



Науково-практична конференція
з міжнародною участю

«Проблеми спадкової та мультифакторної патології»

Місце проведення конференції: «Premier Hotel Rus»,
м. Київ, вул. Госпітальна, 4, 01601.

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

Формат: ON-LINE/OFF-LINE

27 квітня 2023 р.

Привітання	09:00-09:15
«Вроджені помилки метаболізму» Арчібольда Гаррода: уроки минулого і виклики сучасного	09:15-09:45
<i>Горовенко Н.Г., Національний університет охорони здоров'я України імені П.Л. Шупика, Київ, Україна</i>	
Сучасна ФКУ – нове захворювання або нові знання?	09:45-10:15
<i>Гречанина О.Я., КНП Міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр – центр рідкісних (орфанних) захворювань, Харків, Україна</i>	
Перше півріччя роботи розширеного неонатального скринінгу в Україні: результати та виклики. Ч.1 Організація процесу та логістика	10:15-10:45
<i>Макух Г.В., Поліщук І.С., Архіпова О.М., Багнюк О.Р., Чорна Л.Б., Партим О.В, Вербовицька Ю.В., Малахова А.И., Юсечко Н.М., Шиманська І.Є. Регіональний центр неонатального скринінгу, КНП "Львівський обласний клінічний перинатальний центр", Львів, Україна</i>	
Перше півріччя роботи розширеного неонатального скринінгу в Україні: результати та виклики. Ч.2 Шлях до діагнозу	10:45-11:15
<i>Ольхович Н.В., Мицик Н.Й., Барвінська О.Ю, Самоненко Н.В., Пацьора М.І., Іванова Т.П., Експертний центр неонатального скринінгу НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, Київ, Україна</i>	
The importance of second tier test in expanded newborn screening /Важливість вторинних тестів в розширеному неонатальному скринінгу	11:15-11:50
<i>Prof. Giancarlo La Marca, Meyer Children's Hospital, Університет Флоренції, Флоренція, Італія</i>	
Перерва	11:50-12:10

Дотримання регламентованого контролю клінічного стану пацієнтів з МПС, як запорука ефективності лікування 12:10-12:30

Самоненко Н.В., Центр орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, Київ, Україна

Урахування особливостей природного перебігу хвороби Фабрі для правильної оцінки ранніх симптомів, своєчасної діагностики і початку лікування 12:30-12:50

Зарудна О.І., Тернопільський національний медичний університет імені І.Я.Горбачевського, Тернопіль, Україна

Сучасні можливості лабораторного моніторингу ефективності лікування лізосомних хвороб накопичення 12:50-13:10

Ольхович Н.В., Лабораторія медичної генетики СМГЦ НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, Київ, Україна

Гепатоспленомегалія, як ключовий діагностичний критерій хвороби Німана-Піка А/В та інших лізосомних хвороб 13:10-13:30

Самоненко Н.В., Центр орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, Київ, Україна

Доклінічна діагностика СМА, як невід'ємна умова ефективного лікування тяжкої спадкової нервово-м'язової патології 13:30-13:45

Шклярська Т.О., Центр орфанних захворювань та генної терапії НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, Київ, Україна

Успішні та дієві рішення для виявлення генетичних чинників спадкової і мультифакторної патології методами секвенування нового покоління (NGS) та хромосомного мікроматричного аналізу (СМА) 13:45-14:15

Гулковський Р.В., фахівець з методичної підтримки АЛТ Україна (офіційний партнер Thermo Fisher Scientific в Україні)

Перерва 14:15-15:00

GBA genotype – Parkinson's phenotype correlation/ Кореляція GBA генотипу та фенотипу хвороби Паркінсона **15:00-15:20**

Rodolfo Tonin, PhD, Meyer Children's Hospital, Університет Флоренції, Італія

Діагностика спадкової тромбофілії в дитячому віці. Фактори ризику та профілактика **15:20-15:40**

Росоха З.І., Вільчевська Є.В., Попова О.Ф., Шейко Л.П., Горovenko Н.Г., ДЗ "РЦМД МОЗ України", НДСЛ Охматдит, НУОЗ імені П.Л. Шупика, Київ, Україна

Дитячий церебральний параліч: погляд генетика на негенетичну проблему **15:40-16:00**

Микитенко Д.О., Клініка репродуктивної медицини НАДІЯ, Київ, Україна

Роль генетика у диференційній діагностиці рідкісних системних захворювань на прикладі синдрому Мафуччі **16:00-16:20**

Черевашко В.С., Циганкова М.А., Жураховська О.В., Галаган В.О., Спеціалізований медико-генетичний центр, НДСЛ «Охматдит» МОЗ України, Київ, Україна

Генетичні аспекти розладів аутистичного спектру **16:20-16:40**

Ластівка І.В., Буковинський державний медичний університет, Чернівці, Україна.

Роль дослідження гіперметилування промоторного регіону гена у визначенні фармакогенетичної стратегії лікування **16:40-17:00**

Фіщук Л.Є., Вершигора В.О., Дубіцька О.М., Росоха З.І., Горovenko Н.Г., ДЗ "РЦМД МОЗ України", НУОЗ України імені П.Л. Шупика, Київ, Україна

Тератогенний вплив ліків та інших факторів в період вагітності та лактації, що нам відомо і як може допомогти «Українська тератологічна інформаційна система» **17:00-17:20**

Пацкун Е.Й., Обласна медико-генетична консультація, КНП «Закарпатська обласна клінічна лікарня імені Андрія Новака», Ужгород, Україна

Закриття конференції **17:20-17:30**