

**Genetica del colore del mantello nel coniglio: identificazione di mutazioni nel gene *melanocortin receptor 1 (MC1R, locus Extension)***

**L. Fontanesi, M. Tazzoli, E. Scotti, V. Russo**

Dip. di Protezione e Valorizzazione Agroalimentare, Università di Bologna, Italy

*Corresponding Author:* Dr. Luca Fontanesi, Dipartimento di Protezione e Valorizzazione Agroalimentare. Università di Bologna. Via F.lli Rosselli 107, 42100 Reggio Emilia, Italy - Tel. +39 0522 290516 - Fax: +39 0522 290523 - Email: luca.fontanesi@unibo.it

**ABSTRACT:** Genetics of coat color in the rabbit: identification of mutations in the melanocortin receptor 1 (*MC1R*) gene, the Extension locus. *The Extension (E) locus, that has a major role in the regulation of black/brown versus red/yellow pigment synthesis, codes for the melanocortin receptor 1 (MC1R) gene. Mutations in this gene have been indicated to affect coat colour in several species. However, in rabbit so far no information on this gene was available. Using heterologous PCR primers, a fragment of the gene was obtained from genomic DNA of rabbits of different breeds (New Zealand White, Burgundy Fawn, Californian and Rex with black and white coat colour). Sequencing indicated that the amplified fragment belongs to the expected gene region and showed a G>A non sense single nucleotide polymorphism that was confirmed using a PCR-RFLP protocol. A deletion of 30 bp was identified in Burgundy Fawn, resulting in a translated product that, lacking several amino acids, is expected to disrupt its function and may produce the red coat colour of the breed. In other species, inactivating mutations of this gene cause the recessive "e" allele at the E locus that produces red coat colour. A second deletion of 6 bp was observed in the Californian breed. Then, using a PCR protocol, the 30 bp deletion was confirmed in several Burgundy Fawn animals and the 6 bp deletion was observed in Giant White and Checkered Giant rabbits.*

**Keywords:** Coat colour, Extension, *MC1R* polymorphisms, deletion.

**RIASSUNTO:** Il locus Extension (*E*), che svolge un importante ruolo nella regolazione della sintesi delle eumelanine (pigmenti neri/marrone) e feomelanine (pigmenti rossi/gialli), codifica per il gene *melanocortin receptor 1 (MC1R)*. In diverse specie, mutazioni in questo gene hanno un effetto sul colore del mantello. Fino ad ora, tuttavia, non erano disponibili informazioni relative al gene *MC1R* nel coniglio. In questo primo lavoro, utilizzando primer per PCR eterologhi, è stato isolato un frammento del gene amplificando il DNA genomico estratto da conigli di diverse razze (Bianca di Nuova Zelanda, Fulva di Borgogna, Californiana e Rex con mantello pezzato bianco e nero). Il sequenziamento del frammento ha permesso di confermare che il prodotto ottenuto corrispondeva a parte del gene *MC1R* di coniglio. L'analisi delle sequenze ottenute ha evidenziato una delezione di 30 bp nella razza Fulva di Borgogna, una delezione di 6 bp nella razza Californiana e una mutazione puntiforme non senso (G>A). Dall'analisi della struttura proteica, la delezione di 30 bp dovrebbe causare una inattivazione della sua funzione e determinare il colore rosso del mantello, caratteristico della razza Fulva di Borgogna, come già evidenziato per simili mutazioni

in altre specie. Utilizzando un metodo basato sulla PCR, la delezione di 30 bp è stata confermata in diversi soggetti di razza Fulva di Borgogna e la delezione di 6 bp è stata osservata in conigli di razza Gigante Bianco e Gigante Pezzato.