

**Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo antimicrocefalina****Nº de Catálogo: APRab13894**

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
<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 1:50-1:200,ELISA 1:20000-1:40000
<b>Peso Molecular</b>	93kDa

**Información del Antígeno**

<b>Nombre del Gen</b>	MCPH1
<b>Nombres Alternativos</b>	MCPH1; Microcephalin
<b>ID del Gen</b>	79648.0
<b>ID SwissProt</b>	Q8NEM0
<b>Inmunógeno</b>	El antisuero se produjo contra el péptido sintetizado derivado de MCPH1 humano. Rango de AA: 91-140.

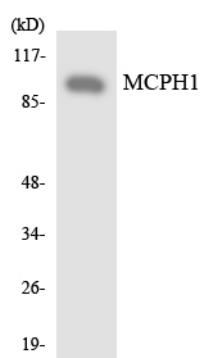
**Antecedentes**

Este gen codifica una proteína de respuesta al daño del ADN. Esta proteína codificada podría intervenir en la detención del punto de control G2/M mediante el mantenimiento de la fosforilación inhibitoria de la quinasa dependiente de ciclina 1. Mutaciones en este gen se han asociado con la microcefalia autosómica recesiva primaria 1 y el síndrome de condensación cromosómica prematura. Se han descrito variantes de transcripción con empalme alternativo. [proporcionado por RefSeq, febrero de 2010], enfermedad: Los defectos en MCPH1 son causa de condensación cromosómica prematura con microcefalia y retraso mental (síndrome PCC) [MIM:606858]. El síndrome PCC es un trastorno que se caracteriza por microcefalia, baja estatura y condensación cromosómica desregulada. Los pacientes con esta afección presentan una cantidad elevada (10-15 %) de células similares a la profase en las preparaciones citogenéticas de rutina y una banda G en metafase deficiente. Enfermedad: Los defectos en MCPH1 son la causa de la microcefalia primaria tipo 1 (MCPH1) [MIM:251200], también conocida como microcefalia verdadera o microcefalia vera. La microcefalia se define como una circunferencia de la cabeza más de 3 desviaciones estándar por debajo de la media relacionada con la edad. El peso del cerebro está notablemente reducido y la corteza cerebral es desproporcionadamente pequeña. A pesar de esta marcada reducción de tamaño, el patrón de la circunvolución está relativamente bien conservado, sin anomalías importantes en la arquitectura cortical. La microcefalia primaria se define además por la ausencia de otras características sindrómicas o déficits neurológicos significativos. Esta entidad se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Función: Implicada en la condensación cromosómica y las respuestas celulares inducidas por daño del ADN. Puede desempeñar un papel en la neurogénesis y la regulación del tamaño de la corteza cerebral.,Varios:Las células deficientes en MCPH1 presentan un retraso en la descondensación cromosómica postmitótica.,Información en línea:A grey matter - Número 64 de noviembre de 2005,Similitud:Contiene 3 dominios BRCT.,Especificidad tisular:Se expresa en el cerebro, hígado y riñón fetales.

## Área de Investigación

Epigenética y señalización nuclear; ADN/ARN; Daño y reparación del ADN; Respuesta al daño del ADN; Proteínas del dominio BRCT

## Datos de Imagen



Análisis de transferencia Western de los lisados de células HT-29 utilizando el anticuerpo MCPH1.