



МІНІСТЕРСТВО
ОХОРОНИ
ЗДОРОВ'Я
УКРАЇНИ



Реєстрація на сайті:
<https://ukrgenic.online/>

Програма

Науково - практична конференція
з міжнародною участю

«Проблеми спадкової і мультифакторної патології»

02.05.2024

Місце проведення:
«Premier Hotel Rus»,
м. Київ, вул. Госпітальна, 4

Формат: ON-LINE/OFF-LINE



Привітання

09:00-09:15

Дубров Сергій, Перший заступник Міністра охорони здоров'я України

Камінський В'ячеслав, ректор Національного університету охорони здоров'я України імені П.Л.Шупика

Жовнір Володимир, генеральний директор Національної дитячої спеціалізованої лікарні «Охматдит» МОЗ України

Горовенко Наталія, президент Всеукраїнської асоціації спеціалістів з медичної та лабораторної генетики

Розбудова мережі орфанних референтних центрів в Україні **09:15-09:45**

Острополець Наталія, МОЗ України, *Київ, Україна*

Європейська референтна мережа ERN **09:45-10:15**

Скарпа Мауріціо, координатор MetabERN, *Падова, Італія*

Орфанні референтні центри – нова парадігма медичної допомоги пацієнтам з рідкісними захворюваннями та їх сім'ям **10:15-10:45**

Горовенко Наталія, *Київ, Україна*

Перерва на каву **10:45-11:00**

Охматдит, як приклад багатопрофільного референтного центру **11:00-11:20**

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

Референтний центр з нервово-м'язових захворювань **11:20-11:40**

Семеряк Орест, *Львів, Україна*

Rare Disease Hub Ukraine як координаційний центр надання допомоги орфанним пацієнтам в Україні **11:40-12:00**

Самоненко Наталія, *Київ, Україна*

Хвороба Німана-Піка тип С **12:00-12:30**

Езю Фатіх, *Анкара, Турція*

Перерва на обід 12:30-14:30

Промотайм 12:30-14:10

Проблеми інтерпретації молекулярно-генетичних досліджень методом NGS **14:30-14:50**

Акопян Гаяне, *Львів, Україна*

Мікроматричний аналіз у пре- та постнатальній діагностиці. Досвід Національної лабораторної служби Лабораторії генетики людини, Groote Schuur Hospital. **14:50-15:20**

Іммельман Марелайз, Преторія, ПАР

Виклики синдрому Тернера: Знайомий незнайомиць **15:20-15:40**

Пацкун Еріка

Майстер-клас. Генетична одисея: складні діагностичні **15:40-17:00**

Модератори: Горовенко Наталія, Акоюн Гаяне, Ольхович Наталія, Самоненко Наталія

Клінічний випадок 1

Презентує Шклярська Тетяна, Київ, Україна

Клінічний випадок 2

Презентує Дробчак Марта, Львів, Україна

Клінічний випадок 3

Презентує Куракова Валентина, Київ, Україна

Клінічний випадок 4

Презентує Микитюк Анна, Київ, Україна

ПРОМОТАЙМ

Роль референтних центрів у менеджменті пацієнтів з лізосомними хворобами накопичення **12:30-12:50**

Самоненко Наталія, Київ, Україна

(За підтримки компанії «Санофі». Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку)

Лізосомні хвороби накопичення сьогодні: сучасна класифікація, як ключ до ранньої діагностики **12:50-13:10**

Ольхович Наталія, Київ, Україна

(За підтримки компанії «Санофі». Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку)

Психоневрологічні порушення у дітей з синдромом Хантера **13:10-13:30**

Назар Оксана, Київ, Україна

(За підтримки компанії «Такеда». Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку)

Хвороба Гоше. Погляд онкогематолога **13:30-13:50**

Остапенко Леонід, Вінниця, Україна

(За підтримки компанії «Такеда». Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку)

Генетичні маски хвороби Гоше **13:50-14:10**

Сінчук Наталія, Вінниця, Україна

(За підтримки компанії «Пфайзер». Дана лекція не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку)

ПОСТЕРНІ ДОПОВІДІ

1. **Цитогенетичні зміни при гострих лейкеміях**, *Вальчук М.О., Лук'янова А.С., Кароль Ю.С., Горон Н.Ю., Макух Г.В.*, Науково-генетичний центр ЛеоГЕН, м. Львів; Відокремлений підрозділ „5-а Лікарня”, м. Львів; ПП „МБЦ „Геном”, м. Київ
2. **Оцінка ступеня сенсибілізації реципієнтів антитілами до HLA**, *Кухоль А., Максимчук А., Мазанова А., Грогуль Є., Ольхович Н.*, Національна дитяча лікарня „ОХМАТДИТ”, МОЗ України, лабораторія медичної генетики, відділ тканинного типування, м.Київ
3. **Синдром Ейме-Гріппа: складний шлях діагностики та мультидисциплінарний підхід до лікування та реабілітації**, *Ластівка І.В., Хлуновська Л. Ю., Анцупова В.В.*, Буковинський державний медичний університет, Національний медичний університет ім. О.О. Богомольця, м.Чернівці.
4. **Випадок ранньої діагностики рідкісного синдрому Майре**, *Хлуновська Л. Ю., Ластівка І.В., Анцупова В.В.*, Буковинський державний медичний університет, Національний медичний університет ім. О.О. Богомольця, м.Чернівці.
5. **Сучасні діагностичні методи супроводу трансплантації**, *Цоколенко Н., Сіщук Л., Мазанова А., Грогуль Є., Ольхович Н.*, Національна дитяча лікарня „ОХМАТДИТ”, МОЗ України, лабораторія медичної генетики, відділ тканинного типування, м.Київ.
6. **Випадок з розширеного неонатального скринінгу вроджених помилок імунітету**, *Шиманська І., Поліщук І., Архіпова О., Макух Г.*, ЛКП ЛОР,, Львівський обласний клінічний перинатальний центр, м.Львів.
7. **Цитогенетична діагностика матеріалу завмерлих вагітностей у період 2022-2024 років у медичному центрі „ADONIS”**, *Стеценко К.І., Куракова В.В.*, Медичний центр „ADONIS”, м.Київ.
8. **Аналіз чинників, які зумовлюють псевдопозитивні та псевдонегативні результати неонатального скринінгу при дослідженні методом мас-спектрометрії**, *Багнюк О.Р., Юсечко Н. М., Стасів Х.І., Багнюк І.Р., Макух Г.*, ЛКП ЛОР,, Львівський обласний клінічний перинатальний центр,, Львівський регіональний центр неонатального скринінгу, м.Львів.
9. **Результати скринінгу та діагностики муковісцидозу у Львівському регіональному центрі неонатального скринінгу**, *Архіпова О., Поліщук І., Галабуда Н.М., Макух Г.*, ЛКП ЛОР,, Львівський обласний клінічний перинатальний центр,, м.Львів.

10. **Погляд зсередини на діяльність відділу цитогенетичних та молекулярно-цитогенетичних досліджень**, *Мякушко О.А., Куракова В.В., Михайлова Д.Л., Баронова О.В.*, Національна дитяча лікарня „ОХМАТДИТ”, МОЗ України, лабораторія медичної генетики, м.Київ.
11. **Пренатальна діагностика у родинах з рідкісними випадками орфанних захворювань**, *Шиманська І., Левандівська С., Душар М., Собечко С.Т., Прокопчук Н., Корінець Р., Макух Г.*, Науковий медико-діагностичний центр LeoGENE, Медичний центр Ехомед, м.Львів.
12. **Неонатальний цукровий діабет викликаний мутацією гена INS**, *Крецу Н.М., Крецу Т.,М.*, Буковинський державний медичний університет, кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб, ОКНП, Чернівецька обласна дитяча клінічна лікарня,, м.Чернівці.
13. **Розширений неонатальний скринінг в Україні 1,5 року досвіду Київського регіонального центру**, *Ольхович Н., Куцик О., Самоненко Н., Барвінська О., Мицик Н., Живиця Ю., Кормоз С., Грегуль І., Тимрук Ю., Пацьора М., Журенко Т., Шклярська Т., Горovenko Н.*, Національна дитяча лікарня „ОХМАТДИТ”, МОЗ України, м.Київ, Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, м.Київ.
14. **Клінічний випадок: Х-зчеплена дуплікація MECP2 синдром**, *Дробчак М.І.*, ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», м.Львів
15. **Комбінований дефіцит окисного фосфорилування 26 типу (soxrd-26) у дитини раннього віку: клінічний випадок**, *Богуцька Н., Колюбакіна Л.*, Буковинський державний медичний університет, ОКНП “ЧОДКЛ”, кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб, м.Чернівці