

製品名: Na⁺ CP タイプ IV α ウサギポリクローナル抗体

カタログ番号: APRab14374

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,IHC
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,IHC 1:50-1:300
分子量	200kDa

抗原情報

遺伝子名	SCN4A
別名	SCN4A; Sodium channel protein type 4 subunit alpha; SkM1; Sodium channel protein skeletal muscle subunit alpha; Sodium channel protein type IV subunit alpha; Voltage-gated sodium channel subunit alpha Nav1.4
遺伝子 ID	6329.0
SwissProt ID	P35499
免疫原	抗血清はヒト SCN4A 由来の合成ペプチドに対して作製された。アミノ酸範囲: 431-480

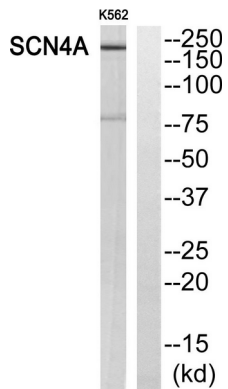
背景

電位依存性ナトリウムチャンネルは、24の膜貫通ドメインを持つ大きな α サブユニットと1つ以上の調節性 β サブユニットからなる膜貫通糖タンパク質複合体です。ニューロンおよび筋肉における活動電位の発生と伝播を担っています。この遺伝子は、ナトリウムチャンネル α サブユニット遺伝子ファミリーの一員をコードしています。骨格筋に発現し、この遺伝子の変異は、いくつかのミオトニーおよび周期性四肢麻痺疾患と関連付けられています。[RefSeq 提供、2008年7月]、疾患: SCN4Aの欠陥は、低カリウム性周期性四肢麻痺(HOKPP) [MIM:170400]の原因です。HYPOPPとも呼ばれます。HOKPPは、血清カリウム値の低下を伴う、断続的な弛緩性の全身性筋力低下を呈する常染色体優性疾患です。、疾患: SCN4Aの欠陥は、SCNA4の変異(CMSSCNA4) [MIM:603967]による先天性筋無力症候群の原因です。CMSSCNA4は、出生以来、疲労しやすい全身性筋力低下、呼吸麻痺および球麻痺の反復発作を伴う先天性筋無力症候群です。疲労しやすい筋力低下には、眼瞼挙筋、外眼筋、顔面筋、四肢および体幹の筋が関与し、反復刺激に対する複合筋活動電位の減少反応がみられます。、疾患: SCN4Aの欠陥は、ミオトニー-SCN4A関連(MYOSCN4A) [MIM:608390]の原因です。ミオトニーは、筋肉が正常に弛緩するのを妨げる持続的な筋緊張を特徴とします。ミオトニーは、運動の妨げとなる筋肉の硬直を引き起こします。硬直は非常に軽度の人もいますが、歩行、走行、その他の日常生活の活動を妨げるほど重度の場合もあります。MYOSCN4Aは、表現型が非常に多様なミオトニーであり、カリウム負荷、そして多くの場合は寒さによって悪化します。MYOSCN4Aには、永久ミオトニーと変動性ミオトニーが含まれます。永久ミオトニーでは、ミオトニーが全身に広がり、特に首と肩の筋肉が肥大します。胸筋の重度の筋肉の硬直の発作は、換気障害のために生命を脅かす可能性があります。変動性ミオトニーでは、筋肉の硬直は運動によって引き起こされ、日によって変動する可能性があります。、疾患: SCN4Aの欠陥は、フォン・オイレンブルグの先天性パラミオトニー(PMC) [MIM:168300]の原因です。PMCは常染色体優性チャンネル病であり、寒冷曝露によって増強するミオトニー、寒冷やミオトニーに必ずしも依存しない間欠性の弛緩性麻痺、血清カリウム値の変動、非進行性の性質、および筋肉の萎縮や肥大の欠如を特徴とする。一部の患者では、寒冷曝露によってミオトニーが増強しない(寒冷麻痺を伴わないパラミオトニー)。患者はPMCとHYPPの組み合わせ表現型を示す場合があります。、疾患: SCN4Aの欠陥は、高カリウム血症周期性四肢麻痺(HYPP) [MIM:170500]の原因である。HYPPは常染色体優性チャンネル病であり、高血清カリウム値を伴う断続的な弛緩性の全身性筋力低下を特徴とする。HYPP患者ではミオトニーの併発が認められる。、疾患: SCN4Aの欠陥は、正常カリウム血症周期性四肢麻痺(NKPP) [MIM:170500]の原因である。NKPPは高カリウム血症周期性四肢麻痺と密接に関連する疾患ですが、筋力低下発作中のカリウム濃度の変化が見られないのが特徴です。、ドメイン: この配列は4つの内部反復配列を含み、それぞれが5つの疎水性セグメント(S1、S2、S3、S5、S6)と1つの正電荷セグメント(S4)で構成されています。セグメントS4はおそらく電圧センサーであり、3つおきに正電荷アミノ酸が配列していることが特徴です。、機能: このタンパク質は、興奮性膜の電圧依存性ナトリウムイオン透過性を媒介します。膜を挟んだ電圧差に応じて開構造または閉構造をとるタンパク質は、ナトリウムイオンが電気化学的勾配に従って通過するナトリウム選択性チャンネルを形成します。このナトリウムチャンネルは、脱神経骨格筋と神経支配骨格筋の両方に存在する可能性がある。、オンライン情報: SCN4A エントリ、類似性: ナトリウムチャンネルファミリーに属する。、類似性: 1つのIQドメインを含む。、サブユニット: 筋肉ナトリウムチャンネルは、 α サブユニットとより小さな β サブユニットを含む。シントロフィンSNTA1、SNTB1、およびSNTB2のPDZドメインと相互作用する。、

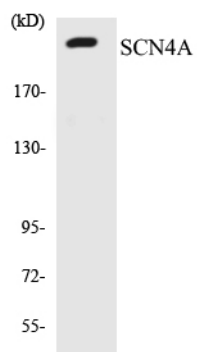
研究分野

-

画像データ



SCN4A 抗体のウェスタンブロット解析。右レーンは SCN4A ペプチドでブロッキングされている。



SCN4A 抗体を使用した COLO205 細胞の溶解物のウェスタンブロット分析。