

# Симбиоз цифровой науки и классической медицины на примере проекта КардиоЖизнь

**Мария Попцова**

Центр биомедицинских исследований и технологий  
Институт искусственного интеллекта и цифровых наук  
ФКН ВШЭ



**HSE AI**

Февраль, 2026

# ЦЕНТР БИМЕДИЦИНСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ И ТЕХНОЛОГИЙ

2023-2025:

**6**  
Nature

**25**  
Q1

## Направления

Методы ИИ в биоинформатике

Цифровой двойник клетки

Прогностические системы  
ИИ в медицине

Кардиогенетика

## Текущие проекты

Разработка концепции генетического компьютера

Разработка кардиогенетического теста с использованием методов ИИ  
«КардиоЖизнь»

Создание прогностических систем с использованием методов ИИ  
для предсказания рисков развития кардиозаболеваний

✓ Магистерская программа «Анализ данных в биологии и медицине» аккредитована  
Альянсом в сфере искусственного интеллекта

Год создания – 2021

**Миссия:** разработка  
и применение современных  
методов машинного обучения  
и искусственного интеллекта  
для биоинформатики  
и медицины

Попцова М.



Кандидат наук,  
директор  
центра

Герберт А.



Доктор наук,  
научный  
консультант

**22 сотрудника:**

- 1 Доктор наук
- 2 Кандидата наук
- 19 молодых ученых  
до 35-ти лет

# Зачем нужно генетическое тестирование в кардиологии

## Прецизионная медицина при наследственных сердечно-сосудистых заболеваниях

### Ранняя диагностика

Выявление наследственных заболеваний (ГКМП, АДПЖ, синдром удлинённого QT) до появления симптомов — для своевременного вмешательства

### Точная диагностика

Устранение диагностической неопределённости при пограничных фенотипах — исключение ненужных процедур и ошибочных диагнозов

### Каскадный скрининг семьи

Один положительный результат открывает путь к обследованию родственников — потенциально спасая несколько жизней на каждый индексный случай

### Таргетная терапия

Генотип-ориентированное лечение: мавакамтен при MYH7/MYBPC3-ГКМП, ген-специфичные ответы на препараты и фармакогеномика

### Стратификация риска

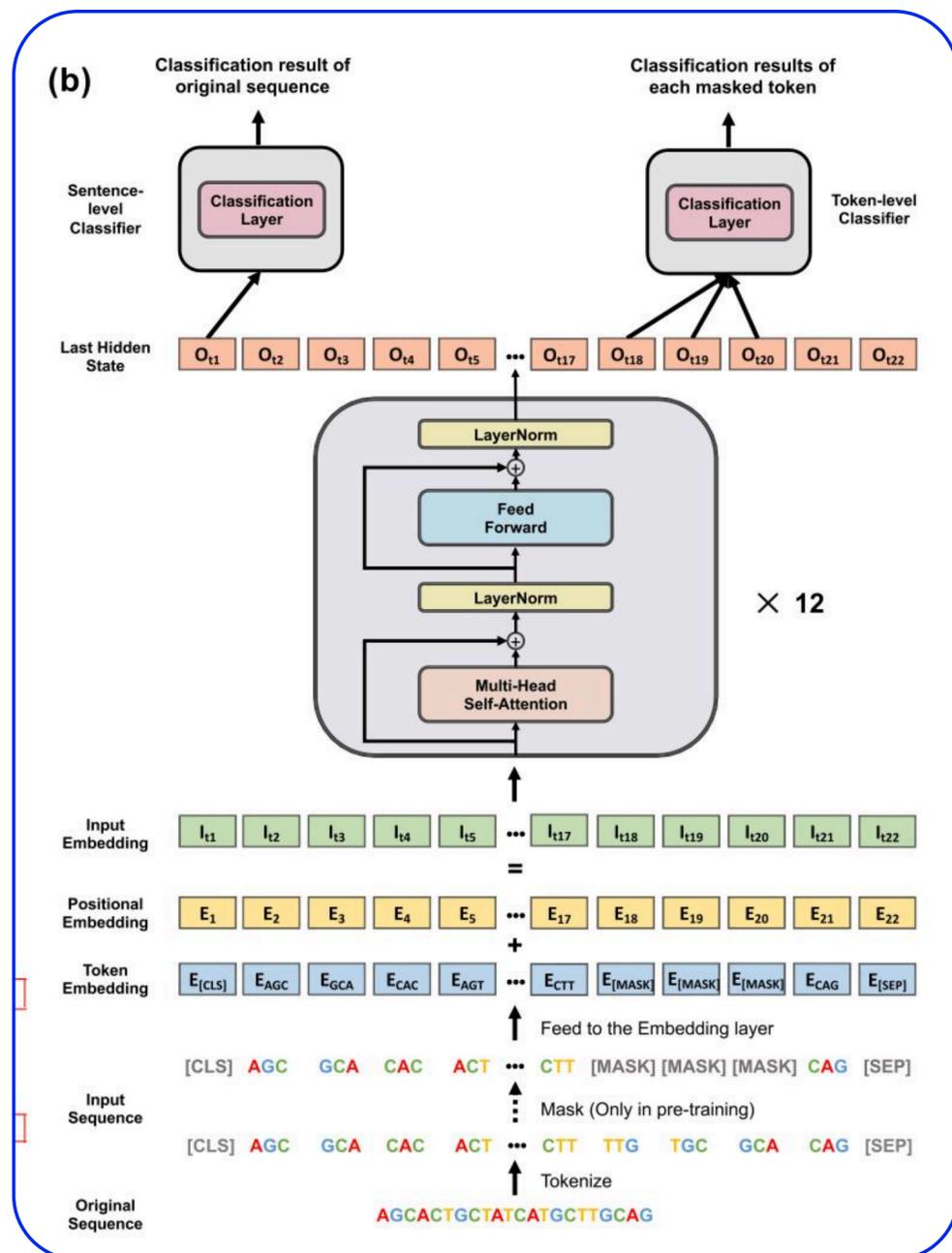
Разграничение высоко- и низкорисковых вариантов для принятия решений об имплантации ИКД, спортивных ограничениях и интенсивности наблюдения

### Репродуктивное консультирование

Информирование решений о планировании семьи с учётом риска наследования, преимплантационной диагностики и пренатальных опций

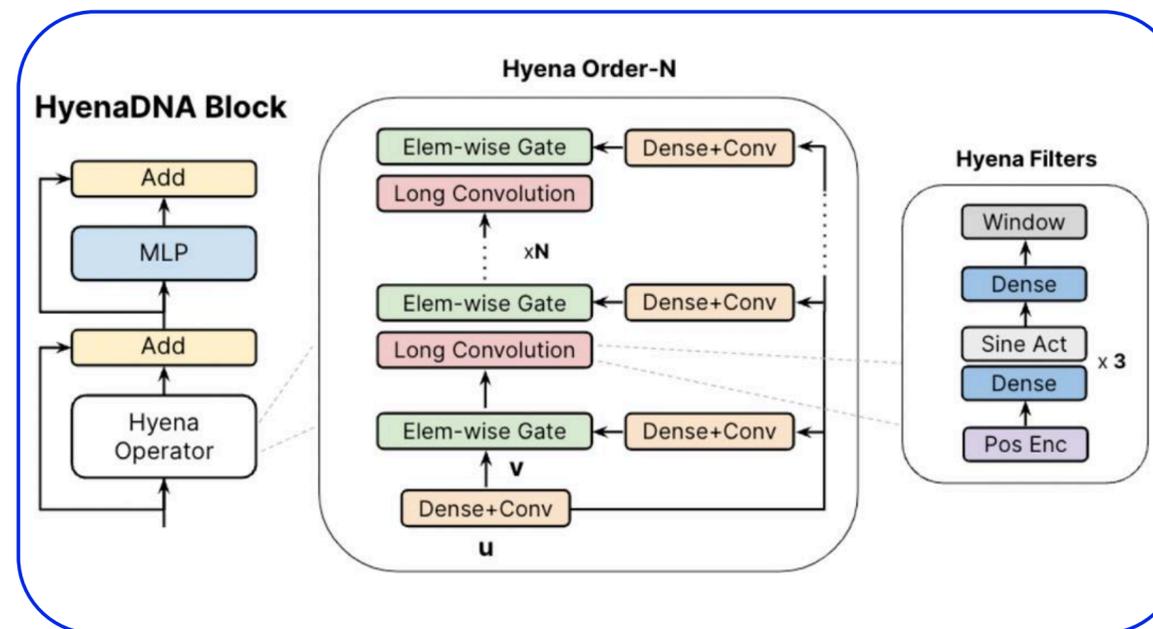
**Генетическое тестирование превращает реактивное лечение в проактивную, персонализированную кардиологическую помощь**

# Фундаментальные модели в геномике

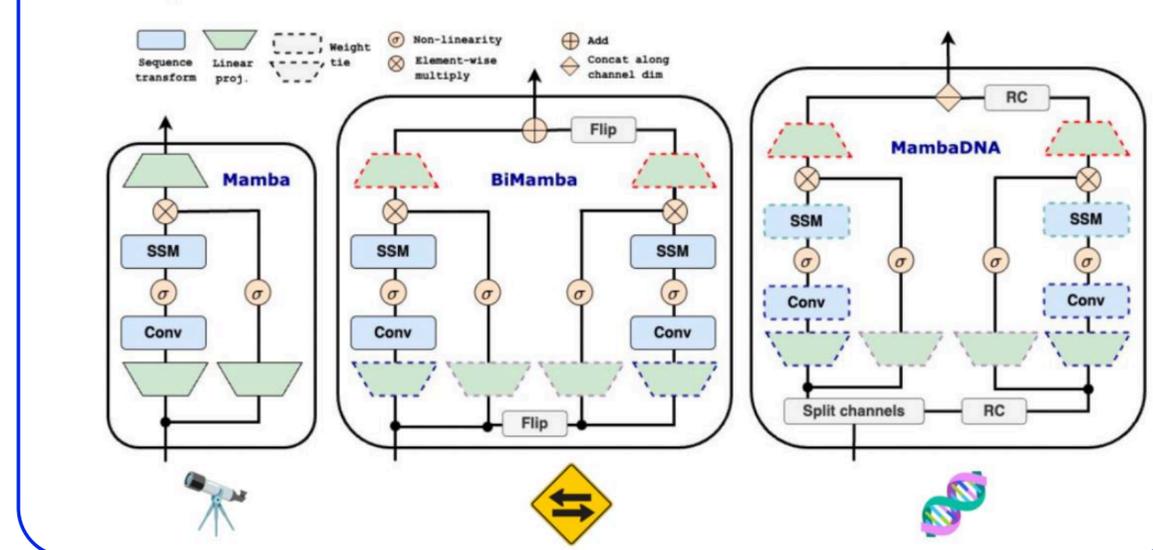


DNABERT

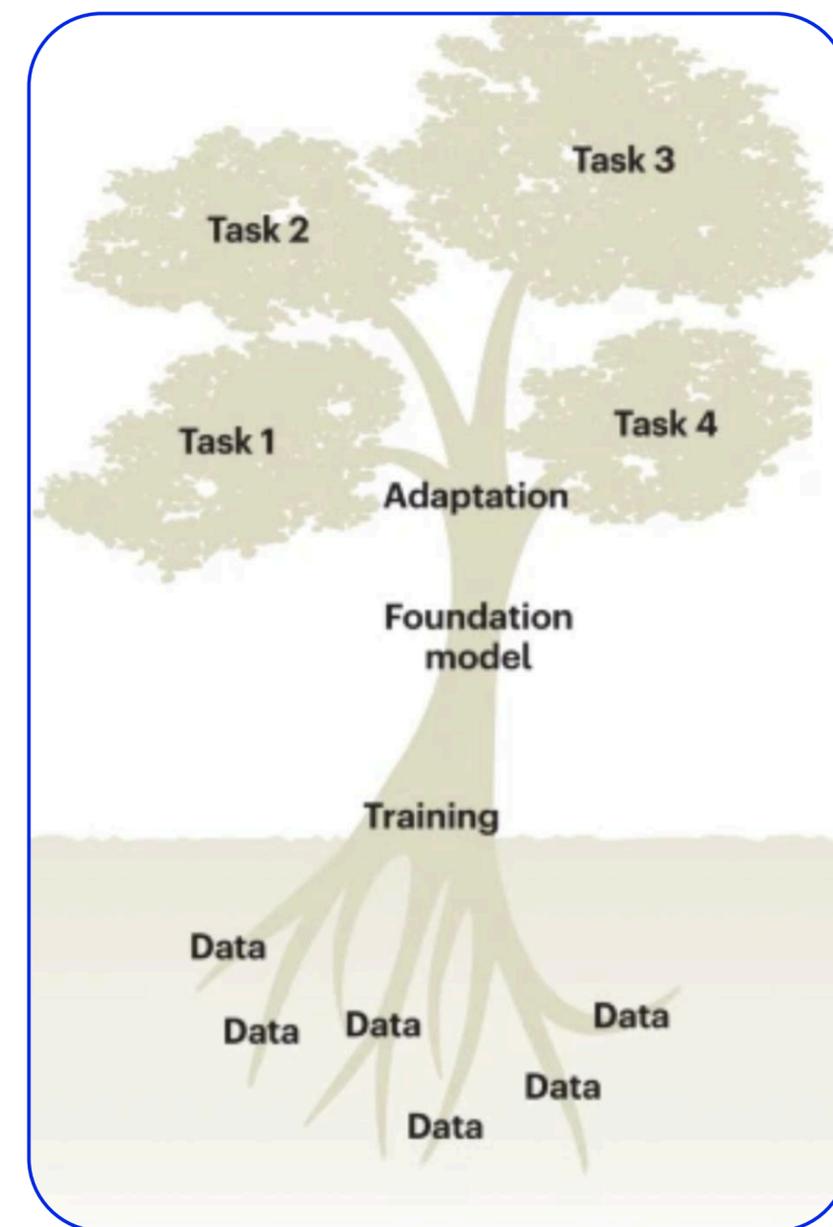
## HYENA-DNA

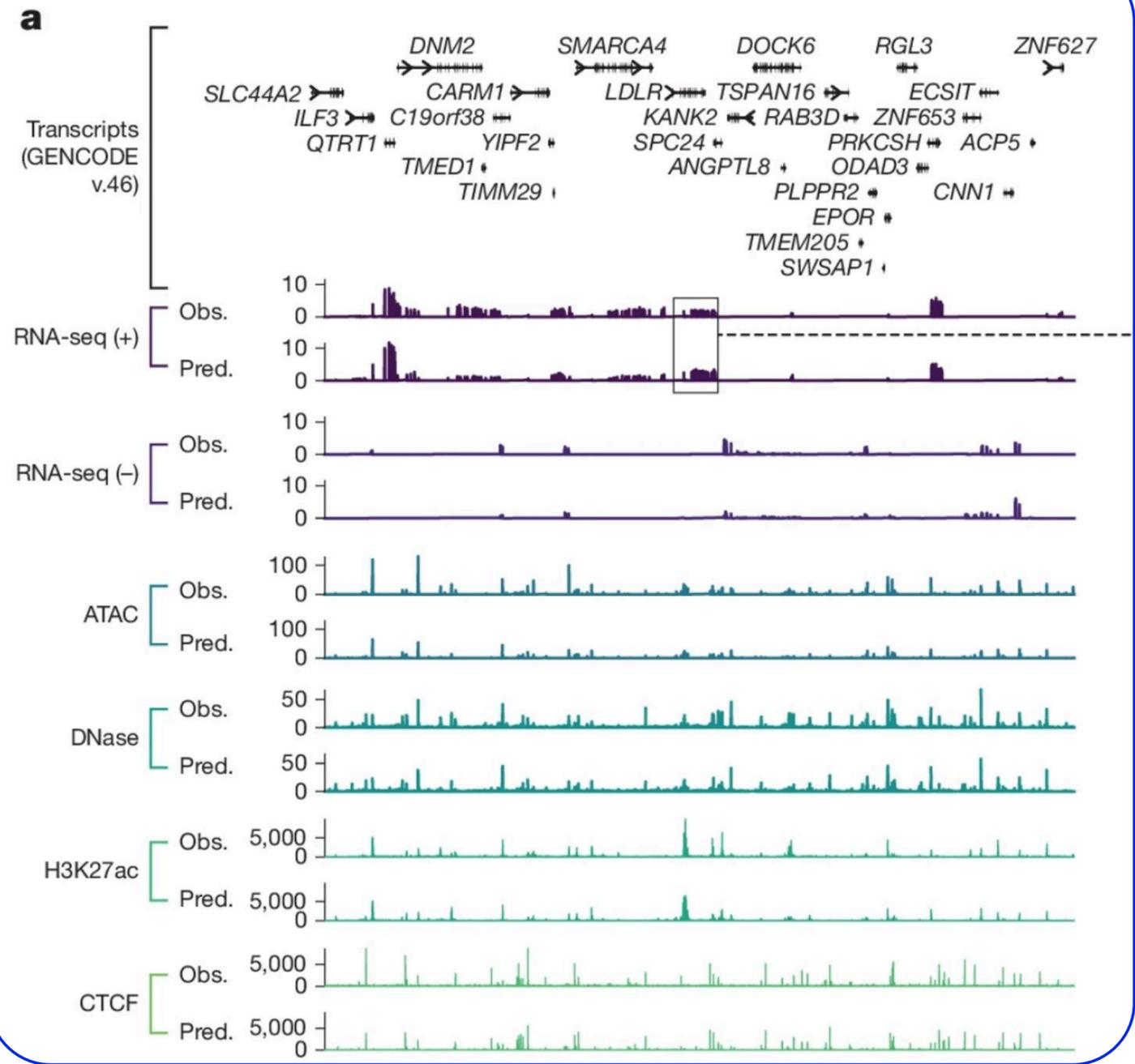
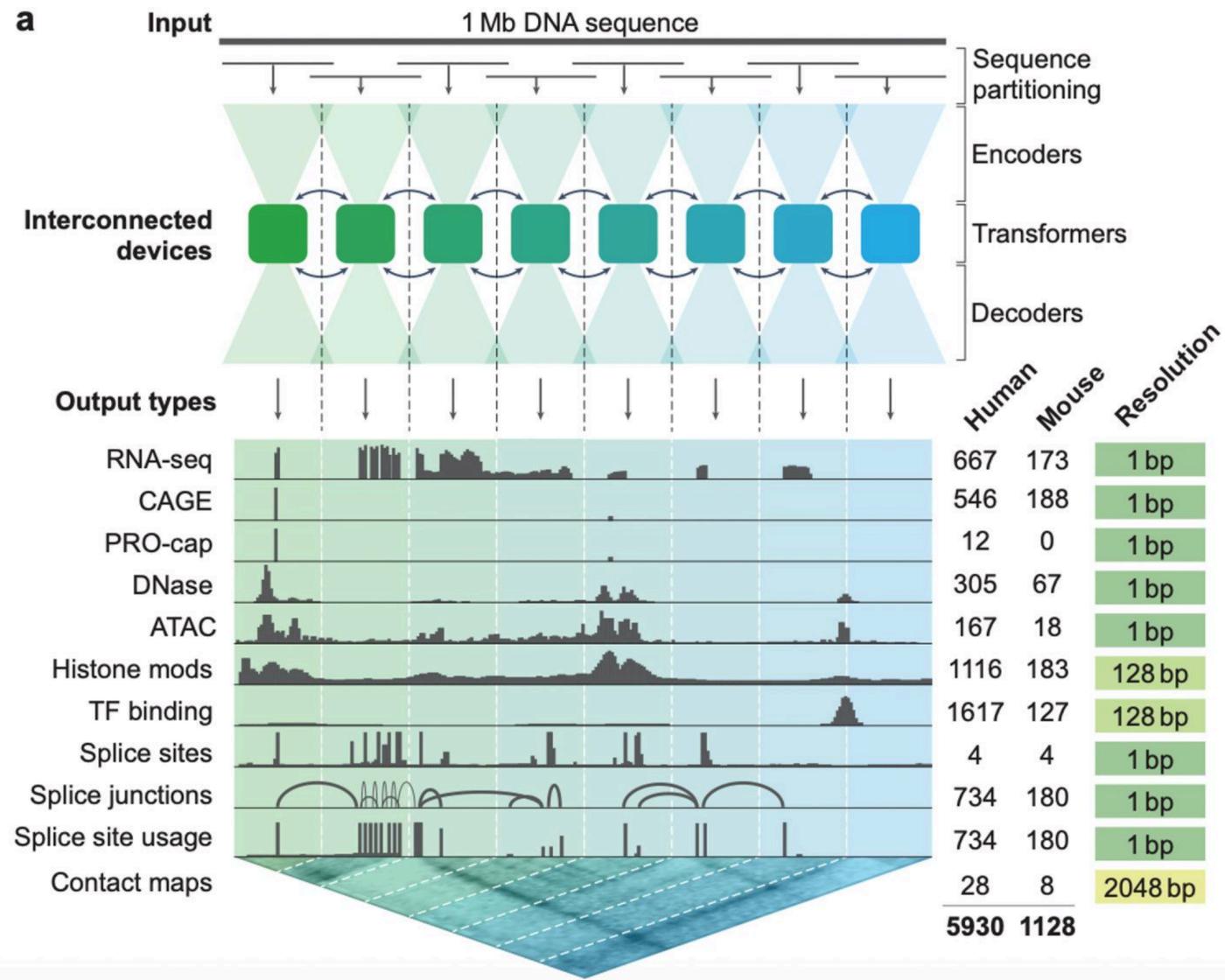


## Building towards Caduceus



Caduceus





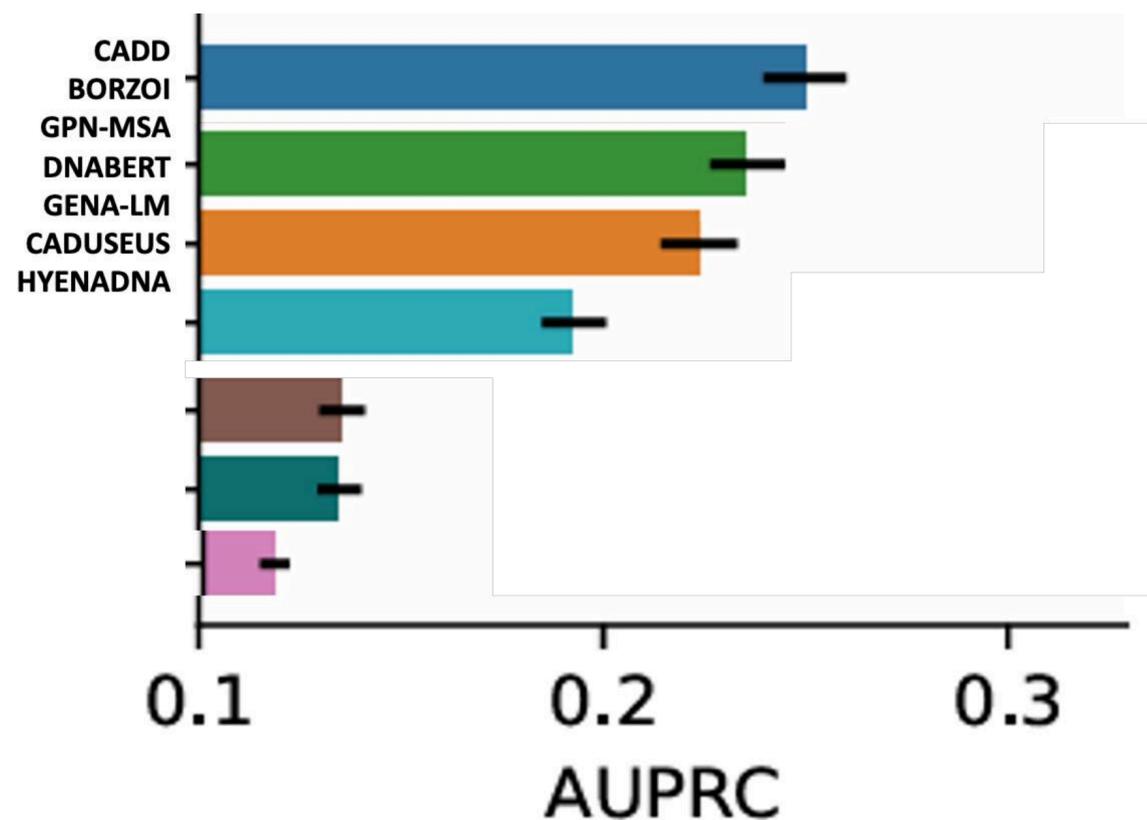
# Проведено тестирование ГенИИ моделей на эталонном датасете TraitGym

New Results

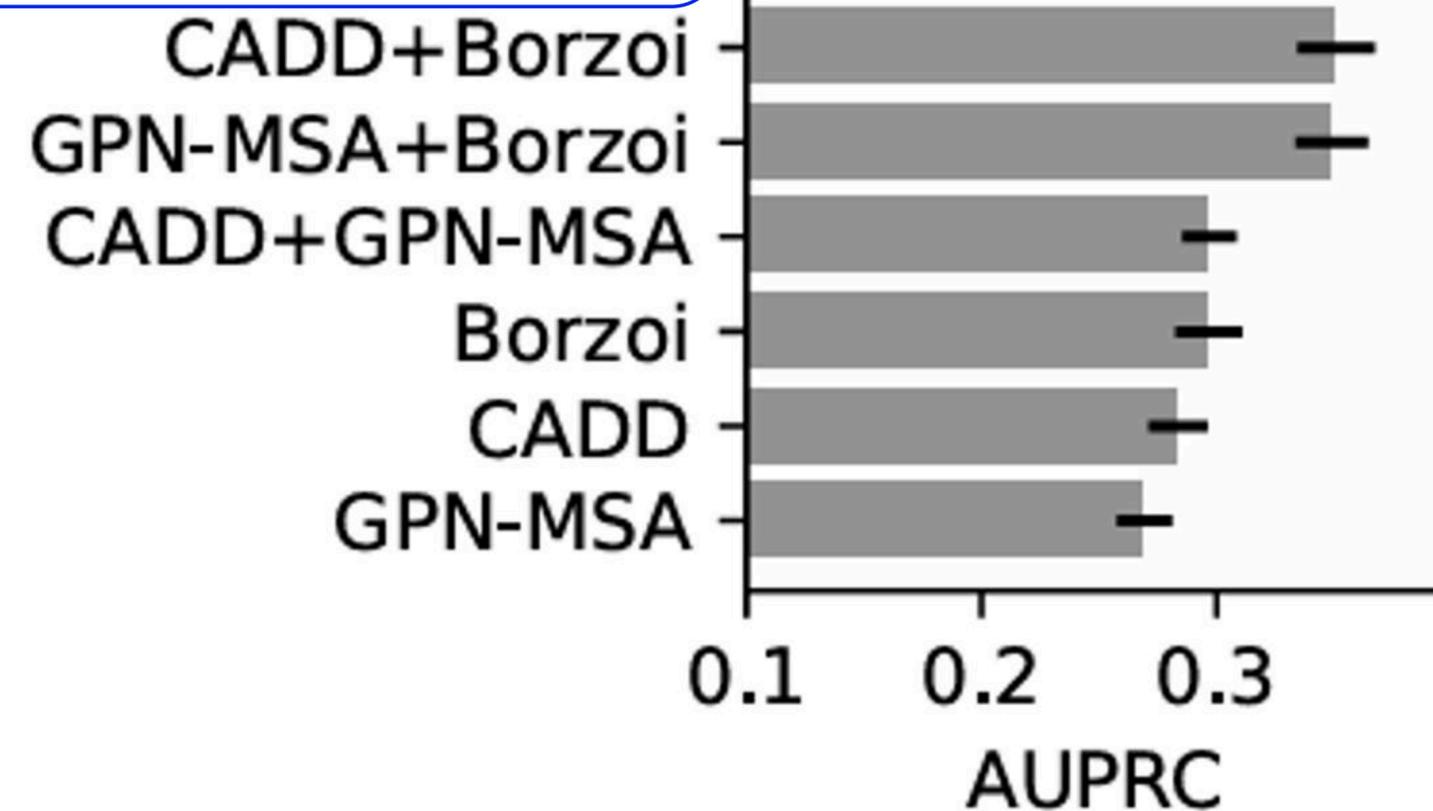
## Benchmarking DNA Sequence Models for Causal Regulatory Variant Prediction in Human Genetics

Gonzalo Benegas, Gökçen Eraslan,  Yun S. Song

doi: <https://doi.org/10.1101/2025.02.11.637758>

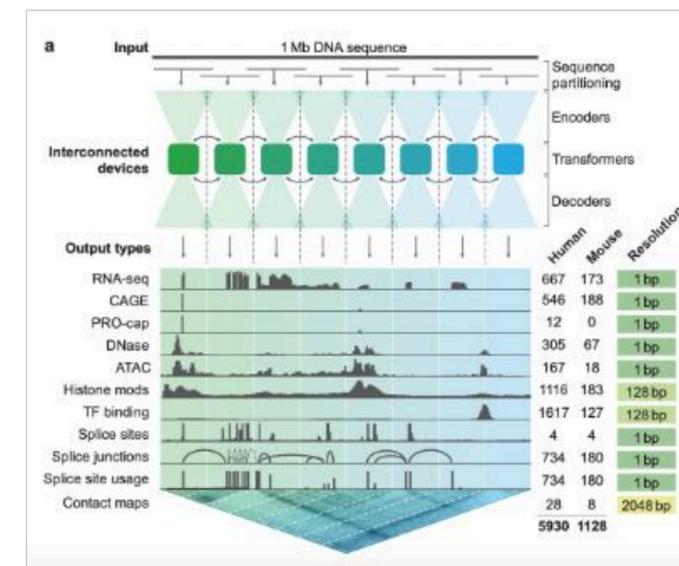
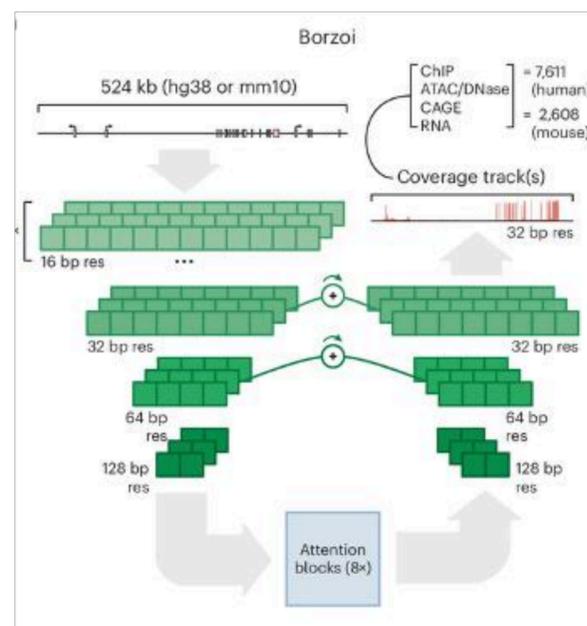
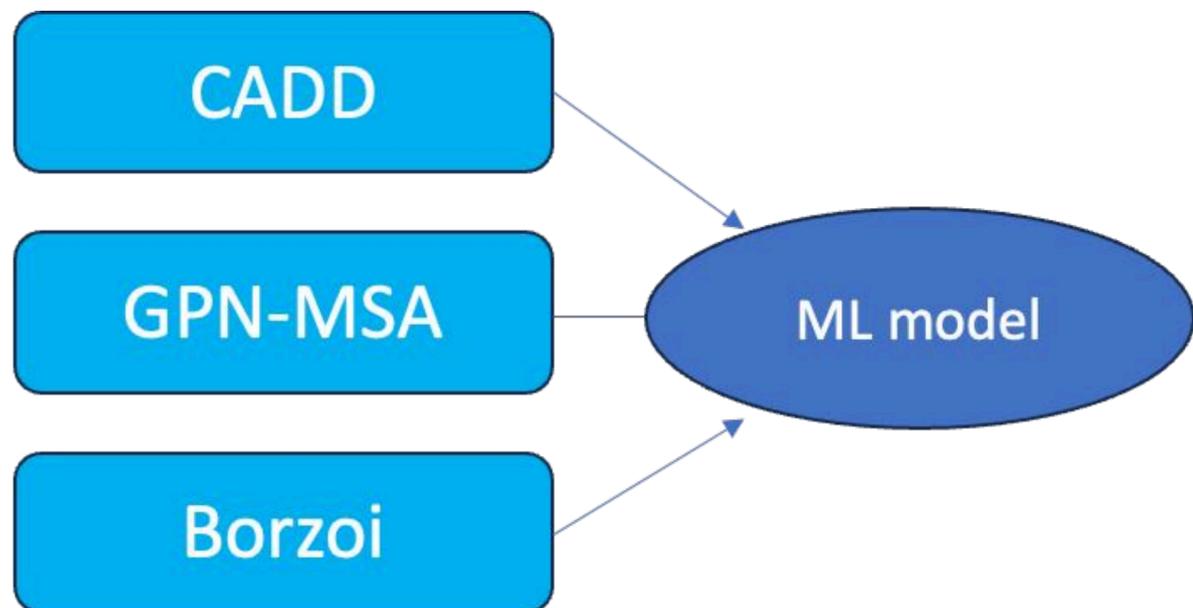


CADD+GPN-MSA+Borzoi



# Решение для ПО

Для предсказания эффекта некодирующего варианта на экспрессию генов



## Вывод результатов анализа

```

root@eafdc3276c9: /workspace# column -t -s '\t' results/borz_score_ag.txt | head
hash          source      blood_prct_change  blood_gene      blood_vessel_prct_change  blood_vessel_gene  lung_prct_change  lung_gene      endothelial_prct_change  endothelial_gene  heart_prct_change  heart_gene      probability
chr10_100185586_A_C  alpagenome  -4.14             ERLIN1          -3.94            ERLIN1          -3.42            ERLIN1          -2.42            ERLIN1          -1.92            ENSG00000107566.14  0.92
chr10_100185586_A_C  borzoi      -8.6              ENSG00000107566.14  -1.48            ENSG00000107566.14  -1.04            ENSG00000107566.14  5.67            Y_RNA          -2.3            ENSG00000107566.14  0.68
chr10_100912943_T_C  alpagenome  12.03            Y_RNA          12.07            Y_RNA          10.63            Y_RNA          5.67            Y_RNA          -2.3            ENSG00000107566.14  0.68
chr10_100912943_T_C  borzoi      -3.43            ENSG00000119906.13  -1.89            ENSG00000119906.13  -1.65            ENSG00000119906.13  1.88            OGA            1.28            ENSG00000119906.13  0.64
chr10_101786129_C_G  alpagenome  5.37             OGA            3.4              OGA            5.28            OGA            1.88            OGA            1.28            ENSG00000119906.13  0.64
chr10_101786129_C_G  borzoi      1.17            ENSG00000198408.14  0.62            ENSG00000198408.14  0.97            ENSG00000198408.14  38.06           ACTR1A         35.41           ENSG00000198408.14  0.81
chr10_102479247_G_A  alpagenome  40.75            ACTR1A         46.65            ACTR1A         53.28            ACTR1A         38.06           ACTR1A         35.41           ENSG00000138107.13  0.81
chr10_102479247_G_A  borzoi      29.13            ENSG00000138107.13  38.25            ENSG00000138107.13  25.85            ENSG00000138107.13  -25.58          SFXN2         -25.58          SFXN2            0.99
chr10_102714813_C_T  alpagenome  -38.96           SFXN2         -24.64           SFXN2         -20.28           SFXN2         -25.58          SFXN2         -25.58          SFXN2            0.99

```

# Готовый программный продукт

## Входные данные

CHROM	POS	REF	ALT
chr2	218257348	A	C
chr6	170330550	G	C
chr4	186172122	A	C
chr6	4115726	T	C
chr8	63212769	A	G



## Вывод результатов анализа (Значение патогенности + Влияние варианта на экспрессию генов)

hash	source	blood_prct_change	blood_gene	blood_vessel_prct_change	blood_vessel_gene	lung_prct_change	lung_gene	endothelial_prct_change	endothelial_gene	heart_prct_change	heart_gene	probability
chr11_10729125_G_A	alpagenome	15.64	IRAG1	16.95	Y_RNA	25.51	Y_RNA	8.08	IRAG1			0.69
chr11_10729125_G_A	borzoi	10.08	IRAG1	-58.03	IRAG1	-6.67	IRAG1			-9.66	IRAG1	0.69
chr12_40158434_A_G	alpagenome	-77.11	LINC02555	-43.96	LINC02555	-66.0	LINC02555	-5.81	LINC02555			0.54
chr12_40158434_A_G	borzoi	-10.72	LINC02555	-10.04	LINC02555	-12.25	LINC02555			-7.84	LINC02555	0.54
chr13_41189853_T_C	alpagenome	206.23	KBTBD7	201.54	KBTBD7	269.19	KBTBD7	90.66	KBTBD7			0.73
chr13_41189853_T_C	borzoi	-5.25	KBTBD7	-6.27	KBTBD7	-7.09	KBTBD7			-7.65	KBTBD7	0.73
chr14_23182762_A_C	alpagenome	43.45	ENSG00000288931	-37.8	RNU6-1138P	-38.15	RNU6-1138P	-27.4	RNU6-1138P			0.95
chr14_23182762_A_C	borzoi	26.21	ENSG00000288931.1	37.5	ENSG00000288931.1	86.89	SLC7A8			51.47	ENSG00000288931.1	0.95
chr14_75078070_A_G	alpagenome	321.1	ZC2HC1C	280.81	ZC2HC1C	393.42	ZC2HC1C	163.07	ZC2HC1C			0.89
chr14_75078070_A_G	borzoi	-6.89	ZC2HC1C	7.38	ZC2HC1C	3.93	ZC2HC1C			2.8	NEK9	0.89

# Данные полногеномного секвенирования

Научное сотрудничество в рамках кардиогенетического консорциума



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
**НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
ЦЕНТР КАРДИОЛОГИИ ИМЕНИ АКАДЕМИКА Е.И. ЧАЗОВА**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



**ГОРОДСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ  
БОЛЬНИЦА № 29  
ИМЕНИ Н.Э. БАУМАНА**

**700 полных геномов**



**Медтех.  
МОСКВА**

**100000Я**

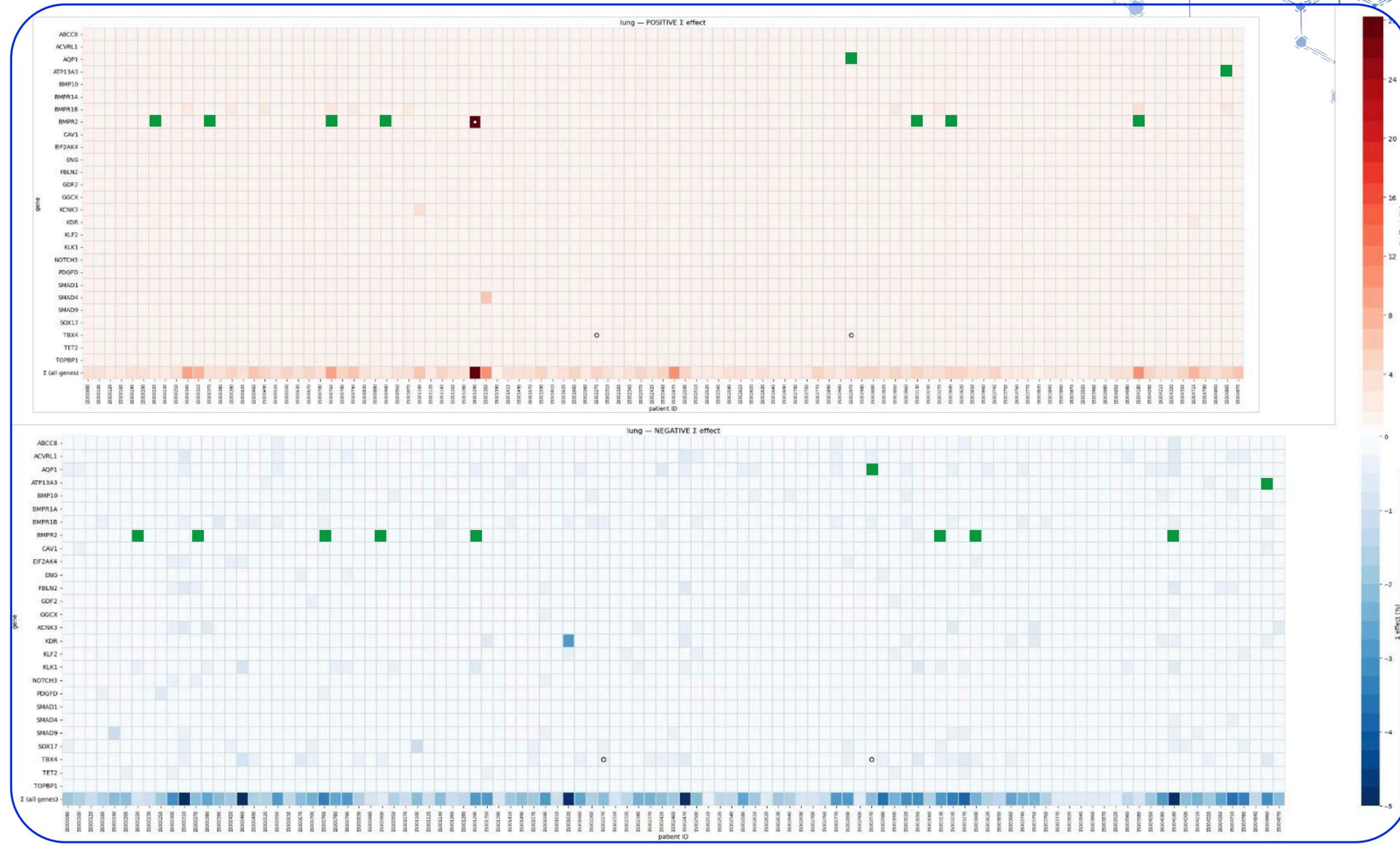
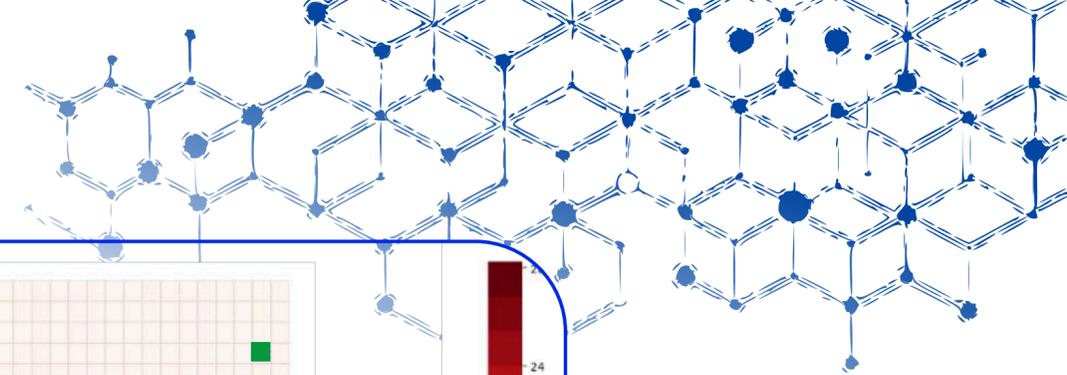


Детская городская клиническая больница  
**имени З.А. Башляевой**

future inside  
**Genetico**



# Анализ некодирующих вариантов





# КАРДИО — ИЗНЬ —



**Тест фиксирует наличие нуклеотидных последовательностей, ассоциированных со следующими патологиями:**



Синдром удлинённого интервала QT



Синдром Бругада



Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия



Синдром короткого интервала QT



Гипертрофическая кардиомиопатия



Дилатационная кардиомиопатия



Аритмогенная кардиомиопатия



Другие кардиомиопатии



Прогрессирующее нарушение сердечной проводимости



Легочная гипертензия



Семейная гиперхолестеринемия



Другие нарушения липидного обмена

По данным Всемирной организации здравоохранения сердечно-сосудистые заболевания (ССЗ) являются основной причиной смертности по всему миру. Около 17,9 миллионов человек умирают ежегодно.

✓ Международным центром биоинформатики НИУ ВШЭ разработана технология организации генетического тестирования и обработки полученных данных с применением искусственного интеллекта для задач диагностики и оценки риска развития таких заболеваний.

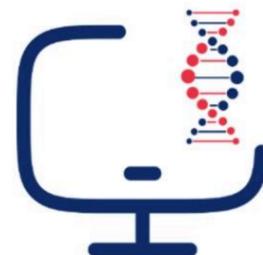
Генетический тест КАРДИОЖИЗНЬ представляет собой максимально полное исследование более 900 генов, ассоциированных с сердечно-сосудистыми заболеваниями. Также возможно генетическое тестирование наборов генов, ассоциированных с конкретными нозологиями.



Взятие крови у  
пациента



Полногеномное  
секвенирование



Биоинформатический  
анализ



Отчет и консультация с  
врачом-генетиком



# Контакты

**Андрей Даркшевич**  
Заместитель директора  
ИИиЦН

Tg: @AndreyHSEAI  
adarkshevich@hse.ru



**Мария Попцова**  
Директор Центра  
биомедицинских  
исследований  
и технологий  
ИИиЦН

Tg: @maria\_poptsova  
mpoptsova@hse.ru

