

**МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ  
имени М.В. ЛОМОНОСОВА**

---

**НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ и МУЗЕЙ  
АНТРОПОЛОГИИ имени Д.Н. АНУЧИНА**

На правах рукописи

УДК 572



**БОНДАРЕВА**

**Эльвира Александровна**

**МОРФОФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ  
ВЫСОКОКВАЛИФИЦИРОВАННЫХ СПОРТСМЕНОВ И ИХ  
АССОЦИАЦИИ С ПОЛИМОРФНЫМИ ГЕНЕТИЧЕСКИМИ СИСТЕМАМИ**

**03.03.02 – «антропология» по биологическим наукам**

**АВТОРЕФЕРАТ**

**диссертации на соискание ученой степени**

**кандидата биологических наук**

Москва - 2011

**Работа выполнена в Научно-исследовательском институте и Музее антропологии имени Д.Н. Анучина Московского государственного университета имени М.В. Ломоносова**

**Научный руководитель:** доктор биологических наук, профессор,  
**Е.З. Година**

**Научный консультант:** доктор педагогических наук, профессор,  
**В.В. Шиян**

**Официальные оппоненты:** доктор биологических наук, профессор,  
**Е.В. Балановская**

кандидат биологических наук, доцент,  
**Г.А.Аксянова**

**Ведущая организация:** Всероссийский научно-исследовательский институт физической культуры и спорта

Защита состоится «20» апреля 2011 г. в 15.00 на заседании диссертационного совета Д501.001.94 при Московском государственном университете имени М.В.Ломоносова по адресу: 125009, г. Москва, ул. Моховая, д. 11, НИИ и Музей антропологии МГУ

С диссертацией можно ознакомиться в канцелярии НИИ и Музея антропологии МГУ

Автореферат разослан «18» марта 2011 г.

Ученый секретарь  
диссертационного совета  
кандидат биологических наук



**А.В. Сухова**

## ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОТЫ

**Актуальность проблемы.** Развитие и проявление физических качеств человека зависит в различном соотношении как от генетических, так и средовых факторов [Rankinen et al., 2000, 2003]. На сегодняшний день известно более сотни молекулярно-генетических маркеров спортивной успешности [Rankinen et al., 2000, 2004, 2006], которые представляют собой полиморфные генетические системы генома человека (однонуклеотидные замены, инсерции и делеции, различные повторы). Последние данные, полученные в ходе молекулярно-генетических исследований в области спорта, открыли новые возможности в разработке и применении диагностических комплексов, направленных на решение проблем медико-генетического отбора в спорте, а также на оптимизацию тренировочного процесса [Rankinen et al., 2004, 2006]. В работах отечественных и зарубежных исследователей продемонстрирована высокая степень наследуемости морфологических и функциональных особенностей человека [Спицын, 2004; Rico-Sanz et al., 2003; Wolfarth et al., 2005]. Однако в большинстве работ, посвященных поиску генетических детерминант спортивной успешности исследователи, с одной стороны, ограничиваются одной или двумя полиморфными системами, в качестве фенотипа используют спортивную или соревновательную успешность, но не конкретные морфофункциональные признаки спортсменов, а с другой, – изучают в основном представителей циклических видов спорта. Также крайне мало работ по поиску ассоциаций морфологических особенностей высококвалифицированных спортсменов с различными полиморфными генетическими системами. Генетические маркеры, определяющие предрасположенность к развитию и проявлению физических качеств, характеризуют так называемый генотип успешного спортсмена. Перспективность данного научного направления для спортивной практики не вызывает сомнения. Принцип индивидуального генетического отбора, сложившийся в современной спортивной генетике, может быть применен также для формирования отрядов специального назначения (ОСН) различных силовых ведомств, так как к сотрудникам подобных подразделений предъявляются крайне высокие требования физической подготовленности. Генетические факторы, предопределяющие эффективность двигательной деятельности в экстремальных условиях, характерных для профессиональной

деятельности сотрудников силовых ведомств, могут быть приняты во внимание при формировании подобного рода подразделений.

Актуальность данного исследования, основанного на комплексном изучении морфофункциональных особенностей группы высококвалифицированных спортсменов и сотрудников силовых ведомств, объединяющего как методы антропометрического обследования с применением биоимпедансного анализа, так и тестирования функционального состояния, определяется главным образом его направленностью на изучение ассоциаций молекулярно-генетических маркеров с морфологическими и функциональными характеристиками людей с повышенной двигательной активностью.

**Научная гипотеза.** Предполагается, что генетические факторы оказывают существенное влияние на изменчивость морфофункциональных характеристик высококвалифицированных спортсменов и сотрудников силовых ведомств РФ (ОСН), а также на успешность в выбранном виде спорта.

**Объектом исследования** является изучение влияния генетических факторов на морфофункциональные особенности людей с повышенной двигательной активностью, а также на профессиональную успешность в выбранном виде спорта.

**Предметом исследования** послужили материалы комплексного морфофункционального и молекулярно-генетического изучения высококвалифицированных спортсменов, специализирующихся в различных видах спорта, сотрудников ОСН силовых ведомств РФ и группы неспортсменов, проводившегося в НИИ Спортивного Российского государственного университета физической культуры спорта и туризма (РГУФКСИТ).

**Цель исследования.** Выявить полиморфные генетические системы, ассоциированные с морфологическими и функциональными особенностями высококвалифицированных спортсменов, специализирующихся в различных видах спорта, и сотрудников ОСН различных силовых ведомств РФ.

**Задачи исследования:**

1. Изучить морфологические и функциональные характеристики высококвалифицированных спортсменов-мужчин, специализирующихся в

различных видах спорта, сотрудников ОСН различных силовых ведомств РФ и контрольной группы.

2. Определить генотип образцов геномной ДНК обследованных по следующим полиморфным генетическим системам: *ACE* (rs4646994), *ACTN3* (rs1815739), *CKM* (rs8111989), *EPAS1* (rs1867785), *FTO* (rs9939609), *GHI* (rs2665802), *GHRHR* (rs4988496), *HIF1A* (rs11549465).

3. Исследовать распределения частот генотипов и аллелей выбранных полиморфных систем в экспериментальной и в контрольной группе.

4. Выявить ассоциаций морфологических и функциональных характеристик спортсменов высокой квалификации, сотрудников ОСН различных силовых ведомств РФ и контрольной группы с полиморфными генетическими системами.

5. Изучить влияние исследуемых полиморфных генетических систем на спортивную и соревновательную успешность высококвалифицированных спортсменов.

**Научная новизна.** В работе были изучены полиморфные генетические системы генов *ACE*, *EPAS1*, *ACTN3*, *HIF1A*, *GHI*, *GHRHR* и *CKM* в свете их ассоциаций с комплексом морфофункциональных характеристик спортсменов высокой квалификации, представляющих различные виды спорта, а также сотрудников ОСН различных силовых ведомств РФ. Частоты встречаемости генотипов полиморфных генетических систем *ACTN3*, *EPAS1*, *CKM* и *GHRHR* в экспериментальной выборке достоверно отличаются от таковых в контрольной выборке. Получены новые сведения об ассоциациях полиморфизмов изученных генов с морфологическими и функциональными особенностями людей с повышенной двигательной активностью. Показано, что генотип СС гена *CKM* ассоциирован с пониженными скоростно-силовыми возможностями, а наличие в геноме I-аллеля гена *ACE* и А-аллеля гена *EPAS1* ассоциировано с повышенными аэробными возможностями. Исследование ассоциаций изученных генов с комплексом морфологических и функциональных показателей выявило следующие закономерности: мутантные аллели генов *FTO* и *ACTN3* детерминируют повышенное накопление жира, что обуславливает большие значения толщины

подкожных жировых складок и обхватных размеров у носителей гомозиготного генотипа, по сравнению с носителями хотя бы одного исходного аллеля. Для С/Т полиморфизма гена *ACTN3* ассоциации с повышенным жиротложением показаны впервые. Впервые проведено комплексное исследование генетических и морфофункциональных особенностей сотрудников ОЧН различных силовых ведомств РФ и выявлены молекулярно-генетические маркеры, отличающие данную группу от спортсменов высокой квалификации. Так, для сотрудников ОЧН характерно следующее сочетание генотипов: *ACE\*II*, *EPAS1\*AA*, *FTO\*TT*, *GHRHR\*GG*. Также выявлены сочетания генотипов, характерные для неспортсменов: *HIF1A\*TT*, *ACE\*II*, *EPAS1\*GG*; спортсменов, представляющих игровые и циклические виды спорта: *ACTN3\*CT*, *GHI\*AA*, *HIF1A\*CT*, *ACE\*DI*, *FTO\*AA*, *СКМ\*TT*, и для спортсменов ациклических: *ACTN3\*TT*, *GHI\*AT*, *ACE\*DD*. Впервые проведено исследование влияния генетических особенностей спортсменов на их спортивную и соревновательную успешность на примере борцов-самбистов. Показано, что высококвалифицированные борцы самбо по частотам встречаемости изученных генов статистически достоверно отличаются от контрольной группы, за исключением системы *ACE*. Однако отсутствие значимых различий между борцами в процессе роста их спортивного мастерства свидетельствует о наличии отбора носителей определенных генотипов на начальном этапе спортивной карьеры. Впервые показано, что полиморфная генетическая система гена *ACE* не оказывает влияния на успешность в борьбе самбо, в отличие от циклических видов спорта.

**Теоретическая значимость исследования.** Впервые показано, что в целом исследованная группа людей с повышенной двигательной активностью демонстрирует наличие двух, одновременных направлений генетического отбора: предрасположенность к скоростно-силовой физической деятельности и к работе на выносливость, что свидетельствует о необходимости наличия «базовой» генетической предрасположенности к развитию силы и выносливости. Полиморфные системы генов *ACE*, *EPAS1* и *СКМ* ассоциированы с характеристиками физической работоспособности. Впервые для различных групп видов спорта удалось выделить набор генотипов изученных генов, отличающих данные группы видов спорта друг от друга.

**Практическая значимость исследования.** Анализ полиморфизмов генов *ACE*, *EPAS1*, *ACTN3*, *HIF1A*, *GHI*, *GHRHR* и *CKM* может быть рекомендован в качестве диагностического комплекса медико-генетического обеспечения в спорте высоких достижений для оценки предрасположенности к определенному виду физической деятельности, а также для оценки предполагаемой успешности в выбранном виде спорта и учета морфологических особенностей. Данные диссертационного исследования об ассоциациях полиморфных генетических систем с морфофункциональными особенностями высококвалифицированных спортсменов используются при чтении лекций на кафедре анатомии и биологической антропологии РГУФКСиТ.

**Основные положения, выносимые на защиту:**

1. Спортсмены различных видов спорта характеризуются комплексом объективно существующих морфофункциональных особенностей.

2. Существуют достоверные различия в частотах встречаемости генотипов генов *ACE*, *EPAS1*, *ACTN3*, *HIF1A*, *GHI*, *GHRHR* и *CKM* в группах спортсменов, сотрудников ОСН и неспортсменов.

3. Генотипы генов *ACE*, *EPAS1*, *ACTN3*, *HIF1A*, *GHI*, *GHRHR* и *CKM* ассоциированы с морфологическими и функциональными характеристиками высококвалифицированных спортсменов.

4. Спортсмены с различной спортивной и соревновательной успешностью достоверно различаются по частотам встречаемости генотипов генов *ACE*, *EPAS1*, *ACTN3*, *HIF1A*, *GHI*, *GHRHR* и *CKM*.

**Апробация работы.** Основные результаты диссертации были доложены и обсуждены на XV Международной научной конференции студентов, аспирантов и молодых ученых «Ломоносов» секция «Биология» (Москва, 8-11.04.2008); Научно-практической конференции кафедры анатомии и биологической антропологии РГУФКСиТ «Проблемы современной морфологии человека» (Москва, 20.01. 2011); заседании кафедры антропологии биологического факультета МГУ имени М.В. Ломоносова (2010); заседании научно-методического совета НИИ и Музея антропологии МГУ (2010).

**Публикации.** По теме диссертации опубликовано 6 работ, из них 4 статьи в ведущих рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК для защиты диссертаций.

**Структура и объем работы.** Текст диссертации изложен на 170 страницах и состоит из введения, обзора литературы, описания материалов и методов исследования, результатов работы и их обсуждения, заключения и выводов, списка литературы, содержащего 120 источников, из которых 112 иностранные, и приложений. Работа иллюстрирована 29 таблицами и 32 рисунками.

## **ОСНОВНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ДИССЕРТАЦИИ**

### **Глава 1. Обзор литературы**

В главе представлен обзор научных исследований, посвященным проблемам поиска и изучения влияния полиморфных генетических систем генома человека на развитие физических и морфологических особенностей спортсменов.

### **Глава 2. Материалы и методы исследования**

Сбор материала был осуществлен в 2008-2010 гг. среди студентов-спортсменов РГУФКСиТ, членов сборных команд и сотрудников ОСН силовых ведомств РФ. Всего в исследовании приняло участие 678 мужчин, средний возраст в исследованной группе составил  $23,0 \pm 5,8$  года. Из них 586 человек вошли в экспериментальную группу и 92 человека – в контрольную. В изученной выборке 292 человека были обследованы по комплексной программе (антропометрическое, функциональное и генетическое обследование), а для 386 человек было проведено только генетическое исследование и собраны анкетные данные по спортивной и соревновательной успешности. Согласно классификации Л.П.Матвеева [1999], все обследованные спортсмены занимались видами спорта, входящими в 1-ю группу. В соответствие со спецификой спортивной деятельности, были выделены следующие подгруппы: циклические виды спорта, ациклические, комбинированные игровые. Группа сотрудников силовых ведомств, в свою очередь, была разделена на три

подгруппы в соответствии с принадлежностью к силовому ведомству. Таким образом, вся обследованная выборка была организована в семь подгрупп (табл. 1). Более 50% обследованных спортсменов на момент проведения исследования имели спортивное звание мастера спорта (МС), более 20% – звания мастера спорта международного класса (МСМК) и заслуженного мастера спорта (ЗМС); количество кандидатов в мастера спорта (КМС) и спортсменов, имеющих разряды, составило не более 25%.

Таблица 1. Численное распределение участников исследованной выборки по отдельным подгруппам

Изученные подгруппы		Виды спорта	Средний возраст	Кол-во человек
<b>Спортсмены (все)</b>			<b>20,0</b>	<b>345</b>
<b>1</b>	Ациклических видов спорта	Самбо, греко-римская и вольная борьба, бокс, рукопашный бой и др.	<b>20,0</b>	<b>260</b>
<b>2</b>	Циклических видов спорта	Легкая атлетика, плавание, велоспорт, спортивная ходьба и др.	<b>20,0</b>	<b>45</b>
<b>3</b>	Игровых видов спорта	Баскетбол, футбол, волейбол, хоккей и др.	<b>21,0</b>	<b>40</b>
<b>Сотрудники ОСН силовых ведомств РФ (все)</b>			<b>24,8</b>	<b>241</b>
<b>4</b>	сотрудники ФСКН	Армейский рукопашный бой, боевое самбо и др.	<b>31,5</b>	<b>42</b>
<b>5</b>	сотрудники ВДВ	Армейский рукопашный бой, дзюдо и др.	<b>22,0</b>	<b>54</b>
<b>6</b>	сотрудники ВВ	Рукопашный бой, самбо, боевое самбо, борьба и др.	<b>21,0</b>	<b>145</b>
<b>Контрольная группа (К)</b>		Не занимающиеся спортом	<b>21,0</b>	<b>92</b>
<b>Всего</b>				<b>678</b>

Сокращения: ФСКН – Федеральная служба РФ по контролю за оборотом наркотиков; ВДВ – Воздушно-десантные войска; ВВ – Внутренние войска МВД РФ.

По этническому составу около 95% всех обследованных мужчин составляли русские. Для исследования генотипа испытуемых в качестве биологического материала использовали соскоб буккального эпителия или венозную кровь. Геномную ДНК выделяли методом щелочной экстракции либо наборами реагентов для выделения ДНК (Promega, США). Генотип образцов геномной ДНК по выбранным полиморфным системам был определен одним из трех методов: полиморфизм длины амплификационных фрагментов (ПДАФ), ПЦР в реальном времени и минисеквенирование с последующей детекцией продуктов методом MALDI-TOF. Для 583 человек из экспериментальной группы были определены

генотипы по четырем полиморфным генетическим системам: *ACE* (rs4646994), *ACTN3* (rs1815739), *CKM* (rs8111989), *EPAS1* (rs1867785), а для 202 участников исследования также по четырем дополнительным генам: *FTO* (rs9939609), *GHI* (rs2665802), *GHRHR* (rs4988496), *HIF1A* (rs11549465). Для контрольной выборки были определены генотипы по всем восьми полиморфным системам.

Антропометрическая программа включала измерения 30 признаков. По принятой в НИИ антропологии МГУ методике (Бунак, 1941; Лутвинова, Уткина, Чтецов, 1970; Мартиросов и др., 2006) измеряли продольные размеры тела, массу тела, диаметры тела, обхватные размеры, толщину кожно-жировых складок, диаметры костных эпифизов. На основании измеренных признаков вычисляли 9 расчетных. Для биоимпедансного анализа была использована одночастотная, четырехполярная система “ABC-1 Medass”, работающая с частотой 50 кГц и силой тока 800 А. Жировая масса (FM), тощая масса (FFM), активная клеточная (АСМ) и внеклеточная (ЕСМ) масса и масса скелетной мускулатуры определяются с помощью специального программного обеспечения [Николаев с соавт., 2004]. Для тестирования функциональных показателей испытуемых были выбраны два теста, отражающие основные компоненты физической работоспособности: тест МАМ (максимальная алактатная мощность) на велоэргометре (Monark, Швеция) и тест на беговой дорожке (h/p/cosmos Saturn, Германия) со ступенчато возрастающей нагрузкой. Между нагрузочными тестами испытуемым давали 60 минут на восстановление. Полноту восстановления оценивали по значениям показателей прямой газометрии (газоанализатор Metaliser 3B, Cortex, Германия) в покое. Для дальнейшего анализа использовались следующие функциональные показатели: пиковая мощность ( $W_{max}/M$ , Вт/кг), средняя мощность за тест ( $W_{ср}/M$ , Вт/кг), максимальная работа ( $A_p/M$ , Дж/кг), общая работа за тест ( $A_T/M$ , Дж/кг), максимальное потребление кислорода (МПК мл/мин/кг), дыхательный коэффициент (ДК) и частота сердечных сокращений (ЧСС уд/мин). Статистическую обработку данных проводили с использованием пакета прикладных программ STATISTICA 8.0 и Hardy.

### Глава 3. Частоты встречаемости генотипов 8 полиморфных генетических систем в исследованной выборке

Результаты изучения распределения частот встречаемости генотипов исследованных генов в целом по экспериментальной и контрольной группам представлены в табл. 2 и 3. Распределение частот встречаемости генотипов по всем исследованным системам в контрольной группе соответствовало распределению Харди-Вайнберга. Для четырех полиморфных систем генов *ACTN3*, *СКМ*, *EPAS1* и *GHRHR* были обнаружены статистически достоверные отличия от контрольной группы. Для полиморфной системы гена альфа-актина 3 наблюдается преимущественный отбор носителей С-аллеля, который обуславливает развитие скоростно-силовых качеств спортсмена.

Таблица 2. Распределение генотипов генов *ACE*, *ACTN3*, *EPAS1* и *СКМ* в экспериментальной и контрольной группах

Ген	Генотип	Частота встречаемости генотипа в экспериментальной группе (n = 583)			Частота встречаемости генотипа в контрольной группе (n = 92)		
		N <sub>о</sub>	N <sub>е</sub>	$\chi^2$	N <sub>о</sub>	N <sub>е</sub>	$\chi^2_{HW}$
<i>ACE</i>	DD	140	123	3,509 p=,17	23	20,57	1,03 p>,05
	ID	206	222		41	45,86	
	II	147	148		28	25,57	
<i>ACTN3</i>	CC	226	221	10,9 p<0,01	35	32,88	0,08 p>,05
	CT	280	251		40	44,24	
	TT	77	105		17	14,88	
<i>EPAS1</i>	GG	222	326	85,3 p<0,001	52	51	0,3 p>,05
	AG	271	210		33	35	
	AA	90	47		7	6	
<i>СКМ</i>	CC	52	82	90,27 p<0,001	13	9,46	2,87 p>,05
	CT	271	210		33	40,08	
	TT	260	292		46	42,46	

Также в подгруппе спортсменов наблюдается отбор А-аллеля гена *EPAS1*. Данный аллель ассоциирован с повышенными аэробными способностями. Аналогично, увеличение частоты встречаемости гетерозигот по гену *СКМ* в экспериментальной подгруппе свидетельствует об отборе на выносливость. Для генотипов генов *ACE*, *HIF1A*, *FTO* и *GHI* достоверных различий между группой неспортсменов и экспериментальной группой не найдено.

Таблица 3. Распределение генотипов генов *HIF1A*, *FTO*, *GHRHR* и *GHI* в экспериментальной и контрольной группах

Ген	Генотип	Частота встречаемости генотипа в экспериментальной группе (n = 202)			Частота встречаемости генотипа в контрольной группе (n = 92)		
		N <sub>o</sub>	N <sub>e</sub>	$\chi^2$	N <sub>o</sub>	N <sub>e</sub>	$\chi^2_{HW}$
<i>HIF1A</i>	CC	172	174	3,52 p=0,18	77	76.47	0,68 p>,05
	CT	30	24		11	12.05	
	TT	0	2		1	0,47	
<i>FTO</i>	AA	36	44	2,36 p=0,31	20	17.98	0,75 p>,05
	AT	100	91		40	44.04	
	TT	66	65		29	26.98	
<i>GHRHR</i>	AA	0	0	24,7 p<,01	0	0,03	0,03 p>,05
	GA	18	6		3	2.95	
	GG	184	196		86	86.03	
<i>GHI</i>	AA	64	77	4,47 p=0,10	34	31.56	1,15 p>,05
	AT	101	87		38	42.88	
	TT	37	38		17	14.56	

Таким образом, в исследованной экспериментальной группе наблюдали отбор генотипов и аллелей генов, ассоциированных как со скоростно-силовыми возможностями, так и с аэробной выносливостью. По полиморфизмам генов *ACE*, *HIF1A*, *FTO* и *GHI* в целом по экспериментальной выборке отбора не происходит. При сравнении в исследованной выборке только трех (основных) подгрупп: спортсмены в целом, сотрудники ОЧН силовых ведомств и контроль, были обнаружены достоверные различия в частотах встречаемости генотипов по системе *EPAS1* ( $\chi^2$  Пирсона = 12,48 p=,014 при df=4).

При выделении 7 подгрупп (табл. 1) достоверные различия в частотах встречаемости были обнаружены для систем *ACTN3* и *EPAS1* ( $\chi^2$  Пирсона = 19,71 p=,032 при df=10 и  $\chi^2$  Пирсона = 18,90 p=,041 при df=10, соответственно). Так, для подгрупп неспортсменов и сотрудников ФСКН характерно повышение числа носителей генотипа TT гена *ACTN3* в отличие от подгрупп 3 и 5. Для генотипов гена *EPAS1* наблюдается увеличение частоты встречаемости генотипа GG в группе неспортсменов, а для подгрупп 4 и 5 (сотрудники ОЧН ВДВ и ФСКН) повышение частот встречаемости носителей генотипов AG и AA.

#### Глава 4. Ассоциации полиморфных генетических систем *ACE*, *EPAS1*, *ACTN3*, *NOS3*, *AGT5*, *AMPD1* и *СКМ* со спортивной и соревновательной успешностью в борьбе самбо

Учитывая существенные фенотипические отличия в условиях и характере соревновательной и тренировочной деятельности спортсменов, специализирующихся в ациклических видах спорта, представляется необходимым дополнительное уточнение и экспериментальная проверка возможности переноса данных, полученных в циклических видах, на другие спортивные дисциплины. В качестве примера нециклического вида спорта нами была выбрана борьба самбо, отличающаяся широким спектром разноплановых физических нагрузок, характерных для условий соревновательного поединка. Получены следующие результаты генотипирования 226 высококвалифицированных спортсменов-самбистов по следующим полиморфным генетическим системам: *ACE* (rs4646994), *ACTN3* (rs1815739), *eNOS* (rs1799983), *EPAS1* (rs1867785), *AGT5* (rs699), *AMPD1* (rs17602729) и *СКМ* (rs8111989). Сравнительный анализ частот встречаемости генотипов исследуемых полиморфных генетических систем показал статистически значимые различия в распределении частот генотипов между группой самбистов и контрольной группой по всем полиморфным системам при 2 d.f., кроме распределения генотипов системы *ACE* ( $\chi^2=0,65$ ) при 2 d.f (табл. 4). В качестве направлений предполагаемого генетического отбора были использованы спортивная успешность: учитывалось спортивное звание спортсмена, которое было присвоено на момент проведения соревнования, а также соревновательная успешность: место спортсмена по итогам Чемпионата России в 2008 г. Численное распределение по спортивному званию выглядит для данной выборки следующим образом: КМС – 25 человек, МС – 142 человека, МСМК – 48 человек, ЗМС – 11 человек. По итогам соревнований были выделены три группы соревновательной успешности: лидеры – спортсмены, занявшие с 1 по 10 места (63 человека), средний уровень – с 11 по 29 место (102 человека) и проигравшие – с 30 по 45 место (61 человек). Дальнейший анализ показал отсутствие статистически достоверных различий в распределении частот генотипов по всем генетическим системам между спортсменами-самбистами в зависимости от уровня их квалификации, за исключением системы *AGT* ( $\chi^2=14,96$   $p=,005$  при d.f. = 4).

Таблица 4. Распределение генотипов исследованных генов в экспериментальной группе спортсменов, занимающихся самбо, и контрольной группе

Ген	Генотип	Частота встречаемости генотипа в группе самбистов (n = 226)			Частота встречаемости генотипа в контрольной группе (n = 92)		
		N <sub>o</sub>	N <sub>e</sub>	$\chi^2$	N <sub>o</sub>	N <sub>e</sub>	$\chi^2_{HW}$
<i>ACE</i>	DD	48	59	6,57 p=,04	23	20,57	1,03 p>,05
	ID	121	102		41	45.86	
	II	57	65		28	25.57	
<i>ACTN3</i>	CC	89	87	4,5 p=,10	35	32.88	0,08 p>,05
	CT	107	97		40	44.24	
	TT	30	42		17	14.88	
<i>EPAS1</i>	AA	36	18	33.3 p<,001	52	51	0,3 p>,05
	AG	101	82		33	35	
	GG	89	126		7	6	
<i>NOS3</i>	GG	108	120	5,23 p=,07	55	56.35	0,68 p>,05
	GT	98	93		34	31.3	
	TT	20	13		3	4.35	
<i>AGT5</i>	CC	59	32	27,7 p<,001	13	16.53	2,27 p>,05
	CT	118	126		52	44.93	
	TT	49	66		27	30,53	
<i>AMPD1</i>	CC	177	188	5,12 p=,07	76	74.88	1,75 p>,05
	CT	46	34		14	16.24	
	TT	3	4		2	0,88	
<i>CKM</i>	TT	106	113	12,00 p=,002	46	42.46	2,87 p>,05
	TC	102	81		33	40,08	
	CC	18	32		13	9.46	

На границе уровня значимости находится распределение частот генотипов системы синтазы окиси азота:  $\chi^2=9,89$   $p=,090$  при d.f. = 4. Наблюдаются генетически обусловленные различия между спортсменами-самбистами и неспортсменами по большинству изученных полиморфных систем, но отсутствие различий между самими спортсменами в процессе роста их квалификации подчеркивает роль изначального отбора перспективных индивидов в данном виде спорта в зависимости от наследственных особенностей. Такой отбор, по крайней мере, в отношении борьбы самбо имеет место уже на ранних стадиях специализации спортсменов [Бондарева и др., 2010].

### Глава 5. Анализ ассоциаций полиморфных генетических систем с функциональными характеристиками исследованной выборки

В табл. 5 приведены усредненные показатели основных компонентов общей работоспособности в семи подгруппах исследованной выборки. Анализ ассоциаций

генотипов исследованных полиморфных систем с показателями функционального тестирования (one-way ANOVA) выявил ассоциацию значений средней мощности и средней работы за тест только с полиморфной генетической системой *СКМ*. В обоих случаях наилучшие показатели продемонстрировали носители гомозиготного генотипа *ТТ*, в то время как наиболее низкие скоростно-силовые возможности – гомозиготы *СС* (14,2 и 12,8 Вт/кг, соответственно,  $p=,019$ ). Анализ ассоциаций генотипов выбранных полиморфных систем с показателями аэробной выносливости не выявил каких-либо достоверных ассоциаций со значениями МПК. Однако можно проследить некоторые тенденции: пониженное значение МПК у носителей двух делеционных аллелей гена *ACE* (52,5 мл/мин/кг,  $p=,29$ ) и повышенное потребление кислорода у носителей генотипа *АА* гена *EPAS1* (54,6 мл/мин/кг,  $p=,26$ ). Несмотря на отсутствие достоверных ассоциаций генов *ACE*, *ACTN3* и *EPAS1*, была предпринята попытка выявить различия в частотах генотипов и аллелей данных генов в группах с низким (38-46 мл/мин/кг), средним (47-60 мл/мин/кг) и высоким (61-73 мл/мин/кг) значением МПК.

Таблица 5. Усредненные значения показателей анаэробной и аэробной работоспособности в исследованной выборке

Группа	W <sub>мсп</sub> /М (Вт/кг)	Ат/М (Дж/кг)	МПК (мл/кг/мин)	ДК
<b>Спортсмены</b>	15,1±2,44	329,1±51,2	56,1±7,23	1,13±0,06
1	14,36±1,87	305,4±41,3	52,2±5,7	1,13±0,06
2	16,04±2,80	351,8±55,7	58,6±7,44	1,14±0,06
3	14,3±1,4	313,7±33,8	53,9±6,7	1,12±0,06
<b>Сотрудники ОСН</b>	13,16±1,67	292,6±36	54,17±5,07	1,16±0,06
4	13,46±1,68	295,4±33,5	52,12±6,05	1,13±0,04
5	12,9±1,63	279,7±27,7	54,72±4,64	1,17±0,06
6	13,1±2,07	315,6±43,9	55,4±4,06	1,18±0,06
<b>К</b>	13,0±2,00	269,9±44,5	45,5±6,79	1,14±0,08

По мере увеличения значения показателя МПК увеличиваются частоты встречаемости инсерционного аллеля *ACE* и *А*-аллеля *EPAS1*. В группе с низким значением МПК они составляют 52% и 32%, тогда как в группе с высоким значением МПК – 59,5% и 41,5%, соответственно. Данные результаты подтверждают предположение о генетической предрасположенности носителей

аллелей I гена *ACE* и A гена *EPAS1* к повышенному потреблению кислорода. Также были найдены ассоциации полиморфных генетических систем *ACE*, *CKM* и *EPAS1* со значениями показателями физической работоспособности ДК и ЧСС. Так, наиболее высокие значения ДК в процессе выполнения теста на беговой дорожке демонстрировали носители гетерозиготного генотипа гена *ACE\*ID* ( $p=,0015$ ), гомозиготного *EPAS1\*AA* и *CKM\*CC* ( $p=,006$  и  $p=,005$ , соответственно). Постоянно возрастающие запросы мышечной ткани во время интенсивной аэробной нагрузки обеспечиваются за счет усиления кровотока. Очевидно, что возможности сердечнососудистой системы не безграничны и являются одним из основных факторов, лимитирующих аэробную работоспособность. В связи с этим был проведен поиск полиморфизмов, ассоциированных с частотой сердечных сокращений (ЧСС) при достижении максимальной скорости бега. Для системы *ACE* была обнаружена следующая тенденция: ЧСС у носителей генотипа II составила 191 уд/мин, тогда как носители хотя бы одного делеционного аллеля демонстрировали значения ЧСС в 187 уд/мин ( $p=,06$ ).

Таким образом, исследование ассоциаций показателей физической работоспособности с полиморфными генетическими системами позволяет сделать следующий вывод: носители T-аллеля гена *CKM* обладают генетической предрасположенностью к повышенным скоростно-силовым возможностям, а наличие в генотипе I-аллеля гена *ACE*, AA генотипа гена *EPAS1* и CC генотипа *CKM* дает преимущество к работе на выносливость.

## **Глава 6. Анализ ассоциаций полиморфных генетических систем с морфологическими характеристиками исследованной выборки**

**6.1. Общая характеристика исследованных групп.** В табл. 6 представлены основные статистические показатели ( $X$ ,  $S$ ) тотальных размеров тела в исследованной выборке. Наименьшей длиной тела обладали представители ациклических видов спорта, а наибольшей – спортсмены игровых видов спорта ( $p=,020$ ). Между остальными подгруппами экспериментальной и контрольной групп не было выявлено достоверных различий. Наибольшей массой тела обладали

сотрудники ФСКН, вероятно, из-за меньших физических нагрузок, с одной стороны, и большим возрастом – с другой (табл. 1).

Таблица 6. Основные статистические параметры (X, S) тотальных размеров тела в исследованной выборке

Группа	Признаки							
	Длина тела, см		Масса тела, кг		Обхват груди, см		ИМТ, кг/м <sup>2</sup>	
	X	S	X	S	X	S	X	S
<b>Спортсмены</b>	178,0	8,8	75,6	12,4	93,8	6,8	23,7	2,7
1	175,4	9,6	74,1	15,1	93,0	8,0	23,9	3,2
2	178,8	6,7	75,7	7,7	94,8	5,8	23,3	2,1
3	180,3	9,1	77,3	12,4	93,8	6,2	23,7	2,8
<b>Сотрудники ОСН</b>	176,9	5,6	78,6	9,8	97,7	6,4	25,1	2,7
4	177,1	6,2	84,0	9,8	102,3	4,9	26,7	2,6
5	176,8	5,2	74,9	8,0	94,8	5,6	23,9	2,3
6	176,9	5,7	76,8	8,1	96,2	6,4	23,1	2,4
<b>К</b>	179,9	5,9	73,4	9,6	92,7	6,2	22,7	2,9

Были выявлены следующие межгрупповые различия по массе тела: группа ФСКН значимо отличается от групп ацикликов, ВДВ и контрольной ( $p < ,05$ ). Аналогично, наибольшим ИМТ (индексом массы тела) и обхватом груди обладали сотрудники ФСКН (26,7 и 102,0 см, соответственно), что достоверно выше соответствующих значений в остальных группах ( $p < ,0005$ ).

Анализ морфологических особенностей в 7 подгруппах исследованной выборки позволил сделать следующие выводы: неспортсмены демонстрируют наибольшие значения толщины жировых складок (на руках, ногах и корпусе) в сочетании с небольшими значениями обхвата плеча и поперечного диаметра грудной клетки. Спортсмены подгруппы ациклических видов спорта, представленные преимущественно единоборцами, характеризуются наименьшей длиной тела, длиной ноги и шириной лодыжки, представители игровых видов спорта обладают наибольшей длиной тела, шириной колена, достаточно большими жировыми складками на животе. Полученные данные об антропологических особенностях спортсменов изученных групп видов спорта хорошо согласуются с данными спортивных морфологов [Мартиросов и др., 2006; Черняк, Ключникова, 2002]. Представители ФСКН, аналогично неспортсменам, обладают повышенным жиротложением, имеют наибольшие ИМТ и массу тела, также демонстрируют наибольшие обхваты плеча и широкую грудную клетку. Для изучения комплексных

межгрупповых различий использовали метод канонического дискриминантного анализа (табл. 7, рис. 1).

Таблица 7. Результаты канонического анализа показателей функционального тестирования и морфологических характеристик для шести подгрупп исследованной выборки (N=292)

Канонические корреляции, критерии, вероятность ошибки	1	2	3	4	5
Каноническая корреляция	0,756	0,695	0,586	0,537	0,449
Критерий Уилкса	0,082	0,193	0,372	0,568	0,798
Вероятность ошибки (p)	0,000***	0,000***	0,000***	0,000***	0,000***
Признаки	Стандартизованные коэффициенты канонических переменных				
Пиковая работа	0,692	0,882	-0,173	-0,091	0,723
МПК	0,474	-0,247	-0,342	0,397	0,055
Пиковая мощность	-0,097	-0,743	-0,075	0,472	-0,574
Дыхательный коэффициент	-0,116	-0,388	-0,021	0,008	0,332
Длина тела	-0,115	0,332	-0,209	1,251	0,009
Длина ноги	0,154	-0,520	0,398	-0,353	0,303
Длина руки	-0,226	0,381	-0,355	-0,358	-0,489
Обхват плеча	1,128	-0,099	0,737	0,201	-0,259
Обхват бедра	-0,009	0,087	-0,813	-0,639	-0,582
Обхват бедра 2	-0,551	0,448	0,173	0,651	0,225
Обхват предплечья	-0,675	-0,444	-0,051	-0,837	0,786
Обхват талии	0,350	-0,659	0,276	0,806	0,009
Ж.Ск.верхнеподвздошная	0,447	0,517	0,441	-0,491	-0,907
Ж.Ск.Бедра 1	-0,359	0,118	0,745	0,322	0,733
Ж.Ск.Бедра 3	-0,109	-0,686	-0,416	0,106	0,441
Ж.Ск.Плеча 2	-0,245	0,457	0,279	0,082	0,007
Ж.Ск.Предплечья	0,304	0,102	-0,553	-0,150	0,034
Ж.Ск.Голени	0,004	-0,180	-0,490	0,436	-0,223
Диаметр плеч	0,525	-0,019	0,012	0,130	0,245
Ширина запястья	0,002	-0,161	-0,290	-0,449	-0,432
Накопленная пропорция	0,39	0,66	0,81	0,93	1,00
Группы	Центральные точки (средние значения) канонических переменных				
1	0,087	0,755	0,132	-1,206	0,096
2	1,336	0,537	-0,746	0,519	0,607
3	-0,038	0,599	-0,409	0,334	-0,955
4	1,322	-0,799	1,324	0,239	-0,108
5	-0,800	-1,636	-0,577	-0,174	0,068
контроль	-2,222	0,801	0,681	0,609	0,404

Сокращения: Ж.Ск. – жировая складка; Ж.Ск. бедра 1 – медиальная в верхней части бедра; Ж.Ск. бедра 3 – срединная на передней поверхности; Ж.Ск. плеча 2 – на внутренней поверхности плеча; обхват бедра 2 – на середине бедра.

Первая каноническая переменная описывает 39% совместной изменчивости. Ее информативность, главным образом, определяют следующие параметры: обхват плеча, значение максимальной работы в тесте МАМ, обхваты плеча, предплечья и обхват на середине бедра. Представители подгруппы неспортсменов расположились в области низких значений первой канонической переменной; для

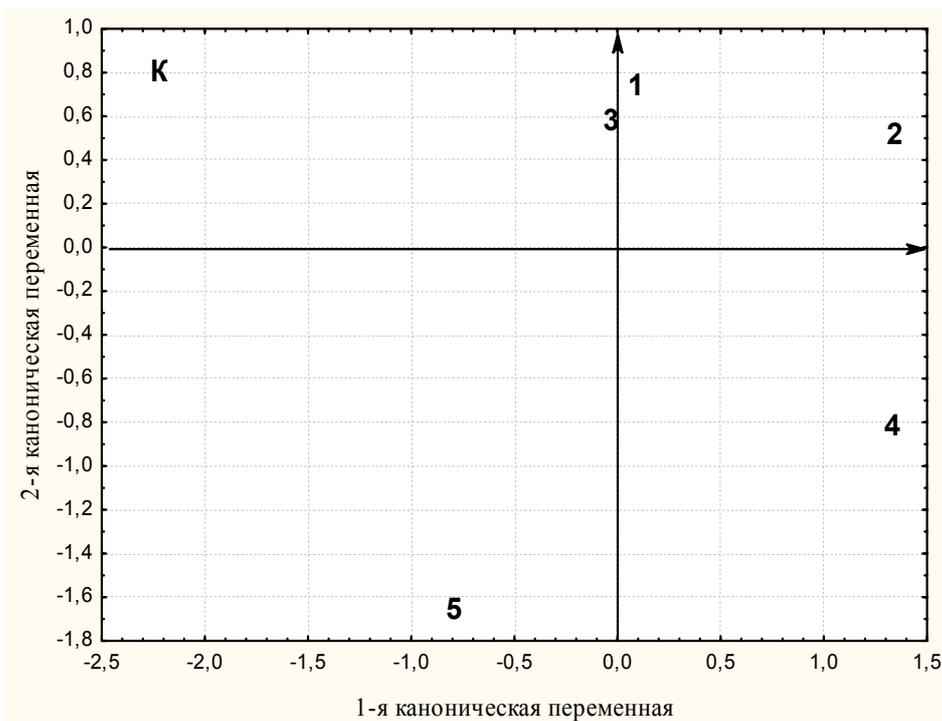


Рис. 1. Расположение центральных точек для шести подгрупп исследованной выборки по результатам канонического анализа комплекса признаков функционального тестирования и морфологического обследования. Обозначение групп, как в табл.1.

них характерны низкие значения обхвата плеча, скоростно-силовые (максимальная работа) и аэробные возможности (низкие значения МПК), а также большие значения обхватов предплечья и бедра.

Таким образом, контрольная группа

неспортсменов характеризуется низкими значениями показателей физической работоспособности, а также слабым развитием скелетной мускулатуры плеча, и повышенным жиротложением на предплечье и бедре. На противоположном полюсе сосредоточены представители ациклических, циклических, игровых видов спорта и сотрудники силовых ведомств ФСКН. Для них характерны высокие значения физической работоспособности (как аэробной, так и анаэробной), а также меньшие обхваты предплечья и бедра, что по-видимому связано с пониженным отложением жира на данных частях тела. Вторая каноническая переменная описывает 27% изменчивости и выделяет подгруппы сотрудников ФСКН и ВДВ в область своих низких значений. Для них будут характерны большие значения толщины жировой складки на передней поверхности бедра, обхвата талии и длины ноги, меньшие значения максимальной работы, обхвата бедра и верхнеподвздошной жировой складки на животе. На рис. 1 представлено расположение центральных точек для шести подгрупп исследованной выборки для комплекса морфологических и функциональных признаков.

**6.2. Ассоциации полиморфных генетических систем с продольными размерами тела.** Длина тела является важным показателем, который учитывается

при отборе и профилизации во многих видах спорта: баскетбол, волейбол, легкая атлетика, гимнастика и т.п. В качестве показателей продольных размеров тела были использованы измерительные и расчетные признаки: высоты измеренных точек над полом, а также длина тела, длина руки, длина ноги и длина корпуса.

Не было найдено статистически достоверных ассоциаций изученных полиморфных генетических систем с показателями продольных размеров тела. Для таких генов, как *СКМ*, *EPAS1*, *HIF1A* данный результат является закономерным в свете их функции в организме. Также не было выявлено каких-либо закономерностей для полиморфных систем рецептора соматолиберина и гормона роста. Отсутствие ассоциаций полиморфизма гена *GHI* с показателями продольного роста может быть связано с тем, что гормон роста не является непосредственным активатором, а является предшественником соматомединов (IGFI и IGFIИ). Более того регуляция роста человека носит полигенный, а не моногенный характер [Li et al., 2010]. Несмотря на отсутствие статистически достоверных различий для гена *GHRHR* можно проследить некоторую тенденцию: носители генотипа GA обладают большей длиной тела, длиной руки и длиной корпуса по сравнению с носителями генотипа GG.

**6.3. Ассоциации полиморфных генетических систем с массой и составом тела.** Не вызывает сомнения тот факт, что накопление избыточного веса обусловлено во многом генетическими факторами. Особенно важна генетическая предрасположенность к набору жировой массы в видах спорта, где существует деление на весовые категории и перед соревнованиями спортсмены вынуждены сбрасывать избыточный вес. Был проведен поиск ассоциаций восьми генетических систем с массой тела, ИМТ, толщиной подкожных жировых складок и результатами биоимпедансометрии.

Получены многочисленные ассоциации полиморфизма гена *FTO* с толщиной практически всех измеренных подкожных жировых складок. AA генотип *FTO* ассоциирован с большей толщиной жировых складок. Это результат хорошо согласуется с данными других исследований [Frayling et al., 2007; Lohmueller et al., 2003; Olszewski et al., 2009]. Показано также, что носители двух мутантных А-аллелей демонстрируют замедленную потерю жировой массы в ответ на продолжительные тренировки, по сравнению с носителями хотя бы одного исходного аллеля [Rankinen et al., 2010]. Хотя в нашем исследовании не наблюдаются различия в

частотах распределения генотипов и аллелей между контрольной группой и экспериментальной, показано, что АА генотип гена *FTO* предрасполагает к накоплению жировой массы вне зависимости от занятий спортом. Повышенному жиросотложению способствует также наличие в геноме гомозиготного генотипа ТТ гена *ACTN3*. Носители данного генотипа отличались достоверно большими значениями толщины подкожных жировых складок, нежели носители хотя бы одного исходного С-аллеля (16,0 мм у носителей ТТ против 12,0 мм у носителей СС, для верхнеподвздошной жировой складки.). Полиморфные системы генов *EPAS1*, *GHRHR* и *GHI* не обнаружили ассоциаций с показателями массы и состава тела. SNP полиморфизм гена креатинкиназы был ассоциирован с толщиной жировой складки на груди ( $p=,06$ ) и оценкой жировой массы по результатам биоимпедансометрии ( $p=,062$ ). В обоих случаях носители гетерозиготного сочетания демонстрировали наибольшие значения, а наименьшие – носители генотипа СС. Ранее не было отмечено возможное влияние полиморфизма гена *СКМ* в накоплении жировой массы тела.

**6.4. Ассоциации полиморфных генетических систем с диаметрами тела и костных эпифизов, а также с обхватными размерами тела.** Анализ зависимости обхватных размеров тела от исследуемых полиморфных систем не выявил закономерностей для генов *ACE*, *СКМ*, *GHI* и *EPAS1*. Для системы гена *HIF1A* было показано, что носителям генотипа ТТ соответствует меньший обхват груди, нежели носителям хотя бы одного С-аллеля (85,0 см ТТ против 95,0-97,5 см для СТ и СС, соответственно,  $p=,05$ ). Получены результаты, свидетельствующие об ассоциации полиморфизмов генов *ACTN3* и *FTO* с обхватами тела. Так, носителям гомозиготного генотипа ТТ по гену *ACTN3*, как и носителям генотипа АА гена *FTO*, соответствуют наибольшие значения обхватов, в то время как сочетание нормального и минорного аллелей приводит к значительному уменьшению значений обхватов талии, ягодиц и бедра. Данный результат, в целом, подтверждает описанные выше ассоциации гомозиготных по мутантному аллелю генотипов с повышенным жиросотложением. Проведенный анализ по поиску ассоциаций полиморфных генетических систем со значениями ширин костных эпифизов, выявил ассоциации ширины локтя и запястья с генотипом гена *GHRHR*. Носители гетерозиготного генотипа обладали более широкими костными эпифизами (75,0 и 61,5 мм против 73,0 и 59,5 мм,  $p<,05$ ). Для остальных генов ассоциации не были найдены.

Для полиморфных систем генов *ACE*, *FTO*, *CKM* не было выявлено ассоциаций со значениями диаметров тела. Однако ранее были опубликованы исследования, в которых присутствовала зависимость антропометрических показателей от генотипа гена *ACE* [Kim, 2009; Strazzullo et al., 2003]. Для гена рецептора соматолиберина была выявлена ассоциация со значением диаметра таза. Носители одного минорного аллеля демонстрируют большие значения, нежели носители GG (28,1 см против 29,0 см,  $p < 0,05$ ). С/Т полиморфизм гена *ACTN3* оказывает влияние на диаметр таза, а также на поперечный и продольный диаметры грудной клетки. Также найдена ассоциация С/Т полиморфизма *EPAS1* со значением диаметра плеч (39,8 см у носителей ТТ против 40,6 см у носителей С-аллеля,  $p = 0,05$ ).

## Глава 7. Комплексный анализ исследованных полиморфных генетических систем

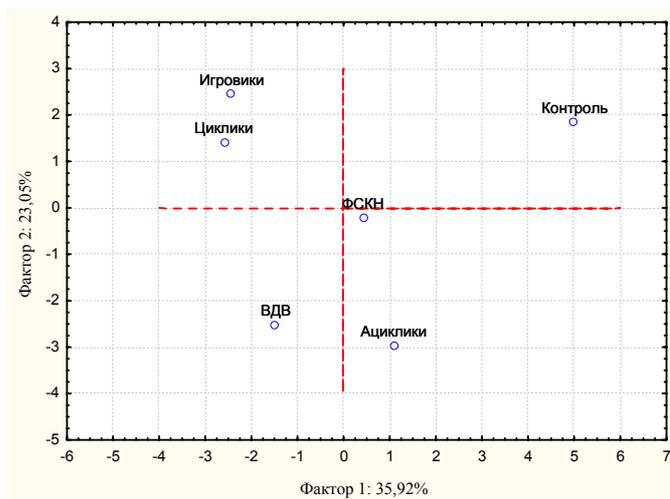


Рис. 2. Положение подгрупп исследованной выборки в пространстве двух главных компонент по данным о частотах генотипов исследованных полиморфных систем

В заключении нами была осуществлена попытка выявить сочетания генотипов выбранных для исследования полиморфных систем для шести подгрупп исследованной выборки. На рис. 2 и 3 представлены результаты применения метода главных компонент для частот встречаемости генотипов генов *ACE*, *ACTN3*, *CKM*, *EPAS1*, *FTO*, *GHI*, *GHRHR* и *HIF1A* в шести подгруппах исследованной выборки. На рис. 2 видно, что две

первые главные компоненты описывают 59% генетической изменчивости в шести подгруппах исследованной выборки. Контрольная группа неспортсменов образует отдельную группу, в то время как спортсмены игровых и циклических видов спорта образовали общий кластер. Сотрудники силовых ведомств и спортсмены ациклических видом спорта отличны и от контрольной подгруппы и от кластера спортсменов циклических и игровых видов спорта.

Далее была проанализирована совокупность исследованных полиморфных систем внутри экспериментальной группы (рис. 3). Две первые главные компоненты описывают 70% генетической изменчивости по генотипам восьми исследованных генов в пяти подгруппах экспериментальной группы. Пять подгрупп экспериментальной группы образовали три кластера: спортсмены игровых и циклических видов спорта; сотрудники силовых ведомств ФСКН и ВДВ; спортсмены ациклических видов спорта. Данный результат подтверждает наше предположение о различном направлении генетического отбора для спортсменов циклических и ациклических видов спорта. Также из полученных данных следует, что спортсмены игровых видов спорта, занимающие промежуточное положение как по энергообеспечению соревновательной и тренировочной деятельности, так и по кинематической характеристике двигательной активности, генетически наиболее близки к спортсменам циклических видов спорта. Выделение подгрупп сотрудников ВДВ и ФСКН в одну группу, не включающую спортсменов ациклических видов спорта, свидетельствует о генетическом своеобразии направления отбора в ОСН силовых ведомств. Несмотря на значительное сходство тренировочного процесса сотрудников ОСН и ацикликов – большинство представителей этих групп занимаются единоборствами – между ними больше генетических различий, нежели можно было ожидать.

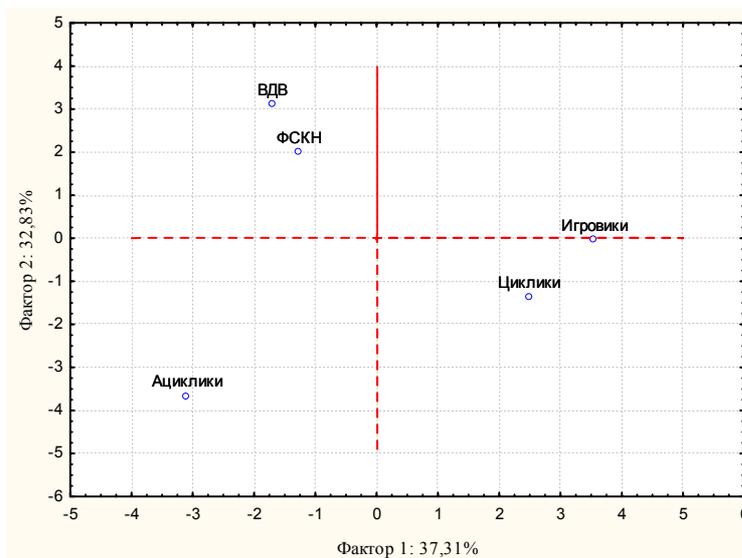


Рис. 3. Положение подгрупп экспериментальной выборки в пространстве двух главных компонент по данным о частотах генотипов исследованных полиморфных систем

Можно перечислить генотипы исследованных генов, которые являются характерными для каждого из получившихся кластеров. Для спортсменов, представляющих игровые и циклические виды спорта: *ACTN3\*CT*, *GHI\*AA*, *HIF1A\*CT*, *ACE\*DI*, *FTO\*AA*, *СКМ\*ТТ*. Для спортсменов-ацикликов: *ACTN3\*ТТ*, *GHI\*АТ*, *ACE\*DD*. И для кластера, объединившего сотрудников ОСН: *ACE\*II*, *EPAS1\*AA*, *FTO\*ТТ*, *GHRHR\*GG*. Таким образом, для спортсменов циклических и игровых ви-

дов спорта характерен отбор гетерозиготных генотипов по генам альфа-актинина 3 и ангиотензин-1 превращающего фермента; гомозиготный генотип по гену креатинкиназы обуславливает высокие скоростно-силовые возможности; AA генотип гена, ассоциированного с жировой массой, повышает риск накопления избыточного веса. Для спортсменов-аикликов можно наблюдать сочетание гомозиготного генотипа TT гена *ACTN3*, ассоциированного с высокой выносливостью, с гомозиготным генотипом по делеционному аллелю гена *ACE*, который детерминирует скоростно-силовые способности. Что касается подгрупп сотрудников ВДВ и ФСКН, то для них характерен отбор «генотипов выносливости» по системам генов *ACE* и *EPAS1*; также они не отличаются высокими значениями продольных размеров тела и наименее предрасположены к накоплению жира. Обнаруженное нами повышенное накопление жира в подгруппе ФСКН может быть в некоторой мере объяснено бóльшим возрастом представителей данной подгруппы, а также, по-видимому, внешними факторами, такими, как незначительный объем физических нагрузок и/или высококалорийная диета. В подгруппе сотрудников ВДВ значения толщины подкожных жировых складок не отличаются от таковых у спортсменов, что не противоречит полученным результатам генетического исследования.

## ВЫВОДЫ

1. Частоты встречаемости генотипов полиморфных генетических систем *ACTN3*, *EPAS1*, *CKM* и *GHRHR* в экспериментальной выборке достоверно отличаются от таковых в контрольной выборке. По полиморфным генетическим системам *ACTN3* и *CKM* происходит отбор скоростно-силовой направленности; по системе *EPAS1* – отбор аллеля выносливости; по системе *GHRHR* – носителей гетерозиготного генотипа, ассоциированного с бóльшими длиннотными размерами тела. Таким образом, в целом исследованная группа спортсменов демонстрирует различные направления генетического отбора: предрасположенность спортсменов и к скоростно-силовой физической деятельности, и к работе на выносливость свидетельствует о необходимости наличия «базовой» генетической предрасположенности к развитию силы и выносливости для занятий спортом.

2. Выявлены генетически обусловленные различия между высококвалифицированными борцами самбо и неспортсменами по большинству изученных

полиморфных систем, но отсутствие различий между самими спортсменами в процессе роста их спортивного мастерства подчеркивает роль изначального отбора индивидов в данном виде спорта в зависимости от наследственных особенностей. Такой отбор имеет место уже на ранних стадиях специализации спортсменов в отношении борьбы самбо. Также не было найдено генетических маркеров соревновательной успешности в борьбе самбо.

3. Полиморфная генетическая система *СКМ* ассоциирована с характеристиками анаэробной работоспособности: средней мощностью и средней работой, продемонстрированной в тесте МАМ. Носители генотипа ТТ демонстрируют наилучшие скоростно-силовые способности в тесте МАМ, а наличие в генотипе I-аллеля гена *ACE*, AA генотипа гена *EPAS1* и CC генотипа СКМ дает преимущество к работе на выносливость. Не обнаружено ассоциаций изученных генов со значением максимального потребления кислорода

4. Полиморфные генетические системы *ACTN3* и *FTO* ассоциированы с морфологическими характеристиками высококвалифицированных спортсменов: носители ТТ генотипа гена *ACTN3* и AA генотипа гена *FTO* демонстрируют бóльшую толщину подкожных жировых складок, а также обхватных размеров тела по сравнению с носителями хотя бы одного исходного аллеля. Полиморфизмы исследованных полиморфных генетических систем не ассоциированы с продольными размерами тела,

5. Полиморфные генетические системы *ACE*, *СКМ*, *GHI*, *HIF1A* и *EPAS1* не ассоциированы с морфологическими характеристиками высококвалифицированных спортсменов и сотрудников ОСН силовых ведомств РФ.

6. Выделен набор генотипов, отличающих представителей изученных групп видов спорта друг от друга. Для спортсменов, представляющих игровые и циклические виды спорта: *ACTN3\*CT*, *GHI\*AA*, *HIF1A\*CT*, *ACE\*DI*, *FTO\*AA*, *СКМ\*TT*. Для спортсменов ациклических: *ACTN3\*TT*, *GHI\*AT*, *ACE\*DD*. И для кластера, объединившего сотрудников ОСН: *ACE\*II*, *EPAS1\*AA*, *FTO\*TT*, *GHRHR\*GG*. Таким образом, наиболее близкими по набору генотипов изученных генов оказались спортсмены, специализирующиеся в игровых и циклических видах спорта, сотрудники ОСН ФСКН и ВДВ. Контрольная группа и подгруппа ациклических видов спорта демонстрируют своеобразие генетического отбора,

отличающее их как от спортсменов-цикликов и ироговиков, так и от сотрудников ОСН силовых ведомств.

## **СПИСОК РАБОТ, ОПУБЛИКОВАННЫХ ПО ТЕМЕ ДИССЕРТАЦИИ**

**Статьи, опубликованные в ведущих рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК для защиты диссертаций:**

1. *Бондарева Э.А.* Молекулярно-генетические маркеры спортивной успешности. // Биотехнология, 2008. № 4. С. 3–21 (в соавт. с: Ростовцева Е.В., Шебанова А.С., Агапов И.И.).
2. *Бондарева Э.А.* Молекулярно-генетические аспекты индивидуальных различий в болеощущении и терморегуляции. // Физиология человека, 2009. Т. 35. № 1. С. 130–140 (в соавт. с: Ростовцева Е.В., Агапов И.И.).
3. *Бондарева Э.А.* Ассоциации четырех полиморфных генетических систем (ACE, EPAS1, ACTN3 И NOS3) со спортивной успешностью в борьбе самбо. // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, № 1, 2010. С. 36–45 (в соавт. с: Шиян В.В., Спицын В.А., Година Е.З.).
4. *Бондарева Э.А.* T/A полиморфизм гена FTO ассоциирован с избыточным весом // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, № 4, 2010. С. 65–69.

### **Материалы конференций:**

5. *Бондарева Э.А.* Молекулярно-генетические маркеры аэробной и анаэробной выносливости. // Мат. XV Междунар. научной конф. студ., аспирантов и молодых ученых «Ломоносов», Москва. 2008. С. 27 (в соавт. с: Шебанова А.С., Ростовцева Е.В., Агапов И.И., Трофимов Д.Ю., Тоневицкий А.Г.).
6. *Бондарева Э.А.* Молекулярно-генетические маркеры успешности спортсменов, занимающихся единоборствами. // Сб. научных работ молодых ученых. Москва. 2009. С.47–58 (в соавт. с: Шиян В.В., Година Е.З.).