

製品名: PMS2 ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab16313**

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、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	WB 1:500-1:2000,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:5000-1:20000
分子量	85kDa

抗原情報

遺伝子名	PMS2
別名	PMS2; PMSL2; Mismatch repair endonuclease PMS2; DNA mismatch repair protein PMS2; PMS1 protein homolog 2
遺伝子 ID	5395.0
SwissProt ID	P54278
免疫原	抗血清はヒト PMS2 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 461-510

背景

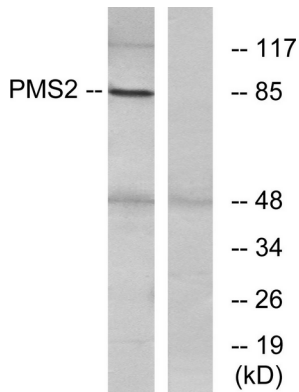
この遺伝子によってコードされるタンパク質は、DNA 複製および相同組換え中に生じる DNA ミスマッチ、微小挿入、および欠失を

修復するミスマッチ修復システムの主要構成要素である。このタンパク質は、mutL ホモログ 1 (MLH1) 遺伝子の遺伝子産物とヘテロ二量体を形成し、MutL- α ヘテロ二量体を形成する。MutL- α ヘテロ二量体は、MutS- α および MutS- β ヘテロ二量体によるミスマッチおよび挿入/欠失ループの認識後に活性化されるエンドヌクレアーゼ活性を有し、ミスマッチ DNA の除去に必須である。この遺伝子によってコードされるタンパク質の C 末端には、ヌクレアーゼの活性部位の一部を形成する DQHA(X)2E(X)4E モチーフが存在する。この遺伝子の変異は、遺伝性非ポリポーシス大腸癌 (HNPCC、リンチ症候群とも呼ばれる) およびターコット症候群に関連している。疾患: PMS2 の欠陥は、ミスマッチ修復症候群 (MMRCS) [MIM: 276300] の原因である。ターコット症候群および脳腫瘍ポリポーシス症候群 1 (BTPS1) としても知られる。MMRCS は、多発性大腸腺腫を伴う脳の悪性腫瘍を特徴とする常染色体優性疾患である。皮膚の特徴には、脂腺嚢胞、色素沈着およびカフェオレ斑がある。疾患: PMS2 の欠陥は、遺伝性非ポリポーシス大腸癌 4 型 (HNPCC4) [MIM: 600259] の原因である。HNPCC 表現型 (リンチ症候群とも呼ばれる) の生成には、複数の遺伝子座の変異が単独または組み合わせて関与している可能性がある。臨床的に認識されている HNPCC の家系のほとんどは、MLH1 遺伝子または MSH2 遺伝子のいずれかに変異が見られます。HNPCC は常染色体優性遺伝疾患で、がん感受性の顕著な増加と関連しています。早期発症の大腸がん (CRC) および消化管、泌尿器、女性生殖器の結腸外がんに対する家族性素因が特徴です。HNPCC は西洋世界で最も一般的な遺伝性大腸がんの形態であり、すべての結腸がんの 15% を占めると報告されています。HNPCC のがんは、腺腫と呼ばれる良性の腫瘍性ポリープから発生します。臨床的には、HNPCC は 2 つのサブグループに分けられることがよくあります。タイプ I: 大腸がんに対する遺伝的素因、発症年齢の若年化、および近位結腸に認められるがん。タイプ II: 患者は、大腸に加えて、子宮、卵巣、乳房、胃、小腸、皮膚、喉頭などの特定の組織におけるがん発生リスクが高くなります。古典的 HNPCC の診断は、アムステルダム基準に基づきます。アムステルダム基準では、大腸がん罹患した親族が 3 人以上 (うち 1 人は他の 2 人の一度近親者)、2 世代以上罹患、50 歳未満で発症した大腸がんが 1 件以上、遺伝性ポリポーシス症候群が除外されます。「HNPCC 疑い」または「不完全 HNPCC」という用語は、アムステルダム基準を満たさない、または部分的にしか満たさない家系において、大腸がんの遺伝的根拠が強く疑われる場合に用いられます。機能: 複製後 DNA ミスマッチ修復システム (MMR) の構成要素。MLH1 とヘテロ二量体を形成し、MutL α を形成する。DNA 修復は、MutS アルファ (MSH2-MSH6) または MutS ベータ (MSH2-MSH3) が dsDNA ミスマッチに結合することで開始され、その後 MutL アルファがヘテロ二本鎖にリクルートされます。RFC および PCNA の存在下での MutL-MutS-ヘテロ二本鎖三元複合体の組み立ては、PMS2 のエンドヌクレアーゼ活性を活性化するのに十分です。これにより、ミスマッチの近くで一本鎖切断が導入され、エキソヌクレアーゼ EXO1 がミスマッチを含む鎖を分解するための新しいエントリーポイントが生成されます。DNA メチル化により切断が防止されるため、新しく変異した DNA 鎖のみが修正されます。MutL アルファ (MLH1-PMS2) は DNA ポリメラーゼ III のクランプローダーサブユニットと物理的に相互作用し、DNA ポリメラーゼ III を MMR 部位にリクルートする役割を果たしている可能性があります。DNA 損傷シグナル伝達にも関与しており、このプロセスは細胞周期の停止を誘導し、重度の DNA 損傷の場合はアポトーシスにつながる可能性がある。類似性: DNA ミスマッチ修復 mutL/hexB ファミリーに属する。サブユニット: PMS2 と MLH1 のヘテロ二量体 (MutL α)。MutS α (MSH2-MSH6) または MutS β (MSH2-MSH3) と三量体複合体を形成する。BRCA1 関連ゲノム監視複合体 (BASC) の一部であり、BRCA1、MSH2、MSH6、MLH1、ATM、BLM、PMS2、および RAD50-MRE11-NBS1 タンパク質複合体を含む。この関連は、細胞周期全体および核内ドメイン内で変化する動的なプロセスである可能性がある。

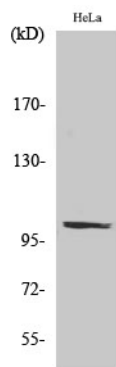
研究分野

ミスマッチ修復;

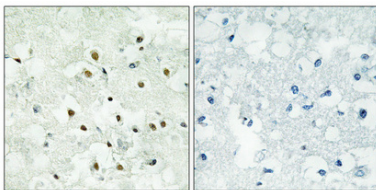
画像データ



PMS2 抗体を用いた HeLa 細胞ライセートの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。



PMS2 ポリクローナル抗体を使用したさまざまな細胞のウェスタン ブロット分析。



パラフィン包埋ヒト脳の免疫組織化学染色。抗体は 1:100 (4℃、一晚) に希釈した。抗原賦活化には、高圧高温トリス EDTA (pH8.0) を使用した。抗体から得られたネガティブコントロール (右) は、免疫原ペプチドで前処理した。