

## 말 모색 유전 특성 구명

Determining the genetic characteristics of horse coat color

|          |   |
|----------|---|
| 주관연구기관   | 국립축산과학원   |
| 연구책임자    | 김남영   |
| 발행년월     | 2013-01   |
| 주관부처     | 농촌진흥청   |
| 사업관리기관   | 농촌진흥청   |
| NDSL URL | <a href="http://www.ndsl.kr/ndsl/search/detail/report/reportSearchResultDetail.do?cn=TRKO201300014136">http://www.ndsl.kr/ndsl/search/detail/report/reportSearchResultDetail.do?cn=TRKO201300014136</a> |
| IP/ID    | 14.49.138.138   |
| 이용시간     | 2017/11/03 12:52:21   |

### 저작권 안내

- ① NDSL에서 제공하는 모든 저작물의 저작권은 원저작자에게 있으며, KISTI는 복제/배포/전송권을 확보하고 있습니다.
- ② NDSL에서 제공하는 콘텐츠를 상업적 및 기타 영리목적으로 복제/배포/전송할 경우 사전에 KISTI의 허락을 받아야 합니다.
- ③ NDSL에서 제공하는 콘텐츠를 보도, 비평, 교육, 연구 등을 위하여 정당한 범위 안에서 공정한 관행에 합치되게 인용할 수 있습니다.
- ④ NDSL에서 제공하는 콘텐츠를 무단 복제, 전송, 배포 기타 저작권법에 위반되는 방법으로 이용할 경우 저작권법 제136조에 따라 5년 이하의 징역 또는 5천만 원 이하의 벌금에 처해질 수 있습니다.

# 완결과제 최종보고서

일반과제 (○), 보안과제 ( )

(과제번호 : PJ906975)

## 말 모색 유전 특성 구명

Determining the genetic characteristics of horse coat color

국립축산과학원

농촌진흥청

# 제 출 문

농촌진흥청 장 귀하

본 보고서를 “ 말 모색 유전 특성 구명”과제의 보고서로 제출합니다.

연구수행기간 : 2011. 1. 1. ~ 2012. 12. 31.

제1세부연구과제 : 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석

제2세부연구과제 : 말 모색 교배조합에 따른 유전 특성 구명

2013. 1.

|           |           |
|-----------|-----------|
| 주관연구기관명   | : 국립축산과학원 |
| 주관연구책임자   | : 김 남 영   |
| 연 구 원     | : 고 문 석   |
| “         | : 박 남 건   |
| “         | : 양 영 훈   |
| “         | : 신 광 윤   |
| 제1협동연구기관명 | : 국립축산과학원 |
| 제1협동연구책임자 | : 김 남 영   |
| 제2협동연구기관명 | : 국립축산과학원 |
| 제2협동연구책임자 | : 김 남 영   |

주관연구책임자 : 김 남 영 (인)

주관연구기관장 : 장 원 경 (직인)

# 요 약 문

## I. 제 목

○ 말 모색 유전 특성 구명

## II. 연구개발의 목적 및 필요성

국내 유일의 말 유전자원인 제주마는 1986년 2월 8일에 천연기념물 제347호로 지정 보존되어 오고 있어 종 보존에 큰 역할을 하였으나 제주마 관련 연구는 극한 되어 있는 현실이다. 천연기념물인 제주마 연구를 통해 동물유전자원 근거에 대한 자료 확보를 위한 연구가 절실히 필요한 실정이다. 제주마에 대한 연구는 제주마의 기원, 형태학적 비교 연구와 일부 모색 관련 연구가 수행되었으나 후속 연구가 미진한 실정이다. 또한 제주마의 모색다양성 등에 대한 연구가 없어 모색 분포에 대한 표현형 및 유전학적 변화를 확인하기 어려운 상황이다. 따라서 제주마의 모색에 대한 집단 유전학 및 분자유전학적 연구를 통해 모색 다양성 확보를 위한 방안을 마련하기 위해 수행하였다.

## III. 연구개발의 내용 및 범위

말의 모색은 말의 능력과는 관계가 없으나 개체를 확인하거나 친자를 확인하기 위해 기본적으로 이용되는 외모형질이다. 과거 제주마의 모색은 다양한 형태로 존재하는 것으로 알려져 있으나 최근 모색 다양성이 감소한 실정이며, 국가지정문화재인 경우 문화재 지정 당시의 모습을 그대로 유지해야 한다. 제주마 모색 분포 특성 확인으로 고유 유전자원의 모색 다양성을 확보하기 위한 자료로 이용하고 또한 교배계획 작성 및 씨수마 선정에 필요한 모색관련 유전자 분석법을 확립하고자 한다.

## IV. 연구개발결과

제주마의 모색분포 빈도 조사로 제주마 모색 표현형 다양성에 대한 특성을 제시하였으며, 등록제주마 및 국가지정문화재인 제주마의 모색 다양성을 고려하여 씨수마 선정을 위한 정책자료와 말의 교배에 따른 망아지 모색 출현 빈도표를 농가에서 활용할 수 있도록 영농활용자료를 작성하였다. 또한 제주마 모색관련 유전자 분석 방법을 제시하여 제주마 씨수마 선정시 모색 유전자형에 따른 마필을 선정하여 제주마 모색다양성 확보를 위한 방안을 정책자료로 제시하였다. 제주마에서 나타나는 얼루기 말의 모색유전학적 형태 구분을 분자유전학적 방법을 통해 제주마 얼루기 말의 특성을 파악하였다.

## V. 연구개발결과의 활용계획

제주마의 모색분포 양상 및 기본모색, 총마모색, 율라모색에 대한 유전적 특성에 대해 구명하였으나 제주마에서는 이 외에 다양한 모색이 존재하여 향후 세부적인 모색 연구를 통해 국내 유일의 말 유전자원인 제주마의 모색 특성 확인이 필요하다. 등록제주마 및 국가지정 문화재인 제주마의 모색에 대해 원형 복원 및 보존을 위한 중요한 기초자료로 활용할 수 있으며, 등록제주마의 씨수마 지정 및 국가지정 문화재인 제주마의 번식용 씨수마 지정시 모색유전자 분석을 통해 교배계획 및 다양한 모색 생산을 위한 방법으로 활용가능 할 것으로 사료된다.

# S U M M A R Y

○ Title : Determining the genetic characteristics of horse coat color

Not only scientists but also owners and breeders have long been interested in the colors of horse's coats. Although coat colors are not related to performance, they are meaningful because they are used to identify individual horses and their blood relationships. Coat colors are advantageous in that external phenotypes and inheritance patterns between generations are easily recognized. Because of these characteristics, coat color has been used as a model trait in studies of genetic action or interactions between genes.

In 2011, a survey of Cheju horses showed that the most common coat colors were gray (60.2%), bay (16.5%), chestnut (10.8%), and tobiano (10.9%). Of these colors, gray showed the highest distribution. Among crossbred (Cheju horse × thoroughbred) horses, bay and chestnut showed the highest frequencies at 48.9% and 35.7%, respectively. Compared to the coat-color frequencies of Cheju horses surveyed in the 1960s, the frequency of gray increased five times and the frequencies of bay and chestnut decreased to one third in the Cheju horses surveyed in 2011. Compared to Cheju horses in the past, gray was found to be the predominant color in current Cheju horses. Therefore, a decrease in coat color polymorphism was identified.

*MC1R*, *ASIP*, ECA3-inversion, and *STX17* were analyzed to determine the genetic polymorphism in the coat color of Cheju horses. In *MC1R*, the gene frequencies of *E* and *E<sup>e</sup>* were 0.348 and 0.651, respectively, indicating that the frequency of *E<sup>e</sup>* genes was approximately two times higher than that of *E* genes. In *MC1R*, the genotype frequencies of genotypes *E/E*, *E/E<sup>e</sup>*, and *E<sup>e</sup>/E<sup>e</sup>* were 0.124, 0.448, and 0.427, respectively. The results of the H-W analysis of *MC1R* showed a *p*-value of 0.6474, indicating that *MC1R* was in the Hardy-Weinberg equilibrium state. In *ASIP*, the gene frequencies of *A* and *A<sup>a</sup>* were 0.680 and 0.319, respectively, indicating that the frequency of *A* genes was at least twice that of *A<sup>a</sup>* genes. The results of the H-W analysis for *ASIP* showed a *p* value of 0.0951, indicating that *ASIP* was in the Hardy-Weinberg equilibrium state. In an ECA3-inversion, the gene frequencies of + and *To* were 0.961 and 0.038, respectively, indicating that + genes were predominant. The frequencies of genotypes *+/+*, *+/To*, and *To/To* were

0.924, 0.073, and 0.001, respectively. The frequency of the phenotype of the Wolla color in Cheju horses was 10.9%, which was similar to the frequency of the genotype. In *STX17*, the frequencies of genes *G* and *g* were 0.342 and 0.657, respectively, indicating that the frequency of *G* genes was more than twice as high as that of *g* genes. The frequency of the phenotype of gray coat color in Cheju horses was 60.2%, which was similar to the frequency of the genotype.

A white spot is divided into three genetic types: tobiano, overo, and sabino. To identify the forms of a white spot in Cheju horses with Wolla coat color, ECA3-inversion, *EDNRB* 2-bp substitution, and *KIT* intron 16 SNP were analyzed. Of 142 Wolla Cheju horses, 140 were +/- heterozygous and two were To/To homozygous. Therefore, ECA3-inversion was identified in all Wolla Cheju horses. However, all 234 horses with non-Wolla (solid) coat colors were +/+ homozygous. ECA3-inversion (To/-) was identified in Wolla coats, and both *EDNRB* and *KIT* intron 16 SNP were identified as wild types. Therefore, in the genetic classification of coat colors, Wolla Cheju horses are considered part of tobiano.

To classify the coat colors of foals produced by cross combination, the coat colors of 321 foals were identified, and the coat colors of their parents were surveyed. The coat color frequencies of foals produced by cross combination were 62.3%, 17.4%, 10%, 8.4%, 1.2%, and 0.6% for gray, bay, chestnut, and tobiano, respectively, showing that gray held the highest ratio. The frequencies of gray in gray × bay, gray × chestnut, and gray × black-cross combinations were 60~50%, indicating that if one parent was gray, at least 50% of the foals would be gray.

# 목 차

|                                       |    |
|---------------------------------------|----|
| 제 1 장 서 론 .....                       | 8  |
| 제 2 장 국내외 기술개발 현황.....                | 8  |
| 제 3 장 연구개발수행 내용 및 결과.....             | 10 |
| 제 4 장 연구개발목표 달성도 및 대외기여도.....         | 22 |
| 1절 목표대비 대외 달성도                        |    |
| 2절 정량적 성과                             |    |
| 제 5 장 연구개발결과의 활용계획.....               | 23 |
| 제 6 장 연구개발과정에서 수집한 해외과학기술정보.....      | 23 |
| 제 7 장 기타 중요 변동사항.....                 | 23 |
| 제 8 장 국가과학기술종합정보시스템에 등록된 연구장비 현황..... | 23 |
| 제 9 장 참고문헌.....                       | 24 |



# 제1장 서론

## 제1절 연구의 필요성 및 범위

생물다양성협약 등 국제사회에서 생물유전자원의 보존과 이용에 대한 논의가 확산되고 있다. 생명공학산업에서 생물유전자원의 역할은 필수적인 것으로 인식되고 있고 생명유전자원의 경제적 가치가 새롭게 평가되고 있어 세계 각국은 유전자원 확보를 위한 경쟁에 돌입하고 있는 현실이다.

국제사회에서 동물유전자원에 대한 권리를 인정받기 위한 수단이 필요하다. 유전자원의 보호 및 지적재산권의 보호를 위해 보유하고 있는 유전자원 등에 대한 권리를 주장하기 위한 근거가 이어야 한다. 이런 근거 마련을 위해 동물유전자원 자체의 보존과 실태파악, 평가를 통한 연구의 축적, 발표가 필요한 실정이다.

국내 유일의 말 유전자원인 제주마는 1986년 2월 8일에 천연기념물 제347호로 지정되어 보존되어 오고 있으나 제주마 관련 연구는 제주마의 기원 및 형태학적 연구 등에 극한 되어 있는 현실이다. 천연기념물인 제주마에 대한 연구를 통해 동물유전자원 근거에 대한 자료를 확보하고 우리나라 고유 동물유전자원인 제주마에 대한 연구가 절실히 필요한 실정이다.

## 제2절 연구의 목적

말 선진국인 유럽 등에서는 말의 기원, 수의학적 연구, 행동학적 연구, 모색 연구 등 다양한 분야에서 연구가 수행되어져 왔으며, 특히 분자생물학적 연구 기법의 발달로 말에 대한 연구범위가 확대되고 있다.

제주마에 대한 연구는 제주마의 기원, 형태학적 비교 연구 및 일부 모색 관련 연구가 수행되었으나 후속 연구가 미진한 실정이다. 과거 1970년대에 제주마의 재래명칭과 분포에 관한 연구 이후 제주마의 모색분포에 대한 연구는 찾아보기 어려운 실정이다. 제주마가 천연기념물로 지정되어 사육 보존되면서 종 보존에 큰 역할을 하였으나 이에 따른 모색다양성 등에 대한 연구가 없어 모색 분포에 대한 표현형 및 유전학적 변화를 확인하기 어려운 상황이다. 따라서 본 연구를 통해 제주마의 모색에 대한 표현형적 및 분자유전학적 특성 정립을 위해 실시하였다.

# 제2장 국내외 기술개발 현황

## 제1절 국외 연구 현황

가축의 모색에 대한 분자유전학적 연구는 마우스 모색 유전학적 연구를 기초로하여 연구되어 오고 있다. 마우스에서 모색 표현형과 상관관계가 있는 유전자는 129종 이상이며 이중 50%는 아직도 그 기능이 잘 알려져 있지 않다.(Oetting and Bennett,

2008) 마우스에서 모색에 영향을 주는 유전자들이 확인된 이후 가축에서 이 유전자들의 다른 돌연변이들이 보고되어져 왔다.

한 예로, MC1R(melanocortin receptor 1)이라고 불리는 extension (e) locus를 들 수 있다. 이 receptor는 melanocyte에서 고수준으로 발현되며 cyclic AMP(cAMP)의 세포내 수준 조절을 통해 melanin 합성 신호전달 경로에 중요한 역할을 수행한다. 또한 이 receptor는 색소침착 스위치라고도 불리는데 활성화에는 eumelanin(brown/black)을 합성하게 된다. 이 유전자의 돌연변이는 처음 마우스(Robbins *et al.*, 1993)에서 밝혀졌으며 이후로 소(Klungland *et al.*, 1995), 말(Marklund *et al.*, 1996), 양(Vage *et al.*, 1999), 개(Newton *et al.*, 2000)에서 밝혀졌다. MC1R 외에 색소침착이나 색소합성 수준에서 영향을 주는 agouti-signaling-protein(ASIP) 유전자, tyrosinase related protein 1(TYRP 1) 유전자, tyrosinase related protein 2(TYRP 2) 유전자들이 밝혀졌다. 또한 추가적으로 neural crest로부터 melanocyte precursor의 이동, melanocyte의 생존과 발달에 영향을 주는 transcription factors (PAX 3와 MITF), tyrosin kinase receptor (KIT), G-protein coupled receptor인 endothelin receptor B (EDNRB)와 endothelin receptor B의 ligand인 endothelin 3(EDN 3) 유전자들이 밝혀졌다.

말의 모색 유전에 대한 연구는 1900년대 초 Person(1901)과 Horper(1905)에 의해 시작 다. 이 후 Hurst(1906)는 더러브레드의 혈통기록을 이용하여 회색, 흑색, 갈색과 적색 모색에 대한 유전양상을 보고하였다. 1900년대 중반에는 이전 연구에 대한 제정립과 새로운 모색에 대한 유전양상을 제시하였다. 최근에는 비교유전체 및 genome scanning 방법을 통해 말에서 새로운 모색 연구에 이용되고 있다. 말의 모색명칭은 모색 및 형태에 따라 적색-흑색만으로 나타나는 기본모색, 희색모색에 의해 2차적으로 변화하는 2차 모색, 백모색의 출현과 형태 등으로 구분되는 혼모색 양상 등 3 그룹으로 나뉜다. 기본 모색(basic coat color)은 보통 흑모색(black), 유마모색(bay), 적모색(chestnut)으로 구분고 있다(Thiruvankadan 등, 2008).

## 제2절 국내 연구 현황

말의 모색에 대해서는 많은 과학자뿐만 아니라 사육농가나 교배농가에서 오랜 동안 관심을 가져왔다. 모색은 개체를 확인하거나 친자를 확인하기 위해서 기본적으로 이용되는데 의미가 있다. 고대에 말의 모색은 포식자로부터 보호를 위해 위장용으로 검은 색을 기본으로 하는 패턴을 갖고 있었을 것이다. 이런 말들은 다양한 형태의 모색을 갖는 동물로 진화하였을 것이다.

제주마는 국내 유일의 재래마필자원으로 순수혈통 보존 및 멸종방지를 위해 1986년부터 천연기념물 제347호로 지정되어 보존되고 있다. 또한 2000년부터는 제주마의 혈통관리를 위해 등록사업이 진행되고 있다.

Lee (1971)는 제주마의 모색 명칭을 12개 대분류와 39개 세분류로 정의 하였다. 이 중 율라(Wolla) 모색은 박모(駮毛, 얼룩말)로써 원래 모색이 있음에도 불구하고 백박(白駮,

흰 얼룩말 무늬)이 있는 것으로 서양의 Piebald(흑색과 백색이 혼재된 얼룩기)와 Skewbald(흑색 이외의 다른 색에 백색이 혼재된 얼룩기)에 일치한다고 보고하였다. 또한 월라를 가라월라, 유마월라, 적다월라 3가지로 분류하였다. 제주마 모색에 관한 연구 보고들은 모색 명칭에 따른 외부 표현형적 분류에 대한 보고(Lee, 1971)와 총마(gray)모색 원인 유전자의 다형성에 대한 보고(Han 등, 2009)에 국한되어 있다.

## 제3장 연구개발수행 내용 및 결과

### 제1절 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석

#### 1. 재료 및 방법

##### 가. 공시재료

제주마 모색 분포 조사에 이용된 말은 2011년도 제주경마장에 입사된 말로 제주마 613두, 제주산마 372두를 현지 조사하였다. 제주마등록관리규정에 의해 등록 관리되고 있는 제주마 1,465두에 대한 DNA 시료를 제주특별자치도 축산진흥원으로부터 분양 받아 이용하였다. 제주산마는 제주경마공원 입사마 228두와 더러브렛은 부산경남 경마공원 입사마 119두를 채혈하여 모색유전자 분석에 이용하였다. DNA 용액은 NanoDrop ND-1000 spectrophotometer (NanoDrop Technologies, USA)로 흡광도를 측정한 후 25 ng/ $\mu$ l로 희석하여 PCR 증폭을 위한 주형으로 이용하였다. 제주마 월라 모색(몸통과 사지에 백반)은 제주특별자치도 축산진흥원에서 관리 중인 제주마 1,465두 집단에서 월라 모색이 확인된 142두(0.096) 및 비월라(solid) 모색인 234두(0.159)를 분석에 이용하였다.

##### 나. 말의 기본모색, 월라모색 및 총마모색 분석

말의 기본모색을 결정하는 주요 유전자인 *MC1R*은 g.901C>T 변이와 *ASIP* 11-bp 돌연변이 분석을 위해 PyroMark Assay Design 2.0 (Qiagen, Germany) 프로그램을 이용하여, PCR primer와 pyrosequencing primer들을 고안하였다 (Table 1). 유전자 절편의 증폭을 위한 PCR 반응은 1 × reaction buffer, 20 mM dNTP, 각각 15 pmol primer, 0.5 units HS Prime *Taq* DNA polymerase (GenetBio, Korea)와 25~50 ng genomic DNA를 혼합하여 25 $\mu$ l volume으로 혼합하였다. PCR 반응 조건은 DNA Engine Tetrad 2 (Bio-Rad, USA)를 이용하여 94 $^{\circ}$ C 5분 초기변성 후, 94 $^{\circ}$ C 30초, template-primer annealing 30초 (*MC1R* 69 $^{\circ}$ C, *ASIP* 58 $^{\circ}$ C), 72 $^{\circ}$ C 30초로 구성된 연쇄반응을 35회 반복한 후 72 $^{\circ}$ C에서 5분간 최종 신장하였다. PCR 증폭 산물은 agarose gel상에서 전기영동법으로 확인한 후 Pyrosequencing에 이용하였다. Single-stranded biotinylated PCR product는 sequencing 반응을 위해 pyrosequencing Vacuum Prep Tool (Qiagen, Germany)을 이용하였다. Streptavidin Sepharose HP beads를 2 × PyroMark Binding buffer (Qiagen, Germany)와 혼합한 후 PCR product와 증류수를 첨가하여 혼합하였다. 부착된 DNA는 vacuum을 이용하여 filter probes에 흡착하고, 변성, 세척하여 준비하였다. 준비한 주형 DNA와 pyrosequencing primer를 혼합한 후 80 $^{\circ}$ C에서 변성하고, 냉각하여 혼성화하고

PyroMark Gold Reagents (Qiagen, Germany)를 이용하여 PyroMark Q96 ID (Qiagen, Germany)로 분석하였다.

월라 모색을 결정하기 위해 Brooks 등 (2007)이 보고한 ECA3-inversion(Tobiano), Metallinos 등 (1998)이 보고한 *EDNRB*(overo), Brooks와 Bailey (2005)이 보고한 *KIT* intron 16(Sabino) 분석 방법을 변형하여 분석하였으며, 총마모색은 총마 현상의 원인으로 보고된 *syntaxin 17 (STX17)* intron 16에서 4.6kb중복(duplication)과 비중복에 대해 분석하였다. 월라모색과 총마 모색은 Table 1의 3종의 primer를 혼합하여 분석하였다. ECA3-inversion 유전자 절편 증폭을 위한 PCR 반응은 1×reaction buffer, 12 mM dNTP, ECA3F는 15 pmol, ECA3xR과 ECA3toR은 각각 7.5 pmol, 1.5 units *i-Taq* DNA polymerase (iNtRON, Korea)와 25 ng genomic DNA를 혼합하여 15 µl volume으로 혼합하였다. PCR 반응 조건은 DNA Engine Tetrad 2(Bio-Rad, USA)를 이용하여 95°C 3분 초기변성 후, 94°C 45초, annealing 68°C 45초, 72°C 45초로 구성된 연쇄반응을 30회 반복한 후 72°C 에서 5분간 최종 신장하였다. PCR 증폭 산물은 QIAxcel Advanced 자동 전기영동 장치 (Qiagen, Germany)를 이용하여 유전자형을 확인하였다.

*EDNRB*와 *KIT* intron 16 의 유전자 절편 분석은 유전자 절편의 증폭을 위한 PCR 반응은 1×reaction buffer, 20 mM dNTP, 각각 15 pmol primer (Table 1), 1 units *i-Taq* DNA polymerase (iNtRON, Korea)와 25 ng genomic DNA를 혼합하여 25 µl volume으로 혼합하였다. PCR 반응조건은 DNA Engine Tetrad 2 (Bio-Rad, USA)를 이용하여 94°C 5분 초기변성 후, 94°C 30초, annealing 30초 (*EDNRB*와 *KIT* intron 16 각각 56°C), 72°C 30초로 구성된 연쇄반응을 34회 반복한 후 72°C 에서 5분간 최종 신장하였다. PCR 증폭 산물은 agarose gel상에서 전기영동법으로 확인하였으며, *EDNRB*와 *KIT* 유전자의 유전자형 결정은 PyroMark Q96 ID (Qiagen, Germany)를 이용하였다.

총마모색의 유전자형 결정을 위한 PCR 반응은 1×반응완충액, 20 mM dNTP, 각각 10 pmol 프라미어, 2 units *i-Taq* DNA polymerase (Intron Biotechnology, Korea)와 50-60 ng genomic DNA를 혼합하고, PTC-200 (MJ Research, USA)을 이용하여 95°C, 3 분 초기변성 후, 94°C -30 초, annealing-45 초, 72°C -45 초로 구성된 연쇄반응을 35회 반복한 후 72°C 에서 5 분간 최종 신장하였다. Long PCR은 1×반응완충액, 40 mM dNTP, 2 units LA-*Taq* DNA polymerase (TaKaRa, Japan), 50-60 ng genomic DNA, DupForward 3.75 pmol, DupReverseN 2.5 pmol, DupReverseD 5 pmol을 혼합하여, PTC-200 (MJ Research, USA)을 이용하여 94°C 2 분 초기변성 후, 94°C -20 초, 68°C -10 분으로 구성된 연쇄반응을 30 회 반복한 후 72°C 에서 15 분간 최종 신장하였다. PCR 증폭 산물은 QIAxcel Advanced 자동전기영동 장치 (Qiagen, Germany)를 이용하여 유전자형을 확인하였다.

Table 1. Primer sequences used in this study

| Target                            | Sequence(5'→3') <sup>a</sup>   |
|-----------------------------------|--|
| <i>MC1R</i> g.901C>T              | Forward : F1 CTGCACTCACCCATGTACTACTTC<br>Reverse : R1 *-CCTCCAGCAGCAGCAAGAT<br>Sequencing : S1 CTGCTGCCTGGCCGT   |
| <i>ASIP</i> ex2 11-bp deletion    | Forward : F1 GGGGGAAAAGACCAGAAACA<br>Reverse : R1 *-CATGTAGGCCTGAAAAATCCTT<br>Sequencing : S1 AAATCCAAAAAGATCAGC   |
| ECA3-inversion                    | ECA3F : TGATAGATCAGTGTAGACGTAGTGTGACAGAGAC<br>ECA3toR : TTCACCACAGAGTATCCAATTATGTCTTTTCACATAATGC<br>ECA3xR : AACAGCTACTCCCCTCTAGCATAGGTTT                        |
| <i>EDNRB</i> missense mutation    | Forward : F1 *AGTAGTGCCTGCCTAGTGTTCG<br>Reverse : R1 GATATTAGGGCCGTTCCGC<br>pyrosequencing : S1 TCAGCAGTGTGGAGTTT  |
| <i>KIT</i> intron 16 SNP          | Forward : F1 *TTAAATGGCTTTCTTTTCTCCC<br>Reverse : R1 GGATATTTCTGGCTGCCAAGTC<br>pyrosequencing : S1 CTATGAATACACTATTAGGA<br>ngF : GAGCCTGTTTCTGCTTATGCTTCTCTTAGGT |
| STX17 intron 6 4.6-kb duplication | gF : ACCAAAGGTTGTGCCCTTAATCCTATCATA<br>R : GAAGCAGAAAGCATCCTTGCAGTAATTGTT  |

a \* : 5'-end biotinylated.

## 2. 연구결과 및 고찰

Lee (1971)는 제주마의 모색 명칭을 12개 대분류와 39개 세분류로 정의하였다. 기본 모색에는 ‘가라(흑색, Black)’, ‘유마(적갈색, Bay)’, ‘적다(적색, Chestnut)’라는 명칭을 구분하여 사용하였으며, 기본모색에 백색이 혼재된 모색을 ‘총마(회색, Gray)’로 분류하였다. 말의 몸통에 백반이 있는 말을 월라(Wolla)라고 분류하였다. 월라(Wolla) 모색은 박모(駮毛, 얼룩말)로써 원래 모색이 있음에도 불구하고 백박(白駮, 흰 얼룩말 무늬)이 있는 것으로 서양의 Piebald(흑색과 백색이 혼재된 얼룩기)와 Skewbald(흑색 이외의 다른 색에 백색이 혼재된 얼룩기)에 일치한다고 보고하였다. 또한 월라를 가라월라, 유마월라, 적다월라 3가지로 분류하였다.

Lee (1971)는 1960년대 제주마 모색분포는 유마와 적다가 각각 42.7%, 30.5%로 제주마 모색의 대부분을 차지하였고, 다음으로 총마가 13%, 가라는 7.3%, 고라가 2.2%로 보고하였다. 그렇지만 월라모색은 0.33%로 보고하여 조사시점에서는 월라모색의 빈도가 아주 낮은 것으로 보고하였다. 과거 제주마의 모색과 현재 제주마의 모색 분포를 비교하기 위해 2008~2009년산 제주마 자마와 그 부모 및 ‘11년 제주경마장 입사마 613두에 대해 모색을 조사하였다(Table 2). 전체 613두 제주마에서 가장 높은 빈도를 보인 모색은 총마로 369두가 확인되어 60.2%를 차지하였다. 총마는 다시 6종으로 세분류하였을 때 누룩총이 24%, 보통총 19.1%, 먹총 11.3% 순으로 나타나 총마에서는 누룩총, 보통총, 목총이 다수를 차지하였다. 유마는 전체 제주마에서 16.5%를 차지하였으며, 유마의 세분류시 보통유마가 10.1%, 가문유마가 4.6%로 조사되었다. 적다는 10.8%로 조사되었

으며 세분류시 대부분이 보통적다(8.6%)로 나타났다. 율라는 10.9%로 나타났으며, 율라 중 유마율라, 총율라, 적다율라가 출현하는 것으로 나타났다. 그 외 희소 모색인 고라, 가라, 자홀은 1% 내외였으며, 부루, 거을, 공골말을 확인되지 않았다. 제주산마는 '11년 제주경마장 입사마 372두에 대해 모색을 조사하였다(Table 3). 제주산마 대분류에서는 유마가 48.9%, 적다가 35.7%로 대부분을 차지하였으며, 율라, 가라, 총마는 5% 이하로 나타났고 고라, 부루, 자홀은 1%내외로 나타났다. 제주산마 유마의 세분류에서는 가문 유마, 보은유마, 보통유마가 각각 20.1%, 11.5%, 14.2%로 나타났으며, 적다는 대부분이 보통적다 19.6%로 나타났다.

제주마 및 제주산마의 모색빈도 비교시 제주마에서 대부분을 차지하는 모색은 총마로 60.2%를 차지하였으며 유마, 율라, 적다는 각각 16.5%, 10.9%, 10.8%로 나타나 제주마의 모색이 총마가 높은 것으로 확인 되었다. 제주산마에서는 유마가 48.9, 적다가 35.7%로 대부분을 차지하였고, 가라, 총마, 율라가 5% 미만으로 나타났다. 1960년대 조사된 제주마의 모색과 비교시 2011년도에 조사된 제주마는 총마가 5배 증가하였고 유마와 적다가 3배 감소하여 과거 제주마에 비해 모색 총마 위주로 나타나 모색 다양성이 감소된 것으로 확인 할 수 있었다.

제주마 1,462두 대한 모색관련 유전자의 다형성을 확인하기 위해 *MC1R*, *ASIP*, *ECA3-inversion*, *STX17*을 분석하였다(Table 4). 제주마에서 *MC1R*은 1,308두가 분석되었다. *MC1R*에서 유전자 빈도는  $E$  와  $E^e$  각각 0.348과 0.651로 나타나  $E^e$  유전자가  $E$  유전자에 비해 2배 정도 높은 것으로 나타났다. *MC1R*에서 유전자형 빈도는  $E/E$ ,  $E/E^e$ ,  $E^e/E^e$  유전자형이 각각 0.124, 0.448, 0.427로 나타났다. 제주마 *MC1R*에 대한 H-W 분석결과  $p$  value가 0.6474로 나타나 하디웨인버그 평형 상태에 있는 것으로 나타났다. 제주마에서 *ASIP*은 1,374두가 분석되었다. *ASIP*의 유전자빈도는  $A$ ,  $A^a$  가 각각 0.680, 0.319로 나타나  $A$  유전자가  $A^a$  유전자 보다 2배 이상 높게 나타났다. 제주마 *ASIP*에 대한 H-W 분석결과  $p$  value가 0.0951로 나타나 하디웨인버그 평형 상태에 있는 것으로 나타났다. 제주마에서 *ECA3-inversion*은 1,462두가 분석되었다. *ECA3-inversion*의 유전자빈도는  $+$ ,  $To$  가 각각 0.961, 0.038로 나타나  $+(wild\ type)$  유전자가 대부분을 차지하였으며, 유전자형 빈도에서는  $+/+$ ,  $+/To$ ,  $To/To$  유전자형이 각각 0.924, 0.073, 0.001로 나타났다. 제주마 율라모색의 표현형 빈도는 10.9%로 나타나 유전자형과 유사한 결과로 나타났다. 제주마에서 *STX17*은 1,462두가 분석되었다. *STX17*의 유전자빈도는  $G$ ,  $g$  가 각각 0.342, 0.657로 나타나  $G$  유전자가  $g$  유전자 보다 2배 이상 높게 나타났다. 제주마 총마 모색의 표현형 빈도는 60.2%로 나타나 유전자형과 유사한 결과로 나타났다.

제주마 율라 모색은 일반적으로 사지는 백색이며 백반이 등선을 가로지르는 형태에서부터(그림 A, B, C) 사지는 백색이나 백반이 몸통에 극히 일부분만 나타나는 형태로 다양하게 나타났다(Fig. 1). *ECA3-inversion*이  $To/To$  동형접합(그림 B)과  $+/To$  이형접합(그림 A, C, D)간에는 율라모색 표현형에는 차이를 확인 할 수 없었다.

Table 2. 제주마 모색 분포(2011년)

| 모 색        | 두 수        | 빈 도         |
|------------|------------|-------------|
| <b>전체</b>  | <b>613</b> |             |
| <b>총마</b>  | <b>369</b> | <b>60.2</b> |
| 누룩총        | 147        | 24.0        |
| 먹총         | 69         | 11.3        |
| 백총         | 27         | 4.4         |
| 보통총        | 117        | 19.1        |
| 청총         | 6          | 1.0         |
| 개파리총       | 3          | 0.5         |
| <b>유마</b>  | <b>101</b> | <b>16.5</b> |
| 가운유마       | 28         | 4.6         |
| 보은유마       | 7          | 1.1         |
| 보통유마       | 62         | 10.1        |
| 자유마        | 4          | 0.7         |
| <b>적다</b>  | <b>66</b>  | <b>10.8</b> |
| 보통적다       | 53         | 8.6         |
| 구렁적다       | 5          | 0.8         |
| 고치적다       | 1          | 0.2         |
| 모시갈기초적다    | 2          | 0.3         |
| 초적다        | 4          | 0.7         |
| 보은적다       | 1          | 0.2         |
| <b>월라</b>  | <b>67</b>  | <b>10.9</b> |
| 유마월라       | 15         | 2.4         |
| 총월라        | 26         | 4.2         |
| 적다월라       | 26         | 4.2         |
| <b>고라</b>  | <b>7</b>   | <b>1.1</b>  |
| 보통고라       | 1          | 0.2         |
| 연실고라       | 4          | 0.7         |
| 황고라        | 2          | 0.3         |
| <b>가라</b>  | <b>1</b>   | <b>0.2</b>  |
| 보통가라       | 1          | 0.2         |
| <b>자흘</b>  | <b>2</b>   | <b>0.3</b>  |
| 청자흘        | 2          | 0.3         |
| <b>부루</b>  | <b>0</b>   |             |
| <b>거흘</b>  | <b>0</b>   |             |
| <b>공골말</b> | <b>0</b>   |             |

※총 조사 두수 : 613두

※조사자 : 장덕지 교수, 이종연 연구사

※조사 마필 : 2008-9년생 자마 및 그 부모, '11 제주경마장 입사마

Table 3. 제주산마의 모색 분포(2011)

| 모 색       | 두 수        | 빈 도         |
|-----------|------------|-------------|
| <b>전체</b> | <b>372</b> |             |
| <b>유마</b> | <b>182</b> | <b>48.9</b> |
| 가문유마      | 75         | 20.1        |
| 보은유마      | 43         | 11.5        |
| 보통유마      | 53         | 14.2        |
| 자유마       | 11         | 2.9         |
| <b>적다</b> | <b>133</b> | <b>35.7</b> |
| 고치적다      | 1          | 0.3         |
| 구렁적다      | 37         | 9.9         |
| 모시갈기초적다   | 5          | 1.3         |
| 보은적다      | 17         | 4.6         |
| 보통적다      | 73         | 19.6        |
| <b>월라</b> | <b>17</b>  | <b>4.6</b>  |
| 가라월라      | 1          | 0.3         |
| 유마월라      | 9          | 2.4         |
| 적다월라      | 6          | 1.6         |
| 총월라       | 1          | 0.3         |
| <b>가라</b> | <b>17</b>  | <b>4.6</b>  |
| 보통가라      | 17         | 4.6         |
| <b>총마</b> | <b>16</b>  | <b>4.3</b>  |
| 누룩총       | 2          | 0.5         |
| 먹총        | 3          | 0.8         |
| 백총        | 3          | 0.8         |
| 보통총       | 7          | 1.9         |
| 청총        | 1          | 0.3         |
| <b>고라</b> | <b>4</b>   | <b>1.1</b>  |
| 백고라       | 1          | 0.3         |
| 황고라       | 3          | 0.8         |
| <b>부루</b> | <b>2</b>   | <b>0.5</b>  |
| 적부루       | 2          | 0.5         |
| <b>자흘</b> | <b>1</b>   | <b>0.3</b>  |
| 총자흘       | 1          | 0.3         |

※총 조사 두수 : 372두, 조사 일시 : 2011. 6. 2

※조사자 : 장덕지 교수, 이종연 연구사

※조사 마필 : 제주경마장 입사마



Table 4. 말 종류별 모색유전자 다형성

| Genetic variation | Genotype                           | Cheju horse | Crossbred  | Thoroughbred |
|-------------------|------------------------------------|-------------|------------|--------------|
| <i>MC1R</i>       | <i>E/E</i>                         | 163(0.124)  | 28(0.123)  | 21(0.176)    |
|                   | <i>E/E<sup>e</sup></i>             | 586(0.448)  | 106(0.469) | 62(0.521)    |
|                   | <i>E<sup>e</sup>/E<sup>e</sup></i> | 559(0.427)  | 92(0.407)  | 36(0.302)    |
|                   | <i>H-W p value</i>                 | 0.6474      | 0.8747     | 0.6472       |
| <i>ASIP</i>       | <i>A/A</i>                         | 623(0.453)  | 83(0.364)  | 63(0.529)    |
|                   | <i>A/A<sup>a</sup></i>             | 625(0.454)  | 109(0.478) | 50(0.420)    |
|                   | <i>A<sup>a</sup>/A<sup>a</sup></i> | 126(0.091)  | 36(0.157)  | 6(0.050)     |
|                   | <i>H-W p value</i>                 | 0.0951      | 0.9511     | 0.4513       |
| ECA3-inversion    | <i>+/+</i>                         | 1352(0.924) | 219(0.960) | 119(1.000)   |
|                   | <i>+/To</i>                        | 108(0.073)  | 9(0.039)   | -            |
|                   | <i>To/To</i>                       | 2(0.001)    | -          | -            |
|                   | <i>H-W p value</i>                 | N.D.        | N.D.       |              |
| <i>STX17</i>      | <i>g/g</i>                         | 463(0.316)  | 216(0.947) | 111(0.932)   |
|                   | <i>G/g</i>                         | 996(0.681)  | 12(0.052)  | 8(0.067)     |
|                   | <i>G/G</i>                         | 3(0.002)    | -          | -            |
|                   | <i>H-W p value</i>                 | 0.0000001   | N.D.       | N.D.         |

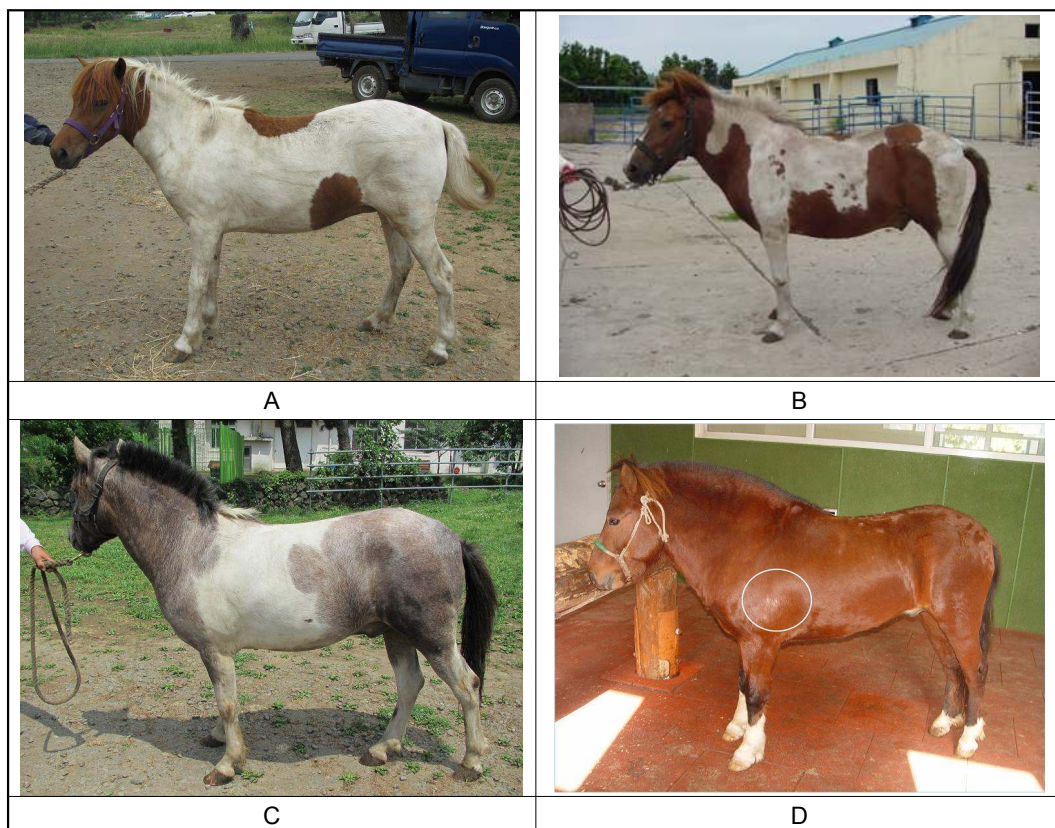


Figure 1. 제주마에서 월라모색의 표현형

말에서 나타나는 백반은 모색 유전학적으로 3가지 형태인 Tobiano, Overo, Sabino로 구분한다. 제주마 율라(Wolla) 모색의 백반 형태를 구분하기 위해 ECA3-inversion, *EDNRB* 2-bp substitution, *KIT* intron 16 SNP를 분석하였다(Table 5). 제주마 율라 142두 중 140두에서는 +/To 이형접합(heterozygous)으로 나타났고, 2두는 To/To 동형접합(homozygous)으로 나타나 제주마 율라 모두에서 ECA3-inversion을 확인할 수 있었다. 그러나 비율라(solid) 모색인 234두에서는 모두 +/+ 동형접합으로 나타났다. 제주마 율라 모색은 ECA3-inversion (To/-)을 확인할 수 있었으며, *EDNRB* 및 *KIT* intron 16 SNP는 모두 wild type 형태로 확인할 수 있었다. 따라서 제주마 율라모색은 모색 유전학적 분류에서 Tobiano 형태에 속하는 것으로 사료된다.

Table 5. 제주마 율라(Wolle)와 비율라의 ECA3-inversion, *EDNRB* 및 *KIT* intron 16의 다형성

| Genetic variation                            | Genotype | Wolla<br>No. of horse<br>(frequency) | Solid<br>No. of horse<br>(frequency) |
|--|----------|--------------------------------------|--------------------------------------|
| ECA3-inversion                               | +/+      | -                                    | 234<br>(1.000)                       |
|  | +/To     | 140<br>(0.986)                       | -                                    |
|  | To/To    | 2<br>(0.013)                         | -                                    |
| <i>EDNRB</i> 2-bp<br>nucleotide substitution | +/+      | 142<br>(1.000)                       | 234<br>(1.000)                       |
|  | +/O      | -                                    | -                                    |
|  | O/O      | -                                    | -                                    |
| <i>KIT</i> intron 16 SNP                     | T/T      | 142<br>(1.000)                       | 234<br>(1.000)                       |
|  | A/T      | -                                    | -                                    |
|  | A/A      | -                                    | -                                    |

## 제2절 말 모색 교배조합에 따른 유전 특성

### 1. 재료 및 방법

#### ○ 공시재료

말의 교배조합에 따른 유전양상을 확인하기 위해 제주특별자치도 축산진흥원에서 관리중인 제주마등록관리정보시스템에 등록된 제주마 자료를 이용하였다. 분석에 이용된 가계는 321가계의 모색자료를 교배조합에 따라 생산자마 모색 빈도를 조하하였다.

### 2. 연구결과 및 고찰

교배 조합별 생산자마의 모색 분류를 위해 제주마등록시스템에서 모색이 확인되는 321두의 자마와 그 부모의 모색을 조사하였다. 교배에 이용된 가계는 10개 모색 조합을 이용하였고 씨수마 10두의 모색은 총마 6두, 적다 2두, 율라 2두였으며, 씨암마 10두의 모색은 총마 3두, 유마 1두, 적다 2두, 가라 1두, 고라 1두, 율라 2두 였다(Table 6). 교배 조합별 자마의 모색 빈도는 총마, 유마, 적다, 율라, 고라, 자홀이 각각 62.3%, 17.4%, 10%, 8.4%, 1.2%, 0.6%로 나타나 총마 비율이 가장 높았으며 가라는 나타나지 않았다. 총마×총마 교배조합에서는 총마, 유마, 적다가 각각 78.9%, 13.7%, 6.8%로

나타나 자마에서 총마 모색이 대부분을 차지하였다. 총마×유마, 총마×적다, 총마×가라 교배조합에서도 총마가 60~50%로 나타나 부모 중 한쪽이 총마인 경우 총마 자마가 50% 이상 나타나는 것으로 확인 되었다.

Table 6. 교배조합별 생산자마 모색(대분류) 빈도

| 교배 조합 |    | 조사<br>두수<br>(비율%) | 생산 자마 모색별 두수 및 비율(%) |              |              |              |    |             |            |
|-------|----|-------------------|----------------------|--------------|--------------|--------------|----|-------------|------------|
| 수     | 암  |                   | 총마                   | 유마           | 적다           | 월라           | 가라 | 고라          | 자홀         |
| 총마    | 총마 | 161<br>(50)       | 127<br>(78.9)        | 22<br>(13.7) | 11<br>(6.8)  | -            | -  | -           | 1<br>(0.6) |
| 총마    | 유마 | 50<br>(15.5)      | 30<br>(60.0)         | 14<br>(28.0) | 4<br>(8.0)   | -            | -  | 2<br>(4.0)  | -          |
| 총마    | 적다 | 42<br>(13.0)      | 22<br>(52.4)         | 9<br>(21.4)  | 10<br>(23.8) | -            | -  | -           | 1<br>(2.4) |
| 총마    | 가라 | 1<br>(0.3)        | 1<br>(100)           | -            | -            | -            | -  | -           | -          |
| 총마    | 고라 | 4<br>(1.2)        | 2<br>(50.0)          | -            | -            | -            | -  | 2<br>(50.0) | -          |
| 적다    | 총마 | 8<br>(2.5)        | 5<br>(62.5)          | 1<br>(12.5)  | 2<br>(25.0)  | -            | -  | -           | -          |
| 총마    | 월라 | 46<br>(14.3)      | 10<br>(21.7)         | 9<br>(19.6)  | 2<br>(4.3)   | 25<br>(54.3) | -  | -           | -          |
| 적다    | 월라 | 4<br>(1.2)        | 1<br>(25.0)          | -            | 2<br>(50.0)  | 1<br>(25.0)  | -  | -           | -          |
| 월라    | 총마 | 4<br>(1.2)        | 1<br>(25.0)          | 1<br>(25.0)  | 1<br>(25.0)  | 1<br>(25.0)  | -  | -           | -          |
| 월라    | 적다 | 1<br>(0.3)        | 1<br>(100)           | -            | -            | -            | -  | -           | -          |
| 계     |    | 321               | 200<br>(62.3)        | 56<br>(17.4) | 32<br>(10.0) | 27<br>(8.4)  | -  | 4<br>(1.2)  | 2<br>(0.6) |

교배 조합별 생산자마의 총마에 대한 소분류에서 누룩총이 58%로 나타났고 보통총과 떡총이 각각 28%와 14%를 차지하여 누룩총과 보통총이 대부분을 차지하였다(Table 7). 총마×총마 교배조합에서는 누룩총, 보통총, 떡총이 각각 51.2%, 33.9%, 15.0%로 나타나 누룩총과 보통총이 대부분을 차지하였다. 총마×유마 교배조합에서는 누룩총, 보통총, 떡총이 각각 56.7%, 20%, 23.3%로 나타난 반면 총마×적다 교배조합에서는 누룩총, 보통총, 떡총이 각각 56.7%, 20%, 23.3%로 나타났다. 비총마 중 유마와 적다에 총마 교배시 유마교배가 적다교배 보다 떡총이 높게 생산된 것으로 나타났다.

교배 조합별 생산자마의 유마에 대한 소분류에서 보통유마가 62.5%로 나타났고 가문유마와 보은유마가 각각 26.8%와 8.9%를 차지하여 보통유마와 가문유마가 대부분을 차지하였다(Table 8). 총마×총마 교배조합에 따른 유마모색은 보통유마, 가문유마가 각각 65.2%, 21.7%로 나타났다.

Table 7. 교배 조합별 생산 자마 총마 모색(소분류) 비율

| 교배 조합 |    | 생산 자마 모색별 두수 및 비율 |              |              |      |    |     |
|-------|----|-------------------|--------------|--------------|------|----|-----|
| 수     | 암  | 누룩총               | 보통총          | 먹총           | 개파리총 | 백총 | 계   |
| 총마    | 총마 | 65<br>(51.2)      | 43<br>(33.9) | 19<br>(15.0) | -    | -  | 127 |
| 총마    | 유마 | 17<br>(56.7)      | 6<br>(20.0)  | 7<br>(23.3)  | -    | -  | 30  |
| 총마    | 적다 | 17<br>(77.3)      | 3<br>(13.6)  | 2<br>(9.1)   | -    | -  | 22  |
| 총마    | 가라 | 1<br>(100)        | -            | -            | -    | -  | 1   |
| 총마    | 고라 | 2<br>(100)        | -            | -            | -    | -  | 2   |
| 적다    | 총마 | 5<br>(100)        | -            | -            | -    | -  | 5   |
| 총마    | 월라 | 7<br>(70.0)       | 3<br>(30.0)  | -            | -    | -  | 10  |
| 적다    | 월라 | 1<br>(100)        | -            | -            | -    | -  | 1   |
| 월라    | 총마 | -                 | 1<br>(100)   | -            | -    | -  | 1   |
| 월라    | 적다 | 1                 | -            | -            | -    | -  | 1   |
| 계     |    | 116<br>(58.0)     | 56<br>(28.0) | 28<br>(14.0) | -    | -  | 200 |

Table 8. 교배 조합별 생산 자마 유마 모색(소분류) 비율

| 교배 조합 |    | 생산 자마 모색별 두수 및 비율 |              |             |            |    |
|-------|----|-------------------|--------------|-------------|------------|----|
| 수     | 암  | 가문유마              | 보통유마         | 보은유마        | 자류마        | 계  |
| 총마    | 총마 | 5<br>(21.7)       | 15<br>(65.2) | 2<br>(8.7)  | 1<br>(4.3) | 23 |
| 총마    | 유마 | 5<br>(38.5)       | 6<br>(46.2)  | 2<br>(15.4) | -          | 13 |
| 총마    | 적다 | 2<br>(22.2)       | 7<br>(77.8)  | -           | -          | 9  |
| 총마    | 가라 | -                 | -            | -           | -          | -  |
| 총마    | 고라 | -                 | -            | -           | -          | -  |
| 적다    | 총마 | -                 | 1<br>(100)   | -           | -          | 1  |
| 총마    | 월라 | 3<br>(33.3)       | 5<br>(55.6)  | 1<br>(11.1) | -          | 9  |
| 적다    | 월라 | -                 | -            | -           | -          | -  |
| 월라    | 총마 | -                 | 1<br>(100)   | -           | -          | 1  |
| 월라    | 적다 | -                 | -            | -           | -          | -  |
| 계     |    | 15<br>(26.8)      | 35<br>(62.5) | 5<br>(8.9)  | 1<br>(1.8) | 56 |

적다모색은 교배조합별로 32가계만 확인되었다. 교배 조합별 생산자마의 적다에 대한 소분류에서 보통적다가 90.6%로 나타났고 구렁적다, 초적다, 보은적다는 각각 3.1%로 나타나 보통적다가 대부분을 차지하였다(Table 9).

Table 9. 교배 조합별 생산 자마 적다 모색(소분류) 비율

| 교배 조합 |    | 생산 자마 모색별 두수 및 비율 |             |          |       |            |             |    |
|-------|----|-------------------|-------------|----------|-------|------------|-------------|----|
| 수     | 암  | 보통 적다             | 구렁 적다       | 모시말기 초적다 | 고치 적다 | 초적다        | 보은 적다       | 계  |
| 총마    | 총마 | 10<br>(90.9)      | -           | -        | -     | 1<br>(9.1) | -           | 11 |
| 총마    | 유마 | 4<br>(100)        | -           | -        | -     | -          | -           | 4  |
| 총마    | 적다 | 9<br>(90.0)       | -           | -        | -     | -          | 1<br>(10.0) | 10 |
| 총마    | 가라 | -                 | -           | -        | -     | -          | -           | -  |
| 총마    | 고라 | -                 | -           | -        | -     | -          | -           | -  |
| 적다    | 총마 | 2<br>(100)        | -           | -        | -     | -          | -           | 2  |
| 총마    | 월라 | 1<br>(50.0)       | 1<br>(50.0) | -        | -     | -          | -           | 2  |
| 적다    | 월라 | 2<br>(100)        | -           | -        | -     | -          | -           | 2  |
| 월라    | 총마 | 1<br>(100)        | -           | -        | -     | -          | -           | 1  |
| 월라    | 적다 | -                 | -           | -        | -     | -          | -           | -  |
| 계     |    | 29<br>(90.6)      | 1<br>(3.1)  | -        | -     | 1<br>(3.1) | 1<br>(3.1)  | 32 |

월라모색은 27가계만 확인되었으며 이 중 월라교배 조합에서만 출현하였다. 교배 조합별 월라 모색은 총마×월라에서 유마월라, 적다월라, 총월라가 각각 64%, 20%, 16%로 나타나 다양하게 나타났다(Table 10).

Table 10. 교배 조합별 생산 자마 월라 모색(소분류) 비율

| 교배 조합 |    | 생산 자마 모색별 두수 및 비율 |             |             |    |
|-------|----|-------------------|-------------|-------------|----|
| 수     | 암  | 유마월라              | 총월라         | 적다월라        | 계  |
| 총마    | 총마 | -                 | -           | -           | -  |
| 총마    | 유마 | -                 | -           | -           | -  |
| 총마    | 적다 | -                 | -           | -           | -  |
| 총마    | 가라 | -                 | -           | -           | -  |
| 총마    | 고라 | -                 | -           | -           | -  |
| 적다    | 총마 | -                 | -           | -           | -  |
| 총마    | 월라 | 16<br>(64.0)      | 4<br>(16.0) | 5<br>(20.0) | 25 |
| 적다    | 월라 | -                 | -           | 1<br>(100)  | 1  |
| 월라    | 총마 | 1<br>(100)        | -           | -           | 1  |
| 월라    | 적다 | -                 | -           | -           | -  |
| 계     |    | 17<br>(63.0)      | 4<br>(14.8) | 6<br>(22.2) | 27 |

총마 교배조합별 생산자마의 출현율을 확인하기 위해 부모자의 총마 유전자가 모두 확인된 273가계를 분석에 이용하였다. 부모 모두 또는 한쪽이 총마 유전자가 G/G 동형접합체인 경우 생산되는 자마의 출현율은 100% 총마가 생산되나 본 결과에서는 부모의 총마 유전자가 G/G 동형접합체로 확인된 개체가 없어 자마의 총마 출현율은 확인 할 수 없었다. 부모 모두 총마 유전자가 G/g 이형접합체인 경우 자마가 총마일 확률은 75%이며 비총마일 확률은 25% 이다. 본 실험 결과에서는 총마가 84.9% 비총마가 15.1%로 나타나 출현확률 보다 총마 비율이 높게 나타났다. 부모 중 한쪽은 총마이고 다른 한쪽은 비총마인 경우 총마 출현확률은 50%이나 본 실험결과 59.1%로 나타나 총마 비율이 높게 나타났다.

Table 11. 총마×총마 및 총마×비총마 교배조합별 생산자마 출현율

| 교배조합            | 출현확률 |     | 부모   | 자마              |                |
|-----------------|------|-----|------|-----------------|----------------|
|                 | 총마   | 비총마 |      | 총마              | 총마             |
| 총마×총마(G/G×G/G)  | 100% | -   | -    | -               | -              |
| 총마×총마(G/G×G/g)  | 100% | -   | -    | -               | -              |
| 총마×총마(G/g×G/g)  | 75%  | 25% | 153두 | 130두<br>(84.9%) | 23두<br>(15.1%) |
| 총마×비총마(G/G×g/g) | 100% | -   | -    | -               | -              |
| 총마×비총마(G/g×g/g) | 50%  | 50% | 120두 | 71두<br>(59.1%)  | 49두<br>(40.9%) |
| 계               |      |     | 273두 | 201두<br>(73.6%) | 72두<br>(26.4%) |

본 연구결과 등록제주마의 모색 분포가 총마에서 가장 높게 나타나 제주마 모색 다양성이 감소한 것으로 나타났다. 본 연구결과 자료를 이용하여 등록제주마 씨수마 선정 및 국가지정문화재 제주마의 번식용 씨수마 선정시 다양한 모색 생산을 위한 기초자료로 이용 가능할 것으로 사료된다.

## 제4장 연구개발목표 달성도 및 대외기여도

### 제1절 목표대비 달성도

| 연구개발 목표                 | 연구개발내용  | 달성도 (%) |
|-------------------------|---|---------|
| ○마필 종류선정 및 모색 조사        | - 제주마 613두, 제주산마 182두 모색표현형 조사                | 100     |
| ○마필 기본모색 및 총마, 월라 모색 분석 | - 제주마 1465두, 제주산마 228두, 더러브렛 119두 모색관련 유전자 분석 | 100     |
| ○모색별 가계 조사              | - 교배조합별 321가계 기본 말 모색 표현형 분석                  | 100     |
| ○교배조합별 모색표현형 유전양상 분석    | - 말 모색 유전적 다양성을 위한 교배 조합 구명                   | 100     |

### 제2절 정량적 성과

| 세부(협동)과제명              | 과제 책임자 | 성과물 유형      | 성과물 명                           | 성과물 주담당자 | 적용 년월 | 승인 여부 |
|------------------------|--------|-------------|---------------------------------|----------|-------|-------|
| 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석 | 김남영    | 정책제안 채택     | 제주마 털색 다양성을 고려한 씨수마 선정          | 김남영      | 11.11 | 승인    |
| 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석 | 김남영    | 학술발표 (국내)   | 말의 월라(Tobiano) 모색에 대한 ECA3 연관분석 | 김남영      | 11.6  | 승인    |
| 말 모색 교배조합에 따른 유전 특성 구명 | 이종언    | 정책제안 채택     | 제주마 털색 전통 분류 체계에 따른 용어 표준화      | 이종언      | 11.11 | 승인    |
| 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석 | 김남영    | 논문게재 (비SCI) | 제주마에서 월라 모색의 유전적 특              | 김남영      | 12.11 | 승인    |
| 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석 | 김남영    | 학술발표 (국내)   | 제주마 및 Crossbred 말의 모색 분포 및 특성   | 김남영      | 12.6  | 승인    |
| 말 모색 교배조합에 따른 유전 특성 구명 | 김남영    | 학술발표 (국내)   | 제주마의 교배조합에 따른 자마의 털색 표현형 양상     | 이종언      | 12.6  | 승인    |
| 말 모색 교배조합에 따른 유전 특성 구명 | 김남영    | 영농활용        | 말의 교배조합에 따른 망아지 모색 출현 빈도표 활용    | 김남영      | 12.11 | 승인    |
| 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석 | 김남영    | 정책제안        | 제주마 등록시 모색관련 유전자 분석             | 김남영      | 12.11 | 승인    |
| 말 모색 교배조합에 따른 유전 특성 구명 | 김남영    | 홍보          | 말 사양관리 매뉴얼 보급                   | 김남영      | 12.6  | 승인    |
| 말 종류별 모색 표현형 및 유전자형 분석 | 김남영    | 홍보          | 농진청, 제주 말 사업 연구에 20억 투입         | 김남영      | 12.6  | 승인    |

## 제 5장 연구개발결과의 활용계획

본 연구결과 제주마의 모색분포 양상 및 기본모색, 총마모색, 율라모색에 대한 유전적 특성에 대해 구명하였으나 제주마에서는 이 외에 다양한 모색이 존재하여 향후 세부적인 모색 연구를 통해 국내 유일의 말 유전자원인 제주마의 모색 특성 확인이 필요하다.

본 연구를 통해 등록제주마 및 국가지정 문화재인 제주마의 모색에 대해 원형 복원 및 보존을 위한 중요한 기초자료로 활용할 수 있으며, 등록제주마의 씨수마 지정 및 국가지정 문화재인 제주마의 번식용 씨수마 지정시 모색유전자 분석을 통해 교배계획 및 다양한 모색 생산을 위한 방법으로 활용가능할 것으로 사료된다.

## 제 6장 연구개발과정에서 수집한 해외과학기술정보

해당 없음

## 제 7장 기타 중요 변동사항

○ 연구과제 세부과제 책임자 변경

- 인사발령으로 인해 세부과제 책임자 변경(2011.10. 이종언→김남영)

## 제 8장 국가과학기술종합정보시스템에 등록된 연구장비 현황

| NFEC 등록번호               | 한글명           | 영문명                              | 모델명       | 제작사     |
|-------------------------|---------------|----------------------------------|-----------|---------|
| NFEC-2011-01-13<br>7169 | 4복식<br>유전자증폭기 | Four-Bay Thermal<br>Cycle System | PTV-0240G | Bio-Red |



## 제 9장 참고문헌

Oetting, W.S., Bennett, D.C., 2008. Mouse coat color genes. International Federation of Pigment Cell Societies. <http://ifpcs.med.umn.edu/micemut.htm> (accessed 20-Apr-2008).

Robbins, L.S., Nadeau, J.H., Johnson, K.R., Kelly, M.A., Roselli-Rehfuss, L., Baack, E., Mountjoy, K.G., Cone, R.D., 1993. Pigmentation phenotypes of variant extension locus alleles result from point mutations that alter MSH receptor function. *Cell* 72, 827-834.

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

Marklund, L., Johansson, M.M., Sandberg, K., Andersson, L., 1996. A missense mutation in the gene for melanocyte-stimulating hormone receptor (MC1R) is associated with the chestnut coat color in horses. *Mamm. Genome* 7, 895-899.

Vage, D.I., Klungland, H., Lu, D., Cone, R.D., 1999. Molecular and pharmacological characterization of dominant black coat color in sheep. *Mamm. Genome* 10, 39-43.

Newton, A.L., Wilkie, J.M., He, L., Jordan, S.A., Metallinos, D.L., Holmes, N.G., Jackson, I.J., Barsh, G.S., 2000. Melanocortin 1 receptor variation in the domestic dog. *Mamm. Genome* 11, 24-30.

Pearson, K., 1901. Mathematical contributions to the theory of evolution. On the inheritance of coat colour in horses. *Philos. Trans. R. Soc.* 8 (195), 79.

Harper, C.H., 1905. Studies in the inheritance to the theory of evolution. Volume 8. On the inheritance of coat colour in horses. *Biol. Bull.* 9, 265.

<뒤 표지>

## 주 의

1. 이 보고서는 농촌진흥청에서 시행한 「 기관고유사업 」 연구사업의 연구보고서입니다.
2. 이 보고서의 내용을 인용·발표할 때는 반드시 농촌진흥청에서 시행한 「 기관고유사업 」 연구사업의 결과임을 밝혀야 합니다.
3. 국가과학기술 기밀유지에 필요한 내용은 대외적으로 발표 또는 공개해서는 안됩니다.

# 제주마 털색 유전 특성 구명

## □ 연구 배경

- 제주마의 다양한 털색을 유지하고 확보하기 위한 대책 필요
  - 제주마 씨암마와 자마의 털색이 다른 경우에 대한 민원 질의
  - 제주마 털색별 교배조합에 따른 자마 털색 빈도 정립 요구

## □ 주요 연구성과

- 제주마의 털색 표현형 및 유전자형 분석으로 털색 다양성 확보
  - 제주마의 털색 중 총마(Gray) 비율이 높아 다양한 털색 생산 방안 제시
  - 제주마의 털색 다양성 유지 및 확보를 위해 씨수마 털색 유전자 분석 및 털색별 교배조합에 따른 생산자마의 털색 빈도 구명
- 제주마 월라(Wolla) 털색의 털색 유전학적 분류 정의
  - 월라 털색은 모색 유전학적 분류에서 Tobiano 털색으로 구명
- 털색 전통 분류 체계에 따른 용어 표준화
  - 제주마에 존재하는 털색 다양성 및 털색 분류 용어 정립

|   |  |   |
|---|--|---|
|  |  |  |
| 제주마의 다양한 모색   | 월라모색 표현형   | 월라모색의 유전특성  |

## □ 파급효과

- 제주마 털색 다양성 유지·확보 및 털색 용어 표준화
  - 제주마의 다양한 털색 유지로 제주마 원형 보존 및 다양성 확보

|      |                    |       |                  |
|------|--------------------|-------|------------------|
| 어젠다  | 8-22-54            | 예산사업명 | 축산연구_축산시험연구_난지축산 |
| 과제번호 | PJ906975           | 연구과제명 | 말 모색 유전특성 구명     |
| 연구자  | 농촌진흥청 국립축산과학원 김남영, |       |                  |