

И. И. АХМЕТОВ

МОЛЕКУЛЯРНАЯ
ГЕНЕТИКА
СПОРТА



МОСКВА, 2009

УДК 796/799/61
ББК 75.0
А95

Рецензенты:

Виктор Алексеевич Спицын, д. биол. н., профессор, зав. лабораторией экологической генетики Медико-генетического научного центра РАМН, Москва;
Сергей Сергеевич Михайлов, д. мед. н., профессор, зав. кафедрой биохимии Национального государственного университета физической культуры, спорта и здоровья им. П. Ф. Лесгафта, Санкт-Петербург

Ахметов И. И.
А95 Молекулярная генетика спорта: монография [Текст] / И. И. Ахметов. – М.: Советский спорт, 2009. – 268 с. : ил.

ISBN 978-5-9718-0412-3

Предлагаемая читателю монография – одна из первых попыток систематизации накопленной к настоящему времени информации в области молекулярной генетики спорта. Начало монографии посвящено описанию молекулярных основ наследственности и изменчивости, а также механизмов, детерминирующих индивидуальные различия в развитии и проявлении физических и психических качеств человека, с указанием методов молекулярной диагностики. Основное внимание в книге уделено характеристике отдельных молекулярно-генетических маркеров физической работоспособности человека. В монографии также затрагиваются вопросы, связанные с этическими аспектами генетических технологий спортивного отбора, применением пищевых веществ и фармакологических препаратов с целью регуляции активности генов.

Книга адресована аспирантам, научным работникам и преподавателям институтов физической культуры, а также специалистам по спортивной медицине, физиологии, антропологии, биохимии и генетике. Монография может быть использована в качестве справочного и методического руководства при составлении специализированных учебных циклов по спортивной генетике.

**УДК 796/799/61
ББК 75.0**

ISBN 978-5-9718-0412-3

© Ахметов И. И., 2009
© Оформление. ОАО «Издательство
«Советский спорт»», 2009

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение	7
Список сокращений	9
Глава I. Молекулярные основы наследственности	11
1. <i>Структура и организация генома</i>	11
1.1. Структура ДНК	11
1.2. Репликация ДНК	13
1.3. Структура гена	15
1.4. Транскрипция и трансляция	17
1.5. Геном человека	21
2. <i>Генная экспрессия</i>	25
2.1. Регуляция генной экспрессии	25
2.2. Экспрессия генов в скелетных мышцах	31
3. <i>Изменчивость генома. Полиморфизм ДНК</i>	37
3.1. Основные виды геномного полиморфизма	37
3.2. Функциональная значимость ДНК-полиморфизмов	39
3.3. Номенклатура мутаций и генных полиморфизмов	42
4. <i>Генотип и фенотип</i>	44
4.1. Генотип, гаплотип, гаплогруппа	44
4.2. Фенотип	47
4.3. Наследование количественных признаков	48
4.4. Типы наследования признаков	50
4.5. Норма и диапазон реакции	52
Глава II. Введение в спортивную генетику	54
1. <i>История спортивной генетики</i>	54
1.1. Спортивная генетика в догеномный период	54
1.2. Спортивная генетика в постгеномный период	57

2. <i>Индивидуальные различия в развитии физических и психических качеств</i>	62
3. <i>Наследуемость и тренируемость</i>	66
3.1. Основные методы изучения механизмов наследуемости	66
3.2. Наследуемость признаков и тренируемость физических качеств	70
4. <i>Спортивная одаренность и гениальность</i>	76
4.1. Общие представления о гениальности и таланте	76
4.2. Структура и частота появления спортивного таланта	78
4.3. Генеалогические особенности спортивной одаренности	79
5. <i>Методологические подходы картирования генов, ассоциированных со спортивной деятельностью</i>	80
Глава III. Молекулярно-генетические методы	92
1. <i>Работа с биологическим материалом</i>	92
1.1. Забор и хранение биологического материала	92
1.2. Выделение ДНК из биологического материала	94
2. <i>Полимеразная цепная реакция (ПЦР) и рестрикционный анализ</i>	95
2.1. Основные принципы ПЦР	95
2.2. Анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов	98
2.3. Подбор условий ПЦР	100
3. <i>ПЦР в реальном времени</i>	102
Глава IV. Генетические маркеры и спорт	106
1. <i>Общие представления. Классификация генетических маркеров</i>	106
2. <i>Генетические маркеры выносливости</i>	109
2.1. I аллель гена ангиотензинпревращающего фермента (ACE)	110
2.2. 6.7-kb аллель гена адренергического рецептора α -2A типа (ADRA2A)	113
2.3. 16Arg аллель гена β -2 адренергического рецептора (ADRB2)	113
2.4. Gln12 аллель гена АМФ-деаминазы (AMPD1)	114
2.5. -9 аллель гена брадикининового рецептора β 2 (BDKRB2)	115
2.6. Rs1867785 G и rs11689011 T аллели гена эндотелиального PAS-домен протеина (EPAS1)	116
2.7. (GGAA)n 185-bp аллель гена рецептора эритропоэтина (EPOR)	117
2.8. 825T аллель гена гуанин связывающего протеина 3 (GNB3)	118

2.9. 63Asp аллель гена гемохроматоза (<i>HFE</i>)	118
2.10. Pro582 аллель гена фактора, индуцируемого гипоксией 1 (<i>HIF1A</i>)	119
2.11. Glu23 аллель гена АТФ-зависимого калиевого канала, подсемейства J, 11-го типа (<i>KCNJ11</i>)	120
2.12. Гаплогруппы мтДНК	121
2.13. Gly160 аллель гена ядерного фактора активированных Т-клеток, C4 (<i>NEATC4</i>)	123
2.14. Glu298 и 164-bp аллели гена эндотелиальной NO-синтазы (<i>NOS3</i>)	126
2.15. Rs4253778 G аллель гена α -рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (<i>PPARA</i>)	128
2.16. Rs2016520 C аллель гена δ -рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (<i>PPARD</i>)	132
2.17. Gly482 аллель гена коактиватора PPAR γ , 1 α (<i>PPARGC1A</i>)	135
2.18. 203Pro и 292Ser аллели гена коактиватора PPAR γ , 1 β (<i>PPARGC1B</i>)	138
2.19. 5I аллель гена регуляторной В субъединицы протеинфосфатазы 3, α (<i>PPP3R1</i>)	139
2.20. 12Thr аллель гена митохондриального транскрипционного фактора A (<i>TFAM</i>)	143
2.21. 55Val аллель гена разобщающего белка 2 (<i>UCP2</i>)	144
2.22. Rs1800849 T гена разобщающего белка 3 (<i>UCP3</i>)	145
2.23. Rs2010963 C аллель гена фактора роста эндотелия сосудов A (<i>VEGFA</i>)	146
2.24. 472Gln аллель гена рецептора 2-го типа фактора роста эндотелия сосудов (<i>VEGFR2</i>)	149
2.25. Гаплогруппы Y-хромосомы	151
3. Генетические маркеры быстроты и силы	151
3.1. D аллель гена ангиотензинпревращающего фермента (<i>ACE</i>)	152
3.2. Arg577 аллель гена α -актинина-3 (<i>ACTN3</i>)	154
3.3. (CAG) _n L (≥ 22) аллели гена рецептора андрогена (<i>AR</i>)	158
3.4. 582Ser аллель гена фактора, индуцируемого гипоксией 1 (<i>HIF1A</i>)	160
3.5. Rs4253778 C аллель гена α -рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (<i>PPARA</i>)	161
3.6. 12Ala аллель гена γ -рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом (<i>PPARG</i>)	163

4. <i>Генетические маркеры, ассоциированные с деятельностью высшей нервной системы</i>	165
4.1. Генетические маркеры личностных характеристик человека	166
4.2. Генетические маркеры умственных способностей	175
5. <i>Комплексное использование генетических маркеров</i>	177
Глава V. Фармакогенетика и нутригенетика спорте	183
Глава VI. Генетическое тестирование в спорте	191
Заключение	200
Приложения	202
Список литературы	206
Словарь терминов	261