

**製品名: デスミン (リン酸化 Ser60) ウサギポリクローナル抗体****カタログ番号: APRab04547**

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、マウス、ラット
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 1:10000-1:20000

分子量

**抗原情報**

遺伝子名	DES
別名	DES; Desmin
遺伝子 ID	1674.0
SwissProt ID	P17661
免疫原	抗血清は、Ser60 のリン酸化部位周辺のヒトデスミン由来の合成ペプチドに対して作製された。 アミノ酸範囲: 26-75

**背景**

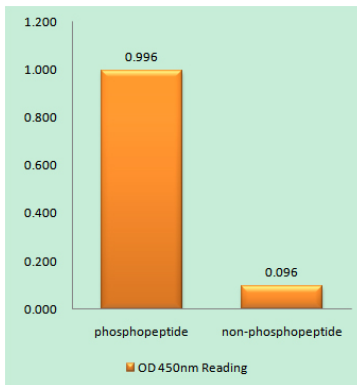
この遺伝子は、筋肉特異的なクラス III 中間径フィラメントをコードしています。このタンパク質のホモポリマーは、筋原線維同士、

そして細胞膜を繋ぐ安定した細胞質内フィラメントネットワークを形成します。この遺伝子の変異は、デスミン関連ミオパチー、家族性心筋症および骨格筋症 (CSM)、そして遠位型ミオパチーと関連しています。[RefSeq 提供、2008 年 7 月]、疾患: DES の欠陥は、拡張型心筋症 1I 型 (CMD1I) [MIM:604765]の原因です。拡張型心筋症は、心室拡張と収縮機能障害を特徴とする疾患であり、うっ血性心不全および不整脈を引き起こします。患者は早期死亡のリスクがあります。疾患: DES の欠陥は、デスミン関連心骨格筋症 (CSM) [MIM:601419]の原因です。デスミン関連ミオパチー (DRM) としても知られています。CSM は、心臓伝導ブロック、不整脈、拘束性心不全を伴う骨格筋の筋力低下、および心筋細胞と骨格筋細胞におけるデスミン反応性沈着物の細胞質内蓄積を特徴とします。デスミン関連ミオパチーは遠位部で発症することがあり、その場合は遺伝性遠位ミオパチー (HDM) と呼ばれます。疾患: DES の欠陥は、神経性肩甲胛骨症候群ケーザー型 (ケーザー症候群) [MIM:181400]の原因です。ケーザー症候群は、肩甲胛骨筋に特異的な筋力低下と萎縮の分布を示す常染色体優性疾患です。臨床症状は多岐にわたり、肩甲胛骨筋、四肢麻痺、遠位筋の表現型から、心臓や呼吸器系への様々な影響を伴う表現型まで多岐にわたります。顔面筋力低下、嚥下障害、女性化乳房も頻繁に認められます。男性は女性に比べて突然心臓死のリスクが高いようです。筋生検標本の組織学的および免疫組織化学的検査では、ほぼ正常または非特異的な病変から、デスミンの蓄積を伴う典型的な筋原線維変化まで、幅広い所見が明らかになります。デスミンは、筋細胞に存在するクラス III 中間径フィラメントです。成体の横紋筋では、デスミンは線維性ネットワークを形成し、筋原線維を互いに、また Z 線構造の周辺から細胞膜に結び付けます。、オンライン情報:デスミン エントリ,類似性:中間径フィラメント ファミリーに属します。、サブユニット:ホモポリマー、

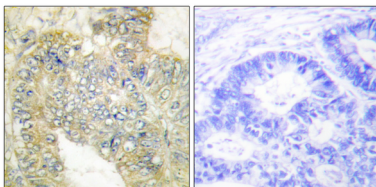
## 研究分野

肥大型心筋症 (HCM) ;不整脈性右室心筋症 (ARVC) ;拡張型心筋症;

## 画像データ



デスミン (リン酸化 Ser60) 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法 (リン酸化 ELISA)



デスミン (リン酸化 Ser60) 抗体を用いたパラフィン包埋ヒト大腸癌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。