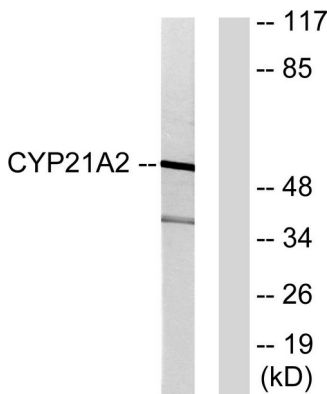


. 이 유전자 돌연변이는 산성부 중증 증을 유발한다. 이 유전자 돌연변이는 관유전자 존재하며, 정상 유전자 유전자 사이 유전자 변형이 스페이서 21-수산화 결합을 많은 수를 생성하는 것으로 생성된다. 이 유전자는 스페이서 돌연변이를 암시하는 두 가지 변이체를 발현한다 [RefSeq 제 2008 년 7 월, 최해성 스페이서 + AH(2) + O(2) = 21-하이드록시 스페이서 + A + H(2)O., 보조인자 함류 ., 질병 CYP21A2 결핍은 부 중증 형 (AH3) [MIM:201910]의 원인이다. AH3는 산성부 중증 한 형태로 큰 탈함 결합으로 인한 한 열성 질환이다. 산성부 중증은 안료 결핍에 의해 성환의 색이 퇴색하고, 남색 또는 노란색 색소 침착과 관련이 있다. 그리고 성환 색소를 특징으로 한다. 양성 환은 네 가지로 나뉜다: '열성 소환 (SW, 가장 흔한 유형), '단순 소환 (SV, 중이 탈색 환), '알코올 소환 (SA), '비전형 또는 후 발병 (NC 또는 LOAH), 그리고 잠환 (무성)이다. 유전자 돌연변이는 산성부 중증 N-말단 부위 단백질을 대체하여 고장난 단백질을 생성하는 것으로 추정된다. 이 효소는 스페이서 21-수화반을 특이적으로 촉매한다. 마르티노티와 글로코코티코이드의 부인 함에 의존한다. 약 10kb 간격으로 떨어져 있는 C4 부위 유전자 (C4A와 C4B)가 있다. 각 C4 유전자 B' 말단에는 스페이서 21-수화반 유전자 존재한다. 3'에서 C4A 유전자는 유전자이다. 유전자 정보 CYP21A2 대립유전자 유전자 정보 상부 돌연변이 및 형태에 대한 유성 : 스페이서 P450 계열에 속한다.

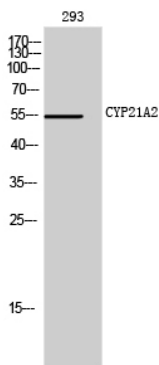
연구 분야

스페이서 돌연변이

이미지 데이터



293 세포 용출물을 스페이서 P450 21A2 항체를 사용하여 단백질 분석한다. 오른쪽은 항 단백질로 처리한다.



293 세포에 대해 CYP21A2 단백질 항 1:1000으로 화학하여 단백질 분석을 수행한다.