Genetica felina: un approccio combinatorio Massimo Picardello

Universita' di Roma "Tor Vergata" Dipartimento di Matematica 00133 Roma, Italy

Introduzione	pg.	2
I colori eumelanistici non diluiti (nero, chocolate, cinnamon)	pg.	3
I colori eumelanistici diluiti (blu, lilac, fawn)	pg.	4
I colori feomelanistici (rosso, crema) e il legame col sesso (tortie, blucrema	pg.	5
Modificatori della diluizione: colori caramello (caramel) e albicocca (apricot)	pg.	7
Epistasi: i geni del bianco unito e delle macchie bianche	pg.	7
Il gene delle macchie bianche Il gene della distribuzione guantata dei Birmani La serie allelica al locus di macchia bianca: genetica delle distribuzioni di bianco dei Ragdoll Il gene bianco I disegni tigrati	pg. pg. pg. pg.	8 9
	pg.	
I colori argentati (smoke, silver tabby, shaded silver e chinchilla)	pg.	15
La teoria ad un gene La teoria a due geni Altre varietà di colore previste in base alla teoria a due geni; i golden Previsioni non verificate della teoria a due geni La teoria del fattore golden La teoria golden = brown ticked tabby La teoria del gene di tigratura a larga banda La teoria [golden=brown ticked tabby + poligeni a larga banda]: finalmente un modello genetico esauriente per smoke, silver e golden! Silver e golden Colore degli occhi degli shaded e dei golden: un esempio di persistenza? Esempi Il locus di Estensione (Extension locus) e colori ambra (X-colors) Biochimica della produzione di eumelanina e feomelanina, i loci Agouti ed Estensione Primi casi di colori ambra nei gatti Genetica dei colori ambra Il disegno grizzled: un nuovo allele dominante al locus Tabby o al locus Estensione?	pg.	16 17 17 18 18 18 19 20. 21 21 22 23 24 24
Lo schiarimento burmese e siamese (colori sepia, zibellino, visone e pointed); il gene Ojos Azules	pg.	25
I geni della struttura del pelo: pelo lungo, rex, wirehair e sphynx	pg.	27
I geni della struttura ossea e delle orecchie: polidattilia, manx, fold, curl, bobtail, munchkin	pg.	29
Come ottenere i risultati degli incroci senza tabelle	pg.	31

Introduzione: modelli combinatorii per la genetica felina. Queste note intendono sviluppare sinteticamente ed in maniera semplificata i concetti elementari della genetica felina senza approfondire più del minimo indispensabile i presupposti biologici e biochimici necessari per comprendere la genetica. Il fatto che la presentazione sia semplificata si traduce nel ricorso frequente e preferenziale a modelli di trasmissione genetica mendeliani, cioè basati su uno o pochi geni il cui effetto non è graduale, bensì a scatto: o si manifesta totalmente o per niente, a seconda della variante del gene considerato. L'evitare l'approccio biochimico alla genetica ci porta invece a una trattazione simbolica: i geni che introdurremo verranno presentati tramite simboli, e non hanno altra pretesa di realtà che quella di un modello matematico. Il modello matematico è inteso a spiegare gli effetti genetici nel quadro dello schema mendeliano, senza alcuna pretesa che i simboli introdotti corrispondano fedelmente a entità biochimiche. In effetti, in molti casi qualche gene che formalmente introdurremo come una unica entità si può descrivere in maniera più precisa come un gruppo di molti geni che cooperano per dar luogo allo stesso effetto, di solito in maniera complessivamente più graduale di quanto un unico gene non potrebbe spiegare. A noi interessa spiegare l'effetto, e quindi considereremo equivalenti modelli matematici differenti dal punto di vista biochimico (e in particolare associati a differenti formule genetiche), ma che danno luogo agli stessi effetti. Una differenziazione fra modelli equivalenti, di cui uno più preciso che faccia intervenire più geni cooperanti, è talora possibile in base alla gradualità dell'azione complessiva di questo gruppo di geni o a all'esame statistico dei risultati previsti dai due modelli dopo molti incroci. Questi sono entrambi fenomeni difficili da analizzare se non si ha accesso diretto a una esauriente base di dati sperimentali. è quindi necessario un compromesso fra la precisione scientifica dei modelli presentati e la loro semplicità. Eviteremo di proposito di portare la nostra indagine a livelli raffinati di precisione, e confineremo la presentazione a modelli spesso imprecisi ma elementari e in prima approssimazione efficaci.

Gli unici preliminari biologici che ci servono sono limitati ai seguenti cenni. Le cellule contengono al loro interno un nucleo, racchiuso da una membrana, che contiene il patrimonio genetico, codificato in maniera biochimica in opportuni filamenti di proteine che si chiamano cromosomi. Opportuni segmenti di queste catene proteiche sono i portatori dei singoli tratti genetici: essi si chiamano *geni*. La posizione di un gene nel proprio cromosoma si chiama *locus*. Nel gatto ci sono 19 paia di cromosomi, per un totale di 38, composte di due cromosomi *omologhi*, cioè simili. I geni a loci corrispondenti di cromosomi omologhi operano sullo stesso tratto genetico; se sono identici, operano nello stesso modo, altrimenti operano in modo differente. Geni non identici situati allo stesso locus di cromosomi omologhi si chiamano *alleli*.

Ci sono due modi in cui una cellula si può duplicare. In quello vero e proprio, chiamato mitosi, la membrana del nucleo si rompe, i cromosomi si allineano al centro della cellula, ciascuno di essi crea una copia uguale a sé stesso (salvo rari errori di trascrizione biochimica, importanti per spiegare le mutazioni e le ricombinazioni genetiche), e ciascuna coppia identica così creata poi si separa nei due cromosomi costituenti, ciascuno dei quali migra ai capi opposti della cellula. A questo punto si hanno due gruppi identici di 38 cromosomi ai lati opposti della cellula, che poi si separa in due cellule identiche a quella originale. Questo è il meccanismo di duplicazione con cui crescono i tessuti.

Ma per noi il meccanismo di duplicazione interessante è quello legato alla fecondazione. Per questo fine, alcune cellule subiscono un processo diverso di duplicazione, chiamato meiosi, che le trasforma in due nuove cellule diverse fra loro e non identiche all'originale, chiamate cellule germinali. Ciascuna cellula germinale è dotata soltanto di 19 cromosomi, uno per ciascuna coppia omologa, cioè metà del corredo genetico complessivo. Il processo di meiosi avviene nel modo seguente. Anche qui tutto comincia con la rottura della membrana del nucleo, e con i 38 cromosomi che si allineano al centro della cellula. In questo caso, però, cromosomi omologhi si collocano vicini, in stretta contiguità (in questa fase la

contiguità è tale che possono addirittura avvenire scambi di frammenti chimici fra cromosomi omologhi, un processo importante perché causa ricombinazioni genetiche). A questo punto, in ciascuna coppia di cromosomi uno dei due costituenti migra a un lato della cellula e l'altro al lato opposto: dove vada ciascuno dei due è lasciato al caso. Alla fine, da un lato ci sono 19 cromosomi e dall'altro i loro omologhi, ma come si sia assortita la scelta di questi 19 cromosomi è casuale. Ora, come nella mitosi, la cellula si duplica in due cellule, ciascuna delle quali possiede solo 19 cromosomi. Queste due cellule sono cellule germinali, cioè destinate a fondersi con quelle di un partner durante l'accoppiamento sessuale al fine di creare cellule usuali con 38 cromosomi a due a due omologhi. Dopo la fecondazione, ciascuna coppia di cromosomi nella cellula fecondata consisterà quindi di un cromosoma proveniente dalla cellula germinale paterna ed uno da quella materna.

Abbiamo così raggiunto la conclusione fondamentale: per ciascun tratto genetico, la trasmissione ereditaria avviene mediante l'acquisizione, da parte della cellula fecondata, di una coppia di alleli, uno per ciascun genitore. Il tratto genetico dipenderà da quali sono questi due alleli, e soprattutto se sono uguali (caso *omozigote*) o diversi (caso *eterozigote*). Spesso, dei due alleli intesi a produrre effetti diversi sullo stesso tratto genetico, uno predomina sull'altro, ed impone il proprio effetto: si chiama un gene *dominante*, mentre l'altro si dice *recessivo*.

I colori eumelanistici non diluiti (nero, chocolate, cinnamon). Il primo gene di colorazione che introduciamo è il gene B, che produce la pigmentazione nera del pelo. In effetti, il gene B induce le cellule di colorazione alla radice del pelo a produrre un pigmento chiamato eumelanina, consistente di corpuscoli sferici che danno al pelo un colore nero. La produzione di eumelanina è sensibile al calore, e quindi il pelo può essere nero più intenso se la temperatura è più bassa. Ciò spiega perché, non di rado, in un gatto nero a pelo lungo, il colore alla base del pelo (e quindi nella zona più calda vicino alla pelle) è più chiaro, e anche perché in gatti neri a pelo cortis3imo, come i Devon Rex, il colore è più scuro su faccia, orecchie, coda e zampe, che sono aree più fredde perché più lontane dai grandi fasci muscolari che producono calore.

Il gene nero **B** ha un allele **b** recessivo che produce una deformazione dei corpuscoli di pigmento: essi si allungano e ovalizzano, e danno luogo a una colorazione chocolate. C'è anche un altro possibile allele, **b**¹, che produce un colore ancora più chiaro, chiamato cinnamon (cannella). L'ordine di dominanza è **B**, **b**, **b**¹. Vediamo cosa succede se si incrocia un gatto omozigote **BB** con uno omozigote **bb**. Stendiamo una tabella le cui righe presentano i geni possibili nella cellula germinale paterna, e le colonne quelli della cellula germinale materna: ciascuna cella della tabella conterrà quindi un possibile genotipo dei figli. Si vede immediatamente che tutti i cuccioli saranno fenotipicamente neri, ma portatori del gene chocolate:

	В	В
b	Bb	Bb
b	Bb	Bb

Ora vediamo cosa succede quando si incrociano fra loro, in seconda generazione, i gatti prodotti dall'incrocio precedente:

	В	b
В	BB	Bb
b	Bb	bb

Con probabilità 1/4 i cuccioli saranno neri omozigoti, con probabilità 1/2 neri eterozigoti, con probabilità 1/4 chocolate. In altre parole, dopo molti di questi incroci, dobbiamo aspettarci che,

statisticamente, 75% dei cuccioli siano fenotipicamente neri e 25% chocolate. Ora studiamo il caso **Bb** x **Bb**¹

	В	b
В	BB	Bb
b^l	Bbl	bbl

Con uguale probabilità (25%) i cuccioli sono neri omozigoti, neri con fattore chocolate, neri con fattore cinnamon o chocolate con fattore cinnamon.

Esercizio. 1. Una gatta nera ha un cucciolo chocolate. Di che colori può essere il padre? (Si ignorino i colori di cui non si è ancora parlato)

2. E se invece il cucciolo è nero e la madre chocolate, di che colori può essere il padre?

I colori eumelanistici diluiti (blu, lilac, fawn). Tutti i colori descritti precedentemente esistono in una versione diluita, prodotta dal gene di diluizione maltese, che si indica con d. La versione dominante D di questo gene non produce diluizione, mentre la versione recessiva d dà luogo ad una diversa distribuzione spaziale delle particelle di pigmento, che risulta in un effetto visivo di minore intensità di colore: il nero diventa blu (cioè grigio con riflessi azzurri), il chocolate diventa lilac e il cinnamon diventa fawn (la traduzione italiana è daino; si tratta di un colore molto chiaro, simile a quello di un panno di daino, ma più livido).

Si osservi che il gene d modifica l'assetto delle particelle di pigmento, non la loro forma; esso opera quindi su un tratto genetico diverso da quello relativo alla forma (sferica o allungata) del pigmento, e di fatto si trova a un locus diverso da quello del gene **B**. L'interazione fra i geni **B** e d è quella di due geni indipendenti. La tabella seguente mostra i risultati dell'accoppiamento di un blu **BBdd** con un nero con fattore di diluizione (**BBDd**; qualche volta si dice *nero con fattore blu*): metà dei cuccioli (statisticamente) sono neri con fattore blu, metà sono blu.

	BBd	BBd
BBD	BBDd	BBDd
BBd	BBdd	BBdd

In generale, l'interazione fra due geni indipendenti può richiedere tabelle con quattro celle nelle cornici orizzontale (il contenuto genetico dei gameti paterni relativo ai geni **D** e **B**) e verticale (il contenuto corrispondente per i gameti materni). Ad esempio, ecco cosa succede incrociando un nero con fattore chocolate e con fattore di diluizione (**BbDd**) con un blu con fattore fawn (**Bb¹dd**):

	BD	Bd	bD	bd
Bd	BBDd	BBdd	BbDd	Bbdd
Bd	BBDd	BBdd	BbDd	Bbdd
b^ld	Bb ^l Dd	Bb ^l dd	bb ^l Dd	bb ^l dd
b^ld	Bb ^l Dd	Bb ^l dd	bb ^l Dd	bb ^l dd

Si vede che 3/8 dei cuccioli hanno fenotipo nero (con vari fattori genetici), 3/8 blu, 1/4 chocolate, 1/4 lilac, ma nessuno cinnamon o fawn.

Si noti che, in questo esempio, le quattro righe della tabella sono a due a due uguali, e quindi sarebbe stato sufficiente utilizzare una tabella con 4 colonne e due righe. Ciò è conseguenza del fatto che il blu è omozigote per il gene d. Lasciamo al lettore il compito di produrre la tabella corrispondente nel caso dell'incrocio di due neri con fattore chocolate e con fattore di diluizione (**BbDd**), per il quale la tabella completa 4x4 è necessaria.

Esercizio. Una gatta blu ha un cucciolo lilac. Di che colori può essere il padre, e con quali fattori genetici? (Si ignorino i colori di cui non si è ancora parlato)

Esercizio. 1. Che colori si ottengono, e con quali probabilità, dall'incrocio di blu e nero?

2. Che colori si ottengono, e con quali probabilità, dall'incrocio di blu e

chocolate?

Nota: Nel risolvere l'ultimo esercizio, si osserverà che l'incrocio di blu e chocolate può produrre dei cuccioli di colore nero, che a prima vista non sembra ottenibile perché dominante su blu e chocolate. Ma invece è ottenibile, come conseguenza del fatto che il gene chocolate e il gene di diluizione maltese sono a loci diversi (non sono quindi alleli l'uno dell'altro).

I colori feomelanistici (rosso, crema) e il legame col sesso (tortie, blucrema). Lo schema genetico mendeliano si basa sull'azione di geni con un effetto netto: il tratto genetico si manifesta in pieno oppure no. I geni principali dei colori solidi che abbiamo fin qui considerato agicono in questo modo.

Uno degli effetti genetici netti è il sesso: maschio oppure femmina. Ma questo effetto non può essere conseguenza di un unico gene. Infatti, se fosse così, uno dei due sessi dovrebbe essere geneticamente dominante sull'altro (una dominanza parziale porterebbe a ermafroditismo in tutti gli individui). Perciò, dopo una generazione, tutta la specie sarebbe dello stesso sesso, e si estinguerebbe.

In effetti, il sesso è una conseguenza genetica non di un singolo gene, ma di un intero cromosoma. Una delle coppie di cromosomi consiste di due cromosomi appaiati di struttura non esattamente analoga. Uno dei due, più grande, è approssimativamente a forma di X. L'altro è più piccolo e manca di una gamba della X: la sua forma è approssimativamente quella di una Y. Per un maschio, il corredo cromosomico contiene la coppia XY; per una femmina, XX. Si vede subito che l'effetto genetico è netto ma che non c'e dominanza, e inoltre (altro fatto cruciale per la sopravvivenza della specie) che la probabilità che un cucciolo sia maschio o femmina è la stessa:

	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY
femm maschi		

Ma il fatto che al cromosoma Y manchi una 'gamba' rispetto a X comporta che i geni presenti su questo tratto del cromosoma X, in un maschio, non sono abbinati a un allele. Ciò altera lo schema di trasmissione ereditaria delineato fin qui. Geni di questo tipo si dicono *legati al sesso*.

Uno dei geni responsabili del colore è legato al sesso. Si tratta del gene orange, **O**, il cui effetto è di trasformare il pigmento nero (eumelanina) di forma più o meno sferica in un pigmento diverso (feomelanina), di forma assai più allungata, che produce il colore rosso intenso nei gatti da esposizione (e le varie tonalità giallastre nei gatti non selezionati, come ad esempio quelli di strada). Il suo allele, che come sempre si indica con la corrispondente lettera minuscola o, non provoca questa trasformazione. In linea teorica, le combinazioni genetiche **BO**, **bO** e **b**¹**O** potrebbero produrre tre diverse tonalità di rosso, via via più chiare, e ogni tanto si possono in effetti apprezzare queste lievi differenze. Ma in pratica, le differenze sono cosi lievi che si preferisce non distinguerle fenotipicamente, e ci si riferisce a tutti e tre questi colori come rosso. Analogamente, le tre versioni diluite sono considerate un unico colore, il crema.

Il gene orange è piuttosto peculiare. Anzitutto, è legato al sesso, e quindi un maschio può avere il gene o (e il suo fenotipo apparterrà a uno dei colori neri), oppure O (e sarà rosso o crema), ma non entrambi. Una femmina invece può essere di tipo oo (eumelanistica), OO (rossa o crema), oppure Oo: e qui si ha la seconda peculiarità. L'allele O non è dominante su o. Invece, ciò che succede è che, in ciascuna cellula di pigmentazione alla base del pelo, l'allele in uno dei due cromosomi X si attiva e l'altro si disattiva, a caso. Quindi, nelle femmine di tipo Oo, alcuni peli sono rossi e altri neri. Di fatto, l'attivazione avviene una volta per tutte nel corso della formazione delle cellule somatiche. Se avviene precocemente, quando ancora le cellule sono poche, le duplicazioni successive di una cellula in cui è stato attivato uno dei due geni, diciamo quello per il colore rosso, mantengono lo stesso colore, e analogamente per il nero. Questo produce un fenotipo a larghe macchie rosse e nere. Se invece l'attivazione avviene tardi, i due colori appaiono ben mescolati. Questi tipi di colorazione si chiamano squama di tartaruga (tortoiseshell, tortie), e le versioni diluite si chiamano, rispettivamente, blucrema, lilac-cream o fawn-cream.

Ripetiamo che il legame col sesso crea uno schema di trasmissione ereditaria differente. Ad esempio, il classico schema di interazione di due alleli è sbagliato in questo caso. Non si ha

	0	0
0	00	00
0	O o	O o

bensì

	0	•
0	ОО	O -
0	Oo	0 -

perché il maschio non può avere il genotipo **OO**; un maschio rosso ha un solo allele **O**, e per chiarezza rimpiazziamo il posto vuoto del secondo allele mancante con un trattino. In altre parole, se non ci sono geni di diluizione, incrociando un maschio rosso con una femmina tortie, si ottengono, con uguale probabilità, femmine rosse o tortie e maschi rossi o neri. Si può riassumere questa osservazione nella seguente regola: per i geni legati al sesso, i cuccioli maschi ricevono il colore solo dalla madre, mentre le femmine lo ricevono in parti uguali da padre e madre.

Vediamo un caso complicato: cosa succede incrociando un nero con fattore chocolate e con fattore di diluizione (**BbDdo-**) con una blucrema con fattore fawn (**Bb¹ddOo**):

	BDo	Bdo	bDo	bdo	BD -	Bd -	bD -	bd -
BdO	BBDdOo	BBddOo	BbDdOo	BbddOo	BBDdO-	BBddO-	BbDdO-	BbddO-
BdO	BBDdOo	BBddOo	BbDdOo	BbddOo	BBDdO-	BBddO-	BbDdO-	BbddO-
b^ldO	Bb ^l DdOo	Bb ^l ddOo	bb ^l DdOo	bb ^l ddOo	Bb ^l DdO-	Bb ^l ddO-	bb ^l DdO-	bb ^l ddO-
b^ldO	Bb ^l DdOo	Bb ^l ddOo	bb ^l DdOo	bb ^l ddOo	Bb ^l DdO-	Bb ^l ddO-	bb ^l DdO-	bb ^l ddO-
Bdo	BBDdoo	BBddoo	BbDdoo	Bbddoo	BBDdo-	BBddo-	BbDdo-	Bbddo-
Bdo	BBDdoo	BBddoo	BbDdoo	Bbddoo	BBDdo-	BBddo-	BbDdo-	Bbddo-
b ^l do	Bb ^l Ddoo	Bblddoo	bb ^l Ddoo	bb ^l ddoo	Bb ^l Ddo-	Bblddo-	bb ^l Ddo-	bb ^l ddo-
b ^l do	Bb ^l Ddoo	Bblddoo	bb ^l Ddoo	bb ^l ddoo	Bb ^l Ddo-	Bblddo-	bb ^l Ddo-	bb ^l ddo-

La metà di sinistra della tabella contiene i genotipi delle cucciole femmine: si vede che 3/16 di

esse hanno fenotipo nero (con vari fattori genetici), 3/16 blu, 1/16 chocolate, 1/16 lilac, ma nessuna cinnamon o fawn; con proporzioni identiche abbiamo le tortie corrispondenti (3/16 tortie, 3/16 blucrema, 1/16 chocolate tortie, 1/16 lilac cream). A destra abbiamo i genotipi dei cuccioli maschi: 3/16 hanno fenotipo nero (con vari fattori genetici), 3/16 blu, 1/16 chocolate, 1/16 lilac, e in analoghe proporzioni abbiamo le varianti rosse, ma siccome identifichiamo i fenotipi rossi indipendentemente dal tipo di allele nero, questo ci porta a 1/4 rossi, 1/4 crema.

Esercizio. Una cucciola tortie è figlia di un padre nero. Di che colori può essere la madre, e con quali fattori genetici? (Si ignorino i colori di cui non si è ancora parlato).

Modificatori della diluizione: colori caramello (caramel) e albicocca (apricot). I dati riportati da allevatori di Birmani suggeriscono l'esistenza di un gene che modifica i colori di diluizione maltese, rendendoli rossastri e dandogli riflessi metallici (visibili soprattutto nei tabby). Questo fenotipo sembra conseguenza di un gene dominante **Dm** ad un locus diverso da quello della diluizione maltese (e quindi con azione indipendente). Quando agisce su colori diluiti eumelanistici (blu, lilac e fawn), **Dm** produce i corrispondenti colori caramello; su quelli feomelanistici produce albicocca. L'allele recessivo **dm** non apporta alcuna modifica ai colori normali. Presumibilmente il gene agisce sia sulla forma delle particelle del pigmento, sia sulla densità della loro disposizione.



Caramel lynx point Birman based on blue

E' chiaro che le combinazioni derivanti sono analoghe a quelle relative alla diluizione maltese: per esempio, se si accoppiano due gatti di genotipo **BBddDmdm** si ottengono 75% di caramel a base blu e 25% di blu..

Problema: si mostri che, da due gatti di genotipo **BbddDmdm**si ottengono 9/16 caramel a base blu, 3/16 caramel a base lilac, 3/16 blu e 1/16 lilac.

Epistasi: i geni del bianco unito e delle macchie bianche. Abbiamo visto, all'inizio di queste note, un esempio di dominanza: il gene del colore nero **B** è dominante sull'allele **b**. Perché si possa parlare di dominanza, occorre avere due alleli dello stesso gene, uno dei quali si afferma sull'altro nel determinare il fenotipo del corrispondente tratto genetico. Ma abbiamo anche considerato casi di geni che influenzano e modificano il fenotipo usualmente controllato da altri geni ubicati a loci diversi. Ad esempio, il gene **O** trasforma il colore nero in rosso, e il gene **d** trasforma il nero in blu e il rosso in crema. Qualche volta si dice che il nero è dominante sul blu, ma tecnicamente questo è inesatto: non è **B**, bensì **D** ad essere dominante su **d**. L'azione di **d** si sovrappone a quella di **B** e la modifica: un tale fenomeno si chiama *epistasi*. Analogamente, la trasformazione dell'eumelanina in feomelanina è l'azione epistatica del gene **O** sul gruppo del gene **B** e dei suoi alleli.

Il gene delle macchie bianche

Ora vedremo altre due tipiche forme di epistasi. La prima è data dal gene di macchia bianca (piebald spot), che si indica con S, e produce totale depigmentazione in qualche parte del corpo. Questo gene è epistatico rispetto a tutti quelli visti fino a questo punto, ed anche a tutti i successivi eccetto il gene W, responsabile della depigmentazione totale del pelo, che vedremo oltre. Se sulle aree dove il gene agisce c'è pelo, questo pelo risulta bianco. Se invece c'è pelle, come sul naso o sui polpastrelli, questa viene depigmentata a rosa. Se l'azione del gene, nella fase della separazione iniziale delle cellule, si rivolge alle cellule responsabili della formazione del tessuto oculare, l'inibizione della pigmentazione si traduce nel fatto che quell'occhio avrà, al termine della crescita, colore blu o azzurro chiaro. Naturalmente, può succedere che un occhio sia depigmentato e l'altro no. In prossimità delle cellule destinate a formare i tessuti oculari ci sono quelle responsabili dei tessuti auricolari, e spesso succede che dal lato dell'occhio blu l'orecchio sia malfunzionante, fino al punto della sordità. L'allele recessivo s non produce depigmentazione, cioé lascia il colore pieno. Il seguente schema si può applicare, ad esempio, all'incrocio di un gatto nero con un bicolore bianco e nero eterozigote per il gene S: metà dei cuccioli saranno bianchi e neri, metà neri (viene lasciato al lettore il compito di completare la tabella includendo il gene **B**):

	S	S
S	Ss	SS
S	Ss	SS

L'azione del gene è molto variabile: da una minuscola macchietta bianca (white button, locket) alla quasi totalità di pelo bianco, come nelle distribuzioni arlecchino e van. Questa variabilità è in parte dovuta a poligeni, ma recenti studi dimostrano che, in forma omozigote SS, il gene piebald spot produce effetti più vasti (cioè aree bianche maggiori) che in forma eterozigote Ss, per esempio la distribuzione Van. Questo implica una dominanza solo parziale di S su s. Ritorneremo su questo punto fra poco, discutendo altri alleli del gene S nel quadro della analisi delle distribuzioni di bianco nei Ragdolls.

Il gene della distribuzione guantata dei Birmani

E' importante osservare che il gene S è responsabile della trasmissione genetica di macchie bianche, ma l'ubicazione e l'estensione di queste macchie nei cuccioli non è necessariamente identica a quella dei genitori. Non è chiaro se l'ubicazione delle macchie bianche sia interamente dovuta a trasmissione genetica. Certamente alcune tipiche distribuzioni di bianco tendono a persistere nei cuccioli: ad esempio, la distribuzione guantata del Birmano, e la macchia bianca a forma di V invertita sulla testa, con vertice sul naso. Si è discusso se la persistenza della distribuzione guantata fosse un fenomeno genetico diretto, dovuto al fatto che tale distribuzione sia dovuta a un gene specifico, o un allele del gene S oppure un gene differente ad un locus diverso. Nel secondo caso, questo nuovo gene sarà dominante? Se lo è, ci devono essere gatti eterozigoti rispetto alla distribuzione guantata. I cuccioli di una coppia con questo genotipo avrebbero probabilità 25% di non avere macchie bianche. Però non si hanno notizie di cucciolate di Birmani fra cui ci fosse qualche cucciolo pointed senza guanti bianchi. D'altra parte, da molte generazioni i Birmani sono incrociato solo fra loro, e perciò potrebbero essere ormai tutti omozigoti rispetto a questo ipotetico gene della distribuzione guantata.

Però, articoli recenti (J.P. Maas, *Introduction into the Heredity of the Albino Series, Piebald Spotting and Epistatic White*, 1995) asseriscono, sulla base di dati provenienti da allevatori olandesi, che incroci sperimentali fra Birmani e gatti colorpoint (pointed solidi senza bianco)

danno luogo a cucciolate consistenti soltanto di cuccioli colorpoint. Se fosse così, allora sarebbe vero che esiste un gene specifico per la distribuzione guantata nel Birmano (chiamiamolo $\mathbf{s}^{\mathbf{b}}$ (b sta per Birmano). Infatti, se questa distribuzione fosse dovuta al gene dominante piebald spotting, almeno metà dei cuccioli della prima generazione avrebbero macchie bianche. Perciò deve essere dovuta ad un altro gene recessivo, appunto $\mathbf{s}^{\mathbf{b}}$.

D'altra parte, è opportuno menzionare che il Club francese del Gatto Sacro di Birmania (M.A. Taranger, comunicazione privata) contraddice queste risultanze, e afferma invece che in prima generazione si possono avere sia cuccioli guantati sia colorpoint. Se questo fosse vero, la teoria più attendibile sarebbe che la distribuzione guantata dei Birmani sia dovuta ad un genotipo piebald spot (o al genotipo eterozigote Ss, che, come vedremo fra poco, produce una limitata quantità di bianco, oppure al genotipo SS), a cui si sovrappone l'azione di un gene di controllo ad un locus diverso, che limita l'ubicazione del bianco ai soli guanti, e ne preserva la forma. Poiché la forma dei guanti bianchi dei Birmani è molto simile in tutti gli esemplari, con tutta probabilità questo gene (che potremmo chiamare mit, da mitted) dovrebbe essere recessivo, cosicché ogni Birmano sarebbe omozigote mit mit. Incrociando due Birmani SS mit mit, tutti i cuccioli sarebbero Birmani. Invece una coppia di Birmani Ss mit mit darebbe luogo al 75% di cuccioli Birmani e 25% colorpoint (senza macchie bianche): ma questa distribuzione di probabilità del colore dei cuccioli non è verificata nella pratica. Certo, si può pensare di risolvere questa difficoltà ipotizzando che, in seguito a consanguineità, tutti i Birmani siano omozigoti SS, ma proprio gli incroci fra Birmani e colorpoint che ci hanno portato a queste considerazioni producerebbero Birmani eterozigoti. Percio la teoria del gene mit è da scartare. D'altra parte, sarebbe facile trarne altre conseguenze che non corrispondono alla realtà sperimentale: ad esempio, se si incrocia un Birmano SS mit mit con un colorpoint ss Mit Mit, tutti i cuccioli dovrebbero essere pointed con bianco nella distribuzione bicolore (non guantata): quindi non si otterebbe alcun cucciolo Birmano.

Si badi però che anche il modello più solido proposto da J.P. Maas presenta qualche difficoltà. In effetti, l'esistenza di un gene specifico recessivo per la distribuzione guantata dei Birmani potrebbe dar luogo a conseguenze inaspettate e mai effettivamente osservate. Infatti, a questo punto ci sono almeno due geni principali responsabili delle macchie bianche, uno per la distribuzione guantata dei Birmani, l'altro per le altre macchie. Questi geni, sovrapponendo le loro azioni, potrebbero occasionalmente produrre gatti interamente bianchi, i cui cuccioli però avrebbero bassa probabilità di essere bianchi. Questo evento (peraltro molto improbabile) è contrario alla evidenza statistica della trasmissione del bianco, come fra poco discuteremo nel trattare l'altro caso tipico di epistasi, quello del gene bianco.

La serie allelica al locus di macchia bianca: genetica delle distribuzioni di bianco dei Ragdoll

La distribuzione guantata esiste anche in altre razze, ad esempio nei Ragdoll. è chiaro che nei Ragdoll essa non è dovuta esattamente allo stesso gene che nei Birmani: ci deve essere una azione piebald spot concomitante responsabile della striscia bianca sul ventre dei Ragdoll guantati. In conseguenza del fatto che la sua azione si mescola ed integra con quella del gene S, sembra naturale assumere che il gene della distribuzione guantata dei Ragdoll sia allo stesso locus di S.

Negli ultimi anni la genetica delle distribuzioni di bianco nei Ragdoll è stata ben compresa (si vedano, ad esempio, gli articoli di Robin Pickering, pg. 73-86, e di Roy Robinson, pg. 93-95, in *The definitive Guide to Ragdolls*, , L. Wallace, R. Pickering & D. Pollard, editors, Ragdoll World U.K., 1995). Ciò è stato possibile grazie al fatto che Ragdoll bicolori, guantati e colorpoint (senza bianco) vengono incrociati frequentemente. Incrociando un Ragdoll guantato con un colorpoint, in prima generazione si possono avere sia cuccioli guantati, sia cuccioli senza bianco. Quindi la distribuzione guantata nel Ragdoll è dovuta ad un gene epistatico sul

gene del colore senza bianco. Quando il genitore guantato è eterozigote, statisticamente metà dei cuccioli sono senza bianco; altrimenti, sono tutti guantati. Perciò questo gene, che potremmo indicare con s^m, è analogo al gene S, ed ora vedremo che S è parzialmente dominante su s^m. La dominanza parziale può essere invocata per spiegare le varie gradazioni di quantità di bianco nei Ragdolls, nel modo seguente. Oltre ai colorpoint senza bianco, omozigoti ss, nei Ragdoll ci sono altri cinque genotipi. I guantati hanno genotipo s^ms (eterozigote rispetto all'allele guantato!). Il loro fenotipo ha una percentuale di bianco sensibilmente superiore ai Birmani: tipicamente si ha bianco non solo sui guantini, ma anche fino alle ginocchia delle zampe posteriori, e su una sottile striscia lungo tutto il petto ed il ventre, dal mento alla base della coda. Il genotipo Ss dà luogo alla distribuzione bicolore ideale, con non più di 1/3 di bianco sul dorso, le zampe bianche, il petto ed il ventre quasi interamente bianchi con la macchia bianca che si estende sulla faccia a forma di V rovesciata. Il genotipo s^ms^m causa un incremento della percentuale di bianco rispetto alla distribuzione guantata. Questa nuova distribuzione è stata chiamata distribuzione guantata alta: è abbastanza vicina alla distribuzione bicolore (in giudizio i gatti sono presentati come bicolori), e può avere meno di 1/3 di bianco sul dorso, eventuali macchiette di colore sulla parte alta delle zampe, bianco su petto e ventre che spesso si estende alla faccia a forma di V rovesciata. Tutti gli altri genotipi danno luogo a Ragdoll con una maggiore quantità di bianco, i quali vengono presentati in giudizio come bicolori, anche se la distribuzione non è quella ideale prevista dallo standard del Ragdoll bicolore. I Ragdoll di genotipo Ss^m hanno la cosiddetta distribuzione mid-high white, che di solito ha più di 1/3 di bianco sul dorso, la parte inferiore del corpo bianca, la macchia bianca a V rovesciata sulla faccia, e zampe bianche con eventuali macchiette di colore sulla parte alta. Infine, i Ragdoll SS hanno la distribuzione high white, che altro non è se non la distribuzione Van. In effetti, i vari alleli della serie al locus piebald spot (macchia bianca) non agiscono solo sui Ragdolls, ma anche sulle altre razze, e i loro fenotipi si vedono in tutte le razze per cui lo standard accetta distribuzioni di colore con bianco (eccetto i Birmani, dove si cerca di non introdurli perché lo standard impone un tipo differente di distribuzione guantata). La sola ragione per la quale questi genotipi sono stati studiati più attentamente nei Ragdolls che in altre razze è il fatto che lo standard dei Ragdoll dedica dettagliata attenzione alla distribuzione di bianco. Ma è del tutto probabile che la distribuzione Van di altre razze, come ad esempio i Turkish Van, sia conseguenza esattamente dello stesso genotipo.

Esercizio. Si mostri che le probabilità delle distribuzioni con bianco in cucciolate di Ragdolls sono le seguenti:

colorpoint (cioè senza bianco) x colorpoint: 100% colorpoint
colorpoint x guantati: 50% colorpoint, 50% guantati
colorpoint x bicolori: 50% colorpoint, 50% bicolori

guantati x guantati: 50% guantati, 25% colorpoint, 25% guantati alti
bicolori x bicolori: 50% bicolori, 25% colorpoint, 25% high white
guantati x bicolori: 25% colorpoint, 25% guantati, 25% bicolori, 25%

mid-high white

- colorpoint x guantati alti: 100% guantati

- colorpoint x mid-high white: 50% bicolori, 50% guantati

- colorpoint x high white: 100% bicolori

- guantati x high guantati: 50% guantati, 50% guantati alti

- guantati x mid-high white: 25% guantati, 25% bicolori, 25% guantati alti

25% mid-high white

- guantati x high white:
- bicolori x guantati alti:
50% bicolori, 50% mid-high white
50% guantati, 50% mid-high white

- bicolori x mid-high white: 25% guantati, 25% bicolori, 25% mid-high

white, 25% high white

- bicolori x high white: 50% bicolori, 50% high white

- guantati alti x guantati alti: 100% guantati alti

- guantati altix mid-high white: 50% guantati alti, 50% mid-high white

- guantati altix high white: 100% mid-high white

- mid-high white x mid-high white: 50% mid-high white, 25% guantati alti, 25% high white

- mid-high white x high white: 50% mid-high white, 50% high white

- high white x high white: 100% high white

Il gene bianco

L'altro caso tipico, infatti, è quello del gene W, responsabile della depigmentazione totale del pelo, che quindi risulta interamente bianco, con cuoio del naso e dei polpastrelli rosa. Il colore degli occhi può essere coinvolto, ed in tal caso l'occhio è blu o azzurro chiaro, e spesso dal lato corrispondente si ha sordità. Il gene W è epistatico su tutti gli altri geni responsabili della colorazione, compresi quelli che dobbiamo ancora trattare. L'allele recessivo, w, non produce depigmentazione. Perciò un gatto bianco può portare informazione genetica per altri colori, ad esempio il nero, senza che questo traspaia nel fenotipo. Si noti che W è epistatico anche su S, e quindi un gatto interamente bianco può trasmettere informazione genetica anche relativa alle macchie bianche. Naturalmente, l'epistasi di W su ogni altro gene fa sì che i cuccioli di un gatto bianco omozigote siano tutti bianchi. Invece, un bianco eterozigote incrociato con un solido non bianco darà cuccioli bianchi e non bianchi con uguale probabilità:

	W	W
w	Ww	WW
W	Ww	ww
1	nion ohi	•

Vediamo un esempio in maggior completezza: l'incrocio di un bianco eterozigote con fattori nero omozigote e piebald spot (**Ww Ss BB o- DD**) con una femmina tartaruga con bianco eterozigote per il gene piebald spot e con fattore per diluizione (**ww Ss BB Oo Dd**). Omettiamo di inserire nella tabella il locus **B**, perché in questo esempio non dà luogo a una trasmissione ereditaria interessante: entrambi i genitori sono eterozigoti per **B**, e quindi tutti i cuccioli lo debbono essere. La metà sinistra della tabella descrive il corredo genetico dei cuccioli bianchi (50%). La parte superiore della metà di destra si riferisce a cuccioli con macchie bianche, e così pure la metà di sinistra della parte restante della tabella, per una probabilità complessiva del 37.5%. Nel riquadro residuo (il blocco di altezza pari a 4 celle e larghezza 2 nell'angolo in basso a destra) sono descritti i cuccioli senza bianco: metà di essi sono neri, un quarto rossi e un quarto femmine tartaruga.

	WSoD	WS - D						
wSOD	WwSSOoDD	WwSSO-DD	WwSsOoDD	WwSsO-DD	wwSSOoDD	wwSSO-DD	wwSsOoDD	wwSsO-DD
wSOd	WwSSOoDd	WwSSO-Dd	WwSsOoDd	WwSsO-Dd	wwSSOoDd	wwSSO-Dd	wwSsOoDd	wwSsO-Dd
wSoD	WwSSooDD	WwSSo-DD	WwSsooDD	WwSso-DD	wwSSooDD	wwSSo-DD	wwSsooDD	wwSso-DD
vSod	WwSSooDd	WwSSo-Dd	WwSsooDd	WwSso-Dd	wwSSooDd	wwSSo-Dd	wwSsooDd	wwSso-Dd
vsOD	wwSsOoDD	wwSsO-DD	wwssOoDD	wwssO-DD	wwSsOoDD	wwSsO-DD	wwssOoDD	wwssO-DD
vsOd	wwSsOoDd	wwSsO-Dd	wwssOoDd	wwssO-Dd	wwSsOoDd	wwSsO-Dd	wwssOoDd	wwssO-Dd
vsoD	wwSsooDD	wwSso-DD	wwssooDD	wwsso-DD	wwSsooDD	wwSso-DD	wwssooDD	wwsso-DD

wsod	wwSsooDd	wwSso-Dd	wwssooDd	wwsso-Dd	wwSsooDd	wwSso-Dd	wwssooDd	wwsso-Dd

Il lettore dovrebbe ormai essere maturo per poter elaborare da solo le tabelle degli incroci tipici che coinvolgono i geni **S** e **W**, come per esempio nei problemi seguenti. è anche sperabile che egli sia in grado di trovare le risposte senza compilare davvero l'intera tabella.

Esercizio. Una gatta fawn ha una cucciolata consistente di un cucciolo bianco e due bicolori, rispettivamente lilac e bianco e fawn e bianco. Di che colori può essere il padre, e con quali fattori genetici? (Si ignorino i colori di cui non si è ancora parlato)

Esercizio. 1. Che colori si ottengono, e con quali probabilità, dall'incrocio di un gatto omozigote per il blu ed eterozigote per il gene S e un gatto omozigote per il lilac ed eterozigote per il gene S?

2. Come cambierebbe la risposta alla domanda precedente se il gatto bicolore omozigote per il blu venisse rimpiazzato con un bicolore eterozigote avente fattore anche per il lilac?

I disegni tigrati. Abbiamo fino ad ora considerato solamente gatti con colori solidi o a chiazze. Veniamo ora a spiegare la genetica dei mantelli tigrati. Ogni pelo tigrato, o, come spesso si dice, agouti, presenta diverse bande di colore. Nel corso della sua crescita, le cellule alla sua base che formano il pigmento alternano periodi di formazione di pigmento intenso, ad esempio nero, con altri periodi in cui viene prodotto pigmento di forma più allungata, e quindi di colore più rossiccio e chiaro. Il gene responsabile per questo fenomeno è il gene dominante agouti (A). La sua forma recessiva, a, non produce peli tigrati, ed è quindi responsabile per i colori solidi. In effetti, possiamo pensare al gatto tigrato come l'espressione naturale della specie. Il gene non-agouti a produce l'effetto di rinforzare il colore, riempiendo le bande agouti del colore pieno.

Il gene A, quindi, permette il manifestarsi della tigratura naturale. Ma la tigratura ha un disegno. Ci sono delle aree del corpo dove il disegno dà luogo a peli tigrati, ed altre dove il colore pieno riempie le bande agouti chiare dei peli (ciò che per i solidi avveniva su tutto il corpo). Queste ultime si chiamano i markings (striature) della tigratura. Ci sono tre tipi principali di disegno: ticked, mackerel e classic (blotched). Il disegno ticked, tipico dell'Abissino, ha tutti i peli agouti, senza markings eccetto, al più, sulle zampe, la testa e la coda (ma eccetto che sulla testa e la punta della coda, il disegno ticked ideale dovrebbe non avere striature; inoltre, sul ventre la pigmentazione è troppo schiarita e non rende visibili le bande agouti).

Il disegno mackerel ha striature sottili e parallele sul corpo, le zampe e la coda, e la consueta struttura di tigrature sulla testa. Il classic ha striature più spesse e larghe, organizzate sul corpo a forma di spirale o di farfalla. Questi tre tipi di disegno si associano a tre geni di tigratura, il cui ordine di dominanza (parziale) è: ticked, Ta, dominante; mackerel, T, recessivo rispetto al ticked ma dominante sul blotched; classic (blotched), tb, recessivo. Ci sono altri due tipi di disegno. Uno è lo spotted, che trasforma le striature in piccole macchie, quasi sempre disposte idealmente secondo un assetto di tipo mackerel. Il livello di dominanza dello spotted è lo stesso del mackerel, ed esso si considera prodotto dallo stesso gene T del mackerel, sottoposto all'azione di un gruppo di poligeni modificatori. In alcune razze, come il Bengal, si ammira un disegno spotted caratteristico, acquisito grazie alla sua recente derivazione da un felino selvatico, il leopardo asiatico, con macchie più grandi a forma di rosetta e non disposte secondo un allineamento mackerel: è probabile, ma non ancora del tutto chiaro, che anche questi disegni spotted atipici siano dovuti al gene T modificato da poligeni. Analogamente, un altro disegno, originariamente apparso nell'American Shorthair e successivamente nel Bengal,

è il marbled (marmorizzato), assimilabile al blotched ma con farfalle e spirali molto allungate e irregolari, spesso chiuse su se stesse. Forse il disegno marbled è prodotto dal gene t^b del blotched e dall'azione di poligeni modificatori, o forse da un altro allele t^m anch'esso a dominanza parziale: infatti, i cuccioli di marbled accoppiati con spotted hanno un disegno in cui il marbled si spezza in rosette e spot irregolari distribuiti in parte ricalcando le marche marbled. Infine, abbiamo il disegno agouti, molto simile al ticket e prodotto dallo stesso gene, ma con residui (dovuti a poligoni modificatori) di collane e barre tabby su parti delle gambe e coda (ad esempio nel Singapura). A parte la possibile eccezione esposta nel prossimo paragrafo, nei gatti eumelanistici l'azione del gene agouti si manifesta non solo sul pelo, ma anche sul cuoio del naso, che invece di essere di colore unito (nero, chocolate, grigio, rosa intenso) diventa di colore rosso mattone (brown tabby), rosa intenso o rosa diluito, con una bordatura del colore di base.



Disegni tabby blotched, marbled, ticked



Disegni tabby mackerel e spotted

Infine, un altro disegno è apparso recentemente nel Chausie, forse per geni di disegno selvatico ereditati dal suo antenato selvatico, il Jungle Cat: si tratta del disegno grizzled. Fino a questo momento tale pattern è apparso solo in gatti eumelanistici (gli unici ad essere accettati nel Chausie). Esso dà luogo a faccia e zampe di colore pieno (senza peli agouti): persino il cuoio del naso è nero, al contrario di quello che accade negli altri tigrati (si veda il prossimo paragrafo). Il pelo sul corpo presenta bande agouti (fino a cinque) che al microscopio rivelano un colore giallo chiaro, non molto caldo, che quindi a prima vista danno l'impressione di punte argentate (silver tips).



Lo stesso Junle Cat grizzled da giovane ed in eta' matura



Chausie grizzled

Non è stato ancora stabilito se questo disegno è dovuto ad un nuovo allele dominante al locus tabby (un allele *grizzled tabby*) o ad un gene epistatico ad un locus diverso, il locus Estensione E, che è presente in altre specie, per esempio nel coniglio, dove l'allele E^S al locus Estensione dà luogo ad un disegno *acciaio* piuttosto simile al disegno grizzled del gatto. La genetica legata al locus Estensione ed i fenotipi associati saranno discussi in seguito. Il fatto che la pelle del naso dei gatti grizzled non abbia un bordo nero ed un interno rosso fa ritenere probabile che il disegno grizzled sia conseguenza di un allele al locus epistatico di Estensione invece che al locus tabby. Quale che sia la risposta, comunque, il disegno grizzled è dominante su tutti gli altri.

E' importante osservare che i geni agouti e di disegno sono a loci diversi. L'azione di riempimento di colore esercitata del gene non-agouti **a** è epistatica su quella dei geni del disegno di tigratura. In altre parole, un gatto solido porta anch'esso i geni di disegno, e quindi è capace di trasmetterli geneticamente. Questo fatto ha anche evidenza sperimentale. Prima che la pigmentazione abbia raggiunto il livello finale di intensità, su un cucciolo nero (o smoke, che considereremo in seguito) è possibile notare evidenti tracce di tigrature. Persino dopo che la pigmentazione è completa, guardano un gatto nero con luce radente, si nota un diverso grado di riflettenza della luce nelle aree corrispondenti alle zone agouti successivamente riempite di colore nero da parte del gene **a**, e quindi, in tal modo, si vede la struttura del disegno.

La dominanza dei vari geni di disegno è solo parziale. Ad esempio, un genotipo T^at^b provoca un disegno ticked sovrapposto ad un disegno classic. Il disegno risultante è ticked, ma può avere scarsa uniformità di ticking, e tracce di tigratura su zampe, coda e petto. Un disegno simile a questo viene chiamato disegno agouti in TICA (è ammesso in alcune razze, come il Singapura). Prima del completamento della pigmentazione, su cuccioli con questo genotipo si possono vedere chiaramente le tigrature del disegno classic. Analogo è il caso di cuccioli shaded silver di genotipo T^aT or T^at^b , i quali spesso hanno tracce di tigrature che scompaiono con la crescita (il gene di inibizione -si veda oltre il capitolo sui silver- aiuta a mascherare le disuniformità del ticking nell'adulto).

Identica è la genetica del disegno nei gatti rossi o crema. Però, il gene non-agouti è molto meno attivo sui colori feomelanistici che su quelli eumelanistici, ed è molto difficile che, per i gatti rossi o crema, le tigrature siano totalmente soppresse dalla sua azione. Alcuni genetisti sostengono addirittura che il gene a non agisce sui colori feomelanistici, e che le tigrature possono essere attenuate, o talvolta eliminate del tutto, solo dall'azione di poligeni modificatori. Qualunque sia la verità, è certo che l'eliminazione delle tigrature sui gatti feomelanistici richiede una severissima selezione, e quindi deve essere dovuta al concorso di molti geni (poligeni) su cui la selezione può operare, più che sulla azione netta di un singolo gene. Per evidenziare il ridotto effetto del gene non-agouti sul rosso, basta osservare come, inevitabilmente, sulle gatte a squama di tartaruga, le tracce di tigratura siano sempre più evidenti sulle aree rosse che su quelle nere. Un fenomeno analogo si ha nelle gatte blu-crema. La seguente tabella si riferisce all'incrocio fra un brown classic tabby eterozigote per l'agouti (Aa BB o- DD tbt) e una gatta tortie con fattore di diluizione, che porta i fattori per il disegno ticked e mackerel (aa BB Oo Dd TaT). Poiché nel padre ci sono solo due geni in forma eterozigote, la tabella richiede solo quattro colonne. Invece sono necessarie otto righe, perché la madre è eterozigote per tre geni.

	At^boD	At^b - D	at ^b oD	at^b - D
aTaOD	AaT ^a t ^b OoDD	AaTatbO - DD	aaT ^a t ^b OoDD	aaTatbO - DD
aTaOd	AaT ^a t ^b OoDd	AaTatbO - Dd	aaT ^a t ^b OoDd	aaT ^a t ^b O - Dd
aT^aoD	AaT ^a t ^b ooDD	AaTatbo - DD	aaT ^a t ^b ooDD	aaT ^a t ^b o - DD
aTaod	AaT ^a t ^b ooDd	AaT ^a t ^b o - Dd	aaT ^a t ^b ooDd	aaT ^a t ^b o - Dd
aTOD	AaTt ^b OoDD	AaTt ^b O - DD	aaTt ^b OoDD	aaTt ^b O - DD
aTOd	AaTt ^b OoDd	AaTtbO - Dd	aaTt ^b OoDd	aaTt ^b O - Dd
aToD	AaTt ^b ooDD	AaTt ^b o - DD	aaTt ^b ooDD	aaTt ^b o - DD
aTod	AaTt ^b ooDd	AaTt ^b o - Dd	aaTt ^b ooDd	aaTt ^b o - Dd

La metà di destra della tabella presenta i genotipi dei cuccioli non-agouti. Si osservi che questi cuccioli non sono blotched, a causa del fattore per il disegno, ticked o mackerel, trasmesso dalla madre non-agouti, che è parzialmente dominante sul blotched. Questo fattore di disegno viene trasmesso anche se non appare nel fenotipo della madre, che non è tigrata. A causa della dominanza solo parziale dei geni di tigratura, il disegno dei cuccioli può presentare caratteristiche ibride, imperfette.

Esercizio. 1. Che colori si ottengono, e con quali probabilità, dall'incrocio di un brown classic tabby **Aa** t^ht^h **BB DD** e una blue mackerel tabby **Aa** Tt^h **BB** dd?

2. Come cambia la risposta se il brown classic tabby è anche eterozigote per il gene di diluizione maltese?

I colori argentati (smoke, silver). Ci occupiamo ora delle varietà di colore argentato: smoke, silver tabby, shaded silver e chinchilla (e dei loro equivalenti feomelanistici, talora chiamati cameo). In queste varietà, la base del pelo risulta depigmentata, bianca argento, senza tracce di tonalità rossastre. In alcuni silver tabbies, però, il colore arriva fino alla radice del pelo nelle zone tigrate. I silver tabbies sono gatti tigrati le cui aree agouti sono di tonalità argento livido, con elevato contrasto rispetto alle tigrature. I chinchilla non hanno tracce di tigrature (nel caso di un esemplare ideale), e solo le punte del pelo sono colorate (tipping). Negli shaded, il colore sulle punte del pelo copre circa un terzo della lunghezza (spesso di meno). Negli smoke, la parte argentata è fra un terzo e la metà iniziale del pelo, il resto è colorato.

La teoria ad un gene

Nel passato, si considerava responsabile dei colori argentati un unico gene principale,

indicato con **I** (*inibitore*), responsabile dell'azione frenante sulla produzione di pigmento ed anche dell'eliminazione delle sfumature rossastre tipiche dei colori eumelanistici, soprattutto nelle aree agouti dei brown tabbies. Il meccanismo per cui un singolo gene può arrivare a produrre varietà di colore così diverse è il seguente.

Gli smoke sono gatti non-agouti, e il gene I schiarisce e illividisce la base del pelo, conferendole un colore argento candido, uniformemente su tutto il corpo. L'azione di freno alla pigmentazione prodotta da questo gene può limitarsi a un terzo circa del pelo, oppure essere maggiore, arrivando a metà del pelo o leggermente oltre. Tutte le altre varietà silver sono agouti. I chinchilla e gli shaded sono agouti con disegno ticked. (Avvertenza importante: i cuccioli chinchilla o shaded silver sovente mostrano un disegno fantasma mackerel o classic [=blotched], che scompare con la crescita. Ciò non significa che questi cuccioli non siano geneticamente ticked. Le tigrature fantasma sono frequenti nei cuccioli ticked: ad esempio, si osservano talvolta negli Abissini. Al più, la presenza di tigrature fantasma può essere una indicazione del fatto che il cucciolo sia eterozigote per il disegno ticked, ma questo non è necessariamente vero). Il gene I schiarisce la base del pelo, ma senza il suo effetto il pelo non sarebbe stato tutto pigmentato: ci sarebbero state varie bande agouti, più chiare. L'azione di I illividisce le tonalità brown di queste bande e le trasforma anch'esse in argentate. Poiché lo schiarimento dovuto all'inibizione alla base si combina coll'argentatura ulteriore delle bande agouti al di sopra del livello di taglio dell'azione di inibizione, la percentuale di pelo argento si estende, ed arriva a circa due terzi nel caso che il gene I operi in maniera blanda (shaded silver), e su tutto il pelo tranne la punta (l'ultima banda di colore del pelo ticked) nel caso che l'azione di I sia accentuata (chinchilla). Che i chinchilla e gli shaded silver di colori eumelanistici siano agouti risulta anche chiaro dal fatto che la pelle del loro naso è rosso mattone (o rosa intenso) con la tipica bordatura esterna dei tigrati. Infine, i silver tabbies sono tigrati con disegno classic (blotched) o mackerel/spotted. è chiaro che l'azione del gene I è assai più visibile sulle aree agouti che sui markings delle tigrature, e questo dà luogo al disegno tigrato con altissimo contrasto.

Ma proprio esaminando i silver tabbies si vede che la spiegazione genetica dei colori argentati non può basarsi su un unico gene. Infatti, se così fosse i markings di tigratura dovrebbero essere schiariti alla base, come negli smoke. Ma se da un lato si vedono silver tabbies di questo tipo, d'altro lato se ne vedono molti altri in cui il colore arriva fino alla radice nelle zone tigrate. Il genetista Roy Robinson, nel suo ben noto libro *Genetics for Cat Breeders* (Cambridge, 1972, 2nd edition), suggerisce che sulle aree tigrate l'azione di riempimento di colore sopraffaccia lo schiarimento silver. Ma questo sembra strano, visto che sugli smoke, dove la stessa azione si manifesta su tutto il corpo, avviene il contrario. E comunque, non sarebbe possibile spiegare perché in alcuni silver tabbies si abbia schiarimento di base nelle zone tigrate e in altri no.

La teoria a due geni

Le teorie più moderne -si vedano gli articoli di J. Jerome, TICA Trend vol. 13 n. 6 (dic. 1992/genn. 1993) pg. 14 e TICA Yearbook 12 (1991), pg. 218- asseriscono che sui silver agiscono due geni distinti, uno responsabile dell'inibizione della pigmentazione alla base del pelo, l'altro dell'eliminazione delle tonalità rossastre (bleaching, candeggio). Questo secondo gene lo chiameremo "gene silver" (Sv). Il gene di inibizione, invece, lo indicheremo con I, mettendo in guardia il lettore sul fatto che alcuni testi recenti denotano con Sh la forma blanda del gene di inibizione, responsabile del manto shaded, e con Ch la forma intensa, responsabile del manto chinchilla. Ma non c'è sufficiente evidenza che la differenza fra i due effetti sia dovuta a due alleli del gene di inibizione invece che all'azione di un gruppo di poligeni di supporto, e in effetti la transizione dal manto shaded al manto chinchilla è graduale piuttosto che netta. Perciò noi qui non faremo riferimento agli alleli Sh e Ch, sicuri che il lettore possa ormai facilmente adattare le conclusioni al contesto di articoli o libri che invece vi facciano

riferimento. Pertanto, in queste note non distinguiamo genotipicamente shaded silvers e chinchilla, attribuendo la differenza a poligeni secondari.

A questo punto, è chiara la corrispondenza fra le varietà di colore viste sopra e i loro genotipi:

Smoke: aa I- Sv -

Shaded silver e chinchilla: A- TaTa I- Sv-

Silver tabby mackerel/spotted:

A- TT I- Sv - se la radice del pelo nelle aree di tigratura è argentata (silver tabby shell o shaded, a seconda che l'argentatura sia accentuata o ridotta);

A- TT ii Sv - se la radice del pelo nelle aree di

tigratura non è argentata.

Silver tabby classic (blotched):

 $A-t^bt^b$ I-Sv- se la radice del pelo nelle aree di tigratura è argentata (silver tabby shell o shaded, a seconda che l'argentatura sia accentuata o ridotta);

A- tbtb ii Sv - se la radice del pelo nelle aree di

tigratura non è argentata.

Abbiamo indicato come omozigote il gene di disegno ticked negli shaded e nei chinchilla perché la dominanza dei geni di disegno è solo parziale. Ad esempio, la combinazione **TaT** produce un disegno ibrido, con ticking diffuso parzialmente sovrapposto a disegno mackerel (soprattutto su zampe e coda, ma spesso un po' anche sui fianchi). Se il genotipo è questo, si perde l'uniformità del tipping. Naturalmente, gatti con queste caratteristiche verrebbero ugualmente registrati come shaded o chinchilla, ma il loro colore sarebbe meno aderente allo standard

Si noti che un silver tabby ideale non ha bisogno dell'azione del gene di inibizione I per raggiungere un contrasto perfetto fra aree di base e tigrature. Infatti, il gene silver Sv schiarisce e trasforma in colore argento candido le bande agouti del pelo nelle aree di base, che quindi risulta argenteo e livido. Inoltre, l'assenza del gene di shading I fa sì che le aree tigrate siano colorate in modo intenso fino alla radice, aumentando il contrasto, soprattutto sui silver tabbies di colore nero, dove l'eliminazione delle tonalità rossastre rende il colore nero più intenso e vivo.

Altre varietà di colore previste dalla teoria a due geni; i golden

Se si sostituisse il genotipo I- col genotipo ii negli shaded e nei chinchilla, si otterrebbe A
TaTa ii Sv-. Fenotipicamente, questi gatti dovrebbero essere silver ticked tabby nella variante
ii, non shaded, cioè con una banda nera all'inizio del pelo, a contatto con la pelle. Non risulta
però che questi gatti siano stati mai prodotti (si veda oltre per ulteriori commenti).

Analogamente, se si fa lo stesso negli smoke, si ottiene aa ii Sv-, che fenotipicamente
corrisponde a gatti solidi ma senza tracce di rufousing, cioè di tonalità rossastre del pelo nei
colori eumelanistici, o tonalità calde nei colori feomelanistici. Questi gatti si possono ottenere
incrociando silvers eterozigoti per il gene I. Se gatti di questo tipo vengono poi ulteriormente
incrociati fra loro, ne possono nascere cuccioli di genotipo ii sv sv. Da una linea di smokes
(non-agouti), si ottengono in tal caso normali solidi; da una linea di shadeds o chinchilla,
diciamo agouti omozigoti AA TaTa, si ottengono normali ticked tabbies (come gli Abissini;
però tutti gli shaded e i chinchilla sono selezionati contro il rufousing, cioè a favore di poligeni
di arrossamento del pelo che favoriscano i toni più lividi, e quindi non ci si può aspettare di

ottenere, da genitori shaded o chinchilla eterozigoti **Ii Sv sv**, cuccioli ticked tabby con i toni rossastri caldi degli Abissini).

Ma se invece si incrociano shaded o chinchilla eterozigoti per **Sv** e con il gene inibitore **I**, si potranno ottenere cuccioli col genotipo **I- sv sv**. Questi cuccioli saranno ticked tabby con la base del pelo più chiara, ma senza i toni lividi prodotti dal gene **sv** (però pur sempre con tonalità rossastre non troppo accese, per via della selezione poligenica contro il rufousing). La tonalità di base sarà oro invece che rossa. Questa varietà di colore, nelle versioni eumelanistiche, si chiama *shaded golden*. Le corrispondenti varietà feomelanistiche sono troppo vicine, nel fenotipo, a red (o cream) ticked tabbies per poter essere classificate come varietà a sé stanti. Analogamente, si possono avere *golden tabbies* incrociando silver tabbies eterozigoti per il gene **Sv**. Ecco i genotipi dei golden, in paragone a quelli dei brown tabbies:

Shaded golden e chinchilla golden (golden shell): A- TaTa I- sv sv

Golden tabby mackerel/spotted: A- TT I- sv sv (si osservi che la radice del pelo nelle aree di tigratura è depigmentata: golden tabby shell o shaded, a seconda che la depigmentazione sia accentuata o ridotta);

Brown mackerel/spotted tabby: A- TT ii sv sv (la radice del pelo nelle aree di tigratura non è depigmentata.);

Golden classic (blotched) tabby: $A - t^b t^b I - sv sv$ (si osservi che la radice del pelo nelle aree di tigratura è depigmentata: golden tabby shell o shaded, a seconda che la depigmentazione sia accentuata o ridotta);

Brown classic (blotched) tabby: $A - t^b t^b$ ii sv sv (la radice del pelo nelle aree di tigratura non è depigmentata.).

Previsioni non verificate della teoria a due geni

E' doveroso mettere in guardia il lettore sul fatto che questo schema genetico non è del tutto soddisfacente. Infatti, da esso si deduce l'esistenza di fenotipi finora non osservati. Ad esempio, il genotipo **aa I- sv sv** dovrebbe corrispondere a un "golden smoke", cioè a uno smoke col colore di base dorato anziché argento. Ma a tutt'oggi non è stato prodotto un gatto col colore del golden ma non-agouti. Perciò, si deve forse ritenere che il gene **sv** sia disattivato su gatti non agouti. In tal caso, la differenza genotipica fra gatti solidi eumelanistici con o senza tracce di rufousing sarebbe dovuta solo all'azione di poligeni.

Come già osservato, anche per gli argentati (non golden) si ha un fenotipo dubbio: quello corrispondente al genotipo **A- T**^a**T**^a **ii Sv-**. Dovrebbe trattarsi di gatti argentati ma non shaded, cioè senza depigmentazione alla base, e con disegno ticked. Come già osservato, sotto l'azione del gene **I** le bande agouti diventano argento, ed ad essempio è possibile vedere l'effetto di molteplici bande alternate argento e nere nelle aree agouti dei black silver tabbies mackerel o blotched non depigmentati alla base. Ma nel caso che il disegno sia ticked, dovremmo avere un fenotipo con tutto il pelo a bande alternate argento e nere, e nere alla base (nel caso che il colore di base sia il nero, naturalmente). Non consta che gatti di questo tipo siano mai stati prodotti. Si può forse supporre che il gene **Sv** sia attivo solo se è attivo il gene **I**, e di fatto ne modifichi e rinforzi l'azione.

Le due ipotesi aggiuntive che abbiamo fatto in questo paragrafo al fine di "salvare" la teoria a due geni equivalgono a supporre che l'intera serie allelica **Sv/sv** sia inattiva eccetto che se è presente il gene **I**. Non è stata ancora svolta ricerca sperimentale sufficiente a confermare questa congettura.

La teoria del fattore golden

Se quest'ultima congettura è vera, di fatto la teoria a due geni diventa equivalente ad un altro modello genetico, che era stato introdotto prima della teoria basata su due geni indipendenti. In questo modello precedente, i golden venivano spiegati introducendo comunque un ulteriore gene **g**, la cui azione epistatica causa colorazione dorata invece che argento alla base del mantello silver (come si fa per spiegare la diluizione maltese a partire dal gene **B**, con l'aggiunta di un gene epistatico **d**). L'allele dominante G non ha effetto (non provoca colorazione dorata alla base).

Infine, è doveroso osservare che il gene **Sv** provoca mancanza di rufousing nei colori eumelanistici, ma assai meno in quelli feomelanistici. Ci sono red smokes e red shaded silvers il cui tipping è rosso abbastanza caldo (soprattutto negli smokes).

La teoria golden = brown ticked tabby

Un altro schema genetico che si era considerato consisteva nell'identificare i golden con semplici gatti di colore ticked tabby (il cui disegno è ticked dappertutto, senza alcuna striscia di tigratura; in TICA viene denominato "agouti tabby"). In effetti, poiché il colore del pelo è sensibile alla temperatura, è quasi sempre vero che i gatti ticked tabby hanno la base del pelo più chiara (si apra il mantello di un Abissino!), e spesso i fenotipi golden e ticked tabby sono difficili da distinguere. A fronte delle difficoltà sopra indicate, derivanti dal modello a due geni dei colori argentati, questa semplice congettura che i golden altro non siano che ticked tabby è suggestiva. Di fatto, l'unico tratto fenotipico che questa teoria non spiega è il fatto che certi ticked tabbies sono poco schiariti alla base mentre altri (i golden, appunto) lo sono molto, ma forse si potrebbe imputare la differenza all'azione di un gruppo di poligeni modificatori. Nonostante le difficoltà, però, noi continueremo la discussione basandoci sulla teoria a due geni, perché essa dà la spiegazione più soddisfacente dell'esistenza di silver tabbies di due tipi: quelli con le aree tigrate nere fino alla radice e quelli con le aree tigrate depigmentate alla base del pelo. Osserviamo però che, per quanto riguarda i tratti fenotipici più importanti, questa teoria che identifica i golden con ticked tabbies fornisce le stesse percentuali di probabilità per gli incroci della teoria a due geni.

La teoria del gene di tigratura a larga banda

Infine, recentemente si sono considerate teorie alternative nelle quali compaiono sì due geni, ma con effetti differenti da quanto si è detto sopra (contributi di H. Lorrimer sul *Fancier's List* di *Internet*, marzo-aprile 1995). In effetti, un gene è ancora il gene silver di argentatura (eliminazione del rufousing), ma l'altro sarebbe un gene che provoca allargamento delle bande chiare nei peli agouti, chiamato wide-band (**Wb**). Si noti però che, a causa dell'ampio grado di variabilità della lunghezza del tipping, sarebbe più appropriato parlare di un gruppo di poligeni di tigratura ad ampia banda. In questa teoria, è ovviamente risolto il problema legato al fatto che i golden sono solo agouti (non si osservano golden smokes), ma d'altra partu non si spiegano gli smokes, che non solo sono argentati (cioè senza rufousing), ma anche schiariti alla base. Poiché si tratta di gatti non agouti, questo aspetto del loro fenotipo non può essere dovuto a geni che allargano le bande chiare agouti.

D'altra parte, una variante di questa teoria può essere utilizzata per giustificare una teoria avanzata in alcuni libri: che i chinchilla e gli shaded silver non siano necessariamente di disegno ticked. Il disegno ticked, congiuntamente all'azione di inibizione silver, fa sì che il colore si limiti alla punta del pelo (tipping). Per g|i altri disegni non sarebbe così, ed inoltre la lunghezza del tipping sarebbe ben lungi dall'essere uniforme. Ma se le bande agouti venissero dilatate da un gruppo di poligeni wide-band, e poi argentate dal gene silver, allora il tipping sarebbe confinato alla punta del pelo, e si avrebbe un accettabile grado di uniformità.

La teoria [golden = brown ticked tabby + poligeni a larga banda]:
finalmente un modello genetico esauriente per smoke, silver e golden!
Ritorniamo alla teoria che identifica le varietà di colore shaded golden e ticked tabby. Questa è

la teoria più soddisfacente che abbiamo incontrato, eccetto per la circostanza cruciale che non spiega la depigmentazione parziale alla base del pelo, una caratteristica fondamentale del fenotipo shaded golden. D'altra parte, ci sono molti gatti registrati come golden e con vari livelli di depigmentazione, alcuni persino senza quasi alcuna depigmentazione... Perciò si deve ritenere che la depigmentazione degli shaded golden non sia l'effetto di un gene principale con azione netta (o depigmentazione o colore pieno), bensì il risultato dell'azione graduale (e talvolta assai ridotta) di un insieme di poligeni. Ma c'è già un candidato per questo gruppo di poligeni: i modificatori a larga banda introdotti nella sezione precedente. Allora gli shaded golden sarebbero nient'altro che ticked tabby con schiarimento di base a larga banda (a parte il colore degli occhi, di cui parleremo in seguito). Se è così, tutto va a posto: i golden debbono essere tabby (niente golden smokes!) e parzialmente depigmentati alla base (ma la quantità di depigmentazione varia da un esemplare all'altro a seconda di quanto si assommano gli effetti dei singoli geni modificatori a larga banda). Naturalmente, in questa teoria gli shaded golden ideali risultano da incroci di shaded silver eterozigoti per il silver ed omozigoti per il disegno ticked. E se invece i genitori shaded silver sono eterozigoti anche per il disegno ticked? Per esempio, i genitori potrebbero portare il fattore mackerel. In tal caso, se invece di essere argentati fossero brown tabby (niente silver), i genitori avrebbero linee di tigratura su zampe, petto e coda, per via della dominanza parziale dell'allele ticked sul mackerel. Ma siccome sono shaded ilver, le linee di tigratura ci saranno, ma saranno deboli. E di fatto, ci sono alcuni shaded silver con deboli tracce di tigratura (soprattutto da cuccioli, prima che il gene agouti raggiunga il massimo effetto). Però i loro cuccioli golden non sono silver, sono brown ticked tabby, e se portano l'allele mackerel le tigrature saranno ben visibili sulle zampe, una caratteristica assai indesiderabile negli shaded golden, ma frequente. Per completare il quadro, i modificatori a larga banda trasformano gli altri disegni (spotted, mackerel e classic) nelle corrispondenti varietà golden (golden spotted tabby, golden mackerel tabby e golden classic tabby rispettivamente), nelle quali le aree agouti sono parzialmente depigmentate alla base ed hanno tonalità albicocca calde.

Ora finalmente abbiamo una teoria soddisfacente sui golden. Però, perché sia compatibile con quella sui silver, è necessario rivedere e correggere quest'ultima. Non possiamo più ipotizzare due geni per i silver, uno per la depigmentazione e l'altro per l'argentatura. Invece dobbiamo ritornare alla teoria ad un solo gene, un gene inibitore che continueremo a chiamare I e che causa simultaneamente argentatura e depigmentazione, come negli smokes, per esempio. Si osservi che il genotipo golden non è dovuto al gene I (anzi i golden sono eterozigoti ii): la depigmentazione alla base del pelo dei golden è invece dovuta all'allungamento della prima banda agouti dovuto all'azione dei geni modificatori a larga banda. Non introduciamo un gene principale distinto che causi depigmentazione, altrimenti, come si è visto, la teoria prevederebbe gli inesistenti golden smokes (golden non agouti, depigmentati alla base del pelo). D'altro canto, sembrerebbe a prima vista che così si perda la brillante spiegazione che la teoria a due geni dava riguardo al fatto che alcuni silver tabby sono depigmentati alla radice del pelo nelle aree tigrate ed altri invece no. Ma questo tratto genetico è spiegabile in qualche altro modo. Il livello graduale di depigmentazione alla base del pelo nelle zone di tigratura può essere causato da geni modificatori analoghi (o forse proprio identici) ai modificatori a larga banda, la cui azione è limitata ai gatti tabby. Con un lieve abuso concettuale possiamo immaginare che questi modificatori aggiuntivi appartengano allo stesso gruppo dei poligeni a larga banda (in realtà non è proprio così, perché questi ultimi agiscono sulle aree di base agouti mentre i primi agiscono sulle aree tigrate: ma nella realtà si incontrano molti golden in cui la depigmentazione a larga banda avviene anche sulle aree delle marche tabby...).

Ricapitolando, rispetto alla teoria a due geni il nostro nuovo modello genetico mantiene il gene inibitore I (che ora viene considerato responsabile sia della depigmentazione sia dell'argentatura, come nella teoria ad un gene), e rimpiazza il secondo gene con un gruppo di poligeni, che denoteremo con **Wb** (per "wide-band"). Ciò che è particolarmente soddisfacente è il fatto che l'azione graduale dei modificatori a larga banda può spiegare la differenza fra i

fenotipi shaded silver e chinchilla. Purtroppo, però, stiamo ipotizzando che si tratti di poligeni, che quindi non sono soggetti alle regole semplici e dirette della genetica mendeliana per i geni principali. Al fine di analizzare la matematica di questo nuovo modello è necessario ricorrere alla statistica, i cui risultati sono troppo fini per essere ben distinti nei fenotipi. Pertanto non è agevole presentare i risultati mediante tabelle degli incroci.

Silver e golden

E' opportuno osservare che l'approfondimento della teoria ad un solo gene presentato nella sezione precedente, come anche la variante introdotta precedentemente, esclude la possibilità di gatti allo stesso tempo silver e golden: il fenotipo silver è conseguenza del gene inibitore, che i golden non hanno. Entrambi gli shaded silver ed i golden hanno geni di soppressione o schiarimento del colore del tipo a banda larga, o modificatori poligenici dello stesso tipo. Nell'ultima versione della teoria che abbiamo presentato subito sopra, il pattern golden è causato dall'azione di soppressione di questo tipo di geni sovraimposta a peli con colorazione già a bande dovuta al gene Agouti: in tal modo, se il disegno tabby è il ticked, si ottiene il pattern golden perfetto, uniforme dappertutto, ma se il disegno è mackerel, spotted o (ancor peggio) blotched, allora diventano evidenti aree più o meno grandi di marche tabby con colore pieno, non molto schiarito, di colore arancio solo nella banda alla base. Questi pattern si potrebbero classificare come golden tabby (rispettivamente mackerel, spotted o blotched). Poiché in tali casi le aree in cui il mantello presenta una ampia base golden sono meno ampie, questi fenotipi sono più difficili da determinare con certezza, particolarmente nei cuccioli, soprattutto se si tratta di disegni fantasma nei gatti giovani dovuti a genotipi tabby eterozigoti con un solo allele ticked, ed alcuni libri origini (ad esempio quello della TICA) non li riconoscono.

Infine, si osservi che l'azione dei geni di soppressione a larga banda crea lunghe bande agouti di colore feomelanistico, che sono difficili, se non impossibili, da riconoscere su gatti di colore di base già feomelanistico. Se la banda di schiarimento non è lunga questo è più facile, esattamente come nel caso del pattern tortie ticked tabby.

Il colore degli occhi degli shaded e dei golden: un esempio di persistenza? In relazione alla somiglianza fra golden e ticked tabbies, è opportuno ricordare che nei ticked tabbies il colore degli occhi è oro o rame (nel caso di Persiani) o anche nocciola o giallo o giallo-verde o verde (negli Abissini). Negli shaded silver o chinchilla di colori eumelanistici il colore degli occhi non è oro o rame, bensì smeraldo o blu-verde. Invece, negli shaded silver o chinchilla di colori feomelanistici, il colore degli occhi è rame. Con opportuni incroci e conseguente selezione, si è riusciti ad introdurre il colore oro o rame negli shaded silver eumelanistici: lo standard corripondente, riconosciuto da alcune associazioni feline ma non da tutte, si chiama black shaded (in Inghilterra, pewter). Quindi la differenza fra un golden eumelanistico e il corrispondente ticked tabby, seppure possa essere poco visibile nel colore del pelo, è comunque evidente nel colore degli occhi, smeraldo nel primo ma non nel secondo. Nei silver tabbies, invece, gli occhi sono verdi o giallo-verdi o oro, con preferenza per il verde. Negli shaded e nei silver tabbies feomelanistici il colore degli occhi è rame, e nelle corrisponenti varietà a squama di tartaruga può essere rame o smeraldo (shaded) o verde (silver tabby), con preferenza per il rame.

L'esistenza dei black shaded con occhi oro rivela che il colore smeraldo degli occhi non è causato dal gene silver. è interessante osservare che, per quanto il colore degli occhi, smeraldo o rame, sia determinato in larga misura da un gene principale, non è frequente incontrare shaded silvers eumelanistici con occhi rame: il colore smeraldo si manifesta più frequentemente. Quindi, nonostante il colore degli occhi e del pelo dipendano da geni diversi, in qualche modo si manifesta un legame persistente fra il manto shaded silver e il colore

smeraldo degli occhi. Questo legame è forse dovuto al fatto che i geni principali che causano questa colorazione degli occhi siano ubicati nello steso cromosoma dei geni che causano il colore shaded silver del mantello, e quindi la trasmissione genetica dell'uno e degli altri avvenga insieme. Una situazione di questo tipo, che si chiama *persistenza*, modifica le probabilità di trasmissione genetica concomitante dei due geni, che risultano assai diverse da come sarebbero per due geni indipendenti. Per rompere la persistenza, infatti, è necessario che nell'avvicinamente a stretto contatto dei due cromosomi omologhi durante l'abbinamento che precede la meiosi, abbia luogo una ricombinazione genetica, cioè uno scambio molecolare fra i due cromosomi.

L'azione dei geni I e Sv è epistatica su quella dei geni di colore unito, eumelanistici e feomelanistici, ma non su quella dei geni bianco (W) e piebald spot (S). Ovviamente, il genotipo W- B- A- TaTa I- Sv- corrisponde ad un fenotipo in cui il bianco maschera il colore shaded silver sul mantello, ma il colore degli occhi può essere o blu (per l'azione di depigmentazione che il gene W può esercitare sul colore degli occhi) o smeraldo.

Vediamo i risultati di qualche tipico incrocio. Incrociando un bianco eterozigote con fattore nero unito e disegno ticked con fattore mackerel, **Ww aa BB TaT ii sv sv**, con una shaded silver eterozigote per agouti, gene sbiancante e shading, e con fattore per il disegno mackerel (assai insolito, perché, come si è detto, altera considerevolmente il genotipo dello shaded silver), **Aa BB TaT Ii Sv sv**, si ha la seguente tabella, dove come sempre trascuriamo la trasmissione dei geni comuni omozigoti BB:

W a T ^a i sv	W a T i sv	w a T ^a i sv	w a T i sv

w A T ^a I Sv	WwAaT ^a T ^a Ii Sv sv	WwAaT ^a TIi Sv sv	wwAaT ^a T ^a Ii Sv sv	wwAaT ^a TIi Sv sv
w A T ^a I sv	WwAaT ^a T ^a Ii sv sv	WwAaT ^a TIi sv sv	wwAaT ^a T ^a Ii sv sv	wwAaT ^a TIi sv sv
w A T ^a i Sv	WwAaT ^a T ^a ii Sv sv	WwAaT ^a Tii Sv sv	wwAaT ^a T ^a ii Sv sv	wwAaT ^a Tii Sv sv
w A T ^a i sv	WwAaT ^a T ^a ii sv sv	WwAaT ^a Tii sv sv	wwAaT ^a T ^a ii sv sv	wwAaT ^a Tii sv sv
w A T I Sv	WwAaT ^a TIi Sv sv	WwAaTTIi Sv sv	wwAaT ^a TIi Sv sv	wwAaTTIi Sv sv
w A T I sv	WwAaT ^a TIi sv sv	WwAaTTIi sv sv	wwAaT ^a TIi sv sv	wwAaTTIi sv sv
w A T i Sv	WwAaT ^a Tii Sv sv	WwAaTTii Sv sv	wwAaT ^a Tii Sv sv	wwAaTTii Sv sv
w A T i sv	WwAaT ^a Tii sv sv	WwAaTTii sv sv	wwAaT ^a Tii sv sv	wwAaTTii sv sv
w a T ^a I Sv	WwaaT ^a T ^a Ii Sv sv	WwaaT ^a TIi Sv sv	wwaaT ^a T ^a Ii Sv sv	wwaaT ^a TIi Sv sv
w a T ^a I sv	WwaaT ^a T ^a Ii sv sv	WwaaT ^a TIi sv sv	wwaaT ^a T ^a Ii sv sv	wwaaT ^a TIi sv sv
w a T ^a i Sv	WwaaT ^a T ^a ii Sv sv	WwaaT ^a Tii Sv sv	wwaaT ^a T ^a ii Sv sv	wwaaT ^a Tii Sv sv
w a T ^a i sv	WwaaT ^a T ^a ii sv sv	WwaaT ^a Tii sv sv	wwaaT ^a T ^a ii sv sv	wwaaT ^a Tii sv sv
w a T I Sv	WwaaT ^a TIi Sv sv	WwaaTTIi Sv sv	wwaaT ^a TIi Sv sv	wwaaTTIi Sv sv
w a TIsv	WwaaT ^a TIi sv sv	WwaaTTIi sv sv	wwaaT ^a TIi sv sv	wwaaTTIi sv sv
w a T i Sv	WwaaT ^a Tii Sv sv	WwaaTTii Sv sv	wwaaT ^a Tii Sv sv	wwaaTTii Sv sv
w a T i sv	WwaaT ^a Tii sv sv	WwaaTTii sv sv	wwaaT ^a Tii sv sv	wwaaTTii sv sv

La metà di sinistra della tabella corrisponde a cuccioli col fenotipo bianco. La prima riga della terza colonna corrisponde a shaded silvers, la seconda a shaded goldens, la terza a shaded silvers neri alla base del pelo (si veda la discussione fatta più sopra sulle difficoltà derivanti dal modello a due geni), la quarta a ticked tabbies (qui tralasciamo il colore degli occhi). Le successive quattro righe corrispondono rispettivamente agli stessi colori, ma con disegno ibrido fra ticked e mackerel (a prevalenza di ticked, per via della dominanza parziale di Ta su T). La nona riga corrisponde a smokes; la decima ai fantomatici "golden smokes" mai osservati, di cui si è accennato sopra parlando delle difficoltà presentate dal modello a due geni; la undicesima a neri solidi senza tracce rossastre (non rufoused); la dodicesima riga corrisponde ancora a neri solidi che però potrebbero avere tracce rossastre. Le ultime quattro righe corrispondono rispettivamente, nell'ordine, agli stessi colori delle quattro righe precedenti (solo i geni di disegno sono differenti, ma nel fenotipo non si vedono, perché sono soppressi dal gene nonagouti aa). Veniamo infine all'ultima colonna. Le prime quattro righe dell'ultima colonna danno le stesse varietà di colore delle righe omologhe della terza colonna, a parte una parziale ibridazione del disegno ticked con quello mackerel, e lo stesso accade per tutte le righe della metà bassa della quarta colonna (nelle quali però si ha a che fare con genotipi non agouti, e quindi l'ibridazione del disegno non è visibile). Infine, la quinta riga dell'ultima colonna corriponde a silver mackerel tabbies shaded, la sesta a golden mackerel tabbies shaded, la settima a silver mackerel tabbies non shaded (anche questi mai osservati, come detto più sopra), l'ottava a golden mackerel tabbies non shaded.

Esercizio. Che colori si ottengono, e con quali probabilità, dall'incrocio di un silver tabby $Aa t^b t^b Bb$ o- Ii Sv Sv e di una tortie smoke $aa Tt^b BB$ Oo Ii Sv sv?

Il locus di Estensione (Extension locus) ed i colori ambra (X-colors). Questa sezione presenta cenni sulla genetica dei colori ambra, che sono dovuti a geni al locus Estensione. Per una introduzione più approfondita alla maggior parte dei contenuti rinviamo il lettore alla presentazione scritta dalla Dr.ssa Adriana Kajon, "The Extension Locus – or – An Intro to X-Colors".

Biochimica della produzione di eumelanina-feomelanina, il locus Agouti ed il locus Estensione La pigmentazione del pelo (e della pelle) è dovuta a varianti del pigmento melanina, che viene sintetizzato in apposite celle chiamate melanociti.

Come già detto, ci sono due varianti, l'eumelanina (forma tondeggiante che dà luogo a colori a

base nera) e la feomelanina (forma più allungata, che produce colori a base rossa).

La produzione di melanina è conseguenza del fatto che un ormone appropriato (*melanocyte stimulating hormone*, MSH) si lega al suo ricettore specifico, il *melanocortin receptor* MC1R: questo ricettore è controllato da geni ad un locus specifico, il locus estensione. Quando ha luogo il legame il melanocita sintetizza eumelanina. Abbiamo finora considerato due loci primariamente responsabili della produzione di feomelanina: il locus Orange del colore arancio, legato al sesso, che inibisce stabilmente la produzione di eumelanina per attivare quella di feomelanina, e il locus Agouti, che causa transizioni periodiche dalla produzione di eumelanina a quella di feomelanina. Il gene Agouti (ed i corrispondenti poligeni modificatori a larga banda) raggiungono questo effetto codificando la *agouti signal protein* ASP, una proteina che svolge una azione antagonista all'ormone MSH: essa si lega al ricettore MC1R ed in tal modo ne previene il legame con lo MSH. Questo può avvenire ad un tasso che varia con il tempo, il che dà luogo a bande agouti (feomelanistiche, di colore arancio o giallo o rossiccio). La sintesi dell'eumelanina invece che della feomelanina è regolata anche dall'enzima *tirosinase*: quando nel melanocita diminiuisce il livello di tirosinase, esso passa a produrre feomelanina. Il livello di tirosinase è controllato dai geni al locus Estensione.

Nella maggior parte dei mammiferi, l'allele dominante al locus Estensione, che indichiamo con ${\bf E}$, induce livelli elevati di tirosinase, e quindi pigmentazione eumelanistica. Invece l'allele recessivo ${\bf e}$, quando è in forma omozigotica ${\bf ee}$, induce un basso livello di tirosinase e quindi pigmentazione feomelanistica. Negli uomini esistono parecchi alleli differenti al locus Estensione, che danno luogo a varie tonalità di capelli rossi e colore chiaro della pelle. Un allele interessante a questo locus si ha nel coniglio: un allele dominante ${\bf E}^{\bf S}$, controlla la distribuzione delle particelle di pigmento in ciascun pelo bloccandole in prossimità della punta. In questo modo si crea un effetto acciaio analogo al pattern grizzled (precedentemente noto come *silver tip*). L'allele ${\bf E}^{\bf S}$ è dominante su tutti gli altri alleli al locus Estensione, incluso quello di colore pieno, che nelle altre specie si indica con ${\bf E}$ ma nel coniglio con ${\bf E}^{\bf D}$ per distinguerlo da ${\bf E}^{\bf S}$.









L'azione dei geni dominanti o recessivi al locus Estensione è indipendente da quelli al locus Agouti, e quindi i suoi effetti si manifestano anche in gatti non agouti.

Primi casi di colori ambra nei gatti

E' probabile che nuovi colori dovuti al locus Estensione siano apparsi nei gatti molto tempo fa. ma furono osservati e studiati in maniera specifica solo nell'ultima decade del Novecento, in allevamenti di Gatti delle Foreste Norvegesi nei paesi scandinavi. Furono osservati vari gatti di colore legato al locus Estensione (x-color), ossia di colore che cambiava radicalmente durante la crescita, da nero (rispettivamente blu) ad un colore simile al rosso (rispettivamente crema); si arrivava a colori simili al rosso od al crema, ma non proprio rossi o crema perché il cuoio dei polpastrelli rimaneva nero o grigio ardesia. Varie fotografie che mostrano questa evoluzione si trovano in "The Extension Locus – or – An Intro to X-Colors". Per determinare la genetica di questi colori gli allevatori hanno sperimentato vari incroci. Da incroci con Birmani chocolate point si ottennero solo brown tabbies e blue tabbies: quindi il genotipo dei colori x non è legsto a nuovi alleli al locus B, cioè analoghi a chocolate, cinnamon, lilac o fawn (o recessivi rispetto a questi), e neppure ad alleli al locus Albino, cioè analoghi al siamese o al burmese, o a questi recessivi (gli alleli al locus Albino saranno illustrati nel prossimo capitolo). Furono effettuati altri incroci sperimentali fra gatti x-color non agouti e gatti non x-color non agouti: non si ottenne alcun cucciolo tabby, il che mostra che i colori x non sono dovuti ad alleli al locus Agouti.









Lo stesso gatto ambra in diverse fasi della crescita

Come già osservato, il fatto che i geni al locus Estensione trasformino colori a base nera in colori rossicci ne rende difficile, se non impossibile, coglierne l'azione su gatti puramente feomelanisitici. Invece è facile distinguere fra colori ambra non diluiti (neri alla nascita, con evoluzione graduale verso il rosso) e le loro diluizioni maltesi (blu alla nascita). Questi due colori ora si chiamano *ambra* ed *ambra chiaro*. Non sono ancora stati osservati colori ambra chocolate, cinnamon, lilac o fawn, ma questo probabilmente è una conseguenza del fatto che in Scandinavia i Gatti delle Foreste Norvegesi non sono ammessi nei colori chocolate, cinnamon, lilac e fawn (animali ambra chocolate esistono in altre specie).

Genetica dei colori ambra

Ormai è chiaro come impostare l'analisi combinatoria della trasmissione ereditaria dei colori ambra: l'allele dominante E da luogo a colori normali, il genotipo omozigotico recessivo ee produce colori ambra.

Problema.

- 1. Qual è la probabilità di avere cuccioli ambra da due genitori ambra?
- 2. Qual è la probabilità di avere cuccioli ambra da un genitore ambra ed un portatore di ambra (non ambra)?
- 3. Se due cuccioli come nella parte 2, una volta dulti, sono accoppiati, quale è la probabilità che diano cuccioli ambra?

Il disegno grizzled: un nuovo allele dominante al locus Estensione oppure al locus Tabby? Abbiamo introdotto il disegno grizzled nel capitolo sui loci Agouti e Tabby. Una ipotesi per la genetica di questo disegno è che sia conseguenza di un nuovo allele dominante al locus Tabby. Ricordiamo però che ci sono gatti grizzled completamente neri sulla faccia (dove invece i tabby normalmente hanno markings o tipping) e senza un bordo nero o scuro intorno ad un naso rosso (altra caratteristica tipica dei tabby). D'altra parte, l'osservazione di peli grizzled al microscopio ha rivelato bande agouti (bande feomelanistiche alternate a bande eumelanistiche). C'è un'altra spiegazione alternativa per il disegno grizzled: che sia dovuto ad un nuovo allele dominante al locus Estensione, come l'allele E' responsabille del colore acciaio nel coniglio (si veda la prima sezione del presente capitolo), dominante sia su E sia su e, la cui azione ridistribuisce i pigmenti di colore lungo i singoli peli. Il fatto che nei peli grizzled si osservino parecchie bande alternate indica che l'azione di questo ipotetico allele non è esattamente la stessa che nel coniglio, dove viene depigmentata solo la punta.

Per decidere quale fra il modello Estensione ed il modello Agouti è quello giusto occorrerebbe incrociare sperimentalemnete gatti grizzled con gatti ambra. Al momento i gatti ambra sono molto pochi: è presumibile quindi che quasi nessun gatto possegga un allele recessivo e al locus Estensione. Pertanto, se il disegno grizzled è dovuto all'allele E^S al locus Estensione, quindi ai genotipi E^SE o E^SE^S, alcuni o tutti i cuccioli di questo incrocio sarebbero grizzled, nessuno ambra, ma tutti sarebbero portatori di ambra. In seconda generazione avremmo alcuni ambra ed alcuni grizzled, ma nessuno simultaneamente ambra e grizzled. Invece, se il disegno grizzled è dovuto ad un allele grizzled dominante al locus Tabby, allora possiamo assumere che il genitore grizzled sia "normale" al locus Estensione, ovvero di genotipo EE: allora nessun cucciolo sarebbe ambra ma alcuni sarebbero portatori di ambra, e qualcuno sarebbe grizzled. In seconda generazione qualche cucciolo sarebbe simultaneamente ambra e grizzled. (Naturalmente è più difficile discernere punte argentate su peli ambra, quindi rossicci, piuttosto che su peli neri, ma è sicuramente possibile, e facile prima che i peli ambra siano diventati completamente rossicci.)

Poiché i colori ambra normalmente si trovano nei Gatti delle Foreste Norvegesi, il cui fenotipo è completamente diverso da quello del Chausie, razza in cui si trovano i grizzled, ed anzi quasi completamente opposto, nessun allevatore ha finora manifestato interesse ad un tale incrocio sperimentale.

Lo schiarimento burmese e siamese (colori brown sepia, zibellino, visone e pointed); il gene Ojos Azules. Tutti le varietà fin qui considerate sono a piena colorazione (eventualmente con schiarimenti silver o golden). C'è una famiglia di geni che agisce sulla colorazione, provocando vari livelli di schiarimento. Questi geni sono tutti alleli del gene che permette la piena colorazione, il gene dominante C. Gli altri alleli sono il gene burmese c^b, il gene siamese c^s, il gene albino a occhi blu c^a e il gene albino a occhi rosa c. Il gene burmese è dominante solo parzialmente sul siamese; entrambi dominano su c^a, che a sua volta è dominante su c. Gli ultimi due geni sono molto rari, e non si hanno sufficienti dati sperimentali per appurare se, per quanto li concerne, la dominanza è totale o solo parziale.

Il gene c^b provoca uno schiarimento della colorazione, che trasforma la forma delle cellule di pigmento facendola diventare più oblunga, il che produce un colore con tonalità più rossastre.

Idealmente, la testa, le orecchie, le zampe, la coda e tutto il corpo dovrebbero avere la stessa tonalità di colore, anche se la depigmentazione legata alla temperatura spesso dà al corpo una tonalità lievemente più chiara che alle punte (testa, orecchie, zampe, coda). I colori così ottenuti si chiamano zibellino (sable, seal brown), o seppia (blue sepia, chocolate sepia, red sepia, e così via). Tutti i colori precedentemente visti esistono in variante zibellino o sepia. Tipici esempi di queste varietà di colore si trovano nei Burmesi (zibellino, blue sepia, eccetera) e nei Singapura (sable ticked tabby, cioè zibellino ticked tabby). Anche il colore degli occhi viene leggermente modificato. Ad esempio, nel burmese il colore degli occhi è preferenzialmente oro, mai rame. è anche accettato il colore chartreuse (fra giallo-verde e verde-giallo).

Il gene **c**^s provoca una colorazione pointed (siamese), con corpo molto chiaro, ad esempio avorio più o meno caldo nelle varietà eumelanistiche scure, e bianco-crema in quelle feomelanistiche o eumelanistiche chiare.

Il colore del corpo offre un elevato contrasto rispetto a quello delle punte, che invece sono intensamente colorate: ma il loro colore è modificato rispetto all'ordinario, con tonalità più rossastre. Ad esempio, le punte di un siamese geneticamente nero sono seal (color foca), non nere. Tutti i colori esistono in variante pointed. La colorazione produce i suoi effetti anche sugli occhi, il cui colore è blu (o azzurro).

Il genotipo $\mathbf{c^b c^s}$ corrisponde a un fenotipo intermedio fra quello burmese e siamese, con punte intensamente colorate con tonalità rossicce e corpo più chiaro colorato con analoghe tonalità, ma in maniera più chiara che nel burmese e con contrasto assai inferiore rispetto a quello del siamese. Tutti i colori esistono in queste varianti, che si chiamano mink (visone), e sono tipiche del Tonkinese. Il colore corrispondente degli occhi è acquamarina (fra blu-verde e verde-blu).

Gli ultimi due geni si chiamano geni albino. Il gene **c**^a produce corpo e punte totalmente decolorate (bianchi), e occhi blu per mancanza di pigmentazione. Il gene **c** produce la stesa decolorazione bianca del corpo, con occhi trasparenti senza colore (per trasparenza, i vasi sanguigni visibili nella retina danno agli occhi un colore rosa).

La trasmissione genetica dei geni al locus C non presenta difficoltà. Ci limitiamo a riportare le tabelle genetiche, per quanto siano ormai ovvie. Incrociando due gatti solidi, uno con fattore burmese e l'altro con fattore siamese, si ottengono 25% di solidi omozigoti, 25% solidi con fattore burmese, 25% solidi con fattore siamese e 25% mink:

	C	c^b
C	CC	Ccb
\mathcal{C}^{S}	Ccs	cbcs

Invece, incrociando un siamese omozigote con un burmese con fattore siamese, si ottengono 50% cuccioli pointed e 50% cuccioli mink (ovviamente, il tipo della tasta e del corpo sarà, per tutti, intermedio fra quelli del burmese e del siamese):

	c^b	$c^{\scriptscriptstyle S}$
c^{s}	cbcs	c ^s c ^s

Infine, incrociando pointed omozigoti con sepia omozigoti si ottengono tutti mink.

Con riferimento al colore degli occhi, accenniamo che è stato recentemente fissato un

nuovo gene, **Oa**, dominante, il cui effetto è quello di produrre occhi blu, senza conseguenze sul colore del pelo eccetto per la punta della coda, bianca. La razza in cui questo gene si osserva, prodotta in California e riconosciuta dalla TICA, è l'Ojos Azules. Si è scoperto recentemente che il gene Ojos Azules può avre effetti pericolosi, e i progetti di allevamento sono stati abbandonati.

Esercizio. Che colori si ottengono, e con quali probabilità, dall'incrocio di un brown tabby con fattore pointed $Aa\ t^bt^b\ Bb$ o- Cc^s e di una seal tortie mink $aa\ Tt^bBB$ Oo c^bc^s ?

I geni della struttura del pelo: pelo lungo, rex, wirehair e sphynx. I tratti somatici determinati da geni principali non si riferiscono solo alla colorazione del mantello. In questo paragrafo esaminiamo tratti somatici relativi alla struttura del pelo. Anzitutto, è opportuno considerare la lunghezza del pelo, determinata da un gene principale L, che produce pelo corto, e dall'allele recessivo I, che dà luogo a pelo lungo. L'azione del gene I è rinforzata o attenuata da un insieme di geni modificatori, grazie ai quali si possono avere varie gradazioni di pelo lungo o semilungo. Come applicazione della genetica del gene L, vediamo cosa accade incrociando un persiano Il con un exotic shorthair eterozigote per il pelo corto LI:

	l	l
L	Ll	Ll
l	11	11

Statisticamente, metà dei cuccioli sono persiani e metà exotic shorthair eterozigoti per il pelo corto. Osserviamo che, contrariamente allo spirito del sistema di registrazione del libro origini di una grande associazione americana, i cuccioli persiani ottenuti da questo incrocio sono *geneticamente* persiani, poiché anche la porzione del loro genotipo relativa ai tratti morfologici è quella del persiano (di fatto, è la stessa nel persiano e nell'exotic shorthair).

Altri geni determinano la tessitura del pelo. Ci sono vari geni che producono pelo ondulato; essi si indicano con geni di tipo rex. Qui limitiamo l'attenzione ai tre geni rex più diffusi: il gene Cornish Rex **r**, il gene Devon Rex **re** e il gene Selkirk Rex **Rs**. Come si intuisce dall'uso delle maiuscole e delle minuscole nella lettera iniziale di questi simboli, i geni Cornish e Devon sono recessivi, mentre il gene Selkirk è dominante.

Il gene Cornish dà luogo a un mantello senza peli esterni, composto solo di sottopelo corto, fitto e soffice, e ondulato con regolarità, con assetto complessivo ad onde parallele. Il gene Devon permette sia il sottopelo sia i peli esterni, ma entrambi sono ondulati e fragili, e complessivamente il mantello è più rado che nel Cornish. Le ondulazioni dei singoli peli non si ripetono con regolarità, e l'assetto complessivo non è ad onde, bensì irregolare. (Avvertenza: questo assetto del mantello è una caratteristica saliente della razza Devon Rex. Il lettore dovrebbe tener presente che la razza Devon Rex ha una incidenza superiore al normale di spasticità, una malattia molto grave. Non è completamente chiaro se la spasticità sia causata o favorita direttamente dal gene Devon Rex, o da altri fattori genetici). Infine, il Selkirk ha peli semilunghi e ritorti, la cui forma assomiglia un po' a quella di un cavaturaccioli.

La trasmissione genetica dei geni rex è a questo punto piuttosto ovvia. A titolo di esempio, incrociando con un Cornish Rex una gatta dal pelo normale ma eterozigote per il gene Cornish Rex si ottengono -statisticamente- metà cuccioli col pelo del Cornish Rex e metà cuccioli col pelo normale:

	R	r
r	Rr	rr

Analogamente, incrociando con un Devon Rex un gatto dal pelo normale ma eterozigote per il gene Devon Rex si ottengono -statisticamente- metà cuccioli col pelo del Devon Rex e metà cuccioli col pelo normale:

	Re	re
re	Re re	re re

Infine, incrociando un Selkirk Rex eterozigote per il gene **rs** con un gatto dal pelo normale (e quindi omozigote per il gene rs) si ottengono -statisticamente- metà cuccioli col pelo del Selkirk Rex e metà cuccioli col pelo normale:

	Rs	rs
rs	Rs rs	rs rs

I tre geni rex si trovano a loci diversi, e quindi interagiscono fra loro come geni indipendenti. Ad esempio, supponiamo di incrociare un Cornish Rex senza fattore Devon (**rr ReRe**) con un Devon Rex senza fattore Cornish (**RR re re**); tutti i cuccioli avranno pelo normale non ondulato, ma con fattore sia per Cornish sia per Devon:

	r Re
R re	R r Re re

Se ora si incrociano fra loro i gatti ottenuti dall'incrocio precedente, in seconda generazione si avranno i risultati seguenti:

	R Re	R re	r Re	r re
R Re	RR Re Re	RR Re re	R r Re Re	R r Re re
R re	RR Re re	RR re re	R r Re re	R r re re
r Re	R r Re re			
r re	R r Re re			

La prima riga e la prima colonna di questa tabella (non contando la cornice!) corrispondono a cuccioli dal pelo normale. Lo stesso vale per la penultima cella della seconda colonna e per la terzultima della terza. Le altre celle della seconda colonna

corrispondono a cuccioli col pelo del Devon Rex, mentre le altre celle della terza colonna corrispondono a cuccioli col pelo del Cornish Rex. Infine, nell'ultima colonna, la terzultima cella corrisponde a struttura del pelo Devon, la penultima Cornish, e l'ultima a una struttura del pelo che presenta allo stesso tempo i tratti Cornish e Devon. Questa è una struttura del pelo non agevole da identificare fenotipicamente, vista la somiglianza fra le caratteristiche del pelo Devon e Cornish. Dovremmo aspettarci una struttura intermedia, col pelo meno fitto e corto che nel Cornish ideale, con assetto ad onde solo parziale, e con peli fragili e qualche pelo esterno.

Un altro gene che riguarda la struttura del pelo è il gene Wirehair (**Wh**), che dà luogo a pelo rigido e arricciato, ritorto sulla punta. Questa struttura del pelo è accettata nell'American Wirehair, che assomiglia ad una versione a pelo rigido dell'American Shorthair. La seguente tabella mostra i risultati dell'incrocio di un American Wirehair eterozigote (**Wh wh**) con un American Shorthair (**wh wh**): metà dei cuccioli sono American Wirehair eterozigoti, metà American Shorthair.

	Wh	wh
wh	Wh wh	wh wh

Ancora un altro gene dominante che produce pelo riccioluto è quello che si vede nel Laperm: la struttura del pelo è ad ampi riccioli sparsi ed ariosi, che rimbalzano indietro se spostati. Poiché le strutture del pelo del Laperm, dell'American Wirehair e del Selkirk Rex sono differenti, si tratta probabilmente di tre geni diversi.

Infine, dobbiamo citare il gene recessivo Hairless (**hr**), che dà luogo a quasi totale assenza di pelo, sostituito da finissima peluria dovunque eccetto che sul retro delle orecchie, il ponte del naso, la coda e i piedi. L'allele dominante **Hr** dà luogo a pelo normale. L'assenza di pelo è caratteristica dello Sphynx. Incrociando uno Sphynx con un gatto dal pelo normale, si ottengono tutti cuccioli normali con fattore Hairless. Incrociando in seconda generazione questi gatti, si ottiene il 25% di gatti senza pelo, il 50% di gatti dal pelo normale ma con fattore Hairless e il 25% di gatti dal pelo normale ma senza fattore Hairless, come mostra la seguente tabella:

	Hr	hr
Hr	Hr Hr	Hr hr
hr	Hr hr	hr hr

I geni Hairless **hr** e Devon Rex **re** sono situati allo stesso locus. L'ordine di dominanza relativa è **Hr**, **re**, **hr**: quindi l'arricciamento Devon è dominante sulla mancanza di pelo Sphynx.

C'è un altro gene che causa assenza di pelo, il gene **Pd** presente nel Peterbald e nel Donskoi Sphynx: è un gene dominante ad un locus diverso da **hr**, e quindi con azione indipendente. Pertanto un gatto può essere simultaneamente nudo per l'azione dei geni **hr** e **Pd**: per evitare fenotipi difficilmente attribuibili agli appropriati genotipi, non è ammesso l'incrocio fra Sphynx e Peterbald (o Donskoi Sphynx). Ci sono modificatori (o forse alleli diversi al locus **Pd**) che danno luogo a varianti non nude, ma con pelo riccio rigido non folto (*brush coat*).

I geni della struttura ossea e delle orecchie: polidattilia, manx, bobtail, fold, curl, munchkin. Ci sono vari geni principali che controllano tratti somatici legati all'ossatura e alle cartilagini. Si tratta quindi di geni potenzialmente *pericolosi*, nel senso che determinano irregolarità o deviazioni dalla normalità in caratteri somatici potenzialmente importanti per la sopravvivenza. Qui ne prenderemo in esame solo sei, tutti dominanti. Il meccanismo di trasmissione genetica dovrebbe essere ormai ovvio, e quindi tralasceremo le tabelle degli incroci nella maggior parte di questo paragrafo.

Il primo gene che esaminiamo è il gene di polidattilia **P**, che provoca un numero di dita superiore al normale, cioè più di cinque nei piedi anteriori e/o più di quattro in quelli posteriori. L'allele recessivo **p** dà luogo al numero giusto di dita. Ci sono anche casi di gatti con numero di dita inferiore al normale; qui non considereremo questa possibilità, tanto più perché non è chiaro se essa sia dovuta ad un gene principale, ed in tal caso se questo gene sia o no al locus **P**. I gatti polidattili o con numero di dita anormale sono ammessi in concorso solo in poche razze specifiche. Sono però ammessi i gatti di casa con questa anomalia, visto che per essi non si attua il meccanismo di selezione che provoca fissazione genetica, ed inoltre, normalmente, sono sterilizzati.

Il secondo gene che descriviamo è il gene Manx **M**, che provoca assenza di coda, mentre il suo allele recessivo **m** contiene l'informazione genetica per la coda normale. Purtroppo, questo è un gene ancora più pericoloso degli altri, perché può provocare anomalie gravi dell'ossatura del bacino e debolezza della struttura ossea delle zampe posteriori. In forma omozigote è generalmente letale, ed i cuccioli Manx omozigoti di solito muoiono prima della

nascita (spesso così precocemente che i feti vengono riassorbiti). Pertanto, tutti i gatti di razza Manx (o di razza Cymric, la variante a pelo semilungo del Manx) sono eterozigoti **Mm**. Per evitare l'insorgere di alta e pericolosa mortalità prenatale, si cerca di evitare di incrociare insieme due Manx (o Cymric), e si segue un programma di allevamento basato su incroci con gatti dalla morfologia simile al Manx, ma con la coda (ad esempio il British Shorthair o l'American Shorthair, ma meglio ancora i gatti nati da programmi di allevamento di Manx ed eterozigoti **mm**).

Un altro gene che controlla la forma della coda (ma per fortuna non produce effetti secondari pericolosi) è il gene Bobtail, ad esempio il gene recessivo che produce la coda arricciata o a pon-pon del Japanese Bobtail. In altre associazioni, il fenotipo conseguente da questo gene è ammesso anche in altre razze, ad esempio l'American Bobtail in TICA, ma si tratta di un gene diverso, dominante). Questi geni molto probabilmente non sono alleli del gene Manx (cioè, non sono allo stesso locus). Il fatto che il gene Bobtail sia o non sia allo stesso locus del Manx, per quanto molto probabile, non è stato accertato definitivamente perché gli allevatori non sono interessati a realizzare incroci di Japanese Bobtails e Manx. Poiché inoltre il gene Bobtail non dà effetti pericolosi, e la sua genetica è elementare, non lo si studia spesso in dettaglio, e quindi non è sorprendente che non gli sia ancora stata assegnata una sigla. Volendo, potremmo forse indicarlo con jb. Esistono diverse varianti di geni che producono nodi alla coda, responsabili di varie altre razze con code anomale, come ad esempio il Pixiebob ed il Kurilean Bobtail, ed in alcuni casi le differenze fra di essi sono dovute a gruppi di poligeni (ad esempio per l'American Bobtail ed il Kurilean Bobtail).

I successivi due geni che prendiamo in esame provocano deformazioni della cartilagine dell'orecchio. Si tratta del gene Fold **Fd** e del gene Curl **Ac**. Gli alleli recessivi **fd** e **ac** portano l'informazione genetica per orecchie normali. Il gene Fold causa orecchie piegate in avanti, aderenti alla testa, caratteristica saliente della razza Scottish Fold. Il gene Ac causa orecchie incurvate all'indietro, caratteristica della razza American Curl, sia nella variante a pelo corto sia in quella a pelo semilungo. Il gene Fold è anch'esso particolarmente pericoloso, perché può provocare deformazioni della scatola cranica, con i due lobi che non si suturano, e deformazioni dell'ossatura dell'addome, delle zampe e della coda, che risultano in vertebre che tendono ad ingrossarsi e a saldarsi anormalmente fra loro, provocando rigidità ed impossibilità di camminare normalmente. In forma omozigote, il gene di solito è letale, ed i cuccioli muoiono quando ancora sono allo stadio di feti, spesso per mancata sutura dei lobi cranici. Anche nel caso dello Scottish Fold, non si incrociano fra loro due Folds per evitare la conseguente mortalità, e si ricorre ad incroci con British Shorthair o American Shorthair, o preferenzialmente con Scottish Fold straight, cioè con gatti nati in linee di allevamento di Fold ma omozigoti fd fd, e quindi con le orecchie dritte. Invece, il gene Ac dell'American Curl non sembra causare conseguenze pericolose.

I geni Fold e Curl sono a loci diversi, e quindi interagiscono come due geni indipendenti. A titolo di esercizio, lasciamo al lettore il compito di compilare la tabella genetica dell'incrocio fra uno Scottish Fold e un American Curl a pelo corto, nei due casi di American Curl omozigote Ac Ac o eterozigote Ac ac. Ovviamente, lo Scottish Fold sarà eterozigote Fd fd (in forma omozigote il gene Fd è letale!). Nel primo caso avremo quindi i seguenti due fenotipi dei genitori: Scottish Fold Fd fd ac ac e American Curl fd fd Ac Ac; nel secondo i fenotipi sono rispettivamente fd fd Ac ac e Fd fd ac ac. Ci limitiamo ad esaminare i risultati del secondo caso, che è piu' complicato. Il lettore verificherà facilmente che il 25% avranno orecchie intermedie fra questi due estremi. è difficile immaginarsi quale possa essere la variabilità dei fenotipi intermedi fra Fold e Curl... e per fortuna non lo scopriremo sperimentalmente, visto che un incrocio di questo tipo non dovrebbe essere provato da nessuno, a parte qualche occasionale amante delle perversioni genetiche, e quindi non ci aspettiamo di vederne i risultati nell'ambiente degli allevatori felini. Lasciamo al lettore il facile compito di esaminare da sé i risultati nel caso di un American Curl omozigote.

Infine, il gene Munchkin (o forse dovremmo dire bassotto) è un gene dominante recentemente scoperto e fissato; la razza Munchkin è attualmente allo studio della Commissione Tecnica e della Commissione Genetica TICA, e comincia a diffondersi fra gli allevatori di quella associazione. Non è ammessa in concorso, ma può essere presentata alle esposizioni TICA come nuova razza sperimentale. Il nome è tratto da quello di una razza di gnomi nel romanzo Il Mago di Oz; sarebbe forse meglio chiamare questi gatti Bassotti, come i cani del corrispondente fenotipo. Il gene causa un considerevole accorciamento delle gambe, e i Munchkin ne traggono un corpo assai basso sulle zampe, dalla caratteristica andatura un po' serpeggiante. Si osservi che il gene non causa nanismo, in quanto solo le zampe sono accorciate: le dimensioni del corpo restano normali. Anche se indubbiamente questo gene causa una deformazione notevole della struttura ossea usuale, c'è qualche evidenza dai progetti sperimentali di allevamento dei Munchkin sul fatto che il gene non è pericoloso: non provoca malformazioni ossee pericolose, né limitazioni della funzionalità motoria (ad esempio, i Munchkin sono perfettamente in grado di saltare). Quindi, è vero che la razza Munchkin può inizialmente sembrare inaccettabile, per la diffidenza che la sua sproporzione corporea provoca in noi, ma ciò è dovuto principalmente al fatto che non ci siamo abituati: nelle razze di cani, non ci verrebbe in mente di considerare inaccettabili i Bassotti. Il gene Munchkin è apparso così recentemente che ancora non è stato contraddistinto da una sigla.

Osserviamo, per finire, che c'è un altro tratto somatico di origine genetica, e probabilmente legato a qualche gene principale, che si osserva frequentemente in gatti di razza: il nodo alla coda, cioè l'ossatura anormale delle vertebre della coda, spesso con due vertebre adiacenti che si saldano fra loro formando un angolo. Questa caratteristica è squalificante in concorso per tutte le razze, ed è invece ammessa nei gatti di casa, per motivazioni analoghe a quelle citate più sopra per la polidattilia.

Come ottenere i risultati degli incroci senza tabelle. Per l'analisi dettagliata dei risultati dell'incrocio fra due genotipi complessi, finora abbiamo fatto ricorso all'uso di tabelle multiple di vaste dimensioni. Ma nella pratica quotidiana, è necessario ottenere gli stessi risultati rapidamente e a mente. Questo è facile se i genotipi che vengono incrociati sono semplici, basati su uno o due geni. Ad esempio, richiamiamo cosa succede per l'incrocio di un nero con fattore chocolate e un chocolate omozigote. Come ormai è abituale, indichiamo una sola possibilità per i gameti del genitore omozigote.

	В	b
b	Bb	bb

Metà dei cuccioli sono neri con fattore chocolate, metà chocolate omozigote.

Ora vediamo come si analizza l'incrocio di un nero con fattore chocolate e per diluizione, **Bb Dd**, e un chocolate con fattore di diluizione, **bb Dd**. La tabella che abbiamo utilizzato per questo incrocio è la seguente:

	BD	Bd	bD	bd
bD	BbDD	BbDd	bbDD	bbDd
bd	BbDd	Bbdd	bbDd	bbdd

Statisticamente, su otto cuccioli, uno è nero con fattore chocolate, due neri con fattore chocolate e per diluizione, uno blu con fattore chocolate (cioè fattore lilac!), uno chocolate, due chocolate con fattore per diluizione, uno lilac omozigote. L'inerente simmetria di questi risultati, che corrisponde a una simmetria fra le metà di destra e di sinistra della tabella, suggerisce che la tabella si possa decomporre in due tabelle separate e indipendenti. E infatti è vero: le due tabelle sono le seguenti:

	В	b
b	Bb	bb

	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

Da queste tabelle parziali si vede che:

- la probabilità che un cucciolo abbia il genotipo nero con fattore chocolate o il genotipo chocolate omozigote è la stessa, il 50%;
- la probabilità che un cucciolo abbia il genotipo omozigote di colore pieno è il 25%, il genotipo di colore pieno ma con fattore di diluizione è il 50%, il genotipo diluito (omozigote) è il 25%.

Componendo questi dati (ossia moltiplicando le probabilità corripondenti), si ottengono genotipi **BbDD**, **bbDD**, **Bbdd**, **bbdd** ciascuno con probabilità 12.5%, e **BbDd**, **bbDd** ciascuno con probabilità 25%. Questo è esattamente il risultato desunto poco più sopra dall'esame diretto della tabella grande.

Se ora ci vengono richiesti i risultati dell'incrocio di un maschio nero con fattore chocolate e per diluizione, **BbDdo**, e una chocolate tortie con fattore di diluizione, **bbDdOo**, basterà aggiungere la tabella parziale del gene orange,

	0	-
0	Оо	O -
0	Оо	0 -

per capire che un quarto dei genotipi precedentemente ottenuti rimangono corretti, un altro quartosi ottiene sostituendo al nero il rosso (o al blu il crema), e con questo completiamo i genotipi dei cuccioli maschi, mentre l'altra metà (per le cucciole femmine) si trasforma nelle corrispondenti varietà tortie:

- maschi: colori uniti nero, blu, chocolate o lilac, **BbDDo**, **bbDDo**, **Bbddo**, **bbddo** ciascuno con probabilità 3.125%, e **BbDdo**, **bbDdo**, ciascuno con probabilità 6.25%; colori uniti rosso o crema, **BbDDO**, **bbDDO**, **BbddO**, **bbddO** ciascuno con probabilità 3.125%, e **BbDdo**, **bbDdo**, ciascuno con probabilità 6.25%
- femmine: colori a squama di tartaruga **BbDDOo**, **bbDDOo**, **BbddOo**, **bbddOo** ciascuno con probabilità 6.25%, e **BbDdOo**, **bbDdOo** ciascuno con probabilità 12.5%.

Supponiamo allora di incrociare un maschio silver tabby **Aa Tt**^{$\hat{\mathbf{b}}$} **Bb o- Ii Sv Sv** e una chocolate tortie smoke **aa t**^{$\hat{\mathbf{b}}$} **bb Oo Ii Sv sv**. Si osservi che questo problema è quasi identico all'esercizio proposto alla fine della sezione sulle varietà di colore argentato. Basta aggiungere alle tre tabelle precedenti le quattro tabelle per agouti, disegno, gene frenante **I** e gene silver **Sv**:

	A	а
а	Aa	aa

		T	t ^b
Ī	t^b	Ttb	tbtb

	I	i
I	II	Ii
i	Ii	ii

	Sv
Sv	Sv Sv
sv	Sv sv

Con un po' di pazienza, si riescono a ricostruire, passo per passo, le percentuali di probabilità di ciascun genotipo ottenibile da questo incrocio. Bisogna moltiplicare fra loro i risultati numerici deducibili da ogni tabella individuale: per esempio, ¼ se si tratta di cuccioli diluiti di genitori non diluiti ma portatori di diluizione, o cuccioli solidi di genitori agouti, ½ se si tratta di cuccioli pointed di un pointed e di un portatore di colorpoint, e così via).

Problema. Un black smoke a pelo lungo viene incrociato con un blu tabby point a pelo corto. Fra i cuccioli ci sono due silver tabby a pelo corto. Essi vengono accoppiati fra loro: qual è la probabilità che i loro cuccioli siano blu point a pelo lungo (non silver, non agouti)? (**Suggerimento**: stiamo cercando la probabilità di cuccioli recessivi per vari geni. Quali geni? Poiché la probabilità di un cucciolo recessivo di due genitori dominanti ma portatori è ¼, il risultato deve essere una potenza di ¼, cioè il prodotto di varie volte il numero ¼).

Soluzione. Entrambi i genitori portano i seguenti alleli recessivi: non-agouti, non-silver, diluizione, colorpoint e pelo lungo. Fra i loro cuccioli stiamo selezionando quelli omozigoti per i geni recessivi: diluizione + colorpoint (=blue point), pelo lungo, non-agouti e non-silver. A ciascuno di questi cinque loci la probabilità che gli alleli recessivi siano in combinazione omozigote è ¼. Pertanto la probabilità da calcolare è ¼ x ¼ x ¼ x ¼ x ¼ x ¼ (1/4) = (1/4) = 1/1024. Dobbiamo quindi statisticamente attenderci un cucciolo del colore desiderato solo ogni 1024... Ecco qui di seguito i cinque diagrammi di Punnet (ossia le tabelle delle combinazioni), uno per ciascun locus:

	A	а
A	AA	Aa
а	Aa	aa

	C	CS
C	CC	Ccs
CS	Ccs	cscs

	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

	L	l
L	LL	Ll
l	Ll	11

	I	i
I	II	Ii
i	Ii	ii

Si osservi che ciascun locus riduce la probabilità totale a 1/4=25%. Il locus del disegno tabby non dà luogo ad alcuna restrizione, dal momento che non stiamo restringendo l'attenzione ad un determinato disegno tabby, li accettiamo quali che siano in questi cuccioli (come sempre, nei cuccioli pointed non si specifica neppure il tipo di disegno, perche' non è distinguibile sul corpo). Ma se nei cuccioli volessimo selezionare uno specifico disegno, allora avremmo una ulteriore restrizione. In tal caso, al fine di calcolare la probabilità, dovremmo specificare il disegno dei genitori. Per esempio, consideriamo il caso in cui i genitori siano entrambi mackerel eterozigoti, portatori di diesgno blotched (naturalmente è difficile sapere con precisione quale disegno recessivo portano, perche' il loro genitore black smoke è non-agouti e quindi il disegno non si vede, eccetto forse alla nascita: questa informazione dovrebbe, ove possibile, essere ricavata dal pedigree). In queste ipotesi, se siamo interessati a cuccioli con disegno blotched, staimo di nuovo selezionando la combinazione omozigote recessiva al locus tabby, il che restringe la probabilità di un ulteriore fattore ¼, quindi ora la risposta diventa: un cucciolo su 4096. Se avessimo invece chiesto la probabilità di cuccioli mackerel, saremmo stati interessati alle combinazioni omozigote dominante oppure eterozigote, il che restringe la probabilità di un fattore ³/₄: in tal caso la risposta diventa: un cucciolo su 4096-1024=3072.

Problema. Consideriamo lo stesso problema nel caso in cui i due gatti capostipite siano anche bicolori con bianco. Piu' precisamente, supponiamo di avere

- maschio: black smoke con bianco a pelo lungo,
- femmina: blue tabby point con bianco a pelo corto,

e che i cuccioli siano

- A: silver tabby con bianco a pelo corto,
- *B*: silver tabby a pelo corto.

Questi cuccioli vengono poi accoppiati fra loro. Qual è la probabilità che fra i loro cuccioli ci sia un blue point a pelo lungo (non silver, nont agouti, senza bianco)?

Soluzione: rispetto a prima stiamo solo prendendo in considerazione un locus aggiuntivo, quello della macchia bianca (piebald spotting). Chiaramente entrambi i genitori devono essere eterozigoti a questo locus, perche' uno dei cuccioli non ha bianco. Percio' il cucciolo B è certamente omozigote per l'assenza di piebald spotting (ss), ma il cucciolo A puo' essere o omozigote per piebald spotting o eterozigote: dobbiamo considerare separatamente questi due casi e poi combinare i risultati. Ricaviamo la probabilità che A sia eterozigote Ss o omozigote SS dalla prossima tabella. La tabella ha quattro celle, ma sappiamo che una di esse non si applica alla situazione considerata, perche' A, essendo bicolore con bianco, non puo' avere genotipo ss. Percio' dobbiamo limitare l'attenzione a tre sole celle, tutte e tre con la stessa probabilità. In due dei tre casi A risulta essere eterozigote Ss (probabilità 2/3, ossia 66.66...%), in un caso omozigote SS (probabilità 1/3, ossia 33.33...%). Pertanto ora dobbiamo risolvere il problema nel caso in cui A è eterozigote e moltiplicare la probabilità cosi' ottenuta per il peso 2/3, poi risolvere di nuovo il problema nel caso in cui A è omozigote SS e moltiplicare la probabilità ottenuta per il peso 1/3, ed infine sommare i due contributi.

	S	S
S	SS	Ss
S	Ss	SS

Consideriamo dapprima il caso omozigote. In tale caso al locus piebald spot A ha genotipo **SS** e B ha **ss**. La prossima tabella mostra che tutti i cuccioli di A and B sono eterozigoti **Ss**, cioè bicolori con bianco. Quindi in questo caso la probabilità di avere cuccioli bicolori con bianco è zero: nessun contributo..

	S	S
S	Ss	Ss
S	Ss	Ss

Ora consideriamo il caso in cui A è eterozigote Ss. In questo caso la probabilità che i cuccioli di A e B siano bicolori con bianco (eterozigoti Ss) è ½, e la probabilità che non abbiano bianco è anch'essa ½, come risulta dalla tabella seguente.

	S	S
S	Ss	SS
S	Ss	SS

Ora finalmente possiamo sommare I contributi dei due casi. Se A è omozigote **SS** la probabilità di avere cuccioli del colore richiesto è 0: dovremmo moltiplicare questa probabilità per il peso 1/3, ma naturalmente il risultato rimane 0.

Invece, consideriamo il caso in cui A è eterozigote **Ss**. Questo evento ha probabilità 2/3, come si è visto; inoltre, in questo caso la probabilità che un cucciolo non abbia bianco è ½. Pertanto la probabilità che A sia eterozigote ed i cuccioli non siano bicolori con bianco è ½ moltiplicato per 2/3, ossia 1/6.

Usiamo infine di nuovo il principio di moltiplicatività. La risposta che teneva conto di tutti I loci eccetto piebald spot era che si avrebbe avuto un cucciolo blu point a pelo lungo (nonagouti, non-silver) ogni 4096. Ora, se teniamo anche conto del locus piebald spot, bisogna moltiplicare questo risultato per 1/6: quindi dobbiamo aspettarci un tale cucciolo (non-agouti, non-silver, non-particolor) su 4096 x 6 = 24576. Non molto probabile... molto piu' di quanti cuccioli A e B possono concepire m=in tutta la vita...

Problema. Si risponda alla stessa domanda nel caso in cui **entrambi** A e B siano bicolori con bianco. Cautela: il ragionamento è lo stesso ma ora non è piu' vero che uno dei genitori sia omozigote **SS**: al locus di macchia bianca sia A sia B possono averedue differenti genotipi **SS** e **Ss**. Se almeno uno fra A e B ha genotipo **SS**, allora la probabilità che abbiano un cucciolo senza biancr è zero: bisogna quindi calcolare il caso rimanente.