

---

**Produktname: AIRE-1 Kaninchen-Polyclonal-Antikörper****Katalog-Nr.: APRab06708**

Nur für Forschungszwecke.

**Zusammenfassung**

<b>Beschreibung</b>	polyklonaler Kaninchenantikörper
<b>Host</b>	Kaninchen
<b>Anwendung</b>	WB,ELISA
<b>Reaktivität</b>	Mensch, Ratte, Maus
<b>Konjugation</b>	Unkonjugiert
<b>Modifikation</b>	Unverändert
<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**

<b>Verdünnungsverhältnis</b>	WB 1:500-1:2000,ELISA 1:5000-1:10000
<b>Molekulargewicht</b>	50kDa

**Antigen-Informationen**

<b>Genname</b>	AIRE
<b>Alternative Namen</b>	AIRE; APECED; Autoimmune regulator; Autoimmune polyendocrinopathy candidiasis ectodermal dystrophy protein; APECED protein
<b>Gen-ID</b>	326.0
<b>SwissProt ID</b>	O43918
<b>Immunogen</b>	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid, abgeleitet von humanem AIRE, hergestellt. Aminosäurebereich: 126–175

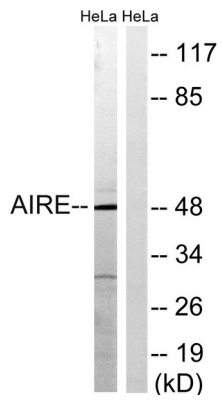
## Hintergrund

Dieses Gen kodiert einen Transkriptionsregulator, der Kernkörperchen bildet und mit dem transkriptionellen Koaktivator CREB-Bindungsprotein interagiert. Das kodierte Protein spielt eine wichtige Rolle in der Immunität, indem es die Expression von Autoantigenen und die negative Selektion autoreaktiver T-Zellen im Thymus reguliert. Mutationen in diesem Gen verursachen die seltene, autosomal-rezessive systemische Autoimmunerkrankung Autoimmune Polyendokrinopathie mit Candidiasis und ektodermaler Dystrophie (APECED). [bereitgestellt von RefSeq, Juni 2012] Alternative Produkte: Es scheinen weitere Isoformen zu existieren. Für einige Isoformen fehlt möglicherweise die experimentelle Bestätigung. Erkrankung: Defekte im AIRE-Gen sind eine Ursache für die Autoimmune Polyendokrinopathie mit Candidiasis und ektodermaler Dystrophie (APECED) [MIM:240300], auch bekannt als Autoimmunes Polyglanduläres Syndrom Typ I (APS-1). APECED ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, die durch folgende Merkmale gekennzeichnet ist: (1) Autoimmunpolyendokrinopathien: Hypoparathyreoidismus, Nebennierenrindeninsuffizienz, Typ-1-Diabetes, Gonadeninsuffizienz, Hypothyreose, perniziöse Anämie und Hepatitis; (2) chronische mukokutane Candidiasis; (3) ektodermale Dystrophien: Vitiligo, Alopezie, Keratopathie, Dystrophie des Zahnschmelzes, der Nägel und des Trommelfells. Zusätzlich entwickelt ein hoher Anteil der Patienten ein Plattenepithelkarzinom der Mundschleimhaut. Die Erkrankung tritt weltweit auf, ist aber besonders häufig in der finnischen Bevölkerung (Inzidenz 1:25.000) und bei iranischen Juden (Inzidenz 1:9.000). Die meisten Mutationen verändern die Verteilung des AIRE-Gens zwischen Zellkern und Zytoplasma und stören dessen Assoziation mit nukleären Punkten und zytoplasmatischen Filamenten. Die meisten Mutationen verringern auch die Transaktivierung des Proteins. Die HSR-Domäne ist für die Homomultimerisierungsaktivität von AIRE verantwortlich. Alle Missense-Mutationen der HSR- und der SAND-Domäne verringern diese Aktivität, während Mutationen in anderen Domänen keinen Einfluss haben. Das AIRE-Protein liegt in löslichen, hochmolekularen Komplexen vor. Mutationen in der HSR-Domäne und die Deletion von PHD-Zinkfingern stören die Bildung dieser Komplexe. Die Störung der ersten PHD-Domäne führt nachweislich zu einer reduzierten Transkriptionsaktivität und zur Lokalisierung des Proteins hauptsächlich im Zytoplasma in kleinen Granula. Während die PHD-Zinkfinger für die Transaktivierungskapazität des Proteins notwendig sind, modulieren auch andere Regionen diese Funktion. Die HSR-Domäne ist für die Lokalisierung an tubulären Strukturen (N-terminaler Teil) und für die Homodimerisierung erforderlich. Die L-X-X-L-L-Wiederholungen könnten an der Bindung an Kernrezeptoren beteiligt sein. Es handelt sich wahrscheinlich um ein Transkriptionsregulatorprotein, das als Dimer und Tetramer, nicht aber als Monomer, an DNA bindet. Es bindet an G-Doppelstränge in einer A/T-reichen Umgebung; das bevorzugte Motiv ist eine Tandemwiederholung von 5'-ATTGGTTA-3' kombiniert mit einer 5'-TTATTA-3'-Box. Es könnte an der Immunregulation beteiligt sein. Online-Informationen: AIRE-Mutationsdatenbank. PTM: Phosphoryliert. Phosphorylierung könnte Oligomerisierung auslösen. Ähnlichkeit: Enthält 1 HSR-Domäne. Ähnlichkeit: Enthält 1 SAND-Domäne. Ähnlichkeit: Enthält 2 Zinkfinger vom PHD-Typ. Subzelluläre Lokalisation: Assoziiert mit tubulären Strukturen und in diskreten nukleären Punkten, die ND10-Kernkörperchen ähneln. Kann zwischen Zellkern und Zytoplasma pendeln. Untereinheit: Homodimer und Homotetramer. Interagiert mit CREBBP. Gewebespezifität: Weit verbreitet exprimiert. Höhere Expression in Thymus (markale Epithelzellen und Monozyten-dendritische Zellen), Pankreas, Nebennierenrinde und Hoden. Geringere Expression in Milz, fetaler Leber und Lymphknoten. Die Isoformen 2 und 3 scheinen seltener als Isoform 1 exprimiert zu werden, wenn überhaupt.

## Forschungsbereich

Ubiquitin-vermittelte Proteolyse; Primärer Immundefekt;

### Bilddaten



Western-Blot-Analyse von Lysaten aus HeLa-Zellen, die 24 h mit 2 nM Hu behandelt wurden, unter Verwendung des AIRE-Antikörpers. Die Spur rechts ist mit dem synthetisierten Peptid blockiert.