

УДК 575.22:577.29

https://doi.org/10.33619/2414-2948/53/03

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ГЕНОВ *ACTN3* И *AMPD1*  
У ДЗЮДОИСТОВ СПОРТИВНОЙ ШКОЛЫ  
ПО САМБО И ДЗЮДО «ВИТЯЗЬ» г. ПЕРМИ**

©**Вострикова А. В.**, ORCID: 0000-0002-9330-2918, Пермский государственный национальный исследовательский университет, г. Пермь, Россия, [vostanyuta@mail.ru](mailto:vostanyuta@mail.ru)

©**Боронникова С. В.**, ORCID: 0000-0002-5498-8160, д-р биол. наук, Пермский государственный национальный исследовательский университет, г. Пермь, Россия, [SVBoronnikova@yandex.ru](mailto:SVBoronnikova@yandex.ru)

©**Закиров Р. М.**, ORCID: 0000-0002-2986-297X, Спортивная школа олимпийского резерва по самбо и дзюдо «Витязь» им. И. И. Пономарева, г. Пермь, Россия, [rafis\\_perm@mail.ru](mailto:rafis_perm@mail.ru)

**MOLECULAR GENETIC ANALYSIS OF *ACTN3* AND *AMPD1* JUDOKAS GENES  
OF 'VITYAZ' PERM SAMBO AND JUDO SPORTS SCHOOL**

©**Vostrikova A.**, ORCID: 0000-0002-9330-2918, Perm State University, Perm, Russia, [vostanyuta@mail.ru](mailto:vostanyuta@mail.ru)

©**Boronnikova S.**, ORCID: 0000-0002-5498-8160, Dr. habil., Perm State University, Perm, Russia, [SVBoronnikova@yandex.ru](mailto:SVBoronnikova@yandex.ru)

©**Zakirov R.**, ORCID: 0000-0002-2986-297X, 'Vityaz' Perm Sambo and Judo Olympic Reserve Sports School, Perm, Russia, [rafis\\_perm@mail.ru](mailto:rafis_perm@mail.ru)

*Аннотация.* Проведен анализ полиморфизмов генов *ACTN3* и *AMPD1*, ассоциированных с развитием скоростно-силовых качеств у 71 дзюдоиста спортивной школы по самбо и дзюдо «Витязь» г. Перми. В исследованной выборке дзюдоистов преобладает с частотой 0,9 гетерозиготный генотип R/X гена *ACTN3*, носители которого характеризуются средней функциональной активностью  $\alpha$ -актина-3. Наиболее благоприятный гомозиготный генотип R/R, при котором наблюдается высокая функциональная активность  $\alpha$ -актина-3, встречается значительно реже — с частотой 0,1. Гомозиготный же генотип X/X в выборке не обнаружен. При анализе полиморфизма гена *AMPD1* установлено, что преобладает благоприятный для развития скоростно-силовых качеств спортсменов гомозиготный генотип C/C с частотой 0,83, гетерозигота C/T встречается с частотой 0,17. Генотип T/T в исследованной выборке не выявлен. Проанализированы аллельные варианты генов *ACTN3* и *AMPD1* у двух групп дзюдоистов с высокой и низкой квалификацией. Комплексный анализ результатов исследований показал, что высокой спортивной успешности и спортивного долголетия имеют возможность достичь единоборцы со следующими генотипами: R/R гена *ACTN3* и C/C гена *AMPD1*. Эти генотипы могут быть использованы в качестве маркерных для определения развития физических качеств при выборе спортивной специализации и для прогноза работоспособности, а также для регулирования нагрузок в процессе тренировок. Составлены индивидуальные отчеты, тренерам и спортсменам даны рекомендации по коррекции тренировочного процесса с учетом генетического профиля каждого из обследованных спортсменов.

*Abstract.* The analysis of *ACTN3* and *AMPD1* genes polymorphisms associated with the development of speed-strength qualities for judo athletes was carried out. Overall, 71 judokas of the



sambo and judo sports school “Vityaz” in Perm were tested. The heterozygous R/X genotype of the *ACTN3* gene prevails with a frequency of 0.9 in the studied group. The carriers of this genotype are characterized by the average functional activity of  $\alpha$ -actin-3. The most favorable homozygous R/R genotype, associated with the high functional activity of  $\alpha$ -actin-3, is significantly less common (frequency of 0.1). Homozygous X/X genotype was not found in the surveyed sample. The *AMPD1* gene polymorphism analysis revealed that the homozygous C/C genotype prevails with a frequency of 0,83. The genotype is favorable for the development of speed-strength qualities of athletes. The C/T heterozygous genotype occurs with a frequency of 0,17. The T/T genotype was not identified in the studied selection. Allelic variants of the *ACTN3* and *AMPD1* genes were analyzed in two groups of judokas with high and low qualifications. A comprehensive research data analysis showed that athletes with the *ACTN3* R/R and *AMPD1* C/C genotypes are able to achieve outstanding sports success and sports-life longevity. These genotypes can be used as markers for determining the development of physical qualities when choosing sports specialization. Moreover, they could be helpful in predicting performance, as well as in regulating loads during training. Individual reports were compiled, trainers and athletes were given recommendations on the correction of the training process, taking into account the genetic profiles of examined athletes.

*Ключевые слова:* аллельные варианты генов, *ACTN3*, alpha-actinin-3, *AMPD1*, adenosine monophosphate deaminase, общий генетический балл, скоростно-силовые качества, дзюдо.

*Keywords:* allelic variants of the genes, *ACTN3*, alpha-actinin-3, *AMPD1*, adenosine monophosphate deaminase 1, total genetic score, speed-power qualities, judo.

Изучение генетической предрасположенности у спортсменов является важным компонентом для прогноза развития их физических качеств и корректировки тренировочного процесса. В высокой конкурентной борьбе побеждать могут только те спортсмены, которые наиболее предрасположены к специфическим особенностям конкретного вида спортивной деятельности [1]. Выявлено около 140 генов, полиморфизмы которых влияют на формирование физических качеств спортсменов [2]. К генам, ассоциированным с физическими качествами «скорость/сила», относятся гены *ACTN3* и *AMPD1*.

Ген *ACTN3* — ген скелетных мышц человека изоформы альфа-актинин-3 ( *$\alpha$ -actinin-3*) локализован в длинном плече 11 хромосомы (11q13-q14). Среди нуклеотидных замен гена *ACTN3* наиболее известна замена C→T в локусе [3], которая приводит к терминации синтеза белка в аминокислотной позиции 577 экзона 16, что происходит вследствие замены аргинина на терминирующий кодон (замены R577X). Замена такого типа приводит к дефицитной нехватке  $\alpha$ -актинина-3 в быстро сокращающихся мышечных волокнах, что может стать причиной снижения скоростно-силовых показателей физической работоспособности человека [4]. Частота аллеля 577X понижена у спортсменов, занимающихся скоростно-силовыми видами спорта. Кроме того, у носителей неблагоприятного генотипа X/X велик риск развития мышечной гипертрофии [5].

Ген *AMPD1* (*adenosine monophosphate deaminase 1*) локализован в локусе 1p13.1, контролирует синтез специфического скелетно-мышечного фермента аденозинмонофосфатдеаминазы, который повышает эффективность синтеза АТФ и играет ключевую роль в регуляции энергетических процессов в скелетной мускулатуре. Аденозинмонофосфатдеаминаза мышечной изоформы на 95% сконцентрирована в быстрых мышечных волокнах II типа. Причиной недостатка АМФ-деаминазы является замена цитозина на тимин в 34 нуклеотиде кодирующей последовательности (C34T), в результате

чего глутаминовый кодон превращается в стоп-кодон. У гомозигот по аллелю С активность АМФ-деаминазы составляет 1% от таковой у гомозигот Т/Т [6]. Индивидуумы, имеющие пониженную активность фермента, испытывают слабость, быструю утомляемость или мышечные судороги даже после средней по интенсивности физической нагрузки [5].

Хорошо изучены аллельные варианты генов у единоборцев, таких как самбисты [7–8] и каратисты [9]. Имеются лишь единичные данные о полиморфизме генов у дзюдоистов [1]. Дзюдо, как и все единоборства, относится к ациклическим видам спорта. В отличие от бокса, карате и других ударных стилей единоборств, основой дзюдо являются броски, болевые приемы, удержания и удушения [10]. Подавляющее число действий в борьбе дзюдо носит скоростно-силовой характер.

Цель изучения — определить аллельные варианты генов *ACTN3* и *AMPD1*, ассоциированных со скоростно-силовыми качествами у спортсменов, занимающихся дзюдо.

#### *Материал и методика*

Выборка для исследований включала 71 дзюдоиста, обучающихся в Муниципальном бюджетном учреждении «Спортивная школа олимпийского резерва по самбо и дзюдо «Витязь» имени И. И. Пономарева» г. Перми. Среди обследованных спортсменов были 15 девушек и 56 юношей. Установлено [11], что полиморфизм избранных для изучения генов, не сцеплен с полом. Возраст испытуемых варьировал от 7 до 26 лет. Среди обследованных дзюдоистов были 2 мастера спорта, 1 кандидат в мастера спорта, 2 спортсмена со II и III взрослыми разрядами, 20 человек с первым юношеским разрядом, 29 человек со вторым юношеским разрядом и 17 человек, имеющих третий юношеский разряд.

В соответствии со спортивным разрядом на основании рекомендаций А. А. Скорина [1] 54 дзюдоиста были распределены на 2 группы спортивной успешности: «Группа I» с высокой квалификацией и «Группа II» с низкой квалификацией. Первая «Группа I» общей численностью в 25 спортсменов с высокой квалификацией включала: двух мастеров спорта (МС), 1 кандидата в мастера спорта (КМС), 2 спортсмена со 2-м и 3-м взрослыми разрядами, 20 человек с первым юношеским разрядом. Среди испытуемых этой группы 18 юношей и 7 девушек, в возрасте от 8 до 26 лет. Вторая «Группа II» с низкой квалификацией включала в себя 29 дзюдоистов со II юношеским разрядом. Среди испытуемых второй группы 24 юноши и 5 девушек, в возрасте от 7 до 14 лет. В соответствии с рекомендацией А. А. Скорина [1] при наличии спортсменов, не относящихся ни к одной из групп, они не учитываются при распределении по группам. В данном случае не учитывались 17 спортсменов с III юношеским разрядом. Материалом для молекулярно-генетического анализа являлись пробы буккального эпителия спортсменов. Все испытуемые были предупреждены об условиях эксперимента, и они или родители несовершеннолетних дали письменное согласие на добровольное участие в нем по типовой форме.

Забор биологического материала для генетического анализа проводили с помощью соскоба эпителиальных клеток ротовой полости одноразовыми цитологическими щетками перед тренировкой. Выделение ДНК проводилось сорбентным методом с помощью набора «Проба ГС», изготовленного компанией ООО «ДНК-Технология» (Россия) в соответствии с прилагаемой инструкцией. Для проведения молекулярно-генетического анализа была выделена 71 проба ДНК испытуемых. Концентрацию проб ДНК определяли с помощью спектрофотометра Spectrofotometr™ NanoDrop 2000 Thermo scientific, (USA). Для проведения ПЦР брали пробы ДНК с концентрацией 5 нг/мкл. Препараты ДНК имели соотношение экстинкций 260 нм/280 нм близкое к 1,8, то есть являлись пригодными для ПЦР. С использованием ПЦР был исследован полиморфизм двух генов, ассоциированных с

развитием физических качеств у спортсменов, занимающихся дзюдо: R577X гена *ACTN3* (*alpha-actinin-3*), C34T гена *AMPD1* (*adenosine monophosphate deaminase 1*). Последовательности праймеров для амплификации полиморфных локусов двух избранных для изучения генов взяты из литературных источников [12–13] и синтезированы в ООО «Синтол» (г. Москва). Реакционная смесь для ПЦР объемом 25 мкл содержала: 1 единицу Таq-полимеразы ООО «Силекс М», (г. Москва), 2,5 мкл стандартного 10x буфера для ПЦР ООО «Силекс М», (г. Москва), 25 пМ праймера, 2,5 мМ Mg<sup>2+</sup>, 0,25 мМ dNTP. К реакционной смеси добавляли 5 мкл ДНК индивидуально каждого спортсмена. Амплификация ДНК была проведена на термоциклере Gene Amp PCR System 9700 Applied Biosystems (USA). В качестве отрицательного контроля (К<sup>-</sup>) в реакционную смесь для проверки чистоты реактивов добавляли вместо ДНК 5 мкл деионизированной воды.

Полиморфизм R577X гена *ACTN3* [12] определяли, применяя для ПЦР следующую программу амплификации: предварительная денатурация 95 °С — 1 мин.; 35 циклов: 95 °С — 1 мин, 58 °С — 30 сек, 72 °С — 40 сек. В результате ПЦР получают ампликоны различной длины. Для выявления полиморфизма R577X продукт ПЦР дополнительно инкубировали вместе с эндонуклеазой рестрикции *BstNS I* «НПО СибЭнзим» (Россия, Новосибирск). Наличие четырех фрагментов ДНК (85, 97, 108 и 205 п.н.) соответствовало гетерозиготе R/X, трех фрагментов ДНК (108, 97 и 90 п.н.) — гомозиготе X/X, двух фрагментов ДНК длиной 205 и 85 п.н. — генотипу R/R. Исследование полиморфных вариантов гена *AMPD1* проводили с использованием ПЦР, применяя программу амплификации [12] предварительная денатурация при 95 °С — 5 мин.; 30 циклов амплификации: 95 °С — 20 сек, 56 °С — 20 сек, 72 °С — 75 сек; последний цикл элонгации 72 °С — 7 мин. Для разделения ампликоны инкубировали совместно с эндонуклеазой рестрикции для *AMPD1* — *BstDE I* «НПО СибЭнзим» (Россия, Новосибирск). При наличии одного фрагмента ДНК (214 п.н.) определялась гомозигота C/C, одного фрагмента ДНК (191 п.н.) — гомозигота T/T, двух фрагментов ДНК длиной 214 и 191 п.н. — генотип C/T [13]. Продукты рестрикции полиморфных позиций двух анализируемых генов *ACTN3* и *AMPD1* фракционировали при помощи электрофореза в 2% агарозном геле с окраской бромистым этидием и фотографированием в системе гель-документации GelDoc XR “Bio-Rad”, (USA) в проходящем ультрафиолетовом свете. ПЦР и электрофорезы повторяли не менее трех раз. Определение длин фрагментов ДНК проводилось при помощи программы Quantity One 4.6.2 (Bio-Rad, USA) с использованием маркера молекулярной массы (50 bp DNA Ladder, ООО «СибЭнзим-М», г. Москва).

Оценка генетической предрасположенности по качеству «скорость/сила» на основании полученного генного профиля дзюдоистов проводилась с помощью метода расчета «общего генетического балла» или ОГБ [14]. Общий генетический балл генного профиля, связанного с качеством «скорость/сила», рассчитывали по формуле: ОГБ скорость/сила = (100/4) × (ГБ *ACTN3* + ГБ *AMPD1*). Для хранения и обработки результатов исследований была создана матрица данных в виде электронных таблиц MS Excel 2010.

### Результаты и их обсуждение

При генотипировании 71 дзюдоиста установлено, что частота встречаемости аллелей R и X гена *ACTN3* составила 0,55 и 0,45 соответственно (табл.). По результатам распределения частот полиморфных позиций R577X гена *ACTN3* получены следующие данные: генотип R/R, при котором наблюдается высокая функциональная активность  $\alpha$ -актина-3 [15], отмечен у 7 из 71 дзюдоистов, то есть с частотой 0,1. Генотип R/X, характеризующийся средней функциональной активностью  $\alpha$ -актина-3, был обнаружен у 64 спортсменов с частотой 0,9.



Самый же неблагоприятный генотип X/X, при котором  $\alpha$ -актин-3 заменяется на  $\alpha$ -актин-2, что приводит к снижению скоростно-силовых показателей физической работоспособности человека, не был обнаружен в исследуемой выборке.

Анализ распределения генотипов в соответствии с группами классификации спортсменов показал следующие результаты. При определении полиморфизма R577X гена *ACTN3* у дзюдоистов, установлено, что частота аллелей R и X в Группе I спортсменов с высокой квалификацией составила 0,58 (аллель R) и 0,42 (аллель X), а в Группе II с низкими спортивными разрядами — 0,55 и 0,45 соответственно (табл.). Анализ частот аллелей у спортсменов первой группы по сравнению со второй группой, показал незначимые различия по частоте аллелей R ( $F_{оп} 0,02 < 1,96$  при  $p=0,05$ ) и X ( $F_{оп} 0,03 < 1,96$  при  $p=0,05$ ). Частота более благоприятного для развития и проявления скоростно-силовых качеств генотипа R/R в первой группе у спортсменов с высокими спортивными разрядами (Группа I) равнялась 0,16 (4 человека), гетерозиготы R/X — 0,84 (21 спортсмен). Менее благоприятный генотип X/X в этой группе не встретился. Во второй группе у спортсменов с низкими разрядами благоприятный генотип R/R был отмечен с частотой 0,1 (у 3 дзюдоистов). Гетерозиготный же генотип R/X встречался с частотой 0,9 (у 26 спортсменов). Менее благоприятный генотип X/X также не был определен. Анализ генотипов показал незначимые различия между группами с разной спортивной квалификацией по благоприятному генотипу R/R ( $F_{оп} 0,29 < 1,96$  при  $p=0,05$ ) и по неблагоприятному генотипу R/X ( $F_{оп} 0,03 < 1,96$  при  $p=0,05$ ) (Таблица).

Таблица.  
 ЧАСТОТЫ АЛЛЕЛЕЙ И ГЕНОТИПОВ ГЕНОВ *ACTN3* И *AMPD1* У ДЗЮДОИСТОВ ШКОЛЫ  
 «Витязь» г. Перми (n=54)

Аллели / генотипы	Частоты аллелей / генотипов в группах спортивной квалификации (число спортсменов)		Частоты аллелей / генотипов на общую выборку в 54 чел. (число спортсменов)	$F_{оп} < F_{st}$
	Группа I (25 чел.)	Группа II (29 чел.)		
<i>Ген ACTN3</i>				
R	0,58	0,55	0,55	0,02 < 1,96
X	0,42	0,45	0,45	0,03 < 1,96
R/R	0,16 (4)	0,1 (3)	0,1 (7)	0,29 < 1,96
R/X	0,84 (21)	0,9 (26)	0,9 (64)	0,03 < 1,96
X/X	0 (0)	0 (0)	0 (0)	—
<i>Ген AMPD1</i>				
C	0,96	0,88	0,92	0,1 < 1,96
T	0,04	0,12	0,08	1,95 < 1,96
C/C	0,92 (23)	0,76 (22)	0,83 (59)	0,23 < 1,96
C/T	0,08 (2)	0,24 (7)	0,17 (12)	1,83 < 1,96
T/T	0 (0)	0 (0)	0 (0)	—

*Примечание:* R, X — аллели гена *ACTN3*, R/R, R/X, X/X — генотипы гена *ACTN3*; C, T — аллели гена *AMPD1*; C/C, C/T, T/T — генотипы гена *AMPD1*; Группа I — спортсмены с высокими спортивными разрядами (КМС, МС, 2 и 3 взрослый, 1 юношеский); Группа II — спортсмены с низким спортивным разрядом (2 юношеский разряд);  $F_{оп}$  — F-критерий Фишера.  $F_{st}$  — критерий Фишера стандартный равен 1,96 (при  $p=0,05$ ); число спортсменов указано только у генотипов.

Частота встречаемости аллелей С и Т гена *AMPD1* у 71 спортсмена составила 0,92 и 0,08 соответственно (Таблица). В результате анализа распределения генотипов гена *AMPD1* был выявлен генотип С/С у 59 человек из 71 обследованных, то есть с частотой 0,83. Генотип С/Т наблюдался у 12 дзюдоистов, то есть в общей выборке с частотой 0,17. У спортсменов с этим генотипом каталитическая активность АМФ-дезаминазы 1 снижена. Генотип Т/Т не был обнаружен в общей выборке. Анализ полиморфной позиции С34Т гена *AMPD1* у 25 спортсменов Группы I с высокой квалификацией, выявил высокую частоту (0,96) благоприятного аллеля С и низкую частоту (0,04) неблагоприятного аллеля Т. В группе спортсменов с низкой квалификацией (Группа II) у 29 дзюдоистов частота аллеля С составила (0,88), соответственно, частота аллеля Т (0,12) (Таблица).

Анализ частот аллелей показал незначимые различия между группами спортсменов с разными разрядами при анализе частот аллеля С ( $F_{оп} 0,1 < 1,96$  при  $p=0,05$ ) и аллеля Т ( $F_{оп} 1,95 < 1,96$  при  $p=0,05$ ). Частота благоприятного для проявления скоростно-силовых качеств генотипа С/С у спортсменов первой группы (Группа I), составила 0,92 (23 спортсмена), гетерозиготы С/Т — 0,08 (2 дзюдоиста), а менее благоприятного генотипа Т/Т в первой группе не оказалось. Вместе с тем частота благоприятного генотипа С/С во второй группе (Группа II) снизилась незначительно до 0,76 (22 человека), и, напротив, увеличилась частота гетерозиготного генотипа С/Т до 0,24 (7 дзюдоистов). Генотипа Т/Т также не оказалось и во второй группе. При сравнении частот генотипов между группами дзюдоистов с разной квалификацией не обнаружено значимых различий ( $F_{оп} 0,23 < 1,96$  при  $p=0,05$  по благоприятному генотипу С/С и  $F_{оп} 1,83 < 1,96$  при  $p=0,05$  по менее благоприятному генотипу С/Т).

У обследованных 71 дзюдоиста определен общий генетический балл (ОГБ). Для оценки качества «скорость/сила» использовали индивидуальные профили следующих полиморфизмов с присвоением их вариантов баллов (0, 1, 2):

1. *ACTN3* R577X полиморфизм: R/R = 2, R/X = 1, X/X = 0.

2. *AMPD1* C34T полиморфизм: С/С = 2, С/Т = 1, Т/Т = 0.

Полигенные профили диапазона ОГБ, связанного с качеством «скорость/сила», у 71 дзюдоиста варьировали от 50 до 100 баллов. Наивысший показатель (100 баллов) отмечен у 5 человек (частота 0,07). Высокий результат (ОГБ=75 баллов) выявлен у 56 дзюдоистов (частота 0,79). Средний показатель предрасположенности к развитию скоростно-силовых качеств (ОГБ=50 баллов) определен у 10 спортсменов (частота 0,14). Низкий ОГБ (25 баллов) и самый низкий ОГБ (0 баллов) не был выявлен ни у одного из дзюдоистов исследуемой выборки. На основании проведенного молекулярно-генетического анализа полиморфных вариантов генов, ассоциированных с физическими качествами у спортсменов, занимающихся дзюдо и подсчета ОГБ, для каждого спортсмена были составлены Индивидуальные отчеты по генотипированию, которые были переданы спортсменам и их тренерам.

#### Выводы

В исследованной выборке дзюдоистов преобладает с частотой 0,9 гетерозиготный генотип R/X гена *ACTN3*, носители которого характеризуются средней функциональной активностью  $\alpha$ -актина-3. Наиболее благоприятный гомозиготный генотип R/R, при котором наблюдается высокая функциональная активность  $\alpha$ -актина-3, встречается значительно реже



— с частотой 0,1. Гомозиготный же генотип X/X в выборке не обнаружен. Также в данной выборке преобладает наиболее благоприятный генотип C/C гена *AMPD1*, с частотой 0,83. У носителя данного генотипа не нарушена каталитическая активность АМФ-дезаминазы 1. Гетерозиготный генотип C/T встречается с частотой 0,17, а самый неблагоприятный гомозиготный генотип T/T не был обнаружен в общей выборке. Комплексный анализ результатов исследований показал, что высокой спортивной успешности имеют возможность достичь дзюдоисты со следующими генотипами: R/R гена *ACTN3*, C/C гена *AMPD1*. Эти генотипы могут быть использованы для определения развития физических качеств, например, при выборе спортивной специализации или для регулирования нагрузок в процессе тренировок.

Анализ полиморфизма двух генов *ACTN3* и *AMPD1*, ассоциированных со скоростно-силовыми качествами, не выявил достоверно значимые различия частот между первой (Группа I — высокой квалификацией) и второй (Группа II — с низкой квалификацией) группами дзюдоистов. Полученные данные свидетельствуют о том, что в процессе отбора отсеиваются спортсмены с неблагоприятными генотипами по многим причинам, одной из которых является их генетически обусловленная низкая работоспособность, выявляемая, в том числе и аллельными вариантами их генотипов по полиморфным локусам изученных двух генов. Таким образом, полученные результаты исследования показали, что изучение генетического профиля позволяет выявить перспективных спортсменов, положительно реагирующих на физические нагрузки, в отличие от спортсменов, для которых такие нагрузки нежелательны. Для спортсменов с высоким ОГБ — от 75 до 100 баллов по физическому качеству «скорость/сила», определенному на основании полиморфизма только двух генов, возможны интенсивные нагрузки на тренировках.

Спортсменам со средним ОГБ (50 баллов) по физическому качеству «скорость/сила», определенному на основании полиморфизма только двух генов, приемлема нагрузка умеренной интенсивности. Наличие благоприятных генотипов необходимо учитывать наряду с другими факторами [16], влияющими на достижения единоборцев в спортивной карьере. Помимо генотипов в достижении высоких спортивных результатов большую роль играют и другие качества, например, такие как морфометрия, физиологическое состояние организма и воля к победе.

#### *Благодарности*

*Выражаем благодарность за консультации магистранту I курса кафедры ботаники и генетики А. В. Вороно. Искренне благодарю за представленную возможность и помощь в организации взятия проб тренеров и спортсменов из школы МБУ «Спортивная школа олимпийского резерва по самбо и дзюдо «Витязь» имени И. И. Пономарева» г. Перми. Отдельную благодарность — директору школы, мастеру спорта по самбо, многократному чемпиону России, Европы и Мира по дзюдо среди мастеров, подполковнику милиции в отставке А. В. Капустину, заместителю директора, начальнику отдела управления школой, подполковнику милиции в отставке В. В. Колесову, а также заслуженному тренеру России по дзюдо, мастеру спорта СССР, судье международной категории экстра класса по самбо Р. М. Закирову.*

#### *Список литературы:*

1. Скорина А. А. Прогнозирование наследственной предрасположенности к скоростно-силовой работе в каратэ на основе генетических маркеров // Здоровье для всех: материалы V Международной научно-практической конференции. Пинск, 2013. Ч. I. С. 239-243.



2. Баранов В. С. Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины. СПб., 2009. 528 с.
3. North K. N., Yang N., Wattanasirichaigoon D., Mills M., Eastal S., Beggs A. H. A common nonsense mutation results in  $\alpha$ -actinin-3 deficiency in the general population // *Nature genetics*. 1999. V. 21. №4. P. 353-354. <https://doi.org/10.1038/7675>
4. Yang N., MacArthur D. G., Gulbin J. P., Hahn A. G., Beggs A. H., Eastal S., North K. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance // *The American Journal of Human Genetics*. 2003. V. 73. №3. P. 627-631. <https://doi.org/10.1086/377590>
5. Малярчук Б. А., Деренко М. В., Денисова Г. А. Частота неактивного варианта сахаразы-изомальтазы у коренного населения Северо-Восточной Азии // *Генетика*. 2017. Т. 53. №9. С. 1109-1111. <https://doi.org/10.7868/S0016675817090090>
6. Norman B., Mahnke-Zizelman D. K., Vallis A., Sabina R. L. Genetic and other determinants of AMP deaminase activity in healthy adult skeletal muscle // *Journal of Applied Physiology*. 1998. V. 85. №4. P. 1273-1278. <https://doi.org/10.1152/jappl.1998.85.4.1273>
7. Бурлуцкая М. Ю. Влияние полиморфных вариантов генов на физические качества и результаты спортсменов, занимающихся единоборствами // *Фундаментальные и прикладные исследования в биологии и экологии: материалы регион. молод. конф.* Пермь, 2018. 76 с.
8. Перебатова Е. А. Молекулярно-генетическая диагностика физических качеств человека // *Фундаментальные и прикладные исследования в биологии и экологии: материалы регион. молод. конф.* Пермь, 2013. 58 с.
9. Гаврикова Е. П. Влияние полиморфных вариантов генов на результат спортсменов, занимающихся карате // *Фундаментальные и прикладные исследования в биологии и экологии: материалы регион. молод. конф.* Пермь, 2016. 76 с.
10. Горбылев А. М. Очерк истории дзюдо. От национального признания к олимпийскому виду спорта // *Додзе. Воинские искусства Японии*. М., 2001. В. 8. С. 5-13.
11. Charbonneau D. E. et al. ACE genotype and the muscle hypertrophic and strength responses to strength training // *Medicine and science in sports and exercise*. 2008. V. 40. №4. P. 677. <https://doi.org/10.1249/MSS.0b013e318161eab9>
12. Rasmussen M., Anzick S. L., Waters M. R., Skoglund P., DeGiorgio M., Stafford Jr T. W., ... Poznik G. D. The genome of a Late Pleistocene human from a Clovis burial site in western Montana // *Nature*. 2014. V. 506. №7487. P. 225-229. <https://doi.org/10.1038/nature13025>
13. Rubio J. C., Martín M. A., Rabadán M., Gómez-Gallego F., San Juan A. F., Alonso J. M., ... Lucia A. Frequency of the C34T mutation of the AMPD1 gene in world-class endurance athletes: does this mutation impair performance? // *Journal of Applied Physiology*. 2005. V. 98. №6. P. 2108-2112. <https://doi.org/10.1152/jappphysiol.01371.2004>
14. Williams A. G., Folland J. P. Similarity of polygenic profiles limits the potential for elite human physical performance // *The journal of physiology*. 2008. V. 586. №1. P. 113-121. <https://doi.org/10.1113/jphysiol.2007.141887>
15. Рогозкин В. А., Астратенкова И. В., Дружевская А. М. и др. Гены-маркеры предрасположенности к скоростно-силовым видам спорта // *Теория и практика физической культуры*. 2005. №1. С. 2-4.
16. Bouchard C., Malina R. M. Genetics of physiological fitness and motor performance // *Exercise and sport sciences reviews*. 1983. V. 11. №1. P. 306-339.



References:

1. Skorina, A. A. (2013). Prediction of a hereditary predisposition to high-speed power work in karate based on genetic markers. *In Health for All: Proceedings of the V International Scientific and Practical Conference, Pinsk, Part I*, 239-243. (in Russian).
2. Baranov, V. S. (2009). A genetic passport is the basis of individual and predictive medicine. St. Petersburg, Publishing House NL, 528 p. (in Russian).
3. North, K. N., Yang, N., Wattanasirichaigoon, D., Mills, M., Eastal, S., & Beggs, A. H. (1999). A common nonsense mutation results in  $\alpha$ -actinin-3 deficiency in the general population. *Nature genetics*, 21(4), 353-354. <https://doi.org/10.1038/7675>
4. Yang, N., MacArthur, D. G., Gulbin, J. P., Hahn, A. G., Beggs, A. H., Eastal, S., & North, K. (2003). ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *The American Journal of Human Genetics*, 73(3), 627-631. <https://doi.org/10.1086/377590>
5. Malyarchuk, B. A., Derenko, M. V., & Denisova, G. A. (2017). The frequency of inactive sucrase-isomaltase variant in indigenous populations of Northeast Asia. *Russian Journal of Genetics*, 53(9), 1052-1054. <https://doi.org/10.7868/S0016675817090090> (in Russian).
6. Norman, B., Mahnke-Zizelman, D. K., Vallis, A., & Sabina, R. L. (1998). Genetic and other determinants of AMP deaminase activity in healthy adult skeletal muscle. *Journal of Applied Physiology*, 85(4), 1273-1278. <https://doi.org/10.1152/jappl.1998.85.4.1273>
7. Burlutskaya, M. Yu. (2018). The effect of polymorphic gene variants on the physical qualities and results of martial arts athletes. *In Fundamental and Applied Research in Biology and Ecology: materials regional young conf. Perm*, 76. (in Russian).
8. Perebatova, E. A. (2013). Molecular genetic diagnosis of the physical qualities of a person. *In Fundamental and Applied Research in Biology and Ecology: materials regional young conf. Perm*, 58. (in Russian).
9. Gavrikova, E. P. (2016). The effect of polymorphic gene variants on the result of karate athletes. *In Fundamental and Applied Research in Biology and Ecology: materials Regional young conf. Perm*, 76. (in Russian).
10. Gorbylev, A. M. (2001). Essay on the history of judo. *In National recognition to the Olympic sport. Dojo. The martial arts of Japan. Moscow, LLC Budo-sport, №8. P. 5-13.* (in Russian).
11. Charbonneau, D. E., Hanson, E. D., Ludlow, A. T., Delmonico, M. J., Hurley, B. F., & Roth, S. M. (2008). ACE genotype and the muscle hypertrophic and strength responses to strength training. *Medicine and science in sports and exercise*, 40(4), 677-683. <https://doi.org/10.1249/MSS.0b013e318161eab9>
12. Rasmussen, M., Anzick, S. L., Waters, M. R., Skoglund, P., DeGiorgio, M., Stafford Jr, T. W., ... & Poznik, G. D. (2014). The genome of a Late Pleistocene human from a Clovis burial site in western Montana. *Nature*, 506(7487), 225-229. <https://doi.org/10.1038/nature13025>
13. Rubio, J. C., Martín, M. A., Rabadán, M., Gómez-Gallego, F., San Juan, A. F., Alonso, J. M., ... & Lucia, A. (2005). Frequency of the C34T mutation of the AMPD1 gene in world-class endurance athletes: does this mutation impair performance? *Journal of Applied Physiology*, 98(6), 2108-2112. <https://doi.org/10.1152/jappphysiol.01371.2004>
14. Williams, A. G., & Folland, J. P. (2008). Similarity of polygenic profiles limits the potential for elite human physical performance. *The journal of physiology*, 586(1), 113-121. <https://doi.org/10.1113/jphysiol.2007.141887>

15. Rogozkin, V. A., Astratenkova, I. V., Druzhevskaya, A. M., & al. (2005). Genes markers of a predisposition to high-speed power sports. *Theory and practice of physical education*, (1), 2-4. (in Russian).

16. Bouchard, C., & Malina, R. M. (1983). Genetics of physiological fitness and motor performance. *Exercise and sport sciences reviews*, 11(1), 306-339.

*Работа поступила  
в редакцию 18.03.2020 г.*

*Принята к публикации  
23.03.2020 г.*

---

*Ссылка для цитирования:*

Вострикова А. В., Боронникова С. В., Закиров Р. М. Молекулярно-генетический анализ генов ACTN3 и AMPD1 у дзюдоистов спортивной школы по самбо и дзюдо «Витязь» г. Перми // Бюллетень науки и практики. 2020. Т. 6. №4. С. 27-36. <https://doi.org/10.33619/2414-2948/53/03>

*Cite as (APA):*

Vostrikova, A., Boronnikova, S., & Zakirov, R. (2020). Molecular Genetic Analysis of ACTN3 and AMPD1 Judokas Genes of 'Vityaz' Perm Sambo and Judo Sports School. *Bulletin of Science and Practice*, 6(4), 27-36. <https://doi.org/10.33619/2414-2948/53/03> (in Russian).