

GAG 合成異常症の原因遺伝子

遺伝子	タンパク質 (酵素活性)	染色体	MIM 番号	遺伝病名
<i>XYLT1</i>	XylT1	16p12.3	615777 608124	2型デビュクオア骨異形成症 バラテラ・スコット症候群
<i>XYLT2</i>	XylT2	17q21.33	605822 608125	脊椎・眼症候群
<i>B4GALT7</i>	GalT-I	5q35.3	130070 604327	1型脊椎異形成性エーラス・ダンロス症候群
<i>B3GALT6</i>	GalT-II	1p36.33	615349 615291 609465 271640	2型脊椎異形成性エーラス・ダンロス症候群 関節弛緩を伴う1型脊椎骨端骨幹端異形成症 アルガザリ症候群
<i>B3GAT3</i>	GlcAT-I	11q12.3	245600 606374 264180	心疾患を伴うまたは伴わない多発性関節脱臼症・ 低身長症・頭蓋顔面異形成症 ラーセン様症候群 偽性捻曲性骨異形成症
<i>FAM20B</i>	Xyl キナーゼ	1q25.2	611063	多発性脱臼症を伴う新生児短肢症
<i>CHSY1</i>	CS 合成酵素-1 (GalNAcT・ GlcAT)	15q26.3	605282 608183	テムタミ型短指症
<i>CSGALNACT1</i>	CSGalNAcT-1	8p21.3	616615	関節弛緩および骨年齢の亢進を伴う軽度骨異形成症
<i>DSE</i>	DS エピメラーゼ-1	6q22.1	615539 605942	2型筋拘縮性エーラス・ダンロス症候群
<i>DSEL</i>	DS エピメラーゼ-2	18q22.1	611125	双極性障害、抑うつ障害、 横隔膜ヘルニア、小眼症
<i>CHST3</i>	C6ST-1	10q22.1	143095 603799	遺伝性関節脱臼を伴う脊椎骨端異形成症
<i>CHST11</i>	C4ST-1	12q23.3	610128 618167	骨軟骨異形成症・短指症・指奇形
<i>CHST14</i>	D4ST-1	15q15.1	601776 608429	1型筋拘縮性エーラス・ダンロス症候群
<i>UST</i>	CS/DS2ST	6q25.1	610752	遺伝性多発性心疾患・中枢神経異常
<i>EXT1</i>	HS ポリメラーゼ-1 (GlcNAcT・ GlcAT)	8q24.11	133700 215300 608177	1型多発性外骨腫 多発性軟骨肉腫
<i>EXT2</i>	HS ポリメラーゼ-2 (GlcNAcT・ GlcAT)	11p11.2	133701 608210 616682	2型多発性外骨腫 多発性軟骨肉腫 てんかん発作・脊椎後側彎・大頭症候群
<i>EXTL3</i>	EXTL3 (GlcNAcT)	8p21.1	617425 605744	神経発達異常を伴う免疫・骨異形成症 免疫不全を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症
<i>NDST1</i>	NDST-1	5q33.1	616116 600853	常染色体劣性知的障害
<i>HS2ST1</i>	HS2ST-1	1p22.3	604844 619194	腎形成不全を伴うあるいは伴わない神経・顔面骨格異常症候群
<i>HS6ST1</i>	HS6ST-1	2q14.3	614880 604846	嗅覚障害を伴うあるいは伴わない低ゴナドトロビン性性腺機能低下症
<i>SULF1</i>	HS 6-O-脱硫酸化酵素-1	8q13.2-q13.3	610012	異常短肢・骨癒合症候群
<i>CHST6</i>	GlcNAc6ST	16q23.1	605294 217800	黄斑角膜ジストロフィー

略号

MIM : ヒトのメンデル遺伝、XYLT : キシロース転移酵素、B4GALT7 : β 4 ガラクトース転移酵素 7、B3GALT6 : β 3 ガラクトース転移酵素 6、B3GAT3 : β 3 グルクロノ酸転移酵素 3、FAM20B : タンパク質ファミリー20B、CHSY : コンドロイチン合成酵素、CHPF : コンドロイチン重合化因子、CSGALNACT : コンドロイチン硫酸 N-アセチルガラクトサミン転移酵素、DSE : デルマタン硫酸エピメラーゼ、DSEL : デルマタン硫酸エピメラーゼ様、CHST : 糖質硫酸基転移酵素、UST : ウロン酸 2-O-硫酸基転移酵素、EXT : エキソストシン、EXTL : EXT 様、NDST : N-脱アセチル化/N-硫酸基転移酵素、HS2ST : ヘパラン硫酸 2-O-硫酸基転移酵素、HS6ST : ヘパラン硫酸 6-O-硫酸基転移酵素、GalT : ガラクトース転移酵素、GlcAT : グルクロノ酸転移酵素、GlcNAcT : N-アセチルグルコサミン転移酵素、C4ST : コンドロイチン 4-O-硫酸基転移酵素、C6ST : コンドロイチン 6-O-硫酸基転移酵素、D4ST : デルマタン 4-O-硫酸基転移酵素、CS/DS2ST : コンドロイチン硫酸/デルマタン硫酸 2-O-硫酸基転移酵素、GlcNAc6ST : N-アセチルグルコサミン 6-O-硫酸基転移酵素。