مقاله پژوهشی

# بررسی پلی‌مورفیسم R577X در ژن ACTN3 در کشتی‌گیران

**سمیرا داورپناه[1]، رضا فرضی‌زاده[2]*، معرفت سیاه‌کوهیان[3]، فرناز سیفی[2]**

۱-کارشناس ارشد فیزیولوژی ورزشی، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، دانشگاه محقق اردبیلی، اردبیل، ایران

۲-دانشیار فیزیولوژی ورزشی، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، دانشگاه محقق اردبیلی، اردبیل، ایران

۳-استاد فیزیولوژی ورزشی، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، دانشگاه محقق اردبیلی، اردبیل، ایران

* نشانی نویسنده مسئول: اردبیل، دانشکده علوم تربیتی و روانشناسی، گروه تربیت بدنی

Email: r_farzizadeh@uma.ac.ir

دریافت: ۱۴۰۱/۵/۲۷ پذیرش: ۱۴۰۱/۹/۱۳

## چکیده

**مقدمه و هدف:** عملکرد ورزشی یک فنوتیپ پیچیده است که توسط چندین عامل محیطی از جمله رژیم‌غذایی، ورزش و عوامل اجتماعی تعیین می‌گردد. عوامل ژنتیکی نیز ممکن است به تفاوت بین فردی در عملکرد ورزشی افراد کمک کند. هدف از پژوهش حاضر بررسی فراوانی آلل‌های پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 در بین کشتی‌گیران مبتدی نوجوان اردبیلی بود.

**مواد و روش‌ها:** آزمودنی‌های این تحقیق ۱۵ کشتی‌گیر مبتدی نوجوان پسر (با سن ۱/۵۳±۱۳/۰۷ سال و وزن ۷/۳۷± ۴۸/۶۶ کیلوگرم) از شهر اردبیل بودند. روش اندازه‌گیری پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با استفاده از واکنش زنجیره‌ای پلیمراز و توالی‌یابی مستقیم DNA از طریق نمونه بزاقی تعیین شد. داده‌ها توسط روش کای‌دو برای نیکویی در سطح معنی‌داری P≤۰/۰۵ تجزیه و تحلیل شد.از نرم افزار SPSS برای آنالیز داده استفاده شد.

**یافته‌ها:** نتایج نشان داد که تفاوت معنی‌داری در فراوانی‌های پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 وجود داشت (P<۰/۰۰۱). فراوانی نسبی ژنوتیپ های RR و RX به‌ترتیب برابر ۸۰٪ (تعداد = ۱۲) و ۲۰٪ (تعداد=۳) بود. همچنین، فراوانی نسبی آلل‌های R و X به ترتیب برابر ۹۰٪ (تعداد = ۲۷) و ۱۰٪ (تعداد =۳) بود.

**بحث و نتیجه‌گیری:** به طور کلی، نتایج نشان‌دهنده برتری آلل R در پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 در کشتی‌گیران نوجوان مبتدی پسر اردبیلی بود. به نظر می‌رسد ارزیابی فراوانی‌های پلی‌مورفیسم این ژن‌ها ممکن است دراستعدادیابی رشته‌های ورزشی از جمله کشتی در رده‌های سنی پایه، تأثیرگذار باشد.

**واژه‌های کلیدی:** پلی‌مورفیسم، کشتی‌گیران، آلل، ACTN3

## مقدمه

استعدادیابی در حال حاضر یکی از چالش‌های ورزش است. عملکرد ورزشکاران نخبه توسط چندین عامل محیطی از جمله رژیم غذایی، ورزش و عوامل اجتماعی تعیین می‌گردد (۱). افرادی که متناسب با استعداد خود، وارد یک رشته ورزشی می‌شوند، به سرعت می‌توانند پله‌های ترقی را طی کنند. استعدادیابی ژنتیکی ورزشی یکی از مسیرهای علمی برای رسیدن به این هدف بزرگ می‌باشد (۲). توانایی ژنتیکی نقش مهمی در بهبود عملکرد ورزشی جسمانی دارد (۳). علی‌رغم آگاهی از تأثیر ژنتیک بر موفقیت ورزشکاران، ژنتیک عملکرد ورزشی، حوزه تحقیقی جدیدی است و مشارکت عوامل ژنتیکی بر عملکرد در سطح نخبه تاکنون توجه کمی را به خود اختصاص داده است (٤). مشخص شده که تعدادی از ژن‌ها با ویژگی‌های سرعت، عملکرد قدرتی و استقامتی در ارتباط هستند و ورزشکاران ممکن است به طور ذاتی نسبت به عملکرد اختصاصی استعداد داشته باشند (۵، ٦). مطالعات نشان می‌دهد توانایی ورزشکار توسط هر دو عامل ژنتیکی و محیطی تعیین می‌گردد (۳). همچنین وراثت می‌تواند به میزان تقریبا ۸۸٪ موفقیت ورزشکار را پیش‌بینی کند. این موضوع محققین را بر آن داشته است تا به مطالعه عمیق نشانه‌ها و جایگاه‌های ژنتیکی مختلف در رابطه با عملکرد بدنی یا فنوتیپ‌های وابسته به سلامت بپردازند (۷). تا امروز بیش از ۲۵۰ نشانگر ژنتیکی

شناسایی شده‌اند که با فنوتیپ‌های مرتبط با عملکرد جسمانی و همچنین آمادگی‌جسمانی مرتبط‌اند که ژن آکتینین۳ یکی از ایت ژن‌ها است (۸). در یک مطالعه اخیر گزارش شده است که بیش از ۲۰۰ نوع ژن با فنوتیپ‌های مرتبط با تناسب اندام مرتبط هستند. مهمتر از همه، پلی‌مورفیسم آلفا-آکتینین۳ است که با قدرت عضلات و عملکرد نخبگی در ارتباط است (۱). آلفا-آکتینین خانواده‌ای از پروتئین‌های متصل به آکتینین هست که در سازماندهی ساختار و انقباض عضلانی نقش ایفا می‌کند (۹). همچنین این ژن، به عنوان "ژن ورزشکار"[1] شناخته می‌شود (۱۰).

ژن ACTN3 بر روی کروموزوم IIg13-g14 واقع شده است و جهش R577X در ACTN3 باعث می‌شود هیچ پروتئین عملکردی آکتین ساخته نشود؛ زیرا یک کدون توقف زودرس وجود دارد. کمبود آلفا- آکتنین۳ هیچ گونه بیماری را تولید نمی‌کند؛ فقدان گسترده آلفا- آکتنین۳ تقریبا در یک‌پنجم جمعیت جهان نشان می‌دهد که نقش آلفا-اکتینین ممکن است در عضله اسکلتی مهم باشد (۱۳، ۱۲ ،۱۱). جالب توجه است، حدود ۲۰ درصد از جمعیت جهان دارای ژنوتیپ XX هستند (۱٤) و فراوانی افراد XX در میان مکان‌های مختلف جغرافیایی (حدود ۲۵٪ در آسیایی ها، ۱۸٪ در قفقاز، ۱۱٪ در اتیوپی، ۳٪ در ایالات متحده، و تنها ۱٪ در کنیا) نوسان دارند ( ۱۵، ۱۳).

آلفا-آکتینین۳ توسط ژن ACTN3 کد می‌گردد و پروتئین‌های غالب در صفحه‌های Z سارکومری را تشکیل می‌دهد. جایی که آنها رشته‌های آکتین را به هم متصل می‌کنند و سبب استقرار دستگاه انقباضی عضله می‌شود. آلفا-آکتینین۳ به طور وسیعی به تارهای سریع گلیکولیتیک عضلات اسکلتی محدود شده است (۸). پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 موجب بیان متفاوت پروتئین‌ها و عملکرد آن در افراد مختلف شده است (۱٦). به علت وجود دو نسخه متفاوت از ژن ACTN3، که هر دو نسخه در ژنوتیپ عمومی مردم وجود دارد پلی‌مورفیسم این ژن شامل ژنوتیپ RR یا آلل R که نتیجه طبیعی و عملکردی ژن می‌باشد و ژنوتیپ XX یا آلل X که در آن توالی ژنوم تغییر یافته است؛ مانع از تولید پروتئین آلفا- آکتینین۳ می‌شود و همچنین نسخه R577X (ژنوتیپ RX) که شکل ترکیبی از ژنوتیپ طبیعی و جهش یافته این ژنوم می‌باشد همین کارکرد را دارد (٦). ژنوتیپ و فنوتیپ از مجموعه بهره ارثی است که شخص از والدین خود به ارث می‌برد. ژنوتیپ ساختار اللی ژن‌های منفرد است، در صورتی که فنوتیپ، به ظاهر و آثار حاصل از اثرات ژن‌های تحت اثر محیط اطلاق می‌شود. چنانچه هر دو آلل در یک جایگاه مشابه باشند، فرد حامل از نظر صفت مربوط بدان ژن‌های مشابه هموزیگوت خوانده می‌شود و چنانچه دو آلل متفاوت باشند دارنده آنها از نظر آن صفت متفاوت هتروزیگوت می‌باشد (۱۷).

مطالعات مختلفی بر روی ژنوتیپ‌های آلفا-آکتینین۳ انجام گرفته است به طوری که هنرپور و همکاران (۲۰۱۷) در تحقیقی به ارزیابی ارتباط بین پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 و عملکرد ورزشی در میان بازیکنان نخبه‌ی فوتبال ایران پرداختند نتایج این پژوهش نشان داد درصد توزیع ژنوتیپ RR=41% و RX= 37% به طور معنی‌دار از گروه کنترل زیاد بود (۱۸). پیمجان و همکاران (۲۰۱۸)، در تحقیقی با عنوان بررسی پلی‌مورفیسم ACE، ACTN3 و VDR ژن در وزنه‌برداران تایلندی به این نتیجه رسیدند که ژنوتیپ ACTN3 و VDR، به صورت جداگانه یا در ترکیب، ممکن است بر عملکرد عضلانی در وزنه‌برداری تأثیر بگذارد (۱۹). فانتیلا و همکاران (۲۰۱۹) در یک مطالعه متاآنالیز، با بررسی ارتباط بین پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 R577X با قدرت ورزشکاران نخبه به این نتیجه رسیدند که بین ژنوتیپ R/RX در پلی‌مورفیسم ژن آکتینین۳ و وضعیت ورزشکاران قدرتی رابطه معنی‌دار وجود دارد (۲۰). در سال ۱۳۹۹ میرزایی در تحقیق خود در مورد ارتباط پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با شاخص‌های قدرت و توان در وزنه‌برداران نوجوان اردبیلی گزارش کرد که نتایج نشان‌دهنده برتری ژنوتیپ RX=63% در ژن ACTN3 وزنه برداران اردبیلی بود، که با توجه به برتری ژنوتیپ RX و ژنوتیپ RR بترتیب در آزمون های قدرت و توان احتمالاً در این منطقه افراد دارای آلل R در ورزش های قدرتی و توانی موفق‌تر هستند (۲۱). در تحقیق کلوس و همکاران (۲۰۲۰ ) مشاهده گردید که توزیع آلل تک پلی‌مورفیسم تک‌نوکلئوتید تک هسته‌ای R577X به طور قابل‌توجهی در بازیکنان حرفه‌ای فوتبال با توجه به موقعیت زمین‌های خود متفاوت است و توزیع ژنوتیپ بین موقعیت‌ها معنی‌دار نبود، در حالی که توزیع آلل به طور معنی‌دار متفاوت بود (۱٤). فلاح و همکاران (۱۳۹٦) با بررسی پلی‌مورفیسم‌های R577X در ژن ACTN3 و I/D ژن ACE در جودوکاران نخبه ایرانی گزارش کردند که با وجود بیشتر بودن فراوانی ۲۱ درصدی ژنوتیپ I/D پلی‌مورفیسم ژن ACE در

1. Athlete gene

جودوکاران، تفاوت‌های میانگین بین گروه‌ها معنی‌دار نبود اما نتایج پژوهش انجام شده نشان داد که احتمالاً پلی‌مورفیسم R577X –ACTN3 یک نشانگر ژنتیکی برای شناسایی افراد مستعد در ورزش جودو در جمعیت ایرانی به شمار بیاید (۲۲).

کشورهای توسعه یافته با بررسی فراوانی ژنوتیپ‌های مرتبط با عملکرد ورزشی و سلامت در جوامع مختلف، رواج هر ژنوتیپ را در هر جمعیتی مشخص می‌کنند و توانسته‌اند در جهت اهداف ورزش قهرمانی و سلامتی جامعه برنامه‌ریزی بهتری ارائه دهند ولی در کشورهای در حال توسعه خصوصا در کشور ایران تحقیقات کمتری در این مورد صورت گرفته که کمبود آن لزوم انجام چنین پژوهشی را ضروری می‌کند. در کنار فاکتورهای محیطی مثل تمرین، تغذیه و ویژگی‌های آنتروپومتریکی و سایر عوامل مرتبط، این فرضیه وجود دارد که ورزشکاران نخبه دارای یک نقشه متنوع ژنتیکی هستند که آنها را قادر می‌سازد تا در سطوح بالای رقابت موفق شوند (۲۳). همچنین سنجش ساختار و ویژگی‌های فیزیکی در کشتی‌گیران که طی تمرینات ویژه، تنها می‌تواند ۳۰ درصد در توانایی شخص مؤثر باشد و بیشتر آمادگی اولیه ژنتیکی و ارثی می‌باشد در نتیجه بررسی این شاخص‌ها می‌تواند در شناسایی افراد مستعد سودمند باشد (۲٤). پس پژوهشگران بایستی به دنبال ژن‌هایی باشند که پلی‌مورفیسم در آنها با عملکرد ورزشی مرتبط باشد. با توجه به کمبود اطلاعات در این حیطه یافته‌های این تحقیقات دارای اهمیت زیادی می‌باشند. بر همین اساس در پژوهش حاضر سنجش توزیع فراوانی آلل‌های ژن آلفا-آکتینین۳ کشتی‌گیران نوجوان مبتدی شهر اردبیل مورد بررسی قرار گرفت.

## روش‌شناسی

این تحقیق از نوع شبه‌تجربی و به لحاظ روش علی- مقایسه‌ای از نوع آزمایشگاهی می‌باشد. ۱۵ کشتی‌گیر مبتدی نوجوان پسر با دامنه سنی ۱٦-۱۱ سال، که دارای حداقل ٦ ماه تا یک سال سابقه ورزش کشتی بودند به صورت داوطلبانه شرکت کردند. آزمودنی‌ها براساس تکمیل پرسشنامه وضعیت تندرستی و میزان فعالیت بدنی (پرسشنامه استاندارد PAR-Q) و با توجه به شرایط روحی، جسمانی و سطح فعالیت روزانه انتخاب شدند. در پایان به آزمودنی‌ها این اطمینان داده شد که در صورت عدم تمایل به ادامه همکاری در هر مرحله از آزمون، می‌توانند انصراف دهند.

معیارهای ورود به تحقیق عبارت بودند از: رده سنی ۱٦-۱۱ سال، مبتدی بودن ورزشکاران و داشتن حداقل ٦ ماه سابقه تمرین، نداشتن سابقه قبلی بیماری‌های قلبی-عروقی، تنفسی، آسم، دیابت، کم‌خونی، بیماری‌های کلیوی و غیره در طی شش ماه گذشته، عدم استفاده از دارو یا مواد تأثیرگذار در فرایند تحقیق. معیارهای خروج از تحقیق نیز شامل عدم رضایت نسبت به شرکت در مطالعه، انصراف از ادامه آزمایشات در صورت داشتن هرگونه استرس و اضطراب روانی غیرقابل کنترل، داشتن مشکلات ساختاری، داشتن بیماری‌های زمینه‌ای داخلی، آناتومیک، بیومکانیک و پاتولوژیک سیستم عضلانی- اسکلتی، عدم رعایت شرایط لازم در طول اجرای پژوهش، هرگونه بیماری تب‌دار و وجود تب در زمان انجام تست، عدم توانایی آزمودنی در انجام پروتکل برای انجام تست بزاق بودند.

جهت اندازه‌گیری وزن (کیلوگرم) از ترازوی مدل (SECA) ساخت آلمان با دقت ۵ گرم و قدسنج دیواری جهت اندازه‌گیری قد (سانتی متر) (SECA) ساخت آلمان با دقت ۱ میلی‌متر، برای اندازه‌گیری درصدچربی بدن از کالیپر یا چربی‌سنج (HARPENDEN) ساخت کشور انگلیس با دقت ۰/۲ میلی‌متر استفاده شد. روش کار به این صورت بود که به حالت نیشگون گرفتن انجام می‌گیرد که وقتی لایه‌ای از پوست گرفته می‌شود، همراه آن چربی زیرپوستی نیز برداشته می‌شود. اگر هر آزمون به طور صحیح و براساس راهنمایی‌های توصیه شده انجام شود ۳± درصد خطا وجود دارد (۳٤). شاخص توده بدنی (BMI) از تقسیم وزن بدن (کیلوگرم) به مربع قد (به متر) بدست می‌آید. این شاخص به طور مستقیم میزان چربی‌های بدن را محاسبه نمی‌کند، بلکه میزان بافت چربی بدن را در مقایسه با بافت‌های استخوان و عضله محاسبه می‌کند. تمامی این متغیرها در مرکز سلامت و تندرستی دانشگاه محقق اردبیلی توسط متخصصین امر اندازه گیری شد.

تعیین ژنوتیپ: در مرحله اندازه‌گیری متغیرهای آزمایشگاهی، ابتدا از هر آزمودنی مقدار ٤ میلی‌لیتر بزاق گرفته شد و نمونه‌های بزاق پس از جمع‌آوری در ظروف استریل به یخچال با دمای ۸۳- درجه سانتی‌گراد انتقال داده و نگهداری شد و با اجرای دستورالعمل آزمایشگاهی، DNA استخراج شد. غلظت و خلوص DNA با روش اسپکتروفتومتری (نانودراپ) در طول موج ۲٦۰ نانومتر و الکتروفورز ژل آگارز بررسی گردید. پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با استفاده‌از واکنش زنجیره‌ای پلیمرازتترا آرمز۱(Tetra-ARMs PCR) و توالی یابی مستقیم

DNA تعیین و مورد مقایسه قرار گرفت. برای استخراج DNA از کیت SINACLON استفاده گردید و شامل مراحل استخراج DNA به میزان ۲۰۰ لاندا از هر نمونه توسط کیت تخصصی (SINACLON) انجام شد. همچنین پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 با استفاده از PCR تعیین و مورد مقایسه قرار گرفت. به همین منظور، برای ژن ACTN3 یک پرایمر رفت و یک پرایمر برگشت طراحی و استفاده شد. محصول PCR شامل ۲لاندا پرایمر + ۱۲/۵ لاندا مسترمیکس+ ۸/۵ لاندا آب+ ۲لاندا DNA تهیه شد. برنامه ترموسایکلر گرادیانت روش PCR شامل پنج دقیقه دمای ۹٤ درجه، ۳۰ ثانیه ۹٤ درجه، ٦۰ ثانیه ٦۲ درجه، ٦۰ ثانیه ۷۲ درجه، ۵ دقیقه ۷۲ درجه بود که در نهایت محصول نهایی الکتروفورز بر روی ژل ۱/۵ درصد بررسی گردید. باندهای تولید شده جهت تصویر برداری بر روی دستگاه ترانس لومینتور انجام گردید و ویژگی‌های ژن مورد بررسی بر اساس طول باند ایجاد شده در مقایسه با لدر استاندارد مشخص گردید. در این تحقیق ژنوتیپ‌های RR، RX، XX مورد بررسی قرار گرفتند که الل R احتمالاً در قدرت عضلانی و آلل X در استقامت ورزشکاران نقش مؤثری داشته باشند.

**روش‌های آماری**

نتایج مطالعه حاضر با استفاده از نرم‌افزار SPSS نسخه ۲۲ مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت. از آزمون ناپارامتری کای‌دو نیکویی برازش برای آزمون نسبت فراوانی ژنوتیپ‌ها و آلل‌های ژن ACTN3 استفاده گردید. برای رسم نمودارها در این تحقیق از نرم‌افزار Excel استفاده شد.

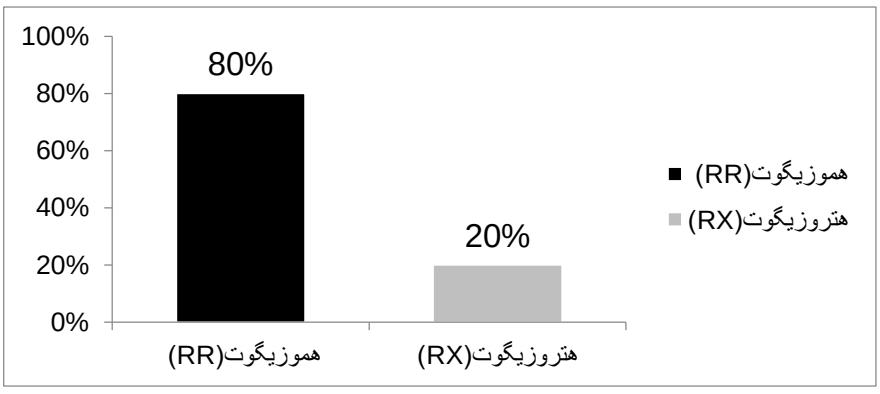
## یافته‌ها

در تحقیق حاضر فراوانی آلل‌ها و ژنوتیپ‌های ژن ACTN3 در کشتی‌گیران نوجوان شهر اردبیل مورد ارزیابی قرار گرفت. مشخصات آزمودنی‌ها در جدول ۱ نشان داده شده است. نتایج آزمون مجذور کای‌دو در بررسی فراوانی ژنوتیپ پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 نشان داد که فراوانی ژنوتیپ RR برابر ۸۰ درصد (تعداد=۱۲) و فراوانی ژنوتیپ RX برابر۲۰ درصد (تعداد=۳) می‌باشد که نشان‌دهنده تفاوت معنی‌دار در فراوانی ژنوتیپ‌ها بود (P<۰/۰۰۱).

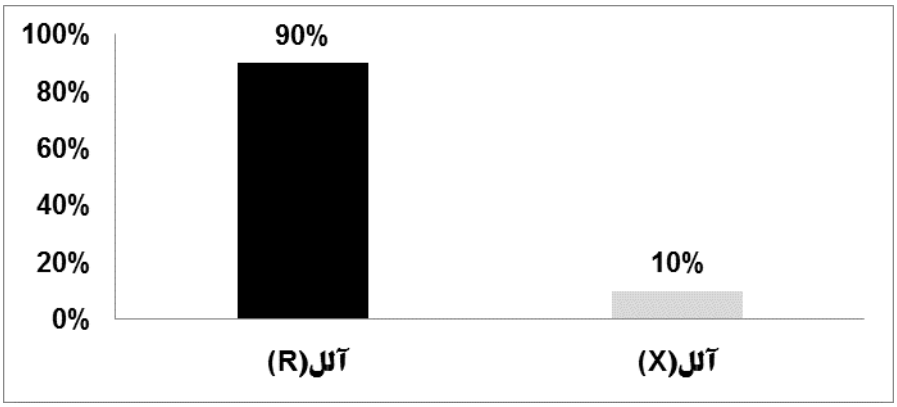
همچنین در تحقیق حاضر، نتایج آزمون مجذورکای‌دو در بررسی فراوانی آلل‌های پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 نشان داد فراوانی آلل R برابر ۹۰ درصد (تعداد= ۲۷) و فراوانی آلل X برابر با ۱۰ درصد (تعداد=۳) می‌باشد. نتایج مقایسه فراوانی ژنوتیپی و آللی پلی‌مورفیسم یاد شده در شکل‌های ۱ و ۲ نشان داده شده است.

**جدول ۱. ویژگی‌های دموگرافیکی آزمودنی**

| متغیر | تعداد | میانگین و انحراف معیار | بیشترین مقدار | کمترین مقدار |
|---|---|---|---|---|
| سن (سال) | ۱۵ | ۱۳/۰۷±۱/۵۳ | ۱۶ | ۱۱ |
| قد (سانتی‌متر) | ۱۵ | ۱٦٤/۰۰±۱۰/٦۷ | ۱۸۳ | ۱٤۵ |
| وزن (کیلوگرم) | ۱۵ | ٤۸/٦٦ ±۷/۳۳ | ۸۷ | ٤۳ |
| چربی (درصد) | ۱۵ | ۱۰/۵۸±٦/٤۰ | ۲۳/۱ | ۲ |
| شاخص توده بدن (کیلوگرم /مترمربع) | ۱۵ | ۲۲/۲۲±۵/۳۹ | ۳۲/۳٤ | ۱۵/۹۱ |




**شکل۱. مقایسه فراوانی ژنوتیپ‌های پلی‌مورفیسم‌های ژن ACTN3**




**شکل۲. مقایسه فراوانی آلل‌های پلی‌مورفیسم‌های ژنACTN3**

## بحث

نتایج پژوهش حاضر، نشان‌دهنده تفاوت معنی‌دار در فراوانی پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 در آزمودنی‌ها بود که بیشترین فراوانی مربوط به ژنوتیپ هموزیگوت سالم (RR) بود (RX=٪۲۰، RR=٪۸۰). همچنین در تحقیق حاضر توزیع فراوانی آلل‌های ژن آلفا-آکتینین۳ کشتی‌گیران نوجوان مبتدی مورد مطالعه قرار گرفت. نتایج نشان داد به ترتیب مقدار فراوانی آلل R برابر (۹۰ درصد) و دارای (۱۰ درصد) آلل X می‌باشد که با نتایج حاصل از تحقیقات کیکوچی و همکارانش (۲۰۱۳)، الدوس و همکاران (۲۰۱٦)، پیمجان و همکاران (۲۰۱۸)، مبنی بر بالا بودن فراوانی آلل ACTN3 R در کشتی‌گیران، بررسی و شناسایی تعدادی از پلی‌مورفیسم‌های بالقوه مهم که منجر به استعداد در نوع خاصی از ورزش می‌شود، و همچنین بالا بودن فرکانس‌های ژنوتیپ و آلل ACE (DD)، ACTN3 (RR) و VDR (FF) در هر دو وزنه‌برداران ملی مرد و زن همسو بوده است. همچنین نشان داده شده است که فراوانی ژنوتیپ XX در کشتی‌گیران برتر ژاپنی (گروه I-W) نسبت به گروه شاهد به طور معنی‌دار کمتر بود و ارتباط خطی بین فراوانی ژنوتیپ XX و وضعیت ورزشی در کشتی‌گیران وجود داشت (۲٦، ۲۵، ۱۹). نتایج حاصل از تحقیقات دلکوسا و همکاران (۲۰۱٦)، کامان و همکاران (۲۰۱۷)، و کلوس و همکاران (۲۰۲۰)، در بررسی توزیع پلی‌مورفیسم ACTN3 R577X در دوندگان ماراتن تفریحی، دوچرخه سواران ملی ترکیه، توزیع آلل تک پلی‌مورفیسم تک نوکلئوتید تک هسته‌ای R577X به طور قابل توجهی در بازیکنان حرفه‌ای فوتبال با توجه به موقعیت زمین‌های خود ناهمسو بوده است (۲۸، ۲۷، ۱٤). با توجه به نتایج تحقیقات انجام شده، فراوانی آلل‌ها در مطالعات مختلف در رشته‌های مختلف ورزشی نتایج متفاوتی را نشان می‌دهد و این اختلافات را به دلایل مختلفی می‌توان ربط داد، از جمله اینکه وجود آلل‌های قدرتی می‌تواند دلیلی بر وجود استعدادهایی در رشته‌های ورزشی نیازمند سیستم بی‌هوازی باشد و کشتی هم جزو ورزش‌هایی است که به مقادیر بالای قدرت مطلق و نسبی، قدرت عضلانی و متابولیسم بی‌هوازی نیاز دارد (۲۹، ۳۰)، کمبود آلفا-آکتینین۳ به علت هموزیگوسیت XX در پلی مورفیسم R577X ACTN3 باعث اختلال ساختاری و فیزیولوژیکی در تارهای عضلانی نوع II می‌شود این امر می‌تواند بر عملکرد ورزشی سرعتی و توانی مبتنی بر قدرت، تأثیر بگذارد (۳۱، ۳۲)، و همچنین ممکن است تأثیر منفی بر عملکرد ورزشکاران استقامتی داشته باشد از طرفی هم مطالعات متعدد نشان داده است که ژنوتیپ XX به طور عمده بر استقامت عضلات تأثیر می‌گذارد از طرفی شواهد نشان داده که افراد دارای ژنوتیپ RR دارای سطح بالایی از هورمون تستوسترون بوده و این می‌تواند دلیلی بر وجود ارتباط بین وجود این نوع ژنوتیپ و هیپرتروفی عضلات اسکلتی باشد و احتمال دارد رسیدن به سطح ورزشکار نخبه در ورزش‌های قدرتی را توجیه کند ولی نمی‌توان به طور قطع این ژن را عامل تعیین‌کننده‌ای در برخورداری افراد از عملکرد بالا توجیه کرد (۳۲، ۳۳). درک ترکیب ژنتیکی می‌تواند به توانایی پیش‌بینی عملکرد و غربالگری ژنتیکی در ورزشکاران نخبه یا سایر جمعیت‌ها کمک‌کننده باشد ولی برای بررسی این رابطه در بین افراد ورزشکار نیازمند تحقیقات بیشتری است. همچنین در مطالعات آینده برای تعیین الگوی وراثتی در افراد و بررسی ارتباط بین عملکرد جسمانی و پروفایل ژنی در گروه‌های

مختلف، باید شباهت‌ها و تفاوت‌های شرایط جغرافیایی، آب‌وهوایی، سطح ورزشکاران، تفاوت‌های سنی، جنسی، تعداد آزمودنی‌های مناسب و تفاوت‌های قومی را در نظر گرفت که در تحقیق حاضر برخی از این محدودیت‌ها به چشم می‌خورد و با توجه به وجود قومیت‌های مختلف در ایران، به نظر می‌رسد تأثیر این مؤلفه بارز باشد.

## نتیجه گیری

به طور کلی، سازگاری با ورزش و تمرین یک ویژگی پیچیده است که در ارتباط با بسیاری از ژن‌های ناشناخته می‌باشد. نتایج پژوهش حاضر نشان‌دهنده تفاوت معنی‌دار در فراوانی پلی‌مورفیسم ژن ACTN3 در آزمودنی‌ها بود که بیشترین فراوانی مربوط به ژنوتیپ هموزیگوت سالم (RR) بود (RX=۲۰٪ ،RR=۸۰٪). همچنین در این تحقیق نتایج نشان‌دهنده برتری آلل R (۹۰٪) در ژن ACTN3 کشتی‌گیران نوجوان مبتدی پسر شهر اردبیل بود. با توجه به وجود محدودیت‌هایی مثل تعداد آزمودنی‌های کم، در نظر نگرفتن شرایط اپی ژنیکی، بررسی فراوانی در هر دو جنسیت و آزمودنی‌های با قوم و مناطق مختلف به طور قطع نمی‌توان گفت که آلل R در بین کشتی‌گیران بیان بیشتری داشته است؛ ولی می‌توان گفت بررسی فراوانی پلی‌مورفیسم ژن‌ها در انتخاب رشته ورزشی در رده‌های سنی پایه برای سهولت در تصمیم‌گیری برای انتخاب رشته ورزشی که استعداد مادرزادی فرد هست می‌تواند تأثیرگذار باشد و این امر در رسیدن ورزشکاران به سطح نخبه کمک می‌کند.

## تقدیر و تشکر

بدین وسیله نویسندگان از کشتی‌گیران شهر اردبیل و پرسنل مرکز سلامت دانشگاه محقق اردبیلی که مارو در انجام مراحل مختلف این تحقیق یاری نمودند صمیمانه تشکر و قدردانی می‌نماید.

## منابع


1. Kikuchi N, Ueda D, Min SK, Nakazato K & Igawa S. The actin3 xx genotype's underrepresentation in Japanese elite wrestlers. *Int J Sports Physiol Perform* .2013; *8*(1): 57-61.
2. Bompa TO & Buzzichelli C. Periodization, theory and methodology of training. *Human kinetics*. 2019.
3. MacArthur DG & North KN. Genes and human elite athletic performance. *East African Running*. 2007:241-257.
4. Rahmati MN, Farmarzian R, Mir Mansouri M & Bahrami M. The relationship between gnb3 gene polymorphism and endurance exercise, a systematic review. *Modares J of Med Scis: Biopathology*. 2014; Term 18. [In Persian]
5. Ma F, Yang Y, Li X, Zhou F, GAO C, Li M & et al. The association of sport performance with ace and actin3 genetic polymorphisms. *A syst rev and meta-analysis*. 2013; *8*(1): 54685.
6. De Moor MH, Spector TD, Cherkas LF, Falchi M, Hottenga JJ, Boomsma DI & et al. Genome-wide linkage scan for athlete status in 700 british female dz twin pairs. *Twin Res Hum Genet*. 2007; 10(6): 812-820.
7. Salehi M, Ahmadpour A, Muhaddith SM. Investigation of actin3 gene polymorphism in top Iranian athletes, research Institute of physical education. *MSRT*. 2018; 13: 13-22. [In Persian]
8. Suminaga R, Matsuo M, Takeshima Y, Nakamura H & Wada H. Nonsense mutation of the alpha‐actinin‐3 gene is not associated with dystrophinopathy. *Am J. Med. Genet*. 2000; 92(1): 77-78.
9. Eynon N, Hanson ED, Lucia A, Houweling PJ, Garton F, North KN. Genes for elite power and sprint performance. Actin3 leads the way. *Sports med*. 2013; *43*(9): 803-817.
10. Del Coso J, Fernández D, Abián-Vicen J, Salinero JJ, González-Millán C & et al. Running pace decrease during a marathon is positively related to blood markers of muscle damage. *PloS one*. 2013; *8*(2): 57602.
11. Druzhevskaya AM, Ahmetov II, Astratenkova IV & Rogozkin VA. Association of the ACTN3 R577X polymorphism with power athlete status in Russians. *Eur J Appl Physiol*. 2008; *103*(6): 631-634.
12. Baltazar Martins G, Gutiérrez Hellín J, Aguilar Navarro M, Ruiz Moreno C, Moreno Pérez V, López Samanes Á & et al. Effect of actin 3 genotype on sports performance, exercise-induced muscle damage and injury epidemiology. *Sports*. 2020; *8*(7): 99.
13. Clos E, Pruna R, Lundblad M, Artells R & Maffulli N. Actin's r577x single nucleotide polymorphism allele distribution differs significantly in professional football players according to their field position. *Med Princ Pract.* 2021; *30*(1): 92-97.
14. Eynon N, Ruiz JR, Femia P, Pushkarev VP, Cieszczyk P, Maciejewska Karlowska A & et al. The actin3 r577x polymorphism across three groups of elite male european athletes. 2012.
15. Fallah A, Fallahmohammadi Z, Bahmanesh M, Karakhanlu R & Naghizadeh A. Actin3 r577x gene polymorphism is related to the status of iranian elite judokas. *J Strength Cond Res*. 2017; 28: 13-22. [In Persian]
16. Kariminejad MH, Kariminejad R. Alphabet of Medical Genetics, *Navid Shiraz Publications*. 1380. [In Persian]
17. Honarpour A, Mohseni M, Ghavidel Hajiagha S, Irani S & Najmabadi H. Investigation of the relationship between a genetic polymorphism in actin3 and elite sport performance among iranian soccer players. *IRJ*. 2017;*15*(2): 149-154.
18. Pimjan L, Ongvarrasopone C, Chantratita W, Polpramool C, Cherdrungsi, Bangrak P & Yimlamai T. A study on ace, actin3, and vdr genes polymorphism in Thai weightlifters. *Walailak J Sci Technol*. 2018; *15*(9): 609-626.

19. Khalidi N, Faiz Milani R, Arjamand S. Frequency of polymorphism of genes related to physical performance and sports genetic aptitude in Iranian population of elite athletes. *J Strength Cond Res*. 2014; 21.
20. Mirzaei SH. The relationship between actin3 gene polymorphism and strength and power indices in Ardabili teenage weightlifters. *J Strength Cond Res*. 2019: 103-114. [In Persian]
21. Fallah A, Fallahmohammadi Z, Bahmanesh M, Karakhanlu R & Naghizadeh A. Actin3 r577x gene polymorphism is related to the status of Iranian elite judokas. *J Strength Cond Res*. 2017; 28: 13-22. [In Persian]
22. Gaini A, Khalidi N, Faiz Milani R, Arjamand S, Ravasi A. Changes in the expression of actin 3 gene and the composition of the long extensor muscle fibers of the toes in response to eight weeks of increasing resistance training in sprock rats. *J Fac Med*. 2012; 71(1): 37-45. [In Persian]
23. Ackland TR, Elliott B & Bloomfield J. Applied anatomy and biomechanics in sport. *Human Kinetics*. 2009.
24. Kikuchi N, Ueda D, Min SK, Nakazato K & Igawa S. The actin3 xx genotype's underrepresentation in Japanese elite wrestlers. *Int J Sports Physiol Perform*. 2013; *8*(1): 57-61.
25. Ahmetov II, Egorova ES, Gabdrakhmanova LJ & Fedotovskaya ON. Genes and athletic performance. An update. *Genetics and sports*. 2016; *61*: 41-54.
26. Ulucan K, Biyik B, Kapici S, Sercan C, Yilmaz O & Catal T. Alpha-actinin-3 r577x Polymorphism profile of Turkish professional hip-hop and latin dancers. *Ann Appl Sport Sci*. 2016; *4*(4): 1-6.
27. Del Coso J, Salinero JJ, Lara B, Gallo-Salazar C, Areces F, Herrero D, & et al. Polygenic profile and exercise-induced muscle damage by a competitive half-ironman. *J Strength Cond Res*. 2020; *34*(5): 1400-1408.
28. C Mesut, M Dalip & Yildirim DS. Genetics and athletic performance. 2020.
29. Jacob Y, Spiteri T, Hart NH, Anderton RS. The potential role of genetic markers in talent identification and athlete assessment in elite sport. *Sports*. 2018; 6(3):88.
30. Baltazar-Martins G, Gutiérrez-Hellín J, Aguilar-Navarro M, Ruiz-Moreno C, Moreno-Pérez V, López-Samanes Á, Domínguez R, Del Coso J. Effect of actin3 genotype on sports performance, exercise-induced muscle damage, and injury epidemiology. *Sports*. 2020; 8(7):99.
31. Wyckelsma VL, Venckunas T, Houweling PJ, Schlittler M, Lauschke VM, Tiong CF & et al. Loss of α-actinin-3 during human evolution provides superior cold resilience and muscle heat generation. *Am J Hum Genet*. 2021; 108(3):446-457.
32. Cerit M. Relationship between gens, physical activiti & metabolic diseases. *Research in Physical Education, Sport and Health*. 2020; 9(12).
33. Sturm R. Childhood obesity—what we can learn from existing data on societal trends. 2004.

پژوهشگاه علوم انسانی و مطالعات فرهنگی
پرتال جامع علوم انسانی

# Investigation of R577X polymorphism in ACTN3 gene in Wrestlers

***Samira Davarpanah[1], Reza Farzizade[2*], Marefat Siahkohian[3], Farnaz Seify[2]***

1. MSc of Sport Physiology, Department of Sport Physiology, Faculty of Education Sciences and Psychology, University of Mohaghegh Ardabili, Ardabil, Iran
2. Associate Professor of Sports Physiology, Faculty of Educational Sciences and Psychology, University of Mohaghegh Ardabili, Ardabil, Iran
3. Professor of Sports Physiology, Faculty of Educational Sciences and Psychology, University of Mohaghegh Ardabili, Ardabil, Iran

**Received:** 2022/08/18 **Accepted:** 2022/12/04

**∗Correspondence:**
**Email:**
r_farzizadeh@uma.ac.ir

## Abstract

**Introduction and purpose:** Physical performance is a complex phenotype that is determined by several environmental factors including diet, exercise and social factors. Genetic factors may also contribute to interindividual differences in Physical performance. The aim of this study was to investigate the frequency of alleles of ACTN3 gene polymorphism among beginner wrestlers in Ardebil.

**Materials and methods:** The subjects of this research were 15 male beginner wrestlers (age 13.07±1.53 years and weight 48.66±7.37 kg) from Ardabil city. The method of measuring ACTN3 gene polymorphism was determined using polymerase chain reaction and direct DNA sequencing through a saliva sample. Data were analyzed by the chi-square goodness method. SPSS software was used to analyze the data with a significance level of P>0.05

**Results**: The results showed that there was a significant difference in ACTN3 gene polymorphism frequencies (P<0.001). The relative frequency of RR and RX genotypes was 80% (number = 12) and 20% (number = 3), respectively. Furthermore, the relative frequency of R and X alleles was 90% (number = 27) and 10% (number = 3), respectively.

**Discussion and conclusion:** In general, the results showed the superiority of the R allele in ACTN3 gene polymorphism in Ardebili boy beginner wrestlers. It seems that the evaluation of polymorphism frequencies of these genes may be effective in the selection of sports fields including wrestling in basic age groups.

**Key words**: Polymorphism, Wrestlers, Allele, ACTN3