

**製品名:** ジスフェリンウサギポリクローナル抗体**カタログ番号:** APRab10243

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	WB,ICC/IF,ELISA
反応性	ヒト、マウス
標識	非共役
修飾	未修正
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	WB 1:500-1:2000,ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:5000-1:20000
分子量	240kDa

**抗原情報**

遺伝子名	DYSF
別名	DYSF; FER1L1; Dysferlin; Dystrophy-associated fer-1-like protein; Fer-1-like protein 1
遺伝子 ID	8291.0
SwissProt ID	O75923
免疫原	抗血清はヒトジスフェリン由来の合成ペプチドに対して産生された。AA 範囲: 1981-2030

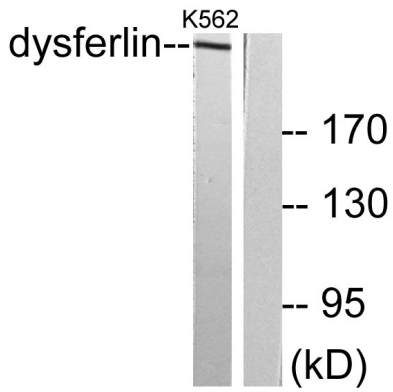
**背景**

ジスフェリン(DYSF) ホモサピエンス この遺伝子によってコードされるタンパク質はフェリンファミリーに属し、筋鞘に関連して見られる骨格筋タンパク質です。筋収縮に関与し、カルシウム介在性膜融合イベントに役割を果たす C2 ドメインを含むことから、膜の再

生と修復に関与している可能性があります。さらに、この遺伝子によってコードされるタンパク質は、カベオラの形成に重要な骨格筋膜タンパク質であるカベオリン-3 に結合します。この遺伝子の特定の変異は、常染色体劣性肢帯型筋ジストロフィー 2B 型 (LGMD2B) や三好ミオパチーを引き起こすことが示されています。選択的スプライシングにより、複数の転写バリエーションが生成されます。[RefSeq 提供、2008 年 8 月]、発生段階: 5~6 週胎芽の四肢組織での発現。発達期を通じて持続する。疾患: DYSF の欠陥は、前脛骨筋発症型遠位ミオパチー (DMAT) [MIM: 606768] の原因である。この疾患の発症は 14 歳から 28 歳の間で、前脛骨筋が最初に侵される筋肉群である。遺伝形式は常染色体劣性である。疾患: DYSF の欠陥は、肢帯型筋ジストロフィー 2B (LGMD2B) [MIM: 253601] の原因である。LGMD2B は常染色体劣性変性ミオパチーであり、近位骨盤大腿筋から始まる筋力低下と萎縮を特徴とし、10 代後半以降に発症し、血清クレアチンキナーゼ値の大幅な上昇と緩やかな進行を呈する。肩甲骨筋の侵襲は軽度で、発症時には認められない。上肢帯の障害は、下肢の発症から数年後に現れる。疾患: DYSF の欠陥は、三好ミオパチー (MM) [MIM: 254130] の原因である。このタイプの常染色体劣性筋ジストロフィーは、下肢遠位筋を侵す。成人期初期に腓腹筋に筋力低下が最初に現れるのが特徴である。その他の表現型は、特に発症年齢とクレアチンキナーゼ上昇において、LGMD2B と重複する。ドメイン: C2 ドメイン 1 は、カルシウム依存的に脂質膜と会合する。機能: Ca(2+) 誘導性シナプス小胞-細胞膜融合に関与する重要なカルシウムイオンセンサー。骨格筋と心筋細胞の筋鞘修復機構において、機械的ストレスによって破壊された膜を速やかに再封する役割を果たしている。オンライン情報: ジスフェリン, オンライン情報: ジスフェリン エントリ, 配列注意: 翻訳 N 末端が短縮されています。類似性: フェリンファミリーに属します。類似性: 5 つの C2 ドメインを含みます。細胞内位置: 筋分化の過程で、筋管の T 管系内および 2 つの筋管または筋芽細胞と筋管の接触部位で BIN1 と共局在します。筋管が損傷すると、損傷部位に集中して濃縮され、Ca(2+) 依存的に細胞膜に向かって再局在します。骨格筋の筋鞘で AHNAK、AHNAK2、PARVB と共局在します。合胞体栄養細胞の頂端細胞膜上で検出される。カベオリン非依存性メカニズムによって細胞膜に到達する。カベオリンによって細胞膜に保持される (類似性による)。筋分化の過程で、筋小管の T 管系で CACNA1S と共局在する (類似性による)。筋鞘破壊部位で融合小胞と蓄積し共局在する。サブユニット: CACNA1S と相互作用する。ANXA1 と相互作用する。相互作用は Ca(2+) および損傷状態依存的である。ANXA2 と相互作用する。相互作用は Ca(2+) および損傷状態依存的である (類似性による)。CAV3 および PARVB と相互作用する。AHNAK と相互作用する。相互作用は直接的で Ca(2+) 非依存性である。AHNAK2 と相互作用する。相互作用は直接的であり、Ca(2+) 非依存性である。組織特異性: 骨格筋、筋芽細胞、筋管、胎盤の合胞体栄養芽細胞 (STB) で発現する (タンパク質レベル)。骨格筋で高い発現を示す。また、心臓、脳、脾臓、腸、胎盤にも発現しており、肝臓、肺、腎臓、膵臓にも低レベルで存在する。、

## 研究分野

## 画像データ



ジスフェリン抗体を用いた K562 細胞ライセートのウェスタンブロット解析。右レーンは合成ペプチドでブロッキングされている。