

ОБУХОВА О. А. 
ЛАСОВЕЦЬ М. О. 
БОСЕНКО В. О. 

Сумський державний університет, Навчально-науковий медичний інститут,
Україна, 40007, м. Суми, вул. Харківська, 116
 o.obukhova@med.sumdu.edu.ua

25 РОКІВ ПІСЛЯ ЗАВЕРШЕННЯ HUMAN GENOME PROJECT: НАУКОВІ ЗДОБУТКИ, СУЧАСНІ ВИКЛИКИ ТА ПЕРСПЕКТИВИ РОЗВИТКУ ГЕНОМІКИ

Мета. Аналіз геному людини відкрив нову еру біомедичних досліджень, у якій інтеграція молекулярних і технологічних підходів визначає розвиток охорони здоров'я. Метою роботи є узагальнення сучасних досягнень геноміки через 25 років після завершення «Human Genome Project» та визначення ключових наукових і клінічних напрямів розвитку постгеномної ери. **Методи.** Проведено аналітичний огляд літературних джерел, результатів геномних, епігеномних і біоінформатичних досліджень, а також узагальнення даних щодо їх клінічного впровадження. **Результати.** Показано перехід від описового етапу дослідження геному до функціональної та прикладної геноміки після первинного секвенування. Встановлено важливу роль некодуючих ділянок геному у регуляції експресії генів, організації хроматину та формуванні генетичної варіабельності. Охарактеризовано значення одонуклеотидних поліморфізмів, структурних варіацій і полігенних ризикових індексів у розвитку спадкових і багатфакторних захворювань. Висвітлено внесок фармакогеноміки, геномного профілювання пухлин, епігенетичних механізмів і технологій редагування геному у розвиток персоналізованої медицини. Окрему увагу приділено етичним аспектам використання генетичної інформації, зокрема конфіденційності та доступності геномних технологій. **Висновки.** Геноміка трансформувалася з фундаментальної дисципліни у практичний інструмент клінічної медицини, заклавши підґрунтя для розвитку прецизійної, превентивної та прогностичної медицини.

Ключові слова: геном людини, постгеномна ера, генетична варіабельність, епігенетика, прецизійна медицина, фармакогеноміка.

Впродовж останніх трьох десятиліть наукові дослідження у галузі геноміки досягли безпрецедентного розвитку, що дозволило поглибити розуміння структури, функції та регуляції людського геному. Від простого визначення послідовності нуклеотидів до сучасних високопродуктивних технологій секвенування та аналізу даних, геноміка перетворилася на центральну дисципліну біомедицини, яка формує основу для прецизійної та персоналізованої медицини (Jones et al., 2021).

Сьогодні дослідники мають можливість не лише ідентифікувати білок-кодуючі гени, а й вивчати роль некодуючих регуляторних ділянок, епігенетичних модифікацій і взаємодії генетичних варіантів з факторами навколишнього середовища. Ці досягнення відкрили нові шляхи для діагностики спадкових і складних мультифакторіальних захворювань, розробки таргетних терапевтичних стратегій та формування системи прогнозування ризику (Mattick, 2005, Tomazou and Meissner, 2010).

Водночас швидкий розвиток геномних технологій ставить перед науковою спільнотою низку складних завдань. Серед них – інтерпретація багатомільйонних даних секвенування, прогнозування клінічної значущості генетичних варіантів, етичні та правові аспекти використання генної інформації, а також питання забезпечення доступності та безпеки персональних даних (Showpnil et al., 2024, Portillo-Ledesma et al., 2024).



© 2026 Обухова О. А., Ластовець М. О., Босенко В. О. This work is licensed under CC BY 4.0. To view a copy of this license, visit <https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>

Метою цієї роботи є всебічний огляд сучасних технологій геноміки, їхнього внеску у розвиток прецизійної медицини та генної терапії, а також аналіз перспектив і викликів, які залишаються актуальними для науки та медицини у найближчі роки.

Проект «Human Genome Project» тривав з 1990 року по 2003 рік і став одним із найбільших наукових проєктів сучасності. Його реалізація потребувала значних фінансових ресурсів і координації наукових центрів у різних країнах світу. Метою було створення повної карти геному людини, тобто розшифрувати послідовності приблизно 3,2 мільярда пар нуклеотидів та ідентифікація білок-кодуючих генів. Проте перший варіант геному був неповний. Повторювані ділянки, центромери та теломери залишалися недостатньо вивченими через технічні обмеження методів секвенування. У червні 2000 року Міжнародний консорціум із секвенування геному людини заявив про створення проєкту послідовності геному людини, який охоплював 90% геному людини. У цій версії було понад 150 тисяч ділянок ДНК, послідовність яких лишалася невідомою через неможливість їх точного визначення – так звані прогалини. У квітні 2003 року консорціум презентував практично повну послідовність геному людини, значно вдосконалену порівняно з початковим варіантом. Нова послідовність вже покривала 92% геному та мала менше 400 прогалин, відзначаючись також значно вищою точністю. У 2022 році завдяки технологіям довгого читання було завершено повну безперервну збірку геному, що дозволило дослідити раніше недоступні регіони. Досягнення цього проєкту відкрило нову еру у біомедичних дослідженнях. Отримано фундамент для розуміння спадкових хвороб, розвитку персоналізованої медицини та нових терапевтичних стратегій (The Human Genome Project..., Privacy and Progress...).

Структура та організація геному.

Геном людини є складною багаторівневою системою зберігання і регуляції генетичної інформації, що міститься у 23 парах хромосом і включає близько 3,2 млрд пар нуклеотидів. Лише приблизно 1,5–2% геному припадає на білок-кодуючі послідовності, тоді як більша частина представлена некодуючими регуляторними елементами, повторюваними ділянками та структурними доменами хроматину (Jones et al., 2021, Mattick, 2005). Функціональність геному визначається не лише лінійною послідовністю

ДНК, але й її тривимірною просторовою організацією, яка забезпечує специфічність експресії генів.

Архітектура геному включає промотори, енхансери, інсулятори, сайленсери та ділянки зв'язування транскрипційних факторів. Енхансери можуть діяти на відстані через формування хроматинових петель у межах топологічно асоційованих доменів (TAD), що створюють функціонально ізольовані регуляторні простори. Порушення меж TAD пов'язане з онкогенезом і спадковими синдромами. Епігенетична регуляція здійснюється через метилювання ДНК, модифікації гістонів і ремоделювання нуклеосом. Метилювання CpG-острівців зазвичай пригнічує транскрипцію, а ацетилювання гістонів сприяє її активації (Tomazou and Meissner, 2010).

Після завершення Human Genome Project стало очевидно, що лише близько 1,5% геному кодує білки, тоді як некодуючі послідовності відіграють ключову роль у регуляції експресії генів і формуванні фенотипу (Esteller, 2011). Проєкт ENCODE підтвердив біохімічну активність значної частини некодуючої ДНК, яка містить регуляторні елементи. Некодуючі РНК, включаючи miRNA та lncRNA, беруть участь у контролі трансляції, транскрипції, ремоделюванні хроматину та організації ядерної структури; порушення їх функцій асоційоване з онкологічними, серцево-судинними та нейродегенеративними захворюваннями. Дані GWAS показують, що більшість варіантів, пов'язаних із комплексними хворобами, локалізуються у некодуючих регіонах геному, що свідчить про ключову роль регуляції експресії генів у патогенезі.

Індивідуальна генетична варіабельність формується внаслідок мутацій, рекомбінації та еволюційних процесів. Незважаючи на понад 99% подібності геномів людей, кожна людина має мільйони варіантів ДНК. Основними формами варіабельності є однонуклеотидні поліморфізми (SNP), інсерції, делеції, варіації числа копій генів (CNV) та структурні хромосомні перебудови. За 25 років база dbSNP зросла до 4,4 млрд SNP та 1,1 млрд референсних rs-варіантів, а 1000 Genomes Project створив глобальну карту популяційних генетичних відмінностей.

Індивідуальна генетична варіабельність впливає на обмін речовин, імунні реакції, сприйнятливість до інфекцій та ризик розвитку хронічних захворювань. Генетично зумовлені патології можуть мати відносно прямий при-

чинний зв'язок із окремими мутаціями (Isakova et al., 2017), однак більшість поширених хвороб мають полігенну природу, формуючись унаслідок взаємодії багатьох генетичних варіантів і факторів середовища. Вивчення геномної варіабельності, зокрема за допомогою GWAS, сприяє розвитку персоналізованої медицини, ранній діагностиці та точнішій оцінці ризику захворювань (Lee et al., 2022).

Епігенетика: взаємодія генів і середовища.

Генетична інформація людини закодована в послідовності ДНК, однак сама по собі вона не визначає повністю функціональний стан клітини. Гени можна порівняти з текстом, тоді як епігенетичні механізми визначають, які саме фрагменти цього тексту будуть «прочитані» та реалізовані. Епігенетика вивчає спадкові зміни експресії генів, що відбуваються без зміни нуклеотидної послідовності ДНК. Сам термін «епігенетика» був запропонований Конрадом Воддінгтоном ще у середині XX століття, проте молекулярне розуміння цих процесів сформувалося значно пізніше (Waddington, 2012).

Одним із ключових механізмів епігенетичної регуляції є метилювання ДНК – приєднання метильної групи до цитозину, переважно в CpG-острівцях. У більшості випадків гіперметилювання промоторних ділянок асоціюється зі зниженням або повним пригніченням транскрипції. У патологічних умовах, зокрема при онкологічних захворюваннях, надмірне метилювання може призводити до «вимикання» генів-супресорів пухлин, що сприяє неконтрольованій проліферації клітин (Jones and Baylin, 2002).

Іншим важливим механізмом є модифікації гістонів. ДНК у клітині упакована у вигляді хроматину – комплексу з білками-гістонами. Ацетилювання, метилювання, фосфорилювання та інші посттрансляційні модифікації гістонів змінюють просторову організацію хроматину та регулюють доступність генів для транскрипційного апарату. Наприклад, ацетилювання гістонів зазвичай асоціюється з активацією транскрипції, оскільки сприяє більш відкритій конфігурації хроматину (Pegoraro and Misteli, 2009).

Важливою особливістю епігенетичних механізмів є їх чутливість до факторів довкілля. Харчування, рівень фізичної активності, хронічний стрес, вплив токсинів, куріння та інші поведінкові й екологічні чинники можуть змінювати епігенетичні мітки. Це, у свою чергу, впливає на експресію генів, ризик розвитку серцево-

судинних, метаболічних, онкологічних і нейродегенеративних захворювань. Концепція «Developmental Origins of Health and Disease» (DOHaD), запропонована Девідом Баркером, підкреслює, що умови внутрішньоутробного розвитку можуть формувати довготривалі епігенетичні зміни, які визначають здоров'я в дорослому віці (Barker, 1990).

Окрему увагу привертає роль епігенетики у процесах старіння. З віком відбувається глобальне зниження рівня метилювання ДНК поряд із локальними ділянками гіперметилювання. На основі цих змін створено так звані «епігенетичні годинники», зокрема модель, розроблену Стівом Горвартом, що дозволяє оцінювати біологічний вік організму (Horvath, 2013).

Попри значний прогрес, взаємодія між різними епігенетичними механізмами залишається складною та не до кінця зрозумілою. Метилювання ДНК, модифікації гістонів, некодуючі РНК і просторові перебудови хроматину функціонують як інтегрована система регуляції. Саме тому епігенетика сьогодні є одним із провідних напрямів біомедичних досліджень, що відкриває перспективи для розробки нових методів профілактики, діагностики та терапії захворювань.

Більшість поширених захворювань сучасності, а саме онкологічні, метаболічні, серцево-судинні та психічні, належать до полігенних і багатофакторних патологій. На відміну від моногенних хвороб, таких як муковісцидоз, зумовлений мутаціями у гені *CFTR*, вони не мають єдиної причинної мутації й виникають унаслідок взаємодії багатьох генетичних варіантів і чинників довкілля. Кожен варіант ДНК робить невеликий внесок у ризик, а клінічно значущий ефект формується їх сукупністю. Значний прогрес у виявленні таких варіантів забезпечили GWAS, однак статистична асоціація не завжди пояснює біологічний механізм (Biological insights from 108 schizophrenia-associated genetic loci, 2014, Mahajan et al., 2018). Тому розуміння комплексних захворювань потребує інтеграції геноміки, епігеноміки, транскриптоміки, протеоміки та клінічних даних для створення полігенних моделей ризику й персоналізованої профілактики.

Технологічний прогрес у геноміці.

Розвиток технологій секвенування ДНК став фундаментом сучасної геноміки та біомедицини. Перший повний геном людини, завершений у 2003 році, вимагав понад десять років

роботи і його вартість становила близько 3 млрд доларів (The Human Genome Project...). Сучасний прогрес дозволив перейти до швидкого, високоточного та доступного повногеномного аналізу, суттєво змінивши підхід до дослідження геному.

Технології нового покоління (NGS) забезпечують паралельне секвенування мільйонів фрагментів ДНК, що значно підвищує швидкість і точність аналізу. Це дає змогу виявляти рідкісні мутації, структурні варіації та поліморфізми, раніше недоступні для дослідження (Mattick, 2005, Tomazou and Meissner, 2010). Технології довгого читання (long-read sequencing) дозволяють аналізувати протяжні ділянки ДНК і виявляти складні перебудови, такі як делеції, інверсії, транслокації та повтори, що має критичне значення для діагностики спадкових і онкологічних захворювань і точного складання геномних карт (Showpnil et al., 2024).

Одноклітинне секвенування (single-cell sequencing) відкрило можливості дослідження клітинної гетерогенності, що важливо для розуміння пухлинної еволюції, імунної відповіді та нейродегенеративних процесів (Portillo-Ledesma et al., 2024). Воно дозволяє прогнозувати перебіг хвороб і підбирати індивідуальні терапевтичні стратегії.

Зниження вартості секвенування у тисячі разів зробило його доступним для клінічної практики – від діагностики рідкісних синдромів до персоналізованої онкотерапії (Tomazou and Meissner, 2010, Doroshov and Doroshov, 2020). Водночас аналіз великих обсягів геномних даних потребує розвинених біоінформатичних платформ і високопродуктивних обчислень. Алгоритми машинного навчання та штучного інтелекту (ШІ) забезпечують вирівнювання ридів, виявлення варіантів, оцінку їх патогенності та інтеграцію з клінічними даними (O'Connor and McVeigh, 2025, Doudna and Charpentier, 2014). ШІ застосовується для класифікації геномних варіантів і прогнозування їх патогенності, інтерпретації VUS, моделювання регуляторних мереж і формування індивідуальних ризикових профілів. В онкології алгоритми аналізують мутації, копійні варіації та епігенетичні зміни, визначаючи драйверні мутації й потенційні терапевтичні мішені (Doudna and Charpentier, 2014). Також ШІ використовується для прогнозування відповіді на лікування, раннього виявлення рецидивів, у фармакогеноміці для

оцінки ефективності та токсичності препаратів (Mani et al., 2025).

Перспективним напрямом є інтеграція секвенування з мультиомними підходами – транскриптомікою, протеомікою, метаболомікою та епігеномікою, що забезпечує системне розуміння функціонального стану організму й розвиток прецизійної медицини (Doroshov and Doroshov, 2020, Mani et al., 2025). Крім клінічних застосувань, сучасні технології дозволяють досліджувати еволюційні процеси, популяційну геноміку, епігенетичні модифікації та взаємодію геному з мікробіомом (Johnson et al., 2021). Отже, технологічний прогрес у геноміці заклав основу для прецизійної, прогностичної та системної медицини, інтегруючи секвенування, мультиомні дані та штучний інтелект у єдину платформу високоточного аналізу (Doroshov and Doroshov, 2020, O'Connor and McVeigh, 2025, Johnson et al., 2021).

Прецизійна медицина та етичні виклики постгеномної ери.

Прецизійна медицина є сучасним підходом, що передбачає індивідуалізацію лікування і профілактики на основі генетичного профілю, клінічних даних та чинників довкілля пацієнта (Jones et al., 2021, Mattick, 2005). На відміну від стандартних протоколів, вона дозволяє адаптувати терапію до конкретного біологічного стану, підвищуючи її ефективність і зменшуючи ризик побічних ефектів. Геномний аналіз виявляє мутації та поліморфізми, які впливають на активність ферментів і сигнальних шляхів, а фармакогеноміка допомагає прогнозувати відповідь на лікування. Зокрема, варіанти CYP2D6 визначають метаболізм низки препаратів, а поліморфізми VKORC1 і CYP2C9 чутливість до антикоагулянтів, що дозволяє оптимізувати дозування та мінімізувати токсичність (Tomazou and Meissner, 2010).

В онкології прецизійний підхід базується на ідентифікації драйверних мутацій (EGFR, KRAS, BRAF, PIK3CA), які визначають вибір таргетної терапії та прогноз відповіді на лікування (Showpnil et al., 2024). Інтеграція мультиомних даних геноміки, транскриптоміки, протеоміки, метаболоміки та епігеноміки дає змогу формувати індивідуальні молекулярні профілі, прогнозувати розвиток захворювань і застосовувати превентивні стратегії, зокрема на основі епігенетичних маркерів і аналізу мікробіому (Mattick, 2005, Portillo-Ledesma et al., 2024).

Водночас розвиток геноміки породжує складні етичні та соціальні виклики. Генетична інформація є чутливою, оскільки містить прогностичні дані щодо майбутніх ризиків захворювань і може впливати на взаємодію з роботодавцями чи страховими компаніями, тому питання конфіденційності та захисту даних є критичними (Privacy and Progress...). Висока вартість повногеномного секвенування і таргетної терапії зумовлює нерівність доступу до інноваційного лікування. Технології редагування геному, зокрема CRISPR-Cas9, відкривають можливості корекції спадкових мутацій, але водночас ставлять питання межі між лікуванням і «покращенням» людини, що підтверджують дискусії після редагування людських ембріонів у 2018 році (Greely, 2019).

Ключовими принципами залишаються інформована згода, прозорість і міжнародне регулювання. Етичні рамки і справедливий розподіл ресурсів є необхідними умовами відповідального впровадження геномних технологій, адже постає питання не лише технологічних можливостей, а й суспільної відповідальності за їх застосування.

Перспективи розвитку геноміки.

Геноміка активно інтегрується у медичну практику та має потенціал стати основою персоналізованого, превентивного й прогностичного підходу до охорони здоров'я. У майбутньому геномний скринінг може стати частиною рутинних обстежень не лише для пацієнтів із симптомами, але й для здорових осіб з метою раннього виявлення ризиків (Jones et al., 2021, Mattick, 2005). Одним із ключових напрямів є створення персоналізованих профілів здоров'я на основі інтеграції геномних, транскриптомних, протеомних, метаболомних та епігеномних даних. Це дозволить прогнозувати ризик захворювань, реакцію на ліки, оптимізувати спосіб життя та формувати індивідуальні програми профілактики (Tomazou and Meissner, 2010, Showpnil et al., 2024).

В онкології розвиток геноміки сприятиме впровадженню прецизійної терапії, що базується на аналізі мутацій, структурних варіацій та епігенетичних змін пухлин. Моніторинг пухлинної ДНК за допомогою рідкої біопсії та штучного інтелекту може забезпечити раннє виявлення рецидивів і корекцію лікування у режимі реального часу (Portillo-Ledesma et al., 2024, Doroshov and Doroshov, 2020). Штучний інтелект відіграватиме важливу роль у геномних

дослідженнях, аналізуючи складні взаємодії між генетичними та клінічними даними для формування точних індивідуальних моделей ризику. Це дозволить прогнозувати розвиток хвороб, визначати оптимальні терапевтичні стратегії та ідентифікувати пацієнтів, які потребують посиленого спостереження (O'Connor and McVeigh, 2025).

Перспективним напрямом є розвиток генної терапії та технологій редагування геному, зокрема CRISPR-Cas9, які можуть застосовуватися для корекції патологічних мутацій і профілактики спадкових та мультифакторіальних захворювань (Doudna and Charpentier, 2014, Mani et al., 2025). Також очікується створення інтегрованих платформ персоналізованої медицини, що поєднуюватимуть геномні, епігенетичні, мікробіомні та клінічні дані для моделювання індивідуальних профілів здоров'я (Mattick, 2005, Doroshov and Doroshov, 2020).

На популяційному рівні перспективним є формування геномних карт ризику для розвитку систем громадського здоров'я, раннього прогнозування захворювань та адаптації профілактичних програм для різних груп населення (Tomazou and Meissner, 2010, O'Connor and McVeigh, 2025). Загалом розвиток геноміки сприятиме переходу системи охорони здоров'я від реактивної моделі до превентивної і прогностичної, що ґрунтується на індивідуальних генетичних, епігенетичних та середовищних характеристиках (Jones et al., 2021, Johnson et al., 2021).

Висновки

За останні три десятиліття дослідження геному людини суттєво розширили розуміння спадковості, регуляції генів та взаємодії генетичних, епігенетичних і середовищних факторів. Реалізація Human Genome Project, розвиток високопродуктивного секвенування, технологій довгого читання та одноклітинного аналізу сформували основу сучасної прецизійної та персоналізованої медицини.

Сучасні методи дозволяють досліджувати не лише білок-кодуючі гени, але й некодуючі ділянки геному, епігенетичні модифікації та генетичні варіанти, що впливають на ризик розвитку захворювань. Інтеграція геномних, мультиомних та клінічних даних створює можливості для прогнозування, ранньої діагностики та індивідуалізованого лікування.

Разом із розвитком геномних технологій постають етичні, правові та соціальні питання,

зокрема щодо доступу до генетичної інформації та застосування редагування геному. Подальший прогрес геноміки потребує міжнародної співпраці, регуляторних стандартів та відповідального використання наукових досягнень.

Інформація про фінансову підтримку, подяки: відсутня.

Конфлікт інтересів: автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів.

Список використаних джерел

1. Barker D. J. The fetal and infant origins of adult disease. *BMJ*. 1990. Vol. 17, 301 (6761). P. 1111. <https://doi.org/10.1136/bmj.301.6761.1111>.
2. Doroshow D. B., Doroshow J. H. Genomics and the History of Precision Oncology. *Surgical Oncology Clinics*. 2020. Vol. 29, No 1. P. 35–49. <https://doi.org/10.1016/j.soc.2019.08.003>.
3. Doudna J. A., Charpentier E. The new frontier of genome editing. *Science*. 2014. Vol. 367 (6483). P. 1077. <https://doi.org/10.1126/science.1258096>.
4. Esteller M. Non-coding RNAs in human disease. *Nature Reviews Genetics*. 2011. Vol. 12. P. 861–874. <https://doi.org/10.1038/nrg3074>.
5. Greely H. T. CRISPR'd babies: human germline genome editing in the 'He Jiankui affair'. *Journal Of Law And The Biosciences*. 2019. Vol. 6 (1). P. 111–183. <https://doi.org/10.1093/jlb/lsz010>.
6. Horvath S. DNA methylation age of human tissues and cell types. *Genome Biology*. 2013. Vol. 14 (10). P. 115. <https://doi.org/10.1186/gb-2013-14-10-r115>.
7. Isakova D. N., Kolomeichuk S. N., Petrova Yu. A., Lyapina M. V., Troshina I. A., Voronin K. A., Petrov I. M. Association of polymorphic variants of TCF7L2 and PPARG genes with metabolic markers in patients with early disorders of carbohydrate metabolism. *Bulletin of Experimental Biology and Medicine*. 2017. Vol. 163 (6). P. 759–763. <https://doi.org/10.1007/s10517-017-3868-y>.
8. Johnson K. B., Wei W. Q., Weeraratne D., Frisse M. E., Misulis K., Rhee K., Zhao J., Snowdon J. L. Precision Medicine, AI, and the Future of Personalized Health Care. *Clinical and Translational Science*. 2021. Vol. 14 (1). P. 86–93. <https://doi.org/10.1111/cts.12884>.
9. Jones K. M., Cook-Deegan R., Rotimi C. N., Callier S. L., Bentley A. R. The human genome at 20. *Science*. 2021. Vol. 5, 371 (6529). P. 564–569. <https://doi.org/10.1126/science.abg5266>.
10. Jones P. A., Baylin S. B. The fundamental role of epigenetic events in cancer. *Nature Reviews Genetics*. 2002. Vol. 3 (6). P. 415–428. <https://doi.org/10.1038/nrg816>.
11. Lee C. R., Luzum J. A., Sangkuhl K., Gammal R. S., Sabatine M. S., Stein C. M., Kisor D. F., Limdi N. A., Lee Y. M., Scott S. A., Hulot J.-S., Roden D. M., Gaedigk A., Caudle K. E., Klein T. E., Johnson J. A., Shuldiner A. R. Clinical pharmacogenetics implementation consortium guideline for CYP2C19 genotype and clopidogrel therapy. *Clinical Pharmacology and Therapeutics*. 2022. Vol. 112 (5). P. 959–967. <https://doi.org/10.1002/cpt.2526>.
12. Mahajan A., Taliun D., Thurner M., Robertson N. R., Torres J. M., Rayner N. W., Payne A. J., Steinthorsdottir V., Scott R. A., Grarup N., Cook J. P., Schmidt E. M., Wuttke M., Sarnowski C., Mägi R., Nano J., Gieger C., Trompet S., Lecoeur C., Preuss M. H., Prins B. P., Guo X., Bielak L. F., Below J. E., McCarthy M. I. Fine-mapping type 2 diabetes loci to single-variant resolution using high-density imputation and islet-specific epigenome maps. *Nature Genetics*. 2018. Vol. 50 (11). P. 1505–1513. <https://doi.org/10.1038/s41588-018-0241-6>.
13. Mani S., Lalani S. R., Pammi M. Genomics and multiomics in the age of precision medicine. *Pediatric Research*. 2025. Vol. 97. P. 1399–1410. <https://doi.org/10.1038/s41390-025-04021-0>.
14. Mattick S. J. The Functional genomics of noncoding RNA. *Science*. 2005. Vol. 309 (5740). P. 1527–1528. <https://doi.org/10.1126/science.1117806>.
15. Miga K. H., Koren S., Rhie A., Vollger M. R., Gershman A., Bzikadze A., Brooks S., Howe E., Porubsky D., Logsdon G. A., Schneider V. A., Potapova T., Wood J., Chow W., Armstrong J., Fredrickson J., Pak E., Tigyi K., Kremitzki M., Markovic C., Maduro V., Dutra A., Bouffard G. G., Chang A. M., Hansen N. F., Wilfert A. B., Thibaud-Nissen F., Schmitt A. D., Belton J.-M., Selvaraj S., Dennis M. Y., Soto D. C., Sahasrabudhe R., Kaya G., Quick J., Loman N. J., Holmes N., Loose M., Surti U., Risques R. A., Graves Lindsay T. A., Fulton R., Hall I., Paten B., Howe K., Timp W., Young A., Mullikin J. C., Pevzner P. A., Gerton J. L., Sullivan B. A., Eichler E. E., Phillippy A. M. Telomere-to-telomere assembly of a complete human X chromosome. *Nature*. 2020. Vol. 585. P. 79–84. <https://doi.org/10.1038/s41586-020-2547-7>.
16. O'Connor O., McVeigh T. P. Increasing use of artificial intelligence in genomic medicine for cancer care- the promise and potential pitfalls. *BJC Reports*. 2025. Vol. 3. P. 20. <https://doi.org/10.1038/s44276-025-00135-4>.
17. Pegoraro G., Misteli T. The central role of chromatin maintenance in aging. *Aging. Albany NY*. 2009. Vol. 1 (12). P. 1017–1022. <https://doi.org/10.18632/aging.100106>.
18. Portillo-Ledesma S., Chung S., Hoffman J., Schlick T. Regulation of chromatin architecture by transcription factor binding. *bioRxiv*. 2024. <https://doi.org/10.7554/eLife.91320>.
19. Privacy and Progress in Whole Genome Sequencing. Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. Washington, DC, 2012. 160 p.
20. Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium. Biological insights from 108 schizophrenia-associated genetic loci. *Nature*. 2014. Vol. 511 (7510). P. 421–427. <https://doi.org/10.1038/nature13595>.
21. Showpnil I. A., Hernandez Gonzalez M. E., Ramadesikan S., Marhabaie M., Daley A., Dublin-Ryan L., Pastore M. T., Gurusamy U., Hunter J. M., Stone B. S., Bartholomew D. W., Manickam K., Miller A. R., Wilson R. K., Stottmann R. W.,

- Koboldt D. C. Long-read genome sequencing resolves complex genomic rearrangements in rare genetic syndromes. *npj Genomic Medicine*. 2024. Vol. 9. P. 66. <https://doi.org/10.1038/s41525-024-00454-4>.
22. The ENCODE Project Consortium, Moore J. E., Purcaro M. J., Pratt H. E., Epstein C. B., Shores N., Adrian J., Kawli T., Davis C. A., Dobin A., Kaul R., Halow J., Van Nostrand E. L., Freese P., Gorkin D. U., Shen Y., He Y., Mackiewicz M., Pauli-Behn F., Williams B. A., Mortazavi A., Keller C. A., Zhang X.-O., Elhajjajy S. I., Huey J., Dickel D. E., Snetkova V., Wei X., Wang X., Rivera-Mulia J. C., Rozowsky J., Zhang J., Chhetri S. B., Zhang J., Victorson A., White K. P., Visel A., Yeo G. W., Burge C. B., Lécuyer E., Gilbert D. M., Dekker J., Rinn J., Mendenhall E. M., Ecker J. R., Kellis M., Klein R. J., Noble W. S., Kundaje A., Guigó R., Farnham P. J., Cherry J. M., Myers R. M., Ren B., Graveley B. R., Gerstein M. B., Pennacchio L. A., Snyder M. P., Bernstein B. E., Wold B., Hardison R. C., Gingeras T. R., Stamatoyannopoulos J. A., Weng Z. Expanded encyclopaedias of DNA elements in the human and mouse genomes. *Nature*. 2020. Vol. 583. P. 699–710. <https://doi.org/10.1038/s41586-020-2493-4>.
 23. The Human Genome Project. National Human Genome Research Institute. Retrieved from: <https://www.genome.gov/human-genome-project>.
 24. Tomazou E. M., Meissner A. Epigenetic regulation of pluripotency. *Advances in Experimental Medicine and Biology*. 2010. Vol. 695. P. 26–40. https://doi.org/10.1007/978-1-4419-7037-4_3.
 25. Waddington C. H. The epigenotype. 1942. *International Journal of Epidemiology*. 2012. Vol. 41 (1). P. 10–13. <https://doi.org/10.1093/ije/dyr184>.

OBUKHOVA O. A., LASTOVETS M. O., BOSENKO V. O.

*Sumy State University, Educational and Research Medical Institute,
Ukraine, 40007, Sumy, Kharkivska str., 116*

25 YEARS AFTER THE COMPLETION OF THE HUMAN GENOME PROJECT: ADVANCES, CHALLENGES AND PROSPECTS OF GENOMICS

Aim. Analysis of the human genome has opened a new era of biomedical research, where the integration of molecular and technological approaches determines the development of healthcare. The aim of this study is to summarize modern advances in genomics 25 years after the completion of the Human Genome Project and to identify key scientific and clinical directions of the postgenomic era. **Methods.** An analytical review of literature sources, results of genomic, epigenomic and bioinformatic studies, as well as data on their clinical implementation was performed. **Results.** A transition from descriptive genome research to functional and applied genomics after initial sequencing was demonstrated. The important role of non-coding genomic regions in gene expression regulation, chromatin organization and genetic variability formation was established. The significance of single nucleotide polymorphisms, structural variations and polygenic risk scores in the development of monogenic and multifactorial diseases was characterized. The contribution of pharmacogenomics, tumor genomic profiling, epigenetic mechanisms and genome editing technologies to the development of personalized medicine was highlighted. Special attention was paid to ethical aspects of genetic information use, including privacy and accessibility of genomic technologies. **Conclusions.** Genomics has transformed from a fundamental discipline into a practical tool of clinical medicine, forming the basis for precision, preventive and predictive medicine.

Keywords: human genome, post-genomic era, genetic variability, epigenetics, precision medicine, pharmacogenomics.

Надходження статті: 28 лютого 2026 р.

Прийняття до друку після рецензування: 20 квітня 2026 р.

Публікація: 30 червня 2026 р.