

Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo CSB**Nº de Catálogo: APRab09445**

Solo para uso en investigación.

Resumen

Descripción	Anticuerpo policlonal de conejo
Huésped	Conejo
Aplicación	IHC, ICC/IF, 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	IHC 1:100-1:300, ICC/IF 1:50-1:200, ELISA 1:20000-1:40000
Peso Molecular	-

Información del Antígeno

Nombre del Gen	ERCC6
Nombres Alternativos	ERCC6; CSB; DNA excision repair protein ERCC-6; ATP-dependent helicase ERCC6; Cockayne syndrome protein CSB
ID del Gen	2074.0
ID SwissProt	Q03468
Inmunógeno	El antisuero se produjo contra el péptido sintetizado derivado del ERCC6 humano. Rango de AA: 141-190.

Antecedentes

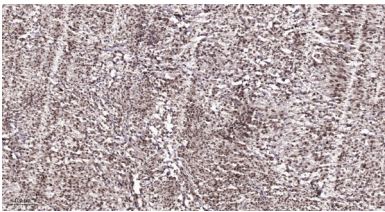
Este gen codifica una proteína de unión al ADN, importante en la reparación por escisión acoplada a la transcripción. Esta proteína posee actividad ATPasa estimulada por ATP, interactúa con diversas proteínas de transcripción y reparación por escisión, y puede promover la formación de complejos en los sitios de reparación del ADN. Las mutaciones en este gen se asocian con el síndrome de Cockayne tipo B y el síndrome cerebrooculofacioesquelético tipo 1. El empalme alternativo se produce entre un sitio de empalme del exón 5 de este gen y el sitio de empalme 3' aguas arriba del marco de lectura abierto (ORF) del gen adyacente, piggyback-derived-3 (GeneID:267004), que activa el sitio de poliadenilación alternativo aguas abajo del ORF de piggyback-derived-3. Las transcripciones resultantes codifican una proteína de fusión que comparte secuencia con el producto de cada gen individual. [proporcionado por RefSeq, marzo de 2016], enfermedad: Los defectos en ERCC6 son una causa del síndrome de De Sanctis-Cacchione (DSC) [MIM:278800]; también conocido como idiocia xerodérmica. El DSC es un síndrome autosómico recesivo que consiste en xeroderma pigmentoso asociado con retraso mental, retraso del crecimiento, hipoplasia gonadal y, en ocasiones, complicaciones neurológicas., enfermedad: Los defectos en ERCC6 son una causa del síndrome de sensibilidad a los rayos UV (UVS) [MIM:600630]. El UVS es un trastorno autosómico recesivo poco frecuente que se caracteriza por fotosensibilidad y pecas leves, pero sin anomalías neurológicas ni tumores cutáneos., enfermedad: Los defectos en ERCC6 son la causa del síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético tipo 1 (COFS1) [MIM:214150]; También conocido como síndrome de COFS o síndrome de Pena-Shokeir tipo 2. El COFS es un trastorno degenerativo autosómico recesivo de inicio prenatal que afecta el cerebro, los ojos y la médula espinal. Tras el nacimiento, provoca atrofia cerebral, hipoplasia del cuerpo caloso, hipotonía, cataratas, microcornea, atrofia óptica, contracturas articulares progresivas y retraso del crecimiento. El dismorfismo facial es una característica constante. También se presentan anomalías en el cráneo, los ojos, las extremidades, el corazón y los riñones. Enfermedad: Los defectos en ERCC6 son la causa del síndrome de Cockayne tipo B (CSB) [MIM:133540]. El síndrome de Cockayne es un trastorno poco frecuente que se caracteriza por sensibilidad cutánea a la luz solar, crecimiento anormal y lento, enanismo caquéctico, aspecto progeroide, retinopatía pigmentaria progresiva y sordera neurosensorial. Presenta retraso en el desarrollo neuronal y degeneración neurológica progresiva grave que resulta en retraso mental. Se reconocen dos formas clínicas: la forma clásica o síndrome de Cockayne tipo 1, cuyos síntomas son progresivos y suelen manifestarse durante los primeros años de vida; el síndrome de Cockayne tipo 2, menos común, se caracteriza por síntomas más graves que se manifiestan prenatalmente. El síndrome de Cockayne presenta cierta superposición con ciertas formas de xeroderma pigmentoso. A diferencia del xeroderma pigmentoso, los pacientes con síndrome de Cockayne no presentan un aumento de pecas ni otras anomalías de la pigmentación en la piel, ni un aumento significativo de cáncer de piel. Enfermedad: La variación genética en ERCC6 se asocia con la susceptibilidad a la degeneración macular asociada a la edad tipo 5 (DMAE5) [MIM:609413]. La DMAE es una enfermedad ocular multifactorial y la causa más común de pérdida irreversible de la visión en los países desarrollados. En la mayoría de los pacientes, la enfermedad se manifiesta como acumulaciones amarillentas de proteínas y lípidos (conocidas como drusas), visibles oftalmoscópicamente, que se encuentran debajo del epitelio pigmentario de la retina y dentro de una estructura que contiene elastina conocida como membrana de Bruch. Función: Participa en la reparación preferencial de genes activos. Se presume que tiene una función de desenrollado de ADN o ARN. Corrige la supervivencia a la radiación UV y la síntesis de ARN tras la exposición a la radiación UV del grupo de complementación B del síndrome de Cockayne. PTM: Se fosforila tras el daño del ADN, probablemente por ATM o ATR. Similitud: Pertenece a la familia de helicasas SNF2/RAD54. Similitud: Contiene un dominio de unión a ATP de la helicasa.

Similitud: Contiene un dominio C-terminal de la helicasa. Subunidad: Interactúa con la proteína CSA y una subunidad de la ARN polimerasa II TFIIH. Componente del complejo B-WICH, compuesto al menos por SMARCA5/SNF2H, BAZ1B/WSTF, SF3B1, DEK, MYO1C, ERCC6, MYBBP1A y DDX21.

Área de Investigación

Reparación por escisión de nucleótidos;

Datos de Imagen



Análisis inmunohistoquímico de cáncer de colon humano incluido en parafina. 1. El anticuerpo se diluyó a 1:200 (4 °C durante la noche). 2. Se utilizó Tris-EDTA, pH 9,0 para la recuperación del antígeno. 3. El anticuerpo secundario se diluyó a 1:200 (temperatura ambiente, 45 min).