

製品名: FKRП ウサギポリクローナル抗体**カタログ番号: APRab11015**

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、ラット
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 1:10000-1:20000
分子量	50kDa

抗原情報

遺伝子名	FKRP
別名	FKRP; Fukutin-related protein
遺伝子 ID	79147.0
SwissProt ID	Q9H9S5
免疫原	抗血清はヒト FKRП 由来の合成ペプチドに対して作製された。AA 範囲: 1-50

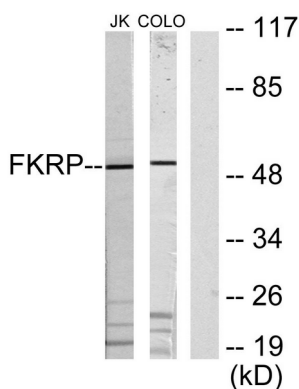
背景

この遺伝子は、内側ゴルジ体を標的とし、ジストログリカンの翻訳後修飾に必須のタンパク質をコードしています。この遺伝子の変異は、先天性筋ジストロフィー、精神遅滞、小脳嚢胞と関連付けられています。この遺伝子には、選択的スプライシングを受けた転

写バリエントがいくつか報告されていますが、これらのバリエントの一部については、全長が未解明です。[RefSeq 提供、2008 年 10 月]、疾患：FKRP の欠陥は、先天性筋ジストロフィー 1C 型 (MDC1C) の原因です[MIM:606612]。先天性筋ジストロフィー (CMD) は、出生時または生後 6 ヶ月以内に発症し、骨格筋生検でジストロフィー性変化が認められる、筋緊張低下、筋力低下、関節拘縮を特徴とする常染色体劣性疾患の異質なグループです。一部の型では、中枢神経系の構造変化の有無にかかわらず、精神遅滞を伴うことがあります。MDC1C は、生後数週間で発症する CMD の一種で、歩行不能、筋肥大、血清クレアチンキナーゼの顕著な上昇、ラミニン $\alpha 2$ の二次的欠損、 α -ジストログリカン発現の顕著な減少を伴う重篤な表現型を示します。MDC1C 患者のサブセットのみに脳障害がみられます。疾患：FKRP の欠陥は、肢帯型筋ジストロフィー 2I 型 (LGMD2I) [MIM: 607155]の原因です。LGMD2I は常染色体劣性疾患であり、発症年齢は小児期から成人期まで様々で、重症度も様々です。臨床所見には、近位筋の筋力低下、よちよち歩き、ふくらはぎの肥大、心筋症、呼吸不全などがあります。LGMD2I 患者の骨格筋生検では、 α -ジストログリカンおよびラミニン α -2 の発現低下が観察されます。疾患：FKRP の欠陥は、筋眼脳疾患 (MEB) の原因となる可能性があります [MIM:253280]。MEB は、先天性筋ジストロフィー、眼異常、敷石状脳滑膜炎、小脳低形成を特徴とする常染色体劣性疾患です。MEB 患者は、重度の先天性近視、先天性緑内障、視神経乳頭蒼白、網膜低形成、知的障害、水頭症、異常脳波、全身性筋力低下、ミオクローヌスなどの症状を呈する。疾患：FKRP の欠陥は、ウォーカー・ワーバーク症候群 (WWS) [MIM:236670]の原因となる可能性がある。WWS は、水頭症・無脳回・網膜異形成症、または HARD 症候群としても知られる。WWS は、玉石状脳症、水頭症、無脳回、網膜異形成を特徴とする常染色体劣性遺伝疾患であり、脳瘤の有無は問わない。先天性筋ジストロフィーを伴うことが多く、通常は生後数か月以内に致命的となります。機能: α -ジストログリカン (DAG1) のグリカン部分の修飾に関するトランスフェラーゼである可能性があります。オンライン情報:GlycoGene データベース,類似性:licD トランスフェラーゼ ファミリーに属します。組織特異性:主に骨格筋、胎盤、心臓で発現し、脳、肺、肝臓、腎臓、脾臓では比較的弱く発現します。、

研究分野

画像データ



FKRP 抗体を用いた Jurkat 細胞および COLO205 細胞のライセートのウェスタンブロット解析。右レーンには合成ペプチドでブロッキングされている。