

# ВЛИЯНИЕ ГЕНОВ *ACTN3* R577X и *ACE* I/D НА РЕЗУЛЬТАТИВНОСТЬ ЭЛИТНЫХ СПРИНТЕРОВ

Мейснер Д. А.  
МАУ ДО «СШОР «ФСО «Тасма»

**Актуальность.** Большая вероятность стать элитным спринтером, зависит от генетических факторов [1, 2], и только несколько генов были связаны с эффективностью спринта. В настоящее время наиболее перспективным геном-кандидатом является *ACTN3*, который кодирует саркомерный белок  $\alpha$ -актинин-3 в скелетных мышечных волокнах [3]. Экспрессия белка  $\alpha$ -актинина-3 почти полностью ограничена быстрыми гликолитическими волокнами типа 2X, которые отвечают за образование "взрывного", мощного сокращения [4]. Гомозиготность по общему нулевому однонуклеотидному полиморфизму (577XX, rs1815739) в *ACTN3* ген приводит к полному дефициту белка  $\alpha$ -актинин-3 у приблизительно 18% людей во всем мире [5], и генотип *ACTN3* RR был связан с элитным спринтом/силовыми атлетическими показателями в нескольких независимых группах элитных спортсменов [2].

Более высокая частота генотипа *ACTN3* 577RR (и более низкая частота дефицита  $\alpha$ -актинина-3, 577XX генотипа) у элитных спринтерских/силовых спортсменов (т. е. спринтеров, прыгунов и метателей) была первоначально обнаружена в исследовании Ассоциации в Австралии [3]. Еще ни один олимпийский спринтер не был идентифицирован с генотипом 577XX [3,6]. Вместе взятые, эти исследования Ассоциации предполагают, что дефицит  $\alpha$ -актинина-3 вреден для оптимальной быстрой функции мышц в условиях спринта. Другим геном-кандидатом, ассоциированным с эффективностью для «элиты», является *ACE* I/D. Помимо регуляции артериального давления, *ACE* может влиять на функцию скелетных мышц [7]. *ACE* катализирует превращение вазоконстрикторного агента ангиотензина I в ангиотензин II, который не только является более мощным вазоконстриктором, но и фактором роста мышц, который участвует в вызванной перегрузкой гипертрофии мышц [8]. Аллель *ACE* D обычно ассоциирован с более высокой активностью *ACE*, что потенциально приводит к более высоким уровням ангиотензина II [7] и более высокая доля быстрых, гликолитических, тип 2х мышечных волокон [9]; как таковой, этот аллель теоретически может способствовать спринтерской / силовой производительности. Однако исследования, выполненные с элитными спринтерскими / силовыми спортсменами, не являются окончательными [10].

Одним из ограничений большинства исследований выше, исследующих связь между генотипом *ACTN3* R577X или *ACE* I/D и показателями спринта/мощности, является группа

спринтерских и силовых спортсменов из гетерогенных смешанных спортивных дисциплин и событий (например, спринтеров, прыгунов, метателей, пловцов и спортсменов командных видов спорта). Этот подход, хотя и понятен, учитывая очень малое количество спринтеров мирового класса, снижает точность фенотипа. Кроме того, на сегодняшний день только в одном докладе, включающем спринтеров мирового класса африканского происхождения [7], была изучена ассоциация между *ACTN3* R577x и *Ace* I/D полиморфизм и спортивный статусом; отсутствие положительных результатов было связано, по крайней мере частично, с очень низкой частотой генотипов *ACTN3* 577XX и *ACE* II в африканской популяции. Здесь рассматривается более глубокое понимание влияния *ACTN3* R577X и вариантов *ACE* I/D на производительность спринта с помощью количественного подхода и изучения влияния генотипа на фактическую производительность спринта.

Различия в ассоциациях генотипов могут быть связаны с тонкими различиями в физиологических требованиях к производительности каждой дистанции. В беге на 100 м спортсмен должен ускоряться на протяжении большей части дистанции до достижения своей абсолютной максимальной скорости. В более длинных спринтерских соревнованиях (200 - и 400-м) фаза ускорения относительно короче, и скорее всего, именно способность поддерживать максимальную скорость в течение более длительного периода времени является критическим фактором для победы в соревнованиях. Ускорение зависит от времени реакции, центра тяжести тела относительно блоков, частоты шага и длины шага, в то время как поддержание абсолютной максимальной скорости, требует мощных циклических мышечных сокращений и эффективного использования энергетических систем (в основном молочных и "алактических" анаэробных систем), которые запускаются на разных этапах дистанции. Учитывая ассоциации генотип-производительность на более длинных (200 - и 400-м) расстояниях, это говорит о том, что их влияние может заключаться в большем влиянии на метаболический потенциал мышц (переключение с P/Cr на молочные анаэробные системы) с повторными мощными сокращениями.

**Таблица 1**

100-м, 200-м и 400-м лучшее время на спринтерских дистанциях (ср±SD) у мужчин в соответствии с распределением генотипов *ACTN3* R577X

Дистанция / генотип	Европеоидная раса				Африканское Происхождение	
	PP	RX	XX	RR + DD + RX	P-P	RX
100 м	10.55 ± 0.27 (n = 35)	10,58 ± 0,33	10.77 ± 0.31	10.56 ± 0.32	10.26 ± 0.35 (n = 22)	10.28 ± 0.30 (n = 11)

		(n = 44)	(n = 10)	(n = 47)		
200 м	21.19 ± 0.53 (n = 35)	21.29 ± 0.61 (n = 36)	21.86 ± 0.54* (n = 8)	21.17 ± 0.52 (n = 41)	20.53 ± 0.64 (n = 23)	20,98 ± 0,72  (n = 11)
400 м	46.90 ± 1.29 (n = 44)	47,41 ± 1,43 (n = 46)	47,55 ± 1,42 (n = 9)	46.82 ± 1.28 (n = 43)	46.49 ± 1.66 (n = 18)	47.29 ± 1.69 (n = 7)

\* 200-м (RR против RX против XX)  $P < 0.016$

## Таблица 2

100-м, 200-м и 400-м лучшее время на спринтерских дистанциях (ср±SD) у мужчин в соответствии с распределением генотипов ACE I/D

Дистанция / генотип	Европеоидная раса				Африканское Происхождение		
	DD	ID	II	XX + II + ID	DD	ID	II
100 м муж	10.62 ± 0.32 (n = 33)	10,60 ± 0,29 (n = 28)	10,70 ± 0,30 (n = 13)	10.63 ± 0.29 (n = 42)	10.07 + 0.38 (n = 5)	10.27 + 0.32 (n = 13)	10.35 + 0.49 (n = 6)
200 м муж	21.33 ± 0.56 (n = 27)	21.25 ± 0.51 (n = 24)	21.93 ± 0.67** (n = 11)	21.47 ± 0.64** (n = 36)	20.53 + 0.70 (n = 9)	20.47 + 0.57 (n = 11)	21.16 + 0.42 (n = 4)
400 м муж	46,94 ± 1,19 (n = 35)	47.24 ± 1.40 (n = 43)	48.50 ± 1.07** (n = 11)	47.49 ± 1.44** (n = 58)	46.57 + 1.7 (n = 11)	47.08 + 1.29 (n = 7)	46.85 + 1.52 (n = 4)

\*\*200-м (DD против ID против II)  $P < 0,004$ ; \* \* 400-м (DD против ID против II)  $P$

\*\*200-м (RR + DD + RX см. таблицу 1 против XX + II + ID)  $P < 0,002$ ; \* \* 400-м (RR + DD + RX см. таблицу 1 против XX + II + ID)  $P$

В данной количественной оценке генотипа с квалификационным временем у 346 элитных спринтеров показано, что люди с дефицитом  $\alpha$ -актинина-3 (ACTN3 577XX) и генотипом ACE II редко квалифицируются на 200-м и 400-м соревнованиях, соответственно, на Олимпийских играх. Из всех лучших личных результатов у мужчин-спринтеров, включенных в это исследование, не было ни одного случая, которые имели более быстрое личное время бега, чем олимпийский квалификационный стандарт 2012 года в 200-м (20,65сек), и ни одного случая ACE DD - спринтеры, которые имели лучшее личное время бега быстрее, чем олимпийский квалификационный стандарт 2012 года в 400-м (45.90 с). В совокупности эти данные свидетельствуют о том, что генотипы ACTN3 577XX и ACE II

являются неблагоприятными для спринтерской производительности 200 - и 400-метрового спринта соответственно.

Анализ исследований зарубежных специалистов показал, что лучшее время у спринтеров мужского пола находятся под влиянием как *генотипов ACTN3*, так и *ACE* в зависимости от специфики дистанции. Аналогичные тенденции наблюдались и в отношении африканских спортсменов, но для проведения адекватной оценки эффективности генотипирования необходимы более крупные группы. Отдельные результаты, на дистанциях 200 и 400 м подтверждают представление о том, что эффективность в более длинных 200 - и 400-метровых спринтерских соревнованиях зависит как от *ACTN3 R577X*, так и от *ACE ID* полиморфизмов.

Учитывая генотип-производительность на более длинных расстояниях (200 - и 400-м), говорит о том, что влияние может заключаться в большем влиянии на метаболический потенциал мышц (переключение с P/Cr на молочные анаэробные системы) с повторными мощными сокращениями.

Анализ данных впервые количественно показал, что *генотипы ACTN3* и *ACE* составляют ~1-1, 5% в спринтерской скорости среди элитных спортсменов. Эта разница во времени на спринтерской дистанции существенна и может быть разницей между мировым рекордом и только выход в финал. Несмотря на это, прогностическая ценность этих тестов остается ограниченной. Значительное количество вариаций производительности остается неучтенным, и по-прежнему требуются дальнейшие исследования как общих, так и редких вариантов.

**Выводы.** Исследование научных статей и работ по данной теме, позволило получить представление о влиянии генотипов *ACTN3* и *ACE* на эффективность элитного спринта. Оба полиморфизма *ACTN3 R577X* и *ACE ID* модулируют специфические фенотипы спринта и влияют на спортивный результат на спринтерских дистанциях. В то время как полиморфизм *ACTN3 R577X*, более влиятелен на производительность на дистанции 200 м, а *ACE* Полиморфизм ID будет более вовлечен на 400 метров. При большем знании как общих, так и редких вариантов производительности организма эти результаты могут иметь будущие приложения для выявления и тренировки талантливых 200 - и 400-метровых спринтеров.

#### Список литературы

1. Pitsiladis Y, Wang G, Wolfarth B, Scott R, Fuku N, Mikami E, He Z, Fiuza-Luces C, Eynon N, Lucia A: Genomics of elite sporting performance: what little we know and necessary advances. Br J Sports Med. 2013;47(9):550-5. [[PubMed](#)]

2. Eynon N, Hanson ED, Lucia A, Houweling PJ, Garton F, North KN, Bishop DJ. Genes for elite power and sprint performance: ACTN3 leads the way. *Sports Med*. 2013;43:803–817. doi: 10.1007/s40279-013-0059-4. [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)] [[Google Scholar](#)]
3. Yang N, MacArthur DG, Gulbin JP, Hahn AG, Beggs AH, Eastal S, North K. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *Am J Hum Genet*. 2003;73:627–31. doi: 10.1086/377590. [[PMC free article](#)] [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)] [[Google Scholar](#)]
4. Mills M, Yang N, Weinberger R, Vander Woude DL, Beggs AH, Eastal S, North K. Differential expression of the actin-binding proteins, alpha-actinin-2 and -3, in different species: implications for the evolution of functional redundancy. *Hum Mol Genet*. 2001;10:1335–46. doi: 10.1093/hmg/10.13.1335. [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)] [[Google Scholar](#)]
5. North KN, Yang N, Wattanasirichaigoon D, Mills M, Eastal S, Beggs AH. A common nonsense mutation results in alpha-actinin-3 deficiency in the general population. *Nat Genet*. 1999;21:353–4. doi: 10.1038/7675. [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)] [[Google Scholar](#)]
6. Papadimitriou ID, Papadopoulos C, Kouvatzi A, Triantaphyllidis C. The ACTN3 gene in elite Greek track and field athletes. *Int J Sports Med*. 2008;29:352–355. doi: 10.1055/s-2007-965339. [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)] [[Google Scholar](#)]
7. Gordon SE, Davis BS, Carlson CJ, Booth FW. ANG II is required for optimal overload-induced skeletal muscle hypertrophy. *Am J Physiol-Endocrinol Metab*. 2001;280:E150–E159. [[PubMed](#)] [[Google Scholar](#)]
8. Zhang B, Tanaka H, Shono N, Miura S, Kiyonaga A, Shindo M, Saku K. The I allele of the angiotensin-converting enzyme gene is associated with an increased percentage of slow-twitch type I fibers in human skeletal muscle. *Clin Genet*. 2003;63:139–144. doi: 10.1034/j.1399-0004.2003.00029.x. [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)] [[Google Scholar](#)]
9. Myerson S, Hemingway H, Budget R, Martin J, Humphries S, Montgomery H. Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance. *J Appl Physiol*. 1999;87:1313–1316. [[PubMed](#)] [[Google Scholar](#)]
10. Taylor RR, Mamotte CD, Fallon K, van Bockxmeer FM: Elite athletes and the gene for angiotensin-converting enzyme. *J Appl Physiol Bethesda Md* 1985. 1999;87:1035–37. [[PubMed](#)]