

**Produktname: COL11A2 Kaninchen-Polyclonal-Antikörper****Katalog-Nr.: APRab09164**

Nur für Forschungszwecke.

**Zusammenfassung**

<b>Beschreibung</b>	polyklonaler Kaninchenantikörper
<b>Host</b>	Kaninchen
<b>Anwendung</b>	WB,IHC,ICC/IF,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,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:50-1:200,ELISA 1:10000-1:20000
<b>Molekulargewicht</b>	171kDa

**Antigen-Informationen**

<b>Genname</b>	COL11A2
<b>Alternative Namen</b>	COL11A2; Collagen alpha-2(XI) chain
<b>Gen-ID</b>	1302.0
<b>SwissProt ID</b>	P13942
<b>Immunogen</b>	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid hergestellt, das von humanem Kollagen XI alpha2 abgeleitet ist. Aminosäurebereich: 1211–1260

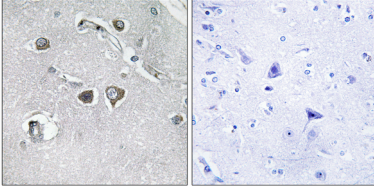
**Hintergrund**

Kollagen Typ XI, Alpha-2-Kette (COL11A2), Homo sapiens. Dieses Gen kodiert eine der beiden Alpha-Ketten des Kollagens Typ XI, eines fibrillären Kollagens. Es befindet sich auf Chromosom 6 in unmittelbarer Nähe, aber getrennt vom Gen für den Retinoid-X-Rezeptor Beta. Kollagen Typ XI ist ein Heterotrimer, wobei die dritte Alpha-Kette eine posttranslational modifizierte Alpha-1-Kette vom Typ II ist. Die proteolytische Prozessierung dieser Typ-XI-Kette führt zur Bildung von PARP, einem Prolin/Arginin-reichen Protein mit einer N-terminalen Domäne. Mutationen in diesem Gen sind mit dem Stickler-Syndrom Typ III, der Otospondylomegaepiphysären Dysplasie (OSMED-Syndrom), dem Weissenbacher-Zweymüller-Syndrom, der autosomal-dominanten, nicht-syndromalen Schallempfindungsschwerhörigkeit Typ 13 (DFNA13) und der autosomal-rezessiven, nicht-syndromalen Schallempfindungsschwerhörigkeit Typ 53 (DFNB53) assoziiert. Alternatives Spleißen führt zu mehreren Transkriptvarianten. Ein verwandtes Pseudogen befindet sich in der Nähe auf Chromosom 6. [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2009] Alternative Produkte: Isoformen fehlen die Exons 6, 7 oder 8 oder eine Kombination dieser Exons. Für einige Isoformen fehlt möglicherweise die experimentelle Bestätigung. Defekte im COL11A2-Gen sind die Ursache der autosomal-rezessiven Otospondylomegaepiphysären Dysplasie (OSMED) [MIM:215150]. OSMED ist eine Skelettdysplasie, die mit schwerem Hörverlust einhergeht. Der Phänotyp ähnelt dem autosomal-dominanter Skeletterkrankungen (Stickler- und Marshall-Syndrom), lässt sich aber durch unverhältnismäßig kurze Gliedmaßen und das Fehlen einer Augenbeteiligung unterscheiden. Defekte im COL11A2-Gen sind außerdem die Ursache der nicht-syndromalen, autosomal-dominanten Schallempfindungsschwerhörigkeit Typ 13 (DFNA13) [MIM:601868]. DFNA13 ist eine Form der Schallempfindungsschwerhörigkeit. Sensorineurale Schwerhörigkeit entsteht durch Schädigungen der Nervenrezeptoren im Innenohr, der Nervenbahnen zum Gehirn oder des Bereichs im Gehirn, der Schallinformationen verarbeitet. Defekte im Gen COL11A2 sind die Ursache für nicht-syndromale, autosomal-rezessive sensorineurale Schwerhörigkeit Typ 53 (DFNB53) [MIM:609706]. Ebenso sind Defekte im Gen COL11A2 die Ursache für das Stickler-Syndrom Typ 3 (STL3) [MIM:184840]. STL3 ist eine autosomal-dominante, nicht-okuläre Form des Stickler-Syndroms. Das klassische Stickler-Syndrom ist durch okuläre Symptome in Verbindung mit einer mehr oder weniger vollständigen Pierre-Robin-Sequenz, Knochenanomalien und sensorineuraler Schwerhörigkeit gekennzeichnet. Okuläre Symptome fehlen bei STL3. Die Pierre-Robin-Sequenz umfasst eine Gaumenspalte, eine große Zunge (Makroglossie) und einen kleinen Unterkiefer (Mikrognathie). Die Knochen sind von einer leichten Platyspondylie und großen, oft defekten Epiphysen betroffen. Auf eine juvenile Gelenklaxität folgen frühe Anzeichen einer Arthrose. Der Grad des Hörverlusts variiert zwischen den Betroffenen und kann sich im Laufe der Zeit verschlimmern. Die Ausprägung des Syndroms ist variabel. Defekte im COL11A2-Gen sind die Ursache des Weissenbacher-Zweymueller-Syndroms (WZS) [MIM:277610]. WZS ist eine autosomal-dominante Erkrankung, die mit den Genen STL3 und OSMED allelisch ist. WZS wird auch als heterozygot OSMED bezeichnet. Funktion: Spielt möglicherweise eine wichtige Rolle bei der Fibrillogenese durch die Kontrolle des lateralen Wachstums von Kollagen-II-Fibrillen. Online-Informationen: Genseite. PTM: Ein Disulfid-verbrücktes Peptid namens Prolin/Arginin-reiches Protein (PARP) wird während der extrazellulären Prozessierung vom N-Terminus abgespalten und anschließend in der Knorpelmatrix zurückgehalten, aus der es in signifikanten Mengen isoliert werden kann. PTM: Proline an der dritten Position der Tripeptid-Wiederholungseinheit (G-X-Y) sind in einigen oder allen Ketten hydroxyliert. Ähnlichkeit: Gehört zur Familie der fibrillären Kollagene. Ähnlichkeit: Enthält eine TSP-N-terminale (TSPN) Domäne. Untereinheit: Trimere, bestehend aus drei verschiedenen Ketten:  $\alpha 1(XI)$ ,  $\alpha 2(XI)$  und  $\alpha 3(XI)$ .  $\alpha 3(XI)$  ist eine posttranslationale Modifikation von  $\alpha 1(II)$ . Man kann auch Alpha 1(V) anstelle von Alpha 3(XI)=1(II) finden.

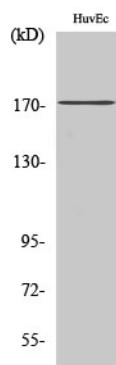
## Forschungsbereich

Fokale Adhäsion; ECM-Rezeptor-Interaktion;

## Bilddaten



Immunohistochemische Analyse von in Paraffin eingebettetem menschlichem Hirngewebe unter Verwendung eines Kollagen-XI-alpha2-Antikörpers. Das Bild rechts zeigt eine Blockierung mit dem synthetisierten Peptid.



Western-Blot-Analyse verschiedener Zellen unter Verwendung des polyklonalen Antikörpers COL11A2 in einer Verdünnung von 1:500