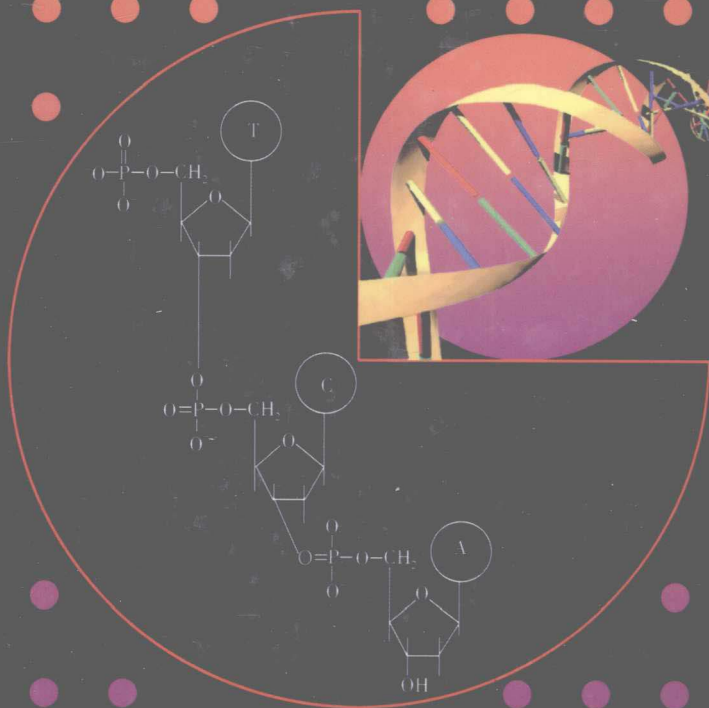


英汉 人类基因 词典

English-Chinese Dictionary of Human Gene

张 闻 编译



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

英汉



人类基因 词典

张 闻 编译

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

英汉人类基因词典/张闻编译. —北京: 人民卫生出版社, 2011.2

ISBN 978-7-117-13872-7

I. ①英… II. ①张… III. ①人类基因—词典—英、汉 IV. ①Q987-61

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2010)第 249883 号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.ipmph.com	护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

英汉人类基因词典

编 译: 张 闻

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印 刷: 三河市宏达印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 850×1168 1/32 印张: 58 字数: 2738 千字

版 次: 2011 年 2 月第 1 版 2011 年 2 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-13872-7/R · 13873

定 价: 146.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

— 前 言 —

未来医学将是基因组医学。随着新型测序和基因芯片等技术的迅速普及,个人基因组时代已经来临。解读人类基因组所包含的遗传信息成为备受关注的生物医学课题,被称为是另一种形式的人体解剖学。全世界无数科学工作者为发现和理解人类基因做出了长期不懈的努力,积累了宝贵的知识财富。为了系统收集和发展这些人类基因信息,美国国立生物技术信息中心(National Center for Biotechnology Informatics, NCBI)在人类基因组计划的背景下,参考大量生物医学信息和文献,系统收录、命名和注解了全部约 4 万个人类基因。此外,欧洲、美洲和亚洲的一些生物信息学研究机构也建立了各具特色的人类基因信息开放数据库。

《英汉人类基因词典》是根据 Entrez Gene^[1,2]、Gene Ontology^[3]和 OMIM^[4,5]等重要的开放数据库中的相关英文信息,经过系统整理和翻译而编成。Entrez Gene 是美国生物技术信息中心(NCBI)以多种基因组数据库和 GenBank 为基础,通过对基因进行系统鉴定、命名和注解而形成的基因信息数据库,具有国际公认的权威性和完整性;Gene Ontology 是全世界很多基因研究机构为统一不同数据库对基因的描述而共同建立的限制性和结构化通用基因注解术语体系;OMIM 是对人类基因和孟德尔遗传性状进行生物医学注解的数据库。

本书共收录 40 172 个人类基因词条,包括 24 858 个蛋白质编码基因、29 个核糖体 RNA(rRNA)基因、613 个转移 RNA(tRNA)基因、4 个胞质小 RNA(scRNA)基因、76 个核小 RNA(snRNA)基因、363 个核仁小 RNA(snoRNA)基因、1021 个其他 RNA(miscRNA)基因、684 个其他基因、3087 个未分类基因和 9437 个假基因。

蛋白编码基因的注解共计 9 项:基因的规范缩写符号、中文全称、英文全称、染色体定位、组织表达、细胞定位、分子活性、相关生物学过程和病变等。RNA 编码基因、其他基因和未分类基因的注解包括基因的规范缩写符号、中文全称和染色体定位。假基因仅列出基因的规范缩写符号。书末的中英文词汇对照列出了注解部分出现的两千多个英文词汇,以及对应的中文翻译,便于读者从英文词汇出发进行基因功能查询。

本书是经过多年的不断努力,在同行和朋友们的热心帮助下编译完成的。编译这本《英汉人类基因词典》的初衷是,在阅读生物医学文献时,经常遇

到不熟悉的人类基因,虽然可以从各种网络数据库中获得基因的英文信息,但是如果把分散在不同数据库中的人类基因知识要点集中起来,再译成中文,以完整的词典形式出版,将为中国的生物医学工作者查阅人类基因信息提供一条捷径,并将人类基因组研究的最新成果系统地介绍给中国读者。本书的早期手稿曾于2006年以免费电子版《人类基因功能手册》的形式在个人网站 zwbi.zoomshare.com 上公开发表,得到世界各地华人学者的支持和鼓励。与前稿相比,本书根据各数据库的最新内容又做了大量的信息更新、补充和修订。在翻译方面,编者认为将基因信息从英文翻译为中文固然重要,但本书的更大价值可能在于它反映了将人类基因序列的自然语言“翻译”为人类语言信息的现状,希望在这场“翻译生命语言”的全球性共同努力下,这本词典能够帮助中国学者做出更多的贡献。

本书的整理和翻译工作涉及广泛领域的大量专业术语,编译者的水平有限,虽殚精竭虑,长期反复修改,并以中英文对照的形式予以弥补,但书中必有不少错漏和不当之处,切望能得到专家和读者们的批评指正。

致谢 编者首先要感谢 NCBI Gene、GO 和 OMIM 等数据库的科学工作者为全世界提供了高质量和免费开放的人类基因信息,并无偿地允许笔者将数据库内容编译成这本中文手册。

完成本书所使用的基因数据处理方法曾得到哈佛大学刘军教授的悉心指导以及刘小乐、秦朝晖、卢欣、申磊、牛天华、张俊妮、Mayetri Gupta 和 Tanya Logvinenko 等位博士的热情帮助;内布拉斯加大学 Ruma Banejee 教授和邹成钢、邓海腾、余炯、陈硕和 Victor M. Vit-vitsky 在基因功能分析方面曾给予帮助;昆明医学院张彦、陈元晓、王文林、龙莉、罗兰、田明、李清、曾慧芳、李京昆、杨榆玲、杨兵兵等多位老师为本书的完成给予协助;得克萨斯州立大学 Yates Lee 博士曾帮助查找过遗传病的病症描述;云南大学刘次全教授为本书写过推荐意见;昆明医学院姜润生院长和李玛琳副院长为本书的出版给予帮助;人民卫生出版社和国家自然科学基金的支持使本书最终得以出版,在此一并致以诚挚的谢意。最后要感谢我的母亲何自珍和妻子杨丽华一直以来对我在生活上的照顾和在学术上的支持和鼓励。

张 闻

2010年3月于昆明

— 目 录 —

蛋白质编码基因	1
A	1
B	117
C	150
D	329
E	383
F	426
G	494
H	567
I	615
J	658
K	663
L	706
M	914
N	996
O	1058
P	1098
Q	1233
R	1235
S	1307
T	1455
U	1555
V	1580
W	1592
X	1605
Y	1610
Z	1614

RNA 编码基因	1667
rRNA 基因	1667
tRNA 基因	1667
scRNA 基因	1681
snRNA 基因	1681
snoRNA 基因	1683
其他 RNA 基因	1692
其他基因	1708
未分类基因	1723
假基因	1778
中英文词汇对照	1816
参考文献	1849

—— 蛋白质编码基因 ——

A

A1BG α 1B 糖蛋白 alpha-1-B glycoprotein
19q13.4 表达:血浆 定位:胞外域。

A1CF 载脂蛋白 B-mRNA 编辑酶催化肽 1
补体因子 APOBEC1 complementation
factor 10q11.23 定位:核;核异染色
质;细胞质;内质网;载脂蛋白 BmRNA
编辑酶复合体 活性:核苷酸结合;双链
RNA 结合;单链 RNA 结合;mRNA 结
合;胞嘧啶脱氨酶;蛋白结合 参与:
mRNA 加工;蛋白稳定化。

A2BP1 共济失调蛋白 2 结合蛋白 1
ataxin 2-binding protein 1 16p13.3 定
位:核;细胞质;反高尔基网 活性:核苷
酸结合;核酸结合;RNA 结合;蛋白 C
端结合 参与:mRNA 加工;RNA 剪接;
RNA 转运。

A2LD1 AIG2 样域 1 AIG2-like domain 1
13q32.3。

A2M α 2 巨球蛋白 alpha-2-macroglobu-
lin 12p13.3-p12.3 表达:脑;脑脊液,
子宫内,肝,血浆,唾液,血清 定位:
胞外域;胞外区;核;细胞质;血小板 α 颗
粒基质 活性:丝氨酸型内肽酶抑制剂;
广谱蛋白酶抑制剂;酶结合;白细胞介
素 8 结合;白细胞介素 1 结合;肿瘤坏死
因子结合 参与:蛋白同寡聚 病变:肺
气肿;阿尔茨海默病易感。

A2ML1 α 2 巨球蛋白样 1 alpha-2-mac-
roglobulin-like 1 12p13.31 表达:表
皮,胎盘,睾丸,胸腺 定位:胞外域;胞
外区 活性:丝氨酸型内肽酶抑制剂;蛋

白结合;广谱蛋白酶抑制剂 参与:调控
内肽酶。

A3GALT2 α 1,3 半乳糖转移酶 2 alpha
1,3-galactosyltransferase 2 1p35.1 定
位:高尔基体;膜 活性:己糖转移酶;锰
离子结合;金属离子结合;N-乙酰乳糖
铵 3 α 半乳糖转移酶 参与:糖代谢。

A4GALT α 1,4 半乳糖转移酶 alpha 1,4-
galactosyltransferase 22q11.2-q13.2 表
达:脑;结肠,心,肾,肝,肺,肌,胎盘,小
肠,脾,胃,睾丸 定位:高尔基体膜;膜
碎片;高尔基体;高尔基体扁囊堆;膜;融
入膜;融入高尔基体膜 活性:半乳糖基
转移酶;糖基转移酶;乳糖神经酰胺 4 α
半乳糖基转移酶 参与:鞘糖脂合成过
程;质膜组织;脂类合成过程 病变:血
型 P。

A4GNT α 1,4N-乙酰葡萄糖氨基转移酶
alpha-1, 4-N-acetylglucosaminyltransferase
3p14.3 表达:胰,胃 定位:高尔基体
膜;膜碎片;核;核仁;细胞质;高尔基体;
高尔基体扁囊堆;膜;融入膜 活性:乙
酰葡萄糖氨基转移酶;半乳糖基转移酶;糖
基转移酶 参与:糖代谢;蛋白氨基酸 O
连接糖基化;糖蛋白合成过程。

AAAS 弛缓不能,肾上腺皮质不足,无泪
腺症 (Allgrove, 三 A) achalasia, adre-
nocortical insufficiency, alacrimia (All-
grove, triple-A) 12q13 表达:肾上腺
定位:核孔 参与:学习;受精;调控核质
转运 病变:三 A 综合征。

AACS 乙酰乙酰辅酶 A 合成酶 acetoacetyl-CoA synthetase 12q24.31 **表达**:扁桃体,脑,尾状核,结肠,胼胝体,心,海马,肾,白细胞,肝,肺,胎盘,骨骼肌,小肠,脾,黑质,丘脑,胸腺 **定位**:细胞质 **活性**:催化;连接酶;乙酰乙酸辅酶 A 连接酶 **参与**:脂类代谢;脂肪酸代谢;代谢。

AADAC 芳乙酰胺脱乙酰酶(酯酶) arylacetamide deacetylase(esterase) 3q21.3-q25.2 **表达**:肝 **定位**:细胞质;内质网;内质网膜;微粒体;膜;融入膜 **活性**:羧酸酯酶;脂肪酶;脱乙酰酶 **参与**:代谢。

AADACL1 芳乙酰胺脱乙酰酶样 1 arylacetamide deacetylase-like 1 3q26.31 **表达**:脑,胎儿 **定位**:内质网;微粒体;膜;融入膜 **活性**:羧酸酯酶;水解酶 **参与**:代谢;脂类分解代谢。

AADACL2 芳乙酰胺脱乙酰酶样 2 arylacetamide deacetylase-like 2 3q25.1 **定位**:胞外域 **活性**:水解酶 **参与**:代谢。

AADACL3 芳乙酰胺脱乙酰酶样 3 arylacetamide deacetylase-like 3 1p36.21 **定位**:膜;融入膜 **活性**:水解酶 **参与**:代谢。

AADACL4 芳乙酰胺脱乙酰酶样 4 arylacetamide deacetylase-like 4 1p36.21 **定位**:膜;融入膜 **活性**:羧酸酯酶;水解酶 **参与**:代谢。

AADAT 氨基己二酸转氨酶 aminoadipate aminotransferase 4q33 **表达**:脑,心,肾,肝,卵巢,胰,前列腺,睾丸 **定位**:线粒体;胞质溶胶 **活性**:犬尿氨酸氧化戊二酸转氨酶;吡哆醛磷酸结合;2 氨基己二酸转氨酶 **参与**:合成过程。

AAK1 AP2 关联激酶 1 AP2 associated kinase 1 2p14 **表达**:扁桃体,脑,尾状核,小脑,胼胝体,胎儿,心,海马,肾,肝,肺,卵巢,胰,脊髓,脾,黑质,丘脑底核,睾丸,丘脑 **定位**:质膜;衣被小凹 **活性**:核苷酸结合;蛋白丝氨酸/苏氨酸

激酶;ATP 结合;转移酶 **参与**:蛋白氨基酸磷酸化。

AAMP 脉管关联迁移细胞蛋白 angio-associated migratory cell protein 2q35 **表达**:脑,细胞滋养层,血管内皮 **定位**:细胞质;质膜;细胞表面 **活性**:肝素结合 **参与**:血管生成;多细胞机体发育;正调控内皮细胞迁移;平滑肌迁移;细胞分化。

AANAT 芳烷基胺 N-乙酰转移酶 arylalkylamine N-acetyltransferase 17q25 **表达**:脑,松果体,垂体,视网膜,皮肤 **活性**:芳香胺 N-乙酰转移酶;酰基转移酶;转移酶 **参与**:生理节律;代谢 病变:迟入睡综合征易感。

AARS 丙氨酰 tRNA 合成酶 alanyl-tRNA synthetase 16q22 **定位**:可溶碎片;细胞质 **活性**:tRNA 结合;核苷酸结合;核酸结合;丙氨酸 tRNA 连接酶;ATP 结合;连接酶 **参与**:蛋白合成过程;丙氨酰 tRNA 氨酰化;tRNA 加工;tRNA 氨酰化。

AARS2 丙氨酰 tRNA 合成酶 2,线粒体(推测) alanyl-tRNA synthetase 2, mitochondrial(putative) 6p21.1 **表达**:扁桃体,脑,尾状核,小脑,胼胝体,胎儿,心,海马,肾,肝,肺,卵巢,胰,骨骼肌,脊髓,脾,黑质,丘脑底核,睾丸,丘脑 **定位**:细胞质;线粒体;线粒体基质 **活性**:核苷酸结合;核酸结合;丙氨酸 tRNA 连接酶;ATP 结合;连接酶 **参与**:蛋白合成过程;丙氨酰 tRNA 氨酰化;tRNA 氨酰化。

AARSD1 丙氨酰 tRNA 合成酶域 1 alanyl-tRNA synthetase domain containing 1 17q21.31 **定位**:细胞质 **活性**:核苷酸结合;核酸结合;丙氨酸 tRNA 连接酶;ATP 结合;连接酶,形成氨酰基 tRNA 和相关化合物 **参与**:蛋白合成过程;丙氨酰 tRNA 氨酰化;tRNA 氨酰化。

AASDH 氨基己二酸半醛脱氢酶 amin-

oadipate-semialdehyde dehydrogenase 4q12
活性:酰基载体;核苷酸结合;ATP 结合;连接酶;硫硫连接酶;辅因子结合
参与:脂类代谢;脂肪酸代谢;代谢。

AASDHPPT 氨基己二酸半醛脱氢酶磷酸泛酰巯基乙胺转移酶 aminoadipate-semialdehyde dehydrogenase-phosphopantetheinyl transferase 11q22 **表达:**脑,结肠,心,肾,白细胞,肝,肺,卵巢,胰,胎盘,前列腺,小肠,平滑肌,脾,睾丸,胸腺 **定位:**细胞质;胞质溶胶 **活性:**镁离子结合;全酰基运载蛋白合成酶;转移酶 **参与:**大分子合成过程。

AASS 氨基己二酸半醛合酶 aminoadipate-semialdehyde synthase 7q31.3 **表达:**脑,心,肠,肾,白细胞,肝,肺,肌,卵巢,胰,胎盘,前列腺,脾,睾丸,胸腺 **定位:**线粒体 **活性:**结合;电子载体;氧化还原酶;酵母氨酸脱氢酶(NADP^+ , L 赖氨酸形成);酵母氨酸脱氢酶(NAD^+ , L 谷氨酸形成) **参与:**赖氨酸分解代谢;蛋白四聚化;氧化还原 **病变:**高赖氨酸血症;酵母丙氨酸尿症。

AATF 细胞凋亡拮抗转录因子 apoptosis antagonizing transcription factor 17q11.2-q12 **表达:**脑,结肠,心,肾,白细胞,肝,肺,卵巢,胰,胎盘,前列腺,直肠,骨骼肌,小肠,脾,胃,睾丸,胸腺,子宫 **定位:**核;核仁;中心体;焦点结合;细胞连接 **活性:**转录因子;蛋白结合 **参与:**抗细胞凋亡。

AATK 细胞凋亡关联酪氨酸激酶 apoptosis-associated tyrosine kinase 17q25.3 **表达:**脑 **定位:**细胞质;线粒体;膜;融入膜 **活性:**核苷酸结合;蛋白丝氨酸/苏氨酸激酶;蛋白酪氨酸激酶;蛋白结合;ATP 结合;转移酶 **参与:**蛋白氨基酸磷酸化。

ABAT 4 氨基丁酸转氨酶 4-aminobutyrate aminotransferase 16p13.2 **表达:**肾上腺,扁桃体,大动脉,骨髓,脑,

尾状核,小脑,大脑皮层,结肠,胎儿,额叶,心,海马,肾,白细胞,肝,肺,淋巴结,乳腺,脑干,尾状核,枕叶,卵巢,胰,胎盘,前列腺,壳核,唾液腺,骨骼肌,小肠,脊髓,脾,胃,黑质,颞叶,睾丸,丘脑,胸腺,甲状腺,气管,膀胱,子宫,阑尾 **定位:**线粒体;线粒体基质;4 氨基丁酸转氨酶复合体 **活性:**4 氨基丁酸转氨酶;蛋白结合;转移酶;吡哆醛磷酸结合;琥珀酸半醛脱氢酶结合;蛋白同二聚;S3 氨基 2 甲基丙酸转氨酶 **参与:**行为; γ 丁胺酸分解代谢;神经递质分解代谢;行为应答可卡因 **病变:**GABA 转氨酶缺陷。

ABCA1 ATP 结合家族 A (ABC1) 1 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 1 9q31.1 **表达:**肠,肾,肝,肺,巨噬细胞,单核细胞,胎盘,胃 **定位:**膜碎片;高尔基体;质膜;融入质膜;膜脂筏;吞噬泡 **活性:**核苷酸结合;蛋白结合;ATP 结合;磷脂结合;磷脂转运蛋白;阴离子跨膜转运蛋白;胆固醇结合;ATP 酶;胆固醇转运蛋白;突触融合蛋白 13 结合;小 GTP 酶结合;载脂蛋白 A-I 受体 **参与:**肽分泌;蛋白氨基酸脂化;脂类代谢;转运;吞噬,吞没;溶酶体组织;G 蛋白偶联受体蛋白信号转导途径;类固醇代谢;胆固醇代谢;内体转运;正调控 cAMP 合成过程;细胞内胆固醇转运;Cdc42 蛋白信号转导;胆固醇流出;磷脂流出;胆固醇稳态;逆向胆固醇转运;磷脂转位;白细胞介素 1 β 分泌;磷脂稳态;血小板致密颗粒组织 **病变:**Tangier 病;冠状动脉粥样硬化;HDL 缺陷。

ABCA10 ATP 结合家族 A (ABC1) 10 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 10 17q24 **表达:**肾上腺,心房,骨髓,结肠,胼胝体,胎儿,心,回肠,肾,白细胞,肝,肺,淋巴结,巨噬细胞,单核细胞,单核吞噬细胞,卵巢,胰,胎盘,脑桥,前列腺,直肠,骨骼肌,脊髓,

脾,胃,睾丸,胸腺,甲状腺,子宫 定位:膜;融入膜 活性:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶 参与:转运。

ABCA12 ATP结合家族 A (ABC1) 12 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 12 2q34 表达:脑,结肠,胎儿,角质细胞,肺,淋巴细胞,胎盘,前列腺,皮肤,胃,睾丸 定位:膜;融入膜 活性:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶 参与:脂类转运;细胞稳态 病变:鱼鳞癣。

ABCA13 ATP结合家族 A (ABC1) 13 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 13 7p12.3 表达:骨髓,睾丸,气管 定位:膜;融入膜 活性:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶 参与:转运。

ABCA2 ATP结合家族 A (ABC1) 2 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 2 9q34 表达:扁桃体,脑,尾状核,小脑,胼胝体,胎儿,心,海马,肾,白细胞,肝,肺,巨噬细胞,单核细胞,卵巢,胰,前列腺,骨骼肌,小肠,平滑肌,脊髓,脾,黑质,丘脑底核,睾丸,丘脑 定位:溶酶体膜;微管组织中心;膜;融入膜;质膜结合膜泡;ATP结合家族(ABC)转运蛋白复合体 活性:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 参与:调控转录自RNA聚合酶II启动子;脂类代谢;转运;调控细胞内胆固醇转运;应答药物;胆固醇稳态;应答固醇激素刺激。

ABCA3 ATP结合家族 A (ABC1) 3 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 3 16p13.3 表达:肺泡,脑,胎儿,心,肾,肝,肺,胰,胎盘,骨骼肌 定位:膜碎片;质膜;融入膜;片状体 活性:核苷酸结合;转运蛋白;ATP结合;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 参与:转运;应答药物 病变:表面活性剂肺代谢功能不良。

ABCA4 ATP结合家族 A (ABC1) 4 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 4 1p22.1-p21 表达:视杆细胞 定位:膜碎片;融入质膜;膜 活性:核苷酸结合;磷脂转运ATP酶;转运蛋白;ATP结合;磷脂转运蛋白;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 参与:磷脂转运至膜;转运;光传导,可见光;光感受器维持;应答刺激 病变:视网膜发育不良;黄斑退化,年龄相关;色素性视网膜炎;Stargardt病;视锥-视杆发育不良;眼底黄点。

ABCA5 ATP结合家族 A (ABC1) 5 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 5 17q24.3 表达:肾,肝,胎盘,骨骼肌,睾丸 定位:高尔基体膜;溶酶体膜;内体;高尔基体;膜;融入膜;晚内体膜 活性:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶 参与:转运。

ABCA6 ATP结合家族 A (ABC1) 6 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 6 17q24.3 表达:骨髓,结肠,胼胝体,胎儿,心,肾,白细胞,肝,肺,淋巴结,卵巢,前列腺,脊髓,脾,胸腺,甲状腺,子宫 定位:膜;融入膜 活性:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶 参与:转运。

ABCA7 ATP结合家族 A (ABC1) 7 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 7 19p13.3 表达:骨髓,脑,胎儿,角质细胞,白细胞,肝,肺,淋巴结,巨噬细胞,胰,脾,胸腺,气管 定位:高尔基体膜;细胞内;内体;高尔基体;质膜;内体膜;融入膜;顶面质膜;ATP结合家族(ABC)转运蛋白复合体 活性:核苷酸结合;转运蛋白;ATP结合;磷脂转运蛋白;ATP酶 参与:转运;吞噬;磷脂流出。

ABCA8 ATP结合家族 A (ABC1) 8 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 8 17q24 表达:扁桃

体,脑,尾状核,小脑,胼胝体,胎儿,心,海马,肾,肝,肺,卵巢,胎盘,骨骼肌,小肠,脊髓,脾,黑质,丘脑底核,睾丸,丘脑,胸腺 **定位**:质膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运。

ABCA9 ATP结合家族 A (ABC1) 9 ATP-binding cassette, sub-family A (ABC1), member 9 17q24.2 **表达**:肾上腺,骨髓,结肠,胼胝体,胎儿,心,肾,白细胞,肝,肺,淋巴结,巨噬细胞,乳腺,单核细胞,单核吞噬细胞,卵巢,胰,胎盘,前列腺,骨骼肌,脊髓,脾,黑质,睾丸,胸腺,甲状腺,子宫 **定位**:膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶 **参与**:转运。

ABCB1 ATP结合家族 B(MDR/TAP)1 ATP-binding cassette, sub-family B (MDR/TAP), member 1 7q21.1 **表达**:肾上腺皮质,骨髓,心肌,大肠,自然杀伤细胞,胰管,外周血细胞,近曲小管,小肠,平滑肌,胃,睾丸,滋养层,普遍 **定位**:膜碎片;细胞表面;膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;转运蛋白;蛋白结合;ATP结合;异型生物素转运 ATP酶;水解酶;ATP酶 **参与**:转运;应答药物 **病变**:秋水仙碱抗性;炎症肠病易感。

ABCB10 ATP结合家族 B(MDR/TAP)10 ATP-binding cassette, sub-family B (MDR/TAP), member 10 1q42.13 **表达**:肾上腺,骨髓,脑,结肠,心,肾,白细胞,肝,肺,淋巴结,肌,卵巢,胰,胎盘,前列腺,小肠,脊髓,脾,胃,睾丸,胸腺,甲状腺,气管 **定位**:线粒体;线粒体内膜;膜;融入膜;ATP结合家族(ABC)转运蛋白复合体 **活性**:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运。

ABCB11 ATP结合家族 B(MDR/TAP)11 ATP-binding cassette, sub-family B

(MDR/TAP), member 11 2q24 **表达**:肝 **定位**:膜碎片;融入质膜;膜;细胞顶部;细胞间狭管 **活性**:核苷酸结合;转运蛋白;ATP结合;钠输出 ATP酶,磷酸化机制;胆酸输出 ATP酶;ATP酶 **参与**:转运 **病变**:胆汁淤积。

ABCB4 ATP结合家族 B(MDR/TAP)4 ATP-binding cassette, sub-family B (MDR/TAP), member 4 7q21.1 **表达**:肾上腺,B细胞,心,肝,肌,脾,扁桃体 **定位**:高尔基体膜;膜碎片;融入质膜;膜;顶面质膜;细胞间狭管 **活性**:核苷酸结合;蛋白结合;ATP结合;异型生物素转运 ATP酶;水解酶;ATP酶 **参与**:脂类代谢;转运;应答异型生物素刺激;应答药物;应答糖皮质激素刺激 **病变**:胆囊病;胆汁淤积。

ABCB5 ATP结合家族 B(MDR/TAP)5 ATP-binding cassette, sub-family B (MDR/TAP), member 5 7p15.3 **表达**:心,黑色素细胞,骨骼肌 **定位**:质膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运。

ABCB6 ATP结合家族 B(MDR/TAP)6 ATP-binding cassette, sub-family B (MDR/TAP), member 6 2q36 **表达**:脑,心,肾,肝,胰,胎盘,骨骼肌 **定位**:线粒体;线粒体被膜;线粒体外膜;膜;融入膜;ATP结合家族(ABC)转运蛋白复合体 **活性**:核苷酸结合;ATP结合;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运;细胞铁离子稳态。

ABCB7 ATP结合家族 B(MDR/TAP)7 ATP-binding cassette, sub-family B (MDR/TAP), member 7 Xq12-q13 **表达**:普遍 **定位**:线粒体;线粒体内膜;膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;ATP结合;血红素转运蛋白;ATP酶;ATP酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运 **病变**:贫血。

ABCB8 ATP 结合家族 B(MDR/TAP)8
ATP-binding cassette, sub-family B
(MDR/TAP), member 8 7q36 **表达**:
普遍 **定位**:膜碎片;线粒体;线粒体被
膜;线粒体内膜;膜;融入膜;ATP 结
合家族(ABC)转运蛋白复合体 **活性**:核
苷酸结合;转运蛋白;ATP 结合;ATP
酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:
转运。

ABCB9 ATP 结合家族 B(MDR/TAP)9
ATP-binding cassette, sub-family B
(MDR/TAP), member 9 12q24 **表达**:
肾上腺,扁桃体,骨髓,脑,尾状核,小
脑,肝,肺,胎儿,心,海马,肾,肺,淋巴
结,肌,卵巢,胰,胎盘,前列腺,骨骼肌,
小肠,脊髓,脾,胃,黑质,丘脑底核,睾
丸,丘脑,胸腺,甲状腺,气管 **定位**:溶
酶体膜;内质网;内质网膜;膜;融入膜;
ATP 结合家族(ABC)转运蛋白复合体
活性:核苷酸结合;转运蛋白;ATP 结
合;寡肽转运蛋白;ATP 酶;ATP 酶,偶
联底物跨膜运动 **参与**:寡肽转运;精子
发生;蛋白转运。

ABCC1 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)1
ATP-binding cassette, sub-family C
(CFTR/MRP), member 1 16p13.1 **表
达**:造血干细胞,肠,肺,乳腺上皮,鼻黏
膜,胎盘组织,视网膜色素上皮细胞 **定
位**:膜碎片;融入质膜;膜 **活性**:核苷
酸结合;转运蛋白;ATP 结合;ATP 酶;
ATP 酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转
运;应答药物。

ABCC10 ATP 结合家族 C(CFTR/
MRP)10 ATP-binding cassette, sub-
family C(CFTR/MRP), member 10
6p21.1 **表达**:脑,结肠,心,肾,肝,胰,
皮肤,脾,胃,睾丸 **定位**:质膜;融入膜
活性:核苷酸结合;ATP 结合;ATP 酶;
ATP 酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:
转运。

ABCC11 ATP 结合家族 C(CFTR/

MRP)11 ATP-binding cassette, sub-
family C(CFTR/MRP), member 11
16q12.1 **表达**:脑,胎儿,心,肠,肾,白
细胞,肝,肺,卵巢,胰,胎盘,前列腺,骨
骼肌,睾丸,胸腺 **定位**:膜;融入膜 **活
性**:核苷酸结合;ATP 结合;ATP 酶;
ATP 酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运
病变:耳垢。

ABCC12 ATP 结合家族 C(CFTR/
MRP)12 ATP-binding cassette, sub-
family C(CFTR/MRP), member 12
16q12.1 **表达**:扁桃体,脑,小脑,大脑
皮层,结肠,胎儿,额叶,海马,肾,白细
胞,肝,肺,乳腺,枕叶,卵巢,胰,中央旁
回,顶叶,胎盘,前列腺,小肠,额叶,睾
丸,胸腺 **定位**:膜;融入膜 **活性**:核
苷酸结合;ATP 结合;ATP 酶;ATP 酶,偶
联底物跨膜运动 **参与**:转运。

ABCC2 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)2
ATP-binding cassette, sub-family C
(CFTR/MRP), member 2 10q24 **表
达**:胆囊,肝,近曲小管,肾皮质,合胞体
滋养层 **定位**:膜碎片;融入质膜;膜;顶
面质膜;细胞间狭管 **活性**:核苷酸结
合;转运蛋白;蛋白结合;ATP 结合;有
机阴离子跨膜转运蛋白;ATP 酶;ATP
酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运 病
变:Dubin-Johnson 综合征。

ABCC3 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)3
ATP-binding cassette, sub-family C
(CFTR/MRP), member 3 17q22 **表
达**:肾上腺,脑,小脑,大脑皮层,结肠,额
叶,肾,肝,肺,胰,胎盘,前列腺,壳核,小
肠,脾,额叶,睾丸 **定位**:膜碎片;融入
质膜;膜 **活性**:核苷酸结合;转运蛋白;
ATP 结合;有机阴离子跨膜转运蛋白;
ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动
参与:转运;肝小管胆酸转运。

ABCC4 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)4
ATP-binding cassette, sub-family C
(CFTR/MRP), member 4 13q32 **表**

达:肾,肝,肺 定位:膜碎片;质膜;膜;融入膜;血小板致密颗粒膜 活性:核苷酸结合;氯化物通道;ATP 结合;15 羧基前列腺素脱氢酶(NAD^+);ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 参与:离子转运。

ABCC5 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)5
ATP-binding cassette, sub-family C (CFTR/MRP), member 5 3q27 表达:骨髓,脑,结肠,胎儿,心,肾,白细胞,肝,肺,乳腺,卵巢,胰,胎盘,血小板,前列腺,骨骼肌,小肠,脾,胃,睾丸,胸腺 定位:膜碎片;融入质膜;膜;融入膜 活性:核苷酸结合;ATP 结合;有机阴离子跨膜转运蛋白;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 参与:转运。

ABCC6 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)6
ATP-binding cassette, sub-family C (CFTR/MRP), member 6 16p13.1 表达:肾,肝,卵巢,视网膜,唾液腺,皮肤,胃,甲状腺 定位:质膜;融入膜 活性:核苷酸结合;转运蛋白;ATP 结合;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 参与:转运;视觉感知;应答药物;应答刺激病变:弹性假黄瘤。

ABCC8 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)8
ATP-binding cassette, sub-family C (CFTR/MRP), member 8 11p15.1 表达:脂肪组织,单核细胞,胰 定位:膜;融入膜 活性:核苷酸结合;受体;ATP 结合;磺脲受体;钾离子跨膜转运蛋白;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 参与:糖代谢;转运;钾离子转运 病变:糖尿病;低血糖;糖尿病,非胰岛素依赖;胰岛素过多低血糖。

ABCC9 ATP 结合家族 C(CFTR/MRP)9
ATP-binding cassette, sub-family C (CFTR/MRP), member 9 12p12.1 表达:大动脉,脑,心,肾,胰,前列腺,视网膜,骨骼肌,小肠,脊髓,膀胱,子宫 定位:ATP 敏感钾通道复合体;膜;融入膜

活性:核苷酸结合;受体;转运蛋白;ATP 结合;磺脲受体;钾通道调控蛋白;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 参与:转运;钾离子转运;钾离子输入;防御应答病毒 病变:扩张型心肌病。

ABCD1 ATP 结合家族 D (ALD) 1
ATP-binding cassette, sub-family D (ALD), member 1 Xq28 表达:皮肤成纤维细胞 定位:过氧化物酶体;过氧化物酶体膜;融入过氧化物酶体膜;膜;融入膜 活性:核苷酸结合;转运蛋白;ATP 结合;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动;同样的蛋白结合 参与:转运;过氧化物酶体组织;过氧化物酶体膜转运 病变:肾上腺脑白质发育不良;肾上腺神经病。

ABCD2 ATP 结合家族 D (ALD) 2
ATP-binding cassette, sub-family D (ALD), member 2 12q11-q12 表达:脑,心 定位:过氧化物酶体;过氧化物酶体膜;融入质膜;膜;ATP 结合家族(ABC)转运蛋白复合体 活性:核苷酸结合;蛋白结合;ATP 结合;ATP 酶 参与:脂肪酸代谢;转运。

ABCD3 ATP 结合家族 D (ALD) 3
ATP-binding cassette, sub-family D (ALD), member 3 1p22-p21 表达:肾,肝,肺 定位:过氧化物酶体;过氧化物酶体膜;融入过氧化物酶体膜;膜;融入膜 活性:核苷酸结合;蛋白结合;ATP 结合;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 参与:转运;过氧化物酶体组织;过氧化物酶体长链脂肪酸输入 病变:Zellweger 综合征。

ABCD4 ATP 结合家族 D (ALD) 4
ATP-binding cassette, sub-family D (ALD), member 4 14q24.3 表达:脑,结肠,心,肾,白细胞,肝,肺,卵巢,胰,胎盘,前列腺,骨骼肌,皮肤成纤维细胞,小肠,脾,睾丸,胸腺,子宫 定位:细胞质;过氧化物酶体;过氧化物酶体膜;质膜;

膜;融入膜;ATP 结合家族(ABC)转运蛋白复合体 **活性**:核苷酸结合;转运蛋白;ATP 结合;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:转运。

ABCE1 ATP 结合家族 E (OABP) 1 ATP-binding cassette, sub-family E (OABP), member 1 4q31 **表达**:普遍 **定位**:细胞质;线粒体 **活性**:核苷酸结合;ATP 结合;RNA 酶抑制剂;电子载体;ATP 酶;铁硫簇结合 **参与**:RNA 分解代谢;应答病毒;种间个体相互作用。

ABCF1 ATP 结合家族 F (GCN20) 1 ATP-binding cassette, sub-family F (GCN20), member 1 6p21.33 **表达**:脑,结肠,心,肾,白细胞,肝,肺,中性粒细胞,卵巢,胰,胎盘,前列腺,骨骼肌,小肠,脾,滑膜细胞,睾丸,胸腺,普遍 **定位**:流蛋白复合体 **活性**:核苷酸结合;ATP 结合;翻译因子,核酸结合;ATP 酶;ATP 酶,偶联底物跨膜运动 **参与**:蛋白合成过程;炎症应答。

ABCF2 ATP 结合家族 F (GCN20) 2 ATP-binding cassette, sub-family F (GCN20), member 2 7q36 **表达**:普遍 **定位**:线粒体被膜;ATP 结合家族(ABC)转运蛋白复合体 **活性**:核苷酸结合;转运蛋白;ATP 结合;ATP 酶 **参与**:转运。

ABCF3 ATP 结合家族 F (GCN20) 3 ATP-binding cassette, sub-family F (GCN20), member 3 3q27.1 **表达**:普遍 **活性**:核苷酸结合;ATP 结合;ATP 酶。

ABCG1 ATP 结合家族 G (WHITE) 1 ATP-binding cassette, sub-family G (WHITE), member 1 21q22.3 **表达**:肾上腺,骨髓,脑,结肠,胎儿,心,肾,白细胞,肝,肺,淋巴结,巨噬细胞,乳腺,卵巢,胰,胎盘,前列腺,视网膜,骨骼肌,小肠,脾,睾丸,胸腺,甲状腺,普遍,子宫 **定位**:高尔基体膜;内体;内质网;

内质网膜;高尔基体;质膜;融入质膜 **活性**:核苷酸结合;ATP 结合;磷脂结合;磷脂转运蛋白;胆固醇结合;ATP 酶;胆固醇转运蛋白;毒物转运蛋白;固醇转运 ATP 酶;糖蛋白转运蛋白;蛋白同二聚;ADP 结合;蛋白异二聚 **参与**:脂类转运;胆固醇代谢;识别激素刺激;应答有机底物;细胞内胆固醇转运;胆固醇流出;磷脂流出;糖蛋白转运;胆固醇稳态;淀粉样前体蛋白分解代谢;逆向胆固醇转运;调控转录;正调控胆固醇合成过程;磷脂稳态。

ABCG2 ATP 结合家族 G (WHITE) 2 ATP-binding cassette, sub-family G (WHITE), member 2 4q22 **表达**:脑,子宫,脉丛,结肠,心,肾,白细胞,肝,肺,乳腺,卵巢,胰,胎盘,前列腺,骨骼肌,小肠,脾,胃,睾丸,胸腺,膀胱 **定位**:质膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;转运蛋白;蛋白结合;ATP 结合;异型生物素转运 ATP 酶;ATP 酶;蛋白同二聚 **参与**:转运;应答药物。

ABCG4 ATP 结合家族 G (WHITE) 4 ATP-binding cassette, sub-family G (WHITE), member 4 11q23.3 **表达**:脑,小脑,大脑皮层,结肠,胎儿,额叶,心,肾,肝,巨噬细胞,脑干,枕叶极,卵巢,前列腺,壳核,视网膜,骨骼肌,小肠,脊髓,脾,额叶,睾丸,胸腺 **定位**:膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;ATP 结合;ATP 酶;蛋白同二聚;蛋白异二聚 **参与**:转运。

ABCG5 ATP 结合家族 G (WHITE) 5 ATP-binding cassette, sub-family G (WHITE), member 5 2p21 **表达**:结肠,十二指肠,肝 **定位**:膜;融入膜 **活性**:核苷酸结合;蛋白结合;ATP 结合;ATP 酶;蛋白异二聚 **参与**:转运;应答营养;应答离子化辐射;胆固醇吸收;应答药物 **病变**:谷固醇血症。

ABCG8 ATP 结合家族 G (WHITE) 8

- ATP-binding cassette, sub-family G (WHITE), member 8 2p21 **表达**: 结肠, 十二指肠, 肝 **定位**: 膜; 融入膜 **活性**: ATP 结合; ATP 酶; 蛋白异二聚 **参与**: 转运; 磷脂转运; 固醇转运; 胆固醇稳态 **病变**: 谷固醇血症。
- ABHD1** 自水解酶域 1 abhydrolase domain containing 1 2p23.3 **表达**: 脑, 结肠, 心, 肾, 白细胞, 肝, 肺, 卵巢, 胰, 胎盘, 前列腺, 骨骼肌, 小肠, 脾, 睾丸, 胸腺 **定位**: 膜; 融入膜 **活性**: 羧酸酯酶; 水解酶。
- ABHD10** 自水解酶域 10 abhydrolase domain containing 10 3q13.2 **定位**: 线粒体 **活性**: 肽酶; 丝氨酸型肽酶。
- ABHD11** 自水解酶域 11 abhydrolase domain containing 11 7q11.23 **表达**: 骨髓, 脑, 结肠, 胎儿, 心, 肾, 白细胞, 肝, 肺, 肌, 胎盘, 小肠, 脾, 胃, 睾丸, 普遍 **活性**: 水解酶。
- ABHD12** 自水解酶域 12 abhydrolase domain containing 12 20p11.21。
- ABHD12B** 自水解酶域 12B abhydrolase domain containing 12B 14q22.1 **定位**: 核。
- ABHD13** 自水解酶域 13 abhydrolase domain containing 13 13q33.3 **定位**: 膜; 融入膜 **活性**: 水解酶。
- ABHD14A** 自水解酶域 14A abhydrolase domain containing 14A 3p21.1 **定位**: 细胞质; 膜; 融入膜 **活性**: 水解酶。
- ABHD14B** 自水解酶域 14B abhydrolase domain containing 14B 3p21.1 **定位**: 核; 细胞质 **活性**: 水解酶。
- ABHD2** 自水解酶域 2 abhydrolase domain containing 2 15q26.1 **定位**: 核; 核仁; 细胞质; 膜; 融入膜 **活性**: 羧酸酯酶; 水解酶 **参与**: 应答损伤; 负调控细胞迁移。
- ABHD3** 自水解酶域 3 abhydrolase domain containing 3 18q11.2 **定位**: 膜; 融入膜 **活性**: 羧酸酯酶; 水解酶。
- ABHD4** 自水解酶域 4 abhydrolase domain containing 4 14q11.2 **定位**: 核; 核仁; 细胞质 **活性**: 水解酶 **参与**: 脂类分解代谢。
- ABHD5** 自水解酶域 5 abhydrolase domain containing 5 3p21 **定位**: 细胞质; 单层界面脂贮存体 **活性**: 蛋白结合 **参与**: 脂类代谢; 感知声音 **病变**: Chanarin-Dorfman 综合征。
- ABHD6** 自水解酶域 6 abhydrolase domain containing 6 3p14.3 **定位**: 膜; 融入膜 **活性**: 水解酶。
- ABHD7** 自水解酶域 7 abhydrolase domain containing 7 1p22.1 **定位**: 膜; 融入膜 **活性**: 催化。
- ABHD8** 自水解酶域 8 abhydrolase domain containing 8 19p13.11 **活性**: 水解酶。
- ABHD9** 自水解酶域 9 abhydrolase domain containing 9 19p13.12 **活性**: 水解酶。
- ABI1** abl 结合蛋白 1 abl-interactor 1 10p11.2 **表达**: 脑, 结肠, 心, 肾, 肝, 肺, 卵巢, 胰, 胎盘, 前列腺, 骨骼肌, 小肠, 脾, 睾丸, 胸腺, 普遍 **定位**: 细胞内; 可溶碎片; 核; 细胞质; 内质网; 胞质溶胶; 细胞骨架; 突触小体; 片脂体; 细胞连接; 突触 **活性**: 细胞骨架蛋白结合 **参与**: 跨膜受体蛋白酪氨酸激酶信号途径; 负调控细胞增殖; 肽酰酪氨酸磷酸化。
- ABI2** abl 结合蛋白 2 abl-interactor 2 2q33 **表达**: 脑, 心, 淋巴细胞, 睾丸, 普遍 **定位**: 细胞质; 胞质溶胶; 细胞骨架; 细胞-细胞黏着连接; 片脂体; 丝足; 树突 **活性**: DNA 结合; SH3/SH2 衔接子; 细胞骨架衔接子; SH3 域结合; 激酶结合 **参与**: 细胞运动; 细胞骨架组织; 学习或记忆; 肌动蛋白聚合或解聚; 树突发育; 细胞迁移; 肽酰酪氨酸磷酸化; 相机型眼发育。

ABI3 ABI 家族 3 ABI family, member 3

17q21.3 **表达**: 脑, 心, 肾, 肝, 肺, 肌, 胰, 胎盘 **定位**: 细胞内; 细胞质; 片脂体 **活性**: 蛋白结合 **参与**: 细胞运动; 肽酰酪氨酸磷酸化; 调控细胞迁移。

ABI3BP ABI 家族 3 (NESH) 结合蛋白 ABI family, member 3 (NESH) binding protein 3q12 **表达**: 胎盘。

ABL1 c-abl 癌基因 1, 受体亮氨酸激酶 c-abl oncogene 1, receptor tyrosine kinase 9q34.1 **表达**: 普遍 **定位**: 核; 核仁; 细胞质; 细胞骨架 **活性**: 核苷酸结合; 镁离子结合; DNA 结合; 非膜跨越蛋白酪氨酸激酶; 受体; 蛋白结合; ATP 结合; 蛋白 C 端结合; 激酶; 转移酶; 锰离子结合 **参与**: 调控有丝分裂细胞周期 S 期转录; 错配修复; 调控 DNA 依赖转录; 蛋白修饰; 细胞附着; DNA 损伤应答, 信号转导导致引导细胞凋亡; 肽酰酪氨酸磷酸化; 肌动蛋白细胞骨架组织; 正调控氧化还原酶 **病变**: 白血病。

ABL2 鼠科 v-abl, Abelson 白血病病毒癌基因同源 2 (arg, Abelson 相关基因) v-abl Abelson murine leukemia viral oncogene homolog 2 (arg, Abelson-related gene) 1q24-q25 **表达**: B 细胞, 胎盘 **定位**: 细胞质; 细胞骨架 **活性**: 核苷酸结合; 镁离子结合; 蛋白酪氨酸激酶; 非膜跨越蛋白酪氨酸激酶; 蛋白结合; ATP 结合; 转移酶; 锰离子结合 **参与**: 蛋白修饰; 蛋白氨基酸磷酸化; 细胞附着; 信号转导; 肽酰酪氨酸磷酸化; 正调控氧化还原酶 **病变**: 白血病。

ABLIM1 肌动蛋白结合 LIM 蛋白 1 actin binding LIM protein 1 10q25 **表达**: 脑, 结肠, 心, 肾, 白细胞, 肝, 肺, 肌, 卵巢, 胰, 胎盘, 前列腺, 视网膜, 骨骼肌, 小肠, 脾, 睾丸, 胸腺 **定位**: 细胞质; 肌动蛋白细胞骨架 **活性**: 肌动蛋白结合; 蛋白结合; 锌离子结合; 金属离子结合 **参与**: 细胞骨架组织; 视觉感知; 器官形态

发生。

ABLIM2 肌动蛋白结合 LIM 蛋白 2 actin binding LIM protein family, member 2 4p16.1 **表达**: 扁桃体, 脑, 尾状核, 小脑, 肝脾体, 胎儿, 心, 海马, 肾, 肝, 肺, 卵巢, 胰, 骨骼肌, 脊髓, 脾, 黑质, 丘脑底核, 睾丸, 丘脑 **定位**: 细胞质; 肌动蛋白细胞骨架 **活性**: 肌动蛋白结合; 锌离子结合; 金属离子结合 **参与**: 细胞骨架组织。

ABLIM3 肌动蛋白结合 LIM 蛋白 3 actin binding LIM protein family, member 3 5q33.1 **表达**: 扁桃体, 脑, 尾状核, 小脑, 肝脾体, 心, 海马, 肾, 肝, 肺, 卵巢, 胰, 骨骼肌, 脊髓, 脾, 黑质, 丘脑底核, 睾丸, 丘脑 **定位**: 细胞质 **活性**: 肌动蛋白结合; 锌离子结合; 金属离子结合 **参与**: 细胞骨架组织。

ABO ABO 血型 (转移酶 A, α 1-3-N 乙酰半乳糖氨基转移酶; 转移酶 B, α 1-3 半乳糖基转移酶) ABO blood group (transferase A, α 1-3-N-acetylgalactosaminyl transferase; transferase B, α 1-3-galactosyl transferase) 9q34.1-q34.2 **表达**: 胃黏膜, 肾, 肺, 乳汁, 单核细胞, 血浆, 颌下腺 **定位**: 胞外域; 高尔基体; 膜; 融入膜; 融入高尔基体膜 **活性**: 糖蛋白岩藻糖半乳糖苷 α N-乙酰半乳糖氨基转移酶; 岩藻糖半乳糖苷 3α 半乳糖基转移酶; 转移酶; 己糖转移酶; 锰离子结合; 金属离子结合 **参与**: 糖代谢; 蛋白氨基酸糖基化; 合成过程 **病变**: 血型 ABO。

ABP1 氨氯吡脞结合蛋白 1 (胺氧化酶, 含铜) amiloride binding protein 1 (amine oxidase, copper-containing) 7q34-q36 **表达**: 肠上皮细胞, 空肠, 肾, 巨噬细胞, 鼻黏膜, 中性粒细胞, 胎盘, 血清 **定位**: 胞外域; 过氧化物酶体 **活性**: 铜离子结合; 钙离子结合; 胺氧化酶; 肝素结合; 氧化还原酶; 醌结合 **参与**: 细胞胺代谢; 氧化还原。