

**Produktname: PAH Kaninchen-polyklonaler Antikörper****Katalog-Nr.: APRab15696**

Nur für Forschungszwecke.

**Zusammenfassung**

<b>Beschreibung</b>	polyklonaler Kaninchenantikörper
<b>Host</b>	Kaninchen
<b>Anwendung</b>	WB,IHC,ICC/IF,ELISA
<b>Reaktivität</b>	Mensch, Maus, Ratte
<b>Konjugation</b>	Unkonjugiert
<b>Modifikation</b>	Unverändert
<b>Isotyp</b>	IgG
<b>Klonalität</b>	Polyklonal
<b>Form</b>	Flüssig
<b>Konzentration</b>	1 mg/ml
<b>Lagerung</b>	Aliquotieren und bei -20°C lagern (12 Monate haltbar).Frost/Tau-Zyklen vermeiden.
<b>Versand</b>	Eisbeutel
<b>Puffer</b>	Flüssigkeit in PBS mit 50 % Glycerin, 0,5 % Schutzprotein und 0,02 % Konservierungsmittel vom neuen Typ N.
<b>Aufreinigung</b>	Affinitätsreinigung

**Anwendung**

<b>Verdünnungsverhältnis</b>	WB 1:500-1:2000,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:50-1:200,ELISA 1:20000-1:40000
<b>Molekulargewicht</b>	51kDa

**Antigen-Informationen**

<b>Genname</b>	PAH
<b>Alternative Namen</b>	PAH; Phenylalanine-4-hydroxylase; PAH; Phe-4-monooxygenase
<b>Gen-ID</b>	5053.0
<b>SwissProt ID</b>	P00439
<b>Immunogen</b>	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid aus humanem PAH hergestellt. Aminosäurebereich: 351–400

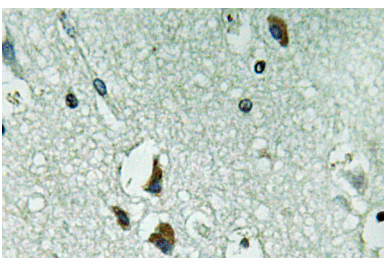
**Hintergrund**

Das Gen PAH kodiert für das Enzym Phenylalaninhydroxylase, das den geschwindigkeitsbestimmenden Schritt im Phenylalaninabbau darstellt. Ein Mangel an diesem Enzym führt zur autosomal-rezessiven Erkrankung Phenylketonurie (PKU). [bereitgestellt von RefSeq, Juli 2008] Katalytische Aktivität: L-Phenylalanin + Tetrahydrobiopterin + O<sub>2</sub> = L-Tyrosin + 4α-Hydroxytetrahydrobiopterin. Cofaktor: Fe<sup>2+</sup>-Ion. Erkrankung: Defekte im PAH-Gen verursachen Hyperphenylalaninämie (HPA) [MIM:261600]. HPA ist die mildeste Form des Phenylalaninhydroxylase-Mangels. Erkrankung: Defekte im PAH-Gen verursachen Hyperphenylalaninämie ohne Phenylketonurie (Nicht-PKU-HPA) [MIM:261600]. Nicht-PKU-HPA ist eine milde Form des Phenylalaninhydroxylase-Mangels, die durch dauerhaft niedrige Phenylalaninwerte unter 600 µmol gekennzeichnet ist und ohne Behandlung eine normale intellektuelle und Verhaltensentwicklung ermöglicht. Nicht-PKU-HPA wird üblicherweise durch das Zusammenwirken einer milden und einer schweren Hyperphenylalaninämie-Mutation verursacht. Defekte in der Phenylalaninhydroxylase (PAH) sind die Ursache der Phenylketonurie (PKU) [MIM:261600]. PKU ist ein autosomal-rezessiver, angeborener Fehler im Phenylalaninstoffwechsel, der auf einem schweren Mangel an Phenylalaninhydroxylase beruht. Sie ist durch dauerhaft erhöhte Phenylalaninkonzentrationen im Blut von über 1200 µmol (normal: 100 µmol) gekennzeichnet, was üblicherweise zu geistiger Behinderung führt (sofern nicht frühzeitig im Leben eine phenylalaninarme Diät eingeführt wird). Sie weisen häufig eine helle Pigmentierung, ekzemartige Hautausschläge, Epilepsie, extreme Hyperaktivität, psychotische Zustände und einen unangenehmen, „mausartigen“ Geruch auf. Enzymregulation: Es wird angenommen, dass die N-terminale Region der PAH allosterische Bindungsstellen für Phenylalanin enthält und eine „inhibitorische“ Domäne darstellt, die die Aktivität einer katalytischen Domäne im C-terminalen Bereich des Moleküls reguliert. Online-Informationen: Eintrag zur Phenylalaninhydroxylase. Online-Informationen: Wissensdatenbank zum Phenylalaninhydroxylase-Locus. Stoffwechselweg: Aminosäureabbau; Abbau von L-Phenylalanin; Acetessigsäure und Fumarat aus L-Phenylalanin: Schritt 1/6. Polymorphismus: Die Glu-274-Variante tritt bei etwa 4 % der PAH-Allele von Afroamerikanern auf. Die Enzymaktivität des Variantenproteins ist von der des Wildtyps nicht zu unterscheiden. Ähnlichkeit: Gehört zur Familie der biopterinabhängigen aromatischen Aminosäurehydroxylasen. Ähnlichkeit: Enthält eine ACT-Domäne. Untereinheit: Homodimer.

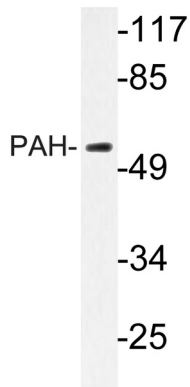
## Forschungsbereich

Phenylalaninstoffwechsel; Phenylalanin; Tyrosin- und Tryptophanbiosynthese;

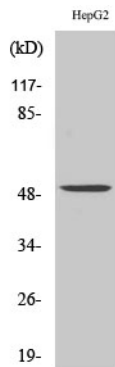
## Bilddaten



Immunhistochemische Analyse von PAH-Antikörpern in Paraffin-eingebettetem menschlichem Hirngewebe.



Western-Blot-Analyse von Lysat aus HepG2-Zellen unter Verwendung eines PAH-Antikörpers.



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