

Erklärungen zu den geforderten Farben Gen-Untersuchungen

A-Lokus (Agouti) (ASIP-Analyse)

Die Befundung des A-Lokus wurde zum 01.05.2023 umgestellt:

Bisher wurden am A-Lokus (ASIP) folgende Allele befundet: Ay, Aw, at und a. Hierbei stand das Allel Ay für dominantes Gelb, das Allel Aw für Wildfarben (Agouti), das Allel at für black and tan und das Allel a für rezessives Schwarz.

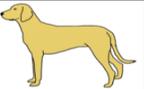
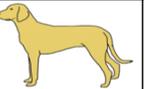
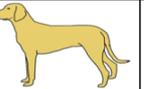
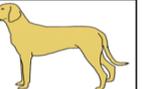
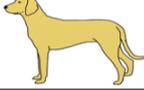
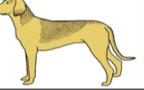
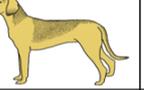
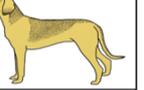
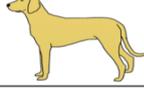
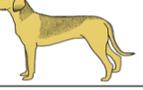
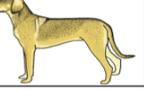
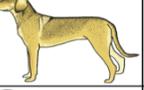
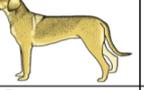
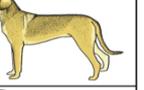
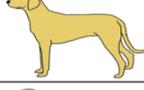
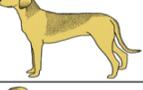
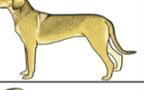
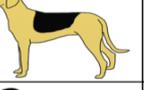
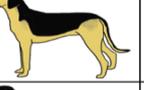
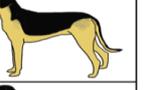
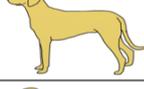
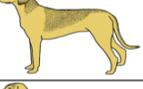
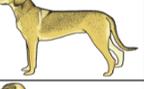
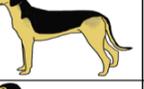
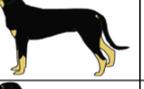
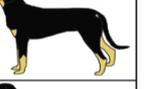
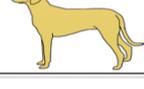
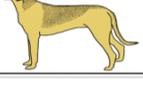
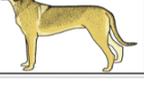
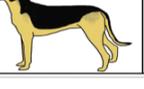
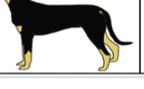
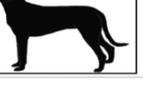
Mit dieser *klassischen* Befundung ließ sich nicht unterscheiden, ob ein dominant gelber Hund dunkle Haarspitzen (sogenanntes *shaded sable*) oder nicht (*clear sable*) hat. Ebenso wenig ließ sich unterscheiden, ob ein Hund mit dem Genotyp at/at (bzw. at/a) black and tan oder saddle tan ist.

Eine neuere Analyse, basierend auf den Ergebnissen einer internationalen Forschergruppe, bei der verschiedene so genannte Promotoren im Bereich des Gens ASIP identifiziert und differenziert werden, erlaubt nun eine genauere Befundung, die die Zuordnung eines Genotyps zu folgenden Zeichnungsmustern erlaubt:

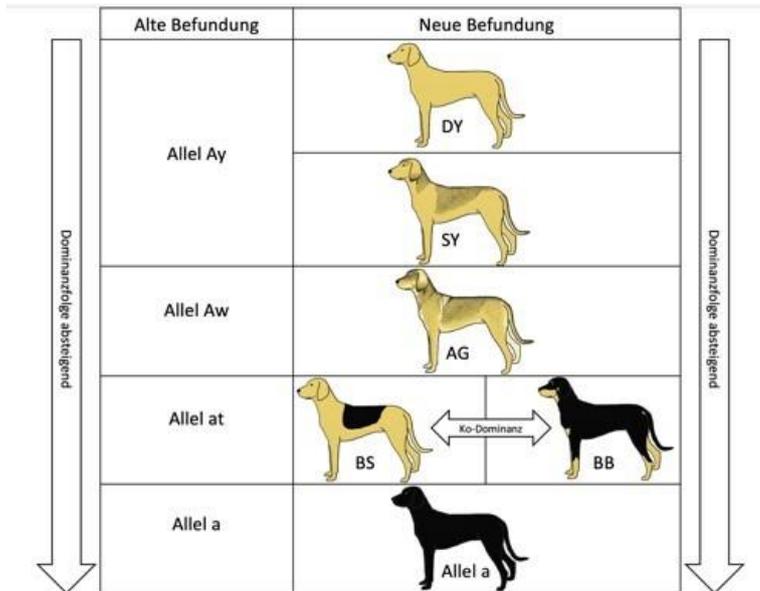
- dominantes Gelb ohne schwarze Haarspitzen (dominant yellow, DY) 8144
- dominantes Gelb mit dunklen Haarspitzen (shaded yellow, SY)
- Wildfarben (agouti, AG)
- Saddle tan (black saddle, BS)
- Black and tan (black back, BB)
- rezessives Schwarz

Man unterscheidet bei den Promotoren so genannte Ventrale Promotoren (VP) und Haarzyklus-Promotoren (HCP). Die VP steuern die Ausdehnung von Eumelanin (dunkles Pigment) über den gesamten Hundekörper. Die HCP steuern die Ausdehnung von Eumelanin entlang der einzelnen Haarschäfte. Der neue Test unterscheidet zwischen zwei verschiedenen VP-Typen (VP1 und VP2) und fünf verschiedenen HCP-Typen (HCP1, HCP2, HCP3, HCP4 und HCP5). In Abhängigkeit davon, welcher VP und welcher HCP sich im individuellen Fall jeweils auf einem Chromosom (im so genannten Haplotyp) befindet, wird diesem Haplotyp jeweils die Bezeichnung DY, SY, AG, BS oder BB zugeordnet. Die Befundung von rezessivem Schwarz (Genotyp a/a) hat sich nicht verändert und wird wie bisher analysiert und befundet.

Es ergeben sich somit folgende - Tabelle 1 - Kombinationsmöglichkeiten der *neuen* Haplotypen:

Haplotypen-Allel	DY	SY	AG	BS	BB1-3	a
DY						
SY						
AG						
BS						
BB1-3						
a						

Folgender Tabelle können Sie die Bezeichnung der bisherigen Allele und die jeweilige Zuordnung zur neuen Bezeichnung entnehmen:



Mit Hilfe der neuen Befundung lassen sich auch Fälle erklären, die bei der herkömmlichen Befundung des A-Lokus Fragen aufwarfen, etwa black and tan-farbene Hunde mit dem Genotyp Aw/Aw, was vereinzelt zum Beispiel beim Border Collie, Zwergschnauzer, Pudel und Nordischen Rassen vorkam. Außerdem lassen sich mit Hilfe der neuen Befundung Black and tan und Saddle tan sowie Clear sable und Shaded sable voneinander differenzieren.

Wie schon bei der herkömmlichen Befundung gilt jedoch auch zukünftig: Das endgültige Aussehen eines Hundes wird nicht nur vom A-Lokus bestimmt, sondern ist immer das Resultat des Zusammenspiels aller Genorte. So muss ein Hund zum Beispiel am K-Lokus den Genotyp ky/ky haben, damit sich der A-Lokus vollständig ausprägen kann. Auch der E-Lokus mit seinen vielen möglichen genetischen Varianten (z.B. e1, eA, eg) kann die Ausdehnung von Eumelanin mehr oder weniger stark beeinflussen und so die über den A- und den K-Lokus determinierten Phänotypen noch modifizieren.

Erbgang

Allelische Reihe: DY > SY > AG > BS/BB > a

B-Lokus (Allele: bd, bc, bs) (braun, chocolate, liver(nose))

Die braune Grundfarbe wird vom TRP1-Gen am B-Lokus bestimmt. Zwei Allele sind möglich: B (dominant) ermöglicht die Ausbildung des Grundpigments für Eumelanin, b (rezessiv) kann eine Veränderung des Grundpigments zu Braun verursachen. Zwei Kopien des rezessiven b-Allels sind nötig, um Schwarz zu Braun aufzuhellen. Bei roten bzw. gelben Hunden hat b keine Auswirkung auf die Fellfarbe, jedoch ändert sich die Farbe der Haut von Schwarz zu Braun, wenn b homozygot vorliegt. Dies wird vor allem an Nase, Fußballen und Lefzen sichtbar.

Beim Gentest des B-Lokus ist folgendes zu beachten: Es sind verschiedene ursächliche rezessive Varianten (bd, bc, bs) am B-Lokus bekannt, die jede für sich genommen und auch untereinander kompatibel für die Veränderung des Eumelanin stehen.

Die braune Fellfarbe in einigen Kleinhunderassen (Französische Bulldogge, Yorkshire Terrier, u.A.) wird vermutlich nicht vollständig über die vier bekannten Varianten erfasst. Daher sind eine oder mehrere weitere Varianten am B-Lokus oder einem anderen Genort zu vermuten, welche bisher noch nicht näher bekannt sind und daher nicht über einen genetischen Test erfasst werden.

Erbgang

Allelische Reihe: B dominant über bd, bc, bs

D-Lokus d1 (Dilution, Farbverdünnung)

Hervorgerufen durch eine Mutation am D-Lokus treten in einigen Hunderassen Tiere mit verdünnter oder aufgehellter Grundfarbe auf. Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, d.h. die Farbverdünnung entsteht nur, wenn das mutierte d-Allel homozygot vorliegt. Unter dem Einfluss des defekten Gens kommt es zur „Verklumpung“ der Pigmente im Haar, das dann heller erscheint. Sowohl Eumelanin als auch Phäomelanin sind davon betroffen. In den verschiedenen Hunderassen wird die resultierende Fellfärbung unterschiedlich benannt (z.B. Lilac, Silber, Isabella, Pink, Champagner, Creme ...).

Fälle von Haarausfall über die sogenannte Colour Dilution Alopezie (CDA) sind eng mit der Farbverdünnung verknüpft. Bisher ist jedoch kein genetischer Faktor bekannt, der zwischen verdünnten Tieren mit und ohne Symptome einer CDA unterscheidet. Grundsätzlich gilt, dass Bereiche mit kräftigem Eumelanin stärker von einer CDA betroffen sind als hell pigmentierte Fellbereiche.

Es sind momentan drei genetische Varianten bekannt, die unabhängig voneinander zur Aufhellung des Felles führen, genannt d1, d2 und d3. Die Variante d1 kann bei allen Rassen vorkommen, während d2 bisher in den Rassen ChowChow, Sloughi und Thailand-Ridgeback und d3 in den Rassen Chihuahua, Italienisches Windspiel und Pumi nachgewiesen werden konnte. In diesen Rassen empfiehlt sich also die Testung beider relevanter Mutationen.

Erbgang Allelische Reihe: D dominant über d1 , d2 und d3

E-Lokus e1 (gelb, lemon, rot, cream, apricot)

Das MC1R-Gen am E-Lokus beinhaltet verschiedene Allelformen: E (unverändert), eg (Domino, Grizzle), eh (Zobel), EM (Schwarzmaskenallel) und e (Rot, Gelb, Aprikot, Cream, Lemon). E, eg, eh und EM sind dominant über e, d. h. ein Hund muss zwei Kopien des e-Allels haben, um die rote bzw. gelbe Farbe auszuprägen. Der Gentest für die hellen Fellfarben detektiert das e-Allel und erkennt somit auch heterozygote Träger, die selbst eine andere Farbe haben. Er detektiert jedoch nicht die domino/grizzle-Zeichnung, Zobel oder das Schwarzmaskenallel. Für diese Merkmale sind separate Tests erhältlich.

Es sind momentan zwei genetische Varianten bekannt, die zur Ausprägung von heller Fellfarbe führen, genannt e1 und e2. Die Variante e1 kann bei allen Rassen vorkommen, während e2 bisher nur in der Rasse Australian Cattle Dog nachgewiesen werden konnte. In dieser Rasse empfiehlt sich also die Testung beider Varianten.

Erbgang Allelische Reihe: E dominant über e1 und e2

E-Lokus EM (Schwarzmaskenallel)

LABOKLIN Leistungs-ID: 8146

Dieser Gentest kann zeigen ob der Hund am E-Lokus eine oder zwei Kopien des Schwarzmaskenallels EM trägt. Heterozygote Tiere können Nachkommen mit oder ohne Maske haben, homozygote Tiere, bei denen das Gen in zwei Kopien vorliegt, werden nur Nachkommen mit Maske haben. Der Test kann auch bei schwarzen (braunen, blauen oder lilac) Hunden durchgeführt werden, bei denen phänotypisch nicht ersichtlich ist, ob sie eine Maske tragen oder nicht.

Erbgang Allelische Reihe: EM dominant über E

K-Lokus (ausschließlich KB-Allel)

Der K-Lokus spielt eine entscheidende Rolle bei der Vererbung der Fellfarbe. Das dominante Allel am K-Lokus ist KB. Es ist verantwortlich für einfarbiges Fell in den pigmentierten Bereichen.

Es gibt ein weiteres Allel am K-Lokus: ky. KB ist dominant über ky. Der Genotyp ky/ky erlaubt die Ausprägung des A-Lokus. Jedes Tier mit mindestens einem KB-Allel ist einfarbig oder gestromt (in den pigmentierten Bereichen).

Achtung: Gestromte Hunde haben im Test auf den K-Lokus den Genotyp KB/ky und sind somit nicht von heterozygoten dominant schwarzen Hunden zu unterscheiden. Daher ist für diese Hunde ein zusätzliches Analyseverfahren nötig, welches eine tatsächliche Aufteilung in die möglichen Genotypen KB/ky, KB/kbr, kbr/kbr und kbr/ky erlaubt (siehe auch gesonderter Test auf K-Lokus brindle).

Erbgang

Allelische Reihe: KB dominant über ky

S-Lokus (Weißscheckung, Piebald)

Studien haben ergeben, dass die Weißscheckung beim Hund vor allem durch Variationen am MITF (Microphthalmia-associated transcription factor) verursacht wird.

An diesem Genort kann eine Insertion (S-Allel) vorliegen, die die Weißscheckung auslöst. Das Allel für Nicht-Scheckung wird demnach mit „N“ bezeichnet.

Die Ausprägung des Merkmals selbst ist über den Gentest nicht zu erfassen. Die Bandbreite reicht von einer mantelartigen Scheckung bis hin zur Extremscheckung.

Mit einer ausgeprägten Scheckung wird oft auch Taubheit assoziiert. Diese tritt vor allem bei Tieren auf, bei denen sich die weiße Scheckung über den Kopf und die Ohren erstreckt.

Erbgang

Der Erbgang zeigt keine klare Dominanz; es wurden bereits Trägertiere mit Scheckung identifiziert.

K-Lokus brindle

Der K-Lokus spielt eine wichtige Rolle bei der Vererbung der Fellfarbe, da Varianten an diesem Genort über die Möglichkeit entscheiden, ob die Pigmente einheitlich verteilt oder separat im Einzelhaar oder am Körper des Hundes ausgeprägt werden. Es gibt grundlegend zwei verschiedene Genvarianten (KB und ky), die jedoch durch Kombination miteinander zu den drei bekannten Allelen KB, kbr und ky und den damit verbundenen Effekten für die Fellfarbe (einheitlich pigmentiert, gestromt, Fellzeichnung) führen.

Liegt mindestens ein dominantes Allel KB vor (Genotyp KB/*), prägt sich dieses aus. KB ist verantwortlich für einfarbiges Fell in den pigmentierten Bereichen, da die Pigmente gemeinsam oder einzeln, insgesamt aber uniform exprimiert werden.

Im Gegensatz dazu erlaubt das rezessive ky-Allel die Verteilung der Pigmente Eumelanin und Phäomelanin zueinander. Nur mit dem homozygoten (reinerbigen) Genotyp ky/ky können die Effekte des A-Lokus auf die Pigmentverteilung vollständig sichtbar sein.

Beim Allel kbr, welches für die Stromung (brindle) verantwortlich ist, handelt es sich um eine heterogene Duplikation der Varianten KB und ky auf einem Chromosom. Die Auswirkung dieser Dopplung zeigen sich in der Stromung, also dunklen (Eumelanin) Streifen auf heller (Phäomelanin) Grundfarbe. Brindle wird nur in den Bereichen sichtbar in denen ansonsten eine helle Farbe vorliegt (z.B. in den hellen Abzeichen eine black&tan Färbung). Das kbr-Allel verhält sich zu KB rezessiv, zu ky jedoch dominant. Die Ausprägung der Stromung ist sehr variabel und kann sich in wenigen vereinzelt Streifen, bis hin zu nahezu komplett dunklen Hunden zeigen. Eine Aussage wie stark die Ausprägung von brindle sein kann, ist bisher über die Genetik nicht möglich.

Achtung: Man kann kbr auch als KB+ky definieren, weshalb im klassischen Nachweis der Varianten KB und ky

für Hunde mit mindestens einem kbr-Allel immer der Genotyp KB/ky ermittelt wird. Daher ermöglicht erst ein zusätzliches Analyseverfahren bei Hunden mit dem Genotyp KB/ky im klassischen K-Lokus Test die tatsächliche Aufteilung in die möglichen Genotypen KB/ky, KB/kbr, kbr/kbr und kbr/ky und damit auch eine korrekte Aussage zur möglichen Vererbung dieses Merkmals.

Je nach Rasse oder Farbe des Hundes kann der einfache Test des K-Lokus ausreichen, oder die Kombination der Analyseverfahren notwendig sein.

M-Lokus* (Merle-Allele: Mh, M, Ma+, Ma, Mc+, Mc, m und Mosaik)

Die Fellfarbe Merle (M) bezeichnet eine Fellscheckung, bei der sowohl Areale mit voll pigmentiertem Fell als auch Areale mit verdünntem Farbpigment entstehen. Die Merle-Insertion bewirkt eine Farbverdünnung, die nicht über das ganze Fell verteilt ist, sondern unregelmäßige, zerrissen wirkende unverdünnte Farbflecken stehen lässt. M (Merle) verhält sich unvollständig dominant gegenüber der Normalform (m).

Verantwortlich für die Ausprägung der Fellfarbe Merle ist eine Insertion mit variabler Länge, welche in verschiedenen Allel-Varianten vorliegen kann. Bisher sind die Varianten Mh für „Harlequin“-Merle, M für Merle, Ma für atypisches Merle und Mc für cryptisches Merle beschrieben. Die unveränderte Genvariante wird mit m für non-merle bezeichnet.

Die unterschiedliche Länge der Insertion hat dabei auch unterschiedliche Ausprägungen der Merlezeichnung zur Folge. Bei Mc ist die Insertion so weit verkürzt, dass keine Veränderung der Grundfarbe auftritt.

Bei Hunden mit dem Genotyp M/M („Double-Merle“) sowie allen genetischen Kombinationen von M oder Mh mit den Allelen Mh, M oder Ma können schwere Innenohrfehlbildungen auftreten, die zu Schwerhörigkeit oder Taubheit führen. Zudem können Fehlbildungen des Auges auftreten. Diese Tiere haben oft einen stark erhöhten Weißanteil oder sind vollständig weiß gefärbt. Das Zustandekommen dieser Tiere gilt in Deutschland als „Qualzucht“ und eine Verpaarung von zwei Trägertieren ist somit gesetzlich verboten.

Da die Ausprägung der Merlefärbung auch nur auf kleine Bereiche beschränkt sein kann („Minimal Merle“) oder durch eine andere Färbung verdeckt sein kann („Hidden Merle“), ist eine optische Identifikation dieser Tiere nicht immer möglich. Ein Gentest ist daher immer angeraten, wenn Merle in einer zur Zucht verwendeten Linie vorhanden ist oder vermutet wird.

K-Lokus		KB (einheitlich pigmentiert) > kbr (gestromt) > ky (Fellzeichnung)
Genotyp	Vererbung	Phänotyp
KB/KB	vererbt keine Stromung oder Fellzeichnung	einheitliche Pigmentverteilung in den pigmentierten Bereichen
KB/kbr	kann Stromung vererben	
KB/ky	kann Fellzeichnung vererben	
kbr/kbr	vererbt keine Fellzeichnung	Eumelanin Stromung auf Phäomelanin Basis
kbr/ky	kann Fellzeichnung vererben	
ky/ky	vererbt immer Fellzeichnung	Pigmente können zueinander verteilt sein ⇒ A-Lokus

Erbgang

Allelische Reihe: Mh, M, Ma, (Mc) dominant über m