

**Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo antidisquerina****Nº de Catálogo: APRab10244**

Solo para uso en investigación.

**Resumen**

<b>Descripción</b>	Anticuerpo policlonal de conejo
<b>Huésped</b>	Conejo
<b>Aplicación</b>	WB,IHC,ICC/IF,ELISA
<b>Reactividad</b>	Humano, Ratón, Rata
<b>Conjugación</b>	No conjugado
<b>Modificación</b>	Sin modificar
<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,IHC 1:100-1:300,ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:20000-1:40000
<b>Peso Molecular</b>	57kDa

**Información del Antígeno**

<b>Nombre del Gen</b>	DKC1 DKC1; NOLA4; H/ACA ribonucleoprotein complex subunit 4; CBF5 homolog; Dyskerin;
<b>Nombres Alternativos</b>	Nopp140-associated protein of 57 kDa; Nucleolar protein NAP57; Nucleolar protein family A member 4; snoRNP protein DKC1
<b>ID del Gen</b>	1736.0
<b>ID SwissProt</b>	O60832
<b>Inmunógeno</b>	El antisuero se elaboró contra el péptido sintetizado derivado de la disquerina humana. Rango de AA: 171-220.

## Antecedentes

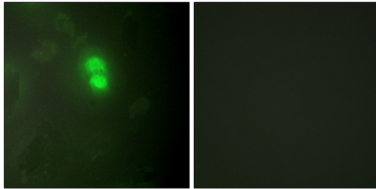
disquerina pseudouridina sintasa 1 (DKC1) Homo sapiens Este gen funciona en dos complejos distintos. Desempeña un papel activo en la estabilización y el mantenimiento de la telomerasa, así como en el reconocimiento de snoRNAs que contienen secuencias H/ACA que proporcionan estabilidad durante la biogénesis y el ensamblaje en ribonucleoproteínas de ARN nucleolar pequeño H/ACA (snoRNPs). Este gen está altamente conservado y se expresa ampliamente, y puede desempeñar papeles adicionales en el transporte núcleo-citoplasmático, la respuesta al daño del ADN y la adhesión celular. Las mutaciones se han asociado con la disqueratosis congénita ligada al cromosoma X. El empalme alternativo da como resultado múltiples variantes de transcripción. [proporcionado por RefSeq, enero de 2014], actividad catalítica: ARN uridina = ARN pseudouridina., enfermedad: Los defectos en DKC1 son una causa de disqueratosis congénita recesiva ligada al cromosoma X (XDKC) [MIM: 305000]. La XDKC es un síndrome de insuficiencia medular progresiva y poco frecuente, caracterizado por la tríada de hiperpigmentación cutánea reticulada, distrofia ungueal y leucoplasia mucosa. La mortalidad precoz suele asociarse con insuficiencia medular, infecciones, complicaciones pulmonares mortales o neoplasias malignas. Enfermedad: Los defectos en DKC1 son la causa del síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson (HHS) [MIM:300240]. El HHS es un trastorno multisistémico que afecta a varones y se caracteriza por anemia aplásica, inmunodeficiencia, microcefalia, hipoplasia cerebelosa y retraso del crecimiento. Función: Es necesario para la biogénesis de ribosomas y el mantenimiento de telómeros. Es probable que sea una subunidad catalítica del complejo de ribonucleoproteína nucleolar pequeña H/ACA (H/ACA snoRNP), que cataliza la pseudouridilación del ARNr. Esto implica la isomerización de la uridina, de modo que la ribosa se une posteriormente a C5, en lugar de a la N1 normal. Cada ARNr puede contener hasta 100 residuos de pseudouridina (psi), que pueden estabilizar la conformación de los ARNr. También es necesario para el correcto procesamiento o el tráfico intranuclear de TERC, el componente de ARN de la holoenzima de la transcriptasa inversa de la telomerasa (TERT). Información en línea: Base de datos de la mutación DKC1. Similitud: Pertenece a la familia truB de la pseudouridina sintasa. Similitud: Contiene un dominio PUA. Ubicación subcelular: También se localiza en los cuerpos de Cajal (cuerpos enrollados). Subunidad: Parte del complejo de ribonucleoproteína nucleolar pequeña H/ACA (H/ACA snoRNP), que contiene NHP2/NOLA2, GAR1/NOLA1, NOP10/NOLA3 y DKC1/NOLA4, que se presume es la subunidad catalítica. El complejo contiene un núcleo estable formado por la unión de uno o dos heterodímeros NOP10-DKC1 a NHP2; GAR1 se une posteriormente a este núcleo a través de DKC1. El complejo se une a un ARN nucleolar pequeño (snoRNA) de caja H/ACA, que puede dirigirse al sitio específico de modificación dentro del sustrato de ARN. Durante el ensamblaje, el complejo contiene NAF1 en lugar de GAR1/NOLA1. El complejo también interactúa con TERC, que contiene un dominio 3'-terminal relacionado con los snoRNA de caja H/ACA. Las interacciones específicas con snoRNA o TERC están mediadas por GAR1 y NHP2. Se asocia con NOLC1/NOPP140. Los snoRNP H/ACA interactúan con el complejo SMN, que consiste en SMN1 o SMN2, SIP1/GEMIN2, DDX20/GEMIN3 y GEMIN4. Esto está mediado por la interacción entre GAR1 y SMN1 o SMN2. El complejo SMN puede ser necesario para el correcto ensamblaje del complejo snoRNP H/ACA. Componente del complejo holoenzimático de la telomerasa compuesto al menos por TERT, DKC1, WDR79/TCAB1, NOP10, NHP2, GAR1, TEP1, EST1A, POT1 y un componente molde de ARN de la telomerasa (TERC). Especificidad tisular: Se expresa de forma ubicua.

## Área de Investigación

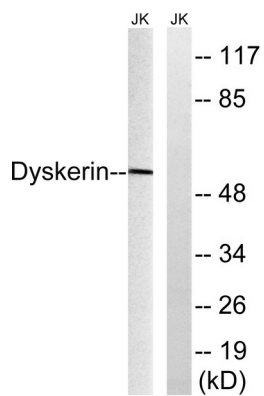
---

Epigenética y señalización nuclear

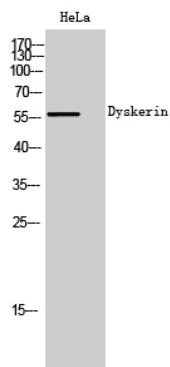
## Datos de Imagen



Análisis de inmunofluorescencia de células HeLa mediante anticuerpo antidisquerina. La imagen de la derecha muestra el péptido sintetizado.



Análisis de inmunotransferencia de lisados de células JurKat, utilizando el anticuerpo antidisquerina. El carril derecho está bloqueado con el péptido sintetizado.



Análisis Western Blot de células HeLa usando el anticuerpo policlonal disquerina.