

---

**Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo SCN1A****Nº de Catálogo: APRab17652**

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>	220kDa

**Información del Antígeno**

<b>Nombre del Gen</b>	SCN1A NAC1 SCN1 Sodium channel protein type 1 subunit alpha (Sodium channel protein brain I subunit
<b>Nombres Alternativos</b>	alpha;Sodium channel protein type I subunit alpha;Voltage-gated sodium channel subunit alpha Nav1.1)
<b>ID del Gen</b>	6323.0
<b>ID SwissProt</b>	P35498
<b>Inmunógeno</b>	Péptido sintetizado derivado de SCN1A humano

## Antecedentes

Los canales de sodio dependientes de voltaje son complejos heteroméricos que regulan el intercambio de sodio entre los espacios intracelular y extracelular, y son esenciales para la generación y propagación de potenciales de acción en células musculares y neuronas. Cada canal de sodio se compone de una gran subunidad alfa glicosilada, formadora de poros, y dos subunidades beta más pequeñas. Este gen codifica una subunidad alfa del canal de sodio, que posee cuatro dominios homólogos, cada uno de los cuales contiene seis regiones transmembrana. Las variantes alélicas de este gen se asocian con la epilepsia generalizada con convulsiones febriles y la encefalopatía epiléptica. El empalme alternativo da lugar a múltiples variantes de transcripción. El Proyecto RefSeq ha decidido crear cuatro registros RefSeq representativos. Tres de las variantes de transcripción están respaldadas por evidencia experimental y la cuarta contiene exones 5' alternativos no traducidos.

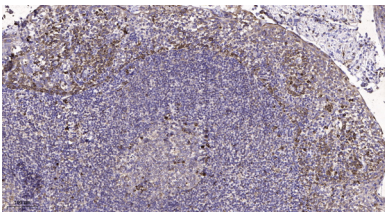
thdisease: Los defectos en SCN1A son una causa de epilepsia infantil intratable con convulsiones tónico-clónicas generalizadas (ICEGTC) [MIM:607208]. La ICEGTC es un trastorno caracterizado por convulsiones tónico-clónicas generalizadas que comienzan generalmente en la infancia y son inducidas por fiebre. Las convulsiones se asocian con deterioro mental posterior, así como ataxia o hipotonía. La ICEGTC es similar a la SMEI, excepto por la ausencia de convulsiones mioclónicas. Enfermedad: Los defectos en SCN1A son una causa de epilepsia mioclónica grave en la infancia (SMEI) [MIM:607208]; también llamada síndrome de Dravet. La SMEI es un trastorno poco frecuente que se caracteriza por convulsiones tónicas, clónicas y tónico-clónicas generalizadas que inicialmente son inducidas por fiebre y comienzan durante el primer año de vida. Posteriormente, los pacientes también presentan otros tipos de convulsiones, como las de ausencia, mioclónicas y las parciales simples y complejas. El retraso del desarrollo psicomotor se observa alrededor del segundo año de vida. La SMEI se considera el fenotipo más grave dentro del espectro de las epilepsias generalizadas con convulsiones febriles-plus., enfermedad: Los defectos en SCN1A son la causa de las convulsiones febriles familiares tipo 3 (FEB3) [MIM:604403]; también conocidas como convulsiones febriles familiares 3. Las convulsiones febriles son convulsiones asociadas con episodios febriles en la infancia sin ninguna evidencia de infección intracraneal o causa patológica o traumática definida. Es una afección común, que afecta al 2-5% de los niños de 3 meses a 5 años. La mayoría son convulsiones febriles simples (generalmente definidas como inicio generalizado, convulsiones únicas con una duración de menos de 30 minutos). Las convulsiones febriles complejas se caracterizan por inicio focal, duración mayor a 30 minutos y/o más de una convulsión en un período de 24 horas. La probabilidad de desarrollar epilepsia después de convulsiones febriles simples es baja. Las convulsiones febriles complejas se asocian con una incidencia moderadamente mayor de epilepsia., enfermedad: Los defectos en SCN1A son la causa de la migraña hemipléjica familiar tipo 3 (FHM3) [MIM:609634]. La FHM3 es un subtipo autosómico dominante grave de migraña con aura que se caracteriza por cierto grado de hemiparesia durante los ataques. Los episodios se asocian con características variables de náuseas, vómitos, fotofobia y fonofobia. La edad de inicio varía de 6 a 15 años. La FHM se asocia ocasionalmente con otros síntomas neurológicos como ataxia cerebelosa o convulsiones epilépticas. También se ha informado que un fenotipo ocular único de ceguera diaria repetitiva inducida cosegrega con la FHM en una sola familia suiza., enfermedad: Los defectos en SCN1A son la causa de la epilepsia generalizada con convulsiones febriles más tipo 2 (GEFS+2) [MIM:604233]. La epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus se refiere a una rara afección familiar autosómica dominante con penetrancia incompleta y gran variabilidad intrafamiliar. Los pacientes presentan convulsiones febriles que persisten a veces más allá de los 6 años de edad y/o diversos tipos de convulsiones afebriles. La GEFS+ es una enfermedad que combina convulsiones febriles, convulsiones generalizadas, a menudo precipitadas por fiebre a partir de los 6 años, y convulsiones parciales, con una gravedad variable.

**Dominio:** La secuencia contiene 4 repeticiones internas, cada una con 5 segmentos hidrofóbicos (S1, S2, S3, S5, S6) y un segmento con carga positiva (S4). Los segmentos S4 son probablemente los sensores de voltaje y se caracterizan por una serie de aminoácidos con carga positiva en cada tercera posición. **Función:** Media la permeabilidad dependiente del voltaje a los iones de sodio de las membranas excitables. Al adoptar conformaciones abiertas o cerradas en respuesta a la diferencia de voltaje a través de la membrana, la proteína forma un canal selectivo de sodio a través del cual los iones Na(+) pueden pasar según su gradiente electroquímico. **Similitud:** Pertenece a la familia de canales de sodio. **Similitud:** Contiene un dominio IQ. **Subunidad:** El canal de sodio consta de un polipéptido grande y de dos a tres más pequeños. Esta secuencia representa un polipéptido grande.

## Área de Investigación

Neurociencia; Neurotransmisión; Receptores/Canales; Canales de Sodio

## Datos de Imagen



Análisis inmunohistoquímico de amígdala humana incluida en parafina. 1. El anticuerpo se diluyó a 1:200 (4° 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).