

GENETİK ARAŞTIRMALARIN SPORDAKİ YERİ

Onur EROĞLU

Bilecik Şeyh Edebali Üniversitesi, Fen-Edebiyat Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü

Atletik performansın, uzun yıllardır yoğun egzersiz programlarına bağlı olarak gelişebileceği bilinmektedir (Lortie, vd., 1982). Ancak bazı bireylerin doğuştan atletik kabiliyetli olduğu görünmektedir. Bu doğuştan kabiliyetin görüldüğü bireylerin ortalama performansı antrenman öncesi ve antrenman sonrasında bile mükemmel bir şekilde kusursuzdur. Atletik potansiyelin derecesi kalıtılmış özellikler ile önceden belirlenir ve antrenmana yanıt derecesinin antrenmanın gerçekleştirilmesinden önce öngörülmesi birçok tartışmaya neden olmaktadır.

Atletik performans çabaların bütününe kapsadığından, multifaktöriyel bir kavram olarak ele alınmalı ve olumlu olumsuz birçok faktörle birlikte değerlendirilmelidir (Atasür ve Yücesir, 2004). İnsan güç/kuvvet ve dayanıklılık performansı çevresel ve çoklu genlerin her ikisinden de etkilenen multifaktöriyel özelliklerdir (Ahmetov, vd., 2015; Hughes, vd., 2011).

Genetik faktörler, atletik performansta ve onunla ilişkili olarak koordinasyon, esneklik, aerobik kapasite, güç ve kuvvet gibi fenotiplerin belirlenmesinde anahtar rol oynadığı düşünülür. Sporcu durumu ve orta düzey fenotiplerin nispeten daha yüksek kalıtsal olmasına karşın, genetik varyantlar için araştırmalar belirli spor tiplerinde zorlu görevlerin başarılmasına yatkınlığa katkıda bulunur (Simoneau, J-A., vd., 1995; Alonso, L., vd., 2014). Sporda genomik, elit sporcuların genomlarının fonksiyon ve organizasyonlarına odaklanan nispeten yeni bir bilimsel disiplindir (Ahmetov ve Fedotovskaya, 2015).

Spor genomu çağı atletik performansla ilişkili, ilk genetik markerların keşfi ile (ACE, ACTN3, AMPD1, PPARGC1A) 2000'lerin başında başladı. Sekanslama, genotiplendirme ve geniş kullanım alanına sahip DNA mikroarrayin uygulamaları ile elit sporcu durumları ilişkisi doğrulanmamış, aday gen varyantlarının yayınlanmış çok sayıda genetik çalışmaları literatürde bulunmaktadır (Ahmetov ve Fedotovskaya, 2015).

Sporda genetik altyapı özellikle kuvvet, dayanıklılık, kas kitlesi, kas liflerinin tipi ve oranları ile akciğer kapasitesi üzerinde büyük etki göstermektedir. Özellikle dayanıklılık sporları için gerekli olan kardiyopulmoner kapasite üzerindeki etkisi olduğuna dair önemli çalışmalar mevcuttur (Işık, 2009).

Atletik kabiliyetin doğuştan mı var olduğu, sonradan mı kazanıldığı her zaman tartışma konusu olmakla birlikte bu yeteneklerin ve sonuçta ortaya konulan performansın bir limitinin olup olmadığı günümüzde çok daha önem kazanan ve üzerinde durulan bir konu olmuştur (Işık, 2009).

Genetik Mekanizmalar

Mutasyon: Mutasyon ya da değişim, bir canlının genomu içindeki DNA yada RNA diziliminde meydana gelen kalıcı değişimlerdir.

Polimorfizm: "Poli" ve "morfizmos" kelimelerinden oluşan "polimorfizm", eski Yunanca'da "çok şekillilik" anlamı taşıyan bir sözcüktür. Genetik polimorfizm, bir popülasyonda, farklı allellere bağlı olarak, genetik olarak belirlenmiş iki ya da daha çok alternatif fenotipin görülmesidir.

Epigenetik: Epigenetik terimi günümüzde "DNA dizisindeki değişimlerle açıklanamayan, mitoz ve/veya mayoz bölünme ile kalıtılabilen, gen fonksiyonundaki değişiklikler" olarak tanımlanmaktadır. Son on yılda yapılan araştırmalar sonucu, epigenetik olayların, özellikle yüksek organizasyonlu canlılarda oldukça önemli etkileri olduğu anlaşılmıştır.

DNA Metilasyonu: DNA metillenmesi, genel kural olarak DNMT (DNA metil transferaz)'ler tarafından CpG adacıklarında ve sitozinin 5 numaralı karbonunda meydana getirilir.

DNA Metilasyonu ve Gen İfadesi: CpG adacıklarında görülen DNA metillenmesi, gen ifadesinin kontrolünde önemli rol oynamaktadır. Gen ifadesinin düzenlenmesinde, özellikle genlerin promotor bölgelerindeki metillenme, transkripsiyon faktörlerinin tanıma bölgelerinde değişiklikler meydana getirerek bu faktörlerin bağlanmasını engellemekte ve bu şekilde gen ifadesinin baskılanmasında rol oynamaktadır.

Histon Modifikasyonları: DNA'nın paketlenmesinde görevli olan histon proteinlerinin bazik amino-terminal uçları nükleozomdan çıkıntılar yapar ve bir takım posttranslasyonel modifikasyonlara uğrayabilir. Bu modifikasyonlar arasında; HAT'lar (histone asetil transferaz) tarafından asetillenme ve HMT'ler (histon metil transferaz) tarafından metillenme yer almaktadır.

RNA Temelli Modifikasyonlar: Diğer bir epigenetik mekanizma, miRNA temelli değişimlerdir. miRNA'lar protein kodlamayan RNA genleridir ve 22 nükleotid uzunluğunda dizi spesifik gen düzenleyicileri olarak gen ekspresyonunun kontrolünde rol oynarlar (Saetrom ve ark, 2007).

Kimerizm: Normalde gebeliğin oluşması için bir adet dişi yumurta hücresi (oosit) ve bir adet erkek yumurta hücresinin (sperm) birleşmesi gerekir. İki adet yumurta hücresinin iki adet sperm hücresi ile birleşmesi durumunda ikiz gebelik meydana gelir. Çok nadiren gerçekleşen kimerizm durumunda iki yumurta ve iki spermin birleşmesinden oluşan 2 adet döllenmiş yumurta daha sonra birleşerek tek bir fetus meydana getirirler. Oluşan fetus yani daha sonra doğan bebek aslında iki kardeşin genetik yapısından ve dokularından oluşan tek bir canlı gibidir. Kimerizm olayıyla meydana gelen bu canlıya "kimer" veya "kimerik insan" adı verilir.

Sportif performansa etki eden genler incelendiğinde;

Dayanıklılık ile ilişkili genler; EPO, ACE, ADRB1, ADRB2, ADRB3 gen ailesi, NRF1 ve NRF2, PGC-1 alpha, HIF-1 alpha ve HIF-2 alpha, GYS1, CHRM2, VEGF, CK-MM, AMPD1 ve Kollajen genleri(COL5A1, COL6A1,COL1A1), PPARGC1

Dayanıklılık ve Sürat ile ilişkili Genler; ACTN3

Kuvvet ile ilişkili Genler; MSTN, MLCK, IGF-1 genleri karşımıza çıkmaktadır.

Teknolojik gelişmelerin beraberinde moleküler biyoloji ve genetik bilimindeki ilerlemeler ışığında, genetik faktörlerin özellikle de tanı ve risk profillenmesinde, aday gen tayininde ve haritalanmasında, farmokogenetikte ve fizyolojik genomik ile çevresel uyaranlara verilen cevap sonucunda insanlarda performansa etki eden gen ve gen grupları her geçen gün daha da detaylı olarak belirlenmektedir.

Son yıllarda yapılan çalışmalarda sportif performansta artışın bireylerdeki genetik altyapıya bağlı olarak ne şekilde etkilendiği araştırma konusu olmuştur. Bu etkinin sporcuda başarıyı ne derecede etkilediği belirlenmeye çalışılmaktadır. Bu bağlamda aday gen çalışmaları ön plana çıkmaktadır.

Ayrıca sportif performansın yanı sıra tendon yaralanmaları, ligament sorunları, gen terapisi, psikolojik durum ve gen dopingi gibi önemli konularda da aday genlerin belirlenmesinde, araştırılması gereken ve aydınlatılmayı bekleyen birçok genetik mekanizmanın da var olduğu unutulmamalıdır.

Genetik alt yapının da kişilerin yaptığı veya yapacağı spor dallarında farklı etki mekanizmalarına sebebiyet vermesi ve sportif performansta ayrıcalık kazandırabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Bu bağlamda yetiştirilecek elit sporcuların genetik altyapılarına bakılarak genotiplerine özgü uygun branşlarda yetiştirilmesi önerilmektedir. Ancak unutulmamalıdır ki genetik, sportif performans için birçok faktör arasından tek bir tanesidir. Performansın ortaya konulmasında diğer bileşenlerinde önemi ve varlığı unutulmamalıdır.