

Healthnet

National  
technology Initiative

 академпарк

Аналитическое исследование текущего  
состояния и потенциала развития российского  
и международного рынка «Генетические  
технологии»

Новосибирск, 2024

## Содержание

стр

<b>1</b>	<b>Основные сегменты рынка генетических технологий</b>
1.1	Генетическая диагностика
1.2	Генная терапия
1.3	Биоинформатика и интерпретация геномных данных
1.4	Технологическое оборудование
1.5	Производство наборов реагентов
1.6	Платформы
1.7	Ключевые компоненты
<b>2</b>	<b>Емкость рынка/сегмента</b>
<b>3</b>	<b>Темпы роста рынка/сегмента</b>
3.1	Генетическая диагностика
3.2	Генная терапия
3.3	Биоинформатика и интерпретация геномных данных
3.4	Технологическое оборудование
3.5	Производство реагентов и ключевых компонентов для клеточной и генной терапии
<b>4</b>	<b>Жизненный цикл отрасли/рынка, стадия зрелости</b>
<b>5</b>	<b>Тренды</b>
5.1	Ключевые тренды на отдельных рынках
5.2	Тренды и тенденции развития на российском рынке
5.3	Тренды на рынке генетических технологий
<b>6</b>	<b>Барьеры</b>
6.1	Барьеры для развития генетических технологий в России: опросы экспертов
6.2	Ключевые барьеры развития рынка медицинских генетических технологий в России
<b>7</b>	<b>Риски</b>
<b>8</b>	<b>Нормативно-правовое регулирование, в т.ч. анализ государственных программ поддержки по НИРам и НИОКРам</b>
<b>9</b>	<b>Основные игроки: количество, рыночные доли, описание продуктов и разработок</b>
<b>10</b>	<b>Оценка успешных бизнес-моделей и лучших практик</b>
<b>11</b>	<b>Инвестиции, сделки M&amp;A, кооперация</b>
<b>12</b>	<b>Новые крупные проекты: участники, планы, суммы привлеченных инвестиций; причины закрытия для неудавшихся проектов</b>
<b>13</b>	<b>Основные технологии, применяемые на рынке</b>
<b>14</b>	<b>Обзор ключевых научных разработок в России и мире по результатам библиометрического и патентного анализа</b>
<b>15</b>	<b>Характеристики компаний НТИ, вовлеченных в</b>

### **реализацию направления НТИ**

- 15.1 Количество компаний НТИ
  - 15.2 Объемы выручки от продажи продуктов и услуг компаний НТИ в рамках сегментов направления НТИ
  - 15.3 Краткое описание продуктов и услуг компаний НТИ
  - 15.4 Количество компаний НТИ, имеющих экспортную выручку
  - 15.5 Объем экспортной выручки компаний НТИ
  - 15.6 Количество прав на РИД, зарегистрированных компаниями НТИ
  - 15.7 Количество реализуемых проектов по отдельному направлению НТИ
- Приложение А** Список компаний из сферы генетических технологий, входящих в направление НТИ и их основные показатели
- Приложение Б** Проекты и технологии, реализуемые в сфере генетических технологий
- Приложение В** Перечень основных публикаций по направлению «генетические технологии»

## 1. Основные сегменты рынка генетических технологий

Рынок генетических технологий – это быстрорастущий и высокотехнологичный рынок, который изучает возможности и потенциал развития генетических исследований и геномной терапии. Сегменты рынка генетических технологий определяют крупные геномные перестройки и выявляют точечные изменения в организме человека, приводящие к патологическим состояниям, нарушению метаболизма и развитию заболеваний, позволяют уточнять диагнозы, строить прогнозы на базе инструментов биоинформатики, развивать новые направления в сфере разработки новых генотерапевтических продуктов.

Лечение генетических заболеваний - область, частично пересекающаяся с рынком биомедицины, к ней относятся генотерапевтические продукты.

В отличие от остальных методов современной *in vitro* диагностики, генетические методы и технологии позволяют выявить первопричину отклонений, поскольку работают напрямую с генетическим материалом, а не с косвенными характеристиками, свидетельствующими о патологиях. Такой подход даёт огромные преимущества в пренатальной диагностике, лечении наследственных заболеваний, онкологии, кардиологии, нейродегенеративных заболеваниях, трансплантологии и многих других клинических областях. В инфекционной диагностике данный метод позволяет определить напрямую наличие ДНК/РНК патогена в организме, а также классифицировать патоген для подбора дальнейшего курса терапии и отслеживания эпидемиологической ситуации в регионах.

К основным трендам на рынке медицинских генетических технологий можно отнести:

- ✓ Рост персонализации медицины;
- ✓ Прогресс в технологиях редактирования генома;
- ✓ Расширение применения геномной терапии;
- ✓ Повышение доступности генетического тестирования;
- ✓ Интеграция искусственного интеллекта и машинного обучения;
- ✓ Усиление регулирования в области генетических технологий для обеспечения безопасности и эффективности.

Основные технологические сегменты рынка генетических технологий формируют следующую производственно-технологическую и кооперационную цепочку по принципу «Input-Output model» (рисунок 1.1):

*Input:*

1. Ключевые компоненты (ферменты, нуклеотиды, лабораторный пластик и пр.);
2. Производство наборов реагентов;
3. Технологическое оборудование;
4. Платформы;
5. Биоинформатика и интерпретация геномных данных;

*Output:*

6. Геномная терапия;
7. Генетическая диагностика.

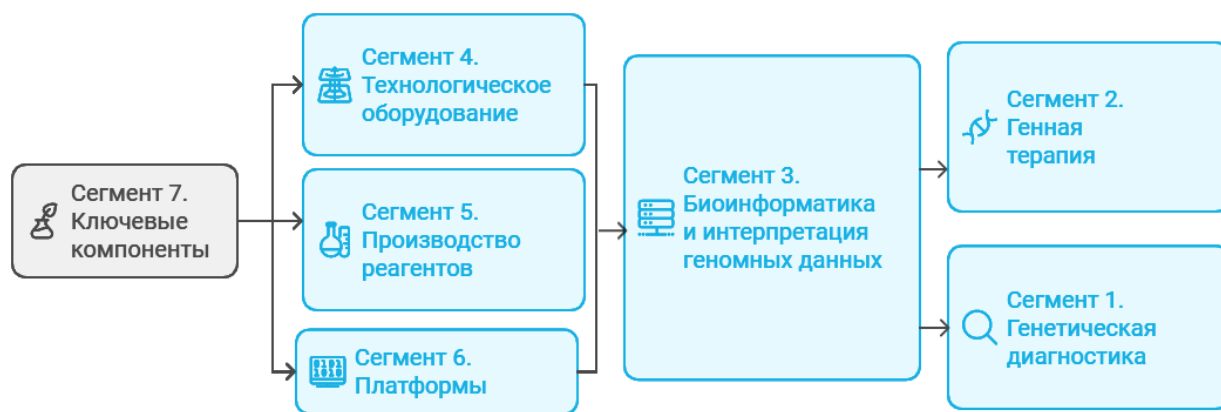


Рисунок 1.1 - Производственно-технологическая цепочка на рынке генетических технологий

Далее мы подробно будем рассматривать каждый сегмент рынка

### 1.1 Генетическая диагностика

Генетическая диагностика направлена на выявление мутаций в ДНК человека, прогнозирование рисков развития генетических заболеваний. Метод дает ценную информацию о наследственных особенностях, позволяет применять персонализированные подходы к лечению.

Генетические тесты могут использоваться для подтверждения диагноза у человека с симптомами заболевания или для мониторинга прогноза заболевания или реакции на лечение. Прогностическое генетическое тестирование может выявить людей с риском заболевания до появления симптомов. Эти тесты особенно полезны, если у человека есть семейный анамнез определенного заболевания и доступно вмешательство для предотвращения начала заболевания или минимизации его тяжести. Прогностическое тестирование может выявить мутации, которые увеличивают риск развития у человека заболеваний, вызванных неблагоприятной генетикой, например, определенные виды рака.

Размер мирового рынка генетического тестирования оценивается в 19,66 млрд долларов США в 2024 году и, как ожидается, достигнет 32,83 млрд долларов США к 2029 году, среднегодовой темп роста составит 10,81% в течение прогнозируемого периода (2024-2029 гг.)<sup>1</sup>.

Мировой рынок генетической диагностики сегментируется по типу исследований, используемым технологиям, заболеваниям, конечным пользователям и каналам распространения (таблица 1.1), географии.

Таблица 1.1 – Сегменты рынка генетической диагностики

Тип исследования	Заболевания
Преимплантационное генетическое тестирование, пренатальная диагностика и неонатальный скрининг, диагностика наследственных заболеваний, онкологическая генетическая диагностика, фармакогенетика (подбор лекарств на основе генетического профиля).	Редкие генетические заболевания, рак, болезнь Альцгеймера, муковисцидоз, серповидно-клеточная анемия, мышечная дистрофия Дюшенна, талассемия, болезнь Хантингтона, синдром ломкой X-хромосомы и др.
Технология	Конечный пользователь
Секвенирование ДНК (тестирование на основе	Генетическое тестирование для

<sup>1</sup> <https://www.mordorintelligence.com/ru/industry-reports/global-genetic-testing-market-industry>

NGS), полимеразная цепная реакция, микрочипы, полногеномное секвенирование, флуоресцентная гибридизация <i>in situ</i> (FISH) и др.	потребителей (D2C), больницы, клиники, диагностические центры, частные клиники, лаборатории, поставщики услуг и частные лаборатории
<b>По каналу распространения</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Онлайн-платформы</li> <li>• Напрямую потребителю</li> </ul>	

Увеличение мирового рынка генетического тестирования обусловлено ростом распространенности хронических и генетических заболеваний и внедрением инновационных наборов для тестирования. Растущая осведомленность потребителей о доступности передовых диагностических тестов повышает спрос на генетическое тестирование. Более того, ожидается, что растущее пожилое население будет способствовать росту рынка в ближайшем будущем. По данным Организации Объединенных Наций, в 2017 году во всем мире насчитывалось около 382 миллионов пожилых людей в возрасте 60 лет и старше, а к 2050 году ожидается, что это число достигнет 2,1 миллиарда. Люди пожилого возраста склонны к различным хроническим заболеваниям, что может способствовать развитию спроса на генетическое тестирование во всем мире. Увеличение дохода населения, рост потребительских расходов на здравоохранение, технологические достижения и легкая доступность услуг генетического тестирования являются основными факторами, которые способствуют росту рынка генетического тестирования по всему миру.

Правительственные инициативы по распространению информации о генетическом тестировании стимулируют распространение тестирования среди населения мира. Более того, присутствие многочисленных ведущих игроков рынка и их крупные инвестиции в исследования и разработки способствовали инновациям в дизайне продукции, улучшению распределения и повышению качества продукции. Растущая популярность наборов для генетического тестирования, предназначенных непосредственно для потребителя, привела к увеличению популярности наборов для генетического тестирования среди населения из-за их доступной стоимости, что, как ожидается, будет способствовать росту мирового рынка генетического тестирования. Более того, растущее использование онлайн-сайтов, таких как Ancestry.com и 23andme.com, пользующихся популярностью из-за того, что они предоставляют наборы для тестирования ДНК с доставкой на дом. Простота и удобство использования наборов для самотестирования способствует увеличению числа людей, посещающих веб-сайты для самотестирования. Растущая маркетинговая деятельность, проводимая онлайн-сайтами, сыграла значительную роль в распространении информации о генетическом тестировании. Например, в 2016 году Ancestry.com инвестировала около 109,0 миллионов долларов США в телевизионную рекламу в США. Эта реклама сыграла решающую роль в развитии рынка генетического тестирования.

Драйверы мирового рынка:

- ✓ рост заболеваемости генетическими заболеваниями и раком;
- ✓ рост осведомленности и принятия персонализированных лекарств;
- ✓ достижения в методах генетического тестирования.

Барьеры:

- ✓ проблемы стандартизации диагностики на основе генетического тестирования;
- ✓ строгие нормативные требования к одобрению продукции<sup>2</sup>.

<sup>2</sup> <https://www.precedenceresearch.com/genetic-testing-market>

Генетическое тестирование помогает выявить риск развития различных типов рака, которые могут развиваться в течение жизни человека. Доступны генетические тесты для проверки наследственных вариантов и мутаций в последовательности ДНК, которые могут привести к чрезмерному росту клеток и привести к опухолям или раку. Например, генетическое тестирование для выявления PALB2 (связанного с повышенным риском рака молочной железы и поджелудочной железы), CHEK2 (рак молочной железы и колоректального рака), BRIP1 (рак яичников), а также RAD51C и RAD51D (рак яичников).

Растущее бремя рака во всем мире и растущая осведомленность населения мира о профилактической диагностике и персонализированной медицине являются основными факторами, стимулирующими развитие онкологического сегмента в течение прогнозируемого периода. По данным Американского онкологического общества, в 2021 году в США прогнозируется около 1 898 160 новых случаев рака и 608 570 случаев смерти от рака. Кроме того, по оценкам Международного агентства по исследованию рака (IARC), к 2040 году число новых случаев рака достигнет 30,2 миллиона человек. Таким образом, ожидается, что рост заболеваемости раком будет существенно способствовать росту этого сегмента.

Генетические тесты помогают предоставить информацию о том, передается ли рак в семье, а также о факторах риска, связанных с развитием рака в будущем среди людей с семейным анамнезом рака. Также генетическое тестирование проводится у пациентов, не реагирующих на химиотерапию, для выявления наличия приобретенных мутаций в резистентных к терапии опухолях.

Ожидается, что технологические достижения и запуск новых продуктов будут способствовать росту изучаемого сегмента. Например, в августе 2021 года Myriad Genetics запустила систему полигенной оценки риска рака молочной железы, тест MyRisk наследственного рака с RiskScore во всем мире, в том числе в Латинской Америке, проверенный для женщин всех предков, и расширила доступ к генетическому тестированию. Этот тест облегчает понимание текущих и возможных осложнений генетического заболевания. Следовательно, он широко признан подходящим подходом для генетического тестирования<sup>3</sup>.

Рынок генетической диагностики представлен компаниями, которые оказывают широкий перечень услуг. На мировом рынке генетического тестирования примерно половина компаний разрабатывает продукты для генетического тестирования, чаще всего платформы и программное обеспечение (ПО). Еще около 50% компаний оказывают услуги: собирают и анализируют материал, формируют рекомендации на основе результатов тестов.

Лаборатории генетического тестирования преимущественно продают свои услуги государственным и коммерческим компаниям. Персональным тестированием (B2C / D2C) занимается около трети компаний. Диагностика и профилактика заболеваний – ключевое направление тестирования.

Компании предлагают наборы генетических тестов, включая:

- ✓ тестирование на выявление наследственных заболеваний,
- ✓ определение генетической предрасположенности к определенным состояниям и анализ гаплогрупп,
- ✓ тестирование для персонализации питания и фитнес-программ,
- ✓ наборы для пренатальной диагностики,
- ✓ наборы для определения генетических маркеров рака и проведения фармакогенетических исследований и пр.

В России и в мире быстрыми темпами развиваются сервисы, позволяющие заказывать генетические тесты с доставкой на дом и получать результаты и консультации

---

<sup>3</sup> <https://www.mordorintelligence.com/ru/industry-reports/global-genetic-testing-market-industry>

генетиков в режиме он-лайн. Подобные сервисы предлагают генетическое тестирование для персонализированной медицины и предоставляют рекомендации по здоровому образу жизни. Платформы включает в себя инструменты для интерпретации результатов и визуализации данных. Самые известные из них:

1. 23andMe - американская компания, которая предлагает широкий спектр генетических тестов, включая генеалогические изыскания, оценку здоровья (генетические риски для здоровья) и фармакогенетику.

Основные тесты:

- Health + Ancestry Service: включает тесты на предрасположенность к заболеваниям, носительство генов заболеваний, черты внешности и происхождение.
- Ancestry Service: фокусируется на анализе происхождения и генеалогических данных.

2. AncestryDNA – американская компания, специализирующаяся на генеалогическом тестировании с целью изучения происхождения и поиска родственных связей.

Основные тесты:

- AncestryDNA Test: анализирует ДНК для понимания этнических корней и поиска дальних родственников.

3. MyHeritage DNA - подразделение израильской компании MyHeritage, которая предлагает генетические тесты, специализированные на анализе происхождения и поиске генеалогических связей.

Основные тесты:

- MyHeritage DNA Test: фокусируется на этнической принадлежности и поиске биологических родственников по всему миру.

4. Living DNA - британская компания, предлагающая тесты, которые анализируют происхождение с учетом глубокого географического разброса и предоставляют данные о генетике здоровья.

Основные тесты:

- Living DNA Ancestry Test: анализ на происхождение с акцентом на подробное региональное происхождение.
- Living DNA Wellbeing Kit: включает базовые тесты на генетическое здоровье, включая питание, физическую активность и сон.

5. Nebula Genomics - компания, которая предлагает полногеномное секвенирование (Whole Genome Sequencing), предоставляя полную информацию о генетике человека, включая редкие варианты и полные данные о предрасположенности к заболеваниям.

Основные тесты:

- 30x Whole Genome Sequencing: полное секвенирование генома с глубокой детализацией, включая анализ на редкие заболевания, фармакогенетику и происхождение.

6. CircleDNA - компания, основанная в Гонконге, предлагает тесты на основе секвенирования экзома с фокусом на здоровье, долголетие и качество жизни.

Основные тесты:

- CircleDNA Premium Test: комплексный тест, который включает в себя широкий спектр данных о заболеваниях, образе жизни, питании, физической активности и происхождении.

7. Orig3n - компания, предлагающая специализированные тесты в области здоровья, фитнеса и питания, основанные на генетическом анализе.

Основные тесты:

- ORIG3N Fitness DNA Test: анализ генов, связанных с физической активностью, метаболизмом и спортивными способностями.
- ORIG3N Nutrition DNA Test: анализ генов, влияющих на питание и метаболизм.



8. LetsGetChecked - международная компания, которая предлагает как генетические, так и общеклинические тесты для домашних пользователей, включая тесты на заболевания и генетические предрасположенности.

Основные тесты:

- BRCA Mutation Test: тест на мутации генов BRCA1 и BRCA2, связанных с повышенным риском развития рака.

9. Digbi Health – американская компания, предлагающая комплекс услуг по диагностике и лечению заболеваний пищеварительной системы. Адаптирована под работодателей и организации здравоохранения. Максимальный набор сервисов, который варьируется в зависимости от тарифа и целевой аудитории, включает:

Основные тесты:

- Анализы: ДНК, микробиоты кишечника, уровня глюкозы и инсулина.

- Датчик глюкозы, который подключается к приложениям по отслеживанию здоровья на смартфоне (Apple & Google Health). Доступ к показателям датчика есть у лечащего врача.

- Годовой доступ к чату с нутрициологом: консультации, анализ рациона

- Приложение с трекером сна, образовательными материалами, сообществом.

10. Adyn - американская компания, предлагающая D2C-тесты для персонализированного подбора противозачаточных средств.

В отличие от большинства лабораторий на рынке, предлагающих тестирование по большому количеству направлений, Adyn сфокусировался на одном пользовательском сценарии.

Помимо непосредственно тестирования компания предлагает видеоконсультации с лицензированным врачом (25 минут) и доставку подобранных лекарств на дом.

На российском рынке представлены следующие компании, осуществляющие генетическую диагностику и оказывающие услуги и как физическим лицам, так и сторонним медицинским организациям:

1. Genotek – российская компания, предлагающая полный комплекс генетических исследований, также компания предлагает консультацию с профильными врачами<sup>4</sup>.

Основные тесты:

- Комплексный ДНК-тест
- Генетический паспорт
- Происхождение
- Риски заболеваний
- Эффективность лекарств
- Способности и характер
- Питание
- Спорт

2. Atlas Biomed Group – российская компания, с широким спектром исследований генетического материала<sup>5</sup>.

Основные тесты:

- Происхождение и поиск родственников до 8 поколения
- 368 наследственных и 20 распространенных многофакторных заболеваний
- 40 онкологических синдромов и метаболизм 99 лекарств
- Непереносимость лактозы и глютена, алкоголя, и метаболизм кофеина
- Уровень витаминов (А, Е, В5, В6, В12) и минералов (железо, кальций и другие)

---

<sup>4</sup> <https://www.genotek.ru/genetics/health/>

<sup>5</sup> <https://atlas.ru/dna>

- Риски по 3 спортивным травмам для подбора оптимальных тренировок и уровни 4 веществ, связанных со спортивными показателями
- Уникальные особенности вашего организма и внешности, заложенные в ДНК
- Мужское и женское здоровье
- Персональные рекомендации по анализам, обследованиям и врачам
- Комплексный подход к здоровью: рекомендации по питанию и образу жизни
- Бесплатная онлайн-консультация с генетиком

3. Medical Genomics – российская компания, созданная в 2013 г. Оказывает услуги по генетической экспертизе и тестированию<sup>6</sup>.

Основные тесты:

- Установление родства
- Неинвазивный пренатальный тест ДНК (НИПТ)
- Преимплантационное генетическое тестирование
- Генетические анализы на наследственный рак и соматические мутации
- Генетические анализы на предрасположенность к пищевому поведению, образу жизни, спортивным нагрузкам
- Тесты ДНК на происхождение
- Генетические анализы

4. MyGenetics – российская компания, предлагающая программы для оценки генетического статуса с дальнейшим подбором персонализированных рекомендаций<sup>7</sup>.

Основные тесты:

- MyExpert
- MyWellness
- MyNeuro
- MyBalance
- MyVitamins
- MyDetox
- MyFemininity и др.

5. Геноаналитика – российская компания, предоставляющая услуги секвенирования ДНК<sup>8</sup>.

Основные тесты:

- Секвенирование полного генома
- Секвенирование полного экзома
- Секвенирование «ТРИО»
- Секвенирование по расширенным панелям генов
- Секвенирование по Сэнгеру
- Секвенирование митохондриальной ДНК
- Молекулярное каротипирование
- Хромосомно-матричный анализ (ХМА)

6. Oftalmic – генетическая диагностика глазных болезней, но компания предлагает очень широкую панель исследований генетического материала<sup>9</sup>.

Основные тесты:

- ДНК секвенирование
- Анализ на делеции/дупликации
- Пренатальная диагностика.

---

<sup>6</sup> <https://medicalgenomics.ru/>

<sup>7</sup> <https://mygenetics.ru/catalog/>

<sup>8</sup> <https://www.genoanalytica.ru/about>

<sup>9</sup> <http://oftalmic.ru/tests.php>

7. Genetico – – инновационная компания в сфере медицинской генетики с портфелем сервисов и тест-систем в области генетической диагностики, профилактики и разработки новых препаратов для лечения редких (орфанных) заболеваний<sup>10</sup>.

Основные тесты:

- Секвенирование ДНК (геном, экзом, по Сенгеру)
- Репродуктивная медицина
- Диагностика генетических патологий
- Онкогенетика

8. Геномед – компания предлагает более 200 молекулярно-генетических исследований, основанных на самых современных технологиях, таких как секвенирование нового поколения, микроматричный анализ с мощными методами биоинформатического и др.<sup>11</sup>.

Основные тесты:

- Пренатальная диагностика
- Установление отцовства
- Репродуктивная генетика
- Онкогенетика
- Наследственные заболевания и хромосомные аномалии

Как правило, все перечисленные компании выполняют полный спектр услуг как для физических лиц, так и для юридических – медицинских лабораторий и организаций, выполняя анализы на аутсорсинге и обеспечивая сопровождение.

Услуги пренатальной диагностики и неонатального скрининга оказывают также крупные сети, специализирующиеся на лабораторной диагностике - Инвитро, СитиЛаб, Гемотест, Генетико, Центр молекулярной генетики, Геномед, Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова и др.

В таблице 1.2 представлена матрица продуктов на рынке генетической диагностики.

Таблица 1.2 – Матрица продуктов на рынке генетической диагностики

Направление	Типы диагностики	Компании
Генетическое тестирование	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Тесты на происхождение и этническую принадлежность</li> <li>● Тесты на предрасположенность к заболеваниям</li> <li>● Нутригенетические тесты</li> <li>● Фармакогенетические тесты</li> <li>● Онкогенетика</li> <li>● Диагностика инфекционных заболеваний</li> <li>● Фармакогеномика</li> </ul>	<p>Ancestry, Color Health, Inc., Easy DNA, FamilyTreeDNA, Full Genome Corporation, Helix OpCo LLC, Identigene, Karmagenes, Living DNA, Mapmygenome, MyHeritage, Pathway Genomics, Genesis Healthcare, 23andMe и др.</p> <p>На российском рынке: Genotek, Atlas Biomed Group, MyGenetics, Genetico, Геноаналитика</p>
Пренатальная диагностика и неонатальный скрининг	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ)</li> <li>● Инвазивная пренатальная диагностика (амниоцентез, хорионбиопсия)</li> <li>● Расширенный неонатальный скрининг</li> <li>● Секвенирование экзема плода</li> </ul>	<p>Зарубежные компании: Agilent Technologies, Inc., Ariosa Diagnostics, Inc., Bio-Rad Laboratories, Inc., Illumina, Inc., Laboratory Corporation of America Holdings (LabCorp), Natera, Inc., PerkinElmer, Inc., Sequenom, Inc. и др.</p>

<sup>10</sup> <https://genetico.ru/>

<sup>11</sup> <https://genomed.ru/about/>

	анеуплоидий по хромосомам 13, 18, 21, X и Y, а также микроделеций	Российские компании: Инвитро, СитиЛаб, Гемотест, Генетико (Genetico), Центр молекулярной генетики, Геномед, Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова и др.
--	---	--

Помимо проведения генетического тестирования на российском рынке активно развивается предоставление услуг медицинского генетического консалтинга, который реализуется на платформах и сервисах, предоставляющих услуги тестирования непосредственно для частных лиц. А также на контрактных условиях для сектора B2B для поставщиков медицинских услуг и пациентов.

Ключевыми игроками на мировом рынке генетического консультирования являются Invitae Corporation, Quest Diagnostics Incorporated, Arup Laboratories, Genome Medical, Laboratory Corporation of America, Easy DNA, Biron Health Group, GeneDx, BGI Group, Neuberger Center for Genomic Medicine (NCGM), Lilac Insights, Metis Genetics, Veritas Intercontinental, Grey Genetics, LLC и My Gene Counsel.

На российском рынке: ООО «Генотек» (Genotek), ООО «Атлас» (Atlas Biomed), ООО «НЦГИ» (MyGenetics), ООО «Геноаналитика», ООО «ТестГен», ООО «Биомаркер-ру», Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова, ГК «Мать и дитя», «Скандинавия», «Медси», «Европейский медицинский центр» и др.

Рынок генетического тестирования в России составил 26,6 млрд руб. Российский рынок освоен менее чем на 10% и отстает от развитых стран в 2-9 раз. Это обеспечивает значительный потенциал роста.

Спрос на генетическое тестирование растет под влиянием популяризации здорового образа жизни, роста информированности населения и снижения стоимости тестов. Дополнительными драйверами роста рынка может стать расширение участия государства и включение новых видов генетических исследований в систему ОМС, а также уход крупных зарубежных поставщиков оборудования и материалов для тестирования.

В 2019 году Президент РФ подписал указ о генетической паспортизации и составлении генетического профиля населения. В этом же году была утверждена Федеральная научно-технологическая программа генетических технологий на 2019–2027 годы с общим бюджетом 127 млрд руб. Однако пока в России нет специальных регламентирующих актов для генетических тестов, а услуги генетического тестирования системно не включены в программы ОМС, хотя есть отдельные позитивные примеры. Так, в Москве с 2020 года можно сделать тест НИПТ за счет ОМС, если риск хромосомной патологии высок или женщина старше 35 лет. Расширение участия государства, а также включение новых видов исследований в систему ОМС могли бы ускорить рост рынка.

Российские компании обладают серьезным потенциалом в части проведения генетических исследований, высокий уровень осуществления лабораторной диагностики, наличие высококвалифицированных кадров, встроенность части лабораторий в проведение прикладных и фундаментальных исследований для научных институтов и университетов дают основания для развития, расширения и государственной поддержке сферы медицинских генетических технологий в России.

## 1.2 Генная терапия

Генная терапия - это метод лечения наследственных или ненаследственных (инфекционных, злокачественных) заболеваний, при котором используются гены, корректирующие генные дефекты или придающие клеткам новые свойства. Этот сегмент включает:

- Генная терапия *ex vivo*: модификация генов выполняется вне организма, а затем модифицированные клетки повторно вводятся в организм человека.
- Генная терапия *in vivo*: модификация генов выполняется непосредственно в организме человека.
- Редактирование генов: такие технологии, как CRISPR/Cas9, используются для редактирования генов и лечения генетических заболеваний.
- Генозаменительная терапия: здоровые копии гена вводятся в организм человека для замены неисправного или отсутствующего гена.

Основные продукты и препараты в этом сегменте:

- Генетические векторы (используются для доставки генов в клетки);
- Генетические вакцины (используются для профилактики инфекционных заболеваний);
- Гены-терапевты (используются для лечения генетических заболеваний).

Сегодня объем мирового рынка редактирования генома оценивается в 9,30 млрд долларов США в 2024 году и, как ожидается, достигнет около 40,10 млрд долларов США к 2034 году, увеличиваясь со среднегодовым темпом роста 15,73% в период с 2024 по 2034 год<sup>12</sup>.

Глобальный размер рынка генной терапии, по прогнозам, вырастет с 9 млрд долларов США в 2023 году до 23,9 млрд долларов к 2028 году, что обусловлено среднегодовым темпом роста в 21,4 %<sup>13</sup>.

По прогнозам ВОЗ, в 2022 году ожидается 20 миллионов новых случаев рака и 9,7 миллиона смертей, связанных с раком. По оценкам, через пять лет после постановки диагноза «рак» 53,5 миллиона человек все еще будут живы. В какой-то момент своей жизни каждый пятый человек заболеет раком. Эта болезнь уносит жизни примерно 1 из 9 мужчин и 1 из 12 женщин. Рак легких является наиболее распространенным видом рака, составляя 12,4% всех новых случаев, с 2,5 миллионами новых случаев во всем мире. Далее по порядку заболеваемости следуют рак молочной железы у женщин (2,3 миллиона случаев, 11,6%), рак толстой кишки (1,9 миллиона случаев, 9,6%), рак желудка (970 000 случаев, 4,9%) и рак простаты (1,5 миллиона случаев, 7,3%)<sup>14</sup>.

В таблице 1.3 представлена сегментация рынка.

Таблица 1.3 - Сегментация рынка генной терапии

По типу терапии	По вектору
Подавление генов Замена клеток Генная аугментация Другие терапии	Вирусные векторы: ✓ Лентивирус ✓ Ретровирус и гамма-ретровирус ✓ AAV (разные серотипы) ✓ Модифицированный вирус простого герпеса

<sup>12</sup> <https://www.precedenceresearch.com/gene-editing-market>

<sup>13</sup> <https://www.marketsandmarkets.com/Market-Reports/gene-therapy-market-122857962.html>

<sup>14</sup> <https://www.precedenceresearch.com/dna-sequencing-market>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Аденовирус</li> <li>✓ Другие</li> </ul> Невирусные: <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ генная пушка</li> <li>✓ электропорация</li> <li>✓ магнетофекция</li> <li>✓ сонопорация</li> <li>✓ с применением различных наночастиц (из кремния, золота, фосфата кальция, липидов)</li> </ul>
<b>По терапевтической области</b>	<b>По способу доставки</b>
Неврология Онкология Гепатология Другие терапевтические направления	<i>ex vivo</i> <i>in vivo</i>
<b>По показаниям</b>	<b>По способу введения</b>
Крупная В-клеточная лимфома Множественная миелома Спинальная мышечная атрофия Острый лимфобластный лейкоз Меланома (поражения) Наследственное заболевание сетчатки Бета-талассемия большая/СКА Другие	Внутривенно Другие

В настоящее время преобладают вектора на основе вирусов. Однако невирусные способы доставки целевых генов теоретически могут иметь преимущества в сравнении с вирусами, поскольку их использование легче сделать массовым (векторы на основе наночастиц, например, значительно проще выпускать в промышленных масштабах), кроме того, риск генотоксичности и иммуногенности здесь потенциально тоже будет низким. Однако пока методы химической доставки генов менее специфичны и точны, чем доставка с помощью вирусов, и потому менее эффективны, а методы физического внедрения генов в клетки не могут применяться в терапии *in vivo*. До сих пор еще ни одно лекарство на базе невирусных способов доставки генов не было одобрено для использования у людей<sup>15</sup>.

Примеры зарегистрированных генно-терапевтических препаратов, успешно прошедших клинические исследования, и представленных на глобальных рынках приведены в Таблице 1.4.

Таблица 1.4 – Матрица продуктов

Компания	Продукт
Novartis (Швейцария)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kymriah (тисагенлеклейсел) - CAR-T терапия для лечения лейкемии, лентивирусный вектор</li> <li>• Zolgensma - для лечения спинальной мышечной атрофии, вирусный вектор AAV9 с нормальной копией гена <i>SMN1</i></li> <li>• Luxturna (разработка Spark Therapeutics (США/Швейцария) - для лечения наследственной слепоты, вирусный вектор AAV с</li> </ul>

<sup>15</sup> [https://biomolecula.ru/articles/gennaia-terapiia-poznakomtes-s-lekarstvami-budushchego#:~:text=%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D0%B0%D1%8F%20%D1%82%D0%B5%D1%80%D0%B0%D0%BF%D0%B8%D1%8F%20in%20vivo%20%D0%BF%D0%BE%D0%B4%D1%80%D0%B0%D0%B7%D1%83%D0%BC%D0%B5%D0%B2%D0%B0%D0%B5%D1%82,%E2%80%94%D0%BF%D0%BE%D0%B4%D1%80%D0%BE%D0%B1%D0%BD%D0%B5%D0%B5%20%D0%BE%20%D0%BD%D0%B8%D1%85%20%D0%BD%D0%B8%D0%B6%D0%B5\).](https://biomolecula.ru/articles/gennaia-terapiia-poznakomtes-s-lekarstvami-budushchego#:~:text=%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D0%B0%D1%8F%20%D1%82%D0%B5%D1%80%D0%B0%D0%BF%D0%B8%D1%8F%20in%20vivo%20%D0%BF%D0%BE%D0%B4%D1%80%D0%B0%D0%B7%D1%83%D0%BC%D0%B5%D0%B2%D0%B0%D0%B5%D1%82,%E2%80%94%D0%BF%D0%BE%D0%B4%D1%80%D0%BE%D0%B1%D0%BD%D0%B5%D0%B5%20%D0%BE%20%D0%BD%D0%B8%D1%85%20%D0%BD%D0%B8%D0%B6%D0%B5).)

	нормальной копией гена RPE65
Bluebird bio (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Zynteglo - для лечения бета-талассемии</li> <li>• Skysona - для лечения церебральной адренолейкодистрофии</li> </ul>
BioMarin (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Roctavian - для лечения гемофилии А</li> </ul>
Orchard Therapeutics (Великобритания)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Libmeldy - для лечения метахроматической лейкодистрофии</li> </ul>
UniQure (Нидерланды)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hemgenix - для лечения гемофилии В</li> <li>• Glybera - вирусный вектор AAV1, несущий нормальную копию гена липопротеинлипазы (LPL) для лечения недостаточности LPL</li> </ul>
Sarepta Therapeutics (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elevidys - для лечения мышечной дистрофии Дюшенна</li> </ul>
Gilead Sciences (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Yescarta (аксикабтаген силолейсел) - CAR-T терапия, <math>\gamma</math>-ретровирусный вектор</li> <li>• Tecartus - CAR-T терапия</li> </ul>
Bristol Myers Squibb (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Abecma (идекабтаген виклейсел) - CAR-T терапия</li> <li>• Lisocabtagene maraleucel (лизикабтаген маралейсел) - CAR-T терапия В-крупноклеточной лимфомы</li> <li>•</li> </ul>
GlaxoSmithKline (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Strimvelis - предназначен для лечения редкого наследственного заболевания — дефицита аденозиндезаминазы (ADA) — наиболее распространенного типа тяжелого комбинированного иммунодефицита (SCID)</li> </ul>
Amgen (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Imlygic – для лечения меланомы, онколитический вирус</li> </ul>
Krystal Biotech (США)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vjuvek - показан для лечения ран у пациентов в возрасте 6 месяцев и старше с дистрофическим буллезным эпидермолизом (DEB) с мутацией(ями) в гене цепи коллагена VII типа альфа 1 (COL7A1)</li> </ul>

9 декабря 2021 года в России был зарегистрирован и одобрен для применения первый препарат генной терапии для патогенетического лечения спинальной мышечной атрофии (СМА) — онасемноген абепарвовек (ТН: Золгенсма). РУ № ЛП-007675. Объем продаж в 2023 году по данным базы IQVIA составил 8,365 млрд рублей.

На российском рынке известен препарат «Неоваскулген» (РУ № ЛП-000671) - для лечения ишемии нижних конечностей атеросклеротического генеза, разработанный компаниями ArtGene Therapeutics и Нестген. Состав препарата — дезоксирибонуклеиновая кислота плазмидная сверхскрученная pCMV-VEGF165. Объем продаж в 2023 году по данным базы IQVIA составил 324 млн рублей.

Крупнейшими российскими компаниями, которые развивают инфраструктурные проекты, а также вкладываются в исследования и разработки, являются АО «Биокад», АО «Р-Фарм» и АО «Генериум».

В 2023 году биотехнологическая компания Biosad получила от Минздрава России разрешение на проведение клинического исследования препарата генной терапии для лечения гемофилии А. До недавнего времени не было ни одного зарегистрированного геннотерапевтического препарата для лечения гемофилии А. Первый такой препарат получил условную регистрацию в Европе в августе 2022 года. Европейская комиссия предоставила условное разрешение на продажу (условное разрешение означает, что препарат одобрен после получения менее полной информации о нем, чем это требуется обычно) генной терапии валоктокогена роксапаровека («Роктавиан»). В России препарат Роктавиан не зарегистрирован.

Развитие рынка генной терапии обусловлено ростом числа открытий, основанных на генной терапии, увеличением инвестиций в этот сектор и ростом числа одобрений продуктов генной терапии к применению. По данным ВОЗ, к 2025 году ежегодно будет утверждаться от 10 до 20 новых методов клеточной и генной терапии.

Ожидается, что постоянные разработки в области технологии рекомбинантной ДНК повысят эффективность генной терапии в ближайшие годы. Таким образом, постоянный прогресс в области технологии рекомбинантной ДНК приведет к увеличению числа клинических испытаний лекарственных препаратов на основе генной терапии. В основном эти достижения происходят в контексте различных инструментов редактирования генов и систем экспрессии для увеличения объема исследований и разработок продуктов. Использование нуклеаз CRISPR/Cas9, ZFN и TALEN позволяет легко и точно редактировать геном. В результате в последнее время в области редактирования генома наблюдается значительное количество исследовательских работ, что, в свою очередь, как ожидается, повлияет на рост рынка генной терапии.

Движущими факторами рынка являются:

- Развитие технологии редактирования генов, такие как CRISPR для применения в генной терапии.
- Использование вирусных векторов для доставки генов в целевые клетки.
- Изучение и внедрение комбинированной терапии, включающие генную терапию и малые молекулы.
- Увеличение количества разрешений регулирующих органов на внедрение технологий редактирования генов (CRISPR/Cas9).

Расширение доступности использования генетического тестирования и генотерапии является важным шагом при формировании государственной политики в системе государственного здравоохранения.

### 1.3 Биоинформатика и интерпретация геномных данных

Программное обеспечение для биоинформатической обработки данных секвенирования включает разработку и применение вычислительных инструментов и методов для анализа и интерпретации крупномасштабных биологических данных:

- Вычислительная геномика: анализ крупномасштабных геномных данных для выявления закономерностей и взаимосвязей.
- Транскриптомика: изучение экспрессии и регуляции генов.
- Протеомика: анализ структуры и функций белков.
- Аналитика данных: использование статистических и машинных методов обучения для анализа и интерпретации биологических данных.

Таблица 1.5 - Сегментация рынка

По прикладному назначению:	По продуктам/услугам:
Геномика Транскриптомика Протеомика Метаболомика Другие (включая метагеномику, микробиомику, и т.п.)	Биоинформатические технологии (инструменты для анализа, хранение данных) Биоинформатические сервисы (консалтинг, кастомизированные сервисы) Сервисы подбора терапии Сервисы для подбора мишеней Другие
По конечному пользователю:	
Академические и исследовательские институты, университеты Фармацевтические и биотехнологические компании Государственные исследовательские центры, больницы, лаборатории Частные клиники и лаборатории Другие	



Лидерами рынка в предоставлении комплексных биоинформатических решений являются такие ключевые игроки, как Thermo Fisher Scientific, Illumina Inc., PerkinElmer Inc., BGI Group и QIAGEN<sup>16</sup>.

Компания Thermo Fisher Scientific, являющаяся лидером в области решений для наук о жизни, предлагает набор биоинформатических инструментов, специально разработанных для геномных исследований.

Компания Illumina, получившая мировое признание благодаря своей технологии секвенирования ДНК, расширяет свои платформы за счет интеграции инструментов биоинформатики для бесперебойной обработки данных.

Компания PerkinElmer поставляет на рынок широкий спектр программного обеспечения и услуг в области геномики и наук о жизни.

Специализируясь на технологиях обработки образцов и анализов, компания QIAGEN предлагает биоинформатические решения, направленные на эффективную обработку и интерпретацию данных.

Компания Bio-Rad Laboratories предлагает программное обеспечение для анализа данных секвенирования, включая программу Variant Annotation Interpreter.

Компания Agilent Technologies предлагает программное обеспечение для анализа данных секвенирования, включая программу SureCall.

Эти инструменты позволяют обрабатывать большие объемы генетических данных, включая выравнивание последовательностей, выявление мутаций и анализ генетического разнообразия. Самые известные платформы:

- Genome Analysis Toolkit (GATK) (Broad Institute),
- SAMtools (Wellcome Trust Sanger Institute),
- Genome Workbench (NCBI).

Алгоритмы и ИИ для анализа генетических данных. Эти инструменты используют алгоритмы машинного обучения и ИИ для анализа генетических данных, включая выявление мутаций и анализ генетического разнообразия:

- DeepVariant (Google),
- Strelka (Illumina),
- Mutect (Broad Institute).

Помимо крупных игроков, обладающих всем набором ключевых компетенций на рынке генетических технологий, и встраивающих их в свои технологические, сбытовые и исследовательские цепочки, есть очень много компаний, которые работают в узких сегментах биоинформатики и используют разные инструменты. Как правило, эти компании специализируются на массовом параллельном анализе данных секвенирования, разработке клиентских алгоритмов и программного обеспечения, развертывании аналитических конвейеров. Предлагают анализ данных полного генома/экзома и целевого секвенирования, сборку de novo, обнаружение и аннотацию SGV, анализ экспрессии, метагеномный анализ, транскриптомный анализ, протеомные исследования, разработку рабочих процессов для конкретных задач, разработку индивидуальных биоинформатических приложений, статистический анализ данных и пр.<sup>17</sup>

На российском рынке качественной биоинформатической обработкой данных для реализации популяционно-генетических исследований любой сложности занимаются такие компании, как: Genotek, ООО «Медико-Генетические Технологии», Центр биофармацевтического анализа и метаболомного исследования MetaboScan, Геноаналитика, «Геномед», Лаборатория Клинической Биоинформатики (ИП Коновалов Ф.А), ПАО «ЦГРМ «Генетико» (Genetico), ООО «Парсек» (Parseq Lab), ПАО «Артген» и др.

<sup>16</sup> <https://www.scientificworldinfo.com/2023/12/global-bioinformatics-market-analysis.html>

<sup>17</sup> <https://genohub.com/bioinformatics-services-and-providers/>

Флагманским проектом является проект Genomenal (ООО «Новые программные системы») - Комплексный инструмент для автоматизации анализа данных секвенирования ДНК (NGS) и поддержки принятия решений по его результатам.

#### 1. 4 Технологическое оборудование

Рынок оборудования для генетических исследований - это сегмент биотехнологического рынка, включающий в себя производство и поставку специализированного оборудования для проведения молекулярно-генетических исследований, анализа ДНК/РНК и геномного секвенирования.

Основные категории оборудования:

- Синтезаторы ДНК/РНК - используются для искусственного синтеза олигонуклеотидов и ДНК-последовательностей. Применяются в молекулярной биологии, геномной инженерии и биотехнологии
- Амплификаторы (ПЦР-термоциклеры) - предназначены для проведения полимеразной цепной реакции (ПЦР), используются для копирования и размножения участков ДНК
- Секвенаторы - применяются для определения нуклеотидной последовательности ДНК и РНК. Подразделяются на секвенаторы нового поколения (NGS) и капиллярные секвенаторы.
- Оборудование для пробоподготовки – используется для выделения нуклеиновых кислот из образцов, для последующего их прочтения / амплификации.

Таблица 1.6 - Сегменты рынка технологического оборудования для генетических исследований

По продукту	По технологии
Оборудование Расходные материалы (в т.ч. наборы реагентов) Услуги	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ПЦР</li> <li>• Химический синтез полинуклеотидов</li> <li>• Секвенирование по Сэнгеру</li> <li>• NGS - секвенирование второго поколения (фиксирование изменений, которые происходят при достраивании цепи ДНК) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Третье поколение (изменение силы электрического тока при прохождении ДНК-цепочки через нанопоры)</li> <li>• Выделение нуклеиновых кислот из разнообразных образцов</li> </ul> </li> </ul>
По применению	По конечному использованию
Клиническое исследование Онкология Криминалистика и агрогеномика Репродуктивное здоровье HLA-типирование, и др.	Клинические исследования Академические исследования Биотехнологические и фармацевтические компании Больницы и клиники, и др.

Глобальный рынок оборудования для секвенирования ДНК может вырасти к 2030 году до 80 млрд долл<sup>18</sup>.

<sup>18</sup><https://roscongress.org/materials/sekvenomika-kak-rasshifrovka-genoma-sozdaet-rynok-na-80-mlrd-doll/#:~:text=%D0%93%D0%BB%D0%BE%D0%B1%D0%B0%D0%BB%D1%8C%D0%BD%D1%8B%D0%B9%20%D1%80%D1%8B%D0%BD%D0%BE%D0%BA%20%D0%BE%D0%B1%D0%BE%D1%80%D1%83%D0%B4%D0%BE%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D1%8F%20%D0%B4%D0%BB%D1%8F%20%D1%81%D0%B5%D0%BA%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D1%80%D0%BE%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D1%8F,%D0%BF%D0%BE%D0%BA%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D1%8F%20>

Сохранение бюджетного финансирования неонатальных скринингов и генетической диагностики будут способствовать росту рынка этого вида услуг. Дополнительными факторами станут расширение обязательной геномной регистрации и развитие программы геномных паспортов, которые увеличат спрос.

В России синтезаторы ДНК/РНК производит российский разработчик технологий секвенирования ДНК ЗАО НПФ «Синтол» и компания ООО «Биоссет». «Синтол» производит синтезаторы «Нанофор» и реагенты для секвенирования (полимер, буфер, набор для секвенирования), в том числе совместимые с приборами Thermo Fisher Scientific. Например, набор реагентов [GenSeq](#) для секвенирования по Сэнгеру можно использовать как с «Нанофором 05», так и с генетическими анализаторами 3130/3130xL, 3500/3500xL, 3730/3730xL и SeqStudio производства Thermo Fisher Scientific.

ООО «Биоссет» — инновационная научно-производственная компания, создана в 1994 году. Компания занимается разработкой и производством автоматического оборудования для синтеза ДНК и РНК. Компанией разработан ряд моделей синтезаторов ДНК/РНК: ASM-102U, ASM-700, ASM-800, ASM-800ET, ASM-1000 и ASM-2000, ASM-10 и установок для очистки олигонуклеотидов OPS-201, OPS-1000, OPS-12.

В 2022 г. был анонсирован макет микрочипового синтезатора, который способен синтезировать в одном эксперименте 12 тыс. коротких фрагментов ДНК и РНК - олигонуклеотидов. Работа была выполнена сотрудниками ИХБФМ СО РАН, Новосибирским институтом органической химии им. Н. Н. Ворожцова, Международным томографическим центром, Институтом физики полупроводников им. А. В. Ржанова и Институтом автоматики и электрометрии СО РАН.

Амплификаторы или термоциклеры – это специальное оборудование для амплификации (увеличения числа копий) фрагментов ДНК с использованием метода полимеразной цепной реакции (ПЦР). Эти приборы обеспечивают циклическое нагревание/охлаждение пробирок по заданным временным и температурным показателям. На рынке эти приборы представлены производителями Bio-Rad, российскими компаниями ООО «ДНК-Технологии» и ООО «Айвок», а также китайской компанией BIOER.

Наиболее популярными секвенаторами, использующими технологию секвенирования по Сэнгеру, являются приборы, производимые компанией Thermo Fisher Scientific: 3730xL, 3730, 3500xL, 3500, 3130xL, 3130, 310<sup>19</sup>.

На рынке в области секвенирования нового поколения (NGS) реализуются секвенаторы:

- MiSeq и NovaSeq (Illumina) — технология секвенирования на молекулярных кластерах с использованием флуоресцентно меченых нуклеотидов;
- SURFSeq 5000, FASTASeq 300 (GeneMind, Китай);
- DNBSEQ-G50 (MGISEQ-200) (MGI, Китай/США);
- Ion Proton и Ion Personal Genome Machine (Thermo Fisher Scientific) — технология ионного полупроводникового секвенирования;
- MinION, GridION X5, PromethION и SmidgION (Oxford Nanopore Technologies) — нанопоровое секвенирование<sup>20</sup>.

Thermo Fisher Scientific и Illumina в 2022-2023 г. покинули российский рынок из-за санкций<sup>21</sup> и сейчас кроме отечественного производителя ЗАО НПФ «СИНТОЛ», продолжают работу китайские компании MGI Tech и BGI Group .

---

D0%B7%D0%B0%D0%BF%D0%BB%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D1%80%D0%BE%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%BE%20%D0%BD%D0%B0%202024%20%D0%B3%D0%BE%D0%B4

<sup>19</sup> <https://www.skygen.com/katalog/>

<sup>20</sup> <https://biomolecula.ru/articles/metody-v-kartinkakh-sekvenirovanie-nukleinykh-kislot>

<sup>21</sup> <https://www.forbes.ru/milliardery/493612-r-farm-nasel-zamenu-oborudovaniu-dla-geneticeskih-testov-usedsej-iz-rossii-illumina>

Существенный рост рынка оборудования для генетической диагностики обусловлен достижениями в области геномных исследований, расширением применения в клинической диагностике и ростом распространенности генетических заболеваний. Рынок усиливают технологические инновации, которые существенно снизили стоимость секвенирования и увеличили скорость осуществления тестирования, сделав его более доступным для различных секторов, включая здравоохранение, сельское хозяйство и биофармацевтику<sup>22</sup>.

## 1.5 Производство реагентов

Рынок производства реагентов для генетических исследований в России находится в стадии активного роста и развития. Этот рынок включает различные виды реагентов и тест-систем, такие как наборы для генетического тестирования (D2C), реагенты для пренатального тестирования и неонатального скрининга, диагностики инфекционных заболеваний, онкологии и гистопатологии, фармакогеномики, а также анализа метаболизма лекарственных средств.

Рынок наборов реагентов для генетической диагностики тесно интегрирован с рынком производства и дистрибуции реактивов и расходных материалов. Как правило, на рынке представлены полные линейки реагентов, расходных материалов, лабораторного оборудования и инструментов для осуществления всей цепочки диагностики.

В таблице представлены некоторые продукты для генетической диагностики (таблица 1.7).

Таблица 1.7 – Матрица продуктов на рынке наборов реагентов для генетических исследований

Реагенты	Производители/Поставщики
<p><b>Наборы для для сбора генетического материала для последующего тестирования в сегменте D2C:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 23andMe Health + Ancestry Service: Включает анализ предрасположенности к некоторым заболеваниям, носительства, фармакогенетики и генеалогии (23andMe Holding Co.).</li> <li>● MyHeritage DNA Health + Ancestry: Предлагает анализ рисков заболеваний, носительства, генеалогии и этнического состава (MyHeritage Ltd.).</li> <li>● AncestryDNA + Traits: Фокусируется на генеалогии и определении некоторых генетически</li> <li>● Тест-системы CYP2C19 &amp; CYP2D6 Genotyping Kit от Thermo Fisher Scientific используют ПЦР в режиме реального времени для определения генотипа пациента по этим генам.</li> </ul>	<p><b>Зарубежные производители:</b></p> <p>Thermo Fisher Scientific (США) - комплексные решения для генетического анализа, реагенты для ПЦР и секвенирования, наборы для выделения ДНК/РНК, наборы для НИПТ.</p> <p>QIAGEN (Германия) - наборы для выделения нуклеиновых кислот, реагенты для ПЦР-диагностики, компоненты для пробоподготовки, решения для NGS.</p> <p>Illumina (США) - реагенты для секвенирования, наборы для подготовки библиотек, компоненты для НИПТ, решения для генотипирования и пр.</p> <p>Roche Diagnostics (Швейцария) - диагностические наборы, реагенты для ПЦР, компоненты для генетического скрининга,</p>

<sup>22</sup> <https://dataintel.com/report/ngs-gene-sequencing-equipment-market>

<p><b>Реагенты для пренатального и неонатального скрининга:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Наборы для неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ) - Panorama(Natera) Harmony (Roche Diagnostics), Verifi (Illumina)</li> <li>• Наборы для ПЦР-диагностики: QF-PCR (быстрый скрининг на распространенные анеуплоидии (трисомии 13, 18, 21) у новорожденных с подозрением на хромосомные аномалии)</li> <li>• Наборы для секвенирования NeoSeq (PerkinElmer) (NGS) - скрининг новорожденных на более чем 100 генетических заболеваний, включая нарушения обмена веществ, иммунодефициты и наследственные заболевания сердца.</li> <li>• SNP-анализ - Foresight Carrier Screen (Myriad Genetics) - скрининг родителей на носительство более 175 генетических заболеваний, которые могут быть переданы ребенку.</li> </ul>	<p>онкомаркеры и пр.</p> <p>Agilent Technologies (США) - реагенты для NGS, компоненты для генетического анализа, наборы для таргетного секвенирования.</p> <p>Merck (Германия) - портфолио Merck Life Science включает более 300 000 продуктов, которые представлены шестью мировыми брендами: Millipore®, Milli-Q®, Sigma-Aldrich®, Supelco®, SAFC® и BioReliance®.</p> <p>Color Genomics - тесты на наследственный рак, сердечно-сосудистые заболевания и фармакогенетику, основанные на секвенировании панелей генов (Color Genomics, Inc.).</p> <p>Invitae - предоставляет широкий спектр генетических тестов, включая диагностику наследственных заболеваний, скрининг носительства и онкогенетические панели (Invitae Corporation).</p>
<p><b>Реагенты для генетического профилирования:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• TaqMan DME Genotyping Assays (Thermo Fisher Scientific, США) - анализ генетических вариаций в генах, связанных с метаболизмом лекарств (например, CYP2C9, CYP2C19)</li> <li>• OneOme RightMed Test (OneOme, США) - анализ генетических вариаций в 27 генах, связанных с метаболизмом лекарств, тест помогает определить оптимальную дозировку и выбор лекарств для пациентов на основе их генетического профиля</li> <li>• Pharmacogenomics (PGx) Panel (Illumina, США) Анализ генетических вариаций в 150 генах, связанных с метаболизмом лекарств, тест помогает определить генетические вариации, влияющие на реакцию организма на лекарственные препараты</li> </ul>	<p><b>Российские производители:</b></p> <p>ООО НПФ Синтол          ООО «ДНК-Технология»          ООО «Евроген»          ООО «Парсек» (Parseq)          АО «Вектор-Бест»,          ООО «Ниармедик Плюс»          Дистрибьюторы в России: Компания Хеликон, ДазМ, БиоХимМак, NV-лаб и др. – поставка оборудования и реагентов основных производителей, техническая поддержка и логистические решения.</p>

**Российские компании:**

- ООО «НПФ Синтол»- реагенты для ПЦР, наборы для выделения ДНК, праймеры и зонды, компоненты для real-time ПЦР.
- Научно-производственная фирма «ДНК-Технология» - наборы для генетической диагностики, реагенты для ПЦР, оборудование для комплектации и автоматизации лабораторий .
- ООО «Евроген» – реактивы для выделения РНК/ДНК, реактивы для ПЦР и др.
- ООО «Парсек Лаб» - разрабатывает и производит реагенты для пренатального и неонатального скрининга, высокопроизводительного секвенирования (NGS).
- АО «Вектор-Бест» - производит наборы реагентов для пренатальной диагностики и неонатального скрининга.
- ООО «Ниармедик Плюс» - разрабатывает и производит диагностические системы, в том числе для пренатального скрининга.

## 1.6 Платформы

Для методов секвенирования нового поколения (NGS) в настоящее время используется ряд различных платформ, основанных на разных технологиях секвенирования<sup>23</sup>. Все платформы непосредственно встроены в диагностическое оборудование и составляют единую технологическую цепочку. К основным глобальным платформам, на базе которых выполняются генетические исследования:

- Платформа Life sciences 454 компании Roche – первая коммерческая платформа для секвенирования, основанная на принципе пиросеквенирования.
- Платформа Illumina основана на флуоресцентном секвенировании отдельных молекул ДНК после клональной амплификации на твердой основе без ПЦР. На платформах Illumina секвенирование происходит на поверхности жидкостной камеры (проточной ячейки), разработанной для обеспечения доступа к реагентам и возможности оптической визуализации. Секвенирование ДНК на платформах Illumina осуществляется по технологии секвенирования методом синтеза – sequencing-by-synthesis (SBS). В 2022 году Illumina анонсировала выход прибора NovaSeq™ X Series, являющегося самым мощным по производительности из всей линейки приборов компании
- Платформа BGI/MGI Пекинского института геномики (Beijing Genomics Institute, BGI) – это один из крупнейших в мире центров генетических исследований, имеющий подразделение MGI Tech Co., Ltd (MGI) по производству линейки секвенаторов нового поколения. Общий рабочий процесс, процедуры пошагового секвенирования и точность определения последовательности ДНК платформ BGI/MGI практически аналогичны таковым в серии приборов Illumina, хотя у двух технологий есть и небольшие отличия. Например, протоколы подготовки библиотек в этих платформах имеют свои особенности. В 2019 году был анонсирован сверхвысокопроизводительный генетический секвенатор DNBSEQ-T7, генерирующий 6 ТБ и позволяющий секвенировать до 60 полных геномов человека в день.

В таблице 1.8 представлены самые распространенные платформы для секвенирования нового поколения (NGS).

Таблица 1.8 – Матрица продуктов в сегменте Технологическое оборудование для проведения генетического тестирования на секвенаторах NGS

Направление	Платформы и оборудование	Ключевые производители
Секвенирование генома. Полное	<p>Полное секвенирование генома позволяет получить полную последовательность генома человека.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• NovaSeq 6000 (Illumina) - представляет собой высокопроизводительную платформу, для больших исследовательских центров и коммерческих лабораторий.</li> <li>• MiSeq: Компактная платформа для секвенирования ампликонов, 16S rRNA и небольших геномов.</li> <li>• MiniSeq: Еще более компактная платформа для секвенирования ампликонов и небольших панелей генов.</li> </ul>	<p><i>Зарубежные производители:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Illumina (США) - доминирует на рынке NGS, предлагая платформы, основанные на технологии <b>sequencing by synthesis (SBS)</b>.</li> <li>• Thermo Fisher Scientific (США) - предоставляет услуги по секвенированию генома и анализу генетических данных. использует технологию semiconductor sequencing. Изменение pH при присоединении нуклеотида к цепи ДНК регистрируется датчиками.</li> <li>• Pacific Biosciences (США) - предоставляет услуги по секвенированию генома и анализу генетических данных. Использует технологию <b>single-molecule real-time</b></li> </ul>

<sup>23</sup> <https://fondgenom.ru/upload/iblock/9bf/fxr0r347vutuds81uscbztglvvtpgjto.pdf>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>● PacBio Sequel II (Pacific Biosciences)</li> <li>● Oxford Nanopore Technologies MinION</li> </ul>	(SMRT) sequencing. ДНК полимеразы встраивает флуоресцентно меченные нуклеотиды в цепь ДНК в реальном времени.
Секвенирование генома. Экзомное	<p>Экзомное секвенирование позволяет получить последовательность экзонов - кодирующих областей генов.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● HiSeq 4000 и NextSeq 500 (Illumina)</li> <li>● Ion Proton (Thermo Fisher Scientific)</li> <li>● <b>PromethION</b>: Платформа для секвенирования целых геномов, транскриптомов и метилирования ДНК.</li> <li>● <b>MinION</b>: Портативная платформа для секвенирования в полевых условиях.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Oxford Nanopore Technologies (Великобритания) - предоставляет услуги по секвенированию генома и анализу генетических данных. Использует технологию <b>nanopore sequencing</b>. ДНК проходит через нанопоры, и изменение тока позволяет идентифицировать нуклеотиды.</li> </ul>

Отечественные решения представлены разработками компании Биокад и платформа «Некстген»<sup>24</sup> АртГен. Биокад использует платформы<sup>25</sup> для разработки лекарственных препаратов и применяет технологию structure-based drug design, которая использует методы компьютерного моделирования. Это позволяет сделать поиск молекул направленным: с помощью математического моделирования отобранная молекула оптимизируется под конкретную мишень, а затем воспроизводится в реальной лаборатории:

Mabnext - платформа для создания инновационных лекарственных препаратов на основе моноклональных антител для лечения онкологических и аутоиммунных заболеваний

Chemnext - получение низкомолекулярных соединений для создания революционных препаратов химической природы. В проектах реализован полный цикл разработки: от компьютерного моделирования и геной инженерии до клинических испытаний.

Генекст - передовой проект по созданию *in vivo* и *ex vivo* геной терапии, направленный на разработку принципиально нового класса лекарственных препаратов. В рамках проекта GeneNEXT разрабатывается новейший дизайн рекомбинантных терапевтических векторов, реализуется производство и испытание геной терапии в соответствии с требованиями GMP.

В таблице 1.9 представлены платформы NGS, классифицированные по разным технологиям секвенирования<sup>26</sup>.

<sup>24</sup> <https://artgen.ru/development/preparaty/>

<sup>25</sup> <https://biocad.ru/science>

<sup>26</sup> <https://propionix.ru/sekvenirovaniye-i-ptsr#ngs>

Таблица 1.9 - платформы NGS по типам технологиям секвенирования

Платформы для технологии секвенирования синтезом	Платформы для секвенирования легированием	Платформы для нанопорного секвенирования
Roche 454 (GS FLX) Helicos BioSciences (Heliscope) Ion Torrent (ThermoFisher) Illumina PacBio GeneReader (Qiagen) GenapSys (GENIUS)	SOLiD (ThermoFisher) Dover (Polonator) Complete Genomics	Oxford Nanopore Roche Genia Quantum Biosystems

Рынок секвенаторов и платформ достаточно серьезно монополизирован крупными производителями (Illumina, ThermoFisher пр.) и легко может быть закрыт для российских пользователей, как это произошло в 2022-2023 гг. И сейчас назрела острая необходимость в разработке собственных платформ и оборудования для генетических исследований, но это задача осложнена высокой стоимостью разработок и низкой доступностью комплектующих.

## 1. 7 Ключевые компоненты

На рынке генетической диагностики используются различные инструменты, реагенты и расходные материалы для проведения сложных манипуляций с генетическим материалом, можно выделить несколько ключевых категорий, которые играют важную роль в этой области:

### 1. Реагенты для секвенирования

#### 1.1. Для секвенирования NGS

Генетическая диагностика подразумевает анализ генетического материала пациента для выявления мутаций, полиморфизмов, предрасположенности к заболеваниям и других генетических аномалий. Основные наборы реагентов: наборы реагентов для подготовки библиотек, полимеразы, адаптеры для секвенирования, меченные нуклеотиды, ферменты для амплификации (например, Taq-полимераза). Производители: Illumina, Thermo Fisher Scientific, BGI, Pacific Biosciences.

#### 1.2. Реагенты для ПЦР (полимеразная цепная реакция)

ПЦР остаётся основным методом для амплификации и анализа специфических участков ДНК, что делает его полезным для диагностики конкретных мутаций, например, в моногенных заболеваниях. Реагенты: Taq-полимераза, праймеры, дезоксинуклеотидтрифосфаты (dNTPs), буферы, флуоресцентные зонды (например, TaqMan). Производители: Bio-Rad, Thermo Fisher, Qiagen.

#### 1.3. Микрочипы (DNA Microarrays)

Используются для анализа экспрессии генов или для генотипирования полиморфизмов (SNP-чипы). Могут применяться в исследованиях ассоциаций генов с заболеваниями (GWAS) и фармакогенетике. Реагенты: ДНК-зонды, меченые нуклеотиды, гибридизационные буферы. Производители: Affymetrix (Thermo Fisher), Agilent Technologies.

#### 1.4. CRISPR/Cas9 для диагностических целей

Технология редактирования генома применяется также в диагностике для выявления специфических мутаций ДНК или РНК с использованием систем CRISPR для распознавания и вырезания специфических последовательностей. Реагенты: Cas9-нуклеаза, sgRNA (одноцепочечная направляющая РНК), реагенты для клеточной трансфекции. Производители: Integrated DNA Technologies (IDT), Synthego.



## 2. Инструменты и реагенты для клеточной и генной терапии

### 2.1. Векторные системы для доставки генов

Векторные системы используются для доставки терапевтического генетического материала в клетки. Основные типы векторов включают вирусные (аденоассоциированные вирусы - AAV, лентивирусы, ретровирусы) и невирусные (липосомы, наночастицы). Реагенты: Плазмидные ДНК, вирусные компоненты (капсиды, оболочки), реагенты для производства векторов и их очистки, реагенты для трансфекции. Производители: Oxford Biomedica, SIRION Biotech, VectorBuilder, Thermo Fisher.

### 2.2. CRISPR/Cas системы для генной терапии

CRISPR/Cas9 и его вариации (Cas12, Cas13 и др.) используются для редактирования геномов пациентов с целью коррекции мутаций. Например, CRISPR применяется для лечения серповидно-клеточной анемии или наследственных форм слепоты. Реагенты: Cas-нуклеазы, sgRNA, плазмиды для экспрессии CRISPR-систем, реагенты для трансфекции и доставки в клетки.

Расходные материалы для лабораторий, которые используются в оборудовании и при проведении непосредственно самих анализов: наконечники, планшеты, пластик для автоматических станций дозирования, гомогенизации, иммунологии, для ПЦР и секвенирования и пр.

К наиболее распространенным наборам реагентов можно отнести:

- Наборы для определения жизнеспособности клеток;
- Наборы реагентов для выделения и очистки нуклеиновых кислот;
- Наборы реагентов и векторы для клонирования;
- Реагенты для геномного редактирования;
- Реагенты для гистологии;
- Реагенты для олигонуклеотидного синтеза;
- Реагенты для рестрикции и модификации нуклеиновых кислот;
- Реагенты для ручного выделения нуклеиновых кислот;
- Реагенты для секвенирования;
- Рекомбинантные белки.

В таблице представлены продукты на рынке на рынке ключевых компонентов (таблица 1.10)

Таблица 1.10 – Матрица продуктов на рынке ключевых компонентов

Реагенты	Производители/Поставщики
Реагенты для генетического тестирования (D2C): <ul style="list-style-type: none"><li>• Наборы для выделения ДНК из биологического материала</li><li>• Реагенты для ПЦР-амплификации</li><li>• Праймеры для определения специфических генетических маркеров</li><li>• Компоненты для подготовки библиотек ДНК</li><li>• Буферные растворы и ферменты для пробоподготовки</li></ul>	Зарубежные производители: Thermo Fisher Scientific (США) - комплексные решения для генетического анализа, реагенты для ПЦР и секвенирования, наборы для выделения ДНК/РНК, наборы для НИПТ. QIAGEN (Германия) - наборы для выделения нуклеиновых кислот, реагенты для ПЦР-диагностики, компоненты для пробоподготовки, решения для NGS. Illumina (США) - реагенты для секвенирования, наборы для подготовки библиотек, компоненты для НИПТ, решения для генотипирования и пр. Roche Diagnostics (Швейцария) - диагностические наборы, реагенты для ПЦР, компоненты для генетического скрининга, онкомаркеры и пр.
Реагенты для пренатального и неонатального скрининга: <ul style="list-style-type: none"><li>• Наборы для неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ)</li><li>• Реагенты для выделения внеклеточной ДНК плода</li><li>• Компоненты для определения</li></ul>	Agilent Technologies (США) - реагенты для NGS, компоненты для генетического анализа, наборы для таргетного секвенирования.  Российские производители: ООО «НПФ Синтол» - реагенты для ПЦР, наборы для выделения ДНК, праймеры и зонды, компоненты для real-

<p>хромосомных аномалий</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Наборы для скрининга наследственных заболеваний</li> <li>• Реактивы для биохимического скрининга</li> </ul>	<p>time ПЦР.          ООО «ДНК-Технология» - наборы для генетической диагностики, реагенты для ПЦР, оборудование для комплектации и автоматизации лабораторий          ООО «Евроген» – реактивы для выделения РНК/ДНК, реактивы для ПЦР и др.</p>
<p>Реагенты для генетического профилирования:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Наборы для определения SNP</li> <li>• Реагенты для HLA-типирования</li> <li>• Компоненты для анализа микросателлитных последовательностей</li> <li>• Наборы для определения генетических полиморфизмов</li> <li>• Реактивы для секвенирования</li> </ul>	<p>ООО «Пар Сек» (Parseq) - разработка и производство тест-систем для высокопроизводительного секвенирования (NGS).          ООО «Биосан» и ООО «Биолабмикс» - две новосибирские компании, совместно производящие реагенты, ферменты и наборы для молекулярной биологии, биохимии и геномной инженерии.          ООО «МБС-технология» - разработка реагентов для in vitro диагностики и оказание услуг по проведению НИОКР в сфере медицины и биотехнологий, разработке диагностических наборов реагентов.</p>
<p>Реагенты для определения биомаркеров:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Наборы для онкомаркеров</li> <li>• Реагенты для определения фармакогенетических маркеров</li> <li>• Компоненты для выявления предрасположенности к заболеваниям</li> <li>• Наборы для определения мутаций</li> <li>• Реактивы для количественного ПЦР-анализа</li> </ul>	<p>Дистрибьюторы в России: Хеликон – поставка оборудования и реагентов основных производителей, техническая поддержка и логистические решения          Компонентная база для разработки новых диагностических тестов представлена ООО «СибЭнзайм», ООО «Биолабмикс», ООО «Биосан», ЗАО «Евроген», ООО «СибАкадемТехнология». ООО «Биолайн», АО «СинГен», АО «ГенТерра»</p>
<p>Ферменты</p>	
<p>Нуклеотиды</p>	
<p>Лабораторный пластик</p>	<p>Российские производители медицинского лабораторного пластика:          АО «Эколаб», ООО «Биолайн», ООО «ТЗК Техоснастка», АО «Перинт», ООО «ЭкросХим», Группа компаний ЮНИМЕД, АО «Фирма Медполимер», ООО «Гранат Био Тех», ООО «Полимерные изделия» и др.</p>

## 2. Емкость рынка/сегмента

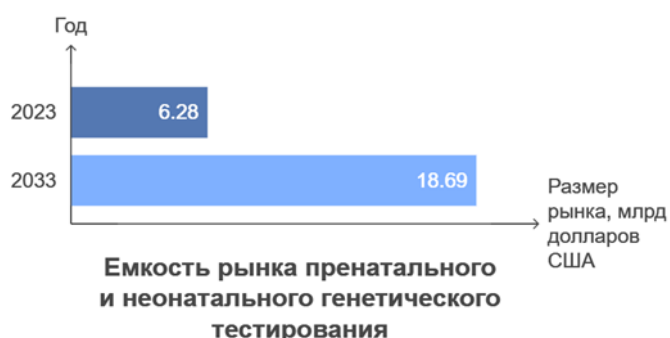
Емкость глобального рынка генетических технологий мы можем оценить по его сегментам.



Объем мирового рынка генетического тестирования достиг 19,60 млрд долларов США в 2023 г и по прогнозам, достигнет 65,03 млрд долларов США к 2034 г. Основными игроками, работающими на рынке генетического тестирования, являются Genentech Inc., Sorenson Genomics, LLC, Abbott Molecular, Bayer Diagnostics, Biocartis, BioHelix, Celera Genomics, Genomic Health, HTG Molecular Diagnostics, PacBio



Ожидается, что к 2033 г объем мирового рынка генетического тестирования (D2C) достигнет около 8,57 млрд долларов США по сравнению с 1,98 млрд долларов США в 2023 г. Основными игроками, работающими на рынке генетического тестирования, являются Ancestry, Color Health, Inc., Easy DNA, FamilyTreeDNA, Full Genome Corporation, Helix OpCo LLC, Identigene, Karmagenes, Living DNA, Mapmygenome, MyHeritage, Pathway genomics, Genesis Healthcare, 23andMe и другие.



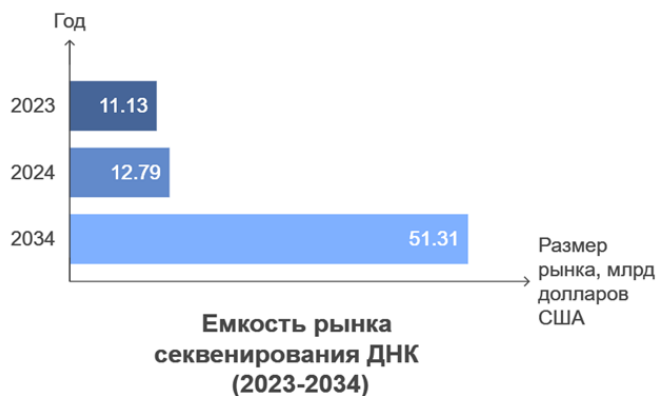
Ожидается, что к 2033 г объем мирового рынка пренатального генетического тестирования и генетического тестирования новорожденных увеличится на 18,69 млрд долларов США по сравнению с 6,28 млрд долларов США в 2023 г. Основными игроками, работающими на рынке пренатального генетического тестирования и тестирования новорожденных, являются Agilent Technologies, Inc., Ariosa Diagnostics, Inc., Bio-Rad Laboratories, Inc., Illumina, Inc., Laboratory Corporation of America Holdings (LabCorp), Natera, Inc., PerkinElmer, Inc., Sequenom, Inc. и другие



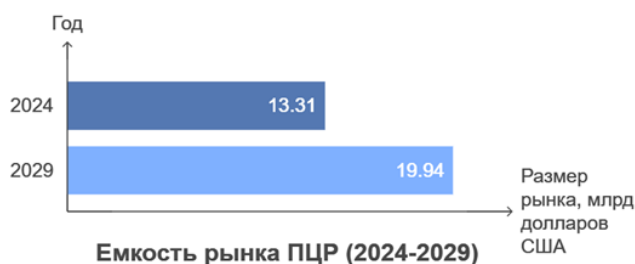
Глобальный размер рынка генной терапии, по прогнозам, вырастет с 9 млрд долларов США в 2023 г. до 23,9 млрд долларов к 2028 г. Основными игроками, работающими на рынке генной терапии, являются Amgen Inc.; Novartis AG; F. Hoffmann-La Roche; Gilead Sciences, Inc.; bluebird bio, Inc.; Bristol-Myers Squibb Company; Legend Biotech.; BioMarin.; uniQure N.V.; Merck & Co.; Sarepta Therapeutics, Inc.; Krystal Biotech, Inc.; and CRISPR Therapeutics.



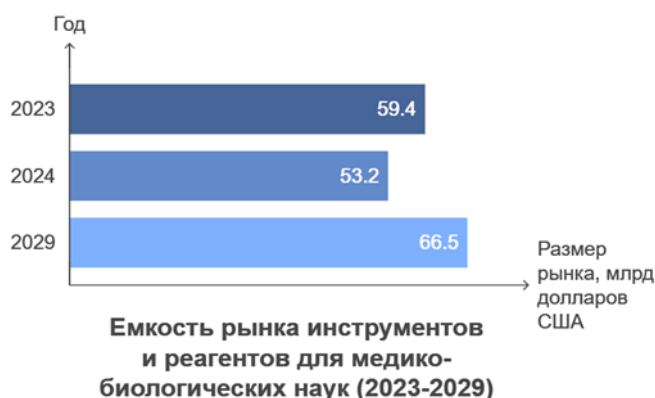
Объем мирового рынка биоинформатики к 2032 году превысит около 42,90 млрд долларов США с 13,27 млрд долларов США в 2022 году. Ключевыми игроками на рынке биоинформатики являются Illumina, Inc., Thermo Fisher Scientific Inc., F. Hoffmann-La Roche Ltd., Qiagen N.V., Agilent Technologies, Inc., Dassault Systèmes SE, Eurofins Genomic LLC, Revvity, Inc., Azenta, Inc. и DNAnexus, Inc.



Ожидается, что к 2034 г. объем мирового рынка секвенаторов ДНК составит около 51,31 млрд долларов США, а в 2023 г. он оценивался в 11,13 млрд долларов США. Ключевыми игроками на рынке биоинформатики являются Illumina, Inc., Thermo Fisher Scientific Inc., F. Hoffmann-La Roche Ltd., Qiagen N.V., Agilent Technologies, Inc., Dassault Systèmes SE, Eurofins Genomic LLC, Revvity, Inc., Azenta, Inc. и DNAnexus, Inc.



Ожидается, что объем рынка полимеразной цепной реакции достигнет 13,31 млрд долларов США в 2024 г. и достигнет 19,94 млрд долларов США к 2029 г. Основными компаниями, работающими на рынке полимеразной цепной реакции, являются Abbott Laboratories, Agilent Technologies Inc., Thermo Fisher Scientific Inc., Siemens Healthineers и BioMerieux SA.



Мировой рынок инструментов и реагентов для медико-биологических наук, включая средства диагностики COVID-19, в 2023 году оценивался в 59,4 миллиарда долларов. Ожидается, что этот рынок вырастет с 53,2 миллиарда долларов в 2024 году до 66,5 миллиардов долларов к концу 2029 года. Основными игроками на мировом рынке реагентов являются: BD, BIO-RAD LABORATORIES INC., DANAHER CORP., F. HOFFMANN-LA ROCHE LTD., MERCK KGAA, PROMEGA CORP., QIAGEN, REVVITY, TAKARA BIO INC., THERMO FISHER SCIENTIFIC INC.



По оценкам, мировой рынок инструментов и реагентов для клеточной и генной терапии вырастет с 8,3 млрд долл США в 2022 г. до 13,7 млрд долл США в 2027 г. Основными игроками на мировом рынке реагентов являются: ABCAM LTD., AKRON BIOTECH, ADVERUM BIOTECHNOLOGIES INC., ATHERSYS INC., AVROBIO, BIO-RAD LABORATORIES INC., BIO-TECHNE, CELLGENIX, CYTIVA, FUJIFILM IRVINE SCIENTIFIC, LUMINEX CORP., MESOBLAST LTD., MERCK KGAA, MILTENYI BIOTEC, ORGANICELL, PROTEINTECH GROUP INC., SARTORIUS AG, SINO BIOLOGICAL INC., STEMCELL TECHNOLOGIES, THERMO FISHER SCIENTIFIC INC.

### 3. Темпы роста рынка/сегмента

Рынок генетических технологий является один из самых быстрорастущих в мире. Все сегменты этого рынка демонстрируют устойчивые темпы роста на протяжении последних двадцати лет, с момента снижения стоимости расшифровки генома и появления новых технологий редактирования. Появление сервисов на фоне повышение спроса со стороны населения на целый ряд услуг, связанных с генетической диагностикой, персонализацией, интереса к здоровому образу жизни, увеличило объемы продаж по всей цепочки генетических исследований.

#### Рынок геномного редактирования

Объем мирового рынка редактирования генома оценивается в 9,30 млрд долларов США в 2024 году и, как ожидается, достигнет около 40,10 млрд долларов США к 2034 году, увеличиваясь со среднегодовым темпом роста 15,73% в период с 2024 по 2034 год.

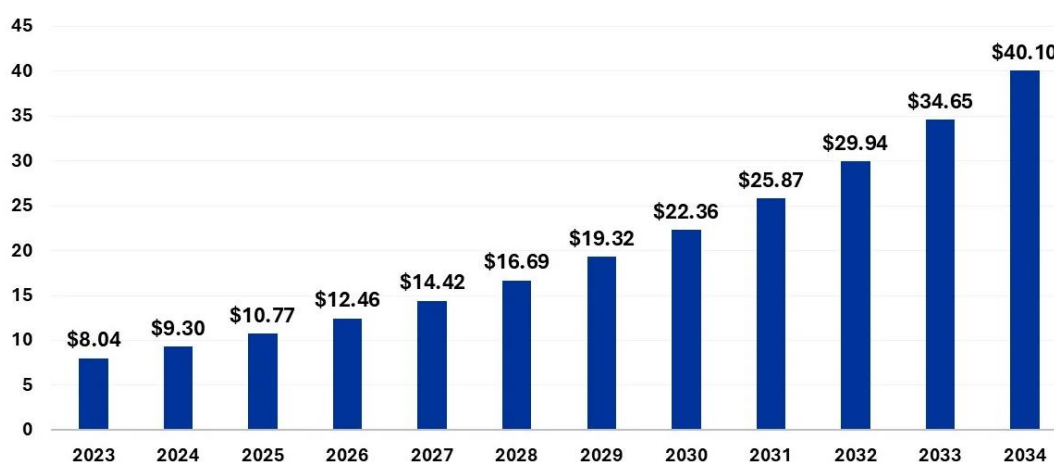


Рисунок 3.1 - Объем рынка геномного редактирования и прогноз на 2024–2034 гг.

Источник: <https://www.precedenceresearch.com/gene-editing-market>

#### Ключевые показатели рынка в 2023г.<sup>27</sup>:

- Северная Америка доминировала на рынке и заняла долю в 49% в 2023 году.
- Ожидается, что в Азиатско-Тихоокеанском регионе будет наблюдаться самый быстрый рост: среднегодовой темп роста составит 18,75% в период с 2024 по 2033 год.
- Наибольшая доля рынка, составляющая 43,89% мирового дохода в 2023 году, пришлось на сегмент CRISPR/Cas9.
- Ожидается, что сегмент ZFN продемонстрирует существенный среднегодовой темп роста в 16,56% в течение прогнозируемого периода.
- Сегмент ex-vivo доминировал на рынке с долей 51,65% в 2023 году.
- Прогнозируется, что сегмент исследований in vivo продемонстрирует самые быстрые темпы роста при среднегодовом темпе роста 19,94% в период с 2024 по 2033 гг.
- Наибольшую долю рынка в 2023 году занимал сегмент геномной инженерии
- Ожидается, что сегмент клинических приложений будет расти со значительным среднегодовым темпом роста в 13,19% в течение прогнозируемого периода.

<sup>27</sup> <https://www.novaoneadvisor.com/report/genome-editing-market>

- Контрактный сегмент доминировал на рынке в 2023 году
- Наибольшая доля рынка в 52% в 2023 году пришла на сегмент биотехнологических и фармацевтических компаний.
- Ожидается, что сегмент академических и научно-исследовательских учреждений будет расти самыми быстрыми темпами в 19,22% в течение прогнозируемого периода.
- По продукту и услугам ожидается, что сегмент реагентов и расходных материалов будет лидировать на рынке в течение прогнозируемого периода.
- Что касается технологий, то ожидается, что сегмент CRISPR продемонстрирует значительный рост в течение всего прогнозируемого периода.
- По области применения ожидается, что сегмент инженерии клеточных линий будет доминировать на рынке редактирования генов в прогнозируемом рынке.
- Ожидается, что сегмент конечных потребителей – фармацевтических и биотехнологических компаний, сохранит свое доминирующее положение на рынке.

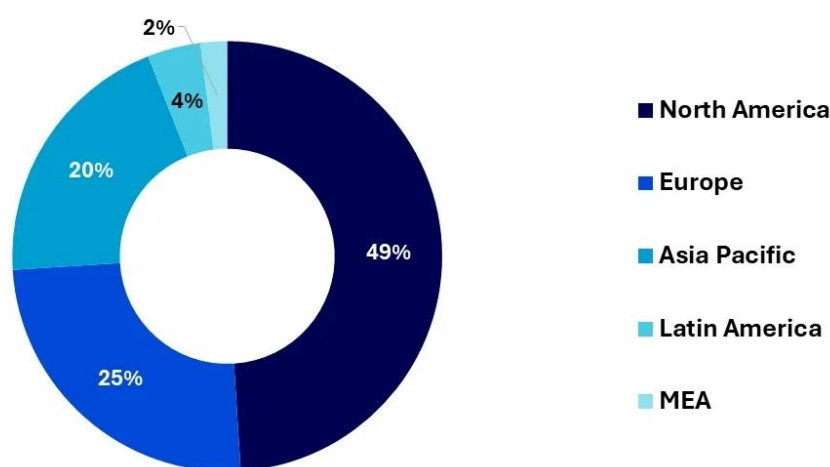


Рисунок 3.2. – Сегментация рынка по макрокорегионам

Источник: <https://www.precedenceresearch.com/gene-editing-market>

### Макротенденции на рынке<sup>28</sup>:

1. Северная Америка сохранит свое доминирование в течение всего прогнозируемого периода. Спрос на лекарства для генной терапии обусловлен возросшим государственным и частным финансированием, значительными жизненно важными участниками, сложной системой здравоохранения региона и высокой распространенностью генетических заболеваний

2. Государственные гранты, частные акционерные компании и венчурные компании вносят вклад в финансирование, необходимое для исследований, разработок и коммерциализации технологий редактирования генов. Он имеет поддерживающую нормативную базу, которая поощряет инновации и развитие технологий редактирования генов.

3. Ожидается, что Азиатско-Тихоокеанский регион будет самым быстрорастущим на рынке редактирования генов в прогнозируемый период времени. Благодаря значительным инвестициям в НИОКР из таких стран, как Китай, Япония и Южная Корея, Азиатско-Тихоокеанский регион может похвастаться процветающей биотехнологической и фармацевтической промышленностью.

<sup>28</sup> <https://www.towardshealthcare.com/insights/genome-editing-market-sizing>

### 3.1. Генетическая диагностика

#### Рынок генетического тестирования

Объем мирового рынка генетического тестирования в 2024 году составил 21,89 миллиарда долларов США, и, по прогнозам, к 2034 году он достигнет около 65,03 миллиарда долларов США, а среднегодовой темп роста составит 11,50% с 2024 по 2034 год<sup>29</sup>.

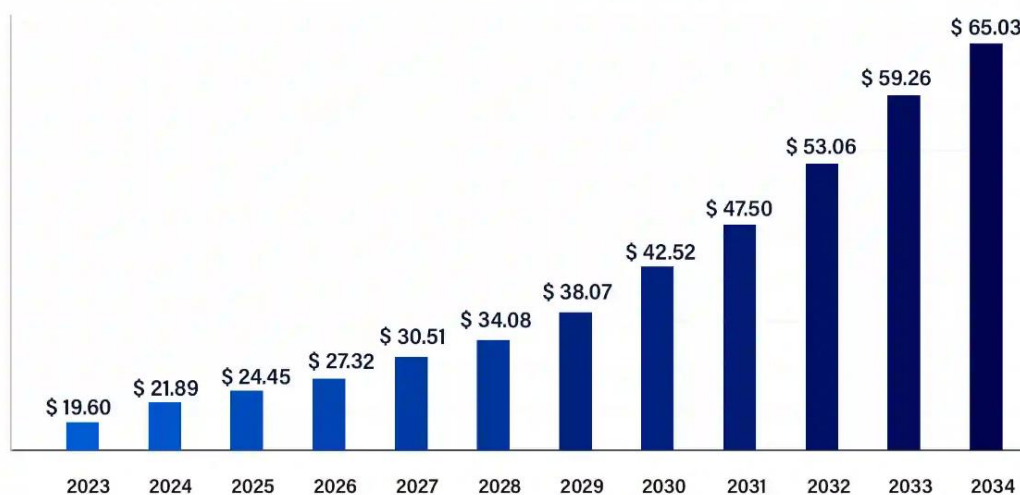


Рисунок 3.3 - Объем мирового рынка генетического тестирования

Источник: <https://www.precedenceresearch.com/genetic-testing-market>

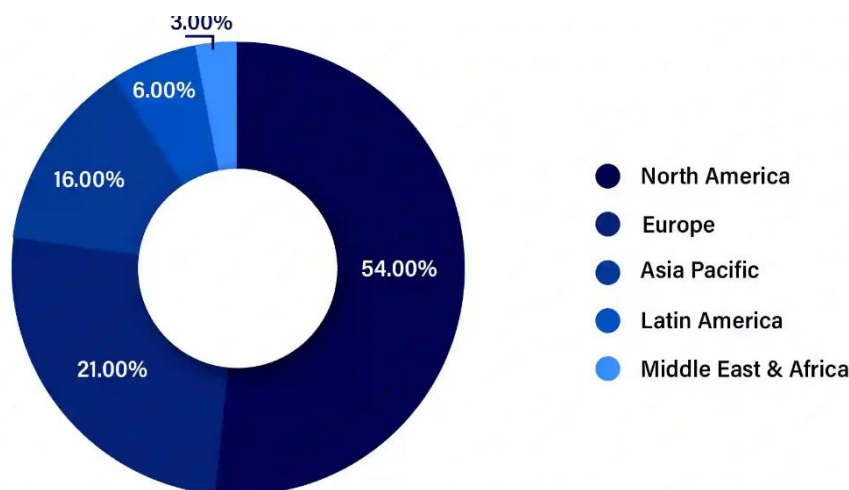


Рисунок 3.4 – Сегментация рынка по макрорегионам

Источник: <https://www.precedenceresearch.com/genetic-testing-market>

#### Ключевые показатели рынка в 2023г.<sup>30</sup>:

- Самая высокая доля выручки в 2023 году приходится на Северную Америку
- Ожидается, что Азиатско-Тихоокеанский регион будет расширяться самыми быстрыми темпами среднегодового темпа роста в период с 2024 по 2034 год.
- По типу тестирования сегмент диагностических исследований занял наибольшую долю рынка в 2023 году.

<sup>29</sup> <https://www.precedenceresearch.com/genetic-testing-market>

<sup>30</sup> <https://www.precedenceresearch.com/genetic-testing-market>



- По типу тестирования ожидается, что сегмент пренатального и неонатального тестирования будет расти заметными среднегодовыми темпами в течение прогнозируемого периода.

- По типу заболеваний в 2023 году наибольшую долю рынка занимал сегмент онкологии.

### **Рынок генетического тестирования напрямую потребителю (D2C)**

Объем мирового рынка генетического тестирования напрямую потребителям (DTC) оценивается в 1,98 млрд долларов США в 2023 году, и, по прогнозам, к 2033 году он превысит около 8,57 млрд долларов США, а среднегодовой темп роста составит 15,80% в прогнозируемый период с 2024 по 2033 год<sup>31</sup>.



Рисунок - Объем рынка генетического тестирования напрямую к потребителю (DTC) с 2024 по 2034 г

Источник: <https://www.precedenceresearch.com/direct-to-consumer-genetic-testing-market>

### **Ключевые показатели рынка в 2023 г.:**

- Северная Америка лидировала на мировом рынке с самой высокой долей рынка в 61,13% в 2023 году.
- Доля выручки в Европе в 2023 году составила 17,54%.
- По типу тестов доля выручки от предиктивного тестирования в 2023 году составила 19,5%.
- Что касается технологий, сегмент секвенирования генома доминировал на рынке и захватил более 40% доли выручки в 2023 году.

### **Драйверы роста:**

- ✓ Рост популярности, признания и принятия генетического тестирования
- ✓ Обеспокоенность конфиденциальностью и утерей персональных данных
- ✓ Рост интереса к фармакогенетике приводит к расширению отрасли генетического тестирования DTC
- ✓ Снижение стоимости и рост скорости генетического тестирования

<sup>31</sup> <https://www.precedenceresearch.com/direct-to-consumer-genetic-testing-market>

### Рынок пренатального и неонатального генетического тестирования

Объем мирового рынка пренатального и неонатального генетического тестирования в 2023 году составил 6,28 млрд долларов США, в 2024 году он оценивается в 7,01 млрд долларов США, а к 2033 году, как ожидается, достигнет примерно 18,69 млрд долларов США, а среднегодовой темп роста составит 11,52% в период с 2024 по 2033 год<sup>32</sup>.



Рисунок 3 - Объем мирового рынка пренатального и неонатального генетического тестирования

Источник: <https://www.precedenceresearch.com/prenatal-and-newborn-genetic-testing-market>

#### Ключевые показатели рынка в 2023 г.:

- Северная Америка лидировала на рынке пренатального и неонатального генетического тестирования с самой большой долей в 2023 году.
- Ожидается, что в прогнозируемый период самые быстрые темпы роста будут наблюдаться в Азиатско-Тихоокеанском регионе.
- С точки зрения технологий сегмент скрининга доминировал на рынке, занимая наибольшую долю в 2023 году.
- По заболеваниям наибольшую долю выручки в 2023 году составил сегмент людей с синдромом Дауна — 44%.
- По конечному потреблению сегмент больниц принес более 49% выручки в 2023 году.

#### Драйверы:

Движущими факторами рынка пренатального и неонатального генетического тестирования являются растущая осведомленность среди молодых родителей и рост распространенности генетических нарушений у младенцев.

### 3.2. Генная терапия

Объем мирового рынка генной терапии составил 9,26 млрд долларов США в 2024 году, вырос до 11,07 млрд долларов США в 2025 году и, как ожидается, к 2034 году его

<sup>32</sup> <https://www.precedenceresearch.com/prenatal-and-newborn-genetic-testing-market>

стоимость составит около 55,43 млрд долларов США, а среднегодовой темп роста в период с 2024 по 2034 год составит 19,60%. По прогнозам, размер рынка терапии увеличится с 5,19 млрд долларов США в 2024 году и, по оценкам, будет расти самыми быстрыми среднегодовыми темпами в 19,69% в течение прогнозируемого периода<sup>33</sup>.

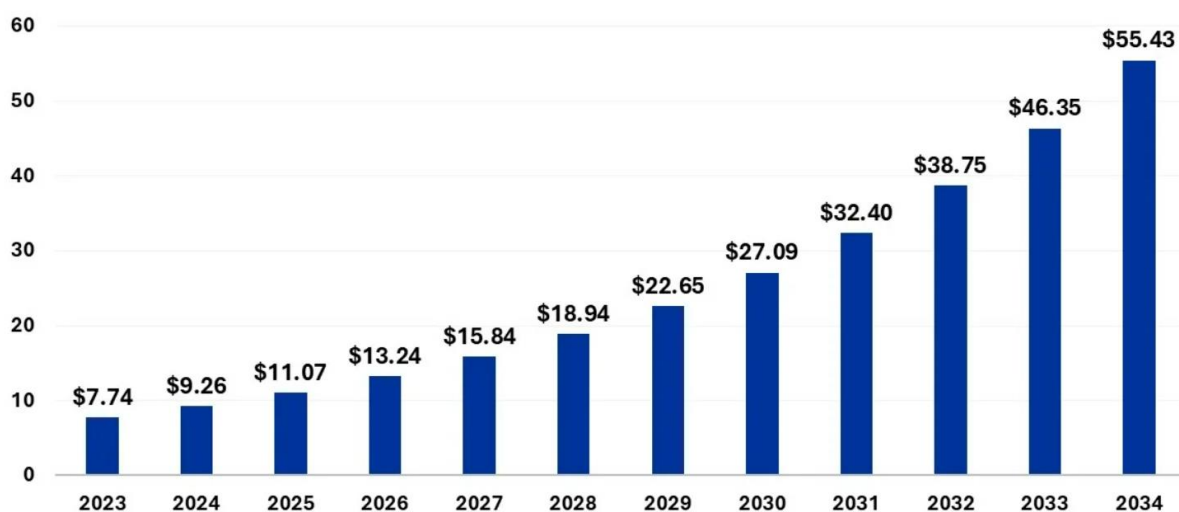


Рисунок 3.4 - Объем мирового рынка генной терапии  
 Источник: <https://www.precedenceresearch.com/gene-therapy-market>

#### Ключевые показатели рынка в 2023г.:

- В 2023 году доля рынка Северной Америки составила около 56%.
- Показательно, что в 2023 году доля выручки сегмента спинальной мышечной атрофии (СМА) составила 42%.
  - По типам векторов доля рынка AAV в 2023 году составила около 44%.
  - По типу гена на сегмент антигенных генов приходится наибольшая доля доходов в 2023 году.
  - По приложениям сегмент онкологических заболеваний занимал наибольшую долю рынка в 2023 году.

#### Тенденции:

- Технологии редактирования генов, такие как CRISPR, изучаются для применения в генной терапии.
- Вирусные векторы используются для доставки генов в целевые клетки.
- Изучаются комбинированные терапии, включающие генную терапию и малые молекулы.
- Увеличение количество разрешений регулирующих органов на внедрение технологий редактирования генов (CRISPR/Cas9)
- Рост доступности генной терапии для клиник и населения
- Рост числа разработок в исследовательских университетах и научных лабораториях

### 3.3. Биоинформатика и интерпретация геномных данных

По прогнозам, объем мирового рынка биоинформатики к 2032 году превысит около 42,90 млрд долларов США с 13,27 млрд долларов США в 2022 году, а среднегодовой темп роста составит 12,50% в течение прогнозируемого периода с 2023 по 2032 год.<sup>34</sup>

<sup>33</sup> <https://www.precedenceresearch.com/gene-therapy-market>



Рисунок 3.5 - Объем мирового рынка биоинформатики  
 Источник: <https://www.precedenceresearch.com/bioinformatics-market>

**Тенденции:**

- Интеграция облачных вычислений, обработки естественного языка и искусственного интеллекта (ИИ) в инструменты биоинформатики для улучшения анализа и интерпретации данных.
- Использование программного обеспечения с открытым исходным кодом и платформ для совместной работы над исследованиями в области медицинской генетики.

**Драйверы:**

- Растущий объем биологических данных
- Увеличивающаяся потребность в персонализированной медицине
- Адвансменты в вычислительных технологиях
- Финансовая поддержка от правительств и инвесторов

**Проблемы:**

- Высокие издержки на разработку и внедрение биоинформационных технологий
- Недостаточная инфраструктура, особенно в развивающихся странах
- Конфиденциальность и безопасность данных

**Возможности:**

- Рост потребности в здоровом образе жизни
- Расширение биотехнологической индустрии в развивающихся странах
- Интеграция с другими технологиями (ИИ, Машинное Обучение, etc.)
- Повышенный фокус на превентивную медицину

**Вызовы:**

- Нехватка квалифицированных кадров
- Сохранение и обработка больших объемов данных
- Регуляторные требования и стандартизация

**3.4. Технологическое оборудование**

Объем мирового рынка секвенирования ДНК в 2023 году составил 11,13 млрд долларов США, в 2024 году — 12,79 млрд долларов США, а к 2034 году, как ожидается,

достигнет примерно 51,31 млрд долларов США, увеличившись в среднем на 14,9% в период с 2024 по 2034 год<sup>35</sup>.

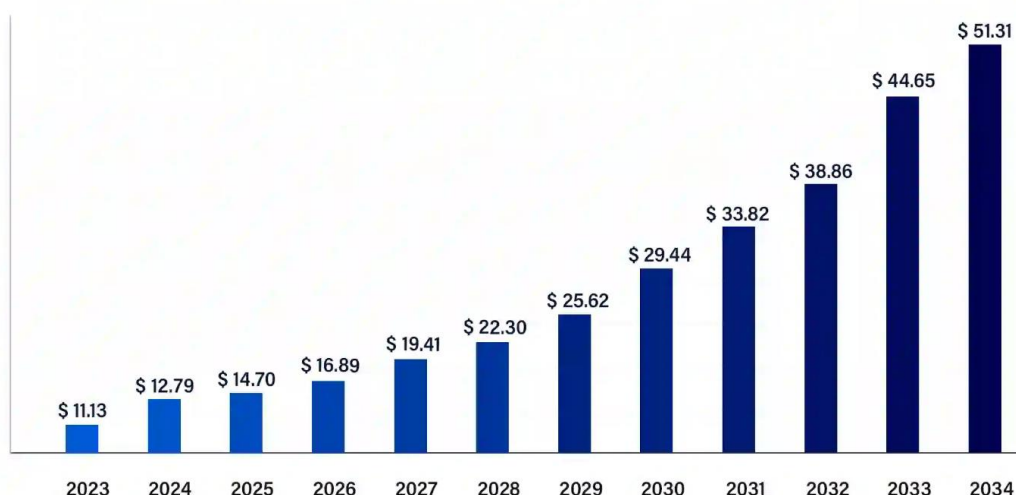


Рисунок 3.6 - Объем мирового рынка секвенирования

Источник: <https://www.precedenceresearch.com/dna-sequencing-market>

#### Ключевые показатели рынка секвенирования NGS за 2023 г.:

- Северная Америка лидировала на мировом рынке с самой высокой долей рынка в 51% в 2023 году.
- По продуктам сегмент расходных материалов занимал наибольшую долю рынка в 2023 году.
- По технологиям, сегмент секвенирования нового поколения получил наибольшую долю доходов в 2023 году.
- По приложениям сегмент онкологии получил наибольшую долю выручки в 2023 году.
- По оценкам, по конечному использованию сегмент академических исследований будет занимать наибольшую долю рынка в 2023 году.

#### Драйверы:

- Рост распространенности рака
- Технологические достижения в области технологий секвенирования нового поколения
- Растущий спрос на точную медицину
- Снижение затрат на секвенирование
- Высокие инвестиции в исследования и разработки

Ожидается, что объем рынка полимеразной цепной реакции достигнет 13,31 млрд долларов США в 2024 году и будет расти со среднегодовым темпом роста 8,42% и достигнет 19,94 млрд долларов США к 2029 году<sup>36</sup>.

### 3.5. Производство реагентов и ключевых компонентов для клеточной и генной терапии

Мировой рынок инструментов и реагентов для медико-биологических наук, включая средства диагностики COVID-19, в 2023 году оценивался в 59,4 миллиарда долларов. Ожидается, что этот рынок вырастет с 53,2 миллиарда долларов в 2024 году до

<sup>35</sup> <https://www.precedenceresearch.com/dna-sequencing-market>

<sup>36</sup> <https://www.mordorintelligence.com/industry-reports/polymerase-chain-reaction-market>

66,5 миллиардов долларов к концу 2029 года при среднегодовом темпе роста 4,6%. в прогнозный период 2024-2029 гг.<sup>37</sup>

Ожидается, что мировой рынок инструментов и реагентов для клеточной и генной терапии вырастет с 8,3 млрд долларов США в 2022 году до 13,7 млрд долларов США в 2027 году, а среднегодовой темп прироста (CAGR) составит 10,6% в период 2022–2027 годов<sup>38</sup>.

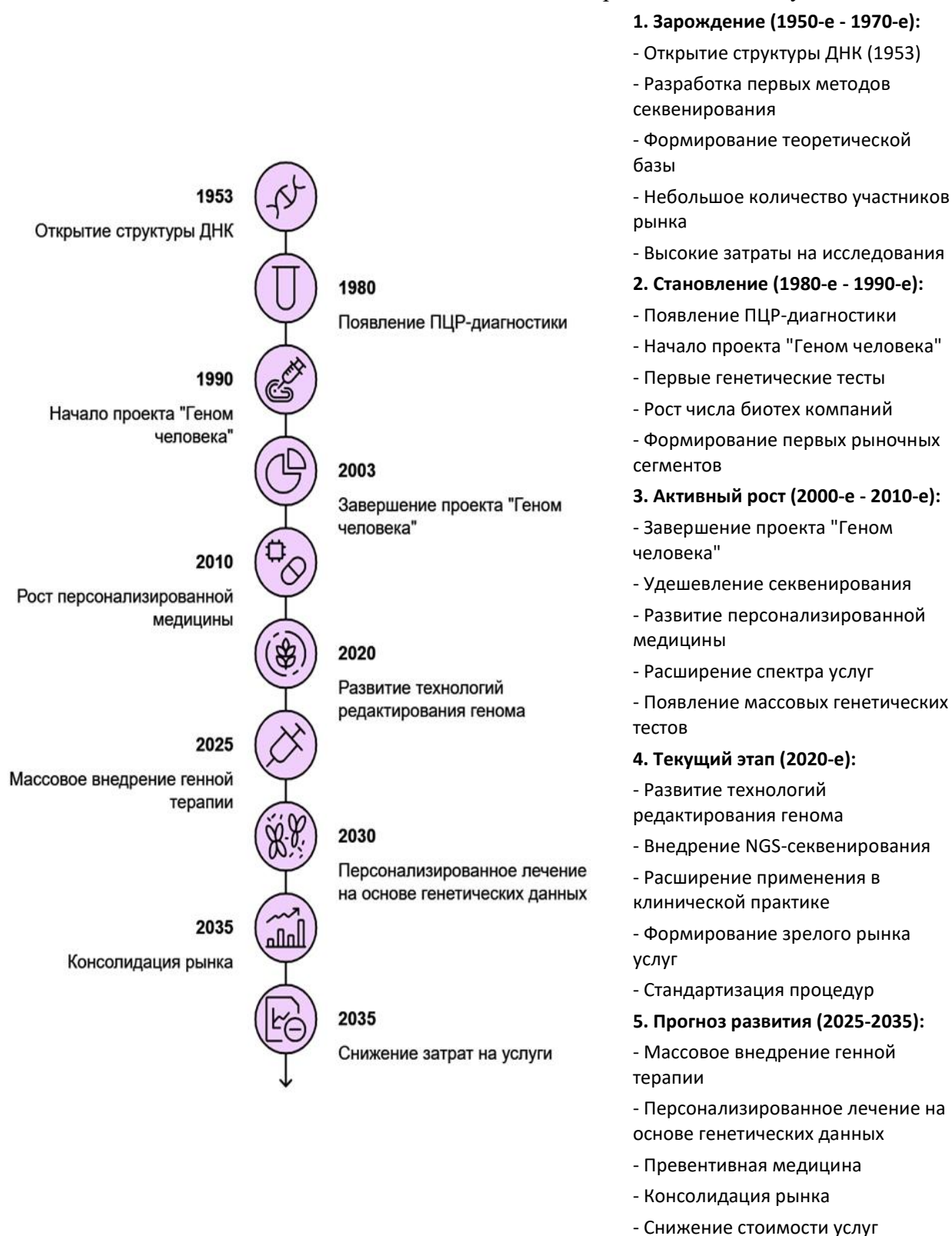
---

<sup>37</sup>[https://www.bccresearch.com/market-research/biotechnology/life-science-tools-reagents-markets-report.html?srsltid=AfmBOopqVRwjT1dlaCLFfqNQ\\_C8jVE2KG2ztSt7IazkfT8s-ME5JiVvV](https://www.bccresearch.com/market-research/biotechnology/life-science-tools-reagents-markets-report.html?srsltid=AfmBOopqVRwjT1dlaCLFfqNQ_C8jVE2KG2ztSt7IazkfT8s-ME5JiVvV)

<sup>38</sup><https://www.bccresearch.com/market-research/biotechnology/cell-and-gene-therapy-market-tools-and-reagents.html>

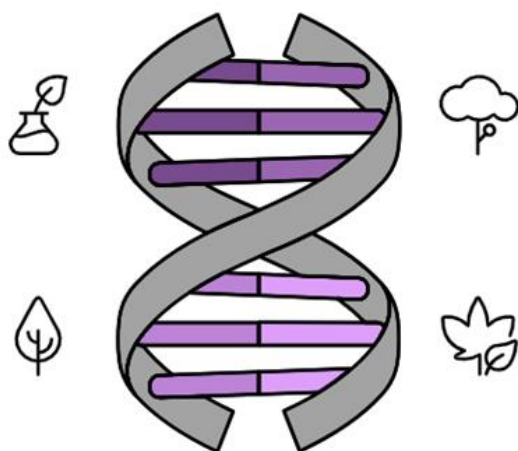
## 4. Жизненный цикл

Жизненный цикл генетических технологий можно разделить на следующие стадии:



Важно отметить, что переход между стадиями жизненного цикла не всегда четко определен и может происходить постепенно. Разные сегменты рынка медицинской генетики могут находиться на разных стадиях зрелости. Например, рынок пренатальной диагностики может быть более зрелым, чем рынок генной терапии. Как правило, развитие генетических технологий подвержено влиянию внешних факторов и зависит от объема

инвестиций в R&D, государственной поддержки, регуляторных норм и этических соображений.



#### **Рынок диагностики**

Зрелый рынок,  
Высокая конкуренция,  
Устоявшиеся технологии

#### **Генетическое тестирование**

Активный рост,  
Расширение спектра тестов,  
Снижение цен

#### **Генная терапия**

Ранний рост,  
Активные исследования,  
Первые одобренные препараты

#### **Редактирование генома**

Становление,  
Экспериментальные технологии,  
Высокие риски

В настоящее время рынок медицинских генетических технологий находится преимущественно на стадии роста (генетическое тестирование, генная терапия, технологии редактирования генома), однако некоторые сегменты переходят в стадию зрелости (клинические исследования). Ожидается, что в ближайшие годы рынок продолжит расти благодаря развитию новых технологий и расширению применения генетической информации в медицине.



## 5. Тренды на рынке генетических технологий

### 5.1. Ключевые тренды на отдельных рынках

Рынок генетических технологий демонстрирует устойчивый рост. Этот рост обусловлен растущим числом выданных разрешений регулирующих органов на продукты генной терапии и либерализацией законодательства в использовании геномных технологий, растущим объемом инвестиций в сектор исследований и разработок и финансирование исследовательских инициатив в области генной терапии со стороны государства и частных инвесторов, появлением новых и прогрессивных технологий секвенирования, а также ростом интереса к персонализированной медицине. Согласно опубликованным данным, рынок генной терапии к 2029 г. достигнет объема в 23,9 млрд долларов США году при среднегодовом темпе роста в 21,4%<sup>39</sup>.

#### Ключевые тренды на рынке генной терапии

##### *Достижения в области технологий редактирования генома*

Ожидаются новые прорывные технологии в инструментах редактирования генов, таких как CRISPR-Cas9, TALEN, ZFN, которые повысят точность и эффективность генной терапии, открыв новые возможности для лечения ранее неизлечимых генетических заболеваний. Например, в 2021 году FDA одобрило первое испытание генетического препарата на основе CRISPR для лечения серповидноклеточной анемии<sup>40</sup>.

Помимо этого ожидается серьезные достижения в разработке новых лекарственных препаратов с использованием искусственного интеллекта и ML на всех этапах цепочки создания стоимости.

##### *Персонализированная медицина*

Усиление роли персонализации в генной терапии позволит адаптировать лечение к геному человека и сделать это лечение более эффективным на всех стадиях терапии. В 2023 году FDA одобрило 26 персонализированных препаратов, в том числе 20 новых молекулярных соединений и шесть недавно одобренных клеточных/генных методов лечения. Кроме того, в 2023 году FDA расширило 19 показаний для существующих персонализированных методов лечения.

##### *Разрешения регулирующих органов*

Все большее число генных препаратов получают одобрение регулирующих органов, что упрощает их путь к коммерциализации и увеличивает доступность для пациентов. Согласно анализу клинических разработок генной терапии, проведенному CVS Health Corporation, на основе изучения текущих разрабатываемых продуктов в клинических испытаниях фазы 3, ожидается, что количество одобрений значительно возрастет в ближайшем будущем. В 2024 году ожидается запуск до 21 клеточной терапии и около 31 запусков генной терапии (включая более 29 терапий аденоассоциированным вирусом (AAV)).

<sup>39</sup> <https://www.marketsandmarkets.com/Market-Reports/gene-therapy-market-122857962.html>

<sup>40</sup> <https://www.cellandgene.com/doc/gene-therapy-global-market-trends-notable-developments-0001>

### *Продукты генной терапии, использующие механизмы подавления экспрессии генов*

Продукты генной терапии, использующие механизмы подавления экспрессии генов, такие как SPINRAZA (нусинерсен) от Biogen, EXONDYS 51 (этеплирсен) от Sarepta Therapeutics и ONPATTRO (патисиран) от Alnylam Pharmaceuticals и т. д., составляют наибольшую долю рынка, этот механизм подавления делает его пригодным для разработки терапии для лечения различных заболеваний, включая рак, нейродегенеративные расстройства и вирусные инфекции.

### *Рынок генной терапии на основе вирусных векторов*

Рынок генной терапии на основе вирусных векторов обусловлен преимуществами, предлагаемыми вирусными векторами, такими как высокая эффективность доставки генов в клетки-мишени, длительная экспрессия генов и высокая специфичность, а также другие преимущества. Ретровирусные векторы являются основным подтипом, способствующим росту этого сегмента. В основном это связано с использованием этих векторов для лечения рака, а также с наличием большого количества продаваемых на рынке генных терапий с использованием ретровирусных векторов. Некоторые из примеров генной терапии на основе вирусных векторов включают LUXTURNA (voretigene neparvovec-rzyl), YESCARTA (axicabtagene ciloleucel), TECARTU.S. (brexucabtagene autoleucel) и ZOLGENSMA (onasemnogene aberavovec-xioi).

### *Генная терапия по терапевтическим областям*

Ожидается, что терапевтические области неврологии, онкологии, генетических расстройств и редких заболеваний продемонстрируют наиболее значительный рост на рынке генной терапии. Неврология, включая такие заболевания, как спинальная мышечная атрофия (СМА) и мышечная дистрофия Дюшенна (МДД), является крупнейшей терапевтической областью на рынке из-за растущего внимания к таргетной терапии неврологических состояний и растущего числа разрешений регулирующих органов на эти методы лечения. Например, в июне 2023 года Sarepta Therapeutics получила одобрение FDA США на ELEVIDYS, генную терапию для лечения МДД.

В области развития генной терапии онкология продолжает оставаться основным направлением. Однако акцент постепенно смещается в сторону других заболеваний. В первом квартале 2023 года было начато 52 испытания генной терапии. Доля исследований генной терапии по показаниям, не связанным с онкологией, достигла 27% в 1 квартале 2023 года по сравнению с 15% в 4 квартале 2022 года.

### *Методы доставки in vivo*

В 2022 году на метод доставки in vivo приходилась наибольшая доля рынка. В настоящее время многие продаваемые на рынке генные терапии используют метод доставки in vivo. Вирусные векторы (такие как вирус простого герпеса и аденоассоциированный вирус) и невирусные векторы (такие как плазмиды, олигонуклеотиды и интерференционная РНК) широко используются в генной терапии на основе vivo. Эти методы лечения предназначены для пациентов с раком, нервно-мышечными заболеваниями и заболеваниями периферических артерий, среди прочих. Коммерческие препараты генной терапии in vivo включают ZOLGENSMA (Novartis AG), EXONDYS 51 (Sarepta Therapeutics, Inc.), HEMGENIX (CSL Behring LLC) и LUXTURNA (Spark Therapeutics, часть F. Hoffman La Roche).

## Ключевые тренды на рынке секвенирования NGS

Согласно отчету «Глобальный рынок секвенирования следующего поколения (NGS) - отраслевые тенденции и прогноз 2024-2031 года» от аналитической и консалтинговой компании Data Bridge Market Research, объем мирового рынка NGS-исследований можно оценить в 2024 году в 13,88 млрд долл США при среднегодовом темпе роста (CAGR) - 15,1%. При таком темпе роста объем мирового рынка NGS-исследований достигнет к 2031 году отметки в 40,78 млрд долл США. При этом около 55% рынка составляют NGS-исследования в научных и академических целях, на них в 2022 году в мире приходится приблизительно 5,24 млрд. долл, тогда как на исследования в области клинической практики приходится около 2,43 млрд. долл США<sup>41</sup>.

В США на сегодняшний день функционирует 47 крупных специализированных медико-генетических центров и компаний, занимающихся генетическими исследованиями и имеющими сертификат CLIA (46) и государственную лицензию (27)<sup>42</sup>. Всего же, по разным подсчетам в США насчитывается до 300 центров, выполняющих генетические исследования. Средняя стоимость NGS-исследования (секвенирование экзома или генома) может достигать для конечного потребителя 600-1000 долл. США и выше. Исследования могут быть частично или полностью покрыты медицинской страховкой<sup>43</sup>.

В Китае на сегодняшний день зарегистрировано порядка 1800-2000 генетических лабораторий<sup>44</sup>. Опираясь на отчет «Азиатско-Тихоокеанский рынок секвенирования следующего поколения (NGS) - отраслевые тенденции и прогноз до 2029 года» от аналитической и консалтинговой компании Data Bridge Market Research, объем рынка Китая в 2022 году может достигать примерно 1,23 млрд. USD, а среднегодовой темп роста (CAGR) в данном регионе составляет 19,8%.

Прогнозируется, что к 2028 году объем рынка NGS-исследований в Китае достигнет 3,03 млрд долл. США<sup>45</sup>. Средняя стоимость NGS-исследования (секвенирование экзома или генома) оценивается для конечного потребителя примерно в 380-720 USD. При этом NGS-тестирование в основной своей массе не входит в программы медицинского страхования и оплачивается пациентом самостоятельно.

В исследовании указано, что первый национальный каталог медицинского страхования Китая содержит более 30 видов таргетных препаратов, но в соответствии с ограниченным объемом оплаты медицинского страхования эти препараты не могут полноценно выходить на рынок<sup>46</sup>. Пекин стал первым регионом, включившим генетическое тестирование опухолей в медицинское страхование. Согласно сообщениям, в июне 2019 года Пекин включил проект генетического тестирования опухолевых препаратов в объем возмещения медицинской страховки и ставка возмещения достигает 90%. Однако некоторые исследования показывают, что коэффициент возмещения до сих пор варьируется от человека к человеку и не все из них могут достигать 90%. В настоящее время цена продуктов секвенирования на рынке Китая колеблется от тысячи до десятков тысяч юаней, и призыв к включению в оплату медицинской страховки усиливается.

В октябре 2018 года Национальная служба здравоохранения Англии объявила о запуске Службы геномной медицины Национальной службы здравоохранения, обеспечивающей постоянный и справедливый доступ к геномному тестированию для пациентов Национальной службы здравоохранения по всей Англии. В соответствии с новой системой, все геномное тестирование NHS в Англии координируется через семь центров геномных лабораторий (GLH), каждый из которых предоставляет услуги в

<sup>41</sup> <https://www.databridgemarketresearch.com/reports/global-next-generation-sequencing-ngs-market>

<sup>42</sup> <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/all/labs/?term=all%5bsb%5d&filter=testservice:carrieresting;location:840>

<sup>43</sup> <https://www.onclive.com/view/broader-ngs-use-in-oncology-hinges-on-payers-access-and-education>

<sup>44</sup> [https://www.askci.com/news/chanye/20220629/1646411907868\\_4.shtml](https://www.askci.com/news/chanye/20220629/1646411907868_4.shtml)

<sup>45</sup> <https://www.databridgemarketresearch.com/reports/asia-pacific-next-generation-sequencing-ngs-market>

<sup>46</sup> <https://www.zhitongcaijing.com/content/detail/809217.html>

определенном регионе. GLH работают в сотрудничестве с семью региональными альянсами службы геномной медицины (GMSA), которые оказывают клиническую помощь пациентам, проходящим геномное тестирование<sup>47</sup>.

Ожидается, что европейский рынок секвенирования нового поколения (NGS) будет расти в прогнозируемый период с 2022 по 2029 год. Data Bridge Market Research анализирует, что рынок растет со среднегодовым темпом роста 15,7% в прогнозируемый период с 2022 по 2029 год и, как ожидается, достигнет 8,7 млрд долларов США к 2029 году. Активизация исследовательской деятельности в области секвенирования нового поколения выступает в качестве движущей силы для роста рынка секвенирования следующего поколения (NGS)<sup>48</sup>.

Объем рынка Великобритании в 2022 году может быть оценён примерно в 0,535 млрд долл США, а среднегодовой темп роста (CAGR) в данном регионе составляет 15,7%. Исходя из этого, к 2028 году объем рынка NGS-исследований в Великобритании ориентировочно достигнет 1,28 млрд долл США. Стоимость NGS-исследования для конечного потребителя составляет от 1000 USD и выше (варьируется от 90 до 6784 фунтов стерлингов)<sup>49</sup>.

Исследования могут быть частично или полностью покрыты медицинской страховкой в случае наличия направления врача, но в частном порядке могут выполняться и на платной основе<sup>50</sup>. Кроме того, в Великобритании действуют такие масштабные проекты как «100 000 геномов»<sup>51</sup> (секвенирование 100 000 геномов пациентов, страдающих генетическими заболеваниями), «Геном Великобритании» (стратегия по завоеванию лидерства Великобритании в исследованиях геномов в здравоохранении), проект Биобанка Великобритании, в рамках которого было секвенировано 500000 геномов и экзомов.

## **Ключевые тренды на рынке неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ)**

Genetico в 2024г. опубликовал аналитический обзор международных рынков неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ). Исследование показало, что<sup>52</sup>:

- В настоящее время НИПТ доступен более чем в 60 странах, а ежегодные темпы роста НИПТ оцениваются примерно в 10,9-17,15%.
- В 2023 году размер глобального рынка НИПТ оценивался в 4,2 млрд. USD, к 2030 году достигнет 8,16 млрд. USD при среднегодовом темпе роста - 10,06%.
- Американский колледж акушерства и гинекологии (ACOG) рекомендует предлагать НИПТ всем беременным женщинам, независимо от их гестационного анамнеза или рисков.
- В России уровень пенетрации (доля проведенных тестов НИПТ от количества беременных женщин, которые могут пройти тест НИПТ) составляет 3,6%.
- Потенциальный объем рынка НИПТ в РФ составляет 9 228 млн. руб. (104 млн. USD).
- В мире есть страны, где НИПТ применяют в качестве теста первой линии и государство полностью финансирует выполнение НИПТ всем беременным - Бельгия, Нидерланды, Франция, Швейцария, Австралия.

<sup>47</sup> <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/genomic-laboratory-hubs/>

<sup>48</sup> <https://www.databridgemarketresearch.com/reports/europe-next-generation-sequencing-ngs-market>

<sup>49</sup> <https://www.abdn.ac.uk/heru/blog/the-cost-and-value-of-whole-genome-sequencing-for-rare-disease-diagnosis-in-scotland/>

<sup>50</sup> <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7880109/>

<sup>51</sup> <https://www.england.nhs.uk/genomics/genomic-research/100000-genomes-project/>

<sup>52</sup> <https://investors.genetico.ru/overview-of-international-NIPT-markets-2023.html>

- При средней стоимости одного исследования в размере 30 тысяч руб. предполагаемые затраты бюджета для проведения НИПТ в год могли бы составить порядка 7 163 млн. руб.

## 5.2 Тренды и тенденции развития на российском рынке

В России успешно реализуется Федеральная научно-техническая программа (ФНТП) развития генетических технологий на 2019–2030 годы<sup>53</sup>. За прошедшие пять лет из федерального бюджета было выделено 64 млрд руб. на ее реализацию<sup>54</sup>. Около 150 организаций приняли участие в различных проектах за период с 2019 по 2024 гг. В рамках программы ведется поддержка фундаментальных и поисковых исследований через государственные задания и гранты Российского научного фонда. Ежегодно на эти цели направляют свыше 10 млрд руб. С 2021 года ведется целевая поддержка 22 исследовательских программ, в которых участвует 90 учреждений. В работе программы участвуют три центра геномных исследований мирового уровня<sup>55</sup>:

- Роль головной научной организации программы выполняет НИЦ «Курчатовский институт», структурная единица которого – Курчатовский геномный центр занимается изучением генетических технологий для развития сельского хозяйства и для промышленной микробиологии.

- Центр высокоточного редактирования и генетических технологий для биомедицины. Миссией Центра является развитие генетических технологий, адаптация этих технологий для получения новых знаний о нормальных и патологических процессах в организме и применение этих знаний для решения проблем здоровья человека. В состав центра входят четыре НИИ: Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта Российской академии наук (ИМБ РАН), Институт биологии гена (ИБГ РАН), ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (РНИМУ им. Пирогова), Федеральный научно-клинический центр Физико-химической медицины ФМБА России (ФНКЦ ФХМ).

- Центр геномных исследований мирового уровня по обеспечению биологической безопасности и технологической независимости. Целью центра является комплексное решение задач ускоренного развития генетических технологий, в том числе технологий генетического редактирования, создание научно-технологических заделов для совершенствования мер предупреждения и ликвидации чрезвычайных ситуаций биологического характера. В составе центра ФБУН ГНЦ ПМБ Роспотребнадзора, ФБУН ГНЦ ВБ «Вектор» Роспотребнадзора, ФБУН ЦНИИ Эпидемиологии Роспотребнадзора.

### Инфраструктурный центр НТИ Хелснет

В целях реализации долгосрочных проектов и программ развития перспективных направлений науки и технологий Правительством РФ в 2016г. была утверждена Национальная технологическая инициатива<sup>56</sup> – долгосрочная государственная программа, направленная на создание новых рынков и достижение глобального технологического лидерства России к 2035 году. Проектным офисом НТИ является РВК. Отбор инфраструктурных центров НТИ проведен в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации № 402 от 3 апреля 2018 г.<sup>57</sup>

<sup>53</sup> [https://minobrnauki.gov.ru/common/upload/library/2020/08/fntp\\_genetic.pdf](https://minobrnauki.gov.ru/common/upload/library/2020/08/fntp_genetic.pdf)

<sup>54</sup> <https://iz.ru/1649699/denis-gritcenko/nad-urovнем-dnk-kak-razvivaiutsia-geneticheskie-tekhnologii-v-rossii>

<sup>55</sup> <https://nrckigc.ru/centers>

<sup>56</sup> [https://healthnet.academpark.com/wp-content/uploads/2023/12/pp\\_317.pdf](https://healthnet.academpark.com/wp-content/uploads/2023/12/pp_317.pdf)

<sup>57</sup> <https://nti.fund/support/infacentrnti/>

В результате отбора на базе Фонда «Технопарк Академгородка» был создан Инфраструктурный центр HealthNet, который является открытой экосистемой<sup>58</sup> и решает следующие задачи:

- проведение мероприятий для популяризации НТИ и рынка Хелснет, акселерации проектов, продвижения продуктов;

- оказание экспертной поддержки заинтересованным в реализации проектов, связанных с дорожной картой Хелснет:

- экспертиза и продвижение проекта;
- поиск потенциальных партнеров;
- проведение аналитических исследований;
- акселерация проектов;
- аналитика целевых сегментов рынка Хелснет;
- участие в разработке и сопровождение инициатив в соответствии с

дорожной картой по совершенствованию законодательства и устранению административных барьеров для рынка Хелснет.

На данный момент времени по направлениям рынка НТИ «Хелснет» в России работает около 1700 компаний, число проектов, которые реализуют эти компании, по данным Радара, составляет 878<sup>59</sup>.

### Российский рынок генетического тестирования

По оценкам ЦГРМ «Генетико» в России сегодня насчитывается около 15 специализированных частных компаний, которые проводят генетическое тестирование по различным направлениям и около 40 государственных медицинских и генетических центров, выполняющих целый спектр или отдельные генетические исследования.

Структура рынка следующая, как правило, это тестирование на наследственные заболевания (54,5%), 27,3% - мультифакторные (персональная генетика) и 18,2% - прочие (рисунок 5.1)

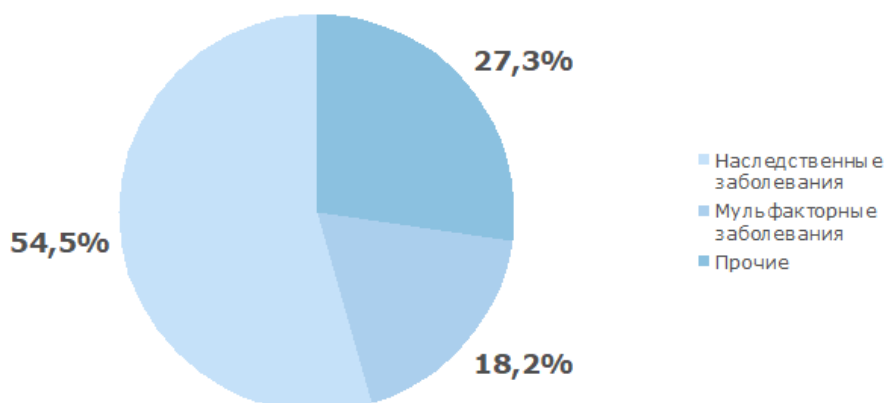


Рисунок 5.1 Структура рынка генетического тестирования в России

Источник: Анализ рынка генетического тестирования в России и мире с фокусом на страны MENA в 2018-2023 гг.

За последние 5 лет спрос на услуги генетического тестирования вырос в 4,4 раза в денежном эквиваленте, спрос на продукты для генетического тестирования в т.ч. ПО,

<sup>58</sup> <https://academpark.com/projects/healthnet/>

<sup>59</sup> <https://radar.leader-id.ru/companies?query=&skip=0&limit=10>

реагенты, оборудование и прочие расходные материалы увеличился в период с 2018 по 2023 г. в 2,7 раз. Согласно оценке «Смарт Консалт» емкость рынка услуг в области генетического тестирования в РФ на 2023 г., составляла около 192,3 млн долл. (почти 2 млрд руб.), а насыщенность – 38,04%<sup>60</sup>.

Расчеты ЦГРМ «Генетико» показали, что в России в 2022 году объем только прогрессивного рынка NGS-исследований составил приблизительно 1,1 млрд руб.<sup>61</sup>. При этом, большую часть рынка на сегодняшний день составляют научные исследования, в т.ч. исследования по научным грантам (около 650 млн. рублей). Доля клинических исследований составила около 400 млн. рублей. NGS-исследования не входят в ОМС, большая часть из них оплачивается пациентами самостоятельно или с помощью благотворительных фондов (за исключением отдельных NGS-исследований в онкологии). NGS как метод для анализа мутаций в генах BRCA1/2 предусмотрен Программой государственных гарантий с 2020 года и во многих регионах включен в тарифы ОМС<sup>62</sup>.

По прогнозам, к 2028 году объем российского рынка генетического тестирования увеличится в шесть раз и достигнет 16 миллиардов рублей, по сравнению с 2022 годом<sup>63</sup>.

В качестве основных драйверов спроса в России можно выделить:

- популяризацию здорового образа жизни и генетических исследований;
- развитие направления превентивной медицины;
- повышение информированности населения о возможностях генетического тестирования, методах диагностики и результатах;
- дальнейшее снижение стоимости услуг.

### Опросы экспертов

В июне 2024 г. в рамках мероприятий по актуализации дорожной карты Хелснет НТИ по направлению «Медицинская генетика» состоялась форсайт-сессия и проведен экспертный опрос<sup>64</sup>. Согласно опросам экспертов, ниже представлены ключевые тренды и тенденции развития направления «Медицинская генетика»:

1. Расширение программ неонатального скрининга:
  - Внедрение массового обследования новорожденных на большее количество наследственных заболеваний (до 36 нозологий с 2023 года).
  - Использование технологии тандемной масс-спектрометрии для диагностики наследственных болезней обмена.
2. Развитие персонализированной медицины:
  - Создание и применение таргетных препаратов на основе генетического профиля пациента.
  - Разработка индивидуальных планов профилактики и лечения на основе генетических данных.
3. Совершенствование молекулярно-генетической диагностики:
  - Внедрение новых методов секвенирования и анализа генома.
  - Создание отечественных баз данных генетических вариантов (например, RUSeq Browser).
4. Развитие генной терапии:

<sup>60</sup> Анализ рынка генетического тестирования в России и мире с фокусом на страны MENA в 2018-2023 гг., прогноз до 2028 г. // <https://marketing.rbc.ru/research/51534/?ysclid=m45ch1udy981456010>

<sup>61</sup> <https://investors.genetico.ru/overview%20of%20international%20NGS%20markets.html?ysclid=m32qeliv1148419366>

<sup>62</sup> [https://www.cancergenome.ru/mutations/BRCA1\\_2\\_OMS/](https://www.cancergenome.ru/mutations/BRCA1_2_OMS/)

<sup>63</sup> <https://ria.ru/20230502/testirovanie-1869046363.html>

<sup>64</sup> <https://healthnet.academpark.com/events/sostoyalas-forsajt-sessiya-mediczinskaya-genetika/>

- Разработка новых подходов к лечению наследственных заболеваний с использованием методов генной инженерии.
  - Исследования в области редактирования генома, включая технологию CRISPR-Cas9.
5. Интеграция генетических данных в систему здравоохранения:
    - Создание единых информационных платформ, объединяющих генетические и медицинские данные пациентов.
    - Развитие биоинформатических инструментов для анализа больших объемов генетических данных.
  6. Развитие фармакогеномики:
    - Изучение влияния генетических особенностей на эффективность и безопасность лекарственных препаратов.
    - Разработка генетических тестов для подбора оптимальной терапии.
  7. Исследования в области эпигенетики:
    - Изучение влияния эпигенетических факторов на развитие заболеваний.
    - Разработка методов диагностики и лечения, основанных на эпигенетических механизмах.
  8. Развитие онкогенетики:
    - Создание и применение генетических тестов для ранней диагностики и прогнозирования течения онкологических заболеваний.
    - Разработка таргетной терапии на основе генетического профиля опухоли.
  9. Совершенствование пренатальной и преимплантационной диагностики:
    - Разработка новых методов неинвазивной пренатальной диагностики.
    - Совершенствование методов преимплантационного генетического тестирования эмбрионов.
  10. Развитие регенеративной медицины на основе генетических технологий:
    - Исследования в области выращивания органов из клеток пациента с использованием методов генной инженерии.
    - Разработка методов клеточной терапии с использованием генетически модифицированных клеток.

### **Значимые открытия и достижения в области "Медицинская генетика" с 2020 года в России**

На основе предоставленных материалов и опросов экспертов можно выделить следующие значимые открытия и достижения в области "Медицинская генетика" с 2020 года:

1. Расширение программы неонатального скрининга:
  - С 2023 года в России введено тестирование новорожденных на 36 наследственных заболеваний, включая наследственные болезни обмена, первичные иммунодефицитные состояния и спинальную мышечную атрофию (СМА).
2. Создание отечественной базы данных генетических мутаций:
  - Разработана первая российская база данных RUSeq Browser, содержащая информацию о генетических вариантах, специфичных для российской популяции.
3. Развитие генной терапии:
  - В августе 2023 года в России впервые проведено лечение двухлетнего ребенка с амаврозом Лебера с помощью генозаместительной терапии.
4. Прогресс в области фармакогенетики:
  - Компания "Генериум" разработала новые лекарственные препараты, в том числе для лечения болезни Бехтерева.



5. Совершенствование законодательства:
  - Внесены поправки в Федеральный закон N 323, позволяющие применять незарегистрированные медицинские изделия для диагностики in vitro.
6. Развитие диагностики редких заболеваний:
  - Запущены программы селективного скрининга для выявления гипофосфатазии и дефицита лизосомной кислой липазы.
7. Прогресс в области персонализированной медицины:
  - Разработаны новые подходы к индивидуализации лечения на основе генетического профиля пациента.
8. Развитие биоинформатических инструментов:
  - Созданы новые алгоритмы и программные решения для анализа больших объемов генетических данных.
9. Успехи в области онкогенетики:
  - Разработаны новые методы ранней диагностики и прогнозирования течения онкологических заболеваний на основе генетического анализа.
10. Прогресс в изучении эпигенетических механизмов:
  - Получены новые данные о роли эпигенетических факторов в развитии различных заболеваний.
11. Развитие технологий редактирования генома:
  - Достигнут прогресс в применении технологии CRISPR-Cas9 для лечения генетических заболеваний.
12. Создание новых моделей для изучения генетических заболеваний:
  - Разработаны новые клеточные и животные модели для исследования механизмов развития наследственных патологий.

### **5.3 Тренды на рынке генетических технологий**

Рынок медицинских генетических технологий развивается достаточно быстрыми темпами и в ближайшие годы мы ожидаем появление новых технологий и разработок, которые будут формировать будущее системы здравоохранения:

#### **1. Расширение применения генетического тестирования:**

- ✓ Профилактическое генетическое тестирование станет более доступным и распространенным, позволяя выявлять предрасположенность к различным заболеваниям, таким как рак, сердечно-сосудистые заболевания, диабет и болезнь Альцгеймера.
- ✓ Фармакогеномика будет все чаще использоваться для подбора оптимальных лекарственных препаратов и дозировок, учитывая индивидуальные генетические особенности пациента.
- ✓ Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) станет стандартной практикой для выявления хромосомных аномалий у плода на ранних сроках беременности.
- ✓ Жидкостная биопсия позволит проводить раннюю диагностику рака и мониторинг эффективности лечения с помощью анализа ДНК опухоли, циркулирующей в крови.

Пример: компания Illumina разработала тест TruSight Oncology 500, который позволяет выявить генетические мутации, связанные с раком.

## **2. Развитие технологий генной терапии:**

- ✓ Технологии CRISPR/Cas9 и другие технологии редактирования генома будут усовершенствованы и станут более точными и безопасными, открывая новые возможности для лечения генетических заболеваний.
- ✓ Генная терапия *in vivo* будет применяться для доставки генов непосредственно в клетки организма, что позволит лечить широкий спектр заболеваний, включая наследственные и приобретенные.
- ✓ Клеточная терапия с использованием генетически модифицированных клеток будет развиваться для лечения рака, аутоиммунных заболеваний и других патологий.

Пример: компания Editas Medicine разрабатывает препарат EDIT-101 для лечения наследственной формы слепоты, вызванной мутацией в гене CEP290.

## **3. Искусственный интеллект и большие данные в геномике:**

- ✓ ИИ и машинное обучение будут использоваться для анализа больших массивов геномных данных, выявления новых генетических маркеров заболеваний и разработки персонализированных подходов к лечению.
- ✓ Облачные платформы для хранения и анализа геномных данных станут неотъемлемой частью инфраструктуры геномных исследований и медицинской практики.
- ✓ Развитие биоинформатики позволит эффективно обрабатывать и интерпретировать огромные объемы данных, генерируемых геномными исследованиями.

Пример: компания Deep Genomics разработала платформу artificial intelligence для анализа геномных данных и выявления новых генетических маркеров заболеваний

## **4. Персонализированная медицина на основе генетических данных:**

- ✓ Разработка индивидуальных планов профилактики и лечения на основе генетического профиля пациента, образа жизни и других факторов.
- ✓ Создание новых лекарственных препаратов, таргетированных на конкретные генетические мутации.
- ✓ Развитие генетического консультирования для помощи пациентам в понимании и использовании генетической информации.
- ✓ Создание генетических "аватаров" пациентов для тестирования лекарственных препаратов.

Рынок медицинских генетических технологий находится на пороге революционных изменений. В ближайшие годы мы увидим значительный прогресс в области генетического тестирования, генной терапии, использования ИИ и больших данных в геномике. Это приведет к развитию персонализированной медицины, улучшению диагностики и лечения заболеваний, а также повышению качества жизни людей.

## 6. Барьеры

### 6.1. Барьеры для развития генетических технологий в России: опросы экспертов

В июне 2024 г. в рамках мероприятий по актуализации дорожной карты Хелснет НТИ по направлению «Медицинская генетика» состоялась форсайт-сессия и проведен экспертный опрос. Согласно опросам экспертов, ниже представлены барьеры для развития генетических технологий в России<sup>65</sup>:

1. Нормативно-правовое регулирование:
  - Необходимость совершенствования законодательства в области применения генетических технологий.
  - Сложности с регистрацией новых медицинских изделий и препаратов в области генетики из-за ужесточения требований ЕАЭС.
2. Импортозамещение и технологическая независимость:
  - Зависимость от импортного оборудования, реактивов и программного обеспечения для генетических исследований.
  - Необходимость развития отечественных технологий и производств в области медицинской генетики.
3. Кадровое обеспечение:
  - Дефицит квалифицированных специалистов в области медицинской генетики, особенно в регионах.
  - Необходимость развития системы подготовки и повышения квалификации специалистов.
4. Финансирование:
  - Высокая стоимость генетических исследований и лечения генетических заболеваний.
  - Необходимость увеличения государственного финансирования программ в области медицинской генетики.
5. Этические вопросы:
  - Проблемы, связанные с хранением и использованием генетической информации.
  - Этические аспекты редактирования генома человека.
6. Интеграция генетических данных:
  - Необходимость создания единых платформ для хранения и анализа генетических и медицинских данных.
  - Обеспечение безопасности и конфиденциальности генетической информации.
7. Доступность генетического тестирования:
  - Неравномерность доступа к генетическим исследованиям в различных регионах страны.
  - Необходимость расширения программ массового скрининга.
8. Внедрение новых технологий:
  - Сложности с внедрением новых методов генетической диагностики и терапии в клиническую практику.
  - Необходимость проведения клинических испытаний новых генетических технологий.

<sup>65</sup> <https://healthnet.academpark.com/events/sostoyalas-forsajt-sessiya-mediczinskaya-genetika/>

#### 9. Информирование населения:

- Низкая информированность населения о возможностях и значении генетических исследований.
- Необходимость развития генетического консультирования.

#### 10. Развитие отечественных баз данных:

- Потребность в создании и расширении российских баз данных генетических вариантов.
- Необходимость увеличения количества генетических исследований для повышения репрезентативности данных.

#### 11. Междисциплинарное взаимодействие:

- Необходимость улучшения взаимодействия между генетиками, клиницистами и специалистами других областей медицины.
- Интеграция генетических знаний в различные области медицины.

#### 12. Борьба с антибиотикорезистентностью:

- Необходимость постоянного поиска новых антибиотиков и мониторинга антибиотикорезистентности.
- Развитие генетических подходов к решению проблемы устойчивости к антибиотикам.

### **6.2. Ключевые барьеры развития рынка медицинских генетических технологий в России**

#### 1. Регуляторные барьеры:

- ✓ Длительные процедуры регистрации генетических тестов как медицинских изделий (в среднем 1-2 года)
- ✓ Отсутствие четких регуляторных норм для новых генетических технологий (например, редактирование генома)
- ✓ Сложности с импортом реагентов и оборудования из-за санкционных ограничений

#### 2. Финансовые барьеры:

- ✓ Высокая стоимость оборудования (секвенатор последнего поколения стоит от 20-30 млн руб.)
- ✓ Ограниченное государственное финансирование (в 2022 году на генетические исследования выделено около 11,2 млрд руб.)
- ✓ Низкая доступность венчурного капитала для биотех-стартапов
- ✓ Высокая стоимость осуществления НИОКР

#### 3. Инфраструктурные барьеры:

- ✓ Нехватка специализированных лабораторий (около 100 лабораторий на всю страну)
- ✓ Дефицит квалифицированных специалистов (потребность оценивается в 2000 специалистов)
- ✓ Неравномерное географическое распределение центров генетического тестирования
- ✓ Недостаточно развитая «общая инфраструктура» - типа фаблабов, контрактных производств и тд.

#### 4. Технологические барьеры:

- ✓ Зависимость от импортного оборудования (более 80% оборудования - зарубежного производства)
- ✓ Отставание в разработке собственных технологий секвенирования
- ✓ Ограниченный доступ к международным базам данных генетических вариантов
- ✓ Барьеры при трансфере ИС из государственного сектора в частный

5. Социальные барьеры:

- ✓ Низкая информированность населения о возможностях генетического тестирования
- ✓ Недостаточное понимание врачами первичного звена показаний к генетическому тестированию
- ✓ Этические вопросы использования генетической информации

6. Рыночные барьеры:

- ✓ Высокая стоимость исследований для конечного потребителя (от 15-100 тыс. руб.)
- ✓ Ограниченное покрытие генетических тестов системой ОМС
- ✓ Фрагментированность рынка и отсутствие крупных игроков

## 7. Риски

Развитие рынка генетических технологий сопряжено с множеством рисков как на глобальном уровне, так и внутри России. Эти риски охватывают политические, регуляторные, экономические и технологические аспекты и требуют внимательного и сбалансированного подхода для минимизации негативных последствий и обеспечения устойчивого развития отрасли.

Компаниям, работающим в сфере медицинских генетических технологий необходимо принимать во внимание следующие риски (таблица 7.1)

Таблица 7.1 – Реестр рисков

Группа рисков	Риски	Вероятность наступления
Политические риски	Санкции и запрет на использование ПО, платформ, оборудования и реагентов зарубежных поставщиков и производителей	Средний
	Ограничение ввоза отдельных видов оборудования и использование технологий, дефицит тест-систем, реагентов, компонентов, комплектующих, расходных материалов	Средний
	Риск запрета на контрактные операции с зарубежными партнерами	Средний
	Попадание компаний в санкционные списки	Средний
	Ограничение и запрет доступа к трансграничной передаче данных, к международным базам, технологиям, патентам и пр.	Средний/Высокий
	Санкции и штрафы со стороны международных организаций, банков и компаний	Средний/Высокий
Регуляторные риски	Увеличение сроков получения разрешений на разработанный препарат, реагент, оборудование, ПО	Средний/Низкий
	Расширение поля для штрафных санкций со стороны регулирующих органов за нарушение антимонопольного законодательства, законодательства на использование ИПС и пр.	Средний
	Увеличение сроков получения одобрения на клинические испытания	Средний/Низкий
	Усиление неопределенности законодательства в регулировании сферы генетических технологий	Средний/Низкий
Рыночные риски	Падение спроса на продукты и услуги отдельных сегментов рынка ввиду снижения платежеспособности населения	Высокий
	Усиление конкуренции на рынке	Средний
Социально-экономические риски	Негативная реакция общественности и политическое давление на компании	Средний
	Непредвиденные регуляторные изменения и общественные протесты	Средний/Низкий
Биологические и экологические риски	Риски возникновения непредвиденных биологических эффектов, что может негативно	Низкий

	сказаться на экосистемах и здоровье человека	
Технологические риски	Сложности с масштабированием производства	Высокий/Средний
	Риск нехватки высококвалифицированных специалистов	Высокий
	Приостановка международных проектов и исследований	Высокий
	Кибератаки, риск утечки и кражи данных	Высокий
	Негативные результаты клинических испытаний	Средний/Высокий
	Отставание в технологиях	Высокий
	Снижение качества, отзыв продукта с рынка, штрафы	Средний/Высокий
	Задержка в разработке новых генетических продуктов из-за ограничений на импорт технологий и оборудования	Высокий
	Снижение качества исследований и разработок	Высокий
Финансовые риски	Рост затрат на стоимость ИР	Высокий
	Рост затрат по всей технологической и сбытовой цепочке	Высокий
	Риск невыполнения государством своих обязательств по бюджетным выплатам	Средний/Высокий
	Риск банкротств партнеров	Средний
	Сокращение частных и государственных инвестиций	Высокий
	Снижение рентабельности инвестиций	Средний
	Сокращение финансирования программ по ОМС	Средний

#### Примеры:

1. Риски связанные с нарушениями патентных прав при производстве дженериков. Федеральная антимонопольная служба (ФАС) России признала фармкомпании «Акрихин» и «Аксельфарм» нарушившими ст. 14.5 закона о защите конкуренции и предписала им вернуть в бюджет 1,5 млрд руб.<sup>66</sup>

2. Риски с сокращением поставок сырья, комплектующих, реагентов.

Biocad получила целый ряд уведомлений от зарубежных контрагентов о невозможности выполнять свои обязательства<sup>67</sup>.

Уход ряда компаний привел к перебоям с анализами и перераспределению потоков в пользу лабораторий, меньше зависящих от санкционной продукции. Но даже те производители, которые остались на рынке, например Roche, испытывают сегодня значительные логистические трудности с поставками реагентов, причем задержки иногда достигают неприемлемых значений (несколько месяцев)<sup>68</sup>.

<sup>66</sup> <https://fas.gov.ru/publications/24531>

<sup>67</sup> [https://www.vedomosti.ru/business/articles/2022/05/11/921620-inostrannie-farmdistributori-prekraschayut?from=copy\\_text](https://www.vedomosti.ru/business/articles/2022/05/11/921620-inostrannie-farmdistributori-prekraschayut?from=copy_text)

<sup>68</sup> <https://www.kommersant.ru/doc/6224264>

## **8. Нормативно-правовое регулирование, в т.ч. анализ государственных программ поддержки по НИРа́м и НИОКРа́м**

Беспрецедентный рост интереса к генетическим технологиям и исследованиям в области геномной инженерии поднял острые вопросы государственной поддержки и правового регулирования этой сферы, прежде всего потому, что возникают вопросы, связанные с формированием конкурентных преимуществ страны в области генетики и повышения технологической независимости целого ряда отраслей.

К рамочным законодательным актам, формирующим базовую конструкцию нормативно-правового регулирования в РФ в области генетических технологий можно отнести:

1. Указ Президента РФ от 07.05.2024 N 309 "О национальных целях развития Российской Федерации на период до 2030 года и на перспективу до 2036 года". Программой заложены следующие национальные цели развития:

а) сохранение населения, укрепление здоровья и повышение благополучия людей, поддержка семьи;

б) реализация потенциала каждого человека, развитие его талантов, воспитание патриотичной и социально ответственной личности;

в) комфортная и безопасная среда для жизни;

г) экологическое благополучие;

д) устойчивая и динамичная экономика;

е) технологическое лидерство;

ж) цифровая трансформация государственного и муниципального управления, экономики и социальной сферы.

Этим указом предусмотрено создание проекта «Продолжительная и активная жизнь», который тесно связан с направлением развития медицинских генетических технологий. А также заложены целевые показатели и задачи, выполнение которых характеризует достижение национальной цели «Сохранение населения, укрепление здоровья и повышение благополучия людей, поддержка семьи»: повышение суммарного коэффициента рождаемости до 1,6 к 2030 году и до 1,8 к 2036 году; увеличение ожидаемой продолжительности жизни до 78 лет к 2030 году и до 81 года к 2036 г.; снижение к 2030 году суммарной продолжительности временной нетрудоспособности граждан; создание и запуск к 2030 году цифровой платформы, способствующей формированию, поддержанию и сохранению здоровья человека на протяжении всей его жизни и др.

2. Указ Президента РФ от 28.02.2024 N 145 "О Стратегии научно-технологического развития Российской Федерации". Указ закладывает стратегические ориентиры и приоритеты научно-технологического развития, в которых указан, среди прочего, «переход к персонализированной, предиктивной и профилактической медицине, высокотехнологичному здравоохранению и технологиям здоровьесбережения, в том числе за счет рационального применения лекарственных препаратов (прежде всего антибактериальных) и использования генетических данных и технологий» (п. 21 (в)).

3. Распоряжение Правительства РФ от 07.06.2023 N 1495-р (ред. от 21.10.2024) «Об утверждении Стратегии развития фармацевтической промышленности Российской Федерации на период до 2030 года»<sup>69</sup>.

4. Постановление Правительства РФ от 15.04.2014 N 328 (ред. от 29.10.2024) "Об утверждении государственной программы Российской Федерации «Развитие промышленности и повышение ее конкурентоспособности»<sup>70</sup>. В Постановлении к

<sup>69</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_449976/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_449976/)

<sup>70</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_162176/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_162176/)



приоритетным направлениям развития отнесены медицинская и фармацевтическая промышленности.

5. Распоряжение Правительства РФ от 06.06.2020 N 1512-р (ред. от 21.10.2024) «Об утверждении Сводной стратегии развития обрабатывающей промышленности Российской Федерации до 2030 года и на период до 2035 года»<sup>71</sup>. В Распоряжении к приоритетным направлениям развития отнесены медицинская и фармацевтическая промышленности.

6. Распоряжение Правительства РФ от 28.12.2012 N 2580-р (ред. от 06.11.2024) «Об утверждении Стратегии развития медицинской науки в Российской Федерации на период до 2025 года»<sup>72</sup>.

7. Паспорт национального проекта "Наука" (утв. президиумом Совета при Президенте РФ по стратегическому развитию и национальным проектам, протокол от 24.12.2018 N 16)<sup>73</sup>.

8. Постановление Правительства РФ от 28.07.2021 N 1268 (ред. от 26.07.2023) "О реализации проекта по созданию инновационной образовательной среды (кампусов) с применением механизма концессионных соглашений в рамках федерального проекта "Создание сети современных кампусов" национального проекта "Наука и университеты"<sup>74</sup>.

9. Распоряжение Правительства РФ от 05.05.2018 N 870-р (ред. от 08.10.2020) «Об утверждении плана мероприятий ("дорожной карты") по совершенствованию законодательства и устранению административных барьеров в целях обеспечения реализации Национальной технологической инициативы по направлению "Хелснет"<sup>75</sup>.

10. Постановление Правительства РФ от 29.04.2021 N 677 "О внесении изменений в Правила предоставления грантов в форме субсидий из федерального бюджета на осуществление государственной поддержки создания и развития научных центров мирового уровня, включая международные математические центры мирового уровня, центры геномных исследований мирового уровня, а также научные центры мирового уровня...»

Значимость генетических исследований для здоровья граждан и необходимость государственного участия в программах, финансирующих фундаментальные и прикладные исследования, формирующих развитие инфраструктуры, отражено в следующих законодательных и нормативных актах:

- Указ Президента РФ от 28.11.2018 N 680 (ред. от 25.10.2024) "О развитии генетических технологий в Российской Федерации" (вместе с "Положением о совете по реализации Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019 - 2030 годы")<sup>76</sup>.

- Федеральный закон от 5 июля 1996 года N 86-ФЗ "О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности"<sup>77</sup>.

- Федеральный закон от 29.12.2022 N 643-ФЗ "О внесении изменений в Федеральный закон "О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности"<sup>78</sup>.

---

<sup>71</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_354707/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_354707/)

<sup>72</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_140249/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_140249/)

<sup>73</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_319304/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_319304/)

<sup>74</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_392365/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_392365/)

<sup>75</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_297519/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_297519/)

<sup>76</sup> <https://legalacts.ru/doc/ukaz-prezidenta-rf-ot-28112018-n-680-o-razvitii/>

<sup>77</sup> <http://pravo.gov.ru/proxy/ips/?docbody=&nd=102042295>

<sup>78</sup> <https://www.consultant.ru/law/hotdocs/78718.html>

- Постановление Правительства РФ от 22.04.2019 N 479 (ред. от 15.10.2024) Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019 - 2030 годы<sup>79</sup>.
- Решение Межгосударственного Совета ЕврАзЭС от 21.09.2004 N 190 (ред. от 19.11.2010) "О Типовых списках товаров и технологий, подлежащих экспортному контролю, и Общих требованиях к порядку контроля за осуществлением внешнеэкономических операций с товарами и технологиями, подлежащими экспортному контролю"<sup>80</sup>
- "МР 02.028-08. Качественное и количественное определение генетически модифицированных организмов (ГМО) растительного происхождения в пищевых продуктах и продовольственном сырье с использованием тест-систем и оборудования производства ЗАО "НПФ ДНК-Технология". Методические рекомендации" (утв. и введены в действие Роспотребнадзором 15.01.2008)
- Министерство здравоохранения Российской Федерации, Приказ от 24 апреля 2018 г. N 186 «Об утверждении концепции предиктивной, превентивной и персонализированной медицины»<sup>81</sup>.

Основные формы и меры поддержки развития генетических технологий отражены в ФНТП развития генетических технологий, головной организацией которой является ФГБУ «Национальный исследовательский центр «Курчатовский институт», а технологическим партнером ПАО «Роснефть». Цели программы – комплексное решение задач ускоренного развития генетических технологий, в том числе технологий генетического редактирования, создание научно-технологических заделов и продуктов для медицины, сельского хозяйства и промышленности, а также совершенствование мер предупреждения чрезвычайных ситуаций биологического характера и контроля в этой области, разработка механизмов оперативного внедрения в промышленное производство полученных прикладных результатов деятельности в области генетических технологий.

Источниками финансирования программы являются средства федерального бюджета, заложенные в программах «Научно-технологическое развитие Российской Федерации», «Развитие здравоохранения», в комплексной государственной программы Российской Федерации «Строительство», в том числе бюджетные ассигнования, предусмотренные Федеральным законом «О федеральном бюджете на 2023 год и на плановый период 2024 и 2025 годов».

В Указе Президента РФ «О развитии генетических технологий в Российской Федерации» уточняется, что финансирование мероприятий, включенных в Программу развития генетических технологий происходит за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете на реализацию государственных программ Российской Федерации «Научно-технологическое развитие Российской Федерации», «Развитие образования», «Развитие здравоохранения», «Развитие промышленности и повышение ее конкурентоспособности», «Развитие фармацевтической и медицинской промышленности» (документ утратил силу) и Государственной программы развития сельского хозяйства и регулирования рынков сельскохозяйственной продукции, сырья и продовольствия, а также за счет бюджетных ассигнований бюджетов субъектов Российской Федерации и средств внебюджетных источников.

<sup>79</sup> <http://pravo.gov.ru/proxy/ips/?docbody=&nd=102543863>

<sup>80</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_106454/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_106454/)

<sup>81</sup> <https://www.consultant.ru/cons/cgi/online.cgi?req=doc&base=EXP&n=612584#hTftMWUQEdpwMRkm>

В России действует ряд НПА, которые прямо или косвенно регулируют рынки медицинской и фармацевтической промышленности и влияют на сферу развития генетических технологий:

- Постановление Правительства РФ от 09.03.2022 N 308 (ред. от 29.12.2022) "О поддержке российских организаций и индивидуальных предпринимателей, пострадавших от введения ограничительных мер со стороны иностранных государств"
- Постановление Правительства РФ от 28.12.2022 N 2469 "О реализации пилотного проекта по дистанционному наблюдению за состоянием здоровья пациента с использованием информационной системы (платформы) "Персональные медицинские помощники"<sup>82</sup>.
- Приказ Минпромторга России от 11.11.2016 N 4008 (ред. от 18.01.2024) "Об утверждении Порядка выдачи документа, подтверждающего целевое назначение сырья и комплектующих изделий, которые предназначены для производства товаров, указанных в подпункте 1 пункта 2 статьи 149 Налогового кодекса Российской Федерации, и отсутствие их аналогов, которые производятся в Российской Федерации" (Зарегистрировано в Минюсте России 22.12.2016 N 44866)
- Приказ Минпромторга России от 12.12.2023 N 4810 "Об утверждении программы профилактики рисков причинения вреда (ущерба) охраняемым законом ценностям по федеральному государственному лицензионному контролю деятельности по производству лекарственных средств для медицинского применения на 2024 год"
- Приказ Минпромторга России от 12.09.2023 N 3414 "Об организации работ по формированию и мониторингу реализации перечней критической промышленной продукции для гражданских отраслей обрабатывающей промышленности Российской Федерации"
- Приказ Минпромторга России от 23.03.2023 N 957 «Об утверждении перечня нормативных правовых актов (их отдельных положений), содержащих обязательные требования, оценка соблюдения которых осуществляется в рамках федерального государственного лицензионного контроля деятельности по производству лекарственных средств»

На международном уровне Россия в осуществлении генетических исследований руководствуется общепризнанными рекомендациями, содержащимися в таких актах, как Всеобщая декларация ЮНЕСКО о геноме человека и правах человека 1997 г., Международная декларация ЮНЕСКО о генетических данных человека 2003 г., Всеобщая декларация ЮНЕСКО о биоэтике и правах человека 2005 г. Однако, как отмечается авторами, особенностью российского законодательства является детальное регулирование процедурных вопросов и полномочий государственных органов, но при этом целые сферы, например вопросы биобанкинга, остаются открытыми<sup>83</sup>. Имеющиеся НПА не учитывают всех особенностей осуществления генной терапии, не акцентируют внимание на неблагоприятных последствиях, которые могут возникнуть в результате применения этих методов. Правовое регулирование применения клеточных технологий в медицине, методов генетических исследований и тестирования в стране детально не регламентированы и не проработаны<sup>84</sup>.

---

<sup>82</sup> [https://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_436160/](https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_436160/)

<sup>83</sup> Косилкин, С.В. (2023). Принципы международно-правового регулирования генетических исследований и законодательство Российской Федерации. *Lex Genetica*, 2(2), 34–52. <https://doi.org/10.17803/lexgen-2023-2-2-34-52>

<sup>84</sup> Правовое регулирование геномных исследований и практического использования их результатов в России: сб. статей / под ред. О.И. Андреевой. – Томск: Издательство Томского государственного университета, 2022. – 100 с.; Выдрин И.В., Ефременкова Д.А., Слюсаренко Т.В. Пробелы правового

Проекты на стадии НИР и ОКР, реализуемые научными учреждениями, университетами и бизнесом могут быть поддержаны Российским научным фондом, Фондом содействия инновациям (ФСИ), фондом Сколково, венчурными фондами и пр.:

- Российский научный фонд (РНФ) финансирует Проекты генетических исследований, конкурс проводится раз в два года, размер гранта составляет 20-32 млн руб. ежегодно. Также РНФ реализует конкурсы по поддержке молодых ученых (Молодые исследователи, Научные группы под руководством молодых ученых), междисциплинарные проекты (8-15 млн руб.), лаборатории мирового уровня (32 млн руб. ежегодно), проекты на объектах инфраструктуры мирового уровня (4-7млн руб. ежегодно), малые отдельные научные группы (региональный конкурс) (до 1,5 млн руб.) и др.<sup>85</sup>

- ФСИ финансирует конкурсы: «Развитие-НТИ» (в 2024 г. рекомендованы к финансированию 16 заявок на сумму 388 млн руб. и 1 заявка на сумму 30 млн рублей), «Развитие-НТИ» (Проекты-маяки) (в 2022г. рекомендованы к финансированию 14 заявок на сумму 400 млн рублей.), Коммерциализация-ИИ (в 2023 6,83 млрд рублей), - Импортзамещение (в 2023 2,1 млрд руб.), Старт-ИИ, Взлет, Цифровые технологии и др.<sup>86</sup>

- Фонд Сколково выдает микрогранты резидентам на решение задач в рамках исследовательской деятельности и коммерциализации продукта. Размер гранта не может превышать 1,5 млн. руб. (общий размер микрогрантов, перечисленных одному участнику, не может превышать 4 млн. руб. в течение одного календарного года). Получение статуса участника проекта «Сколково» обеспечивает доступ ко всей экосистеме Инновационного Центра "Сколково" для ведения исследовательской деятельности и коммерциализации ее результатов<sup>87</sup>.

- Российский фонд прямых инвестиций (РФПИ). Деятельность Фонда была во многом сфокусирована на обеспечении глобальной эпидемиологической безопасности, в рамках которой РФПИ успешно сыграл ключевую роль в борьбе с новой коронавирусной инфекцией в более чем 70 странах мира. В частности, РФПИ является основным инвестором в уникальные тест-системы для выявления коронавирусной инфекции, противовирусный препарат, а также в российские вакцины «Спутник V» и «Спутник Лайт».

- Венчурные фонды, специализирующиеся на финансировании генетических технологий и MedTech-стартапов: AddVenture, Admitad Invest, Baring Vostok, Эльбрус Капитал, FinSight Ventures<sup>88</sup>, Биофонд РВК, Максвелл Биотех, Inbio Ventures, Gurus BioVenture, Московский венчурный фонд, венчурный фонд «ФармМедИнновации» Минпромторга РФ и РВК, ФРИИ, Фонд Iskra Ventures Rus, венчурный фонд «Восход» и ДИТ «Королев», инвестиционная компания Kama Flow, компания «Менделеев Венчурные Инвестиции», венчурный клуб «Синдикат»<sup>89</sup> и др.

---

регулирования применения медицинских генетических технологий в Российской Федерации как фактор нарушения конституционного права на охрану здоровья // Современное право, 2017, 1№ 2, стр. 27-33;

<sup>85</sup> <https://rscf.ru/contests/>

<sup>86</sup> <https://fasie.ru/>

<sup>87</sup> <https://sk.ru/>

<sup>88</sup> <https://startupguide.innoagency.ru/venture/2075>

<sup>89</sup> <https://webiomed.ru/blog/obzor-rossiiskikh-investitsii-v-tsifrovoe-zdravookhranenie/?ysclid=m4gotdjt4666871710>

## 9. Основные игроки: количество, рыночные доли, описание продуктов и разработок

На рынке генетических технологий самым крупным является рынок производства и продажи инструментов и реагентов для медико-биологических наук, включая средства диагностики COVID-19 с объемом 54 млрд долл., на втором месте по обороту рынок генетического тестирования, его объем составляет 19,6 млрд долл, на третьем по емкости – рынок биоинформатики – 13,27 млрд. долл. Основной особенностью всех сегментов глобального рынка медицинских генетических технологий является практически повсеместное доминирование крупных игроков по всей цепочки создания добавленной стоимости. Несколько крупных игроков монополизировали рынок генетических исследований, включая производство оборудования, платформы, обработку информации, производство тест-систем и реагентов: Illumina, Inc., Thermo Fisher Scientific Inc., F. Hoffmann-La Roche Ltd., Qiagen N.V., Agilent Technologies, Inc., BGI Group и пр. Объем рынков по сегментам представлен в таблице 4.11

Таблица 9.1 – Основные игроки на рынке генетических технологий

Рынки	Объемы мирового рынка, 2023г., прогноз	Лидеры отрасли	Российские компании - лидеры
Рынок генетического тестирования	19,60 млрд долл. и достигнет 65,03 млрд долл. к 2034 г	Genentech Inc., Sorenson Genomics, LLC, Abbott Molecular, Bayer Diagnostics, Biocartis, BioHelix, Celera Genomics, Genomic Health, HTG Molecular Diagnostics, PacBio	Genotek, Atlas Biomed Group, Medical Genomics, MyGenetics, Genetico, Геноаналитика, Геномед, Инвитро, СитиЛаб, Гемотест, Центр
Рынок генетического тестирования напрямую потребителю (D2C)	1,98 млрд долл. и достигнет 8,57 млрд долл. к 2033	Ancestry, Color Health, Inc., Easy DNA, FamilyTreeDNA, Full Genome Corporation, Helix OpCo LLC, Identigene, Karmagenes, Living DNA, Mapmygenome, MyHeritage, Pathway genomics, Genesis Healthcare, 23andMe	молекулярной генетики, Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова, Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и
Рынок пренатального и неонатального генетического тестирования	6,28 млрд долл. и достигнет 18,69 млрд долл. к 2033 г.	Agilent Technologies, Inc., Ariosa Diagnostics, Inc., Bio-Rad Laboratories, Inc., Illumina, Inc., Laboratory Corporation of America Holdings (LabCorp), Natera, Inc., PerkinElmer, Inc., Sequenom, Inc.	перинатологии имени академика В.И. Кулакова и др.
Рынок генной терапии	9 млрд долл. увеличится до 23,9 млрд долл. к 2028 г.	Novartis AG (Switzerland), Gilead Sciences, Inc. (U.S.), uniQure NV (Netherlands), Oxford Biomedica PLC (U.K.), Spark Therapeutics, Inc. (U.S.), SIBONO (China), Bluebird bio, Inc. (U.S.), Shanghai Sunway Biotech Co., Ltd. (China), Biogen (U.S.), Dendreon Pharmaceuticals LLC (U.S.), Amgen Inc. (U.S.), AnGes, Inc. (Japan), Enzyvant Therapeutics GmbH (Switzerland), Epeius Biotechnologies Corp. (U.S.), Astellas Pharma, Inc. (Japan),	АО «Биокад», АО «Р-Фарм», АО «Генериум», ArtGene Therapeutics, АО Нестген

		American Gene Technologies (U.S.), BioMarin. (U.S.), Bristol Myers Squibb (U.S) GlaxoSmithKline (UK)	
Рынок биоинформатики	13,27 млрд долл. в 2022 г. и достигнет 42,90 млрд долл. к 2032 г.	Illumina, Inc., Thermo Fisher Scientific Inc., F. Hoffmann-La Roche Ltd., Qiagen N.V., Agilent Technologies, Inc., Dassault Systèmes SE, Eurofins Genomic LLC, Revvity, Inc., Azenta, Inc. и DNAnexus, Inc.	Genotek, ООО «Медико-Генетические Технологии», Центр биофармацевтического анализа и метаболомного исследования MetaboScan, Геноаналитика, «Геномед», Лаборатория Клинической Биоинформатики, ПАО «ЦГРМ «Генетико» (Genetico), ООО «Парсек» (Parseq Lab), ПАО «Артген», ООО «Новые программные системы» и др.
Рынок секвенаторов ДНК	11,13 млрд долл. достигнет 51,31 млрд долл. к 2034 г.	Illumina, Inc., Thermo Fisher Scientific Inc., F. Hoffmann-La Roche Ltd., Qiagen N.V., Agilent Technologies, Inc., Dassault Systèmes SE, Eurofins Genomic LLC, Revvity, Inc., Azenta, Inc. и DNAnexus, Inc. MGI Tech и BGI Group	ЗАО НПФ «Синтол», ООО «Биоссет» Фундаментальная наука: ИХБФМ СО РАН, НИОХ, СО РАН, Международный томографический центр, ИФП СО РАН, ИАиЭ СО РАН
Рынок инструментов и реагентов для медико-биологических наук, включая средства диагностики COVID-19	53,2 млрд долл. в 2023 г. до 66,5 миллиардов долларов к концу 2029 г.	Illumina, Agilent Technologies, Abbott Laboratories, Becton Dickinson and Company, bioMérieux SA, Bio-Rad Laboratories, Danaher Corporation, F. Hoffman-La Roche Ltd. (Roche Holding AG), Luminex Corporation, PerkinElmer Inc., Quest Diagnostics Incorporated, Robert Bosch GmbH, Seegene Inc., Siemens Aktiengesellschaft, Thermo Fisher Scientific Inc. QIAGEN, REVVITY, TAKARA BIO INC., MERCK KGAA	ООО НПФ Синтол ООО «ДНК-Технология» ООО «Евроген» ООО «Парсек» (Parseq) АО «Вектор-Бест», ООО «Ниармедик Плюс» ОО «Биосан» ООО «Биолабмикс» ООО «МБС-технология» ООО «СибЭнзайм» ООО «СибАкадемТехнология» ООО «Биолайн» АО «СинГен»
<b>Суммарный объем рынка медицинской генетики</b>	<b>115 млрд долл.</b>		

Ключевые компании заняты не только на рынках медицинской генетики. Как правило, это проведение клинических исследований и диагностики, биофармацевтика, проведение НИОКР, производство лабораторной реагентики и тест-систем, не связанных с генетическими исследованиями. Этим объясняется размеры выручки по каждой компании, которая может быть равна или превышать объем каждого сегмента.

Данные по соотношению выручки отраслевых лидеров и рынка медицинской генетики демонстрируют достаточную устойчивость компаний, работающих на рынке генетической терапии, запас прочности и диверсификация позволят им наращивать собственные инвестиции в разработку генетических препаратов и вложений в НИОКР (таблица 9.2).

Компании на рынке D2C тестирования, скорее всего, ждет череда поглощений более крупными игроками – производителями более широких линеек тест-систем, встроенных в медицинский консалтинг и клинические исследования.

Рынок оборудования для секвенирования ожидает «перезагрузка». На него выходят крупные китайские компании (MGI Tech и BGI Group), у которых есть как собственные секвенаторы, так и платформы и реагенты.

Российские компании АО «Биокад» (0,1% рынка), АО «Р-Фарм» (0,11%), АО «Генериум» (0,1%) выглядят вполне достойно, имеют высокий потенциал и встроены в цепочки создания добавленной стоимости на рынках медицинской генетики, но политические риски создают серьезные проблемы для их развития.

Таблица 9.2 – Рыночные доли основных игроков рынка

Компании	Выручка	Соотношение выручки компании и объема рынка МГ, %
<b>Генная диагностика</b>		
Quest Diagnostics Incorporated <sup>90</sup>	За 2023 г. выручка - 9,54 млрд долл, за 2024 г составит около 9,80 млрд долл	8,3
23andMe	Выручка за 2023 г. выросла на 10% и составила 299,489 млн долл., основную долю в выручке составили PGS, телемедицина и услуги по подписке (83%), 17% - это доходы, полученные от исследовательских услуг, в основном от сотрудничества с GSK. Прогноз выручки на 2024 г.: от 255 млн долл до 280 млн, а чистый убыток – от 340 до 365 млн долл., скорректированный дефицит EBITDA составит от 170 до 195 млн долл. в 2024 г. <sup>91</sup>	0,3
FamilyTreeDNA	Выручка за 2023 год составила 462 млн долл. <sup>92</sup>	0,4
<i>Российские компании</i>		
ООО "Геномед"	Выручка за 2023 г. 1,30 млрд руб, чистая прибыль 23 млн руб.	0,9
Genotek	Выручка за 2023 год составила 622 млн руб.	-
Atlas Biomed Group	Выручка за 2023 год составила 57,9 млн руб.	-
<b>Генная терапия</b>		
Novartis <sup>93</sup>	Выручка Novartis за 2023 год составила 46,66 млрд долл.	40,6
Gilead Sciences	За 2023 г. выручка составила 27,1 млрд долл. и снизилась на 0,6% по сравнению с аналогичным периодом прошлого года <sup>94</sup>	23,6%
Bristol-Myers Squibb	Выручка за 2023 г. составила 45,0 млрд долларов США <sup>95</sup>	39,1
GlaxoSmithKline	В 2023 г. выручка составила 34,24 млрд евро, в 2022 г. - 33,11 млрд евро <sup>96</sup> , прирост 3,4 %	35,0
Bluebird bio <sup>97</sup>	Выручка за 2023 год составила 29,50 млн долл. (рост 720% по сравнению с 2022), за 9 мес. 2024 выручка компании составила 53,12 млн долл.	0,3

<sup>90</sup> <https://www.wallstreetzen.com/stocks/us/nyse/dgx/revenue>

<sup>91</sup> <https://investors.23andme.com/news-releases/news-release-details/23andme-reports-fy2023-fourth-quarter-and-full-year-financial/>

<sup>92</sup> <https://peopleai.com/fame/identities/family-tree-dna>

<sup>93</sup> <https://www.wallstreetzen.com/stocks/us/nyse/nvs/revenue>

<sup>94</sup> <https://www.wallstreetzen.com/stocks/us/nasdaq/gild/revenue>

<sup>95</sup> <https://www.wallstreetzen.com/stocks/us/nyse/bmy/revenue>

<sup>96</sup> <https://companiesmarketcap.com/eur/glaxo-smith-kline/revenue/>

<sup>97</sup> <https://www.wallstreetzen.com/stocks/us/nasdaq/blue/revenue>

<i>Российские компании</i>		
АО «Биокад»	В официальных релизах выручка не раскрывается <sup>98</sup> . Однако в данных РБК-компании указано, что суммарная выручка за 2021г. составляла 93 млрд руб., а чистая прибыль 43,7 млрд руб. <sup>99</sup>	0,1
АО «Р-Фарм»	За 2023 год выручка составила 129,983 млрд руб., прибыль – 11, 63 млрд руб. <sup>100</sup>	0,11
АО «Генериум»	Из открытых источников за 2021 г. выручка составила 112, 5 млрд руб. <sup>101</sup>	0,1
<b>Оборудование для секвенирования, платформы, производство наборов реагентов</b>		
Thermo Fisher Scientific Inc.	Годовая выручка в 2023 г. снизилась на 5% до 42,86 млрд долл. <sup>102</sup>	37,3
F. Hoffmann-La Roche Ltd.	Продажи Roche в 2023 году упали на 7% до 68 млрд долл. <sup>103</sup>	59,1
Illumina, Inc.	Годовая выручка в 2023 г. 4,50 млрд долл., на 2% меньше, чем в 2022 <sup>104</sup>	3,9
Qiagen N.V.	Выручка за 2023 год составила 1,97 млрд долл. <sup>105</sup>	1,7
Agilent Technologies	Выручка составила 6,83 млрд долл., на 1,5% больше, чем в 2022 <sup>106</sup>	5,9
<i>Российские компании</i>		
ООО «ДНК-Технология»	За 2023 год выручка составила 4,17 млрд руб., прибыль – 28,5 млрд руб	0,03



<sup>98</sup> [https://rspp.ru/upload/uf/1f4/jf43r603oaxj83n45tv3piujoe759360/%D0%91%D0%98%D0%9E%D0%9A%D0%90%D0%94\\_%D0%9E%D0%A3%D0%A0\\_2023.pdf?ysclid=m4gxkuwj76194116330](https://rspp.ru/upload/uf/1f4/jf43r603oaxj83n45tv3piujoe759360/%D0%91%D0%98%D0%9E%D0%9A%D0%90%D0%94_%D0%9E%D0%A3%D0%A0_2023.pdf?ysclid=m4gxkuwj76194116330)

<sup>99</sup> <https://companies.rbc.ru/id/1025002867196-zao-biokad/?ysclid=m4gyufenxl534286891>

<sup>100</sup> <https://companies.rbc.ru/id/1027739700020-ao-r-farm/>

<sup>101</sup> <https://www.rusprofile.ru/id/1387210>

<sup>102</sup> <https://www.gurufocus.com/news/2180853/thermo-fisher-scientific-inc-tmo-navigates-economic-headwinds-with-resilient-2023-performance>

<sup>103</sup> <https://www.roche.com/investors/annualreport23>

<sup>104</sup> <https://investor.illumina.com/news/press-release-details/2024/Illumina-Reports-Financial-Results-for-Fourth-Quarter-and-Fiscal-Year-2023/default.aspx>

<sup>105</sup> <https://corporate.qiagen.com/English/investor-relations/at-a-glance/key-figures/default.aspx>

<sup>106</sup> <https://www.investor.agilent.com/news-and-events/news/news-details/2023/Agilent-Reports-Fourth-Quarter-Fiscal-Year-2023-Financial-Results/>



В таблице 9.3 представлено описание основных продуктов на рынке генетических технологий и разработок, лежащих в основе их производства. Более подробное описание представлено в первом разделе настоящего отчета.

Таблица 9.3 - Описание продуктов и разработок

Рынки	Продукты	Разработки
Рынок генетической диагностики	Интерпретация тестов Диагностика Генетический консалтинг	Секвенирование ДНК (тестирование на основе NGS), полимеразная цепная реакция, микрочипы, полногеномное секвенирование, флуоресцентная гибридизация <i>in situ</i> (FISH) и др.
Рынок генной терапии	Генетические векторы Генетические вакцины Гены-терапевты	Генная терапия <i>ex vivo</i> Генная терапия <i>in vivo</i> Редактирование генов Генозаменительная терапия
Рынок биоинформатики	Биоинформатические технологии Биоинформатические сервисы Сервисы подбора терапии Сервисы для подбора мишеней	Вычислительная геномика Транскриптомика Протеомика Аналитика данных с использованием статистических и машинных методов обучения
Рынок технологического оборудования	Синтезаторы ДНК/РНК Амплификаторы (ПЦР-термоциклеры) Секвенаторы	Полимеразная цепная реакция Химический синтез полинуклеотидов Секвенирование по Сэнгеру NGS-секвенирование второго поколения Нанопоровое секвенирование
Рынок производства реагентов и ключевых компонентов	Наборы для сбора генетического материала Реагенты для пренатального и неонатального скрининга Реагенты для генетического профилирования Реагенты для определения биомаркеров Ферменты, нуклеотиды	Секвенирование ДНК (тестирование на основе NGS), полимеразная цепная реакция, микрочипы, полногеномное секвенирование, флуоресцентная гибридизация <i>in situ</i> (FISH) и др.

## 10. Оценка успешных бизнес-моделей и лучших практик

Во всем мире рынок здравоохранения представлен взаимодействием следующих субъектов: провайдеры услуг (учреждения здравоохранения) – получатели услуг (граждане) – плательщики (страховые компании) – производители товаров (фармацевтические и медицинские компании). Глобализация рынка здравоохранения осуществляется транснациональными корпорациями – фармацевтическими и медицинскими компаниями, которые во многом определяют рыночный и технологический ландшафт, а также стандарты на локальных рынках.

Согласно Дорожной карте «Хелснет» модели взаимодействия компаний рынка с ключевыми участниками может идти по следующим сценариям:

- Патентование и лицензирование прорывных разработок с целью коммерциализации;
- Получение заказов от крупных биофармацевтических компаний с целью апробации новейших разработок и/или поиска ниши для их применения и выстраивания кооперационных цепочек;
- Инкубирование российских разработок на базе акселераторов с целью определения потенциального вектора применения разработки, формирования прототипа продукта, проведения стадий клинических и доклинических исследований и пр.

Успешные бизнес-модели и лучшие практики представлены на рисунке

## Рынок производства реагентов и ключевых компонентов

### 1. Продажа расходных материалов для конкретных платформ (Platform-specific consumables)

Модель тесно связана с моделью «Бритва и лезвие» на рынке оборудования. Компании, производящие секвенаторы, часто разрабатывают и продают собственные реагенты, оптимизированные для работы на их платформах. Это гарантирует совместимость и высокое качество результатов

ЦА: Владельцы секвенаторов определенной марки. Лаборатории, использующие конкретные платформы для секвенирования.

УТП: Оптимизированная производительность, гарантия качества, техническая поддержка, упрощение процесса закупок

ЛП: Illumina поставяет реагенты для своих секвенаторов, Thermo Fisher Scientific – для Ion Torrent, PacBio – для своих систем.

### 2. Продажа универсальных реагентов (Platform-agnostic consumables)

Компании производят реагенты, которые могут использоваться на различных платформах для секвенирования или других генетических анализов (ПЦР, микрочипы). Это могут быть ферменты, буферные растворы, наборы для выделения ДНК/РНК и т.д.

ЦА: Лаборатории, использующие разные платформы для генетических исследований.

## Рынок технологического оборудования

### 1. Прямая продажа оборудования и расходных материалов (традиционная B2B/B2G-модель)

Компания разрабатывает, производит и продает оборудование (секвенаторы, ПЦР-системы, микрочипы и т.д.) и расходные материалы (реагенты, наборы, чипы) для проведения генетических тестов

ЦА: Научно-исследовательские институты и лаборатории, Клинико-диагностические лаборатории, выполняющие генетические тесты для медицинских целей. Фармацевтические и биотехнологические компании.

УТП: Высокое качество и надежность, предоставление расходных материалов, возможность выбора оптимального решения для конкретных задач, техническая поддержка и обучение

ЛП: Illumina, Thermo Fisher Scientific, Roche, Agilent Technologies

## Рынок биоинформатики

### 1. Модель «Платформа как услуга» (Platform as a Service - PaaS)

Компания предоставляет комплексные биоинформатические решения, включая доступ к датасетам, аналитические рабочие процессы и алгоритмы, облачную вычислительную инфраструктуру и научную поддержку

ЦА: Биотехнологические компании, фармацевтические компании, академические группы, НИИ, университеты, клинические лаборатории.

УТП: Доступ к передовым технологиям доставки и редактирования генов, ускорение разработки, снижение затрат, экспертиза в области геномной терапии.

ЛП: Seven Bridges Genomics, Oxford Biomedica, Editas

## Рынок генетической диагностики

### 1. Direct-to-Consumer (D2C)-Прямые продажи потребителю

Компании предлагают генетические тесты напрямую конечным потребителям для диагностики, профилактики заболеваний или получения информации о предрасположенности к определенным состояниям (например, риски рака, диабета, реакции на лекарства)

ЦА: Индивидуальные потребители, заботящиеся о своём здоровье или интересующиеся происхождением

УТП: Доступность, простота использования, персонализация

ЛП: 23andMe, AncestryDNA, MyHeritage.

### 2. Clinical/Physician-Mediated – Клиническая диагностика с участием врача

Генетические тесты назначаются врачом в рамках диагностики, лечения или профилактики заболеваний. Образцы собираются в медицинском учреждении, а результаты интерпретируются врачом и используются для принятия клинических решений.

ЦА: Пациенты с подозрением на

## Рынок геномной терапии

### 1. Вертикально интегрированная разработка и коммерциализация препаратов (B2B2C / B2G2C)

Компании самостоятельно либо через стратегические партнёрства с фармацевтическими компаниями и медицинскими учреждениями занимаются всеми этапами разработки, производства и коммерциализации препаратов для геномной терапии.

ЦА: Пациенты (через клиники и больницы). Медицинские учреждения, в том числе специализированные центры лечения редких заболеваний.

Государственные и частные страховые компании и фонды

УТП: Полный контроль над качеством и производством, возможность прямого взаимодействия с пациентами и врачами,

<p>Лаборатории, ищущие более экономичные альтернативы оригинальным реагентам. Исследователи, разрабатывающие собственные методики.</p> <p>УТП: Совместимость, экономичность, гибкость, широкий ассортимент</p> <p>ЛП: Qiagen, NEB (New England Biolabs), Promega.</p> <p><b>3. Продажа специализированных наборов для конкретных приложений (Application-specific kits)</b></p> <p>Компании разрабатывают и продают готовые наборы реагентов, предназначенные для выполнения конкретных задач, таких как секвенирование определенных генов, диагностика конкретных заболеваний, определение микробиома и т.д.</p> <p>ЦА: Клинические лаборатории, проводящие диагностику. Исследовательские лаборатории, работающие в определенной области (онкология, инфекционные заболевания, и т.д.). Фармацевтические компании, занимающиеся разработкой лекарств.</p> <p>УТП: Готовые решения, стандартизация, экономия времени, простота использования</p> <p>ЛП: Roche предлагает наборы для диагностики онкологических заболеваний, Qiagen – наборы для определения микробиома.</p> <p><b>4. Производство реагентов на заказ (Custom reagent manufacturing)</b></p> <p>Компании предлагают услуги по разработке и производству реагентов по индивидуальному заказу, в соответствии с требованиями клиента</p>	<p><b>2. Сервисная модель (Diagnostics-as-a-Service, DaaS)</b></p> <p>Компания предлагает полный комплекс услуг по генетическому тестированию, включая сбор образцов, проведение исследований и интерпретацию результатов. Клиенты платят за услугу, а не за оборудование.</p> <p>ЦА: Медицинские учреждения. Фармацевтические компании. Стартапы, занимающиеся разработкой генных терапий. НИИ и университеты.</p> <p>УТП: Доступность, удобство, экономия, экспертиза, быстрота</p> <p>ЛП: Myriad Genetics, Invitae, 23andMe (частично), Foundation Medicine.</p>	<p>Medicine, Therapeutics</p> <p>CRISPR</p>	<p>генетические заболевания, беременные женщины (пренатальное тестирование), онкологические больные (для подбора терапии), люди с семейным анамнезом генетических заболеваний</p> <p>УТП: Точность, клиническая значимость, помощь в диагностике и лечении, персонализированный подход к медицине, интеграция с системой здравоохранения.</p> <p>ЛП: Myriad Genetics, Invitae, Ambry Genetics.</p> <p><b>3. Business-to-Business (B2B) - Бизнес для бизнеса</b></p> <p>Компании предоставляют тесты или услуги секвенирования медицинским учреждениям, лабораториям и страховым компаниям для диагностики заболеваний или разработки терапевтических стратегий</p> <p>ЦА: Больницы, клиники, лаборатории, фармацевтические компании</p> <p>УТП: Высокоточная диагностика, интеграция с медицинскими системами, поддержка в принятии клинических решений.</p> <p>ЛП: Invitae, Natera, Illumina Clinical Services Lab.</p> <p><b>4. Business-to-Government (B2G) Бизнес для государственных заказчиков</b></p> <p>Компании работают с государственными учреждениями и системами здравоохранения,</p>	<p>потенциально более высокая прибыль, но более высокие риски и затраты на ИР</p> <p>Лечение редких и ранее неизлечимых заболеваний, таких как спинальная мышечная атрофия (SMA), наследственная слепота или бета-талассемия.</p> <p>Уникальные высокоэффективные подходы (однократное введение препарата, обеспечивающее долгосрочный лечебный эффект).</p> <p>Улучшение качества жизни пациентов и снижение долговременных затрат на лечение</p> <p>ЛП: Novartis (Zolgensma), Spark Therapeutics (Luxturna), bluebird bio (Zynteglo).</p> <p><b>2. Контрактная разработка и производство (CDMO, B2B)</b></p> <p>Компании выступают подрядчиками, предоставляя услуги по разработке, масштабированию и производству генных терапий для других компаний</p> <p>ЦА: Биотехнологические и фармацевтические компании, не имеющие собственных</p>
--	---	---	--	---

ЦА: Академические и научно-исследовательские институты.  
 Фармацевтические и биотехнологические компании.  
 Компании, разрабатывающие диагностические тесты (IVD).  
 Сельскохозяйственные компании.  
 Судебно-медицинские лаборатории.  
 Компании, предоставляющие услуги секвенирования нового поколения (NGS)

УТП: Уникальные решения, экспертиза и консультации, оптимизация и повышение эффективности, экономия времени и ресурсов, конфиденциальность и защита интеллектуальной собственности, масштабируемость и гибкость, ускорение исследований и разработок

ЛП: New England Biolabs (NEB) - предоставляет услуги по производству ферментов и других реагентов для молекулярной биологии на заказ.  
 GenScript: Специализируется на синтезе генов, производстве белков и антител по индивидуальным заказам.

**3. Модель платформы (Platform-as-a-Service, PaaS)**  
 Компания предоставляет платформу, включающую оборудование, программное обеспечение и облачные сервисы для проведения и анализа генетических данных.  
 Клиенты могут разрабатывать и запускать собственные приложения и тесты на этой платформе.  
 ЦА: Разработчики диагностических тестов и приложений.  
 Биоинформатические компании, занимающиеся анализом генетических данных.  
 Научно-исследовательские институты, разрабатывающие новые методы генетического анализа.  
 УТП: Масштабируемость, гибкость, интеграция, снижение затрат на разработку, ускорение вывода на рынок  
 ЛП: DNAnexus, Seven Bridges, Illumina (частично с BaseSpace Sequence Hub).

предоставляя услуги массового генетического скрининга для диагностики и профилактики заболеваний и/или оказывают лабораторные услуги

ЦА: Государственные учреждения здравоохранения.

УТП: Поддержка социальной политики общественного здравоохранения и здоровьесбережения, снижение затрат на лечение за счёт ранней диагностики

ЛП: Newborn Screening Programs, национальные инициативы по геномике

производственных мощностей.  
 Стартапы, занимающиеся разработкой генных терапий.  
 НИИ и университеты.

УТП: Снижение капитальных затрат за счёт предоставления готовой инфраструктуры.  
 Ускорение вывода продуктов на рынок благодаря производственным мощностям и экспертизе.  
 Комплексные услуги: от разработки до производства и упаковки.

ЛП: Lonza, Catalent, WuXi AppTec

## 11. Инвестиции, сделки M&A, кооперация

### В Мире

#### Инвестиции

В отчете Американского общества генной и клеточной терапии (ASGCT) отмечается, что за последнее время произошел всплеск интереса инвесторов со стороны венчурных компаний и фармацевтических гигантов к финансированию в области генной терапии. Как отмечается в исследовании в 2023 г. было заключено 67 сделок серии А и посевного финансирования компаний, занимающихся генной, клеточной и РНК-терапией на общую сумму 2, 98 млрд долл. США, что почти на 37% больше, чем в 2022 году (61 сделка на сумму 2, 18 млрд долл. США)<sup>107</sup>. Кроме того, в 2023 г. ряд MedTech стартапов в области генетических технологий привлекли финансирование в размере от 50 до 200 млн долл. США:

- Компания CARGO Therapeutics (США) участвует в разработке CAR-T-клеточной терапии нового поколения с использованием технологии STASH/GAS для борьбы с резистентностью и рецидивом с помощью современных методов лечения CAR-T. В марте 2023 года CARGO Therapeutics привлекла 200 миллионов долларов США в виде переподписанного и увеличенного финансирования серии А для продвижения своего портфеля терапии CAR T-клетками следующего поколения.

- В феврале 2023 года компания Aera Therapeutics (США), специализирующаяся на белковых наночастицах для доставки систем генной терапии и редактирования генов, привлекла 193 миллиона долларов США в рамках совместных проектов серий А и В под руководством ARCH Venture Partners, GV и Lux Capital.

- В марте 2023 года компания Switch Therapeutics (США) привлекла финансирование серии А в размере 50 миллионов долларов США для продвижения первой в своем роде технологии РНК-интерференции.

Объемы венчурных сделок по итогам первой половины 2024 г. показали, что Intellia Therapeutics была ведущим стартапом в области CRISPR-технологий в мире по объему финансирования (около 1,5 млрд долл. США), за ней следует Editas Medicine (около 930 млн долл. США). Статистика иллюстрирует объемы, полученные ведущими стартапами CRISPR в мире (Рисунок 11.1).

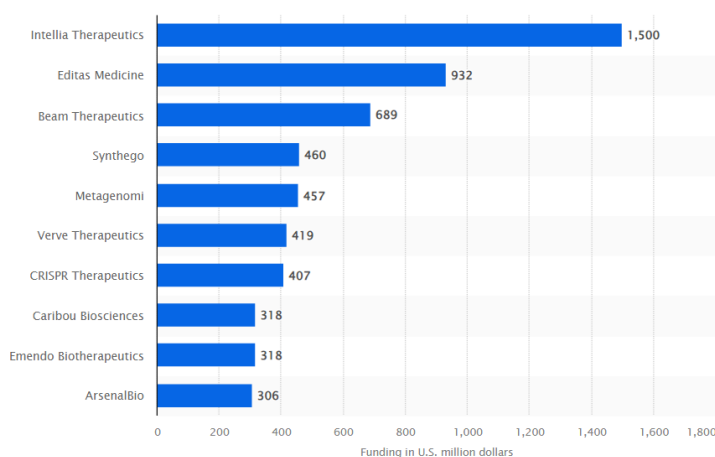


Рисунок 11.1 – Ведущие CRISPR-стартапы мира по состоянию на июль 2024 года, по финансированию (в млн. долл. США)<sup>108</sup>

<sup>107</sup> <https://www.asgct.org/global/documents/asgct-citeline-q1-2023-report.aspx>

<sup>108</sup> <https://www.medicalstartups.org/top/crispr/>

В целом, объем топ-10 инвестиций в 2023-2024 гг. в компании из сферы генетических технологий представлен в Таблице 11.1 <sup>109</sup>

Таблица 11.1 – Объем крупнейших инвестиций в мире на рунке генетических технологий

Название компании	Объем привлеченных инвестиций	Описание компании
Bluebird Bio (США)	\$3,4 млрд	предлагает продукты, основанные на генной терапии для пациентов с генетическими и орфанными заболеваниями
Intellia Therapeutics (США)	\$1,5 млрд	Intellia — ведущая компания по редактированию генома, специализирующаяся на разработке собственных терапевтических средств с использованием CRISPR/Cas9
ElevateBio (США)	\$1,2 млрд	Биотехнологическая компания, специализирующаяся на клеточной и генной терапии
Autolus (Великобритания)	\$1,1 млрд	Использует передовые технологии клеточного программирования CAR-T производства, создали портфель продуктов для лечения гематологических злокачественных опухолей
Editas Medicine (США)	\$931,6 млн	Миссия компании - перевести свою технологию редактирования генома в новый класс терапевтических средств, которые позволят проводить точную и корректирующую молекулярную модификацию
Sana Biotechnology (США)	\$865 млн	Разработчик платформы для редактирования генов
uniQure (Нидерланды)	\$780,7 млн	Генная терапия
Spark (США)	\$763,8 млн	Лидером в области генной терапии
Kriya Therapeutics (США)	\$692,3 млн	Компания нового поколения в области генной терапии
ArsenalBio (США)	\$630,8 млн	Сосредоточена на интеграции таких технологий, как геномная инженерия на основе CRISPR, синтетическая биология и машинное обучение

Ниже представлены основные события на рынке генетических технологий, связанные с инвестициями, сделками слияний и поглощений, а также выстраиванием кооперационных цепочек и партнерств (таблица 11.2).

Таблица 11.2- Ключевые сделки на рынках генетических технологий за 2022-2024гг.

#### Инвестиции

2023	Integrated DNA Technologies (IDT) объявила о завершении строительства завода по производству терапевтических олигонуклеотидов
	Tome Biosciences объявила об инвестициях в размере более 200 миллионов долларов США в развитие платформы программируемой геномной интеграции
2022	REGENXBIO Inc. открыла Центр производственных инноваций - завод по производству генной терапии. Объем инвестиций составил 65 млн. долл

#### Сделки M&A

2024	NAYA Biosciences Inc. заключила обязывающее письмо о намерениях по приобретению Florida Biotechnologies, Inc., компании по генной терапии, специализирующейся на лечении митохондриальных заболеваний
2023	Gilead Sciences приобрела компанию Tmunity Therapeutics для расширения

<sup>109</sup> <https://www.medicalstartups.org/top/genetherapy/>

возможностей в области CAR-T терапии  
Genomenon приобрела компанию Boston Genetics  
Объединились QIAGEN и DNA Labs International  
2022 Cytiva приобрела CEVEC Pharmaceuticals

#### **Кооперация и стратегические партнерства**

2024 Корпорация Danaher начала сотрудничество с Институтом инновационной геномики (IGI). Целью партнерства является разработка методов лечения редких генетических заболеваний с использованием технологий CRISPR, а также объединение технологических ресурсов Danaher и академического опыта IGI  
Integrated DNA Technologies (IDT) и Element Biosciences, Inc. объединили усилия для разработки оптимизированных рабочих процессов секвенирования нового поколения (NGS)

2023 Illumina Inc. и NaploX объединились для поставки инструментов локального производства для секвенирования в Китай  
Beckman Coulter, Inc. начала сотрудничать с Polycarbin для революции в области устойчивости лабораторий для пластмасс

Illumina Inc. совместно с GenoScreen представили в Индии тест GenoScreen Deeplex Мус-ТВ, основанный на технологии BGS

Sarepta Therapeutics сотрудничала с Catalent для производства генной терапии ELEVIDYS против МДД

Spark Therapeutics и Neurochase заключили стратегическое партнерство для разработки технологии доставки Neurochase для генной терапии редких расстройств ЦНС

Sangamo Therapeutics и Chroma Medicine начали сотрудничество по разработке эпигенетических лекарств. Sangamo предоставила свои белки цинковых пальцев (ZFP), которые Chroma будет тестировать для определенных целей за пределами центральной нервной системы. Chroma также получила возможность лицензировать ZFP для дальнейшей разработки и коммерциализации

Element Biosciences, Inc. и Revvity, Inc. объединили усилия для улучшения исследовательских процессов в области секвенирования нового поколения (NGS)

Element Biosciences, Inc. и QIAGEN подписали стратегическое соглашение о партнерстве для создания комплексных рабочих процессов NGS для системы AVITI

Компании Cellectis и AstraZeneca заключили соглашение о сотрудничестве, направленное на ускорение разработки передовых терапевтических решений в онкологии и иммунологии

Корейская компания GenKOre, Inc. заключила стратегическое партнерство для разработки терапевтических средств, позволяющих редактировать гены *in vivo*, используя платформу TaRGET и технологию CRISPR-Cas

Dotmatics сообщила о покупке компании SoftGenetics

Beckman Coulter, Inc. и 10x Genomics объединились для улучшения решений по автоматизации для рабочих процессов анализа отдельных клеток

Beckman Coulter, Inc. заключила соглашение о сотрудничестве с Pillar Biosciences

QIAGEN и Element Biosciences, Inc. объявили о стратегическом партнерстве

2022 Novartis и Voyager Therapeutics заключили лицензионное соглашение на разработку технологий AAV следующего поколения

Biogen и Scribe Therapeutics заключили партнерство для разработки новой мишени для генной терапии неврологических заболеваний с использованием технологии CRISPR

Источники: <https://www.fortunebusinessinsights.com/industry-reports/next-generation-sequencing-ngs-market-101000>; <https://www.novaoneadvisor.com/report/genome-editing-market>; <https://www.cellandgene.com/doc/gene-therapy-global-market-trends-notable-developments-0001>;

<https://www.databridgemarketresearch.com/reports/global-next-generation-sequencing-ngs-market>;

<https://www.novaoneadvisor.com/report/us-gene-therapy-market>; <https://www.precedenceresearch.com/genetic-analysis-market>; <https://www.precedenceresearch.com/gene-editing-market>;

<https://www.futuremarketinsights.com/reports/genome-editing-market>



На рынке генетических технологий Китая также ожидается увлечение объема инвестиций. В 2020 году компании, занимающиеся генетическим тестированием, получили финансирование на первичном рынке в размере 19,3 млрд юаней с годовым темпом роста 153%, а многие компании по высококачественному генетическому тестированию получили единое масштабное финансирование. Китайский научно-исследовательский институт деловой индустрии прогнозирует, что в 2022 году объем финансирования китайских предприятий по генетическому тестированию первого уровня достигнет 31,4 млрд юаней<sup>110</sup>.

---

<sup>110</sup> [https://www.askci.com/news/chanye/20220629/1646411907868\\_4.shtml](https://www.askci.com/news/chanye/20220629/1646411907868_4.shtml)

## 12. Новые крупные проекты: участники, планы, суммы привлеченных инвестиций; причины закрытия для неудавшихся проектов

В бюджете РФ на 2025-2027 гг. на здравоохранение в 2025 году предусмотрено - 1,86 трлн рублей, в 2026 году – 1,86 трлн рублей, в 2027 году - 1,91 трлн рублей. В 2025-2027 годы продолжится финансовое обеспечение:

- оказания медицинской помощи больным с онкологическими заболеваниями;
- федеральных проектов по борьбе с сердечно-сосудистыми заболеваниями, с сахарным диабетом, с гепатитом – базовые ассигнования составят 77,4 млрд рублей.

Будет увеличено финансирование Фонда «Круг добра» для поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями. За три года планируется выделить более 687 млрд рублей: в 2025 г. – 202,7 млрд руб., в 2026 г. – 231,8 млрд руб., в 2027 г. 253,4 млрд руб.<sup>111</sup> Особое внимание в проекте бюджета уделено финансированию мероприятий по достижению технологического лидерства. На эти цели предусмотрено в совокупном объеме порядка 6,091 трлн рублей, в том числе в 2025 г. – 1,646 трлн рублей, в 2026 г. – 2,101 трлн рублей, в 2027 г. – 2,343 трлн рублей.

На реализацию Федеральной научно-технической программы (ФНТП) развития генетических технологий на 2019–2027 гг., продленной до 2030г, планировалось направить 127 млрд руб., 115 млрд из них – из бюджета. В рамках реализации этой программы Центр геномных исследований мирового уровня под управлением Курчатовского института с 2024 по 2027 гг. получит 8,8 млрд рублей.

Средства программы идут на создание и регистрацию новых генно-инженерных вакцин, разработку современных средств диагностики, профилактики и лечения коронавирусной инфекции. В процессе реализации программы был получен опытный образец одномолекулярного секвенатора ДНК, ведется работа по созданию средств борьбы с особо опасными инфекциями, созданы клеточная модель болезни Паркинсона и животная модель миодистрофии Дюшенна, при помощи российского препарата проведена первая в мире успешная терапия аутоиммунного заболевания болезни Бехтерева, «Биотек кампус» запустил национальную генетическую инициативу «100 000 + Я», цель которой – прочтение геномов 100 000 россиян<sup>112</sup>.

На ПЭМФ в 2024 г. были озвучены следующие планы и объемы инвестирования в крупные проекты<sup>113</sup>

- Соглашение о сотрудничестве Института трансляционной медицины и биотехнологии Сеченовского университета и фармкомпания «Акрихин» (входит в ГК «Польфарма»). Стороны займутся совместной разработкой комбинации препаратов классов GLP-1 и SGLT-2 для лечения сахарного диабета II типа и других метаболических нарушений, а также первого отечественного перорального препарата класса GLP-1 для лечения диабета II типа и полинейропатии. Суммарный объем инвестиций может достигнуть 400 млн рублей. Комбинированный препарат планируется вывести на российский рынок к 2027 году, а лекарство класса GLP-1 – к 2029 году.

<sup>111</sup>[https://minfin.gov.ru/ru/press-center/?id\\_4=39312-](https://minfin.gov.ru/ru/press-center/?id_4=39312-v_gosdumu_napraslen_proekt_federalnogo_byudzheta_na_2025-2027_gody)

[v\\_gosdumu\\_napraslen\\_proekt\\_federalnogo\\_byudzheta\\_na\\_2025-2027\\_gody](https://www.vedomosti.ru/science/future_technologies/articles/2024/10/20/1069857-geneticheskie-tehnologii-stanovyatsya-prioritetnimi-dlya-rossii)

<sup>112</sup> [https://www.vedomosti.ru/science/future\\_technologies/articles/2024/10/20/1069857-geneticheskie-tehnologii-stanovyatsya-prioritetnimi-dlya-rossii](https://www.vedomosti.ru/science/future_technologies/articles/2024/10/20/1069857-geneticheskie-tehnologii-stanovyatsya-prioritetnimi-dlya-rossii)

<sup>113</sup> <https://vademec.ru/news/2024/06/10/bole-160-mlrd-rublej-investitsiy-v-zdravookhranenie-obzor-anonsov-s-pmef-2024/?ysclid=m4gotf6w3u362121503>

- Российский фонд прямых инвестиций (РФПИ) и индийская компания Cadila Pharmaceuticals подписали соглашение о создании в России фармацевтического комплекса и завода инъекционных препаратов. Общий объем инвестиций в проект на первом этапе оценивается в 10 млрд рублей. Открытие предприятия ожидается в 2027 году.

- Министерство инвестиций, промышленности и науки Московской области и компания «АлФарма» подписали соглашение о создании в особой экономической зоне (ОЭЗ) «Дубна» комплекса по разработке и производству препаратов для лечения онкозаболеваний. Инвестиции в проект оценены в более 1,2 млрд рублей, ввести объект в эксплуатацию планируется в первой половине 2028 года.

- Строительство завода по производству препаратов для лечения генетических, онкологических и орфанных заболеваний по 13 МНН начнется в результате соглашения между мэрией Москвы и АО «Россиум Био». Инвестиции в проект составят 43,7 млрд рублей. Старт работы предприятия намечен на 2028 год. Биотехнологический комплекс площадью порядка 38 тысяч кв. м разместят на площадке «Алабушево» в ОЭЗ «Технополис Москва». Ввести объект в эксплуатацию планируют в I квартале 2028 года, а начать выпуск продукции – не позднее II квартала этого же года.

- Мэрия Москвы подписала соглашение с АО «Фармстандарт» о возведении завода по выпуску базовых препаратов из плазмы крови человека. Инвестиции в реализацию проекта составят 18 млрд рублей. Новое предприятие возведут в Зеленограде – на площадке «Алабушево» ОЭЗ «Технополис Москва». Запуск производства запланирован на 2027 год.

- АО «Активный компонент» планирует подписание соглашения с вице-губернатором Санкт-Петербурга Кириллом Поляковым о проектировании и строительстве новых лабораторно-производственных проектов. Общий объем инвестиций составит 3,8 млрд рублей. Было ли в итоге подписано соглашение, не сообщается.

- Правительство Самарской области и компания «Арсенал атлет» заключили соглашение о создании завода по производству желатиновых капсул для лекарственных средств. Инвестиции в проект превысят 800 млн рублей. Ожидаемая производственная мощность предприятия составит более 300 млн капсул в месяц.

- Вице-губернатор Краснодарского края Александр Руппель, глава администрации Северского района Андрей Дорошевский и учредитель компании «Апрель» Валерий Чагин договорились о создании импортозамещающего предприятия по производству одноразовых катетеров и других медизделий. В проект «Апрель» планирует инвестировать более 1 млрд рублей. По словам Валерия Чагина, будущее предприятие сможет производить более 50 млн изделий в год, а также создаст 90 новых рабочих мест.

- Отечественный фармдистрибьютор «Ирвин» («Ирвин» и «Ирвин 2», входит в состав ГК «Фармэко») подписал соглашение о совместном выводе на российский рынок китайской системы непрерывного мониторинга глюкозы (НМГ) Syai Tag в кооперации со шведской AstraZeneca. Объем инвестиций в проект и долю рынка, на которую рассчитывают участники соглашения, не раскрываются. Партнеры планируют вывести на российский рынок инновационное изделие для НМГ в целях улучшения точности измерений и удобства использования НМГ-технологии пациентами.

- Губернатор Калужской области, ГК «Фармасинтез», ОЭЗ «Калуга» и глава администрации Бабынинского района подписали соглашение о строительстве завода по производству медицинских изделий (расходных материалов и оборудования) в Бабынинском районе Калужской области в границах ОЭЗ «Калуга». Ввод завода в эксплуатацию намечен на 2026 год, объем инвестиций оценивается в 5 млрд рублей. Реализация проекта поможет создать 250 рабочих мест.

AstraZeneca инвестировала в российский биотех-стартап Target Medicals. В компанию вложились также Российский фонд прямых инвестиций (РФПИ) и

управляющая компания венчурного фонда «ФармМед Инновации». Об этом сообщает пресс-служба РФПИ.<sup>114</sup>

На сайте ВебБиомед представлены объемы инвестиций в цифровое здравоохранение с 2014 по 2024 гг.<sup>115</sup> На долю цифровизации генетики за это время было направлено 2% (Рисунок 12.1)

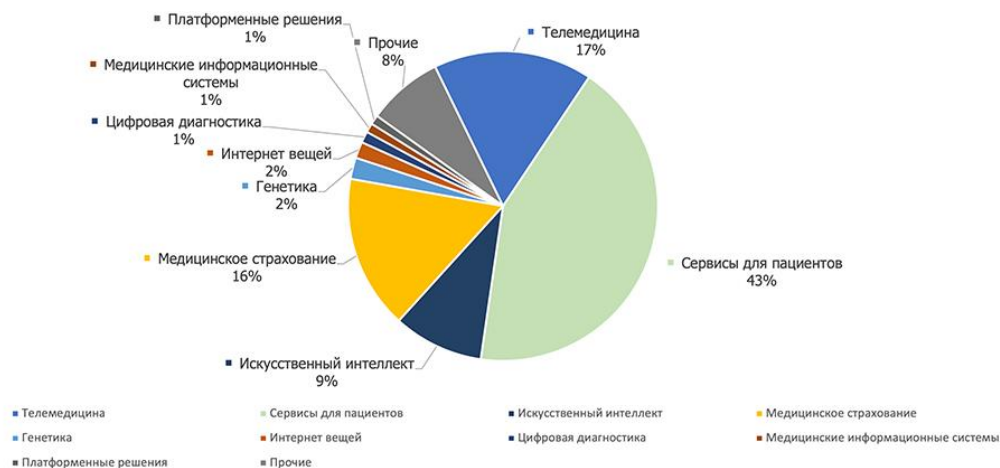


Рисунок 12.1 – Объемы инвестиций в цифровое здравоохранение 2014-2024гг.

Источник: <https://webiomed.ru/blog/obzor-rossiiskikh-investitsii-v-tsifrovoe-zdravookhranenie/?ysclid=m4gotdjt4666871710>

В целом, по данным исследовательского агентства Smart Ranking, в 2023 году российский рынок медицинских технологий увеличился на 27%, до 46,63 млрд руб. При этом выручка 70 лидирующих на российском рынке MedTech-компаний выросла на 24,7% — до 7,46 млрд руб. Аналитики утверждают, что в прошлом году MedTech привлек 11 млн долл., что составляет 13% от общего объема российского венчурного рынка<sup>116</sup>.

### Причины закрытия для неудавшихся проектов

В сфере генетических технологий есть ряд ограничений этического характера, которые могут являться причиной закрытия проектов или подвергаться осуждению со стороны общественности, в том числе и научной. Яркий пример – фундаментальные разработки и исследования генома человека, в которых ученые работают с генами эмбриона в рамках вспомогательных репродуктивных технологий. Исследования Ребрикова Д.В., д.б.н., профессора РАН, проректора по научной работе РНИМУ им. Н. И. Пирогова, были подвергнуты острой критике и акцентировали внимание на этических и законодательных проблемах, когда просто необходимо официально прописать в законе, что в клинически обоснованных случаях редактирование генома является допустимым<sup>117</sup>.

<sup>114</sup> [https://www.rbc.ru/quote/news/short\\_article/61f929b29a79477d89082446?from=copy](https://www.rbc.ru/quote/news/short_article/61f929b29a79477d89082446?from=copy)

<sup>115</sup> <https://webiomed.ru/blog/obzor-rossiiskikh-investitsii-v-tsifrovoe-zdravookhranenie/?ysclid=m4gotdjt4666871710>

<sup>116</sup> <https://www.kommersant.ru/doc/6616413?ysclid=m4gotqn1xr344658898>

<sup>117</sup> <https://www.forbes.ru/tehnologii/377645-cto-stoit-za-zayavleniem-rossiyskogo-uchenogo-o-geneticheskom-redaktirovanii>;

[https://nauka.tass.ru/nauka/6944763?ysclid=m4jhu78dm9312536161&utm\\_source=yandex.ru&utm\\_medium=organic&utm\\_campaign=yandex.ru&utm\\_referrer=yandex.ru](https://nauka.tass.ru/nauka/6944763?ysclid=m4jhu78dm9312536161&utm_source=yandex.ru&utm_medium=organic&utm_campaign=yandex.ru&utm_referrer=yandex.ru)

### 13. Основные технологии, применяемые на рынке

К ключевым технологиям, которые играют важную роль в генетике и позволяют редактировать, исследовать, анализировать и модифицировать генетический материал с различными фундаментальными и прикладными целями – от уточнения диагноза до лечения редких генетически обусловленных заболеваний (таблица 13.1).

Таблица 13.1 - Основные технологии, применяемые на рынке

Секвенирование ДНК (DNA Sequencing)	Редактирование генома позволяет целенаправленно изменять ДНК организмов для исправления мутаций, улучшения характеристик или добавления новых функций. Секвенирование – это определение точной последовательности нуклеотидов (A, T, C, G) в молекуле ДНК.	
	1. Секвенирование по Сэнгеру (Sanger Sequencing) - «Золотой стандарт», точное, но медленное и дорогое.	
	2. Секвенирование нового поколения (Next-Generation Sequencing, NGS) – масштабное, высокопроизводительное секвенирование, которое позволило значительно снизить стоимость и ускорить процесс.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Секвенирование всего генома (Whole Genome Sequencing, WGS): Считывание всего генома организма.</li> <li>• Секвенирование экзома (Whole Exome Sequencing, WES): Считывание только кодирующих белки участков генома (экзонов).</li> <li>• Таргетное секвенирование (Targeted Sequencing): Считывание конкретных участков генома, представляющих интерес.</li> </ul>
	3. Секвенирование третьего поколения (технологии Nanopore) – позволяет секвенировать длинные отрезки ДНК. Преимущества: дешевизна и простота использования, высокая чувствительность, высокая длина прочтений, высокая мобильность, быстрый анализ и отображение результатов в реальном времени	
<p>Применение: Диагностика генетических заболеваний, разработка лекарств, исследования в области биологии, персонализированная медицина, криминалистика. Компании-лидеры:</p> <p>Illumina: Доминирующий игрок на рынке NGS, производит высокопроизводительные секвенаторы.</p> <p>Thermo Fisher Scientific: Лидер в области инструментов для геномики, предлагает разнообразные решения для секвенирования.</p> <p>Pacific Biosciences (PacBio): Специализируется на секвенировании длинных чтений, что важно для анализа сложных геномов.</p> <p>Oxford Nanopore Technologies: Разрабатывает портативные секвенаторы, позволяющие проводить анализы в "полевых" условиях.</p>		
Редактирование генома (Genome Editing)	Технологии, позволяющие точно изменять последовательность ДНК в геноме, удалять, добавлять или заменять участки.	
	CRISPR-Cas9	Наиболее известная и широко используемая система.
	TALENs (Transcription Activator-Like Effector Nucleases)	Более ранняя, но менее удобная технология, чем CRISPR.
	ZFNs (Zinc Finger Nucleases)	Ещё одна более ранняя система редактирования генома.
<p>Применение: Разработка генной терапии для лечения наследственных заболеваний, исследования в области биологии и медицины. Редактирование генома позволяет целенаправленно изменять ДНК организмов для исправления мутаций, улучшения характеристик или добавления новых функций. Компании-лидеры:</p> <p>CRISPR Therapeutics: Одна из первых компаний, которая начала использовать CRISPR-Cas9 для разработки генной терапии.</p> <p>Editas Medicine: Разрабатывает методы лечения генетических заболеваний с использованием CRISPR.</p> <p>Intellia Therapeutics: Ещё один лидер в области CRISPR-технологий.</p> <p>Sangamo Therapeutics: Специализируется на редактировании генома с использованием технологий ZFNs и TALENs.</p>		

## 14 Обзор ключевых научных разработок в России и мире по результатам библиометрического и патентного анализа

ДК1.3.1.2. Поступательное развитие технологий геномного редактирования, в первую очередь CRISPR-технологий, которые распространяются в разные сферы, связанные со здоровьем и средой обитания человека

На данный момент методика CRISPR-CAS рассматривается как способ с отнюдь несовершенной статистикой применения. Наиболее эффективные результаты от внедрения составляют 1/50 - 1/120 клеток с успешно отредактированным геномом (без лишних вставок или повреждений ДНК). Данный процент считается очень низким, поэтому увеличение точности редактирования до десятков процентов успешных клеток откроет будущее для технологии, сделав её максимально эффективной. Общий объём венчурных инвестиций в данном направлении не превышает \$5 млрд именно из-за непреодоленного ещё технологического барьера.

Методика направленного редактирования генов CRISPR-CAS считается очень перспективным направлением в современной геномной инженерии. Однако вопрос направленного редактирования геномов многоклеточных организмов до сих пор является нерешенной технологической задачей, поэтому актуальные направления применения редактирования генов остаются ограниченными воздействием на единичные клетки. Это включает в себя работу с эмбрионами (и вызывает ряд этических проблем) или редактирования единичных клеток для дальнейшего получения колоний в организме человека (подходы к лечению ВИЧ).

Разработчики CRISPR-технологий рассматривают не только человека как объект редактирования. К примеру, сейчас ведутся работы по созданию животных, органы которых за счет геномного редактирования могут использоваться для трансплантации. Перспективным направлением является генетическая модификация, например, насекомых, с целью прекращения переноса инфекций.

Данный тренд оказывает прямое влияние на развитие технологий и создание продуктов сегмента «Медицинская генетика».

<https://cyberleninka.ru/article/n/izuchenie-dostupnosti-genno-terapevticheskikh-lekarstvennyh-preparatov-v-rossiyskoy-federatsii/viewer>

<https://oversea.cnki.net/kns/defaultresult/index> китай библиометрия и патенты

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/> Штаты и Европа и весь мир

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK596300/>

<https://www.cell.com/trends/genetics/home>

### Инструменты редактирования генома

Текущие методы моделирования или исправления мутаций в живых клетках неэффективны, особенно при мультиплексировании — установке нескольких точечных мутаций одновременно по всему геному. Исследователи из Калифорнийского университета в Сан-Диего разработали новые эффективные инструменты редактирования генома, называемые мультиплексными ортогональными редакторами оснований (MOBE), для установки нескольких точечных мутаций одновременно. Их работа, возглавляемая

лабораторией доцента кафедры химии и биохимии Алексиса Комора, опубликована в журнале *Nature Biotechnology*<sup>118</sup>.

Технология редактирования генома на основе CRISPR быстро применяется практически во всех областях, от базовой биологии до трансляционной медицины. Разработка новых систем и инструментов для более точного, эффективного и быстрого редактирования генома и более строгого контроля продолжительности, эффективности и специфичности редакторов генома еще больше улучшит их трансляционные приложения<sup>119</sup>.

Появляющиеся новые нуклеазы Cas и их расширенные приложения значительно расширили набор инструментов редактирования генома на основе CRISPR и способствовали развитию наук о жизни и медицины. Технология редактирования генома на основе CRISPR также произвела революцию в сердечно-сосудистых исследованиях, ускорив создание генетически модифицированных моделей сердечно-сосудистых заболеваний и их применение в лечении различных типов сердечно-сосудистых заболеваний. Однако эта технология может также принести огромные потенциальные биологические угрозы, которые следует строго контролировать, чтобы предотвратить их злоупотребление.

В последние годы набор инструментов для редактирования генома на основе кластеризованных регулярно расположенных коротких палиндромных повторов (CRISPR) был значительно расширен не только за счет появления нуклеаз, связанных с CRISPR-белком (Cas), но и новых приложений за счет сочетания с разнообразными эффекторами. Недавно были обнаружены транспозон-ассоциированные программируемые системы редактирования генома, управляемые РНК, что добавило множество потенциальных новых инструментов в набор инструментов для редактирования генома. Технология редактирования генома на основе CRISPR также произвела революцию в сердечно-сосудистых исследованиях.

В редактировании генома<sup>120</sup>

## 1. Появление новых ортологи Cas и их сконструированных вариантов

1. Появление новых ортологов Cas с отличительными чертами. Системы CRISPR-Cas I типа могут значительно расширить инструментарий редактирования генома благодаря своим уникальным механизмам и преимуществам в удалении полноразмерных генов, кластеров генов и некодирующих последовательностей, например SaCas9 (1053 а.о.), CjCas9 (984 а.о.) и Nme1Cas9 (1082 а.о.), Cas12e (или CasX, 986 а.о.) и Cas12f (400–700 а.о.), были идентифицированы как инструменты редактирования генома в клетках млекопитающих. Недавно было обнаружено, что системы CRISPR-Cas широко закодированы в геномах различных бактериофагов, где они участвуют в конкуренции с другими вирусами. Кодированные бактериофагами белки Cas содержат все известные типы систем CRISPR-Cas, но обладают фаг-специфичными свойствами. Эти белки Cas, такие как CasΦ [38] и Casλ [39], как правило, имеют удивительно малые размеры из-за компактного вирусного генома. Было показано, что эти гиперкомпактные системы редактируют геномы клеток человека и растений, что указывает на то, что вирусные нуклеазы Cas могут служить новым источником инструментов редактирования генома.

<sup>118</sup> Quinn T. Cowan, Sifeng Gu, Wanjun Gu, Brodie L. Ranzau, Tatum S. Simonson, Alexis C. Komor. **Development of multiplexed orthogonal base editor (MOBE) systems.** *Nature Biotechnology*, 2024; DOI: [10.1038/s41587-024-02240-0](https://doi.org/10.1038/s41587-024-02240-0)

<sup>119</sup> <https://mmrjournal.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40779-023-00447-x>

<sup>120</sup> <https://mmrjournal.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40779-023-00447-x>

2. Расширение спектра геномных мишеней и снижение нецелевой активности при использовании инструментов CRISPR для геной терапии заболеваний.

Создание новых вариантов Cas путем структурно-управляемых замен в нескольких остатках, что сделало большую часть генома таргетируемой

3. Улучшение специфичности ДНК без влияния на эффективность расщепления мишени

Использование структурно-управляемая белковая инженерия для улучшения высокоточных вариантов Cas9, включая eSpCas9(1.1) [ 49 ], SpCas9-HF1 [ 50 ], НураCas9 [ 51 ], evoCas9 [ 52 ], HiFi Cas9 [ 53 ] и Sniper-Cas9 [ 54 ] и криоэлектронной микроскопии с кинетическим управлением для повышения эффективности расщепления ДНК на мишени [ 60 ].

## **2. Достижения в области точного редактирования генома**

1. Разработка новых точных инструментов редактирования генома (новых редакторов оснований, Редактирование праймов

**3. Системы CRISPR-ассоциированного транспозона (CAST) для вставки больших объемов ДНК**

Открытие систем CAST расширило инструментарий редактирования генома, хотя системы CAST все еще требуют значительной модификации и оптимизации, прежде чем их можно будет удобно и эффективно применять в биомедицинских исследованиях.

## **4. Системы доставки для CRISPR**

Были разработаны различные надежные методы доставки реагентов для редактирования генома *ex vivo*, некоторые из которых использовались в многочисленных клинических испытаниях, связанных с различными типами заболеваний использование системы LNP и VLP доставки инструментов редактирования генов

**5. Применение редактирования генома в моделировании и лечении сердечно-сосудистых заболеваний**

ССЗ, включая заболевания сердца и сосудов, являются основными причинами заболеваемости и смертности в разном возрасте [ 135 , 136 ]. В последние годы с помощью технологий секвенирования нового поколения было выявлено огромное количество новой генетической информации, связанной с ССЗ [ 19 , 20 ]. Благодаря появлению и развитию системы CRISPR-Cas мы теперь можем обрабатывать эту информацию и определять функции, связанные с ССЗ, гораздо проще, чем когда-либо.

Терапевтическое редактирование генома может быть использовано для лечения моногенных сердечно-сосудистых заболеваний, и эта технология может навсегда исправить мутации и в конечном итоге искоренить определенные сердечно-сосудистые заболевания.

Система CRISPR-Cas также предоставляет больше возможностей для лечения наследственных ССЗ путем исправления вызывающих болезнь мутаций в геноме пациента. Как наиболее часто используемые белки Cas, SpCas9 и SaCas9 широко применяются в моделировании и терапевтических целях, связанных с ССЗ, как *in vitro* [ 137 , 138 , 139 , 140 ], так и *in vivo* [ 141 , 142 , 143 , 144 ]. Также использовались недавно разработанные системы редактирования оснований и первичного редактирования [ 145 , 146 ]. Кроме того, доставка компонентов CRISPR-Cas в сердечно-сосудистую систему остается сложной задачей, и в настоящее время наиболее широко используемыми методами являются системы на основе AAV

Например,

Благодаря редактированию генома hiPSC с последующей их дифференциацией в кардиомиоциты (hiPSC-CM) изогенные hiPSC-CM широко использовались для проверки причинных генов или мутаций при кардиомиопатиях.



Точное введение точечных мутаций в hiPSC-СМ облегчает определение причинно-следственной связи между генетическими мутациями и сердечными заболеваниями.

### **Современные технологии целевого редактирования генома**

Инструменты редактирования генома позволили ученым вносить изменения в свой выбор организмов на геномном уровне. Наиболее часто используемые технологии для этой цели - это активаторы транскрипции, подобные эффекторным нуклеазам (TALEN), хоуминг-эндонуклеазы или мегануклеазы, нуклеазы с цинковыми пальцами (ZFN) и кластеризованные регулярно расположенные короткие палиндромные повторы (CRISPR) CRISPR-ассоциированный белок 9 (Cas9) [ 6 ].<sup>121</sup>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK596300/>

---

<sup>121</sup> <https://link.springer.com/article/10.1007/s12033-022-00501-4>

## **15. Характеристики компаний НТИ, вовлеченных в реализацию направления НТИ**

15.1 Количество компаний НТИ

15.2 Объемы выручки от продажи продуктов и услуг компаний НТИ в рамках сегментов направления НТИ

15.3 Краткое описание продуктов и услуг компаний НТИ

15.4 Количество компаний НТИ, имеющих экспортную выручку

15.5 Объем экспортной выручки компаний НТИ

15.6 Количество прав на РИД, зарегистрированных компаниями НТИ

15.7 Количество реализуемых проектов по отдельному направлению НТИ

Общее число компаний, включенных в реестр Радара по направлению НТИ ХелсНет составляет порядка 1700, из них на рынке медицинских генетических технологий по нашим оценкам находятся около 100 компаний, самые известные из них представлены в таблице 9.1

В 2023 году 50 процентов выручки BIOCAD составит экспорт \\  
[https://lenta.ru/news/2018/10/15/biocad\\_export/?ysclid=m4gxkw7w7h373869938](https://lenta.ru/news/2018/10/15/biocad_export/?ysclid=m4gxkw7w7h373869938)

<https://comtradeplus.un.org/TradeFlow>

<https://bioinformaticsinstitute.ru/labs>

<https://npjnews.com/companies/>

<https://smart-lab.ru/blog/899804.php?ysclid=m32s1i2e7x908638829>