

製品名: NIPBL ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab14709**

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
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、0.02% 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 1:50-1:300, ICC/IF 1:50-1:200
分子量	308kDa

抗原情報

遺伝子名	NIPBL
別名	IDN3
遺伝子 ID	25836.0
SwissProt ID	Q6KC79
免疫原	ヒトタンパク質由来の合成ペプチド。アミノ酸範囲: 560-640

背景

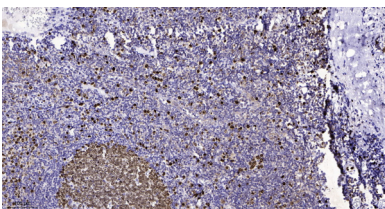
この遺伝子は、キイロショウジョウバエ (*Drosophila melanogaster*) の Nipped-B 遺伝子産物および真菌 Scc2 型姉妹染色分体接着タンパク質の相同遺伝子をコードしています。このショウジョウバエタンパク質は、遠隔エンハンサーのエンハンサー-プロモーター

間コミュニケーションを促進し、発生制御において役割を果たしています。また、姉妹染色分体接着、染色体凝縮、DNA修復において幅広い役割を果たす染色体接着タンパク質ファミリーとも相同性があります。ヒトタンパク質は、二分核標的配列と推定 HEAT リピート配列を有しています。コンデンシン、コヒーシン、および染色体関連機能を持つその他の複合体も HEAT リピート配列を含んでいます。この遺伝子の変異は、顔貌異常、成長遅延、四肢欠損、および精神遅滞を特徴とする疾患であるコルネリア・デ・ランゲ症候群を引き起こします。この遺伝子には、異なるアイソフォームをコードする 2 つの転写バリエーションが見つっています。[RefSeq 提供、2008 年 7 月]、発生段階: 胎児では、発達中の四肢で発現し、後に尺骨や様々な手の骨の軟骨原基で発現する。頭蓋顔面の発現部位には、基底後頭骨や基底蝶形骨の軟骨原基、蝸牛管に隣接する間葉系を含む領域を含む頭部と顔面の他の部分が含まれる。また、脊柱、脊索、表層外胚葉硬節、そして遊走性筋芽細胞と思われる細胞にも発現している。発達中の心臓では、心房と心室の心筋と心室管に発現しているが、心内膜床には発現していない。また、発達中の食道、気管、中腸ループ、肺の気管支、後腎の尿管にも発現している。CDL で典型的に影響を受けない臓器や組織 (発達中の気管、気管支、食道、心臓、腎臓など) における発現は、表現型のより微妙な側面や、典型的には後年に現れる問題の報告不足を反映している可能性がある。蝸牛管周囲の間葉系で発現しており、一般的に見られる聴覚障害を反映している可能性がある。胎児期の脳では発現が弱いか、全く発現していない。疾患: NIPBL の欠陥は、コルネリア・デ・ランゲ症候群 1 型 (CDLS1) [MIM:122470] の原因である。CDLS は、複数の器官系に影響を及ぼす奇形を伴う、臨床的に異質な発達障害である。CDLS は、顔面異常、手足の異常、成長遅延、認知遅滞、そして胃食道機能障害、心臓、眼科、泌尿生殖器の異常など、様々な奇形を特徴とする。ドメイン: クロモシャドウドメインとの相互作用に必要な Pro-Xaa-Val-Xaa-Leu (PxVxL) モチーフを 1 つ含む。このモチーフは、クロモシャドウドメインと接触する中央の Val の -7、-6、+4、および +5 残基を必要とする。機能: クロマチンにおいて構造的な役割を果たしていると考えられる。姉妹染色分体接着に関与し、おそらくコヒーシン複合体との相互作用によるものと考えられる。その他: ここに示す配列は、EMBL/GenBank/DDBJ のサードパーティアノテーション (TPA) エントリに由来する。PTM: DNA 損傷時にリン酸化される。おそらく ATM または ATR による。配列注意: キメラ cDNA。類似性: SCC2/Nipped-B ファミリーに属する。類似性: 5 つの HEAT リピートを含む。サブユニット: PxVxL モチーフを介して CBX5 と直接相互作用する。組織特異性: 広く発現している。心臓、骨格筋、胎児および成人の肝臓、胎児および成人の腎臓で高い発現を示す。胸腺、胎盤、末梢白血球、小腸では中程度の発現を示す。脳、結腸、脾臓、肺では弱いか、全く発現しない。

研究分野

エピジェネティクスと核シグナル伝達; 染色体構造; コヒーシン

画像データ



パラフィン包埋ヒト扁桃腺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)。