

Nefl-N98S

品系全名	C57BL/6Smoc- <i>Nefl</i> ^{em1(N98S)Smoc}
目录号	NM-KI-200251
品系状态	胚胎冻存

基因信息

基因名 Nefl	基因曾用名	Nfl, NF-L, NF68, CMT2E, A1847934
	NCBI ID	18039
	MGI ID	97313
	Ensembl ID	ENSMUSG00000022055
	基因标记细胞类型举例	大脑I型螺旋神经节神经元、大脑神经元
	人类同源基因	NEFL
	人类同源基因关联疾病	腓骨肌萎缩症、艾滋病

品系描述

将Nefl中第98位氨基酸由N变为S，建立Nefl点突变小鼠模型。

应用领域：罕见病模型--腓骨肌萎缩症

*使用本品系发表的文献需注明: Nefl-N98S mice (Cat. NO. NM-KI-200251) were purchased from Shanghai Model Organisms Center, Inc..

疾病预测

腓骨肌萎缩症 Charcot-Marie-Tooth Disease Type 2E	近似模型的表型	MGI:5751579
	参考文献	Adebola AA, et al., Neurofilament light polypeptide gene N98S mutation in mice leads to neurofilament network abnormalities and a Charcot-Marie-Tooth Type 2E phenotype. Hum Mol Genet. 2015 Apr 15;24(8):2163-74

验证数据

暂无数据
