

Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo antidisferlina**Nº de Catálogo: APRab10243**

Solo para uso en investigación.

Resumen

Descripción	Anticuerpo policlonal de conejo
Huésped	Conejo
Aplicación	WB,ICC/IF,ELISA
Reactividad	Humano, Ratón
Conjugación	No conjugado
Modificación	Sin modificar
Isotipo	IgG
Clonalidad	Policlonal
Formato	Líquido
Concentración	1 mg/ml
Almacenamiento	Hacer alícuotas y almacenar a -20°C (válido por 12 meses). Evitar ciclos de congelación/descongelación.
Envío	Bolsas de hielo
Tampon	Líquido en PBS que contiene 50% de glicerol, 0,5% de proteína protectora y 0,02% de conservante de nuevo tipo N.
Purificación	Purificación por afinidad

Aplicación

Relación de Dilución	WB 1:500-1:2000,ICC/IF 1:200-1:1000,ELISA 1:5000-1:20000
Peso Molecular	240kDa

Información del Antígeno

Nombre del Gen	DYSF
Nombres Alternativos	DYSF; FER1L1; Dysferlin; Dystrophy-associated fer-1-like protein; Fer-1-like protein 1
ID del Gen	8291.0
ID SwissProt	O75923
Inmunógeno	El antisuero se elaboró contra el péptido sintetizado derivado de la disferlina humana. Rango de AA: 1981-2030.

Antecedentes

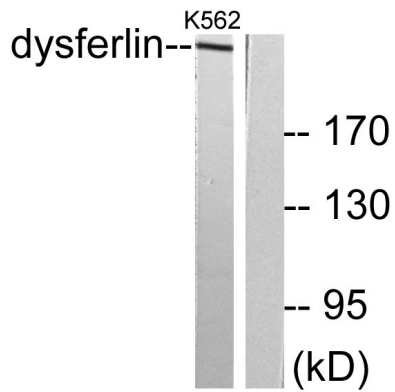
disferlina (DYSF) Homo sapiens La proteína codificada por este gen pertenece a la familia ferlina y es una proteína del músculo esquelético que se encuentra asociada con el sarcolema. Está involucrada en la contracción muscular y contiene dominios C2 que desempeñan un papel en los eventos de fusión de membrana mediados por calcio, lo que sugiere que puede estar involucrada en la regeneración y reparación de la membrana. Además, la proteína codificada por este gen se une a la caveolina-3, una proteína de la membrana del músculo esquelético que es importante en la formación de caveolas. Se ha demostrado que mutaciones específicas en este gen causan distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2B (LGMD2B), así como miopatía de Miyoshi. El empalme alternativo da como resultado múltiples variantes de transcripción. [proporcionado por RefSeq, agosto de 2008], etapa de desarrollo: expresión en tejido de extremidades de embriones de 5 a 6 semanas; Persiste durante todo el desarrollo., Enfermedad: Los defectos en DYSF son la causa de la miopatía distal de inicio tibial anterior (DMAT) [MIM:606768]. El trastorno comienza entre los 14 y los 28 años de edad, y los músculos tibiales anteriores son el primer grupo muscular afectado. La herencia es autosómica recesiva., Enfermedad: Los defectos en DYSF son la causa de la distrofia muscular de cinturas tipo 2B (LGMD2B) [MIM:253601]. La LGMD2B es una miopatía degenerativa autosómica recesiva que se caracteriza por debilidad y atrofia que comienza en los músculos pelvifemorales proximales, con inicio al final de la adolescencia o más tarde, elevación masiva de los niveles séricos de creatina quinasa y progresión lenta. La afectación del músculo escapular es leve y no está presente al inicio. La afectación de la cintura escapular se presenta algunos años después de la aparición en las extremidades inferiores. Enfermedad: Los defectos en DYSF son la causa de la miopatía de Miyoshi (MM) [MIM:254130]. Este tipo de distrofia muscular autosómica recesiva afecta la musculatura distal de las extremidades inferiores. Se caracteriza por debilidad que inicialmente afecta al músculo gastrocnemio durante la edad adulta temprana. Por lo demás, el fenotipo se superpone con LGMD2B, especialmente en la edad de inicio y la elevación de la creatinquinasa. Dominio: El dominio C2 1 se asocia con las membranas lipídicas de forma dependiente del calcio. Función: Sensor clave de iones de calcio que participa en la fusión de la vesícula sináptica con la membrana plasmática, desencadenada por Ca^{2+} . Participa en el mecanismo de reparación del sarcolema tanto del músculo esquelético como de los cardiomiocitos, lo que permite el rápido resellado de las membranas dañadas por estrés mecánico. Información en línea: Disferlina. Información en línea: Entrada de disferlina. Precaución de secuencia: Acortamiento del extremo N-terminal de la traducción. Similitud: Pertenece a la familia de las ferlinas. Similitud: Contiene 5 dominios C2. Ubicación subcelular: Durante la diferenciación muscular, se colocaliza con BIN1 en el sistema de túbulos T de los miotúbulos y en el punto de contacto entre dos miotubos o entre un mioblasto y un miotubo. La lesión de los miotubos provocó su enriquecimiento focal en el lugar de la lesión y su relocalización dependiente de Ca^{2+} hacia la membrana plasmática. Se colocaliza con AHNAK, AHNAK2 y PARVB en el sarcolema del músculo esquelético. Detectado en la membrana plasmática apical del sincitiotrofoblasto. Alcanza la membrana plasmática a través de un mecanismo independiente de la caveolina. Retenido por la caveolina en la membrana plasmática (por similitud). Colocaliza, durante la diferenciación muscular, con CACNA1S en el sistema de túbulos T de los miotúbulos (por similitud). Se acumula y colocaliza con vesículas de fusión en los sitios de interrupción del sarcolema., subunidad: Interactúa con CACNA1S. Interactúa con ANXA1; la interacción es dependiente de Ca^{2+} - y del estado de lesión. Interactúa con ANXA2; la interacción es dependiente de Ca^{2+} - y del estado de lesión (por similitud). Interactúa con CAV3 y PARVB. Interactúa con AHNAK; la interacción es directa e independiente de Ca^{2+} . Interactúa con AHNAK2; La interacción es directa e independiente del Ca^{2+} . Especificidad tisular: Se expresa en el músculo esquelético, mioblastos, miotubos y en el sincitiotrofoblasto (STB) de la placenta (a nivel proteico). Altamente expresado en el músculo esquelético. También se encuentra en corazón, cerebro, bazo, intestino,

placenta y, en menor medida, en hígado, pulmón, riñón y páncreas.

Área de Investigación

-

Datos de Imagen



Análisis de inmunotransferencia de lisados de células K562 con anticuerpo anti-dysferlina. El carril derecho está bloqueado con el péptido sintetizado.