

*do sprawozdania końcowego z projektu badawczego*

*umowa nr 2015.058/40/BP/DWM*

## **STRESZCZENIE**

### **Tytuł projektu: Genetyczne uwarunkowania postępów treningowych**

#### **Wstęp**

Dotychczas udowodniono, że międzyosobnicze zróżnicowanie zdolności wysiłkowej oraz biologiczne możliwości osiągnięcia sukcesu sportowego w wytrzymałościowych dyscyplinach sportowych są silnie uwarunkowane genetycznie. Wiele doniesień naukowych wskazuje, że markery genetyczne mogą częściowo określić zmienność międzyosobniczą zdolności do wysiłków wytrzymałościowych w odpowiedzi na trening.

Od kiedy genotypowanie stało się stosunkowo łatwo dostępne, pojawiło się wiele prac dotyczących oceny przydatności markerów genetycznych zdolności wysiłkowej w sporcie wysokiego wyczynu. Większość markerów w dalszym ciągu wymaga potwierdzenia podstaw w postaci wykazania rzeczywistych asocjacji określonego polimorfizmu i cechy zdolności wysiłkowej oraz potwierdzenia przydatności w procesie treningowym. Niemniej, obecnie pojawiły się komercyjne testy genetyczne dedykowane sportowcom. Kontrowersję budzi ich trafność, rzetelność i etyka stosowania ze względu na niedostateczny stan wiedzy.

Za szczególnie istotne należy uznać potrzebę zweryfikowania wstępnych doniesień naukowych oraz poszukiwania nowych kandydatów na markery genetyczne zdolności wysiłkowej, a jednocześnie należy przedstawić ugruntowaną i rzetelną wiedzę na ten temat w środowisku sportowym. Duże, międzynarodowe i zaawansowane badania genetyczne pozwoliły na wyodrębnienie kilku nowych kandydatów - markerów genetycznych związanych ze zdolnością do wysiłków wytrzymałościowych, tj:

a) polimorfizmu punktowy A/C (rs1572312) zlokalizowany w genie kodującym antysensowny RNA2 dla jądrowego czynnika IA (NIFA-AS2)

b) polimorfizm punktowy A/G (rs7191721) zlokalizowany w intronie genu kodującego białko z rodziny FOX1 wiążących RNA (RBFOX1)

c) polimorfizm punktowy C/T (rs7144481) zlokalizowany w regionie 3'-UTR genu kodującego receptor dla tyreotropiny (TSHR)

oraz ryzyka urazu aparatu więzadłowego:

d) polimorfizm punktowy C/T (rs13946) zlokalizowany w regionie 3'-UTR genu kodującego łańcuch  $\alpha 1$  kolagenu typu 5 (COL5A1).

Głównym celem badania było określenie zależności pomiędzy polimorfizmem genów NIFA-AS2 rs1572312, COL5A1 rs13946, TSHR rs7144481, RBFOX1 rs7191721a a zmianą wyników sportowych (u zawodników pływania) oraz poziomem wybranych cech zdolności wysiłkowej (u zawodników kolarstwa).

## **Material i metody**

Badaniami objęto grupę 81 zawodników pływania oraz 83 zawodników kolarstwa. Analizę częstości występowania określonych alleli i genotypów przeprowadzono w porównaniu do danych pochodzących od 187 osób z grupy kontrolnej. Sportowcy rekrutowani do badań to zawodnicy uczestniczący w Mistrzostwach Polski w kategoriach juniorskich lub seniorskich.

*Badania genetyczne.* Pobierano wymazy z nabłonka jamy ustnej zostały pobrane do sterylnych próbek typu FLOQSwabs (Copan, Włochy) bezpośrednio od zawodników, którzy wyrazili zgodę na uczestnictwo w badaniach. Izolacja DNA odbywała się z użyciem standardowego zestawu odczynników GenElute Mammalian Geomic DNA Miniprep Kit (Sigma-Aldrich, USA), według zaleceń producenta. W celu detekcji wybranych polimorfizmów w badanych genach zastosowano techniki molekularne, dostosowane do charakteru wykrywanych mutacji. Analizy odbywały się w oparciu o metody wywodzące się z łańcuchowej reakcji polimerazy (PCR) – stosowano aplikację reakcji Real-Time PCR w odmianie TaqMan PCR z wykorzystaniem gotowych zestawów do genotypowania. Szczegóły aplikacji poszczególnych metod scharakteryzowano w raporcie metodologicznym.

*Analiza zdolności wysiłkowej.* W celu określenia wydolności tlenowej kolarzy przyjęto wskaźnik maksymalnego poboru tlenu (VO<sub>2</sub>max). Wskaźnik określono w pomiarach gazometrii oddechowej podczas wysiłków testowych na ergometrze kolarskim (Cyclus2, Lipsk, Niemcy). Każdy zawodnik wykonywał test na własnej ramie roweru. W czasie wysiłku, pod koniec każdego obciążenia, pobierano próbkę krwi z opuszka palca w celu określenia zmian stężenia mleczanu. Oznaczenia stężenia mleczanu wykonane były na analizatorze SuperGL2 (Dr Muller, Niemcy). Pomiar fizjologiczne wykonane były przy pomocy aparatu MetaMax (Cortex, Niemcy). Przed każdym badaniem układ pomiarowy kalibrowano za pomocą pompy o znanej objętości (3 litry) oraz mieszaniną gazów (O<sub>2</sub>, CO<sub>2</sub>). Do pomiaru częstości skurczów serca wykorzystano rejestrator Polar Sport Tester (Finlandia). Szczegółowy opis przyjętych procedur przedstawia raport metodologiczny.

*Analiza wyników sportowych.* Wyniki sportowe zawodników pływania analizowane były na podstawie protokołów z zawodów sportowych, głównie krajowych imprez mistrzowskich. Największa część wyników sportowych włączonych do analizy pochodzi z Głównych Mistrzostw Polski.

Do analizy włączone były wyniki sportowe uzyskiwane na dystansach 50 m i 100 m, w których dominują cechy przygotowania sprinterskiego oraz 200 m i dłuższe, w których dominują cechy przygotowania wytrzymałościowego.

Wyniki sportowe przeliczono na punkty FINA, aby uzyskać wynik wyrażony w tych samych jednostkach niezależnie od konkurencji sportowej. Przeliczenie wyniku na punkty FINA odbywało się na podstawie kart wyników FINA obowiązujących w październiku 2015 roku.

Wytypowano najlepszy wynik zawodnika w ww. konkurencjach oraz wynik w tożsamej konkurencji osiągnięty około 24 miesiące wcześniej na imprezie sportowej o zbliżonej randze. W konkurencjach sprinterskich przyrost wyników wynosił ok. 84 punkty FINA, a w konkurencjach wytrzymałościowych 108 punkty FINA, co wskazuje na istotne postępy treningowe i pozwala przyjąć założenie, że uzyskana próbka wyników jest satysfakcjonująca w przyjętej analizie.

## **Synteza wyników**

Analiza zależności wybranych wariantów genów oraz specjalizacji wysiłkowej, poziomu sportowego i postępów treningowych u zawodników pływania wykazała znaczące

zróźnicowanie pomiędy częstotliwością występowania zawodników noszących wybrany allel określonych markerów genetycznych a częstotliwością występowania tych alleli w populacji osób nietreningujących. Stanowi to przesłankę do uznania markerów RBFOX i TSHR za sprzyjające osiągnięciu wysokich rezultatów w pływaniu na średnich i długich dystansach. Nie wykazano związku pomiędy przyrostem wyników sportowych a występowaniem określonego allelu badanych genów.

Analiza zależności wybranych wariantów genów oraz cech zdolności wysiłkowej u zawodników kolarstwa wykazała jedynie tendencje do zróźnicowanych wartości wyników cech zdolności wysiłkowej zawodników w obrębie genów RBFOX, COL5A1, NIFA. Posługując się danymi niepoddanymi allometryzacji, nie wykazano istotnych statystycznie związków pomiędy cechami zdolności wysiłkowej a wybranymi genotypami.

### **Kierunki zastosowania nabytej wiedzy**

Przeprowadzone badanie dostarcza danych do interdyscyplinarnej oceny determinant zdolności wysiłkowej. Zgromadzone dane uzupełniają zbiór wyników do analizy genetycznych uwarunkowań zdolności do wysiłków o charakterze wytrzymałościowym, dostarczają uzasadnienia do realizacji dalszych analiz szczegółowych, ukierunkowanych na ocenę możliwości zastosowania wybranych markerów genetycznych w procesach identyfikacji talentów i indywidualizacji procesu treningowego.

Nie wykazano dostatecznie silnego związku pomiędy wynikiem sportowym, cechami zdolności wysiłkowej a określonymi genotypami, aby uznać wybrane markery za istotne elementy systemu identyfikacji talentów lub za elementy determinujące kształt procesu treningowego. Niemniej, zróźnicowanie częstotliwości występowania alleli w populacji sportowców i osób nietreningujących uzasadnia dalsze badania nad uwarunkowaniami efektu obecności wybranych polimorfizmów oraz efektami treningu sportowego.