Haarfarbe - MC1R (Extension)

Assoziiertes Gen: MC1R (*Melanocortin 1 Receptor*)

Chromosom: (Scaffold)

Vererbung: monogen; $B^{EE} > B^{E} > B > b^{J} > b$

Tabelle 1: Bekannte Varianten des MC1R

Symbol	**Variante/ Mutation(en)**		**Funktion/ Mechanismus**	**Phänotyp**	**Rassen**
deutsch (englisch)	**DNA (/RNA)**	**Protein**			
B^{EE} (E^{D})	c.280_285del6 (Allel „$E^{D\text{-}S}$“)[1]; bzw. c.281_286del6[2]	Verlust von zwei Aminosäuren in der Nähe des extrazellulären Endes der zweiten Transmembrandomäne des MC1R-Rezeptors[3][4]	MC1R-Rezeptor möglicherweise permanent aktiviert	Dominant „Schwarz“	Kalifornier, Schecken, Riesen (Albino), Weiße Neuseeländer; teils Holländer (schwarz) (Italien)[5]; Riesenschecke (ANCI, Italien)[6]; möglicherweise Kalifornier (INRA, Frankreich)[7]; Weiße Neuseeländer, Riesenschecken (China)[8]
B^{E} (E^{S})*	c.280_285del6 (Allel „$E^{D\text{-}S}$“)[9]			Eisen(grau)	
B (*E*)	**Wildtyp**	G-Protein-gekoppelter Rezeptor bestehend aus 317 Aminosäuren[10][11]		Normale „Schwarz“-Ausbreitung	
b^{J} (e^{J})	c.[124G>A;125_130del6] (MC1R-mRNA nur in Hautregionen mit schwarzem Haar nachweisbar, nicht in Hautregionen mit gelbem oder weißem Haar; MC1R-Expression möglicherweise epigenetisch reguliert)[12]	Verlust zweier Aminosäuren in der ersten Transmembrandomäne und zusätzlich Austausch einer Aminosäure (p.L44T)[13]		Mosaik (Japaner- oder Rhönfarbig)	b^{J}/b^{J}: Japaner, Rheinische Schecken, Holländer (japanerfarbig), Angora (Albino)(Deutschland/ ANCI, Italien)[14]
b (*e*)	c.304_333del30[15]	Verlust von 10 Aminosäuren in der ersten extrazellulären Schleife des MC1R-Rezeptors[16]	Funktionsverlust des MC1R-Rezeptor, Bildung von Eumelanin wird weitgehend unterdrückt	Verminderte Schwarzausbreitung/ gelb	b/b: Burgunder, Englische Schecken (thüringerfarbig), Siamesen, Englische Widder (thüringerfarbig), Sachsengold, Rote Neuseeländer, Thüringer und andere rezessiv-gelb-farbige (Italien)[17]; Burgunder, Thüringer (ANCI, Italien)[18]

*: Abgeschwächte Form von B^{EE}; auf molekularer Ebene (noch) keine abweichende Variante identifiziert

Nach Fontanesi, 2021[19] (Review) weist die Allelreihe des MC1R-Lokus beim Kaninchen im Vergleich zu anderen Haustieren eine Besonderheit auf: Beim Kaninchen werden alle mutierten Allele (dominant oder rezessiv in Relation zum Wildtyp, siehe Tabelle 1) durch In-Frame-Deletionen verursacht, die im translatierten Protein Aminosäuren eliminieren (siehe „Figure 1.“ in Fontanesi, 2021; Ausschnitt aus der 2D-Struktur des MC1R-Proteins). Bei mehreren anderen Arten sind dagegen Missense-, Frameshift-, Nonsense- oder strukturelle Mutationen bekannt. Nur bei Katzen wurden bislang In-Frame-Deletionen beschrieben, allerdings nur für rezessive Allele.

Geschichte

- **B^{EE}:** Der britische Genetiker R. C. Punnett startete im Jahr 1907 mit einer Reihe von Zuchtexperimenten. Aus Verpaarungen eines schwarzen Rammlers mit schwarzen Häsinnen (Eltern: russenfarbig x gelb) erhielt er neben den von ihm erwarteten Farben auch „*agouti-black*“ - Tiere mit schwarzem Fell, durchsetzt mit wildfarbigen Haaren vor allem im Nacken- und Schulterbereich.[20]

- **B^{E}:** Die Farbe eisengrau wurde erstmals um 1890 bei Belgischen Riesen beobachtet.[21](S. 111)

  Der Deutsche E. Pap (Institut für Vererbungsforschung Potsdam) hielt fest: „***Die eisengraue Farbe.*** *[...] Auch im Institut für Vererbungsforschung war Gelegenheit vorhanden, den Faktor Q* [B^{E}, Anmerkung KH] *zu beobachten, der anscheinend bei gewissen Rassen – belgische Riesen, Holländer – oft vorhanden ist. Er wurde zuerst durch das schwarze Holländer-Weibchen Nr. 2 in unsere Zucht gebracht, was dadurch bemerkbar wurde, daß Nr. 2, durch ebenfalls schwarze Böcke gedeckt, wiederholt wildfarbige Jungen warf.*“[22]
  Im Rahmen von Experimenten mit „*steel Dutch*“ führte der Brite H. Onslow aus: „*Again, there are the „eisengrau“ of Pap, mentioned later, and no doubt more than one type of steel among Flemish and other breeds. [...] Like D* [B^{EE}, E^{D}, Anmerkung KH] *it appears to have a darkening effect, but to a less degree.*“[23]

- **b^{J}:** Der Japanerfaktor trat wahrscheinlich erstmals in der zweiten Hälfte des 19. Jahrhunderts in Frankreich auf und wurde später in England und anderen Ländern eingeführt - „*According to A. Wulf[1] [[1] Album der Rasse-Kaninchenzucht, Würzburg, n.d.] it originated in France in 1887, and was subsequently improved in England. I have, however, seen animals of this pattern, along with other domesticated rabbits, exposed for sale in butchers' shops near Genoa, and should not be surprised if it were found to be generally, though sparsely, distributed among the mongrel rabbit population of Europe.*“ (Punnett, 1924[24]); „*[...] This statement would lead one to believe that the variety probably originated in France within the last half-century and was first introduced into England about 1895.*“ (Castle, 1924[25])

  Japanerkaninchen wurden zum ersten Mal „*1887 (Jardin d'Acclimatation, Paris)*“[26](S. 124)/ 1889 (Pariser Weltausstellung)[27](S. 111-112) ausgestellt – bis um die folgende Jahrhundertwende waren Tiere mit Plattenscheckung nicht ungewöhnlich („*Die ersten Japanischen K. in den 80er Jahren hatten auch reines Weiß in ihrer Zeichnung.*“, Schumann, A. 1918. Das Kaninchen. Seine Zucht, Pflege und Verwertung. Stuttgart: Kosmos, Gesellschaft der Naturfreunde.[28], S. 165; „*[Tafel] Nr. 18, das japanische Kaninchen noch mit weißer Farbe und dunkler Fleckenzeichnung.*“, Bungartz, J. Nach 1888, gegen 1900? Farbige Kaninchenbilder nach Auarellen von Jean Bungartz, Thiermaler, Ritter pp. Naturwahre Farbendrucke von 18 verschiedenen Kaninchen-Rassen. 25×18. Magdeburg: Creutz´sche Verlagsbuchhandlung.[29], S. 19; „*Japaner, die noch Weiß aufweisen*“, Mahlich, P. 1903. Unsere Kaninchen. Ein ausführliches

Handbuch für alle Züchter und Liebhaber von Kaninchen. 1. Auflage. Berlin: Pfenningstorff.[30], S. 133).

- **b:** Erste Berichte über das Vorkommen gelber (gelbwildfarbiger) Kaninchen stammen aus dem 16. Jahrhundert.[31](S. 89)
  Das nicht-wildfarbig gelbe Thüringerkaninchen entstand Ende des 19. Jahrhunderts in Deutschland (Starke, P. 1907. Starkes praktische Kaninchenzucht. Handbuch für Anfänger und erfahrene Züchter. Vierte Auflage. Leipzig: Dr. F. Poppe.[32], S. 174; [33], S. 134; [34], S. 113).

Siehe auch: Kaninchenrassen.

Zur Vererbung

Castle *et al.*, 1909[35] (Normale Schwarzausbreitung, gelb, thüringerfarbig)

*„The author has noted segregation of a **“darkening modifier”** in race X, a synthesized subline of Castle’s small race. It is manifest in aaeeBB* [thüringerfarbig] *combinations by more intense black pigmentation in those areas which in this genotype usually show non-agouti black. It is similarly manifest in aaeebb and aaeebbc$^{ch^2}$c$^{ch^2}$ combinations, and when combined with AE or AE^{d}E or AE^{d}e produces comparable intensification of black. The darkening modifier appears to be incompletely dominant over its absence, indicated by intermediate shades in heterozygotes“*[36](S. 186)

Dominanzverhalten und Wechselwirkungen unter Einfluss des ASIP

Tabelle 2: Dominanzverhalten und Interaktionen der Allele des B-Lokus unter dem Einfluss des ASIP (Wildtyp, „G“) – nach Robinson, 1958[37](S. 251; ausgehend von Punnett, 1930[38])

Genotyp	Phänotyp/ Fellhaarfarbe	Dunkle Farbfelder bei Japanerfarbigen	Helle Farbfelder bei Japanerfarbigen
B^{EE}/B^{EE}, B^{EE}/B^{E}, B^{EE}/b^{J}, B^{EE}/b	Einheitlich schwarz	-	-
B^{EE}/B, B^{E}/B^{E}, B^{E}/b^{J}, B^{E}/b	Wild-schwarz	-	-
B^{E}/B	Eisengrau	-	-
B/B, B/b	Wildgrau	-	-
B/b^{J}	Wild-eisengrau Mosaik	Eisengrau	Wildgrau
b^{J}/b^{J}	Japanerfarbig	Schwarz	Gelb
b^{J}/b	Japanerfarbig (teils schwarz reduziert)	Schwarz	Gelb
b/b	Gelb	-	-

Dominant schwarz und Cc (engl. *Bb*; TYRP1)

„According to Punnett (1912) the usual complete dominance of B over b is upset when the heterozygous condition Bb is combined with E^{D}E. Normally the genotype A_BBE^{D}E is an agouti-black but when a brown gene is present (A_BbE^{D}E) the animal is distinctly lighter. The agouti flecking is enbanced and spread more evenly throughout the coat. This statement is repeated by Punnett

(1930); adding that he has no information whether a similar situation exists for the kindred allele E^S."[39] (S. 238)

Phänotypen (Beispiele)

Eisengrau	Abb. 1: Zwergwidder eisengrau (BEBG_) ©KH
Japaner-/ rhönfarbig	Abb. 2: Japanerkaninchen (bJ_) ©KH
	Abb. 3: Rhönkaninchen (achi_bJ_) ©KH
Gelb	Abb. 4: Zwergwidder gelb (bb) ©KH

Sallanderfarbig	Abb. 5: Sallander (achi_bbgg) ©KH

3 4 325

1) , 3) , 5) , 9) , 10) , 15) , 16) , 17)
Fontanesi, L., Tazzoli, M., Beretti, F., & Russo, V. 2006. Mutations in the melanocortin 1 receptor (MC1R) gene are associated with coat colours in the domestic rabbit (Oryctolagus cuniculus). Animal genetics, 37(5), 489-493.

2) , 4) , 8) , 11)
Xiao, N., Li, H., Shafique, L., Zhao, S., Su, X., Zhang, Y., ... & Shi, D. 2019. A novel pale-yellow coat color of rabbits generated via MC1R mutation with CRISPR/Cas9 system. Frontiers in genetics, 10, 875.

6) , 12) , 13) , 14) , 18)
Fontanesi, L., Scotti, E., Colombo, M., Beretti, F., Forestier, L., Dall'Olio, S., ... & Oulmouden, A. 2010. A composite six bp in-frame deletion in the melanocortin 1 receptor (MC1R) gene is associated with the Japanese brindling coat colour in rabbits (Oryctolagus cuniculus). BMC genetics, 11, 1-11.

7)
Demars, J., Labrune, Y., Iannuccelli, N., Deshayes, A., Leroux, S., Gilbert, H., ... & Riquet, J. 2022. A genome-wide epistatic network underlies the molecular architecture of continuous color variation of body extremities. Genomics, 114(3), 110361.

19)
Fontanesi, L. (2021). Rabbit genetic resources can provide several animal models to explain at the genetic level the diversity of morphological and physiological relevant traits. Applied Sciences, 11(1), 373. https://www.mdpi.com/2076-3417/11/1/373

20)
Punnett, R. C. 1912. Inheritance of coat-colour in rabbits. Journal of Genetics, 2(3), 221-238.

21) , 27) , 31) , 34)
Nachtsheim, H., & Stengel, H. 1977. Vom Wildtier zum Haustier. 3. Auflage. Berlin, Hamburg: Paul Parey. ISBN 3-489- 60636-1.

22)
Pap, E. 1921. Über Vererbung von Farbe und Zeichnung bei dem Kaninchen. Molecular and General Genetics MGG, 26(3), 185-270.

23)
Onslow, H. 1922. A note on the inheritance of the “steel” coat-colour in rabbits. Journal of Genetics, 12, 91-99.

24)
Punnett, R. C. 1924. On the “Japanese” rabbit. Journal of Genetics, 14(2), 231-240.

25)
Castle, W. E. 1924. Genetics of the Japanese rabbit. Journal of Genetics, 14, 225-229.

26) , 33)
Mahlich, P. 1919. Unsere Kaninchen - Ein ausführliches Handbuch für alle Züchter und Liebhaber von Kaninchen. Dritte, vermehrte und verbesserte Auflage. Berlin: Fritz Pfenningstorff.

[28], [29], [30], [32]
Möbes, W. K. G. 1946. Bibliographie des Kaninchens nebst Anhang. I. Das Frettchen. II. Das Meerschweinchen. Bd. 1. Akademischer Verlag Halle.
[35]
Castle, W. E., Walter, H. E., Mullenix, R. C., & Cobb, S. 1909. Studies of inheritance in rabbits. Carnegie Institution of Washington. Publication no. 114.
[36]
Sawin, P. B. (1955). Recent genetics of the domestic rabbit. Advances in Genetics, 7, 183-226.
[37], [39]
Robinson, R. 1958. Genetic studies of the rabbit. Bibl. Genet. 1958, 17, 229–558.
[38]
Punnett, R. C. 1930. On the series of allelomorphs connected with the production of black pigment in rabbits. Journal of Genetics, 23, 265-274.

From:
https://www.wikikanin.de/ - **Wikikanin**

Permanent link:
https://www.wikikanin.de/doku.php?id=genetik:haarfarbe_mc1r&rev=1776110706

Last update: **2026/04/13 22:05**