

**Produktname: Connexin 43 (Phospho-Ser373) Kaninchen-polyklonaler Antikörper**  
**Katalog-Nr.: APRab05694**

Nur für Forschungszwecke.

## Zusammenfassung

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

## Anwendung

**Verdünnungsverhältnis** WB 1:500-1:2000

**tnis**

**Molekulargewicht**

## Antigen-Informationen

<b>Genname</b>	GJA1
<b>Alternative Namen</b>	Gap junction alpha-1 protein (Connexin-43) (Cx43) (Gap junction 43 kDa heart protein)
<b>Gen-ID</b>	2697.0
<b>SwissProt ID</b>	P17302
<b>Immunogen</b>	Synthetisiertes Peptid, abgeleitet von humanem Connexin 43 (Phospho-Ser373)

## Hintergrund

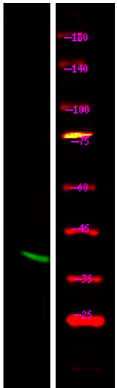
Vorsicht: PubMed:11741837 berichtete über zwei Mutationen (Phe-11 und Ala-24), die mit nicht-syndromaler autosomal-

rezessiver Taubheit (DFNBG) in Verbindung gebracht werden. Es wurde später gezeigt (PubMed:12457340), dass diese Mutationen das Pseudogen von Connexin-43 auf Chromosom 5 betreffen. Vorsicht: PubMed:7715640 berichtete über eine Mutation Pro-364, die mit angeborenen Herzfehlern in Verbindung gebracht wird. Dies erwies sich später als Artefakt (PubMed:8873667). Erkrankung: Defekte im GJA1-Gen sind eine Ursache des hypoplastischen Linksherzsyndroms (HLHS) [MIM:241550]. HLHS bezeichnet die abnorme Entwicklung der linksseitigen Herzstrukturen, die zu einer Behinderung des Blutflusses aus dem linksventrikulären Ausflusstrakt führt. Das Syndrom umfasst außerdem eine Unterentwicklung des linken Ventrikels, der Aorta und des Aortenbogens sowie eine Mitralklappenatresie oder -stenose. Defekte im GJA1-Gen sind die Ursache der autosomal-dominanten okulodentodigitalen Dysplasie (ODDD) [MIM:164200], auch bekannt als okulodentoossäre Dysplasie. ODDD ist ein hochpenetrantes Syndrom mit kraniofazialen (okulären, nasalen, dentalen) und Gliedmaßendysmorphien, spastischer Paraplegie und Neurodegeneration. Zu den kraniofazialen Anomalien gehören typischerweise eine dünne Nase mit hypoplastischen Nasenflügeln, kleine, nach vorn gerichtete Nasenlöcher, eine prominente Columnella und Mikrozephalie. Brüchige Nägel und Haaranomalien wie Hypotrichose und verlangsamtes Haarwachstum sind ebenfalls vorhanden. Zu den okulären Defekten zählen Mikrophthalmie, Mikrokornea, Katarakte, Glaukom und Optikusatrophy. Syndaktylie Typ III und Schallleitungsschwerhörigkeit können in einigen Fällen auftreten. Herzfehler werden selten beobachtet. Defekte im GJA1-Gen können die Ursache für Syndaktylie Typ III (SDTY3) sein [MIM:186100]. Syndaktylie ist ein autosomal-dominant vererbtes Merkmal und die häufigste angeborene Fehlbildung der Hand oder des Fußes. Sie ist durch das Fortbestehen der Verwachsungen zwischen benachbarten Fingern gekennzeichnet, sodass diese mehr oder weniger vollständig miteinander verbunden sind. Bei diesem Typ besteht in der Regel eine vollständige und beidseitige Syndaktylie zwischen dem vierten und fünften Finger. Meist handelt es sich um eine Weichteilsyndaktylie, gelegentlich sind jedoch auch die Endphalangen verwachsen. Der fünfte Finger ist verkürzt, und die Mittelphalanx fehlt oder ist rudimentär. Die Füße sind nicht betroffen. Funktion: Eine Gap Junction besteht aus einem Cluster dicht gepackter Paare von Transmembrankanälen, den Connexonen, durch die niedermolekulare Substanzen von einer Zelle zur Nachbarzelle diffundieren. Sie spielt möglicherweise eine entscheidende Rolle in der Hörphysiologie, indem sie am Kalium-Recycling in die Cochlea-Endolymphe beteiligt ist. Ähnlichkeit: Gehört zur Connexin-Familie. Alpha-Typ (Gruppe II) Unterfamilie. Untereinheit: Ein Connexon besteht aus einem Hexamer von Connexinen. Interagiert mit SGSM3. Interagiert mit KIAA1432/CIP150. Gewebespezifität: Wird im Herzen und in der fetalen Cochlea exprimiert.

## **Forschungsbereich**

Signaltransduktion

## **Bilddaten**



Western-Blot-Analyse von 1 HeLa-Zellen und 2 serumfrei behandelten Zellen mit primärem Antikörper in einer Verdünnung von 1:1000. Der sekundäre Antikörper wurde in einer Verdünnung von 1:10000 verwendet.