

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СПЕКТР СПОРТСМЕНОВ – ПОДРОСТКОВ ПОПУЛЯЦИИ ЮЖНО-УРАЛЬСКОГО РЕГИОНА

В.Б. Ярышева, Д.З. Шибкова

ФГАОУ ВО «Южно-Уральский государственный университет» (национальный исследовательский университет), г. Челябинск, Россия.

ВЯБ: ORCID 0000-0002-5397-623X e-mail: yarysheva@list.ru; ШДЗ: ORCID 0000-0002-8583-6821 e-mail: shibkova2006@mail.ru

GENETIC SPECTRUM OF TEENAGERS ATHLETES IN THE POPULATION OF THE SOUTH URAL REGION

V.B. Yarysheva, D.Z. Shibkova

South Ural state university (National research university), Chelyabinsk, Russia.

Резюме: Изучение генетического профиля подростков, занимающихся спортом и проживающих в промышленных регионах, актуально в аспекте возрастной и экологической физиологии. Молекулярно-генетический скрининг проводили методом полимеразной цепной реакции в режиме «реального времени». Установлено, что популяция подростков-спортсменов Южно-Уральского региона представлена носителями доминантных вариантов генотипов по 11 генам из 24 проанализированных. Из девяти генетических маркеров риска для здоровья, связанных с физической нагрузкой, пять (NOS3:-786T>C,(rs20740744); SERPINE_(PAI-1):-6755G>4G,(rs1799889); MTHFR:_677C>T (rs1801133); MMP1-1607insG; NAT2 A803G (rs1208)) выявлены в гетерозиготных вариантах у 50-70% спортсменов исследуемой выборки. Наличие данных полиморфизмов генов в профиле спортсменов указывает на необходимость формирования группы риска и системного контроля спортивного cardiолога, так как при воздействии неблагоприятных факторов повышен риск развития патологии сердечно-сосудистой системы.

Ключевые слова: генетический спектр, маркеры риска для здоровья, адаптивные изменения, подростки-спортсмены.

DOI: 10.25792/HN.2022.10.2.S2.42-45

Для цитирования: Ярышева В.Б., Шибкова Д.З. Генетический спектр спортсменов – подростков популяции Южно-Уральского региона. Head and neck. Russian Journal. 2022; 10 (2, Прил. 2): 42-45.

Abstract: The study of the genetic profile of teenagers involved in sports and living in industrial regions is relevant in the aspect of age and environmental physiology. Molecular genetic screening performed by polymerase chain reaction in "real time" mode. It found that the population of teenagers athlete of the South Ural region is represented by carriers of dominant variants of genotypes for 11 genes out of

24 analyzed. Of the nine genetic markers of exercise-related health risk, five (NOS3:-786T>C,(rs20740744); SERPINE_(PAI-1):-6755G>4G,(rs1799889); MTHFR:_677C>T (rs1801133); MMP1-1607insG; NAT2 A803G (rs1208)) - detected in heterozygote variants in 50-70% of athletes in the study sample. The presence of these gene polymorphisms in the profile of athletes indicates the need for the formation of a risk group and systemic control of a sports cardiologist, since the risk of developing cardiovascular pathology is increased when exposed to adverse factors.

Keywords: genetic spectrum, markers of health risk, adaptive changes, teenager's athletes.

For citations: Yarysheva V.B., Shibkova D.Z. Genetic spectrum of teenagers athletes in the population of the South Ural region. Head and neck. Russian Journal. 2022; 10 (2, Suppl. 2): 42-45 (In Russian).

Введение. Для получения информативных и надежных параметров адаптации организма к тренировочным и соревновательным нагрузкам, необходимы исследования с идентичным дизайном на представителях различных регионов и спортивных специализаций. Результаты исследований такого рода позволяют выявить искомые параметры и определить в дальнейшем их качественные характеристики и количественные показатели для прогнозирования успешной спортивной деятельности [1,2]. Важно отметить, что конкретные физиологические механизмы реализации программы индивидуального развития, в том числе при воздействии физических нагрузок, остаются актуальными и до конца не изученными [3]. При этом законы онтогенетического развития применимы к спортивной тренировке, как процессу адаптации. Основанием для этого служит общность закономерностей в разворачивании программ индивидуального развития и адаптации к физическим нагрузкам. По мере онтогенетического созревания и адаптации к тренировочно-соревновательной деятельности, повышается

специфичность функционирования организма, которая обусловлена его наследственными, половозрастными, эколого-физиологическими особенностями [4]. В области экологической физиологии актуальны исследования генотипических профилей подростков, проживающих в промышленном мегаполисе и подвергающихся интенсивным физическим нагрузкам.

Цель исследования: определить спектр полиморфизмов генов, ассоциированных с направленностью адаптивных изменений к физическим нагрузкам у подростков-спортсменов Южно-Уральского региона.

Организация и методы исследования.

В исследовании участвовало 204 подростка: юноши 110 (54%), девушки 94 (46 %), средний возраст составил 15±1,6 лет регулярно занимающихся спортом, со стажем занятий от трех до пяти лет, имеющих первый взрослый разряд, входящих в группы олимпийского резерва. Всеми обследуемыми (лицами их представляющими) было подписано заявление о добровольном информированном согласии на участие в исследованиях.

Генетический скрининг. Для исследования забор крови проводили из вены в области локтевой ямки. Молекулярно-генетический скрининг проводили методом полимеразной цепной реакции в режиме «реального времени», на аппарате амплификатор детектирующий ДТПрайм по ТУ 9443-004-96301278-2010. Анализировали следующие семейства генов: гены компонентов ренин-ангиотензиновой системы; гены семейства ядерных рецепторов, активируемых пролифераторами пероксисом; гены, кодирующие состав костной и соединительной ткани; гены, кодирующие состояние иммунной системы; гены, кодирующие свертывающую систему крови; гены, кодирующие метаболизм веществ в организме.

Статистический анализ данных проводился с применением пакета прикладных программ IBM SPSS Statistic sv.23. Значимость различий в частоте генотипов, а также соответствие распределения генотипов равновесию Харди-Вайнберга, определяли с использованием критерия хи-квадрат. Различия считались значимыми при $p < 0,05$.

Риски для здоровья, связанные с физической работой, оценивались по следующим генам: MTHFR:677 C>T(rs1801133); SERPINE_(PAI-1):-6755G>4G (rs1799889); AGTR1:1166A>C,(rs5186); NOS3:-786T>C,(rs20740744); MMP1-1607insG; COL1A1-441 G>T; NAT2 A803G (rs1208); CYP2C9 430C>T (rs1799853); CYP2C9 1075A>C (rs1057910) [5].

Результаты исследования. Анализ долевого распределения генотипов компонентов ренин-ангиотензиновой системы (см. таблицу) показал, что более половины подростков являются носителями гетерозиготных вариантов генов ACE (Alu I/D) и AGT 704 T>C ($p < 0.001$); 25% носители гена AGT:521C>T,(rs4762)и 39% спортсменов – генаAGTR1:1166A>C,(rs5186), который является маркером риска. Гены семейства ядерных рецепторов, активируемых пролифераторами пероксисом, представлены в основном доминантными вариантами генотипов ($p \leq 0.001$), за исключением гена PPARGC1A 1444G>A (rs8192678) представленного преимущественно гетерозиготной формой ($p < 0.001$).

Гены, кодирующие состав костной и соединительной ткани представлены примерно в равном соотношении доминантными и гетерозиготными вариантами, ген COL1A1-441 G>T встречался в 20,6% случаев в гетерозиготном варианте ($p \leq 0.001$).

Гены, кодирующие состояние иммунной системы распределились по трем вариантам: VEGFA C634G (rs2010963) почти в равных долях в гетерозиготном и рецессивном варианте, IL6C-174G в гетерозиготном – более 60% случаев ($p < 0.001$), NOS3:894G>T<(rs1799983) и GNB3_825C>T, (rs5443) – в равных долях в гетерозиготном и рецессивном варианте. Маркер риска NOS3:-786T>C, (rs20740744) выявлен в 47,5% случаев.

Таблица 1. Распределение генотипов у подростков-спортсменов (n=204, абс. ед., %)

Гены	Генотипы		
	Доминантная гомозигота	Гетерозигота	Рецессивная гомозигота
Гены компонентов ренин-ангиотензиновой системы			
ACE (Alu Ins/Del I/D) (rs4646994)	46 (22,5%)	122 (59,8%)**	36 (17,6%)
AGT:521C>T, (rs4762)	150 (73,5%)**	51 (25%)	3 (1,5%)
AGT:704T>C<(rs699)	49 (24%)	108 (52,9%)**	47 (23%)
AGTR1:1166A>C, (rs5186)	115 (56,3%)*	80 (39,2%)	9 (4,4%)
Гены семейства ядерных рецепторов, активируемых пролифераторами пероксисом			
PPARGC1A 1444G>A (rs8192678)	64 (31,4%)	134 (65,7%)**	6 (2,9%)
PPARGC1B G/C (rs7732671)	177 (86,8%)**	27 (13,2%)	0
PPARG2 Pro12Ala C>G(rs1801282)	134 (65,7%)**	58 (28,4) %	12 (5,9%)
PPARA 2528G>C (rs4253778)	130 (63,7%)**	66 (32,4%)	8 (3,9%)
PPARD T(-87)C (rs2016520)	149 (73%)**	51 (25%)	4 (2%)
Гены, кодирующие состав костной и соединительной ткани			

VDR Tag1T/t	93 (45,6%)	85 (41,7%)	26 (12,7%)
CALCR Leu447Pro T>C (rs1801197)	83 (40,7%)	78 (38,2%)	43 (21,1%)
COL1A1-441 G>T	157 (77%)**	42 (20,6%)	5 (2,5%)
Гены, кодирующие состояние иммунной системы			
VEGFA C634G (rs2010963)	7 (3,4%)	94 (46,1%)	103 (50,5%)
IL6C-174G	31 (15,2%)	131 (64,2%)**	42 (20,6%)
NOS3:- 786T>C,(rs2074074 4)	75 (36,8%)	97 (47,5%)	32 (15,7%)
NOS3:894G>T<(rs17 99983)	100 (49%)	86 (42,2%)	18 (8,8%)
GNB3_825C>T,(rs54 43)	91 (44,6%)	95 (46,6%)	18 (8,8%)
Гены, кодирующие свертывающую систему крови			
F2:_20210G>A,(rs17 99963)	202 (99%)**	2 (1%)	0
F5:_1691G>A,(rs602 5)	199 (97,5%)**	5 (2,5%)	0
SERPINE_(PAI-1):- 675 5G>4G,(rs1799889)	34 (16,7%)	101 (49,5%)**	69 (33,8%)
MTHFR:_677C>T (rs1801133)	95 (46,6%)	101 (49,5%)	8 (3,9%)
MMP1-1607insG	18 (8,8%)	144 (70,6%)**	42 (20,6%)
Гены, кодирующие метаболизм веществ в организме			
NAT2 A803G (rs1208)	17 (8,3%)	133 (65,2%)**	54 (26,5%)
CYP2C9 430C>T (rs1799853)	166 (81,4%)**	37 (18,1%)	1 (0,5%)
CYP2C9 1075A>C (rs1057910)	174 (85,3%)**	30 (14,7%)	0

Примечание: жирным шрифтом выделены генетические маркеры, ассоциированные с рисками для здоровья, связанными с физической работой.

Гены (F2, F5), кодирующие свертывающую систему крови, в 97-99% случаев имели доминантные варианты генотипов, гены маркеры риска SERPINE_(PAI-1), MTHFR:_677C>T и MMP1 – встречались в исследуемой популяции подростков от 49,5% до 70,6% случаев в гетерозиготном варианте. Доля носителей рецессивного варианта гена SERPINE_(PAI-1) составила практически 40%. Гены, кодирующие метаболизм веществ в организме более, чем в 80% случаев представлены доминантными вариантами, за исключением NAT2 A803G (rs1208) – маркера риска больше, чем у половины спортсменов представленного гетерозиготным вариантом, а у четверти подростков рецессивным вариантом.

Таким образом, популяция подростков-спортсменов Южно-Уральского региона представлена носителями доминантных вариантов генотипов по 11 генам из 24 проанализированных. Из указанных выше девяти генетических маркеров риска для здоровья, связанных с физической нагрузкой, пять (NOS3:-786T>C,(rs20740744);

SERPINE_(PAI-1):-675G>4G,(rs1799889); MTHFR:_677C>T (rs1801133); MMP1-1607insG; NAT2 A803G (rs1208)) выявлены в гетерозиготных вариантах у 50-70% спортсменов исследуемой выборки. Следовательно, при воздействии неблагоприятных факторов, таких как неадекватные физические нагрузки, повышен риск развития патологии сердечно сосудистой системы. Наличие данных полиморфизмов генов в профиле спортсменов указывает на необходимость формирования группы риска и системного контроля спортивного кардиолога.

Закключение. С целью оптимизации подготовки спортсменов подростков, снижения риска сердечнососудистых катастроф по результатам проведенного научного исследования тренерско-педагогическим составом спортивных школ, частным тренером родителям спортсменов рекомендовано перед началом спортивной специализации обязательно провести генетическое тестирование юниоров с целью определения наличия рецессивных или гомозиготных форм следующих вариантов генов:

– гены компоненты PAC: ACE (AluIns/DelI/D) (rs4646994); AGTR1:1166A>C (rs5186);

– гены свертывающей системы крови: F2: 20210G>A (rs1799963), F5:_1691G>A(rs6025), MTHFR:_677C>T (rs1801133), MMP1-1607insG;

– гены, кодирующие метаболизм веществ в организме: NOS3: -786T>C (rs20740744), CYP2C9 430C>T (rs1799853).

Конфликт интересов. Авторы подтверждают отсутствие конфликта интересов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ/ REFERENCES

1. Бушуева Т.В., Макарова Г.А., Юрьев С.Ю., Барановская И.Б. Особенности организации научных исследований и интерпретации их результатов в области медико-биологического контроля за спортсменами. Актуальные вопросы физической культуры и спорта. 2018; 20: 190–200.
2. Шибкова Д.З., Байгужин П.А., Эрлих В.В., Батуева А. Э., Сабирьянова Е.С.. Отбор и медико-биологическое сопровождение одаренных обучающихся, реализующих образовательную и спортивную деятельность. Science for Education Today. 2020; 10 (5): 196-210.
3. Сонькин В. Д. Физиологические закономерности онтогенеза и их возможные приложения к теории физической тренировки. Физиология человека. 2015;. 41 (5): 125 –136.
4. Сонькин В.Д., Параничева Т.М., Макарова Л.В. Возрастная динамика двигательных возможностей школьников 8-17 лет по данным популяционного

исследования Человек. Спорт. Медицина. 2021; 21 (1): 71-79.

5. Ярышева В.Б. Шибкова Д.З.. Генетические аспекты риска развития артериальной гипертензии в группе спортсменов легкоатлетов юношеской лиги. Спортивная наука России: состояние и перспективы развития: Материалы Всероссийской научно-практической 24 конференции, посвященной 90-летию журнала «Теория и практика физической культуры», Москва, 03–05 декабря 2015 г. Москва: Российский государственный университет физической культуры, спорта, молодежи и туризма, 2015; 482-485.