

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

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 период 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 Медянцеv**.

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 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 технический 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.

Екатерина ХОЖАТЛЕВА

[РАЗВИТИЕ ТЕРРИТОРИЙ]

Атомные города Среднего Урала получат 450 млн ₽

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

регион 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.

построили свыше 50 базовых станций. Помимо Екатеринбургского телеком-услуги были улучшены в Березовском, Верхней Сысерти, Верхней Салде, Ивделе, Каменске-Уральском, Качканаре, Карпинске, Нижнем Тагиле, Полевском, Ревде, Серове, других городах, небольших селах и поселках региона.

«Мы используем все возможности, чтобы гарантировать качество мобильного интернета. Текущая скорость в нашей сети уже выше конкурентов и достаточна для большинства популярных сервисов. С переходом на новую сервисную модель управления трафиком мы сможем предложить абонентам опцию pre-5G, увеличивающую обычную скорость мобильного интернета еще до 50%. Мы рады, что исследование подтверждает эффективность наших шагов, и Ookla признала МегаФон оператором №1 по покрытию и скорости мобильного интернета в России», – комментирует Алексей Титов, технический директор МегаФона.

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 в кредит. Когда же мошенники дали указание обанализировать вес 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 обанализировать 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 Екатеринбургa.

А в качестве подозреваемых проходит настоящая интернациональная бригада: **Новожилов, Абраамия, Дношвили, Комиллов и Амидбаев**. Первые двое – предполагаемые организаторы, третий – единственный, кто попал ранее в поле зрения полиции, был условно осужден за наркотики. Ночные «нефтяники» добыли топливо с 2019 по 2021 год, на старом фургоне «Форд Транзит» подвезли к фургану 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 Горелых**, сотрудничать со следствием подозреваемые отказались, однако доказательной базы хватало, 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 несильным: водитель УАЗа слегка шорнул стоящий «Киа Спортейдж», дело можно было закрыть, 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 почетном 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 пудры, 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»