



New Day in Medicine
Новый День в Медицине

NDM



TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



AVICENNA-MED.UZ



ISSN 2181-712X.
EiSSN 2181-2187

5 (79) 2025

Сопредседатели редакционной коллегии:

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:

М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАДЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМОНОВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛотова
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВ
А.С. ИЛЪЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОЕВ
С.А. ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Д.А. ХАСАНОВА
Б.З. ХАМДАМОВ
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
С.Н. ГУСЕЙНОВА (Азербайджан)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV (Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ NEW DAY IN MEDICINE

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал*

УЧРЕДИТЕЛИ:

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский
исследовательский центр хирургии имени
А.В. Вишневского является генеральным
научно-практическим
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных
изданий, рецензируемых Высшей
Аттестационной Комиссией
Республики Узбекистан
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

5 (79)

2025

май

www.bsmi.uz

<https://newdaymedicine.com> E:

ndmuz@mail.ru

Тел: +99890 8061882

УДК 617.735-002

ФАРҒОНА ВОДИЙСИ АҲОЛИСИДА МИОПИЯГА МОЙИЛЛИКДА TGFB1 ГЕНИ C509T (RS1800469) ПОЛИМОРФИЗМИНИНГ АҲАМИЯТИ

Икрамов Отабек Азизбекович <https://orcid.org/0000-0001-8220-3378>

Андижон давлат тиббиёт институти Ўзбекистон, Андижон, Отабеков 1 Тел: (0-374) 223-94-60.
E.mail: info@adti

✓ **Резюме**

Ушбу илмий тадқиқотда, миопия ривожланиши ва ўтишига генетик омилнинг таъсирини баҳолаш мақсадида, Фарғона водийси аҳолиси орасида TGFB1 генининг rs1800469 полиморфизми миопия патогенезидаги роли ўрганилди.

Тадқиқот материаллари ва усуллари. Ўрганаётган TGFB1 гени полиморфизмларининг генотип ва аллеллари популяцион частотасини баҳолаш учун кўриш патологияларисиз (назорат n=220) шартли соғлом кишилар ва миопияга чалинган беморлар (асосий гуруҳ, n=260) намуналарини қийсий текиширдик. Асосий гуруҳни кичик гуруҳларга ажратдик: 1) А кичик гуруҳи -кучсиз даражадаги миопия билан озриган беморлар (n=60), 2) Б кичик гуруҳ -ўрта даражадаги миопия билан озриган беморлар (n=68), 3) В кичик гуруҳи – юқори даражадаги миопия билан озриган беморлар (n=132). Тадқиқотимиз "case-control" модели асосида беморлар ва шартли соғлом шахслардан иборат икки танламани солиштириш орқали ўтказилди.

Тадқиқот натижалари: Фарғона водийси аҳолисидан тадқиқотга олинганлар маълумотлари юқори даражадаги миопия ривожланиши билан TGFB1 гени rs1800469 (C509T) полиморфизмининг «Т» ноҳуш аллелига функционал бирикшига юқори мойиллигини кўрсатади. Бунда «С/С» «ёввойи» генотип ташувчиси юқори даражадаги рефракция бузилиши ривожланиш хавфининг пасайиши билан бирикшига юқори мослашишига эга эканигини кўрсатади.

Калит сўзлар: миопия, TGFB1 гени, rs1800469, C509T полиморфизми, Фарғона водийси, молекуляр генетика, генетик мутациялар.

ЗНАЧЕНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА C509T (RS1800469) ГЕНА TGFB1 В ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К МИОПИИ У НАСЕЛЕНИЯ ФЕРГАНСКОЙ ДОЛИНЫ

Икрамов Отабек Азизбекович <https://orcid.org/0000-0001-8220-3378>

Андижанский государственный медицинский институт Узбекистон,
Андижон, Ул. Атабеков 1 Тел:(0-374)223-94-60. E-mail: info@adti

✓ **Резюме**

В данной научной работе, для оценки вклада генетической предрасположенности в развитие и течение миопии изучены популяционные частоты и оценка вклада полиморфизма rs1800469 гена TGFB1 в патогенетический механизм миопии среди населения Ферганской долины.

Материалы и методы исследования. Для оценки частоты генотипов и аллелей полиморфизма гена TGFB1 были проведены сравнительные исследования образцов от условно здоровых лиц без патологии органа зрения (контрольная группа, n = 220) и от пациентов, страдающих миопией (основная группа, n = 260). Основная группа была разделена на подгруппы по степени выраженности миопии: 1 подгруппа А — пациенты с лёгкой степенью миопии (n = 60), 2-подгруппа В — пациенты со средней степенью миопии (n = 68), 3-подгруппа С — пациенты с высокой степенью миопии (n = 132). Исследование проводилось по модели case-control путём сравнения двух выборок — пациентов и условно здоровых лиц.

Результаты исследования. Полученные данные населения Ферганской долины, указывают на высокую ассоциацию «неблагоприятного» аллеля Т полиморфизма rs1800469 (C509T) гена TGFB1 с развитием высокой степени миопии. При этом носительство «дикого» генотипа С/С характеризуется более высокой адаптацией к снижению риска развития выраженных нарушений рефракции.

Ключевые слова: миопия, ген TGFB1, rs1800469, полиморфизм C509T, Ферганская долина, молекулярная генетика, генетические мутации.

SIGNIFICANCE OF THE C509T (RS1800469) POLYMORPHISM OF THE TGFB1 GENE IN PREDISPOSITION TO MYOPIA IN THE POPULATION OF THE FERGANA VALLEY

Ikramov Otabek Azizbekovich <https://orcid.org/0000-0001-8220-3378>

Andijan State Medical Institute, 170100, Uzbekistan, Andijan, Atabekova st.1 Тел:(0-374)223-94-60. E-mail: info@adti

✓ Resume

In the present study, to assess the contribution of genetic predisposition to the development and progression of myopia, we investigated the population frequencies and the pathogenic role of the TGFB1 gene polymorphism rs1800469 in the population of the Fergana Valley.

Materials and Methods. To determine the genotype and allele frequencies of the TGFB1 gene polymorphism, a comparative study was conducted using samples from conditionally healthy individuals without ocular pathology (control group, n = 220) and patients diagnosed with myopia (main group, n = 260). The main group was further divided into subgroups based on the severity of myopia: subgroup A — patients with mild myopia (n = 60), subgroup B — patients with moderate myopia (n = 68), and subgroup C — patients with high myopia (n = 132). The study followed a case-control design by comparing the two cohorts: patients and conditionally healthy individuals.

Results. Data obtained from the Fergana Valley population demonstrated a significant association between the "unfavorable" T allele of the rs1800469 (C509T) polymorphism in the TGFB1 gene and the development of high myopia. Conversely, carriage of the "wild-type" C/C genotype was associated with greater resistance to the progression of severe refractive disorders.

Keywords: myopia, TGFB1 gene, rs1800469, C509T polymorphism, Fergana Valley, molecular genetics, genetic mutations.

Долзарблғи

Миюпия мултиомилли касалликларга кириб, индивид генотиби ва унинг турмуш тарзига боғлиқликда ривожланади [1]. Маълумки, биологик фаол молекулаларнинг ҳосил бўлишини генетик механизмлар назорат қилади, улар генларини кодловчи экспрессиянинг бошқариш асосини ташкил қилади. Генлар экспрессияси мРНК молекуласининг ҳосил бўлиши билан ДНК ахборот тузилмасида кодланишни амалга ошириш жараёнида бўлиб ўтади, кейин оксил молекулаларнинг аминокислотали кетма-кетлиги уларга белгиланган вазифаларни амалга оширади.

Турли генлар экспрессия даражаси юқори индивидуал вариабелликка эга. Генлар фаоллигини модуллашда патологик ёки шартли патологик жараён ўтказилади, масалан, тўқималар бутунлигининг шикастланиши кузатилади. Аммо яна у ёки бу генлар экспрессия даражасининг генетик вариантлари – индивидуумда муайян геннинг тузилмали ва функционал муқобил аллеллари кузатилмаганда бир нуклеотид полиморфизмлар (SNP) борлиги билан аниқланади.

Transforming growth factor beta 1 – TGFB1 гени, трансформацияланувчи (TGF-β) бета ўсиш омили супер оиласига қарашли генлар одам 19 -хромосомасида (локус 19q13.2) жойлашган. Ушбу геннинг оксил маҳсулоти TGFB1 – полифункционал цитокин бўлиб, экспрессия ўсиш жараёни, дифференцировкаси, регенерацияси ва организм ҳужайраларининг қўллаб турларидаги стресс реакцияларига боғлиқ. TGFB1 функционал таъсири ҳар хил бўлиши мумкин: TGFB1 ҳолатига боғлиқликда ҳужайралар пролиферациясини рағбатлантиради ва ингибирлайди. Ундан ташқари, TGFB1 ўсма некрози гамма-интерферон ва альфа-омилини ўз ичига олган бошқа ўсиш омиллари фаоллашуви ҳамда экспрессиясини модуляция қилиши мумкин [2; 3; 4]. TGFB1 иммун гомеостазни қувватлаб, иммун ҳужайралар эффектор вазифаси ва фаоллашуви, дифференцировкаси ва пролиферациясини ингибирлаш йўли билан кучли иммун супрессор сингари таъсир қилади [5]. TGFB1 сигнал етказилишининг бузилиши аутоиммун жараёнлар, бириктирувчи тўқима патологияси, фиброз, хавфли неоплазия ва бошқа касалликлар билан боғлиқ [4;6;7;8]. Шундай қилиб, инфекцияларда ушбу цитокин иммун тизими реакциялари келтириб чиқарган ҳамроҳ кечувчи шикастланишлардан ҳимоя қилади, аммо яна иммунитетнинг кучсизланиши ва инфекцион жараённинг сурункалига ўтишига сабаб бўлади. Аутоиммун касалликларда TGF-β дисфункцияси шахсий антигенларга толерантликнинг йўқолишига олиб келади.

Шундай қилиб, SNP rs1800469 TGFB1 генининг функционал фаоллиги тўғрисидаги маълумотлар бир маъноли бўлиб, қўшимча тадқиқотларни талаб қилади.

Тадқиқотнинг мақсади. Фарғона водийси аҳолиси орасида миопия ривожланишида TGFB1 генининг C509T (rs1800469) полиморфизмининг ролига баҳо бериш.

Материал ва усуллар

Ўрганаётган TGFB1 гени полиморфизмларининг генотип ва аллеллари популяцион частотасини баҳолаш учун кўриш патологияларисиз (назорат n=220) шартли соғлом кишилар ва миопияга чалинган беморлар (асосий гуруҳ, n=260) намуналарини қиёсий текширдик. Асосий гуруҳни кичик гуруҳларга ажратдик: 1) А кичик гуруҳи -кучсиз даражадаги миопия билан оғриган беморлар (n=60), 2) Б кичик гуруҳ -ўрта даражадаги миопия билан оғриган беморлар (n=68), 3) В кичик гуруҳи – юқори даражадаги миопия билан оғриган беморлар (n=132). Тадқиқотимиз "case-control" модели асосида беморлар ва шартли соғлом шахслардан иборат икки танламани солиштириш орқали ўтказилди. Олинган маълумотларнинг статистик таҳлили Open Epi V.9.2 дастурий тўплами ва "SNPStats" иловаси ёрдамида амалга оширилди. Генотипларнинг Харди-Вайнберг мувозанат тақсимотига (ХВМТ) мувофиқлигини текшириш, шунингдек, беморлар гуруҳи билан назорат танламасини таққослаш учун χ^2 (хи-квадрат) мезони қўлланилди.

Натижа ва таҳлиллар

Ўтказган тадқиқотимиз кўрсатишича, Фарғона водийси аҳолиси орасида TGFB1 гени rs1800469 (C509T) полиморфизми, «С» «ёввойи» аллел генининг учраш частотаси патологиясиз 80,5%, «Т» мутант аллел– 19,5% ни ташкил қилган. Асосий гуруҳда миопияга чалинган беморлар «Т» мутант аллели частотаси 27,3% ни ташкил қилиб, назорат кўрсаткичидан ишончли ошди ($\chi^2=4.0$; P=0.05; OR=1,5). «ёввойи» «С» аллели (асосий гуруҳ – 72,7%; назорат гуруҳи – 80,5%; $\chi^2=4.0$; p=0.05) частотасида гуруҳлараро тафовутлар ҳам ишончли эди (1-илова, расм 1.).

1-илова.

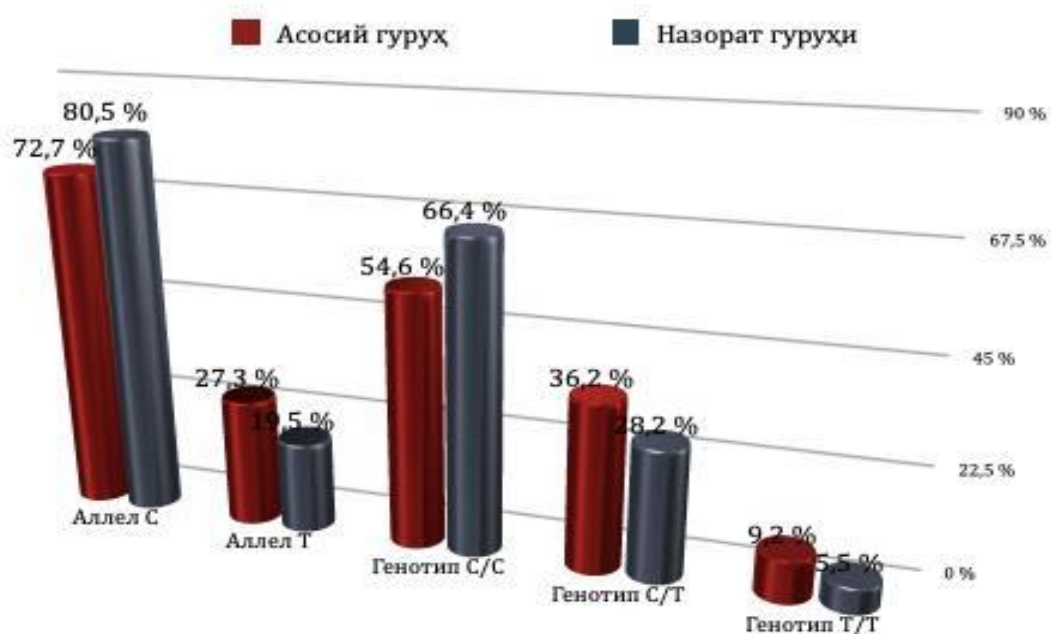
Миопияга чалинган беморлар асосий гуруҳида rs1800469 (C509T) гени TGFB1 полиморфизмларининг аллел ва генотипик вариантлари частотасидаги тафовутлар ва уларнинг назорати

Аллел ва гено- типлар	Учраш частотаси				χ^2	p	RR	95%CI	OR	95%CI
	Асосий гуруҳ		Назорат гуруҳи							
	n	%	n	%						
Аллеллар										
С	189	72,7	177	80,5	4,0	0,05	0,9	0,64 - 1,27	0,6	0,42 - 0,99
Т	71	27,3	43	19,5	4,0	0,05	1,1	0,67 - 1,84	1,5	1,01 - 2,37
Генотиплар										
С/С	71	54,6	73	66,4	3,4	0,10	0,8	0,53 - 1,29	0,6	0,36 - 1,03
С/Т	47	36,2	31	28,2	1,7	0,20	1,3	0,81 - 2,03	1,4	0,83 - 2,49
Т/Т	12	9,2	6	5,5	1,2	0,30	1,7	0,85 - 3,36	1,8	0,65 - 4,81

Миопиянинг турли клиник вариантлари билан оғриган беморлар орасида «Т» аллели учраш частотасини баҳолашда юқори даражадаги миопия аниқланган беморлар кичик гуруҳида вариант аллели кучсиз (23,3%) ва ўрта даражадаги миопияга (26,5%) қараганда кўп учради (29,5%), бироқ гуруҳлараро тафовутлар ишончсиз бўлди ($\chi^2=0.2$; P=0.7).

Кучсиз ва ўрта даражадаги миопия беморлари кичик гуруҳида ҳам «Т» аллел частотаси назорат гуруҳи билан ишончли тафовутларга эга бўлмади ($\chi^2=0.4$; P=0.6; $\chi^2=1.5$; P=0.3), бунда

кучли даражадаги миопия билан оғриган беморлар гуруҳида ва назорат гуруҳида ўрганилган кўрсаткичнинг ишончли тафовутлари кузатилди ($\chi^2=4.6$; $P=0.05$; $OR=1.7$) (2-илова, расм 2.).



Расм 1. Миопияга чалинган беморлар асосий гуруҳида rs1800469 (C509T) гени TGFBI полиморфизмларининг аллел ва генотипик вариантлари частотаси

Шундай қилиб, шартли соғлом кишилар ва кўришнинг бузилиши билан беморларни танлашда TGFBI (C509T) полиморф гени вариантли аллелининг учраш частотасини текшириш маълумотлари юқори даражадаги миопия ривожланиш хавфи билан «Т» функционал нохуш аллелнинг бирикишини кўрсатади.

TGFBI гени rs1800469 (C509T) полиморфизми генотипик вариантларининг тақсимлаш таҳлили «С/С» генотипининг популяцион назорат гуруҳи намуналарида (66,4%) ва миопияга чалинган (54,6%) беморлар гуруҳида устунлигини аниқлади. Миопияга чалинган беморлар гуруҳида «С/С» генотипи частотаси назорат гуруҳи йиғиндисидан паст бўлди, бироқ, ушбу тафовут ишончилиги ($\chi^2=3,4$; $P=0.1$; $OR=0.6$) тенденция даражасида бўлди. «С/С»генотипи частотасининг ноаниқ фарқи турли даражадаги миопия аниқланган беморлар кичик гуруҳлари ўртасида аниқланди ($\chi^2=0.1$; $P=0.8$; $OR=1.2$). Бироқ, ($OR>1$) имкониятлар муносабати кўрсаткичнинг йиғиндиси TGFBI (C509T) полиморф гени “ёввойи” генотип мавжудлигида юқори даражадаги рефракция бузилишининг ривожланиш хавфи камайиши тўғрисида маълумот беруши мумкин.

Асосий гуруҳда TGFBI гени rs1800469 (C509T) полиморфизми гетерозигот генотипи частотаси 36,2%, кучсиз, ўрта ва кучли даражадаги миопия аниқланган беморлар кичик гуруҳларида эса мос ҳолда 33,3%, 35,3% ва 37,9% ни ташкил қилди. Бунда «С/Т» генотипи частотасининг статистик аҳамиятли тафовути назорат гуруҳи ва на миопияга чалинган беморлар гуруҳлари ўртасида (36,2% ва 28,2%; $\chi^2=1.7$; $P=0.2$; $OR=1.3$), на турли даражадаги миопия билан оғриган беморлар кичик гуруҳлари ўртасида (А ва Б – 33,3% ва 35,3%; $\chi^2<3.84$; $P=0.9$; $OR=0.9$) тасдиқланмади. Шундай қилиб, олинган натижалар TGFBI гени rs1800469 (C509T) полиморфизмининг гетерозигот генотипи ташувчилари ва миопия ривожланиши ҳамда рефракция бузилиш даражаси ўртасида ишончли боғлиқлик аниқланмади.

Юқори даражадаги миопияга чалинган беморлар гуруҳида rs1800469 (C509T) гени TGFB1 полиморфизмларининг аллел ва генотипик вариантлари частотасидаги тафовутлар ва уларнинг назорати

Аллел ва гено- типлар	Учраш частотаси				χ^2	p	RR	95%CI	OR	95%CI
	Юқори		Назорат							
	n	%	n	%						
Аллеллар										
C	93	70,5	177	80,5	4,6	0,05	0,9	0,51 - 1,52	0,6	0,35 - 0,95
T	39	29,5	43	19,5	4,6	0,05	1,1	0,74 - 1,77	1,7	1,05 - 2,84
Генотиплар										
C/C	34	51,5	73	66,4	3,8	0,10	0,8	0,37 - 1,62	0,5	0,29 - 1
C/T	25	37,9	31	28,2	1,8	0,20	1,3	0,63 - 2,85	1,6	0,81 - 2,96
T/T	7	10,6	6	5,5	1,6	0,30	1,9	0,67 - 5,64	2,1	0,67 - 6,28

Энг кам частотада TGFB (C509T) полиморф гени «Т/Т» гомозигот генотиби популяцион назорат гуруҳини саралашда қайд этилди (5,5%). Миопия аниқланган беморларда ушбу rs1800469 полиморфизми генотипик варианты кўпроқ учради (9,2%). Бироқ статистик таҳлил кўрсатишича, асосий гуруҳда «Т/Т» генотиби частотаси ва назорат гуруҳи ўртасидаги тафовутлар ишончилиги етарли эмаслигини кўрсатди (5,5% ва 9,2%; $\chi^2=1.2$; $P=0.3$; $OR=1.5$). Шунга ўхшаш натижалар ҳар хил турдаги миопия аниқланган беморлар кичик гуруҳларида «Т/Т» генотиби частотасининг таҳлилида олинди (А ва Б – 6,7 ва 8,8%; $\chi^2=0.1$; $P=0.8$; $OR=0.7$). Миопия аниқланган беморларда «Т/Т» генотиби учрашининг нисбатан юқори частотаси КГ қараганда (тенденция даражасида) рефракция бузилиши билан TGFB гени rs1800469 (C509T) полиморфизмининг ушбу генотипик вариантга боғлиқлиги фойдаси эканлиги тўғрисида далолат бериши мумкин.



Расм 2. Юқори даражадаги миопияга чалинган беморлар гуруҳида rs1800469 (C509T) гени TGFB1 полиморфизмларининг аллел ва генотипик вариантлари частотаси

Шундай қилиб, Фарғона водийси аҳолисида тадқиқотга олинганлар маълумотлари юқори даражадаги миопия ривожланиши билан TGFB гени rs1800469 (C509T) полиморфизмининг «Т» нохуш аллелига функционал бирикишга юқори мойиллигини кўрсатади. Бунда «С/С» «ёввойи» генотип ташувчиси юқори даражадаги рефракция бузилиши ривожланиш хавфининг пасайиши билан бирикишга юқори мослашишга эга эканигини кўрсатади.

Маълумки, полиморф генлар генотипик вариантларининг популяцион частотаси генлар дрейфи, изоляция, мутация, миграция, панмиксия мавжудлиги ва саралаш сингари омиллар таъсирида ўзгариши мумкин. Шу билан боғлиқликда, Харди-Вайнберг (PXB) мувозанати полиморф генотиплари тақсимланишининг кутилаётган ва кузатилаётган частотасини баҳолаш занжири бўйича номутаносиблик таҳлили патологиянинг генетик предикторлари ҳисобланади. Харди-Вайнберг қонунига кўра, бир ёки ўша ген аллеллари частотаси муносабати авлоддан авлодга ўтишда ўзгаришсиз қолмоқда. TGFB гени rs1800469 (C509T) полиморфизми PXB генотипларига мос тадқиқотда аниқланишича, назорат гуруҳида «С/С» гомозигот генотипнинг кутилаётган частотаси 0,65 бирлик улуши (б.у.), «С/Т» гетерозигот генотип– 0,31б.у. ни, «Т/Т» генотипи мутант аллели бўйича гомозигот генотипи эса– 0,04 б.у. ни ташкил қилади. Ўрганилаётган полиморфизмнинг кузатилаётган генотип частотаси йиғиндиси «С/С» учун 0,66 б.у., «С/Т» учун 0,28 б.у. ва «Т/Т» учун 0,05 б.у. ни ташкил қилади.

Миопияга чалинган асосий гуруҳ беморларида «С/С» гомозигот генотипнинг кутилаётган частотаси 0,53 б.у., «С/Т» гетерозигот генотип– 0,40 б.у., «Т/Т» мутант аллел бўйича гомозигот генотип– 0,07 б.у.ни ташкил қилади. Ўрганилаётган полиморфизмнинг кузатилаётган генотиплари частотаси йиғиндиси мос тарзда «С/С» учун 0,55 б.у., «С/Т» учун 0,36 б.у., «Т/Т» учун 0,09 б.у.га тенг бўлди.

Кучсиз даражадаги миопия аниқланган беморлар гуруҳида «С/С» гомозигот генотипнинг кутилаётган частотаси 0,59 б.у., «С/Т» гетерозигот генотип учун– 0,36 б.у., «Т/Т» мутант аллел бўйича эса гомозигот генотип– 0,05 б.у. ни ташкил қилади. Ўрганилаётган полиморфизмнинг кузатилаётган генотиплари частотаси йиғиндиси мос тарзда «С/С» учун 0,60 б.у., «С/Т» учун 0,33 б.у. ва «Т/Т» учун 0,07 б.у. га тенг.

Популяцион назорат гуруҳида ўрганилаётган полиморфизмнинг кутилаётган ва кузатилаётган генотиплари частотасининг қиёсий таҳлилида кўрсаткичлар аҳамиятли тафовутларга эга эмаслиги кўрсатилга ($\chi^2 < 3,5$; $P > 0,05$), уларнинг йиғиндиси эса бирликни ташкил этган. Асосий гуруҳ беморлари, миопия билан оғриган беморлар гуруҳларида генотипларнинг кузатилаётган частотаси ҳам кутилаётган частотадан фарқ қилмади ($\chi^2 < 3,5$; $P > 0,05$), уларнинг йиғиндиси бирликни ташкил қилди. TGFB гени rs1800469 (C509T) полиморфизмининг кутилаётган ва кузатилаётган частоталарида сезиларли ўзгаришларнинг йўқлиги популяцияда Харди-Вайнберг мувозанатининг мавжудлиги ва эҳтимол, полиморфизмнинг селектив нейтраллигини кўрсатади.

Ўрганилаётган турли даражадаги миопия аниқланган беморлар ва назорат гуруҳида генетик хилма хиллик даражаси ва TGFB гени rs1800469 (C509T) муносабатига нисбатан популяциянинг ўзгарувчанлигини баҳолаш учун полиморфизмнинг кузатилаётган (Hobs) ва кутилаётган (Hexp) гетерозиготлиги қиёсий баҳоланди.

Тадқиқотда кўрсатилишича, назорат гуруҳида кузатилаётган ва кутилаётган гетерозиготлик йиғиндиси амалий жиҳатдан ишончли тафовутларга эга бўлмади (Hexp=0,31 б.у. ва Hobs=0,28 б.у.; Hobs-Hexp тафовутлари ҳисобланган F оғиш кўрсаткичи -0,03 га тенг; кутилаётган гетерозиготликдан кузатилаётган нисбий оғиш гетерозиготлик индекси (индекс D) -0,1) га тенг. Миопия билан оғриган беморларнинг асосий гуруҳида кутилаётган гетерозиготлик йиғиндиси 0,40 б.у.ни ташкил қилди, унда кутилаётган гетерозиготлик – 0,36 б.у.га тенг бўлди (оғиш кўрсаткичи F=-0,04; индекс D=-0,09). Назорат гуруҳидаги сингари асосий гуруҳ беморларида ҳам гетерозиготликнинг кутилаётган ва кузатилаётган частотасидаги фарқ ишончли бўлмади ($P > 0,05$). Кутилаётган ва кузатилаётган гетерозиготликнинг нисбатан юқори улуши популяцион ўзгарувчанлик ва TGFB гени rs1800469 (C509T) генетик хилма хил бўлган полиморфизмнинг етарлилиги билан тавсифланувчи миопия аниқланган беморларни саралаш тўғрисида маълумот бериши мумкин.

Таҳлиллар. Ҳозирги вақтга келиб, периферик қонда TGFB1 даражаси генетик аниқланиши муҳокамаларсиз исботланган. Кўрсатилишича, TGFB1 генининг айрим генетик полиморфизлари бир қатор патологик ҳолатлар билан боғлиқ, бу боғлиқлик турли этник гуруҳлар учун фарқлидир. [9]. Жумладан, кўрсатилишича, осиеликларда яқинни кўра олмасликнинг юқори даражаси ва TGFB1 гени ўртасида боғлиқлик бор [10].

Патологик маҳаллий ва генерализацияланган бузилишлар оқсил маҳсулотида генетик детерминацияланган мутаносибликка олиб келади, у унинг генини кодловчи аллел вариантларга сабаб бўлади. Ҳозирги вақтга келиб, TGFB1 фаоллиги ва экспрессиясига таъсир қилувчи саккизта бир нуклеотидли полиморфизмлар ва бўлиш/қўшимча қўйиш полиморфизми аниқланган [11]. Нормал ва полиморф генотипларининг мавжудлиги бир қатор патологик ҳолатлар ривожланиш хавфи билан боғлиқ

бўлиши мумкин. Бироқ, у ёки бу TGFB1 генетик вариантнинг ижобий ёки салбий омиллиги аниқ патогенетик вазиятга боғлиқ ҳисобланади.

Хулоса

Шундай қилиб, rs1800469 (SNP C509T) TGFB1 маҳсулоти даражасига таъсир қилади: аллел Т SNP C509T қон плазмасида ўта юқори даражали оксил билан боғлиқ [12]. SNPedia маълумотида кўра (<https://www.snpedia.com/index.php/TGFB1>) TGFB1 (rs1800469), яна C509T ёки -509 C>T сингари машҳур бўлиб, трансформацияланувчи бета 1 ўсиш омили гени промотор соҳасидаги SNP ни кўрсатади. Мазкур SNP TGF-β1 оксиди тузилмасини ўзгартирмайди, аммо унинг экспрессияси, бевосита организмдаги миқдорини ўзгартариши мумкин. Нормал С аллелини мутант Т аллелига алмашиши ишлаб чиқилган TGFB1 оксид миқдорини оширади.

Маълумки, генларнинг полиморф вариантлари учраш частотаси популяцион тафовутларга эга [13;14]. Бир қатор тадқиқотчилар маълумотларига кўра, TGFB гени rs1800469 (C509T) полиморфизмининг «Т/С» гетерозигот генотиби 43% беморда, «Т/Т» гомозигот генотиби эса – 8% беморда учради [15], бошқалар маълумотларига кўра эса, «С/Т» и «Т/Т» генотиплари частотаси мос ҳолда 47,8% ва 19,9% ни ташкил қилди [16]. Ўзбеклар популяциясида «С/Т» (28,2%) ва «Т/Т» вариант генотипларининг учраш частотаси (5,5%), TGFB гени rs1800469 (C509T) полиморфизми осийлик ва бошқа популяция кишилари орасида унинг тарқалишини баҳолаш пастлигини кўрсатдик.

АДАБИЁТЛАР РЎЙХАТИ:

1. Чувакова, В. А. Генетические аспекты миопии / В.А.Чувакова, А.В.Пасичник // Вестник СМУС. - 2016. - №3(14). - С. 102-104
2. Morikawa M, Derynck R, Miyazono K. TGF-β and the TGF-β Family: Context-Dependent Roles in Cell and Tissue Physiology. Cold Spring Harb Perspect Biol. 2016 May 2;8(5):a021873. doi: 10.1101/cshperspect.a021873. PMID: 27141051; PMCID: PMC4852809.
3. Serralheiro, P.; Soares, A.; Costa Almeida, C.M.; Verde, I. TGF-β1 in Vascular Wall Pathology: Unraveling Chronic Venous Insufficiency Pathophysiology. Int. J. Mol. Sci. 2017, 18, 2534. <https://doi.org/10.3390/ijms18122534>
4. Forti K. M., Weisman G. A., Jasmer K. J. Cell type-specific transforming growth factor-β (TGF-β) signaling in the regulation of salivary gland fibrosis and regeneration //Journal of Oral Biology and Craniofacial Research. – 2024. – Т. 14. – №. 3. – С. 257-272.
5. Mantel P. Y., Schmidt-Weber C. B. Transforming growth factor-beta: recent advances on its role in immune tolerance //Suppression and Regulation of Immune Responses: Methods and Protocols. – 2011. – С. 303-338.
6. Morikawa M., Derynck R., Miyazono K. TGF-β and the TGF-β family: context-dependent roles in cell and tissue physiology //Cold Spring Harbor perspectives in biology. – 2016. – Т. 8. – №. 5. – С. a021873.
7. Lichtman M. K., Otero-Vinas M., Falanga V. Transforming growth factor beta (TGF-β) isoforms in wound healing and fibrosis //Wound repair and regeneration. – 2016. – Т. 24. – №. 2. – С. 215-222.
8. Kim K. K., Sheppard D., Chapman H. A. TGF-β1 signaling and tissue fibrosis //Cold Spring Harbor perspectives in biology. – 2018. – Т. 10. – №. 4. – С. a022293.
9. Gichkun O. E. et al. The rs1800470 polymorphism of the TGFB1 gene is associated with myocardial fibrosis in heart transplant recipients //Acta Naturae. – 2021. – Т. 13. – №. 4. – С. 42.
10. Biler E. D. et al. TGFB1 and LAMA1 gene polymorphisms in children with high myopia //Pakistan journal of medical sciences. – 2018. – Т. 34. – №. 2. – С. 463.
11. Martellosi Cebinelli G. C., Paiva Trugilo K., Badaró Garcia S. Brajão de Oliveira K //Eur. Cytokine Netw. – 2016. – Т. 27. – №. 4. – С. 81-89.
12. Барсова Р. М. и др. Участие гена TGFB1 в формировании предрасположенности к инфаркту миокарда //Acta Naturae (русскаяязычная версия). – 2012. – Т. 4. – №. 2. – С. 76-82.
13. Abdulfattah S. Y. et al. Association of serum level of TGF-B1 and its genetic polymorphisms (C509T and T869C) with Ischemic heart disease in Iraqi population //Human Immunology. – 2024. – Т. 85. – №. 6. – С. 111145.
14. Kumar P. State of green marketing research over 25 years (1990-2014) literature survey and classification //Marketing Intelligence & Planning. – 2016. – Т. 34. – №. 1. – С. 137-158.
15. Grossberg A. J. et al. Association of Transforming Growth Factor β Polymorphism C– 509T With Radiation-Induced Fibrosis Among Patients With Early-Stage Breast Cancer: A Secondary Analysis of a Randomized Clinical Trial //JAMA oncology. – 2018. – Т. 4. – №. 12. – С. 1751-1757.
16. Lin K. et al. Single nucleus genome sequencing reveals high similarity among nuclei of an endomycorrhizal fungus //PLoS genetics. – 2014. – Т. 10. – №. 1. – С. e1004078.

Қабул қилинган сана 20.04.2025