

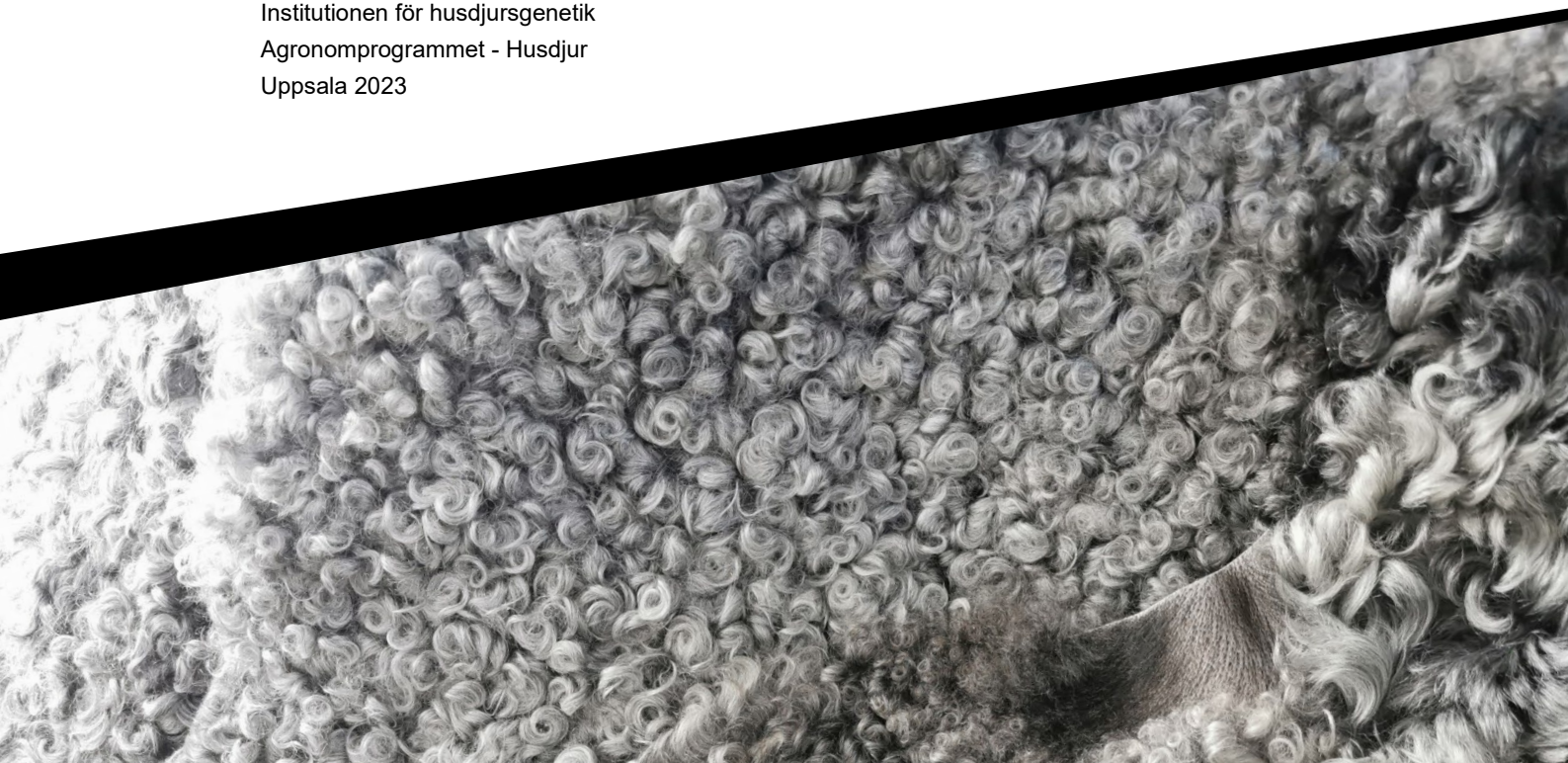


Mutationer i *ASIP* och *MC1R* som påverkar ullens färg hos Gotlandsfår

Mutation in ASIP and MC1R that effects the coat colour in Gotland sheep

Moa Eriksson

Självständigt arbete • 15 hp
Sveriges lantbruksuniversitet, SLU
Institutionen för husdjursgenetik
Agronomprogrammet - Husdjur
Uppsala 2023



Mutationer i *ASIP* och *MC1R* som påverkar ullens färg hos Gotlandsfår

Mutation in ASIP and MC1R that effects the coat colour in Gotland sheep

Moa Eriksson

Handledare: Anna Maria Johansson, SLU, Institutionen för husdjursgenetik
Examinator: Sofia Mikko, SLU, Institutionen för husdjursgenetik

Omfattning: 15 hp
Nivå och fördjupning: Grundnivå, G2E
Kurstitel: Självständigt arbete i husdjursvetenskap
Kurskod: EX0865
Program/utbildning: Agronomprogrammet - Husdjur
Kursansvarig inst.: Institutionen för husdjurens utfodring och vård
Utgivningsort: Uppsala
Utgivningsår: 2023
Omslagsbild: Författarens egna bild
Upphovsrätt: Alla bilder används med upphovspersonens tillstånd.

Nyckelord: agouti, *ASIP*, mutation, ullfärg

Sveriges lantbruksuniversitet

Fakulteten för veterinärmedicin och husdjursvetenskap

Institutionen för husdjurens utfodring och vård

Sammanfattning

Gotlandsfår har avlats för en jämn och klar ull. Ullfärgen varierar mellan vit till svart, men marknaden önskar ull mellan ljusgrå och mörkgrå. Genom studier på gener associerade med ullfärgen blir det lättare att förstå deras roll vid pigmenteringen. Studien gjordes på 88 Gotlandsfår samt 41 avkommor och deras föräldradjur där en tidigare känd mutation i *ASIP* [recessiv svart allel, g.100_105del (D₅)] undersöktes för att se om mutationen har någon påverkan på nyansen av ullfärgen. Resultatet visade inget samband mellan ullfärgens nyans och D₅ deletionen hos Gotlandsfår. Studien visade även att det inte fanns något tydligt samband mellan föräldradjurens och avkommans ullfärg, samt avkommans genotyp. 56,8 % av Gotlandsfåren hade den vanliga genotypen med avsaknad av D₅, NN, den kunde ses bland alla ullfärger förutom svart. Genotypen ND, som beror på mutationen i *ASIP*, kunde även den ses hos samtliga ullfärger.

Nyckelord: agouti, *ASIP*, mutation, ullfärg

Abstract

The Gotlands sheep have been bred for a consistent and clear coat. The coat colour varies between white and black, but the market prefer a coat between light grey and dark grey. By studying the genes associated with coat colour it will be easier to understand the roll it has in pigmentation. The study was made on 88 Gotland sheep and 41 offspring along with their parents where a previously known mutation in *ASIP* [recessive black allele, g.100_105del (D₅)] where investigated to see if the mutation has any influence on the coat colour. The result showed that there isn't a significant relationship between the coat colour and whether the Gotland sheep had the D₅ mutation or not. The study also showed that there is no significant relationship between the offspring and the parents coat colour, and the offspring's genotype. 56,8 % of the Gotland sheep had the regular genotype with the absent of D₅, NN, it could be seen in all colours except black. The ND genotype, which is due to the mutation in *ASIP*, could also be seen in all colours.

Keywords: agouti, *ASIP*, coat colour, mutation

Innehållsförteckning

Tabellförteckning	6
1. Inledning	7
1.1 Bakgrund.....	7
1.2 Syfte	8
2. Litteraturstudie.....	9
2.1 Gotlandsfårets ursprung	9
2.2 Bedömning av pälskvaliteten	9
2.3 <i>ASIP</i>	9
2.4 <i>MC1R</i>	10
2.5 Tidigare studier på ullfärg	11
3. Material och metod	13
3.1 Insamlade data.....	13
3.2 Analys av data.....	13
4. Resultat	14
4.1 D_5 deletion hos Gotlandsfår	14
4.2 Avkommans och föräldradjurens ullfärg	15
5. Diskussion	17
6. Slutsats	19
Referenser.....	20

Tabellförteckning

Tabell 1. Djuren sorterade inom färg.....	14
Tabell 2. Fördelningen mellan genotyperna sorterat efter färg.....	14
Tabell 3. Avkommans och föräldradjurens ullfärg samt avkommans genotyp.....	15

1. Inledning

1.1 Bakgrund

Gotlandsfåren har avlats fram för sin jämna grå ull som idag ska vara mellan ljusgrå och mörkgrå i färgen. Eftersom Gotlandsfåren har avlats för färgkonsekvens där den huvudsakliga färgskillnaden är inom gråskalan har Gotlandsfåren relativt få genotyper (Rochus et al. 2019). Pälsfärg hos domesticerade arter är en viktig och användbar egenskap som används för att skilja på och känna igen olika raser (Hepp et al. 2012). Vildfårens pälsfärg är vanligtvis en mörk kropp med ljus mage, men det är något som sällan ses hos de domesticerade fåren där pälsfärgen är en viktig ras- samt produktionsegenskap (Norris & Whan 2008).

Variationerna av pälsfärgen beror på närvaron, fördelningen och aktiviteten hos melanocyterna som producerar två typer av pigment, eumelanin och feomelanin (Hepp et al. 2012). Eumelanin och feomelanin leder till svart/brun respektive röd/gul färg (Fontanesi et al. 2011). Genom studier på laboratoriemöss har det rapporterats ett stort antal gener som påverkar pälsfärgen, speciellt två loci, *Agouti* och *Extension*, som spelar en viktig roll i bestämning av pälsfärg genom att kontrollera och reglera mängderna eumelanin och feomelanin i hud och hår (Hepp et al. 2012).

Agouti locus kodar för agouti signaling protein (ASIP) som är en liten parakrin signalmolekyl som interagerar med produkten av *Extension* locus, som kodar för melanocortin 1 receptor (MC1R) (Hepp et al. 2012). MC1R är ett sju-transmembrandomän protein som tillhör G-proteinet som är involverad i kontrollen av övergången från feomelanin till eumelanin syntes i melanocyterna (Fontanesi et al. 2011; Hepp et al. 2012). Genom molekylära variationer av *MC1R* har man associerat det som en orsak till pigmenteringsvariationen hos däggdjur (Hepp et al. 2012).

Mutationer som är identifierade att vara associerade med ullens färg hos får har hittats i *ASIP* och *MC1R* (Rochus et al. 2019).

Rochus et al. (2019) sekvenserade 40 Gotlandsfår som visade att alla var heterozygot vid mutationen c.452 samt hade samma genotyp i hela *MC1R* vilket troligtvis tyder på att det finns en duplicering av *MC1R* hos Gotlandsfår. I och med att Gotlandsfåren hade samma genotyp i *MC1R* kan denna vara associerad med det svarta huvudet och benen som kan ses hos Gotlandsfår (Rochus et al. 2019). Det finns även bevis på att det finns en duplicering av *ASIP* hos Gotlandsfår (Rochus et al. 2019). Den gråa färgen tros vara ett resultat av mutationer och variationer av allelkopior inom *ASIP* dupliceringen (Rochus et al. 2019).

1.2 Syfte

Syftet med detta arbete är att ta reda på om det finns en förklaring till den grå ullfärgen hos Gotlandsfår, samt om det finns ett samband mellan föräldrjurens och avkommans ullfärg. Med hjälp av befintliga data och litteratur ska följande frågor besvaras; Finns det en korrelation mellan föräldrjurens och avkommans ullfärg? Och påverkar D₅ deletionen nyansen på Gotlandsfårens ullfärgen? En hypotes är att D₅ deletionen är en bidragande faktor för de mörkare färgerna hos Gotlandsfåren.

2. Litteraturstudie

2.1 Gotlandsfårets ursprung

Gotlandsfåret är en utav två inhemska raser som kommer från Gotland, den andra rasen är Gutefåret. Båda raserna härstammar från det gotländska utgångsfåret (Svenska fåravelsförbundet 2009). Det var under början av 1900-talet som aveln riktades in på att ta fram ett djur utan horn och med en jämn grå ull (Svenska fåravelsförbundet 2009). Det var genom detta avelsarbete som Gotlandsfåret kom att bli och ungefär samtidigt började selektionen av individer med horn och denna aveln resulterade i dagens Gutefår (Svenska fåravelsförbundet 2009).

Gotlandsfåret är idag den vanligaste fårrasen i Sverige (Butler et al. 1993; Lammproducenterna 2023) men under 1930-talet riskerades rasen att utrotas, det var inte förrän under 1940-talet som populationen ökade då efterfrågan av det lockiga mellangrå pälsskinnen blev större hos handlare som ville tillverka pälsar, jackor och västar (Butler et al. 1993).

2.2 Bedömning av pälskvaliteten

Bedömningen och beskrivningen av pälsen omfattar färgnyanser från vit till svart samt avvikelser i färgen, lockstorleken och dess fasthet, samt utbredning, renlighet och färgdelningen av ullfärgen där färgskillnader noteras så som fläckar eller oregelbundna färgfördelningar (Butler et al. 1993). Butler et al. (1993) beskriver ullfärgen som svart, svartgrå, mörkgrå, mellangrå, ljusgrå, vitgrå samt vit. Lockstorleken eller lockformen beskriver Butler et al. (1993) som liten, medium, stor, vågig eller icke existerande. Bedömningen utav resterande ullegenskaper bedöms ut efter en sex poängs skala där de högre poängen är mest eftertraktade (Butler et al. 1993).

2.3 *ASIP*

Agouti Signaling Protein (ASP) som kodas av *ASIP* tros ha en aktiv roll i ullfärg, fertilitet och säsongsbunst hos får (Smit et al. 2002). I en rapport presenterade Smit et al. (2002) närvaron av ett *agouti* liknande locus hos får. En allel vid det här locuset innehåller en sekvens som skiljer sig från exon 2 hos får *agouti* genen med en 5-bp deletion (Smit et al. 2002). Vetskapen om att denna *agouti* relaterade allelen finns hos får ger framsteg i fortsatta studier om får *agouti* genen (Smit et al. 2002).

Genom klassisk genetik har studier på *ASIPs* påverkan på pälsfärgen hos domesticerade djur gjorts sen tidiga 1920-talet (Norris & Whan 2008). Mutationer i *ASIP* har associerats med de olika ullfärgerna hos får, däribland vit, svart och grå (Rochus et al. 2019). Norris & Whan (2008) använde sekvensanalyser av genomisk DNA, BAC kloner och RT-PCR produkter från Romanov-, Texel-, Merino- och Barbaryfår för att karakterisera genomstrukturen av *ASIP* locuset för att identifiera den molekylära genetiska orsaken till pälsfärgsvariationen hos domesticerade får. Genom sekvensering av 5379-baspar (bp) *ASIP* genen hos får från Merino kunde Norris & Whan (2008) besluta att den genomiska organisationen av de *ASIP* kodande exonerna 2, 3 och 4 samt intronerna 2 och 3 är liknande de gener som rapporterats för nötkreatur, människa och mus. BLASTN av *ASIP* sekvenser från Merinofår jämfördes mot GenBank databaser som visade störst identitet med nötkreaturens *ASIP* sekvens (95,2 %) (Norris & Whan 2008). Färgenen kodar för ett förmodat protein med 133 aminosyror (Norris & Whan 2008). Detta protein är 98 %, 76 % och 74 % identiskt med proteinerna från nötkreatur (133 aminosyror), mus (131 aminosyror) respektive humana (132 aminosyror) (Norris & Whan 2008).

Norris & Whan (2008) sekvenserade hela *ASIP*-kodnings- och icke-kodningssekvensen av Romanov-, Texel- och Merinofår för att identifiera möjliga recessiva mutationer som orsakar pigmentering. Norris & Whan (2008) identifierade en redan tidigare identifierad 5-bp deletion, g.100-105delAGGAA (betecknat D₅), i exon 2 och en ny 9-baspar deletion, g.10-19delAGCCGCCTC (betecknat D₉), i exon 2 samt uppmärksammandes två SNPs i exon 4, g.5051G>C och g.5172T>A.

Den allelen i *ASIP* som är associerad med vit färg är en ungefärlig 190-kb tandemduplicering som omfattar *ASIP*, *AHCT* och *ITCH*, den recessiva svarta allelen kan vara resultatet av två olika mutationer i *ASIP*, D₅ eller g.5172T>A (Norris & Whan 2008), och den grå allelen är orsaken av en annan duplicering som orsakar vit ullfärg (Fontanesi et al. 2011).

Det har tidigare visats att bristen av duplicering i *ASIP* är associerad med mörkare päls hos får, bland annat har det visats hos Massesefår (Fontanesi et al. 2011) men även hos Dubianfår samt Privorianfår (Fontanesi et al. 2012). Alla gråa individer av Massesefåren hade en kopia av deletionen D₉ (Fontanesi et al. 2011). Även Rochus et al. (2019) fann att deletionen D₉ är associerad med den grå färgen.

2.4 *MC1R*

Av de olika färgskillnaderna i ullen hos får, är pigmentet på huvudet mest särskiljbar (Zhou et al. 2023). De svart-huvade Dorperfåren från Afrika och Bayinbuluke fåren från Asien är två unika raser som demonstrerar liknande mönster av svarta huvuden där pigmenteringen sträckte sig från huvudet och ner till nacken

(Zhou et al. 2023). Mutationer i *MC1R* genen har bekräftats bestämma den svarta fenotypen hos kinesiska får och även den svarta huden och pälsen hos Masai får har associerats med *MC1R* mutationer (Zhou et al. 2023).

Zhou et al. (2023) gjorde en studie där målet var att identifiera gener och locus som påverkar pigmenteringen på huvudet hos får genom att analysera genomsekvenser av får med svarta huvuden av olika raser. Målet med studien var att expandera kännedomen av genetisk bakgrund och konvergent evolution som ligger bakom färgskillnaden på pälsen hos domesticerade djur. Resultatet visade två missensemutationer i proteinkodande delen av *MC1R*, specifikt g.14251947T>A (p.M73K) och g.14252090G>A (p.D121N). Med detta resultat hypotiserade Zhou et al. (2023) att missensemutationen kan avbryta melaninpigmenterande receptionerna i *MC1R*, och på så sätt förhindra normal pigmentering av ullfärg. Studier har visat att *MC1R* interagerar med andra gener för att reglera variationen av ullfärger, så som *ASIP* (Fontanesi et al. 2011). Pigmenteringen på huden hos djur är ett komplex karaktärsegenskap som kontrolleras av många olika gener och kan även ha påverkats av olika typer av multi-gen interaktioner, Zhou et al. (2023) drog slutsatsen att den svarta färgen på både huvud och kropp hos fåren kan även påverkas av andra pälsfärgsgener tillsammans med haplotypen i *MC1R*.

2.5 Tidigare studier på ullfärg

Studier för att identifiera *ASIPs* påverkan hos får har gjorts sen 1900-talet, Smit et al. (2002) utvärderade sex familjer från avel mellan heterozygot ND baggar (N = normal allele; D = deletion allele) och homozygot NN tackor för det förutsägbara 1:1 segregationsförhållandet med hjälp av chi-squared test, med antagandet av en enkel locus, två allelmodell. Resultatet visade att de flesta pedigree hade det förväntade 1:1 segregationsförhållandet, men ett pedigree stack ut. Det visade att fadern överförde D allelen till alla sina avkommor trots att det förväntade överföringen är 50% hos en två allelmodell. Intensiteten av N och D allelbanden hos fadern var i princip lika, men hos avkommorna var bandintensiteten högre hos N allelen än hos D allelen (Smit et al. 2002). Smit et al. (2002) föreslog i sin rapport att två locus existerar, där N allelen segregerar från får *agouti* locus och D allelen segregerar från en separat *agouti* liknande locus i får genomet.

Tidigare studier har gjorts på Gotlandsfår där följande punkterna har konstaterats; den vita färgen som ibland kan ses hos Gotlandsfår kommer troligtvis från en kombinerad effekt av gener för vita markeringar och en brist av mörkare modifierare (Adalsteinsson et al. 1978); den svarta färgen beror på antingen homozygoti för en gen som är recessiv för genen som ger grått eller resultatet av mörkare modifierare som dämpar grå färg; samt att den grå färgen hos Gotlandsfår

har konstaterats vara recessiv mot Svenska lantrasens vita färg (Adalsteinsson et al. 1978).

Adalsteinsson et al. (1978) gjorde ett försök där de jämförde ullfärgen hos Gotlandsfår och Gutefår. Observationer som gjordes under försöket var att den grå färgen hos Gotlandsfår har likartade karaktärsegenskaper som den grå allelen (A^g) i *agouti* locus som hittats på Island, men att den hos Gotlandsfåren skiljer sig i vissa aspekter (Adalsteinsson et al. 1978). Under försöket korsades grå Gotlandsbaggar med svarta och bruna Shetlandstackor i Skottland vilket visade att den grå genen är dominant i avsaknad av grått i de svarta och bruna Shetlandstackorna, och att Gotlandsbaggarna sannolikt måste ha varit homozygot för genen som ger svart pigment (Adalsteinsson et al. 1978). Detta indikerade även att Gotlandsbaggar som hade en mörkare grå färg var troligtvis homozygot för den gen som producerar den Gotlandsgråa färgen (Adalsteinsson et al. 1978). Att Gotlandsbaggarna var homozygot för den Gotlandsgråa färgen indikerar på att den troligtvis inte är producerad av A^g då en av karaktärsegenskaperna hos A^g är att den ger en mycket ljusare färg hos dem som är homozygot än hos dem som är heterozygot (Adalsteinsson et al. 1978).

Trots detta har baggar av Gotlandsrasen hittats som var heterozygot för den grå genen (Adalsteinsson et al. 1978). Dessa baggar hade även mörkare ullfärg än andra baggar vilket indikerade att effekten av den grå genen inom Gotlandsfåren är jämförbar med A^g – genen som hittats hos den isländska rasen, det innebar att ingen av generna är helt dominant mot den recessiva a – genen som i homozygot form ger svart färg. Adalsteinsson et al. (1978) drog slutsatsen att den Gotlandsgråa färgen sitter på *agouti* locuset.

Norris & Whan (2008) studie på 373 DNA-prov från Merinofår där de genotypade för D_5 – och D_9 – deletion samt g.5172T>A SNP visade att 8% av merinofåren hade alla alleler, icke-deleterade alleler vid D_5 – och D_9 – positionerna (betecknade N_5 och N_9) och D_5 – och D_9 allelerna, vilket bekräftar tidigare rapport om ett annat *agouti* liknande locus (Smit et al. 2002).

3. Material och metod

Data som användes i denna studie är tagen från en tidigare studie gjort på svenska fårraspopulationer av Rochus et al. (2019), samt ännu opublicerade data.

3.1 Insamlade data

Den data som insamlades i denna studie kommer från 90 Gotlandsfår där ullfärgen var registrerad och bedömdes utifrån hur majoriteten av ullen såg ut. Gotlandsfåren kategoriserades efter ullfärgerna som var vit, ljusgrå, grå, mörkgrå, svartgrå och svart. Det var även registrerat om djuren hade deletionen på 5 baspar (D₅) och hade genotypen ND eller om de hade den normala genotypen NN.

Utav de 90 Gotlandsfåren som insamlades fanns det även data på föräldradjurens ullfärg registrerat för 45 individer som de också insamlades för att se om det finns en relation mellan föräldradjurens och avkommans ullfärg. Föräldradjurens ullfärg var registrerat som vit, extra ljusgrå, ljusgrå, grå, mörkgrå, svartgrå och svart. Här uppstod en ny färg, extra ljusgrå, som ingen av de tidigare individerna hade.

3.2 Analys av data

Utav de 90 Gotlandsfåren det fanns data för saknade två individer en bedömning utav ullfärgen och utslöts därför från studien, totalt observerades 88 Gotlandsfår.

Gotlandsfåren delades först in utefter ullfärg för att se hur fördelningen såg ut bland de 88 individerna som observerades. Inom varje färg fördelades individerna utefter vilken genotyp de hade för att kunna se om deletionen på D₅ har någon påverkan på ullfärgen.

Fyra individer som ingick i studien om nedärvningen av ullfärgen från föräldradjuren saknade data från antingen sin moder eller fader, detta gjorde att de utslöts från studien. Totalt observerades 41 Gotlandsfår och dess föräldradjur.

Avkommorna blev först indelade utefter deras ullfärg, och det noterades hur många inom varje färg som hade genotypen NN respektive ND. Föräldradjuren delades in utefter deras ullfärg och det noterades hur många av moderdjuren respektive faderdjuren hade de olika ullfärgerna.

Utefter fördelningen av avkommornas färg noterades föräldradjurens färg samt avkommans genotyp för att se om det fanns något samband mellan D₅ deletionen och ullfärgen .

4. Resultat

4.1 D₅ deletion hos Gotlandsfår

Under observationerna av ullfärg hos de 88 Gotlandsfåren konstaterades det att grå var den vanligaste ullfärgen (Tabell 1). Samtidigt kunde det också konstateras att utav de 50 individer som hade grå ullfärg var det ungefär lika många som hade genotypen NN respektive genotypen ND (Tabell 2). Att majoriteten av Gotlandsfåren hade genotypen NN kunde ses hos samtliga ullfärger förutom svart (Tabell 2). Gotlandsfår med genotypen ND kunde ses hos samtliga färger, men 84% av individerna med genotypen ND hade grå, mörkgrå, svartgrå eller svart ullfärg.

Tabell 1. Djuren sorterade inom färg

	Vit	Ljusgrå	Grå	Mörkgrå	Svartgrå	Svart	Totalt
Antal djur	3	13	50	15	6	1	88 st
Antal djur i procent	3,41 %	14,77 %	56,82 %	17,05 %	6,82 %	1,14 %	100 %

Tabell 2. Fördelningen mellan genotyperna sorterat efter färg

	NN	NN	ND	ND
Vit	2	66,7 %	1	33,3 %
Ljusgrå	8	61,5 %	5	38,5 %
Grå	27	54 %	23	46 %
Mörkgrå	9	60 %	6	40 %
Svartgrå	4	66,7 %	2	33,3 %
Svart	0	0 %	1	100 %
Totalt	50 st	56,8 %	38 st	43,2 %

4.2 Avkommans och föräldradjurens ullfärg

Det kunde inte ses något samband mellan föräldradjurens ullfärg och avkommans. Observationerna visar att två tredjedelar av avkommorna har genotypen NN (Tabell 3). De avkommor som har genotypen ND har minst en förälder som har ullfärgen grå, mörkgrå, svartgrå eller svart, men 95 % av alla avkommorna har föräldradjur som båda är grå eller mörkare (Tabell 3). Av de avkommor som hade genotypen ND var 69 procent grå, mörkgrå, svartgrå eller svart (Tabell 3).

Tabell 3. Avkommans och föräldradjurens ullfärg samt avkommans genotyp

Avkommans ullfärg	Faderns ullfärg	Moderns ullfärg	Genotyp NN	Genotyp ND
Vit	Vit	Vit	NN	
Vit	Vit	Mörkgrå		ND
Vit	Vit	Grå	NN	
Ljusgrå	Grå	Grå		ND
Ljusgrå	Vit	Ljusgrå	NN	
Ljusgrå	Grå	Grå	NN	
Ljusgrå	Grå	Ljusgrå		ND
Ljusgrå	Grå	Grå	NN	
Ljusgrå	Grå	Grå	NN	
Ljusgrå	Grå	Grå	NN	
Ljusgrå	Grå	Extra ljusgrå		ND
Ljusgrå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå		ND
Grå	Grå	Grå		ND
Grå	Grå	Mörkgrå		ND
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Mörkgrå	NN	
Grå	Grå	Mörkgrå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Ljusgrå	Mörkgrå	NN	
Grå	Grå	Grå	NN	
Grå	Grå	Grå		ND
Grå	Grå	Grå	NN	

Mörkgrå	Grå	Grå	NN	
Mörkgrå	Mörkgrå	Mörkgrå		ND
Mörkgrå	Ljusgrå	Grå		ND
Mörkgrå	Grå	Grå	NN	
Mörkgrå	Grå	Grå		ND
Mörkgrå	Grå	Grå	NN	
Mörkgrå	Grå	Mörkgrå	NN	
Mörkgrå	Grå	Mörkgrå	NN	
Svartgrå	Grå	Svartgrå	NN	
Svartgrå	Grå	Svartgrå		ND
Svartgrå	Grå	Grå	NN	
Svart	Grå	Svart		ND
Totalt			28	13
Totalt i procent			68,3 %	31,7 %

5. Diskussion

Resultatet visade att 56,8 % av Gotlandsfåren hade genotypen NN och att den kunde ses bland samtliga ullfärger utom svart. Dock så ingick det enbart ett svart djur i studien, så det utesluter inte chansen att det kan finnas svarta djur som har genotypen NN. Resultatet visade även att det fanns Gotlandsfår med genotypen ND hos samtliga färger vilket är ett intressant resultat. Innan studiens början fanns hypotesen om att D_5 deletionen skulle finnas hos de Gotlandsfår med mörkare ullfärg, men resultatet visade då att genotypen ND kunde ses hos samtliga ullfärger. Även om genotypen ND var mer anträffbar hos individer med grå eller mörkare ullfärg går det inte att se om skillnaden av ullfärgen är beroende av deletionen D_5 . En teori är att skillnaden i grå färg skulle kunna bero på att djuren har olika antal kopior av *ASIP*, detta är inget som går att se i den data som finns tillgänglig utan en annan analys behövs för att utforska teorin ytterligare.

Trots att resultatet visade att det inte fanns något samband mellan Gotlandsfårens ullfärg och dess genotyp med avseende på *agouti* i D_5 betyder det inte nödvändigtvis att det inte finns. Den tillgängliga data var begränsad till 88 individer, vilket inte ger en klar syn på hur fördelningen av genotypen faktiskt ser ut. Troligtvis behövs det fler individer som testas för att få en tydligare syn på om genotypen på något sätt påverkar nyansen av Gotlandsfårens ullfärg.

Saknaden av en duplicering i *ASIP* har tidigare bevisats vara associerad med mörkare ull hos Massesefår (Fontanesi et al. 2011), Dubian- och Privorianfår (Fontanesi et al. 2012). Både Fontanesi et al. (2011) och Rochus et al. (2019) har konstaterat att den grå färgen beror på deletion D_9 , men de Gotlandsfår som har sekvenseras har alla haft ND_9 vilket innebär att den inte har någon påverkan på nyansen av den grå ullen.

Smit et al. (2002) testade 10 raser, totalt 228 individer, för närvaron av D_5 deletion där de kom till ett intressant resultat där D_5 allelen var närvarande hos vit-huvdade fårraser men inte hos de fårraser med svarta huvuden.

Bland föräldradjuret och avkommorna kunde det ses ett litet samband mellan föräldradjurens ullfärg och avkommans genotyp. Observationerna visade att majoriteten av avkommor som hade minst en förälder som var grå eller mörkare hade genotypen ND. Trots att 93 % av avkommorna med genotypen NN hade föräldradjur som båda var i mörkare färg, hade 69 % av avkommorna med genotypen ND också båda föräldrar som var grå eller mörkare. Det kan indikera på att de avkommor med mörkare föräldradjur har större chans att ha genotypen ND. Även här var datan begränsad till enbart 41 individer och dess föräldradjur vilket försvårar tolkningen av resultatet i helhet, dessutom saknas data på föräldrarnas genotyp vilket kan ge större klarhet på om genotypen har någon ärftlighet eller om det är ren slump som orsakar mutationen. Smit et al. (2002) såg i sin studie om

arvbarhet av D allelen och N allelen hos baggar till sin avkomma att N allelen var mer intensiv hos avkommorna.

Får är en utav de tidigaste domesticerade djuren i världen, och en viktig källa till textilmaterial och kött. Utöver det är ullfärgen en viktig ekonomisk källa för fårraser som hålls för skinn och ull, det kan även användas för att identifiera raser samt karaktärsindelning (Fontanesi et al. 2010). Det är därför en fördel att identifiera genomiska regioner samt genetiska variationer associerade med ullfärgen hos får. Vetskapen om huruvida det finns en mutation som påverkar nyansen hos Gotlandsfår skulle potentiellt främja framtida avel. Möjligheten att avla Gotlandsfår och redan innan kunna styra vilken nyans på ullfärgen som avkomman får skulle främja dagens intresse av skinn och ull.

6. Slutsats

Inget samband kunde ses mellan Gotlandsfårens ullfärg och genotypen D_5 , men det sågs ett litet samband mellan avkommans och föräldrjurens ullfärg samt avkommans genotyp då de avkommor med genotypen ND hade minst en förälder med lite mörkare färg. Dock så ger det inte ett tydligt svar på om D_5 deletionen har någon påverkan på nyansskillnaden man ser hos Gotlandsfår, utan mer forskning och framförallt fler individer skulle behöva studeras för att få en bättre förståelse om det har någon påverkan och i vilken utsträckning.

Referenser

- Adalsteinsson, S., Lauvergne, J.J., Boyazoglu, J.G. & Ryder, M.L. (1978). A possible genetic interpretation of the colour variants in the fleece of the Gotland and Goth sheep. *Annales de génétique et de sélection animale*, 10 (3), 329. <https://doi.org/10.1186/1297-9686-10-3-329>
- Butler, L.G., D’Orazio, R.D. & Ahlén, K. (1993). Review of the Gotland pelt sheep industry. *Small Ruminant Research*, 10 (1), 33–44. [https://doi.org/10.1016/0921-4488\(93\)90105-Q](https://doi.org/10.1016/0921-4488(93)90105-Q)
- Fontanesi, L., Beretti, F., Riggio, V., Dall’Olio, S., Calascibetta, D., Russo, V. & Portolano, B. (2010). Sequence characterization of the melanocortin 1 receptor (MC1R) gene in sheep with different coat colours and identification of the putative e allele at the ovine Extension locus. *Small Ruminant Research*, 91 (2–3), 200–207. <https://doi.org/10.1016/j.smallrumres.2010.03.015>
- Fontanesi, L., Dall’Olio, S., Beretti, F., Portolano, B. & Russo, V. (2011). Coat colours in the Massese sheep breed are associated with mutations in the agouti signalling protein (ASIP) and melanocortin 1 receptor (MC1R) genes. *Animal*, 5 (1), 8–17. <https://doi.org/10.1017/S1751731110001382>
- Fontanesi, L., Rustempašić, A., Brka, M. & Russo, V. (2012). Analysis of polymorphisms in the agouti signalling protein (ASIP) and melanocortin 1 receptor (MC1R) genes and association with coat colours in two Pramenka sheep types. *Small Ruminant Research*, 105 (1–3), 89–96. <https://doi.org/10.1016/j.smallrumres.2012.02.008>
- Hepp, D., Gonçalves, G.L., Moreira, G.R.P., Freitas, T.R.O., Martins, C.T.D.C., Weimer, T.A. & Passos, D.T. (2012). Identification of the e allele at the Extension locus (MC1R) in Brazilian Creole sheep and its role in wool color variation. *Genetics and Molecular Research*, 11 (3), 2997–3006. <https://doi.org/10.4238/2012.May.22.5>
- Norris, B.J. & Whan, V.A. (2008). A gene duplication affecting expression of the ovine *ASIP* gene is responsible for white and black sheep. *Genome Research*, 18 (8), 1282–1293. <https://doi.org/10.1101/gr.072090.107>
- Rochus, C.M., Westberg Sunesson, K., Jonas, E., Mikko, S. & Johansson, A.M. (2019). Mutations in *ASIP* and *MC1R*: dominant black and recessive black alleles segregate in native Swedish sheep populations. *Animal Genetics*, 50 (6), 712–717. <https://doi.org/10.1111/age.12837>
- Smit, M.A., Shay, T.L., Beever, J.E., Notter, D.R. & Cockett, N.E. (2002). Identification of an *agouti* -like locus in sheep: Brief notes. *Animal Genetics*, 33 (5), 383–385. https://doi.org/10.1046/j.1365-2052.2002.00896_5.x
- Zhou, Q., Cao, C., Zhang, H., Liang, Y., Zhang, X., Kang, Y., Fang, W., Lan, X., Li, R. & Pan, C. (2023). Convergent changes in melanocortin receptor 1 gene are associated with black-headed coat color in sheep. *Journal of Animal Science*, 101, skad084. <https://doi.org/10.1093/jas/skad084>

Publicering och arkivering

Godkända självständiga arbeten (examensarbeten) vid SLU publiceras elektroniskt. Som student äger du upphovsrätten till ditt arbete och behöver godkänna publiceringen. Om du kryssar i **JA**, så kommer fulltexten (pdf-filen) och metadata bli synliga och sökbara på internet. Om du kryssar i **NEJ**, kommer endast metadata och sammanfattning bli synliga och sökbara. Även om du inte publicerar fulltexten kommer den arkiveras digitalt. Om fler än en person har skrivit arbetet gäller krysset för samtliga författare. Du hittar en länk till SLU:s publiceringsavtal på den här sidan:

- <https://libanswers.slu.se/sv/faq/228316>.

JA, jag/vi ger härmed min/vår tillåtelse till att föreliggande arbete publiceras enligt SLU:s avtal om överlåtelse av rätt att publicera verk.

NEJ, jag/vi ger inte min/vår tillåtelse att publicera fulltexten av föreliggande arbete. Arbetet laddas dock upp för arkivering och metadata och sammanfattning blir synliga och sökbara.