

**Методические рекомендации по разработке программы фармакологического обеспечения и питания спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата) на основе генетического анализа**

**Москва 2012**

## СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
Введение.....	2
1. Основы спортивной фармакогенетики и нутригенетики.....	3
2. Фармакологические средства и типы диет, направленные на коррекцию пищевого статуса и повышение физической работоспособности в зависимости от генетической конституции спортсмена.....	8
3. Методы, применяемые при разработке программы фармакологического обеспечения и питания спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата) на основе генетического анализа.....	17
3.1. Методы забора биологического материала у спортсменов с нарушениями опорно-двигательного аппарата и выделения из него ДНК.....	17
3.2. Методы анализа наиболее значимых полиморфизмов генов, участвующих в метаболизме пищевых веществ и фармакологических препаратов.....	18
3.3. Оценка пищевого статуса спортсмена .....	20
4. Рекомендации по интерпретации данных генотипирования и составлению заключений с целью повышения эффективности фармакологического обеспечения и питания спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата) на основе генетического анализа.....	23
Заключение.....	32

## **ВВЕДЕНИЕ**

Несмотря на существование общепринятой методологии фармакологического обеспечения и питания спортсменов с ограниченными возможностями, применение различных схем фармакологической и нутритивной коррекции должно носить индивидуальный характер. Это связано с тем, что восприимчивость к фармакологическим препаратам и пищевым веществам передается по наследству и зависит от множества генов. На этом основании особую значимость и актуальность для достижения высоких результатов в паралимпийском спорте имеет подход фармакологической регуляции экспрессии генов, отвечающих за физическую работоспособность и развитие морфологических признаков человека, а также определение генетических особенностей, обуславливающих индивидуальные различия в фармакокинетике и фармакодинамике отдельных препаратов. В основе генетического анализа лежит определение структурных особенностей (полиморфизмов) генов, участвующих в усвоении и метаболизме пищевых веществ и фармакологических средств. В связи с этим, внедрение молекулярно-генетических методов в практику спортивной фармакологии и питания может существенно повысить эффективность фармакологического обеспечения и питания в системе паралимпийского спорта.

На этом основании разработка программы фармакологического обеспечения и питания спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата) на основе генетического анализа является актуальной проблемой.

В данной работе описаны основные генетические маркеры, ассоциированные с усвоением пищевых веществ и фармакологических средств, а также даны рекомендации по их практическому применению при оптимизации и индивидуализации питания и фармакологического обеспечения спортсменов с нарушениями опорно-двигательного аппарата.

## **1. Основы спортивной фармакогенетики и нутригенетики**

Последнее десятилетие характеризуется внедрением в практику спорта значительного количества фармакологических препаратов, применяемых с целью повышения общей и специальной физической работоспособности спортсменов, ускорения восстановления, а также в случае травм. Спортивная фармакология, как отрасль спортивной медицины, представляет собой полностью сформировавшееся и бурно развивающееся направление так называемой фармакологии здорового человека, задачами которой является коррекция функционального состояния организма здорового человека, находящегося в осложненных (экстремальных) условиях функционирования. Речь идет о применении фармакологических средств, облегчающих переносимость таких факторов, как жара и холод, работа в высокогорье и на глубине океана, специализированная деятельность космонавта, летчика или авиадиспетчера, голодание, физические нагрузки и т.п. (см. Приложение). Спортивная фармакология изучает особенности действия фармакологических препаратов при их приеме здоровыми тренированными людьми в условиях физической нагрузки.

Обоснованное с медико-биологических позиций рациональное применение ряда фармакологических средств (не относящихся к группе допингов и не наносящих ущерба здоровью спортсмена) расширяет функциональные возможности организма здорового человека, открывает новые рубежи спортивных достижений в различных видах спорта и позволяет совершенствовать методику тренировочного процесса. Такое, оправданное с этических и медицинских позиций, фармакологическое обеспечение спортивной деятельности может наряду с педагогическими, психологическими, социальными подходами стать одним из важных элементов общей системы воздействий на адаптацию организма к максимальным физическим нагрузкам. Значение разумного использования фармакологических препаратов спортсменами, особенно в спорте

высших достижений, в последние два десятилетия по существу подвел физиологические возможности организма к предельному уровню. В этих условиях дальнейший прогресс в ряде спортивных дисциплин требует дополнительных средств, способствующих расширению пределов адаптации организма к нагрузке. Следует только подчеркнуть полную подчиненность фармакологического обеспечения спортсменов решению педагогических задач, то есть обеспечение полноценной тренировочной программы и соревновательной деятельности.

Применение лекарственных средств, биологически активных препаратов и пищевых веществ в спортивной медицине имеет два аспекта: 1) лечение больных спортсменов, ветеранов спорта, как и всех граждан; 2) повышение адаптации спортсменов к физической нагрузке в условиях учебно-тренировочного процесса и соревнований.

Лечение больного спортсмена соответствует всем требованиям, предъявляемым здравоохранением РФ и Закону о лекарствах. Однако в отличие от применения лекарств и других биологически активных веществ (БАВ) обычными людьми, у спортсменов в период учебно-тренировочного сбора и соревнований имеются существенные ограничения, которые присущи спортивной фармакологии, учитывающей, что WADA (Всемирное антидопинговое агентство) запрещает препараты, искусственно (принудительно) повышающие спортивную работоспособность, дают незаслуженное превосходство и рассматриваются как допинги (Сейфулла и др., 2008).

Необходимо отметить, что достижения спортивной фармакологии не снижают актуальность проблем эффективного и безопасного применения фармакологических средств. Очевидно, что одним из путей повышения эффективности и безопасности применения фармакологических средств в спорте является внедрение в практику технологий так называемой персонализированной (персонифицированной) медицины. В основе этих технологий – индивидуальный подход к выбору фармакологических средств и их режима дозирования с учетом

факторов, влияющих на фармакологический ответ, которые имеются у конкретного спортсмена.

Известно, что индивидуальный фармакологический ответ зависит от множества факторов, таких как пол, возраст, сопутствующие заболевания, совместно применяемые фармпрепараты, характер питания, вредные привычки и т.д. Однако 50% неблагоприятных фармакологических ответов (развитие нежелательных лекарственных реакций или недостаточная эффективность) зависят от генетических особенностей индивида (Сычев и др., 2007). Именно поэтому спортивная фармакогенетика предоставляет возможность индивидуализации выбора фармпрепаратов и их режимов дозирования на основании изучения генотипа конкретного спортсмена. В основе подобного рода фармакогенетического тестирования лежат ДНК-технологии (полимеразная цепная реакция (ПЦР), анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ), ПЦР в реальном времени, микрочиповые технологии и др.), а в качестве биологического материала может быть использована кровь спортсмена или даже соскоб со слизистой оболочки щеки.

Таким образом, спортивная фармакогенетика – это раздел спортивной фармакологии и генетики физической активности, изучающий генетические особенности спортсмена, влияющие на фармакологический ответ. Эти генетические особенности, как правило, представляют собой полиморфные участки генов белков, участвующих в фармакокинетике или фармакодинамике фармакологических средств (Lanfear and McLeod, 2007).

К первой группе относятся гены, кодирующие ферменты биотрансформации, и гены транспортеров, участвующих во всасывании, распределении и выведении фармакологических средств из организма. В настоящее время активно изучается роль генов, контролирующих синтез и работу ферментов метаболизма лекарственных средств, в частности изоферментов цитохрома P-450 и ферментов II фазы биотрансформации (N-ацетилтрансферазы, УДФ-глюкуронилтрансферазы, глутатион S-SH-трансферазы и т.д.). В последние

годы начали изучать влияние на фармакокинетику фармакологических препаратов полиморфизма генов так называемых транспортеров лекарственных средств: транспортеров органических анионов (OATP-C, OAT-1, OAT-3), транспортеров органических катионов (OCT-1) и гликопротеина Р (MDR1).

Ко второй группе относятся гены, кодирующие молекулы-мишени лекарственных средств (мембранные и ядерные рецепторы, ферменты, ионные каналы), и гены, продукты которых вовлечены в патогенетические процессы. Именно обнаружение конкретных аллельных вариантов этих генов и является сутью фармакогенетических тестов. Очевидно, что применение таких тестов позволит заранее прогнозировать фармакологический ответ на фармакологические средства, а следовательно, индивидуализированно подойти к выбору фармакологических средств и их режима дозирования (Сычев и др., 2007).

Поскольку фармакологическое обеспечение процесса подготовки спортсменов также подразумевает применение биологически активных добавок к пище (нутрицевтики и парафармацевтики), то необходимо дать формулировку еще двух терминов – нутригеномики и нутригенетики.

Термины «нутригеномика» и «нутригенетика» сегодня введены для описания взаимодействия между геномом и питанием (Mutch et al., 2005).

**Нутригеномика** описывает влияние компонентов пищи на экспрессию генов.

**Нутригенетика** стремится понять, как генетический статус человека координирует ответ организма на пищу и позволяет определить оптимальную диету для конкретного человека на основе его генотипа.

### **Общими задачами спортивной фармакогенетики являются:**

1. Повышение спортивной работоспособности спортсменов, т.е. расширение возможностей адаптации организма спортсмена к физическим нагрузкам за счет фармакологических средств с учетом его генетической конституции.

Решение этой генеральной задачи фармакологическими средствами и пищевыми веществами с использованием ДНК-технологий возможно за счет решения двух частных задач спортивной фармакогенетики:

2. Выявление слабых и сильных сторон организма спортсмена (определение генетического потенциала), и направленная регуляция экспрессии генов, участвующих в адаптации организма спортсмена к физическим нагрузкам, разрешенными фармакологическими средствами и пищевыми веществами (увеличение экспрессии малоактивных аллелей генов, подавление экспрессии гиперактивных аллелей генов, увеличение экспрессии одних генов с целью компенсации малой или отсутствующей активности других).

3. Лечение различного рода заболеваний, травм, нарушений функций организма с применением индивидуального подхода к конкретному спортсмену (подбор лекарственных средств и их режима дозирования с учетом генетической конституции спортсмена с целью повышения эффективности лечебного воздействия и профилактики побочных эффектов на лекарственные средства).



## **2. Фармакологические средства и типы диет, направленные на коррекцию пищевого статуса и повышение физической работоспособности в зависимости от генетической конституции спортсмена**

Многочисленные данные свидетельствуют о том, что чувствительность организма человека к препаратам различных групп обусловлена наличием тех или иных генотипов. При назначении данных препаратов необходимо руководствоваться не только сведениями о поле, возрасте, весе спортсмена, а также о виде спорта, которым он занимается и этапе тренировочного цикла, но и его генетическими данными. С другой стороны, наличие определенного генотипа может обусловить применение фармакологической коррекции и оптимизации питания.

Ниже перечислены некоторые примеры рекомендаций спортсменам, основанных на том, что определенные генетические особенности могут потребовать специальной фармакологической коррекции и диеты.

**Генотип *PPARG* Ala/Ala.** В том случае, если у Вас повышен уровень сахара в крови, и Ваш врач назначает препараты, снижающие его уровень, то следует принять во внимание, что Ваш генотип (*PPARG* 12Ala) способствует лучшему усвоению метформина, который помимо своего основного действия, ускоряет процессы «сжигания» жира. Ваш генотип (*PPARG* 12Ala) способствует лучшему «сжиганию» жиров при употреблении мононенасыщенных жиров (содержатся в оливковом и рапсовом маслах, многих орехах (лесной, фисташки, миндаль), а также в авокадо) и полиненасыщенных жиров (ПНЖК).

**Генотип *CYP1A2* CC.** В гене *CYP1A2* обнаружена особенность, которая приводит к тому, что принимаемый внутрь кофеин задерживается в организме в течение долгого времени. Это означает, что Вам не требуется прием высоких доз кофеина (и других подобных энерготоников, таких как «RedBull», «Strike», «Dynamite», «Burn», «Adrenaline Rush» и др.) перед стартами для повышения

спортивного результата. Кроме того, задержка кофеина в организме может негативно сказаться на деятельности сердечно-сосудистой и нервной систем (неблагоприятные эффекты: нарушение сна, возбуждение, беспокойство, тахикардия, повышение артериального давления, аритмия, тошнота). С данным генотипом в повседневной жизни рекомендуется употребление не более 1 чашки кофе в день.

**Генотип *FABP2*.** Наличие специфического генотипа по гену *FABP2* связано с высокой степенью абсорбции жирных кислот в кишечнике, поэтому при необходимости лечащий врач может назначить Вам препараты (такие, как орлистат; при индексе массы тела более 30 кг/м<sup>2</sup>) и пищевые вещества со свойствами ингибиторов липазы (например, в составе зеленого чая и яблок), понижающие усвоение жирных кислот. С данным генотипом также ассоциируется высокий риск инсулинорезистентности (нечувствительности тканей организма к инсулину – фактор риска развития сахарного диабета 2-го типа) при условии высокого потребления подсолнечного масла (как альтернатива, вместо подсолнечного масла используйте другие виды растительных масел, например, оливковое масло).

**Генотип *FTO*.** В Вашем генотипе обнаружена особенность, которая приводит к увеличению жировой массы (за счет повышения аппетита и низкой утилизации жирных кислот). В этом случае рекомендуется употребление продуктов и препаратов, содержащих хром (морские продукты, мясо, бобовые, молочные продукты, орехи и цельные злаки). Хром входит в состав инсулина; его недостаток в организме вызывает тягу к сладкому.

**Генотип *MTHFR*.** Ваш генотип по гену *MTHFR* (метилентетрагидрофолатредуктаза) указывает на высокий риск нарушения обмена фолиевой кислоты, что может неблагоприятно отразиться на здоровье (повышается риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, злокачественных новообразований). Это связано с тем, что активность фермента *MTHFR* с таким

генотипом составляет около 30% от активности фермента при нормальном генотипе. Установлено, что высокие дозы фолиевой кислоты (1 мг в сутки) нивелирует отрицательное влияние мутантного аллеля. В этом случае рекомендуем включать в рацион питания продуктов с высоким содержанием фолиевой кислоты (свежая зелень, шпинат, капуста, зеленые яблоки, сельдерей, вишня, абрикосы, авокадо, морковь, дыня, цельные зерна, свежие сыры, печень) и витаминов B6 и B12. Негативное влияние генотипа по MTHFR могут также нивелировать систематические аэробные нагрузки (снижают риск развития атеросклероза при неблагоприятном генотипе).

**Генотип *AMPD1* TT.** Для решения проблемы с недостаточностью аденозинмонофосфатдезаминазы (субъективно это может проявляться в виде повышенной утомляемости при выполнении физических нагрузок, реже – в виде судорог) Вам могут существенно помочь а) при умеренных нагрузках: прием углеводно-минеральных напитков сразу после физической нагрузки (быстро восполнят энергетический дефицит, ускорят восстановление скелетных мышц), б) при интенсивных нагрузках: энергетические препараты, такие как креатинфосфат (другие названия: неотон, фосфокреатин), креатин моногидрат (самые эффективные восстановители энергетических запасов). Примеры углеводно-минеральных напитков: «Спартакиада», «Gatorade», «Isotonic», «Isostar», «Multipower Fit Activ» и другие.

**Генотип *UCP2*.** Склонность к набору веса отчасти у Вас обусловлена носительством Val/Val генотипа по UCP2 (разобщающий белок). Этот специфический генотип ассоциируется, с одной стороны с высокой метаболической эффективностью мышечной деятельности (энергия тратится в большей степени на мышечное сокращение, чем освобождается в виде тепла) при занятиях видами спорта с преимущественным проявлением выносливости, а с другой стороны – с повышенным риском развития сахарного диабета 2-го типа и ожирения, в случае, если индивид проявляет низкую физическую активность (энергия запасается в виде жировых отложений). В связи с этим, Вам на

протяжении всей жизни рекомендуется поддержание высокой физической активности, с учетом того, что Вам также требуется потребление меньшего количества еды по сравнению с индивидами, у которых такая генетическая особенность отсутствует.

**Генотип *VDR*.** Способность к усвоению организмом кальция в виде пищевых добавок – невысокая (на основании анализа гена *VDR*). Кальций рекомендуем употреблять в виде продуктов питания (творог, молоко, мясо и др.) либо в виде препаратов кальция совместно с витамином D.

**Генотип *COL1A1*.** У Вас имеется умеренный риск развития остеопороза (проявляется в виде снижения уровня кальция в костной ткани; повышает риск переломов), в связи с чем Вам рекомендуется прием препаратов кальция в сочетании с витамином D, либо потребление в достаточной мере продуктов, содержащих кальций (кисломолочные продукты, молоко, мясо, сыр, рыба). Кальций также способствует снижению веса (активизирует обменные процессы, а также препятствует всасыванию жирных кислот в кишечнике).

**Генотип *VEGFA*.** Для повышения аэробной работоспособности и устойчивости к гипоксии рекомендуем препараты, повышающие капилляризацию скелетных мышц и миокарда (например, актовегин), и повышающие адаптацию организма к гипоксии (например, олифен, танакан и другие антигипоксантами).

**Основные препараты, используемые спортсменами, сгруппированные по клинико-фармакологическому принципу, а также некоторые полиморфизмы генов, ассоциированные с восприимчивостью к данным препаратам и их метаболизмом:**

1. Витамины, поливитаминные комплексы (полиморфизмы генов комплекса P450, VKORC1)

2. Коферменты (производные витаминов) (полиморфизмы генов комплекса P450)
3. Минералы (макро- и микроэлементы) (VDR, COL1A1)
4. Энзимы, ферменты полиморфизмы генов комплекса P450
5. Адаптогены (полиморфизмы генов комплекса P450)
6. Антиоксиданты (MnSOD, GSTP, GSTM, (полиморфизмы генов комплекса P450)
7. Антигипоксантаы (HIF1A, EPAS1, VEGF, полиморфизмы генов комплекса P450)
8. Анаболизирующие препараты (AR, IGF1, IGFR2)
9. Психоэнергизаторы (ноотропы) (полиморфизмы генов комплекса P450)
10. Макроэрги (фосфагены) (AMPD1, СКММ)
11. Иммуномодуляторы (полиморфизмы генов комплекса P450)
12. Регуляторы нервно-психического статуса (полиморфизмы генов комплекса P450)
13. Гепатопротекторы, желчегонные средства (полиморфизмы генов комплекса P450)
14. Регуляторы микроциркуляции и реологических свойств крови (MTHFR, GSTP, GSTM, полиморфизмы генов комплекса P450)
15. Антианемические препараты (полиморфизмы генов комплекса P450)
16. Аминокислоты (полиморфизмы генов комплекса P450)
17. Регуляторы белкового обмена (AR, IGF1, IGFR2, полиморфизмы генов комплекса P450)

18. Регуляторы углеводного обмена (*ADRB2, KCNJ11, PPARA, PPARG, UCP2, UCP3, TCF7L2*)

19. Регуляторы липидного обмена (*ADRB2, ADRB3, ADIPOQ, BDNF, CTNBL1, ETV5, FTO, FABP2, FAIM2, FLJ35779-HMGCR, HTR2C, GNB, GNPDA2, GPRC5B, INSIG2, KCTD15, LEP, LEPR, LRRN6C, MAP2K5-LBXCOR1, MC4R, MTCH2, NEGR1, NR3C1, NYD-SP18, PPARG, PRKD1, SH2B1, SEC16B, TMEM18, TNNT3, UCP1, UCP2 и UCP3*)

20. Корректоры лактат-ацидоза (*MCT1, AMPD1*)

21. Корректоры уровня мочевины (полиморфизмы генов комплекса P450)

22. Диуретические средства (полиморфизмы генов комплекса P450)

23. Лекарственные средства (полиморфизмы генов комплекса P450)

24. Препараты, применяемые на уровне БАД (полиморфизмы генов комплекса P450).

### **Типы диет и генетическая конституция**

На основании данных генотипирования можно подобрать наиболее оптимальную диету для спортсмена. Это связано с тем, что углеводы и жиры могут усваиваться и вновь синтезироваться в организме человека по-разному. Если говорить о диете, направленной на снижение веса, то выделяют три основных типа диеты: низкоуглеводная (наиболее распространенная и помогающая большинству индивидов), низкожировая и сбалансированная (средиземноморская).

В соответствии с данными генотипирования заключения могут выглядеть в виде следующих вариантов:

1) Направленность диеты (на основе генотипа *FABP2*): снижению веса и его поддержанию в пределах нормы в большей степени способствует низкожировая диета (по сравнению с низкоуглеводной диетой), а также

увеличение потребления питьевой воды. Рекомендуется рацион, в котором доля белков в общем количестве потребляемых калорий составляет 24%, жиров – 20% и углеводов – 56%.

- 2) Направленность диеты (на основе генотипа *ADRB2*): снижению веса и его поддержанию в пределах нормы в большей степени способствует низкоуглеводная диета (по сравнению с низкожировой диетой). Пример низкоуглеводной диеты: диета Аткинса. Рекомендуется рацион, в котором доля белков в общем количестве потребляемых калорий составляет 22%, жиров – 28% и углеводов – 50%.
- 3) Направленность диеты (на основе генотипов *ADRB2* и *FABP2*): снижению веса и его поддержанию в пределах нормы в большей степени способствует сбалансированная диета (с низким потреблением жиров и легкоусвояемых углеводов). Рекомендуется рацион, в котором доля белков в общем количестве потребляемых калорий составляет 24%, жиров – 26% и углеводов – 50%.

### **Применение генетических методов и нутритивной коррекции при решении проблемы лишнего веса у спортсменов с нарушением опорно-двигательного аппарата.**

Лишний вес (индекс массы тела 25-30 кг/м<sup>2</sup>) относится к одним из основных последствий, сопряженных с ограничением двигательных функций. Нередко у некоторой категории спортсменов с нарушениями опорно-двигательного аппарата можно обнаружить лишний вес либо ожирение.

В настоящее время ведутся исследования, определяющие роль полиморфизмов генов, связанных с регуляцией липидного и углеводного обменов, адипогенезом, терморегуляцией, циркадным ритмом и пищевым поведением в эффективности снижения веса в ответ на разные параметры тренировок и типы диет. Так, например, носителям Glu аллеля (полиморфизм Gln27Glu) гена бета-2 адренорецептора (*ADRB2*), кодирующего ключевой

липолитический рецептор белой жировой ткани, рекомендуется низкоуглеводная диета (Martinez et al., 2003), а для носителей мутантного аллеля полиморфизма Arg16Gly (rs1042713) гена *ADRB2* – комбинированная программа, включающая низкокалорийную диету и физические упражнения (Sakane et al., 1999). Для индивидов с мутантными аллелями полиморфизмов генов *ADRB2* и *ADRB3* неэффективны диеты с низким содержанием натрия и стандартные аэробные нагрузки (Masuo et al., 2005, Ukkola et al., 2003). Таким лицам рекомендованы более продолжительные по времени аэробные нагрузки с включением короткоинтервальных нагрузок высокой интенсивности, а также соответствующая фармакологическая коррекция.

Полиморфизм гена гидролазы жирных кислот (*FAAH*) ассоциируется с устойчивым снижением массы тела. Носители А аллеля полиморфизма С385А больше склонны к снижению веса тела и уменьшению объема талии в ответ на трехмесячную низкокалорийную диету (de Luis et al., 2011). Полиморфизм Ala54Thr гена, кодирующего белок, связывающий жирные кислоты (*FABP2*), ассоциируется с высокой степенью адсорбции жирных кислот в кишечнике (Levy et al., 2001) и с ожирением, поэтому носителям Thr аллеля показана низкожировая диета (de Luis et al., 2008).

Одним из полиморфизмов, оказывающих влияние на пищевое поведение, является вариация rs9939609 А/Т гена, ассоциированного с жировой массой (*FTO*). Дети, носители А аллеля потребляют больше энергии, чем гомозиготы по Т аллелю (Timpson et al., 2008), поэтому целесообразно ограничивать таких детей в потреблении продуктов с высоким содержанием легкоусвояемых углеводов и животных жиров. Вместе с тем, мета-анализ продемонстрировал, что физическая активность снижает влияние неблагоприятного аллеля гена *FTO* на риск развития ожирения на 27% (Kilpelainen et al., 2011).

Полиморфизм гена перилипина (*PLINI*), участвующего в регуляции транспорта триглицеридов, ассоциируется с изменениями массы тела в ответ на низкокалорийные диеты. Так, у индивидов с гаплотипом nGA/nGA



полиморфизмов 11482 G/A и 14995 A/T наблюдалось уменьшение массы абдоминального жира в ответ на 12-недельную низкокалорийную диету (Jang et al., 2006). Также было показано, что носителям С аллеля гена *PLINI* (6209T>С полиморфизм) для снижения веса рекомендуется программа, состоящая из 500 калорий в день, разделенных на три приема пищи в течение шести недель (Soenen et al., 2009).

Ген, кодирующий транскрипционный фактор *CLOCK*, играет ключевую роль в регуляции циркадных ритмов и потребления энергии. Носители аллеля rs1801260 G имеют повышенный риск развития ожирения, а также испытывают затруднения в снижении жировой массы в ответ на средиземноморскую диету и умеренные физические упражнения. Кроме того, было обнаружено, что данный аллель встречается значительно чаще в группе людей, спящих 6 часов и меньше (Garaulet et al., 2010). Поскольку недосып ассоциируется с повышенным риском ожирения, индивидам с аллелем rs1801260 G можно рекомендовать увеличить продолжительность своего сна до нормальных величин в учетом возрастных особенностей.

Ген *CYP1A2* кодирует фермент цитохром Р-450, семейство 1, подсемейство А, полипептид 2. *CYP1A2* метаболизирует в печени около 95% всего поступающего в организм кофеина. В позиции 734 гена *CYP1A2* примерно у половины населения европейской популяции встречается замена нуклеотида А на С (*CYP1A2\*1F*; rs762551), которая приводит к снижению ферментативной активности. Это означает, что носители *CYP1A2\*1F* аллеля метаболизируют кофеин медленно, а гомозиготы по *CYP1A2\*1A* аллелю – быстро (в 4 раза быстрее, чем носители *CYP1A2\*1F* аллеля) (Sachse et al., 1999). Этим объясняется тот факт, что кофеин не повышает значительно физическую работоспособность велосипедистов с *CYP1A2\*1F* аллелем по сравнению с нормальными гомозиготами (Womack et al., 2012). Таким образом, спортсменам с *CYP1A2\*1F* аллелем нецелесообразно применять препараты, содержащие кофеин для стимуляции умственной и физической работоспособности.

**3. Методы, применяемые при разработке программы фармакологического обеспечения и питания спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата) на основе генетического анализа.**

**3.1. Методы забора биологического материала у спортсменов с нарушениями опорно-двигательного аппарата и выделения из него ДНК**

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 несколько способов 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.).

### 3.2. Методы анализа наиболее значимых полиморфизмов генов, участвующих в метаболизме пищевых веществ и фармакологических препаратов

#### 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)

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).

### **3.3. Оценка пищевого статуса спортсмена**

Количественная оценка состояния питания спортсмена с нарушениями опорно-двигательного аппарата является важным клиническим параметром и должна проводиться для каждого спортсмена. При оценке состояния питания наиболее корректно употребление термина «нутриционный статус спортсмена»,

так как он отражает как пищевой, так и метаболический компоненты состояния спортсмена. Умение вовремя диагностировать нарушения питания необходимо в практике спортивных врачей.

### **Методики оценки нутриционного статуса**

Пищевой анамнез и анализ диеты

#### *1. Пищевой анамнез*

При сборе пищевого анамнеза требуется выяснить следующие факты:

- Характер и особенности питания спортсмена.
- Пищевые (диетические) привычки.
- Стремление к достижению определенной массы тела.
- Переносимость различных продуктов.

При сборе анамнеза у спортсмена, относящегося к группе риска по белково-энергетической недостаточности, необходимо выяснить следующие детали:

- Наблюдались ли колебания массы тела в прошлом (при этом необходимо уточнить массу тела, при которой больной чувствовал себя наиболее "комфортно").
- В течение какого периода времени произошло изменение массы тела (внезапность или постепенность этого).
- Отмечались ли косвенные признаки изменения массы (изменение размеров одежды, ремня).
- Важно оценить состояние аппетита и насыщения при приеме пищи.
- Подробно расспросить о перенесенных заболеваниях.
- Уточнить, с чем сам спортсмен связывает изменение массы тела (снижение аппетита, изменения в рационе, болевой синдром и др).
- Уточнить, отмечались ли эпизоды изменения обычного питания (соблюдение религиозных постов, применение диет "для похудения" или голодание, длительные поездки).
- Имелись ли в прошлом эпизоды анорексии, рвоты, диареи у спортсмена.

- Имелись ли в прошлом кровопотери, нарушения половой функции, течение беременности, лактации, менструаций.
- Было ли применение биологически активных добавок к пище (если да, то каких), а также лекарственных препаратов, способных повлиять на обмен веществ и аппетит.
- Необходимо оценить физическую активность пациента (выполняемую физическую нагрузку, изменения в работоспособности).
- Необходимо собрать анамнез вредных привычек (потребление алкоголя, наркотических средств, курение).
- Важно выяснение социально-экономического и семейного положения спортсмена.

## **2. Оценка диеты**

Как правило, оценка диеты производится путем анализа составленного при интервью пищевого рациона спортсмена за 24 часа или за 7 дней, а также при анализе пищевого дневника с помощью таблиц химического состава пищи или специальных компьютерных программ. Выбор метода зависит от преследуемой цели. При первичном осмотре спортсмена достаточно оценить суточный рацион, однако в процессе наблюдения за спортсменом желательно анализировать пищевой дневник за неделю. Оценка пищевых дневников может представить неточную информацию, так как спортсмен часто субъективно оценивает свое питание (занижая либо завышая съеденные порции, утаивая свои пищевые привычки).

При оценке диетического потребления важную информацию можно получить, наблюдая за поведением спортсмена в спортивной базе. В анализе состава питания важен не только подсчет белкового и энергетического компонентов в пище и сравнение их с расчетными показателями для данного больного, но и оценка потребления всех видов нутриентов.

#### **4. Рекомендации по интерпретации данных генотипирования и составлению заключений с целью повышения эффективности фармакологического обеспечения и питания спортсменов с ограниченными возможностями (поражения опорно-двигательного аппарата) на основе генетического анализа**

**Интерпретация результатов** должна проводиться на основе комплексного анализа по вкладу генотипов и аллелей генов в определение наследственной предрасположенности к двигательной деятельности, усвоению пищевых веществ, биотрансформации ксенобиотиков, и развитию мультифакториальных заболеваний. Вклад отдельных генотипов и аллелей генов в реализацию различных фенотипов человека оценивается как на основе литературных источников, так и собственных данных, полученных на больших выборках российских спортсменов и контрольной группы.

#### **Оценка риска развития патологий/ограничений, связанных с нарушением системы детоксикации**

Риск развития патологий/ограничений физической работоспособности, связанных с нарушением системы детоксикации оценивается по бальной системе. Так, неблагоприятным *CYP1A1* C6235, *CYP1A1* G4889 и *MTHFR* C1298 аллелям можно присвоить 1 балл; другим, функционально более значимым аллелям – 2 балла. В зависимости от количества баллов и качественного состава комбинаций генотипов, среди испытуемых выделяют 5 групп риска: индивиды с крайне низким риском, низким риском, умеренным риском, высоким риском и крайне высоким риском.

**Некоторые рекомендации по профилактике наиболее распространенных заболеваний с учетом типа диеты, особенностей рациона питания, фармакологической коррекции, тренировочного процесса и образа жизни.**



Для снижения риска развития гипертрофии миокарда левого желудочка (ГМЛЖ) рекомендуется постоянный контроль пульса при выполнении физических нагрузок в процессе тренировок (стараться не доводить частоту сердечных сокращений до 190 уд/мин и выше). Во время длительной физической работы в видах спорта, где наблюдается обильное потоотделение, как во время тренировок, так и на соревнованиях, необходимо постоянно восполнять потери воды и минеральных солей. В этом случае рекомендуется употреблять 4-6%-ные растворы углеводно-минеральных напитков для утоления чувства жажды во время выполнения длительной физической нагрузки (на дистанции) и в первую фазу восстановления после тренировок и соревнований (сразу после окончания). Следует «запасаться» водой перед стартом, выпивая 400-600 мл за 40-60 минут до него. Во время соревнований необходимо принимать небольшие порции (30-60 мл, один-два глотка) воды или углеводно-минеральных напитков через 10-15 минут). Примеры углеводно-минеральных напитков: «Спартакиада», «Gatorade», «Isotonic», «Isostar», «Multipower Fit Activ» и другие. При систематической спортивной деятельности показаны периодические (не реже 1 раза в два года) обследования сердечно-сосудистой системы (ЭКГ, ЭХО-КГ). Необходимо учитывать, что в острую стадию заболеваний дыхательных путей (острый бронхит, обострение хронического бронхита, ангина, острый тонзиллит, обострение хронического тонзиллита, пневмония, острый синусит, обострение хронического синусита, острый ларингит, обострение хронического ларингита, острый трахеит, обострение хронического трахеита и др.) противопоказано выполнение физических нагрузок (иногда разрешается проведение разминки). В этих случаях риск развития ГМЛЖ повышается в несколько раз в связи с возможным токсическим поражением миокарда. Кроме того, целесообразно проводить первичную профилактику инфекционных заболеваний, а также санацию очагов хронических инфекций, локализованных по всему телу (хронический тонзиллит, кариес зубов, хронический бронхит, хронический пиелонефрит и др.).

Для снижения риска атеросклероза необходимо соблюдать принципы рационального питания. В частности, необходимо сбалансированное потребление жирных кислот. Оптимальной в физиологическом отношении формулой сбалансированности жирных кислот является: 10% полиненасыщенные жирные кислоты (ПНЖК) в комбинации с витамином Е, 30% - насыщенные жирные кислоты (в составе животных жиров), 60% - мононенасыщенные (олеиновая) кислоты. ПНЖК снижают уровень триглицеридов, препятствуют образованию атеросклеротических бляшек и укорочению теломер хромосом (что увеличивает продолжительность жизни), снижают риск развития артериальной гипертензии, тромбозов, аритмий и внезапной сердечной смерти. Необходимое количество ПНЖК (омега-3:  $\alpha$ -линоленовая, эйкозапентаеновая (ЭПК), докозагексаеновая (ДГК); омега-6: линолевая,  $\gamma$ -линоленовая, арахидоновая и др.) будет обеспечено, если 25-30% жиров составят жиры растительного происхождения. ПНЖК больше всего в соевом, льняном, рапсовом, кукурузном и хлопковом маслах, а также в рыбе (рыбу нужно потреблять не реже 2 раз в неделю; рекомендованные сорта рыб: лосось, скумбрия, сельдь, форель, сардины и тунец). Необходимо ограничить потребление жирных сортов мяса, гуся, утки, желтков яиц, копченостей, колбасных изделий, мясных консервов, жирных сортов рыбы (сайра, палтус), жирных сортов сыра, сметану и сливки 30%-й жирности. Рекомендуется увеличение потребления овощей и фруктов, а также витаминов, витаминоподобных веществ (липоевая кислота, L-карнитин (способствует утилизации жирных кислот), КЛК (конъюгированная линолевая кислота; англ. – CLA; утилизирует жирные кислоты)) и зеленого чая, которые помимо профилактического эффекта в отношении атеросклероза, повышают физическую работоспособность. Липоевая кислота содержится в печени, пивных дрожжах, говядине, молоке, рисе, зеленых частях растений, бобах. Суточная потребность - 200-500 мг.

Для снижения риска развития тромбофилии необходимы устранение провоцирующих и способствующих проявлению болезни факторов (борьба с

гипокинезией, ожирением, охлаждением, отказ от внутривенных манипуляций), консультации с врачом.

Для снижения риска развития ожирения и сахарного диабета 2 типа рекомендуется поддержание высокой физической активности на протяжении всей жизни, ограничение потребления животных жиров (не более 30% общего потребления жиров), поваренной соли (до 12 грамм в день), рафинированных (сахар и сахаросодержащие продукты, конфеты, изделия из муки тонкого помола, кондитерские изделия) и быстровсасывающихся углеводов (сахароза, фруктоза, глюкоза). В питании должны преобладать продукты, содержащие медленно всасывающиеся углеводы, богатые витаминами, пищевыми волокнами, минеральными веществами (овощи, фрукты, ягоды, крупы из цельного зерна, бобовые, хлеб из грубого помола, отруби). Рекомендуется также дополнительное применение пищевых ячменных, овсяных и пшеничных отрубей, пектина (свежеприготовленные соки с мякотью). В диету необходимо включить продукты высокой биологической ценности (молочные продукты, орехи, сухофрукты). С целью коррекции дефицита витаминов рацион питания необходимо обогащать продуктами, богатыми витаминами С, А, Е и В1, бета-каротином, цинком, медью, марганцем, липотропными веществами (фрукты, овощи, ягоды, отвар шиповника, растительные масла, орехи, семечки и т.д.). Рекомендуется частое дробное питание (5-6 раз в день) в одно и то же время с относительно равномерным распределением углеводов и калорийности в течение дня. Недосып способствует повышению инсулинорезистентности (одно из проявлений сахарного диабета 2 типа) и риску развития ожирения, поэтому сон должен быть достаточным по продолжительности (в среднем не менее 7 часов в сутки). Установлено, что физические нагрузки умеренной интенсивности (по 30 минут 5 раз в неделю) даже при наличии выраженной генетической предрасположенности к развитию сахарного диабета 2 типа способны снизить риск заболевания на 70%, в то время как применение гипогликемических препаратов (понижающих сахар крови) лишь на 20%.

Для снижения риска развития артериальной гипертензии следует избегать повышенного потребления поваренной соли (хлористого натрия) – в сутки не более 12 грамм. Необходимо увеличение в рационе продуктов, богатых кальцием (сыр, орехи, кисломолочные продукты, крупы, яйца), магнием (крупы, орехи, шпинат, изюм, морковь), медью (печень трески, орехи, крупы, рыба, картофель, свекла), хромом (желтый сахар, просо, свекла, горох), йодом (продукты моря), калием (крупы, орехи, изюм, картофель, овощи, фрукты).

### **Составление индивидуальных заключений**

Индивидуальные заключения составляют по анализам генетического тестирования для каждого испытуемого. В текст заключения входит: 1) перечисление всех выявленных генотипов по изучаемым локусам генов; эта информация носит конфиденциальный характер, поскольку содержит в себе генетические данные индивида о его предрасположенности к спорту и о риске развития мультифакториальных патологий; 2) интерпретационная часть: в соответствии с полученными генетическими данными, предоставляется информация о предрасположенности индивида к развитию и проявлению физических качеств, а также о риске развития различных патологических состояний и заболеваний; 3) рекомендательная часть: а) для каждого испытуемого определяются его сильные и слабые стороны с точки зрения генетического потенциала развития физических качеств; б) диетические и фармакологические рекомендации, направленные на регуляцию экспрессии генов, участвующих в адаптации организма спортсмена к физическим нагрузкам (увеличение экспрессии малоактивных аллелей генов, подавление экспрессии гиперактивных аллелей генов, увеличение экспрессии одних генов с целью компенсации малой или отсутствующей активности других); в) профилактический раздел: определяются меры по профилактике мультифакториальных заболеваний и патологических состояний, связанных как со спортивной деятельностью, так и

образом жизни (на основании анализа генов системы биотрансформации ксенобиотиков, генов, регулирующих обмен веществ и др.).

### **Рекомендации для спортсменов, специализирующихся в видах спорта на выносливость**

При организации питания на фоне тренировок, преимущественно направленных на развитие выносливости, особое внимание следует уделять углеводному компоненту рациона. Это обусловлено тем, что основным энергетическим источником, обеспечивающим эффективное выполнение таких тренировочных программ, является мышечный гликоген, за счет которого может осуществляться как аэробный, так и анаэробный ресинтез АТФ. Для оптимального восстановления запасов гликогена в мышцах содержание в пищевом рационе углеводов должно быть не менее 60% общего потребления энергии (8,5-14 г/кг массы тела). При этом рекомендуется основную массу углеводов (65-70% от общего количества) употреблять с пищей в виде полисахаридов (продукты, содержащие крахмал и гликоген: крупы, макароны, картофель, печень, мясо и др.), 25-30% должно приходиться на простые и легкоусвояемые углеводы (кондитерские изделия, сахара, глюкоза, фруктоза и др.) и 5% - на пищевые волокна (содержатся в ржаных и пшеничных отрубях, овощах). Необходимо также иметь в виду, что на скорость восстановления запасов гликогена в мышцах влияют скорость поступления углеводов в организм, их тип и время приема в сочетании с физической нагрузкой. Установлено, что прием углеводов (50 г и больше) сразу после больших нагрузок (первые 20 мин), связанных с проявлением выносливости, а затем каждые два часа способствует более быстрому восстановлению содержания гликогена в мышцах. Основной прием пищи рекомендован не ранее 30-45 мин после тренировки. В подготовительный период тренировок, направленных на развитие выносливости,

необходимо повышенное потребление витаминов В1, В2, В5, В6 и РР, а также полиненасыщенных жирных кислот (ПНЖК) в комбинации с витамином Е. Необходимое количество ПНЖК (омега-3:  $\alpha$ -линоленовая, эйкозапентаеновая (ЭПК), докозагексаеновая (ДГК); омега-6: линолевая,  $\gamma$ -линоленовая, арахидоновая и др.) будет обеспечено, если 25-30% жиров составят жиры растительного происхождения. ПНЖК больше всего в соевом, льняном, рапсовом, кукурузном и хлопковом маслах. Рекомендуется рацион, в котором доля белков в общем количестве потребляемых калорий составляет 14-15%, жиров – 25% и углеводов – 60-61%.

Индивиды с оптимальным генотипом выносливости могут адекватно переносить аэробные нагрузки, выполнять их в течение длительного времени и в большом объеме. При наличии спринтерского генотипа, спортсменам, тренирующим выносливость, следует разбивать тренировочные нагрузки на множество отрезков, при этом повышая интенсивность самой физической нагрузки. При этом в рацион необходимо добавить продукты значительно повышающие метаболизм жиров. Для повышения эффективности расщепления жиров скелетными мышцами и миокардом (цель: уменьшить долю жировой массы в организме и повысить выносливость) рекомендуем употребление продуктов, содержащих ненасыщенные жирные кислоты (в составе растительных масел, КЛК (конъюгированная линолевая кислота – признанный специалистами лучший природный жиросжигатель; англ. – CLA; прием КЛК в количестве 3,2 г/день способствует «сжиганию» 90 грамм жировой массы в неделю), ретиноевую кислоту (витамин А), L-карнитин и зеленый чай (все эти пищевые вещества способствуют «сгоранию» жиров). Данный подход оправдал себя при подготовке юных лыжников (Кочергина и Ахметов, 2006).

### **Рекомендации для спортсменов, специализирующихся в видах спорта скоростно-силовой направленности**

При организации питания на фоне тренировок, преимущественно направленных на развитие быстроты и силы, особое внимание следует уделять белковому компоненту, в частности, в пищевом рационе содержание таких незаменимых аминокислот как аргинин должно быть высоким. Работа в анаэробном режиме (скоростно-силовая и силовая) вызывает необходимость сохранения в рационе большого количества белка и витаминов группы В (В1, В2, В6, В12, В15,), витаминов С, РР. Для спринтеров рекомендуется рацион, в котором доля белков в общем количестве потребляемых калорий составляет 17-18%, жиров – 30% и углеводов – 52-53%. Для тяжелоатлетов и борцов рекомендуется рацион, в котором доля белков в общем количестве потребляемых калорий составляет 18-20%, жиров – 30-31% и углеводов – 40-50%. В качестве разрешенных и безопасных анаболизирующих (увеличивающих мышечную массу) средств следует принимать внутрь различные адаптогены растительного происхождения (леuzeя (или экистерон, созданный на основе левзеи), элеутерококк, женьшень и др. препараты, желательно в форме драже, капсул и таблеток), а также оротат калия (содержится в кураге).

При выраженном накоплении молочной кислоты (лактата) в скелетных мышцах во время и после высокоинтенсивных нагрузок рекомендуется употребление свежего вишневого сока (защищает мышцы от повреждений во время нагрузок), щелочные минеральные (желательно с углеводами) воды; исключительно на соревнованиях – продукт повышенной биологической ценности «Лактат Пуффер» (буферизует молочную кислоту, повышает выносливость; производится фирмой «Sponser», имеет антидопинговый сертификат).

Для увеличения степени мышечной гипертрофии по саркоплазматическому типу и для решения проблемы с недостаточностью аденозинмонофосфатдезаминазы, связанной с мутацией в гене AMPD1 (субъективно это может проявляться в виде повышенной утомляемости при выполнении физических нагрузок, реже – в виде судорог) могут существенно

помочь а) при умеренных нагрузках: прием углеводно-минеральных напитков сразу после физической нагрузки (быстро восполнят энергетический дефицит, ускорят восстановление скелетных мышц), б) при интенсивных нагрузках: энергетические препараты, такие как креатинфосфат (другие названия: неотон, фосфокреатин), креатин моногидрат (самые эффективные восстановители энергетических запасов). Примеры углеводно-минеральных напитков: «Спартакиада», «Gatorade», «Isotonic», «Isostar», «Multipower Fit Activ» и другие.



## Заключение

Последние данные, полученные в ходе молекулярно-генетических исследований в области фармакологии, нутрицевтики и спортивной медицины, открыли новые возможности в разработке и применении диагностических комплексов, направленных на решение проблем оптимизации и коррекции питания и фармакологического обеспечения спортсменов. Широкое в будущем применение фармакологических средств с учетом генетической конституции позволит существенно повысить спортивную работоспособность спортсменов, расширить возможности адаптации организма к физическим нагрузкам. Использование фармакологических средств позволяет не только выявить слабые и сильные стороны организма спортсмена (определение генетического потенциала), но и направленно регулировать экспрессию генов, участвующих в адаптации организма спортсмена к физическим нагрузкам, разрешенными фармакологическими средствами и пищевыми веществами (увеличение экспрессии малоактивных аллелей генов, подавление экспрессии гиперактивных аллелей генов, увеличение экспрессии одних генов с целью компенсации малой или отсутствующей активности других). Кроме того, фармакогенетика может обеспечить эффективное лечение различного рода заболеваний, травм, нарушений функций организма с применением индивидуального подхода к конкретному спортсмену (подбор лекарственных средств и их режима дозирования с учетом генетической конституции спортсмена с целью повышения эффективности лечебного воздействия и профилактики побочных эффектов на лекарственные средства).