
Produktname: CSB Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab09445**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	IHC, ICC/IF, ELISA
Reaktivität	Mensch, Ratte, Maus
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	ERCC6
Alternative Namen	ERCC6; CSB; DNA excision repair protein ERCC-6; ATP-dependent helicase ERCC6; Cockayne syndrome protein CSB
Gen-ID	2074.0
SwissProt ID	Q03468
Immunogen	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid, abgeleitet von humanem ERCC6, hergestellt. Aminosäurebereich: 141–190

Hintergrund

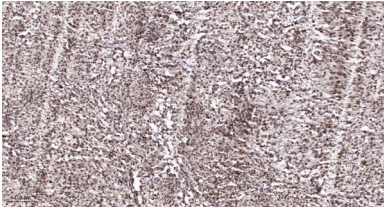
Dieses Gen kodiert für ein DNA-bindendes Protein, das für die transkriptionsgekoppelte Exzisionsreparatur wichtig ist. Das kodierte Protein besitzt ATP-stimulierte ATPase-Aktivität, interagiert mit verschiedenen Transkriptions- und Exzisionsreparaturproteinen und kann die Komplexbildung an DNA-Reparaturstellen fördern. Mutationen in diesem Gen sind mit dem Cockayne-Syndrom Typ B und dem zerebro-okulofazioskelettalen Syndrom 1 assoziiert. Alternatives Spleißen findet zwischen einer Spleißstelle von Exon 5 dieses Gens und der 3'-Spleißstelle stromaufwärts des offenen Leserahmens (ORF) des benachbarten Gens piggyback-derived-3 (GeneID:267004) statt. Dadurch wird die alternative Polyadenylierungsstelle stromabwärts des piggyback-derived-3-ORF aktiviert. Die resultierenden Transkripte kodieren für ein Fusionsprotein, das Sequenzübereinstimmungen mit den Produkten beider Einzelgene aufweist. [bereitgestellt von RefSeq, März 2016], Krankheit: Defekte im ERCC6-Gen sind eine Ursache des De-Sanctis-Cacchione-Syndroms (DSC) [MIM:278800], auch bekannt als xerodermische Idiotie. DSC ist ein autosomal-rezessives Syndrom, das aus Xeroderma pigmentosum besteht und mit geistiger Behinderung, Wachstumsverzögerung, Gonadenhypoplasie und manchmal neurologischen Komplikationen einhergeht., Krankheit: Defekte im ERCC6-Gen sind eine Ursache des UV-sensitiven Syndroms (UVS) [MIM:600630]. UVS ist eine seltene autosomal-rezessive Erkrankung, die durch Lichtempfindlichkeit und leichte Sommersprossenbildung, aber ohne neurologische Auffälligkeiten oder Hauttumoren gekennzeichnet ist., Krankheit: Defekte im ERCC6-Gen sind die Ursache des zerebro-okulo-fazio-skelettalen Syndroms Typ 1 (COFS1) [MIM:214150]. Das Cockayne-Syndrom Typ B (COFS), auch bekannt als Pena-Shokeir-Syndrom Typ 2, ist eine degenerative, autosomal-rezessive Erkrankung mit pränatalem Beginn, die Gehirn, Augen und Rückenmark betrifft. Nach der Geburt führt sie zu Hirnatrophie, Hypoplasie des Corpus callosum, Muskelhypotonie, Katarakten, Mikrokornea, Optikusatrophie, fortschreitenden Gelenkkontrakturen und Wachstumsstörungen. Eine Gesichtsfehlbildung ist ein ständiges Merkmal. Auch Fehlbildungen des Schädels, der Augen, der Gliedmaßen, des Herzens und der Nieren treten auf. Defekte im ERCC6-Gen sind die Ursache des Cockayne-Syndroms Typ B (CSB) [MIM:133540]. Das Cockayne-Syndrom ist eine seltene Erkrankung, die durch Lichtempfindlichkeit der Haut, abnormes und verlangsamtes Wachstum, kachektischen Kleinwuchs, progeroides Aussehen, progressive Pigmentretinopathie und Schallempfindungsschwerhörigkeit gekennzeichnet ist. Es kommt zu einer verzögerten neuronalen Entwicklung und einer schweren, fortschreitenden neurologischen Degeneration, die zu geistiger Behinderung führt. Es werden zwei klinische Formen unterschieden: Bei der klassischen Form, dem Cockayne-Syndrom Typ 1, verlaufen die Symptome progressiv und manifestieren sich typischerweise in den ersten Lebensjahren. Das seltenere Cockayne-Syndrom Typ 2 ist durch schwerere Symptome gekennzeichnet, die sich bereits pränatal zeigen. Das Cockayne-Syndrom weist Überschneidungen mit bestimmten Formen des Xeroderma pigmentosum auf. Im Gegensatz zum Xeroderma pigmentosum zeigen Patienten mit Cockayne-Syndrom jedoch keine vermehrte Sommersprossenbildung und andere Pigmentierungsstörungen der Haut und haben kein signifikant erhöhtes Hautkrebsrisiko. Genetische Variationen im ERCC6-Gen sind mit einer Anfälligkeit für altersbedingte Makuladegeneration Typ 5 (AMD5) assoziiert [MIM:609413]. AMD ist eine multifaktorielle Augenerkrankung und die häufigste Ursache für irreversiblen Sehverlust in den Industrieländern. Bei den meisten Patienten manifestiert sich die Erkrankung als ophthalmoskopisch sichtbare, gelbliche Ansammlungen von Proteinen und Lipiden (Drusen), die unter dem retinalen Pigmentepithel und innerhalb einer elastinhaltigen Struktur, der Bruch-Membran, liegen. Funktion: Beteiligt an der bevorzugten Reparatur aktiver Gene. Vermutete Funktion beim Entwinden von DNA oder RNA. Korrigiert das UV-Überleben und die RNA-Synthese nach UV-Exposition bei Zellen der Cockayne-Syndrom-Komplementationsgruppe B. PTM:

Phosphoryliert nach DNA-Schädigung, wahrscheinlich durch ATM oder ATR. Ähnlichkeit: Gehört zur SNF2/RAD54-Helikasefamilie. Ähnlichkeit: Enthält eine ATP-Bindungsdomäne der Helikase. Ähnlichkeit: Enthält eine C-terminale Domäne der Helikase. Untereinheit: Interagiert mit dem CSA-Protein und einer Untereinheit der RNA-Polymerase II TFIIF. Bestandteil des B-WICH-Komplexes, der mindestens aus SMARCA5/SNF2H, BAZ1B/WSTF, SF3B1, DEK, MYO1C, ERCC6, MYBBP1A und DDX21 besteht.

Forschungsbereich

Nukleotidexzisionsreparatur;

Bilddaten



Immunhistochemische Analyse von in Paraffin eingebettetem menschlichem Kolonkarzinom. 1. Der Antikörper wurde 1:200 verdünnt (über Nacht bei 4 °C). 2. Zur Antigenrückgewinnung wurde Tris-EDTA (pH 9,0) verwendet. 3. Der Sekundärantikörper wurde 1:200 verdünnt (45 Minuten bei Raumtemperatur).