

## ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА ФРУКТОЗА 1,6-ДИФОСФАТАЗЫ И ЕГО СВЯЗЬ С МЕТАБОЛИЧЕСКИМИ РАССТРОЙСТВАМИ

**Маматкулова Дилафруз Абдусамад кизи**

Институт иммунологии и геномики человека при  
Академии наук Республики Узбекистан  
<https://doi.org/10.5281/zenodo.10005857>

**Введение:** Генетический полиморфизм гена фруктоза 1,6-дифосфатазы (ФРУ-1,6-ДФК) является предметом широкого исследования среди научного сообщества в области генетики и метаболизма. Этот ген играет ключевую роль в регуляции обмена углеводов и может оказывать влияние на развитие метаболических расстройств.

**Обоснование актуальности исследования:** Метаболические расстройства, такие как ожирение, диабет и сердечно-сосудистые заболевания, являются серьезными проблемами общественного здоровья. Понимание взаимосвязи между генетическим полиморфизмом гена ФРУ-1,6-ДФК и развитием таких расстройств может пролить свет на их механизмы возникновения и способствовать разработке инновационных методов диагностики и лечения.

**Цели и задачи работы:** Целью данного исследования является изучение связи между генетическим полиморфизмом гена ФРУ-1,6-ДФК и метаболическими расстройствами. Конкретные задачи исследования включают анализ литературных источников, определение изменений активности фермента, проведение генетического анализа наличия полиморфных вариантов гена и оценку связи с развитием метаболических расстройств.

**Обзор источников, использованных в работе:** Для выполнения исследования был проведен обзор научных статей, рецензий и монографий, посвященных генетическому полиморфизму гена ФРУ-1,6-ДФК и его ассоциации с метаболическими расстройствами. В работе также использовались данные из общедоступных баз данных исследований генома.

**Описание методов и методик, примененных автором:** Для проведения исследования мы использовали методы молекулярной биологии и генетики, включая полимеразную цепную реакцию (PCR) и секвенирование гена ФРУ-1,6-ДФК. Мы также провели сбор данных о пациентах с метаболическими расстройствами и контрольной группе, анализировали активность фермента и оценивали наличие полиморфных вариантов гена.

**Приведение результатов исследования:** Анализ полученных результатов показал, что полиморфизм гена ФРУ-1,6-ДФК связан с изменением активности фермента и может увеличить риск развития метаболических расстройств, в том числе ожирения, диабета и сердечно-сосудистых заболеваний. Более того, была обнаружена значимая ассоциация между определенными вариантами гена ФРУ-1,6-ДФК и определенными фенотипическими проявлениями метаболических расстройств.

**Итоговые выводы:** Исследование подтверждает существование связи между генетическим полиморфизмом гена ФРУ-1,6-ДФК и развитием метаболических расстройств. Понимание этой связи может быть полезным для разработки инновационных подходов к диагностике и лечению таких расстройств, которые учитывают индивидуальные генетические особенности пациентов.

### References:

1. Северин Е.С. Биохимия: учебник для вузов. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2003: 343–350.
2. El-Maghrabi, Lange MR, Jiang AJ, et al. Human fructose-1,6-bisphosphatase gene (FBP1): exon-intron organization, localization to chromosome bands 9q22.2-q22.3, and mutation screening in subjects with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency. Genomics. 1995; 27: 520–525.
3. John Fernandes, Jean-Marie Saudubray, Georges van den Berghe, John H. Walter. Inborn metabolic diseases: diagnosis and treatment. Springer Science and Business Media, 2006: 101–103.

