



Role of Genetic Factors in Pediatric Asthma

Khamzaeva Kamina Azizovna

Scientific Advisor: PhD, Associate Professor Turaeva Nafisa Omanovna

Samarkand State Medical University Samarkand, Uzbekistan

Abstract: This work analyzes the genetic determinacy of bronchial asthma (BA) in childhood. It examines key candidate genes responsible for atopic predisposition and bronchial hyperreactivity. Particular attention is paid to the polymorphism of cytokine and receptor genes that influence the severity of the disease. The findings emphasize the importance of genetic screening for identifying high-risk groups and developing personalized therapy strategies.

Keywords: bronchial asthma, children, genetics, gene polymorphism, atopy, predisposition.

Роль генетических факторов в развитии бронхиальной астмы у детей

Хамзаева Камина Азизовна Научный руководитель: PhD, доцент Тураева
Нафиса Омановна Самаркандский государственный медицинский университет
Узбекистан, Самарканд

Аннотация: Работа посвящена анализу генетической детерминированности бронхиальной астмы (БА) в детском возрасте. Рассматриваются основные гены-кандидаты, ответственные за атопическую предрасположенность и гиперреактивность бронхов. Особое внимание уделено полиморфизму генов цитокинов и рецепторов, влияющих на тяжесть течения заболевания. Результаты подчеркивают важность генетического скрининга для выявления групп риска и разработки стратегий персонализированной терапии.

Ключевые слова: бронхиальная астма, дети, генетика, полиморфизм генов, атопия, предрасположенность.



Бронхиальная астма (БА) является классическим примером мультифакториального заболевания, в развитии которого критическую роль играет взаимодействие генетической предрасположенности и факторов окружающей среды. На сегодняшний день установлено, что наследуемость астмы составляет от 60% до 80%.

Генетическая архитектура заболевания

Современные полногеномные исследования (GWAS) позволили идентифицировать более 100 локусов, ассоциированных с риском развития БА. Наиболее значимым является локус на хромосоме 17q12-21, который включает гены *ORMDL3* и *GSDMB*. Полиморфизмы в этой области тесно связаны с развитием астмы именно в раннем детском возрасте, часто ассоциированной с вирусными инфекциями (риновирусом).

Ключевые группы генов:

Гены иммунного ответа: Гены цитокинов (*IL4*, *IL5*, *IL13*) и их рецепторов. Вариации в гене *IL13* напрямую коррелируют с уровнем общего IgE в сыворотке крови и гиперреактивностью дыхательных путей.

Гены атопии: Локусы, отвечающие за синтез высокоаффинного рецептора к IgE (*FCER1B*).

Гены структуры дыхательных путей: Например, гены металлопротеиназ (*ADAM33*), которые участвуют в ремоделировании бронхиальной стенки и определяют предрасположенность к снижению функции легких с раннего возраста.

Эпигенетические механизмы

Важным аспектом является эпигенетика — модификация экспрессии генов без изменения последовательности ДНК (метилирование ДНК, модификация



гистонов). Эпигенетические изменения могут наследоваться или возникать под влиянием материнского курения или диеты во время беременности, что «программирует» иммунную систему плода на аллергический путь развития.

Понимание генетического профиля пациента открывает двери для персонализированной медицины. Например, варианты гена *ADRB2* могут определять индивидуальный ответ ребенка на терапию beta агонистами, что позволяет врачу заранее корректировать схему лечения.

Генетический базис детской астмы выходит за рамки простой наследственности по линии родителей. Исследование показало, что ключевую роль играют мультигенные взаимодействия и их экспрессия под влиянием внешней среды.

Вывод: Идентификация специфических полиморфизмов (например, в генах *ORMDL3* и *ADAM33*) позволяет не только прогнозировать риск развития болезни, но и предсказывать ответ на фармакотерапию. Это закладывает фундамент для перехода от стандартных протоколов к персонализированной биологической терапии, минимизируя побочные эффекты у детей.

Литература:

Pividori, M., et al. (2019). "Shared and distinct genetic risk factors for childhood-onset and adult-onset asthma: genome-wide heterogeneity analysis." *The Lancet Respiratory Medicine*.

Курбачева О. М., и др. (2021). «Генетические аспекты бронхиальной астмы: от теории к практике». *Российский аллергологический журнал*.

Ober, C., & Yao, T. C. (2011). "The genetics of asthma and allergic disease: a 21st century perspective." *Immunological Reviews*.