

Применение методов анализа сложно наследуемых признаков в формировании сборных команд спортсменов

Никишин В.В.¹, Ижевский П.В.²

1 — ФГБУЗ Клиническая больница № 85 ФМБА России
115409, г. Москва, ул. Москворечье, 16

2 — ГНЦ РФ–Федеральный медицинский биофизический центр им. А.И. Бурназяна ФМБА России
123098, г. Москва, ул. Живописная, д. 46

Предлагается алгоритм разработки математической модели отбора в сборные команды, персонализированной медицины и реабилитации состояния здоровья выдающихся спортсменов.

Ключевые слова: математическая модель, здоровье спортсменов, мультифакториальные признаки.

Для цитирования: Никишин В.В., Ижевский П.В. Применение методов анализа сложно наследуемых признаков в формировании сборных команд спортсменов. *Медицинская генетика* 2020; 19(5): 106-108.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.05.106-108

Автор для корреспонденции: Ижевский Павел Владимирович, e-mail: izhevski@rambler.ru

Финансирование. Без финансирования, инициативная тема.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020

The method of analysis of complex traits to the formation of national teams of athletes

Nikishin V.V.¹, Izhevskiy P.V.²

1 — Federal State Budgetary Health Institution KB № 85 of the FMBA of Russia,
115409, Moscow, Moskvorechye st., 16

2 — State Research Center of Russian Federation – Burnasyan Federal Medical Biophysical Center of Federal Medical Biological Agency of Russia,
Zhivopisnaya st., 46, Moscow, 123098, Russia

An algorithm is proposed for developing a mathematical model of selection for national teams, personalized medicine and rehabilitation of the health status of outstanding athletes.

Key words: mathematical model, health of athletes, multifactorial signs.

For citation: Nikishin V.V., Izhevskiy P.V. The method of analysis of complex traits to the formation of national teams of athletes. *Medical genetics*. 2020; 19(5): 106-108. (In Rus)

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.05.106-108

Corresponding author: *Izhevskiy Pavel Vladimirovich*, e-mail: izhevski@rambler.ru

Funding. No funding, initiative research.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 20.05.2020

До настоящего времени не разработаны методологические основы персонализированной медицины и реабилитации состояния здоровья спортсменов. Трудности в решении подобных задач связаны как с разным пониманием целей у специалистов (тренеры / врачи), так и с отсутствием понимания фундаментальной роли медико-генетических подходов в их достижении. В части практического использования современных технологий это приводит к поиску корреляций между наличием отдельных молекулярно-генетических маркеров полигенных признаков у случайно взятых индивидов — спортсменов с нечетко очерченным фенотипическим признаком.

Предлагается использование апробированных в генетике мультифакториальных заболеваний подходов для создания математической модели состояния здоровья и профессиональной работоспособности спортсменов (далее — модель). Ключевыми элементами модели, использующей методы искусственного интеллекта для минимизации рисков принятия ошибочного решения, становится персонализированная информация о здоровье человека и его родственников, включая результаты сегрегационного анализа и молекулярно-генетического тестирования.

На первом этапе разработки модели предполагается создание унифицированного алгоритма оценки

результатов фенотипического (клинического, спортивного) и генетического тестирования как для начинающих, так и для профессиональных спортсменов. Алгоритм позволит идентифицировать у кандидата в сборную наличие основного анализируемого признака — «симптомокомплекса чемпиона».

Цель работы — на основе комплексного персонализированного подхода разработать и апробировать модель на примере формирования одной из сборных команд России.

Материал и методы

Материалом для анализа по предлагаемой модели будут собранные в ходе клинко-генеалогического анализа семей выдающихся спортсменов данные. Среди них как модифицируемые под влиянием условий окружающей среды (материальные, психологические, физиологические, прочие тренируемые), так и не модифицируемые генетические (молекулярно-генетические, биохимические и др.) факторы, формирующие фенотип «будущего чемпиона».

В основе предлагаемой модели лежит гипотеза о предрасположенности (*Liability, L*) индивида к достижению искомого результата [1]. Отклонение (дисперсия) значений предрасположенности индивида d_L^2 от среднего значения в популяции зависит от множества факторов, которые могут быть сведены к сумме двух подмножеств — генетической предрасположенности (d_{Gen}^2) и факторов внешней среды (d_{Env}^2). В свою очередь, в каждом из этих подмножеств может быть выделен ряд главных и вспомогательных факторов, влияющих на вероятность достижения желаемого результата. В формуле (1) приведены квадраты дисперсий генетической предрасположенности и факторов внешней среды E_1, \dots, E_n (при $n \in \mathbb{N}$):

$$d_L^2 = d_{Gen}^2 + d_{Env}^2 = (d_D^2 + d_{AA}^2 + d_{Epis}^2 + \dots + d_n^2) + (d_{E1}^2 + d_{E2}^2 + \dots + d_{Envn}^2), \quad (1)$$

где d_D^2 — доминирующий наследственный фактор; d_{AA}^2 — действующие аддитивно наследственные факторы; d_{Epis}^2 — эпистатическое взаимодействие генов; d_n^2 — прочие наследственные факторы.

Формирование реестра данных о модифицируемых под влиянием условий окружающей среды — d_{Envn}^2 — задача, требующая участия тренеров спортсменов, а также психологов и физиологов. А данные характеризующие генетическую предрасположенность (d_{Gen}^2) должны собрать врачи-генетики при участии врачей других специальностей.

Краеугольным камнем модели является соединение генетической составляющей с «жизненной матрицей», что делает получаемую информацию чрез-

вычайно значимой и строго персонализированной. При компьютерной реализации модели будет применены как методы математической обработки *big data*, так и применяемые при изучении болезней мультифакториальной природы клинко-генеалогические алгоритмы.

В основе модели создание и совершенствование комплексного персонализированного подхода, включающего в себя основные этапы реформирования и организации работы как тренерской и организационно-методической, так и медико-генетической составляющей с использованием основных подходов персонализированной медицины, по следующим направлениям:

I. Предсказание на основе анализируемых данных целесообразности отбора спортсмена в команду с последующей разработкой индивидуальной схемы профессионального роста.

II. Переход от традиционного (по спортивным результатам) к персонализированному отбору с учетом индивидуальных показателей пациента и его родственников, в т.ч. биомаркеров различной природы, с последующим сохранением материала.

III. Фармакологические аспекты реабилитации здоровья, включающие индивидуальный подбор лекарственных средств путем сочетания геномных предсказаний и терапевтического лекарственного мониторинга.

IV. Выбор тактики и методологии тренировочного процесса с учетом индивидуальных показателей пациентов, в т.ч. мониторинг эндокринного статуса («*эндокриотип*»), — отражающий состояние спортсмена в конкретный временной промежуток.

Все вышеуказанное необходимо совмещать с постоянным мониторингом как эндокринного, функционального, так и психо-эмоционального статуса спортсмена. Главенствующую роль при этом играет тесное взаимодействие тренерского состава и врача команды с активным участием врача — генетика. Постоянная аналитическая работа врача-генетика в ближайшей перспективе позволит решать задачи адекватного отбора спортсменов ближайшего резерва во всех возрастных категориях [2].

Заключение

В комплексе с мерами по организации медико-социальной помощи направленными на сохранение здоровья спортсмена, предлагаемый подход позволит создать долговременный резерв формирования команд в спорте высших достижений. При этом оценка динамики показателей здоровья спортсменов позволит отмечать успехи

в медицинском обеспечении, а также выявлять слабые места существующей системы медико-социальной помощи, намечать новые тренерские планы, направленные на их устранение в соответствии с используемой при управлении качеством подготовки цикличностью.

Литература

1. Emery A.E.H. Methodology in Medical Genetics.- Churchill Livingstone, 1976.- p.58-60
2. Никишин В.В., Ижевский П.В., Крынцилов А.И., Шутов Е.Г. Разработка и совершенствование комплексного персонализированного подхода к формированию сборных команд России по биатлону, с учетом генетического и фенотипического статуса спортсменов. Сборник материалов тезисов XIV Международной научной конференции по вопросам состояния и перспективам развития медицины в спорте высших достижений «Спортмед-2019». Москва, 2019. с. 119–121.

References

1. Emery A.E.H. Methodology in Medical Genetics.- Churchill Livingstone, 1976.- p.58-60
2. Nikishin V.V., Izhevskiy P.V., Kryncilov A.I., Shutov Ye.G. Razrabotka i sovershenstvovaniye kompleksnogo personifitsirovannogo podkhoda k formirovaniyu sbornykh komand Rossii po biatlonu, s uchetom geneticheskogo i fenotipicheskogo statusa sportsmenov. [Development and improvement of a comprehensive personified approach to the formation of the Russian national biathlon teams, taking into account the genetic and phenotypic status of athletes]. Sbornik materialov tezisov XIV Mezhdunarodnoy nauchnoy konferentsii po voprosam sostoyaniya i perspektivam razvitiya meditsiny v sporte vysshikh dostizheniy "Sportmed-2019" [Abstracts of the XIV International Scientific Conference on the Status and Prospects for the Development of Medicine in the Sport of Highest Achievements "Sportmed-2019"]. Moscow, 2019. p. 119–121. (In Russ.)