



T.C.
LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
SPOR BİLİMLERİ ANA BİLİM DALI

YÜKSEK LİSANS TEZİ

AKTİF YETİŞKİN ERKEKLERDE *ACTN3* rs1815739 GEN
POLİMORFİZMLERİNİN ARROWHEAD AGILITY DRILL
(ARROWHEAD ÇEVİKLİK YETENEK TESTİ) TEST
PERFORMANS GELİŞİM ORANLARININ ÜZERİNE ETKİSİ

İrem ÇATALO

HAZİRAN, 2024

T.C.
LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
SPOR BİLİMLERİ ANA BİLİM DALI

YÜKSEK LİSANS TEZİ

AKTİF YETİŞKİN ERKEKLERDE *ACTN3* rs1815739 GEN
POLİMORFİZMLERİNİN ARROWHEAD AGILITY DRILL
(ARROWHEAD ÇEVİKLİK YETENEK TESTİ) TEST
PERFORMANS GELİŞİM ORANLARININ ÜZERİNE ETKİSİ

İrem ÇATALO

DANIŞMAN

Doç. Dr. Mesut CERİT

HAZİRAN, 2024

ONAY

Tez Başlığı: **Aktif yetişkin erkeklerde ACTN3 rs1815739 gen polimorfizmlerinin Arrowhead Çeviklik Yetenek Testi (Arrowhead Agility Drill Test) performans gelişim oranları üzerindeki etkilerinin incelenmesi**

Tezi Hazırlayan: İrem ÇATALO

Tez Savunma Tarihi: 03.06.2023

İmza

Üye (Jüri Başkanı): Doç. Dr. Murat ERDOĞAN

Başkent Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur /bulunmamıştır.

İmza

Üye: Dr. Öğr. Üyesi Selin Yıldırım TUNCER

Lokman Hekim Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur /bulunmamıştır.

İmza

Üye (Danışman): Doç. Dr. Mesut CERİT

Lokman Hekim Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur /bulunmamıştır.

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Onayı

Prof. Dr. Belgin Akın

Enstitü Müdürü

YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI

Enstitü tarafından onaylanan lisansüstü tezimin/raporumun tamamını veya herhangi bir kısmını, basılı (kağıt) ve elektronik formatta arşivleme ve aşağıda verilen koşullarla kullanıma açma iznini Lokman Hekim Üniversitesi'ne verdiğimi bildiririm.

Bu izinle Üniversiteye verilen kullanım hakları dışındaki tüm fikri mülkiyet haklarım bende kalacak, tezimin tamamının ya da bir bölümünün gelecekteki çalışmalarda (makale, kitap, lisans ve patent vb.) kullanım hakları bana ait olacaktır. Tezin kendi orijinal çalışmam olduğunu, başkalarının haklarını ihlal etmediğimi ve tezimin tek yetkili sahibi olduğumu beyan ve taahhüt ederim. Tezimde yer alan telif hakkı bulunan ve sahiplerinden yazılı izin alınarak kullanılması zorunlu metinlerin yazılı izin alınarak kullandığımı ve istenildiğinde suretlerini Üniversiteye teslim etmeyi taahhüt ederim.

() Tezimin/Raporumun tamamı dünya çapında erişime açılabilir ve bir kısmı veya tamamının fotokopisi alınabilir. (Bu seçenekte teziniz arama motorlarında indekslenebilecek, daha sonra tezinizin erişim statüsünün değiştirilmesini talep etmeniz ve kütüphane bu talebinizi yerine getirse bile, teziniz arama motorlarının önbelleklerin- de kalmaya devam edebilecektir.)

() Tezimin/Raporumun tarihine kadar erişime açılmasını ve fotokopi alınmasını istemiyorum (İç kapak, Özet, İçindekiler ve Kaynakça hariç) (Bu sürenin sonun- da uzatma için başvuruda bulunmadığım takdirde tezimin/raporumun tamamı her yerden erişime açılabilir, kaynak gösterilmek şartıyla bir kısmı veya tamamının foto- kopisi alınabilir.)

() Tezimin/Raporumun..... tarihine kadar erişime açılmasını istemiyorum ancak kaynak gösterilmek şartıyla bir kısmı veya tamamının fotokopisinin alınmasını onaylıyorum.

() Serbest Seçenek/Yazarın Seçimi

.././....

İrem ÇATALO

İmza

ETİK BEYAN

LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ MÜDÜRLÜĞÜNE

Bu belge ile tezdeki bütün bilgilerin akademik kurallara ve etik davranış ilke-lerine uygun olarak toplanıp sunulduğunu beyan ederim. Bu kural ve ilkelerin gereği olarak, tez çalışmamda bana ait olmayan tüm veri, düşünce ve sonuçları bilimsel etik kurallar gözeterek ifade ettiğimi ve kaynağını gösterdiğimi ayrıca beyan ederim.

.././....

İrem ÇATALO

İmza

ÖZET

AKTİF YETİŞKİN ERKEKLERDE *ACTN3* rs1815739 GEN POLİMORFİZMLERİNİN ARROWHEAD AGILITY DRILL (ARROWHEAD ÇEVİKLİK YETENEK TESTİ) TEST PERFORMANS GELİŞİM ORANLARININ ÜZERİNE ETKİSİ

İrem ÇATALO

Yüksek Lisans Tezi

Sağlık Bilimleri Enstitüsü

Spor Bilimleri Ana Bilim Dalı

Tez Danışmanı Doç. Dr. Mesut CERİT

Ankara, HAZİRAN 2024

Atletik performansı belirleyen güç, hız, kuvvet, dayanıklılık, esneklik, koordinasyon, kas tipi değişimi, zihinsel yetenek ve psikolojik faktörler gibi fenotipleri etkileyen değişim süreçlerini genlerin yapısı ve çevresel etkileşimler belirlemektedir. Sporcular arasındaki farklılığın yaklaşık %66'sı genetik kökenliken, geri kalanı çevresel değişkenlerle ilişkilidir. Bilim çevrelerince atletik performansı belirleyen genetik faktörler arasında önemli olduğu genel kabul görmüş olan ve alan literatürde hakkında çok sayıda akademik çalışma yapılmış olan alfa aktinin-3 geni (*ACTN3*); hızlı kasılabilen kas fibrillerinde aktinin proteinini kodlayarak kas gücü/kuvveti ve hızını açığa çıkarmaktadır. *ACTN3* gen polimorfizmleri, CC (RR), CT (RX) ve TT (XX) olmak üzere üç farklı kas lifi tipinin işleyişinde etkili olmaktadır. CC genotipine sahip sporcuların güç/hız odaklı sportif performans, 577X T alleli ve TT genotipine sahip olanların ise dayanıklılık odaklı sportif performansa uyumlu oldukları yapılan genetik çalışmalar sonunda tespit edilmiştir. Bu çalışmada ise; yukarıda bahsedilen açıklamalar çerçevesinde aktif yetişkin erkeklerde *ACTN3* rs1815739 gen polimorfik varyasyonlarının 6 haftalık antrenman sonrasında arrowhead çeviklik yetenek testi (arrowhead agility drill test) performans değişikliklerini ve genotip dağılımlarının incelenmesi amaçlanmıştır. Yapılacak araştırmanın evrenini, Spor Bilimleri Fakültesi öğrencilerinden 19-24 yaş arası yüzme sporu yapan (n=58) erkek oluşturmaktadır. Çalışmada güven seviyesi %95, hata payı 0,05 olarak alınmış, Çıngı örnekleme yöntemine göre örneklem sayısı toplam 50 erkek öğrenci olarak belirlenmiş ve örneklem grubunda yer alan öğrenciler çalışmaya gönüllülük esasına dayalı olarak katılmışlardır. Katılımcılardan alınan sürüntü örneklerinden üretici tarafından sağlanan protokol aracılığıyla Isohelix'ten Buccalyse DNA Ekstraksiyon Kiti kullanılarak genomik DNA izole edilmiştir. DNA konsantrasyonu Nano Drop spektrofotometre (Thermo Fisher Scientific, USA) ile belirlenmiştir. Yapılan araştırmadan elde edilen verilerin istatistiksel analizinde Mac Exel ve SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) 29.0 bilgisayar programı kullanılmıştır. Çalışma bulgularında yer alan örneklem grubunun ön-test ve son-test değerleri sol ve sağ ayak değişkeni açısından grup içi karşılaştırması sonucunda, her üç genotip arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermediği tespit edilmiştir. *ACTN3* gen polimorfizmlerinin genotip dağılım frekansları da sırasıyla

RR %34, RX %44 ve XX %22 olarak tespit edilmiştir. Örneklem grubunun Allel sayı ve yüzdeleri ise C ve T sırasıyla 39 (%54,16) ve 33 (%45,84) olarak saptanmıştır. Çalışma sonunda anlamlı ilişki tespit edilememiştir. Gönüllü olarak örneklem grubunda yer alan öğrenci sayısının sınırlılığının, genel psikolojik ve çevresel faktörlerin yapılan performans testlerinde bireysel motivasyonlarının, bağımsız değişkenler olarak araştırma sonuçlarında etkili olduğu değerlendirilmektedir. Ancak bununla birlikte çalışma bulgularının daha sonra yapılacak benzer çalışmalara ve literatüre katkı sağlayabileceği düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: *ACTN3*, Polimorfizm, Atletik, Egzersiz.



ABSTRACT

EVALUATING THE INFLUENCE OF THE *ACTN3* rs1815739 GENE POLYMORPHISM ON THE PERFORMANCE OF PHYSICALLY ACTIVE ADULT MALES IN THE ARROWHEAD AGILITY DRILL TEST

İrem ÇATALO

Master's Thesis

Health Sciences Institute

Department of Sport Sciences

Associate Professor Mesut CERİT Ph.D.

Ankara, JUNE 2024

The study aimed to investigate the impact of *ACTN3* gene polymorphisms on athletic performance changes in active adult males after 6 weeks of training. It focused on male swimming students aged 19-24 from the Faculty of Sports Sciences (n=58). Genetic factors, particularly the *ACTN3* gene, are known to influence athletic traits such as strength, speed, and endurance. The study analyzed the genotype distributions (RR, RX, XX) and allele frequencies (C and T) of *ACTN3* rs1815739 among participants. DNA samples were extracted using the Buccalyse DNA Extraction Kit, and concentrations were measured using a NanoDrop spectrophotometer. Statistical analyses were conducted using Mac Excel and SPSS 29.0. Despite the small sample size (n=50 due to voluntary participation), the study employed a 95% confidence level and a 0.05 margin of error. Pre-test and post-test comparisons within the sample group revealed no statistically significant differences across all three genotypes for variables measured in left and right foot performance. Genotype distribution frequencies were determined as 34% RR, 44% RX, and 22% XX, while allele frequencies were 54.16% C and 45.84% T. Ultimately, the study did not find a significant relationship between *ACTN3* gene polymorphisms and performance changes following the 6-week training period. It was noted that individual motivations, psychological factors, and environmental variables likely influenced performance outcomes independently of genetic factors. The findings suggest that while genetic predispositions are important, other factors play significant roles in athletic performance. In conclusion, despite limitations in sample size and potential confounding variables, the study provides insights that may inform future research in this area. It highlights the complexity of gene-environment interactions in shaping athletic abilities and encourages further exploration to better understand these dynamics.

Keywords: *ACTN3*, Polimorfizm, Athletic, Exercise

TEŞEKKÜR

Yüksek lisans dönemimde süresince bizlere aktardığı derin bilgi ve deneyimi, kazandırdığı bilimsel çalışma disiplini ve etik anlayışı, tez çalışmamda verdiği çok değerli fikirleri, yaptığı etkin yönlendirmeler ile çalışmamı başarıyla tamamlamamı sağlayan, hiçbir zaman yardımını, emeğini, zamanını ve desteğini esirgemeyen Sağlık ve Spor Bilimleri Anabilim Dalı Başkanı ve aynı zamanda tez danışmanım Doç. Dr. Mesut CERİT'e içtenlikle teşekkür ederim.

Ayrıca; yüksek lisans eğitimim başlangıcından sonuna kadar vermiş olduğu desteklerinden dolayı Lokman Hekim Üniversitesi Spor Bilimleri Fakültesi Dekanı Prof. Dr. Settar KOÇAK hocamıza, özellikle bana olan inancı, literatür taraması sürecindeki rehberliği ve tezimin özgünlüğü için verdiği destek için Dr. Öğr. Üyesi Selin Yıldırım TUNCER'e, akademik yazma yeteneğimi geliştirmeme yardımcı olmak için ayırdığı zaman ve emek için Öğr. Gör. Murat ANILIR'a, bu zorlu ve heyecan verici süreç sonunda tez jürimde yer alarak ve her zaman destek olan Başkent Üniversitesi Egzersiz ve Spor Bilimleri Öğretim üyesi Doç. Dr. Murat ERDOĞAN'a teşekkürlerimi ederim.

Çalışmamda katılımcıların genetik analizlerini gerçekleştiren Damagen Tıbbi Genetik Laboratuvarı ve Sightgen Sağlık Ürünleri İth. İhr. San. Ve Tic. Ltd. Şti." yöneticilerine verdikleri desteklerinden ötürü çok teşekkür ederim.

Hayatım boyunca bana hep destek olan aileme sevgilerimi ve saygılarımı sunarım.

İÇİNDEKİLER

ONAY SAYFASI	iii
YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYAN SAYFASI	iv
ETİK BEYAN	v
ÖZET	vi
ABSTRACT	vii
TEŞEKKÜR	viii
İÇİNDEKİLER	ix
TABLolar LİSTESİ	xi
KISALTMALAR LİSTESİ	xii
1. GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	5
2.1. Genetik	5
2.2. Sporda Genom Çapında İlişkilendirme (GWAS).....	7
2.3. Dayanıklılık Sporları ve Gen Varyantları	10
2.4. Güç Sporları ve Gen Varyantları.....	11
2.5. Atletik Performans ve ACTN3 Gen Polimorfizmi.....	12
3. GEREÇ VE YÖNTEM	16
3.1. Araştırmanın Türü	16
3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zamanı.....	16
3.3. Araştırmanın Evreni ve Örneklemi	16
3.4. Araştırmanın Değişkenleri	16
3.5. Araştırma Materyali / Veri Toplama Araçları.....	16
3.5.1. Egzersiz ve Performans Ölçüm Yöntemler	17
3.5.2. Arrowhead Agility Drill Test	17
3.5.3. Moleküler Analiz	18
3.6. Verilerin Değerlendirilmesi.....	18
3.7. Araştırmanın Etik Boyutu	19
4. BULGULAR	20
5. TARTIŞMA	21
6. SONUÇ VE ÖNERİLER	32
7. KAYNAKÇA	33

8. EKLER	47
Ek-1. Anket Arařtırmaları iin Aydınlatılmıř Onam Formu.....	47
Ek-2. Etik Kurul İzin Formu	49
Ek-3. Benzerlik Raporu.....	50
Ek-4. Özgemiř	56



TABLÖLAR LİSTESİ

Tablo 1	Bazı atletik performans deęişkenlerinin <i>ACTN3</i> rs1815739 polimorfizmine göre incelenmesi.....	12
---------	---	----



KISALTMALAR LİSTESİ

<i>ACTN3</i>	: Alfa Aktinin 3 Geni
DNA	: Deoksiribonükleik Asit
RNA	: Ribonükleik Asit
VO2MAX	: Maksimum Oksijen Tüketim Kapasitesi
SNP	: Tekli nükleotid polimorfizmi
İGP	: İnsan Genom Projesi
GWAS	: Genom Çapında İlişkilendirme Çalışmaları
A	: Adenin
T	: Timin
S	: Sitozin
G	: Guanin
RNA	: Ribonükleik Asit
NcRNA	: Kodlamayan Ribonükleik Asit
SD	: Kısa Mesafe
LD	: Uzun Mesafe
DJ	: Düşerek Sıçrama
SPSS	: Sosyal Bilimler İçin İstatistik Programı

1. GİRİŞ

Spor genomiği, elit sporcuların genlerinin nasıl düzenlendiğini ve çalıştığını araştıran ve onlara özel egzersiz, beslenme ve sağlık önerileri sunmak için moleküler yöntemler geliştiren ve atletik performansın nasıl ortaya çıktığını ve geliştiğini hem genetik hem de çevresel faktörler açısından inceleyen bir bilim alanıdır. Atletik performansı belirleyen güç, hız, kuvvet, dayanıklılık, esneklik, koordinasyon, kas lifi değişimi, kişilik, zihinsel yetenek ve psikolojik ilişkiler gibi fenotipleri etkileyen değişim süreçlerini genlerin yapısı ve çevresel etkileşimler belirlemektedir. Sporcular arasındaki farklılığın yaklaşık %66'sı genetik kökenliken, geri kalanı çevresel değişkenlerle ilişkilidir. Gen bilimindeki son gelişmeler ve bulgular, sporcu olma eğiliminin oldukça kalıtsal olduğunu göstermesine rağmen, bazı spor dallarında başarıya katkı sağlayan genetik farklılıkların araştırılmasına yol açmıştır (De Moor, M. H., Spector, T. D., Cherkas, L. F., Falchi, M., Hottenga, J. J., Boomsma, D. I., De Geus, E. J. 2007; Maciejewska-Skrendo, A., Sawczuk, M., Ciężczyk, P., Ahmetov, I. I. 2019; Semenova, E. A., Fuku, N., Ahmetov, I. I. 2019). Spor genomiği çağı, insan DNA yapısının çözümlenmesi ve atletik performansla bağlantılı ilk DNA değişimlerinin (*ACE*, *ACTN3*, *AMPD1*, *PPARD* ve *PPARGC1A* gen varyantları) bulunmasıyla (2002-2003) ivme kazanmış ve bu konuda yapılan çalışmalar dünya genelinde yaygınlaşmaya başlamıştır (Akhmetov, I. I., Astranenkova, I. V., Rogozkin, V. A. 2007; Bray, M. S., Hagberg, J. M., Perusse, L., Rankinen, T., Roth, S. M., Wolfarth, B., Bouchard, C. 2009). Farklı insan popülasyonlarında 300 milyondan fazla DNA varyantı bulunmuştur. DNA varyantları arasında tek nükleotit polimorfizmleri (SNP'ler), (kısılma, ekleme, silme) ve yapısal varyasyonlar (kopya sayısı varyasyonları, duplikasyonlar, inversiyonlar, translokasyonlar, büyük eklemeler ve silmeler, vb.) bulunur (Auton A, Brooks LD, Durbin RM, Garrison EP, Kang HM, Korbel JO, Marchini JL, McCarthy S, McVean GA, Abecasis GR. 2015). Genotipleme teknolojisinin yaygınlaşmasıyla birlikte aday gen varyantlarını inceleyen pek çok genetik durum kontrol çalışması ortaya çıkmış ve elit atlet olma ile büyük oranda kanıtlanmamış bağlantılar rapor edilmiştir (Ahmetov ve Fedotovskaya, 2015). Spor genomisinde en sık kullanılan çalışma yöntemi Vaka-kontrol çalışmalarıdır, bunlar genellikle DNA bölümünün

bir çeşidinin (gen veya kodlamayan DNA alanı) bir grup elit sporcuda genel popülasyona kıyasla daha sık görülüp görülmediğini saptamaktadır. Bu tür araştırma bulgularında aday gen çeşidinin atletik performansı artırdığı iddia edilmektedir (Ahmetov, I. I., Hakimullina, A. M., Popov, D. V., Lyubaeva, E. V., Missina, S. S., Vinogradova, O. L., Rogozkin, V. A. 2009; Kikuchi, N., Min, S. K., Ueda, D., Igawa, S., Nakazato, K. 2012). Spor genomisinde aday gen veya belirleyici alellerin ortaya koyduğu etkilerin şüpheli sonuçlarından uzak durmak için farklı popülasyonlardan en az bir ilave atletik ve atletik olmayan grupta yinelenen vaka kontrol çalışmaları temel alınmalıdır (Yvert, T. P., Zempo, H., Gabdrakhmanova, L. J., Kikuchi, N., Miyamoto-Mikami, E., Murakami, H., Fuku, N. 2018). Kas performansının sürekliliğinin zıt uçlarını temsil eden dayanıklılık ve güç ölçütleri, dayanıklılık ve güç sporcularındaki alel sıklıklarının karşılaştırılmasıyla dayanıklılık/güç göstergelerini saptamak için de kullanılabilir (Znazen, H., Mejri, A., Touhami, I., Chtara, M., Siala, H., Ahmetov, I. I., Soussi, N. 2015). Spor genomisi alanında yapılan kısa süreli araştırmalar (cross-sectional) başka bir çalışma yöntemi türüdür ve belirli bir DNA bölümünün bir genotipine (veya çeşidine) sahip sporcuların, denek grubunun kalanına göre farklı bir özellik kriteri (VO₂max düzeyi, kuvvet, kas liflerinin oranı, kardiyak boyutu, testosteron ve laktat düzeyleri vb.) sergileyip sergilemediğini araştırmaktadır (Seaborne, R. A., Hughes, D. C., Turner, D. C., Owens, D. J., Baehr, L. M., Gorski, P., Sharples, A. P. 2019). DNA polimorfizmleri (genel popülasyonda %1 veya daha fazla görülenler) ve mutasyonlar gibi nadir DNA değişkenleri, genellikle dayanıklılık aktiviteleriyle (uzun süreli düşük şiddetli uzun mesafe koşuları, triatlon, yüzme, arazi koşuları vb.), bağlantılı genetik göstergeler, güç parametresi ise kısa süreli yüksek şiddetli patlayıcı aktiviteler grubunda incelenmektedir (Coso Garrigos, J. D., Valero, M., Salinero, J. J., Lara, B., Díaz Ureña, G., Gallo Salazar, C., Areces, F. 2017). Araştırmalardan elde edilen sonuçlar genetik göstergelerin dayanıklılık/kuvvet antrenmanı veya diğer uyarıcılara tepki olarak fiziksel performans niteliklerinin kişiler arası farklılığını kısmen belirleyebileceğini göstermektedir (Bouchard, C., Sarzynski, M. A., Rice, T. K., Kraus, W. E., Church, T. S., Sung, Y. J., Rankinen, T. 2011; Cagnin, S., Chemello, F., & Ahmetov, I. I. 2019). Ayrıca, herhangi bir genetik belirtecin (marker) bir spor dalıyla ilişkisi farklı yollarla da açıklanabilir (kısa mesafe

koşucularının uzun boylu olması, atıcıların uzun kolları ve bacakları, mesafe koşucularının düşük vücut ağırlığı vb). Bu yüzden hem hız hem de boy uzunluğuyla ilgili genler, hem de sprinter statüsü genleri olarak da düşünülebilir. Zekâ, reaksiyon hızı, kişilik özellikleri, kas kitlesi, esneklik, testosteron ve laktat düzeyleri, bağışıklık sistemi, yağ yakma verimi, kardiyovasküler ve metabolik yanıtlar ve diğerleri gibi genetik olarak belirlenen ve atletik performans için önemli olan egzersizle ilgili pek çok özellik mevcuttur (Williams, C. J., M. G., Eynon, N., Ashton, K. J., Little, J. P., Wisloff, U., Coombes, J. S. 2017; Davies, G., Marioni, R. E., Liewald, D. C., Hill, W. D., Hagenaars, S. P., Harris, S. E., Deary, I. J. 2016; Peplonska, B., Safranow, K., Adamczyk, J., Boguszewski, D., Szymański, K., Soltyszewski, I., Zekanowski, C. 2019). Örneğin, karma dövüş sanatları sporcularının, atletik olmayanlara kıyasla savaşçı (*COMT* rs4680 GG; stres direnci avatajı ile düşük dopamin seviyeleri) genotipine sahip olma ihtimali daha fazladır (Tartar, J. L., Cabrera, D., Knafo, S., Thomas, J. D., Antonio, J., Peacock, C. A. 2020; Serrano, J. M., Banks, J. B., Fagan, T. J., Tartar, J. L. 2019). Belirli bir sporla ilgili genetik belirtecin önemi, polimorfizm türü (hatalı, anlamsız, çerçeve değişimi, eşanlamlı, 30/50-UTR, intronik, kodlamayan RNA, intergenik, intronik, vb.) gibi birkaç ölçüte bağlıdır. Genetik belirtecin bir popülasyondaki yaygınlığı, olumlu veya olumsuz (ters) sonuçlar veren vaka kontrollü ve kesitsel çalışmaların sayısı, incelenen toplam sporcu sayısı ve fonksiyonel çalışmalardan sağlanan destekleyici deliller (aşırı ifade veya nakavt) modeller, belirli alel ile lusiferaz aktivitesinin değerlendirilmesi, vb. ölçütler temel alınarak saptanır. Örneğin, *ACTN3* ve *CPNE5* gen değişiklikleri, sprinter olma ile ilişkili en önemli genetik göstergeler olarak görülebilir (Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., Gao, C., Li, M., Gao, L. 2013; Guilherme, J. P. L. F., Semenova, E. A., Zempo, H., Martins, G. L., Lancha Junior, A. H., Miyamoto-Mikami, E., Ahmetov, D. I. I. 2021). 2020'nin sonunda, spor genomikleriyle ilgili toplam DNA polimorfizmi sayısı yaklaşık 220 civarında tespit edilmiş, söz konusu genetik belirteçlerden 97'si sporcu statüsü ile (35 dayanıklılıkla ilgili, 24 kuvvet ilgili ve 38 güçle ilgili) en az iki çalışmada 29 yumuşak doku yaralanmalarıyla ilişkilendirilmiştir. Dayanıklılık özelliğine katkıda bulunan genetik varyantlar arasında *HFE* rs1799945, *MYBPC3* rs1052373, *NFIA-AS2* rs1572312, *PPARA* rs4253778 ve *PPARGC1A* rs8192678 bulunurken; güç ve hız

özellikleri için *ACTN3* rs1815739, *AMPD1* rs17602729, *CPNE5* rs3213537, *CKM* rs8111989, *NOS3* rs2070744, *LRPPRC* rs10186876, *MMS22L* rs9320823, *PHACTR1* rs6905419 ve *PPARG* rs1801282 genetik varyantlar öne çıkmaktadır. Yumuşak doku yaralanmalarının belirlenmesinde ise *COL1A1* rs1800012, *COL5A1* rs12722, *COL12A1* rs970547, *MMP1* rs1799750, *MMP3* rs679620 ve *TIMP2* rs4789932 genetik varyantlar etkilidir (Ahmetov, I. I., Hall, E. C., Semenova, E. A., Pranckevičienė, E., Ginevičienė, V. 2022).

Bu çalışmada; yukarıda bahsedilen açıklamalar çerçevesinde aktif yetişkin erkeklerde *ACTN3* rs1815739 gen polimorfik varyantlarının 6 haftalık antrenman sonrasında arrowhead çeviklik yetenek testi (arrowhead agility drill test) performans değişikliklerini ve genotip dağılımlarını incelemek amaçlanmıştır. Ayrıca bu çalışma, hem bu alandaki literatüre yeni bir bakış açısı sunmakta hem de gelecekte yapılacak benzer çalışmalara yol gösterici olabileceği öngörülmektedir.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Genetik

Genetik, genlerin yapısını ve işleyişini, genlerdeki değişimleri ve genlerin başka hücrelere nasıl aktarıldığını araştıran bir bilim dalıdır. 1953 yılında Watson ve Crick DNA'nın moleküler yapısını ortaya çıkardıklarında, moleküler biyoloji ve genetik alanında yeni teknolojik imkânlar doğmuştur ve genetik bilimi büyük bir ilerleme kaydetmiştir. Bu gelişme, bilim dünyası için çok önemli bir adım olarak kabul edilebilir (Breitwieser, F. P., Lu, J., Salzberg, S. L. 2019; Nurk, S., Koren, S., Rhie, A., Rautiainen, M., Bzikadze, A. V., Mikheenko, A., Phillipy, A. M. 2022). DNA yapısını oluşturan temel birimler nükleotidlerdir. Bu nükleotidler dört çeşittir ve her biri; adenin (A), timin (T), sitozin (C) ve guanin (G) olarak adlandırılır. Bu bazlar, bitkilerden hayvanlara tüm canlılarda ortaktır. Bir insanın G nükleotidi, bir kutup ayısınınki ile aynıdır. Farklılıklar, sıralamalardaki değişikliklerden kaynaklanmaktadır. İki insanın sıralamaları %99,9 oranında benzerlik gösterirken, farklılıklar sadece %0.01 düzeyindedir. Bu farklılıklar, hücrede bazen rastgele oluşurken bazen de ebeveynlerden geçmektedir. Bu değişikliklerin popülasyon içerisinde yaygın olarak bulunması ya da tanımlanan özelliğin asgari %1 oranında farklı allellere sahip olması polimorfizm olarak adlandırılır (Ekmekçi, 2006). Polimorfizmin en güzel örneği kan gruplarını belirleyen gen dizilimindeki farklılıklardır. Kan gruplarının çeşitliliği polimorfizm ile açıklanmaktadır. Polimorfizmler sayesinde, kan gruplarındaki farklılıkların yanında, bireylerin hastalıklara yakalanma, tedaviye cevap verme ve ilaçlara tepki gösterme olasılıkları da değişir. Sporcular açısından ise gen polimorfizmlerin spor dallarına uygunlukları araştırma sonuçlarında belirtilmiştir. Fakat, polimorfizmlerden dolayı çıkan benzer veya farklı sonuçlar, sporcuları kesin olarak ayırmak için yeterli değildir ve polimorfizmler ile net bir sonuç ilişkilendirmek de mümkün değildir (Bulgay, C., Ergün, M A. 2023). İnsan hayatının geleceğine dair her alanda etki edecek pek çok bilimsel ve teknolojik gelişme yaşanmaktadır. Bu gelişmeler arasında, bilim camiası için çok önemli olan ve tüm dünyanın ilgiyle izlediği İnsan Genom Projesi (İGP) genetik alanındaki gelişmelerin temelini oluşturan önemli çalışmalardan biridir. İGP bir tek hücrede yer alan DNA'nın dizilimlenmesini kapsayan bir projedir. DNA'nın

bulunuşunun 50. yılında tamamlanan bu proje ile (2003) üç milyar bazın DNA dizilimleri ortaya konmuştur. Elde edilen bulgulara göre, insan genomunda yaklaşık 20.000-25.000 gen olduğu belirtilmiştir (Ekmekçi, 2006). Epigenetik alanında dünya çapında ve Türkiye’de yapılan araştırmalar henüz yetersiz olsa da genetik ve atletik performans alanında çok sayıda çalışma gerçekleştirilmektedir. İGP sayesinde insan DNA dizisi belirlenmiş ve atletik performansla ilişkili genler araştırılmıştır. Bu alanda sporla ilgili genetik işaretleyicilerin egzersizle bağlantılı etkileşimlerinin esas alındığı araştırmalar neticesinde spor genetiği adı verilen bir bilim dalı ortaya çıkmıştır. Spor genetiği, becerinin tayin edilmesi ve geliştirilmesinde ve kişiselleştirilmiş antrenman yöntemlerinin teşkil edilmesinde önemli bir rol oynamaktadır (Ulucan, K., Topal, E. S., Aksulu, B. K., Yaman, B., Çiftçi, İ. C., Bıyıklı, T. 2015; Ulucan, 2016). Söz konusu soyaçekimden kaynaklı değişkenlerin ve etkileşimlerin derecesinin saptanması ve fiziksel performans statüsü ile ilişkilendirilmesi, elit sportif performans ve yeteneğin maksimum seviyede uyarılmasına ve egzersiz verimliliğinin artmasına olanak sağlayabilecektir Bulgay, Celal, Çetin, Ebru, & Ergün, Mehmet. 2020; Bulgay ve diğerleri., 2023).

Bu tip araştırma bulguları neticesinde gözlemlenen sonuçlarda, bazılarının 3000-5000 saat bazılarının ise daha uzun sürelerde antrenman yaparak hedefe ulaşabildiği tespit edilmiştir. (Cerit, M., Dalip, M., Yildirim, D. S. 2020). Spor genetiği, atletik performansını etkileyen genetik ve çevresel faktörleri inceleyen bir bilim dalıdır. Araştırmalar, atletik performansın yaklaşık %66’sının genetik faktörlere bağlı olduğunu göstermektedir. Diğer %34’lük kısım ise antrenman, beslenme, ekipman, motivasyon, uyku gibi genetik olmayan faktörlerden etkilenmektedir. Bireylerin genetik yapılarında bulunan küçük polimorfizm değişiklikler, çevresel faktörlerle birlikte fizyolojik fonksiyonları değiştirerek, sporcuların performanslarında farklılıklar yaratmaktadır (De Moor ve diğerleri., 2007; Ahmetov, I. I., Druzhevskaya, A. M., Lyubaeva, E. V., Popov, D. V., Vinogradova, O. L., Williams, A. G. 2011). Atletik performansını belirleyen gen polimorfizmlerini tespit etmek, bilim insanlarının her yıl üzerinde yoğun çalıştığı bir araştırma konusu olmuştur. Atletik performansını belirleyen genetik ve çevresel faktörleri araştıran spor genetiği, yaklaşık 200 genin atletik performansla bağlantılı olduğunu ortaya koymuştur. Bu genlerden yaklaşık 20 tanesi, elit sporcuların performansıyla ilişkili bulunmuştur (Ahmetov, I. I., Druzhevskaya, A. M., Lyubaeva,

E. V., Popov, D. V., Vinogradova, O. L., Williams, A. G. 2011; Bulgay, C., Doğan, C. S., Çetin, E., Polat, T., Eken, B. F., Akkoç, O., Ulucan, K. 2021). Atletik performansı belirleyen genetik faktörler arasında alfa aktinin-3 geni (*ACTN3*) ve angiotensin dönüştürücü enzim (ACE) genleri önemli bir yere sahiptir. Bu genlerle ilgili çok sayıda araştırma yapılmıştır. *ACTN3* geni, hızlı kasılabilen kas fiberlerinde aktinin proteinini kodlayarak ya da üretimini sağlayarak, kas gücü/kuvveti ve hızını belirlemektedir. *ACTN3* polimorfizmleri, CC (RR) (tip II b hızlı kas lifleri), CT (RX) (tip II a hızlı kas lifleri) ve TT (XX) (tip I yavaş kasılan kas lifleri) olmak üzere üç farklı kas lifi tipinin işleyişinde etkili olmaktadır. Üstünde çalışılan bazı araştırmalarda 577R (C) R alleli ve CC (RR) genotipine sahip sporcuların güç/hız odaklı sportif performansa, 577X (T) X alleli ve TT (XX) genotipine sahip olanların ise dayanıklılık odaklı sportif performansa uyumlu oldukları tespit edilmiştir. Yapılan birçok araştırmada, elit sporcular ile sedanter bireyler arasında, *ACTN3* geni allel ve genotip dağılımlarının fiziksel performans (kuvvet, hız ve dayanıklılık gibi) gelişim seviyelerinde önemli farklılıklar bulunmuştur (Bulgay, C., Çetin, E., Orhan, O., Ergün, M. A. 2020; Varillas-Delgado ve diğerleri., Varillas-Delgado, D., Del Coso, J., Gutiérrez-Hellín, J., Aguilar-Navarro, M., Muñoz, A., Maestro, A., Morencos, E. 2022).

2.2. Sporda genom çapında ilişkilendirme (GWAS)

Genom çapında ilişkilendirme çalışması (GWAS), çok sayıda bireyin tam DNA dizilerini kullanarak, belirli bir DNA varyasyonu ile bağlantılı olan diğer DNA varyasyonlarını (intragenik ve intergenik) tespit etmek için yüz binlerce belirteci hızlı bir şekilde inceleyen bir yöntemdir. GWAS yönteminin bir avantajı, aday gen çalışmalarının tersine, genomik yapıyı ve özelliği etkileyen olası bölgeleri belirlemek için önceden var olan bilgileri değil, genomun yapısını ve özelliğin bilinmeyenlerini (hipotez gerektirmeyen) dikkate almasıdır (Al-Khelaiifi, F., Yousri, N. A., Diboun, I., Semenova, E. A., Kostyukova, E. S., Kulemin, N. A., Elrayess, M. A. 2020). Genom çapında ilişkilendirme çalışması (GWAS) yöntemi ile 80 Rus elit dayanıklılık sporcusunun (46'sı erkek, 34'ü kadın) 1.140.419 tek nükleotid polimorfizmi, maksimum oksijen kullanım kapasitesi (VO_{2max}) ile ilişkilendirilmiştir. Bu ilişkilendirme sonucunda, dayanıklılıkla ilişkili altı farklı alel ($P < 10^{-5}$ – 10^{-8} aralığında) belirlenmiş ve bu aleller kadın ve erkek sporcular arasında

tutarlılık göstermiştir. Araştırmacılar, sonuçlarını doğrulamak için daha fazla sayıda popülasyonlarda vaka kontrol çalışmaları yapmışlardır. Bu çalışmalarda, 218 dayanıklılık sporcusu (veya 100 elit dayanıklılık sporcusu) ile kontrol grupları (192 Rus, 1367 Avrupalı ve 230 Rus güç sporcusu) arasında altı SNP'nin frekansları karşılaştırılmıştır. VO₂max dayanıklılık sporcuları ile karşılaştırıldığında, “dayanıklılık alelinin” Rus kontrolleri veya Rus güç sporcuları gibi en az bir karşı grupta daha az görüleceği öngörülmüştür (Ahmetov, I. I., Kulemin, N. A., Popov, D. V., Naumov, V. A., Akimov, E. B., Bravy, Y. R., Govorun, V. M. 2015). Bu araştırmada, dayanıklılık kapasitesi ve üst düzey dayanıklılık atletleriyle bağlantılı olduğu tespit edilen üç farklı SNP (*NFIA-AS2* rs1572312 C, *TSHR* rs7144481 C, *RBFOX1* rs7191721 G) üzerinde durulmuştur. Bu SNP'lerden en dikkat çekici olanı, *NFIA-AS2* geninde yer alan ve kodlamayan ncRNA (ncRNA kodlamayan RNA, proteine çevirisi yapılmayan işlevsel bir RNA molekülüdür) üreten bir belirteçtir. Bu tür kodlamayan RNA'lar, genellikle ya aynı DNA bölgesinden ya da antisens yönlü RNA üreten genin bulunduğu bölgeden farklı bir yerden sentezlenir. Antisens (Antisens RNA'lar, sens RNA'lar olarak isimlendirilen hedef RNA'lardaki dizilim tamamlayıcısı vasıtasıyla aktive olan, dağılılabılır, yüksek derecede yapılandırılmış RNA'lardır) yönlü kodlamayan RNA'lar (ncRNA'lar), DNA metilasyonu ve kromatin değişikliği gibi süreçler yoluyla, protein üreten genlerin RNA üretimini engeller veya bazen artırır. *NFIA-AS2* adlı bir ncRNA'nın, *NFIA* adlı bir transkripsiyon faktörü geninin veya eritroid/miyeloid özgül RNA'ların ifadesini etkilediği düşünülmektedir. *NFIA*, kırmızı kan hücreleri oluşumunu (eritropoez) desteklerken, baskılandığında beyaz kan hücreleri oluşumunu (granülopoez) uyarmaktadır. Bu varsayıma uygun olarak, araştırmacılar rs1572312 belirtecinin C versiyonunun eritropoezi artışı (yüksek hemoglobin miktarı ve çok sayıda retikülosit ve eritrosit) ile A versiyonunun ise atletlerde granülopoezi artışı (çok sayıda nötrofil ve daha fazla lökosit/eritrosit oranı) ile ilişkili olduğunu ifade etmişlerdir Starnes ve diğerleri 2009 Polonya'da yapılan yeni bir araştırma, *NFIA-AS2* rs1572312 CC genotipine sahip olan sporcuların, A aleli taşıyanlara (CA+AA genotipleri) göre toplam hemoglobin kütlesi, kan hücreleri, kan sıvısı ve kan hacmi ve anaerobik eşik gücü gibi ölçümlerde daha yüksek oranlara ulaştığını göstermiştir (Malczewska-Lenczowska, J., Orysiak, J., Majorczyk, E., Sitkowski, D., Starczewski, M., Żmijewski, P. 2022.).

Uluslararası bir konsorsiyum olan tarafından, ikinci GWAS'ta elit dayanıklılık atletleri ile aynı etnik kökenden gelen kontroller arasındaki farklılıkları incelemek için Avrupalı ve Japon dayanıklılık atletleri ile kontroller karşılaştırıldığı başka bir vaka-kontrol çalışması tasarımı kullanmıştır. Bu araştırmada, yedi farklı ülkeden (Avustralya, Etiyopya, Japonya, Kenya, Polonya, Rusya ve İspanya) gelen dayanıklılık atletleri ile kontroller arasında 45 potansiyel belirteç incelenmiştir (n= 1520 atlet vaka grubu; N=2760 kontrol grubu). Çoklu test düzeltmesi yapıldıktan sonra, sadece *GALNTL6* rs558129 C alelinin dayanıklılık atleti olma ile ilişkili olmadığı (Rankinen, T., Fuku, N., Wolfarth, B., Wang, G., Sarzynski, M. A., Alexeev, D. G., Bouchard, C. 2016), başka bir çalışmada ise T allelin 85 İspanyol erkeğin anaerobik performansını ve Rus sporcuların elit seviyesini artırdığı tespit edilmiştir (Ramírez, J. D., Álvarez-Herms, J., Castañeda-Babarro, A., Larruskain, J., de la Piscina, X. R., Borisov, O. V., Odriozola, A. 2020). *GALNTL6* rs558129 T aleli, anaerobik kapasite ve güç sporlarına uygun olabileceğini, C allelin ise dayanıklılık sporlarına fayda sağlayabileceğini göstermektedir.

Üçüncü GWAS'ta Pickering ve ark. mikro dizi yöntemiyle (600 K– 1,14 M SNP'ler) seçkin erkek genç futbolcular (n=48), antrenman yapmayan Polonyalı kadınlar (n= 126), Rus sprinterler (N= 89), dayanıklılık sporcuları (N= 223) ve kontrol grubu (N= 173) arasında sprint testi performansını etkileyen iki SNP (rs3213537 ve rs8064257) tespit ettiler (Rankinen ve diğerleri., 2016). Guilherme ve arkadaşlarının yaptığı bir takip çalışması (follow up), *CPNE5* geninde bulunan rs3213537 polimorfizminin sprint performansı üzerindeki etkisini göstermiştir. Bu çalışmaya göre, rs3213537'nin G aleli, 54 Japon ve 70 Rus sprint/güç sporcusunda daha yüksek oranda bulunmuştur. Aynı zamanda, bu allel, etnik olarak uyumlu dayanıklılık sporcuları ve antrenman yapmayan Japonlar ve Finlandiyalılarla kıyaslandığında, tip 2 kas liflerinin daha fazla olmasıyla da bağlantılıdır. Başka bir çalışmada, 37 elit erkek 100 m koşucusu (n=28 Brezilyalı ve 9 Rus) arasında, G/G genotipi taşıyanların, GA-AA genotiplerine sahip olanlardan anlamlı derecede daha iyi 100 m dereceleri olduğu tespit edilmiştir. Bu bulgular, *CPNE5* geninin rs3213537 polimorfizminin, sprint kabiliyeti için faydalı bir varyant olduğunu ve G/G genotipinin, hızlı kasılma özelliği olan kas liflerinin oranını artırdığını ortaya koymuştur (Guilherme, J. P. L. F., Semenova, E. A., Zempo, H., Martins, G. L., Junior, A. H. L., Miyamoto-Mikami, E., Ahmetov, I. I. 2020). Dayanıklılık sporcusu

statüsüne odaklanan dördüncü GWAS'ın aşamaları (üç safha) iki grupta replikasyon ve iki grupta fonksiyonel analiz yapılarak gerçekleştirilmiştir. Başlangıçta, yüksek (n=662) ve düşük/orta (n=134) aerobik bileşenli sporlarda elit Avrupalı uluslararası sporcuların 476.728 SNP alel frekansları karşılaştırılmış, ayrıca aerobik bileşenli 242 (yüksek düzey) ve 168 (düşük ve orta düzey) elit Rus sporcu ile 60 elit Japon dayanıklılık sporcusu ve 406 kontrol grubu arasında en önemli dokuz SNP frekansları karşılaştırılmıştır. Üç grubu kapsayan bir meta-analiz, *MYBPC3* genindeki rs1052373'ün GG genotiplilerin dayanıklılık seviyesi ile bağlantılı olduğunu ortaya koymuştur. Bunun yanında, rs1052373 G aleli homozigotu olan Rus sporcularda A alleli taşıyanlara göre anlamlı derecede daha yüksek VO₂max değeri tespit edilmiştir (Al-Khelaifi ve diğerleri., 2020).

2.3. Dayanıklılık Sporları ve Gen Varyantları

Dayanıklılık performansı, birçoğu hücrel metabolizma ve kardiyovasküler fonksiyonla ilgili olan bir dizi faktörden etkilenen karmaşık bir fenotiptir. Bunların arasında iskelet kasındaki yavaş kasılan kas liflerin yüzdesi, hemoglobinin miktarı, maksimum kalp debisi ve maksimum oksijen tüketimi hızı (VO₂max) gibi değişkenler yer almaktadır (Bassett ve Howley 2000; Abernethy, P. J., Thayer, R., Taylor, A. W. 1990; Simoneau ve Bouchard 1995; Hall, E. C., Lysenko, E. A., Semenova, E. A., Borisov, O. V., Andryushchenko, O. N., Andryushchenko, L. B., Ahmetov, I. I. 2021; Fuku, N., Kumagai, H., Ahmetov, I. I. 2019). Bu tür ara fenotipler güçlü bir genetik etkiye sahiptir. Çalışmalar, dayanıklılıkla bağlantılı fenotiplerin %44-68'lik değişkenliğinin genetik unsurlar tarafından belirlendiğini ortaya koymaktadır (Miyamoto-Mikami, E., Zempo, H., Fuku, N., Kikuchi, N., Miyachi, M., Murakami, H. 2018). Atletik performansın genetik temellerini daha iyi anlayabilmek için, dayanıklılık sporcuları (örneğin, maratoncular, 800–1500 m yüzme yarışçıları, triatloncular, kürekçiler vb.) ile atletik olmayan sedanter bireyler arasında dayanıklılıkla ilişkili genetik varyasyonları karşılaştırmak gerekir. Araştırmacılar bu tür vaka kontrol çalışmalarının sonuçlarını doğrulamak için genotipler ile maksimal oksijen alımı (VO₂max), uzun mesafe koşu başarısı ve yavaş kasılan kas liflerinin yüzdesi gibi fizyolojik parametreler arasındaki bağlantıyı ortaya çıkarmak için fonksiyonel çalışmalara odaklanmaktadır. Bazı genetik belirteçlerin dayanıklılık performansı ile ilişkili olduğu bulunmuştur. Bunlardan en umut verici

genetik belirteçler *HFE* rs1799945, *MYBPC3* rs1052373, *NFIA-AS2*, rs1572312, *PPARA* rs4253778 ve *PPARGCIA* rs8192678'dir (Semenova ve diğerleri., 2019; Ahmetov ve Fedotovskaya 2015; Ahmetov, I. I., Egorova, E. S., Gabdrakhmanova, L. J., Fedotovskaya, O. N. 2016).

2.4. Güç Sporları ve Gen Varyantları

Güç performansı, testosteron seviyeleri, kas kütlesi, vücut ve kalkaneus yüksekliği, kas fasikül uzunluğu, reaksiyon süresi gibi faktörler, güç performansı ile pozitif ilişkilidir. (Ahmetov ve diğerleri., 2022; Kumagai, K., Abe, T., Brechue, W. F., Ryushi, T., Takano, S., Mizuno, M. 2000; Weyand ve Davis 2005; Uth 2005; Tønnessen, E., Haugen, T., Shalfawi, S. A. 2013; Haugen, T., Seiler, S., Sandbakk, Ø., Tønnessen, E. 2019; Suga, T., Terada, M., Tanaka, T., Miyake, Y., Ueno, H., Otsuka, M., Isaka, T. 2020; Hall ve diğerleri., 2021). Sıçrama yeteneği gibi çeşitli özellikler, güçle ilgili fenotiplerden etkilenmektedir. Genetik farklılığın fenotipik farklılığa ne kadar katkıda bulunabileceği özellikten özelliğe farklılık gösterebilmektedir. Güçle ilgili fenotiplerin kalıtım derecesi, yaklaşık olarak %49 ile %86 arasındadır (Hughes, D. C., Day, S. H., Hall, E. C., Lysenko, E. A., Semenova, E. A., Borisov, O. V., Andryushchenko, O. N., Andryushchenko, L. B., Ahmetov, I. I. 2021; Zempo, H., Miyamoto-Mikami, E., Kikuchi, N., Fuku, N., Miyachi, M., Murakami, H. 2017). Güçlü atletler (örn. sprinterler, atıcılar, atlayıcılar, güreşçiler, jimnastikçiler, vb.) ile atletik olmayan kontroller arasında, güçlü atlet statüsüyle ilişkili olduğu düşünülen genetik varyantların allel frekanslarının farklılık gösterildiği gözlemlenmiştir. Bu farklılıklar, güçlü atletlerin genetik olarak atletik olmayanlardan ayrıştığını ve performanslarını etkileyen genetik faktörler olduğunu gösterebilir. Bu nedenle, güçlü atlet statüsüyle ilişkili genetik varyantların belirlenmesi, allel frekansları karşılaştırması ile yapılabilir. Güçle ilgili vaka kontrol çalışmaları, güçlü atletlerde bulunan genetik varyantları ortaya çıkarmıştır. Bu varyantların fizyolojik etkilerini anlamak için araştırmacılar, genotipler ile sprint hızı, sıçrama kapasitesi ve hızlı kasılan lif oranı gibi performans göstergeleri arasındaki ilişkiyi inceleyerek güçle ilgili genetik faktörlerin fonksiyonel sonuçlarını değerlendirmişlerdir. Yeni kriterlere göre yapılan bir literatür araştırması, güçlü sporcu statüsü ile ilişkili olduğu bildirilen 75 belirteçten en az 24'ünün bu ilişkiyi doğruladığını göstermiştir. Bu belirteçler, güçlü sporcuların genetik olarak

farklılaştığını ve performanslarını etkileyen genetik faktörlerin olduğunu kanıtlamaktadır. Bunlardan en umut verici genetik belirteçler *ACTN3* rs1815739, *AMPD1* rs17602729, *CPNE5* rs3213537, *CKM* rs8111989 ve *NOS3* rs2070744 yer alır (Maciejewska-Skrendo ve diğerleri., 2019; Ahmetov ve Fedotovskaya, 2015; Ahmetov ve diğerleri., 2016).

2.5. Atletik Performans ve ACTN3 Gen Polimorfizmi

Atletik performans, bireyin genetik yapısının, çevre koşullarının ve yaşam alışkanlıklarının etkileşimidir. Başka bir deyişle, sporcuların yarışma öncesi, sırası ve sonrasında sergiledikleri bedensel, fizyolojik ve psikolojik performansın bütünüdür (Bayraktar ve Kurtoğlu, 2004; Bayraktar ve Kurtoğlu, 2009; Cerit ve diğerleri., 2020). Elit sporcuların atletik performansının geliştirilmesi her zaman aktif bir araştırma konusu olmuştur. Bilimsel antrenman programı ve sporcunun disiplini atletik performansı yükseltmeye yardımcı olmaktadır. Ancak bazı insanlar, çok yoğun antrenman yapmasalar bile, atletik performans açısından üstün olabilirler (Tucker ve Collins, 2012). Atletik performans, düzenli antrenman ile geliştirilebilen bir özelliktir. Atletik performansın oluşumunda ve gelişiminde genetik faktörler de rol oynamaktadır. Yapılan araştırmalar, atletik performansla ilişkili 120'den fazla gen olduğunu göstermiştir. Bu genler, dayanıklılık, güç, kuvvet, kas lifleri, akciğer kapasitesi gibi performans bileşenlerini etkilemektedir. Bu nedenle, spor başarısı için kişinin genetik özelliklerine uygun bir şekilde hazırlanmış egzersiz ve diyet düzeninin benimsenmesi önemlidir. Spor genetiği alanındaki çalışmalar, sporun artan popülaritesi ve ekonomik değeri ile birlikte son yıllarda önem kazanmıştır (Ulucan, 2016). Sporcunun fiziksel ve zihinsel yeteneklerini etkileyen genetik faktörler, atletik performans için çok önemlidir. Sporcunun güç, kuvvet, hız, dayanıklılık ve psikoloji gibi fenotipleri genlerle ilişkilidir (Ahmetov ve Fedotovskaya, 2015). Sporcuların potansiyelini ve fonksiyonel özelliklerini belirlemek için son yıllarda giderek yaygınlaşan genetik taramalar yapılmaktadır. Bu taramalar sayesinde elit sporcuların taktik ve teknik açıdan üstün atletik performans sergiledikleri bilimsel olarak ortaya konmuştur (Williams, A. G., Rayson, M. P., Jubb, M., World, M., Woods, D. R., Hayward, M., Montgomery, H. E. 2000; Hagberg, J. M., Ferrell, R. E., McCole, S. D., Wilund, K. R., Moore, G. E. 1998; Alvarez ve diğerleri., 2000; Eynon, N., Ruiz, J. R., Bishop, D. J., Santiago, C., Gómez-Gallego, F., Lucia, A.,

Birk, R. 2013; Yang, N., MacArthur, D. G., Gulbin, J. P., Hahn, A. G., Beggs, A. H., Easteal, S., North, K. 2003).

Belirli spor dallarına ve egzersiz performansına etki eden DNA polimorfizmleri, 1990'lı yılların sonlarından itibaren arařtırmacıların ilgisini çekmiřtir. Bu arařtırmalar, *ACTN3*, *ACE*, *PPARA*, *PPARD*, *AMPD1* ve *PPARGCIA* gibi genlerin farklı varyantlarının bu fenotiplerle iliřkili olduđunu ortaya koymuřtur. (Ahmetov ve diđerleri., 2007; Ahmetov ve diđerleri., 2007; Bray ve diđerleri., 2009; Gayagay, G., Yu, B., Hambly, B., Boston, T., Hahn, A., Celermajer, D. S., Trent, R. J. 1998; Rubio, J. C., Martin, M. A., Rabadán, M., Gómez-Gallego, F., San Juan, A. F., Alonso, J. M., & Lucia, A. 2005; Montgomery, H. E., Marshall, R., Hemingway, H., Myerson, S., Clarkson, P., Dollery, C., Humphries, S. E. 1998; Nazarov, I. B., Woods, D. R., Montgomery, H. E., Shneider, O. V., Kazakov, V. I., Tomilin, N. V., Rogozkin, V. A. 2001; Rubio, J. C., Martin, M. A., Rabadán, M., Gómez-Gallego, F., San Juan, A. F., Alonso, J. M., Lucia, A. 2005; Yang ve diđerleri., 2003; Rivera, M. A., Dionne, F. T., Simoneau, J. A., Pérusse, L., Chagnon, M., Chagnon, Y., Bouchard, C. 1997; Ginevičienė ve Urnitytė, 2022). Sporcu statüsü veya rekabetçi performans fenotiplerinin yanı sıra atletik yetenek ile ilgili olabilecek çok sayıda özellik, son dönemde yapılan çalıřmalarda incelenmiřtir. Örneđin, esneklik, koordinasyon, kardiyο-respiratuar uygunluk, testosteron düzeyleri, uzaysal beceri, stres toleransı, zihinsel güç, yağ yakma kapasitesi ve egzersize verilen kardiyovasküler ve metabolik yanıtlar bu özellikler arasındadır (Ahmetov, I. I., Donnikov, A. E., Trofimov, D. Y. 2014; Baranova, T. I., Berlov, D. N., Glotov, O. S., Korf, E. A., Minigalin, A. D., Mitrofanova, A. V., Glotov, A. S. 2017; Bojarczuk, A., Boulygina, E. A., Dzitkowska-Zabielska, M., Łubkowska, B., Leońska-Duniec, A., Egorova, E. S., Ahmetov, I. I. 2022; Klevjer, M., Nordeidet, A. N., Hansen, A. F., Madssen, E., Wisløff, U., Brumpton, B. M., Bye, A. 2022; Leońska-Duniec, A., Ahmetov, I. I., Zmijewski, P. 2016; Leońska-Duniec, A., Jastrzębski, Z., Jażdżewska, A., Moska, W., Lulińska-Kuklik, E., Sawczuk, M., Ahmetov, I. I. 2018; Leońska-Duniec, A., Cięszczyk, P., Ahmetov, I. I. 2019; Massidda, M., Calò, C. M., Cięszczyk, P., Kikuchi, N., Ahmetov, I. I., Williams, A. G. 2019; Mazur, I. I., Drozdovska, S., Andrieieva, O., Vinnichuk, Y., Polishchuk, A., Dosenko, V., Ahmetov, I. I. 2020; McAuley, A. B., Hughes, D. C., Tsaprouni, L. G., Varley, I., Suraci, B., Baker, J., Kelly, A. L. 2022; Mountford, H. S., Hill, A., Barnett, A. L.,

Newbury, D. F. 2021; Peplonska ve diğeri., 2019; Williams, C. J., Li, Z., Harvey, N., Lea, R. A., Gurd, B. J., Bonafiglia, J. T., Coombes, J. S. 2021; Yusof, H. A., Aziz, A. R., Muhamed, A. M. C. 2019; Zhao, Y., Huang, G., Chen, Z., Fan, X., Huang, T., Liu, J., Shi, Y. 2020). Atletik performansın genetik sırlarını çözmeye çalışan arařtırmalarda öne çıkan aday genlerden bir tanesi de alfa-aktinin-3 genidir (*ACTN3*). A-aktininler, iskelet kası liflerinin sarkomerik Z hattında bulunan ve α -aktinin adlı proteinin ana bileşenidir. Bu proteinler, aktin adlı ince filamentlerin birbirine bağlanmasını ve kasılma mekanizmasının stabilitesini sağlayan bir kafes yapısı oluştururlar. α -aktininin-3 (*ACTN3*) ise sadece hızlı kasılma ve yüksek kuvvet üretimi gerektiren hızlı kasılan kas liflerinde ifade edilen bir α -aktinin varyantıdır. *ACTN3* geni, kas liflerinde bulunan ve kasılma gücüne katkıda bulunan bir protein olan α -aktinin-3'ü kodlar. Bu genin 11q13.1 konumunda, 577. amino asitte arginin (Arg veya R) yerine bir stop kodonu (X) oluşmasına neden olan bir genetik varyasyon (ekzon 16'da C-T deęiřimi; rs1815739 R577X) yaygındır. Bu varyasyon, 577X alleli taşıyan bireylerde (XX genotipi) α -aktinin-3 proteininin eksikliğine yol açar. Bu protein eksikliği, kuvvet/sprint sporcularında daha az görülürken, RR genotipi (veya Arg577 aleli) taşıyan sporcularda daha sık rastlanır (Yang ve diğeri., 2003). *ACTN3* TT (XX) genotipi, işlevsel α -aktinin-3 proteininin kısaltılmış bir formunu kodlar. Bu genotip, dayanıklılık odaklı güç performansı ile ilişkilendirilir. Buna karşılık, *ACTN3* CC (RR) genotipi, sprint performansı ile bağlantılıdır (Ulucan, K., Göle, S., Altındaş, N., Güney, A. I. 2013). *ACTN3* R577X polimorfizmi, atletik performans ile bağlantılı bir genetik deęiřkendir. Dünyada bu deęiřkenin etkisini arařtıran çok sayıda çalışma vardır. Bu çalışmalar, farklı spor dallarından sporcuları kapsamaktadır. Ayrıca, *ACTN3* dışında, diğeri genetik bölgeler de incelenmiştir (Zilberman-Schapira, G., Chen, J., Gerstein, M. 2012). Bu analiz çalışmalarının ortak bulgusu, atletik performansın çok gen ve çok faktörlü olduđu ve *ACTN3* geninin bu performans için en önemli yatkınlık faktörü olduđudur (Massidda, M., Bachis, V., Corrias, L., Piras, F., Scorcu, M., Culigioni, C., Calò, C. M. 2015). *ACTN3* CC genotipi, sprint/güç odaklı performans için avantaj sağlamaktadır. Genetik temelli analiz çalışmaları, bu genotipin Kafkas ırkında daha fazla görüldüğünü ve bu tür performansla bağlantılı olduğunu ortaya koymaktadır (Alfred, T., Ben-Shlomo, Y., Cooper, R., Hardy, R., Cooper, C., Deary, I. J., HALCYon Study Team. 2011). TT genotipinin ise bazı spor branřlarında sadece dayanıklılık

kapasitesini etkilediği gözlemlenmiştir (Eynon, N., Duarte, J. A., Oliveira, J., Sagiv, M., Yamin, C., Meckel, Y., Goldhammer, E. 2009; Ulucan ve Göle, 2014).

Alfa-aktinin-3 proteini, hızlı kasılan kas liflerinin oranını azaltan ama hastalığa yol açmayan bir genetik eksikliktir. Bu eksiklik ise *ACTN3* genindeki T aleli ile ilişkilidir. TT genotipi, farklı etnik kökenlerde değişen oranlarda görülmektedir. Asyalı popülasyonun %25'inde, Kafkasyalı popülasyonun %18'inde, Etiyopyalı popülasyonun %11'inde, Jamaikalı ve ABD'li Afrikalı Amerikalı popülasyonun %3'ünde, Kenyalı ve Nijeryalı popülasyonun %1'inde TT genotipi bulunur (Vincent, B., De Bock, K., Ramaekers, M., Van den Eede, E., Van Leemputte, M., Hespel, P., Thomis, M. A. 2007; MacArthur, D. G., & North, K. N., 2004; Yang, N., Macarthur, D. G., Wolde, B., Onywera, V. O., Boit, M. K., Lau, S. Y. M. A., North, K. 2007; MacArthur, D. G., Seto, J. T., Chan, S., Quinlan, K. G., Raftery, J. M., Turner, N., North, K. N. 2008; Scott, R. A., Irving, R., Irwin, L., Morrison, E., Charlton, V., Austin, K., Pitsiladis, Y. P. 2010). Spor performansı ile ilişkili olan *ACTN3* geni, aynı zamanda spor yaralanmalarını da etkileyebilecek bir mekanizmaya sahiptir. Bu mekanizma, kas dokusunu ilgilendirmektedir (Kumagai, H., Miller, B., Kim, S. J., Leelaprachakul, N., Kikuchi, N., Yen, K., Cohen, P. 2023). Coso ve diğerleri., 2017 tarafından yapılan bir çalışmada, 71 maraton koşucusunun *ACTN3* rs1815739 gen polimorfizmi ve kas hasarı arasındaki ilişki incelenmiştir. Bu gen polimorfizminde, T aleli alfa-aktinin-3 proteininin üretimini azaltırken, C aleli üretimi arttırmaktadır. Bu nedenle, T aleli taşıyan koşucularda, C aleli taşıyan koşuculara göre, kaslarda daha fazla yıkım olduğu belirlenmiştir. Bu durumun nedeni olarak, T aleli taşıyan koşucularda, serumda kreatin kinaz ve miyogloblin seviyelerinin daha yüksek olması gösterilmiştir (Coso Garrigos, J. D., Valero, M., Salinero, J. J., Lara, B., Díaz Ureña, G., Gallo Salazar, C., Areces, F. 2017). Koreli dansçılar üzerinde yapılan bir çalışmada, Kim ve diğerleri (2014), TT genotipi olan dansçıların, CT ve CC genotipi olan dansçılara göre, daha fazla yaralanma riski taşıdıklarını bulmuşlardır. Özellikle, TT genotipi olan dansçıların, CT ve CC genotipi olan dansçılardan 4,7 kat daha fazla ayak bileği sakatlanma insidansı gözlenmiştir (Kim, J. H., Jung, E. S., Kim, C. H., Youn, H., Kim, H. R. 2014).

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Araştırmanın Türü

Bu araştırma, analitik araştırmalar içinde yer alan bir yöntem olan vaka analizi kullanılarak gerçekleştirilmiştir. Araştırmanın yapısı, analitik bir model olan ön test ve son test yöntemine dayanmaktadır.

3.2. Araştırmanın Yapıldığı Yer ve Zamanı

Bu araştırma, Ekim 2023- Haziran 2024 döneminde Lokman Hekim Üniversitesi Spor Tesisleri (MTA)'da yapılmıştır.

3.3. Araştırmanın Evreni ve Örneklemi

Yapılacak araştırmanın evrenini, Spor Bilimleri Fakültesi öğrencilerinden 19-24 yaş arası yüzme sporu ile ilgilenen 58 yetişkin erkek oluşturmaktadır. Güven seviyesi %95, hata payı 0,05'e göre örneklem sayısı toplam 50 erkek öğrenci gönüllülük esasına dayalı olarak tespit edilmiştir (Çingir, 1994).

3.4. Araştırmanın Değişkenleri

Araştırmanın bağımsız değişkenlerinin (gen tipi, cinsiyet yaş durumu ve vücut ağırlığı) bağımlı değişkenlere (fiziksel aktivite düzeyleri, fiziksel performans test değerleri) olan etkileri incelenmiştir.

3.5. Araştırma Materyali / Veri Toplama Araçları

Araştırmada, veri toplama ve analiz süreçleri sorumlu ve yardımcı araştırmacılar tarafından yürütülmüştür. Ölçüm hatalarını azaltmak için görev dağılımı yapılmıştır. Uygulama, öğrencilerin eğitim takvimine uygun olarak randevulu ve planlı bir şekilde gerçekleştirilmiştir. Katılımcılara, bir hafta önceden ölçüm prosedürü ve çalışma hakkında bilgilendirme yapılmıştır. Araştırmaya katılma kriterlerine uyan öğrencilere, uygulamalar hakkında sözlü ve yazılı bilgi verilmiştir. Katılımcıların "Bilgilendirilmiş Gönüllü Onam Formu'nu" imzalamaları sağlanmıştır. (EK-1)

Araştırmaya katılanlardan test öncesinde *ACTN3* gen polimorfizmini belirlemek ve analizi için eküvyon çekmek ve ağız içi epitel dokudan sürüntü (Buccal Swap olarak da bilinen) örnekler alınmıştır. Ayrıca, aerobik güç, anaerobik performans ve toparlanma seviyelerinin ölçülmesi amacıyla başlangıçta ve çalışma sonucunda (6 hafta) Arrowhead Agility Drill test (Arrowhead Çeviklik Yetenek Testi) uygulanmıştır.

3.5.1. Egzersiz ve Performans Ölçüm Yöntemleri

Vaka grubu olarak çalışmaya dahil edilen Spor Bilimleri Fakültesi öğrencilerine (yüzme sporu ile uğraşan öğrenciler) testlerin uygulanma protokolüne ilişkin teorik ve uygulamalı olarak detaylı bilgiler verilmiştir. Katılımcılar testlerden önce genel (orta hızda 5-10 dakika koşma, ardından 3-5 dakika aktif alt ekstremite germe) ve özel egzersizler (test edilen egzersizden daha düşük seviyede) gibi geleneksel ısınma egzersizlerini tamamlamışlardır. Katılımcılara testleri gerçekleştirmeden önce ısınmadan sonra dinlenmek için üç dakika süre verilmiştir. Katılımcılar haftada 3 gün (bir ünite/90 dk) kondisyon geliştirici anaerobik/aerobik eşik (uzun süreli tempolu koşular) ve kassal dayanıklılık (circuit antrenman) antrenmanları yapmışlardır.

3.5.2. Arrowhead Agility Drill Test (Arrowhead Çeviklik Yetenek Testi)

Arrowhead çeviklik testi, sporcuların çeviklik, patlayıcılık ve yön değiştirme becerilerini ölçen bir testtir. Bu test, başlangıçta futbolcuların atletik performanslarını değerlendirmek için tasarlanmış, ancak daha sonra çevikliğin önemli olduğu diğer sporlarda da kullanılmıştır. Test, katılımcının hız, patlayıcı kuvvet, vücut kontrolü ve farklı açı ve yönlerde dönme yeteneklerini test eder. Testi yapmak için fotosel ve huni gereklidir. Sporcu, testin bir parçası olarak belirlenen bir başlangıç çizgisinin (A) gerisinde durur ve istediği zaman başlar. Sporcu, ortadaki huniye (C) veya (E) sprint yapar, ardından arkasından döner ve uzak koniye (D) doğru koşar ve sonra başlangıç noktasına geri döner. Sporcunun testi bitirdiği süre kayıt edilir. Sporcu, testi geçerli sayılması için toplam 4 kez, 2'si sağ 2'si sol taraf olacak şekilde yapmalıdır (Lockie, R. G., Jalilvand, F. 2017).

3.5.3. Gen Analizi (Moleküler Analiz)

Araştırmaya katılan gönüllülerden *ACTN3* rs1815739 gen polimorfizmi analizi için eküvyon çubuğu ile ağız içi epitel dokudan sürüntü (Buccal Swap) örnekleri alınmıştır. Gönüllülerden alınan ağız sürüntü örneklerinin tüm moleküler analizleri (yaklaşık bir ay) “Damagen Tıbbi Genetik Laboratuvarı (Damagen Genetik Tanı Merkezi, Aziziye Mah. Cinnah Cad.No:102/1 Çankaya/Ankara” iş birliği ile yapılmıştır. Bu çalışmadaki moleküler prosedür Helsinki Bildirgesi ilkeleri çerçevesinde gerçekleştirilmiştir. Çalışma prosedürleri Helsinki Deklarasyonu II ilkelerine göre yürütülmüştür. Alınan sürüntü örneklerinden üretici tarafından sağlanan protokol aracılığıyla Isohelix'ten Buccalyse DNA Ekstraksiyon Kiti kullanılarak genomik DNA izole edilmiştir. DNA konsantrasyonu NanoDrop spektrofotometre (Thermo Fisher Scientific, USA) ile belirlenmiştir. KASP genotipleme yöntemiyle çalışmada incelenen tek nükleotid polimorfizm (SNP) genotiplemesi yapılmıştır (LGC Genomics). Bu genotipleme rekabetçi alele özgü PCR'ye dayanmaktadır ve tek nükleotid polimorfizminin (SNP'ler) ve belirli lokuslarda insersiyon ve delesyon (Indels) bi-alelik puanlamasını mümkün kılmaktadır. İlgili SNP' primeri *ACTN3* geni-rs1815739 olarak tasarlanmıştır. KASP assay karışımı, iki alele özgü ileri primer ve bir ortak ters primer olmak üzere assay-özü etiketlenmemiş üç oligo içermektedir (LGC Genomics). KASP Master karışımı (2X), pozitif referans olarak Rhodamine X (ROX) boyasının yanı sıra evrensel floresan boya FAMTM ve VICTM içeren kullanıma hazır şekilde satın alınmıştır. DNA örneklerine SNP'ye özgü KASP Primer karışımı ve evrensel KASP Master karışımı eklenerek 7500 Real time PCR System (Applied Biosystems) cihazında PCR reaksiyonu gerçekleştirilmiş, ardından floresan okuması yapılmış ve elde edilen veriler analiz edilmiştir (He, C., Holme, J., & Anthony, J. 2014).

3.6. Verilerin Değerlendirilmesi (İstatistiksel Analiz)

Yapılan araştırmadan elde edilen verilerin istatistiksel analizini yapmak için Mac Exel ve SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) 29.0 bilgisayar programı kullanılmıştır. Veri setinin detaylı değerlendirilmesi için yüzde, ortalama ve standart sapma gibi tanımlayıcı istatistikler kullanılmıştır. Shapiro-Wilk, Kolmogorov-Smirnov testleri ve çarpıklık ile basıklık değerleri incelenmiştir. Bu kapsamda, George ve Mallery (2010) tarafından belirlenen -2 ile +2 arasındaki

arpıklık ve basıklık deęerleri dikkate alınmıř ve daęılımın normal olduęu tespit edilmiřtir. Bu baęlamda, denek grubunun n-test ve son-test lümleri arasındaki farklılıkları belirlemek için Eřleřtirilmiř rnekler t-Testi kullanılmıřtır. Hipotezler %95 gven aralıęı ve 0,05 anlamlılık dzeyi ile test edilmiřtir.

3.7. Arařtırmanın Etik Boyutu

Bu arařtırma, Lokman Hekim niversitesi Bilimsel Arařtırmalar Etik Kurulu tarafından, 2023-248/1 karar numarası ile tıbbi ynden etik bulunmuřtur. Arařtırmada etik sorunların ortaya ıkmaması iin benzerlik oranı hesaplanacaktır.



4. BULGULAR

Araştırmanın bu bölümünde, çalışmaya dahil edilen katılımcılar üzerinde yapılan ölçümler arasındaki farklılıkların analizi sonucu elde edilen bulgular ve bu bulguların değerlendirmeleri sunulmuştur.

Tablo 1. Bazı atletik performans değişkenlerinin *ACTN3* rs1815739 polimorfizmine göre incelenmesi.

Değişkenler	Genotip	n	Ön-test M±S.s.	Son-test M±S.s.	t	p
Sağ ayak	CC (RR)	17	9,47±,53	9,49±,52	-,303	,766
	CT (RX)	22	9,58±,79	9,66±,72	-,779	,445
	TT (XX)	11	9,95±,63	10,01±,68	-,691	,505
Sol ayak	CC (RR)	17	9,48±,48	9,37±,51	1,624	,124
	CT (RX)	22	9,56±,87	9,62±,76	-,465	,647
	TT (XX)	11	9,98±,67	9,96±,73	,323	,753

* $p < 0,05$.

Tablo 1'de görüldüğü üzere araştırmada yer alan denek grubunun ön-test ve son-test değerleri sol ayak değişkeni açısından grup içi karşılaştırması değerlendirildiğinde, her üç genotip arasında (CC genotipi için $t_{(-0,303)} = p > 0,05$, CT genotipi için $t_{(-0,779)} = p > 0,05$, TT genotipi için $t_{(-0,691)} = p > 0,05$) istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermediği tespit edilmiştir.

Araştırmada yer alan denek grubunun ön-test ve son-test değerleri sağ ayak değişkeni açısından grup içi karşılaştırması değerlendirildiğinde ise her üç genotip arasında (CC genotipi için $t_{(1,624)} = p > 0,05$, CT genotipi için $t_{(-0,465)} = p > 0,05$, TT genotipi için $t_{(0,323)} = p > 0,05$) istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermediği tespit edilmiştir.

Ayrıca, *ACTN-3 R577X* geni genotip dağılım frekansları da sırasıyla RR %34, RX %44 ve XX %22 olarak tespit edilmiştir. Allel sayı ve yüzdeleri ise C ve T sırasıyla 39 (%54,16) ve 33 (%45,84) olarak saptanmıştır.

5. TARTIŞMA

Genetik ve atletik performans arasındaki ilişkiyi araştıran çalışmaların sayısı son 20 yıl içerisinde yükselen bir ivme kazanmıştır. Atletik yeteneklerin hem çevresel hem de genetik faktörlerden etkilendiği, kalıtımın fiziksel adaptasyonda ve sonuçta atletik performansta çok önemli bir bileşen haline geldiği bilinmektedir. Bu ilişkiyi inceleyen çok sayıda çalışmaya rağmen bu alandaki bulgular sınırlı kalmakta ve farklı disiplinlerden önemli sayıda elit sporcuya ulaşmanın zorlukları da bilinmektedir. Ahmetov ve diğerleri (2016) tarafından yapılan araştırmada en az 155 genetik belirtecin seçkin atlet statüsüyle ilişkilendirildiği (Ahmetov ve diğerleri., 2016; Bray ve diğerleri., 2009) bildirilmiştir. Elit müsabık sporcular üzerinde ele alınan çalışmalar ilgili gen polimorfizmlerinin araştırılmasında önemli ipuçları sağlamaktadır. Önemli olan yeteneği belirleyen gen testlerinin, beceri ve psikomotor performans seviyesini belirleme uygulamalarının bir ünitesi olarak doğal avantajı tespit edip edemeyeceğidir. Kuşkusuz, bilimsel ve kişiselleştirilmiş egzersiz programlarıyla etkileşime sağlayan genetik profile sahip sporcuların elit performans noktalarına ulaşma ihtimali de daha fazladır (Cerit, 2018). Fiziksel performans gelişiminde tek başına genetik katkının analizi yeterli değildir, aynı zamanda çevresel faktörlerin (Beunen, G. P., AI Thomis, M., Peeters, M. W. 2010), vücut yapısının, iskelet kası fiber tipi oranındaki farklılıkların, yaşam tarzı ve antrenman sürekliliği gibi değişkenlerin katkısı da oldukça fazladır (Cerit, 2018).

Bugüne kadar *ACTN3* R577X polimorfizmi ile atletik performans arasındaki ilişkiyi inceleyen birçok çalışma yapılmıştır. Bu çalışmalar, farklı spor disiplinlerinden sporcu grupları üzerinde gerçekleştirilmiştir (Zilberman-Schapira ve diğerleri., 2012) Benzer çalışmalar ülkemizde yapılmış ve farklı örneklem gruplarında (sedanterler ve sporcular) *ACTN3* genotip dağılımları belirlenmeye çalışılmıştır (Ulucan, 2016). Ulucan ve diğerleri (2009)'nın yaptıkları araştırmada, 112 sporcu içerisinde 24'ü yüzme, 40'ı güreş ve 48'i basketbol branşında yer alan sporcuların büyük bir çoğunluğunun (%77,68) RR genotipine, %20,54'ü RX genotipine ve %1,79'unun da XX genotipine sahip olduğu saptanmıştır. Özellikle güreşçiler arasında yapılan genotip dağılımı analizinde, %77,5'inin RR genotipinde, %22,5'inin ise RX genotipinde olduğu, ancak XX genotipli herhangi bir güreşçi bulunmadığını tespit edilmiştir. Basketbol oyuncularında ise RR genotipinin

%77,08, RX genotipinin %20,83 ve XX genotipinin ise sadece %2,08 oranında olduğu tespit edilmiş, kısa mesafe yüzme sporcularında ise RR genotipi %79,17, RX genotipi %16,67 ve XX genotipi %4,17 oranlarında bulunmuştur. Ulucan ve diğerleri (2009), R alel baskınlığının söz konusu spor dallarında doğal eğilimi yansıttığını öne sürmüşlerdir (Ulucan, K., Ciloglu, F., Sesal, C., Ergeç, D., Kıraç, D., Şahin, İ., Güney, A. İ. 2009). Kasımay ve diğerleri (2009) tarafından yapılan bir başka benzer araştırmada, 37 futbolcunun genotip ve fenotip ilişkileri incelenmiş, futbolcuların *ACTN3* genotipleri ile maksimum oksijen tüketimleri (VO_2max) karşılaştırılmıştır. Araştırmacılar, futbolcuların %59'unun RR, %30'unun RX ve %11'inin XX genotipine sahip olduğunu belirtmişler, XX genotipine sahip futbolcuların VO_2max değerlerinin, diğer genotiplere kıyasla istatistiksel olarak daha yüksek olduğunu bildirmişlerdir. Bu bulgular, *ACTN3* genotipinin, sporcuların aerobik ve anaerobik kapasitelerinin belirlenmesinde önemli bir rol oynadığını ortaya koymaktadır (Kasımay, Ö., Sevinç, D., İşeri, O., Ulucan, K., Unal, M., Güney, A. İ. 2009). Ege bölgesinden seçkin sporcular üzerinde gerçekleştirilen bir diğer çalışmada, atletizm, basketbol, judo, tekvando, güreş, bisiklet, futbol ve tenis gibi çeşitli spor dallarından toplam 105 sporcunun *ACTN3* R577X gen analiz sonuçlarında RR ve RX genotiplerinin sporcularla ve sedanterler (hareketsiz) arasında istatistiksel olarak belirgin bir farklılık gösterdiği bildirilmiştir. R ve X allellerinin dağılımı da benzer şekilde, sporcularla sedanter kişiler arasında anlamlı farklılıklar göstermiştir. Araştırmacılar, *ACTN3* geninin, sporcularda hız ve dayanıklılık gibi özelliklerin belirlenmesinde kritik bir biyolojik gösterge olduğunu vurgulamışlardır (Şanlısoy, F., Altıntaş, N., Büyükyazı, G., Candan, N. 2011). Genç sprinterler (n=20) ve sedanter öğrenciler (n=30) üzerinde *ACTN3* R577X genotipinin atletik performans üzerindeki etkilerinin incelendiği başka bir çalışmada 50 metre koşu süreleri ile genotipler arasındaki ilişki değerlendirilmiştir. Bu kapsamda; RR ve RX genotiplerine sahip atletlerin, aynı genotiplere sahip sedanter bireylere oranla 50 metre koşu sürelerinin istatistiksel olarak daha kısa olduğu ve bu durumun onların daha üstün performans sergilediğini gösterdiği gözlemlenmiştir (Ulucan, K., Bayyurt, G. M., Konuk, M., Güney, A. İ. 2014).

Bizim çalışmamızda (**Tablo 1**) *ACTN-3* R577X geni genotip dağılım frekansları da sırasıyla RR %34, RX %44 ve XX %22 olarak tespit edilmiştir. Allel sayı ve yüzdeleri ise C ve T sırasıyla 39 (%54,16) ve 33 (%45,84) olarak

saptanmıştır. **Tablo 1**'de gözlemlediğimiz genotip ve alel dağılım bulguları Ulucan ve diğerleri (2009), Şanlısoy ve diğerleri (2011), Ulucan ve diğerleri (2014)'nin bulgularıyla benzerlik göstermektedir (Ulucan ve diğerleri., 2009; Şanlısoy ve diğerleri., 2011; Ulucan ve diğerleri., 2014). Aynı şekilde, Pimenta ve diğerlerinin (2012) yaptığı çalışmaya katılan (n=37 futbol oyuncusu) sporcuların genotip dağılımları incelendiğinde patlayıcı güç ve sprinter özelliklere yatkınlık sağlayan RR genotipinin (15), benzer özellik gösteren RX genotipinin (13) ve endurans özellik gösteren XX genotipinin 9 sporcu olduğu saptanmıştır (Pimenta, E. M., Coelho, D. B., Cruz, I. R., Morandi, R. F., Veneroso, C. E., de Azambuja Pussieldi, G., De Paz Fernández, J. A. 2012). Araştırmalar, bazı durumlarda, özellikle yüksek performans gerektiren spor dallarında, bazı proteinlerin önemli rol oynayabileceğini göstermektedir. Örneğin, Yang ve ekibi tarafından yapılan bir çalışmada, çeşitli spor dallarından seçilmiş 429 elit atletin genetik analizleri gerçekleştirilmiş ve *ACTN3* genindeki R577X mutasyonunun incelenmesi sonucunda, 577R alelinin, güç ve hız gerektiren sporlarda bir avantaj sağlayabileceği belirtilmiştir. Bu çalışmada, özellikle elit sprinterler arasında, bu alelin dağılımında dikkate değer farklılıklar tespit edilmiştir. Kontrol grubu ile karşılaştırıldığında, sprinterler arasında 577X aleli ve 577XX genotipinin daha az sıklıkta olduğu gözlemlenmiştir. İlginç bir şekilde, incelenen 35 kadın elit sprinterden hiçbirinin 577XX genotipine sahip olmadığı tespit edilmiştir. Bu bulgular, güç ve hız gerektiren sporlarda 577R alelinin belirgin bir avantaj sağladığını ve bu nedenle genel popülasyonda 577XX genotipinin yüksek oranda bulunmasının önemini vurgulamaktadır. Yang ve diğerleri (2003) *ACTN3* geninin 577R alelinin güç ve hız gerektiren aktivitelerde avantaj sağlarken, 577X alelinin ise dayanıklılık gerektiren sporlarda avantajlı olabildiğini bildirmişlerdir (Yang ve diğerleri., 2003).

Elit düzeydeki güç sporlarında yer alan sporcular alfa-aktinin-3 proteinini kodlayan "R" alelinin bir veya daha fazla versiyonunu taşımasını gerektirir. Bu protein, özellikle patlayıcı güç ve hız gerektiren sporlarda kritik bir öneme sahiptir. Diğer yandan, XX polimorfizmi olan bireylerde, hızlı kas lifleri ve testosteron düzeylerinin daha düşük olduğu gözlemlenmiştir. Bu durum, α -aktinin-3'ün eksikliğinin, sürat koşuları ve güç gerektiren sporlarda ihtiyaç duyulan patlayıcı kuvveti olumsuz etkileyebileceğine işaret etmektedir. Bu bulgular, Amir ve arkadaşları (2007) ile Yang ve diğerleri (2003) tarafından yapılan çalışmalarda da

desteklenmiştir (Amir, O., Amir, R., Yamin, C., Attias, E., Eynon, N., Sagiv, M., Meckel, Y. 2007; Yang ve diğerleri., 2003). Söz konusu çalışmaların aksine, bizim araştırmamızda (**Tablo 1**) çeviklik, patlayıcılık ve yön değiştirme becerilerini ölçen Arrowhead Çeviklik Yetenek Testine dahil edilen örneklem grubunun ön-test ve son-test ölçümleri sağ ve sol ayak değişkenleri açısından grup içi karşılaştırması değerlendirildiğinde, her üç genotip arasında (CC, CT ve TT) istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık göstermediği tespit edilmiştir ($p > 0,05$).

Buna mukabil, Barthelemy ve diğerleri (2024)'nin yapmış olduğu meta-analiz çalışmasında 31 Aralık 2022 tarihine kadar yayımlanan araştırma makaleleri için beş elektronik veritabanını (PubMed, Web of Science, Scopus, Science Direct, SPORTDiscus) tarayarak 13 farklı ülkeden (Çek Cumhuriyeti, İsrail, Brezilya, Rusya, İspanya, Avustralya, Litvanya, Hindistan, Japonya, Kore, İtalya, Polonya ve Çin) 14, 541 katılımcının (7,080 sporcu ve 7,461 kontrol grubu) *ACTN3* R577X polimorfizmlerinin elit ve elit olmayan popülasyonlarda (sprinterler, uzun atlayıcılar, power lifting, futbol ve basketbol oyuncular, hız patencileri, sprint yüzücüler, buz hokeyi oynayanlar, voleybolcular, rugby oyuncular, sürat kanocuları, dövüş sporları, atlama ve, decathlon sporcuları, uzun mesafe koşucuları, maratoncular, yol bisikletçileri vb) genotip ve alel sıklıkları, güç ve dayanıklılık sporcuları ile spor yapmayan bireyler arasındaki farklılıkların incelediği analiz sonuçlarında; güç sporcularında RX genotipi oranlarının diğer iki genotipten daha fazla olduğu ve R allelin güç sporcularında X allelden daha yüksek oranda bulunduğunu tespit etmişlerdir. Ayrıca, RR genotip sıklığının kuvvet faktörünün baskın olmadığı spor branşlarında da daha yüksek olduğunu, RX genotipinin ise her iki grupta da benzer oranlarda gözlemlendiğini belirtmişlerdir. Söz konusu araştırmada tespit edilen bir başka dikkate değer bulguda XX genotiplilerin güç sporcularında kontrol gruplarından daha düşük seviyede olduğu ve R alel sıklığının güç sporcularında kontrol gruplarına oranla daha fazla bulunduğudır. Buna karşılık, kontrol grubunda güç sporcularına kıyasla daha yüksek bir X alel sıklığı, bir başka karşılaştırmada ise güç sporcularında RR genotipi sıklığının dayanıklılık sporcularından daha yüksek oranda olduğunu tespit edilmesidir. Ancak, X alelin dayanıklılık sporcularında güç sporcularına kıyasla daha yüksek oranda olduğu da belirtilmiştir. Barthelemy ve diğerleri (2024), yapmış oldukları meta-analiz çalışma sonuçlarında güç sporcularında *ACTN3* R577X genotiplerinin frekansları $RX > RR > XX$ olacak

şekilde lineer bir trend izlediğini saptamışlardır. Bununla birlikte, RR genotipi ve R allel sıklılığının güç sporcularında diğer sporcularla karşılaştırıldığında daha fazla oranda bulunduğunu bildirmişlerdir. Bu veriler, RR genotipi ve R alelinin, hızlı kasılan kas liflerinde kodlanan alfa-aktininin-3 proteini ile ilişkilendirilebileceği, kas gücü ve kuvvetinde gözlemlenen performans gelişiminin söz konusu proteinin üretiminden kaynaklı olarak bazı avantajlar sunabileceği değerlendirilmektedir.

RR genotipinin ve *ACTN3* R577X polimorfizminin R alelinin güç ve hız fenotiplerini desteklediği (Erskine, R. M., Williams, A. G., Jones, D. A., Stewart, C. E., Degens, H. 2014), Genç Çinli erkeklerde *ACTN3* R577X genotipinin (RR %39,8, RX %43,4 ve XX %16,8) ve R577X alel (R %61,5, X %38,5) frekanslarının beyaz ırktan anlamlı derecede farklı olmadığı, *ACTN3* R577X genotipleri ile kavrama gücü arasında XX genotipine sahip katılımcıların, RR genotipine sahip bireylere göre önemli ölçüde daha düşük el kavrama kuvveti sergiledikleri, ancak XX ve RX ortalamaları arasındaki farkın ve RR ve RX ortalamaları arasındaki farkların anlamlı olmadığı, *ACTN3* R577X genotipleri ile sprint fenotipleri veya dayanıklılık fenotipleri arasında güçlü bir ilişki gözlemlenmediği belirtilmiştir (Shang, X., Zhang, F., Zhang, L., Huang, C. 2012).

Bir başka çalışmada üst düzey profesyonel futbolcularda (12 takımdan toplam 315 profesyonel futbolcu; 273'ü Kafkas kökenli, 26'sı Afrika kökenli, 1'i ise Asya kökenli; 34 kaleci, 56 stoper, 54 bek, 80 orta saha oyuncusu, 41 kanat oyuncusu ve 50 forvet) *ACTN3* rs1815739 polimorfizminin maç koşu performansı ve sakatlık insidansı ile ilişkisi araştırılmıştır. Çalışma örnekleminde 116'sı (%36,8) RR genotipine, 156'sı (%49,5) RX genotipine ve 43'ü (%13,7) XX genotipine sahip olduğu belirlenmiştir. Bununla birlikte, Afrika kökenli oyuncuların genotiplerinin dağılımı, Kafkas kökenli oyuncuların genotiplerine göre farklı olduğu belirlenmiş, Afrika kökenli alt örnekleme RR genotipine sahip oyuncuların oranının yüksek olduğu (Afrikalılarda %73,1 ve Kafkasyalılarda %33,7) ve RX genotipine sahip oyuncuların oranının ise (Afrikalılarda %23,1 ve Kafkasyalılarda %51,7) Kafkasyalı meslektaşlarına kıyasla daha düşük olduğu gözlemlenmiştir. Ayrıca, toplam koşu mesafesi (21,0-23,9 km/saat) ve sprint sayısı dikkate alındığında XX genotipli oyuncularının maç performansı değerlerinin RR oyuncularına göre daha düşük olduğu bildirilmiştir. Bu çalışmada ortaya çıkan bir diğer ilginç bulguda *ACTN3* genotipinin dağılımlarının sezon sonunda ilk 10'da ve son 10'da yer alan takımlar

arasında benzerlik göstermesi idi, ancak ilk 10'da yer alan tüm takımların kadrolarında yer alan XX oyuncuların oranı %10'un altında olduğu (ilk 10 takım için ortalama %8,2), XX oyuncu oranının %20'nin üzerinde olduğu sadece üç takımın sezon sonunda son 10'da yer aldığı tespit edilmiştir (Del Coso, J., Rodas, G., Soler-Aguinaga, A., López-Del Campo, R., Resta, R., González-Rodenas, J., Moreno-Pérez, V. 2024). Canikli ve diğerleri (2022) Türkiye'deki farklı branşlarda uzmanlaşmış elit sporcular ile atletik olmayan kontroller arasında ACTN3 R577X varyantının alel ve genotip frekanslarını karşılaştırdıkları çalışmalarında. 168 sporcu ve 148 hareketsiz kontrol dahil olmak üzere 316 katılımcının (sporcu grubunda 48 kadın, 120 erkek, kontrol grubunda ise 43 kadın, 105 erkek) ACTN3 R577X varyantı açısından sporcular ve kontroller arasında anlamlı farklılıklar tespit edilmiştir. ACTN3 RR ve XX genotipleri kontrollerde sporculara göre artarken, RX genotipi sporcularda kontrollere göre daha yüksek oranda gözlemlenmiştir (Canikli, A., Nursal, A. F., Ünver, Ş., Yigit, S. 2022).

Araştırmacıların ACTN3 polimorfizminin elit spordaki etkisini inceleyerek üç grup arasındaki genotiplerini karşılaştırdıkları çalışmada seçkin güçlü sprinter ve uzun mesafeciler sedanter kontrolleriyle mukayese edilmiştir. Sedanterlerde XX genotipi %18'lik bir prevalans; sprinterlerin ise hiçbirinde XX genotipine rastlanmamıştır. Aksine, XX genotipi, elit uzun mesafecilerin yaklaşık %35'inde gözlemlenmiştir. Daha sonraki araştırmalarda X alel ile dayanıklılık arasındaki bağlantı daha az net olsa da Papadimitriou ve arkadaşlarının 2016'da yapmış oldukları çalışma R aleli ile güç performansı arasındaki ilişkiyi doğrulamıştır (Papadimitriou, I. D., Lucia, A., Pitsiladis, Y. P., Pushkarev, V. P., Dyatlov, D. A., Orekhov, E. F., Eynon, N. 2016).

McAuley ve diğerlerinin (2021) meta-analiz çalışma bulgularında profesyonel takımlarda ACTN3 geninde XX genotipine sahip futbolcuların sıklığının, genel popülasyondaki XX genotipine sahip bireylerin sıklığından daha düşük olduğunu, ancak XX genotipiyle ilişkili hangi spesifik fenotipin, profesyonel futbol takımlarında daha az XX oyuncusunun varlığına yol açtığını belirlemek için yeterli bilgi sağlamadığını açıklamaktadır (McAuley, A. B., Hughes, D. C., Tsaprouni, L. G., Varley, I., Suraci, B., Roos, T. R., Kelly, A. L. 2021). Buna mukabil Del Coso ve diğerlerinin (2024) çalışmasında ACTN3 XX genotipli futbolcularının LaLiga'nın bir sezonu boyunca resmi maçlar sırasında RR genotipli futbolculardan daha az mesafe

koştuğunu gözlemlemiş, XX genotipli futbolcularının düşük koşu performansının özellikle yüksek hızlarda gözlemlendiğini, bu durumda XX oyuncularının RR oyuncularına göre daha kısa sprint süreleriyle daha az sayıda sprint gerçekleştirdiklerini gösterdiğini bildirmişlerdir (Del Coso, J., Hiam, D., Houweling, P., Pérez, L. M., Eynon, N., Lucía, A. 2019). Söz konusu veriler, XX oyuncularının resmi maçlar sırasında daha az sayıda sprint eylemi gerçekleştirdiklerini ve bu sprint eforlarını RR oyuncularına benzer bir süre boyunca sürdüremediklerini göstermektedir. Birlikte ele alındığında bu bilgiler, *ACTN3* XX genotipine sahip üst düzey futbolcuların, RR emsallerine göre biraz daha düşük fiziksel maç performansına sahip olabileceğini ve bunun da potansiyel olarak profesyonel futbol liglerinde XX oyuncuların yetersiz temsil edilmesiyle bağlantılı olduğunu göstermektedir (McAuley ve diğerleri., 2021). Bir diğer yandan elit dayanıklılık sporcularında XX genotipinin sıklığının yüksek olmasına dair bazı kanıtlar göz önüne alındığında, XX genotipinin elit oyuncuların düşük anaerobik kapasitelerini telafi etmek için üstün aerobik kapasite sağlayacağı hipotezini güçlendirmektedir (Del Coso ve diğerleri., 2019).

González ve diğerlerinin (2023) Kolombiyalı elit sporcuların (n=225) yanı sıra eşit sayıda kontrol grubunun (n=225) yer aldığı çalışmalarında seçkin grup Olimpiyat, Pan-Amerikan ve Dünya düzeyindeki sporcular (100/200 m sprint, paletli yüzme, ritmik cimnastik, karate, ragbi, buz pateni, yüzme, triatlon, halter, ve güreş); kontrol grubu düzenli fiziksel aktiviteye sahip olan ancak üst düzey yarışmacı olmayan haftada üç defa rekreatif egzersiz yapan bireyler) genotipik karakterizasyon için *ACTN3* geni varyantlarının sıklıkları analiz edilmiştir. Elit sporcular ve kontroller arasında *ACTN3* genotipleri açısından anlamlı bir fark bulunamamıştır. Daha önce atletik performansın pozitif genetik belirteçleri olarak öne sürülen *ACTN3* R alelleri hem sporcularda hem de kontrollerde daha fazla sıklıkta olduğu gözlemlenmiştir. Bu çerçevede yapılan çalışmada güç/kuvvet ve anaerobik bileşenin baskın olduğu sporlara katılan sporcuların anaerobik aktivite performansı için olumlu olduğu ifade edilen *ACTN3* geninin R allelinde dayanıklılık sporlarına oranla %50'nin üzerinde daha yüksek alel frekanslarına sahip oldukları gözlemlenmiştir. Bu çalışmada ragbi (%33), güreş (%44), halter (%40) ve atletizm (%26) branşlarında RR genotip frekansı daha sık gözlenmiştir. Öte yandan en düşük R alel frekansları ise yüzme (%38,1), paletli yüzme (%29,4), paten (%38,2) ve jimnastik (%46,2)

sporlarında görülmüştür (González-Estrada, G. D., Berrio, G. B., Gómez-Ríos, D. 2023).

Güney Urallardaki Kafkas sporcularda *ACTN3* geninin R577X alelik varyantları ve genotiplerinin yeterlilik ve farklılıklarının ilişkilerindirildiği çalışmaya Güney Urallar bölgesinde yaşayan Avrupa kökenli toplam 126 kişi katılmıştır. İlk grup 76 bisiklet sporu sporcusunu içeriyordu: SD (kısa mesafeler) alt grubu 40 sprinter (ortalama $22,1 \pm 2,4$ yaş); LD (uzun mesafeler) alt grup 36 stajyer sporcu (ortalama $22,6 \pm 2,7$ yaş) ve kontrol grubu 50 sağlıklı sporcu olmayan kişiden oluşuyordu (ortalama yaşları $21,4 \pm 2,7$). Çalışmanın bulgularında alel R'nin frekansı SD alt grubunda kontrol alt grubuna kıyasla anlamlı derecede yüksek (%80'e karşı %64; p-değeri = 0,04) olduğu, ancak SD alt grubu ve LD alt grubundaki sporcular arasında R alelinin sıklığı açısından anlamlı bir fark bulunamadığı (sırasıyla %80'e karşı %59,7; p değeri > 0,05) bildirilmiş, X alel sıklığının, LD alt grubuna kıyasla SD alt grubunda daha düşük (%20'ye karşılık %40,3; p değeri = 0,03) olduğu gözlemlenmiş, homozigot genotip RR'nin sıklığının SD alt grubunda kontrol grubuna kıyasla daha yüksek (%60,0'a karşı %34; p değeri = 0,04) seviyede olduğu saptanmıştır. R aleli, kontrol grubuyla karşılaştırıldığında SD grubu sporcularda yarışma mesafesiyle ilişkili (OR = 2,45 (%95 GA: 1,02–5,87)) olduğu belirtilmiştir. X aleli, SD alt grubuna kıyasla LD alt grubundaki rekabetçi mesafe ile ilişkilendirilmiştir (OR = 2,7 (%95 GA: 1,09–6,68)) ve sonuç olarak sprinterler için yüksek atletik performansın, Güney Urallarda Kafkas kökenli döngüsel spor sporcularındaki homozigot dominant genotip 577RR ile ilişkili olduğu belirtilmiştir (Balberova, O. V., Shnayder, N. A., Bykov, E. V., Zakaryukin, Y. E., Petrova, M. M., Soloveva, I. A., Nasyrova, R. F. 2023).

Ahmetov ve diğerleri (2016) *ACTN3* RR genotipine sahip sporcuların XX genotipine sahip sporculara kıyasla daha iyi sprint sürelerine ve daha yüksek oranda tip II kas liflerine sahip olduğunu tespit etmişlerdir (Ahmetov ve diğerleri., 2016). Vincent ve diğerleri (2007) Tip Iix liflerinin yüzdesi ve sayısı, RR genotipli atletlerde XX genotipli atletlere göre daha yüksek olduğunu ve a-aktinin-3 protein içeriğinin tip Iix liflerinde tip Iia'ya göre daha fazla olduğunu bildirmişlerdir (Vincent, B., De Bock, K., Ramaekers, M., Van den Eede, E., Van Leemputte, M., Hespel, P., Thomis, M. A. 2007).

ACTN3 geninin “hız geni” olarak etiketlenmesine yol açan RR genotipinin güç sporcularında aşırı temsil edildiği göz önüne alındığında, bu genotipin güç, hız ve kuvvet gerektiren sporlarda elit bir sporcu olma şansını arttırdığı ifade edilmektedir (Baltazar-Martins ve diğerleri., 2020). α -aktinin-3 proteini, tip II kas liflerinde yüksek şiddetteki kas kasılmasında Z çizgisine bağlı aktin filamanlarının çekilmesine izin vererek, RR ve RX genotiplerine (α -aktinin-3'ü eksprese eden) sahip sporcuların güç ve kuvvet faaliyetlerinde daha iyi performans gösterme olasılığını artırmaktadır (Coelho, D. B., Pimenta, E., Rosse, I. C., Veneroso, C., Becker, L. K., Carvalho, M. R., Silami-Garcia, E. 2016).

ACTN3 R577X genotiplerinin halter, powerlifting ve atma müsabakalarında kuvvet ve güçle ilişkili olduğu iddiasını desteklemeyen bazı bulgularda mevcuttur. Ginevieene ve diğerlerinin (2016) çalışmalarında *ACTN3* R577X alelleri/genotiplerinin dağılımındaki farklılıkların (atlet, halter ve atıcılar) her grupta gözlemlenmediği bildirilmiştir (Gineviciene, V., Jakaitiene, A., Aksenov, M. O., Aksenova, A. V., Druzhevskaya, A. M., Astratenkova, I. V., Utkus, A. 2016). Benzer şekilde, birkaç çalışmada *ACTN3* R577X polimorfizminin kas gücü ve diğer güç odaklı fenotipler üzerinde herhangi bir fayda sağlamadığı gözlemlenmiştir (Garatachea, 2014; Bell, W., Colley, J. P., Evans, W. D., Darlington, S. E., Cooper, S. M. 2012; Ruiz, J. R., Fernández del Valle, M., Verde, Z., Díez-Vega, I., Santiago, C., Yvert, T., Lucia, A. 2011). Finli sprinterler üzerinde yapılan bir çalışmada R-aleli olan bireylerde ifade edilen α -aktinin-3'ün, baskın anaerobik bileşene sahip elit düzeydeki spor faaliyetlerinde önemli bir rol oynadığı, araştırmaya dahil edilen sporcuların hiçbirisinin XX genotipine sahip olmadığı saptanmıştır (Niemi, A. K., Majamaa, K. 2005). Benzer şekilde, *ACTN3* geni XX genotipine sahip futbol oyuncularında diğer polimorfizmlere oranla daha yüksek VO₂max seviyeleri gözlemlendiği, RR genotipine sahip bireylerin ise 10, 20 ve 30 metrelik sprint ve atlama testlerinde daha iyi performans sergiledikleri bildirilmiştir (Pimenta ve diğerleri., 2012). Ayrıca, RR genotipine sahip sporcuların sıçrama testlerinde XX genotipine sahip sporculara göre daha yüksek patlayıcı bacak kas gücüne sahip olduğu, ancak bazı çalışmalarda RX ve XX genotipleri arasında fark olmadığı bildirilmektedir (Orysiak, J., Busko, K., Michalski, R., Mazur-Różycka, J., Gajewski, J., Malczewska-Lenczowska, J. Pokrywka, A. 2014). Oysaki, RR genotipine sahip sporcuların dikey/yatay sıçrama performansları, doğrusal ve yön değiştirme hızlarını

geliştirmek için kuvvet ve kuvvet antrenmanından yararlanabilirken, XX genotipine sahip bir sporcu, dayanıklılık antrenmanından faydalanabilir. Ancak *ACTN3* genotipine göre her sporcu için daha uygun olan antrenman tipi halen tartışılmaktadır ve bu konuda daha fazla araştırmaya ihtiyaç olduğu belirtilmektedir (El Ouali, E. M., Barthelemy, B., Del Coso, J., Hackney, A. C., Laher, I., Govindasamy, K., Zouhal, H. 2024).

Yukarıdaki açıklamaların tersine *ACTN3* eksikliğinin dayanıklılık performansı ile ilişkili olmadığını öne süren araştırmalarda bulunmaktadır (Yang ve diğerleri., 2007; Shang, X., Huang, C., Chang, Q., Zhang, L., Huang, T. 2010). Bunun yanında dayanıklılık sporcularında başarı için dayanıklılık kapasitesinin yanı sıra güç ve hız bileşenlerinin de gerekli olduğunu ifade edilmektedir (Ahmetov, I. I., Druzhevskaya, A. M., Astratenkova, I. V., Popov, D. V., Vinogradova, O. L., Rogozkin, V. A. 2010; Gillen, J. B., Gibala, M. J. 2014; Hughes, D. C., Ellefsen, S., Baar, K. 2018). Buna mukabil, *ACTN3*'ün yokluğu nedeniyle tip II kas liflerinde meydana gelen değişikliklerin XX genotipine sahip sporcularda sprint performansını azaltırken dayanıklılık performansını yükseltebileceği (Yang ve diğerleri., 2003; Niemi ve diğerleri., 2005), XX genotipine sahip bireylerde de daha yüksek oranda Tip I kas liflerinin varlığı (MacArthur ve diğerleri., 2007) ve daha yüksek yorgunluk eşiği (Broos, S., Van Leemputte, M., Deldicque, L., Thomis, M. A. 2015) nedeniyle R aleli olanlara kıyasla üstün endurans özelliklere göstermektedirler.

Motor beceriyi ortaya çıkaran işaretleyiciler tespit edildikten sonraki aşamada elde edilen bulgular kişiselleştirilmiş egzersiz programlarını inceleyen çalışmalarda tatbik edebilmektedir. *ACTN3*, yaşlı yetişkinlerde 10 haftalık kuvvet antrenmanını takiben diz ekstansör gücündeki değişiklikler incelenmiş ve RR genotiplerinin doruk ya da zirve güçte XX genotiplerinden daha fazla gelişme gösterdiği gözlemlenmiştir (Delmonico, M. J., Kostek, M. C., Doldo, N. A., Hand, B. D., Walsh, S., Conway, J. M., Hurley, B. F. 2007). Benzer şekilde, Pereira ve diğerleri (2013), yaşlı kadınlarda 12 haftalık bir kuvvet antrenman programının ardından antrenmana verilen yanıtları gözlemlenmişlerdir. Çalışma neticesinde, tüm *ACTN3* genotipleri, antrenman ardından kuvvet ve güç testlerinde önemli gelişmeler göstermiş, ancak bu gelişmelerin yansımaları R aleli taşıyıcılarında daha belirgin olmuştur (Pereira, A., Costa, A. M., Izquierdo, M., Silva, A. J., Bastos, E., Marques, M. C. 2013). Ahmetov ve diğerleri (2014), *ACTN3* RR genotiplerinde (erkek ve kadın gruplar) testosteron salınımlarının

prematüre alellere oranla istatistiksel olarak daha fazla olduğunu bildirmişlerdir (Ahmetov ve diğerleri., 2014). Ayrıca, anabolik özellikli R alellerin yüksek oranda tip-II kas liflerine sahip olduğunu gözlemlemişlerdir (Ahmetov, I. I., Vinogradova, O. L., Williams, A. G. 2012). *ACTN3* XX benzerleriyle karşılaştırıldığında, *ACTN3* RR homozigotlarının drop jump (DJ) eksantrik fazında daha yüksek kalça torku üretimine yönelik bir eğilim gösterdiğini göstermektedir. Son in vivo kanıtlar, *ACTN3* geninin kuvvetin kendisinden ziyade artan kas kasılma hızıyla kuvvetin korunmasını etkilediğini göstermektedir (Broos ve diğerleri., 2015). Mevcut veriler bizi, *ACTN3* R577X genotipinin, daha yüksek kas kasılma hızında gerçekleştirilen sıçramalar üzerinde daha belirgin bir etkiye sahip olabileceğini, *ACTN3* RR genotipine sahip katılımcıların, *ACTN3* XX muadillerine kıyasla DJ'ler sırasında daha fazla tork üretimi sergilediklerine dair kanıtlar göstermektedir (Moe, T. H., Wongveerakul, P., Saengsirisuwan, V., Charoenpanich, N., Papadimitriou, I. 2022; Htet, S., Zannah, M., Moe, T. H., Wongveerakul, P., Charoenpanich, N., Saengsirisuwan, V., Papadimitriou, I. 2023).

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Bireysel deęişkenler genellikle atletik performans gibi çok sayıda gen ve deęişkenden etkilenen özelliklerle birlikte sınırlı etki büyüklükleri sergilemektedir. Bu çerçevede bizim çalışmamızdan elde edilen sonuçların gerek örneklem sayısının sınırlı olması gerekse ön test ve son test uygulamaları esnasındaki, odaklanma ve motivasyon gibi bireysel farklılıkların kontrol edilememesi gibi bağımsız deęişkenlerin araştırma sonuçlarına etki edebilecek faktörler olabileceęi deęerlendirilmektedir. Bununla birlikte çalışmamızdan elde edilen bulguların daha sonra yapılacak benzer çalışmalara ve literatüre katkı sağlayabileceęi düşünölmektedir.

KAYNAKLAR

- Abernethy, P. J., Thayer, R., & Taylor, A. W. (1990). Acute and chronic responses of skeletal muscle to endurance and sprint exercise: a review. *Sports Medicine*, 10, 365-389.
- Ahmetov, I. I., Astranenkova, I. V., Rogozkin, V. A. (2007). Association of PPARD gene polymorphism with human physical performance. *Molekuliarnaia Biologiia*, 41(5), 852-857.
- Ahmetov, I. I., Popov, D. V., Mozhaïskaia, I. A., Missina, S. S., Astratenkova, I. V., Vinogradova, O. L., & Rogozkin, V. A. (2007). Association of regulatory genes polymorphisms with aerobic and anaerobic performance of athletes. *Rossiiski Fiziologicheski Zhurnal İmeni IM Sechenova*, 93(8), 837-843.
- Ahmetov, I. I., Hakimullina, A. M., Popov, D. V., Lyubaeva, E. V., Missina, S. S., Vinogradova, O. L., & Rogozkin, V. A. (2009). Association of the VEGFR2 gene His472Gln polymorphism with endurance-related phenotypes. *European Journal of Applied physiology*, 107, 95-103.
- Ahmetov, I. I., Druzhevskaya, A. M., Astratenkova, I. V., Popov, D. V., Vinogradova, O. L., & Rogozkin, V. A. (2010). The ACTN3 R577X polymorphism in Russian endurance athletes. *British Journal of Sports Medicine*, 44(9), 649-652.
- Ahmetov, I. I., Druzhevskaya, A. M., Lyubaeva, E. V., Popov, D. V., Vinogradova, O. L., & Williams, A. G. (2011). The dependence of preferred competitive racing distance on muscle fibre type composition and ACTN3 genotype in speed skaters. *Experimental Physiology*, 96(12), 1302-1310.
- Ahmetov, I. I., & Williams, A. G. (2011). Genetics of muscle strength and power: polygenic profile similarity limits skeletal muscle performance. *Journal of Sports Sciences*, 29(13), 1425-1434.
- Ahmetov, I. I., Vinogradova, O. L., & Williams, A. G. (2012). Gene polymorphisms and fiber-type composition of human skeletal muscle. *International Journal of Sport Nutrition and Exercise Metabolism*, 22(4), 292-303.
- Ahmetov, I. I., Donnikov, A. E., & Trofimov, D. Y. (2014). ACTN3 genotype is associated with testosterone levels of athletes. *Biology of Sport*, 31(2), 105-108.
- Ahmetov, I. I., & Fedotovskaya, O. N. (2015). Current progress in sports genomics. *Advances in Clinical Chemistry*, 70, 247-314.

- Ahmetov, I. I., Kulemin, N. A., Popov, D. V., Naumov, V. A., Akimov, E. B., Bravy, Y. R., Govorun, V. M. (2015). Genome-wide association study identifies three novel genetic markers associated with elite endurance performance. *Biology of Sport*, 32(1), 3-9.
- Ahmetov, I. I., Egorova, E. S., Gabdrakhmanova, L. J., Fedotovskaya, O. N. (2016). Genes and athletic performance: an update. *Genetics and sports*, 61, 41-54.
- Ahmetov, I. I., Roos, T. R., Stepanova, A. A., Biktagirova, E. M., Semenova, E. A., Shchuplova, I. S., Bets, L. V. (2019). Is testosterone responsible for athletic success in female athletes. *BioRxiv*, 557348.
- Ahmetov, I. I., Hall, E. C., Semenova, E. A., Pranckevičienė, E., Ginevičienė, V. (2022). Advances in sports genomics. In *Advances in Clinical Chemistry* (Vol. 107, pp. 215-263). Elsevier.
- Alfred, T., Ben-Shlomo, Y., Cooper, R., Hardy, R., Cooper, C., Deary, I. J., Halcyon Study Team. (2011). ACTN3 genotype, athletic status, and life course physical capability: Meta-analysis of the published literature and findings from nine studies. *Human Mutation*, 32(9), 1008-1018.
- Alvarez, R., Terrados, N., Ortolano, R., Iglesias-Cubero, G., Reguero, J. R., Batalla, A., Coto, E. (2000). Genetic variation in the renin-angiotensin system and athletic performance. *European Journal of Applied Physiology*, 82, 117-120.
- Al-Khelaifi, F., Yousri, N. A., Diboun, I., Semenova, E. A., Kostyukova, E. S., Kulemin, N. A., Elrayess, M. A. (2020). Genome-wide association study reveals a novel association between MYBPC3 gene polymorphism, endurance athlete status, aerobic capacity and steroid metabolism. *Frontiers in Genetics*, 11, 595.
- Amir, O., Amir, R., Yamin, C., Attias, E., Eynon, N., Sagiv, M., Meckel, Y. (2007). The ACE deletion allele is associated with Israeli elite endurance athletes. *Experimental Physiology*, 92(5), 881-886.
- Balberova, O. V., Shnayder, N. A., Bykov, E. V., Zakaryukin, Y. E., Petrova, M. M., Soloveva, I. A., Nasyrova, R. F. (2023). Association of the ACTN3 Gene's Single-Nucleotide Variant Rs1815739 (R577X) with Sports Qualification and Competitive Distance in Caucasian Athletes of the Southern Urals. *Genes*, 14(8), 1512.
- Baltazar-Martins, G., Gutiérrez-Hellín, J., Aguilar-Navarro, M., Ruiz-Moreno, C., Moreno-Pérez, V., López-Samanes, Á., Del Coso, J. (2020). Effect of ACTN3 genotype on sports performance, exercise-induced muscle damage, and injury epidemiology. *Sports*, 8(7), 99.

- Bayraktar, B., Kurtoğlu, M. (2009). Sporda performans, etkili faktörler, değerlendirilmesi ve artırılması. *Klinik Gelişim Dergisi*, 22(1), 16-24.
- Baranova, T. I., Berlov, D. N., Glotov, O. S., Korf, E. A., Minigalin, A. D., Mitrofanova, A. V., Glotov, A. S. (2017). Genetic determination of the vascular reactions in humans in response to the diving reflex. *American Journal of Physiology-heart and Circulatory Physiology*, 312(3), H622-H631.
- Beunen, G. P., Al Thomis, M., Peeters, M. W. (2010). Genetic variation in physical performance. *The Open Sports Sciences Journal*, 3(1).
- Bell, W., Colley, J. P., Evans, W. D., Darlington, S. E., Cooper, S. M. (2012). ACTN3 genotypes of Rugby Union players: distribution, power output and body composition. *Annals of Human Biology*, 39(1), 19-27.
- Bouchard, C., Sarzynski, M. A., Rice, T. K., Kraus, W. E., Church, T. S., Sung, Y. J., Rankinen, T. (2011). Genomic predictors of the maximal O₂ uptake response to standardized exercise training programs. *Journal of Applied Physiology*, 110(5), 1160-1170.
- Bouchard, C. (2015). Exercise genomic a paradigm shift is needed: a commentary. *British Journal of Sports Medicine*, 49(23), 1492-1496.
- Bojarczuk, A., Boulygina, E. A., Dzitkowska-Zabielska, M., Łubkowska, B., Leońska-Duniec, A., Egorova, E. S., Ahmetov, I. I. (2022). Genome-wide association study of exercise-induced fat loss efficiency. *Genes*, 13(11), 1975.
- Bray, M. S., Hagberg, J. M., Perusse, L., Rankinen, T., Roth, S. M., Wolfarth, B., Bouchard, C. (2009). The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes: the 2006-2007 update. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 41(1), 34-72.
- Breitwieser, F. P., Lu, J., Salzberg, S. L. (2019). A review of methods and databases for metagenomic classification and assembly. *Briefings in Bioinformatics*, 20(4), 1125-1136.
- Broos, S., Van Leemputte, M., Deldicque, L., Thomis, M. A. (2015). History-dependent force, angular velocity and muscular endurance in ACTN3 genotypes. *European Journal of Applied Physiology*, 115, 1637-1643.
- Bassett, D. R., Howley, E. T. (2000). Limiting factors for maximum oxygen uptake and determinants of endurance performance. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 32(1), 70-84.
- Bulgay, Celal, Çetin, Ebru, Ergün, Mehmet. (2020). The Relationship Between Athletic Performance and BDNF. *Gazi Medical Journal*, 31.

- Bulgay, C., Doğan, C. S., Çetin, E., Polat, T., Eken, B. F., Akkoç, O., Ulucan, K. (2021). Collagen type 1 gene (COL1A1) rs1800012 polymorphism in long and short distance runners. *Spor Hekimligi Dergisi/Turkish Journal of Sports Medicine*, 56 (1).
- Bulgay, C., Ergün, M A. (2023). Atletik Performans, Genetik ve Epigenetik Üçlüsü. *Egzersiz Fizyolojisi ve Temel Kavramlar*, 43.
- Bulgay, C., Çetin, E., Orhan, O., Ergün, M. A. (2020). The effects of the ACTN3 and ACE genes on the sportive performance of athletes. *Inonu Univ. J. Phys. Educ. Sport Sci*, 7, 1-12..
- Cagnin, S., Chemello, F., Ahmetov, I. I. (2019). Genes and response to aerobic training. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 169-188). Academic Press.
- Canikli, A., Nursal, A. F., Ünver, Ş., Yigit, S. (2022). ACTN3 R577X variant: could it be a determinant of sports performance in elite athletes in a Turkish population. *Journal of Genetics*, 101(1), 22.
- Cerit, M. (2018). Hypothetical approach to the location of genotypes (ACE & ACTN3) associated with energy systems for the athletic performance. *Spor Bilimleri Araştırmaları Dergisi*, 3(1), 97-105.
- Cerit, M., Dalip, M., Yildirim, D. S. (2020). Genetics and athletic performance. *Research in Physical Education, Sport & Health*, 9(2).
- Coelho, D. B., Pimenta, E., Rosse, I. C., Veneroso, C., Becker, L. K., Carvalho, M. R., Silami-Garcia, E. (2016). The alpha-actinin-3 r577x polymorphism and physical performance in soccer players. *J Sports Med Phys Fitness*, 56(3), 241-248.
- Coso, J., Valero, M., Salinero, J. J., Lara, B., Díaz, G., Gallo-Salazar, C., Cacabelos, R. (2017). ACTN3 genotype influences exercise-induced muscle damage during a marathon competition. *European Journal of Applied Physiology*, 117, 409-416.
- Çıngı, H. (1994). Örneklem Kuramı, HÜ, *Fen Fakültesi Basımevi*.
- Davies, G., Marioni, R. E., Liewald, D. C., Hill, W. D., Hagenaars, S. P., Harris, S. E., Deary, I. J. (2016). Genome-wide association study of cognitive functions and educational attainment in UK Biobank (N= 112 151). *Molecular Psychiatry*, 21(6), 758-767.
- De Moor, M. H., Spector, T. D., Cherkas, L. F., Falchi, M., Hottenga, J. J., Boomsma, D. I., De Geus, E. J. (2007). Genome-wide linkage scan for athlete status in 700 British female DZ twin pairs. *Twin Research and Human Genetics*, 10(6), 812-820.

- Del Coso, J., Hiam, D., Houweling, P., Pérez, L. M., Eynon, N., Lucía, A. (2019). More than a 'speed gene': ACTN3 R577X genotype, trainability, muscle damage, and the risk for injuries. *European Journal of Applied Physiology*, 119, 49-60.
- Del Coso, J., Rodas, G., Soler-Aguinaga, A., López-Del Campo, R., Resta, R., González-Rodenas, J., Moreno-Pérez, V. (2024). ACTN3 XX Genotype Negatively Affects Running Performance and Increases Muscle Injury Incidence in LaLiga Football Players. *Genes*, 15(3), 386.
- Delmonico, M. J., Kostek, M. C., Doldo, N. A., Hand, B. D., Walsh, S., Conway, J. M., Hurley, B. F. (2007). Alpha-actinin-3 (ACTN3) R577X polymorphism influences knee extensor peak power response to strength training in older men and women. *The Journals of Gerontology Series A: Biological Sciences and Medical Sciences*, 62(2), 206-212.
- Ekmekçi, A. (2006). Gen, Genetik değişim ve hastalıklar. *Gazi Kitapevi*, 1-10.
- El Ouali, E. M., Barthelemy, B., Del Coso, J., Hackney, A. C., Laher, I., Govindasamy, K., Zouhal, H. (2024). A Systematic Review and Meta-analysis of the Association Between ACTN3 R577X Genotypes and Performance in Endurance Versus Power Athletes and Non-athletes. *Sports Medicine-Open*, 10(1), 37.
- Eroğlu, O., Zileli, R. (2015). Genetik faktörlerin sportif performans etkisi. *International Journal of Sport Exercise and Training Sciences-IJSETS*, 1(1), 63-76.
- Erskine, R. M., Williams, A. G., Jones, D. A., Stewart, C. E., & Degens, H. (2014). The individual and combined influence of ACE and ACTN3 genotypes on muscle phenotypes before and after strength training. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, 24(4), 642-648.
- Eynon, N., Duarte, J. A., Oliveira, J., Sagiv, M., Yamin, C., Meckel, Y., Goldhammer, E. (2009). ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *International Journal of Sports Medicine*, 695-698.
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Bishop, D. J., Santiago, C., Gómez-Gallego, F., Lucia, A., Birk, R. (2013). The rs12594956 polymorphism in the NRF-2 gene is associated with top-level Spanish athlete's performance status. *Journal of Science and Medicine in Sport*, 16(2), 135-139.
- Fuku, N., Kumagai, H., Ahmetov, I. I. (2019). Genetics of muscle fiber composition. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 295-314). Academic Press.
- Garatachea, N. (2014). ACTN3 R577X polymorphism and explosive leg-muscle. *JSP*, 2012, 0331.

- Gayagay, G., Yu, B., Hambly, B., Boston, T., Hahn, A., Celermajer, D. S., Trent, R. J. (1998). Elite endurance athletes and the ACE I allele—the role of genes in athletic performance. *Human genetics*, 103, 48-50.
- Gillen, J. B., Gibala, M. J. (2014). Is high-intensity interval training a time-efficient exercise strategy to improve health and fitness. *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism*, 39(3), 409-412.
- Ginevičienė, V., Jakaitienė, A., Aksenov, M. O., Aksenova, A. V., Druzhevskaya, A. M., Astratenkova, I. V., Utkus, A. (2016). Association analysis of ACE, ACTN3 and PPARGC1A gene polymorphisms in two cohorts of European strength and power athletes. *Biology of Sport*, 33(3), 199-206.
- Ginevičienė, V., Urnikytė, A. (2022). Association of COL12A1 rs970547 polymorphism with elite athlete status. *Biomedicines*, 10(10), 2495.
- Ginevičienė, V., Utkus, A., Pranckevičienė, E., Semenova, E. A., Hall, E. C., Ahmetov, I. I. (2022). Perspectives in sports genomics. *Biomedicines*, 10(2), 298.
- González-Estrada, G. D., Berrio, G. B., Gómez-Ríos, D. (2023). Association between ACE, ACTN3, AGT, BDKRB2, and IL-6 gene polymorphisms and elite status in Colombian athletes. *Journal of Physical Education and Sport*, 23(4), 1036-1043.
- Guilherme, J. P. L. F., Semenova, E. A., Zempo, H., Martins, G. L., Junior, A. H. L., Miyamoto-Mikami, E., Ahmetov, I. I. (2020). Are genome-wide association study identified single-nucleotide polymorphisms associated with sprint athletic status? A replication study with 3 different cohorts. *International Journal of Sports Physiology and Performance*, 16(4), 489-495.
- Guilherme, J. P. L. F., Semenova, E. A., Zempo, H., Martins, G. L., Lancha Junior, A. H., Miyamoto-Mikami, E., Ahmetov, D. I. I. (2021). Are genome-wide association study identified single-nucleotide polymorphisms. 紀要, (VOL13),
- Hagberg, J. M., Ferrell, R. E., McCole, S. D., Wilund, K. R., Moore, G. E. (1998). Vo₂ max is associated with ACE genotype in postmenopausal women. *Journal of Applied Physiology*, 85(5), 1842-1846.
- Hall, E. C., Lysenko, E. A., Semenova, E. A., Borisov, O. V., Andryushchenko, O. N., Andryushchenko, L. B., Ahmetov, I. I. (2021). Prediction of muscle fiber composition using multiple repetition testing. *Biology of Sport*, 38(2), 277-283.
- Haugen, T., Seiler, S., Sandbakk, Ø., Tønnessen, E. (2019). The training and development of elite sprint performance: an integration of scientific and best practice literature. *Sports Medicine-Open*, 5, 1-16.

- He, C., Holme, J., Anthony, J. (2014). SNP genotyping: the KASP assay. *Crop Breeding: Methods and Protocols*, 75-86.
- Htet, S., Zannah, M., Moe, T. H., Wongveerakul, P., Charoenpanich, N., Saengsirisuwan, V., Papadimitriou, I. (2023). The speed-gene study: methods, study design and preliminary results. *BMC Research Notes*, 16(1), 345.
- Hughes, D. C., Ellefsen, S., & Baar, K. (2018). Adaptations to endurance and strength training. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, 8(6), a029769.
- Hughes, D. C., Day, S. H., Hall, E. C., Lysenko, E. A., Semenova, E. A., Borisov, O. V., Andryushchenko, O. N., Andryushchenko, L. B., Ahmetov, I. I. (2021). Prediction of muscle fiber composition using multiple repetition testing. *Biology of Sport*, 38(2), 277-283.
- Kasımay, Ö., 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.
- Kikuchi, N., Min, S. K., Ueda, D., Igawa, S., Nakazato, K. (2012). Higher frequency of the ACTN3 R allele+ ACE DD genotype in Japanese elite wrestlers. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 26(12), 3275-3280.
- Kim, J. H., Jung, E. S., Kim, C. H., Youn, H., Kim, H. R. (2014). Genetic associations of body composition, flexibility and injury risk with ACE, ACTN3 and COL5A1 polymorphisms in Korean ballerinas. *Journal of Exercise Nutrition & Biochemistry*, 18(2), 205.
- Klevjer, M., Nordeidet, A. N., Hansen, A. F., Madssen, E., Wisløff, U., Brumpton, B. M., Bye, A. (2022). Genome-Wide association study identifies new genetic determinants of cardiorespiratory fitness: the trøndelag health study. *Medicine & Science in Sports & Exercise*. 2022, 54 (9), 1534-1545.
- Kumagai, K., Abe, T., Brechue, W. F., Ryushi, T., Takano, S., Mizuno, M. (2000). Sprint performance is related to muscle fascicle length in male 100-m sprinters. *Journal of applied physiology*, 88(3), 811-816.
- Kumagai, H., Miller, B., Kim, S. J., Leelaprachakul, N., Kikuchi, N., Yen, K., Cohen, P. (2023). Novel insights into mitochondrial DNA: mitochondrial microproteins and mtDNA variants modulate athletic performance and age-related diseases. *Genes*, 14(2), 286.
- Leońska-Duniec, A., Ahmetov, I. I., Zmijewski, P. (2016). Genetic variants influencing effectiveness of exercise training programmes in obesity—an overview of human studies. *Biology of Sport*, 33(3), 207-214.

- Leońska-Duniec, A., Jastrzębski, Z., Jażdżewska, A., Moska, W., Lulińska-Kuklik, E., Sawczuk, M., Ahmetov, I. I. (2018). Individual responsiveness to exercise-induced fat loss and improvement of metabolic profile in young women is associated with polymorphisms of adrenergic receptor genes. *Journal of Sports Science & Medicine*, 17(1), 134.
- Leońska-Duniec, A., Ciężczyk, P., Ahmetov, I. I. (2019). Genes and individual responsiveness to exercise-induced fat loss. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 231-247). Academic Press.
- Lockie, R. G., Jalilvand, F. (2017). Reliability and criterion validity of the Arrowhead change-of-direction speed test for soccer. *Facta Universitatis, Series: Physical Education and Sport*, 15(1), 139-151.
- Lucia, A., Gómez-Gallego, F., Barroso, I., Rabadán, M., Bandrés, F., San Juan, A. F., Franks, P. W. (2005). PPARGC1A genotype (Gly482Ser) predicts exceptional endurance capacity in European men. *Journal of Applied Physiology*, 99(1), 344-348.
- Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., Gao, C., Li, M., Gao, L. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *Plos One*, 8(1), e54685.
- MacArthur, D. G., North, K. N. (2004). A gene for speed? The evolution and function of α -actinin-3. *Bioessays*, 26(7), 786-795.
- MacArthur, D. G., Seto, J. T., Raftery, J. M., Quinlan, K. G., Huttley, G. A., Hook, J. W., North, K. N. (2007). Loss of ACTN3 gene function alters mouse muscle metabolism and shows evidence of positive selection in humans. *Nature Genetics*, 39(10), 1261-1265.
- MacArthur, D. G., Seto, J. T., Chan, S., Quinlan, K. G., Raftery, J. M., Turner, N., North, K. N. (2008). An Actn3 knockout mouse provides mechanistic insights into the association between α -actinin-3 deficiency and human athletic performance. *Human Molecular Genetics*, 17(8), 1076-1086.
- Maciejewska-Skrendo, A., Sawczuk, M., Ciężczyk, P., Ahmetov, I. I. (2019). Genes and power athlete status. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 41-72). Academic Press.
- Malczewska-Lenczowska, J., Orysiak, J., Majorczyk, E., Sitkowski, D., Starczewski, M., Żmijewski, P. (2022). HIF-1 α and NFIA-AS2 polymorphisms as potential determinants of total hemoglobin mass in endurance athletes. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 36(6), 1596-1604.
- Massidda, M., Bachis, V., Corrias, L., Piras, F., Scorcu, M., Culigioni, C., Calò, C. M. (2015). ACTN3 R577X polymorphism is not associated with team sport athletic status in Italians. *Sports Medicine-Open*, 1, 1-5.

- Massidda, M., Calò, C. M., Ciężczyk, P., Kikuchi, N., Ahmetov, I. I., Williams, A. G. (2019). Genetics of team sports. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 105-128). Academic Press.
- Mazur, I. I., Drozdovska, S., Andrieieva, O., Vinnichuk, Y., Polishchuk, A., Dosenko, V., Ahmetov, I. I. (2020). PPARGC1A gene polymorphism is associated with exercise-induced fat loss. *Molecular Biology Reports*, *47*, 7451-7457.
- McAuley, A. B., Hughes, D. C., Tsaprouni, L. G., Varley, I., Suraci, B., Roos, T. R., Kelly, A. L. (2021). The association of the ACTN3 R577X and ACE I/D polymorphisms with athlete status in football: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Sports Sciences*, *39*(2), 200-211.
- McAuley, A. B., Hughes, D. C., Tsaprouni, L. G., Varley, I., Suraci, B., Baker, J., Kelly, A. L. (2022). Genetic associations with personality and mental toughness profiles of English academy football players: An exploratory study. *Psychology of Sport and Exercise*, *61*, 102209.
- Miyamoto-Mikami, E., Zempo, H., Fuku, N., Kikuchi, N., Miyachi, M., Murakami, H. (2018). Heritability estimates of endurance-related phenotypes: A systematic review and meta-analysis. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, *28*(3), 834-845.
- Moe, T. H., Wongveerakul, P., Saengsirisuwan, V., Charoenpanich, N., Papadimitriou, I. (2022). Investigating the influence of ACTN3 R577X polymorphism on performance and angular kinematics using motion capture technology. *The Open Sports Sciences Journal*, *15*(1).
- Montgomery, H. E., Marshall, R., Hemingway, H., Myerson, S., Clarkson, P., Dollery, C., Humphries, S. E. (1998). Human gene for physical performance. *Nature*, *393*(6682), 221-222.
- Mountford, H. S., Hill, A., Barnett, A. L., Newbury, D. F. (2021). Genome-wide association study of motor coordination. *Frontiers in Human Neuroscience*, *15*, 669902.
- Nazarov, I. B., Woods, D. R., Montgomery, H. E., Shneider, O. V., Kazakov, V. I., Tomilin, N. V., Rogozkin, V. A. (2001). The angiotensin converting enzyme I/D polymorphism in Russian athletes. *European Journal of Human Genetics*, *9*(10), 797-801.
- Niemi, A. K., Majamaa, K. (2005). Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *European Journal of Human Genetics*, *13*(8), 965-969.

- Nurk, S., Koren, S., Rhie, A., Rautiainen, M., Bzikadze, A. V., Mikheenko, A., Phillippy, A. M. (2022). The complete sequence of a human genome. *Science*, 376(6588), 44-53.
- Orysiak, J., Busko, K., Michalski, R., Mazur-Różycka, J., Gajewski, J., Malczewska-Lenczowska, J., Pokrywka, A. (2014). Relationship between ACTN3 R577X polymorphism and maximal power output in elite Polish athletes. *Medicina*, 50(5), 303-308.
- Papadimitriou, I. D., Lucia, A., Pitsiladis, Y. P., Pushkarev, V. P., Dyatlov, D. A., Orekhov, E. F., Eynon, N. (2016). ACTN3 R577X and ACE I/D gene variants influence performance in elite sprinters: a multi-cohort study. *BMC Genomics*, 17, 1-8.
- Pereira, A., Costa, A. M., Izquierdo, M., Silva, A. J., Bastos, E., Marques, M. C. (2013). ACE I/D and ACTN3 R/X polymorphisms as potential factors in modulating exercise-related phenotypes in older women in response to a muscle power training stimuli. *Age*, 35, 1949-1959.
- Peplonska, B., Safranow, K., Adamczyk, J., Boguszewski, D., Szymański, K., Soltyszewski, I., Zekanowski, C. (2019). Association of serotonergic pathway gene variants with elite athletic status in the Polish population. *Journal of Sports Sciences*, 37(14), 1655-1662.
- Pimenta, E. M., Coelho, D. B., Cruz, I. R., Morandi, R. F., Veneroso, C. E., de Azambuja Pussieldi, G., De Paz Fernández, J. A. (2012). The ACTN3 genotype in soccer players in response to acute eccentric training. *European Journal of Applied Physiology*, 112, 1495-1503.
- Pitsiladis, Y., Wang, G., Wolfarth, B., Scott, R., Fuku, N., Mikami, E., Lucia, A. (2013). Genomics of elite sporting performance: what little we know and necessary advances. *British Journal of Sports Medicine*, 47(9), 550-555.
- Ramírez, J. D., Álvarez-Herms, J., Castañeda-Babarro, A., Larruskain, J., de la Piscina, X. R., Borisov, O. V., Odriozola, A. (2020). The GALNTL6 gene rs558129 polymorphism is associated with power performance. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 34(11), 3031-3036.
- Rankinen, T., Fuku, N., Wolfarth, B., Wang, G., Sarzynski, M. A., Alexeev, D. G., Bouchard, C. (2016). No evidence of a common DNA variant profile specific to world class endurance athletes. *Plos One*, 11(1), e0147330.
- Rivera, M. A., Dionne, F. T., Simoneau, J. A., Pérusse, L., Chagnon, M., Chagnon, Y., Bouchard, C. (1997). Muscle-specific creatine kinase gene polymorphism and VO₂max in the HERITAGE Family Study. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 29(10), 1311-1317.

- Rubio, J. C., Martin, M. A., Rabadán, M., Gómez-Gallego, F., San Juan, A. F., Alonso, J. M., Lucia, A. (2005). Frequency of the C34T mutation of the AMPD1 gene in world-class endurance athletes: does this mutation impair performance. *Journal of Applied Physiology*, 98(6), 2108-2112.
- Ruiz, J. R., Fernández del Valle, M., Verde, Z., Díez-Vega, I., Santiago, C., Yvert, T., Lucia, A. (2011). ACTN3 R577X polymorphism does not influence explosive leg muscle power in elite volleyball players. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, 21(6), e34-e41.
- Scott, R. A., Irving, R., Irwin, L., Morrison, E., Charlton, V., Austin, K., Pitsiladis, Y. P. (2010). ACTN3 and ACE genotypes in elite Jamaican and US sprinters. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 42(1), 107-112.
- Seaborne, R. A., Hughes, D. C., Turner, D. C., Owens, D. J., Baehr, L. M., Gorski, P., Sharples, A. P. (2019). UBR5 is a novel E3 ubiquitin ligase involved in skeletal muscle hypertrophy and recovery from atrophy. *The Journal of Physiology*, 597(14), 3727-3749.
- Semenova, E. A., Fuku, N., Ahmetov, I. I. (2019). Genetic profile of elite endurance athletes. In *Sports, Exercise, and Nutritional Genomics* (pp. 73-104). Academic Press.
- Serrano, J. M., Banks, J. B., Fagan, T. J., Tartar, J. L. (2019). The influence of Val158Met COMT on physiological stress responsivity. *Stress*, 22(2), 276-279.
- Shang, X., Zhang, F., Zhang, L., Huang, C. (2012). ACTN3 R577X polymorphism and performance phenotypes in young Chinese male soldiers. *Journal of Sports Sciences*, 30(3), 255-260.
- Shang, X., Huang, C., Chang, Q., Zhang, L., Huang, T. (2010). Association between the ACTN3 R577X polymorphism and female endurance athletes in China. *International Journal of Sports Medicine*, 31(12), 913-916.
- Simoneau, J. A., Bouchard, C. (1995). Genetic determinism of fiber type proportion in human skeletal muscle. *The FASEB Journal*, 9(11), 1091-1095.
- Starnes, L. M., Sorrentino, A., Pelosi, E., Ballarino, M., Morsilli, O., Biffoni, M., Peschle, C. (2009). NFI-A directs the fate of hematopoietic progenitors to the erythroid or granulocytic lineage and controls β -globin and G-CSF receptor expression. *Blood, The Journal of the American Society of Hematology*, 114(9), 1753-1763.
- Suga, T., Terada, M., Tanaka, T., Miyake, Y., Ueno, H., Otsuka, M., Isaka, T. (2020). Calcaneus height is a key morphological factor of sprint performance in sprinters. *Scientific Reports*, 10(1), 15425.

- Şanlısoy, F., Altıntaş, N., Büyükyazı, G., Candan, N. (2011). Ege bölgesi elit sporcularının ACTN3 R577X genotip dağılımının araştırılması. *Cumhuriyet Medical Journal*, 33(2), 153-159.
- Tartar, J. L., Cabrera, D., Knafo, S., Thomas, J. D., Antonio, J., Peacock, C. A. (2020). The “warrior” COMT Val/Met genotype occurs in greater frequencies in mixed martial arts fighters relative to controls. *Journal of Sports Science & Medicine*, 19(1), 38.
- Tønnessen, E., Haugen, T., Shalfawi, S. A. (2013). Reaction time aspects of elite sprinters in athletic world championships. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 27(4), 885-892.
- Tucker, R., Collins, M. (2012). What makes champions? A review of the relative contribution of genes and training to sporting success. *British Journal of Sports Medicine*, 46(8), 555-561.
- Ulucan, K., Ciloglu, F., Sesal, C., Ergeç, D., Kırac, D., Şahin, İ., Güney, A. İ. (2009). ACTN3 Gene R577X Polymorphism in Turkish Sprint. *Power Athletes. Medimedgen Abstract Book*, 33.
- Ulucan, K., Göle, S., Altindas, N., Güney, A. I. (2013). Preliminary findings of α -actinin-3 gene distribution in elite Turkish wind surfers. *Balkan Journal of Medical Genetics*, 16(1), 69-72.
- Ulucan, K., Bayyurt, G. M., Konuk, M., Güney, A. I. (2014). Effect of alpha-actinin-3 gene on trained and untrained Turkish middle-school children’s sprinting performance: a pilot study. *Biological Rhythm Research*, 45(4), 509-514.
- Ulucan, K., Göle, S. (2014). ACE I/D polymorphism determination in Turkish elite wind-surfers. *Sport Science Review*, 23(1-2), 79.
- Ulucan, K., Topal, E. S., Aksulu, B. K., Yaman, B., Çiftci, İ. C., Bıyıklı, T. (2015). Atletik performans, genetik ve gen dopingi. *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi*.
- Ulucan, K. (2016). Spor genetiği açısından türk sporcuların ACTN3 R577X polimorfizm literatür özeti. *Clinical and Experimental Health Sciences*, 6(1), 44-47.
- Uth, N. (2005). Anthropometric comparison of world-class sprinters and normal populations. *Journal of Sports Science & Medicine*, 4(4), 608.
- Varillas-Delgado, D., Del Coso, J., Gutiérrez-Hellín, J., Aguilar-Navarro, M., Muñoz, A., Maestro, A., & Morencos, E. (2022). Genetics and sports performance: the present and future in the identification of talent for sports based on DNA testing. *European Journal of Applied Physiology*, 122(8), 1811-1830.

- Vincent, B., De Bock, K., Ramaekers, M., Van den Eede, E., Van Leemputte, M., Hespel, P., Thomis, M. A. (2007). ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiological Genomics*, 32(1), 58-63.
- Yang, N., MacArthur, D. G., Gulbin, J. P., Hahn, A. G., Beggs, A. H., Easteal, S., North, K. (2003). ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *The American Journal of Human Genetics*, 73(3), 627-631.
- Yang, N., Macarthur, D. G., Wolde, B., Onywera, V. O., Boit, M. K., Lau, S. Y. M. A., North, K. (2007). The ACTN3 R577X polymorphism in East and West African athletes. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 39(11), 1985-1988.
- Yusof, H. A., Aziz, A. R., Muhamed, A. M. C. (2019). The influence of angiotensin I-converting enzyme (ACE) I/D gene polymorphism on cardiovascular and muscular adaptations following 8 weeks of isometric handgrip training (IHG) in untrained normotensive males. *Biology of Sport*, 36(1), 81-94.
- Yvert, T. P., Zempo, H., Gabdrakhmanova, L. J., Kikuchi, N., Miyamoto-Mikami, E., Murakami, H., Fuku, N. (2018). AGTR2 and sprint/power performance: a case-control replication study for rs11091046 polymorphism in two ethnicities. *Biology of Sport*, 35(2), 105-109.
- Zempo, H., Miyamoto-Mikami, E., Kikuchi, N., Fuku, N., Miyachi, M., Murakami, H. (2017). Heritability estimates of muscle strength-related phenotypes: A systematic review and meta-analysis. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, 27(12), 1537-1546.
- Zhao, Y., Huang, G., Chen, Z., Fan, X., Huang, T., Liu, J., Shi, Y. (2020). Four loci are associated with cardiorespiratory fitness and endurance performance in young Chinese females. *Scientific Reports*, 10(1), 10117.
- Zilberman-Schapira, G., Chen, J., Gerstein, M. (2012). On sports and genes. *Recent Patents on DNA & Gene Sequences (Discontinued)*, 6(3), 180-188.
- Znazen, H., Mejri, A., Touhami, I., Chtara, M., Siala, H., Ahmetov, I. I., Soussi, N. (2015). Genetic advantageous predisposition of angiotensin converting enzyme id polymorphism in Tunisian athletes. *The Journal of Sports Medicine and Physical Fitness*, 56(6), 724-730.
- Weyand, P. G., Davis, J. A. (2005). Running performance has a structural basis. *Journal of Experimental Biology*, 208(14), 2625-2631.
- Williams, A. G., Rayson, M. P., Jubb, M., World, M., Woods, D. R., Hayward, M., Montgomery, H. E. (2000). The ACE gene and muscle performance. *Nature*, 403(6770), 614-614.

Williams, C. J., M. G., Eynon, N., Ashton, K. J., Little, J. P., Wisloff, U., Coombes, J. S. (2017). Genes to predict VO₂max trainability: a systematic review. *BMC genomics*, 18, 81-110.

Williams, C. J., Li, Z., Harvey, N., Lea, R. A., Gurd, B. J., Bonafiglia, J. T., Coombes, J. S. (2021). Genome wide association study of response to interval and continuous exercise training: the Predict-HIIT study. *Journal of Biomedical Science*, 28(1), 37.

1000 Genomes Project Consortium. (2015). Auton A, Brooks LD, Durbin RM, Garrison EP, Kang HM, Korbel JO, Marchini JL, McCarthy S, McVean GA, Abecasis GR. A global reference for human genetic variation. *Nature*, 526(7571), 68-74.



8. EKLER

EK-1

ARAŞTIRMA AMAÇLI ÇALIŞMA İÇİN AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU

Araştırma amaçlı çalışma için “Aydınlatılmış Onam Formu” (Araştırmacı Açıklaması) Atletik performans gelişimi ile ilgili yeni bir araştırma yapmaktayız. Araştırmanın ismi Atletik Performans Gelişimi ile İlgili Gen Polimorfizmlerinin Sporcular ve Sedanter Bireyler Üzerindeki Etkilerinin İncelenmesi’dir. Sizin de bu araştırmaya katılmanızı öneriyoruz. Ancak hemen söyleyelim ki bu araştırmaya katılıp katılmamakta serbestsiniz. Çalışmaya katılım gönüllülük esasına dayalıdır. Kararınızdan önce araştırma hakkında sizi bilgilendirmek istiyoruz. Bu bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak isterseniz formu imzalayınız.

Araştırma kapsamında Spor Bilimleri Fakültesi öğrencilerinin (erkek) gen polimorfizmleri göz önünde bulundurularak atletik performans ve fiziksel aktivite gelişimi üzerindeki etkilerinin incelenmesi amaçlanmaktadır. Bu maksatla Qlife Fit gen testleri ve katılımcıların anaerobik koşu performanslarının ölçülmesi maksadıyla çalışmanın başlangıcında ve bitişinde (6 hafta) Arrowhead Agility Drill Test (Arrowhead Çeviklik Yetenek Testi) uygulanacaktır. Söz konusu çalışma Lokman Hekim Üniversitesi Fiziksel Aktivite, Sağlık ve Spor Bilimleri Anabilim Dalı öğrencilerinin yüksek lisans tez çalışmaları ve araştırma makalesi kapsamında değerlendirilecektir. Gerekli talimatlar uygulama esnasında verilecektir

Bu çalışmaya katılmanız için sizden herhangi bir ücret istenmeyecektir. Çalışmaya katıldığınız için size ek bir ödeme de yapılmayacaktır. Sizinle ilgili bilgiler gizli tutulacak, ancak çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde incelenebilecektir. Bu çalışmaya katılmayı reddedebilirsiniz. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır ve reddettiğiniz takdirde size uygulanan testlerde herhangi bir değişiklik olmayacaktır. Yine çalışmanın herhangi bir aşamasında onayınızı çekmek hakkına da sahipsiniz.

(Katılımcının Beyanı)

Doç. Dr. Mesut Cerit tarafından Lokman Hekim Üniversitesi Spor Bilimleri Fakültesi’nde bir araştırma yapılacağı belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki

bilgiler bana aktarıldı. Bu bilgilerden sonra böyle bir arařtırmaya “katılımcı” olarak davet edildim. Eđer bu arařtırmaya katılırsam hekim ile aramda kalması gereken bana ait bilgilerin gizliliđine bu arařtırma sırasında da büyük özen ve saygı ile yaklaşılabacağına inanıyorum. Arařtırma sonuçlarının eğitim ve bilimsel amaçlarla kullanımını sırasında kişisel bilgilerimin ihtimamla korunacağı konusunda bana yeterli güven verildi. Arařtırmanın yürütülmesi sırasında herhangi bir sebep göstermeden arařtırmadan çekilebilirim. (Ancak arařtırmacıları zor durumda bırakmamak için arařtırmadan çekileceđimi önceden bildirmemim uygun olacağına bilincindeyim) Ayrıca tıbbi durumuma herhangi bir zarar verilmemesi koşuluyla arařtırmacı tarafından arařtırma dıřı tutulabilirim. Arařtırma için yapılacak harcamalarla ilgili herhangi bir parasal sorumluluk altına girmiyorum. Bana da bir ödeme yapılmayacaktır. İster doğrudan ister dolaylı olsun arařtırma uygulamasından kaynaklanan nedenlerle meydana gelebilecek herhangi bir sađlık sorununun ortaya çıkması halinde, her türlü tıbbi müdahalenin sađlanacağı konusunda gerekli güvence verildi. (Çalıřma ile ilgili olarak da parasal bir yük altına girmeyeceđim). Arařtırma sırasında bir sađlık sorunu ile karřılařtıđımda; herhangi bir saatte, Doç. Dr. Mesut Cerit’i XXX XX XX (iř) veya XXXX XXX XX XX (cep) no’lu telefonlardan ve Lokman Hekim Üniversitesi Spor Bilimleri Fakültesi adresinden arayabileceđimi biliyorum.

Bu arařtırmaya katılmak zorunda deđilim ve katılmayabilirim. Arařtırmaya katılmam konusunda zorlayıcı bir davranıřla karřılařmış deđilim. Eđer katılmayı reddedersem, bu durumun tıbbi bakımına ve hekim ile olan iliřkime herhangi bir zarar getirmeyeceđini de biliyorum. Bana yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamıř bulunmaktayım. Kendi bařıma belli bir düşünme süresi sonunda adı geçen bu arařtırma projesinde “katılımcı” olarak yer alma kararını aldım.

Bu konuda yapılan daveti büyük bir memnuniyet ve gönüllülük içerisinde kabul ediyorum.

İmzalı bu form kađıdının bir kopyası bana verilecektir.

EK-2



AKTİF YETİŞKİN ERKEKLERDE ACTN3 rs1815739 GEN POLİMORFİZMLERİNİN ARROWHEAD AGILITY DRILL (ARROWHEAD ÇEVİKLİK YETENEK TESTİ) TEST PERFORMANS GELİŞİM ORANLARININ ÜZERİNE ETKİSİ

Aktif Yetişkin Erkeklerde ACTN3 rs1815739 Gen Polimorfizmlerinin Arrowhead Agility Drill (Arrowhead Çeviklik Yetenek Testi) Test Performans Gelişim Oranlarının Üzerine Etkisi

ORIGINALITY REPORT

20%

SIMILARITY INDEX

PRIMARY SOURCES

1	genapp.ba Internet	184 words — 2%
2	dokumen.pub Internet	168 words — 2%
3	dergipark.org.tr Internet	121 words — 1%
4	Ildus I. Ahmetov, George John, Ekaterina A. Semenova, Elliott C.R. Hall. "Genomic predictors of physical activity and athletic performance", Elsevier BV, 2024 Crossref	117 words — 1%
5	research.stmarys.ac.uk Internet	111 words — 1%
6	researchonline.ljmu.ac.uk Internet	97 words — 1%
7	periodicos.ufam.edu.br Internet	85 words — 1%

8	dspace.cuni.cz Internet	77 words — 1%
9	sponet.de Internet	76 words — 1%
10	www.tandfonline.com Internet	69 words — 1%
11	www.frontiersin.org Internet	44 words — < 1%
12	www.upit.ro Internet	44 words — < 1%
13	www.open-access.bcu.ac.uk Internet	43 words — < 1%
14	www.researchgate.net Internet	35 words — < 1%
15	Enrique Moreno Mañas, Salvador Llana-Belloch, Vicent Úbeda-Pastor, Xavier Garcia-Massó. "The effect of 26 versus 29-inch wheel diameter in the transmission of vibrations in cross-country mountain biking", <i>Sports Biomechanics</i> , 2021 Crossref	32 words — < 1%
16	mahidol.elsevierpure.com Internet	27 words — < 1%
17	acikbilim.yok.gov.tr Internet	26 words — < 1%
18	agro.icm.edu.pl Internet	23 words — < 1%

19	link.springer.com Internet	21 words — < 1%
20	ro.ecu.edu.au Internet	20 words — < 1%
21	www2.mdpi.com Internet	20 words — < 1%
22	9lib.net Internet	19 words — < 1%
23	othes.univie.ac.at Internet	18 words — < 1%
24	www.mdpi.com Internet	18 words — < 1%
25	pure.eur.nl Internet	17 words — < 1%
26	repository.unic.ac.cy Internet	17 words — < 1%
27	sporbilimleri.bingol.edu.tr Internet	17 words — < 1%
28	tmfv.com.ua Internet	17 words — < 1%
29	www.turkiyeklinikleri.com Internet	16 words — < 1%
30	doi.org Internet	15 words — < 1%

helda.helsinki.fi

31	Internet	15 words — < 1%
32	www.db-thueringen.de Internet	15 words — < 1%
33	e-space.openrepository.com Internet	14 words — < 1%
34	plus.sponet.de Internet	14 words — < 1%
35	turansam.org Internet	14 words — < 1%
36	Doğan, Canan Sercan. "Buz Hokeyi Milli Takım Oyuncularında ACE I/D (rs1799752), ACTN33 (rs1815739), PPARA (rs4253778) ve HIF1A(rs11549465) Polimorfizmleri İle Fiziksel Testlerin Değerlendirilmesi", Marmara Üniversitesi (Turkey), 2023 ProQuest	13 words — < 1%
37	www.jssm.org Internet	13 words — < 1%
38	hdl.handle.net Internet	12 words — < 1%
39	static.frontiersin.org Internet	12 words — < 1%
40	usos2016.com Internet	12 words — < 1%
41	iksadyayinevi.com Internet	11 words — < 1%

42	acikerisim.baskent.edu.tr Internet	10 words — < 1%
43	biyologlar.com Internet	10 words — < 1%
44	repository.udca.edu.co Internet	10 words — < 1%
45	www.eab.org.tr Internet	10 words — < 1%
46	www.ncbi.nlm.nih.gov Internet	10 words — < 1%
47	coek.info Internet	9 words — < 1%
48	tr.m.wikipedia.org Internet	9 words — < 1%
49	İldokuz, Damla. "Kronik hastalıklara sahip çocukların omaha tanılama sistemine göre evde bakım gereksinimlerinin belirlenmesi", İzmir Katip Celebi University (Turkey), 2024 ProQuest	8 words — < 1%
50	Keleş, Zülal. "Kalıtsal Retinal Distrofilerde Genetik Etiyolojinin tüm Ekzom Dizileme Yöntemi ile Retrospektif Araştırılması", Dokuz Eylül Üniversitesi (Turkey), 2024 ProQuest	8 words — < 1%
51	acikerisim.deu.edu.tr Internet	8 words — < 1%
52	adudspace.adu.edu.tr:8080	

Internet 8 words — < 1%

53 fliphtml5.com 8 words — < 1%
Internet

54 Çayhan, Gözde. "Dışavurumcu Sanat Terapisi 6 words — < 1%
Uygulamalarının Öğretmen Adaylarının Yaratıcılık
ve Yaratıcılığa Teşvik Edici Davranış Düzeylerine Olan Etkisinin
İncelenmesi", Dokuz Eylül Üniversitesi (Turkey), 2024
ProQuest

EXCLUDE QUOTES OFF

EXCLUDE SOURCES OFF

EXCLUDE BIBLIOGRAPHY OFF

EXCLUDE MATCHES OFF

EK-4

ÖZGEÇMİŞ

Kişisel Bilgiler:

Adı Soyadı: İrem ÇATALO

Eğitim Durumu:

Lokman Hekim Üniversitesi Antrenörlük Eğitimi Bölümü (2022)

Lokman Hekim Üniversitesi, Fiziksel Aktivite, Sağlık ve Spor Bilimleri / Tezli Yüksek Lisans (2024)

Sertifikalar:

Türkiye Fitness Federasyonu 3. Kademe Fitness Antrenörlüğü

Riccon Academy- Bern Schweiz Kişisel Antrenör (Personal Coaching)

Lokman Hekim Üniversitesi Sürekli Eğitim Merkezi (LHUSEM) Egzersiz Spor sakatlıkları, Beslenme ve Genetik Etkileşimler

Lokman Hekim Üniversitesi Sürekli Eğitim Merkezi (LHUSEM) Personal Coaching Bireysel Spor Danışmanlığı

Lokman Hekim Üniversitesi Sürekli Eğitim Merkezi (LHUSEM) Bireysel Spor Danışmanlığı Seviye 1

Lokman Hekim Üniversitesi Sürekli Eğitim Merkezi (LHUSEM) Bireysel Spor Danışmanlığı Seviye 2

İş Durumu:

Antrenör-Tekvando Sporcusu