

製品名: MITF (リン酸化 Ser180) ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab05022**

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,IHC,ICC/IF,ELISA
反応性	人間、ネズミ、サル
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,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:50-1:200,ELISA 1:5000-1:20000
分子量	52kDa

抗原情報

遺伝子名	MITF
別名	MITF; BHLHE32; Microphthalmia-associated transcription factor; Class E basic helix-loop-helix protein 32; bHLHe32
遺伝子 ID	4286.0
SwissProt ID	O75030
免疫原	抗血清は、ヒト MITF 由来の Ser180/73 リン酸化部位周辺の合成ペプチドに対して作製された。 アミノ酸範囲: 151-200

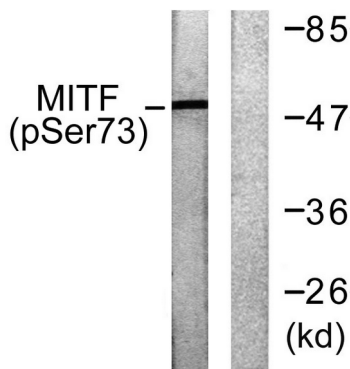
背景

この遺伝子は、基本的なヘリックス-ループ-ヘリックス構造とロイシンジッパー構造の両方の特徴を持つ転写因子をコードしています。メラノサイト網膜色素上皮の分化と発達を制御し、メラニン生成酵素遺伝子の色素細胞特異的転写も担っています。この遺伝子のヘテロ接合性変異は、ワールデンブルグ症候群 2 型やティーツ症候群などの聴覚色素症候群を引き起こします。異なるアイソフォームをコードする選択的スプライシング転写バリエーションが同定されています。[RefSeq 提供、2008 年 7 月]、代替製品: X2 型アイソフォームは、6 残基の挿入配列が欠如していることで X1 型アイソフォームと異なります。、疾患: MITF の欠陥は、眼白皮症を伴うワールデンブルグ症候群 2 型 (WS2-OA) [MIM:103470]の原因です。これは、感音難聴を伴う眼白皮症です。、疾患: MITF 遺伝子の欠陥は、ティーツ症候群[MIM:103500]の原因です。これは、全身性の色素減少と重度の先天性両側難聴を特徴とする常染色体優性疾患です。浸透度は完全です。、疾患: MITF 遺伝子の欠陥は、ワールデンブルグ症候群 2A 型 (WS2A) [MIM:193510]の原因です。これは、感音難聴と斑状の脱色素斑を特徴とする優性遺伝疾患です。これらの症状は、多様な発現と浸透度を示します。、機能: チロシナーゼおよびチロシナーゼ関連タンパク質 1 の転写因子です。チロシナーゼプロモーターに存在する対称 DNA 配列 (E ボックス) (5'-CACGTG-3') に結合します。神経堤由来のメラノサイト、肥満細胞、破骨細胞、眼杯由来の網膜色素上皮など、さまざまな細胞の分化に重要な役割を果たします。、PTM:Ser-405 のリン酸化により、チロシナーゼプロモーターへの結合能力が大幅に向上します。、類似性:MiT/TFE ファミリーに属します。、類似性:1 つの基本的なヘリックス-ループ-ヘリックス (bHLH) ドメインを含みます。、サブユニット:効率的な DNA 結合には、別の bHLH タンパク質との二量体形成が必要です。TFE3、TFEB、または TFEC のいずれかとホモ二量体またはヘテロ二量体の形で DNA に結合します。、組織特異性:アイソフォーム M は、メラノサイトおよびメラノーマ細胞でのみ発現します。アイソフォーム A およびアイソフォーム H は、メラノサイトや網膜色素上皮 (RPE) を含む多くの細胞タイプで広く発現しています。アイソフォーム C は RPE を含む多くの細胞型で発現しますが、メラノサイト系細胞では発現しません。

研究分野

メラニン生成;がんの経路;黒色腫

画像データ



MITF (リン酸化 Ser180/73) 抗体を用いた COS7 細胞ライセートのウェスタンブロット解析。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。