

## Effetti sul Fenotipo del Pappagallino Ondulato Causati dalla Serie Poli-Allelica del *dil*-locus (*dilu*ito) [*Melopsittacus undulatus*]

By: Inte Onsman, Research coordinator  
MUTAVI  
Research & Advice Group

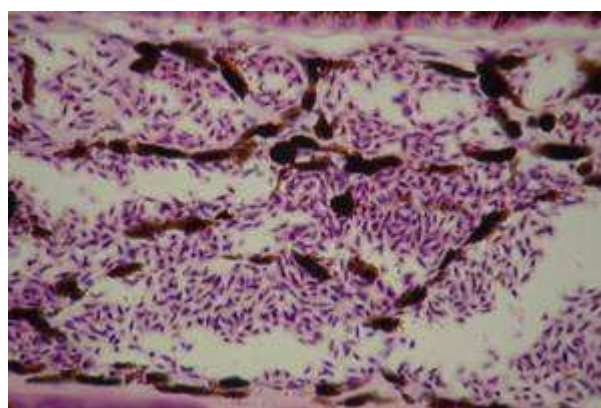
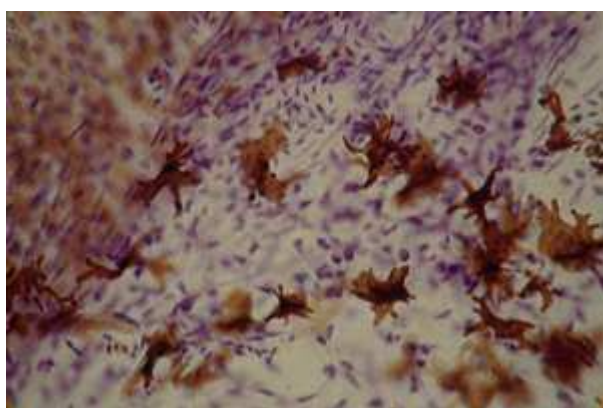
traduzione e note a cura di Maurizio Manzoni – dicembre 2010

Durante lo sviluppo delle penne normalmente pigmentate, le cellule pigmentanti, conosciute anche come melanociti, sintetizzano numerosi melanosomi (granuli di pigmento) [13], che sono distribuiti dai dendriti dei melanociti nei confinanti cheratinociti {Ndt 1}. Le mutazioni di colore alterano la normale sintesi del pigmento o la diffusione del pigmento stesso.

Uno degli effetti fenotipici causati dalle mutazioni è la diluizione del pigmento, un'alterazione quantitativa della pigmentazione. Il *dil*-locus (*dilu*ito) nel Pappagallino Ondulato è un eccellente esempio di questo fenomeno.

La diluizione del pigmento è causata da: riduzione della quantità totale di melanociti, una ridotta quantità di melanosomi per ogni melanocita, un'alterazione (deformazione) dei melanosomi o una scarsa diffusione del pigmento.

L'indagine microscopica dei melanociti, del tipo selvatico (*dil*<sup>+</sup> / *dil*<sup>+</sup>) ed anche del diluito (*dil* / *dil*), mostra che lo sviluppo dei dendriti negli uccelli diluiti è seriamente colpito. I melanociti del tipo selvatico sono caratterizzati da una grande quantità di dendriti che raggiungono l'interno delle barbule delle penne. Questi dendriti giocano un importante ruolo nella diffusione dei melanosomi, dai melanociti ai cheratinociti, durante lo sviluppo delle penne. Nondimeno, i melanociti del diluito sono spesso di forma sferica e generalmente sono carenti di distinti dendriti. Talvolta i melanociti diluiti mostrano alcuni dendriti molto corti e insufficientemente sviluppati. Conseguentemente la mancanza di dendriti riduce drammaticamente la quantità di melanosomi dispersi nei cheratinociti delle penne. Nei Pappagallini Ondulati diluiti la quantità di melanosomi nelle barbule delle penne e delle piume è ridotta approssimativamente dell'80%. Negli Ondulati ala grigia la riduzione è di circa il 50%.



**Sinistra:** normali melanociti a forma di stella in un Diamante Mandarino [*Poeophila guttata*] (ingr. 800x)

**Destra:** melanociti privi di dendriti in un Pappagallino Ondulato diluito [*Melopsittacus undulatus*] (ingr. 800x)

Durante la sintesi dei pigmenti i melanosomi sono trasferiti dal citoplasma del melanocita attraverso i suoi dendriti. Il citoplasma normalmente contiene una moderata quantità di granuli di pigmento. Nel citoplasma dei melanociti diluiti manca il meccanismo di trasporto dei nuovi melanosomi sviluppati e naturalmente questo potrebbe congestionare l'intera cellula. Questa ostruzione è il risultato indiretto dei dendriti scarsamente sviluppati.

La distribuzione dei pigmenti nei mammiferi può essere divisa nelle seguenti fasi:

l'introduzione dei dendriti, l'amputazione del vertice del dendrite, il ritiro del dendrite e, l'assorbimento del dendrite nei cheratinociti permettendo la dispersione dei granuli di pigmento [6]. Codeste quattro fasi consentono il collegamento tra i dendriti dei melanociti con gli adiacenti cheratinociti. Nel suo insieme questo gruppo di cellule è chiamato *unità melanica epidermica*. Il fattore *diluito* impedisce il normale sviluppo dei dendriti, provocando una separazione tra i cheratinociti e la fonte dalla quale si procurano i loro granuli di pigmento. Questo si risolverà in una disfunzione della unità melanica epidermica.

Diversi fattori mutanti di diluizione del pigmento sono stati rilevati nel Pappagallino Ondulato, ad esempio: il *bronze fallow* Tedesco (**a<sup>bz</sup>**), il *pale fallow* Inglese (**pf**), il *plum eyed fallow* Scozzese (**pl**) ed il *faded* (**fa**) {Ndt 2}. Nondimeno l'eziologia di queste mutazioni è completamente differente da quella del fattore diluito. In questi quattro fenotipi abbiamo a che fare con un'alterazione qualitativa del pigmento, a differenza della serie poli-allelica del **dil**-locus che provoca una riduzione quantitativa dei granuli di pigmento. La profondità del colore non è determinata solamente dalla presenza o dall'assenza del fattore scuro (**D**), ma dipende anche dalla quantità di melanosomi dispersi così come dalla produzione stessa del pigmento.

Ricerche a livello ultrastrutturale (microscopio elettronico) hanno mostrato delle microcannule (lunghe ramificazioni, cilindri cavi) disposte nel verso della lunghezza, identificate come distinte strutture nei dendriti dei melanociti. Queste strutture sono state trovate nei melanociti dei polli [2]. Tylney [15] ha dimostrato che queste microcannule sono responsabili della asimmetria cellulare. Sono sezioni complete di ossatura cellulare in elementi come i dendriti. Dunque potrebbe essere possibile che il **dil**-locus nel Pappagallino Ondulato influisca sulla sintesi di questi microtubuli ed in questo modo ostacoli gravemente lo sviluppo dei dendriti nei melanociti.

Un altro fattore mutante di diluizione del pigmento è stato trovato, ad esempio, nel canarino: il fattore pastello legato al sesso [10]. Il sig. Kop (1985) ha trovato, durante degli esami microscopici dei melanociti nel canarino [*Serinus canaria canaria*] pastello legato al sesso, una pressoché inibita produzione di granuli di pigmento. Questi melanociti erano impossibilitati a disperdere i loro granuli di pigmento negli adiacenti cheratinociti. Il risultato di questo evento, nei canarini, è l'autodistruzione dei melanociti e talvolta anche il trasferimento di melanociti totalmente congestionati all'interno delle barbule di penne e piume. Il sig. Kop ha anche descritto dei melanociti privi di dendriti nei canarini (*diluito*) opale [8,9,11], una mutazione autosomica recessiva che provoca anch'essa un ostacolo alla diffusione del pigmento.

Ludwig Auber [1] ha riferito del casuale assorbimento di melanociti privi di dendriti nel midollo delle barbule delle copritrici alari in fase di sviluppo in Pappagallini Ondulati diluiti. Mie osservazioni al microscopio, di copritrici alari diluite, hanno mostrato grappoli di pigmento e una grande quantità di macro-melanosomi [7, 12]. Ovviamente questi "macro-globuli di melanina", come attualmente viene riconosciuto dagli scienziati [11], si sviluppano in fase di ostruzione della dispersione del pigmento.

Questi granuli giganti di pigmento [12] talvolta sono 500 volte più grandi di un normale granulo di pigmento (melanosoma) [7, 12] e in alcuni casi possono riempire l'intero midollo. E' proprio la presenza di questi macro-melanosomi che impedisce agli Ala Chiara di avere **davvero** le ali chiare.

## Spiegazione dei simboli.

Le serie poli-alleliche vengono scritte con un simbolo di base per tutta la serie, i singoli alleli vengono indicati con un apice.

Per la serie poli-allelica del **dil**-locus nel Pappagallino Ondulato {Ndt 3}:

### Fenotipi:

|                                            |   |                |
|--------------------------------------------|---|----------------|
| <b>dil<sup>+</sup> / dil<sup>+</sup></b>   | = | Ancestrale     |
| <b>dil<sup>gW</sup> / dil<sup>cW</sup></b> | = | Ala Grigia FBC |
| <b>dil<sup>cW</sup> / dil<sup>cW</sup></b> | = | Ala Chiara     |
| <b>dil<sup>gW</sup> / dil<sup>gW</sup></b> | = | Ala Grigia     |
| <b>dil / dil</b>                           | = | Diluito        |

Tutti presentati in forma omozigote ad eccezione dell'Ala Grigia FBC che è il risultato dell'interazione tra gli alleli *dil<sup>gw</sup>* e *dil<sup>cw</sup>*.

#### Genotipi:

|                                                   |   |                      |
|---------------------------------------------------|---|----------------------|
| <i>dil<sup>gw</sup></i> / <i>dil<sup>cw</sup></i> | = | Ala Grigia FBC       |
| <i>dil<sup>gw</sup></i> / <i>dil</i>              | = | Ala Grigia / diluito |
| <i>dil<sup>gw</sup></i> / <i>dil<sup>gw</sup></i> | = | Ala Grigia           |
| <i>dil<sup>cw</sup></i> / <i>dil<sup>cw</sup></i> | = | Ala Chiara           |
| <i>dil<sup>cw</sup></i> / <i>dil</i>              | = | Ala Chiara / diluito |
| <i>dil</i> / <i>dil</i>                           | = | Diluito              |

#### Ordine di dominanza:

*dil<sup>+</sup>* > *dil<sup>gw</sup>* < > *dil<sup>cw</sup>* > *dil*

#### Simboli degli alleli:

*gw* = greywing → *Ala Grigia*  
*cw* = clearwing → *Ala Chiara*

In questa serie di alleli multipli riconosciamo quattro fenotipi mutati: l'Ala Grigia FBC, l'Ala Chiara, l'intermedio Ala Grigia e il Diluito. Geneticamente sono stati indicati sei differenti genotipi.

Un'Ala Grigia FBC può essere portatore soltanto di Ala Chiara, un'Ala Chiara può essere portatore soltanto di Diluito.

La formula *dil<sup>gw</sup>* / *dil<sup>cw</sup>* richiede una spiegazione. Un uccello che ha questo genotipo mostra il fenotipo Ala Grigia FBC perché il colore pieno del corpo dell'Ala Chiara domina sul colore diluito del corpo dell'intermedio Ala Grigia, peraltro il grigio delle ali di quest'ultimo domina sul colore delle ali "bianco" o "giallo" dell'Ala Chiara. Questo non deve sorprendere in quanto negli alleli multipli c'è sempre un'azione aggiuntiva dell'uno verso l'altro [4,14].

In questa serie di alleli multipli abbiamo a che fare con almeno tre alleli mutati che sono la causa di sei differenti genotipi. Stiamo ancora ricercando la possibile esistenza di un quarto allele mutato su questo locus. Questa potrebbe essere la possibile spiegazione del grande numero di sfumature di colore che talvolta sono state riferite. Se ci fosse un quarto allele i possibili genotipi sarebbero 10, se ce ne fosse stato un quinto ce ne sarebbero 15, se ce ne fosse stato un sesto ci sarebbero stati 21 genotipi, ecc.

Il *dil*-locus nel Pappagallino Ondulato è un ottimo esempio per dimostrare l'ordine di dominanza tra coppie di geni in una serie di alleli multipli.

## Sommario

E' stata trattata la base genetica e l'azione del gene del *dil*-locus (*diluito*), una mutazione autosomica recessiva di diluizione del pigmento nel Pappagallino Ondulato. L'esame microscopico delle penne e del tessuto dell'occhio ha mostrato che il *diluito* ostacola lo sviluppo dei dendriti dei melanociti. In questo modo sono veramente molto pochi i granuli di pigmento che vengono diffusi nei confinanti cheratinociti delle penne. L'insufficienza di dispersione provoca il fenotipo diluito e gli stessi melanociti si congestionano con i granuli di pigmento. In questa serie di alleli multipli distinguiamo almeno tre differenti fenotipi e sei genotipi diversi. Si prospetta la possibile presenza di un quarto allele di cui ne stiamo cercando la conferma.

## Note del Traduttore

- {1}** I **melanociti** sono cellule presenti nella pelle, hanno una forma tondeggiante e presentano dei prolungamenti citoplasmatici del corpo cellulare ramificati ad albero, fibre minori dette **dendriti**, che vanno a formare un reticolo a livello epidermico. I dendriti, quindi, devono essere considerati sia morfologicamente che funzionalmente come espansioni del corpo cellulare aventi la funzione di aumentare considerevolmente la superficie disponibile per una migliore diffusione dello specifico prodotto cellulare.  
Caratteristica specifica dei melanociti è quella di avere all'interno del loro citoplasma numerosi granuli detti **melanosomi**, organelli cellulari tipici dei melanociti, adibiti alla sintesi della **melanina**, contenenti quindi il pigmento melanina.  
I **cheratinociti** sono un particolare tipo di cellule epidermiche, anche dello strato corneo. Hanno una funzione protettiva dai raggi solari e determinano il colore della pelle (nel caso degli uccelli anche delle penne) in quanto assorbono la melanina, il pigmento prodotto dai melanosomi all'interno dei melanociti, diffondendola su tutta la pelle, compreso, nel caso degli uccelli, le barbule delle penne e delle piume.  
Il **citoplasma** è una sostanza acquosa colloidale (gelatinosa) che contiene gli organuli ed alcuni sistemi di membrane, occupa circa la metà del volume totale delle cellule e vi si trovano disperse tutte le sostanze chimiche vitali: sali, zuccheri, enzimi, proteine ...
- {2}** Il significato dei termini, con cui sono state denominate le mutazioni citate ad esempio, è il seguente:
- |                         |   |                                 |
|-------------------------|---|---------------------------------|
| <b>bronze fallow</b>    | → | <i>fulvo bronzo</i>             |
| <b>pale fallow</b>      | → | <i>fulvo pallido</i>            |
| <b>plum eyed fallow</b> | → | <i>fulvo dagli occhi prugna</i> |
| <b>faded</b>            | → | <i>scolorito, sbiadito</i>      |
- {3}** FBC è l'acronimo di "full bodycolor" letteralmente «colore pieno del corpo»

## Bibliografia consultata e citata nel testo:

- [1] Auber L., (1941)  
The Colours of Feathers and their Structural Causes in Varieties of the  
Budgerigar, *Melopsittacus undulatus*  
[Shaw]  
Thesis: University of Edinburg.
- [2] Brumbaugh J.A., Chatterjee G., Hollander W.F., (1972)  
Adendritic Melanocytes: A Mutation in Linkage Group II of the Fowl.  
*Journal of Heredity* Vol.63: p.p.19-25
- [3] Brumbaugh J.A., Hollander W.F., (1966)  
Genetics of Buff and Related Color Patterns in the Fowl.  
*Poultry Science* Vol.45: p.p.451-457
- [4] Carlson E.A., (1959)  
Comparative Genetics of Complex Loci  
*Quart.Rev.Biol*: p.p.33-67
- [5] Hollander W.F., Walther P.L., (1962)  
Recessive "Lavender" in the Muscovy Duck.  
*Journal of Heredity* Vol.53: p.p.81-83

- 
- [6] Klaus S.N., (1969)  
Pigment Transfer in Mammalian Epidermis.  
Arch.Derm. Vol.100: p.p.756-762
- [7] Konrad K., Wolff K., Honigsmann H., (1974)  
The Giant melanosome: a Model of Deranged Melanosome-morphogenesis.  
Journ.Ultrastr.Research Vol.48: p.p.102-123
- [8] Kop F.H.M., (1983)  
Opaalfactor: Geen Structuurfactor maar Melanocytenfactor.  
De Vogelwereld jaargang 38: p.p.558-564
- [9] Kop F.H.M., (1987)  
De Opaalfactor  
ONZE VOGELS no.4: p.p.170-171
- [10]Kop F.H.M., (1985)  
Het Kweken van Kanaries  
Zuid Boekproducties b.v. (Volière Vademecum)
- [11]Nakagawa H., Hori Y., Sato S., (1984)  
The nature and origin of the Melanin Macroglobule.  
Journal of Invest.Derm. Vol.83 no.2: p.p.134-139
- [12]Onsman I., (1990)  
Erfelijkheid, vederstructuur en pigmentatie van diverse mutaties en  
mutatie-combinaties bij de Grasparkiet (*Melopsittacus undulatus*).  
Syllabus Grasparkieten Symposium: p.p.20-25
- [13]Onsman I., (1987)  
Terminologie te gebruiken bij melanine bevattende cellen en  
pigmentvorming.  
ONZE VOGELS no.5: p.p.218-219
- [14]Stern C., (1930)  
Über die additive Wirkung Multipler Allele.  
Multipele Allelie: p.p.261-290
- [15]Tilney L.G., (1968)  
Ordering of subcellular units: The assembly of microtubules and their role  
in the development of cell form.  
Developmental Biology Suppl. 2: p.p.63-102