

Обзор научных новостей в сфере генетики

Ежемесячный аналитический обзор

Июнь 2026

1. Научные исследования в генетике

(генетические детерминанты заболеваний, новые ассоциации ген/вариант → заболевание, GWAS)

Консенсусный метаанализ полногеномных ассоциативных исследований болезни Альцгеймера и связанных с ней деменций

(Nature Genetics) EADB., EADI., Bonn. et al. Consensus meta-analysis of genome-wide association studies for Alzheimer's disease and related dementias. Nat Genet 58, 1214–1225 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02583-1>

Исследование представляет консенсусный метаанализ GWAS болезни Альцгеймера и связанных деменций у людей европейского происхождения. В анализ были включены 128 681 случай или прокси - случай и 849 833 контрольных наблюдения. Авторы выявили 91 локус, связанный с заболеванием, включая 16 новых локусов. Из них 56 были обнаружены в анализе клинически диагностированной болезни Альцгеймера, а ещё 18 локусов, по оценке авторов, требуют дополнительной валидации. В работе также рассматривались полигенные показатели риска без учёта APOE. Эти показатели были преимущественно связаны с патологическими признаками болезни Альцгеймера: у людей из верхнего дециля полигенного риска вероятность выраженной нейрофибриллярной патологии и умеренных или тяжёлых нейритических амилоидных бляшек была примерно в два раза выше. Авторы подчёркивают, что результаты помогают уточнить генетическую архитектуру болезни Альцгеймера и связанной деменции и подтверждают значимость многих ранее выявленных локусов.

Интегративный анализ позволяет выявить функции транскрипционной регуляции аллелей риска метаболических заболеваний печени

(Nature Genetics) Zhu, B., He, N., Xiao, Y. et al. Integrative analyses elucidate transcriptional regulatory functions of risk alleles for metabolic liver disease. Nat Genet 58, 1280–1294 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02617-8>

Авторы исходят из того, что исследования GWAS метаболического заболевания печени выявили более 100 локусов, однако механизмы действия многих некодирующих вариантов остаются недостаточно понятными. В исследовании была построена карта доступности хроматина в ядрах клеток печени человека при метаболическом заболевании печени, что позволило связать варианты риска с клеточно - специфичными регуляторными элементами, которые, по данным работы, связаны с факторами транскрипции. С помощью MPRA авторы выявили сотни вариантов с различающейся регуляторной активностью, причём их эффекты зависели от типа клеток и условий стимуляции. Далее результаты интегрировали с eQTL, данными о хроматиновых петлях и одноклеточным CRISPRi, чтобы определить гены - мишени. Среди функционально охарактеризованных вариантов упоминаются SLC22A3, APOA5, ANGPTL3 и LPL. Авторы показывают, что такие варианты влияют на экспрессию генов, липидный метаболизм, активацию звёздчатых клеток и могут улучшать прогнозирование риска заболевания.

Плейотропная общая наследуемость количественно оценивает общую генетическую изменчивость распространенных заболеваний

(Nature Genetics) Zhao, Y., Strober, B., Hou, K. et al. Pleiotropic shared heritability quantifies the shared genetic variance of common diseases. Nat Genet 58, 1248–1257 (2026).
<https://doi.org/10.1038/s41588-026-02607-w>

В статье рассматривается проблема общей генетической основы распространённых заболеваний. Авторы предлагают показатель плейотропной общей наследуемости, который оценивает долю генетической дисперсии основного заболевания, разделяемую с другими заболеваниями или признаками. Метод PHBS предназначен для оценки такой доли на шкале предрасположенности и использует данные GWAS. В анализе 15 заболеваний из UK Biobank средняя доля плейотропной общей наследуемости составила 27% от общей SNP - наследуемости. При расширении набора вспомогательных признаков до 62 доля увеличивалась до 48%. Авторы показывают, что значительная часть генетической архитектуры распространённых заболеваний может быть общей с другими заболеваниями и признаками. Работа подчёркивает, что оценка общей наследуемости помогает не только описывать перекрытие между заболеваниями, но и лучше понимать, какие генетические компоненты являются специфичными, а какие связаны с более широкими биологическими или клиническими категориями.

Учёные обнаружили неожиданную связь рака с болезнью Альцгеймера

(ScienceDaily) Boston Children's Hospital. Scientists discover a surprising cancer link to Alzheimer's disease. ScienceDaily, 12 June 2026. Journal Reference: August Yue Huang et al. Somatic cancer variants enriched in Alzheimer's disease microglia-like cells drive inflammatory and proliferative states. Cell, 2026; 189 (12): 3719. DOI: 10.1016/j.cell.2026.03.040

Материал описывает исследование, в котором изучалась связь соматических мутаций, характерных для рака, с болезнью Альцгеймера. Авторы исходили из того, что стареющие клетки постепенно накапливают мутации, и проанализировали, встречаются ли варианты в генах - драйверах рака в клетках мозга пациентов с болезнью Альцгеймера. В исследовании сравнивались образцы 190 пациентов с болезнью Альцгеймера и 121 контрольного участника. Особое внимание уделялось микроглии и микроглия - подобным клеткам. Было показано, что у пациентов с болезнью Альцгеймера такие клетки были обогащены мутациями в генах, связанных с опухолевыми процессами. Авторы также обнаружили сходные мутации в клетках крови тех же пациентов, что позволило предположить участие иммунных клеток, способных проникать через нарушенный гематоэнцефалический барьер. В материале подчёркивается, что результаты могут стать основой для генетического скрининга риска болезни Альцгеймера, независимого от APOE4.

Скрытый ген наконец объясняет это редкое неврологическое заболевание

(ScienceDaily) Ruhr-University Bochum. A hidden gene finally explains this rare neurological disorder. ScienceDaily, 13 June 2026. Journal Reference: Benita Menden et al. Loss-of-function variants in the CAPN1 activator CD99L2 cause X-linked spastic ataxia. Nature Communications, 2026; 17 (1). DOI: 10.1038/s41467-026- 69337-9

В материале описано исследование генетической причины редкой формы двигательного расстройства. Учёные проанализировали данные 2811 человек с атаксиями, наследственными спастическими параплегиями и дистониями. В результате были выявлены патогенные варианты в гене CD99L2, связанные с X - сцепленной спастической атаксией. Ранее этот ген в основном рассматривался в контексте иммунной функции, однако новое исследование показало его роль в нервной системе. Авторы установили, что CD99L2 необходим для активации CAPN1, белка, участвующего в процессах межнейронной коммуникации. Потеря функции CD99L2 нарушает это взаимодействие и влияет на синаптические механизмы. В публикации подчёркивается, что открытие помогает объяснить ранее нерасшифрованные случаи редких двигательных нарушений и может улучшить молекулярную диагностику пациентов, у которых стандартные генетические панели не давали ответа.

Клетки колоректального рака возвращаются к фетальному состоянию, чтобы дать метастазы

(PCR News) PCR News. Клетки колоректального рака возвращаются к фетальному состоянию, чтобы дать метастазы. 24.06.2026. Источник: Saori Goto et al. Lineage plasticity driven by GATA6 loss fuels colorectal cancer metastasis. Cell Stem Cell, 2026. DOI: 10.1016/j.stem.2026.05.013

Публикация PCR News описывает исследование механизмов метастазирования колоректального рака в печень. Авторы работы использовали мышинные модели и повторную трансплантацию метастазов, чтобы выделить клетки с повышенной способностью к распространению. РНК - секвенирование показало, что такие клетки приобретают транскрипционную программу, напоминающую фетальное состояние кишечного эпителия, и демонстрируют признаки пластичности клеточной линии. Особое внимание уделено потере GATA6, при снижении активности этого фактора клетки формировали больше метастазов в печени, при этом рост первичной опухоли существенно не менялся. Данные были сопоставлены с базами человеческого колоректального рака, что позволило связать GATA6 - зависимую программу с риском метастазирования. В публикации подчёркивается, что GATA6 может рассматриваться как потенциальный маркер метастатического риска.

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

Геномный ландшафт микробиома влагалища человека связан с генетикой хозяина и популяцией происхождения

(Nature Genetics) Jie, Z., Liang, W., Ding, Q. et al. Genomic landscape of the human vaginal microbiome is linked to host genetics and population of origin. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02639-2>

Авторы представили глобальный каталог геномов вагинального микробиома, объединив 10 665 собственных китайских метагеномов, 2967 публичных метагеномов и 1433 изолята. В результате было получено 65 055 геномов, относящихся к 890 прокариотическим, 11 эукариотическим и 6590 вирусным таксономическим единицам. Значительная часть этих геномов, как отмечают авторы, отсутствовала в существующих публичных базах данных.

Исследование также описывает взаимодействия вирусов и бактерий, а также популяционно - специфичные внутривидовые геномные и функциональные различия. Отдельная часть работы посвящена метагеномному GWAS, в котором были выявлены семь локусов хозяина, связанных с вагинальными микробными видами. Эти ассоциации были воспроизведены как минимум в одной независимой когорте. Особо выделена связь между OPRK1 и *Ureaplasma urealyticum*. Авторы рассматривают созданный ресурс как основу для дальнейшего изучения взаимодействия между генотипом хозяина, микробиомом и фенотипическими проявлениями.

Древняя ДНК денисовцев до сих пор влияет на иммунитет человека

(ScienceDaily) Yale University. Ancient Denisovan DNA still shapes human immunity today. ScienceDaily, 13 June 2026. Journal Reference: Patrick F. Reilly et al. Long-term isolation and archaic introgression shape functional genetic variation in Near Oceania. Science, 2026; 392 (6803). DOI: 10.1126/science.adr6749

Публикация посвящена геномному исследованию населения Ближней Океании, которое остаётся недостаточно представленным в крупных генетических базах данных. Учёные секвенировали геномы 177 человек из 12 популяций Ближней Океании и объединили эти данные с 1284 ранее опубликованными геномами. Анализ показал, что изоляция и древние смешения с денисовцами оставили заметный след в функциональной генетической вариации этих популяций. Авторы выявили вклад как минимум трёх денисовских линий, а также более 3100 вариантов, влияющих на регуляцию экспрессии генов. Значительная часть таких вариантов была связана с иммунными путями, включая сигнальный путь интерферона - гамма. В материале также отмечается влияние денисовских вариантов на ген TRPS1, связанный с развитием скелета. Исследование подчёркивает важность включения малоизученных популяций в геномные проекты, поскольку такие данные позволяют выявлять функциональные варианты, отсутствующие или плохо представленные в европейских когортах.

3. CRISPR, prime editing, base editing, gene editing in vivo

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Ученые усовершенствовали практически все аспекты прайм - редактирования, приблизив его к лечению большего числа генетических заболеваний

(Broad Institute) Eisenstadt, L. Scientists improve nearly every aspect of prime editing, moving it closer to treating more genetic diseases. Broad Institute, 15 June 2026.

Материал Broad Institute описывает серию работ лаборатории Дэвида Лю, направленных на повышение эффективности прайм - редактирования. В тексте отмечается, что прайм - редактирование потенциально способно исправлять большинство известных болезнетворных мутаций, однако его применение в организме ограничивалось рядом технических препятствий. Исследователи работали над несколькими компонентами системы: стабильностью *pegRNA*, мотивами, влияющими на эффективность редактирования, доставкой с помощью липидных наночастиц и свойствами обратной транскриптазы. Один из описанных подходов связан с оптимизацией упаковки и доставки компонентов прайм - редактирования в печень с помощью LNP. В модели фенилкетонурии у мышей такая доставка приводила к редактированию целевого участка и снижению уровня фенилаланина в крови до терапевтически значимых значений. Также упоминается использование обратной транскриптазы, спроектированной с помощью искусственного интеллекта, которая была более стабильной и эффективной при применении в организме. Материал подчёркивает, что улучшения касались как молекулярных компонентов, так и доставки.

Перенаправленные сериновые интегразы для одноэтапной точной интеграции крупных последовательностей ДНК в клетки человека

(Nature Biotechnology) Fauser, F., Arangundy-Franklin, S., Davis, J.E. et al. Retargeted serine integrases for one-step, precise integration of large DNA sequences in human cells. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-026-03186-1>

Авторы рассматривают сериновые интегразы как инструмент точной интеграции крупных фрагментов ДНК, но отмечают ограничение, такие ферменты обычно требуют естественного сайта - мишени. В работе представлен подход MINT, предназначенный для перенаправления сериновых интеграз с использованием структурного моделирования, направленной эволюции и скрининга в клетках человека. Исследователи перенаправили интегразу *Vxb1* и показали активность в целевых участках *AAVS1* и *TRAC*, тогда как исходная *Vxb1* не демонстрировала детектируемой активности в этих локусах. При объединении MINT с мутантами *Vxb1* и доменами цинковых пальцев авторы достигли 29% интеграции в *AAVS1* и 35% в *TRAC* в клетках K562. В человеческих Т - клетках была получена 29% интеграция GFP в локус *TRAC*. Работа описывает методологическое улучшение редактирования генома, ориентированное на точную вставку крупных последовательностей ДНК без необходимости предварительного создания естественного сайта интегразы.

Крупномасштабный пространственно разрешённый панорамный CRISPR- скрининг в нативных тканевых средах с использованием Perturb-DBiT

(Nature Biotechnology) Baysoy, A., Tian, X., Renauer, P. et al. Large-scale, spatially resolved panoramic CRISPR screening in native tissue environments using Perturb-DBiT. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-026-03127-y>

В статье описан метод Perturb - DBiT, объединяющий пространственную транскриптомику и CRISPR - скрининг. Авторы отмечают, что обычные CRISPR - скрининги дают информацию о функциях генов, но часто теряют пространственный контекст тканей. Perturb- DBiT позволяет совместно секвенировать полные пространственные транскриптомы и sgRNA на одном и том же тканевом срезе. Метод применили к панелям, включавшим более 80 000 sgRNA, в модели метастатической колонизации рака. Авторы связали результаты скрининга с ковариацией lncRNA, взаимодействиями miRNA-mRNA, изменениями tRNA, а также с признаками миграции и роста опухолевых клеток. В иммунокомпетентной мышинной модели подход позволил изучать влияние генетических нарушений на опухолевое микроокружение. Работа показывает, что пространственно разрешённый CRISPR - скрининг может сохранять тканевую организацию и одновременно давать функциональные данные о генах, клеточном поведении и взаимодействии опухоли с окружающими клетками.

Следующий акт CRISPR: компании редактируют эпигеном для лечения заболеваний

(Nature) Nature. CRISPR's next act: the companies editing the epigenome to treat disease. Nature 655, 26–28 (2026). DOI: 10.1038/d41586-026-01976-w

Материал Nature посвящён следующему направлению развития CRISPR - технологий — редактированию эпигенома. В статье говорится о стартапах и компаниях, которые разрабатывают методы воздействия не на саму последовательность ДНК, а на регуляторные эпигенетические метки, управляющие активностью генов. Такой подход рассматривается как потенциальный способ лечения заболеваний, при которых нужно устойчиво изменить экспрессию определённого гена без внесения постоянного разрыва или замены в ДНК. В материале упоминаются программы, нацеленные на высокий уровень холестерина и редкое мышечное заболевание. Акцент сделан на том, что эпигеномное редактирование может занять промежуточное положение между классической генной терапией и традиционными лекарствами. Оно рассчитано на длительный эффект, но теоретически может быть более обратимым, чем редактирование генома. Публикация описывает текущие клинические и технологические попытки использовать CRISPR - инструменты для регуляции генов.

EvoPRIME улучшает скрининг с использованием прайм - редактирования и выявляет мутации EGFR, связанные с устойчивостью к терапии

(CRISPR Medicine News / Science Advances) CRISPR Medicine News. EvoPRIME Boosts Prime-Editing Screens and Identifies EGFR Resistance Mutations. 12 Jun 2026. Original study: Huang, S. et al. Uncovering functional variants using a high- efficiency PE3-based prime editing screening platform. Science Advances, 2026. DOI: 10.1126/sciadv.ady7359

Материал описывает разработку EvoPRIME — платформы для скрининга функциональных вариантов на основе прайм - редактирования. Подход объединяет PE3 - архитектуру, Csy4 - опосредованную обработку направляющих РНК и флуоресцентное обогащение клеток, в которых произошло редактирование. В тестах EvoPRIME обеспечивала эффективность редактирования более 50% в нескольких эндогенных локусах и превосходила ряд существующих конфигураций прайм - редактирования, включая варианты с подавлением репарации ошибочно спаренных оснований. Для демонстрации возможностей платформы исследователи провели насыщенный мутагенез экзонов 18–21 EGFR, кодирующих тирозинкиназный домен, и после обработки osimertinib выявили известные мутации устойчивости, включая изменения C797 и L792. Также были обнаружены дополнительные кандидатные варианты в участках D800, P733, I780, L828 и T847 и делеция аминокислот 733 –736. Отдельно описан скрининг фосфосайтов, где мутация GAB1 S419E усиливала АКТ- сигналинг и снижала чувствительность к препарату.

Целенаправленное воздействие на специфические для рака мутации с помощью РНК - индуцированного разрушения хроматина

(Nature) Zeng, J., Cheng, Z., Chen, H. et al. Targeting Cancer-Specific Mutations with RNA-Triggered Chromatin Shredding. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10738-7>

Авторы рассматривают проблему опухолевых мутаций, которые трудно использовать как лекарственные мишени. В статье отмечается, что драйверные мутации часто затрагивают опухолевые супрессоры, включая p53, изменённый примерно в 40–50% случаев рака, но такие белки обычно не имеют удобных сайтов связывания для препаратов. В работе предложен иной подход, CRISPR- Cas12a2 программировали на распознавание опухолевых специфичных РНК - транскриптов. После связывания с целевой РНК Cas12a2 запускал транс - нуклеазную активность, приводившую к разрушению хроматина, ответу на повреждение ДНК и гибели клеток. За счёт этого система использует РНК - сигнатуру клетки как триггер, а не пытается напрямую восстановить функцию мутантного белка. Работа представлена как новая стратегия прецизионного воздействия на труднотаргетируемые опухолевые мутации и как пример применения РНК - направляемого CRISPR - инструмента для селективного уничтожения клеток с заданным мутационным профилем.

4. CAR- T и gene - edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

Отбор человеческих гемопоэтических стволовых клеток, несущих целевое функциональное редактирование, с помощью временных AND - gate репортеров

(Nature Biotechnology) Canarutto, D., Fiumara, M., Venkatesan, V. et al. Selection of human hematopoietic stem cells bearing the intended functional edit by transient AND-gate reporters. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-026-03142-z>

Авторы описывают проблему низкой эффективности HDR и нежелательных изменений при целевой интеграции крупных генетических кассет в человеческие гемопоэтические стволовые и прогениторные клетки. Для решения этой задачи предложена стратегия SMARt, основанная на временных AND - gate репортёрах, которые позволяют отбирать клетки с правильной матричной интеграцией. По данным статьи, временный селектор обогащал популяцию HDR - редактированных HSPC до 80–100%, одновременно уменьшая долю клеток с нежелательными изменениями в целевом локусе. В экспериментах ксенотрансплантации иммунодефицитным мышам авторы получили полностью HDR - редактированные человеческие трансплантаты без сохранения селектора. В работе подчёркивается, что предложенные стратегии совместимы с клиническим применением, могут использоваться для интеграции в безопасные локусы и для коррекции генов, а также сохраняют физиологическую регуляцию транскрипции. Метод представлен как переносимый между локусами и направленный на снижение генотоксической нагрузки при создании генетически отредактированных клеточных терапий.

Учёные USC открыли практически неограниченный источник противораковых иммунных клеток

(ScienceDaily) Keck School of Medicine of USC. USC scientists just unlocked an endless supply of cancer-fighting immune cells. ScienceDaily, 29 June 2026. Journal Reference: Shi Yue et al. Expansion and CAR engineering of granulocyte-monocyte progenitors for cellular immunotherapy. Cell, 2026. DOI: 10.1016/j.cell.2026.05.043

Материал описывает разработку метода расширения гранулоцитарно - моноцитарных предшественников, которые могут использоваться как основа для клеточной иммунотерапии. Авторы отмечают, что такие клетки способны давать начало миелоидным иммунным клеткам, включая макрофаги, потенциально полезные при лечении солидных опухолей. В исследовании была показана возможность расширять эти предшественники и генетически модифицировать их, включая CAR - инженерию для распознавания опухолевых мишеней. В публикации подчёркивается, что подход может стать платформой для получения клеток для терапии «из готового источника», а не только индивидуальных продуктов для конкретного пациента. Помимо онкологического направления, исследователи проверяли потенциал клеток в модели хронической гранулематозной болезни у мышей, где терапия помогала восстанавливать способность бороться с бактериальными инфекциями.

Caribou Biosciences представила данные по двум аллогенным CAR-T- программам на EHA 2026

(Caribou Biosciences) Caribou Biosciences. Caribou Biosciences Reports Long-Term Vispa-cel Data in Second-line Large B Cell Lymphoma at EHA 2026. 11 Jun 2026. Caribou Biosciences. Caribou Biosciences Reports Dose Escalation Durability Data for CB-011 at the 2026 European Hematology Association Annual Meeting. 11 Jun 2026.

Caribou Biosciences представила на EHA 2026 клинические данные по двум готовым к применению CAR-T- кандидатам. Vispa-cel, аллогенная анти-CD19 CAR-T- терапия с нокаутом PD-1, оценивалась в исследовании ANTLER у пациентов с рецидивирующей или рефрактерной В-клеточной неходжкинской лимфомой. В оптимизированной подгруппе из 27 пациентов со второй линией крупноклеточной В-клеточной лимфомы сообщалось об общей частоте ответа 82%, полном ответе у 67% и медиане выживаемости без прогрессирования 17,1 месяца. Компания также представила данные фазы I CaMMouflage по CB-011 — аллогенной анти-BCMA CAR-T-терапии для рецидивирующей или рефрактерной множественной миеломы. CB-011 использует стратегию иммунного камуфляжа с нокаутом B2M и вставкой слитого белка B2M-HLA-E-пептид. В когорте пациентов, ранее не получавших BCMA-направленную терапию, при рекомендованной дозе сообщались 92% ORR, 83% CR/sCR и MRD-негативность у 10 из 11 оцениваемых пациентов.

5. Таргетное редактирование патогенных SNV

(CRISPR-Cas9, prime editing, base editing, TALEN, ZFN – для исправления конкретных мутаций при наследственных онкосиндромах и риске внезапной сердечной смерти)

Синдром укороченного интервала QT, связанный с SLC4A3, исследован на кардиомиоцитах, полученных из индуцированных плюрипотентных стволовых клеток человека: механизмы желудочковой аритмии и внезапной сердечной смерти

(European Heart Journal) Meng, Z. et al. SLC4A3-related short QT syndrome assessed in human induced pluripotent stem cell-derived cardiomyocytes and heart organoids. European Heart Journal 47, 2982–2998 (2026). <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehag068>

Авторы изучили две новые клинически значимые мутации SLC4A3 — p.Arg370Cys и p.Lys531Thr, связанные с семейным синдромом короткого QT. Для анализа были получены кардиомиоциты из индуцированных плюрипотентных стволовых клеток пациентов, изогенные клеточные линии с CRISPR/Cas9-коррекцией вариантов, а также модели HEK 293T и сердечные органоиды. В мутантных клетках были выявлены укорочение длительности потенциала действия, повышенная частота аритмоподобных событий, снижение тока L-типа кальциевых каналов и усиление Na/Ca-обменного тока. Также показано, что варианты SLC4A3 приводят к нарушению транспорта Cl-/HCO₃- и внутриклеточному защелачиванию. CRISPR/Cas9-коррекция патологических вариантов восстанавливала фенотип в изогенных клеточных линиях, что подтверждало причинную роль мутаций. Дополнительно авторы показали, что хинидин и соталол удлиняли потенциал действия и снижали частоту аритмических событий в экспериментальной модели.

6. Пространственная транскриптомика

(spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты)

CytoSignal выявляет расположение и динамику лиганд - рецепторного сигналинга с клеточным разрешением по данным пространственной транскриптомики

(Nature Genetics) Liu, J., Manabe, H., Qian, W. et al. CytoSignal detects locations and dynamics of ligand–receptor signaling at cellular resolution from spatial transcriptomic data. Nat Genet 58, 1396–1408 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02624-9>

Авторы представляют CytoSignal — метод для анализа межклеточной коммуникации по данным пространственной транскриптомики. В статье отмечается, что лиганд - рецепторные взаимодействия играют ключевую роль в организации тканей, но их пространственная локализация и динамика часто остаются трудноразличимыми. CytoSignal предназначен для вывода местоположения и динамики сигналинга с клеточным разрешением. Метод рассчитывает оценки, позволяющие выявлять пространственные градиенты, области контактных и диффузных взаимодействий, гены, связанные с сигналингом, а также различия сигналинга между несколькими образцами. Кроме того, CytoSignal может предсказывать временную динамику взаимодействий в каждой пространственной точке. Авторы проверили результаты с помощью *in situ* proximity ligation assay и указали, что метод оказался точнее предыдущих подходов. В статье подчёркивается масштабируемость и устойчивость CytoSignal, а также его применимость для исследования пространственной организации клеточной коммуникации в сложных тканях и биологических состояниях.

Пространственно разрешённый одноклеточный анализ менингиомы человека выявляет новые клеточные состояния, влияющие на микроокружение опухоли и прогрессию

(Nature Genetics) Landry, A.P., Yefet, L.S., Wang, J.Z. et al. Spatially resolved single-cell analyses of human meningioma identify novel cell states influencing tumor microenvironment and progression. Nat Genet 58, 1383–1395 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02615-w>

Исследование посвящено внутриопухолевой гетерогенности менингиом и роли клеточного микроокружения в прогрессии заболевания. Авторы использовали крупную когорту и объединили snRNA - seq, пространственную транскриптомику высокого разрешения, анализ метилирования ДНК и РНК - секвенирование, а также протеомные и плазменные данные. В работе анализировались 712 образцов для bulk - омиксных данных, 88 образцов для протеомики и 59 образцов плазмы. Авторы показали, что миелоидные состояния различаются между молекулярными группами менингиом и изменяются при переходе от твёрдой мозговой оболочки к опухоли. Эти состояния были связаны с взаимодействиями между миелоидными и неопластическими клетками, а также с программами опухолевых клеток. Отдельно подчёркивается, что не - неопластические клеточные состояния помогают уточнять прогноз исходов дополнительно к молекулярной классификации опухоли. Работа показывает, как пространственно разрешённый одноклеточный анализ может выявлять новые клеточные состояния и их связь с прогрессией менингиомы.

Пространственный анализ указывает на высокий уровень стромальных CD8+ опухоль - инфильтрирующих лимфоцитов , как на отрицательный предиктивный маркер химиотерапии при эстроген - рецептор - положительном раке молочной железы

(Nature Communications) Kinsella, Z., Jahangir, C.A., Nyarko, H.N. et al. Spatial analyses implicate high stromal tumour-infiltrating CD8+ lymphocytes as a negative predictive marker for chemotherapy in estrogen receptor-positive breast cancer. Nat Commun 17, 4863 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73432-2>

Авторы исследовали роль пространственной организации иммунных клеток при ER - положительном HER2 - отрицательном раке молочной железы. В работе использовали пространственную протеомику и пространственную транскриптомику в нескольких когортах пациентов. Анализ показал, что иммунные состояния в строме и эпителиальных опухолевых областях могут различаться, а воспалённая строма характеризуется программами ремоделирования, истощения и контрольных иммунных точек, включая CTLA4, TIGIT и CD96. Отдельно авторы изучили когорту пациентов с промежуточным показателем риска рецидива, получавших или не получавших химиотерапию. Высокая плотность стромальных CD8+ опухоль - инфильтрирующих лимфоцитов была связана с неблагоприятным исходом у пациентов, получавших химиотерапию, и результат был подтверждён в независимых данных. В статье подчёркивается, что пространственный контекст иммунных клеток может иметь значение для принятия решений о лечении и оценки пользы химиотерапии у отдельных групп пациентов.

7. Профессиональная ориентация детей

(генетические предрасположенности детей к различным видам спорта, жанрам искусства или другим областям деятельности)

Нет релевантных новостей за период.

8. Генетическая предрасположенность к аддиктивному поведению

(склонность к алкоголизму, наркомании, токсикомании, табакокурению, к определенным видам преступлений)

Полногеномное ассоциативное исследование поведения самовведения кокаина у крыс гетерогенной популяции

(Nature Communications) Lara, M.K., Carrette, L.L.G., Sanches, T.M. et al. Genome-wide association study of cocaine self- administration behavior in Heterogeneous Stock rats. Nat Commun 17, 4876 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73694-w>

Авторы рассматривают расстройство, связанное с употреблением кокаина, как серьёзную проблему, при которой генетические факторы остаются недостаточно изученными. В работе проведен GWAS поведения самовведения кокаина у 836 аутбредных крыс Heterogeneous Stock. Анализ охватывал несколько фенотипов, включая приобретение поведения, эскалацию употребления и компульсивноподобное реагирование. SNP - наследуемость отдельных признаков была оценена как умеренная и составляла примерно 0,07 – 0,16. Авторы выявили шесть значимых ассоциаций. Один из локусов на 19 - й хромосоме был связан с постинфузионным интервалом и включал гены карбоксилэстераз, ортологичные человеческому CES1. Эти ферменты

участвуют в метаболизме кокаина. Также были выявлены три несинонимичных кодирующих варианта в *Ces1c* и *Ces1d*. Другие локусы включали *Trak2*, *Slc10a7*, *Plcl1* и *Satb2*, которые авторы связывают с расстройством употребления кокаина, а также с человеческими расстройствами, связанными с алкоголем и табаком. Работа представлена как крупнейшее генетическое исследование самовведения кокаина у крыс.

II МЕДИЦИНА

9. Применение генетических исследований в клинической практике,

в том числе полное геномное секвенирование (WGS), НИПТ, ПГТ, Сэнгер, персонализированная медицина

Автоматизированный повторный анализ геномных данных для диагностики редких заболеваний в больших масштабах

(Nature Medicine) Welland, M.J., Ahlquist, K.D., De Fazio, P. et al. Automated reanalysis of genomic data for rare disease diagnostics at scale. Nat Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04477-5>

Авторы отмечают, что многие люди с редкими заболеваниями остаются без диагноза даже после секвенирования генома, а появление новых знаний о генах и вариантах делает повторный анализ клинически важным. В статье представлен Talos — инструмент автоматизированного повторного анализа геномных данных. Сначала его проверили на 1089 ранее решенных случаях, чтобы оценить способность воспроизводить известные диагнозы. Затем Talos применили к 4735 случаям, оставшимся без молекулярного диагноза после первоначального анализа. Авторы сообщают о 241 новом диагностическом заключении, что соответствует 5,1% проанализированной группы. В работе подчеркивается, что новые диагнозы были связаны с обновлением сведений о связях «ген — заболевание», переоценкой доказательности вариантов и улучшением аналитических стратегий. Отдельно описана возможность регулярного, масштабируемого повторного анализа, снижающего ручную нагрузку на специалистов и повышающего диагностическую отдачу в клинической геномике редких заболеваний.

Новая неинвазивная методика пренатального тестирования дает результаты, сопоставимые с инвазивными методами, и обладает преимуществами как в плане безопасности, так и в плане стоимости

(EurekAlert!) European Society of Human Genetics. New non-invasive prenatal testing technique gives results comparable to invasive methods, with advantages in both safety and cost. EurekAlert!, 12 Jun 2026.

Материал описывает метод неинвазивного секвенирования плода, предназначенный для выявления генетических вариантов без проведения инвазивной процедуры. В сообщении говорится, что подход позволяет анализировать около 23 000 генов, связанных с известными наследственными заболеваниями. Исследователи сравнили результаты метода с данными инвазивного геномного секвенирования у 565 беременных. По опубликованным данным, метод выявлял 95–99% вариантов, обнаруженных инвазивным тестированием, а для клинически значимых вариантов показатель составил 97,2%. Авторы подчеркивают, что тестирование может

проводиться раньше, чем стандартные инвазивные методы, и не несет связанного с ними процедурного риска. В материале также отмечается потенциальное снижение стоимости по сравнению с инвазивной диагностикой. При этом сообщение сохраняет акцент на том, что речь идет не о замене всех существующих подходов, а о расширении возможностей пренатальной диагностики за счет более безопасного и масштабируемого метода.

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато - онкология)

Генотерапия с двойной мишенью при болезни Паркинсона: многоцентровое исследование фазы I

(Nature Medicine) Niu, M., Guo, J., Yang, Y. et al. Dual-target gene therapy in Parkinson's disease: a multicenter phase I trial. Nat Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04436-0>

Статья описывает многоцентровое исследование фазы I генной терапии BBM - P002 у пациентов с болезнью Паркинсона. Авторы указывают, что терапия основана на векторе AAVT42 и предназначена для одновременной доставки генов тирозингидроксилазы и ароматической L - аминокислотной декарбоксилазы. Такой подход направлен на восстановление ключевых этапов синтеза дофамина. В исследование были включены 10 участников, получавших лечение в рамках схемы повышения дозы. Первичной целью была оценка безопасности. По данным статьи, первичная конечная точка была достигнута: дозолимитирующей токсичности и серьезных нежелательных явлений, связанных с исследуемым препаратом, не зарегистрировали. Авторы также описывают клинические и биохимические наблюдения после введения терапии, включая изменения, связанные с дофаминергической функцией. Работа представлена как ранний клинический этап оценки двухцелевой AAV - генотерапии при болезни Паркинсона, с акцентом на безопасность, переносимость и предварительные признаки биологической активности.

Повторное применение генной терапии с использованием AAV для лечения глухоты, связанной с OTOF: исследование с одной группой пациентов

(Nature Medicine) Fan, X., Zhang, L., Gao, Z. et al. Re-administration of AAV-mediated gene therapy for OTOF-related deafness: a single-arm trial. Nat Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04505-4>

Авторы рассматривают повторное введение AAV - генотерапии как сложную задачу из - за возможного образования нейтрализующих антител после первой дозы. В одnogрупповое исследование были включены четыре пациента в возрасте от 2,2 до 3,4 года с глухотой, связанной с OTOF, которые ранее получили генотерапию в одно ухо. Во второе, противоположное ухо им вводили повторную дозу AAV - опосредованной терапии. Основной акцент был сделан на безопасности повторного введения. В течение шести недель после процедуры дозолимитирующей токсичности не наблюдали. Авторы сообщают об улучшении порогов слуховых вызванных потенциалов после лечения. Среди нежелательных явлений отдельно упоминается один случай

нейтропении 3 - й степени, при этом серьезных нежелательных явлений зарегистрировано не было. Работа показывает ранние клинические данные о возможности повторного введения AAV - терапии при наследственной потере слуха и описывает как профиль безопасности, так и функциональные слуховые изменения после вмешательства.

Генная терапия демонстрирует многообещающие результаты в лечении опасного для жизни наследственного заболевания сердца

(JAMA Cardiology / NewYork-Presbyterian) Crystal, R.G., Weinsaft, J.W., Kaminsky, S.M. et al. AAVrh.10hFXN Gene Therapy for the Cardiomyopathy of Friedreich Ataxia: A Nonrandomized Clinical Trial. JAMA Cardiology, published online 17 Jun 2026. DOI: 10.1001/jamacardio.2026.1699

Публикация описывает результаты открытого нерандомизированного исследования генной терапии AAVrh.10hFXN при кардиомиопатии, связанной с атаксией Фридрейха. Терапия основана на внутривенном введении аденоассоциированного вирусного вектора, несущего нормальную кодирующую последовательность гена FXN . В объединённый анализ вошли 17 пациентов: девять участников исследования Weill Cornell Medicine и восемь пациентов исследования Lexeo Therapeutics . Пациенты получали однократную инфузию препарата и наблюдались от 6 до 36 месяцев, оценивались три дозовые группы. По данным авторов, терапия в целом хорошо переносилась, а четыре серьёзных нежелательных явления разрешились. У восьми пациентов, которым выполняли биопсию сердца, через три месяца после терапии повысился уровень фратаксина в сердечной ткани. Также сообщается о снижении индекса массы левого желудочка по MPT и уменьшении уровня высокочувствительного тропонина I , что рассматривается как ранний признак возможного влияния на сердечное поражение.

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

FDA выпустило проект руководства, чтобы ускорить разработку клеточных и генных терапий для пациентов

(FDA) U.S. Food and Drug Administration. FDA Issues Draft Guidance to Help Accelerate Cell and Gene Therapies for Patients. 2 Jun 2026.

FDA сообщило о выпуске проекта руководства, направленного на ускорение разработки клеточных и генных терапий. Ведомство указывает, что документ должен помочь спонсорам использовать уже существующие научные и регуляторные знания, включая данные по химии, производству и контролю, доклинической и клинической информации. Проект касается человеческих продуктов генной терапии, в том числе продуктов, основанных на редактировании генома в соматических клетках. FDA подчеркивает, что цель руководства , упростить подготовку заявок и поддержать более эффективное развитие терапии при сохранении требований к безопасности, эффективности и качеству. Документ дополняет ранее опубликованные подходы и рекомендации, включая оценку внецелевых эффектов с применением секвенирования нового поколения. В сообщении также указано, что проект руководства открыт для общественного обсуждения в течение 90 дней.

Первый человек получил генотерапевтический препарат против старения клеток

(PCR News) PCR News. Первый человек получил генотерапевтический препарат против старения клеток. 10.06.2026. Источник: Life Biosciences Announces First Patient Dosed in Phase 1 Trial of ER-100 for Optic Neuropathies // June 9, 2026.

Публикация PCR News сообщает о начале клинического применения ER -100, генотерапевтического препарата компании Life Biosciences для оптических нейропатий. Первый участник получил препарат в исследовании фазы 1. ER -100 вводится интравитреально и основан на A AV2- доставке факторов OCT4, SOX2 и KLF4 без с -MYC. В материале подчеркивается, что экспрессия факторов регулируется доксициклином, что должно обеспечить управляемость подхода. Препарат предназначен для эпигенетического восстановления клеток сетчатки и зрительного нерва, а исследование включает пациентов с открытоугольной глаукомой и неартериитической передней ишемической оптической нейропатией. В публикации указано, что планируется включить до 12 пациентов с глаукомой и до 6 пациентов с NAION, а наблюдение за безопасностью будет длиться не менее пяти лет. Основные задачи фазы 1 связаны с оценкой безопасности, переносимости и офтальмологических показателей.

Intellia Therapeutics сообщила о дополнительных положительных результатах фазы 3 для lonvoguran ziclumeran у пациентов с наследственным ангиоотёком

(Intellia Therapeutics) Intellia Therapeutics. Intellia Therapeutics Reports Additional Positive Phase 3 Results for Lonvoguran Ziclumeran (lonvo-z) in Patients with Hereditary Angioedema. 13 Jun 2026.

Intellia Therapeutics представила дополнительные результаты фазы 3 для lonvoguran ziclumeran, или lonvo-z, у пациентов с наследственным ангиоотёком . По данным компании, препарат снизил частоту приступов, требующих терапии по требованию, на 89%, а частоту умеренных и тяжёлых приступов — на 91%. Также сообщается об улучшении показателя качества жизни AE - QoL. Все нежелательные явления, возникшие на фоне лечения, были лёгкими или умеренными, а серьёзных нежелательных явлений в группе lonvo - z компания не зафиксировала. Intellia описывает lonvo - z как CRISPR- терапию для редактирования в организме, предназначенную для однократного применения и длительного снижения уровня калликреина за счёт инактивации KLKB1. Компания также сообщает, что подача заявки BLA была начата в апреле, а потенциальное одобрение и запуск в США ожидаются в первой половине 2027 года.

Beam Therapeutics объявила об одобрении FDA заявки IND для BEAM-304 для лечения фенилкетонурии

(Beam Therapeutics) Beam Therapeutics. Beam Therapeutics Announces Clearance of Investigational New Drug Application for BEAM-304 for the Treatment of Phenylketonuria (PKU) by the United States (U.S.) Food and Drug Administration. 18 Jun 2026.

Beam Therapeutics сообщила , что FDA одобрило заявку IND для BEAM-304, программы лечения фенилкетонурии с использованием базового редактирования . Компания описывает BEAM- 304 как подход, включающий липидные наночастицы, нацеленные на печень, и реагенты для базового

редактирования, предназначенные для коррекции вариантов в гене PАН после внутривенного введения. Первоначально программа ориентирована на две распространённые мутации, которые, по заявлению компании, встречаются почти у половины пациентов с фенилкетонурией в США. Beam подчёркивает, что BEAM -304 представляет собой клиническую платформу, в рамках которой несколько мутационно - специфичных базовых редакторов рассматриваются как единый подход. В доклинических моделях мышей редактирование приводило к нормализации уровня фенилаланина в плазме. Компания планирует начать исследование фазы 1/2 с варианта R408W, а затем перейти ко второй мутации.

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

Крупномасштабный геномный надзор показывает, что иммуносупрессия определяет динамику мутаций при персистирующих инфекциях SARS - CoV-2

(Nature Communications) Khurana, M.P., Katsiferis, A., Scheidwasser, N. et al. Large-scale genomic surveillance reveals immunosuppression drives mutation dynamics in persistent SARS-CoV-2 infections. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-74445-7>

Авторы исследовали персистирующие инфекции SARS -CoV- 2 и использовали данные крупномасштабного геномного надзора, чтобы изучить, как состояние иммунной системы связано с динамикой мутаций вируса. В статье подчеркивается, что длительные инфекции у людей с иммуносупрессией могут создавать условия для накопления мутаций и появления вирусных вариантов. Исследование сопоставляет геномные данные вируса с клиническими характеристиками пациентов и анализирует изменения, возникающие во время продолжительной инфекции. Авторы показывают, что иммуносупрессия влияет на характер мутационной динамики, а не только на длительность вирусывыделения. В работе также рассматриваются различия между отдельными типами иммунного нарушения и их связь с эволюцией вируса внутри организма. Статья связывает клиническое состояние хозяина с геномными изменениями патогена и подчеркивает значение геномного надзора для понимания происхождения и развития вариантов SARS -CoV-2.

Фенотипическая и геномная характеристика устойчивых к антимикробным препаратам штаммов *Neisseria gonorrhoeae*, представляющих угрозу для общественного здравоохранения

(Emerging Infectious Diseases) Melendez JH. Phenotypic and Genomic Characterization of Antimicrobial-Resistant *Neisseria gonorrhoeae* of Public Health Concern. Emerg Infect Dis. 2026;32(6):1016-1018. <https://doi.org/10.3201/eid3206.260310>

В публикации рассматриваются штаммы *Neisseria gonorrhoeae* с антимикробной резистентностью, имеющей значение для общественного здравоохранения. Автор подчеркивает необходимость сочетать фенотипическое тестирование чувствительности к антибиотикам с геномной характеристикой изолятов, поскольку распространение резистентных вариантов осложняет контроль гонореи и выбор эффективной терапии. В статье описывается использование геномных данных для уточнения происхождения, родства и потенциального распространения резистентных

штаммов. Отдельное внимание уделено тому, что фенотипические данные остаются критически важными, но геномный анализ позволяет лучше отслеживать механизмы резистентности и эпидемиологические связи. Публикация помещает проблему в контекст надзора за инфекциями, передаваемыми половым путем, и указывает на значимость своевременного выявления штаммов, устойчивых к ключевым препаратам.

Как предсказать чувствительность синегнойной палочки к комбинациям антибиотиков

(PCR News) PCR News. Как предсказать чувствительность синегнойной палочки к комбинациям антибиотиков. 29.06.2026. Источник: Breen S. et al. Personalised combination antibiotic therapy for *Pseudomonas aeruginosa* bloodstream infections informed by genomic surveillance. The Lancet Microbe, 2026. DOI: 10.1016/j.lanmic.2026.101364

Материал PCR News пересказывает исследование, посвящённое прогнозированию чувствительности *Pseudomonas aeruginosa* к комбинациям антибиотиков на основе геномных данных. В публикации подчёркивается, что синегнойная палочка быстро приобретает устойчивость и является значимым возбудителем внутрибольничных инфекций, а карбапенем - резистентные штаммы относятся к приоритетным патогенам ВОЗ. Авторы исследования сосредоточились на высокорисковом клональном комплексе ST235 и анализировали мутации в генах, связанных с резистентностью, включая *oprD*, *ampR*, *ampD*, *nalC*, *nalD*, *mexZ*, а также изменения экспрессии *ampC*, *mexB* и *mexY*. В экспериментальной части сравнивались монотерапия и комбинации антибиотиков, включая цефтолозан - тазобактам и меропенем. Отмечается, что монотерапия часто приводила к появлению устойчивых клеток, тогда как комбинации демонстрировали синергический эффект. На основе резистома изолята была создана модель персонализированного подбора терапии, протестированная на виртуальной когорте пациентов.

Прогноз развития устойчивости к противомикробным препаратам до 2050 года с учётом геномных и социально - экономических факторов

(Cell Genomics) Baker, M., Maciel-Guerra, A., Wang, R. et al. Genomic and socioeconomic drivers of antimicrobial resistance forecast to 2050. Cell Genomics 6, 101273 (2026). <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2026.101273>

Авторы статьи рассматривают антимикробную резистентность как глобальную проблему, динамика которой зависит не только от геномики патогенов, но и от социально - экономических и экологических факторов. В работе представлен подход машинного обучения и прогнозирования, объединяющий геномные данные, фенотипы устойчивости к антибиотикам и внешние показатели стран. Анализ включал 45 616 бактериальных геномов 16 патогенов, 298 178 профилей резистентности и 1112 социальных, экономических и экологических индикаторов из 127 стран. С помощью моделей, учитывающих структуру популяций и зависимость от бактериальных линий, авторы выявили 210 патоген - специфичных признаков AMR, распространение которых может увеличиться к 2050 году. Из них 32 наиболее критичных возрастающих признака оказались тесно связаны с показателями социально - экономического неравенства. Работа подчёркивает, что прогнозирование AMR

может использоваться для более адресного геномного надзора и планирования профилактических вмешательств.

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

Базовое редактирование выявляет важную роль NANOG в эмбриогенезе человека

(Nature) Bower, O.J., R. Orsi, A.E., McMahon, R. et al. Base editing reveals an essential role for NANOG in human embryogenesis. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10792-1>

Авторы применили адениновый редактор оснований ABE8e для изучения функции NANOG в человеческих эмбрионах. Целью было нарушить сайт сплайсинга и тем самым получить функциональную потерю NANOG без классического разрыва обеих цепей ДНК. В статье указано, что это первое применение базового редактирования для исследования регулятора развития в человеческих эмбрионах. Авторы сообщают об отсутствии выявленной генотоксичности и ограниченном числе внецелевых событий в рамках проведённого анализа. Потеря NANOG нарушала спецификацию эпибласта и сдвигала транскрипционные программы в сторону примитивной энтодермы и трофэктодермы. Результаты также показали отличия между человеческим и мышинным эмбриональным развитием, включая компенсаторные механизмы. Работа выполнена на человеческих эмбрионах и использует редактирование генома на ранних стадиях развития.

14. ASO- терапии и PROTAC - терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Предназначен для уничтожения

(Nature Biotechnology) Marked for destruction. Nat Biotechnol 44, 877–878 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-026-03182-5>

Редакционная статья Nature Biotechnology рассматривает значение первого одобрения терапии на основе направленной деградации белков. В тексте подчёркивается, что одобрение PROTAC - препарата демонстрирует возможность использовать индуцированное разрушение белков как терапевтическую стратегию. Авторы объясняют, что такие молекулы отличаются от традиционных ингибиторов: они не просто блокируют активность целевого белка, а направляют его к клеточной системе деградации. Материал помещает событие в более широкий контекст развития индустрии таргетной деградации белков, где ранее сохранялись вопросы о клинической реализуемости подхода, доставке, специфичности и безопасности. Статья отмечает, что успешное клиническое внедрение первого препарата не устраняет всех технических и регуляторных сложностей, но подтверждает принципиальную осуществимость класса. Публикация обсуждает переход технологии от экспериментальной платформы к одобренному терапевтическому подходу и значение этого перехода для дальнейших разработок.

В новой публикации представлен беспрецедентный обзор крупнейшей из зарегистрированных групп пациентов с nano - редкими заболеваниями, обследованных на предмет индивидуализированной терапии с использованием антисмысловых олигонуклеотидов (ASO)

(n-Lorem Foundation) n-Lorem Foundation. New Publication Provides an Unprecedented Look at the Largest Reported Cohort of Nano-Rare Patients Evaluated for Individualized ASO Therapies. 3 June 2026.

Фонд n - Lorem сообщил о публикации в Nucleic Acids Research, описывающей опыт оценки пациентов с nano - редкими заболеваниями для индивидуализированных антисмысловых олигонуклеотидных терапий. В материале говорится о первых 329 заявках пациентов и более чем 50 пациентах, уже получивших персонально разработанные ASO. По данным фонда, было введено более 300 доз, накоплено более 55 лет наблюдения пациентов, при этом серьёзных нежелательных явлений, связанных с ASO, не зарегистрировано. В публикации описываются подходы к отбору пациентов, проектированию и доклиническому тестированию индивидуальных ASO, а также клиническому мониторингу. Среди наблюдаемых эффектов упоминаются снижение частоты судорог, улучшение контроля движений, уменьшение нейропатической боли, улучшение некоторых поведенческих симптомов, достижение новых этапов развития, стабилизация при БАС, а также изменения зрения и функции почек.

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

(геномные, транскриптомные и мультиомные маркеры; работа с опухолевой тканью)

Масштабное европейское исследование показывает, что профилактика у пациентов с наследственным риском развития рака приносит существенную экономическую выгоду

(European Society of Human Genetics) European Society of Human Genetics. Large-scale European study shows that prevention in patients with . inherited cancer risks produces substantial cost benefits. 16 Jun 2026

Сообщение European Society of Human Genetics посвящено европейскому исследованию профилактического наблюдения у пациентов с наследственным онкологическим риском, связанным с синдромом Ли — Фраумени. В материале указано, что синдром обусловлен патогенными вариантами TP53 и связан с высоким риском разных злокачественных опухолей. Исследователи использовали ретроспективные клинические данные 505 носителей TP53 и 361 родственника. Работа сравнивала затраты на профилактическое наблюдение и лечение рака, выявленного у этой группы пациентов. В сообщении подчёркивается, что стоимость профилактики была существенно ниже стоимости лечения, а регулярное наблюдение позволяло выявлять опухоли раньше. Среди методов наблюдения упоминаются МРТ всего тела и другие подходы, применяемые в программах для пациентов с высоким наследственным риском. Публикация описывает практическое значение выделения пациентов с наследственной предрасположенностью для профилактического мониторинга.

Мультиомиксный анализ в случаях подозрения на наследственный рак молочной железы и яичников выявляет новые потенциальные факторы предрасположенности

(npj Breast Cancer) Allister, B.A., Hofmann, W., Lühmann, J.L. et al. Multi-omics analysis in suspected hereditary breast and ovarian cancer cases reveals novel candidate susceptibility factors. npj Breast Cancer 12, 87 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41523-026-01003-1>

Авторы отмечают, что более 80% пациентов, соответствующих клиническим критериям наследственного рака молочной железы и яичников, не имеют патогенных вариантов в BRCA1, BRCA2 и других основных диагностически согласованных генах. Исследование проверяло гипотезу о том, что риск может объясняться вариантами в дополнительных генах репарации ДНК, скрытыми геномными изменениями или полигенными факторами. В работу включили 134 пациента с раком молочной железы и/или яичников. Для анализа использовали полногеномное секвенирование, полнотранскриптомное секвенирование, оптическое картирование генома и анализ мобильных элементов. Авторы выявили вероятно патогенные или патогенные варианты в генах репарации ДНК у 18 пациентов, включая варианты в генах RECQ - хеликаз, внутригенное удаление FANCM и редкие вставки мобильных элементов. Включение PRS306 изменяло оценку пожизненного риска рака молочной железы у части женщин.

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

MIXPRS позволяет получать полигенные оценки риска для нескольких популяций и с использованием различных методов, применяя сводные статистические данные

(Nature Genetics) Xu, L., Dong, Y., Zeng, X. et al. MIXPRS enables multi-population and multi-method polygenic risk scores using summary statistics. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02637-4>

Авторы рассматривают проблему переносимости полигенных показателей риска между популяциями. В статье отмечается, что многие генетические исследования исторически были сосредоточены на европейских популяциях, из-за чего результаты хуже обобщаются на другие группы. Существующие мультипопуляционные методы PRS улучшают ситуацию, но ни один из них не показывает стабильного превосходства для всех признаков и популяций. Для решения этой задачи предложен MIXPRS — подход, который объединяет несколько много-популяционных PRS-методов, используя только суммарную статистику GWAS. Метод применяет разбиение данных, обрезку SNP для уменьшения несоответствий по неравновесию по сцеплению и неотрицательную регрессию для оценки весов. В симуляциях и реальных анализах, охватывающих до 26 признаков, MIXPRS последовательно повышал точность предсказания по сравнению с существующими методами. Расширение MIXPRS+ включает функциональные аннотации и клинические PRS, что давало дополнительные улучшения в неевропейских популяциях.

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

(long-read, эпигеномное секвенирование, повышение точности, снижение стоимости, нанопоровое секвенирование)

London Calling 2026: мультиомное нанопоровое секвенирование

(PCR News) PCR News. London Calling 2026: мультиомное нанопоровое секвенирование. 08.06.2026

PCR News описывает технологические обновления, представленные Oxford Nanopore Technologies на конференции London Calling 2026. В материале говорится, что компания развивает нанопоровую платформу как единый инструмент для анализа генома, метилома, транскриптома, эпитранскриптома и, в перспективе, протеома. Отдельно отмечены новые возможности секвенирования ДНК и РНК, включая прямое РНК - секвенирование и работу с кДНК, а также анализ модифицированных оснований. Представители компании рассказали о новых приборах, программном обеспечении, химии и биоинформатических алгоритмах. В статье подчёркивается, что нанопоровая технология позволяет выявлять SNV, инделы, структурные варианты и выполнять фазирование. Также описан подход адаптивного сэмпирования: при наличии референсного генома и координат целевых регионов прибор в реальном времени проводит распознавание оснований, выравнивание прочтений и направляет ресурсы секвенирования на интересующие участки. В материале также упоминается использование ИИ для дизайна более производительных нанопор и моторных белков.

London Calling 2026: секвенирование онкогеномов, крови и воздуха

(PCR News) PCR News. London Calling 2026: секвенирование онкогеномов, крови и воздуха. 11.06.2026.

Материал PCR News посвящён докладам London Calling 2026 о применении нанопорового секвенирования в медицине и прикладной биологии. В статье говорится, что технология обсуждалась почти на каждой медицинской секции конференции. Среди примеров названы определение подтипов лейкемии у детей за несколько дней, идентификация внутрибольничного патогена за часы или минуты и диагностика бактериальных инфекций в лёгких пациентов с муковисцидозом. В одном из докладов описывалось адаптивное секвенирование генома при детской лейкемии, где нанопоровая технология применялась для получения геномной информации в ускоренном режиме. Также рассматривались возможности секвенирования образцов крови и воздуха, а также использование технологии для эпидемиологического и клинического мониторинга. В тексте подчёркивается, что ценность нанопорового подхода связана с получением данных в реальном времени, возможностью работать с длинными молекулами и сокращением времени между взятием образца и интерпретацией результата.

Почти идеальное секвенирование генома в медицинской генетике

(Nature Genetics) Sabbagh, Q., Gilissen, C., Yntema, H.G. et al. Near-perfect genome sequencing in medical genetics. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02645-4>

Авторы рассматривают ограничения современной медицинской генетики, где диагностика часто строится на последовательном применении коротких чтений и дополнительных методов. Такой каскад оставляет слепые зоны, области с высокой гомологией, тандемные повторы, сегментные дупликации, крупные и сложные структурные варианты, невидимые модификации оснований и отсутствие фазирования. В статье предлагается концепция практически идеального секвенирования генома, основанная на длинных чтениях, диплоидной сборке генома, пангеномных референсах и автоматизированной интерпретации вариантов. Авторы описывают, как такая схема может объединять разные уровни геномной информации и уменьшать потребность в разрозненных тестах. Отдельно обсуждается байесовская рамка для оценки диагностической вероятности и вариантов неопределённого значения. В статье подчёркивается, что внедрение такого подхода в постнатальной, пренатальной и онкологической диагностике потребует решения вопросов стоимости, вычислительной нагрузки, справедливого доступа, этики и клинической валидации.

Oxford Nanopore и MATRIX расширяют сотрудничество для внедрения быстрой классификации опухолей ЦНС по всей Норвегии

(Oxford Nanopore Technologies) Oxford Nanopore Technologies. Oxford Nanopore and MATRIX expand collaboration to implement rapid CNS tumour classification across Norway. 14 Jun 2026.

Oxford Nanopore Technologies и норвежская исследовательская инфраструктура MATRIX сообщили о расширении сотрудничества для внедрения быстрой классификации опухолей центральной нервной системы. В сообщении говорится, что программа будет интегрирована в национальную инфраструктуру точной диагностики InPreD и перейдёт к структурированному внедрению в публичной системе здравоохранения Норвегии. Традиционные рабочие процессы при опухолях ЦНС часто требуют нескольких анализов и недель ожидания результата. Нанопоровое секвенирование напрямую определяет метилирование нативной ДНК и позволяет проводить комплексный анализ метилирования в реальном времени. В рамках первой фазы оценки 50 образцов опухолей ЦНС, протестированных с использованием валидированного рутинного анализа Университетской больницы Осло, показали высокое согласие с установленными диагностическими методами. В сообщении подчёркивается, что технология может поддерживать быстрые клинические решения и сокращать зависимость от многоэтапных диагностических схем.

Illumina запускает StrataMap Spatial Solution — мощное комплексное решение для пространственного исследования всего транскриптома

(Illumina) Illumina, Inc. Illumina launches StrataMap Spatial Solution, a powerful end-to-end spatial whole transcriptome research solution. 8 Jun 2026.

Illumina объявила о запуске StrataMap Spatial Solution — комплексного исследовательского решения для пространственного анализа всего транскриптома. Компания описывает систему как подход, ориентированный на секвенирование, предназначенный для пространственной транскриптомики в исследованиях развития, нейронауки и онкологии. Решение включает большой участок захвата, истинное разрешение на уровне отдельных клеток и непредвзятое профилирование всего транскриптома. По заявлению компании, StrataMap позволяет обнаруживать в два раза больше уникальных генов на образец по сравнению с альтернативными панельными технологиями. Отдельно указано, что система сопровождается биоинформатическим конвейером, который поддерживает полный рабочий процесс от получения данных до анализа. Illumina подчёркивает, что технология предназначена для пространственного изучения тканей без предварительного ограничения исследуемых генов заранее заданной панелью. В публикации также говорится о значении пространственной биологии для понимания клеточной организации, взаимодействий и молекулярных программ в сложных биологических системах.

Компания MGI Tech демонстрирует расширение экосистемы геномики на выставке ESHG 2026 благодаря новой программе партнерства в области диагностики in vitro и сотрудничеству с производителями оригинального оборудования

(MGI Tech) MGI Tech. MGI Tech Showcases Expanding Genomics Ecosystem at ESHG 2026 with New IVD Partnering Program and OEM Collaborations. 13 Jun 2026.

MGI Tech сообщила о демонстрации новых решений на конференции ESHG 2026 в Гётеборге. Компания представила разработки в области секвенирования, автоматизации и клинической геномики, а также объявила о программе MGI NGS Partner Enablement Program. Программа предназначена для разработчиков диагностических решений, поставщиков анализов и лабораторных партнёров, которые хотят создавать и валидировать клинические рабочие процессы на платформах MGI. Отдельно описаны OEM - возможности на базе интегрированных наборов для подготовки библиотек и секвенирования. Среди примеров названы конфигурации D4+E25 и D16+E25 с проточной ячейкой 50M. D16 описан как настольная система для автоматизированной подготовки библиотек с закрытой конструкцией, контролем контаминации, роботизированным пипетированием и двумя картриджами по восемь образцов. В сообщении также подчёркивается сочетание подготовки библиотек, секвенирования и биоинформатического анализа в едином рабочем процессе.

Быстрое HiFi - полногеномное секвенирование для критичных по времени геномных исследований

(PacBio) PacBio. Rapid HiFi whole genome sequencing for time-critical genomic research. 25 Jun 2026.

PacBio описывает ускоренный рабочий процесс HiFi - полногеномного секвенирования для задач, где время получения результата критично. В материале приводится пример отделений интенсивной терапии новорождённых, где геномное объяснение может повлиять на дальнейшие решения. Компания отмечает, что быстрые WGS - подходы традиционно строились вокруг коротких чтений, но такие технологии хуже выявляют структурные варианты, экспансии повторов, сложные перестройки и фазированные изменения. HiFi - секвенирование позволяет получать длинные высокоточные чтения и одновременно фиксировать нативную информацию о метилировании. На ESHG 2026 PacBio представила ускоренный рабочий процесс, который сокращает путь от выделения геномной ДНК до VCF примерно с 54 часов до менее чем 30 часов. В схеме используются оптимизированная экстракция ДНК из крови, буккального материала и слюны, ускоренная подготовка библиотек, сокращённые режимы секвенирования и ускоренный биоинформатический анализ. Целевой режим предусматривает 20 - кратное покрытие генома человека на SMRT Cell системы Revio с химией SPRQ -Nx.

Исследование эпигенома биоразнообразия Земли: от метилирования CHG и CHH до Fiber -seq

(PacBio) PacBio. Exploring the epigenome of Earth's biodiversity: From CHG and CHH methylation to Fiber-seq. 16 Jun 2026.

PacBio описывает расширение возможностей HiFi - секвенирования для изучения эпигенетической регуляции у растений и животных. В материале говорится, что последовательность ДНК сама по себе не объясняет, как формируются признаки, поскольку важную роль играют метилирование ДНК, состояние хроматина, регуляция генов и пространственная организация генома. Для растений особенно важны три контекста метилирования — CpG, CHG и CHH, каждый из которых поддерживается отдельными путями и связан с разными функциями. Компания описывает HiFiMeth как подход, который позволяет вызывать метилирование в трёх растительных контекстах из данных HiFi. Метод валидирован на 11 видах растений, включая Arabidopsis и рис. Также говорится, что химия SPRQ- Nx на системе Revio улучшает обнаружение 5mC и позволяет определять 5hmC. Отдельно рассматривается Fiber - seq, который измеряет доступность хроматина, позиционирование нуклеосом, связывание транскрипционных факторов и CpG - метилирование в рамках одного HiFi - секвенирования.

Профили метилирования ДНК клеток крови перепелов, полученные с помощью полногеномного бисульфитного секвенирования и секвенирования Oxford Nanopore

(Scientific Data) Cerutti, C., Leroux, S., Terzian, P. et al. DNA methylation profiles of quail blood cells by whole-genome bisulfite and Oxford Nanopore sequencing. Sci Data (2026). <https://doi.org/10.1038/s41597-026-07526-3>

В работе сравниваются два подхода к картированию метилирования ДНК: полногеномное бисульфитное секвенирование и секвенирование Oxford Nanopore. Авторы отмечают, что WGBS традиционно считается золотым стандартом для анализа метилирования, тогда как ONT позволяет напрямую измерять модификации нуклеотидов. Исследование проведено на клетках крови японских перепелов. Использовались образцы 24 птиц третьего поколения, происходивших от предков с разными условиями воздействия. Оба метода показали согласованные паттерны метилирования CpG, что поддерживает сопоставимость результатов. При этом ONT покрывал больше CpG - сайтов и выявлял больше дифференциально метилированных цитозинов. Анализ главных компонент показал, что пол и воздействие на предков объясняли наблюдаемую эпигенетическую вариацию. Авторы подчёркивают согласованность двух технологических подходов и рассматривают полученный набор данных как ресурс для дальнейшего изучения эпигенетического наследования и возможностей нанопорового секвенирования в эпигеномике.

London Calling 2026: от типирования опухоли прямо во время операции до секвенирования черепах

(PCR News) PCR News. London Calling 2026: от типирования опухоли прямо во время операции до секвенирования черепах. 16.06.2026.

Материал PCR News описывает доклады конференции London Calling 2026, посвященные клиническому применению нанопорового секвенирования. В публикации отдельно рассматривается использование технологии для молекулярного типирования опухолей прямо во время операции, что особенно важно в детской нейроонкологии, где результат может повлиять на объем хирургического вмешательства. Также описан пример контроля качества клеточного продукта sasineprocel — аутологичных дофаминергических нейрональных предшественников, полученных из индуцированных плюрипотентных стволовых клеток для терапии болезни Паркинсона. В статье указано, что стандартный контроль качества такого продукта включает подтверждение идентичности пациента, полногеномное секвенирование, анализ CNV и онкогенных вариантов и занимает несколько недель при использовании нескольких платформ. Нанопоровое секвенирование предлагается как более быстрый подход, позволяющий получить сопоставимые данные примерно за шесть дней, включая информацию о метилировании и эпигенетическом состоянии клеток.

18. Базы генетических и фенотипических данных

(структура, принципы хранения, ПО по обработке данных)

Пангеном, основанный на хромосомных последовательностях дикого и культивируемого *Agaricus bisporus*

(Scientific Data) Qi, Y., Guo, S., Liu, Z. et al. Pan-genome based on chromosome sequences of wild and cultivated *Agaricus bisporus*. Sci Data (2026). <https://doi.org/10.1038/s41597-026-07459-x>

Авторы представили пангеном *Agaricus bisporus*, построенный на хромосомных последовательностях диких и культивируемых штаммов. В работе использовались длинные чтения PacBio и Nanopore, с помощью которых были собраны шесть новых высококачественных геномов, включая три сборки уровня «теломера — теломера». Размеры сборок составляли 29,6–30,8 Мб, а N50 находился в диапазоне 2,5–2,6 Мб. Эти данные объединили с девятью ранее опубликованными геномами, чтобы построить пангеном, включающий 14 626 кластеров белок - кодирующих генов. Авторы разделили гены на основные, мягкие основные, диспансательные и частные группы и описали различия между дикими и культивируемыми штаммами. Также было выявлено 5646 нерезервированных структурных вариантов. Созданный ресурс предназначен для сравнительной геномики, функциональной аннотации, анализа структурной вариации и изучения генетического разнообразия у культурных и диких форм *A. bisporus*.

Хромосомная сборка генома южноафриканской мозамбикской тиляпии *Oreochromis mossambicus* с использованием PacBio HiFi и Omni -C- секвенирования

(Scientific Data) Tshilate, T.S., Tendani, N.L., Mdyogolo, S. et al. Chromosome-Level Genome Assembly of Southern Africa Mozambique Tilapia (*Oreochromis mossambicus*) using PacBio HiFi and Omni-C sequencing. Sci Data (2026). <https://doi.org/10.1038/s41597-026-07737-8>

Статья описывает хромосомную сборку генома южноафриканской мозамбикской тиляпии *Oreochromis mossambicus*. Авторы представили ресурс, созданный с использованием PacBio HiFi и Omni -C- секвенирования. Работа подчёркивает значение качественного геномного ресурса для вида, который важен для аквакультуры, сохранения биоразнообразия и изучения адаптивных признаков. Хромосомный уровень сборки позволяет точнее анализировать структуру генома, связывать генетические маркеры с хозяйственно важными признаками и сопоставлять данные с другими видами рыб. Авторы рассматривают такую сборку как основу для геномной селекции, изучения роста, устойчивости к болезням и адаптации к условиям среды. В публикации представлены не только последовательность и аннотация, но и ресурс для дальнейшего хранения, анализа и повторного использования геномных данных. Статья также демонстрирует практическое применение длинных высокоточных чтений и данных пространственного контакта хроматина для создания геномных ресурсов высокого уровня.

Детерминированный доступ к глобальным данным о вирусных последовательностях обеспечивает надежные возможности для научных открытий с использованием агентных методов

(arXiv) Nasri, F., Gurev, S., Varilly, P. et al. Deterministic access to global viral sequence data enables robust agentic scientific discovery. arXiv:2606.06749 [q-bio.QM] (2026). <https://doi.org/10.48550/arXiv.2606.06749>

Авторы рассматривают проблему доступа к глобальным базам вирусных геномов, таким как NCBI Virus, в задачах вспышечного реагирования, эволюционного анализа, разработки вакцин и геномного надзора. В статье отмечается, что многие полезные сценарии поиска всё ещё оптимизированы для интерактивной работы человека, а не для воспроизводимых программных интерфейсов. Это создаёт ошибки для научных ИИ - агентов. Неверная интерпретация метаданных, фильтров или логики поиска может приводить к неправильным наборам последовательностей. Для оценки таких сценариев авторы создали VirBench — вручную курированный набор из 120 запросов по разным патогенам, таксономическим уровням и метаданным. Затем был разработан gget virus — детерминированная программная среда для запросов с фильтрацией в стиле NCBI Virus. Он сначала применяет ограничения по метаданным, затем загружает последовательности и структурированные записи GenBank. Такой подход снижал объём передачи данных более чем на 98% для крупных запросов и повышал точность агентных систем.

Выпущены Ensembl 116 и Ensembl Genomes 63 — финальный релиз на текущей платформе

(Ensembl)

EMBL-EBI сообщил о выпуске Ensembl 116 и Ensembl Genomes 63. В публикации этот релиз назван этапным, поскольку он является последним на текущих платформах Ensembl перед переходом новых данных на сайт beta.ensembl.org летом 2026 года. При этом существующие платформы сохраняются через архивы Ensembl. Среди ключевых обновлений для человека указан новый флаг Ensembl Canonical Extended для транскриптов с расширенными 5' - или 3' - концами. Для позвоночных добавлены новые сборки норвежского красного скота, осла и 10 пород свиней, а также обновлены регуляторные данные для атлантического лосося. В разделе растений добавлены 26 новых геномов овса и обновлены сборки томата, салата, артишока и других видов. В Compara расширены анализы пород свиней, обновлены внутривидовые выравнивания человека и добавлены деревья белков пангенома овса. В блоке Variation данные обновлены до EVA release 8 и добавлены новые плагины Ensembl VEP.

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных

(интерпретация секвенирования, модели, референс - панели)

Консенсус в больших языковых моделях существенно повышает точность аннотации типов клеток для данных scRNA -seq

(Communications Biology) Yang, C., Zhang, X. & Chen, J. Large language model consensus substantially improves the cell type annotation accuracy for scRNA-seq data. Commun Biol (2026). <https://doi.org/10.1038/s42003-026-10420-8>

Авторы описывают проблему аннотации типов клеток в данных одноклеточного РНК - секвенирования. Быстрое распространение scRNA - seq сделало точную клеточную разметку важным узким местом, поскольку существующие методы часто зависят от референсных данных, а одиночные LLM - подходы подвержены модельным смещениям и слабо оценивают неопределённость. В работе представлен mLLMCelltype — фреймворк, который использует коллективный интеллект нескольких больших языковых моделей. Система организует итеративное обсуждение между независимыми агентами и формирует консенсусное решение. На 49 разнообразных наборах данных средняя точность составила 77,2%, что на 15,7 процентного пункта выше результата лучшей одиночной LLM - базовой модели. Авторы отмечают устойчивость консенсусного механизма к шумовым входным данным и способность обобщаться на наборы, опубликованные после периода обучения моделей. Фреймворк предоставляет цепочки рассуждений, метрики уверенности на основе консенсуса и доступен как открытый пакет и веб - сервер.

NVIDIA анонсировала BioNeMo Agent Toolkit — набор инструментов для ускорения научных открытий с помощью агентов

(NVIDIA) NVIDIA. NVIDIA Announces BioNeMo Agent Toolkit — Tools for Agents to Accelerate Scientific Discovery. 23 Jun 2026.

NVIDIA объявила о запуске BioNeMo Agent Toolkit — набора инструментов, который должен помогать ИИ - агентам выполнять научные задачи в биологии, химии, геномике и разработке лекарств. В сообщении говорится, что инструментарий объединяет специализированные модели, библиотеки и агентно - ориентированные интерфейсы для рабочих процессов в науках о жизни. Среди сценариев отдельно названы геномный анализ и поиск биологических мишеней, агенты могут преобразовывать сырые данные секвенирования в приоритизированные генетические сведения и потенциальные мишени. Для этого используются NVIDIA Parabricks для ускоренного выравнивания и вызова вариантов, а также геномные фундаментальные модели для оценки эффектов вариантов. Система должна помогать ранжировать кандидатов по значимости для заболевания и связывать анализ последовательностей с дальнейшими исследовательскими шагами. В сообщении также перечислены другие сценарии: виртуальный скрининг, дизайн белковых связывающих молекул, обработка медицинских изображений и глубокий биомедицинский поиск.

Интегративный одноклеточный и пространственный транскриптомный анализ с использованием машинного обучения выявляет злокачественную программу люминального воспаления и обнаруживает уязвимость UPR RPN1-PERK при трижды негативном раке молочной железы

(Scientific Reports) Wu, J., Fan, J., Sha, T. et al. Integrative single-cell and spatial transcriptomics with machine learning identify a Luminal-inflam malignant program and reveal an RPN1-PERK UPR vulnerability in triple-negative breast cancer. Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-56434-4>

Авторы исследовали гетерогенность тройного негативного рака молочной железы, для которого остаётся ограниченным выбор таргетных методов лечения. В работе объединены одноклеточная транскриптомика, пространственная транскриптомика, сетевой анализ и методы машинного обучения. Исследователи выделили злокачественную эпителиальную субпопуляцию Luminal - inflam, связанную с повышенными признаками копийных изменений, терминальным положением и активностью клеточного цикла. Также была описана связь опухолевых клеток с фибробластами через ось S100A4-EGFR. На основе 12 генов авторы построили риск - сигнатуру, которая стратифицировала пациентов по выживаемости и была связана с иммунными характеристиками и лекарственной чувствительностью. Отдельно исследована уязвимость RPN1-PERK UPR: подавление RPN1 снижало жизнеспособность клеток и усиливало признаки стрессового ответа эндоплазматического ретикулума, окислительного стресса, кальциевого дисбаланса и апоптоза.

20. Point-of-Care устройства для экспресс - генотипирования

(ПОС тесты, микрофлюидные приборы, экспресс - диагностика)

Быстрая разработка и полевая оценка портативного анализа на основе CRISPR для выявления оспы микобактерий во время вспышки в Сьерра - Леоне в 2025 году

(Nature Communications) Gopal, N., Abay, T., Payne, C. et al. Rapid development and field evaluation of a portable CRISPR-based assay for Mpox during the 2025 Sierra Leone outbreak. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-74034-8>

Авторы описывают разработку и полевую проверку портативного CRISPR -Cas13- теста Mpox SHINE во время вспышки mpox в Сьерра - Леоне. В статье подчёркивается потребность в низкочувствительной диагностике, пригодной для децентрализованных условий. Тест объединяет лиофилизированные реагенты, лизис при комнатной температуре и автоматизированное флуоресцентное считывание на портативном устройстве DxHub. Аналитическая чувствительность составила до 10 копий на микролитр. Клиническая проверка проводилась в Сьерра - Леоне на 56 образцах, и результаты полностью совпали с qPCR: чувствительность и специфичность составили 100%. Система также могла работать с необработанными мазками из поражений. Среднее время получения результата составляло 11,4 минуты для экстрагированных образцов и 27,9 минуты для необработанных. В статье подчёркивается, что разработка прошла путь от геномной последовательности до развертываемого диагностического инструмента в рамках одной вспышки.

Децентрализованная молекулярная диагностика вирусных заболеваний

(Nature Reviews Bioengineering) Arizti-Sanz, J., Sabeti, P.C. Decentralized molecular diagnostics for viral diseases. Nat Rev Bioeng (2026). <https://doi.org/10.1038/s44222-026-00456-0>

Авторы рассматривают децентрализованную молекулярную диагностику вирусных заболеваний как направление, необходимое для эпиднадзора, клинического ведения пациентов и ответа на вспышки. В статье отмечается, что молекулярные методы обеспечивают высокую точность, но во многих системах здравоохранения остаются централизованными. Это создаёт задержки и ограничивает доступ к тестированию, особенно в условиях удалённых регионов, перегруженных лабораторий или быстро развивающихся вспышек. Обзор анализирует существующие технологии, различия в доступности диагностики и разнообразии устройств, предназначенных для работы ближе к месту оказания помощи. Авторы подчёркивают, что децентрализованные решения должны быть не только технически точными, но и соответствовать контексту применения: инфраструктуре, логистике, стоимости, подготовке персонала и требованиям к интерпретации результатов. В публикации рассматриваются перспективы портативных и быстрых молекулярных платформ, которые могут сократить время от взятия образца до результата и усилить локальную готовность к вирусным угрозам.

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агробиотехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

ВНИИЗЖ расширит исследования в области племенного животноводства

(Ветеринария и жизнь) Жигжитова С. ВНИИЗЖ расширит исследования в области племенного животноводства. Ветеринария и жизнь. 11.06.2026.

«Ветеринария и жизнь» сообщила, что Северо - Западная испытательная лаборатория ФГБУ «ВНИИЗЖ», подведомственного Россельхознадзору, подтвердила компетентность и расширила область аккредитации на 87 методик и 208 показателей. Наиболее значимым направлением названо внедрение микросателлитного анализа, одного из основных инструментов современной зоотехнии и селекции. В сообщении подчёркивается, что микросателлитный анализ широко применяется в животноводстве и племенной работе: он позволяет проводить генотипирование животных, оценивать генетическое разнообразие, а также с высокой точностью устанавливать происхождение и родственные связи. Такой метод повышает достоверность племенного учёта и эффективность селекционной работы. Лаборатория также внедрила новые виды испытаний, включая проверки кормов и выявление возбудителей инфекционных заболеваний. По данным учреждения, область аккредитации филиала ВНИИЗЖ теперь включает почти 3 тыс. методик.

Воронежская компания рассказала о растущем интересе к российской генетике

(РБК Черноземье) РБК Черноземье. Воронежская компания рассказала о растущем интересе к российской генетике. 09.06.2026.

РБК Черноземье опубликовал интервью с директором по развитию ООО «Альта Дженетикс Раша» Сергеем Савиным о законодательных изменениях в племенном животноводстве, новых технологиях, эмбрионах КРС и импортозамещении. В начале материала говорится, что геномная селекция переходит из разряда перспективной опции в обязательный элемент племенной работы, спрос на ДНК - тестирование в Черноземье заметно вырос, а саморегулируемые организации могут изменить правила рынка. Савин выделяет расширение господдержки генотипирования и молекулярно - генетической экспертизы, развитие Федеральной государственной системы племенных ресурсов и появление правовой базы для СРО в племенном животноводстве. По его словам, современная племенная работа зависит не только от формального статуса хозяйства, но и от качества данных. Компания развивает локальное производство племенного материала, отбирает перспективных животных и стремится выводить российских быков с прозрачной оценкой. Савин отмечает, что прогноз по родословной даёт около 30% точности, тогда как ДНК - тестирование повышает её примерно до 70%.

На Кубани вывели новый тип мясных овец и коз

(Sfera.fm) Тимофеева Н. На Кубани вывели новый тип мясных овец и коз. Sfera.fm. 16.06.2026.

Sfera.fm сообщает, что племенной завод «Ладожский» в Краснодарском крае представил новые селекционные формы мясных овец и коз на Российской выставке племенных овец и коз в Республике Калмыкия. За внедрение современных научных разработок в овцеводстве и козоводстве хозяйство получило Гран - при выставки. По словам директора племзавода Василия Фискевича, за последние годы была реализована программа по созданию и сохранению новых селекционных форм сельскохозяйственных животных. Сформировано более 1 тыс. голов мясных линяющих овец, отличающихся высокой мясной продуктивностью, здоровьем и адаптацией к жаркому климату юга России. Также создано более 450 голов мясных коз новой селекционной формы, устойчивых к инфекционным заболеваниям и высоким температурам. Отдельно описано развитие геномно - эмбриональных технологий: получение, культивирование и криоконсервация эмбрионов КРС, экспериментальные группы доноров и реципиентов, а также создание зебувидного скота, адаптированного к жаркому климату.

Полногеномное секвенирование выявило генетическую основу роста у низкорослых индийских коров

(Scientific Reports) Ahmad, S.F., Aarif, O., Hassan, M.M. et al. Whole genome resequencing reveals the genetic basis of stature in short-statured Indian cattle. Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-56596-1>

Индия обладает большим разнообразием местных пород крупного рогатого скота, адаптированных к разным агроклиматическим регионам. Авторы отмечают значительную вариацию роста животных: от низкорослых пород Vechur, Punganur, Malnad Gidda и Khariar до высоких и тяжёлых пород, включая

Kankrej, Ongole, Sahiwal и Gir. Низкорослые породы могут быть выгодны с точки зрения кормовой эффективности, устойчивости к заболеваниям, культурной ценности и экономичности содержания, но генетическая основа их роста изучена недостаточно. В исследовании использовали данные полногеномного ресеквенирования 19 низкорослых и 19 высокорослых индийских животных, чтобы описать вариации числа копий и сигнатуры отбора. После контроля качества авторы выявили 41 913 CNV, объединённых в 10 075 CNVR, покрывающих 8,01% генома. Среди ключевых генов названы IGF1R, FGFR3, SOX6, EXT2, LGR4, PRKCD, ADAMTSL2, SLC25A6 и SDHA. Авторы также описали уникальные участки числа копий, найденные у всех низкорослых животных, включая регионы с генами ARL13B, AXIN2, CCND2 и TNNT1.

Точность геномного прогнозирования признаков молочной продуктивности у буйволов породы мехсана

(Frontiers in Genetics) Patel MR, Patel AC, Joshi RS, Patel DV, Nayee N, Sudhakar A, Jakhesara SJ and Koringa PG (2026) Accuracy of genomic prediction for milk production traits in Mehsana buffalo. Front. Genet. 17:1839396. doi: 10.3389/fgene.2026.1839396

Авторы исследовали, насколько геномная информация повышает точность генетической оценки у буйволов породы мехсана по сравнению с оценками, основанными только на родословных. Целью было сравнить точность прогнозирования 305 - дневного удоя, выхода жира, сухого обезжиренного вещества и белка с использованием моделей PBLUP и ssGBLUP. Для анализа использовали тест - дневные записи: 10 897 буйволов для удоя, 10 896 для жира, 10 581 для сухого обезжиренного вещества и 10 578 для белка. Всего 4107 образцов крови были генотипированы с помощью SNP- чипа BUFFCHIP 54K; после контроля качества в финальный набор вошли 3887 животных и 53 292 SNP. Точность прогнозов PBLUP составляла 0,078–0,088, а ssGBLUP — 0,088 – 0,100. Средняя точность выросла с 0,083 до 0,093, что соответствует улучшению на 11,37%. Авторы также отмечают снижение смещения прогнозов при использовании ssGBLUP.

Выявление и оценка вариаций числа копий с использованием как секвенирования связанных прочтений, так и секвенирования коротких прочтений у новозеландских молочных коров

(Frontiers in Genetics) Wang Y, Nugroho T, Johnson TJJ, Couldrey C and Harris BL (2026) Detection and evaluation of copy number variation using both linked-read and short-read sequencing in New Zealand dairy cattle. Front. Genet. 17:1856199. doi: 10.3389/fgene.2026.1856199

В статье рассматривается проблема выявления более сложных форм генетической изменчивости у молочного крупного рогатого скота. Авторы отмечают, что исследования SNP, связанных со здоровьем и продуктивностью КРС, продвинулись далеко, однако вариации числа копий и другие структурные варианты остаются более сложными для обнаружения и валидации. В работе были выявлены структурные варианты у 37 новозеландских молочных животных с данными секвенирования со связанными чтениями. Для проверки вариантов на уровне популяции использовали подход, основанный на наследовании. С помощью LongRanger было обнаружено 62 438 предполагаемых аутомных структурных регионов. Затем состояния числа копий оценивали методом генотипирования по глубине прочтения с использованием CNVpytor в репрезентативной когорте

из 2306 животных, секвенированных короткими чтениями Illumina. Менделевское наследование оценивалось с помощью линейных смешанных моделей с учётом родословной. 7218 CNV - регионов показали высокий уровень наследования выше 0,9; из них 82 региона были ранее не описаны.

Недостаточное питание матери во время беременности вызывает устойчивые общегеномные изменения метилирования ДНК в скелетных мышцах постнатальных коров

(Scientific Reports) Nishino, D., Haginouchi, T., Shimogiri, T. et al. Maternal undernutrition during gestation induces enduring genome-wide DNA methylation alterations in the skeletal muscle of postnatal beef cattle. Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-57678-w>

Авторы изучали долгосрочное влияние питания матери на развитие потомства у мясного скота через эпигенетические механизмы. Коров вагю распределили в контрольную группу с достаточным питанием и группу с ограничением питания до 60% потребностей с 35 - го дня беременности до отёла. После рождения всё потомство получало одинаковый рацион, а биопсии длиннейшей мышцы груди брали в возрасте 300 дней для анализа метилирования ДНК методом полногеномного бисульфитного секвенирования. Независимо от рациона матери уровень метилирования в мышцах потомства постепенно снижался от upstream - области к сайту начала транскрипции, достигал минимума в этой точке и затем повышался по телу гена. У потомства из группы ограниченного питания выявили 7076 гипометилированных и 6104 гиперметилированных региона. Промоторные области и 5' - нетранслируемые участки оказались наиболее чувствительными к изменениям. Интегративный анализ метилирования и экспрессии выявил семь кандидатных эпигенетически регулируемых генов, при этом более 13 тыс. дифференциально метилированных регионов сохранялись в мышечной ткани потомства.

У РЫНОК. РЕГУЛИРОВАНИЕ

22. Рынок генетических исследований

(IPO, финансирование, объем рынка, стоимость исследований, партнёрства, лицензирование, генетический отчет по результатам полногеномного секвенирования, происхождение, родословная, личная генетическая история)

Компания Roche объявляет о выпуске AXELIOS 1, революционной платформы для секвенирования нового поколения

(Roche) Roche. Roche announces the launch of AXELIOS 1, a transformative next-generation sequencing platform. 29 Jun 2026.

Roche объявила о запуске AXELIOS 1 — новой платформы секвенирования следующего поколения, основанной на технологии Sequencing by Expansion. Компания описывает систему как платформу, сочетающую точность, скорость, масштабируемость и экономическую эффективность. В сообщении говорится, что AXELIOS 1 позволяет выполнять полногеномное секвенирование в исследовательских рабочих процессах в течение одного дня и получать точные результаты за несколько часов. Roche подчёркивает гибкость платформы, она рассчитана как на небольшие проекты, так и на крупномасштабные исследования. В публикации также отмечаются

сотрудничества с Hartwig Medical Foundation, Broad Clinical Labs, 10x Genomics, DeepVariant и XOOS. По оценке компании, рынок высокопроизводительного секвенирования нового поколения в 2025 году составлял около 7,3 млрд долларов США и, как ожидается, будет расти двузначными темпами. Технология AXELIOS преобразует ДНК и РНК в расширенные молекулы Xpandomers, которые затем считываются с использованием многократного CMOS- нанопорового сенсора.

Восемь онкологических организаций получили гранты на расширение доступа к геномному тестированию

(Illumina) Illumina. 8 Cancer organizations receive grants to expand access to cancer testing. 8 Jun 2026.

Illumina сообщила о первых грантах программы Improving Patient Access to Cancer Testing, направленной на расширение доступа пациентов к геномному тестированию при раке. Гранты предоставлены Illumina Corporate Foundation восьми организациям в США, работающим с пациентами и медицинскими сообществами. Общий объем финансирования составил почти 200 тыс. долларов. В публикации говорится, что программа должна помочь уменьшить барьеры к тестированию, повысить осведомленность и поддержать пациентов и семьи при принятии решений о лечении. Illumina подчеркивает, что геномное тестирование может давать информацию о мутациях опухоли и помогать врачам подбирать более точные терапевтические подходы. При этом доступ к таким тестам остаётся неодинаковым, особенно для групп, сталкивающихся с финансовыми, образовательными или географическими ограничениями. Получатели грантов планируют использовать средства для образовательных программ, навигации пациентов, поддержки принятия решений и повышения понимания роли геномного тестирования в онкологической помощи.

Компания QIAGEN расширяет портфель продуктов QIAcuity для анализа экспрессии генов, чтобы ускорить внедрение цифровой ПЦР в научно - исследовательской и биофармацевтической отраслях

(QIAGEN) QIAGEN. QIAGEN Expands QIAcuity Gene Expression Portfolio to Accelerate Digital PCR Adoption Across Research and Biopharma. 15 Jun 2026.

QIAGEN объявила о расширении портфеля QIAcuity Gene Expression для цифровой ПЦР. Компания указывает, что обновление направлено на ускорение внедрения цифровой ПЦР в исследовательских и биофармацевтических рабочих процессах. В сообщении говорится, что новые решения предназначены для количественного анализа экспрессии генов с высокой чувствительностью и воспроизводимостью. Цифровая ПЦР представлена как метод, позволяющий проводить абсолютное количественное определение нуклеиновых кислот без необходимости строить стандартные кривые. QIAGEN подчеркивает, что портфель QIAcuity рассчитан на широкий спектр применений, включая исследования биомаркеров, разработку лекарств и трансляционные исследования. Расширение продуктовой линейки должно упростить переход лабораторий к цифровой ПЦР и поддержать более стандартизированные рабочие процессы. Компания также связывает развитие

QIAcuity с растущим спросом на точные молекулярные методы, которые могут использоваться при анализе сложных биологических образцов и при разработке биофармацевтических продуктов.

23 . Политика, этика и регулирование в генетике, публикации и документы международного комитета ЮНЕСКО по биоэтике

(законы, рекомендации, этические стандарты)

Новые геномные методы для растений должны стимулировать инновации в устойчивом сельском хозяйстве

(European Parliament) European Parliament. New genomic techniques for plants to boost innovation in sustainable agriculture. 17 Jun 2026.

Европейский парламент сообщил о принятии новых правил, касающихся растений, полученных с использованием новых геномных методов. В публикации говорится, что регулирование должно облегчить доступ к растениям, более устойчивым к изменению климата, вредителям и болезням, а также способным давать более высокую урожайность или требовать меньше пестицидов. Среди возможных примеров названы пшеница с пониженным содержанием глютена, картофель, устойчивый к патогенам, и кукуруза, лучше переносящая засуху. Европарламент описывает новые геномные методы как инструменты, позволяющие изменять генетический материал растения без введения чужеродной ДНК. Правила направлены на различение категорий растений в зависимости от характера изменений и их сопоставимости с традиционной селекцией. В сообщении подчеркивается, что новые положения должны поддерживать инновации в сельском хозяйстве и одновременно учитывать безопасность, прозрачность и требования к маркировке. Отдельный акцент сделан на устойчивом производстве продовольствия и адаптации агросектора к экологическим вызовам.

Как обеспечить технологический суверенитет в фармацевтической отрасли: эксперты обсудили вопросы ИС и регулирования

(Вестник интеллектуальной собственности) Вестник интеллектуальной собственности. Как обеспечить технологический суверенитет в фармацевтической отрасли: эксперты обсудили вопросы ИС и регулирования. 23.06.2026. Источник: ТАСС.

Публикация «Вестника интеллектуальной собственности» описывает экспертное обсуждение вопросов интеллектуальной собственности и регулирования в фармацевтической отрасли. В материале говорится, что технологический суверенитет требует не только развития собственных разработок, но и настройки правовых механизмов, которые позволяют защищать результаты исследований и избегать злоупотреблений. Отдельно упоминается обсуждение законопроектов о так называемых «софт - патентах», где в сферу регулирования включаются белковые и генетические конструкции. Также рассматривается вопрос совладения правами на результаты интеллектуальной деятельности. В публикации приводится позиция о необходимости начинать регулирование с кодификации добросовестных практик и типичных злоупотреблений правом как элементов «мягкого права». Такие инициативы планируется рассматривать на площадке Совета по вопросам развития интеллектуальной собственности при Совете

Федерации. В материале также говорится о росте российских заявок в фармацевтической сфере и о значении национальных разработок для устойчивости отрасли.

24. Судебные споры и правовые решения в области генетики

(судебные процессы, иски и решения судов, связанные с генетическими тестами, генетическими данными, биобанками, генотерапиями и генетическими технологиями)

Истцы по делу о взломе данных 23andMe получают 46,75 млн долларов в рамках мирового соглашения

(Insurance Journal) Hemenway, C. Claimants of 23andMe Data Breach to Get \$46.75M in Settlement Deal. Insurance Journal, 12 Jun 2026.

Insurance Journal сообщил о соглашении по урегулированию требований, связанных с утечкой данных 23andMe. Администратор плана банкротства компании согласился на выплату 46,75 млн долларов пострадавшим, чтобы завершить судебные претензии, возникшие после инцидента 2023 года. В публикации говорится, что утечка затронула персональные и генетические данные пользователей сервиса. Соглашение предусматривает выплаты заявителям, подавшим требования в рамках процедуры, и связано с более широкими последствиями банкротства 23andMe. Отдельно отмечается, что размер индивидуальных выплат зависит от категории требования и подтверждённого ущерба. Урегулирование требует утверждения судом, после чего средства должны быть распределены между участниками. Дело показывает, что утечки генетических данных могут приводить не только к репутационным и регуляторным последствиям, но и к значительным финансовым обязательствам в рамках банкротных и гражданско - правовых процедур. В центре спора находятся чувствительные потребительские данные, полученные через сервис генетического тестирования напрямую потребителям.

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

Опрос показывает, что иммиграционная политика США подпитывает опасения по поводу утечки мозгов из сферы биологических наук

Zhang, H. US Immigration Policies Fuel Fear of Life Science Brain Drain, Survey Shows. GenomeWeb, 25 Jun 2026.

Материал GenomeWeb посвящён влиянию текущей иммиграционной политики США на кадровую ситуацию в секторе наук о жизни, включая генетику и геномику. Публикация основана на опросе читателей издания и описывает растущую обеспокоенность тем, что неопределённость визовых и миграционных правил может осложнять найм, удержание и релокацию международных специалистов. В материале отмечается, что изменения политики затрагивают как компании, так и исследовательские организации, а также напрямую влияют на жизнь иностранных учёных и сотрудников. Риск для отрасли связан не только с отдельными кадровыми решениями, но и с возможным ослаблением научных групп, задержками в проектах и снижением

привлекательности США как места для обучения, исследований и работы. Для генетики и геномики эта тема особенно значима, поскольку многие лаборатории, клинические центры и биотехнологические компании зависят от международного кадрового потока и конкурируют за специалистов на глобальном рынке.

Найдено при помощи ChatGPT 1 Найдено при помощи Claude 2 Найдено при помощи Manus 3