



# GenPlan Sport

## спортивний паспорт



За результатами проаналізованих генетичних змін в генах (перелік надається) було виділено наступні генетичні варіанти, які мають вплив на фізичний розвиток та адаптаційну функцію організму до фізичних навантажень індивіда

**РЕЗУЛЬТАТ АНАЛІЗУ НЕ Є ДІАГНОЗОМ І ПОТРЕБУЄ ІНТЕРПРЕТАЦІЇ  
СПОРТИВНОГО ЛІКАРЯ/РЕАБІЛІТОЛОГА/ФІЗИОТЕРАПЕВТА**

Даний висновок не є медико-генетичною діагностикою і носить ознайомчий характер. У звіті наведено стани, які були розглянуті експертною групою та/або внесені до Реєстру генетичного тестування (GTR) згідно з ClinVar.

Представлені дані не діагностують захворювання та не гарантують точності звітності. Наведені варіанти мають доведені асоціації з фізичною адаптацією організму, розвитком кісткової, сполучної та м'язової систем однак, носійство генетичних варіантів не є прямою причиною захворювання, зміна може підвищувати ризик при наявності компрометуючих факторів впливу.

**!Для отримання персоналізованих рекомендацій рекомендована консультація лікаря-фізіотерапевта, реабілітолога або спортивного лікаря, яка буде проведена на основі анамнезу, способу життя, супутньої соматичної патології та отриманих результатів даного звіту.**

## **РОЗШИРЕНИЙ ГЕНЕТИЧНИЙ СПОРТИВНИЙ ЗВІТ**

**ПІП**

**Вік:**

**Стать:**

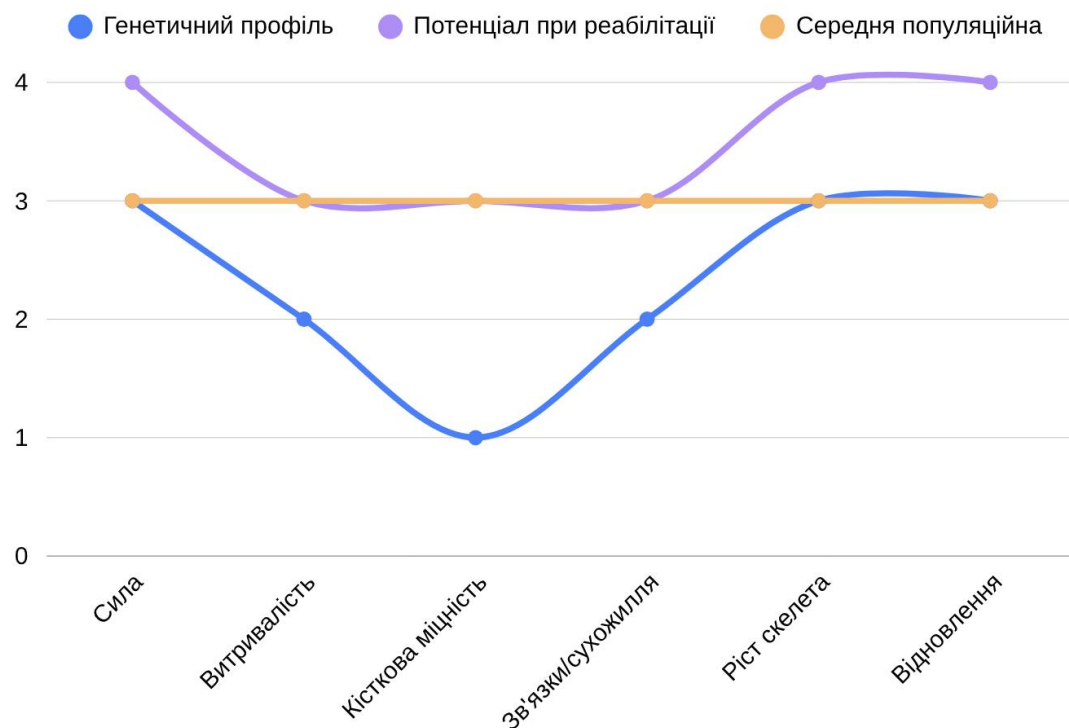
**Клінічні особливості:**

**Мета аналізу:**



## Швидке резюме за категоріями

Категорія	Оцінка	Основні гени	Коментар
М'язова сила	знижена	LTBP3, COL1A2	слабша механічна ефективність м'язів
Аеробна витривалість	помірно знижена	PRKG1, KRAS	можливе повільніше формування м'язової витривалості
Кісткова міцність	підвищений ризик	LRP5, SERPINF1	ризик зниження мінералізації
Зв'язки та сухожилля	високий ризик	COL5A1, TNXB	нестабільність суглобів
Ріст скелета	клінічно значущі варіанти	LTBP3	можливі порушення росту
Метаболічне відновлення	помірне	ATP6V0A2, ATP6V1E1	клітинний метаболізм може бути менш ефективним



Функціональний рівень: 1 - дуже низький; 2 - низький; 3 - помірний; 4 - добрий; 5 - високий



# Клінічно значущі генетичні варіанти фізичного профілю

Ген	Варіант	Категорія	Інтерпретація	Рівень
LTBP3	p.C1177Rfs*47	TGF- $\beta$ регуляція	потенційно патогенний, впливає на розвиток скелета	клінічно значущий
LTBP3	p.L35dup	TGF- $\beta$	варіант ризику порушень росту	помірний
LRP5	p.V667M	кісткова маса	знижена пікова щільність кістки	помірний
SERPINF1	p.P132R	остеогенез	асоційований зі зниженням мінералізації	помірний
COL1A2	intronic	колаген I	потенційна зміна сплайсингу	помірний
COL5A1	p.D192N	колаген V	слабша структура сухожиль	помірний
TNXB	intronic	колаген, еластин, фібронектин та ламінін	ризик гіпермобільності	помірний
PRKG1	p.N282S	судинний тонус	вплив на регуляцію кровотоку	невизначений
NOTCH2	p.C19W	розвиток тканин	сигнальний шлях скелета	VUS
MED12	p.Q2086del	нейророзвиток	може впливати на розвиток ЦНС	потенційно значущий
ATP6V0A2	splice	клітинний транспорт	вплив на глікозилювання	носій
ATP6V1E1	splice	метаболізм	функція протонної помпи	носій
SEC24D	splice	транспорт білків	структурні білки позаклітинного матриксу	носій
TAPT1	intronic	розвиток кісток	можливий вплив на остеогенез	носій



# Інтерпретація фізичних можливостей

## за генетичним профілем

### 1. СКЕЛЕТ ТА КІСТКОВА МІЦНІСТЬ

**Ключові гени:** LTBP3, LRP5, SERPINF1, TAPT1

#### **Функціональна роль:**

- ✓ регуляція сигнального шляху TGF-  $\beta$
- ✓ остеобластна активність
- ✓ формування кісткової матриці
- ✓ ремоделювання кісткової тканини

#### **Інтерпретація:**

Варіант LTBP3 (frameshift) є потенційно клінічно значущим, оскільки цей ген:

- ✓ контролює активацію TGF-  $\beta$
- ✓ впливає на ріст скелета та формування зубів
- ✓ асоційований із синдромами skeletal dysplasia

#### **Поєднання варіантів:** LRP5+SERPINF1

Додатковий вплив на:

- ✓ мінералізацію кісток
- ✓ щільність кісткової тканини

#### **Спортивні ризики:**

- затримка формування кісткової маси
- підвищений ризик деформацій
- знижена толерантність до ударних навантажень



## 2. СПОЛУЧНА ТКАНИНА

**Ключові гени:** COL1A2, COL5A1, TNXB

### Функціональна роль:

- ✓ формування колагенових фібрил
- ✓ стабільність сухожиль
- ✓ еластичність зв'язок

### Інтерпретація

Наявні варіанти можуть призводити до:

- ✓ менш стабільної структури колагену
- ✓ більшої еластичності сухожиль

### Потенційні прояви

- ✓ гіпермобільність суглобів
- ✓ плоскостопість
- ✓ схильність до підвивихів
- ✓ швидка м'язова втома

### Спортивні ризики:

- тендопатії
- нестабільність суглобів
- мікротравми



### 3. СИГНАЛЬНІ ШЛЯХИ ТКАНИННОЇ РЕГЕНЕРАЦІЇ

**Ключові гени:** LTBP3, NOTCH2, KRAS

**Функціональна роль:**

- ✓ клітинна проліферація
- ✓ диференціація клітин
- ✓ формування органів

**Інтерпретація**

Варіанти можуть впливати на:

- ✓ швидкість зростання тканин
- ✓ формування скелетної системи
- ✓ м'язовий розвиток

**Спортивні ризики**

- повільніше наростання м'язової маси
- затримка моторного розвитку

### 4. МЕТАБОЛІЗМ І КЛІТИННА РЕГЕНЕРАЦІЯ

**Ключові гени:** ATP6V0A2, ATP6V1E1, SEC24D

**Функціональна роль:**

- ✓ транспорт білків
- ✓ функція клітинних органел
- ✓ кислотно- лужний баланс клітини

**Інтерпретація**

Можливий помірний вплив:

- ✓ зміни клітинного метаболізму
- ✓ повільніше відновлення після навантаження



## 5. СУДИННИЙ ТОНУС І М'ЯЗОВА РЕГУЛЯЦІЯ

**Ключові гени:** PRKG1, ACTA2

**Функціональна роль:**

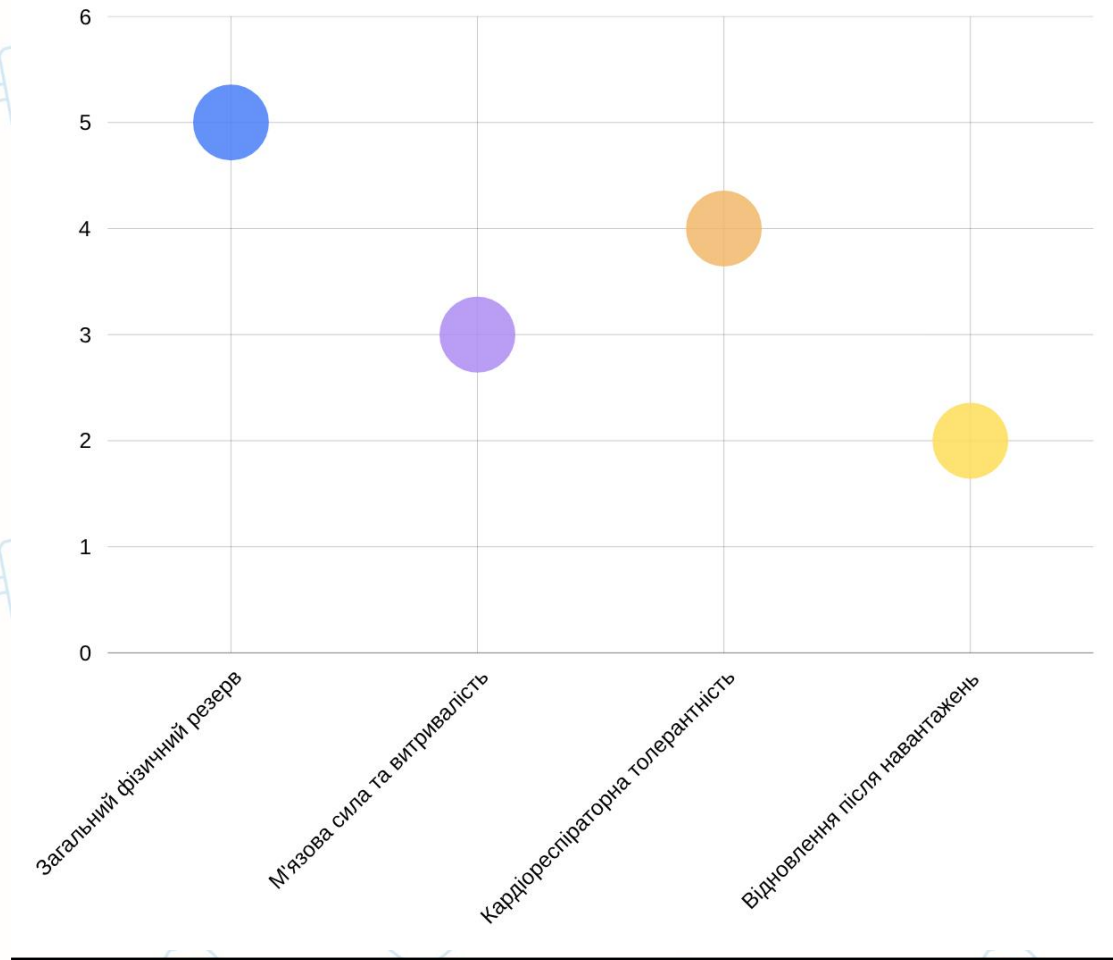
- ✓ регуляція скорочення гладких м'язів
- ✓ контроль судинного тону

**Інтерпретація**

- ✓ варіабельність судинної відповіді
- ✓ помірно знижена толерантність до інтенсивних навантажень



# БЛОК ФІЗИЧНИХ МОЖЛИВОСТЕЙ



\* Рівні: 5 - високий; 3 - середній; 1 - низький.



# РЕКОМЕНДАЦІЇ

## Загальний фізичний резерв:

Загальний фізичний резерв відображає інтегральну здатність організму адаптуватися до фізичних, метаболічних та стресових навантажень. Він формується на основі ефективності енергетичного обміну, функціонального стану мітохондрій, гормональної регуляції та рівня системного запалення

- ✓ Формування м'язового корсету
- ✓ Безпечний розвиток кісткової системи
- ✓ Поступове нарощування фізичного навантаження
- ✓ Контроль відновлення
- ✓ Підтримка метаболічного резерву

## М'язова сила та витривалість

М'язова сила та витривалість залежать від типу м'язових волокон, ефективності використання креатинфосфатного та гліколітичного шляхів, нейром'язової координації та білкового обміну

- ✓ Координаційні вправи
- ✓ Вправи з власною вагою

## Кардіореспіраторна толерантність

Кардіореспіраторна толерантність визначає здатність серцево-судинної та дихальної систем забезпечувати тканини кислородом під час фізичного навантаження

- ✓ Циклічні навантаження
- ✓ Плавання
- ✓ Ходьба

## Відновлення після навантажень

Відновлення — ключовий показник адаптаційного потенціалу організму, що відображає ефективність репарації тканин, зниження оксидативного стресу та нормалізацію нейроендокринної відповіді

- ✓ Уникати перевантажень
- ✓ Дотримуватися режиму відпочинку



## Загальний висновок

<b>Оптимальні види спорту</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. плавання</li><li>2. ЛФК</li><li>3. дитяча гімнастика</li><li>4. вправи з власною вагою (лазіння, баланс)</li><li>5. активна ходьба</li></ol>
<b>Профілактика травм</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. укріплення м'язового корсету</li><li>2. ортопедичний контроль</li><li>3. правильне взуття</li><li>4. контроль постав</li></ol>
<b>Медичний контроль</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. ортопед</li><li>2. ендокринолог</li></ol>
<b>Медикаментозна підтримка</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. контроль вітаміну D</li><li>2. контроль кальцію</li><li>3. контроль фосфору</li></ol>
<b>Рекомендовані вправи</b>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. уникати ударних навантажень</li><li>2. уникати інтенсивних стрибків</li><li>3. уникнути надмірної розтяжки</li><li>4. вправи на стабілізацію та координацію</li><li>5. вправи на укріплення м'язового корсету</li><li>6. розвиток глибоких м'язів спини та живота</li><li>7. щоденна помірну рухова активність</li><li>8. вправи з осьовим навантаженням низької інтенсивності</li></ol>

**ВИСНОВОК:** Генетичний профіль дитини демонструє підвищений ризик порушень розвитку сполучної тканини та кісткової системи, що може проявлятися затримкою фізичного розвитку, зниженою стабільністю суглобів та повільнішою адаптацією до фізичних навантажень.

Найбільше вплив мають варіанти у генах: LTBP3, COL1A2, COL5A1, LRP5.



Правильно підібрана фізична активність та ортопедична профілактика дозволяють значно покращити функціональний розвиток.

#### Список проаналізованих генів

ACTN3, ACE, AMPD1, PPARGC1A, SLC16A1, GYS1, MSTN, ANK2, LITAF, ADAMTS2, ADAMTS14, RIPK4, COL5A1, COL1A1, TNC, MMP3, MMP2, MMP9, LRP5, VDR, COL1A1, ESR1 SOD2, GPX1, CAT NOS3, ADRB2, HIF1A, EPAS1, PTH, PTH1R VEGF MYLK FBN1 TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, SKI, COL5A2, COL3A1, TNXB, PLOD1, PLOD2, FKBP14, CALCR, ELN, FBLN5, FBLN2, LOX, LOXL1-4, LRP5, LRP6, WNT1, SOST, ESR1, TNFRSF11B, TNFSF11, RUNX2, SP7

ABCC6, ACTA2, ADAMTS2, ADAMTSL2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, B3GAT3, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CREB3L1, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, GORAB, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LOX, LRP2, LTBP3, MBTPS2, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, PYCR1, RIN2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SP7, SPARC, TENT5A, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TNXB, VCAN, WNT1, ZNF469

ABCC6, ALPL, AMER1, ANKH, ANO5, AP2S1, ASCC1, B3GAT3, B4GALT7, BMP1, CA2, CASR, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, CTSK, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, DSPP, ENPP1, FAH, FAM20C, FERMT3, FGF23, FGFR1, FGFR3, FKBP10, GALNT3, GJA1, GNA11, GNAS, GORAB, GPAA1, HPGD, HRAS, IFITM5, KRAS, LEMD3, LRP4, LRP5, MBTPS2, MESD, MTAP, NBAS, NHERF1, NOTCH2, NRAS, OCRL, OSTM1, P3H1, P4HB, PHEX, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, PPIB, PTDSS1, PTH1R, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SGMS2, SH3PXD2B, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLCO2A1, SNX10, SOST, SOX9, SP7, SPARC, SQSTM1, TAPT1, TBXAS1, TCIRG1, TENT5A, TGFB1, TMEM38B, TNFRSF11A, TRIP4, TYROBP, VDR, WNT1, XYLT2, ZBTB20

