

บทที่ 8 การเปลี่ยนแปลงของ chromosome

1. การเปลี่ยนแปลงทางด้านโครงสร้างของ chromosome (Chromosome Aberrations)

โดยปกติ chromosome แต่ละอันย่อมมีขนาดและรูปร่างคงที่เสมอ การเปลี่ยนแปลงทางสัณฐานของ chromosome อาจเกิดขึ้นได้ ถ้าสภาพแวดล้อมรอบๆ สิ่งที่มีชีวิตนั้นเกิดเปลี่ยนแปลงไป หรือเมื่อสิ่งที่มีชีวิตนั้นถูกกัมมันตภาพรังสี เช่น X-rays หรือสารเคมีบางอย่าง เช่น mustard gas ทำให้เกิด chromosome aberration แบบต่างๆ ได้ดังนี้ คือ

- 1) Deletion หรือ Deficiency
- 2) Duplication
- 3) Inversion
- 4) Translocation

การผิดปกติ 3 ชนิดแรกนั้น เกิดขึ้นกับ chromosome อันใดอันหนึ่งในชุดของ chromosome เพียง 1 แท่ง ส่วน translocation นั้น จำนวน chromosome ที่เกิดการผิดปกติ อาจมี 1 แท่ง หรือทุกแท่งก็ได้ การตรวจสอบการผิดปกติของ chromosome นี้ อาจทำได้ทั้งทาง cytology และทาง genetic การผิดปกติบางชนิดตรวจสอบได้ง่ายจากการสังเกตการเกาะกันของ chromosome ในขณะที่ cell ทำการแบ่งตัวในระยะ metaphase และ anaphase ของ meiosis I

1.1 Deficiency

deficiency หรือ deletion หมายถึงการผิดปกติของ chromosome อันเกิดขึ้นจากการที่ส่วนหนึ่งของ chromosome ขาดหายไป ส่วนที่หลุดขาดออกไปนี้ ถ้าเป็นส่วนที่ไม่มี centromere มักจะหลุดอยู่ใน cytoplasm เพราะไม่สามารถจะเคลื่อนตัวไปอยู่ที่ขั้วของ cell เหมือนอย่างปกติได้ในระยะ anaphase ส่วนของ chromosome ที่ขาดออกไปและไม่มี centromere นี้เรียกว่า acentric fragment การผิดปกติแบบ deficiency นี้แบ่งออกเป็น 2 พวก คือ

- 1.1.1 Terminal deficiency คือ chromosome หักตรงจุดจุดหนึ่ง แล้วไม่กลับมาเชื่อมต่อกันอีก
- 1.1.2 Intercalary หรือ Interstitial Deficiency คือจุดที่ chromosome หักนั้นมีอยู่ 2 แห่ง แล้วตรงปลายที่หักเกิดกลับมาเชื่อมต่อกันอีก

1.2 Duplication

duplication หมายถึงการผิดปกติของ chromosome อันเกิดจากการที่มีส่วนหนึ่งของ chromosome เพิ่มเติมขึ้นมาจากสภาพปกติ ส่วนที่เพิ่มเติมขึ้นมาเรียกว่า duplicated segment ในสิ่งมีชีวิตที่มีจำนวน chromosome เป็น diploid นั้น gene ย่อมอยู่ในสภาพที่เป็นคู่ หรือ 2 ชุด ถ้าหาก gene นั้นเกิดมี 3 ชุด ส่วนที่เกินมานั้นเรียกว่า duplication การผิดปกติแบบ duplication นี้แบ่งออกเป็นแบบต่างๆ คือ

- 1.2.1 ส่วนของ chromosome ที่เพิ่มเติมขึ้นมา นั้น อาจมีสภาพเป็น fragment ที่มี centromere และไม่เชื่อมติดกับ chromosome อันหนึ่งอันใด
- 1.2.2 ส่วนของ chromosome ที่เพิ่มเติมขึ้นมา นั้นเป็น fragment ที่ไม่มี centromere และเชื่อมติดอยู่กับ chromosome ที่เป็น homologous ของมัน หรือเชื่อมติดอยู่กับ chromosome อื่นที่มีใช่ homologous ของมัน เช่นเมื่อส่วนที่เพิ่มเติมมานั้นมีส่วนเป็น def การเชื่อมติดกับ chromosome อาจเป็นไปได้ตามชนิดต่างๆ ดังนี้
 - 1) Tandem duplication การเชื่อมติดเป็นดังนี้ abcdefdefghi
 - 2) Reverse tandem duplication การเชื่อมติดเป็นดังนี้ abcdeffedghi
 - 3) Displaced duplication การเชื่อมติดเป็นดังนี้ rstdefuvw หรือ rstfeduvw

1.3 Inversion

inversion หมายถึงการผิดปกติของ chromosome อันเกิดขึ้นเนื่องจาก chromosome นั้นเกิดหัก และเมื่อ chromosome ส่วนที่หักนั้นมาเชื่อมติดกับอันเดิม การเชื่อมติดเกิดสลับหัวหางกันขึ้น การผิดปกติแบบ inversion นี้แบ่งออกเป็น 2 ชนิด คือ

- 1.3.1 Paracentric inversion เป็น inversion ชนิดที่ส่วนของ chromosome ที่กลับหัวหางกันนั้น ไม่ได้รวม centromere เข้าไว้ด้วย
- 1.3.2 Pericentric inversion เป็น inversion ชนิดที่ส่วนของ chromosome ที่กลับหัวหางกันนั้น รวมเอา centromere เข้าไว้ด้วย

1.4 Translocation

translocation หมายถึงการผิดปกติของ chromosome อันเกิดจากการสับเปลี่ยนของ chromosome เกิดขึ้นระหว่าง chromosome ที่ไม่ได้เป็น homologous ของกันและกัน การผิดปกติแบบ translocation แบ่งออกเป็น 2 ชนิด คือ

- 1.4.1 Simple translocation คือการที่ chromosome อันหนึ่งเกิดหัก และส่วนที่หักออกไปนั้นเกิดไปเกาะเชื่อมติดกับ chromosome อันอื่นที่ไม่ได้เป็น homologous กัน
- 1.4.2 Reciprocal translocation คือการที่ chromosome ที่ไม่ได้เป็น homologous กันนั้น ต่างฝ่ายต่างมีส่วนที่หัก และส่วนที่หักออกไปนั้นเกิดไปเกาะเชื่อมติดสลับกันขึ้น หรืออีกนัยหนึ่งก็คือเกิดมีการแลกเปลี่ยนส่วนกันขึ้นระหว่าง non-homologous chromosome

2. การเปลี่ยนแปลงทางด้านจำนวนของ chromosome

ปกติแล้ว จำนวน chromosome ที่มีอยู่ใน nucleus ของ somatic cell นั้นเป็น diploid ($2n$) หรืออีกนัยหนึ่งคือ ประกอบด้วยชุดของ chromosome 2 ชุด และใน gamete จำนวน chromosome จะอยู่ในสภาพ haploid (n) หรือมีชุดของ chromosome เพียงชุดเดียว คำว่า "ชุดของ chromosome" นี้ ตรงกับคำว่า genome

จำนวน chromosome ของสิ่งที่มีชีวิต อาจแปรปรวนโดยเพิ่มขึ้นหรือลดลงจากจำนวนเดิมได้ การแปรปรวนนี้เกิดขึ้นได้จากสิ่งแวดล้อม หรือจากการทำให้เกิดขึ้น ในขณะที่ cell กำลังอยู่ในระยะทำการแบ่งตัว ทั้งแบบ mitosis และ meiosis การที่พืชหรือสัตว์มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นหรือลดลงจากจำนวนเดิมนี้ เรียกว่า polyploidy ซึ่งจำแนกออกได้เป็น 2 ประเภท คือ Aneuploidy และ Euploidy

2.1 Aneuploidy

Aneuploidy คือการที่จำนวนของ chromosome เพิ่มขึ้นหรือลดลงจากจำนวนเดิมเพียง 1 อัน , 2 อัน , 1 คู่ และอื่นๆ ที่มีได้เป็นจำนวนเท่าตัว (multiple) ของ จำนวน chromosome ขั้นพื้นฐาน (basic chromosome number) เช่น ข้าวโพดมีจำนวน chromosome $2n = 20$ จำนวน chromosome ขั้นพื้นฐาน มีจำนวน 10 อัน ($n = 10$) ข้าวโพดที่เป็น aneuploid คือพวกที่มีจำนวน chromosome เป็น $2n-1$, $2n+1$, $2n+2$ และอื่นๆ เป็นต้นฉะนั้น aneuploid จึงมีชื่อเรียกเฉพาะได้ต่างๆ กัน ตามจำนวน chromosome ที่เพิ่มขึ้นหรือลดลง เช่น

- 1) Nullisomic หมายถึง aneuploid ที่มีจำนวน chromosome ลดลงจากจำนวนเดิม 2 อัน ($2n-2$) และ chromosome 2 อันที่ลดลงไปนั้นเป็นคู่กัน เช่น ข้าวโพด มีจำนวน chromosome $2n = 20$ ข้าวโพดที่เป็น nullisomic จะมีจำนวน chromosome อยู่ 18 อัน chromosome ที่ลดไป 2 อันนั้นอาจเป็น chromosome คู่ใดคู่หนึ่งใน 10 คู่
- 2) Monosomic หมายถึง aneuploid ที่มีจำนวน chromosome ลดลงจากจำนวนเดิม 1 อัน ($2n-1$) ข้าวโพดที่เป็น monosomic จะมีจำนวน chromosome อยู่ 19 อัน
- 3) Double monosomic หมายถึง aneuploid ที่มีจำนวน chromosome ลดลงจากจำนวนเดิม 2 อัน ($2n-1-1$) แต่ chromosome 2 อันที่ลดลงไปนั้นไม่ได้เป็นคู่กัน

- 4) Trisomic คือ aneuploid ที่มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นจากจำนวนเดิม 1 อัน ($2n+1$) เช่นข้าวโพดที่เป็น trisomic จะมีจำนวน chromosome 21 อัน
- 5) Double trisomic คือ aneuploid ที่มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นจากจำนวนเดิม 2 อัน ($2n+1+1$) chromosome ที่เพิ่มขึ้นมานี้ไม่ใช่เป็นคู่กัน แต่มาจากต่าง chromosome กัน
- 6) Tetrasomic คือ aneuploid ที่มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นจากจำนวนเดิม 2 อัน ($2n+2$) และ chromosome ที่เพิ่มขึ้นนี้เป็นคู่กัน
- 7) Monosomic-trisomic คือ aneuploid ที่มีจำนวน chromosome เท่ากับจำนวนของ diploid แต่ชนิดของ chromosome นั้นแปลกออกไป คือคู่หนึ่งของ chromosome เกิดมีเพิ่มขึ้นมาอีก 1 อัน ส่วนอีกคู่หนึ่งนั้นลดลงไปอีก 1 อัน ($2n-1+1$) เช่นข้าวโพดที่เป็น monosomic-trisomic จะมี chromosome อยู่ 20 อัน แต่ภายใน 20 อันนั้น ปรากฏว่า chromosome คู่ที่ 1 มีถึง 3 อัน แต่ chromosome คู่ที่ 2 กลับลดลงเหลืออยู่เพียง 1 อัน เป็นต้น

2.2 Euploidy

Euploidy หมายถึงการที่จำนวน chromosome เพิ่มขึ้นหรือลดลงจากจำนวนเดิมนั้นเป็นจำนวนเท่า (multiple) ของ จำนวน chromosome ขั้นพื้นฐาน (basic chromosome number) เช่นข้าวโพดที่เป็น euploid ได้แก่พวกที่มีจำนวน chromosome 10 อัน 30 อัน 40 อัน และอื่นๆ เป็นต้น ซึ่งก็มีชื่อเรียกได้ต่างๆ กัน ตามจำนวนเท่าของจำนวน chromosome ขั้นพื้นฐานที่เพิ่มขึ้นหรือลดลง เช่น

- 1) Monoploid หมายถึง euploid ที่มีจำนวน chromosome ลดลง จนเหลืออยู่เพียงครึ่งหนึ่งของจำนวนที่เคยมีอยู่เดิม เช่น ข้าวโพดที่เป็น monoploid จะมี chromosome อยู่เพียง 10 อัน
- 2) Triploid หมายถึง euploid ที่มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นเป็น 3 เท่า ของจำนวน chromosome ขั้นพื้นฐาน ฉะนั้น ข้าวโพดที่เป็น triploid จึงมี chromosome อยู่ 30 อัน
- 3) Tetraploid หมายถึง euploid ที่มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นเป็น 4 เท่า ของจำนวน chromosome ขั้นพื้นฐาน ข้าวโพดที่เป็น tetraploid จะมี chromosome อยู่ 40 อัน
- 4) Pentaploid หมายถึง euploid ที่มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นเป็น 5 เท่า ของจำนวน chromosome ขั้นพื้นฐาน
- 5) Hexaploid หมายถึง euploid ที่มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นเป็น 6 เท่า ของจำนวน chromosome ขั้นพื้นฐาน

ชุดของ chromosome ที่เพิ่มขึ้นมานี้ อาจมาจากชุดเดิมหรือมาจากชุดใหม่ ดังนั้นจึงมีการจำแนกพวก euploid ตามชนิดของชุด chromosome ที่เพิ่มขึ้นมา ออกเป็น 2 ประเภทดังนี้

- 1) Autopolyploid หมายถึง euploid ที่จำนวน chromosome ที่เพิ่มขึ้นเป็นเท่าของจำนวน chromosome ขั้นพื้นฐานนั้น เป็นชุด chromosome ชนิดเดียวกันกับที่มีอยู่เดิม เช่น autotetraploid มีจำนวน chromosome เพิ่มขึ้นเป็น $4n$ ซึ่งถ้าชนิดของชุด chromosome เดิมเป็น A ชุด chromosome ของ autotetraploid จะเป็น AAAA เป็นต้น
- 2) Allopolyploid หมายถึง euploid ที่จำนวน chromosome ที่เพิ่มขึ้นเป็นเท่าของจำนวน chromosome ขั้นพื้นฐานนั้น เป็นชุด chromosome ต่างชนิดกันกับที่มีอยู่เดิม allopolyploid ส่วนมากเกิดจากการผสมข้ามระหว่าง species ที่มีชุด chromosome (genome) ต่างชนิดกัน แล้วเกิด chromosome doubling ขึ้นในลูกชั่วรุ่น F_1

*