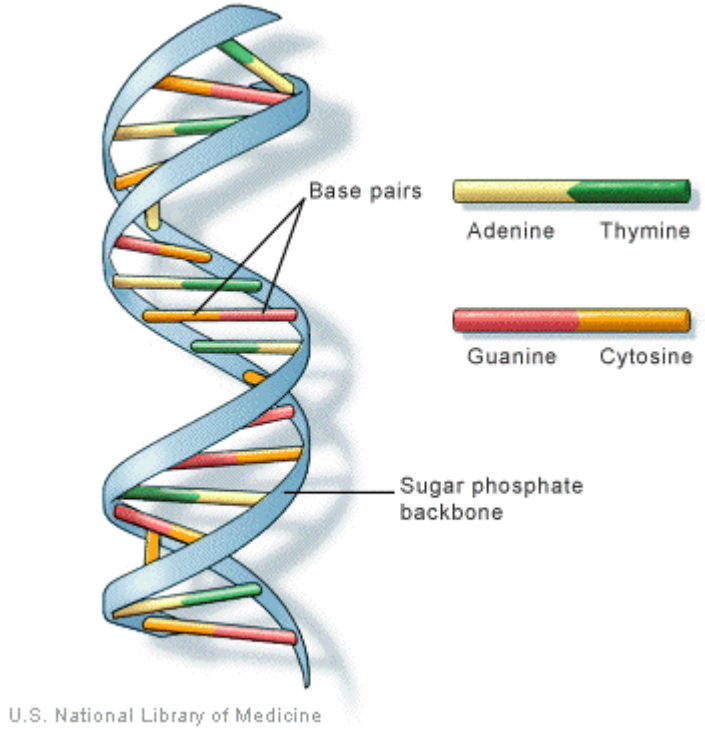
## انواع جهش ژنی و نقش آنها در فرگشت

تهیه شده توسط آرمین

در بخش اول میخواهیم به چیستی و ساختار Dna بپردازیم.

وراثت یعنی انتقال صفات ژنتیکی از نسلی به نسل بعد. تا دهه ۴۰ میلادی عامل وراثت شناخته شـده نبـود. تا اینکه در سال ۱۹۴۳، اسوالد ایوری پس از چهارده سال انجام آزمایش، مولکول دی‌ان‌ای در کروموزوم‌ها را به عنوان ماهیت مادهٔ ژنتیک شناسایی معرفی کرد (البته آلفرد هرشی و مارتا چیس هم بطور مستقل و به شیوه دیگری به طور مستدل به همین نتیجه رسیدند) . اما در آن زمان هنوز دانشمندان سـاختار دی ان ای رو نمیشناختند. ده سال بعد، در آوریل ۱۹۵۳، جیمز واتسون و فرانسیس کریک، با ارائه مدل مارپیچ دوتایی برای ساختار مولکول DNA، جهان علم را متحیر کردند.

دی ان ای پلی مری از نوکلئوتیدهاست. هر نوکلئوتید شامل سه بخش است: یک باز آلی حاوی نیتروژن، یک قند پنج کربنه و یک گروه فسفات. باز آلی می تواند آدنین (A)، تیمین (T)، گوانین (G)، یـا سـیتوزین (C) باشد. مارپیچ دوتایی دی ان ای به صورت شکل زیر است:




چیزی که دی ان ای رو برای عهده داری نقش وراثت مناسب میکنه، نظم خاصیه در جفت شدن بازهای آلی آن وجود داره. A همیشه با T جفت میشه و C همواره با G. این ویژگـی اسـت کـه بـه DNA اجـازه میـده قابلیت همانندسازی داشته باشه و بتونه حاوی اطلاعات باشه. این اطلاعات وراثتی به زبان شیمیایی در Dna

رمز می شوند. این برنامه Dna است که تکوین بیوشیمیایی، آناتومیکی، فیزیولوژیکی و تا حدی ویژگی های رفتاری همه ما را هدایت می کند.

حال که تا حدودی با چیستی و ساختار دی ان ای آشنا شدیم، در قسمت بعدی به سراغ نحوه همانندسازی دی ان ای میریم.

گفتیم که دی ان ای پلیمری از نوکلئوتیدهاست. در حقیقت این توالی و ترتیب قرارگیری نوکلئوتیدهاست که چیزی که ما هستیم رو می سازه.

اما دی ان ای به چه صورتی ویژگی های ما رو میسازه؟

در بدن موجودات پرسلولی، دی ان ای در داخل هسته سلولی قرار داره.هسته مرکز کنترل سلوله. اگر بخواهیم سلول رو به یک کارخونه تشبیه کنیم، دی ان ای مانند یک کتاب دستورالعمل جامع است برای فعالیت های ضروری و لازم کارخانه و تمامی فعالیت هایی که می توانند در آن کارخانه انجام شوند. این کتاب راهنما به قدری ارزشمند است که در داخل اتاق مدیریت آن کارخانه نگه داری می شود و به هیچ وجه کسی اجازه ندارد آنرا با خود به بیرون ببرد. پس هر وقت که نیاز به استفاده از آن پیش می آید، ماشینی به اتاق فرستاده می شود که قسمت مورد نیاز دفتر را شناسایی و باز کرده و از روی آن یک رونوشت کاغذی تهیه کند و به بخش ساخت و ساز کارخانه برده شود  تا با استفاده از آن نقشه، محصول مورد نظر ساخته شود.

در سلول نیز همینگونه است. از اطلاعاتی که بصورت توالی های نوکلئوتیدی روی دی ان ای وجود دارد، پروتئین ها ساخته می شوند. اما خود دی ان ای این کار را انجام نمی دهد. بلکه ماشینی آنزیمی به هسته سلول می رود تا از روی دی ان ای، یک رونوشت (mRNA) تهیه کند. آر ان ای نیز پلیمری از نوکئوتیدهاست ولی برخلاف دی ان ای که دو رشته ای است، از یک رشته تشکیل شده است. پس از اینکه از اطلاعات درون دی ان ای، رونوشتی از نوع آر ان ای تهیه شد، این آر ان ای به سیتوپلاسم منتقل میشه تا در اونجا از روی اطلاعات آن، پروتئین های مورد نظر ساخته شود (طی فرآیندی به نام به ترجمه)

پس ژن چیست؟ تعاریف زیادی برای ژن وجود داره ولی در یکی از ساده ترین توضیح ها، ژن آن قسمتی از توالی نوکلئوتیدی دی ان ای است که برای تولید یک پروتئین مورد استفاده قرار می گیرد.

پس بطور خلاصه میتوان گفت: آرایش ژنتیکی یک موجود زنده (ترکیب ژن های آن)، تعیین کننده مشخصات آن، مانند رنگ چشم‌های یک جانور یا بوی گل یک گیاه است. بیشتر ژن‌ها اطلاعات مربوط به

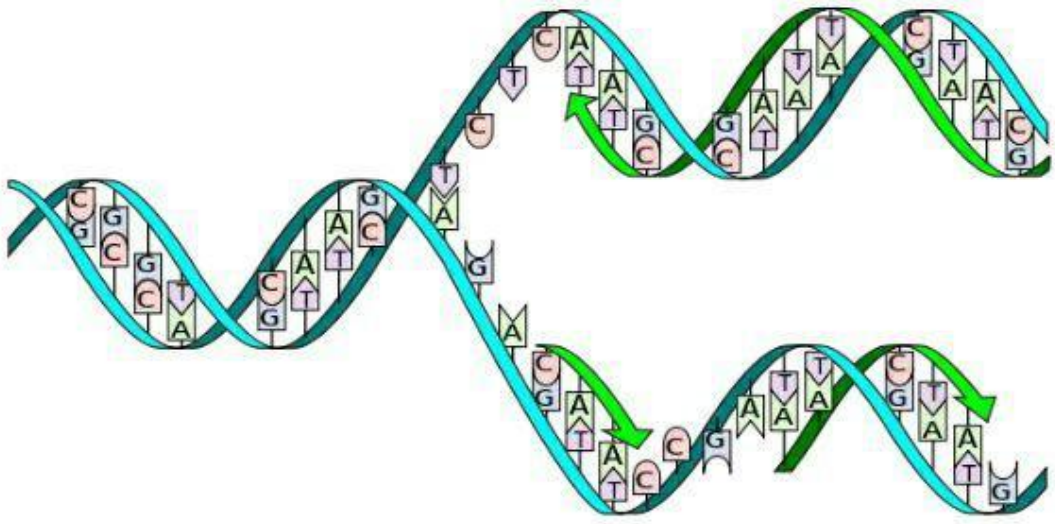
ساخت پروتئین‌ها را در بر دارند و معمولاً در توالی‌های مولکول دی‌ان‌ای ذخیره می‌شوند. برای اینکه یک ژن بتواند اثر خود را نمایان سازد باید رونوشت آن به پروتئین ترجمه شود.

موجودات زنده برای اینکه بتونن تولیدمثل کنن نیاز دارن تا دی ان ای خودشون رو تکثیر کنند. به این فرآیند همانندسازی دی ان ای می گوییم. در همانندسازی، سلول با استفاده از اطلاعاتی که توی دی ان ای مادری وجود داره، دو نسخه دی ان ای دختری مشابه می سازه. مکانیسم همانندسازی به این صورته که یک سیستم آنزیمی همانندساز ، مارپیچ دو رشته ای رو از هم باز میکنه و مقابل یک رشته با توجه به نوع بازهای آلی ای که داره، جفتِ نوکلئوتیدی مناسب رو قرار میده. یعنی اگر در اون رشته، نوکلئوتید حاوی باز A وجود داشته باشه، این سیستم آنزیمی نوکلئوتید حاوی باز T رو قرار میده و اگر در اون رشته، نوکلئوتید حاوی باز C وجود داشته باشه، این سیستم آنزیمی نوکلئوتید حاوی باز G رو قرار میده. (طبق همون نظم خاصی که قبلا بهش اشاره کردیم )

مکانیسم ساده شده این فرآیند رو میتونید در تصویر زیر مشاهده کنید.

2.7.U1 The replication of DNA is semi-conservative and depends on complementary base pairing.

3. Each new strand contains one original and one new strand, therefore DNA Replication is said to be a **Semi-Conservative** Process.



https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/3/33/DNA_replication_split_horizontal.svg

چند نوع تغییر ژنتیکی بنیادی در فرگشت، مؤثر و ضروری است:

۱- جهش در داخل یک ژن، ممکن است یک ژن در اثر جهش هایی که سبب تغییر یک نوکلئوتید و یا حذف و اضافه شدن یک یا چند نوکلئوتید در توالی DNA می گردد، تغییر کند. این گونه جهش ها می توانند فعالیت پایه ای پروتئین را تغییر دهند و یا جایگاه پروتئین در سلول و یا بر هم کنش هایش را با دیگر پروتئین ها تحت تأثیر قرار دهند.

۲- جهش در توالی تنظیمی ژن: هر وقت و هر کجا که یک ژن بیان می شود می تواند تحت تأثیر جهش در توالی DNA تنظیمی، که فعالیتش را تنظیم می کند قرار بگیرد. به عنوان مثال، انسان و ماهی، به طور شگفت انگیزی تعداد ژن مشترک دارند، اما تغییر در تنظیم این ژن های مشترک، زمینه ساز ایجاد تفاوت های موجود بین این دو گونه شده است.

۳- مضاعف شدن ژنی: یک ژن یا یک قطعه ی بزرگ از DNA و یا حتی کل ژنوم ممکن است مضاعف شده و مجموعه ای از ژن های مشابه را در یک سلول به وجود آوردند. زمانی که سلول و زاده هایش تقسیم می گردند، ژن های اخیر می توانند تحت جهش های بیشتری قرار گرفته و عملکرد متفاوتی نسبت به ژن یا ژن های اولیه شان به دست آوردند.

قبل از اینکه ادامه بدهیم بهتر است با دو اصطلاح تخصصی آشنا بشیم: اینترون و اگزون.

اینترون‌ها بخشهایی از ژنوم هستند که در فرایند رونویسی رمزهای دی ان ای، رونوشت از روی آنها انجام می‌پذیرد ولی در فرایند پیرایش به کمک پیرایشگر برداشته می‌شوند. از این رو، در فرایند رمزخوانی، پروتئینها از روی آن‌ها ساخته نمی‌شود . برای این به آنها میانه گفته می‌شود که آنها در چیدمان دی ان ای در لابه‌لا و میان رمزهای ژن و همچنین در چیدمان آران‌ای پس از رونویسی رمزهای دی ان ای دیده می‌شوند.

اگزون ها توالی‌های نوکلئیک اسیدی هستند؛ که هر زمان به صورت ار ان ای در آمدند؛ می توانند برای ساخت پروتئین به کار روند . جداسازی آن ها از اینترون ها به وسیله ی فر آیند پیرایش آران ای و اتصال اگزون‌ها به یکدیگر و حذف اینترون‌ها صورت می گیرد .

۴- بر خوردن اگزونی: این امکان وجود دارد که دو ژن یا بیش از دو ژن در یک موجود شکسته می شوند و مجدداً برای ساخت یک ژن دورگه که حاوی قطعات DNAای است که از همان ژن های اولیه منشأ گرفته اند، به کار بروند. در یوکاریوت ها، شکست و بست ژنی اغلب در توالی های طویل اینترونی اتفاق می افتد. از

آنجا که این توالی ها در نهایت در فرآیند پیرایش RNA حذف می شوند، این شکست و بست ها بر عملکـرد ژن تأثیر مستقیمی ندارند.

۵- انتقال افقی ژن (انتقال بین سلولی): ممکن است قطعه ای از DNA از ژنوم یک سلول به سلول دیگر و یا به سلولی از گونه های دیگر منتقل شود. این فرآیند به ندرت در یوکاریوت ها دیده می شود، امـا پدیـده ای شایع در پروکاریوت ها (باکتری ها و آرکی باکتری ها) بوده و با انتقال عمودی اطلاعات ژنتیکی از والدین به فرزندان تفاوت دارد.

هر کدام از این اشکال تنوع ژنتیکی - جهش های نقطه ای ساده، مضاعف شدگی های پیچیده تر، حذف ها ، بازآرایی ها و اضافه شدن هایی که در یک ژنوم رخ می دهند - نقش مهمی در فرگشت موجـودات زنـده ی مدرن امروزی ایفا می کرده اند و البته این فرآیندها هنوز هم به ایفای نقش خود ادامه می دهند، همچنـان که فرگشت موجودات ادامه دارد.

جهش های نقطه ای به واسطه ی اختلال در سازوکارهای طبیعی همانندسازی و حفظ دی ان ای به وجـود می آیند.

به رغم مکانیسم های ماهرانه ای که سلول ها برای حفظ و نگه داری توالی DNA به کار می برنـد، هـر زوج نوکلئوتید در ژنوم انسان با یک احتمال خاص، در هر تقسیم سلولی تغییر خواهد کرد. جهش هایی که تنهـا یک جفت نوکلئوتید را تحت تاثیر قرار می دهند جهش های نقطه ای نامیده می شوند. به طور معمول، این گونه جهش ها برخاسته از خطاهای نادری هستند که هنگام تکثیر و یا ترمیم DNA رخ می دهند.

میزان جهش های نقطه ای، به طور مستقیم با آزمایشاتی بر روی بـاکتری E.coli محاسـبه شـده اسـت. در شرایط آزمایشگاهی، E.coli هر ۲۵-۳۰ دقیقه تقسیم شده و در کمتر از یک روز، به تنهایی قادر اسـت زاده هایی بیش از کل انسان های روی زمین تولید کند و بنابراین تکثیر بالای آن در مدت زمـان کوتـاه، فرصـت مناسبی را برای وقوع جهش های نقطه ای فراهم می آورد. بدین ترتیب، محیط کشتی حاوی ۱۰ به توان ۹ سلول E.coli، پرورشگاه میلیون ها سلول جهش یافته است که ژنوم هایشان با سلول اجدادی شـان (سـلول اولیه) تفاوت دارد. گاهی اوقات جهش های نقطه ای یک برتری ویژه به سلول می بخشند، مثلاً مقاومـت بـه یک سم و یا توانایی زنده ماندن در شرایطی که یک ماده ی غذایی استاندارد در محیط وجـود نـدارد. بـدین ترتیب با استفاده از کشت باکتری در یک محیط انتخابی که واجد یک آنتی بیوتیک و یا فاقد یـک مـاده ی مغذی است، می توان یک سوزن را در یک انبار کاه پیدا کرد، به این معنی که در چنین محیط خاصی، تنها سلول هایی که متحمل یک جهش ویژه و مفید شده اند می توانند زنده بمانند و سلول های اولیـه قـادر بـه ادامه ی حیات نمی باشند و بدین ترتیب می توان فراوانی جهش های رخ داده را محاسـبه نمـود و بـه یـک

عدد نوکلئوتید تغییر در ۱۰ به توان ۹ نوکلئوتید در هر تقسیم سلولی رسید. میزان جهش در انسان ها ۰.۱ نوکلئوتید در هر ۱۰ به توان ۹ نوکلئوتید است که این حدوداً ۱۰/۱ میزانی است که در E.coli اتفاق می افتد.

جهش های نقطه ای راهی برای تنظیم دقیق عملکرد ژن ها هستند. این امر از طریق تنظیم دقیق توالی ژن مربوطه به وجود می آید. به علاوه، این جهش ها موجب از کار افتادن فعالیت ژن ها نیز می شوند. اما در اکثر موارد هیچ کدام از اثرات فوق الذکر را ندارند. در بسیاری از جایگاه های ژنوم جهش های نقطه ای هیچ اثری بر ظاهر یا قدرت زیستی یک موجود نمی گذارند، زیرا تغییر ایجاد شده ممکن است در توالی های اینترون اتفاق بیافتد و یا منجر به تغییر جایگاه سوم کدون یک آمینواسید شود که کدون جدید نیز مختص همان آمینواسید قبل به شمار می رود. و یا اینکه این جهش ها سبب جایگزینی یک آمینواسید با آمینواسید دیگری در ساختار پروتئین شود که در این حالت جدید نیز عملکرد پروتئین تغییری نکند.

چه جهش هایی به نسل بعد منتقل می شوند؟

تنها، جهشی که در سلول جنسی رخ می دهد، به نسل بعد منتقل می شود. جهشی که در سلول های پیکری رخ می دهد، اگرچه ممکن است برای فرد زیانبار باشد (مثل ایجاد سرطان)، اما به فرزندان آن موجود زنده منتقل نخواهد شد. به این ترتیب در جستجوی تغییرات ژنتیکی که طی فرگشت انباشته می شود، ما باید بر روی حوادثی که در درون سلول های جنسی رخ می دهد تمرکز کنیم.

جهش نقطه ای در DNA تنظیمی می تواند توانایی ما در هضم قند لاکتوز را نیز تحت تأثیر خود قرار دهد. نخستین نیاکان ما قادر به هضم لاکتوز نبودند، چرا که آنزیمی که لاکتوز را تجزیه می کند (لاکتاز) تنها در دوران خردسالی در بدن ساخته می شد و بزرگسالانی که دیگر از شیر مادر استفاده نمی کردند، دیگر به این آنزیم نیازی نداشتند. از حدود ۱۰ هزار سال پیش، یعنی از زمانی که انسان ها شروع به مصرف شیر حیوانات اهلی کردند، ژن های تغییریافته ای در جمعیت انسان ها ظاهر شد که افراد بزرگسالی که دارای این ژن های تغییریافته بودند را قادر به هضم لاکتوز می کرد. اکنون ما می دانیم که افراد بزرگسالی که قادر به هضم شیر هستند، یک جهش نقطه ای در توالی تنظیمی ژن لاکتاز خود دارند که این جهش، اجازه ی رونویسی کارآمد در سرتاسر عمر را به ژن مذکور می دهد. در حقیقت، بزرگسالانی که قادر به هضم لاکتوز هستند نسبت به این ویژگی جهش یافته محسوب می گردند. مسئله ی قابل توجه این است که چگونه این صفت جدید به سرعت در جمعیت های انسانی پراکنده شد؟ به خصوص در جوامعی که شیر نقش مهمی در تغذیه ی افراد ایفا می کند.

این تغییرات فرگشتی در توالی تنظیمی ژن لاکتاز نسبتاً جدید است (حدوداً ده هزار سال پیش) یعنی پس از آنکه انسان ها یک گونه ی متمایز را تشکیل دادند.

مضاعف شدگی DNA سبب ایجاد خانواده ای از ژن های مرتبط می شود.

جهش های نقطه ای می توانند فعالیت یک ژن را تنظیم کنند. اما ژن های جدید چگونه به وجود می آیند؟ مضاعف شدگی ژنی از جمله مهمترین مکانیسم های تولید ژن های جدید از ژن های قدیمی است. زمانی که یک ژن مضاعف می گردد، یکی از دو نسخه ی ژنی برای رخ داد جهش آزاد است و بدین ترتیب می تواند پس از جهش دارای عملکردی کاملاً متفاوت نسبت به ژن اولیه (مادری) شود. این در حالی است که نسخه ی دیگر به عملکرد اولیه ش ادامه می دهد و یا ممکن است طوری فرگشت پیدا کند که عملکرد ژن مادری بین هر دوی آنها تقسیم شود. این تخصص یافتگی به تدریج و به آهستگی رخ می دهد و زمانی ظاهر می شود که جهش ها در زاده های حاصل از سلول اولیه ای که مضاعف سازی را انجام داده اند، جمع شده باشند. وقوع مکرر فرآیند مضاعف سازی و واگرایی، طی میلیون ها سال، یک ژن را قادر به تولید خانواده ی متفاوتی از ژن ها در درون یک ژنوم می نماید که هر کدام عملکرد مخصوص به خود دارند.

مضاعف شدن ژنی ممکن است در اثر کراسینگ اور بین توالی های کوتاه تکراری در DNA رخ دهد.

کراسینگ اور در یک توالی کوتاه در یک جفت کروموزوم همولوگ انجام می شود. گاهی این توالی های تکراری بقایی از عناصر متحرک ژنی هستند که به تعداد زیاد در ژنوم انسان وجود دارند. پس از انجام کراسینگ اور، کروموزوم بزرگتر دارای دو نسخه از ژن موجود در بین توالی همولوگ بوده، در صورتی که کروموزوم دیگر، فاقد این ژن می باشد. نوعی از کراسینگ اور که سبب ایجاد مضاعف شدگی ژنی می گردد، کراسینگ اور نامتعادل نامیده می شود و این نام گذاری به دلیل ایجاد ناهمسانی در اندازه ی کروموزوم های حاصل است. چنانچه این فرآیند در رده ی سلول های جنسی رخ دهد، برخی از زاده ها، کروموزوم بزرگتر و برخی از زاده ها کروموزوم کوچک تر را به ارث خواهند برد.

ژن های جدید می توانند از طریق تکرار یک اگزون مشابه نیز ایجاد شوند.

نقش مضاعف شدن DNA در جریان فرگشت، محدود به خانواده های ژنی نیست، بلکه می تواند در یک محدوده ی کوچک تر به صورت مضاعف شدگی های داخلی و به منظور تغییر ژن های منفرد نیز عمل نماید. بسیاری از پروتئین ها، از جمله مجموعه ی کوچک تری تحت عنوان دُمین تشکیل شده اند. برخی پروتئین ها، مثل آنتی بادی ها یا پروتئین های رشته ای از جمله کلاژن، از یک مجموعه دُمین های تکراری

تشکیل شده اند که به صورت یک رشته به هم متصل هستند. این پروتئین ها در نتیجه ی مضاعف شدن مکرر قطعه ای از DNA موجود در درون یک ژن ایجاد شده اند.

در یوکاریوت ها، در این چنین ژن هایی، هر دُمین پروتئینی توسط یک اگزون مجزا کد می شود. مضاعف شدن این دُمین ها در درون یک ژن، می تواند نتیجه ی شکست و بست DNA در طول اینترون هایی که در هر دو طرف اگزون رمزدهنده ی دُمین پروتئینی هستند باشد. بدون وجود اینترون ها موقعیت های خیلی کمی در ژن اولیه می بود که کراس اور نوترکیبی میان کروموزوم های همولوگ بتواند دُمینی را بدون تخریب مضاعف کند. بنابراین به نظر می رسد که شکل گیری توالی های DNA رمزدهنده یوکاریوتی به صورت مجموعه ای از اگزون های نسبتاً کوتاه و اینترون های فاصله انداز غیر رمزدهنده ی بلند به نحو چشمگیری فرگشت پروتئین های جدید را آسان نموده است.

ژن های جدید می توانند از طریق بر خوردن اگزونی نیز ایجاد شوند.

شکلی از نوترکیبی که اجازه می دهد اگزون های درون یک ژن مضاعف شوند، می تواند بین دو ژن کاملاً متفاوت هم اتفاق افتد. در حقیقت، اتصال دو اگزون جدا از هم که هر کدام دُمین های پروتئینی متفاوتی را کد می کنند، پدیده ی مهمی است که بُر خوردن اگزونی (exon shuffling) نامیده می شود. فقدان دقت در پدیده ی نوترکیبی سبب می شود که شکست و بست های دو اینترون احتمال وقوع یک نوترکیبی تصادفی را افزایش دهد. غالباً نوترکیبی های تصادفی که منجر به تولید یک ژن دورگه (هیبرید) می گردد، نتیجه ی اتصال اگزون ها می باشد. نتایج ناشی از این نوترکیبی ها در بسیاری از پروتئین های امروزی دیده می شود، در حقیقت پیدایش این پروتئین های جدید نتیجه ی سرهم بندی دُمین های پروتئینی متفاوت است.

ژن ها می توانند از طریق انتقال افقی ژن بین موجودات زنده مبادله شوند.

تا اینجا به بحث پیرامون تغییرات ژنتیکی پرداختیم که درون ژنوم یک موجود اتفاق می افتد. باید توجه داشت که ژن ها و سایر بخش های ژنوم، می توانند بین افراد گونه های متفاوت نیز مبادله شوند. این مکانیسم که به عنوان انتقال افقی ژن ها شناخته شده است در میان یوکاریوت ها به ندرت اتفاق می افتد اما پدیده ای عمومی و رایج در بین باکتری ها می باشد.

به عنوان مثال، باکتری E.coli حدود ٪۲۰ ژنوم خودش را از سایر گونه ها و در طی مدت ۱۰۰ میلیون سال به دست آورده است. معمولاً این گونه تغییرات ژنتیکی، مسئول افزایش سویه های خطرناک از باکتری های مقاوم به دارو هستند. به عنوان مثال، ژن هایی که سبب اعطای مقاومت آنتی بیوتیکی می شوند، می توانند

از گونه ای به گونه ی دیگر منتقل شوند. این تبادل DNA سبب شده که باکتری گیرنده، مزیت انتخابی جدیدی را برای فرار از ترکیبات ضدمیکروبی که برای مقابله با عفونت های باکتریایی تجویز می شوند، به دست آورد. در نتیجه، بسیاری از آنتی بیوتیک ها در مقابله با عفونت های باکتریایی شایع برای مدت طولانی تأثیرگذار نیستند. به عنوان مثال، اکثر سویه های باکتری Neisseria gonorrhoeae ، باکتری ای که سبب بیماری سوزاک می گردد، امروزه مقاوم به پنی سیلین هستند. بنابراین از این آنتی بیوتیک نمی توان به مدت طولانی برای مقابله با آنها استفاده نمود.

فرگشت ژنوم با حرکت عناصر ژنتیکی جابجا شونده شتاب یافته است.

عناصر متحرک DNA، یکی دیگر از منابع مهم تغییر ژنوم به شمار می روند که ساختار ژنوم امروزی را عمیقاً تحت تأثیر خود قرار داده اند. این توالی های DNA انگلی، می توانند در ژنوم مستقر شده و درون آن گسترش پیدا کنند. این جابه جایی اغلب سبب برهم خوردن عملکرد یک ژن و یا تغییر در تنظیم ژن های موجود شده و گاهی اوقات نیز از اتصال توالی های جابه جا شونده و بخش هایی از یک ژن، ژن های جدیدی ایجاد می گردد.

ورود عناصر جابه جا شونده به درون توالی رمزکننده ی یک ژن و یا به درون ناحیه ی تنظیمی آن، دلیل اصلی جهش های خودبخودی است که در به بسیاری از موجودات زنده دیده می شود. چنانچه عناصر جابجا شونده، مستقیماً به داخل یک ژن رمزکننده وارد شوند، هستند که سبب از بین رفتن توانایی ژن برای رمز کردن یک پروتئین مفید می گردند. به عنوان مثال، تعدادی از جهش های ژن فاکتور VIII که سبب هموفیلی در انسان می شوند، در نتیجه ی ورود عناصر جابه جا شونده ایجاد شده اند.

فعالیت عناصر متحرک، همچنین می تواند مسیر بیان ژن را تغییر دهد. به عنوان مثال، ورود یک عنصر متحرک در ناحیه ی تنظیمی یک ژن، اغلب تأثیر مهمی بر روی اینکه این ژن چه موقع و کجا بین شود خواهد داشت. بسیاری از عناصر ژنتیکی متحرک، قادر به حمل توالی های DNA هستند که توسط برخی تنظیم کننده های رونویسی مخصوص شناسایی می شوند. اگر این عناصر بتوانند در نزدیکی یک ژن جایی برای خود پیدا کنند، آن ژن همسایه می تواند تحت کنترل این تنظیم کننده های رونویسی قرار بگیرد و بنابراین الگوی بیان ژن تغییر می کند. بنابراین عناصر جابجا شونده می توانند منشأ مهمی برای تغییرات تکوینی باشند و به نظر می رسد که در فرگشت الگوی بدنی جانوران و گیاهان بسیار مهم بوده اند.

تغییرات ژنتیکی که به موجود مزیت انتخابی می دهند عموماً حفظ می شوند.

معمولاً فرگشت به عنوان یک پیشرفت در نظر گرفته می شود، اما این فرآیند در سطح مولکولی، تصادفی است. در این فرآیند سهم جهش نقطه ای قابل توجه است. همان طور که پیش از این ذکر گردید، ممکن است یک جهش در موارد نادر، تغییری در جهت بهتر شدن وضعیت موجود ایجاد نماید، اما در اکثر اوقات، ممکن است جهش هیچ تفاوت شاخصی در ظاهر موجود ایجاد نکند و گاهی نیز یک آسیب جدی در موجود به وجود آورد. به عنوان مثال، ایجاد اختلال در توالی رمزکننده ی یک پروتئین کلیدی، ممکن است موجب ظهور آسیب جدی در موجود شود. تغییراتی از دسته جهش های نوع اول، تمایل به گسترش دارند، زیرا موجودی که آنها را به ارث می برد، شانس بیشتری برای تولیدمثل خواهد داشت. تغییرات حاصل از جهش های نوع دوم - تغییرات خنثی - ممکن است به نسل بعد منتقل شوند یا نشوند. در مقایسه، جهش هایی که سبب القای یک آسیب جدی می گردند، هیچ نتیجه ای ندارند، بدین معنا که موجودی که آن را به ارث می برد می میرد و هیچ نسلی از خود بر جای نمی گذارد. از میان تکرار بی پایان این چرخه ی آزمایش و خطا - جهش و انتخاب طبیعی - موجودات به تدریج فرگشت می یابند. ویژگی ژنتیکی آنان تغییر می یابد و راه های جدیدی را برای درک مؤثر تر محیط خود به منظور بقا و رقابت با دیگران و برای تولیدمثل موفق تر، گسترش می دهند.

تغییرات ژنتیکی که به موجود مزیت انتخابی می دهند عموماً حفظ می شوند.

معمولاً فرگشت به عنوان یک پیشرفت در نظر گرفته می شود، اما این فرآیند در سطح مولکولی، تصادفی است. در این فرآیند سهم جهش نقطه ای قابل توجه است. همان طور که پیش از این ذکر گردید، ممکن است یک جهش در موارد نادر، تغییری در جهت بهتر شدن وضعیت موجود ایجاد نماید، اما در اکثر اوقات، ممکن است جهش هیچ تفاوت شاخصی در ظاهر موجود ایجاد نکند و گاهی نیز یک آسیب جدی در موجود به وجود آورد. به عنوان مثال، ایجاد اختلال در توالی رمزکننده ی یک پروتئین کلیدی، ممکن است موجب ظهور آسیب جدی در موجود شود. تغییراتی از دسته جهش های نوع اول، تمایل به گسترش دارند، زیرا موجودی که آنها را به ارث می برد، شانس بیشتری برای تولیدمثل خواهد داشت. تغییرات حاصل از جهش های نوع دوم - تغییرات خنثی - ممکن است به نسل بعد منتقل شوند یا نشوند. در مقایسه، جهش هایی که سبب القای یک آسیب جدی می گردند، هیچ نتیجه ای ندارند، بدین معنا که موجودی که آن را به ارث می برد می میرد و هیچ نسلی از خود بر جای نمی گذارد. از میان تکرار بی پایان این چرخه ی آزمایش و خطا - جهش و انتخاب طبیعی - موجودات به تدریج فرگشت می یابند. ویژگی ژنتیکی آنان تغییر می یابد و راه های جدیدی را برای درک مؤثر تر محیط خود به منظور بقا و رقابت با دیگران و برای تولیدمثل موفق تر، گسترش می دهند.

به وضوح، طی فرگشت، جهش ها در بخش هایی از ژنوم بیش از سایر مکان ها جمع مـی شـوند، بـه عنـوان مثال بخشی از DNA که پروتئینی را رمز نمی کند و وظیفه ی تنظیمی مشخصی ندارد، برای تغییر توسـط جهش های تصادفی آزاد است. در عوض، DNA هایی که پروتئین های بسیار ضروری و یا مولکول RNA را رمز می کنند، به راحتی تغییر نیافته و بدین ترتیب، زمانی که جهشی در این ژن ها رخ مـی دهـد، موجـود ناچار به حذف می گردد. ژن هایی از این دست، بسیار حفظ شده هستند و پروتئین هایی را رمز مـی کننـد که از موجودی به موجود دیگر بسیار مشابه هستند. طی گذشت ۳.۵ میلیارد سال و یا بیشتر از تاریخچـه ی فرگشت، یک سری از ژن ها که اغلب به شدت حفاظت شده اند، به وضوح در همه ی گونه ها قابل تشخیص هستند. این ژن ها که پروتئین های حیاتی از قبیل DNA و RNA پلی مراز را رمـز مـی کننـد، همـان ژن هایی هستند که برای درک ارتباطات خانوادگی بیشتر موجودات نزدیک و یـا دور از هـم در درخـت حیـات مورد بررسی قرار می گیرند.