

Produktname: FKRП-Kaninchen-polyklonaler Antikörper**Katalog-Nr.: APRab11015**

Nur für Forschungszwecke.

Zusammenfassung

Beschreibung	polyklonaler Kaninchenantikörper
Host	Kaninchen
Anwendung	WB,ICC/IF,ELISA
Reaktivität	Mensch, Maus, Ratte
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 1:10000-1:20000
Molekulargewicht	50kDa

Antigen-Informationen

Genname	FKRP
Alternative Namen	FKRP; Fukutin-related protein
Gen-ID	79147.0
SwissProt ID	Q9H9S5
Immunogen	Das Antiserum wurde gegen ein synthetisches Peptid, abgeleitet von humanem FKRП, hergestellt. Aminosäurebereich: 1–50

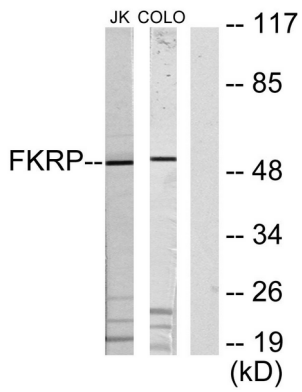
Hintergrund

Dieses Gen kodiert für ein Protein, das zum medialen Golgi-Apparat transportiert wird und für die posttranslationale Modifikation von Dystroglykan notwendig ist. Mutationen in diesem Gen wurden mit kongenitaler Muskeldystrophie, geistiger Behinderung und Kleinhirnzysten in Verbindung gebracht. Es wurden mehrere alternativ gespleißte Transkriptvarianten dieses Gens beschrieben, deren vollständige Länge jedoch teilweise noch nicht bestimmt wurde. [bereitgestellt von RefSeq, Okt. 2008], Krankheit: Defekte im FKRP-Gen sind die Ursache der kongenitalen Muskeldystrophie Typ 1C (MDC1C) [MIM:606612]. Kongenitale Muskeldystrophien (CMD) sind eine heterogene Gruppe autosomal-rezessiver Erkrankungen, die durch Muskelhypotonie, Muskelschwäche und Gelenkkontrakturen gekennzeichnet sind. Diese Symptome treten bei der Geburt oder in den ersten sechs Lebensmonaten auf und zeigen dystrophische Veränderungen in der Skelettmuskelbiopsie. Bei einigen Formen kann es zu geistiger Behinderung mit oder ohne strukturelle Veränderungen des zentralen Nervensystems kommen. MDC1C ist eine Form der CMD, die in den ersten Lebenswochen beginnt und einen schweren Phänotyp mit Gehbehinderung, Muskelhypertrophie, stark erhöhter Serum-Kreatinkinase, einem sekundären Mangel an Laminin alpha2 und einer stark reduzierten Expression von alpha-Dystroglykan aufweist. Nur bei einem Teil der MDC1C-Patienten sind Hirnbeteiligungen vorhanden. Defekte im FKRP-Gen sind die Ursache der Gliedergürtelmuskeldystrophie Typ 2I (LGMD2I) [MIM:607155]. LGMD2I ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, deren Erkrankungsbeginn vom Kindes- bis ins Erwachsenenalter reichen und die in unterschiedlichem Schweregrad auftritt. Zu den klinischen Merkmalen gehören proximale Muskelschwäche, watschelnder Gang, Wadenhypertrophie, Kardiomyopathie und respiratorische Insuffizienz. In Skelettmuskelbiopsien von LGMD2I-Patienten lässt sich eine reduzierte Expression von Alpha-Dystroglykan und Laminin alpha-2 nachweisen. Defekte im FKRP-Gen können eine Ursache für die Muskel-Auge-Hirn-Erkrankung (MEB) sein [MIM:253280]. MEB ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, die durch kongenitale Muskeldystrophie, Augenanomalien, Pflasterstein-Lissencephalie und Kleinhirnhypoplasie gekennzeichnet ist. MEB-Patienten weisen schwere angeborene Myopie, angeborenes Glaukom, Papillenblässe, Netzhauthypoplasie, geistige Behinderung, Hydrozephalus, abnorme Elektroenzephalogramme, generalisierte Muskelschwäche und myoklonische Zuckungen auf. Defekte im FKRP-Gen können eine Ursache des Walker-Warburg-Syndroms (WWS) [MIM:236670] sein; auch bekannt als Hydrozephalus-Agyrie-Retinadysplasie-Syndrom oder HARD-Syndrom. WWS ist eine autosomal-rezessive Erkrankung, die durch Pflasterstein-Lissencephalie, Hydrozephalus, Agyrie und Netzhautdysplasie mit oder ohne Enzephalozele gekennzeichnet ist. Es tritt häufig in Verbindung mit kongenitaler Muskeldystrophie auf und führt in der Regel innerhalb der ersten Lebensmonate zum Tod. Funktion: Könnte eine Transferase sein, die an der Modifizierung von Glykananteilen des Alpha-Dystroglykans (DAG1) beteiligt ist. Online-Informationen: GlycoGene-Datenbank. Ähnlichkeit: Gehört zur Familie der licD-Transferasen. Gewebespezifität: Wird vorwiegend in Skelettmuskulatur, Plazenta und Herz exprimiert und relativ schwach in Gehirn, Lunge, Leber, Niere und Pankreas.

Forschungsbereich

-

Bilddaten



Western-Blot-Analyse von Lysaten aus Jurkat- und COLO205-Zellen unter Verwendung des FKRP-Antikörpers. Die Spur rechts ist mit dem synthetisierten Peptid blockiert.