

ارتباط پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با عملکرد ورزشی پسران نوجوان

سعیده وکیلی^۱ - معرفت سیاه کوهیان^{۲*} - شهناز میرزائی^۳ - مژده خواجه لندی^۴

۱. کارشناسی ارشد فیزیولوژی ورزشی، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، دانشگاه محقق اردبیلی، اردبیل، ایران. ۲. استاد گروه فیزیولوژی ورزشی، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، دانشگاه محقق اردبیلی، اردبیل، ایران. ۳. کارشناسی ارشد فیزیولوژی ورزشی، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، دانشگاه محقق اردبیلی، اردبیل، ایران. ۴. دانشجوی دکتری گروه فیزیولوژی ورزشی، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، دانشگاه محقق اردبیلی، اردبیل، ایران
(تاریخ دریافت: ۹۹/۰۵/۰۳، تاریخ تصویب: ۱۱/۰۴/۱۳۹۹)

چکیده

در دهه اخیر، پلی‌مورفیسم‌های متعددی شناسایی شده‌اند که با عملکردهای ورزشی ارتباط معنادار دارند. در این میان ژن ACTN3 نماینده شایسته‌ای برای استعدادیابی ورزشی معرفی شده است که می‌تواند در هدایت کودکان به ورزش‌های مربوطه مؤثر باشد. بنابراین، هدف از پژوهش حاضر بررسی ارتباط پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با عملکرد ورزشی پسران نوجوان بود. آزمودنی‌های این پژوهش شامل ۸۶ نوجوان پسر ۸-۱۲ ساله غیرورزشکار شهر اردبیل بودند. عملکرد ورزشی سنجش شده شامل استقامت عضلات انگشتان دست، استقامت عضلات شکم، استقامت عضلانی کمر بند شانه، توان، آمادگی قلبی تنفسی و سرعت بود که به روش میدانی اندازه‌گیری شد. پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با استفاده از واکنش زنجیره‌ای پلیمرز تترآ آرمز (Tetra-ARMS PCR) و توالی‌یابی مستقیم DNA از طریق نمونه بزاقی تعیین و مقایسه شد. از آزمون‌های دو به منظور بررسی پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 و رابطه بین عملکرد ورزشی و پلی‌مورفیسم ژن ACTN3، با سطح معناداری ($P < 0.05$) استفاده شد. نتایج آزمون توافقی‌های دو نشان‌دهنده تفاوت معنادار در فراوانی پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 در آزمودنی‌ها بود که به ترتیب بیشترین فراوانی در ژنوتیپ هتروزیگوت (RX)، هموزیگوت سالم یا وحشی (RR) و هموزیگوت متانت (XX) بود ($P = 0.01$). در بررسی رابطه بین پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 و عملکرد ورزشی نوجوانان در سه سطح (ضعیف، متوسط و خوب) نشان‌دهنده رابطه معنادار تنها در نتایج آزمون استقامت هوازی بود ($P = 0.02$). می‌توان نتیجه گرفت که آزمودنی‌های دارای ژنوتیپ RR به ترتیب دارای عملکرد بهتری در توان، آمادگی قلبی تنفسی، استقامت عضلات شکم و انعطاف‌پذیری بود و آزمودنی‌های دارای ژنوتیپ RX به ترتیب دارای عملکرد بهتری در استقامت عضلات انگشتان دست، سرعت استقامت، عضلات کمر بند شانه، انعطاف‌پذیری و توان بودند.

واژه‌های کلیدی

بازاریابی عصبی، برند تجاری، ردیابی چشم، حامیان مالی، هواداران فوتبال.

مقدمه

استعدادیابی در حال حاضر از چالش‌های اصلی در ورزش است (۱). امروزه همه کشورهای دنیا برای کسب مدال‌های طلا، نقره و برنز رقابت‌های جهانی و المپیک برنامه‌ریزی‌های زیربنایی چشمگیری می‌کنند (۲). علاقه به شناسایی استعداد از مفاهیم بسیار مهم در علوم ورزشی و تربیت بدنی است که طی سال‌های اخیر به شکل چشمگیری افزایش یافته است (۳). بی‌شک شناسایی استعداد، آشنایی با رشته‌های مختلف ورزشی و رویدادها، فرایندی پیچیده و چندبعدی است. به عبارتی فرایندی است شامل تعامل بین عوامل جسمانی، روانی، سیاسی و اجتماعی (۴، ۵). البته باید به این نکته توجه کرد که قابلیت‌های ارثی تعیین‌کننده همه ویژگی‌ها و توانایی‌های فرد نیستند، آنچه فرد را متفاوت از افراد دیگر به بار می‌آورد، توارث به‌همراه تجاربی است که افراد در طول زندگی با آنها برخورد می‌کنند، همچنین به نظر می‌رسد که اگرچه انسان‌ها از نظر توارث تفاوت‌های بالقوه چشمگیری دارند، محیط و اطرافیان براساس نگرش‌های مختلف برخی رفتارها را ترغیب و برخی دیگر را منع می‌کنند (۶).

ژنتیک ورزشی شاخه‌به‌نسبت جدیدی از علم است که به‌طور رسمی در سال ۱۹۸۰ ظاهر شد (۷). این شاخه با فیزیولوژی انسان، بیوشیمی و غیره در ارتباط است. در حال حاضر آزمون‌های ژنتیک مولکولی براساس تکنولوژی DNA به‌طور فعال در حوزه ژنتیک ورزشی برای ارزیابی استعداد انسان به ویژگی‌های بدنی مختلف استفاده می‌شود. برای مثال مشخص شده است که تعدادی از ژن‌ها با ویژگی‌های سرعت، توان و عملکرد استقامتی در ارتباطند (۸، ۹). ورزشکاران ممکن است به‌طور ذاتی نسبت به یک نوع عملکرد اختصاصی ورزشی استعداد داشته باشند (۱۰). با توجه به اینکه توانایی ورزشکار از طریق هر دو عوامل

ژنتیکی و محیطی تعیین می‌شود (۱۱)، این موضوع محققان را بر آن داشته است تا به مطالعه عمیق‌تر نشانه‌ها و جایگاه‌های ژنتیکی مختلف در رابطه با عملکرد بدنی یا فنوتیپ‌های وابسته به سلامت بپردازند (۱۲، ۱۳).

یکی از عوامل اساسی در شناسایی تأثیرات بالقوه ژن‌ها بر عملکرد ورزشی ورزشکاران نخبه، درک کلی از انواع ژنتیک، برای مثال پلی‌مورفیسم موجود در سراسر ژنوم انسان است. در حال حاضر ژن ACTN3 یک کاندید امیدوارکننده است که پروتئین سارکومریک آلفا-اکتینین-۳ را در تارهای ماهیچه اسکلتی کدگذاری می‌کند (۱۴). از این‌رو مسئله شناسایی ارتباط میان پلی‌مورفیسم و سطح اجرای حرکتی و ورزشی، توجه محققان بی‌شماری را در سه دهه گذشته به خود اختصاص داده است (۱۵). در زمینه ژنتیک و عملکرد ورزشی تحقیقاتی صورت پذیرفته است؛ برناسوواسکا و همکاران (۲۰۱۶) قابلیت‌های حرکتی و فراوانی ژن آلفا اکتینین (ACTN3) (R577X) ۱۳۸ پسر رومانیایی و ۱۵۵ پسر اسلواکی ۷ تا ۱۵ ساله را بررسی کردند. در این پژوهش از نمونه بزاقی و روش PCR-RFLP برای سنجش ال‌های R و X مربوط استفاده شد. فراوانی ژنوتیپ به ترتیب $XX=9/26\%$ ، $RX=46/33\%$ و $RR=44/41\%$ بود، ولی تفاوت معناداری بین عملکرد آزمودنی در ژنوتیپ‌های مختلف مشاهده نشد (۱۶). اولکان^۱ و همکاران (۲۰۱۶) با بررسی پلی‌مورفیسم آلفا اکتینین-۳ در افراد ورزشکار به این نتیجه رسیدند که تغییرات صورت‌گرفته در ژنوتیپ RX عامل مؤثری در سازگاری با فعالیت ورزشی است که ممکن است بر پلی‌مورفیسم آلفا اکتینین-۳ تأثیر داشته باشد (۱۷). همچنین ویراستراب و همکاران (۲۰۱۸) در تحقیقی فراتحلیلی با عنوان «نه پلی‌مورفیسم ژنتیکی مرتبط با وضعیت قدرت ورزشکاران» به بررسی ارتباط بین پلی‌مورفیسم ژنتیکی و وضعیت قدرت

رشته‌های ورزشی می‌توانند موفق باشند و در کدام رشته‌ها شانس موفقیت آنها کمتر است. این مسئله سبب می‌شود در وقت و منابع مالی بسیاری صرفه‌جویی شود و از نظر روحی هم افراد نونهال و نوجوان کمتر دچار شکست شوند. بر این اساس هدف از پژوهش حاضر بررسی ارتباط بین پلی مورفیسم ژن ACTN3 و عملکرد ورزشی نوجوانان پسر ۸-۱۲ سال شهر اردبیل بود.

روش تحقیق

روش پژوهش از لحاظ هدف کاربردی و از لحاظ روش و راهبرد علی-مقایسه‌ای است که به صورت میدانی انجام گرفت. نمونه آماری پژوهش ۱۰۰ نفر از نوجوانان پسر ۸-۱۲ سال شهر اردبیل بودند، که به روش خوشه‌ای (از سه منطقه) نمونه‌گیری شدند. نمونه‌گیری آزمودنی‌ها از طریق هماهنگی با مدیران مدارس و رضایت والدین دانش‌آموزان، از سه منطقه مختلف شهر اردبیل انجام گرفت و آزمودنی‌ها در رده سنی ۸-۱۲ سال از رده‌های دوم، سوم، چهارم و پنجم ابتدایی و از سه مدرسه مختلف بودند. ۱۴ نفر از آزمودنی‌ها به دلیل ناتوانی در شرکت در آزمون‌ها یا انجام ناقص آزمون‌ها از ادامه همکاری انصراف دادند و در نهایت نتایج ۸۶ نفر به صورت کامل جمع‌آوری و تجزیه و تحلیل شد. معیارهای ورود به تحقیق عبارت بود از: غیرورزشکار بودن، رده سنی ۸-۱۲ سال، نداشتن سابقه قبلی بیماری‌های قلبی-عروقی، تنفسی، آسم، دیابت، کم‌خونی، بیماری‌های کلیوی و غیره در شش ماه گذشته، عدم استفاده از دارو یا مواد تأثیرگذار در فرایند تحقیق. معیارهای خروج از تحقیق نیز شامل رعایت نکردن شرایط لازم در طول اجرای پژوهش، نارضایتی از شرکت در تحقیق و ناتوانی آزمودنی‌ها در ادامه پژوهش.

ورزشکاران پرداختند. نتایج نشان داد ارتباطات چشمگیری بین پلی مورفیسم ژنتیکی ACE، ACTN3، AGT، MNSO، NOS3، SOD2 و IL6-174 به دست آمد. نه پلی مورفیسم ژنتیکی که در متاآنالیزها مشخص شد، ارتباط شایان توجهی با وضعیت قدرت ورزشکاران داشت (۱۸). اورسیاک و همکاران (۲۰۱۸) نیز در پژوهشی با عنوان «تأثیر فردی و ترکیبی ژن‌های ACTN3 و ACE بر فنوتیپ‌های عضلانی در ورزشکاران لهستانی» به بررسی ارتباط بین ژن‌های ACTN3 و ACE به صورت مستقل یا ترکیبی بر قدرت عضلانی و توان در زنان و مردان ورزشکار پرداختند. نتایج نشان داد که توزیع ژنوتیپ ACTN3 و ACE به طور چشمگیری بین گروه ورزشکاران برای هر دو جنس تفاوت معناداری نداشتند (۱۹). بدین ترتیب آزمون‌های ژنتیک با اطلاعات مربوطه می‌تواند ورزشکاران را در تصمیم‌گیری انتخاب نوع ورزشی برای رسیدن به بهره‌برداری بهتر از توانایی‌هایشان کمک کند. از یک سو در صورت وجود رابطه بین عملکردهای کودکان و پلی مورفیسم مختلف ژن ACTN3 می‌توان در استعدادیابی و هدایت کودکان به ورزش‌های مربوطه کمک کرد. از سوی دیگر، فرایند استعدادیابی، کشور را یک گام به کشورهای پیشرفته نزدیک می‌کند و از اتلاف سرمایه‌های مالی و انسانی جلوگیری می‌شود. افزون بر این با توجه به اینکه شهرهایی که در منطقه آبهوایی سرد کوهستانی قرار دارند، به دلیل وجود برف دائمی اجرای فعالیت‌های ورزشی روباز در بیشتر ماه‌های سال امکان‌پذیر نیست و در این مناطق سالن‌های ورزشی در پیشبرد فعالیت‌های تربیت بدنی نقش اساسی دارند که بیشتر فعالیت‌های توصیه شده این مناطق ورزش‌های قدرتی است. بنابراین اگر بتوان در سنین نونهالی و نوجوانی با بررسی‌های ژنتیکی از طریق بزاق دهان که روش غیرتهاجمی است، به همراه تست‌های ورزشی و آزمایش‌های پیکرسنجی به افراد توصیه کرد که در چه

استخراج DNA و تعیین ژنوتیپ نمونه‌ها

پس از هماهنگی‌های لازم و تکمیل رضایت‌نامه نمونه‌گیری پژوهشی، نمونه‌گیری بزاق انجام گرفت. آزمودنی‌ها دو ساعت پیش از نمونه‌گیری بزاق از مسواک استفاده کردند و از خوردن منع شدند. از هر آزمودنی مقدار ۵ میلی‌لیتر بزاق گرفته شد و نمونه‌های بزاق پس از جمع‌آوری در ظروف استریل به یخچال ۸۰- درجه انتقال و نگهداری شد. استخراج DNA به مقدار ۲۰۰ لاندا از هر نمونه از طریق کیت تخصصی (ارائه‌شده یکتا تجهیزآرما از شرکت Favorgen تایوان) انجام گرفت. پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با استفاده از واکنش زنجیره‌ای پلی‌مرز ترا آرمز (Tetra-ARMs PCR) و توالی‌یابی مستقیم DNA تعیین و مقایسه شد. برای انجام Tetra-ARMs PCR از هر نمونه سه تا و برای هر کدام چهار پرایمر استفاده شد. محصول PCR شامل ۲ لاندا پرایمر + ۱۰ لاندا سوپرمستر میکس + ۱۰ لاندا آب + ۳ لاندا DNA تهیه شد. برنامه ترموسایکلر گرایانت PCR شامل سه دقیقه دما ۹۴ درجه، ۲۰ ثانیه ۹۴ درجه، ۳۰ ثانیه ۵۹ درجه، ۴۰ ثانیه ۷۲ درجه و ۵ دقیقه ۷۲ درجه بود که محصول نهایی روی ژل ۲ درصد در تانک الکتروفورز انجام گرفت. باندهای ایجادشده به‌منظور تصویربرداری روی دستگاه ترانس لومیناتور انجام گرفت و ویژگی‌های ژن مورد بررسی براساس طول باند ایجادشده در مقایسه با لدر استاندارد مشخص شد. برای اطمینان از روش اجراشده ۱۰ درصد از نمونه مورد توالی‌یابی مستقیم DNA قرار گرفتند (۲۰).

روش Tetra-ARMs PCR

تکنیک Tetra-ARMs PCR با نام کامل tetra-primer amplification refractory mutation PCR system-polymerase chain روش مبتنی بر PCR برای تشخیص وجود پلی‌مورفیسم‌های تک‌نوکلئوتید

(SNP) در ژنوم است. از کاربرد بسیار مهم تکنیک Tetra-ARMs PCR تشخیص جهش‌هاست.

شناسایی ژنوتیپ‌ها به‌وسیله روش Tetra-ARMs

PCR

برای سادگی کار تنها از یک توالی حاوی جهش و یک توالی فاقد جهش استفاده شد. در مثال‌های مذکور توالی‌های مثال ارائه‌شده بیانگر ژنوم یک موجود هاپلوئید است و در موجودات هاپلوئید برای هر ژن تنها یک نسخه وجود دارد. به‌عبارتی ال‌ها بیانگر ژنوتیپ‌ها هستند، پس موجودات هاپلوئید دارای یک ال هستند که این ال می‌تواند دارای توالی جهش‌یافته یا توالی غیرجهش‌یافته باشد، بنابراین برای موجودات هاپلوئید تنها دو ژنوتیپ داریم؛ حالت اول: ژنوتیپ دارای یک ال جهش‌یافته (متانت)، حالت دوم: ژنوتیپ دارای ال سالم (وحشی). اما موجودات دیپلوئید مثل انسان دارای دو ال از هر ژن هستند، پس برای انسان، سه ژنوتیپ (دو ال) داریم. هر انسانی دارای یکی از سه ژنوتیپ زیر است:

۱. حالت اول: ژنوتیپ دارای دو ال جهش‌یافته (هموزیگوت متانت)؛

۲. حالت دوم: ژنوتیپ دارای دو ال سالم (هموزیگوت وحشی)؛

۳. حالت سوم: ژنوتیپ دارای یک ال سالم و یک ال جهش‌یافته (هتروزیگوت).

سنجش شاخص‌های عملکرد ورزشی

برای سنجش عملکرد ورزشی از آزمودنی‌ها از چندین آزمون استفاده شد. برای اندازه‌گیری استقامت عضلانی از آزمون دراز و نشست و بارفیکس و آزمون استقامت عضلات انگشتان دست به‌وسیله دینامومتر استفاده شد. هدف آزمون دراز و نشست، ارزشیابی استقامت عضلات شکم بود. برای انجام این آزمون آزمودنی به پشت خوابید، طوری که زانوها

دویدن رفت و برگشت ارزیابی توان هوازی بود. در این آزمون، آزمودنی ۲۳ مرحله را که هر کدام حدود ۱ دقیقه طول می کشد و شامل دویدن پیوسته بین دو مخروط به فاصله ۲۰ متر بود، انجام داد. آزمودنی پشت یک مخروط و رو به مخروط دوم ایستاد و پس از شروع صدای بوق آزمون شروع می شود. در ابتدا سرعت حرکت آهسته بود و آزمودنی مسافت بین دو مخروط را طی کرد و با شنیدن صدای بوق مخروط را دور زد. پس از یک دقیقه سرعت پخش صدای بوق زیاد شد و بیپها به هم نزدیکتر شد. این عمل هر دقیقه ادامه یافت. مرحله آزمون و تعداد رفت و برگشت امتیاز آزمودنی محسوب شد (۲۱).

آزمون بشین برس با هدف ارزشیابی انعطاف پذیری عضلات پشت پا و پایین کمر انجام گرفت. در این آزمون آزمودنی به حالت جفت پا طوری که زانوها کاملاً صاف بودند، روی زمین نشست و کف پا را روی دیواره نیمکت یا سکویی که یک خطکش ۵۰ سانتی متری روی آن چسبانده بود، قرار داد. ۱۵ سانتی متر از خطکش خارج از سکو به طرف شخص و ۳۵ سانتی متر دیگر، روی سکو قرار گرفت. شخص با خم کردن تنه به جلو، دستها را به سمت سکو کشید، تا آنجا که بدون خم شدن زانوها روی خطکش به جلو حرکت کرد. بیشترین مقدار حرکت دست روی خطکش به عنوان امتیاز آزمون ثبت شد (۲۱).

هدف آزمون دوی سرعت ۲۴ متر اندازه گیری شتاب آزمودنی بود. آزمودنی در حالت استارت ایستاده در پشت خط شروع قرار گرفت و با علامت رو به سرعت هرچه تمام تر مسیر ۲۴ متر را شروع به دویدن کرد. این عمل سه بار انجام گرفت و بهترین رکورد از سه بار اجرا ثبت شد (۲۱).

روش آماری

برای تجزیه و تحلیل اطلاعات جمع آوری شده از آمار توصیفی و استنباطی استفاده شد. از آمار توصیفی برای

خمیده بود و کف پاها با تشک تماس داشت. محل قرار گرفتن دستها کنار گوشها یا کنار شانهها به صورت ضربدری بود. با شنیدن فرمان شروع شخص بالاتنه را تا حدی که آرنج با زانو تماس یابد، بالا آورد و مجدداً به وضعیت شروع بازگشت و این عمل را تا مدت ۱ دقیقه بدون خطا اجرا کرد. هدف آزمون کشش بارفیکس، ارزیابی استقامت عضلات بازو و کمر بند شانه ای بود. برای انجام این آزمون آزمودنی باید میله را طوری می گرفت که پشت دستها رو به صورت و فاصله دستها به اندازه عرض شانه بود و پاشنه پاها با زمین در تماس بود و هنگام بالا آمدن سینه با میله تماس داشت که تعداد انجام صحیح حرکت امتیاز آزمودنی بود. هدف آزمون استقامت عضلات انگشتان دست، ارزیابی استقامت عضلات خم کننده انگشتان دست بود. بدین ترتیب که آزمودنی دست خود را در دسته دینامومتر حلقه کرده و بدون تماس دستگاه با بدن به دسته آن نیرو وارد کرد و در این حالت سعی کرد دست خود را مشت کند. بیشترین زمانی که آزمودنی دستگاه را نگه داشت، به عنوان امتیاز آزمودنی ثبت شد (۲۱).

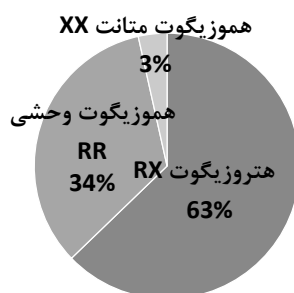
برای اندازه گیری توان و اندازه گیری استقامت قلبی-تنفسی نیز به ترتیب از آزمون پرش سارجنت و آزمون ۲۰ متر دویدن رفت و برگشت استفاده شد. هدف آزمون پرش سارجنت، اندازه گیری توان عضلات پا بود؛ بدین ترتیب که آزمودنی به پهلو کنار دیوار قرار می گرفت و یک دست کنار بدن و دست دیگر به صورت کشیده بالای سر قرار داده می شد. آزمودنی در حالی که انگشتانش به پودر گچ آغشته شده بود، روی صفحه مدرج علامت می گذاشت. سپس بدون استفاده از دوران کتفها به صورت در جا پرش می کرد و در بالاترین نقطه ممکن بار دیگر با انگشتان گچی روی تخته مدرج علامت می گذاشت. این عمل سه بار انجام گرفت/ تفاوت دو عدد به دست آمده از حالت ایستاده و پرش امتیازی بود که پس از سه بار پرش منظور شد. هدف آزمون ۲۰ متر

جدول ۲. شاخص‌های عملکردی آزمودنی‌ها به تفکیک مقیاس چارکی (سه سطح)

متغیر	گروه	۲۵ درصد (Q1)	۵۰ درصد (Q1)	۷۵ درصد (Q1)	میانگین
استقامت عضلات انگشتان دست (ثانیه)	ضعیف	۱۲/۰۰	۱۶/۰۰	۲۵/۲۵	۲۲/۲۶
استقامت عضلات شکم (دراز و نشست) (تعداد)	متوسط	۲۱/۰۰	۲۸/۰۰	۳۴/۰۰	۲۸/۰۵
استقامت عضلات کمر بند شانه (بارفیکس) (تعداد)	ضعیف	۱۱/۰۰	۱۶/۰۰	۲۳/۰۰	۱۷/۰۹
انعطاف پذیری (بشین برس تعدیلی) (ساتی متر)	ضعیف	۲۲/۰۰	۲۹/۰۰	۳۳/۰۰	۲۷/۷۴
استقامت هوازی (شاتل ران) (دقیقه)	ضعیف	۱/۹۹	۲/۶۰	۳/۵۲	۲/۸۳
سرعت (۲۴ متر) (ثانیه)	ضعیف	۵/۷۰	۵/۵۰	۵/۲۳	۵/۵۱
توان (پرش عمودی) (وات)	ضعیف	۸۴۰/۷۲	۱۰۹۴/۸۵	۱۳۰۸/۱۷	۱۱۱۹/۳۰

جدول ۳. نتایج مقایسه فراوانی پلی مورفیسم ژن ACTN3

گروه‌ها	فراوانی مشاهده شده	فراوانی مورد انتظار	باقیمانده	ارزش خی دو	درجه آزادی	ارزش P
RX	۵۴	۲۸/۷	۲۵/۳	۴۵/۳۷	۲	*۰/۰۰۰
RR	۲۹	۲۸/۷	۰/۳			
XX	۳	۲۸/۷	-۲۵/۳			
	۸۶					



نمودار ۱. مقایسه فراوانی پلی مورفیسم ژن ACTN3

جدول ۴. نتایج مقایسه رابطه بین سطوح عملکرد و پلی مورفیسم ژن ACTN3

متغیر	گروه‌ها	هموزیگوت متانت (XX) (درصد)	هتروزیگوت (RX) (درصد)	هموزیگوت سالم (RR) (درصد)	ارزش P	اندازه اثر
استقامت عضلات انگشتان دست (ثانیه)	ضعیف	۶۷/۷	۲۴/۱	۲۷/۶	۰/۳۳	۰/۱۶
	متوسط	۰	۴۸/۱	۵۵/۲		
	خوب	۳۳/۳	۲۷/۸	۱۷/۲		

۰/۱۲	۰/۶۳	۳۱	۳/۳۳	۰	ضعیف	استقامت عضلات کمر بند شانه (بارفیکس)(تعداد)
		۵۱/۷	۴۰/۷	۶۶/۷	متوسط	
		۱۷/۲	۹/۲۵	۳۳/۳	خوب	
۰/۱۳	۰/۵۱	۳۴/۵	۲۲/۲	۳۳/۳	ضعیف	استقامت عضلات شکم (دراز و نشست) (تعداد)
		%۳۷/۹	%۵۷/۴	۳۳/۳	متوسط	
		۲۷/۶	۲۰/۴	۳۳/۳	خوب	
۰/۱۵	۰/۳۹	۳۱/۰	۲۴/۱	۰	ضعیف	انعطاف‌پذیری (بشین برس تعدیلی)(سانتی‌متر)
		۴۱/۴	۵۳/۷	۱۰۰	متوسط	
		۲۷/۶	۲۲/۲	۰	خوب	
۰/۲۵	*۰/۰۲	۳۷/۹	۱۸/۵	۰	ضعیف	استقامت هوازی (شاتل ران) (دقیقه)
		۳۱/۰	۶۳/۰	۳۳/۳	متوسط	
		۳۱/۰	۱۸/۵	۶۶/۷	خوب	
۰/۱۳	۰/۵۴	۳۷/۹	۲۵/۹	۰	ضعیف	سرعت (۲۴ متر) (ثانیه)
		۴۴/۸	۴۶/۳	۶۶/۷	متوسط	
		۱۷/۲	۲۷/۸	۳۳/۳	خوب	
۰/۲۲	۰/۰۶	۱۰/۳	۲۹/۶	۶۶/۷	ضعیف	توان (پرش عمودی) (سانتی‌متر)
		۵۱/۷	۵۱/۹	۳۳/۳	متوسط	
		%۳۷/۹	%۱۸/۵	%۰	خوب	

بحث

بیماری سبب اختلال در عملکرد و سوخت‌وساز عضلانی می‌شود. تحقیقات نشان داده‌اند که کمبود آلفا آکتینین با دیستروفی عضلانی مرتبط است و بیشتر دیستروفی عضلانی به دلیل کمبود ژنوتیپ XX آلفا آکتینین ۳ است (۲۳). همسو با نتیجه پژوهش حاضر، فتحی و همکاران (۲۰۱۲) نیز در تحقیق خود که نمونه ۲۱۰ نفری در ایران بود، ۱۱۰ زن و ۱۰۰ مرد که از اقوام مختلف اغلب فارس (۵۱ درصد) و آذری (۲۴ درصد) را شامل می‌شد، ژنوتیپ ACTN3 شامل $RX=۶۴/۷\%$ ، $RR=۲۳/۸۱\%$ و $XX=۱۱/۴۲\%$ بود که مشابه با پژوهش حاضر نشان‌دهنده ژنوتیپ غالب RX است (۲۴). از جمله نتایج پژوهش حاضر نتایج آزمون توافقی خرد در بررسی رابطه بین پلی‌مورفیسم‌های ژن ACTN3 و عملکرد ورزشی نوجوانان در سه سطح (ضعیف، متوسط و خوب) نشان‌دهنده رابطه معنادار در نتایج آزمون استقامت هوازی بود ($P=۰/۰۲$). آزمودنی‌هایی که دارای ژنوتیپ XX بودند، عملکرد

در چند سال اخیر پلی‌مورفیسم‌های متعددی شناسایی شده‌اند که با عملکرد توانی و سرعتی ورزشکاران نخبه ارتباط معنادار داشته‌اند. در این میان، می‌توان به ژن ACTN3 اشاره کرد که به‌عنوان یک نامزد شایسته در خصوص تبدیل فرد به ورزشکار نخبه قدرتی و توانی معرفی شده است (۲۱-۱۹). پلی‌مورفیسم نوکلئوتیدی ACTN3 $R577x$ ($rs1815739$)، یک پلی‌مورفیسم تک‌نوکلئوتیدی است. ژن ACTN3 روی کروموزوم ۱۱ قرار دارد و به‌صورت پروتئین آلفا آکتینین-۳ کدبندی می‌شوند (۲۲). نتایج تحقیق حاضر نشان‌دهنده تفاوت معنادار در فراوانی پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 در آزمودنی‌ها بود که به ترتیب بیشترین فراوانی در ژنوتیپ هتروزیگوت (RX)، هموزیگوت سالم یا وحشی (RR) و هموزیگوت متانت (XX) بود (۵۴). $RX=۲۹\%$ و $RR=۳\%$ و $XX=۶۲/۸\%$ و $۳/۵$ درصد). کمبود آلفا آکتینین بدون هیچ‌گونه شواهد مشهود

۴۸۶ نفر از ورزشکاران قدرتی بودند که در سطح منطقه‌ای یا ملی رقابت داشتند. ژنوتیپ ACTN3 و فراوانی آلل در ورزشکاران با ۱۹۷ نفر از گروه کنترل مقایسه شدند. فراوانی ژنوتیپ ACTN3 RX به‌طور چشمگیری در ورزشکاران قدرتی نسبت به گروه کنترل کمتر بود. افزون‌بر این کمترین فراوانی را ژنوتیپ ACTN3 XX در بین ورزشکاران نخبه داشت (۲۷). با توجه به اینکه در جمعیت نوجوانان پسر اردبیل نیز ژنوتیپ آللی RX غالب بود، شاید در این منطقه و ژنتیک برای ورزش‌های توانی و قدرتی استعداد و شانس موفقیت بیشتر باشد. در نهایت نتایج این پژوهش نشان داد که بین پلی مورفیسیم ACTN3 و سایر عملکردهای ورزشی: استقامت انگشتان دست، کمر بند شانه‌ای و عضلات شکم، انعطاف‌پذیری، سرعت و توان تفاوت معناداری وجود ندارد. باید این مسئله را در نظر گرفت که هر فنوتیپ تعامل پیچیده‌ی عوامل متعدد از جمله ژن، محیط زیست، عوامل اپی‌ژنتیک، و تعاملات ژن-ژن، ژن-محیط زیست را منعکس می‌کند (۳۰-۲۸).

نتیجه‌گیری

نتایج تحقیق حاضر نشان داد که در جمعیت نوجوانان ۱۲-۸ سال بین پلی مورفیسیم‌های ژن مورد نظر و عملکردهای ورزشی تنها در مورد ارتباط پلی مورفیسیم ژن ACTN3 و عملکرد استقامتی ارتباط معناداری وجود دارد. همچنین در گروهی که عملکرد استقامتی بهتری داشتند، ژنوتیپ XX غالب بود. بنابراین کودکانی را که دارای XX هستند، می‌توان با راهنمایی درست و سوق دادن آنها به رشته‌های ورزشی که در آن استعداد مادرزادی دارند، احتمالاً بتوان به ورزشکارانی نخبه در ورزش‌های استقامتی تبدیل کرد. با توجه به نتایج می‌توان به این نتیجه رسید

استقامتی بهتری داشتند که نشان‌دهنده رابطه‌ای بین ژن آلfa اکتینین-۳ و عملکرد استقامتی بود. R577X 3 شاید برجسته‌ترین ژن در میان تمامی ژن‌های مورد بررسی باشد و تنها ژنی است که در ساختار اسکلتی دارای ارتباط عملکرد و ژنوتیپ است. همسو با پژوهش حاضر، اینون و همکاران (۲۰۱۱) نشان دادند که افراد دارای ژنوتیپ XX، عملکرد استقامتی بالاتری داشته‌اند. همچنین نورمن و همکاران در مورد رابطه بین پلی مورفیسیم آلfa اکتینین-۳ R577X و ویژگی ورزشکاری نشان دادند که ورزشکاران دارای ژنوتیپ XX دارای درصد بالاتری از تارهای عضلانی کندانقباض بودند که سبب افزایش عملکرد استقامتی آنها شد (۲۵).

نتایج پژوهش حاضر همراستا با نتایج تحقیق یانگ^۱ و دروژوسکایا^۲ (۲۰۱۷) بود. یانگ و همکاران (۲۰۰۳) در پژوهشی به بررسی ارتباط ژنوتیپ ACTN3 با عملکرد ورزشکاران نخبه پرداختند. در این مطالعه ۴۲۹ ورزشکار حرفه‌ای از ۱۴ ورزش مختلف و ۴۳۶ نفر غیرورزشکار به‌عنوان گروه کنترل ژنوتیپ شدند. فراوانی آلل و ژنوتیپ بین دو گروه ورزشکار و کنترل اختلاف معناداری نداشت. در ورزشکاران نخبه مرد و زن آلل R نسبت به گروه کنترل به‌طور معناداری بیشتر بود. آلل R که مزیتی برای فعالیت‌های قدرتی و سرعتی است و در این تحقیق تمام ورزشکاران قدرتی مرد المپیک دارای حداقل یک کپی از آلل R عملکردی ACTN3 بودند که اثر عملکرد قدرتی ژنوتیپ RR تنها در بالاترین سطوح رقابت‌های ورزشی است. ژن ACTN3 ممکن است پیش‌بینی‌کننده عملکرد ورزشی در سطح نخبه باشد (۲۶). در تحقیق دیگری دروژوسکایا و همکاران (۲۰۰۸) به بررسی ارتباط پلی مورفیسیم ACTN3 R 577X با وضعیت قدرت ورزشکاران روسیه پرداختند. شرکت‌کنندگان در تحقیق

که بین ژنوتیپ به‌ارث‌رسیده به یک نفر از این ژن و عملکرد ورزشی سرعتی و توانی وی ارتباطی وجود ندارد و پژوهش‌های آینده باید در پی یافتن ژن‌هایی باشد که پلی‌مورفیسم در آنها با این عملکردهای ورزشی در جمعیت ایرانی ارتباط داشته باشد.

منابع و مأخذ

1. Jones A, Woods DR. Skeletal muscle RAS and exercise performance. *The International Journal of Biochemistry & Cell Biology*. 2003;35(6):855-66.
2. Hirose N, FUKUBAYASHI T. Possible predictor of talent identification of professional soccer players. *Journal of Sports Science and Medicine, Suppl*. 2007;10:116.
3. Krasilshchikov O. Talent Recognition and Development: Elaborating on a Principle Model. *International Journal of Developmental Sport Management*. 2011;1(1):1-11.
4. Pankhurst A, Collins D, Macnamara Á. Talent development: linking the stakeholders to the process. *Journal of Sports Sciences*. 2013;31(4):370-80.
5. Stoszkowski JR. An investigation of the mediators of talent development in golf: University of Birmingham; 2011.
6. Jacob Y, Spiteri T, Hart N, Anderton R. The potential role of genetic markers in talent identification and athlete assessment in elite sport. *Sports*. 2018;6(3):88.
7. Sologub E, Taimazov V. *Sportivnaya genetika (Sports Genetics)*. Moscow: Terra-Sport. 2000.
8. Woods D, Hickman M, Jamshidi Y, Brull D, Vassiliou V, Jones A, et al. Elite swimmers and the D allele of the ACE I/D polymorphism. *Human Genetics*. 2001;108(3):230-2.
9. Rogozkin VA, Nazarov, I.B., and Kazakov, V.I. Genotypic Markers of Human Physical Working Capacity. *Teor Prakt Fiz Kul't*. 2000;12:33.
10. Ma F, Yang Y, Li X, Zhou F, Gao C, Li M, et al. The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PloS One*. 2013;8(1):e54685.
11. MacArthur DG, North KN. Genes and human elite athletic performance. *Human Genetics*. 2005;116(5):331-9.
12. De Moor MH, Spector TD, Cherkas LF, Falchi M, Hottenga JJ, Boomsma DI, et al. Genome-wide linkage scan for athlete status in 700 British female. *Human Genetics*. 2007;10(6):812-20.
13. Bray M, Hagberg J, Perusse L, Rankinen T, Roth S, Wolfarth B, et al. The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes. *Medicine Science in Sports Exercise*. 2009;41(1):72-34.
14. Weyerstraß J, Stewart K, Wesselius A, Zeegers M. Nine genetic polymorphisms associated with power athlete status—a meta-analysis. *Journal of Science and Medicine In Sport*. 2018;21(2):213-20.
15. Eynon N, Ruiz JR, Oliveira J, Duarte JA, Birk R, Lucia A. Genes and elite athletes: a roadmap for future research. *The Journal of Physiology*. 2011;589(13):3063-70.

16. Bernasovska J, Boronova I, Poracova J, Blascakova MM, Szabadosova V, Ruzbarsky P, et al. ACTN3 Genotype Association with Motoric Performance of Roma Children. *World Academy of Science, Engineering and Technology, International Journal of Social, Behavioral, Educational, Economic, Business and Industrial Engineering*. 2016;8(11):3742-5.
17. Ulucan K, Biyik B, Kapici S, Sercan C, Yilmaz O, Catal T. Alpha-actinin-3 R577X Polymorphism Profile of Turkish Professional Hip-Hop and Latin Dancers. *Annals of Applied Sport Science*. 2016;4(4):1-6.
18. Weyerstraß J, Stewart K, Wesselius A, Zeegers M. Nine genetic polymorphisms associated with power athlete status—a meta-analysis. *Journal of Science And Medicine In Sport*. 2018;21(2):213-20.
19. Orysiak, J. Mazur-Różycka, J. Busko, K. Gajewski, J. Szczepanska, B. Individual and Combined Influence of ACE and ACTN3 Genes on Muscle Phenotypes in Polish Athletes Malczewska-Lenczowska, Jadwiga. *The Journal of Strength & Conditioning Research*. 2018; 32(10), 2776–2782.
20. Heidari MM, Hadadzadeh M, Fallahzadeh HJAjomb. Development of One-Step Tetra-primer ARMS-PCR for Simultaneous Detection of the Angiotensin Converting Enzyme (ACE) I/D and rs4343 Gene Polymorphisms and the Correlation with CAD Patients. 2019;11(1):118.(In persian)
21. Siahkohian M, mamashli A, yosefi. Principles and methods of talenting in sport. 1 nd ed. Negin Sabalan Publication .2017. (In persian)
22. Eynon N, Hanson ED, Lucia A, Houweling PJ, Garton F, North KN, et al. Genes for elite power and sprint performance :ACTN3 leads the way. *Sports Medicine*. 2013;43(9):803-17.
23. Lee FX, Houweling PJ, North KN, Quinlan KG. How does α -actinin-3 deficiency alter muscle function? Mechanistic insights into ACTN3, the ‘gene for speed’. *Biochimica et Biophysica Acta -Molecular Cell Research*. 2016;1863(4):686-93.
24. Papadimitriou ID, Lucia A, Pitsiladis YP, Pushkarev VP ,Dyatlov DA, Orekhov EF, et al. ACTN3 R577X and ACE I/D gene variants influence performance in elite sprinters: a multi-cohort study. *BMC Genomics*. 2016;17(1):285.
25. Takada F, Vander Woude DL, Tong H-Q, Thompson TG, Watkins SC, Kunkel LM, et al. Myozenin :an α -actinin-and γ -filamin-binding protein of skeletal muscle Z lines. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2001;98(4):1595-600.
26. Laing NG, Dye DE, Wallgren-Pettersson C, Richard G, Monnier N, Lillis S, et al. Mutations and polymorphisms of the skeletal muscle α -actin gene (ACTA1). *Human Mutation*. 2009;30(9):1267-77.
27. Explains the absence of cardiac involvement in ACTA1 nemaline myopathy. *Neuromuscular Disorders*. 2 Ilkovski B, Clement S, Sewry C, North KN, Cooper ST. Defining α -skeletal and α -cardiac actin expression in human heart and skeletal muscle. 2005;15(16):829-35.

28. Eynon, N., Ruiz, J. R., Femia, P., Pushkarev, V. P., Cieszczyk, P., Maciejewska-Karlowska, A ..., Lucia, A. The ACTN3 R577X polymorphism across three groups of elite male European athletes. *PLoS One*, . 2012; 7 (8): e43132.
29. Yang R, Shen X, Wang Y, Voisin S, Cai G, Fu Y, et al. ACTN3 R577X gene variant is associated with muscle-related phenotypes in elite Chinese Sprint/power athletes. *Journal of Strength Conditioning Research*. 2017;31(4):1107-15.
30. Druzhevskaya AM, Ahmetov II, Astratenkova IV, Rogozkin VA. Association of the ACTN3 R577X polymorphism with power athlete status in Russians. *European journal of Applied Physiology*. 2008 Aug 1;103(6):631-4.

Investigating the relationship between ACTN3 gene polymorphism and athletic performance of male adolescents

Saeede Vakili¹- Marefat Siahkuhian^{*2}- Shahnaz Mirzaei³ - Mojdeh Khajehlandi⁴

1.Master student, faculty of educational sciences and psychology, Mohaghegh Ardabili of University, Ardabil, Iran 2.Professor, faculty of educational sciences and psychology, Mohaghegh Ardabili of University, Ardabil, Iran3.Master student, faculty of educational sciences and psychology, Mohaghegh Ardabili of University, Ardabil, Iran4.PhD student, faculty of educational sciences and psychology, Mohaghegh Ardabili of University, Ardabil, Iran
(Received:2020/07/24;Accepted:2021/01/23)

Abstract

In recent decades, several polymorphisms have been identified that are significantly associated with athletic performance. Meanwhile, the ACTN3 gene has been identified as a worthy representative of sports talent, which can be effective in guiding children to relevant sports. Therefore, the aim of the present study was to investigate the relationship between ACTN3 gene polymorphism and male adolescents' exercise performance. The non-athlete subjects of this semi-experimental study included 86 male adolescents, 8-12 year old boys from Ardabil city. Measured athletic performance included endurance of the muscles of the fingers, endurance of the abdominal muscles, muscular endurance of the shoulder girdle, cardiorespiratory fitness and speed, which were measured by field method. The polymorphism of the ACTN3 gene was determined and compared using the Tetra-ARMs PCR polymerase chain reaction and direct DNA sequencing through a salivary sample. The Chi-square test was used to evaluate the polymorphism of the ACTN3 gene and the relationship between athletic performance and ACTN3 gene polymorphism with the significance level of ($p < 0.05$). The results showed a significant difference in the frequency of polymorphism of the ACTN3 gene in the subjects, which were the highest frequency in heterozygous genotype (RX), healthy or wild homozygote (RR) and homozygous metantiso (XX), respectively. The results of the chi-square agreement in the study of the relationship between ACTN3 gene polymorphism and students' athletic performance at three levels (weak, medium and good) showed a significant relationship only in the results of the aerobic endurance test. It can be concluded that the subjects with RR genotype had better performance in strength, cardiorespiratory fitness, abdominal muscle endurance and flexibility and the subjects with RX genotype were better. The sequence performed better in endurance of the fingers, the speed of endurance, the muscles of the shoulder girdle, the flexibility and the strength.

Keywords

Allel , Genotype, Talent Search, Tetra-ARMs PCR, α Actinin-3.

* Corresponding Author: m-siahkohian@uma.ac.ir, Tel: +989144511435