2025/12/07 01:48 1/3 Zwergwuchs - HMGA2

Zwergwuchs - HMGA2

Assoziiertes Gen: HMGA2 (High-mobility group AT-hook 2)

Chromosom: OCU4

Vererbung: monogen; (unvollständig-)rezessiv (dw)*1

Tabelle: Bekannte Varianten des HMGA2

Symbol	Variante/ Mutation(en)		Funktion/	Phönotyn	Passon
deutsch (englisch)	DNA	Protein	Mechanismus	Phänotyp	Rassen
Dw (Dw)* ¹ (alternativ: +)	Wildtyp		Wichtiger direkter oder indirekter Transkriptions-Regulator; Wachstumsregulation während der Embryonalentwicklung ¹⁾²⁾	Normale Körpergröße und Größenverhältnisse	
dw (dw)* ¹ (alternativ: del)	~12,1 kb- Deletion, welche die Promotorregion und die ersten drei Exons des HMGA2-Gens überlappt (Orycun2.0) ³⁾⁴⁾		+/del: v.a. verminderte Expression von HMGA2; del/del: Vermutlich vollständiger Funktionsverlust des HMGA2 und in Folge Unterdrückung der IGF2BP2-Genexpression, sowie veränderte Expression weiterer Gene und Fehlregulierung von mtDNA ⁵⁾ ** ²	Zwergwuchs, veränderte Schädelanatomie; Typzwerge: Dw/dw; homozygot (dw/dw) lethal - "Peanuts" versterben innerhalb weniger Tage nach der Geburt	Netherland dwarf (Farbenzwerge) ⁶⁾ ; del/del: Netherland dwarf (n=14), Holland lop (n=4), long-haired dwarf (n=1); +/del: Netherland dwarf (16/20 - 4x Fehl-phänotypisierte +/+) ⁷⁾ ; Farbenzwerge (50/100; Vietnam) ⁸⁾ ; Zwergwidder (2/14; ANCI, Italien) ⁹⁾

^{*1:} Symbolik nach Fox, 1994¹⁰⁾(S. 12): Dw - Lethalfaktor, dw - Wildtyp

^{*}²: Um die Expressionsrate des HMGA2-Gens bei Hauskaninchen (**Wildtyp**) zu überprüfen, entnahm Hu, 2014¹¹⁾ Gewebeproben (Körpergewebe, Schädelgewebe, Kopfhaut und Hirngewebe) von insgesamt 11 Embryonen aus verschiedenen Embryonalstadien (*New Zealand white*; Tag 9,5 bis zur Geburt). HMGA2 wurde in hohem Maße während der frühen Embryonalentwicklung (Tag 9,5 bis Tag 18) exprimiert, mit einem Maximum am Tag 15,5. Anschließend wurde ein starker Rückgang verzeichnet, was mit früheren Studien an Mäusen übereinstimme. HMGA2 wurde ab Tag 21 insbesondere in den verschiedenen Teilen des Kopfes kaum mehr exprimiert. (Basierend auf diesen vorläufigen Ergebnissen wählten Carneiro *et al.*, 2017¹²⁾ 16-Tage alte Embryonen (3x *dw/dw-*, 4x *Dw/dw-* und 3x *Dw/Dw*) für ihre Genexpressionsanalyse.)

Geschichte

Ein homozygot lethal wirkender Zwergfaktor "dw" wurde erstmals 1931 in den USA bei "Polish"-Zwergkaninchen (Hermelin) entdeckt. ¹³⁾¹⁴⁾

Castle & Sawin, 1941¹⁵⁾ zeigten, dass "dw" mit Agouti gekoppelt ist.

Über verschiedene Defekt-Mutationen bei Zwergkaninchen berichteten nach Robinson, 1958¹⁶⁾ auch Kroning (1939), Nachtsheim (1937) und Schnecke (1941), sowie Pearce & Brown (1945), die aber möglicherweise mit "dw" identisch waren oder mit denen nicht weitergezüchtet wurde. (S. 346-347)

1 2 504

```
1) 3) 6) 11)
```

Hu, D. 2014. Identification and analysis of the dwarf mutation in domestic rabbits. Swedish University of Agricultural Sciences, Faculty of Veterinary Medicine and Animal Science. Master's Thesis.

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.

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.

Bovo, S., Carneiro, M., Ribani, A., Bolner, M., Taurisano, V., Schiavo, G., ... & Fontanesi, L. 2025. Signatures of selection detected from whole-genome sequencing indicate that the small body size in dwarf rabbit breeds is caused by polygenic effects with a few major loci. Animal Genetics, 56(4), e70025.

Fox, R. R. 1994. Taxonomy and Genetics. In: Manning, P. J.; Ringler, D. H. & Newcomer, C. E. (Eds): The Biology of the Laboratory Rabbit. 2nd. Ed. San Diego: Academic Press. ISBN: 0124692354. S. 1-26.

Greene, H. S., Hu, C. K., & Brown, W. H. 1934. A lethal dwarf mutation in the rabbit with stigmata of endocrine abnormality. Science, 79(2056), 487-488.

Greene, H. S. 1940. A dwarf mutation in the rabbit - The constitutional influence on homozygous snd heterozygous individuals. Journal of Experimental Medicine, 71(6), 839-856.

Castle, W. E., & Sawin, P. B. 1941. Genetic linkage in the rabbit. Proceedings of the National Academy of Sciences, 27(11), 519-523.

Robinson, R. 1958. Genetic studies of the rabbit. Bibl. Genet. 1958, 17, 229-558.

http://www.wikikanin.de/ Printed on 2025/12/07 01:48

2025/12/07 01:48 3/3 Zwergwuchs - HMGA2

From:

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

Permanent link:

http://www.wikikanin.de/doku.php?id=genetik:zwergwuchs_hmga2&rev=1754660903

Last update: 2025/08/08 15:48

