

製品名: SCN1A ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab17652**

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、ラット
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 1:200-1:1000,ELISA 1:20000-1:40000
分子量	220kDa

抗原情報

遺伝子名	SCN1A NAC1 SCN1
別名	Sodium channel protein type 1 subunit alpha (Sodium channel protein brain I subunit alpha;Sodium channel protein type I subunit alpha;Voltage-gated sodium channel subunit alpha Nav1.1)
遺伝子 ID	6323.0
SwissProt ID	P35498
免疫原	ヒト SCN1A 由来の合成ペプチド

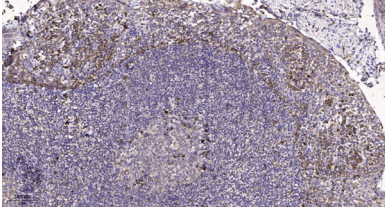
背景

電位依存性ナトリウムチャンネルは、細胞内外間のナトリウム交換を制御するヘテロ多量体複合体であり、筋細胞およびニューロンにおける活動電位の発生と伝播に不可欠です。各ナトリウムチャンネルは、大きな孔形成性のグリコシル化 α サブユニットと2つの小さな β サブユニットで構成されています。この遺伝子は、4つの相同ドメインを持つナトリウムチャンネル α サブユニットをコードしており、各相同ドメインには6つの膜貫通領域が含まれています。この遺伝子の対立遺伝子変異は、熱性けいれんを伴う全般てんかんおよびてんかん性脳症と関連しています。選択的スプライシングにより、複数の転写産物変異が生じます。RefSeq プロジェクトでは、代表的な4つのRefSeq レコードを作成することを決定しました。転写バリエーションのうち3つは実験的証拠によって裏付けられており、4つ目は5' 非翻訳エクソンの交互配置を含みます。病気:SCN1A の欠陥は、全般性強直間代発作を伴う難治性の小児てんかん (ICEGTC) [MIM:607208] の原因です。ICEGTC は、通常乳児期に始まり発熱によって引き起こされる全般性強直間代発作を特徴とする疾患です。発作はその後の認知機能低下、運動失調、筋緊張低下を伴います。ICEGTC はミオクロニー発作がないことを除けば SMEI に類似しています。病気:SCN1A の欠陥は、乳児期の重症ミオクロニーてんかん (SMEI) [MIM:607208] の原因です。ドラベ症候群とも呼ばれます。SMEI は、生後1年以内に発熱により誘発され始める全般性強直発作、間代発作、強直間代発作を特徴とするまれな疾患です。その後、欠神発作、ミオクロニー発作、単純部分発作、複雑部分発作など、他の発作型も呈します。精神運動発達遅れは生後2年頃に認められます。SMEI は、熱性けいれんを伴う全般てんかんの中で最も重篤な表現型と考えられています。疾患:SCN1A の欠陥は、家族性熱性けいれん3型 (FEB3) [MIM:604403] の原因です。家族性熱性けいれん3型としても知られています。熱性けいれんは、頭蓋内感染の証拠や明確な病的または外傷的原因がない小児期の発熱エピソードに関連する発作です。これは一般的な疾患で、生後3か月から5歳までの小児の2~5%に影響を及ぼします。大多数は単純熱性けいれん (一般的には、全般発作が1回のみで持続時間が30分未満と定義されます) です。複雑熱性けいれんは、局所発作がみられ、持続時間が30分を超え、24時間以内に複数回の発作が起こることが特徴です。単純熱性けいれん後にてんかんを発症する可能性は低いです。複雑熱性けいれんは、てんかんの発生率が中程度に増加します。疾患:SCN1A の欠陥は、家族性片麻痺性片頭痛3型 (FHM3) [MIM:609634] の原因です。FHM3 は、発作中にある程度の片麻痺を特徴とする、前兆を伴う常染色体優性の重症片頭痛です。発作は、吐き気、嘔吐、光恐怖症、音恐怖症といった様々な症状を伴う。発症年齢は6歳から15歳である。FHM は、小脳失調症やてんかん発作などの他の神経症状を伴うことがある。また、スイスのある一家系において、FHM と共分離する反復性日盲という特異な眼表現型が報告されている。疾患:SCN1A 遺伝子の欠陥は、熱性けいれんを伴う全般てんかんプラス2型 (GEFS+2) [MIM:604233] の原因である。熱性けいれんを伴う全般てんかんプラスは、不完全浸透と大きな家系内変動を伴う、まれな常染色体優性遺伝の家族性疾患である。患者は、時に6歳を超えても持続する熱性けいれんや、様々なタイプの無熱性けいれんを呈する。GEFS+は、熱性けいれん、6歳以上の発熱によって引き起こされることが多い全身性けいれん、および部分けいれんを併発する疾患であり、重症度は様々である。ドメイン: この配列は4つの内部反復配列を含み、それぞれ5つの疎水性セグメント (S1、S2、S3、S5、S6) と1つの正電荷セグメント (S4) を含む。セグメント S4 はおそらく電圧センサーであり、3つおきに正電荷アミノ酸が連続して存在することを特徴とする。機能: 興奮性膜の電位依存性ナトリウムイオン透過性を媒介する。膜を挟んだ電位差に応じて開構造または閉構造をとるタンパク質は、ナトリウム選択性チャンネルを形成し、Na(+)イオンは電気化学的勾配に従ってこのチャンネルを通過する。類似性: ナトリウムチャンネルファミリーに属する。類似性: 1つのIQドメインを含む。サブユニット: ナトリウムチャンネルは、1つの大きなポリペプチドと2~3個の小さなポリペプチドから構成される。この配列は、大きなポリペプチドを表す。

研究分野

神経科学; 神経伝達; 受容体/チャンネル; ナトリウムチャンネル

画像データ



パラフィン包埋ヒト扁桃腺の免疫組織化学分析。1、抗体を 1:200 に希釈した (4°Cで一晩)。2、抗原賦活化には Tris-EDTA、pH9.0 を使用した。3、二次抗体を 1:200 に希釈した (室温、45 分)。