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.

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

ЗАЛ 1

04 • ГРУДНЯ • 2025 Р.

Реєстрація учасників	08.30 - 09.30
Пленарне засідання *Модератори:* **Наталія Горовенко, Тетяна Іванова**	
Відкриття і вітальне слово	09.30 - 10.00
Глобальні тенденції надання допомоги пацієнтам з орфанними захворюваннями в Європі **Мауріціо Скарпа**, *координатор MetabERN, проф. педіатрії, Удіна, Італія*	10.00 - 10.30
Маршрут пацієнтів з орфанними 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

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

04 • ГРУДНЯ • 2025

ЗАЛ 1

Секція 1 з науковою дискусією

Модератори: ***Марина Пацьора, Наталія Балацька***

Атиповий гемолітико-уремічний синдром: сучасний погляд на діагностику та лікування **Антоніна Лопушанська**, *м. Київ, Україна*	13.30 - 13.50
Від мутації до фенотипу: сучасний погляд на діагностику та менеджмент нейрофіброматозу **Роксоляна Шевчик**, *м. Львів, Україна*	13.50 - 14.10
Наукова дискусія	14.10 - 14.20

Промотайм 1

Діагностика Мукополісахаридозу 4А та 6 типів **Наталія Ольхович**, *м. Київ, Україна* Доповідь підготовлена за підтримки компанії Біомарин. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР	14.20-14.40
Від поширених симптомів до рідкісного діагнозу. Синдром Хантера **Ольга Фединська**, *м. Івано-Франківськ, Україна* Доповідь підготовлена за підтримки компанії Такеда. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР	14.40-15.00
Діагностика та лікування Ахондроплазії **Наталія Балацька**, *м. Київ, Україна* Доповідь підготовлена за підтримки компанії Біомарин. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР	15.00 - 15.20
Діагностика та лікування гемофілії в Україні **Катерина Вільчевська**, м. Київ, Україна Доповідь підготовлена за підтримки компанії Пфайзер. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР	15.20 - 15.40
Кава-брейк	15.40 - 15.50

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

04 · ГРУДНЯ · 2025

ЗАЛ 2

Секція 2 з науковою дискусією

Модератори: ***Наталія Сінчук, Наталія Самоненко***

Інтерпретація результатів генетичного аналізу СМА — 13.30 - 13.50
Наталія Ольхович, *НДСЛ "Охматдит" МОЗ України*

Шлях пацієнта зі СМА - від діагнозу до лікування — 13.50 - 14.10
Наталія Самоненко, *НДСЛ "Охматдит" МОЗ України*

Наукова дискусія — 14.10 - 14.20

Промотайм 2

Чи реально діагностувати хворобу Фабрі в дитячому віці — 14.20-14.40
Наталія Сінчук, *м. Вінниця, Україна*
Доповідь підготовлена за підтримки компанії Санофі. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

Хвороба Гоше – погляд гематолога — 14.40-15.00
Сергій Клименко *м. Київ*,
Леонід Остапенко *м. Вінниця, Україна*
Доповідь підготовлена за підтримки компанії Санофі. Дана доповідь не надає підстав для нарахування балів БПР

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: міфи, труднощі та рішення — 15.20 - 15.40
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

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

04 · ГРУДНЯ · 2025

ЗАЛ 1

Секція

Неонатальний скринінг

Модератори: ***Наталія Ольхович, Лариса Попович***

Неонатальний скринінг в Україні **Наталія Ольхович**	15.50 - 16.05
Хибно-негативні результати неонатального скринінгу **Оксана Барвінська**	16.05 - 16.20
Вторинні знахідки в ході неонатального скринінгу **Наталія Мицик**	16.20 - 16.35
Неонатальний скринінг імунодефіцитів в Україні **Оксана Боярчук**	16.35 – 16.55
Особливості екскреції органічних кислот при гіперамоніємії **Юлія Живиця**	16.55 - 17.10
Особливості лікування пацієнтів з позитивним результатом неонатального скринінгу **Марина Пацьора**	17.10 - 17.30

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

04 · ГРУДНЯ · 2025

ЗАЛ 2

Секція

Гіперамоніємія-невідкладний стан

Модератори: ***Наталія Самоненко, Марія Гайдей***

Гіперамоніємія - складності діагностики та лікування в Україні **Наталія Самоненко, Наталія Ольхович**	15.50 - 16.05
Від симптомів до дії: розпізнавання та ведення пацієнтів із гіперамоніємією **Шрівідья Срікантам** та **Шона Бротвелл**, *Бірмінгем, Велика Британія*	16.05 - 16.30
Визначення аміаку в крові **Гевін Мерсер-Сміт**, *Корнуел, Велика Британія*	16.30 - 16.50
Проєкт “Think Ammonia!” **Джонатан Гібсон**, *Велика Британія*	16.50 – 17.10
Дискусія з аудиторією	17.10 - 17.20

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

05 · ГРУДНЯ · 2025

ЗАЛ 1

Секція

Нервово-м’язові захворювання

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

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

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

05 · ГРУДНЯ · 2025

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

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

05 · ГРУДНЯ · 2025

ЗАЛ 1

Секція

Рідкісні захворювання кісток

Модератори: ***Гаяне Акопян, Наталія Балацька***

Гіпермобільність суглобів: огляд та загальні рекомендації для 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 аходроплазією **Олександр Волощук**	13.20 - 13.45
Заключне слово та обід	

Зустріч представників референтних центрів 14.30 - 17.30

ПРОГРАМА ЗАХОДУ

05 · ГРУДНЯ · 2025

ЗАЛ 2

Секція

Муковісцидоз

Модератори: ***Наталія Горовенко, Ольга Фединська***

Нова ера в менеджменті муковісцидозу **Наталія Горовенко**	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. Професор внутрішньої медицини та пульмонології*	13.20 - 13.45
Заключне слово та обід	

Зустріч координаторів неонатального скринінгу 14.30 - 17.30

Генеральний партнер

Pfizer

AstraZeneca

Roche

sanofi

BIOMARIN

Головний партнер

Takeda

Партнер

NOVARTIS

DANONE
ONE PLANET. ONE HEALTH

NUTRICIA