

İdman Genetikasının Qısa İnkişaf Tarixi: Uğurlar Və Problemlər

O.Ə. Məmmədzađə*, S.A. Əliyev

Azərbaycan Dövlət Bədən Tərbiyəsi və İdman Akademiyası, Fətəli xan Xoyski küçəsi, 98a, Bakı AZ1110, Azərbaycan; *E-mail: Mamedzade989@box.az

Məqalədə idman genetikasının qısa inkişaf tarixi, fiziki keyfiyyətlərin formalaşmasına cavabdeh olan gen/genlərin allel formalarının ilkin diaqnostikası əsasında insanların düzgün idman növünü seçmələri və uğur qazanmaqları haqqında məlumatlar verilir, mövcud problemlər araşdırılır.

Aşar sözlər: İdman genetikası, fiziki keyfiyyətlər, gen, allel

“Fiziki fəaliyyətin (yaxud hərəkət) genetikası” anlayışı ilk dəfə 1983-cü ildə Klod Buşar tərəfindən təklif olunmuşdur. O fiziki yükə cavabın fərdi müxtəlifliyi və fiziki fəaliyyət prosesinə çəlb olunmuş çoxlu fiziki, fizioloji və biokimyəvi keyfiyyətlərin irsiliyi haqqında ümumimləşdirici faktlar qeyd etmişdir (Bouchard, 1997). Fiziki fəaliyyətin genetikasına idman genetikası, antropogenetika və tibbi genetikanın bəzi aspektləri daxildir. Burada ən müxtəlif müasir metodlardan, o cümlədən molekulyar (polimeraza zəncir reaksiyası (PZR) ilə genlərin polimorfizminin aşkarlanması, QTL-xəritələşdirmə, bioçip texnologiyası), sitogenetik (xromosom dəstinin və ayrı-ayrı xromosomların strukturunun öyrənilməsi), molekulyar-sitogenetik (*in situ* (FISH) flüoresent hibridləşmə metodu), genealoji və biokimyəvi metodlardan istifadə olunur.

1980-ci illərdə idman genetikası antropogenetika və inkişafın genetikası sahələrində bir elm sahəsi kimi yaransa da, tədris fənni kimi qəbul olunmadı. İdmançılar və məşqçilər üçün olan dərslik və dərs vəsaitlərində bugünkü zəruri genetik məlumatlar yoxdur.

Fiziki fəaliyyətin genetikasının inkişaf tarixi simvolik olaraq iki əsas mərhələyə bölmək olar: insan genomunun nukleotid ardıcılığının təyininə qədər olan dövr və genomun tam oxunmasından sonrakı dövr.

“İnsan genomu” Beynəlxalq lahiyəsinin həyata keçirilməsinə qədər bədən quruluşu, güc, cəldlik, dözümlülük, əsəb sisteminin xassəsi kimi insanın bir çox keyfiyyətləri genetik determinə olunub və irsən ötürülür. O zaman əlamətlərin irsiliyi haqqında biliklər müşahidə metodları və əkizlər metodu əsasında əldə olunurdu. Müəyyən olunmuşdu ki, məşhur idmançıların uşaqlarının 50%, hər iki valideyn idmançı olduğu halda 70% hesabla idmançılıq bacarığı olur. Bundan Eyni zamanda, görkəmli fiziki bacarığı olanların irsiyyətinin etnik xarakteri də aşkar edilmişdir: yaxın məsafəyə qaçışda afro-amerikalılar, orta və uzun məsafələrə qaçışda keniyalı və efiopiyalılarla müqayisə olunacaq insanlar yoxdur. Axırncı faktla əlaqədar Qlazqo Universi-

tetində (Şotlandiya) Geniya və Efiopiyadan olan qaçış idmançılarının fenomenini öyrənən Mərkəz yaradılmışdır.

Fiziki keyfiyyətlərin irsiliyi daha aydın əkizlər metodu ilə göstərilmişdir. Bu məqsədlə müxtəlif əlamətlər üzrə çoxsaylı monoziqot və diziqot əkizlərin məlumatları istifadə olunmuşdur. Nəticədə bu əlamətlərin hər biri üçün irsilik əmsalı aşkar edilmişdir ki, o müxtəlif populyasiyalarda variasiya edə bilər. Belə ki, insanın fiziki keyfiyyətlərinin inkişafı və təzahürü genetik və mühit faktorlarından müxtəlif nisbətlərdə asılıdır. Genetik amillər bu və ya digər fiziki keyfiyyətlərə nə qədər çox təsir edərsə (yüksək dərəcədə irsilik), bu keyfiyyətlər bir o qədər az məşq ediləndir və əksinə. Buna görə də, idman üzrə ixtisaslaşmanın ilkin mərhələsində seçilən idman növləri üzrə öncə irsiliklə yüksək dərəcədə əlaqəli olan keyfiyyətin uşaqlarda aşkarlanması vacibdir (partlayıcı güc, cəldlik, plastiklik, elastiklik və b.).

XX əsrin 80-ci illərində genlərin xəritələşdirilməsi metodlarının aktiv istifadəsi nəticəsində, həmçinin “İnsan genomu” layihəsi çərçivəsində insanın fiziki keyfiyyətlərinin inkişafı və təzahürü ilə assosiasiya etmiş genlər haqqında məlumatlar əldə olunmağa başladı. 1995-ci ildə amerikalı alim Klod Buşar rəhbərliyi ilə bir neçə tədqiqat mərkəzlərinin iştirak etdikləri “HERITAGE” adlı (qısaca –Health, Risk Factors, Exercise Training and Genetics) böyük beynəlxalq layihənin yerinə yetirilməsinə başlanıldı. Layihənin əsas məqsədi 800 nəfərdən çox insanın bir neçə həftə ərzində müxtəlif fiziki yüklənmələrindən sonra genotipik və fenotipik məlumatlar arasında əlaqələrin öyrənilməsi olmuşdur. Buşar və onun həmkarları insanın fiziki fəaliyyəti ilə əlaqəli olan polimorf lokusların iki istiqamətdə axtarışını həyata keçirdilər. Birinci istiqamətdə məlum xromosomda lokalizasiya edən genetik markerlər dəstinin köməyi ilə bütün genomun müxtəlif kəmiyyət əlamətləri ilə müəyyən lokusların assosiasiyasının skan-darama edilməsini nəzərdə tutulurdu. Sonra isə tapılmış lokusların ətrafında yerləşən sahələrin dəqiq sekvensi (nukleotid ardıcılığının tam təyindən) və məlum genetik markerlərlə ilişikli olan

lokuslarda polimorfizmin aşkar edilməsi nəzərdə tutulmuşdu. Bu metod QTL-xəritələşdirmə (kəmiyyət əlamətlərinin lokuslarının xəritələşdirilməsi) adlanır, kiyayət qədər çətin metoddur və yaxın qohumlara (məsələn, monoziqot və diziqot əkizlərə) tətbiq olunmalıdır. QTL-xəritələşdirmə metodu yüksək səmərəli olsa da, informativ polimorf lokusların aşkarlanması üçün ən geniş yayılmış metod insanın müxtəlif fiziki keyfiyyətləri ilə namizədlərin polimorfizminin assosiasiyasının analizi hesab olunur. Polimorf namizədlərin axtarışı və onların müxtəlif fiziki yüklənmələrin yerinə yetirilməsində genetik meyilliliyin öyrənilməsi və istifadəsi əzələ yaxud istənilən digər fəaliyyətin molekulyar mexanizmləri haqqında biliklərə əsaslanır, məlum genin polimorfizmi orqanizmin metabolik proseslərinin səviyyəsinə təsir edə bilər.

HERITAGE tədqiqatları nəticəsində insanın fiziki əlamətlərinin irsiliyinin əhəmiyyətli rolu aydınlaşdırılmışdır. K.Buşar və onun həmkarları bu tədqiqatlarla bağlı yüzlərlə məqalə çap etdimiş və bu sahədə alınmış bütün nəliyyətləri "Medicine & Science in Sports and Exercise" jurnalının buraxılışlarında insanın fiziki fəaliyyətinin genetik xəritəsi şəkildə yekunlaşdırmışdır. İnsanın fiziki fəaliyyətinin genetikası sahəsində ən uğurlu işlərin müəllifi ingilis alimi Xyu Montqomeri olmuşdur. Onun aldığı nəticələr 1998-ci ildə "Nature" jurnalında çap olunan məqalədə öz əksini tapmışdır (Montgomery, 1998). Dünyanın məlumat kitablarında "idman geninin" tapılması, bu genin istənilən şəxsə tədqiq edilməklə bu və ya digər idman/fiziki fəaliyyət növünə uyğunluğunun aşkar edilməsi haqqında məlumat verilir. Bu gen "anqiotenzin-konvertə edən fermentin" genidir (ACE). X.Montqomeri və həmkarları ilkin olaraq bu genin insersiya-delesiya polimorfizmi və fiziki hərəkətlərlə məşğul olan hərbiçilərdə miokardın artmasının bununla əlaqəsi haqqında məlumatları nəşr etdirmişdir (Montgomery, 1997). ACE genin mutant variantının daşınması (D allelin daşınması) sürət-güc keyfiyyətinin təzahür etməsinə şərait yaradır və miokardın hipertrofiyasını, həddən çox inkişaf riskini artırır; digər tərəfdən normal allel I yüksək dağlıq şəraitdə olarkən və dözümlülük tələb olunan idman növlərində üstünlük verir. ACE genindən başqa, digər əhəmiyyətli genlər də aşkar olunmuşdur ki, onların polimorfizmi idmançıların fiziki fəaliyyəti ilə assosiasiya edir. Belə genlərə alfa-aktinin-3 (ACTN3), AMF-dezaminazların geni (AMPD1), peroksisomun proliferatorları ilə aktivləşən alfa-reseptorun geni (PPARA), peroksisomun proliferatorları ilə aktivləşən qamma-reseptorun I-alfa-koaktivator geni (PPARGC1A) və damarların endotelinin böyümə faktorunun genini (VEGF) göstərmək olar.

Son illərdə idman uğurları ilə bağlı olan 20 müxtəlif marker genlər aşkar edilmişdir. Daha çox öyrənilmiş markerlərə *BDKRB2*, *HIF1A*, *MYF6*, *NFATC4*, *PPARG*, *PPARD*, *PPARGC1B*, *PPP3R1*, *TFAM*, *UCP2*, *UCP3*, *VEGFA* və *VEGFR2* genlərin polimorfizmi aid edilir. (Ахметов, 2010). Genomunda 9 və daha çox dözümlülük allelləri (*NFATC4 Gly160*, *PPARA rs4253778 G*, *PPARD rs2016520 C*, *PPARGC1A Gly482*, *PPARGC1B 203Pro*, *PPP3R1 5I*, *TFAM 12Thr*, *UCP2 55Val*, *UCP3 rs1800849 T* и *VEGFA rs2010963 C*) olan fərdlərin az sayda dözümlülük allelləri daşıyanlara nisbətən gərkəmli idmançı olmaq şansları 3 dəfədən çoxdur. Genomunda 3 və daha çox cəldlik və güc allelləri daşıyan (*HIF1A 582Ser*, *PPARA rs4253778 C*, *PPARG 12Ala*, *PPARGC1B 203Pro*) fərdlərin cəldlik və gücün inkişafına yönəlmiş idman növlərində gərkəmli idmançı olmaq şansları az sayda cəldlik/güc allelləri daşıyanlara nisbətən 2,4 dəfə çoxdur. (Ahmetov, 2009 a və b). 2015-ci ilin ortalarına qədər idman fəaliyyəti ilə assosiasiya etmiş 120 genetik marker aşkar olunmuşdur.

İnsan genomunun oxunması ilə bağlı son onilliklərdə fiziki keyfiyyətlərin inkişafı və təzahürü ilə bağlı olan genetik markerləri, həmçinin, idman fəaliyyəti zamanı əhəmiyyətli olan biokimyəvi, antropometrik və fizioloji göstəriciləri müəyyən etmək imkanı yaranmışdır (Pогозкин, 2000; Bray, 2009). DNT polimorfizmin molekulyar-genetik analizinin köməyi ilə aşkar olunan fiziki iş qabiliyyətinin genetik markerləri fenotipik əlamətlərin inkişafı və təzahürünü fərdi fərqlənməsini şərtləndirən genlərin variantlarından ibarətdir. Ona görə də idmanın bu və ya digər növləri ilə məşğul olan gənclərin seçimlərinin düzgün olması, yəni onların genetik imkanları daxilində olan idman növlərini seçmələri çox vacibdir və bu məsələ aktual olaraq qalmaqdadır. Professional idmanla məşğul olan idmançıların hələ gənc yaşlarında düzgün seçim etmələri, onların doğru istiqamətləndirilmələri molekulyar-genetik diaqnostika məlumatları əsasında həyata keçirilməlidir. Artıq bir çox klinikalarda molekulyar-genetik səviyyələrdə uyğun analizləri həyata keçirmək imkanları formalaşmışdır və bu imkanlardan fenotipik testləri tamamlamaq üçün istifadə olunması vacibdir.

İdmanın müxtəlif növləri ilə məşğul olan idmançıların fenotipik əlamətlərinə, qan qrupuna və molekulyar-genetik markerlərə görə mümkün diaqnostikasının aparılması və alınmış elmi nəticələr əsasında onların genetik potensialının qiymətləndirilməsi idmanın növünün düzgün seçilməsinə və gələcək idmançıların yüksək nəliyyətlər qazanmasına imkan verir.

ƏDƏBİYYAT

- Ахметов И.И.** (2009) Молекулярная генетика спорта: монография. М.: Советский спорт, 268 с.
- Ахметов И.И.** (2010) Молекулярно-генетические маркеры предрасположенности к различным видам спорта. *Научно-теоретический журнал «Ученые записки»*, № 7(65).
- Рогозкин В.А., Назаров И.Б., Казаков В.И.** (2000) Генетические маркеры физической работоспособности человека. *Теория и практика физической культуры*, №12: 34-36.
- Ahmetov I.I., Hakimullina A.M., Popov D.V., Lyubaeva E.V., Missina S.S., Vinogradova O.L., Williams A.G., Rogozkin V.A.** (2009a) Association of the VEGFR2 gene His472Gln polymorphism with endurance-related phenotypes. *European Journal of Applied Physiology*, 107(1): 95–103
- Ahmetov I.I., Williams A.G., Popov D.V., Lyubaeva E.V., Hakimullina A.M., Fedotovskaya O.N., Mozhayskaya I.A., Vinogradova O.L., Astratenkova I.V., Montgomery H.E., Rogozkin V.A.** (2009b) The combined impact of metabolic gene polymorphisms on elite endurance athlete status and related phenotypes. *Human Genetics*, 126(6): 751–761.
- Bouchard C., Malina R.M., Perusse L.** (1997) Genetics of fitness and physical performance. Champaign, IL, Human Kinetics, 408 pp.
- Bray M.S., Hagberg J.M., Pérusse L., Rankinen T., Roth S.M., Wolfarth B., Bouchard C.** (2009) The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes: the 2006-2007 update. Review. *Med Sci Sports Exerc.*, 41(1): 35-73.
- Fang M., Yu Y., Xiangwei L., Feng Z., Cong G., Mufei L., Lei G.** (2013) The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PLOS ONE*, 8(1): e54685.
- Montgomery H. E., Clarkson P., Prasad K., Losi M.-A., Hemingway H., Statters D., Jubb M., Girvain M., Varnava A., World M., Deanfield J., Talmud F., McEwan J.R., McKenna W.J., Humphries S.** (1997) Association of Angiotensin-Converting Enzyme Gene I/D Polymorphism With Change in Left Ventricular Mass in Response to Physical Training. *Circulation*, 96:741–747.
- Montgomery H.E., Marshall R., Hemingway H., Myerson S., Clarkson P., Dollery C., Hayward M., Holliman D.E., Jubb M., World M., Thomas E.L., Brynes A.E., Saeed N., Barnard M., Bell J.D., Prasad K., Rayson M., Talmud P.J., Humphries S.E.** (1998) Human gene for physical performance. *Nature*, 393: 221-222.

Краткая История Развития Спортивной Генетики: Успехи и Проблемы

О. А. Маммадзаде, С.А. Алиев

Азербайджанская государственная академия физической культуры и спорта

В статье дается краткая информация об истории спортивной генетики, правильный выбор вида спорта людьми на основе первоначального диагноза аллельных форм генов / генов, ответственных за формирование физических качеств, достижения и существующих проблем.

Ключевые слова: Спортивная генетика, физические качества, ген, аллель

The Brief History of Development of Sport Genetics: Achievements and Problems

O.A. Mammadzade, S.A. Aliyev

Azerbaijan State Academy of Physical Culture and Sport

Brief information about the history of sport genetics, the correct choice of sport type by people on the basis of initial diagnosis of allelic forms of the gene / genes responsible for the formation of physical qualities and succeeding has been presented and existing problems have been discussed in the article.

Key words: Sport genetics, physical qualities, gen, allele