

Hol tartunk most, avagy a genomika és az élsport kapcsolatának áttekintése

Where are we now, or the review of the association between the professional sport and genomics

Griff Annamária, Bosnyák Edit, Szmodis Márta

Testnevelési Egyetem, Egészségtudományi és Sportorvosi Tanszék, Budapest

E-mail: griff.annamaria@gmail.com

Összefoglaló

A sport és a genetika tudománya közötti kapcsolat feltárása csupán néhány évtizedes múltra tekint vissza, mégis elmondható, hogy többszáz gén polimorfizmust hoztak összefüggésbe különböző, a szervezetben beltöltött szerepük alapján a sportolói teljesítménnyel. Átfogó elemzésünkben összesen 131, a témában készült szakirodalom áttekintésével 13 génváltozattal foglalkoztunk, valamint az eddig született eredmények alapján feltérképeztük, hogy a különböző polimorfizmusokat mely képesség csoportokkal kapcsolták össze az eddigi vizsgálatokban. Így írásunkban helyet kaptak azok a gének, amelyeket az állóképességi-, az erő-dominanciájú, és/vagy a csapatsportok képviselői körében leggyakrabban vizsgáltak. Számos génváltozat eltérő gyakoriságú megjelenése már igazolt az eddigi mérések alapján, azonban a két tudományterület mélyebb kapcsolatainak feltárása folyamatosan zajlik, számos nyitott kérdés merül fel a jövőben is, így tanulmányunk ennek a hosszú folyamatnak a jelenlegi fázisát szemlélte.

Kulcsszavak: genetika, élsport, gén polimorfizmusok

Abstract

Investigating the association between sports and genetics dates back only a few decades; however, hundreds of gene polymorphisms have been associated with athletic performance based on their different roles in the human body. The total of 131 articles with 13 gene variants were reviewed in this comprehensive analysis of the relevant literature. Based on previous results, we studied the associations between the sports and the different polymorphisms. Therefore, in our research the genes that were most frequently studied among the representatives of endurance, power-oriented, and/or team sports were included. The different appearance of several gene variants is justified on the basis of the measure-

ments made so far; however, studying the closer association between the two fields of science is still a task of future research. This study illustrates the current phase of this long process.

Keywords: genetics, professional sports, gene polymorphisms

Bevezetés

Ha visszatekintünk a múltba, legyen szó akár száz, vagy ezer évről az emberi történelemben, egyenesen megállapítható tény, hogy a különböző szintű és jellegű sporteseményekre való felkészülés, már egészen az óidőkben fontos részét képezte a mindennapoknak. Ez a szellem, az ember versengő mivolta semmit sem változott korszakról-korszakra, ami más a régmúlthoz képest, hogy napjainkra egyre több eszköz áll rendelkezésre a versenyzők felkészüléséhez, illetve a saját maguk által és a sportágukban nyújtott legjobb teljesítmény eléréséhez. Időről-időre egyre több és több tudományág állt a sportolói győzelem elősegítésének szolgálatába.

Ebben az áttekintő elemzésben egy olyan diszciplína kerül bemutatásra, amely nemcsak a fizikai teljesítmény szempontjából számít a tudományok között fiatalnak, hanem önmagában is sok kérdést, egyelőre felfedezetlen területet rejt a későbbi korok számára, ez pedig a genetika. Említést érdemel az a tény, hogy mialatt ez a néhány oldalas közlés elkészül, a világ más pontjain, különböző kutatócsoportok új és új adatokat közölnek a témában, ezáltal könnyen meglehet, hogy kevés idő elteltével az írásunk már nem lesz naprakész.

Az utóbbi évtizedekben különböző gének egyes változatait, polimorfizmusait – az emberi szervezetben betöltött, legtöbbször szabályozó szerepükből kifolyólag – kapcsolatba hozták a fizikai teljesítmény nagy képességcsoportjaival, az erővel, az állóképességgel és a gyorsasággal. Számos nemzet neves kutatócsoportja egészen napjainkig szélesíti az emberi

1. táblázat. Az állóképességi teljesítménnyel kapcsolatba hozott génváltozatok
Table 1. The gene polymorphisms associated with the endurance performance

Gén	Lokáció	Polimorfizmus	Állóképességi marker
ACE – Angiotenzin-konvertáló enzim	17q23.3	Alu I/D (rs4646994)	I
ACTN3 – Alfa-actinin-3	11q13.1	R577X (rs1815739 C/T)	577X
ADRB2 – Béta 2-es adrenerg receptor gén	5q31-q32	Gly16Arg (rs1042713 G/A)	16Arg
BDKRB2 – 2-es típusú bradikinin receptor gén	14q32.1-q32.2	+9/-9 (exon 1) rs1799722 C/T	-9T
GNB3 – Guanin nukleotid kötő fehérje - béta 3	2p13	rs5443 C/T (C825T)	T
HFE – Hemokromatózis gén	6p21.3	His63Asp (rs1799945 C/G)	63Asp
HIF1A – Hipoxia indukálta faktor 1 - alfa alegység	14q23.2	Pro582Ser (rs11549465 C/T)	Pro582
PPARA – Peroxiszóma proliferátor-aktivált receptor- alfa alegység	22q13.31	rs4253778 G/C	G
PPARGC1A – Peroxiszóma proliferátor-aktivált receptor γ (PPAR γ) koaktivátor 1a (PGC1a, amelyet a PPARGC1A kódol)	4p15.1	Gly482Ser (rs8192678 G/A)	Gly482

genetika tudományának ismereteit, amely kezdeményezésben hazánk hozzáértői is jeleskedtek (Dékány és mtsai, 2007; Falus és Pucsock, 2007). A témában közölt eredmények mind azt mutatják, hogy a sport és a genetika kapcsolata utat nyithat a jövő korok emberi teljesítményeinek még magasabb szintre történő fejlesztéséhez.

A kiemelkedő sportteljesítmények hátterében a jelentősen különböző szintű emberi képességek állnak. Az első szintjét ezen adottságokban jelentkező eltéréseknek, rátermettségeknek nevezzük, ami megmutatja, hogy minimálisnak mondható edzőmunkával, mennyire eredményes valaki. A második fokozat keretében beszélhetünk edzhetőségről, amely fogalom lényege, hogy a sportoló szervezete milyen gyorsan képes alkalmazkodni egy adott terheléshez. A harmadik szint a legfelső határát jelenti az éveken át tartó intenzív edzőmunkának, amelynek fontos részét képezi mind a versenysportoló rátermettsége, mind pedig a terheléshez való adaptációja (Joyner, 2019).

A következőkben összefoglaljuk azokat a génváltozatokat, amelyeket az utóbbi évtizedekben a leggyakrabban párosítottak valamilyen fizikai képességcsoporttal. Elemzésünkben külön csoportot képviselnek azok a polimorfizmusok, amelyek összefüggésben állhatnak az állóképességi munkával. Egy másik része a tanulmánynak kitér az erő-domináns és rövid távon fenntartott teljesítményhez kötött változatok összefüggésére, illetve egy rövid összefoglalás is helyet kap az áttekintésben, amely a csapatsportágakkal párhuzamba vont génekkel foglalkozik.

Az állóképességgel kapcsolatba hozott génváltozatok

Az állóképességi munkában meghatározó szerepe van a maximális oxigénfelvevő képességnek (VO_2max), a laktát értékek alakulásának, és a mozgás gazdasá-

gosságának is (HIF1A) (Joyner, 2019). Ezen kívül döntő fontosságú az egyes szervrendszerek magas fokú összehangolt működése, mint a szív és a keringési- és légzőrendszer funkcionális kapacitása (BDKRB2, ADRB2, GNB3), illetve az egyes anyagcsere folyamatok hatékonysága (ACTN3, HFE, PPARA, PPARGC1A) (Radák, 2016), valamint a fáradással szembeni ellenálló képesség (ACE) kiemelkedő szerepe ma már tankönyvi adat (Pavlik, 2013).

Az elemzésben szereplő génváltozatok a fent említett, az állóképességet döntően meghatározó rendszerek működésében, illetve ezekkel összefüggő különböző regulációs folyamatokban vesznek részt (1-2. táblázat).

ACE

Az angiotenzin-konvertáló enzimet kódoló gén az egyik leggyakoribb a sport témakörében vizsgált polimorfizmusok között. Az ACE gén 16-os intronján elhelyezkedő deléciós és inszerciós (D/I) polimorfizmusok közül az I allél előnyt jelenthet a fáradás rezisztencia (Montgomery és mtsai, 1998), illetve a kontraktilitási hatások szempontjából (Williams és mtsai, 2000). Megjelenése feltételezhetően gyakoribb az állóképességi sportolók körében, mert ezen sportágak képviselői szempontjából kiemelten fontos az oxigénigény lehetőség szerinti legmagasabb fokú kielégítése (Bosnyák és mtsai, 2014, 2017). Az első tanulmány, amelyben a génváltozatot kapcsolatba hozták a sportteljesítménnyel 1998-ban készült 64 élvonalbeli ausztrál evezős részvételével (Gayagay és mtsai, 1998). A vizsgálatot számos másik követte, mely publikációk többsége az I allél kapcsolatát erősíti a kiemelkedő sportteljesítménnyel, illetve egyes szakirodalmak kifejezetten a magas szintű állóképességi munkával hozták összefüggésbe az allélt (Myerson és mtsai, 1999; Dékány és mtsai, 2006; Min és mtsai, 2009; Jelakovic és mtsai, 2000;

2. táblázat. Magyar állóképességi élsportolók körében vizsgált génpolimorfizmusok, kapott eredmények
Table 2. The gene polymorphisms associated with the Hungarian endurance elite athletes, and the results

Gén polimorfizmus	Allél	Vizsgálat éve	Igazolható kapcsolat
ACE I/D	I	2013	nem
BDKRB2 +9/-9	-9	2014	igen
GNB3 C825T	825T	2020	igen
HIF1A Pro582Ser	Pro	2020	nem

Shenoy, és mtsai, 2010; Jastrzebski és mtsai, 2014). A magyar sportolói mintán 2013-ban készült vizsgálatban azonban nem volt egyértelműen igazolható a kapcsolat a polimorfizmus és az állóképességi teljesítmény között (Bosnyák és mtsai, 2013), amely eredmény egybecseng egyéb külföldi mintákra vonatkozó szakirodalmakkal (Scott és mtsai, 2005; Ahmetov és mtsai, 2009; Tobina és mtsai, 2010; Ash és mtsai, 2011).

ACTN3

Az alfa-actinin-3 fehérjét kódoló ACTN3 gén genotípusait leginkább élversenyzők mintáiban vizsgálták, ennek oka, hogy az izom funkcionális teljesítő-képességét befolyásoló hatások legjobban az extrémnek mondható emberi teljesítményeknél figyelhetők meg (Bosnyák és mtsai, 2013). A fehérje, működését tekintve, rögzíti a kontraktilis elemeket a vázizom 2-es (gyors) típusú izomrostjainak Z-vonalainál (Harada és mtsai, 2018). Azáltal, hogy a gyors rostok aránya és nagy sebesség melletti összehúzódó képessége, valamint az edzésadaptáció minősége genetikailag erősen meghatározott, mindenképpen felmerül a kérdés, hogy lehet-e befolyásoló szerepe az ACTN3 gén R/X polimorfizmusának az előbbiekben (Bosnyák és mtsai, 2013).

Az első kutatócsoport, aki a génváltozat és a sportteljesítmény kapcsolatáról készített leírást, Yang és munkatársai voltak 2003-ban. A nemzetközi tanulmányok jelentős része arról számolt be, hogy az X allél jelenléte, illetve az XX genotípus gyakorisága a nagy izomerőt igénylő sportágakat, valamint a sprint távokat teljesítő versenyzőknél alacsonyabb (Niemi and Majamaa, 2005; Roth és mtsai, 2008; Druzhevskaya és mtsai, 2008; Kim és mtsai, 2014; Coelho és mtsai, 2019). Azonban számos eredmény arról árulkodik, hogy egyértelmű párhuzam mégsem vonható a polimorfizmus X allélja és az állóképességi teljesítmény között (Döring és mtsai, 2010b; Yang és mtsai, 2007; Saunders és mtsai, 2007), valamint akadnak irodalmi példák, amelyekben a kapott adatok alapján kijelentik, hogy még a génváltozat sporttal való egyértelmű kapcsolata sem tisztázott (Coelho és mtsai, 2016; Scott és mtsai, 2010).

BDKRB2

A 2-es típusú bradikinin receptor gén 1-es exonján elhelyezkedő inszerciós és deléciós polimorfizmusát szintén kapcsolatba hozták a fizikai aktivitással, ezen kívül tanulmányozták még a génváltozat összefüggését a magas vérnyomással, illetve a kardiovaszkuláris betegségekkel. A feltehetően a sportteljesítménnyel összefüggésben álló -9 polimorfizmus, a +9-essel szemben fokozza a gén transzkripcióját, illetve elmondható, hogy jelentősebb a receptor mRNS expresszió (Hallberg és mtsai, 2003; Williams és mtsai, 2004; Saunders és mtsai, 2006). Mind a nemzetközi, mind pedig a hazai vizsgálatok eredményeit figyelembe véve elmondható, hogy a génváltozat -9 alléljának megjelenése kedvezőbb lehet állóképességi sportolók körében (Saunders és mtsai, 2006; Bosnyák és mtsai, 2014; Gronek és mtsai, 2018).

Azonban olvashatók olyan közlések, melyek szerint nem igazolható egyértelműen az összefüggés a 2-es típusú bradikinin receptor gén és a fizikai teljesítmény között (Eynon és mtsai, 2011; Sawczuk és mtsai, 2013; Grenda és mtsai, 2014; Zmijewski és mtsai, 2016).

ADRB2

A béta 2-es adrenerg receptor gén számos sejtípusban megtalálható az emberi szervezetben, ebből kiindulva elmondható, hogy kulcsfontosságú szerepet játszik a keringési, a légző, a vaszkuláris és az endokrin rendszerek, illetve a központi idegrendszer regulációjában (Ahmetov és mtsai, 2012). Az ADRB2 gén Gly16Arg egy pontos nukleotid-polimorfizmusa hatással van a receptor sűrűsége, ami hozzájárul a nyugalmi kardiális teljesítményhez és a verőtér fogat nagyságához is (Snyder és mtsai, 2006). A génváltozat 16Arg allélja nemzetközi kutatócsoportok eredményei alapján az állóképességi teljesítménnyel hozható kapcsolatba (Wolfarth és mtsai, 2007; Tsianos és mtsai, 2010), azonban a tanulmányok többsége azt hangsúlyozza, hogy az egyértelmű összefüggés feltárása érdekében további, ismétlődő vizsgálatok elvégzése indokolt.

3. táblázat. Az erő-dominanciájú sportágakkal kapcsolatba hozott gén polimorfizmusok
Table 3. The gene polymorphisms, which associate with the power performance

Gén	Lokáció	Polimorfizmus	Erő marker
ACE	17q23.3	Alu I/D (rs4646994)	D
ACTN3	11q13.1	R577X (rs1815739 C/T)	R577
AMPD1 – Adenozin monofoszfát deamináz 1	1p13	Gln12X (rs17602729 C/T)	Gln12
HIF1A	14q21-q24	Pro582Ser (rs11549465)	582Ser
MCT1 – 1-es típusú monokarboxil transzporter	1p12	A1470T (rs1049434)	T
MSTN – Miosztatin	2q32.2	K153R (rs1805086)	K
PPARA	22q13.31	G/C (rs4253778)	C
PPARG – Peroxiszóma proliferátor-aktivált receptor - gamma alegysége	3p25	Pro12Ala (rs1801282 C/G)	12Ala

HIF1A

A hipoxia indukálta faktor 1 α egy, az oxigén-anyagcserével szoros összefüggésben álló faktor, amely számos másik gén hipoxiás ingerekre adott expresszióját szabályozza. A HIF1A részt vesz az oxigén, a glikolitikus enzimek, illetve a glükóz szállításában (Döring és mtsai, 2010a). Számos nemzetközi, illetve hazai vizsgálat eredménye mutat rá arra a tényre, hogy a gén Pro582Ser polimorfizmusa szoros kapcsolatban állhat a sportteljesítménnyel (Eynon és mtsai, 2010; Döring és mtsai, 2010a; Cięszczyk és mtsai, 2012; Drozdovska és mtsai, 2013; Bosnyák és mtsai, 2020). A génváltozat Pro allélját több esetben az állóképességi teljesítménnyel párosították a kapott adatokat figyelembe véve. 2010-ben egy tanulmány keretében közölték, hogy a Pro/Pro homozigóta genotípus megjelenése gyakoribb az állóképességi sportolók csoportjában (Döring és mtsai, 2010a). Azonban a hazai eredmények nem támasztották alá a Pro allél kapcsolatát az állóképességi munkával a magyar sportolókkal készített vizsgálatukban (Bosnyák és mtsai, 2020).

GNB3

A béta 3-as guanin nukleotid kötő fehérje feladata az emberi szervezetben megtalálható heterotrimer G-protein béta alegységének kódolása. A génen belül a 825-ös pozícióban található meg a sportteljesítménnyel is kapcsolatba hozott C825T polimorfizmus, amely változat a citozin (C) és a timin (T) cseréje által jön létre. Egyes tanulmányok állítása szerint a génváltozat hatással lehet ezen kívül a szívfrekvencia szabályozására, illetve túlsúly kialakulására is (Rankinen és mtsai, 2002; Li és mtsai, 2016). A C825T polimorfizmust többnyire az állóképességi sportolók körében vizsgálták, a közölt adatok legtöbb esetben rámutattak a tényre, hogy a nukleotid kötő fehérje 825T változata összefüggésben állhat az állóképességi teljesítménnyel (Eynon és mtsai, 2009; Ruiz és mtsai, 2011; Gülyaşar és mtsai, 2014). Hasonló

eredményre jutottak Bosnyák és munkatársai (2020) is tanulmányukban, amelyben magyar állóképességi sportolók mintáit vetették össze a kontrollcsoporttal. Ezzel szemben fontos hangsúlyozni azt is, hogy akadnak olyan irodalmi források, melyek semmiféle kapcsolódást nem véltek felfedezni vizsgálataik során a polimorfizmus és a fizikai teljesítmény között (Sawczuk és mtsai, 2014; Grenda és mtsai, 2015).

HFE

A genetikai hemokromatózis egy autoszomális recesszív öröklődésű rendellenesség, amely többlet vas felszívódást indukál és annak eltárolódását eredményezi az emberi szervezetben (Walker és mtsai, 1998; Ahmetov és mtsai, 2012). A vas ugyanakkor kiemelkedően fontos összetevője az oxigénkötő fehérjéknek, amelyek kulcsszerepet játszanak a sportolói teljesítmény, főleg az aerob állóképesség alakulásában. A HFE gén H63D polimorfizmusa igazoltan befolyásolja a szervezetben tárolt vas mennyiségét (Semanova és mtsai, 2020), ezáltal egyes tanulmányok összefüggést kerestek az állóképesség és a hemokromatózis fehérje között. Semanova és munkatársai által 2020-ban nyilvánosságra hozott eredmények azt mutatták, hogy egyértelműen igazolható a kapcsolat a génváltozat és az elit állóképességi teljesítmény között orosz sportolók körében. Azonban a nemzetközi irodalmak jelentős része mégis arról számol be, hogy a kapott adatok alapján nem alátámasztható a fehérje hatása a fizikai teljesítményre (Chicharro és mtsai, 2004; Santiago és mtsai, 2009; Luszczyk és mtsai, 2017; Griff, 2019).

PPARA

A peroxiszóma proliferátor-aktivált receptor alfa alegysége egy átíró faktor, amely részt vesz a zsír és glükóz anyagcseréjének a regulációjában, feladata ezen kívül a testtömeg és a vaszkuláris eredetű gyuladások kontrollálása a szervezetben. Az állóképességi munka növeli a mitokondriumok számát és az

4. táblázat. Magyar erősportokat űző élversenyzők körében vizsgált génpolimorfizmusok, kapott eredmények

Table 4. The gene polymorphisms associated with the Hungarian power elite athletes, and the results

Gén polimorfizmus	Allél	Vizsgálat éve	Igazolható kapcsolat
ACE I/D	D	2013	igen
ACTN3 R577X	R577	2013	nem
HIF1A Pro582Ser	582Ser	2020	nem
MCT1 T1470A	T	2021	nem

1-es típusú rostok arányát a vázizomban, illetve fokozza a zsírsav oxidációt (Russell és mtsai, 2003), ezért számos összefüggésvizsgálat készült a PPARA gén G polimorfizmusával. A kutatócsoportok zöme arról számolt be, hogy a G allél jelentős mértékben befolyásoló tényező lehet az állóképességi teljesítményt tekintve (Ahmetov és mtsai, 2007; Petr és mtsai, 2018). Ahmetov és munkatársai egy 2009-ben készült tanulmányban szintén megerősítették a gén G alléljának összefüggését az aerob teljesítménnyel (Ahmetov és mtsai, 2009). Lopez-Leon és munkatársai 2016-ban 760 állóképességi sportoló és 1 792 kontroll személy mintáit dolgozták fel és az eredmények alapján a sportolók körében jelentősen magasabb volt a GG genotípus frekvenciája. Egy egészen friss elemzésben, amely 2019-ben készült, Petr és munkatársai is hasonló adatokat közöltek, miszerint az állóképességi élsportolók körében gyakoribb a polimorfizmus G alléljának jelenléte.

PPARGC1A

A peroxiszóma proliferátor-aktivált γ receptor koaktivátor 1 α fehérje kiemelkedő fontosságú szerepet tölt be a glükóz és a zsírsav oxidációban, a mitokondriális biogenezisben, és a vázizomrostok 1-es típusú rostok irányába történő átalakulásában (Ahmetov és mtsai, 2012; Chen és mtsai, 2019). A génváltozat funkciói alapján számos tanulmány vont párhuzamot a sportteljesítmény és a kódoló gén között (Tural és mtsai, 2014; Petr és mtsai, 2019). A Gly482 allélt legtöbb esetben az állóképességi munkával hozták kapcsolatba (Eynon és mtsai, 2009, 2010; Maciejewska és mtsai, 2012; Tharabenjasin és mtsai, 2019). Eynon és munkatársai (2009) 155 izraeli állóképességi és sprint számokban jeleskedő sportoló közreműködésével arról számoltak be, hogy a Gly/Gly genotípus előfordulása gyakoribb az elit, állóképességileg edzett vizsgáltak körében. A kutatócsoport 2010-ben, hasonló kondíciókkal megismételt tanulmányának eredménye is megerősítette az előző évben publikált adatokat (Eynon és mtsai, 2010). Azonban előfordul olyan nyilvánosságra hozott irodalmi forrás is, amely arról árulkodik, hogy éppen ellenkezőleg, inkább a Ser482 allél gyakorisága a nagyobb az állóképességi sportokat űzők kö-

zött: 112 japán középkorú férfival készített vizsgálatukban a Ser482 allélt magasabb aerob kapacitással párosították (Nishida és mtsai, 2015).

Az erővel kapcsolatba hozott génváltozatok

Az izomerő fejlesztésének hatékonysága gyakran még adott sportágon belül is jelentős egyéni eltéréseket mutat. Az erő kialakulása szempontjából meghatározó tényező lehet az izmok keresztmetszeti gyarapodása (AMPD1, MSTN) (Radák, 2016), az anaerob energiabefektetést igénylő edzések és az ezzel járó laktát értékek alakulása (HIF1A, MCT1), ezen kívül az izmok anyagcseréjének a minősége (ACTN3, PPARA, PPARG), valamint elengedhetetlen a fáradással szembeni védekező képesség az anaerob zónában végzett munka miatt (ACE).

A következő szakaszban azok a génváltozatok szerepelnek (3-4. táblázat), amelyek az izomerő fejlesztetőségét befolyásolhatják, illetve részt vesznek a szükséges szabályozó folyamatokban.

ACE

A korábban már említésre került angiotenzin-konvertáló enzim deléciós és inszerciós polimorfizmus esetében, míg egyes tanulmányok az I allélt az állóképességi munkával párosították, addig más elemzések a D változatot az erő és a rövidtávú energiabefektetést igénylő sportágakkal kapcsolták össze (Myerson és mtsai, 1999; Woods és mtsai, 2001; Jones és mtsai, 2002). A D allélnél jelentősen magasabb a plazma és a szöveti ACE szint (Hagberg és mtsai, 1998). Costa és munkatársai (2009) portugál úszók részvételével folytatott vizsgálatukban szoros összefüggést állapítottak meg a gén D alléljának gyakorisága és az elit rövidtávú úszók között. Hasonló eredményre jutottak Kim és munkatársai (2010) is, akik 155 koreai élvonalbeli erősportoló közreműködésével készítették felmérésüket, valamint Bosnyák és munkatársai (2013), akik magasabb gyakoriságot észleltek magyar, küzdősportokban jeleskedők körében. Ezzel szemben akadnak olyan közlések, amelyek nem tudták egyértelműen igazolni az allél és a sportolói teljesítmény közötti párhuzamot (Rodríguez-Romo és mtsai, 2010; Gineviciene és mtsai, 2016).

ACTN3

Az alfa-actinin-3 élvonalbeli sportolókon leginkább vizsgált genotípusai közül az XX változat már említésre került az állóképességi teljesítmény kapcsán, ugyanakkor számos tanulmány a polimorfizmus RR genotípusát egyértelműen az erő-dominanciájú, illetve a rövid idejű, nagy energiabefektetést igénylő sportágakkal párosította (Papadimitriou és mtsai, 2008; Eynon és mtsai, 2010; Pickering és Kiely, 2017; Yang és mtsai, 2017). Eynon és munkatársai (2009) izraeli elit atlétákkal készített felmérésükben is szoros kapcsolatot véltek felfedezni az R allélt hordozók és a sprint teljesítmény között. Hasonlóan Papadimitriou és munkatársai (2016) egy később készített elemzésükben arra a megállapításra jutottak, hogy azok a sportolók, akiknél az R allél jelenléte volt meghatározó, többségében gyorsasági munkát igénylő sportágakat űztek.

Fontos azonban megemlíteni, hogy előfordulnak olyan tanulmányok, amelyek a polimorfizmus RR genotípusának szerepét nem tudták igazolni az erő és a rövidtávú energiaráfordítást megkövetelő sportágakat képviselők körében (Bosnyák és mtsai, 2013; Kikuchi és mtsai, 2016).

AMPD1

Az adenzin monofoszfát deamináz (AMPD) enzim szabályozó szerepet tölt be az izmok metabolizmusában. A fizikai aktivitás befolyásolja az AMPD hatását a vázizmokon belül, valamint a gén kifejeződése összefügg az izomrostok arányával is. Így megfigyelhető az is, hogy az izomanyagcserét befolyásoló gén aktivitásának csökkenésével párhuzamosan nő a 2-es típusú gyorsrostok aránya. Az AMPD izomspecifikus izoformája, az adenzin monofoszfát deamináz 1 (AMPD1), bár az izmok összes rosttípusában jelen van, mégis leginkább a gyors rostokban nyilvánul meg (Ginevičienė és mtsai, 2014), ezáltal egyes tanulmányokban párhuzamot vontak a gént változat C34T nonszensz mutációja és a sportteljesítmény között (Lucia és mtsai, 2006; Muniesa és mtsai, 2010). A T allélt számos elemzés a gyors energiabefektetést igénylő sportágakkal hozta összefüggésbe, Ginevičienė és munkatársai (2014) litván erő és sprint számokban jeleskedők körében végzett felmérései is hasonló eredményeket hoztak. Ezen kívül Cieszczyk és munkatársai (2011) evezősök bevonásával készített vizsgálata szerint is egyértelműen a T allél jelenléte volt magasabb a sportolók között. Rubio és munkatársai (2005) által közölt tanulmányban élvonalbeli állóképességi sportolók vettek részt. A cikkből kiderül, hogy a T allél gyakorisága alacsonyabbnak bizonyult az állóképességi csoportban. Azonban akadtak olyan adatok is, amelyek vagy az AMPD1 gén C alléljával találtak pozitív összefüggést a gyorsasági teljesítménnyel (Dionísio és mtsai,

2017), illetve előfordult olyan elemzés is, amely semmiféle párhuzamot nem tudott vonni a gént változat és a fizikai aktivitás között (Perez és mtsai, 2006).

HIF1A

Míg a hipoxia indukálta faktor α Pro alléljának megjelenését a sportolók körében a közölt tanulmányok jelentős részében az állóképességi sportágakban, addig a gént változat Ser allélját jellemzően az erő és a gyorsasági sportágakban jeleskedők hordozzák. Cieszczyk és munkatársai (2012) élvonalbeli evezősök körében végzett felmérésük során megállapították, hogy a Ser allél jellemzően gyakoribb az élversenyzőkből kialakított csoportban, mint a kontroll személyek között. Hasonló adatokat tudtak közölni Gabbasov és munkatársai (2013), akik 208 orosz, erő-dominanciájú sportágban jeleskedő sportolót vizsgáltak. Elemzésükből kiderült, hogy a Ser allél jóval magasabb számban fordult elő akár a súlyemelőket, akár a birkózókat hasonlították össze a kontrollcsoport szereplőivel. Valamint ugyanerről az eredményről számoltak be Drozdovska és munkatársai (2013) is, 210 élsportolóval végzett vizsgálatukban. Azonban akadnak olyan elemzések is, amelyek éppen ellenkezőleg, a gént változat Pro alléljának nagyobb gyakoriságát igazolták az erő-dominanciájú és a gyorsasági sportágak között (Eynon és mtsai, 2010; Bosnyák és mtsai, 2020).

MSTN

A miosztatin, vagy más néven GDF-8 (growth differentiation factor 8, növekedési faktor 8) génre az utóbbi években egyre növekvő figyelmet fordítottak azáltal, hogy az MSTN gén variációi összefüggést mutattak az izom fenotípusos hipertrófiájával számos vizsgált emlős fajnál, különösképpen a szarvasmarhák, az egerek és a kutyák körében. Továbbá jelentős kapcsolat volt kimutatható telivéreknél a gyorsaság, valamint a verseny-állóképesség és az MSTN egyes polimorfizmusai között (Sharma és mtsai, 1999; Santiago és mtsai, 2011). Mivel a gént változat közvetlen befolyással bír az izomtömeg növekedésére az emlőállatoknál, így több kutatócsoport is humán vizsgálatokat kezdeményezett, amelyeket áttekintve elmondható, hogy az elemzések nagy része a K153R polimorfizmust párosította és hozta közvetlen kapcsolatba az erő-dominanciájú teljesítménnyel (Santiago és mtsai, 2011; Li és mtsai, 2014; Fuku és mtsai, 2016; Ben-Zaken és mtsai, 2015, 2017). A tanulmányok jelentős hányada a változat K allélját az erő sportágakban jeleskedőkkel kapcsolta össze. Santiago és munkatársai (2011) a láb expozív erejét mérték fel és megállapították, hogy az KK genotípust hordozók a teszteken jobb eredményekkel szerepeltek. Ben-Zaken és munkatársai felmérésükben (2015) kimutatták, hogy az RR genotípus nem jel-

lemző az erősportolók körében, majd hasonló adatokat tudtak közölni egy később megismételt vizsgálatukban is (2017). Azonban akadtak olyan közlések is, amelyek nem tudták méréseikkel egyértelműen alátámasztani a polimorfizmus és a sportolói teljesítmény közötti kapcsolatot (Fuku és mtsai, 2016).

MCT1

Az 1-es típusú monokarboxil transzporter egy 14 tagú membrán-protein családnak, a monokarboxil transzportereknek (MCT) a tagja. A nemzetközi tanulmányok nagy része a laktát, a piruvát, a keton-estek és a rövid láncú zsírsavak transzportfolyamataival hozták összefüggésbe (Halestrap, 2012; Halestrap és Wilson, 2012; Pérez-Escuredo és mtsai, 2016; Felmlee és mtsai, 2020). Az MCT1-es gén T1470A polimorfizmusát több kutatócsoport is összekapcsolta a sportteljesítménnyel, főként azért, hogy a génváltozat részt vesz a laktát szállításban az izomsejtek esetében is (Sawczuk és mtsai, 2015; Kikuchi és mtsai, 2017; Massidda és mtsai, 2018; Guilherme és mtsai, 2021). A minor allél kapcsolatát főként a rövid távú, nagy energiabefektetést igénylő, valamint az erő-dominanciájú sportágakkal több publikált tanulmány is megerősítette. Sawczuk és munkatársai által 2015-ben, 212 sportoló bevonásával készített vizsgálatban a szerzők hangsúlyozzák, hogy a sprint és erő sportágak képviselői jóval nagyobb arányban hordozták a két minor allélt, összehasonlítva őket a kontroll- és az állóképességi csoportokkal (Sawczuk és mtsai, 2015). Hasonló eredményre jutottak Ben-Zaken és munkatársai is, akik futókkal és úszókkal végeztek méréseket (2015), valamint egy egészen frissen készített vizsgálat is a minor allél gyakoribb előfordulásáról árulkodik sport-mászók körében (Saito és mtsai, 2021). Ezzel egybevágóan Guilherme és munkatársai (2021) a major allél homozigóta genotípust az állóképességi sportolók körében találták gyakoribbnak.

PPARA

A peroxiszóma proliferátor-aktivált receptor alfa alegységét a szervezetben számos területen betöltött regulációs szerepe miatt, nem csak az állóképességi, hanem a főként erő-dominanciájú teljesítménnyel is párhuzamba hozták. Míg a génváltozat G allélját leginkább az állóképességi sportokban jeleskedők hordozzák, addig több vizsgálat eredménye árulkodik arról, hogy a C allél megjelenése főként az erő sportolók körében jellemző (Ahmetov és mtsai, 2013; Petr és mtsai, 2014, 2019; Murtagh és mtsai, 2020). Ugyan Ahmetov és munkatársai (2013) nem sportolókkal, hanem középiskolás gyermekekkel végeztek gyorsasági és robbanékonysági-erő-dominanciájú méréseket, eredményeik szerint ebben az esetben is elmondható, hogy egyes teszteken a C allélt hordozó

vizsgáltak szerepeltek jobban a G alléllal rendelkező társaikhoz képest. Murtagh és munkatársai (2020) élvonalbeli labdarúgókkal készített vizsgálatukban is hasonló eredményre jutottak. Valamint Petr és munkatársai által 2014-ben, majd 2019-ben megismételt felmérés is alá tudta támasztani a génváltozat C alléljának gyakoribb előfordulását az erő sportokban kiváló vizsgáltak körében (Petr és mtsai, 2014, 2019).

PPARG

A peroxiszóma proliferátor-aktivált receptor gamma génnek meghatározó a szerepe az energiaforgalom szabályozásában, illetve a glükóz- és zsírsanyagcsere regulációjában. Az edzettség kialakulását döntően befolyásolja a zsír-szénhidrát metabolizmus, ezért a PPAR géncsalád több tagját és átíró koaktivátor proteinjeiket is számos kutatócsoport kapcsolta össze a sportteljesítménnyel (Maciejewska-Karlowska és mtsai, 2013, 2019; Lifanov és mtsai, 2014; Peplonska és mtsai, 2017; Petr és mtsai, 2018). A génváltozat Pro12Ala polimorfizmus 12Ala allélját a közölt eredmények alapján leginkább az erő-dominanciájú sportteljesítménnyel lehet összefüggésbe hozni (Ahmetov és mtsai, 2007, 2008; Maciejewska-Karlowska és mtsai, 2013; Drozdovska és mtsai, 2013; Petr és mtsai, 2019). Drozdovska és munkatársai (2013) 210 ukrán sportolóval készített felméréséből kiderül, hogy a szabályozó gén 12Ala alléljának megjelenése jóval gyakoribb volt az erősportokat képviselők körében, mint az állóképesen edzett résztvevőknél. Hasonlóan Maciejewska-Karlowska és munkatársai (2013), akik 660 lengyel sportolót vizsgáltak, arról számoltak be, hogy az Ala12 allél jóval nagyobb arányban volt megfigyelhető az erősportolók körében.

A csapatsportokkal kapcsolatba hozott génváltozatok

Ha csapatsportágakról beszélünk, általánosan megállapítható tény, hogy a csapat három főnél több tagot ölel fel és a benne résztvevők különböző szerepeket látnak el a mérkőzések során. A sportolók egymást segítve hoznak döntéseket, kommunikálnak, reagálnak a helyzetekre és ami a legfontosabb, csapatként oldják meg a versenyek során felmerülő problémákat. E sportágak gyakran igénylik az egyes képességcsoportok komplex fejlesztését azért, hogy szereplői más-más taktikai mozzanatokkal valósítsanak meg a közös cél elérése érdekében. Következésképpen elmondható, hogy a csapatsportágakban számos fiziológiai tényező fontos a magas szintű teljesítmény létrejöttéhez, melyet a genetikai vizsgálatok elvégzése során is figyelembe kell venni (Massidda és mtsai, 2019) (5. táblázat).

Napjainkban számos tanulmány foglalkozik a kapcsolat feltárásával a genetikai variációk és az él-

5. táblázat. A csapatsportágak körében leggyakrabban vizsgált génváltozatok
Table 5. The gene polymorphisms, which were more frequent investigated in the team sports

Gén	Lokáció	Polimorfizmus	Kedvező allél
ACE	17q23.3	Alu I/D (rs4646994)	D
ACTN3	11q13.1	R577X (rs1815739 C/T)	C (Arg577)
MCT1	1p12	Glu490Asp (rs1049434 A/T)	A (Glu490)
PPARA	22q13.31	(rs4253778) G/C	C

versenyzők teljesítménye között, azonban a csapatsportolókkal elvégzett vizsgálatok száma jelentősen elmarad az egyéb sportágakban jeleskedőkkel készített elemzésekhez képest. Csupán három olyan tanulmányt lehet megemlíteni, amelyekben egynél több csapatsportág kerül felmérésre a témakörben (Massidda és mtsai, 2019). Ahmetov munkacsoportja bizonyította, hogy az összesen 665 orosz élversenyző, akik 14 különböző csapatsportág kiválóságai voltak, jóval gyakrabban hordozták a PPARA gén C allélját, összehasonlítva őket az 1 706 főből álló kontrollcsoporttal (Ahmetov és mtsai, 2013). Eynon és munkatársai 205 csapatsportolót mértek fel, és azt állapították meg, hogy az ACTN3 577RR genotípusának előfordulása kevésbé volt gyakori a csapatsportolók körében, így a kutatócsoport nem tudta egyértelműen bizonyítani a génváltozat kapcsolatát a csapatsportágakkal (Eynon és mtsai, 2014). Valamint adataik átfedésben voltak Massidda és munkatársaitól (2015) származó eredményekkel, miszerint az ACTN3 R577X polimorfizmusa és a csapatsportágak képviselői között nem vonható párhuzam, a tanulmányban összesen 74 olasz élvonalbeli versenyző szerepelt.

Mivel a témában született irodalmak legnagyobb része labdarúgókkal készített vizsgálatok adatairól számol be, így az áttekintés további részében a sportág és az egyes, vele összefüggésbe hozott polimorfizmusok leírása foglal helyet.

Labdarúgással kapcsolatos génváltozatok

A tanulmányok jelentős részénél a kutatócsoportok arra koncentráltak, hogy a vizsgált génváltozatok megjelenése hogyan függ össze a sportolók eredményességével (Massidda és mtsai, 2019).

Az ACTN3 gén R577X polimorfizmusának RR genotípusát már az előzőekben tisztázottan leginkább az erő-dominanciájú sportágakkal kapcsolták össze. Labdarúgók körében számos tanulmány e változat megjelenésének gyakoriságát erősítette meg (Santiago és mtsai, 2008; Egorova és mtsai, 2014; Ulucan és mtsai, 2015). Az ACE gén I/D polimorfizmus allélgyakoriságát vizsgáló tanulmányokban egymásnak ellentmondó eredmények adódtak. Korábban készült felmérések adatai arról számolnak be, hogy az ID genotípus frekvenciája magasabb volt a labdarúgó

játékosok körében, mint az állóképességi sportolóknál (Juffer és mtsai, 2009; Ginevičienė és mtsai, 2014). Ezzel szemben később nyilvánosságra hozott adatok a sportágat a DD genotípussal kapcsolják össze, amely az erősportolóknál volt gyakrabban megfigyelhető (Egorova és mtsai, 2014; Ulucan és mtsai, 2015; Galeandro és mtsai, 2017). Továbbá akadnak arra vonatkozó adatok, hogy a labdarúgók gyakrabban hordozzák a PPARA gén C genotípusát, amely változatot más eredmények szintén az erő-dominanciájú sportágak képviselőivel hoztak szorosabb kapcsolatba (Egorova és mtsai, 2014; Ginevičienė és mtsai, 2014). Végezetül Massidda és munkatársai által labdarúgók bevonásával elvégzett mérése párhuzamot tudott vonni az MCT1 gén T1470A polimorfizmus A allélja és a csatár posztot betöltő játékosok között (Massidda és mtsai, 2018).

Összegzés

Szervezetünk genetikai háttere meghatároz bennünket a fogantatás pillanatától, születésunktől kezdve hordozzuk magunkban azokat a jegyeket, tulajdonságokat, képességeket, amelyeket szüleinktől örököltünk. E tudománnyal való ismerkedés, akár az egyes gének működésének feltérképezése komoly segítség lehet az emberi test biológiai alapjainak felderítéséhez. A mozgás az egyik legalapvetőbb szükséglet. A mozgás, amely egy csecsemőnél még koordinálatlan mozdulatok egyvelege, fejlődik odáig, hogy egészen bonyolult kombinációkat vagyunk képesek végrehajtani, amely egy sportolónál saját sportágának művelése közben akár a művészet szintjéig is emelkedik.

Amikor a sportteljesítmény hátterében rejlő genetikai meghatározottságok után vizsgálódunk, akkor valójában az ember fizikai képességeit jelentősen meghatározó két tudományterületet ötvözzük. A kapcsolat tisztázása, esetleg megértése egyelőre az utóbbi egy-két évtizedig nyúlik vissza, amelyre méltán mondhatjuk, hogy még vannak benne feltárás igénylő részletek, így az eddig feltérképezett területek véleményem szerint az elkövetkező korok sporttudományos kutatásainak erős alapját képezhetik.

Áttekintésünk arra hivatott, hogy azokat az eredményeket összegyűjtse és közölje, amelyek a pilla-

natnyi álláspontot tükrözik a sport és genomika kapcsolati feltárásában. Leírásunkban helyet kaptak azok a génpolimorfizmusok, amelyek szerepe leginkább igazolt a sportolói teljesítmény létrejöttét illetően. Valamint összefoglalásunk elősegítheti az eligazodást további, a témában születő tanulmány esetében. Továbbá fontosnak tartjuk hangsúlyozni a tényt, hogy természetesen az elemzés csak egy szegmensét mutatja be az eddig született munkáknak és nem ad teljes, átfogó képet az összes, a témában létrejött és közölt adatról.

Számos eddig publikált eredmény került bemutatásra, egy azonban teljesen bizonyosan megállapítható, hogy ez csak a kezdet, hosszú évek munkáját igényli még, hogy teljes képet kaphassunk arról, hogy szervezetünk genetikai háttere milyen kapcsolatban áll a sportolói teljesítménnyel. Ennek a hosszú folyamatnak a jelenlegi fázisát tükrözi írásunk, illetve megmutatja, hol tartunk most...

Felhasznált irodalom

- Akhmetov, I.I., Popov, D.V., Mozhańskaia, I.A., Missina, S.S., Astratenkova, I.V., Vinogradova, O.L., Rogozkin, V.A. (2007): [Association of regulatory genes polymorphisms with aerobic and anaerobic performance of athletes]. *Rossiiskii fiziologicheskii zhurnal imeni I.M. Sechenova*, **93**: 8. 837-843.
- Ahmetov, I.I., Mozhayskaya, I.A., Lyubaeva, E.V., Vinogradova, O.L., Rogozkin, V.A. (2008): PPARC Gene polymorphism and locomotor activity in humans. *Bulletin of Experimental Biology and Medicine*, **146**: 5. 630-2.
- Ahmetov, I.I., Williams, A.G., Popov, D.V., Lyubaeva, E.V., Hakimullina, A.M., Fedotovskaya, O.N., Mozhayskaya, I.A., Vinogradova, O.L., Astratenkova, I.V., Montgomery, H.E., Rogozkin, V.A. (2009): The combined impact of metabolic gene polymorphisms on elite endurance athlete status and related phenotypes. *Human Genetics*, **126**: 6. 751-761.
- Ahmetov, I.I., Fedotovskaya, O.N. (2012): Sports genomics: Current state of knowledge and future directions. *Cellular and Molecular Exercise Physiology*, **1**: 1. e1.
- Ahmetov, I.I., Egorova, E.S., Mustafina, L.J. (2013): The PPARA gene polymorphism in team sports athletes. *Central European Journal of Sport Sciences and Medicine*, **1**: 1. 19-24.
- Ahmetov, I.I., Gavrilov, D.N., Astratenkova, I.V., Druzhenskaya, A.M., Malinin, A.V., Romanova, E.E., Rogozkin, V.A. (2013): The association of ACE, ACTN3 and PPARA gene variants with strength phenotypes in middle school-age children. *Journal of Physiological Sciences*, **63**: 1. 79-85.
- Ash, G.I., Scott, R.A., Deason, M., Dawson, T.A., Wolde, B., Bekele, Z., Tekla, S., Pitsiladis, Y.P. (2011): No association between ACE gene variation and endurance athlete status in Ethiopians. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, **43**: 590-597.
- Ben-Zaken, S., Eliakim, A., Nemet, D., Rabinovich, M., Kassem, E., Meckel, Y. (2015): Differences in MCT1 A1470T polymorphism prevalence between runners and swimmers. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, **25**: 3. 365-371.
- Ben-Zaken, S., Meckel, Y., Nemet, D., Rabinovich, M., Kassem, E., Eliakim, A. (2015): Frequency of the MSTN Lys(K)-153Arg(R) polymorphism among track & field athletes and swimmers. *Growth Hormone & IGF Research*, **25**: 4. 196-200.
- Ben-Zaken, S., Meckel, Y., Nemet, D., Eliakim, A. (2017): The combined frequency of IGF and myostatin polymorphism among track & field athletes and swimmers. *Growth Hormone & IGF Research*, **32**: 29-32.
- Bosnyák E., Trájer E., Udvardy A., Komka Zs., Protzner A., Kováts T., Györe I., Szmodis M., Tóth M. (2013): A relatív aerob kapacitás és az ACE és ACTN3 genotípusok kapcsolata magyar élsportolók esetében. *Magyar Sporttudományi Szemle*, **56**: 4-8.
- Bosnyák E., Trájer E., Protzner A., Udvardy A., Komka Zs., Tóth M., Szmodis M. (2014): Az angiotenzin konvertáló enzim és a bradikinin receptor génpolimorfizmusai magyar élsportolóknál. *Magyar Sporttudományi Szemle*, **60**: 4-7.
- Bosnyák E. (2017): Magyar élsportolók gén polimorfizmus-mintázatának vizsgálata. Doktori értekezés. Testnevelési Egyetem, Budapest.
- Bosnyák, E., Trájer, E., Alszászi, G., Móra, Á., Györe, I., Udvardy, A., Tóth, M., Szmodis, M. (2020): Lack of association between the GNB3 rs5443, HIF1A rs11549465 polymorphisms, physiological and functional characteristics. *Annals of Human Genetics*, **84**: 5. 393-399.
- Chen, Y., Wang, D., Yan, P., Yan, S., Chang, Q., Cheng, Z. (2019): Meta-analyses of the association between the PPARC1A Gly482Ser polymorphism and athletic performance. *Biology of Sport*, **36**: 4. 301-309.
- Chicharro, J.L., Hoyos, J., Gómez-Gallego, F., Villa, J.G., Bandrés, F., Celaya, P., Jiménez, F., Alonso, J.M., Córdova, A., Lucia, A. (2004): Mutations in the hereditary haemochromatosis gene HFE in professional endurance athletes. *British Journal of Sports Medicine*, **38**: 4. 418-421.
- Cieszczyk, P., Eider, J., Ostanek, M., Leo ska-Duniec, A., Ficek, K., Kotarska, K., Girdauskas, G. (2011): Is the C34T polymorphism of the AMPD1 gene associated with athlete performance in rowing? *International Journal of Sports Medicine*, **32**: 12. 987-991.

- Cieszczyk, P., Kalinski, M., Ostanek, M., Jascaniene, N., Krupecki, K., Ficek, K., Sawczuk, M., Maciejewska, A. (2012): Variation in the HIF1A gene in elite rowers. *Journal of Strength and Conditioning Research*, **26**: 12. 3270-3274.
- Coelho, D., Pimenta, E., Rosse, I., Veneroso, C., Becker, L., Carvalho, M.R., Pussieldi, G., Silami-Garcia, E. (2016): The alpha-actinin-3 R577X polymorphism and physical performance in soccer players. *Journal of Sports Medicine and Physical Fitness*, **56**: 241-248.
- Coelho, D., Pimenta, E., Rosse, I., Veneroso, C., Pussieldi, G., Becker, L., Oliveira, E., Carvalho, M.R., Silami-Garcia, E. (2019): Alpha-Actinin-3 R577X polymorphism influences muscle damage and hormonal responses after a soccer game. *Journal of Strength and Conditioning Research*, **33**: 10. 2655-2664.
- Costa, A.M., Silva, A.J., Garrido, N.D., Louro, H., Jacó de Oliveira, R., Breitenfeld, L. (2009): Association between ACE D allele and elite short distance swimming. *European Journal of Applied Physiology*, **106**: 6. 785-790.
- Dékány, M., Harbula, I., Berkes, I., Györe, I., Falus, A., Pucsok, J. (2006): The role of insertion allele of angiotensin converting enzyme gene in higher endurance efficiency and some aspects of pathophysiological and drug effects. *Current Medicinal Chemistry*, **13**: 18. 2119-2126.
- Dékány M., Harbula I., Pucsok J. (2007): A genomika szerepe az élsportban. *Sportorvosi Szemle*, **48**: 2. 59-67.
- Dionísio, T.J., Thiengo, C.R., Brozoski, D.T., Dionísio, E.J., Talamoni, G.A., Silva, R.B., Garlet, G.P., Santos, C.F., Amaral, S.L. (2017): The influence of genetic polymorphisms on performance and cardiac and hemodynamic parameters among Brazilian soccer players. *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism*, **42**: 6. 596-604.
- Döring, F., Onur, S., Fischer, A. (2010a): A common haplotype and the Pro582Ser polymorphism of the hypoxia-inducible factor-1alpha (HIF1A) gene in elite endurance athletes. *Journal of Applied Physiology*, **108**: 6. 1497-1500.
- Döring, F.E., Onur, S., Geisen, U., Boulay, M.R., Pérusse, L., Rankinen, T., Rauramaa, R., Wolfahrt, B., Bouchard, C. (2010b): ACTN3 R577X and other polymorphisms are not associated with elite endurance athlete status in the Genathlete study. *Journal of Sports Sciences*, **28**: 1355-1359.
- Drozdovska, S.B., Dosenko, V.E., Ahmetov, I.I., Ilyin, V.N. (2013): The association of gene polymorphisms with athlete status in Ukrainians. *Biology of Sport*, **30**: 3. 163-167.
- Druzhevskaya, A.M., Ahmetov, I.I., Astratenkova, I.V., Rogozkin, V.A. (2008): Association of the ACTN3 R577X polymorphism with power athlete status in Russians. *European Journal of Applied Physiology*, **103**: 631-634.
- Egorova, E.S., Borisova, A.V., Mustafina, L.J., Arkhipova, A.A., Gabbasov, R.T., Druzhevskaya, A.M., Astratenkova, I.V., Ahmetov, I.I. (2014): The polygenic profile of Russian football players. *Journal of Sports Sciences*, **32**: 13. 1286-1293.
- Eynon, N., Duarte, J.A., Oliveira, J., Sagiv, M., Yamin, C., Meckel, Y., Sagiv, M., Goldhammer, E. (2009): ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *International Journal of Sports Medicine*, **30**: 9. 695-698.
- Eynon, N., Meckel, Y., Alberto, Alves, A.J., Yamin, C., Sagiv, M., Goldhammer, E., Sagiv, M. (2009): Is there an interaction between PPARGC1A Gly482Ser polymorphisms and human endurance performance? *Experimental Physiology*, **11**: 1147-52.
- Eynon, N., Alves, A.J., Meckel, Y., Yamin, C., Ayalon, M., Sagiv, M., Sagiv, M. (2010): Is the interaction between HIF1A P582S and ACTN3 R577X determinant for power/sprint performance? *Metabolism*. **59**: 6. 861-5.
- Eynon, N., Meckel, Y., Sagiv, M., Yamin, C., Amir, R., Sagiv, M., Goldhammer, E., Duarte, J.A., Oliveira, J. (2010): Do PPARGC1A and PPARalpha polymorphisms influence sprint or endurance phenotypes? *Scandinavian Journal of Medicine & Science In Sports*, **20**: 1. e145-50.
- Eynon, N., Meckel, Y., Alves, A.J., Nemet, D., Elia-kim, A. (2011): Is there an interaction between BDKRB2 -9/+9 and GNB3 C825T polymorphisms and elite athletic performance? *Scandinavian Journal of Medicine & Science In Sports*, **21**: 242-246.
- Eynon, N., Banting, L.K., Ruiz, J.R., Cieszczyk, P., Dyatlov, D.A., Maciejewska-Karłowska, A., Sawczuk, M., Pushkarev, V.P., Kulikov, L.M., Pushkarev, E.D., Femia, P., Stepto, N.K., Bishop, D.J., Lucia, A. (2014): ACTN3 R577X polymorphism and team-sport performance: a study involving three European cohorts. *Journal of Science and Medicine in Sport*, **17**: 1. 102-106.
- Eynon, N., Oliveira, J., Meckel, Y., Sagiv, M., Yamin, C., Sagiv, M., Duarte, J. A. (2009): The guanine nucleotide binding protein beta polypeptide 3 gene C825T polymorphism is associated with elite endurance athletes. *Experimental Physiology*, **94**: 3. 344-349.
- Falus A., Pucsok J. (2007): Genomika: a genom alapú, rendszer-szemléletű biológia. *Sportorvosi Szemle*, **48**: 2. 54-58.
- Felmler, M.A., Jones, R.S., Rodriguez-Cruz, V. 1, Follman, K.E., Morris, M.E. (2020): Monocarboxylate Transporters (SLC16): Function, Regu-

- lation, and Role in Health and Disease. *Pharmacological Reviews*, **72**: 2. 466-485.
- Fuku, N., Alis, R., Yvert, T., Zempo, H., Naito, H., Abe, Y., Arai, Y., Murakami, H., Miyachi, M., Pareja-Galeano, H., Emanuele, E., Hirose, N., Lucia, A. (2016): Muscle-related polymorphisms (MSTN rs1805086 and ACTN3 rs1815739) are not associated with exceptional longevity in Japanese centenarians. *PLoS One*, **11**: 11. e0166605.
- Gabbasov, R.T., Arkhipova, A.A., Borisova, A.V., Hakimullina, A.M., Kuznetsova, A.V., Williams, A.G., Day, S.H., Ahmetov, I.I. (2013): The HIF1A gene Pro582Ser polymorphism in Russian strength athletes. *Journal of Strength and Conditioning Research*, **27**: 8. 2055-8.
- Galeandro, V., Notarnicola, A., Bianco, A., Tafuri, S., Russo, L., Pesce, V., Moretti, B., Petruzzella, V. (2017): ACTN3/ACE genotypes and mitochondrial genome in professional soccer players performance. *Journal of Biological Regulators and Homeostatic Agents*, **31**: 1. 207-213.
- Gayagay, G., Yu, B., Hambly, B., Boston, T., Hahn, A., Celermajer, D.S., Trent, R.J. (1998): Elite endurance athletes and the ACE I allele: The role of genes in athletic performance. *Human Genetics*, **103**: 48-50.
- Ginevičienė, V., Jakaitiene, A., Pranculis, A., Milasius, K., Tubelis, L., Utkus, A. (2014): AMPD1 rs17602729 is associated with physical performance of sprint and power in elite Lithuanian athletes. *BMC Genetics*, **15**: 58.
- Ginevičienė, V., Jakaitiene, A., Tubelis, L., Kucinskas, V. (2014): Variation in the ACE, PPARGC1A and PPARA genes in Lithuanian football players. *European Journal of Sport Science*, **14**: 1. 289-295.
- Ginevičienė, V., Jakaitiene, A., Aksenov, M.O., Akse-nova, A.V., Druzhevskaya, A.M., Astratenkova, I.V., Egorova, E.S., Gabdrakhmanova, L.J., Tubelis, L., Kucinskas, V., Utkus, A. (2016): Association analysis of ACE, ACTN3 and PPARGC1A gene polymorphisms in two cohorts of European strength and power athletes. *Biology of Sport*, **33**: 3. 199-206.
- Grenda, A., Leońska-Duniec, A., Cięższyk, P., Zmijewski, P. (2014): Bdkrb2 gene -9/+9 polymorphism and swimming performance. *Biology of Sport*, **31**: 109-113.
- Grenda, A., Sawczuk, M., Kaczmarczyk, M., Maciejewska, A., Umiastowska, D., Łubkowska, W., Żmijewski, P., Cięższyk, P. (2015): Does the GNB3 C825T polymorphism influence swimming performance in competitive swimmers? *Journal of Human Kinetics*. **47**: 99-106.
- Griff A., (2019): A magyar élsportolói minták MCT1 és HFE gén polimorfizmusai. Diplomadolgozat, Testnevelési Egyetem, Budapest.
- Gronck, P., Gronck, J., Lulińska-Kuklik, E., Spieszny, M., Niewczas, M., Kaczmarczyk, M., Petr, M., Fischerova, P., Ahmetov, I.I., Zmijewski P. (2018): Polygenic study of endurance-associated genetic markers NOS3 (Glu298Asp), BDKRB2 (-9/+9), UCP2 (Ala55Val), AMPD1 (Gln45Ter) and ACE (I/D) in Polish male half marathoners. *Journal of Human Kinetics*. **64**: 87-98.
- Guilherme, L.F., Bosnyák, E., Semenova, E.A., Szmodis, M., Griff, A., Móra, Á., Almási, G., Trájer, E., Udvardy, A., Kostryukova, E.S., Borisov, O.V., Larin, A.K., Andryushchenko, L.B., Akimov, E.B., Generozov, E.V., Ahmetov, I.I., Tóth, M., Lancha, Junior, A.H. (2021): The MCT1 gene Glu490Asp polymorphism (rs1049434) is associated with endurance athlete status, lower blood lactate accumulation and higher maximum oxygen uptake. *Biology of Sport*, **38**: 3. 465-474.
- Gülyaşar, T., Oztürk, L., Sipahi, T., Bayraktar, B., Metin, G., Yücesir, I., Süt, N. (2014): GNB3 gene c.825C>T polymorphism and performance parameters in professional basketball players. *Acta Physiologica Hungarica*. **101**: 2. 176-184.
- Hagberg, J.M., Ferrell, R.E., McCole, S.D., Wilund, K.R., Moore, G.E. (1998): VO₂max is associated with ACE genotype in postmenopausal women. *Journal of Applied Physiology*, **85**: 5. 1842-1846.
- Halestrap, A.P. (2012): The monocarboxylate transporter family – Structure and functional characterization. *IUBMB Life*, **64**: 1. 1-9.
- Halestrap, A.P., Wilson, M.C. (2012): The monocarboxylate transporter family – role and regulation. *IUBMB Life*, **64**: 2. 109-119.
- Hallberg, P., Lind, L., Michaëlsson, K., Karlsson, J., Kurland, L., Kahan, T., Malmqvist, K., Ohman, K.P., Nyström, F., Melhus, H. (2003): B2 bradykinin receptor (B2BKR) polymorphism and change in left ventricular mass in response to antihypertensive treatment: results from the Swedish Irbesartan Left Ventricular Hypertrophy Investigation versus Atenolol (SILVHIA) trial. *Journal of Hypertension*, **21**: 3. 621-624.
- Harada, N., Hatakeyama, A., Okuyama, M., Miyatake, Y., Nakagawa, T., Kuroda, M., Masumoto, S., Tsutsumi, R., Nakaya, Y., Sakaue, H. (2018): Readthrough of ACTN3 577X nonsense mutation produces full-length α -actinin-3 protein. *Biochemical and Biophysical Research Communications*, **502**: 3. 422-428.
- Jastrzebski, Z., Leonska-Duniec, A., Kolbowicz, M., Tomiak, T. (2014): The angiotensin converting enzyme gene I/D polymorphism in Polish rowers.

- Central European Journal of Sport Sciences and Medicine*, **5**: 77-82.
- Jelakovic, B., Kuzmanic, D., Milicic, D. (2000): Influence of angiotensin converting enzyme (ACE) gene polymorphism and circadian blood pressure (BP) changes on left ventricle (LV) mass in competitive oarsmen. *American Journal of Hypertension*, **13**: 182A.
- Jones, A., Montgomery, H.E., Woods, D.R. (2002): Human performance: a role for the ACE genotype? *Exercise and Sport Sciences Reviews*, **30**: 4. 184-190.
- Joyner, M.J. (2019): Genetic approaches for sports performance: How far away are we? *Sports Medicine*, **49**: 199-204-
- Juffer, P., Furrer, R., González-Freire, M., Santiago, C., Verde, Z., Serratos, L., Morate, F.J., Rubio, J.C., Martin, M.A., Ruiz, J.R., Arenas, J., Gómez-Gallego, F., Lucia, A. (2009): Genotype distributions in top-level soccer players: a role for ACE? *International Journal of Sports Medicine*, **30**: 5. 387-392.
- Kikuchi, N., Miyamoto-Mikami, E., Murakami, H., Nakamura, T., Min, S-K., Mizuno, M., Naito, H., Miyachi, M., Nakazato, K., Fuku, N. (2016): ACTN3 R577X genotype and athletic performance in a large cohort of Japanese athletes. *European Journal of Sport Science*, **16**: 6. 694-701.
- Kikuchi, N., Fuku, N., Matsumoto, R., Matsumoto, S., Murakami, H., Miyachi, M., Nakazato, K. (2017): The association between MCT1 T1470A polymorphism and power-oriented athletic performance. *International Journal of Sports Medicine*, **39**: 13. 1028-1034.
- Kim, C-H., Cho, J-Y., Jeon, J.Y., Koh, Y.G., Kim, Y-M., Kim, H-J., Park, M., Um, H-S., Kim, C. (2010): ACE DD genotype is unfavorable to Korean short-term muscle power athletes. *International Journal of Sports Medicine*, **31**: 1. 65-71.
- Kim, H., Song, K.H., Kim, C.H. (2014): The ACTN3 R577X variant in sprint and strength performance. *Journal of Exercise Nutrition and Biochemistry*, **18**: 347-353.
- Li, X., Wang, S-J., Tan, S.C., Chew, P.L., Liu, L., Wang, L., Wen, L., Ma, L. (2014): The A55T and K153R polymorphisms of MSTN gene are associated with the strength training-induced muscle hypertrophy among Han Chinese men. *Journal of Sports Sciences*, **32**: 9. 883-891.
- Li, H-L., Zhang, Y-J., Chen, X-P, Luo, J-Q., Liu, S-Y., Zhang, Z-L. (2016): Association between GNB3 c.825C > T polymorphism and the risk of overweight and obesity: A meta-analysis. *Meta Gene*, **9**: 18-25.
- Lifanov, D., Khadyeva, M.N., Sh Rahmatullina, L., Demenev, S.V., Ibragimov, R.R. (2014): Effect of creatine supplementation on physical performance are related to the AMPD1 and PPARG genes polymorphisms in football players. *Rossiiskii fiziologicheskii zhurnal imeni I.M. Sechenova*, **100**: 6. 767-776.
- Lopez-Leon, S., Tuvblad, C., Forero, D.A. (2016): Sports genetics: the PPARA gene and athletes' high ability in endurance sports. A systematic review and meta-analysis. *Biology of Sport*, **33**: 1. 3-6.
- Lucia, A., Martin, M.A., Esteve-Lanao, J., San Juan, A.F., Rubio, J.C., Oliván, J., Arenas, J. (2006): C34T mutation of the AMPD1 gene in an elite white runner. *British Journal of Sports Medicine*. **40**: 3. e7.
- Luszczek, M., Kaczorowska-Hac, B., Milosz, E., Adamkiewicz-Drozynska, E., Ziemann, E., Laskowski, R., Flis, D., Rokicka-Hebel, M., Antosiewicz, J. (2017): Reduction of skeletal muscle power in adolescent males carrying H63D mutation in the HFE gene. *Biomed Research International*, **10**: 1-7.
- Maciejewska, A., Sawczuk, M., Cieszczyk, P., Mozhayskaya, I.A., Ahmetov, I.I. (2012): The PPARGC1A gene Gly482Ser in Polish and Russian athletes. *Journal of Sports Sciences*, **30**: 1. 101-13.
- Maciejewska-Karlowska, A., Sawczuk, M., Cieszczyk, P., Zarebska, A., Sawczyn, S. (2013): Association between the Pro12Ala polymorphism of the peroxisome proliferator-activated receptor gamma gene and strength athlete status. *PLoS One*, **8**: 6. e67172.
- Maciejewska-Skrendo, A., Pawlik, A., Sawczuk, M., Rac, M., Kusak, A., Safranow, K., Dziedziejko, V. (2019): PPARA, PPARD and PPARG gene polymorphisms in patients with unstable angina. *Gene*, **711**: 143947.
- Massidda, M., Bachis, V., Corrias, L., Piras, F., Scorcu, M., Culigioni, C., Masala, D., Calo, C.M. (2015): ACTN3 R577X polymorphism is not associated with team sport athletic status in Italians. *Sports Medicine – Open*, **1**: 1. 6.
- Massidda, M., Mendez-Villanueva, A., Ginevičienė, V., Proia, P., Drozdovska, S.B., Dosenko, V., Scorcu, M., Stula, A., Sawczuk, M., Ciężczyk, P., Calo, C.M. (2018): Association of Monocarboxylate Transporter-1 (MCT1) A1470T polymorphism (rs1049434) with forward football player status. *International Journal of Sports Medicine*, **39**: 1028-1034.
- Massidda, M., Calo, C.M., Ciszczyk, P., Kikuchi, N., Ahmetov, I.I., Williams, A.G. (2019): Genetics of team sports. *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics*, 105-128.
- Min, S.K., Takahashi, K., Ishigami, H., Hiranuma, K., Mizuno, M., Ishii, T., Kim, C.S., Nakazato, K. (2009): Is there a gender difference between ACE

- gene and race distance? *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism*, **34**: 926-932.
- 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. (1998): Human gene for physical performance. *Nature*, **393**: 221-222.
- Muniesa, C.A., González-Freire, M., Santiago, C., Lao, J.I., Buxens, A., Rubio, J.C., Martín, M.A., Arenas, J., Gomez-Gallego, F., Lucia, A. (2010): World-class performance in lightweight rowing: is it genetically influenced? A comparison with cyclists, runners and non-athletes. *British Journal of Sports Medicine*, **44**: 12. 898-901.
- Murtagh, C.F., Brownlee, T.E., Rienzi, E., Roquero, S., Moreno, S., Huertas, G., Lugioratto, G., Baumert, P., Turner, D.C., Lee, D., Dickinson, P., Lyon, K.A., Sheikhsaraf, B., Biyik, B., O'Boyle, A., Morgans, R., Massey, A., Drust, B., Erskine, R.M. (2020): The genetic profile of elite youth soccer players and its association with power and speed depends on maturity status. *PLoS One*, **15**: 6. e0234458.
- Myerson, S., Hemingway, H., Budget, R., Martin, J., Humphries, S., Montgomery, H. (1999): Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance. *Journal of Applied Physiology*, **87**: 1313-1316.
- Niemi, A.K., Majamaa, K. (2005): Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *European Journal of Human Genetics*, **13**: 965-969.
- Nishida, Y., Iyadomi, M., Higaki, Y., Tanaka, H., Kondo, Y., Otsubo, H., Horita, M., Hara, M., Tanaka, K. (2015): Association between the PPARGC1A polymorphism and aerobic capacity in Japanese middle-aged men. *Internal Medicine*, **54**: 4. 359-366.
- Papadimitriou, I.D., Papadopoulos, C., Kouvatsi, A., Triantaphyllidis, C. (2008): The ACTN3 gene in elite Greek track and field athletes. *International Journal of Sports Medicine*, **29**: 4. 352-355.
- Papadimitriou, I.D., Lucia, A., Pitsiladis, Y.P., Pushkarev, V.P., Dyatlov, D.A., Orekhov, E.F., Artioli, G.G., Guilherme, J.P.L.F., Lancha, Jr A.H., Ginevičienė, V., Cieszczyk, P., Maciejewska-Karłowska, A., Sawczuk, M., Muniesa, C.A., Kouvatsi, A., Massidda, M., Calò, C.M., Garton, F., Houweling, P.J., Wang, G., Austin, K., Druzhevskaya, A.M., Astratenkova, I.V., Ahmetov, I.I., Bishop, D.J., North, K.N., Eynon, N. (2016): ACTN3 R577X and ACE I/D gene variants influence performance in elite sprinters: a multi-cohort study. *BMC Genomics*, **17**: 285.
- Pavlik G. (2013): *Élettan-Sportélettan*. Medicina Könyvkiadó Zrt., Budapest.
- Peplonska, B., Adamczyk, J.G., Siewierski, M., Safaranow, K., Maruszak, A., Sozanski, H., Gajewski, A.K., Zekanowski, C. (2017): Genetic variants associated with physical and mental characteristics of the elite athletes in the Polish population. *Scandinavian Journal of Medicine and Science in Sports*, **27**: 8. 788-800.
- Perez-Escuredo, J., Hée, V.F.V., Sboarina, M., Falcesa, J., L.Payen, V., Pellerin, L., Sonveaux, P. (2016): Monocarboxylate transporters in the brain and in cancer. *Biochimica et Biophysica Acta*, **1863**: 10. 2481-2497.
- Perez, M., Martin, M.A., Canete, S., Rubio, J.C., Fernández-Moreira, D., San Juan, A.F., Gómez-Gallego, F., Santiago, C., Arenas, J., Lucia, A. (2006): Does the C34T mutation in AMPD1 alter exercise capacity in the elderly? *International Journal of Sports Medicine*, **27**: 6. 429-35.
- Petr, M., Stastny, P., Pecha, O., Steffl, M., Seda, O., Kohlíková, E. (2014): PPARA intron polymorphism associated with power performance in 30-s anaerobic Wingate Test. *PLoS One*, **9**: 9. e107171.
- Petr, M., Stastny, P., Zajac, A., Tufano, J.J., Maciejewska-Skrendo, A. (2018): The role of Peroxisome Proliferator-Activated Receptors and their transcriptional coactivators gene variations in human trainability: A systematic review. *International Journal of Molecular Sciences*, **19**: 5. 1472.
- Petr, M., Maciejewska-Skrendo, A., Zajac, A., Chycki, J., Stastny, P. (2019): Association of elite sports status with gene variants of Peroxisome Proliferator Activated Receptors and their transcriptional coactivator. *International Journal of Molecular Sciences*, **21**: 1. 162.
- Pickering, C., Kiely, J. (2017): ACTN3: More than just a gene for speed. *Frontiers in Physiology*, **8**: 1080.
- Radák Zs. (2016): *Edzésélettan*. Magánkiadás, Budapest.
- Rankinen, T., Rice, T., Leon, A. S., Skinner, J. S., Wilmore, J. H., Rao, D. C., Bouchard, C. (2002): G protein beta 3 polymorphism and hemodynamic and body composition phenotypes in the HERITAGE Family Study. *Physiological Genomics*, **8**: 2. 151-157.
- Rodríguez-Romo, G., Ruiz, J.R., Santiago, C., Fiuza-Luces, C., González-Freire, M., Gómez-Gallego, F., Morán, M., Lucia, A. (2010): Does the ACE I/D polymorphism, alone or in combination with the ACTN3 R577X polymorphism, influence muscle power phenotypes in young, non-athletic adults? *European Journal of Applied Physiology*, **110**: 6. 1099-1106.

- Roth, S.M., Walsh, S., Liu, D., Metter, E.J., Ferrucci, L., Hurley, B.F. (2008): The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes. *European Journal of Human Genetics*, **16**: 391-394.
- Rubio, J.C., Martín, M.A., Rabadán, M., Gómez-Gallego, F., San Juan, A.F., Alonso, J.M., Chicharro, J.L., Pérez, M., Arenas, J., Lucia, A. (2005): Frequency of the C34T mutation of the AMPD1 gene in world-class endurance athletes: does this mutation impair performance? *Journal of Applied Physiology*, **98**: 6. 2108-2112.
- Ruiz, J.R., Eynon, N., Meckel, Y., Fiuza-Luces, C., Santiago, C., Gómez-Gallego, F., Oliveira, J., Lucia, A. (2011): GNB3 C825T Polymorphism and elite athletic status: A replication study with two ethnic groups. *International Journal of Sports Medicine*, **32**: 2.151-153.
- Russell, A.P., Feilchenfeldt, J., Schreiber, S., Praz, M., Crettenand, A., Gobelet, C., Meier, C.A., Bell, D.R., Kralli, A., Giacobino, J-P, Dériaz, O. (2003): Endurance training in humans leads to fiber type-specific increases in levels of peroxisome proliferator-activated receptor-gamma coactivator-1 and peroxisome proliferator-activated receptor-alpha in skeletal muscle. *Diabetes*, **52**: 12. 2874-2881.
- Saito, M., Ginszt, M., Massidda, M., Cieszczyk, P., Okamoto, T., Majcher, P., Nakazato, K., Kikuchi, N. (2021): Association between MCT1 T1470A polymorphism and climbing status in Polish and Japanese climbers. *Biology of Sport*, **38**: 2. 229-234.
- Santiago, C., González-Freire, M., Serratos, L., Morate, F.J., Meyer, T., Gómez-Gallego, F., Lucia, A. (2008): ACTN3 genotype in professional soccer players. *British Journal of Sports Medicine*, **42**: 1. 71-3.
- Santiago, C., Ruiz, J.R., Muniesa, C.A., González-Freire, M., Gómez-Gallego, F., Lucia, A. (2009): Does the polygenic profile determine the potential for becoming a world-class athlete? Insights from the sport of rowing. *Scandinavian Journal of Medicine & Science In Sports*, **20**: 1. e188-94.
- Santiago, C., Ruiz, J.R., Rodríguez-Romo, G., Fiuza-Luces, C., Yvert, T., Gonzalez-Freire, M., Gómez-Gallego, F., Morán, M., Lucia, A. (2011): The K153R polymorphism in the myostatin gene and muscle power phenotypes in young, non-athletic men. *PLoS One*, **6**: 1. e16323.
- Saunders, C.J., de Milander, L., Hew-Butler, T., Xenophontos, S.L., Cariolou, M.A., Anastassiades, L.C., Noakes, T.D., Collins, M. (2006): Dipogenic genes associated with weight changes during Ironman Triathlons. *Human Molecular Genetics*, **15**: 2980-2987.
- Saunders, C.J., Xenophontos, S.L., Cariolou, M.A., Anastassiades, L.C., Noakes, T.D., Collins, M. (2006): The bradykinin beta 2 receptor (BDKRB2) and endothelial nitric oxide synthase 3 (N053) genes and endurance performance during Ironman triathlons. *Human Molecular Genetics*, **15**: 979-987.
- Saunders, C.J., September, A.V., Xenophontos, S.L., Cariolou, M.A., Anastassiades, L.C., Noakes, T.D., Collins, M. (2007): No association of the ACTN3 gene R577X polymorphism with endurance performance in Ironman triathlons. *Annals of Human Genetics*, **71**: 777-781.
- Sawczuk, M., Timshina, Y.I., Astratenkova, I.V., Maciejewska-Karlowska, A., Leońska-Duniec, A., Ficek, K., Mustafina, L.J., Cięszczyk, P., Klocek, T., Ahmetov, I.I. (2013): The -9/+9 polymorphism of the bradykinin receptor Beta 2 gene and athlete status: A study involving two European cohorts. *Human Biology*, **85**: 741-756.
- Sawczuk, M., Maciejewska-Karlowska, A., Cięszczyk, P., Leońska-Duniec, A. (2014): Is GNB3 C825T polymorphism associated with elite status of Polish athletes? *Biology of Sport*, **31**: 1. 21-25.
- Sawczuk, M., Banting, L.K., Cięszczyk, P., Maciejewska-Karlowska, A., Zarębska, A., Leońska-Duniec, A., Jastrzębski, Z., Bishop, D.J., Eynon, N. (2015): MCT1 A1470T: a novel polymorphism for sprint performance? *Journal of Science and Medicine in Sport*, **18**: 1. 114-118.
- Scott, R.A., Moran, C., Wilson, R.H., Onywera, V., Boit, M.K., Goodwin, W.H., Gohlke, P., Payne, J., Montgomery, H., Pitsiladis, Y.P. (2005): No association between angiotensin converting enzyme (ACE) gene variation and endurance athlete status in Kenyans. *Comparative Biochemistry and Physiology – Part A: Molecular & Integrative Physiology* **141**: 169-175.
- Scott, R.A., Irving, R., Irwin, L., Morrison, E., Charlton, V., Austin, K., Tladi, D., Deason, M., Headley, S.A., Kolkhorst, F.W., Yang, N., North, K., Pitsiladis, Y.P. (2010): ACTN3 and ACE genotypes in elite Jamaican and US sprinters. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, **42**: 107-112.
- Semenova, E.A., Miyamoto-Mikami, E., Egor, B., Aki-mov, E.B., Al-Khelaifi, F., Murakami, H., Zempo, H., Kostyukova, E.S., Kulemin, N.A., Larin, A.K., Borisov, O.V., Miyachi, M., Popov, D.V., Boulygina, E.A., Takaragawa, M., Kumagai, H., Naito, H., Pushkarev, V.P., Dyatlov, D.A., Lekontsev, E.V., Pushkareva, Y.E., Andryushchenko, L.B., Elrayess, M.A., Generozov, E.V., Fuku, N., Ahmetov, I.I. (2020): The association of HFE gene H63D polymorphism with endurance athlete status and aerobic capacity: novel findings and a meta-analysis. *European Journal of Applied Physiology*, **120**: 3. 665-673.
- Sharma, M., Kambadur, K., Matthews, K.G., Somers, W.G., Devlin, G.P., Conaglen, J.V., Fowke,

- P.J., Bass, J.J. (1999): Myostatin, a transforming growth factor-beta superfamily member, is expressed in heart muscle and is upregulated in cardiomyocytes after infarct. *Journal of Cellular Physiology*, **180**: 1. 1-9.
- Shenoy, S., Tandon, S., Sandhu, J., Bhanwer, A.S. (2010): Association of angiotensin converting enzyme gene polymorphism and Indian Army triathletes performance. *Asian Journal of Sports Medicine*, **1**: 3. 143-150.
- Snyder, E.M., Hulsebus, M.L., Turner, S.T., Joyner, M.J., Johnson, B.D. (2006): Genotype related differences in beta2 adrenergic receptor density and cardiac function. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, **38**: 882-886.
- Tharabenjasin, P., Pabalan, N., Jarjanazi, H. (2019): Association of PPARC1A Gly428Ser (rs8192678) polymorphism with potential for athletic ability and sports performance: A meta-analysis. *PLoS One*, **14**: 1. e0200967.
- Tobina, T., Michishita, R., Yamasawa, F., Zhang, B., Sasaki, H., Tanaka, H., Saku, K., Kiyonaga, A. (2010): Association between the angiotensin I-converting enzyme gene insertion/deletion polymorphism and endurance running speed in Japanese runners. *The Journal of Physiological Sciences*, **60**: 325-330.
- Tsianos, G.I., Evangelou, E., Boot, A., Zillikens, M.C., van Meurs, J.B., Uitterlinden, A.G., Ioannidis, J.P. (2010): Associations of polymorphisms of eight muscle- or metabolism-related genes with performance. *Journal of Applied Physiology*, (1985) **108**: 3. 567-574.
- Tural, E., Kara, N., Agaoglu, S.A., Elbistan, M., Tasmeektepligil, M.Y., Imamoglu, O. (2014): PPAR- α and PPARC1A gene variants have strong effects on aerobic performance of Turkish elite endurance athletes. *Molecular Biology Education*, **41**: 9. 5799-804.
- Ulucan, K., Sercan, C., Biyikli, T. (2015): Distribution of Angiotensin-1 Converting Enzyme Insertion/Deletion and α -Actinin-3 codon 577 polymorphisms in Turkish male soccer players. *Genetics & Epigenetics*, **7**: 1-4.
- Walker, Jr. E.M., Wolfe, M.D., Norton, M.L., Walker, S.M., Jones, M.M. (1998): Hereditary hemochromatosis. *Annals of Clinical & Laboratory Science*, **28**: 5. 300-312.
- Williams, A.G., Rayson, M.P., Jubb, M., World, M., Woods, D.R., Hayward, M., Martin, J., Humphries, S.E., Montgomery, H.E. (2000): The ACE gene and muscle performance. *Nature*, **403**: 614.
- Williams, A.G., Dhamrait, S.S., Wootton, P.T., Day, S.H., Hawe, E., Payne, J.R., Myerson, S.G., World, M., Budgett, R., Humphries, S.E., Montgomery, H.E. (2004): Bradykinin receptor gene variant and human physical performance. *Journal of Applied Physiology*, **96**: 938-942.
- Wolfarth, B., Rankinen, T., Mühlbauer, S., Scherr, J., Boulay, M.R., Pérusse, L., Rauramaa, R., Bouchard, C. (2007): Association between a beta2-adrenergic receptor polymorphism and elite endurance performance. *Metabolism*, **56**: 1649-1651.
- Woods, D., Hickman, M., Jamshidi, Y., Brull, D., Vassiliou, V., Jones, A., Humphries, S., Montgomery, H. (2001): Elite swimmers and the D allele of the ACE I/D polymorphism. *Human Genetics*, **108**: 3. 230-232
- Yang, N., MacArthur, D.G., Gulbin, J.P., Hahn, A.G., Beggs, A.H., Eastal, S., North, K. (2003): ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *American Journal of Human Genetics*, **73**: 627-631.
- Yang, N., MacArthur, D.G., Wolde, B., Onywera, V.O., Boit, M.K., Lau, S.Y.M., Wilson, R.H., Scott, R.A., Pitsiladis, Y.P., North, K. (2007): The ACTN3 R577X polymorphism in East and West African athletes. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, **39**: 1985-1988.
- Yang, R., Shen, X., Wang, Y., Voisin, S., Cai, G., Fu, Y., Xu, W., Eynon, N., Bishop, D.J., Yan, X. (2017): ACTN3 R577X gene variant is associated with muscle-related phenotypes in elite Chinese sprint/power athletes. *Journal of Strength and Conditioning Research*, **31**: 4. 1107-1115.
- Zmijewski, P., Grenda, A., Leońska-Duniec, A., Ahmetov, I., Orysiak, J., Cięszczyk, P. (2016): Effect of BDKRB2 gene -9/+9 polymorphism on training improvements in competitive swimmers. *Journal of Strength and Conditioning Research*, **3**: 665-671.