

Defektgene

Makino *et al.*, 2018¹⁾

Tabelle: Molekulargenetisch identifizierte Defektgene*

Gen	Defekte Variante	Phänotyp/ Erbkrankheit	Anmerkungen
Zusammenhang mit einem Zuchtziel (z.B. ²⁾ , ³⁾) vorhanden			
KIT	Siehe KIT („Weißling“/ „Chaplin“, subvital bei Reinerbigkeit)		Zuchtverbot empfohlen (siehe Qualzuchtmerkmale)
HMG2	Siehe HMG2 („Peanut“, lethal bei Reinerbigkeit)		Zuchtverbot empfohlen (siehe Qualzuchtmerkmale)
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 ⁴⁾⁵⁾ vorhanden			
RORB (<i>Retinoid-Related Orphan Nuclear Receptor B</i>)	⁶⁾	Akrobat: Gangstörung – schnelle Fortbewegung nur auf den Vorderbeinen, d.h. kein normales Hoppeln möglich; außerdem Erkrankung der Augen ⁷⁾⁸⁾⁹⁾¹⁰⁾	Genetisches Material ausschließlich für Forschungszwecke kryokonserviert ¹¹⁾
PLP1 (<i>Proteolipid protein 1</i>), X-chromosomal		Tremor	Tiermodell für Forschungszwecke ¹²⁾
CYP11A1 (<i>Cytochrome P450 family 11 subfamily A member 1</i>)	¹³⁾	Nebenniereninsuffizienz	Tiermodell für Forschungszwecke ¹⁴⁾
LDLR (<i>Low density lipoprotein receptor</i>)		Hyperlipidämie	<i>Watanabe Heritable HyperLipidemia (WHHL) strain</i> , Mutation 1973 entdeckt und erstmals 1980 beschrieben (Y. Watanabe, Japan); Tiermodell für Forschungszwecke ¹⁵⁾
MFSD8 (<i>Major facilitator superfamily domain containing protein 8</i>)	¹⁶⁾	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 ¹⁷⁾	

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

1 2 352

1)

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.

2) 4)

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.

3) 5)

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 Drucksachenverteilergstelle des ZDRK e.V.

6) 10)

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.

7)

Letard, É. 1935. Une mutation nouvelle chez le Lapin. *Bulletin de l'Académie Vétérinaire de France*, 88(10), 608-610.

8)

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).

9) 11)

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.

12)

Sypecka, J., & Domańska-Janik, K. 2006. Phenotypic diversity resulting from a point mutation. *Folia Neuropathologica*, 44(4), 244-250.

13)

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.

14)

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.

15)

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.

16) 17)

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.

From:

<https://wikikanin.de/> - Wikikanin

Permanent link:

<https://wikikanin.de/doku.php?id=genetik:defektgene&rev=1757963998>

Last update: **2025/09/15 21:19**

