

**제품명:** 디스페를린 토끼 다클론 항체

**카탈로그 번호:** APRab10243

연구용 전용

## 요약

설명	토끼다클론항체
숙주	토끼
적용	WB, ICC/IF, ELISA
반응성	인간
결합	비결합
변형	수정치 없음
아이소타입	IgG
클론성	다클론
형태	액체
농도	1mg/ml
Storage	Aliquot 하여 $-20^{\circ}\text{C}$ 에 보관(12 개월 유효). 냉동/해동 반복을 피하십시오.
Shipping	Ice bags
버퍼	글세롤 50%, 보오덴탈 0.5%, 산기방제 N 0.02%를 함유한 PBS 용액
정제	천상정제

## 적용

희석 비율	WB 1:500-1:2000, ICC/IF 1:200-1:1000, ELISA 1:5000-1:20000
분자량	240kDa

## 항원 정보

유전자명	DYSF
다른 이름	DYSF; FER1L1; Dysferlin; Dystrophy-associated fer-1-like protein; Fer-1-like protein 1
유전자 ID	8291.0
SwissProt ID	O75923
면역원	이 항원은 인간 디스페를린에서 유한 항원 펩타이드를 용해시킨 것입니다. (아산화) 1981-2030

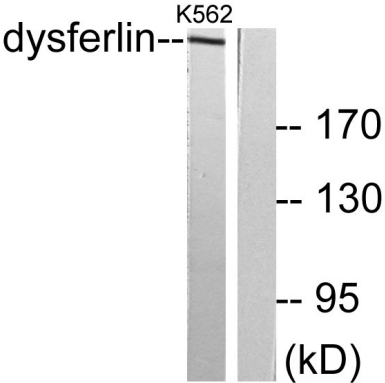
## 배경

디스페를린(DYSF) Homo sapiens 이 유전자에 의해 코딩된 단백질은 근육에 속하여 중추 신경과 관련된 골격근 단백질이다. 이 단백질은 근육 수축에 관여하며 칼슘 매개 막 융합에 관여하는  $\text{Ca}^{2+}$  도메인을 포함하고 있어 막 생성 및 복구에 관할 가능성이 있다. 또한 이 유전자에 의해 코딩된 단백질은 항에 중추 신경과 관련된 단백질 캐뉼 B 에 결합한다. 이 유전자의 돌연변이는 신경계 질환인 저리시드 근육병(LGMD2B) 및 기타 근병을 유발하는 것으로 알려져 있다. 디스페를린은 또한 여러 전사 변이체가 생성된다. [RefSeq 저널 2008 년 8 월, 별첨 단계 5-6 주 배양에서 조직에서 발현 발현 표정 전에 걸쳐 추출된다. 잘라]

: DYSF 결핍 신경근 병증 근병증(DMAT) [MIM:606768]의 원인이다. 이 질환은 14 세에서 28 세 사이에 발병하며 전염성이 가장 미미한 유전 방식은 상염색체 열립이다. 질환 DYSF 결핍은 사체 근과 근육 2B 형(LGMD2B) [MIM:253601]의 원인이다. LGMD2B는 상염색체 열립형성 근병증으로 근 위골막에서 시작되는 근력 약화와 위축이 특징이며 10 대 후반 또는 그 이후에 발병하고 혈청 크레아티닌이 상승하지 않으며 전행속이 느리다. 간질 근육병은 경이형 발병 시에는 나타나지 않는다. 상근육 섬유는 이 발병 후 수년에 나타난다. 질환 DYSF 결핍은 마디 근병증(MM) [MIM:254130]의 원인이다. 이 유형은 상염색체 열립형성 근과 근육 하 위골막 근 위축을 특징으로 하며 상근육에 근육 위축을 나타내는 근력 약화 특징이다. 그 외 표현형은 특발성 및 크레아티닌이 체중 상승에서 LGMD2B와 유사하다. 모던 C2 모던은 인슐린 의존적으로 조절되는 칼슘 결합 단백질이다. 기능 Ca(2+)-결합 단백질은 소아 근육에 대한 해독 작용을 나타낸다. 디프렐린(Dysferlin)은 골관상세포의 근육과 근육 간에 연결하여 근육 막에 손상된 막을 수리하는 역할을 한다(온인정보 디프렐린, 온인정보 디프렐린). 동류 사열주의 변형 N-말단 단백질 유성 페린(ferlin) 계열에 속한 유성 : 5 개 C2 도메인을 포함하며 내외 근육 분포에서 근육의 세포막 및 근육 막은 근막과 근육의 접착 유체 BIN1과 함께 결합한다. 근막 상근육 부위에 집중적으로 축적 Ca(2+)-의존적으로 분극화된다. 골관상세포에서 AHNAK, AHNAK2 및 PARVB와 함께 결합한다. 합치형 단백질은 세포에서 결합 단백질 비조각기를 통해 세포에 도달하며 세포에서 결합 단백질에 의해 유체유 사(의해), 근육 분포는 근막과 세포막에서 CACNA1S와 함께 결합한다(의해), 근질 단백질에서 융합소와 함께 축적되고 결합 소위 CACNA1S와 상호 작용 ANXA1과 상호 작용 이상 작용 이상 작용 Ca(2+) 및 상호 작용 단백질 ANXA2와 상호 작용 이상 작용 Ca(2+) 및 상호 작용 단백질 CAV3 및 PARVB와 상호 작용 AHNAK와 상호 작용 이상 작용 직접 작용 Ca(2+) 비조각 단백질 AHNAK2와 상호 작용 상호 작용 직접 작용 Ca(2+) 비조각 단백질 조특성 골근 근막 근 위축 및 변형 합치형(STB)에서 발현되며 단백질 수준 골관상세포 수준으로 발현된다. 또한 상근육 비장 태에서 발현되며 폐 생 및 체중에는 낮은 수준으로 발현된다.

### 연구 분야

### 이미지 데이터



K562 세포 용출물을 디프렐린 항체를 사용하여 Western blot 분석한다. 오른쪽은 합치형이다. (의해)