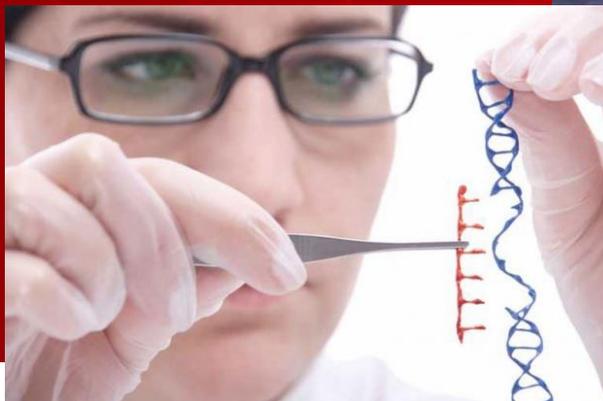


# GENETSKA ISTRAŽIVANJA U SPORTU



GENETIKA



NASLEĐE



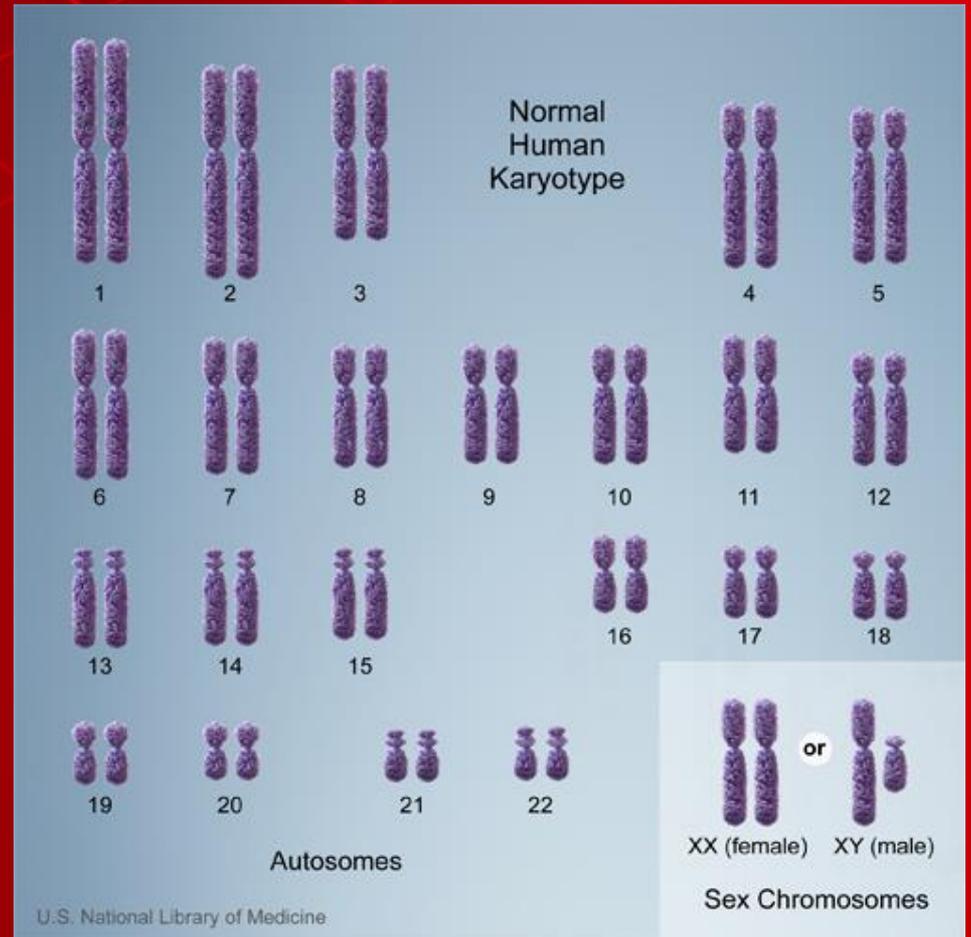
GENI



# GENOTIP

- ❖ Johansen 1909. godina
- ❖ Genska konstrukcija
- ❖ Uži i širi smisao genotipa
- ❖ Jak uticaj nasleđa na pojedine morfo-funkcionalne karakteristike

*Korsoff et al, 2014*



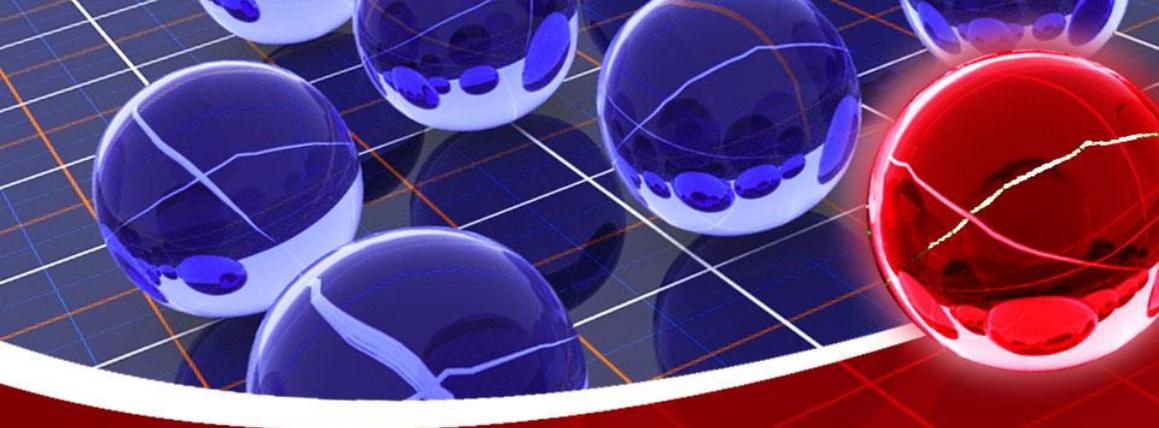


# NASLEĐE I RAZVOJ TELESNIH KARAKTERISTIKA, FUNKCIONALNIH I MOTORIČKIH SPOSOBNOSTI



## UTICAJ GENA NA STRUKTURU, FUNKCIJU I MOTORIKU

KARAKTERISTIKA	UTICAJ GENA
Visina, dužina ruku	Veliki
Obim struka	Mali do umeren
Veličina mišića	Veliki
Struktura mišića (brza vs spora vlakna)	Veliki
Broj mitohondrija po gramu mišića	Mali
Veličina srca	Veliki
Veličina i volumen pluća	Veliki
Aktivnost mišićnih enzima koji učestvuju u proizvodnji energije	Mali do umeren
Frekvencija srca u mirovanju	Veliki
Krvni pritisak	Umeren
Protok kiseonika u plućima	Umeren
Mišićna snaga	Veliki
Mišićna izdržljivost	Umeren do veliki
Brzina	Umeren
Ravnoteža	Mali
Fleksibilnost	Veliki
Vreme reakcije	Mali do umereni
Preciznost pokreta	Mali do umereni
Aerobna izdržljivost	Umeren do veliki
Anaerobni prag	Umeren



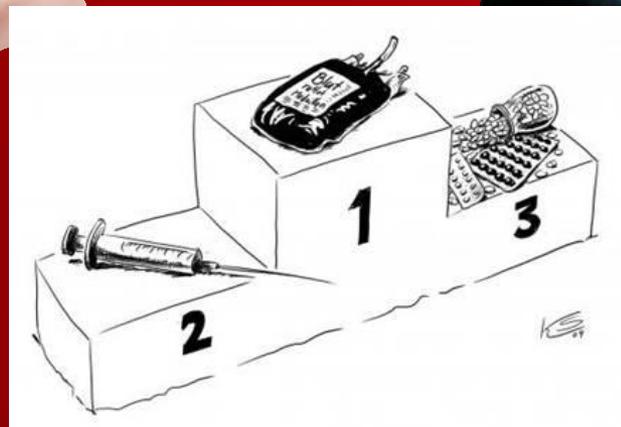
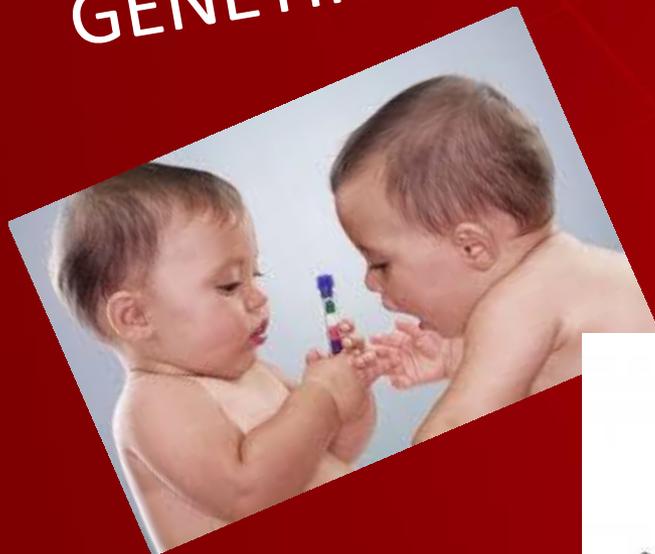
<b>Kompozicija mišićnih vlakana</b>	<b>97 %</b>
<b>Telesna visina</b>	<b>97 %</b>
<b>Morfotip (stas)</b>	<b>87 %</b>
<b>Masa tela</b>	<b>85 %</b>
<b>Sedeća visina</b>	<b>85 %</b>
<b>Širina ramena</b>	<b>68 %</b>

<b>Vreme reagovanja-refleks</b>	<b>95 %</b>
<b>Aerobna moc</b>	<b>92 %</b>
<b>Anaerobna moc</b>	<b>90 %</b>
<b>Anaerobni kapacitet</b>	<b>80 %</b>
<b>Brzina motornog ucenja</b>	<b>68 %</b>

<b>Skok u vis</b>	<b>92 %</b>
<b>Pokretljivost ramena</b>	<b>88 %</b>
<b>Pokretljivost kicmenog stuba</b>	<b>88 %</b>
<b>Trčanje 60 m</b>	<b>83 %</b>
<b>Maksimalna sila</b>	<b>95 %</b>
<b>Trčanje 30 m</b>	<b>75 %</b>



# GENETIKA I USPEH U SPORTU

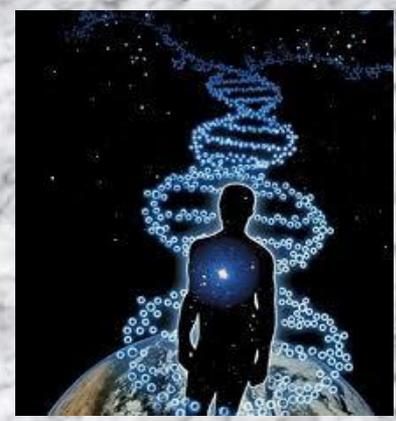




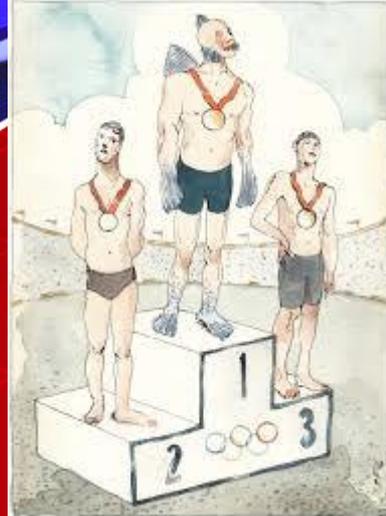
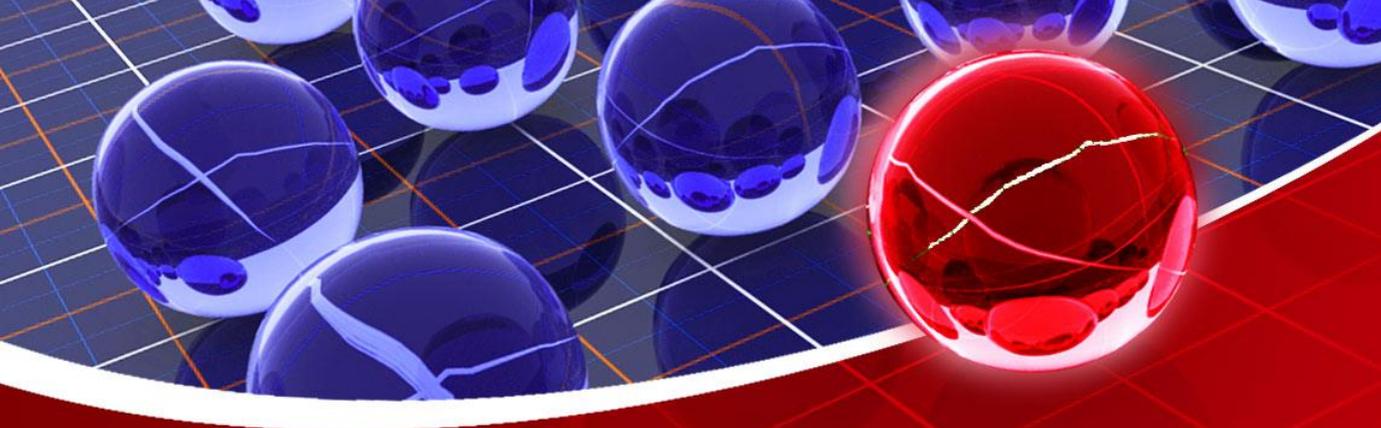
# Šta je potrebno za ostvarivanje vrhunskih rezultata?



.....Iz ugla NAUKE.....



SUPERIORNA **DNK**



- Brojni genetski faktori
- Mutacija → oksigenaciju
- izdržljivost, mišićna snaga
- Genetska analiza
- Potencijal sportiste i individualna predispozicija ka određenom tipu sporta

vrhunski svetski i olimpijski sportisti



# FENOMEN CRNE RASE

- Kenijci (pleme Kalenjin)
- Etiopljani (pleme Oromo)
- Visoravan Great Rift Vally  $\approx 2000$  m
  
- 5cm niži
- 12kg lakši, veća gustina kostiju, uža karlica
- 2cm duže noge, krupnije butne kosti, veća stopala
  
- EU vs AFR vs AUS (VO<sub>2</sub> max, tolerancija na La)
- Veći % brzih vlakana !!!



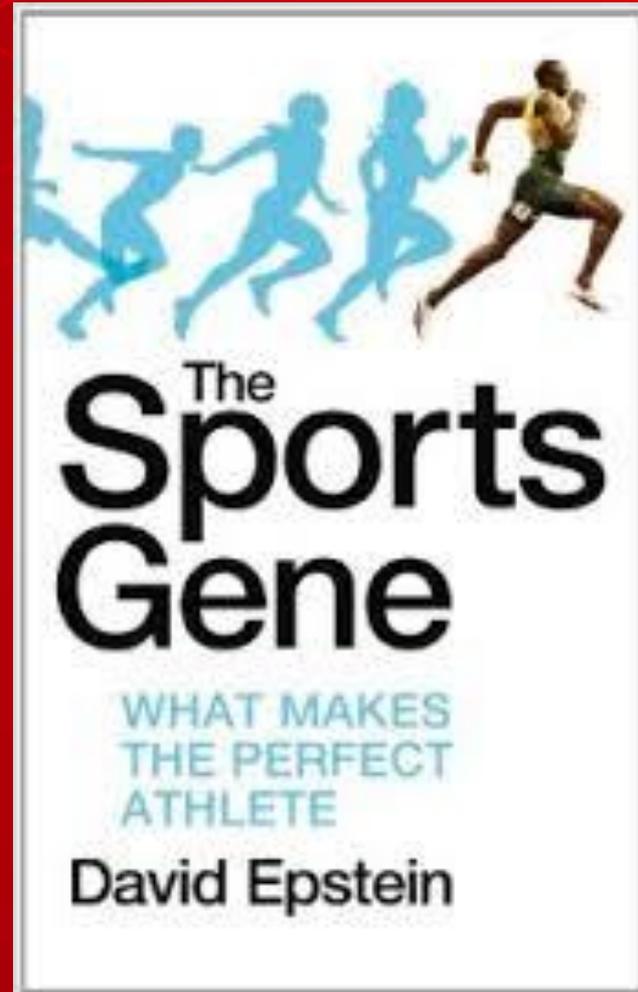
# PONOS JAMAJKE

- Potomci snažnih Afrikanaca robova
- 1838. Godine ukinuto ropstvo na Jamajci
- Genetski različita podgrupa – Yannis Pitsiladis
- Usain Bolt



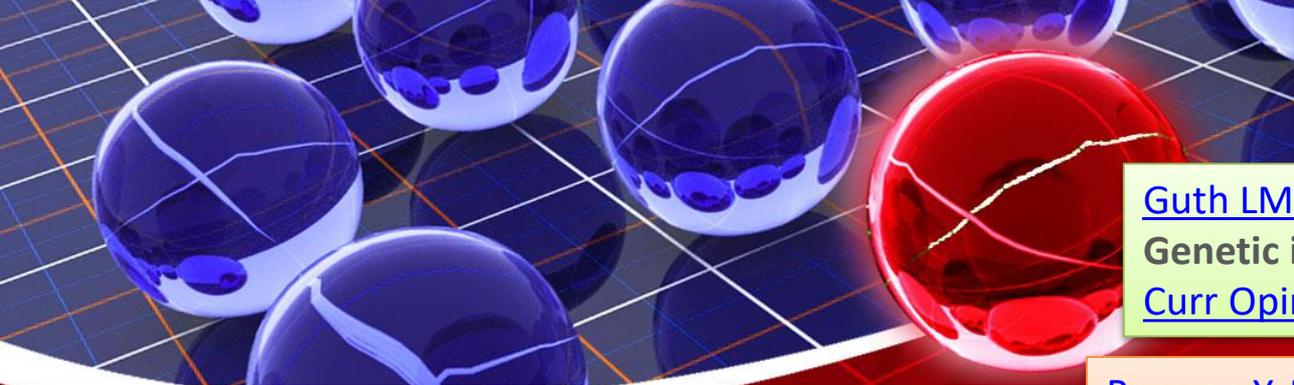


- David Epstein
- Sprinteri – specijalni gen za brzinu
- Talenat vs trening (nature vs nurture)
- Kultura
- Strast mladih
- Rudnik atletskih talenata
- Finski skijaš - Eero Mantyranta



**GENETSKA  
ISTRAŽIVANJA  
U  
SPORTU**





[Unal M, Ozer Unal D.](#)  
**Gene doping in sports.**  
[Sports Med.](#) 2004;34(6):357-62.

[Guth LM, Roth SM.](#)  
**Genetic influence on athletic performance.**  
[Curr Opin Pediatr.](#) 2013 Dec;25(6):653-8.

[Berman Y, North KN.](#)  
**A gene for speed: the emerging role of alpha-actinin-3 in muscle metabolism.**  
[Physiology \(Bethesda\).](#) 2010 Aug;25(4):250-9.

[Pokrywka A, Kaliszewski P, Majorczyk E, Zembroń-Łacny A.](#)  
**Genes in sport and doping.**  
[Biol Sport.](#) 2013 Sep;30(3):155-61.

[van der Gronde T, de Hon O, Haisma HJ, Pieters T.](#)  
**Gene doping: an overview and current implications for athletes.**  
[Br J Sports Med.](#) 2013 Jul;47(11):670-8.

[Gould D.](#)  
**Gene doping: gene delivery for olympic victory.**  
[Br J Clin Pharmacol.](#) 2013 Aug;76(2):292-8.

[Marosi K, Horváth E, Nagy P, Köles B, Nagy ZB.](#)  
**Review of genetic research and testing in sport.**  
[Orv Hetil.](#) 2012 Aug 12;153(32):1247-55.

[Miah A.](#)  
**Genetics & sport: bioethical concerns.**  
[Recent Pat DNA Gene Seq.](#) 2012 Dec;6(3):197-202.

[Brzeziańska E, Domańska D, Jegier A.](#)  
**Gene doping in sport - perspectives and risks.**  
[Biol Sport.](#) 2014 Dec;31(4):251-9.

[Ma F, Yang Y, Li X, Zhou F, Gao C, Li M, Gao L.](#)  
**The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis.**  
[PLoS One.](#) 2013;8(1):e54685.

[Fischetto G, Bermon S.](#)  
**From gene engineering to gene modulation and manipulation: can we prevent or detect gene doping in sports?**  
[Sports Med.](#) 2013 Oct;43(10):965-77.

[Trent RJ, Yu B.](#)  
**The future of genetic research in exercise science and sports medicine.**  
[Med Sport Sci.](#) 2009;54:187-95.

Table 1: Major candidate genes associated with human athletic performances.

---

Endurance capacity

---

PPARG

Nuclear respiratory factors (NRF2)

PGC-1 alpha

HIF-1 alpha

EPAS-1 and HIF-2 alpha

Haemoglobin

Skeletal muscle glycogen synthase (GYS1)

ADRB2

CHRM2

VEGF

Muscle performance

CK-MM

ACTN3

MILCK

ACE

AMPD1

IGF-1

Tendon apparatus

ABO blood group

COL1A1 and COL5A1

TNC

Psychological aptitude

Serotonin transporter gene (5HTT)

BDNF

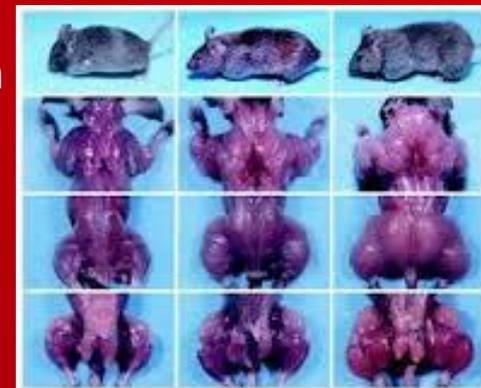
UCP2

---



# MIŠIĆNE SPOSOBNOSTI

- **AMDP1** – adenozin monofosfat deaminaza 1
  - Osobe sa **c34T AMDP 1** genom imaju snižen kapacitet za vežbanje
- Enzim miozin kinaza lakog lanca **MLCK**
  - Polimorfizam gena je povezan sa gubitkom snage posle vežbanja
- Gen za blokadu miostatina, kod zdravih zaustavlja porast MM
  - Hipertrofija mišića miševa – uklonjen gen za miostatin



“sprinterski gen”

## ACTN3 gen

- 70 % Jamajčana ima jak oblik ACTN3 gena koji povećava proizvodnju proteina u mišićima
- Kodira Alfa-aktinin-3 protein u poprečno prugastim mišićima
- Mutacija gena koja je najređa kod Afrikanaca a najčešća kod Azijata
- Neizmenjen oblik ACTN3 gena – 577R
- Olimpijski sprinteri koji su testirani poseduju 577R varijantu ACTN3 gena





## IGF-I

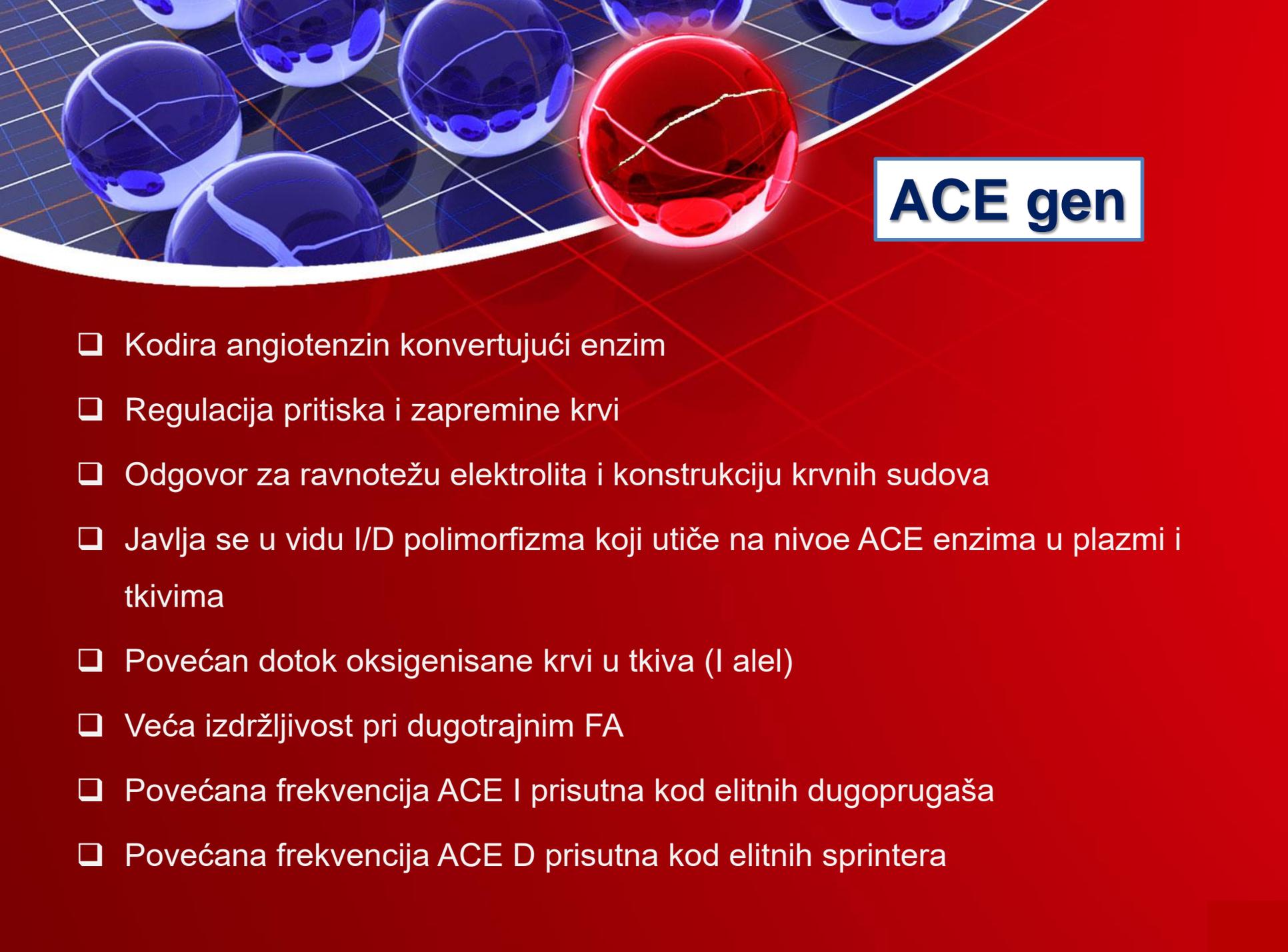
- ◇ Gen za sintezu hormona rasta
- ◇ Mišićni faktor rasta koji dovodi do hipertrofije mišićnog tkiva
- ◇ Degenerativna mišićna oboljenja
- ◇ U sportu lokalno delovanje
- ◇ Istraživanje na miševima – značajan porast veličine i snage lokalizovane mišićne grupe – inokuliran virus koji nosi gen IGF-I





## IZDRŽLJIVOST

- Jedarni respiratorni faktori **NRF1** i **NRF2** utiču na mitohondrijalnu biogenezu
- Funkcionalni polimorfizam **+294T/C** povezan sa predispozicijom za izdržljivost
- Geni za hemoglobin **+16C/C** ili **+551C/C**
- Gen za mišićnu glikogen sintazu **GYS1**
- Gen za ekspresiju receptora za acetilholin subtip 2 **CHRM2**



## ACE gen

- Kodira angiotenzin konvertujući enzim
- Regulacija pritiska i zapremine krvi
- Odgovor za ravnotežu elektrolita i konstrukciju krvnih sudova
- Javlja se u vidu I/D polimorfizma koji utiče na nivoe ACE enzima u plazmi i tkivima
- Povećan dotok oksigenisane krvi u tkiva (I alel)
- Veća izdržljivost pri dugotrajnim FA
- Povećana frekvencija ACE I prisutna kod elitnih dugoprugaša
- Povećana frekvencija ACE D prisutna kod elitnih sprintera



## HIF-1 gen

- Protein sa ulogom u ćelijskom i sistemskom odgovoru na uslove hipoksije (izazvane FA)
- Mutacija **Pro582Ser** u alfa subjedinici **HIF-1** gena dovodi do povećane otpornosti
- Učestalije kod vrhunskih sportista
- Genetska predisponiranost na zahtevne sportove



## EPO

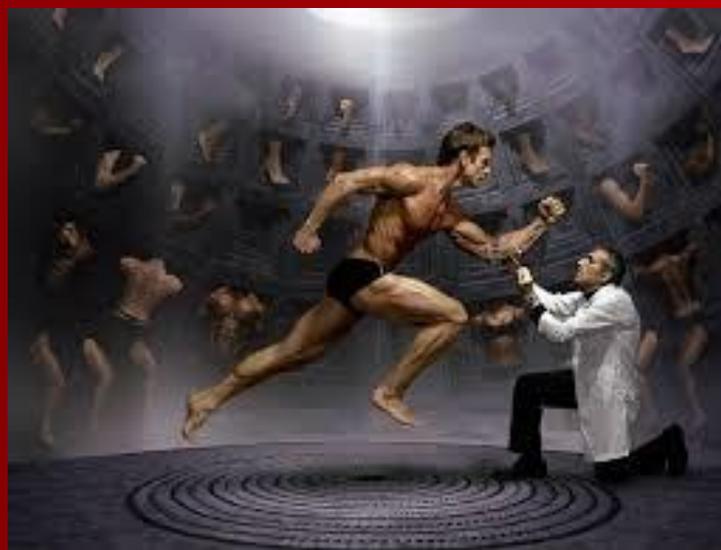
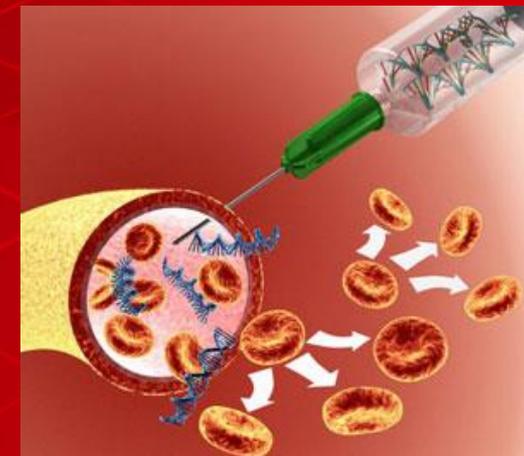
- ❑ Gen za sintezu eritropoetina
- ❑ Stimulacija proizvodnje eritrocita, porast nivoa hemoglobina, VO2 max
- ❑ Oksigenacija krvi ključna za savršenu mišićnu aktivnost
- ❑ Postizanje izuzetnih sportskih rezultata

## VEGF

- ❑ Gen za produkciju vaskularnog endotelnog faktora rasta
- ❑ Povećana produkcija novih krvnih sudova u skeletnoj muskulaturi, srčanom mišiću, plućima, jetri
- ❑ Inokulacija redukuje pojavu zamora nakon fizičkog opterećenja



- Gen za proizvodnju leptina
- Hormon sitosti, regulator stepena kalorijskog unosa
- Inokulacija ovog gena kod miševa – dramatično brzo gubljenje masnih naslaga

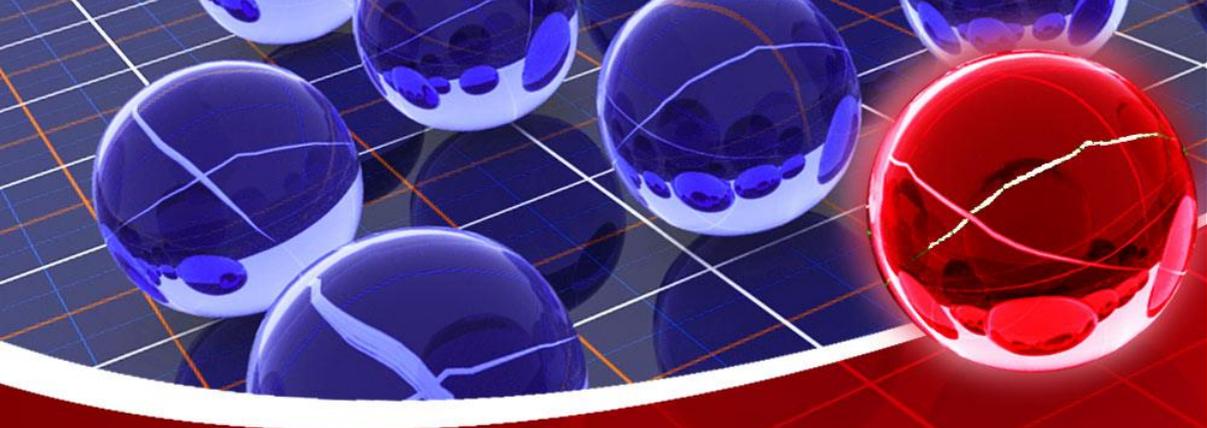


# GENSKI DOPING

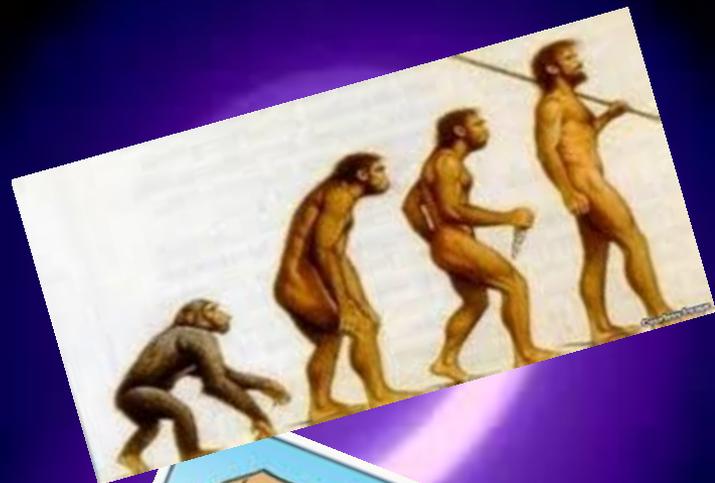
- Modulacija urođenih gena upotrebom specifičnih gena
- Razlikovati gensku terapiju i genski doping
- Primenjuje se od 2001
- Od 2003 zabrana primene kod sportista
- Nemoguće zvanično dokazati (WADA)
- 3 načina genskog dopinga
- Neželjeni akutni i hronični efekti
- Mišići vs tetive; maligna oboljenja
- Primer životinja – kraći životni vek, potomstvo

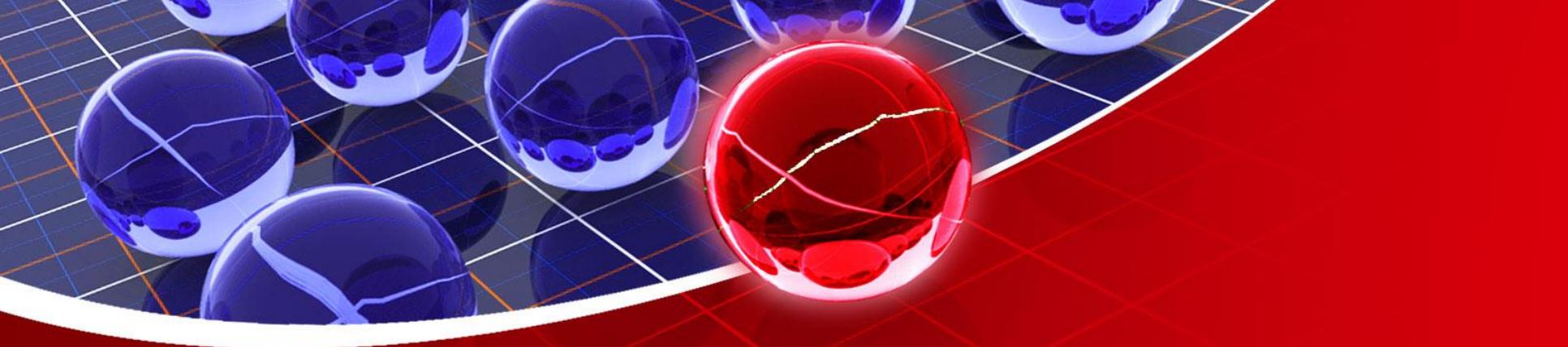
WORLD  
ANTI-DOPING  
AGENCY  
play true





- !!! Genski doping – problem sporta
- \$ Individualni vs ekipni sportovi
- ⊠ Zloupotreba genetske tehnologije
- ≡ Šta je neophodno ???
- ✓ Otkrivanje još gena
- ▒ Genetska istraživanja su postala sadašnjost, predstavljaju budućnosti





HVALA NA PAŽNJI