

ВЛИЯНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ НА ФОРМИРОВАНИЕ ФИЗИЧЕСКИХ КАЧЕСТВ, СПОСОБСТВУЮЩИХ ДОСТИЖЕНИЮ ВЫСОКИХ РЕЗУЛЬТАТОВ В СПОРТЕ

А.Н. Голикова¹, GolikovaAN@nmicrk.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6574-1609>

М.М. Лапкин², lapkin_rm@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-1826-8307>

И.М. Мазикин³, ivan_triple_jump@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1301-4749>

А.А. Сафрыгина⁴, safrygina_a_a@student.sechenov.ru,
<https://orcid.org/0009-0002-2421-7987>

К.М. Назарова¹, nazarovakm@nmicrk.ru, <https://orcid.org/0009-0000-2590-6755>

Б.В. Володченко⁴, bogdan.volodchenko@bk.ru, <https://orcid.org/0009-0002-0838-5104>

¹ Национальный медицинский исследовательский центр реабилитации и курортологии, Москва, Россия

² Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова, Рязань, Россия

³ Московский государственный университет спорта и туризма, Москва, Россия

⁴ Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Аннотация. Цель: провести анализ научной литературы по проблеме влияния наследственности на формирование физических качеств, способствующих достижению высоких результатов в спорте, выявить и описать наиболее перспективные прогностические маркеры. **Материалы и методы.** Поиск научных материалов проводился с 2020 по 2025 г. в базах данных PubMed, Google Scholar, Scopus, Mendeley, eLibrary. Стратегия поиска была сформирована путем комбинирования ключевых слов *sport genetics* и *polymorphisms*. В анализ включены оригинальные исследования, систематические обзоры и метаанализы. **Результаты.** Установлено, что наследственные факторы определяют до 66 % различий в спортивном статусе. Наиболее значимые генетические варианты связаны с ключевыми физическими качествами. Выносливость ассоциирована с аллелями гена *ACE* (I), *PPARA* (G), *PPARGC1A* (Gly), *CDKN1A* (A); силовые показатели связаны с вариантами генов *ACET3* (C/R), *MCT1* (A), *CDKN1A* (C), *LRPPRC* (A), а гибкость коррелирует с полиморфизмами в генах *ACTN3* (T), *COL1A1* (C), *ESR1* (C). Наиболее убедительные данные о связи с успехами в спорте получены для генов *ACTN3*, *ACE*, *PPARGC1A*, *PPARA* и *NOS3*. Выявлены противоречия в интерпретации полиморфизмов (*ACTN3* XX) и популяционные особенности распределения аллелей. Также выявлена потенциальная связь отдельных вариантов (гены *MCT1*, *NOS3*, *ACTN3*) с риском спортивного травматизма. **Заключение.** Генетические факторы вносят существенный вклад в формирование фенотипа спортсмена. Анализ комбинаций полиморфизмов (суммарный генетический балл) представляет собой перспективный инструмент для прогнозирования спортивного потенциала. Для внедрения генетического тестирования в практику спортивного отбора и тренировочного процесса необходимы дальнейшие крупномасштабные многонациональные исследования.

Ключевые слова: спортивная генетика, генетические полиморфизмы, физические качества, спортивный травматизм, генетические маркеры, генотип спортсмена

Для цитирования: Влияние генетических вариантов на формирование физических качеств, способствующих достижению высоких результатов в спорте / А.Н. Голикова, М.М. Лапкин, И.М. Мазикин и др. // Человек. Спорт. Медицина. 2026. Т. 26, № 2. С. 16–29. DOI: 10.14529/hsm260202

Original article

DOI: 10.14529/hsm260202

THE EFFECT OF GENETIC VARIANTS ON FORMING PHYSICAL QUALITIES THAT CONTRIBUTE TO HIGH ATHLETIC ACHIEVEMENT

A.N. Golikova¹, GolikovaAN@nmicrk.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6574-1609>**M.M. Lapkin**², lapkin_rm@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-1826-8307>**I.M. Mazikin**³, ivan_triple_jump@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-1301-4749>**A.A. Safrygina**⁴, safrygina_a_a@student.sechenov.ru, <https://orcid.org/0009-0002-2421-7987>**K.M. Nazarova**¹, nazarovakm@nmicrk.ru, <https://orcid.org/0009-0000-2590-6755>**B.V. Volodchenko**⁴, bogdan.volodchenko@bk.ru, <https://orcid.org/0009-0002-0838-5104>¹ National Medical Research Center for Rehabilitation and Balneology, Moscow, Russia² I.P. Pavlov Ryazan State Medical University, Ryazan, Russia³ Moscow State University of Sport and Tourism, Moscow, Russia⁴ I.M. Sechenov First Moscow State Medical University, Moscow, Russia

Abstract. Aim: this study aims to provide a review of scientific literature on the effect of heredity on forming physical qualities that contribute to successful athletic performance, as well as to identify and describe the most promising prognostic markers. **Materials and methods.** The search for scientific literature was conducted between 2020 and 2025 in PubMed, Google Scholar, Scopus, Mendeley, and eLibrary. The search strategy was formed by combining the keywords ‘sport genetics’ and ‘polymorphisms’. The analysis included original studies, systematic reviews, and meta-analyses. **Results.** The study demonstrates that hereditary factors determine up to 66% of differences in athletic status. The most significant genetic variants are associated with key physical qualities. Endurance is associated with alleles of the *ACE* (I), *PPARA* (G), *PPARGC1A* (Gly), and *CDKN1A* (A) genes; strength is linked to *ACET3* (C/R), *MCT1* (A), *CDKN1A* (C), and *LRPPRC* (A) gene variants, and flexibility correlates with polymorphisms in the *ACTN3* (T), *COL1A1* (C), and *ESR1* (C) genes. The most convincing data on the association with athletic success were obtained for the *ACTN3*, *ACE*, *PPARGC1A*, *PPARA*, and *NOS3* genes. Contradictions in interpreting polymorphisms (*ACTN3* XX) and population-specific allele distribution patterns were identified. A potential link between individual variants (*MCT1*, *NOS3*, *ACTN3*) and the risk of sports injuries was revealed. **Conclusions.** Genetic factors significantly contribute to shaping an athlete’s phenotype. The analysis of polymorphism combinations (the total genetic score) is a promising tool for predicting athletic performance. Further large-scale multinational studies are essential for the implementation of genetic testing in training and sports selection.

Keywords: sports genetics, genetic polymorphisms, physical qualities, sports injuries, genetic markers, athlete's genotype

For citation: Golikova A.N., Lapkin M.M., Mazikin I.M., Safrygina A.A., Nazarova K.M., Volodchenko B.V. The effect of genetic variants on forming physical qualities that contribute to high athletic achievement. *Human. Sport. Medicine*. 2026;26(2):16–29. (In Russ.) DOI: 10.14529/hsm260202

Введение. Что делает чемпионов чемпионами: каков вклад генотипа в формирование физических качеств, необходимых для достижения успеха в спорте высших достижений? Этот вопрос весьма актуален в настоящее время, поскольку он влияет на выявление и развитие талантов, а также на то, как спортивные федерации распределяют ограниченные ресурсы для оптимизации программ подготовки спортсменов высокого уровня, включая перспективу применения персонализированных, генетически ориентированных тренировок и оценку риска получения травм [4, 6, 17, 30]. Активно развивается спортивная геноми-

ка – научная дисциплина, изучающая особенности генома профессиональных спортсменов, разрабатываются молекулярные методы выявления перспективных спортсменов и их предрасположенности к заболеваниям, связанным со спортом высших достижений. Однако из-за нехватки знаний о механизмах влияния генотипа на фенотип такой подход используется достаточно редко не только в спорте, но даже в медицине [30].

Цель исследования: провести анализ научной литературы по проблеме влияния наследственности на формирование физических качеств, способствующих достижению

высоких результатов в спорте, выявить и описать наиболее перспективные прогностические маркеры.

Методы исследования. Был выполнен поиск научной литературы за последние 5 лет, посвящённой теме полиморфизмов в геномах спортсменов разной квалификации, а также их влиянию на фенотип и вероятность достижения высоких спортивных результатов. Были рассмотрены ранее опубликованные систематические обзоры на данную тему, обзорные статьи, оригинальные исследования и метаанализы. Поиск проводился с 2020 по 2025 г. в открытых базах данных научной информации, таких как PubMed, Google Scholar, Scopus, Mendeley и eLibrary.ru, по ключевым словам *sport genetics*, *polymorphisms*. Критерии включения статей были разработаны на основе системы PICOS (Population, Intervention, Comparison, Outcomes, Study – Популяция, Вмешательство, Сравнение, Результаты, Дизайн исследования).

Критерии исключения: исследования были исключены из обзора, если они не соответствовали критериям включения или публикации старше 5 лет.

Результаты. Выдающиеся спортивные результаты достигаются благодаря сочетанию многих факторов, взаимодействия между которыми сложны и не до конца изучены [28]. Среди них можно выделить морфологические, гистологические, нейропсихологические и психофизиологические особенности, а также особенности физиологических и биохимических процессов.

Генетические факторы, такие как полиморфизмы, оказывающие влияние на работу ферментов, а также функции структурных и транспортных белков, могут способствовать формированию качеств, необходимых для достижения высоких спортивных результатов. Возможно, рациональный поиск прогностических маркёров статуса спортсмена в этих метаболических путях, процессах, обеспечивающих трофику в тканях опорно-двигательного аппарата, окажется более эффективным, чем полногеномное и полноэкзомное секвенирование.

Влияние генетических факторов на физические качества спортсменов. Считается, что успехи достигаются не только благодаря тренировкам и мотивации, но и за счёт генетических факторов. В общей сложности генетическими факторами определяются порядка

66 % различий в статусе спортсмена: 40–60 % различий в кардиореспираторных показателях, 50–90 % различий в анаэробных показателях и 30–70 % различий в мышечной силе [5, 17, 25, 29]. Остальное зависит от условий окружающей среды, усилий самого спортсмена и тренерского состава, таких как целенаправленные тренировки, питание, а также наличия медицинской и социальной поддержки.

За прошедшие 30 лет были достигнуты значительные успехи в развитии технологий секвенирования ДНК и интерпретации генетических данных. С помощью полногеномного поиска ассоциаций (*genome-wide association studies*, GWAS), полногеномного секвенирования (*whole-genome sequencing*, WGS) и полноэкзомного исследования ассоциаций (*exome-wide association*, EWAS) удалось обнаружить более 250 однонуклеотидных полиморфизмов (SNP), связанных с физическими данными человека [25, 28].

Выносливость является очень важным качеством, определяющим успех в таких видах спорта, как легкая атлетика (бег на длинные дистанции и марафон, спортивная ходьба), плавание, лыжный спорт, велоспорт и другие виды с высокой двигательной активностью на длительных временных промежутках. Согласно литературным данным, вклад генетических факторов в формирование выносливости составляет до 70 % [25]. Во время пиковых физических нагрузок у тренированных спортсменов потребление кислорода увеличивается с 0,25 л/мин в состоянии покоя до 5 л/мин [24]. По данным разных авторов, вклад наследственности в такие составляющие выносливости, как максимальное потребление кислорода (VO_{2max}) оценивается примерно в 44–68 %, сердечного выброса – в 42–46 %, соотношение типов мышечных волокон – в 40–50 % и взрывной силы мышц – в 67 % [3, 28, 32]. Считается, что на соотношение типов (медленных (I тип) и быстрых (II тип)) мышечных волокон влияют такие полиморфизмы, как ACTN3 rs1815739, LIN28A rs6598964, FTO rs9939609, PPARGC1A rs8192678 G и CDKN1A rs236448 [3, 15, 26, 29].

Наиболее перспективными генетическими маркерами потенциально высокой выносливости являются аллели: AMPD1 rs17602729 C, CDKN1A rs236448 A, HFE rs1799945 G, MYBPC3 rs1052373 G, NFIA-AS2 rs1572312 C, PPARA rs4253778 G и PPARGC1A rs8192678 G (Gly482Ser), ACE I/D (rs1799752, rs4343,

rs4646994), *VEGFA*, *HIF1A* rs11549465 и *ADRB2* [1, 5, 20, 30, 33]. Генетические варианты *PRDM1* rs10499043, *GRIN3A* rs1535628, *KCNH8* rs4973706, *C9orf27* rs12115454, *ACSL1* rs6552828 и *ZIC4* rs11715829 связывают с высоким VO_{2max} , что положительно влияет на аэробную работоспособность и способствует достижению высоких результатов в соответствующих видах спорта [3].

Полиморфизм *CDKN1A* rs236448 А связан с преобладанием медленно сокращающихся мышечных волокон, которые способствуют лучшей переносимости длительных аэробных нагрузок. Значительно более высокая частота аллеля А встречается у российских и японских спортсменов, занимающихся видами спорта на выносливость [3, 26]. Аллель С связывают с повышенной экспрессией *CDKN1A* и предрасположенностью к силовым видам спорта за счет преобладания мышечных волокон II типа, которые эффективны при коротких высокоинтенсивных нагрузках [3, 16, 26].

Также на предрасположенность спортсмена к успехам в тяжелой атлетике, пауэрлифтинге, толкании ядра и молота, спортивной гимнастике и т. д. существенно влияют его силовые характеристики, которые, как считается, на 49–86 % зависят от наследственности [25]. При этом по разным оценкам вклад генетических факторов в формирование мышечной силы составляет 30–85 %, а мышечной массы – 50–95 % [11]. Наиболее перспективными маркерами, определяющими силовые показатели, являются аллели: *ACTN3* rs1815739 С, *AMPD1* rs17602729 С, *MCT1* rs1049434 А, *CDKN1A* rs236448 С, *CPNE5* rs3213537 G, *GALNTL6* rs558129 Т, *IGF2* rs680 G, *IGSF3* rs699785 А, *NOS3* rs2070744 Т, *TRHR* rs7832552 Т, ≥ 21 CAG-повтора в гене *AR* (androgen receptor gene), *LRPPRC* rs10186876 А, *MMS22L* rs9320823 Т, *PHACTR1* rs6905419 С и *PPARG* rs1801282 G [2, 8, 18, 25, 26, 28, 32]. При этом количество подобных аллелей в генотипе положительно коррелирует с физическими данными и результатами спортсменов, в частности для российских тяжелоатлетов наиболее значимыми оказались аллели: *LRPPRC* rs10186876 А, *MMS22L* rs9320823 Т, *MTHFR* rs1801131 С и *PHACTR1* rs6905419 С [11].

Для некоторых видов спорта, таких как фигурное катание, художественная и спортивная гимнастика, очень важна гибкость. Вклад наследственности в формирование гиб-

кости оценивается в 38–61 %, однако эта тема изучена гораздо хуже, чем влияние генетических факторов на выносливость и силу [12, 21, 22]. С высокой гибкостью связаны аллели *ACTN3* rs1815739 Т, *COL1A1* rs1107946 С, *ESR1* rs2234693 С и *CYP19A1* rs936306 Т [12, 21]. Однако для определения достоверных генетических маркеров нужны очень широкие многонациональные выборки спортсменов и лиц, не занимающихся спортом.

Генетические факторы, способствующие достижению высоких результатов в спорте. Наиболее убедительно связь с предрасположенностью к достижению высоких спортивных результатов доказана для генов *ACTN3*, *ACE*, *PPARGC1A*, *PPARA* и *NOS3* [6, 13–15, 18, 28] (см. таблицу). Их полиморфизмы связаны с такими характеристиками, как сила, скорость, выносливость и способность к восстановлению. При этом значимые варианты гена *ACTN3* обычно связаны с силой и скоростью, а также с гибкостью. Варианты гена *ACE* коррелируют с более высокой метаболической эффективностью и выносливостью [5, 13, 22].

Вариант rs1815739 гена *ACTN3* (Actinin α 3 gene) соотносят с мышечной силой и выносливостью, а также с высокими результатами в силовых и скоростных видах спорта. Кроме того, есть данные, что этот вариант влияет на амплитуду движений в суставах и гибкость [18]. Ген *ACTN3* кодирует α -актинин-3 (α -actinin-3) – актинин-связывающий белок, структурный белок Z-линий быстро сокращающихся (II типа) актиновых филаментов скелетных мышц [3, 5, 22]. Вариант *ACTN3* R577X – замена цитозина (C) на тимин (T) в позиции 1747 (экзон 16), которая приводит к замене аргинина (R) 577 на стоп-кодон (X), что оказывает существенное влияние на выработку α -актинина-3 [3, 22]. У людей с генотипом *ACTN3* XX полностью отсутствует синтез функционального α -актинина-3, в отличие от людей с генотипами *ACTN3* RR и *ACTN3* RX, однако отсутствие выработки α -актинина-3 полностью компенсируется усиленной выработкой α -актинина-2 (ген *ACTN2*), из-за чего данный вариант не является патогенным [5]. Но максимальная экспрессия функционального α -актинина-3, наблюдаемая при генотипе *ACTN3* RR, вероятно, способствует достижению высоких результатов в анаэробных видах спорта [5]. Генотипы *ACTN3* RR и *ACTN3* RX связывают с высокими показателями скорости и мышечной силы: генотип *ACTN3* RR чаще встречается

у спортсменов силовых видов спорта и футболистов, занимающих позиции, требующие взрывных усилий (например, у защитников и нападающих) [5, 13, 15].

Данные о влиянии генотипа *ACTN3* XX противоречивы: одни исследования указывают на его связь с повышенной выносливостью, а другие – со снижением анаэробной работоспособности, повышенным риском повреждения мышц и отсутствием связи с выносливостью. Также его связывают с пониженным систолическим и диастолическим артериальным давлением в состоянии покоя [5, 22]. При этом частота аллеля X выше среди спортсменов, чьи дисциплины требуют большей выносливости, чем у спортсменов силовых видов спорта [5]. Кроме того, аллель X снижает жесткость мышц, что способствует развитию гибкости: гимнасты с генотипом *ACTN3* XX показывают более высокие спортивные результаты по сравнению с теми, у кого генотип *ACTN3* RR и *ACTN3* RX [21, 22].

Ген *ACE* кодирует ангиотензин-превращающий фермент (angiotensin I converting enzyme, ACE), который является частью ренин-ангиотензин-альдостероновой системы (renin-angiotensin-aldosterone system), регулирующей циркуляцию крови и кровяное давление, а также работу сердечно-сосудистой системы и рост скелетных мышц [3, 29]. В гене *ACE* в качестве наиболее перспективного маркера выделяют полиморфизм rs1799752 (инсерция (I)/делеция (D)): аллель I снижает активность белка ACE, что способно обеспечить лучшую вазодилатацию, снижение артериального давления и уменьшение сопротивления крови, тем самым повышая эффективность работы сердца и выносливость, а аллель D и генотип DD связаны с более высокой активностью ACE, что приводит к повышению уровня ангиотензина II, который способствует росту сердечной мышцы, увеличению доли мышечных волокон II типа и ремоделированию сосудов и обеспечивает лучшую переносимость анаэробных, силовых, спринтерских и взрывных нагрузок [3, 15, 29].

Однако в некоторых исследованиях данные о влиянии полиморфизма *ACE* rs1799752 на выносливость не считают достаточно убедительными [3]. Другой перспективный полиморфизм гена *ACE* – rs4646994 (I/D), вставка или делеция Alu-повторов длиной 287 пар оснований в интрон 16 [29]. Аллель I часто встречается у спортсменов, тренирующихся

на выносливость, и связан большей выносливостью и высоким содержанием волокон I типа в скелетных мышцах, а аллель D – у спортсменов скоростно-силовых видов спорта, при этом генотип DD способствует более выраженному гипертрофическому росту левого желудочка сердца, гипертрофическому и гиперпластическому росту скелетных мышц по сравнению с генотипом II [29]. Кроме того, эта делеция повышает активность ACE. У носителей генотипа DD наблюдаются более высокие уровень и активность ACE в сердце и мышцах, а также более высокая выработка ангиотензина II по сравнению с генотипами ID и II, что связывают с более высоким артериальным давлением [20, 33].

Ген *PPARGC1A* кодирует коактиватор транскрипции PGC1 α (Peroxisome Proliferator-Activated Receptor γ Coactivator 1 α), который регулирует экспрессию множества генов, играет ключевую роль в биогенезе митохондрий, окислении глюкозы и жирных кислот и окислительном фосфорилировании в скелетных мышцах [3, 15, 31]. У профессиональных спортсменов лучше развит мышечный митохондриальный ретикулум, что позволяет проявлять большую метаболическую гибкость: наблюдается увеличение размера (в среднем на 14–40 %) митохондрий и их количества на единицу площади мышечной ткани, что связывают с генетическими и эпигенетическими факторами [1, 23]. Ген *PPARGC1A*, по до конца неустановленным механизмам, может влиять на выносливость и состав мышечных волокон, его сверхэкспрессия связана с преобразованием мышечных волокон II типа в волокна I типа [3, 31]. *PPARGC1A* rs8192678 (NM_013261.5:c.1444G>A) – наиболее изученный вариант этого гена, связанный с результатами в спорте. Он приводит к замене глицина (Gly) на серин (Ser) в позиции 482 белка PGC1 α (NP_037393.1:p.Gly482Ser) [3, 10, 27, 31]. Аллель Ser снижает экспрессию гена *PPARGC1A* в мышцах и островках Лангерганса, а также стабильность белка PGC1 α , что приводит к негативным последствиям: повышению риска ожирения и метаболических нарушений, а также снижению метаболической эффективности при длительных физических нагрузках, аллель Gly повышает экспрессию *PPARGC1A* и улучшает адаптацию к тренировкам на выносливость, что потенциально даёт преимущество в соответствующих видах спорта [10, 27].

Ген *PPARA* кодирует рецептор *PPARα* (Peroxisome proliferator-activated receptor α), который функционирует как фактор транскрипции, регулирующий экспрессию окислительных ферментов, в частности ацил-КоА-оксидаза (acyl-CoA oxidase), от чего зависит глюкоза или жирные кислоты будут расходоваться во время физических нагрузок, повышенная экспрессия *PPARA* может увеличивать поглощение жирных кислот [3, 29]. Полиморфизм *PPARA* G/C (rs4253778) влияет на экспрессию *PPARA*. Установлено, что аллель G связан с избыточной экспрессией *PPARA* и преобладанием волокон I типа в скелетных мышцах, поэтому считается, что он связан с принадлежностью к высоким результатам в спортивных дисциплинах, требующих выносливости [3, 29, 32]. Генотип GG связывают с повышенным окислением жирных кислот в скелетных мышцах и большей выносливостью [29], аллель C и генотип CC – с высокими силовыми характеристиками и анаэробной выносливостью. Установлено, что аллель C распространен среди атлетов скоростно-силовых видов спорта [29].

HIF1 (hypoxia-inducible factor-1) – фактор транскрипции, обеспечивающий адаптацию клеток к низкому парциальному давлению кислорода, регулирует гены *EPO* и *VEGF*, он экспрессируется во всех тканях человека, включая скелетные мышцы, особенно много его в быстро сокращающихся волокнах [29]. HIF1 состоит из субъединицы HIF1B и регуляторной субъединицы HIF1A, которая в условиях гипоксии связывается с HIF1B [29]. Полиморфизм гена *HIF1A* rs11549465 (Pro582Ser) – замена пролина в позиции 582 на серин повышает стабильность субъединицы HIF1A, что увеличивает устойчивость клеток к гипоксии [29]. Аллель Ser и генотип Pro/Ser связаны с более высоким процентом волокон типа II в скелетных мышцах и распространены среди атлетов, занимающихся силовыми видами спорта, чем генотип Pro/Pro [26, 29].

Примечательно, что при поиске прогностических генетических маркеров, способствующих высоким спортивным результатам, нами было выявлено, что частоты аллелей отличаются у различных популяций, а некоторые генетические варианты характерны только для определённых популяций. В литературе имеются данные, что у представителей европеоидной расы аллель Gly значительно

влияет на силу [31]. А у молодых китайцев с генотипами Gly/Ser и Gly/Gly значение VO_{2max} выше, чем в группе у носителей генотипа Ser/Ser [31]. По данным других исследований, этот вариант указывает на общую предрасположенность к достижению высоких результатов: аллель Ser связывают с лучшими, по сравнению с гомозиготами Gly/Gly, результатами в беге на длинные дистанции у спортсменов европеоидной расы [3].

Генетические факторы и спортивный травматизм. Достижение высоких спортивных результатов зависит, кроме того, от частоты и характера травм. Особенно остро эта проблема стоит в традиционно высокотравматичных видах спорта, таких как футбол, регби, хоккей. В связи с этим активно изучается влияние полиморфизмов на риск получения спортивных травм. Имеются данные о возможной повышенной предрасположенности к травмам, особенно повреждениям костей, у спортсменов с генотипом *MCT1* rs1049434 AA (A1470T, Glu490Asp) [17]. При этом есть данные, что генотип *MCT1* rs1049434 AA связан с лучшими показателями скорости, чем генотипы TT и AT, но генотип TT способствует развитию выносливости [3, 18]. Обеспеченность энергией мышц и внутренних органов определяет эффективность и результативность тренировочного и соревновательного процессов [1]. Ген *MCT1* кодирует переносчик лактата, и считается, что полиморфизм *MCT1* A1470T влияет на его активность, что сказывается на показателях энергетического метаболизма [3]. Гены *PPARA* и *NOS3* (Nitric Oxide Synthase 3) участвуют в регуляции энергетического обмена, а некоторые их варианты, такие как *NOS3* (rs1799983, Glu298Asp), также связаны с предрасположенностью к травмам [13, 15]. Однако есть исследования, демонстрирующие связь полиморфизма *ACTN3* rs1815739 C и отсутствие связи полиморфизмов *PPARGC1A* rs8192678, *ADRB2* rs1042713, *NOS3* rs1799983 и *VDR* rs731236 с повышением риска травм [31]. Кроме того, вариант *NOS3* Glu298Asp может влиять на выработку оксида азота, что потенциально сказывается на функции лёгких и кислородном обмене [3]. Возможно, эти данные можно распространить не только на спортсменов, но и на лиц, чья профессиональная деятельность связана с повышенными физическими нагрузками.

Гены и их продукты, связанные с высокими спортивными результатами
Genes and their products associated with successful athletic performance

Название гена	Название продукта	Функции	Значимые аллели	HGV names	Описание варианта	Частота аллеля в европейской популяции	Частота генотипов в европейской популяции	Ссылки
<i>AMPD1</i> (Adenosine monophosphate deaminase 1)	AMP deaminase 1	Катализирует дезаминирование AMP до IMP, играет важную роль в цикле пуриновых нуклеотидов	rs17602729 C	NM_000036.3 (AMPD1):c.34C>T (p.Gln12Ter)	Single Nucleotide Variation (SNV), nonsense: замена Gln (CAA) в позиции 12 на стоп-кодон (TAA)		[2, 21, 25, 28, 32]	
<i>ACTN3</i> (Actinin α 3)	Alpha-actinin-3	Участвует в образовании Z-линии саркомера, прикрепляет филаменты F-актина к различным внутриклеточным структурам, экспрессируется только в мышечных волокнах II типа	rs1815739 C rs1815739 T	NM_001104.4 (ACTN3):c.1729 C>T (p.Arg577Ter)	Single Nucleotide Variation (SNV), nonsense: замена Arg (CGA) в позиции 577 на стоп-кодон (TGA)	0,566 0,434	C/C: 0.310 C/T: 0.511 T/T: 0.179	[3, 5, 13, 15, 18, 22]
<i>ACE</i> (Angiotensin I converting enzyme)	Angiotensin converting enzyme	Важный компонент ренин-ангиотензин-альдостероновой системы, протеолитический фермент, катализирующий преобразование ангиотензина I в ангиотензин II, участвует в регуляции артериального давления и различных функций сердечно-сосудистой системы и почек	rs1799752 I (ATACAGTCACT TTTTTTTTTTT TTGAGACGGAG TCTCGCTCTGTC GCCCATACAGT CACTTTT) rs1799752 D (ATACAGT- CACTTTT) rs4646994 I rs4646994 D	NC_000017.11:g.6 3488543_6348854 4insTTTTTTTTTT TGAGACGGAGT CTCGCTCTGTC GCCCATACAGT CACTTTT	Intron variant, Indel длиной 50 bp	Недоступно в Ensembl Недоступно в Ensembl	[3, 13, 15, 29]	[3, 13, 15, 18, 28, 29]

<i>LRPPRC</i> (<i>Leucine rich pentatricopeptide repeat containing</i>)	Leucine-rich PPR motif-containing protein, mitochondrial	Функции до конца не известны, он может участвовать в организации цитоскелета, везикулярном транспорте и регуляции транскрипции в ядре и митохондриях. Есть данные, что он взаимодействует с PPARGC1A и может регулировать его связывание с факторами транскрипции, что влияет на экспрессию генов, связанных с глюконеогенезом	rs10186876 A	NC_000002.12:g.44014016A>G	Single Nucleotide Variation (SNV), intergenic variant	0,378	A A: 0.159 A G: 0.437 G G: 0.404	[11, 25, 32, 28]
<i>SLC16A1</i> (<i>MCT1</i>) (<i>solute carrier family 16 member 1</i>)	Monocarboxylate transporter 1	Этот белок осуществляет транспорт многих монокарбоксилатов, таких как лактат и пируват, через плазматическую мембрану	rs1049434 A	NM_003051.4:c.1470T>A (NP_003042.3:p.Asp490Glu) NM_003051.4(SLC16A1):c.1470T>A (p.Asp490Glu)/	Single Nucleotide Variation (SNV), missense, замена Asp (GAT) на Glu (GAA) в 490 позиции	0,437	A A: 0.185 A T: 0.505 T T: 0.310	[3, 7, 9, 17, 18, 25]

Окончание таблицы							
Название гена	Название продукта	Функции	Значимые аллели	HGVS names	Описание варианта	Частота аллеля в европейской популяции	Частота генотипов в европейской популяции
<i>CDKN1A</i> (<i>Cyclin Dependent Kinase Inhibitor 1A</i>)	Cyclin-dependent kinase inhibitor 1C	Ингибирует активность комплексов циклин-циклинзависимая киназа (cyclin E-CDK2, cyclin D2-CDK4 и cyclin A-CDK2), тем самым регулируя прохождение клеточного цикла в фазе G1, выступает в роли отрицательного регулятора клеточной пролиферации, а также подавляет микроРНК-208b, которая участвует в активации генов в медленно сокращающихся мышечных волокнах	rs236448 A	NC_000006.12:g.36735318A>C	Single Nucleotide Variation (SNV), расположен в межгеновой области (6p21.2)	0,631	A A: 0.396 A C: 0.471 C C: 0.133
			rs236448 C			0,369	
<i>MMS22L</i> (<i>Methyl methanesulphonate sensitivity protein 22-Like</i>)	Protein MMS22-like	В местах остановки или разрушения репликационных вилков в комплексе с белком TONSL участвует в репарации двухцепочечных разрывов ДНК путём гомологичной рекомбинации, а также, связываясь с NFKBIL2, способствует регуляции состояния хроматина	rs9320823 T	NC_000006.12:g.97981461T>C	Single Nucleotide Variation (SNV), Intron Variant	0,408	T T: 0.169 C C: 0.354 C T: 0.477
							[25, 32, 28]

<i>PHACTR1</i> (<i>Phosphate and actin regulator 1</i>)	Phosphatase and actin regulator 1	Связываясь с мономерами G-актина, регулирует реорганизацию актинового цитоскелета, играет важную роль в формировании tubules by endothelial cells и выживании эндотелиальных клеток	rs6905419 C	NC_000006.12: g.129444861C>T NM_030948.6:c.251-108504C>T	Single Nucleotide Variation (SNV), Intron Variant	0,695	C C: 0.493 C T: 0.404 T T: 0.103	[25, 28, 32]
<i>PPARA</i> (<i>peroxisome proliferator activated receptor alpha</i>)	Peroxisome proliferator-activated receptor alpha	Транскрипционный фактор, регулирующий путь пероксисомального бета-окисления жирных кислот, активирует транскрипцию генов ACOX1 и P450	rs4253778 G	NC_000022.11: g.46234737G>C	Single Nucleotide Variation (SNV), Intron Variant	0,808	G G: 0.656 C C: 0.040 C G: 0.304	[3, 13, 15, 19, 25, 28]

Заключение. В последние годы понимание того, какие именно генетические варианты влияют на предрасположенность к достижению выдающихся результатов в спорте, значительно расширилось. Целенаправленные тренировки и факторы окружающей среды имеют решающее значение для достижения высоких результатов, однако без наличия благоприятных генетических факторов меньше вероятность достижения выдающихся спортивных результатов. Индивидуальные показатели зависят от генетических особенностей, а тренировки определяют реализацию генетического потенциала. Генетические данные могут дополнить комплексный подход к развитию спортсменов на самом высоком уровне и предотвращению спортивного травматизма.

Некоторые генетические полиморфизмы позволяют прогнозировать аспекты фенотипа спортсмена, связанные с предрасположенностью к развитию таких значимых физических качеств, как выносливость, силовые характеристики, а также гибкость. Гены *ACTN3*, *ACE*, *PPARGC1A* и *PPARA* демонстрируют наиболее убедительную связь с предрасположенностью к достижению высоких спортивных результатов и, возможно, являются наиболее перспективными прогностическими маркерами. Вариант *ACTN3* rs1815739 связывают с мышечной силой и выносливостью, однако имеются противоречивые данные о влиянии генотипа *ACTN3* XX, и этот момент требует дальнейшего изучения. Аллель I варианта *ACE* rs1799752 (I/D) и аллель G варианта *PPARA* rs4253778 (G/C) способствуют развитию выносливости. С повышенной переносимостью анаэробных, силовых, спринтерских и взрывных нагрузок и высокими силовыми характеристиками связывают аллель D варианта

ACE rs1799752 (I/D) и аллель C варианта *PPARA* rs4253778 (G/C). Аллель Gly варианта *PPARGC1A* rs8192678 (Gly482Ser) способствует развитию выносливости или силы.

Использование суммарных показателей генотипа, состоящего из большого количества полиморфизмов, повышающих результативность, вероятно, станет одной из лучших стратегий использования генетической информации для выявления спортивных талантов. А также создание модели виртуального фенотипа идеального спортсмена однозначно облегчит поиск будущих чемпионов. Но для принятия окончательного решения о возможности применения генетического тестирования для отбора спортсменов и выяснения роли отдельных полиморфизмов в формировании физических качеств человека и риска получения травм необходимы более надёжные, многонациональные и прозрачные исследования, затрагивающие большое количество генов. Для понимания феномена чемпионов и рекордсменов необходимо одновременно изучать генетические и физиологические данные, а также данные о факторах окружающей среды, полученные от широких выборок. Эта тема требует дальнейшего исследования. Отдельным направлением при этом, на наш взгляд, является изучение роли генетических детерминант дифференциально-психофизиологических и нейропсихологических особенностей спортсменов, демонстрирующих высокие показатели спортивной деятельности. Все вышеуказанное необходимо совмещать с постоянным мониторингом эндокринного, функционального и психоэмоционального статуса спортсмена. Главенствующую роль при этом играет тесное взаимодействие тренерского состава и врача команды с активным участием врача-генетика.

Список литературы / References

1. Кулиненко О.С., Лапшин И.А. Биохимия в практике спорта. М.: Спорт, 2018. 181 с. [Kulinenkov O.S., Lapshin I.A. *Biokhimiya v praktike sporta* [Biochemistry in Sports Practice]. Moscow, Sport Publ., 2018. 181 p.]
2. Ahmetov I.I., Hall E.C.R., Semenova E.A. et al. Advances in Sports Genomics. *Advances Clin Chem.*, 2022, vol. 107, pp. 215–263. DOI: 10.1016/bs.acc.2021.07.004
3. Bıçakçı B., Cieszczyk P., Humińska-Lisowska K. Genetic Determinants of Endurance: A Narrative Review on Elite Athlete Status and Performance. *International Journal Mol Science*, 2024, vol. 25 (23), 13041. DOI: 10.3390/ijms252313041
4. Bottura R.M., Dentillo D.B. Genomic Information in the Decision-making Process for the Training of a High-performance Brazilian Swimmer: a Case Report. *Front Genet*, 2025, vol. 16, 1544178. DOI: 10.3389/fgene.2025.1544178

5. El Ouali E.M., Barthelemy B., Del Coso J. et al. A Systematic Review and Meta-analysis of the Association Between ACTN3 R577X Genotypes and Performance in Endurance Versus Power Athletes and Non-athletes. *Sports Med Open*, 2024, vol. 10 (1), p. 37. DOI: 10.1186/s40798-024-00711-x
6. Ferreira C.P., Silvino V.O., Trevisano R.G. et al. Influence of Genetic Polymorphism on Sports Talent Performance Versus Non-athletes: a Systematic Review and Meta-analysis. *BMC Sports Science Med Rehabilitation*, 2024, vol. 16 (1), p. 223. DOI: 10.1186/s13102-024-01001-5
7. Gasser B., Dössegger A., Giraud M.N., Flück M. T-Allele Carriers of Mono Carboxylate Transporter One Gene Polymorphism rs1049434 Demonstrate Altered Substrate Metabolization during Exhaustive Exercise. *Genes (Basel)*, 2024, vol. 15 (7), p. 918. DOI: 10.3390/genes15070918
8. Ginevičienė V., Jakaitienė A., Utkus A. et al. CKM Gene rs8111989 Polymorphism and Power Athlete Status. *Genes (Basel)*, 2021, vol. 12 (10), p. 1499. DOI: 10.3390/genes12101499
9. Guilherme J.P.L.F., Bosnyák E., Semenova E.A. et al. The MCT1 Gene Glu490Asp Polymorphism (rs1049434) is Associated with Endurance Athlete Status, Lower Blood Lactate Accumulation and Higher Maximum Oxygen Uptake. *Biology Sport*, 2021, vol. 38 (3), pp. 465–474. DOI: 10.5114/biolsport.2021.101638
10. Huang M., Claussnitzer M., Saadat A. et al. Engineered Allele Substitution at PPARGC1A rs8192678 Alters Human White Adipocyte Differentiation, Lipogenesis, and PGC-1 α Content and Turnover. *Diabetologia*, 2023, vol. 66 (7), pp. 1289–1305. DOI: 10.1007/s00125-023-05915-6
11. Kikuchi N., Moreland E., Homma H. et al. Genes and Weightlifting Performance. *Genes (Basel)*, 2021, vol. 13 (1), p. 25. DOI: 10.3390/genes13010025
12. Kumagai H., Kaneko T., Shintake Y. et al. Genetic Polymorphisms Related to Muscular Strength and Flexibility are Associated with Artistic Gymnastic Performance in the Japanese Population. *European Journal Sport Science*, 2023, vol. 23 (6), pp. 955–963. DOI: 10.1080/17461391.2022.2078741
13. Łosińska K.W., Cieszczyk P., Ghiani G., Maszczyk A. Effect Size and Replicability in Genetic Studies of Athletic Performance: A Meta-Analytical Review. *Genes (Basel)*, 2025, vol. 16 (9), p. 1040. DOI: 10.3390/genes16091040
14. Marques I.S., Tavares V., Vieira Neto B. et al. Genetic Variations in Susceptibility to Traumatic Muscle Injuries and Muscle Pain among Brazilian High-Performance Athletes. *International Journal Mol Science*, 2024, vol. 25 (6), p. 3300. DOI: 10.3390/ijms25063300
15. Mijaica R., Tohănean D.I., Alexe D.I., Balint L. Physical Performance and Sports Genetics: A Systematic Review of Candidate Gene Polymorphisms Involved in Team Sports. *Genes (Basel)*, 2025, vol. 16 (9), p. 1079. DOI: 10.3390/genes16091079
16. Murray B., Rosenbloom C. Fundamentals of Glycogen Metabolism for Coaches and Athletes. *Nutr Rev.*, 2018, vol. 76 (4), pp. 243–259. DOI: 10.1093/nutrit/nuy001
17. Onori M.E., Pasqualetti M., Moretti G. et al. Genetics and Sport Injuries: New Perspectives for Athletic Excellence in an Italian Court of Rugby Union Players. *Genes (Basel)*, 2022, vol. 13 (6), p. 995. DOI: 10.3390/genes13060995
18. Pasqualetti M., Onori M.E., Canu G. et al. The Relationship between ACE, ACTN3 and MCT1 Genetic Polymorphisms and Athletic Performance in Elite Rugby Union Players: A Preliminary Study. *Genes (Basel)*, 2022, vol. 13 (6), p. 969. DOI: 10.3390/genes13060969
19. Petr M., Maciejewska-Skrendo A., Zajac A. et al. Association of Elite Sports Status with Gene Variants of Peroxisome Proliferator Activated Receptors and Their Transcriptional Coactivator. *International Journal Mol Science*, 2019, vol. 21 (1), p. 162. DOI: 10.3390/ijms21010162
20. Puthucherry Z., Skipworth J.R., Rawal J. et al. The ACE Gene and Human Performance: 12 Years On. *Sports Med*, 2011, vol. 41 (6), pp. 433–448. DOI: 10.2165/11588720-000000000-00000
21. Saito M., Ginszt M., Semenova E.A. et al. Is COL1A1 Gene rs1107946 Polymorphism Associated with Sport Climbing Status and Flexibility? *Genes (Basel)*, 2022, vol. 13 (3), p. 403. DOI: 10.3390/genes13030403
22. Saito M., Zempo H., de Almeida K.Y. et al. The Association between ACTN3 R577X Polymorphism and Range of Motion: A Systematic Review and Meta-analysis. *International Journal Sports Medicine*, 2023, vol. 44 (9), pp. 618–624. DOI: 10.1055/a-2035-8300
23. San-Millán I., Brooks G.A. Assessment of Metabolic Flexibility by Means of Measuring Blood

Lactate, Fat, and Carbohydrate Oxidation Responses to Exercise in Professional Endurance Athletes and Less-Fit Individuals. *Sports Medicine*, 2018, vol. 48 (2), pp. 467–479. DOI: 10.1007/s40279-017-0751-x

24. Schraner D., Kastenmüller G., Schönfelder M. et al. Metabolite Concentration Changes in Humans After a Bout of Exercise: a Systematic Review of Exercise Metabolomics Studies. *Sports Med Open*, 2020, vol. 6 (1), p. 11. DOI: 10.1186/s40798-020-0238-4

25. Semenova E.A., Hall E.C.R., Ahmetov I.I. Genes and Athletic Performance: The 2023 Update. *Genes (Basel)*, 2023, vol. 14 (6), p. 1235. DOI: 10.3390/genes14061235

26. Semenova E.A., Zempo H., Miyamoto-Mikami E. et al. Genome-Wide Association Study Identifies CDKN1A as a Novel Locus Associated with Muscle Fiber Composition. *Cells*, 2022, vol. 11 (23), p. 3910. DOI: 10.3390/cells11233910

27. Varillas-Delgado D. Role of the PPARGC1A Gene and Its rs8192678 Polymorphism on Sport Performance, Aerobic Capacity, Muscle Adaptation and Metabolic Diseases: A Narrative Review. *Genes (Basel)*, 2024, vol. 15 (12), p. 1631. DOI: 10.3390/genes15121631

28. Varillas-Delgado D., Del Coso J., Gutiérrez-Hellín J. et al. Genetics and Sports Performance: the Present and Future in the Identification of Talent for Sports Based on DNA Testing. *European Journal Applied Physiology*, 2022, vol. 122 (8), pp. 1811–1830. DOI: 10.1007/s00421-022-04945-z

29. Végh D., Reichwalderová K., Slaninová M., Vavák M. The Effect of Selected Polymorphisms of the ACTN3, ACE, HIF1A and PPARG Genes on the Immediate Supercompensation Training Effect of Elite Slovak Endurance Runners and Football Players. *Genes (Basel)*, 2022, vol. 13 (9), p. 1525. DOI: 10.3390/genes13091525

30. Vostrikova A., Pechenkina V., Danilova M. et al. Gene Polymorphism and Total Genetic Score in Martial Arts Athletes with Different Athletic Qualifications. *Genes (Basel)*, 2022, vol. 13 (9), p. 1677. DOI: 10.3390/genes13091677

31. Wei Q. Association between the PPARGC1A Gly482Ser Polymorphism and Muscle Fitness in Chinese Schoolchildren. *PLoS One*, 2023, vol. 18 (4), e0284827. DOI: 10.1371/journal.pone.0284827

32. Yao J., Saraf F., Rathore V.S. et al. Importance of Selected Genetic Determinants on Endurance Performance and Physical Strength: a Narrative Review. *Front Physiology*, 2025, vol. 16, 1568334. DOI: 10.3389/fphys.2025.1568334

33. Zmorzynski S., Szudy-Szczyrek A., Popek-Marciniak S. et al. ACE Insertion/Deletion Polymorphism (rs4646994) Is Associated with the Increased Risk of Multiple Myeloma. *Front Oncol.*, 2019, vol. 9, p. 44. DOI: 10.3389/fonc.2019.00044

Информация об авторах

Голикова Анна Николаевна, доктор биологических наук, профессор Главный научный сотрудник отдела ортопедии, биомеханики, кинезитерапии и мануальной терапии, Национальный медицинский исследовательский центр реабилитации и курортологии, Москва, Россия.

Лапкин Михаил Михайлович, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой нормальной физиологии с курсом психофизиологии, Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова, Рязань, Россия.

Мазикин Иван Михайлович, доцент кафедры физиологии спорта и физического воспитания, Московский государственный университет спорта и туризма, Москва, Россия.

Сафрыгина Анастасия Александровна, студент факультета биоинженерии и биоинформатики, Первый медицинский государственный университет имени И.М. Сеченова, Москва, Россия.

Назарова Кристина Михайловна, кандидат биологических наук, научный сотрудник отдела соматической реабилитации, репродуктивного здоровья и активного долголетия, Национальный медицинский исследовательский центр реабилитации и курортологии, Москва, Россия.

Володченко Богдан Витальевич, студент факультета клинического института детского здоровья им. Н.Ф. Филатова, Первый медицинский государственный университет имени И.М. Сеченова, Москва, Россия.

Information about the authors

Anna N. Golikova, Doctor of Biological Sciences, Professor, Chief Researcher, Department of Orthopedics, Biomechanics, Kinesitherapy, and Manual Therapy, National Medical Research Center for Rehabilitation and Balneology, Moscow, Russia.

Mikhail M. Lapkin, Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of Normal Physiology with a Course in Psychophysiology, I.P. Pavlov Ryazan State Medical University, Ryazan, Russia.

Ivan M. Mazikin, Associate Professor, Department of Sport Physiology and Physical Education, Moscow State University of Sport and Tourism, Moscow, Russia.

Anastasia A. Safrygina, Student, Faculty of Bioengineering and Bioinformatics, I.M. Sechenov First State Medical University, Moscow, Russia.

Kristina M. Nazarova, Candidate of Biological Sciences, Researcher, Department of Somatic Rehabilitation, Reproductive Health, and Active Longevity, National Medical Research Center for Rehabilitation and Balneology, Moscow, Russia.

Bogdan V. Volodchenko, Student, N.F. Filatov Clinical Institute of Children's Health, I.M. Sechenov First State Medical University, Moscow, Russia.

Вклад авторов:

Голикова Анна Николаевна – проверка и редактирование рукописи, курирование проекта.

Лапкин Михаил Михайлович – концепция и дизайн исследования, редактирование текста, утверждение окончательного варианта статьи.

Мазикин Иван Михайлович – дизайн исследования, сбор данных, редактирование текста, оформление иллюстраций статьи.

Сафрыгина Анастасия Александровна – сбор данных и обработка материала, подготовка макета статьи

Назарова Кристина Михайловна – сбор данных и редактирование текста.

Володченко Богдан Витальевич – сбор данных и редактирование текста.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Contribution of the authors:

Anna N. Golikova – manuscript proofreading and editing, project supervision.

Mikhail M. Lapkin – study conception and design, manuscript editing, approval of its final version.

Ivan M. Mazikin – study design, data collection, manuscript editing, and figure preparation.

Anastasia A. Safrygina – data collection, data processing, and manuscript layout preparation.

Kristina M. Nazarova – data collection and manuscript editing.

Bogdan V. Volodchenko – data collection and manuscript editing.

The authors declare no conflict of interests.

Статья поступила в редакцию 12.02.2026

The article was submitted 12.02.2026