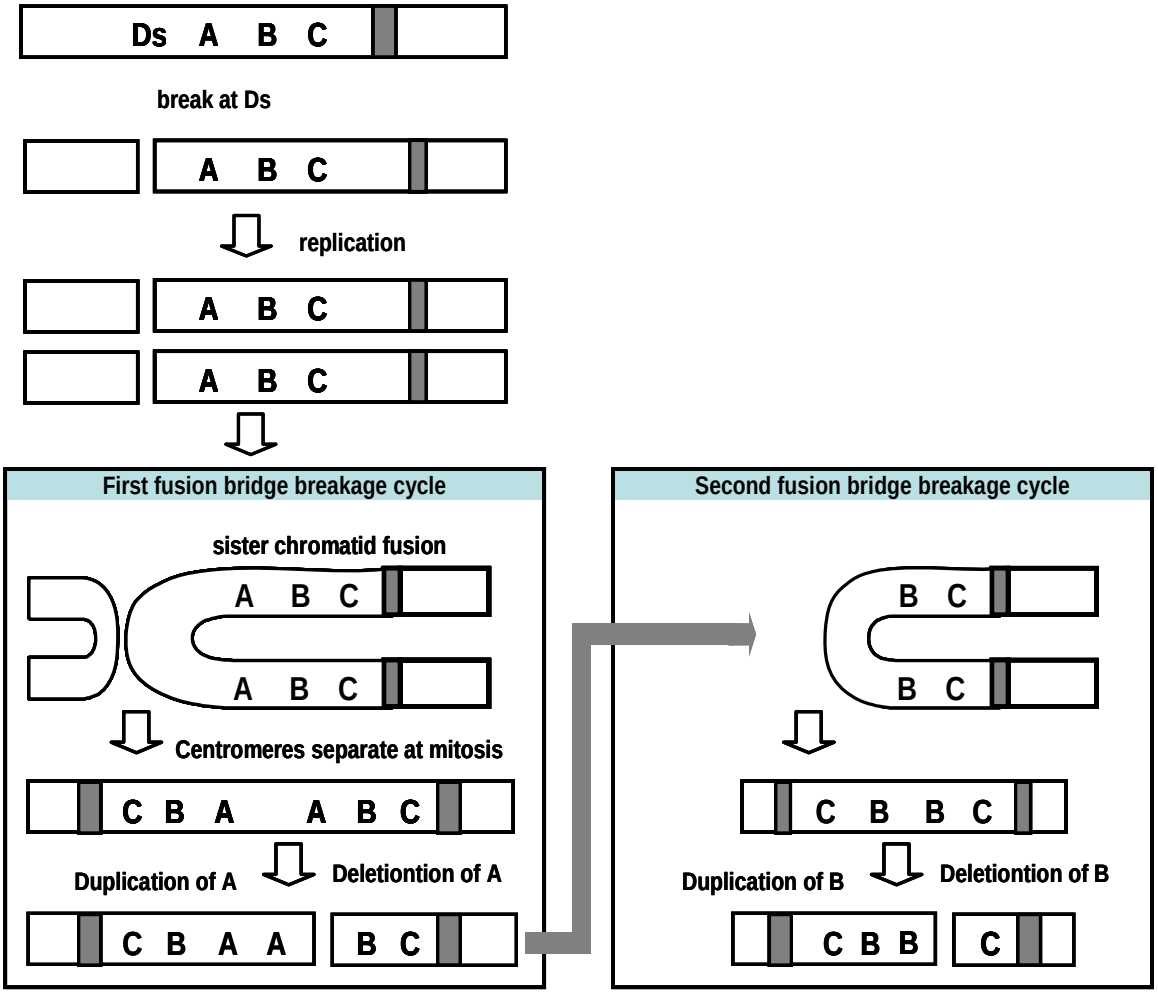
เมื่อมีการทำงานของทรานสโพซอนในพืชที่เป็นเฮเทอโรไซโกท (heterozygote) ทำให้ลักษณะที่ควบคุมโดยยีนด้อยปรากฏออกมาได้ซึ่งอาจเป็นผลจากการเกิดความผิดปกติด้านโครงสร้างของโครโมโซม ได้แก่ ดีลีชัน (deletion) ดูพลิเคชัน (duplication) อินเวอร์ชัน (inversion) และทรานสโลเคชัน (translocation) แต่อย่างไรก็ตามการเปลี่ยนแปลงที่เกิดจากทรานสโพซอนอาจจะไม่เสถียรหากมีการสูญเสียคุณสมบัติหรือไม่อยู่ในจีโนมแล้วก็จะไม่เกิดการเปลี่ยนแปลงอีก



ภาพที่ 5.8 การแตกหักของโครโมโซม เนื่องจากการทำงานของ Ac และ Ds (ดัดแปลงจาก สิรนุช, 2536)



ภาพที่ 5.9 การเกิดไดเซนทริกโครโมโซมเนื่องจากการทำงานของ Ac และ Ds (ดัดแปลงจาก สิรนุช, 2536)



ภาพที่ 5.10 การเกิดวัฏจักรบริดจ์เบรกฟิวชัน (ดัดแปลงจาก Lewin, 1997)

นอกจากนี้การทำงานของ Ac และ Ds ทำให้เกิดการแตกหักของโครโมโซม ปรากฏวัฏจักรบริดจ์เบรกฟิวชัน (bridge-break-fusion cycle) ดังภาพที่ 5.10 พบได้ในการแบ่งเซลล์ระหว่างการพัฒนาเอนโดเสปิร์มของข้าวโพดซึ่งจะเกิดจุดแต้มสีขนาดต่าง ๆ ขนาดของจุดแต้มสีจะบ่งชี้ถึงการสูญหายของยีนข่มซึ่งการสูญหายของยีนในช่วงแรกของการแบ่งเซลล์จะเห็นเป็นรอยแต้มสีบริเวณกว้างใหญ่ส่วนการแบ่งเซลล์ในช่วงต่อมาจะเห็นรอยแต้มสีเป็นบริเวณแคบ ๆ เนื่องจากในเอ็มบริโอข้าวโพดโครโมโซมที่บริเวณปลายมีการแตกหักจะเกิดการเชื่อมรอยแตกหักอย่างถาวร