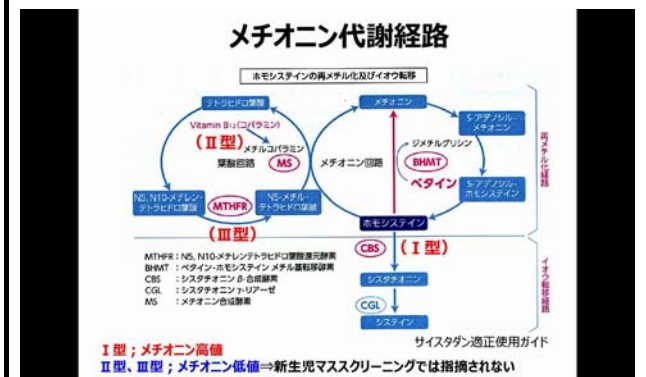


<p>【イベント名】 九州大学母子総合研究リサーチコアカンファレンス</p>	<p>【概要】 九州大学母子総合研究リサーチコアカンファレンスを開催した。内分泌・代謝・遺伝グループが中心となり先天代謝異常に関する発表を行った。当院で経験した症例を紹介し、先天代謝異常に対する最新の治療戦略を概説した。九州大学病院を中心とした関連施設が参加し、活発な討議が行われた。今回初めての企画であったが技術的にも問題なく、定期的な開催が予定されることとなった。</p>
<p>【期日】 2017.02.07</p>	
<p>【会場】 九州大学病院（日本） 福岡市立こども病院（日本） 北九州市立医療センター（日本） 田川市立病院（日本） 小倉医療センター（日本）</p>	



九州大学病院での会場の様子。 撮影場所：九州大学病院



先天代謝異常症に対するリードスルー治療

- **メチルマロン酸血症**
メチルマロニルCoAムターゼ遺伝子にナンセンス変異を持つ細胞株にゲンタマイシン / PTC124を添加
→遺伝子発現↑、酵素活性↑
(Biochem Biophys Res Commun, 2012, 427:753-757)
- **ムコ多糖症VI型**
arylsulfatase B遺伝子にナンセンス変異を持つ細胞株にPTC124を添加
→酵素活性↑
(J Inherit Metab Dis. 2013, 36:363-371)

提示されたスライド。 撮影場所：九州大学病院



小倉医療センターでの会場の様子。 九州大学病院での会場の様子。 撮影場所：九州大学病院