

B6.Cg-Tg(HDexon1)61Gpb

品系编号：GAP2024

品系简称：HD R6/1

品系特点：

R6 / 1（HDexon1）转基因小鼠表现出渐进的神经表型，模仿亨廷顿舞蹈症的许多特征，可用于亨廷顿舞蹈症的相关研究。

遗传学信息：

遗传背景：C57BL/6J

品系类型：转基因

相关基因：HDexon1

饲养信息：

配繁策略：

+/+ siblings x Hemizygote

配繁特性：

当维持种群时，一般选用 C57BL/6J 雌性小鼠与转基因雄性 Hemizygous 小鼠交配，观察到此品系小鼠出生亨廷顿氏病的概率较高。

基因型鉴定方案：

1) 鉴定引物：

引物名称	序列（5'-3'）	引物类型
GAP2024-1	GGCTGAGGAAGCTGAGGAG	野生型-reverse
GAP2024-2	CCGCTCAGGTTCTGCTTTTA	Forward

2) PCR 反应体系及扩增程序：

反应程序		扩增程序			
组分	终浓度	步骤	温度(℃)	时间	说明
ddH2O		1	94.0	--	
Kapa 2G HS buffer	1.30 X	2	94.0	--	

MgCl ₂	2.60 mM	3	65.0	--	每循环降 0.5℃
dNTP KAPA	0.26 mM	4	68.0	--	
GAP2024-1	0.50 μM	5		--	2-4 步重复 10 个循环
GAP2024-2	0.50 μM	6	94.0	--	
甘油	6.50 %	7	60.0	--	
Kapa 2G HS taq polym	0.03 U/μl	8	72.0	--	
Dye	1.0 X	9		--	6-8 步重复 28 个循环
DNA		10	72.0	--	
		11	10.0	--	保持

3) 预期结果:

基因型	预期结果
转基因	~570 bp
野生型	无条带
人	250 bp

应用领域:

亨廷顿舞蹈症研究: R6 / 1 (HDexon1) 转基因小鼠表现出渐进的神经表型, 模仿亨廷顿舞蹈症的许多特征, 包括舞蹈状运动、不自主的刻板运动、震颤和癫痫发作, 以及非运动障碍成分, 包括异常发声。该品系小鼠经常排尿, 并在疾病过程中表现出体重下降和肌肉松弛。在神经系统方面, 该品系小鼠出现神经元核内包裹体 (NII)。此品系可用于亨廷顿舞蹈症的相关研究。

表型分析:

1. 神经系统表型

与野生型小鼠相比, 该品系小鼠有异常的空间参考记忆和较低的空间学习能力, 在新环境中探索能力下降, 雄性小鼠会表现出逐渐发展的运动能力和协调性异常。

2. 代谢表型

该品系雄性小鼠在 7 月龄去甲肾上腺素含量降低 40%。

3. 生长、大小表型

部分小鼠会在 6-7 月龄因心脏疾病猝死。

参考文献：

1. Miller, T. W., et al. (2005). "A human single-chain Fv intrabody preferentially targets amino-terminal Huntingtin's fragments in striatal models of Huntington's disease." Neurobiol Dis **19**(1-2): 47-56.
2. <https://www.jax.org/strain/006471>