

Обзор научных новостей в сфере генетики

Ежемесячный аналитический обзор

Май 2026

1. Научные исследования в генетике

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

Полногеномные ассоциации структурных вариантов с человеческими признаками, полученные методом импутации на основе сборок длинных прочтений

(Nature Genetics)

Bai, WY., Liu, S., Duan, Z. et al. Genome-wide associations of structural variants with human traits through imputation from long-read assemblies. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02612-z>

Авторы описали подход к изучению структурных вариантов, которые хуже охватываются стандартными наборами данных для коротких прочтений, но могут вносить вклад в наследуемость признаков человека. В работе использовали 482 фазированные сборки генома, полученные длинными чтениями, от 241 человека и сформировали панель из 171 233 высококачественных структурных вариантов. На основе этой панели исследователи провели импутацию структурных вариантов и выполнили ассоциативный анализ по 2 624 сложным признакам в UK Biobank. В анализ вошли данные до 349 660 неродственных участников европейского происхождения. Отдельно авторы рассмотрели варианты с тандемными повторами переменного числа и связали их с экспрессией генов в GTEx. Работа показывает, как сборки геномов на основе длинных прочтений могут расширять поиск ассоциаций за пределы однонуклеотидных вариантов и малых инделов, включая участки генома, которые трудно анализировать стандартными методами генотипирования.

Различная генетическая архитектура в хвостах сложных признаков

(Nature)

Souaiaia, T., Wu, H.M., Ori, A.P.S. et al. Distinct genetic architecture in the tails of complex traits. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10516-5>

Статья посвящена тому, одинаково ли устроена генетическая архитектура сложных признаков в центральной части распределения и в его крайних значениях. Авторы использовали подход на основе полигенных оценок риска и проанализировали 74 количественных признака, чтобы проверить, отклоняется ли вклад генетических факторов в «хвостах» распределения от ожидаемого. Исследование показало, что у ряда признаков крайние значения имеют отличающуюся архитектуру, в них сильнее проявляется влияние редких аллелей с большим эффектом. Авторы также указывают, что результаты воспроизводились между когортами, группами происхождения и повторными измерениями. Работа связывает наблюдаемую структуру с действием отбора и подчеркивает, что анализ только средних значений признака может скрывать важные особенности наследуемости у людей с экстремальными фенотипами.

В МГНЦ впервые описали уникальную генетическую причину наследственной периферической демиелинизирующей нейропатии и предложили подход к диагностике

(МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова)

Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова сообщил о впервые описанной уникальной генетической причине наследственной периферической демиелинизирующей нейропатии и о предложенном подходе к диагностике. Публикация относится к клинической генетике наследственных заболеваний, поскольку в центре материала находится выявление молекулярной причины редкой неврологической патологии. Новость опубликована 12 мая 2026 года на сайте МГНЦ. В сообщении подчеркивается, что речь идет не просто о клиническом наблюдении, а о генетически обусловленном варианте заболевания, для которого был предложен диагностический подход. Такой материал важен для раздела научных исследований в генетике, так как он напрямую связан с установлением связи между генетическим изменением и наследственной болезнью.

Обнаружен новый фактор, управляющий архитектурой ДНК

(ТАСС)

ТАСС сообщил, что российские ученые построили 3D-модель хромосомы и выявили новые факторы, влияющие на укладку генома в ядре клетки. Согласно материалу, работа связана с белковым комплексом когезином, который оказался важным препятствием для упаковки ДНК и формирует жесткие границы между участками генома. Исследователи рассматривали изменения формы хромосом во время созревания яйцеклетки курицы и показали, что РНК-полимеразы, считывающие информацию с генов, не могут разорвать кольца когезина. Из-за этого нарушается более плотная упаковка ДНК и формируется характерный повторяющийся рисунок. Материал акцентирует внимание на трехмерной архитектуре генома как механизме, влияющем на включение и выключение генов.

Совместное моделирование данных полногеномного секвенирования для определения роста человека с помощью приблизительной передачи сообщений

(Cell Genomics)

Depope A, Bajzik J, Mondelli M, Robinson MR. Joint modeling of whole-genome sequencing data for human height via approximate message passing. Cell Genomics. 2026; 6:101162. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2026.101162>

Авторы представили алгоритмический подход gVAMP для совместного моделирования десятков миллионов вариантов полногеномного секвенирования при анализе сложных признаков. Рост человека использован как модельный количественный признак, поскольку для него уже известно множество распространенных и редких генетических ассоциаций. В работе показано, что gVAMP точнее локализует ассоциации к вариантам с правильной частотой и положением в ДНК по сравнению с существующими методами тонкого картирования. Затем метод применили к данным UK Biobank,

охватывающим сотни тысяч участников и десятки миллионов WGS-вариантов. Авторы выявили 59 редких вариантов и burden-score на уровне генов, а также большое число участков с ассоциациями распространенных вариантов. Основной вывод состоит в том, что понимание генетической основы сложных признаков требует совместного анализа сотен миллионов переменных у миллионов людей.

Геномные исследования открывают двери для новых методов лечения детских онкологических заболеваний

(Cambridge University Hospitals)

Cambridge University Hospitals. Genomic research opens door to new treatments for childhood cancers. 29 May 2026.

Cambridge University Hospitals сообщил о геномном исследовании опухоли Вильмса, детского рака почки, которое показало более сложную генетическую картину заболевания, чем считалось ранее. В материале говорится, что традиционное представление о меньшем числе мутаций в детских опухолях по сравнению со взрослыми было пересмотрено благодаря новым технологиям секвенирования. Исследование использовало образцы от детей младше шести месяцев с опухолью Вильмса и позволило анализировать геномы отдельных клеток, а не только усредненный сигнал от множества клеток. Авторы обнаружили сотни дополнительных генетических изменений в каждой клетке и миллионы дополнительных изменений на уровне опухоли. Также была выявлена одиночная генетическая замена в гене FOXR2, способная вызывать редкую форму опухоли Вильмса. Материал подчеркивает, что такая детализация может изменить представление о лечении детских опухолей и открыть путь к более точным терапевтическим подходам.

Ученые нашли «священный Грааль» генов, который однажды может помочь людям отрастить конечности заново

(ScienceDaily)

Wake Forest University. "Scientists found the "holy grail" gene that could one day help humans regrow limbs." ScienceDaily. ScienceDaily, 9 May 2026.
www.sciencedaily.com/releases/2026/05/260508003121.htm

Учёные, изучавшие аксолотлей, рыбок данио и мышей, обнаружили общий набор генов, который когда-нибудь может помочь разработать методы восстановления человеческих конечностей. Работа, опубликованная в Proceedings of the National Academy of Sciences, указывает на новое направление для регенеративной медицины и генной терапии. Исследователи выбрали эти три организма, потому что каждый даёт особые сведения о регенерации: аксолотли способны отрастить целые конечности и другие ткани, данио многократно восстанавливают повреждённые хвостовые плавники, а мыши, как и люди, относятся к млекопитающим. Команда обнаружила, что регенерирующий эпидермис у всех трёх видов активирует два гена SP6 и SP8. CRISPR-эксперименты показали, что SP8 особенно важен для регенерации конечностей у саламандр, без него аксолотли не могли правильно восстановить кости конечностей. Похожие проблемы наблюдались у мышей при отсутствии SP6 и SP8. Затем лаборатория Дэвида Брауна создала вирусную генную терапию на основе регенерационного энхансера данио.

Терапия доставляла FGF8, стимулировала рост костей у мышей и частично восстанавливала утраченные способности. Авторы предупреждают, что работа находится на ранней стадии, и потребуются дополнительные исследования до переноса результатов с мышей на людей.

Ученые обнаружили скрытую уязвимость, присущую сотням мутаций раковых клеток

(ScienceDaily)

Rockefeller University. "Scientists discover hidden weakness shared by hundreds of cancer mutations." ScienceDaily, 21 May 2026. www.sciencedaily.com/releases/2026/05/260520093726.htm

ScienceDaily сообщил о технологии PerturbFate, разработанной группой Рокфеллеровского университета для изучения того, как разные генетические нарушения изменяют состояние клеток. Метод позволяет одновременно нарушать работу сотен или тысяч генов и измерять молекулярные последствия в отдельных клетках. В отличие от подходов, которые фиксируют только один вид информации, PerturbFate отслеживает доступность ДНК, продукцию РНК и динамику изменений во времени. Для проверки технологии исследователи выбрали 143 гена, ранее связанных с устойчивостью меланомы к препарату vemurafenib, и систематически отключали их в клетках меланомы. После анализа более 300 000 клеток команда обнаружила, что множество разных мутаций могут приводить клетки к одному лекарственно-устойчивому состоянию. Вычислительный конвейер связал ранние изменения активности транскрипционных факторов с последующими изменениями хроматина, продукцией РНК и устойчивыми паттернами экспрессии генов.

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

Полногеномное ассоциативное исследование липидов крови у 1 158 017 человек из различных популяций

(Nature Genetics)

Koyama, S., Yu, Z., Choi, S.H. et al. Exome-wide association study of blood lipids in 1,158,017 individuals from diverse populations. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02613-y>

Исследование анализирует вклад редких кодирующих вариантов в показатели липидов крови на массиве данных более чем 1,15 млн человек из различных популяций. Авторы сосредоточились на экзомных ассоциациях с липидными признаками и на том, как такие варианты могут влиять на дислипидемию и риск ишемической болезни сердца. В статье подчеркивается важность масштаба выборки и включения разных групп происхождения, поскольку переносимость генетических результатов между популяциями остается ограниченной, а недостаточное представительство отдельных групп может приводить к неравенству в применении геномной медицины. Работа рассматривает как известные гены липидного обмена, так и редкие варианты, способные дополнять информацию, получаемую из распространенных вариантов. Это делает исследование релевантным не только для генетики липидов, но и для оценки того, как большие многоэтнические наборы данных меняют интерпретацию клинически значимых ассоциаций.

Генетический анализ циркулирующих метаболических показателей у 619 372 человек

(Nature)

Tambets, R., Jesse, M., Kronberg, J. et al. Genetic analysis of circulating metabolic traits in 619,372 individuals. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10532-5>

Авторы провели масштабный генетический анализ циркулирующих метаболических признаков у 619 372 участников. В работе использовались данные Эстонского биобанка и нескольких групп происхождения из UK Biobank. Исследование охватывает большое число метаболических показателей и выявляет десятки тысяч ассоциаций между локусами и признаками, что расширяет карту генетических факторов, связанных с метаболическим состоянием человека. Отдельный акцент сделан на интеграции данных разных биобанков и групп происхождения, а также на использовании результатов для функциональной интерпретации генетических сигналов. Статья показывает, что увеличение масштаба выборок и включение нескольких популяционных групп позволяют точнее описывать генетическую основу метаболических биомаркеров.

Многоэтнические транскриптомные ассоциативные исследования позволяют получить представление о генетике и биологии рака молочной железы

(Nature Communications)

Ping, J., Jia, G., Cai, Q. et al. Multi-ancestry transcriptome-wide association studies uncover insights into breast cancer genetics and biology. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73801-x>

В статье рассматривается проблема интерпретации более чем 200 локусов риска рака молочной железы, выявленных GWAS, для которых целевые гены часто остаются неизвестными. Авторы построили многоэтнические модели для экспрессии, сплайсинга и альтернативного полиаденилирования 3'-UTR на основе 652 образцов нормальных женских тканей. Затем эти модели применили к GWAS-данным, включавшим 178 534 случая рака молочной железы и 248 300 контрольных участников. Исследование выявило 290 генов, ассоциированных с риском заболевания, включая 103 новых гена-кандидата и 46 генов вне ранее известных GWAS-локусов. Также были выделены 39 генов с различиями по ER- статусу опухоли. Для части результатов авторы использовали одноклеточные RNA-seq- данные и экспериментальные данные in vitro, чтобы связать статистические ассоциации с возможной биологической ролью генов.

HiFi решает проблему бесплодия. Консорциум в Азиатско-Тихоокеанском регионе сообщает о первом крупном исследовании с использованием секвенирования длинных прочтений HiFi для изучения необъяснимого бесплодия и повторяющихся выкидышей

(PacBio)

PacBio сообщила о публикации препринта первого крупного исследования консорциума HiFi Solves Sub-fertility Consortium in Asia Pacific. Материал

посвящен применению секвенирования длинных прочтений HiFi для изучения необъяснимой субфертильности и повторной потери беременности. В пресс-релизе подчеркивается, что многонациональное исследование показывает, как единый комплексный геномный рабочий процесс и защищенное сотрудничество по данным могут уменьшить фрагментацию тестирования для пар, которые ищут причину репродуктивных проблем. Новость относится к популяционным и big data-направлениям, поскольку речь идет о региональном консорциуме, крупных наборах геномных данных, международной кооперации и применении длинных чтений для выявления вариантов, которые могут быть недоступны при более ограниченных подходах.

Кто, где и как секвенирует людей? Национальные проекты по сбору биологической, генетической и медицинской информации

(PCR News)

Современные биологические исследования требуют больших объемов данных: секвенируют уже не отдельные геномы, а сотни тысяч и миллионы. Для сбора, обработки, анализа и хранения биологической, генетической и медицинской информации создаются национальные и международные проекты, в которых участвуют государственные структуры, биобанки, научные центры и компании. В обзоре описаны крупные инициативы разных стран. В Великобритании UK Biobank собрал данные около 500 тысяч человек и включает медицинские записи, МРТ, носимые устройства, микрочипы, экзомы и полные геномы. В США All of Us делает упор на этническое и социальное разнообразие, TOPMed изучает сердечно-сосудистые, лёгочные, гематологические заболевания и расстройства сна, а Million Veteran Program исследует влияние генетики на здоровье ветеранов. Также рассматриваются FinnGen, Estonian Biobank, Lifelines, deCODE genetics, China Kadoorie Biobank, BioBank Japan, KoGES, H3Africa, Qatar Genome Programme и российские проекты. Для каждого проекта приведены цели, число участников, данные генотипирования и полногеномного секвенирования. Отдельно указаны инициатива «100 000+Я» и база ФМБА России, включающая результаты секвенирования 120 тысяч человек и более 550 млн вариантов.

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

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Редизайн лабораторно-эволюционировавших обратных транскриптаз под руководством ИИ усиливает prime editing

(Nature Biotechnology)

Tao, Y.A., Sakai, H.A., Jiang, A.Y. et al. AI-guided redesign of laboratory-evolved reverse transcriptases enhances prime editing. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-026-03149-6>

Работа посвящена улучшению prime editing через редизайн обратных транскриптаз, уже прошедших лабораторную эволюцию. Авторы отмечают, что ранее эволюционировавшие варианты обратной транскриптазы могли повышать активность prime editing, но часть их потенциала ограничивалась сниженной экспрессией и стабильностью белка. В исследовании использован подход, основанный на вычислительной стабилизации и ИИ-направленном редизайне. В результате были получены новые варианты prime editor, включая

PE8max, PE8c и PE8d. Авторы оценивали их работу в клеточных системах, включая Hepa1-6, и указывают на расширение эффективности и применимости метода. Статья сохраняет фокус на инженерии белкового компонента prime editing, не на смене принципа технологии, а на повышении производительности уже существующих лабораторно-эволюционированных редакторов за счет стабилизации обратной транскриптазы.

Направленная эволюция мотивов, стабилизирующих малые РНК и повышающих эффективность прайм-редактирования

(Nature Biotechnology)

Sakai, H.A., Pierce, S.E., Jiang, A.Y. et al. Directed evolution of small RNA-stabilizing motifs that improve prime-editing efficiency. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-026-03123-2>

Авторы исследовали, как повысить эффективность prime editing через инженерное изменение РНК-компонента системы. Prime editing описывается как технология, позволяющая проводить точные замены, вставки и удаления без создания двухцепочечных разрывов ДНК и без донорной матрицы в традиционном виде. В статье основное внимание уделено малым мотивам, стабилизирующим РНК, которые были получены с помощью направленной эволюции. Эти мотивы предназначены для улучшения свойств regRNA и, соответственно, повышения эффективности редактирования. Работа рассматривает технологическое ограничение prime editing, связанное не только с белковым редактором, но и с устойчивостью и функциональностью направляющей РНК. Авторы показывают, что оптимизация РНК-элементов может быть самостоятельным путем усиления prime editing и потенциально расширить применимость метода для разных типов генетических изменений.

Компания Editas Medicine представила на ежегодной конференции Американского общества генной и клеточной терапии 2026 года новые доклинические данные, демонстрирующие прогресс в разработке EDIT- 401 в качестве потенциального средства лечения гиперлипидемии

(Editas Medicine)

Editas Medicine представила новые преклинические данные по EDIT-401 — in vivo CRISPR-терапии на основе генного редактирования для гиперлипидемии, направленной на повышение регуляции LDLR. В презентации на ASGCT 2026 в non-human primates (NHP) однократная доза EDIT-401 (1,5–3,0 мг/кг) обеспечила ≥90% среднее снижение LDL-C во всех группах доз при умеренном уровне (10–40%) функционального редактирования аллелей LDLR и ≥6-кратном увеличении уровня белка LDLR в печени. Снижение LDL-C происходило быстро и сохранялось на протяжении ~6 месяцев. Профиль безопасности признан перспективным, отсутствовали нежелательные клинические проявления на терапевтически релевантной дозе 1,5 мг/кг. Максимальная доставка наблюдалась в гепатоцитах по сравнению с другими тканями, с не детектируемой доставкой в ооциты. Дополнительные данные по фармакокинетике/фармакодинамике в мышах поддерживают возможность отсутствия необходимости в корректировке доз для пациентов с гетерозиготной семейной гиперхолестеринемией. Данные также

подчеркивают потенциал стратегии upregulation с использованием DNA large language models.

4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

Аллогенная трансплантация гемопоэтических клеток с делецией гена CD33 с помощью системы CRISPR-Cas9 в сочетании с поддерживающей терапией гемтузумабом озогамицином при остром миелоидном лейкозе: исследование фазы 1/2

(Nature Medicine)

DiPersio, J.F., Koehne, G., Shah, N.N. et al. CRISPR-Cas9 CD33-deleted allogeneic hematopoietic cell transplantation with gemtuzumab ozogamicin maintenance in AML: a phase 1/2 trial. Nat Med 32, 1763– 1772 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04362-1>

В исследовании фазы 1/2 описана аллогенная трансплантация гемопоэтических клеток, в которых с помощью CRISPR-Cas9 удаляли CD33, с последующей поддержкой гемтузумабом озогамицином у пациентов с острым миелоидным лейкозом. Идея подхода состоит в том, чтобы сохранить донорские гемопоэтические клетки, сделав их устойчивыми к терапии, направленной против CD33, и одновременно использовать CD33-таргетное воздействие против опухолевых клеток. В статье указано, что редактированные клетки сохранялись после трансплантации и не демонстрировали селективного недостатка. Работа относится к gene-edited клеточным терапиям, поскольку ключевым компонентом является ex vivo-редактирование донорских кроветворных клеток перед введением пациенту. Авторы представляют клинические данные ранней фазы, оценивая возможность сочетания редактированной трансплантации с поддерживающей терапией антитело-лекарственным конъюгатом при высокорисковом миелоидном заболевании.

Революция в разработке лекарственных препаратов для CAR-T-терапии in vivo: проблемы и перспективы регулирования

(Signal Transduction and Targeted Therapy)

Lu, J. The in vivo revolution in CAR-T therapy medicinal products. Signal Transduct Target Ther (2026). <https://doi.org/10.1038/s41392-026-02633-4>

Публикация рассматривает переход CAR-T-подходов от классической ex vivo-производственной модели к in vivo-форматам, при которых клетки пациента программируются внутри организма. В центре материала находится обсуждение LNP-основанных in vivo CAR-T-подходов и их возможного значения для терапии иммунных заболеваний, включая системную красную волчанку. Авторский фокус сделан не на отдельном коммерческом продукте, а на технологическом сдвиге, сокращении производственных этапов, отказе от длительной индивидуальной клеточной обработки вне организма и потенциальном расширении доступности терапии. Материал также подчеркивает, что in vivo CAR-T требует отдельного внимания к доставке, контролю экспрессии, безопасности и регуляторной оценке.

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)

Компания AIRNA представила на конференции ASGCT новые доклинические данные о терапевтическом препарате AIR-001, направленном против дефицита альфа-1-антитрипсина (AATD), и программах редактирования РНК в кардиометаболических процессах

(AIRNA)

AIRNA представила на ежегодной встрече American Society of Gene and Cell Therapy в Бостоне новые доклинические данные по AIR-001 для лечения дефицита альфа-1-антитрипсина и по кардиометаболическим программам редактирования РНК. Презентации показывают потенциал платформы AIRNA как для исправления болезнетворных вариантов, так и для введения защитных вариантов, связанных со здоровьем человека. AIR-001, подкожно вводимый GalNAc-олигонуклеотид, предназначен для коррекции наиболее распространённой мутации PiZ при AATD на уровне РНК и сейчас оценивается в исследовании фазы I. В мышинной модели AATD он обеспечил мощное и точное редактирование без выявленных off-target-редактирований. Доза 10 мг/кг дала 59% редактирования, более 40 мкМ исправленного М-ААТ в сыворотке и 70 мкМ общего ААТ. Более длительное введение раз в две недели в течение 15 недель повышало уровни М-ААТ и общего ААТ и улучшало показатели, связанные с лёгочными и печёночными проявлениями. В кардиометаболической программе редактирование LDLR достигало 70% в гепатоцитах и снижало LDL-холестерин на 92% в гуманизированной мышинной модели.

6. Пространственная транскриптомика

(spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты)

Расшифровка пространственной транскриптомики на многоклеточном и субклеточном уровнях

(Nature Communications)

Zhao, C., Liu, T., Miller, L.M. et al. Decoding spatial transcriptomics across multicellular and subcellular resolutions. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-72872-0>

Авторы представили STARS — метод Spatial Transcriptomics across Resolutions for Single Cells, предназначенный для восстановления экспрессии генов на уровне отдельных клеток при работе с данными пространственной транскриптомики разного разрешения. В статье указано, что современные платформы могут давать как многоклеточные, так и субклеточные данные, но их объединение и интерпретация остаются сложной задачей. STARS использует Vision Transformer и контрастивное обучение, чтобы совместить высокоразрешающую гистологию с транскриптомными данными на уровне спотов. Цель подхода — реконструировать одноклеточную экспрессию там, где исходная технология дает смешанные сигналы от нескольких клеток или данные другого масштаба. Работа делает акцент на вычислительном

соединении морфологической информации и пространственной экспрессии, что должно помогать более точно описывать тканевую организацию и клеточные состояния в пространственном контексте.

DGAT: двухграфовая сеть внимания для вывода пространственных белковых ландшафтов на основе транскриптомики

(Nature Communications)

Wang, H., Cody, B., Saavedra, M. et al. DGAT: a dual-graph attention network for inferring spatial protein landscapes from transcriptomics. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73114-z>

Статья посвящена ограничению пространственной транскриптомики: такие технологии позволяют измерять распределение РНК в ткани, но обычно не дают прямой картины белкового уровня. Авторы предложили DGAT, модель глубокого обучения с двойным графовым механизмом внимания, которая выводит пространственные белковые ландшафты из транскриптомных данных. Подход обучается на связях между РНК и белками, используя пространственные транскриптомные и протеомные наборы данных. Основная задача метода — реконструировать распределение белков в тканевом пространстве там, где прямые измерения белков отсутствуют или ограничены. Авторы представляют DGAT как инструмент для связывания транскриптомной информации с функционально более близким белковым уровнем. В контексте пространственных мультиомных карт работа показывает, как вычислительные методы могут дополнять экспериментальные платформы и расширять интерпретацию пространственных данных.

Комплексное профилирование отдельных клеток и пространственной транскриптомики при БАС выявляет инфильтрацию иммунной системы от периферических клеток к центральным и ее перепрограммирование

(Nature Neuroscience)

Zhang, Z., van Olst, L., Alessandrini, F. et al. Integrated single-cell and spatial transcriptomic profiling in ALS uncovers peripheral-to-central immune infiltration and reprogramming. Nat Neurosci (2026). <https://doi.org/10.1038/s41593-026-02300-5>

Боковой амиотрофический склероз — смертельное нейродегенеративное заболевание, отмеченное прогрессирующей дегенерацией мотонейронов в мозге и спинном мозге. Хотя нейровоспаление всё чаще признаётся характерным признаком БАС, точные молекулярные программы, связывающие иммунные ответы с патологией мотонейронов, остаются плохо определёнными. Авторы использовали интегрированный подход, объединяющий одноклеточное и bulk-секвенирование РНК со пространственной протеогеомикой, чтобы охарактеризовать общие и различающиеся иммунные процессы в периферической крови и тканях спинного мозга пациентов со спорадическим БАС и пациентов с повторами C9orf72. В исследовании анализировались как периферическая кровь, так и ткани ЦНС, чтобы уточнить клеточные и молекулярные основы воспаления. Анализ выявил широкое иммунное ремоделирование при C9orf72-БАС, различия, связанные с подтипом БАС и прогрессированием болезни, в активации моноцитов и CD8 Т-клетках эффекторной памяти с антигенным

опытом, а также клональные признаки, соответствующие антиген-обусловленным ответам. Пространственное картирование показало, что активация комплемента и изменение состояния миелоидных клеток, связанные с накоплением липидов, сходятся в местах потери мотонейронов и патологии TDP-43. Эти результаты связывают периферические и центральные иммунные изменения с гетерогенностью БАС и выделяют стратифицированную иммуномодуляцию как потенциальную терапевтическую стратегию.

Пространственная геномика без оптических элементов для картирования старения мозга млекопитающих с помощью IRISeq

(Nature Neuroscience)

Abdulraouf, A., Jiang, W., Zhang, Z. et al. Optics-free spatial genomics for mapping mammalian brain aging by IRISeq. Nat Neurosci (2026). <https://doi.org/10.1038/s41593-026-02293-1>

Статья представляет IRISeq как подход к пространственной геномике без использования оптического считывания для изучения старения мозга млекопитающих. В центре работы находится задача пространственного описания молекулярных изменений в мозге, связанных с возрастом. Формулировка «optics-free» указывает на технологическое отличие метода от платформ, где пространственная информация считывается через микроскопию или визуализацию. Авторы позиционируют IRISeq как способ получать пространственно организованные геномные данные и применять их к изучению возрастных изменений в нервной ткани. Основной акцент материала не на отдельном гене или болезни а методологической возможности картировать мозговое старение с пространственным разрешением и без оптического этапа измерения.

MultiSP расшифровывает структуру тканей и многоклеточную коммуникацию на основе пространственных мультиомиксных данных

(Cell Genomics)

Mo C, Zou X, Jin S. MultiSP deciphers tissue structure and multicellular communication from spatial multi- omics data. Cell Genomics. 2026;6:101141. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2026.101141>

Недавние прорывы в пространственной мультиомике позволяют одновременно профилировать разные молекулярные модальности, сохраняя пространственный контекст ткани. В работе Chenfeng Mo, Xiufen Zou и Suoqin Jin представлен MultiSP — подход для расшифровки структуры тканей и многоклеточной коммуникации по данным пространственной мультиомики. Метод предназначен для анализа сложной тканевой организации и пространственно мультимодальных взаимодействий клеток. Авторы показывают, что MultiSP выявляет комплексные тканевые структуры из пространственных мультиомных данных и помогает интерпретировать мультимодальную клеточно-клеточную коммуникацию внутри тканей. В опухолевом микроокружении он раскрывает карты распределения клеток с высоким разрешением, включая соседние субрегионы, обогащённые макрофагами. В материалах проекта указаны примеры применения к пространственным RNA-ADT данным лимфатического узла человека, RNA-ATAC

MISAR- seq, данным P22 мозга мыши и тримодальному набору миндалины человека. Пошаговые учебные материалы показывают, как запускать MultiSP на этих наборах, а детали всех использованных данных приведены в разделе Methods. Также предусмотрен анализ пространственно мультимодальной клеточно-клеточной коммуникации через инструмент CellChat. Работа позиционирует MultiSP как вычислительный инструмент для изучения тканевой структуры, пространственной организации клеток и межклеточных взаимодействий в данных пространственной мультиомики.

Пространственная транскриптомика выявляет влияние микроокружения на внутренние процессы развития резистентности к терапии меланомы

(Genome Biology / PubMed)

Boe RH, Triandafillou CG, Lazcano R, Wargo JA, Raj A. Spatial transcriptomics reveals influence of microenvironment on intrinsic fates in melanoma therapy resistance. Genome Biology. 2026 May 23. <https://doi.org/10.1186/s13059-026-04112-z>

Устойчивость к терапии рака определяется как внутренними свойствами клеток, так и факторами микроокружения. В этой работе авторы используют пространственную транскриптомику и одноклеточное секвенирование РНК, чтобы выявить различные программы устойчивости в клетках меланомы, сформированные внутренними клеточными состояниями и опухолевым микроокружением. Консенсусная неотрицательная матричная факторизация показывает общие внутренние программы устойчивости в разных клеточных линиях. В образцах пациентов эти программы устойчивости сосуществуют внутри отдельных опухолей и связаны с разнообразными иммунными сигнатурами. Пространственная транскриптомика с одноклеточным разрешением в ксенографтных моделях выявляет как внутренне определённые, так и внешне обусловленные устойчивые судьбы клеток. Авторы показывают, что устойчивые к терапии клеточные состояния сосуществуют в различных микроокружениях, а тканевые признаки влияют на то, какая судьба будет принята.

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)

Прогнозирование географического распределения расстройств, связанных с употреблением наркотиков, в Швеции на основе географических различий в уровне социальной депривации, генетическом риске и урбанизации

(Molecular Psychiatry)

Kendler, K.S., Zhao, P., Mansourian, A. et al. Predicting the geographical distribution of drug use disorder in Sweden from the geographical variation in social deprivation, genetic risk and urbanization. Mol Psychiatry (2026). <https://doi.org/10.1038/s41380-026-03636-x>

Авторы исследовали, можно ли прогнозировать географическое распределение расстройства, связанного с употреблением наркотиков, в Швеции, используя различия между территориями по социальной депривации, генетическому риску и уровню урбанизации. Работа объединяет социальные и генетические факторы, рассматривая их не как взаимозаменяемые объяснения, а как источники информации о пространственной вариации риска. В центре статьи находится распределение расстройств, связанных с употреблением наркотиков по географическим районам и то, как это распределение связано с локальными характеристиками населения. Генетический риск включен в модель наряду с социальной депривацией и урбанизацией, что делает исследование релевантным для темы наследственной предрасположенности к аддиктивному поведению. Материал не сводит риск к одному фактору, авторы анализируют совместную роль генетических и средовых показателей в объяснении различий между регионами.

Многофакторный генетический анализ 2,2 миллионов человек выявил широкие и специфичные для каждого вещества пути риска развития зависимости

(Nature Mental Health)

Poore, H.E., Chatzinakos, C., Leger, B. et al. Multivariate genetic analyses of 2.2 million individuals reveal broad and substance-specific pathways of addiction risk. Nat. Mental Health 4, 582–593 (2026). <https://doi.org/10.1038/s44220-026-00608-6>

Авторы использовали многофакторный генетический анализ для изучения расстройств употребления психоактивных веществ и их связи с внешними и внутренними психопатологическими признаками. В материале указано, что генетический риск для расстройств, связанных с употреблением психотропных веществ в значительной степени действует через пути, общие с другими формами поведенческого растормаживания, но также сохраняются вещество-специфические компоненты риска. Работа использовала GWAS-статистики и модели, позволяющие отделять общий компонент предрасположенности от более специфичных генетических связей. Новость относится к разделу генетической предрасположенности к аддиктивному поведению, поскольку напрямую рассматривает наследственную архитектуру расстройств употребления веществ и ее пересечение с психопатологией. В отличие от исследований отдельного вещества, статья пытается описать

общую структуру генетического риска across SUDs, что важно для понимания того, какие механизмы являются универсальными для аддиктивного поведения, а какие относятся к конкретным видам зависимости.

II МЕДИЦИНА

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

Геномная медицина в масштабах популяции с использованием Гонконгского геномного проекта

(Nature Medicine)

Ying, D., Cheung, CL., O, CK. et al. Population-scale genomic medicine with the Hong Kong Genome Project. Nat Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04410-w>

Авторы представили результаты Hong Kong Genome Project, созданного для внедрения популяционной геномной медицины в клиническую практику. В проект включили более 20 000 участников: 2 227 пациентов с редкими заболеваниями и 18 261 участника популяционной когорты. Для пациентов с редкими заболеваниями диагностическая результативность составила 25%, что показывает клиническую применимость полногеномного секвенирования для поиска молекулярной причины болезни. В популяционной когорте у 3,7% участников нашли патогенные или вероятно патогенные варианты в генах, связанных с доминантными заболеваниями, а 48% оказались носителями по списку генов, применяемому в европейских рекомендациях. Авторы отметили, что 38 дополнительных клинически значимых генов могли бы быть пропущены при использовании только европейского списка у китайской популяции. Фармакогеномный анализ показал, что почти все участники имели потенциально применимый фенотип, способный влиять на назначения лекарств.

От доказательств к внедрению: ключевые приоритеты фармакогеномного подхода к лечению и профилактике: итоги европейского экспертного семинара

(European Journal of Human Genetics)

Kreeftenberg, L.L., Henneman, L., Rigter, T. et al. From evidence to implementation: key priorities for pharmacogenomics-guided treatment and prevention from a European expert workshop. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02131-9>

Фармакогеномика может повышать безопасность и эффективность лекарств, поддерживая более точные, ориентированные на пациента терапевтические подходы и персонализированную медицину, но её рутинная интеграция в здравоохранение остаётся ограниченной. В январе 2025 года в Амстердаме прошёл европейский мультидисциплинарный экспертный семинар, посвящённый приоритетам дальнейшего внедрения фармакогеномически направленного лечения и профилактики в клиническую практику. Качественный контент-анализ опирался на вклад 55 участников из 10 европейских стран, представлявших политику, здравоохранение,

академическую среду, пациентские организации и индустрию. Работа сосредоточена на трёх опорах внедрения: доказательствах, принятии и интеграции в системы здравоохранения. По итогам презентаций и обсуждений выделены пять ключевых приоритетов: надёжные клинические и фармакоэкономические оценки для решений о финансировании и возмещении, обучение медицинских специалистов и повышение осведомлённости политиков и общества, инвестиции в IT и инфраструктуру данных, гармонизация регуляторной политики и возмещения, а также равный доступ. Авторы подчёркивают необходимость более тесного согласования, например через специальную сеть, и мультидисциплинарного сотрудничества, чтобы перевести фармакогеномику из развивающейся инновации в стандартную часть персонализированной медицины в Европе.

Клиническое секвенирование готово обеспечить возможности для превентивной медицины, но препятствия со стороны страховых компаний остаются, говорит Дэймон Хостин из компании Illumina

(GenomeWeb)

Клиническое геномное тестирование уже вошло в стандартную медицинскую помощь, но его более широкая интеграция остаётся сложной задачей. Деймон Хостин из Illumina видит будущее, в котором геномное тестирование будет работать как визуализация, назначаться широко и помогать выявлять проблемы до того, как они станут экстренными. В отличие от традиционной диагностики *in vitro*, часто дающей узкий бинарный ответ, геномные результаты могут давать более широкие сведения о здоровье человека и позже переанализироваться. Раннее и широкое тестирование может уменьшать потребность в биопсийном материале при раке, раньше выявлять или исключать методы лечения и снижать затраты от неправильной терапии. Однако в США страховая система затрудняет оплату комплексных тестов, особенно если выгода появится через годы, кроме того, остаются вопросы приватности и безопасности данных. В качестве «плацдармов» для расширения геномного тестирования Хостин называет NIPT, MRD, комплексное геномное профилирование, редкие заболевания и фармакогеномику. Снижение стоимости секвенирования уже помогло этим применениям, но будущие оценки усложняют транскриптомные и протеомные данные.

Как сотрудники Illumina работают, чтобы приблизить здравоохранение к прецизионной медицине

(Illumina)

Illumina описала, как внутренние команды компании участвуют в продвижении прецизионной медицины и более широком внедрении геномики в практическое здравоохранение. В материале говорится о работе Medical Genome Initiative, публикации которой помогают лабораториям и клиницистам интегрировать геномные данные в медицинскую практику и уже используются в рекомендациях для плательщиков. Отдельно приведен пример педиатрической группы, которая использовала вебинары, электронные рассылки и статьи, чтобы помочь медицинским специалистам увереннее работать с геномикой в повседневной помощи. Акцент сделан не на

отдельном тесте, а на инфраструктуре внедрения: обучении врачей, согласовании лабораторных стандартов, публикации практических материалов и формировании доверия к клинической геномике.

Неинвазивное пренатальное тестирование смогут проводить 15 государственных медорганизаций

(PCR News)

PCR News сообщил, что Минздрав РФ утвердил список государственных медицинских организаций, имеющих лицензию на проведение неинвазивного пренатального тестирования и преимплантационного генетического тестирования эмбрионов. НИПТ используется для выявления хромосомных аномалий по внеклеточной ДНК плода в крови матери, а ПГТ-М и ПГТ-СП — для анализа эмбрионов на моногенные заболевания и структурные хромосомные перестройки. Эти исследования добавлены в обновленную программу государственных гарантий на 2026 год. Образцы пациентов будут направлять в одну из 15 клиник, включая федеральные центры в Москве, Санкт-Петербурге, Екатеринбурге, Ростове-на-Дону, Томске и Уфе. В публикации также описаны российский референсный геном GRCh38.rus, национальный пангеном человека и база популяционных частот генетических вариантов.

Геномное исследование помогло выявить редкое нарушение роста у ребенка

(Cambridge University Hospitals)

Врачи Cambridge University Hospitals рады положительному ответу девочки Сафи Форд на лечение после того, как редкое генетическое заболевание было выявлено по результатам национального скринингового исследования. У Сафи из Кембриджшира генетический код проанализировали в рамках программы Generation Study, оценивающей эффективность полногеномного секвенирования для поиска 200 редких генетических состояний у новорождённых. В Кембридже у неё диагностировали изолированный дефицит гормона роста, что позволило рано начать лечение. Сейчас Сафи 13 месяцев, она догоняет сверстников и выросла на 15 см с начала терапии. При продолжении лечения ожидается, что её взрослый рост будет в типичном диапазоне и не пострадает из-за заболевания. В Великобритании ежегодно рождается от 60 до 150 детей с таким состоянием. Сафи родилась в Rosie Hospital в декабре 2024 года и стала одним из первых участников исследования, у которых выявили редкое генетическое заболевание. Лечение началось в июле 2025 года; ей нужны ежедневные инъекции гормона роста примерно до 25 лет. У её матери, брата и отца тоже есть это состояние.

Компания BGI Genomics присоединяется к альянсу по борьбе с редкими заболеваниями, вызванными мутацией гена HGP2, чтобы сократить разрыв в оказании медицинской помощи при редких заболеваниях в Азиатско-Тихоокеанском регионе

(BGI Genomics)

BGI Genomics. BGI Genomics joins HGP2 Rare Disease Alliance to Close Rare Disease Care Gap in Asia- Pacific. 12 May 2026.

Альянс редких заболеваний Азиатско-Тихоокеанского региона HGP2 RaDiAnce–APAC был официально запущен в Куала-Лумпуре 10 мая. Представители Министерства здравоохранения Малайзии, BGI Genomics и ведущие эксперты обсудили неотложные приоритеты диагностики редких заболеваний, геномики и ответа общественного здравоохранения. Альянс объединяет участников из десяти стран и направлен на устранение диагностического разрыва в рамках Human Genome Project II. Совместная декларация по профилактике редких заболеваний и геномной медицине в регионе охватывает пять ключевых областей: этику, доступность, сотрудничество, ускорение и общественный ответ. BGI Genomics, как ключевой участник альянса, представила интегрированное техническое решение, включающее точную диагностику, интеллектуальный анализ и локальную подготовку кадров. Компания использует высокопроизводительное секвенирование в сочетании с длинными чтениями для высокоточной и полной диагностики редких заболеваний. Совместно с Министерством здравоохранения Таиланда она создает национальный центр диагностики редких заболеваний. Платформа iGeneT pro автоматизирует интерпретацию вариантов, контроль качества, классификацию ACMG и подготовку отчетов, сокращая задачи с лет до минут и уменьшая человеческие ошибки. Учебный семинар по интерпретации генетических заболеваний должен укрепить региональную экспертизу.

Геномный тест Veracyte выявляет пациенток с раком молочной железы, которым можно отказаться от химиотерапии

(Reuters)

Reuters сообщил о данных, подготовленных к представлению на ежегодной встрече ASCO, согласно которым геномный тест Prosigna от Veracyte может выявлять пациенток с ранним, но высокорисковым раком молочной железы, которые могут безопасно отказаться от химиотерапии. В рандомизированном исследовании участвовали более 4 400 пациенток с ранним раком молочной железы, характеризовавшимся повышенным риском распространения или рецидива. Более двух третей пациенток, лечение которых определялось результатами Prosigna, избежали химиотерапии. Пятилетняя выживаемость без рака в этой группе составила 93,7%, что было статистически не хуже 94,9% в группе стандартного лечения с химиотерапией. Тест анализирует активность 50 генов в опухолевой ткани, определяет молекулярный подтип и формирует оценку риска рецидива на 10 лет.

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

Компания Beam Therapeutics представила недавно опубликованные предварительные клинические данные по препарату BEAM-302 для лечения дефицита альфа-1-антитрипсина (AATD) на Международной конференции Американского торакального общества (ATS) 2026 года

(Beam Therapeutics)

Beam Therapeutics сообщила о представлении клинических данных по BEAM-302 при дефиците альфа-1-антитрипсина на международной конференции American Thoracic Society 2026. BEAM-302 описывается как программа редактирования оснований, доставляемая с помощью липидных наночастиц и предназначенная для коррекции PiZ-мутации в гене SERPINA1. Компания представила данные фазы 1/2 с датой отсечения 10 февраля 2026 года, включавшие 29 пациентов. В сообщении отдельно выделены показатели безопасности, признаки продолжительности эффекта и снижение активности HNE после лечения. Также указано, что компания получила обратную связь FDA по потенциальному пути ускоренного одобрения и ожидает включения примерно 50 дополнительных пациентов с AATD в ключевую когорту во второй половине 2026 года.

Компания Genethon представит данные об эффективности своих продуктов генной терапии, полученные в ходе трех крупных клинических испытаний, на ежегодной конференции Американского общества генной и клеточной терапии (ASGCT), которая пройдет с 11 по 15 мая в Бостоне, штат Массачусетс

(Genethon)

Genethon, некоммерческая организация исследований и разработок в области генной терапии, основанная AFM-Telethon, представит данные исследований и клинических испытаний на ежегодной встрече American Society of Gene & Cell Therapy 11–15 мая 2026 года в Бостоне. Материалы будут включены в восемь устных докладов и 13 постерных презентаций. Будут представлены данные по мышечной дистрофии Дюшенна у пациентов, получавших генную терапию GNT0004 на ранней стадии исследования фазы 1/2/3, которое сейчас находится в регистрационной фазе. Также покажут обнадеживающие результаты первых пациентов, получивших ATA-200 в клиническом испытании при конечностно-поясной мышечной дистрофии LGMD-R5. В первых двух случаях более 90% мышечных волокон экспрессировали белок SGCG по данным биопсии через шесть месяцев после терапии, что показало получение терапевтического гена почти всеми мышечными волокнами. Отдельные данные по GNT-018-IDES демонстрируют возможность применения имлифидазы как предварительного лечения перед генной терапией GNT0003 у пациента с тяжелой формой синдрома Криглера–Найяра и иммунитетом к AAV8-вектору. Если результаты подтвердятся, подход может стать вариантом для пациентов с антителами к

AAV, которым сейчас недоступны испытания и существующие методы генной терапии.

Конференция «Генная терапия: настоящее и будущее»: обзор мероприятия

(МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова)

МГНЦ сообщил об итогах VII Всероссийской мультимедийной конференции с международным участием «Генная терапия: настоящее и будущее», прошедшей 13–14 мая 2026 года. Программа включала доклады по генной терапии наследственных заболеваний, редактированию CRISPR/Cas для лечения гемофилии В, терапии патогенных вариантов митохондриальной ДНК, системам экспрессии антисмысловых молекул и генной терапии метаболических заболеваний. На второй день обсуждались AAV-векторная терапия, редактирование энхансера BCL11A с помощью TALEN в гемопоэтических стволовых клетках для клеточной терапии бета-талассемии, геномное редактирование клеток человека с помощью вирусоподобных частиц и геномные редакторы нового поколения на основе Cas9 *Streptococcus pyogenes*.

Уничтожить рак, починить ген, поломать поломку

(PCR News)

PCR News опубликовал обзор секции «Геномные технологии в терапии» XIV Всероссийской научно-практической конференции центров геномных исследований мирового уровня «NGS 2026», прошедшей в Пироговском университете. В материале обсуждаются отечественные биомедицинские клеточные продукты, мРНК-вакцина против меланомы, перспективы генной терапии, безопасность CAR T-терапии и ускорение производства персонализированных генотерапевтических препаратов. Отдельно описан доклад НМИЦ радиологии о разработке индивидуальных биотехнологических лекарственных препаратов на примере мРНК-вакцины против меланомы. В статье указано, что генетический анализ опухолей уже используется для диагностики, прогноза, выбора терапии и оценки ее эффективности, а современные возможности анализа опухолевой ткани позволяют создавать персонализированные онковакцины. Для такой вакцины у пациента берут опухолевый материал, секвенируют кровь и опухоль, затем проводят биоинформатический анализ для выбора неоантигенов.

Учёные Сириуса разработали новый способ повышения эффективности генной терапии

(Научно-технологический университет «Сириус»)

Научно-технологический университет «Сириус» сообщил, что исследователи Научного центра трансляционной медицины разработали способ двукратного повышения эффективности генной терапии на основе AAV9-вектора. Новый метод производства вирусных частиц должен позволить использовать меньшие дозы препаратов для заболеваний нервной и мышечной систем, что важно для снижения побочных эффектов и стоимости терапии. В основе подхода лежит изменение стандартной сборки вирусных частиц. Обычно

оболочка AAV9 состоит из трех типов белков; VP1 и VP2 отвечают за проникновение внутрь клетки и доставку лекарственного груза к ядру, а VP3 формирует оболочку. Исследователи добавили в смесь для выращивания вирусов четвертый генетический элемент, что увеличило количество VP1 и VP2. Лабораторные тесты на культуре клеток человека показали, что новые вирусные частицы проникают в клетки в 1,9– 2,1 раза эффективнее обычных, при сохранении формы и размера. Подход почти не отличается от стандартного промышленного протокола и потенциально масштабируем.

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

MedStory: скрытый ген, стоящий за внезапной сердечной смертью

(Stanford Medicine Department of Medicine)

Handler, Rebecca. MedStory: The Hidden Gene Behind Sudden Cardiac Death. Stanford Medicine Department of Medicine. May 11, 2026.

Stanford Medicine рассказала о клиническом исследовании LX2020 при аритмогенной кардиомиопатии, редком генетическом заболевании сердца, связанном с внезапной сердечной смертью, включая случаи у молодых спортсменов. Материал объясняет, что заболевание часто связано с мутациями PKP2, которые нарушают образование белка, важного для соединения клеток сердечной мышцы. LX2020 описана как генная терапия, доставляющая рабочую копию PKP2 в клетки сердца с помощью модифицированного вирусного вектора. Исследование HEROIC-PKP2 является первым у человека испытанием фазы 1/2, ориентированным прежде всего на безопасность. В нём участвует небольшая группа пациентов в нескольких центрах США, включая Stanford. В публикации указано, что доставленный ген обнаруживался в сердечной ткани, а уровень белка PKP2 повышался. Также сообщалось о снижении опасных нарушений ритма у некоторых пациентов, стабильной функции сердца или умеренных улучшениях. Наблюдение продолжается до 2027 года.

Генная терапия для лечения сердечной недостаточности набирает обороты после многолетнего застоя

(Nature)

Nature 653, (2026) doi: <https://doi.org/10.1038/d41586-026-01598-2>

Ученые разрабатывают новую волну генотерапий для регенерации сердца. Это дает надежду на лечение сердечной недостаточности, изнурительного и распространенного состояния. Первое клиническое исследование, направленное на рост новых кардиомиоцитов, уже запущено, компании разрабатывают как минимум четыре другие регенеративные генотерапии для сердечных заболеваний. Сердечная недостаточность возникает, когда орган не может перекачивать достаточно крови для нужд организма. Существующие препараты лечат симптомы, не устраняя коренную проблему, сердце либо слишком жесткое для нормального наполнения кровью, либо слишком слабое для ее перекачивания. Новая регенеративная терапия использует вирус для доставки фрагментов РНК в кардиомиоциты. РНК связывается с геном SAVI,

кодирующим белок, ограничивающий деление клеток. Это предотвращает высокую экспрессию гена, снимая тормоз на пролиферацию. В моделях на мышах и свиньях наблюдалось деление кардиомиоцитов. В модели инфаркта у свиней терапия улучшила фракцию выброса на 14%. Данные помогли регуляторам США одобрить клиническое исследование, начавшееся в июне. Некоторые ученые хвалят исследования, но другие скептически относятся относительно доказательств истинной пролиферации (кардиомиоциты иногда образуют второе ядро). Поле омрачено прошлыми противоречиями, приведшими к отзывам статей. Разработчики признают необходимость дополнительных доказательств, но считают, что клинические исследования на людях - единственный способ получить ответы.

Компания Intellia Therapeutics сообщила о положительных результатах 3- й фазы клинических испытаний препарата для лечения наследственного ангиоэдема, что стало первым в мире случаем применения генного редактирования in vivo

(Intellia Therapeutics)

Intellia Therapeutics объявила положительные первичные результаты глобального исследования фазы 3 HAELO препарата lonvo-z, ранее NTLA-2002, при наследственном ангиоотёке. Наследственный ангионевротический отёк — это редкое генетическое состояние с повторяющимися и потенциально опасными приступами отёка в разных частях тела из-за избыточной выработки брадикинина. Lonvo-z разработан как однократное лечение в амбулаторных условиях. Это кандидат in vivo CRISPR-редактирования, предназначенный для инактивации гена KLKB1 и длительного снижения калликреина и брадикинина. В исследовании участвовали 80 взрослых и подростков от 16 лет с HAE I или II типа: 52 получили lonvo-z, 28 — плацебо. За шестимесячный период оценки эффективности, с 5-й по 28-ю неделю, однократная инфузия lonvo-z снизила число приступов на 87% по сравнению с плацебо. Средняя месячная частота приступов составила 0,26 против 2,10. Все ключевые вторичные конечные точки также были достигнуты: 62% пациентов в группе lonvo-z были полностью свободны от приступов и терапии против 11% в группе плацебо. Данные безопасности и переносимости названы благоприятными, серьёзных нежелательных явлений в группе lonvo-z не наблюдали. Компания начала поэтапную подачу BLA в FDA и готовит возможный запуск в США в первой половине 2027 года.

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

Связь изменения климата с распространением генов устойчивости к противомикробным препаратам у сальмонелл: продольное экологическое и модельное исследование

(The Lancet Planetary Health)

Zhou Z, Teng L, Geng X et al. Association of climate change with the spread of antimicrobial resistance genes in *Salmonella*: a longitudinal ecological and modelling study. The Lancet Planetary Health, 2026; 10 <https://doi.org/10.1016/j.lanplh.2026.101445>

Исследование в The Lancet Planetary Health оценило связь изменения климата с распространением генов устойчивости к антибиотикам у *Salmonella*. Авторы проанализировали более 480 000 геномов *Salmonella* из 139 стран за период с 1940 по 2023 год и сопоставили уровень генов устойчивости с изменениями температуры и осадков. В публикации говорится, что изменение климата связано примерно с 10%-ным глобальным ростом генов антибиотикорезистентности у *Salmonella*. Самые выраженные климатически ассоциированные увеличения отмечены на Ближнем Востоке и в Северной Африке, затем в Южной Азии и странах Африки к югу от Сахары. Авторы подчеркивают, что основными драйверами AMR остаются неправильное и чрезмерное использование антибиотиков, но повышение температуры и изменение режима осадков могут усиливать адаптацию бактерий и распространение генов устойчивости. Материал относится к инфекционной геномике, поскольку выводы основаны на масштабном анализе бактериальных геномов.

Новый эболавирус. Тестирование, терапия, вакцины

(PCR News)

PCR News разобрал вспышку эболавируса Бундибуджио в Демократической Республике Конго и Уганде, уделив внимание диагностике, геномике, терапии и вакцинам. Первый известный случай в ДРК датирован 24 апреля, а 5 мая ВОЗ получила сообщение о неизвестном опасном заболевании в провинции Итури. К 15 мая Национальный институт биомедицинских исследований в Киншасе подтвердил, что возбудитель относится к вирусу Бундибуджио. В материале отмечается проблема молекулярной диагностики, существующие тест-системы могут давать ложноотрицательные результаты, поскольку часть наборов ориентирована на другие эболавирусы. Отдельно описано секвенирование первых полных геномов вируса. Сначала были проанализированы два генома из ДРК и один из Уганды, затем филогенетическое дерево дополнили еще шестью геномами. Новые изоляты оказались обособлены от групп предыдущих вспышек.

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

«Это невозможно остановить»: «Биотехнологическая Барби» Кэти Тай о своей миссии по генетической модификации младенцев

(The Guardian)

The Guardian. "There is no way to stop this": Biotech Barbie Cathy Tie on her mission to genetically modify babies. 30 May 2026.

The Guardian опубликовал материал о Кэти Тай и ее проекте Origin Genomics, связанном с идеей герминального редактирования эмбрионов. В статье говорится, что Тай рассматривает редактирование эмбрионов как способ предотвращать тяжелые наследственные заболевания, включая муковисцидоз, болезнь Хантингтона и наследственные формы рака. Автор материала подчеркивает, отличие герминального редактирования от соматических генотерапий состоит в том, что изменения в эмбрионе могут передаваться будущим поколениям, поэтому такие вмешательства вызывают особенно острые этические и регуляторные вопросы. В статье отмечено, что герминальное редактирование запрещено или фактически недоступно в ряде стран, включая Великобританию, США и Китай. Проект, по словам материала, предполагает работу с эмбрионами, секвенирование до и после редактирования, отсутствие имплантации и соблюдение 14-дневного ограничения.

14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Бепировирсен обеспечивает беспрецедентно высокие показатели функционального излечения и потенциально может изменить подход к лечению хронического гепатита В

(GSK)

GSK сообщила результаты регистрационных исследований B-Well 1 и B-Well 2 для bepirovirsen при хроническом гепатите В. Bepirovirsen описан как исследуемая антисмысловая олигонуклеотидная терапия, направленная на снижение вирусных компонентов и достижение функционального излечения. В публикации говорится, что у 19% пациентов было достигнуто функциональное излечение, а у 26% пациентов с более низкой исходной вирусной активностью этот показатель был выше. Среди пациентов с qHBsAg не более 100 IU/mL показатель достигал 49%. Компания подчеркивает, что стандартная терапия хронического гепатита В обычно дает функциональное излечение менее чем у 1% пациентов. Результаты были представлены на EASL и опубликованы в The New England Journal of Medicine.

Arvinas объявила об одобрении FDA препарата VEPPANU (vepdegestrant) для лечения ESR1m, ER+/HER2- распространенного рака молочной железы

(Arvinas)

Arvinas сообщила, что FDA одобрило VEPPANU (vepdegestrant) для взрослых пациентов с ER-положительным, HER2-отрицательным, ESR1-мутированным распространенным или метастатическим раком молочной железы после прогрессирования заболевания на фоне не менее чем одной линии эндокринной терапии. В сообщении компании препарат назван первым и единственным одобренным FDA PROTAC, то есть гетеробифункциональным деградатором белка. Одобрение было получено до установленной PDUFA-даты 5 июня 2026 года. Компания подчеркивает, что ESR1-мутации часто связаны с резистентностью к эндокринной терапии и ухудшением прогноза у пациентов с ER+/HER2- метастатическим раком молочной железы. В пресс-релизе также говорится, что Arvinas и Pfizer планируют объявить выбор третьей стороны для коммерциализации. Новость относится к PROTAC-терапии, поскольку фиксирует первое FDA-одобрение терапии этого класса и ее применение в молекулярно определенной подгруппе онкологических пациентов.

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

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

Отличительные геномные и иммунологические особенности эволюции опухолей при раке молочной железы, обусловленном мутацией гена TP53 в зародышевой линии

(Nature Communications)

Boruah, N., Hoyos, D., Moses, R. et al. Distinct genomic and immunologic tumor evolution in germline TP53-driven breast cancers. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73163-4>

Авторы исследовали рак молочной железы у носительниц герминальных патогенных вариантов TP53, вызывающих синдром Ли — Фраумени, и сравнили такие опухоли со спорадическим пременопаузальным раком молочной железы. В статье указано, что рак молочной железы является наиболее частым злокачественным заболеванием у женщин с этим синдромом. Исследование использовало мультимодальный анализ и показало, что почти все опухоли LFS-BC проходят через биаллельную потерю TP53. При этом, за исключением амплификации ERBB2/HER2, повторяющихся онкогенных вариантов выявлено не было. По сравнению со спорадическим раком, *in situ* и инвазивные опухоли LFS-BC имели высокую нагрузку коротких амплифицированных анеуплоидных сегментов. В работе также описано, что проапоптотические гены-мишени p53, BAX и TP53I3, не повышали экспрессию в LFS-BC так, как это наблюдалось при спорадическом раке относительно нормальной ткани молочной железы. При прогрессии от *in situ* к инвазивной опухоли возрастала хромосомная нестабильность и снижалась доля пролиферирующих цитотоксических Т-клеток.

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

Разработка и валидация клинического полигенного отчета о риске в системах здравоохранения США для 8 сердечно-сосудистых заболеваний

(JACC)

Misra, A, Jowell, A, Haidermota, S. et al. Development and Validation of a Clinical Polygenic Risk Report in U.S.-Based Health Systems for 8 Cardiovascular Conditions. JACC. null2026, 0 (0). <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2026.03.035>

Интегрированные полигенные оценки риска предлагают реализуемую основу для генетической отчётности о риске и уже доступны как тест, который можно назначать в клинической практике. Авторы проанализировали клинические и генотипические данные из трёх крупных биобанков, а для валидации использовали участников Mass General Brigham Biobank: 53 306 генотипированных человек в многобольничной академической системе. С помощью elastic-net подхода PRSmix они разработали оценки для восьми сердечно-сосудистых заболеваний на данных NIH All of Us Research Program: ишемической болезни сердца, фибрилляции предсердий, диабета 2-го типа, венозной тромбоземболии, аневризмы грудной аорты, экстремальной гипертензии, тяжёлой гиперхолестеринемии и повышенного липопротеина(a). Валидацию проводили с логистической регрессией с поправкой на возраст, пол и происхождение. Интегрированные PRS показали соответствующую калибровку и устойчивое различие по всем восьми признакам. Участники в верхней категории генетического риска имели значительно повышенные шансы заболевания по сравнению со средним риском. Добавление PRS к клиническим моделям улучшало стратификацию риска, а проспективный анализ показал значимые связи с сердечно-сосудистыми событиями.

Полигенный показатель риска с учетом взаимодействия пар SNP-SNP гена KLK3 для прогнозирования агрессивности рака предстательной железы

(Communications Medicine)

Lin, HY., Sarkar, I., Mazumder, H. et al. Polygenic risk score with KLK3 SNP-SNP interaction pairs for predicting prostate cancer aggressiveness. Commun Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s43856-026-01645-z>

Рак предстательной железы гетерогенен, поэтому стратификация риска важна для клинической помощи. Полигенные оценки риска, основанные на основных эффектах однонуклеотидных полиморфизмов, могут помогать выявлять людей с высоким риском до биологического и клинического начала болезни, но оценка для прогнозирования агрессивности рака предстательной железы остаётся недостаточно разработанной. Ген KLK3, кодирующий простатспецифический антиген, связан с агрессивностью заболевания, а данные о взаимодействиях SNP-SNP в KLK3 перспективны для такого прогноза. Целью исследования было разработать систему PRS-KLK3int, изучив пары взаимодействий KLK3 SNP-SNP. Оценку создали на наборе discovery из 10 836 пациентов и проверили в двух валидационных наборах с 14 348 и 16 584

пациентами европейского происхождения. Авторы оценили 3 145 пар SNP и две опубликованные полигенные оценки. PRS-KLK3int включила 284 SNP, объединив существующую оценку с 270 SNP и 12 пар взаимодействий SNP-SNP с 15 SNP. Она превзошла две прежние оценки в прогнозировании агрессивности и эффективно различала группы высокого и низкого риска.

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

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

Технология PacBio SPRQ-Nx Chemistry теперь доступна по всему миру, позволяя получать высококачественные геномы стоимостью менее 300 долларов для крупномасштабных проектов и секвенирования с использованием искусственного интеллекта

(PacBio)

PacBio сообщила, что химия SPRQ-Nx и новые многократные ячейки SMRT для платформы Revio HiFi начали поставляться по всему миру. Компания указывает, что новая конфигурация снижает стоимость секвенирования на 30% по сравнению с предыдущей химией SPRQ, доводит прайс-лист до 345 долларов за геном и может обеспечить стоимость ниже 300 долларов при масштабном использовании. Обновления также включают расширенное выявление метилирования и улучшения DeepConsensus, алгоритма построения консенсуса на основе искусственного интеллекта, разработанного совместно с Google. В пресс-релизе отдельно указаны новые модели для 5mC и 6mA, оптимизированные под SPRQ-Nx, а также новый вызов 5hmC. По данным бета-тестирования на 20 площадках в Европе, Азии и США, технология дала повышенный выход данных и меньшую долю неудачных запусков.

Компания Illumina представляет первое распределенное решение для полногеномного секвенирования, предназначенное для высокочувствительных исследований минимальной остаточной болезни (MRD)

(Illumina)

Illumina объявила о новом полном решении для исследований молекулярной остаточной болезни на основе полногеномного секвенирования. Компания описывает его как распределенный набор, который должен позволить большему числу лабораторий внедрять выявление молекулярной остаточной болезни для клинических исследований. Решение находится в раннем доступе для отдельных партнеров и позиционируется как первый набор Illumina для полногеномного секвенирования, пригодный как для молекулярной остаточной болезни при солидных опухолях, так и для геномного профилирования опухолей крови. Рабочий процесс поддерживает создание индивидуального опухолевого «отпечатка» по образцам солидной опухоли и последующее выявление молекулярной остаточной болезни по крови на системах NovaSeq. Illumina указывает срок выполнения полного рабочего процесса до пяти дней и аналитическую чувствительность до 10 ppm. Новый

анализ DRAGEN MRD связывает индивидуальный опухолевый «отпечаток» с серийными образцами циркулирующей опухолевой ДНК и, по данным компании, показывает 99,5% аналитической специфичности.

Разработка метода полногеномного секвенирования *Plasmodium falciparum* на основе технологии секвенирования с использованием нанопор Оксфордского университета для поддержки молекулярного эпидемиологического надзора за малярией

(Scientific Reports)

Bakari, C., Holzschuh, A., Seth, M.D. et al. Development of an Oxford nanopore sequencing technology- based whole genome sequencing method for *Plasmodium falciparum* to support malaria molecular surveillance. Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-46451-8>

Авторы разработали и оптимизировали протокол полногеномного секвенирования *Plasmodium falciparum* на основе технологии Oxford Nanopore для молекулярного надзора за малярией. В статье отмечается, что короткочтенные платформы широко применяются в геномике *P. falciparum*, но ограничены при анализе повторяющихся областей и структурной вариации сложного генома паразита. Подходы с использованием длинных прочтений Oxford Nanopore рассматриваются как дополнительная возможность, особенно для условий с ограниченной инфраструктурой. Протокол был адаптирован для сухих пятен крови и цельной крови, а обогащение паразитарной ДНК проводили с применением McrBC/MspJI, NEBNext microbiome DNA enrichment Kit и селективной амплификации всего генома. Секвенирование выполняли на проточной ячейке R10.4.1. Комбинированное обогащение давало более 75% паразитарной ДНК при 100 паразитах/мкл и более 90% покрытия генома. Метод достигал медианной длины прочтений более 2 кб, глубины более 30× и точности 99,8%, а также выявлял дополнительные мутации и вариации числа копий.

Сравнительный анализ технологий секвенирования коротких и длинных прочтений для метагеномного профилирования микробиомов

(Scientific Reports)

Visci, G., Notario, E., Defazio, G. et al. Benchmarking short- and long-read sequencing technologies for metagenomic profiling of microbiomes. Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-49725-3>

В статье сравнили метагеномное секвенирование на трех платформах: Illumina для коротких чтений, PacBio и Nanopore для длинных чтений. Для тестирования использовали коммерческое модельное микробное сообщество из 20 видов с равным представительством. Авторы оценивали, насколько данные каждой платформы позволяют реконструировать геномы, определять известные таксоны и анализировать функциональный потенциал микробного сообщества, включая аннотированные гены, длину предсказанных белков и типы предполагаемых функций. Illumina обеспечивала высокую пропускную способность и высокое качество данных, но короткая длина чтений мешала полной сборке геномов и приводила к недооценке кодирующих и некодирующих генов. Nanopore давал самые длинные чтения и более связные сборки, но зависел от ошибок секвенирования и выбора метода сборки. PacBio

показал лучший баланс длины чтений и точности оснований, хотя меньшее число чтений влияло на покрытие отдельных таксонов. Авторы представили практическую рамку выбора технологии под цели микробиомного исследования.

Компания MGI Tech запускает интегрированное метагеномное решение «SEQ ALL» для борьбы с хантавирусом Андес

(MGI Tech)

MGI Tech объявила о запуске интегрированных метагеномных решений SEQ ALL для работы с хантавирусом Андес. Компания описывает комплекс как сочетание платформ с короткими и длинными прочтениями, которое поддерживает весь путь от скрининга бессимптомных случаев до уточняющего отслеживания источника и распространения патогена. В решение входят RNA Pathogen Metagenomic Sequencing Solution и CycloneSEQ Comprehensive Metagenomic Sequencing Solution. Первая часть построена на секвенировании с короткими прочтениями DNBSEQ и метагеномном секвенировании нового поколения без заранее заданных мишеней, чтобы одновременно выявлять хантавирус и другие возможные патогены. Автоматизированная подготовка образцов выполняется с использованием SP-100RS, а инструменты PFI и MGAP обеспечивают контроль качества, идентификацию патогенов, сборку геномов и функциональную аннотацию. CycloneSEQ добавляет длинные чтения, полногеномную сборку и возможность секвенирования на месте.

Компания MGI Tech представила на выставке SLAS 2026 решения нового поколения для автоматизации лабораторных процессов и мультиомиксных технологий

(MGI Tech)

MGI Tech представила на SLAS 2026 решения для автоматизации лабораторий и интегрированных мультиомных рабочих процессов. В материале описаны PrepALL-pP8G, SIRO48 и VisiOmics. PrepALL-pP8G позиционируется как платформа для автоматизации одноклеточной протеомики, использующая термоструйную печать и сверхмалые объемы дозирования. Система содержит 640 сопел, распознавание изображений с поддержкой искусственного интеллекта и поддерживает работу с 384-луночными планшетами. SIRO48 описан как полностью автоматизированный рабочий процесс «образец на входе, отчет на выходе» для подготовки образцов, в который входит очистка нуклеиновых кислот, фрагментация, восстановление концов, лигирование адаптеров, амплификация методом ПЦР, очистка библиотек и контроль качества. Компания подчеркивает, что система переводит подготовку библиотек от ручной работы к полной цепочке автоматизации. VisiOmics объединяет пространственную протеомику и анализ изображений с применением искусственного интеллекта.

Обновление технологий Oxford Nanopore, май 2026 г.

(Albert Vilella Substack)

Albert Vilella. Oxford Nanopore May 2026 Tech Update. May 25, 2026.

Oxford Nanopore Technologies представила технологическое обновление на конференции London Calling в Лондоне в конце мая 2026 года. В числе основных тем были мультиомиксное обогащение, зрелость платформы за последнее десятилетие, стратегия, ориентированная на клиентов, партнёрства и упрощённая линейка приборов. Компания подчёркивает улучшение пользовательского опыта через flow cells MinION и PromethION, рабочие процессы, дизайн эксперимента, секвенирование и анализ. Сильной стороной ONT названа насыщенность данных, технология захватывает участки генома, недоступные коротким чтениям, и анализирует модифицированные основания в ДНК и РНК. Адаптивная выборка позволяет исключать неинтересные фрагменты ДНК и сосредотачиваться на нужных регионах. Упомянуты таргетный анализ метилирования, герминальные панели для фармакогеномики и наследственного рака, а также готовящаяся соматическая онкологическая мультиомиксная панель. Примеры включают панель для раков крови на 144 гена и обнаружение рака при 10–20% частоте аллеля. Также описаны улучшения отношения сигнал/шум, прямое РНК-штрихкодирование до 24-plex, новые PromethION Plus flow cells, Epi2ME, Q-Line, машинное обучение, basecaller v6.0, Dorado SmallVar, будущие моторы ДНК и РНК, повышение чувствительности и разработки в области протеомики.

Эмпирически определенные стратегии маскирования базового уровня и другие соображения для тестов на генетическую нагрузку

(Nature Genetics)

Nguyen, T., Koesterer, R., Haydarlou, P. et al. Empirically determined baseline masking strategies and other considerations for gene-level burden tests. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02597-9>

В исследованиях ассоциаций редких вариантов обычно проводят генные тесты, где кодирующие варианты фильтруют, или «маскируют», и объединяют по функциональной аннотации и частоте аллеля. Авторы систематически проанализировали литературу и каталогизировали 664 маски из 234 исследований. Они обнаружили, что стратегии маскирования редко повторяются между работами и редко обосновываются. Чтобы оценить их влияние на результаты, все ранее применявшиеся стратегии использовали для 54 признаков в 189 947 экзонах UK Biobank. Число значимых ассоциаций сильно зависело от выбранной стратегии и варьировало от 58 до 2 523, что стало одной из ключевых причин умеренного перекрытия, менее 30%, между отдельными опубликованными анализами этого набора данных. Авторы эмпирически определили стратегии маскирования с высокой способностью обнаруживать низкочастотные и редкие генные ассоциации в разных наборах данных и признаках. Затем они применили эти стратегии, чтобы изучить влияние других факторов на результаты burden-тестов. Работа предлагает базовую стратегию для повышения мощности и воспроизводимости исследований и устраняет один источник несогласованности в предыдущих работах по генным burden-тестам.

Когда биоинформатика становится узким местом: обеспечение сложного вирусного анализа без увеличения штата сотрудников

(Thermo Fisher Scientific)

Barral Arca, R. When Bioinformatics Is the Bottleneck: Enabling Complex Viral Analysis Without Expanding Headcount. Thermo Fisher Scientific. 28 May 2026.

Thermo Fisher Scientific описала ситуацию, при которой генерация данных секвенирования нового поколения в биофармацевтических исследованиях больше не является главным ограничением, а узким местом становится аналитическая мощность. В материале говорится, что команды могут производить качественные данные секвенирования в больших объемах, но перевод этих данных в биологически осмысленный результат требует специализированной биоинформатики. В качестве примера рассматривается анализ 5'-концевые делеции РНК энтеровируса группы В и их роли в модуляции интерферонового ответа в кардиомиоцитах. Такие структурные вирусные делеции сложно находить стандартным выравниванием, необходимо точно определить границы вариантов, количественно оценить частоты по образцам и представить результаты в понятном виде. Thermo Fisher описывает создание пользовательского модуля анализа Ion Torrent и вычислительного конвейера, оптимизированной стратегии выравнивания, визуальных выходных данных и воспроизводимого рабочего процесса.

18. Базы генетических и фенотипических данных

(структура, принципы хранения, ПО по обработке данных)

Оценка выбора генома в функционально-геномных анализах

(Nature Communications)

Macias-Velasco, J.F., Zhuo, X., Tomlinson, C. et al. Benchmarking genome choice in functional genomics analyses. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73663-3>

Авторы оценили, как выбор геномного представления влияет на результаты анализа функциональной геномики. В работе сравнивались hg38, CHM13, черновой пангеном человека и персональные материнские и отцовские сборки. Для сравнительной оценки использовали данные ATAC-seq, RNA-seq, полногеномного бисульфитного секвенирования и Hi-C лимфобластоидных клеточных линий пяти людей с фазированными сборками. Исследование показало, что существующие вычислительные конвейеры и метрики качества в значительной степени настроены под hg38, поэтому смена референса требует отдельной проверки. При этом индивидуальная идентичность объясняла большую часть вариации данных, а вклад выбора генома был меньше, но не исчезал. Авторы указывают, что около 2% биологических сигналов обнаруживались только при использовании персональных сборок. В анализе метилирования с графом пангенома была выявлена не входящая в референс вставка AluY5a в области chr8p23.1.

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных

(интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

Крупномасштабные, основанные на данных, предварительно обученные модели ДНК повышают производительность в различных геномных задачах

(Nature Communications)

Sun, C., He, Z., Zhang, S. et al. Large-scale data-driven pre-trained DNA models enhance performance across diverse genomics tasks. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-73129-6>

Глубокое обучение на основе последовательностей продвинуло интерпретацию генома, однако большинство моделей остаются специализированными под отдельные задачи и требуют повторного обучения, что ограничивает масштабируемость в разных биологических контекстах. Авторы представляют SUCCEED — контролируруемую многозадачную фундаментальную модель ДНК, предварительно обученную на 6 389 функционально-геномных треках ENCODE для изучения переносимых регуляторных представлений. Модель объединяет сверточные слои с архитектурой Transformer, поэтому захватывает как локальные мотивы последовательности, так и дальние регуляторные зависимости. В тестовых задачах SUCCEED показывает производительность, сопоставимую с Enformer или превышающую её. Через перенос обучения модель предсказывает эпигеномные профили, специфичные для типов клеток, устраняет шум в разреженных сигналах доступности хроматина и предсказывает трёхмерные контакты хроматина без входных данных CTCF в разных масштабах данных и типах клеток. В разнообразных задачах геномики SUCCEED работает сопоставимо с контролируруемыми фундаментальными моделями, такими как Sei, и превосходит самоконтролируемые модели, обученные только на последовательности ДНК. В целом SUCCEED описывается как переносимая и масштабируемая фундаментальная модель, дающая единую основу для геномного регуляторного моделирования в сложных биологических контекстах.

Компания QIAGEN будет развивать разработку лекарств с помощью ИИ, используя графовый ИИ и тщательно отобранные биоинформатические знания совместно с NVIDIA

(QIAGEN)

QIAGEN объявила на конференции BIO-IT World Conference & Expo 2026 в Бостоне, что её биоинформатическое подразделение QIAGEN Digital Insights будет интегрировать курируемые базы биомедицинских знаний и экспертизу с ускоренными вычислениями NVIDIA и платформой NVIDIA BioNeMo. Целью сотрудничества является помощь исследователям эффективнее использовать ИИ в разработке лекарств, лучше понимать биологию заболеваний, находить перспективные терапевтические мишени и выявлять биомаркеры. Открытие лекарств требует связывать большие объёмы сложной биологической информации: гены, болезни, пути, соединения и клинические доказательства. QIAGEN и NVIDIA предлагают решать эту задачу с помощью графового ИИ, который применяет поиск и анализ к биомедицинским графам знаний и

поддерживает путь к агентным многошаговым рабочим процессам. Сотрудничество рассчитано на идентификацию и валидацию мишеней, перепрофилирование лекарств, поиск биомаркеров, анализ путей и генерацию гипотез из мультиомных данных. Новые AI- усиленные решения строятся на более чем 25 годах курируемого биомедицинского знания, базах, используемых свыше 150 тысячами учёных, и более чем 70 тысячах научных публикаций. Первые пилотные программы будут доступны избранным фармацевтическим и биотехнологическим партнёрам, а более широкая доступность ожидается после валидации.

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

(РОС тесты, микрофлюидные приборы, экспресс-диагностика)

Портативная молекулярная лаборатория для быстрого генотипирования в полевых условиях: применение при серповидноклеточной анемии

(medRxiv)

Grunder, F.; Haemmerli, A.-F.; Bokembya, C. I. N.; Hennart, S.; Helmers, M.; Porret, N. A.; Graz, B.; Choudja Ouabo, C.; Abriel, H. A portable molecular laboratory for rapid genotyping in the field: application to sickle cell disease. medRxiv 2026.05.05.26352080; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.05.05.26352080>.

Авторы представили препринт о применении портативной медицинской генетической лаборатории для быстрого генотипирования при серповидноклеточной анемии. В аннотации заболевание описано как наиболее распространённое рецессивное генетическое нарушение, вызванное патогенными вариантами гена HBB и связанное с вазоокклюзионными кризами, инфекциями и тяжёлой анемией. Работа подчёркивает, что частота патогенных аллелей особенно высока в странах Африки к югу от Сахары, где доля гетерозиготных носителей может достигать 25%, тогда как доступ к ДНК-анализу и секвенированию в странах с низким и средним доходом ограничен. Целью исследования была проверка возможности использовать лабораторию «в чемоданах» для определения аллелей HBB A, S и C и их комбинаций за несколько часов вне обычной лаборатории. Система включала выделение ДНК и изотермическую амплификацию с коммерческим набором. Авторы сообщили о расхождениях в четырёх случаях между мазками и кровью, три были устранены повторным тестированием, один связан с донорским химеризмом после трансплантации.

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агrobiотехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

Быстрый метод визуального обнаружения инсерционно-делеционных полиморфизмов в гене PRNP крупного рогатого скота на основе дуплексного анализа MIRA-LFD

(Frontiers in Veterinary Science)

Xu Y, Yang S, Ding S, Xu T, Zhu L, Xiao W, Ge J and Guan F (2026) A rapid visual detection method for indel polymorphisms in the bovine PRNP gene based on a duplex MIRA-LFD assay. Front. Vet. Sci. 13:1798131. doi: 10.3389/fvets.2026.1798131

Авторы разработали быстрый визуальный метод генотипирования индел-полиморфизмов в гене PRNP крупного рогатого скота с использованием дуплексного анализа MIRA-LFD. В статье указано, что полиморфизмы PRNP связаны с восприимчивостью к губкообразной энцефалопатии крупного рогатого скота, а делеции/инсерции длиной 23 п.н. в промоторе и 12 п.н. в интроне ассоциированы с устойчивостью к заболеванию. Существующие методы, включая секвенирование по Сэнгеру, ПЦР-ПДРФ, TaqMan, секвенирование нового поколения и микрочипы, требуют больше времени, оборудования и затрат. Новый подход был проверен на 230 образцах геномной ДНК голштинского скота, желтого крупного рогатого скота и вэньжоуского водяного буйвола, а также на 62 коммерческих продуктах животного происхождения. Результаты сопоставлялись с секвенированием по Сэнгеру. Авторы заключили, что метод подходит для полевых условий, вспомогательного отбора и оценки безопасности продуктов из крупного рогатого скота.

Фенотипический и генетический анализ распределения энергии и эффективности использования корма у атлантического лосося

(Genetics Selection Evolution)

Sonesson, A.K., Difford, G.F., Norris, A. et al. Phenotypic and genetic analysis of energy partitioning and feed efficiency in Atlantic salmon. Genet Sel Evol 58, 26 (2026). <https://doi.org/10.1186/s12711-026-01045-w>

Исследование посвящено генетическому анализу распределения энергии и эффективности использования корма у атлантического лосося. Авторы отмечают, что улучшение кормовой эффективности имеет экономическое и экологическое значение, но прямой отбор по этому признаку затруднен из-за сложности индивидуального измерения потребления корма. В работе изучались различия между семьями, наследуемость признаков и генетические связи между потреблением корма, приростом массы, коэффициентом конверсии корма, энергетической плотностью прироста и остаточным потреблением корма. Для анализа использовали индивидуально промеченных и генотипированных рыб из 35 полносибсовых семей. ДНК получали из плавниковых клипсов 1 748 рыб, генотипирование выполняли с помощью пользовательской SNP-матрицы Affymetrix, после фильтрации осталось 55 648 SNP. Авторы оценили умеренную геномную наследуемость для потребления

корма, прироста массы и энергетической плотности прироста, а также показали, что индекс отбора с учетом прироста массы и энергетической плотности может улучшать кормовую эффективность без индивидуальных записей потребления корма.

Полногеномные ассоциативные исследования показателей эффективности использования корма, продуктивности и особенностей пищевого поведения у канадских чистокровных свиней породы Дюрок

(Journal of Animal Science)

Belle Kim, Duy Ngoc Do, Mohsen Jafarikia, Dan Tulpan, Deborah Adewole, Ghader Manafiazar, Brian Sullivan, Justin Holl, Younes Miar, Genome-wide association studies for feed efficiency, production and feeding behavior traits in Canadian purebred Duroc pigs, Journal of Animal Science, Volume 104, 2026, skag148, <https://doi.org/10.1093/jas/skag148>

Цель исследования — выявить потенциальные генетические варианты и ген-кандидаты, связанные с эффективностью кормления, продуктивностью и кормовым поведением у канадских чистопородных свиней дюрок. Полногеномные ассоциативные исследования провели на 8 861 животном, используя импутированную панель Affymetrix PigGen Canada 50K v2.0, линейную смешанную модель и Bayesian B. Значимость определяли по скорректированному порогу Р-значения с учётом частоты ложных срабатываний. Для среднесуточного прироста выявили 48 значимых SNP, для суточного потребления корма — 85, коэффициента конверсии корма — 101, остаточного потребления корма — 37, остаточного прироста — 64, остаточного потребления и прироста — 55, толщины шпика — 100, глубины филейной мышцы — 6, времени еды в день — 7 и числа посещений кормушки — 6, для коэффициента Клейбера значимых SNP не нашли. Несколько признаков показали сильные перекрывающиеся сигналы на хромосомах 7 и 10 и 24 общих SNP. Также выявлены 71 общий ген-кандидат, включая PACSIN1, PTCH1, ADIPOR1 и ITPR3, связанные с метаболизмом глюкозы, липидов и холестерина. Результаты помогают понять генетическую архитектуру признаков и поддерживают отбор более эффективных свиней.

Сравнительный анализ DCMS выявляет новый породно-специфический признак отбора по X-хромосоме у овец породы Чангтанги

(Frontiers in Genetics)

Nath S, Illa SK, Yata VK, Shukla R and Kolliputi N (2026) Comparative DCMS analysis reveals a novel breed-specific X-linked selection signature in Changthangi sheep. Front. Genet. 17:1774902. doi: 10.3389/fgene.2026.1774902

Авторы исследовали X-хромосому у трех индийских пород овец, чтобы выявить породоспецифичные сигнатуры отбора. В статье отмечается, что X-хромосома участвует в признаках адаптации, продуктивности и приспособленности, но в геномике овец изучена меньше, чем аутосомы. Для анализа использовали сравнительный подход DCMS, объединяющий FST, H1, H12, Tajima's D и π. В выборку вошли овцы чангтанги, деккани и гароле, генотипированные с помощью Illumina OvineSNP50 BeadChip. В породе чангтанги была обнаружена специфичная область примерно 55,9–57,2 Мб, не

выявленная у двух других пород. В этой области находился 31 ген, включая OTUD5, CACNA1F, ZNF182 и GRIPAP1, которые авторы выделили по данным аннотации и белок-белковых взаимодействий. Обогащение QTL указывало на связи с молочной продуктивностью, массой тела и воспроизводством. Работа показывает роль X-сцепленной вариации в адаптации высокогорной породы чангтанги.

Новейшая история изменения численности популяций шведских пород крупного рогатого скота

(Genetics Selection Evolution)

Adepoju, D., Ohlsson, J., Klingström, T. et al. Recent population history in Swedish cattle breeds. Genet Sel Evol 58, 27 (2026). <https://doi.org/10.1186/s12711-026-01050-z>

Авторы изучили недавнюю популяционную историю шведских пород крупного рогатого скота по генотипическим данным и оценкам эффективной численности популяций. В статье указано, что история домашних пород крупного рогатого скота в последние десятилетия была связана с усилением отбора и частичной заменой традиционных пород более продуктивными международными линиями. Исследователи применили методы на основе неравновесия по сцеплению и использовали данные шведских пород, а также международных голштинов и джерсеев. Для части пород использовались данные секвенирования и SNP-чипов, включая материалы проекта 1000 Bull Genomes. Дополнительно авторы провели моделирование, чтобы проверить, насколько надежно методы восстанавливают историю популяции. Результаты показали, что многие породы имели большую историческую численность, но затем пережили снижение примерно к началу систематического разведения. Текущие оценки эффективной численности находились примерно в диапазоне 20–200, причем местные и традиционные породы имели меньшие значения, чем коммерческие.

Реструктуризация селекционных программ 2: Ассортативное скрещивание для повышения коммерческого генетического прогресса при использовании оптимального отбора и внедрения разнообразия

(Genetics Selection Evolution)

Niehoff, T.A.M., ten Napel, J., Pook, T. et al. Restructuring breeding programs 2: Assortative mating for improved commercial genetic gain when using optimum contribution selection and diversity introduction. Genet Sel Evol (2026). <https://doi.org/10.1186/s12711-026-01049-6>

В статье рассматривается реструктурирование программ разведения с применением ассортативного спаривания, оптимального отбора вкладов и введения генетического разнообразия. Авторы отмечают, что коммерческие программы разведения должны одновременно увеличивать генетический прогресс и сохранять разнообразие, поскольку отобранные животные используются для производства генетического материала, например спермы. В работе проверяли, может ли ассортативное спаривание повысить генетическую дисперсию в следующем поколении и улучшить коммерческий результат при контроле родства. Сравнивались две стратегии: максимальное и настроенное ассортативное спаривание, а также варианты с оптимальным отбором вкладов и без него. Максимальное ассортативное спаривание

оказалось эффективнее настроенного, не ухудшало точность и смещение предсказаний племенной ценности, но давало преимущества только при учете разнообразия в отборе. При простом усеченном отборе оно ускорило потерю разнообразия. Авторы заключили, что ассортативное спаривание целесообразно применять только совместно с методами, контролирующими генетическое разнообразие, такими как оптимальный отбор вкладов.

Участки гомозиготности позволяют выявить динамику популяции и селекцию среди крупного рогатого скота по всему миру

(Journal of Animal Science and Biotechnology)

Ma, J., Liu, X., Gao, X. et al. Runs of homozygosity reveal population dynamics and selection across global cattle. J Animal Sci Biotechnol 17, 84 (2026). <https://doi.org/10.1186/s40104-026-01403-0>

Авторы проанализировали серии гомозиготности у крупного рогатого скота, чтобы восстановить популяционную историю, структуру, инбридинг и следы отбора в мировых породах. В исследование вошли полногеномные последовательности представителей 102 пород из 17 географических регионов. В статье показано, что европейские породы с интенсивным отбором имеют повышенную гомозиготную нагрузку, тогда как южнокитайские зебувидные породы демонстрируют высокий уровень коротких серий гомозиготности, что указывает на особую древнюю демографическую историю. Анализ главных компонент и примесей по сериям гомозиготности разделил тауринные и индийские линии, региональные происхождения, инбридинг и эффекты разведения. Коэффициент инбридинга на основе серий гомозиготности оказался устойчивым для межпопуляционной оценки. Региональные горячие точки отражали сочетание местной адаптации и демографического наследия. Авторы также выявили гены, связанные с ростом, молочными признаками и климатической адаптацией, включая миссенс-мутации, частоты которых коррелировали с температурой и влажностью.

Полногеномный ассоциативный анализ выявляет генетическую основу признаков размеров тела у овец породы Тан (*Ovis aries*)

(BMC Genomics)

Ding, W., Yang, Y., Ma, X. et al. Genome-wide association analysis identifies the genetic basis of body size traits in Tan sheep (*Ovis aries*). BMC Genomics (2026). <https://doi.org/10.1186/s12864-026-12936-z>

Таньская овца — китайская местная порода двойного назначения, ценящаяся за высококачественные шкурки и ароматную баранину, с характерным жирнохвостым фенотипом. Генетическая основа её телосложения во многом оставалась неизученной. Авторы провели первое полногеномное GWAS на основе секвенирования всего генома у 249 семимесячных таньских овец. Комплексный популяционно-генетический анализ подтвердил пять отдельных генетических кластеров, соответствующих пяти источникам отбора образцов, что поддержало пригодность когорты для исследования. Используя смешанную линейную модель, авторы выявили 690 значимых SNP, связанных с признаками размера тела: 10 — с массой тела, 2 — с длиной тела, 353 — с высотой тела, 105 — с обхватом груди, 203 — с длиной хвоста, 11 — с окружностью хвоста и 6 — с окружностью пясти. Функциональная аннотация выявила убедительные гены-кандидаты, включая FBLN1 для массы и высоты, FGFBP1 для окружности пясти, а также MAP3K20 и FMNL3 для окружности

хвоста. Эти результаты освещают генетическую архитектуру роста и развития хвоста у таньских овец и дают ценный геномный ресурс для молекулярной селекции, направленной на повышение мясной продуктивности при сохранении превосходных шкурковых признаков.

Транскриптомные варианты в молоке выявляют признаки реакции организма на субклиническую внутривыменную инфекцию у коров голштинской породы

(Journal of Animal Science and Biotechnology)

Vanzin, A., Bisutti, V., Cánovas, Á. et al. Transcriptome-derived variants in milk reveal host response signatures to subclinical intramammary infection in Holstein cattle. J Animal Sci Biotechnol 17, 95 (2026). <https://doi.org/10.1186/s40104-026-01411-0>

Авторы использовали секвенирование РНК соматических клеток молочных желез для выявления вариантов в экспрессируемых генах, связанных с ответом голштинского крупного рогатого скота на субклиническую внутримаммарную инфекцию. В исследование вошли образцы от неинфицированных коров без истории мастита, а также от животных с инфекциями, вызванными *Prototheca* spp. или *Streptococcus agalactiae*. Целью было определить варианты последовательности, которые обнаруживаются в определенных микробиологических условиях и могут участвовать в модуляции транскрипционного ответа хозяина. С помощью CLC Genomic Workbench авторы выявили 306 440, 264 132 и 246 777 уникальных вариантов в трех группах, причем однонуклеотидные варианты встречались чаще инделов. Варианты высокого эффекта были обнаружены в иммунных генах TNIP1, TNIP3, IL10RB, IL2RA и IL15RA. Обогащение по локусам количественных признаков показало связи с молочной продуктивностью и клиническим маститом. После функциональной проверки такие результаты могут использоваться для точной селекции молочного скота на устойчивость к маститу.

В России нашли новый способ для ускоренного созревания пшеницы

(ТАСС)

ТАСС сообщил, что ученые Института цитологии и генетики СО РАН разработали способ ускорения колошения мягкой пшеницы с использованием редактирования генома. Согласно материалу, исследователи целенаправленно внесли мутации в определенные гены растения, чтобы ускорить созревание и сократить время выведения новых сортов. В публикации отмечается, что оптимизация сроков колошения важна для селекции пшеницы, поскольку влияет на продуктивность и адаптивность. Традиционная селекция требует длительного времени, а молекулярно ориентированная селекция использует уже существующее генетическое разнообразие. Новый подход основан на CRISPR/Cas9, который позволяет создавать принципиально новые мутации.

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)

Компания GeneDx опубликовала финансовые результаты за первый квартал 2026 года и обновила прогноз на весь год

(Business Wire / GeneDx)

GeneDx сообщила результаты первого квартала 2026 года и обновила прогноз на год. Компания указала совокупную выручку 102,3 млн долларов, рост выручки от экзомного и геномного тестирования на 27% год к году и рост объема результатов экзомных и геномных тестов на 34%. Скорректированная валовая маржа составила 69%, скорректированный чистый убыток — 8,2 млн долларов, а денежные средства и эквиваленты на 31 марта 2026 года — 171,7 млн долларов. Руководство снизило прогноз выручки на 2026 год с 540–555 млн долларов до 475–490 млн долларов, сохранив ожидание роста объема экзомного и геномного тестирования не менее чем на 30%. Среди бизнес-обновлений GeneDx отметила запуск продукта для автоматического перехода к геномному тестированию при недиагностическом экзомном тесте, расширение покрытия Medicaid в трех штатах и рост доступа к экзомному тестированию для 4,9 млн пациентов Medicaid.

Компания 3billion сообщает о росте выручки на 68% в первом квартале по сравнению с аналогичным периодом прошлого года: укрепление основы роста благодаря новому тестовому запуску

(3billion)

3billion сообщила, что консолидированная выручка за первый квартал 2026 года составила 3,36 млрд корейских вон, или около 2,47 млн долларов, что на 68% больше, чем за аналогичный период прошлого года. Компания указала, что 71% выручки пришелся на международные рынки, а спрос на генетическую диагностику редких заболеваний сохранялся в медицинских учреждениях примерно 75 стран Южной Америки, Европы, Ближнего Востока и Азии. Операционный и чистый убытки сократились соответственно на 16% и 14% год к году. Рост связывается с расширением спроса на генетические тесты на основе полноэкзомного и полногеномного секвенирования, а также с сервисом диагностики редких заболеваний для отделений интенсивной терапии новорожденных. В первом квартале компания запустила Family Insight — семейный скрининговый сервис для бессимптомных людей с семейной историей генетических заболеваний, расширяя бизнес от диагностики пациентов к превентивному генетическому тестированию.

Компания Countable Labs привлекла 26 миллионов долларов для ускорения разработки клинических препаратов и глобальной коммерциализации технологии Countable PCR

(Business Wire / Countable Labs)

Countable Labs сообщила о закрытии раунда финансирования с переподпиской на 26 млн долларов для развития Countable PCR, технологии одно-молекулярной ПЦР, предназначенной для более чувствительного и точного измерения биологических сигналов. Раунд возглавила ARCH Venture Partners при участии F-Prime Capital и Primer Ventures. Средства должны поддержать разработку решений с 10-цветными возможностями для клеточной и генной терапии, тестирования молекулярной остаточной болезни, валидации биомаркеров, контроля качества вакцин и других применений. Компания также планирует глобальное коммерческое расширение под руководством нового вице-президента по глобальным продажам. Countable PCR описывается как масштабируемая технология количественного анализа одиночных молекул с более высокой чувствительностью и точностью по сравнению с цифровой ПЦР, без необходимости в поправке Пуассона, стандартных кривых и неоднозначности. В материале подчеркивается, что технология может применяться для выявления редких событий, слияний и маркеров целостности генома.

Synnovis и SOPHiA GENETICS объединяют усилия, чтобы предоставить пациентам по всей Великобритании возможность пройти анализ крови на рак

(PR Newswire / SOPHiA GENETICS)

SOPHiA GENETICS объявила о партнёрстве с Synnovis, одним из ведущих поставщиков патологических услуг в Англии, чтобы предоставить пациентам с раком лёгкого и молочной железы по всей Великобритании тестирование жидкой биопсии в рамках программы NHS England «blood test-first». Synnovis, крупный поставщик для South East Genomic Medicine Service, совместно с SOPHiA GENETICS запустила тест MSK-ACCESS® powered with SOPHiA DDM™. Тест, первоначально разработанный Memorial Sloan Kettering Cancer Center в Нью-Йорке, выявляет клинически значимые геномные изменения по одному образцу крови и использует ИИ для анализа циркулирующей опухолевой ДНК. Новый анализ может помочь направлять пациентов к таргетной терапии на две недели раньше и некоторым избежать дополнительных тестов и инвазивных процедур, включая химиотерапию. После успешной пилотной программы Synnovis уже поддерживает около 400 пациентов в месяц. Жидкая биопсия, по словам Synnovis, может ускорять выдачу результатов и расширять доступ для пациентов, которым трудно переносить инвазивные процедуры. Компании ожидают, что приложение будет использоваться примерно для 7 000 пациентов с раком молочной железы и лёгкого ежегодно, что составляет около трети всех ctDNA-тестов в Англии.

Компания Blank Bio объявляет о привлечении начального финансирования и стратегическом сотрудничестве с PacBio для развития моделей РНК-терапии в области прецизионной онкологии

(Business Wire / Blank Bio)

Blank Bio, прикладная AI-лаборатория, обучающая фундаментальные модели для РНК, объявила о закрытии финансирования на \$7,2 млн и стратегическом сотрудничестве с Pacific Biosciences. Средства направят на дальнейшую разработку моделей, расширение сотрудничества с фармацевтическими и диагностическими компаниями и создание новых наборов long-read RNA-seq для приложений в биомаркерах, дизайне клинических испытаний и диагностике. Blank Bio строит RNA foundation models, которые учатся непосредственно на молекулярной сложности транскриптомов опухолей, чтобы улучшать прогнозирование на уровне пациента в онкологии. В рамках сотрудничества с PacBio компания создаст данные PacBio HiFi long-read bulk RNA-seq из до 100 свежезамороженных образцов опухолей пациентов по нескольким онкологическим показаниям; секвенирование пройдет в Seattle Children's Research Institute, где библиотеки Kinnex RNA автоматизированы на платформе SPTLabtech firefly+. Данные будут использоваться для дальнейшего обучения и оценки моделей, особенно там, где сигналы на уровне РНК могут улучшать стратификацию пациентов, поиск биомаркеров и клиническую интерпретацию. Bulk RNA-seq всё шире применяется в онкологических исследованиях, разработке лекарств и клинической помощи, но стандартные процессы часто сжимают данные до подсчётов по генам, теряя информацию об изоформах, мутационной сложности и особенностях опухолевой биологии пациента.

Компания Avant Genomics привлекла более 3 миллионов долларов инвестиций для ускорения разработки первой в своем роде автоматизированной платформы для подготовки образцов жидкостной биопсии

(Business Wire / Avant Genomics)

Avant Genomics объявила о привлечении более \$3 млн для продвижения разработки своей автоматизированной платформы подготовки образцов жидкой биопсии. В раунде участвовали TitledTownTech, Halyard Ventures, Virginia Venture Partners, CAV Angels, Global Impact Fund, а также частные инвесторы и семейные офисы. Новый капитал поддержит дальнейшие исследования и разработки, ускорит производство и позволит расширить экспертизу команды за счёт новых сотрудников. Компания, называющая себя пионером полностью автоматизированной подготовки образцов жидкой биопсии для точного выявления рака, готовит запуск платформы Avant Source™. Сейчас подготовка образцов жидкой биопсии в основном выполняется вручную, требует десятков трудоёмких и затратных шагов и сильно различается между лабораториями. Непоследовательная подготовка может снижать восстановление опухолевой внеклеточной ДНК и ухудшать надёжность последующих результатов. Avant Source™ должна стандартизировать и автоматизировать этот этап. Полностью интегрированная система сокращает ручную работу с более чем 50 шагов до двух, повышает выход ДНК до 70% по сравнению с полуавтоматическими инструментами и сокращает время обработки вдвое. Avant Genomics основана

как spin-out Университета Вирджинии и строит платформу на работе в микрофлюидике и обнаружении нуклеиновых кислот.

Компания SOPHiA GENETICS опубликовала результаты за первый квартал 2026 года

(PR Newswire / SOPHiA GENETICS)

SOPHiA GENETICS, глобальный лидер в прецизионной медицине на основе ИИ, сообщила финансовые результаты за первый квартал, завершившийся 31 марта 2026 года. Выручка составила 21,7 млн долларов, увеличившись на 22% год к году. Валовая маржа была 68,0% по отчётности и 75,4% на скорректированной основе; чистый убыток по IFRS составил 19,3 млн долларов, а скорректированный убыток EBITDA — 9,2 млн долларов. Компания выполнила рекордные 108 000 анализов на платформе SOPHiA DDM, что означает рост объёма на 16%. В США и Азиатско-Тихоокеанском регионе объём анализов вырос на 28% и 31%, а выручка EMEA — на 30%. Число ключевых клиентов в геномике достигло 537, было подписано 18 новых клиентов. В США расширено партнёрство с Mount Sinai Health System и подписана Protean BioDiagnostics. Приложения MSK-ACCESS и MSK-IMPACT достигли 100 клиентов в более чем 30 странах, а число Liquid Biopsy анализов почти достигло 3 000. Компания подтвердила прогноз годовой выручки 92–94 млн долларов и ожидает скорректированный убыток EBITDA 29–32 млн долларов.

Глобальный рынок генетического тестирования оценивается в 27,9 млрд долларов США в 2026 году и вырастет до 74,3 млрд долларов к 2035 году

(Dimension Market Research)

Глобальный рынок генетического тестирования, по оценке Dimension Market Research, достигнет 27,9 млрд долларов в 2026 году и 74,3 млрд долларов к 2035 году при среднегодовом росте 11,5%. Рынок включает расходные материалы, инструменты, программное обеспечение и услуги для анализа ДНК и РНК в диагностических, прогностических и исследовательских целях. Рост связывается с интеграцией геномики в клиническую помощь, повышенным интересом потребителей к персонализированному здоровью и снижением стоимости секвенирования. Спрос поддерживают инициативы точной медицины, необходимость понимать сложные предрасположенности к заболеваниям и разработка таргетных терапий. Основными пользователями названы системы здравоохранения, больницы и клиники, диагностические лаборатории и исследовательские институты. NGS и PCR-тестирование выделены как наиболее прибыльные технологии благодаря точности, масштабируемости и расширяющейся клинической применимости. В США рынок оценивается в 8,7 млрд долларов в 2026 году и 21,9 млрд долларов к 2035 году. В Европе прогнозируется 8,1 млрд долларов в 2026 году и 21,1 млрд долларов к 2035 году; на развитие влияют IVDR, GDPR, NIPT и инициатива 1+ Million Genomes.

Intellia Therapeutics объявила финансовые результаты за первый квартал 2026 года и отметила последние достижения компании

(Intellia Therapeutics)

Intellia Therapeutics опубликовала результаты за первый квартал 2026 года и кратко представила прогресс своих программ. В сообщении среди ключевых направлений упоминается pex-z, исследуемый in vivo CRISPR-кандидат, нацеленный на ген TTR в печени. Компания описывает эту программу как подход, потенциально способный обеспечить длительное снижение уровня белка транстиретина. Пресс-релиз также указывает, что разработка ведется в сотрудничестве с Regeneron. Новость относится к направлению in vivo gene editing, поскольку основной клинический акцент материала связан с системным редактированием гена-мишени в организме, а не с ex vivo-модификацией клеток. В сообщении Intellia подает данные в формате корпоративного обновления: финансовые результаты объединены с обзором статуса исследуемых продуктов, включая программы, основанные на CRISPR-технологии.

В России запустят производство секвенаторов и наборов для идентификации личности

(Коммерсантъ)

Российская компания Gera («Генные технологии здоровья») до 2028 года планирует вложить более 1 млрд рублей в создание производства тест-систем для ДНК-идентификации и генетических анализаторов, включая секвенаторы следующего поколения. По данным «Коммерсанта», проект будет размещен на территории центра «Сколково». Первый этап предусматривает запуск в июле 2026 года производства тест-систем для ДНК-идентификации, которые используются в криминалистике, генетической паспортизации и судебно-медицинской экспертизе. До конца 2026 года компания рассчитывает наладить выпуск генетических анализаторов для ДНК-анализа. На первые два этапа будет направлено 300 млн рублей. Еще около 550 млн рублей Gera планирует инвестировать в производство анализаторов нового поколения для секвенирования, запуск которого намечен к 2028 году. Компания уже поставляет на российский рынок генетический анализатор серии G китайской Hangzhou Jiusheng Biotech, но будущий анализатор будет создаваться на базе партнерской китайской технологии.

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

(законы, рекомендации, этические стандарты)

MHRA начинает общенациональные консультации в Великобритании по пересмотру определения генной терапии

(MHRA / GOV.UK)

MHRA открыла общebritанскую консультацию по обновлению определения лекарственных препаратов генной терапии. В сообщении указано, что предложения направлены на то, чтобы определения лучше отражали достижения науки и производства. Агентство предлагает убрать требование,

чтобы генотерапии обязательно имели биологическое происхождение, уточнить, когда синтетические или рекомбинантные нуклеиновые кислоты попадают в сферу регулирования, и обеспечить явное регулирование продуктов со специфическим редактированием генома как препаратов генной терапии независимо от типа вещества. Также сохраняется исключение вакцин против инфекционных заболеваний из определения GTMP, а для поддержки обновленных определений предлагаются изменения в Human Medicines Regulations 2012. Консультация открылась 11 мая 2026 года и должна продолжаться до 22 июня 2026 года. Материал относится к регулированию в генетике, поскольку напрямую касается правовой классификации генотерапевтических и геноредактирующих продуктов.

MHRA проводит консультации по новой нормативно-правовой базе, призванной сделать Великобританию мировым лидером в разработке методов лечения редких заболеваний

(MHRA / GOV.UK)

MHRA запустила публичную консультацию по проекту Rare Disease Therapies Framework, который должен ввести значимые регуляторные новации для разработки терапий редких заболеваний в Великобритании. Проект описан как технологически нейтральная рамка, направленная на научные, доказательные и коммерческие барьеры, мешающие терапиям редких болезней доходить до пациентов через обычные модели разработки. Рамка предназначена для терапий заболеваний с распространенностью примерно один случай на 50 000 человек или реже в Великобритании при наличии измеримых препятствий для традиционного развития. В проекте предлагаются Investigational Marketing Authorisation и сокращенные пути разработки, а отрасли предложено участвовать в формировании окончательного руководства. Консультация охватывает критерии права на статус, использование реальных данных, научные консультации и связь с существующими маршрутами, такими как орфанный статус и Innovative Licensing and Access Pathway. Материал относится к регулированию генетики и генотерапии, поскольку многие редкие заболевания имеют генетическую природу.

Всемирная ассамблея здравоохранения одобрила резолюцию о персонализированной медицине

(World Health Organization)

ВОЗ сообщила, что государства — члены Всемирной ассамблеи здравоохранения одобрили резолюцию «Precision medicine: a path towards targeted, personalized and equitable care». В публикации прецизионная медицина описана как подход, использующий клинические, молекулярные, геномные и другие данные для профилактики, диагностики и лечения с соблюдением этических и правовых гарантий. ВОЗ указывает, что подход применим к онкологии, редким заболеваниям, инфекционным болезням, охране здоровья матерей и детей, психическому здоровью и неинфекционным заболеваниям. Резолюция отражает развитие геномики, диагностики, науки о данных и цифрового здравоохранения, а также проблему неравного доступа, особенно для стран с низким и средним доходом. Государства обязались

развивать национальную политику, инфраструктуру, кадровый потенциал, механизмы управления, доступность, инклюзивные исследовательские системы, регулирование и управление данными. ВОЗ должна обеспечить поддержку, подготовить рекомендации, международное сотрудничество, глобальную стратегию и модель зрелости стран.

Гибкость в области химии, производства и контроля качества при разработке продуктов клеточной и генной терапии человека для получения лицензии на производство биологических препаратов (FDA)

FDA опубликовало руководство для отрасли о гибкости требований к химии, производству и контролю при разработке человеческих клеточных и генотерапевтических продуктов для подачи Biologics License Application. Документ описывает более гибкий подход к СМС-требованиям для клеточных и генотерапевтических продуктов, разрабатываемых при серьезных и угрожающих жизни состояниях с неудовлетворенной медицинской потребностью. Цель руководства, ускорить разработку, оценку и доступ пациентов к безопасным и эффективным продуктам, не отменяя необходимости подтверждать качество и контролируемость производства. FDA указывает, что гибкость может касаться разработки и некоторых пострегистрационных производственных изменений, если они обоснованы характеристиками продукта и стадией его развития.

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)

Генеральный прокурор Бонта подал в суд на компанию Chrome Holding Co., ранее известную как 23andMe, из-за утечки данных в 2023 году

(State of California — Department of Justice — Office of the Attorney General)

Генеральный прокурор Калифорнии Роб Бонта подал иск против Chrome Holding Co., ранее известной как 23andMe, из-за утечки данных 2023 года. В сообщении говорится, что компания публично заявляла о приверженности конфиденциальности и прозрачности, но, по версии прокуратуры, не приняла разумных мер для защиты наиболее чувствительных данных клиентов, игнорировала известные уязвимости и не расследовала должным образом предупреждения о компрометации систем. Иск подан в Верховный суд Сан-Франциско. В жалобе утверждается, что меры безопасности и публичные заявления компании о нарушении были незаконными. В сообщении подчеркивается, что 23andMe собирала и хранила данные о сырой ДНК, семейной истории, этничности, происхождении и генетической предрасположенности к заболеваниям. Бонта заявил, что компания нарушила обязанности по калифорнийскому праву и ввела потребителей в заблуждение относительно серьезности инцидента. Материал относится к судебным спорам о генетических данных и прямой защите потребителей в сфере персональной геномики.

Комитет ООН установил, что Нидерланды нарушили право ребенка на неприкосновенность частной жизни, сохранив его ДНК-профиль

(Office of the United Nations High Commissioner for Human Rights)

Комитет ООН по правам человека установил, что Королевство Нидерландов нарушило право ребёнка на неприкосновенность частной жизни, собрав его клеточный материал и сохранив ДНК-профиль после осуждения за преступления, связанные с кражей, в возрасте 14 лет. Комитет рассмотрел жалобу G.T.V.B., гражданина Нидерландов, которого суд по делам несовершеннолетних приговорил к 40 часам общественных работ, половина срока была условной. По нидерландскому закону распоряжения о ДНК-тестировании автоматически выдавались для осуждённых, получивших определённые наказания, и закон не различал взрослых и детей. После приговора прокурор автоматически распорядился собрать материал заявителя, а его ДНК-профиль обработали и внесли в национальную базу, где такие профили могли храниться до 30 лет в делах, считавшихся серьёзными. Комитет признал, что сбор и хранение ДНК могут служить законным целям уголовного правосудия и быть предусмотрены законом. Однако хранение профиля было непропорциональным с учётом возраста, характера наказания и чрезмерного срока хранения. Вмешательство в частную жизнь признано произвольным и нарушающим Международный пакт о гражданских и политических правах.

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

Препятствия и факторы, способствующие доступности услуг генетического консультирования в арабском мире: взгляд генетических консультантов

(Journal of Genetic Counseling)

Elbassiouny, B., Awwad, R., Campbell, C.I., Kandikonda, P., Nazari, H., MacFarlane, I.M. Barriers and facilitators to genetic counseling service availability in the Arab world: A genetic counselors' perspective. Journal of Genetic Counseling. 2026. <https://doi.org/10.1002/jgc4.70227>

Несмотря на глобальный рост генетического консультирования, многие арабские страны либо не имеют генетических услуг, либо располагают ограниченными ресурсами, сосредоточенными в отдельных специальностях. Качественное исследование Batoul Elbassiouny, Rawan Awwad, Carla I. Campbell и Ian M. MacFarlane, опубликованное в Journal of Genetic Counseling, одним из первых изучает взгляды генетических консультантов на барьеры и факторы, помогающие развитию профессии в арабских странах. Восемь консультантов, найденных через социальные сети и профессиональные платформы, участвовали в структурированных интервью о своём опыте в стране практики. Авторы описывают проблемы доступности услуг, ограниченности ресурсов и профессионального становления генетического консультирования в регионе. В работе подчёркивается, что консультанты действуют в условиях различий между странами, нехватки формальных структур и необходимости адаптировать услуги к местным системам здравоохранения и культурному контексту. Обсуждаются возможные факторы поддержки: профессиональные связи, обучение, сотрудничество и развитие специализированных

генетических сервисов. Авторы указывают, что дальнейшее изучение генетического консультирования именно в арабских странах может стать важным следующим шагом для расширения доступности, планирования услуг и развития профессии.

Развитие подготовки специалистов в области генной терапии: междисциплинарный опрос, подчеркивающий роль медицинских генетиков

(European Journal of Human Genetics / Nature)

Díaz Jiménez, R., Trakadis, Y. Advancing training on genetic therapies: a multi-specialty survey highlighting the role of medical geneticists. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02102-0>

Генетические терапии, действующие на уровне РНК или ДНК, быстро развиваются и всё шире применяются за пределами медицинской генетики, но их внедрение в клиническую практику осложняется подготовкой специалистов. В перекрёстном онлайн-опросе авторы изучили опыт, ожидания и отношение медицинских генетиков, врачей других специальностей и обучающихся в Канаде и США к обучению генетическим терапиям. В анализ вошли 315 участников: врачи, резиденты, врачи, проходящие специализированную подготовку и студенты-медики. Только 17% сообщили, что «хорошо знакомы» с генетическими терапиями, а 70% выразили неудовлетворённость текущим уровнем подготовки. Во всех группах сохранялась низкая удовлетворённость существующим обучением и согласие, что эту тему нужно лучше интегрировать в медицинские программы. Врачи-генетики показали наибольшую знакомость с областью и самый широкий опыт преподавания. Участники разных специальностей признали ключевую роль медицинских генетиков в развитии образования по генетическим терапиям. Предпочтение отдавалось не самостоятельной разработке программ каждой специальностью, а сотрудничеству с генетиками. Большинство поддержало более раннее введение темы — в медицинской школе и резидентуре. Авторы считают необходимой комплексную, поэтапную реформу подготовки.