

Genes and elite athletes: a roadmap for future research

Nir Eynon, Jonatan R. Ruiz, Jos´e Oliveira, Jos´e Alberto Duarte, Ruth Birk and Alejandro Lucia
J Physiol 589.13 (2011) pp 3063–3070

There is compelling evidence that genetic factors influence several phenotype traits related to physical performance and training response as well as to elite athletic status. Previous case-control studies showed that 20 genetic variants seem to be associated with elite endurance athletic status. The present review aims to introduce novel methodological approaches in the field of sports genetics research, which can be applied in the near future to analyse the genotype profile associated with elite athletic status. These include genotype–phenotype association studies using gene expression analysis, analysis of post-transcriptional factors, particularly micro-RNAs, genome-wide scan linkage or genome-wide association studies, and novel algorithm approaches, such as ‘genotype scores’. Several gaps in the current body of knowledge have been identified including, among others: small sample size of most athletic cohorts, lack of corroboration with replication cohorts of different ethnic backgrounds (particularly, made up of non-Caucasian athletes), the need of research accounting for the potential role of epigenetics in elite athletic performance, and also the need for future models that take into account the association between athletic status and complex gene–gene and gene–environment interactions. Some recommendations are provided to minimize research limitations in the field of sport genetics.

Esistono ormai forti evidenze che i fattori genetici influenzano molte caratteristiche fenotipiche relative alla performance fisica e alla risposta all’allenamento così come allo stato degli atleti d’elite. La domanda, dunque, non è più se esista una componente genetica associata allo stato dell’atleta negli sport di endurance o di potenza, ma bisognerà invece chiedersi:

Qual è il profilo genetico che contribuisce alle differenze tra i vari tipi di performance sopra menzionate?

Gli autori, con la presente review hanno cercato di rispondere a tale quesito, analizzando i più recenti studi sui nuovi approcci metodologici nel campo della ricerca genetica applicata allo sport, i quali sono o potranno essere presto applicati per analizzare il profilo genetico associato all’atleta d’elite. Le ultime “mappe genetiche umane relative ai fenotipi riguardanti performance, fitness e salute” hanno identificato più di 200 variazioni genetiche potenzialmente associate alla performance fisica o alla risposta all’allenamento, ma solo 20 polimorfismi tra questi sono stati associati specificamente con lo stato atletico d’elite. Questo stato è molto complesso ed è probabile che l’effetto di una singola variante genica sia insufficiente per ottenere informazioni realistiche, di conseguenza c’è la necessità di usare approcci più comprensivi per identificare il profilo genetico “perfetto” per determinare i fenotipi orientati all’endurance o alla potenza. Tali approcci comprendono:

- studi che utilizzano l’associazione genotipo-fenotipo nell’analisi dell’espressione genica
- Il ruolo dei micro RNAs (miRNAs)
- Algoritmi predittivi per l’identificazione di un profilo poligenico teoricamente ottimale.

Gli autori, dunque, spiegano quali sono i punti critici più importanti da tenere in considerazione in questo campo; per esempio i dati raccolti fino ad ora riportano spesso risultati ottenuti da atleti praticanti discipline miste, nel senso che non sono specificamente orientati nella forza o nell'endurance, comportando quindi un'eterogeneità fenotipica.

Inoltre, studi riguardanti l'analisi dell'espressione genica dovrebbero analizzare profondamente i meccanismi molecolari alla base dell'associazione tra un dato polimorfismo e i fenotipi sulla performance fisica. Tuttavia, questo comporterebbe una collezione di campioni da tessuti differenti (es. muscoli scheletrici, miocardio..) il che potrebbe essere non fattibile in molti soggetti umani, per non parlare degli atleti d'élite.

Per quanto riguarda gli algoritmi predittivi come gli score per il genotipo, a breve probabilmente si troveranno molti altri polimorfismi, permettendo una predizione più accurata. Ma gli autori ci ricordano che ci sono numerosi altri fattori che determinano un "campione atletico", i quali non sono ,probabilmente, definiti da polimorfismi genetici, es, tecnica, cinematica, motivazione, tolleranza alla fatica. Il successo atletico è inoltre influenzato da fattori esterni, totalmente indipendenti dai fattori genetici (es, supporto sociale, possibilità economiche..)

Infine, la ricerca futura potrebbe determinare la misura in cui modificazioni ambientali possono influenzare l'espressione genica durante periodi cruciali, come lo sviluppo pre- e post natale, e spiegare perché alcuni individui raggiungono lo stato atletico d'élite.

Gli autori concludono, riassumendo: fino ad oggi i dati raccolti hanno indicato che il patrimonio genetico ha un'influenza *significativa* nella performance sportiva e sul potenziale per diventare un campione atletico; molti nuovi approcci metodologici sono stati recentemente applicati, e dovrebbero essere utilizzati a breve per identificare il profilo genetico che permette la realizzazione dello stato atletico d'élite. Il fattore limitante maggiore per le ricerche future in quest'area è di raccogliere campioni abbastanza numerosi di atleti d'élite (es. Classe olimpica o mondiale) di diversa origine etnica. Per questo sono necessarie una larga collaborazione e condivisione di dati tra i centri di ricerca di tutto il mondo. Inoltre, vorrei aggiungere, che la genetica dovrebbe essere ormai associata ai classici studi di proteomica come mezzo per aumentare la comprensione degli effetti indotti dall'esercizio fisico nell'uomo. Sembra infatti che la chiave di tutto sia proprio la combinazione dei differenti campi di ricerca per raggiungere un nuovo livello di comprensione della fisiologia (Bernardo A. Petriz et al. 2012).

Styven Tamburo