

Produktname: Hamartin Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab11891**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	WB,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 WB 1:500-1:2000,ELISA 1:10000-1:20000

tnis

Molekulargewicht 130kDa

Antigen-Informationen

Genname	TSC1 KIAA0243 TSC
Alternative Namen	tuberous sclerosis 1
Gen-ID	7248.0
SwissProt ID	Q92574
Immunogen	Synthetisiertes Peptid, abgeleitet von Hamartin, Aminosäurebereich: 360–440

Hintergrund

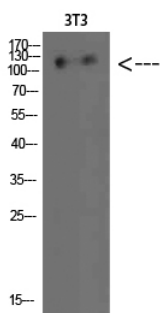
Dieses Gen kodiert für ein wachstumshemmendes Protein, das vermutlich eine Rolle bei der Stabilisierung von Tuberin spielt.

Mutationen in diesem Gen wurden mit der tuberösen Sklerose in Verbindung gebracht. Alternatives Spleißen führt zu mehreren Transkriptvarianten. [bereitgestellt von RefSeq, Juni 2009], Krankheit: Defekte im TSC1-Gen sind die Ursache des tuberösen Sklerose-Komplexes (TSC) [MIM:191100]. Die molekulare Grundlage von TSC ist eine Funktionsstörung des Hamartin-Tuberin-Komplexes. TSC ist eine autosomal-dominant vererbte Multisystemerkrankung, die insbesondere Gehirn, Nieren, Herz und Haut betrifft. TSC ist durch Hamartome (gutartige Wucherungen, die überwiegend aus Zellen oder Geweben bestehen, die normalerweise in dem jeweiligen Organ vorkommen) und Hamartien (Entwicklungsanomalien in Kombination mit anderen Geweben) gekennzeichnet. Die klinischen Symptome reichen von gutartigen hypopigmentierten Hautflecken bis hin zu schwerer geistiger Behinderung mit therapieresistenten Krampfanfällen und vorzeitigem Tod durch verschiedene krankheitsbedingte Ursachen. Defekte im TSC1-Gen könnten eine Ursache für fokale kortikale Dysplasie vom Taylor-Balloon-Zelltyp (FCDBC) [MIM:607341] sein. FCDBC ist ein Subtyp kortikaler Dysplasien, der mit chronischer therapieresistenter Epilepsie assoziiert ist. Kortikale Dysplasien weisen ein breites Spektrum struktureller Veränderungen auf, die anscheinend auf Veränderungen der Proliferation, Migration, Differenzierung und Apoptose neuronaler Vorläuferzellen und Neuronen während der kortikalen Entwicklung zurückzuführen sind. Die mutmaßliche C-terminale Coiled-Coil-Domäne ist für die Interaktion mit TSC2 notwendig. TSC1 wird als Tumorsuppressor vermutet und könnte eine Funktion im vesikulären Transport haben. Die Interaktion zwischen TSC1 und TSC2 könnte das Andocken von Vesikeln erleichtern. PTM: Phosphorylierung nach DNA-Schädigung, wahrscheinlich durch ATM oder ATR. PTM: Die Phosphorylierung an Ser-505 beeinflusst die Interaktion mit TSC2 nicht. Subzelluläre Lokalisation: Im Gleichgewichtszustand in Assoziation mit Membranen. Untereinheit: Interagiert mit TSC2 und stabilisiert dieses. In Abwesenheit von TSC2 aggregiert TSC1. Interagiert mit DOCK7. Gewebespezifität: Stark exprimiert in der Skelettmuskulatur, gefolgt von Herz, Gehirn, Plazenta, Pankreas, Lunge, Leber und Niere. Wird auch in embryonalen Nierenzellen exprimiert.

Forschungsbereich

mTOR;Insulinrezeptor;

Bilddaten



Western-Blot-Analyse von 3T3-Zellen mit einem polyklonalen Hamartin-Antikörper (Verdünnung 1:500). Der Sekundärantikörper wurde 1:20000 verdünnt.