Defektgene

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]
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 (*Retinoid-Related Orphan Nuclear Receptor B*)	[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 (*Proteolipid protein 1*), X-chromosomal		Tremor	Tiermodell für Forschungszwecke[12]
CYP11A1 (*Cytochrome P450 family 11 subfamily A member 1*)	[13]	Nebenniereninsuffizienz	Tiermodell für Forschungszwecke[14]
LDLR (*Low density lipoprotein receptor*)		Hyperlipidämie	*Watanabe Heritable HyperLipidemia (WHHL) strain*, Mutation 1973 entdeckt und erstmals 1980 beschrieben (Y. Watanabe, Japan); Tiermodell für Forschungszwecke[15]

Gen	Defekte/ nachteilige Variante	Phänotyp/ Erbkrankheit	Anmerkungen
MFSD8 (*Major facilitator superfamily domain containing protein 8*)	[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

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[18)] – anhand des Datensets von Carneiro *et al*., 2014[19)] – 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.[20)]

Robinson *et al*., 2023[21)] (Review)

---

2 11 41

[1)] [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.

[2)] [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 Drucksachenverteilerstelle des ZDRK e.V.

[3)]
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.

[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.
[18]

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.
[19]

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.
[20], [21]

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

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

Last update: **2025/09/21 15:36**