Лабораторная служба
2026, Т. 15, №2, с. 5–7
https://doi.org/10.17116/labs2026150215

Laboratory Service
2026, vol. 15, no. 2, pp. 5–7
https://doi.org/10.17116/labs2026150215

Новости молекулярной биологии: дайджест научных публикаций. Выпуск 4

© Елена Евгеньевна Баранова

ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва, Россия; Ассоциация онкологических пациентов и членов их семей «Одиссея» Москва, Россия

РЕЗЮМЕ

В данном кратком обзоре представлены научные публикации за I квартал 2026 г., посвященные результатам исследований в области как диагностики, так и лечения различных генетически обусловленных заболеваний. Активная работа научно-исследовательских групп по всему миру создает перспективы разработки эффективных терапевтических подходов, и знакомство с ее результатами важно для развития отечественной науки.

Ключевые слова: *спинальная мышечная атрофия, ген, полноэкзомное секвенирование, муковисцидоз, синдром Ретта, миодистрофия, crispr/cas, синдром Драве.*

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРЕ:
Баранова Е.Е. — https://orcid.org/0000-0001-9638-2303
Автор, ответственный за переписку: Баранова Е.Е. — e-mail: baranova.gen@gmail.com

КАК ЦИТИРОВАТЬ:
Баранова Е.Е. Новости молекулярной биологии: дайджест научных публикаций. Выпуск 4. *Лабораторная служба*. 2026;15(2):5–7. https://doi.org/10.17116/labs2026150215

News in molecular biology. Digest of scientific publications. Issue 4

© E.E. Baranova

Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia;
Association of cancer patients and their families «Odyssey» Moscow, Russia

ABSTRACT

This brief review presents scientific publications from the first quarter of 2026, covering research results in both diagnostics and treatment of various genetically determined diseases. The active work of research groups around the world creates prospects for the development of effective therapeutic approaches, and familiarization with their results is important for the advancement of Russian science.

Keywords: *spinal muscular atrophy, gene, whole exome sequencing, cystic fibrosis, Rett syndrome, muscular dystrophy, crispr/cas, Dravet syndrome.*

INFORMATION ABOUT THE AUTHOR:
Baranova E.E. — https://orcid.org/0000-0001-9638-2303
Corresponding author: Baranova E.E. — e-mail: baranova.gen@gmail.com

TO CITE THIS ARTICLE:
Baranova EE. News in molecular biology. Digest of scientific publications. Issue 4. *Laboratory Service*. 2026;15(2):5–7. (In Russ.). https://doi.org/10.17116/labs2026150215

Введение

С начала года в научной литературе появилось значительное количество публикаций о новых перспективных мишенях для терапии генетически обусловленных заболеваний, а также о результатах доклинических и клинических исследований новых препаратов. Эти работы могут способствовать тому, что все больше тяжелых болезней, в том числе тех, которые не имеют сегодня патогенетической терапии, уже в обозримом будущем получат новые подходы к лечению. В перспективе эти болезни могут перейти в разряд хронических, а качество жизни пациентов заметно повысится. За новостями следит врач — лабораторный генетик, доцент, сопредседатель комитета по молекулярно-биологическим методам Федерации лабораторной медицины, кандидат медицинских наук Елена Баранова.

Дайджест

1. Международная группа ученых установила потенциальную мишень для разработки лекарственной терапии никотиновой зависимости [1]. В результате полноэкзомного поиска ассоциаций выявлен редкий вариант в гене *CHRNB3*, кодирующем β3-субъединицу никотиновых ацетилхолиновых рецепторов. Изначально миссенс-вариант был установлен у людей, чьими предками были представители коренных народов Мексики. Затем связь вариантов в гене *CHRNB3* была показана для европейцев и жителей Восточной Азии. Редкий вариант гена на 21% в гетерозиготном состоянии и на 78% в гомозиготном снижал интенсивность курения. Авторы исследования делают вывод, что данный ген является потенциальной мишенью для разработки лекарственной терапии для лечения никотиновой зависимости.
2. У 2 младенцев в Германии и Австралии выявлена новая изоформа белка SMN [2]. ПЦР-тесты в рамках неонатального скрининга показали отсутствие функциональных копий гена *SMN1*, что позволило сделать вывод о наличии заболевания. Дальнейший анализ показал, что у обоих младенцев присутствуют делеции четырех нуклеотидов в экзоне 7 гена *SMN1*. Варианты приводили к появлению преждевременного стоп-кодона и сдвигу рамки считывания. В результате белок экспрессировался в малом количестве. При этом, как предполагают авторы исследования, данная его изоформа обладает повышенными функциональными свойствами. Ни один из детей не получал таргетную терапию, тем не менее на момент подачи публикации оба ребенка развивались нормально.
3. Функцию ионного канала в клетках пациентов с муковисцидозом удалось восстановить с помощью липидных наночастиц [3]. Группа исследователей из Калифорнийского университета в Лос-Анджелесе провела эксперименты на клетках дыхательного эпителия с мутацией G542X гена *CFTR*. Разработанная ими платформа несла транскрипты мРНК, одноцепочечные направляющие РНК и донорную матрицу линейной двуцепочечной ДНК. Это обеспечило сайт-специфичную вставку оптимизированной по кодонам донорной матрицы гена *CFTR*. Эффективность вставки оказалась невысокой, около 3—4%, однако функция ионного канала в клетках восстановилась до уровня нормы.
4. Предложен новый перспективный подход к терапии синдрома Ретта [4]. За развитие заболевания ответственны варианты, приводящие к потере функции гена *MECP2*. Подходы, направленные на его повышенную экспрессию, также могут привести к нарушениям нервной системы. Новый метод с применением альтернативного сплайсинга на мышиной модели позволил повысить уровень транскрипционного регулятора *MECP2* и нормализовать электрофизиологические функции нейронов с мутациями в *MECP2*.
5. Эксперименты на мышах показали успешность нового подхода к терапии LAMA2-ассоциированной мышечной дистрофии [5]. Специалисты Базельского университета разработали двухступенчатую стратегию, которая позволяет активировать ламинин-4X1 для компенсации недостатка ламинина-a2. Эксперименты на мышиных моделях различных форм заболевания показали, что с помощью нового подхода удалось снизить интенсивность проявлений как мышечной дистрофии, так и периферической нейропатии.
6. Антисмысловой олигонуклеотид зоревурсен позволил сократить количество приступов у пациентов с синдромом Драве [6]. Данный синдром относится к самым тяжелым формам эпилепсии. Риск внезапной смерти и когнитивных нарушений у пациентов с этим синдромом выше, чем в общей популяции больных эпилепсией. В подавляющем большинстве случаев за развитие болезни ответственны варианты в гене *SCN1A*. Действие препарата основано на повышении выработки функционального белка со здоровой копии гена. В многоцентровых исследованиях, проходивших в США и Великобритании, участвовали пациенты с синдромом Драве в возрасте от 2 до 18 лет. Результаты расширенного исследования показали, что у включенных в него пациентов значительно улучшилось общее состояние.

Заключение

В данный обзор включены публикации, которые, по мнению авторов, имеют большое как научное, так и социальное значение. Тяжелые моногенные заболевания снижают качество жизни целых семей. Несмотря на то что каждая из моногенных болезней относится к редким, в совокупности они поражают около 5% населения. Разработка новых подходов к терапии, а также совершенствование уже существующих создают перспективу повышения качества жизни не только самих пациентов, но и их семей. Дальнейшее изучение уже, казалось бы, хорошо исследованных болезней, таких как спинальная мышечная атрофия, дает возможность повысить эффективность досимптоматической диагностики и, кроме этого, принимать обоснованные решения относительно терапии.

Дополнительная информация

Дальнейшее развитие научных исследований в области медицинской генетики создает перспективы для перевода целого ряда тяжелых болезней, при которых сегодня дается неблагоприятный прогноз, в разряд хронических, для увеличения продолжительности жизни пациентов. Новые терапевтические подходы, которые сегодня показывают эффективность для одного заболевания, могут тиражироваться на другие. Таким образом, работа научной группы, сосредоточенной на конкретной болезни, создает фундамент появления терапии для других заболеваний.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
The authors declare no conflicts of interest.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Rajagopal VM, Ziyatdinov A, Joseph T, et al. Rare coding variants in *CHRNB3* associate with reduced daily cigarette smoking across ancestries. *Nat Commun*. 2026;17:1654. https://doi.org/10.1038/s41467-026-68825-2
2. Wirth B, et al. *SMN1* variants identified by false-positive SMA newborn screening tests: Therapeutic hurdles and functional and epidemiological solutions. *American Journal of Human Genetics*. 2026, published online February 12. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2026.01.012
3. Foley RA, Ayoub PG, Sinha V, et al. Lipid Nanoparticles for the Delivery of CRISPR/Cas9 Machinery to Enable Site-Specific Integration of *CFTR* and Mutation-Agnostic Disease Rescue. *Advanced Functional Materials*. 2026;e02540. https://doi.org/10.1002/adfm.202502540
4. Harini P Tirumala, et al. Modulating alternative splicing of *MECP2* is a potential therapeutic strategy for Rett syndrome. *Science Translational Medicine*. 2026, published 04 March. https://doi.org/10.1126/scitranslmed.adq4529
5. Judith R. Reinh, Shuo Lin, Eleonora Maino, Daniel J. Ham, Markus A. Rüegg, Dual AAV gene therapy using laminin-linking proteins ameliorates muscle and nerve defects in LAMA2-related muscular dystrophy, Molecular Therapy. https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2026.01.041
6. Carvill GL, Mefford HC. Toward a Disease-Modifying Therapy for Dravet Syndrome. *New England Journal of Medicine*. 2026;394:10:1022-1025. https://doi.org/10.1056/NEJMe2515874

Поступила 06.04.2026
Received 06.04.2026
Принята к печати 27.04.2026
Accepted 27.04.2026