

## التغيرات العددية والتركيبية للكروموسومات

### Numerical and Structural Chromosomal Aberrations

تتميز جميع أنواع الكائنات الحية الحيوانية والنباتية بوجود عدد ثابت من الكروموسومات في أنوية الخلايا. وقد يحدث بعض التغيرات العددية أو التركيبية في الكروموسومات مما يؤدي الى اختلالات في النمط المظهري للكائن الحي.

## التغيرات العددية للكروموسومات

### Change in chromosome number

تعتبر معظم الكائنات الراقية زوجية المجموعة الكروموسومية diploid ، أي أن خلاياها الجسدية تحتوي على مجموعتين كروموسوميتين متماثلتين . أحدهما يأتي من الأب أو والأخرى من الأم. تعتبر الكائنات الحية التي تحتوي على مجموعة كروموسومية متماثلة وكاملة بالمجموعة الكروموسومية المنتظمة Euploid ، أي أن خلايا الكائنات الحية يمكن أن تحتوي على مجموعتين أو ثلاثة أو أكثر من المجموعات الكروموسومية . ويوجد كائنات ثلاثية المجموعة الكروموسومية أو رباعية المجموعة. في الإنسان المجموعة الكاملة تمثل 46 كروموسوم في كل الخلايا ما عدا الجاميتات الذكرية والانثوية حيث تكون المجموعة من 23 كروموسوم.

ويتم وصف عدد المجموعات الكروموسومية كما يلي:

- أحادي العدد الكروموسومي يحتوي على نسخة واحدة من كل كروموسوم (x) haploid

- ثنائي العدد الكروموسومي يحتوي على نسختين من كل كروموسوم (2x) Diploid

- ثلاثي العدد الكروموسومي يحتوي على ثلاث نسخ من كل كروموسوم (3X) Triploid

4X - Tetraploid

5X - Pentaploid

6X - Hexaploid

وتنقسم التغيرات العددية التي يمكن أن تحدث الى ما يلي:

### 1. تعدد المجموعات الكروموسومية المتماثلة Autoploidy :

تحتوي خلايا الكائن الحي على مجموعات متماثلة من الكروموسومات مثل AAA )

ثلاثية المجموعة ( triploids ) أو AAAA ( رباعية المجموعة tetraploids ) ، ويكون اصل التعدد من كائن واحد ثنائي العدد الكروموسومي وينشأ تعدد المجموعات الكروموسومية المتماثلة من التضاعف العددي للكروموسومات في الخلايا الجسمية ويمكن استحداث تعدد المجموعات الكروموسومية بفعل تأثير بعض المواد الكيميائية مثل الكولسيشين Colchicine . ويمكن أن يحدث هذ التعدد من تلقيح جاميت ثنائي العدد الكروموسومي بأخر أحادي. ويتم وصف تعدد المجموعات الكروموسومية كما يلي:

- Monoploid خلية لا تحتوي نسختين كاملتين تحتوي على نسخة واحدة من كل كروموسوم

- Autotriploid خلية تحتوي على ثلاث نسخ كاملة وتنشأ بسبب تلقيح جاميت ثنائي العدد الكروموسومي بأخر أحادي.

- Autotetraploid خلية تحتوي على أربع نسخ كاملة وتنشأ بسبب تضاعف المجموعة الثنائية في الخلية أو اتحاد جاميتين كلاهما ثنائي المجموعة الكروموسومية.

## 2. تعدد المجموعات الكروموسومية الخلطي Allopolyploidy :

وفيها يحتوي الفرد على مجموعتين أو أكثر من المجموعات الكروموسومية غير المتماثلة، ينتجان من عملية التلقيح الخلطي لنوعين من الكائنات الحية . وتحتوي الأفراد الخليط الناتجة على مجموعات كروموسومية مختلفة . وتضاعف العدد الكروموسومي للأفراد الخليط سوف ينتج تعدد مجموعات كروموسومية خلطي. وعلية يتم وصف تعدد المجموعات الكروموسومية الخلطي حسب عدد المجموعات الكروموسومية كالتالي:

Allotetraploid - Allohexaploid

## 3. تغير عددي كروموسومي غير التام Aneuploidy :

يتضمن هذا النوع من التغيرات فقد أو اكتساب كروموسوم أو أكثر خلال انقسام الخلية وتوجد أنواع مختلفة من التغير الكروموسومي غير التام طبقاً لعدد الكروموسومات التي تحدث التغير .

ويمكن تفسير هذا التغير في العدد الكروموسومي أن زوجاً أو أكثر من أزواج الكروموسومات تفشل في الانفصال عن بعضها وبدلاً من أن يذهب كل كروموسوم إلى أحد قطبي الخلية أثناء الدور الانفصالي يذهب الكروموسومان معاً إلى أحد القطبين ، وعلى هذا الأساس فإن الخليتين الناتجتين من الانقسام تصبح أحدهما بها كروموسوم ناقص monosomy . ( 2n - 1 ) وتصبح الأخرى بها كروموسوم زائد trisomic ( 2n + 1 ) . وقد تنشأ حالات يوكن فيها النقص والزيادة بكروموسومين.

## التغير التركيبي للكروموسومات Change in chromosome structure

يحدث هذا التغير عموماً نتيجة لكسر يحدث في الكروموسوم أو في أحد الكروماتيدات . وتنشأ الكسور في الكروموسومات بشكل طبيعي أو صناعية مستحدثة بواسطة المواد الإشعاعية أو الكيميائية المطفرة . ويتضمن التغير التركيبي للكروموسومات كروموسوماً واحداً أو زوج من الكروموسومات النظيرة المتشابهة .

### 1 - النقص الكروموسومي Deficiency :

يشمل هذا النوع من التغير الكروموسومي فقد قطعة من الكروموسوم سواءً من نهايته الطرفية أو قطعة وسطية. وعندما لا تحتوي القطعة المفقودة من الكروموسوم على سنتروميير فإنها تفقد عند انقسام الخلية وتتلاشى في السيتوبلازم . ويعتمد التأثير الوراثي لنقص قطعة من الكروموسوم على الجينات المفقودة ، فإذا كانت القطعة المفقودة تحمل جينات حيوية هامة فإن ذلك يؤدي إلى موت الكائن الحي.

### 2 - الزيادة أو التكرار الكروموسومي Duplication :

يقصد بالزيادة أو التكرار الكروموسومي إضافة جزء من الكروموسوم ويمكن أن ينتج من كسرين في نفس الكروموسوم . وتلتحم هذه القطعة الناتجة من الكسر بالكروماتيدة الشقيقة . والتكرار الكروموسومي يحدث الظروف الطبيعية أقل تأثيراً من النقص.

### 3 - الانعكاس Inversion :

يؤدي الانعكاس إلى تغير في ترتيب الجينات المنتظمة على الكروموسوم ويتم نتيجة لكسرين في الكروموسوم. وتنعكس القطعة المكسورة 180° ثم تتحد بعد ذلك مع قطعة طرفية لنفس الكروموسوم في نقاط الكسر. وهناك نوعان من الانعكاس، انعكاس السنترومييري عندما تشمل القطعة المنعكسة السنتروميير والانعكاس غير السنترومييري عندما لا تشمل القطعة المنعكسة على السنتروميير . وقد يكون الانعكاس متجانس عندما يحدث في مواضع متماثلة على الكروموسومان النظيرين أو غير متجانس عندما يحدث على كروموسوم واحد فقط .

### 4 - الانتقالات Translocations :

يقصد بالانتقالات التغير الطفري لقطعتين من الكروموسومات بحيث يحدث تبادل للقطع الكروموسومية بين كروموسومين. وقد يكون التبادل بين كروموسومين غير نظيرين أو يشمل التبادل زوج واحد فقط من الزوجين ويعرف بالانتقال الخليط ، وعندما يشمل التبادل كل من الزوجين النظيرين يعرف بالانتقال النظير .

الشكل التالي يوضح أنواع التغيرات التركيبية.

