

Отчет о молекулярно-генетическом исследовании ДНК

Результат научного исследования № 0000037582 от 25.04.2022г.

ТЕСТ ТЕСТ ТЕСТ

Дата рождения: 01.12.1968

Пол: женский

Код ЛПУ:

Дата забора биоматериала: 25.04.2022 г.

Дата выпуска отчета: 30.04.2022

Дата регистрации биоматериала: 25.04.2022

Причина обращения/предварительный диагноз: Обследование

Вид исследования: Панель " Выбор вида спорта - силовой или скоростной"

Информация об исследовании:

Тест носит индивидуальный характер, все выявленные особенности и предоставленные рекомендации персонифицированы, так как основаны на изучении образца Вашей уникальной ДНК.

Исследование проведено методом RT-PCR на оборудовании CFX-96 (Bio-Rad). Подтверждено методом секвенирования по Сэнгеру на анализаторе 3500 Applied Biosystems.

Гены, влияющие на риск возникновения патологии:

| Звено патогенеза | Гены |
|---------------------------------------|--------------|
| Гены ферментов | <i>ACE</i> |
| Гены гормонов | <i>AGT</i> |
| Гены факторов транскрипции | <i>PPARA</i> |
| Гены компонентов соединительной ткани | <i>ACTN3</i> |
| Гены ферментов | <i>AMPD1</i> |
| Гены гормонов | <i>MSTN</i> |

Гены выбраны в результате анализа международных баз данных. Каждый из них отвечает за полноценность функционирования белков, участвующих в патогенезе заболевания. С помощью подобного исследования можно с определенной долей вероятности оценить риск развития патологии и назначить/скорректировать профилактические мероприятия.



Описание генов:

Ген **ACE** кодирует ангиотензин-превращающий фермент (АПФ), катализирующий расщепление ангиотензина I в физиологически активный пептид ангиотензин II. Ангиотензин II — это мощный вазопрессор и пептид, стимулирующий альдостерон, который контролирует кровяное давление и водно-электролитный баланс. АПФ также инактивирует вазодилататорный белок брадикинин. Соответственно, кодируемый фермент повышает кровяное давление.

Ген **AGT** кодирует ангиотензиноген. Данный белок экспрессируется в печени и расщепляется под действием фермента ренина в ответ на снижение артериального давления. Полученный продукт, ангиотензин I, затем расщепляется ангиотензиноген-превращающим ферментом (АПФ) до физиологически активного фермента ангиотензина II. Этот белок участвует в поддержании артериального давления, в патогенезе гипертонической болезни. Варианты ассоциированы с более высоким уровнем ангиотензиногена в плазме, что, в свою очередь, может привести к повышенной выносливости.

Ген **PPARA** кодирует подтип PPAR-альфа, который является фактором ядерной транскрипции. Основная функция белка PPAR α – регуляция обмена липидов, глюкозы и энергетического гомеостаза, а также веса тела посредством регуляции экспрессии генов, вовлеченных в пероксисомное и митохондриальное окисление. При физических нагрузках аэробного характера происходит увеличение утилизации жирных кислот (ЖК) за счет повышения экспрессии гена PPARA и каскада регулируемых им генов, что в итоге улучшает окислительную способность скелетных мышц. При низкой экспрессии гена PPARA, способность тканей к эффективному β -окислению ЖК падает, и метаболизм тканей переключается на гликолитический способ получения энергии. Сверхэкспрессия гена PPARA приводит к снижению утилизации глюкозы и к повышению окисления ЖК.

Ген **ACTN3** кодирует член семейства генов, связывающих альфа-актин белков. Кодируемый белок в основном экспрессируется в скелетных мышцах и функционирует как структурный компонент саркомерной Z-линии. Этот белок участвует в сшивании актина, содержащего тонкие филаменты.

Ген **AMPD1** кодирует АМФ-дезаминазу, которая является важным регулятором энергетического метаболизма скелетных мышц во время физических упражнений. Нехватка АМФ-дезаминазы – одна из наиболее распространенных причин метаболической и вызванной физическими упражнениями миопатий у человека.

Ген **MSTN** кодирует миостатин, секретлируемый пептид, специфичный для скелетных мышц, который функционирует главным образом для модуляции пролиферации миобластов и, таким образом, мышечной массы и силы.

Полученные генотипы:

| Ген | Генотип | Риск |
|--------------|---------|---------------------|
| <i>ACE</i> | I/I | Среднепопуляционный |
| <i>AGT</i> | A/G | Среднепопуляционный |
| <i>PPARA</i> | G/G | Среднепопуляционный |
| <i>ACTN3</i> | C/T | Повышенный |
| <i>AMPD1</i> | C/C | Среднепопуляционный |
| <i>MSTN</i> | T/T | Среднепопуляционный |

Заключение:

Генотип *A/G* гена *AGT* связан с более высоким уровнем ангиотензиногена в плазме, что, в свою очередь, приводит к повышенной выносливости.

Аллель *I* гена *ACE* ассоциирован с высокой механической эффективностью скелетных мышц; преобладанием медленных мышечных волокон в четырёхглавой мышце бедра; высокими значениями аэробной работоспособности; лучшими показателями восстановления ЧСС после нагрузки; высоким насыщением артериальной крови кислородом в условиях высокогорья, а также периферических тканей во время физических нагрузок; высокой устойчивостью к мышечному утомлению. Также аллель *I* ассоциирован с предрасположенностью к видам спорта, направленным на развитие выносливости.

G аллель гена *PPARA* ассоциируется с преобладанием медленных мышечных волокон, высокими показателями мышечной выносливости, кислородного пульса, физической работоспособности, наилучшей рельефностью мышц (за счет низкого содержания подкожного жира), низким риском развития ожирения.

Генотип *C/T* гена *ACTN3* может оказывать негативное влияние на способность генерировать мощные мышечные сокращения и возможность противостоять мышечному повреждению, вызванному физической нагрузкой. Генотип *C/T* соответствует среднему значению скоростно-силового потенциала и средней выносливости.



Выявленный генотип C/C гена *AMPD1* соответствует предрасположенности к повышению аэробной и анаэробной работоспособности, более медленной утомляемости, медленному накоплению лактата крови.

Выявленный генотип T/T гена *MSTN* ассоциирован с предрасположенностью к повышенному скоростно-силовому потенциалу. Вариант связан со способностью производить «пиковую» мощность во время мышечных сокращений.

Предрасположенность:



Врач:

Подпись:

Литература:

Ahmetov II, et al. The combined impact of metabolic gene polymorphisms on elite endurance athlete status and related phenotypes. *Hum Genet.* 2009 Dec;126(6):751-61. doi: 10.1007/s00439-009-0728-4. PMID: 19653005.

Ginevičienė V, et al. Variants in the Myostatin Gene and Physical Performance Phenotype of Elite Athletes. *Genes.* 2021 May;12(5):757. DOI: 10.3390/genes12050757. PMID: 34067816; PMCID: PMC8157000.

Flück M, et al. Cellular Aspects of Muscle Specialization Demonstrate Genotype - Phenotype Interaction Effects in Athletes. *Front Physiol.* 2019 May 8;10:526. doi: 10.3389/fphys.2019.00526. PMID: 31139091; PMCID: PMC6518954.

Roth SM, et al. The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes. *Eur J Hum Genet.* 2008 Mar;16(3):391-4. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201964. Epub 2007 Nov 28. PMID: 18043716; PMCID: PMC2668151.

Zarębska A, et al. Association of rs699 (M235T) polymorphism in the AGT gene with power but not endurance athlete status. *J Strength Cond Res.* 2013 Oct;27(10):2898-903. doi: 10.1519/JSC.0b013e31828155b5. PMID: 23287839.

Пример результата
