

**INFLUÊNCIA DE MARCADORES GENÉTICOS NO DESEMPENHO ATLÉTICO**

Marcos Vinícius Farias<sup>1</sup>  
Pedro Paulo Barroso<sup>1</sup>  
Paulo Afonso Cavalcante<sup>1</sup>  
Daniela Moura Parente<sup>1</sup>

**RESUMO**

O conceito de que traços genéticos estão fortemente associados com o desempenho físico humano tem sido amplamente aceito na última década. Alguns estudos demonstraram que certos polimorfismos de DNA podem possuir relação com o rendimento esportivo, tanto em modalidades de curta duração e com elevada demanda da força muscular, quanto em provas de longa duração, dependentes primordialmente do metabolismo aeróbio. São denominadas polimorfismos de DNA sequências de bases que diferem das consideradas "normais", ou seja, que apresentam menor frequência em uma determinada população. Serão analisados projetos de pesquisa para estudo de DNA de jovens atletas de modo a elucidar os mecanismos que determinam uma melhor execução de certos esportes. Estudos genéticos relacionam 23 genes capazes de influenciar o fenótipo da resistência, dos quais o projeto DNA Olímpico enfoca dois, especificamente relacionados à performance física: a proteína alfa-actinina-3 (ACTN3) e a enzima conversora de angiotensina (ACE). Esse projeto consiste na criação de um banco de dados biológicos para jovens entre 8 e 18 anos. O principal objetivo dessa iniciativa é correlacionar as aptidões físicas de cada atleta a fim de encaminhá-lo ao esporte em que obteria o maior desempenho. Os estudos dos marcadores genéticos confirmam que a aptidão física está relacionada não só com fatores ambientais e nutricionais, mas também com condições genéticas. Como é o caso do polimorfismo gênico do ACTN3.

**Palavras-chave:** Atividade física. Marcadores Genéticos. Esporte.

1-Graduando do Curso de Medicina do Centro Universitário-UNINOVAFAPI, Brasil.

**ABSTRACT**

Influence of genetic markers in athletic performance

The concept that genetic traits are strongly associated with human physical performance has been widely accepted in the last decade. Some studies have shown that certain DNA polymorphisms may be related to sports performance, both in short duration modalities and with a high demand for muscle strength, as well as in long term tests, primarily dependent on aerobic metabolism. DNA polymorphisms are called base sequences that differ from those considered "normal", that is, that they present less frequency in a certain population. Research projects will be analyzed to study the DNA of young athletes in order to elucidate the mechanisms that determine a better execution of certain sports. Genetic studies relate 23 genes capable of influencing the resistance phenotype, of which the Olympic DNA project focuses on two specifically related to physical performance: the alpha-actinin-3 protein (ACTN3) and the angiotensin-converting enzyme (ACE). This project consists of the creation of a biological database for young people between 8 and 18 years old. The main objective of this initiative is to correlate the physical aptitudes of each athlete in order to direct him to the sport in which he would obtain the highest performance. Genetic marker studies confirm that physical fitness is related not only to environmental and nutritional factors, but also to genetic conditions. As is the case of ACTN3 gene polymorphism.

**Key words:** Physical Activity. Genetic Markers. Sport.

2-Doutora em Biotecnologia pela Rede Nordeste em Biotecnologia-RENORBIO, Brasil; Professora do Centro Universitário UNINOVAFAPI, Brasil.

## INTRODUÇÃO

Os atletas de elite são definidos como aquele que competiu a nível nacional ou internacional em um determinado esporte.

O conceito de que traços genéticos estão fortemente associados com o desempenho físico humano tem sido amplamente aceito na última década. Por exemplo, foi sugerido que a hereditariedade de estado atleta foi estimada em cerca de 66% (De Moor e colaboradores, 2007).

Os investigadores estão agora concentrados em olhar para os perfis genéticos exatos contribuir para o desempenho desportivo e determinar os mecanismos subjacentes envolvidos em domínios específicos de desempenho atlético de elite. Um dos principais objetivos de tais estudos é ajudar os médicos e treinadores para reconhecer e orientar indivíduos com potencial genético para serem atletas de elite.

Consequentemente a análise de diversos fatores genéticos, principalmente através de polimorfismos de DNA, tem sido utilizada como uma abordagem relativamente nova para a compreensão do rendimento esportivo (Myburgh, 2003).

São denominadas polimorfismos de DNA sequências de bases que diferem das consideradas "normais", ou seja, que apresentam menor frequência em uma determinada população (Hartly, 2008).

Essas sequências diferenciadas nos genes podem influenciar a expressão de proteínas e modificar características que alteram o desempenho esportivo.

Alguns estudos demonstraram que certos polimorfismos de DNA podem possuir relação com o rendimento esportivo, tanto em modalidades de curta duração e com elevada demanda da força muscular (Ruiz e colaboradores, 2009), quanto em provas de longa duração, dependentes primordialmente do metabolismo aeróbio.

Dessa forma, a maioria dos estudos mais recentes que analisam fatores genéticos e sua influência no esporte tem verificado a expressão de proteínas estruturais do músculo esquelético e de enzimas relacionadas ao metabolismo energético (Gayagay e colaboradores, 1998).

Segundo Dias (2011), em termos práticos, o treinamento físico (um fator ambiental) comprovadamente induz

adaptações morfofuncionais nos diversos sistemas fisiológicos, mas o grau da adaptação depende das interações entre múltiplos genes, que por sua vez são modulados por múltiplas variantes genéticas.

A identificação dos genes e variantes genéticas com potencial em influenciar variáveis vem a ser o potencial genético de um atleta.

"Além de melhorar a performance, acreditamos que o conhecimento desses marcadores genéticos possa nos ajudar a reduzir o número de lesões e a prolongar o tempo de vida do atleta", disse à Agência FAPESP João Bosco Pesquero, idealizador do projeto Atletas do Futuro e coordenador, na Unifesp, do Centro de Pesquisa e Diagnóstico Molecular de Doenças Genéticas (Dias, 2011).

Pessoas "comuns" e atletas de elite têm absolutamente os mesmos genes. O que o genoma de atletas pode apresentar de diferente, em comparação ao genoma das pessoas "comuns", são variantes no código dos genes específicos envolvidos na modulação dos fenótipos de performance física (Dias, 2011).

Esse artigo de revisão tem por objetivo discutir e apresentar a existência de fatores genéticos que tem a capacidade de influenciar no desempenho de atletas de variadas modalidades esportivas.

Serão analisados projetos de pesquisa para estudo de DNA de jovens atletas de modo a elucidar os mecanismos que determinam uma melhor execução de certos esportes.

## MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um estudo de revisão acerca do tema "influência de marcadores genéticos no desempenho atlético".

A busca bibliográfica foi realizada de agosto de 2016 a setembro de 2016, nas bases de dados, Biblioteca Virtual em Saúde (LILACS, PubMed, SciELO), nos idiomas inglês, português e espanhol, abrangendo artigos publicados entre janeiro de 2003 a setembro de 2016. Os descritores utilizados foram: genética, Medicina Esportiva, Ciências da Nutrição e do Esporte, Atividade Motora, Predisposição Genética, Natação, Atletismo, Ginástica, Condicionamento Físico Humano.

No estudo foram incluídos artigos originais, artigos de revisão, estudos de caso

que englobam o tema genética a serviço do esporte.

Após leitura de 10 artigos, estes em totalidade foram incorporados à pesquisa de revisão.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

### Projeto DNA olímpico

Em 2013, o governo paranaense marcou com uma iniciativa na área da genética capaz de alterar o rumo dos esportes: O projeto DNA olímpico. Esse projeto consiste na criação de um banco de dados biológicos para jovens entre 8 e 18 anos. O principal objetivo dessa iniciativa é correlacionar as aptidões físicas de cada atleta a fim de encaminhá-lo ao esporte em que obterá o maior desempenho.

Estudos genéticos relacionam 23 genes capazes de influenciar o fenótipo da resistência, dos quais o projeto DNA Olímpico enfoca dois, especificamente relacionados à performance física: a proteína alfa-actinina-3 (ACTN3) e a enzima conversora de angiotensina (ACE) (Rodrigues e Fillus, 2015).

Em termos de avanço tecnológico, tal notícia dá ares de comemoração e deslumbramento a mais um novo conhecimento que a mente humana foi capaz de atingir (Rodrigues e Fillus, 2015).

Os atletas ditos de alta performance apresentam contribuições genéticas que auxiliam no seu extraordinário desempenho. A expressão de determinados genes pode estar relacionada com exercícios que exigem força, velocidade, potência e resistência. Alguns fatores contribuem para o desenvolvimento técnico esportivo como, preparação mental, alimentação, treinamento físico e fatores genéticos.

Variantes genéticas também são encontradas em genes com potencial em influenciar as conexões neurais, podendo afetar características como humor, percepção de esforço, inteligência emocional, positivismo e agressividade, de acordo com Lippi, Falavero e Guidi (2008).

### Ginástica Artística

Há evidências de que as atletas de ginástica artística (GA) apresentam desregulações no sistema reprodutor em

relação à média populacional. A interação entre alguns fatores pode explicar esse fato: genética, estresse do exercício, baixa porcentagem de gordura corporal, má nutrição e ação da leptina (Meira e Nunomora, 2010).

Alguns fatores genéticos contribuem para maior adequação de certas garotas a essa modalidade como: baixo peso corporal e estatura, força física elevada.

Segundo Malina e colaboradores (1996), em alguns processos de seleção de atletas, os técnicos pedem que as candidatas apresentem fotos de suas mães na adolescência, para que possam avaliar suas características.

### Atletismo

Atletas de alto desempenho precisam desenvolver diversas capacidades motoras, entre elas, a força, a resistência, e a velocidade que em provas são dependentes entre si.

Assim, temos os maratonistas que utilizam treinamento que envolve muito esforço físico e potência. Os velocistas que necessitam de uma alta velocidade e força nas provas dos 100 metros rasos. Esses exemplos dependem principalmente de um músculo mais forte, que dê a esses atletas as condições necessárias para em um nível acima da média.

Em 1999, North e colaboradores identificaram um polimorfismo do tipo *nonsense* no gene ACTN3 o qual consiste na troca de nucleotídeo C→T na posição 1.747 do éxon 16. Essa mutação resulta em uma conversão do códon para o aminoácido arginina para um *stop codon* no resíduo 577, o que acarreta na forma não funcional da  $\alpha$ -actinina-3, presente em cerca de 18 a 25 % da população em geral, pertencente ao componente estrutural do músculo esquelético (Yngvadottir e colaboradores, 2009).

Esse polimorfismo é denominado R577X, sendo que indivíduos heterozigotos e homozigotos para o alelo R expressam a forma funcional da  $\alpha$ -actinina-3 e indivíduos homozigotos para o alelo X expressam uma forma truncada. A deficiência de  $\alpha$ -actinina-3 não resulta em nenhum efeito fenotípico aparente, sugerindo que sua ausência é adequadamente compensada pela outra isoforma da  $\alpha$ -actinina expressa no músculo esquelético ( $\alpha$ -actinina-2).

Porém, ainda que a deficiência da  $\alpha$ -actinina-3 possa ser suprida pela isoforma -2 da  $\alpha$ -actinina, é provável que estas proteínas não desempenhem papéis totalmente compatíveis, devido à conservação destas durante o processo evolutivo.

Uma alteração em uma única base nitrogenada faz com que esse gene possa apresentar duas formas na população humana: a versão "normal", funcional, denominada R, que produz alfa actinina 3; e a variante alterada, chamada X, em que tal proteína não é sintetizada. As pessoas carregam duas cópias do ACTN3. Podem ser, portanto, homozigotas (RR ou XX) ou heterozigotas (RX).

Muitos estudos internacionais com esportistas de alto nível indicam que corredores de provas de curtas distâncias, os chamados velocistas, tendem a possuir ao menos uma cópia, às vezes duas, da variante R, a forma funcional, do gene.

A maior quantidade da proteína melhoraria o desempenho dos atletas em tarefas que dependem da ação das fibras rápidas. Os fundistas, que precisam ser resistentes ao cansaço, tendem a ser XX. A ausência total da proteína levaria o organismo a se adaptar melhor a exercícios de longa duração, que retiram energia do consumo de oxigênio. A constatação levou o ACTN3 a ser apelidado, certamente com exagero, de gene da velocidade.

Uma pesquisa realizada no laboratório Experimental de Fisiologia do exercício da Universidade Estadual Paulista (UNESP), foi analisado a frequência do gene ACTN3 presente em 100 jogadores de 14 a 20 anos nas categorias de base do time do São Paulo Esporte Clube. A maior parte dos atletas (57%) tinha o genótipo RX, em que uma cópia do gene era normal e a outra apresentava a mutação.

Outros 29% eram RR, em tese, com mais força ou explosão, e 14% eram XX, com um perfil molecular mais próximo ao dos corredores de provas longas. Eles observaram que os jogadores com ao menos uma cópia do alelo R tinham melhores resultados nos testes de corridas curtas e de salto, enquanto aqueles com um alelo X se destacaram no quesito resistência.

## CONCLUSÃO

Os estudos dos marcadores genéticos confirmam que a aptidão física está relacionada não só com fatores ambientais e nutricionais, mas também com condições genéticas. Como é o caso do polimorfismo gênico do ACTN3.

No entanto, a bagagem genética por si só não é capaz de revelar um atleta, o contexto social e econômico também constitui uma importante condição para isso. Assim um grande talento esportivo pode não ter sido incitado a desenvolver seu potencial atlético.

## REFERÊNCIAS

- 1-De Moor, M.H; e colaboradores. Ligação Genome-wide procurar status de atleta em 700 mulheres britânico pares DZ individuais. Gêmeo Res Hum Genet. Vol. 10. p.812-820. 2007.
- 2-Dias, R.G. Genética, performance física humana e doping genético: o senso comum versus a realidade científica. São Paulo, 2011. Disponível em: <<http://www.ciencias.seed.pr.gov.br/modules/noticias/article.php?storyid=846>>. Acesso em: 22/09/2016.
- 3-Gayagay G.; e colaboradores. Elite endurance athletes and the ACE I allele – the role of genes in athletic performance. Hum Genet. Vol. 103. Num. 1. p.48-50. 1998.
- 4-Hartly, D.L. Princípios de genética de populações. 3ª Edição. 2008
- 5-Lippi, G.; Favaloro, E.J.; Guidi, G.C. The genetic basis of human athletic performance. Why are psychological components so often overlooked? J Physiol. Vol. 586. p.3017-3020. 2008.
- 6-Malina, R. M.; Bouchard, C.; Bor-Or, O. Growth, maturation, and physical activity. Champaign Illinois: Human Kinetics. 2004.
- 7-Meira, T.B.; Nunomura, M. Interação entre leptina, ginástica artística, puberdade e exercício em atletas do sexo feminino. Rev. Bras. Ciênc. Esporte. Vol. 32. Núm. 1. 2010.

# Revista Brasileira de Prescrição e Fisiologia do Exercício

ISSN 1981-9900 *versão eletrônica*

Periódico do Instituto Brasileiro de Pesquisa e Ensino em Fisiologia do Exercício

[www.ibpex.com.br](http://www.ibpex.com.br) / [www.rbpfex.com.br](http://www.rbpfex.com.br)

---

8-Myburgh, K.H. What makes an endurance athlete world-class? Not simply a physiological conundrum. *Comp Biochem Physiol A Mol Integr Physiol*. Vol. 136. Núm. 1. p.171-90. 2003.

9-Rodrigues, C.F.A.; Fillus, I.C.; Correlação genética de aptidão para modalidades esportivas específicas: considerações bioéticas. *Rev. Bioét.* Vol. 23. Núm. 2. 2015.

10-Ruiz, J.R.; e colaboradores. The -174 G/C polymorphism of the IL6 gene is associated with elite Power performance. *J Sci Med Sport*. Vol. 13. Núm. 5. p.549-53. 2009.

11-Yngvadottir, B.; e colaboradores. A genome-wide survey of the prevalence and evolutionary forces acting on human nonsense SNPs. *Am J Hum Genet*. Vol. 84. Núm. 2. p.224-234. 2009.

E-mails dos autores:

[marcosvinicius01@outlook.com](mailto:marcosvinicius01@outlook.com)

[pp.holandabarroso@gmail.com](mailto:pp.holandabarroso@gmail.com)

[paulo-afonso-neiva@hotmail.com](mailto:paulo-afonso-neiva@hotmail.com)

Recebido para publicação 25/11/2016

Aceito em 02/02/2017