



T.C.

ÜSKÜDAR ÜNİVERSİTESİ
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

MOLEKÜLER BİYOLOJİ ANABİLİM DALI

MOLEKÜLER BİYOLOJİ YÜKSEK LİSANS PROGRAMI

YÜKSEK LİSANS TEZİ

TÜRK SPORCULARDA ACTN3 (rs 1815739) POLİMORFİZMİNİN
KARŞILAŞTIRILMASI

Kübra ÇELENLİ

TEZ DANIŞMANI

Doç. Dr. Korkut ULUCAN

İSTANBUL 2020

T.C.
ÜSKÜDAR ÜNİVERSİTESİ
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
MOLEKÜLER BİYOLOJİ ANABİLİM DALI
MOLEKÜLER BİYOLOJİ YÜKSEK LİSANS PROGRAMI
YÜKSEK LİSANS TEZİ

**TÜRK SPORCULARDA ACTN3 (rs 1815739) POLİMORFİZMİNİN
KARŞILAŞTIRILMASI**

Kübra ÇELENLİ

TEZ DANIŞMANI

Doç. Dr. Korkut ULUCAN

İSTANBUL 2020

T.C.
ÜSKÜDAR ÜNİVERSİTESİ
FEN BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

Anabilim Dalı : Moleküler Biyoloji
Program : Moleküler Biyoloji
Öğrenci No : 164301005
Öğrenci Adı Soyadı : Kübra Çelenli

Türk Sporcularda ACTN3 rs181579 Polimorfizmlerinin Karşılaştırılması' isimli çalışma aşağıdaki jüri tarafından12.02.2020..... tarihinde yapılan sınavda Yüksek Lisans Tezi olarak oybirliğiyle kabul edilmiştir.

Jüri Başkanı : Doç.Dr.Mesut Karahan
(Üsküdar Üniversitesi)

İmza



Danışman : Doç.Dr.Korkut Ulucan
(Üsküdar Üniversitesi)

İmza



Üye : Dr.Öğr.Üyesi Nihal Şehkar Oktay
(Marmara Üniversitesi)

İmza



ONAY

Bu tez, yukarıdaki jüri üyeleri tarafından uygun görülmüş ve Enstitü Yönetim Kurulu'nun tarih ve sayılı kararıyla kabul edilmiştir.

Doç.Dr. Mesut KARAHAN

ÖZET

TÜRK SPORCULARDA ACTN3 (rs 1815739) POLİMORFİZMİNİN KARŞILAŞTIRILMASI

Alfa-aktinin-3 proteini (*ACTN3*) kodlayan *ACTN3* geni, atletik performans açısından en çok incelenen genetik belirteçlerden biridir. Atletik performansa etkisi olduğu düşünülen genetik bölgeler ile ilgili birçok farklı spor dallarına ait sporcular üzerinde çalışmalar gerçekleştirilmiştir. Bu çalışmamızda günümüze kadar gerçekleştirilen Türk sporcuların (*ACTN3*) rs181579 polimorfizm sonuçlarını, literatür taraması sonucunda bir araya getirmeyi ve istatistiksel verilerin karşılaştırmasını yapmayı amaçladık. İlgili literatür taramasının ardından güreş, futbol ve basketbol gibi farklı spor dallarından toplam 226 sporcunun analizlerinin veri sonuçlarını karşılaştırdık. Spor branşı grupları *ACTN3* rs181579 polimorfizm ve allel dağılımları incelenmiştir. SPSS programı uygulanmıştır ($p < 0.005$). Analiz edilen *ACTN3* polimorfizm ve allellerin, genotip dağılımları açısından gruplar arasında ise istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p < 0.001$). Genotip dağılımları açısından güreş ve basketbolcular arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p < 0.001$). Aynı şekilde rüzgar sörfü ve yüzücüler arasında genotip dağılımları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p = 0.003$). Elde ettiğimiz sonuçlara göre farklı spor branşlarında başarılı sporcuların *ACTN3* rs181579 polimorfizm açısından farklılık gösterdiği sonucuna varılmıştır. Alleller bakımından sporcu gruplarını karşılaştırdığımızda istatistiksel açıdan herhangi bir anlamlılık saptanmamıştır.

Anahtar Kelimeler: Spor , Genetik, Atletik Performans, *ACTN3*, Türkiye

ABSTRACT
COMPARISON OF ACTN3 (rs 1815739) POLYMORPHISM IN TURKISH
ATHLETES

Coding the alpha-actinin-3 protein (ACTN3), the ACTN3 gene is one of the most studied genetic markers for athletic performance. Studies have been conducted on athletes belonging to many different sports branches related to genetic regions, which are thought to have an impact on athletic performance. In this study, we aimed to bring together the results of rs181579 polymorphism of Turkish athletes (ACTN3) carried out to date as a result of the literature review and to compare statistical data. After the related literature review, we compared the data results of the analysis of 226 athletes from different sports branches such as wrestling, football and basketball. Sport branch groups ACTN3 rs181579 polymorphism and allele distributions were examined. SPSS program was implemented ($p < 0.005$). A statistically significant difference was found between the groups in terms of genotype distributions of the analyzed ACTN3 polymorphism and alleles ($p < 0.001$). There was a statistically significant difference between wrestling and basketball players in terms of genotype distributions ($p < 0.001$). Similarly, a statistically significant difference was found between windsurfing and swimmers in terms of genotype distributions ($p = 0.003$). According to our results, it is concluded that successful athletes in different sports branches differ in terms of ACTN3 rs181579 polymorphism. When we compare the groups of athletes in terms of alleles, no statistical significance was found.

KEYWORDS; Sport, Genetic, Athletic performance, *ACTN3*, Turkey

TEŐEKKÜR

Yüksek Lisans dönemi boyunca emeğini, ilgisini ve bilgisini esirgemeyerek her durumda öğrencilerinin yanında duran, motive eden ve destek veren kıymetli danışman hocam Korkut ULUCAN'a,

Gerek tez sürecinde gerekse diğer zamanlarda her daim desteğini esirgemeyen arkadaşlarım Kübra ERGÜN ve Oya TÜRKMEN'e,

Ve tabii ki bugünlere gelmemi sağlayan canım ailem ve canım eşim Hüseyin ÇELENLİ'ye,

Sonsuz sevgi minnet ve şükranlarımı sunarım.

Kübra ÇELENLİ

BEYAN FORMU

Bu alıřmadaki bütn bilgi ve belgeleri akademik kurallar erevesinde elde ettiđimi, grsel, iřitsel ve yazılı tm bilgi ve sonuları bilimsel ahlak kurallarına uygun olarak sunduđumu, kullandıđım verilerde herhangi bir tahrifat yapmadıđımı, yararlandıđım kaynaklara bilimsel normlara uygun olarak atıfta bulunduđumu, tezimin kaynak gsterilen durumlar dıřında zgn olduđunu, tarafımdan retildiđini ve skdar niversitesi Fen Bilimleri Enstits Tez Yazım Kılavuzuna gre yazıldıđını beyan ederim



Tarih
KBRA
ELENLİ
İmza

İÇİNDEKİLER

ÖZET	i
ABSTRACT.....	ii
TEŞEKKÜR	iii
BEYAN FORMU	iv
İÇİNDEKİLER	v
GRAFİKLER DİZİNİ	viii
TABLOLAR DİZİNİ	vii
KISALTMALAR DİZİNİ	ix
2.GENEL BİLGİLER.....	2
2.1.Spor Genetiği.....	2
2.2.Sporcu Metabolizması	3
2.3.ACTN3 ile ilgili Genel Bilgi:	5
2.4.Kas Metabolizması.....	6
3.GEREÇ VE YÖNTEM.....	8
3.1.Veri Toplama Şekli	8
3.2.Kullanılan İstatistiksel Yöntem	9
4.BULGULAR.....	10
4.2.Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması.....	11
4.3.Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması.....	12
4.4. Güreş ve Basketbolcuların Genotip Verilerinin Karşılaştırılması.....	12
4.5.Güreş ve Basketbolcuların Allel Verilerinin Karşılaştırılması.....	13
4.6. Güreş ve Basketbolcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması.....	13
4.8. Futbol ve Genç Sprinterlerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması	14
4.9. Futbol ve Genç Sprinterlerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması.....	14

4.10.Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Genotip Verilerinin Karşılaştırılması	15
4.11.Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması.....	15
4.12.Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması.....	15
5.TARTIŞMA.....	17
6.SONUÇ VE ÖNERİLER.....	20
7. KAYNAKLAR	21
Ek1. Özgeçmiş	25



TABLolar DİZİNİ

Tablo 1. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip Dağılımları ...	10
Tablo 2. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Allel Dağılımları	11
Tablo 3. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri ve Allel dağılımları	12
Tablo 4. Güreş ve Basketbolcuların Genotip Verilerinin Karşılaştırılması	12
Tablo 5. Güreş ve Basketbolcuların Allel Verilerinin Karşılaştırılması	13
Tablo 6. Güreş ve Basketbolcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımları	13
Tablo 7. Futbol ve Genç Sprinterlerin Genotip Verilerinin Karşılaştırılması.....	14
Tablo 8. Futbol ve Genç Sprinterlerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması.....	14
Tablo 9. Futbol ve Genç Sprinterlerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımları	14
Tablo 10. Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Genotip Verilerinin Karşılaştırılması.....	15
Tablo 11. Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması	15
Tablo 12. Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımları	15

GRAFİKLER DİZİNİ

Grafik 1. Türk sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Yüzdelerle Dağılımları.. 9



KISALTMALAR DİZİNİ

ACTN3:Alfa-aktinin 3 geni

dbSNP:Tek Nükleotit polimorfizm veritabanı

ATP: Adenozin Trifosfat

ADP: Adenosin Dİfosfat

O₂:Oksijen

Ng:Nanogram

ml:Mililitre

1.GİRİŞ

Kişinin fiziksel aktivitesini, sosyal, ruhsal, motor becerilerini geliştiren ve bu özellikleri belirli kurallarla yarıştırmasını sağlayan hareketler topluluğuna spor denir. Hem bireyin boş zamanların da yaptığı şekliyle hem de takımca uygulanan şekli ile ilgi görmektedir (Görücü,2006).

Canlı organizmalar da kalıtım ve varyasyon bilimine genetik denir. İnsan genomu ve biyolojisi, fizyolojisi ve hastalıklarla olan ilişkisini anlamak için genom yapısı, gen fonksiyonu, rekombinasyon hızı, kromatin organizasyonu, mutasyon süreçleri ile evrimsel tarihi araştırılır (Lippi ve ark.,2009).

Atletik performansa olan yatkınlık, hangi genlerin atletik performansa etki ettiği ve bu genlerin etki mekanizmalarının çalışmasının tümünü spor genetiği kapsamaktadır (Dinç ve ark.,2019).

Genlerimizin sayısı (20-25 bin) yapısal özelliklerinin ve fiziksek haritalanması sonucunda atletik performansa olan etkisi insan genom projesi ile ortaya konulmuştur. Çalışmalar sonucunda başarılı spor müsabakaların da atletik performans, iskelet kas sisteminin yanı sıra merkezi sinir sisteminin de etkisi oldukça fazladır. Spor genetiği alanında yapılan çalışmaların çoğu *ACTN3* geni üzerine yapılmıştır. Bu gen iskelet kasına ait ilk yapısal gendir ve sportif performans ile ilişkilendirilmiştir (Yang ve ark., 2003). Bu gen Z çizgilerinde lokalizedir. Aktinleri birbirine daha yakın bağlamakla Z çizgisinde görevlendirilmiştir (Holdys ve ark.,2011).

2.GENEL BİLGİLER

2.1.Spor Genetiği

Atletik performansa ve aktiviteye etkisi olan 239 gen tespit edilmiştir. Bu genler otozomal, X kromozomu üzerinde ve mitokondrial olmak üzere üç farklı lokasyonda bulunmaktadır ve sayıları sırasıyla; 214, 7 ve 18 tane olarak bulunmaktadır. Bu genler anatomik özelliklerini, kaslarımızın yapı, tiplerini belirleyerek kemik yapısı ile kalınlığını, kaslarda fazla bulunan oksijen miktarını ve mitokondri faaliyetlerinde ise aktif olarak rol almaktadırlar. Bu genlerde meydana gelebilecek herhangi değişiklikler bireylerde genetik olarak bazı özelliklerin farklılaşmasını sağlayacaktır. Verilebilecek en iyi örnek 1960-1972 yıllarında, 4 olimpik kış oyunlarında kros-kayak alanında üstün başarı sağlayan Finlandiyalı Eero Mantranta'dır.

Araştırmalar sonucunda düzenli olarak yapılan antrenmanlar ile sportif performansın oluşması ve geliştirilmesinde genetik faktörlerin etkili olduğu görülmüştür (Ulucan ve ark.,2014). Bireysel ve takım oyunlarında sporcunun başarısı için genetik yapısına uygun antrenmanlar yapması ve beslenme programını metabolizmasına göre yapılması çok önemlidir. Sporcuların egzersiz, beslenme ve spor ile ilgili genomik kaynakların varolması bu alanda çalışan kişiler için sporcu doğru yönlendirmelerinde fayda sağlayacaktır. Spor genetiği ve atletik performans alanında yapılan çalışmaların büyük bir kısmı (*ACTN3*) geni üzerinde yoğunlaşmaktadır.

Atletik performansla ilişkilendirilmiş iskelet kasına ait ilk yapısal gen *ACTN3* tür. (Yang ve ark.,2003). *ACTN3* proteini sarkomerlerin Z çizgilerinde lokalizedir. Aktinleri birbirine daha sıkı bağlamakla Z çizgisinde görevlidirler (Holdys ve ark.,2011). Bu genin 16.ekzonunun 577.amino asidi kodlayan kodunun da meydana gelen varyasyonla (rs181579;dbSNP rs1815739), arjinin amino asidinin (R) stop kodonuna (X) dönüştürdüğü belirtilmiştir. Bu dönüşüm sayesinde proteinin normal formundan daha kısa bir protein oluşumuna neden olmaktadır. Yapılan araştırmalar, 577R alleli ve RR genotipinin patlayıcı güç ve sprinter odaklı atletik performansa (Cieszczyk ve ark.,2011) 577X alleli ve XX genotipinin dayanıklılık odaklı atletik performansa yakınlık sağladığı konusunda yoğunlaşmaktadır (Papadimitriou ve ark.,2008;Ulucan ve ark.,2013).

Yapılan bazı arařtırmalar sonucunda genetik faktörlerin günlük egzersiz davranışında varyansın %29-62'sinde ve spora katılımdaki varyansın ise %35-83'ünde etkili olduğuna varılmıştır (Lippi ve ark.,2009).

Kafkas ırkında yapılan meta analiz çalışmalarında (*ACTN3*) rs181579 polimorfizminin, sprint (güç) odaklı atletik performansa yatkınlığı ile olduğu belirtilmiştir (Alfred ve ark.,2011;Ma ve ark., 2013). Bazı spor dallarında rs181579 genotipinin dayanıklılık kapasiteleri ile ilgili olduğu saptanmıştır (Eynon Nve ark.,2009;Ulucan K ve ark., 2014). Bazı çalışmalar sonucunda ise tam tersine rs181579 polimorfizminin belirli atletik performansa yatkınlık sağlamadığı belirtilmiştir (Wang G ve ark.,2013).

2.2.Sporcu Metabolizması

Sporcu metabolizmasını etkileyen faktörlerden biri beslenmedir. Antrenman, ve yarışma sonrası toparlanma sporcunun performansına direkt etki etkilemektedir. Kalite ve miktar olarak dengeli beslenme sporcunun performansını arttırdığı gözlemlenmiştir.

Atletik performansın yapısının karmaşık gelmesinin sebebi olarak birçok olumlu yada olumsuz faktörlerin etkisi altında kaldığı düşünülebilir çünkü bu faktörlerin sayı olarak fazla olması ve çeşidinin çokluğu nedenler arasındadır. Bu etkenler, performansı pozitif ya da negatif sonuçlandırabilirler ve oluşum kaynaklarına göre iki gruba ayrılırlar.

İnsan vücudunun genetik yapısından kaynaklanmayan, dış faktörlerin etkisiyle meydana gelen ve bu sebeple de direk etkilemeyen atletik performansı fiziksel veya ruhsal olarak etkileyen sebeplerdir. Bunlardan bazıları; sosyal çevre, beslenme, iklim şartları, doping, tüm ekonomik bileşenler, ergojenik yardım, geçirilmiş sakatlıklar dışarıdan gelen olumsuz davranışlar, takdir edilme güdüsü, zaman farkı, serbest zamanları değerlendirme yöntemleri, , antrenman teknikleri, antrenman niteliği, niceliği, rol model belirleme, ısınma, soğuma , antrenör, dinlenme aralığı, uyku düzeni ve kalitesi diyebiliriz (Bayraktar ve ark, 2004). Bu faktörler kişinin genetik yapısına göre değiştirilmesi mümkün etmenlerdir. Atletik performansı etkileyen bir diğer faktör ise sporcuda kalıtsal olan, zamanla minimal değişikliklerle farklılaşan ve dışarıdan üzerine etkisi sınırlı veya hiçbir etki etmeyen nedenlerdir. Sportif performansta son derece önemli olan genetik alt yapı faktörleri şöyle sıralayabiliriz: yaş, cinsiyet, anatomik yapı,

otonom sinir sistemi, alerji, metabolizma, nöromüsküler ileti, salgı bezlerinin fonksiyonları, enerji kullanım mekanizmaları, organ sistemlerinin durumu, endokrin sistemler, kardiyovasküler sistemler olarak belirtilmiştir (Marcel ve ark, 2003).

Sporda dayanıklılık önemli olmakla birlikte fiziksel egzersizlerde kasların O₂ gereksinimi arttırdığına göre bunu karşılayacak solunumsal ve dolaşımsal sistemlerin bu duruma fizyolojik uyum sağlamaları gerekmektedir. Ancak egzersizin süresi ve şiddetine bağlı olarak organizma belli bir noktadan itibaren maksimal O₂ kullanım düzeyine (VO₂max) erişmektedir. Bu noktadan itibaren O₂ kullandığı gözlemlenmiştir (Güney M 1998).

Sporda genetik altyapı özellikle dayanıklılık, kuvvet, kas liflerinin tipi, kitlesi ve oranları ile akciğer kapasitesi üzerinde büyük etki sağlamaktadır. Dayanıklılık sporları için gerekli olan kardiyopulmoner kapasite üzerindeki etkisi olduğuna dair önemli araştırmalar yapılmaktadır (Işık, 2009).

Genetik yatkınlıklara bakıldığında sporcunun yaşı, cinsiyeti, anatomik özellikleri, sinir sistemi, psikolojik dengesinin yanısıra biyomotor becerilerinin ve kardiyovasküler yapısının atletik performansta belirleyici özellik olduğu görülmektedir. Örneğin iskelet kaslarının hızlı ve yavaş kasılabilen olmak üzere iki ayrı fibrin yapısıyla oluştuğu bilinmektedir. Vücudumuzda ki genler tarafından hangi fibril yapısının baskın olduğu belirlenmiştir. Kaslarda hızlı kasılabilen aynı zamanda fazla güç üretebilen fibriller çabuk yorulurlarken, yavaş kasılanlar belirli bir eforu uzun süre kullanmamızı sağlarlar. Bu sebeple sürat sporlarının ve dayanıklılığın gerektirdiği yapıda sporcu seçiminde etkin rol oynamaktadır çünkü hücrenin enerji üretimini sağlayan mitokondrilerin sayısı da genetik yapıyla alakalı olduğu görülmektedir (Özveren ve ark., 2014).

D vitamini eksikliği sporcuların kas sistemindeki regülasyonun bozulmasına sebep olabileceğinden dolayı kişiler de sakatlanmaların, stres kırıklarının ve tendon yapılarının bozulmalarına neden olduğu görülmüştür (Holick ve ark.,2005).

Sporcu performansı ve sağlığı düşünüldüğünde D vitamininin en önemli fonksiyonu bireylerin kas ve kemik gelişiminde, büyümesindeki etkileri fazlasıyla bilinmektedir. Yapılan çalışmalar sonucunda, kemik sağlığı için normal şartlarda

günlük 20 ng/ml düzeyinde D vitamini yeterli olduğudur. Fakat sporcularda bağışıklığı desteklemek ve egzersizle ilgili inflamasyonu azaltmak için günlük 32-40 ng/ml gibi daha yüksek seviyelerde gerektiği belirtilmiştir (Wills ve ark.,2010).

Sporcu performansını etkileyen bir diğer madde kafeindir. Bu maddenin uyarıcı etkisinden kaynaklanan, performansı arttırıp fiziki durgunluğu önlemesi, uyanık kalma, dikkat arttırma vb. gibi, önemli etkileri vardır. Kafein üzerine yapılan son zamanlardaki araştırmalarda, bu maddenin santral sinir sistemi ile birlikte dolaşım sistemi ve kalp, endokrin sistemi ve solunum sistemi üzerinde de etkileri görülmüştür. Ayrıca sinir sistemindeki uyarıcı etkisiyle sporcuların zinde oldukları, performanslarının arttığı; kan damarlarını genişlettiği (vazodilatasyon) ve kalp atışlarını hızlandırdığı için kardiovasküler sistem üzerinde de etkisi olduğu sonucuna varılmıştır. Daha hızlı kan akışı sağlandığı için hücrelerde daha hızlı enerji üretileceği de öngörülmektedir. Bu sonuca göre kafein, yasaklı maddeler listesinin uyarıcılar bölümünde yer alırken, Dünya Doping Federasyonu (WADA) tarafından günümüzde doping listesinden çıkarılması öngörülmüştür (Madden ve ark.,2002

2.3.ACTN3 ile ilgili Genel Bilgi:

Kas yapısı içerisinde bulunan aktin ve aktinin, distrofin gibi kas kasılmasında önemli rolleri olan bazı yapı taşları ACTN3 geninde mevcuttur. Aktinin, özellikle “HIZ”geni olarak hızlı güç elde edilmesinden sorumludur. 11. kromozom üzerinde bulunan *ACTN3* gen bölgesi tarafından alfa-aktinin kodlanır. Bu, gen bölgesinde oluşabilecek değişimler kas yapısının özelliğini etkilemektedir (Günel ve ark., 2014).

Polonyalı atletler üzerinde yapılan bir çalışma sonucunda *ACTN3* genindeki rs181579 polimorfizminin aktin bağlayıcı proteini daha çok üretilmiştir. Yüksek miktarda glikolitik fiber içerdiği ve bunun sayesinde de hızlı ve güçlü kasılmalar gözlemlenmiştir (Orysiak ve ark., 2014).

Stop kodon, *ACTN3* geninin 16. ekzonunda oluşan rs181579 polimorfizm sonucunda meydana gelmektedir. Bu kodon 577. pozisyondaki arjinin aminoasidini, (rs181579) genine dönüştürür. Böylelikle sporcularda bu genin “R” alleli varsa, o sporcunun sprinter özelliği, “X” alleli bulunması durumunda ise sporcuların dayanıklılık özelliğine sahip oldukları belirtilmiştir (Yang ve ark., 2003). Kişinin atletik

performansını ve yatkın olduğu spor dalları değişkenlik gösterebilir. *ACTN3* geninde varyasyon gözlenmeyen kişilerin kısa koşu gerektiren spor dalları için avantajlı oldukları ama patlayıcı güç, dayanıklılık gerektiren spor dallarında ise dezavantajlı oldukları belirtilmiştir (Alfred ve ark., 2011). Yapılan çalışmalar sonucunda, uzun mesafeli yüzme, maraton, triatlon ve bisiklet v.g. gibi spor branşlarında dayanıklılık gerektiren yani kas yapısı uygun olan sporcular seçilmelidir ve *ACTN3* geninin her iki kopyasında da değişim olduğu görülmüştür (Montgomery ve ark., 1998).

2.4.Kas Metabolizması

İskelet kasları insan vücudunun kütleinin %40'ını oluşturmaktadır. Kas hücreleri, insan vücudundaki oksijenli enerji üretimi işleminde başlıca oksijen tüketicileridir. Bu hücreler tarafından kandan oksijen çekilmesi ve kan akış hızı ile kaslardaki oksijen kullanım seviyesi belirlenir. Dinlenme esnasında iken bile iskelet kaslarında oksijen tüketiminin büyük bir kısmı gerçekleşmektedir ve toplam kardiyak (kalp-damar sistemi) çıktısının büyük bir oranı iskelet kaslarına gitmektedir. Çalışma (egzersiz) sırasında iken kaslardaki kan akış hızı, kardiyak çıkışın %80-85'ine, oksijen tüketimi ise dinlenme anına göre 50 katına çıktığı belirtilmiştir (DeBlasi ve ark.,1994, R.Ave ark.,1994). Bu sebeplerden dolayı kaslar vücudumuzdaki en önemli oksijen tüketicisidir. Kasların egzersiz anında ihtiyaç duydukları yüksek miktardaki oksijen ve glikoz, kasların etrafındaki damarların genişlemesi ile yerel noktalara gelen kan hacmini arttırmalarıyla sağlanır.

Bir kişinin veya sporcunun iskelet kaslarında oksijenli ve oksijensiz solunum metabolizması ile enerji miktarı açığa çıkmaktadır. Fiziksel aktivite sonucunda çıkan bu enerji maksimum performansın amaçlarından biridir. İnsan hareketlerinin oluşumunda ve kas kasılmalarında, yüksek enerjili fosfat bağlarına sahip bir bileşik olan adenosin trifosfat'taki (ATP) son bağın indirgenmesiyle, açığa çıkan enerji iskelet kas dokusunda depo halinde bulunmaktadır (Scott ve ark.,2005)

2.5. Aerobik ve Aneorobik Solunumun Kimyasal Denklemleri:

1. $ATP \rightarrow ADP + P_i + \text{ENERJİ}$ (ATP az enzim aracılığı ile)

2. $PCr + ADP \rightarrow ATP + \text{CREATİN}$ (kreatin kinaz enzimi aracılığı ile)
(ATP-PCr)

3. $\text{Glikoz veya glikojen} + O_2 \rightarrow ATP + CO_2 + H_2O + \text{ENERJİ}$

4. $\text{Glikoz veya glikojen} \rightarrow \text{Pruvik asit} \leftrightarrow \text{Laktik asit}$

Sporcunun gerekli enerjiye sahip olması için kullanılacak oksijeni egzersiz anında kaslara verebilme kapasitesine aerobik kapasite denir. Egzersiz anında aktif olarak bulunan kasların oksidatif mekanizmalarına etki eden ve akciğerler, hematolojik komponentlerin fizyolojik kapasiteleri, kardiyovasküler yapıyı aerobik kapasite ile açıklanabilir (Astrand ve ark.,1986). Oksijen varlığında büyük kas gruplarının uzun süreli, ritmik ve devamlı aktivitesine aerobik egzersiz denir. Örneğin ;yürüme, koşma, kır kayağı, bisiklet gibi. Fiziksel aktivite sırasında iskelet kaslarının maksimal ve supramaksimal anaerobik enerji transfer sistemlerini kullanarak meydana getirdiği iş kapasitesine “anaerobik kapasite”denir. Yorgunluk ile kendini gösteren fiziksel aktiviteye anaerobik iş denmektedir. Anaerobik aktiviteye uzun süre devam edilemez çünkü iskelet kasları oksijen metabolizması sabit oranının çok üzerinde olup anaerobik metabolizmayla çalışmaktadır. Bu durumda kas ve kan da laktat seviyesi yükselmektedir. Biriken laktatın tamponlanması akciğerlerden CO₂ atılımını artırmaktadır. pH düşmesi (pH=6,4) nedeniyle de kaslarda yorgunluk meydana gelmektedir (M Jonathan, 1997).

Egzersiz ve dinlenme anındaki kaslarda enerji metabolizmasının incelenmesi, iskelet kaslarının fonksiyonel durumu hakkında çok önemli bilgiler verebilmektedir (Binzoni ve ark.,1999). Bu inceleme bir çok alanda önemli görülmektedir. Örneğin bacaklardaki ve kollardaki kan akış hızının ve oksijen tüketiminin incelenmesi, kalp-damar sistemindeki sorunların değerlendirilmesi için büyük bir öneme sahiptir. Farklı alanda spor yapan kişilerin, gerek kas gerekse metabolik hastalıklara yakalanmış kişilerin ise oksidatif metabolizmalarında önemli farklar görülmektedir.

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Veri Toplama Şekli

Çalışmamızda analizi gerçekleştirilen sporcular literatür incelenmesi yapıldıktan sonra gerekli veri tabanlarından toplanmıştır.

Güreş, basketbol, futbol, genç sprinter, rüzgar sörfü, yüzme gibi farklı spor dallarındaki sporcuların istatistiksel verileri: Ulucan 2016 da yaptığı; Spor genetiği açısından Türk sporcuların *ACTN3* rs181579 polimorfizm adlı çalışmasından alınmıştır.

Güreşçiler:

Çalışmamızda istatistiksel verileri karşılaştırmak amacıyla 40 adet güreşçi kullanılmıştır.

Yüzücüler:

Çalışmamızda 24 adet yüzme sporcusu istatistiksel olarak değerlendirmeye alınmıştır

Futbolcular :

Çalışmamızda 62 adet futbolcu istatistiksel olarak değerlendirmeye alınmıştır.

Basketbocular:

Çalışmamızda 24 adet basketbolcu istatistiksel olarak değerlendirmeye alınmıştır.

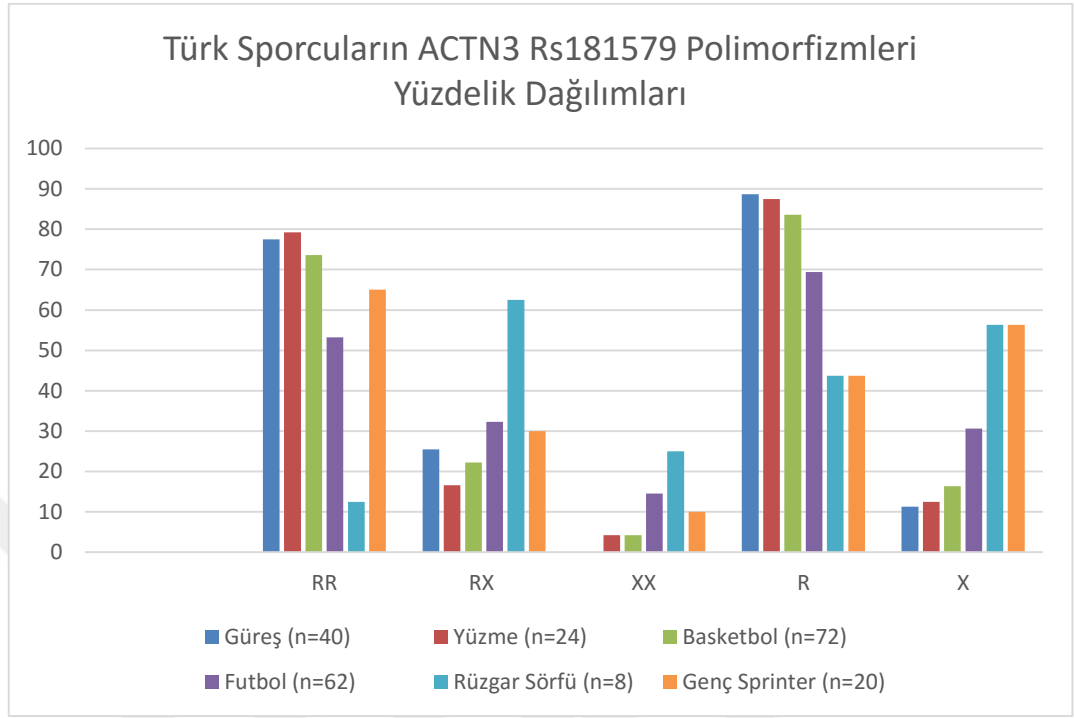
Genç sprinterler:

Çalışmamızda 20 adet genç sprinter istatistiksel olarak değerlendirmeye alınmıştır.

Rüzgar Sörfüçüler:

Çalışmamızda 8 adet rüzgar sörfü sporcusu istatistiksel olarak değerlendirmeye alınmıştır.

Grafik 1. Türk sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Yüzelik Dağılımları



Güreş, basketbol, futbol, genç sprinter, rüzgar sörfü, yüzme gibi farklı spor dallarındaki Türk sporcuların *ACTN3* rs181579 polimorfizmleri ve allel dağılımları verilerini kullanarak ve ikişer spor grupları şeklinde istatistiksel hesaplamalarla bir p değeri elde ettik. Bu değere göre istatistiksel olarak karşılaştırıp anlamlı bir farklılık saptanmış yada saptanmamıştır şeklinde yorumlanmıştır.

3.2.Kullanılan İstatistiksel Yöntem

SPSS 2.3 programı (Chicago U.S.A) kullanılarak ki-kare testi uygulanmıştır. Betimsel analizler ile yüzde ve N sayıları belirlendi.

4. BULGULAR

4.1. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip Dağılımları Karşılaştırılması

Tablo 1. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip Dağılımları

Spor Branşı	GENOTİP		
	CC%	CT%	TT %
Güreş (n=40)	77,5	25,5	-
Basketbol (n=72)	73,6	22,2	4,2
Futbol (n=62)	53,2	32,3	14,5
Genç Sprinter (n=20)	65	30	10
Rüzgar Sörfü (n=8)	12,5	62,5	25
Yüzme (n=24)	79,2	16,6	4,2
Toplam (n=226)	66,4	26,5	7,1

Spor branşı grupları *ACTN3* rs181579 polimorfizmleri ve allel dağılımları incelendiğinde, güreş grubu CC 31 (%77,5) , CT 9 (%25.5) ve TT 0 (%0) genotipinde, Basketbolculara baktığımızda CC 53 (%73,6) , CT 16 (%22.2) ve TT 3 (%4,2) genotipinde, futbolculara baktığımızda CC 33 (%53,2) , CT 20 (%32.3) ve TT 9 (%14,5) genotipinde, Genç Sprinterlere baktığımızda CC 13 (%65,0) , CT 6 (%30.0) ve TT 1 (%10,0) genotipinde, Rüzgar Sörfçülere baktığımızda CC 1 (%12,5) , CT 5 (%62.5) ve TT 2 (%25,0) genotipinde ve Yüzme grubuna baktığımızda ise CC 19 (%79,2) , CT 4 (%16.6) ve TT 1 (%4,2) genotipinde olduğu belirlenmiştir.

4.2.Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması

Tablo 2. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Allel Dağılımları

Spor Branşı	ALLEL	
	C	T
Güreş (n=40)	88,7	11,3
Basketbol (n=72)	83,6	16,4
Futbol (n=62)	69,4	30,6
Genç Sprinter (n=20)	80	20
Rüzgar Sörfü (n=8)	43,7	56,3
Yüzme (n=24)	87,5	12,5
Toplam (n=226)	79,2	20,8

Gruplar allel dağılımları göre baktığımızda C allel dağılımı açısından Güreşçilere baktığımızda 71 (%88.7), T allel dağılımı ise 9 (%11.3) olarak, C allel dağılımı açısından Basketbolculara baktığımızda 112 (%83.6), T allel dağılımı ise 22 (%16.4) olarak, C allel dağılımı açısından Futbolculara baktığımızda 86 (%69.4), T allel dağılımı ise 38 (%30.6) olarak, C allel dağılımı açısından Genç Sprinterlere baktığımızda 32 (%80.0), T allel dağılımı ise 8 (%20.0) olarak, C allel dağılımı açısından Rüzgar Sörfçülere baktığımızda 7 (%43.7), T allel dağılımı ise 9 (%56.3) olarak ve C allel dağılımı açısından Yüzme grubuna baktığımızda ise 42 (%87.5), T allel dağılımı ise 6 (%12.5) olarak belirlenmiştir. İstatiksel olarak genotip ve allel dağılımları karşılaştırıldığında tüm gruplarda hem genotip hem de allel bakımından anlamlılık ($p<0,001$) saptanmıştır.

4.3. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması

Tablo 3. Türk Sporcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri ve Allel dağılımları

Spor branşı	Genotip			P	Allel		P
	CC (%)	CT (%)	TT (%)		C (%)	T(%)	
Güreş (n=40)	31 (77,5)	9 (25,5)	-	<0.001	71 (88,7)	9 (11,3)	<0.001
Basketbol (n=72)	53 (73,6)	16 (22,2)	3 (4,2)		112 (83,6)	22 (16,4)	
Futbol (n=62)	33 (53,2)	20 (32,3)	9 (14,5)		86 (69,4)	38 (30,6)	
Genç sprinter (n=20)	13 (65,0)	6 (30,0)	1 (10,0)		32 (80,0)	8 (20,0)	
Rüzgar sörfü (n=8)	1 (12,5)	5 (62,5)	2 (25,0)		7 (43,7)	9 (56,3)	
Yüzme (n=24)	19 (79,2)	4 (16,6)	1 (4,2)		42 (87,5)	6 (12,5)	
Toplam (n=226)	150 (66,4)	60 (26,5)	16 (7,1)	350 (79,2)	92 (20,8)		

İstatiksel olarak genotip ve allel dağılımları karşılaştırıldığında tüm gruplarda hem genotip hem de allel bakımından anlamlılık ($p < 0,001$) saptanmıştır.

4.4. Güreş ve Basketbolcuların Genotip Verilerinin Karşılaştırılması

Tablo 4. Güreş ve Basketbolcuların Genotip Verilerinin Karşılaştırılması

Spor Branşı	GENOTİP		
	CC%	CT%	TT%
Güreş (n=40)	77,5	25,5	-
Basketbol(n=72)	73,6	22,2	4,2

Çalışmamızda güreş ve basketbolcuları birbiriyle karşılaştırdığımız zaman genotip olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p < 0,001$).

4.5.Güreş ve Basketbolcuların Allel Verilerinin Karşılaştırılması

Tablo 5. Güreş ve Basketbolcuların Allel Verilerinin Karşılaştırılması

Spor Branşı	ALLEL	
	C	T
Güreş (n=40)	88,7	11,3
Basketbol(n=72)	83,6	16,4

Güreş ve basketbolcuları birbiriyle karşılaştırdığımız zaman allel dağılımı açısından istatistiksel olarak bir anlamlılık saptanmamıştır (p=0.298).

4.6.Güreş ve Basketbolcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması

Tablo 6. Güreş ve Basketbolcuların ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımları

Spor branşı	Genotip			P	Allel		P
	CC (%)	CT (%)	TT(%)		C(%)	T(%)	
Güreş (n=40)	31 (77,5)	9 (25,5)	-	<0.001	71 (88,7)	9 (11,3)	0.298
Basketbol (n=72)	53 (73,6)	16 (22,2)	3 (4,2)		112 (83,6)	22 (16,4)	

Yukarıda gösterilen tablo 6 da, güreş ve basketbolcuların farklı p değerlerinden dolayı genotip olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır. Ancak allel dağılımları açısından anlamlı bir farklılık saptanmamıştır.

4.7. Futbol ve Genç Sprinterlerin Genotip Verilerinin Karşılaştırılması

Tablo 7. Futbol ve Genç Sprinterlerin Genotip Verilerinin Karşılaştırılması

Genotip			
Spor Branşı	CC%	CT%	TT%
Futbol (n=62)	53,2	32,3	14,5
Genç Sprinter (n=20)	65	30	10

Futbol ve Genç Sprinterleri karşılaştırdığımızda genotip dağılımları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmamıştır ($p=0.467$).

4.8. Futbol ve Genç Sprinterlerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması

Tablo 8. Futbol ve Genç Sprinterlerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması

ALLEL		
Spor Branşı	C	T
Futbol (n=62)	69,4	30,6
Genç Sprinter (n=20)	80	20

Aynı şekilde futbol ve genç sprinterlerin allel dağılımlarını karşılaştırdığımızda istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmamıştır ($p=0.192$).

4.9. Futbol ve Genç Sprinterlerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması

Tablo 9. Futbol ve Genç Sprinterlerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımları

Spor branşı	Genotip			P	Allel		P
	RR (%)	RX (%)	XX (%)		R (%)	X (%)	
Futbol (n=62)	33 (53,2)	20 (32,3)	9 (14,5)	0,467	86 (69,4)	38 (30,6)	0,192
Genç sprinter (n=20)	13 (65,0)	6 (30,0)	1 (10,0)		32 (80,0)	8 (20,0)	

Genotip ve allel dağılımları açısından Futbol ve Genç Sprinterler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmamıştır ($p=0.467$; $p=0.192$)

4.10.Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Genotip Verilerinin Karşılaştırılması

Tablo 10. Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Genotip Verilerinin Karşılaştırılması

Spor Branşı	Genotip		
	RR%	RX%	XX%
Rüzgar Sörfü (n=8)	12,5	62,5	25
Yüzme (n=24)	79,2	16,6	4,2

Rüzgar sörfü ve yüzücülerin genotip dağılımlarını karşılaştırdığımızda istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır (p=0.003)

4.11.Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması

Tablo 11. Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin Allel Verilerinin Karşılaştırılması

Spor Branşı	ALLEL	
	R%	X%
Rüzgar Sörfü (n=8)	43,7	56,3
Yüzme (n=24)	87,5	12,5

Aynı şekilde allel dağılımı açısından baktığımızda ise istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmamıştır (p<0.001)

4.12.Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımlarının Karşılaştırılması

Tablo 12. Rüzgar Sörfü ve Yüzücülerin ACTN3 rs181579 Polimorfizmleri Genotip ve Allel Dağılımları

Spor branşı	Genotip			P	Allel		P
	CC (%)	CT (%)	TT(%)		C(%)	T(%)	
Rüzgar sörfü (n=8)	1 (12,5)	5 (62,5)	2 (25,0)	0.003	7 (43,7)	9 (56,3)	<0.001
Yüzme (n=24)	19 (79,2)	4 (16,6)	1 (4,2)		42 (87,5)	6 (12,5)	

Tablo 12 de görüldüğü gibi Genotip dağılımları açısından Rüzgar Sörfü ve Yüzücüler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p=0.003$). Aynı şekilde allel dağılımı açısından da istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmamıştır ($p<0.001$).



5.TARTIŞMA

Atletik performans, oluşması ve gelişmesi yönüyle multifaktöriyeldir, çevresel faktörlerin ve farklı gen gruplarının etkileşmesi sonucunda belirlenmektedir (Ulucan Kve ark.,2015). Hangi genin etkili olduğu ve genetik faktörlerin mi yoksa çevresel faktörlerin etkili olduğunu saptanması oldukça zordur. Ancak bu etkinin bilinmesi için spora yatkınlık ve spor genetiği çalışmalarında *ACTN3* geninin verileri uygun bulunmuştur. *ACTN3* yüksek hızda kasılmalar ile yüksek güç üretim belirleyici bir faktördür. RR, RX, XX olmak üzere 3 genotipe ayrılmaktadır. Yapılan çalışmalar sonucunda sprint ve güç atletlerinin kontrol grubu ve dayanıklılık atletlerine oranla *ACTN3* geninin RR genotip sıklığına sahip iken, XX genotip sıklığının dayanıklılık atletlerinde olduğu saptanmıştır (Mac Arthurve ark., 2004). Bu çalışmadaki amacımız Türk sporcuların *ACTN3* rs181579 polimorfizminin karşılaştırılması ve genotip allel dağılımlarının istatistiksel verilerini kullanarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır yada anlamlı bir farklılık saptanamamıştır şeklinde yorumlamaktır.

Spor branşı grupları *ACTN3* rs181579 polimorfizmleri ve allel dağılımları incelendiğinde, güreşçilere baktığımızda CC 31(%77,5) , CT 9(%25.5) ve TT 0 (%0) genotipinde, Basketbolculara baktığımızda CC 53(%73,6) , CT 16(%22.2) ve TT 3 (%4,2) oranında belirtilmiştir.

Futbolculara baktığımızda CC 33(%53,2) , CT 20(%32.3) ve TT 9 (%14,5) genotipinde, Genç Sprinterlere baktığımızda CC 13(%65,0) , CT 6(%30.0) ve TT 1 (%10,0) genotipinde olarak belirtilmiştir. Rüzgar Sörfçülere baktığımızda CC 1(%12,5) , CT 5(%62.5) ve TT 2 (%25,0) genotipinde ve Yüzme grubuna baktığımızda ise CC 19(%79,2) , CT 4(%16.6) ve TT 1 (%4,2) genotipinde olduğu belirlenmiştir. Gruplar da genotip ve allel dağılımları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p<0.001$). Güreş ve basketbolcuların genotip dağılımları açısından anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p<0.001$). Ancak allel dağılımı açısından ise istatistiksel olarak anlamlılık saptanamamıştır ($p=0.298$). Futbol ve Genç Sprinterler arasında genotip ve allel dağılımları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanamamıştır ($p=0.467,p=0.192$). Rüzgar sörfü ve yüzücüler arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanmıştır ($p=0.003$). Allel dağılımı açısından da istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık saptanamamıştır ($p<0.001$).

Gruplar alel dağılımlarına göre karşılaştırıldığında R alel dağılımı açısından Güreş grubu 71(%88.7), X alel dağılımı ise 9(%11.3) olarak, R alel dağılımı açısından Basketbol grubu 112(%83.6), X alel dağılımı ise 22(%16.4) olarak tabloda belirtilmiştir. Bu sonuca göre güreş sporcu grubu R alel dağılım oranı basketbol grubundan yüksektir ve güreşçiler basketbol grubuna göre daha dayanıklıdır ve bu spora yatkındır diyebiliriz.

R alel dağılımı açısından Futbol grubu 86(%69.4), X alel dağılımı ise 38(%30.6) olarak, R alel dağılımı açısından Genç Sprinter grubu 32(%80.0), X alel dağılımı ise 8(%20.0) olarak bulunmuştur. Bu sonuca göre futbol grubu genç sprinter grubuna göre daha dayanıklıdır ve fizyolojik yapısı açısından uygundur yorumu yapılabilir.

R alel dağılımı açısından Rüzgar Sörfü grubu 7(%43.7), X alel dağılımı ise 9(%56.3) olarak ve R alel dağılımı açısından Yüzme grubu 42(%87.5), X alel dağılımı ise 6(%12.5) olarak belirlenmiştir. Rüzgar sörfü X alel oranı daha yüksektir ve bu grup hem daha dayanıklıdır hem de çevresel faktörlere karşı daha uyumludur.

Chiu ve ark. (2011) Tayvanlı yüzücülerle yapılan bir çalışmada, “R” alel frekansları kadın sprint yüzücülerinde (%67.6) ulusal sprint yüzücülerinde (%50.0) ve genel popülasyonda (%53.7) anlamlı derecede yüksek olduğu belirtilmiştir. Çalışmamızdaki yüzücülerin alel frekansları ise (%87,5) tir. Alel frekanslarını kıyasladığımızda, verilerin farklı olma nedeni farklı toplum ve farklı ırk olmalarıyla açıklanabilir.

Bizim çalışmamızda genç sprinter R alel değeri (%80) dir. Örneğin: Nan Yang elit sprinter sporcuları üzerinde yaptığı çalışmada R alelinin (%72) daha yoğun olduğunu bulmuştur (Nan Yang 2003). Bu sonuca göre kıyaslırsak farklı sonuçların olmasını heterojenize ve farklı toplum olması sebepleri ile açıklanabilir.

Kasımay ve ark. (2009) 37 profesyonel futbolcudaki *ACTN3* genotip dağılımlarını belirlemiş ve VO2 max değerlerini karşılaştırmışlar. Fenotipi XX olanların VO2 max değerlerinin başka genotiplerle karşılaştırdığımızda istatistiksel açıdan anlamlı ve yüksek oranda olduğu görülmüştür. Ayrıca genotip dağılımları belirlenerek RR (%59), RX (%30) ve XX (%11) genotipinde olduklarını bildirmişlerdir. Bu çalışma ile bizim çalışma sonuçlarımız genotip yüzdeleri bakımından benzerlik göstermektedirler. Diğer bir çalışmada Ulucan ve ark.(2015), aynı bölge polimorfizmini 25 profesyonel

futbolcudaki dağılımlarını incelemiştir. Genotip dağılımları sırasıyla; %44, %36 ve %20 olarak bulmuşlardır. Aynı çalışma grubundaki allelik dağılımlar ise X alleli %38, R alleli için %62 olarak bulunmuştur. Allel dağılımları bakımından çalışmamızla karşılaştırdığımızda benzerlik göstermektedir. *ACTN3* genotiplerinin başarılı futbolcularda genetik açısından önemli biyolojik belirteç olduğunu belirtmişlerdir (Ulucan ve ark., 2015). Başka bir çalışmada ise Lippi ve ark. (2010) üst düzey 60 futbolcudaki *ACTN3* rs181579 genotiplerinin frekans dağılımlarını RR, RX ve XX için sırasıyla %48.3, %36.7 ve XX %15 şeklinde bulmuşlardır. Bu çalışma genotip dağılımları bakımından bizim çalışmamızla benzerlik göstermektedir. Pimenta ve ark. (2012) profesyonel 37 futbolcudaki yapılan çalışmada *ACTN3* geninin RR, XX ve RX genotiplerini %15, %13 ve %9 olarak belirtmişlerdir. Bu çalışma genotip dağılımları bakımından bizim çalışmamızla benzerlik göstermemektedir. Yapılan bu çalışmalar bize aynı toplumun ve homojenize olarak yapılan sporun genotip ve allel dağılımları bakımından istatistiksel olarak benzerlik gösterdiğinin kanıtıdır.

112 sporcu üzerinde yapılan çalışmada, bunlardan 24'ü kısa mesafe yüzücüsü, 48'i basketbolcu ve 40' ı güreşçi grubununun bulunduğu farklı disiplinlerdeki sporcuların genotip yüzdeleri sırasıyla ; %77,68'inin RR, %1,79'unun XX ve %20,54'unun da RX oldukları belirtilmiştir (Ulucan ve ark. (2009). Çalışmada yer alan güreşçilerin genotipleri %77,5'u RR, %22,5'u RX bulunurken, güreşçilerde ise XX genotipine rastlanılmamıştır. Yaptığımız çalışmada da güreşçilerde XX genotipine rastlanılmamaktadır. Basketbolcularda ise genotip yüzde dağılımları sırasıyla; 77,08, 20,83 ve 2,08 olarak belirtilmiştir. İstatistiksel veri olarak bizim çalışmamızdaki genotip dağılımları bakımından benzerlik göstermektedir. Bir diğer çalışma, Türk lisanslı 24 basketbolcunun allellik dağılımlarına baktığımızda çalışma grubunun R alleli yüzdesi 38, X allel oranı ise 10 olarak belirtilmiştir (Ulucan ve ark.,2015). Bizim çalışmamızda ise basketbolcu R alleli (%83,6), X alleli ise (%16,4) tür. Aynı toplumlar arasında da farklı sonuçlar elde edilebilir. Bu sonucu cinsiyet, yaş grubu, antrenman farklılıklarıyla açıklamak mümkündür.

6.SONUÇ VE ÖNERİLER

Atletik performansı etkileyen birçok çevresel faktörlerin yanında farklı gen gruplarında etkisi büyüktür. Günümüze kadar yapılan çalışmalara baktığımızda, *ACTN3*'ün en kapsamlı verilere sahip olduğu görülmüştür ve spor genetiği açısından büyük bir öneme sahiptir diyebiliriz. *ACTN3* geninin polimorfizm verileriyle genotip ve allel dağılımlarına bakarak sporcuları doğru branşlara yönlendirmek mümkündür. Çalışmamız sonucunda *ACTN3* rs181579 polimorfizm verilerinin istatistiksel karşılaştırılmasında CC genotip oranının yüksek olmasıyla güç ve sprinter özellikteki sporcuların uygun spor branşlarına yönlendirmek gerektiğine varılmıştır. Bu veriler dahilinde aralarında karşılaştırma yapmamızı sağlayarak spor alanına bilimsel bir içerik kazandırılmıştır. Türk sporcularında, yapılan analiz çalışmalarının az olmasından kaynaklanan bu literatür değerlendirmesinin *ACTN3*'ün sporculardaki dağılımı hakkında en kapsamlı bilgiyi vereceğini düşünmekteyiz. Bu derleme Türk sporcular için yapılmış en yüksek verili değerlendirme özelliği de taşımaktadır. Daha anlamlı sonuçlar elde edebilmek için genetik bölgelerin atletik performansla ilgili çalışmalarının verileri fazla olmalı ve farklı spor dallarında sporcuların çalışmalarına ihtiyaç duyulmaktadır. Yapılan değerlendirmeler sonucunda sporcunun daha iyi performans göstereceği spor dalına yönelmesini ve bu alanda başarısının artacağını düşünmekteyiz. Bu çalışmanın atletik performans, spor genetiği ve *ACTN3* analizini içeren sonraki çalışmalar için önemli bir veri tabanı oluşturacağı öngörülmektedir.

7. KAYNAKLAR

- Ulucan K, Yalçın S, Akbaş B, Konuk M. Analysis of solute Carrier family 6 member 4 gene promoter polymorphism in young Turkish basketball players. *The Journal of Neurobehavioral Sciences* 2014, 1:37-40
- Yang N, Macar DG, Gulbin JP (2003) ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *American Journal of Human Genetics* 73(7), 627-631.
- Holdgys J, Stanislawski D, Krysiak J (2011) Polymorphism of the ACTN3 gene in individuals practicing different sport disciplines. *Biology of Sport* 28(11), 101-106.
- Cieszczyk P, Krupecki K, Meciejska A (2009). The angiotensin converting enzyme gene I/D polymorphism in Polish Rover international. *Journal of Sports Medicine* ,30(8), 624-627
- Lippi G, Longo UG, Maffulli N (2009). Genetics and sports. *British Medical Bulletin*, 93(1), 27-47
- Papadimitru ID, Papadouios C, Kouvatti A (2008). The ACTN3 gene in elite Greek track and field athletes. *International Journal of Sports Medicine* 29(4), 352-355
- Ulucan K, Göle S, Altındağ N, Güney AL (2013) Preliminary findings of alpha-actinin-3 gene distribution in elite Turkish wind surfers. *Balkan Journal of Medical Genetics* 16(1), 69-72
- Alfred T, Ben-Shlomo Y, Cooper R, Hardr R, Cooper C, Deary U, et al. ACTN3 genotype, athletic status, and life course physical capability: meta-analysis of the published literature and findings from nine studies. *Hum Mutat* 2011; 32:1008-18
- Ma F, Yang Y, Li X, Hardy R, Cooper C, Deary IJ, et al. The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *Plos One* 2013 ; 8:e54685.
- Eynon N, Duarte JA, Oliveira J, Sagiv M, Yamin C, Meckel Y, et al. ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *Int J Sports Med* 2009; 30:695-8.

- Ulucan K, Göle S. ACE I/D Polymorphism Determination in Turkish Elite Windsurfers. *Sport Science Review*. 2014;23(1-2):79-84.
- Wang G, Mikami E, Chiu LL, DE Perini A, Fuku N, et al. Association analysis of ACE and ACTN3 in elite Caucasian and East Asian swimmers. *Med Sci Sports Exerc*. 2013;45:892-900.
- Bayraktar, B., Kurtoğlu M. (2009). Sporda performans, etkili Faktörler, Değerlendirilmesi ve Artırılması. *Klinik gelişim*, 22(1):16-24.
- Marcell, T.J., Hawkins, S.A., Tarpening, K.M., ve ark. (2003). Longitudinal analysis of lactate
- Günay M. Egzersiz Fizyolojisi. Kültür Ofset, Ankara, 1998.
- Mason, S.D., Rundqvist, H., Papandreou, I., et al (2009) Resession of oxidative metabolism. *Am J Physiol Regul Integr Comp Physiol*, 293:R2059- . (2007). HIF-1alpha in endurance training: R2069.
- Dawson-Hughes B, Heaney RP, Holick MF, Ips P, Meunier PJ, Vieth R. Estimates of optimal vitamin D status. *Osteoporos Int* 2005; 16: 713- 716.
- Larson-Meyer DE, Willis KS. Vitamin D and Athletes. *Current Sports Medicine Reports*. 2010; 9(4): 220-226.
- Mellion MB, Walsh WM, Madden C, et al.: *Team Physician's Handbook*, edn 3. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2002:186-187.
- Gunel, T., Gumusoglu, E., Hosseini, M.K., Yilmazyildirim, E., Dolekcap, I., Aydinli, K. (2014). Effect of angiotensin I-converting enzyme and α -actinin-3 gene polymorphisms on sport performance. *Mol Med Rep.*, 9(4):1422-6.
- Gunel, T., Gumusoglu, E., Hosseini, M.K., Yilmazyildirim, E., Dolekcap, I., Aydinli, K., (2014). Effect of angiotensin I-converting enzyme and alfa-actinin-3 gene polymorphisms on sport performance. *Mol Med Rep.*, 9(4):1422-6.
- Orysiak, J., Busko K., Michalski R., Mazur-Różycka, J. Gajewski, J., Malczewska-Lenczowska, J., Sitkowski, D., Pokrywka, A. (2014). Relationship between

ACTN3 R577X polymorphism and maximal power output in elite Polish athletes. *Medicina*, 50(5): 303–308.

Yang, N., MacArthur, D.G., Gulbin, J.P., Hahn, A.G., Beggs, A.H., Eastal, S. K. (2003). ACTN3 Genotype Is Associated with Human Elite Athletic Performance. 627–631.

Alfred, T., Ben-Shiomo, Y., Cooper, R., Hardy, R., Cooper, C., Deary, I.J., et al. (2011). ACTN3 Genotype, Athletic Status, and Life Course Physical Capability: Meta-Analysis of the Published Literature and Findings from Nine Studies. *Hum Mut.*, 32:1008–1018.

Montgomery, H.E., Marshall, R., Hemingway, H., et al. (1998). Human gene for physical performance. *Nature*, 393:221-222.
DeBlasi, R.A., Ferrari, M., Natali, A., Conti, G., Mega, A., Gasparetto, A., 'Noninvasive measurement of forearm blood flow and oxygen consumption by near-infrared spectroscopy', *J. Appl. Physiol.*, 76:1388-1393, 1994.

Scott C. Misconceptions about aerobic and anaerobic energy expenditure. *J Int Soc Sports Nutr* 2005;2:32-37.

Åstrand P-O, Rodahl K. Textbook of Work Physiology Physiological Bases of Exercise. 3th ed. McGraw-Hill; 1986.

Özyener, F., 'Evaluation Of Intra-Muscular Oxygenation During Exercise In Humans', *Journal of sports Science and Medicine*, 1, 15-19, 2002.

Binzoni T., Colier, W., Hiltbrand, E., Hoofd, L., Cerretelli, P., 'Muscle O₂ consumption by NIRS: a theoretical model', *J Appl Physiol.*, August; 87(2):683-8, 1999.

Ulucan K. Need For Sports Genetics. *J Investig Genomics* 2015; 2: 21.

MacArthur, D, North, K.A. Gene for speed? the evolution and function of α -actinin-3. *BioEssays*. 2004, 26, 786–795.

Chiu, L.L., Wu, Y.F., Tang, M.T., Yu, H.C., Hsieh, L.L., Hsieh, S.S. (2011) ACTN3 genotype and swimming performance in Taiwan. *Int J Sports Med*, 32(6), 476-480.

Yang N, MacArthur DG, Gulbin JP, et al. ACTN3ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *Am J Hum Genet*. 2003;73(3):627–31.

Ulucan, K., Ciloglu, F., Sesal, C., Ergeç, D., Kıraç, D., Şahin, İ., Süel, E., Güney, A.İ. (2009). ACTN3 Gene

R577X Polymorphism in Turkish Sprint/Power Athletes. *Medimedgen Abstract Book*, 33.

Lippi, G., Longo, U.G., Maffulli, N. (2010). Genetics and sports. *Br Med Bul*, 93, 27-47.

Ulucan, K., Sercan C., ve Bıyıklı, T. (2015). Distribution of Angiotensin-1 Converting Enzyme Insertion/

Deletion and α -Actinin-3 Codon 577 Polymorphisms in Turkish Male Soccer Players. *Genetics &*

Epigenetics, 7 1-74.

Kasımay, O., Sevinç, D., İşeri, O., Ulucan, K., Unal, M., Guney, A.İ. (2009). Skeletal muscle gene ACTN3

and physical performance: genotype – phenotype correlation. *Journal of Sports Science and Medicine*

Suppl, 11, 121.

Jonathan M, Euan A. A perspective on exercise, lactate, and the anaerobic threshold. *Chest* 1997;111:787-795.

Ek1. Özgeçmiş

ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı : KÜBRA ÇELENLİ
Doğum Yeri ve Tarihi : ERZURUM
Yabancı Dili : İNGİLİZCE
Telefon : 05384864036
E-Posta : kubrabayrak25@hotmail.com

Eğitim Durumu :

Lise : ERZURUM İ.M.K.B LİSESİ
Lisans : FATİH ÜNİVERSİTESİ
Yüksek Lisans : ÜSKÜDAR ÜNİVERSİTESİ

İş Tecrübesi: İSTANBUL TEKNOPARK GİRİŞİMCİ