

Перспективи використання молекулярно-генетичних маркерів в спорті та фізичній реабілітації

Латенко С.Б., Пеценко Н.І.

Національний технічний університет України «Київський політехнічний інститут імені Ігоря Сікорського»

Анотація. Стаття присвячена сучасним перспективам використання молекулярно-генетичних маркерів в спорті вищих досягнень з метою підвищення спортивної працездатності та у фізичній реабілітації для оптимізації процесів відновлення функціональних систем організму.
Ключові слова: молекулярно-генетичні маркери, фізична реабілітація, спортивний відбір, травматизм.

Вступ. Згідно з сучасним розумінням молекулярної генетики фізичної активності, вважається, що індивідуальні відмінності у ступені розвитку тих чи інших фізичних і психічних якостей людини обумовлені ДНК-поліморфізмами, яких нараховується більше 17 мільйонів (за даними бази поліморфізмів EMBL). Зараз відомо більше ніж 214 генів, поліморфізми яких асоційовані з розвитком і проявом фізичних якостей людини, а також морфо-функціональними ознаками та біохімічними показниками, що змінюються під впливом фізичних навантажень різної спрямованості (Ахметов, 2009; Ахметов, 2010; Дроздовская, & Ильин, 2015).

У світовій практиці існують спроби створити молекулярно-генетичні діагностичні системи схильностей до різних видів спорту, але жодна з них не дає достовірного прогностичного результату.

Аналіз публікацій з теми дослідження. У генетиці маркером називають ген відомої локалізації, за яким можна виявляти інші гени. В даний час у зв'язку зі стрімким розвитком ДНК-технологій, білкові маркери виявилися практично витісненими з популяційної генетики вивченням поліморфізму на рівні ДНК, що дозволяє тестувати генетичну мінливість не на рівні продуктів експресії гена, а на рівні геному (Дроздовская, 2011; Сергиенко, 2004).

ДНК-маркер – поліморфна ознака, що виявляються методами молекулярної біології на рівні нуклеотидної послідовності ДНК, для певного гену або для будь-якої іншої ділянки хромосоми при порівнянні різних генотипів, особин. *Молекулярно-генетичні методи* - це різноманітна група методів, що застосовуються для виявлення варіацій у структурі досліджуваної ділянки ДНК, а також для розшифрування первинної послідовності основ. Ці методи ґрунтуються на «маніпуляціях» з ДНК і РНК (Дроздовская, 2011).

Хромосомний набір людини містить велику кількість хромосом, основні

відомості про які можна отримати при вивченні їх в метафазі мітозу і профазі – метафазі мейозу. Клітини людини для *прямого хромосомного аналізу* отримують шляхом пункції кісткового мозку і біопсії гонад, або *непрямим методом* – шляхом культивування клітин периферичної крові (лімфоцити), коли отримують значну кількість метафаз. Частіше досліджують хромосоми в лімфоцитах периферичної гепаринізованої крові. Для стимуляції мітозу додають фітогемаглютинін, а для зупинки мітозу – колхіцин (Ахметов, 2010).

Останнім часом всі дослідження в цитогенетиці людини проводять із застосуванням *методів диференційного забарвлення хромосом*, які дозволяють відрізнити кожну хромосомну пару. Існує декілька способів забарвлення: Q, G, C, R. У вирішенні питань діагностики хромосомних хвороб різні методи диференційного забарвлення застосовують у комбінації. Завдяки диференційному забарвленню хромосом можна виявити незначні хромосомні поламки: невеликі делеції, транслокації та ін (Ахметов, 2009; Сергиенко, 2004).

На хромосомний аналіз направляються пацієнти з множинними уродженими вадами розвитку, діти з затримкою фізичного і психомоторного розвитку, пацієнти з недиференційованими формами олігофренії (недоумства), з порушенням статевого диференціювання, жінки з порушенням менструального циклу (первинна або вторинна аменорея), сім'ї з безпліддям, жінки зі звичним невиношуванням вагітності (викидні, мертвонароджені) (Ахметов, 2009).

Питанню пошуку поліморфізмів генів, які можуть бути використані в якості молекулярно-генетичних маркерів ризику розвитку спортивного травматизму, присвячено безліч публікацій, але використання цих результатів у спортивній медицині в якості предикторів травм, поки відсутня (Дроздовская, 2011).

Результати дослідження. Встановлено, що фізичні навантаження можуть змінювати експресію 573 генів у м'язах стегна людини (Сергиенко, 2004). Крім того, прояв аеробної витривалості пов'язаний не тільки з активністю генів, що експресуються у скелетних м'язах, але і у діафрагмі, міокарді, печінці, кровотворній системі, головному мозку. Залежно від наявності алелей 32 генів, що сприяють якому-небудь виду рухової активності, Санкт-Петербурзькі вчені запропонували молекулярно-генетичну діагностику виявлення схильності до занять спортом (Ахметов, 2010). Вона передбачає визначення декількох типів схильності до розвитку і прояву фізичних якостей:

- *низька схильність* (присутність негативних мутацій, що викликають інтолерантність до фізичних навантажень);
- *помірна схильність*;
- *виразлива схильність*;
- *яскраво виразлива схильність* (Сергиенко, 2004).

Оскільки всі генетичні маркери мають різну діагностичну цінність, то відповідно до функціональної значущості певних алелей генів, кожному алелю

було присвоєно бали (Ахметов, 2010). Фізичні навантаження є потужним засобом, який впливає на широкий спектр показників організму, і інформація про генетичні фактори не допоможе керувати впливом фізичних вправ на організм.

Функціональна геноміка дозволяє отримувати максимальну ефективність від фізичних вправ. Крім поліморфізмів, використовують оцінювання експресії у стані спокою 30 генів, які називають *предикторами*, тобто генами, що можуть дати інформацію про передбачувану реакцію організму на фізичні навантаження. До системи діагностики також слід зарахувати гени, що кодують структурні білки сполучної тканини і обумовлюють її стан (Четина, Крылов, Демин, & Мякоткин, 2008).

Сучасна молекулярна генетика м'язової діяльності налічує 59 генів, поліморфізми яких асоційовані з високим розвитком аеробних і 20 – швидко-силових можливостей. При аналізі генетичної схильності до занять спортом слід звертати увагу на *рівень експресії генів-предикторів* тренуємості фізичних якостей. Їх активність в стані спокою може дати інформацію про можливі відповіді різних систем організму на фізичні навантаження (Дроздовская, 2011).

- Оскільки аеробні можливості організму мають значну обумовленість середовищними факторами і можуть значно змінюватися під впливом фізичних навантажень, а також обумовлені величезною кількістю генів, в систему молекулярно-генетичної діагностики аеробних можливостей необхідно включати більшу кількість поліморфізмів, ніж в системі оцінки схильності до розвитку швидко-силових якостей (Дроздовская, 2011; Сергиенко, 2004).

Травми опорно-рухового апарату і подальше відновлення після них є результатом взаємодії факторів навколишнього середовища і генотипу. Сухожилля – місце для прикладення переданих зусиль, на які їх матрикс повинен реагувати. Нездатність матриксу адекватно реагувати на навантаження призводить до травм опорно-рухового апарату.

Між геномом людини і травматизмом існує двосторонній зв'язок. З одного боку, генотип може сприяти або перешкоджати травматизму, з іншого – травми впливають на активність генів. Травми зв'язкового апарату тісно пов'язані з процесами ангіогенезу. Судинний ендотеліальний фактор росту був ідентифікований в мікросудинах травмованих сухожилів (Дроздовская, 2011).

Граничні фізичні навантаження, які використовуються в спорті, можуть призводити до дезінтеграції структури кісткової тканини і переломів. Одним з факторів ризику переломів є *мінеральна щільність кістки*. До генів, що визначають «генетичний ризик» високої втрати кісткової маси при підвищених фізичних навантаженнях, відносять:

- ген рецептора вітаміну D (VDR);
- ген рецептора кальцитоніну (CALCR);

- ген колагену I типу (COL1A1) (Четина, Крылов, Демин, & Мякоткин, 2008).

Таким чином, *аналіз комплексу поліморфізмів генів може сприяти визначенню ризику розвитку спортивного травматизму*. Для створення переліку молекулярно-генетичних маркерів травматизму слід враховувати, що чим більш однорідна популяція по досліджуваному поліморфізму, тим менше перспективний відбір з цього маркера (Дроздовская, 2011; Сергиенко, 2004).

Аналіз поліморфізмів генів дозволить визначати ризик розвитку травм у спортсменів. У перелік генів-кандидатів, асоційованих з ризиком спортивного травматизму, слід включати гени з плеiotропною дією і поліморфізм з великою частотою народження рідкісного алеля. З усіх молекулярно-генетичних маркерів спортивного травматизму найбільш вивченими є поліморфізм генів, що кодують білки власно сполучної тканини. До генів, чий вплив на стан сполучної тканини і вірогідність спортивного травматизму є доведеним, можна віднести кілька груп (Четина, Крылов, Демин, & Мякоткин, 2008):

- гени колагену;
- гени матриксних (MMPs) і дизінтегіноподібних металопротеїназ (ADAMTS) і їх інгібіторів (TIMPs);
- гени протеогликанів;
- гени місцевих регуляторів (цитокіни, інтерлейкіни);
- гени ангиогенезу.

Незважаючи на сучасні прогресивні технології, які використовуються в спортивному відборі, економічні та демографічні проблеми, недоліки критеріїв відбору, необхідність їх диференціації та спеціалізації для окремих видів спорту вимагає вдосконалення організаційних основ системи відбору з урахуванням особливостей етапів багаторічної підготовки (Четина, Крылов, Демин, & Мякоткин, 2008).

Об'єктивна оцінка схильності до того чи іншого виду спорту, необхідна для ефективного відбору та орієнтації дітей і підлітків для занять спортом, повинна бути заснована на комплексних дослідженнях, що включають визначення та аналіз морфологічних, функціональних, біомеханічних, педагогічних, психологічних і молекулярно-генетичних критеріїв (Ахметов, 2010).

Висновки. Існуючі системи молекулярно-генетичного аналізу не охоплюють молекулярно-генетичні маркери всіх фізичних якостей і властивостей, необхідних для визначення схильності до певного виду спорту.

Використання сучасних молекулярно-генетичних методів в наукових дослідженнях і практиці спорту призведе до поглиблення фундаментальних знань і матиме велике практичне значення, та реалізується у підвищенні спортивних результатів, зниженні фінансових витрат на підготовку спортсменів, зменшенні ризику розвитку хронічних захворювань і патологічних станів та прискоренні відновлення після спортивних травм.

Список літератури:

- Ахметов, И. И. (2009). *Молекулярная генетика спорта : монография*. Советский спорт, Москва.
- Ахметов, И. И. (2010). *Молекулярно-генетические маркеры физических качеств человека*. (Автореф. дис.на соиск. науч.степени д-ра мед. Наук). Москва, Россия.
- Дроздовская, С. Б., & Ильин, В. Н. (2015). «Молекулярно-генетические маркеры спортивного травматизма». *Нові напрями і технології у спортивній медицині, №1-2*, 100-105.
- Дроздовская, С. (2011). «Проблемы и предпосылки создания системы молекулярно-генетической диагностики аэробной работоспособности в спорте». *Молода спортивна наука України, Т.3*, 113-119.
- Сергиенко, Л. П. (2004). *Основы спортивной генетики*. Учеб. пособие для вузов, Высшая школа.
- Четина, Е. В., Крылов, М. Ю., Демин, Н. В., & Мякоткин, В. А. (2008). «Ассоциация аллельного полиморфизма трансформирующего фактора бета 1 (TGFB1) T(861-20) C с уровнем минеральной плотности костной ткани и экспрессией гена TGFB1 в периферической крови молодых здоровых и больных остеопорозом женщин». *Мед. Совет, № 1-2*, 75.

Відомості про авторів:

Латенко Світлана Борисівна –

старший викладач кафедри біобезпеки та здоров'я людини, факультета біомедичної інженерії

kfr00_mmif@ukr.net

svetik_1951@ukr.net

Національний технічний університет України «Київський політехнічний інститут імені Ігоря Сікорського»

Пеценко Надія Іванівна –

старший викладач кафедри біобезпеки та здоров'я людини, факультета біомедичної інженерії

kfr00_mmif@ukr.net

Національний технічний університет України «Київський політехнічний інститут імені Ігоря Сікорського»

Надійшла до редакції 04.01.2017 р.