

## 최소의 MC1R의 유전자형에 따른 교배 조합이 자손의 모색과 유전자형 변이에 미치는 영향

김상환<sup>1</sup>, 정경섭<sup>2</sup>, 이호준<sup>1</sup>, 백준석<sup>3</sup>, 정덕원<sup>4</sup>, 김대은<sup>5</sup>, 윤종택<sup>1,6,\*</sup>

<sup>1</sup>한경대학교 유전공학연구소, <sup>2</sup>충청북도 축산위생연구소, <sup>3</sup>한경대학교 대학원 동물생명환경과학과,  
<sup>4</sup>한경대학교 미래융합기술대학원 동물바이오융합전공, <sup>5</sup>경북대학교 임상병리학과,  
<sup>6</sup>한경대학교 동물생명환경과학부 동물생명공학전공

## Effects of Genotype Mutation and Coat Color Phenotype on the Offspring from Mating System of MC1R Genotype Patterns in Korean Brindle Cattle

Sang-Hwan Kim<sup>1</sup>, Kyoung-Sub Jung<sup>2</sup>, Ho-Jun Lee<sup>3</sup>, Jun-Seok Baek<sup>3</sup>, Duk-Won Jung<sup>4</sup>, Dae-Eun Kim<sup>5</sup>  
and Jong-Taek Yoon<sup>1,6,\*</sup>

<sup>1</sup>Institute of Genetic Engineering, Hankyong National University, Ansong 456-749, Korea.

<sup>2</sup>Institute of Livestock and Veterinary Research, Chung Cheong Buk-do 363-931, Korea.

<sup>3</sup>Major in the Animal Life a Environment Science the Graduate School Hankyong National University, Anseong 456-749, Korea.

<sup>4</sup>Major in Animal Fusion Biotechnology, Graduate School of Bio & Information Technology, Hankyong National University, Ansong 456-749, Korea.

<sup>5</sup>Department of Bio-Medical Science Laboratory, Kyungbok University, Suncheon 540-742, Korea.

<sup>6</sup>Department of Animal Life Science, Hankyong National University, Ansong 456-749, Korea.

### ABSTRACT

Bovine coat color is decided by the melanocortin receptor 1 (MC1R) genotype mutation and melanogenesis. Specially, in the various cattle breeds, dominant black coat color is expressed by dominant genotype of  $E^D$ , red or brown is expressed in the frame shift mutation of recessive homozygous  $e$  by base pair deletion and wild type of  $E^+$  is expressed in various coat colors. However, not very well known about the effected of MC1R genotype mutation on the coat color through family lines in KBC. Therefore, this study were to investigate effect of MC1R genotype mutation on the coat color, and to suggest mating breed system in accordance with of MC1R genotype for increased on brindle coat color appearance. Parents (sire 2 heads and dam 3 heads) and offspring (total : 54 heads) from cross-breeding in KBC family line with the MC1R genotype and phenotype records were selected as experimental animals. The relationship between melanocortin 1 receptor (MC1R) genotypes expression verified by PCR-RFLP, and brindle coat color appearance to the family line of the cross mating breed from MC1R genotype pattern was determined. As a result, 4MC1R genetic variations,  $E^+/E^+$  (sire 1),  $E^+/e$  (sire 2 and dam 3),  $E^+/e$  with 4 bands of 174, 207 and 328 bp (dam 1) and  $E^+/e$  with 3 bands of 174, 207, 328 and 535 bp (dam 2) from parents (sire and dam) of KBC. However, 3 genetic variations,  $e/e$  (24%),  $E^+/E^+$  (22%) and  $E^+/e$  (56%) were identified in offspring. Also, brindle coat color expressed was the  $e/e$  with the 0%,  $E^+/E^+$  with 67% and  $E^+/e$  with 77% from MC1R genotype in offspring on the cross mating of KBC. Furthermore, when the sire had  $E^+/e$  genotype and the dam had  $E^+/E^+$  with the 3 bands or  $E^+/e$  genotype, and both had whole body-brindle coat color, 62% of the offspring had whole body-brindle coat color. Therefore, the seresults, the mating system from MC1R genotype patterns of the sires ( $E^+/e$ ) and dams ( $E^+/E^+$  with the 3 bands or  $E^+/e$ ) with brindle coat color may have the highest whole body-brindle coat color expression in their offspring.

(Key words : melanocortin receptor 1 (MC1R) gene, coat color, genotype pattern, PCR-RFLP, Korean brindle cattle)

\* 본 논문은 농촌진흥청 차세대 바이오그린21사업(과제번호 : PJ008028)의 지원에 의해 수행되었음.

\* Correspondence : E-mail : jtyoon@hknu.ac.kr

## 서론

최근 유전자원의 중요성이 부각되면서 전 세계적으로 고유 품종의 특성 및 고정에 관한 관심이 고조되고 있으며, 특히 소의 품종 고정에 있어 모색의 표현형에 따른 연구가 중요한 이슈로 자리 잡고 있다. 소의 품종 구별 방법에 있어서 외형적인 변이에 대한 연구가 주류를 이루는데, 그 중 하나가 모색의 결정에 따른 분석이다(Joerg 등, 1996). 포유류의 모색 결정에 관여하는 유전자는 약 70여 개 이상으로 추정되고 있으며(Jackson, 1994), 이들 유전자는 모색의 표현에 있어 melanocyte에서 형성되는 eumelanin 혹은 pheomelanin의 발현 양상으로 구분할 수 있다. Melanin의 형성에 연관성을 가지고 있는 대표적인 표현형 유전자로 melanocortin receptor 1(MC1R)을 들 수 있으며, MC1R allele와 모색 발현과 깊은 관계가 있다(Slominski 등 2004; Selz 등 2007). MC1R은 포유동물에 있어서 모색을 결정하는 유전자이며, 특히 소의 경우 18번 염색체에 위치하고 있고,  $\alpha$ -melanocyte stimulating hormone( $\alpha$ -MSH)와 결합하여 모색을 결정하여 melanin의 발현을 조절하는 인자이다(Jackson, 1993; Cone 등, 1996; Do 등, 2007). 또한 melanocyte stimulating hormone receptor(MSHR)을 암호화하고 있는 E allele의 변이에 따라 melanin의 합성 여부가 결정되며, 세 개의 대립 변이인  $E^D$ ,  $E^+$ , e의 유전자형에 의해 모색이 발현되는 것으로 알려져 있다(Jackson, 1993; Robbins 등 1993; Royo 등 2005). 세 가지의 대립인자 중  $E^D$ 의 발현은 eumelanin을 합성시켜 흑모색을 나타내고,  $E^+$ 는 여러 가지 모색을 나타내는 allele로 알려져 있으며, e는 동형접합체일 때 적모색을 나타낸다(Klungland 등, 1995; Chung 등, 2000; Kim 등, 2000; Jin 등, 2011). MC1R의 변이 여부에 따른 모색의 표현

형은 모색 고정에 있어 유용한 도구로 사용될 수 있다. 2004년 농림부의 가축 유전자원 현황보고에 따라 현재 우리나라 한우는 황색 한우, 흑색 한우, 제주 흑우 그리고 칙소로 구분하며, 모색과 비경색은 품종 구분에 중요한 인자이다. MC1R 유전자형 분석에서 우리나라 황색 한우의 대부분은 e/e 표현형으로 황모색을 보이고(Lee 등, 2002), MSH receptor 역할의 결여로 eumelanin 발현이 억제되어 황모색의 모색 발현이 높아지며(Robbins 등, 1993; Klungland 등, 1995), 모색 발현의 유전적 표현형은 후대에도 같은 양상을 보이는 것으로 알려져 있다(Sohn 등, 2000). 그러나 칙소의 경우  $E^+/E^+$  유전자형이 대부분이지만, 모색 발현은 흑모색과 호반 모색으로 나타나고, 자손의 MC1R 유전자형은 당대와는 다르게 여러 가지 유전자형으로 분류되는 것으로 보고되었으며, 모색은 황모색, 흑모색 그리고 호반 모색으로 발현되어 황색 한우와는 다르게 MC1R 유전자형의 표현형은 후대와 다르게 나타난다(Park 등, 2012). 이로 인해 칙소의 모색 결정에 모색 이외의 비경의 흑색 침착도는 후대의 모색 표현형에 영향을 미치는 것으로 알려져 있다(Lee 등, 2011). 따라서 본 연구는 부모의 외형적 모색의 발현 양상과 MC1R 유전자 표현형이 자손에서 발현되는 모색과 MC1R의 표현형에 미치는 영향을 분석하여 추후 칙소의 모색 고정을 위한 가능성을 구명하고자 실시하였다.

## 재료 및 방법

### 1. 공시 재료

본 실험에 사용된 칙소는 울릉도 농업기술센터에서 관리되고 있는 칙소를 선발하였으며, Lee 등(2011)의 방법에 따라 호반무늬 발현 양상을 세분화하여 선발하였고(Fig. 1), 가계의

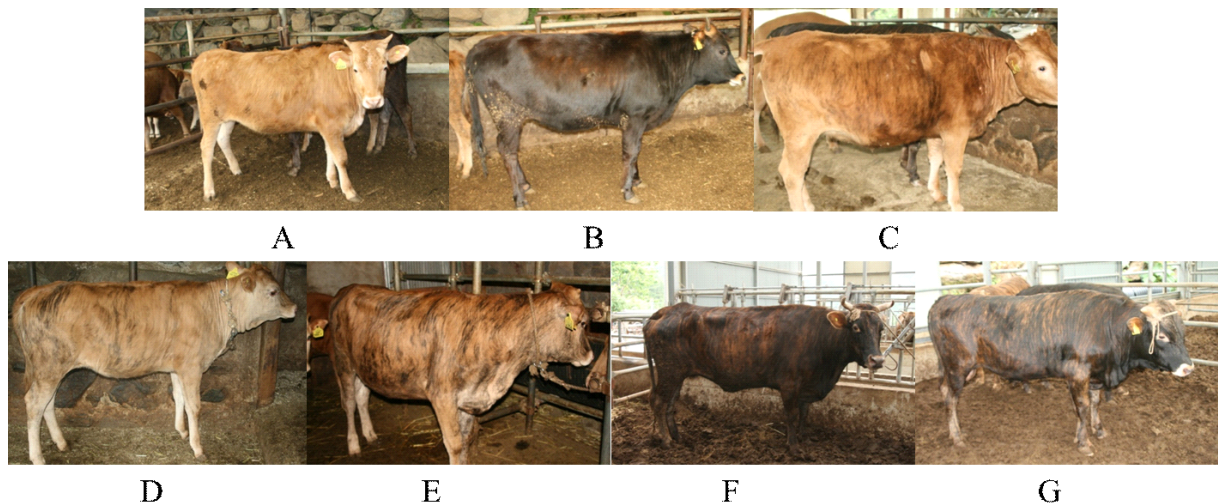


Fig. 1. Criteria for classification on the Korean brindle cattle coat color(Lee 등, 2011). (yellow : black). A : Yellow coat color, B : Black coat color, C : Brindle coat color type 1(9 : 1), D : Brindle coat color type 2(8 : 2 and 7 : 3), E : Brindle coat color type 3(6 : 4 and 5 : 5), F : Brindle coat color type 4(4 : 6 and 3 : 7), G : Brindle coat color type 5(2 : 8 and 1 : 9).

선발은 호반 모색을 가지는 부, 모에서 Genomic DNA의 MC1R 양상을 분석하여 부 2개체(sire 1, 2)와 모 3개체(dam 1, 2, 3)를 선발하였고, 선발된 부 2개체의 동결정액을 이용하여 Lee 등(2007)의 방법에 따라 발정 동기화 처리된 모 3개체에 교차 교배법(sire 1 + dam 1, sire 2 + dam 1, sire 2 + dam 2, sire 2 + dam 3)을 이용해 과배란 처리하여 인공수정한 후 생산된 수정란을 대리모에 이식하여 얻어진 54두의 자손을 공시하였다.

2. DNA 추출

공시된 개체에서 혈액을 추출하여 heparin 5 mg이 포함된 tube에 넣어 얼음이 들어간 보관통에 담아 실험실로 운반하여 공시하였다. 개체의 혈액 4 ml를 RBC lysis buffer(Tris 10 mM, NaCl 10 mM, MgCl<sub>2</sub> 5 mM)를 첨가하여 적혈구를 제거한 후 백혈구만을 1.5 ml tube에 옮겨 Invitrogen Easy DNA kit(Invitrogen, CA, USA)의 실험방법에 따라 추출한 후, RNA 제거를 위하여 40 µg/ml의 RNase를 첨가하여 37°C에서 30분간 반응한 후 4°C에 넣어 보관하였다.

3. PCR-RFLP를 이용한 MC1R 유전자형 분석

MC1R 유전자형을 분석하기 위한 PCR 방법은 Nano-spectrometer를 이용하여 각 실험군의 genomic DNA 농도를 약 300 ng/µl ± 30으로 정량화하여 10 pmol MC1R forward/reverse primer(Table 1), 2.5 mM dNTP 4 µl, 10 × PCR buffer 5 µl, 증류수 16.5 µl 그리고 2 Unit Taq polymerase(Toyobo, JPN)를 첨가하여 총 25 µl로 하여 PCR을 실시하였다. 반응 조건은 pre-denaturation으로 95°C에서 10분 동안 반응한 후, 95°C에서 30초 동안 denaturation, 60°C에서 30초 동안 annealing, 72°C에서 1분 동안 extension을 35 cycle 반복하였고, 마지막으로 72°C에서 5분간 final-extension으로 PCR을 완료하였다. 이후 MC1R의 유전자 변이 양상을 분석하기 위하여 PCR 산물 10 µl에 MspI(Toyobo, JPN) 2 Unit과 10×M buffer 2 µl와 섞어 37°C에서 4시간 동안 반응을 하였다. 효소처리 이후 2% agarose gel에서 전기영동한 후 DNA band의 양상을 확인하여 MC1R의 유전자 변이 양상으로 알려진 E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>, E<sup>+</sup>/e, e/e 그리고 E<sup>D</sup>/E<sup>D</sup>를 Klungland 등(1995) 그리고 Park 등(2012)의 방법에 따라 분류하였다(Fig. 2).

결 과

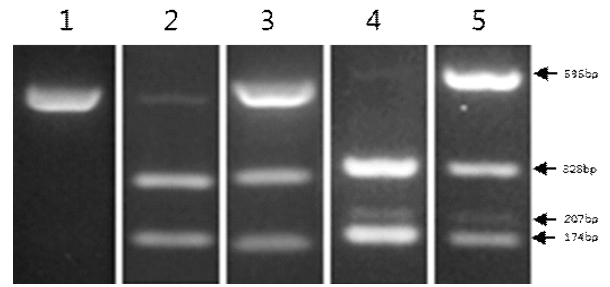


Fig. 2. Genotype pattern of MC1R gene. Lane 1 : e/e, lane 2 : E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>, lane 3 : E<sup>+</sup>/e, lane 4 : E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>(3), lane 5 : E<sup>+</sup>/e(4).

1. 종축의 모색 및 MC1R 유전자 변이

본 연구에서 공시된 부 2두와 모 3두의 모색 발현 양상과 genomic DNA에서 MC1R의 변이를 분석한 결과는 Table 2와 같다. 부계의 경우 sire type 1과 sire type 2 개체 모두 호반의 분포가 7 : 3으로 호반 모색 Brindle coat color type(Bcct) 2로 확인되었으나, MC1R에 의한 genotype의 경우 E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup> 그리고 E<sup>+</sup>/e로 확인되었다. 모의 경우 dam type 1은 호반의 분포가 5 : 5인 Bcct 3, dam type 2는 2 : 8인 Bcct 5 그리고 dam type 3의 경우 9 : 1인 Bcct 1의 모색 발현을 보였으며, MC1R의 유전형 변이는 각각, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>(3 band), E<sup>+</sup>/e(4 band) 그리고 E<sup>+</sup>/e를 보였으며, 부계와는 다르게 E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>에서 3개의 band가 형성되는 것을 확인하였으며, E<sup>+</sup>/e에서는 4개의 band가 형성되어 기존의 MC1R 유전적 변이와는 다른 유전적 변이를 보였다.

2. 후대의 MC1R 변이에 따른 모색 발현 분석

당대의 부 2두와 모 3두의 MC1R 유전형 변이에 따라 교차 교배를 sire 1 + dam 1(group 1, 자손 : 9 두), sire 2 + dam 1(group 2, 자손 : 8 두), sire 2 + dam 2(group 3, 자손 : 24 두), sire 2 + dam 3(group 4, 자손 : 13 두)로 실시하여 수정란 이식에 의하여 태어난 자손 54 두의 모색 발현과 MC1R 유전자 변이를 평가한 결과는 Figs. 3, 4와 같다. MC1R 유전자 변이의 양상은 당대와 다르게 e/e이 12 두, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>이 12 두 그리고 E<sup>+</sup>/e이 30두로 나타났으며, 3 band의 E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>와 4 band인 E<sup>+</sup>/e의 변이는 확인할 수 없었다(Fig. 3). MC1R 유전적 변이에 따른 호반 모색의 양상을 분석한 결과, e/e의 변이 양상의 경우 모두 황모색을 가지고 있었으며, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>의 경우 염우가 33%, 호반 모색 중 Bcct 2가 25%, Bcct 3가 42%으로 총 67%가 호반 모색의 양상을 보였고, E<sup>+</sup>/e의 경우 염우가 23%, 호

Table 1. MC1R primer and restriction enzyme

Gene name	GeneBank accession no.	Sequence (DNA)	Size	Enzyme
MC1R(AF445642)	Fw	5' CAGTGCCTGGAGGTGTCCAT 3'	535bp	MspI
	Rv	5' GGCCAGCATGTGGACGTAGA 3'		

Table 2. MC1R genotype and coat color in sire and dam of Korean brindle cattle

Parents	MC1R genotype	Coat color						
		Yellow : Black					Yellow	Black
		Bcct 1	Bcct 2	Bcct 3	Bcct 4	Bcct 5		
Sire 1	E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup>	-	1(7 : 3)	-	-	-	-	-
Sire 2	E <sup>+</sup> /e	-	1(7 : 3)	-	-	-	-	-
Dam 1	E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup> (3)	-	-	1(5 : 5)	-	-	-	-
Dam 2	E <sup>+</sup> /e(4)	-	-	-	-	1(2 : 8)	-	-
Dam 3	E <sup>+</sup> /e	1(9 : 1)	-	-	-	-	-	-

Bcct : Brindle coat color type.

반 Bcct 1이 7%, Bcct 2가 20%, Bcct 3이 30%, Bcct 4가 13%, Bcct 5가 7%으로 총 77%의 호반 모색을 확인하였다(Fig. 4).

3. 교차 교배에 따른 자손의 MC1R 유전자형 변이와 모색 발현 당대의 MC1R 유전적 변이 양상에 따른 부와 모의 교배를

sire type 1과 dam type 1 그리고 sire type 2와 dam type 1, 2, 3으로 교차 교배하여 얻어진 후대의 MC1R 유전적 변이 및 모색 발현 양상을 분석한 결과는 Table 3과 같다. 먼저 sire 1과 dam 1의 가계의 경우 e/e의 출현이 44%이며, 모색은 황모색이었고, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>의 출현이 11%였으며, 모두 호반 모색이었다.

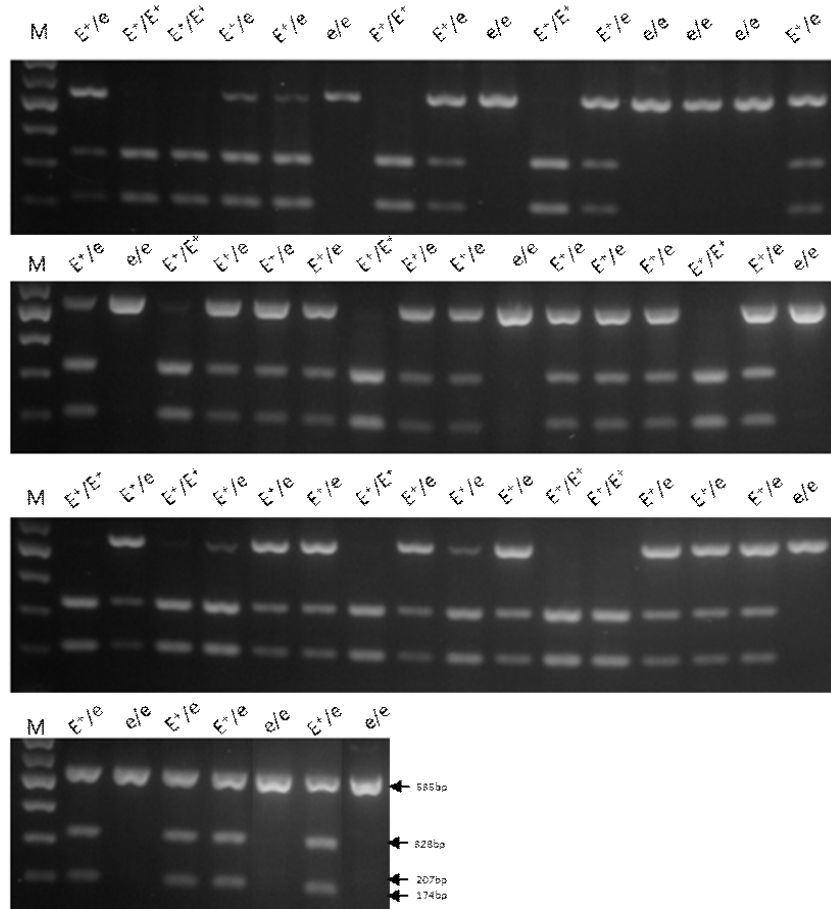


Fig. 3. PCR-RFLP analysis of the MC1R genotypes of offspring from mating system of MC1R genotype patterns in Korean brindle cattle.

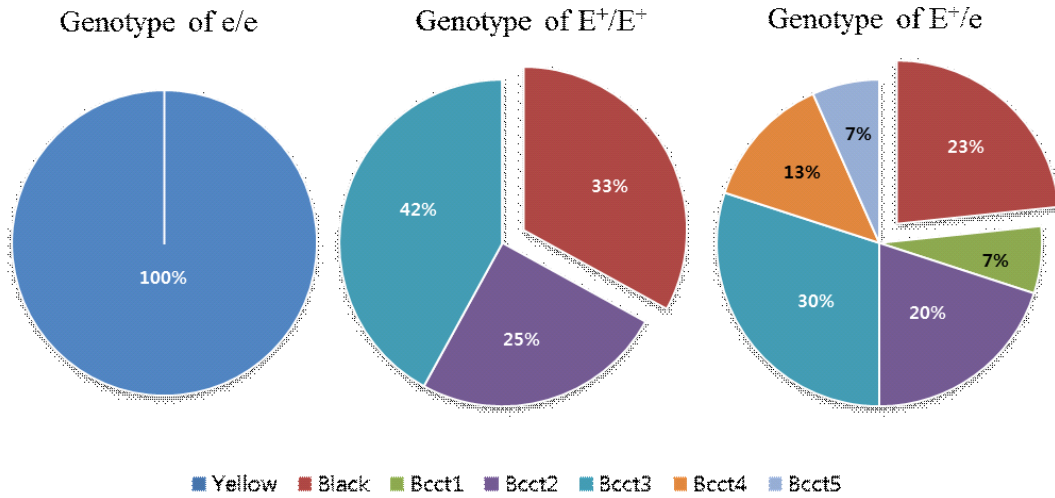


Fig. 4. Coat color expressed of MC1R genotype pattern in offspring.

Table 3. MC1R genotypes and coat colors in Korean brindle cattle family lines

G	Sire		Dam		Offspring		Percentage of phenotype	No of offspring
	Genotype	Coat color	Genotype	Coat color	Genotype	coat color		
1	E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup>	Brindle	E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup> (3)	Brindle	e/e	Yellow	44	4
					E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup>	Brindle	11	1
					E <sup>+</sup> /e	Brindle	33	3
					E <sup>+</sup> /e	Black	11	1
2	E <sup>+</sup> /e	Brindle	E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup> (3)	Brindle	e/e	Yellow	13	1
					E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup>	Brindle	25	2
					E <sup>+</sup> /e	Black	25	2
					E <sup>+</sup> /e	Brindle	38	3
3	E <sup>+</sup> /e	Brindle	E <sup>+</sup> /e(4)	Brindle	e/e	Yellow	17	4
					E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup>	Brindle	8	2
					E <sup>+</sup> /e	Black	0	0
					E <sup>+</sup> /e	Brindle	50	12
4	E <sup>+</sup> /e	Brindle	E <sup>+</sup> /e	Brindle	E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup>	Black	25	6
					E <sup>+</sup> /e	Yellow	23	3
					E <sup>+</sup> /E <sup>+</sup>	Brindle	31	4
					E <sup>+</sup> /e	Black	8	1
					E <sup>+</sup> /e	Brindle	31	4
					E <sup>+</sup> /e	Black	8	1

G : Groups, G1 : Sire 1 + Dam 1, G2 : Sire 2 + Dam 1, G3 : Sire 2 + Dam 2, G4 : Sire 2 + Dam 3.

E<sup>+</sup>/e의 출현은 44%였고, 그 중 호반 모색은 33%, 염우의 출현은 11%로 확인되었다. Sire 2와 dam 1의 경우 e/e의 출현이 13%이며, 모색은 황모색이었고, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>의 출현이 50%였으며, 그 중 호반 모색은 25%, 염우는 25%이었다. E<sup>+</sup>/e의 출현은 38%였고, 모두 호반 모색으로 확인되었다. Sire 2와 dam 2의 경우 e/e의 출현이 17%이며, 모색은 황모색이었고, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>의

출현이 8%였으며, 모두 호반 모색이었다. E<sup>+</sup>/e의 출현은 75%였고, 그 중 호반 모색은 50%, 염우는 25%으로 확인되었다.

Sire 2와 dam 3의 경우 e/e의 출현이 23%이며, 모색은 황모색이었고, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>의 출현이 39%였으며, 그 중 호반 모색이 31%, 염우가 8%이었다. E<sup>+</sup>/e의 출현은 39%였고, 그 중 호반 모색은 31%, 염우는 8%으로 확인되었다. Dam type 1을 고정

으로 하여 sire 1, 2를 이용한 교배에서 sire 2가 63%로 호반 모색의 출현이 가장 높았으며, sire 2를 고정하여 dam 2, 3를 이용한 교배에서 58% 그리고 62%의 호반 모색 출현을 보였으며, 황모색 출현이 17% 그리고 23%였으며, 흑모색의 출현이 25% 그리고 16%로 확인되었다.

## 고 찰

2004년 농림부 가축 유전자원 현황보고에 따르면 소의 분류에 있어서 모색은 품종 및 고유성에 대한 가치를 부여하고 있으며, 대표적인 표현형 형질로 알려져 있다. 특히 황모색만을 가지는 한우와 흑모색만을 가지는 제주 흑우와는 다르게 황모색, 호반 모색, 흑모색의 표현형을 가지는 칩소의 경우 지역에 따라 약간의 차이가 있는데, Lee 등(2011)은 울릉도 농업기술센터에서 관리 중인 276 두의 칩소의 모색 분포 양상이 63%의 호반모, 24%의 황모색, 13%의 흑모색이 출현하는 것으로 보고한 바 있으며, Park 등(2007)은 강원도 축산기술 연구센터에서 사육 중인 40 두의 칩소 모색 발현에서 66%의 호반 모색, 13% 흑모색 그리고 21%의 황모색의 출현하는 것으로 보고하여, 지역 간 칩소 모색의 분포가 약간의 차이를 가지고 있으나, 평균적인 모색의 출현에서 칩소의 호반 모색 출현은 평균 65% 정도이며, 흑모색은 13%, 그리고 황모색은 22% 정도로 추정될 수 있다. 본 연구에 공시된 칩소의 경우는 약 56%가 호반 모색을 보였으며, 20%가 흑모색 그리고 24%의 황모색으로 위 연구 결과에 비하여 약간의 차이가 있으나 50% 이상의 호반 모색의 출현을 확인할 수 있었다. 이와 같이 다양한 모색의 출현에 있어서 진피층과 표피층 사이에 존재하는 melanocyte에서 형성되는 eumelanin 또는 pheomelanin의 합성의 최상위 조절인자로 알려진 MC1R의 유전적 변이는 모색의 결정뿐 아니라, 후대에서 나타나는 모색 결정에 중요한 역할을 하는 것으로 알려져 있다(Klungland 등, 1995). 소에서 나타나는 MC1R 유전자형인 3개의 allele( $E^D$ ,  $E^+$ 와  $e$ )에서  $E^+$  allele은 정상적인 receptor로서 기능을 가지고 있으면서 다른 유전적 요인들에 의해 흑색 혹은 적색 등 다양한 모색이 출현하는 것으로 보고되고 있으며,  $E^D$  유전자형은 흑모색을 발현시키는 것으로 알려져 있다. 또한  $e$  유전자형의 경우 동형접합체로 적모색을 나타내는 frameshift mutation으로 추정하고 있다(Klungland 등, 1995; Adalsteinsson 등, 1995). 황모색을 발현하는 한우의 경우  $e$  allele를 주형으로 하는  $e/e$ 의 유전적 변이가 주류를 이루나, 칩소의 경우  $E^+/e$ 과  $E^+/E^+$ 의 표현이 나타나는 것으로 알려져 있다(Sohn 등, 2000). 또한 Lee 등(2000)의 연구 결과에서 제주 흑우의 경우  $E^+/-$ 의 MC1R 유전자형과 다른 유전자의 요인에 의한 흑모색 출현이 주류를 이루는 것이라 보고하였으며, Lee 등(2002)의 연구 결과에서는 칩소의 경우  $E^+/E^+$ 와  $E^+/e$ 의 유전자형만 보였으며,  $e/e$ 의

출현은 보이지 않아  $E^+$  allele에 의한 모색 발현이 호반 모색을 형성시킬 수 있을 것이라 제시하였다. 본 연구 결과에서도 호반 모색을 보이는 개체의 경우  $E^+/E^+$  혹은  $E^+/e$ 형을 보였으나, Lee 등(2002)의 연구 결과와는 상반된 결과로  $E^+/-$ 의 유전자형을 가지는 부모에서 태어난 자손에서  $e/e$ 의 황모색 자손의 출현이 확인되어, 칩소의 모색에 있어 MC1R의 유전자형 변이에 대한 결과가 다르게 나타났다. 그러나  $\alpha$ -MSH의 정상적인 신호 전달과정에서  $e/e$ 의 동형접합체로 형성되는 MC1R 유전자형에 의해 색소 세포 내 신호 전달이 이루어지지 않아 적모색을 발현시킨다는 보고(Robbins 등, 1993; Jackson 등, 1993; Klungland 등, 1995)와 같이 황모색을 띠는 칩소에서도 같은 결과를 보였다. 또한 Park 등(2012)의 결과에서 MC1R 유전자형의 변이가 4 band의  $E^+/e$ 과 3 band의  $E^+/E^+$ 으로 나타난 부 또는 모에서 태어난 자손에서도 같은 MC1R의 유전자형을 가진다는 결과와 다르게 우리의 연구 결과는 부와 모의 MC1R 양상은 부의 경우  $E^+/E^+$  혹은  $E^+/e$ 의 형태를 보였고, 모의 경우 4 band의  $E^+/e$ 과 3 band의  $E^+/E^+$ 의 표현을 확인할 수 있었으나, 자손의 경우 4 band의  $E^+/e$ 과 3 band의  $E^+/E^+$ 를 확인할 수 없어 4 band의  $E^+/e$ 과 3 band의  $E^+/E^+$ 의 표현형의 유전은 부계에서 유래될 수 있을 것이라 사료된다. 그리고 MC1R 유전자의 변이에 따른 교차교배에서 sire의 MC1R 양상과 dam의 MC1R 양상에 따라 자손의 호반 모색 출현에 차이가 보이는 것을 확인할 수 있었는데, sire 1과 dam 1의 교배에서 황모색인  $e/e$ 의 개체 출현이 44% 이상으로 가장 높게 나타났다. sire 2와 dam 1, 3의 경우  $e/e$ 의 황모색 출현은 평균 18%이었고, 호반 모색이 평균 62%의 출현을 보여 호반 모색의 출현이 가장 높은 조합으로 확인되었으며, 흑모색의 출현 빈도는 sire 2와 dam 3에서 16%로 가장 적게 출현하는 것을 확인할 수 있었다. 따라서 본 연구 결과, 칩소에서 MC1R의 유전자형 변이는  $E^+/E^+$ ,  $E^+/e$  그리고  $e/e$ 의 형태를 보이며, sire  $E^+/e$ 와 dam의 3 band의  $E^+/E^+$  혹은  $E^+/e$ 의 MC1R 유전자형 변이 조합이 가장 높은 호반 모색의 출현을 보였다. 따라서 본 연구에서 얻어진 결과를 활용하여 현재 농가에서 사육 중인 칩소의 MC1R 유전자형에 따른 교배 계획을 실시하면 칩소의 모색 고정에 있어 유용하게 이용될 수 있을 것이라 사료된다.

## 결 론

본 연구는 칩소의 부계 모계의 MC1R 유전자의 유전자형에 따른 교차 교배 방법을 이용하여 얻은 자손에서 MC1R 유전자형 변이 및 모색 발현에 미치는 영향을 분석하기 위하여 수행되었다. 부계 그리고 모계의 MC1R 유전자형은  $E^+/E^+$ (sire 1),  $E^+/e$ (sire 2 그리고 dam 3),  $E^+/e$ (4)(174, 207, 328와 535 bp의 4 band 유전자형 : dam 1), 그리고  $E^+/E^+$ (3)(174, 207와 328 bp의 3 band 유전자형 : dam 2)의 4개의 유전자형을 보이고

있었으며, 자손의 경우 3개의 유전자형인 e/e(24%), E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>(22%) 과 E<sup>+</sup>/e(56%)으로 확인되었다. 각 MC1R 유전자형 변이에 따른 모색의 발현은 e/e의 변이 양상의 경우 모두 황모색을 가지고 있었으며, E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>의 경우 염우가 33%, 호반 모색 중 Bcct 2가 25%, Bcct 3가 42%으로 총 67%가 호반 모색의 양상을 보였고, E<sup>+</sup>/e의 경우 염우가 23%였으며, 호반 모색의 발현 양상이 Bcct 1이 7%, Bcct 2가 20%, Bcct 3이 30%, Bcct 4가 13%, Bcct 5가 7%으로 총 77%로 확인되었다. 또한 부, 모계의 MC1R 유전자형 양상에 따른 교배에서 부계의 E<sup>+</sup>/e와 모계의 E<sup>+</sup>/E<sup>+</sup>(3) 혹은 E<sup>+</sup>/e의 교배에서 호반 모색의 출현이 평균 62%로 가장 높게 나타났다. 따라서 본 연구 결과, MC1R 유전자형의 변이와 모색의 발현의 양상은 호반 모색 고정에 활용될 수 있을 것이라 사료된다.

### 감사의 글

최소의 혈액 제공에 있어 협조해 주신 울릉도 농업기술센터 김경태 계장님과 울릉도 인공수정소 이석희 선생님께 감사드립니다.

### 참 고 문 헌

Adalsteinsson S, Bjarnadottir S, Vage DI and Jonmundsson JV. 1995. Brown coat color in Icelandic cattle produced by the loci Extension and Agouti. *J Hered.* 86: 395-398.

Chung ER, Kim WT, Kim YS and Han SK. 2000. Identification of Hanwoo meat using PCR-RFLP marker of MC1R gene associated with bovine coat color. *J. Anim. Sci. & Technol.* 42: 379-390.

Cone RD, Lu D, Koppula S, Vage DI, Klungland K, Boston B, Chen W, Orth DN, Pouton C and Kesterson, RA. 1996. The Melanocortin receptors : agonists, antagonists, and the hormonal control of pigmentation. *Recent. Prog. Horm. Res.* 51: 287-317.

Do KT, Shin HY, Lee JH, Kim NS, Park EW, Yoon DH and Kim KS. 2007. Investigation of coat color candidate genes in Korean cattle(Hanwoo). *J. Anim. Sci. & Technol.* 49: 711-718.

Jackson IJ. 1993. Molecular genetics. Colour-coded switches. *Nature.* 362: 587-588

Jackson IJ. 1994. Molecular and developmental genetics of mouse coat color. *Annu. Rev. Genet.* 28: 189-217.

Jin S, Shim JM, Seo DW, Jung WY, Ryoo SH, Kim JH and Lee JH. 2011. Analysis of MC1R genotypes in three different colored Korean cattle (Hanwoo). *CNU J. Agri. Sci.* 38:

453-458.

Joerg H, Fries HR, Meijerink E and Stranzinger GF. 1996. Red coat color in Holstein cattle is associated with a deletion in the MSHR gene. *Mamm Genome.* 7: 317-318.

Kim TH, Yoon DH, Park EW, Lee HY, Oh SJ, Cheong IC, Thak TY, Kim KN and Han JY. 2000. A study on genotype frequencies of the bovine melanocortin receptor 1 (MC1R) in cattle breeds. *J. Anim. Sci. & Technol.* 42: 735-744.

Klungland H, Våge DI, Gomez-Raya L, Adalsteinsson S and Lien S. 1995. The role of melanocyte-stimulating hormone (MSH) receptor in bovine coat color determination. *Mamm Genome* 6: 636-639.

Lee HJ, Hwang SS and Yoon JT. 2007. Effects of bovine somatotropin(bst) administrstion combined with controlled internal drug release(CIDR) on embryo quality and pregnancy of Hanwoo(Korean native beef cattle) during commercial transfer program. *Asian-Aust. J. Anim. Sci.* 20: 194-199.

Lee HJ, Kim SH, Lee KT and Yoon JT. 2011. Characteristics of coat color distribution of offsprings produced by embryo transfer in Korean native brindle cattle. *Dev. Re- prod.* 15: 325-329.

Lee SS, Yang YH, Kang SY, Oh WY, Yang BS, Ko SB, Oh SJ and Kim KI. 2000. Comparison of the genotypes and frequencies of MSH receptor(MC1R) gene in Korean cattle, Cheju native black cattle, Japanese black and Japanese brown cattle. *J. Anim. Sci. & Technol.* 42: 253-260.

Lee SS, Yang BS, Yang YH, Kang SY, Ko SB, Jung JK, Oh WY, Oh SJ and Kim KI. 2002. Analysis of melanocortin receptor 1(MC1R) genotype in Korean brindle cattle and Korean cattle with dark muzzle. *J. Anim. Sci. & Technol.* 44: 23-30.

Park YS, Hwang HS, Yoo JW and Kim NW. 2007. Characteristics of semen and coat color distribution of offsprings produced by ai in Korean native striped cattle(*Bos namadicus* Falconer, Chikso). *Reprod. Dev. Biol.* 31: 43-48

Park JH, Lee HL, Kim YS and Kim JG. 2012. MC1R Genotypes, coat color, and muzzle phenotype variation in Korean native brindle cattle. *J. Anim. Sci. & Technol.* 54: 255-265.

Robbins LS, Nadeau JH, Johnson KR, Kelly MA, Roselli-Rehffuss L, Baack E, Mountjoy KG and Cone RD. 1993. Pigmentation phenotypes of variant extension locus alleles results from point mutations that alter MSH receptor function. *Cell* 72: 827-834.

Royo LJ, Alvarez I, Fernández I, Arranz JJ, Gómez E and

- Goyache F. 2005. The coding sequence of the ASIP gene is identical in nine wild-type coloured cattle breeds. *J. Anim. Breed Genet.* 122: 357-60.
- Selz Y, Braasch I, Hoffmann C, Schmidt C, Schultheis C, Schartl M and Volff JN. 2007. Evolution of melanocortin receptors in teleost fish : the melanocortin type 1 receptor. *Gene* 401: 114-122.
- Sohn SH, Lee CY, Kim DH, Park GB, Lee JG, Shin CK, Chung HS, Kwack SC, Park MK, Chun MS, Baik CS and Ko YD. 2000. Chromosomal pattern and karyotype of the Korean native stripped cattle Chickso. *J. Anim. Sci. & Technol.* 42: 1-8.
- Slominski A, Tobin DJ, Shibahara S and Wortsman J. 2004. Melanin pigmentation in mammalian skin and its hormonal regulation. *Physiol. Rev.* 84: 1155-1228.

---

(접수: 2013. 08. 23/ 심사: 2013. 08. 24/ 채택: 2013. 09. 12)