

КОНСПЕКТ ЛЕКЦИЙ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА»

Тема 1. Спортивная генетика как учебная дисциплина. Основные понятия генетики

1.1. Предмет генетика.

Генетика – наука о наследственности и изменчивости.

Наследственность заключается в способности живых организмов передавать свои признаки следующим поколениям. В противоположность этому изменчивость связана со способностью изменения наследственных признаков и их проявлений в процессе развития организмов.

Спортивная генетика – это отрасль знания в области генетики человека – антропогенетики и генетики развития.

Генетика человека изучает явления наследственности и изменчивости у человека на всех уровнях его организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном и популяционном. Спортивная генетика базируется на законах классической генетики.

1.2. Основные понятия генетики

Уровни организации наследственного материала

Различают три уровня организации наследственного материала: генный, хромосомный и геномный.

Генный уровень. Элементарной структурой генного уровня является ген. Гены отвечают за развитие признаков организма. Нарушение структуры гена изменяет смысл генной информации и приводит к появлению генных мутаций. В современном понимании ген – специфическая последовательность нуклеотидов в ДНК, которая кодирует полипептидную последовательность по схеме: три нуклеотида – одна аминокислота. Установлено, что единица, определяющая свойства полипептида (цистрон) отличается от единицы рекомбинации и от единицы мутации (мутон). Мутон соответствует одному основанию. Структурные гены (экзоны) прерываются некодирующими последовательностями (интронами). Гены способны оказывать влияние друг на друга.

Хромосомный уровень. Гены расположены в хромосомах. При митозе наследственный материал равномерно распределяется между дочерними клетками. Диплоидный набор хромосом, характерный для соматических клеток организма данного вида, называется кариотипом. Кариотип – видоспецифичный признак, характеризующийся определенным числом и строением хромосом.

Геномный уровень. Совокупность генов, содержащихся в гаплоидном наборе хромосом клеток данного организма, называется геномом. При половом размножении геномы материнской и отцовской клеток сливаются, образуя генотип нового организма. Нарушение хода митоза, приводящее к изменению набора хромосом в кариотипе, вызывает появление геномных мутаций. Индивидуальные наследственные различия возникают вследствие комбинационной изменчивости, вызванной рекомбинацией хромосом при мейозе и оплодотворении.

Наследственные свойства организма передаются в процессе размножения.

При половом размножении это происходит через половые клетки (яйцеклетки и сперматозоиды).

Материальными носителями генетической информации являются гены.

Ген — единица наследственности, определяющая развитие какого-либо признака организма. Гены находятся в определенных хромосомах и занимают определенное место.

Ген имеет ряд характерных свойств:

- дискретность действия, т.е. развитие различных признаков; контролируется разными генами, находящимися в различных локусах хромосом;
- стабильность (постоянство) — передача наследственной информации в не изменяющемся виде, при отсутствии мутаций;
- лабильность (неустойчивость) генов, связана с их способностью к мутациям;
- специфичность — каждый ген обуславливает развитие определенного признака или признаков;
- плейотропия – один ген может отвечать за несколько признаков;
- экспрессивность — степень выраженности признака;
- пенетрантность – частота проявления гена среди его носителей.

Ген представляет собой участок молекулы ДНК, на котором закодирована информация о синтезе определенного белка.

Этапы передачи информации:

Ген (участок молекулы ДНК) → и-РНК → синтез белка (фермента) → биохимическая реакция → признак → условия среды

Признак – любая особенность организма, которая передается от родителей детям. Например, рост, вес, цвет глаз, волос, форма носа. Признаки формируются под действием генов. Это происходит в результате ряда биохимических реакций, протекающих в определенных условиях среды, обуславливающих характер обмена веществ и развитие определенных признаков. Один ген, определяющий какой-то этап развития ткани или органа, может влиять не на один, а несколько признаков, проявляя при этом плейотропное действие. Большинство признаков зависит от функций многих генов, т.е. наследуются полигенно.

Фенотип – совокупность внешних признаков организма на данном этапе онтогенеза, обусловленных генотипом и формирующихся под влиянием внешней среды. Все признаки организма связаны с обменом веществ и в конечном счете им определяются. В свою очередь, метаболизм контролируют различные белки-ферменты.

Норма реакции - диапазон изменений, в пределах которого один и тот же генотип способен давать различные фенотипы под влиянием условий внешней среды.

Признаки могут иметь узкую и широкую норму реакции. Они также делятся на морфологические, физиологические и биохимические.

Признаки могут быть патологическими. Проявление различных патологий у потомков зависит от типа наследования и условий среды, в которой реализуется генетическая информация. Существует большая группа наследственных заболеваний, признаки которых проявляются не при рождении, а в более зрелом возрасте (например, атеросклероз).

Возникновение этих заболеваний связано с наследственной предрасположенностью к ним. Предрасположение проявляется в изменении нормы реакции организма на действие факторов внешней среды.

Структурная организация хромосом.

1. Пара гомологичных хромосом — это хромосомы, имеющие одинаковую длину, центромеры которых расположены в одинаковых позициях и которые переносят одни и те же гены. Одна из них отцовская, а другая материнская.

2. Лocus – местоположение конкретного гена в хромосоме. Оно постоянно, может меняться только в случае мутации типа транслокации или инверсии.

3. Аллели (аллеломорфы)— альтернативные формы одного и того же гена. Хромосома может содержать только один аллель какого-либо гена. Некоторые гены могут иметь множественные аллели, например, гены, которые определяют группу крови человека.

4. Гомозиготное состояние означает, что одни и те же аллели присутствуют в обеих хромосомах. Для многих генов один аллель является доминантным (проявляет большую экспрессивность), а другой рецессивным. Принято доминантные аллели обозначать заглавными буквами (например, D), а рецессивные – теми же, но строчными буквами (например, d).

5. Гетерозиготное состояние — существование двух альтернативных аллелей одного и того же гена в двух хромосомах гомологичной пары. Когда один из аллелей доминирует над другим, только доминантная форма будет выражена в фенотипе (совокупность признаков индивидуума). Два генотипа NN и Nn будут давать один и тот же фенотип.

1.3. Система обозначений

P - родительское поколение (от лат. *parents* – родители).

Знаком X – обозначают скрещивание.

При написании схемы скрещивания в генетике на первое место принято ставить женский пол, обозначая символом ♀ (зеркало Венеры), на второе — мужской пол ♂ (щит и копьё Марса):

Гаплоидные гаметы, в отличие от диплоидных организмов, обводят кружком.

F – гибриды первого поколения полученные в результате скрещивания (от лат. *fili* – потомство) с признаками одного из родителей.

Признак, проявившийся в первом поколении, называют доминантным (от лат. *Domine* – господин), пример – желтый горох. Признак, не проявившийся в первом поколении, называют рецессивным (от лат. *recessivus* – отступление), пример – зеленый горох.

Гены доминантного признака обозначают заглавной буквой – A.

Гены рецессивного признака обозначают строчной буквой – a.

В зиготе всегда есть две гомологичные хромосомы с двумя аллельными генами, и генотипическую формулу по любому признаку необходимо записывать двумя буквами: AA, Aa, aa. Гены, относящиеся к аллельной паре, обозначают одними или теми же буквами: AA, aa, или Aa. Если пара аллелей представлена двумя доминантными (AA) или двумя рецессивными (aa) генами, такой организм называют гомозиготным (от греч. *gomo* — равный, *zygota* — оплодотворенная яйцеклетка).

Если в одной и той же аллели один ген доминантный, а другой — рецессивный, то такой организм называют гетерозиготным (от греч. *Getero* — разный) — Aa.

Рецессивный ген проявляет себя только в гомозиготном состоянии – aa, а доминантный ген может проявлять свое действие как в гомозиготном – AA, так и в гетерозиготном состоянии – Aa.

1.4. Структура и организация генома

1.4.1. Структура ДНК.

Генетическая информация в молекуле ДНК записана в виде последовательности нуклеотидных остатков, которые содержат одно из четырех азотистых оснований: аденин (А) гуанин (G) цитозин (С) и тимин (Т). Один нуклеотидный остаток состоит из углевода дезоксирибозы, остатка фосфорной кислоты и одного из 4 азотистых оснований.

Молекула ДНК состоит из двух полинуклеотидных цепей закрученных в правильную двойную спираль. Соединение двух спиралей (цепочек) осуществляется при помощи азотистых оснований. Соединение азотистых оснований нуклеотидов осуществляется за счет водородных связей по принципу комплементарности. Цепи имеют противоположную направленность, антипараллельны.

Модель ДНК в форме регулярной двойной спирали была предложена Дж. Уотсоном и Ф Криком в 1953 году. В 1962 они получили Нобелевскую премию по физиологии и медицине, «За открытия, касающиеся молекулярной структуры нуклеиновых кислот и их значения для передачи информации в живых системах.»

1.4.2. Репликация (размножение) ДНК.

ДНК не только кодирует генетическую информацию, но и самовоспроизводится (удваивается) при каждом клеточном делении.

Во время клеточного деления слабые связи между двумя цепями двойной спирали ДНК разрушаются, в результате чего нити разделяются. Затем на каждой из них строится вторая «дочерняя» (комплементарная) цепь ДНК. В результате этого молекула ДНК удваивается, как и клетка, и в обеих клетках оказывается по одной полной копии ДНК.

Дочерние цепи ДНК растут только в направлении $5' \rightarrow 3'$, всегда удлиняется $3'$ -конец затравки, а матрица считывается ДНК-полимеразой в направлении $3' \rightarrow 5'$. Таким образом, синтез ДНК происходит непрерывно только на одной из матричных цепей. На второй цепи ДНК синтезируются короткими фрагментами (фрагментами Оказаки, открыл их Тунеко Оказаки).

1.4.3. Генетический код.

В любом участке ДНК только одна из двух нитей ДНК кодирует аминокислоты, поэтому код – это последовательность нуклеотидов, а не пар нуклеотидов.

Свойства генетического кода:

1. Генетический код читается группами по три нуклеотида, т.е. код триплетный.
2. Каждый триплет кодирует одну аминокислоту. Триплет называется кодоном. Код читается непрерывно с фиксированной стартовой точки. Неперекрывание подразумевает, что каждый кодон состоит из трех нуклеотидов и каждый последующий кодон представлен следующими тремя нуклеотидами.
3. Генетический код является вырожденным, в том смысле, что одной аминокислоте может соответствовать несколько кодонов.
4. Генетический код универсален, в том смысле, что определенному кодону соответствует определенная аминокислота. Например, AUG-кодон кодирует метионин у любого организма. Однако по мере расширения круга объектов молекулярной генетики стали накапливаться исключения, сделавшие код «квазиуникальным». Касается это прежде всего митохондриальных геномов.

1.4.4. Структура генома человека.

Главной особенностью генетического материала человека является избыточное количество ДНК. Кодирующая часть генома составляет всего 15-20% от всей ДНК.

Геном – это количество ДНК в гаплоидном наборе хромосом данного вида.

Генотип – это совокупность генов, имеющих фенотипическое проявление.

Различают фракции в геноме человека.

1. Уникальные, т.е. представленные в одном экземпляре.

2. Промежуточные (среднечастотные) повторы. Это последовательности, повторяющиеся десятки и сотни раз.

3. Высокочастотные повторы, число которых в геноме достигает 10^6 копий.

Уникальные последовательности чаще всего представлены генами.

Причины избыточности:

1. Большой размер генов (за счет наличия интронов).

2. Присутствие повторенных последовательностей. Повторяются и гены, и некодирующие участки. У эукариот некоторые последовательности повторены сотни и тысячи раз.

3. Наличие большого числа некодирующих последовательностей, часть из которых выполняет регуляторную функцию при транскрипции, а часть - необходима для компактизации генома.

1.4.5. Структура гена.

Первичная структура генов имеет участки, кодирующие продукт (РНК), и участки, которые не кодируют ничего, т.е. не содержат генетической информации.

Некодирующие участки получили название – интронов, кодирующие – экзонов. Такое разорванное (экзон-интронное) строение оказалось характерным для подавляющего большинства (хотя и не для всех) генов человека.

Размеры интронов часто значительно превышают размеры экзонов, что существенно увеличивает общую длину нуклеотидных последовательностей ДНК, образующих ген. При этом в геноме человека интроны в целом существенно длиннее, чем у других организмов.

Интроны транскрибируются наравне с экзонами, так что про-мРНК содержит участки, транскрибированные как с экзонов, так и с интронов. В дальнейшем в ходе процессинга, происходящего в ядре, участки про-мРНК, транскрибированные с интронов вырезаются, а бывшие разобщенными участки, считанные с экзонов, соединяются. Соединение участков называется сплайсинг.

Тема 2. Методы исследования генетики человека

В спортивной генетике наибольшее распространение получили близнецовый метод, цитогенетический и молекулярно-генетический, которые будут рассмотрены нами более подробно.

1. Генеалогический метод

Метод опирается на генеалогию — учение о родословных. Его сутью является составление родословной и последующий ее анализ. Впервые такой подход был предложен английским ученым Ф. Гальтоном в 1865 г.

Генеалогический метод позволяет выявить наследственный характер признака и определить тип наследования. Наряду с этим метод дает возможность установить сцепленное наследование, определить тип взаимодействия генов и пенетрантность аллелей. Генеалогический метод лежит в основе медико-генетического консультирования. Он включает два этапа: составление родословных и их генеалогический анализ.

Составление родословной.

Сбор сведений о семье начинается с человека, называемого *пробандом*.

Обычно это носитель данного признака. Дети одной родительской пары называются сибсами (братья-сестры). В большинстве случаев родословная собирается по одному или нескольким признакам. Родословная может быть полной или ограниченной. Чем больше поколений прослежено в родословной, тем она полнее и тем выше шансы на получение полностью достоверных сведений.

Сбор генетической информации проводится путем опроса, анкетирования, личного обследования семьи. Опрос начинается обычно с родственников по материнской линии: бабушки и дедушки по материнской линии, с указанием внуков, детей каждого ребенка бабушки и дедушки.

При составлении родословной ведется краткая запись данных о каждом члене рода с указанием его родства по отношению к пробанду. Обычно указываются: фамилия, имя и отчество, дата рождения и смерти, возраст, национальность, место жительства семьи, профессия, наличие хронических заболеваний в семье, причину смерти умерших и др.

После сбора сведений составляют графическое изображение родословной, используя систему условных обозначений.

Выполняя эту работу, важно соблюдать следующие правила:

1. Составление родословной начинают с пробанда. Братья и сестры располагаются в порядке рождения слева направо, начиная со старшего.
2. Все члены родословной располагаются строго по поколениям в один ряд.
3. Поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз.
4. Арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (один ряд) слева направо.
5. В связи с тем, что некоторые болезни проявляются в разные периоды жизни, указывается возраст членов семьи.
6. Отмечаются лично обследованные члены родословной.

Графическое изображение родословной может быть вертикально-горизонтальным или расположенным по кругу (в случае обширных данных).

Схема родословной сопровождается описанием обозначений под рисунком, которое называется легендой.

Генетический анализ родословной

Задача генетического анализа — установление наследственного характера передачи признака и типа наследования, выявление гетерозиготных носителей изучаемого гена, а так же прогнозирование рождения детей с изучаемым признаком.

Анализ родословной включает следующие этапы:

1. Установление, является ли данный признак или заболевание единичным в семье или имеется несколько случаев (семейный характер).

Если признак встречается несколько раз в разных поколениях, то можно предполагать, что этот признак имеет наследственную природу.

2. Определение типа наследования признака. Для этого анализируют родословную, учитывая следующие моменты:

1) встречается ли изучаемый признак во всех поколениях и многие ли члены родословной обладают им;

2) одинакова ли его частота у лиц обоих полов и у лиц какого пола он встречается чаще;

3) лицам какого пола передается признак от носителя признака отца или матери носителя данного признака;

4) есть ли в родословной семье, в которых у обоих здоровых родителей рождались больные дети, или у обоих больных родителей рождались здоровые дети;

5) какая часть потомства имеет наследуемый признак в семьях, где болен один из родителей.

В зависимости от типа наследования общая картина родословной выглядит по-разному.

2. Близнецовый метод

Этот метод впервые был предложен в 1875 г. Ф. Гальтоном для *разграничения роли наследственности и среды* в развитии различных признаков у человека. Близнецовый метод дает возможность оценить отдельно вклад генетических (наследственных) и средовых факторов (воспитание, обучение, питание, тренировка и др.) в развитии конкретных признаков или заболеваний у человека.

При использовании близнецового метода проводится сравнение:

1) монозиготных (однояйцевых) близнецов (МБ) с дизиготными (разнойцевыми) близнецами (ДБ);

2) партнеров в монозиготных парах между собой;

3) данных анализа близнецовой выборки с общей популяцией.

Монозиготные близнецы образуются из одной зиготы, разделившейся на стадии дробления на две (или более) части. С генетической точки зрения они идентичны, т.е. обладают одинаковыми генотипами. Монозиготные близнецы всегда одного пола.

Дизиготные близнецы развиваются в том случае, если одновременно две яйцеклетки оплодотворены двумя сперматозоидами. Естественно, дизиготные близнецы имеют различные генотипы. Они сходны между собой не более чем братья и сестры, т.к. имеют около 50 % идентичных генов.

Общая частота рождения близнецов составляет примерно 1 %, из них около 1/3 приходится на монозиготных близнецов.

Известно, что число рождений монозиготных близнецов сходно в разных популяциях, в то время как для дизиготных эта цифра существенно различается. Например, в США дизиготные близнецы рождаются чаще среди негров, чем белых. В Европе частота появления дизиготных близнецов составляет 8 на 1000 рождений.

Однако в отдельных популяциях их бывает больше. Самая низкая частота рождения близнецов присуща монголоидным популяциям, особенно в Японии. Факторы, влияющие на частоту рождения близнецов, в настоящее время еще мало изучены.

Близнецовый метод включает в себя диагностику зиготности близнецов.

Для ее установления используются следующие методы.

1. Полисимптомный метод. Он заключается в сравнении пары близнецов по внешним признакам (форма бровей, носа, губ, ушных раковин, цвет волос, глаз и т.п.). Несмотря на очевидное удобство и простоту, этот метод до известной степени субъективен.

2. Иммуногенетический метод. Основывается на анализе групп крови, белков сыворотки крови, лейкоцитарных антигенов. Если у обоих близнецов по этим признакам различий нет, их считают монозиготными.

Если какой-либо признак встречается у обоих близнецов одной пары, то эта пара называется *конкордантной*. Если признак встречается у одного из близнецов, то пара называется *дисконкордантной*.

Для количественной оценки роли наследственности и среды в развитии того или иного признака используют различные формулы. Чаще всего пользуются *коэффициентом наследуемости*, который вычисляется по формуле:

$$H = \frac{KMБ - KДБ}{100 - KДБ}$$

(в процентах) и:

$$H = \frac{KMБ - KДБ}{1 - KДБ}$$

(в долях единицы);

где H — коэффициент наследуемости.

K — коэффициент парной конкордантности в группе монозиготных (МБ) или дизиготных (ДБ) близнецов.

В зависимости от значения H судят о влиянии генетических и средовых факторов на развитие признака. Например, если значение H близко к нулю, считают, что развитие признака обусловлено только факторами внешней среды. При значении H от 1 до 0,7 — наследственные факторы имеют доминирующее значение в развитии признака или болезни, а среднее значение H от 0,4 до 0,7 свидетельствует о том, что признак развивается под действием факторов внешней среды при наличии генетической предрасположенности (слайд).

Группы крови у человека полностью обусловлены генотипом и не изменяются под влиянием среды. Коэффициент наследуемости равен 100 %. По некоторым морфологическим признакам (форме носа, бровей, губ и ушей, цвету глаз, волос и кожи) монозиготные близнецы конкордантны в 97-100 %, а дизиготные в зависимости от признака — в 70-20 % случаев.

Исследования, проводимые на близнецах, помогают ответить на такие вопросы как влияние наследственности и средовых факторов на продолжительность жизни человека, спортивную одаренность и др.

3. Популяционно-статистический метод.

Популяционно-генетический метод изучает частоты встречаемости генов, отдельных аллелей и генотипов в популяции. То есть, данным методом изучают наследственные признаки в больших группах населения. Важна для работы с этим

методом статистическая обработка получаемых данных. Основой популяционно-статистического метода является закон генетического равновесия Харди-Вейнберга сформулированный в 1908 г. Он отражает закономерность, в соответствии с которой при определенных условиях соотношение частоты доминантного гена, его рецессивного аллеля и генотипов в генофонде популяции сохраняется неизменным в ряду поколений этой популяции.

4. Биохимические методы.

Биохимические методы направлены на выявление биохимического фенотипа организма. Эти методы позволяют диагностировать наследственные болезни, обусловленные генными мутациями.

Биохимические показатели (первичный белковый продукт гена, накопление патологических метаболитов внутри клетки) отражают сущность болезни более адекватно, чем клинические симптомы. С помощью биохимических методов описано более 1000 врожденных болезней обмена веществ. Наиболее распространенными среди таких заболеваний являются болезни, связанные с дефектами ферментов, структурных и транспортных белков. Дефекты ферментов устанавливаются путем определения содержания в биологических средах (например, моче и крови) продуктов метаболизма, являющихся продуктом функционирования данного белка. Дефицит конечного продукта, сопровождающийся накоплением промежуточных и продуктов нарушенного метаболизма, свидетельствует о дефекте фермента или его дефиците в организме. Биохимические методы многоступенчаты. Для их проведения требуется аппаратура разных классов. Объектами биохимической могут быть моча, пот, плазма и форменные элементы крови, культуры клеток (фибробласты, лимфоциты).

5. Молекулярно-генетические методы.

Большая и разнообразная группа методов, предназначенная для выявления вариаций (повреждений) в структуре участка ДНК (аллеля, гена, региона хромосомы) вплоть до расшифровки первичной последовательности оснований.

Этапы получения последовательностей нуклеотидов ДНК:

1. Получение образцов ДНК:

- выделение всей (геномной) ДНК из клеток;
- рестрикция ДНК — получение отдельных фрагментов ДНК (использование рестриктаз, которые разрывают ДНК по строго определенным последовательностям нуклеотидов из 4-6 пар оснований – сайтах рестрикции).

2. Амплификация – накопление (умножение, клонирование) одинаковых фрагментов ДНК:

- использование классических трудоемких методов: создание рекомбинантных плазмид → введение их в бактериальную клетку → размножение клеток → выделение заданных фрагментов ДНК;
- использование полимеразной цепной реакции: разделение двухцепочечной ДНК на одноцепочечную → присоединение праймеров (затравка) к одноцепочечным молекулам ДНК (по принципу комплементарности) → синтез многочисленных полинуклеотидных цепей на одноцепочечных молекулах в границах присоединения праймеров.

3. Электрофорез фрагментов ДНК – разделение фрагментов по молекулярной массе и электрическому заряду на поверхности агарозного геля. Каждый фрагмент

имеет определенные размеры и занимает в геле определенное место в виде дискретной полосы.

4. Идентификация конкретных фрагментов ДНК с помощью блотгибридизации по Саузерну. Фрагменты ДНК переносятся на специальные фильтры, где проводится их гибридизация с радиоактивными синтетическими зондами или клонированными фрагментами ДНК. Зонд выявляет необходимый фрагмент ДНК путем связывания с комплементарными ему нуклеотидными последовательностями фрагмента.

Изменение положения и длины фрагмента по сравнению с контролем (зондом), исчезновение или появление нового фрагмента свидетельствует о перестройках последовательности нуклеотидов в исследуемом гене.

Методы молекулярной генетики позволяют:

1. Идентифицировать мутации в гене. Примером выявления мутантного гена является диагностика серповидно-клеточной анемии в эмбриональном периоде;

2. Диагностировать моногенное наследственное заболевание путем определения нуклеотидной последовательности генов (гемофилия, гемоглобинопатия) и выявления мутантных генов (фенилкетонурия, муковисцидоз);

3. Осуществлять генетический анализ полиморфизма ДНК родителей и детей;

4. На основании анализа полиморфизмов ДНК определять предрасположенность к определенному виду физической деятельности и сориентировать ребенка в выборе правильной спортивной специализации и вида спорта. А также корректировать тренировочный процесс с учетом генетических особенностей организма.

5. Определять индивидуальную изменчивость ДНК человека по варибельным точкам ДНК, молекулярный анализ которых позволяет проводить идентификацию личности человека;

Тема 3. Наследственные влияния на функциональные возможности и физические качества человека

1. Наследственные влияния на различные морфофункциональные показатели организма человека

Генетические влияния на физические качества чрезвычайно многообразны. Они отличаются по срокам обнаружения, степени воздействия, стабильности проявления.

Наибольшая наследственная обусловленность выявлена для морфологических показателей, меньшая – для физиологических параметров и наименьшая – для психологических признаков.

Среди морфологических признаков наиболее значительны влияния наследственности на продольные размеры тела, меньшие – на объемные размеры, еще меньшие на состав тела.

Как показали близнецовые исследования, величина коэффициента наследуемости наиболее высока для костной ткани, меньше для мышечной и наименьшая – для жировой ткани. С возрастом усиливаются средовые влияния, особенно на жировой компонент.

Таблица 1. – показатели влияния наследственности (Н) на морфофункциональные признаки организма человека

№ п/п	Морфофункциональные признаки	Показатели наследственности (Н)
1	Длина тела (рост)	0,73-0,80
2	Масса тела (вес)	0,65
3	Жировая складка	0,72-0,88
4	Объем циркулирующей крови	0,56
5	Показатели ЭКГ	0,78-0,88
6	Минутный объем крови (л/мин)	0,83-0,94
7	Ударный объем крови (мл)	0,83-0,94
8	Частота сердцебиений в покое (уд/мин)	0,38-0,72
9	АД систолическое и при работе	0,60-0,70
10	Жизненная емкость легких (ЖЕЛ)	0,48-0,93
11	Жизненный показатель (ЖЕЛ/кг)	0,62-0,81
12	Частота дыхания в покое	0,48-0,94
13	Максимальное потребление кислорода (МПК)	0,77-0,96
14	Задержка дыхания на вдохе	0,80
15	PWC ₁₇₀	0,88-0,90
16	Умственная работоспособность	0,51-0,76

Для функциональных показателей выявлена значительная генетическая обусловленность многих физиологических параметров, среди которых большая часть метаболических характеристик организма, аэробные и анаэробные возможности, объем и размеры сердца, характеристики ЭКГ, систолический и минутный объем крови в покое, частота сердцебиений при физических нагрузках, артериальное давление, ЖЕЛ, частота и глубина дыхания, парциальное давление кислорода и углекислого газа в альвеолярном воздухе и крови, содержание холестерина в крови, скорость оседания эритроцитов, группы крови, иммунный статус, гормональный профиль и др.

Многие психологические, психофизиологические, нейродинамические, сенсомоторные показатели, характеристики сенсорных систем также находятся под выраженным генетическим контролем: большая часть амплитудных, частотных и

индексных показателей ЭЭГ, особенно альфа-ритма ЭЭГ, статистические параметры взаимопереходов волн ЭЭГ, скорость переработки информации, пропускная способность мозга, коэффициент интеллектуальности — IQ, пороги чувствительности сенсорных систем, цветоразличение и его дефекты (дальтонизм), нормальная и дальноразоркая рефракция, критическая частота слияния световых мельканий (КЧСМ), типологические свойства нервной системы, черты темперамента, доминантность полушарий мозга, моторная и сенсорная функциональная асимметрия и др.

Таким образом, чем сложнее поведенческая деятельность человека, тем менее выражено влияние генотипа и больше роль окружающей среды. Например, для более простых двигательных навыков генетический фактор имеет более важное значение, чем для более сложных навыков (Сологуб Е.Б., Таймазов В.А., 2000).

Большая часть поведенческих актов контролируется целым комплексом генов, но их может быть и меньше. Так, в опытах на животных выделено всего два гена, влияющих на моторику (вызывают дегенеративные изменения в мотонейронах) (Sendter M. et al, 1996); описано четыре гена, резко повышающих агрессивность поведения (Tecott L.H., Barondes S.H., 1996).

Обнаружены некоторые различия в наследовании признаков по полу. У мужчин в большей мере наследуются проявления леворукости, дальтонизма, показатели объема и размеров сердца, артериального давления и ЭКГ, содержание липидов и холестерина в крови, характер отпечатков пальцев, особенности полового развития, способность решения цифровых и пространственных задач, ориентация в новых ситуациях. У женщин в большей степени запрограммированы генетически рост и вес тела, развитие и сроки начала моторной речи, проявления симметрии в функциях больших полушарий.

Проявления умственной отсталости, слабости пространственного восприятия, низкой школьной успеваемости в ряде случаев обусловлены дефектами генетического аппарата: при заболеваниях, связанных с изменением числа половых хромосом (например, XO, XXX, XXУ и др.), при наличии «хрупкой» X-хромосомы у женщин (1:700 случаев) и др.

У индивидов с набором половых хромосом ХУУ отмечаются сниженный интеллект и склонность к агрессивному поведению, к насилию и преступлениям. Доля преступников среди них достоверно ($p < 0,01$) выше (41,7% случаев), чем среди лиц с нормальным набором хромосом - ХУ (9,3%). Однако, несмотря на многочисленные работы по генетике человека, для окончательного суждения о роли генотипа в жизнедеятельности еще очень мало данных.

Однако в ходе онтогенеза роль наследственного фактора уменьшается. Так, многолетние «продольные» исследования на близнецах (в возрасте 11 лет, 20—30 лет и 35—40 лет) показали, что для некоторых признаков с возрастом вообще исчезает сходство даже у однояйцевых близнецов, т. е. средовые факторы становятся все более значимыми. Это связано с тем, что по мере обогащения человека жизненным опытом и знаниями относительная роль генотипа в его жизнедеятельности снижается.

Зачастую Тяжелые психоэмоциональные стрессы влияют на генетический аппарат человека. И наоборот генетические воздействия оказывают влияние на психоэмоциональную сферу поведенческой деятельности, т.е. о существовании системы прямой и обратной связи: психоэмоциональный стресс — гормоны — генетическая система.

Исследования на животных показали, что эмоциональные потрясения, значительный перегрев, кислородное голодание, действие некоторых химических веществ, вирусов и других стрессоров вызывает в хромосомах появление характерных утолщений – пуфов, в которых значительно повышается активность генов и происходит образование мутантных РНК, на основе которых в рибосомах клеток образуются *стрессорные* белки, изменяющие нормальное состояние организма.

2. Генетический контроль физических качеств

Проявление генетических влияний на физические качества зависит от:

1. *возраста* – более выражены в молодом возрасте (16 – 24 года);
2. *мощности работы* – они увеличиваются при нарастании мощности работы;
3. *периода онтогенеза* – для разных качеств имеются различные периоды.

В наибольшей степени генетическому контролю подвержены быстрые движения, требующие, в первую очередь, особых скоростных свойств нервной системы – высокой лабильности (скорости протекания возбуждения) и подвижности нервных процессов (смены возбуждения на торможение и наоборот), а также развития анаэробных возможностей организма и наличия быстрых волокон в скелетных мышцах. Для различных элементарных проявлений качества быстроты – времени простых и сложных двигательных реакций, максимального темпа движений, скорости одиночных двигательных актов (ударов, прыжков, метаний) – получены высокие показатели наследуемости

С помощью близнецового и генеалогического методов подтверждена высокая зависимость от врожденных свойств ($H=0.70-0.90$) показателей скоростного бега на короткие дистанции, теппинг-теста, кратковременного педалирования на велоэргометре в максимальном темпе, прыжков в длину с места и других скоростных и скоростно-силовых упражнений.

Высокая генетическая обусловленность получена для качества гибкости. Гибкость позвоночного столба - 0,7-0,8; тазобедренных суставов - 0,70; плечевых суставов - 0,91.

В меньшей степени генетические влияния выражены для показателей абсолютной мышечной силы. Так, например, коэффициенты наследуемости для динамометрических показателей силы правой руки $H = 0,61$; левой руки $H = 0,59$; становой силы $H = 0,64$; в то время как для показателей времени простой двигательной реакции $H = 0,84$; сложной двигательной реакции $H = 0,80$. По данным разных авторов, показатели наследуемости для мышечной силы сгибателей кисти варьируют в пределах 0,24-0,71, сгибателей предплечья - 0,42-0,80, разгибателей туловища - 0,11-0,74, разгибателей голени - 0,67-0,78.

В наименьшей степени наследуемость обнаруживается для показателей выносливости к длительной циклической работе и качеству ловкости (координационных возможностей и способности формировать новые двигательные акты в необычных условиях).

Наиболее тренируемыми физическими качествами являются ловкость и общая выносливость, а наименее тренируемыми - быстрота и гибкость. Среднее положение занимает качество силы. Это Качества быстроты (в спринтерском беге, плавании на 25 м и 50 м) увеличиваются в 1,5-2 раза; качества силы при работе локальных мышечных групп – в 3,5-3,7 раза; при глобальной работе – на 75-150%; качества выносливости – в десятки раз.

В процессе онтогенеза, как уже отмечалось выше, различают критические и сенситивные периоды.

Критические периоды – характеризуются повышенной активностью отдельных генов и их комплексов, контролирующей развитие каких-либо признаков организма. В эти периоды происходит значительная перестройка регуляторных процессов, качественный и количественный скачок в развитии отдельных органов и функциональных систем, результатом чего является возможность адаптации к новому уровню существования организма и его взаимодействия со средой.

Сенситивные периоды – это периоды снижения генетического контроля и повышенной чувствительности отдельных признаков организма к средовым влияниям, в том числе – педагогическим и тренерским.

Критические и сенситивные периоды совпадают лишь частично. Если критические периоды создают морфофункциональную основу существования организма в новых условиях жизнедеятельности (например, в переходный период у подростка), то сенситивные периоды реализуют эти возможности, обеспечивая адекватное функционирование систем организма соответственно новым требованиям окружающей среды.

Знание сенситивных периодов чрезвычайно важно для тренеров, так как один и тот же объем физической нагрузки, количество тренировочных занятий лишь в сенситивный период обеспечивают наибольший тренировочный эффект, который в другие возрастные периоды не может быть достигнут. Вместе с тем, чрезмерные физические нагрузки, не рассчитанные на возможности конкретного спортсмена, именно в сенситивный период могут значительно затормозить развитие его физических качеств и дальнейшее их совершенствование.

Сенситивные периоды для различных качеств проявляются гетерохронно.

Можно выделить общие закономерности сроков их наступления.

1. Сенситивный период проявления качества быстроты приходится на возраст 11-14 лет и к 15-летнему возрасту достигается максимальный уровень, когда возможны высокие спортивные достижения. На этом уровне быстрота может сохраняться до 35 лет, после чего скоростные свойства организма снижаются. Близкая к этому картина наблюдается в онтогенезе и для проявления качеств ловкости и гибкости.

2. Несколько позже отмечается сенситивный период качества силы. После сравнительно небольших темпов ежегодных приростов силы в дошкольном и младшем школьном возрасте наступает некоторое их замедление в возрасте 11-13 лет. Затем наступает сенситивный период развития мышечной силы в 14-17 лет, когда особенно значителен прирост силы в процессе спортивной тренировки. К возрасту 18-20 лет у юношей (у девушек – на 1-2 года раньше) достигается максимальное проявление силы основных мышечных групп, сохраняющееся примерно до 45 лет. Затем мышечная сила уменьшается по мере старения.

3. Сенситивный период выносливости приходится примерно на 15-20 лет, после чего наблюдается максимальное ее проявление и рекордные достижения на стайерских дистанциях в беге, плавании, гребле, лыжных гонках и других видах спорта, требующих выносливости. Общая выносливость к длительной работе умеренной мощности сохраняется до ~55 лет.

3. Генетический контроль физических качеств с точки зрения молекулярной генетики.

Основной идеей молекулярной генетики спорта является представление о том, что индивидуальные различия в степени развития тех или иных физических и психических качеств человека во многом обусловлены ДНК-полиморфизмами. В связи с этим исследователи, изучающие молекулярные механизмы, лежащие в основе этих различий, ставят перед собой следующие задачи.

1. Выявить гены, отвечающие за развитие того или иного качества, признака.
2. Идентифицировать в этих генах значимые полиморфизмы, которые определяют индивидуальные различия в развитии признака.
3. Разработать диагностический комплекс на основе ДНК-технологий для прогноза развития признака и определяющего его качества.

В таблицах 2 и 3 приведены примеры полиморфизма генов, ассоциированных с развитием двигательных качеств (Ахметов И.И., Молекулярная генетика спорта, 2009 г).

Таблица 2 – Гены, ассоциированные с проявлением выносливости у спортсменов (Ахметов И.И., Молекулярная генетика спорта, 2009 г)

№	Ген	Полиморфизм	Аллели выносливости
1	ACE	I/D	I
2	ACTN3	R577X	X
3	ADRA2A	6.7/6.3 kb	6.7 kb
4	ADRB2	Arg16Gly	Arg
		Gln27Glu	Gln
5	AMPD1	C34T	C
6	BDKRB2	+9/-9	-9
7	CNB	5I/5D	5I
8	FABP2	D4S1597	D4S1597
9	HIF1A	Pro582Ser	Pro
10	EPAS1	A/G интрон 1	G
		C/T интрон 1	T
11	EPOR	(GGAA) _n	185 bp
12	MB	A79G экзон 2	A
13	MYF6	C964T	T
14	NFATC4	Ala160Gly	Gly
15	NOS3	(CA) _n	164 bp
		Glu298Asp	Glu
		5/4	5
16	PGC1A	Gly482Ser	Gly
17	PGC1B	Ala203Pro	Pro
18	PPARA	G/C интрон 7	G
19	PPARD	+294T/C	C
20	SLC9A9	D3S1569	D3S1569
21	TFAM	Ser12Thr	Thr
22	UCP1	D4S1597	D4S1597
23	UCP2	Ala55Val	Val
24	UCP3	-55C/T	T
25	VEGF	G-634C	C
		C-2578A	C
26	Y-DNA	Гаплогруппы	E*, E3*, K*(xP)
			Отсутствие E3b1

27	mtDNA	Гаплогруппы	L0
			Отсутствие L2
			Отсутствие T
			H
			Отсутствие K, J2

Таблица 3 – Гены, ассоциированные с предрасположенностью к быстрой реакции, силе и координационным способностям у спортсменов (Ахметов И.И., Молекулярная генетика спорта, 2009 г).

№	Ген	Полиморфизм	Аллели силы/скорости
1	2	3	4
1	ACE	I/D	D, быстрота, сила
2	ACTN3	R577X	R, быстрота, сила
3	AR	(CAG) _n	22, быстрота, сила
4	AVPR1	Гаплогруппы в промоторе	RS1, координация
			RS3, координация
5	AMPD1	C34T	C, быстрота, сила
6	HIF1A	Pro582Ser	Ser, быстрота, сила
7	MYF6	C964T	C, быстрота, сила
8	NFATC4	Ala160Gly	Gly, быстрота, сила
9	PGC1A	Gly482Ser	Ser, быстрота, сила
10	PGC1B	Ala203Pro	Pro, быстрота, сила
11	PPARA	G/C интрон 7	C, быстрота, сила
12	PPARG	Pro12Ala	Ala, быстрота, сила
13	UCP2	Ala55Val	Ala, сила
14	SERT	VNTR (10/12)	12 rpt, координация
		S/L промотор	S, координация

4. Спортивная одаренность и гениальность. Спортивные семьи

Анализ типа наследования (доминантный или рецессивный), проведенный Л.П. Сергиенко в 163 семьях спортсменов высокого класса показал, что чаще всего (66,26%) высокие достижения отмечались в смежных поколениях: дети – родители. При этом не было пропусков поколений. Из этого следовал вывод о доминантном типе наследования или кодоминантный.

В настоящее время ведется активный поиск генетических маркёров, ассоциированных с показателями интеллектуальной деятельности человека.

В среднем у 50% детей выдающихся спортсменов можно ожидать выраженные спортивные способности, причем не обязательно в том виде спорта, в котором достигли успеха их родители.

Если же оба родителя выдающиеся спортсмены, то существует очень большая вероятность, что 75% их детей будут двигателью одаренными.

Еще в 1933 г. I. Frischeisen-Kohler было показано, что выраженную внутрисемейную наследуемость имеют показатели скорости выполнения теппинг-теста (цит. по Равич-Щербо И.В., 1988). Если оба родителя по теппинг-тесту попадали в группу «быстрых», то среди детей таких родителей значительно больше было «быстрых» (56%), чем «медленных» (лишь 4%). Если оба родителя оказывались «медленными», то среди детей преобладали «медленные» (71%), а остальные были «средними» (29%).

Исследования сдвигов в легочной вентиляции в ответ на недостаток кислорода (гипоксию) и избыток углекислого газа (гиперкапнию) у взрослых бегунов-стайеров показали, что дыхательные реакции находящихся в хорошей спортивной форме бегунов и их не занимающихся спортом родственников были практически одинаковыми. При этом они достоверно отличались от более значительных сдвигов легочной вентиляции у контрольной группы лиц, не занимающихся спортом (Scoggin C. H. et al., 1978).

Было установлено, что у родителей, братьев и сестер - выдающихся спортсменов - двигательная активность значительно превышала уровень, характерный для обычных людей в популяции. Физическим трудом или спортом занимались 48,7% родителей, в большей мере отцы (29,71%), чем матери (18,99%); более активными были братья (79,41%), чем сестры (42,05%).

Есть исследования, что у спортсменов – мужчин не было ни одного случая, когда бы мать занималась спортом, а отец не занимался. У выдающихся спортсменов было гораздо больше родственников мужского пола. И родственники мужчины имели более высокую спортивную квалификацию, чем родственники женщины. Следовательно, у мужчин – спортсменов двигательные способности передаются по мужской линии. У женщин-спортсменок, спортивные способности передавались преимущественно по женской линии.

Вероятность найти спортивно одаренного мальчика больше в тех семьях, где отец занимался спортом, а девочек, где мама вела физически активный образ жизни.

Оказалось, что внутрисемейное сходство зависит от характера упражнений, особенностей популяции, порядка рождения ребенка в семье. Более тесные внутрисемейные взаимосвязи присущи скоростным, циклическим и скоростно-силовым упражнениям. Изучение архивов в английских закрытых колледжах, где по традиции обучались дети избранных семейств, показало определенное сходство двигательных возможностей детей и родителей в 12-летнем возрасте. Достоверная корреляция была установлена для некоторых морфологических признаков и скоростно-силовых упражнений: длина тела ($p = 0,50$), бег на 50 ярдов ($p = 0,48$), прыжки в длину с места ($p = 0,78$). Однако корреляция отсутствовала для сложно-координационных движений, таких как метание теннисного мяча, гимнастические упражнения.

Имеется особая закономерность *семейного сходства в выборе спортивной специализации*. Наибольшее сходство выявлено в выборе занятий борьбой (85,71%), тяжелой атлетикой (61,11%) и фехтованием (55,0%); наименьшее сходство - в предпочтении баскетбола и бокса (29,4%), акробатики (28,57) и волейбола (22,22%). высокой степени семейной наследуемости в лыжном спорте (78%) и беге на короткие дистанции (81%).

Считают, что на величину интеллектуального потенциала влияет порядок рождения детей в семье. В семьях с 1-3 детьми интеллектуальные возможности в среднем достаточно высоки, но в многодетных семьях (4-9 детей и более) у каждого следующего по порядку рождения ребенка этот показатель снижается и не зависит от социального происхождения. Полагают, что одной из причин может быть нарушение с возрастом полноценности репродуктивной функции у женщин.

Показано также, что в семьях, образованных близкими родственниками, генетические влияния оказывают отрицательный эффект. В результате анализа браков

двоюродных сестер и братьев установлено снижение умственных способностей у их детей.

Исследователи выделяют интеллектуальное преимущество первенцев. Статистика свидетельствует, что среди прославленных, наиболее известных людей и выдающихся ученых большую часть составляют именно они. При анализе состава гормонов в крови, взятой из пуповины новорожденных мальчиков и девочек, обнаружилось преобладание женских половых гормонов (прогестерона и эстрогенов) у первенцев обоего пола по сравнению с младшими детьми, а среди мальчиков - большее количество мужского полового гормона (тестостерона) у первенцев, чем у их младших братьев. Следом была выдвинута гипотеза о прямой связи умственного развития человека с генетически заданным содержанием половых гормонов (Бразерс Д., 1994).