



ชีววิทยา 3

(โครโมโซม การแบ่งเซลล์ กฎของเมนเดล ปฏิกริยาร่วมของยีน สารพันธุกรรม ความน่าจะเป็น พันธุประวัติ

ลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนบนโครโมโซมเพศ มัลติเพิลแอลลีล เจเนติก รีคอมบินเชัน การเปลี่ยนแปลงของโครโมโซม

ลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนนอกนิวเคลียส การกลาย การถ่ายทอดลักษณะปริมาณ พันธุศาสตร์ประชากร พันธุวิศวกรรม)



โครงการตำราวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์มูลนิธิ สอน.

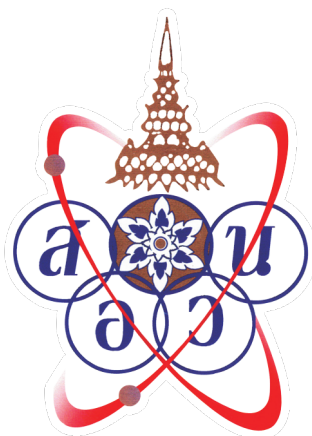
ฉบับปรับปรุงใหม่

ชีววิทยา 3

(โครโมโซม การแบ่งเซลล์ กฎของเมนเดล ปฏิกริยาร่วมของยีน สารพันธุกรรม ความน่าจะเป็น พันธุประวัติ
ลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนบนโครโมโซมเพศ มัลติเพิลแอลลีล เจเนติก รีคอมบิเนชัน การเปลี่ยนแปลงของโครโมโซม
ลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนนอกนิวเคลียส การกลาย การถ่ายทอดลักษณะปริมาณ พันธุศาสตร์ประชากร พันธุวิศวกรรม)



Mendel, นักวิทยาศาสตร์ชาวออสเตรีย (ค.ศ.1822-1884)



**มูลนิธิส่งเสริมโอลิมปิกวิชาการและพัฒนามาตรฐานวิทยาศาสตร์ศึกษา
ในพระอุปถัมภ์สมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา
กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์ (สอวน.)**

ความเป็นมา

ประเทศไทยส่งนักเรียนเข้าแข่งขันคณิตศาสตร์โอลิมปิกระหว่างประเทศครั้งแรกใน พ.ศ. 2532 ที่ประเทศเยอรมนี โดยความร่วมมือระหว่างสมาคมวิทยาศาสตร์แห่งประเทศไทยในพระบรมราชูปถัมภ์ และสมาคมคณิตศาสตร์แห่งประเทศไทยในพระบรมราชูปถัมภ์ สมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา (พระยศในขณะนั้น) ได้พระราชทานเงินส่วนพระองค์จำนวนหนึ่งเพื่อเป็นค่าใช้จ่าย

การคัดเลือกนักเรียนเพื่อไปแข่งขันคณิตศาสตร์โอลิมปิกระหว่างประเทศ ครั้งที่ 30 สมาคมคณิตศาสตร์แห่งประเทศไทยฯ ได้จัดคณาจารย์มหาวิทยาลัยจำนวนหนึ่งมาช่วยฝึกอบรมรวมเป็นเวลาประมาณสองเดือน เพื่อให้นักเรียนได้เรียนรู้เนื้อหาเพิ่มเติมครอบคลุมหลักสูตรที่จะใช้แข่งขัน ซึ่งอยู่ในระดับชั้นปีที่ 1-2 ของมหาวิทยาลัย จากผลสำเร็จในปีแรก ทำให้รัฐบาลเห็นความสำคัญจึงได้จัดสรรงบประมาณให้กับโครงการนี้ผ่านสถาบันส่งเสริมการสอนวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี (สสวท.) ตั้งแต่ พ.ศ. 2533 เป็นต้นมา สมทบกับเงินพระราชทานเป็นรายปีจากสมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์ เพื่อสนับสนุนการส่งนักเรียนไทยไปแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศ 5 สาขา จนถึงปัจจุบัน รวม 14 ปี นักเรียนไทยได้ทำชื่อเสียง ได้เหรียญทองรวม 17 เหรียญ เหรียญเงิน 53 เหรียญ เหรียญทองแดง 93 เหรียญ และเกียรติคุณประกาศอีก 35 ราย รวมทั้งสิ้น 198 รางวัล จากจำนวนนักเรียนที่ส่งไปแข่งขัน 276 คน (72%)

อย่างไรก็ตาม จากการที่ประเทศไทยดำเนินการจัดส่งนักเรียนเข้าร่วมการแข่งขันคณิตศาสตร์ วิทยาศาสตร์ โอลิมปิกระหว่างประเทศ ตั้งแต่ พ.ศ. 2532 จนถึงปัจจุบัน ทำให้เห็นว่ามาตรฐานการศึกษาด้านคณิตศาสตร์และวิทยาศาสตร์ของไทยยังต่ำกว่ามาตรฐานสากล การเตรียมตัวของนักเรียนยังใช้เวลาน้อยเกินไป

เพื่อให้การส่งเสริมและสนับสนุนโครงการจัดส่งผู้แทนประเทศไทยไปแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศมีประสิทธิภาพยิ่งขึ้น สมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์ จึงมีพระดำริให้จัดตั้งมูลนิธิสอวน. และได้รับอนุมัติจากกระทรวงมหาดไทยเมื่อวันที่ 12 ตุลาคม พ.ศ. 2542 โดยมีวัตถุประสงค์หลัก 2 ประการ

วัตถุประสงค์

1. ส่งเสริมให้นักเรียนในระดับมัธยมศึกษาตอนปลายทั่วประเทศที่มีความสามารถทางวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์ มีโอกาสได้รับการพัฒนาศักยภาพทางด้านคณิตศาสตร์ คอมพิวเตอร์ เคมี ฟิสิกส์ และชีววิทยา ตามความถนัดทั้งด้านทฤษฎีและทักษะด้านปฏิบัติ ให้สามารถคิดวิเคราะห์และแก้ปัญหาที่ซับซ้อนได้ โดยจัดให้มีศูนย์อบรมทั่วประเทศเป็นการเพิ่มเวลาฝึกอบรม เพื่อช่วยให้นักเรียนมีความพร้อมที่จะเข้ารับการคัดเลือกไปแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศให้ได้ผลดียิ่งขึ้น ตามพระดำริของสมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์ องค์ประธานมูลนิธิ สอวน.
2. เพื่อนำประสบการณ์ที่ได้จากการแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศมาพัฒนามาตรฐานคณิตศาสตร์และวิทยาศาสตร์ศึกษาของไทยให้สูงขึ้นเทียบเท่าระดับสากล

โครงการตำราวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์มูลนิธิ สอวน.

มูลนิธิส่งเสริมโอลิมปิกวิชาการและพัฒนามาตรฐานวิทยาศาสตร์ศึกษา ในพระอุปถัมภ์สมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์ (สอวน.) ได้ร่วมมือกับคณาจารย์มหาวิทยาลัยของรัฐ 20 แห่ง และกระทรวงศึกษาธิการ ดำเนินการจัดตั้งศูนย์ สอวน. ในภูมิภาค 12 ศูนย์ และในกรุงเทพฯ 1 ศูนย์ (5 โรงเรียน) เพื่อพัฒนาศักยภาพทางปัญญาของนักเรียนที่มีความพร้อมในด้านวิทยาศาสตร์ คณิตศาสตร์และคอมพิวเตอร์จากทั่วประเทศ เพื่อให้นักเรียนได้มีความรู้ความสามารถเทียบเท่ามาตรฐานสากล และพร้อมที่จะสอบคัดเลือกเป็นผู้แทนประเทศไทยไปร่วมการแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศในสาขาวิชาต่างๆ ได้ และเพื่อขยายผลจากประสบการณ์ที่ได้เข้าแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศมาพัฒนามาตรฐานวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์ของไทยให้สูงขึ้นเทียบเท่าสากล

ในการอบรมนักเรียนของศูนย์ สอวน. มูลนิธิ สอวน. ได้พิจารณาเห็นว่าตำราที่มีความสมบูรณ์ของเนื้อหาตามหลักสูตรของ สอวน. จะช่วยพัฒนาศักยภาพของนักเรียนในศูนย์ สอวน. ให้สูงขึ้นได้ นอกจากนั้นตำราเรียนในวิชาวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์ในระดับมัธยมศึกษาตอนปลายที่มีความสมบูรณ์ถูกต้องยังขาดแคลน นักเรียนและครูสามารถนำตำราที่พัฒนาขึ้นมาไปใช้เป็นหนังสืออ้างอิงประกอบการเรียนการสอนได้อีกด้วย มูลนิธิ สอวน. จึงได้มี “โครงการจัดทำตำราส่งเสริมพัฒนาศักยภาพของนักเรียนด้านวิทยาศาสตร์ คณิตศาสตร์และคอมพิวเตอร์” ขึ้น เพื่อผลิตตำราคณิตศาสตร์ คอมพิวเตอร์ เคมี ชีววิทยาและฟิสิกส์ที่มีเนื้อหาหลักสูตรตามมาตรฐานสากล โดยมีวัตถุประสงค์

1. เพื่อเป็นที่ระลึกในมหามงคลสมัยที่สมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์ ทรงเจริญพระชนมายุ 80 พรรษา ซึ่งพระองค์ทรงมีพระมหากรุณาธิคุณต่อโครงการจัดตั้งผู้แทนประเทศไทยไปแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศและทรงสนับสนุนการดำเนินงานเพื่อพัฒนามาตรฐานการศึกษาวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์ของไทยอย่างหาที่สุดมิได้

2. เพื่อผลิตหนังสือคณิตศาสตร์ คอมพิวเตอร์ เคมี ชีววิทยาและฟิสิกส์ระดับมัธยมศึกษาตอนปลายถึงระดับชั้นปีที่ 1 ของคณะวิทยาศาสตร์ในมหาวิทยาลัยให้มีคุณภาพเทียบเท่าสากล เรียบเรียงโดยคณาจารย์จากมหาวิทยาลัยของรัฐที่มีประสบการณ์สูงและที่มีส่วนร่วมในการฝึกอบรมนักเรียนในค่าย สอวน. ค่าย สสวท. และควบคุมนักเรียนไปแข่งขันโอลิมปิกวิชาการระหว่างประเทศ เนื้อหาในหนังสือเน้นกระบวนการคิดแบบวิทยาศาสตร์ เพื่อฝึกฝนให้นักเรียนสามารถวิเคราะห์และแก้ปัญหาที่ซับซ้อนทั้งในเชิงทฤษฎีและประยุกต์ได้โดยจัดพิมพ์บนกระดาษอาร์ตอย่างดีและมีภาพสีประกอบคำบรรยาย

โครงการตำราวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์ของมูลนิธิ สอวน. มีเป้าหมายในการผลิตตำราคณิตศาสตร์ รวม 5 เล่ม คอมพิวเตอร์ 3 เล่ม เคมี 3 เล่ม ชีววิทยา 5 เล่ม และฟิสิกส์ 3 เล่ม โดยหนังสือชุดแรกจะนำขึ้นทูลเกล้าถวายในวันที่ 6 มิถุนายน 2547 ซึ่งเป็นวันประชุมสามัญประจำปี พ.ศ. 2547 ของคณะกรรมการบริหาร และสมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์ เสด็จเป็นองค์ประธานที่ประชุม ส่วนที่เหลือคาดว่าจะจัดพิมพ์ให้แล้วเสร็จภายในปี พ.ศ. 2547 นี้ นอกจากนั้นคณะกรรมการโครงการผลิตตำราวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์มูลนิธิ สอวน. มีเป้าหมายจะผลิตตำราที่มีคุณภาพสูงนี้ในระดับมัธยมศึกษาต้นโดยคณาจารย์จากมหาวิทยาลัย เพื่อวางรากฐานวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์พื้นฐานและเพื่อสร้างแรงบันดาลใจและความสนใจทางด้านวิทยาศาสตร์ คณิตศาสตร์แก่เยาวชนอีกด้วย หากได้รับความอนุเคราะห์ช่วยเหลือด้านงบประมาณจากภาครัฐและเอกชน

คณะจัดทำหนังสือคณิตศาสตร์ วิทยาศาสตร์หวังว่าโครงการตำราคณิตศาสตร์ วิทยาศาสตร์ของมูลนิธิ สอวน. จะมีส่วนร่วมในการปฏิรูปการเรียนรู้และยกระดับมาตรฐานวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์ของไทยให้เทียบเท่ากับระดับสากลเพื่อสนองพระดำริของสมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์

*คำขอบคุณ : คณะกรรมการดำเนินงานโครงการตำราฯ ขอขอบคุณพิพิธภัณฑ์ Man & Nature, Munich

ที่อนุญาตให้ประธานคณะกรรมการฯ เข้าถ่ายภาพในพิพิธภัณฑ์ เพื่อนำมาเผยแพร่

คณะกรรมการโครงการตำราวิทยาศาสตร์และคณิตศาสตร์มูลนิธิ สอวน.

คณะกรรมการที่ปรึกษา

- | | |
|--|------------------------|
| 1. ศาสตราจารย์ นายแพทย์จรัส สุวรรณเวลา | รองประธานมูลนิธิ สอวน. |
| 2. รองศาสตราจารย์ ดร. คุณหญิงสมณฑา พรหมบุญ | กรรมการมูลนิธิ สอวน. |
| 3. รองศาสตราจารย์บุญรักษา สุนทรธรรม | กรรมการมูลนิธิ สอวน. |

คณะกรรมการดำเนินงานโครงการตำราฯ

- | | |
|---|----------------------------------|
| 1. รองศาสตราจารย์ ดร.พินิติ รตะนานุกูล (เลขาธิการมูลนิธิ สอวน.) | ประธาน |
| 2. รองศาสตราจารย์เย็นใจ สมวิเชียร | รองประธาน |
| 3. ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร.ธีระเดช เจียรสุขสกุล | กรรมการ (คณิตศาสตร์) |
| 4. รองศาสตราจารย์ยืน ภู่วรรณ | กรรมการ (คอมพิวเตอร์) |
| 5. รองศาสตราจารย์ ดร.สุชาดา จูธนวัฒน์กุล | กรรมการ (เคมี) |
| 6. ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร.วุทธิพันธุ์ ปรัชญพฤทธิ์ | กรรมการ (ฟิสิกส์) |
| 7. ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร.อาจอง ประทัดสุนทรสาร | กรรมการ (ชีววิทยา) |
| 8. ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร.สมชาย นาคะผดุงรัตน์ | กรรมการ (วิทยาศาสตร์โลกและอวกาศ) |
| 9. รองศาสตราจารย์ผ่องศรี จันท้าว | กรรมการ (ภูมิศาสตร์) |

คณะผู้ปรับปรุงตำราชีววิทยา 3

- | | |
|--|---------|
| 1. ศาสตราจารย์ประดิษฐ์ พงศ์ทองคำ | กรรมการ |
| 2. ศาสตราจารย์ ดร.สุรินทร์ ปิยะโชติณากุล | กรรมการ |
| 3. รองศาสตราจารย์ ดร.สมศักดิ์ อภิสิทธิ์วานิช | กรรมการ |

คำนำ

ชีววิทยา 3 เป็นหนังสือในชุดชีววิทยาที่ให้ความรู้ในเรื่องพันธุศาสตร์ ทั้งพันธุศาสตร์คลาสสิกที่ศึกษากันมาตั้งแต่อดีตจนถึงปัจจุบัน ได้แก่ การแบ่งเซลล์ โครโมโซมหรือโครงสร้างที่รวบรวมสารพันธุกรรมและมีบทบาทหน้าที่ดังพบเห็นขณะที่มีการแบ่งเซลล์อันเป็นที่มาของกฎของเมนเดล แล้วปรากฏให้เห็นเป็นฟีโนไทป์หรือลักษณะในสิ่งมีชีวิต การแยกของโครโมโซมเมื่อมีการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ และการปฏิสนธิเนื่องจากการรวมของเซลล์สืบพันธุ์ของพ่อและแม่ให้กำเนิดสิ่งมีชีวิตที่มีฟีโนไทป์ต่าง ๆ สามารถใช้กฎความน่าจะเป็นทางสถิติมาอธิบาย ตลอดจนสามารถบอกหรือทำนายจีโนไทป์และฟีโนไทป์ทั้งอดีต ปัจจุบัน และอนาคตด้วยการวิเคราะห์พันธุประวัติ นอกจากนี้ฟีโนไทป์แต่ละฟีโนไทป์อาจควบคุมด้วยยีนเพียง 1 ตำแหน่ง หรือ 2 ตำแหน่ง หรือหลายตำแหน่งก็ได้ หรือเกิดขึ้นเนื่องจากปฏิกิริยาร่วมกันของยีนต่างตำแหน่งไม่ว่าจะเป็นการข่มสมบูรณ ข่มร่วม หรือข่มเกินเป็นต้น หากฟีโนไทป์ใด ๆ ควบคุมด้วยยีนหลายตำแหน่ง เราเรียกฟีโนไทป์นั้น ๆ ว่าลักษณะปริมาณ ตัวอย่างเช่น ความสูง และน้ำหนัก ลักษณะปริมาณมีความสำคัญและประโยชน์ต่อการปรับปรุงพันธุ์พืชและสัตว์ การศึกษาจีโนไทป์และฟีโนไทป์ในประชากรสิ่งมีชีวิตหรือที่เรียกว่า พันธุศาสตร์ประชากร ทำให้ทราบความถี่ของยีน ตลอดจนแนวโน้มของการเปลี่ยนแปลงในประชากรที่ศึกษา

เมื่อสิ่งมีชีวิตมีการแบ่งเซลล์ไมโทซิสทำให้เกิดการเจริญเติบโต ในขณะที่เดียวกันเมื่อเกิดการแบ่งเซลล์เพิ่มขึ้นก็ทำให้เกิดโอกาสของการเกิดการกลายหรือการเปลี่ยนแปลงของสารพันธุกรรมเพิ่มขึ้นด้วย การกลายมีทั้งข้อดีและข้อด้อย ข้อดีคือทำให้เกิดความหลากหลายของสิ่งมีชีวิต เกิดยีนเด่น ยีนด้อย มัลติเฟลแอลลีล อันนำไปสู่วิวัฒนาการ ส่วนข้อด้อยนั้นทำให้เกิดความผิดปกติและโรคพันธุกรรม

พันธุศาสตร์โมเลกุลกำเนิดขึ้นเมื่อนักวิทยาศาสตร์ทราบว่ามีโครงสร้างทางโมเลกุลเป็นดีเอ็นเอและอาร์เอ็นเอ สารพันธุกรรมจำเป็นต้องถ่ายทอดและทำหน้าที่ได้ การถ่ายทอดนั้นสารพันธุกรรมจะจัดเป็นโครงสร้างโครโมโซมและถ่ายทอดเมื่อเกิดการแบ่งเซลล์ การทำหน้าที่ของสารพันธุกรรมพบเห็นในกระบวนการจำลองโมเลกุลและการแปลรหัส สารพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิตชนิดหนึ่งสามารถเปลี่ยนแปลง ดัดแปร ย้าย หรือถ่ายโอนไปยังสิ่งมีชีวิตชนิดเดียวกันหรือต่างชนิดกันก็ได้อันเป็นที่มาของพันธุวิศวกรรม

ผู้เขียน

ISBN 978-616-8242-12-4

สงวนลิขสิทธิ์

จัดพิมพ์โดย มูลนิธิส่งเสริมโอลิมปิกวิชาการและพัฒนา
มาตรฐานวิทยาศาสตร์ศึกษาในพระอุปถัมภ์
สมเด็จพระเจ้าพี่นางเธอ เจ้าฟ้ากัลยาณิวัฒนา
กรมหลวงนราธิวาสราชนครินทร์

พิมพ์ครั้งที่ 10 พ.ศ. 2564 (2021)

ออกแบบปก หน้ารองปกและหน้านำบทที่ 1

โดย ศาสตราจารย์ ศักดา ศิริพันธุ์

ศิลปกรรม: นายปรีชา ฉัตรระเนตร

พิมพ์ที่ บริษัทด้านสุทธาการพิมพ์ จำกัด

ผู้จัดจำหน่าย ศูนย์หนังสือจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ถนนพญาไท เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330

โทร.0-2218-9872 โทรสาร 0-2254-9495

Call Center (จัดส่งทั่วประเทศ) โทร.0-2255-4433

<http://www.chulabook.com> facebook page: Chulabook

ร้านค้าติดต่อ แผนกขายส่ง สาขาหัวหมาก โทร. 0-2374-1375-6 โทรสาร 0-2374-1374

ศาสตราจารย์ประดิษฐ์ พงศ์ทองคำ

วท.บ. (เกษตรศาสตร์) มหาวิทยาลัยเกษตรศาสตร์

วท.ม. (พันธุศาสตร์) มหาวิทยาลัยเกษตรศาสตร์

ศาสตราจารย์ ดร. สุรินทร์ ปิยะโชติณากุล

วท.บ. (ชีวเคมี) จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

วท.ม. (พันธุศาสตร์) มหาวิทยาลัยเกษตรศาสตร์

Dr. Agr. (Plant Molecular Biology)

Tokyo University of Agriculture and Technology, Japan

รองศาสตราจารย์ ดร. สมศักดิ์ อภิสิทธิ์วานิช

วท.บ. (ชีววิทยา) มหาวิทยาลัยเกษตรศาสตร์

วท.ม. (พันธุศาสตร์) มหาวิทยาลัยเกษตรศาสตร์

Dr. Agr. Sci. (Plant Genetics)

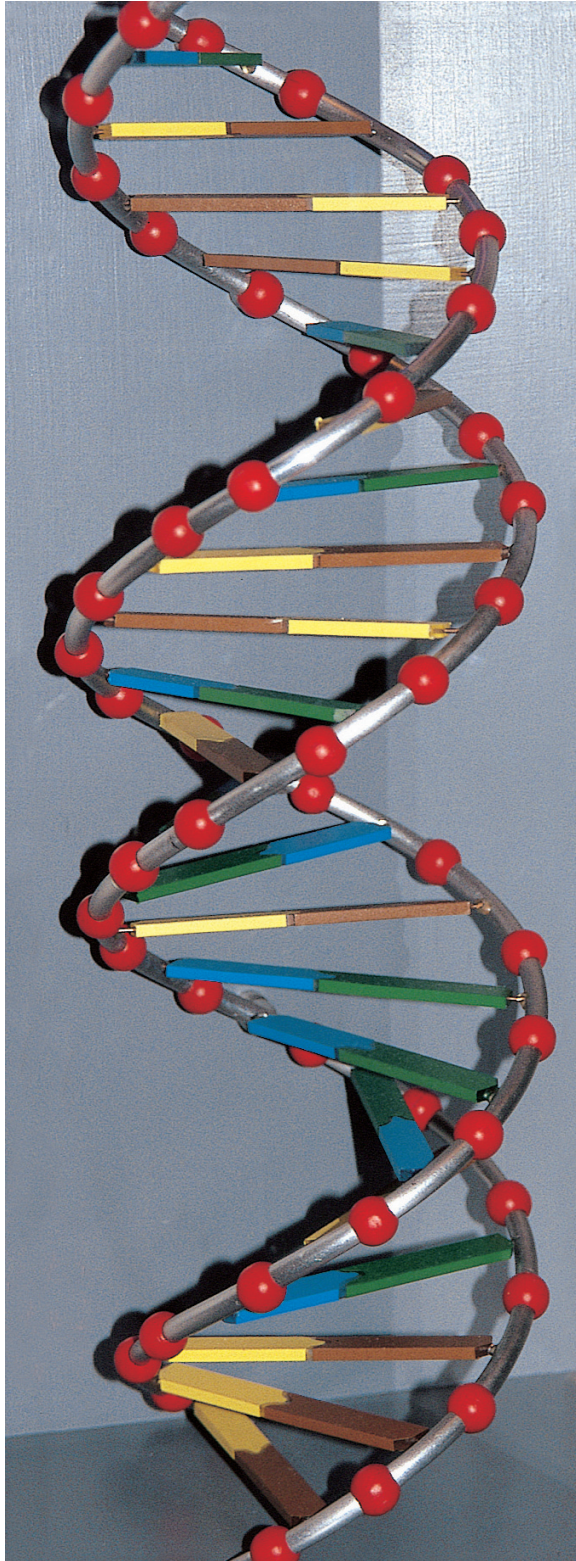
Polish Academy of Sciences, Poland

	หน้า
บทที่ 1 โครโมโซม (CHROMOSOME)	1
โครโมโซมของยูแคริโอต	1
ความสัมพันธ์ของดีเอ็นเอกับนิวคลีโอโซม	1
องค์ประกอบของโปรตีนฮิสโตน	3
การจัดเรียงตัวของสายพอลินิวคลีโอโซม	3
ส่วนสำคัญของโครโมโซม	3
เซนโทรเมียร์และไคนีโทคอร์	5
เซนโทรเมียร์	5
ไคนีโทคอร์	6
เทโลเมียร์	7
ความสัมพันธ์ของยีนกับโครโมโซม	7
รูปร่างของโครโมโซม	7
ความสำคัญของโครโมโซมกับชนิดของสิ่งมีชีวิต	9
แคโรไทป์	10
บทที่ 2 การแบ่งเซลล์ (CELL DIVISION)	17
วัฏจักรเซลล์	17
อินเตอร์เฟส	18
ไมโทซิส	19
ไมโอซิส	22
การสร้างเซลล์สืบพันธุ์	26
การสร้างสเปิร์ม	26
การสร้างไข่	26
การสร้างละอองเรณู	28
การสร้างถุงเอ็มบริโอ	28
บทที่ 3 กฎของเมนเดล (MENDELIAN PRINCIPLES)	30
วิธีการหาเซลล์สืบพันธุ์	34
วิธีหาอัตราส่วนของจีโนไทป์และฟีโนไทป์	35
การทดสอบจีโนไทป์	37
สูตรที่ใช้คำนวณอัตราส่วนทางพันธุศาสตร์	39

บทที่ 4	ปฏิกริยาร่วมของยีน (GENETIC INTERACTION)	43
บทที่ 5	สารพันธุกรรม (GENETIC MATERIAL)	47
	การค้นพบสารพันธุกรรม	47
	องค์ประกอบทางเคมีของดีเอ็นเอและอาร์เอ็นเอ	49
	โครงสร้างของดีเอ็นเอและการจำลองโมเลกุล	52
	การจำลองโมเลกุลของดีเอ็นเอ	56
	ดีเอ็นเอควบคุมลักษณะทางพันธุกรรมได้อย่างไร	59
	รหัสพันธุกรรม (genetic code)	61
	ดีเอ็นเอกับการสังเคราะห์โปรตีน	62
	คำถามท้ายบท	64
บทที่ 6	ความน่าจะเป็น (PROBABILITY)	67
	การขยายไปโนเมียล	68
	การขยายมัลติโนเมียล	72
	การทดสอบด้วยไคสแควร์ (Chi-square test)	73
บทที่ 7	พันธุ์ประวัติ (PEDIGREE)	76
	ลักษณะพันธุกรรมกับพันธุ์ประวัติ	76
	การวิเคราะห์พันธุ์ประวัติ	76
	สัญลักษณ์ในพันธุ์ประวัติ	78
	ตัวอย่างพันธุ์ประวัติ	79
บทที่ 8	ลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนบนโครโมโซมเพศ (SEX LINKED INHERITANCE)	83
	การกำหนดเพศ (sex determination)	83
	ลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนบนโครโมโซมเพศ (sex linkage)	84
	ลักษณะพันธุกรรมที่ขึ้นอยู่กับการอิทธิพลของเพศ (sex-influenced traits)	85
	ลักษณะพันธุกรรมที่แสดงออกเฉพาะในเพศใดเพศหนึ่ง (sex-limited traits)	86
บทที่ 9	มัลติเพิลแอลลีล (MULTIPLE ALLELES)	87
	มัลติเพิลแอลลีลควบคุมหมู่เลือด ABO	89
	หมู่เลือด MN	91

บทที่ 10	เจเนติก รีคอมบินันซ์ (GENETIC RECOMBINATION)	92
	ลิงเกจ (linkage)	92
	ครอสซิงโอเวอร์	94
	จำนวนการเกิดครอสซิงโอเวอร์	95
	การเกิดครอสซิงโอเวอร์ หลายตำแหน่งพร้อม ๆ กัน	96
	การหาระยะทางระหว่างยีน 2 ตำแหน่ง	100
	การหาระยะทางระหว่างยีน 3 ตำแหน่ง	103
บทที่ 11	การเปลี่ยนแปลงของโครโมโซม (CHROMOSOME CHANGES)	106
	การเปลี่ยนแปลงโครงสร้างของโครโมโซม	106
	การเปลี่ยนแปลงจำนวนโครโมโซม	111
	การเปลี่ยนแปลงโครโมโซมทั้งหมด	112
	การเปลี่ยนแปลงโครโมโซมบางแท่ง	116
บทที่ 12	ลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนนอกนิวเคลียส (EXTRACHROMOSOMAL INHERITANCE)	124
	หลักเกณฑ์ที่ใช้ในการพิจารณาลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนนอกนิวเคลียส	124
	อิทธิพลของฝ่ายแม่ (maternal effect)	125
	ตัวอย่างของลักษณะพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนนอกนิวเคลียส	127
บทที่ 13	การกลาย (MUTATION)	135
	การกลายในระดับยีน	135
	สาเหตุการกลาย	136
บทที่ 14	การถ่ายทอดลักษณะปริมาณ (QUANTITATIVE INHERITANCE)	138
	ลักษณะกึ่งปริมาณ	138
	สถิติเบื้องต้นที่ใช้ในการวิเคราะห์ลักษณะปริมาณ	143
	ค่าความแปรปรวนของฟีโนไทป์	144
	อัตราพันธุกรรม	145
	วิธีคำนวณค่าอัตราพันธุกรรม	146
บทที่ 15	พันธุศาสตร์ประชากร (POPULATION GENETICS)	149
	การคำนวณความถี่ของยีน	154

บทที่ 16 พันธุวิศวกรรม (GENETIC ENGINEERING)	156
การโคลนยีน (gene cloning)	157
การเพิ่มปริมาณดีเอ็นเอด้วยปฏิกิริยาลูกโซ่พอลิเมอร์ (polymerase chain reaction, PCR)	162
การถ่ายโอนยีนในสัตว์เลี้ยงลูกด้วยนม	164
การถ่ายโอนยีนในพืช	165
การตรวจลายพิมพ์ดีเอ็นเอ (DNA fingerprinting)	165
การหาลำดับเบสของดีเอ็นเอ (DNA sequencing)	167
การประยุกต์ใช้	167
คำถามท้ายบท	169
บรรณานุกรม	170
ดัชนี	171
Index	174



บทที่ 1

โครโมโซม

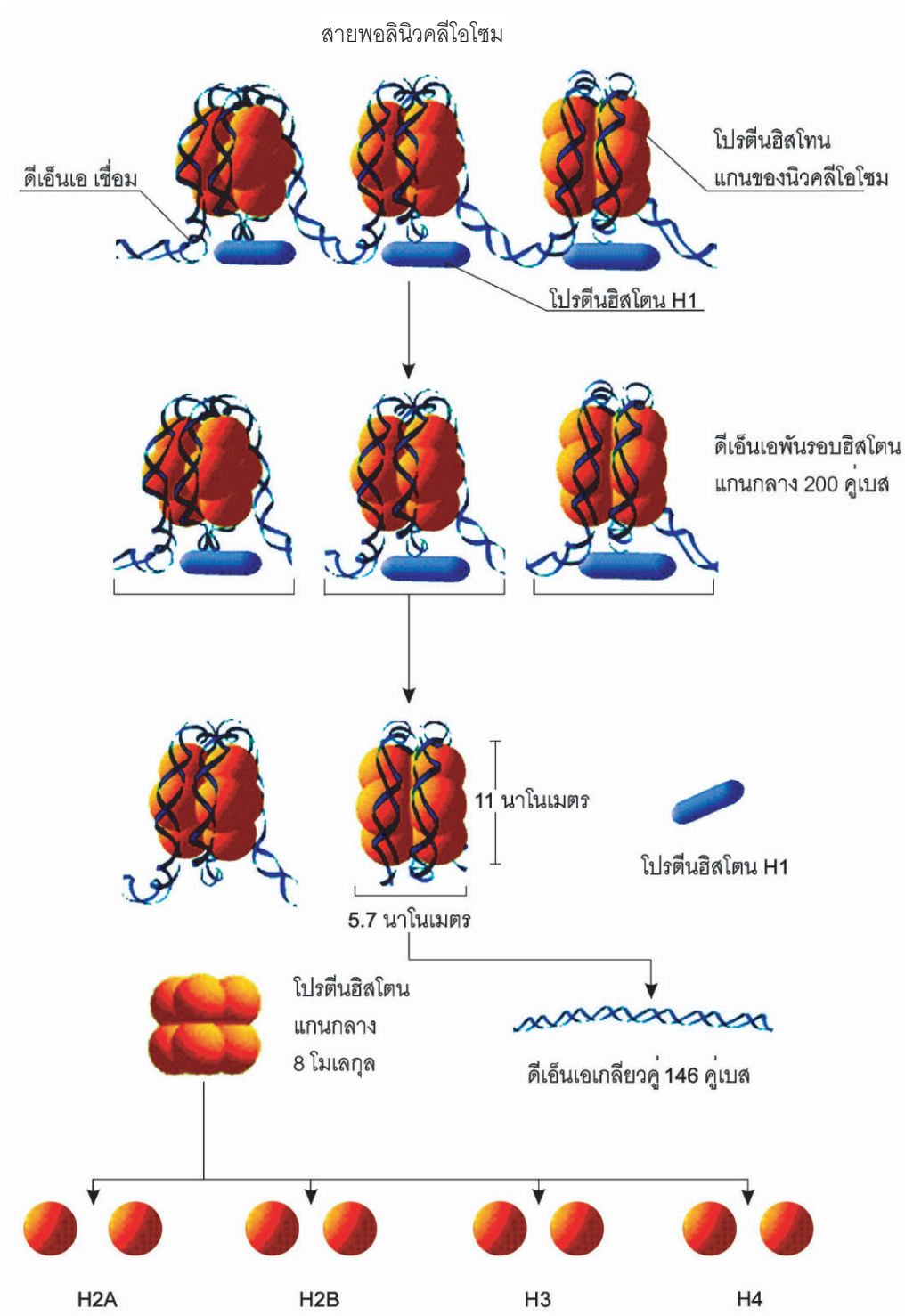
CHROMOSOME

โครโมโซมของยูแคริโอต

เซลล์เป็นหน่วยที่เล็กที่สุดของสิ่งมีชีวิตที่สามารถทำหน้าที่หรือกิจกรรมต่าง ๆ ได้ เซลล์สามารถจำแนกได้เป็น 2 ชนิดตามโครงสร้าง คือ เซลล์ยูแคริโอต (eukaryotic cell) ซึ่งเป็นเซลล์ที่มีนิวเคลียส และเซลล์โพรแคริโอต (prokaryotic cell) ซึ่งเป็นเซลล์ที่ไม่มีนิวเคลียส โดยทั่วไปเซลล์ยูแคริโอตมีขนาดใหญ่กว่าเซลล์โพรแคริโอต เช่น เซลล์ยูแคริโอตมีค่าความยาวเฉลี่ยของเส้นผ่าศูนย์กลางเซลล์ $50\text{ }\mu\text{m}$ ส่วนเซลล์โพรแคริโอต เช่น แบคทีเรียมีค่าความยาวเฉลี่ยของเส้นผ่าศูนย์กลางเซลล์ $5\text{ }\mu\text{m}$ และ ไวรัสมีค่าความยาวเฉลี่ยของเส้นผ่าศูนย์กลางอนุภาคไวรัสประมาณ $0.05\text{ }\mu\text{m}$ เหตุที่เซลล์ยูแคริโอตมีขนาดใหญ่กว่าเซลล์โพรแคริโอตเนื่องจากมีองค์ประกอบ หรือ ออร์แกเนลล์ต่าง ๆ ภายในเซลล์มากกว่า หรือซับซ้อนกว่า นอกจากนี้ภายในนิวเคลียสยังบรรจุโครโมโซมที่เป็นแท่งจำนวนมากแท่ง ส่วนเซลล์โพรแคริโอตนั้นไม่มีนิวเคลียส โครโมโซมซึ่งเป็นรูปวงกลม (circular chromosome) หรือ วงแหวน (ring chromosome) และขดตัวกันเป็นก้อนเรียกว่านิวคลีโออยด์ (nucleoid) อยู่ในไซโทพลาซึม

ความสัมพันธ์ของดีเอ็นเอกับนิวคลีโอโซม

ดีเอ็นเอ (DNA, deoxyribonucleic acid) จัดเป็นสารพันธุกรรมสากลของสิ่งมีชีวิต ประกอบด้วยนิวคลีโอไทด์ 4 ชนิด ได้แก่ dAMP, dCMP, dGMP และ dTMP จำนวนต่าง ๆ กันประกอบเป็นสายดีเอ็นเอ ในโมเลกุลของดีเอ็นเอ 1 โมเลกุล จะมีสายดีเอ็นเอ 2 สาย มีทิศทางตรงกันข้ามจับกันด้วยพันธะไฮโดรเจนระหว่างเบส $A=T$ และ $C\equiv G$ โดยพันเป็นเกลียวหมุนเวียนขวา (double helix) และพันรอบโปรตีนฮิสโตน (histone) H2A, H2B, H3 และ H4 อย่างละ 2 โมเลกุล ที่จับกันเสมือนเป็นแกน โมเลกุลของดีเอ็นเอพันรอบแกนโปรตีนฮิสโตน $1\frac{3}{4}$ รอบ ยาวประมาณ 150 คู่เบส และมีโปรตีนฮิสโตน H1 จำนวนหนึ่งโมเลกุล เชื่อมระหว่างแกนฮิสโตนและดีเอ็นเอที่พันรอบแกนฮิสโตน เรียกโครงสร้างดังกล่าวว่านิวคลีโอโซม (nucleosome) ซึ่งมีเส้นผ่าศูนย์กลางยาว $110\text{ }\text{\AA}$ หรือ 11 nm (ภาพที่ 1.1) ดีเอ็นเอส่วนที่เหลือก็จะรวมกับโปรตีนฮิสโตนสร้างนิวคลีโอโซมอันใหม่ต่อไปเรื่อย ๆ จนหมดความยาวของดีเอ็นเอ ทำให้เป็นสายพอลินิวคลีโอโซม (polynucleosome) ดีเอ็นเอที่อยู่ระหว่างนิวคลีโอโซมกับนิวคลีโอโซมเรียกว่าดีเอ็นเอเชื่อม (linker DNA) เมื่อดูจากกล้องจุลทรรศน์อิเล็กตรอนสายพอลินิวคลีโอโซมมีรูปร่างคล้ายลูกปัดหรือลูกประคำซึ่งเชื่อมต่อไปเป็นสาย นิวคลีโอโซมและดีเอ็นเอที่เชื่อมมีชื่อเรียกรวมกันว่า โครมาโทโซม (chromatosome)



องค์ประกอบของโปรตีนฮิสโตน

โปรตีนฮิสโตน 5 ชนิด ต่างก็ประกอบด้วยกรดแอมิโนทั้งชนิดและจำนวนที่แตกต่างกัน

โปรตีนฮิสโตน H1 ประกอบด้วยกรดแอมิโนที่มีความยาว 213 ตัว ซึ่งมีไลซีนจำนวนมาก

โปรตีนฮิสโตน H2A ประกอบด้วยกรดแอมิโนที่มีความยาว 129 ตัว ซึ่งมีไลซีนและอาร์จินีนจำนวนมาก

โปรตีนฮิสโตน H2B ประกอบด้วยกรดแอมิโนที่มีความยาว 125 ตัว ซึ่งมีไลซีนจำนวนปานกลาง

โปรตีนฮิสโตน H3 ประกอบด้วยกรดแอมิโนที่มีความยาว 135 ตัว ซึ่งมีอาร์จินีนจำนวนมาก

โปรตีนฮิสโตน H4 ประกอบด้วยกรดแอมิโนที่มีความยาว 102 ตัว ซึ่งมีอาร์จินีนและไลซีนจำนวนมาก

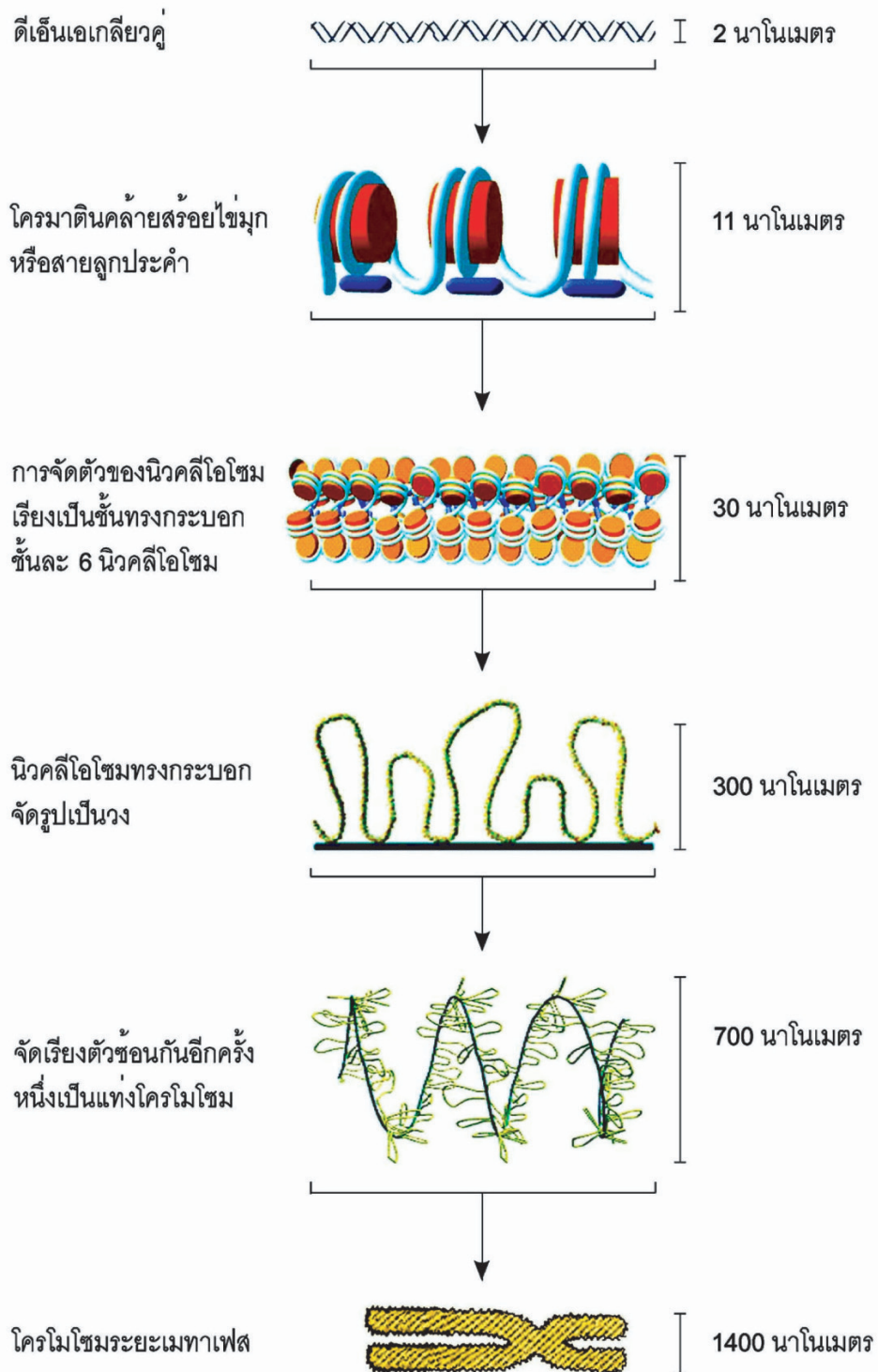
การจัดเรียงตัวของสายพอลินิวคลีโอไทม

สายโครมาโทโซม หรือ สายพอลินิวคลีโอไทมเป็นโครงสร้างระดับแรก จะถูกจัดให้มีการเรียงตัวเข้าสู่โครงสร้างขั้นที่สอง (secondary structure) โดยนิวคลีโอไทม 6 โมเลกุล เรียงต่อกันเป็นวงกลม โดยโปรตีนฮิสโตน H1 และดีเอ็นเอเชื่อมอยู่ด้านใน เส้นผ่าศูนย์กลางของโครงสร้างขั้นที่ 2 นี้ยาว 30 นาโนเมตร หรือ 300 อังสตรอม โครงสร้างนี้บางที่เรียกว่า โซลินอยด์ (solenoid) โครงสร้างโซลินอยด์จะเรียงต่อกันเช่นนี้ไปเรื่อย ๆ จนหมดความยาวของสายพอลินิวคลีโอไทม โซลินอยด์ก็จะรวมกับโปรตีนชนิดอื่นที่ไม่ใช่ฮิสโตน (nonhistone protein) เช่น โปรตีนสแคฟโฟลด์ (scaffold protein) สร้างเป็นโครงสร้างวง (loop) ซึ่งมีทั้งวงเล็กและวงใหญ่ โดยมีความยาวของเส้นผ่าศูนย์กลางเฉลี่ย 300 นาโนเมตร เป็นโครงสร้างระดับที่ 3 (tertiary structure) โครงสร้างวงระดับที่ 3 นี้จัดเรียงต่อกันเป็นวงกลมโดยตรงกลางกลวงและเรียงซ้อนต่อกันเป็นทรงกระบอกอันเป็นโครงสร้างระดับที่ 4 (quaternary structure) และปรากฏเป็นแท่งโครโมโซม โดยมีเส้นผ่าศูนย์กลางประมาณ 700 นาโนเมตร โครงสร้างโครโมโซมนี้สังเกตพบภายใต้กล้องจุลทรรศน์ (light microscope) ตั้งแต่ตอนปลายของระยะโพรเฟสของการแบ่งเซลล์ไมโทซิส และระยะไดอะไคเนซิสของการแบ่งเซลล์ไมโอซิส (ภาพที่ 1.2)

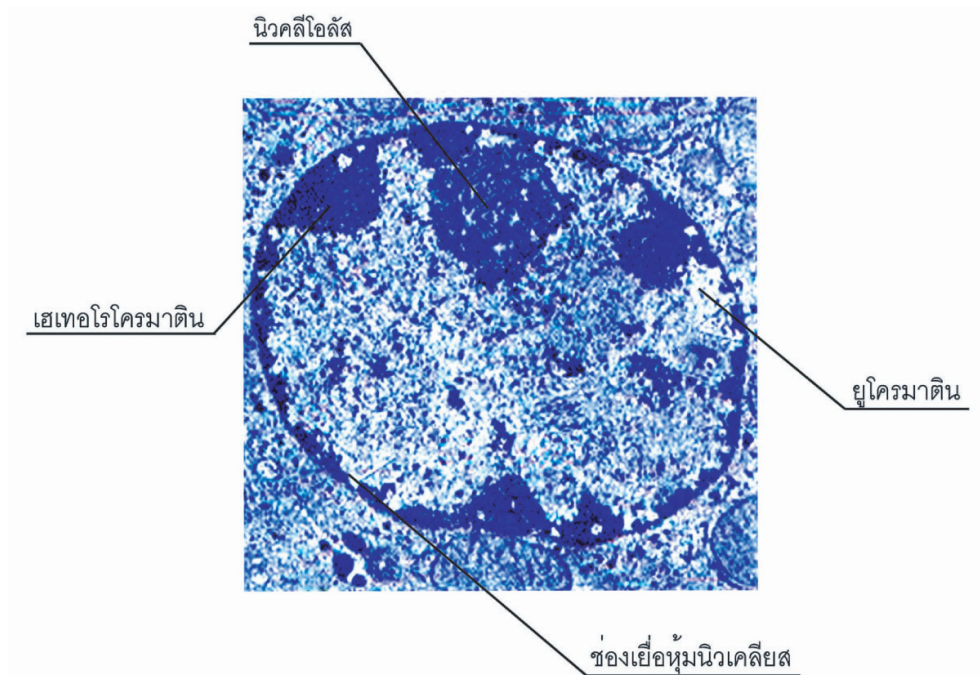
ส่วนสำคัญของโครโมโซม

โมเลกุลของดีเอ็นเอในนิวเคลียสที่เป็นเกลียวคู่รวมกับโปรตีนไม่ว่าจะเป็นโปรตีนฮิสโตน หรือโปรตีนที่ไม่ใช่ฮิสโตนเรียกว่า โครมาติน (chromatin) บนแท่งโครโมโซมบางส่วนของโครมาตินหดตัวแน่นเรียกว่า เฮเทอโรโครมาติน (heterochromatin) สามารถสังเกตเห็นภายใต้กล้องจุลทรรศน์เมื่อย้อมสีโครโมโซมด้วยสีเกียมซา (giemsa) หรือสีคาร์มีน (carmine) เฮเทอโรโครมาตินจะติดสีเข้ม ส่วนของโครโมโซมที่เกิดจากโครโมโซมที่หดตัวอย่างหลวม ๆ เรียกว่า ยูโครมาติน (euchromatin) จะติดสีจางกว่า (ภาพที่ 1.3)

โดยทั่วไปโครโมโซมมีรอยคอด (constriction) ซึ่งเกิดจากโครโมโซมที่หดตัวแน่นมาก 1 แห่ง เรียกว่า เซนโทรเมียร์ (centromere) หรือไพรมารีคอนสตริกชัน (primary constriction) แต่โครโมโซมบางแท่งมีรอยคอด 2 แห่ง รอยคอดที่ 2 เรียกว่าเซคันดารีคอนสตริกชัน (secondary constriction) โครโมโซมที่มีรอยคอด 2 แห่ง เรียกว่า โครโมโซมแซเทลไลต์ (satellite chromosome) รอยคอดที่ 1 หรือเซนโทรเมียร์นั้นมีความสำคัญต่อการจำแนกชนิดของโครโมโซมและการเคลื่อนที่ของโครโมโซมขณะที่มีการแบ่งเซลล์ ส่วนรอยคอดที่ 2 ของโครโมโซมแซเทลไลต์บางแท่งทำหน้าที่สร้างนิวคลีโอไลต์ บริเวณนี้จึงเรียกว่า บริเวณนิวคลีโอลาร์ออร์แกไนเซอร์ (nucleolar organizer region)



ภาพที่ 1.2 การจัดโครงสร้างของพอลินิวคลีโอไทด์เป็นโครโมโซม



ภาพที่ 1.3 นิวคลีโอลัส ยูโครมาติน และเฮเทอโรโครมาตินในนิวเคลียสของเซลล์

เซนโทรเมียร์และไคนีโทคอร์

ในทางชีววิทยาโดยเฉพาะการศึกษาการแบ่งเซลล์เรามักจะเห็นคำว่าเซนโทรเมียร์ และไคนีโทคอร์ควบคู่กันเสมอ นักเซลล์วิทยาได้กำหนดให้รอยคอดหลักของแท่งโครโมโซม เรียกว่าเซนโทรเมียร์ (centromere) และบริเวณของเซนโทรเมียร์ที่ยึดติดกับสายสปินเดิลเรียกว่าไคนีโทคอร์ (kinetochore) (Reider, 1982)

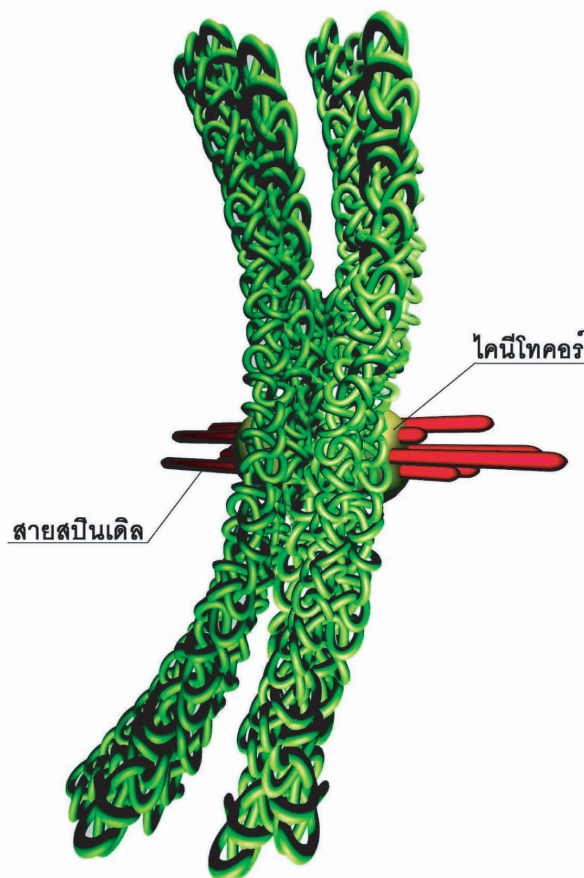
เซนโทรเมียร์

เซนโทรเมียร์เป็นส่วนสำคัญของโครโมโซม เป็นโครงสร้างที่ทำให้โครโมโซมเสถียรและโครมาทิดแยกกันอย่างมีแบบแผนในระยะแอนาเฟส โดยมีการแบ่งเซนโทรเมียร์ไปกับโครมาทิดแต่ละเส้นและเป็นตัวป้องกันอันตรายให้กับไคนีโทคอร์ จากการศึกษาด้วยกล้องจุลทรรศน์อิเล็กตรอนจะเห็นได้ว่าเซนโทรเมียร์ประกอบด้วยสายโครมาตินที่รวมตัวกันอย่างแน่นหนาโดยมีทิศทางไปตามความยาวของแท่งโครโมโซม (Goyanes, 1985) บางส่วนของสายโครมาตินชนิด constitutive heterochromatin ก็ทำหน้าที่เป็นไคนีโทคอร์ (Brown, 1966) ดีเอ็นเอของสายโครมาตินที่ทำหน้าที่เป็นเซนโทรเมียร์มีลำดับของนิวคลีโอไทด์ที่ซ้ำกันสูงมาก (highly repeated nucleotide sequence) หรือเรียกว่า ดีเอ็นเอแซตเทลไลต์ (satellite DNA) ในระยะเมทาเฟสเมื่อดูโครโมโซมจากกล้องจุลทรรศน์ จะเห็นโครโมโซมประกอบด้วยโครมาทิด 2 เส้น ยึดติดกันโดยที่เซนโทรเมียร์ของโครมาทิดแต่ละแท่งอยู่ติดกันจนคล้ายกับว่ามีเซนโทรเมียร์เพียงอันเดียว เซนโทรเมียร์มีหน้าที่ 2 ประการ คือ หน้าที่ทำให้คู่โครมาทิด (sister chromatid) อยู่ติดกันเมื่อโครโมโซม 1 แท่ง ประกอบด้วย 2 โครมาทิด และ หน้าที่แยกคู่โครมาทิดออกจากกันในระยะแอนาเฟส และ แอนาเฟส II

ตัวอย่างเช่น แซตเทลไลต์บริเวณเซนโทรเมียร์ของแมลงหวี่ เป็นจำนวนซ้ำของลำดับ 10 นิวคลีโอไทด์ AATAACATAG ดีเอ็นเอบริเวณเซนโทรเมียร์ของยีสต์แบ่งเป็น 3 ส่วน ส่วนที่ 1 และ 3 เป็นส่วนที่มีลำดับนิวคลีโอไทด์สั้นและเหมือนกันเกือบทั้งหมดในโครโมโซมทุกแท่ง ส่วนที่ 2 ประกอบด้วยลำดับของ AT ประมาณ 95 เปอร์เซ็นต์ ในนิวคลีโอไทด์ประมาณ 84 คู่เบส ดีเอ็นเอบริเวณเซนโทรเมียร์ของคนประกอบด้วยกลุ่มนิวคลีโอไทด์ที่มีลำดับซ้ำ (alphoid family) ยาวประมาณ 170 นิวคลีโอไทด์ ซึ่งลำดับชุดที่ซ้ำนี้จะซ้ำจนกระทั่งเซนโทรเมียร์ของโครโมโซมบางแท่งพบว่ามีควมยาวถึง 1 ล้านคู่เบส

โคนีโทคอร์

บริเวณเซนโทรเมียร์ที่มีสายสปินเดิลมายึดหรือโคนีโทคอร์นั้น เมื่อสังเกตจากกล้องจุลทรรศน์อิเล็กตรอน จะพบว่าโครงสร้างที่ประกอบด้วย 3 แผ่น ประกบกัน แผ่นแรกเป็นแผ่นในติดกับสายโครมาทินมีความหนา 40-60 นาโนเมตร แผ่นที่สองหรือแผ่นกลางหนา 25-30 นาโนเมตร และแผ่นนอกหนา 40-60 นาโนเมตร สายสปินเดิลหรือไมโครทิวบูลจะเชื่อมกับโคนีโทคอร์ที่แผ่นนอก Brinkley และคณะ (1980) สามารถแยกชิ้นของโคนีโทคอร์ด้วยเอนไซม์ DNase Ratter (1986) พบว่าดีเอ็นเอบริเวณโคนีโทคอร์มีความคงทนต่อเอนไซม์นิวคลีเอสมากกว่าดีเอ็นเอของโครโมโซมอื่นเนื่องจากโครงสร้างเชิงซ้อนระหว่างดีเอ็นเอกับโปรตีนเฉพาะ นอกจากนี้ยังตรวจพบโปรตีนทูบูลิน Ca-ATPase และ phosphoprotein ในตำแหน่งนี้อีกด้วย (ภาพที่ 1.4)



ภาพที่ 1.4 โครโมโซม และ โคนีโทคอร์

เทโลเมียร์

เทโลเมียร์ (telomere) คือบริเวณปลายแห่งของโครโมโซม มีหน้าที่ 3 ประการ ได้แก่

- 1) ป้องกันด้านปลายของโมเลกุลดีเอ็นเอบริเวณปลายแห่งของโครโมโซมไม่ให้ถูกย่อยด้วยเอนไซม์ดีเอ็นเอส (DNase)
- 2) ป้องกันการเชื่อมต่อของปลายแห่งโครโมโซมกับชิ้นส่วนของโครโมโซมอื่นหรือโครโมโซมแท่งอื่น หรืออาจกล่าวได้อีกนัยหนึ่งว่า ป้องกันการเชื่อมกันของโครโมโซม
- 3) ช่วยให้ดีเอ็นเอบริเวณส่วนปลายแห่งของโครโมโซมสามารถจำลองตัวเอง (replication) ได้โดยไม่เกิดการสูญหาย จากเหตุผลดังกล่าวโครโมโซมของยูแคริโอตจึงสามารถอยู่ในสภาพแท่งเดียว ๆ ได้

ดีเอ็นเอบริเวณเทโลเมียร์สามารถแบ่งได้เป็น 3 ส่วน นับจากด้านปลายโมเลกุล ส่วนแรกเป็นส่วนที่ดีเอ็นเอไม่ได้อยู่ในรูปเกลียวคู่ ไม่มีส่วนของดีเอ็นเอคู่สม จึงอยู่ในสภาพสายเดี่ยว พบนิวคลีโอไทด์ที่เป็นชุดซ้ำของ 5'T₁₋₄A₀₋₁G₁₋₈ 3' ซึ่งพบ G มากกว่านิวคลีโอไทด์ชนิดอื่น ดีเอ็นเอส่วนนี้โค้งงอเป็นรูปตะขอ (hairpin) อันเนื่องมาจากการสร้างพันธะไฮโดรเจนของนิวคลีโอไทด์ G 4 ตัว (G quartet) เรียงเป็นชั้น ๆ ความยาวของดีเอ็นเอส่วนนี้จะแตกต่างกันตามชนิดของสิ่งมีชีวิต และพบว่าความยาวจะลดลงเมื่อมีการจำลองตัวในแต่ละครั้ง ส่วนที่ 2 เป็นส่วนที่พบนิวคลีโอไทด์ T และ G มาก เป็นลำดับที่ค่อนข้างคงที่ ไม่มีความผันแปร หรือผันแปรน้อยมากในสิ่งมีชีวิต ส่วนที่ 3 เป็นส่วนที่มีความผันแปรของลำดับดีเอ็นเอในสิ่งมีชีวิตต่างชนิดกัน (telomere associated sequence) ส่วนนี้พบว่ามีลำดับของนิวคลีโอไทด์ C และ A มาก

ความสัมพันธ์ของยีนกับโครโมโซม

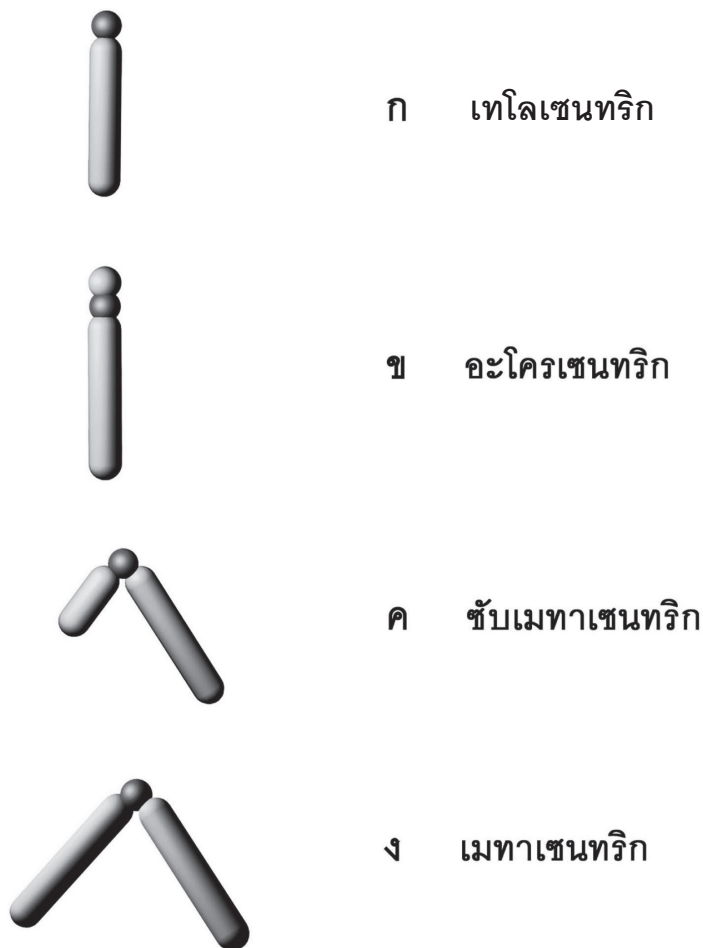
เป็นที่ทราบกันแล้วว่า สารพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิตคือดีเอ็นเอ แต่พบว่าดีเอ็นเอบางส่วนเป็นยีน (gene) และบางส่วนของดีเอ็นเอไม่ใช่ยีน เช่น อินทอน (intron) เมื่อสายโครมาทินหรือพอลินิวคลีโอไทด์จัดเรียงตัวเป็นแท่งโครโมโซมแล้ว ยีนจึงมีตำแหน่งอยู่บนแท่งโครโมโซม เมื่อดูโครโมโซมภายใต้กล้องจุลทรรศน์ ส่วนที่เห็นเป็นยูโครมาทินก็คือส่วนที่เป็นตำแหน่งของยีนเป็นส่วนใหญ่ และส่วนที่ไม่ใช่ยีนมักจะพบเป็นเฮเทอโรโครมาทิน

ปี ค.ศ. 1902 Sutton และ Boveri ได้เสนอทฤษฎีโครโมโซม (chromosome theory) ซึ่งมีใจความสำคัญ 2 ประการ คือ 1) ยีนมีตำแหน่งอยู่บนโครโมโซม และ 2) โครโมโซมเป็นตัวกลางในการนำยีนจากพ่อแม่ไปยังลูก เมื่อมีการสร้างและรวมกันของเซลล์สืบพันธุ์ ทฤษฎีโครโมโซมนี้ทำให้สามารถอธิบายการทดลองของเมนเดลซึ่งศึกษาการถ่ายทอดลักษณะในถั่วลันเตา และนำเสนอในปี ค.ศ. 1865 ได้อย่างสมเหตุผล

รูปร่างของโครโมโซม

โครโมโซมของยูแคริโอตจะจัดโครงสร้างให้มีขนาดสั้นที่สุดในระยะเมทาเฟส เห็นรูปร่างชัดเจนในระยะเมทาเฟสของการแบ่งเซลล์ไมโอซิส ปกติโครโมโซม 1 แท่งที่มีโครมาทิด 1 เส้นนั้นมีเซนโทรเมียร์เพียงอันเดียว จากเหตุผลดังกล่าวทำให้สามารถจำแนกรูปร่างของโครโมโซมตามตำแหน่งของเซนโทรเมียร์ได้เป็น 4 แบบ คือ

1. โครโมโซมแบบเมทาเซนทริก (metacentric chromosome) เป็นโครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่กึ่งกลางแบ่ง
2. โครโมโซมแบบซับเมทาเซนทริก (submetacentric chromosome) เป็นโครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่ค่อนข้างกึ่งกลางแบ่ง
3. โครโมโซมแบบอะโครเซนทริก (acrocentric chromosome) เป็นโครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่ค่อนข้างปลายแบ่ง และ
4. โครโมโซมแบบเทโลเซนทริก (telocentric chromosome) เป็นโครโมโซมที่มีเซนโทรเมียร์อยู่ที่ปลายแบ่งของโครโมโซม หรือสามารถสังเกตรูปร่างของโครโมโซมได้เมื่อโครมาทิดกำลังเคลื่อนไปสู่ขั้วเซลล์ในระยะแอนาเฟส



ภาพที่ 1.5 โครโมโซมชนิดต่างๆ จำแนกตามตำแหน่งของเซนโทรเมียร์

โครโมโซมทั้ง 4 แบบ ดังกล่าวมีรูปร่างคล้ายอักษรวี (V), แอล (L), เจ (J) และ ไอ (I) ตามลำดับ (ภาพที่ 1.5) การหาค่าดัชนีเซนโทรเมียร์ (centromeric index) คำนวณได้จากอัตราส่วนระหว่างความยาวของโครมาทิดที่อยู่เหนือเซนโทรเมียร์กับความยาวของโครมาทิดที่อยู่ใต้เซนโทรเมียร์ หรืออัตราส่วนระหว่างความยาวของแขนโครโมโซมส่วนที่อยู่เหนือหรือใต้เซนโทรเมียร์กับความยาวของโครโมโซมทั้งแท่ง ดัชนีเซนโทรเมียร์จะบอกให้ทราบว่าโครโมโซมมีรูปร่างแบบไหน