

Обзор научных новостей в сфере генетики

Ежемесячный аналитический обзор

Апрель 2026

1. Научные исследования в генетике

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

Генетическая ассоциация и машинное обучение улучшают прогнозирование риска развития диабета 1 типа

(Nature Genetics)

McGrail, C., Sears, T.J., Griffin, E.N. et al. Genetic association and machine learning improve the prediction of type 1 diabetes risk. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02578-y>

Исследование описывает крупный анализ генетической архитектуры сахарного диабета 1-го типа. Авторы использовали данные 20 355 случаев и 797 363 контролей европейского происхождения, провели ассоциативный анализ и тонкое картирование, включая область МНС. Работа выявила 160 независимых сигналов риска, среди которых были новые локусы, а также уточнила вклад известных областей. Отдельное внимание уделено модели T1GRS, где машинное обучение применялось для улучшения прогнозирования риска у людей со сложными генетическими профилями. Модель проверялась не только в европейской выборке, но и у афроамериканцев. Авторы также описали генетические подгруппы диабета 1-го типа и взаимодействия между вариантами, что помогает интерпретировать неоднородность заболевания. Основной акцент публикации сделан на сочетании GWAS, тонкого картирования и машинного обучения для более точной стратификации риска.

Геномный анализ указывает на связь гормональной и метаболической дисрегуляции с синдромом поликистозных яичников

(Nature Genetics)

Moolhuijsen, L.M.E., Zhu, J., Mullin, B.H. et al. Genomic analyses implicate hormonal and metabolic dysregulation in polycystic ovary syndrome. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02543-9>

Работа посвящена генетическим основам синдрома поликистозных яичников. Авторы объединили данные 20 818 случаев и 523 695 контролей, расширив число связанных с заболеванием локусов с 16 до 29, включая 13 новых сигналов. Исследование также выявило 31 белок, ассоциированный с синдромом, и связало генетические сигналы с гормональной регуляцией, метаболическими особенностями и репродуктивными признаками. Важная часть анализа касается полигенного риска: авторы проверяли, как он связан с неблагоприятными кардиометаболическими исходами и проявляется у женщин и мужчин. Отмечается также связь локусов риска с более поздней менопаузой. Публикация делает акцент не на одном механизме, а на сочетании гормональных, метаболических и репродуктивных путей, которые вместе формируют генетическую архитектуру синдрома поликистозных яичников.

Соматический мозаицизм при БАС и лобно-височной деменции выявляет очаговые мутации, связанные с распространенной дегенерацией

(Nature Genetics)

Zhou, Z., Kim, J., Huang, A.Y. et al. Somatic mosaicism in ALS and FTD identifies focal mutations associated with widespread degeneration. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02570-6>

Большинство случаев бокового амиотрофического склероза (БАС) и лобно-височной деменции (ЛВД) являются спорадическими. Авторы провели глубокое таргетное секвенирование 88 генов, связанных с нейродегенеративными заболеваниями, в посмертных образцах ткани мозга и спинного мозга от 399 спорадических случаев и 144 контрольных образцов. Предположительно делетерные соматические варианты в генах БАС/ЛВД были обнаружены в 2,1% спорадических случаев, не имевших патогенных зародышевых вариантов. Эти варианты встречались при очень низкой частоте аллелей (как правило, менее 2%) и нередко были сосредоточены в очаговых, наиболее поражённых зонах. Дополнительно, в когорте на основе данных объёмного РНК-секвенирования выявлены соматические варианты в *DYNC1H1* и *LMNA* — генах, ассоциированных с двигательной нейродегенерацией у детей. Результаты поддерживают модель «соматического распространения», согласно которой локальные генетические нарушения инициируют широко распространённую нейродегенерацию.

Многоэтническое полногеномное ассоциативное исследование тяжелой тошноты и рвоты во время беременности

(Nature Genetics)

Fejzo, M., Wang, X., Tan, Q. et al. Multi-ancestry genome-wide association study of severe pregnancy nausea and vomiting. Nat Genet 58, 810–820 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02564-4>

Исследование рассматривает гиперемезис беременных как наиболее тяжелую форму тошноты и рвоты, которая может угрожать жизни. Авторы провели многоэтнический GWAS на 10 974 случаях и 461 461 контроле европейского, азиатского, африканского и латиноамериканского происхождения. Было найдено десять ассоциаций, четыре ранее известные, включая *GDF15*, *IGFBP7*, *PGR* и *GFRAL*, и шесть дополнительных локусов, включая *SLITRK1*, *SYN3*, *IGSF11*, *FSHB*, *TCF7L2* и *CDH9*. Последующий анализ показал различия между материнским и фетальным вкладом. Для *GDF15* выявлены противоположные эффекты материнского и плодного генотипа, тогда как эффекты *IGFBP7* и *PGR* ограничивались материнским геномом. Некоторые локусы также были связаны с весовой прибавкой во время беременности, длительностью беременности, массой при рождении и преэклампсией.

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

Проект «1000 китайских пангеномов» расширяет возможности медицинской и популяционной генетики

(Nature)

Wang, Y., Duan, Z., Chen, D. et al. The 1000 Chinese Pangenome empowers medical and population genetics. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10315-y>

Авторы представили проект 1000 Chinese Pangenome, направленный на более полное описание геномного разнообразия китайских популяций. В работе создано 1 116 диплоидных сборок генома, включая de novo-сборки и сборки с использованием пангеномного подхода. На их основе построен пангеном, содержащий 405,3 млн пар оснований последовательностей, отсутствующих в GRCh38 и CHM13, включая 26,2 млн пар оснований функциональных генических и предсказанных регуляторных элементов. Каталог включает 35,4 млн малых вариантов, 110 530 структурных вариантов, 485 575 tandemных повторов и 0,86 млн вложенных вариантов. Авторы связали эти данные с экспрессией генов, выполнили pan-variant eQTL-картирование и разработали импутационную панель для будущих ассоциативных исследований. Работа позиционирует ресурс как основу для изучения сложных вариантов, медицинской генетики и популяционных различий.

Полногеномное ассоциативное исследование выявило защитные генетические факторы у активных доноров крови против множества заболеваний

(European Journal of Human Genetics)

Clancy, J., Toivonen, J., Lauronen, J. et al. Genome-wide association study identifies protective genetic factors in active blood donors against multiple diseases. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02100-2>

Исследование использует данные FinnGen для анализа активных доноров крови как особой популяционной группы. Авторы сравнили 53 688 активных доноров с 228 060 контролями и провели GWAS, чтобы выяснить, какие генетические факторы связаны с вероятностью быть донором. Было найдено 46 тонко картированных локусов, часть которых, по интерпретации авторов, отражает защиту от заболеваний. У доноров отмечались генетические признаки, связанные с нормальной функцией печени, уровнем глюкозы и низким воспалением, а также процессы, относящиеся к антигенам эритроцитов. Авторы отдельно обсуждают эффект «здорового донора»: донорская популяция не является случайной выборкой, поскольку к донорству допускаются люди с определенными медицинскими характеристиками. Работа показывает, что этот отбор частично имеет генетическую основу и может влиять на интерпретацию биобанковых и популяционных исследований.

Штамм вируса Эпштейна-Барр взаимодействует с HLA хозяина, повышая риск развития рака носоглотки

(Nature)

Chen, Y., Liang, J., Zhang, W. et al. EBV strain interacts with host HLA to drive nasopharyngeal carcinoma risk. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10416-8>

Статья объясняет, почему назофарингеальная карцинома особенно часто встречается в южном Китае. Авторы исходят из того, что риск заболевания определяется не только вирусом Эпштейна-Барр и не только генетикой хозяина, а их взаимодействием. В работе проведен поэтапный genome-to-genome-анализ, сначала искали варианты хозяина, взаимодействующие с высокорисковыми штаммами EBV, затем варианты самого вируса, связанные с HLA-A11:01. В исследовании показано, что вариант EBV 85841G возник через древние рекомбинационные события и затем клонально распространился в южном Китае. Этот вирусный вариант географически связан с HLA-A-фоном, включающим A11:01 и A*02:07, что отражает карту заболеваемости. Авторы подчеркивают стратифицированную архитектуру риска, основанную на взаимодействии человеческих и вирусных генетических факторов.

Многоэтнический полногеномный ассоциативный анализ нарушений рефракции расширяет возможности генетических исследований и полигенного прогнозирования

(Nature Genetics)

Cheng, FF., Liu, X., Mi, H. et al. Multi-ancestry genome-wide association analyses of refractive error augment genetic discovery and polygenic prediction. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02576-0>

Авторы изучили рефракционные ошибки, которые затрагивают более половины населения мира и могут приводить от размытого зрения до слепоты. Работа объединила ancestry- stratified и cross-ancestry GWAS по европейским, восточноазиатским и африканским группам: 1 495 159, 121 172 и 144 737 участников соответственно. В кросс-популяционном анализе найдено 932 ассоциированных варианта, включая 241 ранее неизвестную ассоциацию, четыре восточноазиатско-специфические и одну африканско-специфическую. Тонкое картирование выделило 16 высокодостоверных предполагаемых причинных вариантов, а приоритизация генов указала на 23 гена, связанные с развитием глаза. Авторы также построили полигенный предиктор с учетом функциональных аннотаций. Он объяснял 21,4% вариации признака и помогал стратифицировать начало, прогрессирование и тяжесть миопии.

Крупнейший на сегодняшний день геномный массив данных о коренных американцах проливает свет на историю, разнообразие и здоровье населения

(ASU News / Nature)

Hünemeier, T. et al. Indigenous American Genomic Diversity Project. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10406-w>. Published online 22 April 2026.

Международная команда под руководством Института эволюционной биологии (Барселона) совместно с Университетом Сан-Паулу и Аризонским

государственным университетом проанализировала геномы коренных народов Америки, от Северной Америки до Патагонии. Датасет, представляющий крупнейший проект подобного рода, включал 128 новых полногеномных последовательностей высокого покрытия, представляющих 45 популяций и 28 языковых семей из восьми латиноамериканских стран, а также данные из существующих баз данных. В совокупности охвачено 199 индивидов из 53 популяций. Исследование идентифицировало более 1 миллиона генетических вариантов, ранее не зафиксированных в других популяциях. Впервые получены доказательства третьей волны миграции, примерно 1300 лет назад из Мезоамерики в Южную Америку и Карибский бассейн. Зафиксировано также около 2% геномного родства с населением Австралии у ряда южноамериканских индивидов. Авторы подчёркивают медицинское значение результатов, выявленные варианты имеют отношение к риску заболеваний и ответу на лечение у этих популяций.

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

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Прижизненное редактирование оснований устраняет патофизиологические нарушения в печени и дисфункцию пероксисом в мышинной модели расстройства спектра Zellwegera

(Nature Biomedical Engineering)

Gao, X.D., Presa, M., Duby, J.E. et al. In vivo base editing rescues liver pathophysiology and peroxisome dysfunction in a mouse model of Zellweger spectrum disorder. Nat. Biomed. Eng (2026). <https://doi.org/10.1038/s41551-026-01651-5>

Исследование посвящено in vivo-редактированию оснований при модели расстройства спектра Целлвегера, тяжелой наследственной пероксисомной патологии. Авторы использовали мышиную модель заболевания и проверяли, может ли редактирование оснований восстановить нарушенные функции, связанные с патологией печени и пероксисомной дисфункцией. В публикации основной акцент сделан на терапевтическом потенциале точного редактирования без необходимости создавать двухцепочечные разрывы ДНК. Работа показывает, что направленное исправление мутационного дефекта в организме животного может приводить к улучшению биологических признаков болезни. Значение материала состоит в том, что он относится именно к прижизненному редактированию оснований при наследственном заболевании, а не только к клеточной модели или методологическому тесту. Новость помещена в раздел CRISPR/base editing/gene editing in vivo, поскольку главным предметом публикации является применение редактирования оснований в живом организме.

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. Intellia Therapeutics Reports Positive Phase 3 Results in Hereditary Angioedema, Marking a Global First for In Vivo Gene Editing.

Intellia Therapeutics объявила положительные результаты глобального исследования HAELO фазы 3 препарата lonvoguran ziclumeran при наследственном ангиоотеке. Компания описывает препарат как однократную in vivo CRISPR-терапию, нацеленную на ген KLKB1, чтобы снизить продукцию калликреина и уменьшить образование брадикинина, связанного с приступами заболевания. В сообщении указано, что исследование достигло первичной конечной точки и ключевых вторичных конечных точек, а профиль безопасности и переносимости был охарактеризован как благоприятный. Компания делает акцент на том, что единичная доза позволила большинству пациентов освободиться от приступов и постоянной терапии. Новость помещена в раздел in vivo gene editing, поскольку основным предметом публикации является клинический результат системного редактирования гена в организме, а не модификация клеток или традиционная белковая терапия.

Персонализированная терапия с использованием технологии CRISPR вскоре может стать доступна тысячам людей — вот как это возможно

(Nature)

Urnov F.D., Kassim S.H. Personalized CRISPR therapies could soon reach thousands — here's how. Nature 652, 857–859 (2026). <https://doi.org/10.1038/d41586-026-01243-y>

Миллионы младенцев рождаются с генетическими заболеваниями, многие из которых вызваны уникальными мутациями в ДНК. Персонализированные терапии с использованием технологии геномного редактирования CRISPR могут исправлять отдельные мутации. Однако индивидуальный характер таких терапий до сих пор создавал серьезные препятствия. Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США, FDA, предложило новый подход, «путь правдоподобного механизма действия» для персонализированных генетических терапий, включая CRISPR-терапии для редких заболеваний. Это позволит объединять пациентов с похожими клиническими симптомами в рамках одного клинического исследования. Время от разработки до начала применения терапии в клинике может сократиться до трех месяцев, а стоимость до менее чем 250 000 долларов на пациента. Первая CRISPR-терапия будет требовать полного тестирования, тогда как последующие варианты смогут проходить более ограниченную проверку. Также рекомендуются изменения в регуляторных процедурах, системный сбор данных и инвестиции в цепочки поставок.

Прорыв, финансируемый Национальными институтами здоровья США (NIH), позволяет уменьшить размер молекул CRISPR для точной доставки в организм

(National Institutes of Health, NIH)

Kaoling Guan et al. Comparative characterization of Cas12f orthologs reveals mechanistic features underlying enhanced genome editing efficiency. *Nature Structural & Molecular Biology*. 2026. DOI: 10.1038/s41594-026-01788-6

Финансируемая NIH исследовательская группа обнаружила усовершенствованную систему редактирования генов CRISPR, которая может сделать возможной точную доставку внутри организма человека и расширить варианты лечения рака, БАС и других заболеваний. Учёные нашли природный фермент Al3Cas12f. Он достаточно мал, чтобы помещаться в аденоассоциированные вирусные векторы, один из ведущих способов адресной доставки генной терапии. Затем они создали улучшенную версию фермента, резко повысившую эффективность редактирования в человеческих клетках. Открытие решает важное ограничение CRISPR: используемые белки слишком велики для систем направленной доставки, поэтому клиническое применение обычно ограничено клетками, изменяемыми вне тела, например клетками крови и костного мозга. Исследователи из Техасского университета в Остине с помощью визуализации и машинного обучения изучили структуру Al3Cas12f и выяснили, что он образует более стабильный комплекс, чем сходные по размеру ферменты. Созданный вариант Al3Cas12f RKK повысил эффективность редактирования с менее чем 10% до более 80%, а в одной часто редактируемой области генома до 90%. Команда вводила инструкции для RKK в человеческие клетки, исходно выделенные у пациента с лейкемией. Далее исследователи планируют проверить работу нуклеазы в AAV-векторах.

Молекулярные основы редактирования, чувствительного к метилированию, с помощью Cas9

(Nature)

Roth, M.O., Shu, Y., Zhao, Y. et al. Molecular basis for methylation-sensitive editing by Cas9. *Nature* (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10384-z>

Раковые клетки умеют избегать обнаружения, однако их отличают от здоровых клеток тонкие химические различия. Учёные из Wageningen University & Research и Van Andel Institute нашли способ использовать это отличие. С помощью варианта CRISPR они различили ДНК опухоли и здоровую ДНК и выборочно разрезали только опухолевую. Исследование, опубликованное в *Nature*, называется ранним, но перспективным шагом к терапии рака, которая могла бы с высокой точностью нацеливаться на опухолевые клетки и разрушать их. Метод основан на метильных группах, небольших химических метках на ДНК, регулирующих активность генов. В раковых клетках метилирование ДНК изменено и может служить молекулярным «отпечатком». Команда использовала ThermoCas9, вариант CRISPR, найденный в бактериях. Структурный анализ показал, что ThermoCas9 различает неметилированные и метилированные гены. В культурах человеческих клеток он разрезал ДНК опухолевых клеток, оставляя здоровую ДНК нетронутой. Такое поведение связано с тем, как система связывается с короткой распознающей последовательностью PAM. Метильная группа нарушает точное соответствие и

предотвращает связывание. Авторы подчёркивают, что до клинического применения ещё далеко, пока показано только выборочное разрезание ДНК, но не гибель опухолевых клеток.

Высокопроизводительный скрининг активации CRISPR позволяет выявить синтетически летальные РНК-основанные механизмы, повышающие чувствительность раковых клеток к целенаправленной цитотоксичности Т-клеток

(Nature Genetics)

Akana, R. V. et al. High-content CRISPR activation screens identify synthetically lethal RNA-based mechanisms to sensitize cancer cells to targeted T cell cytotoxicity. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02561-7>.

Несмотря на успехи иммунотерапии и других методов лечения рака, только в США ежегодно происходит около 600 000 смертей, связанных с раком. Т-клетки распознают клетки-мишени через Т-клеточный рецептор. Раковые клетки могут ускользать от иммунного уничтожения, и авторы объединили CRISPR-активационные скрининги, одноклеточные и оптические высокосодержательные скрининги, чтобы выявить РНК-основанные механизмы, избирательно повышающие чувствительность клеток-мишеней к TCR-специфической цитотоксичности Т-клеток. Сначала скрининги CRISPRa в клетках меланомы обнаружили функционально разнообразные регуляторы TCR-специфической цитотоксичности, включая SAFB, KHDRBS1, MYC, CD44, WNT3A, WNT1 и другие. Экспрессия сенсibiliзирующих находок в раковых и вирусно инфицированных клетках восстанавливала TCR-специфическую цитотоксичность. Затем авторы разработали *in situ* Perturb-seq для оптических объединённых генетических скринингов с *in situ* выявлением perturbations и пространственными транскриптомными считываниями. Perturb-seq и *in vivo*–*in situ* Perturb-seq показали, что найденные гены сходятся на общих клеточно-автономных и межклеточных механизмах, картируют взаимодействия генов и среды и выявляют, что лиганды Wnt активируют Т-клетки. Исследование представило масштабируемый подход к расшифровке функции генов на уровне клетки и ткани и обнаружило контекст-специфические функции генов, восстанавливающие направленное Т-клеточное устранение дисфункциональных клеток через синтетически летальные РНК-основанные вмешательства.

4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

Аллогенные CAR-T-клетки, созданные с помощью CRISPR, обладают мощной противоопухолевой активностью при солидных опухолях

(bioRxiv)

Mingyu Huo, Dan Li, Nan Li, Alex Quan, Tianyuzhou Liang, Dan Henderson, Jason Sagert, Minh Pham, Luke Hanley, Kelly Maeng, Mikhala Eule, Mitchell Ho. bioRxiv 2026.04.25.720815; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.04.25.720815>

Терапия CAR-T-клетками пока показывает ограниченную эффективность против солидных опухолей, отчасти из-за различий в аутологических Т-клетках, полученных от тяжело леченных пациентов с распространённой болезнью.

Чтобы преодолеть эти ограничения, авторы разработали «готовую к применению» аллогенную CAR-T-платформу, использующую CRISPR-Cas9-редактирование Т-клеток здоровых доноров. Такая инженерия позволяет точно вставлять CAR в локус TRAC и одновременно нарушать B2M. С помощью доставки через AAV исследователи создали CAR-T-клетки, нацеленные на глипикан-2 и глипикан-3 — перспективные антигены, экспрессируемые в детских и взрослых солидных опухолях. Отредактированные аллогенные клетки показали мощную антиген-специфическую цитотоксичность в нескольких опухолевых моделях. GPC2-направленные клетки действовали сильнее или сопоставимо с обычными лентивирусными CAR-T в моделях нейробластомы, вызывали регрессию опухоли и продлевали выживаемость. Повторное введение усиливало противоопухолевый эффект без признаков токсичности, поддерживая многократные режимы дозирования. GPC3-направленные клетки на основе однодоменного антитела также проявили устойчивую активность против гепатоцеллюлярной карциномы *in vitro* и *in vivo*. Работа обосновывает масштабируемую стратегию аллогенной клеточной терапии для солидных опухолей.

В ходе скрининга CRISPR *in vivo* были выявлены перспективные целевые гены для повышения эффективности CAR-T-клеток в модели солидной опухоли

(Molecular Therapy, ScienceDirect)

Mattia Fumagalli, Dongjie An, Luca Simula, Camille Combe, Lisa Aziez, Yannick Simoni, Marie-Clotilde Alves-Guerra, Andrea Valentini, Maude Marchais, Anaïs Vermare, Josquin Moraly, Simona Manni, Maria Cecilia Quadraccia, Concetta Quintarelli, Biagio De Angelis, Nadège Bercovici, Emmanuel Donnadieu, Frédéric Pendino, An *in vivo* CRISPR screen unveils promising target genes to improve CAR-T cell efficacy in a solid tumor model, Molecular Therapy, 2026, ISSN 1525-0016, <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2026.04.009>.

CAR-T-клеточная терапия меняет лечение рефрактерных и рецидивирующих гематологических злокачественных заболеваний, но у многих пациентов не возникает долговременного ответа, а против солидных опухолей эти подходы остаются менее эффективными. Терапевтическая неэффективность тесно связана с низкой персистенцией CAR-T-клеток у пациентов, что подчеркивает необходимость выявления стратегий, способствующих их экспансии *in vivo*. Авторы разработали доступный конкурентный CRISPR/Cas9-скрининг *in vivo* для выявления генов, чье выключение даёт CAR-T-клеткам селективное преимущество. В гетерогенной популяции Т-клеток, несущих CAR против EGFR, они инактивировали 50 кандидатных генов. В мышинных моделях с человеческой опухолью лёгкого наиболее устойчивое преимущество дали нарушения REGNASE-1, SOCS1, PTPN2 и P16INK4A. Инактивация этих генов также улучшала уничтожение опухоли CAR-T-клетками. Интересно, что выключение некоторых генов, ранее описанных как улучшающих функцию CAR-T против других опухолей, в этой ортотопической модели лёгочной опухоли давало отрицательный эффект. Дополнительная оценка поздних эффектов в подкожной модели выделила инактивацию SOCS1 как наиболее многообещающую стратегию для персистенции CAR-T *in vivo*. Результаты подчёркивают, что стратегии редактирования CAR-T нужно проверять в конкретных опухолевых контекстах, а предложенный скрининг служит

универсальным доклиническим инструментом для оценки персистенции и функции.

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)

Устранение проявлений кардиомиопатии в организме с помощью прайм-редактирования клеток сердца

(BioRxiv)

Wenjing Liang, Lindsey M. Rollosen, Emilee Easter, Huanyu Zhou, Cristina Dee-Hoskins, Amara Greer-Short, Timothy Hoey, Laura M. Lombardi, Kathryn N. Ivey, Ze Cheng.

Сердечно-сосудистые заболевания затрагивают миллионы людей, а прайм-редактирование может стать основой лечебных подходов, направленных на устранение первопричин болезни. В работе описано создание и оптимизация платформы прайм-редактирования *in vivo* для сердца. Она обеспечивает эффективное редактирование в сердечной ткани без выявляемого редактирования в печени. В качестве доказательства принципа авторы выбрали белок RBM20, мутации в котором могут вызывать дилатационную кардиомиопатию у человека. Терапия на основе двух аденоассоциированных вирусных векторов улучшила проявления кардиомиопатии у гетерозиготных мышей с мутацией Rbm20 R636Q. Для дальнейшей разработки подхода, нацеленного на человеческий RBM20, исследователи создали новую гуманизированную мышиную модель, несущую нормальные или мутантные человеческие последовательности RBM20 R634Q и воспроизводящую признаки кардиомиопатии. Человеческая терапия прайм-редактирования эффективно исправляла патогенную мутацию и устраняла патологические фенотипы в этой модели. Авторы считают, что работа демонстрирует потенциал прайм-редактирования сердца *in vivo* для лечения сердечных заболеваний и предлагает полезную модель для разработки будущих терапий.

6. Пространственная транскриптомика

(spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты)

Пространственный атлас диабетической нефропатии выявляет подгруппу, богатую В-клетками

(Nature)

Dumoulin, B. et al. Spatial atlas of diabetic kidney disease reveals a B cell-rich subgroup. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10363-4>.

Диабетическая болезнь почек (ДБП) является ведущей причиной почечной недостаточности и характеризуется клинической и молекулярной гетерогенностью, что существенно затрудняет разработку терапии. Исследователи Медицинской школы Перельмана (Университет Пенсильвании) использовали одноклеточную пространственную транскриптомику на платформах Xenium и CosMx в сочетании с single-nucleus RNA-seq для

построения атласа почки, переводящего тканевую архитектуру в компьютерно- обрабатываемый формат для прогностики и отбора пациентов. Внутри выявленной архитектуры идентифицировано иммунное микроокружение с преобладанием В-клеток, напоминающее третичные лимфоидные структуры, которое определяет отдельный подтип ДБП с ускоренным прогрессированием до почечных конечных точек. Разработаны тканевые биомаркеры и соответствующая панель плазменных белков, позволяющие стратифицировать пациентов в популяционном биобанке и улучшить прогнозирование риска. Исследование демонстрирует потенциал пространственного подхода для реклассификации комплексных заболеваний.

Интерпретируемая, гибкая и учитывающая пространственное положение интеграция множества пространственных транскриптомных наборов данных из различных источников

(Nature Genetics)

Zhao, J. et al. Interpretable, flexible and spatially aware integration of multiple spatial transcriptomics datasets from diverse sources. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02579-x>.

Недавние достижения в пространственной транскриптомике сформировали расширяющийся массив гетерогенных датасетов, открывающих возможности для исследования организации и функций тканей. Между тем эффективная интерпретация и интеграция данных из разнородных источников и условий остаётся серьёзной проблемой. Авторы представляют INSPIRE, метод на основе глубокого обучения для интерпретируемого интегративного анализа множества датасетов пространственной транскриптомики. INSPIRE использует стратегию состязательного обучения с графовыми нейронными сетями для пространственно-информированной адаптивной интеграции данных. Путём включения неотрицательного матричного разложения метод выявляет интерпретируемые пространственные факторы и связанные с ними генные программы, характеризующие тканевую архитектуру и клеточную организацию. INSPIRE демонстрирует превосходную производительность в выявлении тонких биологических сигналов и масштабируется на чрезвычайно большие датасеты, включая рак молочной железы человека с профилем Xenium и данные органогенеза мыши по технологии Stereo- seq.

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)

Обширные генетические взаимодействия (эпистазис), связанные с расстройством, вызванным употреблением алкоголя, в группе высокого риска

(Communications Biology)

Listopad, S., Peng, Q. Extensive genetic interactions (epistasis) linked to alcohol use disorder in a high- risk population. Commun Biol (2026). <https://doi.org/10.1038/s42003-026-09971-7>

Статья посвящена роли эпистаза, взаимодействия между генами, в генетической предрасположенности к расстройству, связанному с употреблением алкоголя. Авторы отмечают, что у этого расстройства есть значимый генетический компонент, однако между оценками наследуемости и результатами обычных полногеномных исследований ассоциаций сохраняется разрыв. Чтобы проверить возможную роль генетических взаимодействий, исследователи проанализировали данные 742 представителей коренных народов США из популяции высокого риска, изучив варианты в генах и регуляторных элементах. Было найдено множество взаимодействующих пар генов, связанных с тяжестью расстройства, связанного с употреблением алкоголя. Часть результатов проверялась на независимых данных программы All of Us среди участников американско-индейского происхождения. Среди подтвердившихся пар названы CNTNAP2–GRM8, CSMD1–DLGAP1, CSMD1–ERBB4, CSMD1–MAML2 и KCNQ5–ROBO2. Выявленное обогащение затрагивало иммунные, адгезионные, нейрональные и связанные с заболеваниями биологические пути, а также указывало на связь с ГАМК-ергическими нейронами среднего мозга, то есть нейронами, использующими гамма-аминомасляную кислоту. Основной смысл работы состоит в том, что генетические взаимодействия могут объяснять часть наследуемости, которую не выявляют стандартные полногеномные исследования ассоциаций, основанные на анализе отдельных генетических вариантов.

II МЕДИЦИНА

9. Применение генетических исследований в клинической практике,

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

Популяционное геномное скрининговое исследование выявило высокую частоту вторичных патологических изменений, требующих принятия мер, у новорожденных в Китае

(npj Genomic Medicine)

Huang, Y., Gao, Y., Duan, Z. et al. Population-scale genomic screening reveals high frequency of actionable secondary findings in Chinese newborns. npj Genom. Med. (2026). <https://doi.org/10.1038/s41525-026-00565-0>

Авторы оценили клинически значимые вторичные находки (SF) при геномном скрининге китайских новорожденных, поскольку данные по практическому применению вариантов в этой популяции остаются ограниченными. В исследовании выполнено полногеномное секвенирование 6 685 новорожденных и проанализированы 84 гена из списка ACMG SF v3.3 с

использованием критериев ACMG/AMP и данных ClinVar. Было выявлено 306 уникальных actionable-вариантов, включая 172 известных патогенных и 134 вероятно патогенных. Если учитывать гетерозиготных носителей аутосомно-рецессивных вариантов, 9,12% детей имели как минимум один патогенный вариант. По критериям ACMG SF клинически значимые варианты обнаружены у 5,06% новорожденных, чаще всего в генах сердечно-сосудистых заболеваний и предрасположенности к раку, включая LDLR, TTN и BRCA2. Авторы также показали различия частот 28 вариантов между китайской и европейской популяциями, подчеркивая необходимость популяционно адаптированных скрининговых панелей.

Городское геномное скрининговое обследование перед браком среди населения Ближнего Востока

(Nature Medicine)

Alblooshi, K., Sharaf, R., Shenbagam, S. et al. Citywide premarital genomic screening in a Middle Eastern population. Nature Medicine 32, 1511–1518 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04251-7>

Исследование описывает первое внедрение обязательной городской программы добрачного геномного скрининга в Дубае. В программу включали будущие пары, проходившие обследование через 18 центров первичной медицинской помощи, а секвенирование охватывало 782 гена, связанные с аутосомно-рецессивными заболеваниями. С момента запуска программы обследование прошли 1 000 пар. У 79 пар, или 8%, были выявлены патогенные варианты в одном и том же гене, что означало риск рождения ребенка с заболеванием. Этот показатель был выше, чем в австралийском исследовании Mackenzie's Mission. Хотя чаще всего риск был связан с гемоглобинопатиями, 59% пар риска имели варианты в 33 других генах. У четырех носителей случайно выявили гомозиготные патогенные варианты, указывавшие на наличие заболевания. Из 79 пар риска 63 продолжили подготовку к браку, рассматривая государственно финансируемые репродуктивные вмешательства, а 16 решили не продолжать.

Новая Зеландия получила независимость в области геномного тестирования

(Illumina)

Illumina. New Zealand gains genomic testing independence. 7 Apr 2026

Illumina сообщила о двухлетней пилотной программе в Новой Зеландии, которая должна проверить две модели клинической геномики: полногеномное секвенирование для редких и наследственных заболеваний и комплексное геномное профилирование для онкологии. Пилотная программа, объявленная Health New Zealand и реализуемая при участии Canterbury Health Laboratories, направлена на создание локальной инфраструктуры, чтобы образцы не приходилось отправлять за рубеж. В материале подчеркивается, что для пациентов с редкими и онкологическими заболеваниями время ожидания результатов может растягиваться на недели, месяцы или годы, а локальное тестирование должно ускорить постановку диагноза и подбор лечения. Программа включает секвенирование, анализ данных, подготовку отчетов, инфраструктуру и обучение персонала. Отдельно отмечено, что WGS

может сократить диагностический путь семей с редкими заболеваниями, а комплексное профилирование опухолей может помочь врачам принимать решения по терапии до следующего визита пациента.

Неонатальный скрининг расширен на два новых заболевания

(Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова)

Согласно приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации, с 1 апреля 2026 года перечень обследований, проводимых новорожденным в рамках расширенного неонатального скрининга, пополнился двумя новыми заболеваниями. В программу РНС включены дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот и X-сцепленная адренолейкодистрофия. Обе патологии относятся к группе наследственных болезней обмена веществ и без своевременного вмешательства приводят к необратимым поражениям нервной системы, тяжелой инвалидизации и преждевременной смерти. Главная цель расширения программы – выявить заболевания на доклинической стадии, когда еще отсутствуют неврологические проявления, что позволит начать лечение уже в первые недели жизни, предотвратить развитие тяжелых осложнений и дать ребенку шанс на полноценное развитие, ранее пояснил директор Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России, академик РАН Сергей Куцев.

План действий по борьбе с редкими заболеваниями в Англии до 2026 года: основной отчет

(Министерство здравоохранения и социальной защиты Великобритании / GOV.UK)

England Rare Diseases Action Plan 2026: main report. Department of Health & Social Care. Published 27 February 2026.

Пятое ежегодное издание Плана действий Англии по редким заболеваниям фиксирует прогресс в реализации четырёх приоритетов Рамочной программы Великобритании по редким болезням. Ключевые достижения включают разработку нового NHS-фреймворка для индивидуализированных генетических терапий (предназначенных для конкретного пациента) и лечение первого пациента в NHS с применением индивидуализированной терапии; новое финансирование двух пилотных центров; реформу регуляторной системы MHRA для редких заболеваний. По состоянию на 13 января 2026 года в исследовании Generation Study (полное геномное секвенирование новорождённых) зарегистрировано более 36 056 участников из более чем 72 больниц Англии. В рамках исследования у одного новорождённого выявлена редкая форма наследственного рака глаза, и он получил раннее лечение. NHS GMS теперь осуществляет геномное тестирование при более чем 7 000 редких заболеваний. Документ также акцентирует внимание на охране здоровья и развитии цифровых технологий как сквозных темах в соответствии с Десятилетним планом здравоохранения Великобритании.

Сеть iAXON-Brazil-HSP: создание готовой к клиническим испытаниям национальной когорты пациентов с наследственной спастической параплегией в странах Глобального Юга

(The Lancet Regional Health – Americas)

dos Santos Maciel, F. et al. iAXON-Brazil-HSP network: building a trial-ready national cohort for hereditary spastic paraplegias in the Global South. The Lancet Regional Health – Americas, 56, 101455 (2026). <https://doi.org/10.1016/j.lana.2026.101455>

Материал журнала The Lancet Regional Health – Americas посвящен созданию в Бразилии сети iAXON-Brazil-HSP для изучения наследственных спастических параплегий. Авторы описывают наследственные спастические параплегии как клинически и генетически неоднородную группу нейродегенеративных заболеваний, включающую более 90 подтипов. Главная задача сети, сформировать национальную когорту пациентов, готовую к участию в будущих клинических исследованиях, в исторически недостаточно представленной популяции Глобального Юга. Проект должен объединить клинические данные, генетическую диагностику, стандартизированное описание фенотипа, биомаркеры, цифровые технологии, национальный регистр и биобанк. В публикации подчеркивается, что инфраструктура, готовая к проведению клинических исследований, становится особенно важной на фоне появления подходов, способных изменять течение болезни, для редких неврологических заболеваний.

Распространенность патогенных вариантов генов кардиомиопатии при фибрилляции предсердий с ранним началом

(European Journal of Human Genetics)

Vad, O.B., Vilaseca, Q.B., Beyer, A.F. et al. Prevalence of deleterious variants in cardiomyopathy genes in early-onset atrial fibrillation. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02119-5>

Исследование выявило распространенность патогенных вариантов в генах, связанных с кардиомиопатией, у большой когорты пациентов. Кардиомиопатия, это группа заболеваний, поражающих сердечную мышцу, часто имеющих генетическую основу. Идентификация этих вариантов имеет решающее значение для ранней диагностики, стратификации риска и разработки целевых методов лечения. Исследователи проанализировали данные секвенирования генома тысяч пациентов и обнаружили, что определенные патогенные варианты встречаются чаще, чем предполагалось ранее, особенно в генах, кодирующих белки саркомера. Эти результаты подчеркивают важность рутинного генетического скрининга для пациентов с кардиомиопатией и их родственников. Кроме того, исследование предоставляет ценную информацию о генетической архитектуре кардиомиопатии, что может способствовать разработке новых терапевтических стратегий, включая генную терапию и таргетное редактирование генов. Понимание распространенности и влияния этих вариантов поможет улучшить клиническое ведение пациентов и предотвратить прогрессирование заболевания.

Наследственные онкологические синдромы, повышающие риск развития гинекологических онкологических заболеваний: акцент на стратегиях профилактики

(Frontiers in Oncology)

Duranti S, Iacobelli V, Trozzi R, Camarda F, Panfili A, Fagotti A, Fanfani F, Marchetti C and Nero C (2026) Hereditary cancer syndromes with gynecological cancer risk: focus on prevention strategies. Front. Oncol. 16:1811964. doi: 10.3389/fonc.2026.1811964

Обзор посвящен наследственным онкологическим синдромам, связанным с риском гинекологических злокачественных опухолей, включая варианты BRCA1/2 и гены репарации ошибочно спаренных оснований. Авторы подчеркивают, что такие варианты повышают риск рака яичников, эндометрия, маточных труб и других опухолей, а возможности скрининга остаются ограниченными. Поэтому акцент переносится на профилактически ориентированный подход, предполагающий выявление носителей, оценку риска, наблюдение, химиопрофилактику, профилактические операции и каскадное тестирование родственников. В статье указано, что генетическое тестирование назначается с учетом типа опухоли, семейного анамнеза или выявленного патогенного варианта у родственника. Обнаружение герминального варианта влияет на выбор наблюдения, стратегий снижения риска и обследование семьи, тогда как неинформативный результат требует ведения на основании семейной истории. Обзор также обсуждает пожизненные риски: для BRCA1 риск рака яичников может достигать 58%, для BRCA2 — 29%.

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

Редактирование оснований промоторов HBG1 и HBG2 для лечения серповидноклеточной анемии

(The New England Journal of Medicine)

Gupta, A.O., Sharma, A., Frangoul, H. et al. Base Editing of HBG1 and HBG2 Promoters for Sickle Cell Disease. N Engl J Med. 2026 Apr 1. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2504835>

Статья в The New England Journal of Medicine, NEJM, описывает данные исследования BEACON фазы 1/2 по терапии ristoglogene autogetemcel, или risto-cel, при серповидноклеточной болезни с тяжелыми вазоокклюзионными кризами. Терапия представляет собой однократное введение собственных, то есть аутологичных, CD34- положительных гемопоэтических стволовых и прогениторных клеток пациента, отредактированных методом редактирования оснований в промоторных участках генов HBG1/HBG2. Такое редактирование должно препятствовать связыванию транскрипционного репрессора BCL11A, не нарушая при этом его экспрессию, и тем самым повышать выработку фетального гемоглобина. В публикации и сообщении компании Beam Therapeutics подчеркивается, что после терапии у пациентов быстро повышался общий уровень гемоглобина, нормализовались или улучшались маркеры гемолиза, а показатели серповидности снижались до уровней, сопоставимых с носительством серповидноклеточного признака.

Компания также сообщила, что взрослые и подростковые когорты были полностью набраны, производство доз завершено, а подача заявки на лицензию биологического препарата может состояться уже к концу 2026 года.

Редактирование генов HBG1 и HBG2 с помощью CRISPR-Cas12a для лечения серповидноклеточной анемии

(The New England Journal of Medicine)

Hanna, R., Frangoul, H., Pineiro, L. et al. CRISPR-Cas12a Gene Editing of HBG1 and HBG2 Promoters to Treat Sickle Cell Disease. N Engl J Med 2026; <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2415550>

Публикация NEJM описывает исследование фазы 1/2, в котором применялось CRISPR- Cas12a-редактирование промоторов HBG1 и HBG2 у пациентов с тяжелой серповидноклеточной болезнью. Цель вмешательства состояла в реактивации фетального гемоглобина за счет нарушения регуляторных участков, участвующих в подавлении HBG1/HBG2 после рождения. Исследование было многоцентровым, открытым и однокрупным, а пациенты получали генетически отредактированные аутологичные гемопоэтические стволовые клетки после миелоаблативной подготовки. Материал относится к клиническому прогрессу генотерапий при редких наследственных заболеваниях крови, поскольку описывает не доклинический эксперимент, а терапевтическое применение ex vivo-редактирования в клиническом исследовании. В отличие от традиционных лекарственных подходов, стратегия направлена на изменение регуляции гемоглобина в собственных клетках пациента.

Редактирование генов HBG1 и HBG2 с помощью CRISPR-Cas12a для лечения β -талассемии

(The New England Journal of Medicine)

Frangoul, H. et al. CRISPR-Cas12a Gene Editing of HBG1 and HBG2 Promoters to Treat β -Thalassemia. N Engl J Med 2026;394:1292–1301. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2501277>

Статья NEJM описывает применение CRISPR-Cas12a-редактирования HBG1 и HBG2 при трансфузионно-зависимой β -талассемии. Терапия *renizgamglogene autogedtemcel*, или *reni- cel*, представляет собой редактирование собственных гемопоэтических стволовых клеток пациента с целью разрушить сайты связывания BCL11A в промоторах HBG1/HBG2 и реактивировать продукцию фетального гемоглобина. В исследовании фазы 1/2 включали взрослых пациентов, которые после подготовки получали отредактированные клетки. В опубликованном описании указывается, что у всех пациентов происходило восстановление нейтрофилов и тромбоцитов в течение 42 дней, гемоглобин повышался, а на момент последнего наблюдения все пациенты прекратили трансфузии. У пациентов, доступных для оценки в течение не менее 12 месяцев, также сохранялась независимость от переливаний. Нежелательные явления в основном связывались с режимом подготовки.

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

FDA одобрило первую генотерапию для лечения генетической потери слуха в рамках программы National Priority Voucher

(FDA)

FDA. FDA Approves First-Ever Gene Therapy for Treatment of Genetic Hearing Loss Under National Priority Voucher Program.

FDA сообщило об одобрении Otarmeni, или lunsotogene parvec-cwha, первой двухвекторной AAV-генотерапии для пациентов с тяжелой или глубокой сенсоневральной потерей слуха, связанной с молекулярно подтвержденными биаллельными вариантами в гене OTOF. До этого одобрения не существовало лечения, модифицирующего течение заболевания OTOF- связанной глухоты. Препарат предназначен для пациентов с сохраненной функцией наружных волосковых клеток и без кохлеарного импланта в том же ухе. Otarmeni вводится однократно хирургическим путем в улитку и доставляет функциональную копию OTOF во внутренние волосковые клетки, чтобы восстановить продукцию отоферлина и передачу слухового сигнала. Эффективность и безопасность оценивались в продолжающемся многоцентровом одnogрупповом исследовании у 24 детей от 10 месяцев до 16 лет. Среди 20 пациентов, пригодных для оценки эффективности, 80% продемонстрировали улучшение слуха. Одобрение выдано Regeneron по ускоренному пути.

CAR-T-терапию и другие персонифицированные технологии включили в программу ОМС

(ТАСС)

Россияне теперь могут бесплатно лечить онкологические заболевания с применением CAR- T-терапии и других персонифицированных методов. CAR-T-терапия — клеточный метод лечения в процессе которого у пациента забирают часть собственных иммунных Т-клеток, затем с помощью специальных псевдовирусных частиц в них внедряют генетический код, заставляющий клетки производить особый белок-рецептор CAR. Этот рецептор распознает сигнал-маркер на поверхности опухолевых клеток, связывается с ним и запускает процесс борьбы с заболеванием. Медицинская помощь включает несколько этапов: забор лейкоцитов, генетическую модификацию Т-лимфоцитов, последующее сопроводительное лечение и контроль осложнений. После корректировок и введения в программу ОМС такая методика становится бесплатной. Ее будут применять, в частности, для пациентов с острым лимфобластным лейкозом, неходжкинской лимфомой и другими заболеваниями. Кроме того, в рамках ОМС для борьбы с некоторыми опухолями будут использовать пептидные персонализированные вакцины, например, при раке толстой кишки с метастазами. В перечень также включена противоопухолевая терапия с персонализированными мРНК- вакцинами, созданными на основе молекулярно-генетических характеристик опухоли пациента.

Пять новых лекарственных препаратов рекомендованы к одобрению

(European Medicines Agency)

European Medicines Agency. Meeting highlights from the Committee for Medicinal Products for Human Use (CHMP) 20-23 April 2026. EMA, 24 April 2026.

ЕМА сообщило, что Комитет по лекарственным препаратам для человека на апрельском заседании 2026 года рекомендовал к одобрению пять новых лекарственных средств. Среди них отдельно названа генотерапия Itvisma, международное непатентованное наименование onasemnogene aberavoves, для лечения спинальной мышечной атрофии. ЕМА описывает заболевание как редкое, наследственное и тяжелое, приводящее к слабости и атрофии мышц. В таблице положительных рекомендаций указано, что заявителем является Novartis Europharm Limited, терапевтическое показание сформулировано как лечение 5q- спинальной мышечной атрофии, а препарат имеет статус орфанного лекарственного средства. В том же обзоре CHMP отмечены и другие решения: рекомендации по новым препаратам, расширению показаний для уже разрешенных лекарств и сведения об отозванных заявках. Для Itvisma материал фиксирует именно стадию положительного заключения CHMP и ожидание решения Европейской комиссии, а не окончательное общеевропейское разрешение на продажу.

Глухота обратима: одна инъекция восстанавливает слух всего за несколько недель

(ScienceDaily)

Karolinska Institutet. "Deafness reversed: One injection restores hearing in just weeks." ScienceDaily, 3 April 2026. <www.sciencedaily.com/releases/2026/04/260403044651.htm>.

ScienceDaily пересказал сообщение Каролинского института о генотерапии врожденной глухоты и тяжелой потери слуха. Работа, выполненная совместно с китайскими учреждениями и опубликованная в Nature Medicine, описывает 10 пациентов в возрасте от 1 до 24 лет с мутациями OTOF. Исследователи доставляли вектор AAV во внутреннее ухо через круглое окно, чтобы ввести рабочую копию гена, необходимого для передачи слуховых сигналов. Через один месяц после лечения средний слуховой порог улучшился со 106 до 52 децибел. Наиболее выраженный эффект был у детей 5–8 лет. У одного семилетнего ребенка слух почти полностью восстановился, и он смог разговаривать с матерью через четыре месяца после лечения. Авторы сообщили, что терапия переносилась хорошо, серьезных побочных реакций не зарегистрировано, а наиболее частым нежелательным явлением было снижение числа нейтрофилов. Следующим шагом названы более крупные исследования и расширение подхода на другие гены, включая GJB2 и TMC1.

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

Глобальное появление, эволюция и международное распространение линии *Klebsiella oxytoca* ST145

(npj Antimicrobials and Resistance)

Qin, S., Yu, Z., Shen, Y. et al. Global emergence, evolution and international dissemination of the ST145 *Klebsiella oxytoca* lineage. npj Antimicrob Resist 4, 28 (2026). <https://doi.org/10.1038/s44259-026-00204-9>

Исследование посвящено линии ST145 *Klebsiella oxytoca* и ее международному распространению. Авторы описывают клинический изолят KP21-15, полученный из гемокультуры пациента, и анализируют его устойчивость к антибиотикам. Изолят был нечувствителен к нескольким классам препаратов и классифицирован как множественно устойчивый. Для характеристики резистенции исследователи выполнили полногеномное секвенирование и выявили набор генов устойчивости, включая blaKPC-2, blaOXY-2, sul1, sul2, aadA1, tetA, tetB, tmexCD2-toprJ2 и dfrA14. Секвенирование с длинными прочтениями показало наличие двух плазмид, причем одна из них несла одновременно blaKPC-2 и tmexCD2-toprJ2. Авторы отмечают значение такого сочетания для мониторинга устойчивости, поскольку оно может способствовать распространению клинически важных детерминант AMR.

Отбор бактериальных вариантов с изменениями в поринах и липополисахариде во время инфекции фагом T4 способствует появлению устойчивости к β -лактамным антибиотикам у *Escherichia coli*

(npj Antimicrobials and Resistance)

Le-Boulch, J., Charneau, E., Chevallereau, A. et al. Selection of porin and LPS mutants during infection by phage T4 facilitates the emergence of β -lactam resistance in *Escherichia coli*. npj Antimicrob Resist 4, 21 (2026). <https://doi.org/10.1038/s44259-026-00193-9>

Авторы исследовали, как инфекция бактериофагом T4 может влиять на появление резистентности к антибиотикам у *Escherichia coli*. В работе использовались экспериментальная эволюция, полногеномное секвенирование и целевые генетические реконструкции. Исследователи определили, что устойчивость к фагу T4 часто возникает через мутации, затрагивающие порины и биосинтез липополисахарида. Затем с помощью точных аллельных замен и сравнения изогенных штаммов было показано, что эти мутации не только защищают бактерии от фагового воздействия, но и создают генетический фон, способствующий развитию устойчивости к β -лактамам, включая карбапенемы. Публикация важна для инфекционной геномики, поскольку связывает давление фаговой инфекции, изменения бактериальной оболочки и формирование клинически значимой антибиотикорезистентности.

Распространение устойчивых к множеству лекарств штаммов *Escherichia coli* в окружающей среде в рамках концепции «Единое здоровье» в городе Майменсингх, Бангладеш

(npj Antimicrobials and Resistance)

Rahman, A., Roy, S., Afreen, N. et al. Environmental dissemination of multidrug-resistant *Escherichia coli* across one health interfaces in Mymensingh, Bangladesh. npj Antimicrob Resist 4, 27 (2026). <https://doi.org/10.1038/s44259-026-00202-x>

Статья посвящена распространению устойчивой к антибиотикам *Escherichia coli* в окружающей среде Бангладеш. Авторы оценивали присутствие *E. coli*, устойчивой к цефалоспорином третьего поколения и карбапенемам, на экологических границах в регионе Мименсингх. Пробы воды были собраны из больничных сточных вод, животноводческих стоков, аквакультурных прудов и реки Khir. Изоляты проходили обработку по протоколу WHO Tricycle, а часть из них была проанализирована методом полногеномного секвенирования. Работа связывает клинически значимые механизмы резистентности с экологическими резервуарами и возможными путями передачи между медицинской, животноводческой, аквакультурной и природной средой. Новость отнесена к инфекционной геномике и резистентным штаммам, поскольку основным предметом публикации является геномная характеристика AMR-изолятов и их распространение за пределами больничной среды. Такой подход важен для наблюдения за устойчивостью как межсекторной проблемой.

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

К справедливому доступу к клеточным и генным терапиям: пересмотр схем доплат

(American Journal of Managed Care)

Toward Equitable Access to Cell and Gene Therapies: Rethinking Co-Payments. Am J Manag Care. 2026;32(5):In Press.

Публикация, размещённая в апреле 2026 года в American Journal of Managed Care, анализирует проблему доступности клеточных и генных терапий в США с учётом того, что цены на однократное лечение устойчиво превышают 3 миллиона долларов. Авторы указывают, что высокие доплаты пациентов создают предотвратимые барьеры доступа к потенциально курательным терапиям. Предложен переход к дизайну страхования, основанного на ценности, при котором доля расходов пациентов на такие виды лечения исключалась бы полностью. По мере того как данные терапии становятся стандартом лечения при более широком круге хронических состояний, основным вопросом перестаёт быть вопрос научной обоснованности и становится вопрос доступности и справедливости. Публикация выходит в контексте внедрения модели доступа к клеточным и генным терапиям (CGT Access Model) Центрами Medicare и Medicaid, предусматривающей оплату по результату, и в год, когда потенциальные ежемесячные расходы в США на генные терапии могут достигать 2,1 млрд долларов.

14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Терапия с использованием антисмысловых олигонуклеотидов для подавления экспрессии гена KCNT1 у двух младенцев с тяжелой эпилептической энцефалопатией

(Nature Medicine)

Nakayama, T., El Achkar, C.M., Burbano, L.E. et al. Antisense oligonucleotide-mediated knockdown therapy in two infants with severe KCNT1 epileptic encephalopathy. Nat Med 32, 1411–1420 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04314-9>

Статья Nature Medicine описывает трансляционное исследование ASO-терапии при тяжелой KCNT1-связанной эпилептической энцефалопатии раннего детства. Авторы объясняют, что патогенные варианты KCNT1 вызывают гиперактивность калиевых каналов Slack и приводят к тяжелому нейроразвитию, лекарственно-резистентным приступам и риску ранней смерти. В работе представлены две двухлетние девочки с неонатальным началом тяжелой эпилепсии и вариантом KCNT1 p.R474H. Для терапии использовался экспериментальный антисмысловой олигонуклеотид, нацеленный на снижение экспрессии KCNT1. Материал подчеркивает, что ASO-технологии могут применяться для уменьшения экспрессии гена, продукт которого вызывает патологический эффект усиления функции. По данным статьи, у обеих пациенток после лечения наблюдалось снижение частоты и интенсивности приступов. Новость относится к ASO-терапиям для подавления последствий патогенных вариантов, поскольку вмешательство не исправляет ДНК, а уменьшает патологическую экспрессию гена на уровне РНК.

Новое лекарство для снижения уровня триглицеридов у взрослых с семейным синдромом хиломикронемии

(European Medicines Agency)

European Medicines Agency. New medicine to reduce triglycerides in adults with familial chylomicronaemia syndrome. 24 Apr 2026.

ЕМА сообщило, что CHMP рекомендовал маркетинговую авторизацию препарата Redemplo, или plogasiran, для взрослых с семейной хиломикронемией. Это редкое наследственное заболевание нарушает расщепление жиров и приводит к крайне высоким уровням триглицеридов, тяжелой абдоминальной боли, потенциально смертельным приступам острого панкреатита, гепатоспленомегалии, диабету, нарушениям концентрации, памяти и ксантомам. Действующее вещество Redemplo представляет собой первую в своём классе siRNA-терапию, предназначенную для блокирования продукции АРОС3, белка, замедляющего расщепление жиров. За счет подавления АРОС3 препарат снижает уровень триглицеридов и ожидаемо уменьшает риск панкреатита. Redemplo вводится подкожно один раз в три месяца. Рекомендация основана на основном исследовании у 75 взрослых с FCS: через 10 месяцев терапии среднее снижение триглицеридов составило 80% против 17% в группе плацебо. Материал включен в этот раздел как клинически значимая РНК-сайленсинг-терапия, близкая к ASO-подходам по задаче подавления патологического белкового эффекта.

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

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

Геномный анализ рецепторов Т-клеток выявляет специфические иммунные признаки синдрома Линча

(Nature Communications)

Deng, N., Duzagac, F., Bolivar, A.M. et al. Genomic analysis of T Cell receptors reveals Lynch syndrome specific immune signatures. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-71243-z>

Работа Nature Communications посвящена иммунным маркерам у носителей синдрома Линча. Авторы рассматривают синдром Линча как модель канцерогенеза при дефиците системы репарации ошибочно спаренных оснований, поскольку такие неоплазии имеют высокую частоту общих неоантигенов, вызывающих адаптивный иммунный ответ через распознавание Т-клеточными рецепторами. До этой работы TCR-ландшафт у носителей синдрома Линча оставался недостаточно изученным. Исследователи выполнили TCR- секвенирование 277 образцов крови от пациентов, перенесших рак, носителей без онкологического анамнеза и контролей, а также сопоставили данные с образцами колоректальных опухолей и предраковых поражений. До 41% наиболее расширенных TCRβ из колоректальных неоплазий обнаруживались в крови носителей синдрома Линча при минимальном расширении у контролей. Авторы также разработали и валидировали классификационную модель, отличающую носителей синдрома Линча от контролей по циркулирующим TCRβ-сигнатурам. Работа представляет шаг к кровяным TCR- биомаркерам иммунного надзора и персонализированной стратификации риска.

Мультиомальный анализ редкого миссенс-варианта гена BARD1 предполагает, что его патогенность является условной

(npj Breast Cancer)

Chan-Pak-Choon F et al. Multimodal analysis of a rare BARD1 missense variant suggests its pathogenicity is conditional. npj Breast Cancer (2026). <https://doi.org/10.1038/s41523-026-00955-8>

Наследственный рак молочной железы включает несколько генов риска, включая BARD1, который связан с низким или умеренным риском и ассоциирован с трижды негативным раком молочной железы (TNBC). Описан случай пробанда с первичным ER+/PR+/HER2- раком молочной железы, который рецидивировал унилатерально как TNBC, а позже развился рак эндометрия. Клиническое герминальное тестирование выявило редкий миссенс-вариант BARD1 неопределенной значимости [c.2258G>T; p.(Gly753Val)]. Полногеномное секвенирование опухолей и крови показало потерю гетерозиготности BARD1 и мутационную сигнатуру 3, индикатор дефицита гомологичной рекомбинации (HR), исключительно в рецидиве TNBC. Функциональные анализы показали нарушение HR-репарации, о чем свидетельствовали повышенная чувствительность к ингибиторам PARP и снижение формирования фокусов RAD51. Авторы предполагают, что селективное давление тамоксифена привело к переключению подтипа рака молочной железы и выявило патогенный потенциал варианта BARD1 p.

(Gly753Val). Этот случай иллюстрирует ранее неописанный сценарий, когда патогенность герминального варианта BARD1 кажется условной в зависимости от предшествующего лечения.

Пространственное транскриптомное профилирование опухолей толстой кишки у коренных жителей Аляски: обнаружение прогностических биомаркеров

(Fred Hutch)

Garrick Chang, Diana Redwood, Amanda L. Koehne, Matthew Fitzgibbon, Conghui Qu, Hang Yin, Elizabeth Donato, Mingang Lin, Cecilia Yeung, James J. Tiesinga, Sushma Thomas, Li Hsu, Christopher I. Li, Timothy K. Thomas, Riki (Ulrike) Peters, Jeroen Huyghe

Более 40 лет коренные народы Аляски сталкиваются с самыми высокими показателями заболеваемости и смертности от колоректального рака (КРР) в США. В рамках усилий по борьбе с этим неравенством исследовательская группа под руководством доктора Йеруна Хьюге и доктора Ульрике Петерс из Fred Hutch, в сотрудничестве с доктором Дианой Редвуд из Консорциума здоровья коренных народов Аляски, выявила особенности опухоли и ее микроокружения при постановке диагноза, которые связаны со смертностью от КРР. Доктор Гаррик Чанг, представляющий исследование на AACR, выявил отчетливые, пространственно-специфические маркеры, связанные со смертностью. В опухолях участников, которые умерли, центр опухоли демонстрировал снижение экспрессии MUC2 и SPINK4, подавленные интерфероновые пути, меньшее количество плазматических клеток и увеличенное количество тучных клеток. Эти открытия могут привести к разработке новых прогностических биомаркеров и улучшению стратификации риска для пациентов с КРР, особенно в группах с высоким риском, таких как коренные народы Аляски.

Выявление гетерогенности, лежащей в основе геномной нестабильности при наследственном раке молочной железы, позволило выделить четыре подтипа заболевания

(Experimental & Molecular Medicine)

Kim, S., Lee, S., Kim, H. et al. Delineation of the heterogeneity underlying genomic instability in hereditary breast cancers reveals four disease subtypes. Exp Mol Med 58, 1254–1268 (2026). <https://doi.org/10.1038/s12276-026-01693-4>

Авторы исследовали наследственный рак молочной железы без патогенных вариантов BRCA1/2, чтобы описать молекулярную гетерогенность геномной нестабильности. В работу вошли данные полногеномного секвенирования 129 опухолей, а для части образцов дополнительно использовались метиломные и транскриптомные данные. Интеграция мутационных процессов, изменений числа копий, структурных вариантов и профилей экспрессии позволила выделить четыре подтипа: HRD, MUT, CN-доминантный и геномно- стабильный. HRD-подтип был связан с гиперметилованием промоторов и потерей гетерозиготности BRCA1/2. MUT-подтип характеризовался высокой опухолевой мутационной нагрузкой, активностью APOBEC и цитолитическими иммунными программами. CN-доминантный подтип включал выраженную потерю гетерозиготности и поражение опухолевых супрессоров. Транскриптомные данные показали различия иммунной и стромальной инфильтрации. Авторы

также предложили интегральный индекс геномной нестабильности как инструмент стратификации пациентов и связали подтипы с потенциальной чувствительностью к PARP-ингибиторам, цитотоксической химиотерапии или иммунотерапии.

Мультиомиксный анализ выявляет ключевую роль STIL в синдроме Ли- Фраумени и остеосаркоме

(npj Precision Oncology)

Qiao, Y., Hao, J., Yuan, F. et al. Multi-omics analysis reveals the key role of STIL in Li-Fraumeni syndrome and osteosarcoma. npj Precis. Onc. 10, 159 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41698-026-01432-y>

Статья рассматривает связь синдрома Ли — Фраумени, обусловленного герминальными патогенными или вероятно патогенными вариантами TP53, с остеосаркомой. Авторы отмечают, что у носителей TP53 риск развития злокачественных опухолей высок, а остеосаркома является характерной опухолью этого синдрома. Для выявления молекулярного звена между TP53-мутацией и фенотипом остеосаркомы использован мультиомный биоинформатический подход, машинное обучение, одноклеточное секвенирование и экспериментальная валидация *in vitro*. Центральным кандидатом стал STIL, SCL-прерывающий локус (STIL) как ключевой узел прогрессирования синдрома. Он был связан с модулем генов, ассоциированным с синдромом Ли — Фраумени, повышенно экспрессировался в остеосаркоме, особенно в метастатических образцах, и коррелировал с более плохой выживаемостью. Авторы связывают STIL с регуляцией клеточного цикла, митозом, центриолями, опухолевой стволовостью, инвазией и перестройкой микроокружения. В выводе подчеркивается, что STIL может служить биомаркером и потенциальной мишенью в контексте TP53-мутированной остеосаркомы.

Мутации гена BRCA теперь связывают с развитием рака щитовидной железы, мочевого пузыря, кожи, а также головы и шеи¹

(RIKEN)

Sasagawa et al. (2026) BRCA1 and BRCA2 pathogenic variants increase the risk of four less common cancer types. ESMO Open. doi: 10.1016/j.esmoop.2026.106900

RIKEN сообщил о международном исследовании, связавшем патогенные варианты BRCA1 и BRCA2 с четырьмя дополнительными типами рака. В сообщении упоминается, что BRCA-варианты хорошо известны как факторы риска рака молочной железы, яичников, поджелудочной железы и простаты, что уже используется в персонализированной терапии, включая PARP-ингибиторы. Новая работа была направлена на проверку менее изученных типов опухолей. Исследователи выполнили анализ «случай — контроль» у 3 489 пациентов из BioBank Japan и сравнили их BRCA-варианты с данными 38 842 людей без рака. Рассматривались рак мочевого пузыря, костей, мозга, головы и шеи, саркома, рак кожи, яичка, щитовидной железы и мочеочника. Анализ показал, что патогенные варианты BRCA1 повышают риск рака щитовидной железы, а BRCA2 — рака мочевого пузыря, головы и шеи и кожи. Авторы подчеркнули, что результаты не ведут сразу к рекомендациям по

активному наблюдению, но могут способствовать развитию персонализированных руководств.

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

Полигенный показатель риска и 20-летняя смертность и выживаемость при раке предстательной железы

(Communications Medicine)

Plym, A., Wang, A., Stopsack, K.H. et al. Polygenic risk score and 20-year prostate cancer-specific mortality and survival. *Commun Med* 6, 243 (2026). <https://doi.org/10.1038/s43856-026-01603-9>

Исследование в журнале *Communications Medicine* оценивает, как полигенная оценка риска рака предстательной железы связана не только с заболеваемостью, но и с долгосрочной выживаемостью и смертностью. Авторы отмечают, что полигенная оценка риска хорошо различает вероятность развития рака предстательной железы на популяционном уровне, однако ее роль после постановки диагноза остается неясной. В анализ включили 19 607 мужчин из исследований Malmö Diet and Cancer Study и Health Professionals Follow-up Study, у которых изучали 20-летнюю заболеваемость, смертность и выживаемость с использованием полигенной оценки риска, основанной на 451 генетическом варианте. В анализе всей когорты полигенная оценка риска выше медианы была сильно связана с заболеваемостью раком предстательной железы и, несколько сильнее, со смертностью от него. В анализах только среди заболевших направление эффекта было сходным, но зависело от возраста и методологических ограничений. Авторы подчеркивают, что стандартные оценки выживаемости, рассчитанные только среди заболевших, могут неточно отражать риск из-за возрастного отбора и влияния самого факта выявления заболевания.

Взаимосвязь полигенных показателей риска развития диабета 2 типа с метаболическими показателями у жителей тихоокеанских островов Гуам и Сайпан

(Journal of Human Genetics)

Ramirez-Luzuriaga, M.J., Safabakhsh, S., Salehi, R. et al. Associations of polygenic risk scores for type 2 diabetes with metabolic measures in Pacific Islanders from Guam and Saipan. *J Hum Genet* (2026). <https://doi.org/10.1038/s10038-026-01474-x>

Статья *Journal of Human Genetics* проверяет переносимость существующих полигенных риск-скоров диабета 2-го типа на тихоокеанские популяции, которые обычно недостаточно представлены в GWAS. Авторы отмечают, что многие PRS для T2D были получены из полногеномных ассоциативных исследований, преимущественно проведенных в европейских популяциях, и их применимость к другим группам ограничена. В работе изучены семь вариантов PRS у 1 990 участников исследования диабета на Гуаме и Сайпане. Ассоциации PRS с диабетом, максимальным BMI, глюкозой натощак и HbA1c оценивались с поправкой на возраст, пол и первые четыре генетические главные компоненты. Все семь PRS были сильно связаны с развитием диабета 2-го типа. Увеличение PRS на одно стандартное отклонение соответствовало

росту odds ratio от 1,39 до 1,81. Также выявлены ассоциации с глюкозой натощак и HbA1c, но не с максимальным BMI или показателями секреции и резистентности к инсулину.

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

(Journal of the American College of Cardiology / Mass General Brigham)

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. J Am Coll Cardiol. Published online April 29, 2026. DOI: 10.1016/j.jacc.2026.03.035.

Исследователи из Mass General Brigham Heart and Vascular Institute и партнёры разработали и валидировали интегрированный полигенный тест риска (PRS) для восьми сердечно-сосудистых состояний: ишемической болезни сердца, фибрилляции предсердий, сахарного диабета 2-го типа, венозной тромбоэмболии, торакальной аневризмы аорты, экстремальной артериальной гипертензии, тяжёлой гиперхолестеринемии и повышенного липопротеина(а). Разработка проводилась с использованием генотипных и клинических данных 245 394 участников программы All of Us. Валидация выполнена на 53 306 генотипированных участниках биобанка Mass General Brigham. Лица с высокими генетическими оценками демонстрировали значительно более высокие шансы развития заболевания по сравнению с лицами со средним риском; интеграция PRS в мультивариантные клинические модели дополнительно улучшила стратификацию риска. Тест уже доступен как клинически назначаемый через лабораторию Mass General Brigham и Broad Clinical Labs на основании крови или слюны, что авторы рассматривают как основу для реализации персонализированной профилактики.

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

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

Повышение точности секвенирования HiFi с помощью Google DeepConsensus и AlphaEvolve

(PacBio)

PacBio. Improving HiFi sequencing accuracy with Google DeepConsensus and AlphaEvolve. 30 Apr 2026.

PacBio описывает обновления секвенирования HiFi на платформе Revio, связанные с DeepConsensus и AlphaEvolve. Материал объясняет, что качество длинных прочтений HiFi определяется как химией PacBio, так и алгоритмами, интерпретирующими сигналы секвенирования. На Revio прочтения HiFi формируются с использованием DeepConsensus — трансформерной модели, разработанной совместно PacBio и Google AI Genomics. Предстоящее обновление Revio с многократными SMRT Cells и химией SPRQ-Nx должно снизить стоимость одного генома человека HiFi примерно до 345 долларов и

одновременно улучшить качество прочтений. PacBio указывает, что AlphaEvolve помог оптимизировать компоненты AlignmentLoss, используемые при обучении DeepConsensus, а совместная работа AlphaEvolve и Gemini привела к модификации, улучшающей локальное выравнивание. Обновленная модель увеличивает долю прочтений с эмпирической точностью Q30 с 47,9% до 53,2% и улучшает калибровку качества около порога Q20.

Развитие исследований в области диагностики рака с помощью высококачественного полногеномного секвенирования и целевых панелей

(PacBio)

PacBio. Powering cancer testing research with HiFi whole genome sequencing and targeted panels. 2 Apr 2026.

PacBio рассматривает выбор между полногеномным секвенированием и таргетными панелями в исследованиях онкологического тестирования. Материал начинается с того, что рак описывается как заболевание генома, но его варианты могут быть наследственными или возникающими со временем, легко определяемыми или скрытыми в сложных регионах и крупных перестройках. Парное секвенирование опухоли и нормальной ткани, по описанию PacBio, дает полный обзор генома и позволяет в одном анализе выявлять и фазировать однонуклеотидные варианты, структурные варианты, вставки и делеции, изменения числа копий и изменения метилирования. Это особенно важно для редких опухолей и гематологических злокачественных заболеваний, где скрытые или новые слияния генов могут не попадать в область стандартных тестов. Таргетные панели представлены как более сфокусированный и масштабируемый подход для заранее определенных клинических вопросов, включая наследственный рак. Секвенирование HiFi подается как способ точнее работать со сложными, повторяющимися и гомологичными участками.

Новаторское секвенирование отдельных клеток — интервью с Фучжоу Тангом

(Oxford Nanopore Technologies)

Oxford Nanopore Technologies. Pioneering single-cell sequencing — an interview with Fuchou Tang. 8 Apr 2026.

Oxford Nanopore Technologies опубликовала интервью с Фучжоу Тангом об одноклеточном мультиомном секвенировании. Материал начинается с проблемы: клетки с одинаковым генетическим материалом могут выполнять разные функции, но анализ смешанной клеточной массы и прежние технологии секвенирования плохо фиксируют различия эпигенетической регуляции и изоформной экспрессии. Танг описывает работу своей лаборатории как разработку технологий анализа одной молекулы и одной клетки для изучения транскриптома, генома, эпигенома, доступности хроматина, трехмерной структуры генома и других уровней омикс-данных. Он подчеркивает, что 20 000 белок- кодирующих генов человека могут производить около 170 000 изоформ РНК и 70 000 белков, поэтому анализа только на уровне гена недостаточно. В интервью отдельно объясняется

значение scNanoATAC-seq для одновременного анализа доступности хроматина и генетических изменений в одной клетке, а также scNanoHi-C для гаплотип- разрешенного анализа трехмерной структуры генома.

Раскрытие потенциала секвенирования коротких и длинных прочтений для профилирования генома человека

(bioRxiv)

Aurélie Leduc, Asmae Bachr, Florian Sandron, Marc Delépine, Damien Delafoy, Cédric Fund, Christian Daviaud, Stéphane Meslage, Violette Turon, Delphine Bacq-Daian, Francis Rousseau, Robert Olaso, Jean- François Deleuze, Zuzana Gerber, Vincent Meyer. bioRxiv 2026.04.20.719568; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.04.20.719568>

Технологии коротких прочтений секвенирования в последние годы доминировали в полногеномном секвенировании человека по стоимости, пропускной способности и точности. Однако благодаря технологическому развитию подходы длинных прочтений стали более конкурентными и дополняющими короткие чтения. Поскольку разрыв в стоимости генома между подходами постепенно сокращается, длинные чтения могут заменить короткочитающее секвенирование в будущих исследованиях и клинических применениях, но для выводов нужна комплексная оценка. В работе сравнили новейшие химии основных поставщиков коротко- и длинночитающих технологий: Illumina short reads, Illumina Complete Long Reads, Pacific Biosciences HiFi reads и Oxford Nanopore Technologies long reads. Используя человеческий референсный образец HG002 и установленные биоинформатические рекомендации, авторы оценили набор вариантов по новейшим truth sets при разных уровнях покрытия. Для однонуклеотидных вариантов все технологии оказались эквивалентны. Несмотря на улучшения химии, точность определения инделов у ONT продолжает отставать. Длинные чтения дали явное преимущество в обнаружении структурных вариантов, превысив короткие чтения по точности и чувствительности. ICLR показал промежуточную производительность, сокращая разрыв между подходами. Кроме того, длинные чтения улучшили разрешение гаплотипного фазирования и позволили фазировать более 80% генома.

Полногеномное секвенирование с использованием длинных прочтений для быстрой и комплексной молекулярной диагностики опухолей головного мозга

(medRxiv)

Skarphéðinn Halldorsson, Richard Mark Nagymihaly, Christian Domilongo Bope, Marius Lund-Iversen, Pitt Niehusmann, Thomas Lien-Dahl, Jens Pahnke, Thomas Brüning, Geir Kongelf, Areeba Patel, Felix Sahm, Philipp Euskirchen, Henning Leske, Einar Osland Vik-Mo. medRxiv 2026.04.23.26351563; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.04.23.26351563>

Классификация опухолей центральной нервной системы за последнее десятилетие стала всё более сложной, что вызывает опасения из-за доступности, осуществимости и устойчивости комплексной молекулярной диагностики. Авторы оценили нанопоровое полногеномное секвенирование (nWGS) как единый рабочий процесс, способный заменить несколько диагностических анализов. Они выполнили nWGS ДНК из 90 образцов опухолей ЦНС взрослых пациентов: 58 ретроспективных и 32 проспективных, а

затем сравнили результаты со стандартной диагностикой. Анализ проводился через автоматизированный процесс, объединявший диагностически и терапевтически значимые геномные изменения: вариации числа копий, структурные и однонуклеотидные варианты, хромосомные aberrации, слияния генов и классификацию по метилированию. nWGS обеспечило финальную диагностическую классификацию всех образцов с содержанием опухолевых клеток более 15%, требуя около трёх часов ручной подготовки библиотек, параллельной обработки образцов и секвенирования в пределах 72 часов. Классификация по метилированию была доступна уже через час и совпадала с интегрированным окончательным диагнозом в 89% случаев. Все диагностически значимые CNV, SNV и слияния генов совпали со стандартным тестированием; статус метилирования промотора MGMT совпал в 94% случаев. nWGS также выявило прогностические и потенциально применимые варианты, не охваченные стандартной диагностикой.

ПасBio и Covaris объявляют о создании совместного рабочего процесса, позволяющего проводить высококачественное секвенирование длинных прочтений образцов опухолей, фиксированных формалином и заключенных в парафин (FFPE)

(Pacific Biosciences / GlobeNewswire)

PacBio and Covaris Announce Joint Workflow Enabling HiFi Long-Read Sequencing of FFPE Tumor Samples. April 15, 2026. GlobeNewswire.

15 апреля 2026 года PacBio (NASDAQ: PACB) и Covaris (дочерняя компания PerkinElmer) объявили о разработке совместного рабочего процесса для высококачественного HiFi- секвенирования образцов опухолевой ткани, фиксированных формалином и залитых в парафин (FFPE). Решение объединяет метод экстракции Covaris truXTRAC® FFPE на основе адаптивной фокусированной акустики (AFA) с библиотечной подготовкой Kinnex™ от PacBio и секвенированием на системе Revio. Технология экстракции позволяет извлекать фрагменты ДНК длиной до 5 000 пар оснований из архивных тканей, которые исторически были несовместимы с длинночитающим секвенированием из-за повреждений и фрагментации ДНК, вызванных фиксацией. В исследованиях на образцах опухолей мозга, почек и матки рабочий процесс генерировал более 100 миллионов HiFi-чтений на образец со средней длиной чтений 750–1 500 пар оснований. Это позволило выявить более 11 000 структурных вариантов и свыше 5 миллионов малых вариантов на образец, причём около 60% вариантов были разнесены по гаплотипам. Для сравнения, коротко-читающее секвенирование FFPE-ткани обычно обнаруживает лишь 3 000–7 000 структурных вариантов на образец. Протокол был официально представлен на ежегодном собрании Американской ассоциации по исследованию рака (AACR).

Тестирование производительности нанопорового секвенсора QNome

(bioRxiv)

Ken A Thompson, Sean WJ Prosser, Robin M Floyd, Saeideh Jafarpour, Emine Ozsahin, Paul DN Hebert. bioRxiv 2026.04.29.721586; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.04.29.721586>

На сервере препринтов bioRxiv опубликовано первое независимое тестирование нанопорового секвенсора QNome-3841 производства китайской компании Qitan Technology (QT) — устройства, широко применяемого в Китае, но ранее недоступного за пределами страны и не имевшего независимых оценок производительности. Авторы получили ранний доступ к наименее дорогостоящей модели секвенсора QNome-3841 и проточной ячейке QCell-384 и протестировали возможность надёжного и экономичного получения ДНК-баркодов. В ходе нескольких тестов с пулами ампликонов от 95 до 9 120 образцов QT восстанавливал корректные ДНК-баркоды примерно с такой же частотой, что и ONT (98%). Последовательности QT отличались несколько меньшей точностью по сравнению с ONT, а также систематическими ошибками при определении длины G/C-гомополимеров. По мнению авторов, нанопоровые секвенсоры потенциально способны освободить ДНК-секвенирование от зависимости от централизованных лабораторных комплексов и перенести его в децентрализованные аналитические узлы.

18. Базы генетических и фенотипических данных

(структура, принципы хранения, ПО по обработке данных)

Платформа GENOMENAL стала технологической основой первого в России хакатона по интерпретации генетических данных «Геном IQ»

(NOVEL)

NOVEL сообщила, что платформа GENOMENAL стала технологической основой первого в России хакатона по интерпретации генетических данных «Геном IQ». Мероприятие проходило с 8 по 10 апреля в Томском НИМЦ и было посвящено интерпретации данных полногеномного секвенирования. В нем участвовали специалисты из разных городов России, включая Москву, Санкт-Петербург, Новосибирск, Якутск и Томск. Компания предоставила программную инфраструктуру GENOMENAL, а в ходе соревнований использовался формат консилиума с применением российских алгоритмов искусственного интеллекта. Участники в течение первых двух дней решали сложные клинические случаи, подготовленные МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова и НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, а на третий день работали с нерешенными задачами.

Компания Revvity представляет свою разработку Signals BioDesign для совершенствования рабочих процессов в биологических исследованиях

(Revvity / Business Wire)

Revvity Unveils its Signals BioDesign Offering to Advance Biologic Research Workflows. Business Wire. April 9, 2026.

Revvity, Inc. (NYSE: RVTY) объявила о запуске Signals BioDesign™ — облачного нативного решения для молекулярного клонирования в составе программного подразделения Revvity Signals Software. Платформа предназначена для команд биотехнологических и фармацевтических компаний, занимающихся НИОКР, и упрощает сложные процессы клонирования, обеспечивая масштабируемую и совместную разработку в единой цифровой среде. Signals BioDesign обеспечивает полный цикл проектирования терапевтических конструкторов в рамках основных методологий клонирования, включая Golden Gate, сборку Гибсона и рестрикцию/лигирование, а также дизайн праймеров, анализ результатов секвенирования по Сэнгеру и трансляцию белков в одном удобном приложении. Решение призвано устранить ограничения настольных инструментов и избыточно сложных платформ, объединяя ключевые методологии клонирования с корпоративным уровнем совместной работы. Официальный анонс платформы запланирован на конференцию Bio-IT World Conference & Expo (19–21 мая 2026 года, Бостон).

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных

(интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

Улучшенное выявление вариантов только по опухолевому образцу и оценка мутационной нагрузки с помощью VarNet-T

(Nature Communications)

Krishnamachari, K., Bui Nguyen, H.A., Kadioglu, S. et al. Improved tumor-only variant calling and mutation burden estimation with VarNet-T. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-71705-4>

Статья представляет VarNet-T — систему глубокого обучения со слабым учителем для выявления соматических вариантов в данных опухолевого секвенирования без сопоставленного нормального образца. Авторы начинают с проблемы, стандартные алгоритмы выявления соматических вариантов обычно сравнивают опухолевый геном с сопоставленным нормальным образцом, но такие образцы часто недоступны в клинической диагностике и ретроспективных биобанковых исследованиях. Из-за этого сложнее отличать соматические мутации от герминальных вариантов и артефактов секвенирования. VarNet-T обучается на миллионах вариантов с высокой степенью уверенности и работает с выровненными опухолевыми прочтениями без нормального образца. В сравнительных испытаниях на публичных наборах данных модель показала улучшение производительности на 20–33% по сравнению с существующими методами. Отдельно авторы оценили точность определения мутационной нагрузки опухоли на 1 000 опухолевых образцов из 10 типов солидных опухолей.

Предварительное обучение геномной языковой модели с вариантами для более эффективного моделирования функциональной геномики

(npj Artificial Intelligence)

Liu, T., Zhang, X., Lin, J. et al. Pre-training genomic language model with variants for better modeling functional genomics. npj Artif. Intell. 2, 46 (2026). <https://doi.org/10.1038/s44387-026-00103-4>

Авторы описывают подход к предобучению геномной языковой модели с учетом вариантов, чтобы лучше связывать последовательность ДНК с функциональной геномикой. Статья исходит из того, что модели типа «последовательность — функция» могут предсказывать экспрессию генов по последовательности и помогать связывать генетическую информацию с транскрипционными данными. Обычные геномные языковые модели предобучаются на больших ДНК-последовательностях и формируют представления геномного контекста, но не всегда учитывают реальное разнообразие вариантов в популяциях. В работе предложена UKBioBERT, модель продолжает предобучение на последовательностях, модифицированных с учетом вариантов из европейской популяции UK Biobank. Для этого авторы используют моделирование замаскированных элементов языка и алгоритм редактирования референсной последовательности альтернативными вариантами. Полученные векторные представления применяются для визуализации, предсказания экспрессии, анализа индивидуальных данных полногеномного секвенирования и стратификации по признакам. Дополнительно построена UKBioFormer, объединяющая Enformer и UKBioBERT для улучшения предсказания экспрессии генов.

Комплексная обобщаемая платформа глубокого обучения для всестороннего анализа регуляции транскрипции

(Nature Communications)

Zhang, Z., Fan, X., Zhong, J. et al. An end-to-end generalizable deep learning framework to comprehensively analyze transcriptional regulation. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70070-6>

Nature Communications опубликовал статью о BioSeq2Seq — системе глубокого обучения для анализа транскрипционной регуляции и задач аннотации генома. Авторы указывают, что современная аннотация генома требует десятков молекулярных анализов в сотнях образцов клеток и тканей, что дорого и практически трудно повторять для всех видов и условий. BioSeq2Seq решает эту проблему, выводя молекулярные анализы, специфичные для клеточной линии и используемые для аннотации генома, на основе трех типов входных данных: эволюционно консервативных признаков ДНК-последовательности, клеточно- специфической транскрипционной активности и направленности, полученной из одного анализа секвенирования продолжающейся транскрипции. Система поддерживает разные задачи аннотации через настраиваемые конфигурации входных признаков и целевых выходов, а архитектура может уточняться градиентно под биологическую задачу. В четырех последующих задачах модель показала повышение точности: 14,27% для предсказания гистоновых модификаций, 2,50% для функциональных элементов и 2,90% для экспрессии генов.

Hi-Compass: платформа глубокого обучения с учетом глубины для прогнозирования специфической для каждого типа клеток трехмерной организации генома от уровня отдельных клеток до пространственного разрешения

(Nature Communications)

Sun, YC., Jiang, WJ., Cai, KW. et al. Hi-Compass: a depth-aware deep learning framework for predicting cell-type-specific 3D genome organization from single-cell to spatial resolution. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-71877-z>

Статья представляет Hi-Compass — систему глубокого обучения, учитывающую глубину секвенирования, для предсказания клеточно-специфической трехмерной организации генома. Авторы начинают с того, что трехмерная организация генома контролирует клеточно-специфическую экспрессию генов через хроматиновые взаимодействия, но систематический анализ в разных клеточных контекстах ограничен экспериментальными трудностями. Hi-Compass использует данные доступности хроматина как клеточно-специфический вход и предсказывает хроматиновую организацию. За счет динамического учета изменчивой глубины секвенирования система работает на разных масштабах данных, от разреженных одноклеточных профилей до массовых профилей с высоким покрытием. В сравнительных испытаниях Hi-Compass показал более высокое согласие с экспериментальными данными Hi-C, особенно при восстановлении высокодостоверных хроматиновых петель. При применении к данным периферической крови и эмбрионального сердца модель разрешала клеточно-специфические взаимодействия хроматина и связывала варианты, ассоциированные с заболеваниями, с предполагаемыми генами-мишенями. Также показано пространственно разрешенное предсказание хроматиновых взаимодействий в ткани гиппокампа и переносимость на мышинные системы после дообучения.

CellNiche отображает клеточные микросреды в пространственных омиксных данных атласного масштаба с помощью контрастного обучения

(Nature Communications)

Liang, Z., Zhong, B., Jiao, M. et al. CellNiche represents cellular microenvironments in atlas-scale spatial omics data with contrastive learning. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-71759-4>

Статья описывает CellNiche — масштабируемую систему контрастивного обучения для анализа клеточных микроокружений в пространственных омиксных данных. Авторы указывают, что расшифровка микроокружения на уровне атласов остается сложной, поскольку молекулярная идентичность, пространственный контекст и технологическая неоднородность платформ тесно связаны. CellNiche использует подграфы пространственной близости вокруг клеток и объединяет подсказки пространственной совместной локализации и молекулярной совместной экспрессии, чтобы обучать векторные представления, учитывающие микроокружение. Метод проверялся на пространственных омикс-данных разных платформ суммарно более чем по 10 млн клеток. Масштабные эксперименты показали улучшение представлений при увеличении обучающих данных и конкурентные показатели кластеризации и качества векторных представлений при

эффективных вычислениях. В многообразной когорте немелкоклеточного рака легкого CellNiche выявлял консервативные и специфичные для отдельных образцов опухолевые и иммунные микроокружения, а также локальные пространственные переходы.

Будущее кардиогенетики — с искусственным интеллектом

(НИУ ВШЭ)

НИУ ВШЭ сообщил о разработке программы для анализа генетических вариантов, расположенных в некодирующих участках генома и связанных с риском сердечно-сосудистых заболеваний. В публикации говорится, что такие участки раньше было трудно интерпретировать, поскольку они не кодируют белки, но могут влиять на работу генов через регуляторные механизмы. Авторы использовали генеративные модели искусственного интеллекта для оценки влияния мутаций на регуляцию генов и применили подход к данным UK Biobank. Проверка охватывала более 11 тыс. мутаций, связанных с сердечно-сосудистыми признаками. В материале подчеркивается, что программа помогает выделять варианты, потенциально влияющие на риск заболевания, и может использоваться в кардиогенетике для более точной интерпретации геномных данных.

Впервые в мире полный геном загружен на квантовый компьютер

(Wellcome Sanger Institute)

Genome loaded onto a quantum computer in world first. Wellcome Sanger Institute News. Published 9 April 2026.

Институт Wellcome Sanger совместно с университетами Оксфорда, Кембриджа и Мельбурна, а также Киевским академическим университетом объявил о достижении мирового первенства. Впервые полный геном был загружен на квантовый компьютер. Геном вируса гепатита D был закодирован в виде квантовых цепей на 156-кубитном процессоре IBM Heron. Команда под руководством проекта Quantum Pangenomics в рамках программы Q4Bio (Quantum for Bio Challenge, финансируемой Wellcome Leap) разработала эффективные методы сжатия ДНК-последовательностей и их кодирования в квантовые состояния. Вирус гепатита D был выбран объектом исследования как клинически значимый патоген с наименьшим известным геномом среди вирусов человека (~1 700 оснований РНК), что позволило уместить кодирование в рамках 156-кубитного процессора. Команда планирует преобразовать полученные результаты в пригодный для широкого научного сообщества инструмент, позволяющий загружать данные и выбирать между классическим и квантовым вычислительным подходом. Работа представляет собой ранний, но важный шаг к использованию квантовых вычислений для ускорения биологических открытий.

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

(POC тесты, микрофлюидные приборы, экспресс-диагностика)

Микрофлюидный набор инструментов, использующий зонды типа «замок» и амплификацию по принципу катящегося круга для прямого обнаружения и генотипирования вирусной РНК

(RSC Advances)

Varela, J.C., Gomes da Silva, P., Lee, H. et al. Microfluidic toolbox using padlock probes and rolling circle amplification for direct detection and genotyping of viral RNA. RSC Adv., 2026, 16, 19119–19127. <https://doi.org/10.1039/D6RA00912C>

Статья RSC Advances описывает микрофлюидный подход для прямого выявления и генотипирования вирусной РНК с использованием замыкающих зондов и амплификации по типу катящегося кольца. Авторы начинают с потребности в масштабируемой молекулярной диагностике и геномном надзоре, которые могли бы работать ближе к месту оказания помощи. ПЦР остается главным методом выявления вирусов, но требует термоциклирования, подготовленного персонала и оборудования, а ПЦР, специфичную к варианту, необходимо постоянно обновлять при изменении вирусных геномов. Амплификация по типу катящегося кольца рассматривается как изотермический метод, совместимый с микрофлюидикой и потенциально подходящий для устройств у места оказания помощи. В исследовании показана система на основе такой амплификации для прямого выявления РНК SARS-CoV-2 и профилирования вариантов без этапа обратной транскрипции. Подход позволяет определять однонуклеотидные замены, специфичные для вирусных вариантов, а чувствительность повышается через повторную круговую амплификацию. Авторы описывают метод как потенциально надежную и экономичную платформу, которую можно автоматизировать и интегрировать с миниатюрными системами детекции для разных условий.

Микрофлюидная система на основе тонкой пленки, обеспечивающая быстрый поиск результата и интегрирующая мультиплексную асимметричную ПЦР и CRISPR для обнаружения мутаций, вызывающих лекарственную устойчивость Mycobacterium Tuberculosis

(Sensors and Actuators B: Chemical)

Cheng, J., Li, X., Wang, S., Zhang, W., Chen, J., Sui, G. & Zhang, T. A sample-to-answer thin-film microfluidic system integrating multiplex asymmetric PCR and CRISPR for rapid detection of Mycobacterium Tuberculosis drug-resistance mutations. Sensors and Actuators B: Chemical, 460, 139901 (2026). <https://doi.org/10.1016/j.snb.2026.139901>

Статья описывает полностью закрытую тонкопленочную микрофлюидную систему «от образца до результата» для генотипирования лекарственной устойчивости Mycobacterium tuberculosis. Авторы исходят из того, что быстрое определение устойчивости к рифампицину важно для своевременного выбора терапии, но существующие рабочие процессы часто многостадийны и зависят от оборудования. Предложенная система объединяет химический лизис, очистку нуклеиновых кислот без спиртовой обработки, мультиплексную

асимметричную ПЦР и CRISPR–Cas12a-детекцию, не зависящую от РАМ-последовательности. По описанию статьи, платформа автоматически выполняет экстракцию за 18 минут, амплификацию за 45 минут и CRISPR-анализ за 15 минут, суммарно за 78 минут, с пределом выявления 1 КОЕ/мл. Асимметричная ПЦР генерирует одноцепочечную ДНК, активирующую Cas12a без зависимости от РАМ, а двухсигнальное считывание позволяет определять IS6110 и семь клинически значимых мутаций области RRDR, включая Q432K, D435V, S441Q, H445D, H445L, H445R и S450L. Клиническая проверка 28 образцов дала результаты, согласующиеся с секвенированием по Сэнгеру.

Компании Cepheid и Oxford Nanopore расширяют партнерство после успешного завершения первого этапа сотрудничества

(Cepheid / PRNewswire)

Cepheid and Oxford Nanopore Expand Partnership Following Successful Phase One Collaboration. PRNewswire. April 15, 2026.

Cepheid (компания группы Danaher) и Oxford Nanopore Technologies объявили о расширении партнёрства с целью разработки рабочего процесса для быстрой идентификации бактериальных и грибковых патогенов. По завершении успешного первого этапа сотрудничества, о котором было объявлено на конференции ESCMID Global 2025, компании переходят к следующей фазе разработки, опираясь на уже действующее бета- решение. В рамках нового этапа обновлённый рабочий процесс обеспечит идентификацию патогенов, профилирование устойчивости к антибиотикам и геномные предсказания чувствительности к антибиотикам для исследований сепсиса и инфекций кровотока. Решение объединяет платформу GeneXpert® от Cepheid с технологией секвенирования Oxford Nanopore. Ряд исследователей в области инфекционных болезней уже имеет ранний бета-доступ; к третьему кварталу 2026 года рабочий процесс будет доступен в рамках программы раннего доступа для ведущих врачей-учёных. Долгосрочная цель компаний — создать комплексное IVD-решение для сложных инфекционных заболеваний, обеспечивающее более точные и своевременные клинические решения. Продукт предназначен только для исследовательских целей.

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агробиотехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

Геномные исследования смешения и разнообразия пород крупного рогатого скота из Кералы

(Scientific Reports)

Khan, K.D., Yadav, A., Sahana, V.N. et al. Genomic insights into the admixture and diversity of Kerala crossbred cattle. Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-47282-3>

Авторы исследовали геномную структуру керальского кроссбредного крупного рогатого скота, также известного как Sunandini, чтобы оценить смешанное происхождение, разнообразие и пригодность популяции для

геномной селекции. Для анализа использовались данные генотипирования 2 273 животных с применением среднеплотной панели однонуклеотидных маркеров 50K. Работа показала высокую гетерозиготность, низкое неравновесие по сцеплению и эффективную численность популяции 216, что авторы рассматривают как благоприятные признаки для будущих программ геномного отбора. Анализ участков гомозиготности и смешанного происхождения выявил вклад нескольких пород: примерно 37% генетического материала связано с голштинской породой, 31% — с бурой швицкой, 13% — с джерси и 19% — с местными индийскими генофондами.

CRI Kazakhstan станет частью международной дискуссии по генетике КРС в Алматы

(DairyNews.today)

DairyNews.today. CRI Kazakhstan станет частью международной дискуссии по генетике КРС в Алматы. 07.04.2026.

DairyNews.today сообщил, что компания CRI Kazakhstan примет участие в международном семинаре «Генетика молочного КРС — ориентир на Центральную Азию», который должен пройти 28–29 апреля 2026 года в Алматы. В публикации говорится, что программа мероприятия посвящена международному опыту селекции, управлению генетическими программами, воспроизводству и современным инструментам повышения продуктивности молочного стада. CRI Kazakhstan представлена как компания, внедряющая современные селекционные подходы, включая геномную оценку, программы управления стадом и аналитические инструменты для принятия решений. Материал подчеркивает значение геномной оценки и работы с данными для отбора животных, повышения продуктивности и управления селекционным процессом в молочном скотоводстве.

Использование данных родословной для определения генотипа позволяет проводить экономически эффективное прогнозирование генома у креветок *Penaeus vannamei*

(Scientific Reports)

Liu, M., Fu, Q., Wang, P. et al. Pedigree-assisted genotype imputation enables cost-effective genomic prediction in *Penaeus vannamei*. Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-47716-y>

Исследование посвящено снижению стоимости геномного прогнозирования у белоногой креветки *Penaeus vannamei* за счет восстановления недостающих генотипов с использованием родословной. Авторы отмечают, что плотное генотипирование остается дорогим для массового применения в селекционных программах аквакультуры, поэтому проверили схему перехода от панели 1K к плотной панели 55K Yellow Sea Array No. 1. В работе использовалась четырехпоколенная родословная, включавшая 30 прародителей, 39 дедов и бабок, 100 родителей и 608 потомков, генотипированных по панели 55K. Авторы сравнили алгоритмы и структуры референсной популяции и показали, что FImpute превосходил Beagle. При использовании только родительской информации точность составляла 0,73, а добавление 10% полноценных сибсов повышало ее до 0,84. При 20% сибсов точность выходила на плато 0,87–0,90. Работа показывает, как родословная и

выборочно плотное генотипирование могут удешевить геномную селекцию в аквакультуре.

Влияние исходных пород на точность определения генотипов у крупного рогатого скота породы Канчим

(Journal of Applied Genetics)

Teixeira, R., Henrique Genuíno, M.V., Fernandes de Oliveira Bessa, A. et al. Effect of founder breeds on genotype imputation accuracy in Canchim cattle. Journal of Applied Genetics (2026). <https://doi.org/10.1007/s13353-026-01060-z>

Авторы оценили, как включение пород-основателей влияет на точность восстановления генотипов у композитной мясной породы Canchim, полученной на основе Nelore и Charolais. Цель работы состояла в том, чтобы понять, улучшает ли много-породная референсная популяция импутацию при переходе от среднеплотной панели к высокоплотным данным. В исследование вошли 804 животных Nelore, 897 Charolais и 392 Canchim, генотипированные высокоплотными панелями с 777 962 однонуклеотидными маркерами. Генотипы Canchim искусственно маскировались до среднеплотной панели из 54 609 маркеров, после чего тестировались 14 сценариев восстановления. Показатели точности варьировали от 66,52% до 97,39% по доле правильно восстановленных генотипов и от 0,6352 до 0,9780 по R^2 . Наилучший результат дала референсная популяция, объединяющая Nelore, Charolais и Canchim. Публикация показывает, что учет пород-основателей может повысить точность импутации и сделать генотипирование композитных мясных популяций более эффективным.

Оптимизация преимплантационного геномного профилирования способствует геномной селекции у крупного рогатого скота

(Cells)

Yan S, Yan S, Cheng Y, et al. Optimization of Preimplantation Genome Profiling Supports Genomic Selection in Cattle. Cells 2026, 15, 705. <https://doi.org/10.3390/cells15080705>

Статья посвящена оптимизации геномного профилирования эмбрионов крупного рогатого скота для поддержки эмбриональной геномной селекции. Авторы исходят из того, что отбор эмбрионов до имплантации может ускорить селекционный прогресс, но работа с несколькими клетками требует надежного усиления ДНК и точного генотипирования. В исследовании сравнивались методы полногеномной амплификации MDA и MALBAC, а также стратегии генотипирования: однонуклеотидные панели, таргетное секвенирование по GBTS и полногеномное секвенирование. Использовались образцы бычьих эмбрионов из 3, 6 и 9 клеток. MDA показал более высокое покрытие и согласованность генотипов по MALBAC, а GBTS обеспечивал высокую долю успешно определенных маркеров. Авторы отмечают, что сочетание MDA, начиная как минимум с шести клеток, с GBTS или однонуклеотидными панелями может дать практический баланс между эффективностью и точностью.

Точность и смещение геномного отбора с использованием импутированных генотипов по признакам роста, благополучия и приспособленности в двух линиях пекинских уток

(BMC Genomics)

Matika, O., Tarsani, E., McIntosh, K. et al. Genomic selection accuracy and bias using imputed genotypes on growth, welfare and fitness traits in two Pekin duck lines. BMC Genomics (2026). <https://doi.org/10.1186/s12864-026-12855-z>

Публикация BMC Genomics рассматривает геномную селекцию у двух линий пекинских уток с использованием восстановленных генотипов. Основное внимание уделено тому, как импутация генотипов влияет на точность и смещение геномных оценок по признакам роста, благополучия и приспособленности. Авторы связывают задачу с практической селекцией птицы, где многие признаки имеют разную наследуемость, а прямое высокоплотное генотипирование всех животных может быть экономически ограничено. В работе оценивались геномные методы прогнозирования, включая GBLUP, и сравнивались результаты для разных групп признаков. Согласно выводам статьи, использование геномной информации может повышать точность прогноза и уменьшать смещение, особенно для признаков с низкой наследуемостью, где традиционные методы отбора менее эффективны. Материал включен в дайджест как пример применения генотипирования и восстановления генотипов в птицеводстве. Его основной смысл состоит не в описании новой породы или производственного показателя, а в проверке того, насколько геномные данные улучшают селекционную оценку уток.

Улучшение геномного прогнозирования ключевых продуктивных признаков у кур с помощью ультразвукового фенотипирования и сравнительного анализа нескольких моделей

(Journal of Animal Science and Biotechnology)

Zhu, R., Jiang, Y., Xiong, W. et al. Enhancing genomic prediction for key production traits in chickens through ultrasound phenotyping and multi-model comparative analysis. J Animal Sci Biotechnol 17, 78 (2026). <https://doi.org/10.1186/s40104-026-01384-0>

Авторы исследовали, как сочетание неинвазивного фенотипирования и геномной селекции может улучшить прогнозирование производственных признаков у кур породы Wenchang. Работа сосредоточена на признаках роста туши и жиротложения, включая толщину абдоминального жира, которую обычно оценивают после убоя. Для получения масштабируемого фенотипа использовалось продольное ультразвуковое измерение, а 3 737 кур были генотипированы с помощью панели «Jingxin No.1» 55K однонуклеотидных маркеров. Затем авторы сравнили несколько моделей геномного прогнозирования. Взвешенный GBLUP и GBLUP с отбором маркеров на основе неравновесия по сцеплению и полногеномных данных давали улучшение точности на 5,25% и 6,58–15,30%. Алгоритмы машинного обучения, включая ядерную гребневую регрессию и метод опорных векторов, также повышали точность прогноза. Исследование показывает, что объединение ультразвукового фенотипирования, генотипирования и моделей геномного прогноза может поддержать более точный отбор в птицеводстве.

Повышение точности геномного прогнозирования сложных признаков путем интеграции большого объема информации о функциональной аннотации

(Nature Communications)

Tang, Z., Xiong, X., Zhang, H. et al. Improving genomic prediction accuracy of complex traits by integrating massive types of functional annotation information. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-72470-0>

Статья представляет метод IFAM для повышения точности геномного прогнозирования сложных признаков за счет включения большого числа типов функциональной аннотации. Авторы расширяют линейную смешанную модель несколькими случайными эффектами, чтобы учитывать разные функциональные классы вариантов, и проверяют подход не только на человеческих и рисовых данных, но и на сельскохозяйственных животных. Для свиней использовались данные дюроков и йоркширов. В наборе дюроков были 2 797 хряков и более 11 млн однонуклеотидных маркеров, полученных с помощью низкопокрытийного полногеномного секвенирования, а анализируемые признаки включали толщину шпика, глубину мышцы и показатели мясности. Набор йоркширов включал 16 783 свиные и шесть производственных признаков. В сравнении с GBLUP IFAM повышал точность прогноза, включая прирост для дюроков и йоркширов.

Генетика как статья себестоимости

(СД Эксперт)

Материал «СД Эксперт» рассматривает генетику в свиноводстве как инструмент управления себестоимостью и производственным результатом. В публикации говорится, что в условиях крупного промышленного производства даже небольшие улучшения конверсии корма, сохранности, скорости роста или выхода мяса заметно влияют на экономику предприятия. Отдельный раздел посвящен геномной селекции, животное можно оценивать не только по происхождению и фенотипу, но и по генотипу, сопоставляя его с референсной популяцией, для которой уже накоплены геномные и производственные данные. В российской практике, по описанию материала, генотипирование и классическая фенотипическая оценка могут использоваться как основа селекционного ядра. В тексте также отмечено, что эффективность таких подходов зависит от инфраструктуры данных, накопления производственных показателей и системной аналитики.

Функциональный вариант в промоторе свиного гена APOA2 изменяет экспрессию генов в печени через ROR α

(Scientific Reports)

Liu, J., Hernández-Banqué, C., González-Rodríguez, O. et al. A functional variant in the porcine APOA2 promoter alters hepatic gene expression via ROR α . Sci Rep (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-50105-0>

Авторы исследовали ген APOA2 как кандидатный ген, связанный с признаками жирового обмена и качества свинины. В работе использовались 441 свинья из трех возвратных скрещиваний, чтобы выявить промоторные полиморфизмы и оценить их связь с экспрессией гена. Было найдено четыре варианта в

промоторной области APOA2, а полногеномный ассоциативный анализ указал на rs339777757 как наиболее значимый вариант, связанный с экспрессией APOA2 в печени. Биологическая интерпретация показала, что этот вариант расположен в предполагаемом сайте связывания транскрипционного фактора RORα. Эксперименты с люциферазным репортером показали, что С-аллель обеспечивает более высокую промоторную активность, чем Т-аллель. Авторы делают вывод, что rs339777757 является функциональным регуляторным вариантом, способным изменять экспрессию APOA2 в печени через RORα.

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

(bioRxiv)

Yu Wang, Tony Nugroho, Thomas JJ. Johnson, Christine Couldrey, Bevin L. Harris. bioRxiv 2026.04.20.718595; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.04.20.718595>

Генетические исследования в последние годы значительно продвинулись в выявлении однонуклеотидных полиморфизмов, связанных со здоровьем и продуктивными признаками крупного рогатого скота, но более сложные формы вариаций, включая вариации числа копий и другие структурные варианты, по-прежнему трудно обнаруживать и проверять. В работе регионы структурных вариантов выявляли у 37 новозеландских молочных коров с данными linked-read секвенирования. Для проверки вариантов на популяционном уровне использовали основанную на передаче схему. С помощью LongRanger, следуя рекомендациям 10x Genomics, авторы обнаружили 62 438 предполагаемых аутомомных регионов структурных вариантов. Затем состояния числа копий для этих регионов оценили методом генотипирования по глубине чтений с CNVpytor в репрезентативной когорте из 2 306 животных, секвенированных короткими чтениями Illumina. Менделевское наследование состояний числа копий оценивали линейными смешанными моделями с учётом родословной. Уровни передачи сильно различались, среднее значение составило 0,5162. Всего 7 218 регионов показали высокий уровень передачи выше 0,9; 7 136 из них пересекались с публичными наборами, а 82 были ранее неописанными.

У РЫНОК. РЕГУЛИРОВАНИЕ

22. Рынок генетических исследований

(IPO, финансирование, объем рынка, стоимость исследований, партнёрства,

лицензирование, генетический отчет по результатам полногеномного секвенирования, происхождение, родословная, личная генетическая история)

Компания GenEmbryomics и компания, занимающиеся геномным прогнозированием, запускают XGEN PGT-X™. Секвенирование генома эмбриона за 499 долларов США

(GlobeNewswire)

GenEmbryomics. GenEmbryomics and Genomic Prediction Launch XGEN PGT-X™. 30 Apr 2026.

GenEmbryomics Limited и Genomic Prediction объявили о запуске XGEN PGT-X на 23-й Международной конференции по преимплантационной генетике PGDIS 2026 в Шанхае. В сообщении продукт описан как первый клинический тест секвенирования генома эмбриона для ЭКО по цене менее 500 долларов США за эмбрион. Компании подчеркивают, что ранее полногеномное тестирование эмбрионов применялось преимущественно в сложных генетических случаях и специализированных сценариях ПГТ-М, поскольку стоило тысячи долларов за эмбрион. XGEN PGT-X должен объединять оценку числа хромосом с анализом более 3 200 генов, связанных с заболеваниями, включая наследственные состояния, мутации de novo и данные, подготовленные для полигенного тестирования эмбрионов. Важное ограничение также указано в релизе: XGEN PGT-X является дополнительной лабораторно разработанной услугой и не одобрен FDA и не имеет маркировки CE как диагностическое изделие in vitro.

Компания Regeneron сотрудничает с TriNetX для получения доступа к обезличенным электронным медицинским картам 300 миллионов пациентов с целью стимулирования исследований и разработки продуктов в области медико-биологических наук и цифровых медицинских решений

(Regeneron Pharmaceuticals)

Regeneron Pharmaceuticals. Regeneron Collaborates with TriNetX to Access De-Identified Electronic Health Records of 300 Million Patients to Drive Research and Product Development in Life Sciences and Digital Health Solutions. 02 Apr 2026.

Regeneron объявила о сотрудничестве с TriNetX, которое дает компании лицензированный доступ к обезличенным и анонимизированным медицинским данным примерно 300 миллионов пациентов, включая 170 миллионов в США. В сообщении говорится, что TriNetX предоставит доступ к текущим и будущим данным из глобальной сети партнерских систем здравоохранения. Regeneron планирует использовать эти данные для расширения собственной базы, связывающей геномные и протеомные данные с электронными медицинскими картами. Компания отдельно указывает, что часть обезличенных данных TriNetX может сопоставляться с геномными и протеомными данными, созданными Regeneron Genetics Center, с применением методов сохранения приватности и в соответствии с применимыми законами о защите данных, включая HIPAA и GDPR.

Компания Illumina и Центр исследований в области биомедицины, основанных на данных, предоставляют геномные данные и масштабируемое программное обеспечение для борьбы с детским раком и редкими заболеваниями

(Illumina)

Illumina. Illumina and the Center for Data-Driven Discovery in Biomedicine bring genomic data and scalable software to the fight against pediatric cancer and rare disease. Illumina и Center for Data-Driven Discovery in Biomedicine объявили о партнерстве по данным для продвижения исследований детского рака и редких заболеваний. В сообщении говорится, что через облачные платформы данных мировое исследовательское сообщество сможет объединять и анализировать педиатрические данные в единой масштабируемой среде, поддерживающей анализ разных когорт в реальном времени и ускоряющей переход результатов к клинической помощи. Материал делает акцент не на отдельном тесте или приборе, а на инфраструктуре рынка геномных исследований: сочетании секвенирования, облачного хранения, программного обеспечения и доступа к исследовательским данным. Партнерство показывает, что коммерческие поставщики секвенирования продолжают развивать не только лабораторные технологии, но и платформенные решения для работы с клинически значимыми массивами данных.

PacBio и Lucid Genomics объявляют о сотрудничестве в области обеспечения совместимости для развития третичного анализа при секвенировании длинных прочтений

(PacBio)

PacBio. PacBio and Lucid Genomics Announce Compatibility Collaboration to Advance Tertiary Analysis for Long-Read Sequencing.

PacBio и Lucid Genomics объявили, что Lucid Genomics присоединилась к программе PacBio Compatible как решение для третичного анализа данных, полученных на длиннотенных платформах PacBio. В сообщении третичный анализ описан как этап рабочего процесса секвенирования, на котором обработанные геномные данные переводятся в биологические и потенциально клинически значимые выводы. Интеграция должна позволить исследовательским и клиническим лабораториям использовать платформу Lucid Genomics для выравнивания, фазирования, аннотации вариантов, анализа метилирования, визуализации и клинической интерпретации данных HiFi. PacBio подчеркивает, что совместимые партнерские решения помогают заказчикам реализовать ценность секвенирования на всем пути от прибора до отчета.

Компания TriNetX расширяет свои возможности по объединению геномных данных в рамках своей глобальной сети поставщиков услуг за счет приобретения ключевых активов компании Zetta Genomics

(TriNetX / PRNewswire)

TriNetX Enhances its Ability to Federate Genomics Data Across its Global Network of Providers through the Acquisition of Key Assets of Zetta Genomics. PRNewswire. April 7, 2026.

TriNetX — ведущая мировая сеть федерированных данных здравоохранения — объявила о приобретении ключевых активов Zetta Genomics, компании в области медицинских технологий из Кембриджа (Великобритания) и действующего партнёра TriNetX. Приобретение расширяет возможности TriNetX в управлении геномными данными и аналитике, обеспечивая федерированный сбор мультиомических данных. Ключевым активом сделки является платформа XetaBase, мультиомическая платформа сбора и аналитики, разработанная для геномного анализа в масштабах популяции. Платформа разработана с применением опыта проекта «100 000 геномов» компании Genomics England и способна индексировать и запрашивать сотни тысяч полных геномов и миллиарды генетических вариантов в считанные секунды. Сотрудничество двух компаний началось в 2024 году в рамках программы геномных данных TriNetX; совместная техническая работа подтвердила возможность безопасных федерированных запросов по геномным и фенотипическим данным с высокой аналитической достоверностью.

Компания 10x Genomics представляет Atera — новую платформу, которая изменит подход к измерению и пониманию биологических процессов

(10x Genomics / PRNewswire)

10x Genomics Introduces Atera, a New Platform to Redefine How Biology is Measured and Understood. PRNewswire. April 18, 2026.

18 апреля 2026 года 10x Genomics (Nasdaq: TXG) объявила о запуске Atera — новой платформы in situ пространственной биологии, обеспечивающей анализ всего транскриптома в нативном тканевом контексте с одноклеточной чувствительностью и беспрецедентным масштабом. Платформа была представлена на ежегодном собрании AACR 2026 в Сан-Диего с ранними данными от ведущих исследовательских учреждений, включая лабораторию Карла Джуна (Пенсильванский университет) и Немецкий онкологический исследовательский центр (DKFZ). Стоимость прибора составит 495 000 долларов при расходах на реагенты около 2 200 долларов за образец, отгрузка запланирована на вторую половину 2026 года. Macrogen и её дочерняя компания Psomagen стали первым глобальным CRO-провайдером, принявшим на себя обязательство по развёртыванию нескольких приборов Atera. Для поддержки крупномасштабных датасетов запущена облачная аналитическая платформа и сервис Catalyst Research Services — для отправки образцов на анализ без необходимости собственной инфраструктуры.

Компании Genezen и Фонд Шарлотты и Гвинет Грей по борьбе с болезнью Баттена объявляют о партнерстве в области производства для клинических испытаний генной терапии CLN6

(Genezen / PRNewswire)

Genezen and The Charlotte & Gwenyth Gray Foundation to Cure Batten Disease Announce Manufacturing Partnership for CLN6 Gene Therapy Clinical Trial. PRNewswire. April 28, 2026.

28 апреля 2026 года Genezen — CDMO в области генотерапии — и Фонд Шарлотты и Гвинет Грей для лечения болезни Баттена объявили о производственном партнёрстве с целью продвижения генотерапии CLN6 в клиническое испытание фазы 1/2. Цель сотрудничества, ускорить разработку потенциального лечения болезни CLN6 Баттена, редкого нейродегенеративного расстройства без одобренных терапий. Genezen использует свою платформу производства вирусных векторов и регуляторную экспертизу для обеспечения быстрого перехода от стадии подтверждения концепции к производству клинических материалов GMP-класса. Проводилось непосредственное взаимодействие с FDA с целью ускорения пути к клинике. Основанный двумя родителями, чьи дочери страдают болезнью Баттена, Фонд финансирует исследования, а также оказывает семьям финансовую поддержку для образования, пациентских терапий и оборудования.

23. Политика, этика и регулирование в генетике

(законы, рекомендации, этические стандарты)

Оценка безопасности редактирования генома в препаратах генной терапии человека с использованием секвенирования нового поколения

(FDA)

FDA. Safety Assessment of Genome Editing in Human Gene Therapy Products Using Next-Generation Sequencing. April 2026.

FDA опубликовало проект руководства «Safety Assessment of Genome Editing in Human Gene Therapy Products Using Next-Generation Sequencing». Документ датирован апрелем 2026 года, имеет статус проекта и распространяется для комментариев, а не для немедленного внедрения. FDA указывает, что комментарии по проекту желательно подать до 14 июля 2026 года. Руководство дает рекомендации по методам на основе секвенирования нового поколения, которые, вероятно, понадобятся в доклинических исследованиях для поддержки начала клинических испытаний человеческих продуктов геномного редактирования. Эти рекомендации дополняют более раннее руководство FDA по человеческим генотерапевтическим продуктам с геномным редактированием от января 2024 года. Основное значение документа состоит в стандартизации оценки рисков, связанных с технологиями редактирования генома, включая нежелательное редактирование вне целевых участков и другие последствия.

В новой публикации изложены этические и нормативные аспекты редактирования генов и прецизионной медицины

(Duke Clinical Research Institute)

Новая публикация, подготовленная Precision Health Alliance, консорциумом, спонсируемым и координируемым Институтом клинических исследований Дьюка (DCRI), подчеркивает необходимость беспрецедентного сотрудничества в научном сообществе. Это сотрудничество необходимо для обеспечения того, чтобы вмешательства по редактированию генов были ориентированы на пациента, безопасны и этичны. Статья «Этические и регуляторные соображения для разработки генной терапии с использованием редактирования генома» была опубликована в Human Gene Therapy и демонстрирует лидерство Precision Health Alliance и DCRI в области редактирования генов и прецизионной медицины. Авторы выделяют восемь основных тем, требующих тщательного рассмотрения: цели генной терапии (лечение, снижение риска и улучшение); конкурирующие интересы безопасности, справедливости и стремления к эффективности исследований; уникальные аспекты редактирования генов, связанные с редкими и ультраредкими генетическими состояниями; соображения в педиатрической популяции; регуляторные требования и этический надзор; проблемы с долгосрочным наблюдением и обменом данными; и коммуникация. По мере быстрого развития области генной терапии ее успех и этическая реализация зависят от трех взаимосвязанных обязательств: защита пациентов при ответственном продвижении науки, обеспечение справедливости на каждом этапе — от разработки исследования до оказания медицинской помощи, и создание гармонизированных систем управления. Статья отражает давнюю приверженность DCRI этичному продвижению инновационных, основанных на данных подходов к клиническим исследованиям. Соавторы включают Лорен Коэн, Тэмми Рис, Ханну Вебстер и Кевина Вайнфурта. Первый автор Пишой Гуда подчеркивает, что успех генного редактирования будет зависеть не только от научного прогресса, но и от создания согласованной этической и регуляторной базы. Альянс поддерживается AskBio/Bayer, BEAM Therapeutics, CRISPR Therapeutics, DCRI и Intellia Therapeutics.

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)

В судебном иске против PGT-A утверждается, что «экспериментальное» и «непроверенное» генетическое тестирование ложно рекламируется как точное и надежное

(ClassAction.org)

Bagdonas, T. PGT-A Lawsuit Claims 'Experimental,' 'Unproven' Genetic Testing Falsely Touted as Accurate and Reliable. ClassAction.org. 02 Apr 2026.

ClassAction.org сообщил о коллективном иске Anderson et al. v. Genomic Prediction, Inc. et al., поданном 19 марта 2026 года и освещенном 2 апреля. В иске утверждается, что Genomic Prediction и ее клиническая лаборатория

вводили пациентов ЭКО в заблуждение, рекламируя преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии как доказанное, точное и надежное. Истцы заявляют, что продукт LifeView PGT-A продавался как способ выбрать лучшие эмбрионы для переноса, повысить вероятность беременности, снизить риск выкидыша и уменьшить число циклов ЭКО, хотя, по утверждению жалобы, доказательств таких преимуществ недостаточно. В материале также указано, что в иске оспариваются заявления о точности 98–99% и упоминаются позиции страховщиков, считающих ПГТ-А недоказанным и не медицински необходимым.

Приобретение компанией, занимающейся искусственным интеллектом, фирмы, предоставляющей услуги генетического тестирования, спровоцировало знаковый судебный процесс по вопросам конфиденциальности – что должны знать работодатели и компании, работающие в сфере медицинских технологий

(Fisher Phillips)

Fisher Phillips. AI Company's Acquisition of Genetic Testing Firm Sparks Landmark Privacy Lawsuit – What Employers and MedTech Should Know. 22 Apr 2026.

Fisher Phillips описал федеральный коллективный иск в Иллинойсе, поданный 15 апреля 2026 года против Tempus AI. Иск связан с приобретением Ambry Genetics в феврале 2025 года и базой, содержащей более миллиона генетических тестов. По изложению материала, истцы утверждают, что компания получила медицинские и генетические данные в рамках корпоративной сделки и затем делилась ими с биотехнологическими и фармацевтическими партнерами с нарушением законов о конфиденциальности. Юридический комментарий подчеркивает значение дела для медицинских технологических компаний и работодателей, поскольку оно затрагивает не только классические утечки данных, но и использование генетической информации при слияниях, поглощениях и последующем коммерческом обмене данными.

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

Генетиков начнут переучивать по единому стандарту: Минздрав утвердил новую программу

(PharmPeople)

PharmPeople. Минздрав утвердил программу переподготовки генетиков — 2026. 24.04.2026.

PharmPeople сообщил, что в России утверждена новая программа переподготовки врачей-генетиков. В публикации говорится, что программа рассчитана на 576 академических часов и может проходить в очном или дистанционном формате. По описанию материала, учебный план включает общие вопросы медицинской генетики и тератологии, наследственные заболевания и врожденные патологии, лабораторную и инструментальную диагностику, медико-генетическое консультирование, современные методы лечения и сопровождения пациентов. Отдельный акцент сделан на работе с беременными, профилактике врожденных заболеваний и интерпретации

генетических данных. Источником указано официальное опубликование правовых актов Российской Федерации.

«Генетика становится языком медицины будущего биохакинга»: аспирантура

(РБК Компании)

РБК Компании. «Генетика становится языком медицины будущего биохакинга»: аспирантура. 29.04.2026.

РБК Компании опубликовал материал Славяно-Греко-Латинской Академии о программе аспирантуры по генетике. В публикации говорится, что генетика уже вышла за рамки фундаментальной науки о наследственности и стала основой персонализированной медицины, онкодиагностики, репродуктивных технологий, фармакогенетики, генной терапии, биоинформатики и биотехнологий долголетия. Материал объясняет, почему подготовка специалистов по генетике сегодня должна включать не только лабораторные методы, но и понимание искусственного интеллекта, анализа ДНК и прикладных медицинских задач. В публикации также подчеркивается востребованность генетиков в медицине и биохакинге.

Характеристика опыта медицинских работников, проводящих геномное тестирование в федеральном квалифицированном медицинском центре

(Communications Medicine)

Gur-Arie, R., Quijada, R., Hernandez, V. et al. Characterizing healthcare provider experiences delivering genomic testing in a Federally Qualified Health Center. Commun Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s43856-026-01579-6>

Статья исследует опыт медицинских работников, которые предоставляли геномное тестирование пациентам в федерально квалифицированном медицинском центре в Финиксе, штат Аризона. Авторы подчеркивают, что для реализации потенциала геномной медицины важно изучать ее внедрение в недостаточно исследованных и ресурсно ограниченных медицинских условиях. Проект использовал смешанный поперечный дизайн и интервью с 14 специалистами, участвовавшими в возврате результатов полигенных оценок риска и моногенного тестирования пациентам eMERGE IV. Количественно большинство специалистов выражали уверенность в коммуникации результатов геномного тестирования. Однако качественные данные выявили ограничения времени, недостаточную подготовку, нехватку человеческих ресурсов, трудности последующего наблюдения и финансовые барьеры. Эти проблемы особенно заметны в условиях FQHC. В выводе авторы указывают, что геномное тестирование может улучшить исходы пациентов, но для устойчивого и справедливого внедрения необходима системная поддержка провайдеров, особенно в ресурсно ограниченной первичной помощи.