

# Unsere bisherigen Kenntnisse und das Verständnis um das Chocolate Gen

Die Chocolate Serie begründet sich bisher auf multiple Allele.

Ein Allel ist eine bestimmte Variante eines Gens ( z.B. B, b oder bl = multiple Allele = 3 Varianten)

## Allel B - black oder schwarz

Der ursprüngliche Melanin-Protein-Komplex lässt die Haare schwarz erscheinen und wird als das dominante Wildtyp-Allel des Farbgens mit B für schwarz bezeichnet.

Der Farbstoff Eumelanin ist in jeder Hautzelle und in jedem Haar gleichmäßig dicht verteilt. Von Schwarz (B) gibt es eine mutierte Form, bei welcher der Melanin-Protein-Komplex so verändert ist, dass die Haare chocolate erscheinen. Das Allel heißt b für chocolate.

## Allel b chocolate

Durch die Wirkung dieses b- Allels in dominanter Form, welches jedoch gegenüber dem Wildtyp-Allel rezessiv wirkt, nehmen die Farbpartikel eine andere Form an. Die Verteilung der Partikel bleibt jedoch gleich.

## Allel bl cinnamon

Dieses Allel verursacht in dominanter Form eine weitere Veränderung der Pigmentstruktur. Die Verteilung der Partikel bleibt ebenfalls gleich. Die Haare sind heller und rötlicher als bei chocolate.

## Phänotypische Ausprägung

Die phänotypische Ausprägung der verschiedenen Varianten (Allele) stehen dabei im Dominanzverhältnis  $B > b > bl$ . Das Allel B ist dominant über b und  $b^l$ , und b ist dominant nur über  $b^l$

Hierbei handelt es sich um einen typischen Fall von multipler Allelie, weil es für das Farb-Gen mehr als zwei Allele gibt. Wir kennen solche Allelie auch von unserer Blutgruppe A, B,O. Es können immer nur 2 Allele zur Kombination kommen.

## Bekannte Gene Kombinationen

BB	Homozygot Schwarz
Bb	Heterozygot Schwarz Chocolate Träger
Bbl	Heterozygot Schwarz Cinnamon Träger
bb	Homozygot Chocolate
bb <sup>l</sup>	Heterozygot Chocolate Cinnamon Träger
blbl	Homozygot Cinnamon

## Beispiele einer Verpaarung

Verpaarung 1 bb mit Bb			Kater homozygot chocolate	
			b	b
	Katze heterozygot schwarz, Träger chocolate	B	Bb	Bb
		b	bb	bb

Verpaarung 2 bbl mit bbl			Kater heterozygot chocolate, Träger cinnamon	
			b	bl
	Katze heterozygot chocolate, Träger cinnamon	b	bb	bbl
		bl	bbl	blbl

Verpaarung 3 bb mit Bb			Kater homozygot chocolate	
			b	b
	Katze homozygot schwarz	B	Bb	Bb
		B	Bb	Bb

## Informationen zum Erbgang

Jedes Lebewesen hat eine unterschiedliche Anzahl von Chromosomen. Die Katze besitzt 38 Chromosome. Jeweils 19 Chromosomen sind in ihrer Form ähnlich, da jeweils ein Chromosom von der Mutter und eines vom Vater stammt. Eine Ausnahme bildet hier das geschlechtsbestimmende Chromosomenpaar.

Innerhalb der Chromosomen befinden sich die **Gene**, die die Merkmalen der Katze bestimmen. Diesen Zusammenhang nennt man **Genotyp**. Bezüglich des äußeren Erscheinungsbildes unseren Katzen der abweichend vom Genotyp sein kann, spricht man vom **Phänotyp**.

Jedes Gen ist auf den Chromosomenpaaren (eines von der Mutter und eines vom Vater) jeweils in der gleichen Art, in Anzahl und Anordnung vorhanden. Jedes Gen hat damit einen ganz bestimmten, festgelegten Ort auf dem Chromosom, dem **Genort (Locus)**.

Der Genort für ein bestimmtes Merkmal liegt somit immer an der gleichen Stelle auf dem Chromosom, welches vom Vater kam und welches von der Mutter kam. Diese paarweise vorhandenen Gene (auf 2 Chromosome) nennt man **Allele**.

Ein Allel ist eine bestimmte Variante eines Gens ( z.B. B, b oder bl = multiple Allele = 3 Varianten) an einem bestimmten Genort..

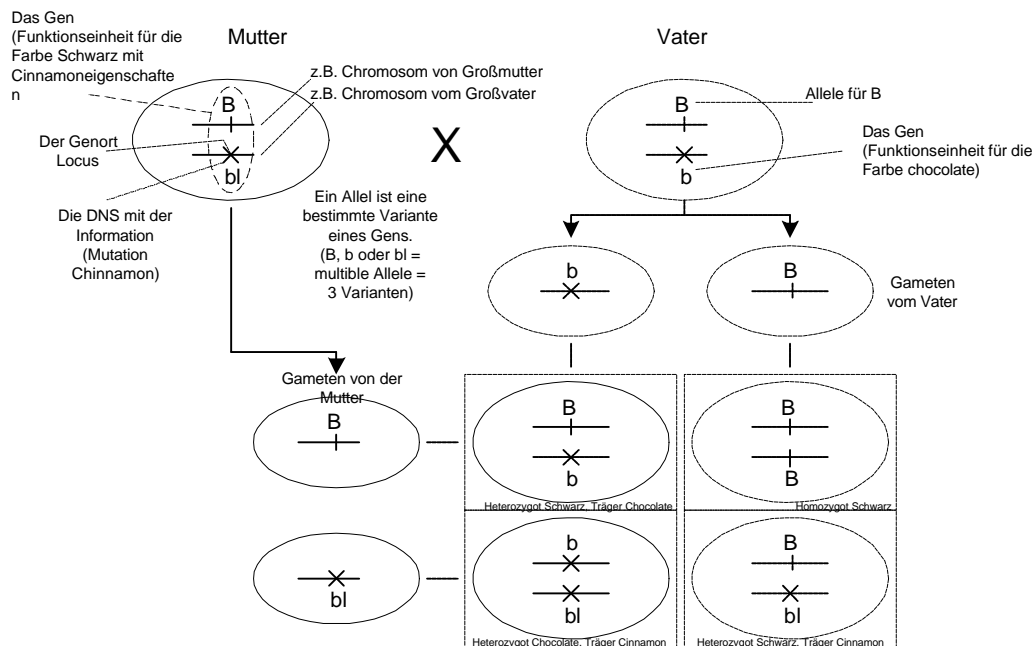
Die DNS (Desoxiribonukleinsäure) ist der Träger der Erbinformation, sie besteht aus kettenartigen Gebilde, die sich durch das Chromosom ziehen. Einzelne Abschnitte auf diesen Ketten, können eine Funktionseinheit bilden (z. B. Fellfarbe), die Gene genannt werden.

Sind auf beiden Genen die gleichen Erbanlagen enthalten, z. B. (BB) schwarzes Fell, so handelt es sich um eine reinerbiger Anlage auch **homozygot** genannt. Sind die Erbanlagen unterschiedlich z.B. (Bb) Mutter schwarz und Vater chocolate, handelt es sich um mischerbige Anlagen, auch **heterozygot** genannt.

Viele Gene ergänzen und beeinflussen sich. Wir Züchter nennen es polygenetische Einflüsse (**komplementäre Polygenie**). Beispiele gibt es genug. Jede Katze, jedes Individuum unterscheidet sich von dem Anderen.

## Darstellung der multiplen Allelie (drei Allele) B, b und bl anhand eines Erbganges Bbl (schwarze Katze Träger cinnamon und schwarzer Kater Träger chocolate)

Verantwortlich glaubte man ein Gen in dem 3 Allele vorkommen.



## Gentest und DNA Analysen

Die Molekulargenetik hat in den letzten Jahrzehnten in der Humanmedizin an enormer Bedeutung gewonnen und es hat sich in den wissenschaftlichen Grundlagen der Pflanzen und Tierwelt einen großartigen Fortschritt vollzogen. Insbesondere profitiert die Entwicklung auf diesem Gebiet dadurch, dass weltweit Mikrobiologen vielfach zusammenarbeiten und neue Erkenntnisse, DNA Sequenzen, Analysen, etc. in internationalen Datenbanken ablegen. Gleichzeitig sind bei viele Lebewesen gleich oder ähnliche genetische Grundlagen vorhanden, sodass viele wissenschaftliche Erkenntnisse aus der Humanmedizin in vielen weiteren Lebewesen, wie auch unserer Katze, zu finden sind. Als Beispiel finden wir hier den PKD Auslöser im PKD1- Gen. Ein anderes interessantes Beispiel ist die Mutation, die für das white spotting verantwortlich ist und sich in dem c-KIT Gen befindet, festgestellt bei Mäusen. Ob solche Mutationen bei unseren Kätzchen auch verantwortlich sind, gilt es zu vergleichen, Phänotyp mit Genotyp (mutierte Sequenz in der DNA)..

Das Molekularlabor Biofocus in Recklinghausen arbeitete seit Mitte des Jahres 2005 an Gentest verschiedener Farbschläge und viele Züchter haben mit Proben (hier Backenabstriche) nachweislicher Farben und auch unbekannter Träger, diesen Tests zugearbeitet.

Ende 2005 präsentierte (**validierte**) BIOFOCUS die Verfügbarkeit von Gentests bei Katzen für folgende Farbschläge: **Siamese (Point)**, **Burmese (einfarbig)**, **Chocolate und Cinnamon**.

## Was hat sich nun geändert?

Auszug aus: Information Farbveredelung Katze, Fa. Biofocus (\*---\*)

### (\* **Farbschlag Chocolate und Cinnamon**

Die Farbschläge chocolate und cinnamon werden durch Mutationen im Gen TYRP1 (tyrosinase-related-protein-1), dem Genlocus für 'Braun' (B), verursacht. Dieses Gen ist an der Synthese des schwarzen Farbpigmentes Eumelanin beteiligt. Die phänotypische Ausprägung der verschiedenen Varianten (Allele) stehen dabei im Dominanzverhältnis  $B > b > bl$ . Das dominante B-Allel ist bei chocolate und cinnamon der Wildtyp und steht für die Farbe Schwarz. In der Regel bedingt die Anwesenheit eines Allels 'B' die schwarze Färbung, wenn keine anderen Farbgene oder Mutationen diese Ausprägung beeinflussen. Bislang war bekannt, dass Katzen mit dem Genotyp bb oder bbl phänotypisch "chocolate" sind, und Katzen mit blbl dem Phänotyp "cinnamon" entsprechen.

Die Genanalyse hat nun nachgewiesen, dass offensichtlich auch chocolate Katzen den Genotyp Bb haben können, wenn sie gleichzeitig mischerbig für cinnamon (Bbl) sind.

Die cinnamon Anlage bl wird durch den Phänotyp chocolate verdeckt, da b dominant über bl ist. Dazu unten mehr. Die Mutation 'bl' wurde bislang bei cinnamon Tieren in allen untersuchten Rassen nachgewiesen. Einzige bislang beschriebene Ausnahme ist die Rasse Ocicat, in der vereinzelt als cinnamon angegebene Tiere die Mutation nicht aufwiesen. Hier könnte es möglicherweise sein, dass die Farbe irrtümlich für cinnamon gehalten wurde oder der Farbschlag sich durch eine Kombination verschiedener anderer Farballele (Polygenie) ergeben hat. Ebenfalls möglich wäre bei diesen Tieren eine Neumutation mit gleicher phänotypischer Ausprägung an anderer Stelle des Gens.....

### **Genetischer Zusammenhang beim Phänotyp Chocolate**

Untersuchungen belegen, dass sich hinter dem Phänotyp chocolate bezüglich der genetischen Anlagen für chocolate reinerbige und mischerbige Tiere verbergen können. Verschiedene Tiere mit dem deutlichen Phänotyp chocolate wiesen in der Analyse den chocolate-Genotyp 'Bb' auf. Dieser Genotyp sollte aber eigentlich dem Phänotyp schwarz entsprechen, da das Wildtypallel 'B' dominant über die Mutation 'b' ist.

Die zusätzliche Analyse des cinnamon-Genotyps zeigte bei all diesen mischerbigen chocolate Tieren (Bb) zusätzlich den mischerbigen cinnamon-Genotyp 'Bbl' auf. Diese Beobachtung lässt sich folgendermaßen erklären. Beide Mutationen liegen im Gen TYRP1 in der sogenannten trans-Stellung vor, was in der Genetik auch als 'compound heterozygot' bezeichnet wird. Die beiden Mutationen treten dabei nicht gleichzeitig in ein und demselben Gen auf, sondern jeweils eine Mutation befindet sich im Gen des jeweiligen homologen bzw. elterlichen Chromosoms. Beide Mutationen kommen in diesem Fall zur Wirkung. Da aber das Allel 'b' (chocolate) dominant über das Allel 'bl' (cinnamon) ist, wird der Phänotyp chocolate ausgeprägt.\*

### **Zusammenfassung**

Die Genanalyse hat nachgewiesen, dass es sich um 2 Allelepaare handelt die in einer Beziehung (genannt trans-Stellung) zueinander stehen. Daher haben z. B. phänotypische chocolate Katzen Träger cinnamon den Genotyp Bb in der Allele für Chocolate und gleichzeitig in der cinnamon-Allele (Bbl).

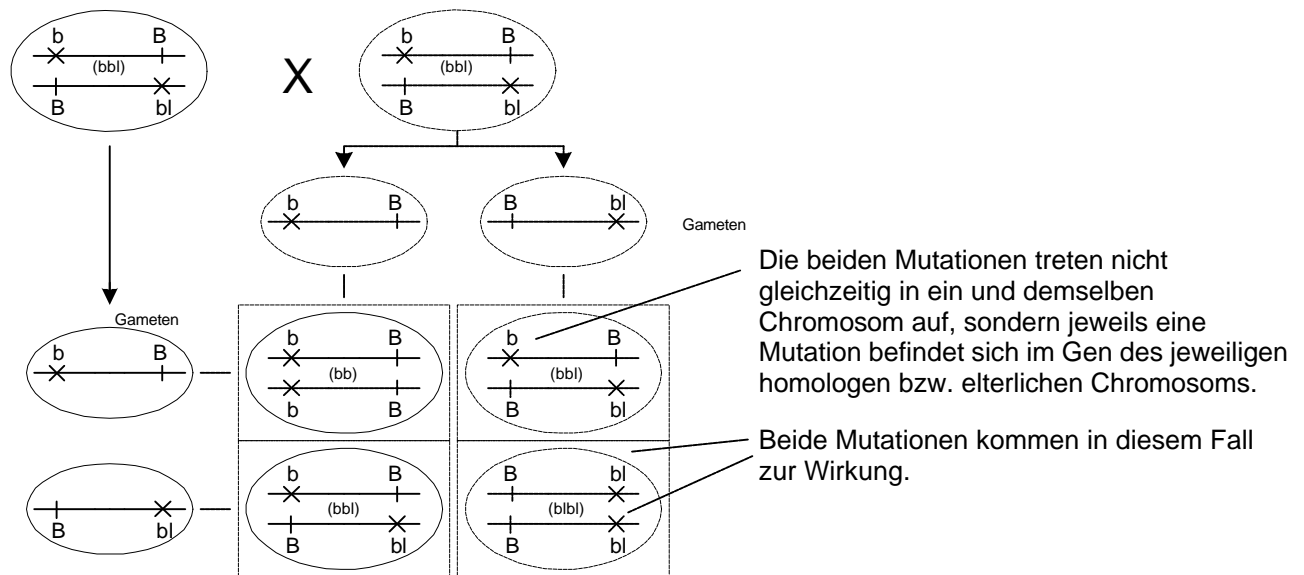
In der Genetik wird es folgendermaßen erklärt: Beide Mutationen liegen in einer sogenannten trans-Stellung (compound heterozygot) vor. Die beiden Mutationen treten dabei nicht gleichzeitig in ein und demselben Gen auf, sondern jeweils eine Mutation befindet sich im Gen des jeweiligen homologen bzw. elterlichen Chromosoms. Beide Mutationen kommen in diesem Fall zur Wirkung.

## **Welche Bedeutung besitzen diese Untersuchungen zu den bisherigen Erkenntnisse?**

Betrachtet man nun wieder diese Erkenntnisse nach Mendel's Gesetzmäßigkeiten ändert sich erst einmal wenig. Das Ergebnis des Erbgangs ist das Gleiche.

Aber wir haben nunmehr die Kenntnis, dass es sich nicht um eine multiple Allele handelt sondern um 2 Allelepaare, die in einer Beziehung (trans- Stellung) zueinander stehen.

### Verpaarung von 2 Chocolate, Träger cinnamon



Das Bild zeigt die Anpaarung von 2 für chocolate und cinnamon mischerbigen Katzen. Phänotyp ist chocolate. Die Nachkommen dieser Anpaarung sind zu 75 % phänotypisch chocolate und zu 25 % cinnamon. Unter den chocolate Phänotypen verbergen sich 25 % reinerbige chocolate Genotypen (bb) ohne cinnamon-Anlage und 50 % chocolate/cinnamon mischerbige Tiere (Bb, Bbl).

### Welche Bedeutung besitzen diese Untersuchungen zu den bisherigen Erkenntnisse?

Das Cinnamon Gen ist kein natürliches Gen aus dem Perser/Exotic/Briten Genpool und es ist wahrscheinlich auf dem gleichen Weg gekommen wie das colorpoint gene. Es gibt ein paar bekannte Verpaarungen seit den 80-ziger Jahren, aber man muss heute annehmen, dass es bereits schon viel früher einen Weg gefunden hat, aus unterschiedlichen Verpaarungen.

Dadurch ist es erklärbar, dass die Mutationen nicht in einem Gen entstanden sind sondern getrennte Wege gingen, hier die Mutation Schwarz zu Chocolate, dort Schwarz zu Cinnamon.

Hieraus und aus den Untersuchungen ergibt sich, dass die Mutationen Chocolate und Cinnamon getrennt zu betrachten sind und nur durch die trans-Stellung zueinander in einer Beziehung stehen.

Hierzu ist beispielsweise bekannt, dass bei weit auseinander liegenden Genen es statistisch häufiger zu Crossover Ereignissen (siehe nachfolgend) kommt als zwischen dicht benachbarten. Vielleicht finden wir aus dieser Konstellation Begründungen zu anderen phänotypischen Erscheinungen.

### Schlussbemerkung

Durch die Kenntnis der vorliegenden genetischen Konstellation können wir unsere Tiere gezielt verpaaren. Wir können die Rückhaltung von Nachkommen/ Merkmalsträgern wegen genotypischer Kenntnis auf ein geringeres Maß reduzieren. Ich glaube, dass es für viele Züchter eine enorme Erleichterung wird, im Rahmen seiner Zuchtziele um diese bekannten Farbgene. Sicherlich wird der eine oder andere hinsichtlich der Farbbestimmung diese Möglichkeit nutzen, die sich manchmal im Colorpointbereich sehr schwierig gestaltet.

Es gibt noch einige Unklarheiten um das chocolate und cinnamon Gene, aber uns werden die nunmehr möglichen Farbgenetest hier weitere Aufklärung bringen, zusammen mit unseren Beobachtungen.

### **Zusätzliche Erläuterungen (Stichwortartig)**

*Beide Mutationen liegen im Gen TYRP1:* Das Gen befindet sich an zwei Orten. Auf dem Chromosom des Vaters und auf dem Chromosom der Mutter.

Autor Georg Janocha (ge.janocha@arcor.de)

Literatur:

Auszüge aus: Information Farbveredelung Katze, Fa. Biofocus