

медицинского университета свидетельствует о том, что DeepSeek является мощным и перспективным инструментом для трансформации традиционного образовательного процесса. Он не заменяет фундаментальные методы – работу с анатомическими препаратами, макетами, таблицами, учебниками и атласами, – но существенно дополняет их, предлагая персонализацию, интерактивность и мгновенную обратную связь. Внедрение подобных ИИ-решений требует от профессорско-преподавательского состава готовности к освоению новых цифровых компетенций и пересмотра некоторых методических подходов. Однако результат – повышение эффективности, доступности и качества обучения будущих врачей – безусловно, стоит этих усилий.

ЛИТЕРАТУРА

1. О приоритетных направлениях научной, научно-технической и инновационной деятельности на 2026–2030 годы [Электронный ресурс] : Указ Президента Респ. Беларусь, 01 апр. 2025 г., № 135 : // Нац. правовой Интернет-портал Респ. Беларусь, 02.04.2025, 1/21893. – Режим доступа: <https://pravo.by/document/?guid=12551&p0=P32500135>. – Дата доступа: 10.09.2025.
2. Gibney, E. China's cheap, open AI model DeepSeek thrills scientists [Электронный ресурс] / E. Gibney // Nature. – 638(8049). – 2025. – P. 13 – 14. Режим доступа: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39849139/>. – Дата доступа: 10.09.2025.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ СТРАТЕГИИ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЁННЫХ ОШИБОК ИММУНИТЕТА У ДЕТЕЙ: СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ТАРГЕТНОГО И ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Гурьянова И. Е., Вертелько В. Р., Любушкин А. В.,
Бобрик П. Ю., Полякова Е. А., Солнцева А. В.

Республиканский научно-практический центр
детской онкологии, гематологии и иммунологии

Актуальность. Врождённые ошибки иммунитета (ВОИ) представляют собой гетерогенную группу наследственных заболеваний, характеризующихся повышенной восприимчивостью к инфекциям, аутоиммунными и аутовоспалительными процессами, нарушениями кроветворения и повышенным риском злокачественных новообразований. Согласно обновлённой классификации Международного союза иммунологических сообществ, описано 555 нозологических форм ВОИ, ассоциированных с аллельными вариантами в 504 генах, распределённых по 10 основным группам [1].

Диагностика ВОИ затруднена из-за перекрывающихся клинических проявлений, генотип-фенотип вариабельности и наличия неспецифичности лабораторных данных, что подчеркивает необходимость применения молекулярно-генетических методов. Высокопроизводительное секвенирование обеспечивает множественный анализ сотен и тысяч генов, выявляя однонуклеотидные варианты, малые инсерции/делеции и крупные структурные перестройки, включая делеции и дубликации экзонов или целых генов, что повышает скорость постановки диагноза и создает основу для персонализированного лечения.

Цель. Определить диагностическую ценность таргетной панелей и полноэкзомного секвенирования в диагностике пациентов с подозрением на врожденные ошибки иммунитета.

Методы исследования. В исследование включены пациенты детского возраста из неродственных семей без отягощённого анамнеза по иммунодефицитным состояниям, которым в 2024 году в Центре детской онкологии, гематологии и иммунологии (Минск, Беларусь) проводилось генетическое тестирование в связи с подозрением на ВОИ. Материалом служила периферическая кровь, стабилизированная К₂ЭДТА; выделение ДНК проводили методом фенол-хлороформной экстракции.

Для секвенирования пациенты были разделены на две группы:

- Первая группа включала 25 пациентов, у которых на основании клинико-лабораторных данных предполагалось заболевание с возможным поражением конкретного гена. В этой группе применяли ампликонное секвенирование продуктов ПЦР с использованием реагентов Nextera XT (Illumina, США) на платформе MiSeq (Illumina). В случаях, когда клиническая картина могла соответствовать нескольким группам ВОИ, выполняли панельное секвенирование, включавшее 452 гена, ассоциированных с ВОИ (PID Pro Panel, 4bases, Швейцария), также на платформе MiSeq (Illumina).
- Вторая группа состояла из 58 пациентов с комплексной клинико-лабораторной картиной. Этим пациентам проводилось полноэкзомное секвенирование с использованием реагентов MGIEasy FS Library Prep Kit и Exome Capture V5 Probe Set (MGI, Китай) на платформе DNBSEQ-G50 (MGI, Китай).

Обнаруженные аллельные варианты подтверждали методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру: для однонуклеотидных замен и малых инсерций/делеций использовали геномную ДНК, а для делеции, охватывающей несколько экзонов – кДНК. Информированное согласие получено от всех законных представителей пациентов.

Результаты и их обсуждение. Медиана возраста пациентов первой группы составила 7 лет (2 месяца – 17 лет). Аллельные варианты, ассоциированные с ВОИ, выявлены у 7 из 25 пациентов (28%). У трех пациентов обнаружены нарушения в гене *ВТК* в гемизиготе: 37С>Т (p.Arg13Ter), делеция второго и третьего экзонов и с.975-9С>G. Кроме того,

выявлены варианты в генах *NBS* (гомозиготная делеция с.657_661del АСAAA, приводящая к р.Lys219AsnfsTer16), *CYBB* (гемизиготная замена с.252G>A, р.Ala84Ala), *UNC13D* (гетерозиготный компаунд: с.118-308C>T и с.1407G>A, р.Trp469Ter) и *ATM* (гетерозиготный компаунд: с.4148C>A, р.Ser1383Ter и с.5932G>T, р.Glu1978Ter).

Медиана возраста пациентов второй группы составила 9 лет (4 месяца – 17 лет). Генетические варианты выявлены у 10 из 58 пациентов (17%). Среди этих пациентов, семь имели варианты в генах, ассоциированных с ВОИ: *KMT2D* (гетерозиготная замена с.15641G>A, р.Arg5214His), *IKBKG* (гемизиготная дупликация с.1167dupC, р.Glu390ArgfsTer5), *JAK3* (гомозиготная замена с.835A>T, р.Ile279Phe), *NFKB2* (гетерозиготная дупликация с.605_607dupTGA), *CHD7* (гетерозиготная замена с.2613+2T>C), *TCN2* (гетерозиготный компаунд: с.1223-2A>G и с.154C>T, р.Pro52Ser) и *LYN* (гетерозиготный компаунд: с.1522T>G, р.Tyr508Asp), причем только ген *LYN* был добавлен в классификацию 2024 года. У трех пациентов выявлены варианты в генах, не относящихся к ВОИ: *NEU1* (гетерозиготный компаунд: с.679G>A, р.Gly227Arg и с.367_369del, р.Pro123del), *GATA1* (гетерозиготная делеция с.943_944del, р.Lys315GlufsTer28) и *CCDC39* (гетерозиготный компаунд: с.1874G>T, р.Ser625Ile и с.357+1G>C).

Выводы. В нашем исследовании использование таргетной панели, охватывающей 452 гена, потенциально ассоциированных с клиническими проявлениями первичных иммунодефицитов, позволило выявить 92,9% (13 из 14) пациентов с ВОИ. Таргетная панель была эффективной и для детекции крупной делеции – варианта, который технически сложно выявить при анализе данных полноэкзомного секвенирования. В то же время полноэкзомное секвенирование продемонстрировало ценность в диагностике пациентов со сложными клиническими фенотипами, имитирующими ВОИ, но обусловленными иными генетическими нарушениями, такими как наследственное метаболическое заболевание (*NEU1*), тромбоцитопения (*GATA1*) и первичная цилиарная дискинезия (*CCDC39*).

Следует отметить, что стоимость пробоподготовки для таргетного и полноэкзомного секвенирования сопоставима. Таргетное секвенирование более гибко в плане организации анализа: запуск возможен от 12 до 96 пациентов за один цикл в зависимости от производительности прибора, тогда как полноэкзомное секвенирование на платформе DNBSEQ-G50 позволяет одновременно проанализировать около 12 пациентов. Однако аннотация данных полноэкзомного секвенирования обеспечивает возможность выявления причин заболеваний, имеющих клиническое сходство с ВОИ, но относящихся к иным нозологиям и требующих иных подходов к лечению. Необходимо учитывать и технические аспекты обработки и хранения данных. Чем больший выходной объем данных на одного пациента, тем выше требования к вычислительным ресурсам и к системам долговременного хранения. В среднем данные таргетной панели для одного пациента занимают 1,5-2 Гб, тогда как для полноэкзомного секвенирования требуется около 45 Гб. Таким образом,

полученный опыт свидетельствует о том, что для массового тестирования пациентов на наличие врожденных ошибок оптимальна таргетная панель.

ЛИТЕРАТУРА

1. Poli, M. C. Human inborn errors of immunity: 2024 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee [Electronic resource] / M. C. Poli // International Union of Immunological Societies – 2025. – Mode of access: <https://wp-iuis.s3.eu-west-1.amazonaws.com/app/uploads/2025/01/08170257/IEI-Final-Update-of-2024-Report-Jan-2025.pdf>. – Date of access: 25.08.2025.

АНАЛИТИЧЕСКИЙ ОБЗОР ИССЛЕДОВАНИЙ ПРОБЛЕМЫ ПОДЛИННОСТИ МАТЕРИАЛОВ, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ В ОБУЧЕНИИ ИНОСТРАННОМУ ЯЗЫКУ ДЛЯ СПЕЦИАЛЬНЫХ ЦЕЛЕЙ

Девдариани Н. В.

Курский государственный медицинский университет

Актуальность. Обучение иностранному языку для специальных целей, в том числе русскому как иностранному, основывается на узко ориентированном подходе и представляется, на наш взгляд, подходящей платформой для внедрения аутентичных материалов. Подбор тем для изучения и соответствующих им оригинальных текстов, аудио и видео средств может быть основан на оценке потребностей самих обучающихся.

Цель. Прежде чем проводить анализ методических средств на основе аутентичных материалов, считаем необходимым остановиться на понятии аутентичности и ее рассмотрении различными авторами.

Методы исследования. В статье используется аналитический метод при рассмотрении понятий «аутентичность» и «подлинность», а также метод конструктивного анализа текстовых материалов.

Результаты и их обсуждение. Различные ученые по-разному рассматривали аутентичность. Так, Морроу [4] определяет аутентичный текст как язык, созданный его носителем для реальной аудитории, которая, как ожидается, будет использовать его в коммуникативных целях. Роджерс [6] рассматривает термины аутентичность и аутентичный, используемые для описания образцов устной и письменной речи, которые являются отражением языковых форм, используемых естественно и уместно в зависимости от культурного и ситуационного контекста. В то время как Нунан [5] концентрируется на вопросе цели и утверждает, что аутентичным является любой материал, который не был специально подготовлен для целей преподавания языка.