

თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი, მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის  
დეპარტამენტი

მედიცინის ფაკულტეტი

II კურსი

სპორტსმენების გენეტიკური ტესტირების სამედიცინო და ეთიკური  
საკითხები

---

## ესეების კონკურსი

2018

ორგანიზმის გენეტიკური კონსტიტუცია განსაზღვრავს ბიოქიმიურ, ფიზიოლოგიურ და ანატომიურ თავისებურებებს, რომელთა ცოდნა და გამოყენებაც მედიცინის ყველა დარგისთვის ძალიან მნიშვნელოვანია. ერთ-ერთ ასეთ დარგს სპორტული მედიცინა წარმოადგენს. სპორტსმენების ინდივიდუალური გენომის შესწავლა მათი სპორტული შესაძლებლობების განსაზღვრის საშუალებას იძლევა და რადგან სპორტი მაღალკომერციული დარგია ამის ცოდნა ძალიან მნიშვნელოვანია, როგორც სპორტსმენისთვის, ასევე მენეჯერისთვის. სპორტული პერფორმანსი არის კომპლექსური პროცესი, იგი განისაზღვრება, როგორც მემკვიდრეობითი, ასევე გარემო ფაქტორებით და მათ შორის ურთიერთქმედებით. წინამდებარე ესეში შევეცდებით მოკლედ მიმოვიხილოთ ის გენეტიკური ფაქტორები, რომლებიც სპორტული პერფორმანსისთვის ძალიან მნიშვნელოვანია, ასევე ყურადღება გავამახვილოთ იმ მორალურ და ეთიკურ პრობლემებზე, რომლებიც გენეტიკური ტესტირების ამა თუ იმ ფორმით დამკვიდრების შემთხვევაში წარმოიქმნება და ამ კრიტერიუმების კრიტიკული ანალიზის საფუძველზე ჩამოვაყალიბოთ ჩვენი მოსაზრება.

ძირითადი პარამეტრები, რომლებიც განისაზღვრება გენეტიკურად და ასრულებს უმნიშვნელოვანეს როლს სპორტული დავალების შესრულებაში არის გახანგრძლივებული ფიზიკური დატვირთვა(1კერძოდ მისთვის საჭირო ენერგეტიკული უზრუნველყოფა), მუსკულატურის მუშაობა და მყესებისა და იოგების გამძლეობა ტრამპებისადმი. გენეტიკური ტესტირება მოგვცემს საშუალებას გამოვავლინოთ ინდივიდები ოპტიმალური ფიზიოლოგიითა და მორფოლოგიით, ასევე დაძაბულ სავარჯიშო პროგრამასთან სწრაფად ადაპტაციის უნართა და ტრამპებისადმი ნაკლები გენეტიკური მიდრეკილებით.

უახლესი კვლევები გვიჩვენებს, რომ ორი გენის ვარიანტი ACTN3 და ACE დაკავშირებულია ზგახანგრძლივებულ და ძალისმიერ მოქმედებებთან. ალფა აქტინ 3 (ACTN3) არის წარმოდგენილი სწრაფ კუნთებში და ძირითადად პასუხისმგებელია ძალაზე, რომელიც საჭიროა სპრინტერებისა და ველომრბოლელების წარმატებისთვის. R577X პოლიმორფიზმი დაკავშირებულია ალფა აქტინ 3-ის სრულ დეფიციტთან და ძირითადად გვხვდება ათლეტებში, რომელთაც გახანგრძლივებული კუნთური დატვირთვა სჭირდებათ, მაგალითად მარათონის მრბოლელები და ნიჩბოსნები<sup>[1][2]</sup>. გამოკვლევებმა თავებზე, რომელთაც ACTN3 გენი ჰქონდათ დეაქტივირებული, აჩვენა სწრაფი ბოჭკოების დიამეტრის შემცირება, რამდენიმე ფერმენტული ცილის გააქტიურება, რომლებიც აერობულ მეტაბოლურ გზებში მონაწილეობენ და დაღლილობის შემდგომი აღდგენითი პროცესების აჩქარება<sup>[3]</sup>. რაც შეეხება <sup>3</sup>ACE გენს, იგი

<sup>1</sup>კუნთებისათვის საჭირო ენერგეტიკულ მეტაბოლიტებში შედის ატფ კრეატინფოსფატი და ა.შ.

<sup>2</sup>ვარჯიშის ტიპი როდესაც ხანგრძლივი დროის მანძილზე ურთიერთმონაცვლეობით იტვირთება სინერგისტი და ანტაგონისტი კუნთები.

<sup>3</sup>მნიშვნელოვანია აგრეთვე ანგიოტენზინოგენის გენი - AGT გენი; ანგიოტენზინ II-ის გენი - All გენი, ანგიოტენზინის რეცეპტორის გენი - AT1-R გენი.

აკოდირებს 4ანგიოტენზინ1-ის გარდაქმნელ ცილას, რომელიც რენინ-ანგიოტენზინის სისტემის კომპონენტია. არსებობს ორი ალელი D(დელეციური) და I(ინსერციული) . D ალელი დაკავშირებულია ამ გენის უფრო მაღალ აქტიურობასთან, როგორც ქსოვილებში<sup>[4]</sup>, ასევე პლაზმაში<sup>[5]</sup>. აქედან გამომდინარე I ალელი ნანახია გახანგრძლივებული დატვირთვის მქონე სპორტსმენებში. საპირისპიროდ D ალელი გაზრდილი სიხშირით გამოხატულია იმ სპორტსმენებში, რომლებიც მცირე დროში მაქსიმალური ძალის განვითარებას საჭიროებენ<sup>[6]</sup>.

ასევე ძალიან საყურადღებოა APOE გენის მნიშვნელობა ისეთი სპორტის სახეობებში, რომლებშიც თავის ტრამვის რისკი გაზრდილია. არსებობს APOE გენის 3 ალელი e2, e3, e4. e4 ალელის არსებობა სპორტსმენებში, განსაკუთრებით 5საბრძოლო ხელოვნების წარმომადგენლებში, დიდი რისკის შემცველია, რადგან ასეთ ინდივიდებში ალცჰაიმერის დაავადების განვითარების რისკი საგრძნობლად გაზრდილია<sup>[7]</sup>.

ჩვენ საკმაოდ ვისაუბრეთ კონკრეტულ გენებზე, მათ ვარიანტებსა და პოლიმორფიზმებზე, მათ გავლენაზე განსაზღვრული სახის ფიზიკური აქტივობის დროს. თუმცა არაფერი გვითქვამს იმ ეთიკურ პრობლემებზე, რომლებიც სპორტსმენების, და არამხოლოდ სპორტსმენების, გენეტიკური ტესტირების დროს წარმოიქმნება. თანამედროვე მსოფლიოში არსებობს მონაცემები იმის შესახებ, რომ გენეტიკურ ტესტირებაზე „დადებითი“ პასუხის შემდეგ ადამიანებს უარი ეთქვათ სიცოცხლის კერძო დაზღვევაზე<sup>[8]</sup>(კონკრეტული კომპანიების მიერ), ასევე ეს გამხდარა მათი სამსახურიდან გათავისუფლების მიზეზი<sup>[9]</sup>. ეს ის შესაძლო დისკრიმინაციული ქმედებებია, რომლებიც გენეტიკურ ტესტირებას ახლავს თან. მიუხედავად იმისა, რომ ამის წინააღმდეგ ბევრმა ქვეყანამ შესწორება შეიტანა კანონმდებლობაში<sup>[10]</sup> (მათ შორის საქართველოს პარლამენტის მიერ 2014 წელს მიღებული კანონი ყველა სახის დისკრიმინაციის აღმოფხვრის შესახებ, ე.წ. ანტიდისკრიმინაციული კანონი), აუცილებლად უნდა აღინიშნოს ისიც, რომ კერძო სექტორი დამატებითი პრივილეგიებით სარგებლობს და მის ხელშია ის კრიტერიუმები, რომელთა მიხედვითაც კონკრეტულ პიროვნებაში, იქნება ეს სპორტსმენი თუ სხვა, ფულს გადაიხდის. აქედან გამომდინარე იმ ბევრ სიკეთესთან ერთად, რომელსაც სპორტსმენის გენეტიკური ტესტირება იძლევა, შეიძლება ამ ტიპის კვლევისთვის სავალდებულო ხასიათის მიცემამ სერიოზული ბერკეტი გააჩინოს და მრავალი სპორტსმენის მასობრივი დისკრიმინაციის იარაღად იქცეს. კონკრეტულ სპორტსმენს, შესაძლოა არ მიეცეს კარიერის გაგრძელების საშუალება მხოლოდ იმიტომ, რომ მის გენომში რომელიღაც გენი ჰომოზიგოტურ მდგომარეობაშია, ან მოცემული ტიპის პოლიმორფიზმი

<sup>4</sup>ანგიოტენზინ 1-ის გარდაქმნა ანგიოტენზინ 2-ად, გამოხატული ვაზოკონსტრიქციული მოქმედების გამო გავლენას ახდენს არტერიული წნევის მაჩვენებელზე, ზრდის რა მას.

<sup>5</sup>საბრძოლო ხელოვნების წარმომადგენლებში მაღალია ასევე პარკინსონის დაავადების განვითარების რისკი, თუმცა ამ დაავადების გენეტიკასა და სპორტს შორის ცალსახა კორელაციის დამადასტურებელი ავტორიტეტული სამეცნიერო კვლევების მცირე რაოდენობის გამო ესეში მოხსენიებისგან თავი შევიკავეთ.

ჩატარებული კვლევების მიხედვით არ არის ხელსაყრელი მისი, როგორც პროფესიონალ სპორტსმენად ჩამოყალიბებისთვის. თანამედროვე მსოფლიო ძალიან მკაცრია ასეთი ტიპის კვლევების მიმართ და თუკი კვლევას მიეცა შეფასება, რომ ის გენეტიკური დისკრიმინაციის ნიშნებს შეიცავს, ან მისი რეალიზაცია შესაძლოა დისკრიმინაციის საფუძველი გახდეს, ნაკლებსავარაუდლოა ასეთმა კვლევამ დღის სინათლე იხილოს .

საბოლოო ჯამში გვინდა გამოვყოთ ის დადებითი და უარყოფითი მხარეები, რომელსაც სპორტსმენების გენეტიკური გამოკვლევა „გვიქადის“. პირველ რიგში ეს ძალიან ხელსაყრელია მენეჯერებისთვის, რადგან მათ მეტნაკლებად ზუსტად ეცოდინებათ კონკრეტული სპორტსმენის გენეტიკური მაქსიმუმი, ვარჯიშისადმი ამტანობის, კონკრეტული აქტივობების განხორციელების შესაძლებლობისადმი, ტრამვებისადმი მიდრეკილებისა თუ მათგან გამოჯანმრთელების შესახებ და მხოლოდ ამის შემდეგ იმსჯელებენ დაიჭირავენ თუ არა სპორტსმენი. სპორტსმენისთვისაც ძალიან მნიშვნელოვანია იცოდეს ზემოაღნიშნული, თუმცა მისთვის უფრო მეტად პრიორიტეტული იმ დაავადებებისადმი რისკის განსაზღვრაა, რომელიც მისი აქტიური სპორტით დაკავების შემთხვევაში შეიძლება განვითარდეს, ამიტომ კვლევა სპორტსმენის ინტერესებშიც შედის. გარდა ამისა, გენეტიკური პროფილის შექმნა დაგვეხმარება დამწყები სპორტსმენებისთვის შევარჩიოთ ის ოპტიმალური სფერო, რომელშიც მისი გენეტიკური საფუძვლების გათვალისწინებით აქვს წარმატების მეტი შანსი. ისმის კითხვა, თუ ორივე მხარის ინტერესებში შედის კვლევის ჩატარება, რატომაა ეს თემა სადაო? საქმე ისაა, რომ როგორც ზემოთ აღვნიშნეთ, ასეთი კვლევები დისკრიმინაციის ნიშნებს შეიცავს. ვფიქრობთ თუ არა, რომ სპორტსმენების გენეტიკური კვლევა მიზანშეწონილია? რა თქმა უნდა, ჩვენი პასუხი დადებითია, თუმცა კატეგორიულად ვეწინააღმდეგებით ამგვარი კვლევებისთვის სავალდებულო ხასიათის მიცემას. ალტერნატივად მივიჩნევთ მსგავსი ტიპის კვლევის ჩატარებას მხოლოდ ორივე მხარის (მენეჯერისა და სპორტსმენის) ურთიერთშეთანხმების საფუძველზე, რომელიც გამყარებული იქნება მძლავრი იურიდიული დოკუმენტებით და კონკრეტულ შეთანხმებებზე იქნება დაფუძნებული დისკრიმინაციის რისკის მინიმუმამდე დასაყვანად, რაც ძალიან რთულად შესასრულებელი ამოცანა იქნებოდა, სპორტსმენების გენეტიკურ გამოკვლევას ვალდებულებად თუ ვაქცევდით.

### გამოყენებული ლიტერატურა:

1. MacArthur DG, Serto JT, Raftery JM, et al. (2007 Sep. 9)  
Loss of ACTN3 gene function alters mouse metabolism and shows evidence of positive selection in humans. PubMed vol.39 (გვ. 1261-5)
2. Gulbin JP, MacArthur DG, Yang N, Hahn AG, et al. (2003)  
ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. PubMed vol.73 (pg. 627-31)
3. Chan S, MacArthur DG, Serto JT, Quinlan KG, Turner N, et al. (2008, Apr 15, 17)  
ACTN3 knockout mouse provides mechanistic insights into the association between alpha-actin-3 deficiency and human athletic performance. PubMed vol.17 (გვ.1076-86)
4. Rieder MJ, Taylor SL, Clark AG, Nickerson DA. (1999)  
Sequence variation in the human angiotensin converting enzyme. PubMed vol.22 (გვ. 59-62)
5. Rigat B, Hubert C, Alhenc-Gelas F. (1990)

An insercion/deletion polymorphism in the angiotensin I-converting enzyme gene accounting for half the variance of serum enzyme levels. PubMed vol.86 (pg. 1343-6)

6. Myerson S, Hemingway H, Budget R, Martin J, Humphries S, et al. (1999)

Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance. PubMed vol.87 (pg. 1313-1316).

7. Lisa M Guth, Stephen M Roth. (2013 Dec)

Genetic influence on athletic performance. PubMed vol.25 (pg. 653-8)

8. J. Law. Med, 2003 May

Implications of genetic testing: discrimination in life insurance and future directions.

9. Paul R. Billings,\* Mel A. Kohn,t Margaret de Cuevas,t Jonathan Beckwith,4 Joseph S. Alper, and Marvin R. Natowicz.

Discrimination as a Consequence of Genetic Testing (1992)

**„The brother applied for a governmental job and included the history of his testing in the application. He was denied the job because of his being a 'carrier, like sickle cell'."“** (pg.3)

10. *House Resolution (H.R.) 493: The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2007.*