

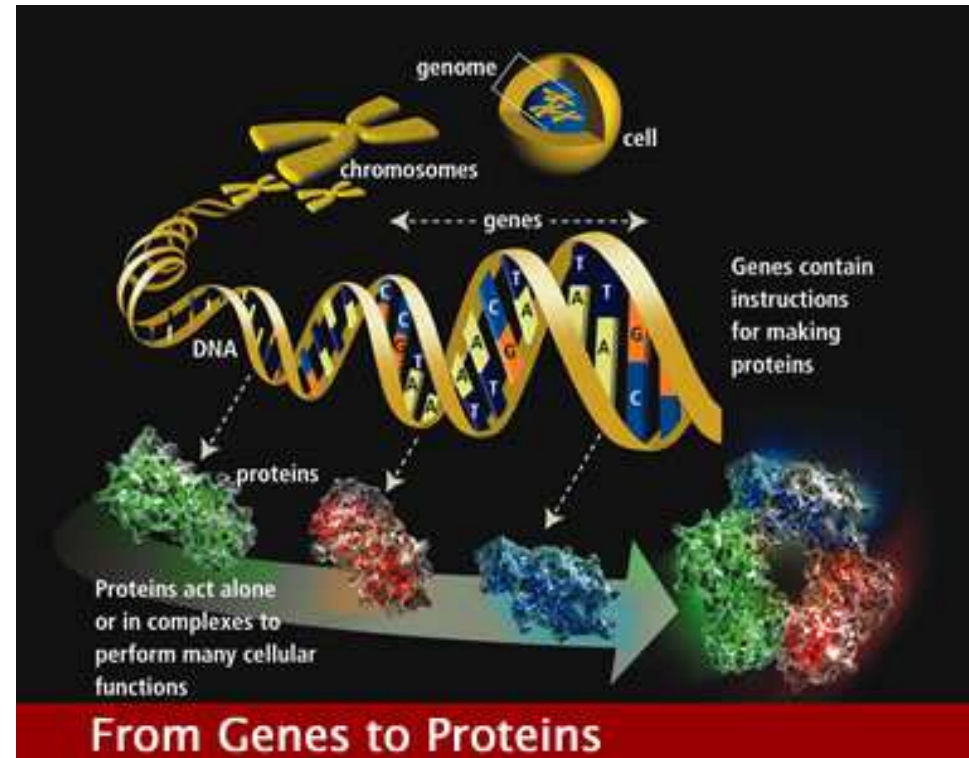
**VARIAZIONI GENOTIPICHE CHE SI ASSOCIANO A
VARIABILITA' NEL RENDIMENTO SPORTIVO**

**Polimorfismi genetici con effetto
sulla performance atletica**

Il genoma umano

E' il materiale genetico completo di un organismo, ovvero tutto il DNA contenuto nel nucleo di ogni cellula.

- Contiene circa 3 miliardi di paia di basi organizzato in:
 - **GENI:** nell'uomo ci sono circa 30.000 geni (2% dell'intero genoma), sono sequenze codificanti per le proteine
 - **SEQUENZE CODIFICANTI** che generano RNA funzionali ma che non codificano per proteine (es. RNA ribosomiale)
 - **SEQUENZE NON CODIFICANTI:**
 - con funzione strutturale
 - con funzione regolatrice della trascrizione



Human Genome Project

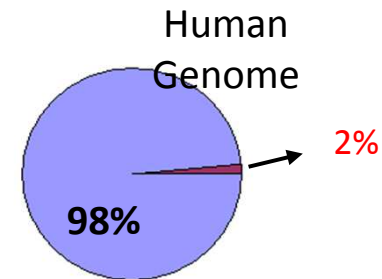
Progetto Genoma Umano completato nel 2003
(99% sequence; accuracy 99.9%)

Sequencing Centers:

China, France, Germany, Japon, UK, USA

Il Genoma Umano in numeri

- 23 paia di cromosomi
- 3.000.000.000 paia di basi
- circa 30.000 geni
- Non si conosce la funzione di circa la meta' dei geni scoperti



Meno del 2% dell'intero genoma codifica per proteine

Più del 50% del genoma è costituito da sequenze ripetute con funzione sconosciuta

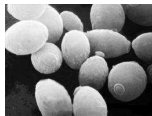
A cosa serve il DNA non codificante e intergenico?

Benefici del progetto Genoma Umano in medicina

- migliorare la diagnosi di malattie
- identificazione di predisposizione genetica a specifiche malattie
- creazione di farmaci sulla base di informazioni molecolari
- produzione di “farmaci personalizzati” sulla base dei profili genetici individuali
- possibilità' di terapia genica

Che cosa ci dicono i risultati del Progetto Genoma Umano?

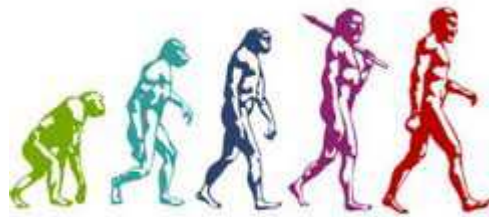
Il Genoma Umano rispetto agli altri organismi



Organism	Genome Size (Bases)	Estimated Genes
Human (<i>Homo sapiens</i>)	3 billion	30,000
Laboratory mouse (<i>M. musculus</i>)	2.8 billion	30,000
Mustard weed (<i>A. thaliana</i>)	100 million	25,000
Roundworm (<i>C. elegans</i>)	97 million	19,000
Fruit fly (<i>D. melanogaster</i>)	137 million	13,000
Yeast (<i>S. cerevisiae</i>)	12.1 million	6,000
Bacterium (<i>E. coli</i>)	4.6 million	3,200
Human immunodeficiency virus (HIV)	9700	9

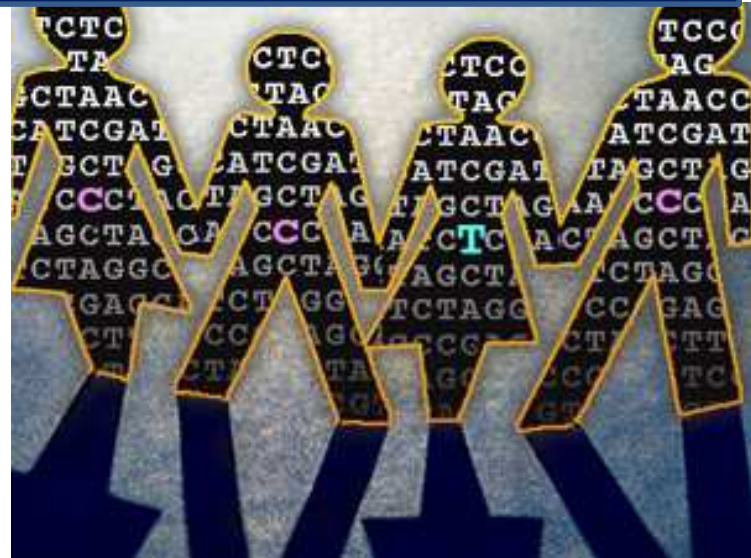


Il genoma umano e quello delle scimmie antropomorfe è identico per più del 98%



La variabilità genetica

- Il **99.9%** del DNA è conservato tra individui diversi.
- Lo **0.1%** del DNA è diverso ed è sufficiente per renderci diversi
- Solo i gemelli identici possiedono lo stesso genoma

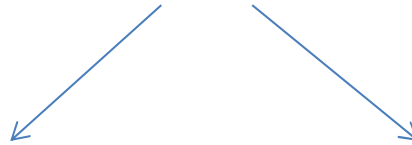


- Una differenza dello **0.1%** nella composizione del DNA è sufficiente per dar luogo alla variabilità della popolazione.
- La variabilità della popolazione è dovuta alla presenza di **polimorfismi** che individuano genotipi/fenotipi diversi.

POLIMORFISMO = esistenza di forme diverse

Il polimorfismo è una variazione genetica che non altera la funzione del prodotto genico, ma che nell'ambito della normalità è responsabile di variazioni nei livelli e nella funzione di una proteina.

VARIABILITA' GENETICA



Una mutazione è un cambio del genotipo che produce variabilità **modificando il fenotipo e la sua frequenza nella popolazione è **INFERIORE** allo 0,1%.**



FENOTIPO MALATTIA

Il polimorfismo è una variazione nel DNA che può avere un effetto **fenotipico minimo o nullo** e la sua frequenza nella popolazione è **MAGGIORE dell' 1%**

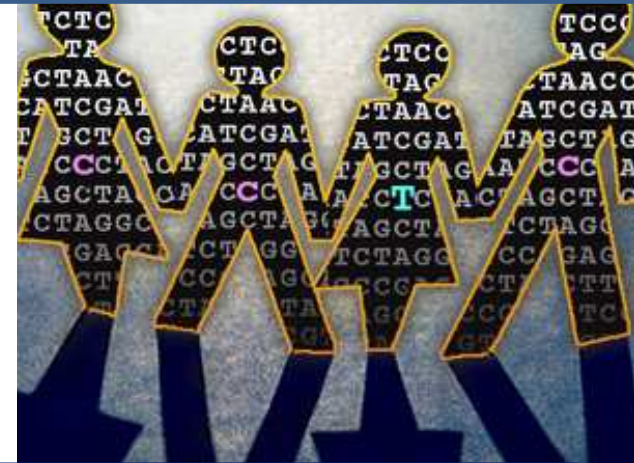


FENOTIPO NORMALE

Tipologie di Polimorfismi

1. Cambio di una base (SNP)

..AAC ATA ACG **CCG** CGA GAT..
..AAC ATA ACG **CAG** CGA GAT..



2. Sequenze ripetute in TANDEM in numero variabile (VNTR e STR)

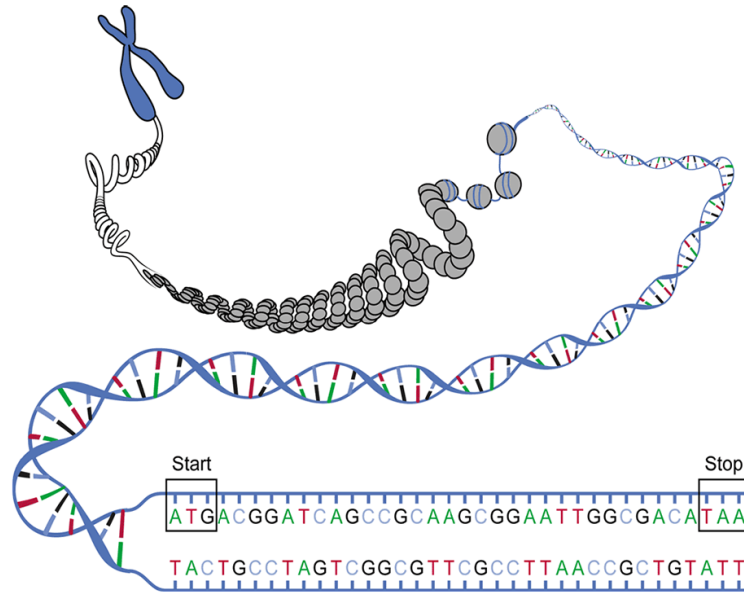
..AAC **ATAACG** **ATAACG** **ATAACG** **ATAACG** **ATAACG** **ATAACG** **ATAACG** **GTT**..
..AAC **ATAACG** **ATAACG** **ATAACG** **GTT**..

3. Polimorfismi da Inserzione o Delezione

Sequenze intersperse nel DNA: sequenze ripetute SINE e LINE

SNP (single nucleotide polymorphism)

Variazione di un singolo nucleotide nella sequenza di DNA
Frequenza nella popolazione >1%



1 ---ATGTTGAAGTTCAAG**A**ATTCTGTGCGGAAC---



2 ---ATGTTGAAGTTCAAG**T**ATTCTGTGCGGAAC---



3 ---ATGTTGAAGTTCAAG**C**ATTCTGTGCGGAAC---



4 ---ATGTTGAAGTTCAAG**G**ATTCTGTGCGGAAC---

Effetti degli SNPs



Consistono in variazioni frequenti a livello delle singole basi (conversione di una base in un'altra, delezione, inserzione)

- **SNP** (Single Nucleotide Polymorphisms) -



**VARIAZIONI
SENZA EFFETTI**

Individuo SANO

VARIAZIONI INNOCUE

es. possono alterare la struttura di una proteina e modificare il suo funzionamento (maggiore o minore)

**TENDENZA A SVILUPPARE
MALATTIE**

Individuo SANO ma con una proteina con funzionamento alterato



SNP: fattori di “DIVERSITA”

SNPs localizzati nei **GENI** che codificano per proteine sono responsabili della:

- **Diversità individuale** (variazione senza effetti)
- **Diversa risposta ai farmaci** (variazioni innocue)
- **Diversa suscettibilità a malattie** (tendenza a sviluppare malattie)

Il concetto di suscettibilità nelle malattie

- La presenza di un polimorfismo si riferisce a una condizione che aumenta la probabilità di sviluppare una malattia

MA non solo.....

- La presenza di un polimorfismo non è una condizione né necessaria né sufficiente per determinare l'insorgenza di una malattia....

- Individui che possiedono la variante di rischio ma non si ammalano

- Individui che non possiedono la variante di rischio ma si ammalano

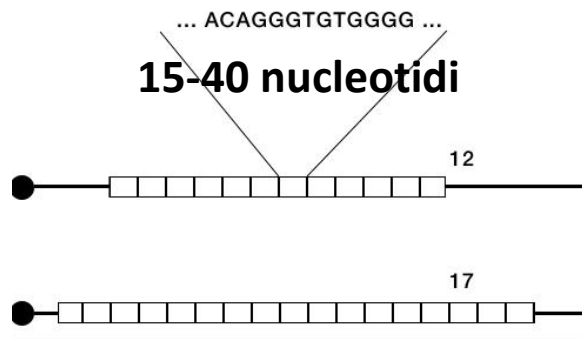
La presenza del polimorfismo combinati con specifiche componenti ambientali, possono aumentare il rischio di sviluppare malattie



POLIMORFISMI NON SONO CAUSA DI MALATTIE MA POSSONO
AIUTARE AD AUMENTARE LA PROPENSIONE INDIVIDUALE A
CONTRARLE

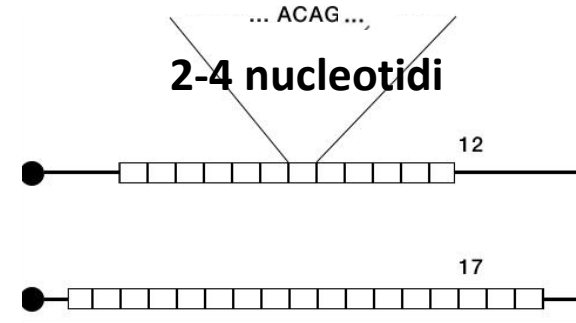
2. SEQUENZE NUCLEOTIDICHE RIPETUTE IN TANDEM

VNTR
Variable number tandem repeats
(minisatelliti)



sono ripetizioni in tandem di una
corta sequenza (10-100 nucleotidi)

STR
Short tandem repeats
(Microsatelliti)



ripetizioni in tandem di una
corta sequenza (2-4 nucleotidi)

3. Polimorfismi da Inserzione o Delezione

- **SINEs** (Short interspersed elements)
Es. le sequenze **Alu** - Una **sequenza Alu** è una breve sequenza interspersa di circa 300 bp. Si stima che le sequenze **Alu** presenti nel genoma umano siano più di un milione e che quindi rappresentino il 10% del genoma umano totale.
L'inserzione di sequenze Alu è implicata in diverse malattie ereditarie umane e in varie forme di cancro: possono rivelarsi dannose e causare disordini ereditari.
- **LINEs** (Long interspersed elements) ripetizioni di circa 6000 bb intersperse nel genoma.

L'espressione degli elementi SINE e LINE porta ad instabilità genetica.

Utilizzo dei Polimorfismi genetici nelle scienze forensi (medicina legale)



I polimorfismi sono studiati in medicina legale per:

- Identificare individui che hanno commesso un crimine
- Identificare le vittime nei disastri di massa (disastri aerei, genocidi, ecc.)
- Risolvere casi di paternità incerta
- Riconoscimento di eredi legittimi attraverso la parentela
- Predire l'origine del DNA di un individuo non identificato (es. Africano, Asiatico ecc.)
- Identificazione di DNA appartenente a specie a rischio di estinzione in crimini legati al loro contrabbando

Polimorfismi che influenzano le prestazioni atletiche

I polimorfismi che influenzano le prestazioni sono delle variazioni genetiche naturali che sono state studiate nell'ambito sportivo e si trovano comunemente nella popolazione.

Dati risalenti al 2005, riportano l'identificazione di circa 165 polimorfismi autosomici e 5 polimorfismi identificati sul cromosoma X.

I polimorfismi più comuni studiati in sportivi di élite si trovano nei geni:

- Enzima convertitore dell'angiotensina (**ACE**)
- Fattore respiratorio nucleare di tipo 1 (**NRF1**)
- **PPARGC1alfa** (coattivatore della sottocategoria dei geni della fosforilazione ossidativa)
- Alfa-actinina 3 (**ACTN3**)
- Miostatina (**MSTN**)

VARIAZIONI NELL'ASSETTO GENOTIPICO DI UN INDIVIDUO CHE SI ASSOCIANO A VARIABILITA' NEL RENDIMENTO SPORTIVO

Variazioni polimorfiche del DNA, non patologiche

- 1. Polimorfismo del gene ACE**
- 2. Polimorfismo del gene AGT**
- 3. Polimorfismo ACTN3**
- 4. Polimorfismo del gene GD8 (miostatina)**

Sistema renina-angiotensina-aldosterone

Il Sistema renina-angiotensina-aldosterone (RAA) è un meccanismo ormonale che regola:

- la pressione sanguigna,
- il volume plasmatico circolante (volemia)
- il tono della muscolatura arteriosa
attraverso diversi meccanismi.

SISTEMA RENINA-ANGIOTENSINA

Importante sistema umorale implicato nella omeostasi idro-salina e nel mantenimento del tono vascolare.

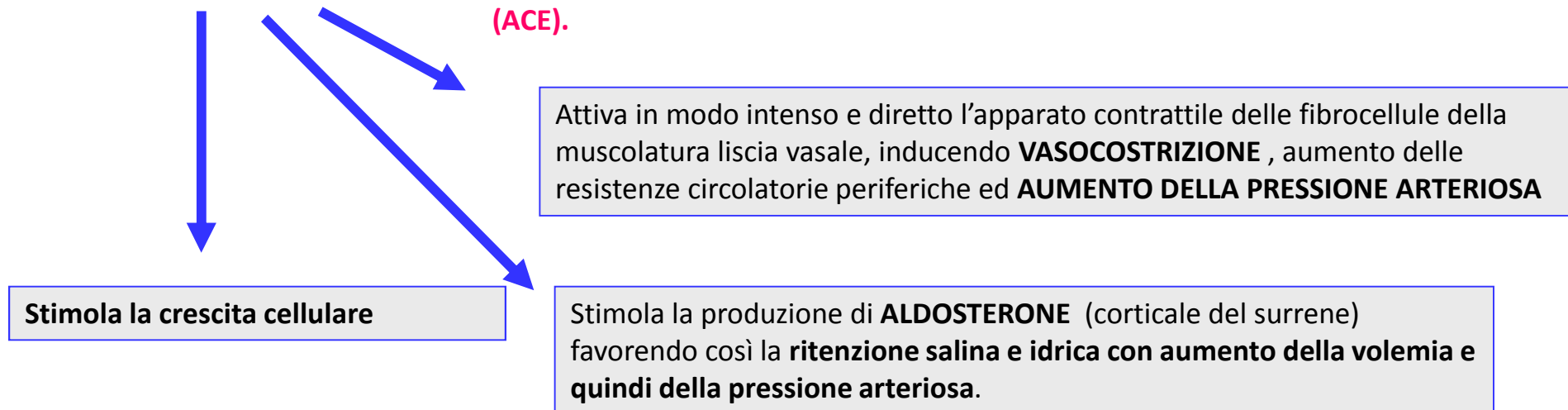
Comprende:

RENINA proteasi prodotta dal rene in risposta a riduzione della pressione sanguigna o riduzione del livello di sodio nei tubuli renali.

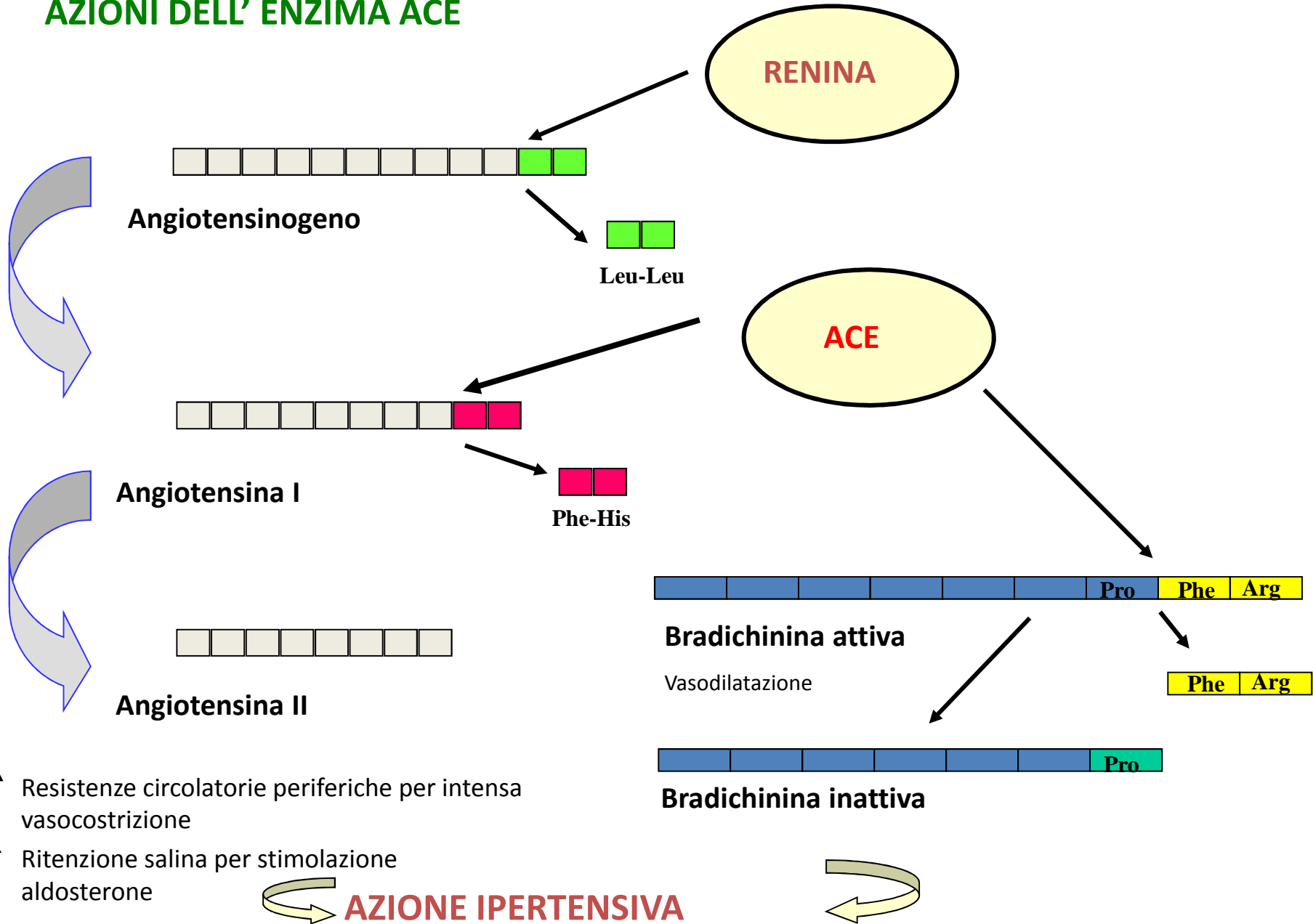
ANGIOTENSINOGENO Alfa-globulina di origine epatica sotto controllo positivo di estrogeni, glucocorticoidi, ormoni tiroidei, angiotensina II

ANGIOTENSINA I Decapeptide risultante dalla scissione del legame peptidico fra 10° e 11° residuo dell'angiotensinogeno ad opera della **RENINA**.

ANGIOTENSINA II Octapeptide risultante dalla scissione del legame peptidico fra 8° e 9° residuo dell'angiotensina I ad opera dell' enzima di conversione dell'angiotensina I (**ACE**).



AZIONI DELL' ENZIMA ACE

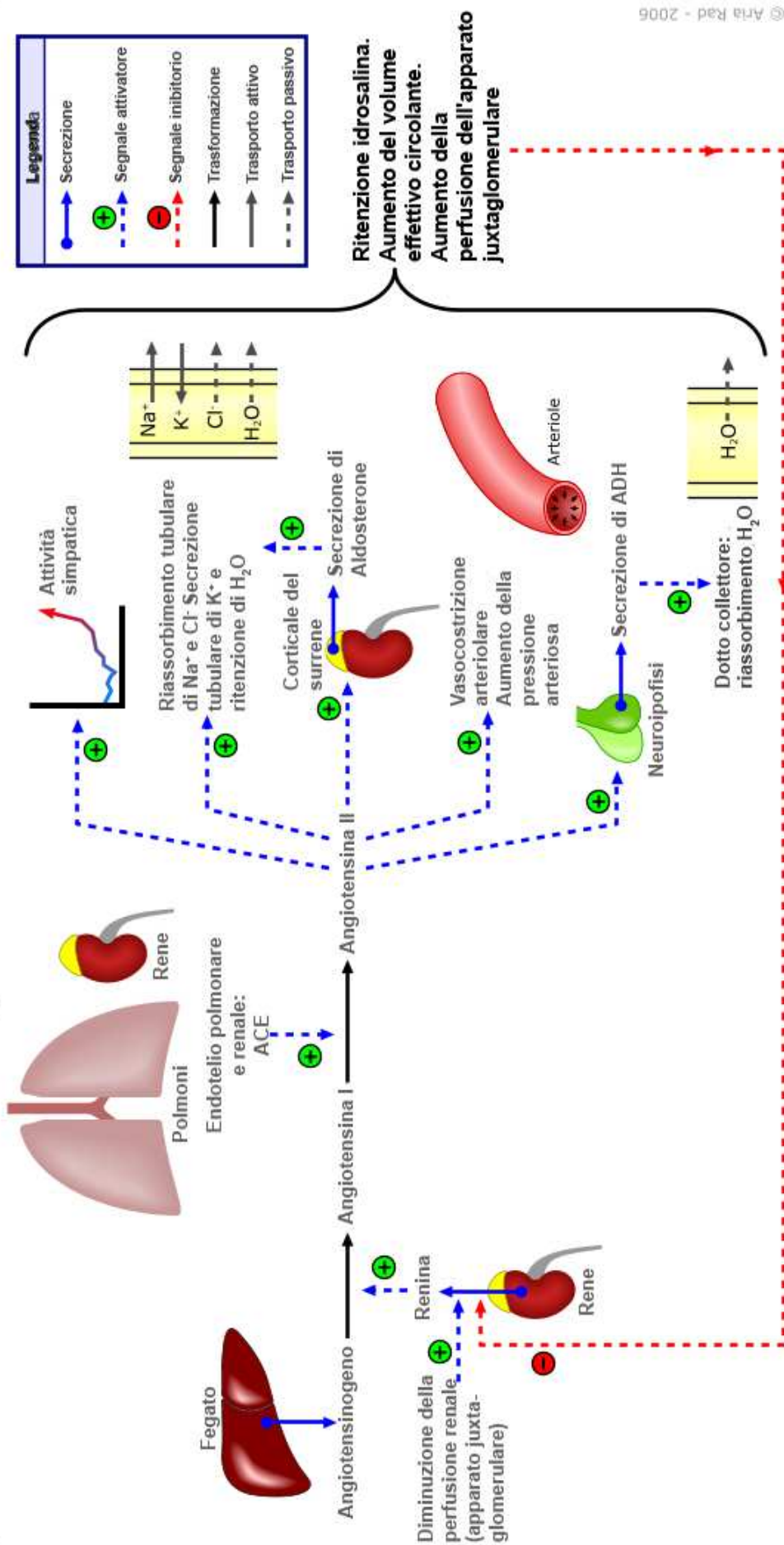


↑ Resistenze circolatorie periferiche per intensa vasoconstrizione

↑ Ritenzione salina per stimolazione aldosterone

AZIONE IPERTENSIVA

Sistema renina-angiotensina-aldosterone



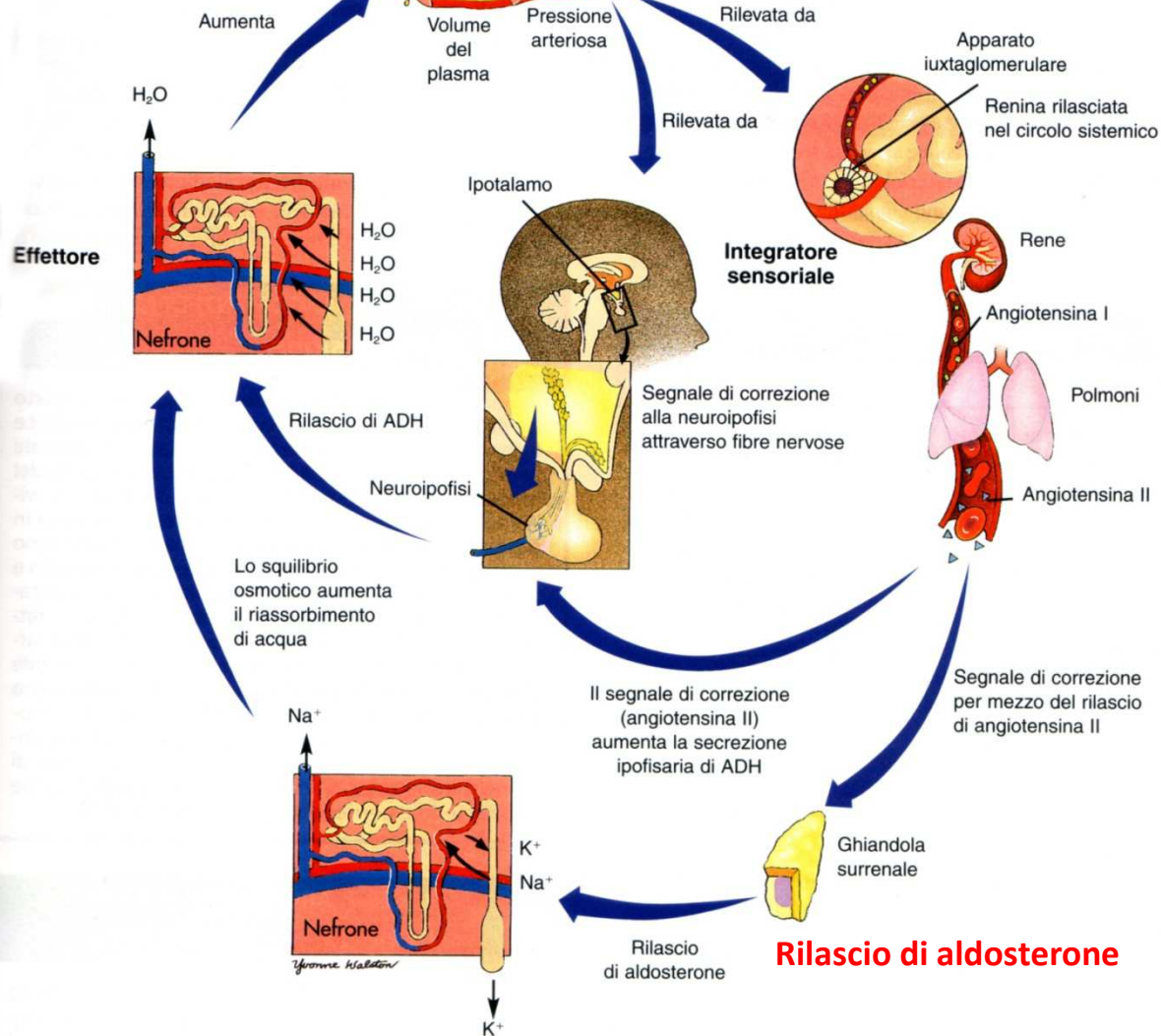


Perdita di acqua
(per es., sudore)

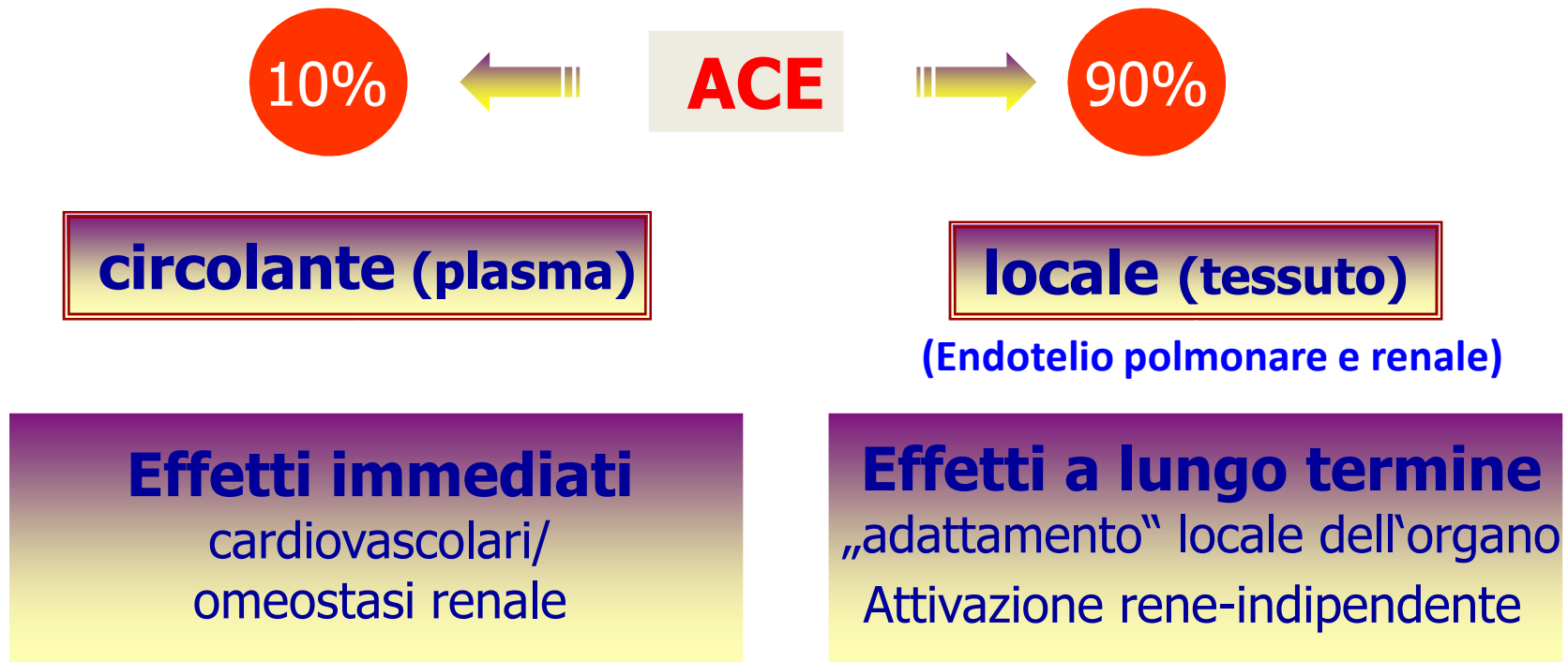
ATTIVITA' FISICA

Diminuzione controllata
di variabili

**Aumento della pressione
arteriosa**



Distribuzione Angiotensin Converting Enzyme (**ACE**) nell'organismo:



Esiste una grande variabilita' fra individui nei livelli di **ACE circolante nel plasma.**

Tale variabilita' e' principalmente dovuto a fattori **GENETICI per la presenza del **POLIMORFISMO Alu DA INSERZIONE o DELEZIONE (I/D) NEL GENE ACE.****

Le Sequenze **Alu**

Gli elementi Alu sono classificati SINE (**S**hort **I**nterspersed **E**lement). Gli elementi Alu sono lunghi approssimativamente 300 bp (coppie di base).

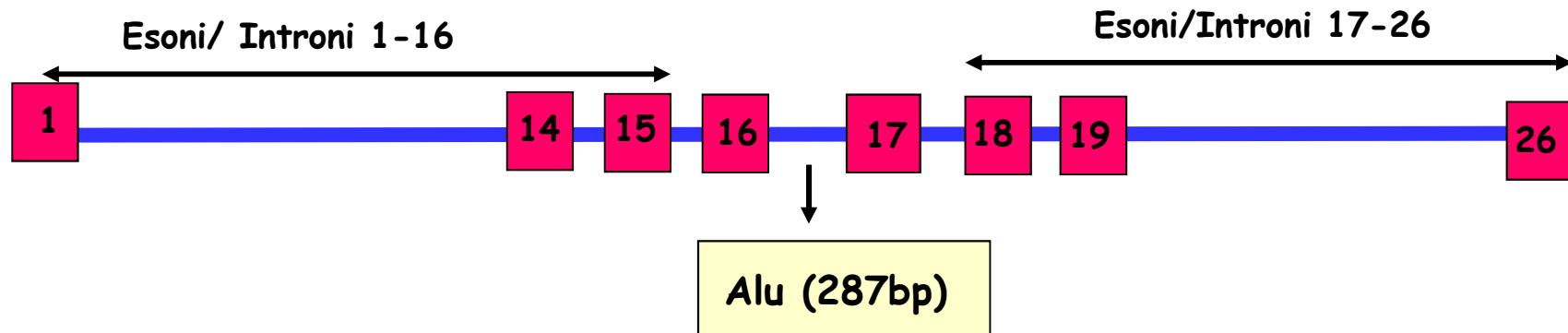
Si stima che circa 500-2000 elementi Alu sono presenti nel genoma umano. La stragrande maggioranza delle inserzioni **Alu** si trova in regioni non codificanti.

E' stato dimostrato che:

- un inserimento Alu nel gene NF-1 è responsabile della neurofibromatosi tipo 1
- inserzioni Alu in introni di geni per l'attivazione tissutale del plasminogeno (TPA) e nel gene convertitore dell'angiotensina (ACE) sono associati con malattie del cuore.
- inserzioni Alu sono state associate ad alcuni tipi di cancro.

Polimorfismo da Inserzione/Delezione (I/D) di una sequenza **Alu** nel gene **ACE**

Il **gene ACE** è composto da 27 esoni ed è localizzato sul cromosoma 17: è stata identificata la presenza o l'assenza del polimorfismo Alu nell'introne 16 nella popolazione.



Le sequenze Alu sono gli elementi mobili presenti nel genoma dell'uomo. In media sono sequenze di circa 300 paia di basi e sono quindi classificate come *short interspersed element* (SINE).

Nella popolazione esistono tre possibili genotipi relativi al polimorfismo I/D nel gene ACE :

I=presenza di Alu; D= assenza di Alu.

GENOTIPI:

DD= omozigote per mancanza dell'elemento Alu (alleli corti)

II= omozigote per presenza dell'elemento Alu (allele più lunghi)

ID = eterozigosi (allele corto / allele con l'inserzione Alu)

I tre genotipi hanno frequenze diverse in gruppi etnici diversi:

Afro-Americani	DD 29%	ID 60%	II 11%
Indiani	DD 19%	ID 50%	II 31%
Bianchi	DD 29%	ID 40%	II 31%

Il polimorfismo I/D ha un effetto fenotipico:

soggetti omozigoti **DD hanno attività' enzimatica ACE plasmatica maggiore rispetto ai soggetti eterozigoti **ID** ed omozigoti **II**.**

Associazione tra il polimorfismo I/D nel gene ACE e PERFORMANCE ATLETICA:

Studi su gruppi di atleti olimpionici allenati a 4000m di altitudine, senza l'uso supplementare di ossigeno, praticanti discipline su lunghe distanze e di canoisti hanno evidenziato un eccesso di genotipi omozigoti I/I o eterozigoti I/D fra gli atleti d'élite rispetto alla popolazione di controllo:

L'allele I sembra associato alla performance di durata.

La presenza (inserzione I) della sequenza Alu favorisce le persone che praticano sport di durata.

Il genotipo DD sarebbe invece più frequente in atleti che praticano discipline su distanze brevi (corsa, nuoto):

L'allele D sembra associato alla capacità di "sprint".

L'assenza (delezione D) della sequenza Alu favorisce le persone che praticano sport di velocità (sprint).

Come si spiega l'associazione tra il polimorfismo I/D nel gene ACE e PERFORMANCE ATLETICA??

Il sistema renina-angiotensina e' presente a livello del tessuto muscolare sia scheletrico che cardiaco.

Soggetti con uno o due alleli I (I/D o I/I) nel loro genotipo sarebbero favoriti dal punto di vista metabolico per:

- **miglior sfruttamento acidi grassi come fonte energetica (probabile azione ACE nel tessuto adiposo);**
- **ridotta risposta vasocostrittoria alla ipossia a livello polmonare (vantaggio respiratorio);**
- **aumento bradichinina che contrasta la risposta ipertrofica a livello cardiaco.**

Come si spiega l'associazione tra il polimorfismo I/D nel gene ACE e PERFORMANCE ATLETICA?

L'allele D in individui con genotipo omozigote (D/D) si associa a maggior incremento:

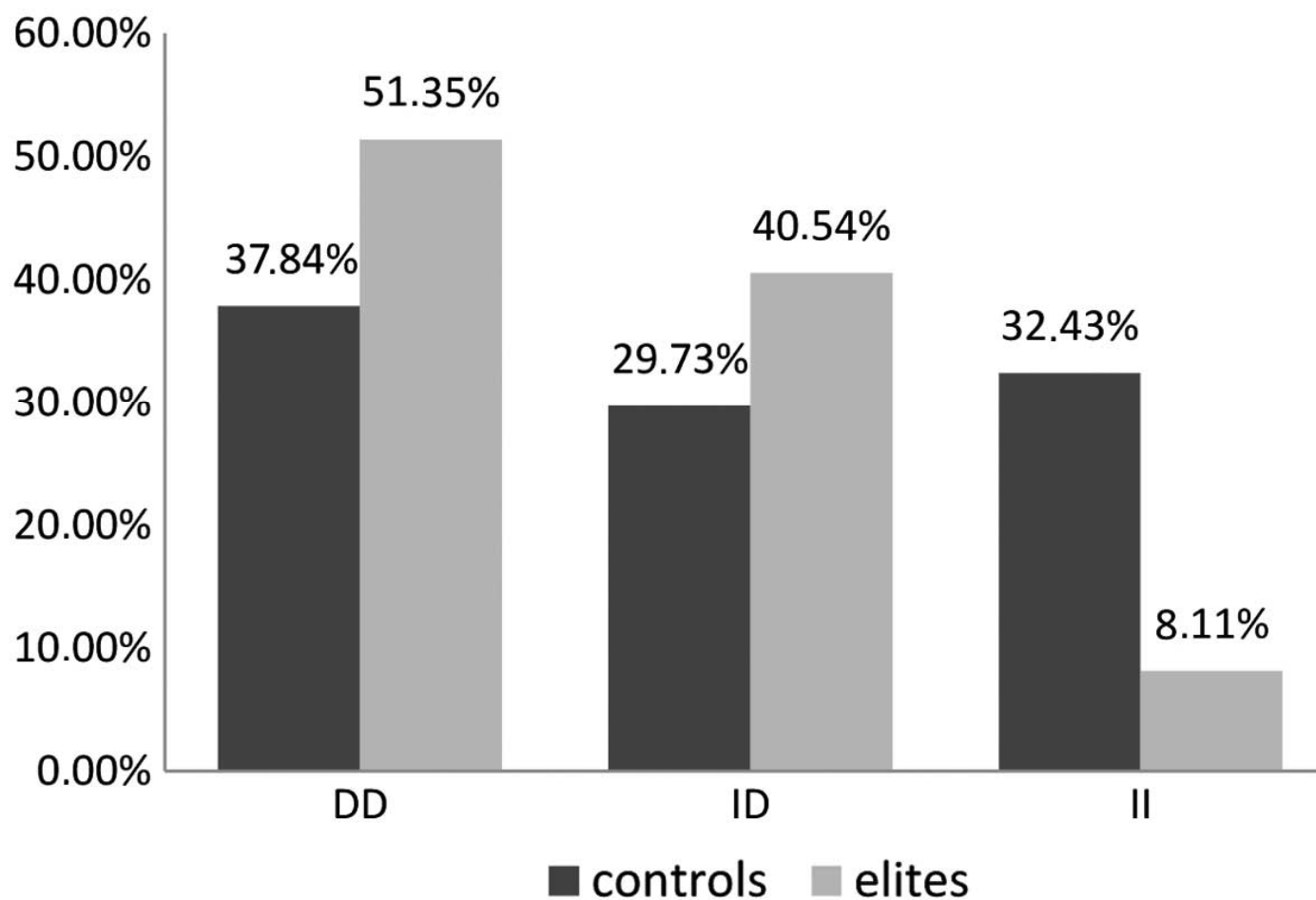
- ❖ della massa ventricolare sinistra,
- ❖ della quantità di ossigeno utilizzabile dall'organismo (VO₂max)
- ❖ della forza muscolare (quadricipite) in seguito ad esercizio.

Controversa l'associazione tra il polimorfismo I/D nel gene ACE e PATOLOGIE CARDIO-VASCOLARI:

- ❑ Diversi autori hanno descritto una frequenza superiore del **genotipo D/D** in soggetti affetti da cardiomiopatia ipertrofica, stenosi coronariche, infarto del miocardio, ipertensione, ipertrofia ventricolare sinistra.
- ❑ E' stata suggerita una associazione fra genotipo DD e longevita', sulla base di una maggior frequenza di tale genotipo in soggetti centenari.
- ❑ Altri studi non rilevano un significativo aumento di frequenza del genotipo DD nelle categorie suddette.

Effect of angiotensin I-converting enzyme and α -actinin-3 gene polymorphisms on sport performance. Molecular Medicine Reports 9: 1422-1426, 2014

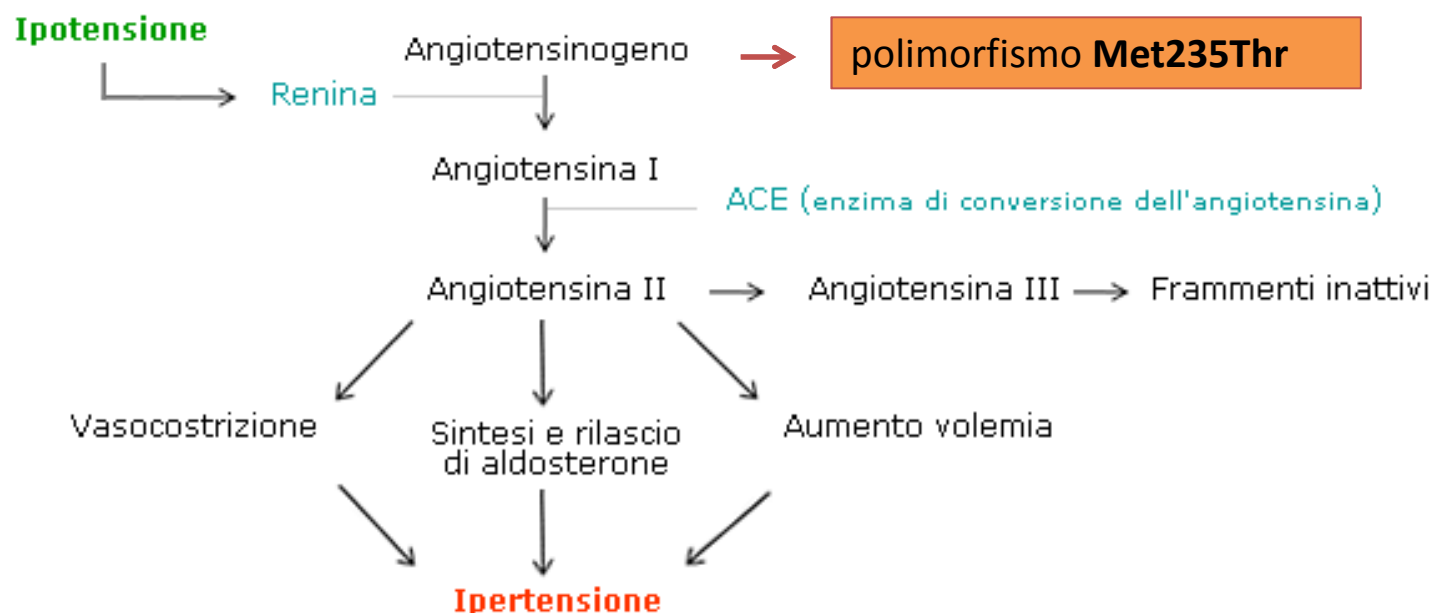
ACE Polimorphisms



FREQUENZE DI ATLETI DI ELITE E CONTROLLI

Il polimorfismo Met235Thr del gene AGT Codificante per angiotensinogeno

Il gene **AGT** controlla la produzione di **angiotensinogeno** nel sistema renina-angiotensina



Il polimorfismo Met235Thr del gene AGT

La presenza del polimorfismo **Met235Thr** porta alla formazione di due possibili forme alleliche:

- l'allele T, che codifica per l'aminoacido treonina
- l'allele M che codifica per l'aminoacido Metionina.

La combinazione di questi due alleli determina la formazione di tre genotipi:

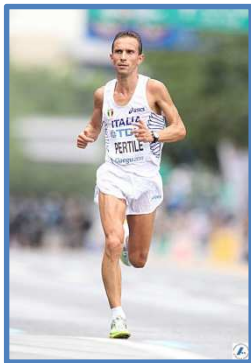
Genotipo Omozigote TT



Aminoacido
Treonina



Ipertrofia
eccentrica
ventricolo sinistro



Genotipo Eterozigote TM



Livelli
intermedi

Genotipo Omozigosi MM



Aminoacido
Metionina



Maggiore
produzione
Angiotensina II



Polimorfismo del gene ACTN3 legati alla performance sportiva

- [Sports Med.](#) 2013 Sep;43(9):803-17. **Genes for elite power and sprint performance: ACTN3 leads the way.** [Eynon N](#), [Hanson ED](#), [Lucia A](#), [Houweling PJ](#), [Garton F](#), [North KN](#), [Bishop DJ](#).

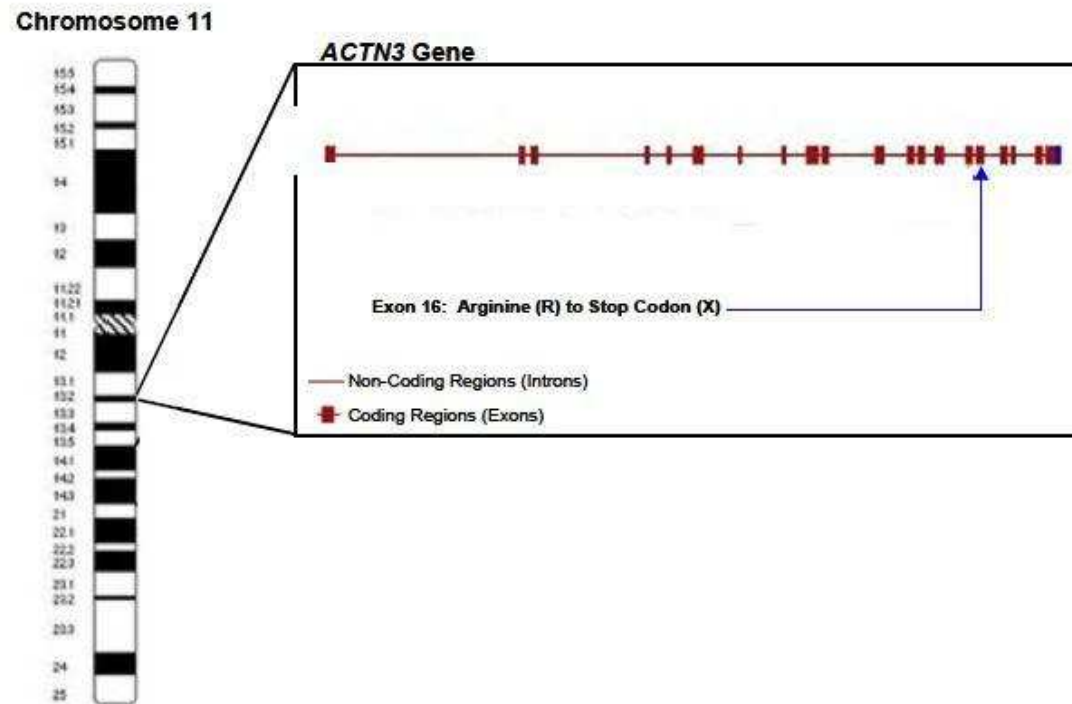
ACTN3 è l'unico gene che mostra associazione tra uno specifico genotipo e prestazioni atletiche tra più coorti di atleti d'elite.

I geni ACTN codificano la formazione di proteine chiamate Actinine che legano actina e servono per stabilizzare i filamenti di actina = contrazioni più forti

Due tipi principali di geni ACTN :

- **ACTN2** che codifica per l' α -actinina 2, espressa in tutte le fibre muscolari
- **ACTN3** che codifica α -actinina 3 che è presente solo nelle fibre a contrazione veloce.

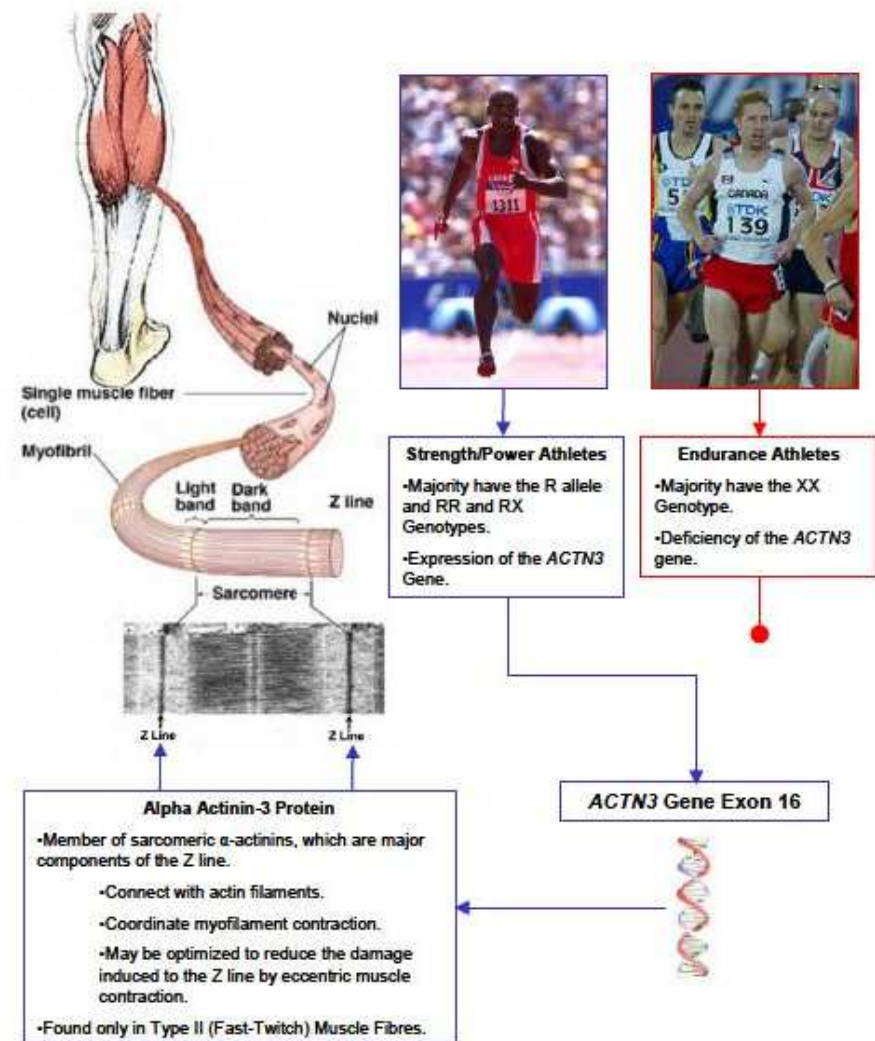
Il gene ACTN3



- Il gene è composto di 21 esoni che codificano per una proteina di 901 amminoacidi
- La proteina è espressa principalmente nel muscolo scheletrico e funziona come componente strutturale della **linea Z sarcomerica**.
- Il polimorfismo che converte la citosina in timina (C>T) nel codone 577 determina la formazione di una variante non funzionale che è stata associata con prestazioni sportive di elite (**R577X**).

ACTN3: Come funziona il gene

- ACTN3 è espressa nelle fibre muscolari a contrazione veloce e codifica la proteina α -actinina 3.
- α -actinina 3 è una componente importante della linea Z, e si collega con i filamenti di actina per coordinare la contrazione muscolare.
- Le fibre muscolari a contrazione veloce sono alimentati da glucosio, che fornisce potenza e velocità.
- Ci sono due varianti del gene ACTN3 presenti nella popolazione, la variante R e la variante X.



GENOTIPI ACTN3

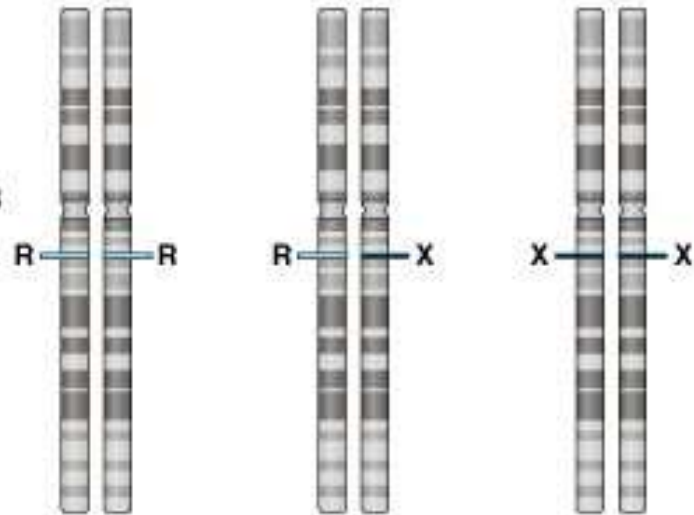


Chromosome 11

Research suggests that elite athletes who rely on the power of fast-twitch fibers in their muscles, like sprinters, share a common genotype. These fibers contain a protein produced by the R allele (version) of the ACTN3 gene.

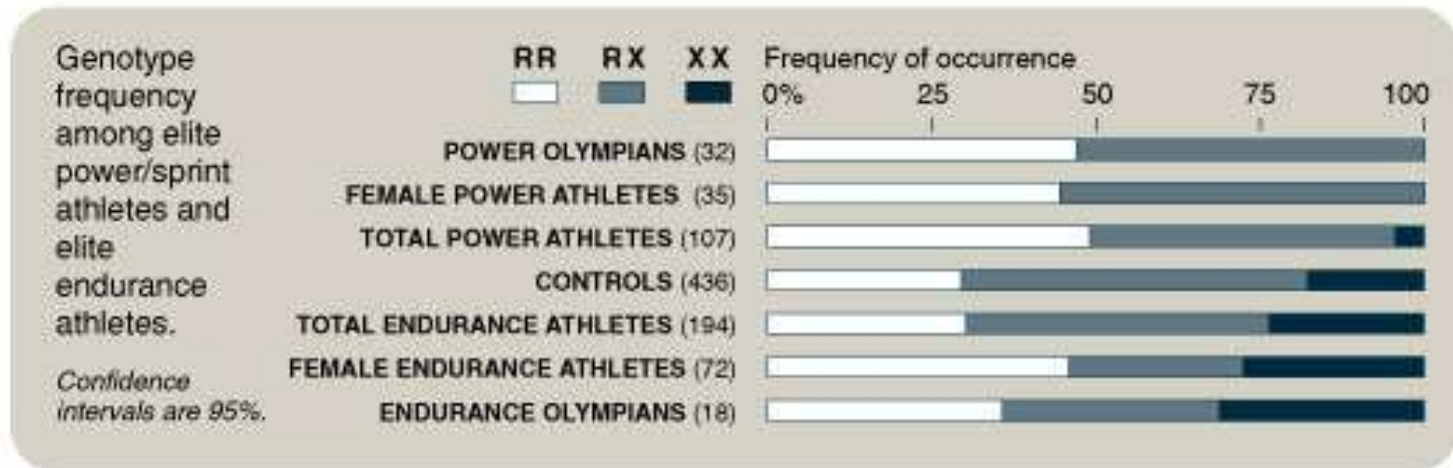
ACTN3

Possible variations (genotypes) of the ACTN3 gene.



Beneficial for elite power and endurance athletes

Not beneficial for elite power athletes.



Sources: Stephen M. Roth, Ph.D., University of Maryland; American Journal of Human Genetics

ACTN3: Come funziona il gene per il lavoro di velocità?

- La variante R del gene, 577R, codifica per l'allele funzionale che produce la proteina α -actinina 3.
- La variante X del gene, R577X, codifica un codone di stop prematuro con formazione di proteina α -actinina 3 non funzionale.
- Le persone con la variante R producono più proteine ACTN3 nei muscoli a contrazione rapida.
- Le persone con le varianti XX non producono proteine ACTN3.
- La variante XX non si traduce in un fenotipo malattia.
- Le persone con le varianti XX non producono α -actinina 3 ma possono produrre più proteine ACTN2 che aumenta le loro capacità di resistenza.

Un test genetico può predire le "capacità sportive" di un individuo?

In America una società ha creato "Athletic Talent Laboratory Analysis System" (ATLAS). La società sostiene che lo studio della variazione ACTN3 nei bambini tra 8-10 anni «**può determinare che tipo di atleta sei nato per essere**» e propone alle società sportive questo test per l'immissione di giovani nello sport.



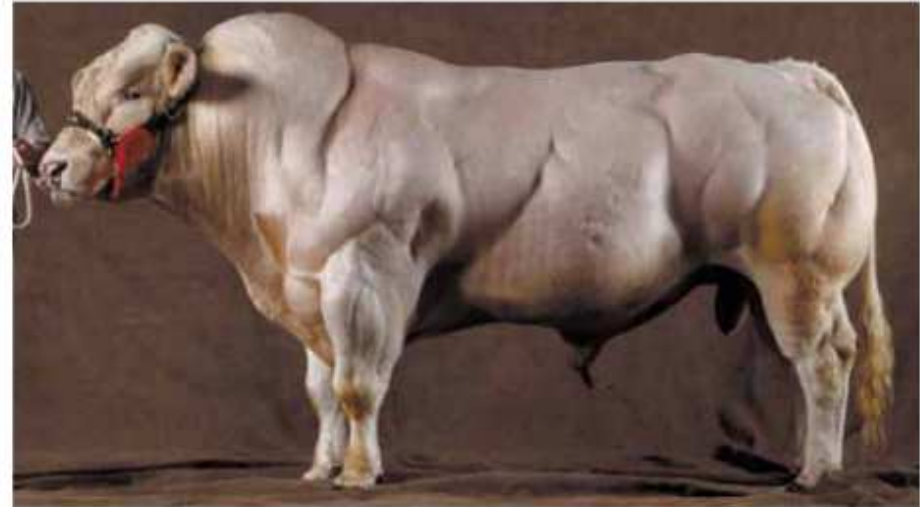
PROBLEMI ETICI

Che cosa porta all'eccellenza nello sport:
Geni? Ambiente? Formazione?



La MIOSTATINA (GDF-8)

La miostatina è codificata dal gene GDF-8

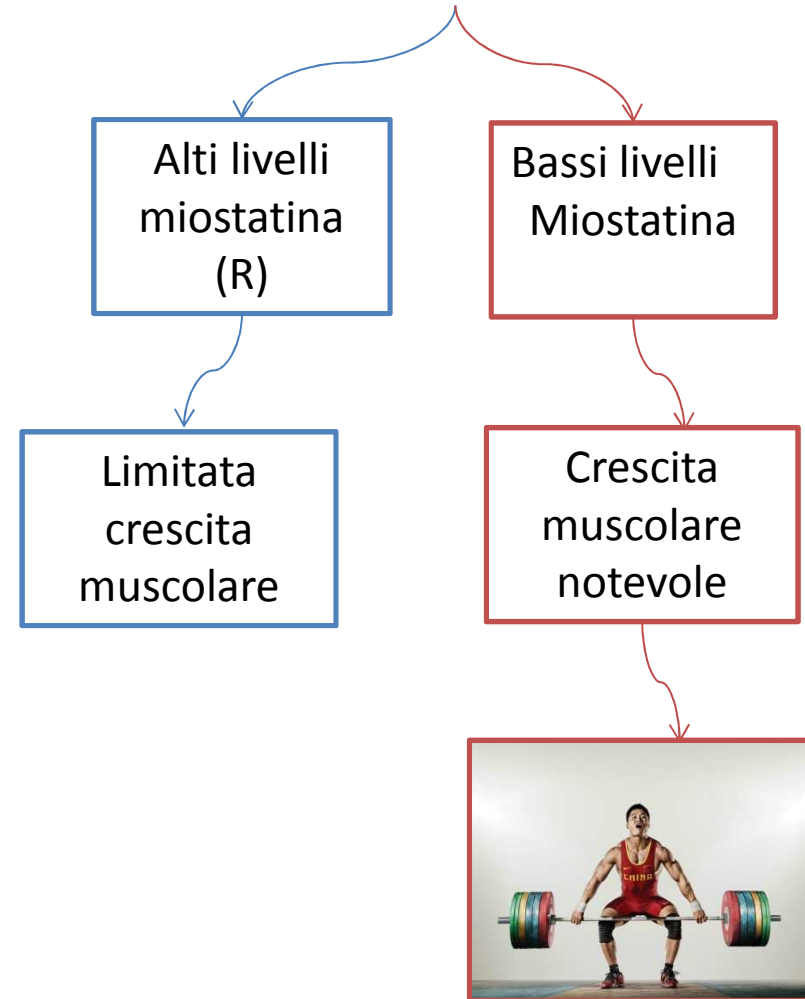


- La miostatina è una proteina regolatrice della crescita muscolare. Appartiene alla superfamiglia dei TGF-beta
- Ha una funzione inibitoria della crescita muscolare. Mutazioni genetiche (es. ceppo bovino *Belgian blue bull*) provocano abnormi crescite dei muscoli

Il gene GDF-8

La miostatina è una proteina che interagisce con lo sviluppo muscolare, inibendolo; è prodotta soprattutto dalle cellule del muscolo scheletrico e la sua azione viene regolata dalla presenza di un inibitore chiamato follistatina. Più è alto il livello di follistatina, più bassi saranno i livelli di miostatina, quindi maggiore sarà lo sviluppo muscolare.

GDF8 codifica per la proteina Miostatina



Recettore attivato dai proliferatori dei perossisomi (PPAR)

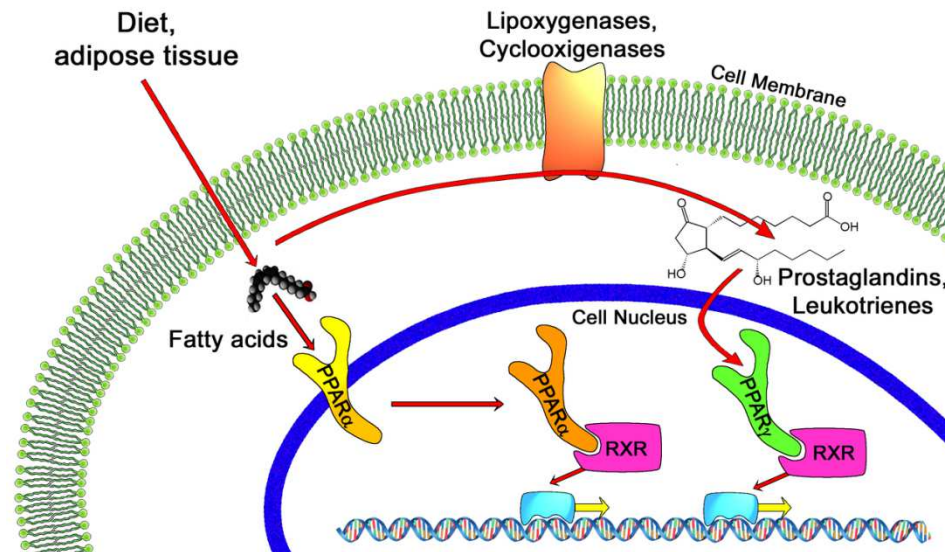
I **PPAR** sono recettori intracellulari attivati da elevate concentrazioni di lipidi coinvolti nel metabolismo, nell'immagazzinamento o nel movimento dei lipidi stessi verso organelli intracellulari o ancora implicati nella loro eliminazione.

Sono stati identificati, fino ad oggi, tre differenti geni che codificano per tre diversi tipi di recettori PPAR: α , δ e γ .

- I **recettori PPAR- α** sono espressi prevalentemente in tessuti che metabolizzano notevoli quantità di acidi grassi, come fegato, rene, cuore e muscolo scheletrico.
- I **recettori PPAR δ** ha una distribuzione più ubiquitaria, con prevalenza per il tessuto nervoso, adiposo e cute.
- I **recettori PPAR- γ** è elevata nel tessuto adiposo, dove modulano la differenziazione degli adipociti ed inducono l'espressione di geni critici per l'adipogenesi.

LA FAMIGLIA DEI RECETTORI PPAR

- Membri della famiglia PPAR fungono da fattori di trascrizione, capaci di trasmettere segnali da fattori liposolubili al genoma.
- I recettori PPAR eterodimerizzano con il recettore X retinoide (RXR) e riconoscono siti specifici del DNA (*RE: responsive elements*) ai quali si legano inducendo repressione o attivazione di uno specifico gene bersaglio.



Polimorfismi PPAR α

Sono stati descritti parecchi polimorfismi a livello del gene che codifica **PPAR α** , tra quelli più comuni ne ricordiamo 2:

- la sostituzione della lisina 162 con valina (L162V)
- la sostituzione della valina 227 con Alanina (V227A).

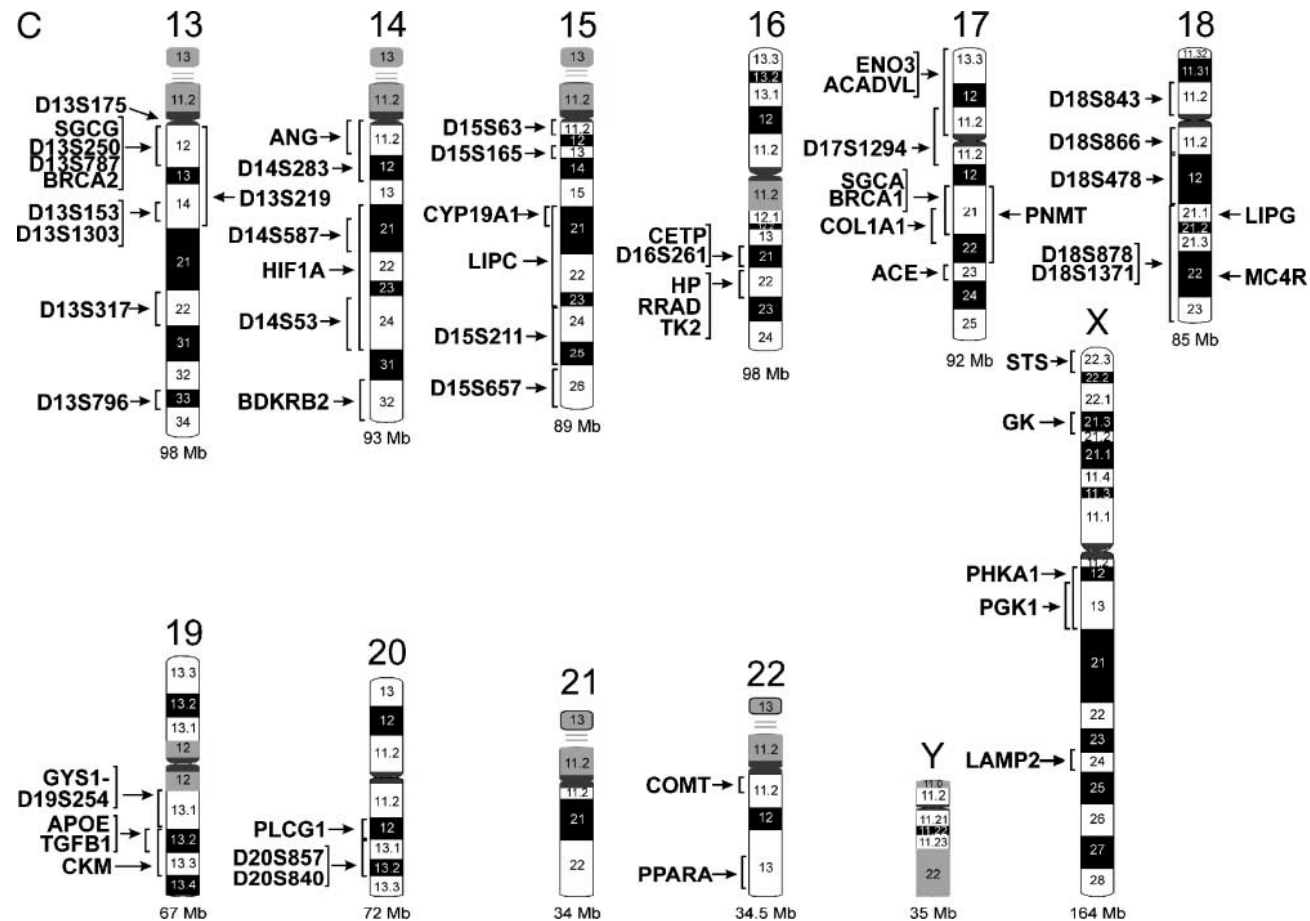
Il polimorfismo **L162V** è stato associato con obesità ed elevati livelli di lipidi nel plasma.

Polimorfismi PPAR γ

I recettori PPAR-*gamma* si trovano su diversi tessuti ma soprattutto negli adipociti, nelle cellule intestinali e nei macrofagi. Uno dei polimorfismo più studiati di PPARgamma è il polimorfismo derivante dalla sostituzione della prolina con l'alanina nel codone 12 dell'esone 6 (**Pro12Ala**).

Alcuni studi supportano un ruolo benefico del polimorfismo Pro12Ala, che è associato con una ridotta trascrizione del gene PPARgamma2. Tale polimorfismo è associato a **diminuzione del body mass index (BMI), riduzione dei livelli di insulina, aumento dei livelli di HDL e migliore sensibilità all'insulina.**

GENI E PERFORMANCE SPORTIVA



GENI E PERFORMANCE SPORTIVA

GENI ASSOCIATI ALLA CAPACITÀ DI RESISTENZA

ACE/ angiotensin-converting enzyme

ADRB2/ β -2 adrenergic receptor

BDKBR2/ bradykinin type 2 receptor BE1

CHRM2/ cholinergic receptor muscarinic 2

EpoR/ erythropoietin receptor

HBB/ haemoglobin beta

HIF-1 α / hypoxia-inducible factor 1

GYS1/ glycogen synthase 1

NOS3/ nitric oxide synthase

NRF2/ nuclear respiratory factor 2

PPAR δ / peroxisome proliferator-activated receptor δ

VEGF/ vascular endothelial growth factor

GENI ASSOCIATI A PRESTAZIONI MUSCOLARI E POTENZA

ACE/ angiotensin-converting enzyme

ACTN3/ α -actinin 3

AMPD1/ adenosine monophosphate deaminase

CK-MM/ muscle creatine kinase

IGF-1/ insulin like growth factor 1

SUSCEPTIBILITY TO INJURIES

COL1A1/ collagen type 1 α 1

COL5A1/ collagen type 5 α 1

MMP3/ matrix metalloproteinase 3

TNC/ tenascin C

GENI ASSOCIATI ALLA ATTITUDINE PSICOLOGICA

5HTT/ serotonin transporter 5

BDNF/ brain-derived neurotrophic factor

5HTT/ serotonin transporter 5

ATTITUDINE PSICOLOGICA

- Resistenza allo stress e il controllo delle emozioni sono in una certa misura geneticamente determinate. Ci sono prove che esistono polimorfismi nel gene trasportatore della serotonina HTT :

Il trasportatore della serotonina (5HTT) può codificare per due forme alleliche: HTT lungo (L) e HTT corto (S).

Uno studio psicologico di atlete femmine con il genotipo SS ha rivelato che la loro irritazione e livelli pessimismo erano inferiori a quelli di atlete con i genotipi LS e LL.

Genetica e razze.....(Bouchard C. 1988)

Quale è l'origine del BLACK POWER??



ACE : la presenza dell'allele I sembra associato positivamente con maggiori capacità aerobiche (Science 305, July 2004)



Michael Phelps e Usain Bolt:

Che cosa li ha portati ad
eccellere?





Tu Sì! Tu No!
La genetica ha già
deciso.....
chi sarà un
campione?