Defektgene

Verwandter Artikel: Fehlbildungen

Identifizierte Defektgene

Tabelle: Molekulargenetisch identifizierte Defektgene*

Gen	**Defekte/ nachteilige Variante**	**Phänotyp/ Erbkrankheit**	**Anmerkungen**
Zusammenhang mit einem Zuchtziel (z.B. [1], [2]) vorhanden			
KIT	Siehe KIT („Weißling“/ „Chaplin“, subvital bei Reinerbigkeit)		Zuchtverbot empfohlen (siehe Qualzuchtmerkmale)
HMGA2	Siehe HMGA2 („Peanut“, letal bei Reinerbigkeit)		Zuchtverbot empfohlen (siehe Qualzuchtmerkmale); mögliche Testmethode: Multiplex-PCR[3](File_S1)[4]
TYR	Siehe TYR (fehlende Schutzfunktion von Melaninen bei inaktiver Tyrosinase, „Gesundheitliche Bedeutung des Albinismus“)		Grad der Belastung möglicherweise gering (nicht definiert)
Kein Zusammenhang mit einem Zuchtziel[5][6] vorhanden			
BCO2	Siehe BCO2 (gelbes Fett)		Bei der Rasse „*Lynx*“ (luxfarbig) war das delAAT-Allel fixiert, was auf eine potenzielle Rolle bei der Ausprägung der charakteristischen Fellhaarfarbe hindeutete.[7]
RORB (*Retinoid-Related Orphan Nuclear Receptor B*)	„*ak*“[8]	Akrobat: Gangstörung – schnelle Fortbewegung nur auf den Vorderbeinen, d.h. kein normales Hoppeln möglich; außerdem Erkrankung der Augen[9][10][11][12][13]	Genetisches Material ausschließlich für Forschungszwecke kryokonserviert[14]; Bei 2 beschlagnahmten Heim-Zwergkaninchen wurden vergleichbare Symptome beobachtet – beide waren jedoch homozygot für das RORB-Wildtyp-Allel; einige Ursachen (u.a. EC) konnten ausgeschlossen werden, aber die Ätiologie blieb ungeklärt.[15]
PLP1 (*Proteolipid protein 1*), X-chromosomal	„*pt*“[16]	Paralytischer Tremor	Tiermodell für Forschungszwecke[17]
CYP11A1 (*Cytochrome P450 family 11 subfamily A member 1*)	[18]	Nebenniereninsuffizienz	Tiermodell für Forschungszwecke[19]

Gen	Defekte/ nachteilige Variante	Phänotyp/ Erbkrankheit	Anmerkungen
LDLR (*Low density lipoprotein receptor*)		Fettstoffwechselstörung wie Hyperlipidämie	*Watanabe Heritable HyperLipidemia (WHHL) strain*, Mutation 1973 entdeckt und erstmals 1980 beschrieben (Y. Watanabe, Japan); Tiermodell für Forschungszwecke[20)21)]
MFSD8 (*Major facilitator superfamily domain containing protein 8*)	[22)]	Neuronale Ceroidlipofuszinose: Lysosomale Speicherkrankheit, progressiv neurodegenerative Erkrankung; beobachtet bei einer Familie von Löwenkopf-Zwergkaninchen (bestehend aus 4 Tieren), Krankheitsausbruch bei reinerbig vorliegender Defektvariante (bestätigt bei 1 Tier) etwa im Alter von 2 bis 3 Jahren[23)]	

*: Natürlich vorkommende, d.h. ausgenommen gentechnisch erzeugte Defektgene

Historisch beschriebene, nicht identifizierte Defektgene

Die Übersichtsarbeit von Fox, 1994[24)] umfasste 44 erbliche Defekte, die überwiegend in **Inzucht**beständen beobachtet worden waren. Genetische Studien stützten sich damals meist ausschließlich auf klassische Ansätze (molekulare Methoden wurden erst später entwickelt), und viele der betreffenden Inzuchtstämme, die unter anderem am Institut für Vererbungsforschung der Landwirtschaftlichen Hochschule Berlin oder am Jackson Laboratory geführt wurden, gingen im Laufe der Zeit verloren.[25)26)]

Haarlosigkeit

Siehe: Haarlosigkeit.

Okulärer Albinismus

Symbol „ra“ (engl. *re*); Mögliche, funktionelle Störungen: *„Schwachsichtigkeit verschiedener Grade (läßt sich nicht so exakt prüfen wie beim Menschen, Variationsbreite ist groß und scheint vom Gen-Milieu beeinflußt zu werden); Nystagmus (Albinismus ist jedoch nicht die einzige mögliche Ursache, nur ein Teil der Kaninchen zeigt diese Anomalie); Kopfpendeln (häufiger bei älteren als bei jüngeren Tieren zu beobachten, zeigt in manchen Fällen einen Zusammenhang mit besonderen Belastungen, kommt in bestimmten Familien gehäuft vor, starker Einfluß des Gen-Milieus); Ansprechbarkeit des Vestibularapparates kann beeinflußt werden (abnormes Verhalten im Lagetest bei etwa der Hälfte der untersuchten ra-Tiere).“*[27)]

Schüttellähmung

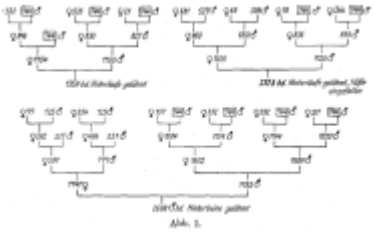
„Schüttellähmung[1]). Erkrankung des extrapyramidalen Systems, fast immer zum Tode führend. Drei Stadien, den drei ersten Lebensmonaten entsprechend: 1. feinschlägiges Zittern über den ganzen Körper, dann stärkere Schüttelbewegungen, kurz dauernde Krämpfe, Schreikrämpfe, Schluckbeschwerden, 2. schlaffe Lähmung, fortschreitende Parese der Extremitäten, 3. vollkommene Paralyse, Tod an Entkräftung oder Infektionen infolge von Dekubitusgeschwüren. Selten Rudimentärform der Krankheit, Stehenbleiben im ersten Stadium, leichtes Zittern, keine Lähmungserscheinungen, fortpflanzungsfähig. Histopathologie: Verödung in Stammganglien des Gehirns, Neostriatum arm an großen Zellen, Pallidum an Ganglienzellen sehr arm, Silberpräparat zeigt Mangel an Fasern. Erbgang: rezessiv, monomer mendelnd, klare Spaltungsverhältnisse, Symbol tr (= tremor).“[28)]

Spastische Spinalparalyse

„Spastische Spinalparalyse[1]). Erkrankung des pyramidalen Systems, Hauptsymptom symmetrische spastische Lähmung der hinteren Extremitäten von Geburt an oder bis zum Alter von drei Wochen, keine spätere Erkrankung. Fortbewegung schwerfällig, meist keine Verschlimmerung mit zunehmendem Alter, Lebenserwartung günstig, bisweilen Tod durch Blasenstörungen, Fortpflanzung auf natürlichem Wege nicht möglich. Histopathologie: Reifung der Pyramidenbahnen unterbleibt, auffällige Verschmälerung des kaudalen Endes der Pyramidenzone, Zellausfall in den vorderen Ganglienzellhaufen. Erbgang: rezessiv, monomer mendelnd, keinerlei Manifestationsstörungen, Symbol spp.“[29)]

Syringomyelie

Abb. 1: "Stammbäume von inzwischen auch anatomisch untersuchten Tieren"; Syringomyelie wurde ausschließlich bei Tieren beobachtet, die sich auf den Rammler 744 zurückführen ließen, frühestens in der F. 2; Ostertag 1930 Ostertag, 1930[30)] (Abbildung 1)



„Syringomyelie[1]). Entwicklungsstörungen des Rückenmarks. Erkrankungsalter 4.—6. Lebensmonat, bisweilen früher (einzelne Tiere schon von Geburt an krank), selten später (bis zu 1½ Jahren). Krankheitsbild sehr vielgestaltig, alle Übergänge von klinisch kaum kranken Tieren bis zu solchen mit schwersten Defekten. Hauptsymptom asymmetrische spastische Lähmung der Extremitäten, insbesondere der Hinterbeine. Verlauf der Krankheit bald rasch, bald langsam, oft früher oder später zum Stillstand kommend. Sterblichkeit um so größer, je früher die Krankheit auftritt. Interfamiliäre Variabilität: Familientyp mit sehr frühzeitig auftretender und rasch verlaufender Krankheit, anderer Familientyp mit Kyphoskoliose. Deck- und Zuchtfähigkeit bleibt, wenn Krankheit zum Stillstand kommt, meist erhalten, doch erliegen trächtige Häsinnen leicht Gebärparesen. Histopathologie: Weitgehende Höhlen- und Spaltbildungen im Rückenmark, progressive Gliose der Hinterstränge. Große Variabilität, jedoch auch im histologischen Bild gewisse familiäre Gleichartigkeit. Klinisch gesunde Tiere bisweilen histologisch krank, andererseits histologischer Befund mitunter nur geringfügig bei Tieren mit deutlichen klinischen Symptomen, im allgemeinen Symptome abhängig von Lokalisation und Ausdehnung der Affektion des Rückenmarks. Erbgang: rezessiv, jedoch an

klinischen Symptomen keine einfache Spaltung festzustellen, weitgehende Manifestationsschwankungen. Neben Hauptgen oder -genen (Symbol syr) wahrscheinlich auch das übrige „genotypische Milieu“ von Bedeutung, außerdem reine Umweltfaktoren (Ernährung, Traumen, Infektionen). Auch zwei kranke Eltern können klinisch vollkommen gesunde Nachkommen liefern.“[31)]

Fußnote „Nervenleiden“[32)]: *„[1]) In Zusammenarbeit mit B. Ostertag.“*

Wuzzy

„e. Wuzzy (wu). A new mutation, „wuzzy“, was discovered in 1953 in a New Zealand white race in California by John W. Meyer (see Fig. 2).
The hair as it grows appears to mat in tufts in a very characteristic fashion which is quite different from that of the long-haired angora. In our laboratory, it has been crossed with normal-haired animals, and the resulting normal hybrids have produced 21 backcross and 3 F_2 young. Although the number of progeny is still too small for statistical significance, it would appear to be a simple recessive having segregated in both populations, 10 being wuzzies in the larger group.“[33)](S. 188-189)

Ab einem Alter von etwa 10 Tagen verfilzen die Haarspitzen zunehmend infolge einer abnormalen Hautsekretion. Sekundärerscheinungen sind eine erhöhte Anfälligkeit für Augeninfektionen (durch Reizung) und eine Neigung zu Kahlstellen an und zwischen den Vorderbeinen sowie am Hals (durch Putzen). Haarpräparate zeigten Unregelmäßigkeiten der Medulla, des Cortex und insbesondere der Cuticula. Mehrere Nachkommengenerationen deuteten auf einen autosomal-rezessiven Erbgang hin.[34)]

Genetische Last

Natürliche Selektion fördert die Verbreitung vorteilhafter Genvarianten innerhalb von Populationen. (Meist schwach) Nachteilige Varianten können sich dennoch in niedrigen Frequenzen erhalten. Demographische Prozesse können diese „genetische Last“ in Populationen verändern – den wichtigsten Faktor für eine Anhäufung nachteiliger Varianten stellen Flaschenhalsereignisse dar.
So zeigten Makino *et al*., 2018[35)] – anhand des Datensets von Carneiro *et al*., 2014[36)] – einen erhöhten Anteil mutmaßlich schädlicher Varianten bei Hauskaninchen als Folge ihrer Domestikation, sowohl in konservierten, nicht-codierenden (d.h. regulatorischen) als auch in Protein-codierenden Bereichen.

Ein bedeutender Aspekt bei der Quantifizierung der genetischen Last sind additive, rezessive oder epistatische Effekte. Allein anhand von Sequenzdaten sind zuverlässige Aussagen über die Fitness von Individuen oder Populationen kaum möglich.[37)] (siehe auch Epigenetik)

Robinson *et al*., 2023[38)] (Review)

Zuchtstrategien

Rodríguez-Ramilo *et al*., 2026[39)] simulierten verschiedene Zuchtstrategien zur Verringerung der Häufigkeit, bzw. Beseitigung genetischer Defekte. Demnach könne bei Tierarten mit hoher Fortpflanzungsleistung[40)] eine schrittweise, ausgewogene – anstelle einer strikten – Selektion einen wirksamen Kompromiss darstellen, der sowohl Zuchtfortschritt als auch weitgehenden Erhalt der genetischen Vielfalt ermöglicht.

7 3 1532

[1) 5)]
Vogt, W., Olinger, R., Haman, U., Eber, M., Caithamlova, D., Weissenbacher, Y. 2024. Europa Standard. Herausgeber: Standardkommission der Sparte Kaninchen im Europäischen Verband für Geflügel-, Tauben-, Vogel-, Kaninchen- und Caviazucht. 03-2024.
[2) 6)]
ZDRK, 2018. Bewertungsbestimmungen, Standard für die Beurteilung der Rassekaninchen und Exponate, Auflage 2018, Herausgeber: Zentralverband Deutscher Rasse-Kaninchenzüchter e.V., Redaktionsleitung: Bernd Graf, Am Kirschgarten 62, 67434 Neustadt, Druck und Verarbeitung: HAGO Druck § Medien GmbH, 76307 Karlsbad, Vertrieb durch die Drucksachenverteilerstelle des ZDRK e.V.
[3)]
Carneiro, M., Hu, D., Archer, J., Feng, C., Afonso, S., Chen, C., ... & Andersson, L. 2017. Dwarfism and altered craniofacial development in rabbits is caused by a 12.1 kb deletion at the HMGA2 locus. Genetics, 205(2), 955-965.
[4)]
Nguyen, T. D., Van Dang, L., Tran, P. N. N., Van Nguyen, D., & Bui, A. P. N. 2024. Molecular detection and association of 12.1 kb deletion within the high mobility AT-hook 2 gene in the Netherlands dwarf rabbit (Oryctolagus Cuniculus). Analytical Science Advances, 5(7-8), e2300050.
[7)]
Taurisano, V., Ribani, A., Bovo, S., Schiavo, G., Bertolini, F., Schiavitto, M., & Fontanesi, L. 2025. Frequency of the beta-carotene oxygenase 2 (BCO2) allele associated with the yellow fat phenotype in rabbits: insights into the spread of a genetic alteration in a wide variety of breeds and populations. Livestock Science, 105842.
[8) 13)]
Carneiro, M., Vieillard, J., Andrade, P., Boucher, S., Afonso, S., Blanco-Aguiar, J. A., ... & Andersson, L. 2021. A loss-of-function mutation in RORB disrupts saltatorial locomotion in rabbits. PLoS Genetics, 17(3), e1009429.
[9)]
Letard, É. 1935. Une mutation nouvelle chez le Lapin. Bulletin de l'Académie Vétérinaire de France, 88(10), 608-610.
[10)]
Letard, É. (1943). Troubles de la locomotion et troubles de la vision chez le Lapin. Liaison héréditaire. Bulletin de l'Académie Vétérinaire de France , 96 (6), 184-192.
[11)]
Boucher, S., Renard, J. P., & Joly, T. 1996. The Alfort Jumper rabbit: historic, description and characterization. In 6th World Rabbit Congress, Toulouse (pp. 9-12).
[12) 14)]
Boucher, S., Carneiro, M., & Vieillard, J. 2021. The Alfort jumper rabbit: review of the scientific works conducted from 1935 to 2019. Proceedings 12th World Rabbit Congress. Nantes, France. Communication O-04.
[15)]
Müller, K., Schulze, S., Thieme, K., Klopfleisch, R., & Carneiro, M. (2025). Sauteur d'Alfort rabbit-like locomotory disturbances and eye disorders in two pet rabbits—'handstand rabbits'. Veterinary Record Case Reports, 13(3), e70115.
[16) 17)]
Sypecka, J., & Domańska-Janik, K. 2006. Phenotypic diversity resulting from a point mutation. Folia Neuropathologica, 44(4), 244-250.
[18)]
Yang, X., Iwamoto, K., Wang, M., Artwohl, J., Mason, J., & Pang, S. 1993. Inherited congenital adrenal

hyperplasia in the rabbit is caused by a deletion in the gene encoding cytochrome P450 cholesterol side-chain cleavage enzyme. Endocrinology, 132(5), 1977-1982.
19)

Glazova, O., Bastrich, A., Deviatkin, A., Onyanov, N., Kaziakhmedova, S., Shevkova, L., ... & Volchkov, P. 2023. Models of congenital adrenal hyperplasia for gene therapies testing. International Journal of Molecular Sciences, 24(6), 5365.
20)

Shiomi, M., & Ito, T. 2009. The Watanabe heritable hyperlipidemic (WHHL) rabbit, its characteristics and history of development: a tribute to the late Dr. Yoshio Watanabe. Atherosclerosis, 207(1), 1-7.
21)

Shiomi, M. (2020). The history of the WHHL rabbit, an animal model of familial hypercholesterolemia (I) - Contribution to the elucidation of the pathophysiology of human hypercholesterolemia and coronary heart disease -. Journal of Atherosclerosis and Thrombosis, 27(2), 105-118. https://doi.org/10.5551/jat.RV17038-1
22) , 23)

Christen, M., Gregor, K. M., Böttcher-Künneke, A., Lombardo, M. S., Baumgärtner, W., Jagannathan, V., ... & Leeb, T. 2024. Intragenic MFSD8 duplication and histopathological findings in a rabbit with neuronal ceroid lipofuscinosis. Animal genetics, 55(4), 588-598.
24)

Fox, R. R. 1994. Taxonomy and Genetics. In: Manning, P. J.; Ringler, D. H. & Newcomer, C. E. (Eds): The Biology of the Laboratory Rabbit. 2nd. Ed. San Diego : Academic Press. ISBN: 0124692354. S. 1-26.
25)

Gerstengarbe, S. (2012). Paula Hertwig–Genetikerin im 20. Jahrhundert; Eine Spurensuche. Acta Historica Leopoldina, 58. Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft Stuttgart. ISBN: 978-3-8047-3030-4.
26)

Fontanesi, L. (2021). Genetics and molecular genetics of morphological and physiological traits and inherited disorders in the European rabbit. In: The genetics and genomics of the rabbit (pp. 120-162). Wallingford UK: CABI. ISBN: 9 781 78064 3342.
27)

Magnussen, K. (1960). Erblicher isolierter Augenalbinismus mit Nystagmus und Kopfpendeln beim Kaninchen im Vergleich mit den entsprechenden Anomalien beim Menschen. Albrecht von Graefes Archiv für Ophthalmologie, 161(5), 502-518.
28) , 29) , 31) , 32)

Nachtsheim, H. (1937). Erbpathologische Untersuchungen am Kaninchen (Demonstration lebender Tiere, von Präparaten und Filmen.). Zeitschrift für induktive Abstammungs- und Vererbungslehre, 73(1), 463-466.
30)

Ostertag, B. (1930). Weitere Untersuchungen über vererbbare Syringomyelie des Kaninchens. Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde, 116(1), 147-154.
33)

Sawin, P. B. (1955). Recent genetics of the domestic rabbit. Advances in Genetics, 7, 183-226.
34)

Crary, D. D., & Sawin, P. B. (1959). Inheritance and hair morphology of the„ wuzzy“ mutation in the rabbit. Journal of Heredity 50, 31-34.
35)

Makino, T., Rubin, C. J., Carneiro, M., Axelsson, E., Andersson, L., & Webster, M. T. 2018. Elevated proportions of deleterious genetic variation in domestic animals and plants. Genome Biology and Evolution, 10(1), 276-290.
36)

Carneiro, M., Rubin, C. J., Di Palma, F., Albert, F. W., Alföldi, J., Barrio, A. M., ... & Andersson, L. 2014. Rabbit genome analysis reveals a polygenic basis for phenotypic change during domestication. Science, 345(6200), 1074-1079.

37) , 38)
Robinson, J., Kyriazis, C. C., Yuan, S. C., & Lohmueller, K. E. 2023. Deleterious variation in natural populations and implications for conservation genetics. Annual review of animal biosciences, 11(1), 93-114.
39)
Rodríguez-Ramilo, S. T., Palhière, I., Raoul, J., & Fernández, J. (2026). Management of genetic defects in breeding programs of species with high prolificacy. Journal of Animal Science, 104, skag100. https://doi.org/10.1093/jas/skag100
40)
FAO. (2013). In vivo conservation of animal genetic resources. FAO animal production and health guidelines. No. 14. Rome. E-ISBN 978-92-5-107726-9.

From:
http://www.wikikanin.de/ - **Wikikanin**

Permanent link:
http://www.wikikanin.de/doku.php?id=genetik:defektgene

Last update: **2026/11/12 21:13**