

KOŞUCULARDA *ACTN3* VE *ACE* GENLERİNİN SPORTİF PERFORMANSA ETKİSİ

Celal BULĞAY¹, Ebru ÇETİN¹, Özlem ORHAN¹, Mehmet Ali ERGÜN²

ÖZET

Çalışmanın amacı, atletizm sporcularının performansında rol oynayabilecek genlerle ilgili kanıtları eleştirel olarak incelemek ve gelecekteki atletlerin başarısını tanımlamak için genetik testin öngörücü faydasına ilişkin fikir vermektir. Sportif performansı etkileyen genler her geçen yıl bilim insanı için büyük bir araştırma konusu olmuştur. Yaklaşık olarak 250 genin sportif performans üzerinde etkisi olduğu düşünülmektedir. Atletlerde performans açısından etkili olduğu düşünülen anjiyotensin dönüştürücü enzim (*ACE*) ve Alfa Actinin-3 (*ACTN3*) genleridir. Yapılan derleme de günümüze kadar Pubmed ve Google Akademik veri tabanlarından ulaşılan çalışmalar bir araya getirilerek özetlenmiştir. Derleme çalışmasında incelenen literatür doğrultusunda sportif performanstan sorumlu önemli genetik değişkenlerden olan *ACTN3* ve *ACE* genlerinin sporcu olmaya aday bireylerin yetenek taramasında, kas hasarı düzeyine, spor branşlarının belirlenmesinde, branş içi yönlendirmede ve uygun antrenman uygulanmasında etkili olabileceği düşünülmektedir. Sonuç olarak; sportif performansı artırmada genetik faktörlerin önemli bir yere sahip olduğu ancak çevresel faktörlerin de etkisi olduğu söylenebilir. Uygun genetik yapıya sahip bireyler ancak uygun antrenman modelleri uygulandığında istedikleri başarıya ulaşabilirler.

Anahtar Kelimeler: Atletizm, Koşucular, Performans, Genetik, *ACE*, *ACTN3*

THE EFFECTS OF THE *ACTN3* AND *ACE* GENES ON THE SPORTIVE PERFORMANCE OF ATHLETES

ABSTRACT

The aim of the present study is to critically examine the findings on the genes that could influence the performance of athletes and provide insight on the predictive advantage of genetic testing in terms of defining future athletic success. Genes that affect sportive performance have been an important research subject for scientists throughout the years. It is thought that there are approximately 250 genes that affect sportive performance. Angiotensin-converting enzyme (*ACE*) and Alpha Actinin-3 (*ACTN3*) are the genes that are thought to be effective in terms of athletics performance. The present article was summarized by compiling studies that were accessible on Pubmed ve Google Scholar to date. Based on the literature review performed, it is thought that the *ACTN3* and *ACE* genes, which are among the important genetic variables for sportive performance, can be effective in the determination of the skills, muscle damage levels and sports branches of athlete candidates, in-branch guidance and the application of suitable training programs. In conclusion, it can be stated that genetic factors play an important role in increasing sportive performance although environmental factors are also influential. Individuals with a suitable genetic structure can achieve their desired success levels only when suitable training models are applied.

Keywords: Track and Field, Runners, Performance, Genetics, *ACE*, *ACTN3*

¹Gazi Üniversitesi, Spor Bilimleri Fakültesi, Ankara, Türkiye

²Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Bölümü, Ankara, Türkiye

1

GİRİŞ

Atletizm, dünya çapında en popüler olimpik spor etkinliklerinden birisidir. Bu branş içerisinde koşular, atma, atlama, yürüyüş ve maraton gibi çeşitli branşların yer alır (Thompson, 2017). Atletizmin kendi içerisinde farklı branşlardan oluşması hem enerji sistemi hem de kas lifi tipi değişkenliği gerektirdiğinden sporcularda genetik yapı açısından farklılıklar görülür. Ulusal ve/veya uluslararası sportif başarı elde edebilmek için belirlenen değişkenlerin yanında genetik analizlerinde yapılması elit sporcu olmasına ve/veya optimum performansa en kısa zamanda ulaşmasına katkı sağlayabilir (Bompa, 2007; Özdemir, 2010; Cerit ve Çakıroğlu, 2019; Rankinen, vd., 2016). Elit bir sporcu olma olasılığı muhtemelen insan genomundaki genetik varyasyonlardan etkilenmiş olmasına rağmen, güncel araştırmalar elit sporculara özgü ortak bir genetik profil için kanıt olmadığını bildirmişlerdir. Bununla birlikte aynı araştırmalar incelendiğinde, Alfa Actinin-3 (*ACTN3*) R577X polimorfizmi ve anjiyotensin dönüştürücü enzim (*ACE*) I/D gen varyantlarının insanlarda kas performansını ve metabolizmasını etkilediğini gösteren önemli kanıtlar da bulunmaktadır (Rankinen, vd., 2016; Ma vd., 2013; Pitsiladis vd., 2013; Eynon vd., 2013). Son yıllarda bazı etnik ve ırksal grupların bazı spor dallarında diğerlerinden daha iyi performans sergiledikleri görülmektedir. Örneğin; basketbolda ABD, masa tenisinde Çin, futbolda Brezilya, uzun mesafe yarışmalarında Doğu Afrika ve kısa mesafe sprint yarışlarında ise Batı Afrika orijinli sporcuların sportif performansı toplumun her kesimi gibi bilim insanları içinde araştırma konusu olmuştur (Scott vd., 2010; Scott vd., 2005). Sportif performans, bireyin doğuştan sahip olduğu genetik yeteneklerin ve sonradan kazandığı çevresel faktörlerin ortak birleşimidir (Kaman, Kapıcı, Serca, Konuk ve Ulucan, 2017). Performans üzerine etkisi olduğu düşünülen yaşam tarzı, uygulanan egzersiz protokolleri, nöromotor gelişim, beslenme, sosyal, kültürel ve genetik farklılıklar bireye özgü değişiklikleri veya farklılıkları ortaya çıkarabilmektedir (Cerit ve Çakıroğlu, 2019). Sportif performansın karmaşık yapısının sebebi, sonucu etkileyen faktörlerin sayısının çokluğu ve çeşitliliğidir. Bu faktörler, performansı olumlu ve olumsuz etkileyebilirler (Bayraktar ve Kurtoğlu, 2009).

Sportif performans ile ilgili güncel araştırmalar kişilerin performansına önemli derecede katkıda bulunan genetik varyantlar üzerine odaklanır (Ulucan vd., 2015). Son yıllarda yapılan çalışmalarda sportif performansı etkileyen genlerin sayısının giderek arttığı görülmektedir. Yaklaşık olarak 250 genin sportif performansı üzerinde etkisi olduğu düşünülmektedir (Kaman vd., 2017). Bu genlerin en önemlilerinden ikisi de *ACE* ve *ACTN3* genleridir.

Bu bağlamda, mevcut derlemenin amacı, atletlerin performansında rol oynayabilecek genlerle ilgili kanıtları eleştirel olarak incelemek ve gelecekteki atletlerin başarısını etkilemek için genetik testin öngörücü faydasına ilişkin fikir vermektir. Yapılan derlemede Pubmed ve Google Akademik veri tabanlarından ulaşılabilen çalışmalar bir araya getirilerek özetlenmesi amaçlanmıştır.

Alfa Actinin-3 (*ACTN3*) R577X polimorfizmi

Yapılan bazı araştırmalar güç/sprint sporcularının dayanıklılık sporcularına ve kontrol grubuna oranla *ACTN3* genindeki R577X (rs1815739) polimorfizminde RR genotip sıklığına sahip olurken, dayanıklılık sporcularda XX genotip sıklığının olduğunu belirtmişlerdir (Kim, Song ve Kim; Ulucan, 2016). Yüksek hızda kasılmalar ve yüksek güç üretimi için belirleyici bir faktör olan *ACTN3* RR (hızlı kasılan kas lifi b), RX (hızlı kasılan kas lifi a), XX (yavaş kasılan kas lifi) olarak 3 genotipe, X ve R allel olarak 2'ye ayrılır (MacArthur ve North, 2004; Guth, ve Roth, 2013). Bunların yanı sıra bazı çalışmalar R allel ile yüksek kas kasılma gücü arasında pozitif bir ilişki olduğunu belirtirken diğerleri X allel dağılımının daha iyi dayanıklılık performansı sağladığını belirtmişlerdir (Ahmetov vd., 2013; Ulucan, 2015). Bu bilgiler doğrultusunda; *ACTN3* genin sakatlık ve kas hasarı üzerinde yapılan araştırmalar incelendiğinde, spor yaralanmalarının türü ve koşullarına bağlı olarak 139 maratoncu üzerinde 1 yıl boyunca çalışılmıştır. Daha sonra *ACTN3* genotipleme yapılmış ve RR, RX ve XX genotipleri arasında yaralanma epidemiyolojisi karşılaştırılmıştır. RR/RX/XX genotiplerinin dağılımı sırasıyla %28.8/42.8/23.5 olarak bulunmuştur. Her ne kadar XX maratoncular genel olarak daha fazla yaralanma insidansına sahip olmasalar da bu koşucularda kas tipi yaralanmalar için RR ve RX maratonculardan daha üstündü. Özellikle ani başlangıçlı bir kas yaralanması geçirme olasılığı, XX'de RR dayanıklılık koşucularından iki kat daha fazla olarak saptanmıştır (Moreno, Areces, Ruiz-Vicente, Ordovás, ve Del Coso, 2020). Benzer bir çalışma, *ACTN3* genotipinin bir maraton sırasında egzersize bağlı kas hasarı üzerindeki etkisini incelemek için maratoncular (n=71) üzerinde yapıldı. Alınan kan örneklerinde *ACTN3* genotipi (R577X) ve serum kreatin kinaz ve miyogloblin konsantrasyonlarındaki değişiklikler ölçüldü. Yarış sonunda, X allel taşıyıcıları RR homozigotlarına göre daha yüksek serum miyogloblin ve kreatin kinaz konsantrasyonları olduğu gözlemlendi. X allel taşıyıcıları yarış sonunda RR homozigotlarından daha yüksek seviyelerde alt ekstremitte kas ağrısı olduğu tespit edilen bu çalışmada X alleli tarafından üretilen fonksiyonel bir a-aktinin-3'ün bulunmaması, uzun süreli çalışma olayları sırasında daha yüksek kas yıkımına neden olabileceği belirtilmiştir (De Coso, vd., 2017). Kas hasarı üzerinde yapılan bir başka

çalışmada ise ultra dayanıklılık yarışında yarışan sporcularda *ACTN3* R577X gen polimorfizminin kas hasarı tepkileri üzerindeki etkisini incelendiğinde, *ACTN3* 577XX genotipine sahip sporcular yarışmadan sonra daha fazla kas hasarı yaşadıkları belirtilmiştir (Belli, Crisp, ve Verlengia, 2017).

ACTN3 geninin elit Yunan atletler arasındaki genetik farklılıkları incelendiğinde, sprinterler grubunun kontrol grubu ile karşılaştırılmasında büyük farklılıkları olduğu saptanmıştır. RR genotipinin varlığı ile elit sürat performansı arasında genel olarak güçlü bir ilişki olduğunu düşündürmektedir (Papadimitriou, Papadopoulos, Kouvatzi ve Triantaphyllidis, 2008). Yapılan araştırmada yaş aralığı 17-50 olan (n=137) koşucu (uzun ve kısa mesafe) ve yaş aralığı 19-29 olan (n=217) sedanter bireylerden oluşmaktadır. Koşucuların genotipi ve alleli arasında önemli farklılıklar olduğu, özellikle sprinterlerin atletik performansı ile ilişkili olduğu bulunmuştur (Ben-Zaken vd., 2015). Japonya’da yapılan araştırmada elit atletlerin *ACTN3* R577X genotipi ile atletlerin performans arasındaki ilişki incelendiğinde, (n=1057) Japon atlet (n=627 sprinter ve n=430 dayanıklılık) ve (n=810) Japon sedanter genotiplendi. Elit sprinterlerin RR+RX genotipinin sedanter bireylerden daha yüksek bir frekansa sahiptir. Sprinterlerde RR+RX genotipi ile diğer atletlerin durumu (bölgesel: %71, ulusal: %81, uluslararası: %84; eğilim için P=.001) ve uzun mesafe koşucuları (bölgesel: %65, ulusal: %72, uluslararası: %82; eğilim için P=.030) olarak saptanmıştır (Kikuchi vd., 2016). 10 farklı ülkeden elit Kafkasya veya Afrika kökenli (n=555) sprinterlerden oluşan çalışma incelendiğinde *ACTN3* 577 RR genotipine sahip erkek Kafkas koşucular, 577XX'lerine göre en iyi sprint süresine sahip olduğunu saptamışlar (Papadimitriou vd., 2016). İsrail’li (n=155) dayanıklılık, sprinter ve (n=240) sedanter bireyde genotip dağılımını inceledi. Üst ve ulusal düzey sprinterler arasında yapılan karşılaştırma da R allelinin üst düzey sprinterlerde daha sık meydana geldiğini saptamıştır. *ACTN3* R allelinin üst düzey sprint performansı ile ilişkili olduğu sonucuna varılmıştır (Eynon vd., 2009). Tayvan'daki elit atletlerde *ACE* I/D ve *ACTN3* R577X polimorfizminin rolünü incelendiğinde, bireysel sporlara (n=71 erkek ve n=54 kadın) veya takım sporlarına (n=62 erkek ve n=72 kadın) katılımlarına göre sınıflandırılmıştır. Kontrol grubu (n=361 erkek ve n=242 kadın) Tayvanlı genel popülasyondan seçilmiştir. Yapılan araştırmada hiçbir sporcu hem *ACTN3* 577XX hem de *ACE* DD genotiplerine sahip olmadığından, sürat ve dayanıklılık performansı genetik özelliklerle olabileceğini bildirmiştir (Chiu, Hsieh, Yen ve Hsieh, 2005). Elit Japon atletlerin sportif performansı ve genotipleri arasındaki ilişki incelendiğinde, *ACTN3* R577X polimorfizmi sprint/güç sporcuları RR+RX genotipinin kontrol grubundan daha yüksek bir frekansa sahip olduğu saptanmıştır (Mikami vd., 2014). Japonya’da yapılan benzer bir

çalışmada ise *ACTN3* genindeki R577X genotipinin R alleli, elit Japon dayanıklılık atleti durumu ile ilişkili olduğu saptanmıştır (Saito vd., 2011). Finli atletler üzerinde yapılan araştırmada elit dayanıklılık (n=52) ve sprint (n=89) sporcuların genotip dağılımları incelendiğinde, dayanıklılık sporcuların *ACTN3* XX genotipinin sıklığı RR'nin sıklığından daha yüksek olarak saptanmıştır. Buna ek olarak, en iyi Finlandiyalı sprinterlerin hiçbirinde XX genotipi bulunmamıştır (Niemi ve Majamaa, 2005). *ACTN3* R577X polimorfizmi ve sportif performans arasındaki ilişki incelendiğinde, polimorfizm ve performans ilişkisini destekleyen benzer çalışmalar bulunmaktadır (Eynon vd., 2012; Yang vd., 2017; Grealley vd., 2013).

Çelişkili sonuçlara örnek vermek gerekirse; çeşitli Afrika popülasyonlarında *ACTN3* R577X polimorfizminin (R alleli ve X alleli) sıklığını belirlemek ve Doğu Afrika elit dayanıklılık koşucularının ve Batı Afrika sprinterlerinin başarısı üzerindeki etkisini incelendiğinde, R577X polimorfizmi Etiyopyalı (n=198) sedanter ve (n=76) sporcu, Kenyalı (n=158) sedanter ve (n=284) sporcusu ve son olarak Nijeryalı (n=60) sedanter ve (n=62) sprinter genotiplendi. X allelinin sıklığı Kenyalılar ve Nijeryalılar arasında (%1) iken Etiyopyalılarda (%11) daha yüksek olduğu saptanmıştır. Bulguların α -actinin-3 eksikliğinin Afrikalı sporcularda performans üzerinde önemli bir etkisi olmadığını göstermektedir (Yang vd., 2007). *ACTN3* R577X genotipleri ve sportif performans arasındaki ilişkiyi desteklemeyen benzer çalışmalar bulunmaktadır (Papadimitriou vd., 2018; Döring vd., 2010; Saunders vd., 2007).

Anjiyotensin Dönüştürücü Enzim (ACE)

Sportif performans ve/veya spor genetiği ile ilgili ilk önemli araştırmalar *ACE* geni ile başlamıştır. *ACE*, 17q23 konumunda bulunur. Ürünü *ACE* proteini, gendeki bir varyasyondan dolayı dokularda farklı oranlarda bulunmaktadır (Guth ve Roth, 2013; Ulucan vd., 2015). *ACE*'nin 16. intronunda bir tekrar dizisinin bulunup bulunmamasına göre genin kısa (delesyonlu, D) ve uzun (insersiyonlu, I) alleleri bulunmaktadır (Ulucan ve Göle, 2014; Nurten ve Gökmen, 2019). *ACE* genotipinin 3 varyansı vardır bunlar I/I ve D/D homozigotları, I/D heterozigotlarıdır. Araştırmaların çoğu D allelinin yüksek kan veya doku *ACE* enzim seviyeleri nedeniyle kan basıncında artış ile ilişkili olduğunu, ortaya koyarken I allelinin ters etkilere sahip olduğunu açıklamışlardır. Yapılan çalışmalara ek olarak, I allel, tip I kas liflerinin oranındaki artış ve kas dayanıklılığında artış ile ilişkilidir (Süel ve Pehlivan, 2015; Zhang vd., 2003). Bugüne kadar yapılan, vaka kontrol çalışmalarının çoğu, *ACE* D/D genotipli bireylerin, sprinter, atmalar, atlamalar ya da kısa mesafe yüzücüler gibi hız, kuvvet

ve patlayıcı güç gerektiren disiplinlerde çok daha başarılı olduğunu ortaya koymuştur (Woods, Humphries ve Montgomery, 2000; De Mello Costa ve Slocombe, 2012). Yapılan araştırma incelendiğinde, spor disiplinlerine (maraton koşucuları veya sprinterleri) göre sınıflandırılmış (n=121) İsrail üst düzey atletinin *ACE* ID allellerinin sıklığını incelendiğinde, İsrail elit maraton koşucularında *ACE* D alleli ve *ACE* DD genotipinin sıklığının sprinterlerden daha yüksek olduğu ve D alleli ile bazı etnik gruplarda elit bir dayanıklılık atleti olma olasılığı arasında pozitif bir ilişki olduğu sonucuna varılmıştır (Amir vd., 2007). Yapılan çalışmada, ID polimorfizminin Güney Afrika Ironman Triatlonlarının performans ile ilişkisi olup olmadığını incelendiğinde, *ACE* geninin I alleli triatlonlardaki en hızlı (n=100) Güney Afrika doğumlu dayanıklılık performansı ile ilişkili olduğu saptanmıştır (Collins vd., 2004). Yapılan araştırma, (n=91) İngiliz Olimpiyat koşucusunda (n=79) Kafkasyalı allelinin ve performans ilişkisi incelendiğinde, I allelinin elit dayanıklılık performansı ile pozitif bir ilişkisini desteklemektedir (Myerson vd., 1999). *ACE* geninin farklı allellerini taşıyan 400 metre koşan elit koşucular, egzersiz öncesinde, sırasında ve sonrasında kalp atış hızının (HR) ölçümü ile birlikte aerobik egzersizi içeren bir egzersiz programına katıldılar. II genotipine sahip koşucular, ID ve DD genotiplerine sahip koşuculardan önemli ölçüde ($p < 0.01$) daha uzun bir mesafe koştu. Egzersizden sonra, kalp atım hızı toparlanması en hızlı II genotipi koşucularında görülmüştür (Voroshin ve Astratenkova, 2008). Kafkasya veya Afrika kökenli 10 farklı ülkeden elit (n=555) sprinterden oluşan büyük bir kohortta; 100m, 200m ve 400m performansında en iyi (n=346) elit sprinter araştırmaya dahil edildi. Sprinterler *ACE* ID varyantları için genotiplendi. *ACE* DD genotipine sahip sprinterler, *ACE* II muadillerine göre daha iyi performans göstermişlerdir (46.94 ± 1.19 s, vs. 48.50 ± 1.07 s, $p=0.003$) (25). Farklı branşlardan 18 ve 35 yaş arası (n=126) İtalyan sporcunun (n=101) erkek, (n=25) kadın ve yaş aralığı 16-40 olan (n=152) sağlıklı İtalyan popülasyonu dağılımı incelendiğinde, aerobik ve anaerobik sporcuların genotip ve allel frekansları kontrol grubundan farklı olmadığı ancak sporcu grupları arasındaki karşılaştırma da ise genotipler için anlamlı bir fark bulunmuştur (Scanavini, Bernardi, Castoldi, Conconi ve Mazzoni, 2002). İsrail üst düzey (n=121) atletin *ACE* ID allellerinin sıklığı incelendiğinde, İsrail elit maraton koşucularında *ACE* D alleli ve *ACE* DD genotipinin sıklığının sprinterlerden daha yüksek olduğu ve D alleli ile bazı etnik gruplarda elit bir dayanıklılık atleti olma olasılığı arasında pozitif bir ilişki olduğu bildirilmiştir (Amir vd., 2007). Çelişkili sonuçlara bir başka örnek vermek gerekirse; Kenya sporcularında olduğu gibi, Etiyopyalılarda da *ACE* I/D polimorfizmi dayanıklılık sporcuları ile statüsü arasında bir ilişki olmadığı saptanmıştır (Ash vd., 2011; Scott vd., 2005). Olimpik atletlerde dahil edilerek yapılan araştırmada Japon elit koşucularında *ACE* gen yerleşime I/D

polimorfizmi ve dayanıklılık koşu performansı arasındaki ilişki incelendiğinde, en hızlı beş maraton koşucusu arasında I/I genotipleri olmadığı saptanmıştır. Bulguların, *ACE* gen I/D polimorfizminin D allelinin yüksek düzeyde sporcu dayanıklılığı ile ilişkili olduğunu düşündürmektedir (Tobina vd., 2010). Yunanistan sporcular üzerinde yapılan bir araştırmada, (n=101) atlet ve (n=181) sedanter bireyin I/D polimorfizm farklılıklarını incelendiğinde, *ACE* DD genotip dağılımının sprint performansı arasında az bir ilişki olduğu saptanmıştır (Papadimitriou, Papadopoulos, Kouvatsi ve Triantaphyllidis, 2009). Elit Jamaikalı ve Afrika kökenli Amerikalı sprinterlerde *ACE* ve *ACTN3* genotipleri ve performans arasındaki ilişkiyi incelendiğinde, elit Jamaikalı (n=116), Amerikalı (n=114), Jamaikalı sedanter (n=311) ve Amerikalı sedanter (n=191) popülasyonundan oluşturuldu. Elit sprinterlerde *ACE* DD genotiplerinde sedanter gruba göre fazla bulunmaması, *ACE* genotipinin elit sprinterlerin durumunun bir belirleyicisi olmadığını düşündürmektedir. Yapılan çalışma, dünyanın en başarılı sprinterlerinden oluşan bir kohortta insan performansı için kilit aday genlerden ikisini genotiplendi ve bunların başarılarının önemli bir belirleyicisi olmadığını saptadı (Scott vd., 2010).

SONUÇ

Elit bir sporcu olma olasılığı ve/veya optimum sportif başarıyı artırmak için sporcunun yaşamı, uygulanan antrenman (süre, sıklık, yoğunluk, kapsam), iklim, beslenme, sosyal, kültürel, mentörlük, vb., çevresel faktörler etkili olabilmektedir. Örnek olarak; doğu ve batı Afrikalıların atletizmdeki sportif başarıları veya yüksek rakım da yaşayan sporcuların daha çok uzun mesafe branşlarında başarı göstermeleri çevresel faktörler olarak görülebilmektedir. Bir diğer etken ise; genetik faktörlerin etkisidir. Sporcuların ne tip fizyolojik özelliklere yatkın olduğu, hangi antrenman programından daha fazla verim alabileceğini, yani hangi spor branşına yatkın olduğunu genetik özelliklerle tahmin edebilmektedir. Genetik ve sportif performans üzerinde birçok araştırma yapılmıştır. Bu genlerin en önemlilerinden ikisi de *ACE* ve *ACTN3* genleridir. Ancak birkaç gen ile sportif performansı artırdığı veya sportif başarıyı tahmin etmede garanti edecek kadar güçlü bir ilişki araştırmalarda görülmemektedir. Yapılan araştırmalara göre çevresel faktörlerin mi, genetik faktörlerin mi daha etkili olduğunun saptanması oldukça güçtür.

Sonuç olarak; atletlerde başarının belirlenmesi sadece genetik faktörlerin değil çevresel faktörlerinde zaman içerisinde genetiği etkileyebileceği düşünüldüğünde, çalışmalarda çelişkili sonuçlar olduğu söylenebilir. Ancak sportif başarı ve gen ilişkisi atletlerin başarıları açısından da önemli bir yere sahiptir. Sportif performanstan sorumlu

önemli genetik değişkenlerden olan *ACTN3* ve *ACE* genlerinin sporcu olmaya aday bireylerin yetenek taramasında, kas hasarı düzeyine, spor branşlarının belirlenmesinde, branş içi yönlendirmelerde, uygun antrenman programlarının kullanılmasında etkili olacağı düşünülmektedir.

KAYNAKLAR

- Thompson, M. A. (2017). Physiological and biomechanical mechanisms of distance specific human running performance. *Integrative and comparative biology*, 57(2), 293-300.
- Bompa, T. O. (2007). Antrenman Kuramı ve Yöntemi “Dönemleme”. 3.Baskı, Ankara, Spor Yayınevi ve Kitabevi. 360-400.
- Özdemir, G. (2010). Spor Dallarına Göre Beslenme. *Spor metre Beden Eğitimi ve Spor Bilimleri Dergisi*. VIII:1-6.
- Cerit, M., & Çakiroğlu, T. (2019). Genetik ve Atletik Performans. *TURAN: Stratejik Araştırmalar Merkezi*, 11(43), 494-500.
- Rankinen, T., Fuku, N., Wolfarth, B., Wang, G., Sarzynski, M. A., Alexeev, D. G., ... & Filipenko, M. L. (2016). No evidence of a common DNA variant profile specific to world class endurance athletes. *PloS one*, 11(1).
- 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).
- Pitsiladis Y, Wang G, Wolfarth B, Scott R, Fuku N, Mikami E, (2013). Genomics of elite sporting performance: what little we know and necessary advances. *Br J Sports Med*. 47:550–5.
- 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*, 43(9), 803-817.
- Scott, R. A., Irving, R., Irwin, L., Morrison, E., Charlton, V., Austin, K., ... & Yang, N. (2010). *ACTN3* and *ACE* genotypes in elite Jamaican and US sprinters. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 42(1), 107-112.
- Scott, R. A., Moran, C., Wilson, R. H., Onywera, V., Boit, M. K., Goodwin, W. H., ... & Pitsiladis, Y. P. (2005). No association between Angiotensin Converting Enzyme (*ACE*) gene variation and endurance athlete status in Kenyans. *Comparative Biochemistry and Physiology Part A: Molecular & Integrative Physiology*, 141(2), 169-175.

- Kaman, T., Kapıcı, S., Serca, C., Konuk, M., & Ulucan, K. (2017). Türk Milli Bisikletçilerde Alfa-Aktinin-3 R577X Polimorfizm Dağılımının Belirlenmesi. *Marmara Üniversitesi Spor Bilimleri Dergisi*, 2(1), 41-47.
- Bayraktar, B., & Kurtoğlu, M. (2009). Sporda performans, etkili faktörler, değerlendirilmesi ve artırılması. *Klinik Gelişim Dergisi*, 22(1), 16-24.
- Ulucan, K., Topal, E. S., Aksulu, B. K., Yaman, B., Ciftci, İ. C., & Bıyıklı, T. (2015). Atletik Performans, Genetik ve Gen Dopingi. *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi*, 7(2), 58-62.
- Kim, H., Song, K. H., & Kim, C. H. (2014). The *ACTN3* R577X variant in sprint and strength performance. *Journal of exercise nutrition & biochemistry*, 18(4), 347.
- Ulucan, K. (2016). Spor genetiği açısından türk sporcuların *ACTN3* R577X polimorfizm literatür özeti. *Clinical and Experimental Health Sciences*, 6(1), 44-47.
- MacArthur, D. G., & North, K. N. (2004). A gene for speed? The evolution and function of α -actinin-3. *Bioessays*, 26(7), 786-795.
- Guth, L. M., & Roth, S. M. (2013). Genetic influence on athletic performance. *Current opinion in pediatrics*, 25(6), 653.
- Ahmetov, I. I., Gavrilov, D. N., Astratenkova, I. V., Druzhevskaya, A. M., Malinin, A. V., Romanova, E. E., & Rogozkin, V. A. (2013). The association of *ACE*, *ACTN3* and *PPARA* gene variants with strength phenotypes in middle school-age children. *The journal of physiological sciences*, 63(1), 79-85.
- Moreno, V., Areces, F., Ruiz-Vicente, D., Ordovás, J. M., & Del Coso, J. (2020). Influence of the *ACTN3* R577X genotype on the injury epidemiology of marathon runners. *PloS one*, 15(1), e0227548.
- Del Coso, J., Valero, M., Salinero, J. J., Lara, B., Díaz, G., Gallo-Salazar, C., ... & Cacabelos, R. (2017). *ACTN3* genotype influences exercise-induced muscle damage during a marathon competition. *European journal of applied physiology*, 117(3), 409-416.
- Belli, T., Crisp, A. H., & Verlengia, R. (2017). Greater muscle damage in athletes with *ACTN3* R577X (RS1815739) gene polymorphism after an ultra-endurance *ACE*: a pilot study. *Biology of sport*, 34(2), 105.
- Papadimitriou, I. D., Papadopoulos, C., Kouvatzi, A., & Triantaphyllidis, C. (2008). The *ACTN3* gene in elite Greek track and field athletes. *International journal of sports medicine*, 29(04), 352-355.

- Ben-Zaken, S., Eliakim, A., Nemet, D., Rabinovich, M., Kassem, E., & Meckel, Y. (2015). *ACTN3* polymorphism: comparison between elite swimmers and runners. *Sports medicine-open*, *1*(1), 13.
- Kikuchi, N., Miyamoto-Mikami, E., Murakami, H., Nakamura, T., Min, S. K., Mizuno, M., ... & Fuku, N. (2016). *ACTN3* R577X genotype and athletic performance in a large cohort of Japanese athletes. *European journal of sport science*, *16*(6), 694-701.
- Papadimitriou, I. D., Lucia, A., Pitsiladis, Y. P., Pushkarev, V. P., Dyatlov, D. A., Orekhov, E. F., ... & Cieszczyk, P. (2016). *ACTN3* R577X and *ACE* I/D gene variants influence performance in elite sprinters: a multi-cohort study. *BMC genomics*, *17*(1), 285.
- Eynon, N., Duarte, J. A., Oliveira, J., Sagiv, M., Yamin, C., Meckel, Y., & Goldhammer, E. (2009). *ACTN3* R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *International journal of sports medicine*, *30*(09), 695-698.
- Chiu, L. L., Hsieh, L. L., Yen, K. T., & Hsieh, S. S. (2005). *ACE* I/D and *ACTN3* R577X polymorphism in elite athletes. *Med Sci Sports Exerc*, *37*(5), 167.
- Mikami, E., Fuku, N., Murakami, H., Tsuchie, H., Takahashi, H., Ohiwa, N., ... & Kawahara, T. (2014). *ACTN3* R577X genotype is associated with sprinting in elite Japanese athletes. *International journal of sports medicine*, *35*(02), 172-177.
- Saito, D., Fuku, N., Mikami, E., Kawahara, T., Tanaka, H., Higuchi, M., & Tanaka, M. (2011). The *ACTN3* R577X nonsense allele is under-represented in elite-level Japanese endurance runners. *Japanese Journal of Physical Fitness and Sports Medicine*, *60*(4), 443-451.
- Niemi, A. K., & Majamaa, K. (2005). Mitochondrial DNA and *ACTN3* genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *European Journal of Human Genetics*, *13*(8), 965-969.
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Femia, P., Pushkarev, V. P., Cieszczyk, P., Maciejewska-Karlowska, A., ... & Birk, R. (2012). The *ACTN3* R577X polymorphism across three groups of elite male European athletes. *PloS one*, *7*(8).
- Yang, R., Shen, X., Wang, Y., Voisin, S., Cai, G., Fu, Y., ... & Yan, X. (2017). *ACTN3* R577X gene variant is associated with muscle-related phenotypes in elite Chinese sprint/power athletes. *Journal of strength and conditioning research*, *31*(4), 1107-1115.
- Grealy, R., Smith, C. L., Chen, T., Hiller, D., Haseler, L. J., & Griffiths, L. R. (2013). The genetics of endurance: frequency of the *ACTN3* R577X variant in Ironman World Championship athletes. *Journal of science and medicine in sport*, *16*(4), 365-371.

- Yang, N., Macarthur, D. G., Wolde, B., Onywera, V. O., Boit, M. K., Lau, S. Y. M. A., ... & North, K. (2007). The *ACTN3* R577X polymorphism in East and West African athletes. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 39(11), 1985-1988.
- Papadimitriou, I. D., Lockey, S. J., Voisin, S., Herbert, A. J., Garton, F., Houweling, P. J., ... & Calò, C. M. (2018). No association between *ACTN3* R577X and *ACE* I/D polymorphisms and endurance running times in 698 Caucasian athletes. *BMC genomics*, 19(1), 13.
- Döring, F. E., Onur, S., Geisen, U., Boulay, M. R., Pérusse, L., Rankinen, T., ... & Bouchard, C. (2010). *ACTN3* R577X and other polymorphisms are not associated with elite endurance athlete status in the Genathlete study. *Journal of sports sciences*, 28(12), 1355-1359.
- Saunders, C. J., September, A. V., Xenophontos, S. L., Cariolou, M. A., Anastassiades, L. C., Noakes, T. D., & Collins, M. (2007). No association of the *ACTN3* gene R577X polymorphism with endurance performance in Ironman Triathlons. *Annals of human genetics*, 71(6), 777-781.
- Ulucan, K., Nurdan, Ç. A. M., Sercan, C., Akbaş, B., Uyumaz, F., & Yalcın, S. (2015). Genç basketbolcularda anjiotensin dönüştürücü enzim (*ACE* I/D) ve alfa-aktinin-3 (*ACTN3* R577X) gen polimorfizmlerinin belirlenmesi için pilot bir çalışma. *Spor Bilimleri Dergisi*, 26(2), 44-50.
- Ulucan, K., & Göle, S. (2014). *ACE* I/D polymorphism determination in Turkish elite windsurfers. *Sport Science Review*, 23(1-2), 79.
- Nurten, D., & Gökmen, M. H. (2019). Atletik Performans ve Spor Genetiği. *Celal Bayar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi*, 6(2), 127-137.
- Süel, E., & Pehlivan, A. (2015). Angiotensin dönüştürücü (Converting) Enzim (*ACE*) gen polimorfizminin elit basketbolcu ve voleybolcularda karşılaştırılması. *Uluslararası Spor Egzersiz ve Antrenman Bilimi Dergisi*, 1(1), 40-50.
- Zhang, B., Tanaka, H., Shono, N., Miura, S., Kiyonaga, A., Shindo, M., & Saku, K. (2003). The I allele of the angiotensin-converting enzyme gene is associated with an increased percentage of slow-twitch type I fibers in human skeletal muscle. *Clinical genetics*, 63(2), 139-144.
- Woods, D. R., Humphries, S. E., & Montgomery, H. E. (2000). The *ACE* I/D polymorphism and human physical performance. *Trends in Endocrinology & Metabolism*, 11(10), 416-420.

- De Mello Costa, M. F., & Slocombe, R. (2012). The use of angiotensin-I converting enzyme I/D genetic polymorphism as a biomarker of athletic performance in humans. *Biosensors*, 2(4), 396-404.
- Amir, O., Amir, R., Yamin, C., Attias, E., Eynon, N., Sagiv, M., ... & Meckel, Y. (2007). The ACE deletion allele is associated with Israeli elite endurance athletes. *Experimental Physiology*, 92(5), 881-886.
- Collins, M., Xenophontos, S. L., Cariolou, M. A., Mokone, G. G., Hudson, D. E., Anastasiades, L., & Noakes, T. D. (2004). The ACE Gene And Endurance Performance During The South African Ironman Triathlons. *Medicine & Science In Sports & Exercise*, 36(8), 1314-1320.
- Myerson, S., Hemingway, H., Budget, R., Martin, J., Humphries, S., Montgomery, H., & (With the Technical Assistance of Maj Mutch and Helen McGloin). (1999). Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance. *Journal of applied physiology*, 87(4), 1313-1316.
- Voroshin, I. N., & Astratenkova, I. V. (2008). Dependence of endurance performance on ACE gene polymorphism in athletes. *Human physiology*, 34(1), 117-119.
- Scanavini, D., Bernardi, F., Castoldi, E., Conconi, F., & Mazzoni, G. (2002). Increased frequency of the homozygous II ACE genotype in Italian Olympic endurance athletes. *European Journal of Human Genetics*, 10(10), 576.
- Ash, G. I., Scott, R. A., Deason, M., Dawson, T. A., Wolde, B., Bekele, Z., ... & Pitsiladis, Y. P. (2011). No association between ACE gene variation and endurance athlete status in Ethiopians. *Medicine and science in sports and exercise*, 43(4), 590-597.
- Tobina, T., Michishita, R., Yamasawa, F., Zhang, B., Sasaki, H., Tanaka, H., ... & Kiyonaga, A. (2010). Association between the angiotensin I-converting enzyme gene insertion/deletion polymorphism and endurance running speed in Japanese runners. *The Journal of Physiological Sciences*, 60(5), 325-330.
- Papadimitriou, I. D., Papadopoulos, C., Kouvatsi, A., & Triantaphyllidis, C. (2009). The ACE I/D polymorphism in elite Greek track and field athletes. *Journal of Sports Medicine and Physical Fitness*, The, 49(4), 459.