

Produktname: GLCNE Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab11459**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

| | |
|----------------------|--|
| Beschreibung | polyklonaler Kaninchenantikörper |
| Host | Kaninchen |
| Anwendung | WB,IHC,ICC/IF,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,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:50-1:200,ELISA 1:5000-1:10000 |
| Molekulargewicht | 80kDa |

Antigen-Informationen

| | |
|--------------------------|--|
| Genname | GNE |
| Alternative Namen | GNE; GLCNE; Bifunctional UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase; UDP-GlcNAc-2-epimerase/ManAc kinase |
| Gen-ID | 10020.0 |
| SwissProt ID | Q9Y223 |
| Immunogen | Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid aus humanem GNE hergestellt. Aminosäurebereich: 592-641 |

Hintergrund

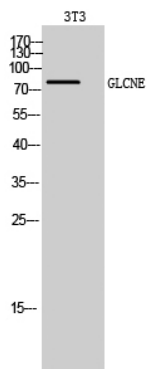
Das von diesem Gen kodierte Protein ist ein bifunktionelles Enzym, das die Biosynthese von N-Acetylneuraminsäure (NeuAc), einer Vorstufe der Sialinsäuren, initiiert und reguliert. Es ist ein geschwindigkeitsbestimmendes Enzym im Biosyntheseweg der Sialinsäuren. Die Sialinsäuremodifikation von Zelloberflächenmolekülen ist entscheidend für deren Funktion in vielen biologischen Prozessen, darunter Zelladhäsion und Signaltransduktion. Die differentielle Sialylierung von Zelloberflächenmolekülen spielt auch eine Rolle bei der Tumorentstehung und dem metastatischen Verhalten maligner Zellen. Mutationen in diesem Gen sind mit Sialurie, autosomal-rezessiver Einschlusskörpermyopathie und Nonaka-Myopathie assoziiert. Alternatives Spleißen dieses Gens führt zu Transkriptvarianten, die für verschiedene Isoformen kodieren. [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2008], katalytische Aktivität: $\text{ATP} + \text{N-Acyl-D-Mannosamin} = \text{ADP} + \text{N-Acyl-D-Mannosamin-6-phosphat}$., katalytische Aktivität: $\text{UDP-N-Acetyl-D-Glucosamin} = \text{UDP-N-Acetyl-D-Mannosamin}$., Erkrankung: Defekte im GNE-Gen sind eine Ursache für Sialurie [MIM:269921], auch bekannt als Sialurie vom französischen Typ. Bei Sialurie reichert sich freie Sialinsäure im Zytoplasma an, und Gramm-Mengen an Neuraminsäure werden über den Urin ausgeschieden. Der Stoffwechseldefekt beruht auf dem Fehlen der Feedback-Hemmung der UDP-GlcNAc-2-Epimerase durch CMP-Neu5Ac, was zu einer konstitutiven Überproduktion von freier Neu5Ac führt. Klinische Merkmale sind unterschiedlich stark ausgeprägte Entwicklungsverzögerungen, grobe Gesichtszüge und Hepatomegalie. Die Vererbung von Sialurie erfolgt autosomal-dominant. Defekte im GNE-Gen sind die Ursache der Einschlusskörpermyopathie Typ 2 (IBM2) [MIM:600737]. Hereditäre Einschlusskörpermyopathien sind eine Gruppe neuromuskulärer Erkrankungen, die durch einen Beginn im Erwachsenenalter, eine langsam fortschreitende distale und proximale Muskelschwäche sowie eine typische Muskelpathologie mit geränderten Vakuolen und filamentösen Einschlüssen gekennzeichnet sind. IBM2 ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, die hauptsächlich die Beinmuskulatur betrifft, jedoch mit einer ungewöhnlichen Verteilung, bei der der Quadrizeps ausgespart bleibt, wie auch bei der Nonaka-Myopathie beobachtet. Defekte im GNE-Gen sind die Ursache der Nonaka-Myopathie (NM) [MIM:605820], auch bekannt als distale Myopathie mit geränderten Vakuolen (DMRV). Die Neuraminsäuremyopathie (NM) ist eine autosomal-rezessive Muskelerkrankung, die mit der Einschlusskörpermyopathie Typ 2 allelisch ist. Sie ist durch eine Schwäche der vorderen Unterschenkelmuskulatur mit Beginn im frühen Erwachsenenalter und Aussparung der Quadrizepsmuskulatur gekennzeichnet. Wie die Einschlusskörpermyopathie ist die NM histologisch durch das Vorhandensein zahlreicher geränderter Vakuolen ohne entzündliche Veränderungen in Muskelproben charakterisiert. Die Enzymregulation erfolgt wahrscheinlich allosterisch; die Rückkopplung wird durch Cytidinmonophosphat-N-Acetylneuraminsäure (CMP-Neu5Ac), das Endprodukt der Neuraminsäurebiosynthese, gehemmt. Die Aktivität ist von der Oligomerisierung abhängig. Das Monomer ist inaktiv, während das Dimer ausschließlich die Phosphorylierung von N-Acetylmannosamin katalysiert; das Hexamer ist aufgrund der Ähnlichkeit für beide Enzymaktivitäten voll aktiv. Nach PKC-abhängiger Phosphorylierung hochreguliert. Funktion: Reguliert und initiiert die Biosynthese von N-Acetylneuraminsäure (NeuAc), einer Vorstufe der Sialinsäuren. Spielt eine essentielle Rolle in der frühen Entwicklung (durch Ähnlichkeit). Erforderlich für die normale Sialylierung in hämatopoetischen Zellen. Die Sialylierung ist an Zelladhäsion, Signaltransduktion, Tumorigenität und metastatischem Verhalten maligner Zellen beteiligt. Stoffwechselweg: Aminosuckerstoffwechsel; N-Acetylneuraminsäure-Biosynthese. PTM: Phosphoryliert durch PKC. Ähnlichkeit: Im C-terminalen Bereich; gehört zur ROK-Familie (nagC/xyIR). Ähnlichkeit: Im N-terminalen Bereich; gehört zur UDP-N-Acetylglucosamin-2-Epimerase-Familie. Untereinheit: Homodimer und Homohexamer. Gewebespezifität: Höchste Expression in Leber und Plazenta. Kommt auch in Herz, Gehirn, Lunge, Niere, Skelettmuskulatur und

Bauchspeicheldrüse vor.

Forschungsbereich

Aminozucker- und Nukleotidzuckerstoffwechsel;

Bilddaten



Western-Blot-Analyse von 3T3-Zellen mit GLCNE-polyklonalem Antikörper (Verdünnung 1:500)