Без массового неонатального скрининга в большинстве случаев диагноз удается установить только после того, как заболевание проявилось, а это означает, что в организме уже произошли необратимые изменения.

В ходе скрининга на СМА и первичные иммунодефициты будет формироваться группа риска — дети, у которых исследование показало высокую вероятность наличия заболевания. Их направят в профильные учреждения для подтверждающей диагностики. В МГНЦ выявляют мутации в гене *SMN1* для установления спинальной мышечной атрофии, а также определяют количество копий гена *SMN2*, что крайне важно для назначения

терапии. Подтверждающая диагностика первичных иммунодефицитов будет проводиться в региональных центрах, а в сложных случаях семьи направят в НИИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева. Проект массового неонатального скрининга на СМА и генетические вариации ПИД — тяжелый комбинированный иммунодефицит и X-сцепленную агаммаглобулинемию — рассчитан на 200 000 новорожденных, он охватит 6 регионов России.

<https://med-gen.ru/press-tcentr/novosti/startoval-pilotnyi-proekt-massovogo-neonatal-nogo-skrininga-na-sma-i-pervichnye-immunodeficiency/>

«Круг добра» расширил перечень заболеваний для оказания медицинской помощи

Решением экспертного фонда «Круг добра» в перечень заболеваний, по которому оказывается помощь больным детям, был включен нейротрофический кератит. Теперь дети с этим орфанным заболеванием получат возможность пройти лечение не зарегистрированным в России препаратом ценегермин (Оксервейт), сообщается на сайте фонда.

Фонд проведет предварительную работу с поставщиками по поводу возможности поставки ценегермина

и цены на него. После этого препарат может быть включен в перечень медикаментов, закупаемых фондом «Круг добра».

Кроме того, эксперты расширили критерии для обеспечения медицинскими изделиями детей с буллезным эпидермолизом, включив еще один тип этого заболевания.

<https://фондкругдобра.рф>

ВОЗ сообщает о вспышке гепатита у детей в нескольких странах

С тех пор как 15 апреля 2022 г. были опубликованы новости ВОЗ о вспышках острых гепатитов неизвестной этиологии в Великобритании, продолжают поступать новые сообщения о случаях острого гепатита неизвестной этиологии среди детей от одного месяца до 16 лет. По состоянию на 21 апреля 2022 г. ВОЗ сообщила о выявлении не менее 169 случаев острого гепатита неизвестного происхождения в 12 странах мира: случаи зарегистрированы в Великобритании (114), Испании (13), Израиле (12), США (9), Дании (6), Ирландии (< 5), Нидерландах (4), Италии (4), Норвегии (2), Франции (2),

Румынии (1) и Бельгии (1). Один из пациентов скончался, еще 17 потребовалась трансплантация печени.

Пока точно неизвестно, что послужило причиной вспышки: вирусы гепатита типа А, В, С, Е и D не обнаружены ни в одном из этих случаев. При этом не менее чем в 74 случаях был выявлен аденовирус, который обычно вызывает симптомы простуды. Еще у 20 детей был подтвержден коронавирус. В настоящее время продолжаются исследования причин вспышки острого гепатита среди детей.

<https://www.who.int/emergencies/disease-outbreak-news/item/2022-DON376>