



# ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОЇ ТА МУЛЬТИФАКТОРНОЇ ПАТОЛОГІЇ

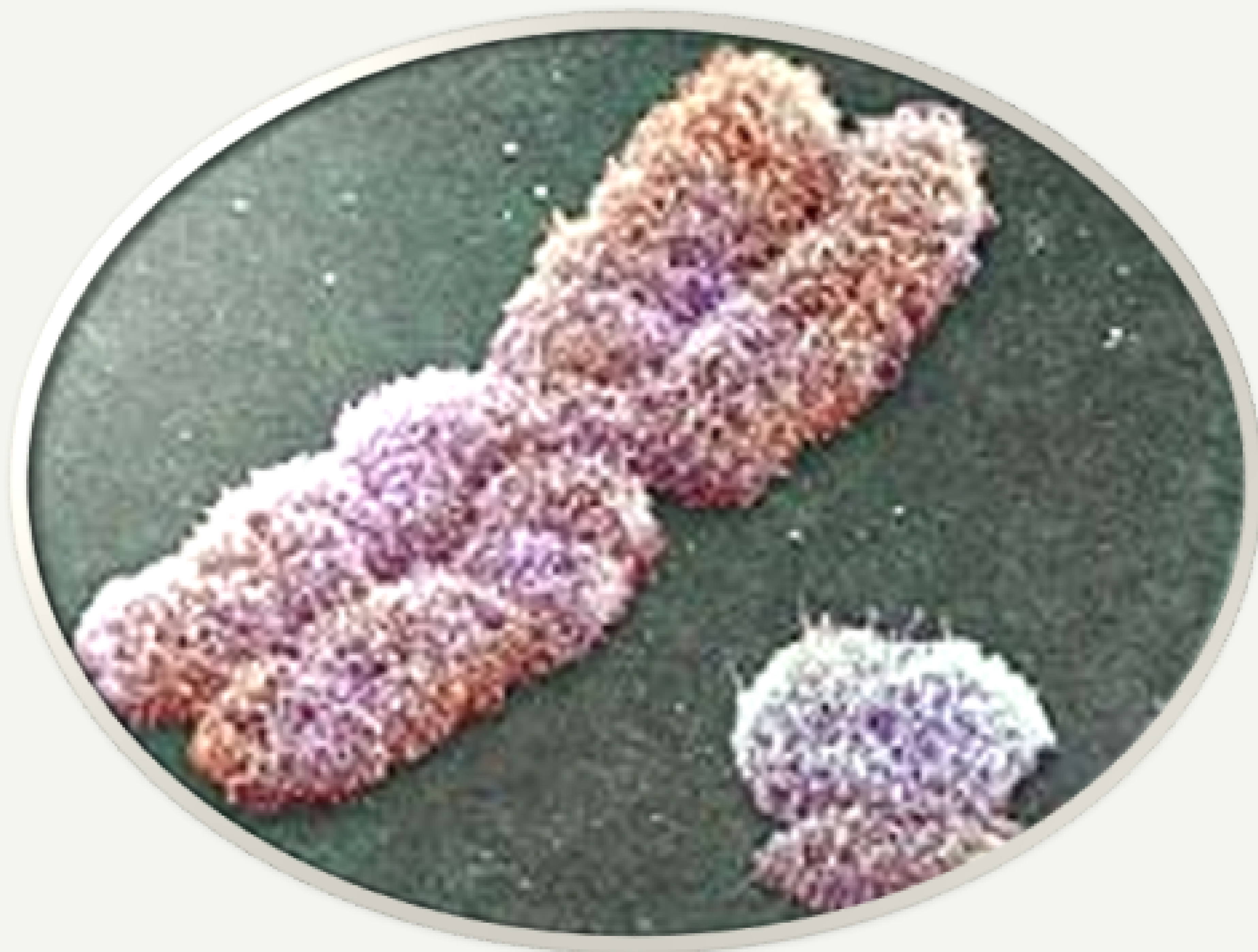
Науково-практична конференція

---

**15 ТРАВНЯ 2026 РОКУ**

м. Київ, вул. Ярославів Вал, 22

Готель **Radisson Blu**



# ПЛЕНАРНІ ДОПОВІДІ

Модератори: Горовенко Н.Г, Іванова Т.П.

9.00 – 9.30

**Привітання**

9.30 – 10.00

**Генетика людини: міфи і реальність**

**Наталія Горовенко**

чл-кор НАМНУ, проф., завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики НУОЗ України імені П.Л.Шупика, президент Всеукраїнської асоціації спеціалістів з медичної та лабораторної генетики

10.00 – 10.30

**Криза інтерпретації генетичних варіантів:  
коли результати WGS є, а відповіді немає**

**Гаяне Акопян**

д.м.н., проф., Директор Інституту спадкової патології ДУ "ННЦ ССС та СП НАМН України"

10.30 – 10.50

**Вторинні знахідки в генетичному аналізі:  
етика, практика, хаос**

**Наталія Ольхович**

д.б.н., завідувач центру генетичної діагностики та клітинної імунотерапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»

10.50 – 11.10

**Материнсько-плодові міжгенні взаємодії та здоров'я  
нащадків: сучасні аспекти профілактики  
мультифакторної патології**

**Зоя Россоха**

к.м.н., завідувач експертно-аналітичного центру молекулярної генетики ВП "Університетська лікарня 1" НУОЗ України імені П.Л. Шупика

11.10 – 11.30

**Оцінка полігенних та мультифакторних ризиків: в  
прірві між очікуванням та реальністю**

**Дмитро Микитенко**

проф., керівник Генетичного центру материнства та дитинства професора Д. Микитенк

11.30 – 11.50

**ПЕРЕРВА НА КАВУ**

# ПЛЕНАРНІ ДОПОВІДІ

Модератори: Акопян Г.Р., Самоненко Н.В.

11.50– 12.10	<b>Мозаїцизм у здоров'ї та хворобах людини - як запідозрити, як діагностувати, як консультувати</b> <b>Маргарита Ніколенко</b> д.м.н., директор МБЦ "ГЕНОМ"
12.10-12.30	<b>Моніторинг вроджених вад розвитку в Україні</b> <b>Наталія Зимаєв-Закутня</b> директор КП «Хмельницька міська дитяча лікарня» ХОР
12.30-12.50	<b>Orphanet і ORPHA-коди: навіщо це Україні</b> <b>Наталія Самоненко</b> завідувач центру орфанних захворювань та генної терапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»
12.50-13.10	<b>Медико-генетична допомога в умовах військового стану: виклики і рішення</b> <b>Микола Веропотвелян</b> Генеральний директор КНТ «Міжобласний центр медичної генетики і пренатальної діагностики імені П.М. Веропотвеляна» ДОР», д.мед.наук, Заслужений лікар України
13.10-13.30	<b>Шлях пацієнта зі спадковою патологією до реального діагнозу: ініціація, маршрутизація, конфірмація</b> <b>Еріка Пацкун</b> к.м.н, лікар-генетик КНП "Закарпатська обласна клінічна лікарня імені Андрія Новака" ЗОР
13.30-16.00	<b>Проходження тестування</b>
13.30 – 14.00	<b>ПЕРЕРВА НА ОБІД</b>

# МАЙСТЕР-КЛАС

## Цитогеноміка нового покоління

Модератори: Ольхович Н.В., Ніколенко М.І. .

- 
- 16.00 – 16.20 **Від каріотипу до цитогеноміки: еволюція методів дослідження і ролі цитогенетика**  
**Антон Бровко**  
к.б.н., заступник генерального директора з інновацій та генетичних досліджень клініки ISIDA
- 
- 16.20 – 16.40 **Сучасні підходи до виявлення структурних варіантів геному в онкології**  
**Наталя Трофімова**  
к.б.н., завідувач лабораторії медичної генетики ЦГДКІ ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»
- 
- 16.40 – 17.00 **Складнощі та особливості інтерпретації втрати гетерозиготності у результатах хромосомного мікроматричного аналізу**  
**Роман Гулковский**  
к.б.н., фахівець з методичної підтримки ТОВ «АЛТ Україна» Ltd
- 
- 17.00 – 17.20 **Генотипування цілого геному та аналіз асоціацій (GWAS) в науці та практиці**  
**Галина Макух**  
Генетик КНП ЛОР «Львівський обласний клінічний перинатальний центр»; НМГЦ «ЛеоГен».
- 
- 17.20 – 17.40 **Можливості, які відкриває long-read секвенування**  
**Тетяна Ладан**  
директор з управління продуктами ТОВ БІОНІКС ЛАБ
- 
- 17.40 – 18.00 **Трансляційне значення аналізу мікробіому: від діагностичних маркерів до терапевтичних стратегій**  
**Вероніка Ніколаєва**  
біоінформатикиня ІМБіГ НАНУ
- 

18.00 - 19.30 **Проходження тестування**

# МАЙСТЕР-КЛАС

## Складні діагностичні випадки в клінічній генетиці

Модератори: Зімак-Закутня Н.О., Попович Л.В..

16.00 – 16.20 **Нові генетичні чинники порушень розвитку та диференціації статі: складні випадки діагностики з використанням аналізу екзома (WES)**

**Людмила Лівшиц**

д.б.н., Інститут молекулярної біології і генетики НАН України

16.20 – 16.40 **Псевдо-Барттер синдром у дітей з муковісцидозом.**

**Клінічні випадки**

**Надія Фоменко**

к.м.н., Івано-Франківський Національний медичний університет

16.40 – 17.00 **Від «спастичної тетраплегії» до синдрому Сегави: клінічний випадок GCH1-асоційованої дофа- залежної дистонії**

**Ольга Вернігор**

КНП ХОР»МСМГЦ-ЦР (О)З

17.00 – 17.20 **Клінічний випадок успішної реабілітації пацієнта з сімейною формою RNU4ATAC-асоційованої спондилоепіфізарної дисплазії**

Гречаніна Ю.Б., Гречанін Я.Р., Школьнікова Д.В., Волянський А.Ю.

КНП ХОР»МСМГЦ-ЦР (О)З

17.20 – 17.40 **Варіабельність генетичних та якісних порушень у програмах ДРТ в умовах глобальної нестабільності: мультифакторні механізми та виклики інтерпретації**

**Юлія Гонтар**

к.б.н., зав. діагностичної лабораторії ТОВ "Медичний центр ІГР "

17.40 – 18.00 **Рідкісна делеція 21q21 у дитини з порушенням нейророзвитку: клінічний випадок та діагностична цінність каріотипування**

**Валентина Глогусь**

ДУ"ННЦССХ та СП ім М. М. Амосова НАМНУ"

18.00 - 19.30 **Проходження тестування**

# МАЙСТЕР-КЛАС

## Сучасні стандарти роботи середнього медичного персоналу в генетичній медицині

Модератори: Павлюченко М.І., Грогуль Є.А. .

- 
- |               |  |
|---------------|--|
| 16.00 – 16.20 | <b>Комунікація з пацієнтом і родиною в генетичній службі: роль середнього медичного персоналу</b><br><b>Таміла Ходзевич</b><br>старша медична сестра центру орфанних захворювань та генної терапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»   |
| 16.20 – 16.40 | <b>Нові компетентності середнього медичного персоналу в генетичній медицині: навчання, стандарти і професійний розвиток</b><br><b>Софія Хвостенко</b><br>старший фельдшер-лаборант центру генетичної діагностики та клітинної імунотерапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України» |
| 16.40 – 17.00 | <b>Преаналітичний етап у генетичній лабораторії: відповідальність, помилки та роль середнього медичного персоналу</b><br><b>Марина Забродна</b><br>фельдшер-лаборант відділу неонатального скринінгу ЛМГ ЦГДКІ ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»                             |
| 17.00 – 17.20 | <b>Контроль контамінації в ПЛР-лабораторії: від теорії до практики</b><br><b>Євген Грогуль</b><br>Завідувач науково-дослідною лабораторією генетичних технологій та біоінженерії ЦГДКІ ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»   |
| 17.20 – 17.40 | <b>Біобезпека та біозахист у генетичній лабораторії: безпека персоналу та контроль використання біоматеріалу</b><br><b>Тетяна Журенко</b><br>лікар-лаборант генетик відділу неонатального скринінгу ЛМГ ЦГДКІ ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»                              |
| 17.40 - 19.30 | <b>Проходження тестування</b>  |
-

# ПРОМО ЛЕКЦІЇ

Модератори: Сінчук Н.І., Шклярська Т.О. .

13.40 – 14.00	<b>Рання маніфестація хвороби Фабрі: можливості клінічної діагностики</b> Доповідь підготовлена за підтримки компанії Санофі та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів <b>Наталія Самоненко</b> завідувач центру орфанних захворювань та генної терапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»
14.00 – 14.20	<b>Хвороба Гоше: діагностичні пастки і сучасне лікування</b> Доповідь підготовлена за підтримки компанії Санофі та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів <b>Наталія Сінчук</b> к.м.н., доцент каф. педіатрії #2 Вінницький національний медичний університет ім.М.І.Пирогова
14.20 – 14.40	<b>Синдром Хантера. Шлях пацієнта до встановлення діагнозу та моніторинг перебігу захворювання</b> Доповідь підготовлена за підтримки компанії Такеда та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів <b>Гаяне Акопян</b> д.м.н., проф., Директор Інституту спадкової патології ДУ "ННЦ ССС та СП НАМН України"
14.40 – 15.00	<b>CLN2: від клінічної підозри до лабораторного підтвердження — оптимальний діагностичний маршрут</b> Доповідь підготовлена за підтримки компанії Біомарин та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів <b>Наталія Ольхович</b> д.б.н., завідувач центру генетичної діагностики та клітинної імунотерапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»
15.00 – 15.20	<b>Сучасний маршрут пацієнта зі СМА</b> Доповідь підготовлена за підтримки компанії Рош та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів <b>Наталія Самоненко</b> завідувач центру орфанних захворювань та генної терапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»
15.20 – 15.40	<b>Інтерпретація результатів генетичного аналізу СМА та відбір пацієнтів для генної терапії</b> Доповідь підготовлена за підтримки компанії Новартіс та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів <b>Наталія Ольхович</b> д.б.н., завідувач центру генетичної діагностики та клітинної імунотерапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»
15.40 – 16.00	<b>Генна терапія та перспективи лікування СМА в Україні</b> Доповідь підготовлена за підтримки компанії Новартіс та не є підставою для нарахування балів за системою безперервного навчання лікарів <b>Тетяна Шклярська</b> лікар невролог дитячий центру орфанних захворювань та генної терапії ДНП «НДСЛ «Охматдит» МОЗ України»

# СТЕНДОВІ ДОПОВІДІ

---

Клінічний випадок ольфактогенітальної дисплазії

Абатуров О.Є., Нікуліна А.О., Єнговатова В.А., Турова С.В.

---

Не замість, а поряд: генетичне консультування як окрема практика

Василенко О.В.

---

Вплив антенатальної поліохіміотерапії (ПХТ) на результати неонатального скринінгу

Гавілей А.С., Гуріна М.А.

---

Клінічний випадок ольфактогенітальної дисплазії

Показій Н.О., Андрющенко О.М., Гавілей А.С., Гуріна М.А., Коваленко Ю.М., Толкачова О.Б., Новікова О.І.

Амінокислотний профіль при спадкових метаболічних захворюваннях: лабораторні маркери та їх клінічне значення

Ахмедова Ю.Р., Акулова А.І., Письменицька О.В.

---

Сімейна гіперліпопротеїнемія V типу. Клінічний випадок

Пилипюк Г., Лембрик І., Волошинович В.

---

Комплексний підхід до виявлення складної структурної перебудови хромосоми Y: клінічний випадок

Мякушко О.А., Куракова В.В., Баронова О.В., Михайлова Д.Л.

---

Рання діагностика синдрому Беквіта-Відеманна: від фенотипу до молекулярної верифікації (клінічний випадок)

Анциупова В.В., Ластівка І.В., Шейко Л.П., Брішевац Л.І.

---

Синдром делеції 1p36: сучасний погляд на діагностику та ведення пацієнтів

Ластівка І.В., Анциупова В.В., Шейко Л.П., Брішевац Л.І.

---

Поєднання спадкового сфероцитозу та синдрому Жильбера: клінічний випадок і two-hit механізм

Ніколаєнко-Камішова Т.П., Василевська І.В.

---

Клінічний випадок синдрому Ді Джорджи: роль повного екзомного секвенування, при варіабельному фенотипі пробанда

Бабаєвська Ю.О.

---

SEC23B-асоційована вроджена дизеритропоетична анемія II типу у дитини: клінічний випадок та молекулярно-генетичне підтвердження.

Купріяничук Ю.М., Єфременко Н.О.

---

Сприйнята соціальна підтримка та інформаційна залученість як фенотипові маркери адаптаційних кластерів під час війни

Єлізарова О.Т., Гозак С.В., Станкевич Т.В., Парац А.М.

---

Рання діагностика дистонії плюс синдрому Сегави

Молодан Л.В., Вернігор О.Ю.

---

Сучасні підходи до цитогенетичної/молекулярно-цитогенетичної діагностики мікроделеційних синдромів

Євсеєнкова О.Г.

---

Молекулярно-генетичний аналіз в гені GCDH у пацієнтів з глутаровою ацидуриєю I типу в Україні

Мошківська Л.С., Ольхович Н.В., Мицик Н.Й., Барвінська О.Ю., Живиця Ю.В., Кормоз С.В., Грегуль І.С., Куцик О.Е., Шилова А.В., Шульга М.О., Лешик Б., Фрунцевіч Н.К., Самоненко Н.В., Пацьора М.І., Гайдей М.Г., Ольхович В.П., Горovenko Н.Г.

---

Рідкі клінічні випадки у дівчат з порушенням менструальної функції

Багацька Н.В., Глотка Л.І.