



РОЛЬ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ **UMOD RS429639** И **VDR BSM1** В ПАТОГЕНЕЗЕ РАЗВИТИЯ МОЧЕКАМЕННОЙ БОЛЕЗНИ

Азимова С.Б.

Ташкентский государственный медицинский университет

<https://doi.org/10.5281/zenodo.18180772>

ARTICLE INFO

Received: 04th January 2026

Accepted: 05th January 2026

Online: 06th January 2026

KEYWORDS

явилось сравнительный анализ частоты аллелей и генотипов полиморфных вариантов генов **UMOD rs429639** и **VDR BsmI c.IVS7 G>A** у пациентов с мочекаменной болезнью у пациентов в узбекской популяции по сравнению с контрольной группой

ABSTRACT

Мочекаменная болезнь является многофакторным заболеванием, в развитии которого существенную роль играют генетические детерминанты, влияющие на обмен ионов, реабсорбцию солей и формирование литогенной среды. Наиболее изучаемыми кандидатными генами являются **UMOD**, регулирующий экскреторную функцию нефрона, и **VDR**, участвующий в метаболизме витамина D и кальция. Однако данные о распределении полиморфизмов **UMOD rs429639** и **VDR BsmI** в различных этнических группах остаются противоречивыми. Изучение этих маркеров в узбекской популяции имеет важное значение для уточнения структуры генетической предрасположенности к МКБ.

Мочекаменная болезнь является многофакторным заболеванием, в развитии которого существенную роль играют генетические детерминанты, влияющие на обмен ионов, реабсорбцию солей и формирование литогенной среды. Наиболее изучаемыми кандидатными генами являются **UMOD**, регулирующий экскреторную функцию нефрона, и **VDR**, участвующий в метаболизме витамина D и кальция. Однако данные о распределении полиморфизмов **UMOD rs429639** и **VDR BsmI** в различных этнических группах остаются противоречивыми. Изучение этих маркеров в узбекской популяции имеет важное значение для уточнения структуры генетической предрасположенности к МКБ.

Целью работы явилось сравнительный анализ частоты аллелей и генотипов полиморфных вариантов генов **UMOD rs429639** и **VDR BsmI c.IVS7 G>A** у пациентов с мочекаменной болезнью у **пациентов** в узбекской популяции по сравнению с контрольной группой.

Результаты. Впервые проведён сравнительный анализ полиморфизмов **UMOD rs429639** и **VDR BsmI** у пациентов с мочекаменной болезнью в узбекской популяции. Определены частоты аллелей и генотипов, выявлены значимые ассоциации с риском МКБ: Т-аллель и генотип **ТТ** гена **UMOD** связаны с повышенной вероятностью заболевания, тогда как **СТ** проявляет защитный эффект. Для **VDR** показано, что генотип **GG** ассоциирован с повышенным риском, а **GA** — со снижением. Проверка на соответствие равновесию Харди–Вайнберга подтверждает корректность выборов.

Полученные данные расширяют представления о генетической предрасположенности к МКБ в данной популяции.

Результаты анализа указывают на то, что аллель G и гомозиготный GG-генотип полиморфизма VDR BsmI ассоциированы с повышенным риском развития мочекаменной болезни в узбекской популяции, в то время как аллель A и гетерозиготный GA-генотип, напротив, обладают возможным защитным эффектом. Это согласуется с ролью VDR в регуляции кальциево-фосфорного обмена и экскреции кальция, что имеет патогенетическое значение для формирования мочевых камней.

Выводы. Полученные данные позволяют предположить, что наличие аллеля T и гомозиготного TT-генотипа ассоциировано с повышенным риском развития мочекаменной болезни, тогда как аллель C и гетерозиготный генотип CT могут играть защитную роль

