Haarfarbe - MLPH (Dilute)

Assoziiertes Gen: MLPH (*Melanophilin*)

Chromosom: OCU3

Vererbung: monogen; rezessiv (d)

Tabelle: Bekannte Varianten des MLPH

Symbol	**Variante/ Mutation(en)**		**Funktion/ Mechanismus**	**Phänotyp**	**Rassen**
deutsch (englisch)	**DNA (/RNA)**	**Protein**			
D (*D*)	Wildtyp	Proteinkomplex mit drei funktionellen Domänen (Rab27A, Myosin Va and Actin) bestehend aus 562 Aminosäuren[1)2)]	Cargo-Protein von Myo5a: MLPH vermittelt zusammen mit der GTPase Rab27a die Anlagerung des Motor-Proteins Myo5a an die Melanosomen; **Transport der Melanosomen** zur Peripherie, d.h. zu den Dendriten, als Voraussetzung für den interzellulären Transfer zu den benachbarten Keratinozyten (Modell siehe *Figure 9* in Pan *et al*., 2024[3)]) im Anagen	Intensive Haarfarbe	

Symbol deutsch (englisch)	Variante/ Mutation(en) DNA (/RNA)	 Protein	Funktion/ Mechanismus	Phänotyp	Rassen
d (*d*)*	*Frame-shift*-Deletion g.549853delG (OryCun2.0)[4], bzw. c.585delG[5][6][7] (und stark reduzierte Transkript-Menge)[8]	Verkürztes Protein mit beeinträchtigten Bindungsdomänen[9][10][11]	Perinukleäre Anreicherung der Melanosomen in den Melanozyten	d/d: Melaninkörnchen in der Haarmatrix und im fertigen Haar größer, verklumpt und ungleichmäßig verteilt[12][13]; folglich verdünnte Haarfarbe (schwarz→blau, braun→feh, rot→gelb, gelb→creme); unter dem Mikroskop waren auch D/d-Haare unterscheidbar[14]; Grad der Verdünnung könnte auf Wechselwirkungen zwischen der c.585delG-Variante und anderen Loki beruhen[15]; **keine** Anomalien der Haut (im Sinne einer krankhaften Veränderung, wie z.B. Alopezie) zu erwarten[16]	d/d: Farbenzwerge (blau), Blaue Wiener, Zwergwidder (blau) (Deutschland)[17]; Riesenschecken (blau), Blaue Wiener, Kalifornier (blau), Englische Schecken (blau), Marburger Feh, Perlfeh (ANCI, Italien oder Deutschland), Blaugrau-Rex (INRA, Frankreich)[18]; *Nitra, Czech Spot blue, Havana blue, Moravian blue, Gray-blue Rex, Dwarf grey-blue Rex, French Lop blue, Vienna blue* (Slowakei)[19]; Blaugrau-Rex, Blauchin-Rex (INRA, Frankreich/ Italien)[20]

*: Die Ergebnisse von Lehner *et al*., 2013[21] sowie Chen *et al*., 2021[22] deuteten darauf hin, dass auch andere Mutationen/ Loki oder sogar epigenetische Mechanismen wie DNA-Methylierung eine Rolle bei der erblichen Farbverdünnung spielen können.

Geschichte

Erste Berichte über das Vorkommen blauer (blauwildfarbiger) Kaninchen stammen aus dem 16. Jahrhundert.[23](S. 89)

Im Jahr 1683 schrieb A. van Leeuwenhoek in einem Brief an C. Wren über blaue (blauwildfarbige) Kaninchen.[24](S. 71)

Ab der zweiten Hälfte des 19. Jahrhunderts wurden auch nicht-wildfarbig blaue Kaninchen gezüchtet – so entstand um 1895 in Österreich das Blaue Wienerkaninchen.[25](S. 66-67)[26](S. 91)[27](S. 113)

Siehe auch: Kaninchenrassen.

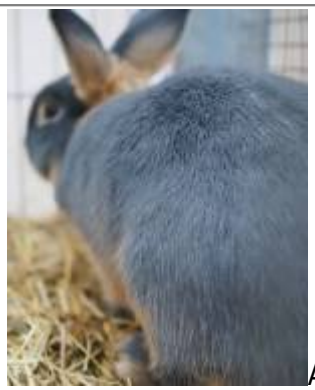
Zur Vererbung

Ein „*Intensity, I*“ [D], bzw. „*Dilute, D*“ [d] -Faktor beim Kaninchen wurde erstmals 1909 von Castle *et al*.[28)] beschrieben. Mittels Zuchtexperimenten wurde für Dilute eine rezessives Verhalten ermittelt. (S. 46-47; 60-63)

„Erwähnt sei nur noch, daß bei den blauen Rassen noch ein Modifikationsfaktor eine Rolle spielen kann, der Faktor H. ABCdgH-Tiere sind dunkeblau, ABCdgh-Tiere hellblau. Ich selbst habe mit diesem Modifikationsfaktor keine Untersuchungen angestellt. Auch vermag ich keine Angaben über das erste Auftreten des Faktors h zu machen.“[29)](S. 67)
Eingeführt wurde das Symbol „H“ 1921 von E. Pap[30)] nach Erfahrungsberichten von Züchtern der Rasse „blaue Wiener“.

*„Two new **black-blue mosaic** rabbits have been described, one by Pickard (1936)*[31)] *and one by Smith (1944)*[[32)]]*. In neither case were mosaic young obtained from breeding these animals, although 144 colored young were obtained from the first (a male) and seven from the second (a female). Both, as in Castle’s original mosaic case*[[33)]]*, appear to involve heterozygotes of the dilution or d locus and are in rabbits manifesting the recessive Dutch white-spotting phenotype. Whether these mosaics are the result of a somatic mutation of the d locus as suggested by Smith, or perhaps influenced by its association with the Dutch-spotting as noted by Castle, are interesting speculations.“* [34)](S. 185)

Phänotypen (Beispiele)

Perlfehfarbig/ blaugrau	 Abb. 1: Perlfeh (dd) ©KH
Lohfarbig blau	 Abb. 2: Lohkaninchen blau (ddg0_) ©KH

Luxfarbig	 Abb. 3: Luxkaninchen (ccdd), Jungtier ©KH

12 11 544

[1] [5] [9] [13] [16] [17] [21]
Lehner, S., Gähle, M., Dierks, C., Stelter, R., Gerber, J., Brehm, R., & Distl, O. 2013. Two-exon skipping within MLPH is associated with coat color dilution in rabbits. PLoS One, 8(12), e84525.

[2] [7] [8] [10] [15] [20]
Demars, J., Iannuccelli, N., Utzeri, V. J., Auvinet, G., Riquet, J., Fontanesi, L., & Allain, D. 2018. New insights into the melanophilin (MLPH) gene affecting coat color dilution in rabbits. Genes, 9(9), 430.

[3]
Pan, J., Zhou, R., Yao, L. L., Zhang, J., Zhang, N., Cao, Q. J., ... & Li, X. D. (2024). Identification of a third myosin-5a-melanophilin interaction that mediates the association of myosin-5a with melanosomes. Elife, 13, RP93662. https://elifesciences.org/articles/93662

[4] [11] [18]
Fontanesi, L., Scotti, E., Allain, D., & Dall'Olio, S. 2014. A frameshift mutation in the melanophilin gene causes the dilute coat colour in rabbit (Oryctolagus cuniculus) breeds. Animal Genetics, 45(2), 248-255.

[6] [19]
Vašíčková, K., Ondruška, Ľ., Baláži, A., Parkányi, V., & Vašíček, D. 2016. Genetic characterization of Nitra rabbits and Zobor rabbits. Slovak Journal of Animal Science, 49(3), 104-111.

[12] [14]
Danneel, R. (1936). Die Färbung unserer Kaninchenrassen und ihre histogenetischen Grundlagen. Zeitschrift für Induktive Abstammungs- und Vererbungslehre, 71(1), 231-264.

[22]
Chen, Y., Hu, S., Liu, M., Zhao, B., Yang, N., Li, J., ... & Wu, X. 2021. Analysis of genome DNA methylation at inherited coat color dilutions of rex rabbits. Frontiers in Genetics, 11, 603528.

[23] [27]
Nachtsheim, H., & Stengel, H. 1977. Vom Wildtier zum Haustier. 3. Auflage. Berlin, Hamburg: Paul Parey. ISBN 3-489- 60636-1.

[24]
Leeuwenhoek, A. van 1663. Alle de brieven. Deel 4: 1683-1684. N.V. Swets & Zeitlinger, Amsterdam 1952. Digitale Bibliotheek voor de Nederlandse Letteren.

[25] [29]
Nachtsheim, H. (1929). Die Entstehung der Kaninchenrassen im Lichte ihrer Genetik. Zeitschrift für Tierzüchtung und Züchtungsbiologie einschließlich Tierernährung, 14(1), 53-109.

[26]
Joppich, F. 1969. Das Kaninchen. Vierte, ergänzte Auflage. Berlin: VEB Deutscher Landwirtschaftsverlag.

[28]
Castle, W. E., Walter, H. E., Mullenix, R. C., & Cobb, S. 1909. Studies of inheritance in rabbits. Carnegie Institution of Washington. Publication no. 114.

30)
Pap, E. 1921. Über Vererbung von Farbe und Zeichnung bei dem Kaninchen. Zeitschrift für induktive Abstammungs- und Vererbungslehre, 26(3), 185-270.
31)
Pickard, J. N. (1936). A black-blue Dutch rabbit. Journal of Genetics, 33(2), 337-341.
32)
Smith, S. E. (1944). Another case of a black-blue mosaic in the Dutch rabbit. Journal of Heredity, 35(11). 325–326.
33)
Castle, W. E. (1929). A mosaic (intense-dilute) coat pattern in the rabbit. Journal of Experimental Zoology, 52(3), 471-480.
34)
Sawin, P. B. (1955). Recent genetics of the domestic rabbit. Advances in Genetics, 7, 183-226.

From:
https://wikikanin.de/ - **Wikikanin**

Permanent link:
https://wikikanin.de/doku.php?id=genetik:haarfarbe_mlph&rev=1787508375

Last update: **2026/08/23 20:06**