

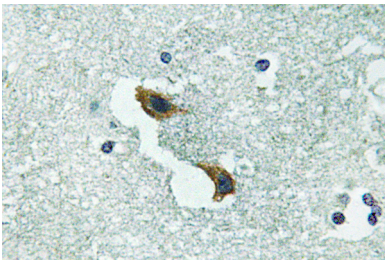


습다 [RefSeq 제2013년 8월, 축적형 ATP + H(2)O + Cu(2+)(양) = ADP + 안염+ Cu(2+)(음), 질병 ATP7A 결손만병(MNKD)의원입다 [MIM:309400]; 곱판에질로도알친 MNKD 는전신구리결핍증모하X 염체연영구대장입다 MNKD 는전신성형및합작장애유하며 국적대및소행, 조식장지연 특한모발 저색증 피부안증 혈관형증및유기세포를조한다. 제한양적특은여구의정효의기능장애발한다. 또한 ATP7A 유전자결손 후각증군(OHS) [MIM:304150]의원이며X 염체연과부안증로알쳐었다. OHS 는X 염체연영구대장입다. 알친특은 특한알모양 곱이상 만철및비생기결이있다. 곱이상 후각 짧고눈소로 변형되고 철및유골 융합과결이없고사하부족및고철(중) 포함다. C-말단중류(1487-Leu-Leu-1488)은세포에서TGN 로재용화하는가능하세포입적소입다. 중류사외돌변이단점이세포에축적는결를조한다. 분기에서구를필요는단점이구를공할수있며. 이돌변은나류에위할때가한다. 세포구농과 높자면세포로동여세포에서구를배는가능한다. (온인정증증 2007년 2월 9호 유점 양은수 ATPase(P 형 거별 IB 형)에한다. 유점 6 개 HMA 모발 포함다. 세포내위치 트랜스글 나류(TGN)와세포사를저적으로순환다. 주로TGN 에서발회구리농 높자면세포로동한다. 소위 단체 조직특성 기준이다. 비은조에서발된다. 아폴 3 은세포를포함여발된다. 아폴 1 은삼이세포 용과합 결암및신경세포증세에서발된다. 아폴 2 는삼이세포 결암및신경세포증세에서발된다.

## 연구 분야

혈관생 MAPK

## 이미지 데이터



표판에포된안노조에서ATP7A 항에대한면역조직화학분석