

**製品名: OCRL ウサギポリクローナル抗体****カタログ番号: APRab15095**

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,ELISA
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、0.5% 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,ELISA 1:5000-1:20000
分子量	104kDa

**抗原情報**

遺伝子名	OCRL
別名	OCRL; INPP5F; OCRL1; Inositol polyphosphate 5-phosphatase OCRL-1; Lowe oculocerebrorenal syndrome protein
遺伝子 ID	4952.0
SwissProt ID	Q01968
免疫原	抗血清はヒト OCRL 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 150-199

**背景**

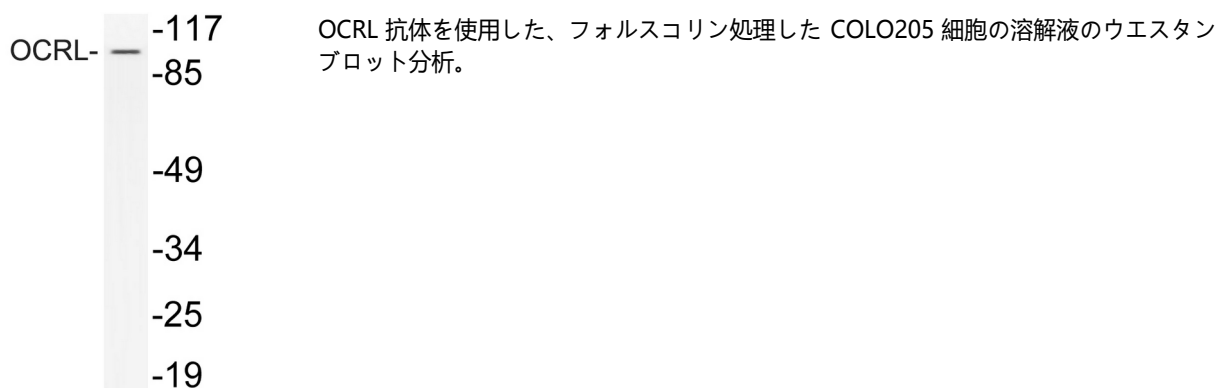
この遺伝子はイノシトールポリリン酸 5-ホスファターゼをコードします。このタンパク質は膜輸送の制御に関与し、トランスゴルジ

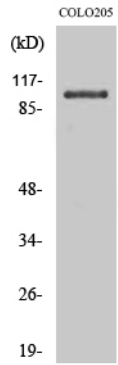
体、クラスリン被覆小胞、エンドソーム、細胞膜など、多くの細胞内部位に局在します。また、一次繊毛形成にも関与している可能性があります。この遺伝子の変異は、ロウ眼脳腎症候群およびデント病を引き起こします。選択的スプライシングにより、複数の転写産物バリエーションが生じます。[RefSeq 提供、2016年1月]、触媒活性: 1-ホスファチジル-1D-ミオイノシトール 4,5-ビスリン酸 + H<sub>2</sub>O = 1-ホスファチジル-1D-ミオイノシトール 4-リン酸 + リン酸。注意: Met-1、Met-18、Met-20 のいずれがイニシエーターであるかは不明です。疾患: OCRL の欠陥が Dent 病 2 型 (DD2) の原因です[MIM:300555]。DD2 は、「Dent 病複合体」に属する腎疾患であり、近位尿細管障害、高カルシウム尿症、腎石灰化症、および腎不全を特徴とする疾患群です。骨変形と腎機能障害の重症度の違いを除けば、様々な疾患における表現型の特徴の範囲は驚くほど類似しています。特徴的な異常には、低分子量タンパク尿や、ファンコニ症候群のその他の特徴 (糖尿、アミノ酸尿、リン酸尿など) がありますが、通常、近位尿細管性アシドーシスは含まれません。進行性腎不全がよく見られ、腎石灰化症や腎結石も同様です。疾患: OCRL の欠陥は、ロウ症候群[MIM:309000]の原因です。ロウ眼脳腎症候群としても知られています。ロウ症候群は、眼、神経系、腎臓に影響を及ぼす X 連鎖多臓器疾患です。水眼症、白内障、精神遅滞、ビタミン D 抵抗性くる病、アミノ酸尿、腎臓によるアンモニア産生低下を特徴とします。眼の異常には、白内障、緑内障、小眼球症、視力低下などがあります。発達遅延、筋緊張低下、行動異常、反射消失も見られます。腎尿細管障害は、重炭酸イオン、アミノ酸、およびリン酸の再吸収障害を特徴とする。腎尿細管性アシドーシスおよび低リン血症の結果として、関節過可動性、股関節脱臼、骨折などの筋骨格異常が発現する可能性がある。保因者における唯一の顕著な症状は白内障であり、細隙灯顕微鏡検査によって検出される。機能: ホスファチジルイノシトール 4,5-ビスリン酸をホスファチジルイノシトール 4-リン酸に変換する。また、イノシトール 1,4,5-トリスリン酸をイノシトール 1,4-ビスリン酸に、イノシトール 1,3,4,5-テトラキスリン酸をイノシトール 1,3,4-トリスリン酸に変換する。リソソームに関連するホスファチジルイノシトール 4,5-ビスリン酸の特定のプールを調節することにより、リソソーム膜輸送に機能する可能性があります。類似性:イノシトール-1,4,5-トリスリン酸 5-ホスファターゼ II 型ファミリーに属します。類似性:1 つの Rho-GAP ドメインを含みます。組織特異性:脳、骨格筋、心臓、腎臓、肺、胎盤、線維芽細胞。、

## 研究分野

イノシトールリン酸代謝;ホスファチジルイノシトールシグナル伝達系;

## 画像データ





OCRL ポリクローナル抗体を用いた様々な細胞のウェスタンブロット分析