

GENETSKA OSNOVA BOJE KOŽE KOD SVINJA

GENETIC BASIS OF PIG COAT COLOR

V. Margeta, Kristina Budimir, Gordana Kralik, Ž. Radišić

Pregledno znanstveni članak – Scientific review
Prijmljeno – Received: 13. travanj – april 2011.

SAŽETAK

Za pojavu varijabilnosti boje kože kod svinja dokazano je postojanje sedam različitih alela. Dva su alela povezana s divljim tipom fenotipa, jedan je uočen kod europske divlje svinje i označen je kao referentna sekvenca, a drugi se javlja kod japanske divlje svinje. Tri alela su povezana s pojavom crnog fenotipa. Prvi je pronađen kod velike crne svinje (Cornwall) i Meishan svinje, drugi alel koji je povezan s pojavom crnog fenotipa pronađen je kod hempšir pasmine, a treći alel pronađen je u Meishan pasmini. Jedan alel povezan je s nastankom crvenog fenotipa kod pasmine durok. Posebno je zanimljiv alel koji dovodi do pojave točkastog fenotipa kod Pietrain pasmine. Smatralo se da je to isti alel kao i onaj pronađen u hempšir pasmini za dominantnu crnu boju. Međutim, cjelovito sekvenciranje otkrilo je da postoji insercija dvaju baznih parova u kodonu 23, što dovodi do pomaka u čitanju te nastanka nefunkcionalnog proteina. Nastanak crnih točaka posljedica je ponovnog pomaka okvira čitanja u drugom smjeru, kako bi mogao nastati konstitucijski aktivni receptor. Utvrđeno je postojanje tri alela za dominantnu bijelu boju, a to su recesivni *i* alel za bijelu boju, semidominantan *i^p* alel odgovoran za pojavu „patch“ fenotipa i alel *I* koji ima punu dominantnost za bijelu boju. Pigment koji dovodi do nastanka tako različitih boja između pasmina svinja je melanin. On se javlja u dva oblika, a to su eumelanin i feomelanin. Melanokortin 1 (MC1R) receptor je strukturni protein koji omogućuje sintezu melanina, odnosno zaokret u sintezi od feomelanina prema eumelaninu. MC1R ima veliki broj različitih varijanti i upravo se to očituje fenotipski kao pojava različite boje među pasminama. Bijela boja je najučestalija kod europskih domaćih pasmina svinja, a to je posljedica selekcije koja se provodi tijekom zadnja dva stoljeća.

Ključne riječi: svinje, selekcija, boja dlake, genotip, aleli

UVOD

Boja dlake kod svinja nije ekonomski važno svojstvo, međutim u nekim zemljama ono ima određenu ulogu kod potrošača koji konzumiraju meso svinja. Primjerice, potrošači iz Europe više vole meso koje potječe od svinja bijele boje dlake, dok potrošači iz Japana više konzumiraju meso svinja crne boje dlake. Boja dlake doima se kao jednostavno svojstvo, međutim, gledano s genetske strane

ono je vrlo složeno. Genetika boje dlake služi kao model za istraživanje djelovanja gena i njihove međusobne interakcije. Većina europskih pasmina svinja ima bijelu boju dlake, za razliku od pasmina koje dolaze iz Kine i imaju crnu, dominantnu boju. Proučavanje nasljeđivanja boje u svinja svoje početke ima u godinama prošlog stoljeća. Johansson i sur. (1992.) su proveli istraživanje u kojem su primijenili genetske markere na F2 križance europske divlje svinje i jorkšira te zaključili da su geni odgovorni za

dominantnu bijelu boju povezani s albuminom (ALB) i receptorom trombocitnog faktora rasta (PDGFRA) koji se nalaze na osmom kromosomu. Utvrđeno je postojanje četiriju različitih alela na KIT lokusu: to su recesivan alel *i*, alel *i^P* koji dovodi do nastanka crnih točki, dominantan *I* alel koji označava bijelu boju fenotipa te *i^{Be}* alel koji označava pojavu „belt“ fenotipa (Hirooka i sur., 2002.). Godine 1998. Kijas i sur. su utvrdili da melanokortni receptor 1 (MC1R) odgovara Extension lokusu. Utvrđeno je postojanje četiriju različitih alela na tom lokusu, a oni su *E⁺* alel za divlji tip, *E^d* alel za dominantan crni fenotip, recesivan *e* alel koji označava crvenu boju fenotipa te *E^p* alel koji dovodi do nastanka crnih točki (točkasti fenotip). Između ta dva različita lokusa odvijaju se različite interakcije. Studije provedene s ciljem utvrđivanja varijabilnosti u boji dlake pokazale su da brojni geni sudjeluju u razvoju, migraciji i regulaciji melanocita. Melanokortin receptor 1 ima središnju ulogu u regulaciji sinteze eumelanina (crna i smeđa boja) i feomelanina (crvena i žuta boja), dva osnovna oblika melanina. Njihova sinteza odvija se u melanocitima te se nalazi pod kontrolom dvaju lokusa: *Extension* (E) i *Agouti* (A) lokusom. Ukoliko se radi o divljem tipu dolazi do sinteze oba oblika melanina. Pojavom mutacije na nekom od dva lokusa dolazi do pojačane sinteze jednog pigmenta. Dominantni aleli na lokusu E kontroliraju proizvodnju crnog pigmenta, dok su recesivni odgovorni za pojavu crvenog i žutog pigmenta. U slučaju *agouti* lokusa postoji značajna razlika. Dominantni aleli odgovorni su za proizvodnju žutog pigmenta, dok se crni pigment javlja djelovanjem recesivnih alela. Molekularne studije pokazale su da *extension* lokus kodira receptor za melanocit-stimulacijski hormon, poznatog i kao melanokortin 1 receptor (MC1R). *Agouti* kodira 131 aminokiselinski peptid koji je antagonist MC1R-u. Kijas i sur. (1998.) navode da mutacije MC1R-a dovode do promjene u sintezi pigmenta ovisno o kojoj se vrsti životinja radi (goveda, konji, perad).

MELANOKORTIN 1 RECEPTOR (MC1R)

MC1R je integralni strukturni protein koji se sastoji od 315-317 aminokiselinska ostatka. Njegova aktivacija pomoću adenokortikotropnog hormona odnosno α -melanocit stimulacijskog hormona povezana je s cAMP signalom, što dovodi do pokretanja melanogeneze te zaokreta u sintezi od feomelanina prema eumelaninu. MC1R ima veliki broj različitih

varijanti, što se uočava u pojavi različitih fenotipova, i pokazuje visoki stupanj polimorfnosti. MC1R regulira količinu i tip proizvedenog pigmenta, određuje boju kože te osjetljivost na oštećenje pomoću UV svjetlosti. Fiziološki antagonisti MC1R pripadaju skupini hormona koji se zovu melanokortini, a nastaju iz prekursora propiomelanokortina. Melanokortini reguliraju važne fiziološke procese kao što su proizvodnja kortizola, održavanje homeostaze i rad žlijezda (proizvodnja hormona). Aktivnost MC1R-a može biti modulirana na nekoliko načina, a to su, primjerice, promjene u ekspresiji gena, stabilnost mRNA i učinkovitost translacije te učinkovitost posttranslacijske obrade receptora proteina i njegovog prolaska kroz sekretorni put (Garcia Barron i sur., 2005.).

Melanokortin 1 receptor nalazi se na površini melanocita (pigmentnih stanica) te ima ulogu pri sintezi pigmenta od svijetlocrvenog do žutog feomelanina, preko tamno smeđeg do crnog eumelanina. MC1R lokus kodira sedam transmembranskih receptora spregnutih G proteina (GPCR). GPCR reguliraju metaboličku aktivnost enzima, ionskih kanala, membranskih prenosioca, transkripcijskih i sekretornih sustava. Toj skupini pripada više od 1000 različitih članova koji zajedno čine 1% životinjskog genoma. MC1R pripada skupini A receptora, obitelji rodopsina, i jedan je od pet članova podobitelji melanokortin receptor. Receptori koji se nalaze u obitelji te podobitelji sličnih su svojstava. Aktivacija MC1R-a događa se pomoću liganda, α – melanocit stimulacijskog hormona te vodi prema sintezi eumelanina. Antagonist MC1R-u je *agouti* protein koji se kompeticijski veže na MC1R te tako sprječava vezanje liganda te aktivacije MC1R-a. Ovaj lokus nalazi se na kromosomu 6p te kodira za 320 aminokiselina. To je za tri aminokiseline više nego kod drugih životinja, a posljedica je tandem duplikacije od 29 do 31 kodona (Lightner, 2008.).

ALELI ODGOVORNI ZA POJAVU VARIJABILNOSTI BOJE KOŽE KOD SVINJA

Dokazano je postojanje sedam različitih alela koji dovode do varijabilnosti boje u svinja. Dva su alela povezana s divljim tipom fenotipa, jedan je uočen kod europske divlje svinje i označen je kao referentna sekvenca, a drugi se javlja kod japanske divlje svinje. Tri alela povezana su s pojavom crnog fenotipa. Prvi je pronađen kod velike crne svinje i

Tablica 1. Boja fenotipa i MC1R genotip (Kijas i sur., 1998.)**Table 1. Colour of phenotype and MC1R genotype (Kijas et al., 1998)**

| Pasmina - Breed | Fenotip – Phenotype | Genotip - Genotype |
|---------------------------|--------------------------------------------------|--------------------|
| Divlja svinja - Wild pig | Divlji tip – Wild type | E^+/E^+ |
| Velika crna - Large black | Crna – Black | E^{D1}/E^{D1} |
| Meišan - Meishan | Crna – Black | E^{D1}/E^{D1} |
| Jorkšir - Yorkshire | Bijela – White | E^p/E^p |
| Pietren - Pietrain | Bijela s crnim točkama White with black spots | E^p/E^p |
| Hempšir - Hampshire | Crna s bijelim pojasom Black with white belt | E^{D2}/E^{D2} |
| Durok – Duroc | Crvena – Red | e/e |

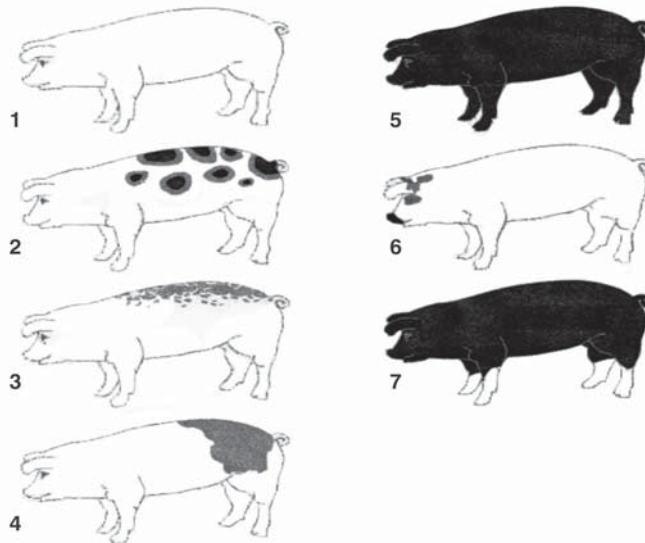
Meishan svinje, sadrži dvije sinonimske i dvije nesinonimske supstitucije. Supstitucija V92M nema signifikantno veliki utjecaj na fenotip. L99P supstitucija razlog je pojavi crnog fenotipa kod ovih pasmina svinja. Drugi alel, koji je povezan s pojavom crnog fenotipa, pronađen je kod Hampshire pasmine te uključuje sinonimsku supstituciju na kodonu 17 i D121N. Treći alel je pronađen u Meishan pasmini i uključuje supstituciju V122I. Jedan alel je povezan s nastankom crvenog fenotipa kod pasmine durok. Kodira dvije aminokiselinske supstitucije A161V i A240T. A161V nema signifikantan utjecaj na funkciju receptora, dok A240T ima utjecaj na promjenu MC1R liganda te onemogućuje zaokret u sintezi feomelanina na eumelanin. Posebno je zanimljiv alel koji dovodi do pojave točkastog fenotipa kod Pietrain pasmine.

Smatralo se da je to isti alel kao i onaj pronađen u Hampshire pasmine za dominantnu crnu boju. Međutim, cjelovito sekvenciranje je otkrilo da postoji insercija dva bazna para u kodonu 23, što dovodi do pomaka u čitanju te nastanka nefunkcionalnog proteina. Nastanak crnih točaka posljedica je ponovnog pomaka okvira čitanja u drugom smjeru kako bi mogao nastati konstitutivski aktivni receptor (Lightner, 2008.). Divlji tip, tj. E^+ aleli omogućavaju ekspresiju eumelanina i feomelanina. Dominantna crna boja rezultat je pojave dviju mutacija, obje su se razvile neovisno u Europi i Aziji. Alel E^{D1} vuče podrijetlo iz Azije i povezan je s L102P missense mutacijom, dok je E^{D2} podrijetlom Europski te je povezan

s D124N supstitucijom. Recesivni e alel posjeduje dvije mutacije, A164V i A243T. Najzanimljiviji je alel E^p koji dovodi do pojave crnih točki na crvenoj ili bijeloj podlozi. Ovaj alel dolazi od E^{D2} alela te posjeduje dodatna dva citozin nukleotida koji su umetnuti u kodon 22. Istraživanje koje su proveli Fang i sur. (2009.) pokazalo je veliki postotak homozigotnosti na MC1R-u iako je utvrđeno postojanje velikog broja alela. Razlog tako velikom postotku homozigotnosti je činjenica da se boja kao pasminska karakteristika koristi u zadnjih 200 godina te da se u postupku selekcije boja uzimala kao svojstvo koje je razlikovalo različite pasmine. Isto istraživanje pokazalo je da su domaće europske i kineske pasmine svinja nosioci mutacije MC1R, osim mangulice. Europske, kineske i japanske divlje svinje nose divlje tipove alela koji se međusobno razlikuju samo u sinonimskim supstitucijama. Europske divlje svinje imaju identičnu MC1R sekvencu kao i mangulica. Mutacije koje se javljaju u populacijama europskih i kineskih pasmina, a odnose se na MC1R, nesinonimske su supstitucije, kojih ima osam, i jedna sinonimska koja dovodi do pomaka u čitanju kodona 22 (Fang i sur., 2009.).

GENETSKA OSNOVA CRNE BOJE KOŽE SVINJA

Smatralo se da većina domaćih pasmina svinja ima crnu boju dlake zato što nose recesivni ne-ago-uti alel na Agouti lokusu i dominantan (divlji tip) alel na Extension lokusu. Prema tome, genotipovi koje



Slika 1. Sedam različitih fenotipova svinja (Hirooka i sur., 2002.)

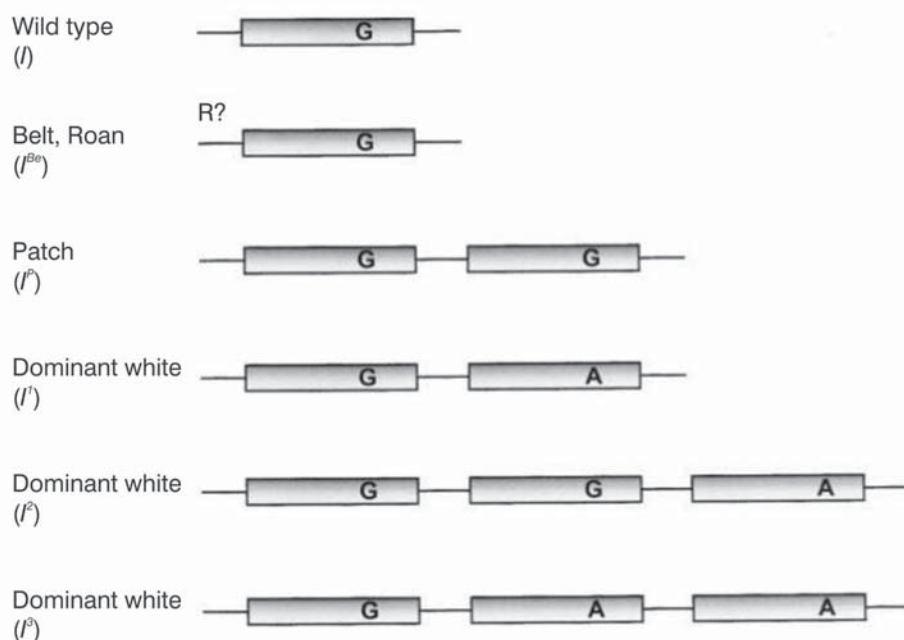
Figure 1. Seven different pig phenotypes (Hirooka et al., 2002)

bi trebale imati pasmine veliki jorkšir i divlje svinje su: I/I , i/i , A/A , a/a , E^+/E^+ i E^p/E^p . Provedena istraživanja nisu slijedila postavljenu hipotezu te se stoga smatra da je crna boja kod domaćih pasmina svinja posljedica mutacije koja se dogodila na $E/MC1R$ lokusu. Utvrđena je serija od tri različita alela na lokusu E , to je alel E koji je odgovoran za nastanak crne boje dlake te je dominantan u odnosu na alel E^p . Također postoji i treći alel koji je recesivan i odgovoran za nastanak crvene boje dlake, a označava se kao e . Europska divlja svinja posjeduje jedinstveni $MC1R/E$ alel koji je potreban za ekspresiju boje dlake označene kao divlji tip. Ovaj fenotip rezultat je sinteze oba oblika melanina i pojavljuje se u smeđim nijansama koje prate uzdužne pruge po tijelu mladih životinja. Alel takvog divljeg tipa je označen kao E^+ . Divlji tip boje dlake (E^+/E^+) dovodi se u vezu s varijantom $MC1R$ receptora koja nije pronađena u domaćih pasmina svinja. Taj alel označava se kao $MC1R^*1$. $MC1R$ sekvenciranje otkrilo je i dva alela za crnu boju, koji su označeni kao E^{D1} (prisutan kod Meishan pasmine i velike crne svinje) te E^{D2} (prisutan kod hempšir pasmine). Postoji i četvrti alel koji je povezan s recesivnim e alelom, odgovornim za crvenu boju. Alele koje imaju velika crna svinja i Meishan označavaju se kao $MC1R^*2$, dok je alel hempšir pasmine označen kao $MC1R^*3$ (Kijas i sur., 1998.).

Sekvenciranje $MC1R$ otkrilo je da su sekvence životinja koje su homozigoti za E^p alel (veliki jorkšir) iste kao i kod životinja koje imaju E^{D2} alel (hempšir). Velika crna svinja i Meishan pasmina dijele alele ($MC1R^*2$) koji se u odnosu na divlji tip alela razlikuju u dvije nesinonimske i dvije sinonimske supstitucije. Obje pasmine karakterizira uniformna crna boja dlake, obje imaju $MC1R^*2$ alel. Meishan je kineska pasmina, dok je velika crna razvijena u Engleskoj (Kijas i sur., 1998.).

GENETSKA OSNOVA BIJELE BOJE KOŽE KOD SVINJA

Utvrđeno je postojanje tri alela za dominantnu bijelu boju, a to su recesivni i alel za bijelu boju, semidominantan i^p alel odgovoran za pojavu „patch“ fenotipa i alel I koji ima punu dominantnost za bijelu boju. Aleli I te i^p povezani su duplikacijom KIT gena (Marklund i sur., 1998). Duplikacija KIT gena, prisutna u i^p te I alelima, je mutacija koja dovodi do poremećaja u ekspresiji jedne ili obje kopije KIT gena. Drugi oblik mutacije koji se javlja ima utjecaj samo na alel I . To je strukturna mutacija koja najvjerojatnije rezultira poremećajem aktivnosti tirozin kinaze. Pretpostavlja se da je veliki broj svinja diljem svijeta heterozigot odnosno homozigot za te dvije mutacije. Dolazi do duplikacije cijele sekvence, a to je veličina od 450 baznih parova. Druga mutacija koja se do-



Slika 2. Shematski prikaz KIT alela (Pielberg i sur., 2002)

Figure 2. Overview of KIT allele (Pielberg et al., 2002)

gađa pogađa alel I. U tom slučaju dolazi do zamjene gvanina adeninom u prvom nukleotidu introna 17 jedne od KIT kopija. Mutacija je struktura jer dovodi do poremećaja visoko konzerviranog GT dinukleotida na 5' kraju. Ekson 17 kodira 41 aminokiselinu visoko konzerviranog područja tirozin kinaze. U svinja koje su homozigoti I / I uočeno je smanjenje broja bijelih krvnih stanica, tako da se može reći o blagom pleotropskom utjecaju na hematopoezu (Pielberg i sur., 2002.). Lokus se nalazi na SSC8 te je udaljen 82cM od KIT lokusa. Smatra se da je upravo lokus detektiran na SSC8 zapravo KIT lokus. Takozvani „white belt“ geni nalaze se u blizini markera SOO86, te postoji mogućnost da su ti geni zapravo aleli KIT lokusa. Uočeni su epistatični efekti između lokusa odgovornih za pojavu bijelog, crnog točkastog i crnog fenotipa. Pojava crnih točaka posljedica je epistaze između KIT lokusa na SSC8, Extension lokusa na SSC6 i lokusa na SSC2. Epistatični efekt između KIT lokusa, MGF-a (ligand vezan na KIT receptor) i E lokusa objašnjavaju biologiju pojave boje dlake. Identificirane su još dvije važne interakcije, jedna je između SSC5 (MGF) i SSC6 (MC1R), a druga se javlja između SSC6 i SSC8 (Hirooka i sur., 2002.).

Posljedica mutacije jest nedostatak melanocita u koži svinja. Metode kao što su fluorescentna in situ hibridizacija (FISH), lančana reakcija polimerazom (PCR) i Southern blot dokazale su postojanje duplikacije gena ili dijela gena koji dovode do nastanka takvog fenotipa. Mutacija se javila kao posljedica domestikacije jer se u divljih svinja neće naći jedinke koje imaju bijelu boju. Bijela boja je determinirana genima koji se nalaze na kromosomu 8 (Johansson i sur., 1996.). Bijela boja je učestala u populaciji domaćih pasmina svinja te je pod kontrolom autosomalnog dominantnog gena I. Uočeno je da je dominantan gen za bijelu boju povezan s genima za albumin (ALB) te s receptorom trombocitnog faktora rasta (PDGFRA) koji se nalaze na kromosomu 8. ALD, PDGFRA te alel I dijele homologe s dijelovima kromosoma 5 kod miša te kromosoma 4 kod čovjeka koji nose dominantne gene za bijelu boju i pojavu bijelih točaka (Johansson i sur., 1992.). U svinja boja dlake je pod utjecajem lokusa s major učinkom (KIT), ali je ona također i pod utjecajem lokusa koji imaju mali pojedinačni učinak. Takvi lokusi pokazuju međusobne interakcije, ali i interakcije s KIT lokusom. Svaki fenotip koji se javi kod svinje

pod utjecajem je KIT lokusa na SSC8, osim crnog točkastog koji je pod utjecajem Extension lokusa na SSC6. Dva lokusa koji se nalaze na SSC2 imaju antagonističan učinak na pojavu crne boje (Hirooka i sur., 2002.). Bijele svinje koje imaju pigmentirane mrlje obično su isključene iz uzgoja bijelih pasmina svinja, kao što su landras ili jorkšir. Iako se selekcija provodi dugi niz godina, još uvijek se nije uspio dobiti u potpunosti takav željeni fenotip (Pielberg i sur., 2002.).

KIT i njegov ligand (MGF) imaju ključnu ulogu u stvaranju i transportu prekursora melanocita, razvoju hematopoetskih stanica te interstinalnih stanica. Regulatorne mutacije su dominantne i imaju veći učinak na pigmentaciju ako se javi u heterozigota. One primarno imaju utjecaj na razvoj melanocita te su tada vidljive i u homozigotnom obliku. Iznenađujuće otkriće bio je pronalazak duplikacije KIT-a kod Pietrain pasmine s obzirom na to da se smatralo da oni imaju divlji tip alela na tom lokusu (Giuffra i sur., 2002.).

U srednjovjekovnoj Francuskoj za potrebe selekcije izabirane su najzdravije i najjače svinje, ali i one koje su imale bijelu boju. U kasnom 18. stoljeću, na području Velike Britanije, postojalo je nekoliko pasmina bijelih svinja kao što su mali jorkšir i linkolnšir. Od tada do danas selekcija je bila usmjerena prema bijelim svinjama, što je dovelo do toga da danas imamo pasmine jorkšir i landrase koje su ujedno i jedne od najrasprostranjenijih pasmina na svijetu (Johansson i sur., 1996.).

GENETSKA OSNOVA RECESIVNE CRVENE BOJE KOŽE SVINJA

MC1R*4 sekvenca je povezana s recesivnim alelom *e* odgovornim za crvenu boju dlake kod Durak pasmine. Mutacije koje su događaju mogu dovesti do utjecaja na funkciju receptora. Kod MC1R sekvencije može doći do dvije nesinonimske supstitucije. Označene su kao A161V i A240T. Veći utjecaj ima A240T, ona se nalazi u visoko konzerviranom području. Fenotip *Ep* / *Ep* može se pojaviti kao crveni s crnim točkama ili bijeli s crnim točkama. Istraživanja su pokazala da razlike između ova dva fenotipa nisu pod kontrolom E lokusa. Stoga jedan ili više različitih lokusa mora kontrolirati razrjeđenje crvenog (feomelanina), ali ne i crnog (eumelanina) kod svinja bijele dlake s crnim točkama. Fenotip svinja s crnim točkama pretpostavlja da je MC1R neek-

sprimiran, odnosno neaktivan u bijelim / crvenim područjima, dok je preaktivan u područjima s crnim točkama (Kijas i sur., 1998.).

BELT FENOTIP I POJAVA CRNIH TOČKI NA FENOTIPU

Pojava crnih točaka povezuje se s alelom E, odnosno s *E^p* alelom. One se mogu pojaviti na bijeloj ili crvenoj podlozi. Dvije pasmine kod kojih je utvrđeno postojanje *E^p* alela (pietren i jorkšir) također su nositelji MC1R*3, alela koji je povezan s *E^{D2}* i pojavom crne boje kod Hampshire pasmine. Razlika između *E^p* alela, koji dovodi do nastanka crnih točaka u fenotipu, i *E^{D2}* alela, uzroka pojave dominantne crne boje, je mutacija koja je posljedica insercije dvaju citozin (C) nukleotida u kodonu 23 (MC1R sekvenca povezana s alelom *E^p*, Kijas i sur., 2001.).

Životinje s *I/I* te *I/I^p* genotipom su bijele bez pigmentiranih točaka. Heterozigoti *I/i* su bijeli, s time da 50% takvih životinja pokazuje pigmentirane mrlje na koži i karakteristično je da imaju bijelu dlaku. Gen E ima veliki učinak na pojavu pigmentiranih mrlja, tako ih se može naći kod genotipova *I/i* i *E⁺/-*. Patch fenotip javlja se u životinja koje imaju *I^p/i* te *E⁺/-* genotip. Takve životinje su bijele, s time da imaju pigmentirane dijelove koji pokrivaju 10% do 90% tijela. Divlji tip ima genotip *i/i* te *E⁺/-*. Recesivni homozigoti, *i/i* te *e^p/e^p* imaju crne mrlje (dlaka i koža) na crvenoj ili bijeloj pozadini (Marklund i sur., 1998.). Bijele svinje koje imaju pigmentirane mrlje obično su isključene iz uzgoja bijelih pasmina svinja kao što su landras ili jorkšir (Pielberg i sur., 2002.).

LITERATURA

1. Fang M., Larson G., Soares Ribeiro H., Li N., Andersson L. (2009): Contrasting mode of evolution at a coat color locus in wild and domestic pig. *PLoS Genetics* 5 (1): 1-6.
2. Garcia Barron J.C., Sanchez Laorden B.L., Jimenez Cervantes C. (2005): Melanocortin 1 receptor structure and functional regulation. *Pigment Cell Research* 18: 393-410.
3. Giuffra E., Tornsten A., Marklund S., Bongcam-Rudloff E., Chardon P., Kijas J.M.H., Anderson S.I., Archibald A.L., Andersson L. (2002): A large duplication associated with dominant white color in pigs originated by homologous recombination between LINE elements flanking KIT. *Mammalian Genome* 13: 569-577.

4. Gustavsson I. (1988): Standard karyotype of the domestic pig. *Hereditas*. 109: 151-157.
5. Hirooka H., De Koning D.J., Van Arendonk J.A.M., Harlizius B., De Groot P.N., Bovenhuis H. (2002): Genome scan reveals new coat color loci in exotic pig cross. *The American Genetic Association* 98: 1-8.
6. Johansson M., Chaudhary R., Hellmen E., Hoyheim B., Chowdhary B., Andersson L. (1996): Pigs with the dominant white coat color phenotype carry a duplication of the KIT gene encoding the mast/stem cell growth factor receptor. *Mammalian Genome* 7: 822-830.
7. Johansson M., Ellegren H, Marklund L, Gustavsson U, Ringmar-Cederberg E, Andersson K, Edfors-Lilja I, Andersson L. (1992): The gene for dominant white color in the pig is closely linked to ALB and PDGFR α on chromosome 8. *Genomics* 14(4): 965-969.
8. Kijas J.M.H, Moller M., Plastow G., Andersson L. (2001): A frameshift mutation in MC1R and a high frequency of somatic reversions cause black spotting in pigs. *Genetics* 158: 779-785.
9. Kijas J.M.H., Wales R., Tornsten A., Chardon P, Moller M., Andersson L. (1998): Melanocortin receptor 1 (MC1R) mutations and coat color in pigs. *Genetics* 150(3): 1177-1185.
10. Lightner J.K. (2008): Genetics of coat color 1: The melanocortin 1 receptor (MC1R). *Answer Research Journal* 1: 109-116.
11. Marklund S., Kijas J., Rodriguez-Martinez H., Ronnstrand L., Funa K., Moller M., Lange D., Edfors-Lilja I., Andersson L. (1998): Molecular basis for the dominant white phenotype in the domestic pig. *Genome Research* 8(8): 826-833.
12. Okumura N., Mitsuhashi T. (2001): Coat Color and Coat Color Related Genes in Pigs. *Journal of Animal Science* 72(10): 524-535.
13. Pielberg G., Olsson C., Syvanen A. C., Andersson L. (2002): Unexpectedly high allelic diversity at the KIT locus causing dominant white color in the domestic pig. *Genetics* 160: 305-311.

SUMMARY

Pig coat color is not economically an important trait, however, for pig meat consumers in some countries it plays a significant role. European consumers usually prefer meat of white pigs, while Japanese consumers are fond of black pig's meat. Pig's coat color is considered a simple trait, but from genetic point of view, such trait is very complex. Genetics of coat color is used as a model for research into gene action and their interactions. Up to the present, existence of seven different alleles that affect variability in pig skin color have been scientifically confirmed. Two alleles are related to the wild-type phenotype, one allele was determined in European wild pig and marked as a referential sequence and the other one occurred in Japanese wild pig. Three alleles are related to the occurrence of the black phenotype. The first allele was determined in the Large Black and the Meishan pig, the second allele, which is related to the occurrence of the black phenotype, was determined in the Hampshire breed, and the third allele was confirmed for the Meishan breed. One allele is connected with the occurrence of the red phenotype in the Duroc breed. The allele that influences occurrence of the spotting phenotype in the Pietrain breed is especially interesting. It was believed that this was the same allele as the one determined in the Hampshire breed for the dominant black color. However, complete sequencing showed that there was an insertion of 2-base pairs in codon 23, which resulted in a shift of reading frame and lead to occurrence of nonfunctional protein. Appearance of black spots is a consequence of the repeated reading frame shift in opposite direction for the purpose of constitutionally active receptor forming. The presence of three alleles for the dominant white color were confirmed, being the recessive *i* allele for white color, semi-dominant *i^p* allele responsible for occurrence of the „patch“ phenotype and the *I* allele which carries full dominance for white color. Melanin is the pigment which affects appearance of different colors among pig breeds. It appears as eumelanin and pheomelanin. Melanocortin 1 receptor

(MC1R) is a structural protein which enables synthesis of melanin, i.e. a shift from pheomelanin towards eumelanin. MC1R has many different phenotypic variances and this affects the different colors of breeds. White coat color is the most common in European domestic pig breeds, mostly because of the selection process that has been carried out for the last two centuries.

Key words: pigs, selection, coat color, genotype, alleles