

MENDELOVA UNIVERZITA V BRNĚ
AGRONOMICKÁ FAKULTA

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

BRNO 2016

MONIKA CHMELAŘOVÁ

Mendelova univerzita v Brně
Agronomická fakulta

Ústav Ústav morfologie, fyziologie a genetiky zvířat



Agronomická
fakulta

Mendelova
univerzita
v Brně



Genetika pigmentace u psů

Bakalářská práce

Vedoucí práce:

prof. RNDr. Aleš Knoll, Ph.D

Vypracovala:

Monika Chmelařová

Brno 2016

Čestné prohlášení

Prohlašuji, že jsem práci: Genetika pigmentace u psů
Vypracoval/a samostatně a veškeré použité prameny a informace uvádím v seznamu použité literatury. Souhlasím, aby moje práce byla zveřejněna v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb., o vysokých školách ve znění pozdějších předpisů a v souladu s platnou *Směrnicí o zveřejňování vysokoškolských závěrečných prací*.

Jsem si vědom/a, že se na moji práci vztahuje zákon č. 121/2000 Sb., autorský zákon, a že Mendelova univerzita v Brně má právo na uzavření licenční smlouvy a užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona.

Dále se zavazuji, že před sepsáním licenční smlouvy o využití díla jinou osobou (subjektem) si vyžádám písemné stanovisko univerzity, že předmětná licenční smlouva není v rozporu s oprávněnými zájmy univerzity, a zavazuji se uhradit případný příspěvek na úhradu nákladů spojených se vznikem díla, a to až do jejich skutečné výše.

V Brně dne:.....

.....
podpis

PODĚKOVÁNÍ

V první řadě bych chtěla poděkovat své sestře Bc. Heleně Chmelařové a Bc. Lesaně Balkové za pomoc při shánění literatury a celé své rodině za projevenou trpělivost a podporu.

ABSTRAKT

V rámci domestikace psa bylo vyšlechtěno velké množství plemen lišících se od sebe velikostí, stavbou těla a barvou srsti. Zbarvení psů hraje klíčovou roli při výběru štěněte. Většina plemen má ve svém standardu uvedeno povolené zbarvení, zbarvení které je preferováno a zbarvení zakázané. Některé typy zbarvení s sebou nesou rizika výskytu různých forem vrozených vad. Geny, které se podílí na barvě srsti psů můžeme rozdělit na distribuční geny ovlivňující rozmístění a ředění pigmentu na těle psa a na geny kódující syntézu určitého druhu pigmentu. Tyto geny se vzájemně ovlivňují a účinek alel epistatického genu může potlačovat fenotypový projev alel genu hypostatického. Jsou známy dva hlavní pigmenty, tmavý eumelanin a světlý pheomelanin, které vlivem alel těchto genů dávají vzniknout všem barevným variancím a kresbám srsti u psů.

Klíčová slova: chov psů, barva srsti, kresba srsti,

ABSTRACT

Within the domestication of the dog was bred a large number of breeds, which vary in size, physique and fur color. Coloring of dogs plays a key role in choosing of puppy. Most of breeds have in their standard specified permitted coloring, a coloring which is preferred and forbidden coloring. Some types of coloring carry the risk of various forms of congenital defects. Genes that are involved in the fur color of dogs can be divided into distribution genes influencing the distribution and dilution of the pigment on the body of the dog and to genes encoding the synthesis of a certain kind of pigment. These genes interact and effect of alleles of epistatic gene can suppress the phenotype expression of the hypostatic gene alleles. They are known two main pigments dark eumelanin and light pheomelanin, which are influenced by alleles of these two genes, and it leads to origin of all color variance and drawings coat in dogs.

Key words: dog breeding, coat color, coat drawing,

Obsah

| | |
|--|-----------|
| PODĚKOVÁNÍ..... | 3 |
| ABSTRAKT..... | 4 |
| 1 ÚVOD..... | 7 |
| 2 CÍL PRÁCE..... | 9 |
| 3 LITERÁRNÍ PŘEHLED..... | 10 |
| 3.1 Dědičnost zbarvení psů a typy dědičnosti..... | 10 |
| 3.2 Pigmentace a její genetické základy..... | 12 |
| 3.3 Základní lokusy ovlivňující zbarvení psů..... | 14 |
| 3.3.1 Lokus A - agouti..... | 14 |
| 3.3.1.1 Alela <i>A_y</i> | 14 |
| 3.3.1.2 Alela <i>a_w</i> | 15 |
| 3.3.1.3 Alela <i>a_t</i> | 15 |
| 3.3.1.4 Alela <i>a</i> | 15 |
| 3.3.2 Lokus E..... | 16 |
| 3.3.2.1 Alela <i>E_M</i> | 16 |
| 3.3.2.2 Alela <i>E</i> | 17 |
| 3.3.2.3 Alela <i>e</i> | 17 |
| 3.3.3 K lokus..... | 18 |
| 3.3.3.1 Alela <i>K_B</i> | 18 |
| 3.3.3.2 Alela <i>K_{br}</i> | 18 |
| 3.3.3.3 Alela <i>k_y</i> | 19 |
| 3.3.4 Lokus B..... | 20 |
| 3.3.4.1 Alela <i>B</i> | 20 |
| 3.3.4.2 Alely <i>b_s</i> , <i>b_d</i> , <i>b_c</i> | 20 |
| 3.3.5 Lokus D..... | 21 |
| 3.3.5.1 Alela <i>D</i> | 21 |
| 3.3.5.2 Alela <i>d</i> | 21 |
| 3.3.6 Lokus G..... | 23 |
| 3.3.6.1 Alela <i>G</i> | 23 |
| 3.3.6.2 Alela <i>g</i> | 23 |
| 3.3.7 Lokus I..... | 24 |
| 3.3.7.1 Alela <i>I</i> | 24 |
| 3.3.7.2 Alela <i>i</i> | 24 |
| 3.3.8 Lokus C..... | 25 |
| 3.3.8.1 Alela <i>C</i> | 25 |
| 3.3.8.2 Alela <i>c_{ch}</i> | 25 |
| 3.3.8.3 Alela <i>c_d</i> | 25 |
| 3.3.8.4 Alela <i>c_b</i> | 26 |
| 3.3.8.5 Alela <i>c</i> | 26 |
| 3.3.9 Lokus M..... | 26 |
| 3.3.9.1 Alela <i>M</i> | 27 |
| 3.3.9.2 Alela <i>M_T</i> | 28 |
| 3.3.9.3 Alela <i>Mc</i> | 28 |
| 3.3.9.4 Alela <i>m</i> | 28 |
| 3.3.10 Lokus H..... | 29 |
| 3.3.10.1 Alela <i>H</i> | 29 |
| 3.3.10.2 Alela <i>h</i> | 29 |
| 3.3.11 Lokus S..... | 29 |

| | |
|--|-----------|
| 3.3.11.1 Alela <i>S</i> | 30 |
| 3.3.11.2 Alela <i>s_i</i> | 30 |
| 3.3.11.3 Alela <i>s_p</i> | 30 |
| 3.3.11.4 Alela <i>s_w</i> | 30 |
| 3.3.12 Lokus <i>T</i> | 31 |
| 3.3.12.1 Alela <i>T</i> | 31 |
| 3.3.12.2 Alela <i>t</i> | 31 |
| 3.3.13 Lokus <i>R</i> | 32 |
| 3.3.13.1 Alela <i>R</i> | 32 |
| 3.3.13.2 Alela <i>r</i> | 32 |
| 3.3.14 Lokus <i>Pp</i> | 32 |
| 3.3.15 Lokus <i>CN</i> | 33 |
| 3.3.15.1 Alela <i>CN</i> | 33 |
| 3.3.15.2 Alela <i>cn</i> | 33 |
| 3.3.16 Polygeny <i>rufus</i> a <i>umbrous</i> | 34 |
| 3.3.17 Geny ovlivňující pigmentaci oční duhovky..... | 37 |
| 3.4 Navrhované metody molekulární genetiky..... | 38 |
| 3.4.1 PCR - polymerázová řetězová reakce..... | 38 |
| 3.4.2 FRLP - Polymorfismus délky restrikčních fragmentů..... | 38 |
| 3.4.3 Sangerova metoda sekvencování..... | 38 |
| 4 ZÁVĚR..... | 40 |
| 5 POUŽITÁ LITERATURA..... | 41 |
| 6 SEZNAM OBRÁZKŮ..... | 44 |

1 ÚVOD

Genetika je poměrně mladá věda. Zabývá se studiem dědičnosti, proměnlivosti organismů a jejich příčinami. U jejího zrodu stál výzkum moravského mnicha Gregora Mendela žijícího v devatenáctém století. Gregor Mendel svými pokusy s hrachem setým definoval základní pravidla genetiky, dnes známé jako Mendelovy zákony dědičnosti. Dalším velkým milníkem genetiky byl v roce 1953 Watsonův a Crickův objev struktury DNA. Od těch dob dochází k neustálému výzkumu, rozvoji a prohlubování poznatků. V roce 2005 byl popsán kompletní genom psa. V nedávné době byly identifikovány některé lokusy odpovídající za zbarvení srsti a distribuci pigmentů. I přes všechny tyto objevy je ještě spousta genů, jejichž existence se předpokládá na základě pozorování, ale nebyly zatím lokalizovány a jejich interakce popsány. Což dává prostor pro další bádání.

Už odedávna se lidé zabývali selekcí a chovem psů, zaměřených na rozličné užitkové či exteriérové vlastnosti, aniž by znali jejich genetické zákonitosti. Díky tomu máme velké množství nejrůznějších plemen lišících se od sebe velikostí, stavbou těla, délkou srsti a také různým zbarvením srsti. Postupně došlo ke vzniku pestré škály zbarvení, jež se ve volné přírodě nevyskytuje. Pestře zbarvení jedinci jsou příliš výrazní, což by jim znesnadnilo lov a svou nápadností by se stali snadnou kořistí pro jiné predátory.

Neexistuje žádné jiné zvíře s tak ohromným počtem plemen, které by se od sebe tak extrémně lišily. Uplatnění velkého množství recesivních alel a vznik mutací pro tolik různých fenotypových projevů, mohlo být dosaženo pouze příbuzenskou plemenitbou. Příbuzenská plemenitba však s sebou nese rizika výskytu dědičných onemocnění a defektů. I některé druhy zbarvení jsou spojené s vrozenými vadami, proto je cílem všech chovatelů zabránit vzniku postižených jedinců výběrem vhodného rodičovského páru. Většina plemen má ve svém standardu přesně definované povolené zbarvení, preferované zbarvení a zbarvení vylučující z dalšího chovu. U některých plemen je určité zbarvení zakázáno kvůli své nápadnosti (bílá barva u loveckých a služebních plemen), nebo výskytu vrozených defektů vázaných na dané zbarvení (zbarvení genotypu M/M), někdy se jedná pouze o vkus chovatelů a toto omezení nemá žádné logické vysvětlení.

Přesto, že se všude uvádí, že psi mají společného předka s vlky, původní divoké

zbarvení se u psů vyskytuje poměrně vzácně a je typické jen u několika mála plemen, jedná se o málo prošlechtěná, tzv. primitivní plemena. Zbarvení psa nemá žádný vliv na jeho povahové vlastnosti, nebo výkon, přesto však hraje klíčovou roli při výběru štěněte. Proto mnozí chovatelé upřednostňují křížení psů s atraktivním typem zbarvení, které se často nevykytuje, což bez znalosti genomu daných jedinců a možných rizik, může mít neblahé následky na zdraví budoucích štěňat.

V dnešní době mnohá plemena ztratila své původní praktické využití. Chovatelé už nemají potřebu upevňovat v chovu výkon a pracovní schopnosti a zaměřuje se více na exteriérové znaky hodnocené na výstavách. Z toho důvodu v posledních několika desetiletích dochází u většiny plemen k rozšiřování seznamu povolených variant zbarvení.

2 CÍL PRÁCE

Cílem této práce je shrnout dostupné poznatky o genetice pigmentace psů. Zpracovat dostupnou literaturu týkající se genetiky zbarvení psů a jeho zbarvení dědičnosti. Charakterizovat jednotlivé geny ve vztahu ke zbarvení a navrhnout možnosti využití jejich testování pomocí metod molekulární genetiky.

3 LITERÁRNÍ PŘEHLED

3.1 Dědičnost zbarvení psů a typy dědičnosti

Přenos dědičných znaků probíhá prostřednictvím genů, které svým potomkům předávají rodiče. Při pohlavním rozmnožování získává jedinec vždy jednu alelu daného genu od otce a druhou od matky, tudíž nese 50% genetické informace od otce a 50% od matky. Místo na chromozomu, kde se gen nachází se nazývá lokus. Geny ležící na stejném lokusu homologických chromozomů jsou vůči sobě alelické a ovlivňují shodně, nebo rozdílně určitou funkci. Alely jsou tedy různé formy téhož genu (Kníže, Šíler *et al.*, 1978). Vzájemné vztahy mezi lokusy a jejich alelami nazýváme interakce. Když je alela nadřazená svým projevem nad jinou alelou, tak je dominantní. V případě podřízené, skryté alely, která se neprojeví v přítomnosti dominantní alely mluvíme o alele recesivní a v případě, že se fenotypově projevuje vliv obou alel, hovoříme o kodominanci. Podobný vztah může nastat i v rámci interakce různých genů, pak je označujeme jako o epistatické (nadřazené) a hypostatické (podřízené). Hypostatický gen se může projevit až přestane-li působit gen epistatický (Dostál, 2007). Souhrn všech genů daného jedince označujeme jako genotyp a jejich vnější projev jako fenotyp. Ne všechny geny obsažené v genotypu jedince se fenotypově projeví. Mohou být skryté a jejich přítomnost se může projevit až v dalších generacích.

Zbarvení psů kóduje více jak 10 autonomních lokusů, z nichž více jak polovina je vícealelová a tvoří alelické série se vzájemnou dominancí a recesivitou. Konečné zbarvení psů je dáno vzájemnými interakcemi těchto genů.

Geny kódující zbarvení srsti můžeme obecně rozdělit na geny ovlivňující vznik určitého pigmentu a geny ovlivňující jeho ředění, případně rozložení po těle tzv. distribuční geny (Dianovský *et al.*, 2011).

Genetika zbarvení srsti spadá do kvalitativních znaků, tudíž na ni lze uplatňovat klasickou Mendelistickou analýzu a pozorované štěpné poměry plně souhlasí s Mendelovými zákony (Kníže, Šíler *et al.*, 1978).

Mendelovy zákony dědičnosti

1. Zákon o uniformitě F1 generace.

Při vzájemném křížení 2 homozygotů vznikají potomci genotypově i fenotypově jednotní. Pokud jde o 2 různé homozygoty jsou potomci vždy heterozygotními hybridy. Převědeme-li tento zákon na příklad dědičnosti zbarvení srsti tak budeme-li křížit dva homozygoty černého B/B a zlatého b/b pak potomstvo v první generaci bude zbarveno černě a všichni budou heterozygoti B/b (Dostál, 1995).

$$P: BB \times bb$$

$$F1: Bb$$

2. Zákon o štěpných poměrech v F2 generaci.

Při křížení 2 heterozygotů může být potomkovi předána každá ze dvou alel (dominantní i recesivní) se stejnou pravděpodobností. Dochází tedy ke genotypové a tím pádem i fenotypové segregaci. Při tomto křížení je 25% pravděpodobnost vzniku homozygotně recesivních jedinců, 50% pravděpodobnost vzniku heterozygotů a 25% pravděpodobnost vzniku dominantních homozygotů. Štěpný poměr Fenotypového projevu při úplné dominanci je 3:1, a štěpný poměr při neúplné dominanci je 1:2:1

$$F1: Bb \times Bb$$

$$F2: BB, 2x Bb, bb$$

3. zákon volné kombinovatelnosti vloh

Při zkoumání 2 alel současně dochází k téže pravidelné segregaci. Máme-li 2 jedince s genotypem $BbDd$ může každý tvořit 4 různé gamety (BD, Bd, bD, bd). Při vzájemném křížení tedy z těchto 2 gamet vzniká 16 různých kombinací. Některé kombinace se ovšem opakují, takže nakonec vzniká pouze 9 různých genotypů (poměr 1:2:1:2:4:2:1:2:1). Se čtyřmi možnými fenotypovými projevy (dominantní v obou znacích, v 1. dominantní a v 2. recesivní, v 1. recesivní a v 2. dominantní, v obou recesivní). Fenotypový štěpný poměr je 9:3:3:1. Tento zákon platí pouze v případě, že sledované geny se nachází na různých chromozomech (Jelínek, Ziháček, 2005).

3.2 Pigmentace a její genetické základy

Zbarvení psů je způsobeno dvěma základními pigmenty světlým pheomelaninem a tmavým eumelaninem. Pigment Pheomelanin má sférický tvar a nachází se pouze v srsti. Vlivem různých ředících genů se může barva pheomelaninu pohybovat od červené po zlatou až světle krémovou. Granule eumelaninu mají tyčinkovitou strukturu a tvoří se jak v srsti, tak také v kůži, na čenichu a zbarvuje oční duhovku. Jeho barva je tmavá, ale vlivem ředících genů může přecházet na modrou, stříbrnou, nebo smetanovou (Dianovský *et al.*, 2011).

Vnější fenotypové zbarvení chlupů vzniká jako výsledek interakce různých genů ovlivňujících seskupení, tvar, rozvrstvení a hustotu pigmentu v jednotlivých chlupech. Vlivy podílející se na výsledném zbarvení jsou: Druh pigmentu (černý, hnědý), tvar granulí pigmentu, Počet pigmentových granulí ve vnější vrstvě chlupu (v tzv. Medule) a počet granulí ve vnitřní části chlupu (v tzv. kortexu).

Melanin se tvoří v průběhu celého života psa, proto se může intenzita pigmentace měnit. U spousty plemen se štěňata narodí už zbarvená tak, jak budou zbarvená po celý svůj život, ale také jsou známa plemena u kterých se štěňata rodí světlá a postupně se vybarvují, jako je tomu např. u Bělouše českého fouska, nebo plemena u kterých se rodí tmavá štěňata a postupně světlají např. kerry blue terier (Dostál, 2007).

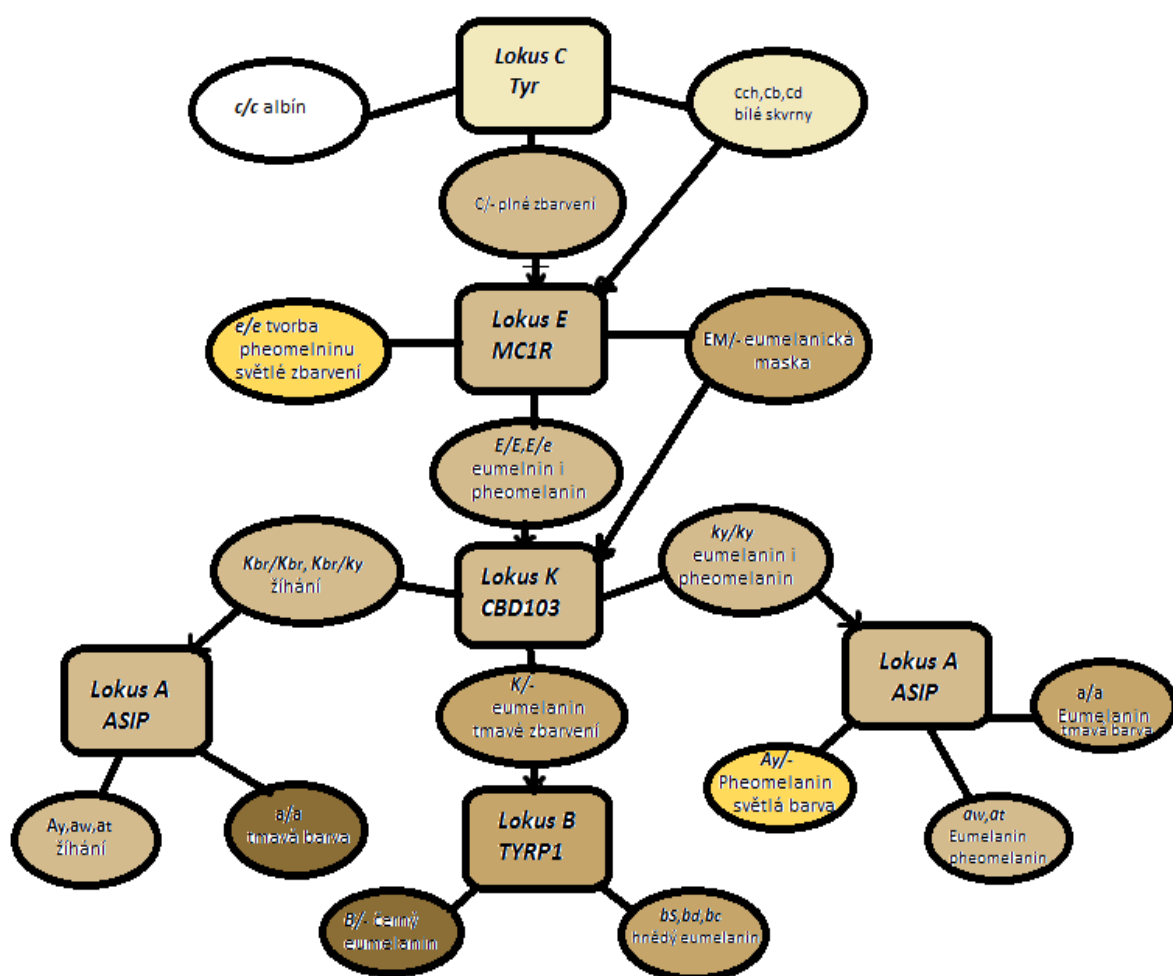
Geny kódující zbarvení se vzájemně ovlivňují a je u nich platná jistá hierarchie projevu. Pigmenty melaninu se tvoří v cytoplasmě melanocytů. Důležitým prekurzorem je tyrozin, jenž se enzymatickou oxidací mění na 3,4-dioxyfenylalanin (DOPA), který je bezbarvý. Enzymatickou oxidaci tyrozinu kóduje alela *c*. Z tohoto důvodu jsou homozygoti *c/c* albíni. Podmínkou pigmentace srsti je tedy přítomnost enzymů tirozinás kontrolovaných lokusem *C* (Kníže, Šiler *et al.*, 1978).

U většiny savců je syntéza pigmentů regulována dvěma geny *MC1R* (lokus *E*) a *ASIP* (lokus *A*). V roce 2007 bylo však vědeckou skupinou Kerns *et al.* prokázáno, že na regulaci syntézy eumelaninu a pheomelaninu u psů se podílí ještě třetí gen *CBD103* ležící na samostatném lokusu (lokus *K*).

Gen *MC1R* je epistatický vůči ostatním genům ovlivňujících zbarvení srsti a svým projevem dokáže blokovat projev jiného lokusu. Alela *E* podmiňuje produkci

černého eumelaninu, zatímco alela e kontroluje syntézu hnědého pheomelaninu. U homozygotních jedinců e/e je blokována produkce pheomelaninu a výsledné zbarvení jedinců je způsobeno pouze pigmentem eumelaninem, bez ohledu na genotyp ostatních lokusů. V případě jedinců s genotypem E/e a E/E klíčovou roli při tvorbě pigmentu hrají lokusy K a A .

Dominantní alela K_B potlačuje projev alel lokusu A , tvoří se pouze eumelanin a jedinci s touto alelou v genotypu jsou pak tmavě zbarvení. Alela K_y umožňuje plný projev genů lokusu A , a u Alely K_{br} bude výsledné zbarvení ovlivněno zbarvením, které kódují alely lokusu A společně s žlhaním, které kóduje alela K_{br} (Genomia, 2016).



Obr. Č1: Schéma působení genů ovlivňujících produkci pigmentu v srsti

Zdroj: Vlastní obrázek

3.3 Základní lokusy ovlivňující zbarvení psů

3.3.1 Lokus A - agouti

Název Agouti je odvozený od jména malého hlodavce, nacházejícího se v Jižní Americe, který má podobné zbarvení jaké známe u vlkošedých psů. Tento gen byl u něj podrobně prozkoumán a poté byly zjištěné poznatky použity při zkoumání dědičnosti zbarvení u psů, kde se ukázalo, že mají podobnou funkci (Dostál, 2007). V roce 2004 byl objeven *ASIP* gen (*Agouti signal peptide*) a jeho lokus byl zmapován na 24. chromozomu (Kerns *et al.*, 2004). *ASIP* odpovídá za časovou a prostorovou distribuci eumelaninu a phaeomelaninu. Jsou známé zatím čtyři alely tohoto genu, které jsou vzájemně dominantní: $A_y > a_w > a_t > a$ (Schmutze *et al.*, 2007).

Některé starší publikace uvádějí výskyt páté alely a_{sa} , jenž má za následek tvorbu tzv. sedla, které je typické pro plemena bígl, velšterier, erdelterier, avšak v roce 2011 Daynou L. Ddreger a Sheilou M. Schmutz bylo prokázáno, že za toto zbarvení odpovídá alela a_t . K fenotypovému projevu alel lokusu *A* je nezbytné, aby genotyp daného jedince obsahoval v lokusu *K* alely K_{br} , k_y a na lokusu *E* alely *E*, E_M (Dianovský *et al.*, 2011).

3.3.1.1 Alela A_y

Jedná se o nejdominantnější alelu na lokusu Agouti. Je nejčastěji se vyskytující alelou u domácích psů. Předpokládá se že vznikla mutací nezávisle od alely kódující divoké zbarvení a_w a to změnou dvou aminokyselin A82S a R83H ($c.246G > T$ a $c.250G > A$). Tato mutace nebyla prokázána ani u vlka ani u kojota (Berryere *et al.*, 2005).

Alela kontroluje omezení tvorby eumelaninu (tmavého pigmentu) a výsledkem je, že psi s touto alelou mají zbarvení zlaté (plavé), nebo červenohnědé. U některých plemen se můžeme setkat se zbarvením tzv. sobolím jedná se o červené zbarvení s příměsí chlupů s černě zbarvenými konečky, které se vyskytují zejména na hlavě, hrudi, hřbetě a ocase. Intenzitu výskytu takto zbarvených chlupů ovlivňují polygeny “umbrous“, které nejsou vázány na alelu A_y (Dostál, 2007).

3.3.1.2 Alela a_w

Alela a_w kóduje vlkošedé (divoké) zbarvení srsti. Na spodní straně těla produkuje světlý (Žlutý) phaeomelanin. Na hřbetě se vytváří eumelanin který je aktivní pouze v určitém časovém období v průběhu růstu chlupu a vytváří na chlupu charakteristické žluto-černé pruhy. Střídání jejich činnosti má za následek rozmanitost vzorů srsti (Kaelin, Barsh, 2001). Jedná se o původní divoké zbarvení vlků a kojotů (Schmutz *et al.*, 2007). Toto zbarvení se také vyskytuje u psů, kteří jsou geneticky nejbližší vlkům jako je např. československý vlčák nebo saarloosův vlčák, tuto alelu můžeme najít také u sibiřského huskyho, hrubosrstého jezevčíka, nebo vlkošedého německého ovčáka.

3.3.1.3 Alela a_t

Dlouhou dobu nebyl znám žádný rozdíl v kódující sekvenci exonu 4 *ASIP* mezi alelami a_w a a_t (Berryere *et al.* 2005). Až roce 2011 byla v intronu 1 *ASIP* genu identifikována inserce *SINE* (short interspersed nuclear element) díky tomu je možné spolehlivě rozlišit alelu a_t od alely a_w . Inserce *SINE* je přítomna pouze u alely a_t a recesivní alely a , úplně chybí u alel a_w a A_y . (Dreger *et al.*, 2011)

Alela a_t kóduje zbarvení black and tan česky černá s pálením. Nejčastěji se jedná o černě zbarvené psy s červenými, nebo světle hnědými odznaky. Světlé odznaky se nachází nad očima, ze spodní strany tlamy a krku, na hrudi, na spodní polovině končetin, zejména na jejich vnitřní straně a kolem řitního otvoru. Jsou známi jedinci, kterým některé tyto znaky částečně nebo úplně chybí. Tyto odlišnosti ovlivňuje celá řada polygenů, které zatím nebyly detailněji prozkoumány. Dalším zbarvením podmíněným alelou a_t je tvorba tzv. sedla u kterého se zřejmě uplatňuje i jiný modifikující gen (Dreger *et al.*, 2011).

Pálení se může vyskytovat i u psů s jiným základním zbarvením než je černé. Intenzita a kvalita pálení pak odpovídá intenzitě pláštěvého zbarvení (Dostál, 2007). Toto zbarvení je typické např. pro plemena rotvajler, dobrman, chodský pes.

3.3.1.4 Alela *a*

Alela *a* je pokládána za nejvíce recesivní, projevila se změnami na R96C (polymorfismus c.288C>T). Kóduje recesivní celoplášťové černé zbarvení u psů. K této mutaci dochází zejména u pasteveckých plemen, ale nemusí tomu tak být vždy (Kerns et al. 2004; Berryere et al., 2005). Je také pokládána za jedinou příčinu výskytu černých jedinců zpravidla s modrýma očima u plemene německý ovčák (Dianovský et al., 2011).

Tato alela byla nalezena také u plemen šiperka, groenendael, puli a překvapivě i u amerického eskymáckého psa a samojeda. Výskyt alely *a* u saňových plemen psů byl matoucí, ale chovatelé v historii plemene uvádějí, že tyto plemena byla původně využívána k nahánění sobů a až časem se začaly využívat jako saňoví psi (Schmutz, Berryere, 2007).

3.3.2 Lokus *E*

Název se odvozuje od anglického extension, což v překladu znamená rozšíření. Jedná se o první molekulogenetickými metodami studovaný gen u psů. Nachází se na 5. chromozomu (Schmutz et al., 2001). Gen kontroluje distribuci eumelaninu v srsti psa.

Aktivace *MC1R* způsobuje výhradní tvorbu eumelaninu, zatímco inhibice *MC1R* způsobí, že se bude produkovat pouze pheomelanin. (Candille et al. 2007) Známe 3 alely tohoto genu: *E*, *e*, *EM*, které jsou ve vzájemné dominanci: $EM > E > e$ (Kaelin, Barsh, 2001).

3.3.2.1 Alela *EM*

Alela *EM* kóduje vznik tzv. eumelanistické masky, jedná se o nejdominantnější alelu lokus *E*. Je způsobena jedno nukleotidovou substitucí ($799A > G$), což vede k záměně methioninu za valin u aminokyseliny M264 (Schmutz et al., 2003). Mutace ovlivňuje signalizaci *MC1R* jen na regionální úrovni v konkrétní oblasti těla (Kaelin, Barsh, 2001). Vznik eumelanistické masky spočívá ve vzájemné interakci mezi genem *MC1R* s melanocyty stimulujícím hormonem *ASIP*. Z tohoto důvodu se eumelanistická maska vyskytuje pouze u jedinců s funkčním Agouti genem, který není blokován činností lokusu *K*.

Jedinci u kterých se vyskytuje eumelanistická maska, nejsou nikdy homozygotní

pro předčasný stop kodon (R306ter) (Schmutz *et al.*, 2003). Na výslednou barvu, nebo intenzitu barvy eumelanistické masky mohou mít vliv i další geny ovlivňující intenzitu zbarvení např. Lokus *D* a *I*.

Eumelanistická maska je častá u mnoha plemen psů. Jedná se o tmavé zbarvení srsti které se vyskytuje na tlamě, nose, čele a uších psa na červeném, žlutém nebo smetanovém základě. Tato maska je viditelná pouze u psů s hnědým, sobolím, plavým, nebo vlkošedým zbarvením srsti. Psi, kteří mají černé, hnědé, nebo modré zbarvení a jsou nositeli tohoto genu mají masku, ale ta se svým zbarvením neliší od barvy zbytku těla. Mezi plemena s častým výskytem tohoto zbarvení patří např. boxer, bullmastif, a mops.

3.3.2.2 Alela *E*

Dominantní alela *E* tzv. wild type alela *E* (alela bez přítomnosti mutace). Kóduje tvorbu Melanokortinu 1 receptoru (*MC1R*), který podmiňuje citlivost melanocytů na přítomnost melanokortinů. Melanokortiny přeměňují žlutý phaeomelanin na tmavý eumelanin (Dianovský *et al.*, 2011).

V minulosti se předpokládalo, že alela *E* kóduje dominantní černé zbarvení srsti, ale pozdější výzkumy ukázaly, že tato alela nemá žádný vliv na fenotypovém projevu jedince, ale její přítomnost umožňuje projevy genů *Agouti* a *K*.

3.3.2.3 Alela *e*

Recesivní alela *e* způsobuje ztrátu funkce *MC1R*. Jedná se o bodovou mutaci *MC1R* (R306ter), která zkrátí konečný 11 aminokyselinový receptor (Kaelin, Barsh, 2001). Tím je omezena tvorba tmavé pigmentace srsti. Recesivní homozygoti *ee* pak mají jednotné zbarvení žluté, nebo červené. Sytost barvy se může vlivem dalších modifikátorů různit (od tmavě červené po téměř bílou). Pigmentace kůže, nosu, pysků a sliznic, ovlivněna není, díky tomu se dají odlišit jedinci s genotypem *ee* od jedinců s genotypem *A_yA_y*, kde jsou tyto části těla zbarveny žlutě či masově (Dostál, 2007).

Alela *e* potlačuje fenotypové projevy jiných genů a tím znesnadňuje chovatelům možnost určit předpokládanou barvu štěňat ve vrhu. Recesivní alela *e* je poměrně častá

a vyskytuje se u mnoha moderních plemen psů. Nalezneme ji např. u irských setrů, labradorů, nebo pudlů.

3.3.3 *K* lokus

Dříve se mělo za to, že dominantní černé zbarvení srsti u psů je způsobeno neobvyklou alelou z lokusu *A*. Little (1957) označil tuto alelu jako *AS*. Předpokládalo se, že tato alela brání tvorbě feomelaninu v srsti. Výskyt dominantní alely kódující černé zbarvení byl matoucí, protože u jiných savců žluté zbarvení je pokládáno za dominantní nad černým zbarvením srsti. Až v letech 2003 a 2005 při studiích DNA bylo prokázáno, že tato alela se nachází na úplně jiném chromozomu (16. chromozomu) než se nachází lokus *A*, tím pádem nemůže patřit mezi alely lokusu *A*. Byla zjištěna její vzájemná interakce s geny *Agouti* a *MC1R*. Lokus byl označen jako lokus *K* (z angl. „dominant black“), nebo také Beta-defensin 103 (*CBD103*) (Kerns, *et al.*, 2007).

Jedná se o eumelaninový distribuční lokus, který kóduje bta-defensin. Aktivní alely lokusu *K* potlačují projev alel lokusu *A*. Bylo zjištěno, že *K* lokus má tři alely s jednoduchou dominancí černá (K_B) > žíhaná (K_{br}) > žlutá (k_y)

3.3.3.1 Alela K_B

Tato dominantní alela kóduje celistvou pigmentaci těla eumelanovými pigmenty. Pro to, aby se mohla vyskytnout jednobarevná eumelaninová barva srsti je u většiny plemen nezbytné, aby jejich genom obsahoval alespoň jednu alelu *E* nebo E_M na lokusu *E* a alespoň jednu dominantní alelu na lokusu *K* (Schmutz, Berryere, 2007).

Zbarvení takovýchto jedinců může být ovlivněno jakoukoliv mutací eumelaninu. Psi mohou mít zbarvení modré, černé, čokoládové, merle, lila. Nikdy však nebudou plaví, nemohou mít pálení a ani mít melanistickou masku. Bílé odznaky tento gen nijak neovlivňuje.

3.3.3.2 Alela K_{br}

Název Alely K_{br} je odvozen z anglického slova brindle česky žíhání. Tato alela byla původně řazena do alel lokusu *E*, ale pozdější výzkum ukázal, že se jedná o alelu lokusu *K*. K tomu aby se alela mohla fenotypově projevit je nutné, aby genotyp jedince

obsahoval funkční alelu z lokusu *E*.

Alela kóduje zbarvení srsti nazývané žíhaní, jedná se o střídání žlutých a černých pruhů (střídání feomelaninu a eumelaninu). Rozsah žlutých a černých pruhů se u jednotlivých jedinců různí, jsou známi jedinci s nepatrným zastoupením černé, nebo aké jedinci, kteří mají tak rozsáhlé černé žíhaní, že se zdají být celí černí. Co ovlivňuje poměrové zastoupení žluté a černé barvy v žíhaní zatím není zcela objasněno (Kaelin, Barsh, 2001). Aby se projevilo žíhané zbarvení ve fenotypu je nutné, aby byl jedinec buď homozygot K_{br}/K_{br} , nebo heterozygot K_{br}/k_y .

Tato alela se vztahuje pouze na distribuci eumelaninu a pheomelaninu, nijak neovlivňuje účinky modifikátorů, které ovlivňují špinění či kvalitu pigmentu. Jedinec tedy může být plavý s žíháním černým, hnědým, modrým, lila atd. Alela K_{br} umožňuje projev alel lokusu *A* s tím rozdílem, že místa, která by měla být zlatě zbarvená feomelaninem, jsou vlivem alel K_{br} žíhaná. (Kerns, et al., 2007) Např. u psů s pálením se žíhaní vyskytne jen v místech pálení. Toto zbarvení je však velmi vzácné.

U mnoha plemen psů je standardní tmavé žíhaní na plavém podkladě, a výskyt tohoto zbarvení je velmi častý. Pokud má pes v genotypu alely pro tvorbu eumelanické masky, tak i ta se projeví společně s žíháním

3.3.3.3 Alela k_y

Alela k_y z angl. yellow, což v překladu znamená žlutá. Tato alela umožňuje projev genů z lokusu *A*. Vzhledem k tomu, že se jedná o recesivní alelu, je nutné, aby daný jedinec byl recesivní homozygot k_y/k_y , pak může dojít k fenotypovému projevu genů na lokusu *A*.

Všichni jedinci mající vlkošedé zbarvení, s plavým zbarvením, nebo s pálením jsou recesivní homozygoti k_y/k_y .

3.3.4 Lokus *B*

Název lokusu *B* se odvozuje od anglického brown tedy hnědý, gen také bývá označován Tyrosinase Related Protein 1 (*TYRP1*). Byl zmapován na chromozomu 11 (Schmutz *et al.*, 2002).

Gen zapříčiňuje hnědé zbarvení srsti, kdy se hnědá barva dědí recesivně a černá dominantně. Jsou známy čtyři alely lokusu *B*: dominantní alela *B*, která kóduje černé zbarvení srsti a potom tři recesivní alely *b_s*, *b_d*, *b_c*.

3.3.4.1 Alela *B*

Alela *B* je dominantní nad alelami *b*. Kóduje černé zbarvení srsti a ovlivňuje také intenzitu žlutého zbarvení u jedinců s genotypem *A_y*, čímž vzniká tmavší zlaté zbarvení, než které můžeme vidět u jedinců s genotypem *b/b*. Dalším rozlišovacím znakem je, že jedinci s alelou *B* mají černě pigmentovaný nos, pysky a sliznice, zatímco jedinci s recesivním genotypem *b/b* mají tyto části těla zbarveny spíše játrově (Dostál, 2007).

3.3.4.2 Alely *b_s*, *b_d*, *b_c*

Alela *b_c* vznikla substitucí v exonu 2 a způsobuje záměnu thyminu za cystein (*S41C*) (*c.121 T>C*), alela *b_d* obsahuje delecii prolinu v exonu 5 (*345delP*) a alela *b_s* obsahuje stop kodon v exonu 5 (*Q331ter*) (*c.991 C>T*). Není však jisté, zda se ještě nevyskytují i jiné recesivní alely *b*, které zatím nebyly prozkoumány, neboť jsou vzácné (Schmutz *et al.*, 2002). Všechny tyto recesivní alely *b* způsobují změnu černého eumelaninu na hnědý a tím vznik hnědého zbarvení srsti.

Vliv jednotlivých druhů alel *b* na konečném odstínu hnědé barvy zatím nebyl prokázán. Jak tomu je například u koček, kde každý druh recesivní alely *b* kóduje jiný odstín výsledné hnědé barvy (Kaelin, Barsh, 2001).

Změna pigmentace nepostihuje pouze srst, ale také kůži a její deriváty. Jedinci s genotypem *b/b* mají spíše hnědý nos než černý, světlejší zbarvení očních víček a polštářků na tlapkách. Také bývá zesvětlena pigmentace očí. Intenzita hnědého zbarvení je velmi variabilní z čehož se usuzuje, že výsledné zbarvení může být ovlivněno vzájemným působením mnoha jiných genů, ale přesný systém fungování těchto genů zatím není objasněn. Zbarvení těchto jedinců bývá také označováno různými názvy, od

klasického označení hnědá (brown), přes játrovou (liver), čokoládovou (chocolate) až k červené (red), i když se u nich nejedná o pravou červenou barvu, protože tu způsobuje pigment pheomelanin.

3.3.5 Lokus *D*

Název lokusu *D* je odvozen od anglického slova dilution, což můžeme přeložit jako zesvětlení, nebo ředění. Lokus *D* se nachází na 25. chromozomu, gen označujeme také *MLPH* (melanophilin gene) (Drögemüller *et al.*, 2007).

Známe dvě alely tohoto genu dominantní *D* a recesivní *d*. Tento gen nekóduje žádnou barvu, ale ovlivňuje rozložení granul pigmentů v chlupu a tím sytost výsledné barvy. Ředění barvy se dědí autozomálně recesivně. To znamená, že fenotyp ředěné barvy se projeví jen v případě genotypu *d/d*.

3.3.5.1 Alela *D*

dominantní alela *D* kóduje rovnoměrné, husté ukládání pigmentu při růstu chlupů. Granule pigmentu jsou ve starší části chlupu hustěji ukládány, než u kořene, proto se nám zdají u pokožky všechny chlupy světlejší, než zbarvení jejich konečků. Výsledné zbarvení psa utváří tmavěji zbarvené konečky chlupů. Jedinci s touto alelou mají plně nezředěné zbarvení. (Dostál, 1995)

3.3.5.2 Alela *d*

Tato alela způsobuje, že pigmentové granule v chlupu se v rámci jeho růstu ukládají řídce, tím dochází k ředění a zesvětlení základní barvy (Dostál, 1995).

Tato mutace ředí jak eumelanin, tak i pheomelanin. Její vliv na pheomelanin není však tak dramatický, než jak je tomu u eumelaninu (Schmutz, Berryere, 2007). Základní černá barva srsti se vlivem této alely mění na modrou, či stříbrnou. Hnědá barva zas na žlutou, krémovou, plavou (někdy označovanou isabela), nebo červenou. Ředění má vliv, jak na plášťové zbarvení, tak i na pálení, nebo žihání.

Alela *d* ovlivňuje eumelanin v jakémkoliv vzoru srsti či jejím zbarvení, zesvětluje také zbarvení kůže, nosu, sliznic, očních víček a polštářků. Recesivní homozygoti *d/d* se se zesvětlenou barvou srsti už rodí a její odstín se věkem nijak

výrazně nemění, na rozdíl od jiných ředících genů.

U některých plemen je mutace genu *MLPH* spojována s výskytem vrozených onemocnění jako je tzv. CDA (color dilution alopecia), neboli syndrom modrých dobrmanů. Toto onemocnění se nejčastěji vyskytuje u modře zbarvených jedinců, ale není to pravidlem. U postižených psů dochází k tvorbě makromelanozomů v chlupech, což má za následek lámání chlupů a zhoršenou kvalitu, nebo ztrátu osrstění.

Nemoc je často doprovázena bakteriálními infekcemi vlasových váčků. Kůže takto postižených zvířat je často suchá, šupinatá a citlivá na sluneční záření. Psi s tímto onemocněním jsou automaticky vyřazováni z dalšího chovu.

Plemena s výskytem CDA: jorkšírský teriér, trpasličí pinč, doga, whippet, italský chrtík, saluki, čau čau, jezevčík, silky teriér, bostonský teriér, novofundlandský pes, bernský salašnický pes, šetlandský ovčák, šiperka, čivava, pudl, irský setr, dobrman.

Dalším onemocněním spojeným s mutací *MLPH* genu je také BHFD neboli black hair follicular dysplasia, česky dysplazie černých chlupů. Projevy této nemoci jsou podobné jako u CDA.

U výskytu obou těchto nemocí byla identifikována sada SNP okolo 2. exonu (Drögemüller *et al.*, 2007).

Mutace v *MLPH* genu je zodpovědná za ředění barvy zvláště u plemen: labrador retriever, labradoodle, německý pinč, dobrman, rhodeský ridgeback, australský ovčák, briard, německá doga, velký münsterlandský ohař, novofundlandský pes (Genomia, 2016).

3.3.6 Lokus *G*

Název lokusu *G* je odvozen od anglického *progressive greying*, což v překladu znamená postupující šedivění. Toto zbarvení je kontrolováno pouze jedním genem, jak již v historii dokázal Whitney. Tato mutace se objevuje jak u psů, tak také u koní. Koně s fenotypem postupujícího šedivění vykazují sklon k rozvoji kožních nádorů, tento efekt však u psů nebyl zaznamenán.

Předpokládá se, že lokus *G* se nachází na 11. psím chromozómu, ale jeho poloha nebyla doposud prokázána (Schmutz, Berryere, 2007). Účinek genu je velmi složitý. Uvádí se, že lokus *G* obsahuje dvě alely, dominantní alelu *G* a recesivní alelu *g*. Není úplně jisté, zda alela *G* je zcela, nebo jen částečně dominantní nad alelou *g* (Dostál, 2007).

3.3.6.1 Alela *G*

Jedinci s alelou *G* se rodí sytě zbarvení a časem u nich dochází k postupnému zesvětlení srsti. Např. z černě zbarveného štěněte se vlivem alely *G* stává modře zbarvený pes. Uvádí se, že u homozygotů *D/D* je průběh šedivění rychlejší, než jak je tomu u heterozygotů *D/d*.

Projev této alely může mít na různých částech těla různou intenzitu, může být jen lokální, nebo se může jednat o postupné zesvětlení srsti jednotně po celém těle. Délka celého procesu šedivění je silně individuální, jak v rámci plemen, tak v rámci jednotlivých jedinců.

Alela *G* je epistatická nad všemi ostatními geny, které kontrolují zbarvení psů, což znamená, že kontroluje postupné zesvětlení jakéhokoliv zbarvení s výjimkou zbarvení bílého. Na rozdíl od jedinců *d/d* u jedinců s genotypem *G/G* a *G/g* nedochází vlivem těchto alel k zesvětlení nosu, očních víček, ani polštářků pacek.

Plemena u kterých se vyskytuje postupující šedivění jsou např. bedlingtonteriér, pudl, staroanglický ovčák, kerry blue teriér (Dostál, 2007).

3.3.6.2 Alela *g*

Tato alela umožňuje nezměněný projev ostatních genů kontrolujících zbarvení srsti. Většina psích plemen jsou homozygoti *g/g*.

3.3.7 Lokus *I*

Alely lokusu *I* ředí pouze feomelanin, ovlivňuje tedy pouze intenzitu žluté pigmentace a vůbec nepůsobí na černé zbarvení (čímž se jeho účinek liší od působení alel lokusu *D*). Někdy bývá označován *INT*, existují pochyby o existenci tohoto genu. Jsou známy dvě alely lokusu *I*. Alela *I* je neúplně dominantní nad alelou *i* (Dianovský *et al.*, 2011). Někteří autoři uvádějí ještě třetí, recesivní alelu tohoto zbarvení *im*, která působí pouze slabé zředění a je tedy recesivní k alele *I* a dominantní k alele *i*. (Dostál, 2007)

3.3.7.1 Alela *I*

U jedinců s genotypem *II* nedochází k ředění barvy, tím pádem mají plné zbarvení srsti. U heterozygotů *Ii* dochází k mírnému ředění phaeomelaninu, ale jejich zbarvení srsti je sytější, než jaké je zbarvení u homozygotů *ii* (Dianovský *et al.*, 2011).

3.3.7.2 Alela *i*

Tato alela způsobuje ředění žlutého zbarvení srsti. Redukuje intenzitu hnědého pigmentu na světlejší plavé, nebo světle hnědé zbarvení. (Dianovský *et al.*, 2011)

3.3.8 Lokus *C*

Název lokusu pochází z angličtiny, kde je označen jako Chinchilla locus, později byl identifikován jako Tyrosinase (*Tyr*). V češtině jej však pojmenovali, jako Albinismus i když se ve většině případů o pravý albinismus nejedná, ten je u psů velice vzácný.

Jedná se o lokus, který je základní pro pigmentaci a jeho alely mají silný účinek. Alely lokusu *C* mají vliv na tvorbu enzymu tyrozinázy, který je důležitý v procesu syntézy melaninu v melanocytech.

Obecně je uváděno pět alel tohoto lokusu: dominantní *C*, *c_{ch}*, *c_d*, *c_b* a *c*. Je uváděno že mezi alelami platí vzájemná dominance a to: $C > c_{ch} > c_d > c_b > c$ (Dostál, 2007).

3.3.8.1 Alela *C*

Tato alela zabezpečuje produkci nezměněného funkčního enzymu Tyrosinázy a umožňuje tak syntézu jak eumelaninu, tak pheomelaninu. Tím umožňuje projev plného zbarvení, které je kódováno ostatními geny.

Někteří autoři uvádějí, že alela *C* není úplně dominantní nad ostatními geny, ale podle Dostalá (2007) je alela *C* plně dominantní a případná modifikace zbarvení jedinců s genotypem *C* může být způsobena polygeny „rufus“ jejichž vlivem dochází k zesvětlení pigmentace srsti.

3.3.8.2 Alela *c_{ch}*

Alela *c_{ch}*, zpomaluje tvorbu pigmentů, zejména pheomelaninu a tím ředí pigmentaci na světlejší zbarvení (Kaelin, Barsh, 2001). Je zajímavé, že u homozygotů *c_{ch}/c_{ch}* dochází k výraznějšímu zesvětlení všech jedinců s pálením, než jak tomu je u jedinců s černým pigmentem.

Jedinci genotypu *A/c_{ch}/c_{ch}* mají zbarvení velmi podobné přírodnímu zbarvení činčil, od kterých dostala alela *c_{ch}* svůj název (Dostál, 2007).

3.3.8.3 Alela *c_d*

Tato alela kóduje bílé zbarvení srsti s černě pigmentovaným nosem a tmavým okem. O její existenci se spekuluje. Někteří autoři se domnívají, že za bílým zbarvením

jedinců u některých plemen stojí genotyp c_{ch}/c_{ch} společně s působením alel e/e , nebo A_y . Tak je tomu například u světlého zlatého retrívra s genotypem c_{ch}/c_{ch} , kdy vlivem polygenů „rufus“ dochází k extrémnímu zesvětlení pigmentu srsti a takový jedinec se nám zdá být téměř bílý. Ale existence alely cd je v mnoha novějších publikacích dokazována výskytem bílých jedinců u plemene německý ovčák, kteří jsou prokazatelní homozygoti A_y/A_y (Dostál, 2007).

3.3.8.4 Alela c_b

Tato alela kóduje zbarvení tzv. modrookých albínů, jedná se o bíle zbarvené jedince s modře pigmentovaným okem. Výskyt alely c_b je velmi vzácný a o její existenci se ví jen málo. Tato alela je dominantní nad alelou c . Nejedná se o úplný albinismus, protože oční pigment se tvoří (Dostál, 2007).

3.3.8.5 Alela c

Alela c způsobuje plný albinismus, jejím vlivem u homozygotů c/c dochází k úplnému zastavení tvorby pigmentů. Takový jedinec má bílou srst, červené oči, růžové sliznice a bílé drápy. U psů je tato mutace velice vzácná a její výskyt byl zaznamenán pouze u plemene pekinéz (Dostál, 2007).

3.3.9 Lokus M

Lokus M kóduje zbarvení nazývané merle, neboli grošování. Jedná se o dvojitou pigmentaci, vyznačující se skvrnami zředěného pigmentu. Tento lokus byl zmapován na 10. chromozomu a gen je označen jako $SILV$, nebo také $PMEL17$. Kromě pigmentace ovlivňuje gen také vznik mnoha vad sluchových orgánů a očí, symptomy jsou podobné jako u lidské vrozené choroby zvané Waardenburgův syndrom (Clark *et al.*, 2006).

Alela M je neúplně dominantní nad alelou m . Někteří autoři uvádějí ještě existenci dalších alel a to alelu M_T a alelu M_c ovlivňující fenotypový projev merle zbarvení.

3.3.9.1 Alela *M*

Homozygoti *M/M* mají plášťové jednotné, téměř bílé zbarvení. Barva jejich sliznic je také světlá až narůžovělá a pigmentace očí je většinou modrá. Oko bývá zmenšené. Tito jedinci často trpí očními a sluchovými vadami. K nim se mohou přidružit ještě anomálie kostry, srdečního a reprodukčního systému. Homozygoti *M/M* jsou automaticky vyřazováni z dalšího chovu (Genomia, 2016).

U heterozygotů *M/m* se projevuje zbarvení merle. Jedná se o náhodně rozptýlené oblasti s ředěnou barvou základního pigmentu kde na zesvětlené ploše zůstávají skvrny původní barvy. Skvrny mohou být umístěny kdekoliv na těle zvířete a mohou mít různou velikost.

Mutace postihuje eumelanin, přičemž nezáleží jakou barvu vlivem dalších modifikátorů eumelanin má. Pheomelanin tímto genem není ovlivněn (Kaelin, Barsh, 2001). Z toho vyplývá že zbarvení merle se může projevit na základní barvě černé, modré, hnědé i lila. Taktéž se může projevit v melanistické masce i v eumelaninových pružích u žíhaných jedinců atd.

Merle zbarvení je dobře patrné při narození štěněte, věkem se může vytrácet a zanikat, nebo může docházet k jeho tmavnutí. Tmavá pigmentace je tímto genem ovlivňována více než světlejší zbarvení (Dostál, 1995). U merle jedinců se často vyskytuje modré zbarvení očí, nebo také různobarevnost rohovky, či každé oko může mít jinou barvu. Modroocí jedinci mají na očním pozadí viditelně málo pigmentu, což může ovlivňovat jejich zrakové schopnosti. K anomáliím sluchu dochází u merle jedinců také z důvodu absence pigmentu v chloupkách ve zvukovodu. Zvukové vlny se nemohou šířit do středního a následně vnitřního ucha jedince. Důsledkem čehož bývá částečná až úplná hluchota (Genomia, 2016).

V rámci FCI je zakázáno vzájemné křížení dvou heterozygotních jedinců *M/m*, aby se zamezilo možnému narození defektních štěňat s genotypem *M/M*.

Merle zbarvení se typicky vyskytuje u plemen ovčáckých psů, ale není to pravidlem. U některých plemen není toto zbarvení uznáno standardem FCI. Mezi plemena s povoleným výskytem merle zbarvení patří např. dlouhosrstá kolie, border kolie, šeltie, beauceron, pit bull, kokršpaněl, australský ovčák, jezevčík a další (Dostál, 2007).

3.3.9.2 Alela *M_T*

Alela *M_T* také nazývaná „tweed“ (někdy také *Tw_T*) kontroluje další fenotypovou variantu grošování, která byla popsána u některých plemen australských ovčáckých psů. Tato varianta merle zbarvení se vyznačuje prodlouženými tmavými skvrnami, které mají různou intenzitu pigmentace. V rámci zbarvení se vyskytují sytě pigmentované skvrny společně se skvrnami se střední intenzitou pigmentace a s bílým zbarvením zbytku těla (Dostál, 2007).

Někteří autoři mají za to, že toto zbarvení kóduje samostatný lokus *Tw*, který obsahuje dvě alely. Dominantní alelu *Tw^T* a recesivní *tw*. Pravdou je, že současné době nejsou žádné informace o molekulární podstatě zbarvení tweed. Podle nich k projevu tohoto zbarvení je nezbytné, aby měl daný jedinec jednu kopii merle mutace. (Kaelin, Barsh, 2001)

3.3.9.3 Alela *M_c*

Psi s cryptic merle zbarvením nesou kratší verzi merle genu v jedné nebo i ve dvou kopiích. Cryptic merle jsou jedinci vykazující jen velmi slabé téměř nerozeznatelné merle zbarvení. V podstatě se může jednat o extrémně tmavé merle jedince, nebo jedince u kterých je merle zbarvení ukryto pod bílými znaky.

Neprojevuje se u nich postižení zraku ani sluchu. Následkem toho jsou pak tyto jedinci mylně považováni za jedince s genotypem *m/m*. Toto zbarvení je velmi rizikové v chovu v případě neznalosti genotypu. Jedinci s tímto genotypem by se taktéž neměli křížit s jedinci se zbarvením merle, protože je tu velké riziko, že by z tohoto spojení mohli vzniknout vadami postižení homozygoti *M/M* (Genomia, 2016).

3.3.9.4 Alela *m*

Tato alela nezpůsobuje žádný projev merle zbarvení a umožňuje fenotypový projev ostatních genů. Homozygoti *m/m* nejsou zatíženi žádnými defekty spojenými s dominantními alelami *M* lokusu.

3.3.10 Lokus *H*

Alela *H*, kóduje zbarvení nazývané merle harlekýn. Jejím vlivem dochází ke změně pigmentu čistě bílých ploch na tzv. špinavě bílé. Jedná se o nepravidelné tmavé skvrny na bílém podkladu. Skvrny mohou mít různou intenzitu odstínů. Toto zbarvení je typické pro plemeno dog harlekýn. H. Schmutz a Berryere (2007) při svém výzkumu vyloučili možnost vlivu genů *MITF* a *EDNRB* na tomto zbarvení. Clark et al. (2011) prokázal, že fenotyp je spojen s variantou kódování v 20S proteazomu 2. podjednotku *PSMB 7*. K fenotypovému projevu zbarvení merle harlekýn musí genotyp jedince obsahovat jednu kopii merle mutace a jednu kopii mutace *H*. Předpokládá se že lokus *H* má dvě alely dominantní *H* a recesivní *h*.

3.3.10.1 Alela *H*

Tato alela kóduje zbarvení harlekýn, ale aby se toto zbarvení mohlo projevit je nutné, aby genotyp daného jedince obsahoval alespoň jednu dominantní alelu pro zbarvení merle.

3.3.10.2 Alela *h*

Tato alela nemá žádný vliv na zbarvení, které kódují ostatní geny ovlivňující zbarvení.

3.3.11 Lokus *S*

Název tohoto lokusu je odvozen z anglického slova „spotting“ česky strakatost. Jako gen pro strakatost psů byl určen gen *MITF*. V intronu 3 tohoto genu byl nalezen jednonukleotidový polymorfismus – SNP, který byl testován u plemen šiperka, novofundlandský pes a kříženců bigla (Rothschild *et al.*, 2006). V roce 2007 byl identifikován region CFA20 jako oblast, která ukrývá gen pro bílé zbarvení u boxerů. (Schmutz *et al.*, 2009)

Tento gen kóduje tzv. pravou strakatost u psů. Jedná se o výskyt různě velkých ploch bez pigmentace, tedy čistě bílých, vedle ploch s pigmentací. Strakatost vykazuje velkou variabilitu, jak v rámci různých plemen, tak i mezi jedinci jednoho plemene. Nejedná se o albinismus, protože tyto jedinci mají pigmentované oči, nos i sliznice.

Toto zbarvení můžeme najít u mnoha plemen psů. U některých plemen se standardně vyskytují jedinci téměř celí bílí u jiných plemen jsou bílé skvrny povoleny jen v určitém rozsahu, nebo na určitých partiích těla (bílá náprsenka, ponožky, lysinka). Jsou i plemena u kterých bílé skvrny nejsou tolerovány vůbec. Předpokládá se, že existují čtyři alely lokusu *S* a to: *S*, *s_p*, *s_i*, *s_w*.

Alela *S* je dominantní nad alelou *s_i*, ale není plně dominantní nad alelami *s_p* a *s_w*. Alela *s_i* je dominantní nad *s_p*, ale ne nad *s_w*, protože heterozygoti *s_w/s_i* mají zhruba 50% povrchu těla bíle zbarveného. Vzájemný vztah mezi alelami *s_p* a *s_w* není zatím podrobně prozkoumán (Dostál, 2007).

3.3.11.1 Alela *S*

Tato alela dovoluje plnou pigmentaci srsti bez bílých skvrn. Tato alela je dominantní nad alelou *s_i*, ale není plně dominantní nad alelami *s_p* a *s_w* (Dostál, 2007).

3.3.11.2 Alela *s_i*

Vlivem této alely je zbarveno bíle méně jak 20 % celkové plochy těla. Tomuto zbarvení se říká také irská strakatost název je odvozen od pozorovaného zbarvení divokých krys v Irsku.

Nejčastěji se u tohoto zbarvení bílé skvrny vyskytují na hrudi, krku, v oblasti tlamy, na končetinách a na konci ocasu. Toto zbarvení je typické pro plemena bernský salašnický pes a borderská kolie. (Dostál, 2007)

3.3.11.3 Alela *s_p*

Vlivem této alely plocha bílých skvrn dosahuje 20 – 80 % celkové plochy těla, tzv. piebald spotting. Jedinci s genotypem pro toto zbarvení mají často pigmentovanou hlavu a barevné skvrny jsou nepravidelně rozloženy po celém těle a u kořene ocasu. Toto zbarvení se vyskytuje např. u plemen foxteriérů a pointrů (Dostál, 2007).

3.3.11.4 Alela *s_w*

Název je odvozen z anglického extreme white což v překladu znamená extrémně bílé zbarvení. Vlivem této alely je více jak 80 % povrchu těla je zbarveno bíle, barevné skvrny se vyskytují nejčastěji v oblasti uší a kořene ocasu, ale mohou se objevit

kdekoliv na těle. Plemena s tímto zbarvením jsou např. bulteriér, barzoj, sealyhampský teriér a další (Dostál, 2007).

3.3.12 Lokus T

Název lokusu je odvozen od anglického slova *ticking*, neboli tečkování u nás se používá také označení bělouš. Toto zbarvení se projevuje výskytem velmi drobných skvrn na bílém podkladu. Jedinci s *T* genotypem se rodí bílí a během několika týdnů dochází k postupné pigmentaci skvrn. Je to typické zbarvení u mnoha plemen psů, zejména u loveckých plemen je dost rozšířené.

Předpokládá se, že na specifickém zbarvení dalmatinů se podílí tento gen společně s alelami lokusu *S* pro zbarvení Irská strakatost a piebald spotting. Výsledný odstín tmavých skvrn pak kódují alely Lokusu B. (Cargill *et al.*, 2005) Známe dvě alely tohoto genu dominantní *T* a recesivní *t*.

3.3.12.1 Alela T

Tato alela je dominantní nad alelou *t* a způsobuje zbarvení *ticking*. Nemá vliv na intenzitu, barvu a ani odstín pigmentace, ale ovlivňuje její rozložení po těle. Toto zbarvení se může objevit kdekoliv na těle, nejčastěji se však nachází kolem tlamy a na předních končetinách. K fenotypovému projevu genotypu *T* je nezbytné, aby daný jedinec neměl ve svém genotypu dominantní alelu *S*. Toto zbarvení se vyskytuje např. u plemen německý dlouhosrstý ohař, anglický setr, slovenský hrubosrstý stavač, pointer, český fousek, český strakatý pes a u mnoha dalších plemen psů (Dostál, 2007).

3.3.12.2 Alela t

Tato recesivní alela kontroluje čistě bílé osrstění.

3.3.13 Lokus R

Tento gen ovlivňuje zbarvení nazývané roan, česky tmavý bělouš. Zbarvení roan je typické směsí pigmentovaných chlupů společně s bílými chlupy. Často se toto zbarvení vyskytuje společně se zbarvením ticking. Podobné zbarvení se vyskytuje i u skotu, kde bylo zjištěno, že se jedná o mutaci v *KITLG* a předpokládalo se, že jde o podobnou mutaci i u psů, ale to se neprokázalo (Schmutz, Berryere, 2007).

Někteří autoři mají za to, že se nejedná o samostatný gen, ale pouze o další variaci genu T. Předpokládá se, že zbarvení roan se dědí autozomálně recesivně. Uvádí se, že tento lokus má dvě alely dominantní alelu *R* a recesivní alelu *r*.

3.3.13.1 Alela R

Tato alela je dominantní nad alelou *r* a kóduje čistě bílé zbarvení.

3.3.13.2 Alela r

Vlivem alely *r* u recesivních homozygotů dochází ke vzniku zbarvení roan. Tato alela se projeví pouze v tom případě, že daný jedinec nemá ve svém genotypu dominantní alelu *S*. Plemena u kterých se toto zbarvení vyskytuje jsou např.: malý gaskoňsko-saintongeisský honič, malý hrubosrstý modrý gaskoňský honič, malý hladkosrstý modrý gaskoňský honič, australský honácký pes a další.

3.3.14 Lokus Pp

Tento gen není doposud podrobně prozkoumán, byl popsán u kolií a má se za to, že zapříčiňuje narození šedě zbarvených štěňat, která do věku 6–8měsíců postupně tmavnou až do plášt'ově černého zbarvení se světlou podsadou. Toto zbarvení nijak neovlivňuje pálení, zbarvení nosu a sliznic.

Předpokládá se že existují dvě alely dominantní *Pp^P*, která kontroluje projev normálního zbarvení a recesivní alela *Pp^p* kontrolující postupné tmavnutí (Dostál, 1995).

3.3.15 Lokus *CN*

Gen způsobující *CN* (cyclic neutropenia) zesvětlení srsti. Tento gen byl popsán u kolíí a některých příbuzných plemen (Dostál, 2007).

Recesivní alela tohoto genu je spojována s vrozeným onemocněním krve tzv. Syndromem šedých kolíí. Toto onemocnění se projevuje abnormalitami kmenových buněk v kostní dřeni vedoucím k cyklickému kolísání počtu krevních buněk v krvi. . Každých 10 až 12 dní dochází k dramatickému snížení počtu neutrofilů, které trvá 3 - 4 dny a poté se jejich hladina opět vrátí na původní hodnotu. Dochází k snížení obranyschopnosti imunitního systému. Postižení jedinci často trpí vážnými rekurentními bakteriálními infekcemi, hlavně respiračního a gastrointestinálního traktu a zřídka se dožívají vyššího věku než tři let (Lund *et al.*, 1967). Jsou známy dvě alely tohoto genu:

3.3.15.1 Alela *CN*

Je dominantní nad alelou *cn* a kontroluje normální intenzitu pigmentace.

3.3.15.2 Alela *cn*

Tato alela ovlivňuje zesvětlení, jak pheomelaninu, tak i eumelaninu a je recesivní k alele *CN* .

Vlivem recesivní alely *cn* se pak černé zbarvení ředí na tmavošedé, hnědé zbarvení na světlehnědé, žluté zbarvení na krémové, sobolí zbarvení na stříbrošedé až bílé atd. Nos těchto jedinců je světlý, někdy bez pigmentace, čímž se odlišuje od všech ostatních genotypů zbarvení (Dostál, 2007).

3.3.16 Polygeny rufus a umbrous

Jedná se o skupinu genů, které ještě nebyly zcela popsány a ani se neví o jejich přesném počtu a tyto geny se podílejí na výsledném odstínu zbarvení.

Polygeny rufus ovlivňují intenzitu pigmentace a expresi alely A_y a alely e . Kontrolují jak intenzitu pláštěvého zbarvení, tak i intenzitu pálení. Vliv polygenů rufus je pravděpodobně zaměřen na zvýšení intenzity daného zbarvení (tedy ke ztmavnutí). Někteří autoři uvádějí, že selekcí se dosahuje světlejšího zbarvení snadněji, než při selekci směrem k tmavšímu zbarvení. Z toho důvodu se domnívají, že alely polygenů rufus pro světlejší zbarvení jsou dominantní nad alelami rufus pro zbarvení tmavší (Dostál, 2007).

Polygeny umbrous mají vliv pouze na žluté zbarvení u jedinců s alelou A_y . Jejich vlivem dochází ke změně žlutého zbarvení na zbarvení sobolí (Dostál, 1995).

Tab. č1.: Přehled genů podléjících se na pigmentaci u psů

Lokusy kódující tvorbu pigmentu

Lokus A (agouti) - gen *Agouti signal peptide (ASIP)*

| | |
|----------------------|---|
| <i>A_y</i> | zbarvení zlaté, plavé, červenohnědé, sobolí |
| <i>a_w</i> | vlkošedé, divoké zbarvení |
| <i>a_t</i> | černá s pálením |
| <i>a</i> | recesivní černá |

Lokus E (extension) – gen *Melanokortin 1 receptor (MC1R)*

| | |
|----------------------|--|
| <i>E_M</i> | eumelanistická maska |
| <i>E</i> | tvoří se feomelanin i eumelanin, umožňuje projev ostatních genů |
| <i>e</i> | tvoří se pouze světlý feomelanin, žluté, červené nebo krémové zbarvení |

Lokus K (dominant black) - gen *Beta-defensin 103 (CBD103)*

| | |
|-----------------------|---|
| <i>K_B</i> | tvoří se pouze tmavý eumelanin, zbarvení modré, černé, čokoládové, merle, |
| <i>K_{br}</i> | žihání střídání eumelaninu s feomelaninem |
| <i>k_y</i> | projev genu agouti, může se tvořit feomelanin i eumelanin |

Lokus B (brown) - gen *Tyrosinase Related Protein 1 (TYRP1)*, dominantní/recesivní

| | |
|--|-----------------|
| <i>B</i> | černý eumelanin |
| <i>b_s, b_d, b_c</i> | hnědý eumelanin |

Distribuční lokusy

lokus D (dilution) - gen *melanophilin gene (MLPH)*, dominantní/recesivní

| | |
|----------|--------------------------------------|
| <i>D</i> | plné nezředěné zbarvení |
| <i>d</i> | ředí jak eumelanin tak i pheomelanin |

Lokus G (progressive greying) - gen ?, dominantní/recesivní

| | |
|----------|---|
| <i>G</i> | postupné zesvětlení srsti, ředí pheomelanin i eumelanin |
| <i>g</i> | plné zbarvení |

Lokus I - gen ?, kodominance

| | |
|----------|---------------------------|
| <i>I</i> | bez ředění |
| <i>i</i> | slabé ředění pheomelaninu |

Lokus C (chinchilla lokus) – gen *Tyrosinase (Tyr)*, dominantní/recesivní

| | |
|-----------------------|---|
| <i>C</i> | plné zbarvení |
| <i>c_{ch}</i> | ředění zejména světlého pheomelaninu |
| <i>c_d</i> | bílé zbarvení srsti s černě pigmentovaným nosem |
| <i>c_b</i> | modrooký albín |
| <i>c</i> | albinismus |

Lokus M (merle) - gen *SILV*, kodominance

| | |
|-----------------------|------------------------|
| <i>M</i> | merle zbarvení |
| <i>M_{tw}</i> | tweed zbarvení |
| <i>M_c</i> | cryptic merle zbarvení |
| <i>m</i> | bez merle zbarvení |

Lokus H (Harlequin) – gen *PSMB 7*, dominantní/recesivní, projev jen za přítomnosti alel M

| | |
|----------|-----------------------|
| <i>H</i> | zbarvení harlekýn |
| <i>h</i> | bez harlekýn zbarvení |

Lokus S (spotting) - gen *MITF*

| | |
|----------------------|---|
| <i>S</i> | zbarvení bez bílých skvrn |
| <i>s_i</i> | irská strakatost méně jak 20% těla zbarveno bíle |
| <i>s_p</i> | piebald spotting 20-80% povrchu těla zbarveno bíle |
| <i>s_w</i> | extrémně bílé zbarvení, více jak 80% povrchu těla bíle zbarveno |

Lokus *T* (ticking) - gen ?, dominantní/recesivní

T ticking zbarvení (světlý bělouš)

t bez ticking zbarvení

***R* (roan) – gen ?, dominantní/recesivní**

R bez zbarvení roan

r zbarvení roan (tmavý bělouš)

Lokus *CN* (cyclic neutropenia) – gen ?, dominantní/recesivní

CN bez ředění

cn zesvětlení pheomelaninu i eumelaninu

Lokus *Pp*- gen?, dominantní/recesivní

Pp^P normální zbarvení

Pp^p postupné tmavnutí

3.3.17 Geny ovlivňující pigmentaci oční duhovky

Zbarvení oka ovlivňují geny kódující pigmentaci srsti společně s působením modifikujících polygenů, které zeslabují, nebo naopak umocňují jejich vliv.

Nejčastěji se u psů vyskytuje hnědé zbarvení očí, které může mít mnoho odstínů od tmavě hnědé, až po skoro jantarovou barvu. Podle genotypu daného jedince obecně platí, že zbarvení oka u homozygotů b/b je světlejší, než jak je tomu u heterozygotů B/b , nebo dominantních homozygotů B/B . U některých plemen se vyskytuje i modré zbarvení očí.

Vlivem ředění pigmentu u albínů vzniká oko červené, nebo světle modré u pseudoalbínů.

Modré zbarvení bývá často způsobeno vlivem alely M u merle jedinců, díky níž dochází k ředění pigmentace očí, pokud v oblasti očí dochází k ředění pigmentu osrstění. Díky nerovnoměrnosti projevu ředění u této alely může docházet také k vícebarevnosti duhovky (tzv. heterochromia iridis), nebo může být každé oko zbarveno jinak. Jsou však i plemena psů u kterých je běžný výskyt modrého zbarvení očí a které nesouvisí s alelou M , jako je tomu například u plemene sibiřský husky, nebo pudlpointr. U pudlů byl popsán výskyt modrých očí u černých a hnědých jedinců v jedné linii a postupnou selekcí byla tato exteriérová vada z linie úplně odstraněna. To potvrzuje skutečnost, že u některých plemen psů je vloha pro zbarvení oka nezávislá na zbarvení srsti.

U savců se všeobecně uvádí existence genu P , který ovlivňuje zbarvení očí. Tento gen má dvě alely P a p .

Alela P kontroluje normální zbarvení oka. Alela p způsobuje zesvětlení pigmentace oka, které je jejím vlivem zbarveno modročerveně, nebo hnědočerveně. (Dostál, 2007)

3.4 Navrhované metody molekulární genetiky

3.4.1 PCR - polymerázová řetězová reakce

PCR umožňuje namnožení specifických úseků DNA. Jedná se o opakovanou enzymovou syntézu vybraných částí řetězců DNA, kdy se cyklickým procesem pomocí DNA polymerázy vytvoří velké množství identických kopií této sekvence.

Každý cyklus se skládá ze tří kroků: Denaturace DNA při teplotě 94-95°C, navázání primerů na templátovou DNA (50-60°C) a syntéza kompletního řetězce DNA pomocí polymerázy (72°C). Přítomnost amplikonů se stanovuje v agarosovém gelu za přítomnosti barviva ethidium bromidu. Dochází k monitorování fluorescence barviv nebo sondy, které jsou přítomny v PCR směsi. Fluorescenční signál je přímo úměrný množství vzniklého produktu (Dianovský *et al.*, 2011).

3.4.2 FRLP - Polymorfismus délky restrikčních fragmentů

Tato metoda je založená na rozštěpení DNA pomocí enzymů restrikčních endonukleáz, které mají schopnost rozpoznat v DNA krátké sekvence párových bází (4-8 bází uspořádaných ve směru 5'→3') a detekovat tzv. restrikční místo (místo kde se DNA rozštěpí). Výsledkem štěpení DNA je sada specifických restrikčních fragmentů s definovanou délkou, která je specifická pro každého jedince.

Rozdílné výsledky analýzy DNA různých jedinců jsou podmíněny rozdílnou délkou a počtem restrikčních fragmentů. Tato metoda se využívá k zjišťování genetických rozdílů mezi jedinci jednoho druhu (Dianovský *et al.*, 2011).

3.4.3 Sangerova metoda sekvencování

Metoda využívá schopnost polymerázy vytvářet přesné kopie molekuly DNA a její schopnost specifické syntézy ve směru 5'→3' od primeru s volnou OH skupinou. Syntéza řetězce je zahájena od místa na kterém leží specifický primer pro sekvencování a ukončena v místě terminátoru, kde místo deoxyribonukleosidtrifosfátu leží 2'3'-deoxyribonukleosidtrifosfát postrádající OH skupinu tzv. ddNTP. DNA polymeráza začleňuje do rostoucího řetězce ddNTP na základě pravidel o párování bází. Vhodně zvolený poměr mezi ddNTP a dNTP v reakční směsi rozhoduje o tom, jak dlouhé řetězce budou DNA polymerázou syntetizovány.

K detekci reakčních produktů se používají čtyři různé fluorescenční barviva, určená pro detekci konečných produktů zakončených specifickou bází (Šmarda *et al.* 2005). Výsledkem je směs různě dlouhých sekvencí DNA, které začínají radioaktivním primerem a končí daným dideoxynukleotidem. Ty se seřadí na elektroforéze podle délky. Porovnáním čtyř vedle sebe umístěných elektroforetických gelů zjišťujeme, jak za sebou následovaly nukleové báze ve zkoumané sekvenci DNA.

4 ZÁVĚR

Genetika je poměrně mladou vědou ve které pořád dochází k novým objevům a pokrokům.

Dědičnost zbarvení psů je celkem dobře prozkoumaná, ale pořád jsou geny u kterých jejich funkce, či vztah k pigmentaci, nebyl doposud podrobně popsán, nebo jsou geny o jejichž existenci se pořád ještě spekuluje, což dává prostor dalším výzkumům. Zde by se dali zařadit geny ležící na lokusu T, jehož pozice zatím nebyla objevena, stejně tak je tomu u genů ležících lokusech I, Cn, R a Pp. Taktéž ještě nebyla přesně popsána funkce různých polygenů, podílejících se, či ovlivňujících výsledné zbarvení srsti. O existenci samostatných genů, které by měli ovlivňovat zbarvení oční duhovky, se zatím jenom spekuluje. Genetikou zbarvení psů se v současné době zabývá několik vědeckých skupin a jejich výsledky přispívají k pochopení zákonitostí spojených s dědičností pigmentace psů.

V této práci jsem se snažila shrnout dostupné poznatky o genetice pigmentace psů a charakterizovat jednotlivé geny ve vztahu ke zbarvení srsti.

5 POUŽITÁ LITERATURA

Berryere TG, Kerns JA, Barsh GS, Schmutz SM (2005) *Association of an Agouti allele with fawn or sable coat color in domestic dogs*. Mamm Genome 16, 262-272.

Candille S. I., Kaelin Ch. B., Cattanach B. M., Yu B., Thompson D. A., Nix M. A., Kerns J. A., Schmutz S. M, Millhauser G. L., a Barsh G. S. (2007) *A β -Defensin Mutation Causes Black Coat Color in Domestic Dogs*. science 30, 318(5855) ISSN 1418–1423.

Cargill E.J., Famula T. R., Schnabel R. D., Strain G. M., Murphy K. E. (2005) *The color of a Dalmatian's spots: Linkage evidence to support the TYRP1 gene*. BMC Veterinary Research 1:1. 1746-6148-1-1

Clark L.C., Wahl J.M., Rees C.A., Murphy K.E. (2006) *Retrotransposon insertion in SILV is responsible for merle patterning of the domestic dog*. The National Academy of Science, 103 (5). ISSN 1376-81

Clark, L.A., Tsai, K.L., Starr, A.N., Nowend, K.L. and Murphy, K.E. (2011) *A missense mutation in the 20S proteasome*. Genomics 97, 244-248.

Dianovský J., Šiviková K. , Holečková B. (2011) *Genetika pre kynológov*. Košice : Edičné stredisko a predajňa literatúry UVLF v Košiciach, 99. ISBN 978-80-8077-275-8.

Dostál J. (1959) *Genetika v kynologické praxi*. České Budějovice, Dona, 206 s. ISBN 80-85463-58-X

Dostál J. (2007) *Genetika a šlechtění plemen psů*. České Budějovice, Dona, 261 s. ISBN 978-80-7322-104-1

Dreger, Dayna L. and Schmutz, Sheila M. (2011). *A SINE Insertion Causes the Black-*

and-Tan and Saddle Tan Phenotypes in Domestic Dogs. Journal of Heredity, 102, 11-18.

Drögemüller C., Philipp U., Haase B., Günzel-Apel A., Lee T. (2007) *A Noncoding Melanophilin Gene (MLPH) SNP at the Splice Donor of Exon 1 Represents and Candidate Causal Mutation for Coat Color Dilution in Dogs*. Journal of Heredity, 98(5), 468-473. ISSN 468-473.

Genomia s.r.o., 2016: *Barvy srsti psů*. Databáze online [cit. 2016-20-04]. Dostupné na: <http://www.genomia.cz/cz/dogcolor/>.

Jelínek J., Ziháček V. (2005) *Biologie pro gymnázia*, 7. vydání. Olomouc, nakladatelství Olomouc, 575 s. ISBN 80-7182-177-2

KERNS, J. A. et al. (2004) *Characterization of the dog Agouti gene and identification of a nonagouti mutation in German Shepherd Dogs*. Mammalian Genome.15, 798-808. ISSN 1432-1777.

Kae lin C. B. a Barsh S. G. (eds.), (2001) *4 Molecular Genetics of Coat Colour, Texture and Length in the Dog*. In: Ostrander, E. A., Ruvinsky, A. *The Genetics of the Dog, 2nd Edition*. 2. Wallingford: CABI Publishing, 57-77. ISBN 978-1-84593-940-3.

Kerns J. A. , Cargill E. J., Clark Le. A., Candille S. I., Berryere T. G., Olivier M., LustG., Todhunter R. J., Schmutz S. M., Murphy K. E. a Barsh G. S. (2007) *Linkage and Segregation Analysis of Black and Brindle Coat Color in Domestic Dogs*. Genetic 176, 1679-1689.

Kníže B., Šiler R. a kol. (1978) *Genetika zvířat*. Praha, Státní zemědělské nakladatelství Praha. 440 s. IBSN 07-069-78.

Lund J.E., Padgett G. A., Ott R. L. (1967) *Cyclic Neutropenia in Grey Collie Dogs*. American Society of Hematology 29(4), 452-461. ISSN 0006-4971.

Rothschild M. F., Van P. S., Cleave, Glenn K. L., Carlstrom L. P. and Ellinwood N. M. (2006) *Association of MITF with white spotting in Beagle crosses and Newfoundland dogs*. *Animal Genetics* 37, 606–607. ISSN 1365-2052.

Schmutz, S. M., Moker, J. S., Berryere, T. G., Christison, K. M. and Dolf, G. (2001) *A SNP is used to map MC1R on dog chromosome 5*. *Animal Genetics*. 32, 43-44. ISSN 1365-2052.

Schmutz S. M., T. G. Berryere, Goldfinch A. D. (2002) *TYRP1 and MC1R genotypes and their effect on coat color in dogs*. *Mammalian Genome*. 13, 380-387. ISSN 1432-1777.

Schmutz S. M., Berryere T. G., Ellinwood N. M., Kerns J. A., Barsh G. S. Barsh (2003) *MC1R Studies in Dogs With Melanistic Mask or Brindle Patterns*. *Journal of Heredity* 94, 69-73.

Schmutz S. M., Berryere T. G. (2007): *Genes affecting coat colour and pattern in domestic dogs: a review*. *Animal Genetics*, 38(6), 539-49.

Schmutz S. M., Berryere T. G., Dreger D. L. (2009) *MITF and White Spotting in Dogs: A Population Study*. *Journal of Heredity*, 100(1), 566-574. ISSN S66–574.

Šmarda J., Doškař J., Patůček R., Růžicková V., Koptíková J., (2005). *Metody molekulární biologie*. Brno, MU Brno, 194 s. ISBN: 80-210-3841-1.

6 SEZNAM OBRÁZKŮ

Obr. č.1: schéma působení genů ovlivňujících produkci pigmentů v srsti

Obr. č. 2: sobolí zbarvení srsti s bílými odznaky

Obr. č. 3: žihání

Obr. č. 4: hnědé zbarvení srsti s bílými odznaky a tečkováním

Obr. č. 5: vlkošedé zbarvení

Obr. č. 6: zbarvení černé s pálením

Obr. č. 7: zlaté zbarvení

Obr. č. 8: černé zbarvení

Obr. č. 9: hnědé zbarvení

Obr. č. 10: blue merle s bílými odznaky a s pálením

PŘÍLOHY



obr. 2: Sobolí zbarvení srsti s bílými odznaky,
GENOTYP: $A_y-bb-D-E-K-mms;st$
Zdroj: <http://www.doggenetics.co.uk/tan.html>



Obr.3: Žíhání, GENOTYP: $A-B-D-E-k_{br}k_{br}$

j: http://greyjet.cz/wp-content/uploads/2013/11/viktor_s_poharemw.jpg



Obr. č. 4: Hnědé zbarvení s bílými odznaky a tečkováním, GENOTYP: $A_y-bbD-E-K-mms_pT$
Zdroj:
http://files.ohardlouhosrsty5.webnode.cz/200001875-cb57fcc517/Grim_od_Paletky.jpg



Obr.5: Vlkošedé zbarvení, GENOTYP: $a_w a_w E - k_y k_y$

Zdroj: <http://www.doggenetics.co.uk/tan.html>



Obr č.6: Zbarvení černé s pálením, GENOTYP: $a a_t E - k_y k_y$

Zdroj: vlastní obrázek



Obr č.7: Zlaté zbarvení, GENOTYP: $B - e e k_y k_y$

Zdroj: <http://www.retrivri.cz/images/4666.jpg>



Obr. č.8 : Černé zbarvení GENOTYP:aaE-B-D-
Zdroj: <http://www.chovzvirat.cz/zvire/445-novofundlandsky-pes/>



Obr.č.9: Hnědé zbarvení, GENOTYP: aa E-bb-D-
Zdroj:http://sylvadog.wbs.cz/Anetka_a_Elza_/holky_036_original.jpg



Obr. č.10: Blue merle s bílými odznaky a s pálením, GENOTYP: a_ta_tB-D-E-k_yk_yMmsisi

Zdroj: <http://www.krmivo-brit.cz/public/galleries/3/2263/australsky-ovcak-0.jpg>

