

**Produktname: Dyskerin Kaninchen-Polyclonal-Antikörper****Katalog-Nr.: APRab10244**

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, Ratte
<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 1:200-1:1000,ELISA 1:20000-1:40000
<b>Molekulargewicht</b>	57kDa

**Antigen-Informationen**

<b>Genname</b>	DKC1 DKC1; NOLA4; H/ACA ribonucleoprotein complex subunit 4; CBF5 homolog; Dyskerin;
<b>Alternative Namen</b>	Nopp140-associated protein of 57 kDa; Nucleolar protein NAP57; Nucleolar protein family A member 4; snoRNP protein DKC1
<b>Gen-ID</b>	1736.0
<b>SwissProt ID</b>	O60832
<b>Immunogen</b>	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid, abgeleitet von humanem Dyskerin, hergestellt. Aminosäurebereich: 171–220

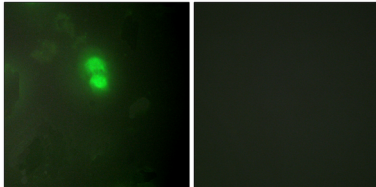
## Hintergrund

Dyskerin-Pseudouridin-Synthase 1 (DKC1) Homo sapiens. Dieses Gen ist in zwei verschiedenen Komplexen aktiv. Es spielt eine wichtige Rolle bei der Stabilisierung und Aufrechterhaltung der Telomerase sowie bei der Erkennung von snoRNAs mit H/ACA-Sequenzen. Dies gewährleistet Stabilität während der Biogenese und des Zusammenbaus zu H/ACA-snoRNPs (small nucleolar RNA ribonuclear proteins). Das Gen ist hochkonserviert und weit verbreitet exprimiert und könnte darüber hinaus Funktionen im nukleozytoplasmatischen Transport, der DNA-Schadensantwort und der Zelladhäsion übernehmen. Mutationen wurden mit X-chromosomaler Dyskeratosis congenita in Verbindung gebracht. Alternatives Spleißen führt zu mehreren Transkriptvarianten. [bereitgestellt von RefSeq, Jan. 2014], katalytische Aktivität: RNA-Uridin = RNA-Pseudouridin., Erkrankung: Defekte im DKC1-Gen sind eine Ursache für die X-chromosomal-rezessive Dyskeratosis congenita (XDKC) [MIM:305000]. XDKC ist ein seltenes, progressives Knochenmarkversagenssyndrom, das durch die Trias aus netzartiger Hyperpigmentierung der Haut, Nageldystrophie und Schleimhautleukoplakie gekennzeichnet ist. Die frühe Mortalität ist häufig mit Knochenmarkversagen, Infektionen, tödlichen pulmonalen Komplikationen oder Malignomen assoziiert., Erkrankung: Defekte im DKC1-Gen sind die Ursache für das Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom (HHS) [MIM:300240]. Das hereditäre hypertrophische Syndrom (HHS) ist eine Multisystemerkrankung, die Männer betrifft und durch aplastische Anämie, Immunschwäche, Mikrozephalie, Kleinhirnhypoplasie und Wachstumsverzögerung gekennzeichnet ist. Funktion: Notwendig für die Ribosomenbiogenese und die Telomererhaltung. Wahrscheinlich katalytische Untereinheit des H/ACA-snoRNP-Komplexes (snRNP = kleine nukleoläre Ribonukleoproteine), der die Pseudouridylierung der rRNA katalysiert. Dabei wird Uridin isomerisiert, sodass die Ribose anschließend an C5 anstatt an N1 gebunden wird. Jede rRNA kann bis zu 100 Pseudouridinreste („psi“) enthalten, die möglicherweise zur Stabilisierung der rRNA-Konformation beitragen. Wird außerdem für die korrekte Prozessierung oder den intranukleären Transport von TERC, der RNA-Komponente des Telomerase-Reverse-Transkriptase-(TERT)-Holoenzym, benötigt. (Online-Informationen: DKC1-Mutationsdatenbank; Ähnlichkeit: Gehört zur Pseudouridin-Synthase-truB-Familie; Ähnlichkeit: Enthält eine PUA-Domäne; Subzelluläre Lokalisation: Auch in Cajal-Körperchen (Coiled Bodies) lokalisiert; Untereinheit: Teil des H/ACA-snoRNP-Komplexes (small nucleolar ribonucleoprotein), der NHP2/NOLA2, GAR1/NOLA1, NOP10/NOLA3 und DKC1/NOLA4 enthält, wobei DKC1/NOLA4 vermutlich die katalytische Untereinheit ist. Der Komplex enthält einen stabilen Kern, der durch die Bindung eines oder zweier NOP10-DKC1-Heterodimere an NHP2 gebildet wird; GAR1 bindet anschließend über DKC1 an diesen Kern.) Der Komplex bindet eine kleine nukleoläre RNA (snoRNA) vom Typ H/ACA, die möglicherweise die spezifische Modifikationsstelle innerhalb des RNA-Substrats ansteuert. Während der Assemblierung enthält der Komplex NAF1 anstelle von GAR1/NOLA1. Der Komplex interagiert außerdem mit TERC, das eine 3'-terminale Domäne besitzt, die mit den snoRNAs vom Typ H/ACA verwandt ist. Spezifische Interaktionen mit snoRNAs oder TERC werden durch GAR1 und NHP2 vermittelt. Der Komplex assoziiert mit NOLC1/NOPP140. H/ACA-snoRNPs interagieren mit dem SMN-Komplex, der aus SMN1 oder SMN2, SIP1/GEMIN2, DDX20/GEMIN3 und GEMIN4 besteht. Diese Interaktion wird durch die Wechselwirkung zwischen GAR1 und SMN1 oder SMN2 vermittelt. Der SMN-Komplex ist möglicherweise für die korrekte Assemblierung des H/ACA-snoRNP-Komplexes erforderlich. Bestandteil des Telomerase-Holoenzymkomplexes, der mindestens aus TERT, DKC1, WDR79/TCAB1, NOP10, NHP2, GAR1, TEP1, EST1A, POT1 und einer Telomerase-RNA-Templatekomponente (TERC) besteht. Gewebespezifität: Ubiquitär exprimiert.

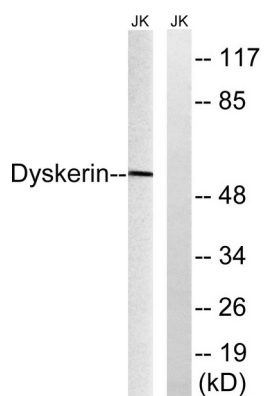
## Forschungsbereich

Epigenetik und nukleäre Signalgebung

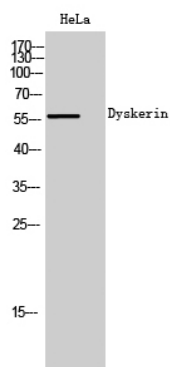
## Bilddaten



Immunfluoreszenzanalyse von HeLa-Zellen mit Dyskerin-Antikörper. Das Bild rechts zeigt eine Blockierung mit dem synthetisierten Peptid.



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



Western-Blot-Analyse von HeLa-Zellen unter Verwendung des polyklonalen Dyskerin-Antikörpers.