

EREDITARIETA' DEL COLORE NEL PINSCHER di Chiara Cutugno

I geni che riguardano il colore più importanti nel pinscher si trovano nel locus-A (Agouti). Gli alleli presenti in questo locus sono diversi, ma quale sia il loro numero è ancora una questione aperta.

Gli alleli che interessano il pinscher sono:

- A^y (a^y) giallo dominante, *Domiant yellow*
- a^t nero focato, *black and tan*

L'allele dominante giallo (A^y), è responsabile per uno dei fenotipi gialli (o rossi) del cane e influenza la produzione di feomelanina. Mentre l'allele recessivo nero focato (a^t), influenza la produzione di eumelanina. Nel tipico nero focato l'area nera copre tutta la superficie dorsale del corpo, mentre il pigmento feomelaninico (focature) è confinato in sedi caratteristiche, quali all'interno delle gambe, la punta delle spalle e alle ascelle, nella regione perianale, alla superficie inferiore del muso e due macchie caratteristiche sono presenti sopra gli occhi.

I colori ammessi dallo standard FCI n°184/18.04.2007 del Pinscher tedesco interessano proprio questi due alleli, e sono:

1. Monocolore: rosso



2. Bicolore: nero focato



Solitamente queste due varianti vengono ereditate come segue:

Il rosso è dominante sul nero focato. I pinscher “rossi” presentano un'omozigosi dominante (a^y/a^y) o un'eterozigosi (a^y/a^t). I “nero focati” presentano invece un' omozigosi recessiva (a^t/a^t).

Quando incrociamo un omozigote recessivo nero focato (a^t/a^t) con un altro omozigote recessivo nero focato (a^t/a^t), nessun rosso può nascere a causa della recessività del colore nero focato.

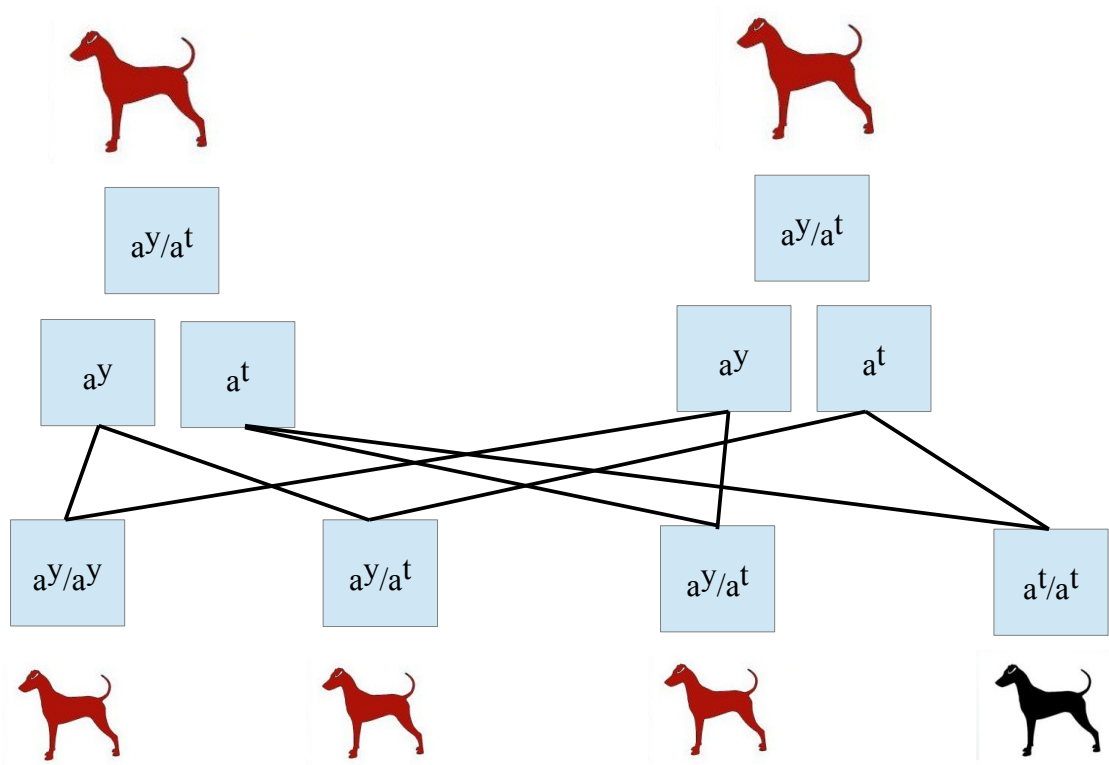
Inoltre, un omozigote recessivo nero focato (a^t/a^t), non potrà mai nascere dall'incrocio di un omozigote dominante rosso (a^y/a^y) con un omozigote recessivo nero focato (a^t/a^t).

In ogni caso quando incrociamo un eterozigote rosso (a^y/a^t) con un altro eterozigote rosso (a^y/a^t), potranno nascere rossi - sia a^y/a^y che a^y/a^t - e anche omozigoti recessivi nero focato (a^t/a^t).

Dunque un cane ha bisogno di un solo allele a^y - per essere rosso fenotipicamente, e due alleli a^t - per nascere nero focato.

Ciò si può desumere più chiaramente dai seguenti grafici:

1) Entrambi i genitori eterozigoti (Fenotipicamente rossi a^Y/a^t , genotipicamente a^Y/a^t)



Omozigote dominante
Fenotipo rosso
Genotipo rosso

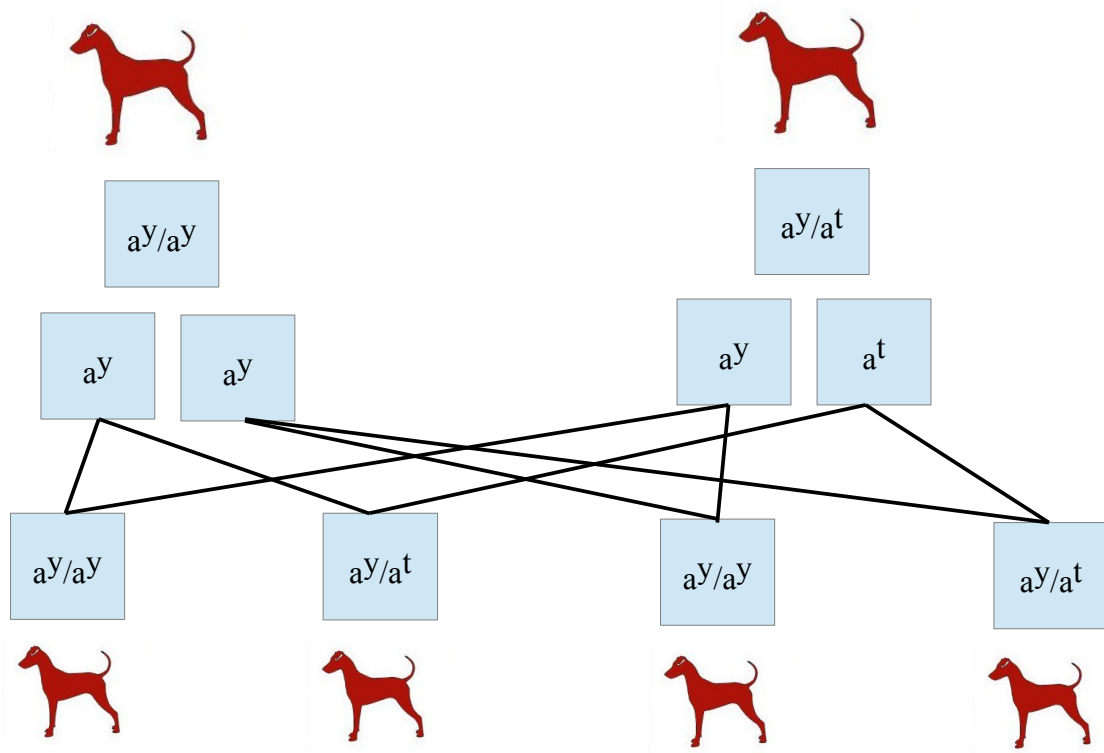
Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

Omozigote recessivo
Fenotipo nero focato
Genotipo nero focato

25% Omozigote dominante rosso
50% eterozigote rosso
25% omozigote recessivo nero focato

2) Un genitore omozigote dominante (a^Y/a^Y) -genotipicamente e fenotipicamente rosso- e l'altro eterozigote (a^Y/a^t) – fenotipicamente rosso, genotipicamente rosso/nero focato-



Omozigote dominante
Fenotipo rosso
Genotipo rosso

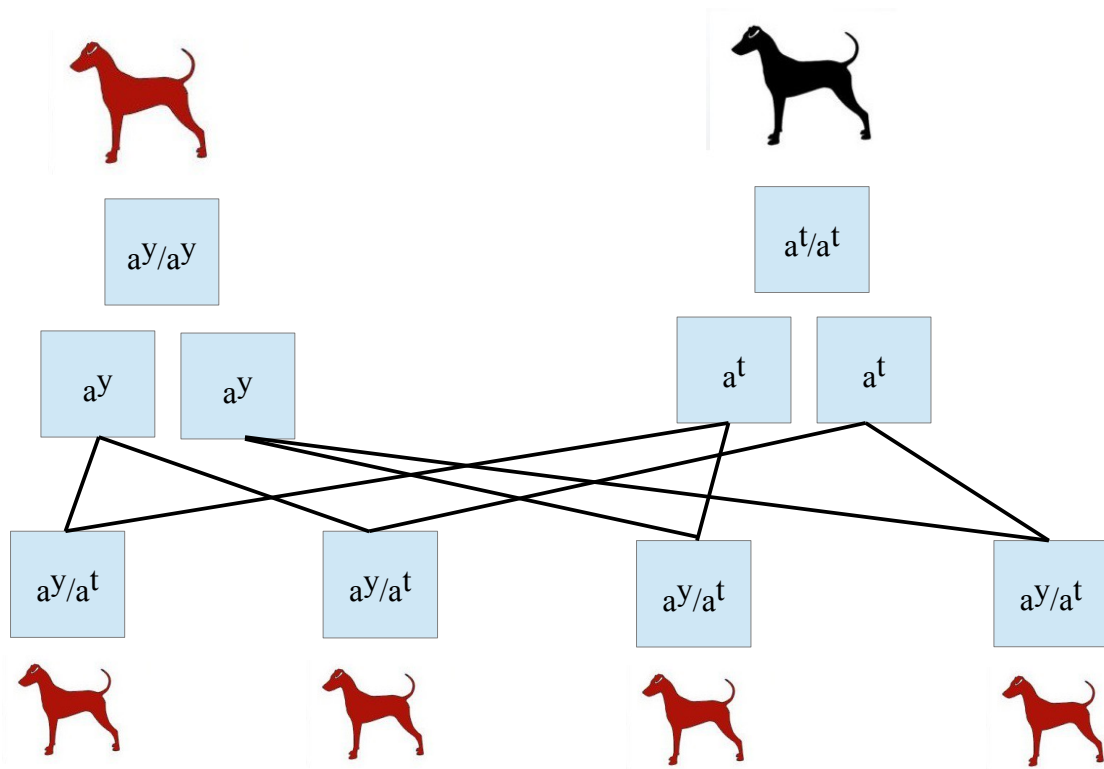
Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

Omozigote dominante
Fenotipo rosso
Genotipo rosso

Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nerof.

50% Omozigote dominante rosso
50% Eterozigote rosso

3) Un genitore omozigote dominante (a^Y/a^Y) -genotipicamente e fenotipicamente rosso- e l'altro omozigote recessivo (a^t/a^t) – fenotipicamente e genotipicamente nero focato-



Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

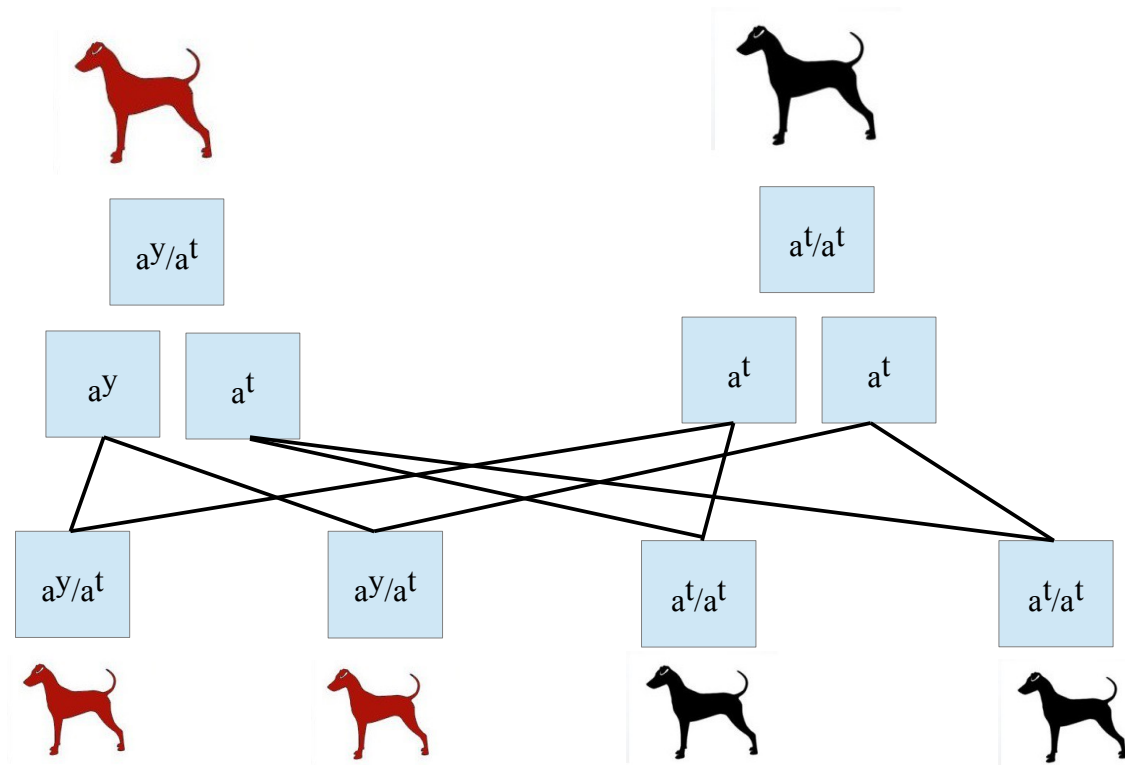
Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

100% Eterozigote rosso

4) Un genitore eterozigote (a^y/a^t) e l'altro omozigote recessivo (a^t/a^t)



Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

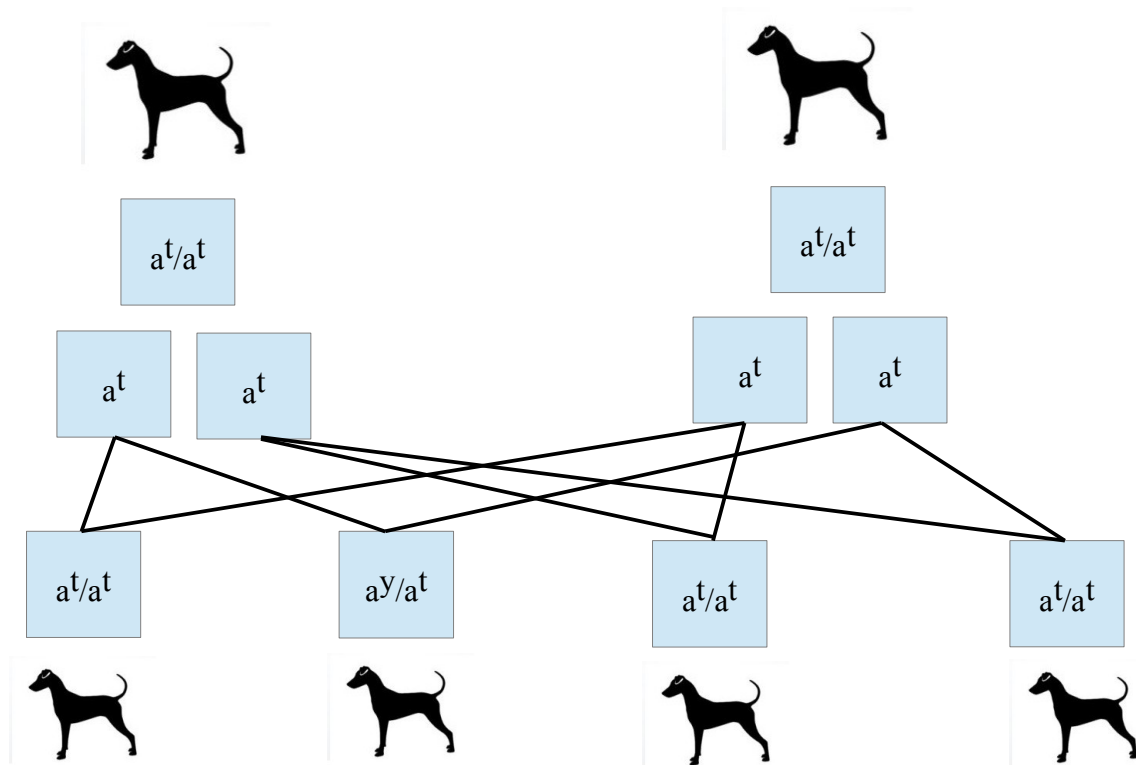
Eterozigote
Fenotipo rosso
Genotipo rosso/nero f.

Omozigote recessivo
Fenotipo nero focato
Genotipo nero focato

Omozigote recessivo
Fenotipo nero focato
Genotipo nero focato

50% Eterozigote rosso
50% Omozigote recessivo nero focato

5) Entrambi i genitori omozigote recessivo (a^t/a^t) nero focato



Omozigote recessivo
Fenotipo nero focato
Genotipo nero focato

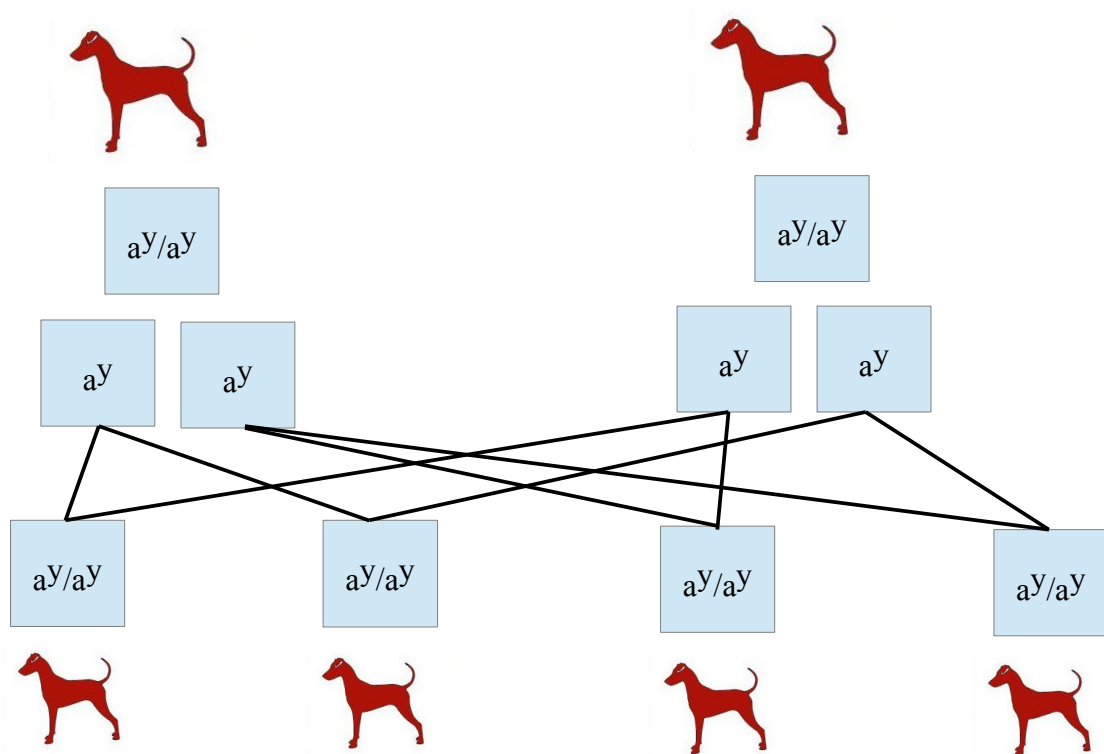
Omozigote recessivo
Fenotipo nero focato
Genotipo nero focato

Omozigote recessivo
Fenotipo nero focato
Genotipo nero focato

Omozigote recessivo
Fenotipo nero focato
Genotipo nero focato

100% Omozigote recessivo nero focato

6) Entrambi i genitori omozigote dominante (a^Y/a^Y)



Omozigote dominante
Fenotipo rosso
Genotipo rosso

Omozigote dominante
Fenotipo rosso
Genotipo rosso

Omozigote dominante
Fenotipo rosso
Genotipo rosso

Omozigote dominante
Fenotipo rosso
Genotipo rosso

100% Omozigote dominante rosso

In realtà esistono ben 6 colori nel pinscher.

Quattro di questi presentano un colore di base focato (nero focato, cioccolato, blu e isabella), mentre gli altri due appaiono rossi (rosso cervo e giallo).

Come precedentemente accennato, i pigmenti normali che si trovano nel mantello del cane sono il nero (eumelanine) ed il giallo (feomelanine).

Il pigmento è presente nei peli in forma di granuli molto piccoli. È il colore, la forma e la dimensione (diametro) di questi che dà il suo colore ai peli. Nelle aree nere del mantello, i granuli sono ovali e di colore marrone intenso, mentre nelle aree gialle o rossastre, i granuli sono più piccoli, rotondi e giallastri. Negli individui color cioccolato, p.e. nei cioccolato-focato (pigmentazione di naso, labbra, mucose interne alla bocca, ecc... color fegato e iride più chiara), i granuli nelle aree del cioccolato sono di un marrone più chiaro di quelli che si trovano nei peli neri, mentre i granuli gialli (feomelanine) sono immutati. Evidentemente, il gene mutante che produce il cioccolato agisce solo sui granuli del pigmento per il nero (eumelanine), rendendo più chiaro il loro colore. L'effetto sull'occhio umano è quello di cambiare il colore dei peli da nero a cioccolato. La differenza nei due colori è ascritta al gene B per il pigmento nero e a più varianti dei geni b (ma senza una distinzione nella tonalità del marrone) per il pigmento marrone/cioccolato.

Il colore nero è dominante sul cioccolato. Quindi tutti i cani che possiedono l'allele B- nel loro codice genetico sono neri, e dato che "b" è recessivo su "B", per ottenere un cane cioccolato dobbiamo avere due copie del gene recessivo cioccolato "b/b".

Le focature sono date da a^t/a^t

Gli altri due colori focati sono dovuti a una diluizione del colore: colore isabella e colore blu, entrambi causati dagli alleli che si trovano nel locus -D (diluite).

I granuli di pigmento nei peli normali sono depositati regolarmente con l'accrescimento dello stesso, ad eccezione della base, dove la deposizione viene a mancare e come conseguenza il colore diviene meno intenso. Per esempio, i peli neri (eumelanina) sono intensamente neri alla punta, ma schiariscono leggermente ed infine diventano bluastri alla radice. L'effetto è dovuto alla minore quantità di granuli nei peli presenti alla loro base, vicino alla pelle. Lo stesso effetto è evidente per i peli gialli (feomelanina). Questi sono intensamente pigmentati alla punta, ma schiariscono fino al crema verso le radici. Il colore che normalmente si presenta all'occhio, è quello della parte esterna del mantello (presente sulle punte dei peli) ed è dove le punte sono intensamente colorate.

Il 'blu' è anch'esso dovuto ad una mancanza di granuli di pigmento, ma la scarsità è causata da un meccanismo differente.

All'occhio umano, un mantello geneticamente nero composto di tali peli apparirà di un blu-ardesia, 'slate blue', ed un mantello giallo o rosso di un crema-panna. La differenza di deposizione dei granuli di pigmento è dovuta al gene "D" per la deposizione normale, ed a "d" per la deposizione anormale. La designazione genetica dei due geni è "D" per pigmentazione densa e "d" per diluita, alludendo all'effetto presentato dal mantello all'ispezione ordinaria.

Little e Robinson riportavano quattro colori fondamentali nei mammiferi, designati come nero, blu, cioccolato e lilla (isabella) e tutti quanti venivano prodotti dalle combinazione dei geni B, brown, e D, dilution, congiuntamente a quella dei geni A, agouti, ed E, extension.

Le quattro varietà di colore presentate sopra sono quelle di base che si trovano nelle principali razze.

Gli stessi colori si possono trovare combinati con a^t a dare varie combinazioni di mantelli focati:

Colore	Genotipo
Nero e focato	$a^t/a^t B_D_E_$
Blu e focato	$a^t/a^t B_ddE_$
Cioccolato e focato	$a^t/a^t bbD_E_$
Isabella e focato	$a^t/a^t bbddE_$

Il nero focato è lo stesso colore già discusso in precedenza, eccetto per la presenza dei geni B e D nel genotipo.

Quindi: D/D è un colore normale di rosso o nero focato, non portatori del gene diluito, D/d è un colore portatore del gene, ma fenotipicamente normale e d/d è un colore isabella o blu.

Il colore giallo (clear red) e il colore rosso con commistione di peli neri (stag red) non sono così simili come sembrano.

I pinscher, come precedentemente detto, possono essere omozigoti dominanti a^y/a^y o eterozigoti a^y/a^t per il colore rosso. I cani con a^y avranno un colore rosso ruggine con mescolanza di peli più scuri. La maggior parte hanno un colore di base nero (B), che porta a baffi, naso, labbra e commistione di peli neri spesso visibili a lato del collo e parte superiore della schiena.

Tuttavia se il cane è geneticamente blu, cioccolato o isabella la commistione di peli coinciderà con i rispettivi colori e le punte rifletteranno il colore di base (naso grigio per il mantello blu, color fegato per i cani cioccolato e beige per gli isabella).

I cani omozigoti dominanti, a^y/a^y non hanno punti di focatura, mentre i cani eterozigoti a^y/a^t sono portatori per il gene delle focature. Quest'ultimi hanno generalmente un rosso più scuro, perchè è più evidente il colore di base (nero).

Il gene responsabile per l'estensione normale della eumelanina su tutto il corpo e quindi produzione di mantello con pigmento nero è il gene E - come trovato, per esempio nel nero-focato come stabilito dal locus A ($a^y/a^t E_$ per il nero-focato)-.

Ma vi è anche il gene "e" che è responsabile della non-estensione del colore.

I pinscher sono portatori della serie EE/ee.

Estensione normale (nero/marrone → eumelanina)	E
Non-estensione (giallo/rosso/focature → feomelanina)	e

E è dominante su e. Il genotipo ee causa la non-estensione del nero/marrone in tutto il mantello, producendo un mantello giallo (feomelanina). È influenzato solo il pigmento nei peli.

La pigmentazione nera (eumelanina) che riveste la pelle di naso, labbra e bocca, e l'orlo delle palpebre non è affetta. Il genotipo recessivo ee provoca la scomparsa di tutte le eumelanine dai peli del mantello. Le altre eumelanine (occhi e mucose) rimangono inalterate o quasi. In effetti la pigmentazione nei cani ee è molto più debole.

Questa è la principale differenza che permette di riconoscere i soggetti gialli ee da quelli omozigoti dominanti a^y/a^y , con i quali rischiano di essere confusi.

Inoltre le vibrisse nei cani ee sono sempre bianche, anche se si trovano su un'area pigmentata.

La mutazione 'e' produce un effetto identico su tutti i cani A (A, a^y , a^t)

Situazioni di questo tipo sono dette epistatiche. Pur essendo recessivi, mascherano l'azione dei numerosi altri geni, ma essendo presenti nel genotipo dei genitori, possono manifestarsi nella progenie qualora questa erediti un mantello con eumelanine di tipo 'E' dall'altro genitore

Anche se nel pinscher esistono sei colori, è importante sottolineare che il color cioccolato, blu e isabella non sono colori ammessi dalla FCI. Inoltre i colori blu e isabella portano spesso a una malattia chiamata “Alopecia del colore diluito”.

Legenda:

- Nero focato. BBDD, BBDDd, BbDD, BbDd
(a^t/a^t ; EE oppure Ee)
- Blu. BBdd, Bbdd
(a^t/a^t ; EE oppure Ee)
- Cioccolato. bbDD, bbDd
(a^t/a^t ; EE oppure Ee)
- Isabella. bbdd
(a^t/a^t ; EE oppure Ee)
- Stag red. a^y/a^t ; a^y/a^y EE oppure Ee
- Clear red ee

Quadrato di Punnett per i quattro colori di base focati:

Tutti a ^t /a ^t , EE o Ee	BBDD ●	BBDd ●	BbDD ●	BbDd ●	BBdd ●	Bbdd ●	bbDD ●	bbDd ●	bbdd ●
BBDD ●	BBDD 100	BBDD 50 BBDd 50	BBDD 50 BbDD 50	BBDD 25 BBDd 25 BbDD25 BbDd 25	BBDd 100	BBDd 50 BbDd 50	BbDD 100	BbDD 50 BbDd 50	BbDd 100
BBDd ●	BBDD 50 BBDd 50	BBDD 25 BBDd 50 BBdd 25	BBDD 25 BBDd 25 BbDD 25 BbDd 25	BBDD 12.5 BBDd 25 BbDD 12.5 BbDd 25 Bbdd 12.5 Bbdd 12.5	BBDd 50 Bbdd 50	BBDd 25 BbDd 50 Bbdd 25 Bbdd 25	BbDD 50 BbDd 50	BbDD 25 BbDd 50 Bbdd 25	BbDd 50 Bbdd 50
BbDD ●	BBDD 50 BbDD 50	BBDD 25 BBDd 25 BbDD 25 BbDd 25	BBDD 25 BbDD 50 bbDD 25	BBDD 12.5 BBDd 12.5 BbDD 25 BbDd 25 bbDD 12.5 bbDd 12.5	BBDd 50 BbDd 50	BBDd 25 BbDd 50 bbDD 25	BbDD 50 bbDD 50	BbDD 25 BbDd 25 bbDd 25 bbDD 25	BbDd 50 bbDd 50
BbDd ●	BBDD 25 BBDd 25 BbDD25 BbDd 25	BBDD 12.5 BBDd 25 BbDD 12.5 BbDd25 Bbdd 12.5 Bbdd 12.5	BBDD 12.5 BBDd 12.5 BbDD 25 BbDd 25 bbDD 12.5 bbDd 12.5	BBDD 6.25 BBDd 12.5 BbDD 12.5 BbDd 25 Bbdd 6.25 Bbdd 12.5 bbDD 6.25 bbDd 12.5 bbdd 6.25	BBDd 25 BbDd 25 Bbdd 25 Bbdd 25	BBDd 12.5 BbDd 25 Bbdd 12.5 Bbdd 25 bbDd 12.5 bbdd 12.5	BbDD 25 BbDd 25 bbDD 25 bbDd 25	BbDD 12.5 BbDd 25 Bbdd 12.5 bbDD 12.5 bbDd 25 bbdd 12.5	BbDd 25 Bbdd 25 bbDd 25 bbdd 25
BBdd ●	BBDd 100	BBDd 50 Bbdd 50	BBDd 50 BbDd 50	BBDd 25 BbDd 25 Bbdd 25 Bbdd 25	Bbdd 100	Bbdd 50 Bbdd 50	BbDd 100	BbDd 50 Bbdd 50	Bbdd 100
Bbdd ●	BBDd 50 BbDd 50	BBDd 25 BbDd 25 Bbdd 25 Bbdd 25	BBDd 25 BbDd 50 bbDd 25	BBDd 12.5 BbDd 25 Bbdd 12.5 Bbdd 25 bbDd 12.5 bbdd 12.5	Bbdd 50 Bbdd 50	Bbdd 25 Bbdd 50 bbdd 25	BbDd 50 bbDd 50	BbDd 25 Bbdd 25 bbDd 25 bbdd 25	Bbdd 50 bbdd 50
bbDD ●	BbDD 100	BbDD 50 BbDd 50	BbDD 50 bbDD 50	BbDD 25 BbDd 25 bbDD 25 bbDd 25	BbDd 100	BbDd 50 bbDd 50	bbDD 100	bbDD 50 bbDd 50	bbDd 100
bbDd ●	BbDD 50 BbDd 50	BbDD 25 BbDd 50 Bbdd 25	BbDD 25 BbDd 25 bbDD 25 bbDd 25	BbDD 12.5 BbDd 25 Bbdd 12.5 bbDD 12.5 bbDd 25 bbdd 12.5	BbDd 50 Bbdd 50	BbDd 25 Bbdd 25 bbDd 25 bbdd 25	bbDD 50 bbDd 50	bbDD 25 bbDd 50 bbdd 25	bbDd 50 bbdd 50
bbdd ●	BbDd 100	BbDd 50 Bbdd 50	BbDd 50 bbDd 50	BbDd 25 Bbdd 25 bbDd 25 bbdd 25	Bbdd 100	Bbdd 50 bbdd 50	bbDd 100	bbDd 50 bbdd 50	bbdd 100

Quadrato di Punnett per i tutti colori della razza (escluso *clear red*):

Tutti EE oppure Ee	a^y/a^y ●	a^y/a^t ●	a^t/a^t ● ● ● ●
a^y/a^y ●	a^y/a^y 100	a^y/a^y 75 a^y/a^t 25	a^y/a^y 33 a^y/a^t 33 a^t/a^t 33
a^y/a^t ●	a^y/a^y 75 a^y/a^t 25	a^y/a^y 33 a^y/a^t 33 a^t/a^t 33	a^y/a^t 25 a^t/a^t 75
a^t/a^t ● ● ● ●	a^y/a^y 33 a^y/a^t 33 a^t/a^t 33	a^y/a^t 25 a^t/a^t 75	a^t/a^t 100

Quadrato di Punnett per il colore rosso (sia *stag red* che *clear red*):

	EE ●	Ee ●	ee ●
EE ●	EE 100	EE 75 Ee 25	EE 33 Ee 33 ee 33
Ee ●	EE 75 Ee 25	EE 33 Ee 33 ee 33	Ee 25 ee 75
ee ●	EE 33 Ee 33 ee 33	Ee 25 ee 75	ee 100

Bibliografia:

- Berryere T.G., Kerns J.A., Barsh G.S. and Schmutz S.M., 2005 *Association of an Agouti allele with fawn or sable coat color in domestic dogs*. Mammalian Genome
- Kobayashi T., Imokawa G., Bennett D.C. and Hearing V.J., 1998 *Tyrosinase stabilization by Tyrp1 (the brown locus protein)*. J Biol Chem 273:31801-31805.
- Kobayashi T., Urabe K., Winder A.J., Jimenez-Cervanyes C., Imokawa G., Brewington T., Solano F., Garcia-Borrón J.C. and Hearing V.J., 1994 *Tyrosinase related protein 1 (TRP-1) functions as a DHICA oxidase in melanine biosynthesis*. EMBO J 13:5818-5825
- Little C.C., 1957 *The Inheritance of coat colour in the Dogs*. Cornell Univ. Press
- N.A. Iljin, 1931 *Über die Vererbung der Fuumlchter*, 3., 370-6
- Robbins L.S., Nadeau J.H., Johnson K.R., Roselli-Rehfuss L., Baach E., Mountjoy K.G. and Cone R.D., 1993 *Pigmentation phenotypes of variant extension locus alleles result from point mutations that alter MSH receptor function*. Cell 72:827-834.
- Robinson, R., 1990 *Genetics for dog breeders*. Pergamon Press
- Schmutz S. M., Berryere T. G., Ellinwood N.M., Kerns J. A. and Barsh G. S., 2003 *MC1R studies in dogs with melanistic mask or brindle patterns*. J. Heredity 94:69-73.
- Schmutz S.M., Berryere T.G. and Goldfinch, A.D., 2002 *TYRP1 and MC1R genotypes and their effects on coat color in dogs*. Mammalian Genome 13:380-387.
- Schmutz S.M., Berryere T.G. and Sharp C.A., 2003 *KITLG mapping to CFA15 and exclusion as a candidate gene for merle*. Animal Genetics 34:75-76.
- Schmutz, S.M., Berryere, T.G., Ellinwood, N. M., Kerns, J.A. and Barsh, G.S., 2003 *MC1R studies in dogs with melanistic mask or brindle patterns*. J. Heredity 94:69-73.
- Tsukamoto K., Jackson I.J., Urabe K., Montague P.M. and Hearing V.J., 1994 *A second tyrosinase-related protein, TRP-2, is a melanogenic enzyme termed DOPachrome tautomerase*. EMBOJ 11.
- Whitney, L.F., 1947 *How to Breed Dogs*. Orange Judd Publishing Co
- Whitney, L.F. 1934 *Color Inheritance in the Doberman Pinscher*, The Dog News.

Sitografia:

http://dpca.org/breed/breed_color.htm

<http://www.totalminpin.net/>

<http://homepage.usask.ca/~schmutz/dogcolors.html>

http://eprints.adm.unipi.it/113/1/elementi_genetica_cane.pdf