

СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ ОСНОВЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ В РАЗВИТИИ И ТЕЧЕНИЕ МИОПИИ

Икрамов О.А., Икрамов А.Ф.

Андижанский государственный медицинский институт

Аннотация

Во всем мире за последние три десятилетия наблюдается рост осевой дальнозоркости среди молодого населения, в основном в Западной и Восточно-Западной Азии. Которое вызвано, прежде всего, наследственными факторами, дефектами беременности, а вместе с ними и уровнем освещенности и цветом различных красок, качеством ежедневного рациона питания, активным отдыхом на свежем воздухе, экологической обстановкой в окружающей среде и рядом других факторов, что объясняется стрессовыми факторами в дошкольных организациях и общеобразовательных школах. Состояние здоровья учащихся, обучающихся в школах, и степень их усвоения предметов, устойчивости к факторам окружающей среды, функциональное состояние органов и систем, связанное главным образом со зрительной деятельностью и ее остротой, представлены в ряде научных публикаций.

Генетическая детерминированность миопии была отмечено в трехфакторной теории Аветисова Э.С. (1995), согласно которой аномалии рефракции формируются при участии средовых факторов, условий зрительной деятельности и наследственных факторов.

Различные исследования показали, что миопия может наследоваться как по аутосомно-доминантному, так и по аутосомно-рецессивному типам. В первом случае манифестация заболевания происходит главным образом в подростковом возрасте с более легким клиническим течением. При аутосомно-рецессивном типе наследования миопия часто развивается в раннем возрасте и имеет тенденцию к прогрессирующему течению с развитием осложнений.

Ключевые слова: миопия, школьники, генетические факторы, состояние здоровья, острота зрения.

МИОПИЯ РИВОЖЛАНИШИДА ВА КЕЧИШИДА ГЕНЕТИК МОИЛЛИГИ АСОСИ ТУҒРИСИДА ЗАМОНАВИЙ ТУШУНЧАЛАР

Икромов О.А., Икромов А.Ф.

Андижон давлат тиббиёт институти

Аннотация

Бутун дунё бўйлаб, сўнгги ўттиз йил ичида, асосан, Ғарбий ва Шарқий-Ғарбий Осиёда ёш популяциялар орасида гиперметропиянинг ўсиши кузатилмоқда. Бунга кунда, биринчи навбатда, ирсий омиллар, ҳомиладорлик нуқсонлари ва улар билан бирга ёруғлик даражаси ва турли бўёқларнинг ранги, кундалик овқатланиш сифати, тоза ҳавода фаол дам олиш, атроф-муҳитдаги экологик вазият ва бошқа омиллар сабаб бўлади, бу мактабгача таълим муассасалари ва умумтаълим мактабларидаги стресс омиллари билан изоҳланади. Мактаб ўқувчиларининг соғлиғининг ҳолати ва уларнинг мавзуларни ўзлаштириш даражаси, атроф-муҳит омилларига чидамлилиги, органлар ва тизимларнинг функционал ҳолати, асосан кўриш фаолияти ва унинг кескинлиги билан боғлиқ бўлганлиги илмий нашрларда келтирилган.

Миопиянинг генетик жиҳатдан аниқланиши Е.С.Аветисовнинг уч факторли назариясида қайд етилган (1995), унга кўра рефрактив аномалиялар атроф-муҳит омиллари, визуал фаолият шартлари ва ирсий омиллар иштирокида шаклланади.

Турли тадқиқотлар шуни кўрсатдики, миопия аутосомал доминант ва аутосомал рецессив шаклларда мерос бўлиши мумкин. Биринчи ҳолда, касалликнинг намоён бўлиши асосан ўсмирлик даврида енгилроқ клиник кечишга эга. Аутосомал рецессив мерос тури билан миопия кўпинча ерта ёшда ривожланади ва асоратларнинг ривожланиши билан кечиш тенденциясига эга.

Калит сўзлар: миопия, мактаб ўқувчилари, генетик омиллар, саломатлик ҳолати, кўриш кескинлиги.

MODERN CONCEPTS OF THE BASIS OF GENETIC PREDISPOSITION IN THE DEVELOPMENT AND COURSE OF MYOPIA

Ikramov O.A., Ikramov A.F.

Andijan state medical institute

Abstract

Over the past three decades, there has been an increase in axial hyperopia among the young population worldwide, mainly in Western and East-West Asia. This is primarily due to hereditary factors, pregnancy defects, and along with them the level of illumination and the color

of various paints, the quality of the daily diet, active outdoor recreation, the environmental situation in the environment and a number of other factors, which is explained by stress factors in preschool organizations and comprehensive schools. The health status of schoolchildren and the degree of their assimilation of subjects, resistance to environmental factors, the functional state of organs and systems associated mainly with visual activity and its acuity are presented in a number of scientific publications.

The genetic determinism of myopia was noted in the three-factor theory of E.S. Avetisov (1995), according to which refractive errors are formed with the participation of environmental factors, conditions of visual activity and hereditary factors. Various studies have shown that myopia can be inherited in both autosomal dominant and autosomal recessive patterns. In the former case, the disease manifests itself mainly in adolescence with a milder clinical course. In the autosomal recessive pattern of inheritance, myopia often develops at an early age and tends to progress with complications.

Keywords: myopia, schoolchildren, genetic factors, health status, visual acuity.

Согласно существующим представлениям, развитие миопии предполагает повышенную растяжимость склеры, возникшую в результате мутаций одного или нескольких генов экстрацеллюлярного матрикса склеры [4]. Также, развитие миопии связано с изменением упругопрочностных характеристик склеры и увеличением переднезадней оси глазного яблока, уменьшением содержания в склеральной оболочке гликозаминогликанов, изменением структуры коллагена, фибриллина, ослабление поперечных связей в коллагеновых волокнах и т.д. [1, 2, 3].

Многочисленными научными работами ученых-офтальмологов доказано, что миопия развивается в случае ряда генетических заболеваний, сопровождающихся дисплазией соединительной ткани, таких как синдром Марфана, синдром Элерса-Данлоса, Синдром Коэна, Синдром Кноблоха и др. А также, кроме патологии соединительной ткани существует большое количество генетических детерминант, определяющих склонность к развитию миопии. Например, изменения гена *ACTC1*, участвующего в формировании сократительных клеток – миофибробластов склеры, гена *GJD2*, связанного с регуляцией роста глазного яблока, гена *GRIA4*, связанного с метаболизмом ретиноевой кислоты, наблюдаемое при миопии снижение экспрессии *MMP-2* значительно подавляет снижение накопления цепи коллагена $I\alpha 1$ в склере [9] и т.д. В настоящее время поиск решающих генетических факторов, определяющих наследственную предрасположенность к миопии, продолжает оставаться актуальной научной задачей.

Известно, что образование биологически активных молекул контролируется генетическими механизмами, лежащими в основе регуляции экспрессии кодирующих их генов. Экспрессия генов осуществляется в процессе

реализации закодированной в структуре ДНК информации с образованием молекулы мРНК, затем – аминокислотной последовательности белковой молекулы, осуществляющей предназначенную ей функцию.

Уровень экспрессии различных генов имеет высокую индивидуальную вариабельность. К модулированию активности генов может приводить патологический или условно патологический процесс, например – повреждение целостности тканей. Но также уровень экспрессии тех или иных генов определяется наличием генетических вариантов – однонуклеотидных полиморфизмов (SNP), когда у индивидуума присутствуют структурно и функционально альтернативные аллели определенного гена.

Однонуклеотидный полиморфизм возникает в результате точечной мутации, при которой последовательность ДНК одного из двух идентичных участков гомологичных хромосом изменяется на один нуклеотид. Ведущим подходом к идентификации генетических вариантов, связанных с полиморфизмами, являются изучение ассоциаций генов-кандидатов в исследованиях «случай – контроль».

Для оценки вклада генетической предрасположенности в развитие и течение миопии необходимо изучение полиморфные варианты гена трансформирующего фактора роста бета 1 (*TGFB1*): *TGFB1* (C509T) – rs1800469, *TGFB1*(T869C) – rs1800470, *TGFB1* (G915C) – rs1800471, *TGFB1* (G800A) – rs1800468, а также полиморфизм гена ангиотензин-превращающего фермента *ACE* – rs4646994 (I/D).

Использованная литература:

1. Апрелев А. Е. и др. Распространенность миопии и эпидемиологические факторы, обуславливающие ее развитие //Российский офтальмологический журнал. – 2022. – Т. 15. – №. 4. – С. 144-149.
2. Архипов Г. С., Зяблицкая А. Н., Иваницкая Ю. Н. Влияние показателей искусственной освещенности на заболеваемость миопией среди школьников Республики Алтай //Организационный комитет конференции. – 2016. – С. 211.
3. Курьязова З.Х., Янгиева Н.Р. Вопросы патогенеза и профилактики миопии (обзор литературы) //Журнал" Медицина и инновации". – 2021. – №. 3. – С. 54-61.
4. Иомдина Е.Н., Тарутта Е.П. Современные направления фундаментальных исследований патогенеза прогрессирующей миопии // Вестник Российской академии медицинских наук. – 2014. – №3-4, Т. 69. – С. 44-49.

5. Маркосян Г.А., Тарутта Е.П., Иомдина Е.Н., и др. Клинико-функциональные и биомеханические аспекты патогенеза, диагностики и лечения врожденной миопии: обзор литературы и анализ собственных данных. // Российская педиатрическая офтальмология, 2016. -11 (3), 149-157.
6. Мосалев К.И., Янковская С.В., Иванов И.Д. и др. Ассоциация носительства полиморфизма rs4646994 гена асе с ожирением и андрогенным дефицитом у мужчин. Ожирение и метаболизм, 2022, 19 (3), 271-279. doi: 10.14341/omet12843