

製品名: コネキシン 43 (リン酸化 Ser261) ウサギポリクローナル抗体

カタログ番号: APRab04484

研究使用のみ

概要

説明	ウサギポリクローナル抗体
宿主	うさぎ
応用	IHC, ICC/IF, ELISA
反応性	ヒト、ラット、マウス
標識	非共役
修飾	リン酸化
アイソタイプ	IgG
クローン性	ポリクローナル
形態	液体
濃度	1mg/ml
保存	アリコートし、-20°Cで保存してください (12 ヶ月有効)。凍結/融解サイクルを避けてください。
輸送	氷袋
バッファー	50% グリセロール、0.5% 保護タンパク質、0.02% 新タイプ防腐剤 N を含む PBS 液。
精製	アフィニティー精製

応用

希釈倍率 IHC 1:100-1:300, ICC/IF 1:50-1:200, ELISA 1:5000-1:10000

分子量

抗原情報

遺伝子名	GJA1
別名	GJA1; GJAL; Gap junction alpha-1 protein; Connexin-43; Cx43; Gap junction 43 kDa heart protein
遺伝子 ID	2697.0
SwissProt ID	P17302
免疫原	抗血清は、ヒトコネキシン 43 の Ser261 のリン酸化部位周辺の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 226-275

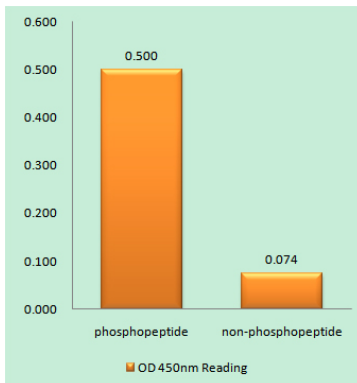
背景

この遺伝子はコネキシン遺伝子ファミリーのメンバーです。コードされているタンパク質はギャップジャンクションの構成要素です。ギャップジャンクションは、細胞間チャンネルの配列から構成され、低分子量物質の細胞間拡散経路を提供します。コードされているタンパク質は、心臓のギャップジャンクションの主要タンパク質であり、心臓の同期収縮と胚発生に重要な役割を果たすと考えられています。関連するイントロンのない偽遺伝子は5番染色体にマッピングされています。この遺伝子の変異は、眼歯指骨異形成症、常染色体劣性頭蓋骨幹端骨異形成症、および心臓奇形と関連付けられています。[RefSeq 提供、2014年5月]、注意: PubMed:11741837 では、非症候群性常染色体劣性難聴 (DFNBG) に関連する2つの変異 (Phe-11 および Ala-24) が報告されています。これらの変異はその後、5番染色体に位置するコネキシン 43 の偽遺伝子に関与していることが示されました (PubMed:12457340)。,注意: PubMed:7715640 では、先天性心疾患に関連する Pro-364 の変異が報告されました。これは後にアーティファクトであることが示されました (PubMed:8873667)。,疾患: GJA1 の欠陥は、左心低形成症候群 (HLHS) [MIM:241550]の原因です。HLHS は、心臓の左側構造の異常な発達を指し、左室流出路からの血流が阻害されます。さらに、この症候群には、左心室、大動脈、大動脈弓の発育不全、および僧帽弁閉鎖症または狭窄が含まれます。,疾患: GJA1 の欠陥は、常染色体優性眼歯指骨異形成症 (ODDD) [MIM:164200]の原因です。眼歯骨異形成症としても知られています。ODDD は、頭蓋顔面 (眼、鼻、歯) および四肢異形、痙攣性対麻痺、および神経変性を呈する浸透率の高い症候群です。頭蓋顔面異常の典型的には、鼻翼低形成を伴う細い鼻、小さい前傾鼻孔、突出した円柱状骨、および小頭症です。爪の脆弱性や、貧毛症および成長遅延などの毛髪異常が存在します。眼の異常には、小眼球症、小角膜、白内障、緑内障、視神経萎縮などがあります。合指症 III 型や伝音難聴が起こる場合もあります。心臓異常はまれに認められます。,疾患: GJA1 の欠陥が合指症 III 型 (SDTY3) [MIM:186100] の原因である可能性があります。合指症は常染色体優性遺伝形式であり、手や足の先天異常で最も一般的なものです。隣接する指の間に水かきが残っているのが特徴で、指はほぼ完全に癒合しています。このタイプでは、通常、第4指と第5指の間に完全かつ両側性の合指症が見られます。通常は軟部組織の合指症ですが、まれに末節骨が癒合していることもあります。第5指は短く、中節骨が欠損しているか、または痕跡的です。足には影響がありません。,機能:ギャップジャンクションは、コネクソンと呼ばれる膜貫通チャンネルのペアが密集したクラスターで構成され、このペアを通して低分子量の物質が細胞から隣接細胞に拡散します。,機能:ギャップジャンクションは、コネクソンと呼ばれる膜貫通チャンネルのペアが密集したクラスターで構成され、このペアを通して低分子量の物質が細胞から隣接細胞に拡散します。蝸牛内リンパへのカリウムのリサイクルに関与することで、聴覚の生理機能に重要な役割を果たしている可能性があります。,類似性:コネキシンファミリーに属します。,類似性:コネキシンファミリーに属します。アルファ型 (グループ II) サブファミリーです。,サブユニット:コネクソンは、コネキシンのヘキサマーで構成されています。,サブユニット:コネクソンは、コネキシンのヘキサマーで構成されています。SGSM3 と相互作用します。 KIAA1432/CIP150 と相互作用します。,組織特異性:心臓および胎児の蝸牛で発現します。 ,

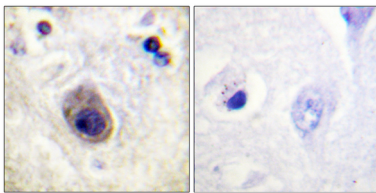
研究分野

ギャップ結合;不整脈性右室心筋症 (ARVC);

画像データ



コネキシン 43 (リン酸化 Ser261) 抗体を用いたリン酸化ペプチド (リン酸化左) および非リン酸化ペプチド (リン酸化右) 免疫原の酵素結合免疫吸着測定 (リン酸化 ELISA)



コネキシン 43 (リン酸化 Ser261) 抗体を用いたパラフィン包埋ヒト脳の免疫組織化学染色。右の写真はリン酸化ペプチドでブロッキングした状態。