제품명: ATRX 토끼 다클론 항체
카탈로그 번호: APRab07357
연구용 전용

요약

설명	토끼 다클론 항체
숙주	토끼
적용	ICC/IF,ELISA
반응성	인간, 쥐
결합	비결합
변형	수정되지 않음
아이소타입	IgG
클론성	다클론
형태	액체
농도	1mg/ml
Storage	*Aliquot 하여 -20℃ 에 보관(12 개월 유효). 냉동/해동 반복을 피하십시오.*
Shipping	Ice bags
버퍼	글리세롤 50%, 보호 단백질 0.5%, 신규 방부제 N 0.02%를 함유한 PBS 용액.
정제	친화성 정제

적용

희석 비율	ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:5000-1:20000
분자량	-

항원 정보

유전자명	ATRX
다른 이름	ATRX; RAD54L; XH2; Transcriptional regulator ATRX; ATP-dependent helicase ATRX; X-linked helicase II; X-linked nuclear protein; XNP; Znf-HX
유전자 ID	546.0
SwissProt ID	P46100
면역원	이 항체는 인간 ATRX 에서 유래한 합성 펩타이드를 사용하여 생산되었습니다. 아미노산 범위: 111-160

배경

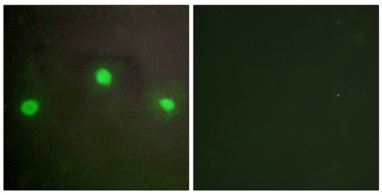
ATRX(크로마틴 리모델링 단백질)는 인간에서 발견되는 단백질로, ATPase/헬리케이스 도메인을 포함하고 있어 SWI/SNF 계열의 크로마틴 리모델링 단백질에 속합니다. 이 단백질은 세포주기 의존적인 인산화를 거치며, 이를 통해 핵기질 및 크로마틴과의 결합이 조절됩니다. 이는 간기에서 유전자 전사 조절과 유사분열 시 염색체 분리에 관여함을 시사합니다. 이 유전자의 돌연변이는 X-연관 정신지체(XLMR) 증후군과 관련이 있으며, 이는 종종 알파 지중해빈혈(ATRX) 증후군을 동반합니

다. 이러한 돌연변이는 DNA 메틸화 패턴에 다양한 변화를 일으키는 것으로 알려져 있으며, 이는 발생 과정에서 크로마틴 리모델링, DNA 메틸화 및 유전자 발현 사이의 연관성을 제시할 수 있습니다. 다양한 이소형을 코딩하는 여러 대체 스플라이싱 전사 변이체가 보고되었습니다. [RefSeq 제공, 2013 년 8 월], 질환: ATRX 유전자 결함은 알파 탈라세미아 골수이형성 증후군(ATMDS) [MIM:300448]의 원인입니다. 이 질환에서 알파 탈라세미아는 대개 골수이형성 증후군과 관련된 후천적 이상으로 발생합니다., 질환: ATRX 유전자 결함은 저긴장성 안면 기형을 동반한 X-연관 정신 지체 증후군 1 형(MRXSHF1) [MIM:309580]의 원인입니다. 이 증후군은 카펜터-와지리 증후군(CWS), 주버그-마시디 증후군(JMS), 스미스-파인먼-마이어스 증후군 1 형(SFM1) 이라고도 합니다. 임상적 특징으로는 심한 정신 지체, 안면 기형, 그리고 보인자 여성에서 나타나는 매우 불균형적인 X-염색체 불활성화 패턴이 있습니다. 다른 다양한 특징으로는 성선 기능 저하증, 난청, 신장 이상, 경미한 골격 기형 등이 있습니다., 질병: ATRX 유전자 결함은 X-연관 알파 탈라세미아/정신 지체 증후군(ATR-X) [MIM:301040]의 원인입니다. ATR-X 는 심한 정신 운동 지연, 안면 기형, 비뇨생식기 이상, 알파 탈라세미아를 특징으로 하는 X-연관 질환입니다. 주요 표현형은 헤모글로빈 H 질환으로 나타납니다. 또한 크로모섀도우 도메인과의 상호작용에 필요한 Pro-Xaa-Val-Xaa-Leu(PxVxL) 모티프를 하나 포함합니다. 이 모티프는 크로모섀도우 도메인과 접촉하는 중앙 Val 외 -7, -6, +4, +5 잔기를 추가로 필요로 합니다. 기능: 전사 조절자일 수 있습니다. 크로마틴에 영향을 미쳐 유전자 발현을 조절합니다. 뇌 발달 및 안면 형태 형성에 관여할 수 있음, PTM: DNA 손상 시 ATM 또는 ATR 에 의해 인산화됨, 유사성: SNF2/RAD54 헬리카제 계열에 속함, 유사성: GATA 형 아연 손가락 도메인 1 개 포함, 유사성: 헬리카제 ATP 결합 도메인 1 개 포함, 유사성: 헬리카제 C-말단 도메인 1 개 포함, 유사성: PHD 형 아연 손가락 도메인 1 개 포함, 세포 내 위치: 간기 및 유사분열 동안 중심체 주변 이질염색질과 관련됨, 예: HP1 과의 상호작용을 통해, 소단위: 예: EZH2 와 결합함. 칼슘 및 포스파티딜콜린/포스파티딜세린 의존적인 방식으로 안넥신 V 와 결합함(유사성에 근거). PxVxL 모티프를 통해 CBX5 와 직접 상호작용합니다. 조직 특이성: 모든 조직에서 발현됩니다.

연구 분야

-

이미지 데이터



ATRX 항체를 이용한 A549 세포의 면역형광 분석. 오른쪽 그림은 합성 펩타이드로 차단한 결과입니다.