

Investigation on the inheritance of the coat color roan and its consequences in Icelandic horses

M.Sc. Katharina Voß

1. Berichterstatter: Prof. Dr. Georg Thaller

Die Fellfarben der Pferde haben die Menschen schon seit Jahrhunderten fasziniert. Die Vielfalt an Farben und Mustern stieg seit Beginn der Domestikation stark an, da zum einen die Notwendigkeit der Tarnung entfiel und sich zum anderen ungewöhnliche Farben großer Beliebtheit erfreuten. Charles Darwin hatte bereits Beobachtungen zur Fellfarbgenetik angestellt, sowie sich zahlreiche Wissenschaftler Anfang und Mitte des 20. Jahrhunderts mit der Vererbung der Fellfarben beschäftigten. Diese Untersuchungen beim Pferd basierten überwiegend auf Farbregistrierungen in Stutbüchern, erst gegen Ende des letzten Jahrhunderts konnten die ersten Fellfarbgene molekulargenetisch bestimmt werden. Seitdem sind zahlreiche kausale Varianten und assoziierte Genorte aufgedeckt worden. Die genetische Ursache für die Fellfarbe Roan, die eine Mischung aus weißen und farbigen Haaren am Pferdekörper beschreibt, konnte bisher nicht aufgeklärt werden. Ziel dieser Arbeit war es den genetischen Hintergrund der Fellfarbe Roan beim Islandpferd zu untersuchen, sowie die in der Literatur beschriebene Letalität von reinerbigen Tieren dieser Fellfarbe zu prüfen.

Zahlreiche Fellfarben treten in unterschiedlichen Tierarten auf, dies gilt auch für Roan. Die bisherigen Erkenntnisse zu der Fellfarbe wurden im ersten Kapitel dieser Arbeit für die Tierarten Rind, Schwein, Schaf, Ziege und Pferd dargestellt. Dabei wurden übereinstimmend Varianten innerhalb des *KIT* Gens (Tyrosinkinase-Rezeptor) und seines Ligand *KITLG/MGF* (Mastzellenwachstumsfaktor) als Hauptkandidaten für eine kausale Variante aufgezeigt. Die Phänotypen weisen neben der Gemeinsamkeit der Mischung aus weißen und farbigen Haaren auch Differenzen auf. Besonders der saisonale Farbwechsel kann nur beim Pferd beobachtet werden. Ebenso sind nicht für alle Tierarten Zusammenhänge zwischen Fellfarbe und Gesundheitsmerkmalen bekannt.

Die Analyse der Registrierungen im internationalen Stutbuch der Islandpferde macht deutlich, dass Farbwechsler, wie Islandpferde mit der Fellfarbe Roan häufig genannt werden, insgesamt in der Rasse mit weniger als 1% aller Islandpferde selten sind. Darüber hinaus widersprach eine deskriptiv statistische Auswertung von Anpaarungsdaten im zweiten Kapitel der aufgestellten Letalitätshypothese. Die in der Literatur beschriebene Assoziation des Roan-Phänotyps zum *KIT* Gen konnte für die Rasse Islandpferd bestätigt werden, wenn auch für andere Varianten als die zuvor identifizierten.

Es ist denkbar, dass Roan durch eine in allen Pferden mit dieser Färbung, unabhängig von der Rasse, vorkommende genetische Variante hervorgerufen wird oder durch verschiedene Varianten, die sich auch hinsichtlich ihrer pleiotropen Effekte unterscheiden. Mit der sequenzierten Gesamtgenomen zweier Farbwechsler wurden im dritten Kapitel unterschiedliche Ansätze verfolgt, potenzielle Kandidatenvarianten einzugrenzen. Eine Vielzahl von Abweichungen der beiden Islandlandpferde gegenüber dem Pferde-Referenzgenom (EquCab3.0) wurde mit Hilfe verfügbarer Sequenzen von zusätzlichen Roan und nicht-Roan Pferden verschiedener Rassen weiter eingeschränkt. Dabei wurde nach einer gemeinsamen Variante in allen Rassen und einer Islandpferd-spezifischen Variante gefiltert und so zwei Datensätze mit Kandidaten für weitere Untersuchungen generiert. Eine dabei entdeckte Deletion innerhalb des *KIT* Gens, die Potential als Marker der Fellfarbe beim Islandpferd versprach, konnte diese Eignung bei einer detaillierten Untersuchung mit einer größeren Probenanzahl jedoch nicht bestätigen.

Da beim Islandpferd, dem Zuchtziel folgend, alle Farben erwünscht und zu erhalten sind, jedoch negative Folgen zu vermeiden sind, ist die statistische Widerlegung der Letalitätshypothese dieser Arbeit ein wichtiger Schritt für eine verantwortungsvolle Zuchtplanung. Die Erkenntnisse zur molekulargenetischen Ursache von Roan, sowie die Identifikation von Kandidatenvarianten bilden eine neue Grundlage für weitere Untersuchungen, um die kausale Variante oder mehrere rasse- beziehungsweise rassengruppen-spezifische Varianten aufzudecken.