
Produktname: Neurofibromin Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab14608**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	WB,IHC
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 1:50-1:300
Molekulargewicht	319kDa

Antigen-Informationen

Genname	NF1
Alternative Namen	NF1; Neurofibromin; Neurofibromatosis-related protein NF-1
Gen-ID	4763.0
SwissProt ID	P21359
Immunogen	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid, abgeleitet von humanem NF1, hergestellt. Aminosäurebereich: 1551–1600

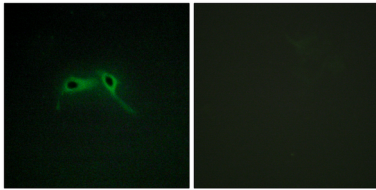
Hintergrund

Dieses Genprodukt scheint als negativer Regulator des Ras-Signalwegs zu fungieren. Mutationen in diesem Gen wurden mit Neurofibromatose Typ 1, juveniler myelomonozytärer Leukämie und dem Watson-Syndrom in Verbindung gebracht. Die mRNA dieses Gens unterliegt einer RNA-Editierung (CGA>UGA->Arg1306Term), die zu einem vorzeitigen Translationsabbruch führt. Alternativ gespleißte Transkriptvarianten, die für verschiedene Isoformen kodieren, wurden ebenfalls für dieses Gen beschrieben. [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2008] Alternative Produkte: Für einige Isoformen fehlt möglicherweise die experimentelle Bestätigung. Achtung: Ursprünglich wurde angenommen (PubMed:8807336), dass es mit LEOPARD (LS), einem autosomal-dominanten Syndrom, assoziiert ist. Erkrankung: Defekte im NF1-Gen sind eine Ursache für familiäre spinale Neurofibromatose (spinaler NF) [MIM:162210]. Die familiäre spinale Neurofibromatose (FSMA) gilt als alternative Form der Neurofibromatose und manifestiert sich durch multiple spinale Tumoren. Defekte im NF1-Gen sind eine Ursache der juvenilen myelomonozytären Leukämie (JMML) [MIM:607785]. JMML ist ein pädiatrisches myelodysplastisches Syndrom, das etwa 30 % der Fälle von myelodysplastischem Syndrom (MDS) im Kindesalter und 2 % aller Leukämiefälle ausmacht. Keimbahnmutationen im NF1-Gen erklären den Zusammenhang zwischen JMML und Neurofibromatose Typ 1 (NF1). Defekte im NF1-Gen sind außerdem eine Ursache des Neurofibromatose-Noonan-Syndroms (NFNS) [MIM:601321]. NFNS ist durch Manifestationen sowohl der NF1 als auch des Noonan-Syndroms (NS) gekennzeichnet. Das Neurofibromatose-Syndrom (NS) ist eine Erkrankung, die durch dysmorphe Gesichtszüge, Kleinwuchs, Hypertelorismus, Herzfehler, Taubheit, motorische Entwicklungsverzögerung und eine Blutungsneigung gekennzeichnet ist. Defekte im NF1-Gen sind die Ursache der Neurofibromatose Typ 1 (NF1) [MIM:162200], auch bekannt als Von-Recklinghausen-Syndrom. NF1 ist eine der häufigsten autosomal-dominanten Erkrankungen (etwa 1 von 3000). Sie manifestiert sich vollständig bis zum 5. Lebensjahr und weist eine hohe Mutationsrate auf; bei 30 bis 50 % der NF1-Patienten liegt eine Neumutation vor. Zu den vielen klinischen Merkmalen von NF1 gehören Pigmentflecken der Haut (Café-au-lait-Flecken), Lisch-Knötchen der Iris, Tumoren des peripheren Nervensystems und fibromatöse Hauttumoren. Defekte im NF1-Gen sind auch die Ursache des Watson-Syndroms (WS) [MIM:193520]. Das Williams-Syndrom (WS) ist durch das Vorhandensein einer Pulmonalstenose, Café-au-lait-Flecken und geistiger Behinderung gekennzeichnet. WS gilt als atypische Form der Neurofibromatose Typ 1 (NF1). Defekte im NF1-Gen können eine Ursache für Darmkrebs sein [MIM:114500]. Funktion: Stimuliert die GTPase-Aktivität von Ras. NF1 zeigt eine höhere Affinität zu Ras GAP, aber eine geringere spezifische Aktivität. Könnte ein Regulator der Ras-Aktivität sein. RNA-Editierung: Das Stoppcodon (UGA) an Position 1306 entsteht durch RNA-Editierung. In peripheren Nervenscheidentumorproben (PNSTs) von Patienten mit NF1 treten unterschiedliche Grade der RNA-Editierung auf. Bevorzugt wird sie in Transkripten beobachtet, die Exon 23A enthalten. Ähnlichkeit: Enthält eine CRAL-TRIO-Domäne. Ähnlichkeit: Enthält eine Ras-GAP-Domäne.

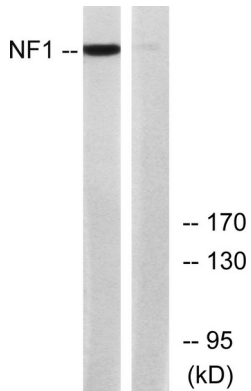
Forschungsbereich

MAPK_ERK_Wachstum;MAPK_G_Protein;

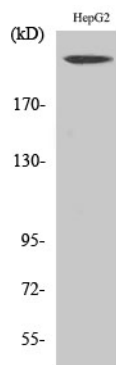
Bilddaten



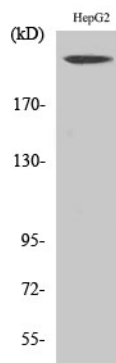
Immunfluoreszenzanalyse von HepG2-Zellen mit dem NF1-Antikörper. Das Bild rechts zeigt eine Blockierung mit dem synthetisierten Peptid.



Western-Blot-Analyse von Lysaten aus HepG2-Zellen unter Verwendung des NF1-Antikörpers. Die Spur rechts ist mit dem synthetisierten Peptid blockiert.



Western-Blot-Analyse verschiedener Zellen unter Verwendung des polyklonalen Neurofibromin-Antikörpers



Western-Blot-Analyse von HepG2-Zellen unter Verwendung eines polyklonalen Neurofibromin-Antikörpers