

Spor Paradigmaları VIII

Sporda Genetik Arařtırmaları

Editörler:

Doç. Dr. Akan Bayraktar • Doç. Dr. Hilal Kılınç

Spor Paradigmaları VIII (Sporda Genetik Arařtırmaları)

Doç. Dr. Akan Bayrakdar • Doç. Dr. Hilal Kılınç



Published by

Özgür Yayın-Dağıtım Co. Ltd.

Certificate Number: 45503

📍 15 Temmuz Mah. 148136. Sk. No: 9 Şehitkamil/Gaziantep

☎ +90.850 260 09 97

📞 +90.532 289 82 15

🌐 www.ozguruyinlari.com

✉ info@ozguruyinlari.com

Spor Paradigmaları VIII (Sporda Genetik Araştırmaları)

Doç. Dr. Akan Bayrakdar • Doç. Dr. Hilal Kılınc

Language: Turkish

Publication Date: 2025

Cover design by Mehmet Çakır

Cover design and image licensed under CC BY-NC 4.0

Print and digital versions typeset by Çizgi Medya Co. Ltd.

ISBN (PDF): 978-625-5958-74-7

DOI: <https://doi.org/10.58830/ozgur.pub706>



This work is licensed under the Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International (CC BY-NC 4.0). To view a copy of this license, visit <https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>

This license allows for copying any part of the work for personal use, not commercial use, providing author attribution is clearly stated.

Suggested citation:

Bayrakdar, A. (ed), Kılınc, H. (ed) (2025). *Spor Paradigmaları VIII (Sporda Genetik Araştırmaları)*.

Özgür Publications. DOI: <https://doi.org/10.58830/ozgur.pub706>. License: CC-BY-NC 4.0

The full text of this book has been peer-reviewed to ensure high academic standards. For full review policies, see <https://www.ozguruyinlari.com/>



Önsöz

Spor bilimleri alanında genetik arařtırmalar bireysel performansın belirlenmesi, spor yaralanmalarına yatkınlık ve beslenme stratejilerinin kişiselleřtirilmesi gibi pek çok önemli konuda yeni bakıř açıları sunmaktadır. Spor Paradigmaları VIII (Sporda Genetik Arařtırmaları) adlı bu kitap, genetik biliminin spor performansı üzerindeki etkilerini kapsamlı bir řekilde ele alarak, sporcuların fiziksel ve zihinsel kapasitelerini en üst düzeye çıkarmaya yönelik bilimsel bulguları okuyucularla buluřturmaktadır. Bu kitapta genetik biliminin spor performansındaki önemi, spor yaralanmalarına genetik yatkınlık, kas lif tipleri ve genetik, genetik ve beslenme, psikolojik dayanıklılık ve genetik ile sporda doping ve genetik etki gibi konular detaylı olarak incelenmiřtir. Alanında uzman arařtırmacılar tarafından hazırlanan bu bölümler hem akademik dünyaya hem de spor profesyonellerine rehberlik edecek niteliktedir. Spor genetięi alanındaki güncel bilimsel geliřmeleri okuyucularla paylařan bu kitabın sporcu saęlığını ve performansını artırmaya yönelik arařtırmalara katkı saęlamasını temenni ederiz.

İçindekiler

Önsöz	iii
Bölüm 1	
Genetik Biliminin Spor Performansındaki Önemi <i>Hilal Kılınç</i>	1
Bölüm 2	
Spor Yaralanmalarına Genetik Yatkınlık ve Önleyici Stratejiler <i>Halil Orbay Çobanoğlu</i>	17
Bölüm 3	
Kas Lif Tipleri ve Genetik: Hangi Spora Yatkınsınız? <i>Mehmet Sarıkaya</i>	29
Bölüm 4	
Genetik ve Beslenme: Performans optimizasyonunda Beslenme <i>Hilal Kılınç</i>	47
Bölüm 5	
Psikolojik Dayanıklılık ve Genetik <i>Yusuf Dinar İşgören</i>	61
Bölüm 6	
Doping and Genetic Impact in Sports <i>Sedat Kahya</i>	91
Bölüm 7	
Spor Psikolojisinde Genetik <i>Melek Makaracı</i>	107

Genetik Biliminin Spor Performansındaki Önemi

Hilal Kılınç¹

Özet

Genetik bilimi, spor performansının anlaşılmasında ve optimize edilmesinde önemli bir rol oynamaktadır. Sporcuların genetik özellikleri, kas yapısı, dayanıklılık kapasitesi ve hız gibi temel motorik özelliklerin yanı sıra, yaralanma riski, iyileşme süreleri ve spor seçimi gibi faktörleri de etkileyebilir. Bu bağlamda, genetik testler, sporcuların potansiyellerini daha iyi anlamalarına ve kişiselleştirilmiş antrenman ve beslenme programları geliştirmelerine olanak tanımaktadır. Genetik araştırmalar, özellikle *ACTN3* ve *ACE* gibi genetik varyantlar üzerinden, sporcuların hangi spor dallarında daha başarılı olabileceklerini belirlemeye yardımcı olmaktadır. Ancak, genetik verilerin etik kullanımı ve gizliliği gibi önemli konular da göz önünde bulundurulmalıdır. Bu çalışma, genetik biliminin spor performansındaki rolünü ve potansiyel uygulama alanlarını araştırmaktadır.

Giriş

Atletik performans hem genetik hem de çevresel faktörlerden etkilenen karmaşık bir özelliktir (Cerit ve ark., 2020). Birçok fiziksel özellik, bir bireyin atletik yeteneğini belirlemeye yardımcı olur, öncelikle hareket için kullanılan kasların gücü ve bunları oluşturan baskın lif türü. İskelet kasları iki tür kas lifinden oluşur: yavaş kasılan lifler ve hızlı kasılan lifler (Hopwood ve ark., 2023). Yavaş kasılan kas lifleri yavaş kasılır ancak yorulmadan uzun süre çalışabilir; bu lifler uzun mesafe koşu gibi dayanıklılık aktivitelerini mümkün kılar. Hızlı kasılan kas lifleri hızlı kasılır ancak çabuk yorulur; bu lifler sprint ve güç veya kuvvet gerektiren diğer aktiviteler için iyidir (Kovanen ve ark., 1984). Sporla ilgili diğer özellikler arasında vücudun dokularına sağlayabileceği maksimum oksijen miktarı (aerobik kapasite), kas kütlesi, boy, esneklik, koordinasyon, entelektüel yetenek ve kişilik bulunur (Brewer, 2017).

1 Dokuz Eylül Üniversitesi Necatî Hekkon Spor Bilimleri Fakültesi
0000-0003-1946-6073, kilinc.hilal@deu.edu.tr

Atletik performansla ilişkili en iyi çalışılmış genler *ACTN3* ve *ACE*'dir (Ahmetov ve ark., 2016). Bu genler kasları oluşturan lif tipini etkiler ve güç ve dayanıklılıkla ilişkilendirilmişlerdir. *ACTN3* geni, ağırlıklı olarak hızlı kasılan kas liflerinde bulunan alfa (α)-aktinin-3 adı verilen bir proteinin yapımına yönelik talimatlar sağlar (Lee ve ark., 2016). Bu gendeki *R577X* adı verilen bir varyant, hızla parçalanmış anormal derecede kısa bir α -aktinin-3 proteininin üretilmesine yol açar. Bazı kişilerde genin her iki kopyasında da bu varyant bulunur; bu genetik desen (genotip) *577XX* olarak adlandırılır. Bu kişilerde α -aktinin-3 tamamen yoktur ve bu da vücuttaki hızlı kasılan kas liflerinin oranını azaltıp yavaş kasılan liflerin oranını artırdığı görülmektedir. Bazı çalışmalar, *577XX* genotipinin genel nüfusa göre yüksek performanslı dayanıklılık sporcuları (örneğin bisikletçiler ve uzun mesafe koşucuları) arasında daha yaygın olduğunu bulmuşken, diğer çalışmalar bu bulguları desteklememiştir. *577RR* genotipi, yüksek oranda hızlı kasılan liflerle ilişkilidir ve kısa mesafe koşucuları gibi kuvvete veya hıza dayanan sporcularda daha sık görülür (Konovalenko, 2016).

ACE geni anjiyotensin dönüştürücü enzimi yapmak için talimatlar sağlar. Bu enzim proteinleri kesebilir (parçalayabilir). Vücuttaki kan basıncını ve sıvı ve tuz dengesini düzenleyen renin-anjiyotensin sisteminin bir parçasıdır. Anjiyotensin dönüştürücü enzim, anjiyotensin I adı verilen bir proteini belirli bir konumda keserek bu proteini anjiyotensin II'ye dönüştürür. Anjiyotensin II, kan damarlarının daralmasına (büzülmesine) neden olur ve bu da kan basıncının artmasına neden olur. Bu protein ayrıca böbrekler tarafından tuz ve suyun emilimini tetikleyen aldosteron hormonunun üretimini uyarır. Vücuttaki artan sıvı miktarı da kan basıncını artırır. Gelişen dokulara oksijen sağlayan fetal büyüme sırasında uygun kan basıncı, özellikle proksimal tübüller adı verilen yapıların ve diğer dokuların normal gelişimi için gereklidir. Anjiyotensin dönüştürücü enzim, bradikinin de dahil olmak üzere diğer proteinleri parçalayabilir. Bradikinin kan damarlarının genişlemesine (genişlemesine) neden olur ve bu da kan basıncını düşürür. Anjiyotensin dönüştürücü enzim tarafından parçalanma, bradikininin etkisiz hale getirerek kan basıncının artmasına yardımcı olur. Çeşitli işlevlere sahip birçok başka gen atletik performansla ilişkilendirilmiştir. Bazıları iskelet kaslarının işlevinde rol alırken, diğerleri hücreler için enerji üretiminde, sinir hücreleri arasındaki iletişimde veya diğer hücresel süreçlerde rol oynar (Sayed-Tabatabaei ve ark., 2006).

Diğer çalışmalar, elit sporcuların tüm genomlarındaki varyasyonları (genom çapında ilişki çalışmaları veya *GWAS* adı verilen bir yaklaşım) inceleyerek genomun belirli alanlarının atletizmle ilişkili olup olmadığını belirlemiştir. Bu çalışmalarda atletik performansla bağlantılı 150'den fazla

farklı varyasyon belirlenmiştir; ancak çoğu yalnızca bir veya birkaç çalışmada bulunmuştur ve bu genetik değişikliklerin çoğunun önemi belirlenmemiştir. Her biri atletik performansa yalnızca küçük bir katkıda bulunan çok sayıda genin dahil olması muhtemeldir (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015).

Atletik performans aynı zamanda çevreden de güçlü bir şekilde etkilenir. Bir kişinin aile ve koçlarından aldığı destek miktarı, kişinin aktiviteyi sürdürmesine olanak tanıyan ekonomik ve diğer koşullar, kaynakların mevcudiyeti ve kişinin akranlarına kıyasla göreceli yaşı gibi faktörlerin hepsi atletik mükemmellikte rol oynuyor gibi görünüyor. Bir kişinin çevresi ve genleri birbirini etkiler, bu nedenle çevrenin etkilerini genetiğin etkilerinden ayırmak zor olabilir. Örneğin bir çocuk ve ebeveyni bir sporda başarılıysa, bu benzerlik ebeveynden çocuğa aktarılan genetik faktörlerden mi, benzer çevresel faktörlerden mi yoksa (büyük olasılıkla) ikisinin bir kombinasyonundan mı kaynaklanmaktadır? Hem çevresel hem de genetik faktörlerin atletik yeteneği belirlemede rol oynadığı açıktır (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015).

1. Genetik Varyasyonlar ve Spor Performansı

Dayanıklılık: Mitokondriyal genler oksijen taşıma kapasitesini artırmaktadır. *ACE I/D* ve *ACTN3 R577X* gibi gen varyantları, sırasıyla dayanıklılık ve güçle ilgili performansla ilişkilendirilmiştir. Ancak, bu genler tek başına atletik başarıyı öngörmek için yeterli değildir (Guth & Roth, 2013; Appel ve ark., 2021). Sporcular için kişiselleştirilmiş antrenman programları oluşturmak, dayanıklılık performanslarını artırmak ve sakatlanma olasılığını azaltmak için genetik varyasyonlar önemlidir.

Kas Gücü ve Genetik: *IGF-1R* ve *PPARGC1A* gibi gen polimorfizmleri, kas gücü ve dayanıklılık kapasitesi ile ilişkilidir. *ACTN3 R577X* polimorfizminin RR genotipi, kas gücü ile bağlantılıdır. Genetik faktörler spor performansını önemli ölçüde etkiler; genetik faktörler yağsız vücut kütleindeki bireyler arası çeşitliliğin %50-80'inden sorumludur ve kas kuvvetini, iskelet yapısını ve endokrin fonksiyonunu etkiler (Puthuchery ve ark., 2011). Ayrıca *IGF1* geninin P1 promotörünün CA tekrar polimorfizminin genç sporcularda motor becerilerle ilişkili olması, bunun fiziksel performans fenotipinin genetik bir belirteci olabileceğini düşündürmektedir (Karpowich ve ark., 2018).

Kardiyovasküler ve Solunum Fonksiyonları: Genetik faktörler, direnç ve solunum direncinin artması mümkündür. Bu sistemlerin, sporcuların dayanıklılığının sürdürülmesinde kritik öneme sahiptir. Genetik faktörler insanın fiziksel performansını güçlü bir şekilde etkiler; kardiyovasküler

ve iskelet kası fonksiyonu çeşitli sporlar için özellikle önemlidir ve son araştırmalar elit sporcu statüsüyle bağlantılı bireysel genetik varyantları belirlemiştir (MacArthur & North, 2005).

Merkezi Sinir Sistemi ve Psikolojik Faktörler: Merkezi Sinir Sistemi ile ilgili genler motorik becerilerin ve zihinsel performansın modülasyonunda rol oynayabilir. Bu genler spor performansını etkileyen motivasyon ve zihinsel dayanıklılık gibi psikolojik faktörlerle de ilişkilidir. Merkezi sinir sistemiyle ilişkili genler zihinsel performans ve motorla ilişkili özellikler de dahil olmak üzere beyin aktivitelerini düzenlemede rol oynayabilir ve potansiyel olarak yüksek düzeyde egzersiz performansına katkıda bulunabilir (Kitazawa ve ark., 2021).

Sürat ve Genetik: *ACTN3* geni özellikle sürat sporlarında önemli bir rol oynamaktadır. Bu genin R aleli kas fonksiyonlarını iyileştirerek sürat performansını artırmaktadır (Pickering & Kiely, 2017). Ayrıca *ACTN3* genotipi, kas kasılmaları ve egzersiz adaptasyonları üzerinde etkili olabilir (Ben-Zaken ve ark., 2016). *ACE*, *AGT* ve *PPARD* gibi diğer genetik belirteçler de sürat ve güç performansını etkileyebilir. Bu genler, kas büyümesi ve aerobik kapasite gibi özelliklerle ilişkilidir (Ben-Zaken ve ark., 2016; Maciejewska-Skrendo ve ark., 2019; Kahya & Taheri, 2024). Genetik faktörler, spor performansında, özellikle sürat gibi özelliklerde önemli bir rol oynar. *ACTN3* gibi genler, sürat ve güç performansını etkileyebilir. Ancak, genetik avantajların etkili olabilmesi için uygun antrenman ve çevresel koşullar gereklidir.

Esneklik ve Genetik: Esneklik ve eklem hareket açıklığı ile ilişkili bazı genetik varyantlar tanımlanmıştır. Örneğin, *ACTN3 R577X* genotipi, daha yüksek esneklik ve daha düşük kas sertliği ile ilişkilendirilmiştir (Moya, 2024). Ayrıca, *COL1A1* rs1107946 polimorfizmi, esneklik üzerinde etkili olabilir (Saito ve ark., 2022). Çalışmalar esnekliğin genetik bileşeninin önemli olduğunu belirtmektedir. İkiz çalışmaları esnekliğin %50 ila %77 oranında genetik faktörler tarafından belirlendiğini ortaya koymuştur. Ayrıca kas gücü, esneklik ve dengedeki farklılıklara genetik faktörler önemli ölçüde katkıda bulunur ve bu durum ergenlik dönemindeki egzersiz yeteneği ve spor performansındaki bireysel farklılıklarda önemli bir rol oynayabilir (Schutte ve ark., 2015). Kumagai ve arkadaşları (2022) yaptıkları çalışmada östrojenle ilişkili *CYP19A1* polimorfizmi erkeklerde esnekliğin yeni bir belirleyicisidir. Kas gücü ve esneklikle ilişkili polimorfizmler erkek artistik jimnastikte yüksek performansta önemli roller oynadığını belirtmişlerdir. *ACTN3 R577X*, *ESR1* rs2234693 ve *CYP19A1* rs936306 genotipleri artistik jimnastikte eğitim planı optimizasyonuna ve etkinlik seçimine katkıda bulunabilir (Kumagai

ve ark., 2022). Baę dokusunun yapısal proteinleri ve hücreleri esneklięin oluřumunda önemli rol oynar. Bu dokuların genetik düzenlemesi esneklik üzerinde belirleyici bir etkiye sahip olabilmektedir (Zholinsky ve ark., 2021).

2. Genetik Yatkınlıęın Antrenman ve Beslenme ile řekillenmesi

Bireyin spor performansı, genetik faktörler ve çevresel etkenlerin etkileřimi ile belirlenir (Bouchard & Rankinen, 2001). Genetik yatkınlık, kas lifi kompozisyonu, oksijen taşıma kapasitesi, enerji metabolizması ve nöral adaptasyonları etkileyerek fiziksel performansta önemli bir rol oynar (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015). Ancak, antrenman ve beslenme gibi çevresel faktörler, bu genetik potansiyelin nasıl ortaya çıkacaęını belirleyebilir (Lundby et al., 2017).

Genetik Yatkınlık ve Antrenmanın Etkileřimi

Kas Lifi Tipleri ve Antrenman Adaptasyonları: İnsan iskelet kası, genetik olarak belirlenen Tip I (yavaş kasılan) ve Tip II (hızlı kasılan) liflerden oluşur (Zierath & Hawley, 2004). Tip I lifleri, yüksek mitokondri yoğunluęu nedeniyle dayanıklılık sporlarında avantaj sağlar (Wilson et al., 2012). Tip II lifleri, anaerobik enerji üretimi ile kısa süreli, yüksek yoğunluklu aktivitelerde etkilidir (MacArthur & North, 2007). Antrenman kas lifi özelliklerinde deęişiklik yaratabilir. Dayanıklılık antrenmanları, Tip IIa liflerini daha oksidatif hale getirirken; direnç antrenmanları, Tip II liflerinde hipertrofiye neden olabilir (Zierath & Hawley, 2004).

VO2 Max ve Kardiyovasküler Adaptasyonlar: Maksimum oksijen tüketim kapasitesi (VO2 Max), bireyin aerobik dayanıklılıęının en önemli göstergelerinden biridir (Bouchard et al., 1999). Genetik faktörler VO2 Max deęerinin yaklaşık %50'sini belirler (Bouchard et al., 1999). Aerobik antrenmanlar, kalp debisini ve kaslardaki kapiller yoğunluęu artırarak oksijen taşıma kapasitesini geliştirir (Lundby et al., 2017).

Sinir-Kas Uyumu ve Nöral Adaptasyonlar: Direnç antrenmanları, motor ünitelerin daha verimli kullanılmasını sağlayarak güç artışı yaratır (Folland & Williams, 2007). Nöral adaptasyonlar, genetik potansiyelin ötesinde motor kontrol ve koordinasyonu geliştirerek performansı artırabilir (Aagaard et al., 2002).

Genetik ve Beslenme Etkileřimi

Metabolik Genetik Profiller ve Enerji Kullanımı: Bazal metabolizma hızı ve enerji kullanımı genetik olarak bireyler arasında farklılık gösterebilir (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015). *PPAR-γ* gen varyasyonları, bireylerin yağ

metabolizmasını etkileyerek yağ yakımına yatkınlığı belirleyebilir (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015).

Makro Besin Kullanımı ve Genetik: *AMY1* geni bireylerin karbonhidrat sindirim kapasitesini etkileyerek yüksek karbonhidratlı diyetlere adaptasyon sağlayabilir (Perry et al., 2007). *ACTN3 R577X* geni, hızlı kasılan liflerin verimliliğini etkileyerek, güç ve sürat sporlarında avantaj sağlayabilir (MacArthur & North, 2007).

Vitamin ve Mineral Emilimi: *VDR* geni D vitamini metabolizmasını değiştirerek kas fonksiyonları ve kemik sağlığını etkileyebilir (Powe et al., 2013). HFE gen mutasyonları, demir emiliminde farklılıklara yol açarak sporcularda anemi riskini artırabilir (Powe et al., 2013).

3. Epigenetik modifikasyonların motorik özelliklere etkisi

Motorik özellikler bireyin hareket kabiliyeti ve fiziksel performansını belirleyen temel bileşenlerdir. Güç, dayanıklılık, hız, çeviklik ve koordinasyon gibi faktörlerden oluşan motorik özellikler, yalnızca genetik yatkınlık ile değil, aynı zamanda epigenetik modifikasyonlar ile de şekillenir (Ehlert et al., 2013). Epigenetik mekanizmalar DNA dizisini değiştirmeden gen ekspresyonunu düzenleyerek bireyin çevresel faktörlere uyum sağlamasına yardımcı olur (Seaborne et al., 2018). Bu bağlamda DNA metilasyonu, histon modifikasyonları ve mikroRNA'lar gibi epigenetik süreçler, iskelet kası fonksiyonlarını ve motorik performansı etkileyen temel düzenleyiciler arasında yer alır (Denham et al., 2016).

DNA Metilasyonu ve Motorik Gelişim: DNA metilasyonu, gen ekspresyonunu baskılayan ve hücrel farklılaşmayı düzenleyen temel epigenetik mekanizmalardan biridir (Ehlert et al., 2013). Kas gelişimi ve adaptasyonunda, belirli gen bölgelerindeki metilasyon seviyeleri değişerek, bireyin fiziksel kapasitesini şekillendirebilir. Örneğin, *PGC-1 α* geni, mitokondriyal biyogenez ve aerobik kapasite ile doğrudan ilişkilidir (Laker et al., 2017). Dayanıklılık antrenmanları, bu genin promotor bölgesindeki metilasyon seviyelerini azaltarak, kasların oksijen kullanım kapasitesini artırabilir. Bunun sonucunda, VO2 Max seviyelerinde iyileşme sağlanabilir, bu da aerobik dayanıklılığın gelişmesine katkıda bulunur (Lundby et al., 2017). Bunun aksine, aşırı metilasyon, kas hipertrofisini destekleyen *IGF-1* ve *MSTN* gibi genlerin ekspresyonunu baskılayarak güç kazanımını olumsuz etkileyebilir (Seaborne et al., 2018). Bu durum, bireylerin kuvvet antrenmanlarına verdiği yanıtları belirlemede kritik bir rol oynar.

Histon Modifikasyonları ve Kas Adaptasyonu: Histon modifikasyonları, DNA'nın histon proteinlerine sarılış şeklini değiştirerek gen ekspresyonunu

düzenler. Histon asetilasyonu, genellikle gen ekspresyonunu artıran bir mekanizmayken, histon metilasyonu genellikle baskılayıcı bir etkiye sahiptir (Sharples et al., 2016). Araştırmalar, kas hasarına yanıt olarak histon asetilasyonunun arttığını ve bunun kas iyileşmesi ile yeniden yapılanmayı desteklediğini göstermektedir (McGee & Hargreaves, 2019). Özellikle direnç antrenmanları, histon H3 ve H4 üzerindeki asetilasyon seviyelerini artırarak, kas büyümesini ve kuvvet kazanımını teşvik edebilir. Öte yandan, histon metilasyonunun artması, kas hücrelerinin büyümesini baskılayarak, motorik özelliklerin gelişimini sınırlandırabilir (Denham et al., 2016). Bu nedenle, bireyin antrenman geçmişi ve genetik yatkınlığına bağlı olarak histon modifikasyonları, kas adaptasyonunda belirleyici bir faktör olabilir.

MikroRNA'lar ve Kas Performansı: MikroRNA'lar (miRNA'lar), gen ekspresyonunu baskılayarak protein sentezini düzenleyen küçük RNA molekülleridir. Kas gelişimi ve onarımında kritik bir role sahip olan miRNA'lar, antrenman ve çevresel faktörlerle değişiklik gösterebilir (Ehlert et al., 2013). Özellikle miR-1, miR-133 ve miR-206 gibi miRNA'lar, kas farklılaşmasını ve büyümesini düzenleyen en önemli epigenetik faktörler arasında yer alır (Denham et al., 2016). Direnç antrenmanlarının, miR-1 seviyelerini baskılayarak kas büyümesini desteklediği, dayanıklılık antrenmanlarının ise miR-133 ekspresyonunu artırarak aerobik kapasiteyi geliştirdiği gösterilmiştir (Seaborne et al., 2018). MikroRNA'ların motorik özellikler üzerindeki etkisi sadece kas gelişimi ile sınırlı değildir. Aynı zamanda, sinir-kas etkileşimini düzenleyerek koordinasyon ve refleks hızında da değişikliklere neden olabilirler (Sharples et al., 2016).

Antrenmanın Epigenetik Değişiklikler Üzerindeki Etkisi

Dayanıklılık Antrenmanları ve Epigenetik Adaptasyonlar: Düzenli aerobik egzersizler, DNA metilasyonunu azaltarak, mitokondriyal fonksiyonları iyileştiren genlerin aktivasyonunu artırır (Laker et al., 2017). Bu süreç, aerobik dayanıklılığı artırarak, uzun süreli fiziksel efor kapasitesini geliştirir. Ayrıca, dayanıklılık antrenmanları ile *PGC-1 α* ve *NRF1* gibi mitokondriyal biyogenezle ilişkili genlerin ekspresyonu artar, bu da hücrel enerji üretimini destekleyerek kas yorgunluğunu azaltır (Lundby et al., 2017).

Kuvvet Antrenmanları ve Epigenetik Düzenlemeler: Kuvvet antrenmanları, kas büyümesini destekleyen *IGF-1* ve *MYOD* genlerinin epigenetik aktivasyonunu artırarak hipertrofiyi teşvik edebilir (Seaborne et al., 2018). Bu süreç, özellikle histon asetilasyon mekanizmaları aracılığıyla desteklenir ve motorik becerilerde belirgin iyileşmeler sağlar. Buna ek olarak, direnç egzersizleri, hücre içi protein sentezini artıran mTOR sinyal

yolaklarını etkileyerek, kas gücünü ve motorik kontrolü geliştirir (McGee & Hargreaves, 2019).

Epigenetik modifikasyonlar, bireylerin kas yapısını, aerobik kapasitesini ve motorik özelliklerini doğrudan etkileyen önemli mekanizmalardır. DNA metilasyonu, histon modifikasyonları ve mikroRNA'lar, antrenman ve çevresel faktörlere duyarlı şekilde değişerek fiziksel performansı şekillendirebilir. Bu nedenle kişiye özel antrenman programlarının oluşturulması, bireyin epigenetik potansiyelini en iyi şekilde kullanmasını sağlayarak, motorik becerilerde en üst düzeyde gelişim sağlamaya yardımcı olabilir.

4. Genetik Testler ve Uygulamaları

Genetik testler, bireylerin DNA dizilimlerini analiz ederek kalıtsal özelliklerini, hastalık yatkınlıklarını ve fiziksel performans potansiyellerini belirlemeye yönelik biyoteknolojik yöntemlerdir (McGowan et al., 2020). Spor bilimleri ve tıp alanında genetik testler, atletik performans, kas lifi kompozisyonu, yaralanma riski ve iyileşme süreçleri gibi faktörleri değerlendirmek için giderek daha fazla kullanılmaktadır (Pitsiladis et al., 2016). Örneğin, *ACTN3* ve *ACE* genleri, kas gücü ve dayanıklılık kapasitesiyle doğrudan ilişkilendirilmiş olup, bireyin hangi spor dalında daha başarılı olabileceğine dair ipuçları sunabilir (Eynon et al., 2013). Bunun yanı sıra, genetik testler farmakogenetik yaklaşımlar ile kişiye özel beslenme ve antrenman programları oluşturulmasına olanak tanımakta, böylece sporcuların performansını optimize etmeye yardımcı olmaktadır (Pickering & Kiely, 2019). Ancak, genetik testlerin etik, yasal ve psikososyal boyutları da dikkate alınmalı ve bireylerin genetik verilerinin korunması konusunda titizlikle hareket edilmelidir (Tucker & Collins, 2012).

Sporcular için genetik testlerin avantajları ve etik boyutları: Genetik testler, sporcuların fizyolojik ve biyolojik özelliklerini analiz ederek antrenman verimliliğini artırmak, sakatlık riskini azaltmak ve kişiye özel performans planları oluşturmak için kullanılan yenilikçi araçlardır (Pitsiladis et al., 2016). *ACTN3* ve *ACE* genleri gibi belirli genetik varyantlar, bireyin hız, dayanıklılık ve kas lifi kompozisyonu gibi motorik özellikleri hakkında bilgi sağlayarak, sporcuların hangi branşta daha başarılı olabileceğine dair ipuçları sunmaktadır (Eynon et al., 2013). Genetik testlerin en büyük avantajlarından biri, kişiselleştirilmiş antrenman programlarının geliştirilmesine olanak tanınmasıdır. Örneğin, bazı bireyler yüksek yoğunluklu interval antrenmanlara daha iyi yanıt verirken, bazıları uzun süreli dayanıklılık antrenmanlarından daha fazla fayda sağlayabilir (Pickering & Kiely, 2019).

Ancak genetik testlerin etik boyutları da önemli bir tartışma konusudur. Öncelikle, genetik bilgilerin gizliliği ve kötüye kullanım riski büyük bir endişe kaynağıdır. Sporcuların genetik verilerinin, kulüpler veya sponsorlar tarafından baskı unsuru olarak kullanılma ihtimali etik sorunlara yol açabilir (Tucker & Collins, 2012). Ayrıca, genetik testlerin deterministik bir bakış açısıyla değerlendirilmesi, bireylerin yeteneklerini yalnızca genetik faktörlere indirgemek gibi yanlış yönlendirmelere neden olabilir (Houweling et al., 2018). Spor performansı yalnızca genetikle belirlenmez; çevresel faktörler, antrenman kalitesi ve psikolojik unsurlar da büyük bir rol oynar (Lippi et al., 2017). Bu nedenle, genetik testlerin bilinçli ve etik çerçevede kullanılması, sporcuların haklarını koruyarak bilimsel gelişmelerin güvenli bir şekilde uygulanmasını sağlayacaktır.

Genetik verilerin performans artırıcı programlara entegrasyonu: Genetik veriler, sporcuların fiziksel kapasitesini daha iyi anlamak ve bu veriler doğrultusunda performans artırıcı programlar geliştirmek için güçlü bir araç olarak kullanılmaktadır. Bu veriler, bireylerin kas yapısı, dayanıklılık kapasitesi, yaralanma riski ve iyileşme süreleri gibi faktörler hakkında önemli bilgiler sunarak, kişiselleştirilmiş antrenman ve beslenme planları oluşturulmasına olanak tanır (Pitsiladis et al., 2016). Örneğin, *ACTN3* geni, hızla kasılabilen kas liflerinin yoğunluğunu belirleyerek sprinterler için uygun antrenman programlarını şekillendirmeye yardımcı olabilirken, *ACE* geni dayanıklılık sporcuları için daha faydalı olabilecek programların belirlenmesine olanak tanımaktadır (Eynon et al., 2013). Genetik testlerin entegrasyonu, özellikle sporcu biyolojisi ve antrenman bilimleri arasındaki etkileşimi güçlendirmektedir. Genetik veriler, sporcuların daha verimli antrenman yapmalarını sağlayacak, sakatlıkları önleyecek ve iyileşme süreçlerini hızlandıracak stratejilerin geliştirilmesine yardımcı olmaktadır (Pickering & Kiely, 2019). Ancak, bu tür genetik verilerin etik ve gizlilik boyutları önemlidir. Genetik bilgilerin, sporcu performansını yönlendiren tek faktör olmadığı unutulmamalıdır; çevresel faktörler, psikolojik durum ve antrenman geçmişi de performansı etkileyen önemli unsurlar arasında yer almaktadır (Tucker & Collins, 2012). Dolayısıyla, genetik testlerin kişisel verilerle uyumlu şekilde kullanılması, sporcuların potansiyellerini en üst düzeye çıkarmalarına yardımcı olurken, aynı zamanda etik sınırlar içinde kalmalarını sağlar.

5. Sonuç ve Gelecek Perspektifleri

Genetik araştırmalar, spor bilimlerinin gelişimi için büyük bir potansiyele sahiptir ve sporcuların performansını anlamak, geliştirmek ve optimize etmek için önemli bir araç olarak kullanılmaktadır. Genetik araştırmalar

sayesinde, bireylerin fizyolojik özellikleri, kas yapıları, enerji metabolizması ve dayanıklılık kapasiteleri gibi performansla doğrudan ilişkili faktörler daha iyi anlaşılabilir (Eynon et al., 2013). Örneğin, *ACTN3* ve *ACE* gibi genetik varyantlar, belirli spor dallarına yatkınlık gösteren bireylerin tanımlanmasına yardımcı olabilir. *ACTN3* geni, hızlı kasılabilen kas liflerinin yoğunluğunu etkilerken, *ACE* geninin varyantları, aerobik kapasiteyi ve dayanıklılığı etkileyebilir (Pitsiladis et al., 2016). Bu tür bilgiler, sporcuların potansiyellerini en iyi şekilde değerlendirmelerine ve kişiselleştirilmiş antrenman planları ile verimliliklerini artırmalarına olanak sağlar. Genetik araştırmaların spor bilimleri üzerindeki bir diğer önemli etkisi, yaralanma risklerinin azaltılması ve iyileşme sürelerinin optimize edilmesidir. Genetik testler sayesinde, sporcuların hangi tip yaralanmalara daha yatkın oldukları belirlenebilir. Örneğin, bazı genetik varyantlar, tendon kopması veya bağ yaralanmaları gibi travmalara yatkınlığı artırabilir. Bu veriler, sporcuların daha güvenli bir şekilde antrenman yapmalarını sağlayarak sakatlanma riskini en aza indirmeye yardımcı olabilir (Tucker & Collins, 2012). Ayrıca, genetik araştırmalar, spor psikolojisi ve biyomekanik analizlerle birleşerek, sporcuların performanslarını daha objektif bir şekilde değerlendirmeyi mümkün kılmaktadır. Genetik faktörler, bir sporcunun mental ve fiziksel performans sınırlarını belirlerken, bu veriler antrenman, beslenme ve yaşam tarzı düzenlemeleri ile birleştirildiğinde, sporcu verimliliğini artırmak için güçlü bir temel oluşturur (Lippi et al., 2017). Genetik veriler, bilim insanlarına, genetik temelli sporcu seçimi ve uzun dönemli performans stratejileri gibi konularda daha bilinçli kararlar alabilme fırsatı sunmaktadır. Sonuç olarak, genetik araştırmalar spor bilimlerinde sadece bireysel performans optimizasyonu sağlamakla kalmaz, aynı zamanda sporcu sağlığı, yaralanma öncesi ve sonrası bakım stratejilerinin geliştirilmesinde de kritik bir rol oynamaktadır. Ancak bu gelişmelerin etik bir çerçevede ve sporcuların gizliliği korunarak yapılması, bilimsel ve uygulamalı alanlarda en iyi sonuçları elde etmenin yolu olacaktır.

Kaynaklar

- Aagaard, P., Simonsen, E. B., Andersen, J. L., Magnusson, P., & Dyhre-Poulsen, P. (2002). Increased rate of force development and neural drive of human skeletal muscle following resistance training. *Journal of Applied Physiology*, 93(4), 1318–1326. <https://doi.org/10.1152/jappphysiol.00283.2002>
- Ahmetov II, Egorova ES, Gabdrakhmanova LJ, Fedotovskaya ON. (2016). Genes and Athletic Performance: An Update. *Med Sport Sci.* 61, 41-54. [10.1159/000445240](https://doi.org/10.1159/000445240).
- Ahmetov, I. I., & Fedotovskaya, O. N. (2015). Current progress in sports genomics. *Advances in clinical chemistry*, 70, 247-314.
- Ahmetov, I. I., & Fedotovskaya, O. N. (2015). Sports genomics: Current state of knowledge and future directions. *Advances in Clinical Chemistry*, 70, 247–314. <https://doi.org/10.1016/bs.acc.2015.03.003>
- Appel, M., Zentgraf, K., Krüger, K., & Alack, K. (2021). Effects of Genetic Variation on Endurance Performance, Muscle Strength, and Injury Susceptibility in Sports: A Systematic Review. *Frontiers in Physiology*, 12. <https://doi.org/10.3389/fphys.2021.694411>
- Ben-Zaken, S., Eliakim, A., Nemet, D., & Meckel, Y. (2016). Genetic Variability Among Power Athletes: The Stronger vs. the Faster.. *Journal of Strength and Conditioning Research*. <https://doi.org/10.1519/JSC.0000000000001356>
- Bouchard, C., & Rankinen, T. (2001). Individual differences in response to regular physical activity. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 33(6 Suppl), S446–S451. <https://doi.org/10.1097/00005768-200106001-00013>
- Bouchard, C., An, P., Rice, T., Skinner, J. S., Wilmore, J. H., Gagnon, J., Perusse, L., Leon, A. S., & Rao, D. C. (1999). Familial aggregation of VO₂max response to exercise training: Results from the HERITAGE Family Study. *Journal of Applied Physiology*, 87(3), 1003–1008. <https://doi.org/10.1152/jappl.1999.87.3.1003>
- Brewer, C. (2017). *Athletic movement skills: Training for sports performance*. Human Kinetics.
- Cerit, M., Dalip, M., & Yildirim, D. S. (2020). Genetics and athletic performance. *Research in Physical Education, Sport & Health*, 9(2).
- Denham, J., Marques, F. Z., O'Brien, B. J., & Charchar, F. J. (2016). Exercise: Putting action into our epigenome. *Sports Medicine*, 46(5), 631–641. <https://doi.org/10.1007/s40279-015-0446-6>
- Ehlert, T., Simon, P., & Moser, D. A. (2013). Epigenetics in sports. *Sports Medicine*, 43(2), 93–110. <https://doi.org/10.1007/s40279-012-0012-y>

- Eynon, N., Ruiz, J. R., Oliveira, J., Duarte, J. A., Birk, R., & Lucia, A. (2013). Genes and elite athletes: A roadmap for future research. *The Journal of Physiology*, 591(21), 5275–5285. <https://doi.org/10.1113/jphysiol.2013.258574>
- Folland, J. P., & Williams, A. G. (2007). The adaptations to strength training: Morphological and neurological contributions to increased strength. *Sports Medicine*, 37(2), 145–168. <https://doi.org/10.2165/00007256-200737020-00004>
- Guth, L., & Roth, S. (2013). Genetic influence on athletic performance. *Current Opinion in Pediatrics*, 25, 653–658. <https://doi.org/10.1097/MOP.0b013e3283659087>
- Hopwood, H. J., Bellinger, P. M., Compton, H. R., Bourne, M. N., & Minahan, C. (2023). The relevance of muscle fiber type to physical characteristics and performance in team-sport athletes. *International Journal of Sports Physiology and Performance*, 18(3), 223-230.
- Houweling, P. J., Papadimitriou, I. D., Seto, J. T., Pérez, L. M., Coso, J. D., Lucia, A., & North, K. N. (2018). Is evolutionary loss our gain? The role of *ACTN3* p.Arg577Ter (R577X) in athletic performance, ageing, and disease. *Human Mutation*, 39(12), 1774–1787. <https://doi.org/10.1002/humu.23640>
- Kahya, S., & Taheri, M. (2024). Exploring the nexus between sports performance and genetics: a comprehensive literature review.. *Cellular and molecular biology*, 70 5, 275-283. <https://doi.org/10.14715/cmb/2024.70.5.41>
- Karpowicz, K., Krych, K., Karpowicz, M., Nowak, W., & Gronck, P. (2018). The relationship between CA repeat polymorphism of the *IGF-1* gene and the structure of motor skills in young athletes.. *Acta biochimica Polonica*, 65 1, 43-50. https://doi.org/10.18388/abp.2016_1422
- Kitazawa, H., Hasegawa, K., Aruga, D., & Tanaka, M. (2021). Potential Genetic Contributions of the Central Nervous System to a Predisposition to Elite Athletic Traits: State-of-the-Art and Future Perspectives. *Genes*, 12. <https://doi.org/10.3390/genes12030371>
- Konovalenko, Z. (2016). *Gene association of α -crystallin with R577X polymorphism for ACTN3 and nociception in subjects with TMD-related myalgia*. Temple University.
- Kovanen, V., Suominen, H., & Heikkinen, E. (1984). Collagen of slow twitch and fast twitch muscle fibres in different types of rat skeletal muscle. *European journal of applied physiology and occupational physiology*, 52, 235-242.
- Kumagai, H., Kaneko, T., Shintake, Y., Miyamoto-Mikami, E., Tomita, H., Fukuo, M., Kawai, W., Harada, M., Kikuchi, N., Kamiya, N., Hirata, K., Zempo, H., Maeda, S., Miyamoto, N., & Fuku, N. (2022). Genetic polymorphisms related to muscular strength and flexibility are associated

- with artistic gymnastic performance in the Japanese population. *European Journal of Sport Science*, 23, 955- 963. <https://doi.org/10.1080/17461391.2022.2078741>
- Laker, R. C., Lillard, T. S., Okutsu, M., Zhang, M., Hoehn, K. L., Connelly, J. J., & Yan, Z. (2017). Exercise prevents maternal high-fat diet-induced hypermethylation of the *PGC-1 α* gene and age-dependent metabolic dysfunction in the offspring. *Diabetes*, 66(4), 1036–1044. <https://doi.org/10.2337/db16-1045>
- Lee, F. X., Houweling, P. J., North, K. N., & Quinlan, K. G. (2016). How does α -actinin-3 deficiency alter muscle function? Mechanistic insights into *ACTN3*, the ‘gene for speed’. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Molecular Cell Research*, 1863(4), 686-693.
- Lippi, G., Longo, U. G., & Maffulli, N. (2017). Genetics and sports. *British Medical Bulletin*, 123(1), 55–73. <https://doi.org/10.1093/bmb/ldx031>
- Lundby, C., Montero, D., & Joyner, M. (2017). Biology of VO₂ max: Looking under the physiology lamp. *Acta Physiologica*, 220(2), 218–228. <https://doi.org/10.1111/apha.12827>
- MacArthur, D. G., & North, K. N. (2007). *ACTN3*: A genetic influence on muscle function and athletic performance. *Exercise and Sport Sciences Reviews*, 35(1), 30–34. <https://doi.org/10.1249/jes.0b013e31802d6abf>
- MacArthur, D., & North, K. (2005). Genes and human elite athletic performance. *Human Genetics*, 116, 331-339. <https://doi.org/10.1007/s00439-005-1261-8>
- Maciejewska-Skrendo, A., Sawczuk, M., Ciężczyk, P., & Ahmetov, I. (2019). Genes and power athlete status. *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics*. <https://doi.org/10.1016/b978-0-12-816193-7.00003-8>
- McGee, S. L., & Hargreaves, M. (2019). Epigenetics and exercise. *Trends in Endocrinology & Metabolism*, 30(9), 636–645. <https://doi.org/10.1016/j.tem.2019.06.002>
- McGowan, M. L., Settersten, R. A., Juengst, E. T., & Fishman, J. R. (2020). Integrating genomics into clinical practice: Ethical and social challenges from a policy perspective. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 21, 491–513. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-111119-095555>
- Moya, W. (2024). Relación del gen *ACTN3 R577X* con la flexibilidad y el rango de movimiento: Implicaciones en lesiones deportivas. *SPORT TK-Revista EuroAmericana de Ciencias del Deporte*. <https://doi.org/10.6018/sportk.525531>
- Perry, G. H., Dominy, N. J., Claw, K. G., Lee, A. S., Fiegler, H., Redon, R., Werner, J., Villanea, F. A., Mountain, J. L., Misra, R., Carter, N. P., Lee, C., & Stone, A. C. (2007). Diet and the evolution of human amylase

- gene copy number variation. *Nature Genetics*, 39(10), 1256–1260. <https://doi.org/10.1038/ng2123>
- Pickering, C., & Kiely, J. (2017). *ACTN3*: More than Just a Gene for Speed. *Frontiers in Physiology*, 8. <https://doi.org/10.3389/fphys.2017.01080>
- Pickering, C., & Kiely, J. (2019). Can genetic testing identify talent for sport? *Genes*, 10(12), 972. <https://doi.org/10.3390/genes10120972>
- Pitsiladis, Y. P., Tanaka, M., Eynon, N., Bouchard, C., North, K. N., Williams, A. G., & Collins, M. (2016). Athlome project consortium: A call to action for an open-access, big data approach to advancing the understanding of sport performance genetics. *European Journal of Human Genetics*, 24(1), 3–5. <https://doi.org/10.1038/cjhg.2015.177>
- Powe, C. E., Evans, M. K., Wenger, J., Zonderman, A. B., Bergwitz, C., & Bhan, I. (2013). Vitamin D-binding protein and vitamin D status of black Americans and white Americans. *New England Journal of Medicine*, 369(21), 1991–2000. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1306357>
- Puthuchery, Z., Skipworth, J., Rawal, J., Loosemore, M., Someren, K., & Montgomery, H. (2011). Genetic Influences in Sport and Physical Performance. *Sports Medicine*, 41, 845–859. <https://doi.org/10.2165/11593200-000000000-00000>
- Saito, M., Ginszt, M., Semenova, E., Massidda, M., Humińska-Lisowska, K., Michałowska-Sawczyn, M., Homma, H., Ciężczyk, P., Okamoto, T., Larin, A., Generozov, E., Majcher, P., Nakazato, K., Ahmetov, I., & Kikuchi, N. (2022). Is *COLL1A1* Gene rs1107946 Polymorphism Associated with Sport Climbing Status and Flexibility?. *Genes*, 13. <https://doi.org/10.3390/genes13030403>
- Sayed-Tabatabaici, F. A., Oostra, B. A., Isaacs, A., Van Duijn, C. M., & Witteman, J. C. M. (2006). *ACE* polymorphisms. *Circulation research*, 98(9), 1123–1133.
- Schutte, N., Nederend, I., Hudziak, J., De Geus, E., & Bartels, M. (2015). Differences in Adolescent Physical Fitness: A Multivariate Approach and Meta-analysis. *Behavior Genetics*, 46, 217–227. <https://doi.org/10.1007/s10519-015-9754-2>
- Seaborne, R. A., Strauss, J., Cocks, M., Shepherd, S., O'Brien, T. D., van Someren, K. A., ... & Sharples, A. P. (2018). Human skeletal muscle epigenetic adaptation to training. *The Journal of Physiology*, 596(22), 5125–5145. <https://doi.org/10.1113/JP276570>
- Sharples, A. P., Stewart, C. E., & Seaborne, R. A. (2016). Epigenetics and skeletal muscle adaptation: A role for non-coding RNAs in exercise? *Frontiers in Physiology*, 7, 290. <https://doi.org/10.3389/fphys.2016.00290>
- Tucker, R., & Collins, M. (2012). What makes champions? A review of the relative contribution of genes and training to sporting success. *British*

Journal of Sports Medicine, 46(8), 555–561. <https://doi.org/10.1136/bjsports-2011-090548>

Zholinsky, A., Kadykova, A., & Deev, R. (2021). Modern concepts about genetic regulation of connective tissue gystophysiology and its relationship to the physical quality of “flexibility”. *Genes & Cells*. <https://doi.org/10.23868/202112001>

Zierath, J. R., & Hawley, J. A. (2004). Skeletal muscle fiber type: Influence on contractile and metabolic properties. *Pflügers Archiv - European Journal of Physiology*, 447(5), 497–508. <https://doi.org/10.1007/s00424-003-1199-4>

Spor Yaralanmalarına Genetik Yatkınlık ve Önleyici Stratejiler

Halil Orbay Çobanoğlu¹

Özet

Bu çalışmanın amacı, genetik faktörlerin spor yaralanmalarına yatkınlık üzerindeki etkilerini incelemek ve bu bilgilerin bireyselleştirilmiş antrenman ve önleyici stratejilerde nasıl kullanılabileceğini değerlendirmektir. Son yıllarda yapılan araştırmalar, bireylerin genetik varyasyonlarının spor yaralanmalarına olan yatkınlığını önemli ölçüde etkileyebileceğini göstermektedir. Bu bağlamda, *COL1A1*, *COL5A1*, *ACTN3*, *VEGFA* ve *IL6* gibi genlerin bağ dokusu dayanıklılığı, kas lifi yapısı, inflamasyon süreçleri ve iyileşme mekanizmalarına olan etkileri ele alınmıştır. Ayrıca, çevresel faktörler ile genetik yatkınlığın etkileşimi, sporcuların performansını optimize etmede ve yaralanma riskini azaltmada kritik bir faktör olarak değerlendirilmiştir. Genetik testlerin spor bilimleri ve rehabilitasyon süreçlerindeki rolü tartışılmış, bireyselleştirilmiş önleyici stratejilerin geliştirilmesine yönelik öneriler sunulmuştur. Sonuç olarak, genetik araştırmaların spor bilimi uygulamalarına entegrasyonu, spor yaralanmalarının önlenmesi ve iyileşme süreçlerinin hızlandırılması açısından büyük önem taşımaktadır.

1. GİRİŞ

Son yıllarda yapılan çalışmalar, bireylerin belirli genetik varyasyonlarının spor yaralanmalarına olan yatkınlığını önemli ölçüde etkileyebileceğini göstermektedir (Fukuyama vd., 2025; Goodlin vd., 2015). Bu bölümde genetik yatkınlığın spor yaralanmalarıyla ilişkisini inceleyerek, genetik belirteçlerin yaralanma riskini öngörmedeki rolü ve bu bilgilerin önleyici stratejilerde nasıl kullanılabileceği değerlendirilecektir. Genetik faktörlerin yaralanmalar üzerindeki etkisini anlamak hem sporcuların hem de spor

1 Doç. Dr., Alanya Alaaddin Keykubat Üniversitesi, Spor Bilimleri Fakültesi, Antrenörlük Eğitimi Bölümü, orbay.cobanoglu@alanya.edu.tr, <https://orcid.org/0000-0002-1305-9496>

bilimcilerinin bireysel uyarlanabilirliklerini ve performans sürekliliklerini desteklemek açısından büyük bir öneme sahiptir.

Ayrıca, genetik testlerin sporcular için nasıl daha yaygın ve erişilebilir hale getirilebileceği ve bu testlerin etik ve bilimsel açıdan değerlendirilmesi de tartışılacaktır. Bireylerin genetik profillerine dayalı olarak hazırlanan antrenman ve beslenme programlarının, sporcularda yaralanma riskini düşürmede etkili olup olmadığına dair mevcut literatür incelenecek ve gelecekteki araştırmalar için öneriler sunulacaktır.

1.1. Yaralanmalara Genetik Yatkınlık Kavramı

Spor yaralanmaları, bireysel ve toplumsal sağlık üzerinde önemli etkilere sahip olup, sporcu performansının sürekliliğini ve kariyerini etkileyen kritik bir faktördür (Sankova vd., 2021). Yaralanmaların nedenleri, fiziksel aktivite sırasında ortaya çıkan mekanik yüklenmeler, kas-iskelet sistemi dengesizlikleri ve genetik yatkınlık gibi birçok faktörün etkileşimi sonucunda ortaya çıkabilir (Joyner, 2019; Varillas-Delgado vd., 2023). Geleneksel olarak, spor yaralanmalarının önlenmesi ve tedavi edilmesi için biomekanik, fizyoterapi ve rehabilitasyon tekniklerine odaklanılırken, son yıllarda genetik faktörlerin bu süreçteki belirleyici rolü giderek daha fazla incelenmektedir (Sankova vd., 2021).

Genetik faktörlerin spor yaralanmalarındaki rolü, kas-iskelet sisteminin yapısal bütünlüğü ve iyileşme süreçleri üzerindeki etkileriyle ilişkilidir. Örneğin, kolajen sentezinde rol oynayan *COL1A1* ve *COL5A1* genlerindeki polimorfizmler, bağ dokularının dayanıklılığını etkileyerek spor yaralanmalarına olan yatkınlığı artırabilir (Bulbul vd., 2023). Benzer şekilde, *ACTN3* geni hızlı kas lifi yapısını belirleyerek bireylerin fiziksel performansını ve kas hasarına duyarlılığını değiştirebilir (Marques vd., 2024). Fukuyama vd., (2025) *COL1A1*, *COL5A1* ve *VEGFA* gibi genlerin belirli polimorfizmleri bağ dokularının dayanıklılığını etkileyerek yaralanmalara olan yatkınlığı artırdığı vurgulamışlardır. Varillas-Delgado vd., (2023) *ACTN3* ve *AMPD1* genleri ise kas lifi tipi ve dayanıklılık ile ilişkilidir, bu genlerdeki varyasyonlar bireylerin kas performansını ve yaralanma riskini doğrudan etkileyebileceğini belirtmişlerdir.

Sun vd. (2023) çalışması, ön çapraz bağ (*ACL*) yaralanmalarına genetik yatkınlık konusunda önemli bulgular sunmuştur. Çalışmaya göre, *ACL* yaralanmalarında özellikle *COL1A1* rs1800012, *COL5A1* rs12722 ve *IL6* rs1800795 gibi genetik varyasyonlar etkili olabilir. *ACL* yaralanmaları, sporcuların kariyerlerini ciddi şekilde etkileyebileceği için, bu

genetik belirteçlerin sporcularda taranması ve bireyselleştirilmiş antrenman programlarının geliştirilmesi önerilmektedir.

1.2. Genetik ve Çevresel Faktörlerin Etkileşimi

Genetik bilimindeki ilerlemeler, bireylerin belirli yaralanmalara yatkınlığının belirlenmesine yönelik yeni yaklaşımlar sunmuş ve bu alanda yapılan çalışmalar sporcular için kişiselleştirilmiş antrenman ve önleyici stratejiler geliştirilmesine imkan tanımıştır (Joyner, 2019). Ancak, genetik faktörlerin tek başına yaralanma riskini belirlemediği, çevresel faktörlerle etkileşime girerek bu riski artırdığı veya azalttığı bilinmektedir. Beslenme, antrenman yoğunluğu, iyileşme süreçleri ve biyomekanik özellikler, bireylerin genetik yapılarına göre farklı tepkiler vermelerine neden olabilir (Goodlin vd., 2015; Sankova vd., 2021).

Örneğin, *VDR* geni üzerinde yapılan çalışmalar, kalsiyum metabolizmasının kemik sağlığı üzerindeki etkisini vurgulamakta ve sporcuların kırık risklerini belirleyebileceğini göstermektedir (Lim vd., 2021). Fukuyama vd., (2025) *VEGFA* rs699947 polimorfizmi, sporcularda tendon ve bağ yaralanmalarına yatkınlıkla ilişkilendirilmiş, ancak uygun beslenme ve toparlanma stratejileriyle bu riskin minimize edilebileceği gösterilmiştir. Bununla birlikte, çevresel faktörler, genetik yatkınlıkla birleştiğinde bireysel yaralanma riskinin belirlenmesine daha kesin sonuçlar sunmaktadır. Özellikle, uygun beslenme ve toparlanma stratejileri, genetik yatkınlığa sahip sporcularda yaralanma riskini minimize edebilir (Baumert vd., 2016).

1.3. Spor Bilimlerinde Genetik Araştırmaların Önemi

Yaralanmalara yatkınlığı etkileyen genetik faktörlerin belirlenmesi, sporcuların fizyolojik kapasitelerinin optimize edilmesi ve rehabilitasyon süreçlerinin daha etkili hale getirilmesi açısından önemlidir (Joyner, 2019). Kas ve tendon yapısıyla ilgili genetik varyasyonlar, bireylerin dayanıklılığını, esnekliğini ve yaralanmalardan iyileşme sürecini önemli ölçüde etkileyebilir (Sankova vd., 2021).

Son yıllarda yapılan genetik araştırmalar, sporcuların antrenman programlarını bireyselleştirmek ve spor hekimliği uygulamalarını geliştirmek için genetik testlerin kullanımını önermektedir (McCabe & Collins, 2018). Özellikle, spor yaralanmalarıyla ilişkilendirilen genetik belirteçlerin belirlenmesi, sporcuların rehabilitasyon sürecini optimize edebilir ve yaralanma sonrası daha hızlı iyileşmelerine yardımcı olabilir (Balberova, 2021).

2. GENETİK FAKTÖRLER VE YARALANMALARA YATKINLIK

Spor yaralanmalarına genetik yatkınlık, bireyin kas, bağ dokusu ve iyileşme süreçlerini etkileyen genetik varyasyonlarla doğrudan ilişkilidir. Çeşitli genetik belirteçlerin bireylerin yaralanma risklerini artırdığı veya azalttığı bilinmektedir. Bu bölümde, yaralanmalara genetik yatkınlığı belirleyen temel biyolojik mekanizmalar ele alınacaktır.

2.1. Bağ Dokusu Genetiği: Kolajen Genleri ve Bağ Dokusu Dayanıklılığı

Bağ dokusu, kas ve tendonların yapısal bütünlüğünü sağlayarak mekanik yüklenmelere karşı dayanıklılık gösterir. Bağ dokusunun esnekliği ve dayanıklılığı büyük ölçüde kolajen senteziyle ilişkilidir. Özellikle *COL1A1*, *COL5A1* ve *COL12A1* genleri, bağ dokusunun sağlamlığını belirleyen önemli genetik faktörlerdir (Bulbul vd., 2023).

COL1A1 genindeki belirli polimorfizmler, bağ dokusunun esnekliğini ve direncini değiştirerek sporcuların aşıl tendiniti ve ön çapraz bağ yaralanmalarına yatkınlığını artırabilir.

COL5A1 geni, tendon ve ligament esnekliğini belirleyen önemli bir gen olup, varyasyonları sporcularda aşıl tendonu yaralanmalarının daha sık görülmesine neden olabilir (Marques vd., 2024).

Bu genlerdeki belirli varyasyonlar, sporcularda bağ dokusu yırtıklarına veya kronik tendinit gibi problemlere yatkınlık oluşturabilir.

2.2. Kas Yapısı ve Kas Lif Tipi: *ACTN3* ve Hızlı/Kaslı Lif Dağılımı

Kas lifi tipi, bireylerin kas performansını ve yaralanmalara karşı dirençlerini belirleyen temel faktörlerden biridir. *ACTN3* geni, hızlı kas liflerinin fonksiyonunu etkileyerek bireyin atletik yeteneklerini ve kas yaralanmalarına duyarlılığını belirler (Joyner, 2019).

ACTN3 R577X polimorfizmi, kas liflerinin tipini değiştirerek güç ve dayanıklılıkla ilgili farklı profiller oluşturabilir. R aleli olan bireyler patlayıcı güç gerektiren sporlarda avantaj sağlarken, X aleline sahip bireylerde dayanıklılığın arttığı ancak kas yırtılmalarına karşı daha hassas oldukları gözlemlenmiştir (Marques vd., 2024). Brown vd., (2011) TC veya CC'li katılımcılara kıyasla *COL5A1* TT genotipine sahip bireylerde daha iyi dayanıklılık koşusu performansı bildirmişlerdir.

Bu genetik farklılık, sporcuların antrenmanlarını bireysel kas lifi yapılarına göre özelleştirmeleri gerektiğini göstermektedir.

2.3. İnflamasyon ve İyileşme Süreçleri: IL-6, TNF- α ve İnflamatuvar Belirteçlerin Rolü

Yaralanmalardan sonra inflamasyon süreci, iyileşmenin temel bileşenlerinden biridir. Ancak, aşırı inflamasyon doku hasarını artırabilir ve iyileşmeyi geciktirebilir. IL-6, TNF- α ve diğer inflamatuvar belirteçlerin genetik varyasyonları, bireylerin yaralanmalardan iyileşme sürecini etkileyebilir (Baumert vd., 2016).

IL-6 gen polimorfizmleri, inflamatuvar yanıtı düzenleyerek kas iyileşmesi üzerinde doğrudan etkiye sahiptir. Yüksek IL-6 seviyeleri kas dokusunda inflamasyonu artırarak iyileşmeyi yavaşlatabilir.

TNF- α gen varyasyonları ise kas ve tendon dokularında inflamasyonu artırarak sporcularda kronik yaralanmaların oluşmasına neden olabilir.

Bu genlerin düzenlenmesi, yaralanma sonrası inflamasyon yönetimini optimize etmek için önemli bir araştırma alanıdır.

2.4. Oksidatif Stres ve Hücresel Onarım: SOD2, GPX1 ve Antioksidan Genlerin Etkisi

Oksidatif stres, hücresel hasara yol açarak sporcularda yaralanma riskini artırabilir. SOD2 ve GPX1 gibi antioksidan genler, serbest radikalleri nötralize ederek hücresel onarım süreçlerinde kritik bir rol oynar (Lim vd., 2021).

SOD2 geninde meydana gelen polimorfizmler, hücrelerin oksidatif strese karşı dayanıklılığını etkileyebilir ve kas yaralanmalarına yatkınlığı artırabilir.

GPX1 gen varyasyonları, hücresel savunma mekanizmalarını güçlendirerek inflamasyonu azaltabilir ve iyileşme sürecini hızlandırabilir.

Bu genetik faktörlerin sporcuların toparlanma süreçlerini nasıl etkilediğinin anlaşılması, bireyselleştirilmiş rehabilitasyon stratejilerinin geliştirilmesine yardımcı olabilir.

3. SPOR YARALANMALARINDA GENETİK RİSK FAKTÖRLERİ

Spor yaralanmaları genellikle kas, tendon, bağ dokusu ve kemik yapılarında meydana gelen hasarlar sonucu ortaya çıkar. Bu yapıların dayanıklılığı ve onarım kapasitesi, bireyin genetik yapısıyla doğrudan ilişkilidir. Belirli genetik varyasyonlar, bireyin yaralanmalara olan yatkınlığını belirlemede kritik bir rol oynar.

3.1. Kas, Tendon ve Bağ Yaralanmaları

Kas, tendon ve bağ dokularındaki yaralanmalar, sporcularda en sık görülen yaralanmalar arasındadır. Bu dokuların dayanıklılığı, elastikiyeti ve iyileşme süreçleri belirli genetik faktörlerle ilişkilidir.

COL5A1 geni, bağ dokusunun yapısını oluşturan kolajen tip V'in üretimini etkiler. Bu gendeki belirli mutasyonlar, aşıl tendiniti gibi kronik tendon yaralanmalarına yatkınlığı artırabilir (McCabe & Collins, 2018).

TNC (Tenascin-C) geni, tendonların ve bağ dokularının mekanik yüklenmelere verdiği yanıtı etkileyerek sporcularda bağ dokusu yaralanmalarının sıklığını belirleyebilir (Balberova, 2021).

3.2. Stres Kırıkları ve Kemik Sağlığı

Sporcularda sık görülen stres kırıkları, tekrarlayan mekanik yüklenmelere bağlı olarak kemik dokusunun zayıflaması sonucu ortaya çıkar. Kemik yoğunluğunu ve dayanıklılığını belirleyen bazı genler, bireyin stres kırıklarına olan yatkınlığını belirleyebilir.

VDR (Vitamin D Reseptörü) geni, kalsiyum emilimini düzenleyerek kemik mineral yoğunluğunu etkiler. *VDR* genindeki belirli polimorfizmler, düşük kemik yoğunluğu ile ilişkilendirilmiştir ve bu durum stres kırıklarına yatkınlığı artırabilir (Lim vd., 2021).

LRP5 geni, kemik yoğunluğunu düzenleyen önemli bir faktördür. Bu gendeki mutasyonlar, osteoporoz ve stres kırıkları gibi kemik rahatsızlıklarına neden olabilir (Baumert vd., 2016).

3.3. Eklem ve Kıkırdak Yaralanmaları

Eklem sağlığı, sporcuların uzun vadeli performanslarını sürdürebilmeleri açısından kritik öneme sahiptir. Eklem kıkırdağı ve bağ dokusu zayıflığı, osteoartrit ve eklem yaralanmalarına yatkınlığı artırabilir.

GDF5 (Growth Differentiation Factor 5) geni, eklem kıkırdağının gelişiminde ve onarımında önemli bir rol oynar. Bu gendeki belirli polimorfizmler, osteoartrit gelişme riskini artırabilir (McCabe & Collins, 2018).

MMP3 (Matrix Metalloproteinase 3) geni, eklem dokularının yıkım ve onarım süreçlerini düzenler. *MMP3* geninde görülen belirli mutasyonlar, eklem aşınmasına ve kıkırdak dejenerasyonuna neden olabilir (Balberova, 2021).

3.4. İyileşme Sürecindeki Genetik Farklılıklar

Bazı bireyler spor yaralanmalarından daha hızlı iyileşirken, diğerleri için iyileşme süreci uzun sürebilir. Bu farklılıklar, genetik faktörlerin iyileşme süreçlerindeki rolünü vurgulamaktadır.

COL1A1 ve *COL5A1* genlerindeki belirli polimorfizmler, bağ dokularının onarım sürecini etkileyerek iyileşme süresini uzatabilir (Bulbul vd., 2023).

VEGFA (Vascular Endothelial Growth Factor A) geni, doku iyileşmesi sırasında yeni kan damarlarının oluşumunu destekler. Bu gendeki polimorfizmler, iyileşme sürecinin hızını etkileyebilir (Baumert vd., 2016).

Bu genetik faktörlerin sporcuların bireysel yaralanma risklerini ve iyileşme süreçlerini nasıl etkilediğini anlamak, spor hekimliği ve rehabilitasyon süreçlerinde kişiye özel tedavi stratejilerinin geliştirilmesine katkı sağlayabilir.

4. ÖNLEYİCİ STRATEJİLER

Genetik faktörlerin spor yaralanmalarındaki rolü giderek daha iyi anlaşılakta ve bireyselleştirilmiş önleyici stratejilerin geliştirilmesine olanak tanımaktadır. Bu stratejiler, kişiye özel egzersiz programları, beslenme planlaması, rehabilitasyon protokolleri ve genetik testlerin kullanımı gibi alanlarda şekillenmektedir.

4.1. Kişiselleştirilmiş Egzersiz Programları

Bireyin genetik yapısına uygun şekilde hazırlanan egzersiz programları, yaralanma riskini azaltmada önemli bir rol oynar.

Genetik faktörlere dayalı antrenman planlaması: *ACTN3 R577X* polimorfizmi, hızlı kas liflerinin yapısını etkileyerek sporcuların güç veya dayanıklılık bazlı antrenmanlara daha uygun olup olmadığını belirleyebilir (Baumert vd., 2016). *ACTN3* ve *AMPD1* gen profiline göre güç veya dayanıklılık bazlı antrenman önerileri geliştirilebilir.

Bağ dokusu zayıflığı olan bireyler için düşük riskli egzersizler: *COL1A1* ve *COL5A1* gibi bağ dokusu sağlığını etkileyen genlerdeki polimorfizmler, bireylerin tendon ve bağ yaralanmalarına yatkınlığını artırabilir. Bu bireyler için düşük etkili egzersizler ve kuvvetlendirme çalışmaları önerilmektedir (Balberova, 2021).

Kas lifi tipine uygun antrenman stratejileri: Genetik profillemeye, bireyin kas lif tipine uygun egzersiz programlarını belirlemeye yardımcı olabilir (McCabe & Collins, 2018).

4.2. Beslenme ve Takviye Stratejileri

Genetik yapı, bireylerin besin metabolizmasını ve beslenme gereksinimlerini doğrudan etkileyebilir.

Genetik faktörlere göre beslenme: *VDR* gen polimorfizmleri, bireylerin kalsiyum metabolizmasını etkileyerek kemik sağlığını belirleyebilir (Lim vd., 2021). *VDR* ve *VEGFA* genetik varyasyonlarına bağlı olarak bireyselleştirilmiş beslenme planları hazırlanabilir.

Bağ dokusu sağlığı için destekler: Kolajen üretimini artırmak ve bağ dokusu dayanıklılığını güçlendirmek amacıyla C vitamini, omega-3 yağ asitleri ve kolajen takviyelerinin kullanımı önerilmektedir (Baumert vd., 2016).

4.3. Rehabilitasyon ve Fizik Tedavi Yaklaşımları

Genetik faktörlerin bireysel farklılıklara neden olması nedeniyle, iyileşme sürecinde kişiye özel yaklaşımlar uygulanmalıdır.

Genetik yatkınlığa göre farklı iyileşme protokolleri: *COL1A1* ve *COL5A1* genlerinde polimorfizmler bulunan bireylerde bağ dokusu iyileşmesi daha uzun sürebilir (McCabe & Collins, 2018).

Bireysel farklara dayalı fizyoterapi uygulamaları: *VEGFA* ve *MMP3* genlerindeki varyasyonlar, bireylerin rehabilitasyona verdiği yanıtı belirleyerek kişiselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarının oluşturulmasını sağlayabilir (Balberova, 2021).

4.4. Genetik Testlerin Rolü

Son yıllarda yapılan araştırmalar, sporcuların antrenman programlarını bireyselleştirmek ve rehabilitasyon süreçlerini optimize etmek için genetik testlerin kullanımını önermektedir (Goodlin et al., 2015). Özellikle, spor yaralanmalarıyla ilişkilendirilen genetik belirteçlerin belirlenmesi, bireyselleştirilmiş önleyici stratejilerin oluşturulmasına katkı sağlamaktadır.

Sporcularda genetik testlerin kullanımı: Genetik testler, sporcuların yaralanma risklerini belirleyerek antrenman ve rehabilitasyon süreçlerini bireyselleştirmeye yardımcı olabilir (Lim vd., 2021).

Goodlin vd. (2015), Stanford Üniversitesi'ndeki 14 triatletin genetik profillerini analiz ederek, bireyselleştirilmiş antrenman ve beslenme programları oluşturmuş ve sporcuların yaralanma risklerini azaltmalarını sağlamışlardır. Benzer şekilde, total genotip skoru (TGS) yöntemi, elit dayanıklılık sporcularında yaralanma riskini tahmin etmek için önerilmiştir (Varillas-Delgado et al., 2023).

Etik ve bilimsel tartışmalar: Genetik testlerin sporcularda kullanımı, bireylerin genetik bilgilerine dayalı ayrımcılığa yol açabileceği endişelerini doğurmaktadır (Baumert vd., 2016).

5. SONUÇ VE GELECEK PERSPEKTİFLERİ

Genetik bilimindeki ilerlemeler, spor bilimleri ve fizyoterapi alanında büyük değişimlere yol açmaktadır. Bireylerin genetik profillerine dayalı olarak oluşturulan egzersiz ve tedavi yaklaşımları, sporcuların yaralanma risklerini minimize etmek ve performanslarını artırmak için yeni fırsatlar sunmaktadır (Fukuyama vd., 2025). Gelecekte, yapay zeka ve büyük veri analitiği gibi teknolojilerle desteklenen genetik analizlerin spor performansı ve rehabilitasyon süreçlerine entegrasyonu giderek daha önemli hale gelecektir. Bu bölümde, genetik bilginin spor bilimlerinde kullanım alanları, kişiselleştirilmiş spor programlarının geleceği ve genetik yatkınlığı yönetmeye yönelik gelişen teknolojiler ele alınacaktır.

5.1. Genetik Bilginin Spor Bilimleri ve Fizyoterapide Kullanımı

Genetik araştırmalar, bireylerin fiziksel kapasitesini ve yaralanma risklerini anlamada önemli bir araç haline gelmiştir. Genetik belirteçler sayesinde, sporcuların sakatlık risklerini önceden belirlemek ve uygun önleyici stratejiler geliştirmek mümkün hale gelmektedir (Joyner, 2019). Ayrıca, fizyoterapi alanında genetik bazlı yaklaşımlar, bireylerin iyileşme süreçlerini hızlandırmak ve kişiye özel rehabilitasyon programları oluşturmak için kullanılmaktadır (Balberova, 2021).

5.2. Kişiselleştirilmiş Spor Programlarının Geleceği

Geleneksel antrenman programları genellikle genel nüfus için tasarlanırken, genetik testlerin yaygınlaşmasıyla birlikte bireylere özel antrenman planlarının oluşturulması mümkün hale gelmiştir. *ACTN3* ve *COL5A1* gibi genetik varyasyonların sporcuların dayanıklılık ve güç gereksinimlerine nasıl yanıt verdiğini belirlemeye yardımcı olduğu bilinmektedir (Baumert vd., 2016). Gelecekte, bireylerin genetik profillerine dayalı olarak özelleştirilmiş spor programlarının daha yaygın hale gelmesi beklenmektedir.

5.3. Genetik Yatkınlığı Yönetmeye Yönelik Gelişen Teknolojiler

Genetik testler ve biyoinformatik analizler, bireylerin yaralanma risklerini belirlemede giderek daha fazla kullanılmaktadır. DNA dizileme tekniklerinin gelişmesi, sporcuların genetik profillerini daha ayrıntılı bir şekilde analiz etmeyi ve böylece potansiyel riskleri erken aşamada tespit etmeyi mümkün kılmaktadır (McCabe & Collins, 2018). Bunun yanı sıra, yapay zeka ve büyük

veri analitiği, genetik faktörlerin spor performansına ve rehabilitasyona etkilerini daha doğru bir şekilde belirlemeye yardımcı olmaktadır.

BÖLÜM ÖZETİ

Bu bölüm kapsamında adı geçen genler ve etkileri özet olarak Tablo 1.'de verilmiştir.

Tablo 1. Genler, Polimorfizmler ve Etkileri

Gen	Polimorfizm	Etkisi
<i>COL1A1</i>	rs1800012	Bağ dokusu dayanıklılığını etkileyerek spor yaralanmalarına yatkınlığı artırır (Bulbul vd., 2023).
<i>COL5A1</i>	rs12722	Tendon ve ligament esnekliğini belirler, aşıl tendonu yaralanmalarına yatkınlığı artırır (Bulbul vd., 2023).
<i>COL12A1</i>	Bilinmiyor	Bağ dokusunun sağlamlığını etkiler (Bulbul vd., 2023).
<i>ACTN3</i>	<i>R577X</i>	Hızlı kas liflerinin fonksiyonunu etkileyerek sporcuların fiziksel performansını belirler (Varillas-Delgado vd., 2023).
<i>AMPD1</i>	rs17602729	Kas lifi tipi ve dayanıklılığı ile ilişkilidir (Varillas-Delgado vd., 2023).
<i>VEGFA</i>	rs699947	Doku iyileşmesini etkileyerek tendon ve bağ yaralanmalarına yatkınlık oluşturabilir (Fukuyama vd., 2025).
<i>IL6</i>	rs1800795	İnflamasyonu artırarak iyileşme sürecini yavaşlatabilir (Baumert vd., 2016).
<i>TNF-α</i>	Bilinmiyor	Kas ve tendon inflamasyonunu artırarak kronik yaralanmalara neden olabilir (Baumert vd., 2016).
<i>SOD2</i>	Bilinmiyor	Hücrelerin oksidatif strese karşı dayanıklılığını etkileyebilir ve kas yaralanmalarına yatkınlığı artırabilir (Lim vd., 2021).
<i>GPX1</i>	Bilinmiyor	Hücrel savunma mekanizmalarını güçlendirerek inflamasyonu azaltabilir ve iyileşme sürecini hızlandırabilir (Lim vd., 2021).
<i>VDR</i>	Bilinmiyor	Kalsiyum metabolizmasını etkileyerek kemik yoğunluğunu belirler, stres kırıkları riskini artırabilir (Lim vd., 2021).
<i>LRP5</i>	Bilinmiyor	Kemik yoğunluğunu düzenler, osteoporoz ve stres kırıklarına neden olabilir (Baumert vd., 2016).
<i>GDF5</i>	rs143383	Eklem kıkırdığının gelişiminde ve onarımında rol oynar, osteoartrit riskini artırabilir (McCabe & Collins, 2018).
<i>MMP3</i>	Bilinmiyor	Eklem dokularının yıkım ve onarım süreçlerini düzenler, eklem aşınmasına neden olabilir (Balberova, 2021).
<i>TNC</i>	Bilinmiyor	Tendon ve bağ dokularının mekanik yüklenmelere verdiği yanıtı etkileyerek bağ dokusu yaralanmalarını belirleyebilir (Balberova, 2021).
<i>IGF2</i>	Bilinmiyor	İnsülin benzeri büyüme faktörü 2'yi kodlar. Bu genin egzersiz kaynaklı kas hasarında rol oynadığı düşünülmektedir (Devaney vd., 2007).

Kaynakça

- Balberova, O. V. (2021). Candidate genes and single-nucleotide gene variants associated with muscle and tendon injuries in cyclic sports athletes. *Personalized Psychiatry and Neurology*, 1(1), 64-72.
- Baumert, P., Lake, M. J., Stewart, C. E., Drust, B., & Erskine, R. M. (2016). Genetic variation and exercise-induced muscle damage: Implications for athletic performance, injury and ageing. *European Journal of Applied Physiology*, 116(8), 1595-1625. <https://doi.org/10.1007/s00421-016-3411-1>
- Brown, J. C., Miller, C. J., Posthumus, M., Schweltnus, M. P., & Collins, M. (2011). The *COL5A1* gene, ultra-marathon running performance, and range of motion. *International journal of sports physiology and performance*, 6(4), 485-496. <https://doi.org/10.1123/ijsp.6.4.485>
- Bulbul, A., Ari, E., Apaydin, N., & Ipekoglu, G. (2023). The impact of genetic polymorphisms on anterior cruciate ligament injuries in athletes: A meta-analytical approach. *Biology*, 12(12), 1526. <https://doi.org/10.3390/biology12121526>
- Devaney, J. M., Hoffman, E. P., Gordish-Dressman, H., Kearns, A., Zambarski, E., & Clarkson, P. M. (2007). IGF-II gene region polymorphisms related to exertional muscle damage. *Journal of applied physiology* (Bethesda, Md. : 1985), 102(5), 1815-1823. <https://doi.org/10.1152/jappphysiol.01165.2006>
- Fukuyama, Y., Murakami, H., & Iemitsu, M. (2025). Single nucleotide polymorphisms and tendon/ligament injuries in athletes: A systematic review and meta-analysis. *Int J Sports Med*, 46(3), 3-21. <https://doi.org/10.1055/a-2419-4359>
- Goodlin, G. T., Roos, A. K., Roos, T. R., et al. (2015). Applying personal genetic data to injury risk assessment in athletes. *PLoS ONE*, 10(4), e0122676. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0122676>
- Joyner, M. J. (2019). Genetic approaches for sports performance: How far away are we? *Sports Medicine*, 49(Suppl 2), S199-S204. <https://doi.org/10.1007/s40279-019-01164-z>
- Lim, T., Santiago, C., Pareja-Galeano, H., Iturriaga, T., Sosa-Pedreschi, A., Fuku, N., Pérez-Ruiz, M., & Yvert, T. (2021). Genetic variations associated with non-contact muscle injuries in sport: A systematic review. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, 31, 2014-2032. <https://doi.org/10.1111/sms.14020>
- Marques, I. S., Tavares, V., Vieira Neto, B., Lopes, L. R., Goes, R. A., Guimarães, J. A. M., Perini, J. A., & Medeiros, R. (2024). Genetic variations in susceptibility to traumatic muscle injuries and muscle pain among Brazilian high-performance athletes. *International Journal of Molecular Sciences*, 25(6), 3300. <https://doi.org/10.3390/ijms25063300>

- McCabe, K., & Collins, C. (2018). Can genetics predict sports injury? *Sports*, 6(1), 21. <https://doi.org/10.3390/sports6010021>
- Sankova, M. V., Nikolenko, V. N., Oganesyanyan, M. V., Vovkogon, A. D., Chirkova, E. L., & Sinelnikov, M. Y. (2021). Age pathognomonic indicators of injury predisposition. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(4), 1989. <https://doi.org/10.3390/ijerph18041989>
- Sun, Z., Ciężczyk, P., Humińska-Lisowska, K., Michałowska-Sawczyn, M., & Yue, S. (2023). Genetic determinants of the anterior cruciate ligament rupture in sport: An up-to-date systematic review. *Journal of Human Kinetics*, 88, 105–117.
- Varillas-Delgado, D., Gutierrez-Hellín, J., & Maestro, A. (2023). Genetic profile in genes associated with sports injuries in elite endurance athletes. *Int J Sports Med*, 44(1), 64–71. <https://doi.org/10.1055/a-1917-9212>

Kas Lif Tipleri ve Genetik: Hangi Spora Yatkinsınız?

Mehmet Sarıkaya¹

Özet

Dünyada sporun gelişmesi ile birlikte özellikle sporcuların yapmış oldukları sporda gelişim sağlamaları için çok küçük yaşlarda spora başlamaları ve disipline edilmeleri gerekmektedir. Bu nedenle çocuklara küçük yaşta spora yatkınlıklarının belirlenebilmesi için genetik testleri uygulanmaktadır. Spor genetiği ile ilgili yapılan çalışmalar gün geçtikçe artmaktadır. Genetik faktörlerin atletik performansta önemli olduğu bilinen dayanıklılık, güç, kuvvet, kas fibril kompozisyonu gibi birçok bileşenle doğrudan ilişkisi bulunmaktadır. Sporda performansı etkileyen birçok faktöre rağmen, genetik orijinli faktörler performans üzerinde önemli etkilere sahip olabilir. Sporda performans limitlerinin ötesine geçebilmenin sporcu DNA'sında saklı olması spor ve genetik ilişkisini önemli hâle getirmiştir. Spor ve genetik ilişkisini inceleyen bazı çalışmalar spor becerilerinin genetik olabileceğini göstermiştir.

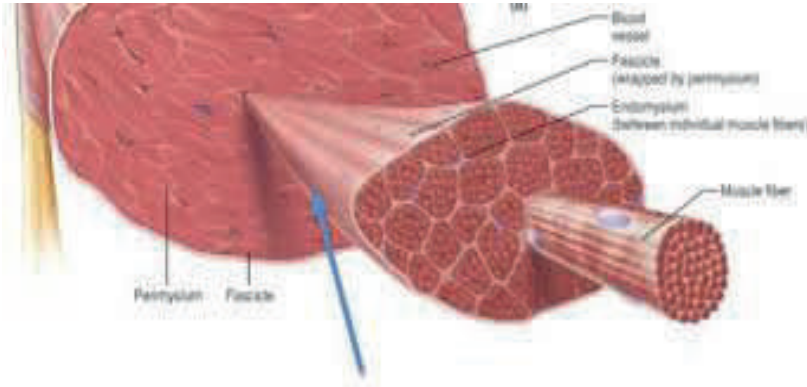
GİRİŞ

Kas Dokusu

Kas hücreleri, kasılma için özelleşmiş uyarılabilir hücreler olarak tanımlanmaktadır. Öyle ki yüz ifadelerindeki küçük değişikliklerden, yürümeye ve hatta solunum ve sindirim gibi bilinçsiz süreçleri kolaylaştırmaya dek, son derece koordineli kasılma dizilerine kadar birçok hareket türünün gerçekleşmesi kas hücreleri neticesinde gerçekleşmektedir (Akyüz ve Akdeniz, 2012). Bu hücreler birleşip kas dokularını oluşturmaktadır. Kas dokuları ise fiziksel görünümleri, anatomileri, vücut içindeki konumları ve kasılmalarının bilinçli veya bilinçsiz olarak kontrol edilip edilmediği bakımından farklılık gösterir. İnsanlarda iskelet kası, kalp kası ve düz kaslar olmak üzere üç çeşit

1 Doç. Dr., Mardin Artuklu Üniversitesi, Beden Eğitimi ve Spor Yüksekokulu, Mardin, Türkiye
Orcid ID: 0000-0003-3107-9877, E-mail: mehmet.sarikaya@artuklu.edu.tr

kas bulunmaktadır. Bu kasların her biri, insan yaşamı için hayati öneme sahiptir (Ikemoto vd., 2007).



<https://atlefit.com/kas-lifi-tipine-gore-antrenman-yapmak-bilimsel-arastirmalar-nediyor/>

İskelet Kasları

İskelet kas dokusu, tendonlar yoluyla kemiklere bağlanan ve bilinçli olarak kontrol edilerek, hem tüm hareketlerin temelini hem de iskelet kaslarını oluşturmaktadır. İskelet kasları, hayvan vücudunun büyük bölümünü oluşturmakta ve bilinçli olarak kontrol edildiği için ise gönüllü kas olarak da adlandırılmaktadır. Mikroskop altında ele alındığında, iskelet kas dokusunun çizgili bir görünüme sahip olduğu anlaşılmaktadır. Çizgiler, kasılma proteinlerinin (aktin ve miyozin) sistematik işleyişinden kaynaklanmaktadır. Ayrıca iskelet kasları çok çekirdekli bir yapıya sahiptir. Yani her hücrede çok sayıda çekirdeğe sahiptirler (Ikemoto vd., 2007; Karip ve Balcıoğlu, 2021). Her iskelet kas lifi bir iskelet kası hücresidir. Bu hücreler, 100 μm 'ya kadar çaplara ve 30 cm'ye kadar uzunluklara sahip, büyük yapıda bulunmaktadır. İskelet kas lifinin plazma zarı sarkolemma olarak tanımlanmaktadır. Sarkolemma, kas kasılmasını tetikleyen aksiyon potansiyeli iletim bölgesidir. Her kas lifinin içinde, kas lifine paralel uzanan uzun silindirik yapılar olan miyofibriller bulunmaktadır. Kas lifinin tüm uzunluğu boyunca uzanan miyofibriller, çaplarının yalnızca yaklaşık 1,2 μm olmasından dolayı bir kas lifi içinde çok sayıda bulunabilmektedir. Sarkolemmaya uçlarından tutunurlar ve böylece miyofibrillerin kısalmasıyla tüm kas hücrelerinde kasılma görülmektedir (Akyüz ve Akdeniz Leblebiciler 2012; Karip ve Balcıoğlu, 2021).



<https://sporculara.com/kas-lifi-tipleri-yavas-ve-hizli-kasilan-kas-fibrilleri/>

Düz Kaslar

Düz kas dokusu iskelet kas dokusuna nazaran daha değişik bir yapıya sahiptir. Düz kas dokusu vücudun her bölümünde değil, bazı bölümlerinde yer alırlar. Bağırsak, mide, idrar kesesi gibi içi boş organların duvarları ile solunum yolu ve kan damarları gibi pasajların çevresinde düz kaslar yaygın olarak bulunmaktadır (Ikemoto vd., 2007). Düz kas yapısal bakımdan ele alındığında çizgilerinin olmadığı görülmektedir. Ayrıca vücudun önemli kısmında bulunan bu kaslar istemli bir şekilde kontrol altına alınamazlar. Bu sebeple de literatürde istemsiz kaslar olarak da tanımlanmaktadır. Bunun yanı sıra hücre başına sadece bir çekirdeğe sahip, her iki ucu ise sivri bir yapıdadırlar (Hazır vd., 2010; Sağlam vd., 2014).

Kalp Kası

İnsan vücudunda yer alan bir diğer kas türü ise kalp kasıdır. Kalp kası dokusu sadece kalpte bulunmaktadır. Kas türleri içinde en çok yaşamsal öneme sahip olan kas olarak da tanımlanmaktadır. Öyle ki kalp kası neticesinde gerçekleşen kalp kasılmaları, kanı vücuda pompalar ve kan basıncını korur. İskelet kası gibi kalp kası da çizgili bir yapıya sahiptir. Ancak iskelet kasından farklı olarak kalp kası bilinçli olarak kontrol edilememektedir. Kalp kası bu durumundan dolayı istemsiz kas olarak da betimlenmektedir. Bu kas hücre başına bir çekirdeğe sahip ve dallıdır. Ayrıca bu kaslar interkalasyonlu disklerin varlığı ile ayırt edilmektedir (Yasul vd., 2023; Yazıcı, 2018)

İskelet Kas Lifi Tipleri

İskelet kası, lif tipinin farklı metabolik, kuvvet ve güç yetilerine sahip olduğu, kas liflerinin tek düze dağılım göstermediği yapısal bir karışımdır. Kas lifinin farklı histokimyasal, biyokimyasal ve fiziksel özelliklerine dayalı olarak yıllar içinde birkaç farklı lif tipi sınıflandırma sistemi geliştirilmiştir (Kraemer ve ark., 2011). Bu sınıflandırmalar kırmızı ve beyaz fibril, hızlı ve yavaş kasılan fibril, tip I ve tip II olarak kategorize edilmektedir.

Alanyazında kullanılan sınıflandırma;

Kırmızı kas lifleri (Tip I): Yavaş kasılan liflerdir. Kırmızı kas lifleri enerjiyi aerobik yolla (oksijen kullanarak) sağlarlar. Kırmızı kas lif tipinin baskın olması uzun süreli ve düşük şiddetli egzersizlerde avantaj oluşturur.

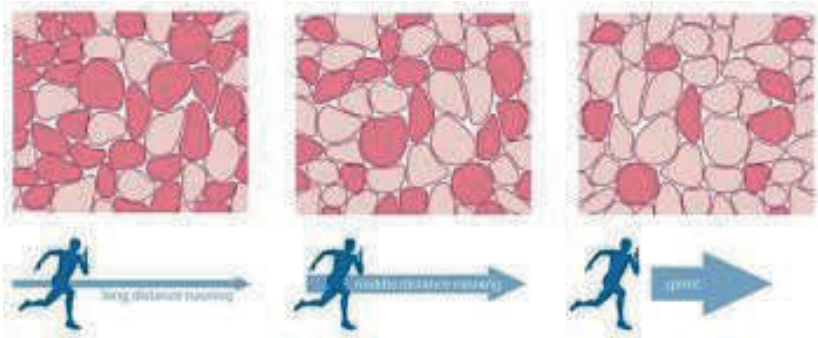
Beyaz kas lifleri (Tip II): Hızlı kasılırlar. Beyaz kas liflerinde enerji anaerobik tarzda (oksijen kullanmadan) glikoliz yoluyla elde edilir ve enerji adeta patlayarak boşalır. Beyaz (Tip II) lifler Tip IIa ve Tip IIb olmak üzere iki türdür. Tip IIa lifleri ara lifler olup bunlar kırmızı veya beyaz kas liflerine dönüşebilirler. Bu tip liflerin yoğunluğu fitness ve vücut geliştirme açısından avantaj oluşturur.

Hızlı ve yavaş kasılan kas tiplerinde kasılma hızlarındaki değişiklikler miyozin *ATPaz* aktivitesiyle ilişkilidir, bu da kas lifinde bulunan miyozin tipini yansıtır. Böylece hızlı kasılan lifler *ATP*'yi hızlıca hidrolize eden miyozin izoformları içerirken, yavaş kasılan lifler *ATP*'yi yavaş hidrolize eden miyozin izoformları içerir. Bu iki farklı miyozin izoformları aynı temel yapıya sahiptir ancak amino asit kompozisyonları farklılık gösterir (Hall, 2016). Miyozin *ATPaz*, miyozin başlarının bir aktin filamentinin aktif bölgesine bağlanma hızını belirleyen ve çapraz köprü döngüsünü sağlayan özel bir enzimdir. Bu nedenle, bir kas lifinin kılma hızının fonksiyonel bir sınıflandırmasını temsil eder.

Tip I lifler aynı zamanda yavaş kasılan lifler olarak da adlandırılırlar. Bu durumun sebebi yalnızca doruk kuvvet üretimine yavaş bir hızda ulaşmaları değil, aynı zamanda doruk kuvvetlerinin düşük olmasıdır. Tip I kas lifleri, zengin bir kan kaynağı ve mitokondriyal yoğunluğa sahip oldukları için oksidatif metabolizma için yüksek kapasiteye sahiptirler ve içerdikleri çok miktarda miyogloblin sebebiyle kırmızı renkte görünürler. Sonuç olarak, tip I lifler yorulmaya karşı dirençlidir ve kuvvet üretiminde çok az bir azalma ile uzun süreler boyunca egzersize devam edebilir. Buna göre, tip I lifler dayanıklılık performansı için çok uygundur (McArdle ve ark., 2010; Kraemer ve ark., 2011).

Tip II kas lifleri, çok hızlı kuvvet ürettikleri ve yüksek kuvvet üretme kabiliyeti gösterdikleri için hızlı kasılan lifler olarak adlandırılır ve bazı histokimyasal ve biyokimyasal özellikleri nedeniyle Tip IIa ve Tip IIb olarak ikiye ayrılmaktadır (Kraemer ve ark., 2011; Schoenfeld, 2020). Tip II kas liflerinin oksidatif kapasitesi görece yüksekte (Tip IIa) düşüğe (Tip IIb) değişir. Tip IIa lifleri yorgunluğa dirençli ve oksidatif metabolizmaya dayanma kapasitesi açısından tip I liflere oldukça benzerler ve miyoglobin içerirler ayrıca görünüşleri kırmızı renklidir. Tip I liflerle aralarındaki önemli bir farklılık glikojen depolarının daha fazla olmasıdır. Tip IIb liflerde yüksek ATPaz aktivitesiyle birlikte düşük oksidatif kapasite bu liflerin yorgunluğa duyarlılığını artırır. Glikojen ve fosfokreatin sistemle çalışmak zorundadırlar. Miyoglobin ve oksidatif enzimler içermediklerinden beyaz renkte görünürler, mitokondri sayıları azdır. Glikolitik enzim aktivitesince zenginler (McArdle ve ark., 2010; Kraemer ve ark., 2011).

Kas fibril tiplerinin yüzdesi genetik olarak belirlenmiştir. Herkeste birkaç kas ya hızlı ya da yavaş lif tipi baskınlık içeriyor olsa da ortalama bir insandaki çoğu kas yaklaşık %50-50 karışım içermektedir. Araştırmalar, bu iki ana fibril türünün yüzdesinin ve her birinin kapladığı alan yüzdesinin performans üzerinde önemli etkisi olan iki faktör olduğunu göstermiştir. Elit kuvvet ve güç sporcularının kaslarında yüksek oranda hızlı lifler bulunurken, elit dayanıklılık sporcularında yavaş lifler baskındır. Bu iki uç nokta, kuvvet ve dayanıklılık sürekliliğinin iki ucundaki atletik mükemmelliği belirlemede lif bileşiminin önemini göstermektedir. Fitness ve vücut geliştirme antrenmanlarında genellikle hızlı kasılan kas liflerinin fazlalığı avantaj oluşturmaktadır. Uzun süre devam ettirilen hipertorfi ve kuvvet antrenmanları kas lif tipi yüzdesini beyaz kas lif tipi lehine değiştirir.



<https://biyokimyamacerasi.wordpress.com/tag/lif-tipleri/>

Kas Lif Tipi Belirleme Yöntemleri

Bireylerin kas liflerinin özelliklerini anlamak ve spor performansını optimize etmek için kas lif tiplerinin belirlenmesi gerekir. Kullanılan yöntemlerin her biri, kas lif tiplerinin belirlenmesi için farklı avantajlar ve dezavantajlar sunar. Araştırmacılar genellikle birden fazla yöntemi bir arada kullanarak daha kesin sonuçlara ulaşmayı hedefler.

Kas lifleri ölçüm açısından genellikle iki ana tipe ayrılır; yavaş kas lifleri (tip I, kırmızı) ve hızlı kas lifleri (tip II, beyaz). Bu kas lif tiplerinin belirlenmesinde kullanılan yöntemler şunlardır:

Biyopsi Yöntem

Kas biyopsisi, en doğru ve güvenilir yöntemlerin başında gelmektedir. Bu yöntemde, bir cerrah tarafından kas dokusu örneği alınır (genellikle topukta bulunan kaslardan) ve laboratuvar ortamında incelenir. Alınan örnekler, histolojik boyama yöntemleri ile (örneğin, *ATPaz* boyası) analiz edilerek kas liflerinin tipi belirlenir (Scihiaffino, 2011).

Diyot Algılayıcı (Ultrason) Yöntemi

Ultrason kullanılarak kasın yapısı ve kompozisyonu hakkında bilgi edinilir. Bu yöntem, kas liflerinin kalınlığı ve yapı özellikleri hakkında dolaylı bir değerlendirme sunar. Yavaş kas lifleri genellikle daha kalın ve yoğun yapıya sahiptir (O'Brien ve ark., 2016).

Myoelektrik Aktivite Analizi

Yüzeysel elektromyografi (EMG), kas liflerinin aktivasyon seviyelerini ve özelliklerini belirlemede kullanılır. Farklı kas lif tipleri, farklı elektriksel aktivasyon desenleri sergiler. EMG ile bu aktivasyonlar analiz edilerek, kas lif tipleri hakkında dolaylı bilgi elde edilir (Farina ve Gandolfo, 2004).

Genetik ve Moleküler Analiz

Son yıllarda, genetik analizler kullanılarak kas lif tiplerinin belirlenmesi üzerine çalışmalar yapılmaktadır. Bazı genlerin, özellikle MYH (myosin heavy chain) gen ailesinin, kas lif tipi ile ilişkili olduğu bilinmektedir. Genetik testler, bireylerin potansiyel kas lif tiplerini tahmin etmek için kullanılmaktadır (Daw, 2003).

Genetik

Bireylerin sahip oldukları kalıtsal durumlar oldukça önemli olarak kabul edilmektedir. Bireylerin kas lifi gelişimleri ve bu gelişimlerin boyutlarının

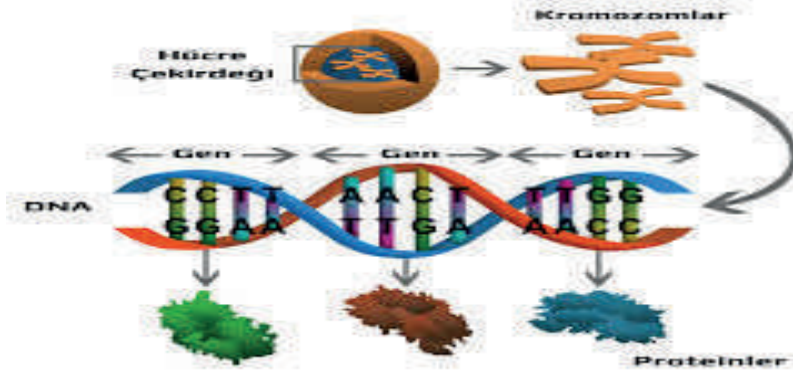
genotipfenotip tarafından belirlenen bir üst sınırı bulunmaktadır. Genotip ve fenotip birbirlerinden farklı tanımlara sahip olan kavramlardır. Genotip, genel olarak bir organizmanın DNA yani genetik yapısı olarak tanımlanabilirken fenotip ise genotipin ifade ettiği ve çevresel faktörlerden de etkilenebilen canlının dış yapısını ifade etmektedir. Daha kısa ve açık bir şekilde ifade etmek gerekirse; genetik olarak kodlanmış bilginin (genotip), kasın fiziksel özelliklerini (fenotip) üretmek için vücudun hücresel mekanizması tarafından yorumlandığı söylenebilir. Söylenen bu ifadelerin kas hipertrofisiyle ilişkisi oldukça basit bir yapıya sahiptir (Eroğlu ve Zileli, 2015; Ulucan vd., 2015). Bireylerin vücut şekilleri için genetik durumları yalnız başına yeterli değildir. Bir birey elit bir vücut geliştiricisi olmak için gerekli genetik yapıya sahip olabilir, ancak düzenli bir direnç antrenman programına dâhil olmazsa, genotip şampiyonluk kalibreli bir fiziği ortaya çıkarmak için yeterli olmamaktadır. Çeşitli genetik faktörler hipertrofik mekanizmayı etkiler ve hipertrofik gelişim zirvesi kişiye göre farklılık gösterebilir.

Genetik faktörlerin sportif performans üzerine önemli etkileri bulunmaktadır. Atletik performans için önemli olan kuvvet, güç, dayanıklılık, kas fibril boyutları, kas fibril kompozisyonu, esneklik, sinir kas koordinasyonu gibi bileşenler genetik ile doğrudan ilişkilidir. Araştırmalar sportif performansın %66 oranında genetik ile ilişkili olduğunu göstermektedir. Geri kalanı ise antrenman, beslenme, ekipman, motivasyon, uyku ve genetik dışı faktörlerle ilişkilidir (Ahmetov ve ark., 2013; Ahmetov ve ark., 2015; Lopez-Leon ve ark., 2016).

Spor genetiği, elit sporcuların genetik düzenlenmelerini ve işleyişlerini inceleyen yeni bir bilim dalı olarak kabul edilmektedir. İnsan DNA dizisinin 2000 yılında Genom Projesi ile ortaya konma sınırından sonra, sportif performans ile ilişkili genler de incelenmeye başlanmıştır. Bu dönemlerde atletik performansla ilişkili birkaç gen (*ACE*, *ACTN3* vd.) keşfedilmişken günümüzde 120 genin atletik performansla ilişkisi gösterilmiştir bunların büyük bir çoğunluğu son birkaç sene içerisinde keşfedilmiştir (Ahmetov ve ark., 2015).

Sportif performansın yüksek oranda kalıtsal olması son derece önemli bir bulgudur. Buna örnek olarak birçok spor dalında kritik olan boy uzunluğu %80 oranında kalıtsallık göstermektedir (Silventoinen ve ark., 2008). Çalışmalar, sporda önemli bir diğer özellik olan vücut tipinin de kalıtsal olduğunu göstermektedir (Peeters ve ark., 2007). Bunların yanı sıra, aerobik dayanıklılığın %50 oranında kalıtsal olduğu, kas kuvveti ve gücünün de %30-83 oranında kalıtsal olduğu ifade edilmektedir (Bouchard ve ark., 1998; Costa ve ark., 2012). Araştırmalar elit sporcuların sedanter

bireylerden genetik farklılıkları olduğunu göstermektedir. Bununla beraber elit dayanıklılık sporcuları ile elit kuvvet sporcuları arasında da genetik farklılıklar saptanmıştır (Guth ve ark., 2013; Ahmetov ve ark., 2015). Bireylerin hangi spora yatkın olduğunu gösteren kas fibril tipi oranının da bireyin genetik farklılıklarıyla ilişkili olduğu görülmektedir (Ahmetov ve ark., 2011).



<http://molekulerbiyolojiyegenetik.org/gen-nedir-ve-canlilari-nasil-etkilemektedir/>

HANGİ SPORA YATKINSINIZ

Spor ve Genetik İlişkisi: Sportif performansı etkileme gücüne sahip fizyolojik ve biyolojik faktörlerin varlığı, sporcuların sahip olduğu genetik özellikleri önemli hâle getirmiştir. İGP'nin tamamlanmasıyla sportif performans üzerinde etkili olabilecek gen yapıları belirlenmeye başlamıştır (Sercan vd., 2016). Bununla birlikte şampiyon olunur mu? yoksa doğulur mu? kırılan rekorlara rağmen daha iyisi mümkün mü? gibi sorular spor bilimlerinde cevaplanması gereken önemli meseleler hâline gelmiştir (Koku, 2015; Ulucan, 2016). Sporda performans limitlerinin ötesine geçebilmenin sporcu DNA'sında saklı olması, bu alana yönelik yapılan çalışmaların sayısında hatırı sayılır artışlara sebep olmuştur. Bu çalışmalar sonucunda, sportif performans ve gen ilişkisine yönelik yaklaşık 251 gen polimorfizmi tespit edilmiştir (Pasqualetti vd., 2022; Semenova vd., 2023)

Tablo 1: Spor Performansı ile İlişkili Olduğu Varsayılan Bazı Aday Genler ve Özellikleri

Gen	ID	Konum	Alel	
			Güç/kuvvet	Dayanıklılık
<i>ACE</i>	rs4646994	17q23.3	D	I
<i>ACTN3</i>	rs1815739	11q13.2	R	X
<i>ADRB2</i>	rs1042713	5q31-q32	G	A
<i>AMPD1</i>	rs17602729	1p13	C	C
<i>CDKN1A</i>	rs236448	6p21.2	C	A
<i>CKM</i>	rs8111989	19q13.32	G	A
<i>MCT1</i>	rs1049434	1p13.2	A	T
<i>NOS3</i>	rs2070744	7q36	T	T
<i>PPARA</i>	rs4253778	22q13.31	C	G

ACE: Angiotensin I Converting Enzyme, *ACTN3*: Actinin Alpha 3, *ADRB2*: Adrenoceptor Beta 2, *AMPD1*: Adenozin monofosfat deaminaz 1, *CDKN1A*: Cyclin Dependent Kinase Inhibitor 1A, *CKM*: Kreatin kinaz M-tip, *MCT1*: Monocarboxylate Transporter 1, *NOS3*: Nitric Oxide Synthase 3, *PPARA*: Peroxisome Proliferator Activated Receptor Alpha.

Sportif yeteneğin biyolojik yapısına ilişkin elde edilen veriler spor ve gen ilişkisine farklı bir boyut kazandırmıştır. Bu amaçla, atletik performansı farklı kategoriler altında sınıflandıran, güç, kuvvet, dayanıklılık, esneklik, sakatlık, maxVo2 vb., gen lokusları tanımlanmıştır. Bu genlerin tanımlanmasıyla sportif beceriler erken dönemlerde keşfedilmeye başlanmıştır (İlgün vd., 2020). Spor branşlarını belirlemeye yönelik yapılan yetenek testleriyle ilgili çalışmalar incelendiğinde, spora özgü becerilerinin yaşamın erken dönemlerinde belirlenmesi ve geliştirilmesinin ilgili spor branşında uzmanlaşma için önemli olabileceği sonucu görülmüştür. Bu amaçla, özellikle 9 yaş ve daha küçük bireylerde; masa tenisi, wushu, yüzme, jimnastik, 10-12 yaş aralığındaki bireylerde; hentbol, voleybol, badminton, eskrim ve 13 yaş ve üzerindeki bireylerde ise halter, kano, kürek, judo, boks ve güreş sporlarında uzmanlaşma başlamalıdır (Sevimli, 2015). Bu durumdan anlaşılacağı üzere sporcuların ilgili spor branşlarında uzmanlaşmaları için fazla zamanları bulunmamaktadır. Bu sebeple, sporda genetik etki her ne kadar da tartışmalı bir konu olsa da bunun sportif başarı süresine sağlayacağı avantajları da dikkate alınmalıdır. Bu avantajların kullanılmasıyla ilgili endişelere rağmen, sportif performans ve gen ilişkisine yönelik yapılan çalışmalar hâlen güncelliğini korumaktadır. Bu bağlamda, spor ve gen ilişkisine yönelik yapılan deneysel çalışmalar gösterilmektedir.

Dayanıklılık Performansı İle İlişkili Genler

Dayanıklılık sporlarında önemli olan temel faktörler, yavaş kasılan (slow-twitch) fibril oranı ve maksimal kalp debisidir. Bu bileşenler genetik faktörlerin etkisi altındadır ve yüksek oranda kalıtsal olduğu gösterilmektedir (Simoneau ve ark., 1995; Bouchard ve ark., 1999; Alonso ve ark., 2014).

Dayanıklılık sporları ile ilişkisi gösterilen ve üzerinde en çok çalışılan genlerden birisi *ACE* genidir. *ACE* geni, anjiyotensin-1 dönüştürücü enzimi kodlamaktadır. Bu enzim, vücut sıvısı seviyesini düzenleyerek kan basıncının kontrolünden sorumlu olan renin-anjiyotensin sisteminin bir parçasıdır (Guth ve ark., 2013). 17. kromozomda bulunan bu gen dizisi bireyler arasında farklılık göstermektedir. *ACE* geninin bir bölgesine fazladan 287 baz çifti eklenmesi ile *ACE* I (Insertion) alleli, bu kısmın eksikliği ile de *ACE* D (Deletion) alleli oluşmaktadır. *ACE* I/I genotipinin dayanıklılık performansı ile ilişkisi olduğu ve yapılan araştırmalarda İngiliz elit ≥ 5000 m koşucularında, İspanyol elit bisikletçi ve uzun mesafe koşucularında, İtalyan olimpiik dayanıklılık atletlerinde, farklı milletlerden uzun mesafe yüzücülerinde, yüksek başarılı maraton koşucularında *ACE* I/I genotipinin yüksek frekansta olduğu gösterilmiştir (Myerson ve ark., 1999; Alvarez ve ark., 2000; Scanavini ve ark., 2002; Tsianos ve ark., 2004; Hruskovicova ve ark., 2006).

Sporcuların dayanıklılık özellikleriyle ilişkisi sıklıkla araştırılan bir diğer gen *PPARA* (Peroksizom proliferatör ile etkinleştirilen reseptör α) genidir. *PPARA* lipit, glikoz ve enerji dengesini düzenlemekte, bununla birlikte vücut ağırlığı ve damar iltihabını da kontrol etmektedir. *PPARA*, yavaş kasılan kas fibrillerinde, hızlı kasılan kas fibrillerine göre daha fazla miktarda eksprese edilmektedir (Ahmetov ve ark., 2015). *PPARA*, kaslarda yağ asidi oksidasyonunda görevi olan en önemli enzimlerin ekspresyonunu düzenlemektedir. 22. kromozomda bulunan *PPARA* geninin dizisinde bir Guanin nükleotidinin yerine Sitozin gelmesi ile (G/C, rs4253778) bu gende polimorfizm adı verilen, bireyler arasında farklılık gösteren DNA dizileri meydana gelmektedir. 2016 yılında yapılan detaylı bir incelemede 760 dayanıklılık sporcusu ile 1792 sedanter bireyin genotipleri incelenmiştir. Araştırmanın sonucuna göre dayanıklılık sporcularında, her iki kromozomunda da Galleli bulunan bireylerin (homozigot G), sedanter bireylere göre son derece yüksek sıklıkta olduğu gösterilmiştir (Lopez-Leon ve ark., 2016). Araştırmalar Rus dayanıklılık sporcularında, İsrailli dayanıklılık sporcularında, Polonyalı kürekçilerde GG allelinin yüksek frekansta olduğunu göstermektedir (Ahmetov ve ark., 2006; Eynon ve ark., 2010; Maciejewska ve ark., 2011).

Kaslarda enerji desteği için temel bir enzim olan kreatin kinaz (*CKM*) 19. kromozomda bulunan *CKM* geninden kodlanmaktadır. Kaslarda *ADP* oluşumu, anaerobik *ATP* resentezinin kreatin kinaz mekanizmasını tetiklemekte ve bu da kreatin fosfat ile *ADP* arasında refosforilasyon sağlamaktadır. *CKM* genindeki bir Adenin/Guanin polimorfizminin spor performansı ile ilişkisi olduğu bulunmuştur. Rus dayanıklılık sporcularında *CKM* AA genotipinin sedanterlere göre daha yüksek frekansta olduğu gösterilmiştir (Fedotovskaia ve ark., 2012). *CKM* geninin spor performansı ile ilişkisini inceleyen çalışmalar günümüzde oldukça azdır ve bu ilişkinin net olarak belirlenmesi için yeni çalışmalara ihtiyaç vardır. Tüm bunlara ek olarak, iskelet kasında termoregülatör görevi gören *ADRB3* geninde bireyler arasında polimorfizmler bulunmaktadır. Dayanıklılık sporcularının *ADRB3* polimorfizmini (Trp64Arg) heterozigot taşıdıkları, yani bu genin her iki tipine de sahip oldukları gösterilmiştir (Santiago ve ark., 2011).

Dayanıklılık performansı ile ilişkisi en çok incelenen genler *ACE*, *ACTN3*, *PPARA*, *PPARGC1A* ve Gly482 genleridir. Bu genlerle beraber günümüze kadar 77 genin dayanıklılık performansı ile ilişkisi incelenmiştir (Ahmetov ve ark., 2015).

Güç/Kuvvet Performansı İle İlişkili Genler

Yapılan çalışmalar kas kuvvetinin %30-80 oranında kalıtsallıktan etkilendiğini göstermektedir (Hughes ve ark., 2011). Araştırmalarda maksimum oksijen alımının, kardiyak kütle ve yapısının %40-70 oranında, anaerobik güç ve kapasitenin ise %30-90 oranında kalıtsal olduğunu belirtmektedir (Costa ve ark., 2012). 43 genin güç/kuvvet ile ilişkisi gösterilmiştir (Ahmetov ve ark., 2015). İskelet kas fibrillerinde son derece önemli bir bileşen de α -aktininlerdir. α -aktininler iskelet kas fibrillerinde sarkomerik Z çizgilerinde baskın bir protein bileşendir (Ahmetov ve ark., 2015). İnsanlarda iskelet kası α -aktininleri *ACTN2* ve *ACTN3* genleri tarafından kodlanmaktadır. *ACTN2* tüm kas fibrillerinde eksprese olurken, *ACTN3* yalnızca fast-twitch fibrillerde eksprese olmaktadır (Yang ve ark., 2003b). Yani *ACTN3*'ün ekspresyonu, yüksek hızda kuvvet oluşturan hızlı kas lifleri ile sınırlıdır.

ACTN3 geni için yaygın olan bir genetik çeşitlilik bulunmaktadır. *ACTN3* gen dizisinin 577. Sırasında arjinin (R) aminoasiti yerine bir dur kodonu (X) gelmesiyle *ACTN3* proteini kodlanamamaktadır ve bu da fonksiyonel bir α -aktinin-3 proteininin üretilmesini engellemektedir. Yapılan ilk çalışma, Avustralyalı güç sporcularında *ACTN3* XX genotipinin sedanterlerden düşük olduğunu, Olimpiyat sporcularında ise hiç XX genotipine rastlanmadığı

görülmüştür (Yang ve ark., 2003a). Bu sonuç Amerikan elit güç sporcularında, Rus kısa mesafe koşucularında, İsraili sprinterlerde, İtalyan artistik jimnastikçilerde de kanıtlanmıştır (Roth ve ark., 2008; Eynon ve ark., 2009; Ahmetov ve ark., 2011). Rus futbolcularla yapılan bir çalışmada dayanıklılığın önem kazandığı hücum oyuncularında RR genotipinin daha yüksek frekansta olduğu ifade edilmiştir (Egorova ve ark., 2014). Yapılan bir çalışmada, XX genotipine sahip bireylerin daha yüksek oranda hızlı kasılan kas fibril oranına sahip olduğu gösterilmiştir (Ahmetov ve ark., 2012).

Dayanıklılık ile ilişkili genlerde bahsedilen *PPARA* geninin, C alleli ve güç sporcuları arasındaki ilişkiyi inceleyen çalışmalar da bulunmaktadır. *PPARA* C alleline sahip bireylerin, G alleline sahip olanlara göre egzersiz cevap olarak daha yüksek sol ventrikül kütleline sahip oldukları gösterilmiştir (Jamshidi ve ark., 2002). Rusyalı güç sporcularında *PPARA* C allelinin yüksek sıklıkta olduğu ve bu sporcuların yüksek oranda fast-twitch kas fibriline sahip oldukları görülmüştür (Ahmetov ve ark., 2006; Egorova ve ark., 2014). *PPARA* C alleli yüksek el kuvveti ile de ilişkili bulunmuştur (Ahmetov ve ark., 2013).

Güç/kuvvet performansı ile ilişkili çok sayıda gen üzerinde yapılan araştırmalar mevcuttur (Nazarov ve ark., 2001; Woods ve ark., 2001; Williams ve ark., 2005; Charbonneau ve ark., 2008; Ahmetov ve ark., 2015). *ACE* geninin D alleli yüksek *ACE* aktivitesine yol açmaktadır. Dolaşımdaki *ACE* aktivitesi ise izometrik ve izokinetik kuadriseps kas kuvveti ile önemli derecede ilişkilidir (Williams ve ark., 2005). Çalışmalar D allelinin yüksek kas kuvveti, yüksek kas volümü ve yüksek fast-twitch kas fibril oranı ile ilişkili olduğunu ifade etmektedir (Zhang ve ark., 2003; Charbonneau ve ark., 2008). Rus ve Avrupalı kısa mesafe yüzücülerinde D alleli yüksek frekansta bulunmuştur (Nazarov ve ark., 2001; Woods ve ark., 2001). Benzer şekilde, futbolda kuvvet ve gücün son derece etkili olduğu mevki olan kalecilerde D alleli yüksek frekansta bulunmuştur (Egorova ve ark., 2014). Yapılan çalışmalar D allelinin genç kızlarda yüksek el kuvveti ve ortaokul çocuklarında ayakta uzun atlama performansında artışla sonuçlandığını göstermektedir (Chiu ve ark., 2012; Ahmetov ve ark., 2013). Litvanyalı ve İranlı kuvvet/güç sporcularında da benzer şekilde, sedanterlere göre daha yüksek frekansta D alleli olduğu görülmüştür (Ginevicene ve ark., 2011; Shahmoradi ve ark., 2014).

Sonuç olarak kas lif tipleri ve genetik ilişkisi, literatürdeki çalışma sonuçları değerlendirildiğinde genetik etmenlerin ve kas lif tiplerinin üzerinde dikkat çekici bir etkiye sahip olabileceği ve bu sebepten dolayı ileriki dönemlerde sporcuların hangi branşta daha başarılı olacağı sonucunu düşündürülebilir.

Sportif performans esnasında kaslar, spor branşının gerektirdiği güç/kuvvet ve dayanıklılık gibi spora özgü performans parametrelerinin yerine getirilmesinde kritik öneme sahip yapılardır. Bazı genler, kasların bu görevi yerine getirebilmesinde önemli bir misyona sahip olabilir. Bu doğrultuda, Semenova vd. (2022) yaptıkları çalışmada, *CDKN1A* rs236448 polimorfizmin kası meydana getiren komponentler üzerinde önemli etkilere sahip olabileceğini tespit etmişlerdir. Akazawa vd. (2022) yaptıkları çalışmada ise *ACTN3 R577X* R alelinin, tip II kas fibrilleri ile ilişkili olabileceği sonucuna ulaşmışlardır. Bir diğer çalışmada, Baltazar-Martins vd. (2020) *ACTN3 R577X* XX genotipinin, kas hasarına bağlı yaralanmalara karşı hassasiyet geliştirebileceği sonucuna ulaşmışlardır.

Kaynakça

- Akyüz, G. ve Akdeniz Leblebiciler, M., (2012). Otonom Sinir Sistemi Anatomisi ve Değerlendirilmesi. *Turk J Phys Med Rehab*, 58, 1-5.
- Ikemoto, Y., Demura, S., Yamaji, S., Minami, M., Nakada, M. ve Uchiyama, M., (2007). Force-Time Parameters During Explosive Isometric Grip Correlate With Muscle Power. *Sport Sciences for Health*, 2(2), 64-70.
- Karip, B. ve Balcıoğlu, H.A., (2021). Egzersiz Fizyolojisi Bağlamında Musküler Plastisite. *Gaziantep Üniversitesi Spor Bilimleri Dergisi*, 6(3), 266-278.
- Hazır, T., Mahir, Ö.F. ve Açıkada, C., (2010). Genç Futbolcularda Çeviklik İle Vücut Kompozisyonu ve Anaerobik Güç Arasındaki İlişki. *Spor Bilimleri Dergisi*, 21(4), 146-153.
- Sağlam, M., İnal, D., Yağlı, N.V., Arıkan, H., Kütükcü, E.Ç., Karakaya, G. Ve Kalyoncu, F., (2014). Erişkin Astımlı Bireylerde Fiziksel Aktivite Düzeyi Ve Etkileyen Faktörlerin Belirlenmesi. *Spor Bilimleri Dergisi*, 25(3), 132-141.
- Yasul, Y., Akbulut, T. ve Yasul, M.E., (2023). Egzersize Bağlı Modellenen Anjiyogenez Mekanizmasında Fizyolojik Değişimler: Kalp Kası ve İskelet Kası İncelemesi. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 12(1), 334- 340.
- Yazıcı, G., (2018). Genç Futbolcularda Myofascial Gevşeme Tekniğinin Topun Hızı ve İsbetine Etkisi. Yüksek Lisans Tezi, Kocaeli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kocaeli.
- Kraemer, W.J., Fleck, S.J., Deschenes, M.R. (2011). *Exercise physiology: integrating theory and application*, Lippincott Williams & Wilkins.
- Hall, J.E. (2016). *Guyton and Hall Textbook of Medical Physiology*, Turkish Edition E-Book, Elsevier Health Sciences.
- McArdle, W.D., Katch, F.I., Katch, V.L. (2010). *Exercise physiology: nutrition, energy, and human performance*, Lippincott Williams & Wilkins.
- Schoenfeld, B.J. (2020). Science and development of muscle hypertrophy, *Human Kinetics*. Serbest, K., Eldoğan, O. (2014). İskelet kaslarının yapısı ve biyomekaniği. *Academic Platform-Journal of Engineering and Science*, 41-51.
- Schiaffino, S., Reggiani, C. (2011). "Molecular basis of functional variability of skeletal muscle fibers." *Physiological Reviews*, 91(4), 1447-1531.
- O'Brien, M.K. (2016). "Ultrasound imaging of muscle: A review of techniques." *Muscle & Nerve*, 53(2), 151-160.
- Farina, D., Gandolfo, F. (2004). "The Role of EMG in Understanding the Motor Control." *Journal of Electromyography and Kinesiology*, 14(4), 379-392.

- D.A.W. (2003). "Genetic regulation of muscle fiber type." *Nature Reviews Genetics*, 4(1), 82-93.
- Eroğlu, O. ve Zileli, R., (2015). Genetik Faktörlerin Sportif Performansa Etkisi. *International Journal of Sport Exercise and Training Sciences- IJSETS*, 1(1), 63-76.
- Ulucan, K., Topal, E.S., Aksulu, B.K., Yaman, B., Çiftci, İ.C. ve Bıyıklı, T., (2015). Atletik Performans, Genetik ve Gen Dopingi. *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi*, 7(2), 58-62.
- Simoneau, J. A., ve C. Bouchard. (1995): Genetic determinism of fibril type proportion in human skeletal muscle. *FASEB J*, 9, 1091-1095.
- Alonso, L., E. Souza, M. Oliveira, ve ark. (2014): Heritability of aerobic power of individuals in northeast Brazil. *Biol Sport*, 31, 267-270.
- Bouchard, C., P. An, T. Rice, ve ark. (1999): Familial aggregation of VO₂max response to exercise training: results from the HERITAGE Family Study. *J Appl Physiol* (1985), 87, 1003-1008.
- Guth, Lisa M., ve Stephen M. Roth. (2013): Genetic influence on athletic performance. *Current opinion in pediatrics*, 25, 653-658.
- Myerson, S., H. Hemingway, R. Budget, ve ark. (1999): Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance. *J Appl Physiol* (1985), 87, 1313-1316.
- Alvarez, R., N. Terrados, R. Ortolano, ve ark. (2000): Genetic variation in the renin-angiotensin system and athletic performance. *Eur J Appl Physiol*, 82, 117-120
- Tsianos, G., J. Sanders, S. Dhamrait, ve ark. (2004): The *ACE* gene insertion/deletion polymorphism and elite endurance swimming. *Eur J Appl Physiol*, 92, 360-362.
- Scanavini, D., F. Bernardi, E. Castoldi, ve ark. (2002): Increased frequency of the homozygous II *ACE* genotype in Italian Olympic endurance athletes. *Eur J Hum Genet*, 10, 576-577
- Hruskovicova, H., D. Dzurenkova, M. Selingerova, ve ark. (2006): The angiotensin converting enzyme I/D polymorphism in long distance runners. *J Sports Med Phys Fitness*, 46, 509-513
- Ahmetov, II, ve O. N. Fedotovskaya. (2015): Current Progress in Sports Genomics. *Adv Clin Chem*, 70, 247-314
- Ahmetov, II, I. A. Mozhayskaya, D. M. Flavell, ve ark. (2006): *PPAR*alpha gene variation and physical performance in Russian athletes. *Eur J Appl Physiol*, 97, 103-108.
- Lopez-Leon, S., C. Tuvblad, ve D. A. Forero. (2016): Sports genetics: the *PPARA* gene and athletes' high ability in endurance sports. A systematic review and meta-analysis. *Biol Sport*, 33, 3-6.

- Maciejewska, A., M. Sawczuk, ve P. Cieszczyk. (2011): Variation in the *PPA*-*Ralpha* gene in Polish rowers. *J Sci Med Sport*, 14, 58-64.
- Eynon, N., J. A. Duarte, J. Oliveira, ve ark. (2009): *ACTN3 R577X* polymorphism and Israeli top-level athletes. *Int J Sports Med*, 30, 695-698.
- Fedotovskaia, O. N., D. V. Popov, O. L. Vinogradova, ve ark. (2012): [Association of the musclespecific creatine kinase (*CKMM*) gene polymorphism with physical performance of athletes]. *Fiziol Cheloveka*, 38, 105-109.
- Santiago, C., J. R. Ruiz, A. Buxens, ve ark. (2011): Trp64Arg polymorphism in *ADRB3* gene is associated with elite endurance performance. *Br J Sports Med*, 45, 147-149.
- Ahmetov, II, ve O. N. Fedotovskaya. (2015): Current Progress in Sports Genomics. *Adv Clin Chem*, 70, 247-314.
- Hughes, D. (2015): The World Anti-Doping Code in sport: Update for 2015. *Aust Prescr*, 38, 167-170.
- Costa, A. M., L. Breitenfeld, A. J. Silva, ve ark. (2012): Genetic inheritance effects on endurance and muscle strength: an update. *Sports Med*, 42, 449-458.
- Yang, N., D. G. MacArthur, J. P. Gulbin, ve ark. (2003a): *ACTN3* genotype is associated with human elite athletic performance. *Am J Hum Genet*, 73, 627-631.
- Roth, S. M., S. Walsh, D. Liu, ve ark. (2008): The *ACTN3 R577X* nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes. *Eur J Hum Genet*, 16, 391-394.
- Eynon, N., J. A. Duarte, J. Oliveira, ve ark. (2009): *ACTN3 R577X* polymorphism and Israeli top-level athletes. *Int J Sports Med*, 30, 695-698.
- Ahmetov, II, A. M. Druzhevskaya, E. V. Lyubaeva, ve ark. (2011): The dependence of preferred competitive racing distance on muscle fibre type composition and *ACTN3* genotype in speed skaters. *Exp Physiol*, 96, 1302-1310.
- Egorova, E. S., A. V. Borisova, L. J. Mustafina, ve ark. (2014): The polygenic profile of Russian football players. *J Sports Sci*, 32, 1286-1293.
- Ahmetov, II, O. L. Vinogradova, ve A. G. Williams. (2012): Gene polymorphisms and fibril-type composition of human skeletal muscle. *Int J Sport Nutr Exerc Metab*, 22, 292-303.
- Ahmetov, II, I. A. Mozhayskaya, D. M. Flavell, ve ark. (2006): *PPA**Ralpha* gene variation and physical performance in Russian athletes. *Eur J Appl Physiol*, 97, 103-108
- Jamshidi, Y., H. E. Montgomery, H. W. Hense, ve ark. (2002): Peroxisome proliferator--activated receptor alpha gene regulates left ventricular growth in response to exercise and hypertension. *Circulation*, 105, 950-955.

- Nazarov, I. B., D. R. Woods, H. E. Montgomery, ve ark. (2001): The angiotensin converting enzyme I/D polymorphism in Russian athletes. *Eur J Hum Genet*, 9, 797-801.
- Woods, D., M. Hickman, Y. Jamshidi, ve ark. (2001): Elite swimmers and the D allele of the *ACE* I/D polymorphism. *Hum Genet*, 108, 230-232.
- Williams, A. G., S. H. Day, J. P. Folland, ve ark. (2005): Circulating angiotensin converting enzyme activity is correlated with muscle strength. *Med Sci Sports Exerc*, 37, 944-948.
- Charbonneau, D. E., E. D. Hanson, A. T. Ludlow, ve ark. (2008): *ACE* genotype and the muscle hypertrophic and strength responses to strength training. *Med Sci Sports Exerc*, 40, 677-683.
- Ahmetov, II, ve O. N. Fedotovskaya. (2015): Current Progress in Sports Genomics. *Adv Clin Chem*, 70, 247-314.
- Williams, A. G., S. H. Day, J. P. Folland, ve ark. (2005): Circulating angiotensin converting enzyme activity is correlated with muscle strength. *Med Sci Sports Exerc*, 37, 944-948.
- Zhang, B., H. Tanaka, N. Shono, ve ark. (2003): The I allele of the angiotensin-converting enzyme gene is associated with an increased percentage of slow-twitch type I fibrils in human skeletal muscle. *Clin Genet*, 63, 139-144.
- Chiu, L. L., T. W. Chen, S. S. Hsieh, ve ark. (2012): *ACE* I/D, *ACTN3* R577X, *PPARD* T294C and *PPARGC1A* Gly482Ser polymorphisms and physical fitness in Taiwanese late adolescent girls. *J Physiol Sci*, 62, 115-121
- Gineviciene, V., A. Pranculis, A. Jakaitiene, ve ark. (2011): Genetic variation of the human *ACE* and *ACTN3* genes and their association with functional muscle properties in Lithuanian elite athletes. *Medicina (Kaunas)*, 47, 284-290.
- Shahmoradi, S., A. Ahmadalipour, ve M. Salchi. (2014): Evaluation of *ACE* gene I/D polymorphism in Iranian elite athletes. *Adv Biomed Res*, 3, 207.
- Sercan, C., Eken, B. F., Erel, Ş., Ülgüt, D., Kapıcı, S. & Ulucan, K. (2016). Spor Genetiği ve *ACE* Gen İlişkisi. İnönü Üniversitesi, Beden Eğitimi ve Spor Bilimleri Dergisi, 3(2), 26-34.
- Ulucan, K. (2016). Spor Genetiği Açısından Türk Sporcuların *ACTN3* R577X Polimorfizm Literatür Özeti. *Clinical and Experimental Health Sciences*, 6(1), 44-47.
- Koku, F. E. (2015). Sportif Performansın Genetik ile İlişkisi. *Spor Hekimliği Dergisi*, 50(1), 21-30.
- Ulucan, K. (2016). Spor Genetiği Açısından Türk Sporcuların *ACTN3* R577X Polimorfizm Literatür Özeti. *Clinical and Experimental Health Sciences*, 6(1), 44-47.

- Semenova, E. A., Hall, E. C. & Ahmetov, I. I. (2023). Genes and Athletic Performance: The 2023 Update. *Genes (Basel)*, 14(6), 2.
- Pasqualetti, M., Onori, M. E., Canu, G., Moretti, G., Minucci, A., Baroni, S., ... & Galvani, C. (2022). The Relationship between *ACE*, *ACTN3* and *MCT1* Genetic Polymorphisms and Athletic Performance in Elite Rugby Union Players: A preliminary Study. *Genes (Basel)*, 13(6), 3-13.
- Baltazar-Martins, G., Gutiérrez-Hellín, J., Aguilar-Navarro, M., Ruiz-Moreno, C., Moreno-Pérez, V., López-Samanes, Á., ... & Coso, J. D. (2020). Effect of *ACTN3* Genotype on Sports Performance, Exercise-Induced Muscle Damage, and Injury Epidemiology. *Sports (Basel)*, 8(7), 2-12.
- Semenova, E. A., Zempo, H., Miyamoto-Mikami, E., Kumagai, H., Larin, A. K., Sultanov, R. I., ... & Babalyan, K. A. (2022). Genome-Wide Association Study identifies *CDKN1A* As a Novel Locus Associated with Muscle Fiber Composition. *Cells*, 11(23), 2-14.
- Akazawa, N., Ohiwa, N., Shimizu, K., Suzuki, N., Kumagai, H., Fuku, N., ... & Suzuki, Y. (2022). The Association of *ACTN3 R577X* Polymorphism with Sports Specificity in Japanese Elite Athletes. *Biology of Sport*, 39(4), 905-911.

Genetik ve Beslenme: Performans optimizasyonunda Beslenme

Hilal Kılınç¹

Özet

Genetik ve beslenme arasındaki ilişki, bireylerin metabolizmasını, enerji kullanımını ve fiziksel performanslarını doğrudan etkileyen önemli faktörlerden biridir. Genetik faktörler, kas yapısı ve enerji metabolizmasını belirleyerek bireylerin dayanıklılığını, güç kapasitesini ve toparlanma süreçlerini etkileyebilir. Performans iyileştirmede beslenmenin genetik temele dayalı olarak kullanılması, bireyin genetik yapısına uygun besin seçimleri ile fiziksel kapasitesinin artırılmasını sağlamaktadır. Ayrıca, yaralanma riski ve iyileşme sürecinde beslenme stratejileri, genetik faktörler ile bütünleştiğinde, doku onarımını hızlandırarak sakatlanma riskini azaltabilir. Genetik testlerin ve kişiselleştirilmiş beslenme uygulamalarının yaygınlaşması, sporcu sağlığı ve performansı açısından büyük bir potansiyel taşımaktadır.

Giriş

Genetik bireylerin besin öğelerini nasıl metabolize ettikleri ve vücutlarında nasıl kullandıkları üzerinde doğrudan bir etkiye sahiptir. Özellikle, genetik varyantlar sporcuların karbonhidrat, yağ ve protein metabolizmasını nasıl işlediğini belirleyebilir, bu da antrenman ve iyileşme süreçlerini etkileyebilir (Lorenzo et al., 2020). Örneğin, bazı bireyler belirli genetik varyantlar nedeniyle daha verimli bir şekilde yağları enerji kaynağı olarak kullanırken, diğerleri karbonhidratları daha iyi metabolize edebilir. Bu tür genetik bilgilerin kullanımı, kişiselleştirilmiş beslenme planları oluşturulmasını mümkün kılar ve sporcuların performanslarını optimize etmelerine yardımcı olabilir (Williams, 2017).

Beslenme genetik faktörlerin yanı sıra egzersiz türüne, antrenman yoğunluğuna ve bireyin hedeflerine bağlı olarak büyük değişiklikler

1 Doç. Dr., Dokuz Eylül üniversitesi Necat Hepkon spor bilimleri fakültesi
0000-0003-1946-6073, kilinc.hilal@deu.edu.tr

gösterebilir. Genetik testler, bireylerin besin öğelerine verdiği yanıtı belirleyerek, sporculara antrenman süresince ve sonrasında enerji dengesini korumak için en uygun diyet stratejilerini sunabilir. Ayrıca, antioksidanlar, protein alımı ve hidrasyon gibi beslenme faktörleri, genetik temele dayalı performans iyileştirmeleri için önemli araçlar olabilir (Lippi et al., 2017).

Genetik ve beslenme arasındaki etkileşim sporcuların yeterli enerji alımını sağlamak, kas onarımını hızlandırmak, iyileşmeyi desteklemek ve performansını artırmak için kullanıldığında büyük faydalar sağlayabilir. Ancak, beslenme stratejilerinin sadece genetik verilere dayanarak belirlenmemesi gerektiği unutulmamalıdır. Çevresel faktörler, yaşam tarzı ve antrenman geçmişi de performans üzerinde önemli bir etkiye sahiptir (Maughan et al., 2018).

1. Genetik ve Beslenme İlişkisi

Genetik ve beslenme arasındaki ilişki, bireylerin sağlık durumu, performansı ve genel fizyolojik işleyişi üzerinde önemli bir etkiye sahiptir. Genetik faktörler, vücudun besinleri nasıl metabolize ettiğini, hangi besin öğelerinin daha verimli kullanıldığını ve hangi sağlık sorunlarına yatkınlık gösterildiğini belirleyebilir. Öte yandan, beslenme alışkanlıkları da genetik yatkınlıkları şekillendirebilir ve genetik özelliklere bağlı olarak farklı biyolojik yanıtlar ortaya çıkabilir. Genetik ve beslenme arasındaki etkileşim, genetik varyasyonların besin öğelerinin emilimini, metabolizmasını ve işlevselliğini nasıl etkilediğini inceleyen nutrigenomik bilim dalı tarafından araştırılmaktadır. Örneğin, Müller ve arkadaşları (2019), genetik varyasyonların besin öğelerinin biyoyararlanımını ve metabolizmasını nasıl etkileyebileceğini araştırmış ve bazı genetik profillerin belirli besinlere daha duyarlı olduğunu göstermiştir. Bu çalışmada, vitamin D metabolizması ile ilgili genetik varyasyonların, vücutta vitamin D seviyelerinin nasıl farklılık gösterdiği üzerine etkisi incelenmiştir.

Beslenme düzeni aynı zamanda genetik yatkınlıkların vücut ağırlığı ve yağ depolanması üzerinde nasıl etki gösterdiğini de etkileyebilir. Cunningham ve arkadaşları (2020), bireylerin genetik profillerine göre farklı diyet yaklaşımlarının daha etkili olabileceğini vurgulamaktadır. Genetik faktörler, bazı bireylerin düşük karbonhidratlı diyetlere daha iyi yanıt verirken, diğerlerinin daha fazla yağ yakabilmesi için farklı beslenme şekillerine ihtiyaç duyabileceğini ortaya koymuştur. Ayrıca, bazı genetik varyasyonlar, bireylerin yüksek proteinli diyetlere karşı gösterdiği metabolik tepkileri de değiştirebilir. Ayrıca, genetik ve beslenme arasındaki ilişki, bireylerin kronik hastalıklara yatkınlıkları üzerinde de etkili olabilir. Fenech ve arkadaşları (2017) genetik faktörlerin ve beslenme alışkanlıklarının, özellikle kanser

ve kardiyovasküler hastalıklar gibi hastalıkların gelişiminde önemli bir rol oynadığını öne sürmektedir. Genetik yatkınlıklar, belirli besin öğelerine olan ihtiyacı artırabilir veya bireylerin diyetle aldıkları bazı besinleri daha verimli kullanmalarını sağlayabilir.

- **Nutrigenetik ve Nutrigenomik:** Nutrigenetik ve nutrigenomik arasındaki farklar, bu iki alanın beslenme ve genetik ilişkisini nasıl ele aldığını belirler. Nutrigenetik, bireylerin genetik özelliklerinin, besin alımına ve metabolizmasına nasıl tepki verdiğini araştırırken, nutrigenomik, gen ekspresyonunu besinlerle nasıl değiştirdiğini inceler. Bu iki alan, metabolizmanın düzenlenmesinde ve sağlık sorunlarının önlenmesinde önemli bilgi sağlar. Nutrigenomik, genetik yapıdaki değişikliklerin besinler tarafından nasıl tetiklendiğini, genlerin ifadesini nasıl modüle ettiğini ve bireylerin genetik yatkınlıklarına göre kişiselleştirilmiş beslenme stratejilerinin önemini vurgular (Franzago ve ark., 2020; Heianza & Oi, 2017; Bordoni & Gabbianelli, 2019).
- **Obezite ve Metabolik Hastalıklar:** Genetik yatkınlık obezite ve diğer metabolik hastalıkların gelişiminde önemli bir rol oynar. Çeşitli genetik faktörler, obeziteye eğilimli bireylerin daha yüksek vücut ağırlığına sahip olmasına yol açabilir. Öne çıkan genetik faktörler arasında *FTO*, *MC4R* ve *LEPR* gibi genetik varyasyonlar bulunmaktadır. Bu genler, metabolizmanın düzenlenmesinde ve yağ depolanmasında etkili olan mekanizmaları kontrol eder. Bu genetik yatkınlıklar, beslenme düzeninin bireyler üzerinde nasıl bir etkisi olacağını belirlerken, genetik etkileşimlerin beslenme tercihlerindeki rolünü anlamak, obezite riskini azaltma stratejilerinin geliştirilmesinde büyük önem taşır (Górczyńska-Kosiorz ve ark., 2024).
- **Kişiselleştirilmiş Beslenme:** Genetik veriler, kişisel beslenme tercihlerinin belirlenmesinde büyük bir rol oynar. Genetik analizler, bireylerin hangi besin öğelerine daha duyarlı olduğunu, hangi diyetlerin onlara daha uygun olduğunu ve sağlık risklerini nasıl azaltabileceklerini belirlemeye yardımcı olabilir. Bununla birlikte, gen-diyet etkileşimlerinin karmaşıklığı, kişiselleştirilmiş beslenme stratejilerinin geliştirilmesi sürecinde daha fazla araştırma ve veri gerektirdiğini göstermektedir. Nutrigenetik ve nutrigenomik araştırmalarının daha fazla ilerlemesi, kişiselleştirilmiş beslenmenin yaygınlaşmasını sağlayacaktır (Mullins ve ark., 2020; Holzapfel ve ark., 2022).
- **Epigenetik ve Beslenme:** Epigenetik değişiklikler, besinlerin gen ekspresyonunu nasıl modüle ettiğini gösteren önemli mekanizmalardır.

Beslenme, epigenetik modifikasyonlar aracılığıyla genlerin ifade edilme şeklini değiştirebilir, bu da bireylerin sağlık durumunu ve hastalıklara yatkınlıklarını etkileyebilir. Bu değişiklikler, yaşam tarzı, çevresel etmenler ve genetik faktörlerin bir kombinasyonu olarak genetik ifadenin kontrolünde rol oynar. Epigenetik, beslenme alışkanlıklarının, uzun vadede bireylerin metabolizması üzerinde kalıcı etkiler bırakabileceğini göstermektedir (Bordoni & Gabbianelli, 2019).

- **Transgenerasyonel Etkiler:** Beslenme alışkanlıklarının genetik yatkınlıkları nesiller arası aktarabilmesi, transgenerasyonel etkilerin bir örneğidir. Yani, bir neslin beslenme düzeni, sonraki nesillerin genetik yapısını etkileyebilir. Bu, özellikle metabolik hastalıkların önlenmesi veya tedavisinde önemlidir. Bu tür etkileşimler, beslenme ile ilgili davranışların genetik mirasla nasıl ilişkilendirilebileceği hakkında daha fazla bilgi edinmeyi sağlayacak şekilde araştırılmalıdır (Franzago ve ark., 2020).

Genetik Varyasyonlar ve Besin Metabolizması: Bireylerin genetik farklılıkları, besinleri nasıl işlediklerini ve hangi diyetlerin onlar için en uygun olduğunu belirleyebilir.

Laktoz İntoleransı ve LCT Geni: Laktozu sindirmek için gerekli olan laktaz enziminin üretimi, LCT genindeki varyasyonlara bağlıdır. Avrupa kökenli bireylerin çoğu laktaz enzimi üretmeye devam ederken, Asya ve Afrika kökenli bireylerin önemli bir kısmında yetişkinlikte laktaz üretimi azalır ve laktoz intoleransı gelişir (Enattah et al., 2002).

Kafein Metabolizması ve CYP1A2 Geni: CYP1A2 genindeki varyasyonlar, bireylerin kafeini hızlı veya yavaş metabolize etmesine neden olur. Hızlı metabolize eden bireyler için kafein tüketimi genellikle güvenli olabilirken, yavaş metabolize edenler için aşırı kafein alımı, kalp hastalığı riskini artırabilir (Cornelis et al., 2006).

Folat Metabolizması ve MTHFR Geni: MTHFR geninde bulunan C677T polimorfizmi, folat metabolizmasını etkileyerek homosistein seviyelerinin yükselmesine yol açabilir. Bu durum, kardiyovasküler hastalık riskini artırabilir ve folik asit takviyesine duyulan ihtiyacı belirleyebilir (Bailey & Gregory, 1999).

Vitamin Metabolizması: Genetik varyasyonlar, bireylerin vitamin alımlarına verdikleri tepkileri etkileyebilir. Örneğin, vitamin D metabolizması ve taşınmasında rol oynayan proteinleri kodlayan genlerdeki polimorfizmler, vitamin D durumunu etkileyebilir. Benzer şekilde, SCAR-B1 genindeki

ve lipoprotein metabolizmasındaki SNP'ler, vitamin E durumunu etkileyebilir. Sodyum bağımlı vitamin C taşıma proteinlerini kodlayan genlerin varyantları, vücudun vitamin C durumuyla büyük ölçüde ilişkilidir. B-kompleks vitaminleri açısından, *MTHFR* genindeki varyantlar özellikle dikkat çekmektedir (Niforou ve ark., 2020).

Genetik Yatkınlık ve Obezite: Obezite, genetik ve çevresel faktörlerin karmaşık etkileşimi sonucu ortaya çıkar. *FTO*, *MC4R* ve *LEPR* gibi genler, vücut ağırlığını ve yağ metabolizmasını düzenleyen kritik genlerdir.

FTO (Fat Mass and Obesity-Associated) Geni: *FTO* genindeki bazı varyasyonlar, iştah artışı ve yüksek kalorili gıdalara eğilim ile ilişkilidir. Bu genin belirli varyantlarına sahip bireylerde obezite riski daha yüksektir (Frayling et al., 2007).

MC4R Geni: Hipotalamusta enerji dengesini düzenleyen *MC4R* genindeki mutasyonlar, açlık hissini artırarak aşırı besin tüketimine yol açabilir (Loos et al., 2008).

LEPR (Leptin Reseptör) Geni: *LEPR* genindeki mutasyonlar, leptin hormonunun etkinliğini azaltarak iştah kontrol mekanizmalarını bozabilir ve kilo alımına neden olabilir (Montague et al., 1997).

Bu genetik yatkınlıklar beslenme düzeninin kişiye özel olarak uyarlanmasını gerektirir. Örneğin, *FTO* gen varyantına sahip bireyler için karbonhidrat alımının kontrol altına alınması, kilo yönetimine yardımcı olabilir (Sonestedt et al., 2011).

Beslenmenin Gen Ekspresyonuna Etkisi (Nutrigenomik): Besinler, yalnızca enerji ve yapı taşı sağlamakla kalmaz, aynı zamanda gen ekspresyonunu da değiştirebilir. Nutrigenomik, besin bileşenlerinin gen aktivitesini nasıl değiştirdiğini inceler.

Omega-3 Yağ Asitleri ve Enflamasyon: Omega-3 yağ asitleri, *PPAR-γ* gibi genlerin ekspresyonunu değiştirerek enflamasyonu azaltabilir ve kardiyovasküler hastalık riskini düşürebilir (Calder, 2010).

Polifenoller ve Kanser Önleme: Brokoli, yeşil çay ve kırmızı meyvelerde bulunan polifenoller, kanserle ilişkili genleri susturarak anti-kanserojen etkiler gösterebilir (Surh, 2003).

Diyet ve Epigenetik Değişiklikler: Besinler, DNA metilasyonu ve histon modifikasyonu gibi epigenetik mekanizmalar aracılığıyla gen ekspresyonunu etkileyebilir. Örneğin, folik asit, B12 vitamini ve metiyonin gibi besinler, DNA metilasyon süreçlerini düzenleyerek gen ekspresyonunu değiştirebilir (Waterland & Jirtle, 2003).

Kişiselleştirilmiş Beslenme ve Genetik Testler: Genetik testler, bireylere en uygun beslenme planını belirlemeye yardımcı olabilir. Genetik varyasyonların besin gereksinimlerini ve metabolizmasını nasıl etkilediğine dair anlayışımız kişiselleştirilmiş beslenme programlarının tasarımını geliştirebilir. Özellikle, kolin ve folat yolak enzimlerindeki yaygın genetik varyantlar, kolin gereksinimlerini ve metabolizmasını önemli ölçüde etkileyebilir

Gluten Duyarlılığı ve HLA-DQ2/DQ8 Genleri: Çölyak hastalığı, HLA-DQ2 ve HLA-DQ8 genlerine sahip bireylerde daha yaygındır. Bu genetik profili taşıyan bireyler için glutensiz diyet önerilir (Karell et al., 2003).

Tuz Duyarlılığı ve ACE Geni: ACE genindeki polimorfizmler, bireylerin tuz tüketimine verdiği yanıtı etkileyebilir. Bazı bireyler, yüksek tuz alımıyla hipertansiyon geliştirmeye daha yatkın olabilir (Svetkey et al., 1996).

2. Kas yapısı ve enerji metabolizması üzerine genetik etkiler

Kas yapısı ve enerji metabolizması, bireylerin fiziksel performansını etkileyen temel biyolojik süreçlerdir ve genetik faktörler bu süreçler üzerinde belirleyici bir rol oynar. Özellikle kas lifi tipleri, oksijen kullanım kapasitesi ve enerji üretimi ile ilgili genetik varyasyonlar, bireylerin dayanıklılık veya güç sporlarına daha yatkın olup olmadığını belirleyebilir. *ACTN3* ve *ACE* gibi genler, kas tipi dağılımı ve kardiyovasküler dayanıklılıkla doğrudan ilişkilidir (MacArthur & North, 2007). *ACTN3* geni, hızlı kasılan (Tip II) kas liflerinin gelişimini desteklerken, *ACE* geninin I/D polimorfizmi dayanıklılık veya güç sporlarında avantaj sağlayabilir (Williams et al., 2000). Enerji metabolizması açısından, *PPARGC1A* geni mitokondriyal biyogenez ve aerobik kapasiteyi artırarak dayanıklılık sporlarında önemli bir rol oynar (Eynon et al., 2011). Ayrıca, *MSTN* geni (Miyostatin) kas büyümesini baskılayan bir protein kodlar ve bu genin belirli varyasyonları, kas kütlesi artışını olumlu yönde etkileyebilir (Ferrell et al., 1999). Kas liflerinin glikojen depolama kapasitesini ve laktat toleransını etkileyen *SLC16A1* geni ise anaerobik performans için kritik bir bileşendir (Rogers et al., 2003).

Tablo 1. Kas yapısı ve enerji metabolizması ile ilgili temel genler ve spor performansındaki etkileri

Gen	İlgili Özellik	Spor Performansına Etkisi
<i>ACTN3</i>	Hızlı kas lifleri (Tip II)	Sprint ve güç sporlarında avantaj sağlar
<i>ACE</i>	Kardiyovasküler dayanıklılık	Dayanıklılık ve güç sporlarında etkili
<i>PPARGCLA</i>	Mitokondriyal biyogenez ve enerji üretimi	Aerobik dayanıklılığı artırabilir
<i>MSTN</i>	Miyostatin (kas büyümesini düzenler)	Kas kütlesi artışı etkileyebilir
<i>SLC16A1</i>	Laktat taşıma kapasitesi	Yüksek yoğunluklu egzersiz performansını artırabilir

Genetik faktörlerin kas yapısı ve enerji metabolizması üzerindeki etkileri, bireylerin spor branşlarındaki başarılarını belirlemede önemli bir rol oynayabilir. Ancak, genetik yatkınlık tek başına belirleyici değildir; antrenman, beslenme ve yaşam tarzı faktörleri de spor performansının gelişiminde kritik öneme sahiptir. Bu nedenle, genetik testlerin sporcuların bireysel ihtiyaçlarını belirlemek için kullanılması, performanslarını optimize etmek açısından büyük bir avantaj sağlayabilir. Ayrıca;

Adenylate Kinase I (*AKI*) Geninin Rolü: *AKI* geninin yokluğu, kasların enerji ekonomisini bozarak daha yüksek *ATP* tüketimine ve metabolik stres altında artan enerji maliyetine yol açar. Bu, kasların düşük metabolik maliyetle performans göstermesini zorlaştırır (Janssen ve ark., 2000).

Rendement Napole (RN) ve Halothane (Hal) Gen Mutasyonları: Bu mutasyonlar, domuz kasında enerji metabolizmasını ve kas lifi tipi kompozisyonunu etkiler. RN mutasyonu, kaslarda glikojen birikimini artırırken, Hal mutasyonu enerji metabolizmasını değiştirir (Park ve ark., 2009; Huang ve ark., 2018).

p53 Proteininin Rolü: p53 proteini, kaslarda enerji tasarrufunu ve metabolik esnekliği koruyarak enerji metabolizmasını düzenler. p53'ün yokluğu, kaslarda enerji depolarının azalmasına ve erken tükenmeye yol açar (Lenihan-Geels ve ark., 2024).

3. Performans iyileştirmede beslenmenin genetik temele dayalı kullanımı

Bireylerin besinleri metabolize etme biçimleri, enerji üretim süreçleri ve kas gelişimleri genetik yapılarından etkilenmektedir. Nutrigenetik ve nutrigenomik alanları, bireysel genetik farklılıkların beslenme

gereksinimlerini nasıl belirlediğini ve besinlerin gen ekspresyonu üzerindeki etkilerini araştırmaktadır (Ordovás & Ferguson, 2019). Bu yaklaşımlar, sporcuların performansını optimize etmek için genetik profillerine uygun beslenme stratejilerinin geliştirilmesine yardımcı olmaktadır. Özellikle enerji metabolizması ve makrobesin kullanımı ile ilişkili genetik varyasyonlar, bireylerin karbonhidrat, yağ ve protein tüketimine farklı yanıtlar verebileceğini göstermektedir. Örneğin, *FTO* geni, obezite ve enerji metabolizması ile ilişkilidir ve bu genin belirli varyantları, yüksek karbonhidrat alımına karşı artan yağ depolanma eğilimi ile bağlantılıdır (Rankinen et al., 2006). Benzer şekilde, *PPARG* geni, yağ metabolizmasını düzenleyerek bireylerin yüksek yağlı diyetlere adaptasyonunu etkileyebilir (Luan et al., 2001). Mikrobesin seviyeleri de genetik faktörlerden etkilenmektedir. Örneğin, *GC* geni, D vitamini taşıma kapasitesini belirleyerek kemik sağlığı ve kas fonksiyonu üzerinde önemli bir rol oynar (Ahn et al., 2010). *MTHFR* geni ise folat metabolizmasını düzenleyerek enerji üretimi ve kardiyovasküler dayanıklılığı etkileyebilir (Moore et al., 2009). Bu nedenle, sporcularda genetik testler kullanılarak mikro ve makrobesin ihtiyaçlarının belirlenmesi, beslenme stratejilerinin kişiselleştirilmesine olanak tanımaktadır.

Tablo 2. Beslenme ve spor performansı ile ilişkili bazı önemli genler ve etkileri

Gen	İlgili Özellik	Beslenme ve Performans Üzerine Etkisi
<i>FTO</i>	Enerji dengesi ve obezite riski	Yüksek karbonhidrat alımına duyarlılığı artırabilir
<i>PPARG</i>	Yağ metabolizması	Yüksek yağlı diyetlere adaptasyonu etkileyebilir
<i>GC</i>	D vitamini taşıma kapasitesi	Kemik sağlığı ve kas fonksiyonunu etkileyebilir
<i>MTHFR</i>	Folat metabolizması	Kardiyovasküler dayanıklılığı ve enerji üretimini etkileyebilir
<i>LCT</i>	Laktoz toleransı	Süt ve süt ürünleri tüketimini etkileyebilir

Genetik farklılıklar besinlerin emilimi, metabolizması, dağılımı ve atılımını etkileyerek sporcuların besinlere ve diğer gıda bileşenlerine tepkilerini değiştirebilir (Guest ve ark., 2019; Sorrenti ve ark., 2019). Nutrigenomik ve nutrigenetik bireylerin genetik farklılıkların besinlere tepkilerini nasıl değiştirdiğini inceleyen deneysel yaklaşımlardır (Guest ve ark., 2019). Genetik temelli beslenme stratejileri bireylerin genetik profillerine göre özelleştirilmiş diyet ve antrenman planları sunarak spor performansını ve genel sağlığı iyileştirme potansiyeline sahiptir. Bu alandaki araştırmalar gen-diyet etkileşimlerinin sporcuların performansını nasıl etkilediğini anlamaya yönelik önemli adımlar atmaktadır.

4. Yaralanma riski ve iyileşme sürecinde beslenme

Sporcuların yaralanma riski, genetik faktörler, antrenman yükü, beslenme alışkanlıkları ve çevresel etmenlerin etkileşimiyle belirlenir. Yaralanma sonrası iyileşme süreci, inflamasyonun kontrolü, doku onarımı ve enerji dengesinin sağlanması açısından kritik bir dönemdir. Beslenme stratejileri, bu sürecin hızlandırılmasında ve doku iyileşmesinin optimize edilmesinde önemli bir rol oynar (Tipton, 2015). Genetik faktörler, kas-iskelet sistemi yaralanmalarına yatkınlığı etkileyebilir. *COL1A1* ve *COL5A1* genleri, bağ dokusu yapısını düzenleyerek tendon ve bağ sakatlanmalarına duyarlılığı belirleyebilir (Collins & Raleigh, 2009). *IL6* ve *TNF- α* gibi inflamatuvar belirteçleri kodlayan genler ise bireylerin yaralanmaya ve inflamasyon süreçlerine verdiği yanıtı etkileyebilir (Margioris, 2019). Beslenme iyileşme sürecinde inflamasyonu kontrol altına almak, kas kaybını önlemek ve doku onarımını desteklemek için kişiye özel olarak düzenlenmelidir. Protein alımı, kas dokusunun korunması ve yeniden yapılanması için kritik öneme sahiptir. Özellikle lösin içeren protein kaynakları, mTOR sinyal yolunu aktive ederek kas protein sentezini artırabilir (Phillips, 2017). Omega-3 yağ asitleri, inflamasyon yanıtını azaltarak iyileşme sürecini hızlandırabilir (Calder, 2013).

Tablo 3. Yaralanma riski ve iyileşme sürecinde rol oynayan genetik faktörler ve Beslenme stratejileri

Gen	İlgili Fonksiyon	Beslenme Stratejisi
<i>COL1A1</i>	Bağ dokusu yapısı	C vitamini ve kolajen takviyesi
<i>COL5A1</i>	Tendon dayanıklılığı	Protein ve jelatin içeren besinler
<i>IL6</i>	İnflamatuvar yanıt	Omega-3 yağ asitleri ve antioksidanlar
<i>TNF-α</i>	Doku inflamasyonu	Polifenoller ve D vitamini
mTOR	Kas protein sentezi	Lösin açısından zengin proteinler

İyileşme sürecinde ayrıca D vitamini, çinko ve demir gibi mikro besinlerin yeterli düzeyde alınması, doku onarımını ve bağışıklık sistemini destekleyerek iyileşme sürecini hızlandırabilir. Özellikle amino asitler, protein, antioksidanlar, kreatin ve omega-3 yağ asitleri, kas kaybını önleme ve yaralanma iyileşmesini teşvik etme konusunda önemli rol oynar (Turnagöl ve ark., 2021). Düşük enerji alımı özellikle stres kırıkları gibi yaralanmalara yol açabilmektedir. Bu nedenle sporcuların enerji ihtiyaçlarını karşılamaların önemli olduğu bildirilmiştir (Close ve ark., 2019). Yaralanma sonrası iyileşme sürecinde makro ve mikro besinlerin dengeli alımı, kas kütesinin korunması ve iyileşme sürecinin hızlandırıldığı ve özellikle protein alımının

artırılması kas kaybını en aza indirmek için önerilmektedir (Smith-Ryan ve ark., 2020). Omega-3 yağ asitleri ve kreatin gibi takviyeler kas kaybını önleme ve kas büyümesini artırma potansiyeline sahiptir (Giraldo-Vallejo ve ark., 2023). Yaralanma sonrası beslenme stratejileri, bireysel ihtiyaçlara göre özelleştirilmelidir. Enerji alımı, protein kalitesi ve besin zamanlaması gibi faktörler dikkate alınmalıdır (Turnagöl ve ark., 2021).

5. Sonuç

Genetik ve beslenme arasındaki ilişki, bireylerin metabolik süreçlerini, besin öğelerine verdikleri tepkileri ve fiziksel performanslarını doğrudan etkileyen önemli bir faktördür. Nutrigenetik ve nutrigenomik alanlarındaki gelişmeler, bireylerin genetik profillerine göre kişiselleştirilmiş beslenme stratejilerinin belirlenmesine olanak tanımaktadır. Genetik varyasyonlar, karbonhidrat, yağ ve protein metabolizmasını şekillendirerek bireyin beslenme ihtiyaçlarını ve diyet toleransını belirleyebilir. Kas yapısı ve enerji metabolizması üzerindeki genetik etkiler, sporcuların dayanıklılığı, güç kapasitesi ve toparlanma süreçlerini yönlendiren temel faktörler arasındadır. *ACTN3*, *PPARGC1A* ve *FTO* gibi genler, kas lifi tipi dağılımını, enerji kullanımını ve vücut kompozisyonunu belirleyerek bireylerin spor performansı üzerindeki genetik avantajlarını ortaya koyar. Bu genetik faktörlerin beslenme ile desteklenmesi, optimum enerji üretimi ve kas gelişimi açısından büyük önem taşımaktadır. Performans iyileştirmede beslenmenin genetik temele dayalı kullanımı, bireyin genetik yapısına uygun besin seçimlerinin fiziksel kapasiteyi artırabileceğini göstermektedir. Özellikle, protein sentezini artıran amino asitler, inflamasyonu azaltan omega-3 yağ asitleri ve enerji metabolizmasını destekleyen mikro besinler, sporcular için avantaj sağlayabilir. Kişiselleştirilmiş beslenme yaklaşımlarının genetik testlerle desteklenmesi, bireylerin maksimum performans potansiyeline ulaşmalarına yardımcı olabilir. Yaralanma riski ve iyileşme sürecinde beslenme, genetik faktörlerle birlikte ele alındığında, bireyin toparlanma süresini optimize etmede kritik bir rol oynar. Bağ dokusu sağlığı üzerinde etkili olan *COL1A1* ve *COL5A1* gibi genler, tendon ve ligament yaralanmalarına yatkınlığı belirleyebilir. Antioksidanlar, polifenoller, protein ve D vitamini gibi besin öğeleri, doku onarımını hızlandırarak iyileşme sürecini destekler.

Sonuç olarak, genetik faktörlerin ve beslenme stratejilerinin bütüncül bir yaklaşımla değerlendirilmesi, sporcuların performansını artırmak, sakatlanma riskini azaltmak ve iyileşme sürecini hızlandırmak açısından büyük bir potansiyel taşımaktadır. Gelecekte, genetik temelli beslenme uygulamalarının yaygınlaşmasıyla birlikte, bireyselleştirilmiş sağlık ve performans yönetimi daha etkili hale gelecektir.

Kaynaklar

- Lorenzo, S., Pérez, L. M., & Pérez, G. M. (2020). Nutritional genomics: The role of genetics in sports nutrition. *Journal of Sports Sciences*, 38(12), 1365–1375. <https://doi.org/10.1080/02640414.2020.1777203>
- Giraldo-Vallejo, J., Cardona-Guzmán, M., Rodríguez-Alcivar, E., Kočí, J., Petro, J., Kreider, R., Cannataro, R., & Bonilla, D. (2023). Nutritional Strategies in the Rehabilitation of Musculoskeletal Injuries in Athletes: A Systematic Integrative Review. *Nutrients*, 15. <https://doi.org/10.3390/nu15040819>
- Smith-Ryan, A., Hirsch, K., Saylor, H., Gould, L., & Blue, M. (2020). Nutritional Considerations and Strategies to Facilitate Injury Recovery and Rehabilitation. *Journal of athletic training*, 55 9, 918-930. <https://doi.org/10.4085/1062-6050-550-19>
- Close, G., Sale, C., Baar, K., & Bermon, S. (2019). Nutrition for the Prevention and Treatment of Injuries in Track and Field Athletes.. *International journal of sport nutrition and exercise metabolism*, 29 2, 189-197. <https://doi.org/10.1123/ijsnem.2018-0290>
- Turnagöl, H., Koşar, Ş., Güzel, Y., Aktitiz, S., & Atakan, M. (2021). Nutritional Considerations for Injury Prevention and Recovery in Combat Sports. *Nutrients*, 14. <https://doi.org/10.3390/nu14010053>.
- Sorrenti, V., Caudullo, G., Lucignano, F., Fortinguerra, S., Zusso, M., Giusti, P., & Buriani, A. (2019). Personalized sports nutrition: Role of nutrients in athletic performance. *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics*. <https://doi.org/10.1016/b978-0-12-816193-7.00018-x>
- Guest, N., Horne, J., Vanderhout, S., & El-Sohemy, A. (2019). Sport Nutrigenomics: Personalized Nutrition for Athletic Performance. *Frontiers in Nutrition*, 6. <https://doi.org/10.3389/fnut.2019.00008>
- Lenihan-Geels, G., Carrizo, F., Leer, M., Gohlke, S., Oster, M., Pöhle-Kronawitter, S., Ott, C., Chadt, A., Reinisch, I., Gallhuber, M., Li, C., Jonas, W., Jähnert, M., Klaus, S., Al-Hasani, H., Grunc, T., Schürmann, A., Madl, T., Prokesch, A., Schupp, M., & Schulz, T. (2024). Skeletal muscle p53 depletion uncovers a mechanism of fuel usage suppression that enables efficient energy conservation. *Journal of Cachexia, Sarcopenia and Muscle*, 15, 1772 - 1784. <https://doi.org/10.1002/jcsm.13529>
- Huang, H., Scheffler, T., Gerrard, D., Larsen, M., & Lametsch, R. (2018). Quantitative Proteomics and Phosphoproteomics Analysis Revealed Different Regulatory Mechanisms of Halothane and Rendement Napole Genes in Porcine Muscle Metabolism.. *Journal of proteome research*, 17 8, 2834-2849 . <https://doi.org/10.1021/acs.jproteome.8b00294>.
- Park, S., Gunawan, A., Scheffler, T., Grant, A., & Gerrard, D. (2009). Myosin heavy chain isoform content and energy metabolism can be uncoupled in

- pig skeletal muscle.. *Journal of animal science*, 87 2, 522-31 . <https://doi.org/10.2527/jas.2008-1269>.
- Janssen, E., Dzreja, P., Oerlemans, F., Simonetti, A., Heerschap, A., De Haan, A., Rush, P., Terjung, R., Wieringa, B., & Terzic, A. (2000). Adenylate kinase I gene deletion disrupts muscle energetic economy despite metabolic rearrangement. *The EMBO Journal*, 19. <https://doi.org/10.1093/emboj/19.23.6371>
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Oliveira, J., Duarte, J. A., Birk, R., & Lucia, A. (2011). Genes and elite athletes: A roadmap for future research. *The Journal of Physiology*, 589(13), 3063-3070. <https://doi.org/10.1113/jphysiol.2011.207035>
- Ferrell, R. E., Conte, V., Lawrence, E. C., Roth, S. M., Hagberg, J. M., & Hurley, B. F. (1999). Frequent sequence variation in the human myostatin (GDF8) gene as a marker for analysis of muscularity. *The Journal of Applied Physiology*, 87(4), 1513-1517. <https://doi.org/10.1152/jappl.1999.87.4.1513>
- MacArthur, D. G., & North, K. N. (2007). *ACTN3*: A genetic influence on muscle function and athletic performance. *Exercise and Sport Sciences Reviews*, 35(1), 30-36. <https://doi.org/10.1097/jes.0b013e31802dba42>
- Rogers, S., Paterson, M., & Peers, C. (2003). Hypoxia influences the expression of monocarboxylate transporters in the human breast cancer cell line MCF7. *American Journal of Physiology-Cell Physiology*, 284(2), C310-C317. <https://doi.org/10.1152/ajpcell.00279.2002>
- Williams, A. G., Rayson, M. P., & Jones, D. A. (2000). Is there an association between *ACE* gene polymorphism and endurance performance? *Nature*, 403(6770), 758-760. <https://doi.org/10.1038/35001636>
- Niforou, A., Konstantinidou, V., & Naska, A. (2020). Genetic Variants Shaping Inter-individual Differences in Response to Dietary Intakes—A Narrative Review of the Case of Vitamins. *Frontiers in Nutrition*, 7. <https://doi.org/10.3389/fnut.2020.558598>
- Bailey, L. B., & Gregory, J. F. (1999). Folate metabolism and requirements. *The Journal of Nutrition*, 129(4), 779-782. <https://doi.org/10.1093/jn/129.4.779>
- Calder, P. C. (2010). Omega-3 fatty acids and inflammatory processes. *Nutrients*, 2(3), 355-374. <https://doi.org/10.3390/nu2030355>
- Cornelis, M. C., El-Sohehy, A., Kabagambe, E. K., & Campos, H. (2006). Coffee, *CYP1A2* genotype, and risk of myocardial infarction. *JAMA*, 295(10), 1135-1141. <https://doi.org/10.1001/jama.295.10.1135>
- Enattah, N. S., Sahi, T., Savilahti, E., Terwilliger, J. D., Peltonen, L., & Järvelä, I. (2002). Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nature Genetics*, 30(2), 233-237. <https://doi.org/10.1038/ng826>

- Frayling, T. M., et al. (2007). A common variant in the *FTO* gene is associated with body mass index and predisposes to childhood and adult obesity. *Science*, 316(5826), 889-894. <https://doi.org/10.1126/science.1141634>
- Karell, K., Louka, A. S., Moodie, S. J., Ascher, H., Clot, F., Greco, L., & Solli, L. M. (2003). HLA types in celiac disease patients not carrying the DQA105-DQB102 (DQ2) heterodimer: Results from the European Genetics Cluster on Celiac Disease. *Human Immunology*, 64(4), 469-477. [https://doi.org/10.1016/S0198-8859\(02\)00774-2](https://doi.org/10.1016/S0198-8859(02)00774-2)
- Montague, C. T., et al. (1997). Congenital leptin deficiency is associated with severe early-onset obesity in humans. *Nature*, 387(6636), 903-908. <https://doi.org/10.1038/43185>
- Waterland, R. A., & Jirtle, R. L. (2003). Transgenerational epigenetic inheritance. *Molecular and Cellular Biology*, 23(15), 5293-5300. <https://doi.org/10.1128/mcb.23.15.5293-5300.2003>
- Franzago, M., Santurbano, D., Vitacolonna, E., & Stuppia, L. (2020). Genes and Diet in the Prevention of Chronic Diseases in Future Generations. *International Journal of Molecular Sciences*, 21. <https://doi.org/10.3390/ijms21072633>
- Holzapfel, C., Waldenberger, M., Lorkowski, S., & Daniel, H. (2022). Genetics and Epigenetics in Personalized Nutrition: Evidence, Expectations and Experiences.. *Molecular nutrition & food research*, e2200077. <https://doi.org/10.1002/mnfr.202200077>
- Mullins, V., Bresette, W., Johnstone, L., Hallmark, B., & Chilton, F. (2020). Genomics in Personalized Nutrition: Can You “Eat for Your Genes”? *Nutrients*, 12. <https://doi.org/10.3390/nu12103118>.
- Górczyńska-Kosiorz, S., Kosiorz, M., & Dziegielewska-Gęsiak, S. (2024). Exploring the Interplay of Genetics and Nutrition in the Rising Epidemic of Obesity and Metabolic Diseases. *Nutrients*, 16. <https://doi.org/10.3390/nu16203562>
- Bordoni, L., & Gabbianelli, R. (2019). Primers on nutrigenetics and nutri(epi)genomics: Origins and development of precision nutrition.. *Biochimie*, 160, 156-171 . <https://doi.org/10.1016/j.biochi.2019.03.006>
- Heianza, Y., & Qi, L. (2017). Gene-Diet Interaction and Precision Nutrition in Obesity. *International Journal of Molecular Sciences*, 18. <https://doi.org/10.3390/ijms18040787>
- Lippi, G., Longo, U. G., & Maffulli, N. (2017). Genetics and sports. *British Medical Bulletin*, 123(1), 55-73. <https://doi.org/10.1093/bmb/ldx031>
- Maughan, R. J., Shirreffs, S. M., & Sawka, M. N. (2018). Hydration and performance. *Journal of Sports Sciences*, 36(9), 1017-1027. <https://doi.org/10.1080/02640414.2017.1387857>

- Williams, C. (2017). The role of nutrition in enhancing exercise performance. *European Journal of Clinical Nutrition*, 71(10), 1181–1193. <https://doi.org/10.1038/ejcn.2017.104>
- Cunningham, S. D., Berman, K. R., & Walters, R. L. (2020). Genetic influences on dietary responses: Implications for personalized nutrition. *Journal of Nutritional Biochemistry*, 75, 108-119. <https://doi.org/10.1016/j.jnutbio.2019.108>
- Fenech, M., Bonassi, S., & Smith, M. (2017). Genetic and nutritional factors in cancer prevention: The role of nutrigenomics. *European Journal of Clinical Nutrition*, 71(1), 1-11. <https://doi.org/10.1038/ejcn.2017.96>
- Müller, M., Zha, J., & Welz, P. (2019). Nutrigenomics and the interaction between diet and genetics: Insights from vitamin D metabolism. *Frontiers in Nutrition*, 6, 26. <https://doi.org/10.3389/fnut.2019.00026>

Psikolojik Dayanıklılık ve Genetik

Yusuf Dinar İşgören¹

Özet

Bu çalışmanın amacı, genetik faktörlerin, bireylerin davranışsal özellikleri üzerindeki etkilerini incelemek ve bu bilgilerin spor psikolojisi bağlamında nasıl değerlendirilebileceğinin tartışılmasıdır. Genetik araştırmalar, bireylerin nörotransmitter sistemlerindeki varyasyonların davranışsal farklılıklarla ilişkili olabileceğini göstermektedir. Bu bağlamda, *BDNF*, *MAO-A*, *COMT*, *DRD4* ve *SLC6A4* gibi genlerin dopaminerjik ve serotonerjik sistemler üzerindeki etkileri ele alınmış, bu genlerin bireylerin saldırganlık, dürtüsellik ve stres yanıtı gibi psikolojik özellikleri üzerindeki potansiyel rolleri tartışılmıştır. Sporda piskogenetik yaklaşımların, bireylerin davranışsal tepkilerini şekillendirmede önemli olduğu düşünülmektedir. Son olarak, spor psikolojisi alanında genetik çalışmaların potansiyel uygulamaları değerlendirilmiş ve genlerin poliformizmlerin, bireylerin davranışsal özelliklerini ne şekilde değiştirdiğine ilişkin bilgiler tartışılmıştır. Genetik bilginin spor psikolojisine entegrasyonunun, sporcuların bireysel farklılıklarının anlaşılmasında ve performanslarını optimize etme noktasında önemli bir katkı sağlayabileceği düşünülmektedir.

1. GİRİŞ

Spor kavramı, içerisinde bulundurduğu dinamikler gereği, keşfedildiği tarihlerden bu yana büyük bir evrim geçirmiştir. Geçmişte dinç kalma, sağlıklı olma, fiziksel olarak fit olma gibi kavramlarla bir arada kullanılan spor kavramı, günümüzde; üst düzey performans, bonservis, taraftarlık, transfer, maaş ve rekabet gibi kavramlarla bir arada kullanılmaktadır. Endüstrileşen spor olgusu, zamanla gelişen kitlesel bir yapıya dönüşmesi gereği beraberinde maddi yatırım kaynaklarının değerlendirildiği, yüksek gelirlerin elde edildiği, siyasi ve politik olayları yönlendirebilme potansiyelini barındıran bir olgu haline gelmiştir. Bu durum beraberinde üst düzey performans gereklilerini

1 Afyon Kocatepe Üniversitesi, Spor Bilimleri Fakültesi, Afyonkarahisar/Türkiye
ydisgoren@aku.edu.tr, ORCID: 0000-0002-2447-8186

doğurmuş ve bu durum da spor bilimleri arařtırmalarının temelini oluřturmaktadır.

Sportif bařarı, gemiřte ilk olarak yalnızca bedensel hazır bulunuřluluk gereklilikleri erevesinden tartıřılsa da, gnmzde; biliřsel, duyuřsal ve motorsal aıdan yeterliliklerin nem kazandıėı bir kavram haline gelmiřtir. Sportif bařarı iin yalnızca motorsal yeterliliklerin gerekli olmadığı yadsınamaz bir gerektir. Sporcular aısından yalnızca msabaka sırasında deėil, msabaka ncesi ve sonrasında da mevcut biliřsel, duyuřsal ve motorsal yeterliliklerinin seviyesi ve bu seviyelerin geliřtirilmesi oldukça nemlidir. zellikle futbol, basketbol, voleybol vb. gibi birok spor branřı, biliřsel olarak dikkat, konsantrasyon vb., duyuřsal olarak stres, kayėı vb. motorsal olarak da eviklik, g, srat gibi zelliklerin bir arada kullanıldıėı branřlardır.

Psikolojik strese karřı diren, miza ve karakter zellikleri, iř birliėi yapma kapasitesi, bilgi alma ve iřleme yeteneėi ile zihinsel kapasite gibi faktrler, bařarılı bir spor kariyeri iin farklı dzeylerde nem tařıyan, genetik olarak belirlenmiř yksek sinirsel aktivite belirtileri arasında yer almaktadır. Ancak bu zellikler bireyler arasında farklı biimlerde ortaya ıktıėından, zihinsel yetiler (rneėin hafıza, biliřsel iřlem hızı, dikkat ve kayėı dzeyi) ile sporculardaki duygusal durum deėiřkenleri (rneėin kayėı, duygusal uyarılma ve yorgunluk) arasındaki iliřkilerin belirlenmesi iin, ilgili genlerdeki polimorfizmlerin incelenmesi byk nem tařımaktadır. Ayrıca, nrotransmitter sisteminin iřleyiřinde rol oynayan enzimler bařta olmak zere proteinlerin biyokimyasal deėiřkenliėi de genetik faktrler tarafından řekillendirilmektedir ve bu biyokimyasal farklılıkların psikofizyolojik parametrelerle nasıl iliřkili olduėu arařtırılması gereken nemli bir konudur (Valeeva vd., 2020).

1.1. Spor Psikolojisinde Genetik Yaklařım

Sporcuların beslenmesi, antrenman, koluk, aile desteėi ve uygun antrenman kořulları gibi vreysel faktrler, sporlarda atletik performansın oluřumu ve geliřimi zerinde nemli etkilere sahiptir. Bu etkilere ek olarak, sporcuların uygun antrenman modellerine tepkisi, uygun spor branřına yatkınlıėı, strese direnci ve zerlerindeki duygusal ve psikolojik baskıyı kontrol edebilme yeteneėi genetik faktrlerden etkilenebilmektedir.

Spor genetiėi alanındaki alıřmalar, spor aktivitesini etkileyen, spor beslenmesiyle iliřkili olan ve serotoninerjik ve dopaminerjik sistemler gibi psikolojik duygusal durumumuzu belirleyen genetik faktrlerin analizini iermektedir. Bu alandaki alıřmalar, tek ve ift ikizler de dahil olmak zere

geniş bir kohortta başlamış ve günümüze kadar hızla devam etmektedir (Eken vd., 2018). Spor genetiği çalışmaları arasında, atletik performansın yanı sıra zihinsel performansı etkileyen genlerin belirlenmesi üzerine ilgi, gün çektikçe artmaktadır. Bu çalışmalar, sadece bireysel sporlarda değil, aynı zamanda takım sporlarında genetik yatkınlıklara uygun psikolojik, zihinsel programların sağlanmasında da önemli bir role sahiptir (Polat vd., 2020).

DNA dizileme teknolojilerindeki ilerlemeler, atletik performansta genetik varyasyonların rolüne dair daha derinlemesine bir anlayış geliştirilmesine olanak tanımış ve “spor genomu” alanının ortaya çıkmasına katkıda bulunmuştur. Son yirmi yılda gerçekleştirilen kapsamlı araştırmalar sonucunda, bir sporcunun elit düzeyde performans sergilemesiyle ilişkilendirilebilecek 185’e kadar genetik belirteç tespit edilmiştir (Youn vd., 2021).

Bununla birlikte, son yıllarda genetik araştırmalardaki gelişmeler, çevresel faktörlerin yanı sıra atletik performansın kalıtsal belirleyicilerine yönelik vurguyu artırmıştır. Bu doğrultuda, genetik bilimleri sporcu performansının belirlenmesi ve optimize edilmesi açısından kritik bir araştırma alanı olarak öne çıkmaktadır (Kumagai vd., 2023). Güncel çalışmalar, toplamda 251 genin sporun farklı bileşenleriyle ilişkili olduğunu ortaya koymuş, bunlardan yaklaşık 20’sinin elit sporculardaki üstün performans ile doğrudan bağlantılı olduğu belirlenmiştir. Ayrıca, bu genlerin spesifik dağılımı incelendiğinde, 41’inin güç, 45’inin kuvvet ve 42’sinin dayanıklılıkla ilişkili olduğu tespit edilmiştir (Semenova vd., 2023).

Spor genetiği başlığı içerisinde yapılan araştırmaların büyük çoğunluğu fizyolojik parametreler temel alınarak yapılmaktadır. Ancak son yıllarda spor psikolojisinde de genetik alt yapının önemine ilişkin çalışmalara ilgi giderek artmaktadır.

Sporcuların performansını belirlemede stres, kaygı ve agresyon gibi psikolojik etkenler önemli rol oynamaktadır. Serotonin, dopamin ve nitrik oksit gibi nörotransmitterler ile bu maddelerin metabolizmasında görev alan genler, sporcularda psikolojik faktörlerin etkisini değerlendirmek açısından büyük bir öneme sahiptir (Akpınaroğlu vd., 2018).

İnsan psikolojisi üzerinde etkili olduğu bilinen serotoninerjik, dopaminerjik ve androjenik sistemlerde ve bu sistemlere ait genlerde meydana gelen en ufak bir bozulma stres, kaygı, saldırganlık, saldırganlık ve stres kontrolünde zorluk gibi çeşitli ruh hali bozukluklarına neden olmaktadır (Ateş vd., 2017). Serotonerjik sistem, beyindeki nörotransmitterlerin en

büyük koleksiyonu olup, bugüne kadar en çok araştırılan ve bilgi sağlanan sistemdir (Bilen ve Eliöz 2023).

Psikolojik strese direnç, mizaç ve karakter özellikleri, koordinasyon yeteneği, bilgi alma ve işleme kapasitesi gibi çeşitli psikofizyolojik parametrelerin yalnızca çevresel etkenlerden değil, aynı zamanda genetik polimorfizmlerden de kaynaklandığı bilinmektedir. Bu tür polimorfizmler, beyindeki farklı nörotransmitter sistemlerine ait birçok gende tanımlanmıştır. *DOMT*, *DRD1*, *DRD2*, *DRD3*, *DRD4*, *DBH*, *SLC6A3*, *SLC6A4*, *TPH1*, *TPH2*, *HTR2A*, *HTR2B* ve *MAOA* bu genlerden bazılardır (Andreou vd., 2016). Bu nörotransmitter sistemleri, biyolojik olarak aktif aminlerin özellikle dopamin ve serotonin olmak üzere katekolaminlerin sentezinden sorumlu olan nörotransmitter sistemleridir. Psikogenetik araştırmalarda, dopamin sistemi genellikle pekiştirme veya “ödül” mekanizmasıyla ilişkilendirilirken, serotonin sistemi belirli aktivite türlerine, özellikle kaygı ve saldırganlık gibi durumlara karşı düzenleyici bir etkiye sahip olarak tanımlanmıştır (Valeeva vd., 2020). Alan yazın incelendiğinde, sporda psikolojik dayanıklılık kavramını etkileyen bir çok gen ve genlerin poliformizimleri ile ilişkilendirilen çalışmalara rastlanmaktadır. Bu derlemenin amacı, sporda psikolojik süreçleri en çok etkileyen duygu durumlarının genetik alt yapılarını inşa eden genlerin araştırılması ve sistematik bir şekilde ortaya konulmasıdır.

2. PSİKOLOJİK DAYANIKLILIĞI ETKİLEYEN GENLER

2.1. Brain-Derived Neurotrophic Factor (*BDNF*)

Genetik yapımızın egzersizden ne ölçüde fayda sağlayacağımızı belirlemede önemli bir rol oynayabileceği fikri, uzun yıllardır sporda genetik biliminin araştırma konularından birisi olarak tartışılmaktadır. Literatürde geniş çapta kabul gören bulgular, fiziksel aktivitenin; düşük stres düzeyi, anksiyete ve depresif semptomların azalması gibi bir dizi olumlu sağlık çıktısıyla ilişkili olduğunu göstermektedir. Bu olumlu etkilerin altında yatan olası mekanizmalardan birisinin, Beyinden Türetilmiş Nörotrofik Faktör (*BDNF*) proteininin rolü olduğu bilinmektedir (Mata vd., 2010).

Beyinden türetilen nörotrofik faktör (*BDNF*), merkezi ve periferik sinir sistemindeki nöronların hayatta kalmasını, büyümesini ve işlevini etkileyen, sinapsları stabilize eden ve sinaptik işlevi, akson ve dendrit dallarını düzenleyen bir nörotrofindir. Bu protein, bu hücrelerin büyümesinde, olgunlaşmasında (farklılaşma) ve bakımında rol oynayarak sinir hücrelerinin (nöronların) hayatta kalmasını desteklemektedir ve beyinde, hücre-hücre iletişiminin gerçekleştiği sinir hücreleri (sinapslar) arasındaki bağlantılarda oldukça aktiftir (Polat vd., 2020). *BDNF*, nöronların hayatta kalmasını

destekleyen, yeni nöron ve sinaps oluşumuna katkıda bulunan ve özellikle hipokampüste farklılaşmayı teşvik eden önemli bir nörotrofik faktördür (Huang ve Reichardt, 2001). Ayrıca, stres kaynaklı nöronal hasara karşı koruyucu bir etkiye sahip olduğu bilinmektedir (Mata vd., 2010).

BDNF, beynin tüm bölgelerinde bulunmasına rağmen en yoğun olarak hipokampus, amigdala, serebral korteks ve serebellumda eksprese edilmektedir. Ayrıca, kas kasılması sırasında iskelet kasında üretilmesine rağmen, kas kaynaklı *BDNF*'nin dolaşıma katılmadığı bilinmektedir (Matthews vd., 2009). Bununla birlikte, kandaki *BDNF* seviyelerinin beyindeki seviyeleriyle güçlü bir ilişki içinde olduğu ifade edilmektedir (Klein vd., 2011). *BDNF*'nin büyük bir kısmı kanda trombositlerde depolanırken, serbest halde bulunan plazma *BDNF* seviyesi oldukça düşüktür. Bu nedenle, periferik *BDNF* ölçümlerinde kaynağın plazma mı yoksa serum mu olduğu dikkate alınmalıdır.

Etnier ve arkadaşlarına göre (2016) yoğun fiziksel egzersiz, trombosit aktivasyonunu artırarak *BDNF*'nin trombositlerden plazmaya salınmasını sağlamaktadır. Periferik olarak salınan *BDNF*, kan-beyin bariyerini geçerek merkezi sinir sisteminde nöronal plastisiteyi desteklemektedir (Klein vd., 2011). Ayrıca, egzersiz kaslardan İrisin gibi miyokinlerin salınımını tetikleyerek, hipokampus gibi beyin bölgelerinde *BDNF* üretimini artırmakta ve böylece *BDNF*'in kan ve beyin seviyelerini düzenlemektedir (Jodeiri-Farshbaf ve Alviña, 2021). Bu bulgular, egzersizin bilişsel süreçler üzerindeki olumlu etkilerinde *BDNF*'nin aracılık eden temel biyolojik mekanizmalardan biri olabileceğini göstermektedir.

BDNF, akut egzersizin bilişsel performans üzerindeki etkilerini anlamada çeşitli nedenlerle önemli bir araştırma konusu olarak öne çıkmaktadır. İlk olarak, *BDNF*'nin nöronal sağkalımı, büyümeyi ve bakım süreçlerini desteklemesi nedeniyle merkezi sinir sisteminin sağlığında kritik bir rol oynadığı öne sürülmektedir. İkinci olarak, *BDNF*'nin hafızanın pekiştirilmesinde etkili olduğu hem hayvan modelleriyle yapılan çalışmalarda, hem de insan araştırmalarında gösterilmiştir (Egan vd., 2003). Üçüncü olarak, literatürdeki bulgular, tek bir egzersiz seansının periferde ölçülen *BDNF* düzeylerini artırabileceğini göstermektedir (Knaepen vd., 2010). Dolayısıyla, *BDNF*'nin düzenlenmesi ve genetik varyasyonları, bireylerin fiziksel aktiviteye verdiği yanıtı ve egzersizin bilişsel ve duygusal sağlık üzerindeki etkisini belirleyen kritik faktörler arasında yer almaktadır (Mata vd., 2010).

BDNF proteini *BDNF* geni tarafından kontrol edilir. *BDNF* geni 11p13 bölgesinde bulunur ve sinir hücrelerinin gelişimi için önemli bir protein

olan *BDNF* üretmektedir. Bu gen, önce *proBDNF* olarak sentezlenir ve daha sonra aktif hale gelir. rs6265 adı verilen genetik değişim, Val66Met polimorfizmine yol açar. Bu değişimde G alleli “Val”, A alleli ise “Met” olarak kodlanır. Araştırmalara göre, bu genetik farklılık egzersiz sırasında strese neden olma, motivasyonu etkileme ve bazı bireylerde psikolojik sorunlara yol açabilmektedir (Polat vd., 2020). *BDNF* met alleli taşıyan bireylerde, met alleli olmayanlara kıyasla daha düşük düzenlenmiş *BDNF* ifadesi vardır (Egan vd., 2003). Egan ve meslektaşları, hipokampal nöronlarda *BDNF* proteininin yapısal salgılanmasında met *BDNF* ve val *BDNF* arasında bir fark olmamasına rağmen, *BDNF* proteininin düzenlenmiş veya aktiviteye bağlı salgılanmasının met *BDNF*'de ciddi şekilde azaldığını göstermiştir (Chen vd., 2006). *BDNF* proteininin büyük ölçüde nöronlardaki düzenlenmiş salgılama yoluyla serbest bırakıldığı dikkate alındığında (Egan vd., 2003), *BDNF*Met taşıyan nöronlarda azalmış veya bozulmuş aktiviteye bağlı olarak salgılanmanın da düştüğü görülmektedir. Bu durum, en az bir *BDNF* Met alleleline sahip bireylerde mevcut *BDNF* protein seviyelerinde belirgin bir azalmanın ortaya çıkmasına neden olmaktadır. Ancak fiziksel aktivite ayrıca *BDNF* protein seviyelerini ve *BDNF* mRNA ekspresyonunu artırmaktadır (Mata vd., 2010).

2.1.1. Brain-Derived Neurotrophic Factor Geni ve Bilişsel Gelişim

Fiziksel aktivitenin insan bilişi üzerindeki etkilerini yöneten moleküler mekanizmalar üzerine kapsamlı çalışmalar yürütülmüştür. Bu çalışmalar, egzersiz sırasında kaslardan, yağdan ve karaciğer dokularından salınan proteinlerin nöronal plastisite (Yang vd., 2020), sinir hücrelerinin hayatta kalması (Lipsky ve Marini, 2007) ve beyin vaskülarizasyonunu teşvik etme (Lin vd., 2014) süreçlerinde rol oynadığını göstermektedir. Bu süreçlerde özellikle Beyinden Türetilmiş Nörotrofik Faktör (*BDNF*) önemli bir yere sahiptir. *BDNF*, bilişsel performansın gelişimi ve sürdürülmesi, hücre sel büyüme, öğrenme ve hafıza gibi zihinsel süreçlerde kritik bir rol oynamaktadır (Cattaneo vd., 2016; Schmolesky vd., 2013).

BDNF, diğer nörotrofinlerden farklı olarak sinir hücrelerinde nörogenez, sinaptik plastisite ve metabolizma ile ilişkili moleküler yolları düzenleyen bir nörotrofindir (Egan vd., 2003). Hipokampüsteki hücrelerin büyümesini ve çoğalmasını destekleyerek bilişsel işlevleri güçlendirmektedir (Mata vd., 2010).

Akut egzersize yanıt olarak yapılan çalışmalar, genel olarak bilişsel performansta iyileşmeler ve *BDNF* seviyelerinde artışlar göstermiştir. Ancak, *BDNF*'deki değişimler ile bilişsel performans arasındaki ilişkiye dair bulgular

tutarsızdır. Skriver vd. (2014) gibi arařtırmalar, *BDNF* ile iliřkisel bellek, alıřma belleęi ve motor bellek arasında pozitif bir iliřki bildirmiřtir. Buna karřılık Tsai vd. (2014) anlamlı bir iliřki bulamamıř, bazı alıřmalar ise bu iliřkiyi test etmemiřtir. Pozitif iliřki bildiren alıřmaların oęunda biliřsel performans, bellek lümleri ile deęerlendirilirken, iliřki bulunamayan alıřmalarda dikkat, bilgi iřleme hızı ve yönetici iřlevler gibi farklı biliřsel alanlar incelenmiřtir (Etnier vd., 2016). Bu doęrultuda biliřsel geliřim ve *BDNF* iliřkisini inceleyen arařtırmaların geliřtirilmesine ihtiya vardır.

2.1.2. *BDNF* Geni ve Psikolojik Özellikler Üzerindeki Etkileri

BDNF (Beyinden Türetilen Nörotrofik Faktör), depresyon ve stresle iliřkili nörotrofik eksikliklerin etkilerini anlamak ve bu süreçlerdeki potansiyel tedavi yaklařımlarını keřfetmek için önemli bir biyomarker olarak öne çıkmaktadır. *BDNF*'nin Majör Depresif Bozukluk (MDD) gibi ruhsal bozukluklarda rolü, son yıllarda yapılan arařtırmalarla daha da belirginleřmiřtir. (Jodeiri Farshbaf ve Alviña, 2021). Örneęin, depresyonla yařayan bireylerde yapılan alıřmalarda, antidepresan tedavilerin *BDNF* seviyelerini artırdıęı görölmüř, ancak tedaviye direnli depresyon ve ilaçların yan etkileri gibi sorunları da vurgulanmıřtır (Krishnan ve Nestler, 2008). Antidepresanlar kadar etkili olduęu gösterilen egzersizin, depresyon üzerindeki etkileri üzerine yapılan alıřmalar da *BDNF*'nin önemli bir rol oynadıęını ortaya koymaktadır (Kandola vd., 2019). Özellikle fiziksel aktivitenin, nöroplastisiteyi destekleyerek hem *BDNF* seviyelerini artırdıęı hem de depresyon semptomlarını azalttıęı gösterilmiřtir (Mata vd., 2010)

BDNF'nin depresyon ve stresle iliřkisini anlamada, nörotrofik hipotez önemli bir yere sahiptir. Bu hipoteze göre, stres ve depresyon nörotrofin eksiklięi ile baęlantılıdır ve bu eksiklik, nöronal atrofiyi ve prefrontal korteks gibi kritik beyin bölgelerinde hücre kaybını tetikleyebilmektedir (Banar, 2011). Bu süreçlerde *BDNF*'nin nöroprotektif etkileri, stresin hipokampal hücrelere zarar veren etkilerini sınırlayabilmektedir. Depresyonla iliřkilendirilen düřük *BDNF* seviyelerinin, depresyon semptomlarının řiddetiyle ters orantılı olduęu bulunmuřtur (Karege vd., 2002). Bu bulgular, *BDNF*'nin depresyonun tedavisinde önemli bir hedef olabileceęini göstermektedir.

BDNF ile kortizol arasındaki iliřki de oldukça dikkat ekicidir. Saęlıklı bireylerde, *BDNF* ve kortizol seviyelerinin sabah saatlerinde arttıęı ve gün boyu paralel bir ritim izledięi gösterilmiřtir (Begliuomini vd., 2008). Bununla birlikte, stres ve depresyon gibi durumların *BDNF* düzeylerini nasıl etkiledięini ve bu düzeylerin tedaviye nasıl tepki verdięini arařtırmak

önemlidir. Özellikle, invaziv olmayan örnekler kullanarak tükürükteki *BDNF* seviyelerinin incelenmesi, stresse ilişkili nöroplastisite belirteçlerinin araştırılmasında önemli bir alan olarak öne çıkmaktadır (Ballestar-Tarin vd., 2024).

Son olarak, fiziksel aktivitenin *BDNF* üzerindeki etkileri, sporcuların performansına olan katkılarıyla da ilişkilidir. *BDNF* in, öğrenme ve hafıza gibi bilişsel işlevlerde rol oynadığı ve bu yüzden sporcuların psikolojik ve fizyolojik performanslarını belirleyen genetik faktörler arasında yer aldığı kabul edilmektedir (Polat vd., 2020). Egzersizin *BDNF* seviyeleri üzerindeki etkisinin, özellikle depresyonun şiddetini azaltma potansiyelini göz önünde bulundurulduğunda, düzenli fiziksel aktiviteyi teşvik etmek, bu tür ruhsal bozuklukların tedavisinde önemli bir strateji olabileceği düşünülmektedir. Bu araştırmalar, *BDNF*'nin depresyon ve stres gibi nöropsikiyatrik semptomların piskofizyolojisinde önemli bir rol oynadığını ve fiziksel aktivitenin, *BDNF* seviyelerini artırarak sporcuların psikolojik dayanıklılık süreçlerinde etkili bir strateji olabileceğini desteklemektedir (Karege vd., 2002).

2.2. Catechol-O-Methyltransferase (*COMT*)

Psikolojik özellikler spor performansını önemli ölçüde etkilemektedir ve dopamin, fiziksel aktiviteye katılımı teşvik eden bilişsel-motivasyonel ödül mekanizmalarında merkezi bir rol oynamaktadır (Martín-Rodríguez vd.,2024). Dopaminin, bireylerin fiziksel aktiviteye katılma motivasyonunu etkilediği kanıtlanmış (Dohrn vd.,2020) ve motor fonksiyon üzerindeki rolünün olduğu ifade edilmiştir. Ayrıca, dopamin tarafından desteklenen etkili bilişsel kontrol, fiziksel aktivitelere sürekli katılımın temel bileşenlerinden biridir (Audiffren vd., 2019).

Dopaminerjik nörotransmisyonu düzenleyen birkaç gen bulunmaktadır ve bu genlerdeki polimorfizmler, önemli işlevsel ve davranışsal sonuçlar doğurabilmektedir (Witte ve Flöel 2012). Bu genler arasında, dopamin reseptör yoğunluğuyla ilişkili olan dopamin reseptör genleri (*DRD*) ve katekol-O-metiltransferaz (*COMT*) geni ile dopamin metabolizmasında rol oynayan dopamin taşıyıcı geni (*DAT1*) yer almaktadır (Huppertz vd., 2014). Bu genlerdeki varyasyonlar, reseptör yoğunluğunu, nörotransmitter metabolizmasını ve dopamin geri alımını değiştirerek dopaminle ilişkili davranışları etkilediği bilinmektedir. Özellikle prefrontal kortekste dopaminin enzimatik bozunmasından sorumlu olan *COMT* geni, dopamin düzenlemesi üzerindeki etkisi nedeniyle kapsamlı bir şekilde incelenen bir varyant olan Val158Met polimorfizmi ile bilinmektedir. Bu polimorfizm, *COMT*'nin enzimatik aktivitesini etkiler ve Met alleli daha düşük enzim aktivitesiyle

ilişkilendirilir. Ayrıca bu poliformizm prefrontal kortekste daha yüksek dopamin seviyelerine yol açmaktadır ve karar verme ve yönetici kontrol gibi bilişsel işlevleri etkilemektedir (Humińska-Lisowska, 2024).

COMT geni 22q11.2'de yer alır ve dopamin, noradrenalin ve adrenalin gibi katekolamin bileşiklerinin parçalanmasından sorumludur. Val158Met veya rs4680, *COMT* genindeki en iyi araştırılmış tek nükleotid polimorfizmidir. *COMT* genindeki bu genetik varyasyon, dopaminin parçalanmasını kontrol etmekten sorumlu olan *COMT* enziminin işlevselliğinde değişikliklere neden olur (van Breda vd., 2015; Abe vd., 2017; Humińska-Lisowska vd., 2023). Araştırmalar, bu değişikliklerin şizofreni, bipolar bozukluk, obsesif-kompulsif bozukluk ve migren gibi bazı hastalıkların başlangıcında rol oynadığını ortaya koymuştur. Ek olarak, saldırgan duygusal tepkilerin, motivasyonun ve antisosyal davranışların sergilenmesi ile de ilişkilidir (Huang vd., 2016; Lee vd., 2022; Zmijewski vd., 2021).

2.2.1. Catechol-O-Methyltransferase Geni ve Bilişsel Özellikler Üzerindeki Etkileri

COMT rs4680 polimorfizminin nöropsikiyatrik bozukluklar ve katekolamin katabolizmasının düzenlenmesi üzerindeki etkilerine dair birçok çalışma bulunmaktadır (Bilder vd., 2004). Bu polimorfizm, Val ve Met allellerinin değişimi ile *COMT* enziminin aktivitesinde farklılıklar yaratarak dopamin seviyelerini etkileyebilmektedir (Srivastava vd., 2021).

Bazı araştırmalar, *COMT* rs4680 genotipinin bireylerin kişilik özellikleri, stresle başa çıkma ve zihinsel dayanıklılık gibi faktörlerde önemli bir rol oynayabileceğini göstermektedir (Humińska-Lisowska vd., 2023; Tartar vd., 2020;). Humińska-Lisowska ve arkadaşları, *COMT* rs4680 polimorfizminin dövüş sanatları sporcularındaki kişilik özellikleri ile ilişkisini incelemiş ve bu polimorfizmin sporcuların yenilik arama, öz yönetim ve kendini aşma becerileri üzerinde önemli bir etkiye sahip olduğunu belirtmiştir (2023). *COMT* geni, katekolaminlerin bozulmasından sorumlu olup, dopamin seviyeleriyle ilişkilidir ve bu gen varyantları bilişsel işlevler, kaygı ve stres tepkileri gibi psikolojik faktörleri etkileyebilmektedir (Nogueira vd., 2019).

Kromozom 22q11.21 üzerinde bulunan *COMT* geni, dopamin, norepinefrin ve epinefrin gibi katekolamin nörotransmitterlerini parçalamaktan sorumlu olan katekol O-metiltransferaz (*COMT*) enzimini kodlar. Bu enzim, özellikle prefrontal kortekste etkindir ve karar verme, duygusal düzenleme ve stres tepkisi gibi yönetici işlevlerde kritik bir rol oynamaktadır (Bastos vd., 2017) *COMT* genindeki en iyi belgelenmiş polimorfizmlerden biri olan rs4680, Val158Met (G/A) bulunmasına neden

olur ve bu deęişiklik *COMT* enzim aktivitesini önemli ölçüde etkiler. Met/Met (A/A) homozigotları, Val/Val (G/G) taşıyıcılarından 3-4 kat daha düşük *COMT* aktivitesine sahiptir. Bu durum, prefrontal kortekste dopamin seviyelerinin artmasına yol açarak çalışma belleęi ve ödül beklentisi gibi kritik bilişsel işlevleri etkileyebilir (Schmack vd., 2008). Abe ve arkadaşları, Met allelinin yüzücülerde bilişsel kapasite ve rekabet gücü ile pozitif ilişkili olduğunu ortaya koymuştur (Abe vd., 2017).

2.2.2. Catechol-O-Methyltransferase Geninin Psikolojik Özellikler Üzerindeki Etkileri

Sporcuların duygusal dayanıklılık, sabır ve stres yönetimi gibi kişilik özellikleri, sportif başarılarını etkileyen önemli faktörlerdir (Youn vd., 2021). Ancak, elit dövüş sporcularının zihinsel ve duygusal gücünü etkileyen psikogenetik faktörler üzerine yapılan araştırmalar oldukça sınırlıdır. Alan yazınında bulunan çalışmalar, genellikle genetięin atletik ve fiziksel performansa katkıda bulunduęunu vurgulamıştır. Bu araştırmalar, genetik varyantların elit atletik performansla ilişkili fenotipik özellikleri etkileyebileceğini göstermektedir (Youn vd., 2021; Humińska-Lisowska vd., 2022).

Saęlıklı bireylerden oluşan geniş gruplar üzerinde yapılan çalışmalar, *COMT* geninin rs4680 polimorfizminin Met alleli ile antrenman sürecinde ödüllere karşı verilen olumlu tepkiler arasında bir ilişki olduğunu göstermiştir (Corral-Frias vd., 2016). Bu ilişki, katekol-O-metiltransferaz enziminin aktivitesindeki azalmanın bir sonucu olabilir (Chen vd., 2004). Bununla birlikte, *COMT* genetik polimorfizminin profesyonel sporcuların psikofizyolojik durumuna katkısı konusunda çelişkili veriler bulunmaktadır (Van Breda vd., 2015). Erkek triatletler üzerinde yapılan bir başka çalışmada, Met/Met genotipine sahip ultra dayanıklılık sporcularının daha yüksek yenilik arama davranışı gösterdiği belirlenmiştir; bu durum, enzimin Met alleli taşıyıcılarında dopamin nörotransmisyonunu artırma potansiyeli ile açıklanmıştır (Van Breda vd., 2015). Ancak, Met alleli aynı zamanda artan kaygı ve istenmeyen duygular (Zmijewski vd.,2021) ve görev deęiştirme yeteneęinin azalmasıyla da ilişkilendirilmiştir (Colzato vd.,2010). *COMT* enziminin prefrontal kortekste dopamin düzenleyici rolü ve dopaminerjik nöronların hareket eylemlerini tetiklemedeki önemi göz önüne alındığında Val158Met polimorfizminin bireylerin psikofizyolojik özellikleri üzerindeki etkisi farklılık gösterebilir (Valceva vd., 2020).

Yayınlanan veriler, Met alleli taşıyıcılarının daha huzursuz bireyler olduğunu, keşifsel aktivitelere daha fazla katıldığını ve strese daha duyarlı

olduklarını göstermektedir. Öte yandan, Val alleli taşıyıcıları daha yüksek stres toleransı ve direnç seviyeleri ile karakterize edilmektedir (Montirosso vd., 2016). Çalışmalar, Met alleleline sahip sporcuların kişisel kaygıya daha yatkın olduğu yönünde bulgular sunmaktadır. Yüksek kaygı, olumsuz kişilik özellikleriyle ilişkili olup saldırgan davranışları tetikleyebilmekte ve çatışmalı ilişkiler için zemin oluşturabilmektedir. Ancak, kaygı düzeyinin artması bazı durumlarda aktiviteyi ve olası tehlikeleri öngörme yeteneğini güçlendirebilir, bu da sporda bazı durumlarda avantajlı olabilir (Pronyaeva, 2014). Ek olarak, *COMT* geninin Val158Met polimorfizminin Rus kadınlarında duygusal belirtilerle ilişkisini inceleyen çalışmalar, Val allelinin daha yüksek fiziksel saldırganlık ile bağlantılı olduğunu ortaya koymuştur (Kulikova vd., 2008). Met alleli taşıyıcılarının ise daha yüksek bilişsel kapasiteye, beyinde daha fazla gri maddeye sahip olduğu, depresyon riskinin daha düşük olduğu ve fiziksel saldırganlık eğilimlerinin azaldığı bildirilmiştir (Mier vd., 2010). Bu nedenle, Met genotipine özgü belirli parametrelerdeki (FP ve RS) artışlar, sinir sistemi işlevinin oldukça yüksek üretkenliğe sahip olduğu şeklinde yorumlanabilir (Valeeva vd., 2020).

COMT geninin mizaç özelliklerini etkilediğine dair bulgular da bulunmaktadır. Bazı mizaç özellikleri, bireyin stres faktörlerine karşı verdiği duygusal tepkileri düzenleyerek stres durumlarını yönetmede rol oynar. Bu etki, özellikle yoğun fiziksel ve zihinsel baskıya maruz kalan sporcular için belirgin hale gelmektedir. Dövüş sporları ile ilgilenen bireylerin mizaç özelliklerinin diğer spor branşlarındaki bireylerden farklı olduğunu ve bu farklılıkların *COMT* geninin işlevsel polimorfizmi ile ilişkili olduğunu belirtmiştir. Çalışmalar, *COMT* gen varyantları ile mizaç özellikleri için FCB-TI puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişkiler olduğunu göstermektedir. Bu bulgular, genetik çeşitliliğin bireylerin mizaç özelliklerini ve stresle başa çıkma mekanizmalarını etkileyebileceğini ortaya koymaktadır (Leznicka vd., 2018).

2.3. Monoamine Oxidase A (*MAO-A*)

Davranışsal genetik üzerine yapılan çalışmalarda sıkça adı geçen ve insan vücudunda üretilen katekolaminlerin (dopamin ve norepinefrin) merkezi ve çevresel sinir sisteminde nörotransmitter olarak yaşamsal öneme sahip olduğu bilinmektedir. Bu kimyasallar monoamin oksidaz (*MAO*) tarafından metabolize edilmektedir. Bu açıdan bu ilişkinin kişilik özelliklerinin belirlenmesinde önemli bir etkiye sahip olduğu belirlenmiştir (Lesch vd., 1996).

Monoamin taşıyıcıları (*MAT*'ler), ruh hali, davranış ve bilişsel işlevlerin düzenlenmesinde kritik bir rol oynar ve serotonin, dopamin ve norepinefrin gibi nörotransmitterlerin geri alımını kolaylaştırarak nörotransmisyonun ayrılmaz bir parçasıdır. Serotonin (*SERT*), dopamin (*DAT*) ve norepinefrin (*NET*) taşıyıcıları, kendi nörotransmitterleri için oldukça seçici olmalarına rağmen, diğer monoaminleri kısmen alabilirler. Bu taşıyıcılar, fizyolojik nöroendokrin işlevler ve merkezi sinir sisteminin (*CNS*) düzgün çalışması için önemli olan monoamin homeostazını korumaktadır. *MAT* yapısını, taşıma verimliliğini veya ekspresyon seviyelerini etkileyen mutasyonlar veya polimorfik alleller, depresyon, *DEHB* ve anksiyete gibi nöropsikiyatrik durumların gelişimine yol açarak nörotransmisyonu bozabilir. *MAT*'lardaki işlev bozuklukları, monoamin seviyelerindeki değişikliklerle ilişkilidir ve bu bozukluklar, nöropsikiyatrik hastalıkları taklit eden fenotipler gösteren fare modellerinde gözlemlenmiştir. Bu bulgular, *MAT*'ları, selektif serotonin geri alım inhibitörleri (*SSRI*'lar) gibi ilaçlar için terapötik hedefler olarak önemli kılmaktadır (Aggarwal ve Mortensen., 2017).

MAOA geni, monoamin oksidaz A adı verilen bir enzim yapmak için talimatlar sağlamaktadır. Spesifik olarak, monoamin oksidaz A, nörotransmitterler serotonin, epinefrin, norepinefrin ve dopaminin parçalanmasında rol oynar. Serotonin tarafından iletilen sinyaller ruh halini, duyguyu, uykuyu ve iştahı düzenler. Epinefrin ve norepinefrin vücudun strese verdiği cevabı kontrol eder. Dopamin, yumuşak fiziksel hareketler üretmek için beyin içindeki sinyalleri iletir. *MAOA* genindeki mutasyonlar monoamin oksidaz A eksikliğine neden olur. Bu durum neredeyse yalnızca erkekleri etkiler ve hafif zihinsel engelli ve saldırgan ve şiddetli patlamaları içeren davranış sorunları ile karakterize edilir (Güngör, 2022).

MAOA geninde iki temel allel formu bulunur. Bunlar yüksek transkripsiyonel aktiviteye sahip 4 tekrarlı allel ve düşük transkripsiyonel aktiviteye sahip 3 tekrarlı allel olarak formu olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu genetik varyasyon X kromozomu üzerinde yer aldığı için, erkekler tek bir X kromozomuna sahip olduklarından daima homozigotken, kadınlar iki X kromozomu taşıdıkları için homozigot veya heterozigot olabilirler. Ancak, dişilerde X kromozomlarından birinin rastgele inaktivasyonu nedeniyle *MAOA* ekspresyonunun nasıl etkilendiği halen belirsizliğini korumaktadır (Buades-Rotger ve Gallardo-Pujol, 2014).

MAOA geni ile yapılan çalışmalar, bu genin yetişkinlerde serebral kortekste, özellikle medial frontal ve singulat bölgelerde yüksek konsantrasyonda bulunduğunu; subkortikal alanlar arasında, hipokampal unkus, talamus ve hipotalamusun medial pulvinarında yine yüksek

konsantrasyonların bulunduğunu; striatum ve globus pallidusta ise çok düşük seviyelerin bulunduğunu ortaya koymuştur. En düşük ifade serebellar korteks ve beyaz cevherde bulunmuştur (Tong vd., 2013). *MAO-A* ayrıca hipotalamusta, ardından amigdala, habenula ve nucleus accumbens'te oldukça bol miktardadır. *MAO-A*'nın korteks boyunca dağılımı nispeten yüksektir; özellikle prefrontal korteks ve ön singulat kortekste yüksek seviyelerde bulunurken, hipokampüste orta düzeydedir. Talamus, omurilik, hipofiz bezi ve serebellumda ise daha düşük seviyelerde görülmektedir (Kolla ve Bortolato, 2020).

2.3.1 Monoamine Oksidase A ve Psikolojik Özellikler Üzerindeki Etkileri

Dopaminerjik sistemin düzenlenmesinde etkili olan serotonerjik sistemler, özellikle dürtüsel ve saldırgan davranışlarla ilişkilidir. Bu tür davranışların, prefrontal kortekste nörotransmitterler arasındaki dengenin bozulmasıyla bağlantılı olduğu bilinmektedir. *MAO-A* geni, dopamin, norepinefrin ve serotonin de dahil olmak üzere (Raine, 2008) çeşitli nörotransmitterlerin katabolizmasında önemli bir rol oynayan monoamin oksidaz A enzimini kodlamaktadır (McDermott vd., 2009).

Saldırgan davranış gösteren bireylerde, serotonin, dopamin ve *MAO* ile ilişkili genetik varyantlar ve polimorfizmler sıklıkla tanımlanmıştır (Ebstein vd., 1997). Davranışsal özellikler üzerine yapılan çalışmaların çoğunda, *MAO-A*, *COMT* ve *5-HTT* enzimlerini kodlayan genlerin, bireylerin davranışsal özellikleriyle ilişkili yollar üzerinde polimorfizm gösterdiği belirlenmiştir. Farklı varyantların bireylerin davranış eğilimleri üzerindeki etkileri incelendiğinde, şiddet içeren davranışların bu genlerle ilişkili olabileceği görülmüştür (Edmondson vd., 2004). Genetik araştırmalar, bireyler arası farklılıklarla birlikte kalıtsal olabilen anksiyete, saldırganlık ve depresyonla ilişkili bazı genleri kapsamaktadır (Bozaslan ve Yükseloğlu, 2022).

Serotonerjik aktivitedeki değişim dürtüsellik ve kaygı ile ilişkilendirilmiştir. Monoamin oksidaz A eksikliği olan farelerde *CNS* serotonin ve norepinefrin seviyeleri artmıştır; yavrular korkuda artış, yetişkin erkeklerde ise saldırganlıkta artış göstermiştir (Cases vd. 1995). Sağlıklı erkeklerde, *MAOA*'nın kortikal bölgelerdeki aktivitesi saldırganlık ölçümleriyle ters orantılıdır (Alia-Klein vd. 2008). *MAOA* geninin promotör bölgesinde 30 bp'lik bir tekrarı vardır (*MAOA-LPR*) ve bu transkripsiyonel verimliliği etkiler (Sabol vd. 1998). Sağlıklı insanlarda, *MAOA-LPR* genotipi, engelleyici kontrol de dahil olmak üzere duygusal düzenleme için limbik devre varyasyonunu ve dürtüsellik

testlerinde beyin tepkisi farklılıklarını öngörür (Meyer-Lindenberg vd. 2006; Passamonti vd. 2006). Genler ve çevre arasındaki etkileşimler ($G \times E$) patolojik davranış için risk-dayanıklılık dengesini etkileme olasılığı yüksektir (Moffitt vd. 2005).

Monoamin oksidaz A geni saldırganlık, kaygı ve korkunun yönetiminde doğrudan rol oynayan genler olarak kabul edilmiştir (Gerra vd., 2005; Lesch vd., 2012; Pavlov vd., 2012; Weintraub vd., 2005) ve bu nedenle potansiyel olarak psikolojik iç görülerin duygusal yönetiminde rol oynayabilmektedir (Filonzi vd., 2015).

Birkaç çalışma, erkek ergenlerde ve yetişkinlerde *uVNTR* polimorfizminin *MAOA-L* allellerinin doğası gereği ASB, psikopati ve özellikle suç şiddetine daha fazla eğilimle ilişkili olduğunu belgelemiştir (Tiihonen vd., 2015).

Başka bir çalışmada Hollanda uyruklu olduğu bilinen bir ailenin erkeklerinin normalin üzerinde agresif ve antisosyal davranışlar sergilediği gözlemlenmiştir. Bu durumda aile üyeleri üzerinde yapılan genetik çalışmalarda monoaminoksidaz enziminin çoğunun yokluğuna neden olan bir mutasyon belirlenmiştir. Ancak enzimin beyindeki birçok önemli nörotransmitterin parçalanmasından sorumlu olduğu bilinmektedir. Ayrıca daha aşırı aktiviteye sahip *MAO* (*MAOA-L*) gen varyantlarının daha yüksek aktiviteye sahip gen varyantlarına (*MAOA-H*) göre daha fazla serotonin salınımına neden olduğu gösterilmiştir (Morishima vd., 2006).

2.4. Dopamine Receptor D4 (*DRD4*)

DRD4, araştırılan ilk dopamin reseptör geni olup, insan genomunda kromozom 11'in 11p15.5 bölgesinde lokalize edilmiştir. Yüksek polimorfik yapısı nedeniyle insan popülasyonlarında en yaygın olarak çalışılan genlerden biri olarak kabul edilmektedir. *DRD4* ile yapılan genetik çalışmalar, genin özellikle 3. ekzonundaki Değişken Sayılı Tandem Tekrar (*VNTR*) polimorfizmi üzerine yoğunlaşmıştır. Genin kısa formunda 48 baz çiftlik (bp) bir DNA dizisi bulunurken, uzun formunda bu domainin yedi kez tekrarlandığı belirlenmiştir (Asghari vd., 1994).

DRD4'ün promotör bölgesi oldukça polimorfik olup, özellikle *C521T* polimorfizmi ve ekzon 3 *VNTR* polimorfizminin, genin ekspresyon hızı ve dolayısıyla reseptör molekül sayısı ile doğrudan ilişkili olduğu rapor edilmiştir (Okuyama vd., 2000). *DRD4* gen polimorfizminin uzun formunun, bağımlılıkta kritik rol oynayan yenilik arayışı ve dışadönüklük gibi davranışsal özelliklerle ilişkili olduğu öne sürülmüştür (Schinka vd., 2002).

D4 dopamin reseptörü, merkezi sinir sisteminde entorinal korteks, prefrontal korteks, dorsomedial talamus, lateral septal çekirdek, hipotalamus ve hipokampus gibi limbik sistemin bazı temel bölgelerinde yoğun olarak bulunmaktadır (Primus vd., 1997). Bu beyin yapılarının, duygusal düzenleme, dikkat ve motivasyon gibi bilişsel süreçlerde önemli rol oynadığı düşünülmektedir (Kreek vd., 2005). Ayrıca, *DRD4* geninin çeşitli varyantlarının yenilik arayışı, dışadönüklük, şizofreni ve dışlaşdırma bozukluklarıyla ilişkili olduğu farklı çalışmalar tarafından ortaya konmuştur (Lai vd., 2010).

2.4.1. Dopamine Receptor D4 Geni ve Psikolojik Özellikler Üzerindeki Etkileri

Genetik belirteçler ile yüksek riskli aktivitelere katılma eğilimi arasındaki olası bağlantılar, genetikçiler tarafından uzun süredir araştırılmaktadır. G proteini ile kenetli bir reseptör olan ve adenil siklaz inhibitörü olarak görev yapan D4 dopamin reseptörünün polimorfizmlerinin, insanlarda ve diğer organizmalarda risk alma ve yenilik arayışı gibi davranışlarla ilişkili olduğu öne sürülmektedir. Bu bağlamda, Thomson ve arkadaşları tarafından yürütülen kayakçı ve snowboardcular üzerine yapılan çalışma (Thomson vd., 2013), bu hipotezi destekleyen önemli bulgulardan biri olarak öne çıkmaktadır. Dopamin, bağımlılık ve madde kötüye kullanımı üzerinde belirleyici bir rol oynayan temel bir nörotransmitter olarak değerlendirilmektedir. Ekstrem sporlarla uğraşan bireylerin risk alma davranışlarının, adrenalin, dopamin ve endorfin dalgalanmalarıyla ilişkilendirildiği bilinmektedir. Psikologlar ve psikiyatristler, dopamini “harekete geçme ve yeni deneyimler arama motivasyonu sağlayan hormon” olarak tanımlamaktadır (Tofler vd., 2018).

Dopaminin, bireylerin riskli kararlar almasını etkileyen temel bir nörotransmitter olduğu belirtilmektedir. Bu nörotransmitterin taşıyıcısı ve reseptörlerini kodlayan genler, bireylerin spor eğilimlerini belirlemede önemli bir faktör olarak değerlendirilmektedir (Chmielowiec vd., 2021). Dopamin, haz ve tatmin duygularını etkileyen beyin bölgeleri ile bağlantılıdır. Özellikle, fiziksel eforun tetiklediği ödül psikofarmakolojisi sürecinde, mezolimbik ödül yolu kritik bir rol oynamaktadır. Bu sistemde, ventral tegmental alan (*VTA*) bölgesi, dopaminergic yol nöronlarının merkezi olarak tanımlanırken, işlevsel olarak bağlantılı olan nucleus accumbens “haz merkezi” olarak adlandırılmaktadır. Dopaminin kendisi ise “haz nörotransmitteri” olarak kabul edilmektedir. Bu bağlamda, mezolimbik ödül sisteminin, bireylerin spor eğitimine devam etme kararları üzerinde belirleyici bir etkiye sahip olabileceği öne sürülmektedir (Lyng, 1990).

Dopamin D4 reseptör geni (*DRD4*), özellikle dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (*DEHB*) etiyojisinde önemli bir rol oynamaktadır. *DRD4* geninde yer alan 7 tekrar alleli üzerinde yapılan çalışmalar, *DEHB*'de yenilik arayışı özelliği ile istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olduğunu göstermektedir. Batı toplumlarında riskli olarak değerlendirilen ve adrenalin, ödüllendirme ve doyum unsurlarını içeren belirli spor türleri (örneğin snowboard, kayak, yüksek atlama) üzerine yapılan araştırmalar, *DRD4* geninin spor psikolojisi alanında incelenen ilk genetik faktörlerden biri olduğunu ortaya koymuştur (Franken vd., 2006).

2.5. *SLC6A4* Geni ve 5-*HTTLPR* Polimorfizmi

Serotonin, insan psikolojisini etkileyen temel nörotransmitterlerden biridir ve depresyon, kaygı, stres ile bağımlılık gibi psikiyatrik durumlarla ilişkilendirilmiştir (Lesk, 2012). Serotonin taşıyıcı proteini serotonin metabolizmasının en önemli üyelerinden biridir ve *SLC6A4* geni tarafından kodlanmaktadır. Serotonin, sentezlendikten sonra nöronlar içinde veziküllerde depolanır ve hücre uyarıldığında sinaptik boşluğa salınarak diğer nöronlardaki serotonin reseptörlerini aktive eder. Salınan fazla serotonin, *SLC6A4* geni tarafından kodlanan taşıyıcı protein aracılığıyla tekrar presinaptik nörona geri alınarak metabolize edilir (Caspi vd., 2003). Bu gen aynı zamanda şu isimlerle de bilinmektedir: *HTT*, 5-*HTT*, *OC1*, *SERT*, *SERT1*, *hSERT*, 5-*HTTLPR*. (Caspi vd., 2003; Lesk, 2012).

SLC6A4 geninin promotör bölgesinde, 44 çiftlik baz (bp) bir tekrar dizisinin silinmesine veya eklenmesine bağlı olarak 14 tekrar kısa (S) allel ve 16 tekrar uzun (L) allel bulunur (Lesk, 2012). L alleli, *SLC6A4* geninin transkripsiyon verimliliğini artırarak serotonin taşınmasını hızlandırırken, S alleli tam tersi bir etkiye sahiptir ve serotonin geri alım oranını azaltır (Caspi vd., 2003). Yapılan çalışmalar, S allelinin kaygı, düşmanlık ve depresyon gibi kişilik özellikleriyle ilişkili olduğunu ortaya koymuştur (Lesk, 2012).

Serotonin taşıyıcı geninin promotör bölgesindeki belirli polimorfizmler, bireyin stresli yaşam olaylarına karşı duyarlılığını da etkileyebilmektedir. Özellikle, S allelinin bir veya iki kopyasını taşıyan bireylerin, stresli yaşam olaylarına karşı L allelinin iki kopyasını taşıyan bireylere kıyasla depresif semptomlar geliştirme ve intihar düşüncelerine yatkınlık gösterme olasılıklarının daha yüksek olduğu belirlenmiştir (Caspi vd., 2003). Bu nedenle, *SLC6A4* gen polimorfizmlerinin bireysel farklılıklara ve psikiyatrik yatkınlıklara etkisi geniş çapta araştırılmaktadır.

2.5.1. *SLC6A4* Gen Polimorfizmleri ve Psikolojik Özellikler Üzerindeki Etkileri

Serotonin taşıyıcı proteini olan ve serotonin metabolizmasında kritik bir rol oynayan *SLC6A4* geni gen, özellikle majör depresyon ve duygudurum bozuklukları ile ilişkilendirilmiş olup, psikolojik sağlık açısından büyük bir öneme sahiptir (Levinson, 2006). *SLC6A4* geninin genotiplemesinin incelenmesiyle bireylerin kişilik özellikleri ve duygusal durumları hakkında belirli bilgiler elde edilebilmektedir. Beyindeki serotoninergic fonksiyonlardaki değişiklikler, depresyon ve intihar girişiminde bulunan bireylerde serotonin taşıyıcı ekspresyonundaki değişikliklerle doğrudan ilişkilidir (Bilen ve Eliöz, 2023). Bu bağlamda, *SLC6A4* geninin insan sağlığı ve psikolojisi üzerindeki etkileri bilimsel olarak önemli bir araştırma konusu olmuştur (Ramamoorthy vd., 1993). *SLC6A4* geni ile ilişkili iki temel genetik polimorfizm tanımlanmıştır. Bunlar, Değişken Sayılı Tandem Tekrarları (*VNTR*) ve *5-HTTLPR* olarak isimlendirilir. Bu polimorfizmler, özellikle anksiyete, depresyon ve saldırganlık gibi kişilik özellikleriyle ilişkilendirilmektedir (Lesch vd., 1996). *5-HTTLPR* polimorfizminin bireylerin davranışlarını etkileyen önemli bir faktör olduğu düşünülmektedir. Özellikle S/S genotipinin, saldırganlık, dürtü kontrol zorlukları ve öğrenme süreçlerindeki bozukluklarla ilişkili olduğu öne sürülmüştür (Gerra vd., 2005).

Önceki çalışmalar, *SLC6A4* polimorfizminin sporcular arasında sporcu olmayan bireylere kıyasla farklı bir dağılım sergilediğini göstermiştir. Örneğin, senkronize yüzme, futbol ve hokey sporcularında bu polimorfizmin dağılımı belirgin biçimde değişiklik göstermektedir (Özlem vd., 2020). Başka bir çalışmada ise, saldırgan ve uyuşturucu kullanan öğrencilerde SS genotipinin, uyuşturucu kullanmayan öğrencilere kıyasla daha yüksek oranda bulunduğu rapor edilmiştir. Bunun yanı sıra, LL genotipi ve L allele sahip bireylerin stres ve travmaya karşı daha dirençli olduğu bildirilmiştir (Caspi vd., 2003).

Bununla birlikte, *SLC6A4* polimorfizminin agresif davranışlar ve diğer psikopatolojik tablolarla ilişkili olduğu belirlenmiştir (Popova, 2006). S allel taşıyıcılarının, başta amigdala olmak üzere limbik sistemin bazı bölgelerinde gri cevher kaybıyla bağlantılı olduğu bildirilmiştir (Pezawas vd., 2005). Çeşitli çalışmalar, S allelinin kaygı ile SS genotipinin ise çocuklarda saldırganlıkla ilişkili olduğunu ortaya koymuştur. Buna karşılık, LL genotipine sahip bireylerin strese karşı daha dayanıklı oldukları rapor edilmiştir (Lesch ve Merschdorf, 2000; Beitchman vd., 2006; Caspi vd., 2006).

3. SONUÇ

Araştırmalar, bir sporcunun performansının yalnızca fiziksel ve fizyolojik yetenekleri tarafından belirlenmediğini, aynı zamanda motivasyon, stres, kaygı ve bağımlılık gibi psikolojik unsurlardan da büyük ölçüde etkilendiğini göstermektedir. Bu, en yüksek performansa ulaşmaya çalışan sporcular için fiziksel antrenmanın yanı sıra zihinsel iyilik halinin önemini vurgulamaktadır (Abe vd., 2017; Çetin vd., 2021). Zihinsel dayanıklılık, duygusal istikrar ve fiziksel becerinin birbirine bağlılığı, spor antrenmanına kapsamlı bir yaklaşım ihtiyacını göstermektedir. Spor psikogenetiği, spordaki psikolojik unsurlar ile genetik bileşenler arasındaki etkileşimi araştıran bilimsel disiplindir (van Breda vd., 2015; Valeeva vd., 2019). Bu alandaki araştırmalar, sporcuların psikolojik özelliklerinin (bilişsel yetenek, hafıza kapasitesi, tepki süresi ve kişilik gibi) genetikten ne ölçüde etkilendiğini incelemektedir. Ayrıca bu özelliklerin atletik başarıyla nasıl bağlantılı olabileceğini ve bir bireyin atletik statüsüne ve kişilik özelliklerine bağlanabilen sinir sistemindeki genetik varyasyonları araştırmaktadır (Abe vd., 2017; Valeeva vd., 2019). Son çalışmalar, bilişsel yeteneklerdeki bireysel farklılıklardan sorumlu genetik polimorfizmleri belirlemiştir. Bu bulgulara dayanarak, bilişsel yetenekteki varyasyonlarla bağlantılı genetik varyasyonların, sporcuların rekabetçi performansını da etkileyebileceğine inanılmaktadır (van Breda vd., 2015; Abe vd., 2017; Valeeva vd., 2019).

İnsan psikogenetiğine ilişkin araştırmalar incelendiğinde, psikolojik dayanıklılık ile ilişkilendirilen genlerin, bireylerin hangi psikolojik özelliğini etkilediğine ilişkin kısaltılmış bilgiler tablo 1'deki gibidir. Bu bilgiler doğrultusunda, sporculara yapılacak genetik ölçümlerin, sportif performansı etkileyen psikolojik problemlerin çözülmesine ilişkin bir ışık tutucu özelliğe sahip olduğu düşünülmektedir.

Tablo 1: Genlerin Ekilediği Psikolojik Unsurlar

Sıra	Gen	Spor Psikolojisi ile İlgili Temel Etki
1	<i>BDNF</i>	Öğrenme, bellek, zihinsel dayanıklılık, Depresyon
2	<i>DRD4</i>	Motivasyon, risk alma, rekabetçilik
3	<i>MAO-A</i>	Stres yanıtı, saldırganlık, duygusal denge
4	<i>COMT</i>	Stres yönetimi, karar verme, zihinsel esneklik
5	<i>SLC6A3(DAT1)</i> ve <i>5-HTTLPR</i>	Dikkat, dürtü kontrolü, saldırganlık

Kaynakça

- Abe, D., Doi, H., Asai, T., Kimura, M., Wada, T., Takahashi, Y., ... & Shinohara, K. (2018). Association between *COMT* Val158Met polymorphism and competition results of competitive swimmers. *Journal of sports sciences*, 36(4), 393-397. <https://doi.org/10.1080/02640414.2017.1309058>
- Aggarwal, S., & Mortensen, O. V. (2017). Overview of monoamine transporters. *Current Protocols in Pharmacology*, 12.16.1_12.16.17. <https://doi.org/10.1002/cpph.32>
- Alia-Klein, N., Goldstein, R. Z., Kriplani, A., Logan, J., Tomasi, D., Williams, B., Telang, F., Shumay, E., Biegon, A., Craig, I. W., Henn, F., Wang, G. J., Volkow, N. D., & Fowler, J. S. (2008). Brain monoamine oxidase A activity predicts trait aggression. *Journal of Neuroscience*, 28(21), 5099-5104. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.0925-08.2008>
- Andreou, D., Söderman, E., Axelsson, T., Sedvall, G. C., Terenius, L., Agartz, I., & Jönsson, E. G. (2016). Associations between a locus downstream *DRDI* gene and cerebrospinal fluid dopamine metabolite concentrations in psychosis. *Neuroscience Letters*, 619, 126-130. <https://doi.org/10.1016/j.neulet.2016.03.005>
- Asghari, V., Schoots, O., Van Kats, S., Ohara, K., Jovanovic, V., Guan, H., Bunzow, J., Petronis, A., & Van Tol, H. H. (1994). Dopamine D4 receptor repeat: Analysis of different native and mutant forms of the human and rat genes. *Molecular Pharmacology*, 46(2), 364-373. [https://doi.org/10.1016/S0026-895X\(25\)09692-0](https://doi.org/10.1016/S0026-895X(25)09692-0)
- Ateş, Ö., Çorak, A., Kulaksız, H., Sercan, C., Kapıcı, S., Yüksel, İ., ... et al. (2017). Sağlıklı türk genç futbolcularda anksiyete ile ilişkili *SLC6A4* geni promoter "s" ve "l" allellerinin saptanması. *The Journal Of Neurobehavioral Sciences*, 4(3), 95-98. <https://doi.org/10.5455/JNBS.1503660850>
- Audiffren, M.; André, N. The Exercise-Cognition Relationship: A Virtuous Circle. *J. Sport Health Sci.* 2019, 8, 339-347. [CrossRef] <https://doi.org/10.1016/j.jshs.2019.03.001>
- Ballestar-Tarín, M. L., Ibáñez-del Valle, V., Mafla-España, M. A., Navarro-Martínez, R., & Cauli, O. (2024). Salivary brain-derived neurotrophic factor and cortisol associated with psychological alterations in University students. *Diagnostics*, 14(4), 447. <https://doi.org/10.3390/diagnostics14040447>
- Banasr, M., Dwyer, J. M., & Duman, R. S. (2011). Cell atrophy and loss in depression: reversal by antidepressant treatment. *Current opinion in cell biology*, 23(6), 730-737. <https://doi.org/10.1016/j.ccb.2011.09.002>
- Bastos, P., Gomes, T., & Ribeiro, L. (2017). Catechol-O-methyltransferase (*COMT*): An update on its role in cancer, neurological and cardiovascular diseases. *Reviews of Physiology, Biochemistry and Pharmacology*, Vol. 173, 1-39. https://doi.org/10.1007/112_2017_2

- Begliomini, S., Lenzi, E., Ninni, F., Casarosa, E., Merlini, S., Pluchino, N., ... & Genazzani, A. R. (2008). Plasma brain-derived neurotrophic factor daily variations in men: correlation with cortisol circadian rhythm. *Journal of Endocrinology*, 197(2), 429. <https://doi.org/10.1677/JOE-07-0376>
- Beitchman, J. H., Baldassarra, L., Mik, H., De Luca, V., King, N., Bender, D., et al. (2006). Serotonin transporter polymorphisms and persistent, pervasive childhood aggression. *American Journal of Psychiatry*, 163, 1103-1105. <https://doi.org/10.1176/ajp.2006.163.6.1103>
- Bilder, R. M., Volavka, J., Lachman, H. M., & Grace, A. A. (2004). The catechol-O-methyltransferase polymorphism: relations to the tonic-phasic dopamine hypothesis and neuropsychiatric phenotypes. *Neuropsychopharmacology*, 29(11), 1943-1961. <https://doi.org/10.1038/sj.npp.1300542>
- Bilen, E., & Elioç, M. (2023). The relationship between the *SLC6A4* gene polymorphism (rs 5-*HTTLPR*) and aggression in combat athletes. *Journal of ROL Sport Sciences*, 4(4), 1423-1436. <https://doi.org/10.5281/zenodo.10377634>
- Bozaslan, B. S., & Yükseloğlu, E. H. (2022). Evaluation of the Effects of Emotional and Violence-Related Genes in Athletes. *The Journal of Neurobehavioral Sciences*, 9(2), 68-71. <https://doi.org/10.4103/jnbs.jnbs1822>
- Buades-Rotger, M., & Gallardo-Pujol, D. (2014). The role of the monoamine oxidase A gene in moderating the response to adversity and associated antisocial behavior: A review. *Psychology Research and Behavior Management*, 7, 185.
- Cases, O., Seif, I., Grimsby, J., Gaspar, P., Chen, K., Pournin, S., Müller, U., Aguet, M., Babinet, C., Chen Shih, J., & De Maeyer, E. (1995). Aggressive behavior and altered amounts of brain serotonin and norepinephrine in mice lacking *MAOA*. *Science*, 268(5218), 1763-1766. <https://doi.org/10.1126/science.7792602>
- Caspi, A., Sugden, K., Moffitt, T. E., Taylor, A., Craig, I. W., Harrington, H., McClay, J., Mill, J., Martin, J., Braithwaite, A., & Poulton, R. (2003). Influence of life stress on depression: Moderation by a polymorphism in the 5-*HTT* gene. *Science*, 301(5631), 386-389. <https://doi.org/10.1126/science.1083968>
- Caspi, A., Sugden, K., Moffitt, T. E., Taylor, A., Craig, I. W., Harrington, H., et al. (2006). Influence of life stress on depression: Moderation by a polymorphism in the 5-*HTT* gene. *Science*, 301, 386-389. <https://doi.org/10.1126/science.1083968>
- Cattaneo, A., Cattane, N., Begni, V., Pariante, C. M., & Riva, M. A. (2016). The human *BDNF* gene: peripheral gene expression and protein levels as biomarkers for psychiatric disorders. *Translational psychiatry*, 6(11), e958-e958. <https://doi.org/10.1038/tp.2016.214>

- Chen, J., Lipska, B. K., Halim, N., Ma, Q. D., Matsumoto, M., Melhem, S., ... & Weinberger, D. R. (2004). Functional analysis of genetic variation in catechol-O-methyltransferase (*COMT*): effects on mRNA, protein, and enzyme activity in postmortem human brain. *The American Journal of Human Genetics*, 75(5), 807-821. doi: 10.1086/425589
- Chen, Z. Y., Jing, D., Bath, K. G., Ieraci, A., Khan, T., Siao, C. J., ... & Lee, F. S. (2006). Genetic variant *BDNF* (Val66Met) polymorphism alters anxiety-related behavior. *science*, 314(5796), 140-143. doi: 10.1126/science.1129663
- Chmielowiec, K., Michałowska-Sawczyn, M., Masiak, J., Chmielowiec, J., Trybek, G., Niewczas, M., ... & Grzywacz, A. (2021). Analysis of *DRD2* Gene Polymorphism in the Context of Personality Traits in a Group of Athletes. *Genes*, 12(8), 1219. <https://doi.org/10.3390/genes12081219>
- Colzato, L. S., Waszak, F., Nicuwenhuis, S., Posthuma, D., & Hommel, B. (2010). The flexible mind is associated with the catechol-O-methyltransferase (*COMT*) Val158Met polymorphism: evidence for a role of dopamine in the control of task-switching. *Neuropsychologia*, 48(9), 2764-2768. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2010.04.023>
- Corral-Frías, N. S., Pizzagalli, D. A., Carré, J. M., Michalski, L. J., Nikolova, Y. S., Perlis, R. H., ... & Bogdan, R. (2016). *COMT* Val158Met genotype is associated with reward learning: a replication study and meta-analysis. *Genes, Brain and Behavior*, 15(5), 503-513. <https://doi.org/10.1111/gbb.12296>
- Çetin, E., Bulğay, C., Demir, G. T., Cicioğlu, H. İ., Bayraktar, I., & Orhan, Ö. (2021). The examination of the relationship between exercise addiction and performance enhancement in elite athletes. *International Journal of Mental Health and Addiction*, 19, 1019-1030. <https://doi.org/10.1007/s11469-019-00208-9>
- Dohrn, I. M., Papenberg, G., Winkler, E., & Welmer, A. K. (2020). Impact of dopamine-related genetic variants on physical activity in old age—a cohort study. *International Journal of Behavioral Nutrition and Physical Activity*, 17, 1-8. <https://doi.org/10.1186/s12966-020-00971-2>
- Ebstein, R. P., Segman, R., Benjamin, J., Osher, Y., Nemanov, L., & Belmaker, R. H. (1997). 5-HT_{2C} (*HTR2C*) serotonin receptor gene polymorphism associated with the human personality trait of reward dependence: Interaction with dopamine D₄ receptor (D₄DR) and dopamine D₃ receptor (D₃DR) polymorphisms. *American Journal of Medical Genetics*, 74(1), 65-72. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19970221\)74:1<65::AID-AJMG15>3.0.CO;2-P](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19970221)74:1<65::AID-AJMG15>3.0.CO;2-P)
- Edmondson, D. E., Binda, C., & Mattevi, A. (2004). The FAD binding sites of human monoamine oxidases A and B. *Neurotoxicology*, 25(1-2), 63-72. [https://doi.org/10.1016/S0161-813X\(03\)00114-1](https://doi.org/10.1016/S0161-813X(03)00114-1)

- Egan, M. F., Kojima, M., Callicott, J. H., Goldberg, T. E., Kolachana, B. S., Bertolino, A., ... & Weinberger, D. R. (2003). The *BDNF* val66met polymorphism affects activity-dependent secretion of *BDNF* and human memory and hippocampal function. *Cell*, 112(2), 257-269. doi:10.1016/S0092-8674(03)00035-7
- Ekelund, J., Suhonen, J., Jarvelin, M. R., Peltonen, L., & Lichtermann, D. (2001). No association of the -521 C/T polymorphism in the promoter of *DRD4* with novelty. *Molecular Psychiatry*, 6(6), 618-619. https://doi.org/10.1038/sj.mp.4000943
- Eken, B. F., Akpınaroglu, C., Arslan, K. S., Sercan, C., & Ulucan, K. (2018). Effects of genes to psychological factors in sports. *J Neurobehav Sci*, 5(1), 56-61. https://doi.org/10.5455/JNBS.1516796381
- Etnier, J. L., Wideman, L., Labban, J. D., Picpmeier, A. T., Pendleton, D. M., Dvorak, K. K., & Becofsky, K. (2016). The effects of acute exercise on memory and brain-derived neurotrophic factor (*BDNF*). *Journal of Sport and Exercise Psychology*, 38(4), 331-340. http://dx.doi.org/10.1123/jsep.2015-0335
- Filonzi, L., Franchini, N., Vaghi, M., Chiesa, S., & Marzano, F. N. (2015). The potential role of myostatin and neurotransmission genes in elite sport performances. *Journal of Biosciences*, 40, 531-537. https://doi.org/10.1007/s12038-015-9542-4
- Franken, I. H., Zijlstra, C., & Muris, P. (2006). Are nonpharmacological induced rewards related to anhedonia? A study among skydivers. *Progress in Neuropsychopharmacology & Biological Psychiatry*, 30, 297-300. https://doi.org/10.1016/j.pnpbp.2005.10.011
- Gerra, G., Garofano, L., Castaldini, L., Rovetto, F., Zaimovic, A., Moi, ... et al. (2005). Serotonin transporter promoter polymorphism genotype is associated with temperament, personality traits, and illegal drugs use among adolescents. *Journal of Neural Transmission*, 112, 1397-1410. https://doi.org/10.1007/s00702-004-0268-y
- Güngör, S. (2022). Risk Alma Ve Riskten Kaçınma Davranışına Genetik Yaklaşım. *Erciyes Akademi*, 36(2), 847-863. https://doi.org/10.48070/erciyesakademi.1109261
- Huang, E. J., & Reichardt, L. F. (2001). Neurotrophins: roles in neuronal development and function. *Annual review of neuroscience*, 24(1), 677-736. https://doi.org/10.1146/annurev.neuro.24.1.677
- Huang, E., Zai, C. C., Lisoway, A., Maciukiewicz, M., Felsky, D., Tiwari, A. K., ... & Kennedy, J. L. (2016). Catechol-O-methyltransferase Val158Met polymorphism and clinical response to antipsychotic treatment in schizophrenia and schizo-affective disorder patients: a meta-analysis. *International journal of neuropsychopharmacology*, 19(5), pyv132. https://doi.org/10.1093/ijnp/pyv132

- Humińska-Lisowska, K. (2024). Dopamine in sports: a narrative review on the genetic and epigenetic factors shaping personality and athletic performance. *International Journal of Molecular Sciences*, 25(21), 11602. <https://doi.org/10.3390/ijms252111602>
- Humińska-Lisowska, K., Chmielowiec, J., Chmielowiec, K., Niewczas, M., Lachowicz, M., Cieszczyk, P., ... & Grzywacz, A. (2022). Associations of brain-derived neurotrophic factor rs6265 gene polymorphism with personality dimensions among athletes. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(15), 9732. <https://doi.org/10.3390/ijerph19159732>
- Huppertz, C., Bartels, M., Groen-Blokhuis, M. M., Dolan, C. V., De Moor, M. H., Abdellaoui, A., ... & Geus, E. J. D. (2014). The dopaminergic reward system and leisure time exercise behavior: a candidate allele study. *BioMed research international*, 2014(1), 591717. <https://doi.org/10.1155/2014/591717>
- Jodeiri Farshbaf, M., & Alviña, K. (2021). Multiple roles in neuroprotection for the exercise derived myokine irisin. *Frontiers in aging neuroscience*, 13, 649929. <https://doi.org/10.3389/fnagi.2021.649929>
- Kandola, A., Ashdown-Franks, G., Hendrikse, J., Sabiston, C. M., & Stubbs, B. (2019). Physical activity and depression: Towards understanding the antidepressant mechanisms of physical activity. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 107, 525-539. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.09.040>
- Karege, F., Perret, G., Bondolfi, G., Schwald, M., Bertschy, G., & Aubry, J. M. (2002). Decreased serum brain-derived neurotrophic factor levels in major depressed patients. *Psychiatry Research*, 109(2), 143-148. [https://doi.org/10.1016/S0165-1781\(02\)00005-7](https://doi.org/10.1016/S0165-1781(02)00005-7)
- Klein, A. B., Williamson, R., Santini, M. A., Clemmensen, C., Ettrup, A., Rios, M., ... & Aznar, S. (2011). Blood BDNF concentrations reflect brain-tissue BDNF levels across species. *International Journal of Neuropsychopharmacology*, 14(3), 347-353. <https://doi.org/10.1017/S1461145710000738>
- Knaepen, K., Goekint, M., Heyman, E. M., & Meeusen, R. (2010). Neuroplasticity—exercise-induced response of peripheral brain-derived neurotrophic factor: a systematic review of experimental studies in human subjects. *Sports Medicine*, 40, 765-801. <https://doi.org/10.2165/11534530-000000000-00000>
- Kolla, N. J., & Bortolato, M. (2020). The role of monoamine oxidase A in the neurobiology of aggressive, antisocial, and violent behavior: A tale of mice and men. *Progress in neurobiology*, 194, 101875. <https://doi.org/10.1016/j.pneurobio.2020.101875>
- Kreek, M. J., Nielsen, D. A., Butelman, E. R., & LaForge, K. S. (2005). Genetic influences on impulsivity, risk taking, stress responsivity and vulne-

- rability to drug abuse and addiction. *Nature Neuroscience*, 8(11), 1450-1457. <https://doi.org/10.1038/nn1583>
- Krishnan, V., & Nestler, E. J. (2008). The molecular neurobiology of depression. *Nature*, 455(7215), 894-902. <https://doi.org/10.1038/nature07455>
- Kulikova, M. A., Maluchenko, N. V., Timofeeva, M. A., Shlepzova, V. A., Schegolkova, J. V., Sysoeva, O. V., ... & Tonevitsky, A. G. (2008). Effect of functional catechol-O-methyltransferase Val158Met polymorphism on physical aggression. *Bulletin of Experimental Biology and Medicine*, 145, 62-64. <https://doi.org/10.1007/s10517-008-0006-9>
- Kumagai, H., Kaneko, T., Shintake, Y., Miyamoto-Mikami, E., Tomita, H., Fukuo, M., ... & Fuku, N. (2023). Genetic polymorphisms related to muscular strength and flexibility are associated with artistic gymnastic performance in the Japanese population. *European Journal of Sport Science*, 23(6), 955-963. <https://doi.org/10.1080/17461391.2022.2078741>
- Lai, J. H., Zhu, Y. S., Huo, Z. H., Sun, R. F., Yu, B., Wang, Y. P., & Li, S. B. (2010). Association study of polymorphisms in the promoter region of *DRD4* with schizophrenia, depression, and heroin addiction. *Brain Research*, 1359, 227-232. <https://doi.org/10.1016/j.brainres.2010.08.064>
- Lee, C. G., Moon, H., Kang, J. H., Choi, J. H., & Kwon, J. H. (2022). Long-term effects of adolescent sport experience, *DRD2* and *COMT* genes, and their interaction on sport participation in adulthood. *Brain and Behavior*, 12(1), e2459. <https://doi.org/10.1002/brb3.2459>
- Lesch, K. P., & Merschedorf, U. (2000). Impulsivity, aggression, and serotonin: A molecular psychobiological perspective. *Behavioral Science & Law*, 18, 581-604. [https://doi.org/10.1002/1099-0798\(200010\)18:5<581::AID-BSL411>3.0.CO;2-L](https://doi.org/10.1002/1099-0798(200010)18:5<581::AID-BSL411>3.0.CO;2-L)
- Lesch, K. P., Bengel, D., Heils, A., Sabol, S. Z., Greenberg, B. D., Petri, S., et al. (1996). Association of anxiety-related traits with a polymorphism in the serotonin transporter gene regulatory region. *Science*, 274(5292), 1527-1531. <https://doi.org/10.1126/science.274.5292.1527>
- Lesk, A. M. (2012). *Introduction to Genomics* (p. 52). Oxford University Press, USA. https://doi.org/10.1007/978-1-60327-216-2_6
- Levinson, D. F. (2006). The genetics of depression: A review. *Biological Psychiatry*, 60(2), 84-92. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2005.08.024>
- Leźnicka, K., Niewczas, M., Kurzawski, M., Ciężczyk, P., Safranow, K., Ligocka, M., & Bialecka, M. (2018). The association between *COMT* rs4680 and *OPRM1* rs1799971 polymorphisms and temperamental traits in combat athletes. *Personality and Individual Differences*, 124, 105-110. <https://doi.org/10.1016/j.paid.2017.12.008>
- Lin, C. Y., Hung, S. Y., Chen, H. T., Tsou, H. K., Fong, Y. C., Wang, S. W., & Tang, C. H. (2014). Brain-derived neurotrophic factor increases vas-

- cular endothelial growth factor expression and enhances angiogenesis in human chondrosarcoma cells. *Biochemical pharmacology*, 91(4), 522-533. <https://doi.org/10.1016/j.bcp.2014.08.008>
- Lipsky, R. H., & Marini, A. M. (2007). Brain-derived neurotrophic factor in neuronal survival and behavior-related plasticity. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1122(1), 130-143. <https://doi.org/10.1196/annals.1403.009>
- Lyng, S. (1990). Edgework: A social psychological analysis of voluntary risk taking. *American Journal of Sociology*, 95, 851-886. <https://doi.org/10.1086/229379>
- Martín-Rodríguez, A., Gostian-Ropotin, L. A., Beltrán-Velasco, A. I., Belando-Pedreño, N., Simón, J. A., López-Mora, C., ... & Clemente-Suárez, V. J. (2024). Sporting mind: the interplay of physical activity and psychological health. *Sports*, 12(1), 37. <https://doi.org/10.3390/sports12010037>
- Mata, J., Thompson, R. J., & Gotlib, I. H. (2010). *BDNF* genotype moderates the relation between physical activity and depressive symptoms. *Health psychology*, 29(2), 130. <https://doi.org/10.1037/a0017261>
- Matthews, V. B., Åström, M. B., Chan, M. H. S., Bruce, C. R., Krabbe, K. S., Prelovsek, O., ... & Febbraio, M. A. (2009). Brain-derived neurotrophic factor is produced by skeletal muscle cells in response to contraction and enhances fat oxidation via activation of AMP-activated protein kinase. *Diabetologia*, 52, 1409-1418. <https://doi.org/10.1007/s00125-009-1364-1>
- McDermott, R., Tingley, D., Cowden, J., Frazzetto, G., & Johnson, D. D. (2009). Monoamine oxidase A gene (*MAOA*) predicts behavioral aggression following provocation. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 106(7), 2118-2123. <https://doi.org/10.1073/pnas.0808376106>
- Meyer-Lindenberg, A., Buckholtz, J. W., Kolachana, B. R., Hariri, A., Pezawas, L., Blasi, G., Wabnitz, A., Honca, R., Verchinski, B., Callicott, J. H., Egan, M., Mattay, V., & Weinberger, D. R. (2006). Neural mechanisms of genetic risk for impulsivity and violence in humans. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 103(16), 6269-6274. <https://doi.org/10.1073/pnas.0511311103>
- Mier, D., Kirsch, P., & Meyer-Lindenberg, A. (2010). Neural substrates of pleiotropic action of genetic variation in *COMT*: a meta-analysis. *Molecular Psychiatry*, 15(9), 918-927. <https://doi.org/10.1038/mp.2009.36>
- Moffitt, T. E., Caspi, A., & Rutter, M. (2005). Strategy for investigating interactions between measured genes and measured environments. *Archives of General Psychiatry*, 62(5), 473-481. <https://doi.org/10.1001/archpsyc.62.5.473>
- Morishima, M., Harada, N., Hara, S., Sano, A., Seno, H., Takahashi, A., et al. (2006). Monoamine oxidase A activity and norepinephrine level in

- hippocampus determine hyperwheel running in SPORTS rats. *Neuropsychopharmacology*, 31(12), 2627-2638. <https://doi.org/10.1038/sj.npp.1301028>
- Nogueira, N. G. D. H. M., Bacelar, M. F. B., Ferreira, B. D. P., Parma, J. O., & Lage, G. M. (2019). Association between the catechol-O-methyltransferase (*COMT*) Val¹⁵⁸Met polymorphism and motor behavior in healthy adults: A study review. *Brain Research Bulletin*. <https://doi.org/10.1016/j.brainresbull.2018.11.002>
- Okuyama, Y., Ishiguro, H., Nankai, M., Shibuya, H., Watanabe, A., & Arinami, T. (2000). Identification of a polymorphism in the promoter region of *DRD4* associated with the human novelty seeking personality trait. *Molecular Psychiatry*, 5(1), 64-69. <https://doi.org/10.1038/sj.mp.4000563>
- Özlem, Ö. Y., Polat, T., Silar, Ç., Gözler, I. Y., Kapıcı, S., Dogan, C. S., ... & Ulucan, K. (2020). Determination of the Anxiety-Related *SLC6A4* Gene Promoter “S” and “L” Alleles in Football Players. *The Journal of Neurobehavioral Sciences*, 7(3), 138-141. https://doi.org/10.4103/jnbs.jnbs_26_20
- Passamonti, L., Fera, F., Magariello, A., Cerasa, A., Gioia, M. C., Muglia, M., Nicoletti, G., Gallo, O., Provinciali, L., & Quattrone, A. (2006). Monoamine oxidase-A genetic variations influence brain activity associated with inhibitory control: New insight into the neural correlates of impulsivity. *Biological Psychiatry*, 59(5), 334-340. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2005.07.031>
- Pavlov, K. A., Chistiakov, D. A., & Chekhonin, V. P. (2012). Genetic determinants of aggression and impulsivity in humans. *Journal of Applied Genetics*, 53(1), 61-82. <https://doi.org/10.1007/s13353-011-0069-6>
- Pezawas, L., Meyer-Lindenberg, A., Drabant, E. M., Verchinski, B. A., Munoz, K. E., Kolachana, B. S., et al. (2005). 5-HTTLPR polymorphism impacts human cingulate-amygdala interactions: A genetic susceptibility mechanism for depression. *Nature Neuroscience*, 8, 828-834. <https://doi.org/10.1038/nn1463>
- Polat, T., Dogan, C. S., Eken, B. F., Yilmaz, Ö. Ö., Silar, Ç., Karapinar, G., ... & Ulucan, K. (2020). The distribution of brain-derived neurotrophic factor rs6265 polymorphism in Turkish Volleyball players. *The Journal of Neurobehavioral Sciences*, 7(3), 152-155. https://doi.org/10.4103/jnbs.jnbs_28_20
- Popova, N. K. (2006). From genes to aggressive behavior: The role of serotonergic system. *BioEssays*, 28, 495-503. <https://doi.org/10.1002/bies.20412>
- Primus, R. J., Thurkauf, A., Xu, J., Yevich, E., McInerney, S., Shaw, K., & Gallagher, D. W. (1997). II. Localization and characterization of dopamine D4 binding sites in rat and human brain by use of the novel, D4 receptor-selective ligand [3H]NGD 94-1. *Journal of Pharmacology and*

- Experimental Therapeutics*, 282(2), 1020-1027. [https://doi.org/10.1016/S0022-3565\(24\)36885-5](https://doi.org/10.1016/S0022-3565(24)36885-5)
- Radecki, D. T., Brown, L. M., Martinez, J., & Teyler, T. J. (2005). *BDNF* protects against stress-induced impairments in spatial learning and memory and LTP. *Hippocampus*, 15(2), 246-253. <https://doi.org/10.1002/hipo.20048>
- Raine, A. (2008). From genes to brain to antisocial behavior. *Current Directions in Psychological Science*, 17(5), 323-328. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8721.2008.00599.x>
- Ramamoorthy, S., Bauman, A. L., Moore, K. R., Han, H., Yang-Feng, T., Chang, A. S., ... et al. (1993). Antidepressant and cocaine sensitive human serotonin transporter: Molecular cloning, expression, and chromosomal localization. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 90(6), 2542-2546. <https://doi.org/10.1073/pnas.90.6.2542>
- Sabol, S. Z., Hu, S., & Hamer, D. (1998). A functional polymorphism in the monoamine oxidase A gene promoter. *Human Genetics*, 103(3), 273-279. <https://doi.org/10.1007/s004390050816>
- Schinka, J. A., Letsch, E. A., & Crawford, F. C. (2002). *DRD4* and novelty seeking: Results of meta-analyses. *American Journal of Medical Genetics*, 114(6), 643-648. <https://doi.org/10.1002/ajmg.10649>
- Schmack, K., Schlagenhaut, F., Sterzer, P., Wrase, J., Beck, A., Demberler, T., ... & Gallinat, J. (2008). Catechol-O-methyltransferase val158met genotype influences neural processing of reward anticipation. *Neuroimage*, 42(4), 1631-1638. <https://doi.org/10.1016/j.neuroimage.2008.06.019>
- Semenova, E. A., Hall, E. C., & Ahmetov, I. I. (2023). Genes and athletic performance: the 2023 update. *Genes*, 14(6), 1235. <https://doi.org/10.3390/genes14061235>
- Skriver, K., Roig, M., Lundbye-Jensen, J., Pingel, J., Helge, J. W., Kiens, B., & Nielsen, J. B. (2014). Acute exercise improves motor memory: exploring potential biomarkers. *Neurobiology Of Learning And Memory*, 116, 46-58. <https://doi.org/10.1016/j.nlm.2014.08.004>
- Srivastava, K., Ochuba, O., Sandhu, J. K., Alkayyali, T., Ruo, S. W., Waqar, A., ... & Poudel, S. (2021). Effect of catechol-O-methyltransferase genotype polymorphism on neurological and psychiatric disorders: progressing towards personalized medicine. *Cureus*, 13(9). <https://doi.org/10.7759/cureus.18311>
- Tartar, J. L., Cabrera, D., Knafo, S., Thomas, J. D., Antonio, J., & Peacock, C. A. (2020). The “warrior” *COMT* Val/Met genotype occurs in greater frequencies in mixed martial arts fighters relative to controls. *Journal of Sports Science & Medicine*, 19(1), 38. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7039020/>

- Thomson, C. J., Hanna, C. W., Carlson, S. R., & Rupert, J. L. (2013). The -521 C/T variant in the dopamine -4- receptor gene (*DRD4*) is associated with skiing and snowboarding behavior. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, 23(2), 108-113. <https://doi.org/10.1111/sms.12031>
- Tiihonen, J., Rautiainen, M. R., Ollila, H. M., Repo-Tiihonen, E., Virkkunen, M., Palotie, A., Pietilainen, O., Kristiansson, K., Joukamaa, M., Lauerma, H., Saarela, J., Tyni, S., Vartiainen, H., Paananen, J., Goldman, D., & Paunio, T. (2015). Genetic background of extreme violent behavior. *Molecular Psychiatry*, 20(6), 786-792. <https://doi.org/10.1038/mp.2014.130>
- Tofler, I. R., Hyatt, B. M., & Tofler, D. S. (2018). Psychiatric aspects of extreme sports: Three case studies. *The Permanente Journal*, 22, 17-71. <https://doi.org/10.7812/TPP/17-071>
- Tong, J., Meyer, J. H., Furukawa, Y., Boileau, I., Chang, L. J., Wilson, A. A., Houle, S., & Kish, S. J. (2013). Distribution of monoamine oxidase proteins in human brain: Implications for brain imaging studies. *Journal of Cerebral Blood Flow & Metabolism*, 33, 863-871. <https://doi.org/10.1038/jcbfm.2013.19>
- Tsai, C. L., Chen, F. C., Pan, C. Y., Wang, C. H., Huang, T. H., & Chen, T. C. (2014). Impact of acute aerobic exercise and cardiorespiratory fitness on visuospatial attention performance and serum *BDNF* levels. *Psychoneuroendocrinology*, 41, 121-131. <https://doi.org/10.1016/j.psychneuen.2013.12.014>
- Tsai, C. L., Pan, C. Y., Chen, F. C., Wang, C. H., & Chou, F. Y. (2016). Effects of acute aerobic exercise on a task-switching protocol and brain-derived neurotrophic factor concentrations in young adults with different levels of cardiorespiratory fitness. *Experimental Physiology*, 101(7), 836-850. <https://doi.org/10.1113/EP085682>
- Valeeva, E. V., Ahmetov, I. I., & Rees, T. (2019). Psychogenetics and sport. In *Sports, Exercise, And Nutritional Genomics*, 147-165. Academic Press <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-816193-7.00007-5>
- Valeeva, E. V., Kashevarov, G. S., Kasimova, R. R., Ahmetov, I. I., & Kravtsova, O. A. (2020). Association of the Val158Met polymorphism of the *COMT* gene with measures of psychophysiological status in athletes. *Neuroscience and Behavioral Physiology*, 50(4), 485-492. <https://doi.org/10.1007/s11055-020-00924-z>
- Van Breda, K., Collins, M., Stein, D. J., & Rauch, L. (2015). The *COMT* val158met polymorphism in ultra-endurance athletes. *Physiology & Behavior*, 151, 279-283. <https://doi.org/10.1016/j.physbeh.2015.07.039>
- Weintraub, D., Newberg, A. B., Cary, M. S., Siderowf, A. D., Moberg, P. J., Kleiner-Fisman, G., Duda, J. E., Stern, M. B., et al. (2005). Striatal dopamine transporter imaging correlates with anxiety and depression symptoms in Parkinson's disease. *Journal of Nuclear Medicine*, 46(2), 227-232.

- Witte, A. V., & Flöel, A. (2012). Effects of *COMT* polymorphisms on brain function and behavior in health and disease. *Brain Research Bulletin*, 88(5), 418-428. <https://doi.org/10.1016/j.brainresbull.2011.11.012>
- Yang, T., Nie, Z., Shu, H., Kuang, Y., Chen, X., Cheng, J., ... & Liu, H. (2020). The role of *BDNF* on neural plasticity in depression. *Frontiers In Cellular Neuroscience*, 14, 82. <https://doi.org/10.3389/fncel.2020.00082>
- Youn, B. Y., Ko, S. G., & Kim, J. Y. (2021). Genetic basis of elite combat sports athletes: A systematic review. *Biology Of Sport*, 38(4), 667-675. <https://doi.org/10.5114/biol sport.2022.102864>
- Zmijewski, P., Leońska-Duniec, A., Stula, A., & Sawczuk, M. (2021). Evaluation of the association of *comt* rs4680 polymorphism with swimmers' competitive performance. *Genes*, 12(10), 1641. <https://doi.org/10.3390/genes12101641>

Doping and Genetic Impact in Sports

Sedat Kahya¹

Abstract

The aim of this study was to examine the problems caused by doping and genetic tests in sports. Studies registered in Web of Science, Pubmed, Pubmed-Central and Google Scholar internet search engines were examined in the current research. The use of doping in sports is becoming an increasingly important issue. Doping is the process of artificially enhancing performance once or continuously. These practices are performed with traditional and genetic origin nowadays. The doping substances may cause irreversible health problems for athletes. Despite the great harms caused by the use of doping, there are serious increases in the use of these substances. This may have been the result of the sport becoming a major industry over time. The Human Genome Project has undertaken an important mission in the diagnosis and treatment of diseases. However, this may have led to some abuses. These are gene doping, the prevalence of which has increased recently, and genetic tests to determine the sports branch. Although genetic testing provides many benefits to human health, it may cause an important problem such as genetic discrimination. However, the correct use of genetic tests may make serious contributions to athlete health. Interest in both doping use and genetic testing is increasing nowadays. The consequences of being the best in sports on athlete health are also concerned. As a result, raising awareness of sports stakeholders and thinking of sports for health may be an important step in solving the problem. On the contrary, sports will turn into a phenomenon that serves different purposes and will be used as a means of superiority among people.

1 Dr., Millî Eğitim Bakanlığı, Eğitim-Öğretim, Sivas, Türkiye
sedatkayha58@gmail.com, <https://0000-0002-1169-2642>

Introduction

Sports are physical activities including both mental and psychological health. It is far from the aim of health and is expressed in the superiority today. Unfortunately, the superiority has increased the interest in sports. Since sports are a financial sector, the achievements of athletes has been expressed in material values over time. As a result, this causes serious pressure on athletes. Due to this pressure, athletes focus on continually winning in the competition. Therefore, the use of doping in sports has significantly raise (Kahya, 2023).

HGP (Human Genom Project), completed in 2003, revealed approximately 3 billion base double nucleotide sequences of humans and the presence of an estimated 29,000 to 36,000 genes (Ulutin, 2005). *HGP* was initially used effectively in the diagnosis and treatment of diseases (Karabulut et al., 2019). The data obtained from *HGP* have been used to improve sports performance. This development has added a new dimension to sports performance and revealed the importance of genetic tests in the selection of elite level athletes. However, the use of genetic testing may cause some problems. The researchs provide that genetic tests include many risks. For this purpose, in the study by Williams et al. (2016) it was found that genetic testing on humans may raise a number of problems. In another study, Demir (2013) found that genetic manipulations may endanger people's freedom by instrumentalizing them. The health risks of doping substances and the ethical subjects arising from genetic test are important problems that must solve.

The aim of this study was to examine the problems caused by doping practices and genetic tests in sports from many aspects. The results of the research are expected to guide scientists serving this field.

Material & Method

The study included problems caused by the use of doping substances in sports and genetic manipulation. The current research is designed to summarize the studies on the subject within the literature. The research included the examination of data registered in Web of Science, Pubmed, Pubmed-Central and Google Scholar search engines. The keywords "sports and doping and risks", "gene doping and health risks", "sports and genetics", "sports and genetic tests", "sports and ethic issues", and "sport and the future" into internet search engines were written. Experimental, meta-analysis, systematic review and traditional and comprehensive review articles were involved in the research. A total of 170 study were included in

the research. These researches were evaluated and were recorded. Publications that are not related to the research subject and do not comply with scientific theories were excluded from the scope. As a result, 54 studies suitable for the research aim were determined according to the *PRISMA* technique developed by Moher et al. (2009). The design of research is presented in Figure 1.

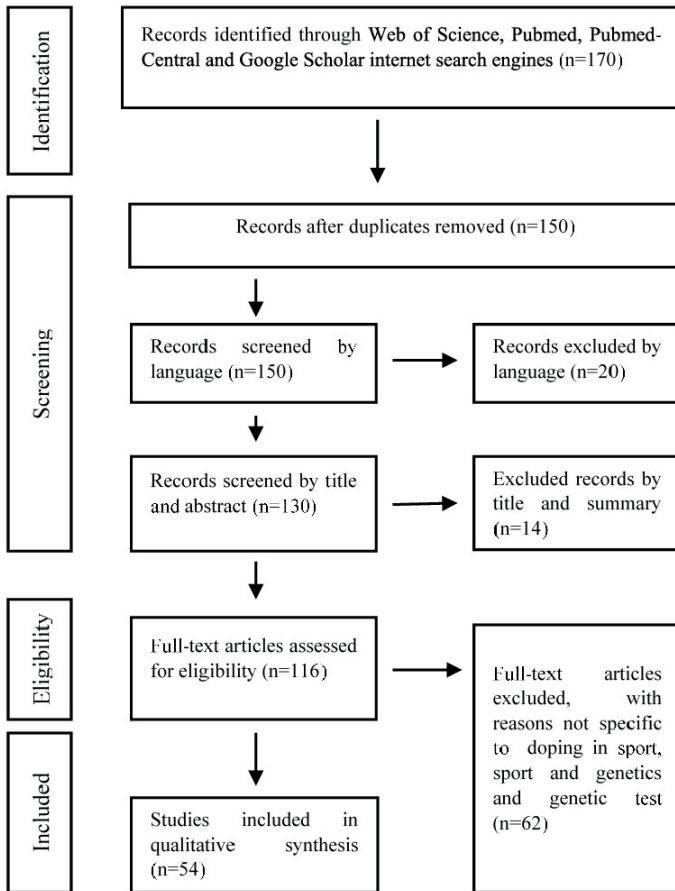


Figure 1. Design of the studies used in the research according to the *PRISMA*

Use of Doping in Sports

It was clear that athletes consumed mushrooms to increase their performance, in the BC, and Roman warriors used stimulants (Songün et al., 2015). Doping is the excessive use of substances that are not in the metabolism to artificially increase performance once or continuously (Öngel,

1997). Doping, which dates back to the 8th century BC, is based on the beverage consumed by the South African natives to be durable in hunting and religious ceremonies. The doping word gets its name from the drink called “Dope”. This word has been translated into English as Doping over time and has become the common definition of performance-enhancing substances and methods (Ünal and Ünal, 2003). Due to the death of a British cyclist from an overdose of trimethyl in 1886, the *IOC* (International Olympic Committee) banned the use of doping in sports with its decision in 1967. After this decision, the World Anti-Doping Agency (*WADA*) was established in 1999 under the leadership of the *IOC*. Since its establishment, *WADA* has been fighting against doping substances. To this aim, *WADA* updates its list of doping substances every year (Karataş et al., 2012).

The use of doping substances can cause irreversible health problems for athletes and even serious cases that may result in death (Akarsu, 2021). Some information on traditional doping is presented in Table 1 (Erten and Bardakçı, 2020).

Table 1. Traditional doping with metabolic functions and health-related conditions

Doping	Function	Health Risks
Anabolic Androgenic Steroids	Increase the level of testosterone in the body and stimulates muscle growth.	Dysfunctions of the liver, hormonal and reproductive system.
Stimulants	Provide endurance capacity and concentration through activation of anaerobic energy pathways	Hypertension, stroke, insomnia, psychological disorders and palpitations.
Growth Hormone	Stimulates muscle hypertrophy and reduction in fat mass.	Cancer and some degenerative disorders in the brain.
Erythropoietin	Has positive effects on increasing the number of red blood cells and endurance capacity.	Stroke, pulmonary embolism, hypertension, increase in blood viscosity.
Beta Blockers	Lower the heart rate and reduces anxiety about sports performance.	Low pulse, increased respiratory resistance, and decrease in endurance performance.

Except for Table 1, there are pharmacological, chemical and physical manipulations for blood doping (Dalli et al., 2015). The change of sports performance with traditional doping substances has turned into a different situation with the emergence of genes. Gene doping, which is an application beyond traditional doping practices, is the best instance of this. Gene doping is the non-therapeutic use of genes to improve the performance of athletes (Wells, 2009). Gene doping has added a different dimension to traditional

doping practices overtime. Some genes that may be candidates for gene doping and their locations and performance functions are presented in Table 2 (Ulucan et al., 2015; Lopez et al., 2020).

Table 2. Candidate genes for gene doping and their characteristics

Gene	Target tissue	Physiological response	Chromosome location	Performance feature
<i>ACTN3</i>	Skeletal muscles	Regulates myofiber contraction.	11q13.1	Speed-Endurance
<i>ACE</i>	Skeletal muscles	Stimulates the development in endurance performance.	17q23.3	Speed-Endurance
<i>eNOS</i>	Blood vessels	Stimulates the endothelium on the inner surface of the vessels.	7q36	Speed-Endurance
<i>EPO</i>	Hematopoietic	Increases the need of cells for oxygen.	7q22	Endurance
<i>VEGFA</i>	Vascular endothelium	Enhances the development of blood vessels.	6p12	Endurance
<i>HIF1A</i>	Hematological and immune system	Provides an increase in red blood cells with the use of cell energy.	14q23.2	Endurance
<i>MSTN</i>	Skeletal muscles	Inhibits the development of muscle tissues.	2q32.2	Strength
<i>IGF1</i>	Skeletal muscles	Increases muscle development.	12q23.2	Strength

Abbreviations: *ACTN3*: Alpha-actinin 3, *ACE*: Angiotensin converting enzyme, *eNOS*: Nitric oxide synthase 3, *EPO*: Erythropoietin, *VEGFA*: Vascular Endothelial Growth Factor-A, *HIF1A*: Hypoxia inducible factor 1 alpha, *MSTN*: Myostatin, *IGF1*: Insulin growth factor

Gene doping is an illegal practice that poses many health risks to athletes (Boer et al., 2019). For instance, *EPO* affects the viscosity of the blood by increasing the proliferation of red blood cells. Fatal health risks such as heart attack and stroke may occur (Unal and Unal, 2004). For this reason, the use of *EPO* as a gene transfer may cause vulnerable to many unknown health risks of athletes.

The development of gene therapies and the increase in treatment opportunities show that practices for gene doping may continue (Cantelmo et al., 2020). Due to this development, many unknown aspects of gene doping will be revealed by scientists. However, there will encounter some difficulties in determining gene doping. Although *WADA* provides all kinds

of support to laboratories that perform tests to detect gene doping, it has serious difficulty in detecting these substances (Sugasawa et al., 2021).

The Ethical Dimension of Doping

Due to the increasing economics of sports, athletes have applied unethical behaviors in competitions (Çelebi et al., 2017). Doping, which is one of these behaviors, is an undesirable practice in sports (Lu et al., 2023). This substances seriously affects both physiological and mental health. Despite the many physiological and mental negativities of doping, the use of these substances is importantly increasing. Although the information and warning are provided by *WADA*, athletes regard these substances as a routine of their sports life and use intensively.

There are many problems caused by the use of doping in sports. Doping is a substance that affects athletes not only physiologically but also ethically. Sport is a phenomenon that has ethical values (Gençtürk et al., 2009). Despite to this ethical values, athletes use intensively this illegal substances in their sport branches. These substances, which are used by the athlete to reach a high level of performance, are not an appropriate behavior in sports ethics (Vlahovich et al., 2017).

The Relationship Between Genetics and Sports

Human's chromosomes, localized in the cell nucleus, store all the information of the genome. The information is converted into proteins, which are necessary for metabolism, by genes. Thus, the genetics has a very important in human's life in terms of heredity (Doğgün, 2022). Genetic examines genome structure, gene function, recombination rate, and the relationship of mutations with disease (Karayılan et al., 2013).

Due to the developments in omics technologies, many features of the human genome are revealed by the researchs. In parallel with these developments, the relationship between sports and genetics has begun to be examined in detail. For this purpose, the relationship between sports and genetics focus on the genetic diversity of exercise and differences in the expression of gene variations (Akgül et al., 2018; Eken et al., 2021). The first studies on the relationship between sports and genetics started on twin, identical twin and fraternal twin, individuals. These studies were included in the field of sports genetics as a source of sports genomics over time (Eken et al., 2018). Sports genomics is a concept that includes basic motor skills such as endurance, strength, sprinting, flexibility, neuromuscular coordination, etc (Vancini et al., 2014; Bragazzi et al., 2020). 250 gene variants have

identified for the relationship between sports performance and genes so far (Tarakçıoğlu and Doğan, 2013; Süel and Pehlivan, 2015; Dinç and Gökmen, 2019). Some candidate genes are presented in Table 3 (Maffulli et al., 2013; Jacob et al., 2018; Balberova et al., 2021; Semenova et al., 2023).

Table 3. Characteristics of candidate genes related to sports performance

Gene	Chromosome location	Effect on sports performance
<i>ADRB1</i>	10q25.3	Provides increases in endurance exercises, especially MaxVO ₂ .
<i>AMPD1</i>	1p13.2	Catalyzes the deamination of adenosine monophosphate to inosine monophosphate and produces <i>ATP</i> .
<i>CKM</i>	19q13.32	Plays a key role in the rapid and powerful contraction of muscles in a short time.
<i>COL1A1</i>	17q21.33	Arranges the length of soft tissues such as tendons and ligaments.
<i>COL5A1</i>	9q34.3	Determines sensitivity to tendon and anterior cruciate ligament and muscle-tendon flexibility.
<i>IGF1</i>	12q23.2	Stimulates the growth of tissues such as muscles, bones, cartilage, etc.
<i>MCT1</i>	1q12	Increases muscle endurance related to lactic acid in exercise.
<i>NOS3</i>	7q36	Provides an increase in endurance and power capacity in sports.
<i>PPARA</i>	22q13.31	Maintains the breakdown of fatty acids in long-term exercises.
<i>mtDNA loci</i>	mtDNA	Makes increase in aerobic endurance capacity.
<i>TFAM</i>	10q21	Supports the development of endurance capacity increasing mitochondrial biogenesis.
<i>VEGFA</i>	6q12	Improves endurance performance by affecting the vascular mechanism.

Abbreviations: *ADRB1*: Beta-1 adrenergic receptor, *AMPD1*: Adenosine monophosphate deaminase type 1, *CKM*: Creatinekinase, M-type, *COL1A1*: Collagen type 1 alpha 1, *COL5A1*: Collagen type 5 alpha 1, *IGF1*: Insulin growth factor 1, *MCT1*: Monocarboxylate transporter 1, *NOS3*: Nitric oxide synthase 3, *PPARA*: Peroxisome proliferator-activated receptor alpha, *mtDNA loci*: Mitochondrial DNA, *TFAM*: Transcription factor A mitochondrial, *VEGFA*: Vascular endothelial growth alpha.

It is believed that genes that have an effect on sports performance may be associated with many physical parameters. For this reason, 66% of sports performance is explained by genetic factors (Subak et al., 2017). On the

other hand, this still is a controversial issue because of some uncertainty. Although the inheritance of skeletal-muscle phenotypes are well known, the mechanisms underlying them are not clearly (Pratt et al., 2020). However, obesity, which is considered as the source of most health problems, is a disease that may be explained by genetic factors (Tunçbilek, 2005). Additionally, genetic factors may be also associated with increased risk of soft tissue diseases. EDS (Ehlers Danlos Syndrome) is characterized by hypermobility of joints and skin hyperelasticity.

Genetic Discrimination and Its Reflection on Sports

Thanks to the instrumentalization of the human body for scientific purposes, many genetic-based researches have been conducted on human health. However, these researches have led to some abuses, over time (Bulut, 2019). As a result, the use of genetic research for individual health insurance and employment purposes has caused some ethical problems (Çetin, 2017). One of these problems is genetic discrimination, in which people are classified according to their genetic structure (Tuğ et al., 2002). UNESCO, which conducts serious studies on genetic discrimination, prepared a new declaration in 2003. In 2005, this declaration was included into bioethics and human rights (Gökçümen and Gültekin, 2009).

Genetic tests are important issues that are highly discussed. Genetic studies, which had initially used for the treatment of diseases, were later used in the selection of talent in sports. This tests have been associated with genetic superiority among humans, recently (Akçay and Tingöy, 2021). Thus, genetic testing must use carefully in sports. If genetic tests is used correctly, it may benefit athletes. However, genetic testing in sports is a controversial issue, nowadays. Since genetic tests may not always be accurate (Pickering and Kiely, 2020). On the other hand, even if genetic testing data may determine an athlete's physiological superiority, ethical issues exist always in the field of sports (Webborn et al., 2015).

The Future of Sports Performance and Its Possible Risks

Data on athlete skills are provided directly to individuals today. For this purpose, genetic tests for skills in sports have become increasingly popular and have started to be provided as "Direct to Consumer" service (Du and Wang, 2020). The validity and reliability of this practice has brought along some discussions. Despite this, these tests may make serious contributions to athletes. For this reason, knowing the genetic predisposition of athletes to injuries is important for personalizing sports (Appel et al., 2021; Kahya, 2022). In the study by Rodas et al. (2019) it was found that some gene

polymorphisms, rs11154027, rs4362400, and rs10263021, may be an important risk factor for tendon injuries.

Sports technologies affect the development of performance. This is more complicated for elite-level athletes. Since athletes want to be the fastest, strongest and most durable. To this end, genetic developments could make it possible to transform from a supermouse model to a genetically modified human model (Tural et al., 2011). This result suggests that genetic improvements can often promote the advancement of genetic testing. Therefore, genetic testing is predicted to play a fatalistic role in sports in the coming years. As a result, many problems related to genetic tests may challenge people in the future (Miah, 2012).

Discussion

The study was conducted to examine the problems that arise as a result of the use of doping in sports and genetic tests from many perspectives. The use of doping in sports, included gene doping, and problems related to athletes' health tend to increase continuously. Unfortunately, the use of these substances by young athletes for early success in sports is a negative situation for the future of sports. Although *WADA* has taken the necessary measures regarding the use of doping in sports, some substances are still not on the banned list. This causes serious problems both in terms of athletes' health and ethical principles. For this purpose, in the study by Luigi et al. (2017) it was found that drugs containing *PDE5i* (Phosphodiesterase Type 5 Inhibitors) may cause many health problems which have cardiovascular, neurodegenerative, muscular, metabolic, etc. As a result of the same study, it was reported that healthy athletes who use these drugs may achieve unfair success in sports by winning races under unequal conditions. In another study by Møller and Dimeob (2014) found that athletes may encounter serious health problems by using doping substances. In a study by Fischetto and Bermon (2013) on gene doping it was found that doping may cause serious health problems because it causes uncontrolled production of specific proteins. Brzezińska et al. (2014) concluded in their study that uncontrolled manipulation of genetic materials may cause some health risks in athletes. Although there are many suggestions to reduce the harms caused by the use of doping in sports, adhering to some human values can be an effective strategy to solve the problem. To this end, Altukhov et al. (2019) concluded in their study that the best defense against doping in sports is to take into account the purposes of being human.

Another issue as important as doping in sports is the directing of athletes to sports branches according to genetic test results. Genetic tests, which play an important role in some conditions, such as sports injuries, early detection of physiological damage, are applications that need to be interpreted carefully. On the contrary, genetic testing can cause social stigma and discrimination. For this reason, Tanisawa et al. (2020) reported that genetic applications in sports may cause genetic discrimination. When the findings obtained from the study and the results of the study in the literature were compared, it was concluded that similar data were obtained.

Conclusion

The current study has revealed that doping substances can cause great harm to human health. The raising popularity of the sport is to increase both the number of genetic tests and the use of doping substances. Scientific studies are used to excel in sports. The current study supports this results. Doping and genetic testing may pose serious dangers, especially for young athletes. As a result, raising awareness of sports stakeholders may be important for solving the problem. On the contrary, sports will turn into a phenomenon that serves different purposes and will be used as a means of superiority among people.

References

- Akarsu, G.D. (2021). Doping amacıyla sık kullanılan ilaçların biyokimyasal etkileri. *Akdeniz Spor Bilimleri Dergisi*, 4(3), 448-457. doi.org/10.38021/asbid.960388
- Akçay, E. ve Tingöy, Ö. (2021). Biyoteknoloji çağında insan ve etik: CRISPR teknolojisinin birey, aile ve toplum açısından değerlendirilmesi. *Düşünce ve Toplum Sosyal Bilimler Dergisi*, (4), 31-54.
- Akgül, M., Ünlüışler, Ş. ve Karaca, D. (2018). Genetik yapının sportif performansa etkisi. *Research Studies Anatolia Journal*, 1(3), 424-437. doi.org/10.33723/rs.470847
- Altukhov, S., Li, H. and Nauright, J. (2019). Sport and doping: from WADA's monopoly to collective arrangements and new model of anti-doping. *Sport in Society*, 22(11), 1834-1847. doi.org/10.1080/17430437.2019.1656381
- Appel, M., Zentgraf, K., Krüger, K. and Alack, K. (2021). Effects of genetic variation on endurance performance, muscle strength, and injury susceptibility in sports: A systematic review. *Frontiers in Physiology*, 12, 1-18. doi: 10.3389/fphys.2021.694411
- Balberova, O.V., Bykov, E.V., Medvedev, G.V., Zhogina, M.A., Petrov, K.V., Petrova, M.M., et al. (2021). Candidate genes of regulation of skeletal muscle energy metabolism in athletes. *Genes (Basel)*, 12(11), 2-18. doi: 10.3390/genes12111682
- Boer, E.N., Wouden, P.E., Johansson, L.F., Diemen, C.C. and Haisma, H.J. (2019). A next-generation sequencing method for gene doping detection that distinguishes low levels of plasmid DNA against a background of genomic DNA. *Gene Therapy*, 26(7-8), 338-346. doi: 10.1038/s41434-019-0091-6
- Bragazzi, N.L., Khoramipour, K., Chaouachi, A. and Chamari, K. (2020). Toward sportomics: Shifting from sport genomics to sport postgenomics and metabolomics specialties. Promises, challenges, and future perspectives. *International Journal of Sports Physiology and Performance*, 15(9), 1201-1202. doi.org/10.1123/ijsp.2020-0648
- Brzeźniańska, E., Domańska, D. and Jegier, A. (2014). Gen doping in sport-perspectives and risks. *Biology of Sport*, 31(4), 251-259. doi: 10.5604/20831862.1120931
- Bulut, S. (2019). Büyük veri çağında araçsallaştırılan beden ve genetik ayrımcılığı David Le Breton'ın Bedene Vedası'ndan okumak. *OPUS Uluslararası Toplum Araştırmaları Dergisi*, 9(14), 2300- 2326. doi.org/10.26466/opus.608015

- Cantelmo, R.A., Silva, A.P. and Mendes-Junior, C.T. (2020). Gene doping: Present and future. *European Journal of Sport Science*, 20(8), 1093-1101. doi: 10.1080/17461391.2019.1695952
- Çelebi, E., Gündoğdu, C., Beyazçiçek, Ö., Beyazçiçek, E. ve Özmerdivenli, R. (2017). Atletizm sporcularının doping türleri ve dopinge mücadele hakkındaki görüşlerinin belirlenmesi. *Konuralp Tıp Dergisi*, 9(3), 74-80. doi.org/10.18521/ktd.312903
- Çetin, B.I. (2017). Gen-Etik” bilgi ve çalışma hayatında ayrımcılık: Türkiye için proaktif bir model önerisi. *İş Ahlakı Dergisi*, 10(1): 7-46.
- Dallı, M., Işıkdemir, E. ve Bingöl, E. (2015). Beden eğitimi ve spor yüksekokulu öğrencilerinin doping bilgi düzeylerinin saptanması. *International Journal of Sport Culture and Science*, 2(Özel Sayı 2), 11-20. doi.org/10.14486/IJSCS174
- Demir, A. (2013). Etik açıdan İnsan Genom Projesi. *İstanbul Ticaret Üniversitesi Sosyal Bilimleri Dergisi*, 12(23), 317-327.
- Dinç, N. ve Gökmen, M.H. (2019). Atletik performans ve spor genetiği. *Celal Bayar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi*, 6(2): 127-137. doi.org/10.34087/cbusbed.529159
- Doğğün, M. (2022). Spor branşına yönlendirmede genetik testlerin stratejik rolü. *Türk Spor Bilimleri Dergisi*, 5(2), 155-167. doi.org/10.46385/tsbd.1050575
- Du, L. and Wang, M. (2020). Genetic privacy and data protection: A review of Chinese direct-to-consumer genetic test services. *Front Genetics*, 11, 1-10. doi: 10.3389/fgene.2020.00416
- Eken, B.F., Akpınaroglu, C., Arslan, K.S., Sercan, C. ve Ulucan, K. (2018). Genlerin sporda psikolojik faktörlerle ilişkisi. *The Journal of Neurobehavioral Sciences*, 5(1), 56-61. doi: 10.5455/JNBS.1516796381
- Eken, B.F., Yılmaz, Ö.Ö., Polat, T., Aslan, B.T. ve Ulucan, K. (2021). Türk Futbolcularında Alfa- Aktinin-3 (*ACTN3*) ve anjiyotensin dönüştürücü enzim (*ACE*) polimorfizmleri atletik performans için bir biyobelirteç olabilir mi? *Eurasian Research in Sport Science*, 6(2), 147-159.
- Ertin, H. ve Bardakçı, T. (2020). Sporda insanı geliştirme: Doping ve dopinge mücadele tarihi. *Türkiye Klinikleri Tıp Etiği-Hukuku-Tarihi Dergisi*, 28(1), 99-109. doi: 10.5336/mdethic.2019-71091
- Fischetto, G. and Bermon, S. (2013). From gene engineering to gene modulation and manipulation: Can we prevent or detect gene doping in sports? *Sports Medicine*, 43(10), 965-77. doi: 10.1007/s40279-013-0075-4
- Gençtürk, G., Çolakoğlu, T. ve Demirel, M. (2009). Elit sporcularda doping bilgi düzeyinin ölçülmesine yönelik bir araştırma (güreş örneği). *Niğde Üniversitesi Beden Eğitimi ve Spor Bilimleri Dergisi*, 3(3): 213-221.

- Gökçümen, Ö. ve Gültekin, T. (2009). Genetik ve kamusal alan. *Ankara Üniversitesi Dil ve Tarih-Coğrafya Fakültesi Dergisi*, 49(1), 20-31.
- Jacob, Y., Spiteri, T., Hart, N.H. and Anderton, R.S. (2018). The potential role of genetic markers in talent identification and athlete assessment in elite sport. *Sports (Basel)*, 6(3), 2-17. doi: 10.3390/sports6030088
- Kahya, S. (2022). COL5A1 geni ile yumuşak doku yaralanmaları ilişkisinin incelenmesi. *Fenerbahçe Üniversitesi Spor Bilimleri Dergisi*, 2(3), 67-80.
- Kahya, S. (2023). Gen dopingleri ve sağlık riskleri. *Spormetre*, 21(1), 24-33. doi.org/10.33689/spormetre.1177760
- Karabulut, S.D., Kasapoğlu, N., Kocak, I.A., Külhaş, İ.B. ve Andıran, A.N. (2019). İnsan Genom Projesinin korkulan rüyası; ayrıcalıklı insan yaratma. *Türkiye Biyoetik Dergisi*, 6(3), 109-115.
- Karataş, Ö., Çevrim, H. ve Karataş, M. (2012). Beden eğitimi ve spor yüksekokulu öğrencilerinin doping kullanımına bakışları ve etik. *Düzce Tıp Dergisi*, 14(3), 28-31.
- Karayılan, Ş.Ş., Dönmez, G., Babayeva, N., Yargıç, M.P., Korkusuz, F. ve Dorral, M.N. (2013). Spor yaralanmaları ve genetik. *Spor Hekimliği Dergisi*, 48(4), 139-146.
- Lopez, S., Meirelles, J., Rayol, V., Poralla, G., Woldmar, N., Fadel, B., et al. (2020). Gene doping and genomic science in sports: where are we? *Bioanalysis*, 12(11), 801-811. doi: 10.4155/bio-2020-0093
- Lu, Y., Yan, J., Ou, G. and Fu, L.A. (2023). review of recent progress in drug doping and gene doping control analysis. *Molecules*, 28(14), 2-25. doi: 10.3390/molecules28145483
- Luigi, D., Massimiliano, S., Andrea, S., Roberta, C., Guglielmo, D., Paolo, B., et al. (2017). Phosphodiesterase type 5 inhibitors, sport and doping. *Current Sports Medicine Reports*, 16(6), 443-447. doi: 10.1249/JSR.0000000000000422
- Maffulli, N., Margiotti, K., Longo, U.G., Loppini, M., Fazio, V.M. and Denaro, V. (2013). The genetics of sports injuries and athletic performance. *Muscles Ligaments Tendons Journal*, 3(3): 173–189.
- Miah, A. (2012). Genetics & sport: Bioethical concerns. *Recent Patents on DNA & Gene Sequences*, 6(3), 197-202. doi:10.2174/187221512802717349
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J. and Altman, D.G. (2009). Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: The PRISMA statement. *PLOS Medicine*, 6(7), 1-6. doi: 10.1371/journal.pmed.1000097
- Møller, V. and Dimeo, P. (2014). Anti-doping – the end of sport. *International Journal of Sport Policy and Politics*, 6(2), 259-272. doi.org/10.1080/19406940.2013.798740

- Öngel, H.B. (1997). Sporda etik değerler açısından doping. *Beden Eğitimi Spor Bilimleri Dergisi*, 2, 68-79.
- Pickering, C. and Kiely, J. (2020). Can genetic testing predict talent? A case study of 5 elite athletes. *International Journal of Sports Physiology and Performance*, 16(3), 429-434. doi.org/10.1123/ijsp.2019-0543
- Pratt, J., Boreham, C., Ennis, S., Ryan, A.W. and Vito, G.D. (2020). Genetic associations with aging muscle: A systematic review. *Cells*, 9(1), 2-31. doi: 10.3390/cells9010012
- Rodas, G., Osaba, L., Arteta, D., Pruna, R., Fernández, D. and Lucia, A. (2019). Genomic prediction of tendinopathy risk in elite team sports. *International Journal of Sports Physiology and Performance*, 15(4), 489-495. doi.org/10.1123/ijsp.2019-0431
- Semenova, E.A., Hall, E.C. and Ahmetov, I.I. (2023). Genes and athletic performance: The 2023 update. *Genes (Basel)*, 14(6), 2-32. doi: 10.3390/genes14061235
- Songün, Y., Katkat, D. ve Budak, D. (2015). Türkiye'deki ulusal spor federasyonlarının doping kontrol uygulamalarının değerlendirilmesi. *Spormetre*, 13(2), 93-102. doi.org/10.1501/Sporm_0000000273
- Subak, G.E., Özdemir, F.N. ve Müniroğlu, R.S. (2017). Sporcuların başarısında genetik faktörlerin etkisi. *Spormetre*, 15(3), 109-118. doi.org/10.1501/Sporm_0000000315
- Sugasawa, T., Nakano, T., Fujita, S., Matsumoto, Y., Ishihara, G., Aoki, K., et al. (2021). Proof of gene doping in a mouse model with a human erythropoietin gene transferred using an adenoviral vector. *Genes (Basel)*, 12(8), 2-22. doi: 10.3390/genes12081249
- Süel, E. ve Pehlivan, A. (2015). Angiotensin dönüştürücü (Converting) enzim (ACE) gen polimorfizminin elit basketbolcu ve voleybolcularda karşılaştırılması. *Uluslararası Spor, Egzersiz ve Antrenman Bilimi Dergisi*, 1(1), 40-50. doi: 10.18826/ijsets.93587
- Tanisawa, K., Wang, G., Seto, J., Verdouka, I., Twycross-Lewis, R., Karanikolou, A., et al. (2020). Sport and exercise genomics: the FIMS 2019 consensus statement update. *British Journal of Sports Medicine*, 54(16), 969-975. doi: 10.1136/bjsports-2019-101532
- Tarakçıoğlu, S. ve Doğan, B. (2013). Spor etiği bağlamında gen dopingi. *Spor Bilimleri Dergisi*, 24(1), 45-54.
- Tuğ, A., Hancı, H. ve Balseven, A. (2002). İnsan Genom Projesi: Umut mu, kabus mu? *Sted*, 11(2), 56-57.
- Tunçbilek, E. (2005). Obesite genetik bir hastalık mıdır? *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*, 48(2), 101-108.
- Tural, Ş., Tural, E., Kara, N. ve Ağaoğlu, S.A. (2011). Sporda gen dopingi. *Selçuk Üniversitesi Beden Eğitimi ve Spor Bilim Dergisi*, 13(3), 253-260.

- Ulucan, K., Topal, E.S., Aksulu, B.K., Yaman, B. ve Çiftçi, İ.C. (2015). Bıyıklı T. Atletik performans, genetik ve gen dopingi. *İKSST Dergisi*, 7(2), 58-62. doi:10.5222/iksst.2015.058
- Ulutin, T. (2005). Moleküler Hematoloji ve Sitogenetik Alt Komitesi. *Temel Moleküler Hematoloji Kursu*, 70-72.
- Unal, M. and Unal, D.O. (2004). Gene doping in sports. *Sports Medicine*, 34(6), 357-362. doi: 10.2165/00007256-200434060-00002
- Ünal, M. ve Ünal, D. (2003). Sporda doping kullanımı. *İstanbul Tıp Fakültesi Dergisi*, 66(3), 1-10.
- Vancini, R.L., Pesquero, J.B., Fachina, R.J., Andrade, M.D., Borin, J.P., Montagner, P.C., et al. (2014). Barbosa, C. B. Genetic aspects of athletic performance: The African runners phenomenon. *Open Access Journal of Sports Medicine*, 2014(5), 123-127. doi.org/10.2147/OAJSM.S61361
- Vlahovich, N., Fricker, P.A., Brown, M.A. and Hughes, D. (2017). Ethics of genetic testing and research in sport: A position statement from the Australian Institute of Sport. *British Journal of Sports Medicine*, 51(1), 5-11. doi: 10.1136/bjsports-2016-096661
- Webborn, N., Williams, A., McNamee, M., Bouchard, C., Pitsiladis, Y., Ahmetov, I.I., et al. (2015). Direct-to-consumer genetic testing for predicting sports performance and talent identification: Consensus statement. *British Journal of Sports Medicine*, 49(23), 1486-1491. doi: 10.1136/bjsports-2015-095343
- Wells, DJ. (2009). Gene doping: Possibilities and practicalities. *Medicine and Sport Science*, 54, 166-175. doi:10.1159/000235703
- Williams, A.G., Wackerhage, H. and Day, S.H. (2016). Genetic testing for sports performance, responses to training and injury risk: Practical and ethical considerations. *Medicine and Sport Science*, 61, 105-119. doi:10.1159/000445244

Spor Psikolojisinde Genetik

Melek Makaracı¹

Özet

Son yıllarda, sportif yeteneklerinin belirlenmesinde psikolojik faktörlerin önemi artmıştır. Spor psikogenetiği, spordaki psikolojik faktörlerle genetik etmenlerin etkileşimini inceleyen bir alandır. Spor yeteneklerinin belirlenmesinde psikolojik faktörlerin, fiziksel yeteneklerle birlikte daha fazla önem kazandığı son yıllarda fark edilmiştir. Ancak, sporcuların psikolojik özelliklerinin genetik temelleri hakkında yapılan çalışmalar hala sınırlıdır. Spor psikogenetiği genetik yatkınlıkların bir sporcunun yetenekleri, motivasyonu, kişiliği ve stresle başa çıkma gibi psikolojik özelliklerini nasıl etkilediğini araştırır. Genetik varyasyonlar; bilişsel yetenekler, tepki süresi ve kişilik gibi özellikleri etkileyebilir ve bu faktörlerin atletik başarıyla ilişkisi incelenmektedir. Spor psikogenetiği, genetik varyantların psikolojik özellikleri ve performansı nasıl etkileyebileceğini anlamaya yönelik araştırmalar yapmaktadır. Bu alanda, serotonin ve dopamin gibi nörotransmitterlerle ilişkili genetik varyasyonlar öne çıkmaktadır. Genetik ve çevresel etkileşimlerin, bireylerin psikolojik dayanıklılıklarını ve spor performanslarını nasıl şekillendirdiği üzerine yapılan araştırmalar önemli bulgular sunmaktadır. Genetik faktörler, sporcularda kişilik ve performansı belirlemede rol oynarken, çevresel faktörler de bu süreci etkilemektedir. Bu çalışmalar, kişiye özel antrenman programlarının geliştirilmesine olanak tanyacak ve spor psikogenetiği alanının potansiyelini daha iyi kullanmamıza yardımcı olacaktır. Sonuç olarak, spor psikogenetiği, sporcularda psikolojik başarıyı optimize etmek için önemli bir araç sunmaktadır.

SPOR PSIKOLOJİSİNDE GENETİK

Spor psikogenetiği, sporlardaki psikolojik unsurlar ile genetik bileşenler arasındaki etkileşimi inceleyen bilimsel disiplindir (van Breda vd., 2015; Valeeva vd., 2019). Bu alan, genetik yatkınlıkların, bir sporcunun yetenekleri, motivasyonu, kişilik özellikleri, stresle başa çıkma yeteneği

1 Dr. Öğr. Üyesi, Karamanoğlu Mehmetbey Üniversitesi Spor Bilimleri Fakültesi Beden Eğitimi ve Spor, <https://orcid.org/0000-0002-5279-2703>, melek.kozak@gmail.com

ve diğer psikolojik faktörlerle nasıl ilişkilendiğini araştırarak, sporcuların gelişimini ve başarısını anlamada önemli bir rol oynamaktadır. Aynı zamanda, sporun biyolojik ve psikolojik yönlerini birleştirerek, genetik faktörlerin atletik performans üzerindeki etkilerini daha derinlemesine inceleyen araştırmalar yapılmaktadır. Bu çalışmalar, sporcuların psikolojik özelliklerin bilişsel yetenekler, hafıza kapasitesi, tepki süresi ve kişilik gibi genetik faktörlerden nasıl etkilendiğini araştırmaktadır. Ayrıca, bu özelliklerin atletik başarıyla nasıl bağlantılı olabileceği ve bireyin atletik performansı ile kişilik özellikleriyle ilişkilendirilebilen sinir sistemi genetik varyasyonlarını incelemektedir (Voelcker-Rehage vd., 2015; Abe vd., 2017; Valeeva vd., 2019). Son çalışmalar, bilişsel yeteneklerdeki bireysel farklılıkları belirleyen genetik polimorfizmleri tanımlamıştır. Bu bulgulara dayanarak, bilişsel yeteneklerdeki farklılıklarla bağlantılı genetik varyasyonların, sporcuların rekabetçi performansını da etkileyebileceği düşünülmektedir (van Breda vd., 2015; Voelcker-Rehage vd., 2015; Abe vd., 2017; Valeeva vd., 2019).

Sporunda yetenek belirleme süreci, başlangıçta fizyoloji ve antropometri gibi faktörlere daha fazla odaklanırken, son yıllarda psikolojinin, yetenek gelişiminin temel belirleyicisi olarak kabul edilmesiyle önemli bir değişim yaşanmıştır (Blijlevens vd., 2018; MacNamara vd., 2010; Rees vd., 2016). Bununla birlikte, fiziksel yeteneğin genetik temellerini anlamaya yönelik bazı gelişmeler (Ahmetov vd., 2016) ve bu alandaki önceki araştırmalar (Lippi vd., 2010; Singer ve Janelle, 1999) mevcut olsa da, sporcuların psikolojik özelliklerinin genetik olup olmadığına dair hala sınırlı sayıda araştırma bulunmaktadır. Bu durum şaşırtıcıdır çünkü spor için önemli olabilecek birçok özelliğin, spor dışındaki örneklerde genetik olarak miras alındığı gözlemlenmiştir. Örneğin, kişilik faktörlerinin bir kısmı kalıtsal olabilir (Rimfeld vd., 2016) ve zekânın, özellikle öğrenme, akıl yürütme ve problem çözme yeteneklerinin yaklaşık %50'sinin kalıtsal olduğu düşünülmektedir (Plomin vd., 2001).

Spor psikogenetiği, belirli bir genin polimorfizminin, bir sporcunun bilişsel (örneğin hafıza, düşünme biçimi, tepki süresi ve dikkat) ve kişilik (örneğin saldırganlık, motivasyon ve mizaç tipi) özelliklerini etkileyebileceğini öne sürer. Uzman sporcuların psikolojik özelliklerini etkileyebilecek genetik polimorfizmleri bulmak için, merkezi ve çevresel sinir sistemlerinin moleküler mekanizmaları hakkında derinlemesine bilgi sahibi olmak gereklidir. Strese direnç, dikkat, tepki süresi ve değişime uyum gibi psikolojik özelliklerin gelişimine katkı sağlayan genetik belirteçler, genellikle nörotransmitter sistemleriyle ilişkilidir. Özellikle davranışın çeşitli uyarıcı ve motivasyonel yönleri, serotoninerjik ve dopaminerjik sistemlerle bağlantılıdır (Valeeva vd., 2019).

Davranış Genetiği ve Psikolojik Değişkenler: Kalıtım ve Çevresel Etkiler

Psikolojik değişkenlerin altında yatan mekanizmaları incelemek amacıyla davranış bilimciler, kalıtım ve çevresel faktörlerin bireyler arasındaki farklılıkları ne ölçüde etkilediğini araştırmışlardır (Chabris vd., 2015). Bu çalışmalar hem kişilik hem de zihinsel dayanıklılık açısından önemli genetik bileşenleri ortaya koymuştur (Allen vd., 2013; Lin vd., 2017; Power & Pluess, 2015). Özellikle, genel kişilik ve zihinsel dayanıklılıkla ilgili kalıtım oranı yaklaşık olarak %50 civarındadır; bu oran, her bir alt bileşende %35 ile %65 arasında değişmektedir (Horsburgh vd., 2009). Genetiğin psikolojik değişkenler üzerindeki etkisini destekleyen güçlü kanıtlar mevcuttur. Örneğin, Turkheimer (2000) makalesinde “Davranış Genetiğinin Üç Yasası”nı şu şekilde tanımlamıştır:

(A) Tüm insan davranış özellikleri kalıtımsaldır.

(B) Aynı ailede yetiştirilmenin etkisi, genetik etkilerden daha küçüktür.

(C) İnsan davranışları karmaşık ve çok boyutlu olup, genetik ve ailevi etkiler sadece bir kısmını oluşturur.

Genetik faktörler ile psikolojik sonuçlar arasındaki ilişkileri inceleyen araştırmaların başında, Minnesota’da Ayrı Büyüyen İkizler Çalışması (MISTRA) yer almaktadır (Bouchard vd., 2013). Bu çalışma, genel zekâ (Bouchard, 1997) ve kişilik (DiLalla vd., 1996; Tellegen vd., 2013) gibi alanların yanı sıra, genetik faktörlerin işe yönelik tutumlar (Keller vd., 1992) ve iş tatmini (Arvey vd., 1989) gibi psikolojik ölçümler üzerindeki etkisini de incelemiştir. Ayrıca, Stroop Renk-Kelime Testi’nde (Johnson vd., 2003) elde edilen puanlar da değerlendirilmiştir. Genel olarak, genetik faktörler bu ölçümler arasındaki bireyler arası varyasyonun önemli bir kısmını açıklamaktadır. Genetik faktörlerin açıkladığı varyasyon oranı, kullanılan ölçüme ve çalışma örneğine bağlı olarak değişmekte birlikte, sıfır kalıtımsallığa sahip hiçbir psikolojik ölçüm bulunmamaktadır. Bu bulgular, 50 yılı aşkın bir süreci kapsayan ve tüm davranışsal ve fiziksel özellikler için ortalama %49’luk bir kalıtım oranı bildiren büyük bir ikiz araştırmalarına dayanan meta-analizle de desteklenmektedir (Polderman vd., 2015).

Chabris vd., (2015), moleküler genetik araştırmalardan elde edilen birçok ampirik kanıtı bir araya getirerek “Davranış Genetiğinin Dördüncü Yasası”nı önermişlerdir. Bu yasa, tipik bir insan davranışsal özelliğinin çok sayıda genetik varyantla ilişkilendirilebileceğini ve her bir varyantın, davranışsal değişkenliğin çok küçük bir yüzdesini açıkladığını ifade etmektedir. Bu nedenle, fiziksel fenotiplere benzer şekilde, psikolojik fenotiplerin genetik

yapısı oldukça poligenik (yani, birden fazla genetik varyant her özelliği etkiler) ve pleiotropiktir (yani, her genetik varyant birden fazla özelliği etkiler). Bununla birlikte, psikolojik fenotiplerin, fiziksel fenotiplere kıyasla daha poligenik olabileceği düşünülmektedir. Bu düşünce, çağdaş araştırmalarda tanımlanan genetik varyantların sayısı ve ortalama etki büyüklükleriyle desteklenmektedir (Chabris vd., 2015). Bu yaygın genetik varyantların çoğu, serotoninerjik ve dopaminerjik sistemlerdeki genlerle ilişkilidir (Ausmees vd., 2021; Balestri vd., 2014). Ancak, bu ve diğer varyantlarla ilgili yapılan önemli araştırmalara rağmen, bunların psikolojik özelliklerle olan ilişkilerinin geçerliliği hâlâ fazla araştırma gerektirmektedir (Karlsson-Linnér vd., 2019; Sanchez-Roige vd., 2018; Strawbridge vd., 2018).

Plomin ve Colledge (2001), IQ'nun kalıtım oranını yaklaşık %50 olarak belirlemişlerdir. Ancak, belki de daha ilginç olan konu, kişiliğin kalıtımıdır. Psikolojik bilimdeki genetik araştırmalar, kalıtımın ötesinde, özellikle düalist ölçümlerin ötesinde, kişiliğin çeşitli boyutlarını popülasyon düzeyinde incelemiştir. Bu araştırmalar, kalıtımın “ne kadar” olduğu sorusuna odaklanmış ve fenotipin ne kadarının ölçüldüğüne, kullanılan ölçüm aracına ve ölçülen genetik ya da çevresel kişilik özelliğinin tahminine bağlı olarak kalıtım oranının %30 ile %50 arasında değiştiğini ortaya koymuştur (Plomin vd., 2001).

Genetik ve çevresel etkilerin (örneğin sosyal destek) sportif başarı üzerinde önemli bir etkiye sahip olduğu düşünülmektedir (Baker, 2007). İkiz tasarımları kullanarak yapılan araştırmalar, genetiğin spor performansına önemli katkılar sağladığını göstermiştir (Davids & Baker, 2007; Lippi vd., 2010) ve bu katkı, psikolojik yetenekle ilişkili çeşitli genleri içermektedir (Lippi vd., 2010). Özellikle serotonin taşıyıcı (5-*HTT*) genindeki değişkenlik, rekabet ortamında kadın sporcular arasında düşmanlık, sinirlilik ve olumsuzluk (nevrotikliğin bileşenleri) ile ilişkilendirilmiştir (Maliuchenko vd., 2007). Bu bulgular, spordaki nevrotik davranışların genetik faktörlerden etkilendiğini ve bu etkilerin, sosyal olarak öğrenilen ipuçlarının söz konusu davranışların uygunluğunu işaret ettiği durumlarda daha belirgin ya da daha az belirgin olabileceğini göstermektedir (gen-çevre etkileşim etkisi).

Spor Psikogenetiğinde Çalışma Yöntemleri: Vaka-Kontrol ve Genotip-Fenotip İlişkisi

Bu alandaki çalışmalar genellikle vaka-kontrol çalışmaları ve kesitsel genotip-fenotip ilişkisi tasarımları gibi yöntemlerle yapılmaktadır. Vaka-kontrol çalışmaları, elit sporcular ile genel popülasyon arasındaki belirli genetik polimorfizmlerin (DNA dizilerindeki farklılıklar) yaygınlığını

karşılaştırırken, kesitsel çalışmalar ise genetik yapı ile psikolojik özellikler arasındaki ilişkileri incelemektedir. Vaka-kontrol çalışmaları, spor psikogenetiğinde en yaygın kullanılan çalışma tasarımı olmaya devam etmektedir. Bu tür çalışmalar, genellikle belirli bir DNA dizisinin alelinin (DNA'nın gen veya kodlamayan bölgesi) elit sporcularda, genel popülasyona göre daha yaygın olup olmadığını araştırmaktadır. Örneğin, Peplonska ve ark., (2019), 621 sporcu ile 672 hareketsiz kontrol arasındaki alel frekanslarını karşılaştırarak, dayanıklılık, güç ve dövüş sporcusu statüleriyle ilişkili 7 potansiyel psikogenetik belirteç (FEV rs860573, *SLC6A3* rs6347, *SLC6A2* rs2242446, *HTR1B* rs11568817, *TPH2* rs7305115, *NR3C2* rs2070951, *HTR2C* rs3813929) tanımlamıştır.

Kesitsel (genotip-fenotip) ilişki çalışmaları ise, spor psikogenetiğinde bir diğer yaygın çalışma tasarımıdır. Bu çalışmalar, belirli bir DNA dizisinin genotipine (veya aleline) sahip sporcuların, örneklemin geri kalanına kıyasla bir özelliğin (örneğin tepki süresi, özgüven vb.) farklı ölçümlerini gösterip göstermediğini incelemektedir. Bugüne kadar, 16 genetik belirtecin, belirli sporlara yatkınlıkla ilişkili olduğu vaka-kontrol tasarımları aracılığıyla bildirilmiştir. Ayrıca, 12 belirtecin kişilik özellikleriyle bağlantılı olduğu, genotip-fenotip tasarımları aracılığıyla belirlenmiştir (Valeeva vd., 2019).

Kişilik, Zihinsel Dayanıklılık ve Spor Performansı: Genetik Bağlantılar

Spor psikogenetiği, sporcularda stresle başa çıkma, odaklanma, motivasyon ve özgüven gibi psikolojik özelliklerin genetik temellerinin daha iyi anlaşılması, antrenman süreçlerinin daha kişiselleştirilmiş ve verimli hale gelmesine olanak tanır. Psikolojik araştırmalar, kişilik ve zihinsel dayanıklılık gibi ana hatları çizilen psikolojik değişkenleri kapsayan şemsiye terimler üzerinden değerlendirilir (Lin vd., 2017).

Kişilik, çağdaş spor araştırmalarında genellikle Büyük Beş/Beş Faktör modeli ile değerlendirilir. Bu model, dışadönüklük, uyumluluk, açıklık, vicdanlılık ve nevrotiklik olmak üzere beş ana kişilik boyutunu içerir (McCrae ve John, 1992). Dışadönüklük, kişilerin kişilerarası etkileşimlerdeki miktar ve yoğunluğunu değerlendirirken, uyumluluk, bireylerin iş birliği yapma ve sosyal uyum sağlama eğilimlerini değerlendirir. Açıklık, yeni deneyimler arama eğilimlerini ölçerken, vicdanlılık, organizasyon ve hedef odaklı davranışları, nevrotiklik ise duygusal dengesizliği ifade eder (Allen vd., 2013). Zihinsel dayanıklılık ise, bir bireyin değişen durumsal talepler karşısında güvenilir bir şekilde nesnel ve öznel performans sergileme kapasitesini kolaylaştıran psikolojik kaynaklar bütünü olarak tanımlanır (Gucciardi vd., 2015).

Çeşitli çalışmalar, kişilik özellikleri, zihinsel dayanıklılık ve spor performansı arasında önemli ilişkiler olduğunu ortaya koymuştur (Allen vd., 2013; Liew vd., 2019). Genel olarak, başarılı sporcuların nevroitikliklerinde daha düşük, zihinsel dayanıklılıklarında ise daha yüksek puanlar aldıkları gözlemlenmiştir (Benítez-Sillero vd., 2021; Piepiora, 2021; Steca vd., 2018). Bu bulgular, spor psikogenetiğinin sadece fiziksel değil, aynı zamanda psikolojik başarıya da optimize etmede önemli bir araç olabileceğini göstermektedir. Yarışma esnasında başarının, zihinsel dayanıklılık, taktiksel zekâ ve antrenman ile yarışma sırasında zorluğa katlanma motivasyonu gibi güçlü psikolojik faktörlerle desteklendiği yadsınamaz bir gerçektir. Ancak, genetik ve spor psikolojisi arasındaki ilişki hâlâ büyük ölçüde yeterince araştırılmamıştır. Bazı erken dönem çalışmalar, günlük egzersiz davranışındaki değişkenliğin %29-62'sinin ve spor katılımındaki değişkenliğin %35-83'ünün genetik faktörlerden kaynaklandığını göstermiştir (Beunen ve Thomis, 1998; Bryan vd., 2007).

Spor psikogenetiği alanında incelenen genlerden biri, katekol-O-metiltransferaz (*COMT*) genidir. *COMT*, beyindeki katekolaminleri, yani dopamin, epinefrin ve norepinefrin gibi maddeleri parçalayan birkaç enzimden biridir (Grossman vd., 1992). *COMT* geni, Katekol-O-metiltransferaz enzimlerini kodlayarak önemli bir rol oynar (Chen vd., 2004). Rs4680 Val (G) aleli taşıyıcılarının, Met (A) aleli taşıyıcılarına kıyasla artmış *COMT* aktivitesine ve daha düşük prefrontal ekstraselüler dopamin seviyelerine sahip olduğu kanıtlanmıştır (Chen vd., 2004). *COMT*, prefrontal kortekste dopaminin ortadan kaldırılmasında önemli bir enzimdir (Chen vd., 2004) ve dopamin, insan kişiliği için büyük öneme sahiptir (DeYoung vd., 2010). Leznicka vd. (2018) tarafından yapılan bir çalışmada, genetik çeşitlilik ile mizaç özellikleri arasındaki ilişki tespit edilmiştir. Özellikle, *COMT* geninin işlevsel polimorfizmi ile mizaç özellikleri için Davranışın Biçimsel Özellikleri-Mizaç Envanteri puanları arasındaki ilişkiler ortaya koyulmuştur. *COMT* genindeki bu genetik varyasyon, dopaminin parçalanmasını kontrol eden *COMT* enziminin işlevselliğinde değişikliklere neden olmaktadır (van Breda vd., 2015; Voelcker-Rehage vd., 2015; Abe vd., 2017; Humińska-Lisowska vd., 2023).

Aynı zamanda, bu genetik değişikliklerin şizofreni, bipolar bozukluk, obsesif-kompulsif bozukluk ve migren gibi bazı hastalıkların başlangıcında rol oynadığı ve agresif, duygusal tepkilerin, motivasyonun ve antisosyal davranışların tezahürüyle ilişkili olduğu bulunmuştur (Malhotra vd., 2002; Bilder vd., 2002; Handoko vd., 2005; Bertolino vd., 2006; Bosia vd., 2007; Mata vd., 2008; Stroth vd., 2010; Huang vd., 2016; Valeeva vd., 2020; Varma vd., 2011; Zmijewski vd., 2021; Lee vd., 2022). Abe ve diğerleri

(2017), Met alelinin sporcularda bilişsel kapasiteler ve rekabetle pozitif ilişkilendirildiğini göstermiştir. Iron Man triatletlerini içeren bir başka çalışma, Met/Met genotipine sahip ultra dayanıklılık sporcularının yüksek yenilik arama davranışı sergilediğini ortaya koymuştur; bu ilişki, enzimin Met aleli taşıyıcılarında dopamin nörotransmisyonunu artırma yeteneğiyle açıklanmıştır (van Breda vd., 2015). Valceva ve diğerleri (2020), Met aleline sahip sporcuların kişisel kaygıya daha yatkın olduğunu tespit etmişlerdir. Atletik performans ile kaygıya bağlı polimorfik varyantlar arasında birçok ilişki rapor edilmiştir (Butovskaya vd., 2013; de Milander vd., 2009; McFie vd., 2018; Sanhueza vd., 2016; Santiago vd., 2011). Sanhueza ve diğerleri (2016), stres ve kaygı ile bağlantılı genlerdeki beş polimorfizmin (*5HTT*, *CRH2R*, *ACE*, *NK1R*, *5HT1AR* ve *CRF-BP*) atletik performansla anlamlı bir ilişkisini bulmuştur.

Bu bulgular, genetik faktörlerin sporcularda psikolojik özellikler ve performans üzerindeki etkilerini anlamada önemli bir rol oynadığını göstermektedir. Ayrıca, gen-çevre etkileşiminin, bireylerin sporculuk kariyerlerinde nasıl daha verimli olabileceklerini ve psikolojik dayanıklılıklarını nasıl geliştirebileceklerini belirlemede kritik bir faktör olduğunu ortaya koymaktadır. Bu alandaki araştırmalar, gelecekte daha kişiselleştirilmiş antrenman programlarının geliştirilmesine olanak tanıyacak ve spor psikogenetiğinin potansiyelini daha iyi kullanmamıza yardımcı olacaktır.

Kaynakça

- Abe, D., Doi, H., Asai, T., Kimura, M., Wada, T., Takahashi, Y., Matsumoto, T., & Shinohara, K. (2017). Association between *COMT* Val158Met polymorphism and competition results of competitive swimmers. *Journal of Sports Sciences*, 1–5. <https://doi.org/10.1080/02640414.2017.1309058>
- Allen, M. S., Greenlees, I., & Jones, M. (2013). Personality in sport: A comprehensive review. *International Review of Sport and Exercise Psychology*, 6(1), 184–208.
- Arvey, R. D., Bouchard, T. J., Segal, N. L., & Abraham, L. M. (1989). Job satisfaction: Environmental and genetic components. *Journal of Applied Psychology*, 74(2), 187.
- Baker, J. (2007). Nature and nurture interact to create expert performers. *High Ability Studies*, 18(1), 57–58. <https://doi.org/10.1080/13598130701350635>
- Bertolino, A., Rubino, V., Sambataro, F., Blasi, G., Latorre, V., Fazio, L., Caforio, G., Petruzzella, V., Kolachana, B., Hariri, A., Meyer-Lindenberg, A., Nardini, M., Weinberger, D. R., & Scarabino, T. (2006). Prefrontal-hippocampal coupling during memory processing is modulated by *COMT* Val158Met genotype. *Biological Psychiatry*, 60(11), 1250–1258. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2006.03.078>
- Beunen, G., & Thomis, M. (1999). Genetic determinants of sports participation and daily physical activity. *International Journal of Obesity and Related Metabolic Disorders*, 23(Suppl 3), S55–S63.
- Bilder, R. M., Volavka, J., Czobor, P., Malhotra, A. K., Kennedy, J. L., Ni, X., Goldman, R. S., Hoptman, M. J., Sheitman, B., Lindenmayer, J.-P., Citrome, L., McEvoy, J. P., Kunz, M., Chakos, M., Cooper, T. B., & Lieberman, J. A. (2002). Neurocognitive correlates of the *COMT* Val158Met polymorphism in chronic schizophrenia. *Biological Psychiatry*, 52(7), 701–707. [https://doi.org/10.1016/S0006-3223\(02\)01416-6](https://doi.org/10.1016/S0006-3223(02)01416-6)
- Bosia, M., Bechi, M., Marino, E., Anselmetti, S., Poletti, S., Cocchi, F., Smeraldi, E., & Cavallaro, R. (2007). Influence of catechol-O-methyltransferase Val158Met polymorphism on neuropsychological and functional outcomes of classical rehabilitation and cognitive remediation in schizophrenia. *Neuroscience Letters*, 417(3), 271–274. <https://doi.org/10.1016/j.neulet.2007.02.076>
- Bouchard, T. J. (1997). IQ similarity in twins reared apart: Findings and responses to critics. In *Intelligence, Heredity, and Environment* (pp. 126–160).
- Bouchard, T. J., Lykken, D. T., Matthew, M., Segal, N. L., & Tellegen, A. (2013). Sources of human psychological differences: The Minnesota study of twins reared apart. In *Personality and Personality Disorders* (pp. 139–144). Routledge.

- Bryan, A., Hutchison, K. E., Seals, D. R., & Allen, D. L. (2007). A transdisciplinary model integrating genetic, physiological, and psychological correlates of voluntary exercise. *Health Psychology, 26*, 30–39.
- Butovskaya, P. R., Butovskaya, M. L., Vasilyev, V. A., Lazebny, O. E., Shibalev, D. V., Veselovskaya, E. V., ... Ryskov, A. P. (2013). Molecular-genetic polymorphisms of dopamine, serotonin, and androgenic systems as molecular markers of success in judo wrestling sportsmen. *Journal of Bioanalysis & Biomedicine*. <https://doi.org/10.4172/1948-593X.S3-005>
- Chabris, C. F., Lee, J. J., Cesarini, D., Benjamin, D. J., & Laibson, D. I. (2015). The fourth law of behavior genetics. *Current Directions in Psychological Science, 24*(4), 304-312.
- Chen, J., Lipska, B. K., Halim, N., Ma, Q. D., Matsumoto, M., Melhem, S., ... & Weinberger, D. R. (2004). Functional analysis of genetic variation in catechol-O-methyltransferase (*COMT*): Effects on mRNA, protein, and enzyme activity in postmortem human brain. *The American Journal of Human Genetics, 75*(5), 807-821.
- Davids, K., & Baker, J. (2007). Genes, environment and sport performance: Why the nature-nurture dualism is no longer relevant. *Sports Medicine, 37*(11), 961–980. <https://doi.org/10.2165/00007256-200737110-00004>
- De Milander, L., Stein, D. J., & Collins, M. (2009). The interleukin-6, serotonin transporter, and monoamine oxidase A genes and endurance performance during the South African Ironman Triathlon. *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism, 34*(5), 858–865.
- DeYoung, C. G., Hirsh, J. B., Shane, M. S., Papademetris, X., Rajcevan, N., & Gray, J. R. (2010). Testing predictions from personality neuroscience: Brain structure and the big five. *Psychological Science, 21*(6), 820-828.
- DiLalla, D. L., Carey, G., Gottesman, I. I., & Bouchard Jr, T. J. (1996). Heritability of MMPI personality indicators of psychopathology in twins reared apart. *Journal of Abnormal Psychology, 105*(4), 491.
- Grossman, M. H., Emanuel, B. S., & Budarf, M. L. (1992). Chromosomal mapping of the human catechol-O-methyltransferase gene to 22q11.1→q11.2. *Genomics, 12*(4), 822-825.
- Handoko, H. Y., Nyholt, D. R., Hayward, N. K., Nertney, D. A., Hannah, D. E., Windus, L. C., McCormack, C. M., Smith, H. J., Filippich, C., James, M. R., & Mowry, B. J. (2005). Separate and interacting effects within the catechol-O-methyltransferase (*COMT*) gene are associated with schizophrenia. *Molecular Psychiatry, 10*(6), 589–597. <https://doi.org/10.1038/sj.mp.4001606>
- Huang, E., Zai, C. C., Lisoway, A., Maciukiewicz, M., Felsky, D., Tiwari, A. K., Bishop, J. R., Ikeda, M., Molero, P., Ortuno, F., Porcelli, S., Samochowicz, J., Mierzejewski, P., Gao, S., Crespo-Facorro, B., Pelayo-Terán,

- J. M., Kaur, H., Kukreti, R., Meltzer, H. Y., ... Kennedy, J. L. (2016). Catechol-O-Methyltransferase Val158Met Polymorphism and Clinical Response to Antipsychotic Treatment in Schizophrenia and Schizo-Affective Disorder Patients: a Meta-Analysis. *International Journal of Neuropsychopharmacology*, 19(5), pyv132. <https://doi.org/10.1093/ijnp/pyv132>
- Humińska-Lisowska, K., Chmielowiec, K., Chmielowiec, J., Strońska – Pluta, A., Bojarczuk, A., Dzitkowska-Zabielska, M., Łubkowska, B., Spieszny, M., Surąła, O., & Grzywacz, A. (2023). Association between the rs4680 polymorphism of the *COMT* gene and personality traits among combat sports athletes. *Journal of Human Kinetics*. <https://doi.org/10.5114/jhk/168789>
- Johnson, W., Bouchard Jr, T. J., Segal, N. L., Keyes, M., & Samuels, J. (2003). The Stroop Color-Word Test: Genetic and environmental influences; Reading, mental ability, and personality correlates. *Journal of Educational Psychology*, 95(1), 58.
- Keller, L. M., Bouchard, T. J., Arvey, R. D., Segal, N. L., & Dawis, R. V. (1992). Work values: Genetic and environmental influences. *Journal of Applied Psychology*, 77(1), 79.
- Lee, C. G., Moon, H., Kang, J., Choi, J. H., & Kwon, J. H. (2022). Long-term effects of adolescent sport experience, *DRD2* and *COMT* genes, and their interaction on sport participation in adulthood. *Brain and Behavior*, 12(1). <https://doi.org/10.1002/brb3.2459>
- Leźnicka, K., Niewczas, M., Kurzawski, M., Ciężczyk, P., Safranow, K., Ligocka, M., & Białecka, M. (2018). The association between *COMT* rs4680 and *OPRM1* rs1799971 polymorphisms and temperamental traits in combat athletes. *Personality and Individual Differences*, 124, 105–110. <https://doi.org/10.1016/j.paid.2017.12.008>
- Lippi, G., Longo, U. G., & Maffulli, N. (2010). Genetics and sports. *British Medical Bulletin*, 93, 27–47. <https://doi.org/10.1093/bmb/ldp007>
- Malhotra, A. K., Kestler, L. J., Mazzanti, C., Bates, J. A., Goldberg, T., & Goldman, D. (2002). A Functional Polymorphism in the *COMT* Gene and Performance on a Test of Prefrontal Cognition. *American Journal of Psychiatry*, 159(4), 652–654. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.159.4.652>
- Maliuchenko, N. V., Sysoeva, O. V., VEDIKOV, A. M., Timofeeva, M. A., Portanova, G. V., Ivanitski, A. M., & Kirpichnikov, M. P. (2007). Effect of *5HTT* genetic polymorphism on aggression in athletes. *Zhurnal Vysshei Nervnoi Deiatelnosti Imeni I P Pavlova*, 57(3), 276–281.
- Mata, I., Perezglesias, R., Pelayoteran, J., Rodriguezsanchez, J., Gonzalezblanch, C., Carrascomarin, E., Vazquezbarquero, J., & Crespofacorro, B. (2008). Lack of influence of *COMT* Val158Met genotype on cognition in first-episode non-affective psychosis. *Schizophrenia Research*, 102(1–3), 206–209. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2008.02.011>

- Mc Fie, S., Abrahams, S., Patricios, J., Suter, J., Posthumus, M., & September, A. V. (2018). The association between *COMT* rs4680 and 5-*HTTLPR* genotypes and concussion history in South African rugby union players. *Journal of Sports Sciences*, 36(8), 920–933.
- Plomin, R., & Colledge, E. (2001). Genetics and psychology: beyond heritability. *European Psychologist*, 6, 229–240.
- Plomin, R., DeFries, J. C., McClearn, G. E., et al. (2001). *Behavioural genetics* (4th ed.). New York: Freeman.
- Sanhueza, J. A., Zambrano, T., Bahamondes-Avila, C., & Salazar, L. A. (2016). Association of anxiety-related polymorphisms with sports performance in Chilean long distance triathletes: A pilot study. *Journal of Sports Science & Medicine*, 15(4), 554–561.
- Santiago, C., Ruiz, J. R., Buxens, A., Artieda, M., Arteta, D., González-Freire, M., ... Lucia, A. (2011). Trp64Arg polymorphism in *ADRB3* gene is associated with elite endurance performance. *British Journal of Sports Medicine*, 45(2), 147–149.
- Stroth, S., Reinhardt, R. K., Thöne, J., Hille, K., Schneider, M., Härtel, S., Weidemann, W., Bös, K., & Spitzer, M. (2010). Impact of aerobic exercise training on cognitive functions and affect associated to the *COMT* polymorphism in young adults. *Neurobiology of Learning and Memory*, 94(3), 364–372. <https://doi.org/10.1016/j.nlm.2010.08.003>
- Tellegen, A., Lykken, D. T., Bouchard, T. J., Wilcox, K. J., Segal, N. L., & Rich, S. (2013). Personality similarity in twins reared apart and together. In *Personality and Personality Disorders* (pp. 235–243). Routledge.
- Valeeva, E. V., Kashevarov, G. S., Kasimova, R. R., Ahmetov, I. I., & Kravtsova, O. A. (2020). Association of the Val158Met Polymorphism of the *COMT* Gene with Measures of Psychophysiological Status in Athletes. *Neuroscience and Behavioral Physiology*, 50(4), 485–492. <https://doi.org/10.1007/s11055-020-00924-z>
- Valeeva, E. V., Ahmetova, I. I., & Rees, T. (2019). Psychogenetics and sport. *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics: Current Status and Future Directions*, 147.
- van Breda, K., Collins, M., Stein, D. J., & Rauch, L. (2015). The *COMT* Val158Met polymorphism in ultra-endurance athletes. *Physiology & Behavior*, 151, 279–283. <https://doi.org/10.1016/j.physbeh.2015.07.039>
- Varma, G. S., Karadağ, F., Emin Erdal, M., Ay, Ö. I., Levent, N., Tekkanat, Ç., Gökdoğan, E. T., & Herken, H. (2011). Effects of catechol-O-methyltransferase Val158Met polymorphism on cognitive functions in schizophrenic patients. *Klinik Psikofarmakoloji Bulteni*, 21(1), 24–32. <https://doi.org/10.5350/kpb-bcp201121105>

- Voelcker-Rehage, C., Jeltsch, A., Godde, B., Becker, S., & Staudinger, U. M. (2015). *COMT* gene polymorphisms, cognitive performance, and physical fitness in older adults. *Psychology of Sport and Exercise*, 20, 20–28. <https://doi.org/10.1016/j.psychsport.2015.04.001>
- Zmijewski, P., Leońska-Duniec, A., Stuła, A., & Sawczuk, M. (2021). Evaluation of the association of *COMT* rs4680 polymorphism with swimmers' competitive performance. *Genes*, 12(10), 1641. <https://doi.org/10.3390/genes12101641>

Spor Paradigmaları VIII

Sporda Genetik Arařtırmaları

Editörler:

Doç. Dr. Akan Bayrakdar

Doç. Dr. Hilal Kılınç

 **ÖZGÜR**
YAYINLARI

ISBN 978-625-5958-74-7



9 786255 958747