

## STRESZCZENIE

Zwierzęta udomowione charakteryzują się niezwykle różnorodnym umaszczeniem – jest to cecha, która odróżnia je od ich dzikich przodków. W ciągu ostatnich lat zostało opublikowanych wiele prac, w których omówiono i uporządkowano wiedzę na temat genów warunkujących umaszczenie. Mimo to, szlaki genetyczne odpowiedzialne za powstawanie pigmentu i wzoru umaszczenia wciąż nie zostały wystarczająco opisane. Do tej pory odkryto ponad 150 genów uczestniczących w powstawaniu pigmentu i wzoru ubarwienia. Należą do nich geny zaangażowane w biosyntezę melaniny, biologię melanocytów i melanosomów oraz migrację i przetrwanie melanocytów podczas transportu. Do tej ostatniej grupy zalicza się gen kodujący receptor kinazy tyrozynowej – *c-kit*. Chociaż zmienność genu receptora kinazy tyrozynowej jest częstą przyczyną występowania białych powierzchni w umaszczeniu zwierząt, to do tej pory nie została ona dokładnie opisana dla wielu gatunków, w tym dla kota domowego (*Felis catus*). Dlatego też celem niniejszej rozprawy doktorskiej jest analiza zmienności sekwencji nukleotydowej genu *c-kit* kotów rasy ragdoll oraz analiza wpływu wykrytej zmienności nukleotydowej na udział w powstawaniu powierzchni białych we wszystkich trzech typach umaszczenia kotów tej rasy (colourpoint, colourpoint mitted, colourpoint bicolor). Badania przeprowadzono na materiale składającym się z 96 kotów rasy ragdoll. W badanej grupie znalazło się 15 osobników typu umaszczenia colourpoint, 46 osobników typu colourpoint mitted oraz 35 osobników typu colourpoint bicolor. Do detekcji mutacji zastosowano sekwencjonowanie porównawcze, co pozwoliło na zidentyfikowanie 40 polimorfizmów. Dla każdego z nich zaprojektowano oraz zoptymalizowano rutynowy test genetyczny przy użyciu następujących technik opartych na reakcji PCR: PCR-RFLP, ACRS-PCR oraz AS-PCR. Zlokalizowano 22 polimorfizmy typu SNP, które do tej pory nie zostały opisane w literaturze fachowej oraz w genetycznych bazach danych. Analiza statystyczna (test niezależności Pearsona  $\chi^2$  oraz dokładny test Fishera) wykazała, że spośród 40 *loci* zlokalizowanych w genie receptora kinazy tyrozynowej kotów rasy ragdoll, rozkład genotypów 24 z nich wykazywał statystycznie istotny związek z typami umaszczenia kotów rasy ragdoll. Oprócz 40 zidentyfikowanych polimorfizmów, postanowiono zbadać dwie, istotnie związane z tematyką pracy mutacje opisane w literaturze fachowej – *FERV1* i *Gloving*.