

Науково-практична конференція з орфанних захворювань  
**«Рідкісні, але в центрі уваги»**

**Дата:** 21 травня 2026 року

**Формат:** гібридний (офлайн/онлайн)

**Місце проведення:** КНП КОР «Київська обласна дитяча лікарня»,  
м. Боярка, вул. Хрещатик, 83



**Разом для кожної рідкісної дитини**



За партнерства:



08<sup>45</sup> - 09<sup>00</sup>

**Вітальна кава. Реєстрація учасників**

09<sup>00</sup> - 09<sup>30</sup>

**Вітальне слово. Відкриття конференції**

**СЕМЕНОВА Тетяна Миколаївна**, Заступник голови Київської обласної ради

**ЗЕМЛЯК Тетяна Борисівна**, Директор Департаменту охорони здоров'я  
Київської обласної державної адміністрації

**САВІНОВА Катерина Борисівна**, Генеральний директор Київської обласної  
дитячої лікарні, к.м.н.

09<sup>30</sup> - 09<sup>40</sup>

**Голос пацієнта: Чому час має значення?**

Презентація діяльності пацієнтської організації "СМА Разом"

**МАНДРЕНКО Наталія Петрівна**, Керівник ГО «СМА РАЗОМ»

## **Роль мультидисциплінарної команди (МДК) у наданні комплексної допомоги пацієнтам з орфанними захворюваннями (СМА)\***

*\*доповіді підготовлені за підтримки компанії Roche*

09<sup>40</sup> - 11<sup>10</sup>

**Панельна дискусія: "Аналіз діагностичного пошуку, помилок та успішних  
рішень на прикладі СМА"**

**Склад МДК:**

**МИКИТЮК Анна Вікторівна**, Лікар-генетик, модератор

**БАНДУР-ЄМЕЛЬЯНОВА Тетяна Володимирівна**, Лікар-невролог

**КОВАЛЕНКО Максим Вікторович**, Лікар-анестезіолог

**ЯЦУЛЯК Михайло Богданович**, Лікар-ортопед

11<sup>10</sup> - 11<sup>55</sup>

**Доповідь "Діагностичний пошук. Як розпізнати СМА на первинній ланці?  
Обговорення «червоних прапорців», алгоритмів скерування та взаємодії  
між спеціалістами." (погляд генетика)**

**МИКИТЮК Анна Вікторівна**, Лікар-генетик, завідувача Центру орфанних  
захворювань Київської обласної дитячої лікарні

**Доповідь "Діагностичний пошук. Як розпізнати СМА на первинній ланці?  
Обговорення «червоних прапорців», алгоритмів скерування та взаємодії  
між спеціалістами." (погляд невролога)**

**СМУЛЬСЬКА Наталія Омелянівна**, Лікар-невролог дитячий, завідувача  
неврологічним відділенням КНП «Київська міська дитяча клінічна лікарня  
№1» Виконавчого органу Київської міської Ради (КМДА)

\* Доповідь не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку фахівців у сфері охорони здоров'я

## Муковісцидоз: від патогенезу до нутритивної підтримки

11<sup>55</sup> - 12<sup>25</sup>

**Бронхолегеневі ускладнення муковісцидозу — від патогенезу до стратегії лікування**

**ШЕЙКО Лариса Павлівна**, К.м.н., доцент кафедри медичної та лабораторної генетики Національного університету охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика

12<sup>25</sup> - 12<sup>55</sup>

**Нутритивний менеджмент пацієнта з муковісцидозом**

**СОЛДАТОВА Оксана Володимирівна**, К.м.н., доцент кафедри педіатрії, дитячої неврології та медичної реабілітації НУОЗ України імені П.Л. Шупика, експерт ДОЗ КМДА, віце-президент Незалежної асоціації нутриціологів та дієтологів України

*\*доповідь підготовлена за підтримки компанії Здрраво*

12<sup>55</sup> - 13<sup>40</sup>

**Обідня перерва**

## Хвороби накопичення – клінічні виклики

13<sup>40</sup> - 14<sup>00</sup>

**Два маршрути, одна проблема: чому пацієнти з хворобою Гоше та Синдромом Хантера роками ходять по колу?\***

**МИКИТЮК Анна Вікторівна**, Лікар-генетик, завідувача Центру орфанних захворювань Київської обласної дитячої лікарні

*\*доповідь підготовлена за підтримки компанії Takeda*

14<sup>00</sup> - 14<sup>20</sup>

**Рекурентні інфекції верхніх дихальних шляхів. Коли думати про мукополісахаридоз**

**ГОРЯЧЕВА Ірина Павлівна**, К.м.н., доцент кафедри педіатрії, дитячої неврології та медичної реабілітації НУОЗ України імені П.Л. Шупика, член правління Незалежної асоціації нутриціологів та дієтологів України

*\*доповідь підготовлена за підтримки компанії Здрраво*

14<sup>20</sup> - 14<sup>40</sup>

**Роль ортопеда у лікуванні дитини з глікогенозом 16 типу**

**ЯЦУЛЯК Михайло Богданович**, К.м.н., лікар ортопед – травматолог хірургічного відділення КНП КОР «Київська обласна дитяча лікарня»

## Неврологічні аспекти орфанних хвороб

14<sup>40</sup> - 15<sup>00</sup>

**Епілептичні випадки при орфанних хворобах. Як своєчасно діагностувати епілепсію?**

**СВІСТЕЛЬНИК Вікторія Олександрівна**, К.м.н., доцент кафедри неврології НМУ імені О.О. Богомольця

\* Доповідь не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку фахівців у сфері охорони здоров'я

15<sup>00</sup> - 15<sup>20</sup>

**Метаболічний ключ до рідкісних епілепсій: ефективність кетогенної терапії при судомних станах»\***

**САВІНОВА Катерина Борисівна**, К.м.н., доцент кафедри педіатрії, дитячої неврології та медичної реабілітації Національного університету охорони здоров'я України імені П.Л. Шупика, генеральний директор Київської обласної дитячої лікарні, лікар дитячий невролог вищої категорії

*\*доповідь підготовлена за підтримки компанії Nutricia*

15<sup>20</sup> - 15<sup>30</sup>

**Короткий огляд сучасного догляду та лікування пацієнтів з м'язовою дистрофією Дюшенна, ситуація в Україні та за її межах**

**ЯЩЕНКО Маргарита**, Заступник голови правління з медичних питань ГО «Дюшенна України»

Мати 19-ти річного юнака з МДД, досвід догляду та лікування керуючись міжнародними стандартами з 6-ти річного віку

## **Гематологічні та імунологічні рідкісні захворювання**

15<sup>30</sup> - 16<sup>00</sup>

**Гемофілія: інновації у діагностиці та лікуванні**

**ДОНСЬКА Світлана Борисівна**, К.м.н., доцент, дитячий лікар-гематолог-онколог, заслужений лікар України

16<sup>00</sup> - 16<sup>30</sup>

**Імуноглобулін: застосування препаратів в лікуванні орфанних захворювань**

**РИЖАК Олег Анатолійович**, Дитячий лікар-гематолог-онколог, завідувач відділенням дитячої імунології, онкогематології з блоком інтенсивної хіміотерапії, заслужений лікар України

16<sup>30</sup> - 16<sup>50</sup>

**Імунологічні аспекти тяжких комбінованих імунодефіцитів у дітей**

**КУБАШКО Алла Володимирівна**, К.б.н., лабораторний імунолог вищої категорії, імунологічного відділу клініко – діагностичної лабораторії КНП КОР «КОДЛ»

16<sup>50</sup> - 17<sup>00</sup>

**Секція питань та відповідей. Завершення конференції**

\* Доповідь не є підставою для нарахування балів фахівцям охорони здоров'я за системою безперервного професійного розвитку фахівців у сфері охорони здоров'я