

Спортивна МЕДИЦИНА

Науково-теоретичний журнал Національного університету
фізичного виховання і спорту України

АКТУАЛЬНІ ПРОБЛЕМИ

МЕДИКО-БІОЛОГІЧНІ АСПЕКТИ УПРАВЛІННЯ
В ОЗДОРОВЧІЙ ФІЗИЧНІЙ КУЛЬТУРІ

ПРОБЛЕМИ ФІЗИЧНОЇ РЕАБІЛІТАЦІЇ ТА ЛФК

ФАКТОРИ РИЗИКУ СПОРТИВНИХ ТРАВМ.
ВИДИ ТРАВМ, ЇХ ПРОФІЛАКТИКА ТА ЛІКУВАННЯ

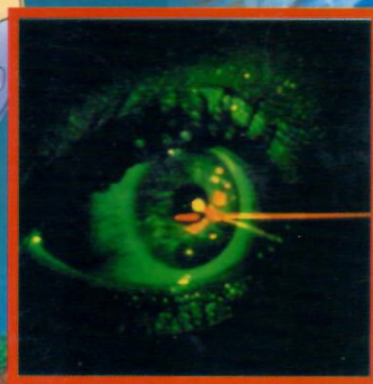
СПОРТИВНА ФАРМАКОЛОГІЯ,
ПРОБЛЕМИ ДОПІНГУ

ХАРЧУВАННЯ СПОРТСМЕНІВ,
ЙОГО СПЕЦИФІКА

НОВІ КЛІНІЧНІ НАПРЯМИ ТА ТЕХНОЛОГІЇ
В СПОРТИВНІЙ МЕДИЦИНІ

ПРЕВЕНТИВНО-ОЗДОРОВЧА
МЕДИЦИНА

ІНФОРМАЦІЯ (КОНГРЕСИ,
ВИСТАВКИ, КОНФЕРЕНЦІЇ,
ЮВІЛЕЙНІ ДАТИ)



2/2007

СПОРТИВНА МЕДИЦИНА

2/2007

АКТУАЛЬНІ ПРОБЛЕМИ

- ✓ **Смоленский А.В., Михайлова А.В.** Основные направления развития спортивной медицины на современном этапе 3
- Ильин В.Н., Дроздовская С.Б.** Проблемы и перспективы развития молекулярной генетики физической активности 10
- Коган Б.Г., Верба Е.А.** Актуальность лечения микозов стоп у пациентов, регулярно занимающихся спортом 20
- Марушко Ю.В., Марушко Т.В., Гордиенко И.Н.** Клиническое значение синдрома дисплазии соединительной ткани для врачебной и спортивной практики 24
- ✓ **Апанасенко Г.Л., Чистякова Ю.С.** Профилактика патологии сердечно-сосудистой системы у спортсменов 32
- Левченко В.А., Польова О.Б., Бондаренко В.М.** Системна гемодинаміка в умовах дозованого фізичного навантаження у дівчат з проявами нейроциркуляторної дистонії 36

МЕДИКО-БІОЛОГІЧНІ АСПЕКТИ УПРАВЛІННЯ В ОЗДОРОВЧІЙ ФІЗИЧНІЙ КУЛЬТУРІ ТА СПОРТІ

- Мищенко В.С., Кюне Т.В., Мельник Л.Ю.** Изменения затрат энергии и окисления жиров в состоянии покоя у женщин с избыточной массой тела под влиянием тренировочных занятий различной направленности 40
- Драницин О.В., Дрюков С.В.** Оценка работоспособности при беге на тредмилле по субмаксимальным кардиореспираторным параметрам триатлонистов высокой квалификации 45
- Бобровник В.И., Козлова Е.К.** Совершенствование функционального состояния вестибуломоторной системы легкоатлетов-прыгунов высокой квалификации 52
- Миرونюк Ю.М., Футорний С.М., Коваль І.В.** Імунореактивність організму спортсменів високої кваліфікації під час фізичного навантаження 59
- Коробейніков Г.В., Дуднік О.К.** Комплексна діагностика функціональних станів борців високої кваліфікації 65

ПРОБЛЕМИ ФІЗИЧНОЇ РЕАБІЛІТАЦІЇ ТА ЛФК

- Григус І.М.** Роль лікувальної фізичної культури при лікуванні бронхіальної астми 69

ФАКТОРИ РИЗИКУ СПОРТИВНИХ ТРАВМ. ВИДИ ТРАВМ, ЇХ ПРОФІЛАКТИКА ТА ЛІКУВАННЯ

- Салямін Ю.М., Максимова Ю.А.** Травматизм у спорті: специфічні ушкодження та захворювання опорно-рухового апарату акробатів високої кваліфікації 73

СПОРТИВНА МЕДИЦИНА

Науково-теоретичний журнал для наукових співробітників, фахівців у галузі спортивної медицини, тренерів

Засновник і видавець — Національний університет фізичного виховання і спорту України та Українська академія наук

Головний редактор

С.А. Олійник, д-р біол. наук

Заступники головного редактора:

В.М. Левенець, Л.Г. Шахліна, доктори медичних наук

Редакційна колегія:

І.М. Башкін, д-р мед. наук

М.М. Булатова, д-р пед. наук

С.І. Гаркавий, д-р мед. наук

В.М. Гордієнко, д-р мед. наук

Н.О. Горчакова, д-р мед. наук

Л.М. Гуніна, канд. біол. наук

В.М. Ільїн, д-р біол. наук

П.О. Карпенко, д-р мед. наук

В.О. Кашуба, д-р наук з фіз.

вихов. і спорту

Г.В. Коробейніков, д-р біол. наук

О.О. Коструб, д-р мед. наук

Т.Ю. Круцевич, д-р наук з фіз.

вихов. і спорту

Ю.І. Кундієв, д-р мед. наук

Є.Л. Левицький, д-р біол. наук

Г.А. Лісенчук, д-р наук з фіз.

вихов. і спорту

Г.В. Ложкін, д-р психол. наук

М.Ю. Макарчук, д-р біол. наук

Ю.В. Марушко, д-р мед. наук

П.С. Назар, д-р мед. наук

В.М. Платонов, д-р пед. наук

В.К. Позур, д-р біол. наук

О.А. Ракша-Слюсарєва,

д-р біол. наук

В.В. Собоцький, д-р мед. наук

В.С. Соколовський, д-р мед.

наук

М.М. Філіппов, д-р біол. наук

С.М. Футорний, канд. мед. наук

(відповідальний секртар)



СПОРТИВНА ФАРМАКОЛОГІЯ, ПРОБЛЕМИ ДОПІНГУ

- Сейфулла Р.Д., Орджоникидзе З.Г., Дружинин А.Е., Рожкова Е.А., Родченков Г.М. Классификация и методы определения допинговых средств.77
- Залесский В.Н., Дынник О.Б. Стратификация повышенного риска возникновения допинг-ассоциированных побочных эффектов со стороны сердечно-сосудистой системы у спортсменов 83
- Гуніна Л.М., Олійник С.А., Досенко І.В., Савоста А.В. Антиестрогенні препарати у клініці і спорті: класифікація, структура, механізм дії, побічні ефекти. 2. Блокатори ароматази 92
- Стернин Ю.И., Левандо В.А., Сафонов Л.В. Препарат "ВОБЕНЗИМ" в профилактике синдрома путешественников в спорте высших достижений 99
- Соколова К.Я., Пимоненко Н.Ю., Олейник С.А., Шевченко В.Е., Линиченко С.В., Гордиенко Л.В. Теоретическое обоснование методики реабилитации спортсменов путем сочетанного применения полиэнзимных препаратов, энтеросорбентов, симбио- и пробиотиков в спортивной медицине и практике спортивной подготовки 103

ХАРЧУВАННЯ СПОРТСМЕНІВ, ЙОГО СПЕЦИФІКА

- Цыганенко О.И., Склярова Н.А. Методические подходы к оценке пищевого статуса спортсменов 108
- Коваль И.В., Вдовенко Н.В., Олейник С.А. Механизмы дегидратации при интенсивной мышечной деятельности и способы ее коррекции в тренировочной и соревновательной деятельности спортсменов 111

НОВІ КЛІНІЧНІ НАПРЯМИ ТА ТЕХНОЛОГІЇ В СПОРТИВНІЙ МЕДИЦИНІ

- Захарьева Н.Н. Механизмы взаимодействия ведущих функциональных систем организма в норме и патологии 118
- Седых Н.В. Биоправление при формировании функциональной системы "Здоровье" 123
- Верещака В.В., Сидорова Н.М. Методика дослідження гемомікроциркуляторного русла бульбарної кон'юнктиви у стані спокою і при фізичних навантаженнях 126

ПРЕВЕНТИВНО-ОЗДОРОВЧА МЕДИЦИНА

- Хорошуха М.Ф. Вплив обливання холодною водою за системою П.К. Іванова на організм юних спортсменів 13—16 років. 133

ІНФОРМАЦІЯ (КОНГРЕСИ, ВИСТАВКИ, КОНФЕРЕНЦІЇ, ЮВІЛЕЙНІ ДАТИ)

О.І. Циганенко, д-р мед. н;
В.І. Ципріян, д-р мед. наук
І.С. Чекман, д-р мед. наук
В.І. Черняк, д-р мед. наук
О.О. Шевченко, д-р мед. н
Н.І. Штеменко, д-р біол. н

Редакційна рада:

В.В. Абрамов (Україна);
Г.Ф. Білоклицька (Україна);
В.М. Войціцький (Україна);
О.І. Волюшин (Україна);
Т. Габрись (Польща);
М.П. Дмитренко (Україна);
Г.В. Донченко (Україна);
Б. Іштван (Угорщина);
В.В. Клапчук (Україна);
А.В. Магльований (Україна);
Р. Мохан (Велика Британія);
Д. Паргман (США);
С.П. Писарева (Україна);
В.В. Поворознюк (Україна);
Б.О. Поляев (Росія);
О.О. Приймаков (Україна);
З.Д. Скрипнюк (Україна);
Т.С. Соболева (Росія);
Т.Ф. Татарчук (Україна);
С.В. Хрущев (Росія);
Д. Шойлев (Болгарія)

Видається з 2003 року
Свідоцтво про державну реєстрацію
КВ № 6867 від 15.01.2003 р.
Адреса редакції: 03680, м. Київ-15
вул. Фізкультури, 1.
Тел./факс: (044) 287-65-20
E-mail: sportmed@ukr.net

Випуск журналу № 2/2007 затверджено Вченою радою НУВФСУ
05.07.2007 р., протокол № 10

Постановою Президії ВАК України від 08.06.2005 р. № 2-05/5
журнал внесено до переліку фахових видань з медичних наук
Постановою Президії ВАК України від 19.01.2006 р. № 2-05/1
журнал внесено до переліку фахових видань з наук з фізичного
виховання і спорту

© "Спортивна медицина", 2007

Проблемы и перспективы развития молекулярной генетики физической активности

В.Н. Ильин, С.Б. Дроздовская

Национальный университет физического воспитания и спорта Украины, Киев, Украина

Резюме. Здійснено ретроспективний аналіз становлення та розвитку молекулярної генетики фізичної активності людини. Визначено основні напрями досліджень та зібрано інформацію про існуючі міжнародні дослідницькі програми у цій сфері. Встановлено найбільш інформативні генетичні маркери фізичної працездатності у різних видах спорту. Визначено гострі проблеми та перспективи подальших наукових досліджень у галузі молекулярної генетики фізичної активності.

Ключові слова: молекулярна генетика фізичної активності, генетичні маркери фізичних якостей, поліморфізм генів.

Summary. Retrospective analysis of the origin and development of molecular genetics of human physical activity has been made. Major research directions have been defined. Information on international current research programs in this field of science has been collected. The most informative genetic markers of physical work ability in various kinds of sports have been set. Urgent problems and perspectives for further research in the field of molecular genetics of human physical activity have been determined.

Key words: genetic markers of physical properties, molecular genetics of physical activity, gene polymorphism.

Постановка проблемы. Многие современные исследователи такого феномена, как спорт, сходятся во мнении, что результаты, которые показывают спортсмены в спорте высших достижений, достигли пределов человеческих возможностей [5, 13]. По их утверждениям, спортивные результаты уже не увеличиваются из года в год по экспоненте. За последние 15 лет не отмечается существенных улучшений, а кривая рекордов приближается к предельной величине. Во многих видах спорта, особенно требующих проявления выносливости и скорости, достигнуты пределы тренируемости и, вероятно, физических и функциональных возможностей [5]. Эти пределы заложены в генетических структурах человека, и в дальнейшем рост результатов может быть связан только с влиянием на организм извне. Другие же авторы [13] доказывают, что физические возможности человека далеко не исчерпаны. Если три-четыре десятилетия назад мировой рекорд мог установить человек, преданный спорту, посвятивший свою жизнь этой деятельности и перенесший достаточно значительные и продолжительные тренировочные нагрузки, то сегодня спортивные рекорды настолько велики, что указанных условий уже недостаточно. Теперь для достижения спортивных результатов мирового значения требуется еще и спортивная одаренность, а для достижения мировых рекордов — спортивная гениальность. Но все

исследователи сходятся во мнении, что определить наличие резервных возможностей организма спортсмена высокого класса, осуществить селекцию спортсменов в сборные команды, в том числе и национальную олимпийскую команду страны, поможет спортивная генетика.

Тезис о том, что ведущие качества человека, определяющие его успешность в спортивной деятельности, генетически детерминированы, на сегодняшний день практически доказан [9—12, 18, 19]. Данные о том, что телосложение, скорость, сила, гибкость, координация, выносливость, свойства нервной системы передаются по наследству, были получены путем наблюдения за близнецами и на основе генеалогических методов еще в середине XX в. [7]. Было установлено, что наиболее тренируемыми физическими качествами являются общая выносливость и координация, а наименее тренируемыми — скорость и гибкость. Это означает, что последние два качества в большей степени зависят от генетического влияния, чем от средовых факторов. Иначе говоря, показатели скорости в процессе многолетней тренировки увеличиваются в 1,5—2 раза, сила — в 1,5—4 раза, а выносливость — в десятки раз за счет широкого спектра адаптационных механизмов [14]. Но работы 50-х и начала 60-х годов XX столетия (Grebe H., 1960; Moser H., 1960; Gedda L., 1960; и более поздние работы Шварц В.Б., 1991; Серги-

енко Л.П., 1990, 1992, 2004; Таймазов В.А, Сологуб Е.Б., 2000) не содержали исследований генома спортсменов.

Ряд авторов считают, что поскольку в формировании многих физических качеств большой вклад вносит среда, корректнее говорить о генетической предрасположенности, которая может проявляться в соответствующих условиях [9—13].

Цель исследования — изучить современные тенденции в развитии молекулярной генетики физической активности, определить основные проблемы и перспективы исследований в данной области.

Задачи исследования:

- провести ретроспективный анализ становления и развития спортивной генетики как науки; систематизировать информацию о существующих международных программах научных исследований в данной сфере;

- установить основные направления исследований в области спортивной генетики;

- выделить наиболее информативные генетические маркеры работоспособности в видах спорта с разным энергетическим обеспечением и различными морфофункциональными требованиями;

- отразить основные методы исследований в области молекулярной генетики человека;

- установить все возможные на сегодняшний день варианты применения генетического допинга;

- определить перспективные направления научных исследований в этой области;

- сформулировать основные проблемы этического характера, возникшие в ходе работы исследователей.

Методы исследования: теоретический анализ, обобщение данных специальной литературы и материалов сети Интернет.

Результаты исследования и их обсуждение.

Официальное становление спортивной генетики произошло на олимпийском научном конгрессе “Спорт в современном обществе” в Тбилиси в 1980 г. путем создания Международного научного сообщества по спортивной генетике и соматологии.

Впервые термин *генетика физической деятельности* был предложен в 1983 г. Клодом Бушаром (Канада). Им же, в 1995 г., начал осуществляться международный проект “HERITAGE” (Health, Risk Factors, Exercise Training and Genetics), в котором участвовало несколько исследовательских центров и изучалась связь между генотипическими и фенотипическими данными у свыше 800 человек. Бушар и его коллеги все достижения

в этой области ежегодно публикуют в журнале “Medicine & Science in Sports and Exercise” в виде генетической карты физической деятельности человека.

Одновременно с “HERITAGE” в мире существует второй проект, называющийся “Генатлет”. Он выполняется учеными четырех стран (США, Канада, Германия, Финляндия). Под наблюдением находятся 300 спортсменов, имеющих МПК свыше $75 \text{ мл}\cdot\text{кг}^{-1}\cdot\text{мин}^{-1}$, и 300 нетренированных испытуемых с МПК ниже $50 \text{ мл}\cdot\text{кг}^{-1}\cdot\text{мин}^{-1}$.

В 1998 г. в журнале “Nature” были опубликованы результаты исследований британского ученого Хью Монтгомери по изучению гена ангиотензин-конвертирующего фермента, называемого геном спорта, поскольку показана связь полиморфизма данного гена с физической работоспособностью человека и предрасположенностью к тому или иному виду спорта [28]. Результаты были подтверждены многими физиологами и биохимиками мира. С этого момента молекулярная спортивная генетика начала интенсивно развиваться.

В России активно проводятся исследования по данной проблематике в Санкт-Петербургском НИИ физической культуры [1—4, 9—12]. В лаборатории спортивной генетики при этом институте, использующей молекулярные методы, на данный момент изучаются 23 генетических маркера физических качеств.

В Украине первые исследования по изучению взаимосвязи генотипа и способности переносить физические нагрузки (в том числе гипоксию нагрузки) проведены на базе Института физиологии им. А.А. Богомольца [8, 16].

Результатом этих исследований стало создание нового раздела спортивной генетики — молекулярной генетики физической активности. В настоящее время существует два направления ее деятельности:

- отбор и профориентация юных спортсменов согласно их генетической предрасположенности;

- коррекция процесса подготовки спортсменов с учетом их геномов.

По данным, опубликованным в журнале “Nature” (2001 г.), у человека около 25 000 генов, тогда как в геноме мухи дрозофилы их 13 000, круглого червя нематоды — 19 100, а растения арабидопсиса — 25 000 генов. Кроме того 25 000 генов, идентифицированных в настоящее время, составляют только 5 % генома, а 95 % приходится на повторы разных типов, псевдогены, молекулярные остатки вирусов и бактерий. Из более 20 тыс. генов, уже идентифицированных на физической карте генома человека, в настоящее время изучены в функциональном отношении не более 10—

11 тыс. Эта информация получена международным консорциумом под руководством Френсиса Коллинза в рамках международной программы "Геном человека". Именно ими выделены в ДНК особые маркеры, легко распознаваемые участки, и по ним определена последовательность генома человека.

Ежегодно количество новых выделенных генетических маркеров, ассоциированных со спортивной деятельностью, растет в геометрической прогрессии: 1997 г — 5 генов; 2000 г. — 24 гена; 2004 г. — 101 ген.

В 2006 г. очередная версия карты (The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes) содержала 187 генетических маркеров человека, связанных с физической активностью. Из них следует выделить 112 генов (95 ядерных и 17 митохондриальных), а также 75 локусов количественных признаков (QTL — quantitative trait loci) [30].

Поиск полиморфных локусов, ассоциированных с физической деятельностью, проводится в двух направлениях:

- сканирование всего генома с помощью набора генетических маркеров для установления ассоциаций определенных локусов с различными количественными признаками и дальнейшим секвенированием (определением нуклеотидной последовательности) участков, расположенных вокруг найденных локусов, и поиск в них полиморфизмов. Этот метод называется QTL — картирование (quantitative trait loci);

- анализ ассоциаций полиморфизмов генов-кандидатов с выполнением различных физических нагрузок.

В настоящее время завершено секвенирование более половины всех хромосом: 1—8, 14, 16, 19—22 и Y. На хромосомах 1 и 11 выявлено по 15 локусов, ассоциированных с физической активностью, тогда как на хромосомах 3, 20 и 22 пока установлены связи по двум локусам. Неожиданным явилось отсутствие таких генов на хромосоме 21.

С проявлением физической активности человека, кроме генов и локусов, расположенных на хромосомной ДНК, выявлена также ассоциация у

16 генов, локализованных на митохондриальной ДНК.

Среди генов, ассоциированных со спортивной деятельностью, можно выделить гены первой степени (PPARA, PPARD, ACE, ACTN3, AMPD, PGC1A) и второй степени значимости (гены, определяющие функции сердечно-сосудистой системы (табл. 1): ангиотензиногена (AGT), ангиотензин-II -рецептора 1-го типа (AGT2R1), b2-рецептора брадикинина (b2BKR) и эндотелиальной NO-синтазы (eNOS) [2].

В группу генов, ассоциированных с профессиональной деятельностью спортсменов, входят 11 генов, которые определяют развитие и проявление таких физических качеств человека, как выносливость (гены ACE, NOS3, AGT, AMPD1, PPARA, PPARD, PGC1A) и скорость/сила (гены ACE, ACTN3, AMPD1, MSTN, IGF2, PPARA и VDR), табл. 2.

Ген ACTN3 (α -актинин-3) кодирует белок, обеспечивающий быстрое сокращение мышечных волокон. Ген α -актинин-3 — ACTN3 — находится в длинном плече 11-й хромосомы (11q13-q14). Известно, что в скелетных мышцах существует две изоформы белка α -актина: изоформа α -актинин-2 (ACTN2) и изоформа α -актинин-3 (ACTN3). Все мышечные волокна содержат α -актинин-2, тогда как белок α -актинин-3 локализован только в быстросокращающихся волокнах скелетных мышц. В скелетной мышце α -актинин-2 и -3 относятся к главным компонентам Z-дисков, где они связывают тонкие актиновые филаменты. Эти белки выполняют статическую функцию в организации тонких филаментов и взаимодействии между саркомерным цитоскелетом и саркоплазмой, обеспечивая упорядочение массива миофибрилл. Изоформы α -актининов в скелетных мышцах кроме статической выполняют и регуляторную функцию, принимая участие в регуляции дифференциации и сокращения миофибрилл. Дефицит α -актинин-3 в быстросокращающихся мышечных волокнах может снижать скоростно-силовые показатели физической работоспособности человека. Причиной такого недостатка ACTN3 у человека является однонуклеотидная замена цитозина на тимин в 577-м нуклеотиде кодирующей после-

ТАБЛИЦА 1. Полиморфизм генов, детерминирующих физические способности (по данным Рогозкина В.А., Ахметова И.И., 2006)

Физические способности	PPARA	PPARD	ACE	ACTN3	AMPD1	PGC1A	HIF-1 α
Выносливость	GG	CC	II	RR	CC	Gly	CC
Скоростно-силовые	CC, CG	TT	DD	RR	CC	Gly	CC
Сниженная физическая работоспособность	—	—	—	XX	TT	Ser	CT

ТАБЛИЦА 2. Гены-кандидаты, участвующие в регуляции сердечно-сосудистой системы человека [29]

Ген	Наименование	Локализация
ACE	Ангиотензинпревращающий фермент	17q23
AGN	Ангиотензиноген	1q42-q43
AGTR	Ангиотензин-2 рецептор 1	3q21-q25
NOS3	Синтаза оксида азота	7q36
PPARA	Альфа-рецептор, активируемый пролифераторами пероксисом	22q13.31
APOE	Аполипопротеин E	19q13.2
BDKRB2	Брадикинин рецептор B ₂	14q32.1-q32.2
LPL	Липопротеинлипаза	8q22
GNB3	Гуаниннуклеотидсвязывающий белок (G-белок)	12q13

довательности, который находится в 16-м экзоне. В результате этого кодон, кодирующий аминокислоту аргинин, превращается в стоп-кодон, и синтез полипептидной цепи белка α -актинина-3 останавливается. Нуклеотидная форма записи этой мутации — R577X.

Наличие полиморфизма в гене ACTN3 позволяет выявить три генотипа: RR гомозиготы по нормальному аллелю, RX гетерозиготы, XX гомозиготы по мутантному аллелю. Около 16 % мировой популяции гомозиготны по X-аллелю и не содержат белок α -актинин-3 в мышцах. Однако патологии мышц у таких людей не наблюдается, так как α -актинин-2 компенсирует его отсутствие в Z-дисках быстросокращающихся мышечных волокон. Вместе с тем наличие 577R-аллеля, свидетельствующего о присутствии в скелетных мышцах белка α -актинина-3, дает преимущество индивидуумам в проявлении скоростно-силовых физических качеств [6]. Данный факт позволяет полагать, что R-аллель относится к группе аллелей скорости/силы.

Ген ACE кодирует ангиотензин-превращающий фермент, который участвует в регуляции функций сердечно-сосудистой системы.

Структурный полиморфизм гена ACE носит название инсерционно-делеционного (I/D) и заключается в наличии или отсутствии фрагмента ДНК длиной в 287 пар нуклеотидов в 16-м интроне, что подразумевает существование I и D-аллелей. Применение полимеразной цепной реакции (ПЦР) позволяет выявить в гене ACE три генотипа, поскольку каждый индивид наследует от родителей по одному аллелю: II гомозиготы, ID гетерозиготы и DD гомозиготы. Существует тесная связь между генотипом ACE и активностью фермента, который регулирует содержание ангиотензина II. При наличии этого участка (инсерции) наблюдается пониженная активность FRA в крови и тканях, при его отсутствии (делеции) активность АКФ повышена.

Ангиотензин-конвертирующий фермент является ключевым ферментом ренин-ангиотензино-

вой системы — важнейшего гуморального регулятора артериального давления. Под действием этого фермента происходит генерация ангиотензина II — наиболее активного сосудосуживающего вещества — и деградация брадикинина — важного сосудорасширяющего фактора. Этот пептид не только регулирует состояние гемодинамики человека, но и как фактор роста усиливает синтез структурных белков в клетках миокарда, что приводит к гипертрофии сердечной мышцы.

Многочисленные исследования показали, что II гомозиготы предрасположены к видам спорта на выносливость, а DD гомозиготы — к скоростно-силовым видам спорта и гипертрофии миокарда при выполнении продолжительных нагрузок. Сердце, не предрасположенное к таким нагрузкам у DD гомозигот, начинает компенсаторно увеличиваться, а это явление рассматривается как крайне негативное, способное привести к инвалидности и смерти спортсмена. В данном случае субъективное ощущение дискомфорта во время выполнения продолжительной нагрузки является защитной реакцией организма [3, 4]. Таким образом, I-аллель можно отнести к группе аллелей выносливости, а D-аллель — к группе аллелей скорости/силы.

Функции генов PPARA (ген альфа-рецептора, который активируется пролифераторами пероксисом) и PPARC, активирующих экспрессию нескольких десятков генов, вовлеченных в метаболизм мышечных тканей, в основном сходны и определяют обмен жиров и углеводов. Однако ген PPARC в мышечной ткани экспрессируется в среднем в 10 раз больше, чем ген PPARA. Известно, что G/C полиморфизм 7-го интрона гена PPARA связан с преобладанием метаболизма жирных кислот или глюкозы. У носителей G-аллеля (GG гомозиготы и гетерозиготы) окисление жирных кислот в печени, миокарде, скелетных мышцах и других органах происходит намного интенсивнее, чем у носителей C-аллеля. Недостаток окисления жирных кислот у последних компенсируется повышением утилизации глюкозы [2, 4]. На этом основании G-аллель относится к группе аллелей выносливости, а C-аллель — к группе аллелей скорости/силы.

Эксперименты показали, что +294T/C полиморфизм 4-го экзона гена PPARC ассоциирован с проявлением сверхэкспрессии гена. Носители редкого C-аллеля имеют более высокий потенциал окисления жирных кислот. Соответственно C-аллель можно отнести к группе аллелей выносливости.

AMPD1 — АМФ-дезаминаза. Известно, что существует три изоформы АМФД: изоформа М (ми-

HIF-1 α

CC

CC

CT

шечная, ген АМФД1), изоформа L (печеночная, ген АМФД2), изоформа E (эритроцитарная, АМФД3). Изоформы АМФД различаются молекулярной массой, иммунологическими, каталитическими и регуляторными свойствами. По данным иммунофлюоресцентного анализа, изоформа M АМФД локализована в быстросокращающихся мышечных волокнах скелетных мышц. Эта изоформа АМФД кодируется геном АМРД1, локализованным в коротком плече первой хромосомы (1p13.1).

Результаты анализа активности АМФД в скелетных мышцах показали, что индивидуумы, имеющие пониженную активность фермента, испытывают слабость, быструю утомляемость или мышечные судороги даже после средней по интенсивности физической нагрузки. Недостаток фермента в скелетных мышцах является одной из наиболее распространенных причин метаболической и вызванной физическими упражнениями миопатий у человека. Причиной такого недостатка АМФД у человека является однонуклеотидная замена цитозина на тимин в 34-м нуклеотиде кодирующей последовательности, которая находится во втором экзоне. В результате этого глутаминовый кодон превращается в стоп-кодон, и синтез полипептидной цепи прекращается. Нуклеотидная форма записи этой мутации — С34Т, а форма записи мутации с использованием однобуквенного аминокислотного кода — Q12X.

В случае присутствия в последовательности гена этой точечной мутации происходит терминация цепи белка, и продукт становится каталитически неактивным. Это определяет существование полиморфизма гена АМРД1. Методами молекулярной биологии можно проанализировать ДНК на наличие С34Т полиморфизма в гене АМРД1 и выявить три генотипа: СС — гомозиготы по нормальному аллелю, СТ — гетерозиготы, ТТ — гомозиготы по мутантному аллелю.

Результаты анализа полиморфизма С34Т в гене АМРД1 показали [10], что среди обследованных спортсменов 75 % принадлежали к генотипу СС, 22,6 % являлись носителями гетерозигот СТ и лишь у двух человек была выявлена принадлежность к мутантному аллелю ТТ. Спортсмены, принадлежащие к генотипу СС, доминируют в тяжелой атлетике (92 %), борьбе (92 %) и гребле (70 %). Спортсмены, принадлежащие к гетерозиготному генотипу СТ, в большей степени представлены среди боксеров (36 %) и конькобежцев (36 %). Наконец, спортсмены, принадлежащие к мутантному генотипу ТТ, обнаружены (по одному человеку) только среди гребцов и тяжелоатлетов. Наличие генотипа ТТ у спортсменов свидетельствует о низкой активности фермента АМФД в быстро-

сокращающихся мышечных волокнах и ограничивает рост спортивных результатов в избранном спортсменами виде спорта. Следует отметить, что такое небольшое количество спортсменов с наличием принадлежности к мутантному аллелю гена АМРД1 свидетельствует о весьма эффективном отборе для занятий скоростно-силовыми видами спорта.

PGC1A-1 — альфа-коактиватор гамма-рецептора, активируемого пролифераторами пероксиосом.

PGC-1 α является транскрипционным коактиватором многих ядерных рецепторов (транскрипционных факторов), таких, как PPAR α , PPAR γ , PPAR δ , Tfam (митохондриальный транскрипционный фактор), α - и β -рецепторов эстрогена. В результате опосредованного воздействия на эти рецепторы PGC-1 α выполняет следующие функции:

- активация процессов адаптивного термогенеза (путем увеличения потока протонов);
- стимуляция образования митохондрий и усиление окислительных процессов путем индукции UCP2 (разобщающий белок — термогенин) и Tfam;
- регуляция состава мышечных волокон (направлена в сторону увеличения соотношения медленных волокон);
- повышение секреции инсулина (опосредованно через воздействие на PPAR α , который способствует окислению жиров и повышению уровня свободных жирных кислот);
- снижение массы жировой ткани за счет активации PPAR γ (увеличение дифференцировки адипоцитов и уменьшение их размеров).

Ген PGC1A, кодирующий PGC-1 α , локализован на 4-й хромосоме, локусе 4p15.1, состоит из 13 экзонов и экспрессируется преимущественно в сердечной, мышечной и жировой ткани (в меньшей степени в печени, поджелудочной железе и головном мозге); его белковый продукт обозначается как PGC-1 α . Экспрессия гена PGC1A регулируется белками различных сигнальных путей, таких, как CAMKIV, CREB, кальциневрин A, MEK2, а также может поддерживаться собственным продуктом экспрессии.

Степень активации и выраженность функций этого гена будет зависеть от его полиморфизма. Наибольшее значение и частота встречаемости (распределение в популяции соответствует закону Харди—Вайнберга) отмечается у полиморфизма Gly482Ser. Частота встречаемости вариантного аллеля 482Ser в мировой популяции находится в пределах 30—40 % и ассоциируется со снижением уровня экспрессии гена PGC1A. В ряде работ 482Ser аллель ассоциируется с повышенным риском ожирения, сахарного диабета II типа, со сни-