

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 (yavař 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-Tabatabaci, 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>