
Produktname: Postmeiotic Segregation Increased 2(PMS2)(PT2116)Maus-monoklonaler Antikörper**Katalog-Nr.:** AMM16377

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	monoklonaler Maus-Antikörper
Host	Maus
Anwendung	WB,IHC
Reaktivität	Mensch, Maus
Konjugation	Unkonjugiert
Modifikation	Unverändert
Isotyp	IgG
Klonalität	Monoklonal
Form	Flüssig
Konzentration	1 mg/ml
Lagerung	Aliquotieren und bei -20°C lagern (12 Monate haltbar).Frost/Tau-Zyklen vermeiden.
Versand	Eisbeutel
Puffer	Flüssigkeit in PBS mit 50 % Glycerin, 0,5 % Schutzprotein und 0,02 % Konservierungsmittel vom neuen Typ N.
Aufreinigung	Affinitätsreinigung

Anwendung**Verdünnungsverhältnis** WB 1:200-1:1000,IHC 1:200-1:400**tnis****Molekulargewicht****Antigen-Informationen**

Genname	PMS2 PMSL2
Alternative Namen	Mismatch repair endonuclease PMS2 (EC 3.1.-.-;DNA mismatch repair protein PMS2;PMS1 protein homolog 2)
Gen-ID	5395.0
SwissProt ID	P54278
Immunogen	Synthetisiertes Peptid, abgeleitet von humanem Postmeiotic Segregation Increased 2 (PMS2), Aminosäurebereich: 600-700

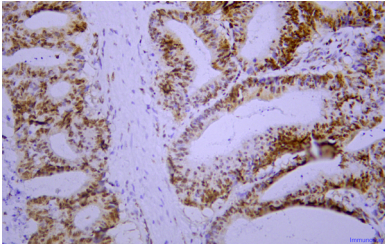
Hintergrund

Erkrankung: Defekte im PMS2-Gen sind eine Ursache des Mismatch-Reparatur-Krebs-Syndroms (MMRCS) [MIM:276300], auch bekannt als Turcot-Syndrom und Hirntumor-Polyposis-Syndrom 1 (BTPS1). MMRCS ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die durch maligne Hirntumoren in Verbindung mit multiplen kolorektalen Adenomen gekennzeichnet ist. Hautmerkmale umfassen Talgdrüsenzysten, Hyperpigmentierung und Café-au-lait-Flecken. Erkrankung: Defekte im PMS2-Gen sind auch die Ursache des hereditären nicht-polypösen kolorektalen Karzinoms Typ 4 (HNPCC4) [MIM:600259]. Mutationen in mehreren Genloci können einzeln oder in Kombination zur Ausbildung des HNPCC-Phänotyps (auch Lynch-Syndrom genannt) beitragen. Die meisten Familien mit klinisch diagnostiziertem HNPCC weisen Mutationen entweder im MLH1- oder im MSH2-Gen auf. HNPCC ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die mit einem stark erhöhten Krebsrisiko einhergeht. Sie ist gekennzeichnet durch eine familiäre Veranlagung zu frühzeitigem kolorektalem Karzinom (CRC) sowie zu extrakolischen Tumoren des Gastrointestinaltrakts, der Harnwege und der weiblichen Geschlechtsorgane. HNPCC gilt als die häufigste Form des erblichen kolorektalen Karzinoms in der westlichen Welt und macht 15 % aller Darmkrebsfälle aus. Die Tumoren bei HNPCC entstehen aus gutartigen neoplastischen Polypen, sogenannten Adenomen. Klinisch wird HNPCC häufig in zwei Subtypen unterteilt: Typ I: erbliche Veranlagung zu kolorektalem Karzinom, junges Erkrankungsalter und Karzinom im proximalen Kolon. Typ II: Patienten haben neben dem Kolon ein erhöhtes Risiko für Tumoren in bestimmten Geweben wie Gebärmutter, Eierstock, Brust, Magen, Dünndarm, Haut und Kehlkopf. Die Diagnose des klassischen HNPCC basiert auf den Amsterdam-Kriterien: Drei oder mehr Verwandte mit kolorektalem Karzinom, wobei einer der beiden anderen ein Verwandter ersten Grades ist; zwei oder mehr Generationen betroffen; mindestens ein kolorektales Karzinom vor dem 50. Lebensjahr; Ausschluss hereditärer Polyposis-Syndrome. Die Begriffe „Verdacht auf HNPCC“ oder „unvollständige HNPCC“ werden verwendet, um Familien zu beschreiben, die die Amsterdam-Kriterien nicht oder nur teilweise erfüllen, bei denen aber ein starker Verdacht auf eine genetische Grundlage für Darmkrebs besteht. Funktion: Bestandteil des postreplikativen DNA-Mismatch-Reparatursystems (MMR). Bildet mit MLH1 ein Heterodimer zu MutL alpha. Die DNA-Reparatur wird durch die Bindung von MutS alpha (MSH2-MSH6) oder MutS beta (MSH2-MSH3) an eine dsDNA-Fehlpaarung initiiert; anschließend wird MutL alpha an den Heteroduplex rekrutiert. Die Assemblierung des MutL-MutS-Heteroduplex-Ternärkomplexes in Gegenwart von RFC und PCNA reicht aus, um die Endonukleaseaktivität von PMS2 zu aktivieren. Dabei entstehen Einzelstrangbrüche in der Nähe der Fehlpaarung, wodurch neue Eintrittspunkte für die Exonuklease EXO1 generiert werden, die den fehlpaarungshaltigen Strang abbaut. DNA-Methylierung verhindert die Spaltung und stellt somit sicher, dass nur der neu mutierte DNA-Strang korrigiert wird. MutL alpha (MLH1-PMS2) interagiert physikalisch mit den Clamp-Loader-Untereinheiten der DNA-Polymerase III, was darauf hindeutet, dass es eine Rolle bei der Rekrutierung der DNA-Polymerase III zum Ort der DNA-Mismatch-Reparatur (MMR) spielen könnte. Es ist außerdem an der DNA-Schadenssignalisierung beteiligt, einem Prozess, der einen Zellzyklusarrest induziert und im Falle schwerwiegender DNA-Schäden zur Apoptose führen kann. Ähnlichkeit: Gehört zur DNA-Mismatch-Reparatur-Familie MutL/HexB. Untereinheit: Heterodimer aus PMS2 und MLH1 (MutL alpha). Bildet einen ternären Komplex mit MutS alpha (MSH2-MSH6) oder MutS beta (MSH2-MSH3). Ist Bestandteil des BRCA1-assoziierten Genomüberwachungskomplexes (BASC), der BRCA1, MSH2, MSH6, MLH1, ATM, BLM, PMS2 und den RAD50-MRE11-NBS1-Proteinkomplex enthält. Diese Assoziation könnte ein dynamischer Prozess sein, der sich im Laufe des Zellzyklus und innerhalb subnukleärer Domänen verändert.

Forschungsbereich

Epigenetik und nukleäre Signalübertragung; DNA/RNA; DNA-Schäden und -Reparatur; Fehlpaarungsreparatur

Bilddaten



Immunohistochemische Analyse von in Paraffin eingebettetem humanem muzinösem Adenokarzinom des Dickdarms. Der Antikörper wurde im Verhältnis 1:200 verdünnt (über Nacht bei 4°C).