

Produktname: Dysferlin Kaninchen-Polyclonal-Antikörper**Katalog-Nr.: APRab10243**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	WB,ICC/IF,ELISA
Reaktivität	Mensch, Maus
Konjugation	Unkonjugiert
Modifikation	Unverändert
Isotyp	IgG
Klonalität	Polyklonal
Form	Flüssig
Konzentration	1 mg/ml
Lagerung	Aliquotieren und bei -20°C lagern (12 Monate haltbar).Frost/Tau-Zyklen vermeiden.
Versand	Eisbeutel
Puffer	Flüssigkeit in PBS mit 50 % Glycerin, 0,5 % Schutzprotein und 0,02 % Konservierungsmittel vom neuen Typ N.
Aufreinigung	Affinitätsreinigung

Anwendung

Verdünnungsverhältnis	WB 1:500-1:2000,ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:5000-1:20000
Molekulargewicht	240kDa

Antigen-Informationen

Genname	DYSF
Alternative Namen	DYSF; FER1L1; Dysferlin; Dystrophy-associated fer-1-like protein; Fer-1-like protein 1
Gen-ID	8291.0
SwissProt ID	O75923
Immunogen	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid, abgeleitet von humanem Dysferlin, hergestellt. Aminosäurebereich: 1981–2030

Hintergrund

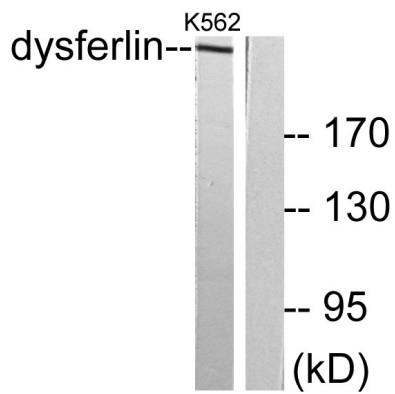
Dysferlin (DYSF) Homo sapiens. Das von diesem Gen kodierte Protein gehört zur Ferlin-Familie und ist ein Skelettmuskelprotein, das mit dem Sarkolemm assoziiert ist. Es ist an der Muskelkontraktion beteiligt und enthält C2-Domänen, die eine Rolle bei calciumvermittelten Membranfusionsprozessen spielen, was darauf hindeutet, dass es an der Membranregeneration und -reparatur beteiligt sein könnte. Darüber hinaus bindet das von diesem Gen kodierte Protein Caveolin-3, ein Skelettmuskelmembranprotein, das für die Bildung von Caveolae wichtig ist. Spezifische Mutationen in diesem Gen verursachen die autosomal-rezessive Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2B (LGMD2B) sowie die Miyoshi-Myopathie. Alternatives Spleißen führt zu mehreren Transkriptvarianten. [bereitgestellt von RefSeq, Aug. 2008]. Entwicklungsstadium: Expression im Extremitätengewebe von 5-6 Wochen alten Embryonen. Die Erkrankung besteht während der gesamten Entwicklung fort. Defekte im *DYSF*-Gen sind die Ursache der distalen Myopathie mit anteriorem tibialen Beginn (DMAT) [MIM:606768]. Die Erkrankung manifestiert sich zwischen dem 14. und 28. Lebensjahr, wobei die vorderen Schienbeinmuskeln als erste Muskelgruppe betroffen sind. Die Vererbung erfolgt autosomal-rezessiv. Defekte im *DYSF*-Gen sind außerdem die Ursache der Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2B (LGMD2B) [MIM:253601]. LGMD2B ist eine autosomal-rezessive degenerative Myopathie, die durch Schwäche und Atrophie der proximalen Becken- und Oberschenkelmuskulatur gekennzeichnet ist. Der Beginn liegt meist im späten Jugendalter oder später. Es kommt zu einem massiven Anstieg der Serum-Kreatinkinase-Werte und einem langsamen Krankheitsverlauf. Die Schulterblattmuskulatur ist nur geringfügig betroffen und bei Krankheitsbeginn nicht vorhanden. Die Beteiligung des Schultergürtels tritt einige Jahre nach dem Beginn der Symptome in den unteren Extremitäten auf. Erkrankung: Defekte im *DYSF*-Gen sind die Ursache der Miyoshi-Myopathie (MM) [MIM:254130]. Diese autosomal-rezessive Muskeldystrophie betrifft die distale Muskulatur der unteren Extremitäten. Sie ist durch eine Schwäche gekennzeichnet, die im frühen Erwachsenenalter zunächst den *Musculus gastrocnemius* betrifft. Ansonsten überschneidet sich der Phänotyp mit dem der LGMD2B, insbesondere hinsichtlich des Erkrankungsbeginns und der Erhöhung der Kreatinkinase. Domäne: Die C2-Domäne 1 assoziiert kalziumabhängig mit Lipidmembranen. Funktion: Wichtiger Kalziumionensensor, der an der Ca^{2+} -getriggerten Fusion von synaptischen Vesikeln und Plasmamembranen beteiligt ist. Spielt eine Rolle im Sarkolemm-Reparaturmechanismus von Skelettmuskelzellen und Kardiomyozyten und ermöglicht die schnelle Wiederherstellung mechanisch beschädigter Membranen. (Online-Informationen: Dysferlin, Online-Informationen: Dysferlin-Eintritt, Sequenzhinweis: Translation N-terminal verkürzt., Ähnlichkeit: Gehört zur Ferlin-Familie., Ähnlichkeit: Enthält 5 C2-Domänen., Subzelluläre Lokalisation: Kolokalisiert während der Muskeldifferenzierung mit BIN1 im T-Tubulus-System der Myotubuli und an der Kontaktstelle zwischen zwei Myotuben oder einem Myoblasten und einem Myotubus. Verletzungen von Myotuben führten zu einer fokalen Anreicherung an der Verletzungsstelle und zu einer Ca^{2+} -abhängigen Verlagerung zur Plasmamembran. Kolokalisiert mit AHNAK, AHNAK2 und PARVB am Sarkolemm der Skelettmuskulatur. Nachweisbar an der apikalen Plasmamembran des Synzytiotrophoblasten. Erreicht die Plasmamembran über einen Caveolin-unabhängigen Mechanismus. Wird durch Caveolin an der Plasmamembran zurückgehalten (aufgrund von Ähnlichkeit). Kolokalisiert während der Muskeldifferenzierung mit CACNA1S im T-Tubulus-System der Myotubuli (aufgrund von Ähnlichkeit). Akkumuliert und kolokalisiert mit Fusionsvesikeln an den Stellen der Sarkolemmruptur. Untereinheit: Interagiert mit CACNA1S. Interagiert mit ANXA1; die Interaktion ist Ca^{2+} - und verletzungszustandsabhängig. Interagiert mit ANXA2; die Interaktion ist Ca^{2+} - und verletzungszustandsabhängig (aufgrund von Ähnlichkeit). Interagiert mit CAV3 und PARVB. Interagiert mit AHNAK; die Interaktion ist direkt und Ca^{2+} -unabhängig. Interagiert mit AHNAK2. Die Interaktion ist direkt und Ca^{2+} -unabhängig. Gewebespezifität: Exprimiert in Skelettmuskelzellen, Myoblasten, Myotuben und im Synzytiotrophoblasten (STB) der Plazenta

(auf Proteinebene). Stark exprimiert in Skelettmuskelzellen. Auch in Herz, Gehirn, Milz, Darm und Plazenta sowie in geringeren Mengen in Leber, Lunge, Niere und Pankreas nachweisbar.

Forschungsbereich

-

Bilddaten



Western-Blot-Analyse von Lysaten aus K562-Zellen unter Verwendung des Dysferlin-Antikörpers. Die Spur rechts ist mit dem synthetisierten Peptid blockiert.