

Genetikai vonatkozások a sportorvoslásban és a tehetség-gondozásban

**SZOKOLAI Viola^{1,2}, HARSÁNYI Gergely^{1,2}, ELBERT Gábor³,
NAGY Zsolt B.²**

¹ Pécsi Tudományegyetem Egészségtudományi Kar
Egészségtudományi Doktori Iskola, Budapest

² Genetikával Az Egészségért Egyesület, Budapest

³ Pécsi Tudományegyetem Egészségtudományi Kar
Fizioterápiás és Sporttudományi Intézet, Budapest

szokolai.viola@gmail.com
harsanyi_gergely@yahoo.com
elberteam@gmail.com
dr.nagy.zsolt@gmail.com

Az egyének közötti különbségek oka a DNS polimorfizmusokban rejlik, amelyek hozzájárulnak a betegségekre és bizonyos képességekre való fogékonyság (hajlam) kialakulásához is. Ezáltal a génváltozatok a környezeti tényezőkkel interakcióban egyedi fenotípusos jellemzők megnyilvánulását teszik lehetővé. A sportolói tulajdonság komplex fenotípus, mely számszerűen mérhető mutatókkal mérhető, mint például a gyorsaság, a fáradékonyság, az izomerő, stb. Mindezek genetikai determináltsága igen jelentős mértékű lehet egyes génváltozatok hordozása esetén. Összesen 4 kandidáns gén polimorfizmus vizsgálatával a sportorvos hatékony javaslatokat tehet az egyén számára legmegfelelőbb sportválasztásban, a tehetség-gondozásban és sportprevencióban, A genetikai vizsgálat az eszközös felmérésekkel és az ambuláns laboratóriumi eredményekkel egészíthető ki. A szerzők olyan diagnosztikai protokollt dolgoztak ki, amely során 2 teljesítménnyel összefüggő gén változatainak (angiotenzinogén konvertáló enzim gén, alfa-aktinin-3 fehérje gén), és 2 állóképességet és izomerőt befolyásoló gén változatainak (adrenerg-béta-2 receptor gén, peroxiszóma proferáció aktivált receptor gamma coaktivátor 1 alfa gén) az ismeretében egyénre szabott ambuláns laborvizsgálati és eszközös felmérések javasolhatóak gyermek és sérdülő korú sportolók esetében. A sportolók egyénre szabott felkészítése multidiszciplináris szemléletmódot igényel, azaz számos tudományterület felhasználásából (sportorvostan, sportdietetika, sportgenetika, sportpszichológia, stb.) származó információk integrálása szükséges. Ennek alapján a felkészítést végző

szakembereknek tisztában kell lennie, hogy az adott genotípussal rendelkező sportolónak milyen edzőmunka vagy étrend javasolt a maximális sportteljesítmény eléréséhez.

Bevezetés

Az élethez szükséges genetikai információt az örökítőanyag biztosítja. Az egyének között különbségek vannak, mely oka a DNS polimorfizmusokban rejlik. Mindezek hozzájárulnak a betegségekre és bizonyos képességekre való fogékonyság (hajlam) kialakulásához. Génjeink biztosítják a genotípusos jellemzőket, azonban a környezeti tényezőkkel interakcióba lépve adódik a fenotípusos jellemzőnk, mely a külvilág számára látható tulajdonságunk. Nagyszámú tanulmány vizsgálja a genetikai polimorfizmus jelenléte és a sportteljesítmény közötti kapcsolatot. A sportolói tulajdonság komplex fenotípus, mely számszerűen mérhető mutatókkal mérhető, mint például a gyorsaság, a fáradékonyság, az izomerő, stb. Mindezek genetikai determináltsága igen jelentős mértékű lehet egyes génváltozatok hordozása esetén. Az átlagosnál jobb fizikai teljesítménnyel megegyező génavariánsokat teljesítményemelő polimorfizmusoknak is nevezik (PEP). A leggyakrabban vizsgált teljesítményt befolyásoló gének az angiotenzin-konvertáló enzim (ACE) valamint az α -aktinin-3 (ACTN3). Az állóképesség növelésével kapcsolatos gének közül a két leggyakoribb előfordulású az adrenerg-béta-2 receptor (ADRB2) illetve a peroxiszóma proliferáció aktiválta receptor gamma koaktivátor 1 α (PPARGC1) génje.

Sportteljesítményt befolyásoló génváltozatok *ACE (Angiotenzin-konvertáló enzim)*

Az enzim kulcsszereplője a renin angiotenzin rendszernek. Feladata az inaktív angiotenzin I angiotenzin II-vé alakítása. Eredményeképpen aldosteron szekréció és sejtproliferáció indul el. Fontos szerepe van a vazokonstriktórium folyamatában is, mivel képes inaktiválni a vazodilatátor hatású bradykinint. Az ACE génjében bekövetkező polimorfizmus lehet inzerció (I) vagy delécio (D) mutáció eredménye, melynek során a 16-os intronban egy 287 bázispárból álló szakasz inzerciója vagy delécioja következik be. A delécio (D) genotípus a plazma ACE szintjét befolyásolja, így annak aktivitását is. Hatására az aktivitás nő, így az angiotenzin II szintje is emelkedik. Az angiotenzin II-nek kiemelkedő jelentősége van a myociták tréning indukálta fejlődésében, így a D alléllal rendelkezőkben tréning hatására az izomszövet növekedésnek indul,

hypertrófia alakul ki (Marosi, Horváth & Nagy, 2012; Orysiak, Zmijewski, Klusiewicz, 2013). Ebből adódóan következik, hogy a D allél jelenléte a gyorsaság és erőorientált sportágaknak kedvez (rövidtávfutás). Az I alléll rendelkező egyedek esetén a hosszútávú állóképességi sportágak (hegymászás vagy evezés) az előnyösebbek, mivel az allél jelenlétekor nagyobb számban fordul elő az I-es típusú lassú izomrost, aminek a működése magasabb VO₂ max szintet tesz lehetővé a szervezet számára (Montgomery, Marshall, Hemingway, et al., 1998; Morucci, Punzi, Innocenti, et al., 2014).

ACTN3 (α-aktinin-3 gén)

A 11-es kromoszómán található gén az α-aktinin 3 fehérjének a kifejeződését határozza meg a vázizomzatban. Az izomteljesítmény egyik fontos genetikai markerének minősül (Marosi, Horváth & Nagy, 2012). A fehérje jelenléte a II-es típusú gyorsan összehúzódó izomrostokra jellemző, amelyek anaerob kapacitása magas, ellentétben az I-es típusú lassú összehúzódású izomrostokhoz képest, melyekre az aerob folyamatok jellemzőek. A génben lévő ismert polimorfizmus (R577X) a 16-os exonban lévő citozin timin csere (citozin helyére timin épül be), amelynek a következménye egy stop kodon az 577-es aminosav pozícióban az α-aktinin fehérje szintézise során. Homozigóta XX géntípus jelenléte esetén a fehérje kifejeződése teljes mértékben elmarad. Ezeknél az egyedeknél a fehérje hiánya miatt a II-es típusú izomrost tömege és ereje alacsony szintű. A fehérje hiány a glükóz és a zsírsav anyagcsere egyes enzimeinek aktivitás módosulásához vezet, így a folyamatok az aerob energiafelhasználás irányába tolódnak. Ebben az esetben az izomzat ellenállóbbá válik a fáradékonyságnak, mindez a jobb állóképességi teljesítményre hajlamosít. RR vagy RX genotípus jelenlétekor az α-aktinin 3 fehérje kifejeződésre kerül, ekkor az anaerob energiafelhasználás a dominánsabb, vagyis az erőorientált és gyors sportágak kerülnek előtérbe az egyén számára. Ezen kívül azt is megfigyelték, hogy RR genotípusnál az egyének magasabbak és alacsony testzsír százalékkal bírnak (Marosi, Horváth & Nagy, 2012; Morucci, Punzi, Innocenti, et al., 2014; Pereira, Costa, Izquierdo, Silva, et al., 2013; Joanna, Dariusz, Piotr, et al., 2014).

Állóképességet befolyásoló géntípusok

ADRB2 (adrenerg-béta-2-receptor)

A receptorok a szimpatikus válaszreakciót közvetítik, így funkcionális szerepet lát el szív- és érrendszer illetve a tüdő erek tágulásában,

valamint befolyásolja a pulzusszám és pulzustérfogát változását is. A génben lévő leggyakrabban előforduló polimorfizmusok az arginin és a glicin (Arg16Gly) illetve a glutamin és glutamát cseréje (Gln27Glu). Moore és munkatársai azonos testi adottságokkal és ADRB2 genotípussal rendelkező nőket vizsgáltak. Úgy tapasztalták, hogy a maximális O₂ fogyasztás szempontjából előnyösebbek a Gln27Gln és a Gln27Glu genotípusú nők, így mindehhez ideálisabb elit állóképesség is társul. Egy másik tanulmányban az ADRB2 Arg16Gly polimorfizmusa került előtérbe állóképesség szempontjából és arra jutottak, hogy a polimorfizmus jelenléte összefüggésbe hozható az állóképesség növekedésével (Marosi, Horváth & Nagy, 2012; Sawczuk, Maciejewska-Karlowska, Cieszczyk, 2013; Moore, Shuldiner, Zmuda, 2001).

PPARGC1 (peroxiszóma proliferáció aktiválta receptor gamma koaktivátor 1 a)

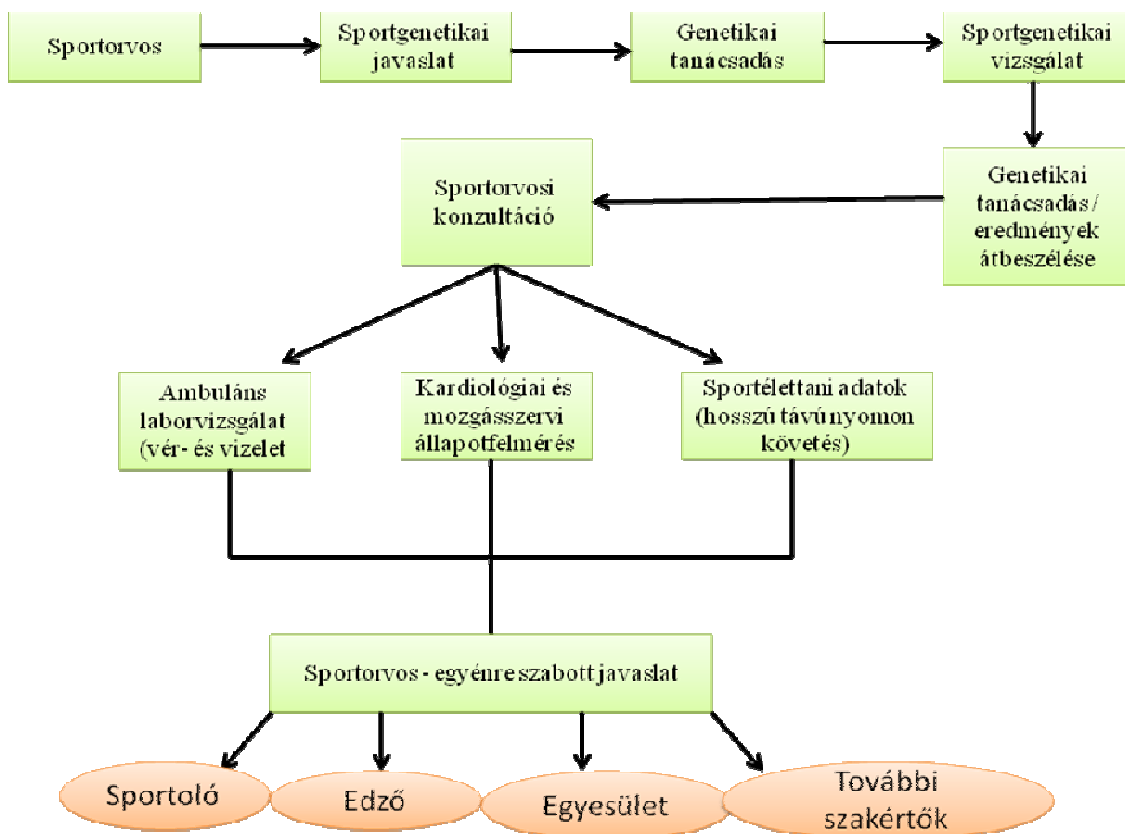
A PPARGC1A/PGC-1 fontos szerepet tölt be az izomműködésben, mivel receptorának aktiválásával serkenthető az izomsejtek mitokondriális légzése, így ez a folyamat hozzásegíti az izmot a hosszantartó alacsony intenzitású testmozgáshoz való adaptációhoz. Ismert polimorfizmusa a Gly482Ser (Goto, Terada, Kato, et al., 2000). Maciejewska és munkatársai a polimorfizmus jelenlétét és annak fizikai vonatkozását vizsgálta sportolóknál. A tanulmány szerint azok az egyének, akiknél a 482Ser allél alacsony frekvenciájú volt, nagyobb sikerrel teljesítettek erőorientált sportágakban, ugyanakkor azon sportolók, akiknél jelen volt a Gly482Ser polimorfizmus a kitartó állóképességet igénylő sport típusban jeleskedett, ugyanakkor azt is észrevették, hogy a 482Ser allél nem sportolóknál alacsonyabb aerob kapacitást eredményezett. Így arra következtettek, hogy a Gly482 allél felelhet a jó állóképesség tulajdonságáért (Maciejewska, Sawczuk, Cieszczyk, et al., 2012).

Géndiagnosztika szerepe a sportorvoslásban

A Brit Sporttudományi Társaság (The British Association for Sport and Exercise Sciences – BASES) javaslatai alapján a sportgenetikai teszt elvégzését sportorvos konzultációnak és genetikai tanácsadásnak kell megelőznie, amely során a vizsgálatot kérő személy tájékoztatás kap a vizsgálat menetéről és lehetséges eredményeiről (ábra). A vizsgálat elvégzését követően az eredményről genetikus szakorvos tájékoztatja a vizsgált személyt. Ezt követően ambuláns laborvizsgálattal és eszközös vizsgálattal feltérképezhető a vizsgált személy aktuális

állapota, amely a genetikai eredménnyel összevetve a sportorvosi konzultáció során válhat egyénre szabott javaslatokká. A konzultáció során az önrendelkezési jognak érvényesülnie kell, vagyis a sportorvos a kapcsolatot a hozzátartozókkal (edző, egyesület és szakember) a vizsgált személy bevonásával veszi fel (Marosi, Horváth & Nagy, 2012).

Ábra. A sportgenetikai vizsgálat menete és eredményének felhasználása az egészségügyi rendszerben



Irodalomjegyzék

- Goto, M., Terada, S., Kato, M., et al. (2000). cDNA Cloning and mRNA analysis of PGC-1 in epitrochlearis muscle in swimming-exersised rats. *Biochem Biophys Res Commun*, 274 (2), 350-354.
- Joanna, O., Dariusz, S., Piotr, Z., et al. (2014). Overrepresentation of the ACTN3 XX genotype in elite canoe and kayak paddlers. *J Strength Cond Res*, Sep 29.
- Maciejewska, A., Sawczuk, M., Cieszczyk, P., et al. (2012). The PPARGC1A gene Gly482Ser in Polish and Russian athletes. *J. Sports Sci.*, 30, 101-113.

- Marosi, K., Horváth, E., Nagy, P., et al. (2012). A sportgenetikai kutatási eredmények áttekintése és gyakorlati alkalmazásuk lehetőségei. *Orv. Hetil.*, 153, 1247-1255.
- Montgomery, H. E., Marshall, R., Hemingway, H., et al. (1998). Human gene for physical performance. *Nature*, 393, 221-222.
- Moore, G. E., Shuldiner, A. R., Zmuda, J. M., et al. (2001). Obesity gene variant and elite endurance performance. *Metabolism*, 50, 1391-1392
- Morucci, G., Punzi, T., Innocenti, G., et al. (2014). New frontiers in sport training: genetics and artistic gymnastics. *J Strength Cond Res.*, 28 (2), 459-466. DOI: 10.1519/JSC.0b013e31829aad65.
- Orysiak, J., Zmijewski, P., Klusiewicz, A., et al. (2013). The association between ace gene variation and aerobic capacity in winter endurance disciplines. *Biol Sport*, 30 (4), 249-253. DOI: 10.5604/20831862.1077549. Epub 2013 Nov 25.
- Pereira, A., Costa, A. M., Izquierdo, M., Silva, A. J., et al. (2013). ACE I/D and ACTN3 R/X polymorphisms as potential factors in modulating exercise-related phenotypes in older women in response to a muscle power training stimuli. *Age (Dordr)*, 35 (5), 1949-1959. DOI: 10.1007/s11357-012-9461-3. Epub 2012 Aug 2.
- Sawczuk, M., Maciejewska-Karlowska, A., Cieszczyk, P., et al. (2013). Association of the ADRB2 Gly16Arg and Glu27Gln polymorphisms with athlete status. *J Sports Sci.*, 31 (14), 1535-1544. DOI: 10.1080/02640414.2013.786184.