

**Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo Nibrina (fosfo Ser343)****Nº de Catálogo: APRab05110**

Solo para uso en investigación.

**Resumen**

<b>Descripción</b>	Anticuerpo policlonal de conejo
<b>Huésped</b>	Conejo
<b>Aplicación</b>	WB,ELISA
<b>Reactividad</b>	Humano, Rata
<b>Conjugación</b>	No conjugado
<b>Modificación</b>	Fosforilado
<b>Isotipo</b>	IgG
<b>Clonalidad</b>	Policlonal
<b>Formato</b>	Líquido
<b>Concentración</b>	1 mg/ml
<b>Almacenamiento</b>	Hacer alícuotas y almacenar a -20°C (válido por 12 meses). Evitar ciclos de congelación/descongelación.
<b>Envío</b>	Bolsas de hielo
<b>Tampon</b>	Líquido en PBS que contiene 50% de glicerol, 0,5% de proteína protectora y 0,02% de conservante de nuevo tipo N.
<b>Purificación</b>	Purificación por afinidad

**Aplicación**

<b>Relación de Dilución</b>	WB 1:500-1:2000,ELISA 1:5000-1:10000
<b>Peso Molecular</b>	95kDa

**Información del Antígeno**

<b>Nombre del Gen</b>	NBN
<b>Nombres Alternativos</b>	NBN; NBS; NBS1; P95; Nibrin; Cell cycle regulatory protein p95; Nijmegen breakage syndrome protein 1
<b>ID del Gen</b>	4683.0
<b>ID SwissProt</b>	O60934
<b>Inmunógeno</b>	El antisuero se produjo contra el péptido sintetizado derivado del p95/NBS1 humano alrededor del sitio de fosforilación de Ser343. Rango de AA: 310-359.

## Antecedentes

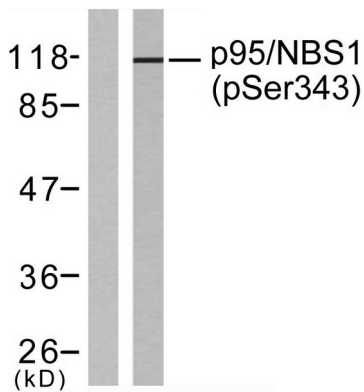
Las mutaciones en este gen se asocian con el síndrome de rotura de Nijmegen, un síndrome de inestabilidad cromosómica autosómico recesivo que se caracteriza por microcefalia, retraso del crecimiento, inmunodeficiencia y predisposición al cáncer. La proteína codificada forma parte del complejo de reparación de roturas de doble cadena MRE11/RAD50, compuesto por cinco proteínas. Se cree que este producto génico participa en la reparación de roturas de doble cadena del ADN y en la activación de puntos de control inducida por daño en el ADN. [Proporcionado por RefSeq, julio de 2008], enfermedad: Los defectos en el NBN son causa de susceptibilidad genética al cáncer de mama (CM) [MIM:114480]. El CM es una neoplasia maligna extremadamente común que afecta a una de cada ocho mujeres a lo largo de su vida. Se ha identificado un historial familiar positivo como un factor importante en el riesgo de desarrollar la enfermedad, y esta relación es significativa en el caso del cáncer de mama de inicio temprano., enfermedad: Los defectos en el NBN son la causa del síndrome de rotura de Nijmegen (SNB) [MIM:251260]. El síndrome de NBS es un síndrome autosómico recesivo que se caracteriza por inestabilidad cromosómica, sensibilidad a la radiación, microcefalia, retraso del crecimiento, inmunodeficiencia y predisposición al cáncer, en particular a neoplasias malignas linfoides. Enfermedad: Los defectos en el síndrome de NBN pueden estar asociados con anemia aplásica [MIM:609135]. La anemia aplásica es una enfermedad de insuficiencia de la médula ósea que se caracteriza por pancitopenia periférica e hipoplasia medular. La mayoría de los casos de anemia aplásica son idiopáticos, algunos son familiares y algunos se deben a una infección viral o a la exposición a sustancias químicas y radiación.,Enfermedad:Los defectos en NBN podrían desempeñar un papel en la patogénesis de la leucemia linfoblástica aguda infantil (LLA),Dominio:El dominio C-terminal contiene un sitio de unión a MRE11, y esta interacción es necesaria para la localización nuclear del complejo MRN.,Dominio:El motivo EEXXDDL en el C-terminal es necesario para la interacción con ATM y su reclutamiento a sitios de daño del ADN y promueve la fosforilación de sustratos de ATM, lo que lleva a los eventos de respuesta al daño del ADN.,Dominio:Es probable que los dominios FHA y BRCT tengan un papel crucial tanto para la unión a la histona H2AFX como para la relocalización del complejo MRE11/RAD50 a la proximidad del daño del ADN.,Función:Componente del MRE11/RAD50/NBN (complejo MRN) que desempeña un papel crítico en la respuesta celular al daño del ADN. y el mantenimiento de la integridad cromosómica. El complejo está involucrado en la reparación de la rotura de doble cadena (DSB), la recombinación de ADN, el mantenimiento de la integridad de los telómeros, el control del punto de control del ciclo celular y la meiosis. El complejo posee actividad endonucleasa monocatenaria y actividad exonucleasa 3'-5' específica de doble cadena, que son proporcionadas por MRE11A. RAD50 puede ser necesario para unir los extremos del ADN y mantenerlos en estrecha proximidad. NBN modula la detección de la señal de daño del ADN mediante el reclutamiento de miembros de la familia PI3/PI4-quinasa ATM, ATR y probablemente DNA-PKcs a los sitios de daño del ADN y la activación de sus funciones. También puede reclutar MRE11 y RAD50 a la proximidad de DSB mediante una interacción con la histona H2AX. NBN también funciona en el mantenimiento de la longitud del telómero mediante la generación del saliente 3' que sirve como un cebador para la elongación del telómero dependiente de la telomerasa. NBN es un factor clave en el control del punto de control intrafase S y existe evidencia de su participación en los puntos de control G1 y G2. Las funciones de NBS1/MRN incluyen la de sensor de daño al ADN, transductor de señales y efector, lo que permite a las células mantener la integridad del ADN y la estabilidad genómica. Información adicional: En caso de infección por adenovirus E4, el complejo MRN es inactivado y degradado por las oncoproteínas virales, lo que impide la concatenación de genomas virales en las células infectadas. PTM: Fosforilado por ATM en respuesta a la radiación ionizante, y dicha fosforilación es responsable del control del punto de control

intrafase S y del mantenimiento de los telómeros. Advertencia sobre la secuencia: Secuencia contaminante. Posible secuencia poli-A que comienza en la posición 550. Similitud: Contiene un dominio BRCT. Similitud: Contiene un dominio FHA. Ubicación subcelular: Se localiza en focos nucleares discretos tras el tratamiento con agentes genotóxicos. Subunidad: Componente del complejo MRN compuesto por dos heterodímeros RAD50/MRE11A asociados a un único NBN. Componente del complejo BASC, compuesto al menos por BRCA1, MSH2, MSH6, MLH1, ATM, BLM, RAD50 y MRE11A (por similitud). Interactúa con la histona H2AFX; esto requiere la fosforilación de H2AFX en 'Ser-139'. Interactúa con HJURP, KPNA2 y TERF2. Especificidad tisular: Ubicuo. Se expresa en altos niveles en el testículo.

## Área de Investigación

Recombinación homóloga;

## Datos de Imagen



Análisis de inmunotransferencia de lisados de células Jurkat con el anticuerpo p95/NBS1 (Phosfo-Ser343). El carril izquierdo está bloqueado por el péptido fosforilado.