

**Програма науково-практичної конференції  
«Українська орфанна академія. Діагностичні підходи»  
01 грудня 2023 року**

**ЗА ПІДТРИМКИ**

EURORDIS – Rare Diseases Europe/ Європейська організація по рідкісним захворюванням  
European Reference Networks/Європейська референсна мережа

**ОРГАНІЗАТОРИ КОНФЕРЕНЦІЇ**

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

Всеукраїнська асоціація спеціалістів з медичної та лабораторної генетики (ВАСМЛГ)

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

**ORGANIZING COMMITTEE/ОРГКОМІТЕТ**

**Тетяна Іванова**, медичний директор з медичних питань НДСЛ «Охматдит» МОЗ України,  
кандидат медичних наук

**Наталія Горovenko**, 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 Самоненко**, завідувачка Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ  
"Охматдит" МОЗ України

**Наталія Ольхович**, завідувачка лабораторії медичної генетики НДСЛ «Охматдит» МОЗ  
України, доктор біологічних наук, віце-президент ВАСМЛГ

**ПРОГРАМА**

Час	Тема	Спікер	регалії	участь
8.00-9.00	<b>Реєстрація/кава-брейк</b>			
9.00-9.10	<b>Привітання</b>	Представник МОЗ України  Жовнір Володимир Аполінарійович	Міністерство охорони здоров'я України  Генеральний директор НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	Офф-лайн
9.10-9.40	<b>Невирішені проблеми розширеного неонатального скринінгу та шляхи їх подолання</b>	Горovenko Наталія Григорівна	Чл кор НАМНУ, професор, завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики	Офф-лайн

			НУОЗ імені П.Л.Шупика	
9.40-10.00	<b>Основні виклики при інтерпретації результатів неонатального скринінгу: специфічні та неспецифічні зміни</b>	Барвінська Оксана Юріївна	К.б.н., Завідувач відділу неонатального скринінгу Лабораторії медичної генетики СМГЦ НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, к.б.н.	Офф-лайн
10.00-10.20	<b>Роль газової хроматографії-маспектрометрії органічних кислот в диференційній діагностиці позитивних результатів НС</b>	Живиця Юлія Василівна	Генетик відділу діагностики спадкової патології Лабораторії медичної генетики СМГЦ НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	Офф-лайн
10.20-10.40	<b>Роль NGS в диференційній діагностиці позитивних результатів неонатального скринінгу</b>	Мицик Наталія Йосипівна	К.б.н., Завідувач відділу діагностики спадкової патології Лабораторії медичної генетики СМГЦ НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, к.б.н	Офф-лайн
10.40-11.00	кава-брейк			
11.00-12.00	<b>Майстер-клас Функціонування системи неонатального скринінгу в Україні – чи все ми робимо правильно?</b>	Самоненко Наталія В'ячеславівна  Ольхович Наталія Вікторівна	Завідувачка Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України Завідувачка Лабораторією медичної генетики СМГЦ НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	Офф-лайн
12.00-12.15	<b>Досвід діагностики та лікування хворих на мукополісахаридоз IV та VI типу</b>	Єрмолаєв Михайло Миколаєвич	завідувач дитячого гастроцентру Харківської ОДКЛ Харків, Україна	уточнюється
12.15-12.30	<b>Діагностика НЦЛ2 в Україні</b>	Шклярська Тетяна Олександрівна	Лікар невролог Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	Офф-лайн
12.30-12.50	<b>Клінічний випадок хвороби Гоше</b>	Остапенко Леонід Іванович	Лікар-гематолог онкогематологічного відділення ВОДКЛ	Офф-лайн

	<p>За підтримки компанії «Такеда».</p> <p>Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку.</p>			
12.50-13.10	<p><b>Сучасні підходи лабораторної діагностики хвороби Гоше:</b> <b>де ми можемо помилитись і як цього уникнути</b></p> <p>За підтримки компанії «Такеда».</p> <p>Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку.</p>	<p>Ольхович Наталія Вікторівна</p>	<p>Д.б.н., завідувачка Лабораторією медичної генетики СМГЦ НДСЛ "Охматдит" МОЗ України</p>	Офф-лайн
13.10-13.30	<p><b>Дотримання вимог щодо ведення пацієнтів з хворобою Гоше</b></p> <p>За підтримки компанії «Пфайзер».</p> <p>Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку.</p>	<p>Самоненко Наталія В'ячеславівна</p>	<p>Завідувачка Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України</p>	Офф-лайн
13.30-14.00	Обід			
14.00-14.20	<p><b>Роль ранньої профілактики, запобіганні розвитку кровотеч у дітей з гемофілією А</b></p> <p>За підтримки компанії «Пфайзер».</p>	<p>Вільчевська Катерина Вікторівна</p>	<p>Завідувачка Центру патології гемостазу НДСЛ «Охматдит» МОЗ України</p>	Офф-лайн

	Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку.			
14.20-14.40	<b>Хвороби м'язів. Особливості діагностики та можливості лікування</b> За підтримки компанії «Санофі». Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку.	Семеряк Орест Михайлович	Керівник Центру нервово-м'язових захворювань Львівської обласної клінічної лікарні	Онлайн
14.40-15.00	<b>Хвороба Фабрі: як не пропустити?</b> За підтримки компанії «Санофі». Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку.	Сінчук Наталія Іванівна	Доцент кафедри педіатрії Вінницького державного медичного університету імені М.І.Пірогова	Офф-лайн
15.00-15.15	<b>Роль лабораторії сну в комплексній діагностиці орфанних захворювань</b>	Тарасюк Ольга Василівна	Лікар неонатолог, лікар функціональної діагностики кабінету Комплексного нейромоніторингу з дитячою лабораторією сну Відділення інтенсивного виходжування глибоко недоношених дітей НДСЛ "Охматдит" МОЗ України	Оффлайн
15.15-15.45	<b>МРТ головного мозку пацієнтів з метаболічними захворюваннями</b>	Алі Йікілмаз	Асистент професора радіології, McMaster University, Канада	Онлайн

15.45-16.05	<b>Роль МРТ м'язів при нервово-м'язових захворюваннях</b>	Бачун Андрій Олегович	Асистент кафедри рентгенології та радіаційної медицини Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького	Онлайн
16.05-16.35	<b>Діагностичні підходи та генетичне тестування дистрофінопатій</b>	Анна Саркозі	Консультант з нервово-м'язових захворювань Нервово-м'язовий центр Дубовіца, Інститут здоров'я дитини, Лондонська лікарня Грейт Ормонд Стріт	Онлайн
16.35-16.55	<b>Діагностика генетично обумовлених хвороб мотонейронів: 5q та non-5q SMA</b>	Ольхович Наталія Вікторівна	Д.б.н., завідувачка Лабораторією медичної генетики СМГЦ НДСЛ "Охматдит" МОЗ України	Оффлайн
16.55-17.15	<b>Оцінка ефективності лікування спинальної м'язової атрофії в реальній клінічній практиці</b>	Смутьська Наталія Омелянівна	Лікар-невролог, завідувачка неврологічним відділенням Київської міської дитячої клінічної лікарні №1	Оффлайн
17.15-17.45	Q and A Закриття конференції			