

製品名: マイクロセファリンウサギポリクローナル抗体**カタログ番号:** APRab13894

研究使用のみ

概要

| | |
|--------|--|
| 説明 | ウサギポリクローナル抗体 |
| 宿主 | うさぎ |
| 応用 | WB,IHC,ICC/IF,ELISA |
| 反応性 | ヒト、マウス |
| 標識 | 非共役 |
| 修飾 | 未修正 |
| アイソタイプ | IgG |
| クローン性 | ポリクローナル |
| 形態 | 液体 |
| 濃度 | 1mg/ml |
| 保存 | アリコートし、-20°Cで保存してください（12ヶ月有効）。凍結/融解サイクルを避けてください。 |
| 輸送 | 氷袋 |
| バッファー | 50% グリセロール、0.5% 保護タンパク質、0.02% 新タイプ防腐剤 N を含む PBS 液。 |
| 精製 | アフィニティー精製 |

応用

| | |
|------|---|
| 希釈倍率 | WB 1:500-1:2000,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:50-1:200,ELISA 1:20000-1:40000 |
| 分子量 | 93kDa |

抗原情報

| | |
|--------------|--|
| 遺伝子名 | MCPH1 |
| 別名 | MCPH1; Microcephalin |
| 遺伝子 ID | 79648.0 |
| SwissProt ID | Q8NEM0 |
| 免疫原 | 抗血清はヒト MCPH1 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 91-140 |

背景

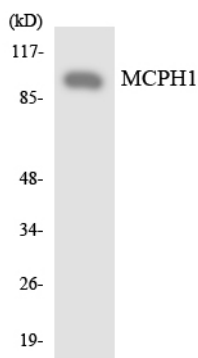
この遺伝子は DNA 損傷応答タンパク質をコードしています。コードされているタンパク質は、サイクリン依存性キナーゼ 1 の阻害性リン酸化を維持することにより、G2/M 期チェックポイント停止に関与している可能性があります。この遺伝子の変異は、原発性常

染色体劣性小頭症 1 および早期染色体凝縮症候群と関連付けられています。選択的スプライシング転写バリエーションも報告されています。[RefSeq 提供、2010 年 2 月]、疾患: MCPH1 の欠陥は、小頭症および精神遅滞を伴う早期染色体凝縮 (PCC 症候群) [MIM:606858]の原因です。PCC 症候群は、小頭症、低身長、および染色体凝縮の異常を呈する疾患です。この疾患の患者は、通常の細胞遺伝学的標本において前期様細胞が多数 (10%~15%) 認められ、中期 G バンド染色の質が悪い。疾患: MCPH1 の欠陥は、原発性小頭症 1 型 (MCPH1) [MIM:251200]の原因である。真性小頭症または真性小頭症としても知られる。小頭症は、加齢に伴う平均値より頭囲が 3 標準偏差以上低いことと定義される。脳重量は著しく減少し、大脳皮質は不釣り合いに小さくなっている。この著しいサイズの減少にもかかわらず、脳回パターンは比較的よく保持され、皮質構造に大きな異常はない。原発性小頭症は、他の症候群の特徴または重大な神経学的欠損がないことによってさらに定義される。この実体は、常染色体劣性形質として受け継がれる。機能: 染色体凝縮および DNA 損傷誘発性細胞応答に関係している。神経新生および大脳皮質の大きさの調節に役割を果たす可能性がある。その他:MCPH1 欠損細胞は有糸分裂後の染色体の脱凝縮が遅れる。オンライン情報:灰白質 - 2005 年 11 月号 64 号類似性:3 つの BRCT ドメインを含む。組織特異性:胎児の脳、肝臓、腎臓で発現する。

研究分野

エピジェネティクスと核シグナル伝達、DNA/RNA、DNA 損傷と修復、DNA 損傷応答、BRCT ドメインタンパク質

画像データ



MCPH1 抗体を使用した HT-29 細胞の溶解物のウエスタンブロット分析。