

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 パラテラ・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ピ 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 グルクロン酸転移酵素 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：グルクロン酸転移酵素、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。