

製品名: GLCNE ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab11459**

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 1:50-1:200,ELISA 1:5000-1:10000
分子量	80kDa

抗原情報

遺伝子名	GNE
別名	GNE; GLCNE; Bifunctional UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase; UDP-GlcNAc-2-epimerase/ManAc kinase
遺伝子 ID	10020.0
SwissProt ID	Q9Y223
免疫原	抗血清はヒト GNE 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 592-641

背景

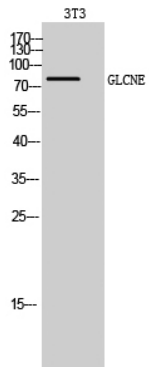
この遺伝子によってコードされるタンパク質は、シアリン酸の前駆体である N-アセチルノイラミン酸 (NeuAc) の生合成を開始・制

御する二機能性酵素です。シアリン酸生成経路における律速酵素です。細胞表面分子のシアリン酸修飾は、細胞接着やシグナル伝達など、多くの生物学的プロセスにおける機能に不可欠です。細胞表面分子のシアリル化の差異は、悪性細胞の腫瘍形成能および転移挙動にも関与しています。この遺伝子の変異は、シアリル尿症、常染色体劣性封入体ミオパチー、および野中ミオパチーと関連しています。この遺伝子の選択的スプライシングにより、異なるアイソフォームをコードする転写バリエーションが生成されます。[RefSeq 提供、2008年7月]触媒活性: ATP + N-アシル-D-マンノサミン = ADP + N-アシル-D-マンノサミン 6-リン酸。触媒活性: UDP-N-アセチル-D-グルコサミン = UDP-N-アセチル-D-マンノサミン。疾患: GNE の欠陥は、シアル尿症[MIM:269921]の原因です。フランス型シアル尿症としても知られています。シアル尿症では、遊離シアリン酸が細胞質に蓄積し、グラム量のノイラミン酸が尿中に排泄されます。この代謝欠陥には、CMP-Neu5Ac による UDP-GlcNAc 2-エピメラーゼのフィードバック阻害の欠陥が関与しており、その結果、遊離 Neu5Ac が恒常的に過剰産生されます。臨床的特徴には、さまざまな程度の発達遅延、顔貌粗造、肝腫大などがあります。シアル尿症の遺伝は常染色体優性です。疾患: GNE の欠陥は、封入体ミオパチー 2 型 (IBM2) [MIM:600737]の原因です。遺伝性封入体ミオパチーは、成人発症、緩徐進行性の遠位および近位筋力低下、縁取り空胞や糸状封入体などの典型的な筋病変を特徴とする神経筋疾患群です。IBM2 は常染色体劣性疾患で、主に脚の筋肉に影響を及ぼしますが、野中ミオパチーでも見られるように大腿四頭筋に影響が及ばない珍しい分布を示します。疾患: GNE の欠陥は、野中ミオパチー (NM) [MIM:605820]の原因です。NM は縁取り空胞を伴う遠位ミオパチー (DMRV) としても知られています。NM は常染色体劣性遺伝性の筋疾患で、封入体ミオパチー 2 と対立遺伝子を持つ。成人初期に発症し、下肢前部の筋力低下と大腿四頭筋の筋力低下がみられるのが特徴である。封入体ミオパチーと同様に、NM は組織学的には、筋肉標本において炎症性変化を伴わない多数の縁取りのある空胞の存在が特徴である。酵素調節: アロステリックに調節される (可能性が高い)。ノイラミン酸生成の最終産物であるシチジン酸-N-アセチルノイラミン酸 (CMP-Neu5Ac) によってフィードバック阻害される。活性はオリゴマー形成に依存する。モノマーは不活性であるが、ダイマーは N-アセチルマンノサミンのリン酸化のみを触媒する。ヘキサマーは両方の酵素活性に対して完全に活性である (類似性による)。PKC 依存性リン酸化後にアップレギュレーションされる。機能: シアリン酸の前駆体である N-アセチルノイラミン酸 (NeuAc) の生合成を制御および開始する。初期発生に不可欠な役割を果たす (類似性による)。造血細胞における正常なシアリル化に必要。シアリル化は、細胞接着、シグナル伝達、腫瘍形成および悪性細胞の転移挙動に関係している。経路: アミノ糖代謝; N-アセチルノイラミン酸生合成。PTM: PKC によってリン酸化される。類似性: C 末端セクションに存在; ROK (nagC/xylR) ファミリーに属する。類似性: N 末端セクションに存在; UDP-N-アセチルグルコサミン 2-エピメラーゼファミリーに属する。サブユニット: ホモダイマーおよびホモヘキサマー。組織特異性: 肝臓および胎盤で最も高く発現する。心臓、脳、肺、腎臓、骨格筋、脾臓にも存在します。

研究分野

アミノ糖およびヌクレオチド糖の代謝;

画像データ



1: 500 に希釈した GLCNE ポリクローナル抗体を用いた 3T3 細胞のウェスタンブロット解析