

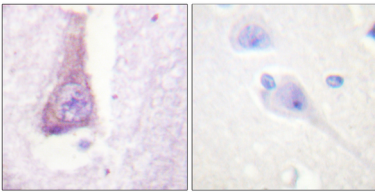
. WAS 유전자 결함은 X-연관 증식성 중추감염증(XLN) [MIM:300299]의 원인이다. XLN은 재발성 위생균 감염, 중추신경통증 및 단핵구감염을 특징으로 하는 X-연관 면역결핍 증후군이다.

. WAS 유전자 결함은 1형 혈판감염증(THC1) [MIM:313900]의 원인이다. 혈판감염증은 순환혈액 내 혈판 수감로정이며 이는 출혈 위험 및 응고 부전체를 초래한다. WAS 유전자 결함은 위룻-알라지 증후군(WAS) [MIM:301000]의 원인이며 습진 혈판감염증 면역결핍 증후군으로 알려져 있다. WAS는 습진 혈판감염증 재발성 감염 및 혈을 특징으로 하는 X-염색체 연관 면역결핍 증후군이다. 생애 첫 10세 이전에 발병한다. CRIB(Cdc42/Rac-interactive-binding) 영역은 단백질-단백질 상호작용을 매개한다. WH2 도메인은 결합한다. Rho GTPase가 CRIB에 결합하면 조변화 유도가 활성화된다. WH1(Wasp homology 1) 도메인은 단백질-단백질 상호작용을 매개한다. Rho GTPase의 이펙트 단백질로서, 이 세포골격 구조적 역할을 조절하는 Arp2/3 복합체와 연결고리 역할을 한다. 유전자 결함은 중추신경계 질환과 관련된 다양한 임상적 특징을 초래한다. 유전자 결함은 WAS 돌연변이 데이터베이스, 유전자 정보 위룻 알라지 증후군 및 혈을 유전성 CRIB 도메인 1 개 포함 유전성 WH1 도메인 1 개 포함 유전성 WH2 도메인 1 개 포함 소위 CDC42, RAC, NCK, FYN, SRC 키체 FGR, BTK, ABL, PSTPIP1, WIP 및 PLC-감염 p85 소위 결합 Arp2/3 복합체 결합 조직 특성 주로 흉에서 발병된 병태도 혈색소양으로 발병될

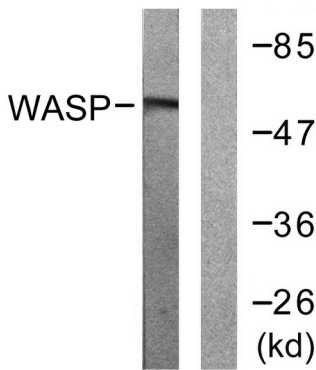
연구 분야

세포 면역 결핍, Fc 감R 매개 세포 반응 및 세포-세포 상호작용

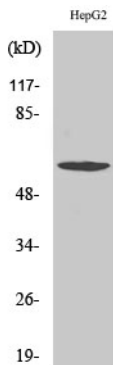
이미지 데이터



WASP 항체를 이용한 면역형광 분석을 통한 세포 내 위치 분석. 오른쪽은 항체 양성 세포를 나타내며, 왼쪽은 음성 세포를 나타낸다.



WASP 항체를 이용한 HepG2 세포 용출액의 단백질 분석. 오른쪽은 항체 양성 세포를 나타내며, 왼쪽은 음성 세포를 나타낸다.



WASP 단백질을 이용한 양분배 단백질 분석. 약량은 1:20000로 하였다.