Казанский государственный медицинский университет Лаборатория молекулярной генетики

Результаты генетического анализа на выявление предрасположенности к занятиям спортом

ФИО: xxx xxx xxx

Дата рождения: xx.xx.xxxx **Спорт:** лыжные гонки

Расшифровка генома человека стала наиболее значительным научным событием начала XXI века, открывающим колоссальные возможности для понимания неповторимой природы каждого из нас. В результате генетического исследования Вы получили в руки индивидуальную генетическую карту - данные о вариациях (полиморфизме) в определенных участках генома, которые являются маркерами предрасположенности к двигательной деятельности и факторами риска для здоровья или наоборот, защитными факторами. Такая информация имеет огромную практическую значимость, поскольку дает возможность человеку узнать потенциально сильные и слабые места своего организма. Информация о генетическом полиморфизме позволит правильно организовать свою жизнь: работу, быт, отдых, занятия спортом, питание и своевременно предпринять соответствующие профилактические меры в отношении факторов риска для здоровья. Квалифицированная консультация поможет Вам в подборе оптимальной спортивной специализации, в оптимизации тренировочного процесса и питания, а также позволит существенно ограничить влияние опасных факторов на здоровье.

1. Интерпретация результатов генетического анализа (на основе изучения 16 полиморфизмов генов).

Оценка потенциала развития физических качеств

Качественный	Предрасположенность				
признак	Ниже среднего	Средняя	Выше среднего	Высокая	
Выносливость				V	
Быстрота		V			
Сила		V			
Мышечная масса		V			

- **1.1. Предрасположенность к развитию и проявлению выносливости высокая** (83 балла из 100 возможных; в среднем по популяции 64-69 баллов; в среднем у высококвалифицированных спортсменов, занимающихся видами спорта с преимущественным проявлением выносливости 83-89 баллов). *Примечание*: выносливость способность человека к продолжительному выполнению с высокой эффективностью работы умеренной интенсивности.
- **1.2. Предрасположенность к развитию и проявлению быстроты средняя** (55 баллов из 100 возможных; в среднем по популяции 55-65 баллов; в среднем у высококвалифицированных спортсменов, занимающихся видами спорта с преимущественным проявлением быстроты 75-85 баллов). *Примечание*: быстрота это способность человека выполнить двигательные действия в минимальный для данных условий отрезок времени.

- **1.3.** Предрасположенность к развитию и проявлению силы средняя (50 баллов из 100 возможных; в среднем по популяции 44-56 баллов; в среднем у высококвалифицированных спортсменов, занимающихся видами спорта с преимущественным проявлением силы 63-75 баллов). *Примечание*: сила это способность человека преодолевать внешнее сопротивление или противостоять ему за счет мышечных усилий (напряжений).
- 1.4. Предрасположенность к наращиванию мышечной массы средняя (48 баллов из 100 48-57 баллов; возможных; среднем ПО популяции среднем высококвалифицированных спортсменов, занимающихся силовыми видами спорта бодибилдингом - 67-76 баллов). Примечание: мышечная масса - совокупность всех скелетных мышц человека. Способность к наращиванию мышечной массы (ее гипертрофии) под влиянием физических нагрузок является генетически закрепленным признаком.

1.5. Наиболее предпочитаемые¹ и альтернативные² виды спорта, при занятиях которыми существует возможность достижения высоких результатов.

Виды спорта	Приоритет	
Бег: марафон; биатлон: 15 и 20 км; велосипед: велошоссе 50 км и свыше; лыжные гонки: 15, 30 и 50 км; дуатлон; лыжное двоеборье; плавание: 5, 10 и 25 км; триатлон; ходьба: 10, 20 и 50 км		
Бег: 3000 м с препятствиями, 5 и 10 км; биатлон: спринт; велосипед: велошоссе до 50 км; маунтинбайк; коньки 3, 5 и 10 км; лыжные гонки: 5 и 10 км; плавание: 800 и 1500 м		
Бег: 1500 м, велосипед: 3 и 4 км, кросс-кантри; коньки 1500 м; лыжные гонки: спринт; плавание: 400 м	****	
Бег: 800 м; велосипед: гит 1 км; коньки 1000 м; шорт-трек 1000 м; плавание: 200 м	****	
Гребля: академическая гребля, байдарка 200-1000 м; каноэ 200-1000 м	***	
Бег: 100, 200, 400 м; 110 с/б, 400 с/б; плавание: 50 и 100 м; коньки: 500 м; шорттрек 500 м; велосипед: спринт, гит 500 м		
Метание: диска, молота и копья; толкание ядра		
Прыжки: в длину, тройной, в высоту, с шестом		
Тяжелая атлетика		
Пауэрлифтинг; бодибилдинг		
Акробатика; прыжки в воду; спортивная гимнастика; фигурное катание		
Горнолыжный спорт; прыжки с трамплина		
Бобслей; санный спорт; скелетон		
Бейсбол; фехтование		
Теннис	***	
Настольный теннис; бадминтон		
Бокс; борьба: классическая, вольная, самбо, дзюдо; восточные единоборства		
Баскетбол; волейбол		
Водное поло, гандбол, софтбол; футбол; хоккей на траве; хоккей с мячом		
Хоккей с шайбой; регби		
Десятиборье; современное пятиборье	**	

 $^{^{1}}$ Примечание: наиболее предпочитаемые виды спорта – 5 (****) звездочек.

1.6. Риск развития мультифакториальных заболеваний и патологических состояний

Мультифакториальные заболевания — это заболевания, развитие которых связано с наличием неблагоприятных генотипов и внешних факторов (пониженная физическая

 $^{^{2}}$ Примечание: альтернативные виды спорта — 3 (***) или 4 (****) звездочки.

активность, нерациональное питание, вредные привычки, неблагоприятная экологическая обстановка и др.). При наличии генетического риска мультифакториальные заболевания не развиваются в том случае, когда устраняются неблагоприятные внешние факторы. К наиболее распространенным мультифакториальным заболеваниям относятся атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, ожирение, сахарный диабет 2-го типа, артериальная гипертензия.

При **атеросклерозе** крупные артерии закупориваются так называемыми атеросклеротическими бляшками, что препятствует нормальному кровоснабжению органов. Атеросклероз — причина наиболее серьезных сердечно-сосудистых заболеваний, в частности ишемической болезни сердца, инсульта. В основе заболевания лежат наследственные (структурные особенности генов, регулирующих обмен холестерина, липопротеидов, а также генов, участвующих в воспалительном ответе, и др.) и ненаследственные факторы (излишнее употребление в пищу животных жиров, курение и др.).

Ожирение всегда развивается в результате нарушения равновесия между принятой пищей и потраченной энергией. Ожирение могут обусловить генетические факторы, в частности, наличие особых вариантов генов, повышающих активность ферментов липогенеза (процесс образования жиров) и/или понижающих активность ферментов липолиза (процесс распада жиров).

Сахарный диабет 2 типа - метаболическое заболевание, характеризующееся хронической гипергликемией (высоким уровнем сахара в крови), которая является результатом нарушения секреции инсулина или механизмов его взаимодействия с клетками тканей.

Артериальная гипертензия. Повышенное артериальное давление или гипертония сегодня является наиболее распространенным хроническим заболеванием. Общеизвестно, что гипертония — лидирующий фактор риска в развитии инсультов, инфаркта миокарда, повреждений сосудов, почек, потери зрения, гипертрофии миокарда левого желудочка и других опасных заболеваний/синдромов.

Гипертрофия миокарда левого желудочка (ГМЛЖ). Выраженная ГМЛЖ со временем приводит к снижению спортивных результатов, а затем и к серьезным патологиям сердца – кардиомиопатиям, дистрофии миокарда, хронической сердечной недостаточности, аритмиям, внезапной сердечной смерти и др. Необходимо учитывать, что, в случае, если у обследуемого отсутствует наследственная предрасположенность к развитию выраженной ГМЛЖ, спортсмен (в первую очередь стайер) на протяжении всей профессиональной карьеры должен оберегать себя от внешних факторов, способных спровоцировать развитие ГМЛЖ. В первую очередь это касается носительства очагов хронической инфекции (ОХИ), локализованных по всему телу: хр. тонзиллит, кариес зубов, хр. бронхит, хр. пиелонефрит и др. В связи с этим, необходимо проводить первичную профилактику инфекционных заболеваний, санацию ОХИ, и не допускать спортсмена к тренировкам во время обострения хронических заболеваний (например, при хр. тонзиллите, когда першит в горле), либо при возникновении острых инфекционных заболеваний.

Оценка риска развития патологических состояний и заболеваний*:

- 1.6.1. Риск развития атеросклероза и сопутствующих патологий (ишемическая болезнь сердца, инфаркт миокарда, инсульт) умеренный.
 - 1.6.2. Риск развития ожирения низкий.
 - 1.6.3. Риск развития сахарного диабета 2-го типа умеренный.
 - 1.6.4. Риск развития артериальной гипертензии низкий.
- **1.6.5. Риск развития гипертрофии миокарда левого желудочка** (при наличии артериальной гипертензии или при выполнении высокоинтенсивных циклических физических нагрузок) умеренный.

Патология	Риск развития патологии		
Патология	Низкий	Умеренный	Высокий
Атеросклероз		√	
Ожирение	√		
Сахарный диабет 2-го типа		√	
Артериальная гипертензия	√		
Гипертрофия миокарда левого желудочка		√	

^{*}Примечания:

Приблизительная оценка риска по данным изученных 16 полиморфизмов генов. Для более точной диагностики риска развития патологических состояний и заболеваний рекомендуется тестирование по специализированным генетическим панелям, предлагаемым разными генетическими лабораториями.

Риск развития заболевания означает вероятность его возникновения при неблагоприятных условиях (малоподвижный образ жизни, неправильное питание, вредные привычки и др.). Даже при наличии крайне высокого риска, заболевание развиваться не будет при соблюдении благоприятствующих здоровью условий.

Дополнительная информация:

У Вас имеется высокий риск развития гемохроматоза (состояние, при котором в организме избыточно накапливается железо; с другой стороны, это состояние обуславливает повышение аэробных возможностей). Требуется консультация гематолога.

2. Рекомендации

2.1. Рекомендации по спортивной деятельности и физической активности

Ваш генетический профиль указывает на предрасположенность к видам спорта на выносливость. Рекомендуемые виды спорта: циклические виды (средние и длинные дистанции: лыжные гонки, плавание, бег, конькобежный спорт, велосипедный спорт, триатлон), некоторые игровые виды (теннис, настольный теннис, бадминтон).

Предрасположенность к занятиям лыжными гонками: высокая. Наиболее оптимальные дистанции в лыжных гонках – средние и длинные. Нет ограничений для выступления на спринтерских дистанциях.

Прогнозируемый рост: не менее 175 см.

Обнаружены следующие генетически обусловленные особенности (сильные стороны) организма:

- ✓ высокий процент медленных мышечных волокон (медленноутомляемые волокна; преобладают у высококвалифицированных стайеров);
- ✓ высокий уровень утилизации жирных кислот (фактор, увеличивающий мышечную выносливость);
- ✓ склонность к избыточному содержанию гемоглобина;
- ✓ высокая степень капилярризации скелетных мышц и миокарда (фактор, увеличивающий мышечную выносливость);
- ✓ повышенное всасывание жирных кислот в кишечнике (фактор, обуславливающий проявление выносливости и развитие ожирения при высоком потреблении жиров);

- ✓ оптимальный сосудистый тонус (фактор, увеличивающий кардиореспираторную выносливость);
- ✓ эффективное восстановление универсального энергетического источника АТФ (фактор, увеличивающий физическую работоспособность; эта особенность позволяет выполнять большие тренировочные объемы и быстро восстанавливаться после выполнения физических нагрузок).

В Вашем генотипе не обнаружены факторы, ограничивающие успешную соревновательную деятельность (слабые стороны Вашего организма).

2.2. Рекомендации по питанию

При организации питания на фоне тренировок, преимущественно направленных на развитие выносливости, особое внимание следует уделять углеводному компоненту рациона. обусловлено тем, что основным энергетическим источником, обеспечивающим эффективное выполнение таких тренировочных программ, является мышечный гликоген, за счет которого может осуществляться как аэробный, так и анаэробный ресинтез АТФ. Для оптимального восстановления запасов гликогена в мышцах содержание в пищевом рационе углеводов должно быть не менее 60% общего потребления энергии (8,5-14 г/кг массы тела). При этом рекомендуется основную массу углеводов (65-70% от общего количества) употреблять с пищей в виде полисахаридов (продукты, содержащие крахмал и гликоген: крупы, макароны, картофель, печень, мясо и др.), 25-30% должно приходиться на простые и легкоусвояемые углеводы (кондитерские изделия, сахара, глюкоза, фруктоза и др.) и 5% - на пищевые волокна (содержатся в ржаных и пшеничных отрубях, овощах). Необходимо также иметь в виду, что на скорость восстановления запасов гликогена в мышцах влияют скорость поступления углеводов в организм, их тип и время приема в сочетании с физической нагрузкой. Установлено, что прием углеводов (50 г и больше) сразу после больших нагрузок (первые 20 мин), связанных с проявлением выносливости, а затем каждые два часа способствует более быстрому восстановлению содержания гликогена в мышцах. Основной прием пищи рекомендован не ранее 30-45 мин после тренировки. В подготовительный период тренировок, направленных на развитие выносливости, необходимо повышенное потребление витаминов B_1 , B_2 , B_5 , B_6 и PP, а также полиненасыщенных жирных кислот (ПНЖК) в комбинации с витамином Е. Необходимое количество ПНЖК (омега-3: α-линоленовая, эйкозапентаеновая (ЭПК), докозагексаеновая (ДГК); омега-6: линолевая, у-линоленовая, арахидоновая и др.) будет обеспечено, если 25-30% жиров составят жиры растительного происхождения. ПНЖК больше всего в соевом, льняном, рапсовом, кукурузном и хлопковом маслах. Рекомендуется рацион, в котором доля белков в общем количестве потребляемых калорий составляет 14-15%, жиров – 25% и углеводов – 60-61%.

Генетические особенности, требующие специальной фармакологической коррекции и диеты:

• В гене *CYP1A2* обнаружена особенность, при которой принимаемый внутрь кофеин задерживается в организме в течение долгого времени. Это означает, что Вам не требуется прием высоких доз кофеина (и других подобных энерготоников, таких как «RedBull», «Strike», «Dynamite», «Burn», «Adrenaline Rush» и др.) перед стартами для повышения спортивного результата. Кроме того, задержка кофеина в организме может негативно сказаться на деятельности сердечно-сосудистой и нервной систем (неблагоприятные эффекты: нарушение сна, возбуждение, беспокойство, тахикардия, повышение артериального давления, аритмия, тошнота). С данным генотипом в повседневной жизни рекомендуется употребление не более 1 чашки кофе в день.

• На основе данных анализа гена *MnSOD* обнаружен ослабленный антиоксидантный потенциал (способность противостоять перекисному окислению в клетках под воздействием стресса, в том числе физических нагрузок). Для усиления процессов восстановления после интенсивных физических нагрузок можно рекомендовать включение в рацион питания антиоксидантов и потребление свежих овощей и фруктов, богатых витаминами С, Е и каротиноидами (помидоры, клубника, красный перец, абрикосы и др.).

2.3. Рекомендации по профилактике наиболее распространенных заболеваний

Для снижения риска развития гипертрофии миокарда левого желудочка (ГМЛЖ) рекомендуется постоянный контроль пульса при выполнении физических нагрузок в процессе тренировок (стараться не доводить частоту сердечных сокращений до 190 уд/мин и выше). Во время длительной физической работы в видах спорта, где наблюдается обильное потоотделение, как во время тренировок, так и на соревнованиях, необходимо постоянно восполнять потери воды и минеральных солей. В этом случае рекомендуется употреблять 4-6%-ные растворы углеводно-минеральных напитков для утоления чувства жажды во время выполнения длительной физической нагрузки (на дистанции) и в первую фазу восстановления после тренировок и соревнований (сразу после окончания). Следует «запасаться» водой перед стартом, выпивая 400-600 мл за 40-60 минут до него. Во время соревнований необходимо принимать небольшие порции (30-60 мл, один-два глотка) воды или углеводно-минеральных напитков через 10-15 минут). Примеры углеводно-минеральных напитков: «Спартакиада», «Gatorade», «Isotonic», «Isostar», «Multipower Fit Activ» и другие. При систематической спортивной деятельности показаны периодические (не реже 1 раза в два года) обследования сердечно-сосудистой системы (ЭКГ, ЭХО-КГ). Необходимо учитывать, что в острую стадию заболеваний дыхательных путей (острый бронхит, обострение хронического бронхита, ангина, острый тонзиллит, обострение хронического тонзиллита, пневмония, острый синусит, обострение хронического синусита, острый ларингит, обострение хронического ларингита, острый трахеит, обострение хронического трахеита и др.) противопоказано выполнение физических нагрузок (иногда разрешается проведение разминки). В этих случаях риск развития ГМЛЖ повышается в несколько раз в связи с возможным токсическим поражением миокарда. Кроме того, целесообразно проводить первичную профилактику инфекционных заболеваний, а также санацию очагов хронических инфекций, локализованных по всему телу (хронический тонзиллит, кариес зубов, хронический бронхит, хронический пиелонефрит и др.).

Для снижения риска развития сахарного диабета 2-го типа рекомендуется поддержание высокой физической активности на протяжении всей жизни, ограничение потребления животных жиров (не более 30% общего потребления жиров), поваренной соли (до 12 грамм в день), рафинированных (сахар и сахаросодержащие продукты, конфеты, изделия из муки тонкого помола, кондитерские изделия) и быстровсасывающихся углеводов (сахароза, фруктоза, глюкоза). В питании должны преобладать продукты, содержащие медленновсасывающиеся углеводы, богатые витаминами, пищевыми волокнами, минеральными веществами (овощи, фрукты, ягоды, крупы из цельного зерна, бобовые, хлеб из грубого помола, отруби). Рекомендуется также дополнительное применение пищевых ячменных, овсяных и пшеничных отрубей, пектина (свежеприготовленные соки с мякотью). В диету необходимо включить продукты высокой биологической ценности (молочные продукты, орехи, сухофрукты). С целью коррекции дефицита витаминов рацион питания необходимо обогащать продуктами, богатыми витаминами С, А, Е и В1, бета-каротином, цинком, медью, марганцем, липотропными веществами (фрукты, овощи, ягоды, отвар шиповника, растительные масла, орехи, семечки и т.д.). Рекомендуется частое дробное питание (5-6 раз в день) в одно и то же время с относительно равномерным распределением углеводов и калорийности в течение дня. Недосып способствует повышению инсулинорезистентности (одно из проявлений сахарного диабета 2 типа) и риску развития ожирения, поэтому сон должен быть достаточным по продолжительности (в среднем не менее 7 часов в сутки). Установлено, что физические нагрузки умеренной интенсивности (по 30 минут 5 раз в неделю) даже при наличии выраженной генетической предрасположенности к развитию сахарного диабета 2 типа способны снизить риск заболевания на 70%, в то время как применение гипогликемических препаратов (понижающих сахар крови) лишь на 20%.

Для снижения риска атеросклероза необходимо соблюдать принципы рационального питания. В частности, необходимо сбалансированное потребление жирных кислот. Оптимальной в физиологическом отношении формулой сбалансированности жирных кислот является: 10% полиненасыщенные жирные кислоты (ПНЖК) в комбинации с витамином Е, 30% - насыщенные жирные кислоты (в составе животных жиров), 60% - мононенасыщенные (олеиновая) кислоты. ПНЖК снижают уровень триглицеридов, препятствуют образованию атеросклеротических бляшек и укорочению теломер хромосом продолжительность жизни), снижают риск развития артериальной гипертензии, тромбозов, аритмий и внезапной сердечной смерти. Необходимое количество ПНЖК (омега-3: αлиноленовая, эйкозапентаеновая (ЭПК), докозагексаеновая (ДГК); омега-6: линолевая, улиноленовая, арахидоновая и др.) будет обеспечено, если 25-30% жиров составят жиры растительного происхождения. ПНЖК больше всего в соевом, льняном, рапсовом, кукурузном и хлопковом маслах, а также в рыбе (рыбу нужно потреблять не реже 2 раз в неделю; рекомендованные сорта рыб: лосось, скумбрия, сельдь, форель, сардины и тунец). Необходимо ограничить потребление жирных сортов мяса, гуся, утки, желтков яиц, копченостей, колбасных изделий, мясных консервов, жирных сортов рыбы (сайра, палтус), жирных сортов сыра, сметану и сливки 30%-й жирности. Рекомендуется увеличение потребления овощей и фруктов, а также витаминов, витаминоподобных веществ (липоевая кислота, L-карнитин (способствует утилизации жирных кислот), КЛК (конъюгированная линолевая кислота; англ. – СLА; утилизирует жирные кислоты)) и зеленого чая, которые помимо профилактического эффекта в отношении атеросклероза, повышают физическую работоспособность. Липоевая кислота содержится в печени, пивных дрожжах, говядине, молоке, рисе, зеленых частях растений, бобах. Суточная потребность - 200-500 мг.

Дата выдачи заключения: хх.хх.хххх

Заключение составил:

заведующий лабораторией молекулярной генетики Казанского ГМУ, директор учебно-научного центра технологий подготовки спортивного резерва Поволжской ГАФКСиТ, врач клинической лабораторной диагностики, доктор медицинских наук Ахметов И.И.