

Nombre del Producto: Anticuerpo policlonal de conejo FKR**Nº de Catálogo: APRab11015**

Solo para uso en investigación.

Resumen

Descripción	Anticuerpo policlonal de conejo
Huésped	Conejo
Aplicación	WB,ICC/IF,ELISA
Reactividad	Humano, Ratón, Rata
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 1:10000-1:20000
Peso Molecular	50kDa

Información del Antígeno

Nombre del Gen	FKRP
Nombres Alternativos	FKRP; Fukutin-related protein
ID del Gen	79147.0
ID SwissProt	Q9H9S5
Inmunógeno	El antisuero se elaboró contra el péptido sintetizado derivado de la FKR humana. Rango de AA: 1-50.

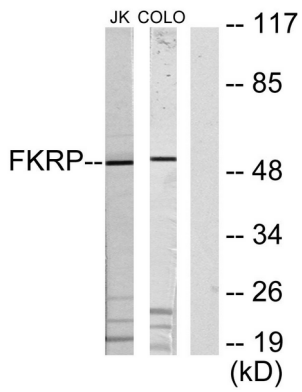
Antecedentes

Este gen codifica una proteína dirigida al aparato de Golgi medial y es necesaria para la modificación postraduccional del distroglicano. Las mutaciones en este gen se han asociado con distrofia muscular congénita, retraso mental y quistes cerebelosos. Se han descrito varias variantes de transcripción de este gen con empalme alternativo, pero no se ha determinado la naturaleza completa de algunas de estas variantes. [proporcionado por RefSeq, octubre de 2008], enfermedad: Los defectos en FKRP son la causa de la distrofia muscular congénita tipo 1C (MDC1C) [MIM:606612]. Las distrofias musculares congénitas (DMC) son un grupo heterogéneo de trastornos autosómicos recesivos caracterizados por hipotonía, debilidad muscular y contracturas articulares que se presentan al nacer o durante los primeros 6 meses de vida y presentan cambios distróficos en la biopsia del músculo esquelético. El retraso mental, con o sin cambios estructurales del SNC, puede acompañar a algunas formas. La MDC1C es una forma de DMC que se presenta en las primeras semanas de vida y presenta un fenotipo grave con incapacidad para caminar, hipertrofia muscular, elevación marcada de la creatinina sérica, deficiencia secundaria de laminina alfa2 y una marcada reducción de la expresión de alfa-distroglicano. Solo un subgrupo de pacientes con MDC1C presenta afectación cerebral. Enfermedad: Los defectos en FKRP son la causa de la distrofia muscular de cinturas tipo 2I (LGMD2I) [MIM:607155]. La LGMD2I es un trastorno autosómico recesivo cuya edad de inicio varía desde la infancia hasta la edad adulta, y su gravedad es variable. Las características clínicas incluyen debilidad muscular proximal, marcha de pato, hipertrofia de pantorrillas, miocardiopatía e insuficiencia respiratoria. Se puede observar una reducción de la expresión de alfa-distroglicano y laminina alfa-2 en la biopsia de músculo esquelético de pacientes con LGMD2I. Enfermedad: Los defectos en FKRP pueden ser causa de la enfermedad músculo-ojo-cerebro (MEB) [MIM:253280]. La MEB es un trastorno autosómico recesivo que se caracteriza por distrofia muscular congénita, anomalías oculares, lisencefalia en empedrado e hipoplasia cerebelosa. Los pacientes con MEB presentan miopía congénita grave, glaucoma congénito, palidez de los discos ópticos, hipoplasia retiniana, retraso mental, hidrocefalia, electroencefalogramas anormales, debilidad muscular generalizada y sacudidas mioclónicas. Enfermedad: Los defectos en FKRP pueden ser causa del síndrome de Walker-Warburg (WWS) [MIM:236670]; también conocido como hidrocefalia-agiria-displasia retiniana o síndrome HARD. El síndrome de WWS es un trastorno autosómico recesivo que se caracteriza por lisencefalia en empedrado, hidrocefalia, agiria y displasia retiniana, con o sin encefalocele. A menudo se asocia con distrofia muscular congénita y suele ser mortal en los primeros meses de vida. Función: Podría ser una transferasa implicada en la modificación de las fracciones de glicano del alfa-distroglicano (DAG1). Información en línea: Base de datos GlycoGene. Similitud: Pertenece a la familia de transferasas licD. Especificidad tisular: Se expresa predominantemente en músculo esquelético, placenta y corazón, y de forma relativamente débil en cerebro, pulmón, hígado, riñón y páncreas.

Área de Investigación

-

Datos de Imagen



Análisis de inmunotransferencia de lisados de células Jurkat y COLO205, utilizando el anticuerpo FKRP. El carril derecho está bloqueado con el péptido sintetizado.