

# Генетический паспорт

← Начало на стр. 1

Генетический дефект один и тот же при всех типах СМА, однако, возраст появления первых симптомов и степень тяжести заболевания различны у разных людей из-за влияния других генетических факторов. Неонатальный скрининг направлен на выявление заболевания как можно раньше, оптимально – до появления первых симптомов. В этом случае лечение окажется наиболее эффективным, – поясняет заведующая отделением медико-генетического консультирования, врач-генетик **Мария Сумина**.

В России зарегистрированы три препарата от СМА: Спинраза и Ридиплам (их нужно принимать пожизненно), и самый дорогой в мире – Золгенсма – его вводят однократно. Все препараты действуют на уровне нарушенного гена – то есть влияют на причину заболевания, а не на его симптомы. Препарат Золгенсма представляет собой препарат генной терапии – синтезированный работающий ген SMN1 доставляется с помощью специального переносчика – аденовируса – в нейроны пациента со СМА.

Примерно каждый 40-й человек является носителем мутации в гене SMN1, который отвечает за возникновение спинальной мышечной атрофии. Носители – абсолютно здоровые люди, и только специальные генетические исследования позволяют выявить у них данную особенность. Если оба супруга окажутся носителями данной мутации, то вероятность рождения в их паре ребенка со СМА становится очень высокой и составляет 25%. Чаще люди узнают о своем генетическом статусе уже



В случае, если результат неонатального скрининга сомнительный, у новорожденного снова берут анализ уже непосредственно в клинико-диагностическом центре в Екатеринбурге

после рождения больного ребенка.

Однако, существуют генетические тесты на выявление носительства частых наследственных заболеваний. Генетики предлагают пройти их всем парам, планирующим деторождение, – рассказывает Мария Сумина.

## Иммунный вопрос

Вторая патология, включенная в пилотный проект по расширению неонатального скрининга – первичные иммунодефициты – это целая группа заболеваний, связанных с врожденными нарушениями иммунитета. В этих случа-

ях страдают, прежде всего, защитные функции организма. Один лабораторный маркер, используемый в неонатальном скрининге, позволяет заподозрить сразу множество болезней из этой группы. Клинические проявления иммунодефицитов различны, могут возникать в любом возрасте, иметь как легкое, так и крайне тяжелое течение.

Самые характерные из них: тяжелое течение инфекционных процессов, неадекватная реакция на прививку, в ряде случаев – развитие онкологических и аутоиммунных заболеваний в раннем возрасте. Допустим, в роддоме сделали БЦЖ (вакцина против туберкулеза - Прим. ред.), а у ребенка развилось поствакцинальное осложнение – генерализованная инфекция. Обычные легкие вирусные инфекции у ребенка с врожденным нарушением иммунитета могут обернуться тяжелым течением с развитием бактериальных осложнений. При некоторых тяжелых формах первичных иммунодефицитов симптомы возникают очень рано – в первые недели жизни – и прогрессируют стремительно, приводя к летальному исходу еще до уточнения диагноза, – говорит Мария Сумина.

При первичных иммунодефицитах назначается заместительная терапия, ребенку во-

дятся недостающие факторы иммунной системы в виде препаратов, либо делают пересадку костного мозга. Сейчас это считается наиболее эффективным способом лечения. С костным мозгом донора малыш получает клетки, в которых соответствующий ген работает правильно, а значит восстанавливается нарушенная функция защитной системы.

## 29 за раз

С 2023 года в неонатальный скрининг добавят еще целую группу редких болезней обмена веществ. 29 тяжелых заболеваний можно будет выявить одним тестом.

Диана ХРАМЦОВА

## ПАТРУЛЬНЫЙ УЧАСТОК

### Нижний Тагил

**Курьезный случай: телефонный мошенник, представлявший собой сотрудника дежурной части ОП № 18 «майором Сергеем Николаевичем», позвонил на телефон потерпевшей прямо во время ее опроса настоящим дознавателем.**

Телефон, выветившийся на трубку, действительно принадлежал этому подразделению, однако никакого майора Сергея Николаевича в 18-м ОП нет и даже никогда не было. Может, когда-нибудь и появится... К этому моменту телефонные мошенники, включая «Сергея Николаевича», обрабатывали 33-летнюю тагильчанку уже несколько дней. Пересказывая весь бред про «подозрительную активность вокруг ваших денег» и «перевод на безопасный счет» смысла нет, это делалось уже не раз, и все равно кто-то верит снова.

Первый звонок начался с автоответчика, сообщившего о том, что потерпевшей одобрен кредит. Попросили подтверждения. Когда она сказала «нет», включился живой мошенник – «специалист банка Станислав», затем был «сотрудник Центробанка Ксения Борисовна Михайлова» и вышеупомянутый же майор. Потерпевшая, задурманенная финансовыми терминами и доверительными интонациями, уже перечислила на «безопасный счет» мошенникам 200 тысяч со своего счета и 100 тысяч, взяв их в кредит. Когда же мошенники дали указание обналчить весь лимит с только что выданной кредитной карты, женщина заподозрила неадекватность и обратилась в полицию. Разумеется, при этом она перестала выходить на связь, вот и позвонил майор Сергей Николаевич, чтобы узнать, куда же она пропала.

В данный момент расследование уголовного дела идет своим чередом. Полиция советует запомнить: единственный безопасный счет – ваш. Все остальные – фикция. Подозрительные операции банки блокируют сами, таковы их инструкции. Ну и – да, входящий номер, действительно, можно подделывать, чем иногда и пользуются мошенники. Героине этой заметки повезло: она не успела обналчить и передать преступникам весь возможный для нее кредитный лимит.

### Екатеринбург

**Следователями ГСУ ГУ МВД по Свердловской области передано в суд уголовное дело о кражах колес и солярия. Жертвами преступников становились дальнобойщики, отдыхающие на окраине Екатеринбурга.**

А в качестве подозреваемых проходил настоящая интернациональная бригада: **Новожилов, Абраамия, Джозефши, Комиллов и Амиджаев**. Первые двое – предполагаемые организаторы, третий – единственный, кто попал ранее в поле зрения полиции, был условно осужден за наркотики. Ночные «нефтанки» добывали топливо с 2019 по 2021 год, на старом фургоне «Форд Транзит» подвезали к фургам: один грузовой – это примерно 400–500 литров солярия и 15 минут времени, чтобы это перекачать. В «Транзите» была спрятана цистерна емкостью в 1000 л и электронасос. Также можно было забрать запасные колеса. Наутро проснувшийся дальнобойщик видел лишь индикатор пустого бака. Топливо похитители продавали. Кроме грузовиков, на их счету два гаража: из одного были украдены мотоблок, инструменты и прочее имущество, из другого угнали снегоболотоход.

Как сообщает начальник пресс-службы ГУ МВД **Валерий Горельский**, сотрудничать со следствием подозреваемые отказались, однако доказательной базы хватило, чтобы возбудить и расследовать дело по ч. 2 ст. 158 УК РФ. Решать судьбу обвиняемых будет березовский городской суд.

### Верхние Серги

**Очередное столкновение двух машин было в общем-то неслучайным: водитель УАЗа слегка шорнул стоящий «Киа Спортейдж», дело можно было решить, даже не вызывая ГИБДД. Однако УАЗ скрылся с места, и водителя «Спортейджа» просто не осталось другого выхода.**



Нарушитель уехал недалеко – был остановлен на той же самой улице Ленина, где произошло столкновение, и причина бегства стала понятна: результат освидетельствования на алкоголь составил «достойные» 1,305 мг/л, это практически граница средней и тяжелой степени опьянения.

При оформлении акта гражданин вел себя бодро, его пришлось утихомиривать, надев наручники (на фото). В таком виде его буквально внесли в отдел, где выяснилось, что он еще и ездил без прав: водительское удостоверение хранилось (возможно, даже на почтенном месте) в отделении полиции в Нижних Сергах аж с 2016 года. В 2018-м гражданин был осужден на два года за повторное управление в пьяном виде (ст. 264.1 УК РФ). Срок приговора на момент столкновения уже прошел, однако продолжался период дисквалификации его как водителя.

В отделе гражданин продолжал буйствовать уже в камере, подушкой методично ударяя по прутьям решетки. На гражданина наложен ряд административных взысканий. Кроме того, очередной приговор по ст. 264.1 может означать для него до трех лет реального лишения свободы.

### Новая Ляля

**Благополучно завершены поиски несовершеннолетнего грибника, потерявшегося в окрестностях Новой Ляли.**

17-летний Николай вместе с младшим братом и матерью отправились в лес 7 июля. Во время сбора разошлись в разные стороны, условившись встретиться у пруда, однако к месту встречи Николай так и не вышел. Мать пыталась искать его самостоятельно, затем обратилась в полицию. Поиски в первый день ничего не дали: полицейские до полночи ездили по району, где мог находиться юноша, с включенными звуковыми сигналами. Мобильного телефона у него при себе не было, что только осложняло задачу.

В 5:30 утра операция возобновилась, Николая искали всеми имеющимися силами: полицейские, пожарные ПСЧ № 16, сотрудники авиалесоохраны и добровольцы – всего более сорока человек. В этот раз заблудившийся и замерзший грибник был найден и напоен горячим чаем. В полиции ему прочитали небольшой инструктаж о том, как вести себя в лесу в будущем. Мать Николая благодарит всех, кто принял участие в поисках ее сына.

По материалам пресс-службы ГУ МВД РФ по Свердловской области

Подготовил Николай ШИМКЕВИЧ – по заказу «Областной газеты»

# Класс безопасности

«Национальный оператор по обращению с радиоактивными отходами» подвел итоги работы за 2021 год

Вчера в Новоуральске «Национальный оператор по обращению с радиоактивными отходами» (ФГУП «НО РАО») провел круглый стол, в ходе которого представил отчет об экологической безопасности за 2021 год. Одним из главных достижений названа реконструкция расположенного вблизи города пункта финальной изоляции радиоактивных отходов (РАО) и получение лицензии Ростехнадзора на эксплуатацию его второй очереди

метров упаковок с РАО 3 и 4 классов – очень низкоактивных, низко- и среднеактивных короткоживущих отходов в периодом полураспада до 31 года. Например, образованных при эксплуатации и выводе из нее объектов атомной энергетики: загрязненные приборы, оборудование, спецодежда, строительный мусор, грунт после рекультивации земель. Все – в переработанной форме и специальных упаковках. Всего различают 6 классов радиоактивных отходов.

Самый опасный – первый. РАО 1-го и 2-го классов по законодательству РФ в таких пунктах, как в Новоуральске, располагать нельзя. Это запрещено. Они должны находиться в глубинных пунктах геологической изоляции больше 100 метров, – сообщил директор департамента по связям с общественностью и СМИ ФГУП «НО РАО» **Никита Медянец**.

Годовая производительность пункта финальной изоляции РАО составляет 4500 кубометров РАО с учетом внешних габаритных размеров упаковок. Срок работы нового хранилища не менее 10 лет. После закрытия будет организован постоянный

## НОВОЕ ХРАНИЛИЩЕ

Новая очередь пункта состоит из трех отдельных хранилищ общей вместимостью около 40 тысяч кубических

мониторинг его целостности и состояния окружающей среды. Напомним, эксплуатация первой очереди общим объемом около 15 тысяч кубических метров РАО велась с конца 2016 года. Сейчас объемы исчерпаны, загрузка завершена. И, по информации «НО РАО», ведется заполнение пустот между контейнерами изолирующим матричным материалом.



Годовая производительность пункта финальной изоляции РАО составляет 4500 куб. м с учетом внешних габаритных размеров упаковок

## ЭКОЛОГИЧЕСКИЙ АУДИТ

У Национального оператора в целом и в Новоуральском отделении филиала «Северский» ФГУП «НО РАО», в частности, природоохранная политика – в приоритете. Только в 2021 году на охрану окружающей среды в районе Новоуральской площадки потрачено 22,5 млн рублей, рассказал в своем выступлении начальник отдела ядерной, радиационной, промышленной

безопасности и охраны труда Новоуральского подразделения предприятия **Владимир Новоселов**.

– В течение 2021 года специалисты мониторили состояние воздуха, воды, снега, почвы и растительности. По заключению экспертов, радиоактивных фонов там не превышает природные показатели и не оказывает негативного воздействия на людей и окружающую среду. Экологическая безопасность при изоляции РАО – неизменный приоритет Национального оператора.

## ОБЩЕСТВЕННЫЙ КОНТРОЛЬ

Важнейший принцип в работе Национального оператора – открытость и доступность информации. На пункте финальной изоляции РАО в Новоуральске с самого начала эксплуатации хранилища контроль осуществляется представителями общественности при отборе проб и загрузке РАО. А по итогам проходит открытое общественное обсуждение результатов мониторинга.

Такое мероприятие состоялось 26 мая этого года в момент отбора проб из наблюдательных скважин, сообщила в ходе

круглого стола начальник отдела оценки воздействия на окружающую среду Департамента лицензирования и разрешительной деятельности ФГУП «НО РАО» **Екатерина Кротова**. Исходя из статуса пункта финальной изоляции как радиационно-опасного объекта, он не может быть открыт для свободного доступа. Но ежегодно проходит техническая тур для представителей общественности и СМИ на объект, представители предприятия организуют круглые столы, на которых можно задать любой интересующий вопрос по тематике безопасного обращения с РАО.

Кроме того, вся информация о деятельности предприятия находится на его сайте, в открытом доступе. Также ежегодно составляется и представляется общественности экологический отчет предприятия. А в сентябре этого года пройдет экологическая неделя Национального оператора, в рамках которой представители общественности и СМИ со всех регионов соберутся для обсуждения вопросов безопасной изоляции РАО.

Екатерина ХОЖАТЛЕВА

[ РАЗВИТИЕ ТЕРРИТОРИЙ ]

# Атомные города Среднего Урала получат 450 млн ₽

Средства были распределены на вчерашнем заседании кабинета министров под руководством губернатора Свердловской области.

регионом напрямую отражаются на социально-экономической ситуации в «атомградах», создании и развитии инфраструктуры, повышении качества жизни в этих территориях», – отметила исполняющая обязанности министра финансов Свердловской области **Светлана Клямук**.

Напомним, поддержка атомных городов на Среднем Урале началась в 2011 году, когда региональное правительство подписало соглашение с госкорпорацией «Росатом».

«Партнерские отношения между «Росатомом» и нашим

Влад ГАШЕНКО

## Эксперты признали мобильную сеть МегаФона лучшей в России

МегаФон набрал максимальный балл за покрытие сети и скорость интернета, которая более чем на 30% опережает ближайшего конкурента. Об этом говорят результаты независимых исследований международной компании Ookla®.



Исследование основано на замерах скорости пользователей приложения Speedtest® с января по июнь 2022 года, а также на данных приложения о покрытии сети.

Отчет о качестве покрытия Ookla представила впервые. Сеть МегаФона признана лучшей по этому критерию. Для оценки эксперты анализируют количество локаций площадью 100х100 метров и качество представленных сервисов – 4G и ниже. На основе двух показателей выводится общий результат. Для анализа было сделано 1,6 млрд замеров на 2,2 млн мобильных устройств.

В этом году Ookla изменила методологию оценки скорости интернета: вместо средних показателей используются медианные – они лучше отражают пользовательский опыт. МегаФон подтвердил свое лидерство, заняв первое место второй год подряд. Результаты основаны на 6,3 млн замеров на 1,3 млн мобильных устройств. Медианная скорость скачивания в сети МегаФона составила

25,01 Мбит/с, медианная скорость загрузки данных – 9,09 Мбит/с.

Высокая скорость передачи данных стала результатом работы по развитию сети. Компания улучшала и расширяла покрытие в городах, сельской местности, труднодоступных районах. В Свердловской области только с начала этого года инженеры МегаФона модернизировали и