



European
Reference
Network

MetabERN

European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

ФОРМАТ: ON-LINE/OFF-LINE

МІСЦЕ ПРОВЕДЕННЯ: PREMIER HOTEL
RUS, М. КИЇВ, ВУЛ. ГОСПІТАЛЬНА, 4

УКРАЇНСЬКА ОРФАННА АКАДЕМІЯ - 2025. ЛІКУВАННЯ ТА СУПРОВІД

4-5 • ГРУДНЯ • 2025 Р.

04 • ГРУДНЯ • 2025 Р.

Реєстрація учасників	08.30 - 09.30
Пленарне засідання <i>Модератори: Наталія Горovenко, Тетяна Іванова</i>	
Відкриття і вітальне слово	09.30 - 10.00
Глобальні тенденції надання допомоги пацієнтам з ОЗ в Європі Мауріціо Скарпа , координатор MetebERN, проф. педіатрії, Удіна, Італія	10.00 - 10.30
Маршрут пацієнтів з орфаними захворюваннями в Україні Наталія Самоненко , НДСЛ "Охматдит" МОЗ України	10.30 - 11.00
Сучасний стан діагностики орфанних захворювань в Україні Наталія Ольхович , НДСЛ "Охматдит" МОЗ України	11.00 - 11.30
Система CPMS-2.0 Нікола Ларкінс , Брюссель, Бельгія	11.30 - 12.00
Медицина, коли немає простих відповідей: Чесність, надія та людяність в менеджменті рідкісних захворювань Генрі Марш , лікар-нейрохірург, письменник, філософ, Велика Британія	12.00 - 12.30
Обід	12.40 - 13.30

Секція 1 з науковою дискусією

Модератори: **Марина Пацьора**

Атиповий гемолітико-уремічний синдром: сучасний погляд на діагностику та лікування 13.30 - 13.50

Антоніна Лопушанська, м. Київ, Україна

Доповідь підготовлена за підтримки компанії Астра Зенека. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

Від мутації до фенотипу: сучасний погляд на діагностику та менеджмент нейрофіброматозу 13.50 - 14.10

Роксоляна Шевчик, м. Львів, Україна

Доповідь підготовлена за підтримки компанії Астра Зенека. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

Наукова дискусія 14.10 - 14.20

Промотайм 1

Діагностика Мукополісахаридозу 4А та 6 типів 14.20-14.40

Наталія Ольхович, м. Київ, Україна

Доповідь підготовлена за підтримки компанії Біомарин. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

Мукополісахаридоз 2 типу 14.40-15.00

Ольга Фединська, м. Івано-Франківськ, Україна

Доповідь підготовлена за підтримки компанії Такеда. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

Діагностика та лікування Ахондроплазії 15.00 - 15.20

Наталія Балацька, м. Київ, Україна

Доповідь підготовлена за підтримки компанії Біомарин. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

Діагностика та лікування гемофілії в Україні 15.20 - 15.40

Катерина Вільчевська, м. Київ, Україна

Доповідь підготовлена за підтримки компанії Пфайзер. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

Кава-брейк 15.40 - 15.50

Секція 2 з науковою дискусією

Шлях пацієнта зі СМА - від діагнозу до лікування 13.30 - 13.50
Наталія Самоненко, НДСЛ "Охматдит" МОЗ України

Інтерпретація результатів генетичного аналізу СМА 13.50 - 14.10
Наталія Ольхович, НДСЛ "Охматдит" МОЗ України

Наукова дискусія 14.10 - 14.20

Промотайм 2

Чи реально діагностувати хворобу Фабрі 14.20-14.40
 в дитячому віці
Наталія Сінчук, м. Вінниця, Україна

Хвороба Гоше – погляд гематолога 14.40-15.00
Сергій Клименко м. Київ,
Леонід Остапенко м. Вінниця, Україна

Небезпека перерви лікування при хворобі Гоше 15.00 - 15.20
Наталія Самоненко, м. Київ, Україна
 Доповідь підготовлена за підтримки компанії Такеда. Дана доповідь не
 надає підстав для нарахування балів БПР

Вакцинація пацієнтів з орфанними захворюваннями: 15.20 - 15.40
 міфи, труднощі та рішення
Анна Гільфанова, м. Київ, Україна
 Доповідь підготовлена за підтримки компанії Пфайзер. Дана доповідь не
 надає підстав для нарахування балів БПР

Кава-брейк 15.40 - 15.50

Секція

Неонатальний скринінг*Модератори: Наталія Ольхович, Лариса Попович*

Неонатальний скринінг в Україні 15.50 - 16.05
Наталія Ольхович

Хибно-негативні результати неонатального скринінгу 16.05 - 16.20
Оксана Барвінська

Вторинні знахідки в ході неонатального скринінгу 16.20 - 16.35
Наталія Мицик

Неонатальний скринінг імунодефіцитів в Україні 16.35 – 16.55
Оксана Боярчук

Особливості екскреції органічних кислот при гіперамоніємії 16.55 - 17.10
Юлія Живиця

Особливості лікування пацієнтів з позитивним результатом неонатального скринінгу 17.10 - 17.30
Марина Пацьора

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

ЗАЛ 2

Секція

Гіперамоніємія-невідкладний стан

Модератори: **Наталія Самоненко, Марія Гайдей**

Гіперамонемія - складності діагностики та лікування в Україні 15.50 - 16.05

Наталія Самоненко, Наталія Ольхович

Від симптомів до дії: розпізнавання та ведення пацієнтів із гіперамоніємією 16.05 - 16.30

Шрівідья Срікантам та Шона Бротвелл, Бірмінгем, Велика Британія

Визначення аміаку в крові 16.30 - 16.50

Гевін Мерсер-Сміт, Корнуел, Велика Британія

Проект "Think Ammonia!" 16.50 – 17.10

Джонатан Гібсон, Велика Британія

Дискусія з аудиторією 17.10 - 17.20

Секція

Нервово-м'язові захворювання

Модератори: **Тетяна Шклярська,**
Наталія Зимак-Закутня

Розширення успіху в терапії СМА та інших рідкісних генетичних захворюваннях	09.00 - 09.25
Том Кроуфорд , проф.невролог, Балтімор, США	
Важливість раннього старту лікування при НМЗ	09.25 - 09.50
Лоран Серве , проф. дитячий невролог, керівник Центру нервово-м'язевих захворювань м. Льєж, Бельгія, Кембрідж, Велика Британія	
Сучасна діагностика нервово-м'язових захворювань	09.50 - 10.15
Гаяне Акопян	
Респіраторна підтримка при нервово-м'язових захворюваннях	10.15 - 10.40
Роман Шевченко	
За межами діагнозу: необхідна медична підтримка при нервово-м'язових захворюваннях	10.40 – 11.10
Марчелло Вілланова , лікар-невролог, реабілітолог, фізичний терапевт, Болонья, Італія	
Кава-брейк	11.10 - 11.30

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

ЗАЛ 2

Секція

Ураження печінки при метаболічних захворюваннях

Модератори: **Наталія Самоненко, Світлана Онисько**

Ураження печінки при хворобі Гоше Наталія Самоненко	09.00 - 09.25
Міркування про стеатотичну хворобу печінки у дітей Олена Бабаджанян	09.25 - 09.50
Менеджмент хвороби Вільсона у дітей (EASL-ERN - 2025) Валентина Березенко	09.50 - 10.15
Пересадка печінки у пацієнтів з метаболічними захворюваннями Олег Годік, Анастасія Морозова	10.15 - 10.40
Сучасна морфологічна діагностика уражень печінки Сергій Соченко	10.40 - 11.10
Кава-брейк	11.10 - 11.30

Секція

Рідкісні захворювання кісток*Модератори: Гаяне Акопян, Наталія Балацька*

Гіпермобільність суглобів: огляд та загальні рекомендації щодо застосування в клінічній практиці Марко Касторі , Фоггія, Італія	11.30 - 11.55
Діагностика , лікування та спостереження гіпофосфатазії Єжи Константинович , Білосток, Польща	11.55 - 12.20
Фіброзна дисплазія: сучасне розуміння ведення пацієнта Наталія Кисельова	12.20 - 12.45
Радіологічна одіссея діагностики орфанних захворювань кісток у педіатрії Максим Ситор	13.00 – 13.20
Нейрохірургічні аспекти пацієнтів з ахродроплазією Олександр Волощук	13.20 - 13.45
<i>Заключне слово та обід</i>	
Зустріч представників референтних центрів	14.30 - 17.30

Секція

Муковісцидоз*Модератори: **Наталія Горovenко, Ольга Фединська***

Нова ера в менеджменті муковісцидозу Наталія Горovenко	11.30 - 11.55
Потова проба. Золотий стандарт діагностики муковісцидозу - реалії сьогодення Наталія Сінчук	11.55 - 12.20
Ураження печінки при муковісцидозі Міхал Розенфельд Бар Лев , медичний центр Шнайдера, Ізраїль	12.20 - 12.45
Особливості харчування пацієнтів при муковісцидозі Марія Гайдей	13.00 – 13.20
Антибіотикотерапія при муковісцидозі проф. Карстен Шварц , Потсдам, Німеччина. <i>Професор внутрішньої медицини та пульмонології</i>	13.20 - 13.45
<i>Заклучне слово та обід</i>	
Зустріч координаторів неонатального скринінгу	14.30 - 17.30