

PAWEŁ CIĘSZCZYK
AGNIESZKA MACIEJEWSKA
MAREK SAWCZUK

**ZMIENNOŚĆ GENETYCZNA JAKO JEDEN Z PODSTAWOWYCH
PARAMETRÓW DETERMINUJĄCYCH POZIOM SPRAWNOŚCI
FIZYCZNEJ CZŁOWIEKA**

**Genetic variability as one of the principal parameters determining human
physical performance**

Słowa kluczowe: genetyka, sprawność fizyczna, sport

Keywords: genetics, physical performance, sport

Obecnie ocenia się, że w skład genomu ludzkiego wchodzi około 23 tys. genów. Każdy człowiek posiada ten sam zestaw genów, odpowiedzialnych za kodowanie tego samego rodzaju białka lub RNA. To, co czyni nas niepowtarzalnymi, to tzw. polimorfizmy, czyli drobne z pozoru różnice wewnątrz genów. Poszczególne geny mogą bowiem występować w kilku formach (tzw. allelach), różniących się między sobą na przykład brakiem czy wręcz przeciwnie, dodatkową „wstawką” fragmentu DNA, głównego nośnika informacji genetycznej. To właśnie kombinacja poszczególnych alleli wszystkich genów składa się na genotyp, czyli niepowtarzalny układ genów danego organizmu.

W ocenie niektórych badaczy [18] nawet 85% wszystkich naszych cech (wliczając w to nie tylko cechy morfofunkcjonalne organizmu, ale także sposób zachowania się czy predyspozycje psychiczne) jest uwarunkowane genetycznie. Na to „kim jesteśmy”, oprócz uwarunkowań genetycznych, wpływ mają również

tw. czynniki środowiskowe. Dla przykładu, gdy analizie poddamy najlepszych na świecie sprinterów, ich genotyp decydować będzie tak naprawdę o potencjale drzemiącym w ich organizmach. Jednak o tym, czy dany osobnik w ogóle zdecyduje się na podjęcie treningu i na ile uda mu się wykorzystać wspomniany powyżej potencjał swojego organizmu, decydują wyłącznie czynniki środowiskowe.

Zakres oddziaływania genetyki (a w konsekwencji także wspomnianych wcześniej interakcji typu „genotyp-środowisko”) jest bardzo szeroki. Za przykład może tu posłużyć układ krążenia – jeden z największych determinantów poziomu wydolności organizmu. Efektywność pracy samego serca w czasie wysiłku fizycznego zależy od wielu czynników, takich jak pojemność jego komór, grubość mięśnia sercowego i jego mikroarchitektura, ilość i jakość naczyń wieńcowych, sprawne dostarczanie substratów energetycznych niezbędnych do jego funkcjonowania, unerwienie, liczba mitochondriów, efektywność specyficznych przemian biochemicznych i wiele innych. Wszystkie te elementy składowe, decydujące całościowo o efektywności pracy serca w czasie wysiłku fizycznego, są silnie zdeterminowane genetycznie. Oczywiście, nie bez znaczenia w tym przypadku pozostają także czynniki środowiskowe (np. sposób odżywiania, tryb życia, miejsce zamieszkania), które mogą mieć dodatkowo stymulujący (lub wręcz przeciwnie) wpływ na jakość pracy serca. W podobny sposób determinowana jest również praca innych organów i układów naszego organizmu, takich jak układ nerwowy, oddechowy, trawienny, mięśniowy czy kostny. Zdać sobie należy przy tym sprawę, że na wagę uwarunkowań genetycznych poszczególnych procesów zachodzących w naszym organizmie wpływ ma szeroka gama czynników, jak chociażby rodzaj komórek, w których zachodzą poszczególne procesy, czy też inne czynniki w mniejszym stopniu uwarunkowane genetycznie, na przykład motywacja.

Cały zestaw genów składających się na nasz genotyp jest nam przekazywany przez rodziców. W przypadku biologii odziedziczalność oznacza proporcje wariacji genotypowej, którą można wyjaśnić zmiennością genetyczną. Oszacowanie stopnia odziedziczalności poszczególnych cech organizmu mających kluczowe znaczenie dla sprawności fizycznej było i wciąż jest jednym z podstawowych obszarów zainteresowania badań genetycznych prowadzonych na potrzeby sportu. Głównym problemem w tym przypadku jest ilość i różnorodność czynników mających wpływ na poziom sprawności fizycznej. Wspomnieć tu można chociażby o czynnikach anatomicznych, fizjologicznych, biochemicznych, a nawet behawioralnych. Każdy ze wspomnianych powyżej elementów

składowych sprawności fizycznej jest, w większym lub mniejszym stopniu, determinowany genetycznie (czyli jest odziedziczalny).

Przykładem mogą być badania przeprowadzone przez Swan i współautorów [27], w toku których wykazano wysoki (0,69) wskaźnik odziedziczalności masy lewej komory serca. Jak powszechnie wiadomo, parametr ten odgrywa kluczową rolę w sportach siłowych i szybkościowych.

W znaczący sposób (ponad 80%) czynnikiem genetycznym można wytłumaczyć także wariancję masy mięśni szkieletowych [3, 26], ale nie bez znaczenia są wspomniane wyżej interakcje genotyp-środowisko [29].

Bardzo mocno genetycznie zdeterminowana jest również siła mięśniowa. Ponad 82% wariancji siły zginaczy ramienia i uścisku dłoni tłumaczy się czynnikami genetycznymi [3, 28], przy czym znaczenie mają tu prawdopodobnie geny sprzężone z płcią.

W nieco mniejszym stopniu (70–80%) czynnikami genetycznymi tłumaczona jest wariancja siły eksplozywnej, szybkości wykonywania ruchów, czasu reakcji, gibkości i zdolności utrzymania równowagi [16]. W przypadku rozpatrywania całości genotypu, zestaw poszczególnych alleli decyduje też o żywotności i kondycji całego organizmu, szczególnie przed okresem pokwitania [3, 29].

Interakcje gen-środowisko w ewidentny sposób determinują „fenotypy sportowe”. W przypadku wielu cech funkcjonalnych odpowiedzi organizmu ludzkiego na aplikowany trening jest podobna. Niektóre spośród tych cech, tzw. cechy silnie uwarunkowane genetycznie, wykazują jednak znikomą „wrażliwość” na czynniki środowiskowe. Dla przykładu, aż 20% czynników decydujących o sile mięśniowej nie zależy od rodzaju realizowanego treningu [28]. Niemniej trzeba zauważyć, że osoby mające genetyczne predyspozycje do uprawiania sportu są poniekąd dodatkowo stymulowane w kierunku rozwijania swoich predyspozycji [17].

W powyższym kontekście szeroko rozumiane predyspozycje do uprawiania sportu uznać można również za cechy w znaczący sposób uwarunkowane genetycznie. Pośrednio wnioski takie potwierdzają chociażby badania przeprowadzone wśród nietreningujących portugalskich chłopców, u których czynnikami genetycznymi tłumaczono aż 63% aktywności fizycznej w czasie wolnym [17]. Dodatkowych dowodów potwierdzających tę tezę dostarczają badania przeprowadzone wśród bliźniaków, u których współczynnik odziedziczalności poziomu aktywności fizycznej wynosił 0,83 [2].

Niemniej jednak do badań genetycznych opartych na wskaźnikach odziedziczalności należy podchodzić z dużą ostrożnością i rozważą. Ich rezultaty czasami mogą budzić wiele kontrowersji. Przykładem są badania prowadzone przez Lauderdale i współautorów [15], w których czynnikami genetycznymi próbowano tłumaczyć nawet część zachowań społecznych, takich jak wybór pomiędzy windą a schodami.

Mówiąc o odziedziczalności poszczególnych cech dodatkowo trzeba pamiętać o tym, że o poziomie danej cechy organizmu w ujęciu globalnym (np. sile mięśniowej) decyduje cały szereg czynników. Wszystkie te „elementy składowe” są także, w mniejszym lub większym stopniu, uwarunkowane genetycznie.

Dobrym tego przykładem może być $VO_2\max$ – powszechnie wykorzystywany na potrzeby sportu parametr fizjologiczny, oznaczający maksymalny pobór tlenu. W przypadku osób nietreningujących odziedziczalność tego wskaźnika oceniana jest na około 50%. Dużą część genów odpowiedzialnych za tę cechę (około 30%) stanowią geny mitochondrialne [4, 8].

Na poziom $VO_2\max$ wpływa szereg różnorodnych czynników. Przykładem jest pompa sodowo-potasowa (Na^+/K^+ ATP-aza), która reguluje przepuszczalność błon komórkowych, a jej sprawność uważa się za jeden z kluczowych determinantów wydolności organizmu. W podobnym stopniu za czynnik ograniczający efektywność pracy organizmu uznawany jest enzym kinazy kreatynowej, odgrywający istotną rolę w zabezpieczeniu energetycznym mięśni. W przypadku genów odpowiedzialnych za kodowanie tych dwóch enzymów wykazano znaczącą korelację z różnicami poziomu $VO_2\max$ [20]. Oczywiście na poziom $VO_2\max$ wpływa również wiele innych czynników – tzw. zintegrowany system sercowo-naczyniowo-oddechowo-mięśniowy, odpowiedzialny między innymi za dostarczanie tlenu do komórek ciała, ale także cały szereg innych procesów biochemicznych, niezbędnych do sprawnego funkcjonowania organizmu w czasie wykonywanego wysiłku. W 2000 roku z poziomem $VO_2\max$ powiązano około 40 genów, wliczając w to na przykład geny odpowiedzialne za regulację wydzielania insuliny, przepuszczalność przez błony komórkowe, absorpcję kwasów tłuszczowych czy metabolizm sterydów [5].

Innym przykładem parametrów odgrywających kluczową rolę w większości dyscyplin sportowych jest efektywność pracy serca. Jednym z przejawów jego przystosowania do zwiększonych wymogów funkcjonalnych są zmiany w objętości i grubości ścian lewej komory serca. Badania prowadzone nad genetycznymi uwarunkowaniami tych zmian wykazały cały szereg tzw. genów kandydujących,

przy czym w wielu przypadkach korelacja poszczególnych form polimorficznych danych genów z kierunkiem i siłą przemian zachodzących w obrębie serca znalazły naukowe potwierdzenie. Przykładem może być gen ACE, którego produkt (enzym konwertujący angiotensynę I w II) uznawany jest za kluczowy element układu renina-angiotensyna [1]. Innym genem mogącym mieć duże znaczenie dla wielkości lewej komory serca jest gen PPAR α , kodujący kluczowe enzymy przemian metabolicznych lipidów [10]. To właśnie PPAR α wydaje się być także odpowiedzialny za zmniejszenie oksydacji kwasów tłuszczowych i zwiększenie zużycia glukozy w czasie wzrostu lewej komory serca [18]. To nie do końca wyjaśnione znaczenie mechanizmu zmiany proporcji cukrów i tłuszczów dla wzrostu wielkości lewej komory serca zostało również zauważone w badaniach prowadzonych przez Jamshidi i współautorów [14].

Wątpliwości nie wzbudza też fakt silnego uwarunkowania genetycznego wzrostu i funkcjonowania mięśni. Podobnie jak w przypadku VO₂max czy lewej komory serca, ilość poszczególnych genów mogących mieć wpływ na parametry funkcjonalne mięśni jest bardzo duża i z pewnością nie do końca rozpoznana.

Hormony przysadkowe oddziałują między innymi na ekspresję genów kodujących hormon wzrostu (GF), a także insulinopodobny czynnik wzrostu I (IGF-I). Badania naukowe potwierdziły silny związek mutacji typu SNP genu IGF-I ze zmiennością masy ciała, siły uścisku dłoni i siły prostowników kolana [19]. Podobnie mutacje genu kodującego insulinopodobny czynnik wzrostu 2 (IGF-2) i receptory glikokortykosteroidowe zostały powiązane ze zmiennością siły kończyn górnych i masy beztłuszczowej ciała [25, 31].

Typ I kolagenu kodowany jest przez dwa geny COLIA1 i COLIA2. Jest on zbudowany z superhelisy utworzonej z trzech łańcuchów polipeptydowych skreconych wzajemnie na kształt trójżyłowej liny (dwa łańcuchy polipeptydowe α 1 i jeden łańcuch polipeptydowy α 2). Typ I kolagenu jest najpowszechniej występującym rodzajem kolagenu w ludzkim organizmie, przy czym w przypadku mięśni występuje w znacznie większych ilościach we włóknach wolnokurczliwych, w porównaniu z włóknami szybko kurczliwymi. Badania przeprowadzone przez Van Pottelbergha i współautorów [30] wykazały, że zróżnicowanie siły kończyny górnej można tłumaczyć polimorfizmem genu kodującego łańcuch α 1 kolagenu typu I (COLIA1) w więcej niż 30%.

Ostatnie badania naukowe wskazują coraz częściej na bardzo silne związki tkanki mięśniowej fenotypów sportowych z genami kodującymi cytokiny (np. interleukinina-6 – jedna z najważniejszych i najbardziej wielokierunkowo działa-

jących cytokin). Cytokiny są cząsteczkami białkowymi wpływającymi na wzrost, proliferację i pobudzenie komórek biorących udział w odpowiedzi odpornościowej. Wariacja genu IL-6 (kodującego interleukinę-6) została rozpoznana jako jeden z czynników warunkujących masę mięśniową u zdrowych, dorosłych mężczyzn [32]. Jednym z czynników warunkujących siłę kończyn dolnych [23] i tzw. masę ciała szczupłego [22] jest CNTF (rzęskowy czynnik neurotropowy), należący do rodziny interleukin-6. Z kolei dla wariacji genu kodującego inny rodzaj cytokiny, a mianowicie interleukinę-15 (IL-15), wykazano bardzo silną korelację z hipertrofią mięśniową, będącą przejawem reakcji organizmu na trening siłowy [21].

Opisywane na powyższych przykładach zjawisko kodowania pojedynczej cechy organizmu przez kilka genów to tzw. poligeniczność cech. Bardzo często zdarza się jednak, że jeden gen koduje kilka różnorodnych cech. Przykładem może być gen kodujący receptor witaminy D (VDR), mający duże znaczenie nie tylko dla fenotypów mięśni szkieletowych, ale także kości. W przypadku kośćca główną rolą białek kodowanych przez ten gen jest udział w regulacji gospodarki wapniowej i fosforanowej. Polimorfizm genu VDR został powiązany między innymi z parametrem gęstości masy kostnej BMD [4] i jest uznawany za czynnik ryzyka wystąpienia osteoporozy w starszym wieku [9]. Z produktami ekspresji genu VDR można się także zetknąć w mięśniach szkieletowych [6]. Dowodzą tego i inne badania [11, 12], w których stwierdzono istotny związek korelacyjny ze stopniem funkcjonalności mięśni szkieletowych u kobiet przed i po menopauzie.

Wielokierunkowe oddziaływanie ma również opisywany powyżej gen IL-6. Oprócz roli, jaką odgrywa on w mięśniach szkieletowych, istotny związek poszczególnych polimorfizmów tego genu wykazano dla zróżnicowania gęstości masy kostnej (13) oraz zmian układu kostnego na skutek aplikowanego wysiłku. [7].

Wszystkie opisywane powyżej geny są odpowiedzialne za kodowanie białek mających określone znaczenie dla poszczególnych cech organizmu. Posiadanie informacji dotyczącej poszczególnych polimorfizmów kilku, a nieraz nawet kilkudziesięciu genów odgrywających istotną rolę w kodowaniu białek mających znaczenie dla danego szlaku metabolicznego pozwala na określenie potencjalnych predyspozycji danego fenotypu w tym zakresie. W tym przypadku taka a nie inna forma polimorficzna danego genu nie przesądza jeszcze o braku lub posiadaniu predyspozycji do wykonywania określonych rodzajów wysiłku. Organizmu

może bowiem kompensować pewne „elementy składowe” decydujące o jego potencjale czynnościowym innymi, „bardziej wartościowymi” cechami. Właśnie dlatego tak istotne jest, by posiadane informacje dotyczyły jak największej liczby genów decydujących o sprawności poszczególnych szlaków metabolicznych.

Istnieją jednak geny, które przez wielu naukowców uważane są za „globalne” wyznaczniki predyspozycji wysiłkowych, a ich formy polimorficzne są determinantami efektywności określonych szlaków metabolicznych.

Jednym z takich genów jest ACTN-3. Białko kodowane przez ten gen (α -aktynina 3) należy do rodziny białek wiążących filamenty aktynowe w obrębie miofibrilli komórek mięśni poprzecznie prążkowanych. W przeciwieństwie do produktów ekspresji genu ACTN-2 (drugiego z dwóch genów obecnych w ludzkim ciele i kodujących α -aktyninę), białko α -aktynina 3 ulega ekspresji wyłącznie we włóknach szybko kurczliwych typu II, decydujących o szybkości i sile mięśnia. Jeden z alleli tego genu (allel X) redukuje ilość prawidłowego białka α -aktynina 3, potencjalnie powodując zmniejszenie predyspozycji szybkościowych i siłowych. Potwierdzają to badania naukowe prowadzone wśród elity światowych sprinterów, u których zdecydowanie dominował allel R (przy czym duża część badanych okazała się homozygotami) [34].

Drugim spośród genów uważanych za silny determinant predyspozycji do wykonywania określonych rodzajów wysiłku jest gen ACE. Produkt tego genu, enzym konwertujący angiotensynę I w II, jest kluczowym elementem układu renina-angiotensyna (RAS), odpowiedzialnego za regulację ciśnienia krwi, jednego z głównych czynników decydujących o wydolności całego organizmu [1].

U ludzi można zaobserwować polimorfizm insercyjno-delecyjny w 16. intronie genu ACE, co jest podstawą do odróżnienia allelu I oraz D. Genotyp DD wiąże się ze zwiększonym stężeniem we krwi i w tkankach enzymu ACE, który sprzyja wzrostowi ciśnienia krwi, predysponuje do nadciśnienia i przerostu lewego przedsionka serca [33], a to w oczywisty sposób predysponuje poszczególnych osobników do uprawiania sportów siłowych i szybkościowych. Z kolei allel I jest związany ze zwiększoną wytrzymałością i wydolnością mięśni. Odpowiada on również za wzrost proporcji wolnych włókien (typ I) [20].

Zaprezentowane w niniejszym opracowaniu zależności pomiędzy indywidualnymi predyspozycjami genetycznymi a zdolnościami do wysiłku fizycznego to oczywiście jedynie nieliczne przykłady. Obecnie z poziomem osiągnięć sportowych powiązanych zostało około 200 genów, przy czym lista ta z pewnością nie jest i długo jeszcze nie będzie zamknięta.

Dominującym dzisiaj kierunkiem badań genetycznych w sporcie jest analiza asocjacji genów ze zdolnością do wypełniania danego obciążenia wysiłkowego. W badaniach tych, oprócz stosowanej powszechnie analizy genomu ludzkiego, coraz częściej wykorzystuje się tzw. transgeny (geny obce gatunkowo), wprowadzane do modelowych układów zwierzęcych. W tym aspekcie nabywane informacje będą coraz bardziej atrakcyjne, jednak sposób ich wykorzystania nieuchronnie będzie się wiązał z ewolucją kulturową *homo sapiens* [24].

BIBLIOGRAFIA

- [1] Alvarez R., Terrados N., Ortolano R., Iglesias-Cubero G., Reguero J.R.: *Genetic variation in the renin-angiotensin system and athletic performance*. „Eur. J. Appl. Physiol.” 2000, nr 82, s. 117–120.
- [2] Beunen G., Thomis M.: *Genetic determinants of sports participation and daily physical activity*. „Int. J. Obes. Relat. Metab. Disord.” 1999, nr 23, s. 55–63.
- [3] Beunen G., Thomis M.: *Gene powered? Where to go from heritability (h²) in muscle strength and power?*. „Exerc. Sport Sci. Rev.” 2004, nr 32, s. 148–154.
- [4] Bouchard C., Daw E.W., Rice T., Perusse L., Gagnon J.: *Familial resemblance for VO₂max in the sedentary state: the HERITAGE family study*. „Med. Sci. Sports Exerc.” 1998, nr 30, s. 252–258.
- [5] Bouchard C., Rankinen T., Chagnon Y.C., Rice T., Perusse L.: *Genomic scan for maximal oxygen uptake and its response to training in the HERITAGE Family Study*. „J. Appl. Physiol.” 2000, nr 88, s. 551–559.
- [6] Costa E.M., Blau H.M., Feldman D.: *1,25-dihydroxyvitamin D₃ receptors and hormonal responses in cloned human skeletal muscle cells*. „Endocrinology” 1986, nr 119, s. 2214–2220.
- [7] Dhamrait S.S., James L., Brull D.J., Myerson S., Hawe E.: *Cortical bone resorption during exercise is interleukin-6 genotype-dependent*. „Eur. J. Appl. Physiol.” 2003, nr 89, s. 21–25.
- [8] Dionne F.T., Turcotte L., Thibault M.C., Boulay M.R., Skinner J.S., Bouchard C.: *Mitochondria DNA sequence polymorphism, VO₂max, and response to endurance training*. „Med. Sci. Sports Exerc.” 1993, nr 25, s. 766–774.
- [9] Ferrari S.L., Rizzoli R.: *Gene variants for osteoporosis and their pleiotropic effects in aging*. „Mol. Aspects Med.” 2005, nr 26, s. 145–167.
- [10] Fruchart J.C., Duriez P., Staels B.: *Peroxisome proliferator-activated receptor- α activators regulate genes governing lipoprotein metabolism, vascular inflammation and atherosclerosis*. „Curr. Opin. Lipidol.” 1999, nr 10, s. 245–257.
- [11] Geusens P., Vandevyver C., Vanhoof J., Cassiman J.J., Boonen S., Raus J.:

- Quadriceps and grip strength are related to vitamin D receptor genotype in elderly nonobese women.* „J. Bone Miner. Res.” 1997, nr 12, s. 2082–2088.
- [12] Grundberg E., Brandstrom H., Ribom E.L., Ljunggren O., Mallmin H., Kindmark A.: *Genetic variation in the human vitamin D receptor is associated with muscle strength, FAT mass and body weight in Swedish women.* „Eur. J. Endocrinol.” 2004, nr 150, s. 323–328.
- [13] Huang Q.Y., Shen H., Deng H.Y., Conway T., Davies K.M.: *Linkage and association of the CA repeat polymorphism of the IL6 gene, obesity-related phenotypes, and bone mineral density (BMD) in two independent Caucasian populations.* „J. Hum. Genet.” 2003, nr 48, s. 430–437.
- [14] Jamshidi Y., Montgomery H.E., Hense H.W., Myerson S.G., Torra I.P.: *Peroxisome proliferator-activated receptor alpha gene regulates left ventricular growth in response to exercise and hypertension.* „Circulation” 2002, nr 105, s. 950–955.
- [15] Lauderdale D.S., Fabsitz R., Meyer J.M., Sholinsky P., Ramakrishnan V., Goldberg J.: *Familial determinants of moderate and intense physical activity: a twin study.* „Med. Sci. Sports Exerc.” 1997, nr 29, s. 1062–1068.
- [16] Maes H.H., Beunen G.P., Vlietinck R.F., Neale M.C., Thomis M.: *Inheritance of physical fitness in 10-yr-old twins and their parents.* „Med. Sci. Sports Exerc.” 1996, nr 28, s. 1479–1491.
- [17] Maia J.A., Thomis M., Beunen G.: *Genetic factors in physical activity levels: a twin study.* „Am. J. Prev. Med.” 2002, nr 23, s. 87–91.
- [18] Montgomery H., Safari L.: *Genetic basis of physical fitness.* „Annu. Rev. Anthropol.” 2007, nr 36, s. 391–405.
- [19] Peeters R.P., van den Beld A.W., van Toor H., Uitterlinden A.G., Janssen J.A.: *A polymorphism in type I deiodinase is associated with circulating free insulin-like growth factor I levels and body composition in humans.* „J. Clin. Endocrinol. Metab.” 2005, nr 90, s. 256–263.
- [20] Rankinen T., Perusse L., Borecki I., Chagnon Y.C., Gagnon J.: *The Na(+)-K(+)-ATPase alpha2 gene and trainability of cardiorespiratory endurance: the HERITAGE family study.* „J. Appl. Physiol.” 2000, nr 88, s. 346–351.
- [21] Riechman S.E., Balasekaran G., Roth S.M., Ferrell R.E.: *Association of interleukin-15 protein and interleukin-15 receptor genetic variation with resistance exercise training responses.* „J. Appl. Physiol.” 2004, nr 97, s. 2214–2219.
- [22] Roth S.M., Metter E.J., Lee M.R., Hurley B.F., Ferrell R.E.: *C174T polymorphism in the CNTF receptor gene is associated with fat-free mass in men and women.* „J. Appl. Physiol.” 2003, nr 95, s. 1425–1430.
- [23] Roth S.M., Schragger M.A., Ferrell R.E., Riechman S.E., Metter E.J.: *CNTF genotype is associated with muscular strength and quality in humans across the adult age*

- span. „J. Appl. Physiol.” 2001, nr 90, s.1205–1210.
- [24] Sanocka D., Kurpisz M.: *Genetyczne aspekty wysiłku fizycznego*. W: Medycyna sportowa, red. M. Mędraś. Agencja Wydawnicza Medsportpress, Warszawa 2004, s. 133–143.
- [25] Schraner M.A., Roth S.M., Ferrell R.E., Metter E.J., Russek-Cohen E.: *Insulin-like growth factor-2 genotype, fat-free mass, and muscle performance across the adult life span*. „J. Appl. Physiol.” 2004, nr 97, s. 2176–2183.
- [26] Seeman E., Hopper J.L., Young N.R., Formica C., Goss P., Tsalamandris C.: *Do genetic factors explain associations between muscle strength, lean mass, and bone density? A twin study*. „Am. J. Physiol.” 1996, nr 270, s. 320–327.
- [27] Swan L., Birnie D.H., Padmanabhan S., Inglis G., Connell J.M., Hillis W.S.: *The genetic determination of left ventricular mass in healthy adults*. „Eur. Heart J.” 2003, nr 24, s. 577–582.
- [28] Thomis M.A., Beunen G.P., Maes H.H., Blimkie C.J., Van Leemputte M.: *Strength training: importance of genetic factors*. „Med. Sci. Sports Exerc.” 1998, nr 30, s. 724–731.
- [29] Tiainen K., Sipila S., Alen M., Heikkinen E., Kaprio J.: *Shared genetic and environmental effects on strength and power in older female twins*. „Med. Sci. Sports Exerc.” 2005, nr 37, s. 72–78.
- [30] Van Pottelbergh I., Goemaere S., Nuytinck L., De Paepe A., Kaufman J.M.: *Association of the type I collagen alpha1 Sp1 polymorphism, bone density and upper limb muscle strength in community-dwelling elderly men*. „Osteoporos Int.” 2001, nr 12, s. 895–901.
- [31] Van Rossum E.F., Voorhoeve P.G., te Velde S.J., Koper J.W., Delemarre-van de Waal H.A.: *The ER22/23EK polymorphism in the glucocorticoid receptor gene is associated with a beneficial body composition and muscle strength in young adults*. „J. Clin. Endocrinol. Metab.” 2004, nr 89, s. 4004–4009.
- [32] Visser M., Pahor M., Taaffe D.R., Goodpaster B.H., Simonsick E.M.: *Relationship of interleukin-6 and tumor necrosis factor-alpha with muscle mass and muscle strength in elderly men and women: the Health ABC Study*. „J. Gerontol. A Biol. Sci. Med. Sci.” 2002, nr 57, s. 326–332.
- [33] Waliszewski K., Słomski R., Jura J.: *Zmiany częstości alleli i rozkładu genotypów genu ACE w populacji chorych na tętniaka aorty brzusznej*. „Nowiny lekarskie” 2003, nr 72, s. 169–175.
- [34] Yang N., MacArthur D.G.: *ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance*. „Am. J. Hum. Genet.” 2003, nr 73, s. 627–631.

**GENETIC VARIABILITY AS ONE OF THE PRINCIPAL PARAMETERS
DETERMINING HUMAN PHYSICAL PERFORMANCE**

Summary

Inter-individual variability is determined by the interaction between genetic and environmental factors. It is estimated that the strength of arm flexor muscles or the strength of a hand grip are in 80% determined by genetic factors. So far genetic factors have been proven to determine many other muscular characteristics that are crucial for sport performance, for example on maximum oxygen uptake, heart size, lean mass, skeletal muscle growth, and bone mineral density have all been described. The main goal of this thesis was to present example of genetic correlation of predisposition with physical performance.

Tranlation: Paweł Cięszczyk