

НАУЧНЫЕ ОБЗОРЫ

DOI 10.25789/YMJ.2026.93.19

УДК 616-073.75:575.1:577.27



Генетические диагностические технологии в современной медицине: от классических молекулярно-генетических методов к высокопроизводительным платформам анализа генома

А.С.-У. Батчаев¹, Д.М. Элекуева², Б.А. Хасауов²¹ ФГБОУ ВО «Северо-Кавказская государственная академия», ул. Ставропольская,
г. Черкесск, 36369000, Россия² ФГБОУ ВО «Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова»,
Институт стоматологии и челюстно-лицевой хирургии, ул. Толстого 175 Б, г. Нальчик, 360051, Россия

Аннотация. В обзоре рассматривается развитие генетических диагностических технологий – от классических молекулярных методов до современных высокопроизводительных платформ, включающих NGS, микрочиповые технологии и ИИ-ориентированные алгоритмы анализа. Особое внимание уделяется возможностям современных подходов в раннем выявлении наследственных и мультифакторных заболеваний, а также оценке их ограничений и перспектив дальнейшего внедрения в клиническую практику. Представленные данные обобщают ключевые тенденции в эволюции генетических методов и демонстрируют значимость цифровизации, биоинформатики и машинного обучения для повышения точности и стандартизации геномной диагностики. Материал будет полезен специалистам в области молекулярной медицины, клиническим генетикам, биоинформатикам и исследователям, работающим над развитием персонализированных технологий здравоохранения. Обзор подчеркивает важность комплексного подхода к оценке диагностического потенциала современных генетических методов и их роли в формировании будущих стандартов медицинской помощи.

Ключевые слова: генетическая диагностика, секвенирование нового поколения (NGS), высокопроизводительные платформы, биоинформатика, искусственный интеллект, молекулярные методы, персонализированная медицина

Abstract. The review examines the development of genetic diagnostic technologies, from classical molecular methods to modern high-performance platforms, including NGS, microchip technologies, and AI-based analysis algorithms. Special attention is paid to the possibilities of modern approaches in the early detection of hereditary and multifactorial diseases, as well as an assessment of their limitations and prospects for further implementation in clinical practice. The presented data summarize key trends in the evolution of genetic methods and demonstrate the importance of digitalization, bioinformatics, and machine learning for improving the accuracy and standardization of genomic diagnostics. The material will be useful to specialists in the field of molecular medicine, clinical geneticists, bioinformatics and researchers working on the development of personalized healthcare technologies. The review highlights the importance of an integrated approach to assessing the diagnostic potential of modern genetic methods and their role in shaping future standards of medical care.

Keywords: genetic diagnostics; new generation sequencing (NGS); high-performance platforms; bioinformatics; artificial intelligence; molecular methods; personalized medicine

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Для цитирования: Батчаев А.С.-У., Элекуева Д.М., Хасауов Б.А. Генетические диагностические технологии в современной медицине: от классических молекулярно-генетических методов к высокопроизводительным платформам анализа генома. Якутский медицинский журнал. 2026. 93(1): 90-94. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2026.93.19>

Введение. Генетическая диагностика за последние десятилетия прошла путь от локальных молекулярно-генетических тестов, ориентированных на анализ отдельных генов и участков ДНК (прежде всего ПЦР-подходов), к высокопроизводительным технологиям, позволяющим исследовать десятки–тысячи генетических вариантов в рамках одного анализа. Практическая роль ПЦР-методик и их клинических приложений подробно описана в отечественных работах, включая систематизацию подходов для задач медицинской диагностики [1], а также примеры прикладных ПЦР-решений для выявления клинически значимых генетических изменений [2, 3]. Общая логика технологической эволюции генетических методов и смены диа-

гностической парадигмы отражена в обобщающих работах по развитию генетических технологий [4]. Значимость генетической диагностики определяется также высокой распространённостью наследственных заболеваний, что отражено в данных профильных международных ресурсов [5].

Вместе с тем рост числа выявляемых наследственных вариантов и расширение показаний к тестированию приводят к увеличению объёма данных, которые необходимо интерпретировать в клиническом контексте, включая оценку патогенности и клинической значимости вариантов. Это особенно актуально для секвенирования нового поколения (next-generation sequencing, NGS) и его клинических форматов — полноэкзомного (WES)

и полногеномного (WGS) секвенирования, внедрение которых в национальные и крупные клинические программы сопровождается повышением диагностической результативности у пациентов с подозрением на редкие заболевания [6], а также выявлением дополнительных молекулярных находок при использовании расширенного фенотипирования [7]. Отдельную практическую ценность WGS демонстрирует в случаях «технически сложных» вариантов, которые остаются недоступными или плохо выявляются при иных подходах [8], что подтверждается и данными клинических серий у педиатрических пациентов [9]. Использование расширенного фенотипирования в сочетании с геномным анализом позволяет выявлять допол-

нительные молекулярные находки и повышать диагностическую результативность [10].

Несмотря на технологический прогресс, клиническая реализация геномного тестирования сталкивается с рядом ограничений: вариабельностью качества данных, сложностью интерпретации вариантов неопределённой значимости, необходимостью стандартизации аналитических процедур и обеспечением сопоставимости результатов между лабораториями. Эти вопросы подробно обсуждаются в работах, посвящённых ограничениям и вызовам клинического секвенирования [11], а также оценке клинической полезности геномного тестирования [12]. Существенное значение имеет и экономическая составляющая внедрения: стоимость тестирования, бюджетное влияние и необходимость процедур оценки технологий здравоохранения для геномной медицины [13, 14].

Отдельным фактором, определяющим качество клинических выводов, являются биоинформатические этапы обработки NGS-данных: воспроизводимые пайплайны, алгоритмы вызова вариантов и унификация шагов анализа. Примерами решений, ориентированных на переносимость и воспроизводимость вычислительного анализа, служат рабочие процессы для полногеномных данных [15], технологии масштабируемого cohort-calling [16], а также сравнительные исследования ускоренных пайплайнов анализа [17].

На следующем этапе развития генетической диагностики всё большую роль играет применение искусственного интеллекта (ИИ) и методов машинного обучения для поддержки интерпретации вариантов и приоритизации кандидатов с учётом фенотипа пациента [18]. Современные подходы включают уточнение и конкретизацию критериев интерпретации вариантов в рамках спецификаций ACMG/AMP и экспертных панелей ClinGen [19], оптимизацию процедур фенотип-ориентированной приоритизации (в т.ч. Exomiser/Genomiser) [20, 21], а также развитие алгоритмов ранжирования «приоритизаторов» для диагностики менделеевских заболеваний [22]. Общие тенденции применения методов машинного обучения в омикс-данных и их потенциал для клинических задач отражены в профильных публикациях [23], при сохранении необходимости опоры на валидированные модели оценки патогенности вариантов, используемые как методологическая база [24].

Цель настоящего обзора – систематизировать современные генетические диагностические технологии в логике их развития от классических молекулярно-генетических методов к высокопроизводительным платформам и вычислительным подходам интерпретации, а также обсудить их клинические возможности, ограничения и перспективы внедрения в практику.

Классические молекулярно-генетические методы в медицинской диагностике сформировали основу современной клинической генетической диагностики и по-прежнему широко применяются при решении прикладных медицинских задач [25]. К числу таких подходов относятся цитогенетический анализ и полимеразная цепная реакция (ПЦР), ориентированные на выявление известных мутаций, микроделений и других клинически значимых генетических изменений в заданных локусах генома.

В работе А.Н. Волкова, Л.В. Начевой с соавт. [1] представлено систематизированное описание методов ПЦР и направлений их применения в медицинской диагностике человека, что подчёркивает значение ПЦР-подходов как одного из базовых инструментов молекулярной генетики. Практические возможности количественной ПЦР и её модификаций для решения конкретных клинических задач продемонстрированы в исследованиях К.А. Павлова и соавт. [2], где метод использовался для неинвазивной диагностики онкологических заболеваний, а также в работе Аксельрод и соавт. [3], посвящённой выявлению клинически значимых микроделений Y-хромосомы с применением мультиплексной ПЦР в режиме реального времени.

Несмотря на высокую аналитическую чувствительность и воспроизводимость, классические ПЦР-ориентированные методики обладают рядом ограничений, связанных с анализом заранее определённых генетических участков и невозможностью комплексной оценки геномной вариабельности. Эти особенности существенно ограничивают их применение при диагностике редких и генетически гетерогенных заболеваний, что обусловило необходимость перехода к высокопроизводительным технологиям, способным обеспечивать параллельный анализ множества генетических вариантов в рамках одного исследования [4].

Ограничения классических молекулярно-генетических методов и предпосылки перехода к высоко-

производительным технологиям. Несмотря на широкое внедрение классических молекулярно-генетических методов в клиническую практику, их диагностические возможности остаются ограниченными рядом методологических факторов. ПЦР-ориентированные подходы и гибридизационные методы, как правило, направлены на анализ заранее определённых генетических локусов и требуют предварительного предположения о молекулярной природе заболевания. Это существенно снижает их эффективность при диагностике редких, генетически гетерогенных и клинически вариабельных состояний.

Кроме того, при использовании таргетных методик остаются трудности выявления сложных структурных перестроек, редких вариантов и комбинаций мутаций, что может приводить к диагностическим задержкам или неполной интерпретации клинического фенотипа. Ограниченность масштабируемости классических методов и невозможность комплексной оценки геномной вариабельности стали ключевыми предпосылками для перехода к высокопроизводительным технологиям анализа генома, способным обеспечивать параллельное исследование большого числа генетических вариантов в рамках одного исследования [4, 11].

Высокопроизводительные геномные платформы в клинической диагностике. Внедрение технологий секвенирования нового поколения (next-generation sequencing, NGS) стало принципиальным этапом развития клинической генетической диагностики, позволив перейти от анализа отдельных генов к комплексной оценке экзона и генома пациента. Применение полноэкзомного (whole-exome sequencing, WES) и полногеномного секвенирования (whole-genome sequencing, WGS) продемонстрировало значительное увеличение диагностической результативности у пациентов с подозрением на редкие наследственные заболевания, в том числе в рамках национальных программ геномной медицины [6, 26]. Эффективность такого подхода подтверждается результатами внедрения полногеномного секвенирования в рамках национальных систем здравоохранения [27].

Дополнительную клиническую ценность WGS обеспечивает возможность выявления «технически сложных» вариантов, включая структурные перестройки и изменения в регуляторных областях, которые остаются недоступ-

Основные генетические диагностические технологии и их клинические возможности

Технология	Объект анализа	Диагностические возможности	Основные ограничения	Типичные области применения
ПЦР (в т.ч. real-time, мультиплексная)	Отдельные гены, локусы	Высокая чувствительность для известных мутаций	Ограниченный охват, требуется гипотеза	Моногенные заболевания, онкология, репродуктивная медицина
Гибридизационные методы	CNV, специфические участки ДНК	Высокая специфичность	Низкая разрешающая способность	Хромосомные аномалии
aCGH	CNV по всему геному	Выявление делеций/дупликаций	Не выявляет точечные мутации	Синдромальная диагностика
Таргетное NGS	Гены-кандидаты	Баланс глубины и стоимости	Ограниченный список генов	Онкогенетика
WES	Экзом	Высокая диагностическая результативность	Не покрывает регуляторные области	Редкие наследственные заболевания
WGS	Геном	Максимальный охват	Стоимость, сложность интерпретации	Комплексные и неясные клинические случаи
Биоинформатические пайплайны	NGS-данные	Стандартизация анализа	Зависимость от алгоритмов	Все формы NGS
ИИ-инструменты	Варианты, фенотип	Приоритизация и поддержка интерпретации	Не заменяют экспертное решение	Интерпретация VUS

ными при использовании более ограниченных методик [8]. Это подтверждается и результатами клинических исследований у педиатрических пациентов, где применение NGS позволило повысить долю установленных молекулярных диагнозов по сравнению с традиционными подходами [9]. В онкогенетике и молекулярной онкологии NGS-панели также продемонстрировали эффективность для молекулярной стратификации опухолей и поддержки терапевтических решений [28, 29]. Сравнительная характеристика основных молекулярно-генетических и высокопроизводительных диагностических технологий приведена в таблице.

Другие высокопроизводительные подходы: aCGH и ДНК-микрочипы. Помимо NGS, в клинической практике продолжают применяться и другие высокопроизводительные геномные технологии, в частности сравнительная геномная гибридизация на микромассивах (array comparative genomic hybridization, aCGH) и ДНК-микрочипы. Эти методы обеспечивают эффективное выявление вариаций числа копий (copy number variations, CNV), включая делеции и дупликации, и остаются значимыми инструментами при диагностике хромосомных аномалий и ряда наследственных синдромов [4].

Методы одноклеточного транскриптомного анализа широко используются в онкологических исследованиях, дополняя данные геномного секвенирования [30]. ДНК-микрочипы также применяются в исследованиях экспрессии генов и молекулярной стратификации

опухолей, что было продемонстрировано в работах, посвящённых высокопроизводительным подходам в прецизионной медицине [31].

Однако ограниченная разрешающая способность микрочипов по сравнению с NGS и невозможность выявления точечных нуклеотидных вариантов приводят к постепенному смещению фокуса клинической диагностики в сторону секвенирования нового поколения.

Биоинформатические пайплайны анализа NGS-данных. Рост объёмов NGS-данных обусловил необходимость внедрения воспроизводимых биоинформатических подходов, обеспечивающих стандартизацию этапов обработки, выравнивания и аннотации геномных данных [12]. Современные вычислительные пайплайны позволяют унифицировать анализ результатов секвенирования и снизить вариабельность интерпретации, связанную с различиями в программных инструментах и параметрах обработки данных. Дополнительные вычислительные вызовы формируются при использовании технологий одноклеточного секвенирования, требующих специализированных биоинформатических подходов и высокой степени стандартизации анализа данных [32].

Примерами таких решений являются переносимые рабочие процессы для анализа полногеномных данных [15], методы масштабируемого cohort-calling, основанные на объединении данных нескольких образцов [16], а также сравнительные исследования ускоренных вычислительных пайплайнов,

ориентированных на клиническое применение [17]. Использование стандартизированных биоинформатических конвейеров способствует повышению воспроизводимости вычислительных результатов и сопоставимости данных между лабораториями. Вопросы воспроизводимости результатов и сопоставимости аналитических выводов приобретают особое значение при интерпретации комплексных геномных данных [33].

Искусственный интеллект в интерпретации генетических вариантов. На следующем этапе развития генетической диагностики всё более значимую роль играет применение искусственного интеллекта и методов машинного обучения для поддержки интерпретации генетических вариантов [34, 35]. Современные ИИ-подходы используются преимущественно для приоритизации вариантов и поддержки экспертных решений, а не для их автоматической замены.

К таким решениям относятся уточнённые спецификации интерпретации вариантов в рамках рекомендаций ACMG/AMP и экспертных панелей ClinGen [19], а также фенотип-ориентированные алгоритмы приоритизации, применяемые в системах Exomiser и Genomiser [20, 21]. Дополнительные исследования демонстрируют, что оптимизация алгоритмов ранжирования приоритизаторов позволяет повысить точность диагностики менделирующих заболеваний [22, 36]. При этом методологической основой для оценки патогенности вариантов по-прежнему остаются валидированные модели, ис-

пользуемые в качестве вспомогательных инструментов интерпретации [8, 24].

Отдельное направление ИИ-исследований связано с прогнозированием функциональных эффектов не кодирующих вариантов с использованием моделей глубокого обучения [23].

Клинико-практическое значение, ограничения и перспективы. Несмотря на значительный прогресс геномных технологий, их внедрение в клиническую практику сопровождается рядом ограничений. К их числу относятся интерпретация вариантов неопределённой значимости, необходимость корректного информированного согласия и обоснование клинической полезности результатов тестирования [11, 37]. Существенное значение имеют и экономические аспекты, связанные с оценкой стоимости и доступности геномных исследований, а также с внедрением процедур оценки технологий здравоохранения в геномной медицине [13, 14]. Дополнительным фактором, влияющим на внедрение генетических технологий, остаются правовые и нормативные вопросы их применения, обсуждаемые в международном и национальном контексте [38].

Одновременно развивается интеграция высокопроизводительных платформ, воспроизводимых биоинформатических решений и ИИ-ориентированных инструментов, что позволяет ускорять обработку данных и повышать согласованность вычислительных этапов анализа при сохранении определяющей роли клинического контекста. В интерпретации результатов всё большее внимание уделяется расширенному пониманию клинической и семейной полезности геномной информации [39]. При этом оценка внедрения геномных технологий требует чёткого разграничения этических и социальных аспектов, особенно в рамках процедур НТА и принятия управленческих решений [40, 41]. В совокупности эти тенденции отражают движение клинической генетики в сторону более комплексных, стандартизированных и клинически обоснованных диагностических подходов.

Заключение. Проведённый обзор показал, что развитие генетических диагностических технологий в современной медицине характеризуется последовательным переходом от классических молекулярно-генетических методов, ориентированных на анализ ограниченного числа генетических локусов, к высокопроизводительным платформам, обеспечивающим ком-

плексную оценку геномной информации. ПЦР-ориентированные и гибридационные подходы сохраняют практическую значимость в ряде клинических задач, однако их диагностические возможности ограничены при работе с генетически гетерогенными и редкими заболеваниями.

Внедрение технологий секвенирования нового поколения, включая полногеномное и полногеномное секвенирование, существенно расширило диагностический потенциал клинической генетики, позволив повысить результативность выявления молекулярных причин заболеваний и улучшить понимание их генетической архитектуры. Одновременно с этим возросла роль биоинформатических методов обработки и анализа данных, обеспечивающих стандартизацию вычислительных этапов, воспроизводимость результатов и сопоставимость данных между лабораториями.

Использование инструментов искусственного интеллекта в генетической диагностике следует рассматривать как средство поддержки интерпретации и приоритизации генетических вариантов, а не как замену экспертного клинического решения. Современные ИИ-ориентированные подходы позволяют повысить эффективность работы с большими массивами данных, снизить субъективность интерпретации и оптимизировать аналитические процессы, при сохранении ключевой роли клинического контекста и профессиональной экспертизы.

В совокупности представленные данные свидетельствуют о формировании интегрированного подхода к генетической диагностике, основанного на сочетании высокопроизводительных технологий, воспроизводимых биоинформатических решений и клинически ориентированной интерпретации результатов. Дальнейшее развитие данного направления будет определяться совершенствованием аналитических методов, расширением доказательной базы клинической полезности геномных исследований и обеспечением их доступности в рамках практического здравоохранения.

Литература

1. Волков А.Н., Начева Л.В. Молекулярно-генетические методы в практике современных медико-биологических исследований. Часть III: генодиагностика человека при решении медицинских задач. *Фундаментальная и клиническая медицина*. 2021;6(3):100–109 / Volkov A.N., Nacheva L.V. Molecular genetic methods in modern biomedical research practice. Part

III: human genodiagnostics in solving medical problems. *Fundamental and Clinical Medicine*. 2021;6(3):100–109 (In Russian).

2. Павлов К.А., Шкопоров А.Н., Хохлова Е.В. и др. Разработка диагностической тест-системы для ранней неинвазивной диагностики рака простаты, основанной на количественной детекции мРНК гена PCA3 в осадке мочи методом ОТ-ПЦР в режиме реального времени. *Вестник РАМН*. 2013;5:45–51 / Pavlov K.A., Shkoporov A.N., Khokhlova E.V., et al. Development of a diagnostic test system for early non-invasive detection of prostate cancer based on quantitative detection of PCA3 mRNA in urine sediment by real-time RT-PCR. *Bulletin of the Russian Academy of Medical Sciences*. 2013;5:45–51 (In Russian).

3. Аксельрод Э.В., Миронов К.О., Михайленко Д.С., и др. Разработка и апробация методики на основе мультиплексной ПЦР в режиме реального времени для определения клинически значимых микроделений в Y-хромосоме. *Клиническая лабораторная диагностика*. 2018;63(2):124–128 / Akselrod E.V., Mironov K.O., Mikhailenko D.S., et al. Development and validation of a real-time multiplex PCR method for detection of clinically significant Y-chromosome microdeletions. *Clinical Laboratory Diagnostics*. 2018;63(2):124–128 (In Russian).

4. Durmaz A.A., Karaca E., Demkow U., et al. Evolution of genetic techniques: past, present, and beyond. *BioMed Research International*. 2015;2015:461524.

5. Genetic disorders // Genome.gov. 2024. URL: <https://www.genome.gov/For-Patients-and-Families/Genetic-Disorders>

6. Stoyanova M., Yahya D., Hachmeriyani M., Levkova M. Diagnostic yield of next-generation sequencing for rare pediatric genetic disorders: a single-center experience. *Medical Sciences (Basel)*. 2025;13(2):75.

7. Ng H.Y., Ma W., Lam W.K., et al. Identification of technically challenging variants: whole-genome sequencing improves diagnostic yield in patients with high clinical suspicion of rare diseases. *Human Genetics and Genomics Advances*. 2025;6:100469.

8. Fink J., Jaradi B., Stone N., et al. Validation and performance of quantitative BRCA1 and RAD51C promoter hypermethylation testing in breast and ovarian cancers. *The Journal of Molecular Diagnostics*. 2024;27. doi:10.1016/j.jmoldx.2024.11.004.

9. Wilcox E.H., Webb R.F., Tshering K.C., et al. Updated ACMG/AMP specifications for variant interpretation and gene curations from the ClinGen RASopathy expert panels. *Genetics in Medicine Open*. 2025;3:103430.

10. Schmidt A., Danyel M., Grundmann K., et al. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nature Genetics*. 2024;56(8):1644–1653. doi:10.1038/s41588-024-01836-1.

11. Wright C., FitzPatrick D., Firth H., et al. Limitations and challenges of genomic sequencing in clinical practice: a global perspective. *Nature Reviews Genetics*. 2023.

12. Wu H., Li X., Li H. Gene fusions and chimeric RNAs, and their implications in cancer // *Genes & Diseases*. 2019;6(4):385–390.

13. Bouttell J., Heggie R., Oien K., et al. Economic evaluation of genomic/genetic tests: a review and future directions. *International Journal of Technology Assessment in Health Care*. 2022;38(1):e67.

14. Huserau D., Bombard Y., Stockley T., et al. Future role of health technology assessment

for genomic medicine in oncology: a Canadian laboratory perspective. *Current Oncology*. 2023;30(11):9660–9669.

15. Behera S., Catreux S., Rossi M., et al. Comprehensive and accurate genome analysis at scale using DRAGEN accelerated algorithms. *bioRxiv*. 2024. doi:10.1101/2024.01.02.573821.

16. Samarakoon P.S., Fournous G., Hansen L.T., et al. Benchmarking accelerated next-generation sequencing analysis pipelines. *Bioinformatics Advances*. 2025;5(1):vbaf085.

17. Gillani R., Collins R.L., Crowdis J., et al. Rare germline structural variants increase risk for pediatric solid tumors. *Science*. 2025;387(6729):eadq0071.

18. Zhou J., Troyanskaya O.G., Schreiber J., et al. Predicting effects of noncoding variants with deep learning-based sequence model. *Nature Methods*. 2015;12(10):931–934.

19. Xi A.M.C., Yeung D.L.H., Ma W., et al. Clinical and data-driven optimization of Genomiser for rare disease patients: experience from the Hong Kong Genome Project. *Briefings in Bioinformatics*. 2025;26(5):bbaf475.

20. Yuan X., Su J., Wang J., et al. Refined preferences of prioritizers improve intelligent diagnosis for Mendelian diseases. *Scientific Reports*. 2024;14(1):2845.

21. Garcia M., Juhos S., Larsson M., et al. Sarek: a portable workflow for whole-genome sequencing analysis of germline and somatic variants. *F1000Research*. 2020;9:63.

22. Yun T., Li H., Chang P.C., et al. Accurate, scalable cohort variant calls using DeepVariant and GLnexus. *Bioinformatics*. 2021;36(24):5582–5589.

23. Li R., Li Y., Fang X., et al. Machine learning meets OMICS: applications and perspectives. *Briefings in Bioinformatics*. 2021;23(1):bbab460.

24. Kircher M., Witten D.M., Jain P., et al. A general framework for estimating the relative pathogenicity of human genetic variants. *Nature Genetics*. 2014;46(3):310–315.

25. Михайленко Д.С., Соболев И.Ю., Ефремов Е.А., и др. Генетически обусловленные формы бесплодия у мужчин: основные характеристики и практические аспекты лабораторной диагностики. *Экспериментальная и клиническая урология*. 2020;1:96–104 / Mikhailenko D.S., Sobol I.Yu., Efremov E.A., et al. Genetically determined forms of male infertility: main characteristics and practical aspects of laboratory diagnostics. *Experimental and Clinical Urology*. 2020;1:96–104 (In Russian).

26. Mannarapu M., Dariya B., Bandapalli O.R. Application of single-cell sequencing technologies in pancreatic cancer. *Molecular and Cellular Biochemistry*. 2021;476(6):2429–2437.

27. Turro E., Astle W.J., Megy K., et al. Whole-genome sequencing of patients with rare diseases in a national health system. *Nature*. 2020;583(7814):96–102. doi:10.1038/s41586-020-2434-2.

28. Tirrò E., Massimino M., Broggi G., et al. A custom DNA-based NGS panel for the molecular characterization of patients with diffuse gliomas: diagnostic and therapeutic applications. *Frontiers in Oncology*. 2022;12:861078.

29. Varn F.S., Johnson K.C., Martinek J., et al. Glioma progression is shaped by genetic evolution and microenvironment interactions. *Cell*. 2022;185(12):2184–2199.e16.

30. Li L., Xiong F., Wang Y., et al. What are the applications of single-cell RNA sequencing in cancer research: a systematic review. *Journal of Experimental & Clinical Cancer Research*. 2021;40(1):163.

31. Govindarajan M., Wohlmuth C., Waas M., et al. High-throughput approaches for precision medicine in high-grade serous ovarian cancer. *Journal of Hematology & Oncology*. 2020;13(1):134.

32. Evrony G.D., Hinch A.G., Luo C. Applications of single-cell DNA sequencing. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*. 2021;22:171–197.

33. Hays D.G., McKibben W.B. Promoting rigorous research: generalizability and qualitative research. *Journal of Counseling & Development*. 2021;99(2):178–188.

34. Zhou J., Park C.Y., Ching T., et al. Deep learning sequence-based ab initio prediction of variant effects on expression and disease risk. *Nature Genetics*. 2018;50(8):1171–1179.

35. Fu Z., Zhang Q., Zhou L., et al. A deep learning model embedded framework to distinguish DNA and RNA mutations directly from RNA-Seq. *bioRxiv*. 2023:1–20.

36. Cooperstein I.B., Marwaha S., Ward A., et al. An optimized variant prioritization process for rare disease diagnostics: recommendations for Exomiser and Genomiser. *Genome Medicine*. 2025;17(1):127.

37. Bombard Y., Hayeems R., Cohn I., et al. The clinical utility of genomic testing: a scoping review and future directions. *Genetics in Medicine*. 2022.

38. Gazina N.I.G., Elvin S.T., Larisa I.Z. International legal framework for the application of genetic technologies: main features and issues open for discussion. *Kutafin Law Review*. 2022;9(1):39–73.

39. Brothers K.B., Cooper G.M., McNamara K.C., et al. Moving to the middle ground: redefining genomic utility to expand understanding of familial benefit. *Ethics & Human Research*. 2024;46(1):43–48.

40. Otto I., Kahrass H., Mertz M. Same same but different? On the questionable but crucial differentiation between ethical and social aspects in health technology assessment. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*. 2021;164:1–10.

41. Appelbaum P.S., Burke W., Parens E., et al. Is there a way to reduce the inequity in variant interpretation on the basis of ancestry? *American Journal of Human Genetics*. 2022;109(6):981–988.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Вклад авторов: Батчаев А.С.-У. – концепция и дизайн исследования, сбор и обработка материала, статистический анализ данных, написание текста, научное редактирование; Элекуева Д.М. – концепция и дизайн исследования, сбор и обработка материала, статистический анализ данных, написание текста, научное редактирование; Хасауов Б.А. – концепция и дизайн исследования, сбор и обработка материала, статистический анализ данных, написание текста, научное редактирование.

Сведения об авторах. Батчаев Аслан Сеит-Умарович – канд. мед. наук, доцент, и.о. зав. кафедрой «Педиатрия» ФГБОУ ВО «Северо-Кавказская государственная академия», <https://orcid.org/0009-0005-3150-9664>, batchaev2025@bk.ru, Элекуева Диана Муратовна – студент ФГБОУ ВО «Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова», Институт стоматологии и челюстно-лицевой хирургии, <https://orcid.org/0009-0003-2403-8177>, Хасауов Бийаслан Алимович – студент ФГБОУ ВО «Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова», Институт стоматологии и челюстно-лицевой хирургии, <https://orcid.org/0009-0001-9455-9205>

Поступила: 27.11.2025 / **Принята к публикации:** 28.01.2026