

11. Katoh M. et al. Cancer genetics and genomics of human FOX family genes //Cancer letters. – 2013. – Т. 328. – №. 2. – С. 198-206.

## ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННЫЙ ПОДХОД В ПРОФЕССИОНАЛЬНОМ СПОРТЕ. КАКИЕ ВОЗМОЖНОСТИ ДАЁТ СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА?

**Лебедев Р.Е.**

ФГБОУ ВО Московский государственный университет имени М. В. Ломоносова,  
Биотехнологический факультет, г. Пущино Московской области, Россия

### Введение

Подходы к организации тренировочного процесса в профессиональном спорте постоянно совершенствуются. Ключевая роль в этом принадлежит техническому и научному прогрессу.

Существует масса примеров влияния развития технологий на спорт. Так, появление первой специализированной для бега обуви сильно изменило технику бега и результаты в нём. Использование плавательных костюмов значительно снизило трение в воде и ускорило плавание. Мониторы сердечного ритма (пульсометры) стали первыми приборами, дающими персонализированную информацию об интенсивности физической нагрузки.

Влияние научных исследований на спортивную сферу также велико. Подготовка тренерского состава невозможна без общих и специальных знаний по анатомии и физиологии. Более того, спорт, наравне с медициной и образованием, претерпевает переход от общих методик к применению индивидуального подхода к каждому спортсмену с учётом особенностей организма. Практика показывает, что индивидуальный подход даёт значительную прибавку в стабильности и качестве спортивных результатов [1]. Безусловно, этому переходу способствует развитие такой научной отрасли, как спортивная генетика. Спортивная генетика – раздел генетики, изучающий взаимосвязь между генетическими особенностями организма и степенью развития у него физических характеристик.

Различные виды спорта и специализации внутри видов предъявляют сильно отличающиеся между собой требования к «успешным спортсменам». Так, для игровых видов спорта (футбол, хоккей, баскетбол и т.д.) в первую очередь важны координационные способности, для циклических видов (виды спорта, в основе упражнений в которых – цикл движения; к ним относятся бег, плавание, велогонки, лыжные гонки и проч.) с временем выполнения упражнения от 45 секунд – выносливость, а для силовых и циклических видов с временем выполнения упражнения менее 45 секунд – скоростно-силовые качества.

В данном обзоре описываются возможные подходы к персонализации тренировочного плана для лыжников-гонщиков на длинные дистанции. Выбор спортсменов данной специализации обусловлен спектром требований для их «успешности», включающим как выносливость, так и скоростно-силовые способности.

Цель данного обзора – осветить современное состояние спортивной генетики и предложить подходы к персонализации тренировочных планов для лыжников-гонщиков на длинные дистанции.

### Результаты

Главными объектами изучения спортивной генетики являются ДНК-полиморфизмы и транскриптомные профили при дифференциальной экспрессии генов.

ДНК-полиморфизмы – это переменные участки в ДНК, встречающиеся в популяции с частотой не менее 1% [2]. Среди ДНК-полиморфизмов выделяют однонуклеотидные замены, инсерции, делеции, дубликации и повторы. Большинство ДНК-полиморфизмов в силу вероятностных закономерностей являются однонуклеотидными заменами (так как замена одного нуклеотида вероятнее, чем перемещения целых нуклеотидных последовательностей).

По влиянию на организм ДНК-полиморфизмы в большинстве своём нейтральны. Лишь малая их часть не является нейтральной и влияет на те или иные характеристики – структуру и активность кодируемых ферментов или РНК, регуляцию экспрессии генов, запуск сигнальных каскадов. ДНК-полиморфизмы, не являющиеся нейтральными по своему проявлению, являются объектом интереса генетиков. Соответственно, спортивную генетику интересуют ДНК-полиморфизмы, обуславливающие предрасположенность к физическим нагрузкам определённого характера. Другой применимый термин – *молекулярный маркер*. Под ним понимается вариант гена - аллель (либо их комбинация) - ассоциированный с предрасположенностью к какому-то качеству [3].

Внимание мировой научной общественности к теме спортивных ДНК-полиморфизмов привлеклось работой Хью Монтгомери, опубликованной в 1998 году в журнале Nature [4]. В данной работе проводится анализ вариаций в гене ангиотензин-конвертирующего фермента ACE и взаимосвязи их распределения с предрасположенностью к коротким или длительным нагрузкам. Эта работа дала начало глобальному поиску и исследованию ДНК-полиморфизмов, ассоциированных с предрасположенностью к физическим нагрузкам определённого характера. С тех пор число спортивных молекулярных маркеров постоянно растёт. В 2007 году их насчитывалось 56 [2], в 2012 – 79 [1], в 2015 – 120 [5], в 2016 – более 150 [6]. По состоянию на 2018 год это число превышало 200 [7].

По специфике спортивные молекулярные маркеры делят на небольшое число групп: маркеры предрасположенности к длительным умеренным нагрузкам (маркеры выносливости), маркеры предрасположенности к коротким максимальным нагрузкам (маркеры скоростно-силового характера) и маркеры координационных способностей [2]. Особые группы представлены маркерами предрасположенностей к профессиональным патологиям спортсменов и маркерами особенностей пищевого поведения [1].

Установление статистических закономерностей между присутствием определённых аллелей и степенью развитости признака является первым шагом в изучении молекулярных спортивных маркеров. Дальнейшая работа с ними предполагает установление молекулярных механизмов, за счёт которых маркер оказывает характерное ему влияние на фенотип. Данному этапу посвящено множество исследований [8, 9]. Различные ДНК-полиморфизмы по-разному воздействуют на фенотип. В простых случаях (с точки зрения механизма действия) наблюдается изменение активности ферментов, непосредственно катализирующих определённые метаболические реакции, как в случае гена AMPD1 белка АМФ-дезаминазы [8], однако нередко полиморфизмы в регуляторных участках, влияющие на экспрессию определённых групп генов и запуск целых сигнальных каскадов. Так, различные аллели гена EPAS1 по-разному отвечают на попадание организма в гипоксические условия среды. Это проявляется в запуске экспрессии генов, отвечающих за адаптацию к гипоксии [9].

Дифференциальная экспрессия генов. Помимо консервативных особенностей организма, закреплённых в ДНК и не меняющихся с течением времени, объектом изучения спортивных генетиков являются изменения транскриптомных профилей - явление дифференциальной экспрессии генов [10]. Оно заключается в том, что в ответ на различные воздействия набор и концентрация мРНК в клетках. Известно множество работ, в которых изучалось изменение генной экспрессии у спортсменов в сравнении с контрольной группой в ответ на различные типы тренировок и стрессовые условия. Например, сравнивались изменения транскриптомных профилей в ответ на аэробные и силовые нагрузки [11], аэробные низкоинтенсивные, среднеинтенсивные и анаэробные силовые нагрузки [12], аэробные среднеинтенсивные и высокоинтенсивные эксцентрические тренировки [13], аэробные среднеинтенсивные тренировки, тренировки скоростной выносливости и их комбинация [14], высокоинтенсивные тренировки на фоне значительных снижений тренировочных объёмов у профессиональных спортсменов [15].

Несмотря на то, что в подобных исследованиях устанавливаются общие закономерности дифференциальной экспрессии генов, аналогичные процедуры могут быть

применены и для установления *индивидуальных особенностей* ответа организма на определённые стрессовые воздействия.

Применение рассмотренных результатов к персонализации тренировочного плана. При принятии во внимание рассмотренных явлений (ДНК-полиморфизмы, дифференциальная экспрессия генов) возможно составление индивидуальных тренировочных планов, учитывающих особенности конкретного спортсмена.

Относительно недавним новшеством является получение так называемых генетических паспортов спортсменов. На основе генотипирования проводится комплексный анализ сильных и слабых черт спортсмена, устанавливаются его предрасположенности к определённым видам спорта и специализациям, а также – риски профессиональных заболеваний [10]. Такой анализ необходим при «профориентации» будущего спортсмена. Так, лыжникам-гонщикам на длинные дистанции, с учётом современных реалий лыжного спорта, недостаточно наличия только полиморфизмов выносливости. Необходимыми для успеха в современном лыжном спорте также являются и скоростно-силовые «взрывные» качества. Зачастую в гонках с общего старта именно финишный спурт (финишное ускорение на последних 200-1000 метрах дистанции) определяет положения спортсменов в итоговом протоколе.

Однако, отсутствие у спортсмена предрасположенности к скоростно-силовым нагрузкам не означает его неминуемую неудачу в лыжных гонках. В случае значительной склонности к работе на выносливость лыжник может применить тактику постоянного поддержания высокого темпа в ходе гонки. Зачастую это не позволяет лыжникам с хорошими спринтерскими качествами удержаться в группе лидеров до финиша и даёт шансы на победу наиболее выносливым спортсменам.

Не менее важными для индивидуального подхода к спортсмену группами генов являются гены предрасположенности к профессиональным заболеваниям и гены особенностей пищевого поведения. На основании анализов генов первой группы можно предотвратить травмы, а на основании анализа генов второй группы – составить индивидуальный план питания на тренировочный и соревновательный период [1]. Так, полиморфизм в гене субъединицы аденозинового рецептора ADORA2A влияет на воздействие кофеина на физические показатели спортсменов [16, 17]. Для спортсменов в циклических видах спорта, в том числе лыжников-гонщиков, это особенно актуально, так как непосредственно влияет на эффективность работы организма при выполнении пиковых нагрузок.

Успехи в изучении дифференциальной экспрессии генов в ответ на различные типы нагрузок и стрессов для организма также могут найти применение в составлении индивидуального тренировочного плана. Так, распространённой проблемой в методике подготовки лыжников является выбор оптимальных сроков пребывания в среднегорье и спуска с гор. Попадая в горы, организм спортсмена подвергается стрессу – снижение уровня кислорода в атмосфере понижает физиологические показатели, в частности, это влияет на максимальное потребление кислорода (МПК) [18]. В каждом случае оптимальные сроки адаптации к новым условиям отличаются, как отличаются и ответы на различные нагрузки. Помимо физиологических показателей (таких, как МПК), гипоксические условия влияют и на генную экспрессию [18]. Индивидуальные исследования динамических изменений транскриптомных профилей спортсменов в условиях среднегорья могут помочь в уточнении сроков выхода на пик формы и планировании спуска на равнину.

Другой областью применения знаний о дифференциальной экспрессии генов может быть составление расписания тренировок. Важным является не только содержание тренировки, но и период восстановления после неё – до следующей тренировки. Проведены исследования, в которых сравнивался тренировочный эффект в зависимости от количества тренировок в день и длительности перерыва между ними [19]. Как выяснилось, проведение двух тренировок в день значительно увеличивает митохондриальный биогенез и развивает жировой метаболизм. Исследования такого рода могут быть полезны для со-

ставления тренировочных планов на разные периоды подготовки в зависимости от преследуемых целей и задач.

### Заключение

Как видно из анализа литературы, научная база спортивной генетики постоянно совершенствуется. Методы, применяемые в лаборатории на сегодняшний день, вполне возможно, в ближайшие годы начнут применяться для составления индивидуальных тренировочных планов у профессиональных спортсменов. Изучение ДНК-полиморфизмов, анализ дифференциальной экспрессии генов позволяют создавать индивидуальные тренировочные планы для спортсменов, учитывая особенности их специализации и возможности организма. Будущее спорта - за персонализацией подхода к спортсменам.

### Список литературы

1. Ахметов И.И., Мустафина Л.Д., Насибулина Э.С., Медико-генетическое обеспечение детско-юношеского спорта // Практическая медицина. — 2012. — Т. 62, № 7. — С. 62-66.
2. Ахметов И.И. Молекулярная генетика спорта: состояние и перспективы // Педагогико-психологические и медико-биологические проблемы физической культуры и спорта. — 2007. — Т. 5, № 4.
3. Ахметов И.И. Молекулярная генетика спорта: монография // Советский спорт. — 2009. — С. 268.
4. Myerson S., Hemingway H., Budget R., Martin J., Humphries S., Montgomery H. Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance // Nature. — 1998. — Vol. 393. — P. 221-222
5. Ahmetov I.I., Fedotovskaya O.N. Current Progress in Sports Genomics // Advances in Clinical Chemistry. — 2015. — Vol. 70. — P. 247-314.
6. Ahmetov I.I., Egorova E.S., Gabdrakhmanova L.J., Fedotovskaya O.N. Genes and Athletic Performance: An Update // Medicine and Sport Science. — 2016. — Vol. 61. — P. 41-54.
7. Пономарёва О.В. Генетика в современном спорте: научные технологии для новых достижений // Наука молодых (Eruditio Juvenium). — 2018. — Т. 6, № 4. — С. 569-581.
8. Федотовская О.Н. Влияние C34T полиморфизма в гене АМФ-дезаминазы (AMPD1) на физическую работоспособность человека // Генетические, психофизические и педагогические технологии подготовки спортсменов. — 2006. — С. 74-80.
9. Henderson J., Withford-Cave J.M., Duffy D.L., Cole S.J., Sawyer N.A., Gulbin J.P., Hahn A., Trent R.J., Yu B. The EPAS1 gene influences the aerobic-anaerobic contribution in elite endurance athletes // Human Genetics. — 2005. — Vol. 118, № 3-4. — P. 416-423.
10. Моссе И.Б. Генетика спорта: вчера, сегодня, завтра // Труды БГУ. — 2012. — Т. 7, № 1. — С. 56-68.
11. García-López D., Häkkinen K., Cuevas M. J., Lima E., Kauhanen A., Mattila M., González-Gallego, J. Effects of strength and endurance training on antioxidant enzyme gene expression and activity in middle-aged men // Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports. — 2007. — Vol. 17, № 5. — P. 595-604.
12. Conceição M.S., Chacon-Mikahil M.P.T., Telles G.D., Libardi C.A., Júnior E.M.M., Vechin F.C., Camera D.M. Attenuated PGC-1 $\alpha$  Isoforms following Endurance Exercise with Blood Flow Restriction // Medicine & Science in Sports & Exercise. — 2016. — Vol. 48, № 9. — P. 1699-1707
13. Schlittler M., Goigny M., Agudelo L.Z., Venckunas T., Brazaitis M., Skurvydas A., Andersson, D. C. Endurance exercise increases skeletal muscle kynurenine aminotransferases and plasma kynurenic acid in humans // American Journal of Physiology - Cell Physiology. — 2016. — Vol. 310, № 10. — P. C836-C840.

14. Skovgaard C., Brandt N., Pilegaard H., Bangsbo J. Combined speed endurance and endurance exercise amplify the exercise-induced PGC-1 $\alpha$  and PDK4 mRNA response in trained human muscle // *Physiological Reports*. — 2016. — Vol. 4, № 14. — P. 1-14.

15. Thomassen M., Gunnarsson T.P., Christensen P. M., Pavlovic D., Shattock M. J., Bangsbo J. Intensive training and reduced volume increases muscle FXD1 expression and phosphorylation at rest and during exercise in athletes // *American Journal of Physiology - Regulatory, Integrative and Comparative Physiology*. — 2016. — Vol. 310, № 7. — P. R659-R669

16. Guest N., Corey P., Vescovi J., El-Sohemy A. Caffeine, CYP1A2 Genotype, and Endurance Performance in Athletes // *Medicine & Science in Sports & Exercise*. — 2018. — Vol. 50, № 8. — P. 1570–1578.

17. Grgic J., Pickering C., Bishop D. J., Del Coso J., Schoenfeld B. J., Tinsley G. M., Pedisic Z. ADOR2A C Allele Carriers Exhibit Ergogenic Responses to Caffeine Supplementation // *Nutrients*. — 2020. — Vol. 12, № 3. — 741.

18. Mujika I., Sharma A.P., Stellingwerff T. Contemporary Periodization of Altitude Training for Elite Endurance Athletes: A Narrative Review // *Sports Medicine*. — 2019. — Vol. 49. — P.1651–1669

19. Andrade - Souza V.A., Ghiarone T., Sansonio A., Santos Silva K.A., Tomazini F., Arcoverde L., Lima - Silva A.E. Exercise twice - a - day potentiates markers of mitochondrial biogenesis in men // *The FASEB Journal*.— 2019. — Vol. 00. — P. 1-18.

К ВОПРОСУ О ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ГРАМОТНОСТИ НАСЕЛЕНИЯ: 1672 ИЗ 146 804 400

**Никитина Ю.В., Ермолина Е.А., Радаев А.А., Яшанова М.И., Ткачѳв К.Н., Калашников И.Н., Щербатюк Т.Г.**

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, г. Н. Новгород, Россия

### Введение

В настоящее время практически не осталось областей науки и деятельности в социальной сфере, которые в той или иной степени не были бы связаны с генетикой.

По объективным параметрам и результатам научных публикаций безопасность ГМ-продуктов в долгосрочной перспективе подтверждается [1, с. 189]. В 2012 году Американская ассоциация содействия развитию науки поддержала многочисленные престижные научные издания и публикации, посвященные проблемам ГМО. В 2013 году в Италии был опубликован аналитический обзор свыше 1750 научных статей за период более 10 лет. При анализе этого научного труда не удалось найти информации о существенных угрозах, связанных с употреблением ГМ-продуктов. В оппозиции к генно-модифицированным продуктам находятся в основном деятели социо-политического движения, чьи аргументы, пусть и наукообразны, в целом ненаучны [1, с. 187].

Анкетирование - метод сбора информации об изучаемом объекте во время непосредственного (интервью) или опосредованного (анкетирование) опроса респондента (опрашиваемого) путем регистрации ответов на сформулированные вопросы, вытекающие из целей и задач исследования. С его помощью можно получить информацию, не всегда отраженную в документальных источниках или доступную прямому наблюдению. К анкетированию прибегают, когда источником информации является человек - непосредственный участник, представитель, носитель исследуемых явлений или процесса. Достоинством метода является также его универсальность. Она заключается в том, что при опросе регистрируются и мотивы деятельности индивидов, и результаты их деятельности. Все это обеспечивает методу анкетирования преимущества, не свойственные ни методу наблюдения, ни методу анализа документов.