МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ

ESHG
EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS

European Reference Networks
#ERNcare4Ua
Rare Diseases Doctors

Науково-практична конференція з міжнародною участю

РОЗШИРЕНИЙ НЕОНАТАЛЬНИЙ СКРИНІНГ В УКРАЇНІ: ВПРОВАДЖЕННЯ ЄВРОПЕЙСЬКОГО ТА СВІТОВОГО ДОСВІДУ

З нагоди Міжнародного дня неонатального скринінгу

28 червня 2022 р.

ЗА ПІДТРИМКИ

Міністерство охорони здоров’я України

Європейське товариство генетики людини

Європейська організація по рідкісним захворюванням

Європейська референсна мережа

ОРГАНІЗАТОРИ КОНФЕРЕНЦІЇ

Національний університет охорони здоров’я імені П.Л.Шупика

Національна дитяча спеціалізована лікарня «Охматдит» МОЗ України (НДСЛ «Охматдит» МОЗ України)

Всеукраїнська асоціація спеціалістів з медичної та лабораторної генетики (ВАСМЛГ)

ОРГКОМІТЕТ

Наталія Горовенко	Завідувачка кафедри медичної та лабораторної генетики Національного університету охорони здоров’я імені П.Л.Шупика, д.м.н., професор, член-кореспондент НАМН України, Президент ВАСМЛГ
Наталія Савичук	Проректор з наукової роботи Національного університету охорони здоров’я імені П.Л.Шупика, д.м.н., професор
Тетяна Іванова	Медичний директор з медичних питань НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, к.м.н.
Наталія Ольхович	Завідувач лабораторії медичної генетики НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, д.б.н., віце-президент ВАСМЛГ
Зоя Россоха	Директор Референс-центру з молекулярної діагностики МОЗ України, к.м.н, віце-президент ВАСМЛГ
Олег Полозенко	Заступник генерального директора НДСЛ «Охматдит» МОЗ України

Дорогі колеги!

Минуло більше п’ятдесяти років відтоді, як масовий скринінг новонароджених вперше дозволив виявляти і починати пресимптоматичне лікування тяжких спадкових захворювань. Саме завдяки доклінічній діагностиці і ранньому втручанню на сьогоднішній день в світі, наприклад, практично неможливо знайти пацієнта з маніфестною класичною формою фенілкетонурії. Протягом цих п’ятдесяти років розвиток діагностичних і терапевтичних можливостей зробили неонатальний скринінг справді революційною віхою в системі громадського здоров’я, яка дозволила знизити малюкову інвалідізацію і смертність. На відзнаку цього, міжнародна спільнота, щорічно, 28 червня, в день народження «батька» неонатального скринінгу Роберта Гатрі, відзначає Міжнародний день масового неонатального скринінгу.

Саме тому, 28 червня 2022 року, вперше в Україні пройде міжнародна конференція з питань неонатального скринінгу. В цей день Україна стане не лише європейським, а й світовим центром обговорення нових прогресивних ідей та проривів у галузі пресимптоматичної діагностики та лікування рідкісних захворювань.

Особливого значення набуває цей захід тому, що у 2021 році Міністерство охорони здоров’я України спільно з Асоціацією спеціалістів з медичної та лабораторної генетики (ВАСМЛГ) розробили проект та підготували базу для впровадження нової системи розширеного скринінгу новонароджених, який включає виявлення 21 тяжкого рідкісного захворювання. Цей проект підтримало найвище керівництво нашої держави. Національна програма повинна була стартувати 1 червня 2022 року. На жаль, страшна війна, яку росія розпочала проти нашої країни, втрутилася у впровадження цієї системи, але не зупинила його.

Ми дуже вдячні ключовим європейським організаціям – Європейському товариству генетики людини (ESHG) та Європейській організації з рідкісних захворювань (EURORDIS – Rare Diseases Europe), а також провідним вченим і клініцистам з багатьох країн, які люб’язно погодилися підтримати нашу конференцію та поділитися своїми знаннями і досвідом організації та ефективного функціонування неонатального скринінгу.

Незважаючи на те, що реєстрація на конференції такого рівня зазвичай платна, організатори цього року знайшли можливість провести її на безоплатній основі.

Конференція буде проводитись в онлайн режимі.

Мова конференції українська, англійська.

ВІДКРИТТЯ КОНФЕРЕНЦІЇ

9.00 – 9.30

Вітання від Міністерства охорони здоров'я України	**Віктор Ляшко,** Міністр охорони здоров'я України
Вітання від Європейського товариства генетики людини	**Мауріціо Дженуарді,** Президент Європейського товариства генетики людини
Вітання від Європейської організації по рідкісним захворюванням	**Майкл Вілбур,** Головний операційний директор Європейської організації по рідкісним захворюванням
Вітання від Національного університету охорони здоров'я імені П.Л.Шупика	**Юрій Вдовиченко,** В.о.Ректора Національного університету охорони здоров'я імені П.Л.Шупика
Вітання від Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит» МОЗ України	**Володимир Жовнір,** Генеральний директор НДСЛ «Охматдит» МОЗ України
Вітання від Всеукраїнської асоціації спеціалістів з медичної та лабораторної генетики	**Наталія Горовенко,** Президент ВАСМЛГ
Вітання від Громадської спілки «Орфанні захворювання України»	**Тетяна Кулеша,** Голова ГС «Орфанні захворювання України»

ДЕРЖАВНИЙ ПРОЕКТ НОВОЇ СИСТЕМИ РОЗШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГУ

9.30 – 9.50

Державний проект нової системи розширеного неонатального скринінгу, як один із способів мінімізації попередженої смертності дітей до 5 років	**Ірина Микичак,** Перший заступник Міністра охорони здоров'я України

9.50 – 10.10

Сучасний стан реалізації державного проекту нової системи розширеного неонатального скринінгу	**Наталія Горовенко,** **Наталія Ольхович,** **Олег Полозенко,** Україна

10.10 – 10.30

НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України – Експертний центр клініко-лабораторного забезпечення нової системи неонатального скринінгу в Україні	**Наталія Ольхович,** **Тетяна Іванова,** **Наталія Самоненко,** Україна

СВІТОВИЙ ДОСВІД РОЗШИРЕНОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНІНГУ

10.30 – 11.00 Інформаційно-логістичне забезпечення скринінгу новонароджених	**Проф. Джанкарло Ла Марка,** Італія
11.00 – 11.40 Успіхи неонатального скринінгу та пресимптоматичного лікування спінальної м'язової атрофії	**Проф. Лоран Серве,** Велика Британія та Бельгія
11.40 – 12.20 Підтвердження діагнозу – один з найважливіших етапів у програмі скринінгу новонароджених	**Проф. Амелія Морроне,** Італія
12.20 – 13.00 Чеський досвід розширення програми NBS: лабораторні та етичні питання	**Проф. Віктор Кожич,** Чеська республіка
13.00 – 14.00 **Обід**	
14.00 – 14.40 Потенційні цільові захворювання скринінгу новонароджених	**Проф. Йорн Олівер Сасс,** Німеччина
14.40 – 15.10 Муковісцидоз – сучасні рекомендації	**Проф. Мілан Мачек,** Чеська республика
15.10 – 15.40 Розлади окислення жирних кислот: скринінг новонароджених, діагностичне підтвердження та стратегії лікування	**Др. Карло Діонісі Вічі,** Італія
15.40 – 16.10 Неонатальний скринінг та галактоземія	**Проф. Рубіо Гозальбо,** Нідерланди
16.10 – 16.40 Неонатальний скринінг вродженої дисфункції кори надниркових залоз	**Проф. Наталія Зелінська,** Україна
16.40 – 17.20 Скринінг новонароджених на важкий комбінований імунодефіцит (SCID) у США: що ми дізналися	**Проф. Дженіфер Пак,** США
17.20 – 17.40 **Дискусія**	

ЗАКРИТТЯ КОНФЕРЕНЦІЇ

Віктор Ляшко

Міністр охорони здоров’я України

Мауріціо Дженуарді

Віце-президент Європейського товариства генетики людини. Професор кафедри медичної генетики Католицького університету Святого Серця, Рим, Італія
Директор відділу медичної генетики, Фонд університетської лікарні А. Джемеллі, Рим, Італія

Майкл Вілбур

Головний операційний директор EURORDIS
Як головний виконавчий директор, він відповідає за нагляд, підтримку, координацію, розвиток та розширення операцій, програм і проектів EURORDIS, які охоплюють такі сфери: дослідницька інфраструктура та клінічні дослідження; терапевтичний розвиток, інформація та доступ до ліків; охорона здоров'я та Європейські довідкові мережі; соціальні послуги та комплексний догляд; онлайн-спільноти пацієнтів та соціальні мережі; розвиток потенціалу адвокації пацієнтів; інформаційно-комунікаційні; і розвиток ресурсів. Його роль полягає в забезпеченні того, щоб ці заходи були стратегічно значимими, ефективними та економічно ефективними; позиціонується в рамках місії, цінностей і стратегії EURORDIS і залучає правильних партнерів і зацікавлених сторін.

Юрій Вдовиченко

В.о. ректора Національного університету охорони здоров’я України імені П.Л. Шупика, професор кафедри акушерства, гінекології та перинатології Національного університету охорони здоров’я України імені П.Л. Шупика, Д.м.н., професор, член-кореспондент НАМН України

Володимир Жовнір

Генеральний директор НДСЛ «Охматдит»,
МОЗ України, д.м.н

Наталія Горовенко

Завідувачка кафедри медичної та лабораторної генетики Національного університету охорони здоров’я імені П.Л.Шупика, д.м.н., професор, член-кореспондент НАМН України, Президент ВАСМЛГ

Tetiana Kulesha

Голова ради Громадської спілки Орфанні захворювання України та співзасновниця фонду Орфанні Синиці, яка допомагає жити дітям із рідкісними генетичними захворюваннями.

Ірина Микичак

Перший заступник Міністра охорони здоров’я України

Тетяна Іванова

Медичний директор з медичних питань
НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, к.м.н

Олег Полозенко

заступник генерального директора
НДСЛ «Охматдит» МОЗ України

Наталія Ольхович

Завідувач лабораторії медичної генетики
НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, д.б.н.,
віце-президент ВАСМЛГ

Наталія Самоненко

Завідувач Центру орфанних захворювань
та генної терапії,
НДСЛ «Охматдит» МОЗ України

Проф. Джанкарло Ла Марка

Доцент фармакології, Університет Флоренції
Керівник лабораторії скринінгу новонароджених, клінічної хімії та фармакології, дитяча лікарня Мейєр, Флоренція, Італія.
Професор клінічної біохімії та клінічної молекулярної біології Університет Флоренції.

Член директивної ради Товариства з вивчення вроджених помилок метаболізму (SSIEM)
Президент Центру мас-спектрометрії Флорентійського університету
Член Консультативної ради CLSI (Інститут стандартів клінічних лабораторій) з перегляду рекомендацій США щодо розширеного скринінгу новонароджених за допомогою тандемної мас-спектрометрії.
Членом Італійської ради з розширеного скринінгу новонароджених за допомогою тандемної мас-спектрометрії, Міністерство охорони здоров'я Італії
Член Ради SSIEM (Товариство вивчення вроджених помилок метаболізму)

Проф. Лоран Серве

Доктор медичних наук, доктор філософії, є професором педіатрії нервово-м’язових захворювань в Оксфордському університеті та запрошеним професором Університету Льєжа, Бельгія. Він закінчив Лувенський університет (медицина) і Брюссель (педіатрія), а також навчався як дитячий невролог у лікарні Роберта Дебре (Париж) і як міолог в Інституті міології в Ла-Пітьє-Сальпетрієр (Париж). Його основні наукові інтереси охоплюють інноваційні вимірювання результатів, дизайн клінічних випробувань та скринінг новонароджених. Він брав участь як PI у кількох клінічних випробуваннях зі спінальної м’язової атрофії, Х-міотубулярної міопатії та м’язової дистрофії Дюшенна, а також очолює новаторську програму скринінгу новонароджених на спинальну м’язову атрофію новонароджених у Бельгії.

Проф. Амелія Морроне

Доцент педіатрії кафедри нейронаук, психології, досліджень лікарських засобів та здоров'я дітей (NEUROFARBA) та кафедри нейронаук дитячої лікарні Мейєра, Флоренція. Завідувач лабораторії молекулярної біології нейрометаболічних захворювань AOU Meyer, Флоренція. Дослідження з молекулярної та клітинної біології, характеристика лізосомальних захворювань накопичення та нейрометаболічних розладів. Основні напрямки наукових досліджень: клінічна генетика, біохімія, молекулярна біологія, клітинна біологія та діагностика метаболічних розладів, включаючи лізосомні хвороби накопичення. Протягом останніх 20 років ми розробили комплексну панель біохімічних та генетичних методів для діагностики метаболічних розладів в Італії. Окрім діагностичної роботи, ми зосереджуємось на різних проектах, ініційованих клінічними випадками (наприклад, лізосомні розлади накопичення, цикл сечовини). Виконано проекти з діагностики хвороби Фабрі та актуальності глибоких інтронних мутацій та функціональних досліджень. Протягом останніх двадцяти років питання про те, як один ген, GLB1, може викликати дві різні лізосомні хвороби накопичення, ганглозидоз GM1 і синдром Моркіо, було в центрі уваги наших досліджень.

Проф. Віктор Кожич

Є професором медичної генетики на кафедрі педіатрії та спадкових метаболічних розладів Загальної університетської лікарні в Празі та Першого медичного факультету Карлового університету, Прага, Чеська Республіка. Віктор Кожич закінчив Школу загальної медицини Карлового університету в Празі в 1985 році. З моменту закінчення працював в Інституті спадкових хвороб обміну речовин і спеціалізувався на клінічній біохімії та медичній генетиці, у 2012 році став професором медичної генетики в Карловому університеті.

Його основні інтереси – генетичні, біохімічні, клінічні, епідеміологічні та етичні аспекти спадкових метаболічних розладів (а саме порушень, що впливають на метаболізм вітамінів групи В та амінокислот сірки) та скринінг новонароджених. Професор Кожич був керівником аспірантів та аспірантів, він є автором понад 140 публікацій у міжнародних рецензованих журналах, кількох розділів у книгах, а також статей та розділів у чеській медичній літературі. Він був членом рад кількох міжнародних наукових товариств (SSIEM, ERNDIM та ESHG), а також є членом Виконавчої ради E-HOD з 2013 року. З 2009 рокупрофесор Кожич є головою Чеського координаційного центру з питань скринінгу новонароджених.

Проф. Йорн Олівер Сасс

Єпрофесором біоаналітики та біохімії в Університеті прикладних наук Бонн-Рейн-Зіг у Німеччині та очолює дослідницьку групу з вроджених помилок метаболізму. Він (клінічний) біохімік за освітою, зосереджений на розладах метаболізму амінокислот з розгалуженим ланцюгом (включаючи порушення кетогенезу та кетолізу), ацилювання та деацилювання (включаючи генетичні дефіцити аміноацилаз, такі як хвороба Канавана) тощо.

Проф. Мілан Мачек

Голова Інституту біології та медичної генетики Карлового університету в Празі та керівник Національного центру муковісцидозу цього інституту.

Др. Карло Діонісі Вічі

Доктор Карло Діонісі-Вічі є керівником відділу метаболічних захворювань, метаболічної лабораторії та дослідницького відділу метаболічних захворювань у дитячій лікарні Бамбіно Джезу в Римі, Італія. Він займається дослідженнями вроджених помилок метаболізму, зосередившись на невідкладному та довгостроковому лікуванні (включаючи трансплантацію печінки), нових технологіях покращення діагностичних процесів шляхом аналізу біомаркерів, скринінгу новонароджених та розробці рекомендацій. Він бере активну участь у мережі MetabERN та є членом робочої групи Міністерства охорони здоров'я Італії зі скринінгу новонароджених.

Проф. Рубіо Гозальбо

Професор, педіатр з метаболічних захворювань Медичного центру Маастрихтського університету+. Після закінчення середньої школи в Іспанії та США вона продовжила вивчати медицину в університетах Валенсії та Амстердама. Далі вона спеціалізувалася з педіатрії в дитячій лікарні Емми в Амстердамі. Потім вона переїхала в медичний центр університету Радбуд у Неймегені, щоб отримати стипендію з метаболічних захворювань і ступінь доктора філософії з мітохондріальних захворювань.

У 2000 році вона розпочала роботу педіатра, зосереджуючись на метаболізмі в MUMC+. Вона має багатий досвід у рідкісних метаболічних захворюваннях, включаючи галактоземію, для яких вона розробила міждисциплінарну, міжфакультетську та міжнародно визнану лінію досліджень. Ця дослідницька лінія впроваджена в міжнародну мережу галактоземії (GalNet) (www.galactosemianetwork.org), засновану та очолювану нею в тісній співпраці з іншими відомими центрами в цій галузі та асоціаціями пацієнтів. MUMC+ визнаний експертним центром NFU з групи розладів галактоземії та є членом MetabERN, Європейської референтної мережі для спадкових метаболічних розладів.

Проф. Наталія Зелінська

Завідувачка відділу дитячої ендокринології Українського науково-практичного центру ендокринної хірургії, трансплантації ендокринних органів і тканин МОЗ України, д.м.н., професор
Голова ВГО «Асоціація дитячих ендокринологів України»

Проф. Дженіфер Пак

Професор педіатрії Каліфорнійського університету в Сан-Франциско. Доктор Пак керує діагностичним центром первинних імунодефіцитів UCSF Джеффрі Моделла. Вона є членом Медично-консультативного комітету Фонду імунодефіциту, Комітету з первинної імунодефіцитної хвороби Міжнародного союзу імунологічних товариств. Відзначаючи переваги у виживанні та результатах для немовлят із тяжким комбінованим імунодефіцитом (SCID) після діагностики та лікування на ранніх етапах життя, доктор Пак задумала та розробила скринінговий тест новонароджених, який використовує універсально зібрані плями сухої крові для виявлення SCID.

Це тестування, яке в даний час застосовується в неонатальному скринінгу новонароджених у США та в дедалі більшій кількості країн, дозволяє рано виявляти та лікувати немовлят, уражених SCID та іншими захворюваннями з недостатньою кількістю Т-клітин. Окрім догляду за пацієнтами в якості імунолога та навчання лікарів-біологів на всіх рівнях, доктор Пак веде дослідницьку програму, яка зосереджена на імунних розладах людини, а також на моделях розвитку лімфоцитів у мишей.