

製品名: コラーゲンIウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab09209**

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,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	WB 1:500-1:2000,ICC/IF 1:100-1:300,ELISA 1:5000-1:20000
分子量	135kDa

抗原情報

遺伝子名	COL1A2
別名	collagen, type I, alpha 2
遺伝子 ID	1278.0
SwissProt ID	P08123/P02452
免疫原	コラーゲンI由来の合成ペプチド。アミノ酸範囲: 1200-1217

背景

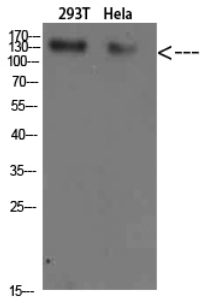
この遺伝子は、2つの $\alpha 1$ 鎖と1つの $\alpha 2$ 鎖からなる三重らせん構造を持つI型コラーゲンのプロ $\alpha 2$ 鎖をコードしています。I型は、ほとんどの結合組織に見られる原線維形成コラーゲンで、骨、角膜、真皮、腱に豊富に含まれています。この遺伝子の変異は、骨形

成不全症 I~IV 型、エーラスダンロス症候群 VII B 型、劣性エーラスダンロス症候群古典型、特発性骨粗鬆症、非典型マルファン症候群に関連しています。しかし、この遺伝子の変異に関連する症状は、I 型コラーゲンの $\alpha 1$ 鎖遺伝子 (COL1A1) の変異よりも軽度である傾向があり、これはマトリックスの完全性における $\alpha 2$ 鎖の役割が異なることを反映しています。この遺伝子については、交互ポリアデニル化シグナルの使用に起因する 3 つの転写産物が特定されています。[R. Dalgleish 提供、2008 年 2 月]、疾患: COL1A2 に関わる染色体転座は、脂肪細胞の形質転換によって生じる良性腫瘍である脂肪芽腫の原因となる可能性があり、通常は小児で診断されます。PLAG1 との転座 t(7;8)(p22;q13)。, 疾患: COL1A2 の欠陥は、骨形成不全症 I 型 (OI-I) [MIM:166200] の原因です。OI-I は、骨の脆弱性、正常な身長、わずかな変形または全くない、青色強膜、および 50% の家系で発症する難聴を特徴とする、優性遺伝性の重篤な新生児疾患です。象牙質形成不全症はまれであり、OI タイプ I (象牙質形成不全症) のサブセットを区別することができます。疾患: COL1A2 遺伝子の欠損は、骨形成不全症 II 型 (OI-II) [MIM:166210] の原因であり、先天性骨形成不全症 (OIC) または周産期致死性骨形成不全症とも呼ばれます。OI-II は、骨に広範囲に影響を及ぼす重篤な新生児疾患です。乳児は多発骨折を伴って出生し、四肢の短縮を招きます。頭蓋骨は柔らかく、触診すると「骨の袋」のように見えます。強膜は異常に薄く、青みがかった場合もあります。また、一部の乳児は難聴も呈します。生存した乳児は、生後数日または数週間で突然死亡することがよくありますが、少数は奇形性小人として生存します。中枢神経系損傷を伴う頭部外傷がない限り、精神発達は正常です。効果的な治療法はありません。疾患: COL1A2 の欠陥は、骨形成不全症 III 型 (OI-III) [MIM:259420] の原因です。OI-III は通常、出生時に中等度の変形、進行性の骨の変形、およびさまざまな色の強膜を呈します。象牙質形成不全症と難聴もよく見られます。身長は非常に低くなります。疾患: COL1A2 の欠陥は、骨形成不全症 IV 型 (OI-IV) [MIM:166220] の原因です。これは、正常な強膜を伴う骨形成不全症としても知られています。OI-IV は、中等度から軽度の変形とさまざまな低身長を呈します。象牙質形成不全症は一般的であり、一部の患者では難聴が発生します。疾患: COL1A2 の欠陥は、常染色体劣性エーラスダンロス症候群 (心臓弁膜性 EDS) [MIM: 225320] の原因です。この症候群は、関節弛緩症型エーラスダンロス症候群としても知られています。関節弛緩、皮膚の過伸展性と脆弱性、および異常な癒痕形成に加えて、この型の EDS の患者は心臓弁機能不全のリスクが高いようです。疾患: COL1A2 の欠陥は、エーラスダンロス症候群 7B 型 (EDS7B) [MIM: 130060] の原因です。EDS は、皮膚の過伸展、組織の脆弱性による萎縮性皮膚癒痕、および関節の過弛緩を特徴とする結合組織疾患です。EDS7B は、両側の先天性股関節脱臼、関節の過弛緩、および反復性部分脱臼を特徴とする。機能: I 型コラーゲンは、I 群コラーゲン (線維形成コラーゲン) の一種である。オンライン情報: I 型コラーゲン $\alpha 2$ 鎖の変異, PTM: トリペプチド繰り返し単位 (G-X-Y) の 3 番目の位置にあるプロリンが、一部またはすべての鎖で水酸化されている。類似性: 線維性コラーゲンファミリーに属する。サブユニット: 1 つの $\alpha 2(I)$ 鎖と 2 つの $\alpha 1(I)$ 鎖からなる三量体。組織特異性: 腱、靭帯、骨の線維を形成する。骨では、線維はカルシウムハイドロキシアパタイトで石灰化されている。、

研究分野

焦点接着;ECM-受容体相互作用;

画像データ



293T HeLa 細胞のコラーゲンIポリクローナル抗体 (1:500 希釈) を用いたウェスタンブロット解析。二次抗体は 1:20000 に希釈した。