



## FDA одобрило первое средство для лечения болезни Менкеса у детей

Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) одобрило инъекционный препарат Zuscubo (гистидинат меди) в качестве первого и единственного на сегодняшний день средства для лечения болезни Менкеса у детей. Ранее препарат был известен как CUTX-101.

Синдром Менкеса — редкое нейродегенеративное заболевание, вызванное мутациями в гене *ATP7A* и чаще всего поражающее мальчиков. Болезнь, связанная с неспособностью усваивать медь, сопровождается тяжелыми неврологическими симптомами, такими как судороги, снижение мышечного тонуса и задержка нейropsychического развития. По оценкам регулятора, синдром Менкеса поражает примерно 1 из 100–250 тыс. новорожденных и при отсутствии лечения имеет высокий уровень смертности, особенно в возрасте до 3 лет.

Новый метод лечения представляет собой биодоступную заместительную терапию медью в виде ежедневных подкожных инъекций.

Одобрение основано на объединенном анализе двух открытых исследований, в которых оценивалась

выживаемость пациентов, получавших и не получавших лечение гистидинатом меди. В группе, начавшей прием препарата в течение месяца после рождения и продолжавшей его до 3 лет, риск смерти оказался на 78% ниже по сравнению с контрольной группой; почти половина пациентов преодолела порог 6 лет, в то время как среди участников контрольной группы таких случаев не было. Значительное улучшение выживаемости также выявлено у начавших лечение позднее месяца после рождения.

К наиболее частым побочным эффектам относились проблемы с дыханием, инфекции, судороги, рвота, лихорадка, анемия и реакции в месте инъекции. В своем заявлении FDA добавило, что «поскольку медь может накапливаться в организме, пациенты, получающие Zuscubo, должны находиться под тщательным наблюдением на предмет потенциальной токсичности».

Источник: <https://gxpnews.net/2026/01/fda-odobrilo-pervoe-sredstvo-dlya-lecheniya-bolezni-menkesa-u-detej/?amp=1>

## Неонатальный скрининг в России расширен до 38 заболеваний

Как сообщает пресс-служба фонда «Круг добра», в России продолжается работа над развитием системы ранней диагностики наследственных и врожденных заболеваний у детей: с 2026 г. в расширенный неонатальный скрининг включены еще две редкие наследственные патологии — дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот и X-сцепленная адренолейкодистрофия.

«Сегодня программа позволяет выявлять у новорожденных уже 38 патологий, в их числе — наследственные болезни обмена веществ, муковисцидоз, первичные иммунодефициты, спинальная мышечная атрофия и другие тяжелые заболевания, которые могут протекать бес-

симптомно, но требуют максимально раннего начала лечения», — говорится в сообщении.

Кроме того, сейчас обсуждается возможность введения бесплатного генетического тестирования будущих родителей. Согласно опросам, если бы преконцепционный скрининг входил в программу ОМС, то есть был бы бесплатным, почти его готовы 82% будущих пап и мам. Однако, по мнению специалистов Медико-генетического научного центра им. Н.П. Бочкова, появлению такого скрининга мешает ряд проблем, в том числе кадровая.

Источник: <https://gxpnews.net/2026/01/neonatalnyj-skrinig-v-rossii-rasshiren-do-38-zabolevanij/?amp=1>