

Genetikai vonatkozások a szalagsérülések prevenciójában és sportorvoslásában

**HARSÁNYI Gergely^{1,2}, SZOKOLAI Viola^{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

harsanyi_gergely@yahoo.com

szokolai.viola@gmail.com

elberteam@gmail.com

dr.nagy.zsolt@gmail.com

A sportsérülések során a szalagok elszakadhatnak a csonton lévő tapadásuknál vagy az állományukban. A sérülés típusa attól függ, hogy a szalagot milyen mértékű terhelés érte. A szalagsérülések sok esetben váratlanul lépnek fel, és jelentősen befolyásolják a edzőmunkát vagy a sportolói pályafutást. Az elmúlt 30 év kutatásai rámutatottak arra, hogy az ínproblémák és szalagsérülések kialakulásában genetikai tényezők is szerepet játszanak. A szalagsérülésekre hajlamosító génváltozatok a szalag strukturális felépítéséért felelős kollagén fehérjét kódolják. Összesen 4 kandidáns gén polimorfizmus vizsgálatával a sportorvos hatékony javaslatokat tehet az egyén számára a sportválasztásban, a szalagsérülések elkerülésében és megelőzésében. A genetikai lelet kiegészíti az eszközös felmérések és ambuláns laborvizsgálatok eredményeit. A genetikai eredmény alapján olyan diagnosztikai protokoll dolgozható ki, amely során a kollagén 1A1-, a kollagén 1A5-, a tenascin- és a mátrix metalloproteináz 3 génváltozatok ismeretében egyénre szabott eszközös felmérések és edzéstervek javasolhatóak gyermek és serdülőkorú sportolóknál az Achilles-ín és váll diszlokációjával járó szalagsérülések prevenciójában. A sportolók egyénre szabott felkészítése multidiszciplináris szemléletmódot igényel, azaz ahhoz számos tudományterületből (sportorvostan, sportgenetika, sportpszichológia, stb.) származó információk integrálása szükséges. Az egyesületek és akadémiák sport tehetség-gondozásának fontos eleme a váratlan sérülések kialakulásának minimalizálása. A genetikai vizsgálatok részét képezik az orvosi

protokollnak, mellyel az egészséget óvva lehet a maximális sportteljesítményt elérni.

Bevezetés

Az ízületek és az izmok állandó megterhelése komoly sérülésekhez vezethet. Napjainkban komoly problémát okozhat egy szalagsérülés, mely a sportoló kiesését okozhatja az edzőmunkából. Az elmúlt 30 év kutatásai rámutatottak arra, hogy az ínproblémák és szalagsérülések kialakulásában genetikai tényezők is szerepet játszanak. A gének biztosítják a genotípusos jellemzőket, melyek a környezeti tényezőkkel interakcióba lépve képezik a fenotípust, ami a külvilág számára látható tulajdonság. A szalagsérülésekre hajlamosító génváltozatok a szalag strukturális felépítéséért felelős kollagén fehérjéket kódolják. Az ízületi szalagsérülésekkel összefüggő leggyakoribb génvariánsok az 1-es típusú kollagén alfa lánc 1 génjében, az 1-es típusú kollagén alfa lánc 5 génjében, a tenascin-c génben és a mátrix metalloproteináz 3 génben találhatóak.

Szalagsérülésekkel összefüggésbe hozható gén polimorfizmusok

COL1A1 (1-es típusú kollagén alfa lánc1)

Az I-es típusú kollagén kódolásáért felel. Polimorfizmusai a -1997 G/T és a 1245 G/T, melyek befolyásolják a keresztszalagszakadás vagy a váll diszlokációs szalagszakadás sérülés kockázatának emelkedését. Egy tanulmányban felmérték a kórházban, szalagszakadás műtét után lábadozó egyének genotípusát, szinte mindegyik beteg TT genotípusú (Sp1 kötőhely polimorfizmus) volt, ami arra enged következtetni, hogy ebben az esetben a kollagén struktúráltasága nem megfelelő és a sérülések (Achilles ín szakadás, váll ficam, keresztszalagszakadás) kockázata megnő. Ezzel ellentétben a GT genotípus protektív hatással bír a sérülések ellen, az ín szalag könnyebben nyúlik, a mozgáshoz való adaptációja gyorsabb (Posthumus, September, O'Cuinneagain, et al., 2009; Posthumus, September, Keegan, et al., 2009).

COL1A5 (1-es típusú kollagén alfa lánc 5)

Az V-ös típusú kollagén kódolásáért felel. A genotípus (BstUI,RFLP polimorfizmus), melyet japán férfiaknál genotipizáltak sérülések szempontjából különböző eredményeket hozott. CC genotípus esetén az ínszalag és a törzs megnyúlása maximális, ellenállóbb a sérüléseknek. Ilyen genotípussal rendelkező egyének megfelelőek lehetnek sprintereknek, ellenben a TT vagy a CT genotípus jelenlétekor az Achilles ín vagy a keresztszalag szakadása gyakoribb előfordulású (Posthumus, September, O'Cuinneagain, et al.; Posthumus, September, Schwellnus, et al., 2009; Kubo, Yata, Tsunoda, 2013; Marosi, Horváth, Nagy, 2012).

TCN (Tenascin-C)

A tenascin-c gén a 9-es emberi kromoszómán található. A tenascin-c fehérje egy extracelluláris mátrix létrejöttében szerepet játszó sejtadhéziós molekula. Polimorfizmusa összefüggnek a strukturáltság megbomlásáért, ezáltal növeli a kockázatát az Achilles ín szakadásának sportolóknál (Posthumus, September, Schwellnus, et al., 2009; Marosi, Horváth, Nagy, 2012).

MMP3 (mátrix metalloproteináz 3)

Kollagén degradációjában játszik szerepet. Polimorfizmusa növeli az Achilles ín szakadásának kockázatát (Marosi, Horváth, Nagy, 2012).

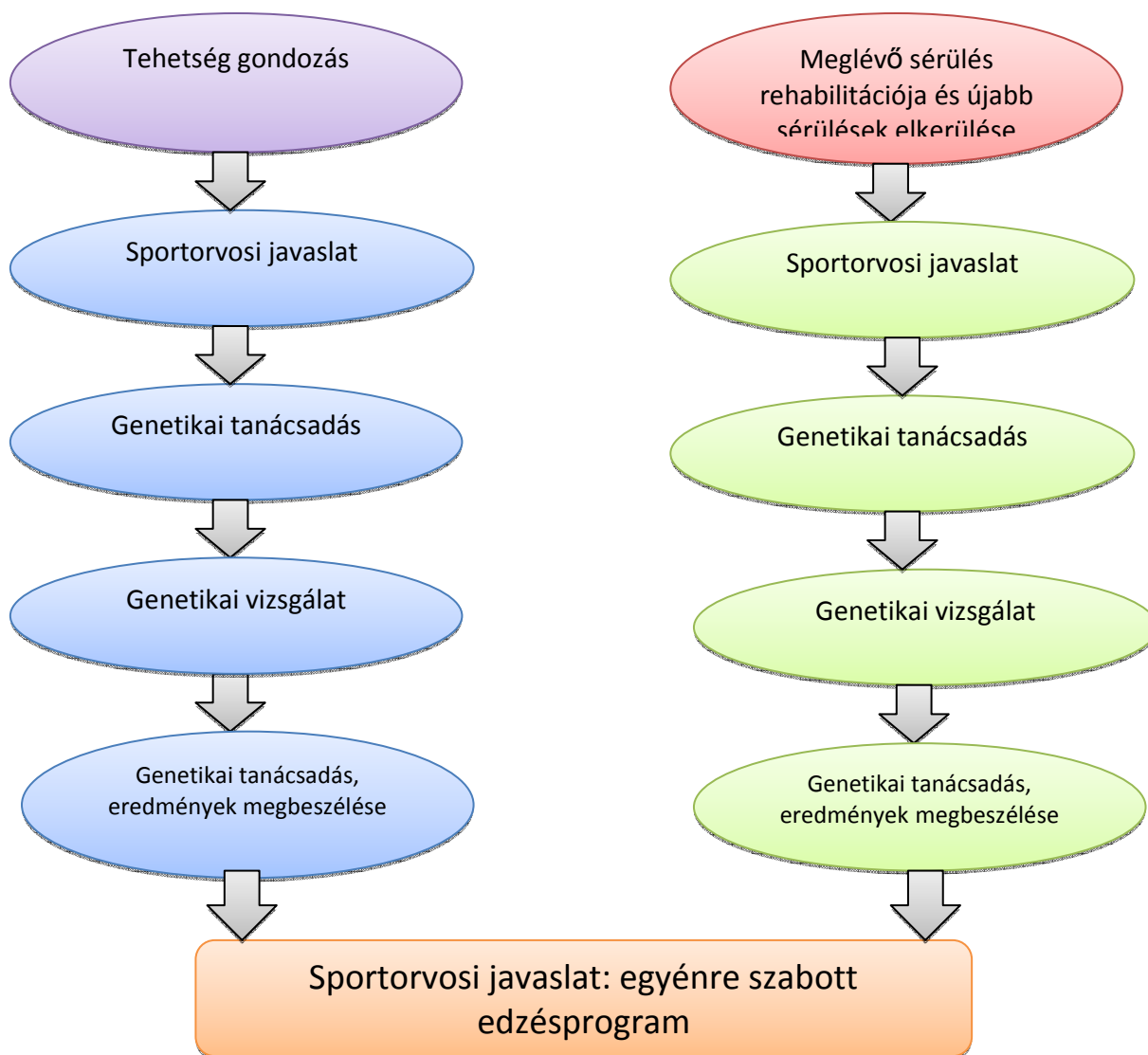
Géndiagnosztika szerepe a szalagsérülések prevenciójában

A genetikai perdiszpozíciót kimutató sportgenetikai vizsgálatok előnye a hagyományos-élettani vizsgálatokkal szemben, hogy a DNS-ben tárolt információ nem függ a vizsgált személy életkorától és edzettségi állapotától. A sérülésekre való hajlamról bármilyen életkorban azonos információt kap az vizsgáló sportorvos. Minél fiatalabb korban elvégzésre kerül a genetikai vizsgálat, annál hamarabb lehet a sérülések elkerülésére fókuszálnia az edzést vezető szakembereknek. 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 (1-es ábra). A vizsgálat elvégzését követően az eredményről genetikus szakorvos tájékoztatja a vizsgált személyt. 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).

A sportegészségügyi tesztek elsősorban prevencióra vagy a gyanított diagnózis megerősítésére szolgálhatnak. A genetikai hajlam tudatában a sportoló és az edzői stáb nagyobb hangsúlyt fektet a szalagsérülések megelőzésére, hiszen egyénre szabott edzésprogramot alakíthatnak ki.

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



Irodalomjegyzék

- Posthumus, M., September, A. V., O'Cuinneagain, D., et al. (2009). The COL5A1 gene is associated with increased risk of anterior cruciate ligament ruptures in female participants. *Am J Sports Med.*, 37 (11), 2234-2240. DOI: 10.1177/0363546509338266. Epub 2009 Aug 4.
- Posthumus, M., September, A. V., Keegan, M. Br., et al. (2009). Genetic risk factors for anterior cruciate ligament ruptures: COL1A1 gene variant. *J Sports Med.*, 43 (5), 352-356. DOI: 10.1136/bjism.2008.056150. Epub 2009 Feb 4.
- Posthumus, M., September, A. V., Schwellnus, M. P., et al. (2009). Investigation of the Sp1-binding site polymorphism within the COL1A1 gene in participants with Achilles tendon injuries and controls. *J Sci Med Sport.*, 12 (1), 184-189. DOI: 10.1016/j.jsams.2007.12.006. Epub 2008 Mar 19.
- Kubo, K., Yata, H., Tsunoda, N. (2013). Effect of gene polymorphisms on the mechanical properties of human tendon structures. *Springerplus*, 25 (2), 343. DOI: 10.1186/2193-1801-2-343. eCollection 2013.
- Marosi, K., Horváth, E., Nagy, P., et al. (2012). A sportgenetikai kutatási eredmények áttekintése és gyakorlati alkalmazásuk lehetőségei. *Orv. Hetil.*, 153, 1247-1255.