

Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo ATRX**Nº de Catálogo: APRab07357**

Solo para uso en investigación.

Resumen

Descripción	Anticuerpo policlonal de conejo
Huésped	Conejo
Aplicación	ICC/IF,ELISA
Reactividad	Humano, 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	ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:5000-1:20000
Peso Molecular	-

Información del Antígeno

Nombre del Gen	ATRX
Nombres Alternativos	ATRX; RAD54L; XH2; Transcriptional regulator ATRX; ATP-dependent helicase ATRX; X-linked helicase II; X-linked nuclear protein; XNP; Znf-HX
ID del Gen	546.0
ID SwissProt	P46100
Inmunógeno	El antisuero se produjo contra el péptido sintetizado derivado de ATRX humano. Rango de AA: 111-160.

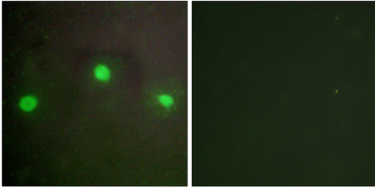
Antecedentes

ATRX, remodelador de cromatina (ATRX) Homo sapiens La proteína codificada por este gen contiene un dominio ATPasa/helicasa y, por lo tanto, pertenece a la familia SWI/SNF de proteínas remodeladoras de cromatina. Se ha descubierto que esta proteína sufre una fosforilación dependiente del ciclo celular, que regula su matriz nuclear y la asociación de la cromatina, y sugiere su implicación en la regulación génica en la interfase y la segregación cromosómica en la mitosis. Las mutaciones en este gen se asocian con un síndrome de retraso mental ligado al cromosoma X (XLMR), más a menudo acompañado del síndrome de alfa-talasemia (ATRX). Se ha demostrado que estas mutaciones causan diversos cambios en el patrón de metilación del ADN, lo que puede proporcionar un vínculo entre la remodelación de la cromatina, la metilación del ADN y la expresión génica en los procesos de desarrollo. Se han descrito múltiples variantes de transcripción empalmadas alternativamente que codifican isoformas distintas. [Proporcionado por RefSeq, agosto de 2013], enfermedad: Los defectos en ATRX son causa del síndrome de mielodisplasia por alfa-talasemia (ATMDS) [MIM:300448]. En este trastorno, la alfa-talasemia se presenta como una anomalía adquirida asociada a una mielodisplasia multilinaje., enfermedad: Los defectos en ATRX son causa del síndrome de retraso mental sindrómico ligado al cromosoma X con facies hipotónica tipo 1 (MRXSHF1) [MIM:309580]; también llamado síndrome de Carpenter-Waziri (CWS), síndrome de Juberg-Marsidi (JMS) y síndrome de Smith-Fineman-Myers tipo 1 (SFM1). Las características clínicas incluyen retraso mental grave, facies dismórfica y un patrón de inactivación del cromosoma X muy sesgado en mujeres portadoras. Otras características más variables incluyen hipogonadismo, sordera, anomalías renales y defectos esqueléticos leves. Enfermedad: Los defectos en ATRX son la causa del síndrome de alfa-talasemia/retardo mental ligado al cromosoma X (ATR-X) [MIM:301040]. ATR-X es un trastorno ligado al cromosoma X que comprende retraso psicomotor grave, dismorfia facial, anomalías urogenitales y alfa-talasemia. Un rasgo fenotípico esencial son las inclusiones de hemoglobina H en los eritrocitos. Dominio: Contiene un motivo Pro-Xaa-Val-Xaa-Leu (PxVxL), necesario para la interacción con los dominios de sombra cromosómica. Este motivo requiere los residuos adicionales -7, -6, +4 y +5 del Val central que contactan con el dominio de sombra cromosómica. Función: Podría ser un regulador transcripcional global. Modifica la expresión génica al afectar la cromatina. Podría estar involucrado en el desarrollo cerebral y la morfogénesis facial. PTM: Se fosforila tras daño en el ADN, probablemente por ATM o ATR. Similitud: Pertenece a la familia de helicasas SNF2/RAD54. Similitud: Contiene un dedo de zinc tipo GATA. Similitud: Contiene un dominio de unión a ATP de la helicasa. Similitud: Contiene un dominio C-terminal de la helicasa. Similitud: Contiene un dedo de zinc tipo PHD. Ubicación subcelular: Se asocia con la heterocromatina pericentromérica durante la interfase y la mitosis, probablemente al interactuar con HP1. Subunidad: Probablemente se une a EZH2. Se une a la anexina V de forma dependiente del calcio y la fosfatidilcolina/fosfatidilserina (por similitud). Interactúa directamente con CBX5 a través del motivo PxVxL. Especificidad tisular: Ubicuo.

Área de Investigación

-

Datos de Imagen



Análisis de inmunofluorescencia de células A549 con el anticuerpo ATRX. La imagen de la derecha muestra el péptido sintetizado.