

製品名: ATP7A ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab07343**

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	IHC, ICC/IF, ELISA
反応性	ヒト、マウス、ラット
標識	非共役
修飾	未修正
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 IHC 1:100-1:300, ICC/IF 1:50-1:200, ELISA 1:20000-1:40000

分子量

抗原情報

遺伝子名	ATP7A
別名	ATP7A; MC1; MNK; Copper-transporting ATPase 1; Copper pump 1; Menkes disease-associated protein
遺伝子 ID	538.0
SwissProt ID	Q04656
免疫原	抗血清はヒト ATP7A 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 591-640

背景

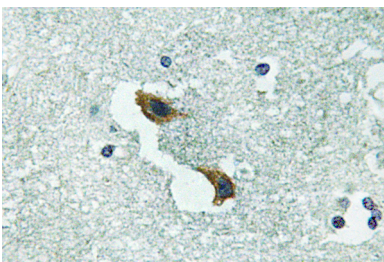
ATPase 銅輸送 α (ATP7A) ホモサピエンス この遺伝子は、膜を介した銅輸送に機能する膜貫通タンパク質をコードする。このタン

パク質はトランスゴルジ体ネットワークに局在し、分泌経路における銅依存性酵素への銅供給に関与すると予測されている。細胞外銅濃度が上昇すると、このタンパク質は細胞膜に再局在し、細胞からの銅の排出に機能する。この遺伝子の変異は、メンケス病、X連鎖性遠位脊髄性筋萎縮症、および後頭角症候群と関連している。選択的スプライシングを受けた転写バリエーションが観察されている。[RefSeq 提供、2013年8月]、触媒活性: $ATP + H(2)O + Cu(2+)(In) = ADP + \text{リン酸} + Cu(2+)(Out)$ 、疾患: ATP7A の欠陥は、メンケス病 (MNKD) [MIM:309400]の原因です。MNKDは、全身性銅欠乏を特徴とする銅代謝のX連鎖劣性疾患です。MNKDは、進行性の神経変性と結合組織障害(局所的な脳および小脳の変性、早期成長遅延、奇形毛、色素減少、皮膚弛緩症、血管合併症、幼児期の死亡)を引き起こします。臨床的特徴は、いくつかの銅依存性酵素の機能不全によって生じます。疾患: ATP7A の欠陥は、後頭角症候群 (OHS) [MIM:304150]の原因です。これは、X連鎖性皮膚弛緩症としても知られています。OHSは、銅代謝のX連鎖劣性疾患です。共通の特徴は、異常な顔貌、骨格異常、慢性下痢、および泌尿生殖器の欠陥です。骨格異常には、後頭角、短く幅広い鎖骨、変形した橈骨、尺骨、上腕骨、胸郭の狭小化、薄い皮質壁を持つ低石灰化長骨、および外反股が含まれます。ドメイン: C末端のジロイシン (1487-Leu-Leu-1488) は、細胞膜からTGNへのリサイクルを回収する機能を持つエンドサイトーシス標的シグナルです。ジロイシンシグナルの変異は、タンパク質の細胞膜への蓄積をもたらす。機能: トランスゴルジ体ネットワークに局在する場合、分泌経路内の銅を必要とするタンパク質に銅を供給する可能性がある。細胞外銅が上昇した状態では、細胞膜に再局在し、細胞からの銅の排出に機能する。オンライン情報: Heavy metal - 2007年2月号第79号、類似性: 陽イオン輸送ATPase (P型) ファミリーに属します。タイプIBサブファミリー。類似性: 6つのHMAドメインを含む。細胞内局在: トランスゴルジ体ネットワーク (TGN) と細胞膜の間を恒常的に循環する。主にTGNに存在し、銅レベルの上昇に応じて細胞膜に再局在する。サブユニット: モノマー。組織特異性: 肝臓を除くほとんどの組織に存在します。アイソフォーム3は、肝細胞株を含む広範囲に発現しています。アイソフォーム1は線維芽細胞、絨毛癌、結腸癌、神経芽腫細胞株で発現します。アイソフォーム2は線維芽細胞、結腸癌、神経芽腫細胞株で発現します。

研究分野

血管新生; MAPK

画像データ



パラフィン包埋ヒト脳組織におけるATP7A抗体の免疫組織化学分析。