الفصل الثامن عشر

الكروموسومات والوراثة CHROMOSOMES AND GENETICS

الوراثة السيتولوجية CYTOGENENTICS

الوراثة هى علم التوريث . والتوريث يعنى انتقال الصفات التشريحية والفسيولوجية والمعنوية من جيل إلى جيل وطبعا لا يدخل فى هذا انتقال التقاليد والتعليم .

وتتكون مادةالتوريث من تراكيب دقيقة تعرف بالجينات التى تنتظم فى متتاليات مستقيمة فى الكروموسومات والجين هو العامل الوراثى الذى يحدد ظهور صفة معينة .

والمقصود بالوراثة السيتولوجية العلاقةالمتبادلة بين علم الخلية وعلم الوراثة ويتضح هذا من الحقيقة الثابتة بأن الكروموسومات هى التى تحمل العوامل الوراثية وأى تغير يحدث فى الكروموسومات ينعكس على المكونات الوراثية فى النوع الناتج .

ويختص علم الوراثة السيتولوجية أساسا بالبنيان الخلوى والجزيئى للتوارث والتنوع والطفرات وتطور الكائنات الحية .

الوراثة المندلية Mendelian Genetics

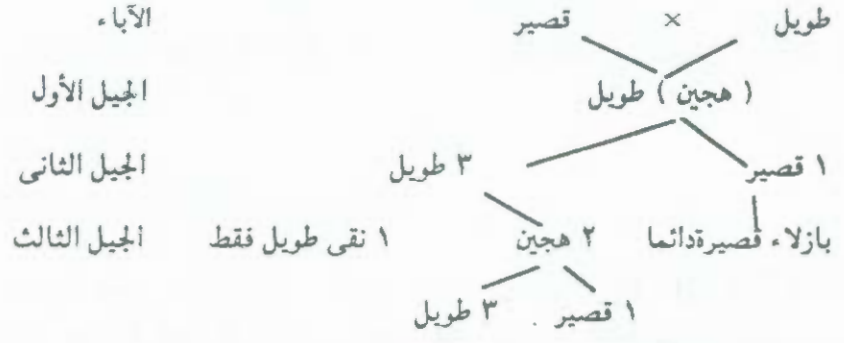
ملحوظة هامة : على الرغم من التقدم المذهل فى علوم الوراثة ، فإنه لاتزال هناك حاجة ضرورية إلى مراجعة واستذكار أساسيات هذا العلم التى تجم عنها كل هذا التطور ، ويرجع الفضل فى ذلك للعالم جريجور مندل Gregor Mendel ١٨٦٥) الذى اكتشف القانونين الرئيسين للتوارث والذى بنيت عليه النظرية الحديثة للوراثة . وقد تم إعادة اكتشاف أعمال مندل للتوريث فى عام ١٩٠٠ والاعتراف بدور الكروموسومات فى عملية تكوين الإمشاج وكذلك دورها فى عملية الإخصاب وقد أعطى هذا إيضاحا سيتولوجيا للأعمال التى قام بها مندل كما افتتح حقولا جديدة فى السيتولوجيا النووية الذى أدى إلى ظهور "علم الوراثة السيتولوجية" Cytogenetis

لقد نشرت نتيجة تجارب مندل على بازلاء الحديقة فى سنة ١٨٦٦ فى مجلة محلية للتاريخ الطبيعى حيث توارت لمدة ٣٤ عاما حتى أعيد اكتشافها بواسطةالعلماء كورنز وتشرماك ودى فريز (Correns, Tscermak & devries) كل على حده بعد وفاة مندل بستة عشرعاما .

قانون مندل الأول First Mendelian law

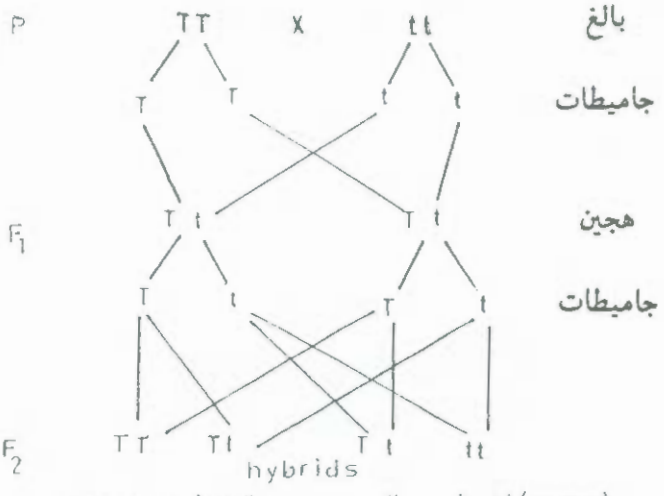
" قانون انعزال الجينات " Law of gene segregation

لاحظ مندل أنه اذا تزاوج نوع طويل مـــن البازلاء مع نـــوع قصير فإن الافراد الناتجة (الهجن) للجيل الأول تكون كلها نباتات طويلة . واذا تركت هذه النباتات للتلقيح الذاتى فإن الخلف أو الأبناء (الجيل الثانى) تكون طويلة وقصيرة بنسبة ٣ طويل : ١ . واذا تركت بازلاء الجيل الثانى القصيرة للتلقيح الذاتى فإنها تعطى افرادا قصيرة فقط . وعندما تترك بازلاء الجيل الثانى الطويلة لكى تتلقح ذاتيا فإن ثلثها ينتج أفرادا كلها طويلة مما يدل على انها قية بالنسبة لصفة الطول بينما ينتج الثلثان المتبقيان بازلاء طويلة وقصيرة بنسبة ٣ : ١ وذلك لأنها تحمل عوامل الطول والقصر .



وتفسرالنتائج السابقة بإفتراض أن الخلايا الجرثومية للنوع الطويل تحتوى على عامل الطول . (يجعل النبات طويلا وهذا العامل يعرف بالجين) كما يحمل النوع القفصير عامل (هجين) عامل القصر - افراد الجيل الأول تحتوى على كلا الجنيين . ويشترك أحد الأبوين بجين الطول كما يشترك الأب الآخر بجين القصر وحيث أن افراد الجيل الاول كلها طويل فإنه يتضح أن جين الطول هو الجين السائد وأن جين القصر هو الجين المتنحى . وعندما يجتمع الجينان مع بعضهما البعض فإن الجين السائد يمنع الجين المتنحى من أن يعبر عن نفسه .

ومن المعتاد الاستدلال على العامل أو الجين السائد فى اى تزاوج بين الأبوين بواسطة حرف كبير و المتنحى بالحرف الصغير المقابل ، وفى حالتنا هذه فإن حرف T يدل على صفة الطول وحرف t على صفة القصر. نسبة ٣ : ١ التى تظهر فى الجيل الثانى (Tt) يمكن تفسيرها كما يلى : تحتوى الخلايا الجرثومية اليافعة للجيل الأول(T) على جين الطول وعلى جين القصر (t) واثناء عملية الانقسام الاختزالى (الميوزى)ينفصل الجينان عن بعضهما ولهذا فان نصف البويضات يحتوى على جين الطول (T) والنصف الاخر يحتوى على جين القصر (t) كما يحدث هذا بالنسبة لحبوب اللقاح . وتكون فرصة اخصاب أيبويضة بأى حبيبة لقاح يعطى فى المتوسط نسبة ٣ طويل الى ١ قصير هذا بالنسبة للصفات المظهرية (المظهر الخارجى) ولكن يوجد ثلاث انواع منأفراد الجيل الأول بالنسبة للتركيب الجينى :٢٥٪ يحتوى على جنيات الطول و ٢٥٪ يحتوى على جينات القصر (هذان النوعان نقيان بالنسبة للطول وبالنسبة للقصر) و ٥٠٪ تحتوى على جين الطول وعلى جين القصر .



ملحوظة :

تتواجد الجينات أزواجا وتعرف بالأليلات alleles التى آتى احدهما من الأب وأتى الإليل الآخر من الأم وتشغل الاليلات اماكن متناظرة على الكروموسومات المتقابلة وهى الالكروموسومات المتماثلة وقد يكون زوج الجينات أو الاليلات متشابها (نقية) pure أو قد تكون غير متشابهة (خليط أو هجين) hyrid .

بالنسبة للشكل المظهرى ينتج نوعان : ٣ طويل : ١ قصير ولكن بالنسبة للتركيب الجينى فيوجد ثلاث أنواع .

ولهذا يمكن القول أنه إذا كانت الهجائن فى أى جيل تشبه بعضهاالبعض فى كل الصفات الجسيمية فإنها تكون ذات شكل مظهرى واحد وتعرف مجموع الصفات التى تظهر على الفرد بالشكل المظهرى phenotype . وهذا الاصطلاح ينطبق على الأفراد التى لها صفات متشابهة .

ويطلق على " المحتوى الجينى " genotype لأى كائن حى بالتركيب الجينى أى انها الحيوى الجينى للفرد . ويطلق هذا الاصطلاح على مجموعة الأفراد تكون متطابقة فى المحتوى الجينى .

وقد يتبين من تجارب التربية على الحيوان نفس النتائج ، فمثلا عندما يتزاوج خنزير غينى اسود مع خنذير غينى آخر أبيض اللون فإن النسل الناتج يكون أسود اللون . معنى ذلك ان اللون الأسود هو السائد على اللون الأبيض . وفى الجيل الثانى تكون النسبة ٣ أسود : ١ أبيض .

قانون مندل الثانى Second Menddelian law

قانون التوزيع الحر Law of independent assortment :

تناول قانون مندل الأول نتائج تزاوج الهجين الأحادية . وتطبيقا لهذا القانون فإن الجيل الأول للتزاوج أحادى الهجن يكون تركيبه الوراثى متماثلا ولكن فى الجيل الثانى فإن وحدتى الصفات و(الجينات) تنعزل بنسبة عددية معينة حسب نوع التزاوج والقاعدة السيتولوجية للقانون الأول هى انفصال فردا كل زوج ومن الكروموسومات المتماثلة اثناء الانقسام الميوزى إلى جاميتات مختلفة .

أما قانون مندل الثانى ، فانه يتناول نتائج تزاوج الهجائن الثنائية ونتائج الهجن العديدة بمعنى تزاوج بين افراد بها زوج أو أكثر من زوج من الاليلات أو الصفات . وينص هذا القانون على ان كل زوج من الأليلات يتوزع مستقلا كما لو كانت الأليلات الأخرى غير موجودة بحيث ان نسبة التوزيع بالنسبة لكل ازواج الصفات المقصودة يمكن احصاؤها بربطها بنسب التوزيع

الفردى . والقاعدة السيتولوجية لهذا القانون تكمن فى الحقيقة أنه أثناء الانقسام الميوزى (الاختزالى) ينفصل أعضاء كل فردين فى كل زوج من الكروموسومات المتماثلة وتذهب إلى الجاميتات المختلفة ويجب أن يفهم أن كل زوج من الكروموسومات يتحرك مستقلا عن الأزواج الاخرى . وينطبق قانون التوزيع الحر فقط على الجينات التى تقع على ازواج مختلفه من الكرموسومات .

مثال : الفروة السوداء فى أحد سلالات الفئران تسود على الألبينو (الأبيض) والشعر المستقيم (الناعم) سائد على صفة الشعر المتموج أو الخشن ، وعندما يتزاوج فأر البينو ذو شعر يتموج مع فأر اصيل بالنسبة للون الأسود وبالنسبة للشعر المستقيم ، فان افراد الجيل الاول تكون كلها هجين بالنسبة لكلا الجنيين وتكون سوداء ذات شعر ناعم .

وجين الشعر الاسود السائد يمثل بحرف B وجين الألبينو المتنحى بحرف b وجين الشعر المستقيم السائد بالحرف R وللشعر المتموج المتنحى بحرف r . وعلى هذا فإن التمثيل بالرموز للفرد الأسود ومستقيم الشعر BBRR' وللألبينو المجعد الشعر bbrr . والأب الأول ينتج جاميتات تركيبها الجينى BR والأب الآخر ينتج جاميتات يحمل br ويكون ناتج الجيل الاول BbRr وهو الذى نتج من اتحاد جامستين من هذه الجاميتات المختلفة . وعند تكوين الجاميتات فى أفراد الجيل الأول F1 . وتتفصل الكرموسومات التى تحمل العامل B عن الكروموسوم الذى يحمل r . وتكون حركة هذين الزوجين من الكروموسومات مستقلة عن بعضها البعض بحيث يتكون أربع جامينات متساوية فى عدد هذه الازواج الاليلية وهذه الجامينات هى : BR - Br - bR - br

وعندما تتزاوج أفراد الجيل الأول ببعضها البعض نجد أن الأربعة أنواع من الحيوانات المنوية المنتجة من الذكور لها فرص متساوية فى تلقيح إحدى البويضات الاربعة التى تكونها الإناث . وبهذا فان هناك ١٦ توافقا (اتحادا) يحتمل ان تتكون أى ان هناك ١٦ احتمالا لتكوين البويضات المخصبة (الملقحة) .

وأنسب طريقة لتحديد التوافقات (الإحادات) المتوقعة الناتجة من الاتحاد العشوائى بين الجاميتات هو أن تمثل التزاوجات على شكل رقعة الشطرنج checker board plan مع كتاب عوامل أو جينات الجامينات الذكرية على الخط الرأسى والمؤنثة على الجانب الافقى .

وتمثل الحروف داخل كل مربع اتحاد جامبتة ذكرية باخرى انثوية لتكوين الزيجوت ويمثل عدد المربعات فى رقعة الشطرنج عدد النتائج المحتملة. ويستدل من اتحاد الرموز فى اى مربع على الشكل المظهرى phenotype والتركيب الجينى genotype للافراد .

الاباء : البينومجعد أسود مستقيم :Parents, (P)

BBRR bbrr

Gametes (G): BR BR br br

اسود مستقيم

F1 : BbRr

انظر الجدول المرفق

يمكن الاستدلال على التركيب الجيينى والشكل المظهرى من هذا الجدول . وتكون نسبة التراكيب المظهرية :

٩	أسود مستقيم	(يظهر الساندان)
٣	أسود مجعد	(يظهرالسائد الأول والمنتحى الثانى)
٣	ألبينو مستقيم	(يظهر السائد الثانى والمنتحى الأول)
١	البينو مجعد	(يظهر المنتحيان)

نفس هذه النسبة يحصل عليها بسهولة اكثر بعملية ضرب نسبتى الإنعزال لكلا الزوجين لوحدة الصفات اى لكل صفة مستعملة ولهذا فإن :

تعطى ٣ أسود : ١ البينو

تعطى ٣ مستقيم : ١ مجعد

(١ مجعد + ٣ مستقيم) × (٣ اسود + اليبو) تعطى

٣ مستقيم البينو + ٣ أسود مجعد + ٩ اسود مستقيم + ألبينو مجعد (واحد)

الارتباط Linkage

يطلق على الجينات التى تقع على نفس الكرموسوم بالجينات المرتبطة Linked genes ولا ينطبق قانون مندل الثانى على هذه الجينات المرتبطة وتظل الجينات الواقعة على نفس الكروموسوم مرتبطة ببعضهاعندما تنتقل من فرد الى آخر . ومن الطبيعى أنه عندما يدخل جينان يقعان على كروموسوم واحد فى عملية تزاوج بين أحد الابوين فانهما يبقيان مع بعضهما فى الأفراد الناتجة .

توجد درجات متباينة من الارتباط تتراوح بين الارتباط التام حيث تبقى الجينات دائما مرتبطة ببعضها على نفس الكروموسوم فى الاجيال المتعاقبة بينما توجدحالات أخرى تبدى الجينات ميلا ضعيفا جدا لأن تلتصق ببعضها بل تميل إلى التوزيع الحر . ويوضح المثال التالي الارتباط التام فى ذبابة الفاكهة " الدورسوفيلا " . منذ تزاوج ذبابة برية ذات جسم رمادى (gray) وذات اجنحة طويلة (long) بذبابة اخرى تظهر طفرتان متنحيتان همالون الجسم الاسود (black) والجناح المختزل (vestigeal) فإن نسل الجيل الأول (F1) يكون رمادى الجسم طويل لأجنحة أى انه يكون مظهريا مشابها للأبوين البريين .

وظاهرة الإرتباط هذه شائعة بين الحيوانات والنباتات . وقد أدى اكتشافها إلى التقدم فى معلوماتنا عن عملية التوديث . وعن طريق سلسلة طويلة من التجارب الوراثية امكن تنظمي صفات دبابة الدروسوفيلا إلى مجاميع تبعا لعلاقة الإرتباط بينها . وتعرف هذه المجاميع بالمجاميع الارتباطية linked groups وقد وجد أن عدد مثل هذه المجاميع يمثل العدد الفردى للكروموسومات . وهذه الحقيقة أعطت مؤازدة إضافية للرأى القائل أن الكرموسومات هى التى تحمل الجينات وتحدد الصفات الوراثية .

العبـــور Crossing over

العبور هو تبادل القطع بين الكروموسومات المتماثلة وهو نادرا جدا ما يكون تاما ويحدث فى الحيوان والنبات وفى كلا الجنسين وفى مرحلة تسبق مباشرة الانقسام الميوزى وعندما يتم الاتزان أو اقتران الكروموسومين المتماثلين يحدث تبادل اجزاء متساوية بين كرماتيدين غير شقيقتين وهذه هى عملية العبور التى تمكن الجينات من الانتقال من

P BBSS X bbss

أسود ناعم (مستقيم) ألبينو مجعد

BS BS جاميتات bs bs

BbSs

أسود ناعم

F_1

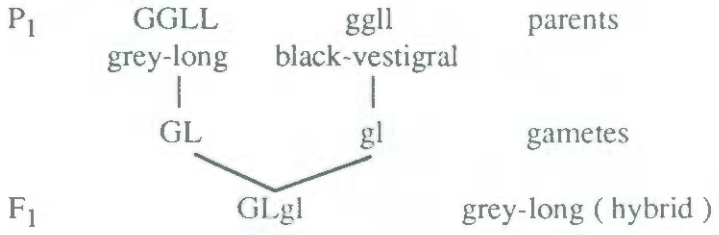
BbSs x BbSs

♂ gametes BS Bs bS bs

♀ gametes	BS	Bs	bS	bs
BS	BBSS black straight اسود ناعم	BBSS black straight اسود ناعم	BBSS black straight اسود ناعم	BBSS black straight اسود ناعم
Bs	BBSs black straight اسود ناعم	BBss black wavy اسود مجعد	BbSs black straight اسود ناعم	Bbss black wavy اسود مجعد
bS	BbSS black straight اسود ناعم	BbSs black straight اسود ناعم	bbSS albino straight البينو ناعم	BBSs albino straight البينو ناعم
bs	BbSs black straight اسود ناعم	Bbss black wavy اسود مجعد	bbSs alpino straight البينو ناعم	bbss alpino wavy البينو مجعد

F2

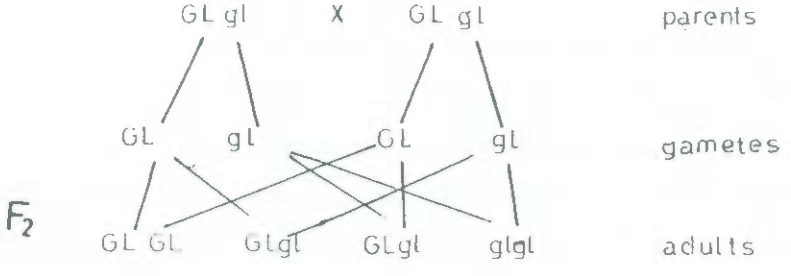
كروماتيدية الى الكروماتيدة المقابلة فى المجموعة الكروماسومية الثنائية وتنضم إلى مجموعة مختلفة من الجينات .وتدل الشواهد على أن العبور لا يتم عشوائيا ولكنه يعطى نتائج عددية محددة كما يبين فى هذا المثال .



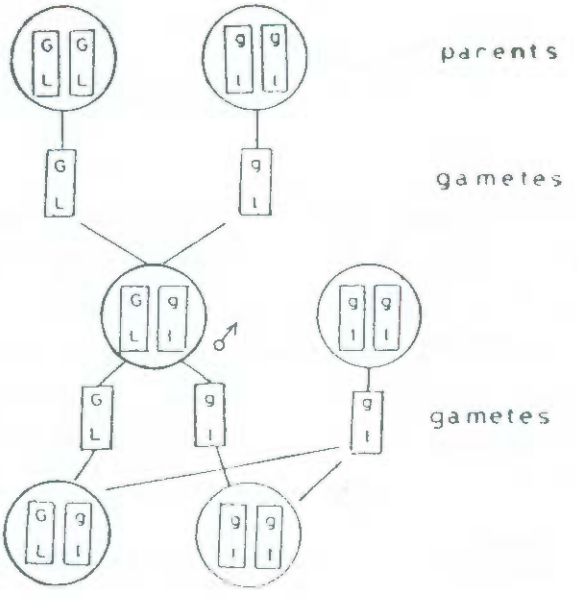
عند تزاوج أنثى الدرسوفيلا الرمادية ذات الجناح الطويل مع ذكر اسود له جناح مختزل فإن النسل الناتج فى F1 يكون كله رماديا ذا اجنحة طويلة . واذا تزاوجت أنثى ثنائية الهجين من الجيلF1 مع ذكر له الصفتان المنتخبتان (اسود - مختزل) فإن النسل الناتج يتكون من أربعة انواع وهى رمادى - طويل ، اسود - مختزل ، وهما يماثلان الاجداد (الاباء) وتتكون مجموعتان جديدتان هما رمادى - مختزل ، اسود - طويل ويطلق عليها مجموعتى العبور Crossovers . فى هذه التجربة نجد ان ٨٣٪ (٤١ر٥ + ٤١ر٥) من الناتج لم يحدث بها عبور ، ١٧٪ (٨ر٥ + ٨ر٥) حدث بها عبور او مجاميع جديدة new combinations .

ويجب ملاحظة ان التوزيع الحر يشمل الكروموسوم ككل ولكن العبور الوراثى يتناول اجزاء فقط من الكروموسومات .

ويمكن تمثيل المثال المذكور بالاشكال التالية :



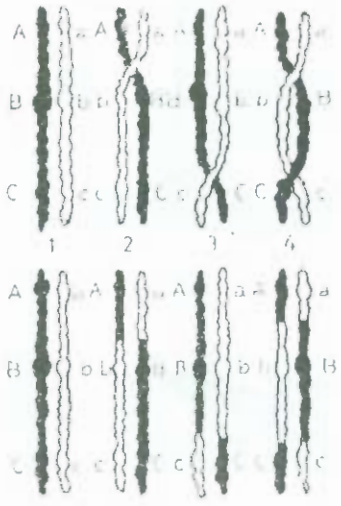
ويتضح من هذا الشكل انه فى الكروموسومين أن صفتى الرمادى والطول تدخلان مع بعضهما فى تزاوج ثنائى الجين وتخرجان مع بعضهما بمعنى أنهما مرتبطان ونفس الصفة تحدث بالنسبة للصفتين الاخرين (اسود - ومختزل) ولكن فى كروموسومين آخرين قد حدث العبور حيث انتقل جين اللون الاسود الى الكروموسوم الاخر وانتقل الجين - الرمادى إلى الكروموسوم الذى انتقل منه جين اللون السود



الكيازماتا Chiasmata

لقد ذكر سابقا انه اثنا الطور الانفراجى diplotene stage فى الانقسام الميوزى تميل الكرموسومات المتماثلة الى الانفصال عن بعضها ولكنها تبقى متصلة فى بعض النقط القليلة حيث نجد ان كروماتيدين من الاربعة كروماتيدات تتقاطعان مع بعضهما ، ومكونة شكل × وتعرف هذه بالكيازماتا . ونستطيع أن نحدد الكيازماتا بانها تتكون من كروماتيدين من الكرماتيدات الأربعة لمجموعة ثنائية الكروماتيدات فى مستوى واحد فى نهاية الطور الضام ثم

تلتحمان حتى يتم تبادل القطع (العبور) بين الكروماتيدين (واحد منها من الأب والآخرى من الأم) كل كيازما ما هى الا علامة على حدوث العبور الوراثى والكيازماتا ظاهرة عامة- ما عدا حالات قليلة فى النبات والحيوان .



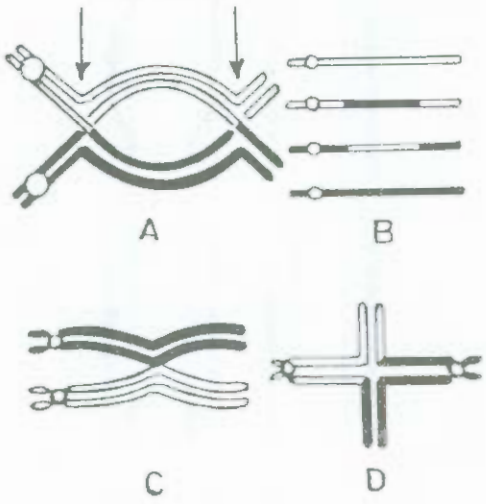
(شكل ١١٤)
شكل يبين ميكانيكية العبور بين الكروماتيدات

وبسبب وجود قوة التنافر التى تعمل بين الكروموسومات المتماثلة فى المجموعة الثنائية اثناء الطور التشتتى diplotene stage فانه تتكون لفات بين الكيازمات ولهذا فان الطور التشتتى له مظهر معين فالثنائى ذو الكيازما الواحدة التى تقع فى منتصف الطريق على امتداد طول الثناى bivalent مكونة تركيبا ذو أربعة أذرع بينما الثنائى عديد الكيازماتا يظهر به عدة لفات مصحوبة بنصف لفة عند نهاية من النهايات .

فى المجموعة الثنائية ذات الكيازما الواحدة يدور ذراعان من الاذرع فى المجموعة الخلال بزاوية مقدارها ١٨٠ درجة (بالنسبة للذراعين الآخرين) وينتج عن ذلك ان الثنائى bivalent ذو الكيازما الواحدة فى المرحلة التشتتية المبكرة يصبح مشابها للمرحلة التشتيتية النهائية .

فى حالة المجموعة الثنائية عديدةالكيازماتا فإن الدوران يكون عادة خلال زاوية مقدارها ٩٠٠ . ولهذا فإن اللفات المتتالية بين الكيازماتا تصبح واقعة فى مستويات عمودية على بعضها البعض .

من الواضح أن الكروموسومات التى تنفصل فى الطور الانفصالى anaphase stage للانقسام الميوزى الأول لا تكون مطابقة للكروموسومات التى ازدوجت خلال الطور الإزدواجى zygotene stage نتيجة للكسور التى حدثت اثناء المرحلة التشتيتية pachytene stage والذى يحدث فى مستوى واحد فى كروماتيدين من الاربع كروماتيدات لمجموعة كرمـوسومية



(شكل ١١٥)
شكل آخر يبين خطوات العبور

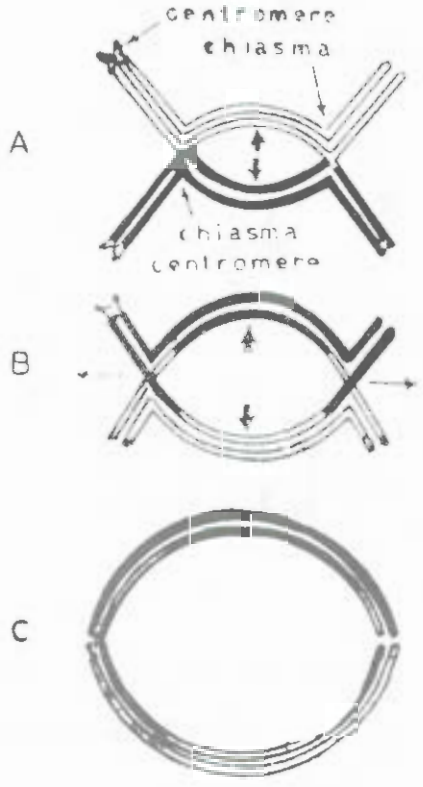
الثنائية . وينتج عنه تبادل القطع بين الكروموسـومات الاتية من الاب والاخرى الاتية من الأم . ولهذا فإن هاتين الكرماتيدتين تكونان خليطا نتيجة لهذا التبادل .

ومن المحتمل أن يحدث الكسر فى كروماتيدة بسبب تركز الشد أو الاجهاد فى الكروموسومات التى تلتف التفافا حلزونيا . ونتيجة لهذا الكسر فان الشد يقل فيالمناطق المجاورة على الكرموسوم وعلى هذا فإن العبور لا يحدث على جانبى الكيازما وهذا ما يعرف بالتداخل interference .

ويختلف عدد الكيازماتا فى الكروموسومات المختلفة ويوجد على الأقل كيازما واحدة فى كل ثنائى وقد يوجد العديد من الكيازمات قد يصل الى ١٣ كيازمات فى المجموعة الثنائية . ومتوسط عدد الكيازماتا التى توجد فى الثنائى او فى المجاميع الثنائية لنواة واحدة

عرف بالتردد الكيازمى chiasma frequency . واذا كان فى المتوسط كيازما واحدة فى كل ثنائى فإن الثنائى يقال عن انه له تردد كيازمى = ١ .

واخيرا فإنه فى بعض الأنواع يحدث العبور فى مناطق محددة ومعينة ولكنه قد يحدث أيضا فى اى منطقة فى الكرموسوم .



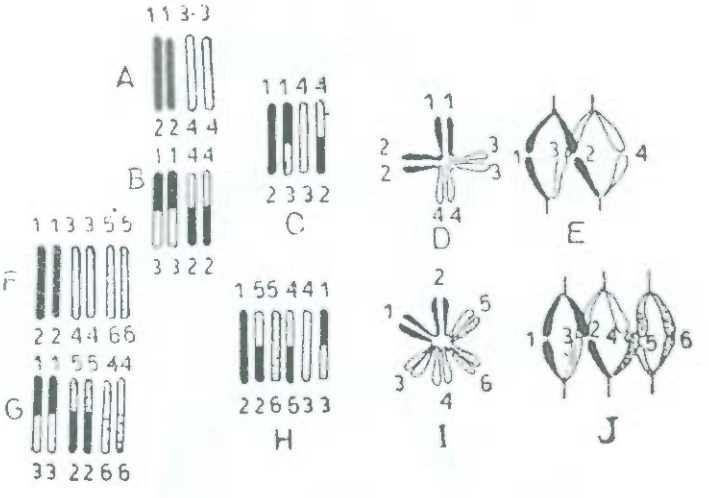
(شكل ١١٦)
خطوات انتهاء الكيازماتا

الانزلاق الطرفى Terminilization

من التغيرات التى تحدث فى الثنائيات الكرموسومية أن تتحرك الكيازماتا تنتحركا طفيفا فى اتجاه نهايات الكروموسومات وقد يحدث ان تنتقل الكيازماتا إلى النهايات القصوى

للثنائى الكروموسومى . وفى هذه الحالة فإن الكرماتيدات الاربعة تبقى ملتصقة عند نهايتها . ويجب ملاحظة ان الكيازما المرئية تتحرك لكن النقط التى تلتقى عندها الاجزاء الكروموسوميه الآتية من الاب وتلك الاتية من الأم قد التحمتا مع بعضها أى ان (نقط العبور الوراثى) لا تتحرك مطلقا .

ويرجع الانزلاق الطرفى الى قوة التنافر التى تكون كامنة داخل اللفات الكروموسومية المغلقة او الكاملة عنها فى نصف اللفات الموجدة عـــند الأطراف وقد تستمر فى الطور الاستوائى .



(شكل ١١٧ ب) تبادل اجزاء الكروماتيدات

التغيرات التركيبية للكروموسومات

Structural rearrangements of chromosomes

سبق ذكر بعض التغيرات الكروموسومية فى اثناء عملية الإنقسام الإختزالى مثل الإنقلاب inversion والانفصام deletion واحيانا ينتقل جزء من كروموسوم الى كروموسوم اخر لا يكون متماثلا ويطلق عليه هذه العمليه الإحلال او الانتقال translocation . وعملية الاحلالهذه قد تستلزم او لا تستلزم تبادل عكسى للأجزاء وقد ينتج بذلك كروموسوم بدون سنترومير بينما يكون للكروموسوم الاخر سنتروميدان ولهذا فإنهما لا يسلكان سلوكا طبيعيا أثناء عملية الإنقسام غير المباشر .

ويحدث الإحلال العكسى فى الطبيعة فى بعض الحيوانات وبعض النباتات ويجب أن نميز بين الاحلال والعبور ، ففى الإحلال نجد أن قطعة من كروموسوم تلتحم بالكروموسوم غير المماثل (مناظر) والذى يبقى غيرمكسور ولكن فى العبور يوجد تبادل عكسى بين أجزاء متناظرة للكروموسومات المتناظرة .

وعندما تنفصل قطعة من الكروموسوم ثم تلتصق بكروموسوم مناظر ، أو عندما تنفصل قطعة من كروموسوم فانها تترك خلفها كروموسوما ناقصا فقد مجموعة من الجنبات التى كانت تقع على الجزء المفقود . وفقدان جزء من الكروموسوم نتيجة لعملية الكسر عندنقطة أو نقطتين تعرف بالانفصام deletion وعملية الانفصام هذه . وكذلك عملية الانقلاب inversion عادة ما تكونان عمليات اضافية . ووجود قطعة أو قطع من الكروموسوم اكثر من مرة على نفس الكرموسوم تعرف بالإزدواج أو التضاعف duplication هذه القطع قد تتبقى متجاورة لبعضها او قد تكون منفصلة عن بعضها وقد تكون مقلوبة او تشل موقعها المعتاد فى الكرموسوم .

التغيرات فى الأعداد الكروموسومية Changes in chromosome nunbers

وهذه تشمل الحالات التالية :

المجموعة الاحادية : Haploidy بعضو النباتات والحيوانات لها مجاميع كروموسومية أحادية بمعنى مجموعة فردية من الجينات وهذا يعنى أن الكروموسومات والجينات المناظرة (المماثلة) غائبة وامثلة ذلك الحشرات مثل ذكور النمل الدبور والنحل .

المجموعة التعددية Polyploidy : وهذا يعنى وجود اكثر من مجموعتين احاديتين من الكروموسومات ومثل هذه الحالات قد تكون ثلاثية املجموعة triploidy أو رباعية أو خماسية Pentaploidy tetraploidy ... وهكذا . والخلايا التى تتواجد بها التكرارية الكرموسومية غالبا ما تقابل فى بعض الحالات المرضية وممكن التوصل اليها باستخدام مواد خاصة مثل الكولشاسين وبتأثير البرودة الحرارة ومثل هذه العوامل تعمل على منع تكون المعزل ، ولهذا فإن انقسام الخلية لا يصل الى نهايته . وبعد فترة معينة تبدأ الخلية عملية انقسام ثانية فى هذه الحالة تكون مزدوجة العدد الكروموسومى .

مجموعة زائدة الكروموسوم Aneuploidy

كروموسوم زائد Polysomy

فى هذه الحالة نجد ان كروموسوم أو اكثر يتضاعف .ويقال عندئذ ان الكائن الحى عديد الكروموسومات polysomic. ويحدث هذا نتيجة فشل الكروموسومات فى الانفصال أثناء الانقسام الميوزى . وقد يحدث ان أحد الكروموسوم الذى يصحب نظيره ويذهب الى نفس قطب المغزل ويدخل معه فى نفس الجاميتة ، وتعرف هذه الظاهرة ايضا " عدم الانفصال " non-disjn uction وعندما تتحد مثلدهذه الجاميته مع جاميتة عادية فإن الفرد الناتج يعرف بثلاثى الكرموسوم trisomy (ثلاثى الاجسام) وقد ينتج من ذلك بعض الصفات الوراثية غير العاديية مثل المنجولية nongolism فى الإنسان .

مختلفات المجموعة الكرموسومية Alloploidy :

وينتج هذا النرع من الاختلاف الكروموسومى عند تزاوج بين نوعين من الكائنات الحية التى بها مجاميع مختلفة من الكروموسومات . ويكون للهجين الناتج عدد كروموسومى مختلف عن الأبوين وذلك مثل نتاج البغل mule نتيجة تزاوج الحمار والحصان .