Генетическая карта здоровья

Профиль: «Миоскрин»

ФИО: ИВАНОВ ИВАН ИВАНОВИЧ

Дата рождения: 19.05.1992

Дата взятия биоматериала: 25.04.2019

СОДЕРЖАНИЕ

Содержание **1**

Введение. Предрасположенность к различным видам физических нагрузок. .. **2**

Генотип пациента и ассоциированные характеристики физических качеств организма. **3**

1. Гены и аллели, ассоциированные с предрасположенностью к быстроте реакции, силе и координационными способностями у спортсменов. 3

2. Гены и аллели, ассоциированные с «быстрыми» и «медленными» мышечными волокнами. 4

Резюме **4**

Рекомендации **5**

ПРИЛОЖЕНИЕ **5**

Используемые термины и сокращения 5

Вниманию пациентов 6

Литература 6

ВВЕДЕНИЕ. ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАЗЛИЧНЫМ ВИДАМ ФИЗИЧЕСКИХ НАГРУЗОК.

Профиль «Мио-скрин»

Спортивная генетика – новое, бурно развивающееся направление, занимающееся изучением молекулярных механизмов, определяющих развитие физических способностей человека.

В настоящее время накоплены данные о том, что индивидуальные различия в степени развития тех или иных физических качеств человека могут быть обусловлены генетическими полиморфизмами. Генетические полиморфизмы – это вариабельные участки генома, которые встречаются в популяции с частотой не менее 1%. Наиболее распространенными полиморфизмами в геноме человека являются однонуклеотидные полиморфизмы (SNP – single nucleotide polymorphism).

Анализ генетических особенностей позволяет определять степень предрасположенности индивида к занятиям спортом и различным видам спорта, что может быть использовано для более рационального подбора потенциально перспективных кандидатов тренерами и для выбора спортивного направления желающими заниматься спортом. Результаты генетического тестирования спортсмена позволяют оптимизировать тренировочный процесс за счет подбора индивидуального режима и интенсивности нагрузки, разрабатывать наиболее эффективные подходы к восстановлению формы спортсмена после тренировок и соревнований, а также определять риск развития возможных осложнений и неблагоприятных последствий для здоровья. Одно из важных направлений современной спортивной медицины – эффективный отбор молодых спортсменов, перспективных по своим наследственным качествам для занятия тем или иным видом спорта при минимальном риске для здоровья. Еще одно актуальное направление – оптимизация индивидуального тренировочного процесса в непрофессиональном спорте.

Для формирования и реализации спортивного потенциала могут иметь значение полиморфизмы в любых генах, вовлеченных в процессы адаптации организма к физическим нагрузкам. Последние данные, полученные в ходе молекулярно-генетических исследований, открыли большие возможности для разработки и применения диагностических комплексов, направленных на решение медико-генетических проблем в спорте. В настоящее время известно более 220 генов, полиморфизмы в которых ассоциированы с предрасположенностью к спортивной деятельности. Генетические особенности организма могут влиять на проявление выносливости (кардиореспираторной и/или мышечной), скоростно-силовые качества (быстроту, взрывную или абсолютную силу), степень развития мускулатуры, тренируемость и ограничение физической деятельности (риск развития гипертрофии миокарда левого желудочка, сердечной недостаточности, аритмий, заболеваний мышц и скелета). К ним относятся гены, отвечающие за формирование и развитие мускулатуры и скелета, сердечно-сосудистой и дыхательной систем, энергетического обмена, гормональный статус.

Скелетные мышцы человека состоят из трех основных типов мышечных волокон, различающихся своими сократительными и метаболическими характеристиками.

***I** «Медленные» мышечные волокна (МВ) медленно сокращаются, медленно утомляются, преобладает анаэробный гликолиз.*

***IIa** «Промежуточные» мышечные волокна (ПВ) - быстро сокращаются, медленно утомляются, смешанный аэробно-анаэробный гликолиз.*

***IId/x** «Быстрые» мышечные волокна (БВ) - быстро сокращаются, быстро устают, преобладает аэробный гликолиз.*

По составу мышечных волокон с большой долей вероятности можно определить предрасположенность к физической деятельности. Результаты биопсии скелетных мышц

высококвалифицированных спортсменов свидетельствуют о преобладании МВ у стайеров, а БВ – у спринтеров/силовиков. Следовательно, состав мышечных волокон является значимым маркером предрасположенности к проявлению локальной (мышечной) работоспособности.

Так как для каждого вида спорта характерен свой набор оптимальных физических, биохимических и физиологических параметров, для определения направления спортивной деятельности и специализации в отдельном виде спорта требуется комплексный анализ набора генетических маркеров, определяющих предрасположенность к разным формам физической активности.

Полиморфные маркеры следующих генов могут использоваться для количественной оценки особенностей физических качеств организма:

ACTN3 Альфа-актинин 3 *(полиморфизм R577X C>T)*,

HIF1A фактор, индуцируемый гипоксией 1 альфа *(полиморфизм Pro582Ser C>T),*

MSTN Миостатин (*полиморфизм K153R A>G),*

AGT Ангиотензиноген *(полиморфизм T704C T>*C).

ГЕНОТИП ПАЦИЕНТА И АССОЦИИРОВАННЫЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ФИЗИЧЕСКИХ КАЧЕСТВ ОРГАНИЗМА.

1. Гены и аллели, ассоциированные с предрасположенностью к быстроте реакции, силе и координационными способностями у спортсменов.

№	Ген	Полиморфизм	Аллели Силы/скорости	Генотип, выявленный у обследуемого
1	**ACTN3**	*R577X (C>T)*	R (C), быстрота, сила	R/R (C/C)
2	**HIF1A**	*Pro582Ser (C>T)*	Ser (T), быстрота, сила	Pro/Pro (C/C)
3	**AGT**	*M268T (T>C)*	(C) сила	C/C

2. Гены и аллели, ассоциированные с «быстрыми» и «медленными» мышечными волокнами.

№	Ген	Полиморфизм	Аллель, ассоциированный с «быстрыми» мышечными волокнами и нарастанием мышечной массы	Аллель, ассоциированный с «медленными» мышечными волокнами	Генотип, выявленный у обследуемого
1	**ACTN3**	*R577X C>T*	R(C)	X(T)	R/R (C/C)
2	**MSTN**	*K153R A>G*	G	A	A/A
3	**AGT**	*M268T T>C*	C	T	C/C
4	**HIF1A**	*P582S C>T*	S(T)	P(C)	C/C

РЕЗЮМЕ

При проведении ДНК-исследования полиморфизмов вышеуказанных генов у обследуемого получены следующие результаты:

- **Предрасположенность к занятиям видами спорта, требующими быстроты реакции, силы и координационных способностей выше средней (4 балла из 6 возможных).**
- **Следовательно, физические способности обследуемого положительно ассоциированы с выносливостью и со спринтерскими и/или силовыми способностями.**

  (Виды спорта, требующие преимущественно силовых качеств: бодибилдинг, горнолыжный спорт, прыжки с шестом, спортивная гимнастика, метание, хоккей с шайбой, тяжелая атлетика).
- **Предрасположенность к наращиванию мышечной массы – стандартная, можно ожидать примерно одинаковое соотношение «быстрых» и «медленных» мышечных волокон.**
- **Возможно раннее возникновение артериальной гипертензии, характеризующейся тяжелым течением и вторичной гипертрофической кардиомиопатией.**

Окончательно спортивное направление должен выбрать тренер с учётом результатов генетического тестирования и личностных характеристик будущего спортсмена.

Наиболее эффективно оценить физические способности человека можно при одновременном тестировании и оценке результатов ДНК-профилей «Миоскрин» и «Энергоскрин».

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. При занятиях спортом учитывать выявленные физические особенности организма.
2. Регулярный контроль уровня артериального давления (минимум 1 раз в месяц).
3. УЗИ сердца минимум 1 раз в год при регулярных занятиях спортом.
4. Дополнительное генетическое тестировании по профилю «Артериальная гипертензия» для выявления ограничений для занятий спортом со стороны сердечно-сосудистой системы.

ПРИЛОЖЕНИЕ

Используемые термины и сокращения

АЛЛЕЛЬ (от греч. allelon - друг друга, взаимно) - один из возможных вариантов гена. Все гены соматических клеток, за исключением генов, расположенных в половых хромосомах, представлены двумя аллелями, один из которых унаследован от отца, а другой – от матери. Здесь, в узком смысле, используется для обозначения определенного варианта полиморфного гена.

ГЕН (греч. genos - род, рождение, происхождение) -материальный носитель наследственной информации, представляющей из себя участок ДНК, несущий целостную информацию о строении и особенностях синтеза одной молекулы белка.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ – здесь, участок гена для которого в популяции существует более одного варианта нуклеотидной последовательности. Наиболее часто встречаются однонуклеотидные полиморфизмы (SNP от singlenucleotidepolymorphism) – замена одного нуклеотида на другой в конкретной точке генома.

ГЕНОТИП (греч. genos - род, рождение, происхождение + typos - отпечаток, образец, тип) - (здесь, в узком смысле) генетическая информация, содержащаяся в паре родительских аллелей какого-либо гена у данного индивидуума.

ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГЕТЕРОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий разные аллели одного гена.

ГОМОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГОМОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий одинаковые аллели одного гена.

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ (БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ) — болезни, которые развиваются в результате взаимодействия определённых генетических факторов и специфических воздействий факторов окружающей среды.

мРНК – Матричная рибонуклеиновая кислота (синоним — информационная РНК, иРНК). Используется в ходе трансляции как матрица для синтеза белков.

НУКЛЕОТИД – единичное звено молекулы ДНК. Существуют четыре типа нуклеотидов, сочетание которых формирует нуклеотидную последовательность ДНК: A (аденин), G (гуанин), T (тимин), C (цитозин).

ФАКТОРЫ РИСКА – общее название факторов, не являющихся непосредственной причиной определенной болезни, но увеличивающих вероятность ее возникновения. Подразделяются на модифицируемые (поведенческие) и немодифицируемые (физиологические).

ФЕНОТИП (от греч. phainon - обнаруживающий, являющийся и typos - отпечаток) - обозначает всю совокупность проявлений генотипа (общий облик организма), а в узком - отдельные признаки (фены), контролируемые определёнными генами. Понятие фенотип распространяется на любые признаки организма, начиная от первичных продуктов действия генов - молекул РНК и полипептидов и кончая особенностями внешнего строения, физиологических процессов, поведения и т.д. Фенотип формируется на основе взаимодействия генотипа и ряда факторов внешней среды.

Вниманию пациентов

Приведенная информация основана на данных последних научных и клинических исследований в данной области и носит исключительно справочный характер.

Персональный результат генетического исследования должен передаваться Вам только после предварительных разъяснений и консультирования с врачом. Оценка значимости генетических особенностей Вашего организма находится в исключительной компетенции врача или тренера и может быть произведена только на основании всей совокупности знаний о Вашем здоровье и образе жизни.

Литература

1.Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены «предрасположенности» (Введение в предиктивную медицину) // СПб. Издательство "Интермедика". 2000 г., стр.27-42)

2.Рогозкин В.А. Расшифровка генома человека и спорт // Теория и практика физической культуры. 2001. N 6, стр.60-63).

3.Сологуб Е.Б., Таймазов В.А., Спортивная генетика / М.: Терра-Спорт, 2000)

4.АХМЕТОВ И. И. «МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ ФИЗИЧЕСКИХ КАЧЕСТВ ЧЕЛОВЕКА» Автореферат дисс д.м.н., Москва, 2010 г.

5.Ахметов И.И., Нетреба А.И., Глотов А.С., Астратенкова И.В., Попов Д.В., Глотов О.С., Дружевская А.М., Асеев М.В., Виноградова О.Л., Рогозкин В.А. Выявление генетических факторов, детерминирующих индивидуальные различия в приросте мышечной силы и массы в ответ на силовые упражнения // Медико-биологические технологии повышения работоспособности в условиях напряженных физических нагрузок. Вып. 3. Сб. статей. - М. - 2007. - С.13-21

6.Глотов А.С., Глотов О.С., Москаленко М.В., Рогозкин В.А., Иващенко Т.Э., Баранов В.С. Анализ полиморфизма генов ренин-ангиотензиновой системы в популяции Северо-западного региона России, у атлетов и у долгожителей // Экологическая генетика. 2004. В. 4. Стр. 40-43

7.Глотов А.С., Глотов О.С., Москаленко М.В., Иващенко Т.Э., Петров М.Г., Рогозкин В.А., Баранов В.С. Генетическая предрасположенность к физической работоспособности у спортсменов-гребцов // в сб. Медико-биологические технологии повышения работоспособности в условиях напряжённых физических нагрузок, выпуск 2, ООО “Анита Пресс”, 2006, с. 39-51.

8.Глотов О.С., Глотов А.С., Асеев М.В. Способ определения предрасположенности человека к различным видам физической работоспособности и генетическая панель для осуществления этого способа. Патент на изобретение №2339701 (2008г).

9.Дружевская А.М., Любаева Е.В., Нетреба А.И., Попов Д.В. Ассоциация полиморфизма гена ACTN3 с физической деятельностью и гипертрофией скелетных мышц при силовой тренировке // Сб. науч. тр. СПбНИИФК – СПб., 2006. – С.206-211.

10.Зайнулина М.С., Корнюшина Е.А., Мозговая М.Л. и др., Тромбофилия в акушерской практике: учебно-методическое пособие Под ред. Э.К. Айламазяна, Н.Н. Петрищева // СПб.: Издательство Н-Л, ООО, 2005. – 46 с.

11.Кочергина А.А., Ахметов И.И. Оптимизация тренировочного процесса юных лыжников с учетом их генетической предрасположенности // Физическая культура: воспитание, образование, тренировка. – 2006. - №1. – С.35-36.

12.Рогозкин В.А., Назаров И.Б., Казаков В.И. Генетические маркеры физической работоспособности человека // Теория и практика физической культуры. - 2000. - №12. – С.34-36.

13.Рогозкин В.А., Астратенкова И.В., Дружевская А.М., Федотовская О.Н. Гены-маркеры предрасположенности к скоростно-силовым видам спота // Теория и практика физической культуры. - 2005. - №1. - С.2-4.

14.Федотовская О.Н. Влияние C34T полиморфизма в гене АМФ-дезаминазы (AMPD1) на физическую работоспособность человека // Генетические, психофизические и педагогические технологии подготовки спортсменов. Сб. науч. тр. – СПб. - 2006. – С.74-80.

15.Шихова Ю.В., Ахметов И.И., Астратенкова И.В. Анализ полиморфизма гена рецептора андрогена у спортсменов // Инновации в науке, образовании и производстве: Труды СПбГТУ № 497., СПб. – 2006. – С.138-142.

16.LUCIA A, GÓ MEZ-GALLEGO F, BARROSO I, RABADÁ N M, BANDRÉ S F, SAN JUAN AF, CHICHARRO JL, EKELUND U, BRAGE S, EARNEST CP, WAREHAM NJ, FRANKS PW. PPARGC1A genotype (Gly482Ser) predicts exceptional endurance capacity in European men. J Appl Physiol. 2005 Jul;99(1):344-8.

17.JONES A, DHAMRAIT SS, PAYNE JR, HAWE E, LI P, TOOR IS, LUONG L, WOOTTON PT, MILLER GJ, HUMPHRIES SE, MONTGOMERY HE. Genetic variants of angiotensin II receptors and cardiovascular risk in hypertension. Hypertension. 2003 Oct;42(4):500-6. Epub 2003 Aug 18.

18.AHMAD U, SALEHEEN D, BOKHARI A, FROSSARD PMStrong association of a renin intronic dimorphism with essential hypertension. Hypertens Res. 2005 Apr;28(4):339-44. 10th Ann. Congress ECSS, July 13-16, Abstract Book, Belgrade, Serbia, 2005, 54.

19.THOMPSON WR, BINDER-MACLEOD SA. Association of genetic factors with selected measures of physical performance. Phys Ther. 2006 Apr;86(4):585-91.

20.MCCOLE SD, SHULDINER AR, BROWN MD, MOORE GE, FERRELL RE, WILUND KR, HUBERTY A, DOUGLASS LW, HAGBERG JM. Beta2- and beta3-adrenergic receptor polymorphisms and exercise hemodynamics in postmenopausal women. J Appl Physiol. 2004 Feb;96(2):526-30.

21.Blanchard B. E., Tsongalis G.J., Guidry M. A., LaBelle L. A., Poulin M., Taylor A.L., Maresh C.M., Devaney J., Thompson P. D. Pescatello L. S. RAAS polymorphisms alter the acute blood pressure response to aerobic exercise among men with hypertension // Eur J Appl Physiol (2006) DOI -0142-8

22.Wolfarth B., Bray M. S, Hagberg J. M., et al., The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes: The 2004 Update. Medicine & Science in Sports & Exercise. P.883-903. http://www.acsm-msse.org).