
Produktname: OCRL Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab15095**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	WB,ELISA
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, 0,5 % Schutzprotein und 0,02 % Konservierungsmittel vom neuen Typ N.
Aufreinigung	Affinitätsreinigung

Anwendung

Verdünnungsverhältnis	WB 1:500-1:2000,ELISA 1:5000-1:20000
Molekulargewicht	104kDa

Antigen-Informationen

Genname	OCRL
Alternative Namen	OCRL; INPP5F; OCRL1; Inositol polyphosphate 5-phosphatase OCRL-1; Lowe oculocerebrorenal syndrome protein
Gen-ID	4952.0
SwissProt ID	Q01968
Immunogen	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid aus humanem OCRL hergestellt. Aminosäurebereich: 150–199

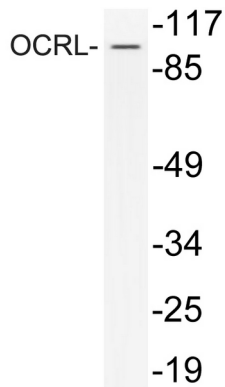
Hintergrund

Dieses Gen kodiert für eine Inositolpolyphosphat-5-Phosphatase. Das Protein ist an der Regulation des Membrantransports beteiligt und befindet sich in zahlreichen subzellulären Kompartimenten, darunter im Trans-Golgi-Netzwerk, in Clathrin-umhüllten Vesikeln, Endosomen und der Plasmamembran. Es spielt möglicherweise auch eine Rolle bei der Bildung primärer Zilien. Mutationen in diesem Gen verursachen das okulozerebrorenale Syndrom Lowe sowie die Dent-Krankheit. Alternatives Spleißen führt zu mehreren Transkriptvarianten. [bereitgestellt von RefSeq, Jan. 2016], katalytische Aktivität: 1-Phosphatidyl-1D-myo-inositol-4,5-bisphosphat + H₂O = 1-Phosphatidyl-1D-myo-inositol-4-phosphat + Phosphat., Achtung: Es ist unklar, ob Met-1, Met-18 oder Met-20 der Initiator ist., Erkrankung: Defekte im OCRL-Gen sind die Ursache der Dent-Krankheit Typ 2 (DD2) [MIM:300555]. DD2 ist eine Nierenerkrankung, die zum Dent-Krankheitskomplex gehört, einer Gruppe von Erkrankungen, die durch proximale tubuläre Nierenfunktionsstörungen, Hyperkalziurie, Nephrokalzinose und Niereninsuffizienz gekennzeichnet sind. Das Spektrum der phänotypischen Merkmale ist bei den verschiedenen Erkrankungen bemerkenswert ähnlich, abgesehen von Unterschieden im Schweregrad der Knochendeformitäten und der Nierenfunktionsstörung. Charakteristische Anomalien umfassen eine Proteinurie mit niedrigem Molekulargewicht und weitere Merkmale des Fanconi-Syndroms wie Glukosurie, Aminoazidurie und Phosphaturie, jedoch typischerweise keine proximale renale tubuläre Azidose. Häufig treten progressives Nierenversagen, Nephrokalzinose und Nierensteine auf. Defekte im OCRL-Gen sind die Ursache des Lowe-Syndroms [MIM:309000], auch bekannt als okulozerebrorenales Lowe-Syndrom. Das Lowe-Syndrom ist eine X-chromosomal vererbte Multisystemerkrankung, die Augen, Nervensystem und Nieren betrifft. Es ist gekennzeichnet durch Hydrophthalmie, Katarakt, geistige Behinderung, Vitamin-D-resistente Rachitis, Aminoazidurie und verminderte Ammoniakproduktion in der Niere. Zu den Augenanomalien gehören Katarakt, Glaukom, Mikrophthalmie und verminderte Sehschärfe. Entwicklungsverzögerung, Muskelhypotonie, Verhaltensauffälligkeiten und Areflexie treten ebenfalls auf. Die Beteiligung der Nierentubuli ist durch eine gestörte Rückresorption von Bicarbonat, Aminosäuren und Phosphat gekennzeichnet. Muskuloskeletale Anomalien wie Gelenküberbeweglichkeit, Hüftluxationen und Frakturen können als Folge einer renalen tubulären Azidose und Hypophosphatämie auftreten. Katarakt ist die einzige signifikante Manifestation bei Anlageträgern und wird mittels Spaltlampenuntersuchung festgestellt. Funktion: Wandelt Phosphatidylinositol-4,5-bisphosphat in Phosphatidylinositol-4-phosphat um. Außerdem wandelt es Inositol-1,4,5-trisphosphat in Inositol-1,4-bisphosphat und Inositol-1,3,4,5-tetrakisphosphat in Inositol-1,3,4-trisphosphat um. Kann durch die Regulierung des spezifischen Pools von Phosphatidylinositol-4,5-bisphosphat, der mit Lysosomen assoziiert ist, am lysosomalen Membrantransport beteiligt sein. Ähnlichkeit: Gehört zur Familie der Inositol-1,4,5-trisphosphat-5-Phosphatasen Typ II. Ähnlichkeit: Enthält eine Rho-GAP-Domäne. Gewebespezifität: Gehirn, Skelettmuskulatur, Herz, Niere, Lunge, Plazenta und Fibroblasten.

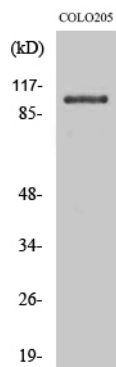
Forschungsbereich

Inositolphosphat-Stoffwechsel; Phosphatidylinositol-Signalweg;

Bilddaten



Western-Blot-Analyse von Lysat aus mit Forskolin behandelten COLO205-Zellen unter Verwendung des OCRL-Antikörpers.



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