

# Обзор научных новостей в сфере генетики

Ежемесячный аналитический обзор

Март 2026

## 1. Научные исследования в генетике

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

### **Детальное картирование генома улучшает идентификацию причинных вариантов**

(Nature Genetics) Wu, Y., Zheng, Z., Thibaut, L. et al. Genome-wide fine-mapping improves identification of causal variants. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02549-3>

В Nature Genetics опубликована работа, предлагающая полногеномный подход к тонкому картированию, который учитывает не только отдельные локусы, но и общую генетическую архитектуру признака вместе с функциональными аннотациями. Авторы показывают, что такой подход превосходит стандартные методы по контролю ошибок, мощности картирования, разрешению, точности, частоте репликации и трансэтническому прогнозированию фенотипов. При анализе 48 сложных признаков были получены наборы, которые в совокупности объясняют в среднем 18% SNP-наследуемости, причем около 30% этих наборов располагались вне локусов, достигших стандартного порога общегеномной значимости. Отдельно авторы рассчитали, что для тонкого картирования более чем половины SNP-наследуемости в среднем потребуются выборки порядка 2 млн человек. В качестве демонстрации работа подтверждает известный вариант в FTO для индекса массы тела и выявляет новые миссенс-варианты, связанные с риском шизофрении и болезни Крона.

### **Экспансия повторов в гене GOLGA8A является основным фактором риска развития атипичной лобно-височной дегенерации с убиквитин- позитивными включениями**

(Nature Genetics) De Coster, W., Van den Broeck, M., Baker, M. et al. A repeat expansion in GOLGA8A is a major risk factor for atypical frontotemporal lobar degeneration with ubiquitin-positive inclusions. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02537-7>

Nature Genetics опубликовали исследование редкой атипической формы лобно-височной долевого дегенерации с убиквитин-позитивными включениями. Авторы использовали полногеномный анализ в сочетании с длинным прочтением и показали локус риска в chr15q14 связан с экспансией повторов в GOLGA8A. Значимость работы в том, что она переводит ассоциацию на уровне локуса в конкретный тип причинной вариации, плохо различимой стандартными короткими чтениями. Авторы подчеркивают, что именно сочетание GWAS и секвенирования длинных прочтений позволило установить молекулярную природу риска. Таким образом, статья важна сразу в двух измерениях, как открытие нового высокоассоциированного генетического фактора и как пример того, насколько секвенирование длинных прочтений расширяют возможности поиска причинных повторных вариаций в нейродегенеративных заболеваниях.

## **Анализ количественных локусов признаков (QTL) экспрессии генов в отдельных клетках мозжечка человека выявляет уязвимость олигодендроцитов при эссенциальном треморе**

(Nature Genetics) Castonguay, CE., Aboasali, F., Medeiros, M. et al. Single-cell expression QTL analyses of the human cerebellum reveal vulnerability of oligodendrocytes in essential tremor. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02544-8>

Nature Genetics опубликовали работу, в которой построен популяционный клеточный атлас коры мозжечка человека, включающий более 1 млн клеток от 109 человек. Авторы использовали анализы QTL экспрессии на уровне отдельных клеток и менделевскую рандомизацию, чтобы понять, как варианты риска эссенциального тремора реализуют свой эффект в ткани, наиболее вероятно вовлеченной в патогенез заболевания. Показано, что ассоциированные с эссенциальным тремором варианты в локусе BACE2 причинно связаны со снижением экспрессии этого гена в олигодендроцитах мозжечка. Работа выделяет популяцию незрелых BACE2-позитивных олигодендроцитов, как генетически уязвимую, и указывает на нарушения во взаимодействиях между нейрональными популяциями и олигодендроцитами. Основной смысл статьи состоит в переходе от общей наследуемости к конкретным клеточным механизмам, через которые действует генетический риск движения расстройств.

## **Биаллельные варианты гена RNU2-2 вызывают наиболее распространенное из известных рецессивных нейроразвивающих расстройств**

(Nature Genetics) Greene, D., Mendez, R., Lees, J. et al. Biallelic variants in RNU2-2 cause the most prevalent known recessive neurodevelopmental disorder. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02539-5>

Опубликована работа, где анализ когорт пациентов с редкими заболеваниями из Великобритании, США, Италии и Нидерландов позволил описать неврологическое расстройство, обусловленное биаллельными вариантами в snRNA RNU2-2. Авторы прямо подчеркивают, что речь идет о наиболее распространенном на сегодня известном рецессивном нарушении такого типа среди заболеваний, связанных с малыми ядерными РНК. В статье показано, что у пациентов существенно снижено содержание малой ядерной РНК U2-2 (small nuclear RNA) в крови, что связывает найденные варианты с конкретным молекулярным следствием.

## **Масштабный экзомный анализ выявил новые редкие варианты генов, влияющие на боковой амиотрофический склероз**

(Nature Genetics) Hop, P.J., Kooyman, M., Kenna, B.J. et al. Large-scale exome analyses reveal new rare variant contributions in amyotrophic lateral sclerosis. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02535-9>

В исследовании приведены данные экзомного секвенирования из 22 когорт, в общей сложности 17 919 пациентов с БАС (13 138 в открытой выборке, 4781 в репликационной) и 200 703 контроля (преимущественно европейского происхождения). Образцы были единообразно обработаны, перестроены по GRCh38 и совместно использованы для минимизации смещений. Анализ отдельных редких вариантов (MAF от  $5 \times 10^{-5}$  до 0,05, умеренный/высокий

эффект) с помощью логистической регрессии Фирта выявил 15 экзом-значимых вариантов в 11 генах, включая 10 в уже известных генах БАС и 5 новых (HTR3C:p.T186A, YKT6:p.Y64C, GBGT1:p.R152L, CAPN2:p.I530V, KNTC:p.W287R). Целевой анализ в 51 гене, курируемом GCEP, выявил дополнительные варианты в ARPP21, ANXA11, UBQLN2, TARDBP. Анализ бремени ультраредких вариантов ( $\leq 5$  носителей) по 17 324 генам с помощью ACAT показал значимость 8 генов (SOD1, TBK1, NEK1, TARDBP, DNAJC7, TTC3, UNC13C, KIF4A), включая сигналы в доменах TBK1, SOD1, VCP и в патологических путях, связанных со сплайсингом. Репликация подтвердила YKT6 и поддержала другие; независимая валидация для ARPP21. Более 20 % случаев несли варианты риска, что подтверждает олигогенный риск, вариант ARPP21: p.P563L ассоциирован с более ранним началом и меньшей выживаемостью. Анализы редких вариантов показали больше риска, чем GWAS общих вариантов.

## **Метаболический полигенный индекс риска улучшил прогноз ожирения и диабета 2 типа**

(PCR News)

PCR.news включил в обзор сообщение об исследовании, в котором ученые разработали метаболический полигенный индекс риска для предсказания ожирения и сахарного диабета 2 типа. Авторы объединили генетические признаки, связанные сразу с 20 метаболическими параметрами, и показали, что новая модель точнее существующих оценок отражает будущий риск этих заболеваний. Материал подчеркивает, что речь идет не о единичном гене, а о совокупности вариантов, чьи эффекты складываются и позволяют лучше описывать индивидуальную предрасположенность. Важная часть результата состоит в том, что индекс оказался полезен не только для формальной стратификации риска, но и для прогноза клинических исходов, например вероятности назначения агонистов рецептора GLP-1. Тем самым работа показывает рост роли больших массивов генетических и фенотипических данных в медицине риска и профилактике. Для направления о генетических детерминантах заболеваний эта публикация важна как пример перехода от отдельных ассоциаций к интегральным предикторам, которые связывают геномные сигналы с реальными решениями в клинической практике. Одновременно работа отражает общую тенденцию к использованию сложных полигенных моделей в персонализированной медицине.

## **2. Популяционные исследования**

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

### **Экзомное секвенирование и анализ 44 028 британских выходцев из Южной Азии, отличающихся высокой аутозиготностью**

(Nature Genetics) Kim, H.I., DeBoever, C., Walter, K. et al. Exome sequencing and analysis of 44,028 British South Asians enriched for high autozygosity. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02553-7>

В Nature Genetics опубликован анализ полноэкзомного секвенирования у 44 028 взрослых британцев пакистанского и бангладешского происхождения из когорты Genes & Health, обогащенной по высокой аутозиготности. Экзомные данные были связаны с электронными медицинскими картами, что позволило провести ассоциативные анализы для 645 фенотипов в аддитивных и рецессивных моделях, а по части кардиометаболических признаков — метаанализ с UK Biobank. В результате авторы сообщили о более чем 100

новых связях «ген–фенотип». Кроме того, были выявлены 2 991 гена с редкими биаллельными генотипами, предположительно приводящими к потере функции, причем для 546 генов такие наблюдения ранее не описывались. Работа особенно важна для темы малоизученных популяций. Она показывает, что крупные геномные выборки вне традиционно доминировавших европейских когорт способны обнаруживать как новые ассоциации, так и редкие «нокауты», которые сложно выявить в иных популяционных структурах.

### **Геномные, фенотипические и географические ассоциации длины теломер лейкоцитов в Соединенных Штатах**

(Nature Genetics) Nakao, T., Koyama, S., Truong, B. et al. Genomic, phenomic and geographic associations of leukocyte telomere length in the United States. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02567-1>

В Nature Genetics опубликовано исследование длины теломер лейкоцитов на основе полногеномного секвенирования 242 494 участников программы All of Us, представляющих разнообразные генетические происхождения в США. Авторы показывают, что длина теломер связана с образом жизни, социально-экономическим статусом, биомаркерами, кардиометаболическими заболеваниями и новообразованиями, причем характер этих связей различается между группами происхождения и полами. Географический анализ выявил кластеры более длинных теломер на западном побережье и в центральной части Среднего Запада и более коротких на юго-востоке США. Далее выполнены GWAS и метаанализ с UK Biobank, доведя общий размер выборки до 679 972 человек. В результате выявлены 234 независимых локуса, включая 37 новых, а также шесть новых локусов, характерных для неевропейских групп, один локус, специфичный для женщин, и девять новых генов по анализу редких вариантов. Работа демонстрирует, как большие и разнообразные биобанки меняют масштаб популяционной генетики.

### **Повреждающие варианты в генах, связанных с аутизмом, встречаются у представителей разных этнических групп**

(Nature Medicine) Avila, M.N., Jung, S., Satterstrom, F.K. et al. Deleterious coding variation associated with autism is shared across ancestries. Nat Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04228-6>

Опубликовано крупнейшее на сегодня исследование аутизма у людей латиноамериканского происхождения связанное с секвенированием ДНК. В работу вошли данные более чем 15 000 человек, включая 4 717 участников с диагнозом расстройства аутистического спектра. Авторы использовали байесовские модели и выявили 35 генов, значимо связанных с аутизмом, после чего сравнили эти результаты с данными, полученными преимущественно в европейских когортах. Основной вывод состоит в том, что наиболее значимые повреждающие кодирующие варианты и связанные с аутизмом гены в большой степени совпадают. В статье также подчеркивается, что существующие клинические генетические алгоритмы анализа для наиболее повреждающих вариантов в целом работают и в таких популяциях, если учитывать различия в частотах аллелей между группами происхождения. Работа особенно важна для популяционной генетики, потому что она расширяет доказательную базу за пределы европейских выборок и показывает, что инклюзивные когорты уточняют, а не размывают биологию наследственного риска.

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

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

#### **Точные, минимально модифицированные редакторы адениновых оснований, созданные на основе анализа реверсии мутаций**

(Nature Biotechnology) Evanoff, M., Korpai, S., Krill, Z.D. et al. Precise, minimally evolved adenine base editors generated through mutation reversion analysis. Nat Biotechnol (2026).  
<https://doi.org/10.1038/s41587-026-03045-z>

Опубликована работа, в которой пересмотрен набор мутаций, использовавшихся при создании первых адениновых редакторов оснований. Авторы исследовали вклад 14 ранее внесенных замен в TadA и на основе анализа обратных мутаций сконструировали, так называемые, минимально эволюционированные адениновые редакторы оснований. По данным статьи, такие редакторы сохраняют или повышают активность по целевой мишени, но при этом демонстрируют более узкое окно редактирования и меньшую внецелевую активность, зависящую и не зависящую от направляющей РНК. Авторы также показали работу новых редакторов на клинически значимых однонуклеотидных вариантах и подчеркнули уменьшение побочного редактирования. Работа методологическая, но полностью соответствует разделу о CRISPR/редактировании оснований, потому что предлагает более точный класс редакторов для ситуаций, где критично исправить конкретный вариант без лишних побочных замен в соседних позициях.

#### **Новая концепция правдоподобного механизма, разработанная FDA, стимулирует разработку персонализированной платформы для прайм-редактирования in vivo при нарушениях цикла мочевины**

(PR Newswire) New FDA plausible mechanism framework spurs development of personalized in vivo prime editing platform for urea cycle disorders. PR Newswire. <https://www.prnewswire.com/news-releases/new-fda-plausible-mechanism-framework-spurs-development-of-personalized-in-vivo-prime-editing-platform-for-urea-cycle-disorders-302729011.html>

Исследователи из Children's Hospital of Philadelphia (CHOP) и Penn Medicine совместно с партнерами сообщили о результатах, поддерживающих кастомизируемую in vivo платформу первичного редактирования (prime editing) для лечения детских форм расстройств цикла мочевины (UCD), редких заболеваний печени, вызывающих опасное накопление аммиака, а также других генетических болезней печени. Работа опубликована в The American Journal of Human Genetics. В феврале 2026 года отметили годовщину первого в мире применения персонализированной генной редактирующей терапии у младенца KJ Muldoon с тяжелой недостаточностью CPS1. На той же неделе FDA объявила проект «plausible mechanism» framework для ускорения разработки высоко персонализированного генетического лечения. После встречи с FDA по UCD команда Ahrens-Nicklas и Musunuru вместе с коллегами из Broad Institute протестировала гибкий метод редактирования, который можно быстро адаптировать для коррекции вариантов, вызывающих семь UCD. Система состоит из двух частей, липидных наночастиц (LNP) с мРНК редактора для печени и кастомизированного AAV с короткими направляющими РНК. В моделях печеночных клеток скрининг продемонстрировал, эффективную коррекцию вредного варианта, который встречался у пациентов UCD в разных странах. В преклинических исследованиях последовательное введение AAV, а

затем LNP через две недели корректировало 30–40% копий варианта в ДНК печени, значительно выше порога в 10 %, необходимого для клинического эффекта. Команда провела встречу с FDA по поводу единого испытания фазы I/II формата “umbrella-of-umbrellas” под framework, позволяющему включать пациентов по всем семи генам UCD с кастомизированными терапиями первичного редактирования.

### **Рационально спроектированный с помощью компьютерного моделирования CBE, нацеленный на APOBEC3F, для повышения эффективности генетической терапии рака поджелудочной железы**

(Communications Biology) Fang, Q., Zhang, J., Wang, K. et al. Rationally and in silico guided APOBEC3F-directed CBE for enhanced PDAC genetic therapy. Commun Biol (2026). <https://doi.org/10.1038/s42003-026-09770-0>

В исследовании, опубликованном в журнале Communications Biology, представлена новая разработка в области редактирования генома для терапии рака. Ученые использовали комбинацию моделирования в масштабе эволюции (ESM) и структурно-направленного мутагенеза для модификации человеческого фермента APOBEC3F (A3F), создав панель высокоэффективных редакторов оснований (CBE). Эти новые редакторы A3F-CBE показали значительно более высокую эффективность редактирования по сравнению с существующими системами, такими как A3A- и Apc689-BE4max, при сохранении высокой точности и специфичности. Для демонстрации терапевтического потенциала была использована платформа на основе двух аденоассоциированных вирусов (AAV) для доставки A3F-BE4max и направляющих РНК, нацеленных на онкогены KRAS и MYC в моделях панкреатической протоковой аденокарциномы (PDAC). Этот подход привел к подавлению активности онкогенов и ингибированию пролиферации раковых клеток как в клеточных культурах, так и в органоидах, полученных от пациентов. В мышинной модели PDAC терапия значительно замедлила рост опухоли и увеличила выживаемость. Данная работа позиционирует редакторы оснований на базе A3F как универсальную и точную платформу для генетической терапии рака.

### **INSTALL и РНК-мост расширили набор инструментов редактирования генома**

(Биомолекула)

В обзоре «Биомолекула» выделила сразу два методических продвижения в области редактирования генома. Первая работа посвящена технологии INSTALL, предназначенной для точной вставки крупных участков ДНК. Вместо больших двухцепочечных доноров, которые часто вызывают нежелательные реакции врожденного иммунитета, авторы предложили использовать кольцевые одноцепочечные ДНК-молекулы с участком узнавания для рекомбиназы. В обзоре подчеркивается, что такие «иммунонезаметные» доноры совместимы с рекомбиназами и позволяют встраивать в геном человека фрагменты длиной в тысячи оснований. Вторая работа описывает программируемое редактирование с помощью бактериального фермента ISCro4 и специальной «мостовой» РНК. Эта система позволяет направленно

удалять, инвертировать или вставлять крупные последовательности ДНК в человеческих клетках. Эффективность вставки пока превышает 6 %, то есть технология еще далека от зрелой клинической платформы, но уже выглядит перспективной. Обе публикации важны, как примеры расширения набора инструментов редактирования за пределы классических сценариев CRISPR, и, как шаг к более точной работе с крупными геномными фрагментами. Отдельный акцент сделан на снижении иммунных ограничений и на программируемой рекомбинации больших последовательностей.

#### **4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии**

(новые данные, клинические результаты)

##### **Внутреннее направленное изменение структуры Т-клеток для перепрограммирования**

(Nature) Nyberg, W.A., Bernard, P.-L., Ngo, W. et al. In vivo site-specific engineering to reprogram T cells. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10235-x>

В Nature опубликована работа, описывающая двухвекторную систему для сайт-специфической интеграции CAR-трансгена в человеческие Т-клетки в живом организме. Авторы использовали оболочечные системы доставки для CRISPR–Cas9 рибонуклеопротеина и AAV для донорного шаблона, а затем направленно интегрировали CAR в локус TRAC. В статье подчеркивается, что стандартная CAR-T-терапия ограничена длительным индивидуализированным производством, вариативностью продукта и высокой стоимостью, тогда как прямое получение CAR-T-клеток в организме потенциально позволяет обойти эти барьеры. Работа показала, что таким способом удастся формировать терапевтические уровни TRAC-CAR Т-клеток в живом организме и контролировать рост опухоли в нескольких гуманизированных моделях, включая В-клеточную аплазию, гематологические и солидные опухоли. Новость относится к разделу о CAR-T и клеточной терапии с редактированием генома, потому что ключевым результатом является не просто редактирование Т-клеток, а создание функциональной CAR-T-популяции прямо в живом организме с направленной интеграцией в заданный геномный локус.

##### **Компания Caribou Biosciences объявляет о том, что FDA присвоило препарату CB-011, аллогенной терапии на основе CAR-T-клеток против ВСМА, статус передовой терапии регенеративной медицины (RMAT)**

(Caribou Biosciences) Caribou Biosciences Announces FDA Granted Regenerative Medicine Advanced Therapy Designation for CB-011. Caribou Biosciences. <https://investor.cariboubio.com/news-releases/news-release-details/caribou-biosciences-announces-fda-granted-regenerative-0>

31 марта Caribou Biosciences объявила, что FDA присвоило статус продвинутой терапии регенеративной медицины (RMAT) кандидату CB-011 для лечения рецидивирующей или рефрактерной множественной миеломы. В сообщении указано, что CB-011 — это аллогенная анти-BCMA CAR-T клеточная терапия, проходящая оценку в продолжающемся исследовании фазы 1 CaMMouflage. Основанием для решения стали ранее представленные начальные клинические данные, полученные на рекомендуемой дозе в когорте из 12 пациентов, ранее не получавших BCMA-направленную терапию: частота

объективных ответов составила 92%, частота как минимум полного ответа — 75%, а MRD-негативность наблюдалась у 91% оцениваемых пациентов. Компания также подчеркивает, что программа относится к клеточным терапиям с редактированием генома и использует стратегию, позволяющую избегать иммунного конфликта у пациентов. Для раздела о CAR-T это важная новость о регуляторном развитии аллогенной редактированной платформы, а не о фундаментальном механизме.

## **Результаты point-of-care CAR-T-терапии при остром В-клеточном лимфобластном лейкозе и неходжкинской лимфоме во Вьетнаме**

(Molecular Therapy Oncology) Du, N.H., Nguyen, D.D., Bach, Q.K. et al. Outcomes of point-of-care manufactured CAR T-cell therapy for B-cell acute lymphoblastic leukemia and non-Hodgkin lymphoma in Vietnam. Mol Ther Oncol 34, 201156 (2026). <https://doi.org/10.1016/j.omton.2026.201156>

В Molecular Therapy Oncology представлены результаты фазы I клинических испытаний по CD19-направленной CAR-T-терапии, изготовленной по point-of-care модели непосредственно на месте лечения во Вьетнаме. В исследование вошли 16 пациентов: восемь с рецидивирующим или рефрактерным В-клеточным острым лимфобластным лейкозом (B-ALL) и восемь с неходжкинскими лимфомами (NHL). Все участники получили свежеприготовленный продукт, произведенный на месте с использованием системы CliniMACS Prodigy. Авторы сообщают об управляемом профиле токсичности, синдром высвобождения цитокинов возник у 13 пациентов, но в 12 случаях он был 1–2 степени, еще у одного 3 степени, нейротоксичность 1 степени наблюдалась у двух пациентов. Клиническая активность также описана как обнадеживающая, при B-ALL частота полной ремиссии составила 100% на 30-й день, 75% на 90-й и 62,5% на 180-й день, а при NHL — 87,5% на 90-й и 180-й день. Авторы отдельно подчеркивают, что такая модель может стать более доступным способом доставки сложной клеточной терапии в условиях ограниченных ресурсов.

## **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)

## **Терапевтическое редактирование оснований облегчает рестриктивную кардиомиопатию**

(Cell Reports Medicine) Chang, C., Zhang, X., Fan, X. et al. Therapeutic base editing alleviates restrictive cardiomyopathy. Cell Rep Med. 2026;7(3):102639. doi:10.1016/j.xcrm.2026.102639.

В Cell Reports Medicine опубликована работа, посвященная таргетному исправлению патогенной мутации в гене TNNI3, ассоциированной с рестриктивной кардиомиопатией, тяжелым наследственным заболеванием сердца с неблагоприятным прогнозом. Авторы создали мышиную модель, воспроизводящую ключевые признаки болезни, и показали, что adenine base editor (ABE), доставленный с помощью AAV, способен эффективно и точно корректировать причинную мутацию Tnni3 R193H в кардиомиоцитах взрослых животных. Это сопровождалось улучшением сердечной функции, обратным развитием диастолической дисфункции и увеличением выживаемости. Работа особенно хорошо подходит для данного раздела, потому что речь идет не о

платформенной технологии, а об исправлении конкретного патогенного однонуклеотидного варианта при наследственной кардиомиопатии.

## **6. Пространственная транскриптомика**

(spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты)

### **Пространственный транскриптомный анализ отдельных клеток анатомии кожи человека**

(Nature Genetics) Restrepo, P., Wilder, A., Houser, A. et al. Single-cell spatial transcriptomic analysis of human skin anatomy. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02552-8>

В Nature Genetics опубликован пространственный одноклеточный атлас всей кожи нормального взрослого человека, как органа, включивший примерно 1,2 млн клеток, 45 клеточных типов, 114 образцов и 15 анатомических участков. В работе использована MERFISH в сочетании с уже существующими одноклеточными наборами данных, что позволило не только картировать расположение клеточных популяций, но и описать сайт-специфические различия клеточного состава, архитектуру многоклеточных пластов и сети межклеточной коммуникации. Авторы подчеркивают, что кожа является крупнейшим органом человека и значимым источником заболеваний, но ее пространственная клеточная организация в масштабе всего тела до сих пор была определена лишь частично. Созданный ресурс авторы рассматривают, как опорную карту для последующих исследований нормальной организации ткани и кожных заболеваний. Новость полностью относится к пространственной транскриптомике, потому что ее центральный результат – это построение крупномасштабного пространственного клеточного атласа с разрешением на уровне отдельных клеток.

### **Пространственная транскриптомика всего эмбриона с субклеточным разрешением от гаструляции до органогенеза**

(Science) Wan, Y., El Kholtei, J., Jenie, I. et al. Whole-embryo spatial transcriptomics at subcellular resolution from gastrulation to organogenesis. Science 391, eadt3439 (2026). <https://doi.org/10.1126/science.adt3439>

В Science опубликована работа, в которой представлена пространственная транскриптомика всего эмбриона с субклеточным разрешением на стадиях от гаструляции до органогенеза. В статье сообщается, что технология позволила детектировать транскрипты 495 генов с субклеточным разрешением во целом эмбрионе рыбки данио на нескольких стадиях развития. Далее эти данные были интегрированы с одноклеточными наборами, чтобы восстановить пространственную организацию более широких генетических программ в ходе раннего эмбриогенеза. Авторы предлагают результат не как локальную карту одной ткани, а как системный способ проследить, формирование эмбриональных паттернов экспрессии в масштабе целого организма. Для раздела о пространственной транскриптомике публикация важна тем, что показывает переход от пространственного картирования отдельных участков к полноценной эмбриональной карте высокого разрешения, объединяющей пространство, время и клеточное состояние.

## Многомерное профилирование гетерогенности супратенториальных эпендимом

(Nature) Jeong, D., Danielli, S.G., Maaß, K.K. et al. Multidimensional profiling of heterogeneity in supratentorial ependymomas. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10214-2>

В статье исследуются супратенториальные эпендимомы, агрессивные детские опухоли мозга, которые сохраняют признаки нейроразвитийных клеточных типов и разделяются молекулярно и клинически на различные подгруппы, что указывает на разные источники. Авторы отмечают, что сигнатуры развития и факторы микроокружения, лежащие в основе аномальной клеточной трансформации и поведения в разных подгруппах, оставались неясными. Для этого они интегрировали одноклеточную и пространственную транскриптомику, а также прижизненную визуализацию клеток *in vitro* и *in vivo*, чтобы определить клеточные состояния, пространственную организацию и динамическое поведение этих опухолей в нейрональном микроокружении. Показано, что отдельные подгруппы опухолей имеют два различных прогенитороподобных клеточных состояния, нейроэпителиоподобное и эмбрионоподобное, напоминающие раннее развитие человеческого мозга и различающиеся по степени нейрональной или эпендимальной дифференцировки. Также выявлено несколько режимов пространственной организации опухолей, включая высокоуровневую архитектуру под влиянием мезенхимных и гипоксических сигнатур, а также локальные соседские структуры. Кроме того, показана роль клеток мозга в формировании клеточной гетерогенности опухоли. В совокупности эти данные дают многомерную основу для интеграции транскрипционного и фенотипического описания гетерогенности опухоли и ее возможных клинических последствий.

## 7. Профессиональная ориентация детей

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

### От предположений к науке: люди рождаются музыкальными

(University of Amsterdam) From speculation to science: humans are born musical. University of Amsterdam. <https://www.uva.nl/shared-content/uva/en/news/press-releases/2026/03/from-speculation-to-science-humans-are-born-musical.html>

Университет Амстердама сообщил о публикации обзора The Biology of Musicality в Current Biology. В материале говорится, что за последние два десятилетия исследования в психологии, нейронауках, биологии, генетике и сравнительной когнитивной этиологии животных заметно изменили взгляд на происхождение музыкальных способностей. Вместо представления о музыке, как о чисто культурном продукте автор предлагает рассматривать «музыкальность» как биологическую способность человека воспринимать, производить и получать удовольствие от структурированного звука. В сообщении подчеркивается, что речь идет не об обученной музыкальной компетенции, а о более базовой предрасположенности, которая проявляется очень рано и имеет эволюционные корни. Отдельно отмечено, что различные компоненты музыкальности, включая ритм и восприятие высоты звука, по-видимому, имеют неодинаковую эволюционную историю. Для темы детской профориентации эта публикация важна тем, что она переносит разговор о

музыкальных склонностях из области бытовых предположений в область биологически и генетически обоснованного научного обсуждения.

## **Новое исследование близнецов подчеркивает силу генетических предрасположенностей в долгосрочном развитии**

(Lund University)

Лундский университет опубликовал результаты масштабного исследования близнецов, которое проливает свет на роль генетики в формировании жизненного пути ребенка. Исследователи проанализировали данные тысяч пар близнецов, чтобы оценить, насколько врожденные способности влияют на успех в спорте, искусстве и профессиональной деятельности. Основной вывод работы заключается в том, что мы рождаемся с различными генетическими предрасположенностями, которые крайне сложно изменить исключительно с помощью мер государственной политики или внешнего воздействия. Ученые подчеркивают, что понимание этих биологических основ может помочь в более точной профессиональной ориентации детей, позволяя родителям и педагогам поддерживать те направления, где у ребенка есть естественное преимущество. В то же время авторы предостерегают от фатализма, отмечая, что среда все же играет роль, хотя и вторичную по отношению к генетическому фундаменту. Данное исследование становится важным аргументом в дискуссиях о персонализированном образовании и раннем выявлении талантов через генетическое профилирование, что открывает новые горизонты для развития систем профориентации, основанных на объективных биологических данных, а не только на субъективных предпочтениях.

## **8. Генетическая предрасположенность к аддиктивному поведению**

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

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

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

В Nature Mental Health опубликована работа, где многомерные генетические анализы выполнены на данных 2,2 млн человек, чтобы оценить, в какой мере риск расстройств, связанных с употреблением психоактивных веществ, объясняется общими механизмами внешне-ориентированного поведения, а в какой более узкими путями, специфичными для отдельных веществ. Исследование показывает, что значительная доля генетического риска для расстройств, связанных с употреблением психоактивных веществ, проходит через более широкий фактор поведенческой дезингибиции и саморегуляции. Одновременно авторы выделяют и более специфические для отдельных веществ сигналы, связанные с отдельными зависимостями. В кратком описании статьи подчеркивается, что такой многомерный подход улучшает выявление генов, по сравнению с анализом зависимостей по отдельности. Для

темы эта публикация является ключевой, поскольку она прямо касается генетической предрасположенности к аддиктивному поведению и показывает, что наследственный риск связан не только с метаболизмом конкретных веществ, но и с общими нейроповеденческими механизмами.

### **Генетическая предрасположенность как фактор межпоколенческой передачи употребления психоактивных веществ**

(Nature Communications) Luo, M., Pons, V.T., Gillespie, N.A. et al. Genetic nurture in intergenerational transmission of substance use. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-71175-8>

В Nature Communications опубликована работа, рассматривающая межпоколенческую передачу употребления психоактивных веществ не только, как прямое наследование генетического риска, но и, как косвенное влияние родительской генетики через среду воспитания, генетическое опосредование через среду. В исследовании использованы переданные и непереданные полигенные показатели для табака, алкоголя и каннабиса у до 15 863 взрослых участников когорты Lifelines, для которых был генотипирован хотя бы один из родителей. Авторы показывают, что генетическое опосредованное воздействие через среду статистически значимо влияет на число сигарет в день и пачек в год, причем этот вклад составляет 22–26% от эффекта прямой генетической передачи. Лонгитюдный анализ показал, что влияние генетического опосредования через среду на текущее курение сохраняется во взрослом возрасте, тогда как прямые эффекты передачи ослабевают. Работа особенно важна, потому что дополняет обычную модель генетической предрасположенности еще одним уровнем, риск формируется не только генами самого человека, но и тем, как родительские гены воздействуют на семейную поведенческую среду.

## **II МЕДИЦИНА**

### **9. Применение генетических исследований в клинической практике,**

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

### **Практическая ценность полногеномного секвенирования опухолей в реальной клинической практике при солидных опухолях**

(Nature Medicine) van Putten, J., Snaebjornsson, P., Bosch, L.J.W. et al. Real-world clinical utility of tumor whole-genome sequencing in solid cancers. Nat Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04280-2>

В Nature Medicine представлены данные о рутинном использовании парного полного геномного секвенирования опухоли и нормальной ткани у 888 пациентов с солидными опухолями в крупном онкоцентре. Авторы показывают, что WGS удалось успешно выполнить в 89% случаев, а медианное время до готовности результата составило шесть рабочих дней, что важно именно для реальной клинической практики, а не только для исследовательских сценариев. Потенциально клинически значимые биомаркеры были найдены у 73% пациентов, среди них 27% относились к уже

имеющимся вариантам терапии, а 63% к экспериментальным или исследовательским. В течение первого года после тестирования 40% пациентов начали лечение, подобранное с учетом биомаркеров, а еще 19% получили такое лечение позднее. Авторы отдельно отмечают связь лечения, основанного на биомаркерах, с более длительной общей выживаемостью, медиана оказалась больше на 31%, что соответствовало прибавке 96 дней. Работа описывает WGS как уже практически применимый инструмент прецизионной онкологии.

## **Компания Natera объявляет о коммерческом запуске Zenith™ Genomics для диагностики редких заболеваний**

(Natera) Natera announces commercial launch of Zenith Genomics for rare disease diagnosis. Natera. <https://www.natera.com/company/news/natera-announces-commercial-launch-of-zenith-genomics-for-rare-disease-diagnosis/>

12 марта Natera объявила о коммерческом запуске Zenith Genomics, платформы, основанной на полном геномном секвенировании и предназначенной для клинической диагностики редких заболеваний. В сообщении компания позиционирует продукт, как средство сокращения длительного диагностического пути пациентов и семей, у которых подозревается редкое генетическое состояние. Zenith использует WGS как базу и дополнительно усиливает поиск трудно обнаруживаемых вариантов, в том числе экспансий tandemных повторов, за счет подтверждения длинными прочтениями. В релизе подчеркивается, что такая архитектура должна повышать полноту молекулярной картины, помогать постановке диагноза, поддерживать выбор таргетных вмешательств и дальнейшее клиническое ведение. Natera также привела социально-экономический эффект, редкие заболевания затрагивают около 30 млн человек в США, а средний диагностический путь занимает 4–7 лет. Компания отдельно связала запуск теста с растущим признанием геномного секвенирования, как стандарта оценки при редких заболеваниях и с расширением страхового покрытия геномной диагностики.

## **Точная медицина помогает большему числу пациентов получить генетический диагноз**

(Karolinska Institutet) Precision medicine helps more patients receive a genetic diagnosis. Karolinska Institutet. <https://news.ki.se/precision-medicine-helps-more-patients-receive-a-genetic-diagnosis>

Karolinska Institutet сообщил о результатах десятилетнего внедрения полного геномного секвенирования в рутинную диагностику пациентов с подозрением на редкие заболевания в Karolinska University Hospital. В публикации сказано, что модель была выстроена как совместная работа клиницистов, генетиков, биоинформатиков и лабораторных специалистов, а сама геномная диагностика встроена не в исследовательский, а в обычный клинический маршрут. Суммарно описаны данные 15 644 человек, которым было выполнено секвенирование полного генома. Генетический диагноз удалось установить у 3 538 пациентов, что соответствует 23%. Отдельно подчеркивается широкое разнообразие выявленных причинных вариантов, они затрагивали более 1 500 различных генов, что авторы используют как аргумент в пользу WGS по сравнению с более узкими методами. В сообщении также отмечено, что во многих случаях результат помогал не только объяснить заболевание, но и

направлять лечение, наблюдение и семейное консультирование. В ряде случаев, включая врожденные метаболические болезни и тяжелые эпилепсии, диагноз позволял назначать таргетные вмешательства.

### **Компании Illumina и Labcorp развивают сотрудничество для расширения доступа к высокоточным онкологическим исследованиям (Illumina)**

18 марта Illumina объявила о расширении сотрудничества с Labcorp в области прецизионной онкологии. В сообщении говорится, что партнерство направлено на повышение доступности тестирования биомаркеров при раке, включая более широкое использование комплексного геномного профилирования и развитие предложений на базе полного геномного секвенирования. Компании заявили, что будут совместно работать над получением клинических доказательств, необходимых для расширенного исследования пациентов, а также над коммерциализацией решений, объединяющих тканевую и жидкостную биопсию. Отдельно подчеркивается, что цель состоит в переносе сложного онкогеномного тестирования ближе к пациенту и в снижении неравенства доступа к таким исследованиям. Для нашего обзора эта новость важна не как корпоративное объявление само по себе, а как отраслевое подтверждение того, что WGS и расширенное молекулярное профилирование продолжают встраиваться в клинический контур диагностики и выбора терапии в онкологии.

### **Компания Baylor Genetics усовершенствовала тест полногеномного секвенирования, добавив в качестве дополнительных технологий оптическое картирование генома и секвенирование длинных прочтений**

(Baylor Genetics) Baylor Genetics enhances whole-genome sequencing test with optical genome mapping and long-read sequencing as supplemental technologies. Baylor Genetics.  
<https://www.baylorgenetics.com/news/baylor-genetics-enhances-whole-genome-sequencing-test-with-optical-genome-mapping-and-long-read-sequencing-as-supplemental-technologies/>

Хьюстон, штат Техас, Baylor Genetics объявила об усовершенствовании своего теста полного геномного секвенирования (WGS) путем добавления оптического картирования генома (OGM) и секвенирования с длинными прочтениями (LRS) в качестве дополнительных технологий, а также секвенирования РНК, чтобы обеспечить более точное представление о геноме пациента, они планируют дать больше ответов для руководства лечением и исходами. OGM и LRS автоматически применяются к случаям, где квалифицированный вариант, выявленный стандартным WGS-тестом Baylor Genetics, может выиграть от более глубокого анализа. Ключевые улучшения включают расширенный анализ коротких tandemных повторов (STR), увеличение охвата с 29 до 58 генов с STR, ассоциированными с неврологическими, нейромышечными и другими состояниями, анализ метилирования для выявления статуса метилирования FMR1 при синдроме ломкой X- хромосомы, анализ сложных структурных вариантов для улучшения выявления и интерпретации потенциальных перестроек, обнаруженных стандартным WGS. Эти результаты могут раскрыть клинически значимую информацию для врачей, лечащих пациентов с клиническими особенностями, прогрессирующими неврологическими симптомами и клиническими

проявлениями, связанными с FMRI. «Хотя геномное секвенирование все чаще становится стандартным для пациентов с редкими заболеваниями, слишком многие пациенты завершают тестирование, не получив нужных ответов», — сказала Кристин Энг, доктор медицины, главный медицинский директор и директор по качеству Baylor Genetics. — «В Baylor Genetics мы считаем, что возможно увеличить количество ответов. Наш мультимодальный подход к тестированию разработан для раскрытия более глубоких выводов, которые значимо направляют уход за пациентами». OGM и LRS станут доступны в конце марта.

## **Генетико патентует технологии генетической диагностики эмбрионов**

(Genetico)

Центр Genetico сообщил о подаче на регистрацию более 62 объектов интеллектуальной собственности, связанных с преимплантационной генетической диагностикой. В публикации подчеркивается, что компания была одним из пионеров внедрения ПГТ в российское практическое здравоохранение и начала применять эту технологию с 2011 года. Материал акцентирует клиническое значение ПГТ в протоколах ЭКО. Исследование позволяет еще до переноса эмбриона выявлять высокий риск генетических нарушений, а также повышать эффективность программ ВРТ. Отдельно отмечено, что с 2026 года в стандартную процедуру ЭКО по ОМС включены ПГТ-М для моногенных заболеваний и ПГТ-СП для структурных хромосомных перестроек. По данным компании, за 13 лет было протестировано более 80 тысяч эмбрионов, а для профилактики моногенных заболеваний разработаны индивидуальные тест-системы более чем для 140 нозологий. Публикация также подчеркивает персонализированный характер ПГТ-М, для каждой семьи создается отдельная диагностическая система с учетом ее уникальных генетических особенностей.

## **В ИМЧ РАН подписан документ, открывающий новые перспективы в лечении нейродегенеративных заболеваний**

(ИМЧ РАН)

Институт мозга человека им. Н.П. Бехтеревой РАН сообщил о подписании соглашения с Центром полногеномного секвенирования ООО «Биотехнологический кампус» в рамках проекта, связанного с развитием генетических технологий в медицине. Согласно публикации, лаборатория партнера будет проводить генетический анализ крови пациентов ИМЧ РАН с нейродегенеративными и аутоиммунными заболеваниями. До 2030 года планируется выполнить более 15 тысяч исследований с использованием передовых технологий геномного секвенирования. Среди основных направлений перечислены болезнь Паркинсона, болезнь Альцгеймера, эпилепсия и рассеянный склероз. Авторы отмечают, что проект рассматривается не как разовая исследовательская инициатива, а как часть долгосрочного государственного задания по внедрению современных методов диагностики и лечения. Руководство института связывает ожидаемые результаты с созданием подходов к ранней нейродиагностике и нейротехнологий персонализированной терапии социально значимых

заболеваний. Для клинической практики это означает дальнейшее расширение роли WGS и генетического профилирования в маршрутизации пациентов и выборе индивидуализированных подходов к лечению.

## **10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии**

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

### **Первое в истории применение у человека нуклеазобезопасного гомологичного рекомбинационно-зависимого редактирования генов у детей с метилмалоновой ацидезией: результаты исследования фазы 1/2**

(Gene Therapy) Bedoyan, J.K., Morgan, T., Sun, A. et al. First-in-human nuclease-free homologous recombination- dependent gene editing in pediatric patients with methylmalonic acidemia: results of a phase 1/2 study. Gene Ther (2026). <https://doi.org/10.1038/s41434-026-00609-1>

В Gene Therapy опубликованы результаты SUNRISE, первого у человека исследования фазы 1/2 нуклеаза-независимого генного редактирования у детей с MMUT-дефицитной метилмалоновой ацидезией. В исследование вошли четыре педиатрических пациента в возрасте от 20 до 114 месяцев, получившие печеночно-направленную терапию hLB-001. Подход был задуман как неструктурная интеграция функциональной копии MMUT в 3'-конец локуса albumin, чтобы обеспечить экспрессию MMUT под контролем эндогенного промотора. Все пациенты перенесли как минимум одно нежелательное явление, возникшее на фоне лечения, у трех возникли серьезные осложнения, включая синдром высвобождения цитокинов и тромботическую микроангиопатию, однако все они разрешились в ходе исследования. Биологическая активность была подтверждена ростом биомаркера ALB-2A у двух участников в течение двух лет, что авторы интерпретируют, как подтверждение интеграции на основе гомологии и селекции исправленных клеток. При этом ключевые метаболические маркеры, включая уровень метилмалоновой кислоты в сыворотке, FGF21 и метилцитрат, оставались патологическими у всех четырех детей, и исследование было остановлено из-за отсутствия эффективности.

### **Компания Beam Therapeutics объявляет о получении убедительных обновленных клинических данных из продолжающегося исследования фазы 1/2 препарата BEAM-302 при дефиците альфа-1-антитрипсина (AATD), которые подтверждают целесообразность перехода к ключевому этапу разработки**

(Beam Therapeutics) Beam Therapeutics Announces Compelling Updated Clinical Data from the Ongoing Phase 1/2 Trial of BEAM-302 for Alpha-1 Antitrypsin Deficiency. Beam Therapeutics. <https://investors.beamtx.com/news-releases/news-release-details/beam-therapeutics-announces-compelling-updated-clinical-data/>

Beam Therapeutics сообщила обновленные результаты продолжающегося исследования фазы 1/2 BEAM-302 — терапии редактирования оснований in vivo для тяжелого дефицита альфа-1-антитрипсина (AAT). Компания указала, что доза 60 мг выбрана, как оптимальная биологическая доза для перехода к ключевому этапу разработки. По состоянию на февральскую отсечку данных

29 пациентов получили лечение в различных когортах, а анализ 26 пациентов после однократного введения показал хорошо переносимый профиль безопасности до дозы 75 мг. Серьезных нежелательных явлений и токсичности, ограничивающей дозу, в этой части программы не зарегистрировано. В когорте 60 мг средний стационарный уровень общего ААТ составил 16,1 мкМ, а все пациенты устойчиво находились выше защитного порога 11 мкМ. Исправленный белок М-ААТ составил 94% от общего ААТ, тогда как уровень мутантного Z-ААТ снизился на 84%. Компания также описала следующее наблюдение после лечения, во время респираторной инфекции у одного пациента общий ААТ поднялся примерно до 30 мкМ при сохранении 95% доли М-ААТ, что было представлено как признак физиологически полезной функциональности исправленного белка.

### **Intellia Therapeutics представляет более долгосрочные клинические данные по lonvoguran ziclumeran при наследственном ангиоотеке**

(Intellia Therapeutics) Intellia Therapeutics Presents Longer-Term Clinical Data for Lonvoguran Ziclumeran in Hereditary Angioedema. Intellia Therapeutics. <https://ir.intelliatx.com/news-releases/news-release-details/intellia-therapeutics-presents-longer-term-clinical-data>

Intellia Therapeutics опубликовала долгосрочные данные объединенного анализа фазы 1/2 по lonvoguran ziclumeran (lonvo-z) — одноразовой CRISPR-терапии in vivo для наследственного ангиоотека. В представленном наборе 32 пациента получили одну дозу 50 мг. Компания сообщает, что лечение обеспечило глубокое, стабильное и длительное снижение плазменного калликреина при сроке наблюдения до трех лет. Средняя месячная частота атак оставалась на уровне не выше 0,2, что соответствовало среднему снижению числа приступов на 96% по сравнению с исходным уровнем до последнего наблюдения. На дату отсечки 31 из 32 пациентов одновременно не имели приступов и обходились без длительной профилактики, длительность такого периода колебалась от двух месяцев до трех лет, а наблюдение продолжалось. В отдельном постере, также упомянутом в релизе, 86% из 28 пациентов с наблюдением более шести месяцев оставались одновременно без приступов и без длительной профилактики свыше полугода. Intellia подает эти данные как аргумент в пользу одноразового лечения, способного уменьшить не только число атак, но и постоянное терапевтическое бремя.

### **Компания Opus Genetics сообщает о многообещающих предварительных результатах испытаний генной терапии BEST1**

(Foundation Fighting Blindness) Opus Genetics reports promising early results from BEST1 gene therapy trial. Foundation Fighting Blindness. <https://www.fightingblindness.org/news/opus-genetics-reports-promising-early-results-from-best1-gene-therapy-trial-3544>

Opus Genetics сообщила обнадеживающие начальные клинические данные исследования фазы 1/2 препарата OPCx-BEST1, исследуемой генной терапии для BEST1-ассоциированных заболеваний сетчатки. У первого пациента, получившего лечение в рамках исследования, через три месяца наблюдались улучшения зрительной функции и структуры сетчатки, при этом проблем с безопасностью не выявлено. Речь идет о 63-летней женщине с аутосомно-рецессивной дистрофинопатией и выраженными функциональными нарушениями. Острота ее зрения улучшилась примерно на две

дополнительные строки в таблице для проверки зрения. Также у пациентки значительно уменьшились центральная толщина сетчатки и субретинальная жидкость, что является характерным признаком BEST1-заболевания. Терапия хорошо переносилась, к трехмесячной отметке не наблюдалось воспаления глаза, побочных эффектов, связанных с лечением, или дозолимитирующей токсичности. BEST1-ассоциированные заболевания, включая вителлиформную макулярную дистрофию Беста и аутосомно-рецессивную дистрофинопатию, являются редкими наследственными состояниями, вызывающими прогрессирующую потерю зрения, и в настоящее время одобренных методов лечения для них нет.

## **11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий**

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

### **FDA одобрило первую генную терапию для лечения тяжелого дефицита адгезии лейкоцитов I типа**

(FDA)

26 марта FDA объявило об ускоренном одобрении Kresladi (marnetegrane autotemcel) для лечения детей с тяжелым дефицитом адгезии лейкоцитов I типа. Регулятор прямо назвал препарат первой генотерапией для этого заболевания. Показание охватывает педиатрических пациентов с тяжелым LAD-I, обусловленным биаллельными вариантами ITGB2, если у них нет HLA-совместимого донора-сибса для аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток. FDA подчеркивает, что речь идет об ускоренном одобрении, предоставленном с учетом крайне редкой частотой в популяции и высокой неудовлетворенной медицинской потребности. Препарат представляет собой аутологичные гемопоэтические стволовые клетки пациента, генетически модифицированные для введения функциональных копий ITGB2. После кондиционирования вводится однократная инфузия, задача которой восстановить экспрессию CD18 и CD11a на поверхности лейкоцитов, включая нейтрофилы, и тем самым воздействовать на саму причину иммунодефицита. В официальном сообщении FDA отдельно отмечено, что агентство применяло регуляторные гибкости, допустимые для редких заболеваний и малочисленных клинических популяций.

### **EMA рекомендовало условно одобрить Adstiladrin для лечения немышечно-инвазивного рака мочевого пузыря**

(EMA)

EMA сообщила, что 26 марта 2026 года Комитет по лекарственным препаратам для применения у человека (CHMP) принял положительное заключение и рекомендовал выдать условное регистрационное удостоверение препарату Adstiladrin. Препарат, заявителем по которому выступает Ferring Pharmaceuticals A/S, показан в качестве монотерапии взрослым пациентам с немышечно-инвазивным раком мочевого пузыря, не отвечающим на БЦЖ, при наличии карциномы in situ с папиллярными опухолями или без них. Adstiladrin будет выпускаться в форме интравезикальной суспензии  $3 \times 10^{11}$  вирусных частиц/мл. Его действующее вещество, nadofaragene firadenovex, представляет собой противоопухолевую клеточную и генную терапию на основе

нереплицирующегося рекомбинантного аденовирусного вектора 5-го типа, содержащего трансген IFN $\alpha$ 2b человека. После введения в мочевой пузырь вирусные частицы проникают в опухолевые клетки и уротелий, вызывая экспрессию белка IFN $\alpha$ 2b и активацию противоопухолевого иммунного ответа. В открытом многоцентровом базовом исследовании полный ответ составил 53,4%, а медианная длительность ответа — 9,7 месяца. Наиболее частыми побочными эффектами названы выделения в месте инстилляции, спазм мочевого пузыря, императивные позывы к мочеиспусканию, гематурия, дизурия, инфекции мочевых путей, боль в нижних мочевых путях, поллакиурия, утомляемость, лихорадка, озноб, головная боль и диарея.

## **Компания Intellia Therapeutics объявляет о снятии FDA ограничений на проведение клинических испытаний MAGNITUDE фазы 3 при ATTR- CM**

(Intellia Therapeutics) Intellia Therapeutics announces FDA lift of clinical hold for Phase 3 MAGNITUDE trial in ATTR-CM. Intellia Therapeutics. <https://ir.intelliatx.com/news-releases/news-release-details/intellia-therapeutics-announces-fda-lift-clinical-hold-0>

Intellia Therapeutics сообщила, что FDA сняло клиническую паузу с MAGNITUDE, исследования фазы 3 nexiguran ziclumeran (nex-z) у пациентов с транстиретиновой амилоидозной кардиомиопатией. Компания указывает, что регулятор снял паузу с заявки IND и согласовал дальнейший путь развития программы при условии дополнительных мер безопасности. В заявлении Intellia этот шаг описан, как возвращение крупной CRISPR- программы в позднюю стадию клинической разработки. Одновременно компания напомнила, что паузы по MAGNITUDE и MAGNITUDE-2 были введены 29 октября 2025 года после эпизода повышения печеночных трансаминаз 4-й степени и роста билирубина у одного пациента, что соответствовало протокольным критериям паузы. После январского снятия паузы с MAGNITUDE-2 при ATTRv-PN мартовское решение FDA закрывает и кардиологическое направление. Для отрасли новость важна тем, что речь идет о большой программе фазы 3 по редактированию генов in vivo при распространенной тяжелой болезни, и ее активация означает восстановление набора и продолжение одного из наиболее заметных поздних CRISPR-проектов.

## **CAR-T-терапию и персонализированные онковакцины включают в ОМС**

(PCR News)

Российское издание PCR.news сообщило о регуляторных изменениях, связанных с включением новых онкологических подходов в программу государственных гарантий на 2026 год. По данным публикации, Минздрав планирует добавить в раздел высокотехнологичной медицинской помощи CAR-T-терапию, а также лечение с применением персонализированных онковакцин. В проекте изменений к программе госгарантий перечислены несколько новых позиций: собственно CAR-T-терапия, лечение колоректального рака персонализированной вакциной «Онкопепт» и противоопухолевая терапия персонализированными мРНК-вакцинами. Для последних предусмотрены определение неоантигенного профиля опухоли, иницирующий курс и поддерживающее введение с мониторингом или без него. Публикация также приводит ориентировочную стоимость для CAR-T-

терапии с сопроводительным лечением и контролем осложнений — 7,03 млн рублей. Материал относится к отраслевым новостям в сфере клеточных и генетически ориентированных терапий, поскольку фиксирует не новые клинические результаты, а движение к оформлению таких технологий в системе ОМС. Это важный сигнал о переходе персонализированных онкологических платформ из статуса точечных разработок в контур оплачиваемой медпомощи. Отдельно подчеркивается, что оказывать такую помощь смогут только лицензированные клиники.

## **12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы**

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

### **Геномное определение мест передачи инфекции во время регионального распространения bla NDM *Klebsiella pneumoniae* в Мичигане**

(Nature Communications) Wan, T., McNamara, S., Brennan, B. et al. Genomic inference of sites of transmission during regional spread of blaNDM *Klebsiella pneumoniae* in Michigan. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70839-9>

В марте в Nature Communications вышла работа о региональном распространении blaNDM *Klebsiella pneumoniae* в штате Мичиган. Авторы интегрировали полногеномное секвенирование и данные о контактах пациентов с медицинскими учреждениями, чтобы делать выводы о вероятных местах передачи внутри региональной сети здравоохранения. Главный вывод состоял в том, что даже пассивно собранные изоляты могут использоваться для практически полезного геномно-информированного эпиднадзора. Особенно важным оказался результат, что в нескольких эпизодах конкретные учреждения удавалось заподозрить, как место передачи еще до того, как там регистрировались выявленные случаи, только по совпадению путей пациентов и геномной близости штаммов. Авторы считают это доказательством того, что объединение геномики и данных о контактах с медицинскими учреждениями позволяет раньше нацеливать противоэпидемические меры и прерывать распространение патогенов, связанных с оказанием медицинской помощи. Для темы инфекционной геномики новость значима тем, что переводит WGS из режима ретроспективного анализа вспышек в инструмент реального эпидемиологического управления распространением устойчивых бактерий между учреждениями.

### **Вспышка инвазивной менингококковой инфекции 2026 года: технический брифинг 1**

(GOV.UK)

24 марта UKHSA опубликовало первый technical briefing по вспышке инвазивной менингококковой инфекции в графстве Кент. В документе указано, что по состоянию на 23 марта было зарегистрировано 23 подтвержденных и вероятных случая, включая два летальных исхода. Для тематики геномики особенно важно, что агентство не ограничилось обычным эпидемиологическим описанием, а представило геномную характеристику штамма MenB, вызвавшего вспышку. В брифинге отмечено, что геном из культурально подтвержденного случая был выгружен в открытые репозитории

20 марта, а 22 марта была выпущена полная гибридная сборка, где последовательности Oxford Nanopore использовались как каркас для имеющихся Illumina-ридов. Такой подход показывает, как полногеномное секвенирование и комбинирование платформ уже применяются в оперативном расследовании вспышек, а не только в ретроспективных исследованиях. Документ также указывает на связь большинства случаев с конкретной социальной площадкой и фиксирует субтип причинного варианта, что подчеркивает роль геномных данных в уточнении путей распространения и в поддержке практических решений здравоохранения.

## **Отслеживание защитной оболочки бактерий может помочь найти целевые мишени для вакцин**

(The Wellcome Sanger Institute)

Ученые из Института Сэнгера и Университета Осло 25 марта 2026 года представили результаты первого крупномасштабного генетического исследования защитных капсул кишечной палочки (*E. coli*). Анализ более 18 000 геномов позволил идентифицировать пять типов капсул, ответственных за 70% всех случаев инфекций кровотока с множественной лекарственной устойчивостью в Европе. Исследователи обнаружили 90 различных типов защитных оболочек, две трети из которых ранее не были задокументированы. Работа показала, что бактерии способны обмениваться генами, кодирующими эти капсулы, что способствует быстрому распространению резистентности. Созданная цифровая база данных служит основой для разработки новых таргетных вакцин и методов лечения, которые смогут пробивать защиту наиболее опасных штаммов, не нанося вреда полезной микрофлоре кишечника. Ученые подчеркивают важность глобального сбора данных, так как типы капсул значительно различаются в зависимости от региона, например, в Великобритании и Норвегии доминируют одни штаммы, а в Пакистане и Малави другие. Это открытие критически важно для борьбы с растущей угрозой антимикробной резистентности (AMR) и предотвращения вспышек тяжелых инфекций, вызванных инвазивными штаммами патогенов.

## **Глобальная филогеография быстро распространяющейся мультирезистентной линии Ural 4.2 *Mycobacterium tuberculosis***

(Nature Communications) Chitwood, M.H., Rancu, I., Song, Y. et al. The global phylogeography of rapidly expanding multidrug resistant Ural lineage 4.2 *Mycobacterium tuberculosis*. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-71193-6>

10 марта в Nature Communications опубликовано исследование о глобальном распространении мультирезистентной линии 4,2/Ural *Mycobacterium tuberculosis*. Авторы проанализировали крупный открытый массив примерно из 200 тысяч полногеномных последовательностей *M. tuberculosis* и выделили кладу (группу организмов) из 1604 лекарственно-устойчивых изолятов с консервативными мутациями резистентности. Наиболее вероятной страной происхождения этой клады названа Россия. Далее авторы реконструировали несколько независимых миграций из России и Молдовы в другие страны Европы и Азии. По оценке исследования, эта кллада расширяется быстрее, чем сопоставимые клады той же линии Ural. В статье подчеркивается, что такая филогеографическая картина указывает не только на устойчивость возбудителя, но и на высокую эпидемиологическую успешность конкретного

кластера. Авторы прямо называют широкое распространение этой клады значимой глобальной угрозой и делают акцент на необходимости геномного надзора для отслеживания дальнейшей эволюции и трансграничного распространения мультрезистентного туберкулеза.

### **Метагеномное профилирование антимикробной резистентности в сточных водах крупных городов Индии**

(Nature Communications) Singh, N.K., Garg, P., Kumari, S. et al. Metagenomic profiling of antimicrobial resistance in wastewater from metropolitan cities of India. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70702-x>

17 марта в Nature Communications вышла работа по метагеномному мониторингу антимикробной резистентности в сточных водах четырех крупных городов Индии. Исследователи собрали пробы из 19 точек в период с марта 2022 года по март 2024 года и проанализировали их методом shotgun-метагеномики. Авторы показали, что микробные сообщества заметно различались между городами и формировали выраженные город-специфичные кластеры, хотя аналогичной четкой стратификации по самим профилям генов устойчивости не наблюдалось. При реконструкции геномов из метагеномных данных была выявлена высокая доля потенциально новых мобильных генетических элементов (MAG) — от 53% до 70%. Отдельно отмечено, что гены устойчивости к тетрациклинам и бета-лактамам чаще были связаны с мобильными генетическими элементами, чем гены устойчивости к макролидам. Работа позиционирует сточные воды, как практический инструмент долгосрочного геномного надзора за антимикробной резистентностью и показывает возможности метагеномики для раннего выявления региональных особенностей антимикробной резистентности.

### **Различная геномная траектория среди инвазивных инфекций, вызванных *Salmonella Typhimurium* ST313**

(Nature Communications) Jia, C., Zhou, H., Cao, Q. et al. Distinct genomic trajectory among invasive *Salmonella Typhimurium* ST313 infections. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70196-7>

В Nature Communications опубликовано глобальное геномное исследование инвазивных инфекций *Salmonella Typhimurium* ST313. Авторы собрали крупнейший на сегодня набор данных, включивший 11 361 геном инвазивных нетифоидных *Salmonella* человека и 3115 геномов ST313 из разных источников. Филогеномный анализ позволил выделить высоко антибиотикорезистентную сублинию 2,4 и новую emerging lineage 4. В статье говорится, что наблюдаемая картина согласуется с межконтинентальным распространением ST313, возможно связанным с современными потоками перемещения людей и биомассы. Сублиния 2,4, вытеснившая lineage 1, несет гены ESBL, включая blaOXA-1 и blaCTX-M-15, часто связанные с мобильными элементами, что указывает на тенденцию к дальнейшему усилению резистентности внутри lineage 2. Дополнительные генетические изменения, включая накопление псевдогенов и признаки позитивного отбора функциональных генов, могли повысить инвазивность и конкурентоспособность клона. Работа подчеркивает необходимость усиленного геномного надзора за ST313.

### **13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий**

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

#### **Секьюритизация как средство оплаты клеточной и генной терапии редких заболеваний: имитационное исследование**

(Gene Therapy) Lu, J.M., Cherla, A.J., Carter, A.W. et al. Securitization as a means to pay for cell and gene therapies for orphan diseases: a simulation study. Gene Therapy (2026). <https://doi.org/10.1038/s41434-026-00604-6>

В журнале Gene Therapy опубликована статья, посвященная финансированию клеточных и генных терапий для орфанных заболеваний. Авторы исходят из того, что главной проблемой таких методов является очень высокая разовая цена при неопределенности долгосрочной эффективности. В статье отмечается, что существующие схемы оплаты в рассрочку, основанные на результатах лечения, сроком на пять лет недостаточно решают проблему клинической и экономической неопределенности. Вместо этого предлагается модель 30-летних выплат в форме аннуитетов, зависящих от клинического результата, при которой платежи лучше соотносятся с тем, как во времени накапливается клиническая польза. Чтобы сделать такую схему приемлемой для компаний, авторы добавляют секьюритизацию, права на будущие платежи можно объединять и продавать инвесторам как ценные бумаги. На примере Zolgensma с помощью моделирования Монте-Карло показано, что такая модель может одновременно снижать опасения по поводу ценности и доступности для плательщиков, уменьшать барьеры доступа для пациентов и сохранять экономические стимулы для разработчиков. По сути, работа не меняет клинических данных по генотерапиям, но предлагает конкретный механизм того, как сделать их оплату и доступ более реалистичными для систем здравоохранения.

#### **Запуск компании Origin Genomics для ответственного редактирования зародышевой линии в США**

(BUSINESS WIRE)

19 марта 2026 года серийный биотехнологический предприниматель Кэти Тай объявила о запуске компании Origin Genomics, базирующейся в Нью-Йорке. Деятельность компании сосредоточена на высокоточном исправлении генов в зародышевой линии для предотвращения тяжелых наследственных заболеваний на самых ранних стадиях жизни. Работа ведется под строгим надзором независимых этических комитетов (IRB) и в полном соответствии с федеральным законодательством США. Основное внимание уделяется мутациям в ядерной ДНК, вызывающим хорошо изученные наследственные болезни. Кроме того, компания планирует внедрить терапию замещения митохондрий (MRT) при условии принятия соответствующего законодательства. Дорожная карта исследований включает повышение точности редактирования, снижение мозаицизма и проведение тщательного анализа внецелевых эффектов в эмбриональном контексте. Этот запуск знаменует собой новый этап в дискуссии о доступности и этике герминального редактирования, подчеркивая необходимость прозрачных регуляторных рамок и научного фундамента для ответственного прогресса. Компания

стремится создать новую категорию медицины, готовую к долгосрочному влиянию на здоровье будущих поколений, при этом фокусируясь исключительно на исследовательских целях до подтверждения полной безопасности технологий.

### **Нужно сохранять импульс развития генных терапий**

(Nature Medicine) Keep up the momentum for gene therapies. Nat Med 32, 769 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41591-026-04311-y>

13 марта Nature Medicine опубликовал редакционную статью о текущем состоянии сектора генетических терапий. Ее основной тезис сформулирован прямо: области генетических терапий необходимы устойчивые инвестиции, прозрачность и надежные регуляторные рамки, чтобы преодолеть недавние трудности и продолжить перевод новых технологий в реальную пользу для пациентов. Материал не посвящен одной конкретной платформе, а рассматривает сектор в целом — как область, где высокие научные ожидания сталкиваются с коммерческими, регуляторными и организационными ограничениями. В этом смысле статья хорошо подходит к разделу о доступности, стоимости и регуляторных дискуссиях вокруг генотерапий. Акцент сделан не на механизмах CRISPR или отдельных клинических данных, а на том, какие системные условия нужны для того, чтобы разработки не остановились на этапе пилотных успехов. Для отрасли это важный сигнал о том, что следующая фаза развития рынка зависит не только от науки, но и от архитектуры финансирования и регулирования.

### **Создание лексикона генного редактирования: модель для редких и наследственных заболеваний**

(Gene Therapy) Valentino, L.A., Hermans, C., Coffin, D. et al. Building a gene editing lexicon: a model for rare and inherited disorders. Gene Ther (2026). <https://doi.org/10.1038/s41434-026-00596-3>

В Gene Therapy опубликована статья о разработке стандартизированного словаря для обсуждения генного редактирования при редких и наследственных заболеваниях. Авторы исходят из того, что по мере продвижения клеточных и генных технологий в клинику становится критически важным, чтобы пациенты, семьи, врачи и другие участники использовали ясный, точный и единообразный язык. В статье подчеркивается, что такие лексиконы поддерживают понимание сложных технологий, облегчают совместное принятие решений и информированное согласие на участие в исследованиях и, в будущем, на выбор терапии. В качестве модели представлен словарь по CRISPR-Cas9 для гемофилии, разработанный на основе интервью, language audit, workshops и консультаций с клиницистами, экспертами по генной терапии и пациентскими организациями. Авторы предлагают рассматривать этот проект как шаблон для других терапевтических областей, где барьеры доступа к информации и сложность терминологии влияют на практическое внедрение новых генетических технологий.

## 14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

### **Компания Biogen представила дополнительные данные по препарату Саланерсен, демонстрирующие новые двигательные этапы развития у детей с СМА, ранее получавших генную терапию**

(Biogen)

Biogen представила дополнительные результаты исследования фазы 1b salanersen, исследуемого антисмыслового олигонуклеотида для спинальной мышечной атрофии с режимом введения один раз в год. В анализ вошли 24 ребенка в возрасте от 0,5 до 12 лет, у которых после перенесенной генной терапии onasemnogene aberavovesc сохранялся субоптимальный клинический статус и был потенциал для улучшения. Компания сообщает, что salanersen в целом хорошо переносился, а у всех 24 участников отмечалось улучшение хотя бы по одному из изучавшихся показателей по сравнению с исходным уровнем. У пациентов с повышенным исходным уровнем легкой цепи нейрофиламента наблюдалось снижение этого маркера нейродегенерации на 75% к шести месяцам, и этот эффект сохранялся далее. Особенно выделен функциональный результат, 12 из 24 детей достигли, как минимум, одной новой моторной вехи ВОЗ, причем все участники сохранили навыки, имевшиеся на исходном уровне. Одновременно Biogen представила дизайн глобальной программы фазы 3 STELLAR-1, STELLAR-2 и SOLAR, которая должна расширить клиническую оценку ASO в разных подгруппах пациентов со СМА.

### **Компания Ionis объявляет о том, что заявка на регистрацию нового препарата зилганерсен для лечения болезни Александра (AxD) принята FDA для приоритетного рассмотрения**

(Ionis Pharmaceuticals)

23 марта Ionis Pharmaceuticals сообщила, что FDA приняло заявку на регистрацию нового препарата для zilganersen при болезни Александра и назначило препарату приоритетное рассмотрение. В релизе препарат описан как исследуемое лекарство, нацеленное на РНК, для редкого, прогрессирующего и часто фатального неврологического заболевания. FDA установило дату PDUFA на 22 сентября 2026 года. Компания уточняет, что заявка основана на ключевом исследовании, где zilganersen 50 мг показал статистически значимую и клинически значимую стабилизацию по первичной конечной точке, скорости ходьбы по тесту 10-метровой ходьбы на 61-й неделе. Приведенная в сообщении разница средних по методу наименьших квадратов составила 33,3% при  $p=0,0412$ . Ionis также отмечает, что результаты по ключевым вторичным и исследовательским конечным точкам, включая адаптивные функции, коммуникацию, желудочно-кишечные симптомы, сон и судороги, последовательно благоприятствовали препарату. Исследование было глобальным, многоцентровым, рандомизированным, двойным слепым и включило 54 участников от 1,5 до 53 лет в восьми странах. Механистически zilganersen направлен на подавление избыточной продукции GFAP.

## **Arvinas объявляет о положительных данных фазы 1 по ARV-102, демонстрирующих более выраженное снижение целевого белка**

(Arvinas)

18 марта Arvinas опубликовала данные фазы 1 по ARV-102, пероральному деградеру PROTAC, нацеленному на LRRK2 при болезни Паркинсона. Согласно релизу, препарат продемонстрировал проникновение в центральную нервную систему. Его концентрации в спинномозговой жидкости увеличивались дозозависимо, а к 14-му дню на всех изучавшихся дозах достигалось примерно 50% или большее снижение уровня LRRK2 в спинномозговой жидкости, которое удерживалось до 28-го дня. Компания также сообщает о снижении маркеров эндолизосомной дисфункции и нейровоспаления, включая CD68 и GPNMB, ранее связанных с нейродегенеративными процессами при болезни Паркинсона и прогрессирующем надъядерном параличе. Исследование было рандомизированным, двойным слепым, плацебо-контролируемым и оценивало дозы 20, 40 и 80 мг один раз в сутки на протяжении 28 дней. Профиль переносимости описан как благоприятный: серьезных нежелательных явлений, отмен лечения и смертей не зарегистрировано. Arvinas на основании этих данных заявила о намерении перейти к фазе 1b у пациентов с ПНП, рассматривая мартовские результаты как подтверждение возможности клинического применения PROTAC-подхода в нейродегенерации.

## **Синтетические генные препараты могут нарушать процессы восстановления ДНК**

(Karolinska Institutet)

Karolinska Institutet опубликовал сообщение о работе, посвященной возможному влиянию антисмысловых олигонуклеотидов на клеточные механизмы репарации ДНК. В новости говорится, что исследователи изучали фосфоротиоатные ASO, класс молекул, уже используемых в клинической практике и активно развиваемых в новых программах. По данным авторов, такие молекулы способны связываться с ключевыми ферментами репарации ДНК и накапливаться в плотных ядерных кластерах, что может запускать сигнал ответа на повреждение ДНК даже при отсутствии реального повреждения. В материале отдельно подчеркивается, что результаты не следует напрямую трактовать как свидетельство клинической непригодности ASO. Исследователи оговаривают различие между экспериментальными условиями и клиническим применением, где концентрации в ядре могут быть ниже. Основной акцент сделан на другом, по мере расширения числа ASO-препаратов и клинических программ такие данные становятся важными для оценки безопасности, для более точного понимания внутриклеточных эффектов молекул и для будущего дизайна генетических лекарств.

## **Антисмысловой олигонуклеотид снижает число судорожных приступов у детей с синдромом Драве**

(PCR News)

PCR.news сообщил о публикации результатов клинических исследований зоревунерсена у детей с синдромом Драве. Препарат представляет собой

антисмысловой олигонуклеотид, предназначенный для увеличения продукции функционального белка NaV1.1 из неповрежденной копии гена SCN1A. В материале объясняется, что молекула связывается с пре-мРНК SCN1A и предотвращает включение так называемого токсичного экзона, тем самым повышая синтез продуктивной мРНК и экспрессию канала. В двух исследованиях фазы 1–2а, MONARCH и ADMIRAL, оценивали безопасность, фармакокинетику, влияние на частоту приступов, общее клиническое состояние, качество жизни и адаптивное поведение. В анализ вошел 81 пациент в возрасте от 2 до 18 лет с патогенными или вероятно патогенными вариантами SCN1A. По сообщению издания, на фоне терапии частота приступов у части детей существенно снизилась, в отдельных случаях до 90 %, одновременно улучшились качество жизни, когнитивные и бытовые навыки. Материал фиксирует важное клиническое продвижение именно в сегменте ASO-терапий при редких моногенных неврологических заболеваниях.

## **15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах**

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

### **Интеграция данных о дефиците гомологичной рекомбинации в опухолях молочной железы для классификации герминальных вариантов генов BRCA1 и BRCA2**

(EBioMedicine) Fortuno C, Zhang J, Koufariotis L et al. Integrating breast tumour homologous recombination deficiency status to aid germline BRCA1 and BRCA2 variant classification. eBioMedicine, 2026; 126

В EBioMedicine опубликована работа, предлагающая использовать статус дефицита гомологичной рекомбинации в опухоли молочной железы как дополнительный источник доказательств при интерпретации герминальных вариантов BRCA1 и BRCA2. Авторы проанализировали 350 опухолей молочной железы с соответствующими герминальными данными из четырех наборов данных и провели курацию 15 156 герминальных вариантов, включая варианты в BRCA1, BRCA2 и других генах предрасположенности к раку. Соматический HR-статус оценивали алгоритмами HRDetect, CHORD и HRDsum. Исследование показало, что HR-дефицитный и HR-профицитный профили статистически значимо предсказывают наличие или отсутствие патогенных вариантов BRCA1/2, а алгоритм CHORD способен добавлять уточняющее доказательство в пользу патогенности именно для соответствующего BRCA-подтипа. В финальной части авторы отдельно проверили, как такие предсказания работают для вариантов неопределенного клинического значения в BRCA1/2. Работа напрямую объединяет опухолевой молекулярный фенотип и герминальную интерпретацию риска при наследственных опухолевых синдромах.

## **Структура приоритезации вариантов генов BRCA1/2 с неопределенным клиническим значением, выявленных с помощью комплексного геномного профилирования**

(European Journal of Human Genetics) Nakahara, H., Niitsu, H., Toshida, A. et al. A prioritization framework for BRCA1/2 variants of uncertain significance identified by comprehensive genomic profiling. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02058-1>

2 марта в European Journal of Human Genetics опубликована работа о практической приоритезации вариантов BRCA1/2 неопределенного клинического значения (VUS), выявляемых при комплексном геномном профилировании опухолей. Авторы проанализировали 2172 CGP-теста, выполненных в клинической практике, и показали, что среди 526 найденных вариантов BRCA1/2 целых 396 относились к категории VUS. После многоступенчатой фильтрации 153 варианта были отобраны для последующей оценки, а интегративная схема на основе десяти *in silico*-предикторов сузила круг до 10 приоритетных кандидатов, двух сплайс-сайт-вариантов и восьми миссенс-замен. Для варианта BRCA2:c.67G>C (p.D23H) авторы выполнили функциональный анализ и показали пропуск экзона 2, совместимый с потерей функции, клинические наблюдения у двух носителей этой замены также соответствовали биологии HR-дефицита. Авторы подчеркивают, что предложенная рамка может помочь системно отбирать наиболее подозрительные BRCA1/2 VUS из реальных CGP-данных для дальнейшего функционального подтверждения и клинической интерпретации.

## **Оценка инструмента BoostDM, предназначенного для прогнозирования соматических вариантов, при интерпретации герминальных вариантов в генах, связанных с наследственным раком**

(European Journal of Human Genetics) Munté, E., Muiños, F., Marín, R. et al. Evaluation of BoostDM, a somatic variant prediction tool, for the interpretation of germline variants in hereditary cancer genes. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02077-y>

В European Journal of Human Genetics опубликовано исследование, в котором авторы проверили, можно ли использовать BoostDM, изначально созданный для распознавания соматических драйверных мутаций, при интерпретации герминальных вариантов в генах наследственной опухолевой предрасположенности. Анализ охватил шесть генов с двойной ролью в спорадическом и наследственном раке — ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, PTEN и TP53 — и включил 1275 однонуклеотидных герминальных вариантов с экспертной классификацией. В целом BoostDM правильно классифицировал 74,5% патогенных или вероятно патогенных и 98,6% доброкачественных или вероятно доброкачественных несинонимичных вариантов. Для missense-вариантов чувствительность была ниже, но высокая специфичность и положительная прогностическая ценность сохранялись, особенно при высоких значениях score, наилучшие результаты показал TP53. Авторы отдельно подчеркивают, что BoostDM не заменяет ACMG/AMP-подход, но высокие значения его score могут служить дополнительным аргументом в пользу патогенности и подсказывать, какие варианты требуют более глубокой клиничко-функциональной проверки.

## **Анализ структуры и консервативности для обоснования функциональной оценки миссенс-вариантов гена PMS2**

(European Journal of Human Genetics) Zeuzem, N., Quilan, M., Dominguez-Valentin, M. et al. Analysis of structure and conservation for supporting functional evaluation of PMS2 missense variants. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02072-3>

В European Journal of Human Genetics опубликована работа о функциональной оценке четырех миссенс-вариантов PMS2 у пациентов с подозрением на синдром Линча. Исследование объединило клинические данные по 23 пациентам из Латинской Америки и Европы и дополнило их лабораторной проверкой влияния вариантов на сплайсинг, стабильность белка и активность системы mismatch repair, а также структурным и эволюционным анализом с использованием AlphaFold2 и оценки ConStruct. Авторы показали, что варианты p.(Asp286Gly) и p.(Arg799Trp) ведут себя сходно с диким типом и, вероятно, нейтральны. Напротив, p.(Asn335Ser) и p.(Ile679Thr) сопровождалась дефектами экспрессии белка или активности репарации несоответствий. Предложили, что это связано с ролью соответствующих аминокислот в N-концевой и C-концевой димеризации комплекса MLH1-PMS2. Авторы подчеркивают, что для сложных вариантов неопределенного значения требуется индивидуализированная оценка с интеграцией клинических, опухолевых, функциональных и структурных данных.

## **16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков**

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

### **Разработка и валидация полигенной шкалы риска развития диабета 1 типа с учетом этнической принадлежности**

(Diabetologia) Jumentier, B., Lu, T., Manousaki, D. et al. Development and validation of a trans-ancestry polygenic risk score for type 1 diabetes. Diabetologia (2026). <https://doi.org/10.1007/s00125-026-06706-5>

В Diabetologia вышла статья о разработке и валидации трансэтнической полигенной шкалы риска для диабета 1 типа. Авторы исходят из того, что существующие PRS для T1D в основном построены на европейских данных и работают хуже в неевропейских группах, что ограничивает их пригодность для популяционного скрининга. Для создания новой модели использованы крупные европейские, восточноазиатские, афроамериканские и испаноязычные GWAS-данные по T1D с общим числом случаев 29 469. Сконструированная шкала объединила не-HLA компонент на основе более чем миллиона вариантов с HLA- компонентом ранее опубликованной европейской шкалы. В многоэтнической когорте «случай-контроль» из Монреаля новая модель показала AUROC 0,89 против 0,85 у GRS2x и в целом улучшила чувствительность во всех группах происхождения при сохранении приемлемой специфичности выше 0,83. В независимых когортах результат подтвердился. Авторы прямо связывают практическую ценность работы с более правильной генетической стратификацией риска в популяционных программах скрининга, где высокорисковые лица можно раньше направлять на аутоантительный и метаболический мониторинг.

## **Полигенные показатели риска и болезнь Паркинсона в Южной Африке: совершенствование прогнозирования заболеваний с учетом этнической принадлежности**

(PLOS Genetics) Step, Kathryn, Ndong Sima, Carene Anne Alene, Grant, Spencer, Kim, Jonggeol Jeffrey, Waldo, Emily, Bardien, Soraya, Mata, Ignacio F., on behalf of the Global Parkinson's Genetics Program (GP2), 2026/03/09 Public Library of Science, doi:10.1371/journal.pgen.1012064

В PLOS Genetics опубликовано исследование полигенных шкал риска для болезни Паркинсона в южноафриканской популяции. Авторы использовали данные генотипирования 661 пациентов с болезнью Паркинсона и 737 контролей и разделили данные на обучающую и валидационную выборки. Для построения PRS были применены сводные статистики из двух разных исследований ассоциаций, а затем протестированы различные параметры прореживания, пороги неравновесия по сцеплению и уровни значимости  $p$ -value. В работе показано, что прогностическая способность остается умеренной, AUC находилась в диапазоне 0,5847–0,6183. При этом возраст оказался самым сильным индивидуальным предиктором, а пол вносил минимальный вклад. Авторы подчеркивают не столько высокую клиническую готовность модели, сколько методологическое значение результата. Это первая оценка эффективности PRS для болезни Паркинсона в сильно смешанной южноафриканской когорте. Исследование демонстрирует, что состав происхождения и дизайн базового GWAS-исследования заметно влияют на качество прогноза, а включение недопредставленных популяций необходимо для того, чтобы прецизионная медицина не оставалась ограниченной европейскими выборками.

## **III ТЕХНОЛОГИИ**

### **17. Технологии секвенирования и анализа данных**

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

### **Последовательное секвенирование позволяет выявить архитектуру и сложность геномных вариантов у пациентов с синдромом Альпорта**

(Nature Communications) Di, H., You, Z., Wang, L. et al. Sequential sequencing reveals the architecture and complexity of genomic variants in patients with Alport syndrome. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70936-9>

В Nature Communications опубликована работа, в которой для анализа синдрома Альпорта применили последовательную стратегию секвенирования: полное экзомное секвенирование для всей когорты, а затем полное геномное секвенирование, РНК-секвенирование и нанопоровое длинночтение для отобранных случаев. В исследование вошли 555 пациентов китайской когорты. Авторы выявили 431 различающийся вариант у 509 пациентов, то есть диагностический результат был получен у 91,7% участников, при этом 42,2% найденных вариантов оказались новыми. Дополнительные методы сверхэкзомного секвенирования помогли разобраться еще в 23 случаях, где причина была связана с некодирующими вариантами, вариациями числа копий или структурными перестройками. Особенно важным результатом стало то, что длинное прочтение выявило два новых типа структурных вариантов,

крупные интронные вставки и сложные дупликационно- инверсионные перестройки. Авторы подают эту работу не только как исследование конкретной болезни, но и как модель более глубокой генетической диагностики наследственных заболеваний за счет комбинирования нескольких уровней секвенирования и анализа данных.

### **Целенаправленное секвенирование длинных прочтений ДНК, демонстрирующее изменения метилирования после двуцепочечных разрывов, вызванных CRISPR-Cas9 в клетках человека**

(BMC Research Notes) Zhang, Y., Wang, M., Bi, C. et al. Targeted native long-read sequencing of DNA methylation alterations following CRISPR-Cas9-induced double-strand breaks in human cells. BMC Res Notes (2026). <https://doi.org/10.1186/s13104-026-07761-2>

В BMC Research Notes вышла публикация, описывающая набор данных для таргетного длинного прочтения нативной ДНК с анализом метилирования после двуцепочечных разрывов, индуцированных CRISPR-Cas9. Работа представляет не столько новый редактор, сколько технологический ресурс для анализа эпигенетических последствий редактирования. Авторы сообщают, что в связанном исследовании использовали Cas9- assisted targeted nanopore sequencing, чтобы показать, что индуцированные Cas9 разрывы могут нарушать поддержание исходной эпигенетической информации. В опубликованном наборе доступны выровненные BAM-файлы и CpG матрицы метилирования 5mC и 5hmC для нескольких геномных контекстов, дифференциально метилированных участков импринтированных локусов, гетерохроматиновых областей, промоторной эпимутации MLH1 и других сценариев, причем, как для таргетированных, так и для контрольных условий. Авторы прямо указывают, что этот ресурс предназначен для повторного анализа, методологического сравнения и бенчмаркинга рабочих процессов анализа метилирования по длинным чтениям, а также для дальнейшего изучения эпигенетической нестабильности после разрывов ДНК.

### **Компании Oxford Nanopore и ADAM Innovations объявляют о международном сотрудничестве с целью ускорения развития передовой геномной медицины в Японии**

(Oxford Nanopore Technologies)

Oxford Nanopore Technologies и A.D.A.M. Innovations, японское корпоративное название Genesis Healthcare Co., объявили о международном сотрудничестве для разработки и внедрения в Японии передовых приложений геномного секвенирования и геномной медицины на основе комплексного нанопорового секвенирования. На начальном этапе сотрудничество может обеспечить внедрение информационно насыщенной технологии секвенирования в реальном времени Oxford Nanopore в расширенный портфель генетического тестирования A.D.A.M. Innovations, что позволит проводить быстрые и точные геномные тесты по нескольким направлениям заболеваний. Цель сотрудничества, внедрить новые клинические рабочие процессы по стандартам валидации, специфичным для Японии, чтобы поддержать масштабируемое секвенирование фрагментов ДНК любой длины при различных состояниях и болезнях. Отмечается, что секвенирование,

охватывающее полную геномную информацию, расширит точность тестирования по сравнению с существующими технологиями. Меморандум о взаимопонимании был подписан в посольстве Великобритании в Токио на мероприятии, прошедшем при поддержке посла Великобритании в Японии. В сообщении также говорится, что сотрудничество соответствует UK-Japan Health Memorandum of Cooperation и должно укрепить промышленное сотрудничество и ускорить трансляционные исследования ради пользы пациентов в будущей реальной практике.

## **Компания Basecamp Research выбрала технологию секвенирования PacBio HiFi для реализации инициативы Trillion Gene Atlas**

(PacBio)

PacBio сообщила, что Basecamp Research, занимающаяся разработкой терапевтических решений с использованием ИИ, выбрала HiFi-секвенирование PacBio на системе Revio для получения крупномасштабных метагеномных данных из окружающей среды и организмов-хозяев для инициативы Trillion Gene Atlas. Эта научная инициатива предназначена для генерации и моделирования биологических данных в масштабе триллиона генов. Ожидается, что сотрудничество приведет к получению примерно 100 000 глубоко секвенированных образцов из более чем 31 страны на пяти континентах, что создаст крупнейший и наиболее разнообразный на сегодняшний день высокоточный метагеномный набор данных. В сообщении говорится, что по мере развития ИИ-моделей для биологического дизайна их эффективность все сильнее зависит от разнообразия, качества и геномного контекста обучающих данных. HiFi-секвенирование PacBio сочетает высокую точность с длинными ридами, что позволяет разрешать сложные геномы и микробные сообщества, а в метагеномике сохранять геномный контекст для полных штамм-специфичных сборок. Химия SPRQ-Nx дополнительно повышает эффективность и экономичность секвенирования, делая масштабные проекты доступнее. PacBio также заявила, что будет поддерживать проект рабочими процессами, отточенными в инициативах All of Us Research Program, Estonia Biobank и Darwin Tree of Life.

## **Компания BGI Genomics запускает SIROmics™ для интеграции клинических рабочих процессов NGS**

(BGI Genomics)

BGI Genomics объявила о запуске SIROmics, интегрированного решения для высокопроизводительного генетического тестирования, объединяющего лабораторную автоматизацию с поддерживаемыми искусственным интеллектом анализом данных и отчетностью. В релизе говорится, что цель платформы, убрать разрозненность типичного клинического NGS-процесса, где подготовка образца, секвенирование, биоинформатический разбор и интерпретация часто разделены между несколькими системами. SIROmics описана, как сквозной рабочий процесс с двумя слоями, автоматизированным «мокрым» модулем GenSIRO для пробоподготовки и запуска секвенирования и «сухим» аналитическим слоем Halos. Внутри Halos программный модуль OmicsOne предоставляет ИИ-помощь при отборе вариантов, генетической интерпретации и обзоре литературы. Компания также подчеркивает

практические параметры внедрения, платформа имеет маркировку CE-IVDR, сертификацию NMPA и уже установлена более чем в 100 точках в Китае. По утверждению BGI, доля ручных операций может снижаться примерно с 35% до 5%.

## **18. Базы генетических и фенотипических данных**

(структура, принципы хранения, ПО по обработке данных)

### **Альянс по геномным исследованиям расширяется за счет членства в Центре генетики компании Regeneron и предоставления новых данных протеомики**

(Illumina)

5 марта Illumina и Nashville Biosciences объявили о расширении Alliance for Genomic Discovery после присоединения Regeneron Genetics Center. По данным релиза, базовый массив альянса теперь может вырасти до более чем 312 000 полных геномов. Одновременно анонсировано новое мультиомное расширение, еще 50 000 полных геномов будут сопряжены с протеомными данными, а GSK названа среди первых участников этого этапа. В сообщении подчеркивается, что AGD уже относится к крупнейшим коллекциям полногеномных данных и является крупнейшим в мире объединением полных геномов с глубокой клинической информацией, поступающей из ведущего академического медицинского центра. Отдельный акцент сделан на структуре набора, обезличенные, глубоко фенотипированные данные из электронных медицинских карт позволяют точнее формировать когорты заболеваний и особенно богаты случаями более продвинутых форм болезни. В терминах нашего раздела эта новость важна не как отдельное открытие, а как шаг в развитии архитектуры генетических и фенотипических баз, на которых строятся будущие биомедицинские и фармацевтические исследования.

### **PubMatcher: веб-приложение для упрощения библиографического поиска и интерпретации геномных данных**

(European Journal of Human Genetics) Marin, V., Lannes, H., Dumont, V. et al. PubMatcher: a web app to support genomic data interpretation through simplified bibliographic research. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02068-z>

В European Journal of Human Genetics опубликована статья о PubMatcher — веб-приложении для упрощенного поиска связей «ген–фенотип» при интерпретации геномных данных. Авторы пишут, что в условиях повседневного применения полного геномного секвенирования особенно трудно работать с малоизученными генами и неполно описанными фенотипами. PubMatcher решает эту задачу, объединяя в одном интерфейсе запросы к PubMed и нескольким источникам данных, UniProt, International Mouse Phenotyping Consortium, PanelApp, ClinVar, GenCC, OMIM и gnomAD. Приложение поддерживает пакетный, нестрогий по формату ввод генов и фенотипов и выводит результаты в табличной форме, сочетая библиографическую информацию, ограничения по генам, сведения о нокаут-моделях, клинических вариантах и статусе ген–болезнь. На реальных анализах трио-WGS авторы показали, что после стандартной фильтрации в среднем 70% вариантов приходятся на гены, не относящиеся к морбидным генам OMIM, а

значит, быстрый поиск таких кандидатов особенно важен. Таким образом, PubMatcher относится именно к инфраструктуре обработки и сопровождения генетических и фенотипических данных.

### **OzBarley: Ресурс генетических и фенотипических данных, отражающий историю селекции австралийского ячменя**

(Scientific Data) Baumann, U., Kalashyan, E., Schwerdt, J. et al. OzBarley: A genetic and phenotypic data resource capturing the Australian barley breeding history. Sci Data (2026). <https://doi.org/10.1038/s41597-026-07056-y>

OzBarley — это комплексный ресурс «генотип–фенотип», созданный для поддержки исследований и совершенствования селекции ячменя за счет объединения генотипических и фенотипических данных для поиска генов. Этот общедоступный набор данных включает генотипические данные по историческим и современным элитным сортам ячменя, имеющим значение для австралийской селекции. Фенотипическая часть содержит высокопроизводительную визуализацию и анализ колоса на основе рентгеновской компьютерной томографии, что позволяет измерять такие признаки, как динамика роста растений и морфология семян. Пользователи могут применять полногеномные ассоциативные исследования и геномную селекцию для выявления генетических вариантов, связанных с агрономически важными признаками в наборах данных OzBarley, тем самым ускоряя целевые селекционные стратегии. Набор данных доступен для скачивания по лицензии CC BY 4.0, а пользователям предлагается добавлять новые данные при использовании растительного материала OzBarley в своих исследованиях. Благодаря дизайну, соответствующему принципам FAIR, OzBarley представляет собой ресурс для сохранения генотипов, имеющих историческое значение, изучения генетической архитектуры адаптации к засушливым условиям и расширения знаний об устойчивости, урожайности и качестве сортов ячменя в разнообразных условиях среды, внося вклад в глобальную продовольственную безопасность и устойчивость сельского хозяйства.

### **Распространенность ошибок в номенклатуре генов/вариантов в рукописях, подаваемых в научные журналы**

(Clinical Chemistry) Lisa A Lansdon, Binu Porath, Mari Mori, David T Miller, Diane Dunham Drexler, Catherine Wattenberg, Morgan Richardson, Robert D Steiner, Peter J Freeman, Universal Presence of Gene/Variant Nomenclature Errors in Journal Manuscript Submissions, Clinical Chemistry, 2026; hvag010, <https://doi.org/10.1093/clinchem/hvag010>

В статье показано, что ошибки в номенклатуре генов и вариантов универсально присутствуют в рукописях, подаваемых в журналы, и что это может мешать поиску и интерпретации данных. Авторы отмечают, что точные описания человеческих геномных вариантов критически важны для установления связи ген–болезнь, научных открытий и клинической диагностики, однако многие журналы не имеют системных механизмов для соблюдения действующих стандартов HGVS и ISCN. Журнал Genetics in Medicine разработал подробные инструкции для авторов и протокол для научных редакционных команд и затем выполнил систематический обзор рукописей, поданных за двухлетний период, с использованием стандартизированной рубрики и системы оценки тяжести ошибок. Дополнительно было оценено, как ошибочная номенклатура вариантов в

четырёх опубликованных рукописях влияет на выявление с помощью трёх инструментов с открытым исходным кодом. По результатам, 100% поданных рукописей не соответствовали текущим стандартам, а каждая содержала одну или несколько ошибок, существенно снижающих вероятность определения варианта при обычном поиске в базах данных и при курации. Авторы заключают, что одних строгих инструкций недостаточно, и предлагают внедрять в редакционные процессы техническое редактирование, специально ориентированное на номенклатуру.

## **19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных**

(интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

### **Моделирование и проектирование генома во всех областях жизни с помощью Evo 2**

(Nature) Brix, G., Durrant, M.G., Ku, J. et al. Genome modelling and design across all domains of life with Evo 2. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10176-5>

В Nature опубликована работа о Evo 2, крупной биологической фундаментальной модели, предназначенной для анализа и проектирования на основе геномных последовательностей. Авторы описывают Evo 2, как модель, обученную на представительной выборке геномов всех доменов жизни. В статье указано, что были обучены две версии, модель на 7 млрд параметров на 2,4 трлн токенов и модель на 40 млрд параметров на 9,3 трлн токенов. Для этого был собран набор OpenGenome2, включающий более 8,8 трлн нуклеотидов из бактерий, архей, эукариот и бактериофагов. Основной акцент сделан на том, что модель ориентирована не на одну частную задачу, а на общий класс предсказательных и генеративных задач, от оценки эффектов мутаций в ДНК, РНК и белках, до более широких задач биологического проектирования. Авторы отдельно подчеркивают важность интерпретируемости, масштабирования на эукариотические геномы и использования модели, как общей основы для дальнейших приложений в геномике. Для нашего раздела это одна из ключевых новостей на пересечении нейросетей и анализа геномных данных.

### **В Канаде проводятся исследования по использованию ИИ для ускорения поиска решений в области редких заболеваний**

(Illumina)

19 марта Illumina выпустила материал о проекте Genome-wide Sequencing Ontario, в котором оценивается применение искусственного интеллекта для анализа вариантов при редких заболеваниях. В центре внимания ретроспективная оценка 852 педиатрических случаев с уже известными причинными вариантами. Команда сравнила две версии ИИ-модели для приоритизации причинных находок в рамках рабочего процесса интерпретации. По данным материала, в первой версии 98,3% причинных вариантов попадали в верхнюю категорию «наиболее вероятных», во второй — 98,8%. Если учитывать все приоритизированные предсказания, обе версии обеспечивали 99% охват причинных вариантов. При этом новая версия показала лучшую специфичность, 100% отчетных вариантов попадали в топ-10, тогда как у предыдущей версии этот показатель составлял 94%. В тексте

отдельно объясняется, что при геномном секвенировании один случай может содержать 4–5 млн вариантов, и без автоматизированных, объяснимых ИИ-инструментов масштабный и быстрый разбор таких данных становится практически невозможным.

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

(ПОС тесты, микрофлюидные приборы, экспресс-диагностика)

### **Микрофлюидная платформа, управляемая смартфоном, для быстрого генотипирования HLA-B\*58:01 от образца до результата с помощью дуплексной RPA с усилением LNA**

(Chemical Engineering Journal) Pang, X., Lei, Z., Ji, J. et al. A smartphone-controlled microfluidic platform for rapid, sample-to-answer HLA-B\*58:01 genotyping via LNA-enhanced duplex RPA. Chemical Engineering Journal (2026).  
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1385894726024903>

В статье представлена управляемая со смартфона микрофлюидная платформа для быстрого генотипирования HLA-B58:01 по принципу sample-to-answer с использованием LNA- усиленной дуплексной рекомбиназной полимеразной амплификации. Авторы сообщают, что разработали аллель-специфический дуплексный RPA-анализ для быстрой идентификации аллеля HLA-B58:01. Этот аллель имеет важное клиническое значение, поскольку связан с риском тяжелых реакций гиперчувствительности на аллопуринол, поэтому его быстрое выявление важно перед назначением терапии. Подход ориентирован на работу с образцами буккального мазка и на получение результата напрямую из образца в одном рабочем процессе. В описании подчеркивается, что платформа сочетает микрофлюидный формат, управление со смартфона и LNA-усиленный дуплексный RPA для ускоренного анализа. Также отмечается, что весь процесс занимает около 50 минут, без необходимости в сложной многоэтапной подготовке. Таким образом, работа предлагает быстрый и практически ориентированный способ фармакогенетического скрининга HLA-B\*58:01, который может упростить и ускорить предтерапевтическое тестирование в клинических условиях.

### **Микрофлюидика и «лаборатория-на-чипе»: маленький мир больших возможностей**

(Биомолекула)

В мартовской публикации «Биомолекулы» подробно разобрано, как микрофлюидные платформы и устройства формата lab-on-a-chip приближают молекулярную диагностику к point-of-care-сценариям. В статье подчеркивается, что перенос ПЦР и пробоподготовки в миниатюрные микрофлюидные системы делает диагностику более быстрой, дешевой и чувствительной при очень малых объемах образца и реагентов. Отдельно сказано, что такие ПЦР-чипы подходят для экспресс-диагностики инфекций и генетических маркеров в местах оказания медицинской помощи. Материал описывает интеграцию подготовки образца и секвенирования. На одном чипе можно выполнять лизис, выделение и очистку ДНК, фрагментацию, подготовку библиотек и дальнейшую детекцию. В обзоре приведены и примеры устройств для обнаружения SNP, которые дают короткое время реакции,

низкий фон и малый расход реагентов. Дополнительно показано, что микрофлюидные платформы уже сочетают с CRISPR-диагностикой и мобильными устройствами, что открывает путь к автономным системам анализа. Публикация значима как концентрированное описание технологической базы, на которой строятся экспресс-генотипирование и компактные молекулярные тесты нового поколения.

## IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

### 21. Сельское хозяйство и агробиотехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

#### **Сборка генома на хромосомном уровне южноафриканской местной свиньи породы Колбрук ( *Sus scrofa domesticus* )**

(Scientific Data) Smith, R.M., Molotsi, A.H., Nesengani, L.T. et al. A chromosome-level genome assembly of the South African indigenous, Kolbroek pig, *Sus scrofa domesticus*. Sci Data (2026). <https://doi.org/10.1038/s41597-026-07002-y>

В Scientific Data опубликовано описание высококачественной хромосомной сборки генома южноафриканской местной свиньи породы Kolbroek. Авторы подчеркивают, что эта порода важна для мелких хозяйств благодаря устойчивости к болезням и приспособленности к сложным агроэкологическим условиям, но ее геномная архитектура оставалась недостаточно охарактеризованной. В работе использовано секвенирование с покрытием 31x на базе PacBio Sequel IIe HiFi и Illumina NovaSeq 6000 Omni-C. Итоговая сборка имеет размер 2,6 Гб и включает 83 скаффолда, из которых 19 соответствуют хромосомному масштабу. Полнота по BUSCO составила 95,5%, а аннотация выявила 22 025 генов с белок- кодирующим потенциалом. Авторы рассматривают этот геном как опорный ресурс для изучения генетической изменчивости между породами свиней, для программ сохранения породы и для дальнейшего селекционного улучшения. Для отраслевой генетики это базовая инфраструктурная новость, появляется новый эталонный ресурс для генотипирования, сравнительной геномики и работы с локальными адаптированными породами.

#### **Генетическая основа иммунитета у индийского скота, выявленная в результате сравнительного анализа генома *Bos***

(Scientific Reports) Thambiraja, M., Iyengar, S.K., Satishkumar, B. et al. Genetic basis of immunity in Indian cattle as revealed by comparative analysis of *Bos* genome. Sci Rep 16, 11005 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41598-026-44002-9>

В Scientific Reports опубликована работа о генетических основах иммунитета у индийского скота. Авторы исходят из того, что индийские зебу-породы отличаются большей устойчивостью к болезням и стрессу, чем тауринные линии, однако геномные механизмы этих различий описаны не полностью. Исследование сравнило породы Nelore, Gir и Hereford на уровне полногеномных последовательностей с акцентом на иммунно-связанные варианты и структурные изменения. Были каталогизированы вставки, делеции и однонуклеотидные варианты, пересекающиеся с иммунными локусами и известными количественными локусами признаков, а также выполнены анализ островов гомозиготности и селективных прогонов. У Nelore

обнаружено 1 884 058 инделов и 13 997 533 однонуклеотидных вариантов, у Gir — 1 457 337 и 11 627 881 соответственно. Авторы выделили варианты в TLR3, CD33, JAM3, PAX5, CD46, IL26 и PLG и показали обогащение по путям NF-κappaB, сигнального пути Т-клеточного рецептора и MAPK. Работа формирует основу для маркерной селекции по признакам иммунитета и устойчивости.

### **В геномах африканских и европейских аборигенных пород крупного рогатого скота наблюдаются отчетливые сигналы адаптации и сохранения предковых признаков**

(Communications Biology) Gao, J., Jinja, C., Liu, Y. et al. Distinct adaptation and ancestral retention signals in African and European indigenous cattle genomes. Commun Biol (2026). <https://doi.org/10.1038/s42003-026-09856-9>

В Communications Biology опубликовано исследование, посвященное адаптации местного крупного рогатого скота в Африке и Европе. Авторы проанализировали полногеномные последовательности 519 животных из 24 местных популяций, а также 117 референсных геномов из Африки, Азии, Европы и Америки. Работа показывает, что современные местные популяции представляют собой мозаики африканского тауринного, европейского тауринного и индийского зебу-происхождения, а историческое смешение не просто повышало разнообразие, но и оставило аллели, полезные в конкретных экологических условиях. Авторы выявили 36 генов-кандидатов, демонстрирующих адаптивное сохранение исходных вариантов, связанных с ответом на тепловой стресс, иммунитетом, продуктивностью и репродукцией. Среди примеров названы HSPA12B, DDIT3, IRAK3, ACSF3, SSMEM1 и SPEF1. Практический смысл статьи состоит в том, что она показывает, какие участки генома стоит учитывать при сохранении разнообразия и при селекционных стратегиях, ориентированных на устойчивость животных к жаре, болезням и нестабильному кормлению.

### **Выявление коротких tandemных повторов в геноме крупного рогатого скота: сравнение биоинформатических инструментов**

(BMC Genomics) Tran, Q.H., Nguyen, T.V., Wang, J. et al. Detection of short tandem repeats in the cattle genome: a comparison of bioinformatic tools. BMC Genomics (2026). <https://doi.org/10.1186/s12864-026-12753-4>

В BMC Genomics опубликована работа, посвященная коротким tandemным повторам в геноме крупного рогатого скота и сравнению инструментов их исследования. Авторы отмечают, что STR более вариабельны, чем SNP, и потенциально очень полезны для картирования признаков, но стандартного рабочего процесса для скота пока нет. В исследовании были сопоставлены шесть программ: HipSTR, GangSTR и ExpansionHunter для данных коротких прочтений, а также Straglr, RepeatHMM и LongTR для длинных прочтений Oxford Nanopore. Анализ выполнен на пяти голштинских животных, включая две потомственные триады с общим быком-производителем. ExpansionHunter находил больше полиморфных STR в коротких чтениях, но HipSTR и GangSTR показали наилучшую менделевскую согласованность, достигающую 0,98. Среди инструментов длинных прочтений LongTR оказался единственным методом с одновременно высокой согласованностью и лучшей вычислительной эффективностью. Авторы рекомендуют HipSTR для коротких

чтений и LongTR для ONT-данных как предпочтительные варианты для STR-анализа у скота.

### **Адаптивная интрогрессия, формирующая геномную адаптацию и наследственный мозаицизм овец породы Чангтанги, способствует выживанию в высокогорных условиях и обеспечивает превосходное качество пашмины**

(BMC Genomics) Goli, R.C., Chishi, K.G., Sruthi, O.S. et al. Adaptive introgression shaping genomic adaptation and ancestral mosaicism of Changthangi sheep for high-altitude survival and pashmina excellence. BMC Genomics (2026). <https://doi.org/10.1186/s12864-026-12712-z>

В BMC Genomics опубликовано исследование о породе овец Changthangi, обитающей в высокогорных районах Ладакха. Авторы анализировали геномную структуру этой породы в сравнении с тибетскими и декканскими овцами, чтобы понять, как историческое смешение сформировало приспособленность к экстремальным условиям и ценным волокнистым признакам. Полногеномные анализы разнообразия, эффективной численности, неравновесия по сцеплению, блоков гаплотипов, участков гомозиготности и аллельного богатства показали высокое разнообразие у Changthangi и тибетских овец. Структурный анализ и модели примеси подтвердили смешанное происхождение Changthangi, около 11,9% тибетского и 13,91% декканского вклада. Далее авторы применили локальный анализ происхождения и показали, что отдельные хромосомные области обогащены предковыми компонентами, связанными с высокогорной адаптацией, иммунным ответом, качеством шерсти и мясной продуктивностью. Работа важна для отраслевой генетики тем, что связывает генотипирование, анализ примеси и селекционно значимые признаки в одной породе, представляющей ценность и для сохранения, и для практического разведения.

### **Идентификация цис-регуляторных элементов позволяет получить представление о тканеспецифической регуляции генов в геноме овец**

(Nature Communications) Xie, S., Davenport, K.M., Salavati, M. et al. Identification of cis-regulatory elements provides insights into tissue-specific gene regulation in the sheep genome. Nat Commun 17, 2413 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70382-7>

В Nature Communications опубликована работа, посвященная функциональной аннотации овечьего генома. Авторы охарактеризовали 274 682 энхансера и 25 975 промоторов в 24 тканях взрослой овцы, используя ChIP-seq, ATAC-seq, CAGE-seq, RRBS, WGBS и RNA-seq. Основным результатом состоит в создании карты cis-регуляторных элементов и их сочетаний «энхансер–промотор», что позволяет точнее интерпретировать, как генетические варианты влияют на тканеспецифическую регуляцию генов. Особенно важно, что авторы увязали такие элементы с количественными локусами признаков у овец. Например, локус, связанный с жирностью молока, оказался расположен внутри энхансера, взаимодействующего с геном COMMD1, а локус массы при рождении — внутри мозгоспецифичного энхансера, регулирующего HKR4. Работа не является классическим GWAS, но для отраслевой генетики она важна, она дает функциональную основу для интерпретации SNP и QTL, найденных в селекционных программах, и усиливает референсную аннотацию овечьего генома как экономически значимого вида.

## **Геномный анализ иксвортской курицы: понимание особенностей местной породы двойного назначения**

(BMC Genomics) Bertram, H., Jawad, M., Michanski, S. et al. Genomic analysis of the Ixworth chicken: insights into a local dual-purpose breed. BMC Genomics (2026). <https://doi.org/10.1186/s12864-026-12732-9>

В BMC Genomics опубликован геномный анализ британской двуцелевой породы кур Ixworth. Авторы рассматривают эту породу как важный резервуар разнообразия на фоне генетической эрозии, возникшей вследствие узкой селекции коммерческих бройлеров и несушек. С помощью высокоразрешающего полногеномного секвенирования исследователи сравнили Ixworth с диким предком и специализированными коммерческими линиями. В статье показано, что Ixworth генетически четко отделяется от них, характеризуется умеренным нуклеотидным разнообразием, низким уровнем инбридинга и быстрым распадом неравновесия по сцеплению, что указывает на ограниченную историческую селекцию при возможных недавних бутылочных горлышках. При этом сигнатуры отбора отражают компромисс между мясной продуктивностью и яйценоскостью, в отличие от узкоспециализированных линий. Авторы также выделили выраженный селективный прогон на 4-й хромосоме, где находятся CYP26B1, EXOC6B, регуляторные длинные некодирующие РНК и QTL, связанные с кулинарными качествами и жирнокислотным составом. Работа имеет прямое значение для программ сохранения и разведения двуцелевых пород.

## **Полногеномное ассоциативное исследование выявило гены-кандидаты, регулирующие многоступенчатые признаки размеров тела у желтых коз породы Лонглин**

(Animal) He, X.Y., Wei, Y.S., Kuang, J.C. et al. Genome-wide association study identifies candidate genes regulating multi-stage body size traits in Longling yellow goats. Animal 20, 101766 (2026). <https://doi.org/10.1016/j.animal.2026.101766>

В мартовском выпуске журнала Animal опубликовано исследование, направленное на генетический разбор признаков роста у коз породы Longling yellow. Авторы подчеркивают, что улучшение роста остается одной из ключевых задач устойчивого мясного козоводства, поэтому искали молекулярные маркеры для более точной геномной селекции. В работе использованы данные низкоглубинного полногеномного секвенирования 300 самок, по которым затем выполнен GWAS для массы тела, высоты, длины туловища, обхвата груди, глубины груди, ширины груди и обхвата пясти в возрасте 3, 9 и 12 месяцев. После импутации генотипов и контроля качества в анализ вошли 6 153 300 SNP. В результате было выявлено 129 геномно значимых SNP, аннотированных к 146 генам-кандидатам. Среди них для массы тела выделены MMP16 и MECOM, для длины туловища — SCD5 и LEF1, для высоты — PDE4D и KCND2; ген EPHA5 показал плейотропное действие сразу на несколько признаков. Авторы рассматривают эти находки как ресурс для программ прецизионного разведения и геномной селекции коз.

## Эффективность импутации генотипов у крупного рогатого скота породы Неллоре при использовании различных панелей SNP и программных инструментов

(Tropical Animal Health and Production) Campos G, Mulim HA, Ventura H, Souza N, Cardoso F, Oliveira HR. Genotype imputation performance in Nellore cattle across different SNP panels and software tools. Trop Anim Health Prod. 2026 Mar 12;58(2):172. doi: 10.1007/s11250-026-04914-0. PMID: 41817795; PMCID: PMC12982288.

Большинство коммерческих панелей генотипирования разрабатывались для пород *Bos taurus*, что снижает их информативность в популяциях *Bos taurus indicus*, таких как Неллоре, из-за различий в неравновесии по сцеплению и частотах минорных аллелей. Импутация генотипов — экономически эффективный способ повышения плотности маркеров путем предсказания отсутствующих генотипов в панелях низкой и средней плотности (LD и MD) с использованием данных высокой плотности (HD). Хотя этот подход хорошо изучен у *Bos taurus taurus*, данных по Неллоре было мало. В исследовании оценивалась производительность четырех широко используемых программ — FImpute, Beagle, Minimac и Findhap — на большом датасете более 305 000 животных породы Неллоре, генотипированных Бразильской ассоциацией заводчиков зебу (ABCZ). Импутация проводилась в два этапа, от LD/MD-панелей к кастомизированной панели 120k (слияние 50k и 70k SNP), затем к HD-панели 777k. Точность измерялась коэффициентом корреляции Пирсона (Corr) и процентом корректно импутированных генотипов (PERC). Все программы показали высокую точность (Corr: 0,82–0,98; PERC: 89,35–99,26 %). FImpute стабильно демонстрировал лучшие результаты: наивысший Corr (0,983), наименьшее число плохо импутированных животных и сильные показатели по всем плотностям панелей. Добавление информации о родословной в FImpute давало ограниченное преимущество. Точность росла с плотностью панели и оставалась стабильной по большинству диапазонов MAF, хотя импутация редких аллелей ( $MAF \leq 0,03$ ) оставалась сложной. Выводы подтверждают, что точная импутация генотипов у скота Неллоре возможна с использованием существующих коммерческих SNP-панелей; рекомендуется FImpute за счет наивысшей точности, стабильности и эффективности.

## Еженедельный обзор по генетике: укрепление северной референсной популяции

(Beef Central) Weekly genetics review: strengthening the northern reference population. Beef Central. <https://www.beefcentral.com/genetics/weekly-genetics-review-strengthening-the-northern-reference-population/>

В статье обсуждается быстрый рост применения геномных технологий в австралийском мясном скотоводстве, особенно в породе Брахман. При выпуске single-step BreedPlan для Австралийской ассоциации заводчиков Брахмана в 2017 году в геномную матрицу родства входило около 11 000 животных. К концу 2024 года их число выросло в 7,2 раза за семь лет, до более 78 000. Однако темпы фенотипирования не поспевают за генотипированием. К декабрю 2024 года 49 % генотипированных животных Брахмана не имели ни одного записанного фенотипа (в 2018 году — 14 %). Это создает риск снижения долгосрочной надежности геномных племенных ценностей, поскольку фенотипы необходимы для «привязки» геномных данных к реальным показателям продуктивности (вес, плодовитость, морфология спермы).

Геномные племенные ценности зависят от референсных популяций, содержащих как генотипы, так и фенотипы. Существующие датасеты из проектов Beef Information Nucleus, Northern Repronomics и Beef CRC стареют и могут утратить актуальность без обновления. Низкие темпы регистрации ключевых признаков (размер мошонки, процент нормальной спермы) приводят к низкой точности EBV, особенно по признакам плодовитости быков. Без свежих фенотипов референсная популяция может «истончиться», что остановит или снизит точность EBV по экономически важным признакам северного мясного скотоводства. Для решения проблемы запущен проект Frontier Genetics при поддержке MLA в рамках инициативы «Beefing Up Genomics». Кооператив десяти стад Брахмана в Квинсленде планирует охватить 2720 голов в четырех когортах, сосредоточившись на недорегистрируемых признаках: процент нормальной спермы, сканирование яичников для определения пубертата и интервала анеструса, вес при рождении, сканирование туши, а также новые признаки — состав тела, поражения от клещей/мух, длина шерсти и строение вымени. Проект дополняет существующие референсы, включая данные по репродукции самок и плодовитости самцов.

### **В Крыму около 3 тыс. голов скота пройдут генное тестирование** (ТАСС)

В публикации ТАСС сообщается о запуске в Республике Крым генетических экспертиз племенного крупного рогатого скота в рамках нового регионального проекта. По данным источника, в 2026 году такие исследования должны охватить около 3 тыс. голов КРС. Основная задача программы, выявление отклонений и патологий у животных, чтобы понять, можно ли продолжать использовать их в племенной работе и воспроизводстве. Материал акцентирует внимание не на научной методике как таковой, а на практическом применении генетического тестирования в региональном животноводстве. Проверка должна стать инструментом более точного отбора племенного поголовья и снижения рисков закрепления нежелательных наследственных признаков. Для отрасли эта новость важна, как пример перехода от традиционной оценки животных к систематическому использованию молекулярно-генетической экспертизы при принятии селекционных решений. Публикация также показывает, что генотипирование в российском АПК постепенно выходит за рамки пилотных площадок и становится частью региональных программ улучшения стада и повышения качества племенной базы.

### **Пятнадцать племенных хозяйств Нижегородской области принимают участие в федеральном проекте по геномной селекции** (Правительство Нижегородской области / Минсельхоз Нижегородской области)

В официальном сообщении правительства Нижегородской области говорится, что в федеральном проекте по геномной селекции участвуют 15 племенных хозяйств региона, причем девять организаций присоединились к нему именно в этом году. Публикация уточняет, что работа ведется с 2024 года и направлена на отбор высокопродуктивных животных для увеличения объемов производства молока. Отдельно подчеркивается, что с 2026 года геномная

селекция включена в федеральный проект «Создание условий для развития научных разработок в селекции и генетике», который входит в национальный проект «Технологическое обеспечение продовольственной безопасности». В материале перечислены ожидаемые эффекты, рост надоев, улучшение здоровья животных, снижение зависимости от импорта племенного скота, более точный выбор родительских пар и проверка потомства по генетическим и продуктивным показателям. Источник также отмечает, что опыт региона должен помочь в формировании общероссийской системы оценки племенной ценности пород крупного рогатого скота. Таким образом, новость отражает не отдельный эксперимент, а расширение практического применения геномной селекции на уровне региональной племенной инфраструктуры.

## **Цифровую платформу для геномной селекции лошадей создают в России**

(«Ветеринария и жизнь»)

Издание «Ветеринария и жизнь» сообщило о разработке цифровой платформы для геномной селекции мясных табунных лошадей. Проект ведут Бурятская государственная сельскохозяйственная академия имени В.Р. Филиппова и Сибирский государственный университет инженерии и биотехнологий в консорциуме с другими научными организациями и шестью регионами. В публикации говорится, что решение создается в рамках программы «Приоритет-2030», а в консорциум вошли Бурятия, Башкортостан, Татарстан, Якутия, Алтайский и Забайкальский края, а также профильные научные центры и вузы. Назначение платформы состоит в систематизации данных о поголовье и получении достоверной информации о породных качествах животных, что в дальнейшем должно открыть хозяйствам доступ к геномной селекции и современному племенному отбору. В качестве базового программного комплекса для первичного учета выбран «Инфоплем». По данным статьи, уже запущен ввод информации по поголовью в Бурятии и Башкирии, идентифицировано 23 тыс. голов, относящихся к девяти породам и двум внутривидовым типам. Новость важна как пример перехода от разрозненного племенного учета к цифровой инфраструктуре, специально рассчитанной на геномную оценку животных.

## **V РЫНОК. РЕГУЛИРОВАНИЕ**

### **22. Рынок генетических исследований**

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

### **Компания Illumina развивает профилактическую геномику благодаря стратегическому консорциуму с Veritas Genetics**

(Illumina)

16 марта Illumina объявила о стратегическом сотрудничестве с Veritas Genetics Powered by Fuze Health. В сообщении сказано, что стороны формируют консорциум, который должен встроить профилактическую геномику в повседневное здравоохранение через планы медицинского страхования в

США и на других мировых рынках. Veritas описывает свой сервис myGenome как комплексную службу оценки генетических рисков на основе полного геномного секвенирования, предназначенную для интеграции в страховую среду. Релиз уточняет, что модель включает добровольную программу профилактической геномики, подтверждающее тестирование по показаниям, маршрутизацию к специалистам, результаты с генетическим консультированием и формирование согласованного клинико- геномного набора данных для партнерств в сфере прецизионной медицины. Illumina отдельно указывает на использование собственных технологий WGS, DRAGEN и ИИ- поддерживаемых инструментов интерпретации. Новость относится именно к рыночному развитию: речь идет о попытке превратить геномное тестирование из нишевой услуги в страховой и массовый сервис профилактики.

### **Компания BGI Genomics в партнерстве с Университетской больницей Макао запускает совместную лабораторию прецизионной медицины**

(BGI Genomics)

27 марта BGI Genomics объявила о создании совместной лаборатории прецизионной медицины вместе с госпиталем университета науки и технологий Макао и Genesis Co., Ltd. В релизе говорится, что новая лаборатория будет предоставлять жителям Макао локальные услуги прецизионного тестирования с фокусом на онкологию и репродуктивное здоровье. Компания подчеркивает, что проект должен сократить время ожидания и снизить затраты для пациентов, которым раньше приходилось обращаться за подобными анализами за пределы региона. Одновременно инициатива описывается как платформа для совместных исследований, клинической трансляции и промышленного сотрудничества в сфере геномики. Для рынка это значимо как пример территориального расширения генетических услуг, геномные технологии переводятся из модели разрозненных внешних сервисов в локально встроенную диагностическую инфраструктуру. Новость также показывает, что коммерческий рынок генетических исследований продолжает расти не только через новые тесты, но и через создание постоянных региональных площадок, объединяющих клинику, лабораторию и прикладные исследования.

### **За пределами архипелага: получите наиболее подробную информацию о своем филиппинском происхождении с помощью 23andMe**

(23andMe)

23andMe объявила об обновлении сервиса происхождения для пользователей филиппинского происхождения. Компания сообщает, что запускает 144 новых генетических группы на Филиппинах и в соседних регионах и позиционирует это как наиболее детализированную разбивку филиппинского происхождения в своей истории. В тексте подчеркивается, что обновление ориентировано именно на потребительскую часть генетического рынка, на персональную генетическую историю, происхождение и поиск родственных связей. 23andMe отдельно отмечает, что более 75% клиентов филиппинского происхождения,

протестированных на актуальном чипе, должны увидеть хотя бы одно новое совпадение по генетическим группам. Для рынка генетических исследований эта новость важна не объемом секвенирования, а развитием коммерческого продукта. Компания повышает детализацию отчетов и усиливает пользовательскую ценность в сегменте DTC-генетики. Это напрямую соответствует части раздела, связанной с происхождением, родословной и личной генетической историей.

## **Рынок геномики**

(Fortune Business Insights)

Согласно обновленному отчету Fortune Business Insights от 16 марта 2026 года, глобальный рынок геномики оценивается в 34,23 млрд долларов США в 2025 году и прогнозируется на уровне 38,24 млрд долларов США в 2026 году с дальнейшим ростом до 99,26 млрд долларов США к 2034 году при среднегодовом темпе роста (CAGR) 12,66 %. Северная Америка доминирует с долей 43,04 % в 2025 году. Отчет анализирует рынок по типам (продукты: инструменты, ПО, расходные материалы; услуги), технологиям (ПЦР, NGS, микроматрицы, секвенирование по Сэнгеру и другие), применениям (диагностика, исследования) и конечным пользователям (научно-исследовательские институты, учреждения здравоохранения, фармацевтические и биотехнологические компании, CRO). Ключевыми драйверами роста названы развитие приложений геномики, включая генный дизайн, инженерию путей и данные для биологических инноваций в здравоохранении, промышленной биотехнологии и исследованиях. В отчете также приводятся данные по региональному распределению, конкурентному ландшафту и стратегическим инициативам ведущих игроков. Аналогичные прогнозы публикуют Grand View Research (рынок геномики 22,55 млрд долларов США в 2026 году, CAGR 18,2 % до 2033 года) и IMARC Group (43,3 млрд долларов США в 2025 году, CAGR 12,26 % до 2034 года). Отчеты подчеркивают влияние снижения стоимости секвенирования и роста спроса на персонализированную медицину.

## **Выручка Genetico выросла на 60% за два года**

(Genetico)

Центр Genetico опубликовал результаты деятельности за 2025 год по РСБУ и показал заметный рост в сегменте медицинской генетики. В сообщении говорится, что годовая выручка компании увеличилась на 30%, а совокупный рост за два последних года составил 59,8%. Одновременно вырос валовый финансовый результат, а после погашения облигационного займа в июне 2025 года у компании больше не осталось заемного капитала. В числе основных событий года Genetico перечисляет рост количества исследований на 20,5% и консультаций на 5,4% по сравнению с 2024 годом. Дополнительно компания указывает на расширение инвестиционной активности, 20 млн рублей направлены в разработчика генной терапии для орфанных заболеваний глаз «Ретиностар», еще 50 млн рублей — в разработчика препаратов для лечения сердечных заболеваний «Кардиодженекс». В публикации также отмечены допуск акций к торгам на СПБ Бирже и завершение закрытого размещения 7 млн акций в пользу компаний группы

«Артген биотех». Материал отражает, что рынок генетических исследований в России все активнее соединяется с инструментами публичного капитала, корпоративных инвестиций и смежных биотехнологических разработок.

## **23. Политика, этика и регулирование в генетике**

(законы, рекомендации, этические стандарты)

### **Кодекс по генетическому тестированию и страхованию: трехлетний обзор 2025 года**

(GOV.UK)

Министерство здравоохранения и социального обеспечения Великобритании опубликовало трехлетний обзор Кодекса по генетическому тестированию и страхованию. Документ рассматривает, как быстрое развитие генетических тестов влияет на существующий баланс между интересами потребителей и страховщиков. В обзоре подтверждается, что действующий режим в целом сохраняется, страховщики не могут требовать от заявителей прохождения предиктивных генетических тестов и не используют такие результаты в большинстве случаев. Отдельно подчеркивается, что единственным действующим исключением остается болезнь Хантингтона и только для заявок на страхование жизни свыше 500 000 фунтов. В документе также говорится о необходимости более ясных определений генетических тестов, большей прозрачности в работе кодекса и более понятных разъяснений для потребителей. В этическом плане новость важна тем, что речь идет о государственном подтверждении ограничений на использование генетической информации в страховании и о попытке сохранить доверие людей к тестированию, не подталкивая их откладывать клинические исследования из-за опасений страховых последствий.

### **План действий Англии по редким заболеваниям на 2026 год: основной отчет**

(GOV.UK)

Правительство Великобритании представило England Rare Diseases Action Plan 2026. В числе ключевых достижений и новых шагов документ выделяет обязательства Агентства по регулированию лекарственных средств и изделий медицинского назначения (MHRA) по крупной реформе регулирования редких терапий, публикацию нового стандарта качества NICE для редких заболеваний, а также разработку новой рамочной модели NHS для индивидуализированных генетических терапий, создаваемых под конкретного пациента. В том же перечне указано, что в Национальной службе здравоохранения (NHS) уже пролечен первый пациент индивидуализированной терапией. Отдельно отмечено и финансирование двух пилотных центров для людей с неустановленными редкими состояниями. Хотя план охватывает широкий круг тем, он важен прежде всего как политико-регуляторный документ. Государство формализует подход к новым генетическим вмешательствам и встраивает их в систему здравоохранения. Это не единичное решение по одной технологии, а более широкий нормативный сигнал о том, как будет регулироваться внедрение редких и персонализированных генетических терапий в практику.

## **Полигенные показатели как инструменты биосоциальной политики: образовательная геномика как источник вмешательства и управления**

(European Educational Research Journal) Williamson, B., Pykett, J. & Kotouza, D. Polygenic scores as bio-social policy instruments: Educational genomics as a source of intervention and governance. Eur Educ Res J (2026). <https://doi.org/10.1177/14749041261432392>

Авторы анализируют, как полигенные шкалы, изначально используемые в социально- поведенческой геномике, начинают рассматриваться, как основа для прогнозирования образовательных результатов и возможных вмешательств в образовательную практику. В статье говорится, что вокруг «образовательной геномики» формируется набор прикладных сценариев, в которых генетические данные могут использоваться для оценки, сортировки, стратификации и раннего таргетирования учащихся. Авторы выделяют ранжирование, сортировку, оценивание, стратификацию и приписывание ценности, и показывают, что полигенные оценки начинают работать не просто как научный инструмент, а как биосоциальный инструмент политики. При этом публикация подчеркивает спорность такого направления. Обещания «персонализированного обучения» на генетической основе сопровождаются риском усиления управленческих практик, где биологические различия получают слишком большой вес при принятии решений об образовательной траектории ребенка.

## **Выбор эмбрионов на основе генетических прогнозов порождает новые этические и правовые проблемы**

(Hokkaido University)

Hokkaido University опубликовал материал о растущем использовании полигенных оценок при доимплантационном тестировании эмбрионов. В сообщении объясняется, что исходно PGT создавалось для выявления тяжелых моногенных заболеваний, однако развитие геномных методов расширило возможную область применения до прогноза сложных признаков и состояний, включая предрасположенность к распространенным заболеваниям, а также характеристики вроде интеллекта и внешности. Университет ссылается на обзор профессора Tetsuya Ishii, в котором подчеркивается, что такие прогнозы остаются принципиально неопределенными, поскольку полигенные оценки опираются только на генетические варианты и не учитывают среду, воспитание, автономию будущего ребенка и другие факторы, влияющие на развитие. В материале также сравниваются национальные подходы, в США такие услуги уже коммерчески доступны, тогда как в ряде европейских стран действуют более жесткие ограничения. Отдельно перечислены этические риски: завышенные ожидания родителей, стигматизация признаков, инструментальное отношение к детям и опасения, связанные с возрождением евгеники.

## **Запуск Национальной базы генетической информации предложено перенести на 2027 год**

(PCR.news)

В этой же мартовской публикации PCR.news рассказало о проекте постановления, которым предлагается скорректировать сроки запуска государственной информационной системы «Национальная база генетической информации». Если документ будет утвержден, создание и ввод в эксплуатацию НБГИ перенесут с 1 сентября 2025 года на 1 сентября 2027 года, а обязательную передачу генетических данных с 31 декабря 2025 года на 31 декабря 2027 года. В материале отдельно поясняется, что речь идет о генетических данных биообъектов, не включая человека. Передавать их в систему должны будут госкорпорации и госкомпании, научные и образовательные организации, предприятия, работающие с генно-инженерными технологиями и ГМО-продукцией, а также организации и ИП, выполняющие исследования и экспертизы с применением молекулярно-генетических методов. После запуска системы данные нужно будет передавать в течение 20 рабочих дней после их получения. Оператором НБГИ назван НИЦ «Курчатовский институт». Для политики и регулирования в генетике это одна из ключевых новостей, поскольку она касается сроков, архитектуры и обязательств по обращению с государственно значимой генетической информацией.

## **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)

## **Подробное уведомление об утверждении мирового соглашения 23andMe**

(Canadian 23andMe Settlement)

Судебно-утвержденное уведомление по канадскому урегулированию после утечки данных 23andMe фиксирует важный шаг: 16 марта 2026 года канадский суд признал приказ американского суда по банкротству от 17 февраля 2026 года, окончательно одоббившего мировое соглашение. В документе также указано, что само канадское урегулирование было достигнуто 5 сентября 2025 года и предусматривает выплату 3,25 млн долларов США в интересах канадского класса пострадавших. После мартовского признания решения по процедуре ССАА участники класса получили право заявлять требования на компенсацию. Уведомление описывает две категории выплат, обычные требования и чрезвычайные требования, по которым возможно возмещение до 2 500 канадских долларов при документально подтвержденных расходах, напрямую связанных с инцидентом кибербезопасности. Это релевантная судебно-правовая новость о генетических данных, поскольку она касается международного признания судебного решения и механизма компенсации вреда после утечки персональной и генетической информации.

## **Хирург-практик приговорен к 43 месяцам тюрьмы по делу о мошенничестве в здравоохранении и откатах на сумму 14,9 млн долларов**

(U.S. Department of Justice)

Прокуратура США по округу Нью-Джерси сообщила, что хирург-практик из Джорджии была приговорена к 43 месяцам тюремного заключения за участие в мошеннической схеме в сфере здравоохранения и незаконных откатов на сумму 14,9 млн долларов, связанной с медицинским оборудованием длительного пользования и генетическим тестированием на рак. 59-летняя Тефлайн Кэмерон из Паудер-Спрингс ранее признала себя виновной по обвинениям в сговоре с целью мошенничества в сфере здравоохранения и нарушении федерального закона о запрете откатов. По материалам дела, в течение нескольких лет Кэмерон и ее сообщники добивались подачи исков страховщикам, включая Medicare, по медицински ненужным ортопедическим брейсам и тестам CGx. Общий ущерб Medicare превысил 14,9 млн долларов, а сама Кэмерон получила более 1,3 млн долларов преступных доходов. Через компании по продаже DME заговорщики получали врачебные назначения без учета медицинской необходимости, использовали маркетинговые колл-центры и телемедицинские компании, направляли ложные требования к Medicare и выплачивали незаконные откаты. Они также были связаны с компанией CGx, через которую Кэмерон передавала лаборатории контакты пациентов и маскировала откаты фиктивным соглашением.

## **Врач из Алабамы приговорен более чем к одному году тюрьмы по делу о телемедицинском мошенничестве на 2,7 млн долларов**

(U.S. Department of Justice)

23 марта прокуратура США по округу Массачусетс сообщила о вынесении приговора врачу из Алабамы по делу о телемедицинском мошенничестве на 2,7 млн долларов. Согласно сообщению, он был приговорен к сроку свыше одного года лишения свободы за участие в схеме, в рамках которой подписывал заказы на медицински ненужные генетические тесты и медицинское оборудование без должного обследования пациентов. Министерство юстиции указывает, что подобные заказы передавались лабораториям и поставщикам для получения выплат по линиям Medicare и другим программам. Суд также назначил реституцию в размере примерно 2,784 млн долларов. Эта новость важна как пример правового преследования злоупотреблений вокруг генетического тестирования. Государство квалифицирует использование генетических тестов без клинической необходимости, как часть схемы мошенничества в здравоохранении. Это относится к юридической рамке оборота генетических технологий и показывает, что регуляторы и суды рассматривают такие тесты как чувствительный и строго контролируемый сегмент медицинских услуг.

## **Врач из Флориды признал себя виновным в даче ложных показаний по делу о многомиллионной схеме телемедицинского мошенничества**

(U.S. Department of Justice)

23 марта прокуратура США по округу Массачусетс сообщила, что врач из Флориды признал вину по делу о ложных заявлениях, связанных с многомиллионной схемой мошенничества в здравоохранении. В официальном сообщении сказано, что обвиняемый участвовал в оформлении документации, позволявшей выставлять счета Medicare за медицинские ненужные генетические тесты и медицинское оборудование длительного пользования. По оценке прокуратуры, на основании ложных документов Medicare выплатила более 3,1 млн долларов. Хотя дело сформулировано как уголовное преследование за ложные заявления в рамках схемы health care fraud, оно прямо относится к правовому обороту генетических тестов, потому что генетическое тестирование использовалось как коммерческий инструмент для неправомерного возмещения.

## **Нобелевские лауреаты терпят новое поражение в попытке оспорить патенты США на CRISPR**

(Reuters)

27 марта 2026 года Апелляционный совет по патентам и товарным знакам США (PTAB) во второй раз вынес решение в пользу Broad Institute (совместное предприятие Гарварда и MIT) в споре о фундаментальных патентах на технологию CRISPR-Cas9 для редактирования генома эукариотических клеток. Нобелевские лауреаты 2020 года по химии Дженнифер Дудна и Эмманюэль Шарпантье (а также их институты) вновь проиграли. PTAB подтвердил, что патенты Broad правильно выданы и что заявки на CRISPR-Cas9 в эукариотических клетках не были очевидны из результатов биохимических экспериментов в пробирке. Судьи отметили: «После анализа всех доказательств мы не убеждены, что изобретатели CVC зачали воплощение Count 1 до практического осуществления Broad». Решение усиливает позиции Broad в лицензировании технологии и может повлиять на коммерческое использование CRISPR в генотерапиях и исследованиях. Университет Калифорнии (UC) выразил разочарование и рассматривает дальнейшие апелляции. Это уже второе поражение Дудны и Шарпантье в данном споре; Broad сохраняет ключевые американские патенты, что имеет значительные последствия для рынка генного редактирования и лицензионных соглашений.

## **25. Кадры в сфере генетики**

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

## **Британская инициатива в области функциональной геномики человека успешно реализовала национальную программу обучения в сфере искусственного интеллекта и геномики**

(UK Human Functional Genomics Initiative)

27 марта UK Human Functional Genomics Initiative сообщила об успешном завершении национальной программы обучения по искусственному

интеллекту и геномике. В официальном сообщении сказано, что программа была полностью финансируемой и предназначалась для подготовки исследователей и технических специалистов к практическому использованию ИИ и машинного обучения в биомедицинских данных и функциональной геномике. Структура программы включала два блока, сначала участники проходили онлайн-курс по Python и работе с данными в январе—марте 2026 года, затем, очный интенсивный семинар в Лондоне 23–24 марта, где применяли методы ИИ и машинного обучения к реальным наборам функционально-геномных данных. По данным организаторов, 36 участников получили полное финансирование на оба этапа, еще 30 — на онлайн-часть. В сообщении отдельно подчеркивается акцент на инклюзивности и вовлечении ранних карьерных исследователей и технических специалистов.

### **CS/SB 1376: программа грантов на образование по генетическому консультированию**

(Florida Senate)

В марте 2026 года во Флориде продвинулся законопроект CS/SB 1376 о грантах на образование в области генетического консультирования. На страницах сената штата и в материалах комитета указано, что законопроект создает Genetic Counseling Education Enhancement Grant Program в системе государственных университетов. Его цель, поддерживать развитие, рост и устойчивость магистерских программ по генетическому консультированию, а также стимулировать качество подготовки в условиях кадровой потребности. Из повестки комитета Fiscal Policy следует, что 2 марта 2026 года проект был одобрен с поправками голосами 18 против 0. В описании законопроекта говорится, что средства должны распределяться через совет университетской системы на установленные цели и не могут использоваться произвольно. Это не просто образовательная инициатива, а кадровая мера на уровне законодательства, штат пытается расширить и укреплять подготовку специалистов по генетическому консультированию, одной из самых дефицитных профессий в клинической генетике.

### **Содружество без границ: как прошел II Международный практикум по диагностике и лечению наследственных орфанных болезней**

(МГНЦ)

В конце марта в Москве прошел II Международный практикум по диагностике и лечению наследственных орфанных болезней «Содружество без границ», организованный Медико-генетическим научным центром имени академика Н. П. Бочкова и Ассоциацией медицинских генетиков. По анонсам и сообщениям, мероприятие прошло 25–26 марта 2026 года в очном и онлайн-формате и было ориентировано на широкий круг специалистов: генетиков, педиатров, неврологов, кардиологов, неонатологов, онкологов и других врачей, вовлеченных в помощь пациентам с наследственными и редкими заболеваниями. Акцент был сделан на практико-ориентированной работе, клинических разборах, мастер-классах, консилиумах и междисциплинарном взаимодействии. Для рубрики о кадрах эта новость важна потому, что речь идет не о единичной лекции, а о крупной площадке непрерывного профессионального образования и обмена опытом в медицинской генетике.

Такие мероприятия напрямую влияют на подготовку и переподготовку специалистов, особенно в областях, где клиническая сложность быстро растет, а стандарты диагностики и ведения постоянно обновляются.

