

**製品名: ジスケリンウサギポリクローナル抗体****カタログ番号: APRab10244**

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	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,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:20000-1:40000
分子量	57kDa

**抗原情報**

遺伝子名	DKC1
別名	DKC1; NOLA4; H/ACA ribonucleoprotein complex subunit 4; CBF5 homolog; Dyskerin; Nopp140-associated protein of 57 kDa; Nucleolar protein NAP57; Nucleolar protein family A member 4; snoRNP protein DKC1
遺伝子 ID	1736.0
SwissProt ID	O60832
免疫原	抗血清はヒトジスケリン由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 171-220

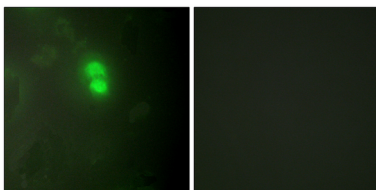
**背景**

ジスケリン擬似ウリジン合成酵素 1 (DKC1) ホモサピエンス この遺伝子は 2 つの異なる複合体で機能する。テロメラーゼの安定化と維持、ならびに H/ACA 配列を含む snoRNA の認識に重要な役割を果たす。snoRNA は生合成および H/ACA 核小体小 RNA リボ核タンパク質 (snoRNP) への組み立てにおいて安定性を提供する。この遺伝子は高度に保存され、広く発現しており、核と細胞質間の輸送、DNA 損傷応答、細胞接着においても役割を果たしている可能性がある。変異は X 連鎖性先天性角化異常症と関連している。選択的スプライシングにより、複数の転写産物バリエーションが生じる。 [RefSeq 提供、2014 年 1 月],触媒活性: RNA ウリジン = RNA シュドウリジン。疾患: DKC1 の欠陥は、X 連鎖劣性遺伝性先天性角化異常症 (XDKC) [MIM:305000]の原因です。XDKC は、網状皮膚色素沈着、爪異常症、粘膜白板症の 3 つの症状を特徴とする、まれな進行性骨髄不全症候群です。早期死亡は、骨髄不全、感染症、致命的な肺合併症、または悪性腫瘍を伴うことがよくあります。疾患: DKC1 の欠陥は、ホイエラール・ヘイダルソン症候群 (HHS) [MIM:300240]の原因です。HHS は男性に発症する多臓器疾患であり、再生不良性貧血、免疫不全、小頭症、小脳低形成、および成長遅延を特徴とする。機能: リボソームの生合成とテロメアの維持に必須。H/ACA 小型核小体リボ核タンパク質 (H/ACA snoRNP) 複合体の触媒サブユニットと考えられ、rRNA の擬似ウリジン化を触媒する。この反応ではウリジンの異性化が起こり、リボースは通常の N1 ではなく C5 に付加される。各 rRNA は最大 100 個の擬似ウリジン (「psi」) 残基を含むことができ、rRNA の構造を安定化させる役割を果たしていると考えられる。また、テロメラーゼ逆転写酵素 (TERT) ホロ酵素の RNA 成分である TERC の正しいプロセッシングや核内輸送にも必要です。オンライン情報: DKC1 変異 db,類似性: 擬似ウリジン合成酵素 truB ファミリーに属します。類似性: 1 つの PUA ドメインを含みます。細胞内局在: カハール体 (コイル体) にも局在します。サブユニット: H/ACA 小型核小体リボ核タンパク質 (H/ACA snoRNP) 複合体の一部で、NHP2/NOLA2、GAR1/NOLA1、NOP10/NOLA3、および触媒サブユニットであると推定される DKC1/NOLA4 を含みます。複合体には、1 つまたは 2 つの NOP10-DKC1 ヘテロダイマーが NHP2 に結合して形成される安定したコアが含まれます。その後、GAR1 が DKC1 を介してこのコアに結合します。この複合体は、ボックス H/ACA 低分子核小体 RNA (snoRNA) に結合し、RNA 基質内の特定の修飾部位を標的とする可能性があります。複合体の組み立て過程において、複合体には GAR1/NOLA1 の代わりに NAF1 が含まれます。また、この複合体は、ボックス H/ACA snoRNA に関連する 3'末端ドメインを含む TERC とも相互作用します。snoRNA または TERC との特異的な相互作用は、GAR1 および NHP2 によって媒介されます。NOLC1/NOPP140 と会合します。H/ACA snoRNP は、SMN1 または SMN2、SIP1/GEMIN2、DDX20/GEMIN3、および GEMIN4 からなる SMN 複合体と相互作用します。これは、GAR1 と SMN1 または SMN2 との相互作用によって媒介されます。SMN 複合体は、H/ACA snoRNP 複合体の正しい組み立てに必要である可能性があります。テロメラーゼホロ酵素複合体の構成要素であり、少なくとも TERT、DKC1、WDR79/TCAB1、NOP10、NHP2、GAR1、TEP1、EST1A、POT1 およびテロメラーゼ RNA テンプレート構成要素 (TERC) から構成される。組織特異性: 普遍的に発現する。、

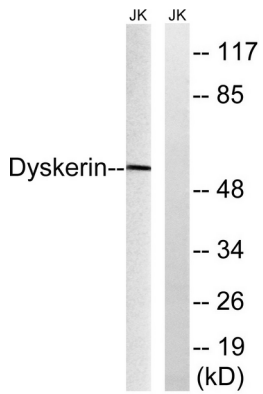
## 研究分野

エピジェネティクスと核シグナル伝達

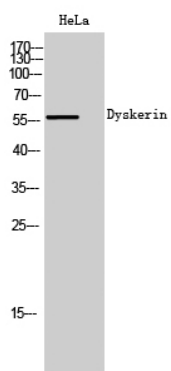
## 画像データ



Dyskerin 抗体を用いた HeLa 細胞の免疫蛍光染色。右の写真は合成ペプチドでブロックした状態。



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



Dyskerin ポリクローナル抗体を使用した HeLa 細胞のウェスタン ブロット分析。