

ЭВОГЕН

Обзор новостей в сфере генетики

Ежемесячный обзор медицинских, научных и нормативных новостей

Октябрь 2026

I НАУКА

1. Научные исследования в генетике

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

Генетические аспекты болезни Альцгеймера сходятся в изучении дисрегуляции микроглии и нейронов

(Nature)

Uffelmann, E., Wightman, D.P., Bahrami, S. et al. Alzheimer's disease genetics converges on microglial and neuronal dysregulation. Nature (2026). https://doi.org/10.1038/s41586-026-11206-y

Международная группа исследователей провела крупномасштабный анализ генетической предрасположенности к болезни Альцгеймера с привлечением данных людей различного происхождения. В исследование вошли 109 479 пациентов с установленным заболеванием и 74 141 человек, для которых использовались сведения о заболевании родителей. Контрольные группы включали более двух миллионов участников и почти 500 тысяч лиц с соответствующими семейными данными. Авторы обнаружили 118 геномных локусов, связанных с заболеванием при объединённом анализе популяций, и ещё девять локусов, специфичных для отдельных групп происхождения. Всего было выделено 127 локусов, включая 48 ранее не описанных в таком контексте. Дальнейшее сопоставление генетических результатов с функциональными данными позволило исследовать роль разных типов клеток головного мозга. Полученные сигналы особенно часто указывали на механизмы, связанные с микроглией и нейронами.

Общая генетическая архитектура фиброзных заболеваний

(Nature Communications)

Bundgaard, J.S., Rand, S.A., Bentsen, M. et al. Shared genetic architecture across fibrotic diseases. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-79052-0

Авторы изучили общую генетическую предрасположенность к заболеваниям, сопровождающимся фиброзом тканей. Они объединили результаты пяти когорт — Copenhagen Hospital Biobank, Danish Blood Donor Study, UK Biobank, FinnGen и Million Veteran Program — и проанализировали 18 связанных с фиброзом признаков: девять типичных фиброзных заболеваний, пять болезней с частичным фиброзным компонентом и четыре признака, полученных с помощью визуализации. Размер выборки пациентов по отдельным признакам составлял от 4559 до 126 358 человек. Выявлены 654 значимые геномные ассоциации, из них 139 ранее не описаны для соответствующих признаков. Исследователи обнаружили 38 общих колокализованных локусов; 11 из них имели пересечения не менее чем с тремя заболеваниями. Наиболее выраженная генетическая корреляция наблюдалась между синдромом запястного канала и стенозирующим лигаментитом пальца. Приоритетные гены были связаны с путями Wnt, внеклеточным матриксом, факторами роста фибробластов и воспалением. Результаты подтверждают, что разные формы фиброза частично имеют общую генетическую основу.

Мультипопуляционные исследования ассоциаций на уровне генома и транскриптома расширяют представления о предрасположенности к раку молочной железы в целом и его подтипам

(Communications Medicine)

Guo, Z., Jia, G., Ping, J. et al. Multi-ancestry genome-and transcriptome-wide association studies expand the susceptibility landscape for breast cancer overall and across subtypes. Commun Med (2026). https://doi.org/10.1038/s43856-026-01969-w

Исследователи объединили данные нескольких популяций, чтобы уточнить наследственные факторы риска рака молочной железы и отдельных молекулярных подтипов заболевания. В совокупный анализ включили сведения о 237 817 пациентках с раком молочной железы и 1 679 059 участницах контрольных групп. Использовались полногеномные исследования ассоциаций и анализ связей между наследственными вариантами и предсказанной экспрессией генов. Такой подход позволил рассмотреть как геномные локусы, так и возможные гены, через которые реализуется влияние соответствующих вариантов. По представленным результатам выявлено 415 локусов риска, в том числе 207 ранее не описанных в рассматриваемом анализе. На уровне генов исследователи выделили 196 кандидатов, включая 81 новый. Отдельное внимание уделено различиям между подтипами опухолей, поскольку генетические ассоциации могут не совпадать для всех форм рака молочной железы. Для трижды негативного подтипа обнаружены специфичные сигналы, расширяющие сведения о его генетической предрасположенности.

Редкие и распространенные генетические варианты влияют на экспрессию генов иммунной системы в отдельных клетках

(Nature)

Cuomo, A., Spenceley, E., Tanudisastro, H. et al. Rare and common genetic variants shape single-cell immune gene expression. Nature (2026). https://doi.org/10.1038/s41586-026-10721-2

В первой фазе проекта TenK10K исследователи проанализировали данные одноклеточного секвенирования РНК более пяти миллионов клеток, относящихся к 28 типам иммунных клеток. Для 1925 участников также имелись результаты полногеномного секвенирования, что позволило сопоставить наследственные варианты с изменениями экспрессии генов. Работа охватывает как распространённые варианты, так и редкие изменения, влияние которых на отдельные клеточные популяции прежде было изучено значительно хуже. При анализе распространённых вариантов авторы обнаружили 154 932 ассоциации с экспрессией, затрагивающие 17 674 гена хотя бы в одном типе клеток. Для редких вариантов исследователи применили тесты, учитывающие совокупное влияние нескольких изменений в пределах генетических областей. После статистической коррекции были выявлены многочисленные сигналы, относящиеся к тысячам генов. В качестве примеров приведены связи редких вариантов с экспрессией SH2D2A и PRDM4 в определённых популяциях Т-лимфоцитов. Дополнительно авторы исследовали генетические факторы, влияющие на представленность клеточных состояний. Результаты показывают, что эффекты вариантов могут существенно зависеть от типа иммунной клетки и её функционального состояния. Сравнение клеточных

популяций проводилось раздельно, чтобы не скрыть специфичные для них генетические эффекты.

Расширение понимания связи между генетикой и когнитивными способностями

(Wellcome Sanger Institute)

Учёные Wellcome Sanger Institute, Амстердамского университетского медицинского центра и других организаций сообщили о крупном генетическом исследовании когнитивных способностей. В работе использовали данные почти полумиллиона людей европейского происхождения. Исследователи сосредоточились на показателях выполнения заданий на решение задач, доступных в UK Biobank. Ранее соответствующие тесты проходила только часть участников, поэтому анализ мог зависеть от того, кто соглашался их выполнять. Для уменьшения этого смещения учёные статистически оценили результаты тестирования у людей, которые непосредственно задания не выполняли. В результате число участников анализа увеличилось примерно с 270 тысяч до более чем 455 тысяч. После включения дополнительных данных количество распространённых вариантов ДНК, ассоциированных с различиями в результатах тестов, выросло с 390 до 550, то есть приблизительно на 40 процентов. Исследователи рассматривают расширенный набор ассоциаций как возможность точнее изучать наследственный вклад в различия когнитивных показателей. В сообщении также отмечается значение этих результатов для дальнейшего исследования связи когнитивных характеристик с состоянием здоровья и особенностями нейроразвития. Речь идёт о статистических генетических ассоциациях, а не об индивидуальной оценке способностей по одному варианту ДНК.

Карта структурных вариантов в масштабах всего фенотипа, полученная на основе 467 152 геномов из UK Biobank

(Cell)

Atanur, S.S., Hu, F., Lou, H. et al. A phenome-wide structural variant map from 467,152 UK Biobank genomes. Cell (2026). https://doi.org/10.1016/j.cell.2026.09.035

Исследователи построили карту структурных вариантов генома человека и их ассоциаций с признаками здоровья, используя данные полногеномного секвенирования 467 152 участников UK Biobank. Они проанализировали около 1,6 млн вариантов длиной более 50 пар оснований, сопоставив их с 13 322 бинарными признаками, 2018 количественными характеристиками и 2923 показателями белков плазмы крови. Было обнаружено 28 184 ассоциации структурных вариантов с признаками здоровья. Авторы установили, что 82,25% выявленных вариантов находились вне диапазона обнаружения, охваченного предыдущими исследованиями вариаций числа копий. Более трёх тысяч структурных вариантов оказались связаны с уровнями более 1600 белков. Среди результатов выделены редкие перестройки с выраженным влиянием на отдельные фенотипы. Работа расширяет представления о роли структурных изменений ДНК, которые могут оставаться незамеченными при анализе только небольших вариантов.

Метаанализ геномных ассоциаций между представителями разных этнических групп в контексте желчнокаменной болезни

(Nature Communications)

Lim, J., Vujkovic, M., Levin, M.G. et al. Trans-ancestry genome-wide association meta-analysis of gallstone disease. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78644-0

Авторы изучили генетическую архитектуру желчнокаменной болезни — распространённого желудочно-кишечного заболевания с недостаточно изученной генетической составляющей. Исследователи провели транспопуляционный метаанализ GWAS, охвативший 100 856 случаев и 1 596 602 контроля из UK Biobank, FinnGen, Biobank Japan и Million Veteran Program. Анализ выявил 116 локусов, из которых 59 ранее не описаны; репликация проведена в All of Us Research Program. Полигенный балл, построенный по транспопуляционным ведущим вариантам, положительно ассоциирован с ферментами печени и дефицитом альфа-1-антитрипсина и отрицательно — с общим холестерином и ЛПНП. Колокализация с 44 признаками и eQTL из восьми тканей дала 321 и 110 значимых колокализаций соответственно. Авторы отмечают, что репликация в All of Us ограничена размером выборки, а переносимость на неевропейские популяции требует дальнейшей проверки. Исследование объединяет несколько биобанков с различным генетическим происхождением участников.

GWAS идентифицировал 60 локусов, ассоциированных с содержанием триглицеридов в печени

(Nature Genetics)

Jamialahmadi, O., Mowlaei, S., Gelev, K.Z. et al. Genome-wide analyses identify 60 loci associated with liver triglyceride content. Nat Genet (2026). https://doi.org/10.1038/s41588-026-02794-6

Исследователи провели метаанализ полногеномных исследований ассоциаций содержания триглицеридов в печени, измеренного с помощью МРТ, у 71 488 участников UK Biobank европейского происхождения. Обнаружены 60 независимых локусов, из них 31 ранее не описанный. Оценка наследуемости, обусловленной SNP, составила 25%. Дополнительный анализ позволил выделить предполагаемые гены-эффекторы для 48 локусов. Из 31 нового варианта 14 получили подтверждение в метаанализе метаболически ассоциированной стеатозной болезни печени (42 163 случая и 1 646 254 участника контроля). У людей с полигенным показателем в верхнем дециле отношение шансов цирроза было в 2,71 раза, а гепатоцеллюлярной карциномы — в 7,47 раза выше, чем у людей из нижнего дециля. Эти значения отражают отношения шансов, а не увеличение индивидуальной вероятности заболевания в указанное число раз. Связанные с полигенным показателем белки плазмы указывали на метаболические и воспалительные пути. Авторы отмечают, что исследование ограничено участниками европейского происхождения.

Геномные ассоциативные исследования синдрома беспокойных ног с учетом этнической принадлежности

(Nature Communications)

Akçimen, F., Medeiros, M., Cederberg, K.L.J. et al. Ancestry-specific and multi-ancestry genome-wide association studies of restless legs syndrome. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78592-9

Авторы исходили из того, что генетика синдрома беспокойных ног изучалась преимущественно в европейских популяциях, оставляя неясной её структуру у других групп. Исследователи провели GWAS на данных лиц африканского, латиноамериканского и европейского происхождения с последующим мультипопуляционным метаанализом, используя биобанковые когорты с валидированными клиническими критериями диагноза. В европейском метаанализе выявлено 11 дополнительных локусов и реплицированы 50 ранее описанных ассоциаций. Объединённый мультипопуляционный анализ выявил десять новых локусов, включая популяционно-специфичные ассоциации около GYPC/TEX51 и PRIMA1 у лиц африканского происхождения и ISX — у латиноамериканского. Ведущие варианты в локусах MEIS1 и BTBD9 имели более низкие частоты аллелей и не достигли геномной значимости у африканцев. Авторы отмечают, что различия могут объяснять известные эпидемиологические расхождения, но размер неевропейских выборок остаётся ограниченным. Сравнение частот вариантов между группами позволило отделить общие генетические сигналы от популяционно-специфичных.

Российские учёные выявили 53 генетических варианта, связанных с суицидальными попытками при депрессии

(Российский научный фонд, 2 октября 2026 г.)

Специалисты НМИЦ психиатрии и неврологии имени В. М. Бехтерева исследовали генетические особенности суицидального поведения у людей с большим депрессивным расстройством. В работу включили 245 пациентов и 132 здоровых добровольца, особенности поведения оценивали с помощью стандартизированных опросников. При сопоставлении генетических данных и клинических характеристик обнаружили 53 варианта ДНК, статистически связанных с различными показателями суицидальных попыток. Их соотнесли с 24 генами-кандидатами, участвующими, в частности, в передаче нервных сигналов, регуляции сна, воспалительных процессах и обмене галактозы. При этом значимых генетических маркеров суицидальных мыслей авторы не выявили. Результаты представляют исследовательские ассоциации, обнаруженные в ограниченной выборк. Они не позволяют надёжно прогнозировать индивидуальное поведение и требуют независимого подтверждения.

Полигенный риск сахарного диабета второго типа изменяет связи кишечного микробиома с показателями метаболического здоровья

(npj Genomic Medicine)

Jagare, L., Elbere, I., Rozenberga, M. et al. Polygenic risk for type 2 diabetes modulates gut microbiome associations across metabolic health traits. npj Genom. Med. (2026). https://doi.org/10.1038/s41525-026-00626-4

Авторы исследовали взаимосвязь генетической предрасположенности к сахарному диабету второго типа, кишечного микробиома и факторов образа жизни. В исследовании участвовал 821 человек европейского происхождения, для которых объединили фенотипические данные, результаты генотипирования и метагеномного анализа кишечной микробиоты. Оценивали повышенный индекс массы тела, окружность талии, артериальную гипертензию и гиперхолестеринемию как взаимосвязанные факторы метаболического риска. Наиболее заметные различия микробиома наблюдались при ожирении и гипертензии. Среди повторяющихся результатов было снижение представленности нескольких видов Prevotella у людей с неблагоприятными метаболическими признаками и повышенным генетическим риском. Исследователи показали, что многие связи отдельных микробных особенностей с фенотипом зависели от генетического контекста. Высокий полигенный риск диабета ассоциировался с более ранним проявлением гипертензии и избыточной массы тела. При этом физическая активность, по результатам анализа, ослабляла некоторые ассоциации полигенного риска с наблюдаемыми признаками.

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

Плейотропия и анализ eQTL выявляют общую генетическую архитектуру липидных признаков в популяциях африканского происхождения

(Human Molecular Genetics)

Oyibo, K., Zhong, M., Adebamowo, C. et al. Pleiotropy and eQTL analysis identify shared genetic architecture of lipid traits in African-ancestry populations. Human Molecular Genetics 35(20), ddag100 (2026). https://doi.org/10.1093/hmg/ddag100

Авторы исследовали наследственные факторы, влияющие на показатели липидного обмена у людей африканского происхождения. Такой анализ имеет значение для оценки переносимости результатов полногеномных исследований, в которых участники европейского происхождения традиционно представлены значительно шире. В работе использованы генетические данные 34 039 человек, включая 27 289 участников основной выборки и 6750 человек из дополнительной выборки UK Biobank для проверки результатов. Исследователи анализировали связи геномных вариантов с несколькими липидными показателями и сопоставляли ассоциации между признаками. Выделено 90 генетических сигналов, из которых 43 авторы описывают как новые. Значительная часть результатов основной выборки получила подтверждение при независимой проверке. Среди генов и областей, связанных с липидными характеристиками, рассматриваются APOE, CETP, LIPC и LPL. Дополнительно исследователи использовали данные об ассоциациях вариантов с экспрессией генов, чтобы уточнить вероятные механизмы

выявленных связей. Анализ колокализации позволил сопоставить часть генетических сигналов с регуляцией экспрессии. Работа расширяет сведения о генетических детерминантах липидного обмена в африканских популяциях и подчёркивает необходимость их полноценного включения в геномные исследования.

Генетические и мультиомные данные выявили особенности воспаления и метаболизма во французской полинезийской когорте

(Nature Communications)

Pascart, T., Hamid, I., Emde, A.-K. et al. Genetic and multi-omic insights into inflammation and metabolism in a French Polynesian cohort. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78816-y

Исследователи изучили генетические и мультиомные особенности жителей Французской Полинезии, недостаточно представленных в крупных международных генетических проектах. В центре работы находились молекулярные связи между генетическим происхождением, воспалением, обменом веществ и подагрой. Авторы объединили данные полногеномного секвенирования с профилями метаболитов крови, экспрессии и сплайсинга генов и сопоставили выявленные ассоциации с изучаемыми клиническими признаками. В исследовании участвовали 1043 человека из полинезийской когорты. Полученные результаты помогли охарактеризовать популяционные особенности генетических сигналов и связать часть из них с показателями метаболического и воспалительного состояния. В частности, в анализе обсуждались гены ANGPTL8 и LRMDA, а также вариации молекулярных признаков, значимые для изучения подагры. Авторы специально рассматривают ограничения применения моделей и ассоциаций, полученных преимущественно на европейских выборках, к участникам этой когорты. Представленные данные позволяют расширить сведения о недостаточно изученной популяции, однако результаты наблюдательных ассоциаций не доказывают причинность и нуждаются в дальнейшей проверке на независимых выборках. Работа объединяет популяционно-генетический и молекулярный уровни анализа.

В 43 тысячах российских геномов выявлены варианты, связанные с наследственными сердечно-сосудистыми заболеваниями

(ТАСС / НИУ ВШЭ, 1 октября 2026 г.)

Исследователи НИУ ВШЭ и «Биотехнологического кампуса» проанализировали геномы примерно 43,1 тысячи участников Национальной генетической инициативы «100 000 + Я», представляющих разные регионы России. У 559 добровольцев, или 1,3% обследованных, обнаружены патогенные либо потенциально патогенные варианты, связанные с сердечно-сосудистыми заболеваниями. По сообщению исследователей, примерно у половины из этой группы выявлены изменения, ассоциированные с кардиомиопатиями. В геномах 194 участников нашли варианты, связанные с семейной гиперхолестеринемией; у 97 — с наследственными нарушениями ритма, способными повышать риск внезапной смерти в молодом возрасте. Проект направлен на описание генетического разнообразия жителей России и выявление клинически значимых вариантов. Носительство такого варианта

само по себе не означает наличие заболевания: интерпретация требует сопоставления с клиническими данными.

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

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Тератомы, полученные от пациентов, как гуманизированная платформа для восстановления дистрофина с помощью клеточной терапии ex vivo и редактирования оснований in vivo

(Experimental & Molecular Medicine)

Park, M.J., Kim, H.-B., Hwang, Y. et al. Patient-derived teratomas as a humanized platform for dystrophin restoration by ex vivo cell therapy and in vivo base editing. Exp Mol Med (2026). https://doi.org/10.1038/s12276-026-01854-5

Авторы предложили экспериментальную модель для оценки клеточной и генной терапии мышечной дистрофии Дюшенна. Заболевание вызывают патогенные изменения гена DMD, нарушающие образование дистрофина. Исследователи получили индуцированные плюрипотентные стволовые клетки от пациента и сформировали из них тератомы, содержащие различные ткани, включая структуры, напоминающие скелетные мышцы. Такая модель позволила изучить восстановление белка в человеческих клетках в условиях организма. В первом подходе учёные исправляли генетические изменения в клетках вне организма с применением аденинового редактора оснований. Затем полученные мышечные клетки-предшественники пересаживали в экспериментальные ткани. Это обеспечило частичное восстановление укороченных изоформ дистрофина, однако устойчивого воспроизводимого восстановления полноразмерной формы Dp427m не получили. Во втором подходе исследователи локально вводили липидные наночастицы, содержащие матричную РНК редактора оснований. При таком введении наблюдали зависимое от дозы редактирование и восстановление некоторых укороченных изоформ, включая Dp71. После дополнительного созревания вторичных тератом полноразмерный дистрофин Dp427m восстанавливался в части мышечно-обогащённых экспериментальных образцов при редактировании оснований in vivo. Это доклинический результат, не подтверждение эффективности терапии у пациентов.

Модифицированный человеческий белок Argonaute 2 для целенаправленного редактирования оснований РНК C-to-U

(Nature Biotechnology)

Lusi, R.F., Moncayo von Hase, S., Model, C. et al. Engineered human Argonaute 2 for targeted C-to-U RNA base editing. Nat Biotechnol (2026). https://doi.org/10.1038/s41587-026-03359-y

Учёные разработали систему направленного редактирования РНК на основе человеческого белка Argonaute 2, или AGO2. Распространённые программируемые редакторы РНК используют белки бактериального происхождения, включая некоторые CRISPR-системы, что создаёт дополнительные вопросы о возможных нежелательных эффектах и иммунном ответе. Авторы соединили AGO2 с ферментом-деаминазой, способным превращать цитидин в уридин, и назвали полученную платформу ALTER. Для

выбора участка редактирования используются направляющие РНК особой конструкции. Они обеспечивают связывание с целевой молекулой, не вызывая её обычного разрушения механизмами РНК-интерференции. В опытах на клетках HEK293T средняя эффективность замены C на U оказалась в 1,9 раза выше, чем при использовании исследованных редакторов на основе Cas13. Анализ всего транскриптома показал сопоставимый либо более низкий уровень побочного редактирования по отношению к этим системам. Моделирование также предсказало образование меньшего количества потенциально иммуногенных пептидов. Авторы исследовали возможность дополнительного снижения иммуногенности белковой конструкции с помощью вычислительного проектирования. Работа представляет клеточные экспериментальные результаты и не является сообщением о клиническом испытании.

Sequence Display — метод для перепрограммирования SlugCas9 в сторону труднодоступных PAM

(Nature Communications)

Cheng, L., Zheng, X., Ding, H. et al. Sequence Display generates large-scale sequence–activity datasets for reprogramming SlugCas9 toward difficult-to-access PAMs. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-79035-1

Авторы исходили из того, что доступность PAM-сайтов ограничивает применение CRISPR-систем, особенно для редактирования в геномных регионах с нестандартными PAM. Исследователи разработали метод Sequence Display, позволяющий генерировать крупномасштабные наборы данных «последовательность–активность» для перепрограммирования SlugCas9. Подход сочетает массовое параллельное скринирование с моделями языка белков для предсказания вариантов фермента, распознающих ранее недоступные PAM. В результате получены SlugCas9-варианты с расширенной PAM-специфичностью, подтверждённые в клеточных тестах. Авторы отмечают, что подход применим и к другим Cas-эффекторам, но оптимизация для каждого нового фермента требует отдельного цикла обучения. Авторы отдельно исследовали семейство PAM NNAN, включающее варианты NNAA, NNAT, NNAC и NNAG. Комбинация экспериментальных данных и белковых языковых моделей позволила отобрать модифицированные формы SlugCas9. Результаты проверяли в клетках млекопитающих, в том числе в участках генов APOC3 и PCSK9.

cPRIME — эндогенное картирование эффектов генетических вариантов на уровне РНК

El Kassem, G., Westphal, C., Doebel, M. et al. cPRIME enables endogenous mapping of genetic variant effects at RNA level. Nat Commun 17, 10872 (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78344-9

Авторы исходили из того, что функциональная интерпретация генетических вариантов, особенно вариантов неопределённой значимости (VUS), остаётся ключевой проблемой геномики. Исследователи разработали cPRIME — платформу на основе prime editing для эндогенного картирования эффектов генетических вариантов на уровне РНК в геномном контексте. Метод позволяет одновременно оценивать влияние вариантов на сплайсинг, стабильность и экспрессию матричных РНК в клетках человека. Применение к

вариантам в генах, ассоциированных с раком, выявило функциональные последствия для ряда ранее не охарактеризованных VUS. Авторы отмечают, что платформа ограничена вариантами, доступными для prime editing. Функциональная оценка была направлена не только на наличие варианта, но и на его воздействие на транскрипты в естественном геномном окружении. Это важно для изучения сплайсинга и регуляции экспрессии, поскольку внесение варианта в отдельную конструкцию не всегда сохраняет исходный контекст.

Молекулярные основы расщепления ДНК мини-РНК-направляемой эндонуклеазой Casδ−1

Yin, S., Yang, Z., Li, Z. et al. Molecular basis for DNA cleavage by the mini-RNA-guided endonuclease Casδ-1. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-79084-6

Авторы изучили молекулярный механизм разрезания ДНК компактной РНК-направляемой эндонуклеазой Casδ-1 — представителем нового класса мини-Cas-эффекторов, рассматриваемых как возможные компактные инструменты для будущей доставки in vivo. С помощью криоэлектронной микроскопии исследователи определили микроскопическую структуру тройного комплекса Casδ-1 с направляющей РНК и мишенной ДНК с разрешением 3,04 Å. Структуры показали уникальный механизм узнавания PAM и активации домена RuvC, отличающийся от классических Cas9-систем. Авторы отмечают, что компактный размер Casδ-1 делает его привлекательным кандидатом для упаковки в векторы с ограниченной вместимостью, при этом применимость компактного фермента к новым задачам требует дальнейшей проверки. Отдельно исследовалось узнавание короткого соседнего мотива и перестройка каталитического центра. Небольшие размеры белка рассматриваются как техническое преимущество, но не заменяют проверки специфичности и эффективности редактирования.

Структурные основы петлезависимого ингибирования анти-CRISPR-белками AcrIIC1

Wang, S., Zhang, Z., Luan, C. et al. Structural basis for loop-dependent inhibition by AcrIIC1 anti-CRISPR proteins. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78817-x

Авторы исходили из того, что анти-CRISPR-белки известны своими каноническими механизмами ингибирования, но роль вспомогательных структурных элементов остаётся мало изученной. Исследователи показали, что AcrIIC1Boe подавляет активность Nme1Cas9 через интегрированный петлезависимый регуляторный режим: помимо канонической блокировки каталитического сайта HNH, удлинённая петля AcrIIC1Boe дополнительно перестраивает спейсер sgRNA и блокирует продвижение R-петли. Делеция петли практически полностью устраняла ингибирование, а пересадка функциональной петли в слабоактивный AcrIIC1Nme1 повысила его ингибиторную активность. Авторы отмечают, что результаты предлагают модульный принцип инженерии анти-CRISPR-белков с повышенной активностью. Работа раскрывает механизм регуляции CRISPR-белка, не сообщая о лечебном применении.

Объединенные CRISPR-скрининги позволяют идентифицировать гены и некодирующие геномные регионы, регулирующие плотность эритроцитов

(Communications Biology)

Brosseau, N., Pincez, T., Lo, K.S. et al. Pooled CRISPR screens identify genes and non-coding genomic regions that regulate red blood cell density. Commun Biol (2026). https://doi.org/10.1038/s42003-026-11204-w

Авторы исходили из того, что GWAS выявили более 1000 локусов, ассоциированных с признаками эритроцитов, но функционально охарактеризованы лишь немногие. Исследователи провели пулинг CRISPR-скринов в эритроидной клеточной линии, затронув 556 генов-кандидатов и геномных последовательностей около 2114 GWAS-вариантов. После валидации выявлены 17 генов и 13 регионов около GWAS-вариантов, включая известные (ATP2B4, CCND3, EPOR) и новые (CHTF8, CTU2, DNASE2, RAB10) гены. Делеции гена осмострессс-киназы OXSR1 увеличивали плотность клеток. Сочетание CRISPR-возмущений и РНК-секвенирования показало, как некодирующая последовательность около rs13255015 регулирует экспрессию фактора транскрипции ZFAT в cis и SLC4A1 в trans. Авторы отмечают, что скрининг ограничен одной клеточной линией, что может не отражать все контексты in vivo. Данные функционального скрининга сопоставляли с ранее обнаруженными GWAS-сигналами, чтобы перейти от статистической ассоциации к проверке возможных регуляторов эритроидных клеток.

4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

Расширенное наблюдение за результатами терапии BCMA CAR-T in vivo при рецидивирующей/рефрактерной множественной миеломе

(Nature Medicine)

Xu, J., Liu, L., Xie, W. et al. Extended follow-up of in vivo BCMA CAR-T therapy in relapsed/refractory multiple myeloma. Nat Med (2026). https://doi.org/10.1038/s41591-026-04704-z

Исследователи представили продлённые результаты наблюдения за четырьмя пациентами с рецидивирующей или рефрактерной множественной миеломой, получившими экспериментальную терапию ESO-T01. Эта технология формирует CAR-T-клетки непосредственно в организме, без обычного этапа выделения Т-лимфоцитов и их изменения в лаборатории. Ранее были опубликованы первые данные с наблюдением продолжительностью до трёх месяцев. Новая работа охватывает период до 15 месяцев после введения препарата. Объективный ответ на лечение первоначально был получен у всех четырёх пациентов: у двух зарегистрировали строгий полный ответ (sCR) и у двух — частичный. Один пациент сохранил строгий полный ответ на протяжении 15 месяцев. У троих заболевание впоследствии прогрессировало или рецидивировало с вне костномозговых поражений; эти пациенты умерли в период наблюдения. Медиана выживаемости без прогрессирования составила четыре месяца. Среди зарегистрированных нежелательных явлений были синдром высвобождения цитокинов и выраженные нарушения показателей крови. Дополнительных значимых токсических эффектов,

связанных с интеграцией или иммуногенностью платформы, авторы не обнаружили. Исследователи подчёркивают ограниченность выводов из-за размера выборки и необходимость улучшать длительность существования терапевтических клеток.

Факторы, определяющие ответ на терапию CAR T-клетками в многоцентровом когортном анализе пациентов с лимфомой, участвовавших в нескольких клинических исследованиях

Budka, J., Davis, M., Cao, S. et al. Determinants of response to CAR T cell therapy in a multicenter, multi-trial cohort analysis of patients with lymphoma. Nat Med (2026). https://doi.org/10.1038/s41591-026-04707-w

Авторы изучили причины различий в ответе на терапию CAR-T-клетками у пациентов с лимфомами. Для анализа объединили данные нескольких клинических исследований и медицинских центров, включив сведения о 580 пациентах. Рассматривались исходные характеристики больных, особенности клеточного продукта и связь иммунологических показателей с последующими результатами лечения. Наблюдение за частью пациентов продолжалось несколько лет, медианный период наблюдения 41,9 месяца. Особое внимание исследователи уделили фенотипу Т-лимфоцитов до или на этапе производства клеточного препарата. Выяснилось, что более высокая доля клеток с признаками наивных Т-лимфоцитов, включая экспрессию CD45RA и CCR7, ассоциирована с более благоприятной выживаемостью без прогрессирования заболевания. В анализе для одного из соответствующих показателей приведено отношение рисков 0,46. Авторы сопоставили эту закономерность с другими характеристиками болезни и терапии, чтобы уточнить независимость выявленной связи. Результаты позволяют лучше описать биологические признаки клеточных препаратов, связанные с ответом на лечение. При этом работа представляет анализ наблюдаемых ассоциаций и не доказывает, что изменение одного отдельного показателя автоматически улучшит клинический исход.

Воздействие на CD28 в злокачественных новообразованиях Т-клеточного происхождения с помощью Т-клеток с химерным антигенным рецептором

(Nature Communications)

Willier, S., Färber, J., Ispyrlidou, T. et al. Targeting CD28 on T lineage malignancies with chimeric antigen receptor T cells. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78312-3

Исследователи предложили способ создания CAR-T-клеток для лечения опухолей Т-клеточного происхождения, включая Т-клеточный острый лимфобластный лейкоз. Разработка такой терапии затруднена тем, что потенциальные мишени часто присутствуют не только на опухолевых, но и на самих терапевтических Т-лимфоцитах. В результате генетически модифицированные клетки могут уничтожать друг друга, что называют фратрицидом. Авторы исследовали поверхностный белок CD28 как возможную мишень для направленного распознавания злокачественных клеток. Для предотвращения взаимного уничтожения терапевтических Т-клеток применили редактирование генома с использованием CRISPR, устранив экспрессию CD28 в создаваемом клеточном продукте. После этого

клетки оснащали химерным антигенным рецептором, распознающим соответствующую мишень. Работа включает экспериментальную проверку полученных конструкций и их противоопухолевого действия. Авторы изучали способность клеток сохранять функциональную активность при контакте с опухолевыми мишенями и оценивали особенности разработанного подхода. Результаты представляют доклиническое обоснование стратегии лечения опухолей Т-клеточной линии.

Эпигенетические состояния опухолевых клеток, вызванные BAZ2A, способствуют накоплению пальмитата в микроокружении опухоли и истощению CAR-T-клеток

(Nature Cancer)

Wang, H., Geng, H., Zhao, J. et al. BAZ2A-induced epigenetic states in cancer cells fuel palmitate accumulation in the tumor microenvironment driving CAR-T cell exhaustion. Nat Cancer (2026). https://doi.org/10.1038/s43018-026-01267-3

Авторы исследовали механизмы, которые могут ограничивать действие CAR-T-клеток против солидных опухолей. В качестве экспериментальной модели использовали, в частности, клетки рака почки и CAR-T-клетки, направленные против антигена CD70. С помощью генетических скринингов и молекулярного анализа учёные определяли, какие свойства опухолевых клеток влияют на состояние терапевтических лимфоцитов. Особое внимание привлёк эпигенетический регулятор BAZ2A. Исследователи обнаружили связь его активности с изменениями метаболической среды опухоли и повышенным накоплением пальмитата, одной из насыщенных жирных кислот. При воздействии такого микроокружения в CAR-T-клетках отмечались признаки функционального истощения и нарушения работы митохондриальных программ. Авторы также исследовали регуляцию обменных процессов с участием PGC1α и проверяли способы ослабления обнаруженного эффекта. В экспериментальных моделях вмешательства в соответствующие механизмы способствовали восстановлению противоопухолевой активности CAR-T-клеток. Работа связывает эпигенетическое состояние раковых клеток, обмен жирных кислот и функциональное состояние иммунных клеток. Представленные результаты получены в исследовательских моделях и требуют отдельной клинической проверки при лечении пациентов.

Протеомный анализ клеточной поверхности органоидов злокачественных рабдоидных опухолей, полученных от пациентов, выявил ROBO1 в качестве мишени для CAR T-клеток при лечении солидных опухолей у детей

(Nature Communications)

Buhl, J.L., Koelewijn, J., op 't Hoog, C. et al. Cell surface proteomics of patient-derived malignant rhabdoid tumor organoids identifies ROBO1 as CAR T cell target for pediatric solid tumors. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-79142-z

Исследователи изучили потенциальные мишени CAR-T-терапии для злокачественных рабдоидных опухолей — агрессивных новообразований детского возраста с ограниченными возможностями лечения. Для поиска поверхностных белков опухолевых клеток применили масс-спектрометрическую протеомику органоидов, созданных из материалов

пациентов. В качестве сравнения использовались органоиды нормальной ткани почки, полученные от тех же пациентов. Результаты сопоставили с данными транскриптомики и измерениями экспрессии белков. Такой анализ позволил выделить ROBO1 как перспективную поверхностную мишень, присутствующую на клетках рабдоидных опухолей и некоторых других детских новообразований. Авторы создали CAR-T-клетки, распознающие ROBO1, и исследовали их противоопухолевое действие. В совместных культурах они уничтожали опухолевые клетки органоидов рабдомиосаркомы, нейробластомы и злокачественной рабдоидной опухоли. В экспериментах на мышах модифицированные клетки проникали в опухолевую ткань, вызывали регрессию новообразований и увеличивали выживаемость животных. Исследование подтверждает возможность использования ROBO1 в качестве мишени в доклинических моделях. Клинические данные об эффективности и безопасности такого подхода у детей в данной публикации не представлены. Для подтверждения результатов использовали одновременно клеточные модели и эксперименты на животных с опухолями.

Оснащение CAR-T-клеток против STEAP1 интерлейкином-18 усиливает противоопухолевую активность при саркоме Юинга

(npj Precision Oncology)

Bhatia, V., Tsao, A., Chong, T. et al. Armoring STEAP1 CAR T cells with IL-18 potentiates antitumor activity in Ewing sarcoma. npj Precis. Onc. (2026). https://doi.org/10.1038/s41698-026-01730-5

Исследователи разработали и испытали модифицированные CAR-T-клетки для борьбы с саркомой Юинга — агрессивной опухолью, встречающейся преимущественно у детей и молодых людей. Авторы изучили поверхностный белок STEAP1, экспрессия которого связана с характерным для этой опухоли онкогенным химерным белком EWS::FLI1. Анализ тканей пациентов и экспериментальных моделей подтвердил широкую представленность STEAP1 на опухолевых клетках. Учёные создали CAR-T-клетки, способные распознавать этот антиген, и проверили их активность в моделях локализованной и распространённой опухоли у мышей. Обычные STEAP1-направленные CAR-T-клетки вызывали регрессию опухолей, причём эффект зависел от введённой дозы. Для усиления действия исследователи добавили в конструкцию экспрессию интерлейкина-18. Такой вариант клеток обеспечил полные ответы приблизительно у 80 процентов мышей при дозе в пять раз ниже той, на которой немодифицированные STEAP1 CAR-T-клетки не были эффективны. Выраженных признаков токсичности в этих экспериментах не наблюдали.

Первый случай стабилизации заболевания в испытании CAR-T против рецептора ФСГ при рецидивирующем раке яичников

(Anixa Biosciences / PR Newswire)

Компания Anixa Biosciences сообщила о первом случае стабилизации заболевания в продолжающемся испытании фазы 1 liraltagene autoleucel (liracel) — CAR-T-терапии, нацеленной на рецептор фолликулостимулирующего гормона (FSHR), экспрессия которого изучается как потенциальная терапевтическая мишень при раке яичников. Пациентка из пятой дозовой когорты получила 1×10^7 CAR-позитивных клеток на килограмм массы тела после лимфодеплеции — наивысшая доза в исследовании на данный момент.

Через 90 дней после лечения зафиксирована стабилизация заболевания без признаков прогрессирования. Несколько пациенток прожили более одного года, одна — более двух лет. Дозолимитирующей токсичности не зафиксировано ни у одного пациента. Исследование проводится в Moffitt Cancer Center (NCT05316129). Авторы отмечают, что данные предварительные, а целью фазы 1 остаётся оценка безопасности и переносимости.

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)

Пространственный мультиомический атлас описывает ранний органогенез человеческого эмбриона на 12-й стадии развития по Карнеги

(Nature Cell Biology)

Wang, L.J., Yang, H., Song, J. et al. Spatial multi-omic atlas profiles early organogenesis of a Carnegie stage 12 human embryo. Nat Cell Biol (2026). https://doi.org/10.1038/s41556-026-02086-5

Авторы составили пространственный мультиомный атлас человеческого эмбриона на стадии Карнеги 12 — раннем этапе формирования органов. Исследование объединяет информацию о расположении клеток, экспрессии генов и молекулярных характеристиках развивающихся тканей. В отличие от обычного анализа диссоциированных клеток, пространственные методы позволяют сохранять сведения о том, где именно клетки находились в исходном образце. Исследователи сопоставили транскриптомные профили с метаболическими характеристиками и анатомическими структурами эмбриона. Такой подход позволил описать неоднородность клеточных популяций и их распределение по формирующимся органам. В работе рассматриваются многочисленные зачатки органов и взаимодействия клеток в ходе раннего развития. Особое внимание уделено клеточным состояниям, связанным с формированием сердечно-сосудистой системы, включая области, имеющие отношение к будущим структурам сердца. Полученные карты помогают проследить пространственные различия молекулярных программ на ранних стадиях органогенеза.

Пространственная транскриптомика на основе секвенирования с высокой чувствительностью

(Nature Communications)

Liao, R., Fu, D., Xu, Z. et al. Sequencing-based spatial transcriptomics with high sensitivity. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78854-6

Авторы разработали подход к пространственной транскриптомике на основе секвенирования, в котором высокая детализация карты сочетается с повышенной эффективностью захвата РНК. За последние годы пространственное разрешение подобных технологий достигло значений

меньше одного микрометра, однако недостаточная эффективность захвата молекул ограничивает пользу такого разрешения. Представленная система рассчитана на пространственные точки захвата размером около одного микрометра и позволяет регистрировать больше уникальных молекул РНК. Исследователи проверили её работу на образцах семенника мыши. На площади ткани 10 на 10 микрометров было зарегистрировано до приблизительно 14 тысяч уникальных молекулярных идентификаторов, или UMI, при насыщении секвенирования 0,43. При обработке пространственных сигналов с эффективным разрешением два микрометра авторы смогли распознавать редкие клетки, располагающиеся в ткани в один клеточный слой. В публикации подчёркивается, что получение полного транскриптомного профиля требует одновременно высокой чувствительности и сохранения пространственной информации.

Точный и обоснованный анализ пространственных молекулярных данных в рамках исследования «случай-контроль»

(Nature Methods)

Reshef, Y.A., Sood, L., Curtis, M. et al. Accurate and well-powered case–control analysis of spatial molecular data. Nat Methods (2026). https://doi.org/10.1038/s41592-026-03236-1

Авторы разработали метод VIMA для выявления пространственных молекулярных характеристик, связанных с заболеванием, при сравнении образцов пациентов и контрольной группы. Существующие подходы часто сначала делят ткань на фиксированные типы клеток или непересекающиеся области, что может приводить к потере важных пространственных различий. VIMA использует ансамбль вариационных автоэнкодеров для построения числовых характеристик небольших участков ткани. Затем программа формирует группы похожих участков, называемые микронишами, причём такие группы могут частично перекрываться. Их распространённость сравнивается между образцами пациентов и контролей с применением статистических тестов и метаанализа. Метод выдаёт общую оценку различий между группами и определяет участки, вносящие вклад в обнаруженные ассоциации, с контролем доли ложных открытий. Авторы проверили подход на пространственных наборах данных при ревматоидном артрите, язвенном колите и деменции. Использовались разные технологии измерения молекулярных сигналов, включая пространственные методы анализа тканей.

Пространственная транскриптомика выявляет собственные программы опухолевых и стромальных клеток, связанные с исключением иммунных клеток при немелкоклеточном раке лёгкого

(Signal Transduction and Targeted Therapy)

Guegan, JP., Bonhomme, B., Peyraud, F. et al. Spatial transcriptomics identifies tumor-intrinsic and stromal programs associated with immune exclusion in NSCLC. Sig Transduct Target Ther 11, 512 (2026). https://doi.org/10.1038/s41392-026-02980-2

Исследователи проанализировали пространственные особенности опухолей у пациентов с немелкоклеточным раком лёгкого, получавших иммунотерапию ингибиторами контрольных точек. В центре внимания находился феномен иммунного исключения, когда CD8-положительные Т-лимфоциты скапливаются в строме, но не проникают в опухолевые клеточные скопления.

Авторы сопоставили основную и независимую проверочную когорты пациентов и обнаружили связь такого пространственного распределения клеток с меньшей частотой объективного ответа и более короткой выживаемостью без прогрессирования. Для изучения механизмов использовали пространственную транскриптомику GeoMx, обычную транскриптомику, анализ Т-клеточных рецепторов и методы визуализации клеток в тканях. В опухолевом компоненте образцов с иммунным исключением обнаружили снижение экспрессии некоторых генов представления антигенов, в том числе HLA класса I и TAP1. В строме отмечались программы миофибробластов и богатая коллагеном структура около опухолевого эпителия. В областях с CD8-положительными клетками наблюдали изменения метаболической активности и разнообразия сигналов Т-клеточного рецептора. Авторы рассматривают пространственную иммунную организацию опухоли как дополнительное направление поиска биомаркеров ответа на иммунотерапию. Выявленные пространственные признаки сравнивались с данными об эффективности лечения в независимых группах пациентов.

Пространственная транскриптомика высокого разрешения выявляет фибробластное и нейроиммунное микроокружение очагов эндометриоза

(Nature Communications)

Haney, C.M., Alizadeh, E., Lee, J. et al. High-resolution spatial transcriptomics reveals fibroblast and neuroimmune microenvironments in endometriosis lesions. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78453-5

Учёные исследовали клеточную организацию очагов эндометриоза с помощью пространственной транскриптомики высокого разрешения. Эндометриоз сопровождается появлением ткани, сходной с эндометрием, вне матки и может вызывать хроническую боль и воспаление. Причины формирования болевого синдрома и прогрессирования заболевания остаются недостаточно изученными. Авторы создали пространственные карты очагов эндометриоза яичников и брюшины, чтобы сопоставить расположение разных типов клеток и характер их молекулярной активности. В обоих типах поражений были обнаружены общие особенности, включая инфильтрацию иммунными клетками и участки фибробластов вокруг эпителиальных желез. При этом распределение отдельных подтипов нервных клеток и макрофагов различалось. Исследователи выделили сенсорные нейрональные популяции и определили их пространственное положение относительно иммунных клеток. Для дополнительной проверки взаимодействия эпителиальных и нервных клеток использовалась трёхмерная экспериментальная модель с участием органоидов и клеток человека.

HiMA-seq обеспечивает экономичную пространственно-временную транскриптомику с высокой чувствительностью и гибким параллельным анализом образцов

(Chemical Engineering Journal)

Liu, J., Tang, Z., Jiang, S. et al. HiMA-seq enables cost-effective spatiotemporal transcriptomics with high sensitivity and flexible multiplexity. Chemical Engineering Journal 545, 179605 (2026). https://doi.org/10.1016/j.cej.2026.179605

Авторы разработали HiMA-seq — метод пространственной транскриптомики, в котором используются переработанные микрофлюидные чипы. Их конструкция позволяет одновременно анализировать три или шесть тканевых срезов и охватывать площадь до 192 мм² с 38 400 пространственными участками регистрации при разрешении 30 или 50 мкм. По сравнению с аналогичными платформами исследователи получили больше обнаруженных генов и уникальных молекулярных идентификаторов на участок, а заявленная стоимость анализа составляла приблизительно треть стоимости сопоставимых решений. Метод позволяет совмещать окрашивание ткани гематоксилином и эозином с пространственным штрихкодированием на одном срезе. Авторы также включили в обработку данных алгоритм удаления пространственного фонового загрязнения. Возможности технологии продемонстрированы при построении пространственно-временных карт развития эмбрионов мыши и исследовании клеточной организации головного мозга и обонятельных луковиц. Отдельно описаны изменения обонятельной луковицы мышей на поздних сроках беременности. Работа посвящена исследовательской платформе и не устанавливает её клиническую диагностическую эффективность.

Пространственное картирование транскрипционных различий в мозге мышей разных генетических линий методом ATLAS

(Nature Methods)

Hemminger, Z., Tam, G., De Ocampo, H. et al. Spatial single-cell mapping of transcriptional differences across genetic backgrounds in mouse brains. Nat Methods (2026). https://doi.org/10.1038/s41592-026-03289-2

Авторы представили ATLAS — метод пространственного картирования тканей в масштабе атласа с разрешением отдельных клеток. Он использует транскрипционные сигнатуры, полученные из одноклеточного РНК-секвенирования, и кодирует их непосредственно в тканях с помощью десятков тысяч олигонуклеотидных зондов. При последующем декодировании определяется принадлежность клеток к типам, а также восстанавливаются расчётные транскриптомные характеристики. Исследователи проверили метод сравнением с прямыми измерениями маркерных генов технологией MERFISH и ещё несколькими пространственными платформами. Затем ATLAS применили к центральным отделам мозга мышей двух генетических линий: C57BL/6J и BTBR T+tf/J, используемой как экспериментальная модель особенностей нейроразвития. Всего было охарактеризовано около 40 миллионов клеток более чем на 400 срезах. Выборка включала самцов и самок линии C57BL/6J и самцов линии BTBR. Анализ выявил более 40 статистически значимых различий в распределении клеточных типов и 16 региональных изменений клеточного состава между сопоставляемыми группами. Авторы

рассматривают ATLAS как инструмент сравнительного исследования пространственной организации органов, а не как клинический метод диагностики.

Сравнительная оценка методов сегментации для пространственной транскриптомики

Martínez-de-Morentin, X., Khan, S.A., Maillo, A. et al. Benchmarking segmentation methods for spatial transcriptomics. Nat Methods (2026). https://doi.org/10.1038/s41592-026-03272-x

Авторы исходили из того, что сегментация клеток — критический шаг в анализе пространственной транскриптомики, но систематическое сравнение методов отсутствует. Исследователи оценили 11 методов сегментации (Watershed, BIDCell, Cellpose, SCS, SAM, SAM2, mSAM, Baysor, CelloType, Swin-s, Mask R-CNN) на 15 наборах данных, полученных с помощью пяти технологий (Stereo-seq, Xenium, CosMx, STARmap PLUS, MERFISH) и охватывающих 12 типов тканей двух видов. Число клеток в наборах варьировало от ~700 в данных по раку яичников до более 800 000 в данных по раку простаты. Два метода были исключены из количественного сравнения из-за артефактов. Тестирование показало, что ни один из остальных методов не показал превосходства во всех условиях. Производительность зависела от платформы, плотности клеток и качества сигнала. Авторы отмечают, что выбор метода сегментации существенно влияет на последующий биологический анализ, и рекомендуют платформо-специфичную валидацию.

7. Профессиональная ориентация детей

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

От отдельных маркеров к полигенным панелям: систематический обзор генетики спортивных достижений

(Sports)

Fernández-Lorenzo, S.; Marín-Pagán, C.; Alcaraz, P.E.; Escobar Cubiella, J.; Martínez Noguera, F.J. From Single Markers to Polygenic Panels: A Systematic Review of Genetics in Athletic Performance. Sports 2026, 14, 461. https://doi.org/10.3390/sports14100461

Авторы провели систематический обзор исследований наследственных факторов, связанных со спортивными достижениями и физическими характеристиками человека. Поиск публикаций охватывал PubMed и Web of Science; в итоговый анализ включили 204 исследования, опубликованных с 1998 года до начала марта 2026 года. Рассматривались генетические ассоциации со статусом спортсмена, физической работоспособностью, реакцией на тренировки, выносливостью и спортивными травмами. Наиболее часто изучавшимися кандидатными вариантами оставались ACE и ACTN3 rs1815739, однако результаты для разных дисциплин и популяций оказались неоднородными. Только два локуса, MYBPC3 rs1052373 и GALNT13 rs10196189, имели подтверждение в повторных полногеномных исследованиях статуса спортсмена. Около 71 процента включённых работ проводились в выборках европейского происхождения, что ограничивает переносимость выводов на другие популяции. Полигенные оценки лучше соответствовали многофакторной природе физических показателей, но их внешняя проверка

оставалась недостаточной. Авторы заключают, что имеющихся генетических данных недостаточно для индивидуального выявления спортивных талантов, прогнозирования травм и назначения тренировочных программ.

8. Генетическая предрасположенность к аддиктивному поведению

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

Полигенные профили риска и проявления расстройства, связанного с употреблением алкоголя, и связанные с ним последствия

(Alcohol, Clinical and Experimental Research)

Dash, G.F., Aliev, F., Kuo, S.I.-C. et al. Polygenic Risk Profiles and the Manifestations of Alcohol Use Disorder and Related Outcomes. Alcohol Clin Exp Res (2026). https://doi.org/10.1111/acer.70390

Исследователи изучили, как различные компоненты полигенного риска связаны с проявлениями расстройства, обусловленного употреблением алкоголя. Работа основана на данных семейного исследования COGA и включает 6883 участника европейского происхождения. Авторы рассматривали несколько генетических показателей, отражающих предрасположенность к проблемному употреблению алкоголя, внешне направленным поведенческим проявлениям и большому депрессивному расстройству. Такой подход позволил проверить не только отдельные генетические ассоциации, но и их сочетания у одного человека. Участники с одновременно повышенными полигенными показателями по нескольким направлениям чаще характеризовались более выраженными проявлениями алкогольного расстройства. Особенно заметные различия отмечались при сочетании показателей, связанных с употреблением алкоголя и внешне направленным поведением. Исследователи также сравнили полигенные профили с сопутствующими характеристиками, включая нарушения поведения, антисоциальные проявления, ожидания от употребления алкоголя и эмоциональные особенности. Разные компоненты генетического риска были связаны с неодинаковыми сочетаниями признаков.

На пути к персонализированной психиатрии при расстройствах, связанных с употреблением каннабиса: интеграция нейробиологии эндоканнабиноидной системы, генетики и терапевтических инноваций

(Translational Psychiatry)

Chan, LW., Chen, I., Yu, S. et al. Towards precision psychiatry for cannabis use disorder: integrating endocannabinoid neurobiology, genetics, and therapeutic innovation. Transl Psychiatry (2026). https://doi.org/10.1038/s41398-026-04512-6

Авторы представили обзор исследований расстройства, связанного с употреблением каннабиса, с акцентом на нейробиологические механизмы, наследственные факторы и возможности более индивидуализированного лечения. В публикации рассматривается роль эндоканнабиноидной системы в регуляции мозговых процессов, на которые воздействуют компоненты каннабиса. Исследователи сопоставляют данные о генетической предрасположенности с представлениями о работе рецепторов, сигнальных путей и нейрональных сетей. Отдельное внимание уделено различиям между людьми по восприимчивости к развитию проблемного употребления и

тяжести сопутствующих проявлений. Генетические данные обсуждаются вместе с факторами среды и другими характеристиками, поскольку ни один из рассматриваемых механизмов не объясняет заболевание полностью. В обзоре также описываются существующие подходы к терапии и исследуемые стратегии, направленные на различные компоненты эндоканнабиноидной системы. Авторы рассматривают возможности использования молекулярных и клинических показателей для выделения подгрупп пациентов и выбора подходящих вмешательств.

Полигенные показатели психических расстройств и расстройств, связанных с употреблением психоактивных веществ, ассоциируются с экспозомом у молодежи

(European Child & Adolescent Psychiatry)

Hung, I.-T., Thomas, N.S., Sosnowski, D.W. et al. Psychiatric and substance use disorder polygenic scores are associated with the exposome in youth. Eur Child Adolesc Psychiatry (2026). https://doi.org/10.1007/s00787-026-03201-5

Авторы исследовали связь полигенных показателей предрасположенности к психическим расстройствам и зависимостям с характеристиками окружающей среды у подростков из американского проекта ABCD. Анализ включал 4797 участников с генетическим сходством с европейскими референсными популяциями, 1585 — с африканскими и 2012 — со смешанными американскими популяциями. Экспозом оценивали по шести группам факторов, включая неблагоприятные условия в семье и районе проживания, положительные повседневные впечатления, семейные ценности, характеристики штата и осложнения беременности и родов. Использовались полигенные показатели, связанные в том числе с СДВГ, депрессией, расстройствами употребления алкоголя и каннабиса. После учёта демографических характеристик и генетического происхождения более высокие показатели риска ряда расстройств коррелировали с неблагоприятной семейной обстановкой и меньшим количеством положительных повседневных впечатлений. Речь идёт о статистических корреляциях, которые сами по себе не доказывают причинную связь между генетической предрасположенностью и условиями среды.

Оценка наследуемости поведенческих и патологических фенотипов внутри семьи на основе данных 500 000 пар братьев и сестер различного происхождения

(Nature Human Behaviour)

Yengo, L., Liang, Y., 23andMe Research Team. et al. Within-family heritability estimates for behavioural and disease phenotypes from 500,000 sibling pairs of diverse ancestries. Nat Hum Behav (2026). https://doi.org/10.1038/s41562-026-02599-x

В исследовании на основе генетических данных до 547 126 пар родных братьев и сестёр из базы 23andMe авторы оценили наследуемость 14 поведенческих и медицинских признаков в группах различного генетического происхождения. Внутрисемейное сравнение позволило уменьшить искажения, связанные с популяционной структурой и общими семейными условиями. Для поведенческой генетики особенно важны оценки наследуемости начала курения — 0,34 ± 0,05 — и употребления алкоголя — 0,18 ± 0,04. Это

статистические показатели различий в признаках, а не индивидуальные прогнозы развития никотиновой или алкогольной зависимости. Авторы также исследовали другие признаки: для роста оценка составила 0,70 ± 0,03, для индекса массы тела — 0,49 ± 0,03, для сахарного диабета второго типа — 0,43 ± 0,06. В целом оценки были согласованы между рассмотренными популяционными группами. Исследователи отмечают вклад общей среды в поведенческие характеристики и указывают, что внутрисемейные оценки обычно ниже результатов исследований близнецов. Исследование не устанавливает конкретные гены, которые однозначно определяют поведение человека.

II МЕДИЦИНА

9. Применение генетических исследований в клинической практике

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

Быстрое полногеномное секвенирование улучшает диагностику рака у детей

(Nature Communications)

Vedi, A., Trotman, J., Dias, J.M.L. et al. Rapid Whole Genome Sequencing Enhances Pediatric Cancer Diagnosis. Nat Commun 17, 10078 (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-77918-x

Исследователи оценили возможность применения быстрого полногеномного секвенирования для детей с подозрением на злокачественное заболевание или уже подтверждённым диагнозом. В Англии обычное клиническое секвенирование генома проводится в рамках медицинской помощи, но получение результатов часто занимает несколько недель, тогда как решения о лечении требуются в первые дни. В исследование вошли 54 ребёнка, включая 35 пациентов, обследованных проспективно. Ускоренный рабочий процесс с оптимизированной биоинформатической обработкой сократил среднее время от получения материала до результата с 42 до 3 дней. Метод выявил 147 из 155 клинически значимых вариантов, обнаруженных в изученной группе, то есть 95 процентов. Стандартные исследования выявили 138 таких вариантов, или 89 процентов. В проспективной части исследования лечащие врачи отметили практическое преимущество ускоренного секвенирования у 17 из 35 детей. Результаты способствовали более быстрому назначению таргетной терапии, уточнению групп риска, отказу от ненужных обследований или предотвращению необоснованного усиления лечения. При этом rWGS пропустил восемь клинически значимых вариантов.

Секвенирование длинных прочтений и T2T-CHM13 позволяют точно выявлять сложные патогенные инверсии при мышечной дистрофии Дюшенна

(npj Genomic Medicine)

Hou, Q., Luo, X., Wang, S. et al. Long-read sequencing and T2T-CHM13 enable accurate detection of complex pathogenic inversions in Duchenne muscular dystrophy. npj Genom. Med. (2026). https://doi.org/10.1038/s41525-026-00620-w

У части пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна стандартное генетическое тестирование не выявляет причину заболевания, поскольку сложные структурные перестройки ДНК трудно обнаружить обычными методами. Авторы исследовали четырёх пациентов с клиническими признаками заболевания и ранее отрицательными результатами рутинных генетических тестов. Для уточнения молекулярной причины применили секвенирование длинными прочтениями, анализ РНК и альтернативную референсную сборку генома T2T-CHM13. У всех четырёх пациентов обнаружили ранее не описанные протяжённые инверсии, нарушающие область гена DMD. Размер выявленных перестроек составлял от 4 до 80 миллионов пар оснований. У одного пациента сопоставление с референсом T2T-CHM13 помогло устранить ложноположительные находки, полученные при использовании GRCh38. Анализ РНК дополнительно выявил патогенный химерный транскрипт DMD– PRRG1. Все точки разрыва были подтверждены секвенированием по Сэнгеру. Для трёх инверсий установлено материнское происхождение.

Внеклеточная ДНК: полногеномное исследование в клинической практике: семилетний опыт одного центра

(Prenatal Diagnosis)

Prior AK, Taylor L, Guilda NP, Friedman C, Corteville JE, Ranzini AC. Cell Free DNA Whole Genome in Clinical Practice: A Single Center Seven-Year Experience. Prenat Diagn. 2026. doi:10.1002/pd.70268

В медицинском центре оценили использование полногеномного скрининга внеклеточной ДНК у беременных с отклонениями на ультразвуковом исследовании плода, которые отказались от инвазивной диагностики. Исследователи ретроспективно рассмотрели случаи одноплодной беременности с апреля 2018 года по июль 2024 года. Критериям включения соответствовали 376 пациенток. Среди ультразвуковых находок отмечались множественные врождённые аномалии, отдельные структурные пороки, изолированные мягкие маркеры, утолщение воротникового пространства и задержка роста плода. Аномальные результаты полногеномного анализа внеклеточной ДНК получены в 24 случаях, или 6,4 процента. Большинство из них представляли обычные хромосомные анеуплоидии, включая трисомии 21, 18 и 13 и моносомию X. Дополнительно обнаружены трисомия 22 и два варианта числа копий. Инвазивную диагностику провели 42 пациенткам; установлены семь расхождений, среди которых моногенные заболевания и хромосомный мозаицизм. В пяти случаях нормальный результат скрининга сопровождался серьёзными генетическими нарушениями плода, что ограничивает диагностическую ценность отрицательного результата.

Расширенное неинвазивное пренатальное тестирование на хромосомные и моногенные нарушения с помощью секвенирования внеклеточной ДНК: слепое сравнение с амниоцентезом

Mesoraca A, Margiotti K, Fabiani M, et al. Extended Non-Invasive Prenatal Testing for Chromosomal and Monogenic Disorders by Cell-Free DNA Sequencing: A Blinded Comparison With Amniocentesis. Prenat Diagn. 2026. doi:10.1002/pd.70285

Авторы оценили расширенный неинвазивный пренатальный тест iNIFS, совмещающий анализ хромосомных нарушений и вариантов клинического экзома по внеклеточной ДНК плазмы матери. В проспективное слепое исследование одного центра вошла 641 беременность, для которой на сроке 16–18 недель был назначен амниоцентез. Тест включал низкопокрытийное полногеномное секвенирование для обнаружения анеуплоидий и вариаций числа копий и секвенирование клинического экзома после обогащения короткими фрагментами ДНК. Интерпретация экзомных данных выполнялась с учётом генетических данных родителей. Пригодные для выдачи результаты получили для 624 беременностей, а полный набор парных данных имелся в 612 случаях. Инвазивная диагностика выявила 107 патогенных или вероятно патогенных находок, из которых iNIFS определил 106. Зафиксированы два несовпадающих положительных результата и один пропущенный вариант, унаследованный от матери. Чувствительность составила 99,1%, специфичность — 99,6%. Авторы подчёркивают необходимость многоцентровой проверки технологии и инвазивного подтверждения положительных результатов.

Рождение здорового ребёнка после преимплантационного тестирования сочетанных вариантов ядерного RNASEH2C и митохондриального MT-TL1

(Journal of Assisted Reproduction and Genetics)

Hu X, Zhang Y, Wan Z, et al. Successful live birth after preimplantation genetic testing for combined nuclear RNASEH2C and mitochondrial MT-TL1 variants. J Assist Reprod Genet. 2026. doi:10.1007/s10815-026-04041-7

Исследователи описали применение комбинированного преимплантационного генетического тестирования в семье с риском передачи вариантов ядерной и митохондриальной ДНК. В семье воспитывалась трёхлетняя девочка с тяжёлой задержкой общего развития. У неё были выявлены два варианта гена RNASEH2C, унаследованные от разных родителей, а также митохондриальный вариант MT-TL1 с уровнем гетероплазмии 72,9 процента. Для планирования следующей беременности выполнили фазирование гаплотипов RNASEH2C, определение доли варианта митохондриальной ДНК и анализ числа копий хромосом у эмбрионов. Все восемь эмбрионов характеризовались меньшей гетероплазмией MT-TL1, чем у матери. Дополнительная проверка образцов одного анеуплоидного эмбриона показала воспроизводимость оценки уровня варианта. Для переноса выбрали эуплоидный эмбрион с гетерозиготным вариантом RNASEH2C и низким уровнем гетероплазмии MT-TL1 — 1,8 процента. Беременность завершилась рождением здорового мальчика; наблюдение в течение двух лет не выявило осложнений.

Оценка технических возможностей метаболомных и геномных тестов для диагностики врождённых нарушений обмена веществ в отделении интенсивной терапии новорождённых

(npj Genomic Medicine)

Li, J., Chen, Y., Hu, S. et al. Exploring the technical possibilities of metabolomic versus genomic tests for diagnosis of inborn errors of metabolism in NICU. npj Genom. Med. (2026). https://doi.org/10.1038/s41525-026-00623-7

В исследовании сравнили диагностические возможности метаболомного и геномного анализа у доношенных новорождённых из отделения интенсивной терапии. Врождённые нарушения обмена веществ отличаются разнообразием клинических проявлений и биохимических механизмов, поэтому раннее установление диагноза может определять лечение. Авторы ретроспективно проанализировали 1003 образца высушенной крови, одновременно исследованных методом тандемной масс-спектрометрии и таргетного секвенирования нового поколения. Доля отклонений, зарегистрированных метаболомным методом, составила 1,5 процента, то есть 15 из 1003 случаев. Геномный метод выявил отклонения в 156 образцах, или 15,6 процента, согласно собственным критериям отчётности. После сопоставления результатов обоих лабораторных подходов и клинических признаков врождённые нарушения обмена веществ подтвердили у семи пациентов. Некоторым детям с подозрительными находками необходимо продолжительное наблюдение. По выводам исследователей, метаболомный анализ быстро выявляет биохимические нарушения и помогает принять срочные клинические решения.

От стандартизации к технологическому суверенитету: руководители ЭНЦ раскрыли содержание и приоритеты лабораторной диагностики в России

(НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова)

На XII Российском конгрессе лабораторной медицины специалисты НМИЦ эндокринологии представили направления развития диагностических технологий и данные отечественных исследований. В выступлениях рассматривались скрининг сахарного диабета первого типа, молекулярно-генетическая диагностика наследственных эндокринных заболеваний и перспективы интеграции разных лабораторных методов. В российской программе обследования семей пациентов с диабетом первого типа, по данным на 26 августа, участвовали 2984 человека из 47 регионов. Среди 2390 обследованных у 116 обнаружено не менее двух островковых аутоантител; затем часть находок прошла подтверждение и стадирование. Также представлены результаты обследования 506 пациентов с подозрением на наследственный диабет: патогенные или вероятно патогенные варианты выявили у 235, что составило 46,4 процента. Полноэкзомное секвенирование 163 детей с тяжёлым ожирением позволило найти 96 вариантов в 61 гене. Докладчики подчеркнули необходимость сопоставлять генетические находки с фенотипом и механизмом наследования. Вариант неопределённого значения сам по себе не устанавливает диагноз.

Комбинированное кариотипирование, секвенирование вариаций числа копий генов и полноэкзомное секвенирование в пренатальной диагностике врожденных пороков сердца: показатели выявления и фенотипические ассоциации

(J Clin Lab Anal)

Xie J, Huang Y, Yao X, et al. Combined Karyotyping, Copy Number Variation Sequencing, and Whole Exome Sequencing in the Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Disease: Detection Rates and Phenotypic Associations. J Clin Lab Anal. 2026:e70382. doi:10.1002/jcla.70382

Исследователи оценили совместное использование кариотипирования, секвенирования вариаций числа копий (CNV-seq) и полноэкзомного секвенирования (WES) в пренатальной диагностике врождённых пороков сердца. В анализ вошли 235 плодов с выявленными пороками сердца. Их разделили на три группы: изолированные простые, изолированные сложные и неизолированные пороки, сопровождающиеся внесердечными аномалиями. Кариотипирование и CNV-seq проводили всем участникам, а WES выполняли по клиническим показаниям, в частности после отрицательных результатов первоначальных исследований. Авторы сопоставили генетические находки с особенностями пренатальной картины и решениями родителей относительно продолжения беременности. Сочетание кариотипирования с CNV-seq повысило диагностический выход на 5,11 процентного пункта. Среди 43 плодов с отрицательными результатами этих методов, которым выполнили WES, дополнительный результат получен у 16, то есть в 37,21% случаев. Числовые хромосомные аномалии значимо чаще сопровождались внесердечными нарушениями. При этом частота патогенных CNV и генных вариантов существенно не различалась между тремя группами пороков. Авторы считают комбинированное тестирование полезным для уточнения причин заболевания и консультирования семей.

Экономическая эффективность универсального и условного неинвазивного пренатального тестирования в рамках многотарифной системы здравоохранения: полномасштабное когортное исследование с использованием метода инкрементального анализа решений

(Prenatal Diagnosis)

Bülbül, M., Çakır, A.T., Aydın, G. et al. Cost-Effectiveness of Universal and Contingent NIPT Within a Multi-Tariff Healthcare System: A Full Incremental Decision-Analytic Cohort Study. Prenat Diagn (2026). https://doi.org/10.1002/pd.70282

Исследователи рассмотрели проблему экономической эффективности различных стратегий неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ) в системе здравоохранения с несколькими тарифными уровнями. Был разработан детерминистский модельный когортный анализ на основе 1 000 000 беременностей, в котором сравнивались универсальный НИПТ, контингентные стратегии с различными пороговыми значениями и традиционный скрининг. Для каждой стратегии оценивались выявление трисомий, ложноположительные результаты, инвазивные процедуры, потери плода и краткосрочные потери QALY. Контингентные стратегии НИПТ существенно сократили число ложноположительных результатов и инвазивных процедур, обеспечив наименьшие потери QALY. В полном инкрементальном анализе стратегия Reflex300 оказалась единственной на

границе эффективности в частном секторе, тогда как универсальный НИПТ не вошёл в эффективный набор и становился конкурентоспособным лишь при существенном снижении цены. Авторы отмечают, что структура возмещения расходов сильно влияет на экономическую эффективность, а переносимость на другие системы требует отдельного анализа.

Полногеномный НИПТ с обогащением плодной фракцией и BinDel: клиническая оценка обнаружения микроделеций и дупликаций

Vaiküll, K., Paluoja, P., Mölder, S. et al. Genome-Wide NIPT With Fetal-Fraction Enrichment and BinDel: Clinical Cohort Evaluation of Microdeletion and -Duplication Detection. Prenat Diagn (2026). https://doi.org/10.1002/pd.70286

Авторы оценили клиническую эффективность полногеномного НИПТ (GW-NIPT) с обогащением плодной фракцией и методом BinDel в обнаружении микроделеций и дупликаций. В исследование включены 10 501 одноплодная беременность. Обогащение плодной фракцией увеличило среднюю долю плодной ДНК до 24% (в 2,4 раза). Метод позволил выявлять копийные варианты размером до ~1 Мб. Частота повторных заборов составила 0,95%, а доля неинформативных результатов — 0,03%. Эффективность метода сохранялась стабильной во всех категориях индекса массы тела. Результаты указывают на улучшение аналитического разрешения GW-NIPT и возможность скринингового выявления некоторых CNV размером около 1 Мб; чувствительность на нижнем пороге зависит от плодной фракции. Исследователи сопоставляли результаты скрининга по распространённым анеуплоидиям, редким аутосомным трисомиям и субхромосомным изменениям числа копий. Помимо BinDel использовался алгоритм WisecondorX. Авторы подчёркивают, что положительные находки требуют подтверждающего диагностического теста и генетического консультирования, поскольку НИПТ остаётся скрининговым исследованием.

Врождённая двусторонняя косолапость у мальчиков может быть ранним признаком миодистрофии Дюшенна

(«Медвестник», 2 октября 2026 г.)

Специалисты МГНЦ имени Н. П. Бочкова, Центра имени Г. И. Турнера и других российских медицинских организаций описали два клинических случая сочетания врождённой двусторонней косолапости с миодистрофией Дюшенна. У первого ребёнка деформацию стоп длительное время лечили без установленной генетической причины, в анализах отмечался повышенный уровень креатинкиназы. У второго мальчика, обследованного в возрасте трёх месяцев, сочетание косолапости и повышенной креатинкиназы также привело к молекулярно-генетическому подтверждению заболевания до появления характерной мышечной слабости. Исследователи предлагают рассматривать такую комбинацию признаков как основание для раннего направления на генетическое тестирование. Вывод сделан на основе двух наблюдений и не означает, что всякая врождённая косолапость связана с миодистрофией Дюшенна.

В России по расширенному неонатальному скринингу обследовали более 4,3 млн новорождённых

(ТАСС / Минздрав России, 13 октября 2026 г.)

На XII Московском съезде педиатров представитель Минздрава России представил накопленные результаты расширенного неонатального скрининга за период с января 2023 года по август 2026 года. Согласно опубликованным данным, обследование прошли 4 317 135 новорождённых. Врождённые или наследственные заболевания выявили у 2459 детей, в том числе 464 случая спинальной мышечной атрофии, 465 первичных иммунодефицитов и 1530 наследственных болезней обмена веществ. Расширенный скрининг позволяет обнаруживать ряд заболеваний до развития выраженных клинических проявлений и направлять детей на дальнейшую диагностику и специализированную помощь. Представленные цифры относятся ко всему указанному многолетнему периоду. Они не отражают число обследований или новых выявлений только за октябрь 2026 года. Сообщение содержит сводные данные программы.

Исследование REGINA описало генетическую структуру наследственных дистрофий сетчатки в России

(«Медвестник», 5 октября 2026 г.)

На Российском общенациональном офтальмологическом форуме представлены результаты многоцентрового неинтервенционного исследования REGINA, посвящённого наследственным дистрофиям сетчатки. В анализ включили 2425 пациентов из 83 регионов России. Данные собирали в 2022–2025 годах специалисты 43 медицинских организаций. Первый этап генетического исследования включал высокопроизводительное секвенирование, для отдельных находок выполняли подтверждение методом Сэнгера. Среди пациентов, прошедших первый этап, варианты RPE65 и/или RLBP1 выявили в 3,51% случаев, однако эта доля не равна частоте подтверждённых биаллельных генотипов. На втором этапе биаллельное состояние вариантов RPE65 подтвердили у 1,68% обследованных, RLBP1 — у 0,04%. Результаты помогают уточнять молекулярные причины редких заболеваний сетчатки и планировать диагностическое обследование; исследование не оценивало эффективность нового лечения.

Полногеномное профилирование наследственного риска рака в смешанной популяции Северо-Восточной Бразилии: клинические, геномные и популяционные результаты

(npj Genomic Medicine)

Andrade, A.C.M., Acosta, A.X., Machado-Lopes, T.M.B. et al. Whole-genome profiling of hereditary cancer risk in a highly admixed cohort from Northeast Brazil: clinical, genomic, and ancestry findings. npj Genom. Med. (2026). https://doi.org/10.1038/s41525-026-00616-6

В Бразилии изучили клинические и геномные особенности людей с подозрением на наследственную предрасположенность к злокачественным опухолям. В исследование включили 400 пациентов специализированной службы в Салвадоре, штат Баия, которые прошли герминальное полногеномное секвенирование по программе Rare Genomes. Большинство

участников составляли женщины, 74,3 процента относили себя к смешанной расовой группе, а 73,6 процента имели рак молочной железы в личном анамнезе. Патогенные или вероятно патогенные варианты в генах предрасположенности к опухолям нашли у 23 процентов обследованных. Окончательный молекулярный диагноз удалось установить у 19 процентов, ещё у 26 процентов результаты остались неопределёнными. Клинически значимых находок не зарегистрировали у 55 процентов. Наиболее часто затрагивались BRCA1, BRCA2, MUTYH, NF1, ATM и TP53. Среди результатов описан глубокий интронный вариант NF1, демонстрирующий пользу полногеномного исследования для обнаружения некодирующих изменений.

В России сообщили о регистрации PARP-ингибитора фузулопариба для терапии отдельных форм рака

(Inpharm / «Петровакс Фарм», 6 октября 2026 г.)

Компания «Петровакс Фарм» сообщила о регистрации в России препарата «Элефуза» (фузулопариб), относящегося к ингибиторам ферментов PARP1/2, участвующих в репарации ДНК. Согласно опубликованной информации, препарат предназначен для поддерживающей терапии отдельных форм распространённого или рецидивирующего рака яичников, маточной трубы и первичного перитонеального рака после ответа на платиносодержащую химиотерапию. Другое заявленное показание — монотерапия метастатического HER2-отрицательного рака молочной железы у ранее леченных взрослых пациенток с герминальными вариантами BRCA1/2. Принцип действия основан на нарушении восстановления повреждений ДНК опухолевыми клетками. Компания планирует поставки препарата и последующую локализацию его производства. Сообщение отражает условия регистрации и планы компании; локализация производства не представлена как уже завершённая.

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

Компания Beam Therapeutics представила предварительные клинические данные фазы 1/2 исследования препарата BEAM-301, демонстрирующие принципиальную возможность генетической коррекции гликогеновой болезни Ia типа (GSDIa), на 33-м ежегодном конгрессе ESGCT

(Beam Therapeutics)

Компания Beam Therapeutics представила первые клинические данные программы BEAM-301, исследуемой для лечения гликогеноза типа Ia. Это наследственное заболевание связано с нарушением работы ферментной системы, необходимой для поддержания нормального уровня глюкозы в крови. Разрабатываемый подход использует редактирование оснований ДНК с доставкой компонентов в клетки печени посредством липидных наночастиц. Программа ориентирована на исправление определённого патогенного варианта, связанного с заболеванием. В пресс-релизе описываются первые участники исследования фазы 1/2, получившие препарат, и наблюдения за

переносимостью вмешательства. У двух пациентов в группе дозы 40 мг отмечены изменения клинических показателей, позволившие проводить более продолжительное голодание без приёма крахмала, сообщается о периоде до 15 часов. Одновременно продолжаются оценка безопасности и подбор дозы, включая следующий уровень дозирования 60 мг. Представленные сведения имеют предварительный характер и относятся к небольшому числу пациентов.

Korro сообщила о введении KRRO-121 первой когорте участников исследования ANCHOR фазы 1/2

(Korro Bio)

Компания Korro Bio объявила о введении первой дозы KRRO-121 в исследовании ANCHOR фазы 1/2. Экспериментальный препарат представляет собой конъюгированный с GalNAc олигонуклеотид для направленного редактирования РНК. Разработка ориентирована на снижение повышенного уровня аммиака при нарушениях цикла мочевины и печёночной энцефалопатии. В первой когорте здоровым добровольцам введена однократная доза два миллиграмма на килограмм массы тела. Программа ANCHOR разделена на две части. Первая предусматривает оценку безопасности, переносимости и фармакокинетики однократных и повторных возрастающих доз у взрослых без заболевания. Этап однократных доз рассчитан максимум на 30 добровольцев в пяти когортах, каждая доза сравнивается с плацебо. Повторные дозы предполагается оценить у группы до 20 участников. Вторая часть исследования будет включать пациентов с нарушениями цикла мочевины, чтобы оценить также клиническую активность терапии. Компания планирует начать их лечение в первой половине 2027 года. На дату публикации приведены сведения о запуске исследования, но не результаты эффективности у пациентов.

Компания Beacon Therapeutics представила данные ключевого клинического исследования VISTA препарата Laru-zova на конференции AAO 2026

(Beacon Therapeutics)

Компания Beacon Therapeutics представила подробные результаты регистрационного исследования VISTA генной терапии laruparetigene zovaparvovec, или laru-zova, для пациентов с Х-сцепленным пигментным ретинитом. Материалы были озвучены на ежегодном собрании Американской академии офтальмологии, проходившем 9–12 октября. Рандомизированное контролируемое исследование включало 85 мужчин в возрасте от 12 до 48 лет с мутациями в гене RPGR. Участники получали одну из двух доз исследуемой терапии либо входили в контрольную группу без лечения. Через 12 месяцев улучшение остроты зрения при слабом освещении не менее чем на 15 букв зарегистрировано у 31 процента получавших высокую дозу и у 24,1 процента получавших низкую дозу. В контрольной группе таких ответов не наблюдали. Различия с контролем достигли статистической значимости для обеих доз. Дополнительно описано раннее и сохранявшееся улучшение средней светочувствительности макулы по результатам микропериметрии. По данным компании, профиль переносимости в целом соответствовал прежним

исследованиям. В группе низкой дозы зарегистрированы два серьёзных офтальмологических нежелательных явления, которые исследователи связали с хирургической процедурой; оба разрешились до визита 12-го месяца.

Rocket Pharmaceuticals сообщила об исследовании фазы 2 и обновлённых клинических данных RP-A501 при болезни Данона

(Rocket Pharmaceuticals)

Компания Rocket Pharmaceuticals обобщила результаты обсуждения программы RP-A501 — исследуемой генной терапии болезни Данона — и согласованный с FDA план дальнейшей клинической оценки. Сообщение последовало после встречи с инвесторами, состоявшейся 6 октября. Компания описала регистрационное исследование второй фазы, для которого определена основная группа из 12 пациентов мужского пола, получающих коммерческую форму препарата в пересмотренной дозе. Успех оценивается по двум совместным критериям через 12 месяцев: уровень экспрессии белка LAMP2 в миокарде не ниже установленной границы и снижение индекса массы левого желудочка как минимум на десять процентов относительно исходного. Ожидается, что необходимые критерии должны выполняться не менее чем у семи пациентов. Первые трое участников, получившие скорректированную дозу по изменённому протоколу, завершили первоначальное наблюдение без клинических или лабораторных признаков тромботической микроангиопатии либо синдрома капиллярной утечки. Ранее в группе исходной дозировки сообщалось о тромботической микроангиопатии и смертельной серьёзной нежелательной реакции, что стало причиной пересмотра дозы и усиленного мониторинга безопасности. Наблюдение продолжается, поэтому сведения о безопасности остаются предварительными.

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

MHRA одобрило генноредактирующее лечение детей от пяти лет с тяжёлыми наследственными заболеваниями крови

(Medicines and Healthcare products Regulatory Agency)

Британское агентство по регулированию лекарственных средств и медицинских изделий MHRA расширило разрешённое применение препарата Casgevy, или эксагамглоген аутотемцел. Теперь лечение может назначаться отвечающим установленным условиям детям начиная с пяти лет при тяжёлой серповидноклеточной болезни и трансфузионно-зависимой бета-талассемии. Ранее в Великобритании препарат был разрешён пациентам от 12 лет. Оба заболевания связаны с наследственными нарушениями гемоглобина и могут вызывать тяжёлую анемию, инфекции, болевые кризы или необходимость регулярных переливаний крови. Терапия предусматривает забор собственных кроветворных стволовых клеток пациента, их редактирование в лаборатории и последующее возвращение в организм после подготовительного лечения. Цель вмешательства — обеспечить выработку функционирующего гемоглобина. MHRA сообщило, что расширение показаний основано на оценке качества, безопасности и эффективности. Среди возможных нежелательных явлений перечислены тошнота, утомляемость, лихорадка и повышенный риск

инфекции. После введения клеток пациенты могут нуждаться в наблюдении в больнице, пока клетки приживаются в костном мозге.

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

Каталог мутаций комплекса Mycobacterium tuberculosis и их связи с устойчивостью к лекарствам, третье издание

(World Health Organization)

World Health Organization. Catalogue of mutations in Mycobacterium tuberculosis complex and their association with drug resistance, 3rd ed. WHO; 2026. ISBN 978-92-4-012465-3.

Всемирная организация здравоохранения выпустила третье издание каталога мутаций микобактерий туберкулёзного комплекса, связанных с лекарственной устойчивостью. Документ предназначен для стандартизированной интерпретации генетических изменений, сопоставляемых с результатами фенотипических тестов чувствительности. Он поддерживает разработку диагностических методов, геномный эпидемиологический надзор, исследования и использование секвенирования в определении лекарственной устойчивости возбудителя. Новое издание основано на парных данных полногеномного секвенирования и фенотипического тестирования более 71 тысячи клинических изолятов из свыше 75 стран. В каталог включены расширенные сведения о препаратах, применяемых в современных схемах лечения туберкулёза, в том числе бедаквилине, линезолиде, деламаниде, претоманиде и циклосерине. Обновлены статистические и биоинформатические методы, система интерпретации вариантов и практические рекомендации. ВОЗ обращает внимание, что значение отдельных мутаций зависит от геномного контекста. Поэтому ранжированный перечень мутаций необходимо использовать совместно с дополнительными правилами оценки, а не изолированно. Предпочтительны валидированные биоинформатические процессы, объединяющие эти элементы при анализе конкретного клинического образца.

Геномный мониторинг Klebsiella pneumoniae в Бельгии в рамках концепции «Единое здоровье» демонстрирует большое геномное разнообразие, наличие ESBL и карбапенемаз, а также циркуляцию клонов в различных секторах

(Frontiers in Microbiology)

Debergh H, Bogaerts B, Van Damme I, et al. One Health genomic surveillance of Klebsiella pneumoniae in Belgium demonstrates large genomic diversity, presence of ESBLs and carbapenemases and circulation of clones across sectors. Front Microbiol. 2026;17. doi:10.3389/fmicb.2026.1933141

Авторы изучили генетическое разнообразие Klebsiella pneumoniae и распространение генов устойчивости к антибиотикам между людьми, животными, пищевой цепью и сточными водами в Бельгии. В 2019–2022 годах было собрано 888 предполагаемых изолятов из клинических материалов человека, заболевших животных, сточных вод и пищевой продукции. После отбора и полногеномного секвенирования подтверждены 286 изолятов K. pneumoniae, для которых исследовали гены резистентности и вирулентности,

плазмиды и филогенетическое родство. Соответствие генотипа и фенотипа устойчивости достигало 93,4 процента для цефалоспоринов третьего поколения и 89,2 процента для карбапенемов. Гены карбапенемаз KPC, NDM, OXA-48-подобных ферментов и VIM обнаружили в 67 изолятах человека и сточных вод. Среди наиболее распространённых линий высокого риска отмечены ST307, ST15, ST147 и ST11. Выявлены 13 новых сиквенс-типов и 17 геномных кластеров, четыре из которых включали разные сектора. В одном из кластеров (ST147), включавшем два изолята из мяса птицы и один клинический изолят от человека, не было обнаружено различий по однонуклеотидным полиморфизмам (SNP), что указывает на очень тесную геномную взаимосвязь между разными секторами.

Метагеномное профилирование и временная динамика генов устойчивости к антимикробным препаратам в больничных сточных водах Дакки, Бангладеш

(Microbiology Spectrum)

Islam MR, Sarkar R, Dey SS, et al. Metagenomic profiling and temporal dynamics of antimicrobial resistance genes across hospital wastewaters in Dhaka, Bangladesh. Microbiol Spectr. 2026. doi:10.1128/spectrum.00755-26

Исследователи изучили сточные воды трёх крупных больниц Дакки и расположенного поблизости коммунального канализационного коллектора как возможные резервуары генов антибиотикорезистентности. В Бангладеш больничные стоки нередко поступают в общую канализацию и водоёмы без достаточной очистки. Для первоначального анализа образцов применили метагеномное секвенирование методом дробовика в сезон муссонов, а для наблюдения изменений во времени — количественную ПЦР в трёх сезонных точках. В генетическом составе устойчивости преобладали детерминанты резистентности к аминогликозидам, сульфаниламидам, тетрациклинам, бета-лактамам и антибиотикам группы макролидов, линкозамидов и стрептограминов. Обнаружены потенциально клинически значимые гены, включая кластер vanA и варианты blaVIM, blaOXA-232, blaIMP и blaKPC. Часть генов была связана с предполагаемыми плазмидами и подвижными генетическими элементами. Наблюдались также детерминанты вирулентности и признаки участия кишечных комменсальных микроорганизмов в резервуаре устойчивости. Количественный анализ показал повышение абсолютных уровней ряда генов перед зимним сезоном. Авторы рассматривают больничные сточные воды как объект мониторинга распространения устойчивости.

Полногеномное секвенирование выявляет сети передачи кишечной ESBL-продуцирующей Escherichia coli между домохозяйствами в двух сельских районах Малави

(Nature Communications)

O'Ferrall, A.M., Lally, D., Makaula, P. et al. Whole-genome sequencing reveals inter-household networks of gut-colonising ESBL-producing Escherichia coli in two rural Malawian districts. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-78449-1

Учёные изучили распространение кишечной Escherichia coli, продуцирующей бета-лактамазы расширенного спектра, в двух сельских поселениях Малави.

Носительство таких бактерий может предшествовать инвазивной инфекции, а устойчивость к антибиотикам представляет значимую проблему для стран Африки к югу от Сахары. В течение 2023–2024 годов собирали повторные образцы кала у 211 жителей, выполнили полногеномное секвенирование 159 изолятов и сопоставили результаты с расположением домохозяйств. Распространённость носительства за год выросла с 34,1 до 54,2 процента. Изоляты относились к 33 сиквенс-типам, наиболее часто встречались ST38 и ST131. Исследователи установили 46 типов генов антимикробной резистентности. Пятнадцать штаммов обнаружены не менее чем в трёх домохозяйствах, которые обычно находились на расстоянии менее 400 метров друг от друга. При сравнении геномов одинаковых штаммов из разных домов 88,9 процента пар отличались не более чем десятью SNP.

Полногеномное секвенирование выявляет геномную эпидемиологию Yersinia enterocolitica в мясе из Южной Африки и глобальных популяциях

(BMC Genomics)

Mashapo, M., Matle, I., Seakamela, E. et al. Whole-genome sequencing reveals the genomic epidemiology of Yersinia enterocolitica in South African meat and global populations. BMC Genomics (2026). https://doi.org/10.1186/s12864-026-13409-z

Исследователи применили полногеномное секвенирование (WGS) для изучения популяционной структуры, антимикробной резистентности (AMR) и детерминант вирулентности Yersinia enterocolitica, выделенной из мяса и мясных продуктов в розничной продаже в Южной Африке. Всего секвенированы 23 изолята из говядины и свинины, из которых 18 высококачественных геномов были проанализированы совместно с 356 публично доступными геномами, ассоциированными с пищевыми продуктами. Филогеномный анализ на основе cgMLST выявил четыре основных линии, причём южноафриканские изоляты преимущественно принадлежали к глобально распространённой кладе HC1490_10. Было идентифицировано 11 типов секвенирования (ST), включая потенциально редкие линии ST661, ST329, ST173 и ST352. Анализ пан-геномы показал открытую структуру с высокой долей акцессорных генов. Профилирование AMR выявило консервативный врождённый резистом, доминируемый генами β-лактамаз blaA и ampC, тогда как приобретённые гены резистентности встречались с низкой частотой. Все южноафриканские изоляты отнесены к непатогенному биотипу 1A и не содержали плазмидных детерминант вирулентности.

Анализ профагов и защитных систем в масштабах популяции выявляет различные эволюционные пути вирулентности и устойчивости к антимикробным препаратам у золотистого стафилококка

Wang, Z., Song, G., Hu, X. et al. Population-scale analysis of prophages and defense systems reveals distinct evolutionary routes for virulence and antimicrobial resistance in Staphylococcus aureus. BMC Genomics (2026). https://doi.org/10.1186/s12864-026-13492-2

Авторы исследовали популяционные взаимосвязи между профагами, системами защиты и функциональными генами в геноме Staphylococcus aureus на масштабе, ранее недоступном для анализа. Были проанализированы 1678 высококачественных полных геномов S. aureus, в которых предсказано 5249 профагов, включая 3439 интактных. Оказалось, что 95,2% штаммов несли хотя

бы один интактный профаг, причём интактные профаги включали 76 различных типов с выраженной ассоциацией с типами секвенирования (ST). Параллельно идентифицированы 45 систем защиты, включающих 14 137 локусов, среди которых системы рестрикции-модификации были наиболее распространёнными. Функциональная аннотация показала, что 56,3% интактных профагов несли гены факторов вирулентности, тогда как лишь 4,3% содержали гены антимикробной резистентности. Сетевой анализ выявил, что гены факторов вирулентности часто были связаны с узлами профагов, а большинство генов AMR ассоциировалось с узлами систем защиты без промежуточного профагового узла.

В России разрабатывают генетический метод различения вакцинных и вирулентных штаммов вируса болезни Марека

(«Ветеринария и жизнь», 16 октября 2026 г.)

Специалисты Всероссийского государственного центра качества и стандартизации лекарственных средств для животных и кормов (ВГНКИ) сообщили о разработке молекулярно-генетического метода для различения вакцинных и вирулентных штаммов вируса болезни Марека у птиц. На текущем этапе исследователи получили новые праймеры для поиска нужных участков вирусного генома, подготовили контрольные образцы на основе плазмид для полевого изолята и вакцинного штамма, измерили их концентрации и проверили амплификацию. Методика предназначена для более точной интерпретации результатов лабораторного контроля, когда важно отличать вирус, связанный с вакцинацией, от потенциально опасного полевого штамма. Работа продолжается: опубликованное сообщение не содержит результатов полноценной клинической или аналитической валидации и не свидетельствует о выпуске зарегистрированного диагностического набора.

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

FDA и CMS объявили о новых шагах для развития генной терапии и расширения доступа пациентов с редкими заболеваниями

(U.S. Department of Health and Human Services)

Министерство здравоохранения и социальных служб США сообщило, что FDA выпустило проект руководства для разработчиков индивидуализированных препаратов редактирования генома, предназначенных для лечения редких генетических заболеваний. Проект описывает оформление заявок на лицензирование биологических препаратов и порядок внесения изменений после одобрения. Центральное понятие документа — Individualized Feature Space, заранее определённые границы допустимых различий между вариантами одного продукта, изготовленными для конкретных пациентов. Если новая версия укладывается в установленные границы и лабораторные испытания подтверждают достаточную безопасность и активность, разработчик сможет добавить её в существующую лицензию без нового клинического исследования. Руководство также затрагивает производство, проверки нежелательных генетических изменений и маркировку препаратов.

Ведомство подчёркивает, что отдельные редкие заболевания вызываются разными мутациями у разных пациентов, поэтому единая терапия подходит не всем. Одновременно Центры услуг Medicare и Medicaid планируют объединять программы Medicaid разных штатов для переговоров с производителями о стоимости генотерапий. Цель инициативы — расширить практическую доступность индивидуализированных методов лечения, включая лечение детей с особо редкими заболеваниями. Документ представлен на общественное рассмотрение как проект рекомендаций для отрасли.

14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Исследование фазы 2a SPL84: новый РНК-таргетный подход к восстановлению функции CFTR у пациентов с муковисцидозом с вариантом 3849+10 kb C→T

(European Respiratory Journal)

Cofta S, Springer D, Malakauskas K, et al. A phase 2a study with SPL84: A novel RNA-targeted approach to restore CFTR function in people with CF carrying the 3849+10 kb C→T mutation. Eur Respir J. 2026. doi:10.1183/13993003.00866-2026

В рандомизированном двойном слепом плацебо-контролируемом исследовании фазы 2a оценивали ингаляционный антисмысловой олигонуклеотид SPL84 у пациентов с муковисцидозом, несущих вариант CFTR 3849+10 kb C→T. Этот вариант нарушает сплайсинг и приводит к включению в РНК скрытого экзона с преждевременным стоп-кодоном, вследствие чего образуется нефункциональный белок CFTR. Препарат разработан для коррекции сплайсинга и восстановления экспрессии функционального белка. Участники получали SPL84 в дозе 25 или 50 миллиграммов либо плацебо один раз в неделю в течение девяти недель. В анализ включили 17 человек, пятнадцать завершили все предусмотренные процедуры. Серьёзных нежелательных явлений, связанных с препаратом, не зарегистрировано, большинство событий были лёгкими или умеренными. Улучшение показателя функции лёгких ppFEV1 не менее чем на пять пунктов наблюдалось до 70 процентов лечившихся участников в отдельных когортах. Дополнительные показатели также указывали на возможную клиническую пользу. Авторы считают результаты основанием для дальнейших исследований мутационно-специфической РНК-ориентированной терапии.

Stoke Therapeutics представила ход исследования фазы 3 зоравунерсена при синдроме Драве

(Stoke Therapeutics)

Компания Stoke Therapeutics сообщила об обновлении программы антисмыслового препарата zorevunersen для синдрома Драве в рамках квартального отчёта от 29 октября. Ключевым исследованием остаётся международная фаза 3 EMPEROR, где оценка основной конечной точки основана на изменении частоты тяжёлых моторных приступов. В набор основной анализируемой популяции включены 162 пациента из США, Великобритании и Японии; набор был завершён в июне 2026 года. К моменту сообщения все участники прошли восьмую неделю и получили две начальные

дозы препарата либо имитационную процедуру. Приблизительно 130 участников достигли 24-й недели, около 110 — 28-й недели, когда выполняется основная оценка, и примерно 20 — 52-й недели. Компания также сообщила о согласовании с FDA подхода к оценке вторичной конечной точки, связанной с когнитивными и поведенческими функциями по четырём подразделам шкалы Vineland-3. Получение основных результатов запланировано на третий квартал 2027 года, после чего предполагается подача заявки в США.

Исследование фазы I/II бавдегалутамида, PROTAC-деградера андрогенового рецептора, при метастатическом кастрационно-резистентном раке простаты

(Journal of Clinical Oncology)

Gao X, Garmezy B, Vuky J, et al. Phase I/II Study of Bavdegalutamide, a Proteolysis-Targeting Chimera Androgen Receptor Degrader, in Metastatic Castration-Resistant Prostate Cancer. J Clin Oncol. 2026. doi:10.1200/JCO-25-02995

В исследовании первой и второй фаз оценивали пероральный препарат бавдегалутамид, или ARV-110, который относится к PROTAC и стимулирует разрушение андрогенового рецептора. Включали взрослых пациентов с метастатическим кастрационно-резистентным раком простаты после терапии ингибиторами сигнального пути андрогенового рецептора. На первой фазе участвовали 95 человек, рекомендуемая доза для следующей фазы составила 420 миллиграммов ежедневно. На второй фазе оценивали активность препарата в подгруппах с разными молекулярными характеристиками опухоли. Среди 20 пациентов с вариантами андрогенового рецептора T878 или H875 снижение уровня ПСА не менее чем на 50 процентов зарегистрировано у 60 процентов. При других вариантах рецептора показатели ответа были заметно ниже. Медиана выживаемости без радиологического прогрессирования в указанной группе составила 11,1 месяца.

Вепдегестрант: первый одобренный FDA пероральный PROTAC и важный этап в направленной деградации белков

(Medicinal Chemistry Research)

Yang, J., Hu, L. Vepdegestrant: the first FDA-approved oral PROTAC and a milestone in targeted protein degradation. Med Chem Res (2026). https://doi.org/10.1007/s00044-026-03622-6

Авторы октябрьской обзорно-комментирующей публикации рассмотрели вепдегестрант (ARV-471, Veppanu) — первый одобренный FDA препарат класса PROTAC для перорального приёма. FDA одобрило вепдегестрант 1 мая 2026 года. Препарат предназначен для взрослых пациентов с распространённым или метастатическим ER-положительным, HER2-отрицательным раком молочной железы с мутацией ESR1 после прогрессирования на эндокринной терапии. Вепдегестрант связывается с рецептором эстрогена α и вовлекает убиквитинлигазу E3 цереблон, направляя рецептор на внутриклеточное разрушение. Такой механизм отличает направленную деградацию белков от традиционного блокирования их активности. Статья посвящена значению регуляторного решения и механизма действия вепдегестранта для развития лекарств на основе направленной деградации белков.

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

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

Анализ опухолей позволяет выявлять носителей основательских патогенных вариантов в Израиле

(npj Genomic Medicine)

Shiri, Y., Inbar, M., Gugenheim, A. et al. Tumor analysis identifies Israeli founder pathogenic variation carriers. npj Genom. Med. (2026). https://doi.org/10.1038/s41525-026-00613-9

Авторы исследовали возможность использования результатов соматического профилирования опухолей для выявления пациентов — носителей наследственных основательских патогенных вариантов, повышающих риск рака. В израильской популяции описаны 53 таких варианта в 12 генах, встречающиеся в разных этнических группах. Обычно соматические тесты выполняются для поиска мутаций, важных при выборе лечения, но полученные данные могут также указывать на наследственную предрасположенность. Исследователи сравнили материалы 674 849 опухолей из американской выборки и 2769 из израильской. Патогенные варианты основателя выявлены соответственно в одном и шести процентах образцов. Затем изучили 69 пациентов, у которых такой вариант был обнаружен в опухолевой ткани, и сопоставили находки с герминальным исследованием. Согласованность между соматическими и наследственными результатами достигла 99 процентов. Авторы делают вывод, что обнаружение определённого варианта основателя в опухоли пациента из соответствующей группы населения с высокой вероятностью указывает на носительство. Находка в опухоли требует по возможности подтверждения герминальным тестом у пациента; после подтверждения можно рассматривать каскадное обследование родственников.

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

Влияние комплексной оценки моногенного и полигенного риска на заболевания первой категории в реальной когорте

(npj Genomic Medicine)

Mulford, A.J., Shi, Z., Tran, H. et al. Impact of an integrated monogenic and polygenic risk assessment on Tier-1 conditions in a real-world cohort. npj Genom. Med. (2026). https://doi.org/10.1038/s41525-026-00627-3

Исследователи оценили сочетание моногенных вариантов и полигенных оценок риска для рака молочной железы, колоректального рака, рака простаты и ишемической болезни сердца. В анализе использовали данные 20 477 участников американского медицинского биобанка Genomic Health Initiative. Медианный возраст составлял 64 года, 65 процентов участников были женщинами, 36 процентов имели неевропейское происхождение. Авторы сопоставили выявление патогенных вариантов в девяти генах первой категории, независимые полигенные оценки риска и интегрированную модель GenProb. Изученные заболевания имелись у 5381 участника, то есть у 26

процентов когорты. Популяционная атрибутивная доля риска (PAR%) для PRS была выше, чем для патогенных моногенных вариантов: 3,44–13,96% против 0,17–2,65%. Стратегия моногенного тестирования, основанная исключительно на семейном анамнезе, выявила 166 носителей патогенных вариантов и охватила небольшую долю всех случаев заболевания. Интегрированная модель выделила 6563 человека высокого риска, среди которых оказалось 1259 заболевших.

Подстройка полигенной оценки риска к локальным данным улучшает прогнозирование и клиническое внедрение

(Nature Communications)

Kim, M.S., Sui, Y., Patel, A.P. et al. Fine-tuning of polygenic score to local data improves risk prediction and clinical implementation. Nat Commun (2026). https://doi.org/10.1038/s41467-026-77770-z

Исследователи предложили метод адаптации полигенных оценок риска к данным конкретной медицинской популяции. Несмотря на потенциал PRS для выявления наследственной предрасположенности, их точность может снижаться при переносе между когортами с различным происхождением и характеристиками. Разработанный подход объединяет несколько опубликованных оценок для одного заболевания и заново определяет их веса с помощью алгоритмов машинного обучения, используя прогностическую результативность в локальном наборе данных. Метод испытали для ишемической болезни сердца, рака молочной железы и рака простаты — заболеваний, для которых клиническая полезность PRS продолжает изучаться. В биобанке Mass General Brigham оптимизация повысила C-статистику в среднем на 19,8 процента для ишемической болезни сердца, на 9,4 процента для рака простаты и на 8,3 процента для рака молочной железы. Локально оптимизированная оценка при сердечной болезни позволила выделить 27,7 процента случаев по сравнению с 17,8 процента для лучшей отдельной опубликованной модели.

От наследственной предрасположенности к состоянию опухоли: поэтапная архитектура геномной стратификации риска при раке предстательной железы

(Frontiers in Genetics)

Zheng, Z., Yang, X., Ou, M., Chen, Y. & Gan, D. From inherited susceptibility to tumor state: toward a stage-aware architecture for genomic risk stratification in prostate cancer. Front. Genet. 17:1969511 (2026). https://doi.org/10.3389/fgene.2026.1969511

Авторы рассмотрели проблему объединения двух раздельных геномных слоёв оценки риска рака предстательной железы: герминальных полигенных баллов, оценивающих наследственную предрасположенность до диагноза, и опухолевых геномных и транскриптомных классификаторов, определяющих биологическую агрессивность после получения ткани. В мини-обзоре проанализированы данные проспективного исследования 203 691 нордических близнецов, показавшего наследуемость риска рака предстательной железы на уровне 57% (95% ДИ 51–63%). В исследовании BARCODE1 40 292 мужчинам было направлено приглашение, 6 393 получили PRS, а 468 из 745 мужчин в верхней децили прошли МРТ и биопсию; рак выявлен у 187 (40,0%), из них 103 (55,1%) — промежуточный или более высокий

риск. Межпопуляционная PRS из 269 вариантов при сравнении верхнего и среднего децилей показала отношение шансов 5,06 у мужчин европейского и 3,74 у мужчин африканского происхождения. Авторы предлагают поэтапную систему: калибровка герминального риска по происхождению модифицирует интенсивность скрининга, модели по ткани или жидкой биопсии определяют состояние опухоли, а продольные измерения обновляют риск.

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

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

Капельный метод секвенирования длинных прочтений эпигенома одиночных клеток для высокопроизводительного профилирования многомерных регуляторных элементов

(Cell Discovery)

Lu, J., Chen, K., Jia, S. et al. A droplet-based long-read single-cell epigenome sequencing method for the high-throughput profiling of multidimensional regulatory elements within individual cells. Cell Discov 12, 72 (2026). https://doi.org/10.1038/s41421-026-00928-y

Авторы разработали два метода эпигеномного анализа одиночных клеток на основе капельной микрофлюидики и секвенирования длинных прочтений Oxford Nanopore: dscNanoATAC для оценки доступности хроматина и dscNanoCUT для исследования модификаций гистонов. Такой подход позволяет анализировать регуляторные элементы, сохраняя информацию о протяжённых участках ДНК и различиях между аллелями. Производительность одного эксперимента составляет около 5000 клеток. Для подготовки библиотек примерно из 5000 клеток авторы сравнили dscNanoATAC с прежним планшетным методом scNanoATAC: время сократилось как минимум с одной недели до одного дня, а общие затраты с учётом секвенирования — приблизительно с 9915 до 1945 долларов (с 1,98 до 0,39 доллара на клетку по использованным в работе ценам). Исследователи показали возможность обнаруживать аллель-специфичные эпигенетические сигналы, анализировать регуляторные области в трудно картируемых участках генома и изучать ткани мозга мыши. На основе полученных данных предложена модель для прогнозирования аллель-специфичной трёхмерной организации генома с разрешением 10 кб. Сравнение стоимости и времени относится к указанным экспериментальным протоколам, а не ко всем этапам геномного исследования.

Секвенирование длинных прочтений с адресной сборкой локуса опсинов позволяет точно оценить гены в экспрессируемых позициях

(npj Genomic Medicine)

Anderson, Z.B. et al. Long-read sequencing with targeted assembly of the opsin locus accurately evaluates genes in expressed positions. npj Genom. Med. (2026). https://doi.org/10.1038/s41525-026-00619-3

Исследователи изучили применение секвенирования длинных прочтений и адресной сборки к сложному участку генома, содержащему гены опсинов. Этот

локус трудно интерпретировать стандартными методами из-за высокой схожести отдельных последовательностей и особенностей организации повторяющихся генов. Авторы сосредоточились на возможности оценивать гены с учётом их положения в массиве и определять те копии, которые находятся в экспрессируемых позициях. Для этого они использовали длинные последовательности ДНК и сборку, направленную именно на интересующий геномный участок. Такой подход позволяет сохранять информацию о порядке расположения генов, которую бывает сложно восстановить из коротких прочтений. Статья описывает методологию анализа локуса и его применение к точному различению сходных последовательностей. Авторы связывают эту задачу с необходимостью корректного генетического исследования нарушений цветового зрения, для которых структура опсинового массива имеет существенное значение. Исследование охватило 206 человек. Адресная сборка обеспечила согласованность определения числа копий 99% для OPN1LW и 92% для OPN1MW. Порядок генов установлен у всех обследованных мужчин и у 87% обследованных женщин.

Улучшенное профилирование метилирования внеклеточной ДНК путём обнаружения и исправления неровных концов

(Nature Methods)

Wang, R., Hamilton, E.G., Almanza, D. et al. Enhanced cfDNA methylation profiling by detection and correction of jagged ends. Nat Methods (2026). https://doi.org/10.1038/s41592-026-03278-5

Авторы представили вычислительный метод JEEPERS для устранения ошибок анализа метилирования внеклеточной ДНК, возникающих при подготовке библиотек секвенирования. Многие двуцепочечные фрагменты такой ДНК имеют выступающие, или «неровные», концы. При их восстановлении перед присоединением адаптеров могут добавляться неметилированные цитозины, и это искажает исходную картину метилирования. JEEPERS обнаруживает затронутые области и корректирует их с использованием информации от парных цепей либо других фрагментов с сопоставимым профилем. При этом сохраняются характеристики молекул, важные для анализа длины фрагментов и генотипирования. Исследователи проверили алгоритм на смоделированных смесях опухолевой и контрольной ДНК и показали восстановление профилей метилирования в сторону исходных образцов. Точность коррекции на контрольных CpG-позициях составляла приблизительно 95%; для более 97,5% фрагментов нашлись достаточные данные для исправления. Авторы также продемонстрировали возможности одновременного определения соматических вариантов и анализа метилирования.

AmpliconSuite: комплексный рабочий процесс для анализа локальных амплификаций в геномах раковых клеток

Luebeck, J., Liefeld, T., Wong, I.TL. et al. AmpliconSuite: an end-to-end workflow for analyzing focal amplifications in cancer genomes. Nat Methods (2026). https://doi.org/10.1038/s41592-026-03264-x

Исследователи представили AmpliconSuite — комплекс инструментов для поиска и классификации локальных амплификаций по данным полногеномного секвенирования опухолей. Программа различает внехромосомную ДНК, механизмы циклов разрыва и слияния хромосом и другие формы увеличения числа копий геномных участков. Новый модуль

ecContext помогает относить структуры внехромосомной ДНК к различным механизмам образования. Рабочий процесс объединяет подготовку входных данных, AmpliconArchitect и AmpliconClassifier; на вход могут подаваться файлы FASTQ, BAM и CRAM. При проверке использовались результаты флуоресцентной гибридизации in situ для 175 генов в 72 моделях. Авторы также проанализировали 6506 опухолевых образцов разных типов и выявили закономерности совместной амплификации онкогенов. Для обмена результатами создан репозиторий AmpliconRepository, в котором доступны данные более чем по 15 тысячам образцов. Обновления алгоритмов улучшили скорость обработки и контроль ложных структурных сигналов. Статья описывает как программный конвейер, так и инфраструктуру совместного использования результатов анализа амплификаций.

DistPCA: анализ главных компонент геномных данных терабайтного масштаба с распределённой обработкой вне оперативной памяти

(Bioinformatics Advances)

Mermigkis, G. et al. DistPCA: Tera-Scale Genomic PCA via Out-of-Core Distributed Parallelism. Bioinformatics Advances, vbag303 (2026). https://doi.org/10.1093/bioadv/vbag303

Статья описывает DistPCA — программный инструмент для анализа главных компонент чрезвычайно больших геномных наборов данных. Такой анализ применяется для оценки популяционной структуры, происхождения и контроля качества при полногеномных исследованиях ассоциаций. С ростом биобанков объёмы исходных матриц перестали помещаться в оперативную память одного сервера. Существующие решения, обрабатывающие данные частями, нередко ограничиваются одним вычислительным узлом и недостаточно эффективно распараллеливают чтение и предварительную подготовку данных. Авторы разработали распределённую реализацию на C++ с применением интерфейса передачи сообщений MPI. Параллельная обработка распространяется не только на линейную алгебру, но и на загрузку данных и этапы предварительной подготовки. На реальных и синтетических наборах продемонстрирована масштабируемость, близкая к линейной. В приведённом сравнении продолжительность расчёта сократилась с 12,1 до 2,3 часа, то есть более чем на 80%. Исходный код и документация доступны в GitHub и Zenodo.

Диагностическая ценность длинного чтения для пациентов с отрицательным результатом короткого чтения: систематический обзор и метаанализ

(Human Genomics)

Babazade, A., Mulayim, M.F., Bahap, Y. et al. Diagnostic yield of long-read sequencing in short-read-negative patients: a systematic review and meta-analysis. Hum Genomics (2026). https://doi.org/10.1186/s40246-026-01039-1

Авторы провели систематический обзор и метаанализ применения секвенирования длинными прочтениями у пациентов с редкими моногенными заболеваниями, для которых стандартное секвенирование короткими прочтениями не установило молекулярный диагноз. Поиск литературы проводился в нескольких библиографических базах по 31 октября 2025 года. Исследования разделили на полногеномные когортные, таргетные работы и описания отдельных случаев. В основной метаанализ включили 11

когортных исследований с 538 пациентами. Объединённая доля дополнительных окончательных и возможных диагнозов составила 16,4% (95% доверительный интервал 6,9–29,0%); только окончательных диагнозов — 12,0%. Отдельно рассмотрели 15 таргетных исследований со 165 пациентами, где диагностический выход достигал 37,6%, но сильно различался в зависимости от заболевания. Среди пациентов, уже прошедших и экзомное, и геномное секвенирование, дополнительный выход был ниже, чем после одного отрицательного экзома. Примерно половина спасённых диагностических случаев в полногеномных работах была связана со структурными вариантами. Авторы также подчеркнули, что часть находок возникала благодаря повторному анализу старых данных, а не исключительно преимуществам длинных прочтений. Выводы требуют проспективной проверки.

Диагностическая оценка нанопорового длинного чтения при детских опухолях ЦНС

(Acta Neuropathologica Communications)

Ferreyra Vega, S., Kwan, R.SY., Rahmqvist, I. et al. Diagnostic evaluation of long-read nanopore sequencing for pediatric CNS tumors. acta neuropathol commun (2026). https://doi.org/10.1186/s40478-026-02466-w

Исследователи оценили возможность использования нанопорового секвенирования длинными прочтениями для комплексной молекулярной характеристики опухолей центральной нервной системы у детей. В исследование вошли 20 опухолевых образцов трёх основных групп: глиом, эпендимом и медуллобластом. Полученные данные сравнивали с результатами метилирования на микроматрицах и секвенирования короткими прочтениями, применявшимися при обычной диагностике. Средняя глубина геномного покрытия нанопоровыми прочтениями составляла около 40×. Профили числа копий согласовывались с микроматричными данными: медианная корреляция Пирсона достигала 0,816. Среди 78 клинически значимых малых вариантов, найденных Illumina, нанопоровые данные содержали свидетельства 74 (95%), но только 53 (68%) были получены как точные варианты с высокой достоверностью. Структурные перестройки по двум методам различались по количеству, типу, размерам и совпадению точек разрыва. Классификация опухолей на основе метилирования в целом соответствовала интегрированным диагнозам ВОЗ, однако показатели зависели от вида опухоли и алгоритма.

Интегрированная генетическая и эпигенетическая диагностика лицево-лопаточно-плечевой дистрофии с использованием длинного чтения Oxford Nanopore

(Journal of Human Genetics)

Xu, X., Qiu, L., Zeng, M. et al. Integrated genetic and epigenetic diagnosis of facioscapulohumeral muscular dystrophy using Oxford Nanopore long-read sequencing. J Hum Genet (2026). https://doi.org/10.1038/s10038-026-01521-7

Авторы предложили объединить генетическое и эпигенетическое исследование лицево-лопаточно-плечевой мышечной дистрофии с помощью длиннопрочтённого секвенирования Oxford Nanopore. Диагностика заболевания осложняется необходимостью одновременно исследовать число

повторов D4Z4, связанное с генетической формой болезни, и состояние метилирования соответствующего участка. Предложенный подход позволяет получать сведения о последовательности, длине повторяющегося массива и эпигенетических характеристиках из одного набора длинных молекул ДНК. Исследователи продемонстрировали возможности метода на образцах трёх пациентов с заболеванием, одного здорового участника и семейной тройки. Анализ проводили в области хромосомы 4q35, учитывая необходимость различать связанные с болезнью и другие сходные повторяющиеся последовательности. Авторы сопоставили генетические и эпигенетические характеристики и обсудили применимость подхода при разных молекулярных вариантах заболевания. Исследование носит характер методической и диагностической проверки на небольшой выборке. Метилирование отдельных повторов D4Z4 оказалось сниженным и неоднородным. Сборка с разрешением гаплотипов также позволила обнаружить делецию за пределами D4Z4 и уточнить её точку разрыва в исследованной семейной тройке.

18. Базы генетических и фенотипических данных

(структура, принципы хранения, ПО по обработке данных)

Референсная панель гаплотипов, созданная на основе 490 319 геномов UK Biobank, улучшает импутацию генотипов для популяций всего мира

(Nature Genetics)

Wienbrandt, L., Prieß, C., Schmöhl, M. et al. A haplotype reference panel constructed from 490,319 UK Biobank genomes improves genotype imputation for global populations. Nat Genet (2026). https://doi.org/10.1038/s41588-026-02819-0

Исследователи разработали крупную референсную панель гаплотипов на основе данных полногеномного секвенирования 490 319 участников UK Biobank. Референсные панели используются для импутации — статистического восстановления генетических вариантов, которые не были непосредственно определены при генотипировании. Точность такого восстановления зависит, в частности, от размеров и состава используемого набора геномов. Авторы подготовили новую панель и оценили её характеристики по сравнению с существующими подходами. Для проверки использовались генетические данные из различных популяционных групп, в том числе материалы международных референсных выборок. Улучшение качества импутации по сравнению с TOPMed зависело от популяции, частоты вариантов и показателя точности: для некоторых неевропейских групп результаты были неоднородными, а по средним абсолютным ошибкам для африканской суперпопуляции TOPMed показал лучшие значения. В статье отдельно рассматривается влияние большой выборки полногеномных последовательностей на восстановление менее распространённых генетических вариантов.

PanGBank: крупномасштабный ресурс заранее рассчитанных пангеномов микроорганизмов, созданный с помощью PPanGGOLiN

(Nucleic Acids Research)

Mainguy, J. et al. PanGBank: a large-scale resource of precomputed microbial pangenomes built with PPanGGOLiN. Nucleic Acids Research, gkag948 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag948

Исследователи представили PanGBank — открытую базу заранее рассчитанных пангеномов прокариот, предназначенную для сравнительной геномики в широком таксономическом масштабе. Ресурс построен на графах пангеномов, полученных с помощью PPanGGOLiN, и поддерживает единый формат анализа для многочисленных видов. Первая версия включает две взаимодополняющие коллекции более чем для 4600 видов и свыше 393 тысяч геномов из Genome Taxonomy Database. Набор GTDB_all охватывает разнообразные таксоны и экологические источники, включая геномы, собранные из метагеномов и отдельных клеток. Набор GTDB_refseq ориентирован на последовательности высокого качества с более полной аннотацией. В пангеномах выделяются постоянные, промежуточные и вариабельные семейства генов, области геномной пластичности и группы совместно расположенных функциональных элементов. Пользователи могут работать с базой через веб-интерфейс, командную строку и программный интерфейс REST. В качестве примера применения авторы рассматривают Acinetobacter baumannii и распределение детерминант устойчивости к антимикробным препаратам. База предназначена для изучения разнообразия, эволюции и адаптивных признаков микроорганизмов.

HGVD: обновление 2026 года базы генетических вариантов человека с секвенированием 4344 генетически разнообразных жителей Японии

Murakami, Y. & Higasa, K. HGVD: Human Genetic Variation Database update 2026 with sequencing of 4344 genetically diverse Japanese individuals. Nucleic Acids Research, gkag996 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag996

Авторы представили обновление Human Genetic Variation Database, направленное на расширение сведений о вариациях генома японской популяции. Исследователи отмечают, что геномные справочники долгое время были смещены в сторону людей европейского происхождения. Такая неравномерность осложняет оценку частот вариантов и их интерпретацию в недостаточно представленных популяциях. Обновление HGVD объединяет полногеномное секвенирование 3135 японских участников и ранее собранные данные полноэкзомного секвенирования ещё 1209 человек; всего частотная статистика охватывает 4344 участников. Цель ресурса — обеспечить исследователям более подходящую популяционную основу для изучения наследственной изменчивости и сравнения частот вариантов. В статье рассматривается включение новых последовательностей в существующую базу и её использование как источника сведений о генетическом разнообразии. Новые данные позволяют оценивать варианты в региональном популяционном контексте, который не всегда отражён в международных сводных коллекциях. Авторы связывают проект с задачей уменьшения пробелов в геномных ресурсах и улучшения дальнейшего анализа вариантов. При этом наличие популяционного варианта в базе само по себе не является доказательством его патогенности: ресурс предоставляет частотный и

справочный контекст для последующей интерпретации. Дополнительная информация о частотах позволяет сопоставлять распространённость наследственных изменений внутри изучаемой группы с оценками, полученными в других популяционных геномных проектах.

MitImpact 4: общегеномный ресурс для интерпретации кодирующих и некодирующих вариантов митохондриальной ДНК

Giovannetti, A. et al. MitImpact 4: a genome-wide resource for the interpretation of coding and non-coding mitochondrial DNA variants. Nucleic Acids Research, gkag1070 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1070

Статья посвящена новой версии базы MitImpact для интерпретации вариантов митохондриальной ДНК. Авторы подчёркивают, что вычислительные методы долгое время были преимущественно ориентированы на тринадцать белок-кодирующих генов митохондриального генома. Варианты генов транспортной и рибосомной РНК оставались менее обеспеченными специальными инструментами прогноза, хотя среди них встречается значительная доля известных патогенных изменений. Эффект таких вариантов нередко определяется структурой молекулы РНК, а не аминокислотной последовательностью белка. MitImpact 4 расширяет охват на все 49 704 возможных однонуклеотидных варианта митохондриального генома. Для вариантов представлены предполагаемые функциональные последствия, филогенетическая консервативность, локальные ограничения изменчивости и популяционные частоты. При формировании частотных сведений используются базы gnomAD, HelixMTdb и ToMMo. Обновление стремится уменьшить различия в глубине описания кодирующих и некодирующих участков митохондриальной ДНК. Авторы рассматривают ресурс как поддержку исследовательской и диагностической интерпретации, где вычислительные оценки необходимо сопоставлять с другими данными о конкретном варианте. Возможность обращаться к сведениям о некодирующих митохондриальных генах особенно существенна для вариантов, воздействующих на функционирование транспортных и рибосомных РНК.

BacMap 3.0: комплексная база знаний об аннотированных бактериальных геномах

Kruger, R. et al. BacMap 3.0: a comprehensive knowledgebase of annotated bacterial genomes. Nucleic Acids Research, gkag1049 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1049

Разработчики представили обновлённую базу BacMap 3.0, объединяющую аннотированные бактериальные геномы и сведения, необходимые для их сравнительного изучения. При создании ресурса использованы данные открытых источников, ручная экспертная проверка, программная аннотация геномов с помощью BASys2 и поиск сведений в литературе при поддержке больших языковых моделей. Авторы описывают единый процесс отбора, структурирования, контроля качества и отслеживания происхождения включённых записей. Программная архитектура построена на Ruby on Rails и SQL, а развёртывание осуществляется на специализированном сервере Ubuntu с использованием контейнеризации. Такая организация предназначена для модульного управления информацией и стабильной работы при увеличении объёма данных. В обновлении внимание уделяется не только наполнению справочника, но и воспроизводимости аннотаций и

доступности исходных источников. Большие языковые модели служат вспомогательным инструментом извлечения информации, а не заменой экспертной проверки. Статья представляет BacMap 3.0 как инфраструктуру для изучения бактериальных генов, функций и геномных характеристик; её основной результат — развитие базы знаний. Система также предусматривает документирование происхождения отдельных сведений, что необходимо для последующей проверки автоматически предложенной функциональной аннотации генов и белков.

scTHREAD: база длиннопрочтённых транскриптомов отдельных клеток с данными об изоформах, сайтах полиаденилирования, сплайсинге и аллелях

Fu, Z.-C. et al. scTHREAD: a cell-resolved long-read transcriptome database with linked isoform, poly(A), junction, and allelic evidence. Nucleic Acids Research, gkag1038 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1038

Авторы создали scTHREAD — открытую базу транскриптомных данных одиночных клеток, полученных с помощью секвенирования длинных прочтений. Она предназначена для анализа того, как использование изоформ транскриптов, альтернативное полиаденилирование и аллельная экспрессия различаются между клеточными типами. Ранее подобные наборы данных были распределены по разным исследованиям, платформам и организмам, а различия в обработке затрудняли сопоставление результатов. scTHREAD объединяет отдельные исследования в общую систему, сохраняя связь между транскриптами, клетками и конкретными молекулярными признаками. В ресурсе можно искать и извлекать информацию об изоформах, участках соединения экзонов, использовании сайтов полиаденилирования и аллельных сигналах. Авторы делают акцент на возможности просматривать несколько уровней транскриптомных данных совместно, а не обращаться к разрозненным файлам. База рассчитана на повторное использование открытых результатов секвенирования и на сопоставление клеточно-специфических особенностей экспрессии. Её создание описано как способ повысить доступность структурной информации о РНК на уровне отдельных клеток и обеспечить единообразную аналитическую основу для последующих исследований. Важной особенностью ресурса является сопоставление структурных характеристик транскриптов с принадлежностью соответствующей молекулы конкретной клетке и определённому клеточному типу.

CellMarker 3.0: обновлённый ресурс маркеров клеток человека и мыши с интерактивными инструментами анализа одноклеточной и пространственной транскриптомики

Hu, C. et al. CellMarker 3.0: an updated resource of manually curated and computationally predicted cell markers in human/mouse and interactive web tools for single-cell and spatial transcriptomics analysis. Nucleic Acids Research, gkag1040 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1040

В публикации описана новая версия базы CellMarker, собирающей генные маркеры клеточных типов человека и мыши. Разработчики дополнили её экспериментально подтверждёнными маркерами из литературы и вычислительными прогнозами, полученными шестью алгоритмами. В текущей версии указаны 930 тканей, 4455 клеточных типов и 90 955 маркеров; число

связей между тканями, типами клеток и маркерами превышает 1,3 миллиона. По сравнению с предыдущей версией добавлены 274 ткани, 1877 клеточных типов и 64 040 маркеров. Авторы также расширили описание технологий секвенирования и видов клеточных маркеров. Веб-инструменты анализа одиночных клеток были перестроены: улучшены существующие модули кластеризации, аннотации, изучения злокачественных клеток, дифференцировки и межклеточных взаимодействий. Дополнительно появились два инструмента пространственной транскриптомики — Spatial Expression и Spatial Chat. Они предназначены для отображения пространственного распределения клеток, экспрессии генов и межклеточной коммуникации.

CLEAN Database: аннотации ферментативных функций для более чем 55 миллионов последовательностей

Yuan, L. et al. CLEAN Database: providing enzyme function coverage for over 55 million sequences. Nucleic Acids Research, gkag1003 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1003

Разработчики представили CLEAN Database — базу предсказанных функций ферментов, построенную с использованием модели искусственного интеллекта CLEAN. В неё включено более 55 миллионов аннотаций ферментативных функций для последовательностей, относящихся к 1 098 305 штаммам. Исследователи отмечают, что развитие машинного обучения позволяет быстрее связывать белковые последовательности с предполагаемыми функциями и обрабатывать гораздо более крупные наборы данных, чем при ручной аннотации. Веб-интерфейс базы предоставляет поиск, просмотр и выгрузку сведений с помощью разных вариантов запросов. Помимо аннотации ферментов, ресурс содержит инструменты прогноза последствий мутаций, основанные на языковой модели белков. Результаты можно изучать в виде интерактивных тепловых карт, структурных наложений и таблиц. Авторы предполагают использовать CLEAN Database при поиске ферментов, исследованиях синтетической биологии и метаболической инженерии, создании белков, планировании реакций и разработке лекарственных соединений. База находится в открытом доступе.

scMRdb: комплексный ресурс менделевской рандомизации для сложных признаков с разрешением по клеточным типам

Pan, S. et al. scMRdb: a comprehensive resource for cell-type-resolved Mendelian randomization of complex traits. Nucleic Acids Research, gkag1063 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1063

Авторы представили scMRdb — специализированную базу для анализа предполагаемых причинных связей между экспрессией генов и сложными человеческими признаками с учётом клеточного типа. В качестве статистических инструментов применяются варианты ДНК, используемые при менделевской рандомизации. Существующие ресурсы этого направления преимущественно основаны на измерениях экспрессии в смешанных тканевых образцах и могут скрывать эффекты, присущие отдельным клеточным популяциям. В scMRdb сведены 5206 наборов сводной статистики полногеномных ассоциативных исследований для европейского и восточноазиатского происхождения и 585 наборов одноклеточных eQTL, охватывающих 11 тканей и клеточных систем и 110 типов клеток. Для пар «ген — признак» используется единый вычислительный конвейер менделевской

рандомизации. После него оцениваются направление предполагаемого эффекта, колокализация генетических сигналов и уровень достоверности результатов. Связи распределяются по шести градациям уверенности и сопровождаются аннотациями потенциальных лекарственных мишеней. Ресурс предназначен для выдвижения клеточно-специфических механизмов и выбора кандидатов для дальнейшей экспериментальной проверки. Отдельные результаты можно просматривать с учётом происхождения исходных наборов и клеточной принадлежности сигнала, а не только в виде усреднённых тканевых ассоциаций.

Omni-ARMD: интегрированная геномная и клиническая база знаний, связывающая фенотипы с молекулярными детерминантами устойчивости к антимикробным препаратам

Tang, H. et al. Omni-ARMD: an integrated genomic and clinical knowledgebase bridging clinical phenotypes and molecular determinants of antimicrobial resistance. Nucleic Acids Research, gkag1045 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1045

Исследователи разработали Omni-ARMD — открытую базу, связывающую клинические результаты определения чувствительности микроорганизмов к антибиотикам с данными о генах и других молекулярных детерминантах устойчивости. Авторы отмечают, что лабораторные фенотипы, генетические механизмы и сведения о лекарственной чувствительности часто хранятся раздельно. В новой системе объединены более двенадцати миллионов обезличенных микробиологических записей от более чем миллиона пациентов. После стандартизации получено свыше 7,83 миллиона записей о чувствительности к препаратам. Генетическая часть содержит более 360 тысяч ассоциаций, охватывающих 38 организмов, 52 антимикробных средства и 375 генов устойчивости. Связь между клиническими и молекулярными данными оценивается с помощью статистического подхода, учитывающего силу доказательств. Платформа предоставляет интерактивные инструменты исследования клинических тенденций, геномных механизмов и интерпретации результатов, включая интерфейс с поддержкой ИИ. Авторы отдельно сообщают об ограничениях сопоставления данных на уровне комбинаций «организм — препарат», а не конкретных изолятов.

OSCAR: атлас парных данных ATAC-seq и RNA-seq отдельных клеток для изучения клеточно-специфической регуляции генов

Song, C. et al. OSCAR: an omics atlas of paired single-cell ATAC-seq and RNA-seq for decoding cell-specific gene regulation. Nucleic Acids Research, gkag1033 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1033

Авторы представили OSCAR — ресурс для совместного анализа доступности хроматина и транскриптома отдельных клеток. В качестве основы используются парные данные scATAC-seq и scRNA-seq, полученные для одних и тех же клеточных систем. Объединение этих типов измерений позволяет связывать участки открытого хроматина с экспрессией генов и изучать регуляторные программы, различающиеся между клеточными популяциями. Исследователи отмечают, что количество подобных наборов данных быстро растёт, однако результаты остаются распределёнными между исследованиями, что препятствует комплексному повторному анализу. OSCAR систематизирует парные одноклеточные данные, предоставляет регуляторные

аннотации и инструменты их просмотра. Платформа рассчитана на поиск связей между эпигеномными признаками и транскрипцией в разных биологических контекстах. В статье обсуждаются сбор данных, стандартизация и построение аналитического интерфейса для изучения клеточно-специфической активности генов. Ресурс предназначен для дальнейшего исследования механизмов регуляции при нормальных процессах и заболеваниях. В текущую версию OSCAR включены 7 749 898 клеток из 1136 образцов 30 типов тканей; авторы также сформировали около 100 млн предполагаемых связей между участками доступного хроматина и генами.

dictyBase 2026: новая реализация базы модельного организма Dictyostelium с минимальной инфраструктурой

Mendieta, M.J. et al. dictyBase 2026: a reimplementation of the Dictyostelium model organism database on minimal infrastructure. Nucleic Acids Research, gkag1077 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1077

Авторы представили полностью переработанную версию dictyBase — ресурса о модельном организме Dictyostelium discoideum. Этот организм используется для исследования подвижности клеток, хемотаксиса, фагоцитоза, многоклеточного развития и аутофагии. Многие его гены имеют ортологи у человека, в том числе связанные с заболеваниями. В течение двух десятилетий dictyBase объединяла геномные сведения, протоколы, новости сообщества и материалы центра штаммов. В новой реализации разработчики отказались от постоянно работающего сервера баз данных в пользу автономного сервиса на статических файлах. Страница гена собирает функциональную аннотацию, сведения о заболеваниях человека, экспрессии в развитии и структуре белка. Доступны поиск последовательностей, геномный браузер и средства анализа обогащения. В каталог центра включены 7055 штаммов и 1265 плазмид с возможностью заказа. В литературном курировании используется процедура с участием авторов публикаций: языковая модель готовит черновую аннотацию, авторы исправляют её, а куратор утверждает.

PWAS Atlas: комплексная база знаний полногеномных исследований ассоциаций на уровне протеома

Lv, F. et al. PWAS Atlas: a comprehensive knowledgebase of proteome-wide association studies. Nucleic Acids Research, gkag967 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag967

Исследователи создали PWAS Atlas — базу сведений об ассоциациях между генетически регулируемым уровнем белков и сложными фенотипическими признаками. Авторы отмечают, что исследования ассоциаций на уровне протеома помогают прослеживать связи от генетических вариантов к содержанию белков и заболеваниям. Несмотря на рост числа публикаций, результаты до сих пор не были собраны в единой доступной системе с унифицированной обработкой. В новый ресурс вошли 40 609 ассоциаций между 4585 генами или белками и 763 признаками. Данные получены из 118 научных публикаций и 841 набора результатов полногеномных ассоциативных исследований. PWAS Atlas объединяет ручное курирование литературы с масштабным стандартизированным вычислительным анализом. В интерфейсе представлены графы знаний, связывающие гены, белки, ткани и признаки, а также инструменты сравнения отдельных генов и фенотипов. Пользователи могут просматривать, искать, визуализировать и выгружать наборы данных. По

замыслу авторов, база облегчает повторное использование результатов и исследование молекулярных механизмов заболеваний.

ENdb 2.0: обновлённая база экспериментально подтверждённых энхансеров

Xu, M. et al. ENdb 2.0: an updated database of experimentally supported enhancers. Nucleic Acids Research, gkag1074 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1074

Авторы опубликовали обновление ENdb — курируемой базы энхансеров, активность которых подтверждена экспериментально. Энхансеры являются регуляторными участками ДНК, влияющими на экспрессию генов при развитии, дифференцировке и болезнях. По мере накопления исследований данные о них оказались распределены между статьями и экспериментальными системами. ENdb 2.0 охватывает публикации до 2026 года и пять видов: человека, мышь, дрозофилу, данио-рерио и крысу. База содержит 4 831 запись с экспериментальными подтверждениями, тогда как в прежней версии было 737. Среди них 2793 связи между энхансерами, факторами транскрипции и генами-мишенями, затрагивающие 496 факторов и 1070 генов. Описаны сведения о 169 тканях, 1255 клеточных источниках, 415 клеточных типах и 226 заболеваниях. Сохраняются координаты геномных участков, тип доказательств, биологические условия и ссылка на исходное исследование. Доступны геномный браузер, анализ обогащения путей, структурированная выгрузка и поиск на естественном языке. Авторы подчёркивают приоритет экспериментальной проверки перед одной только вычислительной аннотацией.

STRAND: комплексная база пространственной архитектуры РНК с субклеточным разрешением

Wu, Z. et al. STRAND: a comprehensive subcellular-resolved spatial transcriptome RNA architecture and navigation database. Nucleic Acids Research, gkag1054 (2026). https://doi.org/10.1093/nar/gkag1054

Исследователи описали STRAND — информационный ресурс для анализа расположения молекул РНК внутри клеток по данным пространственной транскриптомики с высоким разрешением. Субклеточная локализация РНК участвует в поляризации клетки, локальном синтезе белков и распределении функций между клеточными компартментами. Современные методы позволяют определять положение отдельных молекул, но соответствующие наборы данных разбросаны по разным публикациям и репозиториям. Кроме того, исследователи используют разные способы обработки, аннотации и контроля качества, что осложняет сопоставление результатов. STRAND предназначена для автоматизированного накопления таких наборов, единообразной проверки качества и последующей интерпретации пространственных признаков. Платформа объединяет элементы базы данных и аналитической среды, обеспечивая доступ к обработанным координатным сведениям о РНК. В статье основной акцент сделан на повторном использовании существующих измерений и согласовании данных между экспериментами, а не на разработке нового метода секвенирования. Ресурс рассчитан на исследователей, изучающих внутриклеточную организацию транскриптома и её связь с регуляцией клеточных функций. База объединяет 35 наборов данных, 192 образца из 17 типов тканей человека и мыши и шести

технологических платформ. После контроля качества охвачено около 14,8 млн клеток и почти 4,9 млрд пространственно локализованных молекул РНК.

GRETA: база данных результатов исследований по полногеномному секвенированию

(BMC Bioinformatics)

Riccio, C., Ashok, A.D., Guo, L. et al. GRETA: a results database for whole-genome sequencing studies. BMC Bioinformatics (2026). https://doi.org/10.1186/s12859-026-06688-6

Авторы представили GRETA (Genetic REsults daTAbase) — реляционную базу данных для хранения и анализа результатов полногеномных исследований ассоциаций. При работе с крупными геномными когортами возникают многочисленные результаты, которые необходимо связывать с функциональными аннотациями и общедоступными референсными ресурсами. Для разработки GRETA авторы сначала собрали требования потенциальных пользователей и определили восемь категорий функций. Среди них были загрузка данных, графический интерфейс, управление идентификацией и правами доступа, а также защита информации. Затем исследователи сравнили коммерческие решения и выбрали исполнителя для реализации платформы. GRETA позволяет интерактивно искать и визуализировать ассоциации без навыков программирования и связывает результаты с исходными данными и параметрами анализа. Это необходимо для прослеживаемости и воспроизводимости исследований. Авторы опубликовали требования к продукту, структуру реляционной базы и перечень функций, чтобы другие организации могли повторить подход. Платформа предназначена для многопользовательского защищённого доступа.

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных

(интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

Illumina выпускает SpliceAI2 для развития исследований редких заболеваний

(Illumina)

Illumina. Illumina releases SpliceAI2 to help advance rare disease research. Press release, October 8, 2026.

Компания Illumina объявила о выпуске SpliceAI2 — модели искусственного интеллекта для оценки того, как генетические варианты влияют на сплайсинг РНК. Правильное предсказание изменений сплайсинга необходимо для поиска вариантов, связанных с заболеваниями, и интерпретации генетических изменений с неопределённым значением. Разработчики позиционируют модель как инструмент исследований редких болезней, наследственного рака и поиска лекарственных мишеней. В пресс-релизе приведены результаты проверки на исследовательском наборе данных редких заболеваний: по заявлению компании, SpliceAI2 обнаружила на 17% больше вариантов, потенциально связанных с болезнью, по сравнению с другими моделями прогноза сплайсинга. Illumina также указывает, что её совокупный набор геномных моделей ИИ теперь помогает исследователям выявлять до двух раз

больше вариантов с прогнозируемым биологическим воздействием. Компания отдельно подчёркивает задачу оценки функциональных последствий генетической изменчивости, которую не решает одно только секвенирование. Сообщение касается исследовательского инструмента и его сравнительной аналитической проверки.

Illumina запускает BioInsight Platform — первую объединённую программную среду для ускорения геномных и мультиомных исследований

Illumina. Illumina launches BioInsight Platform, its first unified software environment to help accelerate genomic and multiomic breakthroughs. Press release, October 14, 2026.

Illumina представила BioInsight Platform — общую программную среду для работы с геномными и мультиомными данными. Компания объясняет запуск ростом объёмов секвенирования и сложностью перехода от исходных последовательностей к интерпретируемым биологическим результатам. Платформа объединяет приложения анализа, специализированные модели искусственного интеллекта и курируемые наборы данных в единой точке доступа. В перечень интегрированных решений входят DRAGEN, Emedgene, Connected Multiomics, BaseSpace и другие продукты BioInsight. Отдельное направление BioInsight AI Lab занимается прогнозом функциональных эффектов вариантов, приоритизацией сигналов и обучением фундаментальных биологических моделей. Блок BioInsight Data формирует согласованный каталог аннотированных общедоступных и собственных данных. В сообщении также отмечается интеграция недавно представленной модели SpliceAI2, предназначенной для изучения эффектов генетических изменений на сплайсинг. Доступ к приложениям предлагается через единую авторизацию, а расчёт за использование построен на системе BioInsight Credits вместо обязательных годовых подписок.

BioInsight Platform от Illumina расширяется новым ПО для ускорения перехода от секвенирования к открытиям

Illumina. Illumina BioInsight Platform expands with new software to accelerate the path from sequencing to discovery. Press release, October 21, 2026.

Через неделю после объявления о запуске BioInsight Platform компания Illumina представила три дополнительные возможности, доступные первоначально в режиме раннего доступа. BioInsight Platform Workflow Orchestrator предназначен для автоматизации и стандартизации последовательности лабораторных и биоинформатических операций. Он позволяет организовывать отслеживаемые процессы обработки результатов секвенирования в большом масштабе. DRAGEN Ultra расширяет применение геномного анализа за пределы самого определения вариантов: с помощью моделей искусственного интеллекта и справочных знаний он должен помогать выбирать приоритетные варианты и распределять множество исследовательских образцов. BioInsight Platform Learning Cohorts ориентирован на построение частных хранилищ данных и совместное использование геномных наборов в исследовательской организации. В пресс-релизе подчёркивается возможность объединять анализ, автоматизацию и повторное использование данных в одной среде. Разработчики представляют

эти компоненты как средства сокращения ручных операций и ускорения перехода от сырых прочтений к научной интерпретации.

QIAGEN расширяет возможности биоинформатики на основе ИИ для исследований и разработки лекарств

(QIAGEN)

QIAGEN N.V. QIAGEN Expands AI-Powered Bioinformatics for Research and Drug Discovery. Press release, October 6, 2026.

QIAGEN объявила о расширении линейки биоинформатических инструментов с использованием искусственного интеллекта. Компания представила IPA Investigator — дополнительного исследовательского помощника для Ingenuity Pathway Analysis, позволяющего задавать биологические вопросы на естественном языке и изучать научные основания предложенных ответов. Второе нововведение — QIAGEN Discovery Platform, которая переносит аналогичные методы автоматизации в рабочие процессы поиска и разработки лекарственных соединений. В сообщении подчёркивается задача сократить время анализа больших и сложных массивов биологических и геномных данных, не скрывая от исследователя подтверждающие сведения. Новые компоненты опираются на более чем двадцатипятилетний опыт компании в формировании биомедицинских баз знаний. По данным QIAGEN, биоинформатическими решениями подразделения QIAGEN Digital Insights пользуются приблизительно 150 тысяч специалистов. Разработчики описывают новые возможности как дополнение к существующим системам анализа сигнальных путей и биологических взаимодействий.

FAMUS: метод обучения по немногим примерам для массовой аннотации белков

(Bioinformatics)

FAMUS: a few-shot learning framework for large-scale protein annotation. Bioinformatics 42(10), btag761 (2026). https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btag761

Авторы разработали FAMUS — метод функциональной аннотации белковых последовательностей с использованием обучения на небольшом числе примеров и контрастивного представления данных. Распространённые подходы обычно выбирают наиболее похожую запись из справочника и испытывают трудности с установлением универсального порога сходства. В FAMUS запрос сравнивается с полным набором профильных скрытых марковских моделей, а совокупность оценок преобразуется в компактное представление последовательности. При обучении белки одной семьи располагаются ближе друг к другу, а неаннотированные последовательности используются как отрицательные примеры. Это помогает отличать белки вне справочника без необходимости вручную выбирать пороги. По результатам сопоставления с исходными инструментами KEGG и InterPro метод показал более высокое качество аннотации, особенно для реалистичных наборов с недостаточно полным описанием. Исследователи подготовили четыре модели для KEGG Orthology, InterPro, OrthoDB и EggNOG. FAMUS можно подключать как к заранее подготовленным, так и к пользовательским базам.

Связь агентов на основе больших языковых моделей с языками рабочих процессов для автоматического многопланового анализа scRNA-seq

(Bioinformatics Advances)

Hayakawa, Y. & Ozaki, H. Bridging LLM-based agents and workflow languages for automated multi-perspective analysis of scRNA-seq data. Bioinformatics Advances, vbag301 (2026). https://doi.org/10.1093/bioadv/vbag301

Исследователи предложили подход к автоматизации анализа секвенирования РНК одиночных клеток, сочетающий агентов на базе больших языковых моделей и формальные языки описания вычислительных процессов. Авторы исходят из того, что один набор scRNA-seq данных часто требуется изучать с нескольких взаимодополняющих точек зрения. Для каждого направления могут использоваться свои алгоритмы, настройки и способы представления биологических результатов. Это делает повторение аналитического процесса и согласование разных интерпретаций трудоёмкими. В публикации рассматривается организация программных агентов, которые помогают формировать такие аналитические маршруты, но выполняют их в рамках структурированных рабочих процессов. Связь с формальным языком предназначена для более явного описания шагов и воспроизводимого запуска инструментов. Обсуждается применение автоматизации не к генерации новых исходных измерений, а к их последовательной биоинформатической обработке и сопоставлению результатов.

Одного промптинга недостаточно для классификации клинических вариантов с помощью больших языковых моделей

(BMC Bioinformatics)

Marek-Yagel, D., Lev, M., Kfir, K. et al. Prompting alone is insufficient for large language model-based clinical variant classification. BMC Bioinformatics (2026). https://doi.org/10.1186/s12859-026-06720-9

Авторы систематически оценили, способны ли универсальные большие языковые модели классифицировать клинические генетические варианты при использовании подробных текстовых инструкций. Для исследования были отобраны 475 вариантов из 185 генов, предварительно классифицированных экспертами. Проверялись Claude, ChatGPT, Gemini и Perplexity. Моделям предоставляли структурированные промпты, рассчитанные на использование критериев оценки клинической значимости. Полученные классификации сравнивали с экспертной разметкой и результатами специализированной коммерческой платформы, не основанной на универсальной языковой модели. Среднее совпадение классификаций для LLM составило 69,0%; средняя прецизионность (precision) — 70,2%, полнота — 68,2%. Специализированная система достигла совпадения 81,1%. Для интронных вариантов средний показатель совпадения составлял 87,2%, а для вариантов в области сплайсинга — 56,0%; эффективность зависела от типа варианта. На уровне отдельных критериев чувствительность была высокой для BP7, PP3, PVS1 и PM2, но согласованность силы доказательств различалась.

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

(POC тесты, микрофлюидные приборы, экспресс-диагностика)

Разработка одноэтапной платформы RPA–CRISPR/Cas12a для диагностики на месте оказания помощи с температурно-пространственным разделением на основе полоксамера и её применение для выявления вируса оспы обезьян

(Cellular & Molecular Biology Letters)

Liu, J., Ding, W., Zang, J. et al. Development of a one-step RPA–CRISPR/Cas12a point-of-care detection platform based on poloxamer-mediated temporal-spatial separation strategy and its application in monkeypox virus POCT. Cell Mol Biol Lett (2026). https://doi.org/10.1186/s11658-026-01026-3

Исследователи разработали ChronoGate RPA–CRISPR — платформу экспресс-обнаружения нуклеиновых кислот, предназначенную для использования вне обычной лаборатории. В традиционной двухэтапной схеме сначала проводят изотермическую амплификацию, затем CRISPR-детекцию, что создаёт риск аэрозольного загрязнения при открывании реакционной ёмкости. При объединении стадий в одну реакцию возникает другая проблема: преждевременная активация Cas12a может снижать чувствительность. Авторы использовали термочувствительный полоксамер, который при температуре ниже 25 °C удерживает комплекс Cas12a с направляющей РНК, а при 37 °C освобождает его с задержкой приблизительно восемь минут. Таким образом сначала накапливается амплифицированная ДНК и только затем запускается сигнальная реакция. Оптимизированная смесь содержит 15% полоксамера в объёме 15 микролитров. Для считывания сигнала создан портативный флуоресцентный детектор. В качестве мишени выбран ген F3L вируса оспы обезьян. В статье описана проверка на разведениях ДНК, других патогенах и клинических образцах. Основной результат касается схемы одноэтапной молекулярной диагностики и её аналитической проверки. В проверке на 14 клинических образцах результаты полностью совпали с qPCR; время анализа составило 40 минут. Такой небольшой набор образцов не позволяет считать клиническую эффективность метода окончательно установленной.

Микрофлюидные чипы для молекулярной диагностики: функциональные модули, стратегии интеграции и новые применения

(Small Methods)

Koo, D., Kokin, E., Baik, S. et al. Microfluidic Molecular Diagnostic Chips: Functional Modules, Integration Strategies, and Emerging Applications. Small Methods, e71096 (2026). https://doi.org/10.1002/smtd.71096

В обзорной статье проанализированы основные конструктивные элементы микрофлюидных чипов для молекулярной диагностики по месту оказания помощи. Такие системы стремятся объединить подготовку образца, проведение реакции и регистрацию результата в небольшом автономном приборе. Авторы выделяют пять функциональных модулей: смешивание, перемещение жидкости, хранение реагентов, разделение компонентов и реакционные камеры. Для каждого рассматриваются физические принципы работы, доступные технологии, производительность и конструктивная сложность. Отдельно обсуждаются особенности ламинарного течения,

переноса тепла и вещества и точного управления малыми объёмами реагентов. Подобные механизмы позволяют автоматизировать амплификацию нуклеиновых кислот, иммунологические анализы и отдельные методы молекулярного обнаружения без меток. В публикации сравниваются активные и пассивные способы перемещения жидкостей, подходы к стабилизации реагентов и стратегии интеграции операций в единую систему. Авторы называют перспективными модульную архитектуру, масштабируемое производство чипов и интеллектуальное автономное управление.

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агробиотехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

Породный состав и гетерозиготность у помесного крупного рогатого скота брангус и брафорд

(Animal Genetics)

Cruz, D. J., S. Munilla, P. Villalba, H. Toledo-Alvarado, and A. Rogberg-Muñoz. 2026. "Breed Composition and Heterozygosity in Brangus and Braford Composite Cattle Breeds." Animal Genetics 57, no. 5: e70217. https://doi.org/10.1002/age.70217

Исследователи изучили геномный состав двух композитных пород крупного рогатого скота — брангус и брафорд, полученных при скрещивании животных разного происхождения. Задача заключалась в сопоставлении фактической доли наследственного материала исходных пород с ожидаемой долей и в оценке распределения гетерозиготности по хромосомам. Для анализа использовали данные генотипирования 783 животных, представлявших шесть породных групп. Происхождение отдельных участков генома оценивали с помощью подходов к анализу популяционной структуры и локальной родословной. У животных брангус и брафорд доля наследственного материала Bos indicus была ниже ожидаемых 37,5%; величина отклонения составила 1,2% для брангуса и 7,1% для брафорда по данным авторов. Авторы также обнаружили участки общего происхождения на хромосомах 3, 6, 20 и 28 и пониженную гетерозиготность в определённой области хромосомы 18. Полученные результаты показывают, что установленное по происхождению породное соотношение не обязательно совпадает с геномным составом каждого животного.

Создание и проверка системы геномной селекции эмбрионов свиней с использованием переноса ядер соматических клеток

(Journal of Animal Science and Biotechnology)

Zhou, S., Wang, J., Ding, X. et al. Establishment and validation of porcine embryo genomic selection system through SCNT technique. J Anim Sci Biotechnol 17, 190 (2026). https://doi.org/10.1186/s40104-026-01514-8

Авторы разработали технологическую последовательность геномной оценки эмбрионов свиней до их имплантации, объединив перенос ядра соматической клетки и геномную селекцию. Эмбрионы создавали из клеток животных, генотипы и производственные показатели которых были заранее известны. Это позволило непосредственно сравнить результаты тестирования

эмбрионов и исходных доноров. Сначала исследователи оценили влияние биопсии на дальнейшее развитие эмбрионов и выбрали получение примерно 9,5 клеток трофэктодермы на стадии бластоцисты. Затем оптимизировали полногеномную амплификацию небольшого количества ДНК методом множественного замещения и провели генотипирование с применением SNP-чипа на 80 тысяч маркеров. Доля успешно определённых SNP составляла от 94,44 до 99,77%, а совпадение генотипов эмбрионов и доноров в большинстве сравнений превышало 95%. Для трёх производственных признаков рассчитали геномные племенные ценности разными статистическими методами. Корреляции оценок между эмбрионами и донорами превышали 0,90.

Популяционно-геномное исследование свиней дунляо блэк и цзилинь споттед и их генетических связей с породами Северо-Восточной Азии

(Animal Genetics)

Zhang, X., C. Bai, C. Chen, et al. 2026. "Population Genomic Survey of Dongliao Black and Jilin Spotted Pigs and Their Genetic Relationships With Northeastern Asian Breeds." Animal Genetics 57, no. 5: e70216. https://doi.org/10.1002/age.70216

Учёные исследовали генетическое разнообразие двух местных китайских пород свиней — дунляо блэк и цзилинь споттед — и сравнили их с популяциями других свиней северо-восточноазиатского региона. Для сопоставления привлекли геномные данные местных китайских, российских и корейских животных, коммерческих пород и диких кабанов. Анализировали частоты аллелей, гетерозиготность, признаки инбридинга, популяционную структуру и генетические связи между группами. Средняя частота минорного аллеля у двух рассматриваемых пород составляла соответственно 0,24 и 0,22. Исследователи отметили сравнительно высокую гетерозиготность и невысокие показатели инбридинга, что указывает на сохранение разнообразия внутри этих популяций. Анализ происхождения выявил сочетание компонентов, связанных с китайскими местными и западными коммерческими свиньями. При изучении геномных сигналов отбора авторы обнаружили группы кандидатных генов, потенциально связанных с породными и хозяйственно значимыми особенностями: 16 для одной породы и 19 для другой.

Клеточный механизм активирующей мутации I173M в гене MC4R овец с круглогодичной и сезонной охотой, выявленной полногеномным ресеквенированием

(Genetics Selection Evolution)

Yang, Y., Kang, Y., Liu, P. et al. Cellular mechanism of gain-of-function mutation I173M in sheep MC4R gene identified in year-round and seasonal estrus breeds through whole-genome resequencing. Genet Sel Evol 58, 72 (2026). https://doi.org/10.1186/s12711-026-01091-4

Исследование посвящено генетическим различиям между породами овец с круглогодичной и сезонной половой активностью. Авторы использовали полногеномное ресеквенирование и сравнили данные 392 животных, представлявших шесть пород с круглогодичной охотой и десять пород с сезонной охотой. Особое внимание уделили варианту I173M в гене MC4R, частота которого различалась между изученными группами. Генетическую находку проверили в клеточных экспериментах, чтобы установить, влияет ли

аминокислотная замена на работу рецептора. Исследователи обнаружили, что вариант I173M повышает активность сигнальных путей, связанных с циклическим АМФ и каскадом MAPK/ERK. В проведённых опытах также изучали пролиферацию гранулёзных клеток и экспрессию рецепторов, участвующих в ответе на репродуктивные гормоны, включая FSHR и LHR. Наблюдаемые изменения связывают мутацию с регуляцией репродуктивных функций овец. Авторы рассматривают полученные результаты как объяснение одного из молекулярных механизмов, способных участвовать в различиях сезонности размножения. Выводы основаны на сочетании популяционного геномного анализа и функциональных лабораторных экспериментов.

Приоритизация генетических маркеров с использованием различных стратегий тонкого картирования повышает эффективность геномной селекции

(Animal Genetics)

Yao, D., T. Tan, C.-X. Yang, and Z.-Q. Du. 2026. "Marker Prioritization With Different Fine Mapping Strategies Improves Genomic Selection Performance." Animal Genetics 57, no. 5: e70220. https://doi.org/10.1002/age.70220

Авторы сравнили способы сокращения числа генетических маркеров, используемых для расчёта геномных племенных ценностей животных. Исходная задача заключалась в проверке того, могут ли результаты тонкого картирования ассоциаций повысить точность прогноза по сравнению с привычным отбором SNP на основе полногеномного анализа ассоциаций. Исследователи учитывали апостериорные вероятности включения вариантов в причинную модель и информацию о неравновесии по сцеплению между соседними маркерами. В сравнении участвовали несколько стратегий формирования приоритетного набора SNP; их испытывали на данных по двенадцати признакам у трёх видов животных. Отдельно анализировали подходы, основанные только на полногеномных ассоциациях, на тонком картировании с учётом сцепления и на сочетании этих сведений. В работе оценивали точность геномного прогноза при использовании различных по размеру подмножеств маркеров. Стратегия (GWAS+LD) FM достигала 96% максимальной точности геномного прогноза при значительно меньшем числе маркеров; это относительный уровень максимальной точности, а не абсолютная точность 96%.

Интеграция продольных метаболитных профилей улучшает прогнозирование признаков у свиней в зависимости от признака и времени отбора проб

(Genetics Selection Evolution)

Roddur, Q.A.H., Liang, D., Qu, J. et al. Integrating longitudinal metabolite profiles improves phenotype prediction in pigs in a trait-and timepoint-dependent manner. Genet Sel Evol 58, 73 (2026). https://doi.org/10.1186/s12711-026-01092-3

Учёные оценили, повышает ли добавление метаболомных данных точность прогнозирования производственных признаков у свиней по сравнению с моделями, использующими только генотипы. В исследование вошли 1637 животных одной чистопородной популяции, для которых имелись генотипы, фенотипы и профили метаболитов сыворотки крови в возрасте десяти и

двадцати недель. Авторы рассмотрели пять признаков: суточное потребление корма, коэффициент конверсии корма, толщину шпика, суточный прирост массы и глубину поясничной мышцы. С использованием байесовского подхода проверили семь моделей, включая варианты с отдельными и объединёнными источниками информации. При добавлении метаболитных данных двадцатой недели точность прогноза потребления корма выросла с 0,33 до 0,42, конверсии корма — с 0,27 до 0,32, толщины шпика — с 0,39 до 0,46. Для прироста массы показатель увеличился с 0,30 до 0,32. Глубина мышцы лучше прогнозировалась при включении метаболитов обеих возрастных точек: 0,44 против 0,42.

Полногеномные следы отбора у овец рамлыч, выявленные совместным анализом участков гомозиготности и iHS

(Frontiers in Veterinary Science)

Eser O, Tekerli M, Demirtaş M, Çinkaya S, Demirtaş E, Erdoğan M and Çelikeloğlu K (2026) Genome-wide selection signatures in Ramlıç sheep identified by complementary ROH and iHS analyses. Front. Vet. Sci. 13:2009151. doi: 10.3389/fvets.2026.2009151

Авторы исследовали геномные следы отбора у 96 овец породы рамлыч, сформированной с участием пород рамбулье и даглыч. Анализ охватил 44 171 SNP-маркер и сочетал поиск протяжённых участков гомозиготности (ROH) с оценкой интегрированной гаплотипной гомозиготности (iHS). Обнаружено 1956 сегментов ROH, а средний показатель геномного инбридинга F_ROH составил 4,57%. Исследователи выделили 66 ROH-островов и 48 окон с сигналами iHS; 15 областей перекрывались между двумя подходами. Особое внимание привлекла область хромосомы 6 (OAR6, 36,5–38,0 Мб), в которой рассматриваются гены-кандидаты ABCG2, SPP1, MEPE, LAP3 и NCAPG, связанные в литературе с хозяйственно значимыми признаками. Совпадение сигналов двух методов помогает выделить участки для дальнейшего исследования, однако само по себе не доказывает причинное действие указанных генов при отборе.

Полногеномная характеристика областей с повышенной гетерозиготностью у местных пород овец Казахстана

(Animal Genetics)

Bakhtybekkyzy, S., Z. Orazymbetova, A. Mussayeva, A. Bekitayeva, A. Mandal, and H. Baneh. 2026. "Genome-Wide Characterization of Heterozygosity-Rich Regions in Kazakh Native Sheep Breeds." Animal Genetics 57, no. 5: e70219. https://doi.org/10.1002/age.70219

Работа посвящена участкам генома с повышенной гетерозиготностью у местных пород овец Казахстана. Авторы проанализировали данные SNP-генотипирования пяти породных популяций: акжаикской, эдильбаевской, казахской тонкорунной, казахской полугрубошёрстной и сарыаркинской. Размеры выборок составляли соответственно 1634, 1089, 532, 932 и 282 животных. После контроля качества использовали десятки тысяч генетических маркеров и определили участки, в которых гетерозиготные состояния встречались чаще, чем ожидалось. У отдельной овцы в среднем выявлялось примерно от 41 до 55 таких участков, в зависимости от породной группы. Всего в совокупности изученных пород выявлено 17 областей повышенной гетерозиготности; области на хромосомах 8 и 17 обнаружены у всех пяти пород.

Далее проанализировали находящиеся в этих областях гены и возможные связи с хозяйственно значимыми биологическими функциями, включая адаптацию к среде, особенности шерсти и иммунные реакции. Исследование показывает, какие части генома сохраняют разнообразие в местных породах, и описывает материал для дальнейшего изучения их племенной истории.

Полногеномный анализ ассоциаций признаков роста у белого яка тяньчжу

(BMC Genomics)

Yang, G., Qi, X., La, Y. et al. Genome-wide association analysis of growth traits in Tianzhu White Yak. BMC Genomics (2026). https://doi.org/10.1186/s12864-026-13444-w

Исследователи изучили генетические варианты, связанные с показателями роста у белых яков тяньчжу, используемых в животноводстве высокогорных районов. В выборку вошли 536 животных трёх возрастных групп: около года, двух с половиной лет и не моложе четырёх лет. Для каждого яка определили массу тела, высоту, косую длину туловища и обхват груди. Геномные данные получили методом ресеквенирования с невысокой глубиной покрытия, после чего выполнили восстановление генотипов и контроль качества. В итоговый полногеномный анализ ассоциаций включили 24 383 269 однонуклеотидных вариантов. Было найдено 366 статистически значимых SNP, которые связали с 32 кандидатными генами. Среди вариантов, относящихся к массе тела, авторы выделили участки около PLCB1, SAR1B и SRSF6; для высоты — BRPF3, MAPK13 и ZNF76. С косой длиной туловища связывались ABCD3 и NTM, с обхватом груди — LMNTD1 и ACVR1.

Геномная архитектура риска получения потомства с нестандартной долей породного происхождения в моделируемой композитной породе крупного рогатого скота

(Genetics Selection Evolution)

Gallach, M. Genomic architecture of non-nominal offspring risk in a simulated composite cattle breed. Genet Sel Evol 58, 74 (2026). https://doi.org/10.1186/s12711-026-01093-2

Исследование посвящено композитным породам крупного рогатого скота, в которых требуется поддерживать установленную долю происхождения от исходных пород. На примере моделируемого брангуса автор сравнил два пути формирования животных с ожидаемой долей происхождения от брахманов, равной 37,5%. Несмотря на одинаковое среднее значение, распределение индивидуальных долей происхождения различалось: при прямом пути формирования оно оказалось более широким, а доля животных за пределами установленного интервала — большей. Даже после исключения производителей с неподходящей долей происхождения особенности организации отдельных хромосомных участков сохранялись. Затем провели моделирование спариваний на протяжении ста поколений при нескольких размерах популяции. Анализ показал, что две пары родителей с формально приемлемой породной долей могут иметь различный риск рождения дочерей, не соответствующих этому требованию. Риск зависел от ожидаемого среднего происхождения потомства и расположения блоков наследственного материала в геномах родителей.

Расширение каталога локусов количественных признаков метаболома свиней

Ibragimov, E., Morsing, M.K., Rydal, M.P. et al. Expanding the pig metabolomics QTL catalog. Genet Sel Evol 58, 75 (2026). https://doi.org/10.1186/s12711-026-01095-0

Учёные исследовали генетическую регуляцию метаболизма свиней, объединив геномные данные с анализом веществ сыворотки крови. В работе участвовали 213 животных трёхпородного происхождения: ландрас, йоркшир и дюрок. Авторы измерили содержание 248 метаболитов и рассчитали 30 628 соотношений между ними, после чего провели полногеномный анализ ассоциаций. Было обнаружено 41 значимое сочетание генетического варианта и метаболического показателя. С учётом неравновесия по сцеплению эти ассоциации объединили в восемнадцать локусов количественных признаков метаболома, или mQTL. Некоторые геномные области были связаны одновременно с несколькими биохимически родственными соединениями, тогда как другие проявляли более узкие эффекты. Дополнительный анализ позволил предложить кандидатные причинные гены для четырнадцати из восемнадцати локусов. Для части результатов обнаружены пересечения с генетическими ассоциациями, ранее описанными в исследованиях человека.

GWAS на основе ресеквенирования выявил SNP, инделы и кандидатные длинные некодирующие РНК, связанные с выходом тушек и качеством мяса желтопёрых бройлеров

(Animal Genetics)

Li, Z., Sun, H., Xu, J. et al. Resequencing-Based GWAS Highlights SNP and Indel Loci and lncRNA Candidates for Carcass Yield and Meat Quality in Yellow-Feathered Broilers. Animal Genetics (2026). https://doi.org/10.1002/age.70224

Учёные использовали данные полногеномного ресеквенирования для поиска наследственных факторов, связанных с характеристиками тушек и мяса желтопёрых мясных кур. В исследование включили 315 образцов грудной мышцы и оценили четырнадцать количественных признаков. После обработки последовательностей анализировали приблизительно 13,5 миллиона однонуклеотидных вариантов и 1,24 миллиона коротких вставок и делеций. Полногеномное исследование ассоциаций выявило 364 значимых SNP и 52 значимых индела, сгруппированных в девяти геномных областях. При изучении кандидатных генов авторы обратили внимание на CNTN5 в связи с признаками мышечной ткани ног, SORCS1 в связи с содержанием сырого жира, а также CNN3 в анализе усилия сдвига мяса. Дополнительно обсуждались APOB и SQLE, связанные с показателями содержания холестерина. Исследователи изучили не только белок-кодирующие участки, но и длинные некодирующие РНК вблизи выявленных сигналов ассоциации.

Генетическое разнообразие и популяционная структура гена прионного белка PRNP у испанских пород коз

(Frontiers in Animal Science)

Canales Vergara AM, Nicar Parra S, Macrì M, Delgado Bermejo JV and Martínez Martínez A (2026) Genetic diversity and population structure of the prion protein gene (PRNP) in Spanish goat breeds. Front. Anim. Sci. 7:1926472. doi: 10.3389/fanim.2026.1926472

Исследователи оценили разнообразие вариантов гена PRNP, кодирующего прионный белок, у различных пород коз, разводимых в Испании. Этот ген изучают в связи с восприимчивостью к скрепи — прионному заболеванию мелких жвачных животных. Для анализа использовали образцы 487 животных десяти испанских пород материкового и островного происхождения; дополнительно включили небольшие сравнительные группы коз зааненской породы и животных из Туниса. Авторы провели генотипирование важных участков третьего экзона PRNP, включая позиции, ранее связанные с различиями устойчивости к инфекции. Затем сопоставили частоты аллелей и генотипов между породами и оценили структуру популяций. В исследованных группах нередко встречались варианты, ассоциированные с восприимчивостью к скрепи. В то же время в отдельных породах были обнаружены защитные аллели, в том числе варианты, относящиеся к аминокислотным позициям 146 и 222. Распределение таких аллелей отличалось между популяциями.

Обнаружение следов отбора выявляет различия геномного происхождения и селекционную дивергенцию у пяти итальянских мясных пород крупного рогатого скота

Colombi D, Gomez Proto G, Perini F, Mancin E, Sbarra F, Quaglia A, Tiezzi F, Mantovani R, Sartori C and Lasagna E (2026) Detection of selection signatures reveals different genomic backgrounds and selective divergence in five Italian beef cattle breeds. Front. Anim. Sci. 7:1856885. doi: 10.3389/fanim.2026.1856885

Авторы сравнили геномные следы отбора у пяти итальянских мясных пород крупного рогатого скота: кьянина, маркеджана, романьола, мареммана и подолика. В анализ включили племенных животных, зарегистрированных в породных книгах, численность отдельных групп составляла от 1096 до более пяти тысяч голов. Для выявления селекционных сигналов использовали два показателя, основанных на структуре гаплотипов: iHS внутри популяций и XP-EHH при сравнении пород. Геном исследовали по последовательным интервалам, а найденные области сопоставили с каталогами локусов количественных признаков. Такой подход позволил изучить различия между специализированными мясными и более неприхотливыми местными породами. У маркеджаны выделялись области, связанные с количественными признаками мясной продуктивности, включая участок седьмой хромосомы. Для романьолы часть геномных характеристик оказалась ближе к местным породам, чем ожидалось по производственной специализации. У маремманы и подолики обнаружены различные группы областей, относящиеся к экстерьеру и молочным признакам.

Функциональное влияние генетических вариантов IGF2BP2 на признаки роста у овец

(Animal Genetics)

Functional Effects of IGF2BP2 Genetic Variants on Growth Traits in Sheep. Animal Genetics (2026). https://doi.org/10.1002/age.70228

Исследователи изучили связь вариантов гена IGF2BP2 с ростом овец и проверили возможный функциональный механизм обнаруженной ассоциации. В работе использовали животных пород ху, хулун-буир и тан. После поиска генетических различий особое внимание уделили варианту g.202274996G>A, который оказался связан с массой тела в возрасте шести месяцев. Авторы не ограничились сопоставлением частот генотипов и фенотипических показателей. Они провели функциональные эксперименты, чтобы оценить влияние разных аллелей на регуляцию активности гена и связанные клеточные процессы. Вариант с аллелем A проявлял более слабую энхансерную активность в проведённых опытах. При редактировании соответствующего участка в клетках исследователи также наблюдали снижение экспрессии IGF2BP2 и CCAR1. Методом MeRIP-qPCR обнаружены зависящие от генотипа различия в m6A-обогащении РНК CCAR1. Полученные результаты связывают конкретную генетическую замену с регуляцией экспрессии и различиями роста животных.

Геномная оценка поможет Ставрополью вывести коров, устойчивых к новому климату

(Победа26)

На Ставрополье продолжают развивать геномную оценку племенного молочного скота. Как сообщило издание, специалисты Ставропольского государственного аграрного университета занимаются соответствующими исследованиями с 2017 года. Цель работы связана с получением животных, у которых высокие показатели молочной продуктивности сочетаются с устойчивостью к изменяющимся климатическим условиям региона. В сообщении рассматривается значение генетических данных для выбора животных, подходящих для дальнейшего разведения. Отдельно отмечается необходимость учитывать свойства молока, в том числе показатели содержания жира и белка, а также влияние сезонных температурных колебаний и изменения климата на поголовье. Представители университета сообщили о продолжении исследований при поддержке руководства Ставропольского края. Издание также напоминает о включении региона в федеральный проект «Создание условий для развития научных разработок в селекции и генетике». Участие в проекте предполагает дополнительное финансирование, которое должно позволить расширить число животных, охваченных геномной оценкой. Ожидается, что это поможет ускорить племенную работу в молочном животноводстве Ставрополья.

Взаимодействие генотипа и среды в двух системах содержания при оценке молочной продуктивности голштинских коров Южной Африки

(Genetics Selection Evolution)

Van Niekerk, M., Neser, F.W.C., Van Wyk, J.B. et al. Genotype by environment interaction under two production systems utilizing a random regression model for milk production traits in multiparous South African Holstein dairy cattle. Genet Sel Evol 58, 78 (2026). https://doi.org/10.1186/s12711-026-01098-x

Авторы исследовали, как взаимодействие генетических особенностей и условий содержания влияет на молочную продуктивность голштинского скота в Южной Африке. Сравнивали две производственные системы: кормление полносмешанным рационом и пастбищное содержание. Для анализа использовали контрольные записи по суточным удоям, содержанию и выходу жира и белка в первые три лактации. Статистическую оценку проводили с помощью модели случайной регрессии, разделяющей общий генетический уровень производства и устойчивость лактационной кривой, то есть постоянство продуктивности. Генетические корреляции по общему уровню производства между системами составляли от 0,83 до 0,93. Для показателя постоянства продуктивности соответствующие коэффициенты были существенно ниже — от 0,40 до 0,60. Моделирование выявило изменение ранжирования быков-производителей при переходе между двумя системами содержания, особенно по постоянству лактации. Исследователи считают, что одни и те же молочные признаки в этих производственных условиях следует рассматривать как генетически различающиеся при оценке племенной ценности.

Полиморфизм гемоглобина и его связь с морфометрическими признаками местных популяций овец в разных агроэкологических зонах Эфиопии

(Scientific Reports)

Woldeyohannes, T., Betsha, S. & Melesse, A. Hemoglobin polymorphism and its association with morphometric traits of indigenous sheep populations reared in different agroecological zones of Ethiopia. Sci Rep 16, 36225 (2026). https://doi.org/10.1038/s41598-026-71566-3

Авторы изучили разнообразие наследуемых типов гемоглобина у местных овец Эфиопии и сопоставили его с измерениями телосложения в разных природных условиях. Образцы крови получили от 198 животных, содержавшихся в высокогорной, среднегорной и низинной агроэкологических зонах региона Сидама. Варианты гемоглобина определяли методом гель-электрофореза, а морфометрические показатели включали массу тела и линейные промеры. Во всех трёх группах преобладал вариант HbB. Его частоты составляли 0,70 в высокогорье, 0,77 в средней зоне и 0,83 в низинах; соответствующие частоты HbA равнялись 0,30, 0,23 и 0,17. На массу тела и большинство линейных измерений статистически значимо влияла агроэкологическая зона. Тип гемоглобина также был связан с длиной туловища: наибольший показатель наблюдали у животных с типом HbAB. Существенного отклонения от равновесия Харди — Вайнберга исследователи не выявили.

Интегрированный GWAS и TWAS выявил гены-кандидаты признаков копыта и конечностей у джерсейского скота

(BMC Genomics)

Jiang, H., Zhao, T., Zhu, Z. et al. Integrated GWAS, TWAS, and functional enrichment reveal candidate genes for claw and hoof traits in Jiangsu Jersey cattle. BMC Genomics (2026). https://doi.org/10.1186/s12864-026-13378-3

Авторы исследовали генетическую основу признаков копыта и конечностей у джерсейского скота в провинции Цзянсу, Китай. Фенотипические и геномные данные 1 593 голов скота были использованы для анализа пяти признаков: угла копыта, глубины пятки, качества кости, бокового вида задних конечностей и заднего вида задних конечностей. Геномные данные получены с помощью секвенирования полного генома низкой глубины (1×) и генотипирования на чипе GGP Bovine 100K с последующей импутацией до 7,1 миллиона SNP. GWAS выявил 23 значимых SNP для глубины пятки и 478 — для заднего вида задних конечностей, при этом для угла копыта, качества кости и бокового вида значимых SNP не обнаружено. TWAS идентифицировал 13 значимых пар ген–ткань. Наследуемость всех признаков была низкой: от 0,039 для угла копыта до 0,242 для качества кости.

Генетическое разнообразие, сигнатуры отбора и идентификация породоспецифичных SNP-маркеров у барачуэских овец

(Functional & Integrative Genomics)

Yang, H., Rouzi, M., Su, P. et al. Genetic diversity, selection signatures, and breed-specific SNP marker identification in Baerchuke sheep. Funct Integr Genomics 26, 299 (2026). https://doi.org/10.1007/s10142-026-02082-w

Авторы впервые систематически охарактеризовали геном барачуэских (баерчукских) овец — аборигенной породы из Синьцзяна, ценимой за качество мяса и адаптивность. Генотипирование 343 овец на чипе 50K SNP с интеграцией данных шести популяций Синьцзяна выявило умеренное генетическое разнообразие и близкое родство с байинбукскими овцами. Анализ сигнатур отбора идентифицировал 26 генов-кандидатов, включая ZNF385B, TSHZ2 и FCHSD2, с потенциальной ролью в росте и мышечном развитии. Подход HITSNP выделил 343 породоспецифичных SNP-маркера с высокой информативностью и низкой избыточностью, эффективно дифференцирующих барачуэских овец от других популяций. Работа предоставляет геномные ресурсы для сохранения генофонда, идентификации породы и маркер-вспомогательной селекции.

«Мираторг» расширил программу геномной селекции КРС на айрширскую породу

(Ветеринария и жизнь)

Агрохолдинг «Мираторг» представил модель прогнозирования продуктивности крупного рогатого скота айрширской породы на основе данных генотипирования. Модель была впервые представлена на региональном форуме «Цифровое животноводство и генетика Ленинградской области — 2026». Айрширская порода — одна из наиболее распространённых молочных пород в мире, занимающая второе место после голштинской, но с

точки зрения геномных исследований она остаётся менее изученной. В 2025 году «Мираторг» одним из первых начал системную работу по генотипированию айрширского скота, сформировав собственную базу данных. На момент публикации в центре геномной селекции «Мираторг-генетика» находится более 2 600 генотипов и фенотипов представителей айрширской породы. Компания проводит 400 000 исследований ДНК КРС, мелкого рогатого скота и свиней в год. Накопленный массив данных позволяет выявлять животных с ценными генетическими характеристиками на ранних этапах, формировать племенное ядро и определять носителей генетических аномалий.

Адаптивные особенности и генетическая дивергенция овец породы Карнах по результатам анализа сигнатур отбора у нескольких пород

(Mammalian Genome)

Shanaz, S., Ahmad, S.F., Gangwar, M. et al. Adaptive landscape and genetic divergence of Karnah sheep revealed by selection scans across multiple ovine breeds. Mamm Genome 37, 115 (2026). https://doi.org/10.1007/s00335-026-10284-7

Авторы исследовали геномное разнообразие и сигнатуры адаптации находящейся под угрозой исчезновения кашмирской породы овец Карнах. Для сравнения использовали 41 812 качественных SNP у 266 животных девяти пород: Карнах, Гароле, Деккани, Чангтанги, тибетских овец, австралийского мериноса, рамбулье, суффолка и текселя. Анализ главных компонент выявил выраженное разделение азиатских местных высокогорных и равнинных групп и пород европейского происхождения. Первые три компоненты объясняли 13,81% общей изменчивости. Результаты согласовывались с анализом ADMIXTURE и филогенетическим деревом. По показателям нуклеотидного разнообразия австралийский меринос и Карнах имели значения выше среднего по исследованным породам. Парные значения FST варьировали от 0,03 до 0,188. Внутрипопуляционный анализ iHS у овец Карнах выделил гены RELN, ADIPOQ и RAP1B, связанные с адаптацией, обменом веществ и репродукцией. Межпопуляционные методы XP-EHH и FST дополнительно указали на гены ATP8B2, ELOVL1, CACNA1C, NFKB2 и HS6ST3. Авторы связывают сигналы отбора с экологическими и климатическими условиями и рассматривают работу как основу для сохранения породы и селекционных программ.

В России развивается платформа «ПУСК» для геномной и цифровой селекции сельскохозяйственных растений

(РГАУ-МСХА имени К. А. Тимирязева, 10 октября 2026 г.)

На агропромышленной выставке «Золотая осень — 2026» специалисты обсудили создание системы селекции, объединяющей генотипирование, цифровое описание фенотипов растений, сведения об условиях среды и алгоритмы искусственного интеллекта. Одним из проектов представлена отечественная платформа ускоренной селекции «ПУСК». По информации Тимирязевской академии, платформа собирает данные о генотипах 16 экономически значимых сельскохозяйственных культур, их признаках и условиях выращивания. В рамках проекта завершается секвенирование более 2000 геномов растений. Следующий этап предполагает проверку точности

прогнозирования селекционной ценности на основе полевых испытаний. Разработчики рассчитывают использовать результаты для выявления перспективных генетических комбинаций и поддержки отбора растений. Сообщение описывает развитие платформы; снижение сроков создания сортов пока представлено как ожидаемый эффект, а не как подтверждённый результат.

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)

WhiteLab Genomics привлекла 26 млн долларов для создания биологических разработок с помощью ИИ для нового поколения геномных лекарств

(WhiteLab Genomics)

Компания WhiteLab Genomics объявила о закрытии раунда финансирования серии B на 26 млн долларов. Ведущим инвестором выступила AVP; к ней присоединились новые участники Yaday Health и Blast Club, а также действующие акционеры Omnes Capital и Debiopharm Innovation Fund. Средства направят на проверку разработок в живых организмах, включая вирусные и невирусные системы доставки и программируемые генетические конструкции. Кроме того, компания планирует расширять коммерческую деятельность в Северной Америке, Европе и Азии. В центре её работы находится задача безопасной и адресной доставки генетических лекарств в клетки организма. Совместно с Парижским институтом мозга WhiteLab использовала платформу искусственного интеллекта ALFRED для проектирования аденоассоциированных вирусных векторов. В исследованиях in vivo разработанные кандидаты преодолевали гематоэнцефалический барьер и демонстрировали преимущественное попадание в мозг относительно печени, при этом сигнал в печени не обнаруживался. Компания намерена развивать портфель экспериментально подтверждённых биологических разработок для собственных программ и сотрудничества с биофармацевтическими партнёрами. Наряду с вирусными векторами она исследует липидные наночастицы и синтетические промоторы, определяющие место и время экспрессии терапевтического гена.

Probably Genetic привлекла 12 млн долларов для расширения базы данных о редких заболеваниях и поиска лекарств

(Fierce Healthcare)

Компания Probably Genetic получила 12 млн долларов в раунде финансирования серии A под руководством Threshold при участии Y Combinator и других существующих инвесторов. Совокупный привлечённый капитал достиг 14 млн долларов. Полученные средства предназначены для развития основного бизнеса, найма сотрудников и выхода в область поиска лекарственных мишеней. Главный продукт компании представляет собой

генетический тест для пациентов с редкими заболеваниями, назначаемый врачом. Тестирование проводится по двум схемам: бесплатно в рамках партнёрств с фармацевтическими компаниями либо с оплатой через страховую систему. Пациенты заполняют онлайн-оценку симптомов и истории обследований. Платформа искусственного интеллекта преобразует сообщения пациентов, медицинские документы и биологические данные в структурированную фенотипическую информацию. На момент публикации компания собрала сведения примерно о 130 тысячах пациентов. Представители инвестора считают важной задачу связывания генетических находок с реальными клиническими исходами. Probably Genetic также планирует в 2027 году добавить протеомные исследования крови.

Estuary Biotherapeutics начала работу, получив 103 млн долларов на адресную генотерапию заболеваний почек

(Estuary Biotherapeutics)

Estuary Biotherapeutics сообщила о начале деятельности и привлечении в общей сложности 103 млн долларов обязательного финансирования для разработки генетических лекарств при серьёзных заболеваниях почек. Раунд серии A на 93 млн долларов возглавила RA Capital Management. Среди участников названы Deep Track Capital, Biogen New Ventures, UPMC Enterprises, Pivotal bioVenture Partners и фонд инноваций Национального фонда почек США. Компании 4BIO Capital и GV ранее совместно возглавляли посевное финансирование на 10 млн долларов и также участвовали в новом раунде. Основное внимание Estuary уделяет аутосомно-доминантной поликистозной болезни почек, при которой растущие кисты постепенно замещают функционирующую ткань. Деньги предназначены для продвижения программ EST-201 и EST-101 до получения клинического подтверждения концепции, а также для совершенствования платформы доставки в почки. Программы рассчитаны на два наиболее распространённых генетических подтипа заболевания. Разработки основаны на исследованиях научных сооснователей из Йельской школы медицины, показавших в опытах на мышах возможность обратного развития проявлений болезни при восстановлении экспрессии полицистина. В компании подчёркивают значение локального введения генотерапии непосредственно к нефрону.

Акционеры Reveal Genomics заключили соглашение о продаже компании Hologic для развития персонализированной медицины рака молочной железы

(Reveal Genomics)

Акционеры испанской Reveal Genomics заключили окончательное соглашение о приобретении компании международной медицинско-технологической группой Hologic, специализирующейся на женском здоровье. Reveal Genomics разрабатывает геномные тесты для выбора лечения рака молочной железы. Компания была создана в Барселоне в 2020 году как проект трёх научных и клинических организаций: IDIBAPS/Clínic Barcelona, Барселонского университета и Института онкологии Валь-д'Эброн. Её основным продуктом является HER2DX — геномный тест для пациенток с ранним HER2-положительным раком молочной железы, предоставляющий клинически

значимую информацию для принятия терапевтических решений. Предполагается, что объединение существующих возможностей Hologic и разработок Reveal Genomics расширит набор инструментов персонализации лечения. Руководство Reveal Genomics связывает сделку с возможностью сделать тесты доступными большему числу пациенток благодаря международному присутствию покупателя. Соглашение ещё не означает завершения приобретения, для закрытия сделки необходимо получить разрешение регуляторов Испании и выполнить другие обычные условия. До этого момента компании будут продолжать работу независимо друг от друга. Финансовые условия приобретения в опубликованном сообщении не раскрыты.

Azenta объявила о стратегических инвестициях в следующее поколение технологий синтеза генов GENEWIZ

(Azenta Life Sciences)

Компания Azenta объявила о двух стратегических шагах, направленных на расширение направления синтеза генов GENEWIZ. Первый связан с заключением эксклюзивного лицензионного соглашения с Elegen, разработчиком технологии бесклеточного производства ДНК. Второй предусматривает приобретение SynPlexity, компании в области синтетической биологии, предлагающей высокопроизводительное создание библиотек генов. По заявлению Azenta, технология Elegen позволит улучшить качество ДНК, скорость изготовления и масштабируемость производства. В частности, речь идёт о конструкциях и матрицах ДНК с подтверждёнными последовательностями, необходимых для последующих экспериментальных процедур, включая поиск антител. Компактные производственные процессы позволят при необходимости размещать дополнительные мощности ближе к заказчикам. Приобретение SynPlexity добавляет технологию объединённой сборки генов, благодаря которой в одной библиотеке можно получать тысячи полноразмерных вариантов. Такие библиотеки применимы для параллельного построения и проверки кандидатов, в том числе спроектированных искусственным интеллектом. Azenta рассчитывает объединить новые возможности с существующей международной инфраструктурой GENEWIZ и предложениями в области разработки биологических препаратов. Дополнительные подробности компания намерена раскрыть на финансовой конференции по итогам четвёртого квартала.

PacBio и Verily Health заключили многолетнее партнёрство для масштабирования геномики длинных прочтений в биомедицинском ИИ

(PacBio)

PacBio и Verily Health объявили о многолетнем стратегическом сотрудничестве по объединению секвенирования длинных прочтений HiFi с защищённой инфраструктурой работы с медицинскими данными и искусственным интеллектом. Сотрудничество опирается на уже работающий в Verily Pre сквозной процесс полногеномного HiFi-секвенирования, партнёры планируют расширять интеграцию и совместные аналитические сценарии. Она предназначена для совместного анализа геномных результатов и клинических сведений, полученных в реальной медицинской практике, в том числе на

уровне больших популяций. Партнёры планируют формировать клинико-геномные наборы данных, пригодные для биомедицинских исследований, обучения и применения моделей искусственного интеллекта. Компания Verily создаст управляемую исследовательскую среду для сбора, обработки и курирования информации, а также для вычислений с разграничением доступа. В пресс-релизе отмечается, что развитие биомедицинского ИИ требует данных с высокой глубиной, масштабом и контекстом. Длинные прочтения дают возможность изучать сложные изменения генома, не полностью охватываемые другими методами. Сотрудничество ориентировано на использование таких данных вместе с медицинскими характеристиками при исследованиях онкологических, неврологических и редких заболеваний. Финансовые параметры многолетнего соглашения не указаны.

PacBio и TychoBio будут совместно обучать модели ИИ для разработки РНК-терапии редких заболеваний

PacBio и компания TychoBio, работающая над созданием лекарств с использованием искусственного интеллекта, объявили о сотрудничестве в области получения полноразмерных транскриптомных данных. TychoBio планирует применять технологии PacBio HiFi и Kinnex для секвенирования длинных молекул РНК более чем в десяти тысячах образцов. Полученные результаты будут связывать состав стерически блокирующих антисмысловых олигонуклеотидов с изменениями транскриптома. В дальнейшем партнёры намерены распространить подход на малые интерферирующие РНК и другие соединения, воздействующие на РНК. TychoBio будет испытывать кандидаты РНК-терапии, а секвенирование позволит определять изменения экспрессии и сплайсинга в разных типах клеток. Эти сведения планируется использовать для обучения моделей, предсказывающих эффективность веществ, продолжительность их действия и возможные нежелательные эффекты. Представители TychoBio подчёркивают, что модели требуют высококачественных данных о полноразмерных транскриптах и изоформах. PacBio рассматривает сотрудничество как пример использования данных секвенирования при проектировании биологических лекарств. Компании рассчитывают, что такой массив результатов поможет совершенствовать отбор перспективных терапевтических кандидатов для редких заболеваний.

Orphan Therapeutics Accelerator лицензировала экспериментальную генотерапию дефицита орнитинтранскарбамилазы у UCL Ventures и CMRI

(Orphan Therapeutics Accelerator / PR Newswire)

Некоммерческая биотехнологическая организация Orphan Therapeutics Accelerator объявила о лицензионном соглашении с UCL Ventures и австралийским Children's Medical Research Institute. Предметом договора стала экспериментальная программа генотерапии дефицита орнитинтранскарбамилазы, тяжёлого редкого нарушения обмена веществ, которое может проявляться у детей. Разработка получила обозначение OTXL-101 и стала первой программой, приобретённой организацией по лицензии для собственного портфеля. Программа OTXL-101 ранее проходила клиническую оценку фазы 1/2 HORACE; после лечения первого участника прежний спонсор обанкротился, и разработка вернулась к научным

организациям. Представленные в 2025 году данные по этому пациенту указывали на сохранявшийся эффект через 17 месяцев, хотя безопасность и эффективность препарата пока не установлены. Денежные условия соглашения и подробный график дальнейших клинических исследований в кратком анонсе не раскрыты.

В Томском НИМЦ открыли лабораторию для исследований хромосомного мозаицизма и разработки реагентов ПГТ-А

(НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, 5 октября 2026 г.)

В Томском национальном исследовательском медицинском центре открыта молодёжная лаборатория эмбриогенетики. Её задачи включают изучение хромосомного мозаицизма на ранних стадиях развития эмбриона и совершенствование биоинформатической интерпретации результатов преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии (ПГТ-А). При таком тестировании исследуют ограниченное число клеток, поэтому важен вопрос, насколько их хромосомный состав отражает состояние эмбриона в целом. Параллельно сотрудники планируют совместно с компанией НПФ «Синтол» разработать отечественный набор реагентов для ПГТ-А и использовать его вместе с алгоритмом обработки данных. По сообщению организации, проект направлен на снижение зависимости лабораторий от импортных материалов. Открытие лаборатории и начало разработки не означают, что готовый набор уже прошёл валидацию и внедрён в клиническую практику.

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

(законы, рекомендации, этические стандарты)

FDA отнесло тесты высокопроизводительного секвенирования для оценки наследственной предрасположенности к раку ко второму классу медицинских изделий

(Federal Register)

Medical Devices; Immunology and Microbiology Devices; Classification of the High Throughput DNA Sequencing for Hereditary Cancer Predisposition Assessment Test System. Federal Register. 2026;91:63487. FR Doc. 2026-20443.

Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США опубликовало окончательное распоряжение о классификации тест-систем высокопроизводительного секвенирования ДНК для оценки наследственной предрасположенности к онкологическим заболеваниям. Устройства отнесены к классу II, для которого установлены специальные меры контроля. При этом решение о классификации конкретного типа тест-систем было принято FDA 29 сентября 2023 года; публикация 2026 года закрепила его в нормативных правилах. Ведомство считает, что такие требования дают разумную уверенность в безопасности и эффективности исследований, одновременно позволяя снизить регуляторную нагрузку. В отсутствие специальной классификации новые виды медицинских изделий по общему правилу автоматически попадают в класс III, предусматривающий более строгий порядок допуска на рынок. Распоряжение

касается тест-систем, которые анализируют определённые варианты последовательности ДНК с целью оценки генетического риска развития наследственных опухолей. В опубликованном документе описаны требования к аналитической и клинической валидации, характеристикам теста, инструкциям для пользователей и представлению результатов. Отдельное внимание уделено ограничениям интерпретации, способности выявлять различные типы вариантов и сообщениям о возможных ошибочных результатах. Описанный тип тест-систем не предназначен для скрининга, пренатальной диагностики или самостоятельной постановки диагноза.

Британский регулятор MHRA представил стратегию до 2030 года для эпохи ИИ и персонализированной медицины

(Medicines and Healthcare products Regulatory Agency)

Британское Агентство по регулированию лекарственных средств и медицинских изделий опубликовало стратегию работы до 2030 года, направленную на обновление подходов к контролю медицинских технологий. Документ предусматривает более ориентированное на пациентов регулирование, ускорение доступа к безопасным и эффективным методам лечения и расширение взаимодействия с системой здравоохранения. Регулятор связывает необходимость изменений с развитием искусственного интеллекта, персонализированной медицины, клеточной и генной терапии и новых диагностических подходов. В MHRA отмечают, что такие технологии требуют адаптации правил сбора доказательств, разработки клинических исследований, контроля производства и мониторинга безопасности после выхода продукции на рынок. Стратегия также делает акцент на объединении данных, международном сотрудничестве и прозрачных показателях деятельности ведомства. Представители правительства Великобритании ожидают, что преобразования помогут пациентам быстрее получать инновационные лекарства и технологии при сохранении требований безопасности.

В Нидерландах завершён пилотный проект использования генеалогических баз ДНК для расследования давних преступлений

(Openbaar Ministerie)

Прокуратура Нидерландов объявила о завершении совместного проекта с Нидерландским институтом судебной экспертизы и полицией, в рамках которого генеалогические базы данных ДНК применялись для расследования нераскрытых тяжких преступлений. В двух из шести выбранных дел удалось получить новые следственные зацепки. Метод предусматривает сравнение ДНК, найденной на месте происшествия, с профилями людей, добровольно согласившихся на использование своих данных в генеалогических базах. При совпадении с дальними родственниками предполагаемого преступника или неизвестного погибшего следователи выстраивают родословную для установления личности. В одном расследовании обнаружены два возможных родственника предполагаемого преступника, проживающие в США, для дальнейшей работы запрошена международная правовая помощь. Ещё одна зацепка получена в другом деле об убийстве. В остальных расследованиях новых сведений пока нет. Прокуратура подчёркивает, что следственные судьи

подтвердили правовую основу применения методики по статье 151da Уголовно-процессуального кодекса Нидерландов. Готовится внутренний регламент, ограничивающий использование метода убийствами и другими особо тяжкими преступлениями с приоритетной защитой персональных данных.

В России предложили платформенный подход к разработке и производству препаратов генной терапии

(ТАСС)

На форуме «Биопром» в Геленджике заместитель министра здравоохранения России Сергей Глаголев сообщил о подготовке законодательства, учитывающего платформенный подход к разработке препаратов генной терапии. По его словам, при создании разных лекарств на одной технологической платформе предполагается возможность использовать часть общих данных доклинических исследований. Это должно снижать риски разработчиков и делать создание и производство таких препаратов экономически более устойчивыми. Глаголев отметил, что для практического применения подхода необходимо доработать правила переноса данных доклинических исследований безопасности между препаратами, а также вопросы инспектирования производств. В качестве примеров других платформ он упомянул препараты на основе антител и пептидов. Речь идёт о планируемых регуляторных решениях, а не о принятом законе.

MGI Tech включена в список UFLPA: компания оспаривает решение США и отвергает обвинения

(MGI Tech global-mgitech.com)

Компания MGI Tech сообщила о включении её в американский перечень организаций, подпадающих под ограничения Uyghur Forced Labor Prevention Act (UFLPA). В официальном заявлении от 28 октября 2026 года компания указала, что решение принято Министерством внутренней безопасности США (DHS). В опубликованном вслед за этим уведомлении Федерального реестра США подтверждено также включение BGI Genomics и Shenzhen BGI Technology. Правовые ограничения относятся к ввозу продукции организаций, внесённых в список: действует презумпция использования запрещённого принудительного труда, которую импортёр должен опровергнуть в установленном порядке. MGI отвергла выдвинутые обвинения, назвав их необоснованными и не соответствующими фактам. Компания подчеркнула, что её деятельность на американском рынке составляет ограниченную часть бизнеса и операции в других странах продолжаются. В заявлении также говорится о соблюдении законодательства, уважении международных трудовых стандартов и нетерпимости к принудительному труду. MGI намерена привлечь юристов в США, изучить доступные способы правовой защиты и взаимодействовать с американскими органами для пересмотра включения в перечень. Позиция компании является её собственным ответом на действия регулятора, а не установленным судом выводом.

Австралия ввела запрет на использование генетических тестов при страховании жизни

(Actuaries Institute Australia)

Terblanche, W., Paul, M. Genetic testing and life insurance under the new federal ban. Actuaries Institute, 30 October 2026.

Австралийский Институт актуариев разъяснил правила ограничения использования генетической информации при заключении договоров страхования жизни. Федеральные нормы начали действовать 8 октября 2026 года, а аналитическая публикация вышла 30 октября. Страховщикам запрещено запрашивать и использовать защищённую генетическую информацию при оценке страхового риска. Исключение предусмотрено для результатов, которые заявитель добровольно предоставил с письменного согласия и использование которых не ухудшает условия страхования. Защита касается не только результатов теста, но и сведений о его проведении, намерении пройти исследование или полученной рекомендации, в том числе относительно кровных родственников. При этом сведения о клинически проявившемся и диагностированном заболевании могут оцениваться отдельно от генетической предрасположенности. По мнению авторов, страховщикам придётся скорректировать порядок получения медицинской информации и внутренние процедуры андеррайтинга. Влияние запрета на состав страхового портфеля пока неизвестно; законодательство предусматривает периодическую проверку последствий регулирования.

Правительство расширило перечень медцентров, которым разрешено изготавливать индивидуальные биотехнологические препараты

(ГАРАНТ.РУ; распоряжение Правительства РФ от 13 октября 2026 г. № 2890-р)

Правительство России расширило перечень медицинских организаций, имеющих право изготавливать и применять биотехнологические лекарственные препараты специально для конкретного пациента. Такие препараты могут содержать соединения, синтезированные по результатам генетических исследований биологического материала этого пациента. Распоряжением от 13 октября 2026 года № 2890-р в список дополнительно включены НМИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачёва и НМИЦ акушерства, гинекологии и перинатологии имени В. И. Кулакова. Изменение расширяет круг учреждений, которые могут работать в данном правовом режиме. Оно не является регистрацией какого-либо конкретного лекарства и не свидетельствует о завершении клинических исследований или начале массового применения персонализированных биотехнологических препаратов.

Минздрав установил предельную плату за экспертизу индивидуальных биотехнологических препаратов

(«КонсультантПлюс»; приказ Минздрава России от 12 августа 2026 г. № 725н, зарегистрирован 12 октября)

Минздрав России утвердил методику определения платы за экспертизу биотехнологического лекарственного препарата, специально изготовленного в медицинской организации для конкретного пациента. Речь идёт о

препаратах, содержащих соединения, синтезированные на основе генетических исследований материала этого пациента. Приказ № 725н от 12 августа 2026 года зарегистрирован в Минюсте 12 октября 2026 года. Документ предусматривает типовой перечень работ по экспертизе, пример расчёта и предельный размер платы — 261 805,81 рубля. Эта сумма относится именно к экспертной услуге и не является установленной ценой самого препарата, генетического анализа или курса лечения. Нормативный акт определяет финансовый порядок отдельного этапа оценки индивидуальных биотехнологических лекарств.

24. Судебные споры и правовые решения в области генетики

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

Генеральный прокурор Калифорнии объявил о соглашении на 6 млн долларов по спору о генетических данных 23andMe

(California Department of Justice)

Генеральный прокурор штата Калифорния Роб Бонта объявил о достигнутом соглашении на сумму 6 млн долларов с Chrome Holding Co., ранее известной как 23andMe. Документ передан в федеральный суд по делам о банкротстве Восточного округа Миссури и на дату сообщения ещё ожидал судебного утверждения. Соглашение должно урегулировать претензии, связанные с утечкой персональной и генетической информации клиентов в 2023 году, а также спор вокруг передачи генетических данных и биологических образцов при банкротстве компании. Калифорнийский Минюст возражал против продажи таких активов без отдельного явно выраженного согласия пользователей, ссылаясь на действующий в штате закон о конфиденциальности генетической информации. Ранее эти возражения были отклонены судами, после чего ведомство подало апелляцию. По опубликованным данным, утечка 2023 года затронула почти семь миллионов клиентов в США, включая более 855 тысяч жителей Калифорнии. Прокуратура отдельно напомнила, что пользователи сохраняют право потребовать удаления генетических данных, уничтожения образцов и отзыва согласия на их использование в исследованиях. Указанная сумма предназначена для разрешения продолжающихся претензий штата.

Суд США отклонил патентные претензии к Watchmaker Genomics по методам анализа метилирования ДНК

(Watchmaker Genomics)

В октябрьском сообщении Watchmaker Genomics рассказала об итогах патентного спора с biomodal Limited. Предметом разбирательства были патентные требования, связанные с использованием ферментов TET при определении метилирования ДНК. 30 сентября 2026 года федеральный окружной суд штата Колорадо поддержал рекомендацию магистратского судьи и удовлетворил ходатайство Watchmaker об отклонении иска. По изложению компании, суд счёл спорные патентные требования непатентоспособными, поскольку они опирались на естественно происходящий процесс без достаточных дополнительных технических этапов.

Иск отклонён без лишения истца возможности повторного обращения, а дело закрыто. Это сообщение представляет позицию Watchmaker о конкретном судебном решении и не является независимым обзором всех обстоятельств спора.

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

«Друг по геномике»: исследование обучения врачей генетике непосредственно на рабочем месте

(European Journal of Human Genetics)

Kim, A., Weller-Newton, J., Keogh, L. et al. Characterising the 'Genomics Friend': Experiences of learning genomics in the workplace to inform implementation efforts. Eur J Hum Genet (2026). https://doi.org/10.1038/s41431-026-02245-0

Исследователи изучили, как врачи, не имеющие специализации по генетике, приобретают геномные знания в ходе повседневной клинической работы. В рамках продольного качественного исследования были собраны материалы наблюдений за десятью врачами больниц австралийского штата Виктория в 2021–2023 годах. Авторы применили рефлексивный тематический анализ и отдельно систематизировали характер отношений участников со специалистами по геномике. Врачи называли доверенного, доступного для консультаций коллегу «другом по геномике». Таким консультантом мог быть профессиональный генетик либо врач той же специальности, обладающий признанной экспертизой в геномной медицине. Участники, поддерживавшие подобные отношения, обращались к консультанту по мере возникновения вопросов и восполняли конкретные пробелы в знаниях. Для описания вариантов взаимодействия авторы предложили матрицу отношений Genomics Friend Relationship Matrix.

Знания и потребности в обучении геномной медицине среди педиатров Турции: поперечное исследование

(Journal of Community Genetics)

Bozlak, S., Yavaş, C. Genomic medicine knowledge, self-assessment, and training needs among Turkish pediatricians: a cross-sectional survey. J Community Genet 17, 119 (2026). https://doi.org/10.1007/s12687-026-00962-z

Авторы оценили уровень знаний геномной медицины и потребности в дополнительном обучении среди педиатров Турции. С 10 февраля по 10 марта 2026 года в анонимном онлайн-опросе участвовали 266 врачей разных этапов профессиональной подготовки и карьерного развития. Анкета включала сведения об участниках, четыре вопроса самооценки по шкале Лайкерта и пятнадцать заданий для объективной проверки знаний. Средняя оценка составила 8,67 из 15 баллов, или 57,8 процента. Показатели по базовой клинической генетике и современным геномным терапиям составили соответственно 59,8 и 53,8 процента. Более половины опрошенных, 51,5 процента, сообщили, что никогда не проходили структурированного обучения генетике. Уровень знаний статистически различался в зависимости от профессиональной должности, стажа и наличия специальной подготовки. В многофакторном анализе значимыми остались должность и обучение, но не

продолжительность практики. Специальная подготовка также была связана с более частым назначением генетических исследований.

