

**Produktname: SCN1A Kaninchen-Polyclonal-Antikörper****Katalog-Nr.: APRab17652**

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 1:200-1:1000,ELISA 1:20000-1:40000
<b>Molekulargewicht</b>	220kDa

**Antigen-Informationen**

<b>Genname</b>	SCN1A NAC1 SCN1 Sodium channel protein type 1 subunit alpha (Sodium channel protein brain I subunit
<b>Alternative Namen</b>	alpha;Sodium channel protein type I subunit alpha;Voltage-gated sodium channel subunit alpha Nav1.1)
<b>Gen-ID</b>	6323.0
<b>SwissProt ID</b>	P35498
<b>Immunogen</b>	Synthetisiertes Peptid, abgeleitet von humanem SCN1A

## Hintergrund

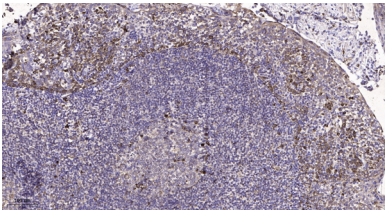
Spannungsabhängige Natriumkanäle sind heteromere Komplexe, die den Natriumaustausch zwischen intrazellulärem und extrazellulärem Raum regulieren und für die Entstehung und Weiterleitung von Aktionspotenzialen in Muskelzellen und Neuronen essenziell sind. Jeder Natriumkanal besteht aus einer großen, porenbildenden, glykosylierten  $\alpha$ -Untereinheit und zwei kleineren  $\beta$ -Untereinheiten. Dieses Gen kodiert für eine Natriumkanal- $\alpha$ -Untereinheit mit vier homologen Domänen, von denen jede sechs Transmembranregionen enthält. Allelvarianten dieses Gens sind mit generalisierter Epilepsie mit Fieberkrämpfen und epileptischer Enzephalopathie assoziiert. Alternatives Spleißen führt zu mehreren Transkriptvarianten. Das RefSeq-Projekt hat beschlossen, vier repräsentative RefSeq-Einträge zu erstellen. Drei der Transkriptvarianten werden durch experimentelle Daten gestützt, die vierte enthält alternative 5'-untranslatierte Exons. Die Erkrankung: Defekte im SCN1A-Gen sind eine Ursache für therapieresistente Epilepsie im Kindesalter mit generalisierten tonisch-klonischen Anfällen (ICEGTC) [MIM:607208]. ICEGTC ist eine Erkrankung, die durch generalisierte tonisch-klonische Anfälle gekennzeichnet ist, die in der Regel im Säuglingsalter beginnen und durch Fieber ausgelöst werden. Die Anfälle gehen mit einem späteren geistigen Abbau sowie Ataxie oder Muskelhypotonie einher. ICEGTC ähnelt SMEI, mit Ausnahme des Fehlens myoklonischer Anfälle. Defekte im SCN1A-Gen sind eine Ursache für schwere myoklonische Epilepsie im Säuglingsalter (SMEI) [MIM:607208], auch Dravet-Syndrom genannt. SMEI ist eine seltene Erkrankung, die durch generalisierte tonische, klonische und tonisch-klonische Anfälle gekennzeichnet ist, die initial durch Fieber ausgelöst werden und im ersten Lebensjahr beginnen. Später treten auch andere Anfallsarten auf, darunter Absencen, myoklonische sowie einfache und komplexe partielle Anfälle. Eine Verzögerung der psychomotorischen Entwicklung wird etwa im zweiten Lebensjahr beobachtet. SMEI gilt als schwerster Phänotyp innerhalb des Spektrums generalisierter Epilepsien mit Fieberkrämpfen. Defekte im SCN1A-Gen sind die Ursache familiärer Fieberkrämpfe Typ 3 (FEB3) [MIM:604403], auch bekannt als familiäre Fieberkrämpfe 3. Fieberkrämpfe sind Anfälle, die im Kindesalter im Zusammenhang mit Fieberschüben auftreten, ohne dass Anzeichen einer intrakraniellen Infektion oder einer definierten pathologischen oder traumatischen Ursache vorliegen. Es handelt sich um eine häufige Erkrankung, von der 2–5 % der Kinder im Alter von 3 Monaten bis 5 Jahren betroffen sind. Die meisten Fieberkrämpfe sind einfache Fieberkrämpfe (allgemein definiert als generalisierter Beginn, einzelne Anfälle mit einer Dauer von weniger als 30 Minuten). Komplexe Fieberkrämpfe zeichnen sich durch einen fokalen Beginn, eine Dauer von mehr als 30 Minuten und/oder mehr als einen Anfall innerhalb von 24 Stunden aus. Das Risiko, nach einfachen Fieberkrämpfen eine Epilepsie zu entwickeln, ist gering. Komplexe Fieberkrämpfe gehen mit einem mäßig erhöhten Epilepsierisiko einher. Defekte im SCN1A-Gen sind die Ursache der familiären hemiplegischen Migräne Typ 3 (FHM3) [MIM:609634]. FHM3 ist eine autosomal-dominant vererbte, schwere Form der Migräne mit Aura, die durch eine Hemiparese unterschiedlichen Ausmaßes während der Anfälle gekennzeichnet ist. Die Anfälle sind mit unterschiedlich stark ausgeprägten Symptomen wie Übelkeit, Erbrechen, Licht- und Geräuschempfindlichkeit verbunden. Das Erkrankungsalter liegt zwischen 6 und 15 Jahren. Gelegentlich tritt FHM zusammen mit anderen neurologischen Symptomen wie zerebellärer Ataxie oder epileptischen Anfällen auf. Ein einzigartiger Augenphänotyp mit repetitiver, täglich auftretender Blindheit wurde in einer Schweizer Familie in Verbindung mit FHM beschrieben. Defekte im SCN1A-Gen sind die Ursache für generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen Typ 2 (GEFS+2) [MIM:604233]. GEFS+2 ist eine seltene, autosomal-dominant vererbte Erkrankung mit unvollständiger Penetranz und großer Variabilität innerhalb von Familien. Betroffene Patienten zeigen Fieberkrämpfe, die mitunter über das sechste Lebensjahr hinaus anhalten, und/oder verschiedene afebrilen Anfallstypen. GEFS+ ist eine Erkrankung, die Fieberkrämpfe, generalisierte Krampfanfälle (oftmals ausgelöst durch Fieber ab dem 6.

Lebensjahr) und partielle Krampfanfälle unterschiedlicher Schweregrade kombiniert. Die Sequenz enthält vier interne Wiederholungen mit jeweils fünf hydrophoben Segmenten (S1, S2, S3, S5, S6) und einem positiv geladenen Segment (S4). Die Segmente S4 sind wahrscheinlich Spannungssensoren und zeichnen sich durch eine Reihe positiv geladener Aminosäuren an jeder dritten Position aus. Das Protein vermittelt die spannungsabhängige Natriumionenpermeabilität erregbarer Membranen. Es nimmt in Abhängigkeit von der Spannungsdifferenz über die Membran geöffnete oder geschlossene Konformationen an und bildet so einen natriumselektiven Kanal, durch den Na(+)-Ionen entsprechend ihrem elektrochemischen Gradienten passieren können. Es gehört zur Familie der Natriumkanäle und enthält eine IQ-Domäne. Der Natriumkanal besteht aus einem großen Polypeptid und zwei bis drei kleineren Untereinheiten. Diese Sequenz stellt ein großes Polypeptid dar.

## Forschungsbereich

Neurowissenschaften; Neurotransmission; Rezeptoren/Kanäle; Natriumkanäle

## Bilddaten



Immunohistochemische 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).