

## **«Школа орфанних захворювань»**

25 лютого 2026 року відбулося засідання «Школи орфанних захворювань», при Вінницький національний медичний університет імені М.І. Пирогова та КНП «Вінницька обласна дитяча клінічна лікарня Вінницької обласної Ради», яке пройшло у змішаному форматі — очно та в режимі телемедицини на платформі Google Meet.

Захід був присвячений питанням діагностики орфанних метаболічних захворювань.

Відкриваючи засідання, керівник «Школи орфанних захворювань», доктор медичних наук, професор ЗВО кафедри педіатрії №2 Вероніка ДУДНИК звернула увагу на стратегічному значенні ранньої діагностики орфанних станів у педіатричній практиці.

У межах засідання було проведено детальний клінічний розбір пацієнта з підозрою на хронічну надниркову недостатність у поєднанні з вродженим метаболічним порушенням обміну амінокислот.

Клінічний випадок представила лікар дитячий ендокринолог, доцент кафедри педіатрії №2 Ірина АНДРІКЕВИЧ. Активну участь в підготовці інформації про хворого взяла аспіранти кафедри педіатрії №2 – Ольга ВОВЧУК та Юлія МИКИТЮК.

Диференційну діагностику станів із подібною клінічною картиною ґрунтовно висвітлила лікар медичний генетик, доцент кафедри педіатрії №2 Наталія СІНЧУК.

Особливо цінною стала телекомунікаційна консультація за участю голови Асоціації дитячих ендокринологів України, д.мед.н., професора Наталії ЗЕЛІНСЬКОЇ, яка поділилася власним клінічним досвідом та надала експертний висновок щодо ймовірного діагнозу й подальшої тактики ведення пацієнта.

Зустріч відбулася у професійній та конструктивній атмосфері, що ще раз засвідчило: ефективна діагностика орфанних захворювань можлива лише за умови командної роботи, відкритості до експертної думки та безперервного професійного розвитку.

