

**Produktname: CEP290 Kaninchen-Polyclonal-Antikörper****Katalog-Nr.: APRab08662**

Nur für Forschungszwecke.

**Zusammenfassung**

<b>Beschreibung</b>	polyklonaler Kaninchenantikörper
<b>Host</b>	Kaninchen
<b>Anwendung</b>	WB,ELISA
<b>Reaktivität</b>	Mensch, 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 1:10000-1:20000
<b>Molekulargewicht</b>	290kDa

**Antigen-Informationen**

<b>Genname</b>	CEP290
<b>Alternative Namen</b>	CEP290; BBS14; KIAA0373; NPHP6; Centrosomal protein of 290 kDa; Cep290; Bardet-Biedl syndrome 14 protein; Cancer/testis antigen 87; CT87; Nephrocystin-6; Tumor antigen se2-2
<b>Gen-ID</b>	80184.0
<b>SwissProt ID</b>	O15078
<b>Immunogen</b>	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid hergestellt, das vom humanen CEP290 abgeleitet ist. Aminosäurebereich: 771–820

## Hintergrund

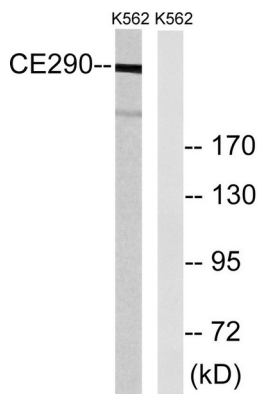
Das Gen CEP290 (Centrosomales Protein 290) des Menschen (*Homo sapiens*) kodiert für ein Protein mit 13 mutmaßlichen Coiled-Coil-Domänen, einer Region mit Homologie zu SMC-Chromosomen-Segregations-ATPasen, sechs KID-Motiven, drei Tropomyosin-Homologiedomänen und einem ATP/GTP-Bindungsmotiv A. Das Protein ist im Zentrosom und in den Zilien lokalisiert und besitzt Stellen für N-Glykosylierung, Tyrosinsulfatierung, Phosphorylierung, N-Myristoylierung und Amidierung. Mutationen in diesem Gen wurden mit dem Joubert-Syndrom und der Nephronophthise in Verbindung gebracht, und das Vorhandensein von Antikörpern gegen dieses Protein ist mit verschiedenen Krebsarten assoziiert. [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2008], Erkrankung: Antikörper gegen CEP290 sind im Serum von Patienten mit kutanen T-Zell-Lymphomen nachweisbar, nicht jedoch in der gesunden Kontrollgruppe., Erkrankung: Defekte im CEP290-Gen sind eine Ursache des Joubert-Syndroms Typ 5 (JBTS5) [MIM:610188]. Das Joubert-Syndrom ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, die durch eine Kleinhirnwurmhypoplasie mit prominenten oberen Kleinhirnstielen (das „Molarenzahnzeichen“ in der axialen Magnetresonanztomographie), psychomotorische Entwicklungsverzögerung, Muskelhypotonie, Ataxie, okulomotorische Apraxie und neonatale Atemstörungen gekennzeichnet ist. JBTS5 weist die neurologischen und neuroradiologischen Merkmale des Joubert-Syndroms auf, zusätzlich zu einer schweren Netzhautdystrophie und/oder einem fortschreitenden Nierenversagen, das durch Nephronophthise charakterisiert ist. Defekte im CEP290-Gen sind die Ursache des Senior-Loken-Syndroms Typ 6 (SLSN6) [MIM:610189]. Das Senior-Loken-Syndrom ist auch als juvenile Nephronophthise mit Leberscher Amaurose bekannt. Es handelt sich um eine autosomal-rezessive renal-retinale Erkrankung, die durch einen fortschreitenden Abbau der filtrierenden Einheit der Niere, mit oder ohne medulläre zystische Nierenerkrankung, und eine fortschreitende Augenerkrankung gekennzeichnet ist. Defekte im CEP290-Gen sind die Ursache der Leberschen kongenitalen Amaurose Typ 10 (LCA10) [MIM:611755]. LCA bezeichnet eine klinisch und genetisch heterogene Gruppe von Netzhautdegenerationen im Kindesalter, die in der Regel autosomal-rezessiv vererbt werden. Betroffene Säuglinge weisen eine geringe oder keine Funktion der retinalen Photorezeptoren auf, wie durch Elektroretinografie nachgewiesen wurde. LCA ist die häufigste genetische Ursache für angeborene Sehbehinderungen bei Säuglingen und Kindern. Defekte im CEP290-Gen sind die Ursache des Meckel-Syndroms Typ 4 (MKS4) [MIM:611134]. MKS4 ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, die durch eine Kombination aus Nierenzysten und variabel assoziierten Merkmalen gekennzeichnet ist, darunter Entwicklungsanomalien des zentralen Nervensystems (typischerweise Enzephalozele), Lebergangdysplasie und -zysten sowie Polydaktylie. Aktiviert die ATF4-vermittelte Transkription. Erforderlich für die korrekte Lokalisation von Zilien- und Phototransduktionsproteinen in retinalen Photorezeptorzellen; spielt möglicherweise eine Rolle bei ziliären Transportprozessen. Sequenzwarnung: Kontaminierende Sequenz. Potenzielle Poly-A-Sequenz. Subzelluläre Lokalisation: Verbindungscilium von Photorezeptorzellen, Basis des Ciliums in intramedullären Sammelrohrzellen der Niere. Untereinheit: Interagiert über ihre N-terminale Region mit ATF4. Bestandteil ausgewählter zentrosomaler und mikrotubulusassoziierter Proteinkomplexe. Interagiert mit CC2D2A. Gewebespezifität: Ubiquitär. Stark exprimiert in der Plazenta und schwach im Gehirn.

## Forschungsbereich

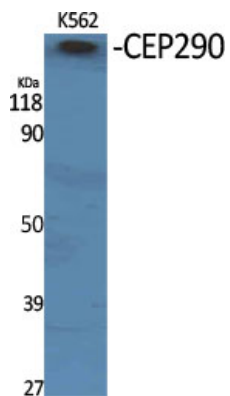
-

## Bilddaten

---



Western-Blot-Analyse von Lysaten aus K562-Zellen unter Verwendung des CEP290-Antikörpers. Die Spur rechts ist mit dem synthetisierten Peptid blockiert.



Western-Blot-Analyse verschiedener Zellen unter Verwendung des polyklonalen Antikörpers CEP290