



**T.C.
GAZİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**DOKTORA
TEZİ**

**ELİT ATLETLERDE ACTN3 VE BDNF
GEN POLİMORFİZMLERİNİN İNCELENMESİ**

CELAL BULĞAY

BEDEN EĞİTİMİ VE SPOR ANABİLİM DALI

AĞUSTOS 2021



**ELİT ATLETLERDE *ACTN3* VE *BDNF* GEN POLİMORFİZMLERİNİN
İNCELENMESİ**

Celal BULĞAY

**DOKTORA TEZİ
BEDEN EĞİTİMİ VE SPOR ANABİLİM DALI**

**GAZİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

AĞUSTOS 2021

ETİK BEYAN

Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tez Yazım Kurallarına uygun olarak hazırladığım bu tez çalışmada;

- Tez içinde sunduğum verileri, bilgileri ve dokümanları akademik ve etik kurallar çerçevesinde elde ettiğimi,
- Tüm bilgi, belge, değerlendirme ve sonuçları bilimsel etik ve ahlak kurallarına uygun olarak sunduğumu,
- Tez çalışmada yararlandığım eserlerin tümüne uygun atıfta bulunarak kaynak gösterdiğimi,
- Kullanılan verilerde herhangi bir değişiklik yapmadığımı,

Tez olarak sunduğum bu araştırmanın özgün olduğunu bildirir, aksi bir durumda aleyhime doğabilecek tüm hak kayıplarını kabullendiğimi beyan ederim.

Celal BULĞAY

.../.../2021

ELİT ATLETLERDE *ACTN3* VE *BDNF* GEN POLİMORFİZMLERİNİN İNCELENMESİ
(Doktora Tezi)

Celal BULĞAY

GAZİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

Ağustos 2021

ÖZET

Yapılan araştırmanın amacı, elit atletlerde atletik performansına etki ettiği düşünülen *BDNF* ve *ACTN3* gen polimorfizmlerinin genotip dağılımı ve genotiplere göre performans seviyelerinin incelenmesidir. Yaşları 18-32 arasında olan 33 kadın ve 31 erkek olmak üzere toplam 64 elit atlet araştırmaya gönüllü olarak katılmıştır. Araştırmaya katılan sporcular dört gruba ayrılmıştır. Birinci grup sprint, atma ve atlama sporcularından (n=17), ikinci grup orta mesafe sporcularından (n=15), üçüncü grup uzun mesafe sporcularından (n=13) ve dördüncü grup ise yürüyüş sporcularından (n=19) oluşturulmuştur. Gruplara ölçüm öncesi araştırma hakkında bilgi verilmiş, gönüllü olur formu ve demografik bilgi formu uygulanmıştır. Atletlerin kişisel en iyi derecelerine (PB) bağlı olarak performans düzeylerinin belirlenmesi için Uluslararası Atletizm Federasyonlar Birliği (IAAF) puan skalası kullanılmıştır. Atletlerin gen polimorfizmi ölçümleri için ağız sürüntü örneği alınmış, genotipleme işlemi gerçek zamanlı PCR metodu ile gerçekleştirilmiştir. Verilerin analizinde SPSS 25 programı kullanılarak, anlamlılık düzeyi $p < 0.05$ alınmıştır. Atletlerin gruplar arası hem genotip hem de allel sıklıklarının karşılaştırılması için ki kare test analiz yöntemi kullanılmıştır. Araştırma bulgularına göre *ACTN3* polimorfizminin gruplar arası bir farklılığın olmamasına rağmen sprint/atma/atlama grubunda RR genotip, orta mesafe grubunda RX genotip, uzun mesafe grubunda XX genotip, yürüyüş grubunda ise RR genotip dağılımının daha yüksek olduğu tespit edilmiştir. *ACTN3* allel dağılımında ise, sprint/atma/atlama grubunda R alleli, orta mesafe grubunda R alleli, uzun mesafe grubunda X alleli, yürüyüş grubunda R allel dağılımı daha yüksek saptanmıştır. *ACTN3* genotip dağılımına göre PB puan ortalamaları incelendiğinde, sprint/atma/atlama grubunda RR genotip, orta mesafe grubunda RR genotip, uzun mesafe grubunda RR genotip, yürüyüş grubunda ise XX genotipe sahip atletlerin en yüksek dağılıma sahip olduğu tespit edilmiştir. *BDNF* polimorfizminde hem genotip hem de allel dağılımları incelendiğinde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilmemesine rağmen tüm gruplarda GG genotip dağılım oranının en yüksek olduğu saptanmıştır. AA genotip taşıyıcılarına ise rastlanmamıştır. *BDNF* genotip dağılımına göre PB puan ortalamaları incelendiğinde, tüm gruplardaki GG genotipe sahip atletlerin PB ortalamasının en yüksek orana sahip olduğu saptanmıştır. Sonuç olarak elde edilen bulgular doğrultusunda *ACTN3* ve *BDNF* gen polimorfizmlerinin aerobik ya da anaerobik sportif başarıda etkili olduğu, ancak bahse konu polimorfizmlerinin performans gelişim seviyesi üzerindeki etkilerinde tartışmalı olduğu gözlenmiştir.

Bilim Kodu : 1301

Anahtar Kelimeler : Atletizm, Atletler, Atletik Performans, *BDNF*, *ACTN3*, Polimorfizm

Sayfa Adedi : 65

Danışman : Prof. Dr. Erdal ZORBA

INVESTIGATION OF *ACTN3* AND *BDNF* GENE POLYMORPHISMS IN ELITE ATHLETES

(Ph. D. Thesis)

Celal BULĞAY

GAZİ UNIVERSITY

GRADUATE SCHOOL OF HEALTH SCIENCES

August 2021

ABSTRACT

The purpose of the study is to investigate the genotype distribution and performance levels according to genotypes of *BDNF* and *ACTN3* gene polymorphisms, which are thought to be affecting the athletic performance of elite athletes. A total of 64 elite athletes, 33 women and 31 men, between the ages of 18-32, voluntarily participated in the study. The athletes participating in the study were divided into four groups. The first group consisted of short distance, throwing and jumping athletes (n = 17), the second group of middle distance athletes (n = 15), the third group of long distance athletes (n = 13), and the fourth group of walking athletes (n = 19). The groups were informed about the research before the measurement, voluntary consent form and demographic information form were applied. The International Association of Athletics Federations (IAAF) score scale was used to determine the performance levels of the personal best record (PB) participants. Mouth swab samples were taken for gene polymorphism measurements of the participants, and genotyping was performed by the real-time PCR method. Using the SPSS 25 program in the analysis of the data, the significance level was determined as $p < 0.05$. χ^2 test analysis method was used to compare both genotype and allele frequencies of athletes between groups. According to the research findings, although there was no difference between the *ACTN3* polymorphism groups, the RR genotype in the speed/throw/jump group, the RX genotype in the middle distance group, the XX genotype in the long distance group, and the RR genotype in the walking group were found to be high. In the *ACTN3* allele distribution, the R allele in the short distance/throw/jump group, the R allele in the middle distance group, the X allele in the long distance branch, and the R allele in the walking group were higher. When the PB scores were examined according to the *ACTN3* genotype distribution, it was found that the athletes had the highest distribution with the RR genotype in the speed / throw / jump group, the RR genotype in the middle distance group, the RR genotype in the long distance group, and the XX genotype in the walking group with the average PB score. When both the genotype and allele distributions were examined in the *BDNF* polymorphism, although no statistically significant difference was detected between the groups, it was observed that the GG genotype distribution rate was the highest in all groups. AA genotype carriers were not found. When the *BDNF* polymorphism genotypes and PB score values were examined, it was found that the PB average of GG genotype athletes in all groups had the highest rate. In line with the findings obtained as a result, it can be said that *ACTN3* and *BDNF* gene polymorphisms are effective in aerobic or anaerobic sportive success, but the effects of these polymorphisms on performance development level are controversial.

Science Code : 1301

Key Words : Track and Field, Athletes, Athletic performance, *BDNF*, *ACTN3*, Polymorphism

Page Number : 65

Supervisor : Prof. Dr. Erdal ZORBA

TEŞEKKÜR

Eğitim hayatımın tüm aşamalarında her zaman yanımda olan, sabırla desteklerini benden esirgemeyen en büyük emekçim kıymetli annem Halise BULĞAY'a ve her zaman yanımda olan kardeşlerime,

Akademik eğitimim süresince karşılaştığım problemlere her zaman çözümleyici yaklaşımlarda bulunan, görüş ve bilgileriyle bana destek ve yol gösterici olan, her zaman anlayışlı olan değerli danışmanlarım Prof. Dr. Ebru ÇETİN, Prof. Dr. Erdal ZORBA ve Prof. Dr. Mehmet Ali ERGÜN'e,

Doktora tezimin birçok aşamasında destek ve fikirlerini esirgemeyen değerli hocalarım Prof. Dr. Korkut ULUCAN, Prof. Dr. Halil İbrahim CİCİOĞLU, Prof. Dr. Hacı Ahmet PEKEL, Doç. Dr. Işık BAYRAKTAR, Doç. Dr. Mesut CERİT, Dr. Hasan Hüseyin KAZAN, Cengiz ÇATAL ve Tolga POLAT'a sonsuz saygı, sevgi ve teşekkürlerimi sunarım.

İÇİNDEKİLER

	Sayfa
ÖZET	iv
ABSTRACT.....	v
TEŞEKKÜR.....	vi
İÇİNDEKİLER	vii
ÇİZELGELERİN LİSTESİ.....	ix
ŞEKİLLERİN LİSTESİ.....	x
SİMGELER VE KISALTMALAR.....	xi
1. GİRİŞ.....	1
2. GENEL BİLGİLER	5
2.1. Gen	5
2.2. Genetik	6
2.3. Genom	6
2.4. İnsan Genom Projesi	7
2.5. Spor Genetiği	9
2.5.1. Tek nükleotid polimorfizmi	9
2.5.2. Epigenetik	10
2.6. Sportif Performansı Etkileyen Faktörler	10
2.6.1. İçsel faktörler	11
2.6.2. Dışsal faktörler	11
2.7. Atletik Performansa Genetiğin Etkisi	12
2.7.1. Sprint, güç ve kuvvet performansına etki eden genler.....	14
2.7.2. Dayanıklılık performansına etki eden genler	15
2.8. ACTN3 Polimorfizmi	17
2.9. BDNF Polimorfizmi	18

	Sayfa
3. YÖNTEM.....	21
3.1. Araştırma Grubu.....	21
3.2. Prosedür.....	21
3.3. Verilerin Toplanması	22
3.3.1. Anket formları.....	22
3.3.2. Ağız sürüntü örneği.....	22
3.4. Ağız Sürüntü Örneklerinin DNA İzolasyonu.....	23
3.4.1. <i>ACTN3</i> rs1815739 polimorfizminin belirlenmesi.....	23
3.4.2. <i>BDNF</i> rs6265 polimorfizminin belirlenmesi	24
3.5. <i>ACTN3</i> ve <i>BDNF</i> , FAM ve VIC Işımları Sonuçlarının Değerlendirilmesi	24
3.6. Verilerin Analizi.....	27
4. BULGULAR	29
5. TARTIŞMA	35
5.1. <i>ACTN3</i> rs1815739 Gen Polimorfizmine Dair Tartışma.....	35
5.2. <i>BDNF</i> rs6265 Gen Polimorfizmine Dair Tartışma	40
6. SONUÇ VE ÖNERİLER.....	45
KAYNAKLAR	47
EKLER.....	59
EK-1. Etik Kurulu Raporu	60
EK-2. Demografik Bilgi Formu	61
ÖZGEÇMİŞ	64

ÇİZELGELERİN LİSTESİ

Çizelge	Sayfa
Çizelge 2.1. Genlerin, yapı, fonksiyon ve performansa etkisi	12
Çizelge 2.2. Sprint/güç/kuvvet performansı ile ilişkili genler, polimorfizmler, araştırma sayısı ve sporcu sayısı	14
Çizelge 2.3. Dayanıklılık performansı ile ilişkili genler, polimorfizmler, araştırma sayısı ve sporcu sayısı	16
Çizelge 3.1. Real-Time PCR analizinde ACTN3 tek nükleotid değişimi.....	24
Çizelge 3.2. Real-Time PCR analizinde BDNF tek nükleotid değişimi.....	24
Çizelge 4.1. Katılımcılara ait demografik bilgiler	29
Çizelge 4.2. Cinsiyete göre branşların sayı ve yüzdelikleri.....	30
Çizelge 4.3. Gruplar arasında ACTN3 genotip (RR, RX, XX) ve allel (R, X) dağılımlarının karşılaştırılması	30
Çizelge 4.4. Gruplar arasında BDNF genotip (AA, AG, GG) ve allel (A, G) dağılımlarının karşılaştırılması	32
Çizelge 4.5. Gruplar arasında ACTN3 genotip (RR, RX, XX) ve PB puan dağılımlarının değerlendirilmesi	33
Çizelge 4.6. Gruplar arasında BDNF genotip (AA, AG, GG) ve PB puan dağılımlarının değerlendirilmesi.....	34

ŞEKİLLERİN LİSTESİ

Şekil	Sayfa
Şekil 2.1. ACTN3 geninin genomdaki yeri	18
Şekil 2.2. BDNF geninin genomdaki yeri.....	18
Şekil 3.1. Besiyersiz eküvyon çubuğu	22
Şekil 3.2. Ağız sürüntüsünün alınması	23
Şekil 3.3. Real-Time SNP analizi ACTN3 FAM ışıması XX genotip.....	24
Şekil 3.4. Real-Time SNP analizi ACTN3 FAM ve VIC ışıması RX genotip	25
Şekil 3.5. Real-Time SNP analizi ACTN3 VIC ışıması RR genotip.....	25
Şekil 3.6. Real-Time SNP analizi BDNF VIC ışıması GG genotip.....	26
Şekil 3.7. Real-Time SNP analizi BDNF FAM ve VIC ışıması GA genotip	26
Şekil 3.8. Real-Time SNP analizi BDNF FAM ışıması AA genotip.....	27
Şekil 4.1. Kadın ve erkek katılımcıların yüzdelik değerleri	29
Şekil 4.2. Cinsiyete göre branşların yüzdelik değerleri	30
Şekil 4.3. Gruplara ait ACTN3 genotip dağılımı.....	31
Şekil 4.4. Gruplara ait ACTN3 allel dağılımı	32
Şekil 4.5. Gruplara ait BDNF genotip dağılımı	33
Şekil 4.6. Gruplara ait BDNF allel dağılımı	33

SİMGELER VE KISALTMALAR

Bu araştırmada kullanılmış simgeler ve kısaltmalar, açıklamaları ile birlikte aşağıda sunulmuştur.

Simgeler Açıklamalar

%	Yüzde
X ²	Ki kare

Kısaltmalar Açıklamalar

A	Adenin
ACTN3	Alfa-actinin3
BDNF	Beyin Kaynaklı Nörotrofik Faktör
C	Sitozin
D	Delesyon
DNA	Deoksiribo nükleik asit
FAM	Fluorescein
G	Guanin
I	İnseriyon
İGP	İnsan Genom Projesi
VO ₂ max	Maksimum Oksijen Kullanma Kapasitesi
O ₂	Oksijen
PZR	Polimeraz Zincir Reaksiyonu
RAAS	Renin Anjiyotensin Eldesteron Sistemi
RNA	Ribonükleik Asid
SNP	Tek Nükleotid Polimorfizmi
T	Timin
Vd.	Ve Diğerleri

1. GİRİŞ

Tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de spora ilgi arttıkça, atletik performans ve bu performansı etkileyen faktörlerin önemi de artmaktadır (Koku, 2015; Kellmann ve diğerleri, 2018). Sportif başarı; genetik, çevresel, psikolojik ve epigenetik gibi faktörler altında sınıflandırılmaktadır (Dinç ve Gökmen 2019; Ulucan, 2016; Lopez-Leon, Tuvblad ve Forero, 2016). Atletik performans, bireyin doğuştan sahip olduğu genetik özelliklerin, sonradan kazandığı çevresel faktörlerin ve yaşam biçiminin ortak birleşimidir (Bayraktar ve Kurtoglu, 2009). Atletik performans ile ilgili güncel araştırmalar kişilerin performansına önemli derecede katkıda bulunan genetik varyantlar üzerine odaklanmaktadır (Ahmetov ve diğerleri, 2013; Bulğay ve diğerleri, 2020a; Cerit, 2021). Aerobik dayanıklılık, sprint, kuvvet, kas lifi tiplerinin dağılımı, kan basıncı, kas içi ve kaslar arası koordinasyon ve motivasyon gibi bireysel özellikler yüksek oranda genlerden etkilenmektedir (Kaman ve diğerleri, 2017; McCauley ve diğerleri, 2009; Rigat ve diğerleri, 1990; Ahmetov ve diğerleri, 2013; Cerit, 2021).

İnsan Genom Projesi'nin (İGP) sonlanması ardından genetik varyasyonlar ile atletik performans arasındaki ilişkinin incelenmesi çok daha fazla önem kazanmıştır (Ahmetov ve diğerleri, 2015). Bu projenin tamamlanması ile birlikte genlerin yaklaşık olarak sayısı, lokasyonları ve yapıları hakkında önemli bilgilere ulaşılmıştır (Bulğay, Çetin ve Ergün, 2020b). Özellikle son yirmi yıl içerisinde atletik performans ve genetikle ilişkili alanlarda yapılan çalışmaların sayısı artmaya başlamıştır (Bulğay ve diğerleri, 2020a). Spor genetiği; atletik performansa etki eden aday genlerin belirlenmesi, etki mekanizmalarının aydınlatılması ve atletik performans yatkınlıklarının belirlenmesine ilişkin yapılan araştırmaların tümünü kapsamaktadır (Kaman ve diğerleri, 2017; Koku, 2015). Spor genetiği alanında yapılan araştırmalar, atletik performans gelişimi için bazılarının 10.000 saat, bazılarının ise daha az süre antrenman yaparak başarıya ulaşmasının temelinde söz konusu genetik farklılıkların olduğunu ifade etmektedir (Cerit, 2021; Cerit ve Çakiroğlu, 2019; Bulğay ve diğerleri, 2020b).

Sportif performansı etkileyen aday genlerin belirlenmesi her geçen yıl bilim insanları için yoğun bir araştırma konusu olmuştur (Bulğay ve diğerleri, 2021a). Bugüne kadar yaklaşık olarak 250 genin atletik performans üzerinde etkisi olduğu düşünülmektedir. Söz konusu genlerden yaklaşık yirmi tanesi elit düzeyde performans ile ilişkilendirilmiştir (Ahmetov ve

diğerleri, 2015; Ulucan, 2016a). Atletik performansla ilişkili genetik lokasyonların belirlenmesine ilişkin farklı popülasyonlar ve parametreler üzerinde yapılan araştırmalar halen devam etmektedir (Ulucan ve diğerleri, 2015). Özellikle sporcuların atletik performans gelişiminde etkili olduğu düşünülen iki önemli aday genler *ACTN3* ve *ACE* genlerine ilişkin yapılan çalışmaların sayısı oldukça fazladır (Cerit, 2021; Ulucan, 2016; Ortiz ve diğerleri, 2020; Bulğay ve diğerleri, 2020a). Yüksek hızda kas kasılması ve yüksek güç üretimi için belirleyici bir faktör olan *ACTN3* gen polimorfizmi, RR (hızlı kasılan kas lif tipi b), RX (hızlı kasılan kas lif tipi a) ve XX (yavaş kasılan kas lif tipi) genotip olarak sınıflandırılmaktadır. Yapılan bazı araştırmalar incelendiğinde, 577R (C) R alleli ve CC (RR) genotipe sahip bireylerin sprint, atma ve atlama odaklı anabolik yapıda sportif performansa, 577X (T) X alleli ve TT (XX) genotipe sahip bireylerin ise dayanıklılık odaklı sportif performansa uyum sağladıkları tespit edilmiştir (Ulucan, 2016a; Cerit, 2020a; Ahmetov ve diğerleri, 2013). Bugüne kadar yapılan birçok araştırmada elit sporcular ve sedanter bireyler arasında sprint, kuvvet, güç, dayanıklılık gibi parametreler arasında dikkate değer genetik farklılıklar olduğu gözlemlenmiştir (Ahmetov ve diğerleri, 2011; Ahmetov ve Fedotovskaya 2015; Eynon ve diğerleri, 2009).

Spor bilimcilerin son zamanda ilgi duyduğu ve sportif performansa etki edebildiği düşünülen bir başka aday gen ise beyin kaynaklı nörotrofik faktör (*BDNF*) genidir. Yapılan bir araştırmada, *BDNF*'nin farklı egzersiz yüklerinde serum etkisini değiştirebildiği ifade edilmektedir (Öztasyonar, 2017). Bu da bize egzersizin *BDNF*'nin serum düzeyi üzerinde etkili olabileceğini göstermektedir. Ancak egzersizle artan *BDNF*'nin performans üzerine etkisi ile ilgili henüz net bir ilişkinin belirlenmediğini ifade eden araştırma da bulunmaktadır (Bulğay ve diğerleri, 2020b). *BDNF*'nin atletik performans üzerindeki etkisinin, spor biliminde yeni bir araştırma konusu olabileceği ve gelecekte sporda başarı için aday genlerden birisi olabileceği öngörülmektedir (Ulucan, 2016b).

Spor genetiği alanında yapılan araştırmalar kişinin ulaşabileceği optimum performansa en doğru ve sistematik antrenman bilimi uygulamaları doğrultusunda bile belirli bir seviyeye kadar ulaşabileceğini, sporcunun performans gelişim seviyesinin genetik kapasitesi ile sınırlı olduğunu göstermektedir. Bu noktada, üstün yetenekli sporcunun tespit edilmesinde, bilimsel antrenmanları tasarlayabilmek amacı ile mevcut fizyolojik ve fiziksel durumunu ortaya koyabilmek, uygulanan antrenman programlarının etkinliğini takip edebilmek, maksimum performansını ön görebilmek ve sporcunun güçlü veya zayıf yönlerini ortaya

koyabilmek açısından yetenek tanımlama ve performans ölçme ve değerlendirme kriterleri fazlasıyla önem taşımaktadır. Sporcuların performansları ve antrenman uygulamalarının yukarıda belirtilen anlamda takipleri ve branşa özel, alan ve laboratuvar performans testlerinin uygulanmasının yanı sıra, genetik testlerin de yapılmasının yüksek performans seviyesine en kısa zamanda ulaşılmasına katkı sağlayabileceği öngörülmektedir.

Sporcuların sahip olduğu genotip ve/veya allel etkisinin yansımalarının (fizyolojik özelliklerin genetik parametrelerle karşılaştırılarak), uygun antrenman modeli belirlenmesine katkı sağlayacağını ve bahse konu çalışmanın sporcular, antrenörler, spor bilimciler ve literatür dünyası için önemli olacağını düşünmekteyiz.

Spor genetiği alanında yapılan araştırmalar incelendiğinde, *ACTN3* ve *BDNF* genlerinin elit atletlerin performansı ile ilgili olarak sınırlı literatür bilgisi yer almaktadır. Bu bağlamda, yapılan araştırmanın amacı Türkiye Atletizm Federasyonu'na bağlı elit atletlerde *ACTN3* rs1815739 ve *BDNF* rs6265 gen polimorfizmlerinin genotip ve allel dağılımlarını belirlemektir. İkincil amaç ise, sporcuların genotip dağılımlarına göre PB puan değerlerini incelemektir. Atletizm branşında yer alan sprint/atma/atlama, orta mesafe, uzun mesafe ve yürüyüş disiplinlerinin değerlendirilmesi ile elde edilen genetik bulguların daha sonra yapılacak araştırmalara da rehberlik edebileceği kanaatindeyiz.

2. GENEL BİLGİLER

Bu bölümde, gen, genetik, genom, insan genom projesi, spor genetiği, tekli nükleotid polimorfizmi (*SNP*), epigenetik, genotip ve fenotip, atletik performansı etkileyen faktörler, atletik performans gelişiminde genetiğin etkisi, sprint/güç/kuvvet ve dayanıklılık performansına etki eden genler, *ACTN3* polimorfizmi ve son olarak *BDNF* polimorfizmi hakkında literatür bilgisi sunulmuştur.

2.1. Gen

Genlerimizin kaynağı, canlılığın kökeni kadar (yaklaşık 3,5 milyar yıllık) geçmişe dayalıdır. Genler, kuşaktan kuşağa aktarılan kalıtım birimidir. Gen, yapısal ya da katalitik işlevli bir (ya da daha fazla) polipeptit veya bir RNA gibi son ürünün özgün primer dizilimini kodlayan DNA parçasıdır. Gen terimi 1990 yılında Danimarkalı bilim adamı Wilhelm Johannsen tarafından ortaya konmuştur (Ekmekçi, 2006; Ateş, 2016). Gen adı verdiğimiz yapılar DNA molekülünden oluşur. DNA molekülü özel proteinlerle çevrilir, paketlenir ve kromozom adını verdiğimiz yapıları oluşturur. Yani genler DNA adı verilen moleküllerden oluşur ve genler bir araya gelerek kromozomları oluşturur (Cerit, 2019; Ulucan ve diğerleri, 2015).

İnsan DNA'sı 23 çift kromozom halinde paketlenmiştir. Tüm genler kromozomlar üzerinde belirli bölgelerde yer alırlar. Genlerin bulundukları bu bölgelere lokus adı verilmektedir. Genetik bilginin, bir gen lokusunda görülen farklı formlarına *allel* adı verilmektedir. Söz konusu yapı, genin anneden ya da babadan gelen kopyasını temsil etmektedir. Hücrelerimizde anne ve babamızdan gelen kromozomlara homolog kromozom denir. Yani aynı genden iki kopya bulunur. Bu nedenle gen lokusunda iki allel bulunmaktadır. Anne ve babadan gelen her iki allelin aynı olması durumuna homozigotluk, iki allelin farklı olmasına da heterozigotluk olarak tanımlamaktadır (Cerit, 2021; Ateş, 2016). Anneden ve babadan gelen genler birbiri ile etkileşime girerek aday genin etkilerinin bizlerde pozitif/negatif veya kısmi olarak ortaya çıkmasını sağlamaktadır. Bir bireyin genetik yapısının ve gözlenebilir fizyolojik, morfolojik ve biyokimyasal özelliklerinin yansıması da *fenotip* olarak adlandırılır. *Genotip*, fenotipin temelindeki genetik bilgiyi tanımlamaktadır. Genotip ve fenotip belirli bir gen lokusundaki genetik bilgiyi tanımlar (Vogel ve diğerleri, 2013).

2.2. Genetik

Genetik; genlerin yapılarını, işlevlerini, genlerde meydana gelen değişimleri ve genlerin diğer hücrelere aktarılmasını inceleyen bilim dalıdır. 1953 yılında DNA'nın moleküler yapısı Watson ve Crick tarafından keşfedildikten sonra genetik bilimi hızla gelişme göstermiştir. Ayrıca, DNA'nın yapısının aydınlatılması ile genetik bilginin okunabilir, depolanabilir ve nesilden nesile aktarabilir olmasını sağlayan DNA'nın replikasyonu da aydınlatılmıştır (Ulutin, 2005; Ekmekçi, 2006; Ateş, 2016).

2.3. Genom

Bir canlının hücresindeki toplam genetik yapısına genom denilmektedir. Her organizma, o organizmanın bir yaşam örneğini inşa etmek ve sürdürmek için ihtiyaç duyduğu biyolojik bilgiyi içeren bir genoma sahiptir. İnsan ve tüm diğer hücresel yaşam formlarının genomu, ribonükleik asit (RNA) genomuna sahip olan birkaç virüs dışında, deoksiribonükleik asit (DNA) yapılıdır. DNA ve RNA, nükleotid denilen monomerik alt birim zincirlerinden oluşan polimerik moleküllerdir. Genel olarak söylemek gerekirse DNA ve RNA'nın nükleotid dizilerinin yapı taşları genom içinde bulunan bilgiyi oluşturur ve daha küçük gen denenen birimlere bölünür. DNA birbiri etrafına dolanan iki sarmal ya da helezondan oluşur, insan ve diğer gelişmiş organizmalarda sıralı ya da dizilimler şeklinde bulunur. Her bir sarmal; adenin, sitozin, guanin ve timin bazlarının tekrarlarından oluşur. Üç bazın farklı dizilim kombinasyonları (triplet) farklı proteinleri kodlar. Bu değişim ya da yapılanma, protein çeşitliliğinin, dolayısıyla genomun farklılığının temel yapı taşıdır. Her bir proteinin dizilim farklılığı farklı biyokimyasal zincir reaksiyonunu başlatır. Bu olay transkripsiyon ve translasyon olarak iki safhada gerçekleşir (Ulutin, 2005; Venter ve diğerleri, 2001; Cerit, 2021; Yuluğ, 2002; Mukherjee, 2020; Roth, 2012; Wackerhage ve diğerleri, 2009; Ateş, 2016).

Transkripsiyon; genin RNA kopyasının çıkartılmasıdır. Translasyon ise bu RNA kopyasından aminoasit dizisi ile protein sentezlenmesi olayıdır. Hücre çoğalmasında oluşturan safhalar ise mitoz ve mayoz bölünmedir. Her hücrenin bölünerek çoğalmasında genomun öncelikle bütününe kopyalanması gerekir. DNA replikasyonu denenen bu olay sırasında olası mutasyonların engellenmesi için, transkripsiyon ve translasyonun en doğru şekilde yapılması gerekir. Söz konusu yapılanma esnasında herhangi bir şekilde aminoasit

zinciri tamamlanamadığında (stop kodon) bazı kimyasal ve fiziksel faktörler genomda mutasyon gelişimine neden olabilmektedir. Canlı vücudu bu olayla da kısmi olarak baş edebilir ve bu süreçte DNA tamir enzimleri devreye girer. Bu tamir enzimleri yeterli çalışmazsa veya hasar çok büyükse oluşacak mutasyon gelecek nesillere aktarılır. Oluşan mutasyon yaşamı devam ettirebilecek kapasitedeyse canlı yaşar. Genom değişimi (rearrangement) ile birlikte olan rekombinasyon ve mutasyonlar insan evriminin temelini oluşturur (Ulutin, 2005; Venter ve diğerleri, 2001; Chial, 2008; Quin, 2016; Guth ve diğerleri, 2013; Ateş, 2016).

2.4. İnsan Genom Projesi (İGP)

İnsan Genom Projesi (İGP), insanın tek bir hücresinde bulunan DNA'nın keşfedilip dizinlemesini içeren bir projedir. Kendi genetik çevremizi keşfederek hayatımızı anlayacak ve iyileştirecek yararlı kaynakların farkına varmamızı sağlamak için yapılmıştır. Bu projenin en önemli hedefi, nasıl oluştuğumuzdan, büyüdüğümüzden, yaşadığımızdan ve öldüğümüzden sorumlu olan kalıtımın en temel ünitesi olan genlerimizin sıralamasını ve yerlerini belirlemek olmuştur (Ulutin, 2005; Venter ve diğerleri, 2001; Cerit 2021; Yuluğ, 2002; Mukherjee, 2020; Roth, 2012; Wackerhage ve diğerleri, 2009; Ateş, 2016).

Biyoloji ve tıp bilimlerinde İGP en anlamlı proje olarak anılmaktadır. Bu konunun temel yapı taşlarını ilk olarak Groger Mendel yirminci yüzyılın başlarında atmıştır. Genomun ve genetik bilginin anlaşılması bu prensiplerle oluşmuştur. Kabaca dört yarım yüz yıla bölünen genetik bilginin anlaşılması sırasındaki ilk çeyreği hücresel temelin kurulması, ikinci çeyreği kalıtımın moleküler temelinin atılması, üçüncü çeyreği kalıtımın bilgisayarlı temelinin çözülmesi oluşturur. Üçüncü çeyrek aynı zamanda genlerdeki bilginin okunma temeline dayanan mekanizmaların bulunması, rekombinant DNA teknolojisinin gelişmesi ile genlerin klonlanması gibi önemli gelişmeleri de kapsamaktadır. Tüm genetik bilginin oluşturularak açığa çıkması ve deşifre edilmesi ise son çeyrek yüzyılda olmuştur (Wackerhage ve diğerleri, 2009; Ulutin, 2005; Venter ve diğerleri, 2001; Cerit, 2021; Mukherjee, 2020; Roth, 2012; Akkoç, 2017; Yuluğ, 2002; Beunen ve diğerleri, 20003; Ateş, 2016).

Amerika Birleşik Devletleri'nde Enerji Bakanlığı ve Ulusal Sağlık Enstitüsü gözetiminde toplam 15 yılı kapsayan bu projenin ilk bölümü 1993-1998 yılları arasında beş yılda tamamlanmıştır. Sonraki ikinci beş yıllık bölüm 1998-2003 yıllarında tamamlanmıştır.

ABD, Avrupa Birliği Ülkeleri, Rusya, Japonya, Kanada, Çin, Avustralya gibi ülkelerin ortak katılımıyla genomla ilgili bilgi verilerinin paylaşılması bu projenin gelişmesine katkıda bulunmuştur. Sonraki beş yılda ise ortak resmi ülkelerin katılımıyla gerçekleştirilen proje toplantısına Celera Genomics firmasının da bağımsız özel firma olarak katılması bu projenin çok daha hızlı ilerlemesine vesile olmuştur. Nihai olarak 2001 yılında insan DNA dizisinin elde edilen tüm bilgileri son haliyle tüm dünyaya bir basın toplantısıyla sunulmuştur. Temel bilimlerin en önde gelen dergilerinden biri olan Nature dergisinde “İnsan Genomunun İlk Dizileri ve Analizleri” başlığıyla bugüne kadar elde edilen sonuçlar yayınlanmıştır. Bir diğer dergi de Science olup, yine 2001 yılında bu dergide de “İnsan Genom Dizisi” başlığıyla yayınlanmıştır (Yuluğ, 2002; Wackerhage ve diğerleri, 2009; Akkoç, 2017; Ulutin, 2005; Venter ve diğerleri, 2001; Cerit, 2021; Beunen ve diğerleri, 2003; Mukherjee, 2020; Roth, 2012).

Proje neticesinde öğrenilen bilgi ve yenilikleri kısaca sıralayacak olursak; en şaşırtıcı bilgi insan genomunun sadece 20.000 ile 25.000 protein kodlayan gen içeriyor olmasıdır. Bu zamana kadar tahminler yaklaşık olarak 100.000 gen içerdiği yönündeydi. Genom tüm bireylerde %99,9 olarak benzerlik gösterir. %2’ den daha az genom gen kodlama görevini üstlenir. İnsan genleri birden fazla protein üretmek için elverişlidir. İnsan hücreleri 20.000 ile 25.000 genin 80.000 ile 100.000 arasında protein üretmesine izin verir (Wackerhage ve diğerleri, 2009; Beunen ve diğerleri, 2003; Ulutin, 2005; Akkoç, 2017; Venter ve diğerleri, 2001; Cerit, 2021; Yuluğ, 2002; Quin, 2016; Guth ve diğerleri, 2013; Mukherjee, 2020; Roth, 2012).

Bunların yanı sıra açığa çıkan gerçeklerden birisi de şudur ki; insan genlerinin yarısından fazlasının işlevlerinin bilinmemesidir. Bir diğer edinilen bilgi ise; birinci kromozom en fazla sayıda geni bulundururken, Y kromozomu ise en az geni bulundurmaktadır. Bugüne kadar FABP4 ve FTO geni gibi binlerce hastalık geni tanımlanmış, kromozomal lokasyonları haritalandırılmıştır (Ateş, 2016; Quin, 2016; Guth ve diğerleri, 2013; Yuluğ, 2002; Ulutin, 2005; Venter ve diğerleri, 2001; Cerit, 2021; Mukherjee, 2020; Roth, 2012; Wackerhage ve diğerleri, 2009; Akkoç, 2017).

2.5. Spor Genetiği

Spor genetiği günümüzde yeteneğin belirlenmesinde, geliştirilmesinde ve uygun antrenman modellerinin (programlarının) hazırlanmasında kullanılan önemli bir biyolojik belirteçtir (Bulğay ve diğerleri, 2020a). Bir başka deyiş ile sporcuların ne tip fizyolojik özelliklere yatkın olduklarını, bunların üst limitlerini, darbeye bağlı olmayan yaralanmaların öngörülmesini, ne tip besinlerle kardiyovasküler sistemlerine destek olunabileceği öngörülerinin ortaya çıkarılması yönündeki araştırmaları içermektedir (Ulucan, 2016a).

Bu bilgilere İGP 1990-2003'ten alınan detaylı çalışmaların sonuçları neticesinde ulaşılmıştır. Söz konusu projenin tamamlanmasından sonra atletik performans ve gen ilişkisi araştırmaları önem kazanmıştır. Spor genetiği alanındaki araştırmaların ilk aşamada; atletik performansa etki eden aday genlerin veya genetik bölgelerin belirlenmesi, ikinci aşamada; belirlenen ve aday olarak önerilen genetik bölgelerin farklı spor branşlarını da içine alacak şekilde başarılı sporcularla ve amatör bireylerin karşılaştırılması, üçüncü aşamada ise; aday genlerin farklı popülasyonlar üzerindeki etkilerinin araştırılması hedeflenmektedir (Ulucan ve diğerleri, 2015; Ulucan ve diğerleri, 2014; Ahmetov ve diğerleri, 2015).

Dünya'da ve Türkiye'de bu alanda birçok çalışma yapılmış ve araştırmalara halen devam edilmektedir. Spor genetiği araştırmaları, atletik performansa etki eden genlerin belirlenmesi, etki mekanizmalarının çözümlenmesi ve sporcuların atletik performans yatkınlıklarının belirlenmesi gibi çalışmaların bütününe kapsamaktadır (Ulucan, 2016a; Cerit, 2020b; Koku, 2015; Bulğay ve diğerleri 20021b).

Genetik varyasyonların bulunup, bireysel egzersiz planlarının oluşturulması sporda üst düzey başarı kazanılması için büyük önem taşımaktadır. Söz konusu genetik özelliklerin belirlenmesi, atletik faaliyetler ile bağlantılarının sağlanması bireylerin daha etkin şekilde uygun spor dallarına yönlendirilmesine olanak sağlayacaktır (Özveren, 2016; Cerit, 2006).

2.5.1. Tek nükleotid polimorfizmi (TNP)

DNA molekülü nükleotid adı verilen küçük moleküllerden oluşmaktadır. Yalnızca 4 çeşit nükleotid yapıtaşı vardır. Bunlar; adenin (A), tiamin (T), sitozin (C) ve guanin (G)' dir. Söz konusu bazlar hayvanlardan bitkilere tüm canlılarda aynıdır. Örneğin; bir insandaki G yapıtaşı,

her açıdan bir kutup ayısı ile tıpatıp benzerdir. Farklılıklar dizilimlerdeki değişimlerden kaynaklanmaktadır. Canlıların dizilimleri %99,9 oranında benzerlik gösterirken, farklılık sadece %0,1 seviyesindedir. Bu farklılıklar hücrede bazen kendiliğinden meydana gelirken bazen de ebeveynlerden aktarılmaktadır. Meydana gelen bu değişimlerin oranlarına polimorfizm (çok biçimlilik) adı verilmektedir (Cerit, 2021; Ateş, 2016).

Polimorfizm, genetik terminolojisinde birkaç biçimde karşımıza çıkmaktadır. Bunlardan biri daha genel anlamda olan genetik polimorfizm kavramıdır. Bir popülasyonda, bir genin farklı allellere bağlı, genetik olarak belirlenmiş iki ya da daha çok alternatif fenotipin görülmesidir. Kısaca polimorfizm, bir özelliği belirleyen bir genin sıklığının en az %1 olması şeklinde ifade edilmektedir. Polimorfizme verilecek en güzel örnek kan gruplarının oluşumuna neden olan gendeki değişimdir. Kan gruplarının farklılık göstermesi, yani bazılarının kan grubunun A, bazılarının da B veya 0 grubuna dahil olması polimorfizmle açıklanmaktadır (Dib, 1996; Ulucan ve diğerleri, 2014).

2.5.2. Epigenetik

Son yirmi yıldır moleküler genetik ve biyolojide en çok araştırılan konulardan biri de epigenetik mekanizma olmuştur. Epigenetik kavramı, DNA dizisinde herhangi bir değişiklik bulunmadığı halde kalıtsal olduğu görülen özellikler epigenetik araştırmalar ile incelenmektedir (Bloch and Zimmer, 2012). DNA metillenmesi ve histon asetillenmesi iki önemli epigenetik mekanizmadır. DNA metillenmesi, metil gruplarının DNA molekülüne eklenmesi ile gerçekleşir. DNA metilasyonu, bir genin dizisinde herhangi bir değişiklik olmadan genin fonksiyonunu değiştirebilmektedir (Cerit, 2021). Spor genetiği alanında yapılan araştırmalarda, genlerle ilgili bir genetik test sonucu ve performans arasında bir zıtlık ortaya çıktığında, o genin veya genlerin metilasyona uğrayıp uğramadığına bakılması gerektiği bildirilmiştir (Murell ve diğerleri, 2005; Reik, 2007).

2.6. Sportif Performansı Etkileyen Faktörler

Sporda performansı etkileyen faktörler, bilim insanlarının önemli araştırma konularından biridir. Sportif performansın, çoğu araştırmacı tarafından karmaşık bir yapı içerdiği düşünülmektedir. Bunlardan çevresel, epigenetik ve psikolojik faktörler, sportif başarıyı olumlu etkilediği gibi olumsuz da etkileyebilmektedir (Kaynar ve diğerleri, 2018). Atletik

performans konusundaki güncel arařtırmalar, bireylerin performansına önemli ölçüde katkıda bulunan genetik varyantlara da odaklanmakta ve performansı artıran aday gen polimorfizmini belirlemek için de arařtırmalar yapılmaktadır. Başarılı sporcuların genetik profillerinin ve bu genetik parametrelerin atletik performansa etkisinin belirlenmesi elde edilen bulgulara göre önemli olduđu arařtırmacılar tarafından bildirilmiřtir (Bulğay ve diğlerleri, 2020a). Bu bağlamda, sportif performansı etkileyen unsurlar literatüre göre içsel ve dışsal faktörler olmak üzere ikiye ayrılır (Bouchard ve diğlerleri, 1992; Koku, 2015).

2.6.1. İçsel faktörler

Genel anlamda insanda mevcut olan, kısmen kalıtsal gelen, zaman içinde küçük değışikliklerle farklılaşabilen ve dışarıdan üzerine etki imkânı çok sınırlı olan veya hiç etki yapılamayan faktörlerdir. Yaş, cinsiyet, anatomik yapı, gen polimorfizmi, zekâ, lokomotor sistemin durumu, psikolojik etmenler, fiziksel uygunluk, denge, otonom sinir sistemi, salgı bezlerinin fonksiyonları, metabolizma, enerji kullanım mekanizmaları, organ sistemlerinin durumu, alerji, nöromüsküler ileti hızı, kardiyovasküler yapı özellikle içsel faktörlerin en başlıcalarıdır (Bayraktar ve Kurtoğlu, 2009). Bu listeyi uzatmak ve detaylandırmak çok mümkündür. İçsel faktörleri objektifleřtirmek oldukça zor olduğundan performans üzerine etkilerini hesaplayabilmek ve yapılabilecek değışiklikleri tümüyle öngörebilmek neredeyse imkansızdır (Bayraktar ve Kurtoğlu, 2004).

2.6.2. Dışsal faktörler

İnsanın vücudundan ve yapısından kaynaklanmayan dışarıdan gelen ve bu nedenle de dolaylı yolla sportif performansı fiziksel veya psişik bileřen üzerinden etkileyen faktörlerdir. Dışsal faktörler üzerine olan etkimiz, içsel olanlara göre çok daha fazladır. Birçoğunu uygun řartlar ve müdahalleler ile değıřtirmek ve geliřtirmek mümkündür. Dolayısı ile sportif performansı artırmak amacı ile dışsal faktörlerde olumlu değışiklikler yapmak hem daha kolay olacak hem de daha etkin sonuçlar yaratacaktır (Bayraktar ve Kurtoğlu, 2004). Her bir faktörün kiřiye göstereceğı etki farklı olabilir. Bir faktörün A sporcusunun performansına olumlu etkide bulunabileceğı gibi B sporcusu için performansı düşürücü etki gösterebilir.

Sayıları içsel olanlara göre çok daha fazla olan dışsal faktörlerden bazıları; ülkenin spor politikası, irtifa, havanın nem durumu, spor dalının kuralları ve koşulları, sıcaklık, iklim,

malzeme, seyirci, sosyal çevre, arkadaşlık, aile, tüm ekonomik bileşenler, beslenme, geçirilmiş yaralanmalar, doping, ergojenik yardım, seyirci, jetlag, boş zamanları değerlendirme yöntemleri, akademisyenler, cinsellik, rol model belirleme, takdir edilme güdüsü, antrenman modelleri, antrenman şiddeti, kapsamı, yoğunluğu, sıklığı, ısınma, esneklik, antrenör, antrenör ve sporcu iletişimi, dinlenme aralığı, soğuma, uyku düzeni ve kalitesidir (Bayraktar ve Kurtoğlu, 2009; Bayraktar ve Kurtoğlu, 2004; Kalkan ve Zekioğlu, 2017).

Bireysel sporlarda, özellikle atletizmde atletik performans değerlerini tespit etmek, bunlar üzerine etki edecek reçeteler düzenlemek ve takip etmek takım sporlarına göre çok daha kolaydır (Özkara, 2002). Sportif performans arttırılmak istendiğinde hem içsel hem dışsal faktörler birlikte değerlendirilerek bir yol izlenmelidir. Biri göz ardı edildiği zaman bir adım geride kalınmış olunacaktır. Unutulmamalıdır ki sportif performans çok etkenlidir (Mutlucan, 2016).

2.7. Atletik Performansa Genetiğin Etkisi

Atletik yeteneği ortaya çıkaran aday genler elit düzeyde performans gösteren sporcularda kullanıldığında, antrenman uygulamalarının kapsam ve şiddetini, sahaya yansımalarını ortaya çıkarabilecek önemli ipuçlarıdır. Yapılan araştırmalar üst düzey sporcularda genetik ve atletik performans arasındaki ilişkiyi incelemiş olsa da bundan sonra yapılacak genetik araştırmalar, daha erken dönemde çocuk ve ergenlere yönelik olacaktır. Gelecekteki sportif başarıyı tahmin etme ve doğru yönlendirme fikrini giderek yaygınlaştıracaktır. Ülkemizde bu alanda yapılan araştırmalar yeterli düzeyde olmadığından spor genetiği açısından genetik havuzdan bahsetmek oldukça zordur. Yapılan araştırmalar ve genetik taramaların amacı, olimpiyat sporcusu olma yolunda ilerleyen bireylerin güçlü ve zayıf yönlerini belirlemektir (Koku, 2015; Ulucan, 2016a). Performans ile ilişkili olabilecek genlerden bazıları Çizelge 2.1’de verilmiştir.

Çizelge 2.1. Genlerin, yapı, fonksiyon ve performansa etkisi

Karakter	Genetik Faktörlerin Etkisi
Uzunluk, kol uzunluğu	Yüksek
Göğüs genişliği	Orta-Düşük
Kas büyüklüğü	Yüksek
Kas fibril yapısı	Yüksek
Mitokondri/Kas gr başına	Düşük
Kalp kası kütlesi	Yüksek
Akciğer büyüklüğü ve fonksiyonel hacmi	Yüksek
Enerji kullanımı için enzim aktivitesi	Orta-Yüksek
İstirahatte kalp hızı	Yüksek
Kas basıncı	Orta
Akciğerde hava sirkülasyonu	Orta
Kas gücü	Yüksek
Kas dayanıklılığı	Orta-Yüksek
Kasılma hızı	Orta
Denge	Düşük
Eklem esnekliği	Yüksek
Reaksiyon zamanı	Orta-Düşük
Aerobik dayanıklılık	Orta-Yüksek
Anaerobik dayanıklılık	Orta

(Bayraktar ve Kurtoğlu, 2011).

Sportif performans seviyesinin yüksek oranda genetik özelliklere bağlı olması son derece önemli bir bulgudur. Buna örnek olarak birçok spor dalında kritik olan boy uzunluğu %80 oranında kalıtsallık göstermektedir (Silventoinen ve diğerleri, 2008; Cerit, 2021). Araştırmalar, atletik başarı için önemli bir diğer parametre olan vücut tiplerinin de kalıtsal olduğunu bildirmişlerdir (Peeters ve diğerleri, 2007). Bunların yanı sıra kas kuvvetinin %30-80 (Hughes ve diğerleri, 2011), anaerobik güç ve kapasitenin ise %30-90, atletik performansın ise %66 oranında genetik özelliklerden etkilendiği bilinmektedir (Costa ve diğerleri, 2012; Cerit, 2020a).

Atletik performans genlerle güçlü bir bağ kurmaktadır. Doğu Afrika kökenliler mesafe koşucuları, Batı Afrika kökenliler ise sprint koşucularıdır. Afrikalı siyahi sporcular beyaz tenli rakiplerine oranla genetik olarak daha avantajlıdır. Bu yüzden kısa süreli, hızlı kasılan ve hızlı reaksiyon gösterilen aktivitelerde daha başarılı oldukları gözlemlenmiştir (Mcdoughall, 2009; Cerit, 2021).

Sportif başarının hem oluşmasında hem de gelişmesinde genetik faktörlerin katkısı yapılan araştırmalar ile bildirilmiştir (Ulucan, 2016a). Bir mili 4 dk'nın altında koşan ilk kişi Sir Roger Bannister'a ait olan "Sporcular eşit doğmaz." cümlesi şüphesiz günümüzdeki gelişimlerden oldukça uzaktır. Ayrıca sadece sporcular değil, hiç kimse eşit doğmaz, genetik

yapıları aynı olan tek yumurta ikizler bile kendisine özel bir yapıya sahiptir (Varlet ve diğerleri, 2009).

Genlerin sportif performansa etkisine en iyi örneklerden bir tanesi de 1960-1972 yılları arasında dört Kış Olimpik Oyunlarında kros-kayak branşında üstün başarılar elde etmiş olan Finlandiyalı Eero Mäntyranta'dır. Sporcu 1960-1968 yıllarında 4x10 km takım yarışmalarında 1960'ta 1 altın, 1964'te 1 gümüş ve 1968 yılında 1 bronz madalya, 1964 yılında 15 ve 30 km müsabakalarında 2 altın madalya ve 1968 yılında aynı yarışta olmak üzere 1 gümüş ve 1 bronz madalya kazanmıştır. Yapılan test sonucuna göre doping yaptığı gerekçesiyle kariyeri sona ermiştir. Ancak daha sonra yapılan medikal testlerde "Polycythemia vera" türü kan kanseri olduğu ortaya çıkmıştır. Buna göre sporcuda oksijen taşıyan eritrositlerin yapımından sorumlu olan eritropoetin (EPO) hormonunu algılayan moleküldeki bir farklılık, sporcuda hematokrit sayısının olması gereken değer %20-25 kadar fazla olması nedeniyle enerji metabolizmasında sporcuya üstün bir avantaj sağlamıştır (De la Chappelle ve diğerleri, 1993).

2.7.1. Sprint, güç ve kuvvet performansına etki eden genler

Sprint, atmalar ve atlamalar gibi yüksek şiddetli ve kısa süreli aktiviteler çoğunlukla anaerobik metabolizmaya dayanır. Kuşkusuz en kısa zamanda en fazla gücü ortaya çıkarmak büyük ölçüde kas gücüne bağlı bir eylemdir. Araştırmalar, yüksek performans gösteren sprint, atma ve atlama branşındaki sporcularda hızlı kasılan fibril tiplerinin ve fosfojen (ATP-CP) enerji sisteminin daha baskın olduğunu bildirmiştir. Kas fibril tipi ve egzersiz metabolizması, kas gücü ve reaksiyon zamanı gibi değişkenlerin tabanında genetik faktörlerin rolü bulunmaktadır (Cerit, 2021). Genetik ile sprint/güç performansı arasındaki ilişki konusunda daha detaylı bilgiye sahip olmak için sporcuların gen polimorfizmini keşfetmek, araştırmacılar arasında popüler bir konu olmuştur (Chen ve diğerleri, 2020).

Sporcular üst düzey performansa ulaşabilmek için branşa uygun genetik potansiyele sahip olsa bile, uygun olmayan bir yaşam tarzı veya yanlış antrenman ile sportif başarı elde etmesi zor olacaktır (Egesoy ve diğerleri, 2013; Foody ve Savulescu, 2007). Genetik dizilim her sporcuya göre değişir. Sporcular arasındaki bu farklılıklar, karşılaştıkları uyarılar veya reaksiyonlar (reaksiyon zamanı, kan basıncı, antrenman yükleri, çevre uyumu, beslenme şekli, kas lif tipleri vb.) üzerinde farklı düzeylerde etkilere neden olabilir (Cerit, 2019). Bu yüzden sporcuların

benzer antrenmanları ve aynı beslenme programını uygulamaları durumunda bile sporcular arasında sportif başarının farklılaşabileceği yaygın bir gözlemdir (Cerit, 2019).

Çizelge 2.2. Sprint/güç/kuvvet performansı ile ilişkili genler, polimorfizmler, araştırma sayısı ve sporcu sayısı

Gen	Polimorfizm	Çalışma Sayısı	Toplam Sporcu Sayısı
ACE	Alu I/D (rs4646994)	7	385
ACTN3	R577X (rs1815739 C/T)	12	1484
ADRB2	Gly16Arg (rs1042713 G/A)	1	100
AGT	Met235Thr (rs699 T/C)	2	163
AGTR2	rs11091046 A/C	1	615
AMPD1	Gln12X (rs17602729 C/T)	3	510
CKM	A/G NcoI (rs8111989 T/C)	2	233
CREM	rs1531550 G/A	1	257
DMD	rs939787 C/T	1	492
EPAS1	rs1867785 A/G	1	338
GALNT13	rs10196189 A/G	1	257
HIF1A	Pro582Ser (rs11549465 C/T)	4	476
IGF1	C-1245T (rs35767 C/T)	1	87
IGF1R	rs1464430 A/C	1	82
IL1RN	VNTR 86 bp (intron 2)	1	205
IL6	174 C/G (rs1800795 C/G)	2	211
MCT1 (SLC16A1)	Glu490Asp or A1470T (rs1049434 A/T)	1	100
MTHFR	A1298C (rs1801131 A/C)	3	923
MTR	A2756G (rs1805087 A/G)	1	77
MTRRR	A66G (rs1801394 A/G)	1	77
NOS3	rs2070744 T/C (786 T/C)	3	192
PPARA	rs4253778 G/C	2	269
PPARG	Pro12Ala (rs1801282 C/G)	3	552
SOD2	Ala16Val (rs4880 C/T)	2	598
UCP2	Ala55Val (rs660339 C/T)	1	29
VDR	VDR FokI f/F (rs10735810 T/C)	1	125

(Ahmetov ve diğerleri, 2015).

2.7.2. Dayanıklılık performansına etki eden genler

Dayanıklılık sporlarında (5000 m, 10.000 m ve maraton 42,195 km) sportif başarı oranında en önemli faktörlerden biri olan yavaş kasılan kas (slow-twitch) fibril oranıdır. Örneğin iskelet kaslarının yapısı incelendiğinde, hızlı ve yavaş kasılabilen olmak üzere iki ayrı fibril tipinden oluştuğu bilinmektedir. Hızlı kasılabilen, fazla güç üretebilen fibriller çabuk yorulurken, yavaş kasılabilenler ise belirli eforu uzun süre sürdürebilmemize olanak sağlarlar. Dayanıklılık sporcularında yavaş kasılan lif tiplerinin yanı sıra koşu ekonomisi-koşucunun hakeketlerinin verimliliği (düşük O₂, düşük enerji harcaması ve yüksek iş çıktısı), laktat eşiği (kandaki laktat ile başa çıkma ve en aza indirme yeteneği) ve mitokondrilerin

oranı da performansı etkileyen faktörlerdendir (Kanatous ve Mammen 2010; Joyner ve Coyle, 2008).

Dayanıklılık sporcuları için önemli bir başka değişken ise maksimal oksijen tüketimi (maxVO_2 Kalp tarafından hücrelere taşınan oksijen miktarı)'dır. Genetik miras yoluyla genlerden kodlanan maxVO_2 uzun mesafe koşu performansının ana belirleyicisidir (Alonso ve diğerleri, 2014; Ulucan, 2016; Ahmetov ve diğerleri, 2015; Simoneau ve Bouchard, 1995; Bouchard, 2012; Quin, 2016; Guth ve diğerleri, 2013, Cerit, 2006). Örneğin Bouchard ve diğerleri (1999) genetiğin maxVO_2 üzerindeki etkisinin %40-50 arasında olduğunu bildirmiştir. Elde edilen bulgular genetiğin dayanıklılık performansında ne kadar elzem olduğunu göstermektedir. Kenyalı sporcular yüksek irtifa, sosyo-kültürel ve genetik faktörlerin etkisiyle sahip oldukları yüksek seviyede aerobik kapasite ve küçük beden, dar omuzlar, fazla kaslı olmayan ve düşük yağ oranıyla uzun süreli dayanıklılık yarışmalarında oldukça fazla avantaj sağlamaktadırlar (Rieder ve diğerleri, 1999; Zhang ve diğerleri, 2003; Bouchard, 2012; Ulucan, 2016a; Cerit, 2021; Bulğay ve diğerleri, 2020a).

Çizelge 2.3. Dayanıklılık performansı ile ilişkili genler, polimorfizmler, araştırma sayısı ve sporcu sayısı

Gen	Polimorfizm	Çalışma Sayısı	Toplam Sporcu Sayısı
ACE	Alu I/D (rs4646994)	16	1310
ACTN3	R577X (rs1815739 C/T)	4	560
ADRB2A	6.7/6.3 kb	1	148
ADRB1	Ser49Gly (rs1801252 A/G)	1	124
ADRB2	Gly16Arg (rs1042713 G/A)	2	629
ADRB3	Trp64Arg (rs4994 T/C)	1	100
AGTR2	rs11091046 A/C	1	487
AQP1	rs1049305 C/G	2	1288
AMPD1	Gln12X (rs17602729 C/T)	2	231
BDKRB2	+9/9 (exon 1)	2	316
COL5A1	rs12722 C/T (BstUI)	2	385
COL6A1	rs35796750 T/C	1	661
APAS1	rs1867785 A/G	1	451
GABPB1	rs12594956 A/C	2	163
GNB3	rs5443 C/T (C825T)	1	74
HFE	His63Asp (rs1799945 C/G)	2	148
HIF1A	Pro582Ser (rs11549465 C/T)	1	316
IGF1R	rs1464430 A/C	1	77
IL15RA	Asn146Thr (rs2228059 A/C)	1	73
KCNJ11	Glu23Lys (rs5219 C/T)	2	282
MCT1 (SLC16A1)	Glu490Asp or A1470T (rs1049434 A/T)	1	142
mtDNA loci	Haplogroups constructed	1	79
NFATC4	Gly160Ala (rs2229309 G/C)	1	694
NFIA-AS1	rs1572312 C/A	1	218

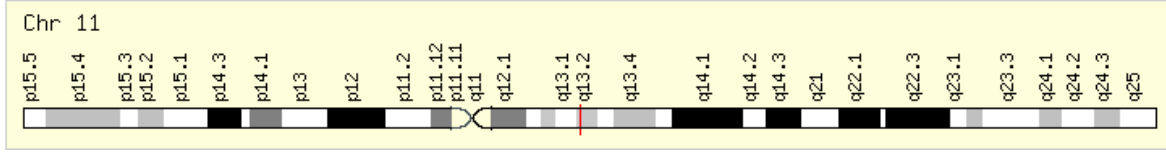
Çizelge 2.3. (devam) Dayanıklılık performansı ile ilişkili genler, polimorfizmler, araştırma sayısı ve sporcu sayısı

Gen	Polimorfizm	Çalışma Sayısı	Toplam Sporcu Sayısı
NOS3	Glu298Asp (rs1799983 G/T)	1	443
PPARA	rs4253778 G/C	5	740
PPARD	rs2016520 T/C	5	740
PPARGC1A	Gly482Ser (rs8192678 G/A)	4	849
PPARGC1B	Ala203Pro (rs7732671 G/C)	1	578
PPP3CA	rs3804358 C/G	1	123
PPP3CB	rs3763679 C/T	1	123
PPP3R1	Promoter 5I/5D	1	694
RBFOX1	rs7191721 G/A	1	218
SLC2A4	rs5418 G/A	1	102
SOD2	Ala16Val (rs4880 C/T)	1	121
TFAM	Ser12Thr (rs1937 G/C)	1	588
TSHR	rs7144481 T/C	1	218
UCP2	Ala55Val (rs660339 C/T)	1	694
UCP3	rs1800849 C/T	2	877
VEGFA	rs2010963 G/C	1	942
VEGFR2	His472Gln (rs1870377 T/A)	1	182
CKM	A/G NcoI (rs8111989 T/C)	1	176
Y	Y-chromosome polymorphisms	1	44

(Ahmetov ve diğerleri, 2015).

2.8. ACTN3 Polimorfizmi

Alfa-actinin3 (*ACTN3*) gen bölgesi tarafından kodlanan ve hızlı güç elde edilmesinden sorumlu alfa-aktininler, 11. kromozom üzerinde bulunur ve iskelet kasında Z çizgisinin temel yapı bileşenidir. Memelilerde a-aktininin *ACTN1*, *ACTN2*, *ACTN3* VE *ACTN4* olmak üzere dört çeşit izoformu vardır. Bunlardan iskelet kası izoformu olanlar *ACTN2* ve *ACTN3* tarafından kodlanan alfa-aktinin-2 ve alfa-aktinin-3'tür ve *ACTN3* ekspresyonu sadece hızlı kasılan kas lifleri ile sınırlandırılmıştır. 16'ncı ekzondaki polimorfizme göre sitozin>timin transizyonu (C1729T) meydana gelmekte ve arjinin kodlayan kodon stop kodonuna dönüşmektedir (R577X). Ayrıca *ACTN3* gen bölgesinde meydana gelen değişimin kasın yapısal özelliğini etkilediği ve bu yapısal değişikliğin, bireylerde farklı sportif faaliyetlere yatkınlığa neden olduğu bildirilmiştir. *ACTN3* RR genotipi ve R alleli taşıyan kişilerin üst düzey güç odaklı atletik performans, atma, atlama ve sprint gibi hızlı kasılan spor dalları için avantajlı, dayanıklılık gibi spor dallarında ise dezavantajlı oldukları bildirilmiştir (Cerit, 2021; Zhang ve diğerleri, 2019; Bulğay ve diğerleri, 2020a; Ulucan, 2016).



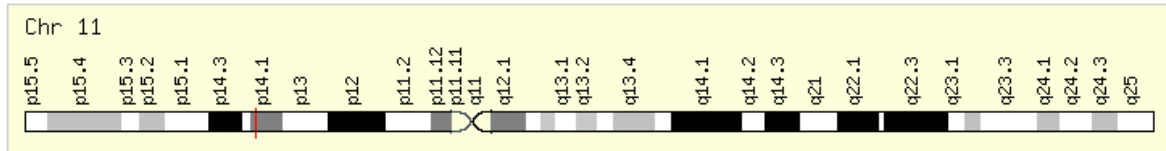
Şekil 2.1. *ACTN3* geninin genomdaki yeri (GeneCards The Human Gene Database, 2021a)

ACTN3 Genotip- Fenotip ilişkisine bakıldığında;

- RR genotipe sahip bireylerin özellikle atma, atlama ve sprint branşları için avantajlı olmalarına karşın dayanıklılık gerektiren sporlarda dezavantajlı oldukları bildirilmiştir.
- XX genotipe sahip bireylerin 5000 m, 10.000 m ve maraton sporları için daha avantajlı kas yapısına sahip oldukları belirlenmiştir.
- RX genotipe sahip bireylerin ise 800 m ve 1500 m orta mesafe spor branşlarına yatkınlıklarının olduğu dikkat çekmektedir (Cerit, 2021; Zhang ve diğerleri, 2019; Bulğay ve diğerleri, 2020a; Ulucan, 2016).

2.9. *BDNF* Polimorfizmi

İlk defa 1989'da Yves-Alain Barde ve Hans Thoenen tarafından izole edilen Beyin Kökenli Nörotrofik Faktör'ü (*BDNF*) kodlayan *BDNF* geni 11'nci kromozomun kısa kolunun 13'üncü bölgesinde (11p13) bulunur ve yaklaşık olarak 70 kb (kilobaz) uzunluğundadır. Bu gen tarafından kodlanan *BDNF* proteini kolinerjik, dopaminerjik ve serotonerjik nöronların farklılaşmasında, çoğalmasında ve korunmasında rol alan nörotrofinler ailesine dahildir (Braun ve diğerleri, 2020; Ulucan, 2016b).



Şekil 2.2. *BDNF* geninin genomdaki yeri (GeneCards The Human Gene Database, 2021b)

BDNF, nöronların canlı kalmasını, nöronal gelişim, iskemi gibi durumlara bağlı olarak oluşan nöron ölümlerini önleyerek hücre canlılığının devamını, onarımını sağlayan nörojenezden sorumlu bir büyüme mediatörüdür (Yoshi ve Constantine-Paton, 2010; Yarım ve Kazak, 2015; Reichardt, 2006; Karege ve diğerleri, 2005).

BDNF seviyeleri akut egzersizden sonra istirahate göre iki ila üç kat artmakta ve insanlarda bilişsel işlevlerdeki gelişmelerle pozitif korelasyon göstermektedir (Ross ve diğerleri, 2019; Enette ve diğerleri, 2017; Ferris ve diğerleri, 2007).

BDNF'nin akut ve kronik fiziksel egzersize yanıt olarak artan ekspresyon gösterdiği bilinmektedir ve egzersiz sonucunda proteinin artan ekspresyonu, egzersizin beyin sağlığına yararlı etkisini gösterebilir. Egzersiz sonrası *BDNF* seviyelerindeki artış atletik performans durumunu yansıtmayabilir. *BDNF* ve atletik performans düzeylerini ilişkilendiren yeni çalışmalar, atletik performansta *BDNF*'nin önemini daha net şekilde gösterebilir. Ayrıca *BDNF*'nin atletlere uygulanması olasılığı, *BDNF*'nin atletik performans üzerindeki moleküler etkisi açık olmasa da bir doping eylemi olarak düşünülmelidir. *BDNF*'nin atletik performans üzerindeki etkisi spor bilimde yeni bir araştırma konusu olacaktır. *BDNF*'nin özellikle beyin fonksiyonu üzerindeki olumlu etkisinin literatür taraması sonucu bilinen bir gerçektir. Ancak literatürde *BDNF* polimorfizmi ve atletik performansla ilişkili çalışmalar sınırlı olarak görülmektedir (Ulucan, 2016b; Bulğay ve diğerleri, 2020b; Bath ve diğerleri, 2013; Kertes ve diğerleri, 2017; Matthews ve diğerleri, 2009; Jones ve diğerleri, 1990).

BDNF'nin atletik performans üzerindeki etkisinin, sınırlı sayıda araştırma olması sebebiyle hala belirsiz olması, atletik performansla arasındaki ilişkiyi anlamak ve yorumlamak için bu konuda daha fazla araştırmalara ihtiyaç duyulduğunu göstermektedir.



3. YÖNTEM

3.1. Araştırma Grubu

Araştırmaya Türkiye Atletizm Federasyonuna bağlı farklı kulüplerde lisanslı olarak sprint/atma/atlama (n=17), orta mesafe (n=15), uzun mesafe (n=13) ve yürüyüş (n=19) branşlarında uluslararası müsabakalarda yarışan, haftada en az 6 gün düzenli antrenman yapan, 64 elit atlet gönüllü olarak katılmıştır. Atletlerin bilgileri Çizelge 4.1.'de sunulmuştur. Araştırma protokolü, Helsinki Bildirgesi'ne uygun bir şekilde yürütülmüş ve yapılan araştırma için Gazi Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulundan 18 Ocak 2021 Tarih ve 02 No.lu kararı ile onay alınmıştır. Etik Kurulu Raporu (EK-1) ekler kısmında sunulmuştur.

Araştırmaya alınacak katılımcıların araştırma öncesinde ve araştırma süresince araştırmayı etkileyebileceği kriterler önceden belirlenmiştir. Bu kriterlere uymayan katılımcılar araştırmaya dahil edilmemiştir.

Katılımcıların araştırmaya katılma kriterleri şu şekildedir:

Sprint, atlama, atma, orta mesafe, uzun mesafe ve yürüyüş branşlarının herhangi birinde uluslararası müsabakalara (elit) katılıyor olması; hekim tarafından konulmuş herhangi bir hastalık tanısının bulunmaması kriterleri göz önünde bulundurularak seçilmiştir.

3.2. Prosedür

Araştırmaya, yaşları 18-32 arasında olan 64 kadın ve erkek atletler (katılımcılar) gönüllü olarak katılmışlardır. Atletlere bir hafta öncesinden ölçüm prosedürü ve çalışma hakkında bilgi verilmiştir. Ölçüm öncesinde katılımcı gruplardan bilgilendirilmiş gönüllü olur ve demografik bilgi formları uygulanmıştır. Atletlerin kişisel en iyi derecelerine (PB) bağlı olarak performans düzeylerinin belirlenmesi için Uluslararası Atletizm Federasyonları Birliği (IAAF) (yeni adı World Athletics) puan skalası kullanılmıştır (Spiriev, 2014). Araştırmada tüm gruplardan *ACTN3* ve *BDNF* gen polimorfizm analizi için ağız sürüntüsü örnekleri iki kez alınmıştır. Araştırmanın ölçümleri, katılımcıların hazırlık sezonu döneminde rutin kontrollerini sağladıkları hastane ile iş birliği yapılarak alınmıştır. Sporculardan alınan ağız sürüntü örneklerinin, Gazi

Üniversitesi Tıbbi Genetik Laboratuvarına ulaştırılması sağlanmıştır. Laboratuvara gönderilen örneklerin DNA izolasyonları gerçekleştirilmiştir. *BDNF* geninde rs6265 ve *ACTN3* geninde rs1815739 polimorfizmleri Real time PCR ile çalışılmıştır. Tüm moleküler analizler Gazi Üniversitesi Tıbbi Genetik Laboratuvarında yapılmıştır.

3.3. Verilerin Toplanması

3.3.1. Anket formları

Araştırmaya dahil olma kriterlerini karşılayan atletlere, yapılacak araştırma hakkında sözlü ve yazılı bilgi verilmiştir. Gönüllü katılımcılara, erişkinler için kullanılan, ‘‘Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalarda Kullanılan Erişkinler İçin Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu’’ (BGOF) kendi el yazısı ile doldurtturulup imzalatılmıştır. Tüm katılımcı grupların kişisel bilgileri için Demografik Bilgi Formu kullanılmıştır. Demografik Bilgi Formu (EK-2) ekler kısmında sunulmuştur.

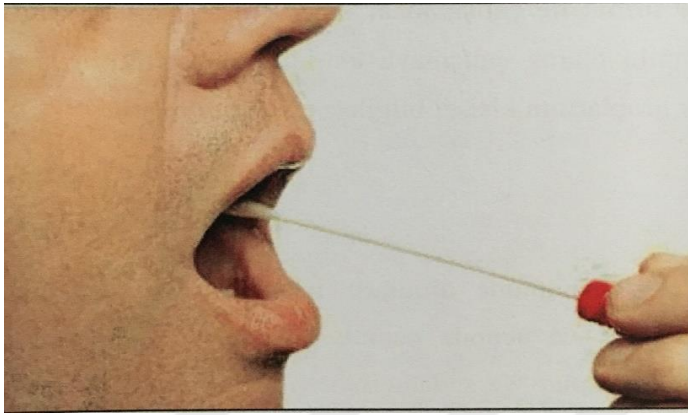
3.3.2. Ağız sürüntü örneği

Örneklerin alınması için kullanılan, çoğunlukla steril paketlerde satılan, çubuk ve ucunda pamuk olan aparatlara eküvyon çubuğu (Buccal Swap) denir. Araştırmaya katılan atletlerin *ACTN3* ve *BDNF* gen polimorfizm analizi için, kamp yaptıkları bir dönemde rutin kontrollerini sağladıkları hastane ile iş birliği yapılarak besiyersiz eküvyon çubuğu ile ağız içi epitel dokudan sürüntü alınmıştır. Besiyersiz eküvyon çubuğu, yüksek mukavemete dayanıklı, kırılmaz polipropilen tüp içerisinde, pamuk uçlu plastik çubuktan oluşmaktadır. Besiyerli çubukların aksine içerisinde bakterinin çoğalması için besiyer bulunmamaktadır.



Şekil 3.1. Besiyersiz eküvyon çubuğu (Başkan, 2021)

Araştırmanın ağız sürüntüsü için uygulanan protokolünde numune toplama işleminden en az 45 dakika önce atletlerden herhangi bir şey yiyip içmemeleri istenmiştir. Örnek almadan önce atletlerden bir bardak su ile ağızlarını iyice çalkalayarak tükürmeleri istenmiştir. Besiyersiz eküvyon çubukları ile örnekler alınmadan önce besiyersiz eküvyon çubuklarının üzerine atletlerin isimleri, örneklerin alındığı tarih ve kod numaraları yazılıp etiketleme işlemi yapılmıştır. Steril eldiven ile eküvyon çubuğu açılarak, bukkal mukozada (bukkal hücreler) 30 saniye süre ile pamuk tamamen tükürük ile dolana kadar gezdirilmiştir. Atletlerin her birinden iki kez ağız sürüntüsü alınmıştır.



Şekil 3.2. Ağız sürüntüsünün alınması (Başkan, 2021)

3.4. Ağız Sürüntü Örneklerinin DNA İzolasyonu

Ağız sürüntü örneklerinin DNA izolasyonu spin kolon (MN Macherey-Nagel, Germany) yöntemi ile gerçekleştirilmiştir. İzole edilen DNA örnekleri spektrofotometrede (NanoDrop, ND 1000, USA) ölçülmüştür. Daha sonra DNA örnekleri derin dondurucuya kaldırılmıştır (-20°C). Elde edilen DNA örnekleri hem agaroz jel elektroforezinde değerlendirilmiş hem de DNA saflığını ve miktarını ölçmek için spektrofotometrede ölçülmüşlerdir.

3.4.1. *ACTN3* rs1815739 polimorfizminin belirlenmesi

ACTN3 geninde C/A-T yanlış anlamlı mutasyonu içeren rs1815739 SNP bölgesi için spesifik primerlerle Real time PCR yapılmıştır. Amplifiye edilecek PCR ürünleri probler ile işaretlenmiştir. Mutant/Yabanıl tip ayrımı melting curve teknolojisi ile yapılmıştır. Analiz ise özel bir yazılım ile yapılmıştır. Kontrol DNA kullanılarak, elde edilecek sonuçlar doğrulanmıştır. PCR aşaması negatif ve pozitif kontroller ile ayrıca doğrulanmıştır.

Çizelge 3.1. Real-Time PCR analizinde ACTN3 rs1815739 tek nükleotid değişimi

ACTN3 rs1815739 polymorphism	Sequence, 5' 3'
X allele	CAAGGCAACACTGCCCGAGGCTGACTGAGAGCGAGGTGCCATCATGGGCAT
R allele	CAAGGCAACACTGCCCGAGGCTGACCGAGAGCGAGGTGCCATCATGGGCAT

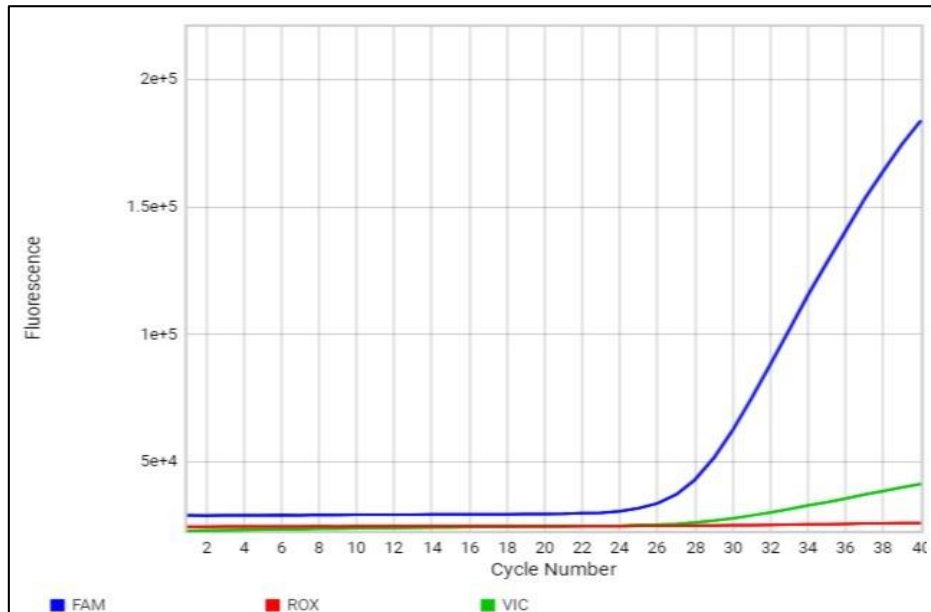
3.4.2. *BDNF* rs6265 polimorfizminin belirlenmesi

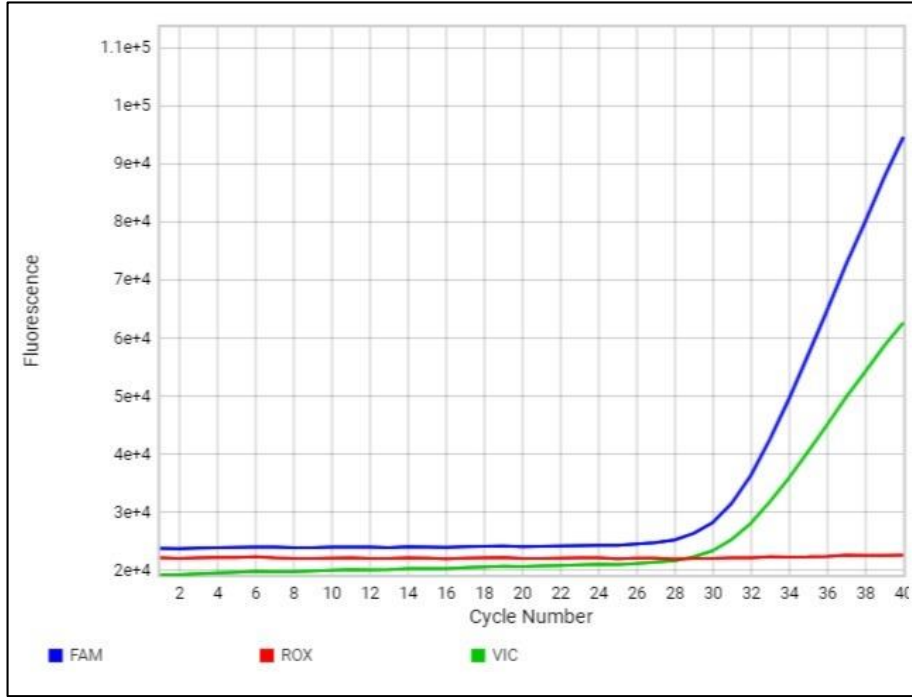
BDNF geninde C/T yanlış anlamlı mutasyonu içeren rs6265 SNP bölgesi için spesifik primerlerle Real time PCR yapılmıştır. Amplifiye edilecek PCR ürünleri probalar ile işaretlenmiştir. Mutant/Yabanıl tip ayrımı melting curve teknolojisi ile yapılmıştır. Analiz ise özel bir yazılım ile yapılmıştır. Kontrol DNA kullanılarak, elde edilecek sonuçlar doğrulanmıştır. PCR aşaması negatif ve pozitif kontroller ile ayrıca doğrulanmıştır.

Çizelge 3.2. Real-Time PCR analizinde *BDNF* rs6265 tek nükleotid değişimi

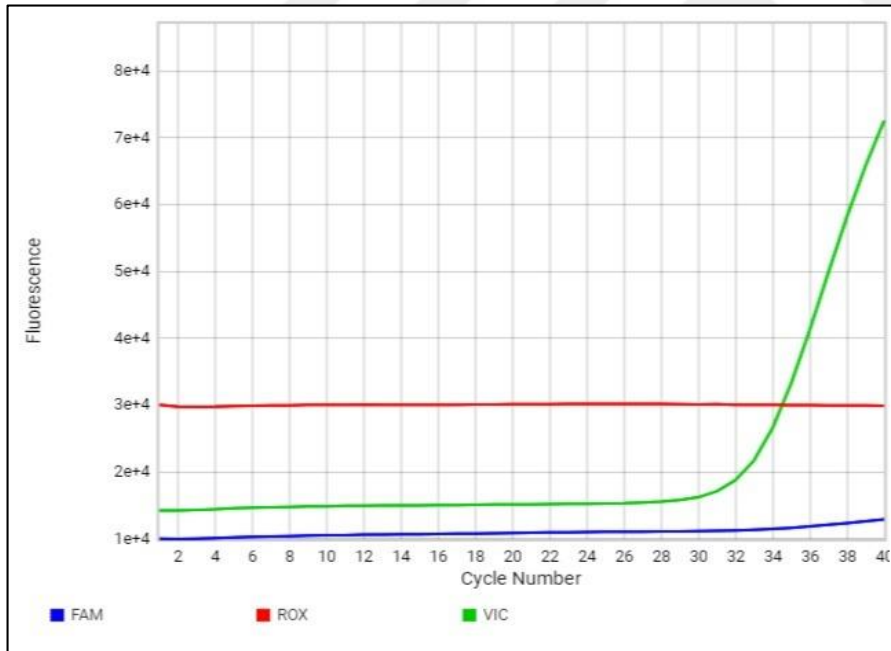
Sequences of the TaqMan probe used for genotyping brain-derived neurotrophic factor rs6265 polymorphism	
qPCR	Sequence (5'-3')
VIC/FAM	TCCTCATCCAACAGCTCTTCTATCA[C/T]GTGTTTCGAAAGTGTCAGCCAATGAT

3.5. *ACTN3* ve *BDNF*, FAM ve VIC Işımaları Sonuçlarının Değerlendirilmesi (Şekil 3.3-3.8)

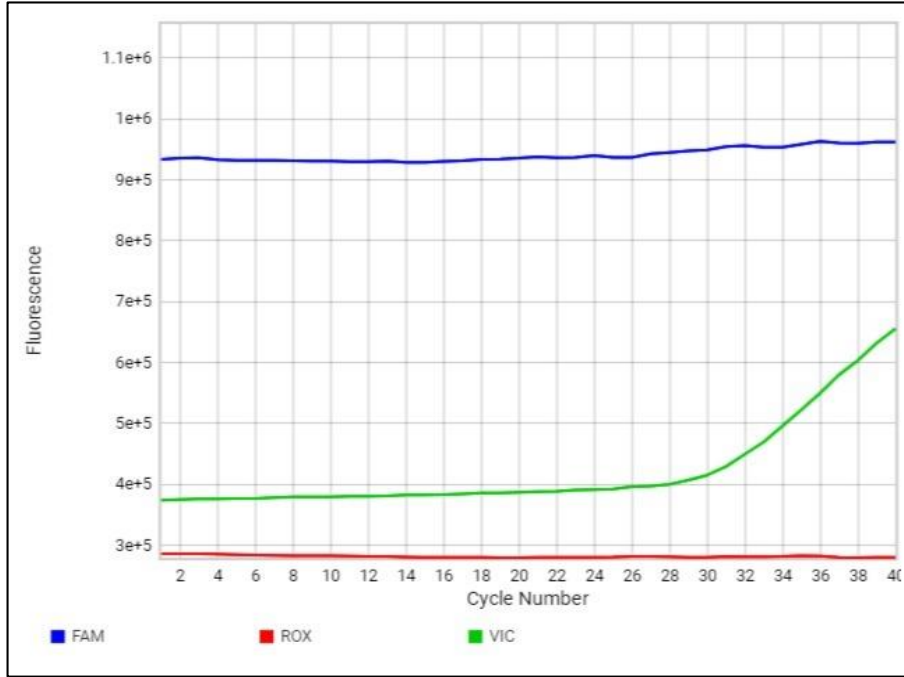
Şekil 3.3. Real-Time SNP analizi *ACTN3* FAM ışması XX genotip



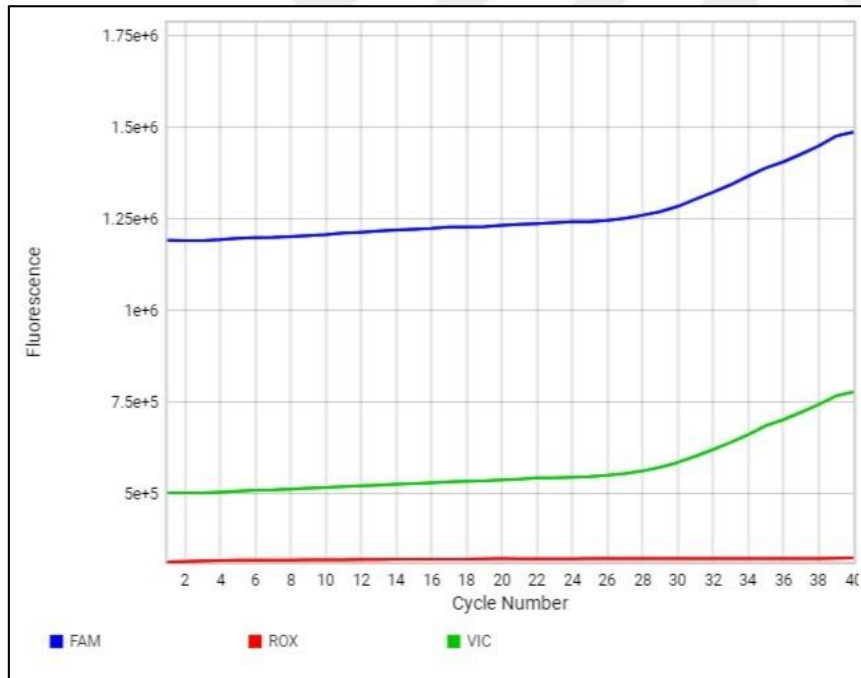
Şekil 3.4. Real-Time SNP analizi *ACTN3* FAM ve VIC ışıması RX genotip



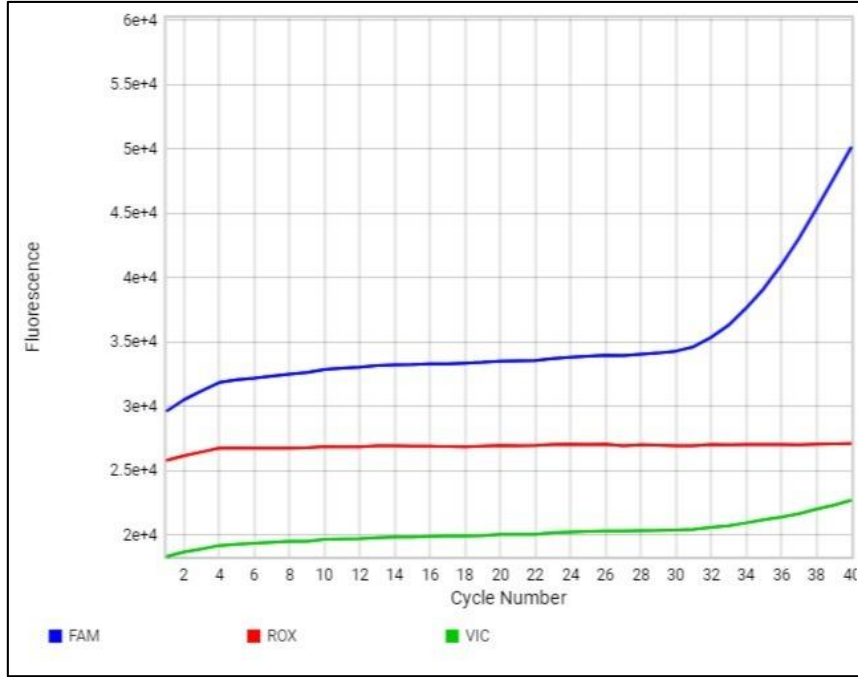
Şekil 3.5. Real-Time SNP analizi *ACTN3* VIC ışıması RR genotip



Şekil 3.6. Real-Time SNP analizi *BDNF* VIC ışınması GG genotip



Şekil 3.7. Real-Time SNP analizi *BDNF* FAM ve VIC ışınması GA genotip



Şekil 3.8. Real-Time SNP analizi *BDNF* FAM ışıması AA genotip

3.6. Verilerin Analizi

Araştırmada elde edilen veriler SPSS (Statistical Package for Social Sciences) for Windows 25.0 programı kullanılarak analiz edilmiştir. Veriler değerlendirilirken tanımlayıcı istatistiksel metotlar (sayı, yüzde, ortalama ve standart sapma) kullanılmıştır. Kategorik değişkenler arasındaki farkı test etmek için ki kare analizi uygulanmıştır. Hipotezler %95 güven aralığı ve 0.05 anlamlılık düzeyi ile test edilmiştir.



4. BULGULAR

Bu bölümde, araştırmadan elde edilen bulgulara ve yorumlara yer verilmiştir.

Çizelge 4.1. Katılımcılara ait demografik bilgiler

	n	M±SS	Minimum	Maximum
Yaş (yıl)	64	22.07±4.59	18	32
Boy Uzunluğu (cm)	64	171.60±9.41	150	187
Vücut Ağırlığı (kg)	64	59.31±12.69	40	104
Spor Deneyimi (yıl)	64	9.62±4.34	3	18
PB (puan)	64	983.10±113.79	601	1204
M: Ortalama, SS: Standart sapma				

Çizelge 4.1'e göre, katılımcıların yaşları 18 ile 32 yıl arasında değişmekte olup, ortalama 22.07±4.59 yıl; boy uzunlukları 150 ile 187 cm arasında olup, ortalama 171.60±9.41 cm; vücut ağırlıkları 40 ile 104 kg arasında olup, ortalama 59.31±12.69 kg; spor deneyimi 3 ile 18 yıl arasında değişmekte olup, ortalama 9.62±4.34 yıl; PB puanları 601 ile 1204 puan arasında değişmekte olup ortalama 983.10±113.79 puan olarak saptanmıştır.

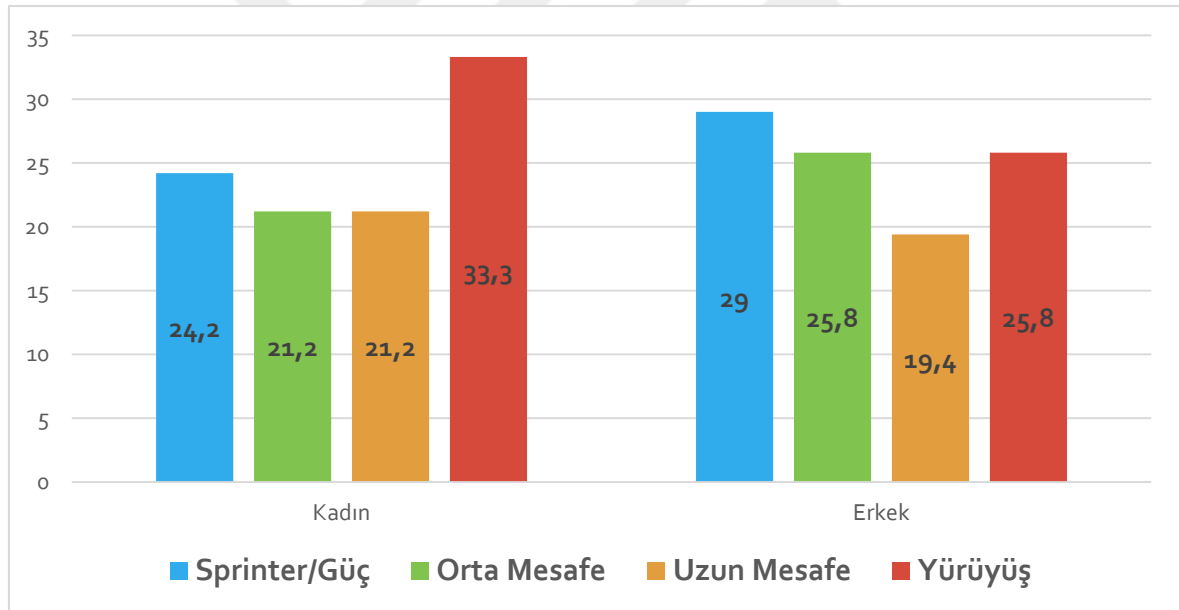


Şekil 4.1. Kadın ve erkek katılımcıların yüzdelik değerleri

Çizelge 4.2. Cinsiyete göre branşların sayı ve yüzdelikleri

	Branş	n	%
Kadın	Sprint/güç	8	24.2
	Orta mesafe	7	21.2
	Uzun mesafe	7	21.2
	Yürüyüş	11	33.3
	Toplam	33	100.0
Erkek	Sprint/güç	9	29.0
	Orta mesafe	8	25.8
	Uzun mesafe	6	19.4
	Yürüyüş	8	25.8
	Toplam	31	100.0

Çizelge 4.2'ye göre; kadın sporcuların %24.2'si (8) sprint/atma/atlama, %21.2'si (7) orta mesafe, %21.2 (7) uzun mesafe ve %33.3'ü (11) yürüyüş branşından olmak üzere toplam 33 sporcu bulunmaktadır. Erkek sporcuların ise %29'u (9) sprint/atma/atlama, %25.8'i (8) orta mesafe, %19.4'ü (6) uzun mesafe ve %25.8'i (8) ise yürüyüş branşından olmak üzere toplam 31 sporcudur.



Şekil 4.2. Cinsiyete göre branşların yüzdelik değerleri

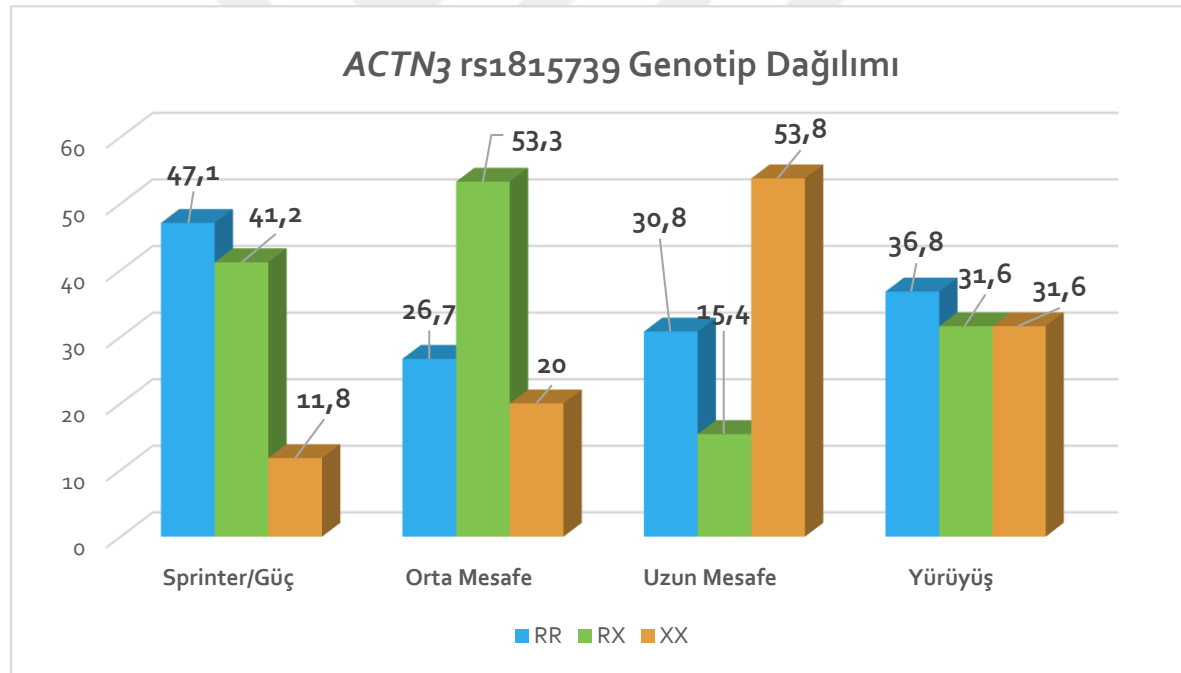
Çizelge 4.3. Gruplar arasında ACTN3 rs1815739 genotip (RR, RX, XX) ve allel (R, X) dağılımlarının karşılaştırılması

Gruplar	Genotip				^a p	Allel		^a p
	n	RR	RX	XX		R	X	
		n (%)	n (%)	n (%)		n (%)	n (%)	
Sprint/Atma/Atlama	17	8(47.1)	7(41.2)	2(11.8)	.170	23(67.6)	11(32.4)	.167
Orta mesafe	15	4(26.7)	8(53.3)	3(20.0)		16(53.3)	14(46.7)	
Uzun mesafe	13	4(30.8)	2(15.4)	7(53.8)		10(38.5)	16(61.5)	
Yürüyüş	19	7(36.8)	6(31.6)	6(31.6)		20 (52.6)	18(47.4)	
Toplam	64	23(35.9)	23(35.9)	18(28.1)		69(53.9)	59(46.1)	

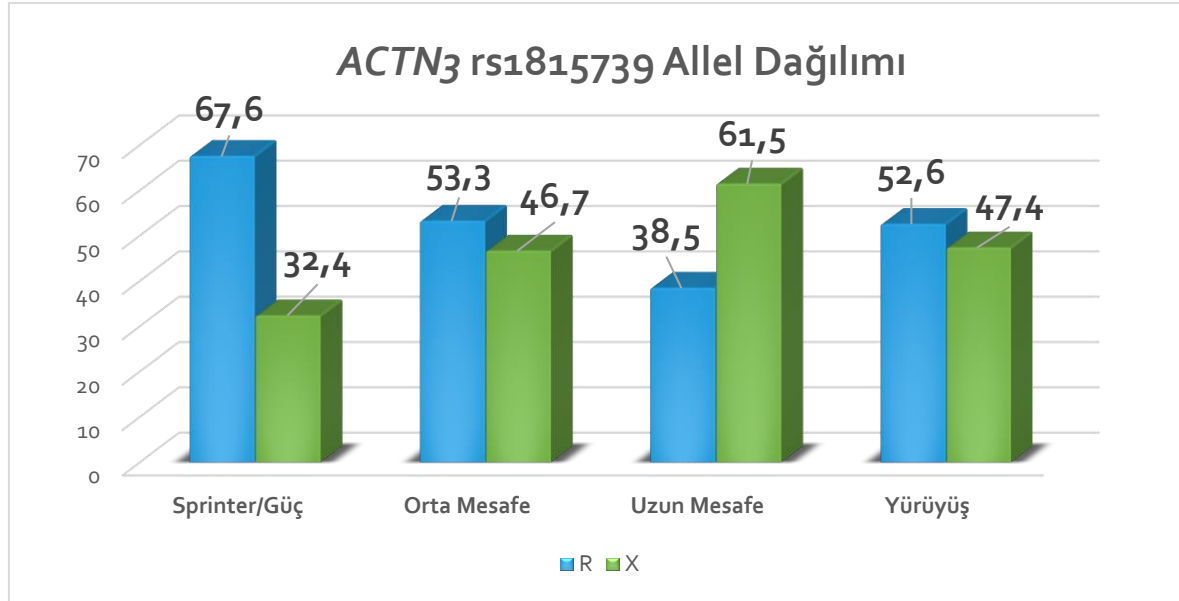
P<.05, ^aki kare (x²) test

Çizelge 4.3'e göre; katılımcıların sprint/atma/atlama grubunda RR genotipi %47.1, RX genotipi %41.2 ve XX genotipi %11.8; orta mesafe grubunda RR genotipi %26.7, RX genotipi %53.3 ve XX genotipi %20.0; uzun mesafe grubunda RR genotipi %30.8, RX genotipi %15.4, XX genotipi %53.8; yürüyüş grubunda ise RR genotipi %36.8, RX genotipi %31.6 ve XX genotipi %31.6 olarak saptanmıştır. *ACTN3* rs1815739 polimorfizmi genotip dağılımlarına göre gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilmemiştir $p=0.170>0.05$.

Çizelge 4.3'e göre; sprint/atma/atlama grubunda R alleli %67.6, X alleli %32.4; orta mesafe grubunda R alleli %53.3, X alleli %46.7; uzun mesafe grubunda R alleli %38.5, X alleli %61.5; yürüyüş grubunda R alleli %52.6 ve X alleli %47.4 olarak tespit edilmiştir. *ACTN3* rs1815739 polimorfizmi allel dağılımlarına göre gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilmemiştir $p=0.167>0.05$.



Şekil 4.3. Gruplara ait *ACTN3* genotip dağılımı



Şekil 4.4. Gruplara ait ACTN3 allel dağılımı

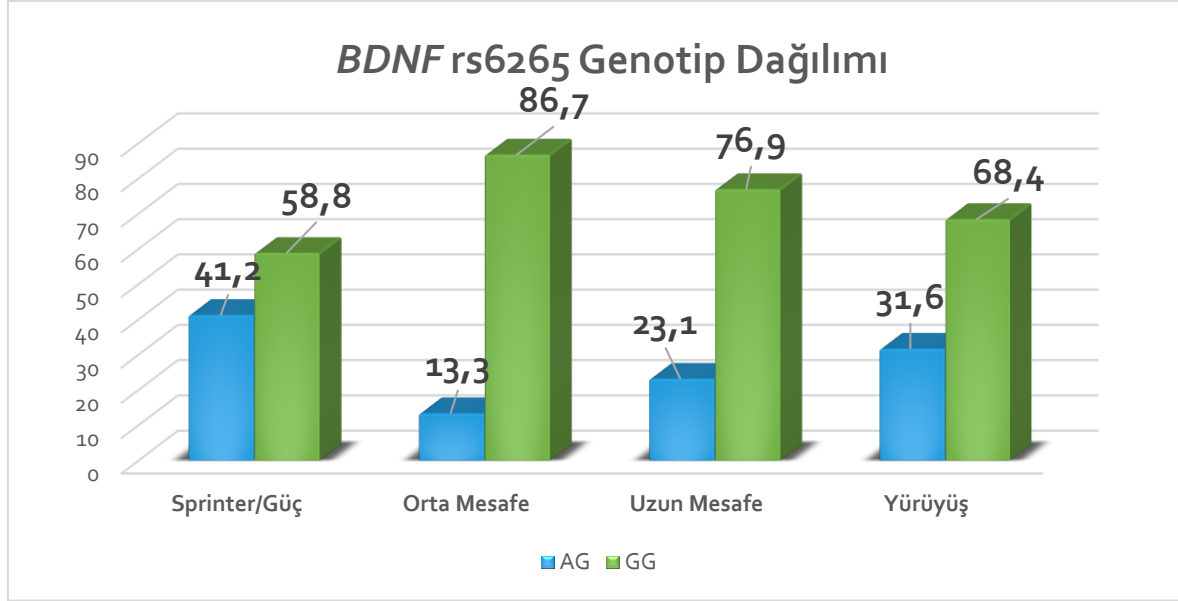
Çizelge 4.4. Gruplar arasında *BDNF* rs6265 genotip (AA, AG, GG) ve allel (A, G) dağılımlarının karşılaştırılması

Gruplar	Genotip				Allel		
	n	AA	AG	GG	^a p	A	G
		n (%)	n (%)	n (%)		n (%)	n (%)
Sprint/Atma/Atlama	17	-	7(41.2)	10(58.8)	.355	7(20.6)	24 (79.4)
Orta mesafe	15	-	2(13.3)	13(86.7)		2(6.7)	28 (93.3)
Uzun mesafe	13	-	3(23.1)	10(76.9)		3(11.5)	23 (88.5)
Yürüyüş	19	-	6(31.6)	13(68.4)		6(14.1)	32 (85.9)
Toplam	64	-	18(28.1)	46(71.9)		18(14.1)	110 (85.9)

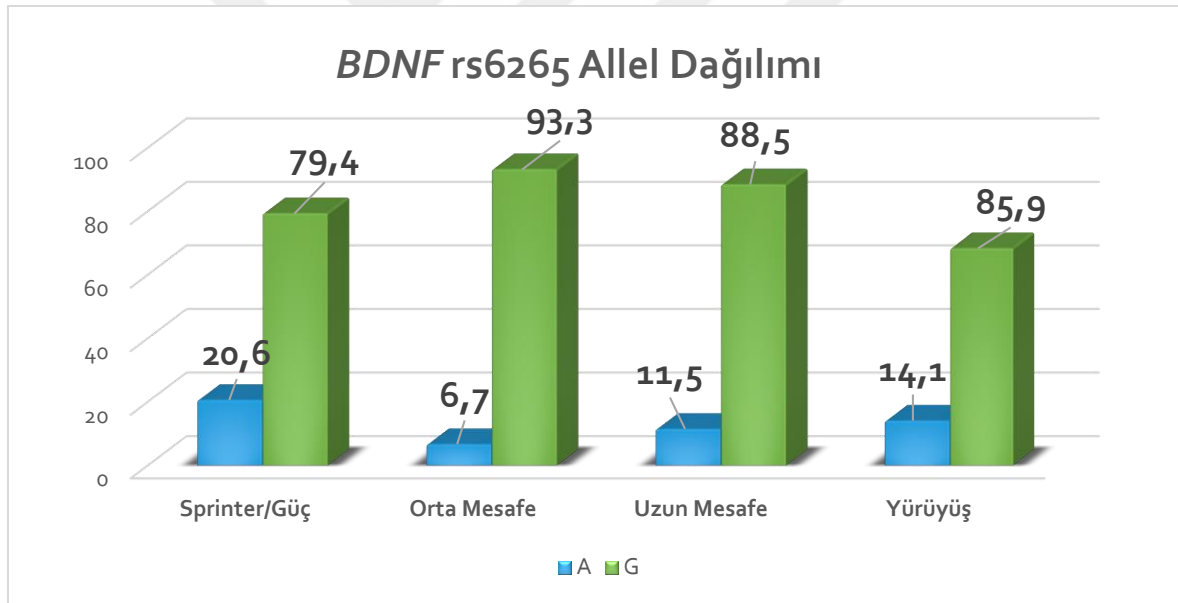
P<.05. ^aki kare (χ^2) test

Çizelge 4.4'e göre; katılımcıların sprint/atma/atlama grubunda AG genotipi %41.2, GG genotipi %58.8; orta mesafe grubunda AG genotipi %13.3, GG genotipi %86.7; uzun mesafe grubunda AG genotipi %23.1, GG genotipi %76.9; yürüyüş grubunda AG genotipi %31.6 ve GG genotipi %68.4 olarak tespit edilmiştir. AA genotip taşıyıcılarına ise rastlanmamıştır. *BDNF* rs6265 polimorfizmi genotip dağılımlarına göre gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilmemiştir $p=0.355>0.05$.

Çizelge 4.4'e göre; sprint/atma/atlama grubunda A alleli %20.6, G alleli %79.4; orta mesafe grubunda A alleli %6.7, G alleli %93.3; uzun mesafe grubunda A alleli %11.5, G alleli %88.5; yürüyüş grubunda ise A alleli %14.1 ve G alleli %85.9 olarak saptanmıştır. *BDNF* rs6265 polimorfizmi allel dağılımlarına göre gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilmemiştir $p=0.435>0.05$.



Şekil 4.5. Gruplara ait *BDNF* genotip dağılımı



Şekil 4.6. Gruplara ait *BDNF* allel dağılımı

Çizelge 4.5. Gruplar arasında *ACTN3* rs1815739 genotip (RR, RX, XX) ve PB puan dağılımlarının değerlendirilmesi

Gruplar	n	Genotip		
		RR	RX	XX
Sprint/Atma/Atlama	17	1048.12±78.49 (n=8)	1004.00±141.12 (n=7)	959.50± 84.14 (n=2)
Orta mesafe	15	960.00±89.14 (n=4)	870.25±154.66 (n=8)	953.0± 36.1 (n=3)
Uzun mesafe	13	1040.75±84.66 (n=4)	1014.50±9.19 (n=2)	1024.14±78.81 (n=7)
Yürüyüş	19	976.42±120.83 (n=7)	956.66±102.06 (n=6)	998.28±123.28 (n=6)

Çizelge 4.5'e göre, katılımcıların *ACTN3* rs1815739 polimorfizmi genotiplerine göre PB puan değerleri incelendiğinde, sprint/atma/atlama grubunda RR genotip ortalama

1048.12±78.49 puan, RX genotip ortalama 1004.00±141.12 puan, XX genotip ortalama 959.50± 84.14 puan olarak tespit edilmiştir. Orta mesafe grubunda RR genotip ortalama 960.00±89.14 puan, RX genotip ortalama 870.25±154.66 puan, XX genotip ortalama 953.0±36.1 puan olarak tespit edilmiştir. Uzun mesafe grubunda RR genotip ortalama 1040.75±84.66 puan, RX genotipi ortalama 1014.50±9.19 puan, XX genotip ortalama 1024.14±78.81 puan olarak tespit edilmiştir. Yürüyüş grubunda ise RR genotip ortalama 976.42±120.83 puan, RX genotip ortalama 956.66±102.06 puan ve XX genotip ortalama 998.28±123.28 puan olarak tespit edilmiştir.

Çizelge 4.6. Gruplar arasında *BDNF* rs6265 genotip (AA, AG, GG) ve PB puan dağılımlarının değerlendirilmesi

Gruplar	Genotip			
	n	AA	AG	GG
Sprint/Atma/Atlama	17	-	982.71±144.65 (n=7)	1045.30±69.50 (n=10)
Orta mesafe	15	-	833.50±219.91 (n=2)	922.61±115.45 (n=13)
Uzun mesafe	13	-	1014.50±75.07 (n=3)	1072.00±28.58 (n=10)
Yürüyüş	19	-	895.16±106.21 (n=6)	1014.92±93.81 (n=13)

Çizelge 4.6'ya göre, katılımcıların *BDNF* rs6265 polimorfizmi genotiplerine göre PB puan değerleri incelendiğinde, sprint/atma/atlama grubunda AG genotip ortalaması 982.71±144.65 puan, GG genotip ortalaması 1045.30±69.50 puan olarak tespit edilmiştir. Orta mesafe grubunda AG genotip ortalaması 833.50±219.91 puan, GG genotip ortalaması 922.61±115.45 puan olarak tespit edilmiştir. Uzun mesafe grubunda AG genotip ortalaması 1014.50±75.07 puan, GG genotip ortalaması 1072.00±28.58 puan olarak tespit edilmiştir. Yürüyüş grubunda AG genotip ortalaması 895.16±106.21 puan ve GG genotip ortalaması 1014.92±93.81 puan olarak tespit edilmiştir. AA genotip taşıyıcılarına ise rastlanmamıştır.

5. TARTIŞMA

Günümüzde sportif performans ve genetik altyapı arasındaki ilişki bilim insanlarının üzerinde en çok yoğunlaştıkları konuların başında gelmektedir. Sporcunun optimum başarıya ulaşabilmesi için psikolojik durum, spor deneyimi, yaşam tarzı, uygulanan egzersiz türleri (yoğunluk, süre, şiddet ve sıklık), nöromotor gelişimi, rakım, spor branşına uygun beslenme, antrenörün bilgisi ve kültürel farklılıklar gibi çevresel faktörlerin yanı sıra sporcuların genotip ve/veya allel bilgisine haiz olmak, doğru branşa yönelmesini sağlayarak bireysel odaklı eğitim programlarının oluşturulmasında faydalı olabileceği düşünülmektedir (Ulucan, 2016a; Cerit, 2018; Bulğay ve diğerleri, 2020a). Bu bağlamda araştırmada, sprint/atma/atlama, orta mesafe, uzun mesafe ve yürüyüş gruplarında *ACTN3* ve *BDNF* gen polimorfizmlerinin genotip ve allel dağılımları incelenmiştir. *ACTN3* ve *BDNF* polimorfizmleri arasındaki değerlendirmenin daha detaylı şekilde yansıtılması amacıyla da gruplar arası karşılaştırmalar yapılmıştır. Atletlerin genotip dağılımına göre PB puan ortalaması alınmıştır. Analiz sonuçlarından elde edilen bulgular tartışmada *ACTN3* ve *BDNF* gen polimorfizmleri olarak ayrı ayrı değerlendirilmiştir.

5.1. *ACTN3* rs1815739 Gen Polimorfizmine Dair Tartışma

ACTN3 proteini, sarkomerlerin Z çizgilerinde lokalizedir ve hem kas kasılmasında hem de hücre içi sinyal iletiminde aktif rolleri bulunmaktadır (Ulucan, 2016a). Yapılan araştırmalarda güç/sprint (sürat, gülle atma, çekiç atma ve uzun atlama) sporcularının dayanıklılık sporcularına ve kontrol grubuna oranla *ACTN3* genindeki R577X rs1815739 polimorfizimde RR genotip sıklığına sahip olurken, dayanıklılık (maraton, triatlon, uzun mesafeli yüzme ve bisiklet) sporcularında XX genotip sıklığının daha fazla olduğu araştırmacılar tarafından bildirilmiştir (Bulğay ve diğerleri, 2020a; Cerit, 2021).

ACTN3 R577X genotipi popülasyon açısından değerlendirildiğinde, mevcut araştırmada atletlerin toplamında XX genotip %28 olarak tespit edilmiştir. Dünya genelinin yaklaşık olarak %16'sında (Garton ve North, 2016), Asya toplumunun %25'inde, Avrupa toplumunun yaklaşık olarak %18'inde ve Afrika toplumunda ise %1-11 oranında tespit edilmiştir (Ulucan, 2016a; Yang ve diğerleri, 2003; Zempo ve diğerleri, 2010). Etnik kökenleri R577X genotipi açısından detaylandırarak olursak, Avustralyalı dayanıklılık sporcularında %19 iken sedanter bireylerde %16 oranında olduğu tespit edilmiştir. Yine aynı

genotipin Rus dayanıklılık sporcularında %7 iken sedentar bireylerde %17 oranında olduğu saptanmıştır. Özellikle uzun mesafe branşında başarıları ile dikkat çeken Kenya ve Nijeryalı atletlerde dayanıklılık genotipinin %1’lik oran ile diğer ülkelerden düşük olduğu saptanmıştır. İlginç bir şekilde Kenya ve Nijeryalı atletlerin bu değerleri benzer iklim ve coğrafyada yaşayan ve benzer antrenman geçmişine sahip olan Etiyopyalı dayanıklılık koşucularında tespit edilen %11’lik orandan da ciddi anlamda düşük olduğu gözlemlenmiştir. Başka bir çalışmada Etiyopyalı mesafe koşucularında tespit edilen XX genotip taşıyıcıların oranı sedanter bireylerde de benzer olduğu bulgulanmıştır (Yang ve diğerleri, 2007). Mevcut araştırmada elde edilen bulgular doğrultusunda XX genotip dağılımı Asya popülasyonuna yakın değerler göstermektedir. Farklı etnik kökenlere sahip popülasyonlar, aynı allel ve genotip frekanslarına sahip olmayabilir veya bir allelin yatkınlığını ortaya çıkarmak için farklı çevresel faktörler gerektirebilir (Marian, 2012; Rankinen ve diğerleri, 2016). Sahip olduğumuz gen varyasyonlarını değiştiremeyiz ancak onları aktifleştirebilir, devre dışı bırakabilir veya kullanma şeklini değiştirebiliriz (Cerit, 2020a). Bunun için spor genetiği hakkında daha net bilgi verebilmek için, sportif performans etkileyebilecek bütün polimorfizmlerin bütün toplumlarda araştırılıp literatür dünyasına kazandırılması gerektiği araştırmacılar tarafından bildirilmiştir (Marian, 2012; Rankinen ve diğerleri, 2016).

ACTN3, genotip değişkenine göre incelendiğinde, gruplar arasında anlamlı bir farklılık görülmemesine rağmen sprint/atma/atlama grubu %47.1 RR genotip, orta mesafe grubu %53.3 RX genotip, uzun mesafe grubu %53.8 XX genotip ve yürüyüş grubunda ise %36.8 ile RR genotipinin en yüksek dağılıma sahip olduğu tespit edilmiştir. İlgili literatürde sportif performansın genetik faktörlerden etkilenip etkilenmediğini inceleyen araştırmaların farklı sonuçlar bulguladıkları görülmüştür. Örneğin, Avustralyalı kadın ve erkek olimpiyat sporcuları ile dayanıklılık ve sprint/güç gruplarında yapılan araştırmada kadın sporcular için sprint/güç branşlarında %43 RR, %57 RX genotip dağılımı gösterirken XX genotip taşıyıcı atletlere rastlanmamıştır. Dayanıklılık atletlerinde %36 RR, %35 RX ve %29 XX olarak tespit edilmiştir. Erkek atletler için sprint/güç branşlarında %53 RR, %39 RX genotip dağılımı gösterirken %8 XX genotip taşıyıcı oldukları tespit edilmiştir. Dayanıklılık atletlerinde ise %28 RR, %52 RX ve %20 XX genotip taşıyıcıları olduğu saptanmıştır (Yang ve diğerleri, 2003). Söz konusu sonuçlar Türk sporcularda (sprint yüzücüsü, güreşçi ve basketbol) (Ulucan ve diğerleri, 2009), Türk milli bisikletçilerde (Kaman ve diğerleri, 2017), Türk futbolcularda (Ulucan, Sercan ve Biyikli, 2015), Türk sprinterlerde (Akoç, 2017),

amatör ve elit Türk koşucularda (Eroğlu, Zileli, Nalbant ve Ulucan, 2018), Rus sprint/güç sporcularında (Ahmetov ve diğerleri, 2011; Druzhevskaya ve diğerleri, 2008), İsraili sprinterlerde (Eynon ve diğerleri, 2009), İtalyan artistik jimnastikçilerde (Roth ve diğerleri, 2008), Brezilyalı dağ koşucularında (Ribas ve diğerleri, 2020), Brezilyalı uzun mesafe ve sprint sporcularında (Guilherme ve diğerleri, 2018), Finli dayanıklılık ve sprint sporcularında (Niemi ve Majamaa, 2005), meta-analiz araştırmalarında (Ma ve diğerleri, 2013; Alfred ve diğerleri, 2011), İspanya, Rusya ve Polonyalı uzun mesafe ve sprint/güç sporcularında (Eynon ve diğerleri, 2012), Japon sprinterlerde (Kikuchi ve diğerleri, 2014), uzun mesafe ve sprint sporcularında (Ben-Zaken ve diğerleri, 2015) da mevcut araştırmaya benzer bulgular rapor edilmiştir. Bunlara ek olarak yapılan bir araştırmada, RR genotipe sahip bireylerin daha yüksek oranda hızlı kasılan kas fibril oranına sahip olduğu tespit edilmiştir (Vincent ve diğerleri, 2007).

Bu bulgulardan farklı olarak Etiyopyalı uzun mesafe sporcularında (n=76) RR %46, RX %46 ve XX %8; Kenyalı uzun mesafe sporcularında, (n=284) RR %75, RX %24 ve XX %1 iken Nijeryalı sprint/güç sporcularında (n=62) RR %87, RX %13 ve XX %0 olarak tespit edilmiştir. Araştırmacılar tarafından XX genotip eksikliğinin Afrikalı sporcularda performans üzerinde önemli bir etkisinin olmadığı gözlemlenmiştir (Yang ve diğerleri, 2007). Genetiğin aksine yüksek irtifada yaşamaları, tesadüfi koşmak gibi çevresel etkilere maruz kalmaları performansı etkileyen faktörler olarak araştırmacılar tarafından belirtilmiştir (Scott ve diğerleri, 2003). Benzer araştırmalarda elde edilen bulgular, İspanyol yüzücülerde (Ruiz ve diğerleri, 2013), Türk voleybolcularda (Ergin, Dinç, Yücel, Taneli ve Durmaz, 2020), İsraili (orijin Etiyopyalı) uzun mesafe sporcularında (Ben-Zaken ve diğerleri, 2019), İtalyan takım sporlarında (Massidda ve diğerleri, 2015), İspanya, Rusya ve Polonya takım sporlarında (Eynon ve diğerleri, 2013) da performans üzerinde etkisi ve/veya ilişkisinin olmadığını göstermektedir. *ACTN3 R577X* genotip için elde edilen bulgulara göre sprint/atma/atlama, orta mesafe, uzun mesafe grupları branşlara genetik olarak yatkınlık gösterirken yürüyüş grubunda beklenen genotipin (XX) aksine RR genotipin yüksek oranda olduğu tespit edilmiştir. Böyle bir sonucun elde edilmesi yürüyüş grubundaki RR genotipe sahip atletlerin yürüyüş branşında başarılı olamayacağı anlamına gelmemektedir. Ancak performans gelişim oranının diğer genotipteki (RX ve XX) atletlerden daha yavaş olacağını düşündürmektedir ki zaten XX genotipli sporcuların PB puan ortalaması ile daha iyi performans gösterdikleri Çizelge 4.5'te belirtilmiştir. Ayrıca sportif performans değerlendirilmesi için sağlıklı bilgi verebilmek için sadece bir gen ile değil farklı genlerin

de analiz edilmesi gerektiğini düşünmekteyiz. İlgili literatürde *ACTN3 R577X* genotip ve sportif performans arasındaki ilişkide bazı bilgiler mevcut bulgumuzu desteklese de bazı araştırmalar aksini belirtmektedir. Söz konusu sonuçlardaki farklılıkların sebepleri olarak katılımcıların homojen olmayışları (Cerit, 2006), epigenetik, cinsiyet, spor branşı, antrenman geçmişi, rakım, ırk açısından coğrafi konum, sınırlı sayıda elit sporcuya ulaşılması gibi etkenlerin etkisi olabileceğini düşünmekteyiz. Bu nedenle mevcut araştırmada incelenen genler hakkında daha net bilgi verebilmek için veya bu genleri anlamamızı güçlendirmek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç duyulduğu muhakkaktır.

ACTN3 polimorfizmi genotiplerine göre PB puan değerleri incelendiğinde; sprint/atma/atlama grubunda RR genotip ortalama 1048.12 ± 78.49 puan, orta mesafe grubunda RR genotip ortalama 960.00 ± 89.14 puan, uzun mesafe grubunda RR genotip ortalama 1040.75 ± 84.66 puan, yürüyüş grubunda ise XX genotip ortalama 998.28 ± 123.28 puan ile en yüksek olarak tespit edilmiştir. İlgili literatür incelendiğinde, Papadimitriou ve diğerleri (2016) tarafından yapılan homojen araştırmayla büyük çapta elit atletik performans gösteren olimpiik sporcuların *ACTN3* varyantı ile 100, 200, 400 metrede en iyi kişisel dereceler arasındaki ilişki incelenmiştir. 346 elit sprinterin 555 en iyi 100, 200 ve 400 metrede kişisel sprint dereceleri ölçülmüştür. Söz konusu araştırmada uluslararası şampiyonalara (olimpiyatlar, dünya ve kıta şampiyonaları) iştirak eden hiçbir sprinterde *ACTN3* XX genotipe rastlanmadığı gibi hiçbir dayanıklılık disiplininde de *ACTN3* RR genotiplilere ilişkin bulguya rastlanmamıştır. Söz konusu araştırma çerçevesinde *ACTN3* RR genotipe sahip erkek beyaz sprinterlerin ortalama olarak *ACTN3* XX genotipe sahip olanlara oranla en iyi 200 metre sprint zamanına sahip oldukları tespit edilmiştir. Mikami ve diğerleri (2014) 134 sprint/güç, 165 dayanıklılık ve 649 kontrol bireyin bulunduğu 299 Japon elit atletler üzerinde yaptığı araştırmasında sprint/güç grubunda RR ve RX genotipe sahip sporcuları kontrol grubuna göre daha yüksek sıklıkta bildirmişlerdir. Ayrıca 100 metre yarışmasında RR ve RX genotipe sahip sporcuların XX genotipe sahip sporculardan daha iyi PB derecelerine sahip olduklarını bildirmişlerdir. Araştırmacılar, *ACTN3 R577R* genotipin sprint performansı üzerinde etkili olduğunu belirtmişlerdir. Japon sporcularda *ACTN3 R577X* ve atletik performans ilişkisini araştıran başka bir araştırma da Kikuchi ve diğerleri (2016) tarafından gerçekleştirilmiştir. 627 sprinter/güç, 430 dayanıklılık sporcusu ve 810 Japon sedanter bireyden oluşan toplam 1057 birey analiz edilmiş, elit sprinterlerde RR ve RX genotipin kontrol grubundan daha yüksek sıklıkta olduğu bildirilmiştir. Sprinterlerin performans durumları değerlendirildiğinde ise RR genotipli bölgesel sporcu

%71, ulusal sporcu %81 ve uluslararası sporcu %84 olarak belirtmişlerdir. Araştırmacılar *ACTN3 R577X* polimorfizmin Japon sporcuların performansları üzerinde etkisi olduğunu gözlemlemişlerdir. Bu bulgulara benzer atletik performans ve *ACTN3 R577X* ilişkisini araştıran başka bir çalışmada da Yunan 992 öğrencinin genotip analizi gerçekleştirilmiş, 40 m koşu mesafesi süreleri ile genotip ilişkileri incelenmiştir. Genotipi RR olan öğrencilerin RX ve XX genotipe sahip bireylere oranla daha başarılı oldukları tespit edilmiştir (Moran ve diğerleri, 2007). Bu bulgulardan farklı olarak, en az 3 yıl düzenli antrenman yapan 116 erkek ve 20 kadından oluşan rekreasyonel maraton koşan bireylerin maraton koşma süreleri ile genotip ilişkileri incelenmiş ve genotip analizleri %27,2 RR genotip, %49.3 RX ve %23.5 XX genotip olarak tespit edilmiştir. Gruplar arasında anlamlı bir farklılık olmamasına rağmen en iyi PB puan ortalaması ile RR genotipli sporcular olduğu tespit edilmiştir (Del Coso ve diğerleri, 2019). Eynon ve diğerleri, (2009) 81 İsrailli sprinter ve 240 sedanter/kontrol grubu ile yaptıkları bir araştırmada, R577X genotipin sprint yeteneği ile ilişkili olduğunu bildirmişlerdir. Ancak aynı genotipin performans seviyesiyle ilişkili olmadığı saptanmıştır. Elde edilen bulgular doğrultusunda Türkiye’deki elit sprinterlerin ve orta mesafe sporcularının hem genotipleri hem de PB puanları dikkate alındığında yarıştıkları branşa yatkın olduklarını söyleyebiliriz. Yürüyüş grubunda RR genotiplilerin frekanslarının yüksek olmasına rağmen, XX genotipli sporcuların PB puan ortalaması ile daha iyi performans derecelerine sahip oldukları gözlemlenmiştir. Uzun mesafe sporcularında ise XX genotipli sporcular daha yüksek sıklıkta olmalarına rağmen RR genotipli sporcular PB puan ortalaması ile daha yüksek performans değerleri ortaya koymuşlardır. Son yıllarda dayanıklılık sporcularının sprint ve sprintte dayanıklılık seansları gibi anaerobik antrenmanlar yapmaları da etken olarak gösterilebilir. Ek olarak sprint ve sprintte dayanıklılık antrenmanının uzun mesafeli koşucular arasında koşma verimliliğini artırdığı, enerji tüketimini azalttığı ve dayanıklılık aktivitesi sırasında yorgunluk semptomlarını ertelediği belirtilmiştir (Gunnarsson ve diğerleri, 2012). Söz konusu aday gen etkileşimleri ve sportif performans üzerindeki yansımaları ve farklı parametreler de göz önüne alındığında oldukça karmaşık bir o kadar da yoruma açık bir durumdur. Doğru atletik doğru gen yapısında keşfedebilirsiniz, ancak bireye özel antrenman ve yaşam biçimi, çevresel faktörler, sosyal ilişkiler gibi değişkenlerin hepsi göz önünde bulundurulduğunda hedefe ulaşma oldukça meşakkatli ve bir o kadar da karışıktır (Cerit, 2021; Bulğay ve diğerleri, 2020a; Ulucan, 2016). Ayrıca uzun mesafe, maraton ve yürüyüş gibi dayanıklılık gerektiren branşlarda sporcuların performans seviyesi yaş ve/veya spor deneyimi ile

artacağından sporcuların genetik yapıya uygun antrenman, beslenme ve psikolojik faktörler ile desteklenerek uzun süreli bir planlama yapılması gerektiğini düşünmekteyiz.

5.2. *BDNF* rs6265 Gen Polimorfizmine Dair Tartışma

Yapılan araştırmada sporcularda dağılımını araştırdığımız diğer bir gen ise *BDNF* gen rs6265 polimorfizmidir. *BDNF* geninde Guanin/Adenin (G/A) değişimi sonucu olarak üç genotip (AA, AG, GG) tanımlanmıştır. Literatür bilgisi doğrultusunda *BDNF*'nin vücuttaki serum seviyesi stres, yaş, psikiyatrik bozukluklar ve nörodejeneratif hastalıklar gibi durumlara bağlı olarak değişkenlik göstermektedir. Ayrıca beyindeki nörotrofik proteinlerden olan *BDNF*'nin egzersiz sırasında bilişsel hastalıkları önlediği bildirilmiştir (De Assis ve diğerleri, 2021; Bulğay ve diğerleri 2020b).

BDNF rs6265 gen polimorfizmi literatürde en çok bilişsel araştırmalar ile ilişkilendirilse de sportif performansla ilişkisi olabileceği ve belirli branşlarda bir biyobelirteç olabileceğini destekleyen görüşler de mevcuttur (Ulucan, 2016b). Bu görüşü destekler nitelikte olan Bulğay ve diğerleri, (2020b) tarafından yapılan derleme çalışmasında, farklı branşlarda ve değişen egzersiz türlerinin *BDNF* serum seviyesini farklılaştırabileceği bildirilmiştir. Bu bulguya benzer Öztasyonar (2017) da koşucular, tekvandocular, boksörler ve sedanter olarak 4 gruba ayrılan sporcuların ve sedanter bireylerin antrenman sonrası *BDNF* serum seviyeleri karşılaştırılmış, sporcuların sedanter bireylere göre *BDNF* serum seviyesinin daha yüksek oranda olduğu bildirilmiştir. Farklı spor branşları karşılaştırıldığında ise *BDNF* serum düzeyi sırasıyla; tekvandocular, boksörler, orta ve uzun mesafe koşucuları olarak bildirilmiştir. Çinli atletlerde yapılan araştırmada da egzersiz sırasında *BDNF*'in arttığı saptanmıştır (Cox ve diğerleri, 1996). Bununla birlikte kick boks sporcuları ve sedanter bireyler karşılaştırıldıklarında kick boks sporcularının yoğun antrenmanları sebebiyle *BDNF* serum seviyesinin daha yüksek oranda olduğu tespit edilmiştir (Arık, 2019). Futbolcu ve sedanter bireyler ile yapılan bir araştırmada, *BDNF* serum seviyesinin futbolcularda daha yüksek olduğu gözlemlenmiştir (İpekten, 2018). Kadın voleybol sporcuları ile yapılan bir araştırmada, voleybolcuların hazırlık dönemi öncesi ve sonrası *BDNF* serum seviyesinde uzun süreli düzenli antrenman yapmalarına bağlı olarak, yükselme yönünde anlamlı bir farklılık saptanmıştır (Dinçer, 2011). Açık ve kapalı beceri egzersizlerinin, serum *BDNF* düzeyine etkisinin olup olmadığı ile ilgili yapılan bir araştırmada, açık beceri egzersizi olarak eskrim (n=18), kapalı beceri egzersiz olarak yüzme (n=18) ve kontrol grubunda

sedanterler (n=18) yer almıştır. Gruplar arasında anlamlı bir fark görülmemesine rağmen, akut egzersiz sonrasında sporcu gruplarda *BDNF* serum seviyesinin daha fazla yükseldiği bildirilmiştir (Gökçe ve diğerleri, 2020). Bu bulguya benzer başka bir araştırmada üniversite öğrencilerinde açık beceri ve kapalı beceri antrenmanlarının *BDNF* serum seviyesi üzerindeki etkilerine bakılmış ve 5 dk. ısınmadan sonra 30 dk. badminton veya koşu antrenmanı uygulandığında, badminton oynayan bireylerin *BDNF* serum seviyelerinin daha yüksek olduğu belirtilmiştir (Hung ve diğerleri, 2018). Bu bulgulardan farklı olarak, egzersizin *BDNF* serum seviyesinde etkisinin olmadığını hatta sedanterlerin sporculara göre daha yüksek seviyeye sahip olabileceği bildirilmiştir (Kim, 2016; Babaei ve diğerleri, 2013; Williams ve Ferris, 2012). Mevcut araştırmada herhangi bir egzersiz yapılmadığından *BDNF* serum seviyesi hakkında yorum yapılması kısıtlanmaktadır. Ancak araştırmalarda elde edilen bulgulara göre yüksek dikkat, direnç, konsantrasyon ve mücadele gerektiren spor branşlarında egzersiz ve/veya antrenman sonrası *BDNF* serum seviyesinin daha yüksek olduğu söylenebilir (Bulğay ve diğerleri, 2020; Öztasyonar, 2017).

BDNF rs6265 polimorfizmi genotip dağılımlarına göre gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilememesine rağmen, sprint/atma/atlama grubunda GG %58.8, orta mesafe grubunda GG %86.7, uzun mesafe grubunda GG %76.9, yürüyüş grubunda GG %68.4 genotip yüzdesi ile daha yüksek olduğu tespit edilmiştir. Tüm gruplarda AA genotipe sahip sporcuya rastlanmamıştır. İlgili literatür incelendiğinde, Yontan (2020)'ın yüksek lisans tezinde, futbolcuların genotip dağılımının incelendiği araştırmasında, %60 oranında GG, %40 oranında AG genotip taşıyıcı iken AA genotip taşıyıcılara rastlanmadığı bildirilmiştir. Bu bulguya benzer olarak Polat ve diğerleri, (2020) de voleybol sporcuları ve kontrol grubu ile yaptıkları araştırmasında, voleybolcularda GG (%72) ve GA (%28) genotipleri tespit edilirken AA genotip taşıyıcılarına rastlanmamıştır. Kontrol grubunda ise GG, GA ve AA genotip yüzdeleri sırasıyla %57.8, %36.3 ve %5.9 olarak bildirilmiştir. Mevcut araştırmada literatür bulguları da dikkate alınarak AA genotipi taşıyıcı bireylerin diğer genotip (GG ve AG) taşıyıcı bireylere nazaran daha içe dönük ve depresyona yatkın oldukları, motor beceri öğrenmede daha yavaş oldukları, öğrenme, hafıza gibi bilişsel fonksiyonlarının olumsuz yönde etkilendiği ve *BDNF* serum seviyelerinin de daha yavaş yükseldiği söylenebilir (Yontan, 2020). *BDNF* rs6265 polimorfizminin genotipi ile ilgili sınırlı araştırma olmasına rağmen GG ve/veya GA genotipe sahip bireylerin AA genotip bireylere (sporcu ve sedanter) oranla daha iyi performans gösterdikleri söylenebilir.

BDNF polimorfizmi genotiplerine göre PB puan değerleri incelendiğinde; sprint/atma/atlama grubunda AG genotip ortalaması 982.71 ± 144.65 puan, GG genotip ortalaması 1045.30 ± 69.50 puan; orta mesafe grubunda AG genotip ortalaması 833.50 ± 219.91 puan, GG genotip ortalaması 922.61 ± 115.45 puan; uzun mesafe grubunda AG genotip ortalaması 1014.50 ± 75.07 puan, GG genotip ortalaması 1072.00 ± 28.58 puan; yürüyüş grubunda AG genotip ortalaması 895.16 ± 106.21 puan ve GG genotip ortalaması 1014.92 ± 93.81 puan olarak saptanmıştır. Dört branşta da AA genotip taşıyıcılarına rastlanmamıştır. Literatürde ulaşabildiğimiz araştırmalarda atletler veya farklı branşlardaki sporcularda atletik performans ile *BDNF* gen polimorfizmini karşılaştıran araştırmalara rastlanmamıştır. *BDNF* gen polimorfizmi ve performans değerlendirilmesi ile yapılan ilk araştırma olması yapılan değerlendirmeleri sınırlamaktadır. Ancak tüm branşlarda GG genotipe sahip sporcuların PB puan ortalamasının GA genotipe sahip sporculardan daha yüksek olması ve AA genotipe sahip sporcuların olmaması *BDNF* gen polimorfizminin sportif performansa etkisi olabileceğini düşündürmektedir. *BDNF* rs6265 gen polimorfizminin hem genotip hem de PB puan ortalaması ile daha önce hiç çalışılmadığından özgün bir araştırma özeliğini taşımaktadır. Yapılan araştırmanın sportif performans ve *BDNF* ilişkisinin araştırılacağı sonraki çalışmalar için önemli bir veri kaynağı olacağı düşünülmektedir.

Yapılan araştırma popülasyonunun elit sporculardan oluşması araştırmanın güçlü yönü olarak değerlendirilirken, ulaşılabilen sporcu sayısının yeterli sayıda olmaması araştırmanın sonuçlarını sınırlandırmaktadır. İncelenen (*ACTN3* ve *BDNF*) genler hakkında yapılan değerlendirmeler de araştırmanın ikincil sınırlandırılmasıdır. Yapılan araştırmalardan elde edilen bulguların ve literatürün incelenmesi sonucunda atletlerde başarının belirlenmesi sadece genetik faktörlere değil çevresel faktörlere de bağlı olduğu; çevresel faktörlerin de zaman içerisinde gen fonksiyonlarını etkileyebileceği düşünüldüğünde, araştırmalarda az da olsa farklı sonuçların bulgulandığı tespit edilmiştir (Bulğay ve diğerleri, 2020a). Bu farklı sonuçların ortaya çıkmasında, farklı spor branşlarının karşılaştırılması, rakım, homojen olmayan gruplar ile araştırmaların yapılması, elit sporcularla araştırmanın yapılması gerekliliğinden kaynaklı araştırma gruplarının sınırlı sayıda oluşturulması, katılımcıların etnik köken, cinsiyet, yaş, spor deneyimi gibi etkenlerin etkisinin olabileceğini düşünmekteyiz. Atletik yeteneği ortaya çıkaran aday genler elit düzeyde performans gösteren sporcularda kullanıldığında, antrenman uygulamalarının kapsam ve şiddetini,

sahaya yansımasını ortaya çıkarabilecek önemli ipuçlarıdır. Ancak söz konusu testler ya da aday genlerin, çocuklarda ve gençlerde sonradan ortaya çıkabilecek atletik performans belirteçlerinin olası tahminlerini ortaya çıkarmaktan oldukça uzak yaklaşımlar ya da uygulamalar olduğu şüphesiz ki zihinleri kurcalamaktadır. Çünkü atletik performans oldukça karmaşık ve çok yönlü bir olgudur (Bulğay ve diğerleri, 2020a; Cerit, 2021; Papadimitriou ve diğerleri, 2016).





6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Atletik performansa etki ettiği düşünülen *ACTN3* ve *BDNF* polimorfizm dağılımlarının incelenmesi, sprint/atma/atlama, orta mesafe, uzun mesafe ve yürüyüş branşlarında karşılaştırma yapılarak hangi sıklıkta görüldüğünün saptanması ve atletik performans üzerine genetik özelliklerin etkisinin olup olmayacağının belirlenmesi amacıyla yapılan araştırmanın sonuçlarına göre; *ACTN3* rs1815739 polimorfizminin gruplar arası istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık olmamasına rağmen sprint/atma/atlama grubunda RR genotip, orta mesafe grubunda RX genotip, uzun mesafe grubunda XX genotip ve yürüyüş grubunda RR genotipe sahip taşıyıcıların daha yüksek dağılıma sahip olduğu tespit edilmiştir. *ACTN3* allel dağılımında ise, sprint/atma/atlama grubunda R alleli, orta mesafe grubunda R alleli, uzun mesafe grubunda X alleli ve yürüyüş grubunda R allelinin daha yüksek dağılıma sahip olduğu saptanmıştır. *ACTN3* genotip dağılımına göre PB puanları incelendiğinde, sprint/atma/atlama grubunda RR genotip, orta mesafe grubunda RR genotip, uzun mesafe grubunda RR genotip, yürüyüş grubunda ise XX genotipe sahip atletler PB puan ortalaması ile en yüksek değere sahiptir. *BDNF* rs6265 polimorfizminde hem genotip hem de allel dağılımlarına göre gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık tespit edilmemesine rağmen tüm gruplarda GG genotipin, dağılım oranı ile en yüksek olduğu tespit edilmiştir. AA genotip taşıyıcılarına ise rastlanmamıştır. *BDNF* polimorfizmi genotiplerine göre PB puan değerleri incelendiğinde, tüm gruplarda GG genotipe sahip atletler PB puan ortalaması ile en yüksek değere sahiptir.

Sonuç olarak, atletik performans gelişiminde sadece iki aday gen üzerinden sonuca ulaşmanın değerlendirmeleri olumlu ya da olumsuz bir şekilde etkileyebileceği, ancak atletik performans gelişiminde dayanıklılık veya sprint/güç parametrelerinin ortaya çıkışında çok gen ve çok faktörlü değişkenlerin de anahtar rol oynayabileceği, ayrıca yapılan araştırmalar neticesinde açıklanan genetik yansımaların tutarlılığı açısından çalışma gruplarının homojenliğinin ve niceliğinin de önemli bir detay olarak göz önünde bulundurulmasının önemli olduğu düşünülmektedir. Özetle; elde edilen bulgular doğrultusunda *ACTN3* ve *BDNF* gen polimorfizmlerinin aerobik ya da anaerobik sportif başarıda etkili olduğu, ancak bahse konu polimorfizmlerin performans gelişim seviyesi üzerindeki etkilerinin de tartışmalı olduğu gözlemlenmiştir.

Öneriler

- a) Sportif performans ve gen ile ilişkili potansiyel genetik varyantları değerlendirmek için tüm ekzom dizilimi yapılmalıdır. Elde edilen bulgular ile sporcuların;
 - Fizyolojik özellikleri genetik parametrelerle karşılaştırılmalı ve uygun antrenman modeli belirlenmelidir. Genetik yapılarına göre bireysel antrenman programları oluşturularak antrenmanlardan sağlanacak fayda artırılmalıdır.
 - Darbeye bağlı olmayan yaralanma/sakatlık profilleri belirlenmeli, bireysel antrenman programları ile yaralanmaların minimize edilmesi sağlanmalıdır.
 - Glütten, laktoz, folik asit ve kafein gibi beslenme ile ilgili genetik parametreler analiz edilmeli ve bu bilgiler doğrultusunda beslenme programları oluşturularak genetik danışmanlık verilmelidir.
 - Müsabaka öncesi, müsabaka sürecinde ve sonrasında sporcu performansına mental açıdan etki edebilecek genetik parametreler analiz edilmeli, müsabaka sırasında konsantrasyon kaybının minimize edilmesi amacıyla zihinsel antrenman programlarının oluşturulması planlanmalıdır.
- b) Farklı branşlarda farklı egzersiz programları uygulanarak boylamsal araştırmalar yapılmalıdır.
- c) Geçerli ortak varyantları bulmak için örneklem sayılarının önemli ölçüde artırılması gerekir.
- d) Büyük etkilere sahip varyantları belirlemek için etnik kökene özgü ve aile araştırmaları yapılmalıdır.
- e) Araştırmalarda daha sağlıklı bulgular elde edebilmek için gruplar; üst düzey elit, elit ve subelit olarak ayrı ayrı değerlendirilmelidir.

KAYNAKLAR

- Ahmetov, I.I. and Fedotovskaya, O.N. (2015). Current progress in sports genomics. *Advances in Clinical Chemistry*, 70, 247-314.
- Ahmetov, I.I., Druzhevskaya, A. M., Lyubaeva, E. V., Popov, D. V., Vinogradova, O. L., and 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., Gavrilov, D. N., Astratenkova, I. V., Druzhevskaya, A. M., Malinin, A. V., Romanova, E. E., and Rogozkin, V. A. (2013). The association of ACE, ACTN3 and PPARA gene variants with strength phenotypes in middle school-age children. *The Journal Of Physiological Sciences*, 63(1), 79-85.
- Ateş, A. (2016). Gen mi, RNA mı?. *Deneyisel Tıp Araştırma Enstitüsü Dergisi*, 6(11), 43-49.
- Alfred, T., Ben Shlomo, Y., Cooper, R., Hardy, R., Cooper, C., Deary, I. J., Gunnell, D., Harris, S. E., Kumari, M., Martin, R. M., Moran, C. N., Pitsiladis, Y. P., Ring, S. M., Sayer, A. A., Smith, G. D., Starr, J. M., Kuh, D., Day, I. N. M., and 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.
- Alonso, L., Souza, E. C., Oliveira, M. V., do Nascimento, L. F. E., and Dantas, P. M. S. (2014). Heritability of aerobic power of individuals in northeast Brazil. *Biology of Sport*, 31(4), 267.
- Akkoç, A. (2017). *Türkiyedeki Elit Sprinter ve Mesafe Sporcularında Atletik Performansa Etki Eden Alfa-Aktinin-3 ve Anjiyotensin Dönüştürücü Enzim Genotiplerinin Belirlenmesi ve İmmünolojik Özelliklerinin Değerlendirilmesi*. Doktora Tezi, Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul.
- Arık, F. (2019). *Elit kickboks sporcularında kümülatif kafa travmasının bilişsel fonksiyonları ve nörotrofik faktörler üzerine etkileri*. Yüksek Lisans Tezi, Selçuk Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Konya.
- Babaei, P., Azalialamdari, K., Soltani, B., and Damirchi, A. (2013). Effect of six weeks of endurance exercise and following detraining on serum BDNF and memory performance in middle aged males with metabolic syndrome. *Journal of Sports Medicine and Physical Fitness*, 53(4), 437-443.
- Başkan, A. H. (2021). *Sporcu ve sedanter bireylerin ağız ve mikrobiyotasındaki bazı bakteri cinslerinin incelenmesi*. Yüksek Lisans Tezi, Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ankara.
- Bath, S. C., Steer, C. D., Golding, J., Emmett, P., and Rayman, M. P. (2013). Effect of inadequate iodine status in UK pregnant women on cognitive outcomes in their children: results from the Avon Longitudinal Study of Parents and Children (ALSPAC). *The Lancet*, 382(9889), 331-337.

- Bayraktar, B. ve Kurtoğlu, M. (2004). Sporda performans ve performans artırma yöntemleri. Atasü, T. ve Yücesir, İ. (Eds.), *İçinde Doping ve futbolda performans artırma yöntemleri*. İstanbul, 269-296.
- Bayraktar, B. ve Kurtoğlu, M. (2011). Sporda performans ve performans artırma yöntemleri. Atasü, T. ve Yücesir, İ. ve Bayraktar, B. (Eds.), *İçinde Doping mücadele ve futbolda performans artırma yöntemleri*. 2. Baskı. Ankara: Ajansmat Matbaacılık, 301-328.
- Bayraktar, B. ve Kurtoğlu, M. (2009). Sporda performans, etkili faktörler, değerlendirilmesi ve artırılması. *Klinik Gelişim Dergisi*, 22(1), 16-24.
- Ben-Zaken, S., Eliakim, A., Nemet, D., Rabinovich, M., Kassem, E., and Meckel, Y. (2015). ACTN3 polymorphism: comparison between elite swimmers and runners. *Sports Medicine-Open*, 1(1), 1-8.
- Ben-Zaken, S., Meckel, Y., Nemet, D., Kassem, E., and Eliakim, A. (2019). Genetic basis for the dominance of Israeli long-distance runners of Ethiopian origin. *Journal of Strength and Conditioning Research*, (Volume Publish Ahead of Print), 1-12.
- Beunen, G., Thomis, M., Peeters, M., Maes, H. H., Claessens, A. L., and Vlietinck, R. (2003). Genetics of strength and power characteristics in children and adolescents. *Pediatric Exercise Science*, 15(2), 128-138.
- Bloch, W., and Zimmer, P. (2012). Epigenetik und Sport. *Deutsche Zeitschrift für Sportmedizin*, 63(6), 163.
- Bouchard, C. (2012). Genomic predictors of trainability. *Experimental Physiology*, 97(3), 347-352.
- Bouchard, C., An, P., Rice, T., Skinner, J. S., Wilmore, J. H., Gagnon, J., Pérusse, L., Leon, A. S., and Rao, D. C. (1999). Familial aggregation of VO₂max response to exercise training: results from the HERITAGE Family Study. *Journal of Applied Physiology* 87(3), 1003-1008.
- Bouchard, C., Dionne, F. T., Simoneau, J. A., and Boulay, M. R. (1992). 2: Genetics of aerobic and anaerobic performances. *Exercise and Sport Sciences Reviews*, 20(1), 27-58.
- Braun, R. G., Kittner, S. J., Ryan, K. A., and Cole, J. W. (2020). Effects of the BDNF Val66Met polymorphism on functional status and disability in young stroke patients. *Plos One*, 15(12), e0237033.
- Bulğay, C., Çetin, E. ve Ergün, M. (2020b). Sportif performans ve BDNF ilişkisi. *Gazi Medical Journal*, 31(4), 686-689.
- Bulğay, C., Çetin, E., Orhan, Ö. ve Ergün, M. A. (2020a). Koşucularda ACTN3 ve ACE genlerinin sportif performansa etkisi. *İnönü Üniversitesi Beden Eğitimi ve Spor Bilimleri Dergisi*, 7(1), 1-12.

- Bulğay, C., Doğan, C. S., Çetin, E., Polat, T., Eken, B. F., Akkoç, O., Bayraktar, I. ve Ulucan, K. (2021a). Collagen type 1 gene (COL1A1) rs1800012 polymorphism in long and short distance runners. *Spor Hekimligi Dergisi/Turkish Journal of Sports Medicine*, 56 (1), 28-32.
- Bulğay, C., Doğan, C. S., Karapınar, G., Polat, T., Çetin, E., And Ulucan, K. (2021b). Farklı Branşlardaki Sporcuların Kollajen Tip V gen (COL5A1) rs12722 Polimorfizmlerinin Dağılımı. *Gaziantep Üniversitesi Spor Bilimleri Dergisi*, 6(1), 63-74.
- Cerit, M. (2019). The effects of the Angiotensin-Converting Enzyme (ACE) genotype on 3000 m running (VO2max) performance & body composition in Turkish army soldiers: Longitudinal study. *International Journal of Applied Exercise Physiology (IJAEP)*, 8(2.1), 998-1013.
- Cerit, M. (2020a). Genetics and athletic performance. *Research in Physical Education, Sport and Health*, 9(2), 65-76.
- Cerit, M. (2020b). The secrets to better athletic performance. *Biomedical Journal of Scientific and Technical Research*, 25(1), 18740-18741.
- Cerit, M. (2021). *İnsan metabolizmasının bilinmeyenleri, genetik ve atletik performans*. Ankara: Spor Yayınevi ve Kitabevi, s. 100-120.
- Cerit, M., Çolakoglu, M., Erdogan, M., Berdeli, A., and Cam, F. S. (2006). Relationship between ace genotype and short duration aerobic performance development. *European Journal of Applied Physiology*, 98(5), 461-465.
- Cerit, M. ve Çakıroğlu, T. (2019). Athletic performance and genetics. *Turan-Sam*, 7(43):494–500.
- Chen, W., Zhang, B., Li, Y., and Liang, T. (2020). Association between rs1815739 polymorphism of ACTN3 gene and athletic ability in Chinese sprinters. *Journal of Science in Sport and Exercise*, 2(2), 113-119.
- Chial, H. (2008). DNA sequencing technologies key to the Human Genome Project. *Nature Education*, 1(1), 219.
- Costa, A. M., Breitenfeld, L., Silva, A. J., Pereira, A., Izquierdo, M., and Marques, M. C. (2012). Genetic inheritance effects on endurance and muscle strength. *Sports Medicine*, 42(6), 449-458.
- Cox, R. H., Liu, Z., and Qiu, Y. (1996). Psychological skills of elite Chinese athletes. *International Journal of Sport Psychology*, 27(2), 123-132.
- De Assis, G. G., Hoffman, J. R., Bojakowski, J., Ciężczyk, P., and Gasanov, E. V. (2021). The Val66 and Met66 alleles-specific expression of BDNF in human muscle and their metabolic responsivity. *Frontiers in Molecular Neuroscience*, 14, 57.
- De la Chapelle, A., Traskelin, A. L., and Juvonen, E. (1993). Truncated erythropoietin receptor causes dominantly inherited benign human erythrocytosis. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 90(10), 4495-4499.

- Del Coso, J., Moreno, V., Gutiérrez-Hellín, J., Baltazar-Martins, G., Ruíz-Moreno, C., Aguilar-Navarro, M., Lara, B., and Lucía, A. (2019). ACTN3 R577X genotype and exercise phenotypes in recreational marathon runners. *Genes*, 10(6), 413.
- Dib, C. (1996). A comprehensive genetic map of the human genom based on 5,264 microsatellites. *Nature*, 380(6570), 152-154.
- Dinç, N. ve Gökmen, M. H. (2019). Atletik performans ve spor genetiği. *Celal Bayar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi*, 6(2), 127-137.
- Dinçer, Ö. (2011). *Bayan voleybolcularda egzersizin sinir sistemi üzerine etkilerin plazma glikoz, insülin, kortizol, brain derived nörotropik faktör (bdnf) ve insülin like growth faktör 1 (igf-1) düzeyleri ile incelenmesi*. Doktora Tezi, Koceli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kocaeli.
- Druzhevskaya, A. M., Ahmetov, I. I., Astratenkova, I. V., and Rogozkin, V. A. (2008). Association of the ACTN3 R577X polymorphism with power athlete status in Russians. *European Journal of Applied Physiology*, 103(6), 631-634.
- Egesoy, H., Gümüşdağ, H., ve Kartal, A. (2013). Gen dopingi ve sportif performans. *Hitit Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi*, 6(1), 71-85.
- Eroğlu, O., Zileli, R., Nalbant, M. A., and Ulucan, K. (2018). Prevalence of alpha actinin-3 gene (ACTN3) R577X and angiotensin converting enzyme (ACE) insertion/deletion gene polymorphisms in national and amateur Turkish athletes. *Cellular and Molecular Biology*, 64(5), 24-28.
- Ergin, E., Dinc, N., Yücel, S. B., Taneli, F., and Durmaz, B. (2020). ACTN3 R577X Polymorphism Does Not Influence Explosive Leg Muscle Power in Elite Turkish Volleyball Players. *Abstracting/Indexing*, 9(10), 245-252.
- Ekmekçi, A. (2006). *Genetik değişim ve hastalıklar*. Ankara: Gazi Kitabevi, 19-26.
- Enette, L., Vogel, T., Fanon, J. L., and Lang, P. O. (2017). Effect of interval and continuous aerobic training on basal serum and plasma brain-derived neurotrophic factor values in seniors: a systematic review of intervention studies. *Rejuvenation Research*, 20(6), 473-483.
- Eynon, N., Duarte, J. A., Oliveira, J., Sagiv, M., Yamin, C., Meckel, Y., Sagiv, M., and Goldhammer, E. (2009). ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *International Journal Of Sports Medicine*, 30(9), 695.
- Eynon, N., Hanson, E. D., Lucia, A., Houweling, P. J., Garton, F., North, K. N., and Bishop, D. J. (2013). Genes for elite power and sprint performance: ACTN3 leads the way. *Sports Medicine*, 43(9), 803-817.
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Femia, P., Pushkarev, V.P., Cieszczyk, P., Maciejewska-Karłowska, A., Dyatlov, D. A., Lekontsev, E. V., Kulikov, L. M., Birk, R., Bishopand, D. J., and Lucia, A. (2012). The ACTN3 R577X polymorphism across three groups of elite male European athletes. *PloS One*, 7(8), e43132.

- Ferris, L. T., Williams, J. S., and Shen, C. L. (2007). The effect of acute exercise on serum brain-derived neurotrophic factor levels and cognitive function. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 39(4), 728.
- Foody, B. and Savulescu, J. (2007). *Ethics of performance enhancement in sport: Drugs and gene doping*. Ashcroft, R. E., Dawson, A., Draper, H. and McMillan, J. R. In *Principles of Health Care Ethics*, 2nd Edition. New York: John Wiley & Sons, Ltd., 56-70.
- Garton, F. C., and North, K. N. (2016). The effect of heterozygosity for the ACTN3 null allele on human muscle performance. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 48(3), 509-520.
- Gökçe, E., Güneş, E., Arı, F. ve Nalçacı, E. (2020). *Açık ve kapalı beceri egzersizlerinin, bilişsel işlevler ve serum BDNF düzeyine etkisi*. 18. Ulusal Sinirbilim Kongresi, Bilkent Üniversitesi, Ankara.
- Guilherme, J. Bertuzzi, R., Lima Silva, A. E., Pereira, A. D. C., and Lancha Junior, A. H. (2018). Analysis of sports relevant polymorphisms in a large Brazilian cohort of top level athletes. *Annals Of Human Genetics*, 82(5), 254-264.
- Gunnarsson, T. P., Christensen, P. M., Holse, K., Christiansen, D. and Bangsbo, J. (2012). Effect of additional speed endurance training on performance and muscle adaptations. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 44(10), 1942-1948.
- Guth, L. M., and Roth, S. M. (2013). Genetic influence on athletic performance. *Current Opinion in Pediatrics*, 25(6), 653.
- Hughes, D. C., Day, S. H., Ahmetov, I. I., and 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.
- Hung, C. L., Tseng, J. W., Chao, H. H., Hung, T. M., and Wang, H. S. (2018). Effect of acute exercise mode on serum brain-derived neurotrophic factor (BDNF) and task switching performance. *Journal of Clinical Medicine*, 7(10), 301.
- İnternet: GeneCards The Human Gene Database. (2021a). URL: <https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=ACTN3&keywords=actn3> adresinden 18 Şubat 2021'de alınmıştır.
- İnternet: GeneCards The Human Gene Database. (2021b). URL: <https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=BDNF&keywords=bdnf> adresinden 18 Şubat 2021'de alınmıştır.
- İpekten, E. (20108). *Amatör futbolcularda bilişsel fonksiyonların beyin hasarı belirteçleri nörotrofik faktörleri ve miyokinlerle ilişkisi*. Yüksek Lisans Tezi, Selçuk Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Konya.
- Jones, K. R. and Reichardt, L. F. (1990). Molecular cloning of a human gene that is a member of the nerve growth factor family. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 87(20), 8060-8064.

- Joyner, M. J. and Coyle, E. F. (2008) Endurance exercise performance: the physiology of champions. *Journal of Physiology*, 586(1), 35-44.
- Kalkan, N. ve Zekioglu, A. (2017). Eskrim antrenörlerine göre eskrim sporcularının performansını etkileyen psikolojik faktörlerin değerlendirilmesi nitel çalışma. *Ulusal Spor Bilimleri Dergisi*, 1(1), 29-42.
- Kaman, T., Kapıcı, S., Serca, C., Konuk, M. ve Ulucan, K. (2017). Türk milli bisikletçilerde alfa-aktinin-3 R577X polimorfizm dağılımının belirlenmesi. *Marmara Üniversitesi Spor Bilimleri Dergisi*, 2(1), 41-47.
- Kanatous, S. B., and Mammen, P. P. (2010). Regulation of myoglobin expression. *Journal of Experimental Biology*, 213(16), 2741-2747.
- Karege, F., Bondolfi, G., Gervasoni, N., Schwald, M., Aubry, J. M., and Bertschy, G. (2005). Low brain-derived neurotrophic factor (BDNF) levels in serum of depressed patients probably results from lowered platelet BDNF release unrelated to platelet reactivity. *Biological Psychiatry*, 57(9), 1068-1072.
- Kaynar, Ö., Seyhan, S. ve Bilici, M. F. (2018). Güreşçilerde sportif başarıyı olumsuz etkileyen faktörlerin incelenmesi. *Beden Eğitimi Ve Spor Bilimleri Dergisi*, 20(1), 54-59.
- Kellmann, M., Bertollo, M., Bosquet, L., Brink, M., Coutts, A. J., Duffield, R., Erlacher, D., Halson, S. L., Hecksteden, A., Heidari, J., Kallus, K. W., Meeusen, R., Mujika, I., Robazza, C., Skorski, S., Venter, R., and Beckmann, J. (2018). Recovery and performance in sport: Consensus Statement. *International Journal of Sports Physiology and Performance*, 13(2), 240-245.
- Kertes, D. A., Bhatt, S. S., Kamin, H. S., Hughes, D. A., Rodney, N. C., and Mulligan, C. J. (2017). BDNF methylation in mothers and newborns is associated with maternal exposure to war trauma. *Clinical Epigenetics*, 9, 68.
- Kikuchi, N., Miyamoto-Mikami, E., Murakami, H., Nakamura, T., Min, S. K., Mizuno, M., Naito, H., Miyachi, M., Nakazato, K., and Fuku, N. (2016). ACTN3 R577X genotype and athletic performance in a large cohort of Japanese athletes. *European Journal of Sport Science*, 16(6), 694-701.
- Kikuchi, N., Nakazato, K., Min, S.K., Ueda, D., and Igawa, S. (2014). The ACTN3 R577X polymorphism is associated with muscle power in male Japanese athletes. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 28(7), 1783-1789.
- Kim, Y. I. (2016). The impact of exercise training on basal BDNF in athletic adolescents. *Journal of Physical Therapy Science*, 28(11), 3066-3069.
- Koku, F. E. (2015). Sportif performansın genetik ile ilişkisi. *Spor Hekimliği Dergisi*, 50(1), 21-30.
- Lopez-Leon, S., Tuvblad, C., and Forero, D. A. (2016). Sports genetics: the PPARA gene and athletes' high ability in endurance sports. A systematic review and meta-analysis. *Biology of Sport*, 33(1), 3.

- Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., and Gao, C. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PloS One*, 8(1), e54685.
- Marian, A. J. (2012). Molecular genetic studies of complex phenotypes. *Translational Research*, 159(2), 64–79.
- Massidda, M., Bachis, V., Corrias, L., Piras, F., Scorcu, M., Culigioni, C., and Calò, C. M. (2015). ACTN3 R577X polymorphism is not associated with team sport athletic status in Italians. *Sports Medicine-Open*, 1(1), 1-5.
- Matthews, V. B., Aström, M. B., Chan, M. H. S., Bruce, C. R., Krabbe, K. S., Prelovsek, O., Akerström, T., Yfanti, C., Broholm, C., Mortensen, O. H., Hojman, P., Zankari, A., Watt, M. J., Bruunsgaard, H., Pedersen, B. K., Febbraio, M. A., and Penkowa, M. (2009). Brain-derived neurotrophic factor is produced by skeletal muscle cells in response to contraction and enhances fat oxidation via activation of AMP-activated protein kinase. *Diabetologia*, 52(7), 1409-1418.
- McCauley, T., Mastana, S. S., Hossack, J., MacDonald, M., and Folland, J. P. (2009). Human angiotensin converting enzyme I/D and α -actinin 3 R577X genotypes and muscle functional and contractile properties. *Experimental Physiology*, 94(1), 81-89.
- Mcdougall, C., (2009). *Born to run: A hidden tribe, superathletes, and the greatest race the world has never seen*. UK: Knopf, 45-55.
- Mikami, E., Fuku, N., Murakami, H., Tsuchie, H., Takahashi, H., Ohiwa, N., Tanaka, H., Pitsiladis, Y. P., Higuchi, M., Miyachi, M., Kawahara, T., and Tanaka M. (2014). ACTN3 R577X genotype is associated with sprinting in elite Japanese athletes. *International Journal of Sports Medicine*, 35(2), 172-177.
- Moran, C. N., Yang, N., Bailey, M. E., Tsiokanos, A., Jamurtas, A., MacArthur, D.G., North, K., Pitsiladis, Y. P., and Wilson, R. H. (2007). Association analysis of the ACTN3 R577X polymorphism and complex quantitative body composition and performance phenotypes in adolescent Greeks. *European Journal of Human Genetics*, 15(1), 88-93.
- Mukherjee, D. (2020). *Gen*. İstanbul: Ofset matbaacılık, 200-250. Çeviri: Cem Duran.
- Murell, A., Rakyar, V. K. and Beck, S. (2005). From genome to epigenome. *Human Molecular Genetics*, 14(1), R3-R10.
- Mutlucan, H. (2016). *Türk erkek futbolcularda alfa aktinin3 R577x polimorfizminin saptanması*. Yüksek Lisans Tezi, İstanbul Gelişim Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul.
- Niemi, A. K., and Majamaa, K. (2005). Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *European Journal of Human Genetics*, 13(8), 965-969.

- Ortiz, M., Ayala, A., Petro, J. L., Argothy, R., Garzón, J., and Bonilla, D.A. (2020). Evaluation of *ACTN3* R577X and *ACE* I/D polymorphisms in young Colombian athletes: An exploratory research. *Journal of Human Sport and Exercise*, 15(4), 1367-1386.
- Öztasyonar, Y. (2017). Interaction between different sports branches such as taekwondo, box, athletes and serum brain derived neurotrophic factor levels. *The Journal of Sports Medicine and Physical Fitness*, 57(4), 457-460.
- Özveren, Y., Ozcaldiran, B., Durmaz, B., ve Onur, O. (2014). Talent selection and genetics in sport. *Türk Spor ve Egzersiz Dergisi*, 16(2), 1-8.
- Özkara, A. (2002). *Futbolda testler*. Ankara: İlksan Matbaacılık, 23-44.
- Papadimitriou, I. D., Lucia, A., Pitsiladis, Y. P., Pushkarev, V. P., Dyatlov, D. A., Orekhov, E. F., Artioli, G. G., Guilherme, J. P. L. F., Lancha Jr, A. H., Ginevičienė, V., Cieszczyk, P., Maciejewska-Karłowska, A., Sawczuk, M., Muniesa, C. A., Kouvatzi, A., Massidda, M., Calò, C. M., Garton, F., Houweling, P. J., Wang, G., Austin, K., Druzhevskaya, A. M., Astratenkova, I. V., Ahmetov, I. I., Bishop, D. J., North, K. N., and Eynon, N. (2016). *ACTN3* R577X and *ACE* I/D gene variants influence performance in elite sprinters: a multi-cohort study. *BMC Genomics*, 17(1), 1-8.
- Peeters, M. W., Thomis, M. A., Loos, R. J. F., Derom, C. A., Fagard, R., Claessens, A. L., Vlietinck, R., and Beunen, G. P. (2007). Heritability of somatotype components: A multivariate analysis. *International Journal of Obesity*, 31(8), 1295-1301.
- Polat, T., Dogan, C. S., Eken, B. F., Yilmaz, Ö. Ö., Silar, Ç., Karapinar, G., Baltacioglu, B., Ekmekci, R., and Ulucan, K. (2020). The distribution of brain-derived neurotrophic factor rs6265 polymorphism in Turkish volleyball players. *The Journal of Neurobehavioral Sciences*, 7(3), 152.
- Quin, E. (2016). How genetics influence athletic ability?. *Sports Medicine*, 5(10), 23-33.
- Rankinen, T., Fuku, N., Wolfarth, B., Wang, G., Sarzynski, M. A., Alexeev, D. G., Ahmetov, I. I., Boulay, M. R., Cieszczyk, P., Eynon, N., Filipenko, M. L., Garton, F. C., Genozov, E. V., Govorun, V. M., Houweling, P. J., Kawahara, T., Kostyukova, E. S., Kulemin, N. A., Larin, A. K., Maciejewska-Karłowska, A., Miyachi, M., Muniesa, C. A., Murakami, H., Ospanova, E. A., Padmanabhan, S., Pavlenko, A. V., Pyankova, O. N., Santiago, C., Sawczuk, M., Scott, R. A., Uyba, V. V., Yvert, T., Perusse, L., Ghosh, S., Rauramaa, R., North, K. N., Lucia, A., Pitsiladis, Y., and Bouchard, C. (2016). No evidence of a common DNA variant profile specific to world class endurance athletes. *PLoS One*, 11, e0147330.
- Reichardt, L. F. (2006). Neurotrophin-regulated signalling pathways. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 361(1473), 1545-1564.
- Reik, W. (2007). Stability and flexibility of epigenetic gene regulation in mammalian development. *Nature*, 447(7143), 425-432.
- Ribas, M.R., Zonatto, H.A., Ribas, D. and Bassan, J. C. (2020). R577x of the *actn3* gene as predictor of physical performance in ultramarathon runners. *Revista Brasileira de Medicina do Esporte*, 26(6), 523-526.

- Rieder, M. J., Taylor, S. L., Clark, A. G., and Nickerson, D. A. (1999). Sequence variation in the human angiotensin converting enzyme. *Nature Genetics*, 22(1), 59-62.
- Rigat, B., Hubert, C., Alhenc-Gelas, F., Cambien, F., Corvol, P., and Soubrier, F. (1990). An insertion/deletion polymorphism in the angiotensin I-converting enzyme gene accounting for half the variance of serum enzyme levels. *Journal of Clinical Investigation*, 86(4), 1343-1346.
- Ross, R. E., Saladin, M. E., George, M. S., and Gregory, C. M. (2019). High-Intensity Aerobic Exercise Acutely Increases Brain-derived Neurotrophic Factor. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 51(8), 1698-1709.
- Roth, S. M. (2012). Critical overview of applications of genetic testing in sport talent identification. *Recent Patents on DNA & Gene Sequences (Discontinued)*, 6(3), 247-255.
- Roth, S. M., Walsh, S., Liu, D., Metter, E. J., Ferrucci, L., and Hurley, B. F. (2008). The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes. *European Journal of Human Genetics*, 16(3), 391-394.
- Ruiz, J. R., Santiago, C., Yvert, T., Muniesa, C., Díaz- Ureña, G., Bekendam, N., Fiuza-Luces, C., Gómez- Gallego, F., Femia, P., and Lucia, A. (2013). ACTN3 genotype in Spanish elite swimmers: no “heterozygous advantage”. *Scandinavian journal of medicine & science in sports*, 23(3), e162-e167.
- Scott, R. A., Georgiades, E., Wilson, R. H., Goodwin, W. H., Wolde, B., and Pitsiladis, Y. P. (2003). Demographic characteristics of elite Ethiopian endurance runners. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 35(10), 1727-32.
- Silventoinen, K., Magnusson, P. K. E., Tynelius, P., Kaprio, J., and Rasmussen, F. (2008). Heritability of body size and muscle strength in young adulthood: A study of one million Swedish men. *Genetic Epidemiology*, 32(4), 341-349.
- Simoneau, J. A., and Bouchard, C. (1995). Genetic determinism of fiber type proportion in human skeletal muscle. *The FASEB Journal*, 9(11), 1091-1095.
- Spiriev, B. (2014). IAAF Scoring Tables of Athletics Monaco: 2017 Revised Edition.
- Ulucan, K. (2016a). Spor genetiği açısından Türk sporcuların ACTN3 R577X polimorfizm literatür özeti. *Clinical and Experimental Health Sciences*, 6(1), 44-47.
- Ulucan, K. (2016). Brain-derived neurotrophic factor and exercise, can it be a new biomarker for athletic performance?. *The Journal of Neurobehavioral Sciences*, 3(1), 1-2.
- Ulucan, K., Sercan, C., and Biyikli, T. (2015). Distribution of angiotensin-1 converting enzyme insertion/deletion and α -actinin-3 codon 577 polymorphisms in Turkish male soccer players. *Genetics and epigenetics*, 7, GEG-S31479.
- Ulucan, K., Bayyurt, G. M., Konuk, M. ve Güney, A.I. (2014). Effect of alpha-actin-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., Ciloglu, F., Sesal, C., Ergeç, D., Kırac, D., Şahin, İ., Süel, E., and Güney, A. İ. (2009). ACTN3 gene R577X Polymorphism in Turkish sprint. *Power Athletes. Medimedgen Abstract Book*, 33.
- Ulucan, K., Topal, E. S., Aksulu, B. K., Yaman, B., Ciftci, İ. C. ve Bıyıklı, T. (2015). Atletik performans, genetik ve gen dopingi. *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi*, 7(2), 58-62.
- Ulutin, T. (2005). İnsan genom projesi. *Moleküler Hematoloji ve Sitogenetik Alt Komitesi, Temel Moleküler Hematoloji Kursu*, 70-72.
- Varlet-Marie, E., Audran, M., Ashenden, M., Sicart, M. T., and Piquemal, D. (2009). Modification of gene expression: Help to detect doping with erythropoiesis-stimulating agents. *American Journal of Hematology*, 84(11), 755-759.
- Venter, J. C., Adams, M. D., Myers, E. W., Li, P. W., Mural, R. J., Sutton, G. G., Smith, H. O., Yandell, M., Evans, C. A., Holt, R. A., Gocayne, J. D., Amanatides, P., Ballew, R. M., Huson, D. H., Wortman, J. R., Zhang, Q., Kodira, C. D., Zheng, X. H., Chen, L., Skupski, M., Subramanian, G., Thomas, P. D., and Zhang, J. (2001). The sequence of the human genome. *Science*, 291(5507), 1304–1351.
- Vincent, B., De Bock, K., Ramaekers, M., Van den Eede, E., Van Leemputte, M., Hespel, P., and Thomis, M. A. (2007). ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiological Genomics*, 32(1), 58-63.
- Vogel, F., and Motulsky, A. (2013). Vogel and Motulsky's human genetics: Problems and approaches. *Springer Science & Business Media*, 84(11), 755–759.
- Williams J, Ferris L. (2012) Effects of endurance exercise training on brain-derived neurotrophic factor. *J Exerc Physiol*, 15(4):11–7.
- Yang, N., MacArthur, D. G., Gulbin, J. P., Hahn, A. G., Beggs, A. H., Eastale, S., and North, K. (2003). ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *American Journal of Human Genetics*, 73(3), 627-631.
- Yuluğ, I. (2002). Avrasya Dosyası, *Molekuler Biyoloji ve Gen Teknolojileri*, Özel, 8(3)7-23.
- Yang, N., Macarthur, D.G., Wolde, B., Onywera, V.O., Boit, M.K., Lau, S. Y. M. A., Wilson, R. H., Scott, R. A., Pitsiladis, Y. P., and North, K. (2007). The ACTN3 R577X polymorphism in East and West African athletes. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 39(11), 1985.
- Yarım, G. F. ve Kazak, F. (2015). Beyin kaynaklı nörotrofik faktör. *Atatürk Üniversitesi Veteriner Bilimleri Dergisi*, 10(2), 120-129.
- Yontan, E. (2020). *Genç sporcularda beyin kaynaklı nörotrofik faktör BDNF geni rs6265 polimorfizminin belirlenmesi*. Yüksek Lisans Tezi, Üsküdar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul.
- Yoshii, A., and Constantine Paton, M. (2010). Postsynaptic BDNF TrkB signaling in synapse maturation, plasticity, and disease. *Developmental Neurobiology*, 70(5), 304-322.

- Zempo, H., Tanabe, K., Murakami, H., Iemitsu, M., Maeda, S., and Kuno, S. (2010). SACTN3 polymorphism affects thigh muscle area. *International Journal of Sports Medicine*, 31(2), 138-142.
- Zhang, B., Tanaka, H., Shono, N., Miura, S., Kiyonaga, A., Shindo, M., and Saku, K. (2003). The I allele of the angiotensin converting enzyme gene is associated with an increased percentage of slow twitch type I fibers in human skeletal muscle. *Clinical Genetics*, 63(2), 139-144.
- Zhang, Q., Cao, Y., Chen, J., Shen, J., Ke, D., Wang, X., Ji, J., Xu, Y., Zhang, W., Shen, Y., Wang, D., Pan, D., Wang, Z., Shi, Y., Cheng, S., Zhao, Y., and Lu, D. (2019). ACTN3 is associated with children's physical fitness in Han Chinese. *Molecular Genetics and Genomics*, 294(1), 47-56.







EK-1. Etik Kurulu Raporu

Sayı: 02

Tarih: 18.04.2021

Konu: Toplantı Kararları

Sayın Prof. Dr. Erdal ZORBA
Proje Yürütücüsü

Üniversitemiz Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'nun 11 Ocak 2021 tarihinde yapmış olduğu toplantı kararı ekte sunulmuştur.

Bilgilerinizi rica ederim

Prof. Dr. D. Berrin GÜNAYDIN
GÜ Klinik Araştırmalar Etik Kurulu
Başkanı

EK-1. (devam) Etik Kurulu Raporu

GAZİ ÜNİVERSİTESİ KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU					
GİRİŞİMSSEL OLMAYAN ARAŞTIRMALAR KARAR FORMU					
ETİK KURUL İLETİŞİM BİLGİLERİ	ETİK KURULUNUN ADI	Gazi Üniversitesi (GÜ) Klinik Araştırmalar Etik Kurulu			
	AÇIK ADRES	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanlık (GÜTF) Binası 06500 Beşevler/Ankara			
	TELEFON	0312 202 69 58			
	FAKS	0312 202 46 73			
	E-POSTA	tipetikkurul@gazi.edu.tr			
BAŞVURU BİLGİLERİ	ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Elit Atletizm Sporcularda Atletik Performansa Etki Eden Beyin Kaynaklı Nörotrofik Faktör (BDNF) rs 6265 ve Alfa-Actinin-3 (ACTN3) rs 1815739 Gen Polimorfizmin İncelenmesi			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI ÜNVANI/ADI/SOYADI	Prof. Dr. Erdal ZORBA			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI /UZMANLIK ALANI/ BULUNDUĞU MERKEZ	Gazi Üniversitesi BESYO			
	DESTEKLEYİCİ (Varsa)				
	YARDIMCI ARAŞTIRMACILAR	Prof. Dr. Mehmet Ali Ergün, Araş. Gör. Celal Bulgay, Doç. Dr. İsmail Bayraktar			
	ARAŞTIRMANIN TÜRÜ	Tanımlamaya yönelik olarak genetik materyalde yapılacak araştırmalar (Gözlemsel ilaç çalışması veya ilaç dışı kapsamına girmeyen) Doktora Tezi			
	ARAŞTIRMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ ☒	ÇOK MERKEZLİ ☐	ULUSAL ☒	ULUSLARARASI ☐
DEĞERLENDİRİLEN BELGELER	Belge Adı	Tarihi	Ver.No	Dili	
	ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ	14.12.2020	1	Türkçe ☒ İngilizce ☐ Diğer ☐	
DEĞERLENDİRİLEN DİĞER BELGELER	Belge Adı			Açıklama	
	ARAŞTIRMA BÜTÇESİ		☒		
	BIYOLOJİK MATERYAL TRANSFER FORMU		☐		
	DİĞER		☐		
KARAR BİLGİLERİ	Karar No: 41		Toplantı tarihi: 11.01.2021		
	Elit Atletizm Sporcularda Atletik Performansa Etki Eden Beyin Kaynaklı Nörotrofik Faktör (BDNF) rs 6265 ve Alfa-Actinin-3 (ACTN3) rs 1815739 Gen Polimorfizmin İncelenmesi başlıklı başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmanın gerekçe amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş ve "bütçesi dışında" uygun bulunmuş olup araştırma dosyasında belirtilen merkez/merkezlerde gerçekleştirilmesinde etik ve bilimsel sakınca bulunmadığına GÜ Klinik Araştırmalar Etik Kurulu üyelerinin oybirliği ile karar verilmiştir. Etik Kurulun kararı, projenin bütçesi BAP tarafından kabul edildiği takdirde yürürlüğe girecek olup BAP kararının Kurulumuza bildirilmesi gerekmektedir.				
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU					
ETİK KURULUN ÇALIŞMA ESASI		İlaç ve Biyolojik Ürünlerin Klinik Araştırmaları Hakkında Yönetmelik İy Klinik Uygulamaları Kılavuzu			
BAŞKANIN ÜNVANI / ADI / SOYADI		Prof. Dr. D. Berrin GÜNAYDIN			
Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet	Araştırmayla ilişkisi	İmza

EK-1. (devam) Etik Kurulu Raporu

Prof. Dr. D. Berrin GÜNAYDIN BAŞKAN	Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı Farmakoloji Bilim Dr.	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Gülden TAÇOY BAŞKAN YARD.	Kardiyoloji Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Doç. Dr. Murat UÇAR BİLDİRİMDEN SORUMLU ÜYE	Radyoloji Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒	K ☐	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Nevzat YÜKSEL ÜYE	Psikiyatri Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒	K ☐	E ☐	H ☒	E ☐	H ☐
Prof. Dr. Nesrin ÇOBANOĞLU ÜYE	Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Mehmet Ali ERGÜN ÜYE	Tıbbi Genetik Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒	K ☐	E ☒	H ☐	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Ö. Sezai LEVENTOĞLU ÜYE	Genel Cerrahi Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒	K ☐	E ☒	H ☐	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Nuriye ÖZDEMİR ÜYE	İç Hastalıkları Anabilim Dalı Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Aylin SEPİCİ DİNÇEL ÜYE	Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Ebru ARHAN ÜYE	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☒	H ☐	E ☒	H ☐
Doç. Dr. Gökçe S. ÖZTÜRK FİNCAN ÜYE	Tıbbi Farmakoloji Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Doç. Dr. Elçin ÖZGÜR BÜYÜKATALAY ÜYE	Biyofizik Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Uzm. Dr. Emine AVCI ÜYE	Halk Sağlığı	Halk Sağlığı Genel Müd.	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Araş. Gör. Dr. Fahri Erdem KAŞAK ÜYE	Hukukçu	Hacı Bayram Veli Üniv.	E ☒	K ☐	E ☐	H ☒	E ☐	H ☒
İ. Nüket EKŞİ ÜYE	Sivil Temsilci	-	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐

EK-2. Demografik Bilgi Formu

DEMOGRAFİK BİLGİ FORMU

Cinsiyet? Kadın () Erkek ()

Doğum Tarihi (Yıl)?.....

Boy Uzunluğunuz?.....

Vücut Ağırlığınız?.....

Spor Deneyimi Yıl (Atletizm)?.....

Atletizmdeki Branşınız?.....

Milli Sporcu Musunuz?.....

Haftada Kaç Gün Antrenman Yapıyorsunuz?.....

Günde Kaç Saat Antrenman Yapıyorsunuz?.....

Hekim Tarafından Konulmuş Herhangi Bir Tanınız Var Mı?.....

PB (Kişisel En İyi Dereceniz)?.....

Araştırmayı Yapan Araştırmacı:

Ad Soyad: Celal BULĞAY

ÖZGEÇMİŞ

Kişisel Bilgiler

Soyadı, Adı : BULĞAY, Celal
Uyruğu : T.C.

Eğitim Derecesi

Doktora	Eğitim Birimi	Mezuniyet Tarihi
	Gazi Üniversitesi/ Beden Eğitimi ve Spor Anabilim Dalı	Devam ediyor
Yüksek Lisans	Gazi Üniversitesi/ Beden Eğitimi ve Spor Anabilim Dalı	2017
Lisans	Erciyes Üniversitesi/ Beden Eğitimi ve Spor Yüksekokulu	2010

İş Deneyimi, Yıl

2015- devam ediyor 2015.	Çalıştığı Yer	Görev
	Gazi Üniversitesi/Spor Bilimleri Fakültesi	Arş. Görevlisi
	Bingöl Üniversitesi/Beden Eğitimi ve Spor Yüksekokulu	Arş. Görevlisi

Yabancı Dil

İngilizce

Yayınlar

SCI, SSCI ve AHCI İndekslerine Giren Dergilerde Yayımlanan Makaleler

Bulğay, C., Tingaz, E. O., Bayraktar, I., and Çetin, E. (2020). Athletic performance and mindfulness in track and field athletes. *Current Psychology*, 1-8.

Çetin, E., Bulğay, C., Demir, G. T., Cicioğlu, H. İ., Bayraktar, I., and Orhan, Ö. (2020). The examination of the relationship between exercise addiction and performance enhancement in elite athletes. *International Journal of Mental Health and Addiction*, 1-12.

Uluslararası Hakemli Dergilerde Yayımlanan Makaleler

Bulğay, C., Zorba, E. ve Ergün, M. A. (2021). Effect of MCT1 Gene on Athlete Performance: A Review Study. *Gazi Medical Journal*, (in Press).

- Demir, G. T., Bulğay, C., Çakır, O. V., Bayraktar, I., and Çetin, E. (2021). Examination of the anxiety of catching the novel coronavirus (COVID-19) in elite athletes and sedentaries. *IJERI: International Journal of Educational Research and Innovation*, 15, 360-372.
- Bulğay, C., Doğan, C. S., Çetin, E., Polat, T., Eken, B. F., Akkoç, O., Bayraktar, I. ve Ulucan, K. (2021). Collagen type 1 gene (*COL1A1*) rs1800012 polymorphism in long and short distance runners. *Spor Hekimliği Dergisi/Turkish Journal of Sports Medicine*, 56 (1), 28-32.
- Bulğay, C., Sercan Doğan, C., Karapınar, G., Polat, T., Çetin, E. ve Ulucan, K. (2021). Farklı branşlardaki sporcuların kollajen tip V gen (*COL5A1*) rs12722 polimorfizmlerinin dağılımı. *Gaziantep Spor Bilimleri Dergisi*, 6(1), 63-74.
- Tingaz, E. O., Kızar, O., Bulğay, C., & Çetin, E., (2020). Mindfulness in Male Soccer Players: A Cross-Sectional Study. *International Journal of Educational Research and Innovation (IJERI)*, no.15, 388-399.
- Bulğay, C., Çetin, E. ve Ergün, M.A. (2020). Sportif performans ve *BDNF* ilişkisi. *Gazi Medical Journal*, 31, 686-689.
- Bulğay, C., Orhan, Ö. ve Çetin, E. (2020). Uzun mesafe koşucularında alt ekstremitte yaralanmaları ve risk faktörleri. *Türkiye Klinikleri Spor Bilimleri*, 12(3), 413-420.
- Bulğay, C., Zorlular, A., Kafa, N., Çetin, E. ve Aksen Cengizhan, P., (2019). Uzun mesafe koşucuların fonksiyonel hareket analizi normlarına göre değerlerinin belirlenmesi. *Gazi Beden Eğitimi ve Spor Bilimleri Dergisi*, 24(4), 189-198.
- Cicioğlu, H. İ., Demir, G. T., Bulğay, C. ve Çetin, E. (2019). Elit düzeyde sporcular ile spor bilimleri fakültesi öğrencilerinin egzersiz bağımlılığı düzeyleri. *Bağımlılık Dergisi*, 20(1), 12-20.
- Çimen Polat, S., Çetin, E., Yarım, İ., Bulğay, C., and Cicioğlu, H. İ. (2018). Effect of ballistic warm-up on isokinetic strength, balance, agility, flexibility and speed in elite freestyle wrestlers. *Sport Mont*, 3(16), 85-89.
- Bulğay, C., and Çetin, E. (2018). Examination of physical, motor and physiological characteristics of athletes and wrestlers between the ages of 12 and 14 in terms of branching. *International Journal of Applied Exercise Physiology*, 7(1), 1-10.
- Polat, S. C., Bulğay, C., Yarım, İ., Cicioğlu, H. İ., and Çetin, E., (2018). Analysis of the relationship between elite wrestlers' leg strength and balance performance, and injury history. *Sports*, 6(2), 35.

Ulusal Hakemli Dergilerde Yayımlanan Makaleler

- Bulğay, C., Çetin, E., Orhan, Ö. ve Ergün, M. A. (2020). Koşucularda *ACTN3* ve *ACE* genlerinin sportif performansa etkisi. *İnönü Üniversitesi Beden Eğitimi ve Spor Bilimleri Dergisi*, 7(1), 1-6.
- Bulğay, C. ve Polat, S. Ç. (2017). Elit seviyedeki güreşçilerin bacak kuvvetleri ve denge performansları arasındaki ilişkinin incelenmesi. *İnönü Üniversitesi Beden Eğitimi ve Spor Bilimleri Dergisi*, 4(3), 59-67.



GAZİLİ OLMAK AYRICALIKTIR..

