

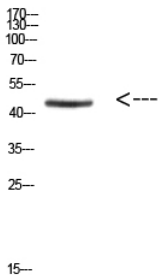
SMARCB1/INI1 은상방증에서 빈번하게 발현된다. SMARCB1 결손은 종종 MIM:162091]의 원인이며 선천과 선종양도 포함한다. 상방증은 말신경에 발하는 양성종양 및 악성로정양에서 주로 발현된다.

, NF2 환자는 NF2에서 다른 유전자 결함 발현 NF2 환자는 과신경종 양성신경종 다발할 수 있다. 양성신경종이 나타나는 양성신경종환에 대한 보고도 예견된다. 상방증에 따르면 상방증은 전형적인 상방증과 결손은 일치할 수 있다. 기능 BAF(hSWI/SNF) 복합체 핵심 구성요소이다. 이 ATP 의존적으로 전사 복합체는 세포주 및 분화 세포형에서 활동 중 양성역에 중요한 역할을 한다. BAF 복합체는 정보 음성 초선 (negative supercoil)이 전사 인자 결합을 위한 표적을 생성할 수 있다. 이 복합체는 전사 조절을 통해 유전자 발현을 조절하는 다양한 표적으로 구성된 비정규인 알로솜(allosome)으로 변형된다. 때때로 사형내핵(SMARCA4/BRG1)의 재구성할 수 있다. CSF1 프로모터 활성에 관여한다. 세포주 조절에 중요한 역할을 하며 G0/G1 단계에서 세포주 정제를 유발한다. 또한 비D 수용체(VDR)에 의해 조절되는 크로틴 재구성 복합체 WINAC 복합체와 결합을 통해 비D 인자 조절에 관여하며 CYP27B1 유전자 발현을 조절한다. VDR 매개 전사 억제에 관여한다. PTM: DNA 손상 인산화되며 예도 ATM 또는 ATR 에 의해 인산화될 것이다. 유성 SNF5 계열에 속한다. 소위 BAF(hSWI/SNF) 복합체 구성요소이며, 이 복합체는 적어도 액틴(ACTB), ARID1A, ARID1B/BAF250, SMARCA2, SMARCA4/BRG1, ACTL6A/BAF53, ACTL6B/BAF53B, SMARCE1/BAF57, SMARCC1/BAF155, SMARCC2/BAF170, SMARCB1/SNF5/INI1 및 하아상의 구성요소를 포함한다. SMARCD1/BAF60A, SMARCD2/BAF60B 또는 SMARCD3/BAF60C. 근육에서 BAF 복합체는 DPF3 도 포함한다. SMARCC1/BAF155 및 SMARCC2/BAF170 과 직접 결합하여 세 번째 필은 SMARCA4/BRG1 과 결합한다. WINAC 복합체 구성요소이며 적어도 SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC1, SMARCC2, SMARCD1, SMARCE1, ACTL6A, BAZ1B/WSTF, ARID1A, SUPT16H, CHAF1A 및 TOP2B 로 구성된다. 이 중기 DNA 에 결합한다. MYK 및 MAEL 과 상호작용한다. PPP1R15A 와 상호작용한다. 사형내핵에서 인자 발현 비아시 형(HIV-1) 연구에서 결합하여 DNA 절단을 유도한다. 인자 발현 비아시 18 E1 단백질 상호작용 비아시 복합체 포함한다. 인자 발현 비아시 단백질 EBNA-2 와 상호작용한다.

연구 분야

후생학 및 핵산 결합

이미지 데이터



HEPG2 세포에 대한 웨스턴 블롯 분석은 800 배 희석 농도를 사용하여 수행되었다. 마크는 1:20000 으로 희석하여 사용되었다.