

**製品名: AIRE-1 (リン酸化 Ser156) ウサギポリクローナル抗体****カタログ番号: APRab04207**

研究使用のみ

**概要**

説明	ウサギポリクローナル抗体
宿主	うさぎ
応用	WB,ELISA
反応性	ヒト、ラット、マウス
標識	非共役
修飾	リン酸化
アイソタイプ	IgG
クローン性	ポリクローナル
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 1:500-1:2000,ELISA 1:5000-1:10000
分子量	50kDa

**抗原情報**

遺伝子名	AIRE
別名	AIRE; APECED; Autoimmune regulator; Autoimmune polyendocrinopathy candidiasis ectodermal dystrophy protein; APECED protein
遺伝子 ID	326.0
SwissProt ID	O43918
免疫原	抗血清は、Ser156 のリン酸化部位周辺のヒト AIRE 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 126-175

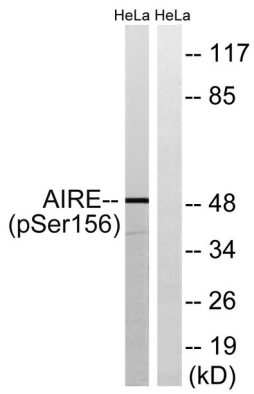
**背景**

この遺伝子は、核小体を形成し、転写共役因子 CREB 結合タンパク質と相互作用する転写制御因子をコードしています。コードされているタンパク質は、胸腺における自己抗原の発現と自己反応性 T 細胞の負の選択を制御することで、免疫において重要な役割を果たしています。この遺伝子の変異は、まれな常染色体劣性遺伝性の全身性自己免疫疾患である自己免疫性多内分泌障害、カンジダ症および外胚葉性ジストロフィー (APECED) を引き起こします。[RefSeq 提供、2012 年 6 月],代替製品: 追加のアイソフォームが存在するようです。一部のアイソフォームについては実験的確認が不足している可能性があります。;疾患: AIRE の欠陥は、自己免疫性多内分泌障害、カンジダ症、外胚葉性ジストロフィー (APECED) [MIM:240300]の原因であり、自己免疫性多腺性症候群 I 型 (APS-1) としても知られています。APECED は常染色体劣性遺伝性疾患であり、(1)自己免疫性多内分泌疾患: 副甲状腺機能低下症、副腎皮質機能不全、IDDM、性腺機能不全、甲状腺機能低下症、悪性貧血、肝炎、(2)慢性粘膜皮膚カンジダ症、(3)外胚葉性ジストロフィー: 白斑、脱毛症、角膜症、歯のエナメル質、爪、鼓膜のジストロフィーを特徴とする。さらに、多くの患者が口腔粘膜の扁平上皮癌を発症する。この疾患は世界中で報告されているが、フィンランド人 (発生率 1:25000) とイラン系ユダヤ人 (発生率 1:9000) の間で例外的に多くみられる。;疾患: 変異のほとんどは、AIRE の核-細胞質分布を変え、核ドットおよび細胞質フィラメントとの結合を阻害する。また、変異のほとんどは、タンパク質のトランス活性化を低下させる。HSR ドメインは、AIRE のホモ多量体形成活性に関与する。HSR ドメインと SAND ドメインのすべてのミスセンス変異はこの活性を低下させるが、他のドメインのミスセンス変異は低下させない。AIRE タンパク質は、可溶性の高分子量複合体中に存在している。HSR ドメインの変異および PHD ジンク フィンガーの欠失は、これらの複合体の形成を阻害する。;ドメイン: 最初の PHD ドメインの破壊は、転写活性の低下と、タンパク質が主に細胞質内の小顆粒に局在することを示している。PHD ジンクフィンガーはタンパク質の転写活性化能力に必須ですが、他の領域もこの機能を調節します。;ドメイン:HSR ドメインは、管状構造 (N 末端部分) への局在とホモ二量体形成に必要です。;ドメイン:L-X-X-L-L 反復配列は、核内受容体への結合に関与している可能性があります。;機能:DNA に二量体および四量体として結合し、単量体としては結合しない、転写調節タンパク質と考えられます。A/T に富む環境で G ダブルレットに結合します。好ましいモチーフは、5'-ATTGGTTA-3' と 5'-TTATTA-3' ボックスが組み合わされたタンデムリピートです。免疫調節に関与している可能性があります。;オンライン情報:AIRE 変異データベース,PTM:リン酸化されています。リン酸化はオリゴマー化を引き起こす可能性がある。;類似性: HSR ドメインを 1 つ含む。;類似性: SAND ドメインを 1 つ含む。;類似性: PHD 型ジンクフィンガーを 2 つ含む。;細胞内局在: 管状構造および ND10 核小体に類似した個別の核ドットに付随する。核と細胞質の間を往復することがある。;サブユニット: ホモ二量体およびホモ四量体。CREBBP と相互作用する。;組織特異性: 広く発現している。胸腺 (髄質上皮細胞および単球樹状細胞)、脾臓、副腎皮質、精巣で高発現する。脾臓、胎児肝臓、リンパ節では低発現する。アイソフォーム 2 および 3 は、アイソフォーム 1 よりも発現頻度が低いようである。;

## 研究分野

ユビキチン媒介タンパク質分解;原発性免疫不全;

## 画像データ



Hu 2nM で 24 時間処理した HeLa 細胞のライセートを AIRE (リン酸化 Ser156) 抗体を用いてウェスタンブロット解析した。右レーンはリン酸化ペプチドでブロッキングされている。