



## Результат исследования

ФИО:  
Дата рождения:  
Пол:  
Дата взятия биоматериала:  
Дата регистрации:  
Врач:  
Биоматериал: кровь



Номер образца:  
Отделение / карта: /Страховая  
компания: N/A  
№ полиса:

Исследование **Генетическая предрасположенность к высокой выносливости**  
Фенотип **Спортивные способности**

### Результат:

| Ген   | Название гена                                                    | Вариант                                   | Генотип | Риск                |
|-------|------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|---------|---------------------|
| ACE   | Ангиотензин-превращающий фермент (Дипептидилкарбоксипептидаза 1) | Alu-Ins/Del                               | I/I     | Среднепопуляционный |
| NOS3  | Эндотелиальная синтаза оксида азота, тип 3                       | c.894T>G; p.Asp298Glu                     | Glu/Asp | <b>Повышенный</b>   |
| PPARA | Рецептор альфа, активируемый пролифератором пероксисом           | c.1160-396G>C; IVS7 2498G>C; Intron 7 G/C | G/C     | Среднепопуляционный |

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.



## Заключение

ACE(Alu-Ins/Del)

Установлено, что для лиц с генотипом I/I гена ACE характерно более высокое относительное содержания медленных волокон и низкое содержание быстрых волокон по сравнению с таковым при наличии генотипа D/D. «Медленные» мышечные волокна медленно сокращаются, медленно утомляются, преобладает анаэробный гликолиз. Аллель силы. Силовые виды спорта: Тяжелая атлетика, армспорт (армрестлинг), бодибилдинг, пауэрлифтинг, гиревой спорт.

NOS3(c.894T>G; p.Asp298Glu)

Ген NOS3 кодирует белок – эндотелиальную синтазу азота 3-го типа. Эндотелиальная синтаза азота (eNOS) производит окись азота (NO), активирующую гуанилатциклазу, что приводит к расслаблению гладких мышц и расширению сосудов. Вариант c.894T>G приводит к снижению активности фермента. Вариант c.894T>G ассоциирован с повышенным риском развития артериальной гипертензии и сердечно-сосудистых заболеваний. Также данный полиморфизм может быть одной из причин недостаточной реакции пациентов с артериальной гипертензией на гипотензивные препараты. Выявленный генотип Glu/Asp варианта c.894T>G гена NOS3 связан с сниженным уровнем синтеза NO в эндотелии сосудов, которые адекватно не расслабляются в ответ на серии упражнений, преимущественно скоростных видов спорта.

PPARA(c.1160-396G>C; IVS7 2498G>C; Intron 7 G/C)

Баланс между быстрыми и медленными мышечными волокнами. Смешанное проявлением, как скорости/силы, так и выносливости.

|                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Ген</b>          | <b>ACE</b> Ангиотензин-превращающий фермент (Дипептидилкарбоксипептидаза 1)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| <b>Функция гена</b> | Ген ACE локализован на хромосоме 17 (17q22-q24) и кодирует ангиотензин I-превращающий фермент, катализирующий расщепление ангиотензина I в физиологически активный пептид ангиотензин II. Обе формы ангиотензина играют важную роль в ренин-ангиотензиновой системе, регулирующей кровяное давление в организме. Ангиотензин II является мощным вазопрессором, альдостерон-стимулятором, а также обладает пролиферативным и провоспалительным эффектами. |
| <b>Ген</b>          | <b>NOS3</b> Эндотелиальная синтаза оксида азота, тип 3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Функция гена</b> | Ген NOS3 кодирует белок – эндотелиальную синтазу азота 3-го типа. Эндотелиальная синтаза азота 3-го типа производит окись азота (NO), которая участвует в процессе расслабления сосудистой стенки по цГМФ-опосредованному пути. NO способна запускать индуцируемый фактором роста сосудистого эндотелия (VEGF) рост коронарных сосудов и активировать тромбоциты. Катализирует синтез NO из L-аргинина.                                                  |
| <b>Ген</b>          | <b>PPARA</b> Рецептор альфа, активируемый пролифератором пероксисом                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Функция гена</b> | Ген PPARA кодирует транскрипционный фактор альфа-рецептора, активируемый пролифераторами пероксисом (PPAR-alpha), является одним из важнейших транскрипционных факторов, регулирующих экспрессию множества генов, вовлеченных в обмен жирных кислот и глюкозы.                                                                                                                                                                                           |

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: