

Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo AIRE-1**Nº de Catálogo: APRab06708**

Solo para uso en investigación.

Resumen

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

Aplicación

Relación de Dilución	WB 1:500-1:2000,ELISA 1:5000-1:10000
Peso Molecular	50kDa

Información del Antígeno

Nombre del Gen	AIRE
Nombres Alternativos	AIRE; APECED; Autoimmune regulator; Autoimmune polyendocrinopathy candidiasis ectodermal dystrophy protein; APECED protein
ID del Gen	326.0
ID SwissProt	O43918
Inmunógeno	El antisuero se elaboró contra el péptido sintetizado derivado del AIRE humano. Rango de AA: 126-175.

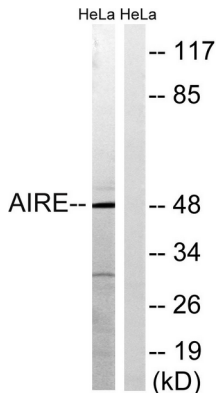
Antecedentes

Este gen codifica un regulador transcripcional que forma cuerpos nucleares e interactúa con la proteína de unión a CREB, un coactivador transcripcional. Esta proteína codificada desempeña un papel importante en la inmunidad al regular la expresión de autoantígenos y la selección negativa de células T autorreactivas en el timo. Las mutaciones en este gen causan la rara enfermedad autoinmune sistémica autosómica recesiva denominada poliendocrinopatía autoinmune con candidiasis y distrofia ectodérmica (APECED). [Proporcionado por RefSeq, junio de 2012], productos alternativos: Parecen existir isoformas adicionales. Es posible que falte confirmación experimental para algunas isoformas, enfermedad: Los defectos en AIRE son una causa de poliendocrinopatía autoinmune con candidiasis y distrofia ectodérmica (APECED) [MIM:240300]; también conocido como síndrome poliglandular autoinmune tipo I (APS-1). APECED es una enfermedad autosómica recesiva que se caracteriza por: (1) poliendocrinopatías autoinmunes: hipoparatiroidismo, insuficiencia adrenocortical, diabetes mellitus tipo 1 (DMID), insuficiencia gonadal, hipotiroidismo, anemia perniciosa y hepatitis; (2) candidiasis mucocutánea crónica; (3) distrofias ectodérmicas: vitiligo, alopecia, queratopatía, distrofia del esmalte dental, uñas y membranas timpánicas. Además, una alta proporción de pacientes desarrolla carcinoma escamocelular de la mucosa oral. La enfermedad se ha reportado en todo el mundo, pero es excepcionalmente prevalente entre la población finlandesa (incidencia de 1:25000) y los judíos iraníes (incidencia de 1:9000). La mayoría de las mutaciones alteran la distribución núcleo-citoplasma de AIRE y alteran su asociación con puntos nucleares y filamentos citoplasmáticos. La mayoría de las mutaciones también disminuyen la transactivación de la proteína. El dominio HSR es responsable de la homomultimerización de AIRE. Todas las mutaciones sin sentido de los dominios HSR y SAND disminuyen esta actividad, pero las de otros dominios no. La proteína AIRE está presente en complejos solubles de alto peso molecular. Las mutaciones en el dominio HSR y la delección de los dedos de zinc PHD alteran la formación de estos complejos. Se ha demostrado que la alteración del primer dominio PHD reduce la actividad transcripcional y la localización de la proteína principalmente en el citoplasma, en pequeños gránulos. Si bien los dedos de zinc PHD son necesarios para la transactivación de la proteína, otras regiones también modulan esta función. El dominio HSR es necesario para la localización en estructuras tubulares (parte N-terminal) y para la homodimerización. Las repeticiones L-X-X-L podrían estar implicadas en la unión a receptores nucleares. Probable proteína reguladora de la transcripción que se une al ADN como dímero y tetrámero, pero no como monómero. Se une a dobles G en un entorno rico en A/T; el motivo preferido es una repetición en tándem de 5'-ATTGGTTA-3' combinada con una secuencia 5'-TTATTA-3'. Podría estar involucrado en la regulación inmunitaria. Información en línea: Base de datos de la mutación AIRE. PTM: Fosforilado. La fosforilación podría desencadenar la oligomerización. Similitud: Contiene un dominio HSR. Similitud: Contiene un dominio SAND. Similitud: Contiene dos dedos de zinc tipo PHD. Ubicación subcelular: Asociado a estructuras tubulares y en puntos nucleares discretos que se asemejan a los corpúsculos nucleares ND10. Puede desplazarse entre el núcleo y el citoplasma. Subunidad: Homodímero y homotetrámero. Interactúa con CREBBP. Especificidad tisular: Ampliamente expresado. Se expresa con mayor intensidad en el timo (células epiteliales medulares y células monocito-dendríticas), el páncreas, la corteza suprarrenal y los testículos. Se expresa en menor medida en el bazo, el hígado fetal y los ganglios linfáticos. Las isoformas 2 y 3 parecen expresarse con menos frecuencia que la isoforma 1, o incluso no expresarse.

Área de Investigación

Proteólisis mediada por ubiquitina; Inmunodeficiencia primaria;

Datos de Imagen



Análisis de inmunotransferencia de lisados de células HeLa, tratadas con Hu 2 nM durante 24 h, utilizando el anticuerpo AIRE. El carril derecho está bloqueado con el péptido sintetizado.