

Produktname: Connexin-26 Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab09236**

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
Molekulargewicht	26kDa

Antigen-Informationen

Genname	GJB2
Alternative Namen	GJB2; Gap junction beta-2 protein; Connexin-26; Cx26
Gen-ID	2706.0
SwissProt ID	P29033
Immunogen	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid hergestellt, das von humanem Connexin-26 abgeleitet ist. Aminosäurebereich: 45-94

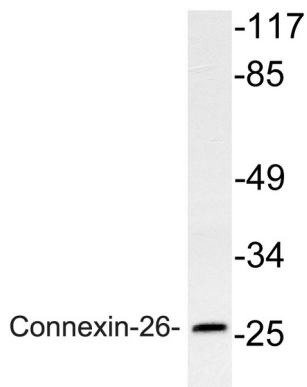
Hintergrund

Dieses Gen kodiert für ein Mitglied der Gap-Junction-Proteinfamilie. Gap Junctions wurden erstmals mittels Elektronenmikroskopie als regional spezialisierte Strukturen auf den Plasmamembranen von adhären Zellen charakterisiert. Diese Strukturen bestehen aus Zell-zu-Zell-Kanälen, die den Transfer von Ionen und kleinen Molekülen zwischen den Zellen ermöglichen. Die aus angereicherten Gap-Junction-Fractionen verschiedener Gewebe isolierten Gap-Junction-Proteine, auch Connexine genannt, unterscheiden sich. Aufgrund von Sequenzähnlichkeiten auf Nukleotid- und Aminosäureebene werden die Gap-Junction-Proteine in zwei Kategorien, Alpha und Beta, unterteilt. Mutationen in diesem Gen sind für bis zu 50 % der prälingualen, rezessiven Taubheit verantwortlich. [bereitgestellt von RefSeq, Okt. 2008], Erkrankung: Defekte im GJB2-Gen verursachen das Keratitis-Ichthyose-Taubheit-Syndrom (KID-Syndrom) [MIM:148210], eine autosomal-dominante Form der ektodermalen Dysplasie. Ektodermale Dysplasien (EDs) bilden eine heterogene Gruppe von Entwicklungsstörungen, die Gewebe ektodermalen Ursprungs betreffen. EDs sind durch eine abnorme Entwicklung von zwei oder mehr ektodermalen Strukturen wie Haaren, Zähnen, Nägeln und Schweißdrüsen gekennzeichnet, mit oder ohne weitere klinische Symptome. Jede Kombination klinischer Merkmale repräsentiert einen anderen Typ ektodermaler Dysplasie. Das KID-Syndrom ist durch das Auftreten hyperkeratotischer Hautläsionen in Verbindung mit vaskularisierender Keratitis und hochgradigem sensorineuralem Hörverlust charakterisiert. Zu den klinischen Merkmalen gehören Taubheit, Ichthyose, Photobie, fehlende oder reduzierte Augenbrauen, spärliches oder fehlendes Kopfhaar, vermindertes Schwitzen sowie dysplastische Finger- und Zehennägel. Defekte im GJB2-Gen sind eine Ursache für palmoplantare Keratodermie mit Taubheit (PPKDFN) [MIM:148350]. PPKDFN ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die durch palmoplantare Hyperkeratose in Verbindung mit einer fortschreitenden, beidseitigen, hochfrequenten Schallempfindungsschwerhörigkeit gekennzeichnet ist. Defekte im GJB2-Gen sind eine Ursache des Vohwinkel-Syndroms (VS) [MIM:124500]. VS ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die durch Hyperkeratose, Verengungen an Fingern und Zehen sowie angeborene Schwerhörigkeit gekennzeichnet ist. Defekte im GJB2-Gen sind eine Ursache des Bart-Pumphrey-Syndroms (BPS) [MIM:149200]. Das benigne paroxysmale Syndrom (BPS) ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die durch Schallempfindungsschwerhörigkeit, palmoplantare Keratose, Knöchelpolster und Leukonychie gekennzeichnet ist. Es zeigt eine erhebliche phänotypische Variabilität. Defekte im GJB2-Gen sind die Ursache des Ichthyosis-hystrix-ähnlichen Taubheitssyndroms (HID-Syndrom) [MIM:602540]. Das HID-Syndrom ist eine autosomal-dominant vererbte Verhornungsstörung, die durch Schallempfindungsschwerhörigkeit und stachelige Hyperkeratose der gesamten Haut charakterisiert ist. Das HID-Syndrom unterscheidet sich vom ähnlichen KID-Syndrom hinsichtlich des Ausmaßes und des Zeitpunkts des Auftretens der Hautsymptome sowie des Schweregrads der begleitenden Keratitis. Defekte im GJB2-Gen sind die Ursache für nicht-syndromale, autosomal-dominante Schallempfindungsschwerhörigkeit Typ 3A (DFNA3A) [MIM:601544]. Defekte im GJB2-Gen sind die Ursache für nicht-syndromale, autosomal-rezessive Schallempfindungsschwerhörigkeit Typ 1 (DFNB1) [MIM:220290]. DFNB1 ist eine Form der Schallempfindungsschwerhörigkeit. Sensorineurale Taubheit entsteht durch Schädigungen der Nervenrezeptoren des Innenohrs, der Nervenbahnen zum Gehirn oder des Bereichs im Gehirn, der Schallinformationen verarbeitet. Funktion: Eine Gap Junction besteht aus einem Cluster dicht gepackter Paare von Transmembrankanälen, den Connexonen, durch die niedermolekulare Substanzen von einer Zelle zur Nachbarzelle diffundieren. Online-Informationen: Genseite. Polymorphismus: Das Thr-34-Allel wurde ursprünglich (PubMed:9139825) als Ursache für Formen erblicher, nicht-syndromaler sensorineuraler Taubheit (DFNA3 und DFNB1) angesehen. Ähnlichkeit: Gehört zur Connexin-Familie. Beta-Typ (Gruppe I) Unterfamilie. Untereinheit: Ein Connexon besteht aus einem Hexamer von Connexinen.

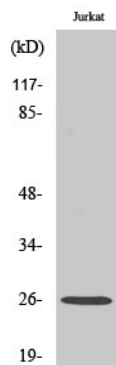
Forschungsbereich

-

Bilddaten



Western-Blot-Analyse von Lysat aus Jurkat-Zellen unter Verwendung eines Connexin-26-Antikörpers.



Western-Blot-Analyse verschiedener Zellen unter Verwendung eines polyklonalen Connexin-26-Antikörpers in einer Verdünnung von 1:500