

## Kas Lif Tipleri ve Genetik: Hangi Spora Yatkınısınız?

Mehmet Sarıkaya<sup>1</sup>

### 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.

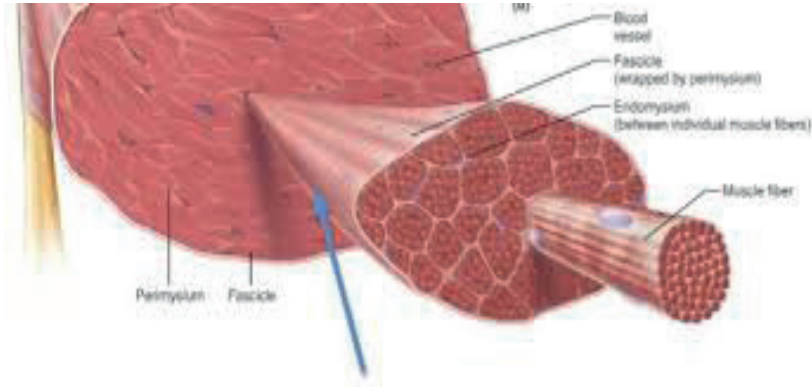
## GİRİŞ

### 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  $\mu\text{m}$ '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  $\mu\text{m}$  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 Lif 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.

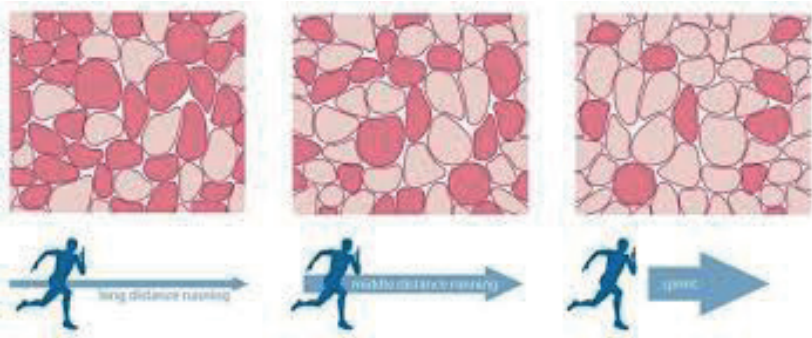
**Beyaz kas lifleri (Tip II):** Hızlı kasılırlar. Beyaz kas liflerinde enerji anaerobik tarzda (oksijen kullanmadan) glikoliz yoluyla elde edilir ve enerji adeta patlayarak boşalır. Beyaz (Tip II) lifler Tip IIa ve Tip IIb olmak üzere iki türdür. Tip IIa lifleri ara lifler olup bunlar kırmızı veya beyaz 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 zengindirler (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

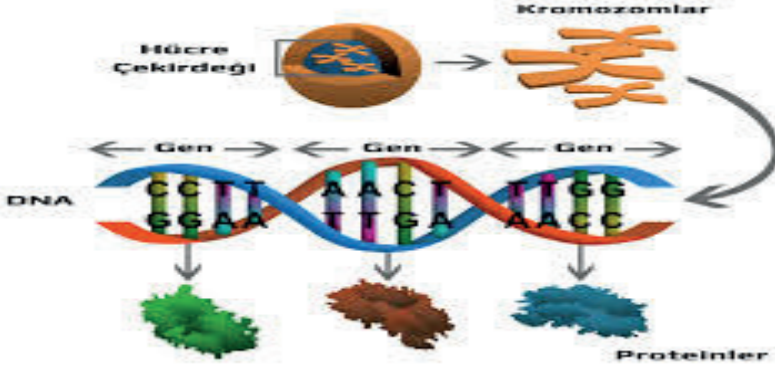
genotipfenotip tarafından belirlenen bir üst sınırı bulunmaktadır. Genotip ve fenotip birbirlerinden farklı tanımlara sahip olan kavramlardır. Genotip, genel olarak bir organizmanın DNA yani genetik yapısı olarak tanımlanabilirken fenotip ise genotipin ifade ettiği ve çevresel faktörlerden de etkilenebilen 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 hipertrofiyle 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  $\geq 5000$  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  $\alpha$ ) 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  $\alpha$ -aktininlerdir.  $\alpha$ -aktininler iskelet kas fibrillerinde sarkomerik Z çizgilerinde baskın bir protein bileşendir (Ahmetov ve ark., 2015). İnsanlarda iskelet kası  $\alpha$ -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  $\alpha$ -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 egzersize cevap olarak daha yüksek sol ventrikül kütlelerine 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 İsometric Grip Correlate With Muscle Power. *Sport Sciences for Health*, 2(2), 64-70.
- Karip, B. ve Balcıođlu, H.A., (2021). Egzersiz Fizyolojisi Bađlamında 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.
- Sađlam, M., İnal, D., Yađlı, 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 Bađlı Modellenen Anjiyogenez Mekanizmasında Fizyolojik Deđişimler: Kalp Kası ve İskelet Kası İncelemesi. *Gümüşhane Üniversitesi Sađlık Bilimleri Dergisi*, 12(1), 334- 340.
- Yazıcı, G., (2018). Genç Futbolcularda Myofascial Gevşeme Tekniđinin Topun Hızı ve İsabetine Etkisi. Yüksek Lisans Tezi, Kocaeli Üniversitesi Sađlık 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., Eldođan, O. (2014). İskelet kaslarının yapısı ve biyomekaniđi. *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 VO<sub>2</sub>(max) 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.