

ООО «Эвоген»

Обзор

медицинских, научных и регулятивных новостей в сфере генетики

февраль 2026

Научный редактор

профессор, дбн М.В.Немцова

Создано с использованием ChatGPT, Grok, DeepSeek

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

Оглавление

I НАУКА	3
1. Научные исследования в генетике	3
2. Популяционные исследования.....	5
3. CRISPR, prime editing, base editing, gene editing in vivo.....	7
4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии	8
5. Таргетное редактирование патогенных SNV	10
6. Пространственная транскриптомика.....	10
7. Профессиональная ориентация детей	12
8. Генетическая предрасположенность к аддиктивному поведению	12
II МЕДИЦИНА	13
9. Применение генетических исследований в клинической практике,	13
10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии	20
11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий	21
12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы.....	23
13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий	25
14. ASO-терапии и PROTAC-терапии	26
15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах	28
16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков	29
III ТЕХНОЛОГИИ.....	32
17. Технологии секвенирования и анализа данных	32
18. Базы генетических и фенотипических данных.....	35
19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных	38
20. Point-of-Care устройства для экспресс-генотипирования.....	39
IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА	42
21. Сельское хозяйство и агrobiотехнологии	42
V РЫНОК. РЕГУЛИРОВАНИЕ	46
22. Рынок генетических исследований	46
23. Политика, этика и регулирование в генетике.....	49
24. Судебные споры и правовые решения в области генетики.....	50
25. Кадры в сфере генетики.....	51

НАУКА

1. Научные исследования в генетике

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

Полногеномный ассоциативный анализ аутоиммунного гипотиреоза выявляет вклад аутоиммунных и тиреоидных факторов, а также обратную зависимость от риска развития рака¹

(Nature Genetics)

Reeve, M.P., Kanai, M., Graham, D.B. et al. Genome-wide association analyses of autoimmune hypothyroidism reveal autoimmune and thyroid-specific contributions and an inverse relationship with cancer risk. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02521-1>

В работе представлен крупный метаанализ полногеномных ассоциативных исследований по аутоиммунному гипотиреозу на данных FinnGen и UK Biobank. В исследование вошли 81 718 случаев, что позволило существенно уточнить генетическую составляющую заболевания. Авторы выявили 418 независимых вариантов, повышающих риск, причём для 48 локусов ведущий фактор оказался тесно связан с белок-кодирующими изменениями. Отдельно выделены редкие варианты для финской популяции, включая изменения в LAG3, ZAP70 и TG. Важным результатом работы является разделение локусов на более общие аутоиммунные пути и более специфичные для щитовидной железы механизмы. Кроме того, авторы показали, что часть вариантов риска гипотиреоза одновременно ассоциировалась со снижением риска развития рака кожи. Это делает исследование важным не только для эндокринологии, но и для более широкого понимания связи аутоиммунитета, иммунного надзора и онкогенеза.

Глобальный многоэтнический геномный анализ позволяет выявить гены и биологические пути, связанные с раком щитовидной железы и доброкачественными заболеваниями щитовидной железы¹

(Nature Genetics)

White, S.L., Brasher, M.S., Pattee, J. et al. Global multi-ancestry genome-wide analyses identify genes and biological pathways associated with thyroid cancer and benign thyroid diseases. Nat Genet 58, 307–316 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-025-02483-w>

Авторы выполнили многоэтнический метаанализ геномных ассоциаций для пяти заболеваний щитовидной железы: рака щитовидной железы, доброкачественного узлового зоба, болезни Грейвса, лимфоцитарного тиреоидита и первичного гипотиреоза. Анализ объединил данные 19 биобанков из 10 стран и охватил около 2,9 млн геномов. В результате

были воспроизведены 313 ранее известных ассоциаций и выявлены 570 новых локусов. Работа показала, что разные тиреоидные фенотипы частично разделяют единую генетическую основу, но при этом имеют и собственные биологические особенности. Для доброкачественных и злокачественных узлов были выделены разные функциональные направления. В одном случае большее значение имели гены поддержания длины теломер, в другом, гены клеточного цикла, репарации ДНК и ответа на повреждение. Авторы также проверили полигенные модели риска и сопоставили их с признаками более агрессивного течения рака щитовидной железы, включая рецидив и метастазирование.

Полногеномное ассоциативное исследование основных тревожных расстройств у 122 341 пациента европейского происхождения выявило 58 локусов и подчеркнуло роль ГАМК-эргической сигнализации¹

(Nature Genetics)

Strom, N.I., Verhulst, B., Bacanu, S.A. et al. Genome-wide association study of major anxiety disorders in 122,341 European-ancestry cases identifies 58 loci and highlights GABAergic signaling. Nat Genet 58, 275–288 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-025-02485-8>

В феврале 2026 года был опубликован крупный метаанализ по тревожным расстройствам, включавший около 122 тысяч случаев и почти 730 тысяч контролей. Работа выявила 58 локусов, связанных с риском клинически значимой тревожности. Результаты поддерживают вклад нейрональных и синаптических механизмов, включая пути, связанные с тормозной нейротрансмиссией. Для фундаментальной психогенетики это заметный шаг вперёд, тревожные расстройства долгое время демонстрировали более сложную и слабую генетическую архитектуру, чем многие другие заболевания. Теперь карта ассоциаций становится более плотной и пригодной для биологической интерпретации. Практический смысл работы в том, что такие исследования формируют основу для будущей стратификации пациентов, уточнения механизмов сочетания тревожности с депрессией и зависимостями, а также поиска новых терапевтических мишеней.

Полногеномный ассоциативный анализ подчеркивает роль молекулярной среды кишечника в вариабельности микробиоты кишечника человека²

(Nature Genetics)

Dekkers, K.F., Pertiwi, K., Baldanzi, G. et al. Genome-wide association analyses highlight the role of the intestinal molecular environment in human gut microbiota variation. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02512-2>

Исследование на основе GWAS выявило генетические детерминанты состава кишечной микробиоты, подчёркивая важность физиологии желудочно-кишечного тракта. Авторы показали, что генетические факторы хозяина влияют на вариабельность микробиоты через молекулярную среду кишечника. Для этого были использованы гармонизированные метагеномные данные 16 017 взрослых из четырёх популяционных исследований в Швеции, а результаты проверены в норвежском исследовании HUNT, включавшем 12 652 человека. Был обнаружен локус OR51E1–OR51E2, кодирующий сенсоры жирных кислот

микробного происхождения и связанный с микробным разнообразием. Кроме того, выявлены 15 статистически значимых ассоциаций между генетическими вариантами и 14 распространёнными бактериальными видами, 11 ассоциаций на шести локусах были воспроизведены в независимой выборке. Полученные данные подтверждают ранее описанные связи для LCT, ABO и FUT2, а также указывают на новые локусы MUC12, CORO7–HMOX2, SLC5A11, FOXP1 и FUT3–FUT6. Эти результаты генетически связывают вариацию кишечной микробиоты с функциями желудочно-кишечного тракта, включая состав желчи, восприятие жирных кислот и свойства слизистого слоя кишечника.

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

Исследование HUNT выявляет генетические факторы хозяина, которые достоверно связаны с составом микробиоты кишечника человека²

(Nature Genetics)

Moksnes, M.R., Coward, E., Nethander, M. et al. The HUNT study identifies host genetic factors reproducibly associated with human gut microbiota composition. *Nat Genet* (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02502-4>

Авторы провели полногеномное ассоциативное исследование генетических факторов хозяина, влияющих на состав кишечной микробиоты, на данных норвежского исследования HUNT. В основной анализ вошли 12 652 человека с метагеномными данными, а затем результаты были проверены в независимых североευропейских когортах численностью от 16 017 до 21 976 участников. Выявлено 12 воспроизводимых ассоциаций между однонуклеотидными вариантами и видами микроорганизмов в шести локусах, включая уже известные LCT и ABO, а также новые области HLA-DQB1, MUC12, SLC37A2 и FUT2. Работа важна тем, что связывает генетику хозяина не только с таксономическим составом микробиоты, но и с её функциональными модулями. Дополнительный анализ показал связи с патогенезом целиакии и геморроидальной болезни, а менделевская рандомизация дала аргументы в пользу причинного влияния индекса массы тела на состав микробиоты. Это пример применения современной популяционной генетики на стыке геномики и микробиомных исследований.

В Великобритании и Ирландии выявлены очаги генетических заболеваний, получивших название «кельтское проклятие»¹

(Usher Institute, The University of Edinburgh)

Kerr, S. M., Fletcher, B. S., Tzoneva, G. et al. "The landscape of hereditary haemochromatosis risk and diagnosis across the British Isles and Ireland." *Nat Commun* 17, 716 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-65511-7>

Исследователи из Эдинбургского университета сообщили о первой карте генетического риска гемохроматоза для Великобритании и Ирландии. Работа посвящена заболеванию, известному как «кельтское проклятие», при котором из-за наследственных вариантов нарушается обмен железа, и оно опасно накапливается в организме. Авторы использовали генетические данные более чем 400 тысяч человек из UK Biobank и Viking Genes, чтобы оценить распространенность варианта C282Y в 29 регионах Британских островов и Ирландии. Самый высокий риск выявлен у людей из северо-западной Ирландии, далее следуют Внешние Гебриды и Северная Ирландия. Отдельно исследователи сопоставили генетические данные с диагностикой в NHS England и обнаружили выраженные различия между группами населения и регионами. Основной практический вывод состоит в том, что генетический скрининг в регионах с наибольшей концентрацией риска может помочь в раннем выявлении пациентов и предотвращении поздних осложнений, включая поражение печени, рак печени и артрит.

Древняя ДНК разгадала 12 000-летнюю загадку редкого генетического заболевания роста²

(ScienceDaily)

Daniel M. Fernandes, Alejandro Llanos-Lizcano, Florian Brück, Victoria Oberreiter, Kadir T. Özdoğan, Olivia Cheronet, Michaela Lucci, Albert Beckers, Patrick Pétroussians, Alfredo Coppa, Ron Pinhasi, Adrian F. Daly. A 12,000-Year-Old Case of NPR2 -Related Acromesomelic Dysplasia. New England Journal of Medicine, 2026; 394 (5): 513 DOI: 10.1056/NEJMc2513616

Международная команда под руководством Венского университета и Центра университетской больницы Льежа раскрыла генетические изменения, связанные с редким наследственным расстройством роста у двух людей, живших более 12 000 лет назад. Сочетая анализ древней ДНК с современной клинической генетикой, исследователи диагностировали заболевание у двух индивидов, похороненных вместе в южной Италии. Выводы опубликованы в *New England Journal of Medicine* и показывают, что палеогеномика позволяет отслеживать историю древних популяций и выявлять редкие генетические заболевания у доисторических людей. Работа проведена при повторном изучении верхнепалеолитического захоронения 1963 года в Grotta del Romito. Два индивида были похоронены, один «Romito 2» с укороченными конечностями (рост около 110 см) и второй «Romito 1» (рост около 145 см). ДНК из височной кости подтвердила, что это женщины, вероятно мать и дочь. У младшей выявлена гомозиготная мутация в гене NPR2, вызывающая акромезомелическую дисплазию типа Марото, редкое заболевание с выраженным укорочением конечностей. У матери выявлена гетерозиготная мутация, объясняющая более мягкую форму низкорослости. Редкие генетические заболевания существовали уже в доисторических популяциях. Несмотря на тяжелые физические ограничения, «Romito 2» дожила до подросткового или взрослого возраста, что предполагает наличие поддержки сообщества. Исследование подчеркивает роль палеогеномики в изучении истории редких болезней.

Предложена новая технология, позволяющая определить регион происхождения человека по ДНК¹

(Российская Академия Наук)

16 февраля 2026 года РАН сообщила о технологии, разработанной в Томском НИМЦ РАН, которая позволяет определять популяционную принадлежность и регион происхождения человека по ДНК. В новости говорится, что для более чем 6 тысяч SNP-маркеров создана референсная база частот в 84 популяциях, а также разработаны алгоритм биоинформатической обработки и программное обеспечение для сравнения неизвестного образца с этой базой. Дополнительно описана более прикладная система StepOr на 37 Y-STR-маркерах и собственной базе более чем из 10 тысяч образцов из свыше 100 популяций с территории России. Для технологического дайджеста особенно важно, что здесь сочетаются база генетических данных, алгоритмический слой и практическая программная реализация. Источник отмечает, что SNP-подход пока слишком сложен для рутинной практики, тогда как StepOr лучше приспособлен к прикладному использованию.

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

(новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Компания Beam Therapeutics опубликовала финансовые результаты за четвертый квартал и конец 2025 года, а также объявила о новой программе лечения фенилкетонурии (ФКУ) с помощью генетических препаратов, направленных на печень¹

(Beam Therapeutics)

24 февраля 2026 года Beam Therapeutics сообщила о запуске новой программы BEAM-304, нацеленной на лечение фенилкетонурии. Компания описывает её как печёночно-таргетную программу генного редактирования с использованием базового редактирования и доставки через липидные наночастицы. Целью работы является долговременная коррекция мутаций в гене PAH, лежащих в основе заболевания. Особенность программы заключается в том, что она задумана как модульная, внутри одной клинической траектории предполагается использовать несколько вариант-специфичных редакторов для разных патогенных вариантов. Первичный фокус сделан на двух распространённых мутациях, охватывающих значимую долю пациентов с фенилкетонурией. Это превращает программу из единичного доказательства концепции в платформенный подход к серийному исправлению патогенных аллелей при моногенных болезнях. Новость важна как индикатор зрелости базового редактирования и как пример движения редактирования генома от доклинической разработки к более прикладной продуктовой логике.

Настройка специфичности PAM-модуляции CRISPR–Cas с помощью моделей белкового языка²

(Nature Biotechnology)

Nayfach, S., Bhatnagar, A., Novichkov, A. et al. Customizing CRISPR–Cas PAM specificity with protein language models. Nat Biotechnol (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-025-02995-0>

В статье рассматривается проблема PAM, короткого мотива, который ферменты CRISPR–Cas должны распознавать для редактирования участка генома и который сильно ограничивает число доступных мишеней. Авторы отмечают, что существующие подходы к изменению PAM-специфичности требуют трудоёмких и многократных экспериментов. В работе представлен Protein2PAM, эволюционная модель глубокого обучения, предназначенная для быстрого проектирования вариантов Cas-белков, распознающих заданные PAM. Модель обучили на наборе из более чем 45 тысяч PAM для систем CRISPR–Cas типов I, II и V, после чего она смогла быстро и точно предсказывать PAM-специфичность непосредственно по последовательности Cas-белка. С помощью вычислительного мутагенеза исследователи также определили аминокислотные остатки, критически важные для распознавания PAM в Cas9. Затем Protein2PAM использовали для вычислительной эволюции Nme1Cas9 и получили варианты с расширенным распознаванием PAM и увеличением скорости расщепления PAM *in vitro* до 50 раз по сравнению с диким типом. Это расширяет гибкость персонализированного редактирования генома.

4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

FDA предлагает индивидуальный подход к «тщательному контролю» при терапии CAR-T для аутоиммунных заболеваний

(Fierce Biotech)

3 февраля 2026 года Fierce Biotech пересказал позицию FDA по CAR-T-терапии при аутоиммунных заболеваниях. Агентство дало понять, что готово сопровождать развитие этого направления по более гибкой модели контроля, но при этом делает значительный акцент на долгосрочном мониторинге токсичности и репродуктивной безопасности. Это важная новость не потому, что она внедряет новый препарат, а потому, что формирует правила игры для всей области аутоиммунных CAR-T-подходов. В онкологии CAR-T уже имеет устоявшуюся клиническую направленность, тогда как в аутоиммунных показаниях требуется иной баланс между потенциальной пользой и долгосрочными рисками. Регулятор признаёт направление перспективным, но требует более осторожной оценки, что может напрямую влиять на дизайн исследований, критерии включения пациентов и объём последующего наблюдения после лечения.

По мере того как CAR-T-клеточная терапия набирает популярность в лечении солидных опухолей, бюрократические проволочки препятствуют прогрессу¹

(Fierce Biotech / Science)

26 февраля 2026 года Fierce Biotech выпустил материал о работе группы Мишеля Саделена, опубликованной в Science. Исследователи использовали CRISPR для перепрограммирования T-клеточного рецептора и создания независимого от HLA подхода к распознаванию рецепторного белка CD70. По данным материала, система смогла уничтожить опухоли, пересаженные мышам, в моделях рака почки, поджелудочной железы и яичника. Хотя речь пока идёт о доклиническом уровне, значимость новости высока, поскольку солидные опухоли остаются одной из самых трудных задач для клеточной терапии. Если такие подходы смогут перенести в клинику, они позволят расширить использование инженерных T-клеток далеко за пределы гематологических опухолей. Работа демонстрирует, как инструменты редактирования генома превращаются из вспомогательной технологии в основу нового поколения клеточных платформ.

Клетки CD30CAR-T следующего поколения, созданные с помощью системы CRISPR/Cas9 и имеющие множественное редактирование: эффективность, несмотря на риск транслокаций²

(bioRxiv)

Jan-Malte Kleid, Michael Damrat, Milita Dargužytė, Manuel Rhiel, Natascha E. Stumpf, Tabea Kleitke, Sandra Ammann, Tatjana I. Cornu, Fawad Khan, Tobias Wollmann, Sven Borchmann, Christof Scheid, Christianne Moraes, Tobias Riet, Sabine Awerkiew, Leon Ullrich, Birgit Gathof, Frank Klawonn, Britta Eiz-Vesper, Dimitrios L. Wagner, Kai Hübel, Roland Ullrich, Martin Bornhäuser, Toni Cathomen, Renata Stripecke bioRxiv 2026.02.27.708432; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.02.27.708432>

По данным аннотации в статье описываются CD30-CAR-T-клетки нового поколения, полученные по принципу all-in-one с множественным редактированием CRISPR/Cas9. CRISPR-модифицированные CAR-T-клетки считаются перспективным противоопухолевым подходом, однако серьёзной проблемой для них остаётся риск хромосомных перестроек, в частности транслокаций. В работе показано, что даже при такой геномной опасности удаётся сохранить высокую противоопухолевую активность полученных клеток. Исследование сосредоточено на сочетании многоцелевого редактирования и создании CD30-специфических CAR-T-клеток, как следующего поколения клеточных продуктов. Авторы подчёркивают не только терапевтическую мощь этих клеток, но и необходимость внимательно оценивать геномную безопасность при их использовании. Тем самым работа показывает двойственный результат, новые многократно отредактированные CD30CAR-T-клетки демонстрируют выраженную функциональную эффективность, но одновременно сохраняют риск транслокаций, который нельзя игнорировать при дальнейшем развитии и клиническом использовании таких платформ.

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)

Прайм-редактирование in vivo в сердце исправляет патогенную мутацию и устраняет проявления кардиомиопатии в новой гуманизированной мышинной модели RBM20²

(bioRxiv)

Wenjing Liang, Lindsey M. Rollosson, Emilee Easter, HuanYu Zhou, Cristina Dee-Hoskins, Amara Greer-Short, Timothy Hoey, Laura M. Lombardi, Kathryn N. Ivey, Ze Cheng
bioRxiv 2026.02.10.705148; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.02.10.705148>

В препринте рассматривается возможность применения прайм-редактирования (prime editing) для лечения сердечных заболеваний, вызванных патогенными мутациями. Авторы отмечают, что prime editing потенциально позволяет создавать терапию, устраняющую саму генетическую причину болезни, однако для клинического использования в сердце необходимо совместить компоненты системы с валидированным способом доставки и добиться эффективного редактирования кардиомиоцитов in vivo. В качестве модели выбрали ген RBM20, мутации в котором вызывают дилатационную кардиомиопатию и нередко приводят к тяжёлому течению с сердечной недостаточности, аритмиями и внезапной смерти. Исследователи разработали и оптимизировали систему in vivo prime editing для редактирования кардиомиоцитов после системного введения. При испытании на мышинных моделях эта терапевтическая система обеспечила эффективное редактирование кардиомиоцитов и устранила признаки кардиомиопатии у гетерозиготной мышинной модели Rbm20 R636Q, соответствующей человеческой мутации RBM20 R634Q. Кроме того, авторы создали новую гуманизованную мышинную модель, несущую человеческие последовательности дикого типа или мутантный вариант R634Q в области мутационного «горячего участка», что позволяет испытывать такие подходы in vivo.

6. Пространственная транскриптомика

(spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты)

Реконструкция разрешения отдельных клеток на основе пространственной транскриптомики с помощью CellRefiner¹

(Nature Communications)

Bourgain-Chang, E., Kuang, X., Cang, Z. et al. Reconstructing single-cell resolution from spatial transcriptomics with CellRefiner. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-70090-2>

В статье представлен метод CellRefiner, предназначенный для реконструкции карт ткани с одноклеточным разрешением на основе пространственной транскриптомики низкого разрешения. Авторы описывают его как физическую модель на основе объединения одноклеточного набора данных с парным пространственным набором данных, и возможностью построения реалистичной пространственной карты. Метод был протестирован как на смоделированных, так и на реальных данных, включая Visium, MERFISH, seqFISH, Slide-seqV2 и STARmap. По утверждению авторов, CellRefiner устойчиво восстанавливает пространственные клеточные паттерны и даёт более точную основу для последующего анализа, чем исходные данные на уровне пятен. Практическая ценность работы состоит в том, что она повышает биологическую информативность уже накопленных пространственных наборов данных без обязательного перехода на другие платформы. Это важный пример того, как вычислительные методы становятся полноценным драйвером развития пространственной биологии.

Seq-Scope-eXpanded: пространственная омиксная технология за пределами оптического разрешения¹ (Nature Communications)

Anacleto, A., Cheng, W., Feng, Q. et al. Seq-Scope-eXpanded: spatial omics beyond optical resolution. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-69346-8>

Авторы представили технологию Seq-Scope-eXpanded (Seq-Scope-X), развивающую ориентированную на секвенирование пространственную транскриптомику за счёт физического расширения ткани. Классические подходы на основе секвенирования позволяют строить транскриптомные карты целой ткани, но обычно уступают визуализационным платформам по пространственному разрешению. Новый метод обходит это ограничение через расширение ткани. После физического увеличения образца уменьшается влияние диффузии транскриптов, а плотность пространственных признаков резко возрастает. В результате достигается высокое разрешение и расширяются возможности не только пространственной транскриптомики, но и пространственной протеомики. Значимость работы состоит в том, что она показывает альтернативный путь развития технологии, не только через новые алгоритмы, но и через физико-технологическое улучшение протокола. Это приближает пространственные методы на основе секвенирования к уровню детализации, который раньше был более характерен для визуализационных систем.

Новая платформа пространственных омиксных технологий способствует развитию биомедицинских исследований в Испании¹ (News-Medical)

9 февраля 2026 года News-Medical сообщил о запуске новой пространственной омиксной платформы в Испании. Материал описывает её как инфраструктурный шаг, расширяющий доступ исследователей к пространственной транскриптомике и протеомике. В отличие от научной статьи, здесь основной акцент сделан не на биологии, а на развитии исследовательской экосистемы, наличии оборудования, сервисной экспертизы и организационных условий для реального внедрения пространственных методов в

биомедицинские исследования. Такие новости важны, потому что распространение технологий определяется не только публикациями, но и тем, насколько широко они доступны в институтах и клиниках. Запуск платформы отражает более общий тренд, превращение пространственных омиксных технологий из нишевой области в стандартный компонент современной молекулярной инфраструктуры.

Новая 3D-система исследует РНК головного мозга в неповрежденной ткани¹

(Technology Networks)

Technology Networks 7 февраля 2026 года сообщил о запуске бета-системы Руха для трёхмерной пространственной биологии. По описанию, платформа предназначена для высокоразрешающего мультиплексного трёхмерного анализа РНК в интактных срезах ткани толщиной до 100 мкм и должна сохранять нативную архитектуру ткани и пространственные отношения между клетками. Это принципиально важно для нейробиологии, опухолевой биологии и исследований сложной тканевой микроархитектуры, где переход к двумерным срезам неизбежно приводит к потере части пространственного контекста. Новость отражает отход от традиционных двумерных рабочих процессов к более полноценному объёмному анализу ткани. Даже если технология пока находится на стадии тестирования, сам факт запуска указывает на быстрое движение рынка пространственной биологии в сторону трёхмерных платформ и на рост спроса на инструменты, сохраняющие тканевую геометрию.

7. Профессиональная ориентация детей

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

В феврале 2026 года релевантных новостей по теме генетических предрасположенностей детей к определённым видам спорта, искусства или другим областям деятельности не найдено.

8. Генетическая предрасположенность к аддиктивному поведению

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

Редкие кодирующие варианты гена CHRNВ3 связаны со снижением ежедневного курения сигарет независимо от этнической принадлежности¹

(Nature Communications)

Rajagopal, V.M., Ziyatdinov, A., Joseph, T. et al. Rare coding variants in CHRNБ3 associate with reduced daily cigarette smoking across ancestries. Nat Commun 17, 1654 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-68825-2>

В статье сообщается о результатах экзомного ассоциативного исследования курящих пациентов, в зависимости от числа сигарет, выкуриваемых в день. Исследование было выполнено на 37 897 курильщиках из Mexico City Prospective Study. Авторы выявили патогенный миссенс-вариант p.Glu284Gly в гене CHRNБ3, ассоциированный со значимым снижением ежедневного потребления сигарет. Люди с индейским мексиканским происхождением имеют обогащение этим вариантом, но он редко встречается в других популяциях. Затем был найден ещё один вариант также связанный со снижением числа сигарет в день, по данным Japan Biobank, его обогащение показано для лиц восточноазиатского происхождения. Результаты показывают, что потеря функции CHRNБ3 значительно связана с ежедневным курением сигарет, что позволяет предположить, что ингибирование $\beta 3$ является потенциальной терапевтической стратегией для лечения никотиновой зависимости. Работа переводит генетику аддиктивного поведения из области общих ассоциаций в область конкретных функциональных мишеней.

II МЕДИЦИНА

9. Применение генетических исследований в клинической практике,

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

Применение неинвазивного пренатального тестирования на доминантные моногенные заболевания в популяции со средним риском: проспективное когортное исследование¹

(PubMed)

Lu Q, Chen C, Lin Y, An X, Yan S, Li H, Feng H, Fan C, Wu Y, Qiao F, Zhao J, Sun Y, Zheng L, Tan J, Wu R, Yang Y, Peng Z, Song L, Liang D, Xu Z. Application of Non-Invasive Prenatal Testing for Dominant Single-Gene Disorders in an Intermediate-Risk Population: A Prospective Cohort Study. Prenat Diagn. 2026 Feb 17. doi: 10.1002/pd.70101. Epub ahead of print. PMID: 41702859.

В проспективном когортном исследовании оценивалось применение неинвазивного пренатального тестирования для доминантных моногенных заболеваний в популяции промежуточного риска. Авторы сообщили, что такой подход может быть надёжной и эффективной стратегией выявления доминантных моногенных нарушений у плода. При

этом исследование не характеризует метод как универсальное решение. Отдельно подчёркивается, что клиническая интерпретация результатов может осложняться обнаружением у плодов вариантов без выраженных фенотипических проявлений. В публикации акцент сделан на реальной клинической осторожности при внедрении теста, а не только на расширении его возможностей. Это делает работу особенно релевантной для практического применения генетических исследований, поскольку она описывает переход НИПТ за пределы классического скрининга анеуплоидий в сторону более сложных генетических сценариев. Одновременно статья показывает, что расширение спектра выявляемых состояний требует более тщательного консультирования, подтверждающей диагностики и продуманной маршрутизации семей после получения результата.

Учёные обсудили внедрение фармакогенетики в клиническую практику: от онковакцин до терапии наследственных заболеваний¹

(Российская Академия Наук)

На сайте РАН 20 февраля 2026 года опубликован материал о заседании Совета РАН по персонализированной медицине, где обсуждалось внедрение фармакогенетики в клиническую практику. В сообщении говорится о спектре направлений, от онковакцин до терапии наследственных заболеваний. Основной акцент сделан на том, что применение генетических данных в медицине уже рассматривается не как отдалённая перспектива, а как задача практического внедрения. Речь идёт не о публикации результатов отдельного клинического исследования, а об обсуждении механизмов, с помощью которых фармакогенетика и персонализированная медицина могут входить в повседневную клиническую работу. Новость отражает развитие российской клинической и организационной среды вокруг генетических технологий. Она показывает, что вопросы персонализации лечения, применения генетической информации и интеграции новых подходов обсуждаются на уровне научно-медицинской инфраструктуры, а не только в формате отдельных академических публикаций или лабораторных инициатив.

Россия сегодня занимает лидирующие позиции по ранней диагностике и лечению детей с наследственными заболеваниями¹

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

На сайте МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова 27 февраля 2026 года опубликован материал о российском опыте ранней диагностики и лечения детей с наследственными заболеваниями. Новость относится к клиническому применению генетики, акцент в ней сделан на реальной медицинской практике, а не на отдельном фундаментальном исследовании. Сообщение подчёркивает роль раннего выявления наследственных нарушений и развития маршрутов, позволяющих быстрее переводить пациента от диагностики к лечению. Эта публикация важна как пример организационно-клинической повестки внутри российской системы здравоохранения. Она не сообщает о новом методе секвенирования или об отдельном испытании, но показывает, как генетические технологии и экспертиза в области наследственных болезней используются в практической медицине на уровне национальной инфраструктуры. В логике раздела это значимая новость, потому что речь идёт о внедрении генетических подходов в раннюю диагностику и клиническое сопровождение детей с наследственными патологиями.

Клиническая польза секвенирования генома многогранна: опыт Гонконгского геномного проекта²

(Communications Medicine)

Chu, A.T.W., Chung, C.C.Y., Luk, H.M. et al. The clinical utility of genome sequencing is multi-dimensional: experience from the Hong Kong Genome Project. Commun Med (2026). <https://doi.org/10.1038/s43856-026-01441-9>

Исследование оценивает многомерную клиническую полезность полногеномного секвенирования (GS) с использованием валидированного индекса C-GUIDE, сообщаемого клиницистами, в разнообразной когорте пациентов с редкими заболеваниями в рамках Гонконгского геномного проекта. GS представляет собой технологию секвенирования нового поколения, которая считывает полный геном человека, позволяя выявлять различные генетические варианты, связанные с заболеваниями. Результаты подтверждают, что GS обеспечивает комплексное обнаружение вариантов и способствует улучшению диагностики. Полезность измеряется по нескольким направлениям, включая диагностическую значимость, влияние на клиническое течение и исходы для пациентов. Исследование подчеркивает важность GS для точной диагностики в редких заболеваниях и персонализированного подхода к лечению.

Потенциал полногеномного секвенирования в фармакогенетике: ретроспективное исследование медицинских карт пациентов с редкими заболеваниями²

(European Journal of Human Genetics)

Gorny, M., Just, K.S., Krüger, T. et al. The potential of whole genome sequencing in pharmacogenetics: a retrospective health record study in rare disease patients. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02025-w>

В статье оценивается потенциал полногеномного секвенирования (WGS) для фармакогенетики у пациентов с редкими заболеваниями. Авторы отмечают, что клиническая значимость фармакогенетики становится всё более очевидной, однако её внедрение в практику в большинстве стран пока остаётся ограниченным. Одновременно WGS всё шире используется в клинической диагностике, особенно при редких и онкологических заболеваниях, и эти данные можно применять для параллельного фармакогенетического анализа. В ретроспективном исследовании были проанализированы данные WGS 1000 человек, включая пробандов с подозрением на редкие заболевания и их родственников. Для подгруппы из 359 человек дополнительно изучили медицинские записи, чтобы установить назначения лекарств. На основе рекомендаций фармакогенетических консорциумов, опубликованных на ClinPGx, исследователи определяли фенотипы и интерпретировали результаты. Клинически значимые фармакогенетические варианты были обнаружены у 97% участников. Среди пациентов с лекарственными назначениями 30% получали хотя бы один препарат, для которого их фармакогенетический профиль предполагал коррекцию терапии. Кроме того, были выявлены CNV и редкие варианты, которые в 28% таких случаев дополнительно меняли терапевтические рекомендации.

Внедрение геномного тестирования на митохондриальные заболевания в Австралии²

(European Journal of Human Genetics)

Ball, M., Baker, N., Lim, S.C. et al. Mainstreaming genomic testing for mitochondrial disease in Australia. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02053-6>

В статье оценивается внедрение геномного секвенирования в рутинную диагностику митохондриальных заболеваний в Австралии. Авторы отмечают, что геномное секвенирование уже изменило диагностический подход к этим болезням, однако его интеграция в стандартную клиническую практику до сих пор ограничивалась вопросами доступа и финансирования. Исследование представляет собой оценку результатов после внедрения геномного секвенирования, финансируемого за счет государственных средств, которое стало оплачиваться через Medicare Benefits Scheme с ноября 2023 года для расширения доступа к тестированию. С ноября 2023 по май 2025 года были собраны данные о направлениях на тест, демографии, фенотипе и диагностических исходах. За первые 19 месяцев 300 человек с подозрением на митохондриальное заболевание прошли геномное секвенирование, при этом фактическое использование составило 26% от ожидаемого, а в региональных и удалённых районах частота тестирования была ниже. Медианное время выполнения составило 84 дня. Диагностическая эффективность достигла 20%, причём 56% диагнозов пришлось на известные гены митохондриальных болезней, а 70% из них были связаны с митохондриальной ДНК. Авторы заключают, что теперь главное, обеспечить равный доступ и устойчивые модели внедрения.

Полуавтоматизированный геномный скрининг новорожденных выявляет сложности в составлении отчетов²

(npj Genomic Medicine)

Chowdhury, A., Marri, S., Anastasi, L. et al. Semi-automated genomic newborn screening highlights complexities in reporting. npj Genom. Med. 11, 13 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41525-026-00553-4>

В статье описана полуавтоматизированная схема геномного неонатального скрининга, разработанная в рамках исследования NewbornsInSA. Авторы исходят из того, что стандартные программы скрининга новорождённых позволяют рано выявлять излечимые состояния, а добавление геномных подходов может расширить перечень таких заболеваний. Для этого они валидировали рабочие данные на основе полногеномного секвенирования, ограничив анализ виртуальной панелью из 613 генов, отобранных совместно с местными клиническими специалистами. Работу системы проверяли на ретроспективных образцах с известным вариантом. Чтобы сократить объём ручной интерпретации, были созданы биоинформатические скрипты, автоматически разделяющие случаи на не требующие дальнейшего анализа и нуждающиеся в ручной проверке. При валидации чувствительность составила 97%, а специфичность 100%. В проспективной когорте к настоящему моменту выявлено пять находок, подлежащих проверке. Авторы подчёркивают, что особенно сложной остаётся отчётность по генам, связанным сразу с несколькими состояниями, с неполной пенетрантностью или с вариантами, приводящими только к мягким фенотипам.

Многомерная структура для создания и управления программой геномного скрининга новорожденных²

(European Journal of Human Genetics)

Schnabel-Besson, E., Dikow, N., Alex, K. et al. A multi-dimensional framework for establishing and managing a genomic newborn screening program. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02045-6>

В статье предлагается многомерная структура для создания и управления программой геномного неонатального скрининга. Авторы исходят из того, что обычный неонатальный скрининг является эффективной мерой вторичной профилактики, а внедрение геномного секвенирования может значительно расширить перечень выявляемых заболеваний. Однако отбор состояний для скрининга до сих пор в основном опирается на принципы Уилсона и Юнгнера 1968 года, которые авторы считают недостаточными, особенно применительно к геномному скринингу. Для разработки новой системы критериев была собрана междисциплинарная экспертная группа, включавшая специалистов по педиатрии, генетике, этике, медицинской психологии, праву и представителей пациентских организаций. С помощью многоэтапного консенсусного процесса исследователи сформулировали 18 критериев, объединённых в четыре подкатегории: клинические, диагностические, терапевтически-интервенционные и критерии управления программой. Первые три группы определяют, какие заболевания следует включать в программу, а четвёртая задаёт требования к её организации, сопровождению и развитию. В заключение авторы подчёркивают, что эта структура может стать сбалансированной основой для пересмотра и международного согласования критериев геномного неонатального скрининга.

Долгосрочное использование медицинских услуг после геномной диагностики у тяжелобольных детей³

(medRxiv)

Joao M. L. Dias, Ravi P. More, Duncan Butler, Clare Aldus, Julian Brown, Courtney E. French, Helen Dolling, F. Lucy Raymond, David H Rowitch, Catherine E Aiken. medRxiv 2026.02.24.26345973; doi: <https://doi.org/10.64898/2026.02.24.26345973>

В препринте исследуется, как генетический диагноз влияет на длительное использование медицинской помощи у тяжело больных детей. Авторы отмечают, что геномное секвенирование всё шире применяется в педиатрии, однако его долгосрочное влияние на траекторию оказания помощи после постановки диагноза изучено недостаточно. В анализ были включены 270 детей, из которых 87 получили генетический диагноз. Исследователи сравнили структуру и объём медицинской помощи после установления диагноза и показали, что у детей с подтверждённым генетическим диагнозом общее использование ресурсов здравоохранения оставалось значительно выше. При этом различия касались не только суммарной нагрузки на систему, но и характера медицинских контактов в последующем наблюдении. Работа показывает, что получение геномного диагноза не означает автоматического снижения потребности в медицинской помощи, а, напротив, часто сопровождается продолжительным и интенсивным взаимодействием с системой здравоохранения. Авторы подчёркивают, что эти данные важны для оценки реальной

клинической и организационной ценности геномной диагностики, планирования ресурсов и лучшего понимания дальнейшего маршрута пациентов после установления молекулярного диагноза.

Технология полногеномного секвенирования Illumina ускорит тестирование на редкие заболевания во Флориде³

(Illumina)

Пресс-релиз компании Illumina (27 февраля 2026 г.) сообщает о расширении применения клинического полного геномного секвенирования для ускорения диагностики редких заболеваний в штате Флорида. Повышение доступности клинического WGS рассматривается как ключевой шаг в развитии диагностики редких болезней, которые затрагивают 15 миллионов детей в США. Компания подчёркивает, что 72% редких заболеваний имеют генетическую природу, что делает геномное тестирование критически важным для ранней диагностики и эффективного вмешательства. Ранняя диагностика, по мнению авторов, не только меняет исходы лечения, но и определяет судьбы пациентов. Инициатива направлена на расширение доступа к точной генетической диагностике в регионах с ограниченными ресурсами специализированной медицины. Внедрение технологии позволяет идентифицировать генетическую причину многих состояний в течение нескольких дней, предоставляя семьям возможность более раннего начала лечения и целенаправленного ведения пациентов.

Интеграция секвенирования наследственных мутаций и опухолевых образцов для улучшения диагностики и лечения наследственных онкологических заболеваний³

(European Journal of Human Genetics)

de Voer, R.M., Valle, L. Integrating germline and tumor sequencing to improve hereditary cancer diagnosis and care. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02046-5>

Обзорная статья, опубликованная в European Journal of Human Genetics (23 февраля 2026 г.), посвящена интеграции молекулярных характеристик опухоли с данными герминального генетического тестирования для улучшения диагностики и клинического ведения наследственных опухолевых синдромов. Авторы рассматривают, как оценка микросателлитной нестабильности (MSI), мутационной нагрузки опухоли (ТМВ) и мутационных сигнатур стала мощным инструментом выявления наследственных опухолей. Опухоли с высокой или сверхвысокой ТМВ нередко отражают нарушения репарации ДНК, тогда как специфические мутационные сигнатуры позволяют установить дефектный путь. Эти опухолевые молекулярные характеристики особенно информативны при синдромах, связанных с нарушением системы MMR, гомологичной рекомбинации, эксцизионной репарации оснований, нуклеотидной эксцизионной репарации и корректуры полимеразы. Кроме того, секвенирование опухоли помогает интерпретировать герминальные варианты, выявлять соматический мозаицизм и дифференцировать наследственные и спорадические раки. Молекулярные характеристики опухоли, связанные с дефицитом репарации ДНК, открывают возможности для персонализированной терапии, в частности, применения

ингибиторов PARP при опухолях с дефицитом BRCA1/2 и ингибиторов иммунных контрольных точек при MMR-дефицитных опухолях.

Интеграция жидкостной биопсии и мутационных сигнатур для развития прецизионной онкологии³

(npj Precision Oncology)

Carrasco, R., Dreij, K. Integrating liquid biopsy and mutational signatures to advance precision oncology. npj Precis. Onc. (2026). <https://doi.org/10.1038/s41698-026-01337-w>

Обзорная статья в npj Precision Oncology (23 февраля 2026 г.) обсуждает интеграцию жидкостной биопсии и мутационных сигнатур, как потенциальную основу для преодоления ограничений прецизионной онкологии при солидных опухолях. Авторы указывают, что эффективное применение прецизионной онкологии при солидных опухолях остаётся сложной задачей из-за генетической гетерогенности и отсутствия действенных изменений в ряде случаев. Интеграция жидкостной биопсии позволяет проводить выявление мутационных процессов, возникающих в ходе развития и эволюции опухоли. Мутационные сигнатуры отражают специфические мутагенные процессы и могут служить биомаркерами для скрининга рака, уточнения диагноза и выбора персонализированной терапии. Совместное применение этих взаимодополняющих подходов открывает значительные перспективы для улучшения онкологического скрининга, уточнения диагностики и разработки персонализированных терапевтических стратегий. Авторы рассматривают данный подход как перспективный путь к расширению охвата прецизионной онкологии.

Анализ крови позволяет предсказать, каким пациентам с раком мочевого пузыря можно безопасно отказаться от операции³

(Fox Chase Cancer Center)

Новость онкологического центра Fox Chase (26 февраля 2026 г.) сообщает о результатах исследования, в котором анализ циркулирующей опухолевой ДНК (цтДНК) в крови позволял предсказывать метастатический риск у пациентов с мышечно-инвазивным раком мочевого пузыря, прошедших органосохраняющее лечение. Тест на цтДНК предсказывал риск метастазирования, но не местного рецидива, после органосохраняющего лечения рака мочевого пузыря. Исследователи предполагают, что цтДНК может использоваться для выявления пациентов, которые могут безопасно отказаться от цистэктомии. Данные представляют собой интегрированный анализ исследований RETAIN. Результаты подчёркивают потенциал жидкостной биопсии как инструмента для персонализации тактики лечения рака мочевого пузыря и снижения частоты избыточных хирургических вмешательств при сохранении онкологической безопасности.

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

Детская больница Филадельфии отмечает годовщину первой в мире персонализированной генной терапии CRISPR для ребенка с редким генетическим заболеванием²

(Children's Hospital of Philadelphia)

В сообщении CHOP говорится, что 25 февраля 2026 года исполнился год с того момента, как младенец KJ с тяжёлым дефицитом карбамоилфосфатсинтетазы 1 стал первым в мире пациентом, получившим персонализированную CRISPR-терапию. Лечение было разработано врачами-учёными из Children's Hospital of Philadelphia и Penn Medicine специально для его редкого заболевания и, как сообщалось ещё в мае 2025 года, было проведено безопасно. За прошедшее время у ребёнка отмечены значимые клинические улучшения, он начал ходить и говорить, продолжая расти и развиваться. После трёх инфузий, проведённых с февраля по апрель 2025 года, терапия хорошо переносилась и не вызвала серьёзных побочных эффектов. У KJ повысилась переносимость белка в рационе, снизилась потребность в препаратах, связывающих азот, и улучшился контроль уровня аммиака во время простуд и других детских заболеваний. Авторы подчёркивают, что это не излечение, а важный этап, ставший возможным благодаря многолетним исследованиям, сотрудничеству CHOP и Penn и развитию более масштабируемых подходов к персонализированной генной терапии.

Создана основа для генной терапии от редкой болезни сетчатки глаза²

(ТАСС)

В заметке сообщается, что исследователи из России создали основу для генной терапии редкой болезни сетчатки глаза, одной из форм амавроза Лебера. Это наследственное заболевание приводит к тому, что его носители теряют зрение в первые месяцы и годы жизни из-за массовой гибели светочувствительных клеток сетчатки. Авторы разработали подход, позволяющий исправлять дефектную версию гена RDH12 в клетках сетчатки глаза человека, мутации в котором и вызывают развитие этой формы заболевания. Работу будущей терапии уже успешно проверили на культурах клеток сетчатки, о чём ТАСС сообщила пресс-служба университета «Сириус». Полученные результаты, как отмечают разработчики, позволяют перейти к следующему этапу, испытаниям на животных моделях. Они нужны для того, чтобы оценить безопасность и эффективность подхода в живом организме, а также понять, насколько долго будет сохраняться его эффект. Эти данные должны стать основой для дальнейших клинических исследований и приблизить создание генной терапии не только для амавроза Лебера 13 типа, но и для других наследственных заболеваний сетчатки.

Генная терапия ДМД Elevidys демонстрирует функциональное улучшение через 2 года в рамках 3-й фазы клинических испытаний EMBARK³

(Neurology Live)

Статья в NeurologyLive (23 февраля 2026 г.) сообщает о двухлетних данных фазы 3 клинического исследования EMBARK (NCT05096221), согласно которым лечение деландистрогеном моксепарвокеком (Elevidys) ассоциировалось со стабилизацией или замедлением функционального снижения у амбулаторных детей с мышечной дистрофией Дюшенна (МДД) по сравнению с внешней контрольной когортой, получавшей стандартную терапию кортикостероидами. Среднее изменение балла NSAA от исходного уровня составило +2,63 пункта в группе генотерапии против -0,25 пункта в контрольной группе (разница 2,88; 95% ДИ 1,43–4,33; $p = 0,0001$). Улучшения также наблюдались по времени подъёма с пола и тесту ходьбы/бега на 10 метров. Ни один из пролеченных пациентов не утратил способности выполнять функциональные оценки за 2 года наблюдения. Биопсия мышц подтвердила устойчивую экспрессию микродистрофина, средний уровень составил 34,29% от нормы на 12-й неделе и 45,68% на 64-й неделе. Профиль безопасности за период с 52 по 104 неделю соответствовал ранее полученным данным.

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

Precision BioSciences получила разрешение FDA на запуск клинического исследования PBGENE-DMD при мышечной дистрофии Дюшенна¹

(Business Wire)

11 февраля 2026 года Precision BioSciences сообщила, что получила от FDA разрешение на проведение клинического исследования препарата PBGENE-DMD, что позволяет начать активацию клинических центров для исследования FUNCTION-DMD фазы 1/2 у амбулаторных пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна. Цель исследования, оценить безопасность, переносимость и эффективность терапии, включая экспрессию белка дистрофина и функциональные исходы. PBGENE-DMD описывается как первая в своём классе программа редактирования генов *in vivo*, использующая подход генной эксцизии для постоянной коррекции гена дистрофина у пациентов с мутациями между экзонами 45 и 55, «горячей точкой», на которую приходится крупнейшая молекулярная подгруппа больных, около 60%. Терапевтическая цель состоит в восстановлении способности гена вырабатывать почти полноразмерный функциональный дистрофин, сохраняющий около 80% длины полного белка. В пресс-релизе подчёркивается, что в доклинических исследованиях программа обеспечивала долговременные функциональные улучшения в гуманизированной мышечной модели и редактировала мышечные стволовые клетки, что связывают с длительностью эффекта. Первые данные по нескольким пациентам ожидаются к концу 2026 года.

Компания Solid Biosciences объявляет о положительных отзывах на встрече типа C с FDA по поводу генной терапии SGT-003 для лечения мышечной дистрофии Дюшенна¹

(Solid Biosciences Inc.)

9 февраля 2026 года Solid Biosciences сообщила о положительной обратной связи от FDA по итогам встречи типа C, поддерживающей дальнейшее продвижение генной терапии SGT-003 как потенциального метода лечения мышечной дистрофии Дюшенна. Компания согласовала с регулятором общий дизайн исследования фазы 3 IMPACT DUCHENNE — рандомизированного двойного слепого плацебо-контролируемого испытания. FDA сочло разумными ключевые элементы протокола, включая включение амбулаторных пациентов в возрасте от 7 до менее 12 лет, а также выбор первичной конечной точки, изменение от исходного уровня скорости подъёма из положения лёжа через 18 месяцев. Компания ожидает введение первой дозы первому участнику в первом квартале 2026 года и планирует в первой половине года дополнительные встречи с FDA для обсуждения возможного пути ускоренного одобрения. Одновременно продолжается исследование фазы 1/2 INSPIRE DUCHENNE. По состоянию на 9 февраля 2026 года SGT-003 была введена 36 участникам и в целом оставалась хорошо переносимой. SGT-003 описывается как исследуемая генная терапия с микродистрофиновым конструктором и капсидом нового поколения AAV-SLB101, ориентированным на мышцы скелета и сердца.

Компания Neurogene объявила о присвоении FDA статуса «прорывной терапии» генной терапии NGN-401 для лечения синдрома Ретта¹

(Neurogene)

26 февраля 2026 года Neurogene сообщила, что FDA присвоило NGN-401 статус прорывной терапии для лечения синдрома Ретта. Компания подчёркивает, что решение основано на рассмотрении промежуточных данных по эффективности и безопасности из исследования 1/2 фазы с датой отсечения 30 октября 2025 года, включая индивидуальные данные пациентов и подтверждающие видеоматериалы. По этим данным, терапия продемонстрировала клинически значимые и стойкие функциональные улучшения сразу в нескольких ключевых проявлениях синдрома Ретта, при продолжающемся приобретении навыков с течением времени. NGN-401 описывается как однократная генная терапия на основе аденоассоциированного вируса 9 типа, предназначенная для доставки полноразмерного человеческого гена MECP2 с использованием собственной платформы EXACT, которая должна жёстко контролировать экспрессию MeCP2 на уровне отдельных клеток. Препарат вводится в желудочки головного мозга и, согласно доклиническим данным о распределении в организме, рассчитан на широкое воздействие на головной мозг и нервную систему. Сейчас NGN-401 оценивается в регистрационном исследовании Embolden, завершение введения доз ожидается во втором квартале 2026 года. В компании также отмечают, что этот статус дополняет ранее полученные значения регенеративной передовой терапии и препарата для редкого детского заболевания.

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

Геномный ландшафт устойчивости к противомикробным препаратам в Индии: результаты многовидового исследования по эпидемиологическому надзору¹

(npj Antimicrobials and Resistance)

Gheewalla, N., Karthikeyan, V., Jadhav, Y. et al. Genomic landscape of antimicrobial resistance in India: findings from a multi-species surveillance study. npj Antimicrob Resist 4, 13 (2026). <https://doi.org/10.1038/s44259-026-00185-9>

В опубликованной 16 февраля 2026 года статье представлено многоцентровое исследование, посвящённое геномному ландшафту антимикробной резистентности в Индии. Авторы анализировали данные по нескольким видам патогенов в рамках программы наблюдения и сделали акцент на том, что геномное секвенирование должно распространяться на более широкий круг приоритетных возбудителей, если задача состоит в полноценном изучении и надзоре за устойчивостью к противомикробным препаратам. Работа важна не только набором наблюдений по отдельным бактериям, но и самой логикой построения надзора. Устойчивость рассматривается как межвидовая проблема, для которой требуется системное секвенирование и сопоставимый набор аналитических подходов. Это типичный материал по инфекционной геномике, поскольку он объединяет геномный анализ патогенов, задачи эпидемиологического наблюдения и практику мониторинга устойчивых штаммов. Основные акценты сделаны на данных наблюдения, геномной характеристике устойчивости и необходимости расширять охват секвенирования в реальных системах здравоохранения.

Новый механизм иммунной защиты бактерий открыли российские ученые вместе с зарубежными коллегами¹

(Российский Научный Фонд)

25 февраля 2026 года Российский научный фонд сообщил о работе, в которой российские исследователи вместе с зарубежными коллегами описали новый механизм иммунной защиты бактерий. Хотя публикация относится к более фундаментальному уровню, она напрямую связана с тематикой инфекционной геномики и устойчивости, поскольку затрагивает молекулярные системы, определяющие взаимодействие бактерий с внешними угрозами и влияющие на эволюцию микробных популяций. В новости акцент сделан на самом механизме защиты и его научной значимости, а также на перспективности такого знания для дальнейшего изучения антибиотикорезистентности. Материал представлен именно как российская научная новость, дополняющая международные публикации по резистентным штаммам и геномике патогенов. Он не описывает клиническую вспышку или геномный надзор в системе здравоохранения, но показывает, что исследования фундаментальных бактериальных механизмов в российском научном поле тоже входят в более широкий контекст борьбы с антимикробной устойчивостью.

Мрoх: рекомбинантный вирус с геномными элементами клад Ib и Ib – Global³ (WHO)

Уведомление ВОЗ о вспышке заболевания (14 февраля 2026 г.) сообщает о документировании рекомбинации штаммов вируса оспы обезьян (MPXV). Выявлено два случая заражения рекомбинантным штаммом, содержащим геномные элементы клад Ib и Ib. Первый случай обнаружен в Великобритании у путешественника, вернувшегося из Азиатско-Тихоокеанского региона, второй в Индии у пациента с историей поездки на Аравийский полуостров, ретроспективно переклассифицированного после обновления базы данных Nextclade в декабре 2025 года. Полногеномное секвенирование обоих образцов показало >99,9% сходство между штаммами. В геноме индийского образца выявлено 34 рекомбинантных участка, в британском — 28, из которых 16 являются общими. Рекомбинация является известным природным процессом, возникающим при одновременном заражении двумя родственными вирусами. Оба пациента не имели тяжёлых исходов. Контактное расследование не выявило вторичных случаев. ВОЗ оценивает общий риск для общественного здоровья как умеренный для мужчин, имеющих половые контакты с мужчинами с новыми и/или множественными партнёрами, и низкий для общей популяции.

Метагеномика позволяет параллельно выявлять 176 клинически значимых мишеней в образцах кала³ (Front. Cell. Infect. Microbiol)

Parks DH, Newell RJP, Ginn AN, Bowerman KL, Alsheikh-Hussain A, Fang L, Shah S, MacDonald S, Wimpenny T, Evans P, Arias Guzman NE, Pribyl AL, Tyson GW, Hugenholtz P, Krause L, Newcombe J, Griffin P, Wehrhahn MC, Angel NZ and Wood DLA (2026) Metagenomics enables parallel detection of 176 clinically relevant targets from faecal samples. Front. Cell. Infect. Microbiol. 16:1759322. doi: 10.3389/fcimb.2026.1759322

Статья в *Frontiers in Cellular and Infection Microbiology* (22 февраля 2026 г.) посвящена применению метагеномного секвенирования нового поколения (mNGS), как технологии, способной комплексно и одновременно оценивать широкий спектр патогенов и генов устойчивости непосредственно из клинических образцов. Авторы демонстрируют возможность параллельного выявления 176 клинически значимых патогенов, включая бактерии, вирусы, грибки и паразиты, а также гены резистентности к антибиотикам. Метод не требует предварительного знания о предполагаемом возбудителе и позволяет проводить широкоспектральную идентификацию патогенов и аннотацию функциональных генов. Авторы подчёркивают, что mNGS особенно ценен в случаях, когда стандартные культуральные методы оказываются неинформативными или требуют значительного времени. Технология рассматривается как перспективный инструмент для быстрой, нецелевой и одновременной диагностики инфекций непосредственно из клинических образцов, что имеет особое значение для ведения пациентов с иммунодефицитом и тяжёлыми инфекциями неясной этиологии.

Прорывная система CRISPR может обратить вспять кризис устойчивости к антибиотикам²

(ScienceDaily)

Saluja Kaduwal, Elizabeth C. Stuart, Ankush Auradkar, Seth Washabaugh, Justin R. Meyer, Ethan Bier. A conjugal gene drive-like system efficiently suppresses antibiotic resistance in a bacterial population. npj Antimicrobials and Resistance, 2026; 4 (1) DOI: 10.1038/s44259-026-00181-z

В материале рассказывается о новой CRISPR-системе, которая может не просто сдерживать распространение устойчивости к антибиотикам, а активно устранять гены лекарственной устойчивости у бактерий. Исследователи из Калифорнийского университета в Сан-Диего создали систему второго поколения Pro-Active Genetics под названием pPro-MobV, вдохновлённую генетическими драйвами, ранее применявшимися у насекомых. Эта технология предназначена для распространения в бактериальных сообществах и выключения генов, делающих бактерии устойчивыми к антибиотикам. В её основе лежит генетическая кассета, нацеленная на плазмиды, небольшие кольцевые молекулы ДНК, несущие гены устойчивости. Встраиваясь в них, кассета нарушает работу этих генов и возвращает бактериям чувствительность к антибиотикам. Новая система использует конъюгативный перенос, механизм, похожий на бактериальное «спаривание», и способна распространяться даже внутри биоплёнок, которые особенно трудно уничтожить обычными методами. Авторы показали, что элементы системы могут переноситься бактериофагами, а при необходимости встроенную кассету можно удалить с помощью гомологически направленной делеции.

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

В России принят закон, запрещающий передачу генетических данных человека иностранцам¹

(PCR News)

PCR.News сообщил о федеральном законе, подписанном в феврале 2026 года, который ограничивает передачу генетических данных человека иностранным физическим и юридическим лицам, а также иностранным государствам. В материале отмечается, что ограничения касаются в том числе данных, полученных в рамках популяционных генетических и иммунологических исследований. Эта новость относится к разделу о доступности и стоимости генотерапий, как к теме регулирования генетической инфраструктуры и обращения генетических данных. Хотя публикация не посвящена цене конкретных лекарств, она напрямую затрагивает условия, в которых развиваются генетические исследования, персонализированная медицина и международное научное сотрудничество. Для российского контекста это значимое событие, поскольку оно влияет на обмен данными, трансграничные исследовательские проекты и организационные модели

работы с генетической информацией. В логике дайджеста это релевантная новость о политико-регуляторной среде, в которой будет развиваться клиническое применение генетических технологий.

Дженнифер Дудна выступает за расширение доступности геномного редактирования²

(Forbes)

Дженнифер Дудна, получившая Нобелевскую премию по химии 2020 года за разработку технологии CRISPR, стремится сделать редактирование генов не исключительной, а доступной медицинской процедурой. Основанный ею в 2015 году Институт геномных инноваций при Калифорнийском университете в Беркли стал одной из ключевых площадок для развития этой области, институт помог запустить десятки компаний, создать тысячи рабочих мест и приблизить практическое применение геномного редактирования. Символом такого перехода стал случай Кейджея Малдуна, ребенка с редким нарушением обмена веществ, для которого всего за шесть месяцев была создана персонализированная CRISPR-терапия. После одобрения FDA ее впервые ввели 25 февраля 2025 года, и у ребенка были отмечены существенные улучшения. Однако Дудна подчеркивает не только научный прорыв, но и проблему доступности, она планирует привлечь \$1 млрд, чтобы развивать персонализированное редактирование генов для лечения рака и наследственных заболеваний. На этом пути остаются серьезные препятствия, высокая стоимость, спад инвестиций и риск того, что передовые методы останутся доступны лишь немногим.

14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Аннотация PD10-03: Анализ подгрупп в исследовании VERITAC-2: III фаза клинических испытаний вепдегестранта, PROTAC-деградатора эстрогенных рецепторов (ER), в сравнении с фулвестрантом при распространенном раке молочной железы (aBC) с положительным статусом ER и отрицательным статусом рецептора эпидермального фактора роста человека 2 (HER2)¹

(Clin Cancer Res)

E. P. Hamilton, M. De Laurentiis, K. Jhaveri, X. Hu, S. Ladoire, A. Patsouris, C. Zamagni, J. Cui, M. Cazzaniga, T. Cil, K. J. Jerzak, C. Fuentes, T. Yoshinami, A. Rodriguez-Lescure, O. Valota, D. R. Lu, M. Martignoni, S. Dychter, M. Lachowicz, X. Zhi, M. Campone; Abstract PD10-03: Subgroup analyses of VERITAC-2: A phase 3 trial of vepdegestrant, a PROTAC estrogen receptor (ER) degrader, versus fulvestrant in ER-positive/ human epidermal growth factor receptor 2 (HER2)-negative advanced breast cancer (aBC). Clin Cancer Res 15 February 2026; 32 (4_Supplement): PD10-03. <https://doi.org/10.1158/1557-3265.SABCS25-PD10-03>

В февральском тезисе AACR сообщаются результаты подгруппового анализа исследования VERITAC-2, которое авторы называют первым исследованием фазы 3 для PROTAC-

препарата. Речь идёт о велдегестранте (vedpegestrant), пероральном препарате, приводящем к деградации эстрогенового рецептора, сравнивавшемся с фулвестрантом у пациентов с ER-положительным, HER2-отрицательным распространённым раком молочной железы после предшествующей эндокринной терапии и ингибитора CDK4/6. В тезисе указано, что исследование продемонстрировало статистически и клинически значимое увеличение выживаемости без прогрессирования у больных с мутациями ESR1. Новость относится к разделу PROTAC-терапий, поскольку описывает именно клинический результат для соединения, использующего механизм целевой деградации белка. По содержанию это не обзор технологии, а конкретное обновление поздней клинической программы, фиксирующее продвижение класса PROTAC в клинической онкологии и появление значимых данных в молекулярно определённой подгруппе пациентов.

Исследователи преодолели серьезное препятствие в целенаправленной деградации белков³

(The Institute of Cancer Research)

Новость Института исследования рака (ICR, Лондон) от 26 февраля 2026 г. сообщает о значительном прогрессе в разработке малых молекул, работающих по механизму таргетной деградации белков. Исследователи разработали второе поколение PROTAC (протеолиз-таргетирующая химера) CCT400028, направленного на деградацию Aurora A — киназы, участвующей в пролиферации раковых клеток и ассоциированной с неблагоприятными клиническими исходами. Ключевым достижением стало преодоление «эффекта крюка», парадоксального снижения эффективности PROTAC при высоких концентрациях, обусловленного нарушением формирования тройного комплекса PROTAC–мишень–E3-лигаза. Путём рационального молекулярного дизайна исследователи снизили сродство молекулы к E3-лигазе, что устранило нежелательное бинарное взаимодействие. Новый PROTAC демонстрирует период полувыведения более 120 часов (против 25 часов у предшественника), высокую селективность в отношении Aurora A и эффективность в клеточных линиях педиатрических опухолей (лейкемия, нейробластома, глиома). Авторы полагают, что разработанный подход может быть обобщён для других PROTAC-программ.

Стратегия синтетической летальности на основе PROTAC эндогенно активирует системный STING для усиления противоопухолевого иммунитета³

(Science Advances)

Ye Liu, Maolin Jiang, Mengchao Ding, Ihsan Ullah, Haiyang Wang, Wenjiao Xie, Kewei Wang, and Youyong Yuan. Copyright © 2026 The Authors, some rights reserved; exclusive licensee American Association for the Advancement of Science. No claim to original U.S. Government Works. Distributed under a Creative Commons Attribution NonCommercial License 4.0 (CC BY-NC).

Статья в Science Advances (27 февраля 2026 г.) предлагает перспективную терапевтическую стратегию, основанную на PROTAC-опосредованной деградации PARP1 (поли(АДФ-рибоза)-полимераза 1) для индукции синтетической летальности. Авторы демонстрируют, что деградация PARP1 посредством PROTAC не только нарушает репарацию ДНК в опухолевых клетках, но и эндогенно активирует иммунный ответ против опухоли. Этот

двойной механизм оказывает прямое цитотоксическое действие через синтетическую летальность и иммуностимуляцию, представляет собой принципиально новый подход по сравнению с традиционными ингибиторами PARP. Стратегия потенциально применима к широкому кругу опухолей с дефицитом гомологичной рекомбинации, включая BRCA1/2-дефицитные новообразования. Исследование расширяет терапевтический потенциал PROTAC-технологии за пределы простого ингибирования ферментативной активности, открывая возможности для комбинированных иммуноонкологических подходов.

Целенаправленная деградация белков при раке: PROTAC-препараты, новые мишени и клинические механизмы³

(PubMed)

Faryal B, Ul Abideen Z, Irfan M, Ahmed H, Jalilov F, Abduraximova L, Ashraf GA. Targeted Protein Degradation in Cancer: PROTACs, New Targets, and Clinical Mechanisms. Biomolecules. 2026 Feb 19;16(2):325. doi: 10.3390/biom16020325. PMID: 41750393; PMCID: PMC12937832.

Обзорная статья (PMC, опубликована 19 февраля 2026 г.) систематически анализирует применение таргетной деградации белков в онкологии, уделяя особое внимание PROTAC-технологии. Рассматриваются ключевые клинические программы, включая ARV-110 (бавдеглутамид), перорально биодоступный PROTAC-препарат, направленный на андрогеновый рецептор (AR) для лечения метастатического кастрационно-резистентного рака предстательной железы. Обсуждается прогресс ARV-471 (вепдестрант), разрушитель рецептора эстрогена, вступившего в фазу 3 клинических испытаний при раке молочной железы. Авторы анализируют преимущества PROTAC перед традиционными ингибиторами, способность устранять «неингибируемые» белки, преодолевать резистентность, обусловленную мутациями в лиганд-связывающем домене, и воздействовать на скаффолдные функции белков. Рассматриваются также молекулярные клеи, как альтернативный класс деградеров. Отмечается взрывной рост числа PROTAC-программ за последнее десятилетие и их потенциал для лечения ранее «неуязвимых» онкогенных мишеней.

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

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

Комплексный анализ герминальных и соматических изменений гена SDHA выявляет редкие случайные герминальные варианты и прогностическое значение соматической потери при раке молочной железы³

(Endocrine - Related Cancer)

Henriett Butz, Bálint Antal, János Papp, Anikó Bozsik, Vince Kornél Grolmusz, Petra Nagy, Tímea Pócza, Julie Sanceau, Judith Favier, Attila Patócs, Comprehensive analysis of germline and somatic SDHA alterations reveals rare incidental germline variants and prognostic implications of somatic loss in breast cancer, Endocrine - Related Cancer, Volume 33, Issue 2, 2026, ISSN 1479-6821, <https://doi.org/10.1530/ERC-25-0281>.

Статья (опубликована 20 февраля 2026 г.) представляет комплексный анализ герминальных и соматических патогенных/вероятно патогенных вариантов SDHA у онкологических пациентов. Исследование охватывало 1699 последовательно включённых пациентов. Авторы оценивали распространённость и клиническое значение изменений SDHA как герминального, так и соматического происхождения. Ген SDHA кодирует субъединицу А сукцинатдегидрогеназы, фермента, участвующего в цикле Кребса и дыхательной цепи митохондрий. Герминальные мутации SDHA ассоциированы с предрасположенностью к парагангиомам, феохромоцитомам и гастроинтестинальным стромальным опухолям. Исследование вносит вклад в понимание спектра опухолей, связанных с дефицитом сукцинатдегидрогеназы, и имеет практическое значение для генетического консультирования пациентов с этими редкими наследственными синдромами.

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков

(PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

Валидация и контекстно-зависимые эффекты полигенного показателя риска рака предстательной железы в рамках исследовательской программы All of Us¹

(PubMed)

Cheng S, Suger AH, Goss LB, Zhang J, Fuller H, Guo B, Lindström S, Darst BF. Validation and context-dependent effects of a prostate cancer polygenic risk score in the All of Us Research Program. Am J Hum Genet. 2026 Feb 5;113(2):392-398. doi: 10.1016/j.ajhg.2026.01.002. PMID: 41650938.

В статье из American Journal of Human Genetics авторы валидировали ранее разработанный многоэтнический полигенный риск-скор, включающий 451 вариант риска рака предстательной железы, используя данные программы All of Us Research Program. В анализ вошли 7577 человек с раком предстательной железы и 90 608 контрольных участников из шести групп генетического происхождения. Помимо самой валидации, исследователи оценили так называемые контекст-зависимые эффекты, то есть проверили, как клиническая полезность полигенного риска может меняться в зависимости от демографических, поведенческих и социально-экономических факторов. Работа важна именно для прогнозирования мультифакторных рисков, поскольку не ограничивается демонстрацией ассоциации между скором и заболеванием, а рассматривает применимость модели в более разнообразной клинической и популяционной среде. Основной акцент сделан на сочетании генетических и клинических данных в крупной разнородной когорте и на практических

вопросах использования полигенного риска за пределами узких исследовательских выборок.

Усовершенствованные полигенные модели прогнозирования риска развития различных подтипов рака молочной железы у женщин африканского происхождения¹

(Nature Genetics)

Li, J.L., Zhang, H., Wang, X. et al. Improved polygenic risk prediction models for breast cancer subtypes in women of African ancestry. Nat Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41588-026-02501-5>

В работе, опубликованной в Nature Genetics 2 февраля 2026 года, представлены улучшенные модели полигенного риска для общего риска рака молочной железы, а также для ER-положительного, ER-отрицательного и трижды негативного подтипов у женщин африканского происхождения. Авторы использовали данные консорциума African Ancestry Breast Cancer Genetics, включившие 17 391 случай и 18 800 контролей, и применили несколько подходов к построению риск-моделей с интеграцией информации между популяциями и подтипами опухоли. В статье отдельно сообщается о внешней валидации моделей и о более компактной модели из 162 вариантов для трижды негативного подтипа с сопоставимой точностью. Главный акцент сделан на том, что прежние модели заметно хуже работали у женщин африканского происхождения, особенно для агрессивных подтипов, а новая работа существенно улучшает точность прогноза. Это делает публикацию прямой новостью по теме клинической валидации и повышения справедливости мультифакторных генетических моделей риска.

Как полигенные показатели риска могут улучшить раннюю диагностику сердечно-сосудистых заболеваний: вопросы и ответы с Прадипом Натараджаном, доктором медицинских наук, MMSC³

(Mass General Brigham Research)

Интервью с Прадипом Натараджаном, директором превентивной кардиологии Массачусетской общей больницы, опубликованное в блоге Mass General Brigham (26 февраля 2026 г.), посвящено роли полигенных шкал риска (PRS) в понимании и лечении сердечно-сосудистых заболеваний. Натараджан объясняет, что PRS помогают идентифицировать и количественно оценить совокупный эффект множества генетических вариантов на индивидуальный риск развития заболевания. В отличие от факторов образа жизни, генетические факторы остаются постоянными с момента зачатия, обеспечивая стабильную основу для понимания механизмов болезни. Согласно анализу биобанка Mass General Brigham, около 60% людей имеют высокую PRS хотя бы для одного крупного сердечно-сосудистого состояния или фактора риска. В клинике уже разработан валидированный анализ, оценивающий несколько сердечно-сосудистых состояний. Натараджан ожидает, что в течение 3–5 лет PRS станут всё более интегрированными в рутинную клиническую практику, особенно для молодых взрослых, у которых традиционные методы оценки риска ограничены.

Полигенные показатели риска улучшают стратификацию риска развития ишемической болезни сердца на основе уровня холестерина ЛПНП³
(American Journal of Preventive Cardiology)

Colin Harper, Anika Misra, Aniruddh P. Patel, So Mi Cho, Satoshi Koyama, Gina M. Peloso, Whitney Hornsby, Tetsushi Nakao, Pradeep Natarajan, Polygenic risk scores enhance LDL cholesterol-based risk stratification for coronary artery disease, American Journal of Preventive Cardiology, 2026, 101487, ISSN 2666-6677, <https://doi.org/10.1016/j.ajpc.2026.101487>.

Статья (опубликована 16 февраля 2026 г.) исследует, как полигенная шкала риска (PRS) для ишемической болезни сердца (ИБС) могут информировать врачей в дополнение к традиционным факторам риска. Авторы анализируют, каким образом PRS дополняет стратификацию риска ИБС, основанную на уровне холестерина ЛПНП. Исследование демонстрирует, что интеграция генетической информации в виде PRS с клиническими биомаркерами, такими как ЛПНП, обеспечивает более точную идентификацию лиц с высоким риском развития ИБС по сравнению с использованием только клинических показателей. Авторы подчёркивают необходимость более чёткого понимания того, как PRS может информировать профилактическую сердечно-сосудистую помощь, включая решения о начале статинотерапии у лиц с высоким генетическим риском, которые не достигают порогов традиционных клинических руководств. Результаты поддерживают клиническую ценность интеграции PRS в алгоритмы оценки сердечно-сосудистого риска.

Стабильность интегрированного полигенного и клинического прогнозирования риска ишемической болезни сердца³
(American Journal of Preventive Cardiology)

Dariusz Ratman, Robert Maier, Akash Kumar, Matthew Rabinowitz, Kate Im, Akl C Fahed, Stability of integrated polygenic and clinical coronary artery disease risk prediction, American Journal of Preventive Cardiology, 2026, 101508, ISSN 2666-6677, <https://doi.org/10.1016/j.ajpc.2026.101508>.

Статья (опубликована 28 февраля 2026 г.) посвящена оценке стабильности интегрированных полигенных и клинических оценок риска ИБС в контексте их всё более широкого применения для информирования профилактической сердечно-сосудистой помощи. Авторы исследуют, насколько стабильными остаются PRS-оценки ИБС во времени и при различных клинических условиях, что имеет принципиальное значение для их практического применения в долгосрочном мониторинге пациентов. Исследование рассматривает вопросы воспроизводимости и надёжности PRS при повторных измерениях, а также влияние обновлений референсных панелей и методологических изменений на результаты оценки. Стабильность оценок риска является критически важным условием для клинического внедрения PRS, поскольку непоследовательные результаты могут подрывать доверие врачей и пациентов к этому инструменту. Результаты вносят вклад в разработку стандартов клинической валидации PRS для ИБС.

Клиническое применение полигенных оценок риска, основанных на полногеномном ассоциативном исследовании (GWAS), в лечении гипертонии среди азиатских популяций³
(Hypertension Research)

Narita, K., Hoshida, S. & Kario, K. Clinical implementation of polygenic risk scores based on GWAS in the management of hypertension among Asian populations. Hypertens Res (2026). <https://doi.org/10.1038/s41440-026-02567-y>

Статья в Hypertension Research (12 февраля 2026 г.) анализирует клиническое внедрение полигенных шкал риска, основанных на полногеномных ассоциативных исследованиях (GWAS), при сердечно-сосудистых заболеваниях. PRS агрегирует малые эффекты множества однонуклеотидных полиморфизмов (SNP). Авторы рассматривают методологические аспекты разработки и валидации PRS, а также практические вопросы их интеграции в клинические алгоритмы. Обсуждаются ограничения, связанные с недостаточной представленностью неевропейских популяций в GWAS, что снижает предсказательную точность PRS для пациентов из различных этнических групп. Статья подчёркивает необходимость стандартизации методов разработки PRS и проведения проспективных клинических исследований для оценки их клинической полезности в реальных условиях. Рассматриваются регуляторные и этические аспекты внедрения PRS в рутинную клиническую практику.

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

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

Эффективная сборка симплексных считываний нанопор вблизи теломер¹ (Nature)

Cheng, H., Qu, H., McKenzie, S. et al. Efficient near-telomere-to-telomere assembly of nanopore simplex reads. Nature (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-026-10105-6>

В статье от 4 февраля 2026 года авторы представили алгоритм hifiasm (ONT), который позволяет получать почти полные сборки генома от теломеры до теломеры на стандартных simplex-считываниях Oxford Nanopore. В работе прямо сказано, что прежние подходы такого уровня обычно требовали сверхдлинных прочтений, которые дорого получать и которые часто недоступны для образцов без клеточных линий. Новый метод использует фазирование, чтобы отличать истинные варианты от ошибок секвенирования, и за счёт

этого резко снижает вычислительные затраты по сравнению с существующими схемами. Авторы показывают, что алгоритм собирает больше хромосом целиком на тех же данных и работает не только на человеческих, но и на нечеловеческих образцах. Отдельно подчёркивается, что по непрерывности сборки результаты превосходят многие альтернативы, а по качеству остаются сопоставимыми даже в повторных участках.

Компания PacBio присоединяется к инициативе iНоре в качестве первого партнёра по секвенированию генома с использованием длинных прочтений¹

(PacBio)

12 февраля 2026 года PacBio объявила о присоединении к инициативе iНоре в качестве первого партнёра по геномному секвенированию длинных прочтений (long-read). В сообщении говорится, что HiFi-полногеномное секвенирование будет добавлено в международную сеть, чтобы расширить круг геномных находок, доступных для диагностики редких заболеваний. Источник подчёркивает, что внедрение длинных прочтений должно повысить диагностическую чувствительность и дополнить существующие инструменты сети, особенно в тех случаях, где короткие чтения хуже выявляют сложные варианты. По смыслу это технологическая новость о переводе секвенирования длинных прочтений из специализированного исследовательского режима в более широкую диагностическую инфраструктуру.

Компания MGI Tech представила интегрированный портфель мультиомиксных решений на выставке WHX Labs Dubai 2026¹

(MGI)

12 февраля 2026 года MGI Tech сообщила о представлении на WHX Labs Dubai 2026 интегрированного мультиомного портфолио. В новости основной акцент сделан на новой системе VisiOmics, описанной как компактная платформа мультиплексного флуоресцентного окрашивания и визуализации для получения пространственных белковых данных из тканевых образцов. Компания также указывает, что решение демонстрировалось вместе с высокопроизводительным секвенатором T1+ и системой автоматизации PrepAll, а все три элемента объединены в одну экосистему.

Эксперты МГНЦ приняли участие в заседании Совета РАН по персонализированной медицине¹

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

В новости о заседании Совета РАН по персонализированной медицине отдельно зафиксирован тезис о необходимости развивать отечественные тест-системы нового поколения не только для ПЦР-анализа, но и для таргетного секвенирования. Это не публикация о новом приборе или алгоритме, а стратегическая технологическая новость о приоритетах развития инфраструктуры молекулярной диагностики в России. Для этого

раздела она подходит как сигнал о том, что технологический суверенитет в секвенировании и смежных платформах обсуждается на уровне профильных экспертов и институтов.

Нанопоровое секвенирование выявляет скрытую картину коротких трансдукций L1 при колоректальном раке²

(Communications Biology)

Nummi, P., Taira, A., Ravanti, J. et al. Nanopore sequencing reveals hidden landscape of short L1 transductions in colorectal cancer. Commun Biol (2026). <https://doi.org/10.1038/s42003-026-09674-z>

В исследовании применено нанопоровое long-read секвенирование к 56 образцам колоректального рака для всестороннего выявления соматических трансдукций и характеристики активности исходных L1-элементов. Результаты демонстрируют более полную картину соматически активных L1-элементов при данном заболевании и подчеркивают преимущества long-read секвенирования в исследованиях ретротранспозонов. Метод позволяет детектировать короткие трансдукции, которые ранее оставались незамеченными при использовании коротких прочтений, обеспечивая лучшее понимание роли мобильных генетических элементов в онкогенезе. Это способствует повышению точности анализа сложных геномных регионов и потенциальному снижению стоимости за счет эффективности long-read подходов в выявлении структурных вариаций.

Массово-параллельное зондирование на основе нанопор для профилирования пептидов и идентификации белков²

(Nature Communications)

Wang, J., Chen, J., Pan, H. et al. Nanopore-based massively parallel sensing for peptide profiling and protein identification. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-69628-1>

Разработана высокопроизводительная платформа на основе нанопорового сенсорного зондирования отдельных молекул, сочетающая упрощенную подготовку библиотек пептидов с аналитическим рабочим процессом на базе ИИ. Это позволяет точно дифференцировать пептиды и идентифицировать белки, преодолевая ограничения низкой пропускной способности, сложной подготовки библиотек и ограниченной аналитической мощности для стохастических сигналов. Платформа расширяет возможности протеомики благодаря детекции единичных молекул (single-molecule), обеспечивая значительное повышение точности и пропускной способности. Технология открывает новые возможности для анализа сложных протеомных данных с использованием нанопоровых подходов, аналогичных секвенированию нуклеиновых кислот.

Секвенирование метилирования и гидроксиметилирования ДНК в совместно встречающихся участках хроматина²

(Nature Communications)

Araujo Tavares, R.d.C., Dhir, S., He, X. et al. Sequencing DNA methylation and hydroxymethylation at co-occurring chromatin features. Nat Commun (2026). <https://doi.org/10.1038/s41467-026-69429-6>

В статье представлена 6-base-CUT&Tag, метод одновременного секвенирования последовательностей ДНК из шести оснований в участках, связанных с целевыми хроматиновыми признаками. Авторы исходят из того, что эпигенетические модификации управляют динамикой хроматина и состоянием клетки, однако существующие подходы не позволяют одновременно различать несколько модификаций ДНК в совместно встречающихся хроматин-ассоциированных признаках, из-за чего остаётся неясным, как именно эти признаки физически сопряжены и как их комбинации регулируют функцию генома. Используя 6-base-CUT&Tag для профилирования 5-метилцитозина и 5-гидроксиметилцитозина в участках с совместно встречающимися модификациями гистонов в эмбриональных стволовых клетках мыши, исследователи выявили зависимые от конкретного признака сигнатуры 5mC/5hmC, которые ранее нельзя было различить с помощью ненаправленных или бисульфитных методов. Было показано, что метилирование и гидроксиметилирование ДНК специфически сопряжены с меткой H3K4me1 в энхансерах этих клеток, а сигнатуры, производные от H3K4me1, надёжно различают разные функциональные состояния энхансеров. Метод открывает возможность точнее изучать совместную организацию эпигенетических признаков и их вклад в регуляцию генома.

Ученые уточняют генетические карты, чтобы точно определить изменения ДНК, влияющие на состояние здоровья человека и риск заболеваний¹

(The Jackson Laboratory)

The Jackson Laboratory опубликовала сообщение о работе, направленной на более точное выделение ДНК-вариантов, которые действительно влияют на сложные человеческие признаки и риск заболеваний. Новость посвящена не отдельной болезни, а методическому продвижению в области больших геномных данных. Исследователи ускорили проверку сотен кандидатных участков и уточнили, какие именно изменения, найденные в GWAS, вероятнее всего играют причинную роль. Практическая значимость работы связана с тем, что генетические ассоциации часто указывают лишь на крупный участок генома, внутри которого находится множество вариантов, и дальнейшее функциональное разрешение остается узким местом для трансляции результатов в биологию и клинику. JAX подчеркивает, что новый подход помогает лучше переходить от статистических сигналов к конкретным механизмам регуляции генов. Для популяционных и биобанковых исследований это важно потому, что рост объема данных сам по себе не решает задачу интерпретации, необходимы инструменты, позволяющие превращать массивы ассоциаций в проверяемые биологические гипотезы и более точные модели риска.

18. Базы генетических и фенотипических данных

(структура, принципы хранения, ПО по обработке данных)

РacBio и DNASTack запускают первый глобальный объединенный высококачественный полногеномный набор данных для ускорения исследований редких заболеваний¹

(RacBio)

В пресс-релизе сообщается, что RacBio и DNASTack запустили первый в мире глобальный федеративный набор данных высокоточного полногеномного секвенирования HiFi, предназначенный для ускорения исследований редких заболеваний. Инициатива реализуется через глобальный консорциум HiFi Solves и должна обеспечить безопасное международное сотрудничество, при котором геномные данные можно анализировать между странами, не выводя чувствительную информацию из-под контроля самих учреждений. Участвующие организации объединяют данные высокоточного полногеномного секвенирования и сопутствующие метаданные в защищённой федеративной среде, размещённой на платформе DNASTack. Платформа позволяет исследователям выполнять запросы к гармонизированным наборам данных сразу в нескольких учреждениях без централизованного хранения защищённых данных и при соблюдении региональных требований к конфиденциальности. В консорциум уже входят почти 30 клинических и исследовательских организаций из 15 стран Северной Америки, Европы, Ближнего Востока, Африки, Восточной и Юго-Восточной Азии. Совокупно участники уже подключили или обязались подключить более 10 000 HiFi-геномов, формируя один из крупнейших и наиболее разнообразных федеративных наборов данных для исследований редких заболеваний.

Референтная панель для определения неравновесия сцепления и импутации генотипов с использованием данных полногеномного секвенирования от 2680 участников из разных регионов Индии¹

(PubMed)

Li Z, Zhao W, Zhou X, Leung YY, Schellenberg GD, Wang LS, Schönherr S, Forer L, Fuchsberger C, Dey S, Lee J, Smith JA, Dey AB, Kardia SLR. A reference panel for linkage disequilibrium and genotype imputation using whole-genome sequencing data from 2,680 participants across India. HGG Adv. 2026 Feb 7;7(2):100579. doi: 10.1016/j.xhgg.2026.100579. Epub ahead of print. PMID: 41656741; PMCID: PMC12945573.

7 февраля 2026 года опубликована работа, в которой представлена референсная панель для неравновесия по сцеплению и импутации генотипов, построенная на данных полногеномного секвенирования 2680 участников из Индии. В аннотации подчёркивается, что этот ресурс создавался для повышения точности генетических исследований в популяциях Индийского субконтинента, для которых глобальные панели не всегда обеспечивают оптимальное покрытие. Авторы отмечают, что Индия является самой населённой страной мира, но при этом генетические исследования с участием её населения до сих пор были ограничены. Население страны включает многочисленные группы-основатели и отличается сложным смешанным происхождением, в том числе с предковым компонентом, отсутствующим за пределами Индии. Это делает такие данные особенно важными для поиска вариантов, связанных с заболеваниями, и для улучшения медицинских прогнозов. Созданная панель включает 69,5 млн вариантов и по объёму превосходит панели

1000 Genomes Project и TOP-LD South Asian. В анализах полигенного риска и импутации она заметно улучшила точность по сравнению с ранее доступными ресурсами.

Семантическое выравнивание модели метаданных Немецкого архива генома и фенотипа человека в европейской геномной области¹

(Scientific Data)

Mauer, K., Iyappan, A., Parker, S. et al. Semantic alignment of the German Human Genome-Phenome Archive metadata model in Europe's genomics field. Sci Data 13, 242 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41597-026-06575-y>

11 февраля 2026 года опубликована работа, посвящённая семантическому согласованию модели метаданных German Human Genome-Phenome Archive (GHGA) в европейской области геномики человека. Авторы исходят из того, что правовые и технические изменения стимулируют обмен данными через федеративные инфраструктуры, особенно в сфере человеческих омиксных данных, и поэтому требуют совместимости на техническом, синтаксическом, организационном и семантическом уровнях. В рамках задачи по повышению интероперабельности и надёжности обмена данными исследователи провели детальный crosswalk-анализ, сравнив модель метаданных GHGA с четырьмя релевантными стандартами и моделями, включая EGA, FAIR Genomes и ISA-tab. Прямое сопоставление модели GHGA с внешними моделями было направлено на поиск семантически согласованных полей для описания наборов данных в контексте человеческих омиксных исследований, тогда как обратное сопоставление использовалось для выявления возможных пробелов в семантическом представлении метаданных GHGA. Прямой анализ показал в целом сходное покрытие и согласованность с MINSEQE, тогда как обратное сопоставление выявило большую неоднородность моделей. При этом ни один из обнаруженных информационных пробелов не встречался во всех моделях, что подчёркивает детальность и адаптивность модели GHGA.

KBBase: платформа с открытым исходным кодом для совместного анализа и публикации биологических данных¹

(PubMed)

Wood-Charlson EM, Henry CS, Dehal PS, Mahmud G, Allen BH, Beilsmith K, Blair DD, Canon S, Cashman M, Chivian D, Cottingham R, Crockett Z, Dow EG, Drake M, Edirisinghe JN, Faria JP, Freiburger A, Gu T, Gupta P, Ireland AJ, Jungbluth S, Kamimura R, Keller K, Khan A, Kishore D, Klos D, Liu F, Lyon D, Neely C, O'Grady KL, Price G, Ranjan P, Riehl WJ, Sadkhin B, Seaver S, Terry GA, Wang Y, Weisenhorn P, Yang Z, Yoo S, Arkin AP. KBBase: Open-source Platform for Collaborative Biological Data Analysis and Publication. J Mol Biol. 2026 Feb 5:169676. doi: 10.1016/j.jmb.2026.169676. Epub ahead of print. PMID: 41651014.

5 февраля 2026 года опубликована работа, посвящённая платформе KBBase, открытой совместной среде, объединяющей данные, модели и инструменты анализа для ускорения исследований в микробиологии, биологии растений и науках об экосистемах. Авторы подчёркивают, что в последнее время KBBase расширилась и превратилась в комплексную

многоомную экосистему. Платформа позволяет представлять научные образцы, анализировать последовательности с длинным прочтением, интегрировать данные о структуре белков и моделировать микробные сообщества в самых разных средах. Отдельно отмечается, что KBase создаёт цифровые блокноты в форме цитируемых и исполнимых исследовательских объектов, которые связывают данные, методы и интерпретацию результатов. Кроме того, платформа поддерживает глобальное образовательное сообщество, ориентированное на подготовку нового поколения учёных к использованию высокопроизводительных вычислительных инструментов. По словам авторов, совокупность этих возможностей делает KBase центральным узлом открытой и воспроизводимой системной биологии. Именно это, как отмечают авторы, позволяет интегрировать новые достижения в области федерации данных, семантической интероперабельности и ассистированного анализа, подготавливая основу для следующего поколения инструментов открытий, основанных на искусственном интеллекте.

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных

(интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

Агентная система для диагностики редких заболеваний с прослеживаемой цепочкой рассуждений¹

(Nature)

Zhao, W., Wu, C., Fan, Y. et al. An agentic system for rare disease diagnosis with traceable reasoning. *Nature* (2026). <https://doi.org/10.1038/s41586-025-10097-9>

18 февраля 2026 года в Nature опубликована работа, в которой представлена DeepRare — многоагентная система поддержки дифференциальной диагностики редких заболеваний с прослеживаемой цепочкой рассуждений. Авторы отмечают, что редкие болезни затрагивают более 300 млн человек во всём мире, однако своевременная и точная диагностика остаётся серьёзной проблемой, пациенты нередко проходят «диагностическую одиссею» продолжительностью более пяти лет. DeepRare, основанная на больших языковых моделях, объединяет более 40 специализированных инструментов и актуальные источники знаний, обрабатывая разнородные клинические данные, включая свободные текстовые описания, термины Human Phenotype Ontology и результаты генетического тестирования. Система формирует ранжированный список диагностических гипотез и сопровождает его рассуждением, связанным с проверяемыми медицинскими доказательствами. При оценке на девяти наборах данных из литературы, клинических случаев и центров Азии, Северной Америки и Европы, охватывающих 2919 заболеваний и 14 медицинских специальностей, DeepRare показала высокую точность. В задачах на основе фенотипических терминов средний Recall@1 составил 57,18%, а в мультимодальных тестах достиг 69,1%, превзойдя Exomiser. Экспертная проверка подтвердила 95,4% согласия по цепочкам рассуждений.

Систематическое сравнительное тестирование показывает, что крупные языковые модели не достигли диагностической точности традиционных инструментов поддержки принятия решений при редких заболеваниях¹
(European Journal of Human Genetics)

Reese, J.T., Chimirri, L., Bridges, Y. et al. Systematic benchmarking demonstrates large language models have not reached the diagnostic accuracy of traditional rare-disease decision support tools. Eur J Hum Genet (2026). <https://doi.org/10.1038/s41431-026-02054-5>

24 февраля 2026 года опубликована работа, в которой сравниваются большие языковые модели и традиционные инструменты поддержки диагностики редких заболеваний. Авторы отмечают, что большие языковые модели выглядят многообещающими для дифференциальной диагностики, однако их трудно объективно оценивать из-за неструктурированного характера ответов, а их точность по сравнению с существующими инструментами остаётся недостаточно изученной. Для оценки текущих возможностей исследователи протестировали модели на 5213 ранее опубликованных клинических случаях, представленных в формате Phenopacket Schema с использованием Human Phenotype Ontology и онтологии заболеваний Mondo. Подсказки, автоматически сформированные из каждого phenopacket, были отправлены семи большим языковым моделям, включая четыре универсальные и три специализированные медицинские модели. Те же phenopackets использовались как входные данные для широко применяемого инструмента Exomiser в режиме, основанном только на фенотипе. Лучшая из языковых моделей ставила правильный диагноз на первое место в 23,6% случаев, тогда как Exomiser — в 35,5%. Авторы заключают, что, хотя качество таких моделей улучшается, они пока не достигли точности традиционных биоинформатических инструментов, и их роль в диагностических конвейерах ещё требует определения.

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

Быстрое и высокоточное визуальное обнаружение генных мутаций с помощью LIVE-SNP¹
(American Chemical Society)

Zhang, Yue, Zheng, Xianjie, Jiang, Zelin, Wang, Xu, American Chemical Society, doi: 10.1021/acs.analchem.5c06616

Авторы представили метод LIVE-SNP- быстрый лигазно-опосредованный изотермический анализ для визуального определения однонуклеотидных замен. В статье подчеркивается, что SNP являются наиболее распространенной формой генетической вариабельности и тесно связаны с патогенезом заболеваний, устойчивостью микроорганизмов и патогенностью, а высокая скорость мутаций у вирусов вроде гриппа А и SARS-CoV-2 требует инструментов, способных быстро различать варианты. Разработанный подход использует многоцветные флуоресцентные зонды и поддерживает мультиплексный

формат, что позволяет одновременно различать несколько SNP по визуально наблюдаемому сигналу. Авторы сообщают о высокой специфичности при анализе как РНК, так и ДНК, а также о возможности выявлять лекарственно-устойчивые мутации у вируса гриппа А и мутации антимикробной резистентности у бактерий. Дополнительно создан компактный ручной прибор с модулями нагрева и флуоресцентного считывания, предназначенный для быстрого выездного анализа патогенов и их вариантов.

Разработка одноэтапного анализа RT-RAA/CRISPR-Cas13a для быстрого генотипирования вируса Нипах у свиней¹

(Diagnostic Microbiology and Infectious Disease)

Hui Zhang, Chaojie Cui, Xiaohua Wang, Shuang Liu, Xiaozhen Wang, Yingli Wang, Shengqiang Ge, Yumei Cai, Jingyue Bao, Zhiliang Wang,

Исследователи разработали однопробирочный метод RT-RAA/CRISPR-Cas13a для быстрого генотипирования вируса Нипаха у свиней. В публикации отмечается, что у вируса существуют два генотипа, различающихся по клиническим проявлениям и особенностям передачи у людей и свиней, поэтому быстрое и чувствительное выявление с одновременным генотипированием важно для эффективного контроля инфекции. Для разработки метода были сопоставлены последовательности гена N у 67 штаммов, после чего подобраны праймеры и зонды для RT-RAA и спроектированы crRNA по однонуклеотидным различиям в консервативной области. По данным авторов, сам RT-RAA обеспечивал чувствительность до 10^{-2} IU/мл и превосходил обычную qRT-PCR на моделях сыворотки свиней, а полный однопробирочный анализ занимал не более часа и позволял надежно различать два генотипа без сложного оборудования. Валидация на моделируемых образцах показала чувствительность 100% и специфичность 94%.

Мобильный молекулярный метод для обнаружения, скрининга резистентности и генотипирования золотистого стафилококка при мастите у крупного рогатого скота³

(The Veterinary Journal)

Tewodros Fentahun Jember, Mark E. Westman, Sameer Dinkar Pant, Seyed Ali Ghorashi, Field-deployable molecular workflow for detection, resistance screening, and genotyping of Staphylococcus aureus in bovine mastitis, The Veterinary Journal, Volume 316, 2026, 106583, ISSN 1090-0233, <https://doi.org/10.1016/j.tvjl.2026.106583>.

В статье описан адаптированный для полевых условий молекулярный рабочий процесс, объединяющий простую экстракцию ДНК и колориметрический LAMP-анализ для выявления *Staphylococcus aureus*, а также дальнейшие этапы скрининга резистентности и генотипирования при мастите у коров. Авторы подчеркивают, что *S. aureus* остается распространенной причиной мастита, а ранняя и точная диагностика необходима для контроля и лечения инфекции. Предложенный подход ориентирован на использование вне полноценных лабораторных условий: он сочетает упрощенную подготовку образца с визуально считываемым LAMP-тестом, что должно снизить требования к инфраструктуре. В аннотации прямо указано, что работа посвящена не только обнаружению, но и скринингу

резистентности и генотипированию, то есть движению к более полноценному молекулярному анализу на месте отбора материала. Хотя публикация относится к ветеринарной диагностике, по сути, она демонстрирует тот же вектор развития point-of-care генотипирования, перенос молекулярных процедур из лаборатории в полевые и децентрализованные условия.

Портативный, недорогой набор для амплификации ДНК непосредственно в месте оказания медицинской помощи с импедансным детектированием для децентрализованной диагностики устойчивости к противомикробным препаратам²

(Lab Clip)

*Koosha Karimi*ORCID [logoa](#), *Miriam Arroyo*ORCID [logob](#), *Erin E. Chille*ORCID [logob](#), *Timothy G. Stephens*ORCID [logob](#), *Donal Barrett*ORCID [logoc](#), *Vicent Pelechano*ORCID [logo](#), *Debashish Bhattacharya*ORCID [logo](#) and *Mehdi Javanmard*, DOI <https://doi.org/10.1039/D6LC00062B>

Исследование представляет портативный и недорогой набор для амплификации ДНК на основе модифицированной петлевой изотермической амплификации (LAMP), формирующей наночастицы ДНК, в сочетании с ранее разработанным микрофлюидным цифровым анализом на основе импеданса. Система позиционируется, как, полностью интегрированная платформа point-of-care для детекции целевых нуклеиновых кислот, включая маркеры антимикробной резистентности (AMR). Устройство обеспечивает точную, быструю и децентрализованную диагностику без зависимости от лабораторной инфраструктуры. Подход особенно актуален для мониторинга инфекционных заболеваний и отслеживания распространения резистентности в условиях ограниченных ресурсов. Комбинация LAMP с импедансной детекцией позволяет проводить анализ вблизи пациента с высокой специфичностью. Авторы отмечают, что такой рабочий процесс способствует ускоренному выявлению резистентных патогенов на месте, что критично для контроля AMR. Технология рассматривается как шаг к более широкому внедрению молекулярной диагностики вне лабораторий, включая применение в первичном звене здравоохранения и программах эпиднадзора.

FDA присвоило статус «прорывного медицинского устройства» двум экспресс-тестам, предназначенным для выявления критически важных патогенов, устойчивых к лекарственным препаратам³

(PR Newswire)

18 февраля 2026 года Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) присвоило статус «прорывного устройства» двум новым экспресс-тестам, предназначенным для быстрого генотипирования критически опасных лекарственно-устойчивых патогенов. Эти ПОС-устройства позволяют идентифицировать генетические маркеры резистентности непосредственно у постели больного менее чем за 30 минут, что радикально сокращает время до начала адекватной терапии. Новые системы используют инновационные методы амплификации нуклеиновых кислот, не требующие сложного температурного циклирования, что делает их пригодными для использования в полевых условиях и клиниках с ограниченными ресурсами. Одобрение FDA подчеркивает острую необходимость в портативных инструментах для борьбы с антибиотикорезистентностью, которая остается одной из главных угроз мировому

здравоохранению. Разработчики заявляют, что устройства обладают чувствительностью, сопоставимой с классическими ПЦР-методами, но при этом значительно проще в эксплуатации. Внедрение этих тестов в клиническую практику позволит врачам мгновенно подбирать эффективные препараты, предотвращая распространение супербактерий. Ожидается, что коммерческий запуск систем состоится во второй половине 2026 года, что станет важным шагом в развитии глобальной сети экспресс-мониторинга инфекционных заболеваний.

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агробiotехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

Будущее глобальной продовольственной безопасности может зависеть от качественного программного обеспечения для агрогеномики¹

(Illumina)

16 февраля 2026 года Illumina опубликовала большой материал о сотрудничестве с Breed Bio, которое сосредоточено на программной инфраструктуре для агрогеномики. В тексте прямо сказано, что Breed Bio изначально строила LIMS-систему под низкоплотные SNP-панели, а затем расширяла её более плотными наборами маркеров для микрочипов и таргетного генотипирования секвенированием. Авторы подчёркивают, что микрочипы уже используются в широком масштабе не только в селекции растений, но и в программах геномики сельскохозяйственных животных и аквакультуры. Отдельный акцент сделан на масштабе, речь идёт о лабораториях, обрабатывающих от сотен тысяч до миллионов образцов в год, где решающими становятся прослеживаемость, автоматизация и стабильная стоимость результата на образец. В материале эта связка описана как средство довести генетическую информацию от поступления проб до выдачи понятного результата селекционеру, что делает новость интересной именно для индустриального генотипирования животных.

Оценка генетического разнообразия местных шанхайских пород свиней с использованием технологии жидкофазного чипа¹

(PubMed)

Cao M, Gao J, Zhang S, Tu W, Sun L, Xu J, He M, Dai J, Wu C, Zhang D. Genetic Diversity Evaluation of Shanghai Local Pig Breeds Using Liquid-Phase Chip Technology. *Animals (Basel)*. 2026 Feb 3;16(3):479. doi: 10.3390/ani16030479. PMID: 41681460; PMCID: PMC12897431.

В февральской публикации авторы представили 60К жидкофазный SNP-чип Shenxin I, созданный на основе технологии генотипирования таргетным секвенированием. С его помощью были генотипированы 1451 животное из пяти охраняемых локальных пород свиней Шанхая, а также новорождённые чистопородные мэйшанские поросята. Исследование было построено не как демонстрация отдельного маркера, а как прикладной инструмент для оценки генетического разнообразия, структуры популяций и породного состава, включая поиск интрогрессии в смешанных генотипах. Авторы показывают, что для части пород удалось выявить более высокий уровень геномного инбридинга и более медленное расхождение неравновесия по сцеплению, после чего на основе молекулярных родословных был реализован подбор хряков и маток из разных линий. В статье сказано, что такая схема снизила общий уровень инбридинга у потомства и повысила генетическое разнообразие по сравнению с исходной популяцией. Новость особенно релевантна для отраслевой генетики, потому что связывает генотипирование, популяционный контроль и практическую селекционную оптимизацию.

[Связь вариантов гена CDC10 \(септин 7\) с признаками, связанными с ростом, у крупного рогатого скота породы Циньчуань¹](#) (PubMed)

Cheng Z, Yue Y, Wang Y, Zhou P, An X, Xu J, Yamada T, Cheng G, Bao H, Zan L, Tong B. Association of Variants in CDC10 (Septin 7) Gene with Growth-Related Traits in Qinchuan Cattle. *Animals (Basel)*. 2026 Feb 1;16(3):447. doi: 10.3390/ani16030447. PMID: 41681431; PMCID: PMC12897450.

В статье, опубликованной 1 февраля 2026 года, исследователи изучили ген CDC10 у нескольких китайских пород крупного рогатого скота, а затем выполнили генотипирование 367 животных породы циньчуань с помощью платформы MassARRAY. Авторы исходили из того, что эта местная мясная порода отличается стабильными характеристиками и хорошим качеством мяса, но уступает импортным коммерческим породам по скорости роста. В работе были выявлены варианты g.61303052G>C и c.225A>G в промоторной и экзонной областях, которые оказались статистически связаны сразу с несколькими ростовыми признаками. Для одного из вариантов авторы дополнительно показали влияние на вторичную структуру белка CDC10. Основной акцент статьи сделан на практическом использовании найденных полиморфизмов как молекулярных маркеров для ускорения роста и более точного отбора животных в мясном скотоводстве. Это делает публикацию новостью по теме генотипирования сельскохозяйственных животных, поскольку речь идёт о переводе вариаций последовательности в прикладной инструмент маркер-ассоциированной селекции.

[От геномов к фенотипам: мультиомиксный анализ положительного и балансирующего отбора у свиней породы Цзиньхуа¹](#) (PubMed)

Wang Y, Liu C, Wang Z, Zhang Z, Wang Q, Chen Z, Pan Y. From genomes to phenomes: Multi-omics dissection of positive and balancing selection in Jinhua pig. *Genomics*. 2026 Feb 9;118(2):111218. doi: 10.1016/j.ygeno.2026.111218. Epub ahead of print. PMID: 41672282.

9 февраля 2026 года в журнале *Genomics* вышла статья, посвящённая породе свиней цзиньхуа, важному локальному генетическому ресурсу, используемому для производства знаменитой ветчины Jinhua. Авторы проанализировали полногеномные данные 1238 животных из 67 пород и линий, чтобы описать генетическую структуру этой породы и выявить следы положительного и балансирующего отбора. По данным статьи, цзиньхуа формирует рано отделившуюся линию среди восточнокитайских местных свиней и обладает уникальным сочетанием компонентов. В геноме были найдены тысячи сигналов положительного отбора, обогащённых по путям иммунитета, нейроразвития и липидного обмена. Дополнительно анализ балансирующего отбора выявил хабы, связанные с жировыми отложениями и качеством туши, а для одного из гаплотипов показана антагонистическая плейотропия, один вариант ассоциировался с лучшим ростом, другой с более высоким качеством туши. Работа важна для отрасли тем, что напрямую связывает геномное профилирование локальной породы с задачами консервации и точной селекции.

Старые козы: 3000 лет генетической связи домашних коз в Ирландии¹ (*Journal of Archaeological Science*)

Judith Findlater, Jolijn A. M. Erven, Alex Siekmann, Valeria Mattiangeli, Eileen Murphy, Kevin G. Daly, *Old goats: 3,000 years of genetic connectivity of the domestic goat in Ireland, Journal of Archaeological Science, Volume 188, 2026, 106516, ISSN 0305-4403, <https://doi.org/10.1016/j.jas.2026.106516>.*

26 февраля 2026 года вышла статья в *Journal of Archaeological Science*, где авторы показали, что современная староирландская коза сохраняет генетическую связь с козами, жившими в Ирландии ещё в позднем бронзовом веке. Судя по пересказу исследования и ссылке на оригинальную публикацию, анализ древних и современных геномных данных показал непрерывность линии примерно на протяжении трёх тысячелетий. Авторы подчёркивают, что редкая местная порода оказалась генетически отличной от современных коммерческих линий и представляет собой важный живой резервуар исторического разнообразия. Для отраслевой генетики эта новость важна не только как археогенетический сюжет, но и как пример того, как геномный анализ помогает обосновывать сохранение местных пород как самостоятельных ценных ресурсов. В логике животноводства это означает, что генотипирование и сравнительный геномный анализ могут использоваться не только для ускорения селекции, но и для принятия решений о сохранении аборигенных линий, важных для адаптации и будущего генетического разнообразия отрасли.

РАН и Embrara возобновляют научно-техническое взаимодействие в АПК¹ (Российская Академия Наук)

6 февраля 2026 года РАН сообщила о возобновлении научно-технического взаимодействия с бразильской Embrara в агропромышленном комплексе. В материале отдельно отмечено, что в числе направлений будущего сотрудничества рассматриваются геномная селекция,

биоинформатика, цифровизация селекционных процессов, а также совместные программы в области генетики животных и птицы. Сообщение не описывает отдельную панель генотипирования или новую публикацию по конкретной породе, но оно посвящено отраслевой генетике, как организационная новость высокого уровня. В тексте прямо сказано, что стороны хотят использовать продуктивные качества локальных пород двух стран и усилить практическое внедрение результатов исследований. Такая постановка вопроса важна для отрасли, потому что показывает: геномная селекция и работа с генетическими ресурсами сельскохозяйственных животных рассматриваются уже не как локальные академические инициативы, а как международная рамка для технологического сотрудничества, обмена методами и совместных прикладных программ в животноводстве.

Ошибки генотипирования могут влиять на косвенные прогнозы молодых кандидатов на отбор: имитационное исследование²

(JDS Communications)

Alberto Cesarani, Fernando Bussiman, Jorge Hidalgo, Matias Bermann, Ignacy Misztal, Daniela Lourenco, Genotyping errors can affect indirect predictions of young selection candidates: A simulation study, JDS Communications, 2026, ISSN 2666-9102, <https://doi.org/10.3168/jdsc.2025-0882>.

Исследование оценивало влияние ошибок генотипирования на точность косвенных прогнозов (indirect predictions, IP) в популяциях молочного скота. Была смоделирована популяция крупного рогатого скота с пятью репликациями. Ошибки вводились на разных этапах, от сбора образцов до анализа данных. Результаты показали, что даже низкий уровень ошибок (1–2%) существенно снижает точность геномных оценок, особенно для молодых животных без собственных продуктивных данных. Косвенные прогнозы, основанные на родственных генотипах, оказались чувствительны к пропускам и неверному присвоению аллелей. Авторы рекомендуют внедрение систем контроля качества генотипирования и алгоритмов коррекции ошибок для минимизации влияния на селекционные программы. Работа демонстрирует необходимость строгих стандартов при массовом генотипировании сельскохозяйственных животных для обеспечения надежности геномной селекции и ускорения генетического прогресса в молочном скотоводстве.

Ценность фенотипических данных и геномики: обзор эквивалентности потомства²

(AngusJournal)

Одним из наиболее значимых достижений в разведении мясного скота за последние годы стало включение геномной информации в генетические оценки для расчета ожидаемых различий потомства (EPD). Добавление генотипов из ДНК-данных к обширной базе фенотипических и родословных данных резко повысило точность прогнозов, особенно для молодых животных, еще не имеющих потомства. Вместо многолетнего ожидания данных по потомкам генотипирование обеспечивает сопоставимый уровень точности на ранних этапах жизни. Генотипирование не заменяет традиционные методы и фенотипы, а дополняет их, улучшая точность отбора молодых животных и ускоряя генетический прогресс в стаде мясного скота. Пример: негенотипированный бык требует около 25 потомков для достижения приемлемой точности, тогда как генотипированный —

значительно меньше. Подход активно применяется в породе Angus для повышения качества мяса, продуктивности и экономической эффективности разведения.

Комплексное генетическое профилирование для определения отцовства у крупного рогатого скота с помощью секвенирования нового поколения¹

(PubMed)

Geng J, Liu J, Liu Z, Liu Z, Bao C, Yan X, Wang X, Wu Z, Sun H, Wu R. Integrated Genetic Profiling for Cattle Parentage Testing via Next-Generation Sequencing. Electrophoresis. 2026 Feb 28. doi: 10.1002/elps.70082. Epub ahead of print. PMID: 41761921.

Крупный рогатый скот часто фигурирует в гражданских спорах и правонарушениях. В настоящее время для подтверждения родства применяются методы генотипирования. В исследовании разработан интегрированный подход к генетическому профилированию, сочетающий анализ SNP-маркеров для точного установления родственных связей. Метод включает высокопроизводительное генотипирование с использованием панелей маркеров, обеспечивающих высокий полиморфизм и информативность. Тестирование проводилось на реальных популяциях КРС, где требовалось разрешение спорных случаев происхождения. Результаты демонстрируют высокую точность идентификации родителей и потомков даже при ограниченном количестве маркеров. Подход позволяет минимизировать ошибки, связанные с низкой информативностью традиционных микросателлитных систем. Разработанная система рекомендуется для широкого применения в племенном животноводстве и судебно-генетической экспертизе. Исследование подчеркивает переход к современным SNP-базирующим технологиям генотипирования для повышения надежности верификации родства в популяциях сельскохозяйственных животных.

У РЫНОК. РЕГУЛИРОВАНИЕ

22. Рынок генетических исследований

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

Компания BGI Genomics и Уругвай углубляют стратегическое партнерство во время государственного визита президента Яманду Орси в Китай¹

(BGI)

6 февраля 2026 года BGI Genomics сообщила об углублении партнёрства с Уругваем во время государственного визита президента Яманду Орси в Китай. По сообщению компании, серия встреч завершилась новым меморандумом о взаимопонимании между BGI Group и ведущим исследовательским институтом Уругвая. В публикации прямо говорится, что документ закрепляет совместную работу по развитию общественного здравоохранения и научных инноваций в Латинской Америке. BGI также подчёркивает, что в Уругвае уже действует её клиническая молекулярная лаборатория, которая обслуживает государственную систему здравоохранения страны, и что следующим шагом станет дальнейшее усиление локальной лабораторной инфраструктуры. Для рыночного раздела эта новость важна, как пример расширения бизнеса генетического тестирования через международные соглашения и опору на государственный сектор. В центре внимания находятся не научные результаты, а сервисная модель, географическое расширение и институциональное закрепление генетических услуг на национальном и региональном уровне.

Партнёры Illumina выходят за рамки генома, совершая прорывы в исследованиях рака с помощью пространственной транскриптомики, эпигеномики и протеомики¹

(Illumina)

25 февраля 2026 года Illumina выпустила пресс-релиз о результатах клиентов и партнёров, использующих её решения для пространственной транскриптомики, пятибуквенного секвенирования и протеомики. В тексте сказано, что объединённый портфель компании уже даёт новые данные для прецизионной диагностики, разработки таргетных терапий и изучения микроокружения опухоли. Компания подчёркивает, что все эти направления связываются платформой Illumina Connected Multiomics, которая делает мультимодальный анализ частью единого рабочего контура. Новость относится к рынку генетических исследований, потому что она показывает, что Illumina продвигает мультиомику, не как набор разрозненных технологий, а как целостный коммерческий стек для исследований и клинически ориентированных задач. В центре внимания находятся клиентские сценарии использования и продуктовая упаковка технологий, а не публикация одного отдельного исследования. Это рыночный сигнал о том, как генетические и постгеномные инструменты превращаются в связанные сервисы и программные экосистемы.

Понимание вашей генетической вероятности развития синдрома Рейно¹

(23andMe)

19 февраля 2026 года 23andMe объявила о запуске нового отчёта Polygenic Risk Score по синдрому Рейно для подписки 23andMe+ Premium. В публикации сказано, что новый отчёт анализирует более 2000 генетических вариантов и даёт персонализированную оценку вероятности наличия этого состояния. Компания также подчёркивает, что модель построена на данных более чем 3 миллионов согласившихся на исследование участников. Материал важен для рыночного раздела, потому что описывает не просто научный результат, а вывод нового платного генетического отчёта в существующий потребительский продукт. В тексте прямо указано, что отчёт становится частью подписочной модели и расширяет линейку персонализированных генетических сервисов

компании. Это соответствует теме рынка генетических исследований, поскольку новость касается коммерциализации полигенных моделей риска, упаковки генетической информации в потребительский отчёт и развития бизнес-модели вокруг личной генетической истории и персонализированных интерпретаций ДНК.

Компания Illumina запускает TruPath Genome, устанавливая новый стандарт в области геномного анализа¹

(Illumina)

В феврале 2026 года компания Illumina представила TruPath Genome, новую технологию для высококачественного полногеномного секвенирования, ориентированную на диагностику генетических заболеваний. Продукт обеспечивает более полное покрытие генома при упрощённом рабочем процессе от образца до секвенатора. На конференции AGBT были представлены данные, демонстрирующие применение TruPath Genome для изучения сложных генетических заболеваний, включая спинальную мышечную атрофию, заболевания почек и сложные нарушения надпочечников. Технология использует короткие прочтения для получения долгосрочных инсайтов, что делает её доступной для клинического и исследовательского применения. Это укрепляет позиции Illumina на рынке секвенирования и способствует снижению барьеров для широкого использования полногеномного анализа в медицине.

Компания Illumina и организация San Diego Zoo Wildlife Alliance объединили усилия для секвенирования генома животных из коллекции Frozen Zoo®, поддерживая важнейшие усилия по сохранению генетики во всем мире²

(Illumina)

3 февраля 2026 года Illumina объявила о соглашении с San Diego Zoo Wildlife Alliance по секвенированию коллекции Frozen Zoo, старейшего и наиболее полного в мире биобанка живых клеток редких и исчезающих видов. Компания планирует провести секвенирование до 4000 образцов, представляющих 1300 видов, чтобы связать десятилетиями сохранявшееся биологическое разнообразие с современными многоомными технологиями. Полученные геномные данные будут использоваться для решения практических задач охраны природы и защиты видов по всему миру, а часть образцов станет основой для многоомных исследований в области ветеринарии дикой природы, эволюционной биологии и сохранения биоразнообразия. Проект также должен продемонстрировать ценность секвенирования для глобальных природоохранных программ. Illumina будет создавать данные полногеномного секвенирования, которые станут доступны San Diego Zoo Wildlife Alliance и её сотрудникам для научной работы. Дополнительно сотрудничество позволит проверить пригодность многоомных рабочих процессов для природоохранной науки на нечеловеческих образцах. В компании и зоопарке подчёркивают, что это партнёрство открывает новую эру геномных открытий и должно усилить международные усилия по остановке и обращению вспять утраты биоразнообразия.

23. Политика, этика и регулирование в генетике

(законы, рекомендации, этические стандарты)

FDA запускает программу ускорения разработки персонализированных методов лечения крайне редких заболеваний¹

(U.S. Food & Drug Administration)

23 февраля 2026 года FDA сообщило о выпуске проекта руководства для разработчиков индивидуализированных терапий, нацеленных на конкретные генетические, клеточные или молекулярные причины редких заболеваний. В сообщении сказано, что проект предназначен для ситуаций, где классические рандомизированные исследования практически невозможны из-за очень малой численности пациентов. FDA отдельно указывает, что документ охватывает в том числе геномное редактирование и РНК-ориентированные подходы, включая антисмысловые олигонуклеотиды. Основной акцент сделан на том, как получать достаточные доказательства эффективности и безопасности в условиях, когда обычные схемы клинической разработки плохо применимы. Эта новость относится к политике и регулированию, потому что её предметом является не один препарат, а изменение регуляторного механизма для целого класса персонализированных генетических вмешательств. По сути, агентство адаптирует правила под терапию, создаваемую под единичных пациентов или крайне малые группы с уникальными вариантами заболевания.

Демократизация CRISPR? Сложность законодательства, доступность и право на науку²

(Nature Biotechnology)

Stocker, M., Bächler, F. Democratizing CRISPR? Legal complexity, access and the right to science. Nat Biotechnol 44, 183–188 (2026). <https://doi.org/10.1038/s41587-025-02997-y>

17 февраля 2026 года в Nature Biotechnology опубликован материал, посвящённый тому, как права интеллектуальной собственности и лицензионные структуры влияют на доступ к технологиям CRISPR и может ли право на науку стать дополнительным юридическим инструментом для продвижения общественно полезных инноваций. Авторы ставят вопрос о том, способствует ли нынешняя правовая архитектура демократизации CRISPR или, напротив, усиливает барьеры доступа из-за патентных споров, сложных схем лицензирования и концентрации контроля над ключевыми разработками. В центре обсуждения находится затяжная борьба за изобретательство и патентные права на применение CRISPR в эукариотических клетках, а также её последствия для исследований, клинического внедрения и более широкого использования технологии. Материал сопровождается обзором юридического противостояния вокруг CRISPR–Cas9 и временной шкалой патентного спора в США. Отдельно рассматривается современная интерпретация права на науку как инструмента управления, способного поддерживать более справедливое распределение выгод от научного прогресса. Тем самым работа связывает правовую

сложность CRISPR с вопросами доступа, общественной пользы и ответственности научно-технологической политики.

Основные моменты заседания Комитета по лекарственным препаратам для человека (CHMP), состоявшегося 23-26 февраля 2026 года³

(European Medicines Agency)

По итогам заседания Комитета по лекарственным средствам для медицинского применения (CHMP) ЕМА 23–26 февраля 2026 года комитет рекомендовал 12 препаратов к одобрению. Среди них, Ojemda (товорафениб) компании Ipsen, получившее положительное заключение CHMP для применения в монотерапии у детей с рецидивирующей или рефрактерной глиомой низкой степени злокачественности с изменениями BRAF. Товорафениб является ингибитором BRAF, направленным на специфические онкогенные изменения в этой педиатрической опухоли. Кроме того, положительное заключение получил мавороксафор (X4 Pharmaceuticals) для лечения синдрома WHIM, редкого иммунодефицитного заболевания, обусловленного мутациями в гене CXCR4. Также CHMP рекомендовал расширение показаний для дупилумаба (Dupixent, Sanofi/Regeneron). Заседание подтвердило активную регуляторную деятельность ЕМА в области генетически-таргетированных терапий в начале 2026 года.

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)

НФЕА прокомментировало судебное решение по групповому делу о согласии на хранение яйцеклеток, спермы и эмбрионов¹

(HFEA: UK fertility regulator)

17 февраля 2026 года британский регулятор НФЕА опубликовал заявление после вынесения судебного решения по групповому делу, в котором участвовали 15 заявителей. В тексте сказано, что у этих заявителей по разным причинам истёк юридический срок согласия на хранение яйцеклеток, спермы или эмбрионов, и все они просили суд подтвердить законность дальнейшего хранения материала. НФЕА отдельно отметило, что не возражало против этих заявлений. Регулятор также подчеркнул практический вывод из дела: клиники и пациенты должны поддерживать постоянную двустороннюю связь, обновлять контактные данные и своевременно отвечать на сообщения, чтобы не допускать правовой неопределённости по срокам хранения репродуктивного материала.

Федеральный апелляционный суд США отменил вывод о непатентоспособности ряда генотерапевтических требований REGENXBIO против Sarepta¹

(United States Court of Appeals for the Federal Circuit)

20 февраля 2026 года Федеральный апелляционный суд США по федеральному округу вынес решение по делу REGENXBIO Inc. v. Sarepta Therapeutics, Inc. Спор касался патента, связанного с клетками-хозяевами, содержащими рекомбинантные нуклеиновые кислоты, применяемые при создании AAV-векторов для генотерапии. Суд рассмотрел вопрос патентоспособности по §101 и не согласился с более ранним подходом, при котором заявленные объекты были признаны непатентоспособными как якобы направленные на природный объект. В тексте решения суд прямо указал, что заявленные клетки содержат рекомбинантную нуклеиновую кислоту, которая по определению не возникает в природе, и потому являются/отличаются от природных объектов. На этом основании суд пришел к выводу, что требования не направлены на непатентоспособный «product of nature», и отменил прежнее решение. Для сферы генетических технологий новость важна как ориентир по правовому режиму патентов на генетически сконструированные клеточные системы и компоненты, используемые в производстве генотерапевтических продуктов.

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

План действий по борьбе с редкими заболеваниями в Англии на 2026 год: основной отчет¹

(UK Department of Health & Social Care)

В опубликованном в конце февраля England Rare Diseases Action Plan 2026 правительство Великобритании прямо описывает кадровые проблемы в области геномики и редких заболеваний. В документе перечислены хрупкость ультраспециализированных команд, сложности с кадровым резервом и преемственностью, потребность в стандартизированных критически важных ролях, а также ограниченная видимость дефицитов для местного управления. В ответ на это NHS England планирует в 2026–2027 годах уточнять базовую картину по приоритетным профессиям, выявлять дефициты навыков и предложения кадров и вместе с партнёрами по геномике вырабатывать практические меры по обучению, дообучению и удержанию специалистов. В том же документе указано, что GeNotes расширился до 12 специальностей и почти 600 ресурсов по более чем 150 редким заболеваниям, а Genomics Training Academy уже поддерживает более 2000 специализированных обучающихся. Это прямая новость о кадрах в сфере генетики.

¹ Найдено при помощи ChatGPT

² Найдено при помощи Grok

³ Найдено при помощи Manus