



Derleme <https://dergipark.org.tr/tr/pub/igdirsbid> 2024, Cilt:7, Sayı:1, 10-17.

Doi: 10.48133/igdirsbid.1413872

Yüklenme Tarihi: 03.01.2024 **Kabul Tarihi:** 07.07.2024 **Yayın Tarihi:** 31.07.2024

Genlerin Sportif Başarıya Etkisi

Nebiye Pelin TÜRKER^{1*} , Onur ATEŞ² 

¹ Trakya Üniversitesi, Teknoloji Araştırma Geliştirme Uygulama ve Araştırma Merkezi

² İstanbul Küçükçekmece Arif Nihat Asya Ortaokulu

ÖZ

Spor performansı, yetenekli bir sporcuyla bir şampiyona dönüştürmek için birbiriyle yeterince anlaşılmayan ancak karmaşık bir şekilde etkileşime giren sayısız faktörün birleşiminden kaynaklandığı düşünülmektedir. Spor bilimleri alanında performansın hem antrenmanın hem de genetik faktörlerin sonucu olduğu anlaşılmaktadır. Bununla birlikte, şampiyonların ne ölçüde doğup büyüdüğü, yeteneklerin belirlenmesi ve yönetiminin yanı sıra spor federasyonlarının sınırlı kaynakları yüksek performanslı programların optimizasyonuna nasıl tahsis ettiği konusunda da çıkarımlar içerdiğinden, hala oldukça ilgi çekici bir sorudur. Bireysel performans eşikleri genetik yapılarımız tarafından belirlenmekte ve eğitim, genetik potansiyelin gerçekleştirildiği süreç olarak tanımlanabilmektedir. Uygun bir genetik profil, optimal bir antrenman ortamıyla birleştirildiğinde elit atletik performans için oldukça önemlidir; ancak çok az gen sürekli olarak elit atletik performansla ilişkilidir. Literatür taramalarında özellikle iki gen varyantı, ACE I/D ve ACTN3 R577X, dayanıklılık ve güçle ilgili performansla ilişkilendirilmiştir. Genç sporcularda genetik çeşitliliğin atletik performansla ilişkisi hakkında çok az bilgi mevcuttur; ancak genetik test, yetenek belirleme aracı olarak giderek daha popüler hale geliyor. Bu tür testlerin kullanımındaki bu artışa rağmen, atletik yeteneği tahmin etmede genetik testlerin geleneksel yetenek seçimi tekniklerine göre yararlılığına ilişkin kanıtlar eksiktir ve çocuklarda bu tür testleri çevreleyen etik konulara dikkatle yaklaşılmalıdır. Genetik faktörlerin, futbolcuların yetenekleri, dayanıklılıkları, hızları ve diğer önemli özellikleri üzerinde nasıl etkili olduğunu anlamak, spor bilimine yeni perspektifler kazandırabilmektedir. Futbol, dünyanın en popüler sporlarından biri olarak bilinmekte ve futbolcuların sahadaki performansları, sadece antrenman ve yetenekle değil, aynı zamanda genetik miraslarıyla da şekillenmektedir. Sonuç olarak, spor performansı, genetik ve antrenman faktörleri arasındaki etkileşimin bir sonucudur. Bu derlemenin kapsamlılığı, genetiğin spor performansı üzerindeki etkisini değerlendirmek için kullanılan en yaygın yöntemlerin açıklanmasıyla desteklenmektedir. Uygulamalı bir perspektiften bakıldığında, bu derlemede, atletik performansın genetik ile ilişkisinde mevcut literatür verileri dikkate alınarak özetlenmiştir.

Anahtar kelimeler: Genetik Faktörler, Antrenman, Sporcu, Başarı

The Effect Of Genes On Sports Success

ABSTRACT

Sports performance is thought to result from a combination of numerous factors that are poorly understood but interact with each other in complex ways to transform a talented athlete into a champion. In the field of sports science, it is understood that performance is the result of both training and genetic factors. However, the extent to which champions are born and bred is still a very interesting question, as it has implications for the identification and management of talent, as well as for how sports federations allocate limited resources to the optimization of high-performance programmes. Individual performance thresholds are determined by our genetic structure, and training can be defined as the process by which genetic potential is realized. An appropriate genetic profile, when combined with an optimal training environment, is crucial for elite athletic performance; but very few genes are consistently associated with elite athletic performance. In literature reviews, two gene variants in particular, ACE I/D and ACTN3 R577X, have been associated with endurance and strength-related performance. Little information is available on the relationship of genetic variation to athletic performance in young athletes; however, genetic testing is becoming increasingly popular as a means of identifying talent. Despite this increase in the use of such tests, evidence regarding the usefulness of genetic testing over traditional talent selection techniques in predicting athletic ability is lacking, and ethical issues surrounding such testing in children should be approached with caution. Understanding how genetic factors affect football players' abilities, endurance, speed and other important characteristics can provide new perspectives to sports science. Football is known as one of the most popular sports in the world, and the performance of football players on the field is shaped not only by training and talent, but also by their genetic heritage. In conclusion, sports performance is the

result of the interaction between genetic and training factors. The comprehensiveness of this review is supported by the description of the most common methods used to evaluate the impact of genetics on sports performance. From an applied perspective, this review summarizes existing literature data on the relationship between athletic performance and genetics.

Keywords: Genetic Factors, Training, Athlete, Success

^{*} Sorumlu Yazar: npelinturker@trakya.edu.tr

GİRİŞ

Futbolcuların genetik yapısı, spor yeteneklerini belirlemede kilit bir rol oynamaktadır. Belirli genler, hız, dayanıklılık, koordinasyon gibi temel futbol becerilerini etkileyebilmektedir. Bu genlerin varlığı veya yokluğu, bir futbolcunun yetenek seviyesini belirlemede oldukça önemlidir (Vayens vd., 2009). Biyolojik düzeyde, çok sayıda fizyolojik ve biyokimyasal sistem, elit performansları mümkün kılmak için etkileşime girerek en iyi şekilde çalışmalıdır. Bunlar kas-iskelet sistemi, kardiyovasküler, merkezi sinir ve solunum sistemlerindeki fizyolojik ve biyokimyasal süreçleri içermektedir (Scoot vd., 2005; Vayens vd., 2009). Optimal biyolojik özellikler spora özeldir; iskelet kasının avantajlı özellikleri, örneğin bir sprint veya güç sporcusuyla karşılaştırıldığında bir dayanıklılık sporcusu için çok farklıdır. Tek tek ele alındığında her biyolojik sistem kendi içinde farklı hücre tipleri, proteinler ve diğer makromoleküllerden oluşan kompleks bir yapıya sahiptir. İnsan genomunun tamamında yer alan çok sayıda protein kodlayan ve kodlamayan gen, her bir biyolojik sistemin genetik planını belirlemektedir (Scoot vd., 2005). Tüm vücuttan her bir hücredeki genetik materyale kadar uzanan bu karmaşık katmanlar göz önüne alındığında, tek veya birkaç genetik varyantın üstün atletik performansla ilişkilendirilmesi pek olası değildir. Bu nedenle, performansla kesin olarak ilişkilendirilebilecek bir aday genin keşfedilmemesini, elit performansın elde edilmesinde genetiğin çok az bir rol oynadığının, hatta hiç rol oynamadığının kanıtı olarak göstermek yanlış olacaktır. Her ne kadar çok az kişi uygulama ve antrenman kaynaklarının daha yüksek bir performans seviyesine ulaşmak için çok önemli olduğunu tartışsa da hem çevresel hem de genetik faktörlerin bireyin atletik yeteneğini belirlediği yapılan çalışmalar ile gösterilmiştir (Tucker ve Collins, 2012)

Genetik Karmaşıklık ve Performansın Genetik Belirleyicileri

Genetik faktörlerin atletik performans üzerindeki etkisini tanımlamaya çalışırken karşılaşılan temel zorluk, bunun çok faktörlü doğasıdır. Her sporun kendine özgü fiziksel gereksinimleri vardır ve bu gereksinimler sporlar arasında önemli ölçüde farklılık gösterebilir. Bu nedenle performans üzerindeki genetik etkiyi araştıran herhangi bir çalışmada, ilgilenilen spora en uygun performans bileşenleri dikkate alınmalıdır. Etkileşimde bulunması gereken vücut sistemlerinin sayısı (kas-iskelet sistemi, kardiyovasküler, solunum, sinir vb.) göz önüne alındığında, atletik performans en karmaşık insan özelliklerinden biridir. Belki de farklı uzmanlıklara sahip sporcular arasındaki ilk göze çarpan fark, belirli sporlara doğal olarak uygun olan belirli vücut tiplerine sahip vücut morfolojisidir (yani boy ve vücut kompozisyonu). Vücut morfolojisinin ötesinde dayanıklılık, güç ve güç, atletik performansın altında yatan temel faktörlerdir (Guth ve Roth., 2013).

Elit performans poligenik bir özelliktir. Bugüne kadar performans veya performansa bağlı fenotiplerle ilişkilendirilen genler kapsamlı bir şekilde incelenmiştir (Rankinen vd., 2010) Genel olarak, farklı genetik dizi varyantları dayanıklılık performansı ve sprint/güç olayları ile ilişkilendirilmiştir. Her ne kadar araştırmacılar öncelikle ortak varyantların performansla ilişkisini araştırmış olsa da performansla ilgili fenotipleri araştırırken nadir bulunan ve kopya sayısı varyantlar (CNV) gibi diğer DNA varyantlarının rolünün de dikkate alınması gerekmektedir (Lupski vd., 2011).

Performans ve performansa bağlı özelliklerle ilişkilendirilen belirli genleri yalnızca listelemek ve tanımlamak yerine, elit performans fenotiplerine katkıda bulunduğu bilinen pek çok içsel özellikten dördünün belirlenmesinde genlerin oynadığı role ilişkin bilgiler mevcuttur. Bunlar cinsiyet, boy, iskelet kası özellikleri ve maksimum oksijen tüketimidir (VO_2 maks). Bu özelliklerin tümü, tüm spor kurallarındaki performansı mutlaka veya aynı ölçüde etkilememektedir, ancak tek fenotipik özellikler üzerindeki genetik faktörlerin karmaşıklığını ve dolayısıyla egzersiz performansının karmaşıklığını göstermektedir (Lupski vd., 2011).

Cinsiyet

Doğası gereği açık olmasına rağmen biyolojik cinsiyet, mutlak performans seviyelerinin önemli bir belirleyicisidir ve genlerin performansı etkilediği en temel biyolojik özelliktir olarak bilinmektedir. 100 m'den 90 km'lik ultramaratona kadar değişen pist ve yol koşu etkinliklerindeki dünya rekoru performanslarının analizi, en iyi erkeklerin %9 ila %14 arasında en iyi kadınları performans sergilediğini vurgulamaktadır (Tucker ve Collins, 2010). Örneğin şu anki kadınlar maraton dünyasının en iyi zamanı, maraton tarihindeki en iyi 3000 performansın dışında yer almaktadır (Tucker ve Collins, 2010). Bu nedenle

cinsiyet, elit performansın belirlenmesinde önemli bir rol oynamaktadır bu da sporcuların, çoğu spor kuralları için ayrı erkek ve kadın kategorilerinde yarışmasının nedenidir. Cinsiyet gelişim sırasında tamamen genetik olarak belirlenmektedir ve bir sporcuda nadir görülen cinsiyet gelişimi bozukluklarından biri görülmediği sürece genetik ve anatomik cinsiyet arasında hiçbir fark görülmemektedir (Kousta vd., 2010). Çeşitli genlerin cinsiyet gelişiminde ve daha spesifik olarak yumurtalık gelişiminde rol oynamasına rağmen, SRY, SOX9 ve DHTR genleri, erkek fenotipinin gelişiminde rol oynadığı en iyi anlaşılan genlerdir (Arbolede ve Vialin, 2011; Kousta vd., 2010).

Boy

Cinsiyetten farklı olarak boy, hem genetik hem de beslenme gibi çevresel faktörler tarafından belirlenmektedir ve çeşitli büyüme ve gelişim süreçlerinin bir sonucudur. Çok sayıda çalışma, boyun yüksek derecede kalıtsal olduğunu ve varyansının %80'inin çoklu genler (poligenik) tarafından kontrol edildiğini bildirmektedir (Lettre, 2009; Weedon ve Frayling, 2008). Boy uzunluğunun performans üzerindeki etkisi spora özeldir; voleybol, basketbol ve hentbol gibi sporlarda başarı için bir ön koşuldur. Örneğin; vücut ağırlığı ve boy bazı spor branşları için zorlayıcı olabilmektedir. Bununla birlikte, birçok spor dalındaki sporcuların, genel popülasyondaki boy ve beden ölçülerindeki değişiklikler düzeltilse bile, zamanla daha uzun, daha ağır ve daha ince oldukları belgelenmiştir. Boy uzunluğunun genetik belirleyicilerine ilişkin olması, çünkü (a) boy gibi nispeten basit bir fenotipin genetik karmaşıklığını göstermektedir, ayrıca bir performans geninin tanımlanmasının karmaşıklığını vurgulamakta ve (b) genetik faktörlerin bir bireye nasıl yakınlık oluşturabileceğini göstermektedir (Charles ve Bejan, 2009).

Genom çapında ilişkilendirme çalışmalarının (GWAS) meta-analizi, Kafkasyalılarda boyun yalnızca %5'ini açıklayan 47 yaygın genetik varyantı tanımlamıştır (Lettre, 2009). Son zamanlarda, doğrusal model analizini kullanarak yaklaşık 295.000 yaygın tek nükleotid polimorfizminin (SNP), 3925 alakasız kişide boydaki varyansın %45'ini açıkladığını tahmin edilmiştir (Bouchard vd., 2011). Ayrıca genetik tarafından belirlenen varyansın geri kalan %35'inin, nedensel varyantlar ve genotipli SNP'ler arasındaki eksik bağlantı dengesizliği ile açıklanabileceği de öne sürülmüştür. Bununla birlikte, nadir genetik varyantlar, boydaki 'eksik kalıtım derecesinin' önemli bir kısmını da açıklayabilmektedir. Bu bulgunun anlamı, göreceli olarak kolayca ölçülebilen bir özellik olan boyun, sonuçta boyu belirleyen büyüme ve gelişim süreçlerinde yer alan genlerdeki binlerce dizi varyantının küçük katkılarının sonucu olduğudur. Belirgin bir şekilde, atletik performans şüphesiz boydan daha karmaşıktır ve eğer bu kadar büyük bir popülasyon ve neredeyse 300.000 SNP, boydaki varyansın yalnızca %45'ini açıklayabiliyorsa, o zaman tek bir genin, hatta birkaç bin genin var olduğu kavramı ortaya çıkmaktadır bu da atletik performansın aşırı derecede basitleştirildiğini ve sonuçta boşuna olabileceğini açıklamaktadır (Bouchard vd., 2011).

Maksimum Oksijen Tüketimi (VO₂ maks)

Son zamanlarda, özellikle VO₂ maks ve kas lifi tipi kalıtsallığına odaklanarak, elit atletik performansın elde edilmesine genetik faktörlerin yaptığı katkıyı sorgulamış ve her ikisinin de 'kalıtım tarafından kısıtlanabilecek' iyi bir özellik olmadığı sonucuna varılmıştır. Ancak bu sonuç, genetik faktörler ile egzersize bağlı bu iki fenotip arasında ilişkiler kuran birçok araştırmayı kabul etmemektedir (Ericsson vd; 2009). Örneğin, bireylerin geniş bir kesitinin standartlaştırılmış bir eğitim programına tabi tutulduğu çalışmalar da maksimum VO₂'de büyük bireysel farklılıklar bulunmuştur. Toplu olarak, kalıtım çalışmaları (Bouchard vd., 1995; Bouchard vd., 2011) Kadınlarda Egzersize Doz Yanıtı (DREW) çalışması maksimum VO₂'de ortalama %15,2 ±9,7'lik eğitim kaynaklı bir iyileşme bulunmuştur, ancak bireyler arası farklılıklar oldukça önemlidir (Krausud, 2001; Morssud, 2004). Örneğin, yaklaşık yedi kişiden biri (%14) VO₂ maks'ı 200 ml/dakikadan daha az bir oranda geliştirmiştir (başlangıca kıyasla %8'den daha az bir iyileşme). Buna karşılık, popülasyonun %8'i 700 ml/dakikadan fazla iyileşme göstermiştir (%28'lik bir iyileşme) (Bouchard vd., 2011). Antrenman yapılmamış durumda ve antrenmana yanıt olarak VO₂ maks'ı hem genetik hem de çevresel faktörlerin belirlediği rapor edilmiştir. Bu iki VO₂ maks özelliğinin yaklaşık %50'si kalıtsaldır (Bouchard vd., 2000). Genomik taramalar, eğitimsiz durumdaki VO₂ maks ile bağlantılı olan 4, 8, 11 ve 14 numaralı kromozomlar üzerinde belirteçler tespit ederken, 1, 2, 4, 6 ve 11 numaralı kromozomlar üzerindeki farklı bir belirteç seti VO₂ maks ile bağlantılı bulunmuştur (Bouchard vd., 2000). ±325.000 SNP'lik bir panel ile GWAS kullanıldığında, SNP'lerin 21'inin VO₂ maks'ta eğitilebilirliğin %49'unu oluşturduğu bulunmuştur. Asil-koenzim sentaz uzun zincirli 1 numaralı gen içinde yer alan SNP'lerden biri (matematiksel olarak da olsa) eğitim yanıtının %6'sını oluşturmuştur. Daha önce sözü edilen 21 SNP'den

dokuz veya daha azını taşıyan bireylerin 221 ml/dakikadan daha az bir iyileşme gösterdiği, oysa bu alellerin 19 veya daha fazlasını taşıyan bireylerin ortalama 604 ml/dakikalık bir iyileşme gösterdiği anlamlı olarak belirlenmiştir (Bouchard vd., 2011). Açıkça, belirli SNP'lerin varlığının antremana verilen yanıt üzerinde güçlü bir etkisi olduğu belirlenmiştir; bu da Ericsson'un vardığı sonuçla çelişirken (Ericsson vd., 2009), genlerin performansta çok güçlü bir rol oynadığını öne sürmektedir.

İskelet kası

İskelet kası, egzersize olumlu yanıt veren, ancak yaşlanmaya, kullanılmamaya ve hastalıklara olumsuz yanıt veren, oldukça uyumlu bir dokudur (Stewart ve Rittwegar, 2006). İskelet kası çeşitli özelliklerle karakterize edilebilmektedir. Bu özellikler kas kütlesi ve kuvveti ve kas gücü ve metabolizmasıdır (Ericsson vd., 1993; Ericsson vd., 2009). Her ne kadar %15'ten %90'a kadar geniş bir aralık bildirilmiş olsa da, tüm çalışmalar kas kütlesi ve kuvvetinin kalıtsal bir bileşene sahip olduğunu göstermiştir. Kas anaerobik gücünün kalıtsallığı için %46 ile %84 arasında değişen daha az veri mevcuttur. Her ne kadar %50'ye yakın kalıtım değerleri belgelenmiş olsa da iskelet kasının aerobik kapasitesinde çevrenin baskın rol oynadığı da rapor edilmiştir (Stewart ve Rittwegar, 2006).

Performans Üzerindeki Genetik Etki

Genotip-fenotip ilişkilerinin muazzam karmaşıklığı ve insan genomunun karmaşıklığı göz önüne alındığında, aday gen yaklaşımının performansla ilişkili tüm genetik varyantları başarılı bir şekilde tanımlanamamaktadır. Yaklaşık 295.000 SNP'nin yükseklikteki varyansın yalnızca %45'ini açıkladığı göz önüne alındığında, çok daha karmaşık bir değişken olan performansın çok büyük numune boyutları ve fazla sayıda SNP ve diğer genetik polimorfizm türlerini gerektirebileceği açıktır (Bouchard vd., 2011). Her ne kadar vaka kontrollü genetik ilişki çalışmaları, performansın kalıtsallığının belirli ayrıntılarını anlamaya başlamada önemli bir rol oynamış olsa da spor performansını belirlemede genler ve çevre arasındaki karmaşık etkileşimi çözmek gerekmektedir. Genomikteki karmaşıklık, DNA sekansındaki değişiklikler dışındaki mekanizmaların neden olduğu kromozom fonksiyonundaki veya gen ekspresyonundaki kalıtsal değişiklikleri ifade eden epigenetik kavramında bulunmaktadır. Yakın zamanda egzersizin, sıçanlarda strese yanıt olarak gelişmiş hafıza ve başa çıkma mekanizmalarına yol açan epigenetik değişikliklere neden olduğu rapor edilmiştir (Collins vd., 2009). Epigenetik mekanizmaların üstün performansa katkıda bulunmada oynayabileceği potansiyel rol henüz belirlenmemiştir. Buna ek olarak, bugüne kadar performansın genetiği ve ilgili fenotiplere ilişkin araştırmaların odağı protein kodlayan genler üzerinde olmasına rağmen, miRNA'lar gibi protein olmayan genlerin performans fenotiplerine katkıda bulunmadaki muhtemel rolünün de araştırılması gerekmektedir (Roth, 2011).

Temel Performans Genleri

Genlerdeki pek çok spesifik gen ve dizi varyantı (polimorfizm) performansla ilişkilendirilmiş olsa da bugüne kadarki bulguların çoğu yeterince kopyalanmamıştır. Anjiyotensin-1 dönüştürücü enzim ekleme/silme (ACE I/D) polimorfizmi ve a-aktinin-3 (ACTN3) R577X polimorfizmi iki önemli istisnadır; bunların her ikisi de çeşitli deneysel yaklaşımlar kullanılarak çeşitli popülasyonlarda incelenmiştir.

ACE I/D

Yapılan çalışmalarda, ACE I/D polimorfizmi insan performansıyla ilişkilendirilen ilk genetik faktör olarak belirlenmiştir (Montgomery vd., 1998). ACE geni, vücut sıvı seviyelerini düzenleyerek kan basıncını kontrol etmekten sorumlu renin-anjiyotensin sisteminin bir parçası olan anjiyotensin-1 dönüştürücü enzimi kodlamaktadır. ACE-I aleli 287 bp'lik bir eklemeyi temsil etmekte ve daha düşük serum ve doku ACE aktivitesi ile ilişkilendirilirken; D (silinmiş) aleli ise daha yüksek serum ve doku ACE aktivitesi ile ilişkilidir (Rigat vd., 1990; Puthuchery vd., 2011). ACE genotipinin spor performansı ile ilişkisini inceleyen 25 çalışmanın sistematik bir incelemesi ve meta-analizi yakın zamanda Ma ve ark. tarafından yapılmıştır. (Ma vd., 2013). Genel olarak, ACE I/I genotipi, sporcularda güç değil dayanıklılık performansıyla özel olarak ilişkilendirilmiştir.

ACTN3 R577X

ACTN3 geni, patlayıcı aktiviteler sırasında kullanılan hızlı tip II kas liflerinde özel olarak bulunan yapısal bir sarkomerik protein olan α -aktinin-3 proteinini kodlamaktadır. Bir polimorfizm, 577. pozisyondaki arjinin (R) yerine erken durdurma kodonuna (X) yol açmaktadır. RR genotipi elit güç sporcularında aşırı temsil edildiğinden, R alelinin genellikle güç odaklı olaylarda avantajlı olduğu kabul edilmektedir (Yang vd., 2003). XX genotipi ise daha düşük koşu yeteneği ve kas gücü ile ilişkilidir (Yang vd.; 2009). ACTN3 R577X varyantı yakın zamanda üç seçkin Avrupalı sporcu grubu (633 sporcu ve 808 kontrol) üzerinde incelenmiştir. Literatürdeki çalışmalara uygun olarak güç sporcularının XX genotipine sahip olma olasılığı yaklaşık %50 daha az ve dayanıklılık sporcularının RR genotipine kıyasla XX genotipine sahip olma olasılığı yaklaşık 1,88 kat daha fazla olarak belirlenmiştir. İlginç bir şekilde, dayanıklılık sporcuları için XX genotipine sahip olma ihtimali, dünya çapındaki sporcular için daha düşük yarışma seviyesindeki sporculara kıyasla yaklaşık 3,7 kat daha yüksek bulunması ACTN3 genotipinin en yüksek performans seviyelerinde daha da önemli olabileceğini düşündürmüştür (Enyon vd., 2012).

ACTN3'ün spor performansı ile ilişkisini inceleyen 23 çalışmanın yayınlanmış bir meta-analizi (Ma vd., 2013), R taşıyıcılarında güç olaylarında performans olasılığının arttığını ortaya koymuş olup, ACTN3 genotipi ile güç yönelimi arasındaki ilişki literatür verileri ile desteklenmiştir. Atletik performans. ACTN3 R577X varyasyonunun performansla ilişkisi tartışmasız bugüne kadarki en güçlü ilişkidir. Genotip frekansları yalnızca sporcu durumu ve performans fenotipleriyle tekrar tekrar ilişkilendirilmekle kalmamış, aynı zamanda deneysel hayvan modelleri de α -aktinin-3 eksikliğinin kas performansı üzerindeki zararlı etkisini desteklemektedir. ACTN3 genotipi ile performans arasındaki en tutarlı ilişkilerin sporcularda gözlemlendiğini belirtmek oldukça önemlidir (Eynon vd., 2013). 2011 tarihli bir meta-analiz de RR genotipi koşu ve güç sporcularında daha yüksek prevalansı ile desteklenmiştir. Ancak ACTN3'ün genel popülasyondaki fiziksel yeteneklerle hiçbir ilişkisi bulunamamıştır (Alfred vd., 2013). Dolayısıyla ACTN3'ün genel popülasyondaki kas fonksiyonu üzerindeki önemi belirsizliğini korumaktadır.

SONUÇ

Atletik yeteneği gelişiminde antrenmanın istikrar ve özverili çabasının gerekli olduğunu düşünülse de kalıtsallık araştırmalarının ve sporcu ailelerinin geçmişi, doğuştan gelen niteliklerin belirli bireylere atletik çabalar için avantaj sağladığının açık kanıtıdır. Önemli olan genetik tarama tekniklerinin, yetenek belirleme programları kapsamında söz konusu doğal avantajı veya yeteneği tespit edip edemeyeceğidir. Önümüzdeki yıllarda belirli fizyolojik, motor ve psikolojik özelliklerin genlerinin belirlenmesi muhtemel olsa da çocukluk döneminde bu faktörlerin tanımlanmasının başarılı sporcu tanımlamasına katkı sağlayıp sağlayamayacağı henüz tam olarak belli değildir. Uygun genetik profile sahip, doğru antrenman uygulamalarıyla etkilene giren sporcuların daha yüksek performans seviyelerine ulaşma olasılıkları daha yüksektir. Bununla birlikte, elit performansla sonuçlanan genetik ve çevresel faktörlerin olası kombinasyonlarının çok büyük ve çoğu zaman öngörülemez olması da muhtemeldir. Bu parametreler (genetik, çevre ve yaşam tarzı), yetenek belirleme programının bir parçası olarak genetik taramanın yararlılığını sınırlayacak durumdadır. Her ne kadar 10.000 kişiden yalnızca 1'i üst düzey spor başarısına elde etse de genetik taramanın o kişiyi mevcut yetenek belirleme stratejilerinden daha iyi tanımlayacağı oldukça iyimser görünmektedir. Spor performansında genlerin katkısını tespit etmeye yönelik çalışmalar oldukça azdır. Yapılan çalışmalar değerlendirildiğinde, VO₂ maks ve kas fonksiyonu gibi tanımlanmış biyolojik olarak etkilenen değişkenler dahilinde, bireyler arasında, başlangıç performans kapasitesinde ve antrenmana yanıt olarak ortaya çıkan adaptasyonlarda önemli farklılıklar olduğunu gösterilmiştir. Bu varyasyon, tanımlanmış SNP'lerin seviyesine kadar genetik faktörlerle bağlantılıdır; öyle ki, farklı genetik varyantlara sahip bireyler, elitspor performansının elde edilmesini destekleyen bir fenotip sergilemektedir. Metabolik verimlilik, yakıt oksidasyon oranları, kas-lif kontraktilitesi, motor beceri edinimi ve hatta egzersiz için motivasyonu dahil olmak üzere egzersiz performansının diğer belirleyicilerine ilişkin bilimsel veriler şu anda oldukça sınırlıdır, ancak bu özelliklerin de genlerden ve gen varyantlarından etkileneceğini öne sürmek mantıklı görünmektedir. Mevcut kanıtlar, uygun bir eğitimle birleştirildiğinde olumlu bir genetik profilin, atletik statüye ulaşmak için kritik olmasa da avantajlı olduğunu göstermektedir. Sonuç olarak; spor bilimindeki ilerlemeler ve bu genetik araştırmalar, futbolcuların potansiyellerini maksimize etmeye yönelik yeni stratejiler geliştirmeye olanak tanımaktadır.

KAYNAKÇA

- Alfred, T., Ben-Shlomo, Y., Cooper, R., Hardy, R., Cooper, C., Deary, I. J., Gunnell, D., Harris, S. E., Kumari, M., Martin, R. M., Moran, C. N., Pitsiladis, Y. P., Ring, S. M., Sayer, A. A., Smith, G. D., Starr, J. M., Kuh, D., Day, I. N., & HALCYon study team (2011). ACTN3 genotype, athletic status, and life course physical capability: meta-analysis of the published literature and findings from nine studies. *Human mutation*, 32(9), 1008–1018. <https://doi.org/10.1002/humu.21526>.
- Arboleda, V. A., & Vilain, E. (2011). The evolution of the search for novel genes in mammalian sex determination: from mice to men. *Molecular genetics and metabolism*, 104(1-2), 67–71. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2011.06.024>.
- Bouchard, C., Leon, A. S., Rao, D. C., Skinner, J. S., Wilmore, J. H., & Gagnon, J. (1995). The HERITAGE family study. Aims, design, and measurement protocol. *Medicine and science in sports and exercise*, 27(5), 721–729.
- Bouchard, C., Rankinen, T., Chagnon, Y. C., Rice, T., Pérusse, L., Gagnon, J., ... & Rao, D. C. (2000). Genomic scan for maksimal oxygen uptake and its response to training in the HERITAGE Family Study. *Journal of Applied Physiology*, 88(2), 551-559.
- Bouchard, C., Sarzynski, M. A., Rice, T. K., Kraus, W. E., Church, T. S., Sung, Y. J., ... & Rankinen, T. (2011). Genomic predictors of the maksimal O2 uptake response to standardized exercise training programs. *Journal of applied physiology*, 110(5), 1160-1170.
- Bouchard, C., Sarzynski, M. A., Rice, T. K., Kraus, W. E., Church, T. S., Sung, Y. J., ... & Rankinen, T. (2011). Genomic predictors of the maksimal O2 uptake response to standardized exercise training programs. *Journal of applied physiology*, 110(5), 1160-1170.
- Charles, J. D., & Bejan, A. (2009). The evolution of speed, size and shape in modern athletics. *Journal of Experimental Biology*, 212(15), 2419-2425.
- Collins, A., Hill, L. E., Chandramohan, Y., Whitcomb, D., Droste, S. K., & Reul, J. M. (2009). Exercise improves cognitive responses to psychological stress through enhancement of epigenetic mechanisms and gene expression in the dentate gyrus. *PloS one*, 4(1), e4330.
- Ericsson, K. A., Krampe, R. T., & Tesch-Römer, C. (1993). The role of deliberate practice in the acquisition of expert performance. *Psychological review*, 100(3), 363.
- Ericsson, K. A., Nandagopal, K., & Roring, R. W. (2009). Toward a science of exceptional achievement: attaining superior performance through deliberate practice. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1172, 199–217. <https://doi.org/10.1196/annals.1393.001>.
- Eynon, N., Hanson, E. D., Lucia, A., Houweling, P. J., Garton, F., North, K. N., & Bishop, D. J. (2013). Genes for elite power and sprint performance: ACTN3 leads the way. *Sports medicine (Auckland, N.Z.)*, 43(9), 803–817. <https://doi.org/10.1007/s40279-013-0059-4>.
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Femia, P., Pushkarev, V. P., Cieszczyk, P., Maciejewska-Karłowska, A., Sawczuk, M., Dyatlov, D. A., Lekontsev, E. V., Kulikov, L. M., Birk, R., Bishop, D. J., & Lucia, A. (2012). The ACTN3 R577X polymorphism across three groups of elite male European athletes. *PloS one*, 7(8), e43132. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0043132>.
- Guth, L. M., & Roth, S. M. (2013). Genetic influence on athletic performance. *Current opinion in pediatrics*, 25(6), 653-658. <https://doi.org/10.1097/MOP.0b013e3283659087>.
- Kousta, E., Papathanasiou, A., & Skordis, N. (2010). Sex determination and disorders of sex development according to the revised nomenclature and classification in 46,XX individuals. *Hormones (Athens, Greece)*, 9(3), 218–131. <https://doi.org/10.14310/horm.2002.1272>.
- Kraus, W. E., Torgan, C. E., Duscha, B. D., Norris, J., Brown, S. A., Cobb, F. R., Bales, C. W., Annex, B. H., Samsa, G. P., Houmard, J. A., & Slentz, C. A. (2001). Studies of a targeted risk reduction intervention through defined exercise (STRRIDE). *Medicine and science in sports and exercise*, 33(10), 1774–1784. <https://doi.org/10.1097/00005768-200110000-00025>.
- Lette G. (2009). Genetic regulation of adult stature. *Current opinion in pediatrics*, 21(4), 515–522. <https://doi.org/10.1097/MOP.0b013e32832c6dce>.
- Lupski, J. R., Belmont, J. W., Boerwinkle, E., & Gibbs, R. A. (2011). Clan genomics and the complex architecture of human disease. *Cell*, 147(1), 32–43. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2011.09.008>.

- Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., Gao, C., Li, M., & Gao, L. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PloS one*, 8(1), e54685. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0054685>.
- Montgomery, H. E., Marshall, R., Hemingway, H., Myerson, S., Clarkson, P., Dollery, C., Hayward, M., Holliman, D. E., Jubbs, M., World, M., Thomas, E. L., Brynes, A. E., Saeed, N., Barnard, M., Bell, J. D., Prasad, K., Rayson, M., Talmud, P. J., & Humphries, S. E. (1998). Human gene for physical performance. *Nature*, 393(6682), 221–222. <https://doi.org/10.1038/30374>
- Morss, G. M., Jordan, A. N., Skinner, J. S., Dunn, A. L., Church, T. S., Earnest, C. P., Kampert, J. B., Jurca, R., & Blair, S. N. (2004). Dose Response to Exercise in Women aged 45-75 yr (DREW): design and rationale. *Medicine and science in sports and exercise*, 36(2), 336–344. <https://doi.org/10.1249/01.MSS.0000113738.06267.E5>.
- Puthuchery, Z., Skipworth, J. R., Rawal, J., Loosemore, M., Van Someren, K., & Montgomery, H. E. (2011). Genetic influences in sport and physical performance. *Sports medicine (Auckland, N.Z.)*, 41(10), 845–859. <https://doi.org/10.2165/11593200-000000000-00000>.
- Rankinen, T., Roth, S. M., Bray, M. S., Loos, R., Pérusse, L., Wolfarth, B., Hagberg, J. M., & Bouchard, C. (2010). Advances in exercise, fitness, and performance genomics. *Medicine and science in sports and exercise*, 42(5), 835–846. <https://doi.org/10.1249/MSS.0b013e3181d86cec>.
- Rigat, B., Hubert, C., Alhenc-Gelas, F., Cambien, F., Corvol, P., & Soubrier, F. (1990). An insertion/deletion polymorphism in the angiotensin I-converting enzyme gene accounting for half the variance of serum enzyme levels. *The Journal of clinical investigation*, 86(4), 1343–1346. <https://doi.org/10.1172/JCI114844>.
- Roth, S. M. (2011). MicroRNAs: playing a big role in explaining skeletal muscle adaptation?. *Journal of Applied Physiology*, 110(2), 301-302.
- Scott, R. A., Wilson, R. H., Goodwin, W. H., Moran, C. N., Georgiades, E., Wolde, B., & Pitsiladis, Y. P. (2005). Mitochondrial DNA lineages of elite Ethiopian athletes. *Comparative biochemistry and physiology. Part B, Biochemistry & molecular biology*, 140(3), 497–503. <https://doi.org/10.1016/j.cbpc.2004.11.014>.
- Stewart, C. E., & Rittweger, J. (2006). Adaptive processes in skeletal muscle: molecular regulators and genetic influences. *Journal of musculoskeletal & neuronal interactions*, 6(1), 73–86.
- Tucker, R., & Collins, M. (2010). The science of sex verification and athletic performance. *International journal of sports physiology and performance*, 5(2), 127–139. <https://doi.org/10.1123/ijsp.5.2.127>.
- Tucker, R., & Collins, M. (2012). Athletic performance and risk of injury: can genes explain all?. *Dialog Cardiovasc Med*, 17(1), 31-39.
- Vaeyens, R., Güllich, A., Warr, C. R., & Philippaerts, R. (2009). Talent identification and promotion programmes of Olympic athletes. *Journal of sports sciences*, 27(13), 1367–1380. <https://doi.org/10.1080/02640410903110974>.
- Weedon, M. N., & Frayling, T. M. (2008). Reaching new heights: insights into the genetics of human stature. *Trends in genetics: TIG*, 24(12), 595–603. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2008.09.006>.
- Yang, N., Garton, F., & North, K. (2009). alpha-actinin-3 and performance. *Medicine and sport science*, 54, 88–101. <https://doi.org/10.1159/000235698>.
- Yang, N., MacArthur, D. G., Gulbin, J. P., Hahn, A. G., Beggs, A. H., Eastal, S., & North, K. (2003). ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *American journal of human genetics*, 73(3), 627–631. <https://doi.org/10.1086/377590>.