

МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКИЕ НАУКИ

УДК: 616.153.922

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ НА РАЗВИТИЕ АТЕРОСКЛЕРОЗА: СЕМЕЙНАЯ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЯ

Авад Юсеф Фадел Юсеф, Фрихат Бахаа Зиад Мохаммад, Шуман Евгений Александрович
Кафедра медицинской биологии и генетики

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России
Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Семейная гиперхолестеринемия, как генетическое заболевание, играет значительную роль в развитии атеросклероза у детей и взрослых, особенно при наличии идентифицируемых факторов риска, таких как ожирение и дислипидемия. **Цель исследования** – провести структурный анализ заболеваемости семейной гиперхолестеринемией в Российской Федерации и описать влияние на атеросклероз. **Материал и методы.** Проведен анализ заболеваемости семейной гиперхолестеринемией в Российской Федерации и выявлены клинические признаки, генетические тесты и обследования, необходимые для точной диагностики этого заболевания. **Результаты.** Распространенность семейной гиперхолестеринемии в Российской Федерации составляет 1 на 108 человек. Семейная гиперхолестеринемия является причиной развития инфаркта миокарда до 45 лет в 20% случаев. Пациенты с семейной гиперхолестеринемией имеют также повышенный риск развития преждевременной смерти. У мужчин, больных семейной гиперхолестеринемией, в случае отсутствия лечения, ишемическая болезнь сердца развивается к 30 годам у 5,4%, к 50 годам – 51,4%, к 60 годам – 85,4%, а у женщин к 60 годам – у 53,3%. В России продолжительность жизни у мужчин с семейной гиперхолестеринемией – 53 года, у женщин 62 года. **Выводы.** Семейная гиперхолестеринемия является одним из главных генетических факторов, влияющих на развитие атеросклероза. Пациенты с семейной гиперхолестеринемией имеют повышенный уровень холестерина в крови, что увеличивает риск образования атеросклеротических бляшек и возникновения сердечно-сосудистых заболеваний.

Ключевые слова: атеросклероз, генетика, семейная гиперхолестеринемия.

GENETIC FACTORS INFLUENCING THE DEVELOPMENT OF ATHEROSCLEROSIS: FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA

Awad Youssef Fadel Youssef, Frihat Bahaa Ziad Mohammad, Shuman Evgeny Alexandrovich

Department of Medical Biology and Genetics

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

Abstract

Introduction. Familial hypercholesterolemia, as a genetic disease, plays a significant role in the development of atherosclerosis in children and adults, especially in the presence of identifiable risk factors such as obesity and dyslipidemia. **The aim of the study** is to carry out a structural analysis of the incidence of familial hypercholesterolemia in the Russian Federation and to describe the effect on atherosclerosis. **Material and methods.** The analysis of the incidence of familial hypercholesterolemia in the Russian Federation was carried out and the clinical signs, genetic tests and examinations necessary for the accurate diagnosis of this disease were identified. **Results.** The prevalence of familial hypercholesterolemia in the Russian Federation is 1 in 108 people. FH is the cause of myocardial infarction before the age of 45 in 20% of cases. Patients with hypertension also have an increased risk of premature death. Among men with familial hypercholesterolemia, in the absence of treatment, coronary heart disease develops by the age of 30 in 5.4%, by the age of 50 – 51.4%, by the age of 60 – 85.4%, and in women by the age of 60 – 53.3%. In Russia, life expectancy for men with familial hypercholesterolemia is 53 years, for women 62 years. **Conclusion.** Familial hypercholesterolemia is one of the main genetic factors influencing the development of atherosclerosis. Patients with familial hypercholesterolemia have elevated blood cholesterol levels, which increases the risk of atherosclerotic plaque formation and the occurrence of cardiovascular diseases.

Keywords: atherosclerosis, genetics, familial hypercholesterolemia.

ВВЕДЕНИЕ

Атеросклеротические изменения сосудов могут начаться в раннем детстве, подготавливая почву для развития сердечно-сосудистых заболеваний (ССЗ) во взрослом возрасте [1]. У большинства детей атеросклеротические сосудистые изменения незначительны и могут быть сведены к минимуму или даже предотвращены при соблюдении здорового образа жизни. Однако у некоторых детей процесс ускоряется из-за наличия идентифицируемых факторов риска (например, ожирения, дислипидемии, артериальной

гипертензии) или специфических заболеваний, которые связаны с преждевременными ССЗ (например, сахарный диабет (СД)) [1-3].

Семейная гиперхолестеринемия (СГ) является аутосомным кодоминантным генетическим заболеванием. Клинический синдром (фенотип) характеризуется повышенным уровнем холестерина липопротеидов низкой плотности (ХС ЛПНП) с рождения, ксантомами у нелеченных взрослых и пациентов с гомозиготным СГ и склонностью к раннему развитию атеросклеротического ССЗ. СГ наследуется с эффектом дозирования генов, при котором гомозиготы подвергаются более неблагоприятному воздействию, чем гетерозиготы.

С помощью ДНК-тестирования у пациентов с СГ была выявлена, как правило, функциональная мутация одного из трех генов: рецептора липопротеидов низкой плотности (ЛПНП) (иногда называемого рецептором apoB/E), мутации усиления функции гена пропротеинконвертазы субтилизин кексин 9 (PCSK9) и ген аполипопротеина В (главным образом АРОВ3500). Каждая из этих трех мутаций ухудшает опосредованный рецепторами ЛПНП катаболизм ЛПНП [3,4].

Мутации в этих трех генах могут быть обнаружены примерно у 80 процентов пациентов с определенным клиническим синдромом СГ (также называемым фенотипом) и у 20-30 процентов пациентов с возможным синдромом СГ. Из тех, у кого есть одна из этих трех мутаций, от 85 до 90 процентов имеют мутации LDLR, от 2 до 4 процентов мутаций PCSK9 с усилением функции и от 1 до 12 процентов мутаций ApoB [5].

Возникает вопрос о том, что является причиной примерно 20% определенных случаев СГ и 70-80% возможных случаев СГ у пациентов, по крайней мере, с некоторыми клиническими признаками СГ. Вероятно, большинство определенных и возможных пациентов с СГ, у которых не выявлены причинные мутации в одном гене, имеют тяжелые формы полигенной гиперхолестеринемии [5].

Вполне вероятно, что лишь очень небольшая часть из них имеет какую-либо еще не обнаруженную причинную мутацию в одном гене. Например, мутации в адаптере, передающем сигнал, члене семейства 1 (STAP1), встречающиеся в <0,1% случаев, были предложены в качестве кандидатов на роль четвертой причины СГ (рис. 1).

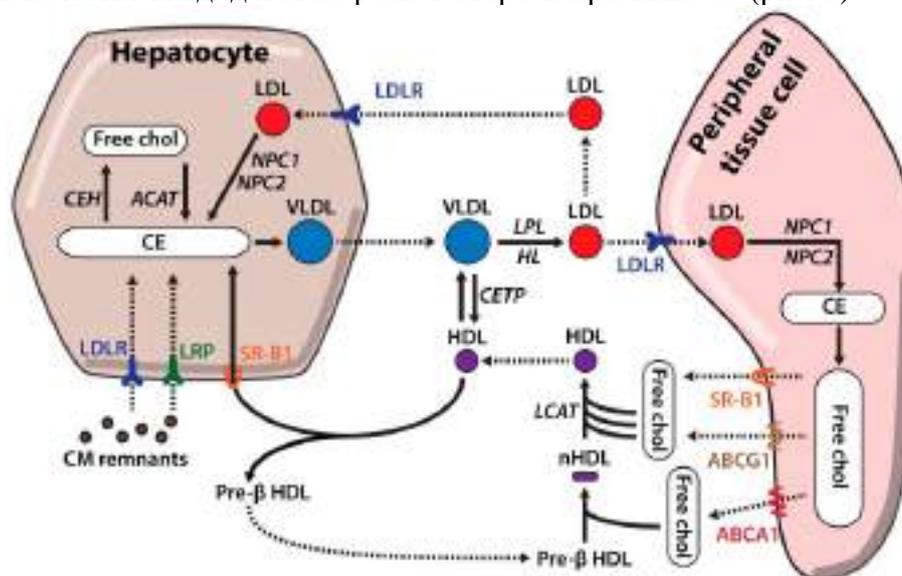


Рис. 1 Метаболизм холестерина

Сокращения: NPC1 - Niemann-Pick C1; NPC2 - Niemann-Pick C2; ACAT - Ацил-КоА-ацилтрансфераза; CE – холестерин; CM - хиломикроны; LPL - липопротеиновые липазы; TG - триглицериды; LDLR - рецептор липопротеинов низкой плотности; LRP - белки, родственные ЛПНП; VLDL - липопротеины очень низкой плотности; HDL - липопротеины высокой плотности; ABCG1 - АТФ-связывающая кассета подсемейства G, член 1; LCAT - Лецитин-холестерин-ацилтрансфераза; LDL - липопротеины низкой плотности

В этой категории также будут те, у кого есть генетический вариант LDLR или АРОВ, но он находится в области, кодирующей домен, который, как известно, не является критическим для связывания лиганда или завершения цикла рецептора ЛПНП. Они будут

классифицированы как мутации неопределенной значимости, и гиперхолестеринемия действительно может быть результатом совпадающего полигенного расстройства.

Определение пробандов для анализа ДНК с целью выявления причинных мутаций в качестве преамбулы к каскадному семейному скринингу может, например, иметь более строгие критерии, чем те, которые могли бы использоваться для определения необходимости лечения. Первый может стремиться идентифицировать только определенную СГ, в то время как второй может также идентифицировать возможную СГ, у которой риск сердечно-сосудистых заболеваний может быть высоким, даже несмотря на то, что вероятность обнаружения единственной причинной мутации может быть ниже. Кроме того, поскольку скрининг других членов семьи после выявления мутации в пробанде обходится относительно недорого, каскадный скрининг затем может быть распространен на возможные СГ. При каскадном скрининге могут быть обнаружены некоторые родственники, которые обладают той же мутацией, что и пробанд, но не имеют клинического синдрома такой же степени тяжести, что и пробанд. Таким образом, определение генетической предрасположенности и проявление клинического синдрома могут отличаться. Например, потенциально причинные мутации LDLR с высокой вероятностью будут связаны с синдромом СГ, в то время как только меньшинство пациентов с мутациями ApoB3500 или мутациями усиления функции PCSK9, как правило, будут проявлять синдром С1.

Холестерин секретируется печенью в периферические ткани в виде липопротеинов, богатых триглицеридами, липопротеинов очень низкой плотности (ЛПОНП). Попадая в кровоток, ЛПОНП трансформируются в частицы липопротеины низкой плотности (ЛПНП), богатые холестерином, путем взаимодействия с различными белками, такими как ЛПНП, или обмена липидов и аполипопротеинов с липопротеинами высокой плотности (ЛПВП). Частицы ЛПНП поглощаются клетками периферических тканей через ЛПНП. Избыток холестерина из периферических тканей упаковывается в ЛПВП для его выведения. Сначала свободный холестерин переносится в бедные липидами пре- β -ЛПВП через ABCA1. Эта первая загрузка холестерином изменяет конформацию ЛПВП и позволяет ему взаимодействовать с АТФ-связывающими кассетами подсемейства G, член 1, и транспортерами SR-B1, которые вместе с лецитин-холестерин-ацитилтрансферазой продуцируют зрелые частицы ЛПВП, которые транспортируются обратно в печень для их выведения.

Цель исследования – изучить структуру такого заболевания, как семейная гиперхолестеринемия, в Российской Федерации и описать влияние на атеросклероз.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Диагноз СГ ставится с помощью генетического тестирования или клинических критериев. Причинная мутация в генах LDLR, ApoB или PCSK9 подтверждает этот диагноз.

Когда генетическое тестирование недоступно или не считается необходимым, используются критерии сети голландских липидных клиник, которые присваивают баллы на основе уровня ХС ЛПНП, личного анамнеза ранних атеросклеротических ССЗ, семейного анамнеза ранних ССЗ или высокого уровня холестерина в крови у родственников первой степени, а также результаты личного и физикального обследования.

Альтернативным определением является определение группы регистра Саймона Брума, которое используется преимущественно в Великобритании. Эта система классифицирует пациентов как имеющих определенную или вероятную гетерозиготность по СГ.

Был проведен ретроспективный анализ заболеваемости СГ в Российской Федерации (РФ) за 2017 год. Данные были взяты с официального сайта «Федеральная служба государственной статистики» (<https://rosstat.gov.ru/>).

РЕЗУЛЬТАТЫ

Согласно мета-анализу 2017 г., распространенность гетерозиготной СГ в мире составляет 1 на 250 человек [6]. Распространенность СГ в РФ составляет 1 на 108 человек.

СГ является причиной развития инфаркта миокарда до 45 лет в 20% случаев. Пациенты с СГ имеют также повышенный риск развития преждевременной смерти. У мужчин, больных

СГ, в случае отсутствия лечения, ишемическая болезнь сердца (ИБС) развивается к 30 годам у 5,4%, к 50 годам – 51,4%, к 60 годам – 85,4%, а у женщин к 60 годам – у 53,3%. Согласно докладу ВОЗ (1997), 50% мужчин с СГ умирают в возрасте до 60 лет из-за ИБС [25]. В России продолжительность жизни у мужчин с СГ – 53 года, у женщин 62 года.

У нелеченных пациентов с СГ атеросклероз развивается в возрасте до 20 лет, и продолжительность жизни составляет не более 30 лет.

ОБСУЖДЕНИЕ

Недавние исследования показали потенциальную роль миРНК в возникновении и развитии атеросклероза, и, следовательно, использование миРНК в качестве терапевтического подхода при лечении этого заболевания начинает привлекать все больше внимания исследователей и клиницистов [6, 15].

Малые интерферирующие РНК (miRNA) представляют собой класс небольших некодирующих РНК, которые играют ключевую роль в регуляции экспрессии генов. МиРНК способны воздействовать на различные сигнальные пути, в том числе на те, которые оказывают влияние на развитие и прогрессирование атеросклероза - серьезного патологического состояния, характеризующегося хроническим воспалением стенок сосудов и образованием атеросклеротических бляшек [7,9,17].

Одним из подходов к использованию миРНК в терапии атеросклероза является использование миРНК-скрамблеров, которые способны ингибировать конкретные миРНК, ответственные за развитие патологических процессов в стенках сосудов. Путем управления экспрессией этих миРНК можно регулировать воспалительные ответы и процессы ремоделирования в атеросклеротической ткани, что способствует улучшению состояния сосудов и предотвращению прогрессирования заболевания [6, 12].

Использование миРНК в качестве инновационного метода лечения атеросклероза представляет перспективу для разработки новых молекулярных терапий, направленных на более точное и эффективное воздействие на молекулярные механизмы этого заболевания. Однако, необходимо проводить дальнейшие исследования для более глубокого понимания роли миРНК и их потенциального влияния на процессы, лежащие в основе атеросклероза, а также для оптимизации методов их использования в клинической практике.

Как упоминалось ранее, нелеченный СГ увеличивает риск ССЗ в 13 раз [13]. Устойчиво высокий уровень холестерина в плазме крови индуцирует окисление липопротеинов и их проникновение через эндотелиальный барьер, усиливая и ускоряя прогрессирование атеросклеротической бляшки. В настоящее время доступно множество высокоэффективных методов лечения, снижающих уровень холестерина, и их эффективность была исследована [13]. Однако основной вопрос при лечении СГ – это недостаточная диагностика данного заболевания. В большинстве стран диагноз был поставлен менее чем у 1% населения, и только в Нидерландах диагноз был поставлен более чем 50% населения. Например, в Испании диагностируемое заболевание встречается у 6% населения [14]. Принимая во внимание, что предполагаемая распространенность заболевания составляет 1:200-1:300, а общемировые показатели выявляют менее 1% диагностированного населения, насчитывается около 24 и 36 миллионов человек с СГ с неопределенным диагнозом СГ и высоким риском преждевременных ССЗ.

Исторически сложилось так, что СГ клинически диагностировался на основании уровня ХС-ЛПНП, ксантомы сухожилий или семейного анамнеза ИБС. Этот вид диагностики позволил выявить наиболее тяжелые случаи СГ, но многие легкие фенотипы СГ выявлены не были. Благодаря улучшению понимания СГ и разработке методов секвенирования нового поколения, мутации СГ, вызывающие легкие фенотипы СГ, теперь легче обнаруживаются. Сочетание как генетического тестирования, так и клинических критериев позволило выявлять пациентов с легким фенотипом СГ и идентифицировать пациентов с клиническим СГ и без мутации в классических генах, генерирующих СГ [13, 14-16].

Различия в уровнях ХС ЛПНП между носителями мутации, вызывающей СГ, и не носителями изменяются с возрастом. В молодом возрасте различия в уровнях ХС ЛПНП выше,

чем у людей старше 55 лет, поэтому различия в накоплении ХС ЛПНП проявляются главным образом на ранних стадиях заболевания [17-19]. Более того, раннее лечение заболевания делает возможным эффективное лечение низкими дозами статинов вместо лечения высокими дозами, требуемого в случаях, когда СГ диагностируется позднее, таким образом, удается избежать побочных эффектов, связанных с агрессивным применением статинов [20, 21].

ВЫВОДЫ

1. Семейная гиперхолестеринемия является наследственным нарушением, приводящим к высоким уровням холестерина в крови и увеличению риска развития атеросклероза.
2. Гены, ответственные за семейную гиперхолестеринемия, могут быть унаследованы от одного или обоих родителей и играть ключевую роль в развитии болезни.
3. Пациенты с семейной гиперхолестеринемией требуют более активного и целенаправленного подхода к лечению, включая прием лекарственных препаратов для снижения уровня холестерина.
4. Раннее выявление и лечение семейной гиперхолестеринемии может снизить риск развития серьезных осложнений, таких как инфаркт миокарда или инсульт.
5. Обследование и консультация генетического консультанта могут быть полезными для пациентов с семейной гиперхолестеринемией и членов их семей для определения наследственного риска и разработки индивидуализированного плана лечения.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. A mechanism-based operational definition and classification of hypercholesterolemia / F. Civeira, M. Arca, A. Cenarro, R. A. Hegele // *Journal of clinical lipidology*. – 2022. – Vol. 16, № 6. – P. 813-821.
2. Polygenic hypercholesterolemia and cardiovascular disease risk / M. Sharifi, M. Futema, D. Nair, S. E. Humphries // *Current Cardiology Reports*. – 2019. – Vol. 21, № 6. – P. 1-6.
3. Koletzko, B. Hypercholesterolemia / B. Koletzko // *Pediatric Nutrition in Practice*. – 2022. – Vol. 124. – P. 362-367.
4. Podmore, C. Une histoire familiale d'hypercholestérolémie – le rôle de la génétique / C. Podmore, E. Deillon, D. Nanchen // *Praxis*. – 2023. – Vol. 112, № 4. – P. 245-249.
5. Parental hypercholesterolemia and family medical history as predictors of hypercholesterolemia in their children / J. A. Robledo, L. J. Siccardi, L. M. Gallindo, S. I. Bangdiwala // *Archivos Argentinos de Pediatría*. – 2019. – Vol. 117, № 1. – P. 41-47.
6. Small interfering RNA to reduce lipoprotein (a) in cardiovascular disease / M. L. O'Donoghue, R. S. Rosenson, B. Gencer [et al.] // *New England Journal of Medicine*. – 2022. – Vol. 387, № 20. – P. 1855-1864.
7. Preclinical development and phase 1 trial of a novel siRNA targeting lipoprotein (a) / M. J. Koren, P. M. Moriarty, S. J. Baum [et al.] // *Nature medicine*. – 2022. – Vol. 28, № 1. – P. 96-103.
8. Familial hypercholesterolemia: the most frequent cholesterol metabolism disorder caused disease / A. Benito-Vicente, K. B. Uribe, S. Jebari [et al.] // *International journal of molecular sciences*. – 2018. – Vol. 19, № 11. – P. 3426.
9. Doonan, L. M. Can modulators of apolipoprotein B biogenesis serve as an alternate target for cholesterol-lowering drugs? / L. M. Doonan, E. A. Fisher, J. L. Brodsky // *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) – Molecular and Cell Biology of Lipids*. – 2018. – Vol. 1863, № 7. – P. 762-771.
10. Wang, B. Liver X receptors in lipid signalling and membrane homeostasis / B. Wang, P. Tontonoz // *Nature Reviews Endocrinology*. – 2018. – Vol. 14, № 8. – P. 452-463.
11. The therapeutic potential of CETP inhibitors: a patent review / X. Wang, W. Li, L. Hao [et al.] // *Expert Opinion on Therapeutic Patents*. – 2018. – Vol. 28, № 4. – P. 331-340.
12. Iacocca, M. A. Role of DNA copy number variation in dyslipidemias / M. A. Iacocca, R. A. Hegele // *Current Opinion in Lipidology*. – 2018. – Vol. 29, № 2. – P. 125-132.
13. Mortality in treated heterozygous familial hypercholesterolaemia: implications for clinical management. Scientific Steering Committee on behalf of the Simon Broome Register Group / H. Neil, D. Betteridge, K. Broome [et al.] // *Atherosclerosis*. – 1999. – Vol. 142, № 1. – P. 105-112.
14. Molecular characterization of familial hypercholesterolemia in Spain / L. Palacios, L. Grandoso, N. Cuevas [et al.] // *Atherosclerosis*. – 2012. – Vol. 221, № 1. – P. 137-142.
15. Comparison of genetic versus clinical diagnosis in familial hypercholesterolemia / F. Civeira, E. Ros, E. Jarauta [et al.] // *The American journal of cardiology*. – 2008. – Vol. 102, № 9. – P. 1187-1193.
16. Global burden of cardiovascular diseases and risk factors, 1990-2019: update from the GBD 2019 study / G. A. Roth, G. A. Mensah, C. O. Johnson [et al.] // *Journal of the American college of cardiology*. – 2020. – Vol. 76, № 25. – P. 2982-3021.
17. ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: lipid modification to reduce cardiovascular risk / F. Mach, C. Baigent, A. L. Catapano [et al.] // *European heart journal*. – 2020. – Vol. 41, № 1. – P. 111-188.
18. AHA/ACC/AACVPR/AAPA/ABC/ACPM/ADA/AGS/APhA/ASPC/NLA/PCNA guideline on the management of blood cholesterol: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines / S. M. Grundy, N. J. Stone, A. L. Bailey [et al.] // *Circulation*. – 2019. – Vol. 139, № 25. – P. 285-350.
19. Khvorova, A. Oligonucleotide therapeutics - a new class of cholesterol-lowering drugs / A. Khvorova // *New England Journal of Medicine*. – 2017. – Vol. 376, № 1. – P. 4-7.
20. Pooled patient-level analysis of inclisiran trials in patients with familial hypercholesterolemia or atherosclerosis / R. S. Wright, K. K. Ray, F. J. Raal [et al.] // *Journal of the American college of cardiology*. – 2021. – Vol. 77, № 9. – P. 1182-1193.
21. Two phase 3 trials of inclisiran in patients with elevated LDL cholesterol / K. K. Ray, R. S. Wright, D. Kallend [et al.] // *New England Journal of Medicine*. – 2020. – Vol. 382, № 16. – P. 1507-1519.

Сведения об авторах

Авад Юсеф Фадел Юсеф – студент лечебно-профилактического факультета

Фрихат Бахаа Зиад Мохаммад* – студент лечебно-профилактического факультета

Е.А. Шуман – старший преподаватель

Information about the author

Awad Youssef Fadel Youssef – student of the Faculty of Treatment and Prevention

Frihat Bahaa Ziad Mohammad* – student of the Faculty of Treatment and Prevention

E.A. Shuman – Senior Lecturer

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

bahaafrihat@gmail.com

УДК: 575.162

ВЛИЯНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ НА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАЗЛИЧНЫМ ВИДАМ СПОРТА

Авзалова Злата Владимировна, Носова Анна Александровна, Крылов Даниил Анатольевич

Кафедра медицинской биологии и генетики

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Генетические маркеры – участки генома, используемые для идентификации генетических вариантов и изучения наследственности, эволюции, болезней и прочих аспектов генетики. Они помогают идентифицировать гены, связанные с определенными признаками или заболеваниями, и понять структуру и функции генома. В спорте генетические маркеры используются для определения физических способностей, склонностей, восстановления, эффективности тренировок и достижения оптимальных показателей. **Цель исследования** – анализ связи между генетическими маркерами и предрасположенностью к различным видам спорта, а также рассмотрение возможности использования генетической информации, в том числе в виде геномного теста для совершенствования тренировочного процесса. **Материал и методы.** Анализ научных публикаций, статистических данных и результатов исследований, связанных с генетическими особенностями и спортивными достижениями. **Результаты.** По анализу информации из научных публикаций были получены сведения о влиянии генов, ответственных за метаболизм, выносливость и травматизм на предрасположенность к конкретным видам спорта, которые мы подробно представили в виде таблиц. **Выводы.** Генетические маркеры могут влиять на предрасположенность к различным видам спорта, влияя на физиологические особенности человека, тем самым давая преимущество перед теми, у кого их нет или они выражены слабо. Понимание генетических особенностей спортсменов может помочь различными способами добиться высоких соревновательных результатов. ДНК-тест для их выявления способен распознать риски заболеваний, несовместимых с тем или иным видом спорта, или самих видов спорта в долгосрочной перспективе, вызывающих заболевания, к которым обнаружена предрасположенность.

Ключевые слова: генетические маркеры, спорт, предрасположенность, тренировка, спортивные достижения.

THE INFLUENCE OF GENETIC MARKERS ON THE PREDISPOSITION TO VARIOUS TYPES OF SPORTS

Avzalova Zlata Vladimirovna, Nosova Anna Alexandrovna, Krylov Daniil Anatolyevich

Department of Medical Biology and Genetics

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

Abstract

Introduction. Genetic markers are regions of the genome used to identify genetic variants and to study heredity, evolution, diseases and other aspects of genetics. They help identify genes associated with certain signs or diseases and understand the structure and function of the genome. In sports, genetic markers are used to define physical ability, aptitude, recovery, efficiency of training and achieving optimal indicators. **The aim of this study** to analyze the connection between genetic markers and predisposition to different sports, and to consider the possibility of using genetic information, including in the form of a genome test to optimize the training process. **Material and methods.** We carried out the analysis of scientific publications, statistical data and the results of research related to genetic characteristics and sports achievements. **Results.** Based on the analysis of information from scientific publications, we obtained information about the influence of genes responsible for metabolism, endurance and injury on predisposition to specific sports, which we submit in detail in the form of tables. We learnt that that based on the athlete's genetic information it is possible not only to choose the most suitable sports section, but also to further improve the training process, diet and decrease the risk of injury. **Conclusion.** Genetic markers can influence predisposition to different sports, affecting the physiological