

## ПРОГРАМА

Науково-практичної конференції з міжнародною участю  
«Проблеми спадкової і мультифакторної патології»  
2 травня 2024 року

9.00 – 9.15 Привітання

9.15 – 9.45 Орфанні референтні центри – нова парадігма медичної допомоги пацієнтам з рідкісними захворюваннями та їх сім'ям

**Горовенко Наталія, Київ, Україна**

9.45 – 10.15 Розбудова мережі орфанних референтних центрів в Україні

**Острополець Наталія, Київ, Україна**

10.15 – 10.45 Європейська референтна мережа ERN

**Скарпа Мауріціо, координатор MetabERN, Падова, Італія**

10.45 – 11.00 Перерва на каву

11.00 – 11.20 Охматдит, як приклад багатопрофільного референтного центру

**Іванова Тетяна, Горовенко Наталія, Самоненко Наталія, Київ, Україна**

11.20 – 11.40 Референтний центр з нервово-м'язових захворювань

**Семеряк Орест, Львів, Україна**

11.40 – 12.00 Rare Disease Hub Ukraine як координаційний центр надання допомоги орфанним пацієнтам в Україні

**Самоненко Наталія, Київ, Україна**

12.00 – 12.30 Хвороба Німана-Піка тип С

**Езгю Фатіх, Анкара, Турція**

12.30 – 14.30 Перерва на обід

14.30 – 14.50 Проблеми інтерпретації молекулярно-генетичних досліджень методом NGS

**Акопян Гаяне, Львів, Україна**

14.50 – 15.10 Місце хромосомного мікроматричного аналізу у сучасній практиці медичного генетика

**Доповідач уточнюється (іноземний)**

15.10 – 15.30 Виклики синдрому Тернера: Знайомий незнайомиць

**Пацкун Еріка**

15.30 – 17.00 Майстер-клас. Генетична одисея: складні діагностичні алгоритми спадкових захворювань

**Модератори: Горовенко Н.Г., Акопян Г.Р., Ольхович Н.В., Самоненко Н.В.**

**Очікувана кількість офлайн учасників – 60**

**Очікувана кількість онлайн учасників - 1000**

**ЛЕКТОРИ НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ КОНФЕРЕНЦІЇ З МІЖНАРОДНОЮ  
УЧАСТЮ «ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОЇ І МУЛЬТИФАКТОРНОЇ ПАТОЛОГІЇ»**

 A portrait of Nataliya Grigoriivna Horovenko, a woman with dark hair, wearing a white lab coat over a dark patterned top, sitting at a desk with a book in front of her.	<p><b>Горовенко Наталія Григорівна</b> — доктор медичних наук, професор, член-кореспондент Національної академії медичних наук України, Заслужений діяч науки і техніки України, завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики Національного університету охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика.</p>
 A portrait of Nataliya Andriivna Ostropolec, a woman with short reddish-brown hair, wearing a dark blazer and a black necklace, against a blue background.	<p><b>Острополець Наталія Андріївна</b> – Головний спеціаліст відділу розвитку медичних послуг Департаменту медичних послуг Міністерство охорони здоров'я України</p>
 A portrait of Maurizio Scarpa, a man with grey hair and glasses, wearing a light blue shirt and a patterned tie, smiling.	<p><b>Скарпа Мауріціо, MD, PhD</b> – лікар-педіатр, є засновником і президентом фонду «Мозки для мозку», загальноєвропейської цільової групи з питань захворювань мозку та нейродегенеративних захворювань. Він є професором педіатрії на кафедрі здоров'я жінок і дітей Університету Падуї, Італія, координатор MetabERN</p>
 A portrait of Tetiana Pavlivna Ivanova, a woman with dark hair, wearing a white lab coat over a red top, standing in a clinical setting.	<p><b>Іванова Тетяна Павлівна</b> – кандидат медичних наук, медичний директор з медичних питань Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит» МОЗ України</p>



**Езю Фатіх** – професор педіатрії та керівник кафедри педіатричної генетики Університету Газі, Анкара, Туреччина. Він також є викладачем у відділенні педіатричних метаболічних розладів і заступником керівника Педіатричного клінічного дослідницького центру того ж закладу.



**Акопян Гаяне**, доктор медичних наук, професор, директор ДУ "ІНСТИТУТ СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ НАМНУ" Львів, Україна



**Ольхович Наталія Вікторівна**, доктор біологічних наук, завідувач лабораторії медичної генетики СМГЦ НДСЛ «Охматдит» МОЗ України - Експертного та регіонального центрів неонатального скринінгу



**Самоненко Наталія В'ячеславівна** - завідувач Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, лікар-педіатр, лікар-генетик



**Семеряк Орест** – керівник Центру нервово-м'язових захворювань та захворювань периферичної нервової системи КНП ЛОР «Львівська обласна клінічна лікарня», Львів, Україна