



Rev. Cub. Med. Dep. & Cul. Fís. 2013; Vol. 8, Núm. 3

ISSN: 1728-922X

Artículo original

GENÉTICA Y DEPORTE A LA ENTRADA DEL NUEVO MILENIO

GENETIC AND SPORT AT THE ENTRANCE OF THE NEW MILLENIUM

María Elena González Revuelta

Instituto de Medicina del Deporte

Avenida 100 y calle 10 Altahabana

Habana Cuba

Email: mariele@infomed.sld.cu

RESUMEN

Transcurridos 13 años del nuevo milenio muchísimos han sido los avances de las ciencias aplicadas a la Medicina del Deporte. Disciplinas como la nutrición, fisiología, bioquímica del ejercicio, y la cineantropometría entre las más relevantes han tributando importantes conocimientos que enriquecen y elevan la calidad del control médico del entrenamiento deportivo. No menos importante, resulta la selección de talentos, problemática en la que interactúan diversos factores y disciplinas entre las que ha empezado a destacarse la Genética poblacional y molecular aplicada al deporte, por lo que este trabajo persigue el objetivo de actualizar los aspectos genéticos más relevantes que determinan diversas características morfofuncionales en el ser humano que influyen en el desempeño físico, así como analizar las interacciones que se establecen entre los aspectos genéticos y las influencias medioambientales entre las que se destaca el entrenamiento deportivo. El autor se apoyó para su realización en la revisión y análisis de los aspectos publicados en la

www.imd.inder.cu

literatura internacional partiendo de los estudios iniciales de Claude Bouchard, hasta los hallazgos más recientes sacados a la luz en el nuevo milenio y relacionados con el genoma humano y el desempeño deportivo. Se concluye planteando la necesidad de que aun se requieren más investigaciones genéticas que involucren a atletas de elite, para poder definir en que medida los aspectos genéticos o medioambientales influyen en la formación de atletas de alto rendimiento, insistiéndose en que las intervenciones del medioambiente pueden modular en gran medida la expresión fenotípica que el potencial genético podría determinar.

INTRODUCCIÓN

Transcurridos 12 años del nuevo milenio muchísimos han sido los avances de las ciencias aplicadas a la Medicina del Deporte. Disciplinas como la nutrición, fisiología y bioquímica del ejercicio, y la cineantropometría entre las más relevantes han tributando importantes conocimientos que enriquecen y elevan la calidad del control médico del entrenamiento deportivo. No menos importante, resulta la selección de talentos deportivos, problemática en la que interactúan diversos factores y disciplinas entre las que ha empezado a destacarse la Genética poblacional y molecular aplicada al deporte.

OBJETIVO

Con este trabajo se persigue el objetivo de actualizar la información correspondiente a la disciplina de Genética y su enfoque hacia aspectos del desempeño humano durante los años transcurridos del milenio actual aportando conocimientos de sumo valor para poder interpretar la amplia variabilidad que puede presentarse en relación al rendimiento deportivo

MATERIAL Y MÉTODOS

Para la confección de este trabajo se procedió a la revisión de los artículos relacionados con el genoma humano y el desempeño deportivo que aparecieron reflejados en la internet a partir del año 2000, realizándose una selección de aquellos que resultaron más importantes y novedosos en relación a la temática seleccionada. También a partir del análisis de cada uno de los trabajos seleccionados el autor confeccionó un esquema donde se reflejan las interacciones entre las influencias genéticas y medioambientales entre las que se destacan los regímenes de entrenamiento, y la nutrición como los más importantes como los principales factores capaces de modificar la expresión del potencial genético durante el proceso de formación de un deportista de elite.

RESULTADOS

Los primeros estudios genéticos relacionados con la práctica del ejercicio físico se debieron a Claude Bouchard director del Pennington Biomedical Research Center de la Universidad de Lousiana

En una publicación aparecida en la Medical and science and sport exercise del año 1986 ⁽¹⁾ este autor planteó que gemelos idénticos con similares niveles de actividad física tienden a tener similares niveles de aptitud, a diferencia de lo que ocurría en los gemelos dicigóticos, que tendían a variar más estos niveles.

Igualmente señalo que cuando gemelos idénticos se someten a un diferente régimen de entrenamiento aerobio ó anaerobio, ellos muestran similares adaptaciones al entrenamiento, mientras que los dicigóticos presentan grandes variaciones en las adaptaciones al entrenamiento.

En aquel entonces el autor planteó estimados de Heredabilidad del máximo consumo de oxígeno desde un 25 – 66 %⁽¹⁾

En estudios posteriores del año 1995 el mismo autor después de estudiar a 484 personas blancas de 99 familias y 260 negras de 105 familias, todos sujetos saludables, sedentarios y sometidos a un programa de entrenamiento durante 20 semanas encontró que se producían grandes similitudes del máximo consumo de oxígeno en sujetos de una misma familia pero existían grandes variaciones entre familias diferentes. Los estudios de herencia realizados explicaron un 40% de la variabilidad encontrada.⁽²⁾

Posteriormente en 1997 el mismo autor planteo que los genes influyen en el 50% en las aptitudes de un deportista y que la herencia determina al menos la mitad de las adaptaciones que se producen en respuesta al ejercicio.⁽³⁾

Ya en el 2001 Will Hopkins del Departamento de Fisiología y Escuela de Educación Física de la Universidad de Otago Nueva Zelanda reafirmo los planteamientos de Bouchard e igualmente señalo que los genes son los responsables de aproximadamente la mitad de la variación del desempeño físico entre individuos de la población y son determinantes en la mitad de las adaptaciones en respuesta al entrenamiento.⁽⁴⁾ Este autor dio mucha más importancia a los aspectos genéticos que al entrenamiento para explicar las diferencias en el desempeño entre atletas. Este autor planteo que la selección de talentos debía regir en la formación de atletas de elite e incluso llego a plantear la necesidad de la selección de una pareja de padres adecuada para crear atletas de elite.

Sus planteamientos dieron lugar a una pregunta que comenzó a circular en la internet durante esos años apareciendo incluso en listas de discusión ¿Los deportistas nacen o se hacen?

Indudablemente esta es una pregunta que toda la comunidad científica relacionada al tema podría responder a priori

Sin embargo ¿hasta dónde influyen cada uno de estos aspectos en la determinación de la aptitud física y el desempeño deportivo?

Con los avances tecnológicos como el escaneo genético, seguido por el clonaje intensivo, los nuevos genes candidatos han comenzado a ser identificados.

Uno de los aportes más relevantes en este sentido fue el descubrimiento del gen ACE por un grupo de investigadores del University College de Londres encabezados por Hugh Montgomery. Los trabajos de este grupo de investigadores (1997-2000) han evidenciado aspectos funcionales de este gen que lo vinculan estrechamente al rendimiento deportivo. ⁽⁵⁾ Así por ejemplo la función del gen es controlar la producción de la enzima convertidora de angiotensina que regula la presión arterial y que se ha planteado que también interviene en el desarrollo muscular, además se ha vinculado a la hipertrofia cardíaca provocando el “corazón de atleta”

Este gen tiene dos formas con efectos relativos sobre el desempeño y la respuesta al entrenamiento físico. **Montgomery y cols** descubrieron ciertas variantes del gen que contienen 1 ó 2 componentes clasificados con la letra I y que favorecen la resistencia física, en comparación con las otras variantes con 1 ó 2 componentes clasificados con la letra D.

Este grupo de investigadores llevaron a cabo dos importantes experiencias, en la primera de ellas compararon la estructura genética de 25 alpinistas británicos de alto nivel con 1906 ciudadanos que nunca habían practicado el deporte. Todos los alpinistas habían logrado ascender por encima de los 7000 m. sin necesitar suplemento de oxígeno, demostrando una gran resistencia cardiorrespiratoria y física

En general se detectó una presencia mucho mayor de la variante I entre los alpinistas mientras que la variante D fue más frecuente en el grupo control

Los 15 mejores alpinistas poseían este factor biológico al que se le ha llamado “factor de los campeones.”

En la segunda de las experiencias realizadas se estudiaron 123 jóvenes británicos alistados en el ejército, y que tuvieron que someterse a un programa intenso de entrenamiento físico que duró 10 semanas, aunque algunos no lograron llegar al final. Los más capacitados poseían la variante I del gen productor de ACE. Se postuló que la capacidad de adaptación al entrenamiento fue lo que les permitió resistir el intenso régimen y esto posiblemente estaba relacionado a la presencia del gen.

También en el 2000 **Rankinen y cols** realizaron un estudio de herencia familiar cuyos principales resultados fueron publicados en una Revista de Fisiología aplicada de gran connotación científica⁽⁶⁾. Estos investigadores estudiaron la asociación entre las variantes genéticas en el locus alfa 2 de la bomba de Na⁺-K⁺ y la respuesta del MVO₂ después de un entrenamiento de 20 semanas, en 472 sujetos de origen Caucásico de 99 familias. La ATPasa Na⁺-K⁺ juega un papel determinante en el balance electrolítico del músculo esquelético, lo que en gran medida puede contribuir al ejercicio de resistencia

Mediante técnicas de ingeniería genética produjeron modificaciones en el locus observando modificaciones en la respuesta al entrenamiento y por tanto en los valores del MVO₂ pero que fueron más significativas en los jóvenes que en los parientes adultos. Especularon que la habilidad del sistema cardiorrespiratorio para adaptarse a los niveles crecientes de actividad física se convertían en factores más dominantes del performance en la medida que avanzaba la edad.

Fue en el 2001 en que sale a la palestra internacional un estudio de JAMES S. SKINNER, investigador del departamento de Kinesiología de la Universidad de Indiana en Estados Unidos y el cual estuvo dedicado enteramente a plasmar la predominancia de los aspectos genéticos sobre aspectos morfológicos y funcionales que tienen importancia en el rendimiento deportivo⁽⁷⁾. Su título fue grandemente sugestivo de los aspectos abordados: Genes y deporte: Son los padres responsables de los ganadores y perdedores?

En la tabla 1 se aprecian los principales aportes de este trabajo los cuales hacen énfasis en los aspectos cardiorrespiratorios y los de la función muscular, como elementos particularmente importantes en una gran variedad de deportes, así como se exponen algunos resultados de la magnitud del efecto genético sobre la respuesta al entrenamiento.

Tabla 1: Efectos de los genes sobre la estructura, la función y el desempeño

Effects Of Genes On Structure, Function, And Performance

CHARACTERISTIC	EFFECT OF GENES
Height, Length of Arms	Large
Waist Girth	Small to Moderate
Muscle Size	Large
Muscle Fiber Composition (Fast- and Slow-Twitch)	Large
Mitochondria/Gram of Muscle	Small
Heart Size	Large
Lung Size And Volume	Large
Activities of Muscle Enzymes Used to Produce Energy	Small to Moderate
Resting Heart Rate and Maximal heart rate	Large
Blood Pressure	Moderate
Air Flow in Lungs	Moderate
Muscular Strength	Large
Muscular Endurance (e.g., pushups, pull-ups)	Moderate to Large
Movement Speed	Moderate
MVO ₂	Large
Flexibility of Joints	Large
Reaction Time	Small to Moderate
Accuracy of Movements	Small to Moderate
Aerobic Endurance (e.g., distance running or cycling)	Moderate to Large
Anaerobic Power (maximal cycling power output in 10 seconds)	Moderate

RESPONSE TO TRAINING	EFFECT OF GENES ON RESPONSE
Strength	Small
10-Second Maximal Power Output?Bicycle Ergometer	Small
90-Second Maximal Power Output?Bicycle Ergometer	Large
Acrobic Endurance	Moderate to Large

Fuente : James S Skinner *Sports Science Exchange* 83 supplement 83 volumen14 (2001) number 4

En el 2002 Mary Feitosa y cols. investigaron si el efecto genético es mayor sobre el Consumo de oxígeno en el umbral ventilatorio o sobre el % de utilización de MVO_2 en el umbral, en 336 blancos y 160 negros antes y después de un entrenamiento de 20 semanas⁽⁸⁾. Se encontraron diferencias individuales en el VO_2 en el umbral antes del entrenamiento, lo que es determinado por unos pocos genes que tienen una baja frecuencia de alelos con grandes efectos que parecen estar presentes en la muestra de blancos pues sus efectos no se detectaron en los negros. Estos alelos aunque contribuyen a determinar el VO_2 en el umbral, no parecen influir en el nivel de entrenabilidad a nivel del umbral. Este grupo de investigadores Plantearon la posibilidad de un número de candidatos físicos y bioquímicos a través de los cuales los principales genes pueden ejercer sus efectos sobre la entrenabilidad en el umbral ventilatorio .

En el 2003 Nan Yang and cols publicaron la asociación del genotipo ACTN3 con el desempeño humano atlético de elite⁽⁹⁾. Este gen produce la proteína actinin-3 que ayuda producir las fibras rápidas. La variante R577X es una versión común de este gen que produce menos de esta proteína por lo que las personas con esta variante tendrán menos fibras rápidas. Luego si tiene dos copias, el atleta será mejor para la resistencia pero si no las tiene, será más rápido que otros, y por tanto mejor en eventos de velocidad.

En el 2005 fueron varios los estudios realizados en torno al tema que causaron sensación por los hallazgos reportados.

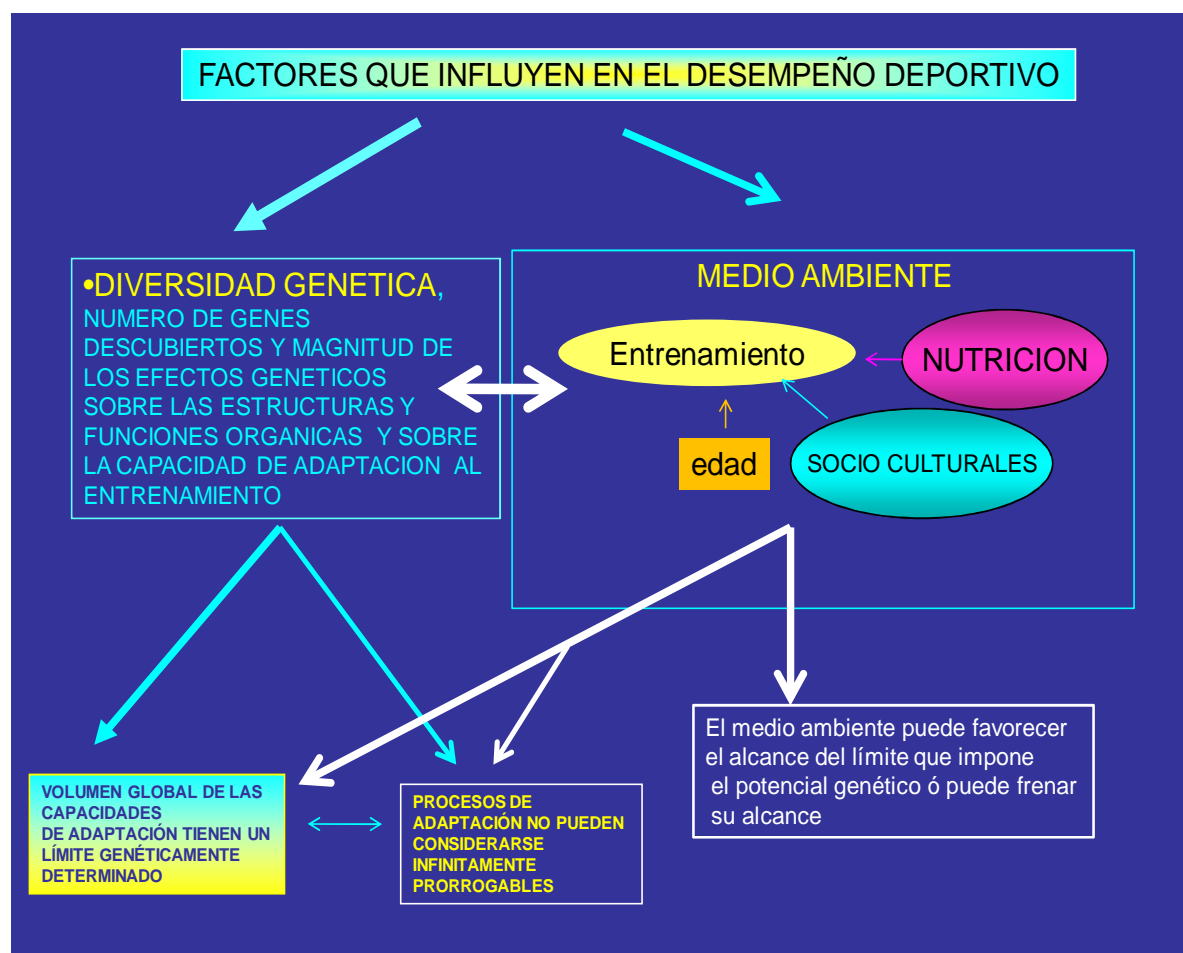
En este año aparecen ya los datos de actualización del mapa genético humano, relacionados con fenotipos de aptitud física⁽¹⁰⁾ y cuya primera versión relacionada con el desempeño había salido a la luz en el 2002. Se registraron 140 genes autonómicos y fueron trazados 20 locus, 4 de ellos sobre el cromosoma X, además de 16 genes mitocondriales en los cuales las variantes de secuencias han sido demostradas con una influencia relevante en fenotipos de aptitud y desempeño físico.

También en el 2005 se esquematizó el gen de la mioglobina humana⁽¹¹⁾ **La mioglobina facilita el transporte de oxígeno en el músculo esquelético y cardíaco y juega un papel crucial en el metabolismo energético, llevando el oxígeno molecular de los capilares a la mitocondria. Se encontró una mayor frecuencia del alelo 79 A en Tibetanos que viven en altas altitudes más que en sujetos que viven a nivel del mar. Aunque este gen puede estar muy relacionado con la Capacidad Aerobia aun existen debe continuar siendo estudiado.**

Una sensacional noticia salió a la palestra internacional en este mismo año. Basados en los estudios de NanYang del 2003 se anuncia al mundo la disponibilidad de un test genético para determinar el rendimiento deportivo⁽¹²⁾ **“Podemos obtener ahora una prueba genética barata y no invasiva que nos dice para qué tipo de deportes es probable que seamos buenos”**. Por 110 AUD, la compañía australiana “Tecnologías Genéticas” con una muestra del frotis de la mejilla puede hacer la determinación del gen de ACTN3, en su variante R577X.

Finalmente otra investigación importante del 2005 fue la de McCarthur del Instituto de Investigaciones Neuromusculares del Hospital Infantil de Westmad, Sidney quien publicó un importante artículo en una prestigiosa revista de Genética Humana⁽¹³⁾ en el que además de plantear que **la aptitud física es un fenotipo complejo hace énfasis en que la variabilidad observada en el desempeño y habilidad atlética está influenciado por un gran número de factores genéticos, así como por una gran diversidad de factores medioambientales** Esquema 1

Esquema 1. Interacción entre los diversos factores que influyen en el desempeño deportivo



Como queda reflejado en el esquema 1 el rendimiento deportivo está condicionado por multitud de factores tanto internos como externos y ambos son difíciles de delimitar. ⁽¹⁴⁾ Por un lado la diversidad genética es determinante no solo sobre las estructuras y funciones orgánicas sino también sobre la capacidad de adaptación del organismo al entrenamiento, por otro lado el factor medioambiental interactuante con el primero y en el que a su vez interactúan otros más. Es precisamente por la influencia genética individual que las capacidades de adaptación al entrenamiento tienen un tope o límite mas allá del cual no pueden continuar desarrollándose las adaptaciones funcionales que el entrenamiento podría propiciar.

En la medida que el proceso de entrenamiento se va desarrollando durante la vida deportiva de los sujetos, puede llegarse a un momento en el que los deportistas tienen que entrenar más duro y más frecuente para obtener algunos pocos beneficios.

Cuando los atletas alcanzan este punto es posible que ellos hayan alcanzado los límites que su potencial genético le impone.

El medio ambiente a su vez puede frenar o favorecer su alcance

Por lo tanto la respuesta a la interrogante de si el deportista nace o se hace, es obvia y se asume que en términos generales el deportista se puede hacer pero el campeón debe nacer con la potencialidad necesaria y por supuesto tendrá que desarrollarla en un medio ambiente favorable para poder expresar todo su verdadero potencial.⁽¹⁴⁾

Esta respuesta conduce a otra interrogante: hasta donde lo genético ó lo medioambiental es determinante? Hasta el momento el alcance de las investigaciones realizadas no permite responderla.

CONCLUSIONES

El avance genético en el deporte esta aun lejos de sus límites y son necesarias todavía investigaciones de alta calidad que incluya a atletas de elite así como el desarrollo de investigaciones multidisciplinarias con perspectivas interaccionistas que continúen profundizando en la genómica del deporte.

Aquellos deportistas que comiencen con un potencial genético alto por poseer características morfofuncionales necesarias para el éxito en el deporte que practica y que además lleve a cabo un proceso óptimo de entrenamiento, y se desarrolle en un medioambiente favorable que le permita desarrollar las adaptaciones morfofuncionales que su potencial genético le brinda, podrá llegar a ser un atleta de elite.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bouchard C, Lesage R, Lortie G, Simoneau JA, Hamel P, Boulay MR, Perusse L, et al. Aerobic performance in brothers, dizygotic and monozygotic twins. *Med Sci Sports Exerc* 1986;18: 639–646,
2. Bouchard C. Familial aggregation of VO₂ max response to exercise training: results from the heritage family study. *J Appl Physiol* 1995;87: 1003–1008,
3. Bouchard C, Malina RM, Pérusse L. Genetics of Fitness and Physical Performance. Champaign. Human Kinetics 1997; 3: 1-400
4. Hopkins W.I Importancia genética para la selección de talentos. *Sportscience*5(1)2001. Disponible en <http://www.sportsci.org/jour/o1o1/wghgene.htm>,
5. Sharp NC. The human genome and sports including epigenetics and athleticogenomics : a brief look at a rapidly changing field . *J.Sports Sci* 2008;26(11):1127-30
6. Rankinen T, Perusse L, Borecki I, Chagnon YC, Ganong J, León AS et al. The Na⁺ K⁺ ATPase alpha2 gene and trainability of cardiorespiratory endurance. The Heritage family study. *J.Appl.Physiol* 2000;88:346-351,
7. Skinner JS Genes and sports: are your parents responsible for your wins and losses? *Sports Science Exchange* 83 2001; 14(4):5
8. Feitosa M, Borecki I, Rankinen T , Rice T, Yang N, MacArthur DG et al. Mayor gene effects on exercise ventilatory threshold: The Heritage Family Status. *J. Appl. Physiol* 2002; 93: 1000-06
9. Yang N, MacArthur DG , Gulbin JP, Hang AG et al. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *Am.J. Hum.Gent* 2003;73: 627-631
10. Kernozek TW ,Torry MR. Gender differences in frontal and sagittal planes biomechanics during drop landings *Med Sci Sports Exerc* 2005 ; 37(6) 1003-1012
11. Wu J, Hu Y, Liu G, Zhou DQ. SNP A7 9G in the second exon of the myoglobin gene in elite long distance runners. *British Journal of Sports Medicine* 2005; 39:781-782.
12. Savulescu J, Foddy B. Genetic test available for sports performance *British Journal of Sports Medicine* 2005;39:472
13. McCarthur, DG, North KN: Genes and human elite athletic performance *Rev.Hum.Gentic* 2005 ;116(5):331-339

14. Muniesa F C, Santiago D C, Gómez G F, Lucía M A, Díez C, Lapeña AC . Genética y Deporte. Consejo Superior de Deportes Colección ICD Madrid. Julio 2011. Disponible en www.csd.gob.es

www.imd.inder.cu