

Produktname: ATP7A Kaninchen-Polyclonal-Antikörper

Katalog-Nr.: APRab07343

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	IHC, ICC/IF, 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 IHC 1:100-1:300, ICC/IF 1:50-1:200, ELISA 1:20000-1:40000

tnis

Molekulargewicht

Antigen-Informationen

Genname	ATP7A
Alternative Namen	ATP7A; MC1; MNK; Copper-transporting ATPase 1; Copper pump 1; Menkes disease-associated protein
Gen-ID	538.0
SwissProt ID	Q04656
Immunogen	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid, abgeleitet von humanem ATP7A, hergestellt. Aminosäurebereich: 591-640

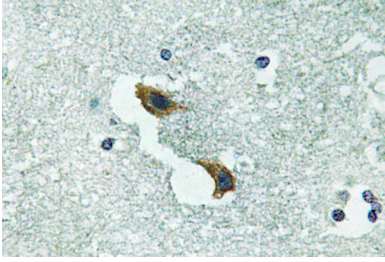
Hintergrund

ATPase-Kupfertransport alpha (ATP7A) Homo sapiens. Dieses Gen kodiert ein Transmembranprotein, das am Kupfertransport durch Membranen beteiligt ist. Das Protein ist im Trans-Golgi-Netzwerk lokalisiert, wo es vermutlich Kupfer für kupferabhängige Enzyme im Sekretionsweg bereitstellt. Unter Bedingungen erhöhter extrazellulärer Kupferkonzentrationen verlagert es sich zur Plasmamembran und ist am Kupfer-Efflux aus den Zellen beteiligt. Mutationen in diesem Gen sind mit der Menkes-Krankheit, der X-chromosomalen distalen spinalen Muskelatrophie und dem Okzipitalhorn-Syndrom assoziiert. Alternativ gespleißte Transkriptvarianten wurden beobachtet. [bereitgestellt von RefSeq, Aug. 2013], katalytische Aktivität: $\text{ATP} + \text{H}_2\text{O} + \text{Cu}^{2+}(\text{In}) = \text{ADP} + \text{Phosphat} + \text{Cu}^{2+}(\text{Out})$., Krankheit: Defekte in ATP7A sind die Ursache der Menkes-Krankheit (MNKD) [MIM:309400]. Auch bekannt als „Kraushaarkrankheit“. MNKD ist eine X-chromosomal-rezessive Störung des Kupferstoffwechsels, die durch einen generalisierten Kupfermangel gekennzeichnet ist. MNKD führt zu fortschreitender Neurodegeneration und Bindegewebsstörungen: fokale zerebrale und zerebelläre Degeneration, frühkindliche Wachstumsverzögerung, auffälliges Haar, Hypopigmentierung, Cutis laxa, Gefäßkomplikationen und Tod im frühen Kindesalter. Die klinischen Merkmale resultieren aus der Dysfunktion mehrerer kupferabhängiger Enzyme. Defekte im ATP7A-Gen sind die Ursache des Okzipitalhorn-Syndroms (OHS) [MIM:304150], auch bekannt als X-chromosomal-rezessive Cutis laxa. OHS ist eine X-chromosomal-rezessive Störung des Kupferstoffwechsels. Häufige Merkmale sind ein ungewöhnliches Gesichtsbild, Skelettanomalien, chronischer Durchfall und Fehlbildungen der Harn- und Geschlechtsorgane. Zu den Skelettanomalien gehörten Hinterhauptthörner, kurze, breite Schlüsselbeine, deformierte Speichen, Ellen und Oberarmknochen, eine Verengung des Brustkorbs, unterkalzifizierte lange Knochen mit dünnen Kortikaliswänden und Coxa valga. Die C-terminale Di-Leucin-Domäne (1487-Leu-Leu-1488) ist ein endozytisches Zielsignal, das für den Rücktransport von Recyclingproteinen von der Plasmamembran zum Trans-Golgi-Netzwerk (TGN) zuständig ist. Eine Mutation dieses Di-Leucin-Signals führt zur Akkumulation des Proteins in der Plasmamembran. Im Trans-Golgi-Netzwerk lokalisiert, kann das Protein Kupfer für kupferabhängige Proteine im Sekretionsweg bereitstellen. Unter Bedingungen erhöhter extrazellulärer Kupferkonzentrationen verlagert es sich zur Plasmamembran, wo es am Kupfer-Efflux aus den Zellen beteiligt ist. (Online-Information: Schwermetall – Ausgabe 79, Februar 2007) Ähnlichkeit: Gehört zur Familie der Kationentransport-ATPasen (P-Typ). Unterfamilie Typ IB. Ähnlichkeit: Enthält 6 HMA-Domänen. Subzelluläre Lokalisation: Zirkuliert konstitutiv zwischen dem Trans-Golgi-Netzwerk (TGN) und der Plasmamembran. Vorwiegend im TGN lokalisiert und bei erhöhten Kupferkonzentrationen zur Plasmamembran verlagert. Untereinheit: Monomer. Gewebespezifität: In den meisten Geweben außer der Leber zu finden. Isoform 3 wird weit verbreitet exprimiert, unter anderem in Leberzelllinien. Isoform 1 wird in Fibroblasten, Chorionkarzinom-, Kolonkarzinom- und Neuroblastomzelllinien exprimiert. Isoform 2 wird in Fibroblasten, Kolonkarzinom- und Neuroblastomzelllinien exprimiert.

Forschungsbereich

Angiogenese; MAPK

Bilddaten



Immunohistochemische Analyse des ATP7A-Antikörpers in Paraffin-eingebettetem menschlichem Hirngewebe.