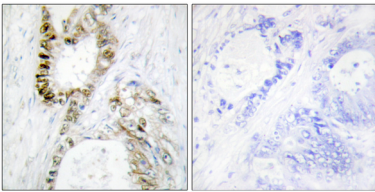


A의 단백질을 코딩한다. 대체 스플라이싱을 통해 여러 전사 변이체가 생성되어 큰 다양성을 제공한다. 유전자 돌연변이는 관과 난관의 가장 흔 원인으로 [RefSeq 제공 2023 년 7 월] 질병 FANCA 유전자 결함은 관과 난관(FANCA) [MIM:227650]의 원인이다. FA는 유전적으로 결함인 염색체 열점들로 전상 불감증, 양한 선형 기형, 양종 발생, 소일 등 포함한다. 세포 수준에서는 DNA 손상 유발 물질에 대한 과민성 염색체 불안정(염색체 추종); DNA 복구 결함 관련이 없다. 가능 복제 후 복구 또는 세포 주기 검점 기능에 작용할 수 있다. DNA 복구 단백질이다. DNA 가닥 간 교차 복구 및 상환 염색체 안정성에 관련 할 수 있다. PTM: DNA 손상 ATM 또는 ATR에 의해 인산화된다. 인산화 핵 단백질에 포함한다. A, B, C, E, F, G, H 그룹 유전자에는 인산화되지 않음. 세포 내 위치: 주된 형태는 핵에 존재하며, 정상 세포에 존재하는 소위 FANCA, FANCB, FANCC, FANCE, FANCF, FANCG, FANCL/PHF9 및 FANCM으로 구성된 중 소위 FA 복합체 함이 포함한다. FA 환자에게서 는 발현이 없음.

연구 분야

이미지 데이터



과민성 포도막염 결막 조직에 대한 FANCA 항체를 이용한 면역조직화학적 염색. 염색 결과는 염색 패턴에 따라 다르다.