

**Методические рекомендации по определению развития скоростных, силовых и координационных возможностей, а также выносливости у спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата, нарушения слуха, нарушения зрения) на основе генетического анализа**

**Москва 2012**

## СОДЕРЖАНИЕ

		Стр.
Введение.....		2
1.	Генетические маркеры развития физических качеств человека.....	4
	1.1. Понятие о генетических маркерах физических качеств.....	4
	1.2. Полиморфизмы генов, ассоциированные с развитием выносливости	9
	1.3. Полиморфизмы генов, ассоциированные с развитием скоростных и силовых качеств.....	10
	1.4. Полиморфизмы генов, ассоциированные с развитием координационных возможностей.....	11
2.	Методика проведения генетического анализа.....	17
	2.1. Методы забора биологического материала у спортсменов с ограниченными возможностями и выделения из него ДНК.....	17
	2.2. Методы анализа полиморфизмов генов, ассоциированных с развитием физических качеств человека.....	17
3.	Интерпретация данных молекулярно-генетического анализа и составление заключений с целью определения потенциала развития физических качеств у спортсменов с ограниченными возможностями....	21
Заключение.....		32

## ВВЕДЕНИЕ

Современные данные в области спортивной генетики свидетельствуют о значительном вкладе наследственности в развитие таких физических качеств, как быстрота, сила, выносливость, гибкость и ловкость (от 30 до 90%). Физические качества имеют тенденцию к постепенному развитию, в процессе роста индивида и длительных тренировок, а потому оценить потенциал их развития с помощью педагогико-психологических, физиологических и антропометрических методов можно лишь спустя годы тренировок и наблюдений. С совершенствованием методов молекулярной биологии появилась возможность определения задатков в развитии тех или иных физических качеств (их слабые и сильные стороны) с использованием генетических маркеров уже при рождении человека. Последние данные указывают на то, что индивидуальные различия в степени развития тех или иных физических и психических качеств человека во многом обусловлены ДНК-полиморфизмами. К настоящему моменту известно около 200 генетических маркеров (ДНК-полиморфизмов), ассоциированных с развитием и проявлением физических качеств. В связи с этим, внедрение молекулярно-генетических методов в практику спортивной науки может существенно повысить эффективность тренировочного процесса спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата, нарушения слуха, нарушения зрения).

В последние годы отмечается стремительное развитие спортивной генетики, в арсенале которой появились высокоэффективные экспериментальные технологии, обеспечивающие возможность определения молекулярных механизмов наследования физических качеств человека. Данные указывают на то, что индивидуальные различия в степени развития тех или иных физических качеств человека во многом обусловлены ДНК-полиморфизмами, которых насчитывается не менее 50 миллионов. К настоящему моменту известно около 50 генетических маркеров (ДНК-полиморфизмов), ассоциированных с

предрасположенностью к занятиям зимними и летними видами спорта. В традиционной системе спортивного отбора на начальном этапе занятия спортом тренеры и другие специалисты прибегают к использованию педагогико-психологических, физиологических и антропометрических методов тестирования юных спортсменов. Основным недостатком данных методов является невозможность эффективного их использования на ранних этапах развития человека (начинают проявляться на поздних сроках). С совершенствованием методов молекулярной биологии появилась возможность определения спортивных задатков уже при рождении человека. Главным итогом научной работы в области спортивной генетики стала разработка диагностических комплексов, направленных на определение генетического потенциала индивида к занятиям каким-либо видом спорта. В связи с этим, внедрение молекулярно-генетических методов в практику спортивной науки может существенно повысить эффективность выявления предрасположенности к зимним и летним видам спорта у лиц с ограниченными возможностями, на начальном этапе занятия спортом.

На этом основании разработка методики определения развития скоростных, силовых и координационных возможностей, а также выносливости у спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата, нарушения слуха, нарушения зрения) на основе генетического анализа является актуальной проблемой.

В данных методических рекомендациях описаны основные генетические маркеры, ассоциированные с развитием и проявлением скоростных, силовых и координационных возможностей, а также выносливости у спортсменов с ограниченными возможностями.

## **1. Генетические маркеры развития физических качеств человека**

К современным технологиям спортивного отбора следует отнести применение молекулярно-генетического анализа для выявления наследственной предрасположенности к занятиям конкретным видом спорта. Генетические маркеры, ассоциированные с развитием и проявлением физических качеств (быстрота, сила, выносливость, ловкость, гибкость), могут применяться в системе спортивного отбора, для уточнения спортивной специализации (например, подбор наиболее оптимальной специализации: плавание 50-100 м либо плавание 800-1500 м, для оптимизации тренировочного процесса (определение возможностей организма выполнять большие объемы нагрузок, акцентирование на развитии сильных сторон организма, выбор соревновательной тактики и т.п.).

### **1.1. Понятие о генетических маркерах физических качеств**

Маркером называют легко определяемый, более или менее устойчивый признак организма, по которому можно судить о вероятности проявления другой, трудно определяемой характеристики организма. Например, по составу мышечных волокон, который является относительно устойчивым фенотипом (меняется незначительно в результате тренировок), можно прогнозировать пригодность людей к занятиям физическими упражнениями различной мощности и продолжительности (преобладание медленных мышечных волокон – фенотип «стайера», преобладание быстрых мышечных волокон – фенотип «спринтера» или «силача», равное соотношение медленных и быстрых мышечных волокон – фенотип «средневика», «единоборца» или «игровика», преобладание промежуточных мышечных волокон – фенотип «универсала»).

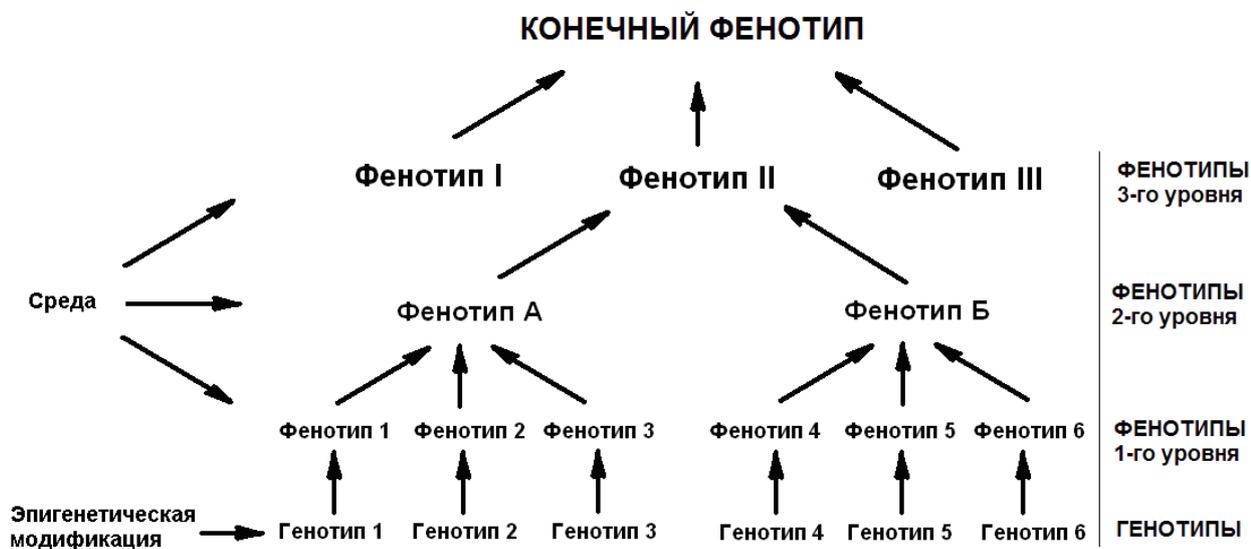
Различают фенотипические и генетические маркеры (таблица 1).

**Таблица 1.** Примеры некоторых фенотипических и генетических маркеров

<b>Фенотипические маркеры</b>	<b>Генетические маркеры</b>
<p><i>Ядерный уровень:</i> метилированные участки ДНК, уровень экспрессии гена, и др.</p> <p><i>Клеточный уровень:</i> концентрация белка/фермента в клетке, количество митохондрий и др.</p> <p><i>Тканевой уровень:</i> серологические (эритроцитарные АВО, MN, Rh и сывороточные (Hr, Hb, Cc, Ee) системы крови), иммунологические, биохимические, гормональные, гистоморфометрические (состав мышечных волокон, степень капилляризации мышечного волокна, площадь поперечного сечения мышечных волокон), дерматоглифические, иридологические маркеры и др.</p> <p><i>Органный уровень:</i> масса миокарда левого желудочка, ЖЕЛ и др.</p> <p><i>Системный уровень:</i> тип темперамента, соматотип, функциональные, психологические маркеры и др.</p>	<p><i>Молекулярно-генетические маркеры:</i> аллели, генотипы (комбинации гомологичных аллелей), комбинации негомологичных аллелей, гаплотипы (комбинации аллелей генов на одной хромосоме), комбинации генотипов, гаплогруппы (группы схожих гаплотипов, которые являются рядом аллелей в определенных локусах Y-хромосомы и митохондриальной ДНК).</p> <p><i>Цитогенетические маркеры:</i> половой хроматин (инактивированная X-хромосома в конденсированной форме; служит для опознавания женского пола), теломеры, ломкая X-хромосома, трисомии, моносомии и др.</p>

К фенотипическим маркерам относят все маркеры, располагающиеся по уровню выше (рис. 1), чем вариации ДНК (молекулярно-генетические маркеры) и

более крупные цитогенетические маркеры. Как следует из названия, фенотипические маркеры представляют собой фенотипические признаки, в той или иной степени изменяющиеся под воздействием среды и проявляющиеся в полной мере в разные периоды онтогенеза. Фенотипические маркеры могут подразделяться по уровню иерархии (ядерный, клеточный, тканевой, органный, системный; более высоко расположенные фенотипы складываются из нижележащих фенотипов) и степени генетической детерминированности (фенотипы с разной степенью наследуемости). В основе фенотипических маркеров лежат генетические и средовые факторы. Например, степень экспрессии гена (низший уровень фенотипа) зависит от полиморфизма гена, эпигенетических модификаций и средовых воздействий (тренировка, голодание, особенности питания и др.). В догеномный период применение фенотипических маркеров тканевого, органный и системного уровней нашло широкое распространение в практике спорта.



**Рис. 1.** Схема формирования конечного фенотипа из множества генотипов на фоне эпигенетических модификаций и средовых воздействий.

В молекулярной генетике спорта под термином «генетический маркер» понимается определенный аллель гена (либо генотип, различные комбинации

аллелей и генотипов), ассоциированный с предрасположенностью к занятиям каким-либо видом спорта (или группам видов спорта), развитием и проявлением какого-либо физического качества (двигательной способности), а также с биохимическими, антропометрическими, композиционными, физиологическими, психологическими и другими показателями.

Согласно обнаруженным эффектам полиморфизмов генов, выделяют аллели (маркеры), ассоциированные с развитием и проявлением выносливости (кардиореспираторной и/или мышечной), скоростно-силовых качеств (быстроты, взрывной или абсолютной силы), морфологических признаков, а также с деятельностью высшей нервной системы. Существуют также аллели полиморфных участков, ограничивающие двигательную деятельность человека (маркеры адаптации сердечно-сосудистой системы к физическим нагрузкам, маркеры интолерантности к физическим нагрузкам, маркеры повреждения головного мозга и опорно-двигательного аппарата). Следствием такого ограничения двигательной деятельности в лучшем случае является прекращение роста спортивных результатов, в худшем – развитие патологических состояний, таких как, например, выраженная гипертрофия миокарда левого желудочка с исходом в сердечную недостаточность.

За последние 10 лет генетических маркеров, ассоциированных со спортивной деятельностью, выявлено относительно немного (Bray M.S. et al., 2009), что, по-видимому, связано с тремя основными причинами. Во-первых, один ДНК-полиморфизм вносит лишь незначительный вклад в общее развитие какого-либо признака. Определение этого вклада представляется крайне сложной задачей (нужны большие выборки, осуществление мета-анализа данных независимых исследований, проведение корреляционного анализа маркера с фенотипами ядерного, клеточного и тканевого уровней). Во-вторых, спортивной генетикой на данный момент в мире занимается немногие лаборатории, и их деятельность зависит от финансовой поддержки государства и частных инвесторов. Последние же склонны вкладывать денежные средства в научные проекты в зависимости от

их приоритета. Очевидно, что приоритетным направлением является не спорт, а здоровье человека; эти предпочтения отражены в генетической карте физической активности человека (Bray M.S. et al., 2009) в виде соотношения «спортивных» генов и генов, ассоциированных со значимыми для здоровья фенотипами, изменяющимися в ответ на физические нагрузки. В-третьих, небольшое число публикаций по молекулярной генетике спорта в периодической печати может не соотноситься с реальным числом выполненных исследований в этой области, если учесть, что публикации о новых технологиях спортивного отбора, а также индивидуализации и оптимизации тренировочного процесса в открытой печати могут противоречить национальным интересам некоторых государств.

Таким образом, предстоит еще много работ по обнаружению генетических маркеров, значимых для спорта, и их включению (после проведения многократных независимых исследований) в диагностический комплекс («спортивные микрочипы», содержащие сотни генетических маркеров). Необходимо подчеркнуть, что в такой комплекс всегда должны входить и значимые фенотипические маркеры, поскольку только они могут отражать влияние среды на генетически закрепленные признаки в онтогенезе. Отличительная особенность генетических маркеров, не меняющихся на протяжении всей жизни, – это возможность их определения сразу после рождения ребенка (для этого достаточно сделать соскоб эпителиальных клеток со щеки), а значит, прогноз развития показателей, значимых в условиях спортивной деятельности, можно составить очень рано. С другой стороны, генетические маркеры, ассоциированные со спортивной деятельностью, нередко являются показателями предрасположенности к различным распространенным заболеваниям (явление плейотропии), что ставит перед исследователем при генетическом тестировании ряд вопросов этического характера (Williams A.G. et al., 2007).

## 1.2. Полиморфизмы генов, ассоциированные с развитием выносливости

В доступной литературе описано как минимум 36 генетических маркеров, ассоциированных с развитием и проявлением выносливости (табл. 2). Эти маркеры локализованы в 23 генах, мтДНК и Y-хромосоме, и были обнаружены в результате исследований по типу «случай – контроль» («спортсмены – контрольная группа»). Чем большим числом данных аллелей выносливости владеет индивид, тем больше вероятность достижения им успехов в видах спорта на выносливость.

**Таблица 2.** Генетические маркеры, ассоциированные с развитием выносливости.

Ген	Локализация	Полиморфизм	Маркер выносливости
<i>ACE</i>	17q23.3	Alu I/D	I
<i>ADRA2A</i>	10q24-q26	6.7/6.3 kb	6.7-kb
<i>ADRB2</i>	5q31-q32	Gly16Arg (rs1042713)	16Arg
<i>AMPD1</i>	1p13	Gln12Ter (rs17602729)	Gln12
<i>BDKRB2</i>	14q32.1-q32.2	+9/-9	-9
<i>EPAS1 (HIF2A)</i>	2p21-p16	rs1867785 A/G rs11689011 C/T	rs1867785 G rs11689011 T
<i>EPOR</i>	19p13.3-p13.2	(GGAA) <sub>n</sub> повторы	185-bp
<i>GNB3</i>	12p13	C825T (Ser275Ser rs5443)	825T
<i>HFE</i>	6p21.3	His63Asp (rs1799945)	63Asp
<i>HIF1A</i>	14q21-q24	Pro582Ser (rs11549465)	Pro582
<i>KCNJ11</i> мтДНК	11p15.1 мтДНК	Glu23Lys (rs5219 C/T) Митохондриальные гаплогруппы	Glu23 Благоприятные: H и L0 Неблагоприятные: K, J2, T и L3*
<i>NFATC4</i>	14q11.2	Gly160Ala (rs2229309)	Gly160

<i>NOS3</i>	7q36	Glu298Asp G/T)	(rs1799983	Glu298
		(CA) <sub>n</sub> повторы		164-bp
<i>PPARA</i>	22q13.31	rs4253778 G/C		rs4253778 G
<i>PPARD</i>	6p21.2-p21.1	rs2016520 T/C		rs2016520 C
<i>PPARGC1A</i>	4p15.1	Gly482Ser G/A)	(rs8192678	Gly482
<i>PPARGC1B</i>	5q33.1	Ala203Pro G/C)	(rs7732671	203Pro
		Arg292Ser C/A)	(rs11959820	292Ser
<i>PPP3R1</i>	2p15	Промотор 5I/5D		5I
<i>TFAM</i>	10q21	Ser12Thr (rs1937 G/C)		12Thr
<i>UCP2</i>	11q13	Ala55Val (rs660339 C/T)		55Val
<i>UCP3</i>	11q13	rs1800849 C/T		rs1800849 T
<i>VEGFA</i>	6p12	rs2010963 G/C		rs2010963 C
<i>VEGFR2</i>	4q11-q12	His472Gln T/A)	(rs1870377	472Gln
Y- хромосома	Y- хромосома	Гаплогруппы хромосомы	Y-	Благоприятные: E*, E3* и K*(xP) Неблагоприятные: E3b1

### 1.3. Полиморфизмы генов, ассоциированные с развитием скоростных и силовых качеств.

К настоящему моменту описано как минимум 6 полиморфизмов генов, ассоциированных с предрасположенностью к занятиям видами спорта, направленными на развитие скоростных и силовых качеств (табл. 3). Чем большим числом данных аллелей быстроты и силы владеет индивид, тем больше вероятность достижения им успехов в скоростно-силовых (короткие дистанции в беге, плавании, конькобежном спорте, гребле; полевые дисциплины в легкой атлетике) и силовых (тяжелая атлетика, силовое троеборье, гиревой спорт) видах спорта.

**Таблица 3.** Генетические маркеры, ассоциированные с развитием скоростных и силовых качеств.

Ген	Локализация	Полиморфизм	Маркер быстроты/силы
<i>ACE</i>	17q23.3	Alu I/D	D
<i>ACTN3</i>	11q13.1	Arg577Ter (rs1815739 C/T)	R577
<i>AR</i>	Xq11.2-q12	(CAG) <sub>n</sub>	L (≥22)
<i>HIF1A</i>	14q21-q24	Pro582Ser (rs11549465 C/T)	582Ser
<i>PPARA</i>	22q13.31	rs4253778 G/C	rs4253778 C
<i>PPARG</i>	3p25	Pro12Ala (rs1801282 C/G)	12Ala

#### **1.4. Полиморфизмы генов, ассоциированные с развитием координационных возможностей.**

Очевидно, что соревновательная успешность спортсмена не может зависеть исключительно от деятельности мышечной, сердечно-сосудистой и дыхательной систем, а также от антропометрических и композиционных показателей. Координационные способности, устойчивость к психологическому стрессу, особенности темперамента и характера, способность к приему и переработке информации, умственные способности – далеко не полный перечень генетически детерминированных признаков (высшей нервной системы), в той или иной степени важных для осуществления успешной спортивной деятельности (Горбунов, 1996; Алексеев и Серова, 1998; Ахметов и др., 2004; Никонова и Родионов, 2005; Bachner-Melman et al., 2005; Куликова и др., 2007; Малюченко и др., 2007; Портнова и др., 2007; Тимофеева и др., 2008; Шлепцова и др., 2008; Sysoeva et al., 2008; Lippi et al., 2008, 2009; Deary et al., 2009). Поскольку эти признаки проявляются у людей по-разному (наличие индивидуальных различий), а каждому виду спорта должен соответствовать определенный психотип спортсмена (холерический темперамент штангиста, флегматичность стайера, агрессивная игра хоккеиста и т.п.), то представляется важным выявление ДНК-полиморфизмов, ассоциированных с различными психическими качествами.

## Полиморфизм гена транспортера серотонина (*5HTT*; *SERT*)

Серотонин является одним из ключевых нейромедиаторов центральной и периферической нервной системы. Он участвует в регуляции настроения, аппетита, сна и болевого восприятия, а также ряда других сложных поведенческих реакций. После выделения серотонина из нейрона в синаптическую щель происходит его обратный захват с помощью переносчика, принадлежащего к семейству Na<sup>+</sup>,Cl<sup>-</sup>-зависимых переносчиков. У человека ген переносчика серотонина (*5HTT* или *SERT*) расположен на 17-й хромосоме в области q11.1-q12. При анализе полиморфных вариантов гена обнаружен VNTR-полиморфизм (variable number tandem repeats – варьирующие по числу тандемные повторы), локализованный во 2-м интроне, с двумя типичными (12 и 10 единиц повтора) и одним редким (9 единиц повтора) аллелями (Lesch et al., 1993, Fiskerstrand et al., 1999), а также полиморфизм в промоторе гена (делеция или инсерция 44 пар оснований) (Caspi et al., 2003). При коротком промоторном аллеле (S) транспортер серотонина в меньшей степени транскрибируется и, соответственно, в меньшей степени представлен на пресинаптической мембране, чем при длинном (L) (Lesch et al., 1996; Heils et al., 1996). При изучении L/S полиморфизма гена *5HTT* с чувством восприятия времени у российских синхронисток было установлено, что доля лиц с генотипом SS среди точно ориентирующихся во времени была значимо больше, чем среди плохо ориентирующихся (19,2% против 4,2%,  $P = 0.04$ ) (Портнова и др., 2007). Кроме того, в работе Малюченко и соавт. (2007) была показана связь *5HTT* SS генотипа с выраженной косвенной агрессией (накопление агрессии, ее позднее и опосредованное проявление), но низкими значениями негативизма и раздражительности у спортсменок, занимающихся синхронным плаванием.

В исследовании с участием 85 израильских танцоров (классический балет, современные танцы, джаз-балет), 872 человек контрольной выборки и 91 спортсмена (разнородная группа из 36 стайеров (бегуны, пловцы), 39 баскетболистов и волейболистов и спортсменов технических видов спорта) были

проанализированы два VNTR-полиморфизма гена *5HTT* на предмет их ассоциации с различными фенотипами (чувство ритма, креативность, художественность, пластичность и др.), определяющими способность к танцам (Bachner-Melman et al., 2005a). Оказалось, что наиболее часто (42%) встречающийся гаплотип (S аллель промотора + 12 VNTR-повторов 2-го интрона) ассоциировался с высокими значениями духовности и художественности (по данным теста Tellegen Absorption Scale (TAS)).

### **Полиморфизм гена рецептора серотонина 2А (*5HT2A*)**

Рецептор серотонина 2А (*5HT2A*) широко распространен в организме в периферических тканях, где опосредует сократительные реакции в гладкомышечной ткани сердечно-сосудистой, желудочно-кишечной и мочеполовой систем.

Ген *5HT2A* находится в 13 хромосоме и содержит три экзона и два интрона. Одним из наиболее значимых полиморфизмов является замена T102C (rs6313). Аллель Т сопряжен с повышенной экспрессией гена, по сравнению с аллелем С (Polesskaya et al., 2002). Показано, что у носителей ТТ генотипа агрессивность выше, чем у носителей С аллеля (Assal et al., 2004). Помимо агрессивности – важной черты для некоторых видов спорта, от плотности рецепторов серотонина зависит скорость развития усталости при тренировках. Было показано, что при регулярных физических нагрузках плотность *5HT2A* растет, повышается настроение и физическая работоспособность. Однако при продолжительных тренировках высокой интенсивности плотность этих рецепторов падает, ухудшается настроение и увеличивается общая усталость (Weicker and Struder, 2001). В работе Портновой и соавт. (2007) было установлено, что для спортсменок (синхронное плавание) с генотипом *5HT2A* СС было характерно более быстрое течение времени по сравнению с носителями Т аллеля.

### **Полиморфизм гена моноаминоксидазы А (*MAOA*)**

Моноаминоксидаза А (МАОА) является ферментом внешней мембраны митохондрий, катализирующим окисление аминокрупп биогенных и ксенобиотических аминов. МАОА преимущественно окисляет биогенные амины, такие как серотонин, дофамин, адреналин и норадреналин, в центральной нервной системе и периферических тканях. Данный фермент присутствует в различных тканях организма, но больше всего его в тканях печени и мозга (Grimsby et al., 1990; Shih et al., 1990).

Ген *МАОА* находится в X-хромосоме, состоит из 15 экзонов и 14 интронов, кодирует белок размером 527 аминокислот. Только один полиморфизм в гене *МАОА* ассоциирован со степенью экспрессии фермента: VNTR 30 п.н. (ACCGGCACCGGCACCAGTACCCGCACCAGT) в промоторном регионе гена. Существуют аллели с 2, 3, 3.5, 4, 5 и очень редко с 6 повторами. Частота встречаемости в европейской популяции аллелей с 3, 4 и 5 повторами составляет 32-35%, 63-66% и 1%, соответственно (Sabol et al., 1998). Наиболее часто встречаются аллели с 3 и 4 повторами. Причем, аллели с 5 и 4 повторами более активны, чем с 3 повторами. Ген с тремя повторами транскрибируется в 5 раз менее эффективно, чем с четырьмя, т.е. при трех повторях отмечается меньший уровень энзиматической активности и, следовательно, более высокий уровень нейромедиаторов в организме (Sabol et al., 1998).

Было показано, что у носителей аллеля с 4 повторами передняя кора поясной извилины головного мозга во время выполнения заданий, связанных с выделением интересующего стимула из ряда более сильных стимулов и с принятием решений, активизируется гораздо сильнее, чем у носителей аллеля с 3 повторами (Fan et al., 2002). Кроме того, низкоактивные варианты гена моноаминоксидазы связывают с повышенной агрессивностью поведения (Caspi et al., 2002), более низким коэффициентом интеллекта (Yu et al., 2005a) и низким коэффициентом по шкале «избегание ущерба» (Yu et al., 2005b) по сравнению с носителями высокоактивных вариантов гена *МАОА*. При анализе взаимосвязи между VNTR-полиморфизмом гена *МАОА* и особенностями отмеривания

«индивидуальной (субъективной) минуты» было установлено, что российские спортсменки (синхронное плавание) с генотипом 3/3 точнее отмеривали «субъективную минуту» (т.е. меньше ее недооценивали) (Портнова и др., 2007). Была также обнаружена ассоциация VNTR-полиморфизма с субъективным течением времени по двум шкалам опросника Яспера: «когда я читаю» и «когда я один». В ситуации, когда испытуемых просили оценить, насколько быстро для них течет время, когда они одни, то лица с генотипом 3/3 оценивали время как текущее значимо медленнее, чем носители аллеля с 4 повторами. Процесс чтения также можно связать с состоянием одиночества: я читаю, когда я один, когда кто-то рядом – я уже не читаю. В данной ситуации обнаружилось также значимое различие между лицами с разными генотипами (Портнова и др., 2007).

### **Полиморфизм гена катехол-*O*-метилтрансферазы (catechol-*O*-methyltransferase (*COMT*)).**

Ген катехол-*O*-метилтрансферазы относится к семейству генов дофаминергических систем и играет ключевую роль в распаде дофамина в префронтальной коре мозга. В 4-м экзоне гена *COMT* встречается замена гуанина на аденин, которая приводит к замещению валина на метионин в положении 158 фермента (Val158Met). Носительство 158Met аллеля ассоциировано с более (в 4 раза) низкой активностью фермента по сравнению с Val158 аллелем, а значит и с большей концентрацией дофамина в префронтальной коре мозга (Lotta et al., 1995; Chen et al., 2004; Shield et al., 2004). В работе Wahlstrom и соавт. (2007) было установлено, что дети и подростки в возрасте 9-17 лет с Val/Met генотипом в различных психологических и моторных тестах (показатели памяти, внимания, координации движений, скорость двигательных реакций) показывают лучшие результаты. Кроме того, при изучении ассоциации Val158Met полиморфизма гена *COMT* с эмоциональными проявлениями у российских женщин была установлена взаимосвязь *COMT* Val158 аллеля с повышенной физической агрессивностью (Куликова и др., 2008).

В недавней работе с участием российских спортсменок (синхронное плавание) изучалась взаимосвязь Val158Met полиморфизма гена *COMT* с чувством восприятия времени (Портнова и др., 2007). Было установлено, что для носителей генотипа Met/Met характерно значительное переотмеривание 1- и 2-секундных интервалов (однако интервалы 3, 4 и 5 секунд этими лицами отмеривались правильно). Также было выявлено, что спортсменки с генотипом Met/Met были склонны недоотмеривать текущее время в среднем на  $17,6 \pm 11,1$  мин, в то время как носительницы *COMT* Val аллеля переотмеривали его в среднем на  $7 \pm 5,9$  мин.

### **Полиморфизм гена рецептора аргинин-вазопрессина 1a типа (*AVPR1*)**

Рецептор AVPR1 относится к сигнальным G-белкам, которые являются универсальными посредниками при передаче гормональных сигналов от рецепторов клеточной мембраны к эффекторным белкам, вызывающим конечный клеточный ответ. AVPR1 опосредует сигналы аргинина-вазопрессина, а значит, отвечает за важные функции головного мозга, связанные с эмоциями, творчеством, темпераментом, поведением в обществе и др.

В промоторе гена *AVPR1* обнаружен микросателлитный полиморфизм, ассоциированный с социальным поведением и аутизмом (Bachner-Melman et al., 2005b; Kim et al., 2002, Wassink et al., 2004). В исследовании с участием израильских танцоров и спортсменов, между ними были обнаружены различия в частоте встречаемости RS3 микросателлитного маркера, и в комбинации с RS1-маркером (Bachner-Melman et al., 2005a). RS1 и RS3 маркеры также ассоциировались с высокими коэффициентами духовности (по данным теста Tellegen Absorption Scale (TAS)) и зависимости от вознаграждения (по данным теста TPQ Reward Dependence).

## **2. Методика проведения генетического анализа**

### **2.1. Методы забора биологического материала у спортсменов с ограниченными возможностями и выделения из него ДНК**

#### **Забор и хранение биологического материала**

Исходный этап всех молекулярно-генетических методов – это получение образцов ДНК. Источником геномной ДНК могут быть любые ядродержащие клетки. В спортивной практике чаще используют лейкоциты, буккальные клетки (клетки эпителия щеки) и эпителиальные клетки волосяной луковицы (при необходимости длительной транспортировки биоматериала). Возможность проведения молекулярно-генетического анализа с небольшим количеством легкодоступного биологического материала является методическим преимуществом методов данной группы. Выделенная ДНК одинаково пригодна для проведения различных исследований и может долго сохраняться в замороженном виде. В зависимости от того, какие клетки исследователь собирается получить, выделяют следующие способы забора биологического материала: смыв эпителиальных клеток ротовой полости, соскоб эпителиальных клеток ротовой полости, забор венозной крови.

#### **Выделение ДНК из биологического материала**

Существует множество методов выделения ДНК из доступного биоматериала (фенольная экстракция, щелочная экстракция, сорбентный способ, экспресс-методы и др.).

### **2.2. Методы анализа полиморфизмов генов, ассоциированных с предрасположенностью к занятиям спортом**

## Генотипирование

Анализ полиморфизма гена (генетического маркера) может осуществляться с помощью следующих методов:

- а) Полимеразная цепная реакция (ПЦР) и дальнейший анализ длин рестрикционных фрагментов
- б) ПЦР в реальном времени.

## Полимеразная цепная реакция и рестрикционный анализ

**Проведение ПЦР (на примере определения rs4253778 G/C полиморфизма гена *PPARA*)** (по: Ахметов, 2006). G/C полиморфизм гена *PPARA* (rs4253778) определяют с помощью двухпраймерной системы:

Прямой праймер (PAF): 5'-АСААТСАСТССТТАААТАТGGTGG-3';

Обратный праймер (PAR): 5'-ААGТАGGGACAGACAGGACCAGТА-3'.

Реакционная смесь для ПЦР может состоять из следующих компонентов (количество отдельных компонентов может варьировать):

Деионизированная вода	6,0 мкл
Буфер 10-кратный	1,5 мкл
dNTP (5мМ)	1,5 мкл
Праймер PAF	0,5 мкл (4 пМ)
Праймер PAR	0,5 мкл (4 пМ)
Тақ-полимераза	0,2 мкл (1 ед)

Для амплификации специфических фрагментов гена *PPARA* в реакционную смесь добавляют  $\approx 100$  нг (2-3 мкл) ДНК и используют следующий температурный режим ПЦР на термоциклере (например, «Терцик»):

1	95°C – 5 мин	1 цикл
<hr/>		
	95°C – 1 мин	
2	60°C – 1 мин	30 циклов
	72°C – 1 мин	
<hr/>		
3	72°C – 5 мин	1 цикл

Продуктами амплификации данной ПЦР являются фрагменты ДНК длиной 266 п.н. Наличие замены нуклеотида G на C в 2528 положении 7 интрона гена *PPARA* создает для эндонуклеазы *Taq I* сайт рестрикции (T↓CGA).

**Проведение ПДРФ-анализа (на примере определения rs4253778 G/C полиморфизма гена *PPARA*).**

Инкубацию рестрикционной смеси с продуктами амплификации (5 мкл) проводят в отдельной пробирке в термостате при 65 °C (на ночь). Наличие сайта рестрикции обуславливает разделение ампликонов (265 п.н.) на два фрагмента длиной 216 и 50 п.н. Анализ длины рестрикционных продуктов проводится электрофоретическим разделением в 8% ПААГ либо в агарозном геле с последующей окраской бромистым этидием и визуализацией в проходящем ультрафиолетовом свете при помощи трансиллюминатора. В качестве маркера молекулярного веса используют различные коммерческие наборы. Генотипу GG соответствуют нерестрицированные фрагменты длиной 266 п.н., генотипу GC – три фрагмента длиной 266, 216 и 50 п.н., а генотипу CC – два фрагмента длиной

216 и 50 п.н. Результаты электрофореза заносятся в рабочий журнал и фотодокументируются с помощью цифровой фотокамеры.

### **ПЦР в реальном времени**

Метод ПЦР в режиме реального времени (ПЦР-РВ; Real Time PCR) представляет собой проведение полимеразной цепной реакции с регистрацией накопления ДНК в ходе реакции. Данный метод занимает лидирующие позиции среди методов, используемых в научно-исследовательских и диагностических лабораториях. Регистрация накопления продуктов ПЦР в ходе реакции позволяет избежать отдельной стадии определения результатов, исключить контаминацию (Walker, 2002). Для регистрации накопления ДНК применяют детектирующие амплификаторы – термоциклеры, оборудованные флуоресцентным детектором, позволяющим детектировать репортерную флуоресценцию в реакционных пробирках. Результатом работы прибора является информация о зависимости уровня репортерной флуоресценции от цикла амплификации. В качестве флуоресцентных меток можно использовать интеркалирующие флуоресцентные агенты, меченые флуоресцентными агентами праймеры, меченые флуоресцентными агентами олигонуклеотиды и различные комбинации этих методов (Morrison et al., 1998).

### **3. Интерпретация данных молекулярно-генетического анализа и составление заключений с целью определения потенциала развития физических качеств у спортсменов с ограниченными возможностями.**

Интерпретация результатов генетического тестирования в спорте – ответственное и трудоемкое дело, которым должен заниматься подготовленный специалист (либо коллектив специалистов), обладающий соответствующими знаниями в области молекулярной генетики человека, физиологии и биохимии мышечной деятельности, спортивной медицины и антропологии, и разбирающийся в различных аспектах спортивной педагогики (вопросы отбора в спорте, спортивной тренировки, многолетней подготовки спортсменов и др.) и питания спортсменов. Здесь важно подчеркнуть, что при решении вопросов спортивной специализации и отбора, оптимизации и коррекции тренировочного процесса, а также профилактики профессиональных заболеваний спортсменов, молекулярно-генетическое тестирование не может заменить фенотипическую диагностику (биохимические (рН, лактат крови, гемоглобин, гематокрит, АЛТ, АСТ, КФК, мочевины и др.), гистологические (биопсия мышечной ткани), физиологические (спироэргометрия, тест PWC<sub>170</sub>, динамометрия, стабилметрия и др.), антропометрические (оценка морфологического состояния, оценка функций и нарушений осанки и стопы, измерение минеральной плотности костной ткани и др.), биомеханические, клинические (пульсометрия, измерение артериального давления, ЭКГ, ЭХО-КГ, суточный мониторинг ЭКГ по Холтеру, проведение ортопробы, расчет вегетативного индекса) методы обследования, а также педагогические и психологические тесты), но лишь дополнить и конкретизировать отдельные ее моменты. Связано это не только с тем, что на данный момент мы не располагаем всей информацией о генетических маркерах, ассоциированных с двигательной и психической деятельностью человека, но и с тем, что генетическая диагностика не распространяется дальше генотипа (она не позволяет установить промежуточный или конечный результат взаимодействия

генотипа, эпигенетических модификаций и средовых факторов). В свою очередь эпигенетическая диагностика (например, выявление метилированных участков генов, ассоциированных с изменением генной экспрессии) может в значительной мере дополнить генетическую и фенотипическую диагностику. Таким образом, интерпретации генетического анализа должны предшествовать фенотипическая диагностика и анкетирование со сбором полной информации об испытуемом, и, при необходимости, о его родственниках (наличие спортивного разряда и стажа у его родителей, братьев и сестер, сведения о заболеваниях и т.п.).

Интерпретация должна проводиться на основе суммарного вклада генотипов и аллелей генов в определение наследственной предрасположенности к двигательной деятельности и к развитию профессиональных патологий спортсменов. Вклад отдельных генотипов и аллелей генов в развитие физических качеств человека необходимо оценивать как на основе литературных источников, так и собственных данных, полученных на больших выборках российских спортсменов и контрольной группы. Для интерпретатора важно иметь собственную базу данных, в которой имеются сведения об уникальных генотипах элитных спортсменов.

Несмотря на определенные успехи в открытии генов, влияющих на физическую активность человека (Ahmetov and Rogozkin, 2009), любые интерпретации в отношении генетических результатов могут вводить в заблуждение, как исследователей, так и испытуемых. Пока еще не настало то время, когда можно давать по результатам генетического тестирования однозначный ответ на вопрос, будет ли данный индивид элитным спортсменом, и в каком виде спорта, поскольку неизученные полиморфизмы генов у конкретного индивида, или существенные мутации его генома могут полностью нивелировать тот генетический потенциал, который был обнаружен на основе определения ограниченного спектра полиморфизмов генов-кандидатов. Так, например, вполне вероятно, что на основании детекции 6 полиморфизмов генов можно заключить, что у человека не выявлена предрасположенность к скоростно-силовым видам

спорта, однако врожденная мутация в гене миостатина, приводящая к чрезмерному росту мышечной массы (Schuelke et al., 2004), способна сделать из него штангиста экстра-класса.

В соответствии с функциональной значимостью определенных аллелей генов, ассоциированных со спортивной деятельностью, каждому аллелю присваивается условная единица значимости – балл. В зависимости от количества баллов и качественного состава комбинаций генотипов, у испытуемых можно определить 4 типа предрасположенности к развитию и проявлению физических качеств:

1) **низкая предрасположенность** к развитию и проявлению какого-либо физического качества (определяется на основании того, что среди большой выборки высококвалифицированных спортсменов отсутствуют носители такого минимального числа благоприятствующих конкретной деятельности аллелей, либо если у них отсутствуют найденные у испытуемого негативные мутации, влияющие на спортивный результат); означает, что имеется высокая вероятность того, что индивид не сможет преодолеть уровень мастера спорта в определенной группе видов спорта, требующих преимущественное проявление какого-либо физического качества (выносливости, быстроты, силы, ловкости, гибкости); по всей видимости, к этой категории испытуемых будут относиться индивиды с негативными мутациями, вызывающими интолерантность к физическим нагрузкам.

2) **умеренная предрасположенность** к развитию и проявлению какого-либо физического качества; означает, что имеется относительная вероятность того, что индивид сможет достичь выдающихся результатов в той группе видов спорта, где требуется проявление определенного физического качества;

3) **выраженная предрасположенность** к развитию и проявлению какого-либо физического качества; означает, что имеется большая вероятность того, что индивид сможет достичь выдающихся результатов в той группе видов спорта, где требуется проявление определенного физического качества;

4) **ярко выраженная предрасположенность** к развитию и проявлению какого-либо физического качества; означает, что имеется очень большая вероятность того, что индивид сможет достичь выдающихся результатов в той группе видов спорта, где требуется проявление определенного физического качества.

На основании выявления предрасположенности к развитию и проявлению отдельных физических качеств (например, выраженная предрасположенность к развитию и проявлению выносливости + низкая предрасположенность к развитию и проявлению быстроты и силы), для испытуемого подбирается набор групп видов спорта (рис. 2), к которым он предрасположен (с учетом фенотипических данных). В зависимости от приоритета и генетического потенциала индивида, этот набор должен включать в себя группы видов спорта 1-го и 2-го выбора.

Практические приложения знаний о молекулярных механизмах, лежащих в основе индивидуальных различий в развитии и проявлении физических и психических качеств, связаны с тремя аспектами: спортивной ориентацией и отбором, оптимизацией и коррекцией тренировочного процесса и профилактикой заболеваний у спортсменов (Рогозкин и др., 1999; Кочергина и Ахметов, 2006; Ахметов и Яновский, 2007; Ахметов и др., 2008; Ахметов, 2009).

Трудовая деятельность, сопряженная с повышенными физическими нагрузками (профессиональные занятия спортом, работа шахтером, грузчиком, металлургом и т.д.) нередко приводит к развитию различных патологий. К примеру, чрезмерные пролонгированные физические нагрузки, которым подвергаются спортсмены, могут привести к длительной гиперфункции сердца с дальнейшим развитием выраженной гипертрофии миокарда, которая не только препятствует росту спортивного мастерства, но и становится причиной формирования «бычьего» сердца и возникновения аритмий (Ахметов, 2009). В основе этих и других патологий могут лежать полиморфизмы генов, ассоциированных с деятельностью сердечно-сосудистой системы (Ахметов, 2006; Линде и др., 2006, 2007; Newton-Cheh et al., 2009).

В этом плане возможности молекулярной генетики спорта (применение генетических маркеров в сочетании с фенотипической диагностикой) позволяют оказывать помощь спортивным врачам, педагогам и тренерам: а) в определении предрасположенности детей и подростков к определенному виду двигательной деятельности (спортивная ориентация и отбор); б) в повышении роста спортивных показателей за счет оптимизации и коррекции тренировочного процесса; в) в профилактике различных заболеваний, связанных с профессиональной деятельностью спортсменов.

Существует предположение, что все индивиды, не имеющие серьезных отклонений в здоровье, генетически предрасположены к занятиям различными видами спорта и способны достичь в них определенных успехов без вреда для здоровья (большинство людей способны дойти до уровня кандидата в мастера спорта в «своем» виде спорта) (Ахметов, 2009). В данном случае роль специалистов в области спортивной генетики заключается в подборе оптимальной двигательной деятельности для конкретного человека с учетом его генетической конституции. Применение молекулярно-генетического тестирования с высокой прогностической способностью особенно актуально для выявления спортивных талантов (потенциальных чемпионов) и гениев (потенциальных рекорсменов мира), которых, как предположил чешский исследователь Р. Ковар, может быть около 0,13% населения среднестатистической страны (Kovar, 1997). Вместе с тем, отметим, что окончательное количество индивидов, достигших высокого уровня спортивного мастерства все же устанавливается ненаследственными факторами (процент реализации генетического потенциала всегда ниже теоретически ожидаемого), и зависит, в том числе, от запросов общества (Ахметов, 2009).

В поддержку гипотезы о всеобщей предрасположенности к каким-либо видам спорта можно привести примеры по частоте встречаемости различных аллелей генов, ассоциированных с двигательной деятельностью. Так, на основании анализа G/C полиморфизма 7 интрона гена *PPARA*; можно выделить индивидов с наличием аллелей G (носители генотипов GG и GC) или C (носители

генотипов GC и CC). Было обнаружено, что частота встречаемости *PPARA* G аллеля значимо выше среди стайеров по сравнению с контрольной группой, а частота *PPARA* C аллеля – среди спринтеров и тяжелоатлетов. Подобный антагонизм аллелей, когда первый аллель гена предрасполагает к видам спорта одной метаболической направленности, а второй аллель – к видам спорта другой метаболической направленности, обнаружен также для *ACE* I/D, *HIF1A* Pro582Ser и *PPARGC1A* Gly482Ser полиморфизмов. На основании этих данных можно предположить, что носительство каких-либо аллелей генов *ACE*, *HIF1A*, *PPARA* и *PPARGC1A* не ограничивает человека в возможности занятий видами спорта вообще. Здесь важно лишь подобрать ребенку оптимальный вид двигательной деятельности еще в самом начале спортивной карьеры, используя всевозможные методы для оценки двигательной одаренности (Ахметов, 2009).

В повседневной жизни можно наблюдать процессы спортивного отбора, протекающие естественным образом. По всей видимости, сразу после начала занятий видами спорта происходит перераспределение юных спортсменов среди всего контингента занимающихся. Одни остаются в тех видах спорта, в которых начали свою спортивную карьеру, поскольку их генетическая конституция предрасполагает к такой двигательной деятельности. Другие же, или вообще уходят из спорта, или находят (либо им подбирают) тот оптимальный вид спорта, в котором они могут добиться наилучших результатов. В соответствии с типом энергообеспечения тренировочной нагрузки, виды спорта условно можно разделить на несколько групп, в которых физиологические закономерности используемых в тренировочном процессе упражнений одинаковы (Ахметов и др., 2007а; Ахметов, 2009). Помимо признаков, характеризующих развитие выносливости, быстроты и силы принимаются во внимание мощность выполняемой на тренировках работы с разделением на умеренную, большую, субмаксимальную, максимальную и переменную. Схематически классификацию видов спорта можно представить в виде треугольной фигуры, во главе каждого угла которой отображены группы видов спорта с максимальным проявлением

одного из трех основных физических качеств – быстроты, силы и выносливости (рис. 3). Каждая ячейка в треугольнике включает в себя определенные группы видов спорта со схожим типом энергетического обеспечения мышечной деятельности и показывает, в какой степени то или иное физическое качество является определяющим для успешной соревновательной деятельности. Недостаток этой схемы заключается в том, что она в полной мере не учитывает другие, важные для спорта физические (гибкость, ловкость) и психические (темперамент, агрессивность и др.) качества. Тем не менее, на примере этой схемы можно видеть, что в зависимости от сочетания генотипов, любому физически здоровому индивиду можно подобрать группу видов спорта, в которых он мог бы добиться высоких результатов без вреда для здоровья (например, для занятий футболом оптимально следующее сочетание генотипов: *ACTN3*(RR или RX)–*PPARA*(GC или CC)–*PPARGC1A*(Gly/Ser или Ser/Ser)–*UCP2*(Ala/Val или Val/Val)–*VEGF*(GC или CC) (Ахметов и др., 2007б). Используя литературные данные о встречаемости аллелей различных генов у спортсменов, занимающихся разными видами спорта, существует возможность подбора оптимальных для конкретной двигательной деятельности сочетаний аллелей и генотипов по многим генам-кандидатам.

Вместе с тем необходимо признать существование индивидов, на которых стандартные физические нагрузки действуют как минимум нейтрально, не вызывая улучшения таких физических показателей, как, максимальное потребление кислорода в результате длительных тренировок (Bouchard et al., 1999; Bouchard and Rankinen, 2001). Данный факт свидетельствует об индивидуальных различиях в ответ на классические физические нагрузки, но еще не доказывает наличие очень низких спортивных способностей. По крайней мере, исследования с целью оптимизации тренировочного процесса с учетом индивидуальной генетической предрасположенности показали положительные результаты (Кочергина и Ахметов, 2006). При этом необходимо учитывать возможность того, что такие индивиды могут быть интолерантными к

физическим нагрузкам ввиду мутаций в ядерных и митохондриальных генах, и, поэтому не могут быть отнесены в полной мере к здоровым лицам (Bray et al., 2009).



**Рис. 3.** Распределение основных видов спорта на группы с учетом преимущественного проявления определенных физических качеств.

**Примечания:**

1. Быстрота и сила

а) бег: 100, 200, 400 м; 100 с/б, 110 с/б, 400 с/б; б) прыжки: в длину, тройной; в) плавание: 50 и 100 м; г) коньки: скоростной бег 500 м; шорт-трек 500 м; д) велосипед: спринт, гит 500 м; е) гребля: байдарка 200 м; каноэ 200 м

2. Взрывная скорость

а) метание: диска, молота и копья; толкание ядра; б) прыжки в высоту, прыжки с шестом

3. Взрывная сила

Тяжелая атлетика

4. Абсолютная сила

Пауэрлифтинг, бодибилдинг

5. Скоростная выносливость

а) бег: 800 м; б) велосипед: гит 1 км; в) гребля: байдарка 500 и 1000 м; каноэ 500 и 1000 м; г) коньки: 1000 м; шорт-трек 1000 м; д) плавание: 200 м

6. Быстрота и ловкость

Волейбол, бейсбол, фехтование

7. Быстрота, сила, выносливость, ловкость и гибкость

а) баскетбол, водное поло, гандбол, софтбол, футбол, хоккей с шайбой, хоккей на траве, хоккей с мячом, регби; б) современное пятиборье, семиборье, десятиборье; в) бокс, восточные единоборства

8. Сила, ловкость и гибкость

а) бобслей, санный спорт, скелетон, горнолыжный спорт; б) акробатика, спортивная гимнастика, художественная гимнастика; в) прыжки в воду, прыжки с трамплина; г) фигурное катание, синхронное плавание

9. Силовая выносливость

Гиревой спорт, силовой экстрим

10. Выносливость и быстрота

а) бег: 1500 м; б) велосипед: 3 и 4 км, кросс-кантри; в) академическая гребля; г) коньки: 1500 м; д) лыжные гонки: спринт; е) плавание: 400 м

11. Выносливость, быстрота, сила и ловкость

Большой и настольный теннис, бадминтон

12. Сила, выносливость, быстрота, ловкость и гибкость

Борьба: классическая, вольная, самбо, дзюдо

13. Выносливость большой мощности

а) бег: 3000 м с препятствиями, 5 и 10 км; б) биатлон: спринт; в) велосипед: велошоссе до 50 км; маунтинбайк; г) коньки 3, 5 и 10 км; лыжные гонки: 5 и 10 км; плавание: 800 и 1500 м

14. Выносливость умеренной мощности (длинные дистанции)

а) бег: марафон; б) биатлон: 15 и 20 км; в) велосипед: велошоссе 50-200 км; г) лыжные гонки: 15, 30 и 50 км; дуатлон; лыжное двоеборье; д) плавание: 5, 10 и 25 км; е) триатлон; ж) ходьба: 10 и 20 км

## 15. Выносливость умеренной мощности (сверхдлинные дистанции)

а) ультрамарафон 100 км; б) ходьба: 50 км; в) плавание: 50 км; г) велоспорт: велощоссе 200 км и более, многодневные гонки; д) триатлон «Железный человек»

Как уже было отмечено выше, отличительной особенностью генетической диагностики от фенотипической является возможность ее применения сразу после рождения ребенка (либо до рождения – в особых случаях), а значит, прогноз развития показателей, значимых в условиях спортивной деятельности, можно составить очень рано. С другой стороны, генетические маркеры, ассоциированные со спортивной деятельностью, нередко являются маркерами предрасположенности к различным распространенным заболеваниям.

Таким образом, можно утверждать, что уже сейчас начинают закладываться основы принципиально новой системы медико-генетического обеспечения физической культуры и спорта, которая позволит поднять его на более высокий уровень, внедрить в практику основы профилактической медицины и генетики, активно помогать в планировании и коррекции тренировочного процесса.

**Индивидуальные заключения.** В текст индивидуального заключения должно входить:

1) перечисление всех выявленных генотипов по изучаемым локусам ДНК; эта информация носит конфиденциальный характер, поскольку содержит в себе генетические данные индивида о его предрасположенности к спорту и о риске развития мультифакториальных и других патологий; с этой информацией могут быть ознакомлены исключительно испытуемый и родители испытуемого, и, при наличии их разрешения – личный (спортивный или семейный) врач и тренер;

2) интерпретационная часть: в соответствии с полученными генетическими данными, предоставляется информация о предрасположенности индивида к развитию и проявлению физических качеств (можно также дать информацию по развитию промежуточных фенотипов, например, оценить состав мышечных

волокон, определить, до каких пределов может осуществляться прирост МПК и т.п.), а также о риске развития различных патологических состояний и заболеваний (но только при запросе этих данных), таких как гипертрофия миокарда левого желудочка (актуально для стайеров), внезапная сердечная смерть (футбол, хоккей), атеросклероз, посттравматические поражения нервной системы (бокс, борьба, восточные единоборства), заболевания опорно-двигательного аппарата (травмоопасные спортивные специализации), сахарный диабет 2-го типа, ожирение, артериальная гипертензия, нарушения свертываемости крови, и др.;

3) рекомендательная часть: а) для испытуемого подбираются группы видов спорта, в которых он может достичь выдающихся результатов, а также описание сильных и слабых сторон систем организма с точки зрения потенциала развития физических качеств; б) диетические рекомендации (составляются на основе определенной индивидуальной чувствительности испытуемых к пищевым веществам); в) профилактический раздел: определяются меры по профилактике мультифакториальных заболеваний и патологических состояний, связанных как со спортивной деятельностью, так и образом жизни.

## Заключение

Данные многочисленных исследований свидетельствуют о том, что индивидуальные физические и психические показатели могут варьировать в широких пределах, что связано с различиями в генотипе. Физические качества имеют тенденцию к постепенному развитию, в процессе роста индивида и длительных тренировок, а потому оценить потенциал их развития с помощью педагогико-психологических, физиологических и антропометрических методов можно лишь спустя годы тренировок и наблюдений. С совершенствованием методов молекулярной биологии появилась возможность определения задатков в развитии тех или иных физических качеств (их слабые и сильные стороны) с использованием генетических маркеров уже при рождении человека. В настоящее время признано аксиомой, что высоких спортивных результатов может достичь лишь талантливый человек, обладающий определенным комплексом генетических предпосылок к данной деятельности.

Возможности молекулярной генетики спорта позволяют оказывать помощь педагогам, тренерам и спортивным врачам в определении генетического потенциала спортсменов с ограниченными возможностями к развитию и проявлению координационных возможностей, скоростных и силовых качеств, а также выносливости, в повышении роста спортивных показателей за счет оптимизации и коррекции тренировочного процесса, и в профилактике различных заболеваний, связанных с профессиональной деятельностью спортсменов.