



МІНІСТЕРСТВО
ОХОРОНИ
ЗДОРОВ'Я
УКРАЇНИ



Програма

III-ї науково-практичної конференції з
міжнародною участю

«Українська орфанна
академія. Лікування та
супровід»

12-13 грудня 2024 року

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

Формат: ON-LINE/OFF-LINE

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 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 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 12 грудня 2024

Промотайм. Моніторинг ефективності лікування хвороби Гоше	08:00-09:00
Реєстрація/кава-брейк	08:00-09:15
Привітання МОЗ України, НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, ВАСМЛГ	09:15-09:30
Загальні проблеми лікування СХ Горовенко Н.Г.; Чл кор НАМНУ, професор, завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики НУОЗ імені П.Л.Шупика	09:30-10:00
Сучасні підходи до генної терапії Акопян Г.Р.; Директор Інституту спадкової патології НАМН України, д.м.н.	10:00-10:30
Екстракорпоральні методи лікування при орфаних захворюваннях Урін О.О.; В.о. генерального директора НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, Завідувач відділенням гострих інтоксикацій НДСЛ «Охматдит» МОЗ України; Лікар анестезіолог відділення гострих інтоксикацій НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	10:30-11:00
Відповіді на запитання Кава-брейк	11:00-11:15 11:15-11:45
Фермент-замісна терапія сьогодні Самоненко Н.В.; Завідувач Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	11:45-12:10
Місце ТКМ в лікуванні орфанних захворювань Лисиця О.В.; Завідувач відділенням трансплантації кісткового мозку НДСЛ «Охматдит» МОЗ України	12:10-12:40
Сучасна дієтотерапія спадкових метаболічних захворювань Пацьора М.І.; Педіатр Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ "Охматдит" МОЗ України	12:40-13:00
Досвід використання генної терапії СМА в Україні Шклярська Т.О.; Дитячий невролог Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ "Охматдит" МОЗ України	13:00-13:20
Відповіді на запитання	13:20-13:30
Промотайм. МПС	13:30-14:30
Обід	13:30-14:30

ПРОГРАМА 12 грудня 2024

- Сучасна медикаментозна терапія аутозапальних захворювань** 14:30-15:00
Joost F. Swart, Координатор ERN-RITA дитячий ревматолог/імунолог, Відділення дитячої імунології та ревматології, УМС Утрехта, дитяча лікарня Вільгельміни, Нідерланди. Доктор медичних наук, доктор філософії. Член ради Європейського товариства дитячої ревматології
- Мультидисциплінарний менеджмент і дослідження недосконалого остеогенезу у Центрі рідкісних хвороб кісток Амстердамського університетського медичного центру** 15:00-15:30
Житнік Л.Ф.; Директор Інституту спадкової патології НАМН України, д.м.н.
- ННТ- Вроджена геморрагічна телеангіектазія** 15:30-16:00
Meir Mei-Zahav; Директор Національного центру ННТ, директор астматичної служби Центра муковісцидозу, Дитячий медичний центр Шнайдера, Петах-Тиква, Ізраїль Голова Ізраїльського товариства дитячої пульмонології
- Адаптивна клітинна терапія у лікуванні орфанних захворювань** 16:00-16:30
Грогуль Є.А.; Завідувач відділом тканинного типкування лабораторії медичної генетики НДСЛ «Охматдит» МОЗ України
- Сучасна терапія муковісцидозу** 16:30-17:00
Dario Prais; Директор Інституту дитячої пульмонології, Директор Центру муковісцидозу Дитячого медичного центру Шнайдера, доцент кафедри педіатрії Медичного факультету, Тель-Авівський університет, Ізраїль.
- Біохімічний моніторинг ефективності лікування лізосомних хвороб накопичення** 17:00-17:20
Мицик Н.І.; Завідувач відділом діагностики спадкової патології Лабораторії медичної генетики НДСЛ "Охматдит" МОЗ України, к.б.н.
- Біохімічний моніторинг ефективності лікування органічних ацидурій** 17:20-17:40
Живиця Ю.В.; Генетик відділу діагностики спадкової патології Лабораторії медичної генетики НДСЛ "Охматдит" МОЗ України

**ПРОГРАМА
13 грудня 2024**

Промотайм 08:00-09:00

Майстер-клас. Ведення вагітності у жінок, обтяжених орфанним захворюванням 09:00-11:00

Репродуктивні плани орфанних пацієнтів – між відчаєм та надією

Маргарита Ніколенко; *Директор медичного центру «Геном», д.м.н.*

Вагітність і лізосомні хвороби накопичення

Наталія Самоненко; *Завідувач Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України*

Вагітність і фенілкетонурія

Лариса Попович; *Медичний директор з амбулаторно-поліклінічної роботи, лікар-генетик КНП «Обласний перинатальний центр» ЖОР*

Вагітність і порушення обміну жирних кислот

Марина Пацьора; *Педіатр Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ "Охматдит" МОЗ України*

Кава-брейк 11:00-11:30

Майстер-клас. Цікаві клінічні випадки 11:30-13:00

Два випадки успішної діагностики надзвичайно рідкісних менделюючих синдромів на Прикарпатті

Надія Фоменко; *Доцент кафедри дитячих хвороб факультету післядипломної освіти Івано-Франківського національного медичного університету, к.мед.н.*

Випадок синдрому Менкеса

Наталія Сінчук; *Доцент кафедри педіатрії №2 Вінницького національного медичного університету імені М.І.Пирогова, к.м.н.*

Рідкісний тип СМА з деформацією кісток – від плода до майбутньої дитини

Наталія Білашенко; *Лікар генетик центру «Геном»*

ПРОГРАМА
13 грудня 2024

Клінічний випадок синдрому Швахмана
Світлана Онисько; Лікар-педіатр НДСЛ
«Охматдит» МОЗ України

Синдром Чжу-Ткіта-Такенучі-Кіма: клінічний випадок
Володимир Давидюк; Лікар-генетик Центру
орфанних захворювань Хмельницької міської
дитячої лікарні

Клінічний випадок церебральної фолатної недостатності
Катерина Кевлич; Лікар-інтерн НДСЛ «Охматдит» МОЗ
України

Промотайм. Мультидисциплінарний підхід у наданні допомоги пацієнтам зі СМА 13.00-14.00

Закриття конференції 14.30-15.00

ПРОГРАМА САТЕЛІТНИХ СИМПОЗИУМІВ 12 грудня 2024

Промотайм. Моніторинг ефективності лікування хвороби Гоше 08:00-09:00

Моніторинг ефективності лікування хвороби Гоше з погляду лікаря гематолога* (20 хв)

Леонід Остапенко; Лікар-гематолог дитячий, Вінницька обласна дитяча лікарня

Моніторинг ефективності лікування хвороби Гоше при ураженні кісток** (30 хв)

Наталя Самоненко; Завідувач Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України

Відповіді на запитання (10 хв)

Промотайм. Сучасні аспекти менеджменту МПС 13.30-14.30

Мукополісахаридоз в практиці лікаря загальної практики*** (20 хв)

Наталія Самоненко; Завідувач Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України

Лабораторна діагностика і моніторинг лікування мукополісахаридозів**** (20 хв)

Наталія Ольхович; Завідувач Лабораторії медичної генетики НДСЛ "Охматдит" МОЗ України, д.б.н.
За підтримки компанії Biomarın

Ускладнення МПС та їх супровід* (20 хв)

Наталія Самоненко; Завідувач Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України

* За підтримки компанії Такеда

** Доповідь підготовлена за підтримки компанії Санофі та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів

***За підтримки компанії Biomarın

****За підтримки компанії Biomarın

ПРОГРАМА САТЕЛІТНИХ СИМПОЗИУМІВ 13 грудня 2024

Промотайм

08:00-09:00

Хвороба Фабрі*

(30 хв)

*Наталія Сінчук; Доцент кафедри педіатрії №2
Вінницького національного медичного університету
імені М.І.Пирогова, к.м.н.*

Неонатальний скринінг як запорука вчасного лікування СМА**

(30 хв)

Наталія Ольхович; Завідувач Лабораторії медичної генетики НДСЛ "Охматдит" МОЗ України, д.б.н.

Промотайм. Мультидисциплінарний підхід у наданні допомоги пацієнтам зі СМА

13.00-14.00

Міжнародні підходи до надання мультидисциплінарної допомоги пацієнтам зі СМА***

(20 хв)

Андрій Шатілло; Завідувач лабораторії спадкової нервово-м'язової патології та технічних засобів її компенсації «Інститут неврології, психіатрії та наркології ім. П.В. Волошина Національної академії медичних наук України», кандидат медичних наук

Досвід та виклики у наданні мультидисциплінарної допомоги дітям зі СМА***

(20 хв)

*Тетяна Сердюк; Дитячий невролог вищої категорії,
Хмельницька міська дитяча лікарня*

Панельна дискусія: "Перехід пацієнта зі СМА з дитячого в дорослий вік: виклики та можливості. Роль мультидисциплінарних команд"***

(20 хв)

Наталія Самоненко(модератор); Завідувач Центру орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України

**Доповідь підготовлена за підтримки компанії Санофі та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів*

*** За підтримки компанії Новартіс*

**** За підтримки компанії Рош*