



МАЙСТЕР-КЛАС

СКЛАДНІ ДІАГНОСТИЧНІ ВИПАДКИ В КЛІНІЧНІЙ ГЕНЕТИЦІ

15 ТРАВНЯ 2026 РОКУ

ПОЧАТОК 16:00

м. Київ, вул. Ярославів Вал, 22

Готель **Radisson Blu**

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"
до 19.30	Проходження тестування