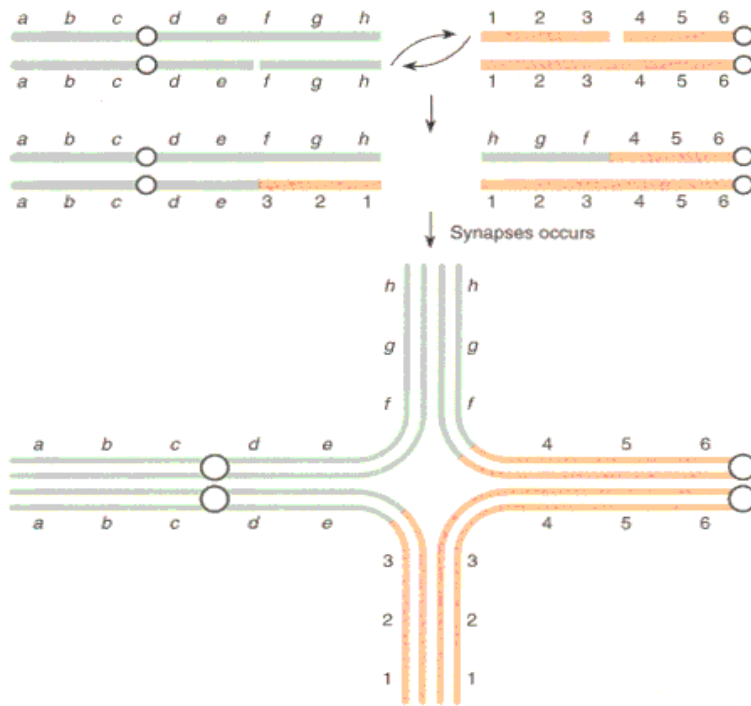


شکست در کروموزومهای غیر همولوگ :

شکستهای خود بخودی می توانند در دو کروموزوم غیر همولوگ رخ دهند، راههای مختلفی برای اتصال مجدد محصولات شکست وجود دارد. جالبترین حالت هنگامی است که انتهای شکسته شده دو کروموزوم غیر همولوگ با یکدیگر تعویض می شوند که به این حالت جابجایی معکوس (reciprocal translation) گویند.



(زیر نویس هتروزیگوت جابجایی معکوس) ارگانیسمی که این اتفاق در آن رخ داده است. هتروزیگوت جابجایی معکوس

نامیده می شود و دارای مقام ژنتیکی هموزیگوت های معمولی است.

دو پیامد جابجایی معکوس، همانند واژگونی، *Linkage arrangement* های جدید در هموزیگوت (

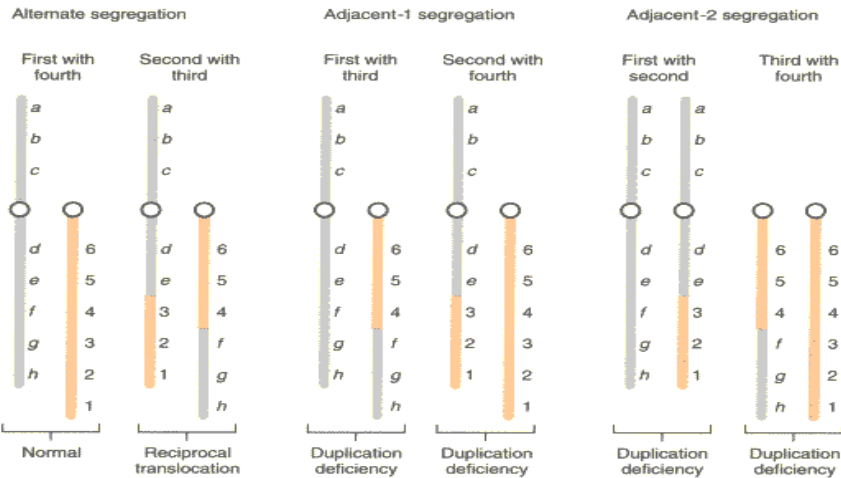
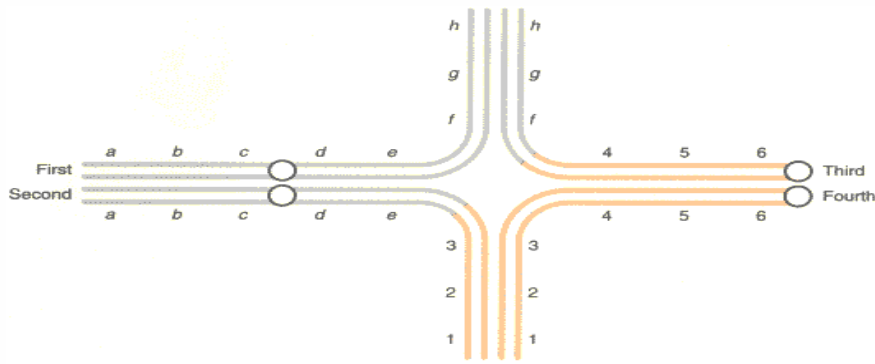
ارگانیسمی که فقط کروموزومهای جابجایی شده دارد) و *variegation position effect* هستند.

در طی سیناپس، چه در میوز و چه در آندومیتوز، جفت شدن نقطه به نقطه در هموزیگوت جابجایی معکوس می توانند بوسیله تشکیل یک ساختار + مانند انجام شد. (شکل بالا) چنین شکلی نشانه ای برای تشخیص جابجایی معکوس است. برخلاف حالتی که در مورد یک هتروزیگوت جابجایی صادق است، یک کراسینگ اورتکی در یک هتروزیگوت جابجایی معکوس کروماتیدهای نامتعادل تولید نخواهد کرد. هر چند نسل حاصل از هتروزیگوت های جابجایی معکوس همیشه خواهد بود. اگر سانترومرها در میوز از یکدیگر جدا شوند. مشکلاتی بوجود خواهد آمد.

جدا شدن ژنها (segregation) بعد از جابجایی:

چون در فرآیند جابجایی دو جفت کروموزوم همتا دخیل هستند، باید توزیع مستقل ژنها را برای دو تتراد در نظر بگیریم. دو راه معمول وجود دارد.





(سه راه احتمالی جدا شدن کروماتیدها در میوز یک هتروزیگوت جابجایی معکوس)

راه اول، که *alternative segregation* نامیده می شود هنگامی رخ می دهد که اولین سانترومر با چهارمین سانترومر جور شده و باعث می شود دومین و سومین سانترومر به قطب مخالف سلول بروند. نتیجه نهایی، گامت‌های متعادل خواهد بود، یک از کروموزوم‌ها عادی و دیگری دارای یک جابجایی معکوس .

راه دوم، *adjacent-1* نامیده می شود که در آن اولین و سومین کروماتید یک جهت و دومین و چهارمین کروماتید به قطب دیگر مهاجرت می کند. در نتیجه هر دو گامت نامتعادل خواهند بود. زیرا دارای مضاعف شدگی ها و حذف هایی هستند که معمولاً کشنده خواهند بود. چون روش *adjacent-1* به میزان نسبتاً زیادی رخ می دهد، مقدار قابل ملاحظه ای نازایی از جابجایی ناشی می شود (حدوداً 50%)

در روش 2-adjacent سانترومر های همولوگ با یکدیگر جور می شوند. یعنی اولین و دومین سانترومر به یک قطب و سومین و چهارمین سانترومر به قطب دیگر می روند. این حالت می تواند هنگامی که تتراد بوجود آمده (که به شکل + است) به یک دایره در اواخر پروفاز I تغییر شکل یابد. در German cockroach، این روش در 10 تا 25 درصد میوزها، بسته به کروموسومهای درگیر، مشاهده شده است.

بطور خلاصه، جابجایی معکوس منجر به ایجاد Linkage arrangement های جدید، variegation position effect ساختار + شکل در طی سیناپس و نیمه عصبی شود.

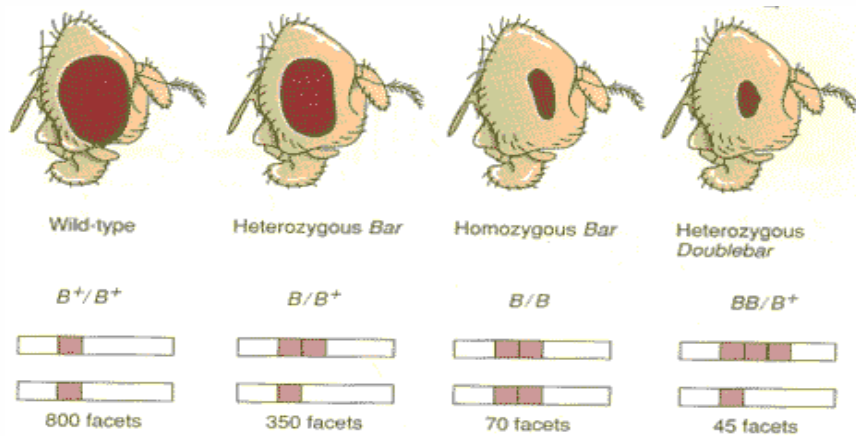
Fusions

نوع جالب دیگری از جابجایی معکوس هنگامی رخ می دهد که دو کروموزوم acrocentric در محل سانترومرها یا بسیار نزدیک به سانترومرهایشان به یکدیگر متصل می شوند. این مکانیسم که به افتخار یک سیتولوژیست به نام Robertsonian, W. Robertson نامیده می شود باعث کاهش در تعداد کروموزومها می شود هر چند در مقدار ژنتیکی تغییری ایجاد نمی شود. غالباً گونه های بسیار نزدیک به هم دارای تعداد کروموزومهای متفاوتی هستند در صورتی که مقدار ژنتیکی در آنی به طور محسوسی تغییر نکرده است. چنین حالتی می توانند نتیجه Robertsonian fusion باشند. بنابراین سیتولوژیست ها معمولاً تعداد chromosomal ها را به جای تعداد کروموزومها می شمارند تا تصویر دقیقتری از میزان نزدیکی کوزها به یکدیگر بدست آورند. به تعداد بازوها، fundamental number یا اختصاراً NF (مخفف عبارت فرانسوی nombre fondamentale) گفته می شود به روشی مشابه، centromeric fission باعث افزایش تعداد

کروموزومها بدون تغییر در *NF* می شود.

مضاعف شدگی ها:

مضاعف شدن قطعات کروموزومی همانگونه که قبلاً دیدیم می توانند طی چرخه *breakage – fusion – bridge* و یا کراسینگ اور در لوپ های واژگونی رخ دهد. راه دیگری برای مضاعف سازی، به خصوص برای قطعات کوچک و مجاور یک کروموزوم وجود دارد. این را با یک مثال جالب، یعنی فنوتیپ *Barege* در *Drosophila* نشان خواهیم داد.



Drosophila در ماده های *Barege*

مگس میوه وحشی دارای حدود 800 *facet* در هر چشم است. نوع هموزیگوت *B* (مخفف *Bar*)

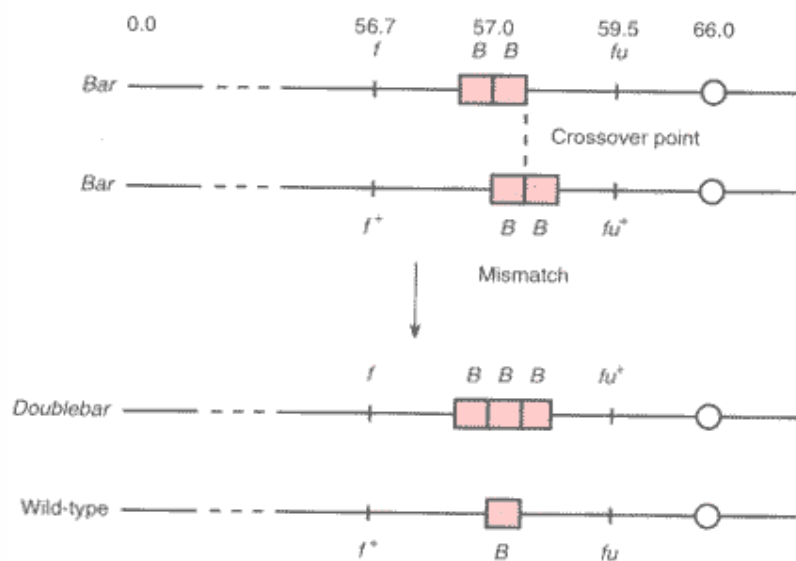
دارای حدود 70 (بین 20 تا 120) *facet* در هر چشم است. آلل دیگری به نام *Doublebar* (که با

BB یا B^u که مخفف *Ultrabar* است نشان داده می شود) در حالت هموزیگوت تعداد *facet* ها را تا حدود

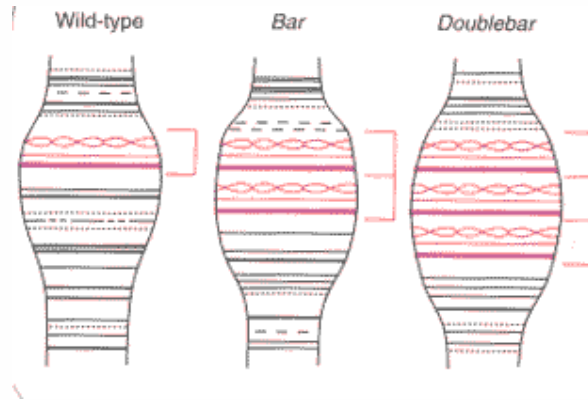
25 عدد کاهش می دهد. حدود سال 1920 نشان داده شده که در بین هر 1600 ماده فرزندهایی که برای آلل

Bar هموزیگوت هستند یک *Doublebar* وجود دارد. این فراوانتر از چیزی است که ما از جهش انتظار داریم.

Alfred Sturtevant دریافت که هر مگس *Doublebar* در هر دو ست لوکوس *Bar* کراسینگ اور وجود دارد. او پیشنهاد کرد که تغییر به *Doublebar* در اثر یک کراسینگ اور نابرابر (*unequal crossing over*) است نه جهش ساده یک آلل به آلل دیگر.



اگر کروموزومهای همولوگ در طی سیناپس بطور مناسب در کنار هم قرار نگیرند، یک کراسینگ اور باعث بوجود آمدن توزیع نابرابری از ماده ژنتیکی در بین کروموزومها خواهد شد. بعدها، آنالیز الگوهای *banding* در غدد بزاقی فرضیه *Sturtevant* را تایید کرد. نتیجه این بود که *Bar* مضاعف شدگی ای از شش *band* در ناحیه 16A کروموزوم X است.



(ناحیه Bar دو کروموزوم X یک *Drosophila* Doublebar یک triplication از قطعه می باشد).

در سیستم Bar، یک *position effect* نیز وجود دارد. یک هموزیگوت $(B/B)Bar$ و یک هتروزیگوت $Doublebar$ وحشی (BB/B^+) هر دو دارای 4 کپی از ناحیه 16A هستند. بنابراین منطقی است که انتظار داشته باشیم هر دوی این ژنوتیپ ها یک فنوتیپ را تولید کنند. اما ژنوتیپ اول دارای حدود هفتاد *facet* در هر چشم است در صورتیکه ژنوتیپ دوم دارای حدود 45 *facet* در هر چشم است. بنابراین فرض مقدار ژنتیکی بلکه طرز قرار گیری آن (*cofiguration*) نیز در تعیین فنوتیپ موثر است. Barege اولین *position effect* بود که کشف شد.

