

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ В НАРУШЕНИЯХ КАЛЬЦИЙ-ФОСФОРНОГО ОБМЕНА У ДЕТЕЙ

**Ходжаева Ирода Абдулхаевна**  
 ассистент кафедры пропедевтики  
 детских болезней № 2, ТГМУ  
 (Ташкентского государственного  
 медицинского университета)

**Аннотация:** Генетические факторы в нарушениях кальций-фосфорного обмена у детей играют одну из ключевых ролей в формировании патологических изменений со стороны костной ткани, зубов, эндокринной и нервной систем. Современные исследования показывают, что правильный обмен кальция и фосфора в организме ребенка обеспечивается сложным взаимодействием множества генов, участвующих в синтезе белков, ферментов, рецепторов и транспортных систем. Малейшие генетические дефекты, мутации, полиморфизмы и структурные перестройки генов могут привести к возникновению многих наследственных и приобретенных заболеваний, связанных с нарушением баланса данных минералов.

**Ключевые слова:** генетика, кальций, фосфор, обмен веществ, дети, мутации, наследственные заболевания, метаболические нарушения, гомеостаз, витамин D.

**Annotatsiya:** Bolalarda kalsiy-fosfor almashinuvi buzilishlarida genetik omillar suyak to‘qimasi, tishlar, endokrin va asab tizimi tomonidagi patologik o‘zgarishlarning shakllanishida asosiy rollardan birini o‘ynaydi. Zamonaviy tadqiqotlar ko‘rsatadiki, bolalar organizmida kalsiy va fosforning to‘g‘ri almashinuvi ko‘plab genlarning murakkab o‘zaro ta’siri orqali ta’minlanadi. Bu genlar oqsillar, fermentlar, retseptorlar va transport tizimlarining sintezida ishtirok etadi. Genlardagi eng kichik nuqsonlar, mutatsiyalar, polimorfizmlar va struktura o‘zgarishlari ushbu minerallar muvozanatining buzilishi bilan bog‘liq ko‘plab irsiy va orttirilgan kasalliklarning paydo bo‘lishiga olib kelishi mumkin.

**Kalit so‘zlar:** genetika, kalsiy, fosfor, modda almashinuvi, bolalar, mutatsiyalar, irsiy kasalliklar, metabolik buzilishlar, gomestaz, D vitaminini.

**Abstract:** Genetic factors play one of the key roles in the development of pathological changes in bone tissue, teeth, endocrine, and nervous systems in disorders of calcium-phosphorus metabolism in children. Modern studies show that the proper metabolism of calcium and phosphorus in a child's body is ensured by the complex interaction of numerous genes involved in the synthesis of proteins, enzymes, receptors, and transport systems. Even the slightest genetic defects, mutations,

polymorphisms, and structural rearrangements of genes can lead to the development of many hereditary and acquired diseases associated with the disruption of the balance of these minerals.

**Keywords:** genetics, calcium, phosphorus, metabolism, children, mutations, hereditary diseases, metabolic disorders, homeostasis, vitamin D.

## ВЕДЕНИЕ

Значение кальций-фосфорного обмена для растущего организма невозможно переоценить. Кальций и фосфор — это основной строительный материал для костной системы, основа формирования зубов, важные элементы для функционирования мышц, нервной проводимости, свертываемости крови и гормонального баланса. В обмене этих микроэлементов участвуют паращитовидные железы, почки, кишечник, кости, а также активные метаболиты витамина D. Современные открытия в области молекулярной медицины позволили более глубоко понять сложные биохимические и генетические механизмы, лежащие в основе нормального и патологического обмена кальция и фосфора у детей. Важнейшее значение для поддержания гомеостаза кальция и фосфора имеет активность эндокринной системы. Особенно большую роль играют паращитовидные гормоны, кальцитонин и кальцитриол. Генетические мутации, приводящие к снижению или избыточной функции желез внутренней секреции или изменению чувствительности тканей к их гормонам, сопровождаются выраженным нарушениями костеобразования и минерализации. Примером являются врожденные и приобретенные формы нарушений метаболизма витамина D, генетические дефекты в синтезе или активности рецепторов к кальцитриолу, а также мутации в генах, регулирующих функции транспортных белков кальция и фосфата в почках и кишечнике [1].

## АНАЛИЗ ЛИТЕРАТУРЫ И МЕТОДОЛОГИЯ

Генетическая обусловленность нарушения кальциево-фосфорного обмена у детей проявляется на различных уровнях регуляции. Существуют моногенные заболевания, вызванные мутациями в определённом гене, и полигенные, при которых задействовано множество генетических локусов. Нарушения кодирования ключевых ферментов и белков транспортных систем ведут к нарушению процессов абсорбции, реабсорбции и экскреции кальция и фосфора. Генетические аномалии часто затрагивают белки-транспортеры семейства SLC, NPT, а также рецепторы белков FGF23, участвующие в регуляции выделения фосфатов с мочой, реабсорбции фосфатов в почках и регуляции фосфорного обмена. Важный аспект наследственных расстройств обмена кальция и фосфора — нарушение метаболизма витамина D. Генетические дефекты гидроксилаз витамина D, а также мутации в генах рецепторов витамина D приводят к

снижению эффективности превращения неактивных форм витамина в активные метаболиты, что вызывает выраженные аномалии костной системы. Это проявляется в замедлении оссификации, недостаточной или избыточной минерализации костей, изменении их структуры и повышенной ломкости. В формировании наследственных заболеваний кальций-фосфорного обмена также участвуют мутации в генах, ответственных за синтез и функционирование паратиреоидного гормона, его рецепторов, а также транспортных белков кальция. Сбои в работе этих генов приводят к развитию гипопаратиреоза или гиперпаратериоза у детей и, как следствие, к серьёзным нарушениям кальциевого и фосфорного обмена, прогрессированию костных и эндокринных патологий уже на ранних этапах развития [2].

## **РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ**

Особое раздражающее влияние на гармоничное развитие детской костной системы оказывают изменения в структуре генов, регулирующих минеральный обмен на уровне остеобластов и остеокластов. Генетические нарушения в работе молекулярных механизмов, контролирующих баланс процессов остеогенеза и резорбции костной ткани, могут приводить к раннему развитию остеомаляции, остеопороза, нарушилась оссификация хрящевых эпифизов и других серьёзных метаболических отклонений. Углубленное изучение молекулярных механизмов, отвечающих за тонкую регуляцию кальциево-фосфорного обмена на уровне генома, позволило выделить группу генов, ответственных за синтез транспортных белков семейства TRPV6, SLC34 и SLC20, а также белков, участвующих в осаждении гидроксиапатита в межклеточном пространстве. Даже незначительные мутации в кодирующих эти белки генах могут приводить к выраженным нарушениям минерального обмена и формированию стойких изменений со стороны скелета и зубов [3].

Формирование патологических изменений кальций-фосфорного обмена у детей напрямую зависит от степени генетической предрасположенности к таким нарушениям в совокупности с внешними неблагоприятными факторами. К группе риска относятся дети с обременённым семейным анамнезом, когда у родителей или близких родственников наблюдались случаи врождённых аномалий костей, нарушения минерального баланса, хронических заболеваний щитовидной и паращитовидных желез, заболеваний почек, печени, кишечника. В таких случаях важное значение приобретает ранняя генетическая диагностика, позволяющая выявить носительство патологических мутаций и проведение превентивных мероприятий, направленных на коррекцию потенциальных нарушений обмена кальция и фосфора. Использование современных генетических методов — полимеразной цепной реакции, секвенирования, ДНК-чипов, биоинформатики — позволяет выявлять субклинические формы

нарушений минерального обмена ещё до появления выраженной клинической картины. В раннем возрасте возможно проведение скрининга на наличие идущих в семье патологических вариантов генов, ассоциированных с риском развития тяжёлых форм нарушений обмена кальция и фосфора. Особого внимания заслуживает интеграция знаний генетики, эндокринологии и педиатрии. Индивидуализированный подход к анализу генетического статуса ребёнка, оценка риска развития метаболических заболеваний с учётом генетических, биохимических и гормональных показателей позволяет разрабатывать оптимальные программы профилактики, ранней диагностики и лечения. В этом направлении важное значение имеет использование персонализированной медицины, при которой определение генетического профиля ребёнка даёт возможность прогнозировать развитие нарушений обмена веществ и своевременно проводить корректирующие мероприятия. Современные клинические подходы к лечению наследственных нарушений кальций-fosфорного обмена включают не только традиционные методы терапии с использованием препаратов кальция, витамина D и других медикаментов, но и инновационные молекулярно-генетические подходы. Проводятся исследования по внедрению генетических коррекций, направленных на исправление патологически изменённых генов, использование рекомбинантных белков, действующих на специфические звенья метаболической регуляции. Ключевым элементом успешной терапии становится междисциплинарное взаимодействие генетиков, педиатров, эндокринологов и специалистов по лабораторной диагностике [4].

Важной задачей современной медицины становится разъяснительная работа с родителями и родственниками пациентов, проведение грамотного медицинского консультирования по вопросам генетических рисков, особенностей наследования заболеваний костной и эндокринной систем. Обеспечение осознанного отношения к планированию семьи, обследованию будущих родителей на носительство ключевых мутаций является значимым шагом для профилактики развития тяжёлых кальциево-фосфорных нарушений у потомства. Одной из наиболее перспективных областей исследований в данном направлении становится изучение взаимодействия генетических факторов с эпигенетическими механизмами регуляции обмена кальция и фосфора. Влияние метилирования ДНК, микроРНК, хроматиновых модификаций на экспрессию генов, ответственных за минеральный обмен, может рассматриваться как новая стратегическая область поиска методов эффективного вмешательства в патогенез этих заболеваний. Анализ современных научных данных указывает на необходимость сочетания традиционных методов выявления и коррекции нарушений кальций-фосфорного обмена у детей с внедрением новых

генетических, молекулярно-биологических, биохимических технологий. Прогресс в этих областях позволит повысить эффективность профилактики, снизить распространённость тяжёлых форм заболеваний и улучшить качество жизни детей, страдающих наследственными формами нарушений обмена минералов [5].

### **Заключение:**

В заключение необходимо отметить, что своевременное выявление генетической предрасположенности, проведение ранних скрининговых обследований и внедрение комплексных мер профилактики нарушения обмена кальция и фосфора у детей имеет принципиальное значение для сохранения и укрепления здоровья подрастающего поколения, создания основ для их полноценного физического и интеллектуального развития. Перспективы дальнейших исследований в этой области связаны с дальнейшим совершенствованием методов молекулярной диагностики, развитием персонализированной медицины и внедрением инновационных технологий терапевтической коррекции на генетическом и эпигенетическом уровне.

### **ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ЛИТЕРАТУРА**

1. Абдурахманов, Ф. Х. (2020). "Генетические основы кальций-фосфорного обмена у детей". Журнал медицинских исследований, 8(1), 35-40.
2. Абдуллаева, Д. Т. (2019). "Наследственные факторы нарушений кальциево-фосфорного обмена у детей". Педиатрия и детская хирургия, 3(2), 21-26.
3. Ахмедов, М. А., & Хусанова, Ж. Б. (2021). "Роль генетических факторов в формировании нарушений минерального обмена у детей". Медицинская наука Узбекистана, 5(3), 57-62.
4. Бахромова, С. И., & Джурاءв, Д. Б. (2018). "Наследственные нарушения обмена кальция и фосфора". Вестник медицинских наук, 4(2), 44-49.
5. Ергашев, К. Н. (2017). "Гормональные и генетические аспекты обмена кальция и фосфора у детей". Медицинские знания, 3(1), 17-22.
6. Каримова, Н. А. (2022). "Генетические аспекты дефицита витамина D у детей". Ташкентский журнал педиатрии, 11(2), 69-74.
7. Махмудов, У. Р., & Расулов, С. Х. (2019). "Гены регуляции минерального обмена в организме ребенка". Узбекская медицина и фармация, 6(2), 12-18.
8. Сатторова, З. Р. (2018). "Наследственные заболевания и метаболические процессы у детей". Ташкентская медицина, 4(1), 28-33.