

Produktname: ARX Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab07180**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	WB,ELISA
Reaktivität	Mensch, Maus, Ratte
Konjugation	Unkonjugiert
Modifikation	Unverändert
Isotyp	IgG
Klonalität	Polyklonal
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 1:500-1:2000,ELISA 1:5000-1:10000

tnis

Molekulargewicht 55kDa

Antigen-Informationen

Genname	ARX
Alternative Namen	ARX; Homeobox protein ARX; Aristaless-related homeobox
Gen-ID	170302.0
SwissProt ID	Q96QS3
Immunogen	Synthetisiertes Peptid, abgeleitet von ARX, Aminosäurebereich: 250-330

Hintergrund

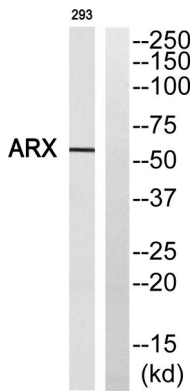
Dieses Gen ist ein Homeobox-Gen, das während der Entwicklung exprimiert wird. Das exprimierte Protein enthält zwei

konservierte Domänen: eine C-Peptid-Domäne (oder Aristaless-Domäne) und die prd-ähnliche Homeobox-Domäne. Es gehört zur Gruppe-II-Familie der Aristaless-verwandten Proteine, deren Mitglieder primär im zentralen und/oder peripheren Nervensystem exprimiert werden. Man geht davon aus, dass dieses Gen an der Entwicklung des ZNS beteiligt ist. Die Expansion eines Polyalanin-Abschnitts und andere Mutationen in diesem Gen verursachen X-chromosomal vererbte geistige Behinderung und Epilepsie. [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2016], Krankheit: Defekte im ARX-Gen sind eine Ursache des Partington-Syndroms (PRTS) [MIM:309510], auch bekannt als X-chromosomal vererbte syndromale geistige Behinderung 1 (MRXS1). PRTS ist durch geistige Behinderung, episodische dystone Handbewegungen und Dysarthrie gekennzeichnet. Defekte im ARX-Gen verursachen eine Agenesie des Corpus callosum mit Genitalanomalien (ACC mit Genitalanomalien) [MIM:300004]. ACC mit Genitalanomalien ist ein Syndrom mit Fehlbildungen des Gehirns und der Genitalien. Defekte im ARX-Gen verursachen außerdem eine frühkindliche epileptische Enzephalopathie Typ 1 (EIEE1) [MIM:308350], auch bekannt als X-chromosomal vererbte myoklonische Epilepsie mit geistiger Behinderung und Spastik, X-chromosomales West-Syndrom oder X-chromosomales infantiles Spasmus-Syndrom (ISSX). EIEE1 ist eine schwere Form der Epilepsie, die durch häufige tonische Anfälle oder Spasmen ab dem Säuglingsalter gekennzeichnet ist und im EEG spezifisch Suppression-Burst-Muster aufweist, charakterisiert durch hochamplitudige Bursts im Wechsel mit nahezu flachen Suppressionsphasen. Patienten können ein West-Syndrom entwickeln, das durch tonische Spasmen mit Clusterbildung, Stillstand der psychomotorischen Entwicklung und Hysarrhythmie im EEG gekennzeichnet ist. Defekte im ARX-Gen sind die Ursache der X-chromosomalen Lissencephalie Typ 2 (LISX2) [MIM:300215], auch bekannt als X-chromosomal vererbte Lissencephalie mit uneindeutigen Genitalien (XLAG). LISX2 ist eine klassische Form der Lissencephalie, die mit Genitalanomalien einhergeht. Patienten mit LISX2 weisen eine schwere angeborene oder postnatale Mikrozephalie, Lissencephalie, Agenesie des Corpus callosum, eine neonatal beginnende, therapieresistente Epilepsie, eine gestörte Temperaturregulation, chronischen Durchfall und uneindeutige oder unterentwickelte Genitalien auf. Defekte im ARX-Gen sind die Ursache der X-chromosomalen, ARX-bedingten geistigen Behinderung (MRXARX) [MIM:300419]. Geistige Behinderung ist eine psychische Störung, die durch eine deutlich unterdurchschnittliche allgemeine intellektuelle Leistungsfähigkeit gekennzeichnet ist und mit Beeinträchtigungen des adaptiven Verhaltens einhergeht. Sie manifestiert sich während der Entwicklungsphase. Funktion: Transkriptionsfaktor, der für die normale Gehirnentwicklung benötigt wird. Kann für die Aufrechterhaltung spezifischer neuronaler Subtypen im Großhirnrindbereich und die axonale Führung in der Bodenplatte wichtig sein. Ähnlichkeit: Gehört zur Familie der gepaarten Homeobox-Gene, Unterfamilie Bicoid. Ähnlichkeit: Enthält eine Homeobox-DNA-Bindungsdomäne. Ähnlichkeit: Enthält eine OAR-Domäne. Gewebespezifität: Wird vorwiegend im fetalen und adulten Gehirn sowie in der Skelettmuskulatur exprimiert. Die Expression ist spezifisch für das Telencephalon und den ventralen Thalamus. Im Kleinhirn findet sich während der gesamten Entwicklung und auch im Erwachsenenalter keine Expression.

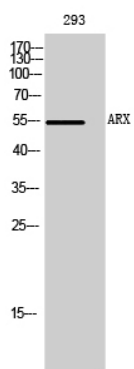
Forschungsbereich

-

Bilddaten



Western-Blot-Analyse des ARX-Antikörpers. Die Spur rechts ist mit dem ARX-Peptid blockiert.



Western-Blot-Analyse von 293-Zellen unter Verwendung des polyklonalen Antikörpers ARX.