

Dmd-Q995X

品系全名	C57BL/6Smoc- <i>Dmd</i> ^{em1(Q995X)Smoc}
目录号	NM-KI-18026
品系状态	活体

基因信息

基因名 Dmd	基因曾用名	dys; mdx; pke; Dp71; Dp427; DXSmh7; DXSmh9
	NCBI ID	13405
	MGI ID	94909
	Ensembl ID	ENSMUSG00000045103
	人类同源基因	DMD

品系描述

也叫mdx。X-染色体上的肌营养不良蛋白基因（Dmd）在肌肉细胞中高度表达并编码细胞骨架蛋白，其定位于肌纤维膜的内表面。抗肌萎缩蛋白分子与细胞骨架F-肌动蛋白和跨膜β-肌营养不良蛋白结合，作为复杂的多分子单元的一部分，其介导细胞内细胞骨架和细胞外基质之间的信号传导。该基因的结构和定位还表明肌营养不良蛋白对于稳定质膜是重要的，尤其是在收缩期间。该Dmd基因突变小鼠模型不表达肌营养不良蛋白，可用于研究杜兴肌营养不良症。纯合子小鼠由雌性(mdx/mdx) 纯合突变小鼠于雄性 (mdx/Y) 杂合突变小鼠交配获得。

应用领域：肌营养不良症

*使用本品系发表的文献需注明: Dmd-Q995X mice (Cat. NO. NM-KI-18026) were purchased from Shanghai Model Organisms Center, Inc..

疾病预测

杜兴肌营养不良症 Duchenne Muscular Dystrophy	近似模型的表型	MGI:2176876
	参考文献	Moore K, et al., Research News (Dmd). Mouse News Lett. 1981;64:61

验证数据

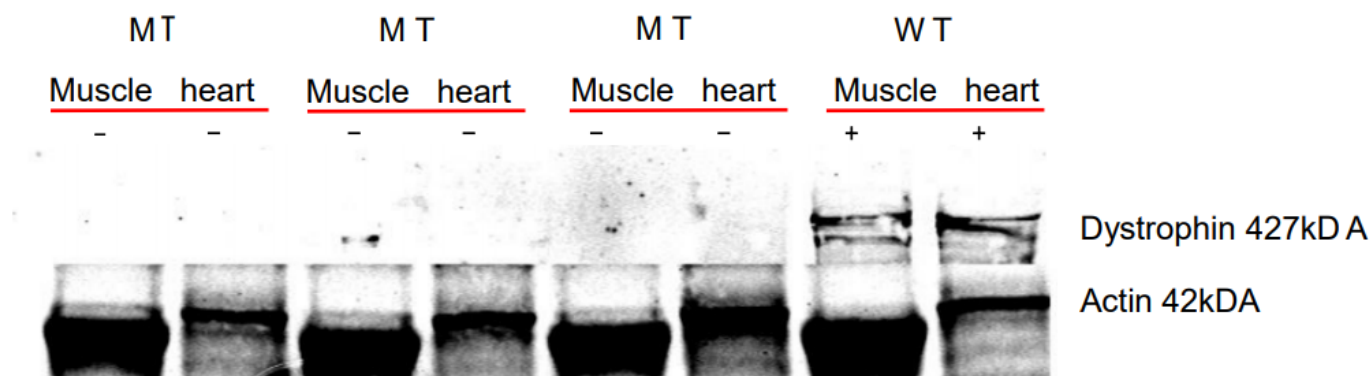


图1 Western blot 检测小鼠肌肉和心脏中Dystrophin的表达。点突变小鼠中检测不到 Dystrophin，而在野生型小鼠中可以检测到，说明该点突变造成了Dystrophin蛋白不表达。

WT

MDX

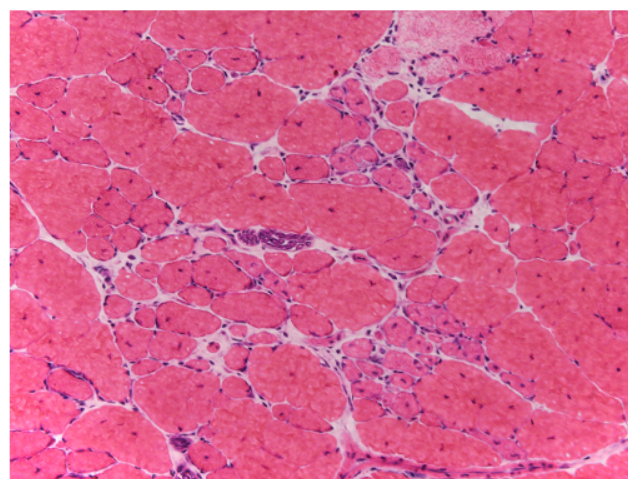
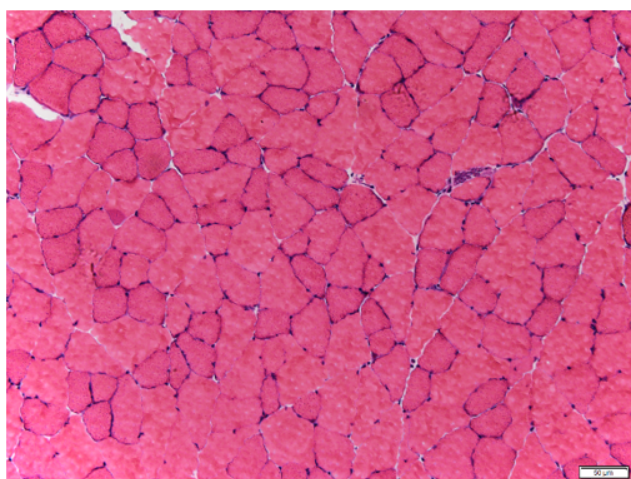


图2 HE染色显示MDX小鼠(雄性，6月龄)骨骼肌肌间隙变宽，肌纤维大小不一，细胞核聚集，炎性细胞浸润。

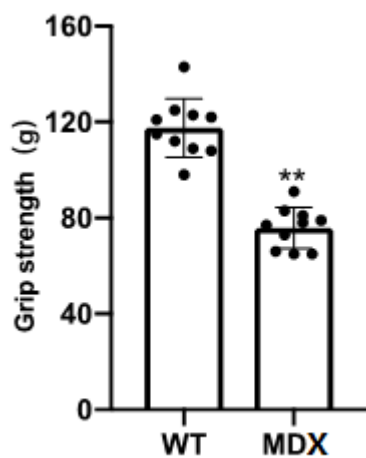


图3 MDX小鼠的肢体抓力测试。

通过握力计 (BIO-G53, Bioseb, France) 进行MDX小鼠(雄性，6月龄)肢体强度的评估。使MDX小鼠抓

住拉杆然后轻轻向后拉，在失去抓地力之前施加到杆上的力被记录为峰值阻力（以克表示）。
