

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ В ДЕТСКОМ СПОРТЕ: ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ И ОТРИЦАТЕЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ

Кобелькова И. В.^{1,2}, Коростелева М. М.^{1,3}

¹Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии, Москва, Россия

²Академия постдипломного образования,

Федеральное медико-биологическое агентство России, Москва, Россия

³Российский университет дружбы народов имени П. Лумумбы, Москва, Россия

Введение. В последнее время применяется ряд новых методологических подходов для выявления благоприятного генетического профиля, позволяющего упростить отбор потенциально успешных спортсменов. Статус элитного спортсмена является сложным, полигенным признаком. Для того, чтобы генетическое тестирование эффективно использовалось для идентификации талантов, необходимо изучить большое количество полиморфизмов, связанных со спортивной успешностью.

Цель – оценить эффективность применения генетического тестирования в спортивной практике.

Методы исследования. Анализ научных работ в российских и зарубежных базах данных ScienceDirect и PubMed, собственных результатов изучения генетического полиморфизма спортсменов.

Результаты и их обсуждение. Используя перспективные подходы для выявления индивидуального и сочетанного вклада вариантов генетических полиморфизмов в спортивный статус гипотетического «эталонного спортсмена», Williams и соавт. определили вероятность существования человека с теоретически «оптимальным» генетическим профилем для видов спорта, в которых основным качеством является выносливость [1]. «Оценка генотипа» в диапазоне от 0 до 100 баллов была проведена на основании максимально благоприятных комбинаций потенциальных полиморфизмов, способных влиять на физическую производительность и выносливость. Однако вероятность существования такого спортсмена с «идеальным» показателем генотипа оказалась крайне низка (0,0005%). Аналогичная модель, ограниченная наличием 7 полиморфизмов, связанных с показателями выносливости (ангиотензинпревращающий фермент I (пептидилдипептидаза A) 1ACE I/D (rs1799752); ген альфа-актина 3 AKTN3 R577X (rs1815739); полиморфизм гена аденозинмонофосфатдеаминазы 1 (изоформа M) (AMPD1) Gln(Q)12Ter(X) (rs17602729); креатинкиназа, мышечный ген (CKM) NcoI RFLP 1170bp/985 + 185bp; ген гемохроматоза (HFE) His(H)63Asp(D) (rs1799945); ген миостатина (фактор роста и дифференцировки) (GDF-8) Lys(K)153Arg(R) (rs1805086); и рецептор, активированный пролифератором пероксисомы, γ , коактиватор 1, ген α (PPARGC1A)

Gly(G)482Ser(S) (rs8192678)), изучались у финалистов Олимпийских игр и победителей Тур де Франс. При этом ни один из элитных спортсменов мирового класса не обладал оптимальными показателями генотипа, лишь трое набрали максимально высокий возможный балл по шести полиморфизмам, у финишировавшего в тройке лучших на Тур де Франс выявлено три аллеля, связанных с выносливостью (оценка составила 57 баллов) [2].

В настоящее время отсутствуют доказательства того, что существующие генетические тесты предоставляют специфическую информацию в отношении отбора талантов или предрасположенности к конкретному виду спорта, прогноза результатов, которого может достигнуть спортсмен по конкретной программе тренировок, либо предрасположенности к травмам, связанным с физическими упражнениями. Неизвестно, будет ли генетическое тестирование, даже при условии значительного повышения валидности, предоставлять информацию, которая не учитывает существующих традиционных физиологических тестов, антропометрических характеристик, биохимических показателей, регулярно используемых при проведении медицинских осмотров спортсменов.

Существуют обоснованные опасения по поводу использования генетической информации для выявления талантов в спорте. Принято считать, что в спортивном контексте генетическое тестирование не должно проводиться на спортсменах моложе 18 лет [3]. Актуальным представляется разработка унифицированного генетического тестирования для профориентации с минимизацией ложноположительных и ложноотрицательных результатов, в том числе для защиты уязвимой психики юных спортсменов. Важно оценить, какое влияние окажет получение этой информации на будущую мотивацию и продолжение профессиональной деятельности [4]. Акцент в применении массового генетического тестирования для выявления талантов у детей должен быть сделан не столько на потенциальных будущих преимуществах, сколько на благополучии и оптимальном физическом развитии ребенка в настоящий момент [5]. При отсутствии клинических проявлений врачи-педиатры, являющиеся морально ответственными за негативные последствия предоставляемой информации, должны давать прямые рекомендации взрослым против прогностического тестирования и сообщения детям результатов исследований, проводимых как в клинических, так и в научно-исследовательских целях [6]. В исследовании, касающемся состояния здоровья, родители отметили несколько мотивов для получения результатов генетического тестирования и причин для отказа от них. Наиболее распространенными причинами отказа были защита будущей самостоятельности ребенка, негативное влияние на воспитание и излишнее беспокойство по поводу будущих заболеваний [7].

С другой стороны, результаты изучения генетических полиморфизмов могут быть использованы для выявления спортсменов с повышенным риском травм, развития алиментарно-зависимых заболеваний (ожирение, нарушение липидного обмена), что позволяет внедрить профилактические стратегии для снижения этого риска, скорректировать рацион питания, а тренировочному процессу стать более персонализированным, приближая спортсмена к максимально возможному высокому адаптационному потенциалу.

Выводы. Представленная в литературе информация о возможном влиянии генетики на спортивные достижения не является абсолютно достоверной для прогнозирования будущего статуса элитного спортсмена. Поскольку спортивная успешность – это результат достаточно большого числа переменных, а не только генотипа, дискутабельно использование генетической информации для однозначной идентификации будущего элитного спортсмена. Потенциально генетическая информация может представлять собой утилитарное дополнение к существующим основным процедурам оценки или отбора талантов, снизить риск развития ряда неинфекционных заболеваний.

Литература

1. Williams A.G., Folland J.P. Similarity of polygenic profiles limits the potential for elite human physical performance // *J Physiol*. 2008 Jan 1;586(1):113-21.
2. Eynon N., Ruiz J.R., Meckel Y., Morán M., Lucia A. Mitochondrial biogenesis related endurance genotype score and sports performance in athletes // *Mitochondrion*. 2011 Jan;11(1):64-9.
3. Pickering C., Kiely J., Grgic J., Lucia A., Del Coso J. Can Genetic Testing Identify Talent for Sport? // *Genes (Basel)*. 2019 Nov 26;10(12):972.
4. Breitbach S., Tug S., Simon P. Conventional and genetic talent identification in sports: will recent developments trace talent? // *Sports Med*. 2014 Nov;44(11):1489-503.
5. Camporesi S., McNamee M.J. Ethics, genetic testing, and athletic talent: children's best interests, and the right to an open (athletic) future // *Physiol Genomics*. 2016 Mar;48(3):191-5.
6. Ross L.F., Clayton E.W. Ethical Issues in Newborn Sequencing Research: The Case Study of BabySeq // *Pediatrics*. 2019;144(6):e20191031.
7. Pereira S., Gutierrez A.M., Robinson J.O. et al. Parents' decision-making regarding whether to receive adult-onset only genetic findings for their children: Findings from the BabySeq Project // *Genet Med*. 2023;25(3):100002.