

ГУ «Республиканский научно-практический центр спорта»

Республиканский обучающий семинар с международным участием
«Новые стратегии развития спортивной науки»

ПЕРСПЕКТИВЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ В СПОРТЕ

Козлова Анна Сергеевна

Зав. лабораторией
спортивной фармакологии
и питания

Минск, 2015

ДНК-полиморфизмы
(> 12 млн.,
встречаются
в популяции с
частотой не менее 1%)



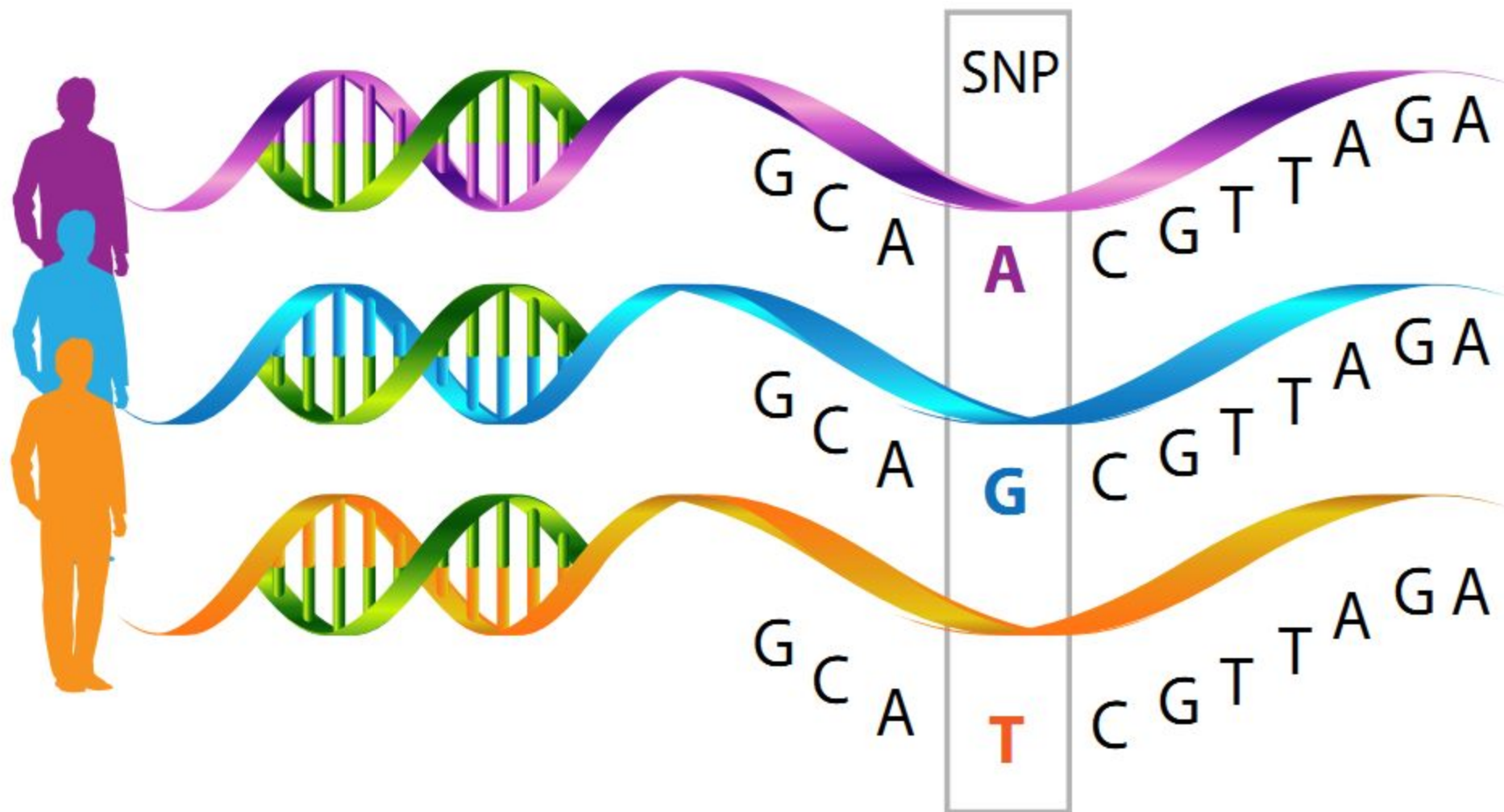
Индивидуальные
различия



Конкретные
физические
и психические
качества



ДНК-полиморфизмы



Вклад генотипа в формирование фенотипа

- **Много сигнальных путей** вовлечено в деятельность или признак => **много генов** (и их полиморфизмов) определяют индивидуальные различия.

Вес тела, аэробная выносливость, ловкость и др. фенотипы, легко изменяющиеся под воздействием внешних стимулов (наименьшая степень наследуемости и высокая степень тренируемости).

- **Чем выше наследуемость** какого-либо признака, тем **меньше генов** (и полиморфизмов) его определяют.

Фенотипы с высокой степенью наследуемости — взрывная сила, состав мышечных волокон, продольные размеры тела, гибкость и др.

Генетические маркеры

- Генетические маркеры, ассоциированные с выносливостью:
ACE (Alu I/D), EPAS1 (rs1867785 A/G), GNB3 (C825T(Ser275Ser rs5443)), HFE (His63Asp(rs179945 C/G)), NFATC4 (Gly160Ala(rs2229309 G/C)), NOS3 (Glu298Asp(rs1799983 G/T)), PPARA (rs4253778 G/C), PPARGC1A (Gly482Ser(rs81926 G/A)), PPARGC1B (Ala203Pro(rs7732671 G/C)), TFAM (Ser12Thr(rs1937 G/C)), VEGFR2 (His472Gln(rs1870377 T/A)), ADRB2 (Gln27Glu (rs1042714)), ADRB3 Trp64Arg (rs4994)
- Генетические маркеры, ассоциированные с приростом показателей выносливости в ответ на тренировки аэробной направленности:
ACE (Alu I/D), PPARD (rs2016520 T/C), PPARGC1A (Gly482Ser(rs8192678 G/A)).
- Генетические маркеры, ассоциированные с быстротой и силой:
ACE (Alu I/D), ACTN3 (Arg577Ter(rs1815739 C/T)), PPARA (rs4253778 G/C), PPARG (Pro12Ala(rs1801282 C/G)).

Генетические маркеры

- Генетические маркеры, ассоциированные с приростом показателей быстроты и силы в ответ на тренировки анаэробной направленности:

ACE (Alu I/D), ACTN3 (Arg577Ter(rs1815739 C/T)), PPARG (Pro12Ala(rs1801282 C/G)), VDR (Taq I T/t(rs731236 C/T)).

- Генетические маркеры, характеризующие особенности строения поперечнополосатой мускулатуры, ответственные за энергетический метаболизм скелетных мышц во время мышечной деятельности и обеспечивающие быстрое сокращение мышечных волокон:

ACE (Alu I/D), ACTN3 (Arg577Ter(rs1815739 C/T)), NFATC4 (Gly160Ala(rs2229309 G/C)), HFE (His63Asp(rs179945 C/G)), PPARGC1B (Ala203Pro(rs7732671 G/C)) и др.

Генетические маркеры

- Генетические маркеры, ассоциированные с адаптацией к гипоксии:

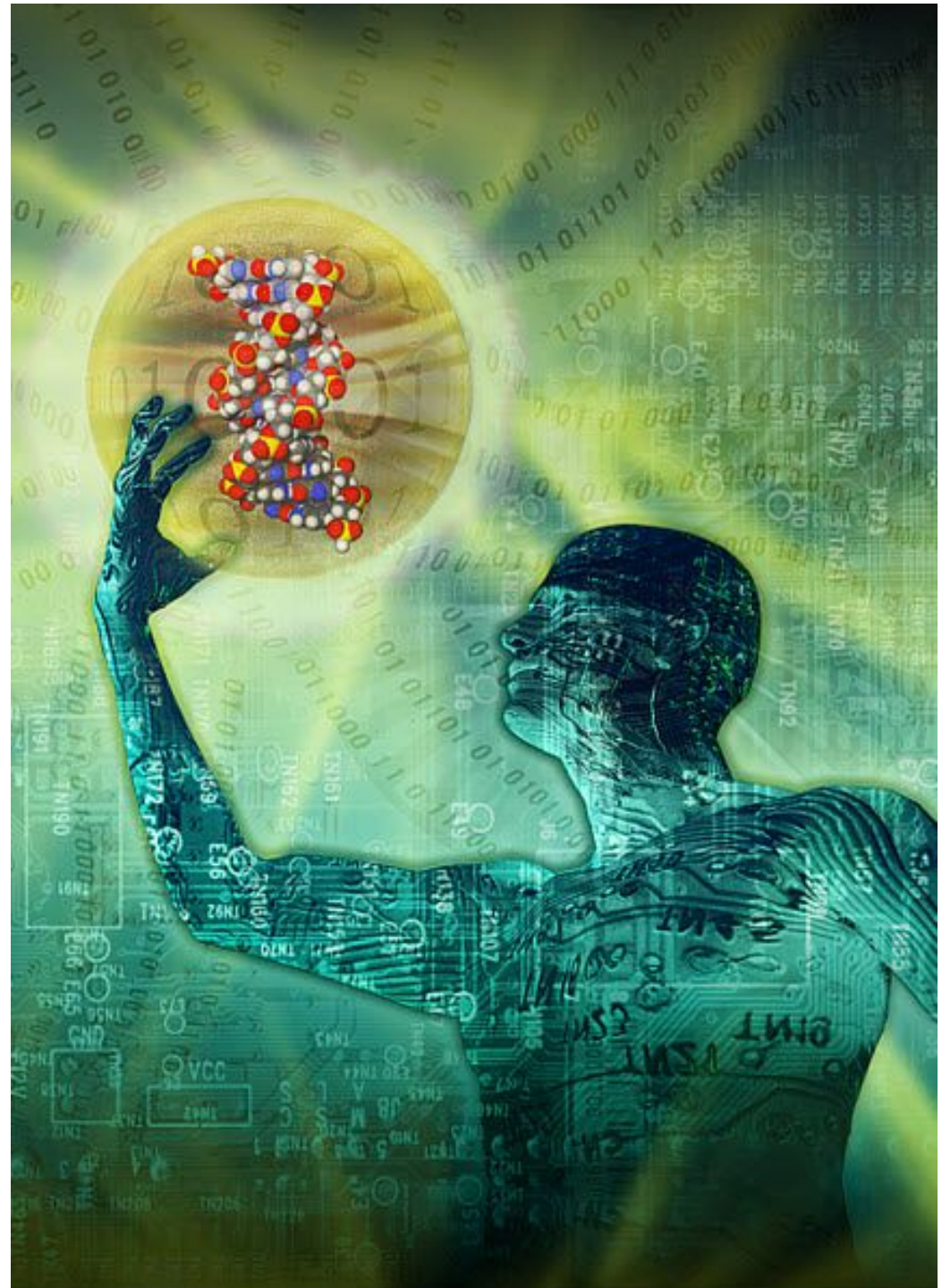
ACE (Alu I/D), EPAS1 (rs1867785 A/G), GNB3 (C825T(Ser275Ser rs5443)), HFE (His63Asp(rs179945 C/G)), NFATC4 (Gly160Ala(rs2229309 G/C)), NOS3 (Glu298Asp(rs1799983 G/T)), TFAM (Ser12Thr(rs1937 G/C)), VEGFR2 (His472Gln(rs1870377 T/A)) и др.

- Генетические маркеры, характеризующие состояние опорно-двигательного аппарата:

VDR (Taq I T/t (rs731236 C/T)), CNTF (0 mutation A/G (rs1800169)).

Применение генетических исследований:

- совершенствование системы кадрового отбора;
- индивидуализация учебно-тренировочного процесса;
- индивидуализация рациона питания и фармакологического обеспечения;
- предупреждение развития





Спортивный отбор. Недостатки:

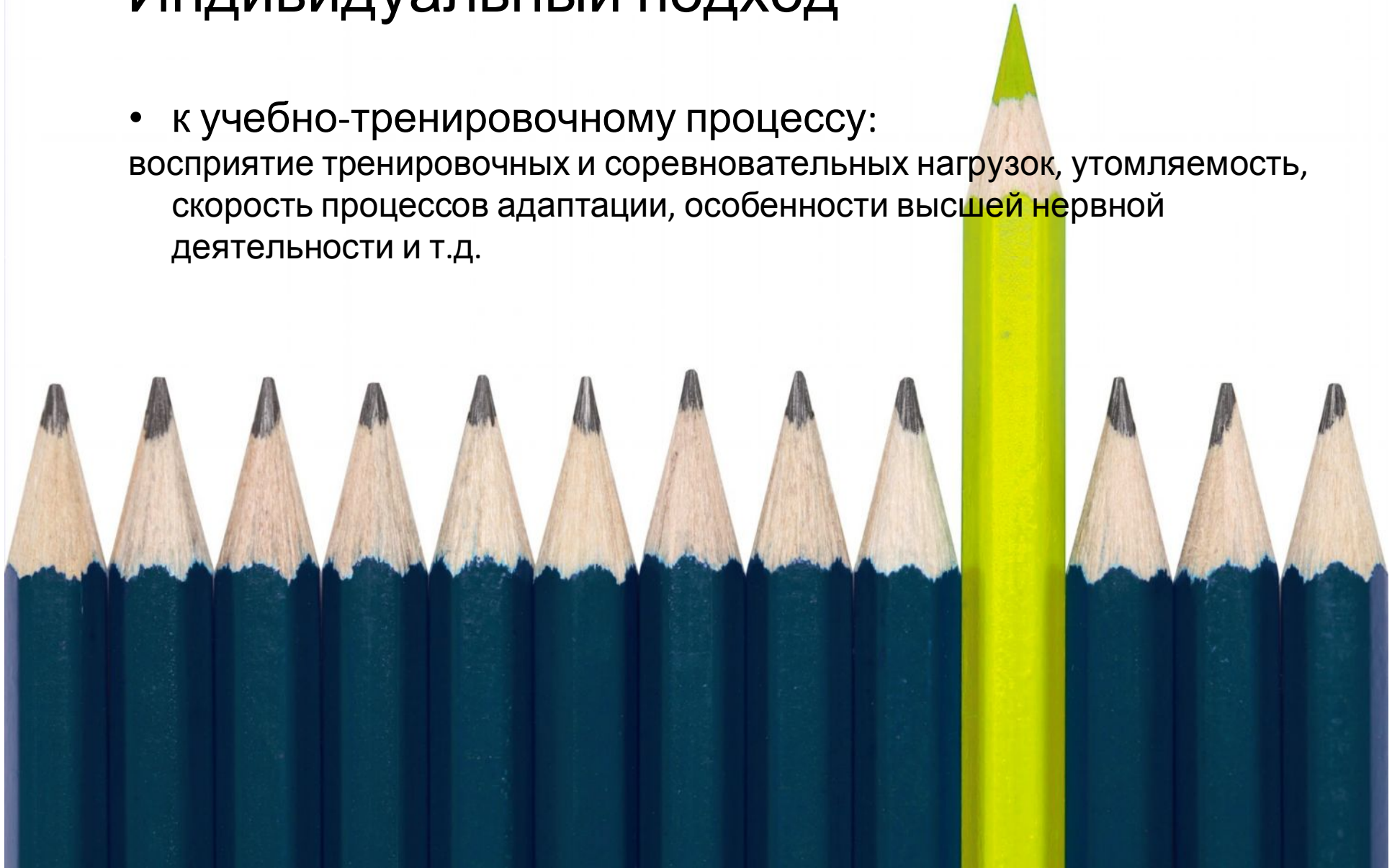
- на подготовку спортсменов необходимы ресурсы (сами спортсмены, их семья, государство — ресурс времени, денег, усилий);
- часть отобранных спортсменов не показывает ожидаемых результатов:
 - это может быть связано с тем, что они были отобраны на пике своих возможностей, нет потенциала развития;
 - а может быть связано с тем, что выбрана не подходящая направленность спортивной деятельности (спринтеры/стайеры);
- часть потенциальных чемпионов можно упустить (позднее развитие).

Спортивный отбор. Что предлагает генетика?

- раннее выявление предрасположенности к каким-либо видам профессиональной деятельности (позволяет сэкономить ресурсы):
 - не тратить ресурсы на тех, кто рано достиг своего потенциального максимума в какой-либо деятельности (опережающее развитие), и не добьётся большего;
 - не упустить перспективных спортсменов, которых невозможно выявить обычными методами отбора (позднее развитие);
- подбор подходящей направленности спортивной деятельности.

Индивидуальный подход

- к учебно-тренировочному процессу:
восприятие тренировочных и соревновательных нагрузок, утомляемость,
скорость процессов адаптации, особенности высшей нервной
деятельности и т.д.



Индивидуальный подход

- к оптимизации рациона питания:
нутригенетика — исследует влияние генетической вариабельности на способность человеческого организма усваивать различные компоненты пищи и расходовать энергетические запасы в ответ на физическую нагрузку, влияние индивидуальных различий генотипа на реакцию организма на тип питания и конкретные диеты, их эффективность, индивидуальную чувствительность организма к пищевым продуктам.



Индивидуальный подход

- к фармакологическому обеспечению:
фармакогенетика — направление медицинской генетики и фармакологии, которое исследует генетические особенности пациентов, влияющие на фармакологический ответ.



Нарушения здоровья, связанные с факторами профессионального риска:

- нарушения работы опорно-двигательного аппарата:

ушибы, травмы связочно-суставного аппарата (растяжения, вывихи, разрывы, остеоартроз), разрывы мышц и переломы костей.

Гены, кодирующие белки структурных компонентов ОДА (кости, связки, сухожилия), факторы роста и белки внеклеточного матрикса (коллаген, матриксные металлопротеиназы, тенасцин С и др.). Мутации влияют на частоту возникновения нарушений и скорость



Нарушения здоровья, связанные с факторами профессионального риска:

- нарушения работы сердечно-сосудистой системы:

атеросклеротические изменения, ишемическая болезнь сердца, гипертрофическая кардиомиопатия.

Гены ионных каналов, регулирующих ЧСС, гены метаболизма миокарда, гены, регулирующие сосудистый тонус и капилляризацию, и т.д. — более 150 мутаций.



Индивидуальный подход

Наиболее важные этапы проведения генетических исследований:

- первичный этап спортивного отбора (определение склонности к занятиям спортом и выбор вида спорта);
- заключительный этап (определение уровня экспрессии генов, кодирующих неблагоприятные факторы — один из критических условий поддержания высокой спортивной работоспособности).

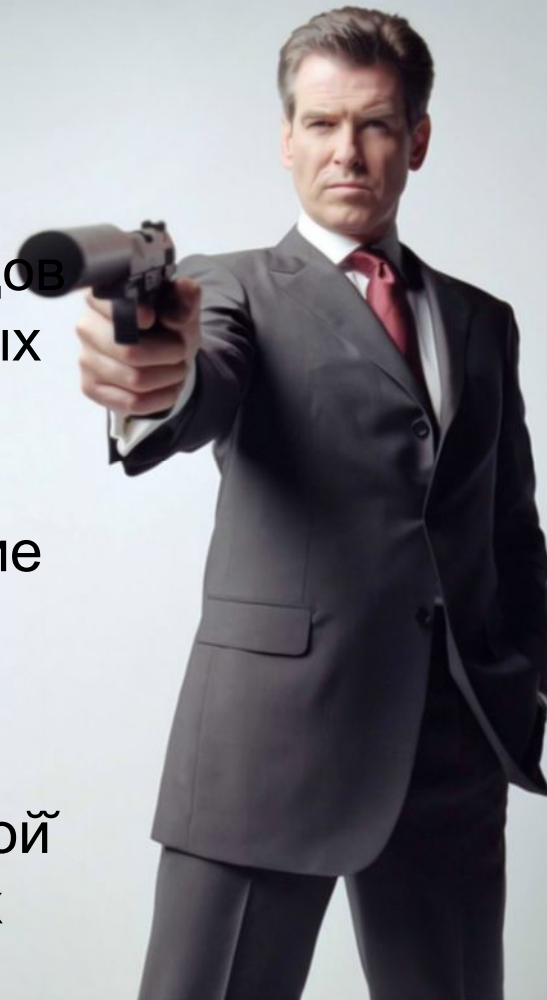
Наиболее важные возможности спортивной генетики:

- рекомендации (врачу, спортсмену, тренеру) по персонифицированной профилактике риска развития заболеваний и травм на фоне высокой физической нагрузки;
- коррекция тренировочного процесса (тип нагрузок, длительность, интенсивность тренировок) и планирование восстановительного периода с учетом индивидуальных особенностей спортсмена.

Не только спорт

Принцип индивидуального генетического отбора может быть применен при формировании отрядов специального назначения различных силовых ведомств.

Необходимо учитывать генетические факторы, предопределяющие эффективность работы в экстремальных условиях (характерных для профессиональной деятельности сотрудников силовых ведомств).



Спортивная генетика в Беларуси

- **Институт цитологии и генетики НАН Б**

В ходе совместных исследований с РНПЦ спорта обследовано более 500 членов национальных команд.

Исследования частоты встречаемости и экспрессии некоторых генов.

Оформление генетического паспорта спортсменов.

Лаборатория генетики человека

Заведующая: д.б.н. Моссэ Ирма Борисовна

- **Институт биоорганической химии НАН Б**

Комплексное определение наследственных факторов, влияющих на физиологические, биохимические, морфофункциональные, фармакогенетические, психофизиологические параметры.

215 генетических маркеров, доступная интерпретация + рекомендации.

Лаборатория молекулярной диагностики и биотехнологии

Заведующий: к.х.н. Гилеп Андрей Александрович

Спортивная генетика в Беларуси

- **Лаборатория молекулярных маркеров экологического воздействия МГЭУ им. А.Д.Сахарова**

Исследование генов системы биотрансформации ксенобиотиков, системы репарации повреждений ДНК, метаболизма и т.д. — всего более 30 генов.

Заведующий: д.б.н. Мельнов Сергей Борисович

- **НИЛ лонгитудинальных исследований ПолесГУ**

Исследование генов мышечных волокон, метаболизма, тонуса сосудов, сердечно-сосудистой системы, высшей нервной деятельности, системы биотрансформации ксенобиотиков и т.д. — всего более 35 полиморфизмов.

Заведующая: Лебедь Татьяна Леонидовна

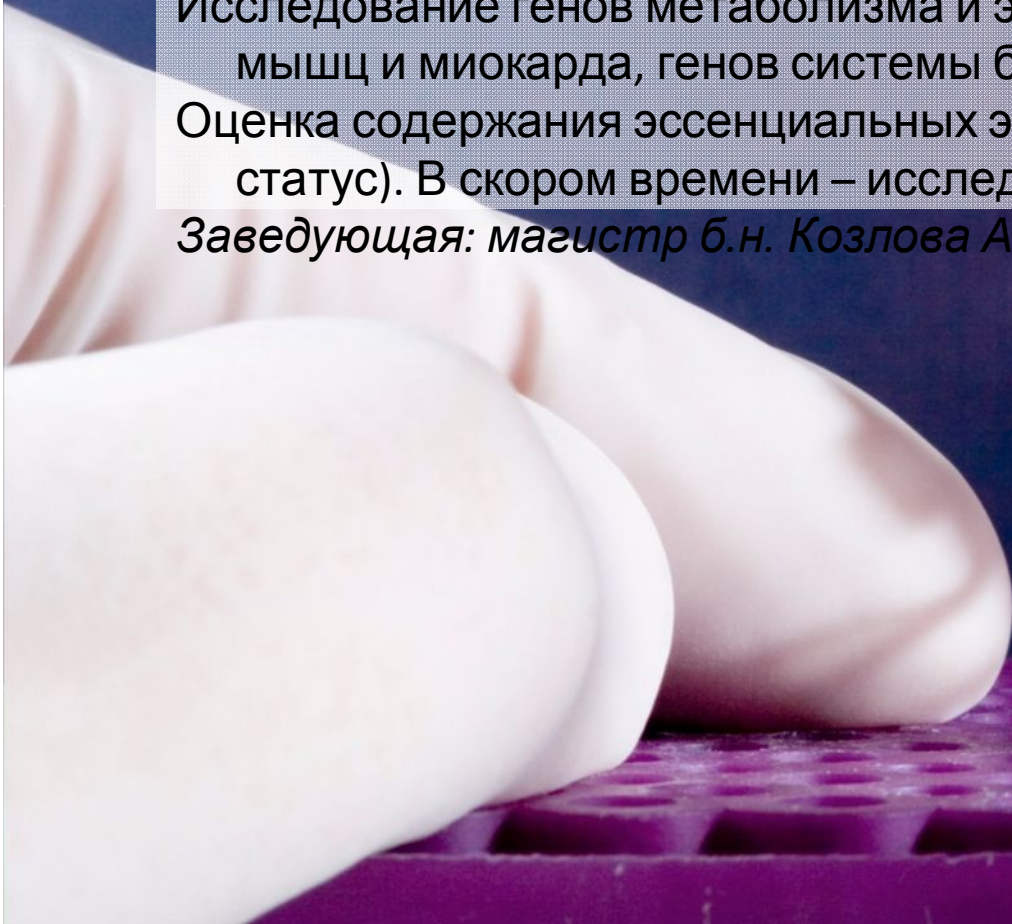
Спортивная генетика в Беларуси

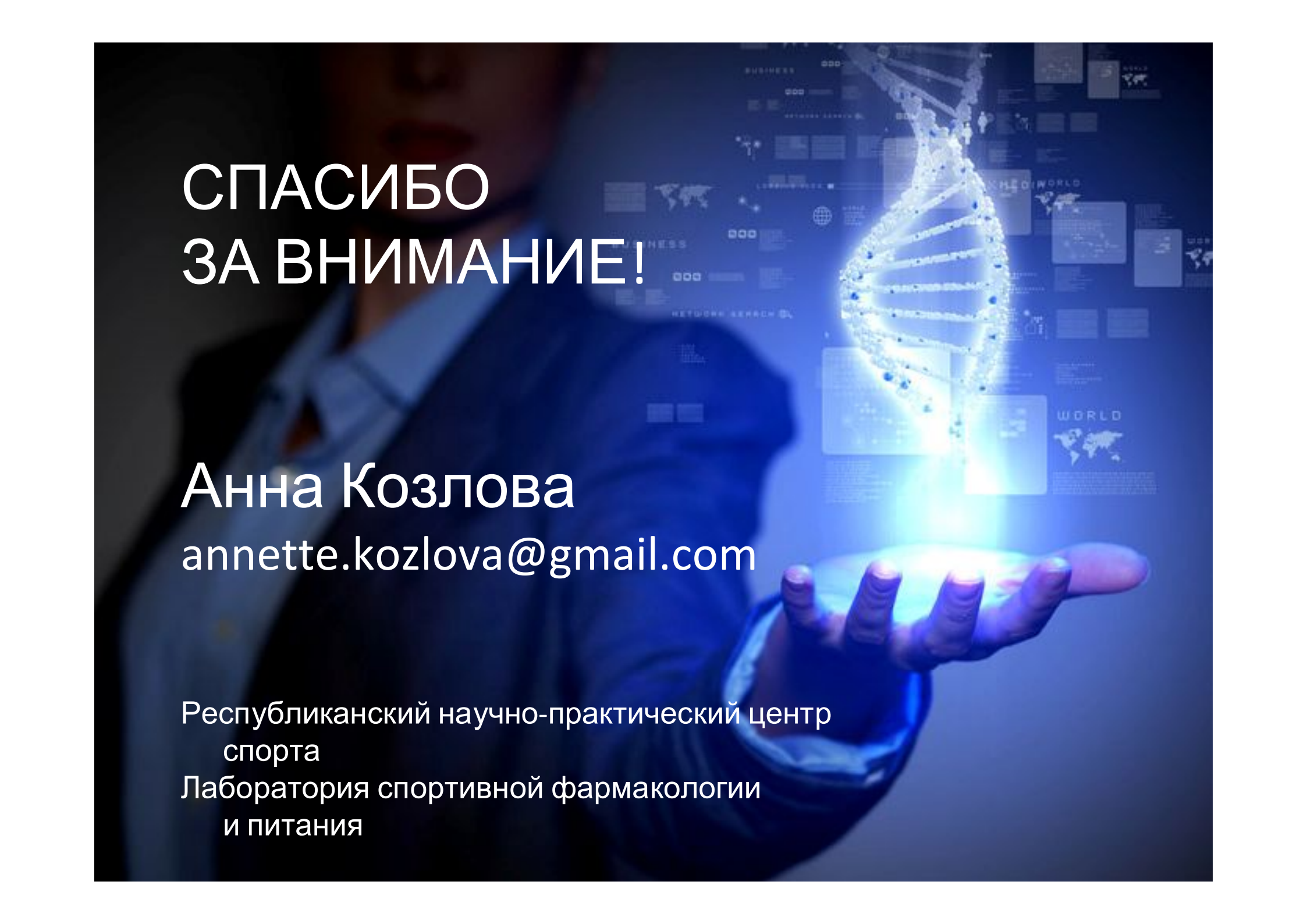
- Лаборатория спортивной фармакологии и питания РНПЦ спорта

Исследование генов метаболизма и энергетического обмена скелетных мышц и миокарда, генов системы биотрансформации ксенобиотиков.

Оценка содержания эссенциальных элементов (макро- и микроэлементный статус). В скором времени – исследования экспрессии генов.

Заведующая: магистр б.н. Козлова Анна Сергеевна



A person in a dark suit and tie is shown from the chest up, holding a glowing blue DNA double helix structure in their open palm. The background is a dark blue digital interface with various data visualizations, including world maps, charts, and text like 'BUSINESS', 'MEDICINE', and 'WORLD'.

СПАСИБО
ЗА ВНИМАНИЕ!

Анна Козлова
annette.kozlova@gmail.com

Республиканский научно-практический центр
спорта
Лаборатория спортивной фармакологии
и питания