

**Produktname: COL9A1 Kaninchen-polyklonaler Antikörper****Katalog-Nr.: APRab09200**

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 1:5000-1:10000
<b>Molekulargewicht</b>	120kDa

**Antigen-Informationen**

<b>Genname</b>	COL9A1
<b>Alternative Namen</b>	COL9A1; Collagen alpha-1(IX) chain
<b>Gen-ID</b>	1297.0
<b>SwissProt ID</b>	P20849
<b>Immunogen</b>	Synthetisiertes Peptid, abgeleitet von COL9A1, Aminosäurebereich: 390-470

**Hintergrund**

Dieses Gen kodiert eine der drei Alpha-Ketten des Kollagens Typ IX, das einen geringen Anteil (5–20 %) des hyalinen Knorpels

ausmacht. Kollagen Typ IX findet sich üblicherweise in Geweben, die auch Kollagen Typ II, ein fibrilläres Kollagen, enthalten. Studien an Knockout-Mäusen haben gezeigt, dass die Synthese der Alpha-1-Kette für den Zusammenbau von heterotrimeren Kollagenmolekülen Typ IX essenziell ist und dass ein Mangel an Kollagen Typ IX mit früh einsetzender Arthrose einhergeht. Mutationen in diesem Gen sind mit Arthrose beim Menschen, mit multipler epiphysärer Dysplasie (einer Form der Chondrodysplasie) und mit dem Stickler-Syndrom assoziiert, einer Erkrankung, die durch ophthalmologische, orofaziale, artikuläre und auditive Defekte gekennzeichnet ist. Für dieses Gen wurden zwei Transkriptvarianten identifiziert, die unterschiedliche Isoformen kodieren. [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2008], alternative Produkte: Es scheinen weitere Isoformen zu existieren, Erkrankung: Defekte im COL9A1-Gen sind eine Ursache für die COL9A1-assoziierte multiple epiphysäre Dysplasie (COL9A1-MED) [MIM:120210]., Erkrankung: Defekte im COL9A1-Gen sind die Ursache für das autosomal-rezessive Stickler-Syndrom, das mit einer COL9A1-assoziierten Erkrankung (COL9A1ARSTL) [MIM:120210] einhergeht. COL9A1ARSTL ist eine autosomal-rezessive Form des Stickler-Syndroms, einer Erbkrankheit, die Augensymptome mit mehr oder weniger vollständigen Formen der Pierre-Robin-Sequenz, Knochenerkrankungen und Schallempfindungsschwerhörigkeit einhergeht. Zu den Augenerkrankungen können juveniler Katarakt, Myopie, Strabismus, vitreoretinale oder chorioretinale Degeneration, Netzhautablösung und chronische Uveitis gehören. Das Robin-Syndrom umfasst eine Gaumenspalte, eine große Zunge (Makroglossie) und einen kleinen Unterkiefer (Mikrognathie). Die Knochen sind durch eine leichte Platyspondylie und große, oft defekte Epiphysen betroffen. Auf eine Gelenklaxität im Kindesalter folgen frühe Anzeichen einer Arthrose. Der Grad des Hörverlusts variiert von Person zu Person und kann sich im Laufe der Zeit verschlimmern. Die Ausprägung des Syndroms ist variabel. Jede Untereinheit besteht aus drei Tripelhelix-Domänen, die mit nicht-kollagenen Domänen durchsetzt sind. Die globuläre Domäne am N-Terminus von Typ-IX-Kollagenmolekülen stellt die NC4-Domäne dar, die an elektrostatischen Wechselwirkungen mit polyanionischen Glykosaminoglykanen im Knorpel beteiligt sein kann. Funktion: Struktureller Bestandteil des hyalinen Knorpels und des Glaskörpers des Auges. PTM: Kovalente Bindung an die Telopeptide von Typ-II-Kollagen über Lysin-basierte Quervernetzungen. PTM: Proline an der dritten Position der Tripeptid-Wiederholungseinheit (G-X-Y) sind in einigen oder allen Ketten hydroxyliert. Ähnlichkeit: Gehört zur Familie der fibrillenassoziierten Kollagene mit unterbrochenen Helices (FACIT). Ähnlichkeit: Enthält eine TSP-N-terminale (TSPN)-Domäne. Untereinheit: Heterotrimer aus einer  $\alpha 1(\text{IX})$ -, einer  $\alpha 2(\text{IX})$ - und einer  $\alpha 3(\text{IX})$ -Kette.

## Forschungsbereich

-

## Bilddaten

Western-Blot-Analyse von HepG2-Zellen mit dem polyklonalen Antikörper COL9A1

