

# Fbn1-C1041G

|      |                                                     |
|------|-----------------------------------------------------|
| 品系全名 | C57BL/6Smoc- <i>Fbn1</i> <sup>em1(C1041G)Smoc</sup> |
| 目录号  | NM-KI-200303                                        |
| 品系状态 | 活体                                                  |

## 基因信息

|             |            |                                    |
|-------------|------------|------------------------------------|
| 基因名<br>Fbn1 | 基因曾用名      | Tsk, Fib-1, AI536462, B430209H23   |
|             | NCBI ID    | <a href="#">14118</a>              |
|             | MGI ID     | <a href="#">95489</a>              |
|             | Ensembl ID | <a href="#">ENSMUSG00000027204</a> |
|             | 基因标记细胞类型举例 | 肺成纤维细胞、胚胎心肌细胞、脂肪组织、脂肪组织            |
|             | 人类同源基因关联疾病 | 马凡综合症、整体发育迟缓                       |

## 品系描述

将小鼠Fbn1基因1041位氨基酸Fbn1由C替换为G，建立该Fbn1基因点突变小鼠模型。该突变与导致人类马凡综合征典型表现(Cys1039Tyr)的突变类似。

\*使用本品系发表的文献需注明: Fbn1-C1041G mice (Cat. NO. NM-KI-200303) were purchased from Shanghai Model Organisms Center, Inc..

## 疾病预测

|                          |         |                                                                                                                                                                     |
|--------------------------|---------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 马凡综合征<br>Marfan Syndrome | 近似模型的表型 | <a href="#">MGI:3690327</a>                                                                                                                                         |
|                          | 参考文献    | Judge DP, et al., Evidence for a critical contribution of haploinsufficiency in the complex pathogenesis of Marfan syndrome. J Clin Invest. 2004 Jul; 114(2):172-81 |

## 验证数据

暂无数据

