

**T.C.**  
**ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**  
**BEDEN EĞİTİMİ VE SPOR ANABİLİM DALI**

**ALFA AKTİNİN 3 GENİ POLİMORFİZMİ İLE  
SPORTİF PERFORMANS İLİŞKİSİ**

**YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**Bade TEKBAŞ**

**Samsun**

**Temmuz-2012**

**T.C.**  
**ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**  
**BEDEN EĞİTİMİ VE SPOR ANABİLİM DALI**

**ALFA AKTİNİN 3 GENİ POLİMORFİZMİ İLE**  
**SPORTİF PERFORMANS İLİŞKİSİ**

**YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**Bade TEKBAŞ**

**Danışman**

**Prof. Dr. Osman İMAMOĞLU**

**Samsun**

**Temmuz-2012**

T.C.  
ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

Bu çalışma jürimiz tarafından Beden Eğitimi ve Spor programında Yüksek lisans Tezi olarak kabul edilmiştir.

Başkan: Prof. Dr. Osman İMAMOĞLU



Üye: Prof. Dr. Seydi Ahmet AĞAOĞLU



Üye: Prof. Dr. Hasan BAĞCI



Tezin Adı: Alfa aktinin 3 geni polimorfizmi ile sportif performans ilişkisi

Tezi Teslim Eden: Bade TEKBAŞ

Tez Savunma Sınav Tarihi: 05.07.2012

Tez Danışmanı: Prof. Dr. Osman İMAMOĞLU

Bu tez, Enstitü Yönetim Kurulunca belirlenen yukarıdaki jüri üyeleri tarafından uygun görülmüştür.

**Prof. Dr. Süleyman KAPLAN**  
Enstitü Müdürü

## TEŐEKKÜR

Beden Eđitimi ve Spor alanındaki Y¼ksek Lisans eđitimim ve tez alıřmam sırasında bana her t¼rl¼ desteđi veren deđerli danıřmanım Yařar Dođu Beden Eđitimi ve Spor Y¼ksekokulu M¼d¼r¼ Öđretim Üyesi Prof. Dr. Osman İMAMOĐLU'na minettarım.

Tez alıřmalarım sırasında benden gerekli her t¼rl¼ desteđi ve yardımı esirgemeyen Öđretim Görevlisi Mehmet EBİ'ye ve Prof. Dr. Mehmet Akif ZİYAGİL'e, hem tez alıřmalarım da hem de laboratuvar alıřmalarım da desteđini esirgemeyen Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Bařkanı Öđretim Üyesi Prof. Dr. Hasan BAĐCI'ya, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Öđretim Üyesi Do. Dr. Sezgin G¼NEŐ'e, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Arařtırma Görevlisi Melek Y¼CE'ye ve Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı laboratuvarı alıřanlarım a teőekk¼r ederim.

T¼m eđitim hayatım boyunca maddi, manevi destekleriyle hep yanımda olan aileme sonsuz teőekk¼rlerimi sunarım.

## **ÖZET**

### **ALFA AKTİNİN 3 GENİ POLİMORFİZMİ İLE SPORTİF PERFORMANS İLİŞKİSİ**

Bu çalışmanın amacı alfa aktinin 3 geni polimorfizmi ile sportif performans arasında bir ilişkinin olup olmadığının araştırılmasıdır.

Çalışmaya yaş ortalamaları 21,8, boy ortalamaları 177,30 cm ve vücut ağırlığı ortalamaları 75,22 kg olan futbol, basketbol, hentbol, voleybol, güreş, judo, yüzme, jimnastik, badminton, okçuluk, su topu ve rugby branşlarından bay-bayan 150 elit sporcu ile yaş ortalamaları 20,30, boy ortalamaları 168,40 cm ve vücut ağırlığı ortalamaları 62,50 kg olan 150 bay-bayan sedanter birey olmak üzere 300 gönüllü denek katıldı.

Her bir gönüllüden EDTA içeren tüplere 5'er ml kan alındı. DNA izolasyonu, Vivantis kit protokolüne uygun yapıldı. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) ve Restriksiyon ile çoğaltılıp Uzunluk Polimorfizmi (Restriction Fragment Length Polymorphism=RFLP) yöntemleri ile test edildi. İstatiksel analizler SPSS 15,0 paket programı kullanılarak yapıldı. Elit sporcular ve sedanter bireylerin RR, RX ve XX genotip dağılımları arasında önemli bir fark bulunmamasına rağmen, sedanterlerde XX genotipi elitlere göre daha düşük oranda bulundu ( $P>0,05$ ). Elit sporcu ve sedanter bireylerin RX ve XX genotipleri dağılımındaki fark istatistiksel olarak anlamlıdır ( $P<0,05$ ). Cinsiyete göre elit sporcuların ve sedanter bireylerin RR-XX genotip dağılımında ise önemli farklılık bulundu ( $P<0,05$ ).

Karadeniz Bölgesinde ilk defa yapılan bu çalışma, sporcu adaylarının belirlenmesinde ve elit sporcuların spora eğilimlerinin saptanmasında bir kriter oluşturabilir.

**Anahtar Kelimeler: ACTN3, RFLP, Sportif Performans, DNA, Elit Sporcu**

**Bade TEKBAŞ, Yüksek Lisans Tezi**  
**Ondokuz Mayıs Üniversitesi Samsun, Temmuz-2012**

**ABSTRACT**  
**ALPHA-ACTININ-3 GENE POLYMOPHISM AND ATHLETIC**  
**PERFORMANCE**

The aim of this study was to test if there were any relation between alpha-actinin 3 gene polymorphism and sportive performance.

Included in the study were 150 female and male elite sportsmen and sportswomen from football, basketball, hentball, volleyball, wrestling, swimming, judo, gymnastics, badminton, archery, water polo and rugby branhes (mean age: 21.8; height: 177.3 cm and weight: 75.2 kg), and 150 female and male sedentary students (mean age: 20.3; height: 168.4 cm and weight 62.5 kg), totaly 300 volunteers.

From each volunteer, 5 ml of blood was withdrawn into an EDTA containing test tube. DNA was isolated using a kit (Vivantis) according to the manufacturer's instructions. The alpha actinin 3 gene was amplified and tested with the use of Polymerase Chain Reaction (PCR) and Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLP) techniques. Statistical evaluations were carried out using SPSS 15.0.

Even though the difference between the RR, RX and XX genotype frequencies of the elite and sedentary students were not statistically significant, the XX genotype in sedentary students was in low frequency compared to that of the elites ( $P>0.05$ ). However, the difference between the RX and XX genotype fruquences of the elite and sedentary students were significant ( $P<0.05$ ). The difference between the RX and XX genotype frequencies of the sexes were not significant ( $P<0.05$ ).

The study, carried out for the first time in Blacksea region, might set a criteria for choosing among the candidate sportsmen/sportswomen and determining the affinities of the elite sportsmen/sportswomen towards the sport.

**Key Words: ACTN3, RFLP, Sport Performance, DNA, Elite Sport**

**Bade TEKBAŞ, Master Thesis**  
**University of Ondokuz Mayıs Samsun, July-2012**

## **KISALTMALAR**

ACTN3: Alfa Aktinin 3

PCR: Polimeraz Zincir Reaksiyonu

DNA: Deoksiribo Nükleik Asit

RNA: Ribo Nükleik Asit

RFLP: Restriction Fragment Length Polymorphism

SNP: Tek Nükleotid Polimorfizmi

TNP: Nükleotid Polimorfizmi

UV: Ultra Viyole

SB: Sedarter Birey

ES: Elit Sporcu

## İÇİNDEKİLER

	Sayfa
İç Kapak Sayfası.....	ii
Kabul ve Onay Sayfası .....	iii
Teşekkür.....	iv
Türkçe Özet Sayfası .....	v
İngilizce Özet Sayfası .....	vi
Kısaltmalar Sayfası .....	vii
İçindekiler.....	viii
<b>1-Giriş</b> .....	<b>1</b>
<b>2- Genel Bilgiler</b> .....	<b>3</b>
2. 1. Genler ve Aleller .....	3
2. 2. Alfa Aktinin .....	7
2. 3. Polimorfizm .....	11
2. 4. Sportif Performans ve Genler .....	13
<b>3- Materyal ve Metot</b> .....	<b>16</b>
3. 1. Materyal .....	16
3. 2. Metot .....	16
3. 3. Genetik Analiz .....	16
3.3.1. Kullanılan Kimyasallar ve Cihazlar .....	16
3.3.2. Kimyasallar .....	16
3.3.3. Araçlar .....	17
3.3.4. Kullanılan Stok ve Solüsyonların Hazırlanması .....	18
3.3.5. Elektroforez solüsyonları .....	19
3.3.6. Kan Örneklerinden DNA İzolasyonu .....	20



3.3.7. Uygulanan Protokol .....	20
3.3.8. PCR Amplifikasyonu .....	21
3.3.9. Amplifikasyonda Kullanılacak Primelerin Seçimi .....	22
3.3.10. Uygulanan PCR Protokolü .....	23
3.3.11. Jel Elektroforezi ve PCR Ürünlerinin Yürütülmesi .....	24
3.3.12. RFLP .....	25
3.3.13. PCR Ürünlerinin Restriksiyon Endonükleaz Enzimi ile Kesimi .....	26
3.3.14. Jel Elektroforezi ve ACTN3 Dde I Ürünlerinin Yürütülmesi .....	27
3.3.15. Materyal Metodun Genel Akış Şeması .....	28
<b>4- Bulgular</b> .....	<b>29</b>
<b>5- Tartışma</b> .....	<b>37</b>
<b>6. Sonuç</b> .....	<b>44</b>
Kaynaklar.....	45
Ekler.....	47
Ek 1: Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu.....	47
Özgeçmiş.....	48

## 1. GİRİŞ

Günümüzde spor ve sporcu üzerinde yapılan arařtırmalarda sporcu performansını artırmaya yönelik birçok genetik alıřma yapılmaktadır. Kiřilerin hangi spor dallarında yetenekli oldukları yapılan genetik testlerle önceden belirlenebilmekte ve hangi spor dalında daha başarılı olabilecekleri saptanmaktadır. Bu testler sonucunda sporcular daha başarılı olabileceđi spor branřlarında yeteneklerini öğrenmekte ve bu dođrultuda antrenman ve egzersiz programları belirlemektedirler.

Bireyin genetik yapısı ve çevresel etmenlerin etkileřimiyle karakterleri ortaya ıkar. Her bireyin genetik yapısının kendine özgü olması ve çevresel etmenlerden farklı şekillerde etkilenmelerine bađlı olarak bireye özgü karakterler ortaya ıkmaktadır. Burada genetik yapı kadar çevresel etmenler de önemlidir. Çünkü bireye özgü olan genetik yapının çok iyi, iyi, az veya aksine güç alıřmamasını sađlayan yine çevresel etmenlerdir. Bu nedenle bireyin genetik yapısı da, çevresi de önemli ve birbirinden vazgeçilemeyen öğelerdir. Bireylerin genetik yapısı ve çevresel etmenlerin etkileřimiyle bireye özgü fiziksel yapı, fizyolojik, mental, psikolojik özellik ve kapasite ortaya ıkar. Bu nedenle sporcu ve onu hazırlayan antrenörün, bu bilinçle hareket ederek, sporcunun fiziksel, anatomik, fizyolojik, mental, psikolojik özellik ve kapasitesini en üst seviyelere ıkarmaya alıřmalıdır. Ancak, bu özelliklerin en üst düzeylere ıkarılabilmesi için, insanda büyüme ve gelişmenin nasıl gerekleřtiđi, yapılan egzersiz ve antrenmanların vücudun gelişmesine katkısı veya vücudun hangi bölgelerinin gelişmesine ne oranda yararlı olacađını bilerek, egzersiz ve antrenmanların sıklıđı, süresi, zorluk derecesi çok iyi ayarlanmalıdır. Aksi takdirde yapılan tüm alıřmalar ve abalar bořa gittiđi gibi, sporcunun yaralanmasına, sakatlanmasına neden olabilir. Hatta sporcunun gelişimine deđiřik yönlerden olumsuz etkiler yapabilir (Bařaran, 1986).

Spor yalnızca spor için yapıldıđında “yetenek” çok önemli olmamakta ancak, yarışma için spor yapıldıđında “yetenek” oldukça önem kazanmaktadır. Günümüzde spora ve sporcuya yapılan yatırımların çok ciddi boyutlara ulařtıđı da düşünülürse, sporcuların “elit” sporcular olmaları gerekmektedir. Bu seimin genetik özellikler yardımı ile mi yapılması gerektiđi konusu çok büyük tartışmalara yol açacak gibi görünmektedir. Bazı ülkelerde, genetik seim için kullanılabilen testler etik ve hukuki boyutlar çerevesinde düzenlenmeye başlanmıřtır. Ancak, bu testlerin elit atletler, ciddi

yarıřmacılar ve profesyonel olmayı düşünöen genç sporcular için kullanılması gerektiđi, sporla uğrařan ve zevk alan çocukların ileride bu sporu kariyer mi yoksa hobi olarak mı yapacakları konusunda yardımcı olabileceđi, çocukları belli bir branřı yapmaya zorlamak için kullanılmaması gerektiđi, sporcuya sportif hayatından zevk alması, kazanma hırısı verebilmesi, kabiliyet, beslenme ve antrenman programlaması hakkında aydınlatıcı bilgiler verebilmesi için kullanılabileceđi yapılan öneriler arasında yer almaktadır. Aynı řekilde, bu testlerin sporcunun hayatının erken dönemlerinde özellikle ebeveynler tarafından kullanılmak istenebileceđi; antrenör ve ebeveynlerin bu testlerin performans kapasitesini belirlemede en büyük rolü oynadığını düşünmek gibi bir hataya düşebilecekleri de endişe edilen konular arasında yer almaktadır (Savulescu ve Foddy, 2005).

Dünya şampiyonları, olimpiyatlar ve uluslararası turnuvalar sporun gelişimi ve üst düzeyde analizi için en elverişli ortamlardır. Özellikle uluslararası düzeyde başarıya ulaşmak için ise spora bilimselliđin girmesi gereklidir (Hazar ve Koç, 2003).

Son zamanlarda, elit seviyedeki sporcuların üzerinde yapılan çalışmalarda büyük bir artış görölmesinin en önemli nedenlerinden biri başarının, performansı belirleyen unsurlarla, fiziksel ve fizyolojik özelliklerin direkt ilişkili olmasından kaynaklanmaktadır. Spordaki başarı, zincirin halkaları gibi birbirine bađlı birçok özelliđin tamamlanmasıyla mümkün olacaktır (Aydaş ve ark., 2002).

Sporcular üzerinde yapılacak çalışmaların ortaya koyacağı veriler, bir yandan sporun ve spor fizyolojisinin daha iyi anlaşılmasına yardım ederken bir yandan da spor yapan ve aslında sađlıklı olan insanların vücudunda meydana gelen deđişikliklerin yorumlanmasına yardımcı olacaktır (Hazar ve Koç, 2003).

Genler vücudun birçok özelliđi hakkında bilgi vermektedirler. Sporcular kas kuvveti gerektiren sporlarda mı yoksa hızlı kas kasılması gerektiren sporlarda mı başarılı olabileceđini öğrenebilmektedirler.

Sporcuların yüksek performans seviyesi özel eğitimle elde edilmiştir. Elit sporcuların özelliklerinin gelişimi için gerekli olan faktörlerin (beslenme takibi gibi) yetersiz olduđu ve insanın fiziksel performansında genetik yatkınlığın belirleyici ve dikkat çekici bir etken olduđu saptanmıştır (Rodrigo ve ark., 2007).

Genetik çalışmalar genellikle 3 ana metod ile yapılmaktadır. Birinci metod, belirli fiziksel özelliklerin kalıtsal geçişinin araştırılması şeklinde; ikincisi, fiziksel özellikleri uyumlu büyük grupların gen haritalarının çıkarılması şeklinde; üçüncü metod ise, fiziksel özelliklere etki ettiği düşünülen aday genlerin spesifik olarak araştırılması şeklinde özetlenebilir (Savulescu ve Foddy, 2005).

Spor yeteneklerinin tespit edilmesinde genetik araştırmalar önemli ipuçları vermektedir. Tüm genomu kapsayan bağlantı analizleri belirli performans özelliklerini etkileyen genlerin yerleştiği bölgeleri saptamak için güçlü bir tekniktir. Bu teknik, ortak özelliğe sahip çok sayıda birey üzerinde; insan genomuna yayılmış genetik belirteçleri incelemeyi ve her bir belirteç ile spesifik fenotip özellikleri arasındaki ilişkileri araştırmayı içerir (Şanlısoy ve ark., 2011).

Son yıllarda moleküler çalışmaların gelişmesiyle sporcuların çeşitli genetik yapılarının ve özelliklerinin araştırılması önem kazanmış Alfa-aktinin-3 (ACTN3) geninin sportif performansa etkileri saptanmaya çalışılmıştır.

Günümüzde genetik ve performans ile ilgili genler ve bunların performansa etkisi araştırılmaktadır. Genlerin polimorfik bölgelerinin Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR) ile tanımlanabilmesi, yeni bilgiler için önemli bir yöntemsel gelişmedir (Çiloğlu, 2001).

Çalışmamızda ACTN3 geni polimorfizminin spor performansı üzerindeki etkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

## **2. GENEL BİLGİLER**

### **2.1 Genler ve Aleller**

Genetik biliminin, Türkiye'deki gelişimi oldukça yenidir. Çalışmalar, 1950 yıllarından sonra sitogenetik, biyometri, popülasyon genetiği, mutasyon genetiği alanında başlamıştır. 1978 yıllarında genetik sahasında çalışanlar bir araya gelmek için faaliyetlerde bulunmuşlar ancak faaliyet devam etmemiştir. Çalışmalar TÜBİTAK desteğiyle sürmekte olup, Üniversitelerce dış ülkelere görevlendirilen elemanların 1985 yıllarından sonra dönerek yeni teknikleri uygulamalarıyla sitogenetik & moleküler genetik sahasında ilerlemeler olmuştur. Bu arada Üniversiteler kendi bünyelerinde merkez laboratuvarları kurma yoluna gitmişlerdir. İstanbul Üniversitesinde BİYOGEN ve Atatürk Üniversitesindeki Biyoteknoloji Merkezi buna örnektir. Çalışmalarda yeni

tekniklerin bulunmasından ziyade metotların pratiğe uygulanması ağırlık kazanmıştır. (Üstündağ, 2012).

Genetik, kalıtımın bağlı olduğu kanunları tetkik eden bir ilim dalıdır. İnsan genetiği ise, genetik prensipleri ve metotlarının insanda kalıtımın incelenmesine tatbik edilmesidir. İnsan kalıtımının incelenmesi, bu canlıda somatik ve fonksiyonel, normal ve patolojik bazı hususiyetlerin doğuştan mevcut olmasına dayanır. Bu konu, insanları insan olmayan canlılardan ayıran karakterleri ve muayyen bir insan topluluğunu, muayyen aileleri veya muayyen şahısları karakterlendiren hususiyetleri inceler (Kayahan, 1965).

Gen haritası çalışmaları ise performans özelliklerini belirleyen genlerin lokalizasyonunu belirlemek için yapılmaktadır. Bu çalışmaların temelini ise, geniş topluluklarda spesifik fenotipik özelliklerin belirlenmesi, genetik belirleyicilerin saptanması ve yoğun istatistiksel çalışmalar oluşturmaktadır. Genetik haritaların ortaya çıkarılmasının bir başka nedeni ise, her bir genin performans üzerine etkisinin büyük ve sağlam olduğu ancak birden fazla genin etkisi altında olan fenotipik özellikleri belirlemektir (Brutsaert at all, 2006; Perusse at all, 2003).

Genetiğin önemli olduğuna dair ilk bulgu, 1964 Innsbruck Kış olimpiyatlarında, iki altın madalya kazanan Finlandiya'lı Mantyranta isimli sporcuda Erythropoietin reseptör geninde bir mutasyonun saptanmasıyla gündeme gelmiştir. Bu gende ortaya çıkan mutasyon, eritrosit oksijen taşıma kapasitesini diğer atletlere oranla % 25-30 arttırmaktadır. Moleküler teknikler geliştikçe, kolaylaştıkça ve ucuzladıkça araştırmacıların dikkatleri kas, kemik, total vücut enerji korunumu, yağ ve glukoz metabolizması düzenlenmesi enerji metabolizmasıyla ilgili olabilecek genlerdeki değişimlerin araştırılmasına yönelmiştir. Ancak birçok gende yapılan araştırmalar gen değişimleri ile spora yatkınlık bağlamında olumlu bir sonuç elde edilememiştir. 15 yaşından itibaren aynı antrenör tarafından, 19 yıl süreyle birlikte çalıştırılan 20 km yürüyüş Olimpiyat Şampiyonu ve ikizi, 40 yaşında incelenmişler. Fiziksel kapasiteleri birbirinin aynı olmasına karşın farklılaşmanın bireysel kişilik özelliklerine bağlanmıştır. İskelet kası büyümesi ile fiziksel performans arasında pozitif ilişki bağlamında "Angiotensin Converting Enzim" Geni bu konuda yapılan en çok çalışmanın konusu olmuştur. 7000 metreye ek oksijen kullanmadan tırmanan 33 elit İngiliz erkek Yüksek

dağ tırmanıcı da bu gendeki özel bir değişikliği taşıyanların en üstün performans gösterdikleri belirlenmiştir (Yararbaş, 2010).

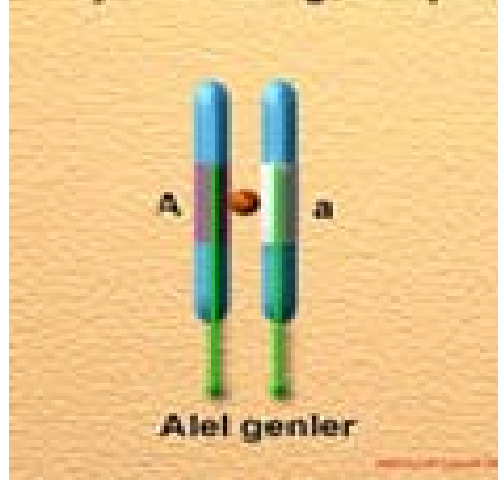
Anne ve babadan bir sonraki kuşağa geçen her bir karakteri matematik bir intizam içinde kontrol eden organik ve fonksiyonel üniteler kromozomlar üzerine yerleşmiştir. Bunlar moleküler seviyede ünitelerdir. Bu ünitelerin moleküler yapısı sabit kaldıkça temsil ettikleri karakterler kuşaktan kuşağa değişmeden geçer. Bu organik fonksiyonel ünitelere gen ismi verilir (Kayahan, 1965). Bir genin kromozom üzerinde oturduğu yere lokus denir. Her kromozomda yüzlerce lokus mevcuttur. Kromozomda genler belirli bir sırayla lokuslara yerleşmişlerdir. Genlerin moleküler strüktürü değişmeden, yerleşme sıralarının değişmesi dahi şahsın özelliklerinde farklar doğurur (Falakalı, 1993). Genler submikroskopik moleküler seviyedeki ünitelerdir, görülmezler; meydana getirdikleri karakterlerle incelenebilirler. Kromozomlar genlerin arka arkaya sıralanmasından ibaret gibi düşünülebilir, öyle ki her genin bu sırada özel bir yeri vardır. Kromozom üzerinde her mntıka özel bir karaktere tekabül eder (sistron). Kromozomlar birbirine tamamen benzeyen çiftler halinde (homolog kromozomlar) bulunur. Homolog kromozomlar üzerinde birbirine tekabül eden noktalarda homolog lokuslar mevcuttur. Homolog lokuslarda bir çift gen bulunur, işte her karakter bir çift genle meydana gelmektedir. Homolog lokuslardaki genlerden biri anneden biri babadan geçmiştir. Homolog kromozomlardaki homolog lokuslarda oturan genlere alel denir (Kayahan, 1965).

Değişik lokuslarda oturan genlerin moleküler bünyesi birbirinden çok farklıdır ve değişik karakterleri yaparlar; mesela, bir lokus kandaki bir özelliği, diğer bir lokus iskelete ait özelliği meydana getirir. Homolog lokuslara oturmuş iki alel ise bir tek özelliği, mesela, hemoglobin yapısını temin eder. Homolog lokuslarda oturan iki alel tamamen aynı moleküler yapıda olabilir, bu durumda homozigot denir, veya iki alelin moleküler yapısı birbirinden farklıdır, bu duruma heterozigot denir. Bazı genlerin birden fazla aleli vardır, homolog lokuslara aynı alel yerleşirse homozigot, farklı alel yerleşirse heterozigot olur. Bazı genlerin ikiden fazla aleli mevcuttur, ABO kan grupları genlerinde olduğu gibi. Bu halde, iki homolog kromozomda ancak iki homolog lokus mevcut olduğundan, bir şahısta bu ikiden fazla alelden ancak ikisi bulunabilir. Mesela, homolog iki lokusta AA, AB, AO v.s. alelleri oturabilir, A,B,O alellerinin üçünün birden oturmasına imkan yoktur. Homolog kromozomların biri anneden biri babadan

geldiğine göre, rasgele evlenmelerde genlerin heterozigot kalma şansı homozigot olma şansından çok yüksektir. Nükleustaki genlerin vücuda getirdiği nizam genotip; bu genler ve dış tesirlerin müştereken meydana getirdiği izlenebilen karakterlere ise fenotip denir. Bir şahsın genotipi sabittir, yumurtanın fertilizasyonu esnasında tesbit edilmiştir; fenotip potansiyel olarak değişkendir; genotip ile değişken çevrenin birbirine karşılıklı tesirleri ile husule gelir. Bu bakımdan “fenotip=genotip+çevre tesiri” şeklinde bir formül verilir (Kayahan, 1965).

Performans genetiği ile ilgili çalışmalardan çıkan bazı sonuçlar genel insan sağlığı ile de ilişkilendirilmiştir. Örneğin, bazı atletik genler atletlere antrenmana iyi cevap verebilme potansiyeli katarken sedanter bireylerde de egzersiz ile daha sağlıklı bir metabolizma cevabı oluşturabilmektedir. Ancak, bazı genler ise maratoncularda enerjiyi uzun süre koruyabilme kapasitesi yaratırken, sedanter bireylerde obezite, diyabet ve kalp sorunlarına yatkınlık yaratabilmektedir (Perusse et al, 2003).

Son dönemlerde ise, performans genetiği çalışmalarının büyük bir kısmını aday gen çalışmaları oluşturmaya başlamıştır. Burada önemli olan, aday genin çok iyi seçilmesi ve gen haritası çalışmalarından gelen detaylı bilgiler ile genlerin fonksiyonları ile ilgili doğru analizler yapılmasıdır. Aday gen seçildikten sonra, bu gendeki değişikliklerin geniş topluluklarda da detaylı şekilde araştırılması gerekmektedir. Genler, ayrıca sporcu vücudunun antrenmana, beslenmeye ve diğer faktörlere nasıl ve ne şekilde cevap vereceğini de belirlemektedir. Örneğin, dayanıklılık için düşük genetik potansiyele sahip olan bir atlet, antrenmana daha iyi cevap verebilme potansiyeline sahip ise dayanıklılık için yüksek genetik potansiyele sahip atletten daha başarılı olabilecektir (Işık, 2009).



Şekil 1. Alel Genler (Dalar, 2005)

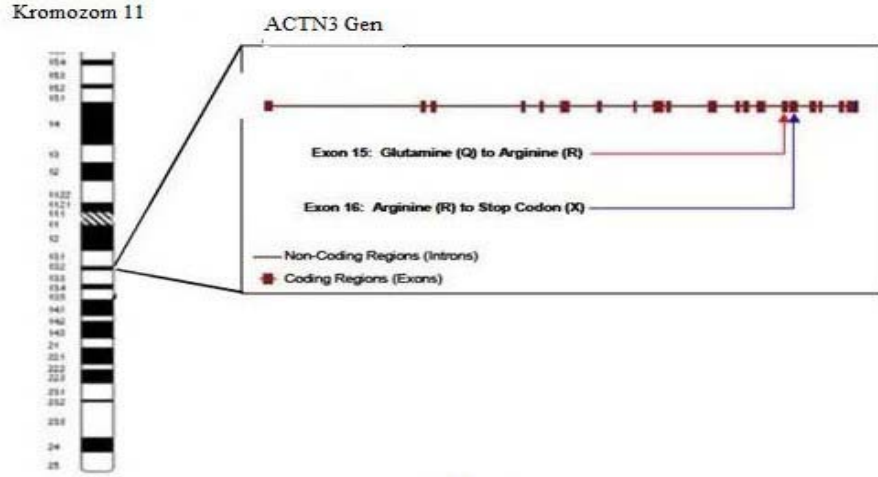
## 2.2 Alfa Aktinin

Alfa-aktinin, bir kas proteindir. Tüm kas hücrelerinde (iskelet kası, düz kas, kalp kası) fonksiyonel önem taşır. ACTN 3, alfa aktinini kodlayan genidir. R577X değişikliği, anlamsız (nonsense) mutasyondur (bir amino asit kodlayan kodonun yerine stop kodon gelmesi ve sentezin durması) ve birçok etnik grupta genel popülasyonda tanımlanmıştır. Alfa-aktinin-3 defektinin tüm dünyada yüzde 15-20 arasında görüldüğü düşünülmektedir. 21. yüzyılda ACTN 3, atletik performansta etkili bir gen olarak kabul görmüştür. Hem erkek hem de kadın sprinterlerde 577R aleli, sıradan popülasyona göre daha fazladır. Bu nedenle alfa-aktinin varlığı iskelet kası fonksiyonunda olumlu bir etki yaratarak, ivmelenme sırasında güçlü kontraksiyonlar sağlar ve sprint performansını artırır. Sprinter performansının öngörülmesinde R577X polimorfizminden yararlanılabilir. Sprinterlerdeki ACTN 3 geninde homozigot 577X/X genotipi beklenmezken; dayanıklılık gerektiren branş atletlerinde bu genotipin daha sık karşımıza çıkması beklenir. Bu açıdan ACTN 3 polimorfizm analizi gibi genetik yatkınlık testleri sporda büyük önem teşkil etmektedir. Özellikle genç sporcuların doğru yönlendirilmeleri için genetik altyapılarının belirlenmesi yardımcı olabilir. Antrenman ve kondisyon çalışmalarında, genetik yatkınlık analizi, doğru program tayininde kullanılabilir. Deneme yanılma yöntemlerine göre böyle basit bir kan testi yapmak, çok daha kolay ve etkilidir. Küçük yaştan itibaren test etmeye uygundur ve sporcunun tüm yaşamı boyunca yol gösterici olarak kullanılabilir (Yararbaş, 2010).



Aktinler, alfa, beta ve gama olmak üzere üç ana gruba ayrılırlar. Aktinler ökaryot hücrelerde bol miktarda bulunmakta, ayrıca hücre iskeleti ve hareketinde rol oynamaktadırlar. Alfa-aktininler distrofin ile ilişkili aktin-bağlayıcı proteinlerin bir ailesidir. Hücre iskeleti organizasyonunda ve kas kasılmasında yapısal ve düzenleyici rolleri bulunur. Alfa-aktinin-3'ün üretiminden 11q13-q14 bölgesinde yer alan ACTN3 geni sorumludur. ACTN3 genin 16. ekzonunda meydana gelen C1729T mutasyonu sonucunda stop kodon oluşmakta ve 577. pozisyondaki arjinin amino asidini oluşturan kodon, stop kodona (R577X) dönüşmektedir. Alfa-aktinin izoformlarına protistler, omurgasızlar, kuşlar ve memeliler gibi çok sayıda canlıda rastlanmaktadır. Bir - aktinin-3 eksikliği, ACTN2 izoformu ile giderildiğinden, müsküler distrofi veya miyodistrofi gibi patolojik fenotipe sebep olmaz. Birey R allelinin en az bir kopyasına sahip ise, ACTN3 geninden yeterli  $\alpha$ -aktinin-3 üretimi gerçekleşir. Eğer  $\alpha$ -aktin3'ün tip II kas lifleri üzerinde önemli etkisi varsa, ACTN3 için farklı genotiplere (R577X) sahip bireyler arasında, iskelet kası fonksiyonlarında farklılıklarla karşılaşılabilir. ACTN3 geni (RR veya RX genotipi) belli olan bireyler, XX genotipli bireyler ile karşılaştırıldığında patlama (eksplozyon) ve kas gücü gerektiren modalitelerde avantaj gösterebilirler. ACTN3 geni hakkında ilgi çekici bir durum da X aleli için homozigot olan bireylerin oranının popülasyondan popülasyona farklılık göstermesidir (Şanlısoy ve ark. 2011).

İskelet kası aktin-bağlayan protein spesifik olarak kasta hızlı güç temin etmekten sorumludur. Bu artmış sprint performans nedeniyle evrimsel avantaj sağları -actinin-3 geninde bir değişim sprint açısından önemli olarak bulunmuştur. Elit sprint atletler özel bir gen değişimini daha sık taşımaktadırlar. Bu değişimin sıklığı Asya'da %25; Afrika Bantu yerlilerinde %1'in altında; Avrupa'da ise %18 olarak bulunmuştur. Türk toplumunda yapılan çalışmada Avrupa toplumlarına benzeyecek şekilde % 15.5 şeklinde bulunmuştur (Akar, 2011).

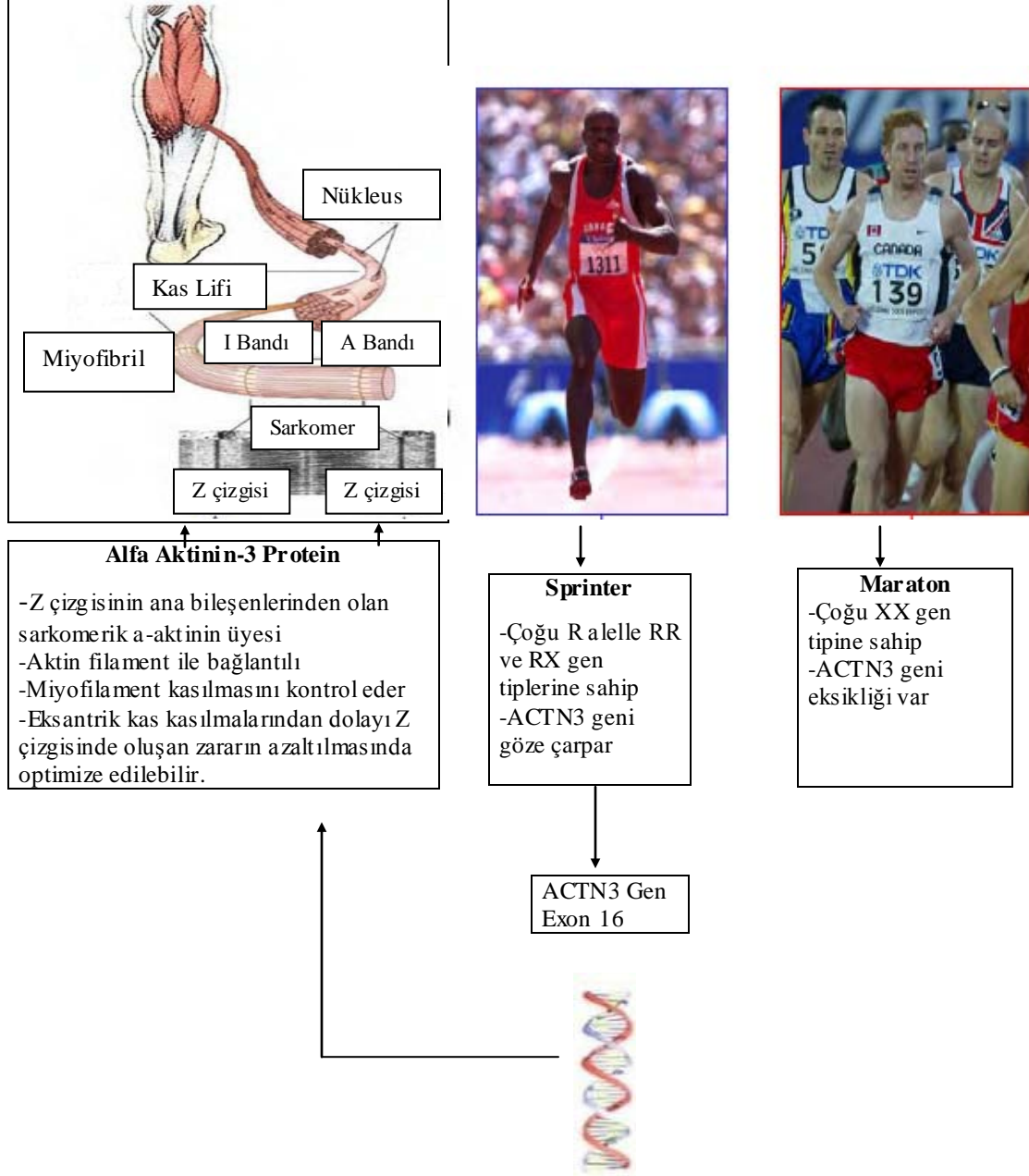


**Şekil 2.** ACTN3 gene bant 13.2 deki kromozom 11'in uzun kolu yerleştirilir. Exon 15 ve 16'nın DNA'nın kodlama alanı ve mRNA molekülüne kopya edilir. Exon 15'teki bir geçiş mutasyonu Q523R polimorfizmi yerleşirken exon 16'daki anlamsız (nonsense) mutasyon R577X polimorfizmi oluşturur. (Lan ve Kovach, 2006).

ACTN3 ve üst düzey sportif performans arasındaki ilişki, 2003 yılında Avustralyalı araştırmacılar tarafından yayınlandı. Bilim adamları her ebeveynden birer kopya alınan gen kombinasyonlarını inceledi ve ACTN3 deki genellikle bir anda kasılan/ani hareket eden kaslarda bulunan R değişkeninin, vücuda protein ve alpha-actinin-3 üretmesi talimatını verdiğini buldu. Bu kaslar, hız ve güç sporlarının gerektirdiği güçlü ve ani kasılmaları yapmaya yatkındır. X değişkeninin ise vücuttaki alfa aktinin protein üretimini önlediği saptandı. ACTN3 çalışmasında, 50'si olimpiyat sporcusu olan 429 üst düzey sporcu incelendi ve içlerindeki 107 sprinterin yarısının R değişkeninden 2 kopyaya (yani her iki ebeveynden de alınmış) sahip olduğu görüldü. Hiçbir üst düzey kadın sprinter X değişkeninden 2 kopyaya sahip değildi. Güç gerektiren sporlarla uğraşan erkek olimpiyat sporcularının hepsi R değişkeninin en azından bir kopyasına sahipti. Tam tersi, dayanıklılık gerektiren sporlarla uğraşan üst düzey sporcuların neredeyse %25X değişkeninden iki kopyaya aynı değişkene %18 oranında sahip olan kontrol grubundaki sporculardan biraz fazla sahipti. Bu da X değişkeninden iki kopyaya sahip olan sporcuların, dayanıklılık sporları için daha uygun olduğu sonucunu ortaya çıkardı (Arslan, 2008).

Bu sonuçların yanında birkaç sporcu ise araştırmanın ve genetik özelliklerinin tersine özellikler sergiledi. Bir İspanyol olimpik uzun atlama sporcusunun üzerinde yapılan araştırma, sporcunun R değişkenine ait hiçbir kopyaya sahip olmadığını ve

atletik başarısının üstünde büyük olasılıkla genlerle birlikte çevre, beslenme, antrenman ve şans gibi faktörlerin bulunduğunu gösterdi (Arslan, 2008)



Şekil 3. Kas Sistemi Üzerinde ACTN 3 Gen Etkisi (Lan ve Kovach, 2006).

Afrikalı koşucular ve Elit Doğu Afrika ve Batı Afrikalı koşucuların ACTN3 R577X polimorfizmi fonksiyonel R alel sıklığının saptanması ve koşucuların dayanıklılık başarısı üzerindeki etkisini incelemiş aşağıdaki tablodaki sonuçları bulmuşlardır (Yang ve arkadaşları 2007).

**Tablo 1.** ACTN3 R577X Polimorfizminin Afrika Nüfusu ve Diğer İnsan Topuluklarında Elit Sporcularda Dağılımları

Denekler	Genotip sıklık yüzdesi (%)			Allel sıklık yüzdesi(%)		Coğrafi Dağılım
	RR	RX	XX	R	X	
Etiyopyalılar						Kuzey Doğu afrika
Genel kontrol Grubu(N=105)	46 (44)	46 (44)	13 (12)	138 (66)	72 (34)	
Kontrol Grubu(N=93)	37 (40)	47 (50)	9 (10)	121 (65)	65 (35)	
Toplam kontrol Grubu(v=198)	83 (42)	93 (47)	22 (11)	259 (65)	137 (35)	
Dayanıklılık koşucuları (N=76)	35 (46)	35 (46)	6 (8)	105 (69)	47 (31)	
Kenyalılar *						Doğu Afrika
Kontrol Grubu(N=158)	133 (84)	23 (15)	2 (1)	289 (91)	27 (9)	
Dayanıklılık koşucuları (N=284)	212 (75)	69 (24)	3 (1)	493 (87)	75 (13)	
Nijeryalılar						Kuzey Batı Afrika
Kontrol Grubu(N=60)	50 (83)	10 (17)	0 (0)	110 (92)	10 (8)	
Güç Sporcuları (N=62)	54 (87)	8 (13)	0 (0)	116 (94)	8 (6)	
Güney Afrikalı Bantular(7) (N=88)	69 (78)	18 (21)	1 (1)	156 (89)	20 (11)	Güney Afrika
Avusturyalı Kafkaslar (18) (N=436)	130 (30)	226 (52)	80 (18)	486 (56)	386 (44)	Avrupa
İspanyollar (6) (N=123)	35 (28)	66 (54)	22 (18)	136 (55)	110 (45)	Avrupa
Japonlar(N=97)	17 (17)	57 (59)	23 (24)	91 (47)	103 (53)	Kuzeydoğu Asya
Cava Adası # (7) (N=48)	8 (17)	28 (58)	12 (25)	44 (46)	52 (54)	Güney Doğu Asya
İskoçyalılar# (7) (N=39)	17 (44)	16 (41)	6 (15)	50 (64)	28 (36)	Okyanus
Aborjin Avusturalyalılar# (7) (N=87)	45 (52)	33 (38)	9 (10)	123 (71)	51 (29)	Avusturalya

### 2.3 Poliformizm

Son yıllarda insan soyunda DNA'nın işletilmesi için kullanılan teknikler araştırmacıları, mutant genler tarafından meydana gelen fenotipler yerine DNA'nın kendisinde bulunan genetik markırı kullanılarak, genetik haritalama yapmaya yönlendirmiştir. DNA dizisinde bir insandan diğerine çok küçük değişiklikler vardır. Bir popülasyonda nispeten yaygın olan genetik değişiklik yani iki veya daha fazla alternatif fenotipin varlığı polimorfizm olarak adlandırılır. Bir lokus dikkate alındığında en yaygın alelin popülasyondaki oranı %99'un altındaysa bu lokus polimorfik olarak değerlendirilir. Protein kodlamayan DNA dizisinde meydana gelen çoğu polimorfizmler kalıtsal hastalıklara sebep olmazlar. Bununla birlikte her bir polimorfizm uygun genetik markıra hizmet eder ve bunlar genetik olarak genlere bağlı kalıtsal hastalıklara sebep olur (Kavuncuoğlu, 2006).

Polimorfizm biyolojide, iki veya daha fazla farklı fenotipin aynı tür popülasyonunda bulunmasıdır. Başka bir deyişle, birden fazla biçimin bulunması olarak da tanımlanabilir. Bu şekilde sınıflandırılabilmesi için, biçimlerin aynı zaman diliminde aynı habitatta bulunmaları gerekir (Ford, 1965).

Polimorfizm gen fonksiyonunda değişime neden olmaksızın gerçekleşen aynı genin DNA dizisindeki değişikliklerdir. Bir genin toplumda % 1 veya daha fazla sıklıkla rastlanan varyasyonları tanımlamak için kullanılır. Bu orandan daha az sıklıkla rastlanan varyasyonlar ise mutasyon olarak adlandırılır. Polimorfizmler bir veya daha fazla bazın diziyeye katılması (insersiyon), diziden baz eksilmesi (delesyon) veya bir bazın diğeri ile yer değiştirmesi (substitüsyon) gibi birçok yolla oluşabilir. Farklı habitatlarda adaptasyon avantajı sağlayan alellere yönelik baskıdan kaynaklandığı düşünülmektedir. İnsan genomunda en çok görülen polimorfizmler tek bir nükleotidin değişmesi ile meydana gelen tek nükleotid polimorfizmleridir (SNP). SNP'ler genomda yaklaşık her 1000 bazda bir tane olacak sıklıkla bulunur. Baz değişimi ile oluşan yeni kodon eskisi ile aynı amino asidi kodluyorsa, bir değişimin etkisini diğeri bir değişim ortadan kaldırıyorsa, daha önceden oluşan bir değişiklik yeni bir değişiklikle normale döndürülmüşse, değişiklik kodlanmayan dizilerde ise ve değişiklik sonucu proteine yanlış olarak giren aminoasit, proteinin aktif bölgesinde değilse ve proteinin üç boyutlu yapısını, fonksiyonunu etkileyecek şekilde değiştirmiyorsa, bu tür değişimler polimorfizm oluşmasına neden olur. Bu DNA bölgeleri bireyler arası farklılık gösterir ancak tüm kalıtım kurallarına uyarlar. Bu tip genetik değişimler fenotipik bir değişikliğe neden olmaz. Genetik polimorfizm, insanlarda kırmızı kan hücre antijenleri, doku antijenleri, serum proteinleri ve kırmızı kan hücre enzimleri ile ilişkili genlerde yaygın olarak çalışılmıştır. İnsanlarda bu genlerin yaklaşık %30'u polimorfiktir. Yani 10 yapısal genin 3'ünde saptanabilen değişiklik protein ve antijenlerin çalışmasıyla gösterilmiştir (Simons, 2003). ABO alellerinin bulunma sıklıkları farklılık gösterir. Eğer bir popülasyonda 0,01 ve daha fazla sıklıkta bir veya daha fazla alel bir lokusta bulunuyorsa genetik polimorfizm meydana gelir ve o lokus polimorfik olarak adlandırılır. Genetik haritalama yoluyla bu polimorfik kısımlar tespit edilebilmektedir (Pasternok, 1999).

Biyokimyasal reaksiyonlar çok sayıda yolda tek enzimin aktivitesini azaltarak fenotipik etkiye sebep olabilir. Öncelikle bir veya daha fazla prekürsörün yığılması ve

bunların aşırı kullanımı ile toksik metabolik ürünlerin aşırı fazla oluşmasına sebep olabilir. Metabolik ürünün eksikliği zararlı olabilir veya daha sonra önemli ürün üretecek reaksiyonu engelleyebilir. Bütün metabolik engellemeler önemli anormal fenotiplere sebep olmazlar. Bazı durumlarda mutasyonlar, popülasyonu yaygın olarak etkileyerek fenotipik olarak nötral değişiklik meydana getirir. Böyle değişiklikler biyokimyasal polimorfizm olarak bilinir (Cumming, 1994).

## **2.4 Sportif Performans ve Genler**

Performans, genel tanımı ile davranışın göreceli olarak kısa zamanlı, sınırlı bir kısımdır. Genellikle belirtilebilen, somut bir işi yapmaya yönelik eylem olarak nitelendirilebilir (Tiryaki, 1991). Diğer bir tanım da performans; bir fiziksel aktivitenin gerektirdiği fizyolojik, biyomekanik ve psikolojik verim olarak tanımlanmaktadır (Kuter ve Öztürk, 1997).

Atletik kabiliyetin doğuştan mı var olduğu, sonradan mı kazanıldığı her zaman tartışma konusu olmakla birlikte bu yeteneklerin ve sonuçta ortaya konulan performansın bir limitinin olup olmadığı günümüzde çok daha önem kazanan ve üzerinde durulan bir konu olmuştur. Birçok insanın aklında atletik performansın tanımı ve atletik bir bireyin nasıl bir görüntüsünün olduğu ile ilgili görüşler vardır. Ancak, atletik performansın tanımı o kadar da kolay değildir. Kişinin atletik kabiliyeti koşu, sıçrama ve fırlatma kabiliyeti olarak tanımlanır, ancak bazı branşlarda en iyi sıçrayıcı veya en iyi koşucu en iyi atlet olamamaktadır. Bazı branşlarda ise bu tür parametrelere hiç ihtiyaç duyulmamaktadır. Yani, atletik kabiliyet aslında birçok komponent tarafından belirlenen fizyolojik etkileşimlerin bir bütünü olarak ortaya çıkmaktadır (Brown, 2000).

Araştırmacılar insan performansını değişik sınıflandırmalarla açıklamaya çalışmışlardır. Sporda başarı yani performans bileşkesi yetenek, zihinsel, psikolojik ve sosyal özelliklerin yanı sıra fiziksel ve fizyolojik uygunluğa bağlıdır (Güvel ve ark., 1996).

Sportif performans aerobik-anaerobik güç, kuvvet, dayanıklılık ve esnekliği içeren kondisyon boyutundan, koordinasyon reaksiyon zamanı, kinestetik ve çevikliği içeren beceri boyutundan, fiziksel yapı, boy, kilo, motor kapasiteyi içeren fiziksel özellikler boyutundan ve bireyin kişiliğini, gereksinimlerini, motivasyonunu psikolojik

özelliklerini içeren psikolojik yada davranışsal boyuttan oluşmaktadır, bu dört boyut performansı belirlemektedir (Tiryaki, 1991).

Aynı şekilde, ortaya konan sportif performansta yapılması gereken bir görevin yerine getirilmesi sırasında başarı için ortaya konulan çabaların bütünü olarak görülür. Bu yüzden performansı “tüm olumlu etkenlerle birlikte ve tüm olumsuz etkenlere rağmen gerçekleşen” sporcunun sportif iş yeteneği, kalitesi ve kapasitesinin bileşkesi olarak kabul etmek uygun olacaktır. Bu tanımlama ile birlikte değerlendirme yapılırken bileşenleri, belirleyen ve etkileyen tüm faktörleri göz önünde bulundurmak gereği ortaya çıkmaktadır (Atasü ve Yücesir, 2004).

Sporda potansiyel performansın erken yaşta saptanması, sporcuların doğru spora yönlendirilmesi ve optimum başarının elde edilmesine zemin hazırlayacaktır. Bunu sağlamak için de farklı branşlardaki performans kriterleri belirlenmeli, yetenek seçimi bu doğrultuda yapılmalıdır (Tutkun ve ark., 2006).

Sportif performansın karışık yapısında sonucu etkileyen faktörlerin çokluğu önemli rol oynamaktadır. Genel anlamda performansı olumlu ve olumsuz etkileyen faktörleri kısaca içsel ve dışsal faktörler şeklinde ayırabiliriz. İnsanda mevcut olan, kısmen kalıtsal gelen ve zaman içinde küçük değişikliklerle farklılaşan içsel faktörler üzerine dışarıdan etkimiz yok denecek kadar azdır ve birçok içsel faktör ergenlikle beraber giderek daha kararlı bir yapıya ulaşmakta ve değiştirilmesi daha da zorlaşmaktadır. Yaş, cinsiyet, genetik, alerji, anatomik yapı, salgı bezlerinin fonksiyonları, metabolizma, zeka, lokomotor sistemin durumu, psikolojik denge, otonom sinir sistemi, enerji kullanım mekanizmaları, iç organların durumu, nöromuskuler iletim hızı, kardiyovasküler yapı, özellikle bu başlık altında bahsi geçen faktörlerdendir. İçsel faktörlerin performans üzerine etkilerini net olarak hesaplayabilmek ve yapılabilecek değişiklikleri tümüyle öngörebilmek neredeyse imkansızdır (Atasü ve Yücesir, 2004; Maughan, 2005).

Her atlet için, egzersiz performansını sürdürebilme kapasitesinin sınırları vardır. Yukarıda da belirtildiği gibi, bu sınırlama yapılan işin doğasına da bağlıdır ve daha birçok faktörden de etkilenmektedir (Maughan, 2005). Örneğin, atletik kas gücü özellikle kasın kesitsel alanı olmak üzere kas kitlesi ile belirlenmekte olup, nöral mekanizma ve biyomekanik faktörlerden etkilenmekteyken, dayanıklılık performansı

iskelet kaslarının metabolik özellikleri ve kardiyovasküler kapasite ile belirlenmektedir. Bahsedilen bu performans parametreleri, atletin sahip olduğu genetik potansiyelden az veya çok etkilenmektedir. Mesela, kısa mesafe koşucuları daha çok Tip 2 kas liflerine sahipken, maraton koşucularının kaslarında daha çok Tip 1 kas liflerinin hakim olduğu bilinmektedir (Maughan, 2005; Savulescu ve Foddy, 2005).

Genetiğin atletik performans üzerindeki etkisinin güçlü kanıtları son kırk yıldır toplanmıştır. Genel olarak; bu kanıtlar üç ana teknik kullanılarak ortaya çıkmıştır. Birinci metot; uzak akrabalara nazaran yakın akrabalar arasındaki benzerliğin derecesini analiz ederek fiziksel özelliklerin kalıtsallığını tahmin etmeyi içerir. İkinci temel teknik; yetenek veya performansın ölçütleriyle bağlantılı ortak özelliği olan geniş bir grup içinde insan genomuna yayılmış genetik belirleyicilerle ilgili bilgilerde genom-çaplı bağlantı taraması yapmaktır. Bu durum, fiziksel özelliklerin değişimini etkileyen genomların özel bölgelerinin belirlenmesine yol açmaktadır. Üçüncü teknik; özel genlerdeki dizi varyasyonlarının; performans özelliklerinin varyasyonlarında etkili olup olmadığını belirleyen özel aday genler ile ilgili çalışmayı içermektedir. Bu tekniklerin her biri genlerin elit atletler üzerindeki etkisi ile ilgili farklı ama eşit değerde bilgi sağlanmaktadır (Li-Ling Chiu 2003).

Sporcunun genetik altyapısının sadece sporda üstün olabilmek için gerekli potansiyeli belirlediğini unutmamak gerekmektedir. Bir sporcu, rekorlar kırabilmek ve şampiyon olabilmek için gerekli genetik potansiyele sahip olsa bile, bozuk bir yaşam tarzı veya yetersiz egzersiz ile bu rekorları kıramayacak veya şampiyon olamayacaktır. Benzer şekilde, kısıtlı bir genetik potansiyele sahip olan bir sporcu düzenli bir yaşam tarzı ve bilinçli egzersiz ile branşında üstün bir performans sergileyebilecektir. Örneğin, atletlerdeki kas lifi dağılımı, atletin genetik potansiyeli ne olursa olsun, antrenman düzeyinin şiddeti, süresi ve sıklığına, ayrıca diyet ve diğer faktörlere bağlı olarak da değişim gösterecektir. Yani, genetik altyapı performans potansiyelini belirlemede ancak, güncel performans kapasitesi daha çok antrenman, pratik, motivasyon ve beslenme gibi diğer faktörlerden etkilenmektedir (Maughan, 2005).



### **3. MATERYAL VE METOT**

#### **3.1. MATERYAL**

Elit sporcu ve sedanter bireylere ait örneklerin toplanması Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Bilimsel Araştırmalar Etik Kurulu onayı alınarak gerçekleştirildi. Elit sporcu ve sedanter bireylere ait kan örnekleri Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Merkez laboratuvarında alındı. Çalışma grubumuzu oluşturan Ondokuz Mayıs Üniversitesi Yaşar Doğu Beden Eğitimi Spor Yüksek Okulunu temsil eden farklı spor branşlarından (futbol, basketbol, atletizm, voleybol, hentbol, judo, güreş, taekwando, rugby) 150 elit sporcu ile çalışıldı. Kontrol grubu ise Ondokuz Mayıs Üniversitesinde öğrenim gören gönüllü sedanter bireylerden oluşturuldu. Çalışma ve sedanter birey gruplarına, çalışmayla ilgili detaylı bilgi verilip gönüllü onay formları okutuldu ve onayları alınarak, imzalatıldı. Moleküler çalışmalar Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı Moleküler Genetik laboratuvarında gerçekleştirildi. Tez çalışmamız Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Bilimsel Araştırmalar Proje komisyonu tarafından desteklenmiştir.

#### **3.2. METOT**

Onayları alınan hastaların periferik venöz kanları EDTA'lı tüplere alındı ve DNA izolasyonu 24 saat içinde yapıldı. Moleküler genetik çalışma, 150 Elit Sporcu (ES) ve 150 Sedanter Bireye (SB) uygulandı.

#### **3.3 GENETİK ANALİZ**

##### **3.3.1 Kullanılan Kimyasallar ve Araçlar**

##### **3.3.2. Kimyasallar**

- Agaroza (Vivantis)
- Borik Asit (Sigma)
- dNTP karışımı (Vivantis)
- EDTA (etilendiamintetraasetikasit, disodyum) (Merck)
- Etanol (Sigma)
- Etidium Bromid (Sigma)

- KCl (Sigma)
- Moleküler Ağırlık Markerı (Vivantis)
- DNA izolasyon kiti (Vivantis)
- 10XPCR buffer (Fermentas)
- Sukroz (Sigma)
- Taq DNA Polimeraz (Fermentas)
- PCR Primerleri
- Restriksiyon Enzimi (Fermentas Fast Digest)
- Proteinaz K (Vivantis)
- Magnezyum Klorür (Fermentas)
- Sodyum Hidroksit (Merck)
- NaCl (Merck)

### **3.3.3 Araçlar**

- Mikrosantrifüj (Hettich, Almanya)
- Termal Döngü Cihazı (Biolab, İngiltere, ABI/PRISM Applied Biosystem, U.S.A)
- Steril Ependorf tüpler
- Steril PCR tüpleri
- Otomatik pipetler
- Steril plastik pipet uçları
- Ben mari (Nüve, Türkiye)
- Agorose jel elektroforez tankı
- Vortex (Nüve, Türkiye)

- +4<sup>0</sup>C soğutucu
- -20<sup>0</sup>C derin dondurucu
- Steril eldiven
- Yatay Elektoroforez Sistemi (Scie-Plas, İngiltere)
- Elektroforez için güç kaynağı
- UV transilluminator (Vilber Laurmat, Fransa)
- UV görüntü analiz sistemi (Biolab, İngiltere)
- Soğutmalı santrifüj (Nüve, Türkiye)
- Hassas Terazı (Mettler AJ 100, Almanya)
- pH metre (Hanna, Almanya)
- Pastör Fırını (Heraus, Almanya)
- Isıtıcı (Hotplate, Almanya)
- Etüv (Dedeođlu, Türkiye)
- İnkübasyon Cihazı (İnnogenetics, Avusturya)

### **3.3.4 Kullanılan Stok Solüsyonların Hazırlanması**

#### **0.5 M EDTA, pH 8,0**

-18,61 g disodyum EDTA

-80 ml bidistile H<sub>2</sub>O içinde çözülür.

-Solüsyona 2 g NaOH tableti atılarak eritilir.

-pH 8'e ulaştığında bidistile H<sub>2</sub>O ile 100 ml'ye tamamlanır.

-Otoklavda steril edilir.

-Oda ısısında saklanır.

### **Doymuş NaCl (6M) Solüsyonu**

- 7 gr NaCl
- 20 ml bidistile H<sub>2</sub>O içinde çözülür.
- Otoklovda steril edilir.
- Oda ısısında saklanır.

### **1M Tris pH 7,5**

- 12,11 g Tris-base
- 80 ml bidistile H<sub>2</sub>O içinde çözülür.
- pH HCl ile 7,5 'a ayarlanır.
- Bidistile H<sub>2</sub>O ile 100 ml' ye tamamlanır.
- Otoklovda steril edilir.
- Oda ısısında saklanır.

### **3.3.5 Elektroforez Solüsyonları**

#### **10 X TBE (Stok Solüsyonu)**

- 108 g Tris-base (0,9 M).
- 55 g Borik asit (0,9 M).
- 40 ml 0,5M EDTA, Ph 8,0 (20Mm).
- Tris-base ve borik asit 700 ml bidistile H<sub>2</sub>O içinde çözülür.
- EDTA eklenir.
- Bidistile H<sub>2</sub>O ile 100 ml' ye tamamlanır.
- Oda ısısında saklanır.

### **1X TBE (Çalışma Solüsyonu)**

-100 ml 10X TBE stoktan.

-900 ml bidistile H<sub>2</sub>O eklenir.

### **Etidyum Bromür Solüsyonu (10mg/ml)**

-1 g etidyum bromür.

-10 ml bidistile H<sub>2</sub>O içinde çözülür.

-Işık almayan bir şişe içinde +4 °C'de saklanır.

-Stok solüsyondan, çalışma solüsyonu 0,5 mg/ml olacak şekilde hazırlanır.

### **3.3.6. Kan Örneklerinden DNA İzolasyonu:**

Periferik kandan DNA izolasyonu için Vivantis GF-1 DNA İzolasyon Kiti kullanıldı. DNA izolasyonu için çalışma ve kontrol gruplarından EDTA'lı tüplere 200 µl periferik kan alındı. Kanlar aşağıda belirtilen DNA izolasyon (GF-1 DNA İzolasyon Kiti) protokolü uygulanarak işleme alındı.

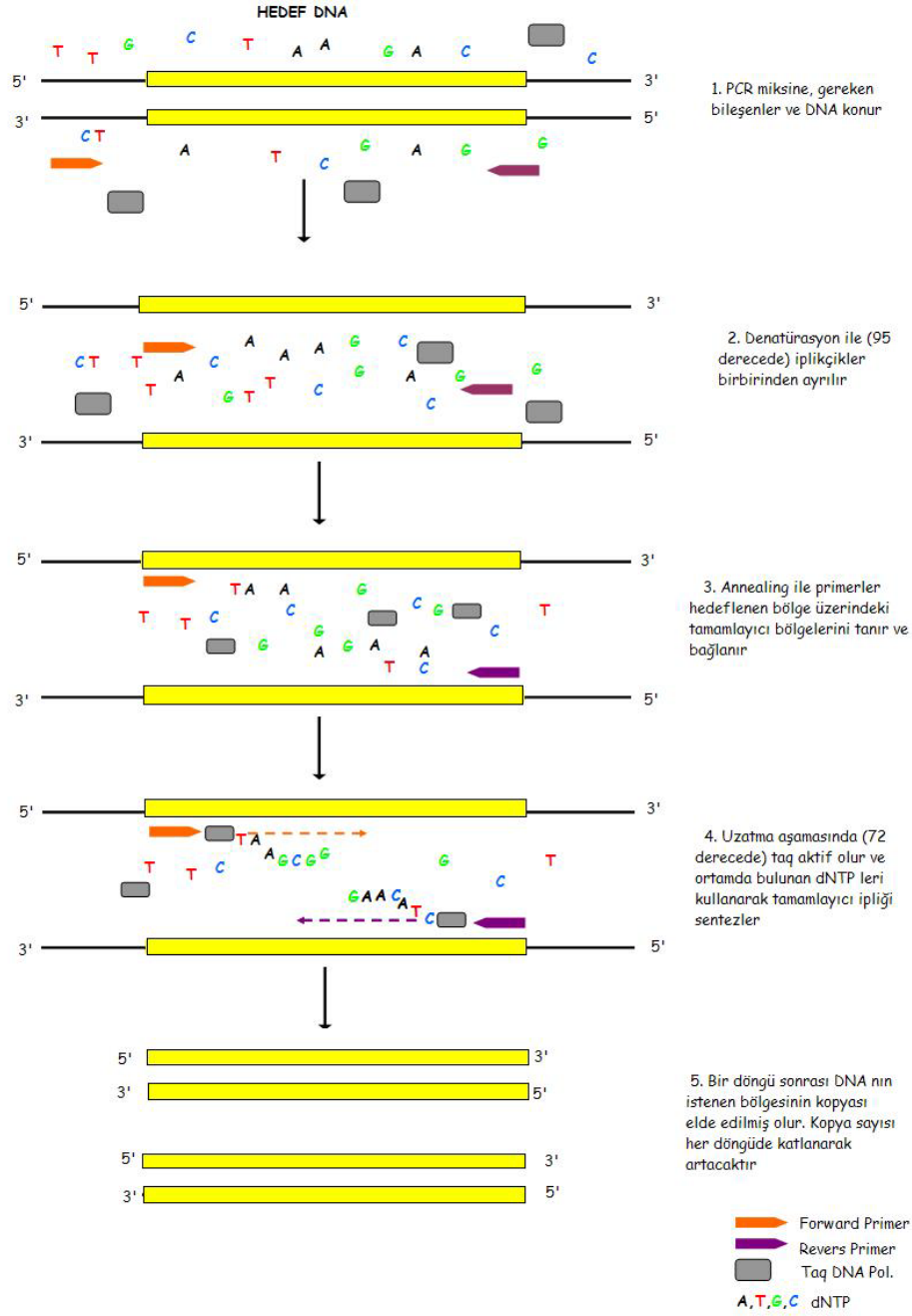
### **3.3.7 Uygulanan Protokol ;**

- Mikrosantrifüj tüpüne 200 µl kan ve 200 µl Blood Lysis Buffer konulup vorteksle tamamen karıştırıldı.
- Bu mikrosantrifüj tüpüne 20 µl Proteinaz K eklendi ve vorteksle karıştırıldı.
- Tüp 65 derecede 10 dakika tutuldu.
- Tüpe 200 µl absölv alkol konulup homojen olana kadar vorteksle karıştırıldı.
- Tüp içeriği temiz toplama tüpü içindeki yükleme kolonuna konuldu.
- 5.000 X g de 1 dakika süreyle santrifüj yapıldı.
- Kolondan geçen solüsyon atıldı.
- Kolon üzerine 500 µl Wash Buffer I konuldu.
- 5.000 X g de 1 dakika süreyle santrifüj yapıldı.

- Kolondan geçen solüsyon atıldı.
- Kolon üzerine Wash Buffer II konuldu.
- Maksimum hızda 3 dakika süreyle santrifüj yapıldı.
- Kolondan geçen solüsyon atıldı.
- Kolon temiz bir santrifüj tüpüne konuldu ve üzerine önceden ısıtılmış Elution Buffer eklendi.
- Oda ısısında 2 dakika beklenildikten sonra, 5.000 X g de 1 dakika süreyle santrifüj yapıldı.
- Elde edilen DNA solüsyonları eksi 20 derecede saklandı.

### **3.3.8 PCR Amplifikasyonu:**

Polimeraz zincirleme tepkimesi (PCR), DNA içerisinde yer alan, dizisi bilinen iki segment arasındaki özgün bir bölgeyi enzimatik olarak çoğaltmak için uygulanan tepkimelere verilen ortak bir isimdir. Metot basitçe tüp içerisinde nükleik asitlerin uygun koşullarda çoğaltılması esasına dayanır. Bir çeşit "in vitro klonlama" olarak da tanımlanan PCR; 94 °C-98 °C aralığında gerçekleştirilen denatürasyon, 37 °C-65 °C aralığında gerçekleştirilen bağlanma (annealing) ve 72 °C'de gerçekleştirilen uzama aşamalarından oluşur ve bu döngülerin belirli sayıda tekrarlanmasına dayanır. PCR yöntemine dayalı olarak birçok primer olarak adlandırılan başlatıcı DNA oligonükleotidleri geliştirilmiştir. Bu başlatıcı DNA'lar belli dizilere sahip ve sentetik olarak üretilen moleküllerdir.



Şekil 4. PCR mekanizması (Zeydanlı, 2012).

### 3.3.9 Amplifikasyonda Kullanılacak Primerlerin Seçimi

ACTN 3 gen polimorfizmi PCR-RFLP yöntemi ile çalışıldı. Kullanılacak primerler, yapılan literatür taraması sonucuna göre belirlendi (Tablo 2). Liyofilize halde gelen primerler 10 pmol konsantrasyonda olacak şekilde ddH<sub>2</sub>O ile çözüldü.

**Tablo 2. Kullanılan Primerler**

İleri (Forward) Primer : 5' - CTG TTG CCT GTG GTA AGT GGG - 3'
Ters (Revers) Primer : 5' - TGG TCA CAG TAT GCA GGA GGG - 3'

**Tablo 3. Optimum Çoğalmanın Gerçekleştiği PCR Reaksiyon Karışımı**

Reaksiyon karışımı	Miktar (µl)	Final Konsantrasyonu
10XPCR tamponu	2,5 µl	2,5 X PCR tamponu
MgCl <sub>2</sub>	2 µl	2 mM
dNTP karışımı	0,5 µl	10 pmol
Primer F (10 pmol/ µl)	0,3 µl	10 pmol
Primer R (10 pmol/ µl)	0,3 µl	0,2 mM
Taq DNA Pol.(5U/ µl)	0,4 (2µl 1 XPCR ile)	100 ng
Genomik DNA (50 ng/ µl)	3 µl	2U
Steril bidistile su	14,4 µl	
<b>Toplam Hacim</b>	<b>25 µl</b>	

### 3.3.10 Uygulanan PCR Protokolü

PCR reaksiyonunda yer alan PCR tamponu, dNTP, Primerler, Taq DNA Polimeraz bileşenleri ve PCR siklus sıcaklık profilleri tek tek kontrol edilerek standardizasyonları yapıldı.

Reaksiyon karışımı; 25 µl

10 X PCR 2,5 µl- dNTP 0,5 µl- Primer 0,3 µl- Taq DNA pol. 2 µl- kalıp Dna 3 µl olarak reaksiyon karışımı hazırlandı. 21 µl olarak dağıtıldı.

Thermal Cycler'da tabloda gösterilen PCR sıcaklık profili (Tablo 4) kullanılarak amplifikasyon gerçekleştirildi.



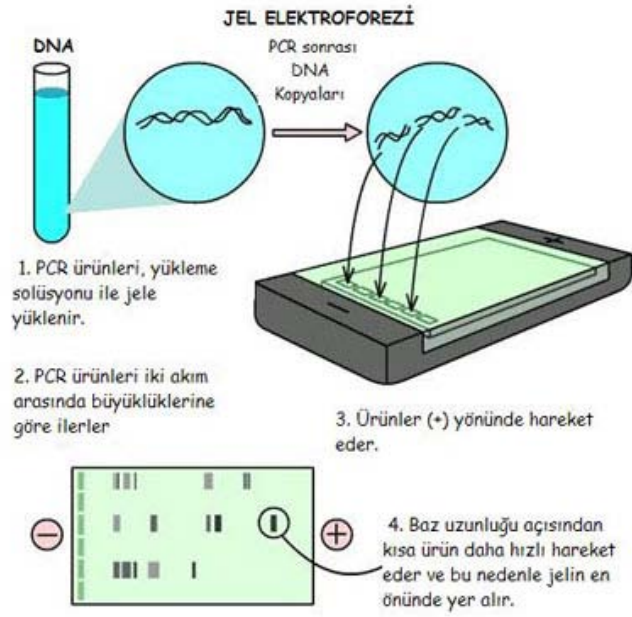
**Tablo 4. Kullanılan PCR Sıcaklık Protokolü**

Reaksiyon aşaması	Sıcaklık °C	Süre	Döngü Sayısı
Başlangıç denatürasyonu	94 °C	5 dk	1
Denatürasyon	94 °C	30 sn	35
Primer bağlanması	60 °C	1 dk	
Zincir uzaması	72 °C	1 dk	
Son uzama	72 °C	7 dk	1

### 3.3.11 Jel Elektroforezi ve PCR ürünlerinin yürütülmesi

%3'lük agaroz jel elektroforezi şu şekilde yapıldı.

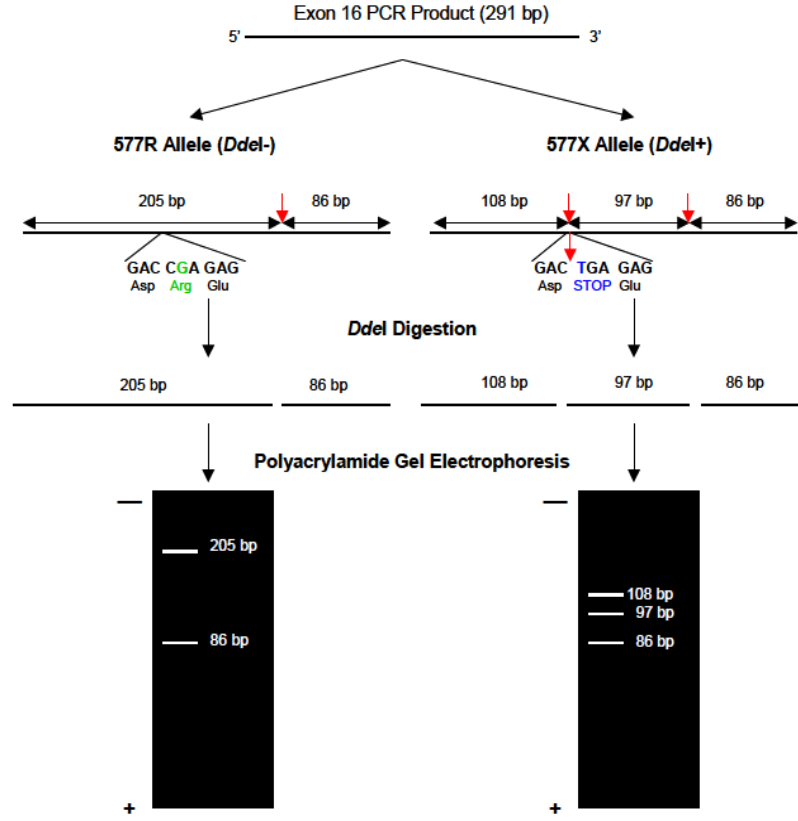
- 3,9 gr agaroz tartılarak 250 µl'lik bir erlenmayere kondu ve üzerine 130 µl 1XTBE tamponu eklendi. Mikrodalga fırınında agar eriyene kadar yaklaşık 1,5 dakika tutuldu ve kaynatıldı.
- Eriyen agar solüsyonu oda ısısında bekletilerek yaklaşık 70-75 °C'ye kadar soğutuldu ve 130 µl etidiyum bromür ilave edildi.
- Daha önceden tarakları, tabanda yaklaşık 1 mm boşluk kalacak şekilde yerleştirilen elektroforez kabına hazırlanan agaroz jel döküldü ve donması için oda sıcaklığında 20-30 dk. bekletildi.
- Taraklar her iki uçtan tutularak dikkatlice çıkartıldı ve jel kabı elektroforez tankına yerleştirildi.
- Jelde ortaya çıkan kuyucuklara total 8,8 µl olacak şekilde uygun DNA marker ve PCR ürünleri (7 µl PCR ürünü + 1,8 µl 6X loading dye) aktarıldı.
- Elektroforez güç kaynağı 130 volt'da 30 dakika süreyle çalıştırıldı.
- Ortaya çıkan bantlar UV transilluminatörde marker ve DNA'ların gittikleri mesafeler okunarak, DNA fragmanı uzunlukları hesaplandı. UV görüntü analiz sistemimizde sonuçlar kaydedildi.



Şekil 5. PCR ürünlerinin jel elektroforezine yüklenmesi (Zeydanlı, 2012)

### 3.3.12 RFLP

Bu yöntem polimorfizm çalışmalarında yaygın kullanım alanı bulmuş moleküler bir yöntemdir. PCR-RFLP yöntemi ile polimorfizm araştırılacağı gen bölgesi polimorfizm içine alacak şekilde çoğaltılır. Çoğaltılan önceden bilinen uzunluktaki genomik DNA parçası bakılacak polimorfizme özgü olan restriksiyon endonükleaz enzimi yardımıyla kesilir, bu işlemden sonrada ortaya çıkan ürünler, DNA parçalarının büyüklüğüne göre agaroz ya da poliakrilamid jelde elektroforez işlemiyle yürütülür. Jel tercih edilen yönteme bağlı olarak hazırlanmadan önce veya elektroforezden sonra etidyum bromür ile boyanıp ardından ultra viyole (UV) ışıkta görüntülenir. Kesim noktalarına göre uzunlukları önceden bilinen parçalar görüntülenerek polimorfizm değerlendirilir.



ACTN 3 exon 16'nın 577R ve 577X alelleri tek bir nükleotid polimorfizmi (SNP) tarafından ayırt edilir ki bu da 577X aleldeki DdeI enzimi için kesik sınırlama bölgesinin yaratılmasında olur. 291 bp PCR ürün bölünmesinin sindirilmesi esnasında 577R (DdeI-) alelleri iki parçaya bölünür (205 ve 86 bp). 577X (DdeI+) alellerin sindirilmesi 108, 97 ve 86 bp'lik parçaların oluşmasına sebep olur (Lan ve Kovach, 2006).

Şekil 6. Exon 16 Polimorfizminin RFLP Genetik Analizi.

### 3.3.13 PCR Ürünlerinin Restriksiyon Endonükleaz Enzimi ile Kesimi

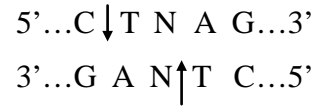
ACTN3 R577X polimorfizminin belirlenmesi için Dde I restriksiyon enzimi kullanılmıştır. PCR sonucu elde edilen ürünlerin uygun tampon ve kesim enzimi ile karışım miktarları aşağıdaki tabloda verilmektedir.

**Tablo 5. ACTN3 R577X Polimorfizminin RFLP Reaksiyon Karışımı**

Polimorfizm çeşidi	RFLP Enzimi	Uygun tampon	PCR ürünü	Bidistile su	Toplam
R577X	Dde I 1 µl	10 X fast digest Green Buffer 2 µl	10 µl	15 µl	28 µl

Reaksiyon enzimi ile kesim işlemi için hazırlanan enzim ve PCR ürünü karışımı (toplam 28 µl) 37 derecede 1 saat su banyosunda inkübasyona bırakıldı. Buffer, yükleme boyası da içerdiği için yükleme boyası ilave edilmeden daha önceden hazırlanmış % 3,5 luk agaroz jelde yürütülerek ortaya çıkan bantlar UV lambası ile görüntülenerek sonuçlar kaydedildi.

DdeI restriksiyon endonükleaz'ın kesim bölgeleri şunlardır:

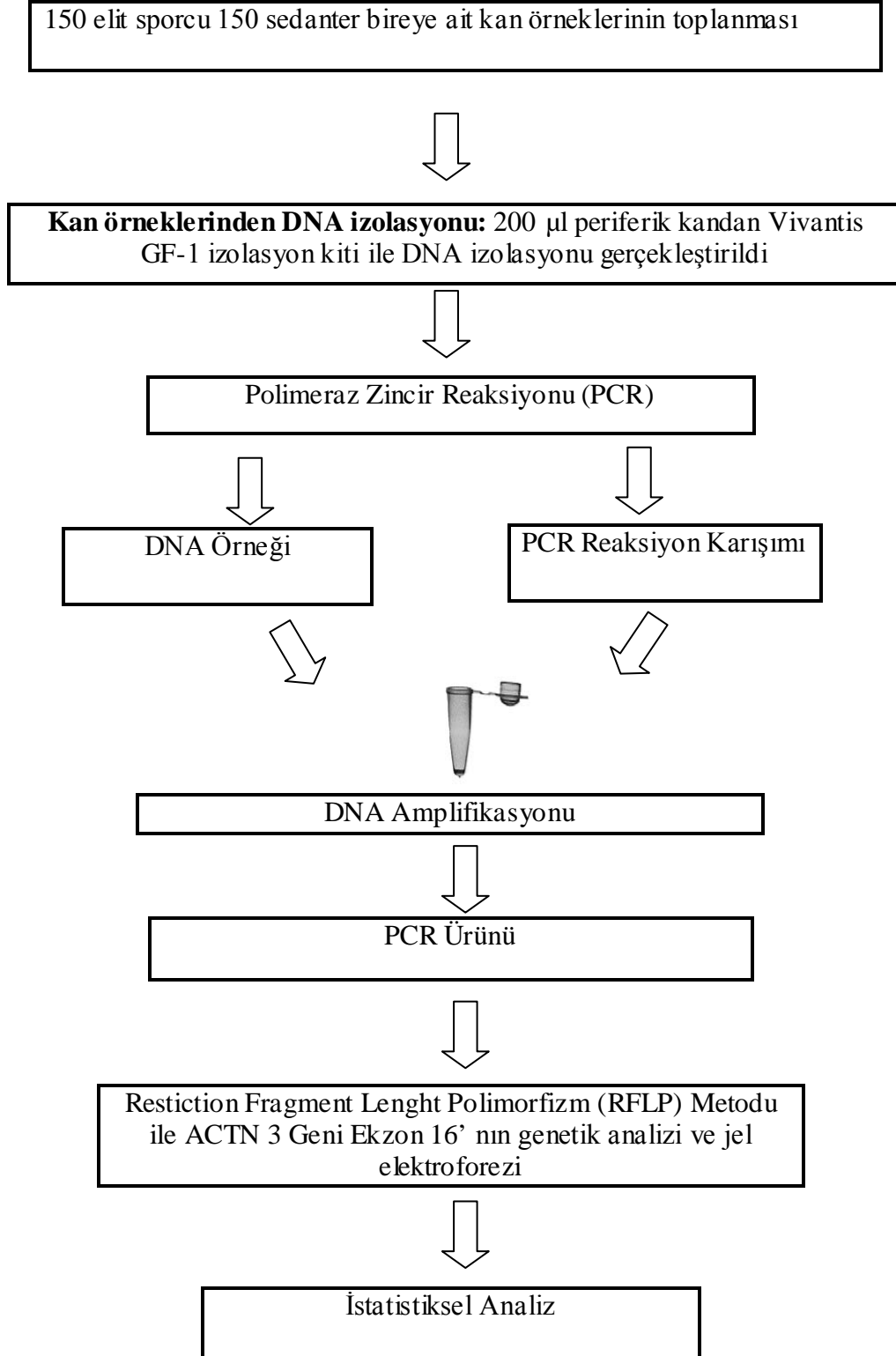


### 3.3.14 Jel Elektroforezi ve ACTN3 DdeI ürünlerinin yürütülmesi

%3,5' lük agaroz jel elektroforezi şu şekilde yapıldı.

- 4,55 gr agaroz tartılarak 250 µl'lik bir erlenmayere kondu ve üzerine 130 µl 1XTBE tamponu eklendi. Mikrodalga fırınında agar eriyene kadar yaklaşık 1,5 dakika tutuldu ve kaynatıldı.
- Eriyen agar solüsyonu oda ısısında bekletilerek yaklaşık 70-75 °C'ye kadar soğutuldu ve 130 µl etidiyum bromür ilave edildi.
- Daha önceden tarakları, tabanda yaklaşık 1 mm boşluk kalacak şekilde yerleştirilen elektroforez kabına hazırlanan agaroz jel döküldü ve donması için oda sıcaklığında 20-30 dk. bekletildi.
- Taraklar her iki uçtan tutularak dikkatlice çıkartıldı ve jel kabı elektroforez tankına yerleştirildi.
- Jelde ortaya çıkan kuyucuklara total 28 µl olacak şekilde uygun DNA marker ve RFLP ürünleri aktarıldı.
- Elektroforez güç kaynağı 130 volt'da 40-50 dakika süreyle çalıştırıldı.
- Ortaya çıkan bantlar UV transilluminatörde marker ve DNA'ların gittikleri mesafeler okunarak, DNA fragmanı uzunlukları hesaplandı. UV görüntü analiz sistemimizde sonuçlar kaydedildi.

### 3.3.15 Materyal Metodun Genel Akış Şeması



#### 4. BULGULAR

Bu çalışmada iki farklı grup üzerinde standart moleküler bir yöntem olan PCR-RFLP tekniği kullanılmıştır. Birinci grup, OMÜ Yaşar Doğu Beden Eğitimi ve Spor Yüksek Okuluna devam etmekte olan güreş, judo, basketbol, kısa ve uzun mesafe koşucuları gibi değişik branşlarda Üniversitemizi temsil etmiş olan yaklaşık 150 elit atlet (Ulusal ve Uluslararası müsabakalarda dereceye girmiş) ile ikinci grup benzer yaş grubunda, yaklaşık 150 aktif spor yapmayan Üniversitemiz öğrencilerinden oluşmaktadır. Çalışmaya dahil edilen bireylere bilgilendirilmiş onam formları okutulduktan sonra imzalatılmıştır. Elit ve sedanter grubunu oluşturan bireyler özellikle 20-22 yaş grubundaki bireylerden seçilmiştir. Sedanter bireyler ile elit sporcuların yaş, boy ve vücut ağırlığı tablosu aşağıda gösterilmiştir.

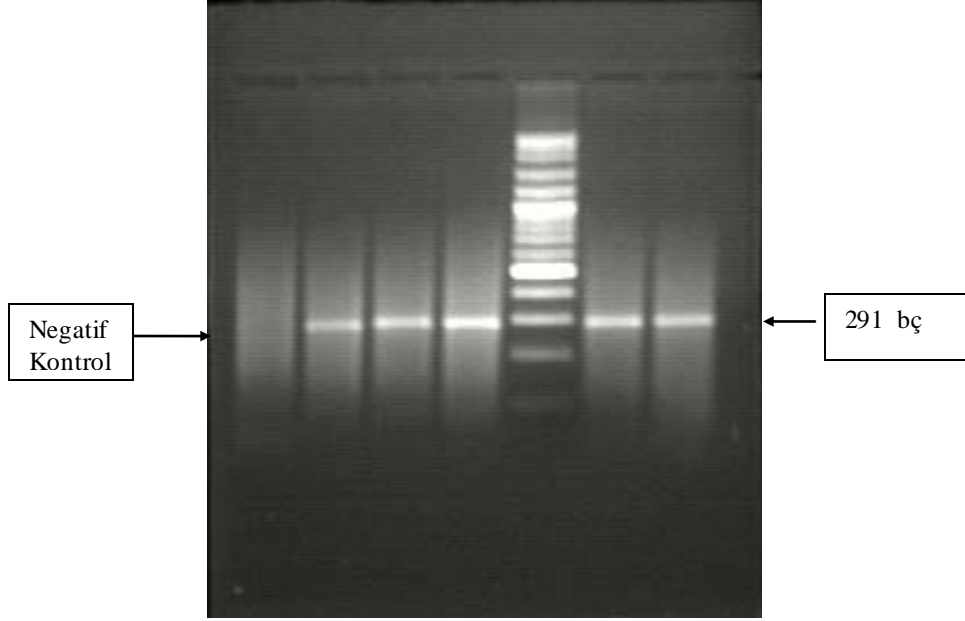
**Tablo 6.** Sedanter Bireyler ile Elit Sporcuların Yaş, Boy ve Vücut Ağırlığı Tablosu

	Faktör	N	Ortalama	Standart ortalama	T testi
Yaş	Sedanter	150	20,30	1,30	-7,1 **
	Elit Sporcular	150	21,80	2,30	
Boy	Sedanter	150	168,40	9,00	-8,5**
	Elit Sporcular	150	177,30	8,80	
Vücut ağırlığı	Sedanter	150	62,50	11,90	-8,7**
	Elit Sporcular	150	75,20	13,10	

\*\* p < ,001

Çalışmamızda uyguladığımız moleküler tanı tekniği PCR-RFLP'dir. Bulgularımız sırasıyla aşağıda verilmektedir.

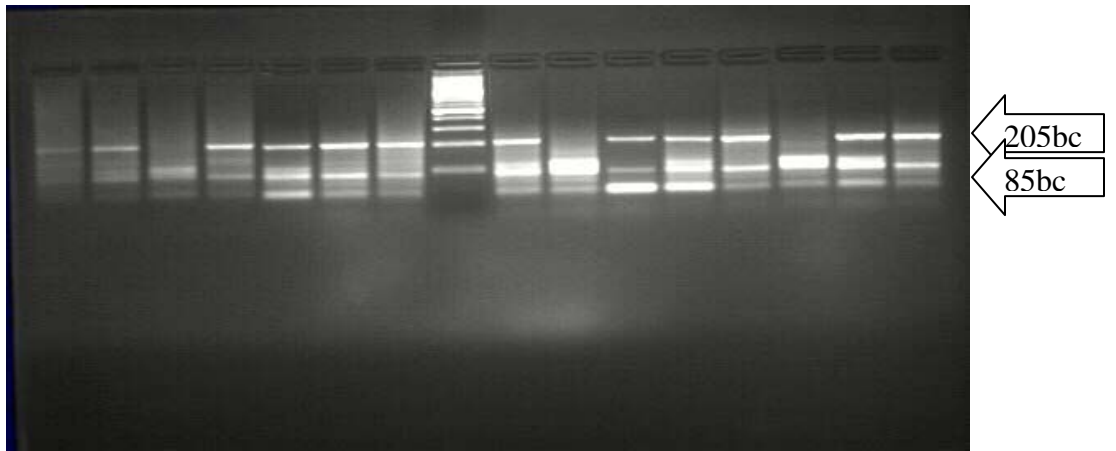
Bu çalışmada PCR-RFLP yönteminin başlangıcını oluşturan PCR aşamasında ACTN3 geninin exon 16 bölgesinde elde edilen PCR ürünü uzunluğu 291 baz çifti (bç)'dir ve VC 100bp Plus DNA Ladder marker kullanıldı.



**Şekil 7.** ACTN3 Geni R577X Polimorfizminin Belirlenmesinde Kullanılan PCR-RFLP Yönteminde 291 bç Uzunluğundaki Bantın % 2'lik Agaroz Jelde Yürütülmüş PCR Görüntüsü.

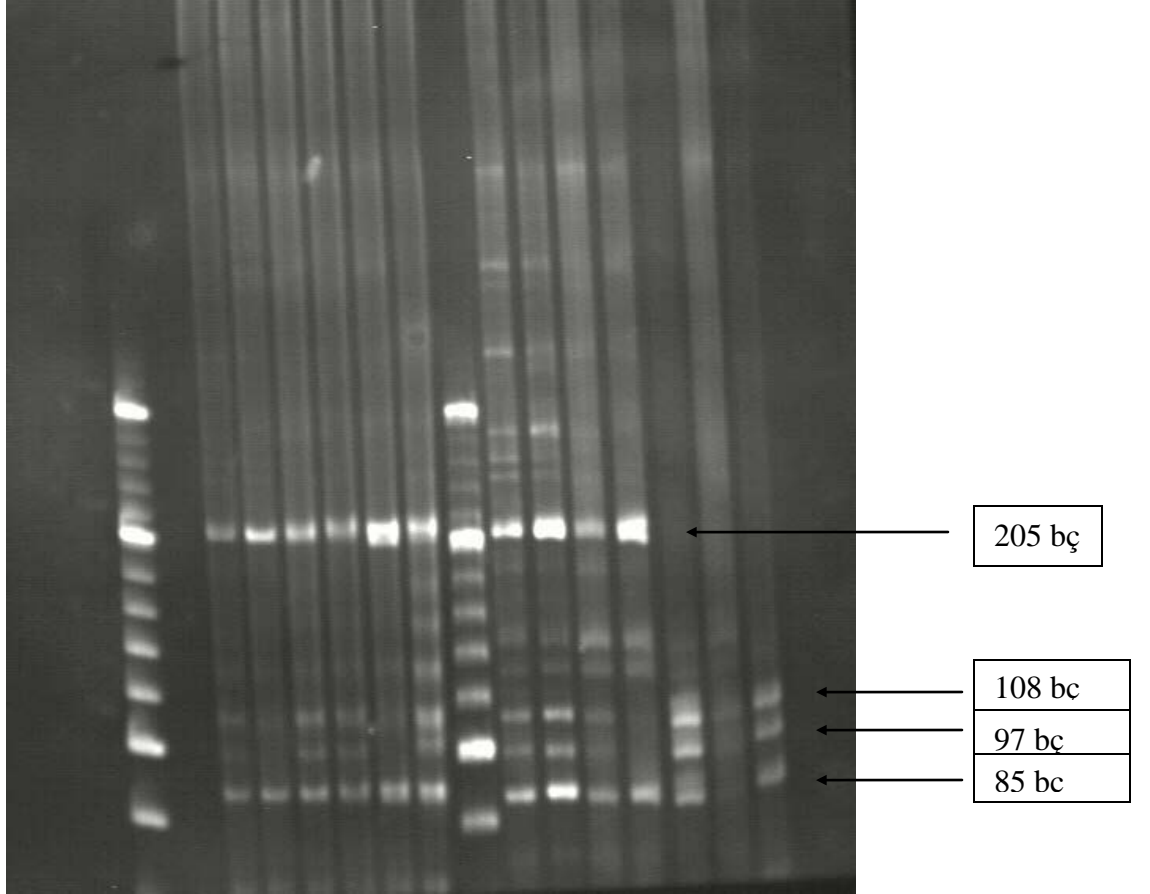
PCR görüntüsünde birinci kuyuda DNA örneği yerine deiyonize su kullanılarak negatif kontrol oluşturulmuştur. Beşinci kuyuya 100 bç'lik marker yüklenmiştir. İkinci, üçüncü, dördüncü, altıncı ve yedinci kuyularda 291 bç'lik PCR ürünü gözlenmektedir.

PCR-RFLP yöntemiyle çalışılan örneklerle ait agaroz jel ve poliakrilamid jel elektroforezi görüntüleri Şekil 8 ve Şekil 9'da verilmiştir. R577X polimorfizminin belirlenmesinde Fermentas marka Fest Digest Dde I enzimi kullanılmıştır.



**Şekil 8.** PCR-RFLP Tekniği ile R577X Polimorfizminin Gösterilmesi.

1, 4, 6, 7, 11, 13, 16 nolu kuyu RR genotipi (205-85 bç'lik bantlar), 2, 5, 9, 12, 15 nolu kuyu RX genotipi (205-108-97-85 bç'lik bantlar), 3, 10, 14 nolu kuyu XX genotipi (108-97-85 bç'lik bantlar), 8 nolu kuyu markerı (100bp) göstermektedir.



**Şekil 9.** PCR-RFLP Tekniğinin Poliakrilamid Jel Elektrofrez Görüntüsü

7 nolu kuyu markerı, 8 ve 9 nolu kuyular RX genotipi (205-108-97-85 bç'lik bantlar), 10 ve 11 nolu kuyular RR genotipi (205-85 bç'lik bantlar), 12 ve 14 nolu kuyular XX genotipi (108-97-85 bç'lik bantlar) olarak belirlenmiştir. 13 nolu kuyuda DNA örneği gözlenmemiştir.

Yapılan PCR-RFLP çalışmasından sonra uygulanan tekniğin sonuçları değerlendirildi. Elit sporcular ve sedanter bireylerde belirlenen genotip ve alel yüzdeleri aşağıdaki tablolarda verilmiştir.



**Tablo 7.** Elit ve Sedanter Bireylerin Genotip Yüzdeleri

Genotip	Elit sporcular (n=150)	Sedanter Bireyler (n=150)	T Testi
RR	46 (% 30,6)	59 (% 39,3)	x <sup>2</sup> =39 p=0,068
RX	71 (% 47,3)	72 (% 48,0)	
XX	33 (% 22,0)	19 (% 12,6)	

**Tablo 8.** Elit ve Sedanter Bireylerin Alel Yüzdeleri

Alel	Elit sporcular (n=150)	Sedanter Bireyler (n=150)	T Testi
R	163 (% 52,5)	190 (% 63,3)	x <sup>2</sup> =7,23 p=0,007
X	147 (% 47,4)	110 (% 36,6)	

Elit sporcular cinsiyetlerine göre değerlendirildiğinde bayan ve erkeklerdeki genotip ve alel yüzdeleri Tablo 9’da verilmiştir.

**Tablo 9.** Bayan ve Erkek Elit Sporcuların Genotip ve Alel Dağılımı

Genotip	Bayan Sporcular (n=18)	Erkek Sporcular (n=132)	T Testi
RR	4 (%22,2)	42 (% 31,8)	x <sup>2</sup> =3,44
RX	7 (% 38,8)	64 (% 48,4)	
XX	7 (%38,8)	26 (% 19,6)	
<b>Alel</b>			
R	15 (% 41,6)	148 (% 56,0)	
X	21 (% 58,3)	116 (% 43,9)	

Sedanter bireyler cinsiyetlerine göre değerlendirildiğinde bayan ve erkeklerdeki genotip ve alel yüzdeleri Tablo 10’da verilmiştir.

**Tablo 10.** Bayan ve Erkek Sedanter Bireylerin Genotip ve Alel Dağılımı

Genotip	Bayan (n=93)	Erkek (n=57)	T Testi
RR	39 (% 41,9)	20 (% 35,0)	x <sup>2</sup> =5,85
RX	47 (% 50,5)	25 (% 43,8)	
XX	7 (% 7,5)	12 (% 21,0)	
<b>Alel</b>			
R	125 (% 67,2)	65 (% 57,0)	
X	61 (% 32,7)	49 (% 42,9)	

Erkek elit sporcuların yaptıkları spor branşına bağlı olarak gösterdikleri genotip yüzdeleri Tablo 11’de verilmiştir.

**Tablo 11.** Erkek Elit Sporcuların Branş Dağılımına Göre Genotip Yüzdeleri

Branşlar	RR	RX	XX
Futbol	13 (% 34,2)	19 (% 50)	6 (% 15,7)
Basketbol	6 (% 33,3)	8 (% 44,4)	4 (% 22,2)
Hentbol	4 (% 50,0)	0 (0,0)	4 (% 50,0)
Voleybol	0 (% 0,0)	5 ( % 62,0)	3 (% 37,0)
Judo	7 (% 46,6)	6 (% 40,0)	2 (% 13,3)
Güreş	6 (% 25,0)	16 ( 66,6)	2 (% 8,0)
Yüzme	1 (% 12,0)	6 (% 75,0)	1 (% 12,0)
Jimnastik	0 (% 0,0)	0 (% 0,0)	1 (% 100,0)
Badminton	1 (% 100,0)	0 (% 0,0)	0 (% 0,0)
Okçuluk	1 (% 100,0)	0 (% 0,0)	0 (% 0,0)
Rugby	2 (% 25,0)	3 (% 37,5)	3 (% 37,5)
Su topu	0 (% 0,0)	1 (% 100,0)	0 (% 0,0)

Bayan elit sporcuların yaptıkları spor branşına bağlı olarak gösterdikleri genotip yüzdeleri tablo 12’de verilmiştir.

**Tablo 12.** Bayan Elit Sporcuların Branş Dağılımına Göre Genotip Yüzdeleri

Branşlar	RR	RX	XX
Futbol	2 (% 33,3)	4 (% 66,6)	0 (% 0,0)
Basketbol	0 (% 0,0)	0 (% 0,0)	3 (% 100,0)
Voleybol	1 (% 25,0)	1 (% 25,0)	2 (% 50,0)
Judo	1 (% 20,0)	2 (% 40,0)	2 (% 40,0)

Elit sporcu ve sedanter bireylerin göstermiş olduğu genotiplerin cinsiyetlerine göre dağılımı tablo 13’de gösterilmiştir.

**Tablo 13.** Cinsiyete Göre Elit Sporcuların ve Sedanter Bireylerin RX-RR-XX Genotip Dağılımı

GRUP	Genotip			Toplam	Pearson Chi-Square
	RX	RR	XX		
Erkek	89 47,1%	62 32,8%	38 20,1%	189 100,0%	x <sup>2</sup> =3,085 p=0,223
Bayan	54 48,6%	43 38,7%	14 12,6%	111 100,0%	
Toplam	143 47,7%	105 35,0%	52 17,3%	300 100,0%	

Elit sporcular ve sedanter bireylerin cinsiyete göre RX-RR-XX genotip dağılımında önemli farklılık yoktur ( $P>0,005$ ).

Çalışmaya dahil edilen elit sporcu ve sedanter bireylerin RX- RR-XX dağılımı tablo 14’de verilmiştir.

**Tablo 14.** Elit Sporcular ve Sedanter Bireylerin RX-RR-XX Genotip Dağılımı

		Genotip			Toplam	Pearson Chi-Square
		RX	RR	XX		
GRUP	Elit Sporcu	71 47,3 %	46 30,7%	33 22,0%	150 100,0%	$\chi^2=5,39$ $p=0,068$
	Sedanter Birey	72 48,0%	59 39,3%	19 12,7%	150 100,0%	
Toplam		143 47,7%	105 35,0%	52 17,3%	300 100,0%	

Elit sporcular ve sedanter bireylerin RX-RR-XX dağılımında önemli farklılık yoktur ( $P>0,05$ ). Ancak sedanterlerde XX genotipi elitlere göre düşük oranda bulunmuştur.

Çalışmaya dahil edilen elit sporcu ve sedanter bireylerin RX-XX dağılımı tablo 15’de verilmiştir.

**Tablo 15.** Elit Sporcu ve Sedanter Bireylerin RX-XX Genotip Dağılımı

		GENOTİP		Toplam	Pearson Chi-Square
		RX	XX		
GRUP	Elit Sporcu	71 68,3%	33 31,7%	104 100,0%	$\chi^2=2,923$ $p=0,087$
	Sedanter Birey	72 79,1%	19 20,9%	91 100,0%	
Toplam		143 73,3%	52 26,7%	195 100,0%	

Elit sporcular ve sedanter bireylerin RX-XX dağılımında önemli farklılık vardır ( $*p<0,05$ ).

Çalışmaya dahil edilen elit sporcu ve sedanter bireylerin RR-XX dağılımı tablo 16'da verilmiştir.

**Tablo 16.** Elit Sporcu ve Sedanter Bireylerin RR-XX Genotip Dağılımı

		GENOTİP		Toplam	Pearson Chi-Square
		RR	XX		
GRUP	Elit Sporcular	46 58,2%	33 41,8%	79 100,0%	x <sup>2</sup> =5,373 p=0,020
	Sedanter Bireyler	59 75,6%	19 24,4%	78 100,0%	
Toplam		105 66,9%	52 33,1%	157 100,0%	

Elit sporcular ve sedanter bireylerin RR-XX dağılımında önemli farklılık bulunmuştur (p<0,05). Fakat sedanterlerde RR'ye göre XX önemli düzeyde düşük bulunmuştur.

Çalışmaya dahil edilen elit sporcu ve sedanter bireylerin RX- RR dağılımı tablo 17'de verilmiştir.

**Tablo 17.** Elit Sporcu ve Sedanter Bireylerin RX-RR Genotip Dağılımı

		GENOTİP		Toplam	Pearson Chi-Square
		RX	RR		
GRUP	Elit Sporcu	71 60,7%	46 39,3%	117 100,0%	x <sup>2</sup> =0,829 p=0,363
	Sedanter Birey	72 55,0%	59 45,0%	131 100,0%	
Toplam		143 57,7%	105 42,3%	248 100,0%	

Elit sporcular ve sedanter bireylerin RX-RR dağılımında istatistiksel olarak önemli farklılık bulunmamıştır (P>0,05).

Elit sporcu ve sedanter bireylerin RX-RR genotipinin cinsiyete göre dağılımını gösteren tablo aşağıda gösterilmiştir.

**Tablo 18.** Cinsiyete Göre Elit Sporcuların ve Sedanter Bireylerin RX-RR Genotip Dağılımı

		Cinsiyet		Toplam	Pearson Chi-Square
		Erkek	Kadın		
GENOTİP	RX	89 62,2%	54 37,8%	143 100,0%	x <sup>2</sup> =0,259 p=0,611
	RR	62 59,0%	43 41,0%	105 100,0%	
Toplam		151 60,9%	97 39,1%	248 100,0%	

Elit sporcular ve sedanter bireylerin RX-RR dağılımında önemli farklılık bulunmamıştır (P>0,05).

Çalışmaya dahil edilen elit sporcu ve sedanter bireylerde RX-XX genotipinin erkek ve kadınlardaki dağılımı Tablo 19’da verilmiştir.

**Tablo 19.** Cinsiyete Göre Elit Sporcuların ve Sedanter Bireylerin RX-XX Genotip Dağılımı

		CINSİYET		Toplam	Pearson Chi-Square
		ERKEK	KADIN		
GENOTİP	RX	89 62,2%	54 37,8%	143 100,0%	x <sup>2</sup> =1,973 p=0,160
	XX	38 73,1%	14 26,9%	52 100,0%	
Toplam		127 65,1%	68 34,9%	195 100,0%	

Cinsiyete göre RX-XX dağılımında önemli farklılık bulunmamıştır (P>0,05).

Çalışmaya dahil edilen erkek ve kadın bireylerde RR ve XX genotipinin dağılımı Tablo 20’de verilmiştir.

**Tablo 20.** Cinsiyete Göre Elit Sporcuların ve Sedanter Bireylerin RR-XX Genotip Dağılımı

		Cinsiyet		Toplam	Pearson Chi-Square
		ERKEK	KADIN		
GENOTİP	RR	62 59,0%	43 41,0%	105 100,0%	x <sup>2</sup> =2,96 p=0,085
	XX	38 73,1%	14 26,9%	52 100,0%	
Toplam		100 63,7%	57 36,3%	157 100,0%	

Cinsiyete göre RR-XX dağılımında önemli farklılık bulunmamıştır (P>0,05).

## 5. TARTIŞMA

Çalışmamıza yaş ortalamaları 21,84 yıl, boy ortalamaları 177,30 cm ve vücut ağırlığı 75,22 kg olan 150 elit sporcu ile yaş ortalamaları, 20,30 yaş, boy ortalamaları 168,40 cm ve vücut ağırlığı 62,50 kg olan 150 sedanter birey katılmıştır. Bu iki grup arasında p<0,01 düzeyinde anlamlı sonuç ortaya çıkmıştır.

Şanlısoy ve arkadaşları 2011 yılında yaptığı çalışmasında elit sporcuların yaş ortalamaları 18,67 ± 4,16, boy ortalamaları 1,78 ± 0,09 cm ve vücut ağırlığı 77,76 ± 8,02 kg, sedanter bireylerde yaş ortalamaları 26,89 ± 6,69, boy ortalamaları 1,75 ± 0,07 cm ve vücut ağırlığı 77,43 ± 11,16 kg olarak bulmuşlardır.

Elit sporcuların ve sedanter bireylerin genotip ve alel yüzdeleri incelendiğinde elit sporcuların (n=150) genotip değerleri; RR %30,6, RX %47,3, XX %22, alel değerleri; R %52,5, X %47,4, sedanter bireylerin genotip değerleri; RR %39,3, RX % 48, XX %12,6 alel değerleri R %63,3, X 36,6 olarak bulunmuştur.

Şanlısoy ve arkadaşları sedanter bireylerin R alel değerini %2,4, X alel değerini %57,6; elit sporcuların R alel değerini %60,5, X alel değerini %39,5 olarak tespit etmiş ve çalışmasında elit sporcuların R ve X aleli dağılımını sedanter bireylerden önemli ölçüde farklı bulmuşlardır (p<0,01).

Bizim çalışmamızla Şanlısoy ve arkadaşlarının yapmış olduğu çalışma genotip alel verileriyle uyumludur.

193 Litvanyalı sporcu ve 250 kontrol grubunda yapılan çalışmada ACTN3 X alelleri hız ve gücü belirlediğini ve ACTN3 XX ve RX genotip değerlerin güç gerektiren sporlarda daha iyi sonuçlar elde ettiğini ve bu nedenle bu genlerin spor türü seçimi için kriter olarak kullanılabilmesi tespit edilmiştir (Gineviciene at all, 2011).

Hız/güçlülük sporcularında 577R alelinin bulunmasının yararının -aktinin3'ün iskelet kas liflerinin hızlı büzülmesi ile uyumlu olduğu bildirilmiştir (Rodrigo ve ark. 2007).

Bayan sporcularda yapılan bir çalışmada da, ACTN3 R577X polimorfizminin sporcu performansına etkisi belirlenmiştir (Dalar, 2005).

Elit sporcuların genotip dağılımları incelendiğinde bayan sporcularda (n=18) RR %22,2, RX %38,8, XX %38,8, erkek sporcularda (n=132) RR %31,81, RX %48,48, XX % 19,69, alel dağılımları bayan sporcularda; R %41,66, X %58,33, erkek sporcularda R %56,06, X %43,93 olarak ortaya çıkmıştır.

Bayan elit sporcuların RX ve XX genotip değerlerinin RR genotip değerlerine farkı olması şöyle yorumlanabilir. RX genotip değeri sporcuların her spor branşına yatkınlığını, XX genotip değeri ise dayanıklılık sporlarına olan yatkınlığı göstermektedir. Bu iki genotip değerinin RR'ye göre farklı olmasının sebebi denek olarak seçilen elit sporcuların daha fazla sürat sporu yapan sporculardan seçilmesinden kaynaklanabilir.

Elit erkek sporcuların RX genotip değerlerinin RR ve RX genotip değerlerine göre farklı olması ise çalışmaya katılan erkek elit sporcuların her spor branşına yatkınlığını veya bu sporcuların daha önce birçok sporla uğraştığının bir göstergesi olabilir.

Ege Bölgesindeki elit sporcular üzerinde yapılan bir çalışmada sporcuların genotip değerleri RR %25,7, RX %34,3, XX %40,0 bulunmuştur (Şanlısoy ve ark.2011).

Ege Bölgesindeki elit sporcuların RR, RX ve XX değerleri incelendiğinde RR genotip değerinin RX ve XX genotip değerlerine göre farklı bulunması bizim çalışmamızdaki değerlerle aynı paralelde çıkması bizim çalışmamızı desteklemektedir.

Bayan ve erkek sedanter bireylerin genotip dağılımları bayanlarda (n=93) RR %41,93, RX %50,53, XX %7,52, erkeklerde; (n=57) RR %35,08, RX %43,85, XX %21,05, alel dağılımları bayanlarda R %67,20, X %32,79, erkeklerde; R %57,01, X %42,98 olarak hesaplanmıştır.

Kuzey Hindistan popülasyonunda ACTN3'ün R ve X alellerinin frekanslarını belirlemek amacıyla yapılan çalışmada, 125 gönüllü, sağlıklı kan donöründe yapılan, PCR ve RFLP yöntemleriyle elde edilen sonuçlarda homozigot R %22, heterozigot RX %61, homozigot X %17 bulunmuştur (Aydaş ve ark.2002).

Düzenli spor yapan kişilerle (elit sporcular) sedanter yaşam süren insanların (kontrol grubu) biyokimyasal kan tablosunda farklılıklar olduğu bilinmektedir (Li-Ling Chiu 2003).

Erkek elit sporcuların branş dağılımına göre RR genotip yüzdeleri Futbol 13 (%34,21), Basketbol 6 (%33,33), Hentbol 4 (%50,00), Judo 7 (%46,66), Güreş 6 (%25,00), Yüzme 1 (%12,05), , Badminton 1 (%100,00), Okçuluk 1 (%100,00), Su topu 2 (%25,00) olarak bulunmuştur.

Çalışmamızda branşlara göre RR genotip yüzdelerini incelediğimizde çalışmaya katılan 38 futbolcudan 13 futbolcunun, 18 basketbolcudan 6 basketbolcunun, 8 hentbolcudan 4 hentbolcunun, , 15 judocudan 7 judocunun, 8 yüzücüden 1 yüzücünün RR genotip değerlere yatkınlığı bulunmuştur. Tüm spor branşları için RR önemli bir etken olmasına rağmen futbol, hentbol, basketbol ve judo gibi branşları için daha da önemlidir.

Genetik faktörler sportif performansı ile ilişkilidir. Futbolcular genetik yatkınlığın belirlenmesi eğitici ve bireysel eğitim yükler ayarı için antrenörlere önemli bilgiler vermektedir (Pimenta, 2012).

Dünya çapındaki futbolcuların genotip dağılımları üzerine yapılan çalışmada sedanterlere ve dayanıklılık sporcularına göre RR oranı anlamlı derecede farklı çıkmıştır. RR oranının yüksek çıkması futbolun maksimum hız ve ivme gerektiren spor branşı olmasından kaynaklanmaktadır (Santiago at all 2008).



İspanya futbol Liglerinde mücadele eden futbolcuların RR ve RX genotip dağılımları üzerine yapılan çalışmada sedanter ve dayanıklılık sporcularına istinaden önemli derecede farklılık ortaya çıkmıştır (\*P<0.05) (Santiago at all 2008).

Futbol sürate dayalı bir spor olduğu ve uzun mesafeci sporcular ve maraton gibi tam dayanıklılık istemeyen bir spor branşı ihtiva ettiği için RR ve RX genotip değerlerinin dayanıklılık sporcularına ve sedanterlere göre farklı olmasında önemli bir etkindir.

RX yüzdeleri Futbol 19 (%50,00), Basketbol 8 (%44,44), Hentbol 0 (0,00), Voleybol 5 (%62,05), Judo 6 (%40,00), Güreş 16 (%66,66), Yüzme 6 (%75,00), Jimnastik 0 (%0,00), Badminton 0 (%0,00), Okçuluk 0 (%0,00), Su topu 3 (%37,50), Rugby 1 (%100) olarak bulunmuştur.

RX genotip değerlerin futbol, basketbol, voleybol, judo, güreş, yüzme ve su topu gibi spor braşlarında fazla çıkması bu branştaki sporcuların diğer spor branşlara olan genetik eğilimlerinin bir göstergesi olabilir.

XX yüzdeleri Futbol 6 (% 15,78), Basketbol 4 (%22,22), Hentbol 4 (% 50,00), Voleybol 3 (% 37,05), Judo 2 (13,33), Güreş 2 (% 8,03), Yüzme 1 (% 12,05), Jimnastik 1 (% 100,00), Badminton 0 (% 0,00), Okçuluk 0 (% 0,00), Su topu 3 (%37,5), Rugby 1; 0 (% 0,00) olarak bulunmuştur.

Futbol, basketbol, hentbol, voleybol ve su topu gibi takım sporları branşlarındaki sporcuların XX genotip değerlerinin toplamı gibi bireysel sporların XX genotip değerlerinin toplamından fazla çıkmasının sebebi futbol, basketbol, hentbol, voleybol ve su topu sporlarının güreş, yüzme, badminton, okçuluk gibi sporlara karşı daha fazla dayanıklılık gerektirdiğinden XX genotip değerleri daha fazla çıkmış olabilir.

Bayan elit sporcuların branş dağılımına göre genotip RR yüzdeleri; Futbol 2 (%33,33), Basketbol 0 (%0,00) Voleybol 1 (%25,00), Judo 1 (%20,00), RX yüzdeleri; Futbol 4 (% 66,66), Basketbol 0 (% 0,00), Voleybol 1 (%25,00), Judo 2 (%40,00), XX yüzdeleri; Futbol 0 (%0,00), Basketbol 3 (%100,00), Voleybol 2 (%50,00), Judo 2 (%40,00) olarak tespit edilmiştir.

Elit sporcuların ve sedanter bireylerin cinsiyete göre RX-RR-XX genotip dağılımlarında anlamlı farklılık bulunamamıştır (P>0,05).

ACTN3 geni RR veya RX genotipte olan bireyler, XX genotipte olan bireyler ile karşılaştırıldığında patlama (eksplozyon) ve kas gücü gerektiren modalitelerde avantaj gösterebildiklerini bulmuşlardır (MacArthur DG, North KN 2004).

Cinsiyetlere göre elit sporcuların ve sedanter bireylerin genotip dağılımları incelendiğinde erkeklerde; RX %62,2, RR %59,0 bulunmuşken, bayanlarda RX %37,8, RR %41,0 olarak bulunmuştur.

Cinsiyetlere göre elit sporcuların ve sedanter bireylerin RX-RR genotip dağılımları incelendiğinde önemli bir farklılık bulunamamıştır ( $P>0,05$ ).

Cinsiyetlere göre elit sporcuların ve sedanter bireylerin genotip dağılımları incelendiğinde erkeklerde; RX %62,2, XX %73,1 olarak bulunmuşken, bayanlarda; RX %37,8, XX %26,9 olarak bulunmuştur. Elit sporcuların ve sedanter bireylerin RX-XX genotip dağılımında önemli farklılık yoktur ( $P>0,05$ ).

Cinsiyetlere göre erkek sporcuların RX genotip değerinin bayan sporculara göre fazla çıkması erkek sporcuların bayan sporculara oranla diğer sporlara yatkınlığı daha fazla olabilir. Ayrıca XX genotip değerleri erkek sporcuların bayan sporculardan daha iyi çıkmıştır. Bu da şunu gösterir ki erkek sporcuların dayanıklılık oranları bayan sporculardan daha iyi durumdadır.

Cinsiyetlere göre elit sporcuların ve sedanter bireylerin genotip dağılımları incelendiğinde erkeklerde RR %59,0, XX %73,1 olarak bulunmuşken, bayanlarda; RR %41,0, XX %26,9 olarak bulunmuştur. Cinsiyete göre elit sporcuların ve sedanter bireylerin RR-XX genotip dağılımında ise önemli farklılık vardır ( $*P<0,05$ ).

Bu anlamlı farklılık düzenli ve prensipli antrenman yapan kişilerin antrenman yapmayan kişilere göre RR ve XX genotipleri önemli bir etkidir.

Santiago ve arkadaşlarının tespit ettiği XX genotip değerleri ile bizim çalışmamızdaki elit sporculardaki XX genotip değerleri örtüşmektedir.

Elit sporcuların genotip dağılımları incelendiğinde; RX %47,3, RR %30,7, XX %22,0 olarak bulunmuşken, sedanter bireyler; RX %48,0, RR %39,3, XX %12,7 ve toplam dağılımları; RX %47,7, RR %35,0, XX %17,3 olarak bulunmuştur. Elit sporcular ve sedanter bireylerin RX-RR-XX genotip dağılımında önemli farklılık

bulunmamasına rağmen sedanterlerde XX genotipi elit sporculara göre  $P>0,05$  göre düşük oranda bulunmuştur.

Yapılan çalışmada Ege Bölgesindeki elit sporcuların RR %25,7, RX %34,3, XX %40,0, toplam genotip; %100, sedanter bireylerin; RR %32,4, RX %53,3, XX %14,3, toplam genotip %100, değerleri tespit edilmiş ve elit sporcuların RR ve RX genotiplerinin dağılımları, sedanter bireylerden önemli ölçüde  $p<0.01$  düzeyinde farklı bulunmuştur (Şanlısoy 2011).

450 kontrol grubu ve 250 dayanıklılık sporu yapan bireyler üzerinde yapılan bir çalışmada ACTN3 XX genotipi dayanıklılık sporcuları için çeşitli avantaj sağladığı hipotezini desteklediğini diğer gruplar ile karşılaştırıldığında son derece yüksek çıktığını bulmuşlardır (Shang X at all 2010).

Bizim çalışmamızda elit sporcuların XX genotip değeri sedanter bireylerden anlamlı bulunurken, Şanlısoy ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada RR ve RX genotip değerlerinde önemli farklılık bulmuşlardır. Bu farklılık denek olarak seçilen sporcuların cinsiyetleri ve yaptığı spor branşı etkili olabilir. Shang ve arkadaşlarının çalışması bizim çalışmamızı desteklemektedir.

Elit sporcuların genotip dağılımları incelendiğinde RX %68,3, XX %31,7 olarak bulunmuşken, sedanter bireyler, RX %79,1, XX %20,9 ve toplam dağılımları RX %73,3, XX %26,7 olarak bulunmuştur. Fakat Elit sporcu ve sedanter bireylerin RX-XX dağılımında önemli farklılık vardır ( $*P<0.05$ ).

ACTN 3 polimorfizmi ve kas lifi özellikleri arasındaki yapılan araştırmada 115 hız patencilerinin alel frekansları kontrol grubu ile karşılaştırıldı. ACTN3 XX genotip sıklığı kontrol grubuna karşılaştırıldığında sprinterin XX değerleri anlamlı olarak daha düşük bulundu. Yavaş kasılan kas lifleri oranı arasında pozitif bir ilişki olduğunu tespit etmişlerdir. ACTN3 XX genotipi taşıyıcıları belirten yavaş kasılan liflerin uzun mesafe yarışlarında daha yüksek oranda görülebilir (Ahmetov II 2011).

Elit sporcuların genotip dağılımları değerleri RX %60,7, RR %39,3 olarak bulunmuşken, sedanter bireyler; RX %55,0, RR %45,0 ve toplam dağılımları; RX %57,7, RR %42,3 olarak bulunmuştur. Elit sporcu ve sedanter bireylerin RX-RR genotip dağılımında  $P>0.05$  göre önemli farklılık yoktur.

Elit sporcuların genotip dağılımları RR %58,2, XX %41,8 olarak bulunmuşken, sedanter bireyler; RR %75,6, XX %24,4 ve toplam dağılımları; RR %66,9, XX %33,1 olarak bulunmuştur. Elit sporcu ve sedanter bireylerin RR-XX genotip dağılımında  $P>0.05$  göre önemli farklılık yoktur. Ancak sedanterlerde RR'ye göre XX önemli düzeyde düşük bulunmuştur.

452 genç Çinli erkek askerler üzerinde yapılan çalışmada, ACTN3 genotip ve alel dağılımı incelenmiş ve ACTN 3 genotipleri ve atletik performansı arasındaki ilişki analiz edilmiş ve genç Çinli askerlerin genotip değerleri RR %39,8, RX %43,4, ve XX %16,8 olarak bulunmuştur. Genç Çinli erkeklerde R577X alel R %61,5 X %38,5 frekansları Kafkasyalılarından anlamlı derecede farklı olmadığı saptanmıştır. ACTN3 R577X polimorfizmi genç Çinli erkeklerde el kavrama gücü ile ilişkili olduğunu bulmuşlardır (Shang X at all 2012).

XX değerlerine sahip kişilerin kısa süreli dayanıklılık performansı gerektirir. XX genotip değerleri bu sporlara yatkındır. Bu performanslara ulaşabilmek için düzenli spor yapmak ve bu sporlara uygun ve özel antrenmanlar yapmak esastır. Sedanterlerin böyle bir çalışma yapmaması XX değerlerinin RR'ye göre düşük çıkması normaldir.

Avusturyalı kadın elit atletler judo ve en üst seviyede olmayan sprintcilerin XX genotip değerlere uygunluğu tespit edilmiştir (Santiago at all 2008).

Santiago ve arkadaşlarının tespit ettiği bu durum bizim çalışmamızı destekler niteliktedir.

## 6. SONUÇ

Çalışmamızda düzenli ve uzun süreli spor yapan kişilerin genotip ve alel değerleri spor yapmayanlara göre istatistiksel olarak bazı anlamlı farklar gösterdiği bulunmuştur. Bu değerler, düzenli ve bilinçli spor yapmanın insan sağlığında önemli yer teşkil edecektir.

Alfa aktinin 3 geni polimorfizmi ile elit sporcuların belirlenmesine ve sporcuların hangi spor branşına yatkınlığının tespitinde önemli etken olacaktır. Moleküler yöntemlerle yapılan bu çalışma spora olumlu katkılar sağlayacaktır. Karadeniz Bölgesinde ilk defa yapılan bu çalışma Türkiye geneline ACTN3 genotipinin dağılımı ve sporcu seçimi ile ilgili araştırmalara öncülük edeceğini düşünmekteyiz.

## KAYNAKLAR

- Akar M N.Spor ve Genler, Ankara, 2011.
- Arslan D. Spor kültürü ve ekonomi dergisi, Sayı: 19, Ekim 2008.
- Atasü T, Yücesir İ. Doping ve futbolda performans artırma yöntemleri. İstanbul, 2004.
- Aydaş F, Uğraş A, Savaş S. A milli boks takımı ile Müsabık iki farklı boks Takımının Seçilmiş Fiziksel ve Fizyolojik özelliklerinin karşılaştırılması Gazi Ün. BESYO dergisi, C 7, S 2, Nisan 2002.
- Başaran N. Tıbbi Genetik, Bilim ve Teknik Yayınları, Eskişehir,1986.
- Brown LE. İsokinetics in Human Performance, Human Kinetics. USA, 2000.
- Brutsaert TD, Parra EJ. What makes a champion Explaining variation in human athletic performance, Respiratory Physiology and Neurobiology, 151:109-123, 2006.
- Cumming M. Human Heredity Principles and Issues, 3 th Ed., West Publishing Comp., San Francisco, 1994.
- Çiloglu F. ACE gen polimorfizminin uzun mesafe koşucuları, sprinter, futbolcular ve sedanter popülasyonda karşılaştırılması. Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, 2001.
- Dalar A. 2005, <http://www.biyoloji.egitim.yyu.edu.tr/k/All/index.htm>
- Dias RG, Pereiral AC, Negrão CE, Eduardo J. Genetic polymorphisms determining of the physical performance in elite athletes. Krieger Rev Bras Med Esporte Vol. 13, No 3, Jun, 2007.
- Falakalı B. Genel genetik, Ege Üniversitesi matbaası, İzmir, 1993.
- Ford EB. Genetic Polymorphism, Faber & Faber, Londra, 1965.
- Güvel H, Kayatekin M, Acarbay Ş, Özgönül H. Genç Erkek Sporcularda Vücut Yağ Oranı İle Fiziksel İş Kapasite Arasındaki İlişki, Performans Dergisi, Cilt 2, Sayı 3, İzmir, s.118, Temmuz 1996.
- Hazar S, Koç H. Türk Güreş Milli Takımı Seviyesindeki Güreşçilerin Kalp Yapı ve Fonksiyonlarının Elektrokardiyografi Yöntemi ile İncelenmesi Gazi Ün. BESYO Dergisi, C 8, S 1, Ocak 2003.
- IŞIK A. Sportif Performans ve Genetik Klinik Gelişim Dergisi, İstanbul, 2009.
- Kavuncuoğlu Z. Güreşçilerde ve sedanter popülasyonda enos gen polimorfizminin karşılaştırılması, Marmara Üniv. Yüksek Lisans Tezi, İstanbul, 2006.
- Kayahan Ş. İnsan genetiği, yenilik basım evi, İstanbul, 1965.
- Kuter M, Öztürk F. Antrenör ve Sporcu El Kitabı, Bursa Gazetecilik ve Yayıncılık A.Ş. Matbaası, 1997, Bursa, s.17
- Maughan RJ. The limits of human athletic performance. Annals of transplantation. Vol.10, No.4: 52-54, 2005.
- Mayne Ian P, Margaret Kovach. Examination of the ACE and ACTN3 genes in UTC varsity athletes and sedentary students. Southeastern Biology 53(2):267, 2006.
- Murat Üstündağ (2012), [www.fenokulu.net](http://www.fenokulu.net)

- Pasternok JJ. An Introduction to Human Molecular Genetics, Mechanisms of Inherited Disease, Science pres, Bethesda, 160, 1999.
- Perusse L, Rankinen T, Rauramaa R, Rivera SM, Bouchard C, Wolfarth B. The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes, the 2002 update. Med. Sci. Sports Exerc. Vol.35 (8): 1248-1264, 2003.
- Savulescu J, Foddy B. Comment: genetic test available for sports performance. Br. J. Sports Med. 39: 472, 2005.
- Simons S. Principles of Genetics, 3 th Ed., John Wily, Sons Inc., 157-159, USA, 2003.
- Şanlısoy F, Altıntaş N, Büyükyazı G, Candan N. Ege bölgesi elit sporcularının ACTN3 R577X genotip dağılımının araştırılması Cumhuriyet Tıp Der. 33: 153-159, 2011.
- Tiryaki Ş. Sportif Performans ile Edward Kişisel Tercih Envanterleri Verilerinin İlişkisi H.Ü. Spor Bilimleri Dergisi, Cilt 2, Sayı 2, Haziran 1991, Ankara, s.32
- Tutkun E, Eyüboğlu E, Ağaoğlu SA. İlköğretim Çağı Çocuklarında Antropometrik Ölçümlerle Bazı Fiziksel Ve Fizyolojik Parametrelerin İlişkisi. 9. Uluslararası Spor Bilimleri Kongresi, Muğla, 2006.
- [www.drzeydanli.com.tr/image](http://www.drzeydanli.com.tr/image) (erişim tarihi: 23.06.2012).
- Yararbaş K. Atletik performans Alfa aktinin3 R577X polimorfizmi, medipedia, Aralık 2010 (2).
- Yang N, MacArthur DG, Gulbin JP, Hahn AG, Beggs AH, Easteal S and North K. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. Am J Hum Genet 73: 627-631, 2003.

## BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORMU

Alfa-aktinin-3 geni polimorfizminin araştırılacağı bir çalışma için kanınız kullanılacaktır. Bu araştırmanın amacı, Alfa-aktinin-3 geni polimorfizminin sportif performansla ilişki oluşturma olasılığını araştırmaktır. Araştırmaya katılıp katılmama hakkına sahipsiniz. Araştırma başladıktan sonra istediğiniz taktirde araştırmadan ayrılabilirsiniz. Araştırmanın gidişine göre rızanıza bakılmaksızın araştırma dışında bırakılabilirsiniz.

Bu araştırmada yer almanız nedeniyle size hiçbir ödeme yapılmayacaktır (yapılacaksa ödeme miktarı yazılmalıdır); ayrıca, bu araştırma kapsamındaki bütün muayene, tetkik, testler ve tıbbi bakım hizmetleri için sizden veya bağlı bulunduğunuz sosyal güvenlik kuruluşundan hiçbir ücret istenmeyecektir. Bu araştırma Ondokuz Mayıs Üniversitesi Araştırma Fonu (kurum/kuruluş) tarafından desteklenmektedir. Bu araştırmada yer almak tamamen sizin isteğinize bağlıdır. Araştırmada yer almayı reddedebilirsiniz ya da herhangi bir aşamada araştırmadan ayrılabilirsiniz. Bu durum herhangi bir cezaya ya da sizin yararlarınıza engel duruma yol açmayacaktır. Araştırmacı bilginiz dahilinde veya isteğiniz dışında, uygulanan tedavi şemasının gereklerini yerine getirmemeniz, çalışma programını aksatmanız veya tedavinin etkinliğini artırmak vb. nedenlerle araştırmadan çıkarılabilir. Araştırmanın sonuçları bilimsel amaçla kullanılacaktır; çalışmadan çekilmeniz ya da araştırmacı tarafından çıkarılmanız durumunda, sizle ilgili tıbbi veriler de gerekirse bilimsel amaçla kullanılabilir.

Size ait tüm tıbbi ve kimlik bilgileriniz gizli tutulacaktır ve araştırma yayımlansa bile kimlik bilgileriniz verilmeyecektir. Ancak araştırmanın izleyicileri, yoklama yapanlar, etik kurullar ve resmi makamlar gerektiğinde tıbbi bilgilerinize ulaşabilir. Sizde istediğinizde kendinize ait tıbbi bilgilere ulaşabilirsiniz.

Ben, (gönüllünün adı) ..... yukarıdaki metni okudum ve katılmam istenen çalışmanın kapsamını ve amacını, gönüllü olarak üzerime düşen sorumlulukları tamamen anladım. Çalışma hakkında soru sorma ve tartışma imkanı buldum ve tatmin edici yanıtlar aldım. Bana, çalışmanın muhtemel riskleri ve faydaları açıklandı. Bu çalışmayı istediğim zaman ve herhangi bir neden belirtmek zorunda kalmadan bırakabileceğimi ve bıraktığım zaman tedavimi üstlenenlerin herhangi bir ters tutumu ile karşılaşmayacağımı anladım.

Ad Soyad:

İmza:

Açıklamaları yapan araştırmacının,  
Adı-Soyadı: Bade TEKBAŞ  
Görevi: Yüksek Lisans Öğrencisi-Araştırma Görevlisi  
Adresi:Yaşar Doğu BESYO  
Tel : 05458949228  
Tarih ve İmza:15.06.2010



T.C.  
ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ  
TIBBİ ARAŞTIRMA ETİK KOMİSYONU

Sayı:263

07.10.2010

Sayın Prof Dr Osman İMAMOĞLU

Etik komisyonumuza sunmuş olduğunuz “Alfa-aktinin- 3 geni polimorfizmi ile sportif performans ilişkisi” başlıklı Tıbbi Araştırma Etik Komisyonu 2010/85 Karar nolu LABORATUVAR İNCELEMES nitelikli araştırma projeniz Amaç, amaç, gerekçe, yaklaşım ve yöntemle ilgili açıklamaları, OMÜ-TAEK yönergesine göre 26.08.2010 tarihli Etik Komisyonumuzda incelenmiş etik açıdan uygun bulunmuştur. Ancak araştırma bütçesinin maddi desteği henüz sağlanamadığından projeye bütçe desteği sağlanıp, tarafımıza bildirilmesinden sonra *başlanmasına* oy birliği ile karar verilmiştir

Bilgilerinize arz/rica ederim.



Prof.Dr.Abdülkerim BEDİR

Tıbbi Araştırma Etik Komisyonu  
Başkanı

## ÖZGEÇMİŞ

1986 yılında Giresun'da doğdum. Liseyi Giresun'da tamamladıktan sonra 2003 yılında Ondokuz Mayıs Üniversitesi Amasya Eğitim Fakültesi Beden eğitimi ve Spor Öğretmenliği Bölümüne girdim ve 2007 yılında mezun oldum. Giresun ve Samsun'da birçok kulüpte basketbol oynadım. 2009 yılında Ondokuz Mayıs Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Beden Eğitimi ve Spor Anabilim Dalında yüksek lisans eğitimime başladım. 2010 yılında Ondokuz Mayıs Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Beden Eğitimi ve Spor Anabilim Dalına Araştırma Görevlisi olarak atandım. Halen Araştırma Görevlisi olarak çalışmaktayım.