

ООО «Эвоген»

Обзор

медицинских, научных и регулятивных новостей в сфере генетики

январь 2026

Научный редактор

профессор, дбн М.В.Немцова

Создано с использованием ChatGPT, Grok, DeepSeek

Обзор медицинских, научных и нормативных новостей в сфере генетики (январь 2026)

I НАУКА

1. Научные исследования в генетике

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

Масштабное многоэтническое полногеномное ассоциативное исследование хронического простатита/синдрома хронической тазовой боли у мужчин

(Nature Communications)

Rosenthal, S.B., Maihofer, A.X., Nievergelt, C.M. et al. A large-scale multi-ancestry genome-wide association study of chronic prostatitis/chronic pelvic pain syndrome in men. *Nat Commun* 17, 343 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-64954-2>

Хронический простатит/синдром хронической тазовой боли широко распространен и существенно влияет на здоровье мужчин и качество жизни, однако его генетическая основа остается в значительной степени неясной. В этой работе авторы провели полногеномный анализ ассоциаций, используя данные программы Million Veteran Program по более чем 590 тысячам мужчин европейского, африканского и латиноамериканского происхождения, включая 14 575 случаев хронического простатита/синдрома хронической тазовой боли. Многоэтнический анализ выявил восемь новых локусов, связанных с риском этого состояния, что превышает число значимых локусов, найденных только у участников европейского происхождения. Исследователи также оценили генетические корреляции между хроническим простатитом/синдромом хронической тазовой боли и 12 фенотипами. Особенно важно, что генетическая корреляция между этим состоянием и развитием рака предстательной железы не была значимой. Дополнительно менделевская рандомизация показала значимую, возможно двунаправленную причинную связь между хроническим простатитом/синдромом хронической тазовой боли и доброкачественной гиперплазией предстательной железы, но не с раком простаты. Результаты двумерного моделирования указывают, что часть одних и тех же генетических вариантов, вероятно, участвует в развитии хронического простатита/синдрома хронической тазовой боли, доброкачественной гиперплазии простаты и рака простаты.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Генетическая регуляция, затрагивающая зародышевую и соматическую вариации Y-хромосомы, способствует развитию диабета 2 типа

(Nature Medicine)

Sato, G., Yamamoto, Y., Sonehara, K. et al. Genetic regulation across germline and somatic variation on the Y chromosome contributes to type 2 diabetes. *Nat Med* (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04213-z>

Понимание биологической роли Y-хромосомы остается ограниченным. В этой работе авторы систематически охарактеризовали зародышевые Y-гаплогруппы и соматическую потерю Y-хромосомы у 122 683 мужчин Восточной Азии из BioBank Japan и 181 472 европейских мужчин из UK Biobank. Расширенный феноменный анализ выявил специфическую генетическую регуляцию сложных признаков у мужчин, включая плейотропные эффекты характерной для Японии гаплогруппы D на рост и сахарный диабет 2 типа. Соматическая потеря Y-хромосомы повышала риск диабета 2 типа у восточноазиатских мужчин, но была связана со снижением риска у европейцев. У мужчин Восточной Азии потеря Y-хромосомы особенно вносила вклад в развитие диабета 2 типа у лиц с более низкими полигенными оценками риска, что, по мнению авторов, дает компенсаторное объяснение риска заболевания сверх вклада зародышевой генетики. Включение вариации половых хромосом улучшало полигенное предсказание риска диабета 2 типа у обоих полов. Одноклеточные анализы показали клеточно-специфические потери Y-хромосомы в разных тканях и патологических контекстах. В поджелудочной железе она была обогащена в β -клетках и потенциально могла нарушать метаболизм глюкозы. Авторы заключают, что вариация Y-хромосомы имеет клиническое значение для прогнозирования и ведения диабета 2 типа.

(Найдено при помощи Grok)

Генетические детерминанты предрасположенности к сердечной недостаточности и реакции на нее в популяции мышей, полученных в результате совместного скрещивания

(PubMed)

Kimball TH, Luu AN, Gural B, Lahue C, Hockett A, Ravindran S, Ali A, Dalal A, Ardery S, Sipko EL, Kirkland LG, Goyal M, Jensen BC, Berlow RB, Rau CD. Genetic Determinants of Heart Failure Susceptibility and Response in the Collaborative Cross Mouse Population. *Genetics*. 2026 Jan 30:iyag028. doi: 10.1093/genetics/iyag028. Epub ahead of print. PMID: 41617363.

Генетическая вариация и жизненный опыт формируют реакцию сердца на хронический стресс и развитие сердечной недостаточности, проявляющейся как сокращение фракции выброса левого желудочка (HFrEF) или сохраненная фракция выброса (HFpEF). Мы использовали Collaborative Cross (CC) мышей, чтобы изучить генетический контроль этих фенотипов. Мы идентифицировали 10 количественных локусов (QTL), связанных с сердечной недостаточностью, используя различные модели. QTL на хромосоме 15 ассоциировался с ответом на ангиотензин II, потенциально контролируемый геном Ryr2. Мы создали линию мышей с мутацией Ryr2, которая уменьшала фракцию выброса. Эти данные демонстрируют, как генетическая предрасположенность влияет на сердечную недостаточность.

(Найдено при помощи Grok)

Генетические последствия быстрых демографических коллапсов, выявленные на основе популяционной геномики черношейного журавля (PubMed)

Cui N, Ma X, Wu H, Chen X, Hung CM, Zhang L, Lei F, Yang L, Yan D, Yang X, Dong F. Genetic consequences of rapid demographic collapses suggested by population genomics of the black-necked crane. *Proc Biol Sci.* 2026 Jan 28;293(2063):20251925. doi: 10.1098/rspb.2025.1925. PMID: 41592770.

Малая популяционная парадигма предполагает, что такие спады увеличивают генетическую нагрузку и риск вымирания. Однако некоторые виды быстро восстанавливаются от спадов, и генетические последствия остаются неясными. Мы исследовали генетические последствия исторических спадов у черношейного журавля (*Grus nigricollis*), используя 24 референсных генома и данные 61 секвенированных. Журавли пережили два бутылочных горлышка, один около 10 000 лет назад, совпадающий с последним ледниковым периодом, и другой ~1,6 тысячи лет назад, связанный с антропогенной деятельностью. Недавний спад привел к повышенной инбридингу, мутационной нагрузке и снижению репродуктивного успеха. Однако общий геномный разрыв и отсутствие сильной генетической эрозии предполагают, что вид может выдерживать будущие демографические спады. Это подчеркивает необходимость мониторинга генетических изменений для сохранения видов.

(Найдено при помощи Grok)

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

MultiSuSiE улучшает детальное картирование родственных связей в данных полногеномного секвенирования All of Us (Nature Genetics)

Rossen, J., Shi, H., Strober, B.J. et al. MultiSuSiE improves multi-ancestry fine-mapping in All of Us whole-genome sequencing data. *Nat Genet* 58, 67–76 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-025-02450-5>

Использование данных из нескольких популяций может повышать мощность тонкого картирования генетических вариантов. В этой работе авторы предложили MultiSuSiE, расширение метода Sum of Single Effects (SuSiE) для нескольких популяций, которое допускает, что размеры причинных эффектов могут различаться между популяциями. Метод был оценен на данных полногеномного секвенирования проекта All of Us, включавших 47 тысяч участников африканского происхождения, 36 тысяч латиноамериканского происхождения и 116 тысяч европейского происхождения. В моделировании MultiSuSiE, примененный к объединенным выборкам Afr36k + Lat36k + Eur36k, был хорошо калиброван и показывал более высокую мощность, чем SuSiE, примененный к Eur109k. По сравнению с недавними многоэтническими методами SuSiEx

и MESuSiE он также обеспечивал более высокую мощность и меньшую стоимость. При анализе 14 количественных признаков MultiSuSiE на данных Afr47k + Lat36k + Eur116k выявил 348 тонко картированных вариантов с апостериорной вероятностью включения выше 0,9. На наборах Afr36k + Lat36k + Eur36k метод выявил на 59% больше таких вариантов, чем SuSiE на Eur109k, и на 29% больше, чем SuSiEx. Эти результаты были дополнительно подтверждены функциональным обогащением и примерами биологически правдоподобных вариантов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Клиническая генетическая изменчивость среди испаноязычных популяций в Мексиканском биобанке

(Nature Medicine)

Barberena-Jonas, C., Medina-Muñoz, S.G., Cedillo-Castelán, V. et al. Clinical genetic variation across Hispanic populations in the Mexican Biobank. Nat Med 32, 725–735 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-025-04100-z>

Исследование на данных 6 011 участников национального Мексиканского биобанка показало, что частоты патогенных и фармакогеномных аллелей в мексиканской популяции существенно различаются по регионам. Авторы связывают эти различия не только с общей степенью смешанного происхождения, но и с вкладом локальных коренных предковых компонентов, таких как Nahua, Zapotec и Maya. В работе приведены примеры клинически значимых вариантов, влияющих, в частности, на метаболизм фентанила и статинов, которые нельзя было бы надежно интерпретировать без подхода с учетом происхождения (предковой принадлежности). Авторы подчеркивают, что существующие рекомендации по генетическому тестированию часто рассматривают испаноязычных/латиноамериканцев как единую категорию и тем самым не учитывают важную внутреннюю неоднородность. В дополнение к статье представлена платформа MexVar, содержащая результаты по 42 769 биомедицински релевантным генотипированным вариантам. Публикация показывает, как крупные национальные биобанки и локально ориентированный анализ меняют популяционную и медицинскую геномику, делая интерпретацию вариантов более точной для реально существующих, а не усредненных популяций.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Сборник данных о взаимодействии генов и окружающей среды в разных популяциях.

(Nature)

Namba, S., Sonehara, K., Koyanagi, Y.N. et al. A cross-population compendium of gene–environment interactions. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-025-10054-6>

Авторы представили популяционный атлас перекрестных взаимодействий ген–среда, построенный на данных 440 210 участников европейского и японского происхождения с последующей репликацией в 539 794 человек из разнообразных популяций. В статье отдельно разобраны вклады возраста, пола и образа жизни в варибельность генетических

эффектов. Исследователи показали, что учет взаимодействий генома и среды помогает объяснить часть «недостающей наследуемости», влияет на переносимость полигенных моделей между популяциями и раскрывает связи между признаками, которые не видны в стандартных анализах предельных эффектов. Дополнительно одноклеточная проекция позволила связать возрастные сдвиги генетической регуляции с конкретными путями и типами клеток, а омиксный уровневый анализ выявил половые специфические эффекты для липидного обмена. В публикации акцент сделан на параллельном анализе UK Biobank и Biobank Japan и на том, что биобанки популяционного масштаба уже позволяют строить не просто списки ассоциаций, а динамическую карту того, как генетические эффекты меняются в зависимости от среды и популяции.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Улучшение прогнозирования полигенных показателей для недостаточно представленных групп населения посредством трансферного обучения (Nature Communications)

Wu, H., Pérez-Rodríguez, P., Boehnke, M. et al. Improving polygenic score prediction for underrepresented groups through transfer learning. Nat Commun 17, 1973 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-68696-7>

В публикации представлен программный пакет GPTL, реализующий три подхода переноса обучения для построения полигенных оценок риска: градиентный спуск с ранней остановкой, штрафующую регрессию с «подтягиванием» оценок к априорным значениям и байесовский вариант с априорным распределением в виде конечной смеси. Авторы исходят из проблемы, давно обсуждаемой в популяционной генетике, большинство полигенных моделей обучены на европейских данных и хуже работают в неевропейских группах. На симулированных данных и на реальных выборках Биобанка Великобритании и All of Us было показано, что GPTL стабильно превосходит полигенные оценки риска, построенные для одной предковой группы, и во многих сценариях сопоставим или лучше ансамблевых многоэтнических подходов. Работа относится к линии исследований, где рост больших данных не сам по себе решает проблему неравномерного представительства популяций, а требует статистических решений, способных переносить информацию из более крупных наборов данных в менее представленные группы. Авторы подчеркивают, что их инструменты могут работать как с индивидуальными генотип-фенотипическими данными, так и со сводной статистикой из полногеномных исследований ассоциаций.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Раскрыты различия в генетической предрасположенности народов РФ к инфаркту (ТАСС)

Российские ученые проанализировали более 166 000 геномов представителей различных этнических групп России и обнаружили значительные различия в генетической предрасположенности к инфаркту миокарда. Наибольший генетический риск развития инфаркта оказался у горских евреев, тогда как самые низкие показатели были у башкир, осетин, карачаевцев и балкарцев. Данное исследование было проведено специалистами

компании Genotek, которые подчеркнули, что наследственность является важным фактором оценки риска сердечно-сосудистых заболеваний, но не единственным, значительную роль также играют образ жизни, питание и сопутствующие болезни. Ключевой генетический маркер риска, вариация rs1333049 расположен на девятой хромосоме, рядом с генами MTPAP, CDKN2A и CDKN2B, а также длинной некодирующей РНК ANRIL. У людей с двумя копиями “рисковой” формы риск инфаркта повышается почти вдвое. Анализ показал, что доля лиц с этим вариантом среди горских евреев составляет 47,06 %, у армян — 31,89 % и марийцев — 31,54 %. Для этнических русских показатель около 21 %. Исследователи надеются, что такие данные позволят лучше прогнозировать и предотвращать сердечно-сосудистые заболевания в разных регионах РФ. Врачи также отмечают важность контроля холестерина, давления, веса и активного образа жизни даже при наличии генетического риска.

(Найдено при помощи Grok)

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

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Чувствительное и непредвзятое полногеномное профилирование внецелевой активности, вызванной редактором оснований, с использованием CHANGE-seq-BE

(Nature Biotechnology)

Lazarotto, C.R., Katta, V., Li, Y. et al. Sensitive and unbiased genome-wide profiling of base-editor-induced off-target activity using CHANGE-seq-BE. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-025-02948-7>

Авторы представили CHANGE-seq-BE — экспериментальный метод для оценки зависимого от направляющей РНК профиля внецелевой активности адениновых и цитозиновых базовых редакторов. В статье подчеркивается, что существующие методы часто либо недостаточно чувствительны, либо зависят от предварительного вычислительного отбора кандидатов, из-за чего часть нежелательных событий может оставаться незамеченной. CHANGE-seq-BE основан на селективном секвенировании модифицированной базовым редактором геномной ДНК вне живого организма и, по утверждению авторов, обеспечивает одновременно чувствительное и несмещенное выявление внецелевых замен по всему геному. Проверка метода показала, что 98,8% подтвержденных внецелевых участков для ABE8e не совпадали с профилем внецелевой активности нуклеазы Cas9, что подчеркивает необходимость отдельной оценки безопасности именно для систем базового редактирования, а не переноса выводов с Cas9. Публикация относится к методологическим улучшениям в области редактирования генома и важна прежде всего как инструмент доклинической проверки безопасности, поскольку базовые редакторы все активнее продвигаются к терапевтическим применениям.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Редактирование с использованием CRISPR–Cas3 для целенаправленного удаления генов в мышинной модели транстиретинового амилоидоза (Nature Biotechnology)

Ishida, S., Sato, Y., Chosa, K. et al. CRISPR–Cas3-based editing for targeted deletions in a mouse model of transthyretin amyloidosis. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-025-02949-6>

В этой работе исследователи оценили систему CRISPR–Cas3 в качестве альтернативы Cas9 для терапевтического редактирования TTR при транстиретиновом амилоидозе. В отличие от Cas9, Cas3 создает протяженные делеции, что, по замыслу авторов, снижает риск сохранения остаточной функции белка из-за мутаций без сдвига рамки считывания. После оптимизации направляющей РНК CRISPR в клеточной системе было достигнуто 58,9% редактирования локуса TTR, а делеции достигали 75 кб. При этом воспроизводимых внецелевых мутаций авторы не обнаружили, тогда как Cas9-инструмент вызывал вставки и делеции в ряде внецелевых сайтов. В живом организме однократное введение через липидные наночастицы обеспечило 48,7% редактирования в печени и снизило сывороточный TTR на 80,1%. В гуманизированной по экзону TTR мышинной модели редактирование уменьшало уровень TTR без появления мутаций со сдвигом рамки считывания и ослабляло макрофаг-ассоциированные отложения белка. Работа важна как демонстрация альтернативной платформы редактирования генома в живом организме, ориентированной не на точечную замену, а на надежное выключение патологической мишени.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Системы редактирования оснований с использованием гетеродимеров спирально-свернутых структур позволяют осуществлять гибкие и надежные замены нуклеотидов (Nature Communications)

Mu, S., Li, Q., Chen, M. et al. Coiled-coil heterodimer-mediated split base editing systems enable flexible and robust nucleotide substitutions. Nat Commun 17, 1765 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-68469-2>

Публикация предлагает универсальную стратегию разделения базовых редакторов на две части с последующей сборкой комплекса через спирально-спиральные гетеродимеры. Авторы исходят из того, что размер стандартных базовых редакторов превышает упаковочную емкость аденоассоциированного вируса (AAV), что затрудняет их практическое применение в живом организме. Созданная платформа СС-ВЕ включала несколько вариантов редакторов — СС-СВЕ, СС-АВЕ, СС-АВЕ9, СС-TadCBE и СС-AYBE. По данным статьи, разделенные конструкции не только сохраняли, но в ряде систем и повышали эффективность по сравнению с полноразмерными редакторами: до 9,6-кратного повышения в immortalized клетках и до 12,4-кратного, в первичных соматических клетках для СС-СВЕ. Для проверки в живом организме использовали доставку с помощью двух AAV-векторов у мышей, где СС-АВЕ обеспечивал замену аденина на гуанин в гене Pcsk9 и коррекцию Dmd; максимальная эффективность в печени по Pcsk9 достигала 79,0%,

а при работе с моделью дистрофии Дюшенна сообщалось о целевой коррекции Dmd. Работа относится к методологическим улучшениям доставки систем базового редактирования в живом организме.

(Найдено при помощи ChatGPT)

4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

Инtrateкальное введение аллогенных CAR T-клеток, отредактированных с помощью CRISPR, для лечения рецидивирующей высокозлокачественной глиомы: доклиническая характеристика и исследование I фазы

(Nature Communications)

Li, X., Shang, X., Liu, J. et al. Intrathecal CRISPR-edited allogeneic IL-13Rα2 CAR T Cells for recurrent high-grade Glioma: preclinical characterization and phase I trial. Nat Commun 17, 1362 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-68112-6>

Авторы сообщили о доклинической и ранней клинической оценке универсальных аллогенных CAR-T-клеток MT026, нацеленных на IL-13Rα2, для лечения рецидивной высокозлокачественной глиомы. Клетки были отредактированы CRISPR-Cas9, нарушен эндогенный T-клеточный рецептор для снижения риска реакции «трансплантат против хозяина» и выключены молекулы главного комплекса гистосовместимости класса I для ослабления ответа хозяина против трансплантата. В первом исследовании на человеке, проведенном в одном центре по открытой схеме, препарат вводили через люмбальную пункцию пациентам с исчерпанными стандартными вариантами лечения. В статье сообщается о благоприятной переносимости и предварительных признаках клинической активности. Среди пяти включенных пациентов один достиг полного ответа, трое — частичного ответа, а нежелательных явлений 3 степени и выше не наблюдалось. Наиболее частыми связанными с лечением токсическими явлениями были пирексия, гипоксия и рвота 1–2 степени. Авторы отдельно указывают, что набор был остановлен после первых пяти пациентов, но полученные данные поддерживают потенциал локально вводимой аллогенной генетически отредактированной CAR-T-терапии для этой крайне тяжелой группы больных.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Терапия миастении с помощью мРНК-CAR T-клеток, направленных против ВСМА: рандомизированное двойное слепое плацебо-контролируемое исследование фазы 2b.

(Nature Medicine)

Vu, T., Durmus, H., Rivner, M. et al. BCMA-directed mRNA CAR T cell therapy for myasthenia gravis: a randomized, double-blind, placebo-controlled phase 2b trial. Nat Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-025-04171-y>

В рандомизированном двойном слепом плацебо-контролируемом исследовании фазы 2b оценивалась Descartes-08, аутологичная BCMA-направленная мРНК CAR-T-терапия для пациентов с генерализованной миастенией. Основанием для такого подхода служит роль BCMA-экспрессирующих плазматических клеток, продуцирующих патогенные аутоантитела. Пациенты получали шесть еженедельных внутривенных инфузий препарата или плацебо. Первичной конечной точкой было улучшение минимум на 5 баллов по шкале MGC к третьему месяцу. По данным статьи, эта цель была достигнута у 66,7% пациентов в группе Descartes-08 против 27,3% в группе плацебо, в подгруппе AChR-позитивных различие также сохранялось. К четвертому месяцу средние изменения по MGC, MG-ADL и QMG составляли -7,1, -5,5 и -4,8 соответственно, а 83% пациентов сохраняли клинически значимый ответ к 12 месяцу. Минимальная выраженность симптомов к шестому месяцу наблюдалась у 33% всех пролеченных и у 55,6% пациентов, ранее не получавших биологическую терапию. Авторы подчеркивают благоприятный профиль переносимости и отсутствие новых сигналов безопасности.

(Найдено при помощи ChatGPT)

5. Таргетное редактирование патогенных SNV

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

Нет релевантных новостей за период.

6. Пространственная транскриптомика

(spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты)

Картирование изоформ и механизмов регуляции на основе данных пространственной транскриптомики с помощью SPLISOSM

(Nature Biotechnology)

Su, J., Qu, Y., Schertzer, M. et al. Mapping isoforms and regulatory mechanisms from spatial transcriptomics data with SPLISOSM. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-025-02965-6>

Авторы представили метод SPLISOSM — статистическое моделирование пространственных изоформ для выявления пространственных паттернов, специфичных для отдельных изоформ, в данных пространственной транскриптомики. Пространственная координация сплайсинга и альтернативного использования 3'-концевых участков транскриптов остается плохо изученной, поскольку стандартные подходы чаще работают на уровне генов, а не изоформ. SPLISOSM использует многомерное тестирование с непараметрическими ядрами и учитывает зависимости, как между пространственными

точками, так и между изоформами, что, по данным авторов, обеспечивает высокую статистическую мощность на разреженных пространственных данных. В работе показано, что подход позволяет не просто добавить еще один уровень анализа, а выявлять регуляторные механизмы, скрытые при обычной агрегации данных на уровне генов. Тем самым публикация расширяет понятие пространственной транскриптомики, от карт экспрессии генов к картам пространственной организации транскриптных изоформ. Для отрасли это важно, как методический шаг к более детальному описанию тканевой гетерогенности и локальной регуляции, особенно в системах, где альтернативный сплайсинг функционально значим.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Интеграция пространственного омиксного картирования на основе изображений и секвенирования на одном и том же срезе ткани с помощью DBiTplus

(Nature Methods)

Enniful, A., Zhang, Z., Klymyshyn, D. et al. Integration of imaging-based and sequencing-based spatial omics mapping on the same tissue section via DBiTplus. Nat Methods (2026). <https://doi.org/10.1038/s41592-025-02948-0>

В публикации описан методический процесс DBiTplus, который объединяет пространственную транскриптомику на основе секвенирования и пространственные омиксные методы на основе визуализации на одном тканевом срезе. Авторы стремились решить типичную проблему пространственных исследований, необходимость сопоставлять данные, полученные с разных срезов и разными методами, что затрудняет точное совмещение молекулярных и морфологических признаков. DBiTplus сочетает пространственно разрешенное транскриптомное секвенирование с мультиплексной иммунофлуоресценцией, позволяя непредвзято профилировать полный транскриптом и белковые маркеры на одном образце. В статье описано тестирование нескольких способов извлечения комплементарной ДНК (кДНК) после пространственного штрихкодирования. В итоге выбран ферментативный подход с РНКазой H, который сохранял морфологию ткани до проведения мультиплексной иммунофлуоресценции. Значение работы состоит в методологической унификации пространственных мультиомиксных карт. Такой подход упрощает прямое сопоставление транскриптомных и белковых сигналов, что особенно важно для построения согласованных пространственных моделей ткани и повышения воспроизводимости в исследованиях пространственной мультиомики.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Пространственная транскриптомика выявляет молекулярную гетерогенность и специфические для подтипов терапевтические мишени при мелкоклеточном раке легких

(npj Precision Oncology)

Xie, T., Tang, L., Fan, G. et al. *Spatial transcriptomics reveals molecular heterogeneity and subtype-specific therapeutic targets in small cell lung cancer.* *npj Precis. Onc.* 10, 81 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41698-025-01243-7>

Исследование посвящено созданию пространственного транскриптомного ландшафта мелкоклеточного рака легкого, агрессивной опухоли, для которой характерны высокая пластичность, быстрые рецидивы и ограниченные возможности длительного контроля. Авторы прямо указывают, что эволюционные процессы, лежащие в основе внутритуморальной неоднородности, остаются недостаточно понятными, и именно это мешает разработке более эффективной терапии. С помощью пространственной транскриптомики была построена детальная карта молекулярной гетерогенности опухоли, позволившая сопоставить пространственное распределение подтипов и выделить подтип-специфические терапевтические цели. Акцент в статье сделан на том, что пространственное измерение не просто подтверждает ранее известную неоднородность SCLC, а показывает ее организацию внутри опухолевой ткани и связь с потенциально уязвимыми молекулярными состояниями. Работа относится к пространственной транскриптомике, как к прикладному онкологическому инструменту. Она демонстрирует, что пространственные карты могут использоваться для более точного описания подтипов опухоли и для поиска терапевтических стратегий, чувствительных к их локальной организации.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Пространственная транскриптомика выявляет измененные сообщества и факторы, способствующие развитию аномального эпителия и профибротических фибробластов при интерстициальных заболеваниях легких

(Cell Genomics)

Alok Jaiswal, Tristan Kooistra, Vladislav Pokatayev, He'lder N. Bastos, Rita F. Santos, Tresa R. Sarraf, A^osa Segerstolpe, Crystal Lin, Liat Amir-Zilberstein, Shaina Twardus, Kevin Shannon, Shane P. Murphy, Rachel Knipe, Ingo K. Ganzleben, Katharine E. Black, Toni M. Delorey, Daniel B. Graham, Yin P. Hung, Lida P. Hariri, Jacques Deguine, Agostinho Carvalho, Benjamin D. Medoff, and Ramnik J. Xavier. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2025.101066>

Используя секвенирование одноядерной РНК и пространственную транскриптомику, Джайсвал и соавторы идентифицируют ассоциированные с заболеванием клеточные сообщества, включая aberrantный переходный альвеолярный эпителий и профибротические фибробласты. Исследование профилирует экспрессию генов в тканевых контекстах, раскрывая генетические и транскрипционные изменения, способствующие патологии заболевания. Оно фокусируется на генетических детерминантах интерстициальных заболеваний легких, включая предрасположенности к фибротическим процессам. Пространственный анализ подчеркивает клеточно-специфические изменения, продвигая пространственную транскриптомику в понимании механизмов заболевания. Работа связана с функциональной геномикой и популяционными исследованиями респираторных заболеваний, предлагая представления о потенциальных терапевтических мишенях.

(Найдено при помощи Grok)

Пространственная омикс-технология на переднем крае: новые технологии, аналитические инновации и клиническое применение (Cancer Cell)

Yunhe Liu, Yibo Dai, Linghua Wang, Cancer Cell, Volume 44, Issue 1, 2026, Pages 24-49, ISSN 1535-6108, <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2025.12.009>.

Пространственные омиксные технологии трансформируют наше понимание рака, раскрывая, как опухолевые клетки и микросреда организованы и взаимодействуют, способствуя прогрессии заболевания. Мы обобщаем эволюцию пространственных омиксных технологий, их применение в онкологии и будущие перспективы для клинической трансляции. Появление пространственной транскриптомики, пространственной протеомики и высоко-мультиплексной молекулярной визуализации отметило значительный сдвиг в исследованиях рака. Эти технологии позволяют исследовать сложные взаимодействия в тканях, предоставляя новые возможности, выходящие за пределы традиционных методов. Мы обсуждаем аналитические инновации, улучшающие интерпретацию данных, и их влияние на клинические применения.

(Найдено при помощи Grok)

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)

Потребление алкоголя, курение и последствия их прекращения для развития рака пищевода: 10-летнее проспективное когортное исследование

(The Lancet Regional Health)

Chikatoshi Katada, Tetsuji Yokoyama, Tomonori Yano, Yasuaki Furue, Haruhisa Suzuki, Kenji Ishido, Keiko Yamamoto, Hiroyoshi Nakanishi, Tomoyuki Koike, Masashi Tamaoki, Noboru Kawata, Motohiro Hirao, Yoshiro Kawahara, Takashi Ogata, Atsushi Katagiri, Takenori Yamanouchi, Hirofumi Kiyokawa, Hirofumi Kawakubo, Maki Konno, Akira Yokoyama, Shinya Ohashi, Tai Omori, Tadakazu Shimoda, Atsushi Ochiai, Hideki Ishikawa, Manabu Muto, Keisuke Hori, Hiroyuki Okada, Takeshi Shinozaki, Keiko Minashi, Yasumasa Matsuo, Takashi Tsuda, Yuichi Shimizu, Satoshi Abiko, Kohei Takizawa, Naomi Kakushima, Noriaki Hasuike, Takako Yoshii, Norisuke Nakayama, Nozomu Kobayashi, Hisashi Doyama, Kenichi Takemura, Masahiro Saito, Ichiro Oda, Satoru Nonaka, Yasumasa Ezo, Yutaro Kubota, Kazuo Konishi,

Satoshi Tanabe, Toshimasa Tsujinaka, Toshiyuki Yoshio. *The Lancet Regional Health - Western Pacific*, Volume 67, 2026, 101798, ISSN 2666-6065, <https://doi.org/10.1016/j.lanwpc.2026.101798>.

Алкоголь и табак являются установленными канцерогенами, способствующими полемому канцерогенезу при плоскоклеточном раке пищевода. Целью исследования была оценка долгосрочного влияния отказа от алкоголя и курения, а также исходного состояния слизистой оболочки на риск последующего плоскоклеточного рака пищевода после эндоскопической резекции. Это было многоцентровое проспективное когортное исследование пациентов с внутрислизистым раком пищевода, получивших эндоскопическое лечение. Все участники проходили структурированное обучение по отказу от вредных привычек и регулярное эндоскопическое наблюдение. Пациентов распределяли по степени йод-негативных поражений слизистой при пробе Люголя: А — отсутствуют, В — от 1 до 9, С — 10 и более. Среди 331 включенного пациента медиана наблюдения составила 120 месяцев. Кумулятивная частота последующего рака составила 10,4% при степени А, 27,2% при степени В и 61,8% при степени С. Увеличение потребления алкоголя на одну условную единицу и более высокая степень йод-негативных поражений слизистой независимо повышали риск. Исследование показывает, что длительное воздействие алкоголя и табака, а также выраженное повреждение слизистой, существенно связаны с развитием последующего рака пищевода после лечения.

(Найдено при помощи Grok)

II МЕДИЦИНА

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

Комплексный анализ ДНК улучшает диагностику и экономит время и деньги

(Radboudumc University Medical Center)

V. Ivashchenko, M. Groot, R. Derks, A. den Ouden, G. Khazeeva, S. Heuvel, R. Timmermans, J.C. Galbany, R. Pfundt, T. Hofste, H. Yntema, L. Vissers, A. Hoischen, J. Hampstead, C. Gilissen.
DOI: 10.1186/s13073-025-01506-9.

Медицинский центр Radboudumc сообщил о внедрении метода, который позволяет в одном исследовании получать сразу два типа данных, последовательность ДНК и картину метилирования. В публикации объясняется, что такие химические метки влияют на работу генов и могут быть важны, например, при нарушениях развития. Ранее для анализа метилирования часто требовалось отдельное исследование, доступное только в специализированных лабораториях. Теперь, по данным центра, современные технологии длинного секвенирования позволяют определять эти изменения без дополнительных затрат, то есть совмещать два анализа в одном процессе. Отдельно подчеркивается, что с ноября 2025 года клиника применяет этот подход в широком масштабе и использует его как

метод первого выбора. Новость важна, как пример реального внедрения генетической технологии в клиническую практику, исследование теста одновременно повышает точность диагностики, сокращает сроки обследования и уменьшает расходы.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полногеномное секвенирование может оптимизировать использование ингибиторов PARP

(Weill Cornell Medicine)

Weill Cornell Medicine сообщил о результатах исследования, согласно которым полное геномное секвенирование может точнее, чем существующие коммерческие тесты, выявлять пациентов, которым могут помочь ингибиторы PARP. В сообщении говорится, что исследователи проанализировали сотни опухолевых образцов и обучили модель распознавать дефицит гомологичной рекомбинации, нарушение системы восстановления ДНК, при котором опухоли особенно чувствительны к этой терапии. Авторы отмечают, что в клинике до сих пор часто ориентируются главным образом на мутации BRCA1 и BRCA2, хотя нужный биологический профиль может определяться и другими генетическими изменениями. Полногеномный анализ, по их данным, позволяет уловить такие случаи точнее. Значение этой новости для персонализированной медицины состоит в том, что генетическое исследование используется не только для описания опухоли, но и как инструмент выбора конкретного лечения.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Ученые обнаружили скрытую форму диабета у новорожденных

(ScienceDaily)

University of Exeter. "Scientists uncover a hidden type of diabetes in newborns." ScienceDaily. ScienceDaily, 14 January 2026. <www.sciencedaily.com/releases/2026/01/260114084125.htm>.

Исследователи обнаружили редкий новый тип диабета, поражающий младенцев в раннем возрасте. Состояние вызвано изменениями в одном гене, которые препятствуют нормальной работе клеток, производящих инсулин. Команда учёных определила, что мутации в гене TMEM167A ответственны за этот редкий тип неонатального диабета. Вместе специалисты установили, что именно эти мутации нарушают функцию бета-клеток поджелудочной железы. Это открытие позволяет применять полное геномное секвенирование для быстрой диагностики и персонализированного подхода у новорождённых с неясными формами диабета. Ранее такие случаи часто оставались недиагностированными или относились к другим типам. Новое понимание механизма открывает путь к целевой терапии и улучшению исходов у пациентов с этим генетическим расстройством. Исследование подчёркивает важность генетического тестирования в клинической практике для редких форм эндокринных заболеваний у детей.

(Найдено при помощи Grok)

Индонезия присоединяется к региональным усилиям по развитию геномики в здравоохранении

(WHO)

Written by Julienne O'Rourke, Technical Officer (Research), WHO Regional Office for the Western Pacific, and Nora Charron, Technical Officer (Health Information Systems and Health Systems Research), WHO Indonesia

В октябре 2025 года Индонезия присоединилась к группе через Центр биомедицинского и геномного здоровья Министерства здравоохранения (BB Binomika). Страна добилась заметного прогресса, инвестируя в инфраструктуру, развивая национальные инициативы по секвенированию и продвигая исследования в области фармакогеномики, изучающей, как гены влияют на индивидуальные реакции на лекарства. На 15-й Азиатско-Тихоокеанской конференции по генетике человека в ноябре 2025 года в Джокьякарте ВОЗ организовала панель для обмена обновлениями и возможностей сотрудничества. Индонезия быстро развивает национальную программу человеческой геномики через инвестиции и стратегические партнёрства. Это способствует применению геномных технологий в клинической практике, включая раннее выявление заболеваний и персонализированную медицину в общественном здравоохранении.

(Найдено при помощи Grok)

Новые генетические тесты для будущих родителей стали бесплатными

(ТАСС)

12 января 2026 года ТАСС сообщил, что в России бесплатными стали новые генетические тесты для будущих родителей. В публикации со ссылкой на главного внештатного специалиста Минздрава по репродуктивному здоровью женщин Наталью Долгушину указано, что речь идет о тестировании на моногенные заболевания и структурные хромосомные перестройки. Материал увязан с ранее утвержденными государственными решениями о включении таких исследований в систему гарантий бесплатной медицинской помощи. По изложению ТАСС, смысл нововведения состоит в том, чтобы выявлять у пары скрытые патогенные варианты и оценивать риски рождения ребенка с наследственной патологией еще на этапе планирования беременности. В сообщении отдельно подчеркивается, что ранее единая бесплатная программа такого уровня в стране отсутствовала, и подобные обследования в основном проходились добровольно и за счет пациента. Новость также сопровождалась комментариями экспертов МГНЦ, которые на своем сайте отдельно подтвердили общественную значимость расширения доступа к доконцепционному молекулярно-генетическому тестированию.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Беременные теперь могут сдать неинвазивный пренатальный тест бесплатно по ОМС

(ТАСС)

24 января 2026 года ТАСС разъяснил, что с 2026 года беременные женщины в России получили возможность проходить неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) в системе обязательного медицинского страхования. В публикации сказано, что программа государственных гарантий теперь прямо включает НИПТ, как определение внеклеточной ДНК плода по крови матери. Отдельно отмечено, что бесплатно такое исследование смогут пройти беременные со средним или высоким риском рождения ребенка с хромосомными аномалиями. ТАСС описывает НИПТ как безопасный скрининговый метод, основанный на анализе ДНК плода, циркулирующей в крови матери, без инвазивного вмешательства. В материале приведены и дополнительные комментарии специалистов о том, что уточнение формулировки в госпрограмме важно для практического доступа пациенток к обследованию. В совокупности публикация фиксирует переход НИПТ из режима ожидаемого нововведения в реальный инструмент бесплатной клинической практики, встроенный в маршрутизацию беременных в государственной системе здравоохранения.

(Найдено при помощи ChatGPT)

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

Компания Intellia Therapeutics объявляет о снятии FDA ограничений на проведение клинических испытаний MAGNITUDE-2 III фазы при ATTRv-PN

(Intellia Therapeutics)

Компания Intellia Therapeutics сообщила, что Управление по контролю за продуктами и лекарствами США сняло клиническое удержание с исследования третьей фазы MAGNITUDE-2 у пациентов с наследственным транстиретиновым амилоидозом с полинейропатией. После этого решения компания планирует возобновить набор участников и введение препарата в исследовании. Одновременно Intellia уточнила, что по другому исследованию третьей фазы — MAGNITUDE при кардиомиопатии, связанной с тем же заболеванием, взаимодействие с регулятором продолжается. Новость важна, как показатель возобновления одной из заметных программ генного редактирования при редком наследственном заболевании. Речь идет не о ранней лабораторной разработке, а о возвращении поздней клинической программы к активному ходу после паузы. Это означает, что дальнейшая судьба терапии снова будет определяться набором пациентов и накоплением клинических данных, а не регуляторной неопределенностью.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания Siren Biotechnology объявляет о получении разрешения FDA на первую заявку на проведение клинических исследований, что выводит компанию на стадию клинических испытаний

(Siren Biotechnology)

Siren Biotechnology сообщила, что получила разрешение регулятора США на свою первую заявку на клиническое исследование нового препарата, что позволяет начать первое испытание у человека. Разрешение касается программы SRN-101 для взрослых пациентов с рецидивирующей высокозлокачественной глиомой. Компания отдельно подчеркивает, что рассматривает это, как первый разрешенный в США клинический проект для терапии на основе аденоассоциированного вируса в онкологическом показании. По описанию разработчика, программа основана на платформе локальной доставки иммуномодулирующих молекул непосредственно в опухоль с расчетом на длительное действие. Также сообщается, что перед подачей были завершены необходимые доклинические и производственные этапы, а сама программа уже получила статусы орфанного препарата и проекта для редкого детского заболевания. Это точное попадание в тему прогресса клинических испытаний генотерапий в онкологии.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания Beam Therapeutics определяет стратегические приоритеты для своих подразделений, занимающихся генетическими заболеваниями и гематологией, с целью ускорения реализации клинических программ на поздних стадиях и продления срока действия операционных обязательств в период перехода к коммерческой деятельности

(Beam Therapeutics)

Beam Therapeutics 11 января 2026 года объявила о стратегических приоритетах для франшиз генетических заболеваний и гематологии с целью продвижения поздних стадий клинических программ. Компания достигла согласия с FDA США по потенциальному пути ускоренного одобрения BEAM-302 при дефиците альфа-1-антитрипсина (AATD) на основе биомаркерных конечных точек. Подача заявки на лицензию на биологический препарат (BLA) для risto-cel (ранее BEAM-101) ожидается уже к концу 2026 года. Эти разработки поддерживают фокус компании на прецизионных генетических лекарствах с помощью базового редактирования. Приоритеты направлены на стимулирование выполнения ключевых программ при сохранении финансовой стабильности и расширении операционного горизонта.

(Найдено при помощи Grok)

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

Основные моменты заседания Комитета по лекарственным препаратам для человека (CHMP), состоявшегося 26-29 января 2026 года

European Medicines Agency (EMA)

На заседании 26–29 января 2026 года Комитет по лекарственным препаратам для медицинского применения человека (СНМР) рекомендовал одобрить шесть новых лекарственных средств и расширить терапевтические показания еще для девяти уже разрешенных препаратов. Среди новых рекомендаций были Fylrevy для гормональной заместительной терапии при симптомах дефицита эстрогенов у женщин в постменопаузе, Pumira как радиофармацевтический предшественник для радиомечения, Kayshild для лечения нецирротического метаболически ассоциированного стеатогепатита с фиброзом печени, Kygevvı как первое лечение дефицита тимидинкиназы 2 и Supemtek для профилактики гриппа у взрослых и детей с девяти лет. После повторного рассмотрения СНМР также рекомендовал условное регистрационное удостоверение для Rezurock при хронической реакции «трансплантат против хозяина». Комитет поддержал расширение показаний для Zynuz при плоскоклеточном раке анального канала и для Eurneffy в новой дозировке у детей от четырех лет, а также еще для семи препаратов. Кроме того, начата процедура пересмотра Tavneos из-за возникающих вопросов к целостности данных основного исследования. Для Mounjaro ЕМА не поддержало отдельное показание при хронической сердечной недостаточности с сохраненной фракцией выброса, но согласилось включить данные исследования в информацию о препарате.

(Найдено при помощи Grok)

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

Общенациональный геномный мониторинг изолятов *Klebsiella pneumoniae*, устойчивых к карбапенемам и колистину, в кровотоке в Таиланде

(Scientific Reports)

Krobanan, K., Kamjumhol, W., Leethongdee, P. et al. Nationwide genomic surveillance of carbapenem- and colistin-resistant Klebsiella pneumoniae bloodstream isolates in Thailand (2020–2024). Sci Rep 16, 5853 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-36228-4>

В январе опубликовано исследование о геномной эпидемиологии изолятов *Klebsiella pneumoniae* из кровотока, собранных в Таиланде в 2020–2024 годах. Авторы отмечают, что этот возбудитель остается важной причиной тяжелых инфекций крови и все чаще связан с множественной лекарственной устойчивостью, особенно к карбапенемам и колистину, что резко ограничивает варианты лечения. В работе 227 изолятов прошли тестирование чувствительности к антибиотикам и полногеномный анализ с последующей типизацией, поиском генов устойчивости, анализом плазмид, факторов вирулентности и филогенетических связей. Исследователи показали, что в большинстве регионов доминировали три высокорисковые линии, а одна из них особенно часто сочетала ключевые гены устойчивости и высокий уровень совместной невосприимчивости к двум резервным классам антибиотиков. Работа соответствует теме устойчивых штаммов и геномики патогенов, поскольку объединяет фенотипический и геномный надзор в клинически значимой бактериальной инфекции.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Динамика пангенома и популяционная структура зоонозного патогена *Salmonella enterica* серотипа Hadar

(Nature Communications)

Tagg, K.A., Peñil-Celis, A., Webb, H.E. et al. Pangenome dynamics and population structure of the zoonotic pathogen *Salmonella enterica* serotype Hadar. *Nat Commun* 17, 1270 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-68026-3>

Nature Communications опубликовал исследование о динамике полного набора генов и популяционной структуре *Salmonella enterica* серотипа Hadar, зоонозного патогена, связанного в США, как с промышленным, так и с частным птицеводством. В аннотации говорится, что авторы проанализировали 3384 генома, собранных в 1990–2023 годах, и использовали пангеномный подход для выявления эпидемиологических связей, которые не всегда заметны при анализе только общей консервативной части генома. Исследование показало, что в 2019–2020 годах популяция этого патогена в США пережила выраженный генетический сдвиг за счет расширения линии, несущей ранее редкий вирусоподобный генетический элемент. По данным авторов, эта линия возникла в популяциях, циркулировавших в промышленном птицеводстве, а затем распространилась в небольшие частные хозяйства. Новость точно соответствует теме инфекционной геномики, поскольку показывает, как геномный анализ патогена помогает отслеживать источники распространения и реконструировать эпидемиологические процессы.

(Найдено при помощи ChatGPT)

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

Американское общество генной и клеточной терапии и акселератор орфанной терапии объединили усилия для продвижения и коммерциализации перспективных методов лечения редких заболеваний

(American Society of Gene & Cell Therapy)

ASGCT и Orphan Therapeutics Accelerator объявили о партнерстве по запуску платформы CGTchange, предназначенной для продвижения клеточных и генных терапий, остановленных не из-за отсутствия эффективности, а из-за слабой коммерческой жизнеспособности. В публикации говорится, что речь идет о сотнях перспективных программ, которые не доходят до пациентов, потому что не соответствуют обычным рыночным критериям. Новая платформа должна помогать каталогизировать такие активы, сопоставлять их с заинтересованными партнерами и ускорять передачу проектов тем организациям, которые готовы продолжить разработку и коммерциализацию. В январском сообщении отдельно указано, что создание платформы начинается в начале 2026 года, а ее запуск намечен на середину года. Также подчеркивается роль инструментов на основе искусственного интеллекта в сопровождении процесса. Эта новость относится к

доступности и стоимости генотерапий, поскольку показывает, что ключевым барьером для вывода редких и перспективных программ к пациентам часто становится не наука, а экономика разработки.

(Найдено при помощи ChatGPT)

14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Компании n-Lorem и EspeRare объявляют о сотрудничестве в Европе с целью расширения доступа к индивидуализированной терапии с использованием антисмысловых олигонуклеотидов (ASO) для лечения редких генетических заболеваний

(n-Lorem Foundation)

Фонды n-Lorem и EspeRare объявили о стратегическом сотрудничестве, цель которого — расширить в Европе доступ к индивидуализированным антисмысловым олигонуклеотидным терапиям для пациентов с редкими генетическими заболеваниями. В сообщении говорится, что партнерство направлено на преодоление регуляторных, организационных и диагностических барьеров, которые пока ограничивают применение персонализированных генетических лекарств за пределами США. На первом этапе работа будет сосредоточена на помощи небольшому числу пациентов в Швейцарии, после чего планируется создание масштабируемой модели для расширения по Европейскому союзу. Также подчеркивается, что EspeRare будет участвовать в выстраивании подходящих рамок доступа вместе с регуляторами, этическими комитетами и академическими центрами, а n-Lorem внесет опыт разработки персонализированных экспериментальных препаратов этого класса. Новость соответствует теме ASO-терапий, поскольку касается именно практического расширения доступа к лечению, создаваемому под конкретный патогенный вариант.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания Ascentage Pharma объявила о получении разрешения Управления по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) на применение препарата APG-3288, разрушающего белок ВТК

(Ascentage Pharma Group)

Ascentage Pharma сообщила, что FDA предоставило разрешение на клиническое изучение APG-3288, нового высокоселективного деградера белка ВТК, разработанного на собственной платформе направленной белковой деградации. В публикации указано, что препарат будет исследоваться в глобальном испытании первой фазы у пациентов с рецидивирующими или рефрактерными В-клеточными злокачественными заболеваниями. Компания называет APG-3288 молекулой следующего поколения в своем инновационном портфеле и связывает этот шаг с дальнейшим международным развитием области

направленной деградации белков. Эта новость особенно важна, потому что фиксирует переход препарата такого класса из доклинической стадии в формальную клиническую разработку в США. Речь идет не о платформенной демонстрации, а о конкретном кандидате, который начинает проверяться у пациентов в рамках ранних испытаний безопасности и предварительной активности.

(Найдено при помощи ChatGPT)

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

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

Точный клеточный анализ для определения патогенности кодирующих и некодирующих вариантов в генах, связанных с синдромом Линча

(PNAS)

I.E. Glykofridis, M. Dekker, C. Stoepker, T.W. van Ravesteijn, Y. Tiersma, C.G. van der Ham, B. de Bruijn, S. Ebrahim, R.X. de Menezes, E. Kasteleijn, F. Verheijen, T.J. van Ham, & H. te Riele, An accurate cellular assay to determine pathogenicity of coding and noncoding variants in Lynch syndrome genes, Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A. 123 (3) e2517801123, <https://doi.org/10.1073/pnas.2517801123> (2026)

В январе 2026 года опубликована работа, посвященная функциональной интерпретации вариантов неопределенного значения в генах системы mismatch repair при синдроме Линча. Авторы предлагают клеточный тест, основанный на модифицированном подходе coselection ODMS, в рамках которого исследуемые варианты вводятся в эндогенный геном клетки с сохранением физиологического уровня экспрессии. Такой подход ориентирован на преодоление одной из ключевых проблем клинической генетики наследственных опухолевых синдромов, невозможности надежно интерпретировать значительную долю однонуклеотидных и малых вариантов в кодирующих и некодирующих областях. Согласно публикации, метод показал 100% точность при классификации 50 доброкачественных и 86 патогенных вариантов в четырех основных генах системы MMR. Кроме того, среди 109 пациент-специфических VUS был идентифицирован 51 функционально вредный вариант. Авторы также отмечают полную согласованность результатов с данными клинико-диагностической лаборатории. Работа представляет практический интерес, как инструмент уточнения молекулярного диагноза и стратификации онкологического риска у пациентов и семей с подозрением на синдром Линча.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Иммунный контекст опухоли и уклонение от иммунного ответа при спорадических и ассоциированных с синдромом Линча микросателлитно-нестабильных колоректальных раках

(British Journal of Cancer)

Martin, S., Elomaa, H., Väyrynen, J.P. et al. Tumour immune contexture and immune evasion in sporadic and Lynch syndrome-associated microsatellite unstable colorectal cancers. Br J Cancer (2026). <https://doi.org/10.1038/s41416-025-03302-z>

В январской публикации 2026 года проведено сопоставление опухолей, ассоциированных с синдромом Линча, и спорадических случаев колоректального рака с дефицитом репарации неспаренных оснований и микросателлитной нестабильностью. Исследование сосредоточено на сравнительном анализе тканевых характеристик и иммунного микроокружения, которые потенциально могут использоваться для более точной стратификации пациентов. Авторы исходят из того, что при сходстве по признакам микросателлитной нестабильности и дефицита системы репарации неспаренных оснований наследственные и спорадические опухоли не являются полностью эквивалентными с биологической точки зрения. По результатам работы выявлены различия в составе Т-клеточных и миелоидных популяций, а также в механизмах уклонения от иммунного ответа. В статье подчеркивается, что речь идет не об одном изолированном биомаркере, а о совокупности тканевых и иммунологических признаков, формирующих различный профиль опухоли в зависимости от ее происхождения. Полученные данные имеют значение для понимания биологии наследственного опухолевого процесса и могут рассматриваться, как основа для более точной стратификации риска и выбора терапевтических подходов у пациентов с колоректальным раком, ассоциированным с микросателлитной нестабильностью.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Неоантигенные свойства вариантов TP53 влияют на риск развития рака у лиц с синдромом Ли-Фраумени (eBioMedicine)

Emilie Montellier, Olivier Manches, Jonathan Gaucher, Claire Freycon, David Hoyos, Sandrine Blanchet, Murielle Verboom, Christina M. Dutzmann, Sophie Coutant, Jacqueline Bou, Bertrand Fin, Robert Olaso, Jean-François Deleuze, Thierry Frébourg, Benjamin D. Greenbaum, Arnold J. Levine, Christian P. Kratz, Gaëlle Bougeard, Pierre Hainaut, eBioMedicine, Volume 123, 2026, 106065, ISSN 2352-3964, <https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2025.106065>.

В январе 2026 года в eBioMedicine опубликована работа, посвященная анализу неоантигенных свойств герминальных вариантов TP53 у пациентов с синдромом Ли—Фраумени. Авторы рассматривают не только факт наличия патогенного варианта, но и его иммунологические характеристики, в частности, способность формировать неоантигенный сигнал, потенциально распознаваемый иммунной системой. Содержательно работа направлена на объяснение различий в онкологическом риске и сроках манифестации опухолей у носителей разных вариантов TP53. Такой подход расширяет традиционную модель оценки риска, в которой вариант рассматривается преимущественно как структурно-функциональное нарушение белка, и дополняет ее иммунобиологическим компонентом. Для тематики наследственных опухолевых синдромов данная публикация представляет интерес, как пример использования молекулярных характеристик варианта для более глубокой стратификации риска. Авторы связывают свои выводы с ролью

иммунного надзора и подчеркивают, что особенности конкретных TP53-вариантов могут иметь клиническое значение при наблюдении пациентов с синдромом Ли—Фраумени.

(Найдено при помощи ChatGPT)

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

Многопризнаковый и межэтнический генетический анализ сопутствующих заболеваний легких и признаков улучшает генетические исследования и прогнозирование полигенного риска

(Nature Genetics)

He, Y., Lu, W., Jee, Y.H. et al. Multi-trait and multi-ancestry genetic analysis of comorbid lung diseases and traits improves genetic discovery and polygenic risk prediction. *Nat Genet* **58**, 289–298 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-025-02470-1>

Nature Genetics опубликовал исследование, в котором многофакторный и многоэтнический генетический анализ коморбидных заболеваний дыхательной системы и связанных признаков использовался для улучшения, как поиска новых генетических ассоциаций, так и полигенного прогнозирования риска. В аннотации говорится, что авторы провели наиболее мощный на сегодня анализ такого типа для респираторных заболеваний, выявили новые локусы, связанные с функцией легких у людей восточноазиатского происхождения, и разработали подход PRSxtra. Эта модель использует общие компоненты наследуемого риска через плейотропные эффекты и, по данным статьи, заметно улучшила предсказание астмы, хронической обструктивной болезни легких и рака легкого по сравнению с обычными полигенными шкалами риска в многоэтнической когорте All of Us. Работа соответствует теме мультифакторных генетических рисков, поскольку соединяет полигенные модели, интеграцию нескольких связанных фенотипов и проверку на разнообразных популяциях.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Современное состояние полигенных оценок развития рака легких: систематический обзор и валидация в рамках проекта UK Biobank

(British Journal of Cancer)

Galal, B., Dennis, J., Antoniou, A.C. et al. The current state of polygenic scores for the development of lung cancer: a systematic review and validation in UK Biobank. *Br J Cancer* (2026). <https://doi.org/10.1038/s41416-025-03330-9>

В British Journal of Cancer опубликована работа, посвященная систематическому обзору полигенных шкал риска для рака легкого и их валидации в UK Biobank. Авторы отмечают, что существующие программы риск-стратифицированного скрининга обычно ориентируются на табачный анамнез, но не учитывают врожденную генетическую предрасположенность. В исследовании был проведен систематический поиск опубликованных моделей, после чего они были воспроизведены и сопоставлены в крупной биобанковской когорте с анализом различий по полу, происхождению и курению. Авторы

нашли 60 опубликованных шкал, однако их общая прогностическая эффективность оказалась умеренной или слабой по сравнению с подобными моделями для других онкологических заболеваний. В статье подчеркивается, что полезность конкретной шкалы зависит от контекста и характеристик целевой популяции. Для этого раздела работа особенно важна тем, что касается не только построения моделей риска, но и их клинической проверки, ограничений и пригодности для будущих программ скрининга.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Предотвращение преждевременной смерти с помощью полигенных показателей риска

(Nature Communications)

Chuong, M., Thompson, D., Weale, M.E. et al. Preventing premature deaths through polygenic risk scores. Nat Commun 17, 1379 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-68129-x>

Nature Communications опубликовал исследование, в котором клиническая полезность полигенных шкал риска оценивалась через интегративное моделирование существующих программ скрининга. В аннотации говорится, что авторы изучили семь состояний, для которых уже действуют скрининговые программы, включая рак молочной железы, колоректальный рак, ишемическую болезнь сердца, гипертонию, рак простаты и сахарный диабет второго типа. Исследователи выделяли группы высокого и очень высокого генетического риска и рассчитывали, в каком возрасте эти группы достигают популяционного уровня риска, соответствующего обычному возрасту начала скрининга. Затем использовались опубликованные данные о смертности и исходах, чтобы оценить потенциальный эффект скрининга, адаптированного под генетический риск. В статье сообщается, что люди с очень высоким риском достигают соответствующего уровня в среднем на 10,8 года раньше, а грамотная настройка скрининга под такие группы могла бы снизить преждевременную смертность.

(Найдено при помощи ChatGPT)

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

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

Двухконтекстно-зависимый алгоритм определения оснований для прямого секвенирования РНК с использованием нанопор

(Nature Communications)

Xie, S., Ding, L., Yu, Y. et al. A dual context-aware basecaller for nanopore direct RNA sequencing. Nat Commun 17, 1851 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-68566-2>

В статье представлен Coral, программа для распознавания нуклеотидной последовательности для прямого секвенирования РНК на платформе Nanopore, которая

использует архитектуру кодировщика–декодировщика на основе трансформера и одновременно учитывает контекст на уровне сигнала и на уровне последовательности. Авторы описывают, что ключевой проблемой прямого секвенирования РНК остается повышенная ошибка распознавания последовательности, мешающая точному анализу транскриптома. Coral, по их данным, дает до 6,17% прироста точности на человеческих образцах РНК по сравнению с программой распознавания последовательности Dorado от Oxford Nanopore. Улучшение качества приводит к росту числа обнаруживаемых аннотированных изоформ. Сообщается о 26% увеличении по сравнению с Dorado на тестовом человеческом образце. Также подчеркивается эффект на определение фазировки вариантов, Coral снижает ошибки переключения и ошибки по расстоянию Хэмминга, а также позволяет фазировать больше однонуклеотидных полиморфизмов внутри блоков. Работа фокусируется на сравнительной проверке с актуальными версиями Guppy/Dorado и сторонними программами распознавания последовательности на разных видах и наборах данных.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Геномная языковая модель позволяет уменьшить количество химерных артефактов при прямом секвенировании РНК с помощью нанопор

(Nature Communications)

Li, Y., Wang, TY., Guo, Q. et al. Genomic language model mitigates chimera artifacts in nanopore direct RNA sequencing. Nat Commun 17, 1864 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-68571-5>

Публикация посвящена проблеме химерных артефактов в нанопоровом прямом секвенировании РНК (dRNA-seq), которые искажают результаты последующих анализов, таких как аннотация транскриптов, поиск слияний генов и другие задачи. Авторы отмечают, что существующие модели распознавания нуклеотидной последовательности не умеют надежно выявлять или устранять такие артефакты. Для решения предложен DeepChopper, модель, описанная как геномная языковая модель, которая на уровне уже «прочитанной» последовательности распознает и удаляет адаптерные участки с однобазовой точностью, не требуя ни сырого сигнала, ни выравнивания. По заявлению авторов, DeepChopper эффективно устраняет артефакты, связанные с соединением через адаптерные последовательности, и тем самым повышает точность последующего анализа и делает нанопоровое прямое секвенирование РНК более надежным инструментом для задач транскриптомики. В тексте отдельно подчеркнуто, что подход рассчитан на длинный контекст и работает как обработка длинных прочтений после распознавания нуклеотидной последовательности, что важно для практического конвейера анализа данных.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Комплексное картирование динамики модификации РНК и взаимодействия между ними с помощью глубокого обучения и прямого секвенирования РНК с использованием нанопор

(Nature Communications)

Dong, H., Gao, Y., Cai, Z. et al. Comprehensive mapping of RNA modification dynamics and crosstalk via deep learning and nanopore direct RNA-sequencing. *Nat Commun* 17, 1722 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-68419-y>

Авторы представляют ORCA (Omni-RNA modification Characterization and Annotation) — платформу глубокого обучения для комплексного анализа модификаций РНК на данных прямого нанопорового секвенирования РНК. В статье подчеркивается, что, хотя отдельные модификации изучены хорошо, отсутствие методов, способных одновременно обнаруживать несколько типов модификаций, ограничивало понимание глобального эпитранскриптомного ландшафта и взаимодействий между модификациями. ORCA, согласно описанию, использует состязательное обучение с учетом домена, чтобы обнаруживать и количественно оценивать широкий спектр модификаций, опираясь на различия в сигнале и последовательности между модифицированными и немодифицированными нуклеотидами при смешанной стехиометрии. Дополнительно включен модуль переноса обучения для аннотации типов модификаций при минимуме априорной информации. При применении к нескольким человеческим клеточным линиям авторы сообщают о выявлении широких, изоформ-специфичных паттернов и описывают кооперативные и конкурентные взаимодействия соседних сайтов, связывая их с регуляцией сплайсинга.

(Найдено при помощи ChatGPT)

2026 год: поворотный момент для персонализированной медицины (Illumina)

В статье, опубликованной 15 января 2026 года, генеральный директор Illumina Джейкоб Тэйсен пишет, что на конференции J.P. Morgan он обозначил главный тезис: 2026 год станет революционным для прецизионного здравоохранения, и Illumina намерена вести эту трансформацию. Цель компании, создать экосистему прецизионного здравоохранения, основанную на достижениях в геномике, мультиомике, данных и искусственном интеллекте. В этом контексте Illumina представила Billion Cell Atlas, который с помощью искусственного интеллекта переводит поиск лекарств в «гипермасштаб», картируя биологические пути, связанные с тяжелыми заболеваниями. Первыми пользователями Атласа названы AstraZeneca, Eli Lilly и Merck для валидации генетических мишеней и обучения ИИ-моделей в беспрецедентном масштабе. Это подается, как подтверждение стратегии BioInsight по созданию наборов данных для переосмысления разработки лекарств. Автор далее подчеркивает важность данных и ИИ, рост мультиомики и планы к концу года сделать полный портфель мультиомных решений доступным всем клиентам через Illumina Connected Multiomics, а также запустить технологию constellation mapped-read на NovaSeq X. В клинической части отмечены рост внедрения NGS, спрос на тестирование минимальной остаточной болезни и комплексное геномное профилирование, назначение Эрика Грина главным медицинским директором и курс на приближение геномного тестирования к месту оказания помощи.

(Найдено при помощи Grok)

Компания seqWell выпускает набор для подготовки библиотек AgriPrep™ для полногеномного секвенирования с низким покрытием (seqWell)

6 января 2026 года компания seqWell объявила о запуске набора для подготовки библиотек AgriPrep™, нового продукта в портфеле транспозазы TnX™, предназначенного для ускоренного внедрения полногеномного секвенирования с низким покрытием (low-pass WGS) и SKIM-секвенирования в агрогеномике. AgriPrep ориентирован на получение геномных инсайтов при значительно меньшей стоимости по сравнению с полноценным WGS. Набор основан на тагментации и использует одношаговый рабочий процесс ExpressPlex, подготовка библиотек занимает около 100 минут и требует примерно 30 минут ручной работы. По заявлению компании, наличие до 3072 встроенных индексов, простота протокола и возможность автоматизации обеспечивают сверхвысокую пропускную способность, нужную для задач агрогеномики, анализа родства, геномной селекции, картирования признаков и поиска вариантов. Представитель LGC Biosearch Technologies отмечает, что метод уже тестируется в сервисной лаборатории и демонстрирует простоту и экономию затрат, а также совместимость с технологиями на разных этапах процесса. seqWell связывает спрос на AgriPrep с неудовлетворенной потребностью в доступной и масштабируемой подготовке библиотек и ожидает, что снятие «узкого места» ускорит переход от микроматриц к low-pass WGS. Компания также планирует представить AgriPrep на конференции PAG33 в Сан-Диего 9–14 января 2026 года.

(Найдено при помощи Grok)

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

Компания Illumina представляет Billion Cell Atlas для ускорения разработки искусственного интеллекта и лекарств (Illumina)

Illumina сообщила, что 13 января 2026 года представила Illumina Billion Cell Atlas, крупнейший в мире набор данных о геномных изменениях в масштабе всего генома, создаваемый для ускорения разработки лекарств с использованием искусственного интеллекта в фармацевтической экосистеме. Atlas назван первой частью программы по созданию атласа из 5 млрд клеток за три года и описан как наиболее полная карта биологии заболеваний человека на сегодня. В рамках альянса с AstraZeneca, Merck и Eli Lilly (основатели-участники) Atlas уже формируется на отобранном наборе клеточных линий для валидации лекарственных мишеней, обучения продвинутых ИИ-моделей и изучения механизмов болезней. Сообщается, что Atlas будет фиксировать, как 1 млрд отдельных клеток отвечают на генетические изменения, вызванные CRISPR, более чем в 200 клеточных линиях, релевантных заболеваниям, включая иммунные нарушения, рак, кардиометаболические, неврологические и редкие болезни. Illumina отмечает, что технология позволяет быстро изучать эффекты включения и выключения всех 20 000 генов и помогает характеризовать механизмы действия, искать новые показания и проверять кандидатов-мишени из генетики человека. Atlas является первым продуктом бизнеса

BioInsight, данные будут генерироваться со скоростью около 20 петабайт одно-клеточных транскриптомных данных в год и обрабатываться конвейером DRAGEN с аппаратным ускорением, размещаясь в облаке Illumina Connected Analytics.

(Найдено при помощи ChatGPT)

В DECIPHER v11.37 включены руководства по лечению моногенных заболеваний, разработанные компанией Unique, добавлена новая вкладка «Терапии», отображающая одобренные генетические препараты, и многое другое

(EMBL-EBI)

EMBL-EBI сообщает о релизе DECIPHER v11.37, обновлении ресурса, объединяющего геномные варианты и фенотипическую информацию для задач редких заболеваний и клинической интерпретации. В кратком описании релиза указано, что версия v11.37 включает гайды по моногенным заболеваниям, подготовленные организацией Unique. Также отмечено появление новой вкладки Therapies, где отображаются одобренные генетические препараты (approved genetic drugs). Публикация позиционирует изменения как расширение представления клинически значимой информации внутри DECIPHER, добавляя новые типы справочных данных, полезных для пользователей, работающих с интерпретацией вариантов и сопоставлением генотип–фенотип. Релиз оформлен как новость категории “Updates from data resources” и фиксирует дату выхода версии, что важно для отслеживания изменений в структуре и содержимом базы.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Генетическое исследование, проведенное под руководством Университета Витватерсранда, добавило более 1000 новых африканских геномов в мировую научную базу

(University of the Witwatersrand, Johannesburg)

Недавно опубликованная статья в Nature описывает сложный процесс запуска сотрудничества девяти стран в Африке для значительного расширения понимания учеными генетического разнообразия человека. Проект «Оценка генетического разнообразия в Африке» (AGenDA) сгенерировал данные секвенирования всего генома от более 1000 человек из сообществ, которые в значительной степени недостаточно представлены в глобальных геномных базах данных. Это может раскрыть новые представления о заболеваниях, таких как рак, психические расстройства, диабет и болезни сердца, принося пользу системам здравоохранения во всем мире. Данные помогут построить африканские референсные базы генетики для исследований заболеваний, генетического тестирования и медицины по всему миру. Исследование подчеркивает структуру для хранения таких данных, с принципами этического сбора и обработки для обеспечения конфиденциальности и доступности. Программное обеспечение для анализа включает интеграцию с существующими базами для улучшения фенотипических корреляций.

(Найдено при помощи Grok)

NADCdb: Объединенная транскриптомная база данных для исследования не связанных со СПИДом онкологических заболеваний у ВИЧ-позитивных лиц

(PubMed)

Xuan J, Xiao C, Luo R, Luo Y, He QY, Liu W. NADCdb: A Joint Transcriptomic Database for Non-AIDS-Defining Cancer Research in HIV-Positive Individuals. *Int J Mol Sci.* 2026 Jan 23;27(3):1169. doi: 10.3390/ijms27031169. PMID: 41683595; PMCID: PMC12897083.

В статье описана NADCdb, объединенная транскриптомная база данных для исследований СПИД независимых раков у людей, живущих с ВИЧ. Авторы отмечают, что такие опухоли становятся важной причиной заболеваемости и смертности, не связанной со СПИДом, но исследования затруднены дефицитом клинических образцов и ограничениями приватности. В работе применена стратегия совместного анализа, интегрированы и глубоко проанализированы транскриптомные данные 12 486 ВИЧ-положительных людей и пациентов с раком, чтобы систематически выявить потенциальные ключевые регуляторы для 23 типов СПИД независимых раков. База данных организована вокруг трех механистических рамок, основанных на взаимодействии иммуносупрессии, хронического воспаления, канцерогенных вирусных инфекций и онкогенных путей, связанных с ВИЧ. Модуль rNADC оценивает риск, приоритезируя гены с аномальными траекториями экспрессии и используя двунаправленную пошаговую регрессию и логистическое моделирование для стратификации риска 21 типа рака. dNADC объединяет дисрегулированные гены с регуляторными сетями и с помощью «случайного леса» и деревьев условного вывода выявляет драйверы (точность >75%, для модели ВИЧ-ассоциированного светлоклеточного рака почки >90% во внешней проверке). iPredict определяет 1905 иммунных биомаркеров для 16 типов рака. Дополнительно выполнено многомерное профилирование детерминант (функциональная аннотация, корреляции фенотипов, сети взаимодействий белков, сети транскрипционных факторов/микроРНК/мишеней и прогноз лекарств).

(Найдено при помощи Grok)

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных

(интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

ChromBERT: Базовая модель для обучения интерпретируемым представлениям контекстно-специфических сетей регуляции транскрипции

(PubMed)

Yu Z, Yang D, Chen Q, Zhang Y, Li Z, Wang Y, Wang C, Zhang Y. ChromBERT: A foundation model for learning interpretable representations for context-specific transcriptional regulatory networks. *Cell Genom.* 2026 Jan 26:101130. doi: 10.1016/j.xgen.2025.101130. Epub ahead of print. PMID: 41592570.

Экспрессия генов определяется транскрипционными регуляторными сетями, в которых транскрипционные регуляторы взаимодействуют внутри регуляторных элементов контекст-специфическим образом. Расшифровка таких контекст-специфических сетей долгое время была ограничена выраженной разреженностью профилей ChIP-seq, специфичных для отдельных типов клеток. В этой работе авторы представляют ChromBERT, фундаментальную модель, предварительно обученную на крупномасштабных человеческих наборах данных ChIP-seq, охватывающих около 1000 транскрипционных регуляторов. ChromBERT изучает общегеномный синтаксис регуляторной кооперации и формирует интерпретируемые представления транскрипционных регуляторных сетей. После тонкой настройки с усилением через подсказки модель превосходит существующие методы при восстановлении ранее не наблюдавшихся цистромов. Кроме того, облегченная тонкая настройка на специфичных для типа клеток последующих задачах позволяет адаптировать эти представления так, чтобы они отражали регуляторные эффекты и динамику в любом заданном клеточном контексте. Полученные контекст-специфические представления затем можно интерпретировать для выявления ролей транскрипционных регуляторов, лежащих в основе этих клеточно-специфических регуляторных исходов, без необходимости проведения дополнительных экспериментов ChIP-seq. Тем самым ChromBERT преодолевает ограничения, связанные с разреженностью данных о транскрипционных регуляторах, и существенно расширяет возможности моделирования и интерпретации транскрипционной регуляции в широком диапазоне биологических контекстов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Обеспечение надежности генеративного искусственного интеллекта в омикс-биологии

(PubMed)

Burger T. Keeping generative artificial intelligence reliable in omics biology. Patterns (N Y). 2026 Jan 9;7(1):101417. doi: 10.1016/j.patter.2025.101417. PMID: 41583973; PMCID: PMC12827736.

В PubMed приведена публикация формата Opinion в журнале Patterns, датированная 9 января 2026. Материал посвящен тому, как обеспечивать надежность (reliability) генеративного искусственного интеллекта при работе с данными omics-биологии. В библиографической информации указано, что генеративные модели способны создавать реалистичные данные, что делает их потенциально полезными в биомедицинских и вычислительных задачах, но одновременно усиливает риски ошибок и некорректного использования. Текст позиционируется как обзорная/дискуссионная статья, где фокус фиксирован на практических принципах и подходах, позволяющих применять генеративный ИИ в биологии так, чтобы результаты оставались воспроизводимыми и контролируруемыми. PubMed задает тематическую привязку к omics-данным и вопросам доверия к моделям, которые используются для анализа и генерации биологических профилей.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Новая платформа геномики на основе искусственного интеллекта нацелена на лечение заболеваний почек и сердечно-почечных заболеваний

(Drug Target Review)

Компания Variant Bio представила Inference, геномную платформу на базе искусственного интеллекта, созданную для ускорения поиска лекарственных мишеней и выявления генетически обоснованных терапевтических целей при заболеваниях почек и кардиоренальной патологии. По сообщению компании, система разрабатывалась семь лет, при инвестициях свыше 100 млн долларов в данные и инфраструктуру. Платформа предназначена не для работы со статичными, заранее рассчитанными результатами, а для динамического анализа в реальном времени. В ней объединены данные крупных генетических и мультиомиксных исследований, глобальных биобанков и собственных проектов компании, включая данные по недостаточно представленным популяциям. Также обработаны сотни миллиардов генетических ассоциаций из десятков тысяч полногеномных исследований ассоциаций, что, по утверждению разработчиков, сформировало крупнейший единый источник человеческих геномных данных для поиска лекарств. Inference включает два ИИ-компонента: VB-Predict для построения молекулярных моделей болезни и VB-Atlas для картирования связей между генами и фенотипами. Отдельно представлены автономные ИИ-агенты, способные проверять мишени, оценивать причинность, направление эффекта, риски безопасности и ранжировать вероятные причинные гены. Компания также объявила о многолетнем сотрудничестве с Boehringer Ingelheim.

(Найдено при помощи Grok)

Улучшение прогнозирования влияния регуляторных вариантов с помощью AlphaGenome

(Nature)

Avsec, Ž., Latysheva, N., Cheng, J. et al. Advancing regulatory variant effect prediction with AlphaGenome. Nature 649, 1206–1218 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-025-10014-0>

Модели глубокого обучения, предсказывающие функциональные геномные измерения из последовательностей ДНК, являются мощными инструментами для расшифровки генетического регуляторного кода. Мы представляем AlphaGenome, унифицированную модель последовательности ДНК, которая принимает на вход 1 Мб последовательности ДНК и предсказывает тысячи функциональных геномных дорожек с разрешением до одного основания по различным типам данных. AlphaGenome обучается на огромном массиве молекулярных данных, позволяя делать предсказания о тысячах генов. Например, AlphaGenome может предсказывать, приведет ли мутация к отключению гена или его активации в неправильное время, что составляет ключевой вопрос для понимания рака и других заболеваний. Модель использует нейронные сети для интерпретации данных секвенирования, создавая модели и референсные панели для точных предсказаний. Это продвигает регуляторную предсказуемость вариантов.

(Найдено при помощи Grok)

Создана новая методика диагностики эмбрионов при ЭКО с помощью ИИ (ТАСС)

13 января 2026 года ТАСС сообщил о новой методике генетического анализа эмбрионов, разработанной в Институте цитологии и генетики СО РАН. По описанию агентства, подход предназначен для более точного отбора эмбрионов при проведении ЭКО и основан на применении искусственного интеллекта совместно с технологией, позволяющей оценивать пространственную организацию ДНК. В материале подчеркивается, что проблема стандартного преимплантационного генетического тестирования состоит в том, что некоторые хромосомные перестройки остаются незаметными, поскольку не изменяют общий объем генетического материала. ТАСС отмечает, что новый подход позволяет выявлять такие скрытые нарушения, которые могут не повлиять на здоровье рожденного ребенка напрямую, но в дальнейшем увеличить риск репродуктивных проблем у следующего поколения. Отдельно указано, что анализ проводился на эмбрионах, от которых отказались в ходе стандартной процедуры, и только с согласия родителей. Новость важна, как пример российской разработки на стыке генетической диагностики, вычислительного анализа и ИИ-инструментов для интерпретации сложной геномной архитектуры.

(Найдено при помощи ChatGPT)

20. Point-of-Care устройства для экспресс-генотипирования *(POC тесты, микрофлюидные приборы, экспресс-диагностика)*

Интегрированное микрофлюидное устройство для быстрого и точного выявления высокорисковых ВПЧ16 и ВПЧ18 непосредственно в месте оказания медицинской помощи

(Analyst)

*The article was first published on 27 Jan 2026 Analyst, 2026,151, 1371-1386
<https://doi.org/10.1039/D5AN01244A>*

В статье рассматривается интегрированная микрофлюидная платформа для быстрого и точного выявления ДНК высокоонкогенных генотипов вируса папилломы человека HPV16 и HPV18 у места оказания помощи. Авторы отмечают, что эти генотипы являются одной из ведущих причин рака шейки матки, особенно в условиях ограниченных ресурсов, тогда как существующие методы, включая ПЦР и цитологические Пап-тесты, ограничены высокой стоимостью, сложной инфраструктурой и неодинаковой чувствительностью. Для решения этой проблемы разработана платформа, объединяющая петлевую изотермическую амплификацию и латеральный проточный анализ в формате «образец на входе — результат на выходе». Картридж включает выделение нуклеиновых кислот, изотермическую амплификацию при 65 °С и визуальную детекцию в течение 45 минут. В системе использованы оптимизированный лизирующий буфер и генотип-специфичные праймеры к генам E6 HPV16 и HPV18. Микрофлюидный дизайн основан на принципе бифуркации

Цвейфаха—Фунга и не требует центрифугирования или внешнего оборудования. При аналитической проверке предел обнаружения составил 10 копий на мкл, а в исследовании 50 цервикальных мазков чувствительность достигла 96,8%, специфичность — 100% по сравнению с qPCR.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Усовершенствованный SfaTnpB обеспечивает однокомпонентное, одностадийное обнаружение нуклеиновых кислот для высокочувствительной диагностики

(Nucleic Acids Research)

Bingrong Xu, Sheng Li, Yong Li, Shuhong Zhao, Xinyun Li, Jianlin Han, Di Wu, Shuaicheng Li, Ling Chen, Shengsong Xie, Xiaosong Han, Changzhi Zhao, Enhanced SfaTnpB enables single-base-specific, one-pot nucleic acid detection for high-sensitivity diagnostics, Nucleic Acids Research, Volume 54, Issue 1, 13 January 2026, gkaf1433, <https://doi.org/10.1093/nar/gkaf1433>

Статья в Nucleic Acids Research описывает систему, основанную на SfaTnpB, и ее применение для одношагового, «one-pot» выявления нуклеиновых кислот с однобазовой специфичностью. В публикации указано, что разработанный подход предназначен для высокочувствительной диагностики и, по замыслу авторов, хорошо подходит для задач быстрого генотипирования и РОС-применений. В тексте упоминается развитие системы до формата TOPIC (TnpB-based One-Pot nucleIC acid detection), что подразумевает компактный протокол без разнесения стадий по отдельным реакциям. Акцент сделан на способности точно различать одонуклеотидные различия, что критично для SNP-типирования и обнаружения точечных мутаций. Материал позиционируется как технологическая основа для переносимых/быстрых диагностических форматов, где важны простота постановки реакции и надежная дискриминация вариантов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агробιοтехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

Идентификация вариантов гена TYR, связанных с белым цветом шерсти у крупного рогатого скота породы Ханву, с использованием полногеномного секвенирования

(BMC Genomics)

Shin, J.W., Kim, Y., Lee, S.H. et al. Identification of TYR gene variants associated with white coat color in Hanwoo cattle using whole-genome sequencing. BMC Genomics 27, 128 (2026). <https://doi.org/10.1186/s12864-025-12458-0>

В публикации от 5 января 2026 года представлены результаты геномного анализа редкого белого фенотипа у корейского скота хану. Исследование направлено на выявление генетических факторов, определяющих особенности окраса, а также на оценку популяционных характеристик данной группы животных. Авторами использованы полногеномные данные по однонуклеотидным полиморфизмам и анализ ассоциаций по всему геному. Показано, что белые и бурые животные формируют различающиеся генетические кластеры. Для белого фенотипа также зафиксированы повышенные показатели протяженных участков гомозиготности и идентичности по происхождению, что интерпретируется как признак сниженного генетического разнообразия и возможного влияния инбридинга. В ходе полногеномного анализа ассоциаций выявлено 3482 однонуклеотидных полиморфизма, связанных с формированием белой масти. В число наиболее значимых кандидатов вошли варианты в генах TYR, FAT3, ENSBTAG00000051637 и SPTY2D1. Наибольшее внимание уделено миссенс-варианту, расположенному в экзоне 2 гена TYR, который, по оценке авторов, способен изменять пространственную структуру белка и, как следствие, влиять на синтез меланина. Работа представляет интерес для генетики окраса, сохранения редких внутривидовых вариантов и дальнейших программ селекционного учета.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Генетическое разнообразие и популяционная структура американских овец породы Саффолк, участвующих в национальной программе улучшения пород овец (Genet Sel Evol)

Wilson, C.S., Murdoch, B.M., Brito, L.F. et al. Genetic diversity and population structure of U.S. Suffolk sheep participating in the national sheep improvement program. Genet Sel Evol 58, 7 (2026). <https://doi.org/10.1186/s12711-025-01027-4>

Статья, опубликованная 14 января 2026 года, посвящена анализу генетического состояния породы Suffolk в США в рамках подготовки к внедрению геномно-улучшенных племенных оценок. Порода рассматривается как одна из ключевых мясных пород, используемых в национальной системе овцеводства. В исследование включены 75 161 животное по родословным данным и 1878 генотипированных овец после контроля качества, проанализированных на платформе GGP Ovine 50K BeadChip. Полученные результаты показывают, что эффективный размер популяции варьирует от 28 до 194 по родословным оценкам и от 75 до 85 по геномным показателям. Средний уровень инбридинга, рассчитанный различными методами, составил ориентировочно 3,3–4,8%. Для 16 стад выявлена умеренная степень генетической дифференциации, однако общая структура популяции характеризуется заметной примесью между стадами. При международном сравнении американские Suffolk формировали отдельную группу, в то время как британские животные занимали промежуточное положение, а австралийские, ирландские и новозеландские образовали близкий кластер. Авторы подчеркивают необходимость

дальнейшего мониторинга генетического разнообразия при развитии национальных геномных селекционных программ.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полногеномное ресеквенирование и генетическое разнообразие пяти местных пород крупного рогатого скота из Китая

(Scientific Data)

Wang, W., Li, L., Chen, Y. et al. Whole-genome resequencing and genetic diversity of five indigenous cattle breeds from China. Sci Data 13, 282 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41597-026-06610-y>

В статье Scientific Data от 21 января 2026 года представлен новый геномный ресурс, включающий данные по пяти породам крупного рогатого скота Китая. Публикация ориентирована на формирование базы для последующих исследований по популяционной генетике, адаптации, селекции и сохранению генетических ресурсов. Авторы сообщают о сборе ДНК-материала от 56 животных пяти локальных пород, а также об использовании 10 образцов яка Jinchuan в качестве внешней группы. В результате получено около 2,3 ТБ парно-концевых данных полногеномного ресеквенирования со средней глубиной покрытия 13×. Чтения выровнены на референсный геном ARS-UCD1.2, а доля успешного картирования составила 99,5%. Значимость данной работы заключается в создании стандартизированного и доступного массива полногеномных данных по аборигенным породам, представляющим ценность с точки зрения хозяйственно полезных признаков и адаптации к разнообразным природно-климатическим условиям. Публикация может быть использована в качестве базового ресурса для исследований структуры популяций, локального отбора и разработки стратегий сохранения породного разнообразия.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Выявление признаков селекции у местных африканских пород крупного рогатого скота позволяет обнаружить геномные следы адапционных, продуктивных и темпераментных характеристик

(Mammalian Genome)

Okwasiimire, R., Kugonza, D.R., Gao, J. et al. Detection of selection signatures in indigenous African cattle reveals genomic footprints of adaptation, production and temperament traits. Mamm Genome 37, 27 (2026). <https://doi.org/10.1007/s00335-026-10193-9>

В статье изучают сигнатуры отбора у коренных угандийских пород крупного рогатого скота, которые составляют около 80% поголовья страны, хорошо приспособлены к десяти агроэкологическим зонам и содержатся в пастбищных и агропастбищных системах. В отличие от коммерческих пород они выживают на низкокачественных кормах и переносят тропические болезни и паразитов, включая мух цеце и клещей. Авторы анализируют полногеномные данные секвенирования 95 животных шести популяций (Ankole, Karamojong, Nganda10, Nganda17, Nkedi и Ntuku), чтобы выявить участки генома под предполагаемым отбором и проследить следы долговременных решений скотоводов при разведении. Применены два дополняющих подхода: расчет μ -статистики в RAiSD и анализ

пробегах гомозиготности (ROH). RAiSD выявил популяционные сигналы, а консервативные ROH определяли по пороодно-специфическим порогам частоты SNP. Эти два метода дали 803 и 49 генов-кандидатов соответственно. Среди наиболее заметных — SLC37A1, CHCHD3 и RAB3GAP1 (RAiSD), а также IL26, FBXL7 и HSPA9 (ROH). Регионы включали 107 новых генов и соответствовали 255 локусам количественных признаков. Выявленные гены связаны с адаптацией к тропикам, устойчивостью к паразитам и болезням, а также с продуктивностью и предпочитаемыми фермерами признаками; результаты поддерживают стратегии сохранения, устойчивости и повышения продуктивности.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полногеномный анализ выявляет различия в динамике смешения популяций и исторические демографические сокращения в популяции африканского крупного рогатого скота

(Scientific Reports)

Mavunga, T.K., Sölkner, J., Mészáros, G. et al. Genome-wide analysis reveals differential admixture dynamics and historical demographic contractions in African cattle. Sci Rep 16, 6495 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-36562-7>

В статье Scientific Reports исследованы генетическое разнообразие и популяционная структура 44 популяций африканского крупного рогатого скота из Западной, Восточной и Южной Африки. Работа направлена на уточнение происхождения, уровня смешения и различий между тауринными, зебу- и смешанными популяциями. Анализ проведен на основе 63 655 SNP-маркеров средней плотности с включением в сравнительную выборку южноазиатских зебу и европейских тауринных пород. По данным исследования, африканские зебу и смешанные популяции характеризуются более высоким уровнем генетической вариабельности по сравнению с африканским тауринным скотом. В то же время трипанотолерантные тауринные породы, включая N'Dama и Lagunaire, демонстрировали пониженную гетерозиготность и повышенный инбридинг. Анализы PCA и ADMIXTURE выявили выраженную региональную специфику генетической структуры. Западноафриканские тауринные популяции сохраняли высокую долю тауринного компонента, тогда как у западно- и восточноафриканских зебу была выражена indicine-примесь. Для южноафриканских популяций описана умеренная примесь, а порода Nguni выделена, как носитель отчетливого генетического профиля типа Sanga. Результаты могут быть использованы при разработке региональных программ селекции и сохранения локальных генетических ресурсов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полногеномное ассоциативное исследование состава питательных веществ в мясе трех популяций свиней, полученных путем двусторонних скрещиваний, с использованием полногеномного ресеквенирования

(Livestock Genomics)

Tang J, Liang Y, An R, Luo G, Tao X, Liu P and Gu Y (2026) Genome-wide association study of nutrient composition in meat from three two-way crossbred pig populations using whole-genome resequencing. *Front. Vet. Sci.* 13:1758076. doi: 10.3389/fvets.2026.1758076

Статья, опубликованная 29 января 2026 года в *Frontiers in Veterinary Science*, посвящена генетическим факторам, влияющим на аминокислотный и жирнокислотный состав свинины. Исследование ориентировано на признаки качества продукции, приобретающие все большее значение в современной селекции. Авторы оценили 17 аминокислот и 42 жирные кислоты в мышце longissimus dorsi у трех двухпородных популяций: Yorkshire × Tibetan (YT), Yorkshire × Neijiang (YN) и Duroc × Tibetan (DT). Согласно результатам, популяции YT и YN отличались более высокими уровнями аминокислот, тогда как для DT были характерны более высокие значения по жирнокислотному профилю. Полногеномное ресеквенирование 73 животных позволило получить 24 125 658 высококачественных SNP. В рамках ассоциативного анализа выявлено 146 статистически значимых SNP, связанных с жирнокислотным составом, а также определено 19 кандидатных генов, ассоциированных, в частности, с содержанием пальмитиновой и олеиновой кислот, а также с общим уровнем жирных кислот. Работа формирует основу для дальнейшего использования геномных маркеров в улучшении качества мясной продукции в свиноводстве.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полногеномное секвенирование выявило генетическое разнообразие, популяционную структуру и признаки селекции у овец породы Тяньхуа (BMC Genomics)

Jiang, B., Zeng, J., Chi, H. et al. Whole genome sequencing revealed genetic diversity, population structure, and selective signature of Tianhua mutton sheep. *BMC Genomics* 27, 237 (2026). <https://doi.org/10.1186/s12864-025-12258-6>

В публикации представлен полногеномный анализ породы Tianhua mutton sheep (TMS), созданной на основе скрещивания South African Mutton Merino (SAMM) и Gansu alpine fine-wool sheep (GAFS). Исследование посвящено оценке структуры происхождения новой породы, уровню генетического разнообразия и поиску признаков отбора, связанных с хозяйственно важными характеристиками. В работе использованы геномы 55 животных TMS, 11 животных SAMM и 197 публично доступных геномов овец из различных регионов мира. По итогам популяционного анализа TMS формировала самостоятельную генетическую ветвь, а вклад исходных линий был оценен примерно в соотношении 5:3 между SAMM и GAFS, что соответствует заявленной селекционной схеме. Авторы также отмечают, что TMS характеризуется более высоким генетическим разнообразием и более низким уровнем инбридинга по сравнению с рядом коммерческих популяций из Африки, Европы и Америки. Анализ сигнатур отбора с использованием F_{ST} и XP-EHH позволил выделить гены PLA2G10, SKMT2, ACOT12, TNS3, ABCB1, NOTCH3, FBXO32 и LAMA1, потенциально связанные с мясной продуктивностью, устойчивостью к заболеваниям и адаптацией к высокогорным условиям.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Ампликонное секвенирование с использованием нанопоровых технологий Oxford в качестве альтернативного диагностического метода для выявления лентивирусов мелких жвачных животных у овец
(Scientific Reports)

Serrano, M., González, C., Roy, R. et al. Amplicon sequencing with Oxford nanopore technologies as a diagnostic alternative for small ruminant lentiviruses in sheep. Sci Rep 16, 6212 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-36989-y>

В статье представлена оценка ампликонного секвенирования с использованием технологий Oxford Nanopore как диагностической альтернативы лентивирусов для малых жвачных животных (SRLVs), вызывающих заболевание Маеди-Висна у овец. Традиционные методы, такие как ELISA и qPCR, ограничены генетической изменчивостью вирусов и гетерогенным иммунным ответом, приводя к ложноотрицательным результатам. Исследование на 44 баранах показало, что секвенирование Nanopore на основе ДНК крови эффективно снижает эти ошибки (42% для ELISA и 77% для qPCR), позволяя обнаруживать SRLVs в генах *gag*, *pol* и *p25*. Кровь оказалась наиболее надежным источником, в то время как РВМС, сперма и слизистая носа дали меньшую эффективность. Выявлены коинфекции штаммами MVV и CAEV, филогенетическая кластеризация в группе А3 и варианты в *p25*, объясняющие серонегативность. Этот подход сочетает быструю диагностику с генотипированием, способствуя контролю заболеваний, селекции резистентных пород и устойчивому управлению в овцеводстве, особенно в Европе с высокой распространенностью (до 66% в некоторых странах).

(Найдено при помощи Grok)

Моделирование взаимодействия генотипа и окружающей среды в различных климатических условиях позволяет выявить специфические для окружающей среды геномные регионы и гены-кандидаты, лежащие в основе характеристик эффективности кормления у тропического крупного рогатого скота
(Scientific Reports)

Neto, J.B.S., Brito, L.F., Mota, L.F.M. et al. Modeling genotype-by-environment interactions across climatic conditions reveals environment-specific genomic regions and candidate genes underlying feed efficiency traits in tropical beef cattle. Sci Rep 16, 643 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-025-33952-1>

Статья посвящена моделированию взаимодействия генотип-среда в различных климатических условиях для выявления специфических для среды геномных регионов и кандидатных генов, связанных с эффективностью кормления у тропических бычков. Исследование использует данные о Nellore cattle, фокусируясь на остаточном потреблении корма, сухом веществе и индексе температуры-влажности. Ключевые слова включают климатическую устойчивость, потребление сухого вещества, функциональное обогащение, Nellore cattle, остаточное потребление корма и тропические среды. Авторы: João B. Silva Neto и коллеги из бразильских и американских учреждений. Финансирование предоставлено FAPESP и CAPES. Статья опубликована в открытом доступе под лицензией Creative Commons. Исследование подчеркивает важность учета генетических вариаций в

контексте теплового стресса и продуктивности скота в тропиках, ссылаясь на предыдущие работы по геномным ассоциациям и селекции.

(Найдено при помощи Grok)

Графы пангенома, построенные на основе поэтапной сборки, для генотипирования структурных вариантов и картирования сложных признаков у молочного скота

(Nature Communications)

Yang, L., Gao, Y., Kuhn, K.L. et al. Phased-assembly-driven pangenome graphs for structural variant genotyping and complex trait mapping in dairy cattle. Nat Commun 17, 2186 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-68807-4>

Структурные варианты представляют собой недоисследованный источник генетического разнообразия. В рамках проекта FarmGTEx представлен пангеномный граф, специфичный для породы голштин (H20D), с использованием Minigraph-Cactus и 40 фазированных гаплоидных сборок от 20 коров. H20D содержит 1,38 миллиарда пар оснований и 21 618 генов. С помощью H20D генотипированы варианты у 173 коров и проведен GWAS, где большая доля структурных вариантов, чем SNP, достигает общегеномной значимости, предлагая их как потенциальные причинные варианты. Пангеномный граф выявляет 1 259 структурных вариантов, влияющих на экспрессию 1 065 генов, и 3 599 структурных вариантов, влияющих на альтернативный сплайсинг 1 157 генов. Валидация с использованием 12 фазированных сборок показывает точность 0,96 для делений и 0,86 для инверсий. Интеграция с данными eQTL выявляет 1 527 структурных вариантов, потенциально регулирующих экспрессию генов. Анализ GWAS для экономически важных черт выявляет 34 структурных варианта, ассоциированных с 26 чертами, включая 9 потенциально причинных. Этот подход продвигает понимание генетической вариации в молочном скоте и предлагает основу для будущих исследований в животноводстве.

(Найдено при помощи Grok)

Программа по генотипированию крупного рогатого скота реализуется в Ярославской области

(Министерство сельского хозяйства российской Федерации)

В январе 2026 года на сайте Минсельхоза России была отражена реализация программы по генотипированию крупного рогатого скота в Ярославской области. В сообщении говорится, что регион участвует в развитии геномной селекции в племенном животноводстве в рамках новых правил софинансирования, утвержденных правительством России в августе 2025 года. По содержанию материала, работа включает определение генетического профиля животных и использование этих данных для повышения качества племенной работы. В публикации отдельно подчеркивается, что такие программы направлены на укрепление отечественной селекционной базы и снижение зависимости от импортного генетического материала. Новость важна именно как отраслевой пример практического внедрения генотипирования в региональное животноводство, а не как абстрактная дискуссия о

перспективах геномной селекции. В логике материала генетические, родословные и продуктивные данные должны использоваться в едином контуре принятия селекционных решений, что соответствует переходу от традиционной племенной оценки к более точному управлению воспроизводством и отбором животных на основе молекулярно-генетической информации.

(Найдено при помощи ChatGPT)

V РЫНОК. РЕГУЛИРОВАНИЕ

22. Рынок генетических исследований

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

Компания Illumina представляет Billion Cell Atlas для ускорения разработки искусственного интеллекта и лекарств

(Illumina)

13 января 2026 года компания Illumina сообщила о запуске проекта Illumina Billion Cell Atlas, который позиционируется как крупнейший genome-wide набор данных по генетическим нарушениям, предназначенный для задач биомедицинских исследований и разработки лекарственных препаратов с использованием искусственного интеллекта. Согласно пресс-релизу, данный запуск представляет собой первый этап трехлетней программы по созданию атласа объемом 5 млрд клеток. Проект реализуется в партнерском формате, среди учредительных участников названы AstraZeneca, Merck и Eli Lilly. По заявлению компании, ресурс предназначен для валидации терапевтических мишеней, изучения молекулярных механизмов заболеваний и обучения масштабных AI-моделей на биологических данных высокой размерности. В сообщении уточняется, что набор включает реакции 1 млрд отдельных клеток на генетические изменения, внесенные с применением CRISPR, в более чем 200 клеточных линиях, релевантных различным заболеваниям. Обработка данных осуществляется с использованием платформы DRAGEN, а размещение и аналитическая работа — в среде Illumina Connected Analytics. Компания также указывает, что данный продукт является одним из ключевых элементов развития нового направления BioInsight.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания Bascamp Research добилась программируемой вставки генов с помощью моделей искусственного интеллекта EDEN

(Genetic Engineering & Biotechnology News)

В сотрудничестве с Nvidia Basecamp Research теперь использовала ИИ для разблокировки программируемой вставки генов, которая размещает большие терапевтические гены в геноме с беспрецедентной точностью. Basecamp получила инвестиции от NVentures, венчурного подразделения Nvidia, в своем раунде pre-Series C. Это развитие усиливает рынок генетических исследований, открывая новые возможности для финансирования и партнерств в геномной инженерии. Технология EDEN позволяет точное редактирование, снижая стоимость исследований и ускоряя разработку персонализированных генетических отчетов. Это способствует росту объема рынка, с фокусом на этических аспектах происхождения и родословной в генетической истории.

(Найдено при помощи Grok)

Компания Illumina добилась возмещения расходов от CMS на комплексное лечение онкологических заболеваний с помощью препарата TruSight™, расширяя доступ к высокоточной онкологии

(Illumina)

20 января 2026 года компания Illumina сообщила о получении решения Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS) о возмещении стоимости теста TruSight Oncology Comprehensive, имеющего одобрение FDA. В компании подчеркивают, что данное решение формирует более устойчивую модель оплаты для лабораторий и расширяет доступ к полногеномному профилированию в клинической практике США. Согласно опубликованной информации, начиная с 1 января 2026 года, тест подлежит оплате по Clinical Laboratory Fee Schedule по ставке \$2,989.55 с использованием кода PLA 0543U. Illumina отмечает, что панель позволяет одновременно анализировать более 500 генов при солидных опухолях, включая биомаркеры, применяемые для подбора таргетной терапии и маршрутизации пациентов в клинические исследования. Компания рассматривает данное решение как фактор дальнейшего расширения клинического присутствия и подчеркивает, что значительная доля ее выручки от расходных материалов для секвенирования уже приходится на клинический сегмент. В этом контексте решение CMS имеет значение не только как регуляторный, но и как рыночный сигнал в пользу более широкого внедрения комплексного геномного профилирования.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания BillionToOne объявляет о сотрудничестве с Epic для расширения возможностей пренатального и онкологического тестирования в сфере здравоохранения

(BillionToOne)

15 января 2026 года компания BillionToOne объявила о заключении соглашения с Epic в целях расширения доступа к пренатальным и онкологическим генетическим тестам через инфраструктуру электронных медицинских карт. В сообщении указано, что соглашение было подписано в декабре 2025 года, а интеграция будет реализована через контур Epic Aura. Компания сообщает, что врачи смогут назначать тест UNITY Complete в пренатальном сегменте, а также Northstar Select и Northstar Response в онкологическом направлении непосредственно из интерфейса Epic. Результаты должны возвращаться в

электронную медицинскую карту в структурированном виде, что, по оценке компании, позволит упростить маршрутизацию пациентов и использование результатов в клиническом процессе. С точки зрения рынка данное соглашение отражает тенденцию к встраиванию молекулярной диагностики в стандартные цифровые клинические процессы. Для самой BillionToOne это означает расширение каналов доступа к провайдерам медицинской помощи, а для рынка в целом, дальнейшее сближение генетического тестирования и инфраструктуры повседневной клинической практики.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Google зарегистрировала в РФ товарный знак для ПО по анализу ДНК и РНК

(ТАСС)

24 января 2026 года ТАСС сообщил, что Google зарегистрировала в России товарный знак AlphaGenome для программного обеспечения, связанного с анализом последовательностей ДНК, РНК и генетических вариантов. По информации агентства, заявка была подана в Роспатент в ноябре 2025 года от компании «Гугл ЭлЭлСи», а регистрация завершилась в январе 2026 года, срок действия исключительного права указан до ноября 2035 года. В публикации перечислено, что знак охватывает программные продукты и сервисы для доступа к генетической модели, анализа последовательностей, прогнозирования биологических свойств, а также SaaS-инструменты и API, использующие ИИ, машинное, глубокое и подкрепленное обучение. ТАСС отдельно отмечает, что речь идет не просто о брендинге, а о закреплении на российском рынке ниши программных решений для работы с геномными данными. Для данного дайджеста это релевантно как рыночная новость о программной инфраструктуре генетических исследований и коммерчески значимых инструментах анализа биологических последовательностей.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Госдума ограничивает передачу генетических данных за рубеж

(ТАСС)

13 января 2026 года ТАСС сообщил о законодательной инициативе, направленной на ограничение передачи генетических данных граждан РФ за пределы страны. В публикации сказано, что предлагаемые изменения должны обеспечить защиту генетических данных, создать более эффективную систему контроля за их обращением и предотвратить незаконную передачу такой информации. Материал подает инициативу именно как элемент регулирования чувствительных биоданных, а не как техническую меру в узкой лабораторной сфере. По смыслу сообщения, речь идет о попытке выстроить отдельный режим обращения генетической информации с учетом ее особой чувствительности и возможных рисков для конфиденциальности, биобезопасности и государственного контроля. Для темы регулирования в генетике эта новость является одной из наиболее прямых за январь 2026 года в российских источниках, поскольку касается не отдельных клинических процедур, а именно общего правового режима доступа, хранения и трансграничного движения генетических данных.

(Найдено при помощи ChatGPT)

В России планируют ввести генетическое тестирование будущих родителей

(ТАСС)

ТАСС сообщил, что российские власти намерены разработать и внедрить программы молекулярно-генетического скрининга будущих родителей при планировании беременности. В публикации указано, что соответствующий пункт содержится в утвержденном правительственном плане, а ответственным исполнителем назначен Минздрав. По описанию агентства, задачей такого скрининга является выявление скрытых патогенных вариантов генов у будущих родителей и оценка риска рождения ребенка с наследственными заболеваниями еще до наступления беременности. В материале отдельно упоминается, что в России уже действует расширенный неонатальный скрининг новорожденных, однако единой общедоступной программы генетического тестирования пар на этапе планирования семьи ранее не было. Новость имеет регуляторное значение, поскольку фиксирует переход от экспертных обсуждений к включению молекулярно-генетического доконцепционного тестирования в государственную повестку и формальный план действий органов здравоохранения на 2026 год.

(Найдено при помощи ChatGPT)

23. Политика, этика и регулирование в генетике

(законы, рекомендации, этические стандарты)

FDA повышает гибкость требований к клеточной и генной терапии для продвижения инноваций

(U.S. Food and Drug Administration)

11 января 2026 года FDA сообщило о расширении гибкости в применении требований к разделу «химия, производство и контроль» (СМС) для клеточных и генных терапий. Агентство подчеркивает, что подобный подход должен учитывать специфику данных продуктов и способствовать ускорению разработки инновационных методов лечения при сохранении стандартов безопасности, качества и производственного контроля. В сообщении FDA указывается, что подобная регуляторная логика уже применялась ранее и будет использоваться при подготовке компаний к подаче заявки на получение лицензии на биологический препарат (Biologics License Application). По сути, речь идет о более адаптивной модели надзора в отношении быстро развивающегося сегмента клеточных и генных терапий (cell and gene therapies), где классические требования к производству и контролю качества нуждаются в более тонкой настройке под особенности технологии. Новость имеет значение прежде всего как регуляторный сигнал для разработчиков и производителей, поскольку отражает актуальную позицию одного из ключевых мировых регуляторов в отношении практики вывода клеточных и генных продуктов на рынок.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Индонезия присоединяется к региональным усилиям по развитию геномики в здравоохранении

(WHO Indonesia)

Written by Julienne O'Rourke, Technical Officer (Research), WHO Regional Office for the Western Pacific, and Nora Charron, Technical Officer (Health Information Systems and Health Systems Research), WHO Indonesia

В заметке ВОЗ говорится, что геномика человека меняет диагностику и лечение заболеваний, позволяя более раннее выявление, более эффективные терапии и адаптированные меры общественного здравоохранения. При этом многие страны западной части Тихоокеанского региона все еще испытывают дефицит инфраструктуры, политики и подготовленных команд, а ограниченные ресурсы усиливают эти трудности. Чтобы закрывать такие пробелы, Региональное бюро ВОЗ для западной части Тихого океана в 2024 году создало Рабочую группу экспертов, объединяющую специалистов по этике, исследованиям, политике и клинической практике для определения приоритетов, сотрудничества и ответственного внедрения геномики в здравоохранение. В октябре 2025 года Индонезия присоединилась к группе через Центр биомедицинского и геномного здоровья Минздрава (BB Binomika), отметив прогресс в инвестициях, национальных инициативах секвенирования и исследованиях, включая фармакогеномику. На 15-й Азиатско-Тихоокеанской конференции по генетике человека (ноябрь 2025, Джокьякарта) ВОЗ соорганизовала панель о политике, этической подготовке кадров и укреплении междисциплинарной команды. ВОЗ продолжит поддержку, включая обучение, обмен кейсами и техническую помощь.

(Найдено при помощи ChatGPT)

24. Судебные споры и правовые решения в области генетики

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

В деле: Судебное разбирательство по факту нарушения безопасности данных клиентов компании 23andMe, Inc.

(23andMe)

Согласно официальному сайту урегулирования по делу In re: 23andMe, Inc. Customer Data Security Breach Litigation, 30 января 2026 года суд окончательно утвердил мировое соглашение по коллективному иску, связанному с утечкой данных пользователей сервиса 23andMe. На сайте указывается, что инцидент, о котором компания публично сообщила 6 октября 2023 года, затронул персональные данные примерно 6,4 млн жителей США. В материалах сайта мирового соглашения указано, что участниками класса признаются клиенты, пользовавшиеся сервисом в период с 1 мая по 1 октября 2023 года, проживавшие в США и получившие уведомление о компрометации данных. Также перечислены

возможные формы компенсации, включая выплаты по исключительным требованиям, требованиям, связанным с медицинской информацией, денежным требованиям, предусмотренным законом, а также предоставление сервисов мониторинга конфиденциальности и медицинских рисков в течение пяти лет. Отдельно отмечено, что фактическое начало выплат зависит от завершения сопутствующих процедур в рамках банкротного процесса. Данное решение представляет собой значимое правовое событие для рынка потребительской генетики, поскольку затрагивает вопросы ответственности операторов генетических сервисов за защиту чувствительных данных пользователей.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Владелец лаборатории во Флориде признал себя виновным в мошенничестве с программой Medicare на сумму 52 миллиона долларов, связанном с генетическими тестами

(U.S. Department of Justice)

26 января 2026 года Министерство юстиции США сообщило о признании вины по делу, связанному с мошеннической схемой выставления счетов Medicare за ненужные генетические тесты. Речь идет о владельце лабораторий во Флориде Sean Alterman, который, согласно материалам DOJ, признал вину 15 января 2026 года. По версии обвинения, схема реализовывалась через лаборатории Live Beyond Medical MGMT, LLC и Dynix Diagnostics LLC. Для получения назначений на дорогостоящие генетические тесты использовались посредники, телемаркетинговые кампании и вводящие в заблуждение обращения к врачам. Министерство юстиции указывает, что пациентам фактически не требовались соответствующие исследования, а во многих случаях они не проходили надлежащего клинического обследования. Согласно опубликованной информации, Medicare было предъявлено требований более чем на \$52 млн, из которых около \$36 млн были выплачены. Сам обвиняемый, по данным следствия, получил около \$5,5 млн. Приговор по делу назначен на 16 апреля 2026 года. Случай демонстрирует сохраняющуюся уязвимость сегмента лабораторной генетической диагностики к злоупотреблениям в сфере медицинского биллинга и стимулирует дальнейшее усиление надзора.

(Найдено при помощи ChatGPT)

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

Пути развития, результаты и влияние программ подготовки аспирантов в области биоинформатики и геномики, финансируемых Национальными институтами здравоохранения США (НИИ), в Африке

(PubMed)

Jjingo D, Walakira A, Hashim S, Cheickna C, Galiwango R, Kibet C, Kivunike FN, Mboowa G, Kakembo FE, Ayodele B, Entfellner JD, de Villiers S, Wambui K, Fatumo S, Chikowore T, Mukisa J, Ssekagiri A, Bbosa N, Mulindwa J, Kyobe S, Nsubuga M, Kebirungi G, Katagirya E, Mwesigwa S, Lujumba I, Kamulegeya R,

Kirimunda S, Kanyerezi S, Kiyaga S, Sserwadda I, Kiberu D, Bagaya BS, Okwir J, Nabisubi P, Nabakooza G, Atwine MT, Sserunjogi R, Julius R, Quiñones M, McCarthy M, Cruz P, Noble K, Whalen CJ, Hurt D, Giovanni MY, Tartakovsky M, Ssemwanga D, Kitayimbwa JM, Reynolds SJ, Whalen CC, Kambugu A, Hanchard NA, Jian L, Amoako-Yirenkyi P, Mardon G, Jordan IK, Salifu SP, Wele M, Adebisi E, Shaffer JG, Doumbia S, Kateete DP, Skelton M, Mulder N, Kayondo JK, Masiga D; H3Africa Consortium. Pathways, outputs and impact of NIH-supported bioinformatics and genomics graduate trainees in Africa. Brief Bioinform. 2026 Jan 7;27(1):bbag046. doi: 10.1093/bib/bbag046. PMID: 41678735; PMCID: PMC12900072.

7 января 2026 года в журнале *Briefings in Bioinformatics* была опубликована статья, посвященная профессиональным траекториям выпускников африканских образовательных программ в области биоинформатики и геномики, реализованных при поддержке NIH в рамках инициативы H3Africa. Работа рассматривает кадровое развитие, как важнейший элемент устойчивости национальных и региональных геномных экосистем. В публикации отмечается, что в 2017 году были поддержаны четыре образовательные программы в пяти университетах Африки. За последующие семь лет эти программы привлекли более 270 обучающихся, более 110 человек получили степень магистра, а свыше 20 завершили обучение в аспирантуре. Также анализируется вклад выпускников в исследовательскую деятельность, включая участие в более чем 110 рецензируемых публикациях. Статья представляет интерес как пример оценки долгосрочного эффекта международных инвестиций в подготовку кадров для геномики и data science. Авторы подчеркивают, что подобные программы способствуют формированию устойчивого исследовательского потенциала на континенте и позволяют развивать геномные исследования на месте, а не исключительно в рамках внешних партнерств.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Компания BIOCAD стала индустриальным партнёром первой в России онлайн-магистратуры по анализу данных в медицинской сфере (BIOCAD)

BIOCAD сообщила, что стала индустриальным партнером первой в России онлайн-магистратуры по анализу данных в медицинской сфере. В описании проекта компания подчеркивает, что новая магистратура сочетает фундаментальную подготовку и большой объем практической работы на реальных задачах. Среди примеров, прямо перечисленных на странице, названы анализ изображений для распознавания злокачественных новообразований кожи и поражений легких, прогнозирование по симптомам и результатам клинических анализов, а также определение вероятности заболеваний по генетическим и другим данным. Для темы кадров в генетике эта новость значима тем, что демонстрирует развитие смежной образовательной инфраструктуры на пересечении биомедицины, анализа данных и геномной информации. В данном случае речь идет не о классической подготовке врачей-генетиков, а о формировании более широкого контура специалистов, которые будут работать с медицинскими и генетическими данными в индустрии, клинической аналитике и прикладных цифровых решениях.

(Найдено при помощи ChatGPT)