

تنوع در ساختار کروموزومها

درک ما از تئوری کروموزومی ژنتیک، در درجه اول از *mapping* لوکوس ها که به فرمهای مختلف، آلی یا جهش در آن لوکوسها نیاز دارد بدست آمده است. تغییر در ماده ژنتیکی در سطوح بالاتر نیز انجام می شود مثل تغییر در بخش های بزرگی از کروموزومها با تغییر در تعداد کروموزومها در این فصل به بررسی چگونگی رخ دادن این تغییرات و نتایج آنها برای موجود زنده می پردازیم.

بطور کلی کروموزومها می توانند بطور خودبخودی یا تحت تاثیر پرتوهای یونیزه کننده، تنش های فیزیکی یا ترکیبات شیمیایی شکسته شوند. شکست کروموزومی می تواند برای یک کروماتید یا یک کروموزوم رخ دهد. وقتی شکست قبل از همانند سازی *DNA* رخ داده باشد، هنگام همانند سازی *DNA* در فاز *S* چرخه سلول، شکست نیز همانند سازی خواهد شد. در این مورد می گوئیم شکست در سطح (*Level*) کروموزومی رخ داده است چون هر دو کروماتید دارای شکست شده اند. هر شکستی که بعد از فاز *S* رخ دهد، دارای سطح کروماتیدی خواهد بود چون فقط در یک کروماتید رخ می دهد. به ازای هر شکست در هر کروماتید، دو انتها بوجود می آید. این انتهاها را انتهای چسبنده می نامند و این بدین معنی است که فرایندهای آنزیمی درون سلول می تواند آنها را دوباره به هم بچسباند. انتهایایی که حاصل شکست باشند، به انتهای معمول در سایر کروموزومها اتصال نمی یابند. (این امر به این علت است که انتهای معمولی در کروموزومهای سالم بوسیله ی ساختارهایی به نام تلومر (*telomere*) پوشیده شده اند) انتها های حاصل از شکست ممکن است به یکدیگر اتصال یابند که برای این کار چند راه وجود دارد. راه اول اینست که دو انتهای چسبنده مربوط به هر کروماتید دوباره به یکدیگر متصل شوند. راه دوم، اتصال انتهای

چسبنده حاصل از یک کروماتید، به انتهای چسبنده مربوط به کروماتید دیگر است که حاصل این کار تغییر در ماده ژنتیکی و نو ترکیبی آنها می باشد. شکستهها چند گانه می توانند به نو ترکیبی های مختلف و متفاوتی منجر شوند. این انحرافات کروموزومی نتایج ژنتیکی، تکاملی و فیزیولوژیکی بزرگی در پی خواهند داشت. انواع شکست و اتصالات مجرد که در این فصل توضیح داده شده اند را می توان در موارد زیر خلاصه کرد :

I شکستههای غیر سانترومری (*noncentromeric*)

1 *restitution*

A شکستههای تکی (کروماتیدی)

2 حذف (*deletion*)

B شکستههای تکی (کروموزومی) : پل (*dicentric*)

حذف

C شکستههای دو تایی (در یک کروماتید)

واژگونی

1 جابه جایی معکوس

D شکستههای دو تایی (کروماتیدهای غیر خواهری)

2 جابه جایی غیر معکوس

II شکستههای سانترومری

A *fission*

شکستهای تکی کروماتیدی :

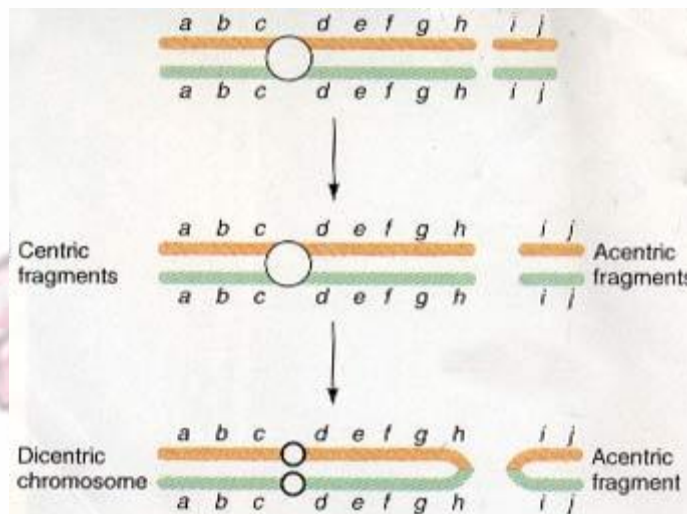
اگر شکست از نوع کروماتیدی باشد، انتهای حاصل از شکست ممکن است دوباره به هم متصل شوند. وقتی انتهای حاصل از شکست در یک کروماتید دوباره به هم متصل شوند (که این عمل را *restitution* نامند) شکست هیچ نتیجه و تاثیری بر روی موجود زنده نخواهد داشت. اگر این انتهاها به یکدیگر متصل نشوند، حاصل شکست دو قطعه است که یکی فاقد سانترومر است و *acentric fragment* (قطعه غیر سانترومری) نامیده می شود و دیگری دارای سانترومر است و *centric fragment* (قطعه سانترومری) نامیده می شود. قطعه غیر سانترومری، بطور معمول در طی تقسیم هسته به سلولهای دختر مهاجرت خواهد کرد زیرا دارای سانترومر است ولی قطعه غیر سانترومری پس از مدت نسبتاً کوتاهی از ایجاد شکست از بین خواهد رفت. زیرا از هسته بیرون خواهد رفت و تجزیه خواهد شد. به عبارت دیگر، بخش مانا، یعنی قطعه سانترومری ناحیه $h-i-j$ خود را از دست داده است. پس از میتوز، سلولهای دختر که کروماتید شکسته شده را دریافت می کنند ممکن است نشانه های مختلفی را بروز دهند.

شبه غالب بودن (*Pseudodominance*) ممکن است مشاهده شود (کلمه *Pseudodominance* پیشتر استفاده شده است هنگامیکه گفتیم آلهایی که روی کروموزوم X قرار دارند و در کروموزوم Y لوکوسی ندارند، با این که ممکن است مغلوب باشند ولی مثل یک آلل غالب عمل می کنند و تاثیر خود را نشان می دهند) زیرا کروموزومی که همولوگ کروموزوم دارای شکست است، دارای لوکوسی هایی در ناحیه $h-i-j$ خواهد بود)

زیرا این کروموزوم سالم است و شکست در آن ایجاد نشده است) و آلهایی که در این ناحیه از کروموزوم سالم هستند حتی در صورت مغلوب بودن اثر خود را بروز می دهند که در اینصورت به آنها غالب گویند. دومین تاثیری که این نوع شکست در پی خواهد داشت اینست که بسته به طول قطعه حذف شده و نوع لوکوس های از دست رفته، شکست می تواند کشنده باشد. مثلاً اگر ژنهایی که برای متابولیسم سلول ضروری هستند در فرآیند شکست از دست بروند سلول دختری که آنها را دریافت می کند نمی تواند زنده بماند. اگر حذف قبل یا در خلال میوز رخ دهد، می توان آنرا زیر میکروسکوپ مشاهده کرد.

شکست های تکی کروموزومی :

یک شکست تکی اگر کروموزومی باشد می تواند تاثیر دیگری نیز داشته باشد، ندرتاً قطعات سانترومیری یک کروموزوم به یکدیگر متصل شده و یک کروموزوم دو سانترومیری (*dicentric*) پدید می آورند. قطعات غیر کروموزومی هم به یکدیگر متصل شده یا اینکه بدون اتصال باقی می ماند.



(شکست کروموزومی که بعد از آن اتصال های مجدد باعث بوجود آمدن یک کروموزوم دو سانترومری و یک قطعه غیر

سانترومری (*acentric*) شده است.)

قطعات غیر سانترومری همانطور که قبلاً ذکر شد از بین خواهند رفت. چون سانترومرها روی کروماتیدهای

خواهری قرار دارند، کشیده شدن قطعه دو سانترومری (توسط رشته های دوک در طی میتوز یا میوز II به سمت دو

قطب سلول باعث پدیده آمن یک پل در بین دو قطب خواهد شد. این پل ممکن است توسط نیروی کششی که

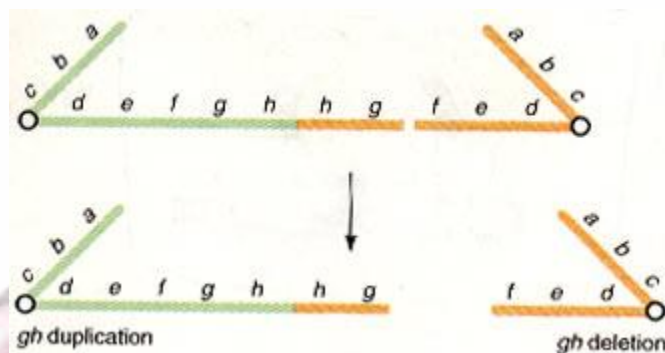
توسط رشته های دوک اعمال می شود شکسته شده و یا اینکه بدون شکسته شدن فقط به یکی از دو سلول دختر

وارد شود.

کروموزوم دو سانترومری الزاماً از وسط شکسته نمی شود. در صورت شکسته شدن کروموزوم دو سانترومری

در نقطه ای غیر از وسط کروموزوم (منظور از وسط کروموزوم همان نقطه تقارن آن با در نظر گرفتن محل آلهای می

باشد)، در یک رشته از کروموزوم شکسته حاصل، مضاعف شدن صورت گرفته است و در رشته دیگر حذف.



(شکسته شدن یک پل دو سانترومری باعث مضاعف سازی و حذف های بیشتر می گردد)

بعلاوه، انتهای چسبیده تولید شده در هر دوی این قطعات، احتمال تکرار چرخه شکست - اتصال - پل

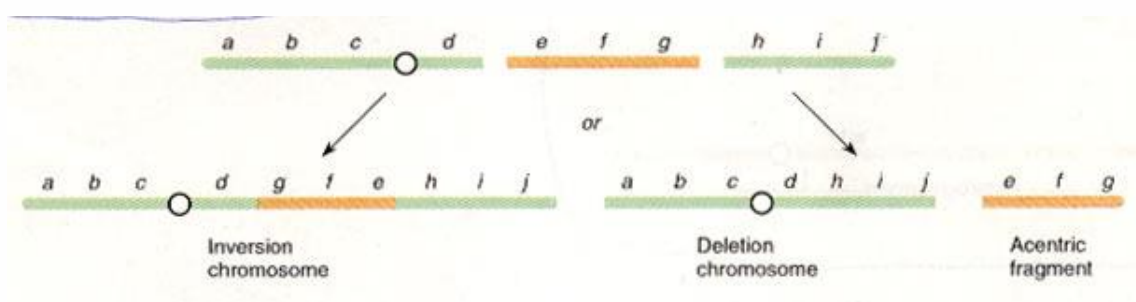
(*breakage – fusion – bridge* cycle) را در هر نسل افزایش می دهد. ناهماهنگی های ناشی از این مضاعف شدن

و حذف شدن ها معمولاً باعث مرگ سلول خواهند شد.

دو شکست در یک کروماتید:

شکل زیر دو نتیجه ممکن را وقتی که دو شکست در یک کروماتید رخ می دهد نشان می دهد

(شکل)



(دو پیامد ممکن بعد از ایجاد دو شکست در یک کروماتید)

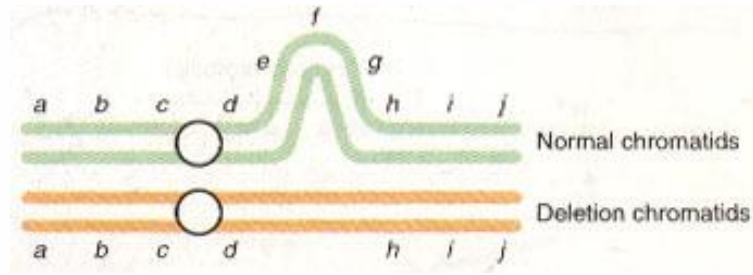
یک راه، نوعی اتصال مجدد است که باعث حذف یک قطعه غیر سانترومیری می شود که بعداً، از بین خواهد

رفت. قطعه سانترومیری باقیمانده که فاقد قطعه غیر سانترومیری است، در واقع دچار حذف (*deletion*) شده است)

در شکل بالا قطعه غیر سانترومیری همان ناحیه $e - f - g$ می باشد) اگر قطعه غیر سانترومیری به اندازه کافی بزرگ

باشد، هنگام تشکیل تترادهای در میوز، در صورتی که کروموزوم همولوگ کروموزومی که دچار حذف شده سالم باشد،

در تترتا حاصل از این دو کروموزوم یک برآمدگی بوجود خواهد آمد.



(برآمدگی در یک تتراد میوزی که نشاندهنده یک حذف در کروموزوم است.)

برآمدگی همچنین در کروموزومهای غدد بزرگ بزاقی *Drosophila* قابل رویت است (البته اگر حذف باعث

مرگ سلول نشده باشد.)



شبکه رشد - شبکه ملی مدارس ایران



Olympiad.roshd.ir