

**製品名:** 減数分裂後分離増加 2(PMS2)(PT2116)マウスモノクローナル抗体

**カタログ番号:** AMM16377

研究使用のみ

## 概要

説明	マウスモノクローナル抗体
宿主	ねずみ
応用	WB,IHC
反応性	ヒト、マウス
標識	非共役
修飾	未修正
アイソタイプ	IgG
クローン性	モノクローナル
形態	液体
濃度	1mg/ml
保存	アリコートし、-20°Cで保存してください（12 ヶ月有効）。凍結/融解サイクルを避けてください。
輸送	氷袋
バッファー	50% グリセロール、0.5% 保護タンパク質、0.02% 新タイプ防腐剤 N を含む PBS 液。
精製	アフィニティー精製

## 応用

希釈倍率 WB 1:200-1:1000,IHC 1:200-1:400

分子量

## 抗原情報

遺伝子名	PMS2 PMSL2
別名	Mismatch repair endonuclease PMS2 (EC 3.1.-.-;DNA mismatch repair protein PMS2;PMS1 protein homolog 2)
遺伝子 ID	5395.0
SwissProt ID	P54278
免疫原	ヒト減数分裂後分離増加 2 (PMS2) 由来の合成ペプチド アミノ酸範囲: 600-700

## 背景

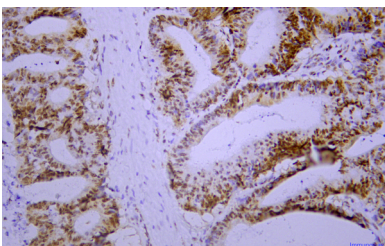
疾患: PMS2 の欠陥は、ミスマッチ修復癌症候群 (MMRCS) [MIM:276300]の原因です。MMRCS は、ターコット症候群や脳腫瘍が

リポース症候群 1 (BTPS1) としても知られています。MMRCS は、多発性大腸腺腫を伴う脳の悪性腫瘍を特徴とする常染色体優性疾患です。皮膚の特徴には、脂腺嚢胞、色素沈着、カフェオレ斑などがあります。疾患: PMS2 の欠陥は、遺伝性非ポリポース大腸癌 4 型 (HNPCC4) [MIM:600259] の原因です。HNPCC 表現型 (リンチ症候群とも呼ばれる) の生成には、1 つ以上の遺伝子座の変異が単独または組み合わせで関与している可能性があります。臨床的に認識されている HNPCC のほとんどの家系では、MLH1 または MSH2 遺伝子のいずれかに変異があります。HNPCC は常染色体優性遺伝疾患で、がん感受性の著しい増加と関連しています。早期発症の大腸がん (CRC) および消化管、泌尿器、女性生殖器の結腸外がんに対する家族性素因が特徴です。HNPCC は西洋世界で最も一般的な遺伝性大腸がんであると報告されており、すべての結腸がんの 15% を占めています。HNPCC のがんは、腺腫と呼ばれる良性の腫瘍性ポリープから発生します。臨床的には、HNPCC は多くの場合 2 つのサブグループに分けられます。タイプ I: 大腸がんに対する遺伝的素因、発症年齢の低さ、および近位結腸に観察されるがん。タイプ II: 患者は、結腸に加えて、子宮、卵巣、乳房、胃、小腸、皮膚、喉頭などの特定の組織のがんに対するリスクが高くなります。古典的 HNPCC の診断は、アムステルダム基準に基づきます。アムステルダム基準では、大腸がん罹患した親族が 3 人以上おり、そのうち 1 人が他の 2 人の直系親族であること、2 世代以上罹患していること、50 歳未満で発症した大腸がんが 1 件以上あること、遺伝性ポリポース症候群が除外されていることが求められます。「HNPCC 疑い」または「不完全 HNPCC」という用語は、アムステルダム基準を満たさない、または部分的にしか満たさない家系において、大腸がんの遺伝的根拠が強く疑われる場合に用いられます。機能: 複製後 DNA ミスマッチ修復システム (MMR) の構成要素。MLH1 とヘテロ二量体を形成し、MutL $\alpha$  を形成する。DNA 修復は、MutS $\alpha$  (MSH2-MSH6) または MutS $\beta$  (MSH2-MSH6) が dsDNA ミスマッチに結合することで開始され、その後 MutL $\alpha$  がヘテロ二量体にリクルートされる。RFC および PCNA 存在下での MutL-MutS ヘテロ二本鎖三元複合体の形成は、PMS2 のエンドヌクレアーゼ活性を活性化するのに十分である。これによりミスマッチ近傍に一本鎖切断が生じ、エキソヌクレアーゼ EXO1 がミスマッチを含む鎖を分解するための新たなエントリーポイントが形成される。DNA メチル化は切断を阻害するため、新たに変異した DNA 鎖のみが修正されることが保証される。MutL $\alpha$  (MLH1-PMS2) は DNA ポリメラーゼ III のクランプローダーサブユニットと物理的に相互作用することから、DNA ポリメラーゼ III を MMR 部位へリクルートする役割を果たしている可能性が示唆される。DNA 損傷シグナル伝達にも関与しており、このプロセスは細胞周期の停止を誘導し、重度の DNA 損傷の場合はアポトーシスにつながる可能性がある。類似性: DNA ミスマッチ修復 mutL/hexB ファミリーに属する。サブユニット: PMS2 と MLH1 のヘテロ二量体 (MutL $\alpha$ )。MutS $\alpha$  (MSH2-MSH6) または MutS $\beta$  (MSH2-MSH3) と三量体複合体を形成する。BRCA1 関連ゲノム監視複合体 (BASC) の一部であり、BRCA1、MSH2、MSH6、MLH1、ATM、BLM、PMS2、および RAD50-MRE11-NBS1 タンパク質複合体を含む。この関連は、細胞周期全体および核内ドメイン内で変化する動的なプロセスである可能性がある。

## 研究分野

エピジェネティクスと核シグナル伝達、DNA/RNA、DNA 損傷と修復、ミスマッチ修復

## 画像データ



パラフィン包埋ヒト大腸粘液腺癌の免疫組織化学分析 抗体は 1:200 に希釈 (4°で一晩) されました。

