

製品名: トリークルウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab19231**

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
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	152kDa

抗原情報

遺伝子名	TCOF1
別名	TCOF1; Treacle protein; Treacher Collins syndrome protein
遺伝子 ID	6949.0
SwissProt ID	Q13428
免疫原	抗血清はヒト TCOF1 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 41-90

背景

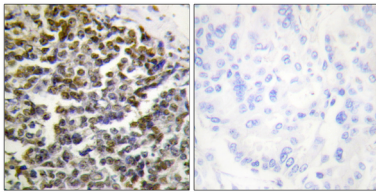
この遺伝子は、LIS1 相同ドメインを持つ核小体タンパク質をコードしています。このタンパク質は、上流結合因子 (UBF) との相互作用を介してリボソーム DNA 遺伝子の転写に関与しています。この遺伝子の変異は、頭蓋顔面の発達異常を伴う疾患であるトリー

チャー・コリンズ症候群と関連付けられています。この遺伝子には、異なるアイソフォームをコードする複数の転写バリエーションが見つかっています。[RefSeq 提供、2008 年 9 月]、疾患：TCOF1 の欠陥がトリーチャー・コリンズ症候群（TCS）の原因です [MIM:154500]。TCS は、頭蓋顔面の発達における常染色体優性遺伝疾患であり、発生率は出生児 50,000 人あたり 1 人です。TCS の臨床的特徴は左右対称であり、(1)外耳の異常、外耳道閉鎖、中耳耳小骨の奇形（伝音難聴につながる可能性がある）、(2)眼瞼裂の外側下方傾斜（下眼瞼コロボーマを伴うことが多い）、(3)下顎骨および頬骨複合体の形成不全、(4)口蓋裂などがみられる。機能：核小体-細胞質輸送に関与している可能性がある。初期胚発生、特に頭蓋顔面複合体の発達において重要な役割を果たす可能性がある。PTM: DNA 損傷時に ATM または ATR を介してリン酸化される。類似性: 1 つの LisH ドメインを含む。

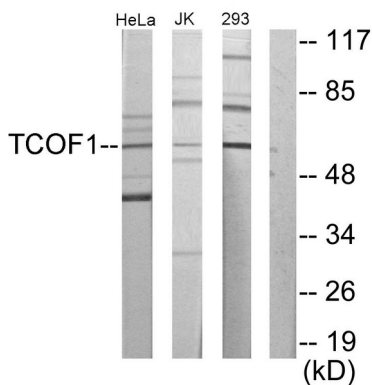
研究分野

シグナル伝達、タンパク質輸送、核の輸入・輸出

画像データ



TCOF1 抗体を用いたパラフィン包埋ヒト肺癌組織の免疫組織化学染色。右の写真は合成ペプチドでブロッキングした状態。



TCOF1 抗体を用いた Jurkat, 293, 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。