

СПОРТИВНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ паспорт





ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ СПОРТСМЕНА

Информация о пациенте:

Фамилия

Имя

Отчество

Дата рождения

Пол

Результат анализа №:

Дата выдачи:

ОГЛАВЛЕНИЕ

КРАТКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ СПОРТИВНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО, МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО И НУТРИГЕНОМНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ	3
Краткий спортивно-генетический анализ	4
Краткий нутригеномный анализ	6
Краткий медико-генетический анализ	7
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТАБЛИЦА.....	8
КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ СПОРТИВНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ И ОЦЕНКИ ФУНКЦИОНАЛЬНОГО СОСТОЯНИЯ	10
Комплексный анализ аэробной/анаэробной выносливости и скоростно-силовых характеристик мышц	11
Психогенетический анализ мотиваций к физическим нагрузкам и порога восприятия стресса	13
КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ НУТРИГЕНОМНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ И ОЦЕНКИ СОСТОЯНИЯ ПИЩЕВОГО СТАТУСА	14
Комплексный анализ показателей антропометрии, генетики жирового/ углеводного обмена и метаболизма ряда витаминов.....	15
Комплексный анализ показателей пищевой переносимости, генетики детоксикации. Ферментативная активность печени	17
ОБОБЩЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОЦЕНКИ СОСТОЯНИЯ ЗДОРОВЬЯ И ФУНКЦИОНАЛЬНОГО СОСТОЯНИЯ СПОРТСМЕНА	19
Результаты оценки состояния здоровья по представленным данным углубленного медицинского обследования	19
КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ И ДИНАМИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ЗДОРОВЬЯ	20
Комплексный анализ прогноза сердечно-сосудистых заболеваний.....	20
Комплексный анализ прогноза сахарного диабета типа 2	22
Комплексный анализ прогноза избыточной массы тела.....	23

КРАТКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Результатов спортивно-генетического, медико-генетического и нутригеномного тестирования



В проведенные генетические исследования спортсмена ФТ-337/16 входил анализ следующих групп генов (приводим анализ всех групп генов):

- ГЕНЫ, принимающие участие в формировании мышечных волокон;
- ГЕН роста;
- ГЕНЫ, участвующие в энергетическом метаболизме;
- ГЕНЫ, отвечающие за регуляцию процессов аэробной и анаэробной выносливости;
- ГЕНЫ, отвечающие за метаболизм углеводов и жиров и детоксикацию организма от вредных веществ;
- ГЕНЫ, определяющие эффективность и регулирующие превращение лекарственных препаратов в организме;
- ГЕНЫ, контролируемые ключевые показатели здоровья.

Выбор данных генов обусловлен тем, что даже в случае наличия в них альтернативных вариантов, имеется возможность улучшить несовершенную работу генетического аппарата и тем самым:

- улучшить показатели тренировочного процесса и спортивной успешности;
- оптимизировать рационы питания;
- предотвратить болезнь, или отдалить время ее возникновения, а также снизить тяжесть клинических проявлений.



КРАТКИЙ СПОРТИВНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

Ген (ACTN3) «композитного состава» мышечных волокон α -актинин-3 отвечает за характеристику мышечных групп соответствовать тому или иному виду выносливости. При анализе выявлен генотип T/T, что обуславливает наличие «медленных» мышечных волокон, хорошую переносимость нагрузок на выносливость. Вероятно снижение скоростно-силовых качеств.

Ген (AMPD1) АМФ-дезаминазы кодирует аденозинмонофосфат-дезаминазу, специфичный для скелетных мышц белок, участвующий в обеспечении мышцы быстрой и самой сильной энергией. Является важным маркером взрывной энергии – косвенным маркером анаэробной выносливости. Выявленный генотип T/T указывает на вероятные снижения переносимости физических нагрузок за счет пониженного уровня работы АМФД (энергетическое обеспечение мышечного волокна и создание резерва во время восстановления).

Ген (ACE) ангиотензин-конвертирующего фермента. Продукт данного гена оказывает влияние как на аэробную, так и на анаэробную выносливость. Выявленный при анализе генотип D/D по гену ACE оказывает положительный эффект в случае выполнения скоростно-силовых упражнений в анаэробных условиях.

Ген (PPARA) регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы. Ген задействован в регуляции веса тела и воспалительного процесса посредством контроля экспрессии генов, вовлеченных в пероксисомальное и митохондриальное окисление, транспорт ЖК, синтез липопротеинов, катаболизм триглицеридов и обмен факторов воспаления. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно, что способствует отсутствию его вклада в риск развития нарушений углеводного обмена, и не влияет на физическую работоспособность.

Ген (PPARD) участвует в регуляции β -окисления жирных кислот и обмена холестерина, тем самым определяя уровень аэробной выносливости. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных преимуществ для спортсмена не выявлено.

Ген (PPARG) участвует в регуляции генов, связанных с синтезом триглицеридов в качестве резервного источника энергии в аэробном режиме. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных преимуществ для спортсмена не выявлено.

Ген (UCP2) участвует в выработке фермента, препятствующего выработке инсулина клетками поджелудочной железы в условиях понижения уровня сахара. При исследовании данного гена выявлен вариант Val/Val, что оказывает положительное влияние на повышение физической работоспособности и выносливости, связанное с «понижением рассеивания энергии» в виде тепла и экономизацией энергетических ресурсов.

Ген (UCP3) кодирует разобщающий белок 3, принимающий участие в терморегуляции, транспорте жирных кислот, поддержании гомеостаза глюкозы и нейтрализации реактивных форм кислорода. Наличие варианта C/T по данному гену связано с вероятным снижением переносимости длительных физических нагрузок.

Ген (PPARGC1A) один из основных регуляторов метаболизма липидов и углеводов. При анализе данного гена значимых изменений не выявлено, что обуславливает физиологический уровень работы данного фермента, способствует отсутствию вклада продукта данного гена в риск развития нарушений углеводного обмена, и не влияет на физическую работоспособность.

Ген (GSHR) кодирует секреторный рецептор гормона роста. Играет роль в энергетическом обмене и регуляции массы тела. При исследовании данного гена изменения не выявлены, что обуславливает средний рост, характерный для популяции.

На основании комплексного анализа генов, наличие генотипа T/T по гену ACTN3 и генотипа Val/Val по гену UCP2 указывает на потенциально высокую аэробную производительность и предрасположенность к нагрузкам на выносливость.

Необходимо учитывать наличие генотипа C/T по гену UCP3 и генотипа T/T по гену AMPD1, что может приводить к снижению физической работоспособности, выносливости и переносимости физических нагрузок в случае недостаточного периода восстановления.

Ген спортивной мотивации (HTR2A). При анализе данного гена выявлен C/C - вариант, который связывают с пониженной экспрессией гена, что может проявляться в тенденциях к депрессивной симптоматике и низкой самооценке, пониженной стрессоустойчивостью, но и указывает на наличие генетически обусловленной тяги к занятиям спортом и получение удовлетворенности от тренировочного процесса и от достигаемых результатов.

Результирующая информация о наследственно закрепленных физиологических качествах, влияющих на спортивную успешность, приведена в таблице № 1.

Таблица № 1

Сводная таблица наследственно закрепленных физиологических качеств, влияющих на спортивную успешность

ПОКАЗАТЕЛЬ	УСЛОВНЫЙ ОЦЕНОЧНЫЙ ПОКАЗАТЕЛЬ ВРОЖДЕННОЙ УСПЕШНОСТИ В СПОРТЕ				
	Очень низкий	Низкий	Средний	Выше среднего	Высокий
Анаэробная выносливость					
Аэробная выносливость					
Скоростные качества					
Силовые качества					
Рост					
Антистрессовая устойчивость					

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Спортивно-генетический анализ показывает среднюю эффективность тренировочного процесса низкой и средней интенсивности, включающего преимущественно развитие выносливости и скоростно-силовых характеристик, а также повышение резистентности к спортивному психоэмоциональному стрессу и скорости принятия решений. Необходим достаточный отдых, показаны восстановительные мероприятия. Возможные перспективы связаны с рациональным построением тактической схемы игры – перевод в длительные розыгрыши.

КРАТКИЙ НУТРИГЕНОМНЫЙ АНАЛИЗ

На основании результатов комплексного генетического обследования выявлены:

- генотип **C/T** по гену **BCMO1**, ассоциированный с метаболизмом витамина А,
- генотип **Val/Val** по гену **UCP2**, свидетельствующий о преимущественном вовлечении липидов в энергетический процесс.

Существенных вариаций в генах 1 фазы детоксикации не обнаружено, что позволяет применять разнообразное питание без серьезных ограничений.

Учитывая данные генетического анализа, и необходимость чередования динамических нагрузок с силовой выносливостью, с акцентом на последние, спортсмену целесообразно параллельное употребление функциональных продуктов питания следующих классов:

1. креатинсодержащих продуктов (курсовой прием невысоких доз);
2. продуктов, усиливающих аэробную выносливость (преобладание углеводов с низким гликемическим индексом, L-карнитин; возможно углеводное насыщение перед соревнованиями);
3. средств экстренной компенсации энергозатрат (углеводно- электролитные растворы) и средств, оптимизирующих пострегуляторное восстановление (гейнеры);
4. средств питания с антикатаболическим эффектом (аминокислоты с разветвленной цепью);
5. базовых продуктов питания (витамино-минеральная группа, Омега, пищевые волокна, эссенциальные аминокислоты) с обязательным включением на постоянной основе витамина А ввиду недостаточной работы гена бета-каротин монооксидазы.

Результирующая информация о врожденных обменных процессах, требующих индивидуального подбора пищевых рационов, приведена в таблице № 2.

Сводная таблица врожденных обменных процессов,
требующих индивидуального подбора пищевых рационов

Таблица № 2

ПОКАЗАТЕЛЬ	УСЛОВНЫЙ ОЦЕНОЧНЫЙ ПОКАЗАТЕЛЬ ВЛИЯНИЯ ОБМЕННОГО ПРОЦЕССА НА ЗДОРОВЬЕ И СПОРТИВНУЮ УСПЕШНОСТЬ				
	Очень низкий	Низкий	Средний	Выше среднего	Высокий
Эффективность Жирового обмена					
Эффективность углеводного обмена					

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Нутригенетический анализ показывает достаточно высокие возможности организма нейтрализовать недостатки современного питания, тем не менее, показывает значимость перехода на индивидуальные рационы питания для повышения спортивной успешности.

КРАТКИЙ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

РИСКИ ДЛЯ ЗДОРОВЬЯ, СВЯЗАННЫЕ С ЗАНЯТИЕМ СПОРТОМ

а) Генетический риск развития артериальной гипертензии

На основании анализа группы генов, ассоциированных с развитием первичной артериальной гипертензии (гипертонической болезни) в которую входят гены *NOS3* (генотип 5/4) и *ACE* (генотип D/D) выявлено значительное повышение вклада данных генов в риск ее развития.

Наличие изменений по данным генам может формировать гипертонический тип ответа сердечнососудистой системы на физическую нагрузку.

б) Генетический риск синдрома внезапной коронарной смерти

На основании анализа генов *F5*, *F2*, *ITGB3* выявлено отсутствие вклада данных генов в риск развития синдрома внезапной коронарной смерти.

в) Генетический риск набора избыточной массы тела

При анализе группы генов, отвечающих за регуляцию углеводного обмена на различных уровнях (*PPARA*, *PPARD*, *PPARG*, *PPARGC1A*, *UCP2*), выявлен генотип Val/Val по гену *UCP2*, что обуславливает повышенный генетический риск набора избыточной массы тела в случае дисбаланса поступление углеводов и жиров с пищей и их вовлечение в энергетический обмен (снижения интенсивности и кратности тренировок).

г) Генетический риск развития сахарного диабета 2 типа (в возрасте старше 40 лет).

При анализе группы генов, отвечающих за регуляцию углеводного обмена на различных уровнях (*PPARA*, *PPARD*, *PPARG*, *PPARGC1A*, *UCP2*) выявлен генотип Val/Val по гену *UCP2*, что при комплексном анализе обуславливает низкий риск развития сахарного диабета 2 типа в зрелом возрасте (после 40 лет).

Результирующая информация о прогнозе риска развития ряда генетически обусловленных болезней, связанных со спортом и влияющих на спортивную успешность, приведена в таблице № 3.

Сводная таблица прогнозов ряда генетически обусловленных болезней, связанных со спортом и влияющих на спортивную успешность

Таблица № 3

ПОКАЗАТЕЛЬ	ВЕРОЯТНОСТЬ РАЗВИТИЯ НАИБОЛЕЕ ВАЖНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ				
	Очень низкий	Низкий	Средний	Выше среднего	Высокий
Кардио-патология					
Избыточная масса тела					
Сахарный диабет 2 типа*					

*- оценка риска развития заболевания в возрасте старше 40 лет

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

При комплексном анализе значимых генетически обусловленных рисков развития заболеваний, приводящих к существенным ограничениям при занятиях профессиональным спортом не выявлено.

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТАБЛИЦА

Суммарные результаты генетического теста приведены в таблице № 4.

Сводная таблица результатов генетического обследования

Таблица № 4

ГЕНЫ	ФУНКЦИИ ГЕНА	WT/WT ПОПУЛЯЦИОННЫЙ ВАРИАНТ	WT/VAR ПРОМЕЖУТОЧНЫЙ ВАРИАНТ	VAR/VAR ИЗМЕНЕННЫЙ ВАРИАНТ	ГЕНОТИП
ACTN3 RS1815739, R577X (1747 C>T)	Ген кодирует белок альфа-актинин-3, который является основным компонентом Z-линий мышечных саркомеров, а также определяет развитие быстрых мышечных волокон II типа. Альфа-актинин-3 стабилизирует сократительный аппарат скелетных мышц и участвует в различных метаболических процессах.			VAR/VAR	T/T
AMPD1 RS17602729, 34 C>T	Продуктом гена является специфическая скелетно-мышечная аденозин-монофосфатдезаминаза (М-изоформа), участвующая в ряде биохимических процессов азотистого обмена. Недостаток фермента в скелетных мышцах является одной из наиболее распространенных причин метаболической миопатии.			VAR/VAR	T/T
ACE RS4340, I/D, INTRON 16	Ген ангиотензинпревращающего фермента (АПФ – первый спортивный ген) играет важнейшую роль в регуляцию артериального давления. Кроме этого участвует в поддержании баланса электролитов.			VAR/VAR	D/D
PPARA RS4253778, 2528 G>C	Ген кодирует рецептор, активируемый пролифераторами пероксисом типа А, который регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы. Также задействован в регуляции веса тела и воспалительного процесса посредством контроля экспрессии генов, вовлеченных в пероксисомальное и митохондриальное окисление, транспорт ЖК, синтез липопротеинов, катаболизм триглицеридов и обмен факторов воспаления.	WT/WT			G/G
PPARD RS2016520, 294 T>C	Ген кодирует рецептор, активируемый пролифераторами пероксисом типа D, который выполняет функции по регуляции генов, вовлеченных в β-окисление ЖК и обмен холестерина. Регулирует липидный профиль, снижает количество жировых отложений, определяет чувствительность к инсулину. Вносит большой вклад в обеспечение аэробных тренировок. Также защищает миоциты от апоптоза, вызванного окислительным стрессом, с помощью увеличения экспрессии каталазы.	WT/WT			T/T

ГЕНЫ	ФУНКЦИИ ГЕНА	WT/WT ПОПУЛЯЦИОННЫЙ ВАРИАНТ	WT/VAR ПРОМЕЖУТОЧНЫЙ ВАРИАНТ	VAR/VAR ИЗМЕНЕННЫЙ ВАРИАНТ	ГЕНОТИП
PPARG RS1801282, PRO12ALA	Ген кодирует рецептор, активируемый пролифераторами пероксисом гамма. Его функции заключаются в регуляции генов, связанных с аккумуляцией жира (синтез триглицеридов), дифференцировкой адипоцитов и миоцитов, чувствительностью к инсулину, активностью остеобластов и остеокластов (регуляция роста). Наличие варианта Pro/Ala (Ala/Ala) дает преимущество в скоростно-силовых видах спорта, обусловленное повышением утилизации глюкозы клетками организма (преимущественно скелетной мускулатурой).	WT/WT			Pro/Pro
UCP2 RS660339, ALA55VAL (-866 G>A)	Ген кодирует разобщающий белок 2 - фермент, препятствующий выработке инсулина клетками поджелудочной железы.			VAR/VAR	Val/Val
UCP3 rs1800849, -55C/T	Ген кодирует разобщающий белок 3 - относящийся к семейству митохондриальных транспортеров анионов и участвует в разобщении дыхания и окислительного фосфорилирования. Этот белок участвует в транспортировке жирных кислот (в виде их ионизированных форм) из митохондриального матрикса на наружную сторону внутренней мембраны. Участвует в процессах митохондриального биогенеза и терморегуляции. Ассоциирован с ожирением и причинами развития диабета.		WT/VAR		C/T
PGC1A (PPARGC1A) RS8192678, GLY482SER	Продукт гена - коактиватор 1 альфа рецептора активатора пероксисом, играет ключевую роль в метаболизме клеток миокарда. Коактиватор многих ядерных рецепторов (транскрипционных факторов), таких как PPARA, PPARG, _ и _ рецепторов эстрогена и минералокортикоидов. Генотип Ser/Ser в совокупности с генотипом Pro12Pro гена PPARG2 являлся достоверным фактором риска инсулинорезистентности при сахарном диабете 2 типа.	WT/WT			GLY/GLY

КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ

Результатов спортивно-генетического тестирования и оценки функционального состояния

Работоспособность спортсмена проявляется в различных видах мышечной деятельности и эмоционально-волевых реакциях.

Физическая и психоэмоциональная работоспособность — это комплексное понятие, обусловленное рядом факторов, среди которых основное значение имеют уровень физического развития, состояние здоровья, масса тела, мощность, емкость и производительность энергетических процессов, состояние нейромышечного аппарата, психическое состояние, мотивация и т. п. Значимость этих факторов в процессе работы определяется ее характером, видом, интенсивностью и продолжительностью. Но базовым элементом, определяющим возможности спортсмена, быть лидером являются индивидуальные особенности генетического аппарата.

Комплексное рассмотрение результатов спортивно-генетического тестирования включало: анализ врожденных показателей аэробной и анаэробной выносливости, скоростных и силовых характеристик мышечной ткани, врожденных показателей спортивных мотиваций в сочетании с оценкой функциональных лабораторных показателей обмена углеводов, жиров, гормонов, отдельных метаболитов в покое и в условиях максимальных нагрузок. Такой подход позволил получить доказательства влияния врожденных показателей энергетического обмена, генетических особенностей мышечной ткани на возможности спортсмена быстро прогрессировать лишь в определенном спектре спортивных дисциплин. При этом знание генетических нюансов позволяли дать необходимые знания для тренера по индивидуальной коррекции видов, объемов и продолжительности тренировок.



КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ

Аэробной/анаэробной выносливости и скоростно-силовых характеристик мышц

Как анаэробная выносливость - способность выполнять работу в бескислородном режиме, так и **аэробная выносливость** – способность выполнять работу с использованием кислорода базируются на гликолизе, липолизе и протеолизе во всех их многочисленных вариантах взаимозависимых отношений, приводящих к преимущественным реакциям цикла трикарбоновых кислот, пентозофосфатного цикла, креатинфосфатного механизма, глюконеогенеза и др. Все эти взаимоотношения и преимущества закреплены на генетическом уровне, чаще всего носят не дополняющий, а взаимоисключающий характер и определяют в конечном итоге специфические особенности энергообмена и уровня аэробной, анаэробной, специальной, силовой, психической выносливости. Врожденные скоростно-силовые свойства в значительной мере зависят от соотношения быстрых и медленных мышечных волокон.

По структуре и функции различают два типа мышечных волокон: быстросокращающиеся – быстрые и сильные, способные развивать большую скорость и силу мышечного сокращения, но не приспособленные к длительной нагрузке, и медленно сокращающиеся, менее сильные и быстрые, но способные работать в длительном режиме. Отдельные типы волокон отличаются также механизмами энергообразования.

Различают три типа мышечных волокон: медленные неусттомляемые (окислительные 1 типа); быстрые неусттомляемые (окислительные или промежуточные 2-а типа); быстрые усттомляемые (гликолитические 2-б типа).

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

В группу генов, отвечающих за скоростно-силовые показатели и аэробную/анаэробную выносливость, вошли 10 генов (*ACE*, *ACTN3*, *AMPD1*, *PPARA*, *PPARD*, *PPARG*, *UCP2*, *UCP3*, *PPARGC1A*, *GSHR*).

Спортивно-генетический анализ дал следующую картину:

Ген (*ACTN3*) «композитного состава» мышечных волокон α -актинин-3 отвечает характеристику мышечных групп соответствовать тому или иному виду выносливости. При анализе выявлен генотип Т/Т, что обуславливает наличие медленных неусттомляемых мышечных волокон (окислительные 1 типа), хорошую переносимость нагрузок на выносливость. Возможно снижение скоростно-силовых качеств.

Ген (*AMPD1*) АМФ-дезаминазы кодирует аденозинмонофосфат-дезаминазу, специфичный для скелетных мышц белок, участвующий в обеспечении мышцы быстрой и самой сильной энергией. Является важным маркером взрывной энергии – косвенным маркером анаэробной выносливости. Выявленный генотип Т/Т указывает на вероятное снижения переносимости физических нагрузок за счет пониженного уровня работы АМФД (энергетическое обеспечение мышечного волокна и создание резерва во время восстановления).

Ген (*ACE*) ангиотензин-конвертирующего фермента. Продукт данного гена оказывает влияние как на аэробную, так и на анаэробную выносливость. Выявленный при анализе генотип D/D по гену ACE

оказывает положительный эффект в случае выполнения скоростно-силовых упражнений в анаэробных условиях.

Ген (PPARA) регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы. Ген задействован в регуляции веса тела и воспалительного процесса посредством контроля экспрессии генов, вовлеченных в пероксисомальное и митохондриальное окисление, транспорт ЖК, синтез липопротеинов, катаболизм триглицеридов и обмен факторов воспаления. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных преимуществ для спортсмена не выявлено.

Ген (PPARD) участвует в регуляции β -окисления жирных кислот и обмена холестерина, тем самым определяя уровень аэробной выносливости. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных преимуществ для спортсмена не выявлено.

Ген (PPARG) участвует в регуляции генов, связанных с синтезом триглицеридов в качестве резервного источника энергии в аэробном режиме. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных преимуществ для спортсмена не выявлено.

Ген (UCP2) участвует в выработке фермента, препятствующего выработке инсулина клетками поджелудочной железы в условиях понижения уровня сахара. При исследовании данного гена выявлен вариант Val/Val, что оказывает положительное влияние на повышение физической работоспособности и выносливости, что связано с «понижением рассеивания энергии» в виде тепла и экономизацией энергетических ресурсов.

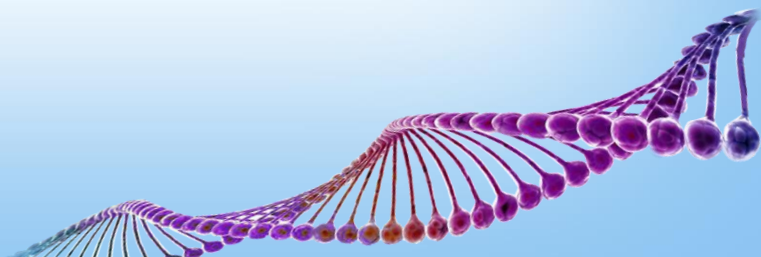
Ген (UCP3) кодирует разобщающий белок 3, принимающий участие в терморегуляции, транспорте жирных кислот, поддержании гомеостаза глюкозы и нейтрализации реактивных форм кислорода. Наличие варианта С/Т связано с вероятным снижением переносимости длительных физических нагрузок, в связи с дисбалансом процессов жирового обмена.

Ген (PPARGC1A) один из основных регуляторов метаболизма липидов и углеводов. При анализе данного гена значимых изменений не выявлено, что обуславливает физиологический уровень работы данного фермента, способствует отсутствию вклада продукта данного гена в риск развития нарушений углеводного обмена, и не влияет на физическую работоспособность.

Ген (GSHR) кодирует секреторный рецептор гормона роста. Играет роль в энергетическом обмене и регуляции массы тела. При исследовании данного гена изменения не выявлены, что обуславливает средний рост, характерный для популяции.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У спортсмена ФТ-337/16 имеется предрасположенность к видам спорта с преимущественным проявлением выносливости. Оптимально выполнение упражнений на выносливость со средней интенсивностью; целесообразно включение элементов высокоинтенсивного тренинга, а также тренировочных сессий, направленных на развитие скоростно-силовых характеристик. Необходимо учитывать необходимость увеличения периода восстановления и сопровождение его продуктами специализированного питания.



ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

Мотиваций к физическим нагрузкам И порога восприятия стресса

Гены мотивации и стрессоустойчивости.

Эта часть исследований лежит в основе формирования индивидуальных нейробиологических программ нефармакологической и фармакологической поддержки. До 30% нейробиологических реакций обуславливается генетикой, в которой центральное место занимают гены обмена серотонина и дофамина. Серотониновая система участвует в процессах регуляции поведения спортсмена, влияет на психический процесс восприятия на самых ответственных стартах и отражается на настроении, уровне стресса, изменяя личностные черты и вызывая тревожность, агрессивность и импульсивность. Дисфункция серотониновой системы у спортсмена приводит к агрессивному или паническому поведению (в ряде случаев антисоциальному). Снижение серотониновой иннервации приводит к депрессии. Наиболее удачливыми на тренировках являются спортсмены с так называемым врожденным синдромом дефицита удовлетворенности, в то время как в период наиболее ответственных стартов их предстартовое волнение доходит до запредельных величин. Индивидуальные программы нефармакологической и фармакологической коррекции снижают пороговый уровень наступления патологического стресса, и спортсмен уравнивает шансы на первенство. Анализ генов, ассоциированных с работой серотониновых рецепторов и других, а также генов, ассоциированных со стрессоустойчивостью и быстротой принятия решения, позволяет составлять оптимальные индивидуальные программы коррекции поведения и повышения порогового уровня восприятия стресса.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

Ген (*HTR2A*) ассоциирован с уровнем спортивной мотивации.

Психогенетический анализ дал следующую картину:

Ген рецептора серотонина (*HTR2A*). Наличие варианта C/C связывают с пониженной экспрессией гена, обуславливая снижение чувствительности рецептора к серотонину, что может проявляться в тенденциях к депрессивной симптоматике и низкой самооценке, пониженной стрессоустойчивостью, но и указывает на наличие генетически обусловленной тяги к занятиям спортом и получение удовлетворенности от тренировочного процесса и от достигаемых результатов.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У спортсмена ФТ-337/16 имеется повышенный риск развития стресс-синдрома на ответственных соревнованиях, что требует внимания для работы психолога, а также проведения дополнительных психогенетических исследований и динамического изучения стрессоустойчивости для уточнения данной особенности и формирования индивидуальной антистрессовой программы подготовки. Наличие данного варианта ассоциировано с генетически обусловленной тягой к занятиям спортом и получением удовлетворенности от достигаемых результатов.

КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ

Результатов нутригеномных исследований и оценки состояния пищевого статуса

Сбалансированное питание – является одним из важнейших компонентов в обеспечении спортивной успешности. Прием спортивного питания направлен, в первую очередь, на улучшение спортивных результатов, повышение силы и выносливости, укрепление здоровья, увеличение объема мышц, нормализацию обмена веществ, достижение оптимальной массы тела, и, в целом, на увеличение качества и продолжительности жизни спортсменов. В основе большинства биодобавок и спортивного питания лежит различное комбинированное сочетание белков, жиров и углеводов (в зависимости от цели, с которой употребляется БАД или спортивное питание). Достижение результата напрямую зависит также от интенсивности метаболизма соответствующих компонентов питания, который на 50% определяется генетическими особенностями соответствующих ферментов и рецепторов.

Нутригенетика - наука о влиянии генетических различий человека на восприимчивость питательных веществ. Это относится к макронутриентам (белки, углеводы и жиры), к микронутриентам (витамины, минеральные вещества и фитонутриенты) и способам приготовления пищи (вареное, жареное, копченое, сырое).



КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ



Показателей антропометрии, генетики жирового/углеводного обмена и метаболизма ряда витаминов

На основании данных отечественных и зарубежных авторов отмечено, что у приблизительно 20% европейской популяции повышена эффективность утилизации глюкозы клетками организма, соответственно данным людям наиболее целесообразно употребление спортивного питания и БАД на углеводной основе. Так же, у 5-7% представителей европейской популяции повышена эффективность метаболизма липидов, что обуславливает целесообразность употребления питания с преимущественно жировым компонентом. У 20% - снижена эффективность метаболизма жиров, что в случае употребления липидного питания приведет к избыточному накоплению и отложению жира в организме. Генетические особенности «преимущественного» энергообеспечения (за счет жиров или углеводов) у спортсменов лежат в основе эффективности тренировочного процесса в зависимости от правильного составления углеводно-жировой структуры питания.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

В группу генов, отвечающих за регуляцию жирового обмена, метаболизм витамина B12 и витамина А, вошли 8 генов (**GCK, BCMO1, FUT1, PPARA, PPARG, PPARGC1A, UCP2**).

Нутригенетический анализ эффективности глюкозо-жирового обмена и метаболизма витаминов показал следующую картину:

Ген гексокиназы IV (GCK), ключевого фермента гликолиза. При анализе данного гена выявлен вариант С/С, свидетельствующий о нормально функционирующем гене, достаточном количестве фермента и о нормальном уровне постпрандиальной и тощаковой гликемии. В результате интенсивность гликолиза не нарушена, алиментарного энергодефицита в условиях анаэробной нагрузки не наблюдается, развитие спринтерских способностей спортсмена не будут зависеть от ограничений процесса гликолиза. Прием моносахаров (предпочтительный вариант – углеводно-электролитные растворы, содержащие глюкозу и фруктозу) во время тренировочного процесса будет эффективен для экстренной компенсации энергозатрат.

При анализе **гена Бета-каротин монооксидазы (BCMO1)** выявлен генотип С/Т ассоциированный с повышенным генетическим риском нарушений синтеза витамина А из бета-каротина.

При анализе **гена Альфа-1,2-фукозилтрансферазы (FUT2)** выявлен генотип А/А, ассоциированный с физиологическим уровнем всасывания витамина B12 в кишечнике, что обуславливает отсутствие снижения уровня витамина B12 при его достаточном поступлении в организм.

Ген (PPARA) регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных требований к изменению рациона питания нет.

Ген (PPARD) участвует в регуляции β-окисления жирных кислот и обмена холестерина. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных требований к изменению рациона питания нет.

Ген (PPARG) участвует в регуляции генов, связанных с аккумуляцией жира (синтез триглицеридов). При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно. Дополнительных требований к изменению рациона питания нет.

Ген (PPARGC1A) один из основных регуляторов метаболизма липидов и углеводов. При анализе данного гена значимых изменений не выявлено, что обуславливает физиологическую активность гена. Дополнительных требований к изменению рациона питания нет.

Ген (UCP2) участвует в выработке фермента, препятствующего выработке инсулина клетками поджелудочной железы в условиях понижения уровня сахара. При потреблении продуктов с высоким содержанием жира экспрессия UCP2 в белых адипоцитах повышается, что свидетельствует о влиянии UCP2 на скорость метаболизма. При исследовании данного гена выявлен вариант Val/Val, свидетельствующий о преимущественном вовлечении липидов в энергетический процесс.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У спортсмена преимущественное вовлечение липидов в энергетический обмен. Данному спортсмену целесообразно в дальнейшем подобрать персональные рационы питания, в которых преобладают сложные углеводы (мальтодекстрин, амилопектин), среднецепочечные жиры с акцентом на растительные, среди которых отдавать предпочтение полиненасыщенным класса Омега 3. При этом провести динамическое изучение уровня фракций липопротеинов и атерогенного фактора.

Целесообразно употребление базовых продуктов питания (витамино-минеральная группа, Омега, пищевые волокна, эссенциальные аминокислоты) с обязательным включением на постоянной основе применение поливитаминных препаратов, содержащих активные формы витамина А (ретинол, ретиналь и ретиноевая кислота).

Последующий динамический скрининг эффективности нового режима питания, включающий калориметрию, биоимпедансометрию и лабораторные показатели, позволит усовершенствовать рационы питания в период тренировок разной интенсивности и характера, а также спортивных соревнований.



КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ ПОКАЗАТЕЛЕЙ

Пищевой переносимости, генетики детоксикации. Ферментативная активность печени

Детоксикация - это метаболический процесс, который использует организм для превращения и удаления токсинов, попавших в организм. Большое число токсинов попадает в организм с пищей или является промежуточным продуктом обмена. Детоксикация протекает в 2 этапа – фазу 1 и фазу 2. Первая фаза детоксикации является лимитирующей. Фаза 1 - ферментативное воздействие на токсин для скорейшего удаления из организма. В 1 фазе детоксикации, ферменты известные под названием цитохромы P-450, используют кислород для изменения структуры токсических соединений, лекарств или стероидных гормонов. Для детоксикации большого разнообразия токсинов организм создает много вариантов цитохрома P-450, каждый из которых закреплен генетически. Нередко приходится сталкиваться с эффектами, когда фармакологическое средство в одной дозе у одних может привести к передозировке, у вторых - к частичному или полному отсутствию эффекта; у третьих - к парадоксальным реакциям на лекарство. Виной тому индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные генными полиморфизмами, определяющих метаболизм лекарства, эффективность их воздействия и токсичность для организма. В этой связи различают: субстраты - лекарства, хорошо инактивирующиеся под действием ферментов; ингибиторы – медленно разлагающиеся лекарства с долгой циркуляцией в организме; индукторы – лекарства, приводящие к увеличению выработки фермента, ускоренному распаду, в результате чего лекарство становится неактивным. Проведение фармакогенетических исследований в спорте позволяет заранее прогнозировать фармакологический ответ на фармакологическое средство, а, следовательно, индивидуализировано подойти к его выбору и режиму дозирования, а, в некоторых случаях и определить тактику лечения, профилактики или подводки спортсмена.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

В группу генов, отвечающих за эффективность процессов детоксикации, вошли 6 генов.

Нутригенетический анализ эффективности детоксикации показал следующую картину:

Ген (CYP1A2) является одним из ферментов системы детоксикации организма от ксенобиотиков. Цитохром CYP1A2 отвечает за метаболизм кофеина, участвует в метаболической активации проканцерогенных гетероциклических аминов, образующихся при термической обработке пищи. При анализе данного гена выявлен вариант *1A/*1A, что говорит о выраженном снижении активности фермента. Не рекомендуется прием лекарственных средств из группы субстратов в комплексной терапии с такими препаратами как ципрофлоксацин, циметидин, кларитромицин, эритромицин. Выявленный генотип определяет медленный метаболизм кофеина, в связи с чем рекомендовано отказаться от употребления кофе или выбирать сорта кофе без кофеина, для снижения риска развития инфаркта миокарда.

Ген (CYP2C9) является ферментом окисления ксенобиотиков. Участвует в усвоении важных эндогенных соединений, таких как арахидоновая и линолевая кислота, 5-гидрокситриптамиин. При выявленном у вас генотипе рекомендован индивидуальный подбор дозировки Варфарина, как начальной, так и поддерживающей. Подбор дозы варфарина, как и последующий прием проводится под контролем лечащего врача и обязательном контроле МНО. Не рекомендуется принимать вместе с варфарином препараты из группы ингибиторов CYP2C9 (флуконазол, сульфаниламиды, амиодарон, пантопразол, омепразол). При необходимости одновременного приема Амиодорона, это должно быть учтено в сторону снижения дозы варфарина. При выявленном у вас генотипе необходимо использовать минимальные терапевтические дозировки препаратов из группы:

- антиастматические препараты: **зилеутон**,
- антигипертензивные средства: **ирбесартан, лозартан**;
- антидепрессанты: **амитриптилин, флуоксетин**;
- антидиабетические препараты: **глибурид, толбутамид, глипизид, глибенкламид, глимепирид, натеглинид, розиглитазон**;
- антикоагулянты: **S-варфарин (R-варфарин метаболизируется CYP1A2)**;
- диуретики: **торасемид**
- ингибиторы ГМГ-коэнзима А (статины): **флувастатин**;
- НПВП: **диклофенак, ибупрофен, супрофен, лорноксикам, мелоксикам, пироксикам, напроксен (и метаболит S-напроксен-Nor), целекоксиб**.
- противоопухолевые средства: **тамоксифен (альтернативный путь метаболизма - CYP2D6), циклофосфамид**;
- противосудорожные препараты: **фенитоин-4-OH2**.

Ген (CYP2D6) является одним из ферментов, участвующих в метаболизме ксенобиотиков в организме. Метаболизирует экзогенные канцерогенные нитрозосоединения, в больших количествах образующихся при обработке продуктов копильным дымом, обжаривании, консервировании и засолке. Также метаболизирует несколько эндогенных веществ, таких как серотонин и гамма-аминомасляная кислота. При анализе данного гена выявлен вариант wt/wt, что говорит о нормальной активности фермента и не требует пищевой коррекции.

Ген (CYP17A1) является одним из ферментов, участвующих в метаболизме эндогенных соединений в организме. Катализируют многие реакции, участвующие в метаболизме и синтезе холестерина, стероидов и других липидов. Является ключевым ферментом стероидогенеза: производя минералокортикоиды, глюкокортикоиды, андрогены и эстрогены. При анализе данного гена выявлен генотип A2/A2, свидетельствующий о сниженной активности гена. Это требует регулярного контроля уровня половых гормонов в ходе тренировочного процесса.

Ген (CYP2C19) кодирует фермент S-мефенитоин гидроксилаза.

Нормальная активность фермента. При выявленном генотипе *1/*1 препараты из групп:

- трициклические антидепрессанты (амитриптилин, кломипрамин, имипрамин), антидепрессант — селективный ингибитор обратного захвата серотонина циталопрам,
- антидепрессант — ингибитор MAO моклобемид,
- антиконвульсионные и антиэпилептические средства -диазепам, примидон, фенитоин, фенобарбитал, нордазепам, ингибиторы протонной помпы омепразол, панторазол, лансопразол, рабепразол и эзомепразол),
- противомаларийное средство прогунил, НПВП диклофенак и индометацин,
- а также: варфарин(дополнительный путь метаболизма), гликлазид, клопидогрел, пропранолол, циклофосфамид, нелфинавир, прогестерон, тенипозид, тетрагидроканнабиол, каризопродол, вориконазол и другие, применяются в дозах, регламентированных в инструкции по медицинскому применению.

Ген (CYP2E1) кодирует фермент Цитохром P450 2E1, монооксигеназа печени, которая является ферментом первой фазы детоксикации и отвечает за метаболизм алкоголя (в основном при высоких концентрация последнего), а также ксенобиотиков (в том числе за активацию премутагенов табачного дыма) и ряда **лекарственных препаратов (анестетики и теофиллин) с образованием перекиси водорода и свободных радикалов. Продукция CYP2E1 повышается при диабете, голодании и употреблении алкоголя и никотина. Выявленный генотип обуславливает отсутствие вклада продукта данного гена в риск развития алкоголизма.**

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

По результатам генетического исследования у спортсмена существенных вариаций в генах 1 фазы детоксикации не обнаружено, что позволяет применять разнообразное питание без серьезных ограничений.

ОБОБЩЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОЦЕНКИ СОСТОЯНИЯ ЗДОРОВЬЯ И ФУНКЦИОНАЛЬНОГО СОСТОЯНИЯ СПОРТСМЕНА

Результаты оценки состояния здоровья по данным углубленного медицинского обследования*

* – составляется только на основании данных, предоставленных Федерацией Тенниса России.



КОМПЛЕКСНЫЙ АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ И ДИНАМИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ЗДОРОВЬЯ

Комплексный анализ прогноза сердечно-сосудистых заболеваний

Наиболее значимыми для спортсмена являются следующие генетически обусловленные заболевания: артериальная гипертония (АГ), тромбозы, риск внезапной смерти, сахарный диабет 2-го типа и избыточная масса тела.

АГ является наиболее распространенной сердечно-сосудистой патологией среди профессиональных спортсменов. По данным отечественных и зарубежных авторов, уровень заболеваемости колеблется от 10 до 25% (в зависимости от уровня мастерства и возраста спортсменов). АГ развивается при взаимодействии «генотипа» с факторами, оказывающими неблагоприятное воздействие на сердечно-сосудистую систему, среди которых ведущее значение имеют физические и психо-эмоциональные перегрузки, неправильное питание (употребление большого количества соли), избыточный вес и пр. Наследственная предрасположенность к развитию АГ обусловлена неблагоприятным сочетанием мутаций в генах ренин-ангиотензин-альдостероновой системы, эндотелиальных факторов, β -адренорецепторов и др. У спортсменов, развивающих выносливость, синдром артериальной гипертензии наблюдается реже (10%). В отличие от них трудноуправляемое повышение АД чаще возникает у спортсменов, тренирующих скоростно-силовые показатели (26,7%). Коррекция образа жизни, питания и назначение в случае необходимости гипотензивных препаратов помогает спортсмену избежать развития данного синдрома или уменьшить тяжесть его проявлений.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ:

1. В группу генов, отвечающих за регуляцию артериального давления на различных уровнях, вошли 2 гена (**NOS3**, **ACE**).

Медико-генетический анализ предрасположенности к АГ показал следующую картину:

Ген эндотелиальной NO-синтазы (NOS3) отвечает за расслабление мышечной стенки кровеносных сосудов (сосудистый тонус). При анализе у Вас выявлен генотип 5/4, который ассоциирован со снижением уровня работы NO-синтазы, что приводит к эндотелиальной дисфункции сосудов, сужению их просвета, повышению артериального давления и вероятности тромбозов.

В связи с этим повышается риск развития таких заболеваний как ишемическая болезнь сердца, артериальная гипертензия, инфаркт миокарда и сахарный диабет 2 типа. Рекомендован контроль АД, ограничение ненормированной физической нагрузки вследствие риска развития спазма коронарных артерий.

Ген ангиотензин-превращающего фермента (ACE) играют важнейшую роль в метаболизме ангиотензина, важнейшего фактора регуляции артериального давления. Выявленный генотип D/D характеризуется значительно повышенным содержанием АПФ в крови, что существенно повышает риск развития таких сердечно-сосудистых заболеваний как гипертоническая болезнь, инфаркт миокарда, гипертрофия левого желудочка сердца, ишемическая болезнь сердца.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У спортсмена ФТ-337/16 выявлен несколько повышенный генетический риск развития гипертонической болезни. На основании этих данных можно будет провести корреляцию врожденных показателей артериального давления с фактическими цифрами и внести коррективы в систему медицинского и медико-биологического сопровождения.

Рекомендован контроль АД в период интенсивных тренировок.

2. В группу генов, отвечающих за свертываемость крови на различных уровнях, вошли 3 ключевых гена (*F2*, *F5* и *ITGB3*).

Медико-генетический анализ предрасположенности к тромбофилии показал следующую картину:

Ген (*F2*) фактора 2 свертывания крови (протромбин) - в неактивной форме присутствующий в плазме крови и являющийся предшественником тромбина – важнейшего компонента системы свертывания крови. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Ген работает полноценно.

Ген (*F5*) фактора 5 свертывания крови (фактор Лейдена). Основной белок, регулирующий свертывание крови, способствующий переводу неактивного протромбина в активный тромбин, стимулирующий формирование тромба. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Ген работает полноценно.

Ген (*ITGB3*) кодирует белок бета-3-интегрин (мембранный гликопротеин, известный как тромбоцитарный гликопротеин IIIa). На мембране тромбоцитов GPIIb образует комплекс с GPIIb, представляющий собой тромбоцитарный рецептор фибриногена, а также фактора Виллебранда и фибронектина. При повреждении стенки сосуда тромбоциты, благодаря присутствию на мембране данного рецептора, взаимодействуют с фибриногеном плазмы крови, в результате чего происходит их агрегация и формируется тромб. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Ген работает полноценно.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

На основании изучения двух генов тромбофилии у спортсмена ФТ-337/16 отсутствует риск развития наследственной тромбофилии. Учитывая, что в ходе физических нагрузок лабораторные показатели свертываемости подвержены колебаниям, в ряде случаев, выходящие за границы нормы, целесообразно провести в дальнейшем генетические исследования недостающих генов тромбофилии, в случае отклонений динамический лабораторный коагулологический скрининг (протромбин, время свертывания, D-димер и др.) для определения корреляционных связей с генотипом и целесообразности назначения противосвертывающих методов профилактики.

Комплексный анализ прогноза сахарного диабета 2*

* - оценка риска развития заболевания в возрасте старше 40 лет

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

В группу генов, отвечающих за регуляцию углеводного обмена на различных уровнях, вошли 5 генов (*PPARA*, *PPARD*, *PPARG*, *PPARGC1A*, *UCP2*).

Медико-генетический анализ предрасположенности к сахарному диабету 2 показал следующую картину:

Ген (*PPARA*) регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно, что обуславливает отсутствие вклада данного варианта в повышение генетического риска развития Сахарного диабета 2 типа.

Ген (*PPARD*) участвует в регуляции β -окисления жирных кислот и обмена холестерина. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно, что обуславливает отсутствие вклада данного варианта в повышение генетического риска развития Сахарного диабета 2 типа.

Ген (*PPARG*) участвует в регуляции генов, связанных с аккумуляцией жира (синтез триглицеридов). При исследовании данного гена отклонений не выявлено, что обуславливает отсутствие протективного действия к развитию Сахарного диабета 2 типа.

Ген (*PPARGC1A*) один из основных регуляторов метаболизма липидов и углеводов. При анализе данного гена значимых изменений не выявлено, что обуславливает физиологическую активность гена, приводя к отсутствию повышения генетически обусловленного риска развития инсулинорезистентности.

Ген (*UCP2*) участвует в выработке фермента, препятствующего выработке инсулина клетками поджелудочной железы в условиях понижения уровня сахара. При потреблении продуктов с высоким содержанием жира экспрессия *UCP2* в белых адипоцитах повышается, что свидетельствует о влиянии *UCP2* на скорость метаболизма. При исследовании данного гена выявлен генотип Val/Val, свидетельствующий о преимущественном вовлечении липидов в энергетический процесс и увеличивающий риск развития сахарного диабета 2 типа.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

При комплексном анализе генов ассоциированных с углеводным и липидным обменом у спортсмена ФТ-337/16 имеется низкий риск развития сахарного диабета 2 типа. Учитывая, что в ходе физических нагрузок лабораторные показатели углеводного и гормонального обмена подвержены колебаниям, в ряде случаев выходящие за границы нормы, целесообразно провести динамический скрининг глюкозы до нагрузки, а также выполнить пробу на толерантность к глюкозе. Это позволит более точно прогнозировать риск дисбаланса углеводного обмена и провести коррекцию питания с целью профилактики сахарного диабета и оптимизации энергопотребления.

Требуется регулярное прохождение УМО и текущих обследований для мониторинга данных показателей.

Комплексный анализ прогноза избыточной массы тела

В развитии ожирения генетические факторы играют либо причинную, либо предрасполагающую роль. Изменчивость массы жира у человека на 30-50% обусловлена генетическими факторами. Генные мутации, которые могут вызывать ожирение, также способствуют развитию сахарного диабета второго типа и других эндокринных заболеваний.

Наиболее часто это связано с мутациями в генах, кодирующих белки сигнальной системы, ответственной за регуляцию количества энергии, запасаемой в виде жира в организме. Наличие мутаций практически в любом из генов этой цепочки ведет к развитию синдрома ожирения.

Ожирение у носителей всех вышеуказанных мутаций связано с перееданием. Люди просто не получают сигнала о достаточности накопления энергии в виде жира в жировых клетках. Поэтому при наличии мутаций во всех остальных генах требуется коррекция потребления пищи всеми известными способами.

Знание о врожденных механизмах нарушения жирового обмена, приводящего к ожирению, особенно важно для тех видов спорта, в которых вес имеет принципиальное значение. Это все виды спорта с весовыми категориями, это художественная и спортивная гимнастика, прыжки на лыжах с трамплина, в длину и высоту. От дополнительного веса замедляется маневренность, реакция, выносливость. Понимание метаболического обмена помогает подобрать рационы питания.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

В группу генов, отвечающих за регуляцию жирового обмена на различных уровнях, вошли 5 генов.

Медико-генетический анализ предрасположенности к избыточной массе тела показал следующую картину:

Ген (PPARA) регулирует метаболизм липидов в печени и скелетных мышцах, а также гомеостаз глюкозы. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно, что обуславливает отсутствие вклада данного варианта в повышение генетического риска набора избыточной массы тела.

Ген (PPARD) участвует в регуляции β -окисления жирных кислот и обмена холестерина. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Белковый продукт данного гена работает полноценно, что обуславливает отсутствие вклада данного варианта в повышение генетического риска набора избыточной массы тела.

Ген (PPARG) участвует в регуляции генов, связанных с аккумуляцией жира (синтез триглицеридов). При исследовании данного гена отклонений не выявлено, что обуславливает отсутствие протективного действия к развитию инсулинорезистентности.

Ген (PPARGC1A) один из основных регуляторов метаболизма липидов и углеводов. При исследовании данного гена отклонений не выявлено. Ген работает полноценно, приводя к отсутствию повышения генетически обусловленного риска развития инсулинорезистентности и набора избыточной массы тела.

Ген (UCP2) участвует в выработке фермента, препятствующего выработке инсулина клетками поджелудочной железы в условиях понижения уровня сахара. При потреблении продуктов с высоким содержанием жира экспрессия UCP2 в белых адипоцитах повышается, что свидетельствует о влиянии UCP2 на скорость метаболизма.

При исследовании данного гена выявлен генотип Val/Val, свидетельствующий о преимущественном вовлечении липидов в энергетический процесс и увеличивающий риск набора избыточной массы тела.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

При комплексном анализе у спортсмена ФТ-337/16 генов ассоциированных с углеводным и липидным обменом (*PPARA*, *PPARD*, *PPARG*, *PPARGC1A*, *UCP2*) выявлен повышенный генетический риск развития избыточной массы тела. В этой связи рекомендован индивидуальный подбор питания, оптимизирующий поступление углеводов и жиров с пищей и их вовлечение в энергетический обмен.

Учитывая, что в ходе физических нагрузок лабораторные показатели жирового и гормонального обмена подвержены колебаниям, в ряде случаев, выходящие за границы нормы, целесообразно провести в дальнейшем динамический контроль показателей биоимпедансометрии, уровня лептина, триглицеридов, глицерола, СЖК в период тренировочного процесса и в период каникул, когда снимаются основные ограничения питания. Корреляция между показателями позволит более точно прогнозировать риск дисбаланса жирового обмена и провести коррекцию питания с целью как оптимизации энергопотребления.



Исследование проводили:

Ведущий научный сотрудник Готов О. С.

Старший научный сотрудник Готов А. С.

Научный сотрудник Пакин В. С.

