

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“, lethal 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 Fellhaarfärbung hindeutete. ⁷⁾
RORB (<i>Retinoid-Related Orphan Nuclear Receptor B</i>) ⁸⁾		Akrobat: Gangstörung – schnelle Fortbewegung nur auf den Vorderbeinen, d.h. kein normales Hoppeln möglich; außerdem Erkrankung der Augen ⁹⁾¹⁰⁾¹¹⁾¹²⁾	Genetisches Material ausschließlich für Forschungszwecke kryokonserviert ¹³⁾ ; 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. ¹⁴⁾
PLP1 (<i>Proteolipid protein 1</i>), X-chromosomal		Tremor	Tiermodell für Forschungszwecke ¹⁵⁾
CYP11A1 (<i>Cytochrome P450 family 11 subfamily A member 1</i>) ¹⁶⁾		Nebenniereninsuffizienz	Tiermodell für Forschungszwecke ¹⁷⁾

Gen	Defekte/ nachteilige Variante	Phänotyp/ Erbkrankheit	Anmerkungen
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 ¹⁸⁾
MFSD8 (<i>Major facilitator superfamily domain containing protein 8</i>)	¹⁹⁾	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 ²⁰⁾	

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

Historisch beschriebene, nicht identifizierte Defektgene (Auswahl)

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 F₂ 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.“²¹⁾ (S. 188-189)

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., 2018²²⁾ – anhand des Datensets von Carneiro et al., 2014²³⁾ – 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.²⁴⁾

Robinson et al., 2023²⁵⁾ (Review)

2 1 1105

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) 12)

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)

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).

11) 13)

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.

14)

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.

15)

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

16)

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.

¹⁷⁾

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.

¹⁸⁾

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.

¹⁹⁾ ²⁰⁾

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.

²¹⁾

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

²²⁾

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.

²³⁾

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.

²⁴⁾ ²⁵⁾

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=1783780620>

Last update: **2026/07/11 16:37**

