

Produktname: NIPBL Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab14709**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

| | |
|----------------------|---|
| Beschreibung | polyklonaler Kaninchenantikörper |
| Host | Kaninchen |
| Anwendung | IHC, ICC/IF |
| Reaktivität | Mensch, 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 und 0,02 % Konservierungsmittel vom neuen Typ N. |
| Aufreinigung | Affinitätsreinigung |

Anwendung

Verdünnungsverhältnis IHC 1:50-1:300, ICC/IF 1:50-1:200

tnis

Molekulargewicht 308kDa

Antigen-Informationen

| | |
|--------------------------|--|
| Genname | NIPBL |
| Alternative Namen | IDN3 |
| Gen-ID | 25836.0 |
| SwissProt ID | Q6KC79 |
| Immunogen | Synthetisiertes Peptid, abgeleitet von humanem Protein. Aminosäurebereich: 560–640 |

Hintergrund

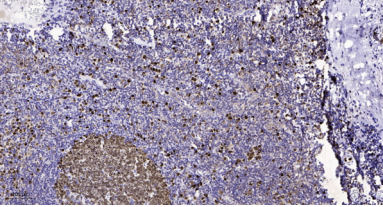
Dieses Gen kodiert das Homolog des Nipped-B-Genprodukts von *Drosophila melanogaster* und von Schwesterchromatidenkohäsionsproteinen des Scc2-Typs aus Pilzen. Das *Drosophila*-Protein vermittelt die Kommunikation

zwischen Enhancern und Promotoren entfernter Enhancer und spielt eine Rolle in der Entwicklungsregulation. Es ist außerdem homolog zu einer Familie von Chromosomen-Adhäsinen mit vielfältigen Funktionen in der Schwesterchromatidenkohäsion, der Chromosomenkondensation und der DNA-Reparatur. Das humane Protein besitzt eine zweiteilige Kernlokalisierungssequenz und eine mutmaßliche HEAT-Wiederholungseinheit. Condensine, Cohesine und andere Komplexe mit chromosomenbezogenen Funktionen enthalten ebenfalls HEAT-Wiederholungseinheiten. Mutationen in diesem Gen führen zum Cornelia-de-Lange-Syndrom, einer Erkrankung, die durch dysmorphe Gesichtszüge, Wachstumsverzögerung, Gliedmaßenfehlbildungen und geistige Behinderung gekennzeichnet ist. Für dieses Gen wurden zwei Transkriptvarianten gefunden, die für unterschiedliche Isoformen kodieren. [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2008], Entwicklungsstadium: In Embryonen wird es in den sich entwickelnden Gliedmaßen und später in den Knorpelanlagen der Ulna und verschiedener Handknochen exprimiert. Zu den kraniofazialen Expressionsorten gehören die Knorpelanlagen des Basioccipital- und Basisphenoid-Schädelknochens sowie weitere Bereiche des Kopfes und Gesichts, einschließlich einer Region, die das Mesenchym in der Nähe des Cochlea-Kanals umfasst. Es wird außerdem in der Wirbelsäule, der Chorda dorsalis und dem Oberflächenektoderm-Sklerotom sowie in anscheinend wandernden Myoblasten exprimiert. Im sich entwickelnden Herzen wird es im Vorhof- und Ventrikelmyokard sowie in den Ventrikeltubuli exprimiert, fehlt jedoch in den Endokardkissen. Es wird außerdem in der sich entwickelnden Speiseröhre, der Luftröhre und den Mitteldarmschlingen, in den Bronchien der Lunge und in den Tubuli der Metanephros exprimiert. Die Expression in Organen und Geweben, die typischerweise nicht von CDL betroffen sind (z. B. die sich entwickelnde Trachea, Bronchien, Speiseröhre, Herz und Niere), könnte eine Tendenz zur Untererfassung subtilerer Aspekte des Phänotyps oder von Problemen widerspiegeln, die typischerweise erst später im Leben auftreten. Die Expression im Mesenchym um den Cochlea-Kanal spiegelt möglicherweise die häufig beobachtete Hörbeeinträchtigung wider. Im embryonalen Gehirn ist die Expression schwach oder fehlt. Krankheit: Defekte im NIPBL sind die Ursache des Cornelia-de-Lange-Syndroms Typ 1 (CDLS1) [MIM:122470]. CDLS ist eine klinisch heterogene Entwicklungsstörung, die mit Fehlbildungen in mehreren Organsystemen einhergeht. CDLS ist gekennzeichnet durch Gesichtsfehlbildungen, abnorme Hände und Füße, Wachstumsverzögerung, kognitive Beeinträchtigung und verschiedene andere Fehlbildungen, darunter gastroösophageale Funktionsstörungen sowie kardiale, ophthalmologische und urogenitale Anomalien. Die Domäne enthält ein Pro-Xaa-Val-Xaa-Leu (PxVxL)-Motiv, das für die Interaktion mit Chromoshadow-Domänen erforderlich ist. Dieses Motiv benötigt die zusätzlichen Aminosäurereste -7, -6, +4 und +5 des zentralen Valins, die mit der Chromoshadow-Domäne interagieren. Wahrscheinlich spielt es eine strukturelle Rolle im Chromatin. Beteiligt an der Schwesterchromatidenkohäsion, möglicherweise durch Interaktion mit dem Kohäsinkomplex. Sonstiges: Die hier gezeigte Sequenz stammt aus einem EMBL/GenBank/DDBJ-Eintrag mit Drittanbieter-Annotation (TPA). PTM: Phosphoryliert nach DNA-Schädigung, wahrscheinlich durch ATM oder ATR. Sequenzhinweis: Chimäre cDNA. Ähnlichkeit: Gehört zur SCC2/Nipped-B-Familie. Ähnlichkeit: Enthält 5 HEAT-Repeats. Untereinheit: Interagiert direkt mit CBX5 über das PxVxL-Motiv. Gewebespezifität: Weit verbreitet exprimiert. Stark exprimiert in Herz, Skelettmuskulatur, fetaler und adulter Leber sowie fetaler und adulter Niere. Mittlere Expression in Thymus, Plazenta, peripheren Leukozyten und Dünndarm. Schwach oder nicht exprimiert in Gehirn, Dickdarm, Milz und Lunge.

Forschungsbereich

Epigenetik und nukleäre Signalübertragung; Chromosomenstruktur; Kohäsine

Bilddaten



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