GENETYCZNE PREDYSPOZYCJE DO UPRAWIANIA SZERMIERKI

Piotr Gronek, Jakub Kryściak, Joanna Holdys, Joanna Gronek

Zakład Fizjologii, Akademia Wychowania Fizycznego, Poznań

STRESZCZENIE

Szermierka jest indywidualnym sportem walki, której założenia sprowadzić można do krótkiego stwierdzenia: „trafić i uniknąć trafienia". Tak jak w wielu innych sportach walki końcowy wynik starcia szermierzy uzależniony jest od czynników natury psychologicznej, somatycznej, nerwowo-koordynacyjnej oraz kondycyjnej. W przypadku szermierki wśród najważniejszych cech warunkujących wynik sportowy wymienia się m.in.: szybkość i trafność reagowania, umiejętność taktycznego myślenia, przewidywanie działań taktycznych przeciwnika, a także szybkość i moc, które są uzależnione od poziomu beztlenowej wydolności fosfagenowej organizmu. Autorzy opisują fizjologiczne podłoże i charakterystykę wysiłku w szermierce oraz przedstawiają niektóre geny kandydujące, które mogą się okazać istotne w kontekście oceny predyspozycji genetycznych do uprawiania szermierki w zakresie szybkości: gen kinazy kreatynowej (*CK*), gen aktyniny (*ACTN3*), oraz w zakresie wydolności tlenowej geny białek rozprzęgających energię (UCP), mitochondrialny gen 5 podjednostki dehydrogenazy NADH (*mtND5*).

Słowa kluczowe: szermierka, geny kandydujące, wysiłek fizyczny

Wstęp

Sporty walki to pojęcie, które obejmuje szeroką grupę dyscyplin sportu, które bardzo się między sobą różnią zarówno pod względem wymogów techniczno - taktycznych, budowy ciała zawodników (Pieter i wsp. 2006) jak i poziomu preferowanych cech motorycznych. Sporty walki wymagają także odpowiedniego poziomu pobudzenia (Yavuz i Oktem 2012), motywacji (Kolayis 2012). Trudno porównywać pod względem motorycznym zawodnika judo ciężkiej kategorii wagowej z zawodnikiem wagi lekkiej np. w taekwondo lub szermierki. Czy zatem możemy mówić o predyspozycjach genetycznych do uprawiania różnych sportów walki w tym również szermierki? Czy na podstawie badań genetycznych możemy określić, który z adeptów treningu szermierczego ma większe szanse żeby zostać „elite fencer", a nie pozostać „sub-elite fencer"?

Szermierka

Szermierka jest sportem indywidualnym, a współzawodnictwo i dążenie do jak największych osiągnięć wymusza od trenerów i zawodników poszukiwania coraz to nowych środków i metod umożliwiających rozwój oraz dążenie do mistrzostwa sportowego. „Trafić i uniknąć trafienia" - tak najkrócej można opisać podstawowe założenie szermierki (Czajkowski 2007), jednej z czterech dyscyplin rozgrywanych na wszystkich nowożytnych Igrzyskach Olimpijskich. Warto zwrócić uwagę, że szermierka jest złożoną dyscypliną, w której bez względu na rodzaj broni końcowy wynik walki uzależniony jest od wielopoziomowych interakcji pomiędzy szybkością i trafnością reagowania, umiejętnością taktycznego myślenia, przewidy-

waniem działań taktycznych przeciwnika, a także przygotowaniem kondycyjnym zawodnika (Koutedaikis i wsp. 1993; Borysiuk 2005; Roi i Bianchedi 2008). Przez pojęcie uwarunkowań kondycyjnych rozumiemy fizjologiczno-energetyczne podłoże wysiłku charakterystycznego dla szermierki. Pojedynek szermierczy rozgrywany jest na stosunkowo niewielkiej planszy o wymiarach 14 x 1,5-2 m. Walka ograniczona jest czasem albo liczbą trafień, a pojedynek toczony jest do 15 trafień jednego zawodnika i podzielony jest na trzy 3-minutowe części, przedzielone 1-minutową przerwą. W trakcie walki zawodnik uczestniczy w 20–40 starciach, których czas trwania nie przekracza kilku-kilkunastu sekund (Roi i Bianchedi 2008). Ograniczona przestrzeń walki oraz jej krótki czas trwania sprawia, że szermierka jest dyscypliną bardzo dynamiczną. Krótki i bardzo intensywny charakter starć powoduje, że wysiłek startowy wykonywany jest przy niedostatecznym zaopatrzeniu pracujących mięśni w tlen. Lokalne niedotlenienie wymusza pokrywanie zapotrzebowania energetycznego kurczących się mięśni na drodze metabolizmu beztlenowego. O takim charakterze wysiłkowych przemian energetycznych świadczą m.in. średnie wartości częstości skurczów serca (HR) zmierzone podczas walk, które o około 5–10% przekraczały wartości HR odpowiadające progowi przemian anaerobowych badanych zawodników (Borysiuk 2001; Borysiuk 2005). W krótkotrwałych (kilka sekund), bardzo intensywnych wysiłkach fizycznych dominującym źródłem energii do resyntezy ATP jest rozpad cząsteczki fosfokreatyny (Francescato i wsp. 2008). Dostępność i szybkość aktywacji tego źródła energii odpowiada za wielkość generowanej mocy mięśniowej i determinuje poziom wydolności beztlenowej fosfagenowej (niekwasomlekowej). Podstawowe znaczenie tego źródła energetycznego w walce szermierczej zostało udowodnione empirycznie. Potwierdzeniem tego faktu są bardzo dobrej wyniki wskaźników wydolności fosfagenowej szermierzy uzyskiwane w teście Wingate (Koutedaikis i wsp. 1993; Borysiuk 2001), które zdecydowanie przewyższały wartości uzyskiwane nawet przez zapaśników stylu klasycznego (Gierczuk i wsp. 2012). Wyniki te świadczą o bardzo dobrej adaptacji badanych zawodników do wysiłków beztlenowych o charakterze dynamicznym. W przedłużających się walkach, zapotrzebowanie energetyczne mięśnia pokrywane jest na drodze glikolizy beztlenowej, aczkolwiek to źródło energetyczne nie odgrywa kluczowej roli w tej dyscyplinie sportu.

Dostępne publikacje naukowe raczej dość jednoznacznie marginalizują bezpośredni wpływ wydolności tlenowej na wynik sportowy w szermierce (Lauren 1984; Koutedaikis i wsp. 1993; Roi i Bianchedi 2008). Nie da się jednak nie zauważyć, że przedstawiciele tej dyscypliny sportu charakteryzują się wysokim (>50 ml/kg/min) (Lauren 1984; Nyström i wsp. 1990; Koutedaikis i wsp. 1993), a najlepsi nawet bardzo wysokim (70 ml/kg/min) (Borysiuk 2001) poziomem pułapu tlenowego – VO_2max, który jest znacznie wyższy niż u przedstawicieli innych sportów walki jak judocy (Thomas i wsp., 1989); karatecy (Imamura i wsp. 1998); bokserzy wagi średniej (Guidetti i wsp. 2002); zapaśnicy (Silva i wsp. 1981); zawodnicy kendo (Hayashi i wsp. 1994).

Cel

W niniejszym artykule podjęta zostanie próba opisu niektórych z wyżej wymienionych cech, odstępując od całościowego opisu genetycznych uwarunkowań w odniesieniu do wszystkich wymienionych cech ważnych w szermierce, gdyż praca taka musiałaby być o znacznej objętości. Celem niniejszego artykułu jest raczej skoncentrowanie się na kilku wybranych aspektach, przy świadomości konieczności opracowania w przyszłości bardziej całościowego, w którym podjęta zostałaby próba także analizy uwarunkowań genetycznych cech psychologicznych istotnych w szermierce, a także związanych z prawidłową pracą układu nerwowego, a które wydają się niezwykle istotne w tej dyscyplinie. Do takich cech niewątpliwie należą: czas reakcji, zdolność koncentracji uwagi, zdolność trafnego podejmowania decyzji, odporność na stres startowy, etc.

Genetyka w szermierce

W badaniach genetycznych w sporcie główna uwaga ogniskowana jest na zagadnieniu ustalenia udziału wrodzonych predyspozycji oraz efektów środowiskowych *nature* vs *nurture*. Niemal identyczne podejście pozwala zrozumieć udział czynników genetycznych w powstawaniu kontuzji w wyniku fizycznej aktywności (Liu i wsp. 2009). Główne pytanie nie brzmi dzisiaj, czy geny wpływają na cechy fenotypu związanego z wysiłkiem fizycznym, wydolnością/mocą, kontuzjami wywołanymi wysiłkiem fizycznym etc., lecz który profil

genetyczny jest korzystny do uprawiania określonej dyscypliny sportu oraz tendencją do kontuzji (McKune i wsp. 2012)?

Jednym z najlepiej udokumentowanych czynników genetycznych mających wpływ na wydolność człowieka jest polimorfizm insercyjno-delecyjny genu kodującego konwertazę angiotensyny (ACE) – składowej systemu renina-angiotensyna. Genotyp insercyjny (II), charakteryzujący się niską aktywnością tego enzymu w tkankach, pozwala utrzymać korzystną równowagę energetyczną podczas intensywnego i długotrwałego wysiłku fizycznego (Tsianos i wsp. 2004). Pod koniec lat 90-tych zespół kierowany przez Montgomery zidentyfikował asocjację pomiędzy polimorfizmem insercyjno/delecyjnym w genie konwertazy angiotensyny (*ACE*), a wydolnością tlenową (Montgomery i wsp. 1998). Zaobserwowano, że sportowcy uprawiający sporty o charakterze tlenowym, takie jak wspinaczka wysokogórska, biegi długodystansowe, pływanie długodystansowe, prawie nigdy nie posiadają allelu D w swoim genotypie. Z kolei sportowcy uprawiający sporty o charakterze beztlenowym, sprinterzy, pływacy na krótkich dystansach, charakteryzują się wysokim poziomem ACE oraz częstszym występowaniem genotypu delecyjnego D/D. Allel I a w konsekwencji genotyp II były nadreprezentatywne u wysokowytrenowanych alpinistów (wspinających się powyżej 7000 metrów bez użycia tlenu) w porównaniu do zdrowych osób nie uprawiających sportu.

Projekt GENEATHLETE prowadzony przez Boucharda doprowadził do zidentyfikowania profili genetycznych opisujących sportowców dyscyplin „wytrzymałościowych" z maksymalnym VO_2max nie niższym niż 75 ml kg^{-1} min^{-1} (Doring i wsp. 2010a; Doring i wsp. 2010b; Doring i wsp. 2010c). U człowieka obserwuje się przeszło 200 wariantów polimorficznych asocjowanych z fenotypem związanym z uprawianiem sportu, reakcją na trening, predyspozycjami do kontuzji, ale nie więcej niż 20 SNPs asocjowane są z cechami sportowymi u zawodników klasy światowej (Doring i wsp. 2010).

Fenotyp zawodnika klasy światowej jest cechą niezwykle złożoną; przyjmuje się występowanie addytywnego efektu pojedynczych genów. Naukowcy poszukują "idealnego" profilu genetycznego predysponującego do sportów wydolnościowych oraz sportów siłowych, a także stopnia wytrenowania (Bouchard i wsp. 2010; Rankinen i wsp. 2010).

Do licznej grupy genów kandydujących należy zaliczyć *ADRA2A* (Sawczuk i wsp. 2013), *PPAR* (Maciejewska-Karłowska 2013), *AMPD1* (Cięszczyk i wsp. 2012), *NRF2* (Maciejewska i wsp. 2012), *ADRB1* (Sawczuk i wsp. 2013), *IL6* (Eider i wsp. 2013) etc, wpływające na zdolności sportowe człowieka w populacji polskich sportowców. Także testy genetyczne opracowywane w celu prognozowania ryzyka wystąpienia kontuzji związanych z uprawianiem sportu są przedmiotem coraz liczniejszych badań (Liu i wsp. 1994).

Jeśli rozpatrujemy udział w sukcesie sportowym czynników genetycznych, to zauważymy, że ma to szczególne znaczenie w odniesieniu do cech motorycznych i psychologicznych. Nie możemy jednak zapominać o ważkości czynników środowiskowych, a więc sterowania treningiem, odżywiania i suplementacji diety, oraz przygotowaniu mentalnym (trening ogniskowania uwagi, umiejętność przejęcia kontroli nad stresem, kontrolowanie emocji, radzenie sobie z: – bólem , – lękiem – porażką, – ośmieszeniem, kontrolę nastawienia emocjonalnego, umacnianie wiary w siebie, zarządzanie ryzykiem). Badania z zakresu genetyki wysiłku pozwoliły zidentyfikować szereg genów mających swój udział w warunkowaniu różnych aspektów ważnych w osiąganiu sukcesu w sporcie. Proces poszukiwania genów odpowiedzialnych za konkretne cechy związane z potencjałem sportowym zawodnika jest o tyle skomplikowany, że cechy te mają zwykle charakter addytywny, tzn. są uwarunkowane przez sumujący się efekt wielu genów (Maciejewska-Karłowska 2013). Zauważmy, że cechy ważne w sporcie można podzielić na cechy związane z wydolnością oddechowo-krążeniową, siłą mięśni, innymi cechami mięśni (np. metabolizm), adaptacją (tolerancją) do wysiłku, budową morfologiczną, cechami temperamentu wpływającymi na przygotowanie mentalne, zdolnościami taktycznymi itp. Niektóre z nich tylko w niewielkim stopniu zależą od czynników genetycznych (np. zachowanie równowagi, czas reakcji, obwód w biodrach), a w większym stopniu od czynników środowiskowych (treningu, odżywiania itp.). Z kolei takie cechy jak rozwijanie mocy maksymalnej, wytrzymałość mięśni, wydolność tlenowa, dokładność ruchu, szybkość i precyzja ruchu zależą w średnim lub dużym stopniu od czynników genetycznych, a ich współczynnik odziedziczalności jest stosunkowo wysoki i zawiera się w zakresie h^2=0,5-0,85 (odziedziczalność jest to stosunek udziału czynników genetycznych do sumy wszystkich czynników, a zatem genetycznych i środowiskowych, warunkujących daną cechę).

Jak powiedziano wyżej, i co warto podkreślić raz jeszcze, sukces sportowy w szermierce wynika

ze współdziałania takich czynników, jak: czynniki psychologiczne, somatyczne, neurokoordynacyjne i kondycyjne. Niewiele jest informacji z zakresu genetycznego uwarunkowania tej dyscypliny sportowej, choć istnieją pewne doniesienia dotyczące poszczególnych grup czynników istotnych w szermierce.

Wydolność beztlenowa

Do czynników kondycyjnych należą również takie zdolności motoryczne, jak szybkość i siła mięśniowa. Grupa czynników kondycyjnych, rozumianych jako fizjologiczno-energetyczny aspekt wysiłku charakterystycznego dla tej dyscypliny sportowej, jest obszarem najlepiej zbadanym pod kątem genetycznego podłoża. Z fizjologicznego punktu widzenia szermierka charakteryzuje się szeregiem krótkotrwałych wysiłków o dużej intensywności, w których istotną rolę będą pełniły beztlenowe mechanizmy pozyskiwania energii do pracy mięśniowej oraz odporność na zmęczenie. Za pozyskiwanie ATP w warunkach beztlenowych odpowiada enzym kinaza kreatynowa (CK), która jest kluczowa w pozyskiwaniu ATP z fosfokreatyny i ADP (Rivera i wsp. 1997). Badania nad wariantami genetycznymi genu *CK* sugerują, iż duża aktywność tego enzymu w komórkach mięśni szkieletowych będzie korzystna dla kształtowania fenotypu szybkościowo-siłowego (Echegaray i Rivera 2001). Już zaledwie 4 tygodniowy trening wytrzymałościowy zmienia poziom ekspresji wielu białek miocytów (Son i wsp. 2012). Inną grupą genów mających potencjalny wpływ na wydolność beztlenową kwasomlekową poprzez regulowanie szybkości mobilizacji zasobów glikogenu mięśniowego są geny enzymów biorących udział w procesie glikolizy. Szczególne znaczenie wydają się mieć fosfofruktokinaza i dehydrogenaza mleczanowa. Fosfofruktokinaza (PFK) jest enzymem decydującym o szybkości zachodzenia procesu glikolizy, katalizującym początkową reakcję szlaku – fosforylację fruktozo-6-fosforanu do fruktozo-1,6-bifosforanu z udziałem ATP i jonów magnezu. Dobowa produkcja tego związku w organizmie wynosi około 1 grama. Zapasy fosfokreatyny w mokrej masie mięśniowej szacowane są na około 25 mmol/kg i zapewniają dostarczenie energii przez kilka sekund (Quistorff i wsp. 1993). Natomiast dehydrogenaza mleczanowa (LDH) umożliwia przebieg glikolizy w warunkach beztlenowych poprzez reoksydację NADH w reakcji powstawania mleczanu przez odtworzenie NAD potrzebnego w następnym cyklu reakcji. Warianty alleliczne dla mięśniowej podjednostki LDH mogłyby zatem mieć znaczenie dla różnicowania wydolności beztlenowej zawodników.

Spośród wielu genów badanych w aspekcie szybkości, na uwagę zasługuje kilka z nich, szczególnie gen aktyniny 3 *ACTN3*, należącej do rodziny białek wiążących aktynę, umiejscowionych w linii Z sarkomeru. W odróżnieniu od aktyniny 2, aktynina 3 ulega ekspresji w mięśniach II typu (włókna typu szybkiego), co sugeruje udział w rozwijaniu dużej siły mięśni, potrzebnej szczególnie u sportowców uprawiających krótkotrwałe, intensywne dyscypliny. Występujący w tym genie polimorfizm R577X, w którym arginina zastąpiona jest kodonem STOP, w wyniku czego brak w komórkach prawidłowego produktu białkowego, umożliwia stwierdzenie, czy sportowiec będzie wykazywał zdolności potrzebne w uprawianiu dyscyplin szybkościowych, czy rozwinie się w kierunku dyscyplin wytrzymałościowych.

W 1999 roku zespół kierowany przez North zidentyfikował mutację nonsensowną – substytucję C→T w pozycji 1747 (C1747T) w eksonie 16 genu, której efektem jest powstanie kodonu stop (X) w miejscu argininowego (R) w pozycji 577 łańcucha białkowego, co skutkuje przerwaniem translacji i powstaniem nieaktywnej formy białka (North i wsp. 1999). Osoby z genotypem 577XX nie posiadają aktyniny 3 we włóknach szybkich. North szacuje, że około 16% populacji światowej (od 25% populacji azjatyckiej, 18% europejskiej i do mniej niż 1% afrykańskiej populacji Bantu) pozbawione jest tego białka w mięśniach, a ponieważ brak fenotypowego efektu w postaci zespołu chorobowego, dlatego przyjęto, że nie odgrywa ono żadnej kluczowej roli (North i wsp. 1999).

W 2003 roku Yang i współpracownicy wysunęli hipotezę o kompensacyjnym wpływie aktyniny 2 u osób z genotypem 577XX. Niemniej wysoka konserwatywność genu *ACTN3* sugeruje, że przetrwał on w genomie ze względu na funkcję inną, niż pełni *ACTN2* (Yang i wsp. 2003). Genotypowanie *ACTN3* u nieczłekokształtnych naczelnych wykazało, że najprawdopodobniej mutacja R577X pojawiła się po raz pierwszy u człowieka (Mills 2001), a obszar genomu otaczający allel 577X wykazuje niski poziom zmienności genetycznej i rekombinacyjnej u osób o pochodzeniu europejskim i wschodnio – azjatyckim, w połączeniu z silną selekcją. Zaproponowano hipotezę o pozytywnej selekcji allelu 577X ze względu na jego wpływ na

metabolizm mięśni szkieletowych w niektórych populacjach człowieka (McArthur i wsp. 2007).

W aspekcie warunkowania siły mięśniowej i fenotypów anaerobowych analizowane są także warianty alleliczne genu insulinopodobnych czynników wzrostu *IGF1* i *IGF2* [42], białka wiążącego IGFBP3, które decyduje o biodostępności insulinopodobnych czynników wzrostu (Cheng i wsp. 2005), genu *NR3C1* należącego do grupy jądrowych receptorów glikokortykoidów (siła mięśni ręki i nogi), gen białka *EPAS1* związanego z hipoksją tkankową, indukującego śródbłonkowy czynnik wzrostu VEGF czy gen deaminazy adenozynomonofosforanu – *AMPD1*, którego warianty alleliczne korelowane były z wynikiem testu Wingate, czyli maksymalną mocą mięśni generowaną przez badanego.

Nie bez znaczenia wydaje się rola takich genów strukturalnych, jak genu łańcucha kolagenu typu 1 *COL1A*, genu białka titiny *TTN*, które stabilizuje miofilamenty grube w sarkomerze i której ekspresja zmienia się pod wpływem treningu (Son i wsp. 2012), czy genu kinazy lekkiego łańcucha miozyny *MYLK*, która reguluje skurcz mięśni gładkich.

Wydolność tlenowa

Wydolność tlenowa, jak powiedziano wyżej, nie należy do czynników bezpośrednio warunkujących osiąganie sukcesu sportowego w szermierce, jednak decyduje o ogólnym przygotowaniu zawodnika do wysiłku startowego i jego odporności na zmęczenie w trakcie np. całego turnieju. Również geny mitochondrialnego DNA kodujących białka zaangażowane w przemiany energetyczne może odgrywać istotną rolę w różnicowaniu fenotypów pod kątem aktywności fizycznej. Badania wykazały indywidualne różnice w wydolności aerobowej oraz efektywności treningu sportowców wyczynowych w zależności od wariantu sekwencji w obrębie pętli D – niekodującego fragmentu mitochondrialnego DNA, co zostało potwierdzone analizą polimorfizmów długości fragmentów restrykcyjnych RFLP. Analizy częstości występowania dwóch polimorfizmów w mtND5 oraz jednego w obrębie pętli D wśród sportowców i nietrenującej grupy kontrolnej nie potwierdziły istnienia różnic w rozkładzie genotypów pomiędzy badanymi grupami (Rivera i wsp. 1998). Kiedy w naszym zespole zaczęliśmy realizować badania polimorfizmu mtND5 w grupie 239 profesjonalnych zawodników trenujących różne dyscypliny i konkurencje sportowe, reprezentujących różne klasy sportowe, w tym reprezentantów Polski oraz studentów Akademii Wychowania Fizycznego, zarówno tych bardziej jak i tych mniej aktywnych sportowo, zaobserwowaliśmy, że maksymalne zużycie tlenu asocjowało z wariantem *BamHI+/+* genu *mtND5*. Ponadto zaobserwowaliśmy pozytywny wpływ allelu *BamHI+* na poziom maksymalnego zużycia tlenu (VO_2max).

Ważną funkcję w regulacji sprawności procesów metabolicznych i energetycznych wpływających na wydolność fizyczną odgrywa grupa białek rozprzęgających energię UCP (Holdys i wsp. 2013). Jako elementy mitochondrialnego łańcucha oddechowego wpływają na ilość syntetyzowanego ATP i jego wykorzystanie w trakcie wysiłku, regulując sprawność mięśni. Im lepsze sprzęganie energii, tym więcej ATP jest tworzone i wykorzystywane w trakcie wysiłku. Rozprzęganie energii w postaci ciepła obniża sprawność mięśni, choć działa ochronnie na tkankę ze względu na mniejszy stres oksydacyjny (mniejsza ilość wytwarzanych wolnych rodników tlenowych). Udział tych białek w metabolizmie lipidów – substratów energetycznych w procesie oddychania tlenowego sugeruje możliwy wpływ na kształtowanie wydolności wytrzymałościowej (Krauss i wsp. 2005). Kiedy w naszym zespole analizowaliśmy asocjację pomiędzy maksymalnym zużyciem tlenu a wariantami genów *UCP2* oraz *UCP3* w grupie 154 mężczyzn i 85 kobiet, profesjonalnych atletów z różnych dyscyplin sportu i o różnym stopniu wytrenowania, nie zaobserwowaliśmy statystycznie istotnych zależności pomiędzy poziomem VO_2max a polimorfizmem I/D w eksonie 8 genu *UCP2* gene oraz substytucji C>T w eksonie 5 (Y210Y) genu *UCP3*. Jednak zaobserwowaliśmy tendencję w występowaniu wyższych wartości VO_2max w przypadku allelu I w genotypie I/D *UCP2* oraz allelu T w genie *UCP3*, co może wskazywać na ich korzystny wkład w wysiłkach wytrzymałościowych (Holdys i wsp. 2013).

Wysokość ciała

Wśród czynników somatycznych istotną determinantą osiągnięcia sukcesu sportowego przez szermierza jest wysokość ciała (>170 dla mężczyzn i >160 dla kobiet), a w mniejszym stopniu jego masa. Model dziedziczenia cech somatycznych, a więc budowy i składu ciała (zawartość tłuszczu), jego wysokości, masy lub długości kończyn opiera

się na współdziałaniu wielu genów o zasięgu ogólnoustrojowym. Najlepszym przykładem takiego genu jest grupa czynników wzrostu, do której zalicza się m.in. hormon wzrostu GH czy insulinopodobne czynniki wzrostu IGF1 i IGF2 oraz ich białka wiążące (IGFBP3) i receptory. Nieliczne badania nad wpływem wariantów allelicznych w tych genach na wzrost u osób zdrowych wciąż nie dają jednoznacznych odpowiedzi. Wśród genów warunkujących masę ciała analizowano, oprócz wyżej wspomnianych czynników wzrostu, geny receptorów adrenergicznych beta2 i beta3, gen receptora aktywowanego proliferatorami peroksysomów gamma *PPARG* (Maciejewska-Karłowska 2013), spełniający podstawową rolę regulacyjną wielu przemian metabolicznych ustroju (regulacja glikemii, lipidemii, adipogenezy, funkcji śródbłonka i obniżanie insulinooporności. Ciekawie przedstawiają się badania z zakresu gęstości mineralnej kości u zawodników sztuk walki, gdyż stwierdza się, że u dziewcząt trenujących tekwondo sport ten wpływa korzystnie na ich gęstość mineralną kości (Imamura i wsp. 1998) co jest szczególnie ciekawe w kontekście wzrostu w ostatnim czasie liczby przypadków wystąpienia osteoporozy.

Czynniki nerwowo-koordynacyjne

Stosunkowo najmniej poznane jest podłoże genetyczne czynników nerwowo-koordynacyjnych. Wśród zaliczanych tutaj cech wiadomo, że silnie uwarunkowane genetycznie są m.in. koordynacja wzrokowo-ruchowa, orientacja przestrzenna lub równowaga. Literatura nie podaje jednak poszczególnych genów mających wpływ na kształtowanie tychże cech. Jednak niektórzy autorzy upatrują związku postrzegania wzrokowego i słuchowego w obszarze genomu zawierającym geny kandydujące do warunkowania dysleksji (*DCDC2*, *DYXS*), jako że zaburzona jest wówczas percepcja wzrokowa, słuchowa i integracja percepcyjno-motoryczna – cecha istotna dla szermierza (Zhong i wsp. 2013).

Grupa czynników psychologicznych jest bardzo ciekawa w kontekście uwarunkowań genetycznych i kluczowa dla osiągania dobrych wyników sportowych. Bez dobrego przygotowania motywacyjnego i odporności na stres trudno jest oczekiwać osiągnięcia sukcesu sportowego, szczególnie w przypadku takiej dyscypliny, jak szermierka, gdzie wynik zależy od koncentracji i trafnych wyborów taktycznych. Badania genetyczne z zakresu struktury psychicznej sportowców należą do rzadkości, choć podłoże genetyczne zachowania, tzw. genetyka behawioralna jest dynamicznie rozwijającą się gałęzią nauki. Do tej pory analizowano między innymi warianty genetyczne genu dopaminy, transportera dopaminy *DAT1* oraz receptora dopaminy *D4DR* czy receptora serotoniny *HTR2A*. Odpowiedni poziom neuroprzekaźników, odpowiednia ilość białek transportujących i receptorów zapewniają zawodnikowi lepszy stan psychofizyczny, dlatego istotnym jest odkrycie wariantów allelicznych korzystnych dla uprawiania sportu. Kilka miejsc polimorficznych zaobserwowanych w genie *D4DR* wskazuje na różnice w podatności na zaburzenia koordynacji, ale też na różną otwartość i chęć poszukiwania nowych wrażeń (ang. *Novelty seeking*) (Ebstein i wsp. 1997). Podobnie warianty genu transportera dopaminy *DAT1* warunkujące zbyt mały jego poziom we krwi oraz niektóre warianty genu receptora serotoniny *HTR2A* mogą odbijać się w sposób istotny w sferze emocji (Antypa i wsp. 2013).

Podsumowanie

Podsumowując, należy stwierdzić, że badania genetyczne dostarczają coraz to nowych informacji zarówno z zakresu genetyki wysiłku oraz genetyki behawioralnej, które mogą okazać się niezwykle cenne w prognozowaniu predyspozycji genetycznych do wyczynowego i na wysokim poziomie sportowym uprawiania szermierki. Nie zmienia to faktu, że na poziomie rekreacyjnym i amatorskim szermierka pozostaje interesującą dyscypliną dostarczającą pozytywnych wrażeń i radości, do czego nie są potrzebne szczególne predyspozycje genetyczne.

Piśmiennictwo

Antypa N., Calati R., Souery D., Pellegrini S., Sentissi O., Amital D., Moser U., Montgomery S., Kasper S., Zohar J., De Ronchi D., Mendlewicz J., Serretti A., Variation in the HTR1A and HTR2A genes and social adjustment in depressed patients, J Affect Disord, 2013 doi: 10.1016/j.jad.2013.02.036.

Borysiuk Z., Analysis of changes in saber fencing after the introduction of electrical scoring apparatus. Hum Mov, 2005;6:129-135.

Borysiuk Z., Somatyczne, wysiłkowe i koordynacyjne determinanty mistrzostwa sportowego w szermierce, Sport Wyczyn, 2001;1-2:17-29.

Bouchard C., Sarzynski M.A., Rice T.K., Kraus W.E., Church T.S., Sung Y.J., Rao D.C., Rankinen T., Genomic predictors of maximal oxygen uptake response to standardized exercise training programs, J Appl Physiol, 2010;110:1160–1170.

Bray MS., Hagberg JM., Perusse L., Rankinen T., Roth S.M., Wolfarth B., Bouchard C., The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes: the 2006–2007 update, Med Sci Sports Exerc, 2009;41:35–73.

Cheng I., DeLellis Henderson K, Haiman CA., Kolonel L.N., Henderson B.E., Freedman M.L., Le Marchand L., Genetic determinants of circulating insulin-like growth factor (IGF)-I, IGF binding protein (BP)-1, and IGFBP-3 levels in a multiethnic population, J Clin Endocrinol Metab, 2005;92,9:3660-666.

Cięszczyk P., Eider J., Leońska-Duniec A., Sawczuk M., Maciejewska A., Eider J., Ficek K., Sygit K., Kotarska K., Distribution of the AMPD1 T34C polymorphism in polish power-orientated athletes, J Sports Sci, 2012;30:31-35.

Czajkowski Z., Taktyka i psychologia w szermierce, Katowice 2007;85-108.

Döring F., Onur S., Fischer A., Boulay M.R., Pérusse L., Rankinen T., Rauramaa R., Wolfarth B., Bouchard C., A common haplotype and the Pro582Ser polymorphism of the hypoxia-inducible factor-1α (HIF1A) gene in elite endurance athletes, J Appl Physiol, 2010a;108:1497-1500.

Döring F., Onur S., Kürbitz C., Boulay M.R., Pérusse L., Rankinen T., Rauramaa R., Wolfarth B., Bouchard C., Single nucleotide polymorphisms in the myostatin (MSTN) and muscle creatine kinase (CKM) genes are not associated with elite endurance performance, Scand J Med Sci Sports, 2010b;21:841-845.

Döring F.E., Onur S., Geisen U., Boulay M.R., Pérusse L., Rankinen T., Rauramaa R., Wolfahrt B., Bouchard C., ACTN3 R577X and other polymorphisms are not associated with elite endurance athlete status in the Genathlete study, J Sports Sci, 2010c;28:1355-1359.

Ebstein R.P., Segman R., Benjamin J., Osher Y., Nemanov L., Belmaker R.H., 5-HT2C (HTR2C) serotonin receptor gene polymorphism associated with the human personality trait of reward dependence: interaction with dopamine D4 receptor (D4DR) and dopamine D3 receptor (D3DR) polymorphisms, Am J Med Genet, 1997;21,74,1:65-72.

Echegaray M., Rivera MA., Role of creatine kinase isoenzymes on muscular and cardiorespiratory endurance: genetic and molecular evidence, Sports Med, 2001;13:919-934.

Eider J., Maciejewska A., Sawczuk M., Cięszczyk P., Ostanek M., Leońska-Duniec A., Ficek K., The –174 G/C polymorphism of the IL6 gene is associated with elite power performance, J Sports Med Phys Fitness, 2013;53:88-92.

Eliakim A., Brasel JA., Mohan S., Barstow T.J., Berman N., Cooper D.M., Physical fitness, endurance training, and the growth hormone-insulin-like growth factor I system in adolescent females, J Clin Endocrinol Metab, 1996;81,11:3986-3992.

Francescato M.P., Cettolo V., di Prampero PE., Influence of phosphagen concentration on phosphocreatine breakdown kinetics. Data from human gastrocnemius muscle, J Appl Physiol, 2008;105:158-164.

Gierczuk D., Hübner-Woźniak E., Długołęcka B., Influence of training on anaerobic power and capacity of upper and lower limbs in young greco-roman wrestlers, Biol Sport, 2012;29:235-239.

Guidetti L., Musulin A., Baldari C., Physiological factors in middleweight boxing performance, J Sports Med Phys Fitness, 2002;42:309-14.

Hayashi K., Kawakami Y., Abe T., Fukunaga T., Cardiopulmonary response to Kendo exercises by a portable telemetric system, J Train Sci, 1994;6:39-43.

Holdys J., Gronek P., Kryściak J., Stanisławski D., Genetic variants of uncoupling proteins-2 and -3 in relation to maximal oxygen uptake in different sports, Acta Biochim Pol, 2013;60,1:71-75.

Imamura H., Yoshimura Y., Uchida K., Nishimura S., Nakazawa A.T., Maximal oxygen uptake, body composition and strength of highly competitive and novice karate practitioners, Appl Human Sci, 1998;17:215-218.

Kolayis H., Using EEG biofeedback in karate: The relationship among anxiety, motivation and brain waves, Arch Budo, 2012;8,1:13-18.

Koutedaikis Y., Ridgeon A., Sharp NCC., Boreham C., Seasonal variation of selected performance parameters in epee fencers, Br J Sports Med, 1993;27:171-174.

Krauss S., Zhang CY., Lowell BB., The mitochondrial uncoupling-protein homologues, Nat Rev Mol Cell Biol, 2005;6:248-261.

Lauren B., Physiological Profile of National Class National Collegiate Athletic Association Fencers, JAMA, 1984;252:500-5003.

Liu X., Tingle T., Lintner D.M., Lowe W.R., Zhai, Q.J., Luo Z.P., Differences in collagen gene expression in male and female anterior cruciate ligament injured athletes, Biol. Sport, 2009;26:255-261.

MacArthur D.G., Seto J.T., Raftery J.M., Quinlan K.G., Huttley G.A., Hook J.W., Lemckert F.A., Kee A.J., Edwards M.R., Berman Y., Hardeman E.C., Gunning P.W., Easteal S., Yang N., North K.N., Loss of ACTN3 gene function alters mouse muscle metabolism and shows evidence of positive selection in humans, Nat Genet, 2007;39,10:1261-1265.

Maciejewska A., Leońska-Duniec A., Cięszczyk P., The NRF2 gene A/G polymorphism in Polish rowers, J Hum Kinet, 2012;31:59-62.

Maciejewska-Karłowska A., Polymorphisms in the Peroxisome Proliferator-Activated Receptor genes: relevance for athletic performance, Trends Sport Sci, 2013;12:5-15.

McKune A.J., Semple SJ., Peters-Futre EM., Acute exercise-induced muscle injury, Biol Sport, 2012;29:3-10.

Mills M.A., Yang N., Weinberger RP., Vander Woude D.L., Beggs A.H., Easteal S., North K.N., Differential expression of the actin-binding proteins, alpha-actinin-2 and -3, in different species: implications for the evolution of functional redundancy, Hum Molec Genet, 2001;10:1335-1346.

Montgomery H.E., Marshall R., Hemingway H., Myerson S., Clarkson P., Dollery C., Hayward M., Holliman D.E., Jubb 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., Human gene for physical performance. Nature. 1998;393:221–222.

North K.N., Yang N., Wattanasirichaigoon D., Mills M., Easteal S., Beggs A.H., A common nonsense mutation results in alpha-actinin-3 deficiency in the general population, Nat Genet, 1999;21,4:353-4.

Nyström J., Lindwall O., Ceci R., Harmenberg J., Svedenhag J., Ekblom B., Physiological and Morphological Characteristics of World Class Fencers, Int J Sports Med, 1990;11:136-139.

Pieter W., Bercades L.T., Kim GD., Relative total body fat and skinfold patterning in filipino national combat sport athletes, J Sports Sci Med, 2006;CSSI:35-41.

Quistorff B., Johansen L., Sahlin K., Absence of phosphocreatine resynthesis in human calf muscle during ischaemic recovery, Biochem J, 1993;291:681-686.

Rankinen T., Roth SM., Bray MS., Loos R., Pérusse L., Wolfarth B., Hagberg J.M., Bouchard C., Advances in exercise, fitness, and performance genomics, Med Sci Sports Exerc, 2010;42:835-846.

Rivera MA., Dionne FT., Wolfarth B., Chagnon M., Simoneau J.A., Pérusse L., Boulay M.R., Gagnon J., Song T.M., Keul J., Bouchard C., Muscle-specific creatine kinase gene polymorphism in elite endurance athletes and sedentary controls, Med Sci Sports Exerc, 1997;29,11:1444-1447.

Rivera M.A., Wolfarth B., Dionne F.T., Chagnon M., Simoneau J.A., Boulay M.R., Song T.M., Perusse L., Gagnon J., Leon A.S., Rao D.C., Skinner J.S., Wilmore J.H., Keul J., Bouchard C., Three mitochondrial DNA restriction polymorphisms in elite endurance athletes and sedentary controls, Med Sci Sports Exerc, 1998;30:687-690.

Roi G.S., Bianchedi D., The Science of Fencing. Sports Med, 2008;38:465-481.

Sawczuk M., Maciejewska A., Cięszczyk P., Zarębska A., Polymorphisms in the ADRB1 gene and endurance performance, Cent Eur J Biol, 2012;5:794-800.

Sawczuk M., Maciejewska-Karłowska A., Cięszczyk P., A single nucleotide polymorphism rs553668 in ADRA2A gene and Polish elite endurance athlete status. Trends Sport Sci, 2013;1,20:30-35.

Silva J.M 3rd., Shultz BB., Haslam RW., Murray D., A psychophysiological assessment of elite wrestlers, Res Q Exerc Sport, 1981;52:348-58.

Son H.J., Kim HJ., Kim CK., The effect of resistance and endurance exercise training on muscle proteome expression in human skeletal muscle, Biol Sport, 2012;29:121-127.

Thomas S.G., Cox M.H., LeGal Y.M., Verde T.J., Smith H.K., Physiological profiles of the Canadian national Judo team, Can J Sport Sci, 1989;14:142-147.

Tsianos G., Sanders J., Dhamrait S., Humphries S., Grant S., Montgomery H., The ACE gene insertion/deletion polymorphism and elite endurance swimming, Eur J Appl Physiol, 2004;92,3:360-362.

Yang N., MacArthur D.G., Gulbin J.P., Hahn A.G., Beggs A.H., Easteal S., North K., *ACTN3* Genotype Is Associated with Human Elite Athletic Performance, Am J Hum Genet, 2003;73,3:627–631.

Yavuz H.U., Oktem F., The relationship between depression, anxiety and visual reaction times in athletes, Biol Sport, 2012;29:205-209.

Zhong R., Yang B., Tang H., Zou L., Song R., Zhu L.Q., Miao X., Meta-analysis of the association between DCDC2 polymorphisms and risk of dyslexia, Mol Neurobiol, 2013;47,1:435-42.

Autor odpowiedzialny za korespondencję: Piotr Gronek, Akademia Wychowania Fizycznego w Poznaniu, Zakład Fizjologii; e-mail: gronek@awf.poznan.pl