

# Defektgene

## Identifizierte Defektgene

**Tabelle:** Molekulargenetisch identifizierte Defektgene\*

Gen	Defekte/ nachteilige Variante	Phänotyp/ Erbkrankheit	Anmerkungen
Zusammenhang mit einem Zuchtziel (z.B. <sup>1)</sup> , <sup>2)</sup> ) vorhanden			
KIT	Siehe <a href="#">KIT</a> („Weißling“/ „Chaplin“, subvital bei Reinerbigkeit)		Zuchtverbot empfohlen (siehe <a href="#">Qualzuchtmerkmale</a> )
HMGA2	Siehe <a href="#">HMGA2</a> („Peanut“, lethal bei Reinerbigkeit)		Zuchtverbot empfohlen (siehe <a href="#">Qualzuchtmerkmale</a> ); mögliche Testmethode: Multiplex-PCR <sup>3)</sup>
TYR	Siehe <a href="#">TYR</a> (fehlende Schutzfunktion von Melaninen bei inaktiver Tyrosinase, „Gesundheitliche Bedeutung des Albinismus“)		Grad der Belastung möglicherweise gering (nicht definiert)
<b>Kein</b> Zusammenhang mit einem Zuchtziel <sup>4)5)</sup> vorhanden			
RORB ( <i>Retinoid-Related Orphan Nuclear Receptor B</i> ) <sup>6)</sup>		Akrobat: Gangstörung – schnelle Fortbewegung nur auf den Vorderbeinen, d.h. kein normales <a href="#">Hoppeln</a> möglich; außerdem Erkrankung der Augen <sup>7)8)9)10)</sup>	Genetisches Material ausschließlich für Forschungszwecke kryokonserviert <sup>11)</sup> ; Bei 2 beschlagnahmten Heim-Zwergkaninchen wurden vergleichbare Symptome beobachtet – beide waren jedoch homozygot für das RORB-Wildtyp-Allel; einige Ursachen (u.a. <a href="#">EC</a> ) konnten ausgeschlossen werden, aber die Ätiologie blieb ungeklärt. <sup>12)</sup>
PLP1 ( <i>Proteolipid protein 1</i> ), <a href="#">X-chromosomal</a>		Tremor	Tiermodell für Forschungszwecke <sup>13)</sup>
CYP11A1 ( <i>Cytochrome P450 family 11 subfamily A member 1</i> ) <sup>14)</sup>		Nebenniereninsuffizienz	Tiermodell für Forschungszwecke <sup>15)</sup>
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 <sup>16)</sup>

Gen	Defekte/ nachteilige Variante	Phänotyp/ Erbkrankheit	Anmerkungen
MFSD8 ( <i>Major facilitator superfamily domain containing protein 8</i> )	<sup>17)</sup>	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 <sup>18)</sup>	

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

## 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<sup>19)</sup> – anhand des Datensets von Carneiro *et al.*, 2014<sup>20)</sup> – 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.<sup>21)</sup>

Robinson *et al.*, 2023<sup>22)</sup> (Review)

---

4 12 928

<sup>1)</sup> <sup>4)</sup>

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.

<sup>2)</sup> <sup>5)</sup>

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.

<sup>3)</sup>

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.

<sup>6)</sup> <sup>10)</sup>

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)

Müller, K., Schulze, S., Thieme, K., Klopffleisch, 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.

13)

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

14)

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.

15)

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.

16)

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.

17) , 18)

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.

19)

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.

20)

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.

21) , 22)

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.

From:

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

Permanent link:

<https://wikikanin.de/doku.php?id=genetik:defektgene&rev=1771396756>

Last update: **2026/02/18 07:39**

