

## 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

characteristics of a person, thereby giving an advantage over those who do not have them, or they are poorly expressed. Understanding the genetic characteristics of athletes can help in various ways to achieve high competitive results. A DNA test to identify them is able to recognize the risks of diseases incompatible with a particular sport, or the sports themselves, in the long term, calling for diseases to which a predisposition has been found.

**Keywords:** genetic markers, sports, predisposition, training, athletic achievements.

## ВВЕДЕНИЕ

Самое значимое в карьере любого спортсмена – выбор направления для профессионального развития, определяющий всю его последующую спортивную жизнь. Генетические маркеры в свою очередь также занимают не последнее место в этом решении, ведь именно они определяют спортивный потенциал человека [1, 2]. Наследственные факторы способны влиять на различные физические характеристики спортсмена, такие как метаболизм, мышечная масса и сила, скоростные способности человека, травматизм и восстановление после тренировочных и соревновательных нагрузок [14]. Сейчас специалисты, компетентные в данной области, стараются уделить большее внимание исследованию генетических аспектов спортивной подготовки, в первую очередь ради возможности более эффективного планирования тренировочного процесса, что также поможет достичь оптимальных результатов в выбранной дисциплине. Конечно, ДНК-тест не может быть гарантом абсолютного успеха, но всё же дает определённое преимущество перед соперниками, особенно на фоне высокой конкуренции во многих видах спорта. Зная свои генетические особенности, человек в самом начале спортивного пути может выбрать наиболее подходящую секцию, а в последующем самостоятельно и что не мало важно грамотно составить индивидуальный план тренировок, рацион питания [15]. Всё это повысит эффективность занятий, не неся за собой колоссальных финансовых затрат на помощь профессионалов.

**Цель исследования** – опираясь на научную литературу, проанализировать связь между генетическими маркерами и предрасположенностью к различным видам спорта. Рассмотреть, возможность использования генетической информации спортсмена, полученную за счет геномного теста, для совершенствования тренировочного процесса и аспектов, непосредственно влияющих на него.

## МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Проведение анализа научной литературы, в виде публикаций, статей и исследований на темы, связанные с генетическими маркерами и выявлении их роли в спортивной деятельности человека. Изучение основных генов, регулирующих метаболизм, влияющих на силу и скорость, наличие чрезмерного количества травм и многие другие физические характеристики профессиональных спортсменов.

## РЕЗУЛЬТАТЫ

Одну из ключевых ролей в спортивной сфере играют гены ответственные за метаболизм. Они влияют на многие физиологические процессы в организме спортсменов, включая обмен веществ, уровень энергии, мышечную массу, которые в свою очередь имеют огромное значение на пути к спортивным вершинам (Таблица 1).

Таблица 1.

Гены, ответственные за метаболизм и их значение в спортивной деятельности

Гены	Функции	Влияние на спортивную деятельность
Гены, регулирующие метаболизм углеводов	1. Ген АМПК: протеиновый киназный комплекс, активирующийся в процессе выполнения физических упражнений и стимулирующий увеличение энергетического обмена в мышцах [4, 6].	1. Бег на длинные дистанции 2. Марафонские велогонки 3. Плавание на длинные дистанции, акватлон
	2. Ген GLUT4: посредством облегченной диффузии регулирует осуществляет перенос глюкозы в мышцы, за счёт чего поддерживается уровня энергии в организме и соответственно выносливость спортсмена [1].	1. Силовые виды спорта: пауэрлифтинг, бодибилдинг, тяжелая атлетика 2. Кроссфит 3. Спортивная гимнастика

	<p>3. Гены GYS1, GYS2: обеспечивают выработку фермента - мышечной гликогенсинтазы, являющегося основным источником энергии, запасенной в организме и затрачиваемой во время физических нагрузок [10, 13, 17]</p>	<p>1. Бег на короткие дистанции, подъемы весов, скоростные беговые виды 2. Хоккей, футбол</p>
<p>Гены, связанные с метаболизмом жиров</p>	<p>1. Ген PPAR-<math>\alpha</math> (NR1C1): регулирует экспрессию генов, связанных с метаболизмом жиров и бета-окислением жирных кислот. Его активация увеличивает способность организма расщеплять жиры для получения энергии во время занятий спортом [4, 18, 20].</p> <p>2. Ген CPT1: кодирует митохондриальный фермент, отвечающий за транспортировку жирных кислот в митохондрии для их окисления, за счет чего организм во время упражнений средней и высокой интенсивности способен в качестве энергии использовать жиры [1, 5, 16].</p> <p>3. Ген APOE: отвечает за синтез аполипопротеина E, который участвует в метаболизме липидов и холестерина, оказывая влияние на обмен жиров. Это имеет важное значение для поддержания выносливости [9].</p>	<p>1. Бег на длинные дистанции 2. Лыжные гонки: марафоны на лыжах 3. Круизы на велосипеде</p> <p>1. Бег, велосипедные гонки, плавание (кардио-нагрузка) 2. Триатлон</p> <p>1. Бег, плавание, велоспорт, танцы (аэробная нагрузка) 2. Теннис, гольф, шахматы (мозговая нагрузка)</p>
<p>Гены, влияющие на мышечную массу и силу</p>	<p>1. Ген MSTN: кодирующий белок, который регулирует рост и развитие мышц. Мутации в этом гене могут влиять на уровень экспрессии миостатина, что отражается на способности организма накапливать мышечную массу [1].</p> <p>2. Ген IGF-1 (его рецептор IGF1R): белок из семейства инсулиноподобных, участвует в аутокринной, паракринной и эндокринной регуляции процессов развития и дифференцировки клеток, тканей организма. Способствует восстановлению после тренировок [1].</p> <p>3. Гены ACTN3: входит в семейство актин-связывающих белков и экспрессируется в основном в быстрых волокнах скелетных мышц. Участвует в связывании актиновых филаментов, играющих ключевую роль в сократительном аппарате мышечных клеток. Всё это способствует выполнению спортсменом силовых упражнений [9, 12].</p> <p>4. Гены MYH6 и MYH7: белок MYH6 кодирует альфа-тяжелую цепь белка миозина (быстрая изоформа). MYH7 — это ген, кодирующий бета-изоформу (медленное сокращение мышц). Влияют на силовые характеристики мышц и их способность адаптироваться к физической нагрузке [6, 18].</p>	<p>1. Кроссфит 2. Бодибилдинг и гиревой спорт 3. Пауэрлифтинг</p> <p>1. Кроссфит 2. Бодибилдинг 3. Лёгкая атлетика, тяжелая атлетика, гимнастика, борьба</p> <p>С RR-вариантом: спринт, прыжки в длину, плавание коротких дистанций С XX-вариантом: бег, плавание, велоспорт, танцы (аэробная нагрузка)</p> <p>Ген MYH6: долгие дистанции в беге, плавании Ген MYH7: бег на короткие дистанции, подъемы на горы</p>
<p>Гены, контролирующие восстановительные процессы</p>	<p>1. Гены NRF2 и KEAP1: регулируют антиоксидантную защиту организма и способность клеток бороться с окислительным стрессом, что способствует лучшему восстановлению и снижению воспаления после тренировок [1, 4].</p> <p>2. Ген FOXO: участвует в регуляции клеточного цикла, за счёт чего помогает очищает клетки от повреждённых и старых компонентов, что в свою очередь необходимо для восстановления мышц [1, 6].</p>	<p>1. Бег, велосипедные гонки, плавание (кардио-нагрузка) 2. Кроссфит</p> <p>1. Бег, велосипедные гонки, плавание (кардио-нагрузка) 2. Кроссфит</p>

	3. Гены BDNF и IGF-1: могут способствовать нейрогенезу и росту мышц, ускоряя процессы восстановления и адаптации организма к физическим нагрузкам [9].	1. Аэробные виды спорта: бег, плавание, велоспорт, гребля 2. Кроссфит 3. Танцы
--	--	--

Ряд генов, в той или иной степени связанных с выносливостью спортсменов, помогает их организму в адаптации к физическим нагрузкам, регулируя энергетические процессы, уровень потребления кислорода мышцами и многое другое (Таблица 2).

Таблица 2.

Гены, ответственные за выносливость и их значение в спортивной деятельности

Гены, отвечающие за выносливость	<p>1. Ген ADRB2: играет важную роль в регулировке действия эпинефрина и норэпинефрина, что значимо для обмена глюкозы и жиров в организме, а также для поддержания оптимального кровяного давления и расширения бронхов. Кроме того, он может воздействовать на аэробную выносливость и реакцию на физическую нагрузку [4,7].</p> <p>2. Ген EPO: его рецептор EPOR производит эритропоэтин, стимулирующий рост образование эритроцитов. Ген играет важную роль в обеспечении выносливости в аэробных тренировках [5, 6].</p> <p>3. Ген NOS3: кодирует эндотелиальную синтазу азота eNOS, которая производит окись азота, активирующую гуанилатциклазу, что приводит к расслаблению гладких мышц и расширению сосудов. Это необходимо для обеспечения мышц питательными веществами во время упражнений [1, 18].</p> <p>4. Ген PPARG: кодирует белок, являющийся основным фактором регуляции дифференцировки адипоцитов и участвующий в утилизации жирных кислот и глюкозы в мышцах и жировой ткани. Также способствует эффективному питанию мышц с последующим набором мышечной массы тела [9].</p>	<p>1. Плавание на длинные дистанции, бег, велосипедные марафоны, триатлон 2. Кроссфит 3. Экстремальные виды спорта: скалолазание, серфинг, парашютизм или горные лыжи 4. Боевые искусства: бокс, кикбоксинг, дзюдо.</p> <p>1. Плавание на длинные дистанции, бег, велосипедные марафоны, триатлон 2. Скалолазание, горные лыжи или альпинизм</p> <p>1. Бег, велосипедные гонки, плавание (кардио-нагрузка) 2. Экстремальные виды спорта: скалолазание, скачки на батуте или сноубординг</p> <p>1. Аэробные виды спорта: бег, плавание, велоспорт, гребля 2. Танцы</p>
----------------------------------	--	---

Одна из главных проблем многих современных видов спорта – травматизм, который приводит к сбоям в тренировочном процессе и часто требует длительного периода восстановления. (Таблица 3).

Таблица 3.

Гены ответственные за травматизм и их значение в спортивной деятельности

Гены, влияющие на травматизм	<p>1. Гены COL1A1 и COL5A1: влияют на структурную целостность тканей и увеличивают склонность спортсменов к повреждениям связок и сухожилий [3, 19].</p> <p>2. Ген MMP1: кодирует внутритканевую коллагеназу, разрушающую фибриллярный коллаген и другие белки межклеточного матрикса. Его активность увеличивает риск получения травм [16,19].</p> <p>3. Гены TGFB1 и TGFBR2: отвечают за процессы регуляции роста, деления и дифференцировки</p>	<p>1. Гимнастика 2. Плавание</p> <p>1. Плавание 2. Езда на велосипеде</p> <p>1. Борьба и дзюдо</p>
------------------------------	--	--

	<p>клеток. Нарушения в их функционировании могут влиять на процесс заживления тканей после получения травм [7, 9].</p> <p>4. Ген ACE: связан с регуляцией артериального давления и может влиять на процессы восстановления после травм [1, 20].</p> <p>5. Ген MTHFR: связан с метаболизмом фолиевой кислоты и возможно играет роль в регенерации тканей после повреждений [1, 19].</p>	<p>2. Аэробные виды спорта: бег, плавание, велоспорт, гребля</p> <p>ID или DD-вариант: бодибилдинг, кроссфит, пауэрлифтинг II-вариант: бег, велосипедные гонки, плавание, лыжные гонки (кардио-нагрузка)</p> <p>1. Бег, велосипедные гонки, плавание (кардио-нагрузка) 2. Танцы</p>
--	--	---

Самый современный способ получения генетической информации для спортсменов – тест ДНК, на основе анализа которого в последующем возможно:

1. Узнать о наличии генов, влияющих на определённые физические показатели и тактически использовать эти факторы изначально для выбора подходящей дисциплины, к которой непосредственно есть предрасположенность, а позже для победы над соперниками;
2. Составить грамотный график тренировок и приемлемую интенсивность нагрузок;
3. Создать индивидуальный план питания, в который будут входить самые необходимые организму продукты;
4. Иметь сведения о наличии генов, повышающих риск получения разного рода травм, для проведения соответствующей профилактики [11].

## ВЫВОДЫ

Опираясь на научные исследования различных специалистов, мы:

1. Проанализировали связь между генетическими маркерами и их способностью в различной степени влиять на предрасположенность людей к определённым видам спорта, благодаря изменениям, вносимым в физиологические характеристики человека, такие как выносливость, силовые показатели, показатели скорости и другие параметры.
2. Рассмотрели возможности использования генетической информации, полученной на основе теста генома, в выборе спортивной секции, где у человека будет преимущество в улучшении качества тренировочного процесса, а также факторов непосредственно влияющих на него, таких как, например, персонализация нагрузок и тренировок в целом; составления режима и рациона питания, предотвращения излишнего травматизма.

Всё это в целом может эффективно влиять на успешность и продолжительность спортивной карьеры.

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Влияние генетических маркеров на предрасположенность к высокоинтенсивным видам спорта / В. К. Горб, А. С. Биназаров, С. И. Захаренко, Н. И. Коломеец // Труды Международной конференции по генетике и физиологии спорта. – 2015. – С. 108-112.
2. Лукьянов, В. М. Роль генетических маркеров в определении спортивного потенциала / В. М. Лукьянов, Е. В. Иванова, Ю. Н. Моргунова // Физиология спорта и физической активности. – 2018. – № 12(2). – С. 99-107.
3. Михайлов, В. И. Генетические факторы, влияющие на спортивную производительность / В. И. Михайлов, Ю. В. Мартынов, В. А. Рогозкин // Спорт, здоровье, реабилитация. – 2016. – № 1(4). – С. 25-31.
4. Никитин, А. С. Генетические маркеры, связанные с выносливостью и силой мышц у спортсменов / А. С. Никитин, Т. В. Соколова, Е. О. Юдина // Физиология человека. – 2020. – № 46(2). – С. 48-54.
5. Холодов, Л. А. Генетические маркеры спортивной производительности у высококвалифицированных спортсменов / Л. А. Холодов, Л. А. Остроухова, Е. А. Русакова // Теория и практика физической культуры. – 2017. – № 2. – С. 74-77.
6. Тарасов, М. В. Оценка роли генетических факторов в формировании выносливости у спортсменов / М. В. Тарасов, А. А. Зима, С. Ю. Ильина // Лечащий врач. – 2015. – № 3. – С. 62-65.
7. Усманова, Д. Р. Генетические маркеры скоростно-силовых качеств доминантных видов спорта / Д. Р. Усманова, И. А. Асламов, А. Н. Хусаинова // Спортивная наука и практика. – 2018. – № 2(1). – С. 70-74.
8. Николаева, Т. Н. Генетическая основа талантности спортсменов / Т. Н. Николаева, М. С. Черепнева, Е. В. Родина // Гены и клетки. – 2016. – № 11(2). – С. 34-39.
9. Суслова, А. А. Влияние генетических маркеров на предрасположенность к аэробным видам спорта / А. А. Суслова, А. В. Шерстнева // Вестник центра спортивной медицины. – 2019. – № 16(4). – С. 135-140.

10. Давыдов, И. П. Генетические маркеры спортивных достижений в группе высокопрофессиональных баскетболистов / И. П. Давыдов // Медицина спорта и физической активности. – 2016. – № 4. – С. 29-33.
11. Зайферт, В. В. Генетическая предрасположенность и спортивные способности: современные подходы к исследованию / В. В. Зайферт // Медицина спорта и физической активности. – 2018. – № 2. – С. 41-48.
12. Eynon, N. ACTN3 Polymorphism and Team-Sport Performance: A Study Involving Three European Cohorts / N. Eynon // Journal of Science and Medicine in Sport. – 2016. – № 19(11). – P. 931-936.
13. Козлов, И. З. Влияние генетических маркеров на спортивные достижения футболистов / И. З. Козлов // Теория и практика физической культуры. – 2014. – № 7. – С. 49-54.
14. Лебедев, О. И. Роль генетических факторов в формировании спортивных достижений / О. И. Лебедев // Физиология человека. – 2019. – Т. 45, № 4. – С. 42-47.
15. Малкова, Е. Ю. Генетическая предрасположенность и физическое развитие спортсменов / Е. Ю. Малкова // Современные проблемы науки и образования. – 2017. – № 3. – С. 112.
16. Оберпальцева, И. В. Генетика спортивной производительности / И. В. Оберпальцева // Вестник ВГУФК. – 2015. – Т. 9. – С. 106-110.
17. Петров, В. И. Генетика и спорт: массовый, профессиональный, параспорт / В. И. Петров // Молодой ученый. – 2018. – № 8. – С. 146-154.
18. Рыков, А. М. Генетические маркеры высокой физической нагрузочной способности / А. М. Рыков // Исследование и повышение качества командных видов спорта. – 2013. – Т. 14, № 3. – С. 145-151.
19. Чебыкин, А. М. Роль генетических факторов в успешности тренировочного процесса в спорте / А. М. Чебыкин // Физкультура: образование, наука, творчество. – 2014. – № 5. – С. 57-61.
20. Яковлев, А. А. Подготовка лыжников-гонщиков с учётом генетического обследования по генам ACE и PPAR $\alpha$  / А. А. Яковлев, А. А. Кочергина // Научно-теоретический журнал «Ученые записки». – 2014. – № 7(113).

### **Сведения об авторах**

З.В. Авзалова\* – студент лечебно-профилактического факультета

А.А. Носова – студент лечебно-профилактического факультета

Д.А. Крылов – ассистент кафедры

### **Information about the authors**

Z.V. Avzalova\* – student of the Faculty of Treatment and Prevention

A.A. Nosova – student of the Faculty of Treatment and Prevention

D.A. Krylov – Assistant of the Department

\***Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

avzalovazlata@yandex.ru

УДК: 57.575.1

## **ВЫЯВЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ ИДИОПАТИЧЕСКОГО СКОЛИОЗА И ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ РОЛЬ ОДНОНУКЛЕОТИДНЫХ ПОЛИМОРФИЗМОВ В ЕГО ЭТИОПАТОГЕНЕЗЕ**

Аллилуева Арина Андреевна, Гаврилов Денис Сергеевич

Кафедра медицинской биологии и генетики

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

### **Аннотация**

**Введение.** Идиопатический сколиоз оказывает влияние на физическое и эмоциональное состояние человека. Точное определение причин, вызывающих идиопатический сколиоз, поможет корректно назначить лечение пациенту с наибольшей вероятностью благоприятного исхода. **Цель исследования** – выявить функциональную связь между однонуклеотидными полиморфизмами и возникновением идиопатического сколиоза и определить наиболее перспективный ген, связанный с идиопатическим сколиозом, для проведения дальнейших исследований. **Материал и методы.** Проведен анализ 25 статей, содержащих исследование генетических маркеров сколиоза в период 2010-2024 гг. Рассматривались гены IL-6, LBX1, GPR126, COL1A1, COL11A1 и ESR2, так как они наиболее часто фигурировали в проведенных исследованиях. **Результаты.** Выявлена ассоциация частот аллели G и генотипа GG гена IL-6-174 со сколиозом и тяжестью кривой. Полиморфизмом IL-6 связан с риском развития идиопатического сколиоза среди европеоидов, но не среди азиатов. Полиморфизмы rs111090870, rs678741 и rs625039 вблизи гена LBX1 связаны с восприимчивостью к подростковому идиопатическому сколиозу у азиатов, европеоидов, франко-канадской популяции и российских пациентов. С подростковому идиопатическим сколиозом связан rs6570507 гена GPR126 в китайских популяциях, у японцев и европейцев. Изменения гена коллагена I типа связаны с развитием врожденных и приобретенных деформаций позвоночника. Экспрессия эстрогенов асимметрична вокруг вершины основного сколиозного изгиба. **Выводы.** От IL-6 зависит абсорбция остеокластов костной тканью, микродупликация в LBX1 препятствует миграционной активности клеток-предшественников мышц, экзон 6 гена GPR126 выполняет важные функции в развитии хряща. Уменьшение содержания коллагена XI нарушает развитие позвоночника, выявлена ассоциация идиопатического