

Результат генетического анализа

Спортивное здоровье и риски травм

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код:

Дата рождения:

Дата выполнения
исследования:

Пол:

Валидация:

СНИЛС: —

Биоматериал:

Буккальный эпителий с внутренней
стороны щеки

Дата поступления
биоматериала: —

Метод исследования:

ПЦР

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
ADRB2	rs1042713	G/G	Norm/Norm	— —	Предрасположенность к повышенному пульсу покоя и сниженной выносливости
ADRB2	rs1042714	G/G	Polym/Polym	— —	Предрасположенность к низкой скорости расхода гликогена в ответ на увеличение уровня адреналина
ADRB3	rs4994	T/T	Norm/Norm	+ +	Предрасположенность к высокой скорости липолиза в ответ на выброс адреналина
FTO	rs9939609	T/A	Norm/Polym	+ —	Повышенный риск развития ожирения
PPARG	rs1805192	C/C	Norm/Norm	— —	Высокая скорость роста жировых клеток, риск инсулинорезистентности
ACE	rs4646994	I/D	Norm/Polym	+ —	Предрасположенность к умеренной адаптации сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на выносливость
HFE	rs1800562	G/G	Norm/Norm	+ +	Риск развития гемохроматоза по данному механизму не повышен

Ген	Полиморфизм	Генотип	Вариант	Эффект	Результат
HFE	rs1799945	C/G	Norm/Polym	+ -	Склонность к повышенному уровню ферритина в сыворотке
ACTN3	rs1815739	C/C	Norm/Norm	+ +	Предрасположенность к высокой скорости мышечных сокращений

Интерпретация результатов анализа:

Ген - исследуемый ген, обозначенный названием согласно номенклатуре HUGO.

Полиморфизм - номер в базе данных dbSNP исследуемого полиморфного варианта гена.

Генотип - результат генетического анализа обследуемого.

Вариант - классификатор результатов анализа по степени распространенности

Norm - вариант нормы, частый в исследуемой популяции.

Polym - полиморфный менее распространенный вариант в исследуемой популяции.

Эффект - классификатор результатов анализа по влиянию полиморфизма.

+ указывает на положительный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

- указывает на отрицательный эффект, связанный с изменением активности или экспрессии гена.

Результат - интерпретация результатов анализа по исследуемому гену человека с точки зрения активности или экспрессии гена.

ДНК анализ проведен
ООО "Национальный
центр генетических
исследований"



Врач КДЛ Колпакова Н.
В.



Маркеры выносливости

Выносливость можно определить как способность организма переносить физические нагрузки в течение длительного периода времени. Для ее развития необходимы продолжительные упражнения различной интенсивности (часто высокой), вовлекающие многие мышечные группы и требующие правильной работы сердечно-сосудистой и дыхательной систем.

При нагрузках на выносливость особо значимо правильное равномерное потребление кислорода и питательных веществ для обеспечения организма энергией в течение длительного периода; не менее важна экономизация техники выполнения движений. Поэтому наличие достаточного количества красных (окислительных, медленных) мышечных волокон и снабжение их достаточно

большим количеством кислорода сердечно-сосудистой системой обуславливает фенотип стайера, марафонца. Часто, но не всегда, невысокая выносливость может сопровождаться повышенными силовыми качествами, и наоборот.

На сегодняшний день известно более 36 генетических маркеров, связанных с выносливостью, генетикой определяется порядка 60% этого качества. Однако выносливость может быть повышена регулярными тренировками, текущий уровень развития этого качества человека в первую очередь определяется не генетикой, а уровнем тренированности (наряду с ловкостью она является одним из самых хорошо тренируемых показателей)*.

Заключение

У обследуемого выявлена генетическая предрасположенность к средней выносливости. Это свидетельствует о средней способности выдерживать длительные нагрузки.

Обследования

Если обследуемый выбрал требующий выносливости вид спорта, рекомендуется регулярно проводить общий и биохимический анализы крови обследуемого, особенно контролировать количество эритроцитов и ретикулоцитов, гемоглобина, гематокрит, уровень ферритина и свободного железа в крови. Помимо этого, рекомендуются периодические спирографические обследования, денситометрия. Желательно контролировать количество микроэлементов (цинка, селена, марганца) и витаминов (D, B12, фолиевой кислоты) в крови. Также желательны периодические кардиографические обследования.

Рекомендации по профилактике

Наиболее подходящими для обследуемого являются тренировки средней длительности и умеренной либо высокой интенсивности (в зависимости от других показателей). Рекомендованные виды спорта: большой и настольный теннис, бадминтон, а также боевые искусства (айкидо, карате) (при средних и более высоких силовых показателях). При высоких скоростных показателях могут подойти игровые виды спорта (футбол, хоккей с шайбой, мячом – предпочтительно позиции нападающих). Для повышения выносливости рекомендуется включать в рацион обследуемого бананы, овес, шпинат, свеклу, вишню, гранат; возможен дополнительный прием препаратов железа и L-карнитина (при отсутствии заболеваний щитовидной железы). Выносливость повышают и ноотропные препараты, также благоприятен прием натуральных адаптогенов (экстракты родиолы розовой, женьшеня, элеутерококка)*. Выносливость является хорошо тренируемым показателем, ее можно натренировать до определенной степени.

Маркеры силы

Предрасположенность к силовым нагрузкам определяется типом мышечных волокон, скоростью роста мышечной массы, эффективностью потребления организмом кислорода и продуктивностью работы сердечно-сосудистой системы. При этом зачастую (но не всегда!) высокий силовой потенциал может сопровождаться сниженной (или средней) выносливостью, и наоборот.

Генетика определяет развитие силовых показателей примерно на 70%, при этом ее вклад в состав медленных мышечных волокон составляет 45%. Основные гены, влияющие на силовой потенциал – это гены, связанные непосредственно со структурой и функционированием мышц

(например, ген альфа-актинина), рецепторы, активируемые пероксисомными пролифераторами (поскольку именно от них зависит скорость роста и дифференцировки в том числе и мышечной ткани), а также гены ренин-ангиотензиновой системы (ангиотензин-превращающего фермента, ангиотензиногена), поскольку именно она обеспечивает адаптацию сердечно-сосудистой системы к силовым нагрузкам.

Однако следует помнить, что интенсивные силовые физические нагрузки могут сопровождаться повышением артериального давления и оксидативным стрессом (повреждение клетки в результате окисления) в организме.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого повышенный силовой потенциал. Это означает, что он может развить достаточно большую мышечную силу.

Обследования

Обследуемому желателен контроль артериального давления и периодические кардиографические обследования, при необходимости – ультразвуковое обследование сердца, консультация кардиолога. При интенсивных тренировках рекомендуются периодический контроль уровня креатинина в крови, а также регулярная денситометрия. Рекомендуется контролировать количество микроэлементов (цинка, селена, марганца) и витаминов (D, B12, фолиевой кислоты) в крови. Если занятия спортом сопровождаются потреблением большого количества белка, рекомендуется периодически проходить также соответствующие обследования.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому подходят силовые тренировки. Он может реализовать свой потенциал преимущественно в силовых видах спорта, таких как спортивная гимнастика, прыжковые виды спорта и гребля (байдарки, каноэ – короткие дистанции) и прыжки в длину/тройной (при высоком показателе скорости). Также могут подойти боевые искусства (карате, тхэквондо), борьба (вольная, греко-римская, самбо, дзюдо). В меньшей степени подойдут тяжелая атлетика или пауэрлифтинг, армрестлинг. При силовых тренировках рекомендуется увеличить количество белка в рационе обследуемого (включать в рацион яйца, нежирное мясо и рыбу, хумус). При нарушении работы антиоксидантной системы рекомендуются пониженная интенсивность тренировок и дополнительный прием антиоксидантов. При необходимости для увеличения мышечной массы и улучшения результатов возможен прием протеиновых коктейлей, аргинина и креатина*. Для повышения устойчивости сухожилий к повреждениям при силовых тренировках можно назначать препараты коллагена и хондроитина*. Благоприятен прием витамина D. Для увеличения силовой выносливости возможен прием бета-аланина.

Маркеры скорости

Скоростные качества определяются в первую очередь преобладающим типом мышечных волокон (быстрые или медленные). Для медленных (красных, окислительных) мышечных волокон характерны аэробные механизмы энергообразования, которые обеспечивают выполнение длительной работы на выносливость. Быстрый тип мышечных волокон (белые, гликолитические волокна) синтезирует энергию за счет анаэробных механизмов, что обеспечивает высокую скорость сокращения и быстрое утомление. Таким образом, преобладание медленных мышечных волокон определяет фенотип стайера (марафонца), преобладание быстрых мышечных волокон – фенотип спринтера, или «силача», а равное соотношение позволяет

человеку реализовать способности в игровых видах спорта, единоборствах.

Наследуемость скоростных качеств оценивается в размере не менее 60%, в первую очередь за счет вариантов генов, связанных непосредственно с сокращением мышц и количеством быстрых мышечных волокон (актинин). Однако для спринтеров одновременно также важна быстрая адаптация сердечно-сосудистой системы к резкому возрастанию скорости и, соответственно, нагрузки. Поэтому людям с заболеваниями сердечно-сосудистой системы рекомендуется заменять бег на пешие прогулки.

Заключение

Генетический анализ выявил у обследуемого средний скоростной потенциал. Это означает, что он обладает средними спринтерскими качествами.

Обследования

При выборе скоростных видов спорта обследуемому желательно контролировать артериальное давление и проводить периодические кардиографические обследования, при необходимости – ультразвуковое обследование сердца, консультироваться с кардиологом. Желательно периодическое проведение денситометрии для мониторинга возможных рисков переломов, спирометрии, а также общего анализа крови (особенно обратите внимание на количество эритроцитов и уровень гемоглобина).

Рекомендации по профилактике

Обследуемый может заниматься видами спорта, требующими определенных, но не максимальных скоростных качеств. Ему могут подойти некоторые боевые искусства (айкидо, айкикай, возможно, джиу-джитсу), большой и настольный теннис, бадминтон. Также будут полезны занятия танцами (классические, некоторые исторические). Возможны пробежки средней скорости, их длительность зависит от вашей выносливости (ознакомьтесь с результатами в соответствующем разделе). Для набора необходимой для развития скорости мышечной массы благоприятно увеличение количества белков в рационе. Также возможен прием креатина* для увеличения скоростных показателей. Благоприятен прием витамина D*.

Физическая активность для снижения веса

Режим тренировок для поддержания или снижения веса должен составляться с учетом индивидуальных особенностей. Важно не только стремиться «сжечь» калории, нужно выбрать тип нагрузки, при котором будет максимально эффективно расходоваться энергия из жировых клеток.

За активацию расхода энергетических запасов организма при физических нагрузках отвечают в первую очередь адренорецепторы, активирующие катаболизм при их активации адреналином, выделяющимся при физических нагрузках. Важно, что организм сначала расходует углеводы (гликоген), а уже потом – жиры. Таким образом, для максимальной эффективности физических нагрузок

необходимо оценить скорость распада и углеводов, и жиров (оба показателя указаны в разделе «Тренировки для снижения веса» потребительской версии отчета). Помимо этого, на необходимость и эффективность физических нагрузок влияет генотип по FTO, полиморфизмы которого ассоциированы и рисками набора избыточного веса, но эти риски могут быть существенно снижены регулярными физическими нагрузками.

Также нужно помнить, что для снижения веса наряду с физическими упражнениями необходима коррекция рациона, и количество потребляемых калорий в любом случае должно быть меньше количества расходуемых.

Заключение

В результате генетического анализа у обследуемого выявлены предрасположенность к сниженной скорости метаболизма и повышенная потребность в физической активности.

Обследования

При активном снижении веса рекомендуется регулярный контроль веса тела обследуемого (1 раз в неделю). Рекомендуется также периодически проверять липидный профиль обследуемого (уровень триглицеридов, общего холестерина, холестерина ЛПВП и ЛПНП), а также уровень глюкозы и инсулина в крови.

Рекомендации по профилактике

Обследуемому рекомендуется повысить количество физической активности и занятий спортом до 5 часов в неделю. Рекомендуется относительно длительные тренировки (не менее 1,5 часа, в идеале – 2 часа). Можно тренироваться 2 раза в день по 1 часу. Непосредственный тип и интенсивность тренировок следует подбирать исходя из потребности, силовых, скоростных качеств и выносливости под руководством тренера. Помимо этого, обследуемому важен активный образ жизни, больше двигаться в быту. Для более эффективного снижения веса важно снижение общей калорийности рациона обследуемого за счет ограничения потребления жиров и углеводов – белковая диета. Рекомендуется включать в его рацион достаточное количество пищевых волокон.

Исследуемые гены

ADRB2

Кодирует бета-2-адренергический рецептор – ионный белковый канал цитоплазматической мембраны клетки, имеющий высокую степень сродства к адреналину и обеспечивающий повышение или снижение метаболической активности иннервируемой ткани или органа. Активация ADRB2 вызывает увеличение интенсивности гликогенолиза. В гене наиболее изучены два полиморфизма: Gly16Arg (связан с сердечным выбросом в покое, повышенной бронходилатацией и выносливостью) и Gln27Glu (связан с ожирением и гликогенолизом, распадом гликогена при физической активности). Аллель 27Glu (G) связана с изменением рецептора и замедленным распадом гликогена.

ADRB3

Кодирует бета-3-адренергический рецептор, через который под воздействием катехоламинов опосредуется липолиз и терморегуляция. Рецептор действует в адипоцитах, при этом максимальная экспрессия ген отмечается в яичниках, а также в плаценте, желчном и мочевом пузырях. Полиморфизм в гене связан со снижением выработки данного рецептора в тканях, что замедляет процесс сжигания жира, и ассоциирован с развитием таких заболеваний, как гипертоническая болезнь, сахарный диабет, ожирение.

FTO

Кодирует 2-оксоглутарат-зависимую деметилазу, которая участвует в модификации нуклеиновых кислот, осуществляющих регуляторную функцию. Белок вырабатывается в большей или меньшей степени почти повсеместно в организме, но максимально – в нервной ткани и особенно в гипоталамусе. Полиморфизм этого гена связан с замедленным чувством насыщения и увеличенным потреблением калорий и вносит большой вклад в развитие ожирения. Однако этот риск можно снизить регулярной физической активностью.

PPARG

Кодирует гамма-рецептор пролиферации пероксисом, который в основном продуцируется в жировой ткани. Основной функцией этого белка является активация генов, связанных с аккумуляцией жира, дифференцировкой клеток жировой ткани и миобластов. Играет важную роль в формировании чувствительности различных тканей к инсулину. Полиморфная замена в этом гене благоприятна и связана с более высокой чувствительностью к инсулину и снижением риска развития СД2.

ACE

Кодирует ангиотензинпревращающий фермент (АПФ) – циркулирующий во внеклеточном пространстве белок, который играет важную роль в регуляции кровяного давления и баланса электролитов, катализирует расщепление неактивного ангиотензина I до активного ангиотензина II, стимулирующего сужение сосудов и увеличение синтеза альдостерона. Ген экспрессируется в максимальной степени в кишечнике, также в легких, меньше – в яичках, поджелудочной железе, почках и др. Связан с типом адаптации сердечно-сосудистой системы к определенному типу физической нагрузки и развитием гипертрофической кардиомиопатии и артериальной гипертензии. Делеция (D) в этом гене связана с адаптацией сердечно-сосудистой системы к нагрузкам на силу, но в то же время с повышенным риском развития артериальной гипертензии, в частности при потреблении большого количества соли.

HFE

Кодирует трансмембранный белок семейства главного комплекса гистосовместимости класса 1. Основная его функция – это регуляция адсорбции железа. Белок HFE связывает трансферриновые рецепторы и снижает их сродство к трансферрину, ограничивая поступление железа в клетки. Также HFE влияет на продукцию белка гепсидина, ключевого регулятора баланса железа. Ген HFE экспрессируется во многих тканях и органах, включая желудочно-кишечный тракт. Определенные полиморфизмы в этом гене могут быть связаны с избыточным накоплением железа в организме и артериальной гипертензией.

ACTN3

Кодирует белок альфа-актинин-3, который участвует в сократительном аппарате волокон скелетных мышц и экспрессируется преимущественно в них. Полиморфная замена в этом гене приводит к отсутствию функционального белка альфа-актинина-3. В отсутствие альфа-актинина-3 его роль выполняет альфа-актинин-2, что связано с низкой скоростью сокращения мышечных волокон. ACTN3 является специфическим маркером быстроты и силы.