

Обзор медицинских, научных и нормативных новостей в сфере генетики (1-23 ноября 2025)

I НАУКА

1. Научные исследования в генетике

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

Специфичность, длина и удача определяют рейтинги генов в ассоциативных исследованиях

(Nature)

В Nature опубликована работа, где авторы сравнили результаты классических GWAS и тестов редких вариантов по 209 количественным признакам в UK Biobank и показали, что эти подходы систематически по-разному ранжируют гены. GWAS чаще «подсвечивают» гены, рядом с которыми расположены множественные регуляторные некодирующие варианты, влияющие на конкретный признак, тогда как burden-тесты выделяют гены с редкими, но более «специфичными» для признака повреждающими мутациями. Вводится разделение на «важность для признака» и «специфичность», и демонстрируется, что разные дизайны исследований на самом деле захватывают разные аспекты биологии. Важно, что авторы подробно разбирают искажения, которые вносит выбор фенотипа (узкий/широкий, количественный/категориальный) и фильтры по качеству данных. Работа служит напоминанием: нельзя механически сравнивать «силу» генов по p-value, не учитывая используемый метод и контекст. Для практики это значит, что и клиницистам, и биологам стоит сочетать оба типа исследований при приоритизации генов и интерпретации результатов генетического тестирования.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Анализ ассоциаций по всему геному выявляет различные генетические структуры, ответственные за раннее и позднее начало депрессии

(Nature)

Недавний крупный мета-анализ геном-широких ассоциаций для депрессии, стратифицированный по возрасту дебюта, показывает, что ранняя и поздняя депрессия частично разделяют генетические детерминанты, но не совпадают полностью. Для раннего начала сильнее выражен вклад полигенной нагрузки, связанной с нейротизмом, тревогой и эмоциональной реактивностью, тогда как поздняя депрессия больше коррелирует с генетическими факторами сердечно-сосудистого и метаболического риска. Это укладывается в клиническое наблюдение, что депрессия в молодом возрасте чаще ассоциируется с семейным отягощением психических расстройств, а в пожилом — с somатической коморбидностью и сосудистыми факторами. Авторы подчёркивают, что

несмотря на высокую общую наследуемость, вклад единичных локусов невелик, а клинически полезные модели должны совмещать полигенные риски с факторами среды. Для практики это означает, что интерпретация генетических тестов при депрессии должна учитывать возраст пациента и соматический фон, а «универсального» полигенного скора для депрессии, одинаково предсказывающего риск в 20 и 70 лет, ждать не приходится.

(Найдено при помощи ChatGPT)

[Риск злокачественной меланомы и колоректального рака при синдроме Бирта-Хогга-Дюбе – исследование с подобранный группой пациентов](#)

(Nature)

В British Journal of Cancer опубликовано крупное популяционное исследование 353 носителей патогенных вариантов в FLCN при синдроме Бирта–Хогга–Дюбе (BHDS) в Швеции. Ранее было ясно, что BHDS повышает риск опухолей почки, но данные по другим ракам были противоречивыми. В новой работе, используя национальные регистры и контрольную группу (50 человек на одного носителя), авторы показали: общий риск рака у носителей FLCN увеличен примерно в 2,3 раза, при этом риск колоректального рака возрастает примерно в 5 раз, а меланомы — почти в 3 раза. Несмотря на это, абсолютные риски остаются относительно невысокими, и авторы осторожно подходят к рекомендациям по тотальному скринингу. Параллельно в онкогенетике молочной железы сразу несколько работ ноября 2025 года пересматривают роль полигенных рисков: статьи о включении PRS в модели BOADICEA и стратегии скрининга показывают, что у носительниц CHEK2/BRCA можно уточнять решения о МРТ-скрининге и профилактической мастэктомии исходя из полигенного профиля.

(Найдено при помощи ChatGPT)

[Комплексный полногеномный анализ общих генетических факторов желудочно-кишечных и нейродегенеративных заболеваний](#)

(Pubmed)

В исследовании проведён всегеномный анализ, чтобы выявить общую генетическую основу между заболеваниями желудочно-кишечного тракта (GI) и нейродегенеративными болезнями (ND). Использовались данные GWAS на европейских популяциях для четырёх типов GI-заболеваний и трёх типов ND. При помощи методов LDSC, HDL и LAVA оценивались генетические корреляции, затем --- анализ плейотропии (GPA, PLACO), функциональная аннотация (FUMA, MAGMA), а также SMR и двухвыборочную менделевскую рандомизацию для проверки потенциальных причинно-следственных связей между выраженностю генов и болезнями. Результаты показали существенные генетические корреляции и перекрытия: выявлено 1 457 плейотропных однонуклеотидных вариантов, расположенных в 47 хромосомных регионах, и 74 гена, ассоциированных с обоими типами заболеваний. Девять локусов прошли ко-локализацию, у 26 генов подтверждён эффект на экспрессию. Среди ключевых генов --- EP300, CHRN1, KNOP1, P2RY14, POLR2A. Анализ лекарственно-генных взаимодействий выделил восемь генов, мишней для возможной терапии. Авторы делают вывод, что существует общая

генетическая база для GI и ND --- что поддерживает гипотезу «ось кишечник-мозг», и открывает перспективы для поиска новых терапевтических таргетов и дальнейших исследований перекрёстных механизмов.

(Найдено при помощи Grok)

Исследование ассоциаций по всему геному и полигенное прогнозирование риска гипотиреоза

(Nature)

В работе представлен крупный мета-анализ GWAS по гипотиреозу (113 393 случая и 1 065 268 контролей), уровню свободного тироксина и тиреотропного гормона. Авторы идентифицировали 350 генетических локусов риска гипотиреоза, из них 179 ранее не описывались; многие варианты оказались связаны с регуляцией клеток крови и циркулирующих провоспалительных маркёров. С помощью нескольких стратегий картирования генов было приоритизировано 259 кандидатов, существенно обогащённых по функциям иммунной системы, тогда как относительно небольшое число генов было напрямую связано с метаболизмом тиреоидных гормонов и развитием щитовидной железы. Далее был построен полигенный риск-скор (PRS) на основе более чем 116 000 случаев гипотиреоза. В независимых когортах PRS показал сильную связь с заболеванием и давал наибольшее приращение прогностической точности по сравнению с традиционными факторами риска, особенно при добавлении к данным по TSH, fT4 и антителам к ТПО. PRS позволял стратифицировать риск перехода субклинического гипотиреоза в манифестный и ассоциировался с повышенным риском кардиометаболических заболеваний, что подчёркивает его потенциал для персонализированной оценки риска и ведения пациентов с дефицитом тиреоидных гормонов.

(Найдено при помощи Grok)

2. Популяционные исследования

(ассоциации в малоизученных популяциях, рост big data)

Распространенные вариации последовательностей ДНК влияют на эпигенетическое старение в африканских популяциях

(Nature)

В Communications Biology опубликовано исследование, посвящённое влиянию общих генетических вариантов на эпигенетический возраст в нескольких африканских популяциях. Авторы анализировали ДНК-метилирование и генотипы у представителей народов с различной историей миграций и образом жизни. Выяснилось, что многие «классические» эпигенетические часы, обученные преимущественно на выборках европейского происхождения, систематически ошибаются при применении к африканским когортах. Исследователи показали, что часть этой ошибки объясняется распространённостью специфических SNP, перекрывающих CpG-сайты, входящие в часы: они изменяют метилирование независимо от реального биологического возраста. На основе

полногеномных данных удалось выделить варианты, наиболее сильно влияющие на точность эпигенетического возраста, и предложить корректирующие модели. Работа подчёркивает, что перенос «европейских» биомаркёров старения на другие популяции без переобучения может вести к систематическим клиническим ошибкам при оценке биологического возраста и рисков возраст-зависимых заболеваний.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Выявление редких вариантов одного происхождения в популяционных геномных данных

(Pubmed)

В работе рассматривается проблема рецидивирующих мутаций в больших популяционных геномных наборах данных, когда одни и те же изменения могут возникать независимо в одном и том же локусе. Обычно такую возможность игнорируют, что может вносить ошибки, например, при предположении общего происхождения варианта в демографическом анализе. Авторы показывают, что даже редкие варианты уровня дублетонов, которые считаются особенно информативными для недавней демографии, нередко имеют множественное происхождение. Они разрабатывают два подхода: (i) оценку частоты рецидивирующих дублетонов по наблюдаемым триалльным сайтам с двумя разными синглетонными мутациями и (ii) выделение подмножества дублетонов с высокой вероятностью единственного происхождения на основе наличия связанного редкого варианта на общем гаплотипе. Применяя методы к данным по *Anopheles gambiae* из разных регионов Африки, авторы оценивают, что около 16% дублетонов возникли независимо. Затем они выделяют подмножество дублетонов, которые с вероятностью примерно 99% имеют единное происхождение, охватывающее ~68% всех ожидаемых дублетонов единственного происхождения. Корректность методов подтверждается анализом данных и коалесцентным моделированием, а отфильтрованные дублетоны используются для проверки гипотез о рекомбинации, отборе и изоляции по расстоянию.

(Найдено при помощи Grok)

Масштабируемый и точный мета-анализ редких вариантов с Meta-SAIGE

(Nature)

В статье представлен Meta-SAIGE --- новый масштабируемый метод метаанализа редких вариантов, который работает на сводных статистиках и предназначен для объединения данных больших биобанков. Авторы исходят из того, что существующие методы метаанализа для редких вариантов плохо контролируют ошибку I типа при бинарных признаках с низкой распространённостью и часто требуют построения отдельных LD-матриц для каждого фенотипа, что резко увеличивает вычислительные затраты. Meta-SAIGE расширяет SAIGE-GENE+ и использует двухуровневую аппроксимацию седловой точки (SPA), включая SPA для статистик оценок в каждой когорте и SPA на основе количества генотипов (GC) для объединённой статистики, что позволяет точно оценивать нулевое распределение и контролировать частоту ошибок I типа. Ключевое преимущество --- возможность использовать одну разреженную LD-матрицу для всех фенотипов. Моделирование на данных WES UK Biobank показывает, что Meta-SAIGE обеспечивает надёжный контроль ошибки I типа и мощность, сопоставимую с объединённым анализом на уровне индивидуальных данных SAIGE-GENE+, при значительно меньших затратах ресурсов. Применение к данным UK Biobank и All of Us для 83 фенотипов выявило 237 ассоциаций ген--признак, из которых 80 не были значимы ни в одном наборе данных по отдельности.

(Найдено при помощи Grok)

Полногеномное секвенирование 3135 человек, представляющих генетическое разнообразие населения Японии (Nature)

В работе рассматривается проблема смещения крупных проектов полногеномного секвенирования в сторону популяций европейского происхождения, что затрудняет выявление генетических вариантов, связанных с заболеваниями, у недостаточно представленных групп, включая японцев. Чтобы создать более полный каталог вариаций, авторы секвенировали 3135 человек, выбранных так, чтобы охватить широту генетического разнообразия японской популяции. Всего было обнаружено 44,7 млн вариантов, причём 31% редких вариантов ($MAF < 1\%$) оказались новыми. На основе полученных данных была построена референтная панель гаплотипов и графовая структура референсной последовательности, предназначенные для повышения точности импутации и более корректного выявления вариантов, особенно низкочастотных. Анализ показал, что интеграция данных из этнически разнообразных популяций существенно улучшает способность обнаруживать варианты, специфичные для популяции, и повышает точность интерпретации генетической информации. Полученные ресурсы обеспечивают более полное представление о структуре японской популяции и могут способствовать развитию прецизионной медицины, позволяя корректнее выявлять клинически значимые варианты у пациентов из разных генетических групп.

(Найдено при помощи Grok)

3. CRISPR, prime editing, base editing, gene editing in vivo (новые результаты, методологические улучшения, регуляторные шаги)

Фаза 1 испытаний генного редактирования CRISPR-Cas9, направленного на ANGPTL3 (The New England Journal of Medicine)

Компания-разработчик сообщила первые результаты *in vivo*-редактирования гена ANGPTL3 с помощью CRISPR-препарата CTX310 у пациентов с тяжёлой гиперхолестеринемией, резистентной к стандартной терапии. Однократная инфузия модифицированных ЛНП, доставляющих CRISPR-систему в гепатоциты, приводила к стабильному подавлению уровней ANGPTL3 и стойкому снижению концентрации триглицеридов и холестерина ЛПНП на десятки процентов. На ранних сроках наблюдения серьёзных off-target-эффектов и сигналов по безопасности не зарегистрировано, что особенно важно для вмешательства в здоровый ген у соматических клеток. Авторы подчёркивают, что, в отличие от классических моноклональных антител или РНК-терапии, однократное генетическое «выключение» мишени может обеспечить многолетний эффект при минимальной нагрузке на пациента. При этом подчёркивается необходимость долгосрочного онкологического и иммунологического наблюдения. Работа демонстрирует, что концепция «one-shot» CRISPR-терапии для кардиометаболических заболеваний переходит из теории в практические клинические испытания.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Основные супрессорные тРНК, установленные в ходе редактирования, для редактирования генома, не зависящего от заболевания

(Nature)

Лаборатория Дэвида Лю представила в *Nature* концептуально новую стратегию: с помощью prime editing изменить эндогенную тРНК так, чтобы она превращалась в «супрессорную» (sup-tRNA) и умела «перечитывать» преждевременные стоп-кодоны. Такой один раз установленный в геном sup-tRNA теоретически позволяет лечить множество разных заболеваний, в основе которых лежат нонсенс-мутации в любых генах --- от болезней накопления (например, синдром Гурлер) до некоторых форм кистозного фиброза и болезней сетчатки. В мышевой модели синдрома Гурлер такая редактированная тРНК заметно уменьшала патологические проявления без детектируемых побочных эффектов на нормальные стоп-кодоны. Работа воспринимается как шаг к «болезне-агностичным» генным терапиям: вместо сотен отдельных CRISPR-препараторов под каждую редкую SNV может появиться один универсальный подход для большой группы нонсенс-мутаций. Пока речь идёт о доклинической стадии, но в ноябре вышли и обзоры, систематизирующие накопленный опыт prime editing и base editing для точечной коррекции SNV *in vivo*.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Характеристика и контроль результатов репарации CRISPR в неделяющихся клетках человека

(Nature)

Авторы исследовали, как клетки, не делящиеся (нейроны, кардиомиоциты, покоящиеся Т-клетки), восстанавливают двойные разрывы ДНК после редактирования с помощью CRISPR-Cas9. Они показали, что в не делящихся человеческих нейронах пути ремонта отличаются от тех, что работают в делящихся клетках: нежелательные крупные делеции, характерные для делящихся клеток, почти не встречаются, вместо этого преобладают мелкие инделы, а восстановление ДНК происходит медленно --- индель-мутации накапливаются неделями. Авторы разработали методику доставки Cas9 с помощью вирусоподобных частиц (VLP) и продемонстрировали высокую эффективность введения Cas9 в iPSC-деревянные нейроны. После редактирования в нейронах наблюдалась продолжительная активация ДНК-ремонтных генов, включая неожиданные факторы, традиционно считавшиеся неактивными в постмитотических клетках. При вмешательстве --- химическом или генетическом (ингибиование RNR, РНК-интерференция) --- удалось направить восстановление ДНК в пользу предсказуемых и желательных инделов. Так, на примере нейронов, кардиомиоцитов и Т-клеток показано: можно не просто редактировать, а контролировать, как отремонтируется разрыв, улучшая эффективность и точность CRISPR-редактирования в клинически значимых, но не делящихся клетках.

(Найдено при помощи Grok)

Модульная стратегия доставки CRISPR-Cas9 через внеклеточные везикулы посредством загрузки на основе аптамеров и высвобождения груза под действием УФ-излучения

(Nature)

Авторы представляют универсальную модульную стратегию доставки RNP-комплексов Cas9 (и его вариантов) в клетки с помощью внеклеточных везикул (Extracellular vesicles, EV). Вместо прямого слияния Cas9 с белками EV, они используют связку: MS2-аптамеры, встроенные в sgRNA, связываются с MS2-coat-белками (MCP), фузированными с EV-белками (например, CD63); так Cas9--sgRNA загружается в везикулы. Для освобождения Cas9 внутри клетки применён фотоклеавемый звенообразующий домен (PhoCl), активируемый UV-светом: после выделения EV и краткого освещения, RNP-комплекс отделяется от мембранны везикулы. Эксперименты на клетках с флуоресцентным репортером показали, что UV-активация резко повышает эффективность редактирования: доля клеток с успешной активацией выросла с ~ 2 % до ~ 28 %. Платформа сохраняет универсальность: она подходит для доставки как Cas9-нуклеазы, так и dCas9--VPR (транскрипционных активаторов) и адениновых базовых редакторов (например, ABE8e). Авторы демонстрируют, что их метод --- стабильный, гибкий и значительно улучшает внутриклеточную доставку Cas9-инструментов, что важно для терапевтической геномной инженерии.

(Найдено при помощи Grok)

4. CAR-T и gene-edited клеточные терапии

(новые данные, клинические результаты)

Использование CAR-T-клеток для поддержки генной терапии при DMD

(Institute of Myology)

Исследователи из Généthon (Эври) применили генетически модифицированные Т-лимфоциты (CAR-T клеток типа FAP) для повышения эффективности переноса генетического материала с помощью адено-ассоциированных вирусов (AAV) в рамках генной терапии. После двух введений эти CAR-T-клетки показали способность уменьшать фибротические процессы, наблюдаемые в мышиной модели мышечной дистрофии Дюшенна (DMD). Они также позволяли удалять мышечные предшественники с высоким фибро-адипогенным потенциалом. При использовании в протоколах переноса гена в той же модели эффективность генной терапии была повышена. Эта работа демонстрирует усиливающуюся взаимосвязь между клеточной терапией и генной терапией.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Терапия анти-BCMA CAR-T у пациентов с прогрессирующим рассеянным склерозом

(A Cell Press journal)

Прогрессирующий рассеянный склероз (ПРС), характеризующийся устойчивым и неуклонным ухудшением состояния, в настоящее время не имеет эффективных методов лечения. Хотя недавние исследования подчёркивают роль В-клеток в формировании компартментализированного воспаления центральной нервной системы (ЦНС) при ПРС, существующие подходы к их истощению --- например, анти-CD20 моноклональные антитела --- оказываются недостаточно эффективными против плазматических клеток, локализованных в ЦНС. В данной работе описано лечение пяти пациентов с ПМС (одного с первичным и четырёх со вторичным ПРС) с использованием CAR-T-терапии, нацеленной на антиген созревания В-клеток (BCMA), в рамках продолжающегося клинического исследования фазы 1. Наблюдались лишь лёгкие побочные эффекты: синдром высвобождения цитокинов 1-й степени и цитопении ≥ 3 -й степени, возникавшие у всех пациентов в течение 40 дней после инфузии. Авторы выявили истощение плазматических клеток в отделах ЦНС, длительное присутствие и динамику CAR-T-клеток в спинномозговой жидкости, а также снижение активации микроглии. Эти данные демонстрируют потенциальную применимость анти-BCMA CAR-T-терапии для улучшения клинических исходов при ПРС.

(Найдено при помощи Grok)

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)

Таргетное редактирование патогенных SNV (CRISPR / prime editing)

(Nature)

Лаборатория Дэвида Лю представила в *Nature* концептуально новую стратегию: с помощью prime editing изменить эндогенную тРНК так, чтобы она превращалась в «супрессорную» (sup-tRNA) и умела «перечитывать» преждевременные стоп-кодоны. Такой один раз установленный в геном sup-tRNA теоретически позволяет лечить множество разных заболеваний, в основе которых лежат нонсенс-мутации в любых генах --- от болезней накопления (например, синдром Гурлер) до некоторых форм кистозного фиброза и болезней сетчатки. В мышиной модели синдрома Гурлер такая редактированная тРНК заметно уменьшала патологические проявления без детектируемых побочных эффектов на нормальные стоп-кодоны. Работа воспринимается как шаг к «болезне-агностичным» генным терапиям: вместо сотен отдельных CRISPR-препараторов под каждую редкую SNV может появиться один универсальный подход для большой группы нонсенс-мутаций. Пока речь идёт о доклинической стадии, но в ноябре вышли и обзоры, систематизирующие накопленный опыт prime editing и base editing для точечной коррекции SNV *in vivo*.

(Найдено при помощи ChatGPT)

6. Пространственная транскриптомика

(*spatial transcriptomics, пространственные мультиомные карты*)

102 новых достижения в области пространственной транскриптомики с использованием MERFISH 2.0 открывают доступ к информации о микросреде опухоли

(Journal for ImmunoTherapy of Cancer)

Исследование посвящено использованию обновлённой технологии MERFISH 2.0 на платформе MERSCOPE® Ultra™ для пространственной транскриптомики опухолевых образцов. Несмотря на успехи иммунотерапии, её эффективность существенно различается между пациентами, и понимание взаимодействия опухоли и иммунной системы остаётся ключевым. MERFISH 2.0 значительно повышает чувствительность обнаружения РНК, что особенно важно при работе с FFPE-образцами и тканями с низким качеством РНК. В работе использовали 5-микрометровые срезы различных опухолей (лёгкого, толстой кишки и молочной железы) и применяли высокоплексные панели на 815 генов для анализа транскриптомных сигнатур. Полученные данные позволили подробно картировать и аннотировать все типы клеток в опухолях, включая значительные скопления иммунных клеток. MERFISH 2.0 обеспечил высокую эффективность детекции транскриптов, что улучшило качество последующего анализа, включая изучение клеточных подтипов, межклеточной коммуникации и функциональных состояний Т-клеток. Повышенная чувствительность к низкоэкспрессируемым маркёрам сделала возможным более глубокое профилирование иммунной инфильтрации и гетерогенности опухолевой среды. Авторы заключают, что такие высокоразреженные пространственные данные значительно расширяют возможности исследования биологии опухолей и формирования иммунного ответа, открывая новые направления для разработки терапевтических стратегий.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Вывод состава типов клеток и пространственных карт отдельных клеток из данных пространственной транскриптомики с использованием SWOT-анализа

(Nature)

Статья описывает метод SWOT --- пространственно-взвешенный оптимальный транспорт, разработанный для вывода как состава типов клеток, так и пространственных карт отдельных клеток на основе пространственной транскриптомики точечного разрешения. Авторы подчёркивают, что современные пространственные данные часто не достигают разрешения одной клетки, а существующие методы деконволюции ограничены оценкой пропорций клеточных типов и не позволяют точно идентифицировать отдельные клетки. SWOT интегрирует данные scRNA-seq и ST, используя стратегию пространственного взвешивания и структуру оптимального транспорта для построения вероятностного соответствия между клетками и пятнами. Метод вычисляет расстояния экспрессии между клетками, расстояния экспрессии между клетками и пятнами и пространственно взвешенные расстояния между пятнами. Полученное сопоставление позволяет оценить

пропорции типов клеток, количество клеток на пятно и пространственные координаты отдельных клеток. На моделируемых и реальных наборах данных SWOT демонстрирует преимущества в точности оценки состава клеток, построении пространственных карт отдельных клеток и выявлении пространственных паттернов экспрессии. Также метод облегчает идентификацию и функциональную аннотацию клеточных окрестностей тканей, поддерживая анализ межклеточных взаимодействий и архитектуры тканей.

(Найдено при помощи Grok)

Пространственная мультиомика выявляет агрессивные признаки рака предстательной железы, выявляя провоспалительную хемокиновую активность в микросреде опухоли

(Nature)

Авторы исследовали пространственно-разрешённые мультиомные данные опухолей простаты, чтобы выявить молекулярные стратификаторы агрессивного рака простаты. Они описывают сигнатуру экспрессии генов агрессивного рака простаты (APC), которая предсказывает повышенный риск рецидива и метастазов в когорте из 1588 пациентов. Кроме того, представлена сигнатура «хемокин-обогащённой железы» (CEG), специфичная для морфологически нераковых простатических желёз у пациентов с агрессивным течением. Сигнатура CEG характеризуется повышенной экспрессией провоспалительных хемокинов, обогащением клеток club-подобного типа и инфильтрацией иммунных клеток в окружающую стromу. Активность обеих сигнатур связана со снижением уровней цитрата и цинка и утратой нормальных секреторных функций простатических желёз. В совокупности результаты показывают, что повышенный воспалительный статус, обусловленный продукцией хемокинов, накоплением club-подобных эпителиальных клеток и метаболическими сдвигами в нормально выглядящих железах простаты, ассоциирован с последующим развитием агрессивного рака простаты. Эти сигнатуры могут служить молекулярными маркёрами агрессивного течения болезни и мишениями для стратификации пациентов и разработки новых терапевтических подходов; их учёт дополняет существующие клинико-патоморфологические критерии риска.

(Найдено при помощи Grok)

Обучение на основе векторных графов для пространственного многослойного мультиомического выравнивания

(Pubmed)

Статья описывает новую модель пространственного анализа многослойных мультиомных данных --- **stLVG**, представляющую собой векторно-направленный лёгкий графовый метод для пространственного картирования, трансфера меток и идентификации ниш. Авторы отмечают, что традиционные графовые нейронные сети предполагают одинаковый вклад всех соседних клеток и не учитывают направленные или угловые характеристики, которые формируют состояние центральной клетки. Это ограничивает их способность разбирать сложные пространственные структуры. Метод **stLVG** решает эту проблему за счёт двух ключевых механизмов: во-первых, он обучает два различных общих пространств признаков

для нескольких срезов, агрегируя информацию от соседей с использованием весов, зависящих от расстояния и направления, и применяет для этого противоборствующее обучение; во-вторых, он объединяет полученные признаки с помощью многоракурсной контрастивной структуры обучения. По сравнению с существующими инструментами stLVG демонстрирует более высокую точность на разных технологиях, модальностях и уровнях разрешения и, в частности, успешно выделяет пограничные опухолевые области в образцах рака груди. Важной особенностью является использование заранее вычисленных весов и высокая вычислительная эффективность: метод можно запускать на обычном ноутбуке за минуты, что делает его масштабируемым для крупномасштабных пространственных omics-исследований.

(Найдено при помощи Grok)

7. Профессиональная ориентация детей

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

Генетические ассоциации с образовательными областями

(Nature)

В Nature Genetics опубликовано исследование, где анализируется генетика выбора образовательных направлений --- от инженерных и естественно-научных до гуманитарных и творческих. На выборке сотен тысяч людей исследователи показали, что выбор поля обучения имеет собственную наследуемость (около 7%) и частично независим от общей наследуемости уровня образования. GWAS выявил 17 независимых локусов, ассоциированных с предпочтением тех или иных полей. Интересно, что генетические корреляции образуют две оси: «техническое vs социальное» и «практическое vs абстрактное». Это перекликается с психологическими моделями интересов и особенностей личности. Авторы подчёркивают, что речь идёт о слабых статистических тенденциях, а не о «гене инженера» или «гене музыканта». Тем не менее результаты важны для понимания того, как врождённые склонности взаимодействуют с социальными факторами при выборе профессии. Для практической профориентации пока рано использовать такие данные напрямую, но они подталкивают к более гибкому взгляду на способности детей и траектории обучения.

(Найдено при помощи ChatGPT)

8. Генетическая предрасположенность к аддиктивному поведению

(склонность к алкоголизму, наркомании, токсикомании, табакокурению, в определенных видах преступлений)

Влияние полигенных рисков злоупотребления алкоголем на переработку негативных эмоций у молодых взрослых, злоупотребляющих алкоголем

(Nature)

Статья исследует, как полигенный риск (PRS) злоупотребления алкоголем влияет на поведение и мозовую реакцию на негативные эмоции у молодых людей с эпизодическим (binge) употреблением алкоголя. Участниками стали 97 «binger-потребителей» и 379 контролей из проекта Human Connectome Project, которым была рассчитана степень тяжести употребления алкоголя (PC1) и PRS для алкогольной зависимости. В рамках fMRI-сессии они выполняли задачу распознавания лиц с негативной эмоциональной окраской (злость/страх) и форм. Исследование показало: у binge-пьющих более высокий PC1 и PRS коррелировали с большей выраженностью соматических жалоб; у таких участников PRS ассоциировался с усиленной активацией широкого круга лобных, теменно- затылочных областей и островка, особенно у мужчин; эффекты тяжести употребления и генетического риска различались по областям мозга и по полу. Авторы делают вывод, что генетическая предрасположенность к алкогольным проблемам может проявляться уже на уровне нейронной обработки негативных эмоций, что указывает на возможный механизм, связывающий генетику и риск развития проблемного употребления.

(Найдено при помощи ChatGPT)

II МЕДИЦИНА

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

Клиническое применение полногеномного секвенирования у детей с задержкой развития или умственной отсталостью
(SpringerNature Link)

Исследование в *BMC Medical Genomics* оценило использование клинического WGS у детей с задержкой психомоторного развития и интеллектуальной недостаточностью. В многоцентровую когорту включили сотни пациентов, которым ранее проводили стандартные тесты, но без однозначного диагноза. Полногеномное секвенирование дало молекулярное объяснение заболевания примерно у трети детей, причём часть вариантов оказалась в некодирующих регуляторных областях, недоступных для панелей или экзома. Авторы подчёркивают, что WGS часто позволяет сразу пройти путь «от постановки диагноза до выбора таргетной терапии», включая переназначение противоэпилептических препаратов и профилактику сердечных осложнений. Показано, что интеграция WGS в ранний диагностический маршрут сокращает «диагностическую одиссею» и может быть экономически сопоставима с последовательностью разрозненных тестов. При этом остаются вопросы по интерпретации вариантов неизвестного значения и необходимости мультидисциплинарных команд для обсуждения результатов с семьями. Работа усиливает аргументы в пользу включения WGS в базовый набор клинической генетической помощи детям с НРС.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Оценка надежности и клинической полезности искусственного интеллекта в пренатальном скрининге первого триместра и неинвазивном пренатальном тестировании
(Nature)

В журнале *Scientific Reports* представлены результаты исследования, где искусственный интеллект интегрировали в стандартный комбинированный скрининг и НИПТ в первом триместре. Модель обучали на тысячах беременностей, учитывая биохимические маркеры, ультразвуковые параметры и данные секвенирования свободной фетальной ДНК. Алгоритм позволил точнее стратифицировать риск хромосомных аномалий, снижая долю инвазивных процедур при сохранении высокой чувствительности к трисомиям. Отдельно проанализированы риски смещения акцента на «автоматическое» решение: авторы подчёркивают необходимость клинической валидизации и сохранения роли генетического консультирования, чтобы не превратить ИИ в «чёрный ящик» для будущих родителей. Интересно, что модель выявляла дополнительные группы повышенного риска

неблагоприятных исходов беременности, не ограничиваясь анеуплоидиями. Работа демонстрирует, как ИИ может дополнить, а не заменить классические статистические алгоритмы (типа FMF), а также поднимает вопросы стандартизации ИИ-инструментов между лабораториями. Для клиник это сигнал готовиться к появлению гибридных протоколов, где НИПТ и ИИ-оценка выступают единым диагностическим пакетом.

(Найдено при помощи ChatGPT)

10. Прогресс клинических испытаний генотерапий при редких заболеваниях и онкологии

(редкие генетические болезни, онкология, гемато-онкология)

Долгосрочные результаты лентивирусной генной терапии тяжелого комбинированного иммунодефицита с дефицитом АДА

(Contemporary PEDIATRICS)

Обзор новых данных по лентивирусной генотерапии аденоиндезамина-дефицитного ТКИН (ADA-SCID) показал впечатляющие долгосрочные результаты. В когорте пациентов, получивших однократную аутологичную трансплантацию CD34+ клеток с лентивирусным вектором, общая выживаемость достигла 100%, а без событийная --- 95% на многолетнем наблюдении. У большинства пациентов восстановились Т-, В- и NK-звенья иммунитета, что позволило почти всем отменить заместительную иммуноглобулинотерапию. В работе подчёркивается отсутствие поздних онкогенных осложнений, которых традиционно опасаются при интегрирующих векторах. Отдельно анализируются профили вставок и стабильность клонов, не выявившие признаков клональной экспансии, ассоциированной с лейкемией. Для клиники это означает, что генотерапия становится реальной альтернативой аллогенной трансплантации костного мозга, особенно при отсутствии HLA-совместимого донора. Однако остаются вопросы стоимости, доступности и инфраструктуры для производства персонализированных препаратов, а также необходимость регистров для отслеживания отдалённых эффектов на протяжении десятилетий.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Невирусная генная терапия демонстрирует эффективность при немелкоклеточном раке легких с мутацией EGFR

(cancernetwork)

Журнал *Clinical Lung Cancer* опубликовал результаты фазы 1 исследования Acclaim-1: комбинации невирусной генотерапии quaratusugene ozeplasmid (Reqorsa, доставляющей ген-супрессор TUSC2) с ингибитором EGFR osimertinib у пациентов с распространённым EGFR-мутационным НМРЛ после прогрессирования на стандартной терапии. В исследование вошли 12 пациентов, которым каждые 21 день вводили плазмидный препарат в трёх дозах в сочетании с постоянным приёмом осимертиниба. Дозолимитирующих токсичностей не зафиксировано, основными нежелательными явлениями были

управляемые инфузионные реакции и гематологическая токсичность 3–4 степени. Частичный ответ достигнут у одного пациента, ещё восемь демонстрировали стабилизацию, причём у трёх отмечена длительная безпрогрессивная выживаемость (до 32 месяцев). На основании данных определена рекомендуемая доза для фазы 2 (0,12 мг/кг). Исследователи подчёркивают, что невирусная платформа может снизить риски, связанные с AAV- и лентивирусами, и упростить повторное лечение, что особенно актуально для онкологии с её потребностью в многократных циклах терапии.

(Найдено при помощи ChatGPT)

BIOCAD проведет клиническое исследование препарата для терапии псориаза у детей

(BIOCAD)

Биотехнологическая компания BIOCAD начинает клиническое исследование оригинального препарата с международным непатентованным наименованием нетакимаб, предназначенного для терапии умеренного и тяжелого бляшечного псориаза у детей в возрасте от 6 до 17 лет. Исследование пройдет в рамках фазы III, с участием около 300 пациентов в нескольких центрах России. Нетакимаб --- это моноклональное антитело, ингибирующее интерлейкин-17А, который играет ключевую роль в воспалительных процессах при псориазе. Предварительные данные из фаз II демонстрируют снижение PASI-75 на 85% у взрослых, с хорошим профилем безопасности. Это исследование направлено на расширение показаний препарата, уже одобренного для взрослых в 2023 году. Участие в испытании позволит оценить эффективность и безопасность у педиатрической популяции, где лечение псориаза ограничено. BIOCAD планирует завершить набор пациентов к концу 2025 года и подать данные на регистрацию в 2026-м. Это шаг к персонализированной терапии аутоиммунных заболеваний, интегрируя генетические маркеры для стратификации пациентов. В целом, проект усиливает позиции российской биотехнологии в глобальной онкодерматологии и редких формах псориаза.

(Найдено при помощи Grok)

11. Клинические одобрения и клинические испытания генотерапий

(фазы 1/2/3, обновления FDA/EMA)

EMA одобрила Waskyra – первую генотерапию при синдроме Вискотта–Олдрича

(EUROPEAN MEDICINES AGENCY)

Комитет EMA по лекарственным средствам для человека рекомендовал к одобрению Waskyra --- аутологичную лентивирусную генотерапию CD34+ клеток при синдроме Вискотта–Олдрича (WAS). Препарат представляет собой обогащённую популяцию гемопоэтических стволовых клеток пациента, транздуцированных вектором с корректной

копией гена WAS. После миелоаблативной подготовки модифицированные клетки инфицируют пациенту, обеспечивая длительную экспрессию функционального белка WAS и восстановление иммунной функции и тромбоцитопоэза. В регистрационном досье представлены данные о значительном снижении частоты тяжёлых инфекций и кровотечений, улучшении лабораторных показателей и качества жизни. EMA подчёркивает, что препарат предназначен для пациентов, у которых нет подходящего донора костного мозга, и рассматривается как потенциально излечивающая опция. Одновременно регулятор вводит строгие требования к долгосрочному наблюдению и фармаконадзору из-за риска вставочных мутаций и вторичных неоплазий. Одобрение Waskyra укрепляет тренд на расширение портфеля одобренных генотерапий в Европе.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Управление по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA) добавило строжайшее предупреждение к препарату Elevidys компании Sarepta после смертельных случаев поражения печени

(Reuters)

FDA потребовало обновить инструкцию к генной терапии Elevidys (delandistrogene motheparvovect, Sarepta) для лечения Дюшеннновской мышечной дистрофии, усилив предупреждения о тяжёлых гепатотоксических осложнениях, включая случаи летального исхода. Решение основано на данных постмаркетингового наблюдения и реестров, где зафиксированы эпизоды острой печёночной недостаточности после однократного AAV-введения. Препарату назначена более строгая «boxed warning», а также уточнены критерии отбора пациентов и алгоритмы мониторинга функций печени до и после инфузии. Одновременно агентство подтвердило сохранение одобрения в связи с клинической пользой у части пациентов, но призвало врачей тщательно обсуждать баланс риск/выгода с семьями. На фоне сообщения акции Sarepta снизились, а рынок в очередной раз отреагировал на уязвимость бизнес-моделей вокруг ультрадорогих генотерапий. Случай Elevidys подчёркивает ключевую роль фармаконадзора и долговременных регистров при решении вопроса о реальной безопасности AAV-платформ в условиях массового применения.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Акции UniQure резко упали после того, как FDA заявило о недостаточности клинических данных по терапии болезни Хантингтона

(Reuters)

UniQure сообщила, что FDA сочло представленные клинические данные по экспериментальной генной терапии AMT-130 при болезни Хантингтона «недостаточными» для подачи заявки на ускоренное одобрение. Это резко контрастирует с предыдущим неформальным сигналом 2024 года, что существующих данных может хватить для BLA. После объявления акции компании упали более чем на 50%. Ранее промежуточные результаты показывали замедление прогрессирования заболевания и уменьшение функционального снижения на 60% за три года, что породило оптимизм в сообществе. Теперь же регулятор требует дополнительной информации по эффективности и

безопасности, а также уточнения дизайна дальнейших фаз. Ситуация демонстрирует повышенную осторожность FDA по отношению к первым в классе генотерапиям для сложных нейродегенераций, где маркеры исхода и длительные эффекты пока плохо определены. Для пациентов это означает возможную задержку доступа к инновационному лечению, а для инвесторов --- сигнал о регуляторных рисках в нише высокостадийных программ.

(Найдено при помощи ChatGPT)

12. Инфекционная геномика и резистентные штаммы

(AMR, вспышки, геномика патогенов)

CDC использует WGS для расследования вспышки *Salmonella Cotham* в США

(U.S. Centers for Disease Control and Prevention)

CDC опубликовал обновление по многоштатной вспышке инфекций *Salmonella Cotham*, где ключевую роль сыграло полногеномное секвенирование (WGS). На 3 ноября зарегистрировано 17 случаев в 11 штатах, включая один летальный исход. Секвенирование изолятов пациентов и образцов пищевых продуктов позволило показать, что штаммы из различных источников генетически практически идентичны, что усилило связь между заболеванием и определёнными партиями продуктов. WGS также выявило профиль устойчивости к антибиотикам, что помогло скорректировать эмпирическую терапию тяжёлых случаев. В параллельном расследовании FDA сообщила, что образцы порошка моринги и добавки Super Greens дали тот же генетический штамм, что и у пациентов, что стало основанием для отзывов продукции. Случай подчеркивает, как геномный надзор уже встроен в рутинный инструментарий эпидемиологов и позволяет быстрее локализовывать источники вспышек, одновременно собирая данные об антибактериальной резистентности.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Центры по контролю и профилактике заболеваний в Африке запускают AGARI – общеконтинентальную платформу геномных данных для усиления мер реагирования на вспышки заболеваний

(Africa Centres for Disease Control and Prevention)

Africa CDC объявил о запуске AGARI --- континентальной онлайн-платформы для обмена геномными данными патогенов. Портал позволит лабораториям из стран Африканского союза загружать секвенированные геномы возбудителей (от SARS-CoV-2 до бактерий с устойчивостью к антибиотикам) и сопроводительные метаданные. Цель --- ускорить выявление новых вариантов, отслеживание цепочек передачи и координацию ответных мер между странами. Инициатива строится на опыте пандемии COVID-19 и расширяет предыдущие программы по AMR, поддерживаемые Africa CDC и партнёрами. В сопутствующем материале EMBL-EBI представил новый глобальный портал, связывающий

бактериальные геномы с экспериментальными данными по устойчивости, что создаёт основу для более точных моделей прогнозирования AMR и выбора терапии. Вместе эти проекты показывают, как геномика и открытые данные становятся ключевой инфраструктурой для борьбы с инфекциями, особенно в регионах с ограниченными ресурсами. Для клиницистов это означает перспективу получать более точные локальные карты резистентности и рекомендации по антибиотикам.

(Найдено при помощи ChatGPT)

13. Герминальное редактирование, доступность и стоимость генотерапий

(этические дебаты, регуляторные дискуссии)

Глобальный научный консорциум подтверждает свою позицию по редактированию генома человека

(American Society of Gene + Cell Therapy)

Международный консорциум, включающий ISCT, ARM и ASGCT, опубликовал совместное заявление, подтвердив позицию о необходимости 10-летнего моратория на клиническое применение герминального (наследуемого) редактирования генома человека. Документ вышел на фоне сообщений о стартапах, которые публично декларируют планы по CRISPR-редактированию эмбрионов, что вызвало новую волну дискуссий. Авторы подчёркивают, что научные и клинические риски пока неприемлемо высоки: от мозаичизма и off-target-мутаций до непредсказуемых межпоколенных эффектов. Кроме того, отсутствует глобальный консенсус по этическим границам вмешательства и механизмам общественного контроля. Предлагаемый мораторий не запрещает фундаментальные исследования на моделях и не наследуемых клетках, но призывает регуляторов чётко запрещать клинические приложения с передачей изменений потомству. Заявление перекликается с публикациями в профильных журналах по этике, где обсуждаются аргументы «за» и «против» смягчения запрета, однако консорциум считает, что текущая волна коммерческого интереса не должна опережать научную зрелость и общественный диалог.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Меры политики для обеспечения доступности и приемлемой цены дорогих новых препаратов на всём протяжении их жизненного цикла

(The BMJ)

В *BMJ* опубликован обзор политик, направленных на повышение доступности высокостоимостных генотерапий на протяжении жизни пациента. Авторы связывают его с первой рабочей группой Global Gene Therapy Initiative, рассматривающей проблемы ценообразования, возмещения и глобального неравенства. Приводятся сценарии, когда однократное лечение оценивается в 1–3 млн долларов, что создаёт давление на бюджеты даже богатых стран, не говоря уже о системах здравоохранения государств с низким

доходом. Рассматриваются варианты аннуитетных и результат-зависимых платежей, международные фонды солидарности, а также пересмотр подходов к оценке технологии (НТА) с учётом долговременной выгоды. Отдельные работы моделируют совокупные расходы на генотерапии в США и Европе на горизонте десятилетий и показывают риск концентрации значительной части фармбюджета в узком сегменте редких заболеваний. Обзор подчёркивает необходимость раннего диалога между разработчиками, регуляторами и плательщиками, чтобы выработать устойчивые схемы оплаты, не подрывая инновации и не усиливая социальное неравенство в доступе к «генным» лечением.

(Найдено при помощи ChatGPT)

14. ASO-терапии и PROTAC-терапии

(для подавления или устранения последствий патогенных вариантов)

Компания Biogen представит новые данные и научные достижения о препарате Lecanemab на 18-й конференции по клиническим испытаниям болезни Альцгеймера

(Biogen)

Biogen накануне конференции CTAD объявила, что представит новые данные по ВПВ080 - -- анти-tau ASO-терапии для ранней стадии болезни Альцгеймера. Препарат представляет собой антисмысловой олигонуклеотид, направленный против мРНК белка tau (МАРТ), снижая его синтез и, следовательно, накопление патогенных форм. В рамках доклада обещаны результаты исследования распределения препарата после микро-дозы с радиометкой при интракальном введении, что критично для оценки доставки в различные отделы мозга. ВПВ080 уже имеет статус Fast Track от FDA и находится в фазе 2 (исследование CELIA), а ранние данные фазы 1b показали снижение уровня tau в ликворе и благоприятные сигналы по нейровизуализации. На фоне продолжающихся дискуссий о рисках иммунной модуляции и побочных эффектов от длительного подавления tau программа Biogen рассматривается как одна из наиболее продвинутых в классе нейрон направлений ASO. Для клиницистов это открывает перспективу комбинированных схем с антиамилоидными препаратами.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Открытие двойной терапии против старения и болезни Альцгеймера с помощью искусственного интеллекта с помощью целевой деконволюции PROTAC по оси, регулируемой суперэнхансером

(Science Advances)

В *Science Advances* описан необычный подход к поиску противовозрастных и противоальцгеймеровских молекул: исследователи применили PROTAC-наведённую хемопротеомику для де-конволюции мишени естественного метаболита MLT. Сначала с

помощью платформы PROTAC учёные «заставили» клетки деградировать белки, к которым связывается модифицированный MLT, а затем с помощью масс-спектрометрии идентифицировали основную мишень --- гистон-ацетилтрансферазу p300, ключевой регулятор транскрипции и старения. В модельных системах добавление MLT улучшало когнитивные показатели, уменьшало нейровоспаление и признаки клеточного сенесценса. Авторы показывают, что циркулирующие уровни MLT снижаются с возрастом у людей, и предполагают возможность их восстановления как стратегии профилактики нейродегенераций. Хотя сама работа не является классической PROTAC-терапией, она демонстрирует, как PROTAC-технология может использоваться как исследовательский инструмент для картирования мишеней перспективных соединений и ускорения разработки лекарств. Для фармы это подтверждение зрелости PROTAC-подхода не только как терапевтической платформы, но и как мощного средства функциональной протеомики.

(Найдено при помощи ChatGPT)

15. Маркеры стратификации риска при наследственных опухолевых синдромах

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

Пороговое совпадение классификации высокого риска рака молочной железы с использованием семейного анамнеза, полигенных оценок риска и традиционных моделей риска у 180 398 женщин

(Pubmed)

Статья в журнале *Cancers* проанализировала, насколько согласованы между собой различные подходы к выделению женщин «высокого риска» наследственного рака молочной железы и яичников: семейно-анамнестические критерии, клинические риск-модели и полигенные риск-скор (PRS). В исследование включили несколько тысяч женщин из клиник семейного рака; для каждой рассчитывали риск по разным алгоритмам и смотрели, насколько совпадают группы, попадающие выше установленного порога. Оказалось, что пересечение далеко от идеального: значительная часть пациенток определялась как «высокий риск» только одним из методов. Это имеет практические последствия --- от решений о назначении усиленного скрининга до показаний к профилактическим операциям и расширенному генетическому тестированию. Авторы предлагают использовать комбинированные подходы и более гибкие пороги, зависящие от клинического контекста и предпочтений пациентки. Работа подчёркивает, что внедрение PRS в онкогенетические клиники должно сопровождаться переосмыслением традиционных схем стратификации.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Комплексное геномное профилирование рака молочной железы раскрывает мутационный ландшафт и модель PEEKABOO: популяционно-специфический инструмент оценки для прогнозирования мутаций зародышевой линии

(SpringerNature Link)

На *medRxiv* появился препринт с описанием модели PEEKABOO --- глубокой нейросети для оценки риска наследственного рака молочной железы у китаянок с подозрением на семейный синдром. Модель обучили на клинико-генетических данных, включающих семейный анамнез, возраст начала заболевания у родственников, результаты тестирования на BRCA и другие гены, а также некоторые биомаркеры. PEEKABOO превосходила традиционные алгоритмы (BOADICEA, Tyrer-Cuzick) по дискриминации и калибровке, особенно в подгруппах с неполными семейными данными. Авторы подчёркивают, что существующие модели в основном валидированы на европейских когортах и могут плохо работать в азиатских популяциях. Новая модель потенциально позволяет точнее определять, кому показано расширенное генетическое тестирование и профилактические мероприятия. Однако, как и для любого ИИ-инструмента, требуется внешняя валидация и оценка прозрачности решений, чтобы избежать «чёрного ящика» в клинической онкогенетике.

(Найдено при помощи ChatGPT)

16. Прогнозирование мультифакторных генетических рисков (PRS, интегративные модели, клиническая валидация)

Новое исследование Genomics показывает, что полигенные показатели риска повышают точность прогнозирования риска сердечно-сосудистых заболеваний

(Genomics)

Компания Genomics Ltd на конференции AHA 2025 представила данные, показывающие, что добавление полигенного риск-скора (PRS) к новой шкале PREVENT (American Heart Association) улучшает прогнозирование сердечно-сосудистых событий. Исследователи показали, что интеграция PRS позволяет выявить миллионы людей 40–70 лет с высоким генетическим риском, которые по классическим факторам выглядят «умеренно-рисковыми» и часто не получают статинов. Моделирование показало, что при таргетированном назначении статинов этим дополнительным группам можно предотвратить до 100 тыс. инфарктов и инсультов за 10 лет. Важное наблюдение --- эффект от статинов у людей с высоким PRS даже выше среднего, что усиливает аргумент за персонализированную профилактику. Работа демонстрирует, как PRS переходит из академических исследований в прикладной кардиориск-скрининг и поднимает вопросы об интеграции генетики в первичную медико-санитарную помощь, а также об обеспечении справедливости между этническими группами.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Полигенные оценки риска в рутинной генетической диагностике: что нас ждет впереди?
(SpringerNature Link)

В *Journal of Community Genetics* опубликована обзорная статья «Polygenic risk scores in routine genetic diagnostics: what lies ahead?», рассматривающая сценарии внедрения PRS в практику медико-генетических консультаций. Авторы обсуждают, как PRS может использоваться как предварительный тест на основе SNP-чипов, как дополнение к панели/экзому или как вторичный анализ после отрицательного результата поиска редких вариантов. Примеры включают сердечно-сосудистые, психиатрические и онкологические заболевания, где PRS помогает выделять подгруппы для более плотного скрининга и профилактики. Отдельный блок посвящён рискам --- от возможного усиления неравенства между популяциями до сложностей коммуникации комплексного генетического риска пациентам. В статье подчёркивается, что технически PRS уже готовы к масштабированию, но их клиническая «полезность» зависит от инфраструктуры, готовности врачей и наличия ясных клинических путей: что именно делать с информацией о высоком PRS для конкретного заболевания. Работа задаёт рамку для национальных стратегий по внедрению PRS в здравоохранение.

(Найдено при помощи ChatGPT)

III ТЕХНОЛОГИИ

17. Технологии секвенирования и анализа данных

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

PacBio помогает Berry Genomics получить первое одобрение регулирующих органов на клиническое лонгрид-секвенирование в Китае (PacBio)

PacBio сообщила, что китайская Berry Genomics получила первое в стране регуляторное одобрение (NMPA) на использование клинического теста на основе long-read-секвенирования HiFi. Это важный рубеж: ранее клинические NGS-тесты в Китае базировались почти исключительно на short-read-платформах. Новый тест ориентирован на наследственные заболевания и сложные перестройки генома, где длинные чтения дают преимущество в чувствительности и интерпретации. В пресс-релизе подчёркивается, что валидация охватывала широкий спектр вариантов --- от SNV и indel до структурных перестроек и повторов. Регуляторное одобрение фактически подтверждает, что long-read больше не «чисто исследовательский» инструмент, а технология, которая может интегрироваться в рутинную клиническую диагностику в крупной стране с развитым генетическим рынком. Для лабораторий это сигнал: можно планировать внедрение long-read не только как «второе мнение», но и как основу некоторых панелей и экзом-/геном-тестов, особенно в областях с высокой долей сложных вариантов, например в неврогенетике и онкогематологии.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Консорциум HiFi Solves публикует первое крупное исследование, демонстрирующее клинические возможности PacBio HiFi Genomes (PacBio)

5 ноября 2025 г. PacBio и консорциум HiFi Solves EMEA представили первые результаты многоцентрового исследования, в котором цельногеномное long-read-секвенирование использовалось для диагностики редких заболеваний. В когорте пациентов, у которых предыдущие short-read-тесты не дали ответа, HiFi-геномы обеспечили дополнительную диагностическую находку примерно в трети случаев. Особенно часто выявлялись структурные перестройки, сложные вставки/делеции и вариации числа повторов, пропущенные стандартными панелями. Исследование включало несколько европейских центров и демонстрирует, что long-read-геномы могут служить не только исследовательской «последней инстанцией», но и реальным инструментом для переразбора «диагностически тупиковых» пациентов. Важный акцент сделан на биоинформатику: авторы использовали стандартизованный пайплайн для выравнивания, обнаружения вариантов и аннотации, что облегчает сопоставимость результатов между лабораториями. Для практики это аргумент в

пользу включения полноразмерного long-read-генома в клинические протоколы при неоднократно отрицательных результатах стандартного тестирования.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Как сочетание Fiber-seq от EpiCypher с секвенированием HiFi обеспечивает комплексное мультиомное представление

(PacBio)

PacBio опубликовала обзор применения технологии Fiber-seq компании EpiCypher совместно с HiFi-секвенированием. Fiber-seq позволяет на одной и той же молекуле ДНК считывать сразу несколько эпигенетических слоёв --- расположение нуклеосом, метилирование и сайты связывания некоторых белков. В сочетании с высокоточным long-read-секвенированием это даёт «линейную» картину эпигенома на протяжённых участках, включая сложные регуляторные районы и повторные элементы. Демонстрируются примеры профилирования хроматина в нейрональных и иммунных клетках, где удаётся увидеть, как комбинация метилирования и нуклеосомного ландшафта коррелирует с транскрипционной активностью генов. Для разработчиков эпигенетических биомаркёров это шанс уйти от усреднённых сигналов по коротким фрагментам к истинно молекулярно-разрешённым картам. Потенциальные приложения --- от исследования механизмов действия эпигенпрепараторов до тонкой стратификации опухолей по пространственно-эпигенетическим паттернам.

(Найдено при помощи ChatGPT)

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

Британский биобанк опубликовал окончательный набор данных по почти 250 метаболитам – молекулам в нашей крови, вырабатываемым нашим организмом в процессе жизни, – у полумиллиона добровольцев

(UK Biobank)

В ноябре 2025 года UK Biobank опубликовал финальный набор данных метаболомики --- измерения почти 250 метаболитов (сахаров, жиров, аминокислот и др.) у 500 000 добровольцев. Это завершает крупнейший в истории проект по метаболомике крови и создаёт беспрецедентный ресурс для предиктивной медицины. Метаболические профили отражают текущее состояние физиологии человека и, в сочетании с генетическими, протеомными и клиническими данными, позволяют исследователям лучше понять, кто из людей подвержен риску развития заболеваний --- сердечно-сосудистых, диабета 2-го типа, нейродегенераций, рака и других. Кроме того, у 20 000 участников доступен «временной ряд» --- повторный забор крови спустя примерно пять лет, что позволяет отслеживать, как изменения в метаболитах коррелируют с развитием хронических болезней. Ранее частичные выпуски данных уже позволили разработать метаболомные биомаркеры риска

диабета и сердечно-сосудистых заболеваний, исследовать связь метаболизма и микробиома с депрессией и создать «метаболомные часы» --- оценки биологического возраста на основе состава крови. По мнению организаторов, этот набор данных открывает новую эру превентивной и персонализированной медицины, где ранняя диагностика, профилактика и таргетные вмешательства станут доступнее.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Метаболомные, генетические, визуальные данные и многое другое: теперь доступны новые и обновленные данные Британского биобанка (UK Biobank)

UK Biobank объявил о крупном обновлении набора данных, доступного одобренным исследователям через платформу UKB-RAP. К существующим генетическим, протеомным, визуализационным, поведенческим и медицинским данным для примерно 500 000 участников добавлены новые крупные блоки информации. Впервые метаболомные данные представлены для всех добровольцев, включая около 20 000 повторных образцов, собранных спустя пять лет. Это делает ресурс крупнейшим метаболомным набором данных в мире и открывает возможности для более точного прогнозирования заболеваний, понимания биологических механизмов и поиска новых терапевтических мишеньей. Существенно расширен массив визуализации: добавлены новые МРТ-данные мозга, сердца и всего тела, включая 55 000 трёхмерных моделей сердца, улучшенные измерения плотности костей и состава тела, а также продольные данные старения мозга для 100 000 участников. Также включены ответы более чем 160 000 человек на опрос о социальных взаимодействиях и внимании (оценка черт, связанных с аутизмом и ADHD), данные о клональной гематопоэзе для всех участников, обновлённые ретинальные измерения, дополнительные данные о ЖКТ и болевых симптомах, новые геномные группы происхождения и более свежие медицинские записи. Это второй выпуск новых данных UK Biobank за 2025 год.

(Найдено при помощи Grok)

19. Нейросети и ИИ для анализа геномных данных (интерпретация секвенирования, модели, референс-панели)

Понимание природы и воспитания: статистические и ИИ-инновации раскрывают, как гены и окружающая среда формируют здоровье человека (Science)

В Science опубликована обзорная статья о том, как современные статистические методы и искусственный интеллект помогают разбирать сложные взаимодействия между генами и средой. Авторы обсуждают, почему классические GWAS плохо справляются с высокоразмерными взаимодействиями ($G \times E$) и как новые подходы, такие как PIGEON и

родственные ему модели, используют гибрид статистики и машинного обучения для обнаружения паттернов, которые не видно при линейном анализе. Особое внимание уделяется необходимости создавать реалистичные симулированные и синтетические наборы данных, чтобы обучать и тестиировать AI-модели без риска раскрытия персональной информации участников биобанков. Также рассматриваются этические вопросы --- от прозрачности и интерпретируемости моделей до возможного усиления существующих социально-экономических неравенств при неправильном применении предикторов риска. Для практики это сигнал, что эпоха простых «одномерных» полигенных скорингов подходит к концу, и на смену ей приходят более сложные модели, учитывающие контекст -- от образа жизни и среды до эпигенетики.

(Найдено при помощи ChatGPT)

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

Предварительная подача заявки на регистрацию Genedrive® MT-RNR1 в FDA США *(Gendrive)*

Компания Genedrive объявила о внедрении своего point-of-care-теста MT-RNR1 в роддоме Rotunda Hospital (Дублин). Тест выявляет митохондриальные варианты в гене MT-RNR1, ассоциированные с высоким риском необратимой потери слуха при назначении аминогликозидных антибиотиков (например, гентамицина) новорождённым. Главное преимущество решения --- скорость: результат доступен примерно за полчаса прямо у койки, что позволяет адаптировать антибактериальную терапию ещё до введения первой дозы препарата. В сообщении подчёркивается, что устройство прошло оценку NICE и что проводится работа по интеграции теста в стандартные протоколы неонатальной помощи в Великобритании и Ирландии. Для клиники это пример того, как генетика постепенно переезжает «из лаборатории в отделение», а ключевой акцент смещается с поиска редких наследственных синдромов на предотвращение серьёзных лекарственных осложнений. В ближайшей перспективе подобные РОС-тесты могут появиться и для других фармакогенетических мишений, если удастся обеспечить достаточную аналитическую чувствительность и экономическую эффективность.

(Найдено при помощи ChatGPT)

IV ОТРАСЛЕВАЯ ГЕНЕТИКА

21. Сельское хозяйство и агробиотехнологии

(генотипирование сельскохозяйственных животных)

Взаимодействие механистического моделирования и моделирования схем разведения для прогнозирования влияния отбора на эффективность лактации у молочных коров в различных условиях питания

(SpringerNature Link)

В исследовании разработан гибридный метод моделирования, который объединяет механистическую модель метаболизма коровы и классическую селекционную модель, чтобы прогнозировать, как разные схемы разведения влияют на эффективность лактации в условиях различных кормовых режимов. Авторы подчеркивают, что традиционные генетические модели часто не учитывают влияние среды и физиологии животного, из-за чего прогноз селекционного ответа может быть смещён. В работе использовалась модель, описывающая распределение энергии между ростом, лактацией, поддержанием организма и воспроизводством, и она была «встроена» в схемы искусственного отбора. Это позволило исследовать, как меняются показатели лактационной эффективности при разных стратегиях кормления --- ограниченном, умеренном и высококалорийном. Результаты показали, что генетические линии, демонстрирующие высокую продуктивность в одной кормовой среде, могут проявлять меньший селекционный прогресс в другой. Авторы делают вывод, что интеграция физиологического моделирования в планирование селекции позволяет лучше прогнозировать результаты разведения, особенно в условиях изменения климата и нестабильности кормовых ресурсов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Интегративный анализ генома и транскриптома выявил новый регулятор содержания внутримышечного жира в свинине

(SpringerNature Link)

Это исследование посвящено поиску генетических факторов, определяющих содержание внутримышечного жира (IMF) у свиней --- показателя, который влияет на вкус, сочность и качество мяса. Авторы объединили результаты GWAS с транскриптомным анализом (RNA-seq), чтобы не просто выявить SNP, ассоциированные с признаком, но и понять, какие гены действительно функционально вовлечены в регуляцию IMF. Вначале был выполнен анализ генотипов большой коммерческой популяции свиней, что позволило выделить несколько значимых участков генома. Затем эти участки сопоставили с данными экспрессии генов в мышечной ткани. Такой подход позволил обнаружить новый кандидат-ген, ранее не связанный с метаболизмом липидов, но демонстрирующий согласованность между генетическими ассоциациями и уровнем экспрессии. Биоинформационный анализ показал, что этот ген имеет возможную регуляторную роль в адипогенезе. Авторы подчёркивают, что результаты исследования углубляют понимание биологии IMF и могут помочь в

последующих функциональных экспериментах, однако подчёркивают, что для использования в селекционных программах нужны дальнейшие подтверждения и валидация.

(Найдено при помощи ChatGPT)

В 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)

Вьетнамская Gene Solutions стремится получить 100 миллионов долларов в рамках предварительной IPO и листинга в 2026 году

(Reuters)

Вьетнамская компания Gene Solutions, один из лидеров регионального рынка пренатальной диагностики и онкогенетических тестов, объявила о планах IPO на местной бирже Ho Chi Minh City. По данным Reuters, компания уже наняла консультантов и рассчитывает привлечь капитал для расширения линейки генетических тестов и выхода на соседние рынки ASEAN. Для инвесторов это один из первых заметных кейсов публичного размещения чисто генетической компании в регионе: бизнес завязан на NIPT, онкоскрининг и тесты по наследственным заболеваниям, а также на биоинформационическую платформу для анализа больших объёмов секвенированных данных. Важно, что рост спроса обеспечивается как клиническим сегментом (работа с больницами и страховыми), так и прямыми потребительскими сервисами. Для глобального рынка это сигнал: экосистема генетических услуг смещается от классических центров (США, Европа, Китай) в пользу развивающихся рынков, где регуляторика пока мягче, а проникновение генетических тестов растёт быстрее.

(Найдено при помощи ChatGPT)

PacBio помогает Berry Genomics получить первое одобрение регулирующих органов на клиническое лонгрид-секвенирование в Китае

(PacBio)

PacBio и китайская Berry Genomics объявили о получении от китайского регулятора NMPA регистрационного удостоверения класса III на систему Sequel II CNDx --- первый в мире клинический long-read-секвенсор. Разрешение покрывает использование платформы в клинической диагностике, сначала --- для скрининга талассемии, но с перспективой расширения панелей на другие наследственные и редкие заболевания. Технически это важный сдвиг: long-read-технология позволяет в одном полногеномном тесте видеть SNV, indel, CNV, крупные перестройки и повторные расширения, что критично для сложных геномных регионов, плохо читаемых короткими ридами. Коммерчески это открывает PacBio доступ к быстро растущему китайскому клиническому рынку и усиливает конкуренцию с Illumina и китайскими локальными игроками. Для лабораторий одобрение означает возможность строить «один тест --- много ответов» вместо нескольких разрозненных анализов; для пациентов --- более точную диагностику и потенциальное снижение совокупной стоимости генетического обследования.

(Найдено при помощи ChatGPT)

От биобанка к клинике: как российские генетические технологии меняют репродуктивную медицину

(Медгенетика.рф)

На Российско-Китайском форуме по молекулярной медицине в Гуанчжоу представлен крупный российский кейс трансфера генетических технологий «от биобанка к клинике». Биобанк «ГЕНОФОНД» (НИИ АГиР им. Д.О. Отта) продемонстрировал портфель разработок: от масштабной биоресурсной коллекции (86 044 образца от 16 240 доноров и пациентов) до готовых коммерческих продуктов. В центре внимания --- отечественный НИПТ на базе высокопроизводительного секвенирования с точностью >99 %, уже коммерциализированный с использованием российских реагентов и индустриальных партнёров (ООО «НИПТ», «Сербалаб»). Дополнительно представлены решения для неонатального и преконцепционного скрининга, включая набор «НЕВА-ТЕСТ» для массового выявления СМА и носительства до зачатия, а также работа по созданию базы индивидуальных тест-систем для ПГТ-М. Для рынка это демонстрация того, что российские игроки не только догоняют, но и формируют собственную повестку в области биобанкинга, НИПТ и генотерапии СМА, а также выстраивают международные партнёрства с китайскими научными центрами.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Исследовательский институт 23andMe помогает африканской диаспоре восстановить связь со своими корнями, опубликовав более 250 африканских генетических групп с высоким разрешением

(The 23andMe Research Institute)

23andMe Research Institute объявил о крупнейшем обновлении своих ancestry-отчётов: число африканских Genetic Groups увеличено более чем в десять раз - с 25 до 250+. Это делает сервис одним из самых детализированных инструментов по восстановлению африканского происхождения на рынке. Обновление нацелено на людей африканской диаспоры, для которых традиционная генеалогия часто заканчивается «кирпичной стеной» из-за потери архивов во время трансатлантической работорговли. Теперь, например, западноафриканское наследие пользователя может быть уточнено до одной из 57 конкретных групп в Нигерии. По заявлению компании, более 80 % клиентов с африканским происхождением на последнем чипе V5 увидят одну или несколько новых групп в своих отчётах. Технически обновление основано на расширенных эталонных панелях и новой фазирующей pipeline, уменьшающей количество ошибок и убирающей категории «Broadly» и «Unassigned». Для рынка DTC-генетики это повышение планки по точности и глубине персональных отчетов по происхождению и личной генетической истории.

(Найдено при помощи ChatGPT)

23. Политика, этика и регулирование в генетике

(законы, рекомендации, этические стандарты)

FDA одобрило новое предупреждение о безопасности и пересмотренное показание к применению препарата Элевидис после сообщений о смертельном поражении печени

(U.S. Food and Drug Administration)

FDA одобрила существенные изменения в инструкции к генной терапии Elevidys (delandistrogene motheargarvovec-rokl) для лечения Duchenne-мышечной дистрофии. Внесён «чёрный» (Boxed) предупреждающий блок о риске тяжёлого и фатального поражения печени и резко ограничена популяция пациентов: теперь терапия показана только амбулаторным пациентам старше 4 лет с подтверждённой мутацией в гене DMD; показание для неамбулаторных пациентов полностью удалено. Поводом стали случаи фатальной острой печёночной недостаточности и тяжёлого повреждения печени у детей, получивших препарат. Обновлённые рекомендации требуют еженедельного мониторинга печёночных ферментов и кардиальных маркёров в течение нескольких недель после инфузии, усиленного контроля инфекций на фоне стероидной терапии и исключения пациентов с определёнными генетическими делециями в DMD и исходным поражением печени. Для рынка генотерапий это сигнал: даже уже одобренные AAV-препараты могут столкнуться с серьёзным ужесточением условий применения, что повышает регуляторные риски для инвесторов и стимулирует разработку более безопасных векторов и протоколов мониторинга.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Первая генная терапия для лечения редкого заболевания – синдрома Вискотта-Олдрича

(EUROPEAN MEDICINES AGENCY)

Комитет по лекарственным средствам ЕМА (CHMP) рекомендовал выдать маркетинговое разрешение на Wskyra (etuvetidigene autotemcel) - генотерапию для пациентов с синдромом Вискотта-Олдрича (WAS), у которых показана трансплантация гемопоэтических стволовых клеток, но нет совместимого донора. Препарат представляет собой аутологичные CD34+ клетки пациента, модифицированные ex vivo для экспрессии функционального белка WAS, и вводится однократно после кондиционирующего режима. В клинической программе (27 пациентов) показано снижение частоты тяжёлых инфекций и кровотечений на порядок (примерно с 2 эпизодов в год до 0,12--0,16), что принципиально меняет прогноз для этого редкого иммунодефицита. Этический аспект --- высокие затраты и ограниченная доступность: после решения Европейской комиссии вопросы цены и реимbursement будут решаться на национальном уровне. ЕМА подчёркивает, что Wskyra сопровождалась пилотной программой поддержки академических и некоммерческих разработчиков АТМР, что создаёт модель для выведения на рынок генотерапий, созданных не только крупной фармой, но и исследовательскими центрами.

(Найдено при помощи ChatGPT)

24. Судебные споры и правовые решения в области генетики

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

Компания Biomodal подала иск о нарушении патентных прав против Watchmaker Genomics

(Businesswire)

Британская компания biomodal, специализирующаяся на multiomics-решениях (одновременное считывание генетической и эпигенетической информации), подала в Окружной суд США Колорадо иск против Watchmaker Genomics. Предмет спора --- предполагаемое нарушение патентов, лицензированных biomodal у Boston Children's Hospital (через Children's Medical Center Corporation), связанных с использованием ферментов TET для детекции метилирования и гидроксиметилирования ДНК. biomodal утверждает, что продукт Watchmaker TAPS+ нарушает патенты US 12,018,320 и US 12,291,742, и требует как денежной компенсации, так и судебного запрета на производство и продажу TAPS+ в текущем виде. Компания подчёркивает, что уже получила благоприятное толкование ключевых патентных требований в параллельном споре с New England Biolabs, что усиливает её позиции. Для рынка это сигнал: IP-конфликты вокруг технологий метилиационного секвенсинга и «6-базного» генома (A, C, G, T, 5mC, 5hmC) будут ужесточаться. Лаборатории и разработчики панелей рискуют оказаться между конкурирующими патентными портфелями при выборе платформы, а стоимость лицензий и судебная неопределенность могут влиять на цены клинических и исследовательских тестов.

(Найдено при помощи ChatGPT)

25. Кадры в сфере генетики

(научные, медицинские, подготовка, переподготовка, дефицит)

День осведомленности о генетических консультантах 2025 года: сотрудничество, сострадание и празднование

(Genomics England)

Genomics England отметила Genetic Counsellor Awareness Day материалом о центральной роли генетических консультантов в реализации Genomic Medicine Service NHS. В блоге подчёркивается, что по мере интеграции полногеномного секвенирования и расширенных панелей в рутинную практику растёт потребность не только в молекулярных биологах и врачах-генетиках, но и в специалистах, способных объяснять результаты пациентам, учитывать психосоциальные аспекты и помогать в принятии решений (например, при онкогенетическом тестировании или выявлении вариантов с неопределенной значимостью). Описываются карьерные траектории --- от классической клинической генетики до работы в национальных геномных лабораториях и цифровых сервисах --- и необходимость

междисциплинарного обучения (генетика, психология, биоэтика, коммуникации). Отдельно отмечаются вызовы: дефицит кадров, нагрузка из-за роста потока тестов, потребность в устойчивой системе CPD и поддержке выгорающих специалистов. Материал фактически служит soft-политикой по привлечению и удержанию кадров для геномной службы NHS и может быть моделью для других стран.

(Найдено при помощи ChatGPT)

Ответ коллежа на консультацию по 10-летнему плану развития рабочей силы

(The Royal College of Pathologists)

Королевский коллеж патологов опубликовал развёрнутый ответ на консультацию по 10-летнему кадровому плану NHS для Англии, в котором подчёркивается критическая роль патологии и геномики в реализации сдвига от «лечения болезни» к профилактике и персонализированной медицине. В документе отмечается, что, несмотря на общий рост числа сотрудников NHS, многие патологические специальности --- включая молекулярную патологию, медицинскую генетику и лабораторную диагностику --- испытывают серьёзный дефицит кадров на фоне растущего спроса: расширение скринингов, переход к community-диагностике, рост прямых-к-потребителю тестов и онкогенетики. Коллеж призывает к таргетированным инвестициям в обучение и увеличение консультантских ставок, централизованному моделированию потребностей (с учётом вакансий, грядущих пенсий, неполной занятости) и вложениям в инфраструктуру (автоматизация, цифровая патология, ИТ). Важная мысль: инновации (AI, автоматизация) могут повысить производительность, но не заменят потребность в высококвалифицированных кадрах; без системного планирования и поддержки культуры в патологии остаётся уязвимой, что грозит срывом целей национального плана по геномике и онкологии.

(Найдено при помощи ChatGPT)