

ООО «Эвоген»

Обзор

медицинских, научных и нормативных новостей в сфере генетики

декабрь 2025

Научный редактор

профессор, дбн М.В.Немцова

Создано с использованием ChatGPT, Grok, DeepSeek

НАУКА

1. Научные исследования в генетике

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

Геномный и транскриптомный анализ аортального стеноза способствует поиску терапевтических мишеней и прогнозированию заболевания.

(Nature Genetics)

Small, A.M., Yang, T.Y., Itoh, S. et al. Genomic and transcriptomic analyses of aortic stenosis enhance therapeutic target discovery and disease prediction. <https://doi.org/10.1038/s41588-025-02417-6>

Авторы провели GWAS-метаанализ ассоциаций аортального стеноза (86 864 случая среди 2 853 408 участников) различных этнических групп, обнаружив 241 независимый аутомный локус риска и 3 локуса на X-хромосоме. Дополнительно выполнены стратифицированные анализы по полу и происхождению, выявившие специфические сигналы. Чтобы перейти от ассоциаций к механизмам, авторы применили TWAS, используя eQTL из человеческих аортальных клапанов, и сообщили о 54 новых генах, у которых предсказанная экспрессия влияет на риск. Далее построен обновлённый полигенный риск-скор (PRS) для аортального стеноза, а также проведены эксперименты по подавлению экспрессии приоритетных генов в человеческих интерстициальных клетках клапана. Подавление экспрессии *CMKLR1* и *LTBP4* существенно снижало минерализацию, что позволило связать результаты GWAS с конкретными патологическими путями (липидные сигналы/PUFA и TGF- β -сигналинг). Работа является типичной для «пост-GWAS» парадигмы: статистическая карта риска → приоритизация генов → экспериментальная проверка причинности.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Причинно-следственное моделирование влияния генов от регуляторов к программам и признакам.

(Nature Genetics)

*Ota, M., Spence, J.P., Zeng, T. et al. Causal modelling of gene effects from regulators to programs to traits. *Nature* 650, 399–408 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-025-09866-3>*

Исследования генетических ассоциаций предоставляет уникальный инструмент для выявления потенциальных причинно-следственных связей между генами и признаками и заболеваниями человека. Авторы статьи в *Nature* предлагают масштабируемый подход к построению причинных связей между генами, клеточными «программами» и фенотипическими признаками/болезнями. Авторы исходят из практической проблемы GWAS, когда ассоциации часто указывают на регионы генома, но не объясняют механизма, приводящего к изменению признака в клетке. Работа объединяет генетические оценки

эффекта с данными функциональных экспериментов (форматов, близких к Perturb-seq), чтобы выводить причинные графы, отвечающие на вопросы какие регуляторы запускают/подавляют программы, и как эти программы связаны с измеряемыми признаками. Важной особенностью является попытка перейти от «списка кандидатов» к объяснимым цепочкам, пригодным для целенаправленных биологических проверок и выбора терапевтических мишеней. Предлагаемый метод ориентирован на масштаб и воспроизводимость, модель может переноситься на разные наборы данных и типы клеток, а не быть единичным «case study» для одного признака.

(Найдено при помощи ChatGPT)

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

Изучение генетической архитектуры множественных хронических заболеваний с помощью полногеномного ассоциативного исследования в популяции Британского биобанка.

(Nature)

Nair, A.T.N., Witham, M., Sayer, A.A. et al. Exploring the genetic architecture of multiple long-term conditions using a genome-wide association study in the UK Biobank population. Sci Rep 15, 44096 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41598-025-27839-4>

Исследование рассматривает множественные хронические заболевания как ключевую клиническую реальность. У многих людей хронические заболевания формируют устойчивые сочетания, и анализ каждого диагноза по отдельности теряет информацию о комплексных проявлениях. Авторы применили тематическое моделирование (topic modeling) к данным UK Biobank, чтобы выделить устойчивые кластеры совместно встречающихся состояний. Эти кластеры затем использованы как фенотипы для GWAS: вместо «болезнь А» ищутся локусы, ассоциированные с определённым профилем мультиморбидности. В статье описаны построение и валидация кластеров, контроль качества фенотипирования и сопоставление с традиционными подходами. Полученные ассоциации интерпретируются как указания на общие механизмы, которые могут лежать в основе нескольких диагнозов одновременно (например, воспалительные и метаболические пути), а также выявлять связь между генами и патологическими путями. В практическом смысле это приближает геномные исследования к модели реальной клиники и открывает путь к генетической стратификации риска по «коморбидным сценариям», а не по одному заболеванию.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Многоэтническое метагеномное ассоциативное исследование мигрени среди ветеранов: ассоциации с черепно-мозговой травмой, депрессией и посттравматическим стрессовым расстройством.

(Nature)

Gasperi, M., Rosenthal, S.B., Maihofer, A.X. et al. A multi-ancestry meta genome-wide association study of migraine among veterans: associations with traumatic brain injury, depression, and post-traumatic stress disorder. Mol Psychiatry (2025). <https://doi.org/10.1038/s41380-025-03392-4>

Авторы провели мета-GWAS мигрени на очень крупной когорте ветеранов более чем 433 000 ветеранов, включая 87 859 случаев, из программы «Миллион ветеранов», сосредоточившись на мультиэтническом дизайне и оценке различий по полу. Сообщается о десятках новых локусов и о том, что часть сигналов воспроизводится при проверке в независимых наборах данных. Результаты показывают минимальное обогащение в сосудистой ткани, что потенциально отражает состав выборки, в которой преобладали мужчины. Наследуемость мигрени на основе SNP составила 10% для мужчин и 16% для женщин, и были выявлены несколько дополнительных локусов, специфичных для пола. Кроме ассоциаций, работа оценивает генетические корреляции мигрени с психиатрическими фенотипами и травматическими исходами, характерными для ветеранов, что помогает понять степень общего полигенного фона. В работе также определены приоритетные потенциальные мишени для лекарственных препаратов от мигрени, включая лосмапимод, который снижает выработку токсичного белка DUX4, и антагонисты TLR4.

(Найдено при помощи ChatGPT)

У жителей Кавказа нашли гены, которые помогают бороться с гипоксией (ТАСС)

<https://tass.ru/nauka/25994625>

Российские исследователи провели анализ полногеномных данных некоторых популяций Кавказа и выявили генетические изменения, связанные с адаптацией к гипоксии и жизни на высокогорье. Исследование показало, что эволюционные механизмы «перепрограммировали» ДНК для повышения устойчивости к нехватке кислорода. Такие работы относятся к фундаментальной геномике человека и имеют прикладное значение для медицины, например, для изучения устойчивости к гипоксическим состояниям и заболеваниям дыхательной системы. Кроме того, результаты могут быть полезны для сравнительной эволюционной генетики и исследования адаптаций человека к экстремальным условиям среды.

(Найдено при помощи ChatGPT)

МД-2025: Палеогеномика России (PCR NEWS)

PCR news сообщает о продолжающихся исследованиях геномов древних популяций, включая скифов, а также другие археогенетические проекты. Основная цель состоит в

реконструкции генетической истории народов Евразии и выявление генетических связей между древними и современными популяциями. Палеогеномика остаётся важным направлением фундаментальной генетики, поскольку позволяет изучать миграции людей, их адаптацию и динамику генетического разнообразия. Российские проекты в этой области активно интегрируют археологические данные с геномными технологиями, расширяя понимание происхождения современных народов и эволюции генома человека.

(Найдено при помощи ChatGPT)

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

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Компания Beam Therapeutics представила обновленные данные исследования BEACON фазы 1/2 препарата ристоглоген аутогетемцел (ристо-цел), подчеркнув устойчивый, дифференцированный профиль действия при серповидноклеточной анемии (СКА) на ежегодной конференции Американского общества гематологии (ASH).

(Beam therapeutics)

Beam Therapeutics опубликовала обновления, полученные в ходе клинического исследования BEACON фазы 1/2 для ристоглогена аутогетемцела (ристо-цел), ранее известного как BEAM-101. Это подход экспериментальной генетически модифицированной клеточной терапии ex vivo с редактированием оснований для пациентов с серповидноклеточной анемией (СКА). В релизе представлена информация по включённым и пролеченным пациентам, наблюдения и ключевые показатели, которые компания использует для демонстрации биологического и клинического эффекта, такие как, динамика HbF, снижение HbS и клинические маркеры тяжести течения. Публикация характерна для продвинутой стадии генной редактирующей терапии, где требуются устойчивые клинические наблюдения, анализ длительности эффекта и воспроизводимых показателей у разных пациентов. Для декабрьской повестки это один из ключевых официальных апдейтов по редактированию в гемоглобинопатиях вне CASGEVY.

(Найдено при помощи ChatGPT)

4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

Универсальные модифицированные CAR7 T-клетки для лечения острого T-клеточного лимфобластного лейкоза

(The New England Journal of Medicine)

Robert Chiesa, M.D., Christos Georgiadis, Ph.D., Hebatalla Rashed, M.B.,B.Ch., Roland Preece, Ph.D., Prudence Hardefeldt, M.D., Jan Chu, M.Sc., Jemma Selvage, B.Sc., +9, for the Base-Edited CAR T Group**Author Info & Affiliations. Published December 8, 2025 N Engl J Med 2026;394:152-165 DOI: 10.1056/NEJMoa2505478*

Статья описывает клиническое применение универсальных Т-клеток с химерным антигенным рецептором (CAR), для лечения Т-клеточного острого лимфобластного лейкоза (Т-ALL). Для Т-клеточных опухолей характерно состояние фратрицидности, при котором мишень (например, CD7) присутствует на всех Т-клетках, из-за чего CAR-T могут уничтожать друг друга. Подход редактирования оснований (base editing) используется для внесения точечных изменений в модифицированные клетки для снижения фратрицидности и повышения совместимости продукта. В статье сообщается о клинических ответах у части пациентов и рассматривается роль терапии, как «моста» к последующей аллогенной трансплантации стволовых клеток. Одновременно авторы обсуждают ограничения, включая антиген-loss (потерю CD7 опухолью как механизм ускользания) и риски вирус-ассоциированных осложнений в контексте тяжёлой иммуносупрессии. Публикация важна тем, что выводит аллогенные продукты, модифицированные base-edited, из экспериментальной зоны на уровень доказательных клинических данных и показывает реальные преимущества и недостатки такой терапии.

(Найдено при помощи ChatGPT)

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)

Метод Prime Editing корректирует дилатационную кардиомиопатию, вызывающую мутацию RBM20-P633L в кардиомиоцитах человека.

(ScienceDirect)

Alexandra Roman, Anja Zimmer, Michael Gotthardt, Lars M. Steinmetz, Ralf Kühn, Tu Dang, Prime editing corrects the dilated cardiomyopathy causing RBM20-P633L-mutation in human cardiomyocytes, Molecular Therapy Nucleic Acids, Volume 36, Issue 4, 2025, 102734, ISSN 2162-2531, <https://doi.org/10.1016/j.omtn.2025.102734>.

Работа демонстрирует применение метода «prime editing» для исправления патогенной замены в RBM20 (P633L), известной причины дилатационной кардиомиопатии. Показан путь корректировки конкретного SNV без двуцепочечных разрывов ДНК, в отличие от классического CRISPR-Cas9. Авторы используют клеточную модель человеческих кардиомиоцитов и оценивают восстановление молекулярных/функциональных признаков, связанных с нарушением сплайсинга и фенотипом кардиомиопатии. Это пример коррекции мутации, напрямую связанной с развитием сердечно-сосудистых заболеваний. Статья

показывает, что редактирование всё больше смещается от стратегии “нокаута” к точной коррекции SNV в релевантных клеточных типах человека.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Анти-CRISPR белок AcrIIA5 может повысить активность и безопасность прайм-редактирования.

(Nature)

Chen, Q., Jiang, X., Yang, B. et al. Anti-CRISPR protein AcrIIA5 can enhance the activity and security of prime editing. *Nat Commun* 16, 11435 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-66237-2>

Прайм-редактирование «prime editing» метод, который позволяет точно редактировать желаемые замены оснований, небольшие делеции или небольшие вставки в геноме живых клеток. Хотя использование Cas9 позволяет избежать двуцепочечных разрывов ДНК (DSB), но нежелательные вставки и делеции (инделлы) часто сопровождают правильные изменения. Для наследственных онкологических синдромов и кардио-синдромов необходимо уменьшение побочных неспецифических событий и повышение чистоты продукта редактирования. Показано, что anti-CRISPR белок AcrIIA5 может значительно (до 8,2 раз) повышать эффективность редактирования и одновременно снижать долю нежелательных вставок/делеций. Этот материал является шагом к тому, чтобы prime editing стал более предсказуемым и безопасным, что напрямую влияет на перспективу клинического применения.

(Найдено при помощи ChatGPT)

6. Пространственная транскриптомика

(spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты)

Стандартизированные метрики для оценки и воспроизводимости наборов данных пространственной транскриптомики на основе изображений.

(Nature)

Plummer, J.T., Dezem, F.S., Cook, D.P. et al. Standardized metrics for assessment and reproducibility of imaging-based spatial transcriptomics datasets. *Nat Biotechnol* (2025). <https://doi.org/10.1038/s41587-025-02811-9>

В этом исследовании авторы создали набор данных Spatial Touchstone (ST) из шести типов тканей в нескольких глобальных центрах с централизованным секционированием, проанализированных на платформах Xenium и CosMx. Авторы указывают, что из-за быстрого роста платформ (в частности, Xenium и CosMx) сегодня не достаточно стандартных измерений для сравнения данных между лабораториями и технологиями. Для решения этой проблемы они сформировали эталонный набор данных по шести типам тканей, подготовленных с централизованным секционированием и проанализированных в нескольких мировых центрах. В работе оцениваются ключевые характеристики: воспроизводимость, чувствительность, динамический диапазон, отношение сигнал/шум,

частоты ложных находок, согласованность аннотаций клеточных типов и сопоставимость с single-cell профилированием. Публикация также вводит стандартизированные процедуры и сопровождается открытым ПО SpatialQM и веб-репозиторием, чтобы пользователи могли сравнивать собственные данные с референс-коллекцией и проводить техническую валидацию.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Novae: графовая базовая модель для обработки пространственных транскриптомных данных.

(Nature)

Blampey, Q., Benkirane, H., Bercovici, N. et al. Novae: a graph-based foundation model for spatial transcriptomics data. Nat Methods 22, 2539–2550 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41592-025-02899-6>

Пространственная транскриптомика продвигает молекулярную биологию, предоставляя высокоточные данные об экспрессии генов в пространственном контексте тканей. Этот контекст необходим для идентификации пространственных доменов, что позволяет понять организацию микроокружения и ее влияние на функцию тканей и прогрессирование заболеваний. Статья представляет разработанную базовую модель на основе графов Novae (<https://github.com/MICS-Lab/novae>), для анализа транскриптома, ориентированную на работу с наборами данных, различных панелей генов, тканей и технологий. Novae обучена на большом массиве данных, указывается масштаб порядка десятков миллионов клеток в разных тканях, и предназначена для извлечения пространственных доменов. Авторы заявляют, что модель учитывает batch-эффекты и формирует иерархию пространственных доменов, также поддерживаются задачи поиска пространственно-вариабельных генов/путей и анализа траекторий доменов. В целом, Novae представляет собой надежный и универсальный инструмент для развития пространственной транскриптомики и ее применения в биомедицинских исследованиях.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Точное определение экспрессии генов, специфичных для конкретных сигнальных путей, в пространственной транскриптомике с помощью PASTA.

(Nature)

Li, R., Yang, P., Di Pilato, M. et al. Accurate imputation of pathway-specific gene expression in spatial transcriptomics with PASTA. Nat Commun 17, 726 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-67421-0>

Работа предлагает метод PASTA (PArthway-oriented Spatial gene impuTation) для вычисления недоизмеренной экспрессии (импутации) в пространственной транскриптомике, но с ключевым отличием, акцент делается не на предсказании отдельных генов, а на экспрессии генов в составе биологических путей. Авторы отмечают, что многие in situ-технологии используют ограниченные панели генов и при этом страдают от шумов и вариабельности. Поэтому, методы вычисления недоизмеренной экспрессии стали распространённым способом «достроить» профиль, часто опираясь на scRNA-seq. PASTA использует предположение, что близкие в пространстве клетки и клетки одного типа имеют схожие

паттерны экспрессии, и интегрирует pathway-информацию для повышения устойчивости и биологической интерпретируемости предсказаний. В статье показывается сравнение на симулированных и реальных наборах данных и заявляется улучшение стабильности и «биологической значимости» результата по сравнению с рядом альтернатив.

(Найдено при помощи ChatGPT)

SpaceBar позволяет отслеживать клоны с разрешением на уровне отдельных клеток с помощью пространственной транскриптомики на основе изображений.

(Nature)

Kinsler, G., Fagan, C., Li, H. et al. SpaceBar enables single-cell-resolution clone tracing with imaging-based spatial transcriptomics. *Nat Methods* 23, 328–333 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41592-025-02968-w>

Статья описывает SpaceBar, стратегию клеточного баркодирования, которая позволяет совместить клональную идентификацию и пространственное профилирование экспрессии в стандартных имидж-основанных методах визуализации в пайплайнах пространственной транскриптомики. Авторы указывают, что классические методы случайного баркодирования обычно несовместимы с имидж-основанными платформами, из-за чего трудно одновременно разделить вклад клональной динамики и влияния микроокружения на транскрипционные программы. Стратегия SpaceBar использует библиотеку синтетических баркодов (96 последовательностей), которыми клетки помечаются комбинаторно, чтобы различать клоны при последующей *in situ* регистрации. Далее клональная идентичность сопоставляется с экспрессией, что позволяет выявлять случаи, когда различия в экспрессии определяются происхождением клетки, а когда пространственным контекстом.

(Найдено при помощи ChatGPT)

7. Профессиональная ориентация детей

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

Отслеживание когнитивного развития детей с использованием «полигенных g-баллов» взрослых.

(PubMed)

Lin Y, Plomin R. Charting the cognitive development of children using adult 'polygenic g scores'. *bioRxiv [Preprint]*. 2025 Dec 23:2025.12.19.695378. doi: 10.64898/2025.12.19.695378. PMID: 41497637; PMCID: PMC12767516.

Работа анализирует применимость polygenic scores (PGS), рассчитанных на основе GWAS взрослых когнитивных показателей, к прогнозированию развития детей. Авторы

показывают, что предсказательная сила PGS для когнитивных характеристик увеличивается с возрастом, слабая в раннем детстве и более выраженная к подростковому возрасту. Исследование демонстрирует, что генетические факторы могут объяснять часть варибельности образовательных траекторий, однако эффект остаётся вероятностным и сильно зависит от среды. Особое внимание уделяется рискам неправильного использования генетических данных для ранней профориентации, несмотря на статистические корреляции, индивидуальные прогнозы остаются ограниченными. Авторы подчеркивают необходимость проявлять осторожность при попытках применять генетические предикторы для выбора образовательных или профессиональных направлений.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Генетические и эпигенетические факторы риска травм и восстановления у элитных спортсменов: на пути к персонализированной спортивной медицине.

(PubMed)

Ding H, Deng Q, Guo Z. Genetic and epigenetic determinants of injury risk and recovery in elite athletes: toward precision sports medicine. *Gene*. 2026 Feb 20;980:149957. doi: 10.1016/j.gene.2025.149957. Epub 2025 Dec 12. PMID: 41391515.

Обзор анализирует генетические и эпигенетические факторы, связанные с риском травм и скоростью восстановления у спортсменов. Рассматриваются SNP в генах коллагена, генах воспалительных путей и восстановления тканей. Авторы обсуждают потенциал polygenic risk scores (PRS) для оценки устойчивости к нагрузкам, однако подчёркивают ограниченность имеющихся данных для реальной профориентации. Работа показывает, что генетика может использоваться для оптимизации тренировочных стратегий и профилактики травм, но не для выбора подходящего вида спорта. В контексте детской профориентации исследование служит примером того, что генетические предрасположенности являются лишь одним из факторов наряду с тренировкой, мотивацией и доступом к ресурсам.

(Найдено при помощи ChatGPT)

8. Генетическая предрасположенность к аддиктивному поведению

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

Составление карты генетического ландшафта по 14 психическим расстройствам

(Nature)

Grotzinger, A.D., Werme, J., Peyrot, W.J. et al. Mapping the genetic landscape across 14 psychiatric disorders. *Nature* 649, 406–415 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-025-09820-3>

Работа объединяет крупные генетические данные по 14 психиатрическим расстройствам и оценивает, как генетический риск распределяется между общими и более специфичными компонентами. Проведенный анализ охарактеризовал ландшафт общих и расходящихся генетических влияний распространенных вариантов на 14 психических расстройств. На общегеномном уровне подтверждено генетическое перекрытие для 14 клинически различающихся психических расстройств. Это перекрытие отражено пятью геномными факторами (компульсивное расстройство, расстройство поведения, нейроразвития, интернализация и расстройство, связанное с употреблением психоактивных веществ), которые объясняют большую часть генетической дисперсии отдельных расстройств. В статье подробно описаны методы оценки генетических корреляций, выделения факторов и тестирования плейотропии локусов, а также сопоставление факторов с внешними фенотипами. Для темы «генетики зависимости» важно, что употребление веществ рассматривается не изолированно. Показано, что значимая доля генетического риска разделяется с другими психиатрическими состояниями, что помогает объяснить частую коморбидность (например, с депрессией/тревогой и нейроразвитийными фенотипами). При этом такой подход оставляет место для более специфических сигналов, которые могут быть связаны с отдельными биологическими путями аддиктивного поведения. В публикации высказывается предположение, что часть «риска зависимости» может быть отражением общепсихиатрического полигенного фона, а другая часть относится к более предметной биологии.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Изучение генетического сходства между расстройством, связанным с употреблением психоактивных веществ, и уровнем образования. (PubMed)

*Cabana-Domínguez J, Vilar-Ribó L, Soler Artigas M, Alemany S, Llonga N, Carabí-Gassol P, Zubizarreta-Arruti U, Macías-Chimborazo V, Grau-López L, Daigre C, Ros-Cucurull E, Palma-Alvarez RF, Ortega-Hernández G, Fernández-Castillo N, Cormand B, Ramos-Quiroga JA, Ribasés M. Exploring the genetic overlap between substance use disorder and educational attainment. *Addiction*. 2025 Dec 10. doi: 10.1111/add.70254. Epub ahead of print. PMID: 41371276.*

Исследование анализирует генетические корреляции между расстройствами употребления веществ (SUD) и образовательными достижениями. Используя данные GWAS и методы генетической корреляции, авторы показывают, что часть генетических факторов риска аддиктивного поведения связана с когнитивными и поведенческими характеристиками. Работа подчёркивает полигенную природу зависимостей и демонстрирует, что генетический риск распределён в популяции и пересекается с другими психосоциальными признаками. Полученные результаты указывают на необходимость учитывать социальные и образовательные факторы при интерпретации генетических данных.

(Найдено при помощи ChatGPT)

II МЕДИЦИНА

9. Применение генетических исследований в клинической практике, в том числе полное геномное секвенирование (WGS), НИПТ, ПГТ, Сэнгер, персонализированная медицина

Компании Illumina и MyOme заключили соглашение о сотрудничестве, включающее стратегические инвестиции для поддержки клинических испытаний MyOme, что может сэкономить системе здравоохранения США 200 миллиардов долларов в год.

(Illumina Press Release)

Illumina объявила о партнёрстве с MyOme и инвестиционной поддержке клинического исследования, в котором полногеномное секвенирование (WGS) комбинируется с алгоритмическими моделями интерпретации и оценки рисков. Смысл подобных соглашений перейти от исследований «геном как диагностический тест» к «геном как профилактический инструмент». WGS используется для выявления редких вариантов, значимых для медицинского сопровождения, и для формирования персонализированных профилей риска по распространённым заболеваниям на основе интегративной аналитики. В релизе подчёркивается ориентация на клиническую полезность и экономическую эффективность (healthcare impact) является доказательством, что такая стратегия не только «находит риски», но и изменяет маршрутизацию пациентов, наблюдение и, возможно, исходы.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Genomics England: протокол Generation Study (WGS-скрининг новорождённых)

(Genomics England)

Опубликованный протокол Generation Study (версия 8.0 от 02.12.2025) документирует дизайн и процедуры внедрения WGS-скрининга новорождённых: критерии набора, принципы анализа данных, процессы принятия решений о возвращении результатов и рамки коммуникации с семьями. Документ важен как «клиническая инфраструктура» применения геномики, он описывает не только лабораторную часть, но и управление рисками, например, оценка потенциального вреда от ложноположительных/ложноотрицательных результатов, влияние на тревожность родителей, этические и организационные механизмы, а также роли клинических команд и генетического консультирования. В протоколе подчёркивается требование прозрачности и воспроизводимости процедур, поскольку скрининг новорождённых является областью медицины, где важна стандартизация. Это один из наиболее показательных примеров того, как WGS «встраивают» в государственный клинический контур, через заранее описанные критерии, контроль качества и механизмы мониторинга последствий.

(Найдено при помощи ChatGPT)

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

Генная терапия компании Vertex демонстрирует многообещающие результаты у детей младшего возраста с заболеваниями крови.

(Reuters)

В материале Reuters от 6 декабря 2025 года сообщается, что компания Vertex Pharmaceuticals представила новые клинические данные по применению CRISPR-терапии Casgevy у детей в возрасте 5–11 лет с серповидноклеточной болезнью и трансфузионно-зависимой β -талассемией. Ранее препарат уже был одобрен для подростков и взрослых пациентов, однако новые результаты свидетельствуют о возможности расширения показаний на более младшую возрастную группу.

Согласно представленным данным, у детей с серповидноклеточной болезнью после лечения не наблюдалось вазоокклюзивных кризов в течение периода наблюдения не менее 12 месяцев. У пациентов с β -талассемией отмечено прекращение потребности в регулярных переливаниях крови. Терапия основана на ex vivo редактировании гемопоэтических стволовых клеток с целью реактивации синтеза фетального гемоглобина.

В публикации также подчёркиваются риски, связанные с миелоаблативной химиотерапией, необходимой перед инфузией отредактированных клеток. Компания планирует подать заявку на расширение показаний в регулирующие органы в начале 2026 года.

(Найдено при помощи ChatGPT)

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

FDA одобрило первый препарат генной терапии для лечения синдрома Вискотта-Олдрича.

(U.S. Food and Drug Administration)

FDA объявило об одобрении Waskyra (etuvetidigene autotemcel), первой клеточно-генной терапии для лечения синдрома Вискотта–Олдрича (WAS). Показание включает пациентов от 6 месяцев и взрослых с мутацией гена WAS, когда возможна трансплантация гемопоэтических стволовых клеток, но отсутствует подходящий HLA-совместимый родственник донор. Препарат состоит из аутологических стволовых клеток крови, которые

генетически модифицируются для внесения функциональной копии WAS, после чего вводятся пациенту. FDA указывает, что доказательная база включала два открытых многонациональных исследования и программу расширенного доступа (в сумме 27 пациентов с тяжёлым WAS). В сообщении выделены ключевые результаты, к которым относится существенное снижение частоты тяжёлых инфекций в период 6–18 месяцев после терапии по сравнению с годом до лечения, а также снижение частоты умеренных/тяжёлых кровотечений. Отмечены также частые нежелательные явления, в т.ч. инфекции дыхательных путей, кожные проявления, ЖКТ-симптомы.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Новый препарат от БАС стабилизирует прогрессирующее заболевание, улучшая силу и подвижность у некоторых пациентов.

(WashU Medicine)

Miller TM, Cudkowicz ME, Shaw PJ, Genge A, Sobue G, Bucelli RC, Chio A, Van Damme P, Ludolph AC, Glass JD, Andrews JA, Babu S, Benatar M, McDermott CJ, Salachas F, Bruneteau G, Al-Chalabi A, Amarin M, Nestorov I, Graham D, Lin L, Sun P, McNeill M, Malek S, Inra J, Garafalo S, Fradette S, for the VALOR and OLE Working Group. Long-Term Tofersen in SOD1 Amyotrophic Lateral Sclerosis. JAMA Neurology. Dec. 22, 2025. DOI: 10.1001/jamaneurol.2025.4946

22 декабря 2025 года исследователи из Вашингтонского университета опубликовали результаты долгосрочного наблюдения за пациентами с боковым амиотрофическим склерозом (БАС), вызванным мутациями в гене SOD1, получающими терапию тоферсеном. Согласно отчету, около четверти участников продемонстрировали не просто замедление болезни, но и улучшение мышечной силы и подвижности, что крайне редко встречается при этой патологии. Тоферсен — это антисмысловой олигонуклеотид (ASO), который снижает уровень токсичного белка SOD1. Анализ подтвердил, что раннее начало терапии является решающим фактором для сохранения двигательных функций. Эти данные вселяют надежду на разработку аналогичных подходов для других генетических форм нейродегенеративных заболеваний.

(Найдено при помощи Gemini)

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

Более быстрый и детальный анализ брюшного тифа обеспечивается новым геномным инструментом.

(The London School of Hygiene & Tropical Medicine)

Ingle D et al. Typhi Mykrobe: fast and accurate lineage identification and antimicrobial resistance genotyping directly from sequence reads for the typhoid fever agent Salmonella Typhi. Genome Medicine, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13073-025-01551-4>

3 декабря 2025 года консорциум Global Typhoid Genomics представил программное обеспечение Typhi Mикrobe, предназначенное для ускоренного анализа геномов бактерий Salmonella Typhi. Инструмент позволяет извлекать данные о генотипах патогена и маркерах устойчивости к противомикробным препаратам, менее чем за одну минуту непосредственно из необработанных данных секвенирования. Программа способна идентифицировать генетические факторы устойчивости к восьми различным классам антибиотиков, а также обнаруживать мобильные генетические элементы, способствующие распространению резистентности. Важной особенностью Typhi Mикrobe является совместимость как с платформой Illumina, так и с портативными устройствами Oxford Nanopore, что делает технологию доступной для использования в полевых условиях в странах с низким уровнем дохода. Учитывая, что ежегодно фиксируется более 10 миллионов случаев заболевания тифом, этот инструмент критически важен для глобального эпидемиологического надзора и разработки точных рекомендаций по лечению в регионах с высокой циркуляцией устойчивых штаммов.

(Найдено при помощи Gemini)

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

Объем рынка клеточной и генной терапии достигнет 232,22 млрд долларов США и будет расти на 24% в год к 2035 году.

(Precedence Research)

Согласно аналитическому отчету, опубликованному 9 декабря 2025 года, объем мирового рынка клеточной и генной терапии достиг 27 миллиардов долларов, демонстрируя ежегодный рост в 24%. Основным трендом декабря стало обсуждение демократизации доступа к этим технологиям. Эксперты отмечают, что высокая стоимость, часто превышающая 2-3 млн долларов за инъекцию, остается главным препятствием, однако регуляторные инновации в 2025 году начали менять ситуацию. Одобрение препарата Waskyга, разработанного некоммерческим фондом, рассматривается отраслью как важнейший прецедент создания социально ориентированных моделей ценообразования. В Северной Америке, занимающей 45% рынка, активно внедряются механизмы «оплаты за результат», что позволяет снизить риски для плательщиков и пациентов. В то же время дискуссии о герминальном редактировании (редактировании эмбрионов) в конце 2025 года сдвинулись в сторону формирования строгих международных этических рамок, подчеркивая необходимость баланса между инновациями и безопасностью будущих поколений.

(Найдено при помощи Gemini)

14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Препарат zilganersen, применяемый для лечения болезни Александра (AxD), получил статус «прорывной терапии» от Управления по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA).

(IONIS)

Ionis сообщила о присвоении FDA статуса Breakthrough Therapy Designation (BTD) для Зильганерсена (zilganersen), ASO-кандидата для лечения болезни Александра (редкое, тяжёлое нейродегенеративное заболевание). В релизе подчёркивается, что статус BTD предоставляется программам, где ранние клинические данные указывают на потенциально существенное улучшение по клинически значимым конечным точкам относительно доступной терапии. Сообщение фиксирует регуляторный прогресс и подразумевает более интенсивное взаимодействие с FDA для ускорения разработки и возможной регистрации. Для направления ASO это показатель, что олигонуклеотидные препараты занимают устойчивое место в терапии нейрогенетических заболеваний, а статус BTD является маркером того, что накопленные данные рассматриваются как клинически перспективные. Хотя релиз не является научной статьёй, он важен как официальное свидетельство регуляторной направленности, в конце 2025 года ASO-разработки продолжают получать ускоряющие статусы и укрепляют «клинический конвейер» РНК-направленных вмешательств для редких болезней.

(Найдено при помощи ChatGPT)

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

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

FDA одобрило niraparib + abiraterone acetate (Akeega) в сочетании с преднизолоном для лечения метастатического кастрационно-чувствительного рака предстательной железы с мутацией гена BRCA2.

(U.S. Food and Drug Administration)

FDA сообщило об одобрении комбинации *niraparib + abiraterone acetate (Akeega)* с преднизолоном для взрослых с метастатическим кастрационно-чувствительным раком простаты при наличии патогенной или вероятно патогенной мутации BRCA2, определённой FDA-одобренным тестом. Для наследственных опухолевых синдромов это важный пример того, как генетический маркер (BRCA2) используется как критерий отбора к таргетной терапии: пациент должен быть стратифицирован по молекулярному признаку, а тестирование становится частью клинического маршрута. Новость также иллюстрирует расширение принципов «точной онкологии» на стадии заболевания, где ранее

доминировали более универсальные подходы. FDA-сообщения этого типа обычно фиксируют не только показание, но и то, что лабораторная диагностика формально интегрируется в назначение препарата, что повышает значимость стандартизации тестов, интерпретации вариантов и обеспечения доступа к молекулярному тестированию. Таким образом, решение отражает декабрьский тренд на усиление роли генетических маркеров репарации ДНК (BRCA-путь) в урологической онкологии.

(Найдено при помощи ChatGPT)

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

Полигенные показатели риска, специфичные для геномной платформы, влияют на стратификацию риска рака молочной железы.

(Nature)

Ho, P.J., Khng, A.J., Tan, J.H.J. et al. Genomic platform specific polygenic risk scores impact breast cancer risk stratification. Commun Med 6, 41 (2026). <https://doi.org/10.1038/s43856-025-01298-4>

Исследование посвящено оценке влияния различных генотипирующих платформ на результаты расчёта polygenic risk scores (PRS) для оценки риска рака молочной железы. Авторы сравнили данные, полученные с использованием разных технологий генотипирования и методов импутации, чтобы определить, насколько технические различия могут влиять на итоговую классификацию риска пациента. Результаты показали, что один и тот же алгоритм PRS может давать различающиеся оценки риска в зависимости от используемой платформы, включая изменения категории риска, потенциально влияющие на клинические решения. Основными источниками вариабельности названы различия в охвате геномных вариантов, точности определения редких аллелей и методах обработки данных. Авторы подчеркивают, что переход PRS в клиническую практику требует строгой стандартизации лабораторных процедур, прозрачности алгоритмов и независимой валидации на разных наборах данных. Работа демонстрирует, что помимо статистической модели важную роль играет техническая инфраструктура получения генетических данных, и без унификации методов существует риск несогласованности клинических рекомендаций.

(Найдено при помощи ChatGPT)

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

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

РасBio выпускает обновление Revo с поддержкой химии SPRQ для повышения точности и эффективности

(РасBio)

В декабре 2025 года компания Pacific Biosciences (РасBio) выпустила обновление программного обеспечения (v13.3) для своей флагманской системы Revo, представив официальную поддержку инновационной химии секвенирования SPRQ™ (Single-Molecule Pre-amplification and Resequencing). Эта технология направлена на радикальное повышение точности и снижение исходных требований к количеству ДНК, что критически важно для клинических исследований и работы с редкими образцами. Обновление также включает усовершенствованные алгоритмы для определения метилирования (5mC и 6mA), что расширяет возможности эпигеномного профилирования. Интеграция с облачными хранилищами Amazon S3, Google Cloud и Microsoft Azure позволяет напрямую передавать большие объемы данных, ускоряя биоинформатический анализ. Новая химия SPRQ позволяет достигать высокого выхода HiFi-прочтений даже для сложных библиотек, таких как AAV-векторы, устраняя существовавшие ранее барьеры в точности длинных прочтений. Эксперты отмечают, что это обновление закрепляет позиции РасBio в сегменте высокоточного длинного секвенирования, делая технологию более доступной для широкомасштабных популяционных и диагностических проектов.

(Найдено при помощи Gemini)

«МД-2025. Массовое параллельное секвенирование: успехи и ожидания» (PCR NEWS)

Обзор по итогам профильной повестки «Молекулярной диагностики» полезен как срез технологических задач анализа данных NGS/long-read. Рассматриваются сложности интерпретации транскриптомных данных, особенно при альтернативном сплайсинге, где короткие чтения часто «теряют контекст», а длинные чтения (в т.ч. нанопоровые) дают нужную связность, но повышается процент ошибок. Отдельно рассматриваются вычислительные инструменты для работы с длинными ридями (ESPRESSO), которые пытаются компенсировать типичные ошибки прочтения и улучшить восстановление изоформ. Технологическая ценность состоит в том, что (1) long-read секвенирование всё чаще рассматривается как практический источник данных для транскриптомики; (2) риск возникновения ошибок смещается в софт, необходима корректировка ошибок, оценка качества, унификация пайплайнов; (3) появляется запрос на воспроизводимые методики контроля качества и интерпретации результатов для клиники и прикладных задач.

(Найдено при помощи ChatGPT)

«Распознаватель ошибок при чтении ДНК создали химики МГУ» (NanoporeInspect)

(Научная Россия)

Российская команда описывает NanoporeInspect интерактивный веб-сервис контроля качества для нанопорового секвенирования, ориентированный на выявление ошибок, возникающих на ранних этапах подготовки библиотек, которые связаны с лигированием и корректностью присоединения адаптеров/баркодов. Практический смысл такого класса инструментов в том, что он помогает выявить некачественные библиотеки до того, как они превратятся в дорогой прогон и испорченный датасет. Например, если адаптеры/баркоды встречаются редко, не там или распределены аномально, это визуально и количественно проявляется в диагностических графиках. Тренд совпадает с глобальными задачами, по мере удешевления и распространения long-read растёт роль прозрачных, быстрых проверок, понятных не только биоинформатикам. Это особенно важно для лабораторий, где секвенирование становится «поточным», а персонал и протоколы могут отличаться. В итоге выигрывает стабильность данных и воспроизводимость downstream-аналитики (варианты, сборки, метагеномика).

(Найдено при помощи ChatGPT)

18. Базы генетических и фенотипических данных (структура, принципы хранения, ПО по обработке данных)

Компьютерное прогнозирование вариантов генетики человека в геноме мыши (Nature)

Dong, K., Gould, S.I., Li, M. et al. Computational prediction of human genetic variants in the mouse genome. Nat Biotechnol (2025). <https://doi.org/10.1038/s41587-025-02925-0>

Работа в Nature Biotechnology описывает подход к переносу и сопоставлению генетических вариантов человека в координаты/контекст генома мыши. Этот подход можно рассматривать как переводчик вариантов human-to-mouse, который помогает проектировать и проверять модели человеческих заболеваний на мышах. Во-первых, это шаг к более системному «переводу» клинически значимых вариантов человека в эксперименты на модельных организмах, вместо точечных ручных сопоставлений появляется масштабируемый вычислительный инструмент. Во-вторых, подобные переводчики/таблицы соответствий фактически становятся инфраструктурой данных, ими смогут пользоваться группы, которые занимаются CRISPR-моделированием, функциональной геномикой, интерпретацией вариантов и построением моделей патогенеза заболеваний. Это также влияет на воспроизводимость, разные лаборатории получают шанс стартовать с одной и той же «карты соответствий», а не с собственной версии сопоставления. На практике такие ресурсы важны для ускорения цикла «вариант → модель → фенотип → выводы», особенно когда требуется быстро тестировать гипотезы по множеству вариантов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных

(интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

Новый инструмент на основе искусственного интеллекта выявляет не только генетические мутации, но и заболевания, которые они могут вызывать.

(Mount Sinai)

Ученые из Школы медицины Айсана (Mount Sinai) представили в середине декабря 2025 года революционный инструмент искусственного интеллекта V2P (Variant-to-Phenotype), опубликованный в журнале Nature Communications. В отличие от существующих алгоритмов, которые лишь оценивают патогенность мутаций, V2P способен прогнозировать конкретную категорию заболевания, например, неврологическое расстройство или рак, которую может вызвать данное изменение в ДНК. Модель обучалась на огромных массивах данных о доброкачественных и патогенных вариантах, используя иерархическую систему классификации Human Phenotype Ontology (HPO). В ходе тестирования на реальных обезличенных данных пациентов инструмент стабильно ранжировал истинную причинную мутацию в топ-10 кандидатов, что значительно ускоряет работу генетиков. Разработчики отмечают, что V2P заполняет критический пробел между обнаружением варианта и пониманием его клинического значения. Это достижение открывает новые горизонты в прецизионной медицине, позволяя клиницистам не просто констатировать факт мутации, но и заранее понимать вектор развития болезни для подбора персонализированной терапии.

(Найдено при помощи Gemini)

Clair3-RNA: инструмент для выявления небольших вариантов на основе глубокого обучения для данных секвенирования РНК с длинными прочтениями.

(Nature)

Zheng, Z., Yu, X., Chen, L. et al. Clair3-RNA: a deep learning-based small variant caller for long-read RNA sequencing data. Nat Commun 16, 11553 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-67237-y>

Статья в Nature Communications представляет технологию Clair3-RNA, инструмент для поиска малых вариантов (SNV/indel) в длинных ридах (long-read RNA-seq). Метод направлен на проблему коррекции ошибок, которые возникают при длинном прочтении, а при РНК-секвенировании добавляются еще и биологические сложности (сплайсинг, редактирование РНК, неоднородное покрытие). Авторы делают акцент на повышении точности выявления вариантов на lrrNA-seq и на том, что модель способна корректно выявлять не только варианты, но и сайты RNA-редактирования, что необходимо для интерпретации отличий ДНК-вариант vs РНК-редактирование. Технологический смысл работы состоит в расширении практических сценариев long-read transcriptomics. Надежное определение вариантов позволит чаще применять lrrNA-seq в прикладных задачах, где одновременно важны изоформы и генетические различия, а также в пайплайнах, где РНК дополняет ДНК-данные.

(Найдено при помощи ChatGPT)

CellMentor: метод уменьшения размерности данных РНК-секвенирования отдельных клеток с учетом типа клеток. (Nature)

Hevdeli, O., Petrenko, E. & Aran, D. CellMentor: cell-type aware dimensionality reduction for single-cell RNA-sequencing data. Nat Commun 17, 396 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-67088-7>

Секвенирование РНК отдельных клеток позволяет получить многомерные профили экспрессии генов для каждой клетки. Ключевым этапом анализа является снижение размерности, которое преобразует эти данные в представления меньшей размерности для кластеризации и идентификации типов клеток.

В Nature Communications предложен CellMentor, который используется для снижения размерности данных scRNA-seq, использует информацию о типах клеток (supervised/label-guided подход) при построении низкоразмерных данных. Стандартные методы (PCA/UMAP/t-SNE и др.) могут либо маскировать биологическую структуру, смешивая типы клеток, либо усиливать шум-эффекты. Авторы позиционируют CellMentor как способ лучше сохранять биологически осмысленную вариативность при одновременном улучшении кластеризации и интерпретируемости. Происходит переход от «универсальных визуализаций» к «целеориентированным представлениям». Такие методы особенно востребованы, когда scRNA-seq становится частью клинко-ориентированных исследований и требуется стабильность результата между центрами и протоколами.

(Найдено при помощи ChatGPT)

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

(РОС тесты, микрофлюидные приборы, экспресс-диагностика)

Пассивный микрофлюидный чип с использованием технологии CRISPR для быстрого визуального обнаружения множества респираторных вирусов. (Nature)

Li, X., Guo, J., Yang, H. et al. A CRISPR-assisted passive microfluidic chip for rapid, visual detection of multiple respiratory viruses. Sci Rep 16, 2033 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-025-31658-y>

В Scientific Reports описан микрофлюидный чип с пассивным управлением, совмещающий амплификацию нуклеиновых кислот и CRISPR-детекцию для скрининга респираторных вирусов (в т.ч. грипп А/В, HPIV, SARS-CoV-2). Для диагностики на месте событий (Point-of-Care; РОСТ) важны следующие идеи: (1) пассивная микрофлюидика, которая снижает требования к внешней автоматике/насосам, упрощая перенос в полевые/амбулаторные условия; (2) визуальный максимально простой сигнал, уменьшающий зависимость от сложных приборов. Авторы подчёркивают, что традиционная qPCR точна, но не всегда удобна в РОСТ-контуре по времени/инфраструктуре, а ко-инфекции усложняют клиническое решение, и требуется мультиплекс-исследование. Очевидно, что РОСТ-генетическая диагностика уходит от принципа «один патоген — один тест» к компактным

мультиплексным панелям, где критичны скорость подготовки образца, контроль контаминации и минимизация ручных шагов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агробiotехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

Обновление: Результаты генетического секвенирования, полученные в ходе исследования высокопатогенного птичьего гриппа на молочных фермах штата Висконсин.

(Animal and Plant Health Inspection Service U.S. DEPARTMENT OF AGRICULTURE)

Служба инспекции здоровья животных и растений Министерства сельского хозяйства США (USDA APHIS) 19 декабря 2025 года опубликовала результаты углубленного генетического секвенирования штаммов высокопатогенного гриппа птиц (HPAI), обнаруженных у молочного скота в штате Висконсин. Благодаря использованию полногеномного секвенирования исследователи установили, что вирус относится к генотипу D1.1, что указывает на новый, независимый случай передачи патогена от диких птиц к сельскохозяйственным животным, отличный от масштабной вспышки штамма V3.13 в Техасе в 2023–2024 годах. Эти генетические данные имеют критическое значение для понимания механизмов адаптации вируса к млекопитающим и разработки стратегий биобезопасности на фермах. Оперативная расшифровка генома позволила подтвердить эффективность существующей стратегии тестирования молока, которая помогла локализовать инфекцию и предотвратить ее дальнейшее распространение через перемещение скота. Данный пример подчеркивает растущую роль геномики в защите животноводческой отрасли от трансграничных инфекций. Генетический надзор в декабре 2025 года подтвердил отсутствие специфических мутаций в генах вируса, которые могли бы свидетельствовать о повышенной опасности для людей, что успокоило рынок и потребителей молочной продукции.

(Найдено при помощи Gemini)

Полные геномные последовательности 289 аборигенных пород КРС из Финляндии, Нидерландов и Португалии

(Nature)

Ginja, C., Gao, J., Kantanen, J. et al. Whole genome sequences of 289 native cattle from Finland, the Netherlands, and Portugal. *Sci Data* 12, 1897 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41597-025-06188-x>

Публикация описывает открытый набор данных полногеномного секвенирования 289 голов крупного рогатого скота (КРС), относящегося к 11 местным породам и коммерческой голштинско-фризской породе из Финляндии, Нидерландов и Португалии. Авторы подробно фиксируют схему отбора животных, географию и условия содержания, чтобы данные можно было корректно использовать в сравнительных работах по адаптации к климату и управлению стадом. Секвенирование выполнено на Illumina NovaSeq 6000, предоставлено более 11 ТБ парных секвенирований, средняя глубина около 10× и высокий процент выравнивания к референсным сборкам ARS-UCD1.2 и ARS-UCD2.0. Выявление вариантов позволило идентифицировать примерно 30 млн SNP и около 2,7 млн небольших инделов, распределённых по геному неравномерно. Набор данных предназначен для изучения популяционной структуры и генетического разнообразия, поиска сигналов локальной адаптации, а также для тестирования пайплайнов, построения справочных панелей и прикладных задач геномной селекции у КРС.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полногеномное секвенирование гибридных овец породы Дорпер × Ху для выявления признаков отбора, связанных с размером помёта.

(PubMed)

Qiao L, Ma K, Yao Q, Zhang S, Pang Z, Wang W, Cai K, Liu W. Whole-Genome Sequencing of Dorper × Hu Hybrid Sheep for Screening Selection Signatures Associated with Litter Size. *Animals (Basel)*. 2025 Dec 4;15(23):3505. doi: 10.3390/ani15233505. PMID: 41375562; PMCID: PMC12691249.

Исследование посвящено Dorper×Hu гибридным овцам и поиску генетических факторов многоплодия. Авторы секвенировали геномы 31 животного с полными репродуктивными записями и сопоставили их с публичными данными 20 овец породы Hu и 10 Dorper. Сначала оценили структуру и разнообразие популяции (филогенетические деревья, PCA, ADMIXTURE), показав выраженную смешанную родословную и повышенное разнообразие у гибридов. Затем выполнили поиск «следов отбора» между многоплодными и одноплодными подгруппами с использованием нескольких статистик в скользящем окне (включая FST, соотношение θ , XP-CLR и XP-EHH) и провели GWAS по репродуктивным признакам. Получено множество значимых локусов, из которых для валидации отобрали 10 SNP; два варианта (в областях SLC24A2/MLLT3 и ABCA1) подтвердили связь с размером помёта в независимой выборке из 200 животных. Работа даёт кандидатные маркеры для селекции по плодовитости и демонстрирует сочетание WGS-подходов и подтверждающего генотипирования.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Сборка геномов индийского местного крупного рогатого скота выявляет очаги перестроек и генетическое разнообразие, связанное с иммунной системой.

(NAR Genomics and Bioinformatics)

Sarwar Azam, Abhisek Sahu, Mohammad Kadivella, Aamir Waseem Khan, Mahesh Neupane, Curtis P Van Tassell, Benjamin D Rosen, Ravi Kumar Gandham, Subha Narayan Rath, Subeer S Majumdar, Genome assemblies of Indian desi cattle reveal hotspots of rearrangements and immune-related genetic diversity, NAR Genomics and Bioinformatics, Volume 7, Issue 4, December 2025, lqaf153, <https://doi.org/10.1093/nargab/lqaf153>

Авторы представляют набор геномных данных индийских пород крупного рогатого скота и используют их для анализа перестроек и иммунной вариабельности, важной для устойчивости к инфекциям и адаптации. Работа опирается на современные технологии длинного прочтения и направлена на расширение «пангеномного» представления КРС за пределы наиболее изученных пород. Исследование картирует горячие точки структурных перестроек и сравнивает участки синтенности между сборками, что помогает выявлять вариации, которые ускользают при анализе по одному референсу. Отдельное внимание уделяется генам и регионам, связанным с иммунным ответом, их разнообразие рассматривается как потенциальная основа приспособленности к локальным патогенам и условиям разведения. В работе демонстрируется, что при переходе к индивидуальным сборкам появляются новые сложные участки, которые могут влиять на точность картирования коротких чтений и на вызов вариантов в стандартных WGS-пайплайнах.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Изменения генетических параметров и геномный отбор по показателю окота у овец породы Ху после селекции с использованием маркеров.

(Journal of Animal Breeding and Genetic)

Zhao, Y., X. Zhang, F. Li, et al. 2025. "The Changes in Genetic Parameters and Genomic Selection of Lambing Rate in Hu Sheep Following Marker-Assisted Selection." Journal of Animal Breeding and Genetics 1–14. <https://doi.org/10.1111/jbg.70036>.

Статья анализирует, как со временем меняются генетические параметры и эффективность геномной селекции по признаку ягнения (lambing rate) в популяции овец на данных реального племенного учёта. Авторы рассматривают динамику наследуемости и вклад различных вариаций по мере накопления фенотипов и генотипов, что важно для правильной настройки индексов отбора и оценки ожидаемого ответа на селекцию. Отдельно обсуждается, как внедрение геномной информации влияет на точность племенных оценок и на практические решения по отбору производителей при наследуемых репродуктивных признаках. Работа интересна тем, что фокусируется не на разовом GWAS, а на управлении программой селекции во времени, как обновляются параметры модели, как это отражается на прогнозе и какие риски возникают при смене поколений и структуры родословных. Подобные результаты важны, потому что определенные параметры и модели часто используются годами, хотя структура популяции и условия отбора меняются. Показанный подход помогает планировать частоту переоценки и ожидаемый эффект от расширения референсного стада.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полногеномное секвенирование (GWAS) выявило влияние генома крупного рогатого скота на выбросы метана из кишечника у мясных пород.

(Nature)

Arikawa, L.M., Mota, L.F.M., Fonseca, L.F.S. et al. Whole-genome sequencing GWAS reveals bovine genomic effects on enteric methane emissions in beef cattle. Sci Rep 16, 2961 (2026).

<https://doi.org/10.1038/s41598-025-32815-z>

Работа использует данные секвенирования и импутации к «последовательностным» генотипам для GWAS по признакам кишечного метанообразования у мясного скота, что напрямую связано с экологическим следом отрасли. Авторы анализируют несколько показателей выброса метана (суточная эмиссия, остаточная эмиссия, выход и интенсивность метана, метаболический показатель), подчёркивая, что индивидуальные измерения метана дороги и поэтому геномные подходы могут стать альтернативой для селекции. В исследовании использованы фенотипы 1042 животных породы неллор и 2744 животных для определения генотипов уровня WGS, из трёх бразильских племенных программ. Найдены значимые SNP и регионы на ряде хромосом (включая BTA5, 6, 8, 10, 11, 13, 19 и 27), часть которых общая для разных признаков, связанных с выбросом метана. Авторы сопоставляют результаты с известными стандартами, связанными с эффективностью кормления и ростом, и предлагают кандидатные гены и пути, которые можно учитывать при разработке стратегий снижения выбросов без ухудшения продуктивности. Авторы подчёркивают, что часть найденных областей перекрывается с регионами, ранее связанными с конверсией корма и ростом, что делает их особенно интересными для селекции «без компромисса» по продуктивности.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Многоэтнический метаанализ ассоциаций генома выявляет гены-кандидаты, отвечающие за характеристики состава туши свиней, определяемые с помощью компьютерной томографии.

(Springer Nature Link)

Han, H., Yu, P., Zhang, Z. et al. Multi-ancestry genome-wide association meta-analysis identifies candidate genes for computed tomography-based carcass composition traits in pigs. Genet Sel Evol 58, 5 (2026).

<https://doi.org/10.1186/s12711-025-01023-8>

Статья демонстрирует, как полногеномное секвенирование с низким покрытием и метаанализ GWAS по нескольким породам могут улучшить генетическое изучение и прогнозирование особенностей состава туши у свиней, измеряемых КТ-сканированием. Авторы используют данные четырёх пород (Duroc, Landrace, Yorkshire и Piétrain) и объединяют их для полногеномного ассоциативного метаанализа (MA-GWAMA), чтобы повысить мощность поиска локусов, влияющих на долю постного мяса, долю кости и число рёбер. В результате выявлены 11 независимых геномных значимых локусов. Практическая часть работы состоит в проверке, как использование значимых SNP из MA-GWAMA влияет на точность геномного прогноза. По данным независимой выборки показано увеличение точности по ряду признаков, включая число рёбер. Дополнительно результаты

интегрированы с публичными eQTL и клеточными данными, что позволило определить кандидатные гены (например, ALPK2, ABCD4, SLC8A3) и связать сигналы с возможными регуляторными механизмами. Отдельно описан дизайн КТ-фенотипирования как неинвазивного источника массовых данных по туше, что делает его привлекательным для селекционных центров. Авторы показывают, что объединение пород в мета-анализе повышает воспроизводимость сигналов и может снижать риск популяционных артефактов при корректном учёте структуры данных.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Белки клаудин и Rab являются ключевыми молекулярными компонентами, участвующими в устойчивости к кокцидиозу у овец породы португальская мерино.

(Springer Nature Link)

Varela-Martínez, E., Afonso, A., Mainou, D. et al. Claudin and Rab proteins are key molecular components involved in coccidiosis resistance in Portuguese Merino sheep. *Genet Sel Evol* 58, 2 (2026). <https://doi.org/10.1186/s12711-025-01020-x>

Исследование посвящено генетическим маркерам устойчивости овец к кокцидиозу на примере португальского мериноса и опирается на массовое генотипирование по панелями разной плотности. Из исходной популяции 1022 животных авторы отобрали и генотипировали 206 особей на овечьем чипе 50К и 202 особи на чипе 600К; затем 50К-генотипы были проанализированы с использованием 600К, как референса, чтобы получить более плотный набор вариантов для ассоциационного анализа. В качестве фенотипа использовали число ооцист в фекалиях (FOC) при естественном заражении *Eimeria*. GWAS выявил 12 SNPs, значимо связанных с резистентностью, а в окрестностях сигналов выделено около 80 кандидатных генов. Функциональный анализ обогатил термины, связанные с рецепторной активностью и связыванием экзогенных белков, где важную роль сыграли клаудины (CLDN6 и CLDN9), а анализ взаимодействий указал на вклад Rab-белков, связанных с везикулярным транспортом. Важно, что дизайн с двумя панелями (50К и 600К) отражает реальную отраслевую ситуацию, когда часть стада генотипируют более дешёвым чипом, а затем повышают плотность маркеров дополнительными исследованиями для получения сопоставимых анализов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Характеристика геномного разнообразия и популяционной структуры мировых субпопуляций свиней породы Дюрок и других пород свиней.

(Springer Nature Link)

Wen, H., Blackburn, H.D., Mulim, H.A. et al. Characterization of genomic diversity and population structure of worldwide Duroc subpopulations and other pig breeds. *Genet Sel Evol* 58, 1 (2026). <https://doi.org/10.1186/s12711-025-01017-6>

Авторы исследуют популяционную структуру и генетическое разнообразие породы свиней Duroc в глобальном масштабе, сравнивая субпопуляции из Европы, Северной Америки и Австралии, а также сопоставляя их с другими породами. С помощью популяционно-генетических подходов проведено разделение изученных групп на пять крупных кластеров, соответствующих географии: европейские и североамериканские Duroc, австралийские Duroc, азиатско-тихоокеанские породы и ещё две группы «прочих пород». Для Duroc оценивается эффективная численность популяции, значения по субпопуляциям находятся в диапазоне примерно 17–47, что подчёркивает риск дрейфа и необходимость контроля инбридинга, при объединении субпопуляций оценка существенно выше. Работа важна для программ геномной селекции, потому что показывает, насколько различается генетический фон одной и той же породы в разных регионах и почему перенос эффектов маркеров и моделей прогноза может требовать региональной калибровки или многонациональных референс-панелей. Практическое следствие состоит в необходимости учитывать происхождение при объединении данных в общие группы при обучении моделей GEBV, иначе точность может падать при переносе между континентами.

(Найдено при помощи ChatGPT)

V 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)

Компании Illumina и MyOme заключили соглашение о сотрудничестве, включающее стратегические инвестиции для поддержки клинических испытаний MyOme, что может сэкономить системе здравоохранения США 200 миллиардов долларов в год.

(Illumina)

Illumina сообщила о сотрудничестве с MyOme, которое включает стратегическую инвестицию и совместную работу над клиническим исследованием, нацеленным на раннее выявление и профилактику заболеваний с использованием клинической геномики и аналитики на базе ИИ. В релизе подчёркивается, что партнёрство объединяет секвенирующие платформы Illumina и клиническую интерпретацию MyOme, чтобы поддержать внедрение геномики в модели «превентивной» медицины. Планируемое исследование должно оценить влияние систематического использования генетических данных на клинические решения и экономику здравоохранения, включая потенциальное снижение затрат за счёт более раннего выявления рисков и более точного

профилактического наблюдения. Компания описывает сотрудничество как шаг к расширению применения секвенирования и интерпретации генома за пределы узких диагностических сценариев в сторону массовых клинических программ, где важны стандартизация отчётов, воспроизводимость интерпретаций и интеграция результатов в медицинские рабочие процессы.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания QIAGEN объявила подробности завершения программы выкупа акций Synthetic на сумму около 500 миллионов долларов.

(QIAGEN)

QIAGEN сообщила подробности по завершению программы «synthetic share repurchase» объёмом до приблизительно 500 млн долларов США. В релизе описывается структура сделки и параметры, связанные с исполнением программы обратного выкупа, которые компания использует как инструмент управления капиталом и возврата средств акционерам. Хотя новость не привязана к конкретному продукту, она относится к отраслевому рынку генетических исследований, поскольку QIAGEN является одним из ключевых поставщиков решений «sample-to-insight» (подготовка проб, реагенты, панели, автоматизация и аналитика), а её финансовые решения и приоритеты распределения капитала влияют на инвестиции в R&D, сделки M&A и темпы расширения продуктовых линеек для NGS и молекулярной диагностики. В сообщении акцентируется факт объявления именно «деталей завершения» программы, то есть переход от намерений к фактическому этапу исполнения. Для наблюдателей рынка это служит сигналом о финансовой устойчивости и о том, какие ресурсы компания готова направлять одновременно на развитие технологий и на корпоративные финансовые действия в условиях конкуренции и изменчивого спроса на геномные решения.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания MGI Tech предоставила Лиссабонскому университету возможность изучить влияние сахарской пыли на сельское хозяйство Португалии, в качестве ключевого примера — виноградники.

(MGI Tech)

В ленте новостей MGI Tech опубликовано сообщение о том, что компания расширяет возможности Лиссабонского Университета и участвует в исследовании воздействия сахарской пыли на сельское хозяйство Португалии, где виноградники рассматриваются как ключевое звено. Новость отражает рыночную сторону геномики через развитие прикладного партнёрства. Производитель секвенирующего и лабораторного оборудования позиционирует свои решения, как инфраструктуру для междисциплинарных проектов, где генетические и омиксные методы могут применяться для оценки факторов среды и их влияния на агроэкосистемы. Материал показывает, как поставщики платформ расширяют свое присутствие за пределами клиники, поддерживая исследовательские проекты в экологии и агробиотехнологиях, что создаёт дополнительный спрос на приборы, реагенты и сервисы анализа данных. В контексте рынка генетических исследований такая активность важна тем, что иллюстрирует распределение сценариев использования секвенирования и

укрепление отношений с университетами как с центрами генерации данных и последующих публикаций/грантов, которые в дальнейшем конвертируются в долгосрочное потребление лабораторных технологий.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания BGI Genomics отмечает 15-летие проведения Европейского саммита партнерства в Будапеште в 2025 году.

(BGI)

BGI Genomics сообщила о проведении European Partnership & Networking Summit 2025 в Будапеште и отметила 15-летие присутствия компании в Европе. В публикации описано, что мероприятие прошло 5 декабря и собрало партнёров из европейского региона на стратегическую встречу, посвящённую инновациям, сотрудничеству и росту. Сообщение подчёркивает укрепление альянсов и демонстрацию передовых геномных решений в рыночной динамике генетических исследований. Подобные саммиты обычно используются для развития каналов продаж, сервисных контрактов, совместных проектов и расширения доступа к платформам секвенирования/мультиомики и аналитики. В материале также отмечается, что саммит служил площадкой для обсуждения планов и выстраивания взаимодействия с ключевыми заказчиками и партнёрами в регионе. Это важно, как индикатор того, что крупные провайдеры геномных технологий продолжают инвестировать в партнерские сети в Европе, несмотря на конкуренцию и разницу в регуляторных и закупочных моделях между странами, а также стремятся закреплять бренд через «юбилейные» вехи присутствия на рынке.

(Найдено при помощи ChatGPT)

23. Политика, этика и регулирование в генетике

(законы, рекомендации, этические стандарты)

Комитеты по этике и практике ASRM опубликовали новый отчет, в котором сделан вывод о неготовности полигенного скрининга эмбрионов к клиническому применению.

(American Society for Reproductive Medicine)

В первой половине декабря 2025 года были приняты важные решения, определяющие этический и правовой ландшафт современной генетики. 8 декабря Американское общество репродуктивной медицины (ASRM) опубликовало официальный отчет, в котором сделало вывод о неготовности полигенного тестирования эмбрионов (PGT-P) к широкому клиническому применению. Эксперты подчеркнули отсутствие доказанной клинической эффективности и серьезные этические риски, связанные с неопределенностью прогнозов. Практически одновременно, 4 декабря, Совет Европы и Европейский парламент достигли исторического соглашения по регулированию новых геномных методов (NGT). Новые

правила разделяют ГМО и растения, полученные с помощью редактирования генома, на две категории, что значительно упрощает коммерциализацию инновационных сельскохозяйственных культур в ЕС. Регуляторная инициатива направлена на поддержку устойчивого развития агропромышленного комплекса, при этом сохраняя строгий надзор за безопасностью. Данные события демонстрируют двойкий подход, с одной стороны, стремление к технологическому прогрессу в селекции, с другой осторожность и приверженность принципам биоэтики в репродуктивной медицине человека. Эти документы станут основой для формирования государственной политики многих стран в 2026 году, балансируя между инновациями и общественной безопасностью.

(Найдено при помощи Gemini)

ВОЗ опубликовала новый глобальный анализ, выявивший серьезные пробелы в обеспечении равных возможностей в исследованиях в области геномики человека.

(WHO)

ВОЗ сообщила о публикации нового глобального анализа, посвящённого использованию технологий человеческой геномики в клинических исследованиях и выявляющего значимые разрывы в справедливости участия и распределении выгод. В сообщении указано, что анализ охватывает более трёх десятилетий исследований, зарегистрированных в период 1990–2024 годов, и направлен на оценку того, как развивались геномные технологии в клинических исследованиях, какие темы доминируют и какие регионы/популяции представлены недостаточно. Материал подчёркивает концентрацию исследований и инфраструктуры в более обеспеченных странах и необходимость более сбалансированного развития потенциала, чтобы преимущества геномики не ограничивались узким кругом систем здравоохранения. Публикация относится к политике и этике в генетике, поскольку задаёт рамку для решений о финансировании, доступе к технологиям, построении биобанков и международном сотрудничестве, а также для требований к включению различных популяций в клинические исследования. В сообщении также упоминается, что результаты представлены как аналитический продукт ВОЗ для поддержки приоритизации и действий со стороны политиков и исследовательского сообщества.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Новые геномные технологии: Совет и Парламент заключили соглашение о повышении конкурентоспособности и устойчивости наших продовольственных систем.

(Council of the European Union)

Совет ЕС сообщил о достижении предварительного соглашения между Советом и Европарламентом по будущему регулированию новых геномных технологий «new genomic techniques» (NGT) в агропродовольственном секторе. В пресс-релизе подчёркнуты цели повысить конкурентоспособность и устойчивость продовольственных систем, обеспечить продовольственную безопасность и снизить внешнюю зависимость, при этом сохраняя направление на сохранение здоровья людей и животных, а также окружающей среды. Несмотря на отраслевую привязку к агросектору, новость относится к регулированию

генетических технологий в широком смысле задаёт рамки того, как на уровне ЕС будут классифицироваться и допускаться продукты, полученные методами направленного изменения генома. Такие решения напрямую влияют на рынки геномного редактирования, на инвестиции в прикладные биотехнологии и на правила маркировки/оценки рисков, что также отражается на исследованиях и инфраструктуре. Публикация важна как официальный сигнал о направлении нормативных актов на регулирование NGT, что является одной из наиболее обсуждаемых тем на стыке науки, экономики, этики и общественного доверия.

(Найдено при помощи ChatGPT)

WTAS: Министр здравоохранения Кеннеди добавила мышечную дистрофию Дюшенна и метахроматическую лейкодистрофию в программу скрининга новорожденных.
(US Department of Health and Human Services)

HHS США сообщило о решении добавить мышечную дистрофию Дюшенна (DMD) и метахроматическую лейкодистрофию (MLD) в рекомендованную унифицированную панель скрининга новорождённых (Recommended Uniform Screening Panel (RUSP)). В сообщении указано, что решение одобрено после научной оценки и публичного обсуждения и связано с тем, что раннее выявление позволяет применять одобренные средства терапии в наиболее эффективный период и замедлять прогрессирование заболеваний. Для генетики новость относится к регулированию и политике здравоохранения, обновление RUSP влияет на практику скрининга, спрос на подтверждающую диагностику, лабораторную инфраструктуру и протоколы сопровождения пациентов, а также на стандарты качества тестирования. В тексте подчёркивается роль раннего выявления для улучшения исходов и качества жизни пациентов и их семей, что выступает аргументом для включения в национальные рекомендации. Такие решения обычно запускают цепочку внедрения на уровне штатов/регионов, включая закупки тест-систем и обучение персонала, поэтому сообщение рассматривается как важный политический сигнал для рынка генетического тестирования и клинической геномики.

(Найдено при помощи ChatGPT)

ICH опубликовала рекомендации по будущим руководствам для клеточных и генотерапевтических продуктов (ATMP/CGT)
(ICH)

На сайте ICH размещён документ «Recommendations with regard to future ATMP related guidelines» рекомендации рабочей группы Cell & Gene Therapy Discussion Group (CGTDG) относительно будущих руководств для продуктов продвинутой терапии (ATMP), включая клеточные и генотерапевтические продукты. В файле указано, что материал датирован 1 декабря 2025 года, а также одобрен на уровне ICH Management Committee в ноябре 2025 года. Документ описывает, что развитие ATMP/CGT сопровождается появлением новых терапевтических направлений, следовательно, потребностью в актуализации и гармонизации регуляторных ожиданий. Рекомендации позиционируются как вход для планирования будущих руководств, обсуждается какие темы требуют уточнения, где нужны единые подходы и какие пробелы в существующих документах наиболее значимы для

разработки, производства и доказательной базы. Для генетики это относится к регулированию, так как генотерапии и редактирование генома нуждаются в согласованных требованиях к качеству, безопасности, дизайну исследований и управлению рисками, особенно при ускоренных программах и малых выборках пациентов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

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)

Предложенная сумма урегулирования коллективного иска по делу о утечке данных в компании 23andMe составляет около 4,49 млн долларов.

(Canadian Press)

Canadian Press сообщило (через CityNews) о предложенном мировом соглашении по коллективному иску, связанному с утечкой данных 23andMe. В публикации указано, что речь идёт о сумме примерно 4,49 млн канадских долларов для канадских участников, пострадавших от инцидента, который затронул почти семь миллионов человек в целом и около 320 тысяч в Канаде. Материал напоминает, что канадский регулятор по вопросам приватности ранее отмечал длительность атаки и масштаб компрометации персональных данных. Для правового поля генетики это важный кейс, потому что затрагиваются не только контактные и демографические сведения, но и данные, ассоциированные с генетическим тестированием и происхождением. Такие процессы формируют практику компенсаций, требования к уведомлению и стандарты киберзащиты у провайдеров DTC-тестов и биобанков, а также влияют на доверие потребителей к коммерческим генетическим сервисам. Публикация фиксирует процессуальный статус, как «предложено соглашение», то есть вопрос ещё проходит формальные стадии утверждения/реализации.

(Найдено при помощи ChatGPT)

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

Тренинг по исследовательской среде: Запуск рабочих процессов на высокопроизводительных вычислениях и в облаке.

(Genomics England)

Genomics England опубликовала страницу прошедшего мероприятия (Past event), обучающей сессии «Running workflows on the HPC and Cloud», датированной 8 декабря 2025 года. В описании указано, что тренинг посвящён работе в Genomics England Research

Environment, включая доступ к High Performance Cluster (HPC), использование предустановленных биоинформатических инструментов, запуск задач через очереди, мониторинг предложений работы, работу с интерактивными средами кодирования, а также импорт собственных инструментов и программного обеспечения. Отдельно отмечены преподаватели, специалисты по HPC и биоинформатики, которые поддерживают инструменты и рабочие процессы. Также явно прописано требование к участникам: допуск возможен только при наличии права доступа к данным (статус Research Network member) и прохождении проверок и тренинга по информационной безопасности/управлению данными. Для раздела «кадры» это релевантно как пример системной подготовки и повышения квалификации исследователей в прикладной биоинформатике, без которой масштабирование геномных проектов (особенно с клиническими данными) невозможно. Публикация показывает, какие компетенции считаются базовыми для работы с национальными геномными ресурсами: командная строка, программирование и понимание инфраструктуры вычислений.

(Найдено при помощи ChatGPT)