

製品名: CSB ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab09445**

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、ラット、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 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	ERCC6
別名	ERCC6; CSB; DNA excision repair protein ERCC-6; ATP-dependent helicase ERCC6; Cockayne syndrome protein CSB
遺伝子 ID	2074.0
SwissProt ID	Q03468
免疫原	抗血清はヒト ERCC6 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 141-190

背景

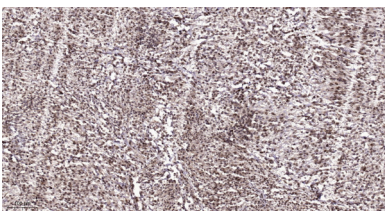
この遺伝子は、転写共役除去修復において重要な DNA 結合タンパク質をコードしています。コードされているタンパク質は ATP 刺

激性 ATPase 活性を有し、複数の転写および除去修復タンパク質と相互作用し、DNA 修復部位における複合体形成を促進する可能性があります。この遺伝子の変異は、コケイン症候群 B 型および脳眼筋骨格症候群 1 型と関連しています。選択的スプライシングは、この遺伝子のエクソン 5 のスプライス部位から、隣接遺伝子である piggyback-derived-3 (遺伝子 ID:267004) のオープンリーディングフレーム (ORF) 上流の 3'スプライス部位までの間で起こり、piggyback-derived-3 ORF 下流の選択的ポリアデニル化部位を活性化します。結果として得られる転写産物は、各遺伝子の産物と配列を共有する融合タンパク質をコードします。 [RefSeq 提供、2016 年 3 月]、疾患: ERCC6 の欠陥は、デ・サンクティス・カッキオーネ症候群 (DSC) [MIM:278800]の原因です。皮膚乾皮症とも呼ばれます。DSC は、精神遅滞、成長遅延、性腺形成不全、およびときに神経学的合併症を伴う色素性乾皮症からなる常染色体劣性症候群です。、疾患: ERCC6 の欠陥は、紫外線感受性症候群 (UVS) [MIM:600630]の原因です。UVS は、光過敏症と軽度のそばかすを特徴とするが、神経学的異常や皮膚腫瘍は伴わない、まれな常染色体劣性疾患です。、疾患: ERCC6 の欠陥は、脳眼顔骨格症候群 1 型 (COFS1) [MIM:214150]の原因です。コケイン症候群は、COFS 症候群またはペナ・ショケア症候群 2 型とも呼ばれます。COFS は、脳、眼、脊髄に影響を及ぼす出生前発症の常染色体劣性変性疾患です。出生後は、脳萎縮、脳梁形成不全、筋緊張低下、白内障、小角膜、視神経萎縮、進行性関節拘縮および成長不全を引き起こします。顔面異形は常に見られます。頭蓋骨、眼、四肢、心臓、腎臓の異常も発生します。、疾患: ERCC6 の欠陥は、コケイン症候群 B 型 (CSB) [MIM: 133540]の原因です。コケイン症候群は、日光に対する皮膚過敏症、異常で遅い成長、悪液質性小人症、早老性外観、進行性色素性網膜症、および感音難聴を特徴とするまれな疾患です。神経発達の遅れと重度の進行性神経変性により、知的障害が発生します。2 つの臨床型が認識されています。古典的な型、つまりコケイン症候群 1 型では、症状は進行的で、通常は生後数年または生涯で明らかになります。あまり一般的ではないコケイン症候群 2 型は、出生前に現れるより重篤な症状が特徴です。コケイン症候群は、特定の型の色素性乾皮症と一部重複しています。色素性乾皮症とは異なり、コケイン症候群の患者では、そばかすやその他の皮膚の色素異常が増加することはなく、皮膚がんの発生も有意に増加しません。、疾患:ERCC6 の遺伝子変異は、加齢黄斑変性 5 型 (ARMD5) [MIM:609413] の感受性と関連しています。ARMD は多因子眼疾患であり、先進国では不可逆的な視力喪失の最も一般的な原因です。ほとんどの患者では、この疾患は、網膜色素上皮の下、ブルッフ膜と呼ばれるエラスチンを含む構造内に、検眼鏡で確認できるタンパク質と脂質の黄色がかかった蓄積 (ドルーゼンとして知られる) として現れます。、機能:活性遺伝子の優先的な修復に関与しています。DNA または RNA をほどく機能であると推定されます。コケイン症候群相補群 B の紫外線曝露後の紫外線生存および RNA 合成を修正します。、PTM:DNA が損傷すると、おそらく ATM または ATR によってリン酸化されます。、類似性:SNF2/RAD54 ヘリカーゼファミリーに属します。、類似性:ヘリカーゼ ATP 結合ドメインを 1 つ含みます。、類似性:ヘリカーゼ C 末端ドメインを 1 つ含みます。、サブユニット:CSA タンパク質および RNA ポリメラーゼ II TFIIH のサブユニットと相互作用します。B-WICH 複合体の構成要素であり、少なくとも SMARCA5/SNF2H、BAZ1B/WSTF、SF3B1、DEK、MYO1C、ERCC6、MYBBP1A、および DDX21 で構成される。

研究分野

ヌクレオチド除去修復;

画像データ



パラフィン包埋ヒト大腸癌の免疫組織化学分析。1、抗体を 1:200 に希釈した (4°C で一晩)。2、抗原賦活化には Tris-EDTA、pH9.0 を使用した。3、二次抗体を 1:200 に希釈した (室温、45 分)。

