

**製品名: CEP290 ウサギポリクローナル抗体****カタログ番号: APRab08662**

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、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	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 1:10000-1:20000
分子量	290kDa

**抗原情報**

遺伝子名	CEP290
別名	CEP290; BBS14; KIAA0373; NPHP6; Centrosomal protein of 290 kDa; Cep290; Bardet-Biedl syndrome 14 protein; Cancer/testis antigen 87; CT87; Nephrocystin-6; Tumor antigen se2-2
遺伝子 ID	80184.0
SwissProt ID	O15078
免疫原	抗血清はヒト CEP290 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 771-820

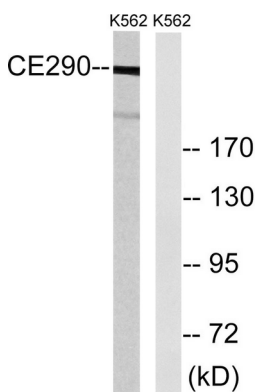
**背景**

セントロソームタンパク質 290(CEP290) ホモサピエンス この遺伝子は、13 個の推定コイルドコイルドメイン、上皮細胞染色体分離

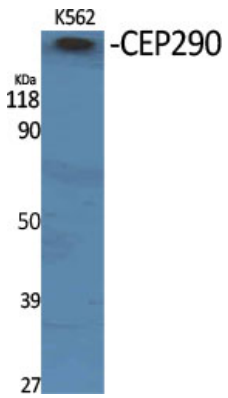
ATPase と相同性のある領域、6 個の KID モチーフ、3 個のトロポミオシン相同ドメイン、および ATP/GTP 結合部位モチーフ A を持つタンパク質をコードしています。このタンパク質はセントロソームと繊毛に局在し、N-グリコシル化、チロシン硫酸化、リン酸化、N-ミリスチル化、およびアミド化のための部位を有しています。この遺伝子の変異はジュベール症候群およびネフロン癆と関連しており、このタンパク質に対する抗体の存在はいくつかの種類の癌と関連しています。 [RefSeq 提供、2008 年 7 月],疾患: 皮膚 T 細胞リンパ腫患者の血清中には CEP290 に対する抗体が存在するが、健常対照群には存在しない。 ,疾患: CEP290 の欠陥は、ジュベール症候群 5 型 (JBTS5) [MIM:610188]の原因である。ジュベール症候群は、小脳虫部低形成、顕著な上小脳脚（体軸磁気共鳴画像法で「臼歯徴候」が認められる）、精神運動遅滞、筋緊張低下、運動失調、眼球運動失行、新生児呼吸異常を特徴とする常染色体劣性疾患である。 JBTS5 は、ジュベール症候群の神経学および神経放射線学的特徴に加え、重度の網膜ジストロフィーおよび/またはネフロン癆を特徴とする進行性腎不全を呈する。 ,疾患: CEP290 の欠陥は、シニア・ローケン症候群 6 型 (SLSN6) [MIM:610189]の原因である。シニア・ローケン症候群は、若年性ネフロン癆とレーバー黒内障としても知られる。これは常染色体劣性遺伝性の腎網膜疾患であり、腎臓の濾過器官の進行性萎縮を特徴とし、髄質嚢胞性腎疾患の有無にかかわらず、進行性眼疾患を伴う。 ,疾患: CEP290 の欠陥は、レーバー先天性黒内障 10 型 (LCA10) [MIM:611755]の原因である。 LCA は、臨床的および遺伝的に異質な小児網膜変性症のグループを指し、通常は常染色体劣性遺伝します。罹患した乳児は、網膜電図検査で網膜光受容体機能がほとんどまたは全くありません。 LCA は、乳児および小児の先天性視覚障害の最も一般的な遺伝的原因です。 ,疾患: CEP290 の欠陥は、メッケル症候群 4 型 (MKS4) [MIM:611134]の原因です。 MKS4 は、腎嚢胞と、中枢神経系の発達異常（典型的には脳瘤）、肝管異形成および嚢胞、多指症などのさまざまな関連特徴の組み合わせを特徴とする常染色体劣性疾患です。 ,機能: ATF4 を介した転写を活性化します。網膜光受容体細胞における繊毛および光伝達タンパク質の正しい局在に必要です。繊毛輸送過程において役割を果たす可能性があります。 ,配列に関する注意: 混入配列。ポリ A 配列の可能性あり。 ,細胞内局在: 光受容細胞の連結繊毛、腎臓髄内集合管細胞の繊毛基部。 ,サブユニット: N 末端領域を介して ATF4 と相互作用する。選択された中心体および微小管関連タンパク質複合体の一部。 CC2D2A と相互作用する。 ,組織特異性: 普遍的。胎盤で強く発現し、脳で弱く発現する。 ,

## 研究分野

## 画像データ



CEP290 抗体を用いた K562 細胞ライセートのウェスタンブロット解析。右レーンには合成ペプチドでブロッキングされている。



CEP290 ポリクローナル抗体を用いた様々な細胞のウェスタンブロット解析