

# Defektgene

## Identifizierte Defektgene

**Tabelle:** Molekulargenetisch identifizierte Defektgene\*

| Gen                                                                              | Defekte/<br>nachteilige<br>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> )                                                                                                                   |
| HMG2                                                                             | Siehe <a href="#">HMG2</a> („Peanut“, lethal bei Reinerbigkeit)                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Zuchtverbot empfohlen (siehe <a href="#">Qualzuchtmerkmale</a> )                                                                                                                   |
| 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>3)4)</sup> vorhanden           |                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                    |
| RORB ( <i>Retinoid-Related Orphan Nuclear Receptor B</i> )                       | <sup>5)</sup>                                                                                                                          | Akrobat: Gangstörung – schnelle Fortbewegung nur auf den Vorderbeinen, d.h. kein normales <a href="#">Hoppeln</a> möglich; außerdem Erkrankung der Augen <sup>6)7)8)9)</sup>                                                                                                                                                  | Genetisches Material ausschließlich für Forschungszwecke kryokonserviert <sup>10)</sup>                                                                                            |
| PLP1 ( <i>Proteolipid protein 1</i> ), <a href="#">X-chromosomal</a>             |                                                                                                                                        | Tremor                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Tiermodell für Forschungszwecke <sup>11)</sup>                                                                                                                                     |
| CYP11A1 ( <i>Cytochrome P450 family 11 subfamily A member 1</i> )                | <sup>12)</sup>                                                                                                                         | Nebenniereninsuffizienz                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Tiermodell für Forschungszwecke <sup>13)</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>14)</sup> |
| MFSD8 ( <i>Major facilitator superfamily domain containing protein 8</i> )       | <sup>15)</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>16)</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>17)</sup> – anhand des Datensets von Carneiro *et al.*, 2014<sup>18)</sup> – einen erhöhten Anteil schädlicher Genvarianten bei Hauskaninchen als Folge ihrer **Domestikation**, sowohl in konservierten, nicht-codierenden (d.h. regulatorischen) als auch in Protein-codierenden Bereichen. Ein wichtiger Aspekt bei der Quantifizierung der genetischen Last pro Individuum sind additive, rezessive oder epistatische Effekte.

---

2 3 485

1) 3)

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 Caviarzucht. 03-2024.

2) 4)

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.

5) 9)

Carneiro, M., Vieillard, J., Andrade, P., Boucher, S., Afonso, S., Blanco-Aguilar, J. A., ... & Andersson, L. 2021. A loss-of-function mutation in RORB disrupts saltatorial locomotion in rabbits. *PLoS Genetics*, 17(3), e1009429.

6)

Letard, É. 1935. Une mutation nouvelle chez le Lapin. *Bulletin de l'Académie Vétérinaire de France*, 88(10), 608-610.

7)

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).

8) 10)

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.

11)

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

12)

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.

13)

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.

<sup>14)</sup>

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.

<sup>15)</sup> <sup>16)</sup>

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.

<sup>17)</sup>

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.

<sup>18)</sup>

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.

From:

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

Permanent link:

<https://www.wikikanin.de/doku.php?id=genetik:defektgene&rev=1758380694>

Last update: **2025/09/20 17:04**

