



上海市青少年运动员 ACTN3 R577X 基因多态性与爆发力素质及其表型指标的关联研究

杨若愚¹, 蔡广², 黎英¹, 吴晓峰¹

摘要:目的:探讨 ACTN3 R577X 多态性与青少年运动员爆发力素质及其表型指标的关联性,并检验 ACTN3 R577X 作为分子标记在青少年运动员科学选材中应用的可行性。方法:选取上海地区青少年业余体校青少年运动员 96 名,其中男运动员 58 名,女运动员 38 名,根据项目特点分为爆发力组和耐力组;利用 SNaPshot SNP 分型技术对采集的 DNA 样本进行基因分型。爆发力组运动员进行立定跳远、原地纵跳指标的测试。结果:青少年爆发力组运动员 ACTN3 R577X 基因型分布与青少年耐力组运动员($\chi^2=7.289, P<0.05$)和对照组人群($\chi^2=6.831, P<0.05$)均存在显著性差异;青少年爆发力组运动员的 ACTN3 R577X 等位基因频率与青少年耐力组运动员($\chi^2=7.498, P<0.01$)和对照组人群($\chi^2=7.923, P<0.01$)均存在显著性差异。在青少年爆发力组男、女运动员中,RR、RX 基因型运动员的立定跳远和原地纵跳成绩都要显著性高于 XX 基因型的运动员 ($P<0.05, P<0.01$)。结论 ACTN3 基因 R577X 多态性与上海地区青少年运动员爆发力素质存在关联,ACTN3 基因 R577X 多态性与立定跳远、原地纵跳等爆发力素质表型指标存在关联,ACTN3 基因 R577X 多态性可以作为青少年速度力量型运动员选材的分子标记。

关键词:青少年运动员;ACTN3 基因;多态性;爆发力素质;表型

中图分类号:G808.18 文献标志码:A 文章编号:1006-1207(2017)03-0092-07

DOI:10.12064/ssr.20170315

Correlation of ACTN3 R577X Polymorphism with Power Quality and Related Phenotype Indexes of Shanghai Adolescent Athletes

YANG Ruoyu¹, CAI Guang², LI Ying¹, WU Xiaofeng¹

(1.Guidance Centre of Sport Developing Research Station of Sport Science, Huangpu District, Shanghai 200001, China; 2.Shanghai Research Institute of Sports Science, Shanghai 200030, China)

Abstract: Objective: This study explores the correlation of ACTN3 R577X polymorphism with adolescent athletes' power quality and phenotype indexes and examines the practicability of using ACTN3 R577X as a molecular marker in talent identification. Method: 96 adolescent athletes from Shanghai amateur sports schools, 58 male and 38 female, were grouped into power group and endurance group according to the characteristics of their sports. SNaPshot was used for the genotype of the collected athletes' DNA. The indices of standing long jump and standing vertical jump of the power group athletes were measured. Result: There is a significant difference between the ACTN3 R577X genotype distribution of the power group and those of the endurance group ($\chi^2=7.289, P<0.05$) and control group ($\chi^2=6.831, P<0.05$). And there is also a significant difference between the ACTN3 R577X allele frequency of the power group and those of the endurance group ($\chi^2=7.498, P<0.01$) and control group ($\chi^2=7.923, P<0.01$). In the power group of both the male and female

收稿日期:2017-03-01

基金项目:上海市体育局科技雏鹰计划项目(14CY003)。

第一作者简介:杨若愚,男,副研究员。主要研究方向:运动员选材。E-mail: ryyang999@hotmail.com。

作者单位:1.上海市黄浦区体育事业发展指导中心(上海市黄浦区体育科学研究所),上海 200001;2.上海体育科学研究所,上海 200030。



athletes, the results of standing long jump and standing vertical jump of RR and Rx genotype athletes are much better than those of the XX genotype athletes ($P < 0.05$, $P < 0.01$). Conclusion: ACTN3 R577X is closely correlated with the power quality of Shanghai junior athletes. It also correlates with phenotype indexes of power such as standing long jump and standing vertical jump. ACTN3 R577X may be used as a molecular marker in selecting junior speed-strength-type athletes.

Key Words: adolescent athlete; ACTN3 gene; polymorphism; power quality; phenotype

随着分子生物学技术日新月异的发展,相关的方法和技术手段在体育科学研究中也日益增多,运动能力相关基因多态性的研究就是其中备受关注的领域。有研究报道,人的运动能力高低是受到诸如外部环境因素(如营养、训练水平等)、遗传因素等多种因素影响的^[1-3]。近年来,在运动能力相关基因多态性研究中,ACTN3 R577X 的基因多态性与运动能力,特别是爆发力素质的关系是一个研究热点^[4]。ACTN3(辅肌动蛋白 3)是骨骼肌 II 型快肌纤维 Z 线表达的一种结构蛋白,起到铆点的作用,与细肌丝互相连接,维持着肌纤维的有序排列并在肌纤维收缩的过程中起到调节的功能^[5]。ACTN3 基因 R577X 多态性存在 3 种基因型,分别为 RR 型、RX 型和 XX 型。当 ACTN3 R577X 为 XX 基因型时,ACTN3 则会出现缺失^[6]。有研究发现,ACTN3 基因 R577X 多态性与杰出爆发力素质存在关联,认为 RR 基因型的运动员的肌肉力量和爆发力素质要强于 XX 型的运动员^[7-12],因此有学者认为 ACTN3 R577X 可能可以作为选拔优秀速度或力量型运动员的分子标记^[13]。

由于上述的一些研究报道都是以优秀运动员为研究对象的,而运动员科学选材往往是从儿童青少年时期就开始进行了,那么这些 ACTN3 基因多态性的研究成果是否可以用于青少年运动员的科学选材呢?青少年运动员的 ACTN3 R577X 基因型分布和优秀运动员是否有所差异呢?带着这些问题,我们将以上海地区的青少年运动员为研究对象,探讨 ACTN3 基因 R577X 多态性与青少年爆发力素质的关系,并确认是否可以将其作为青少年运动员速度力量型项目选材的分子标记。

1 研究对象和方法

1.1 研究对象及分组

选取上海市徐汇青少年体育学校和浦东第一青少年体育学校的 96 名青少年运动员为研究对象,其中男运动员 58 名,女运动员 38 名,涉及短跑、跨栏、跳高、跳远、撑杆跳和中长跑等项目,平均年龄为 (14.80 ± 1.90) 岁,训练年限为 2~5 年。

具体分组方案如下,青少年组:96 名青少年运动员;优秀组:103 名上海市一线优秀运动员(数据由上海体科所选材研究中心提供);对照组:50 名上海地区健康成年人(数据由中国优生优育专家指导中心提供);青少年爆发力组:青少年运动员中除中长跑运动员以外的 75 名运动员;青少年耐力组:青少年运动员中从事中长跑项目的 21 名运动员;优秀爆发力组:所有一线优秀运动员中的 59 名从事爆发力项目的运动员。

1.2 道德伦理审查

本研究具体实验方案通过了相关道德伦理审查专家委员会的审查并通过。受试者采样均为无创伤的唾液采集。由于受试者均为未成年人,在采样前均有家长陪同填写了知情同意书。

1.3 ACTN3 R577X 的基因分型

1.3.1 试剂

QIAamp DNA Mini kit(Qiagen, Hilden, Germany)
HotStarTaq DNA 聚合酶(QIAGEN GmbH, Hilden, Germany)
Mg²⁺, dNTP, 10×buffer(QIAGEN GmbH, Hilden, Germany)
SNaPshot Multiplex(Applied Biosystems, USA)
5×Sequencing Buffer(Applied Biosystems, USA)
SAP 酶(Promega)
Exonuclease I 酶(Epicentre)
HI-DI(Applied Biosystems, USA)
GeneScanTM-120(Applied Biosystems, USA)

1.3.2 仪器设备

FR-110 紫外分析装置(上海复日科技有限公司)
FR-250 电泳仪(上海复日科技有限公司)
Centrifuge 5810R 低温高速离心机(Eppendorf, Germany)
MiniSpin 个人型高速离心机(Eppendorf, Germany)
PCR 仪:ABI-PE 2720 型(Perkin-Elmer Applied Biosystems, Foster, USA)
DNA 测序仪:ABI-PE 3730x1 型(Perkin-Elmer Ap-



plied Biosystems, Foster, USA)

1.3.3 实验方法

(1) 利用唾液样本采集器对青少年运动员进行唾液样本的采集, 以备进行 DNA 的抽提。

(2) 用 QIAamp DNA Mini kit 按照说明书抽提基因组 DNA, 取 1 ul 1% agarose 电泳对其样本进行质量检查以及浓度估计, 然后根据估计的浓度将样本稀释到工作浓度 5~10 ng/ul, 对于没有明显 DNA 条带的样本则不稀释。

(3) 利用 SNaPshot SNP 分型技术对样本进行 ACTN3 R577X 位点的基因分型。SNaPshot 又称为小测序技术, 是在一个含有测序酶, 4 种荧光标记的 ddNTP, 紧挨多态位点 5' 端的不同长度延伸引物和 PCR 产物模板的反应体系中, 引物延伸一个碱基即终止, 经 ABI 测序仪跑胶后, 根据峰的颜色可知掺入的碱基种类, 从而确定该样本的基因型。本实验设计的 ACTN3 R577X 位点的 PCR 引物及延伸引物分别为, rs1815739F: GCACACTGCTGCCCTTTCTGTT, rs1815739R: GGGTGATGTAGGGATTGGTGGA, rs1815739SF: CAACACTGCCCGAGGCTGAC。

1.4 相关表型指标的测试

青少年爆发力组运动员进行立定跳远和原地纵跳的测试, 测试方法参考上海市青少年运动员选材测试指标测试方法。

1.5 数理统计

所有测得的表型指标数据结果采用平均数±标准差来表示。各组 ACTN3 R577X 基因型分布采用 Hardy-Weinberg 平衡检验; ACTN3 R577X 基因型分布及等位基因频率的组间比较和 ACTN3 R577X 基因型优势比(OR)的分析均采用 χ^2 检验, 显著性水平为 $P<0.05$ 和 $P<0.01$; 青少年运动员 ACTN3 R577X 不同基因型的表型指标比较采用单因素方差分析, 显著性水平为 $P<0.05$ 和 $P<0.01$ 。所有统计分析均采用 SPSS19.0 统计软件包。

2 结果

2.1 上海市青少年运动员 ACTN3 R577X 基因型分布及其与爆发力素质的关联性

各组的 ACTN3 R577X 的基因型分布均符合 Hardy-Weinberg 平衡检验($P>0.05$)。

表 1 是 ACTN3 R577X 在 3 个组的基因型分布及其比较结果。从表 1 中可以看到青少年组运动员

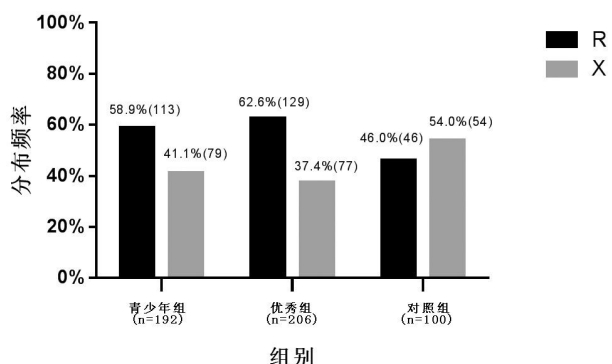
的 ACTN3 R577X 基因型分布与优秀组运动员 ($\chi^2=0.935, P>0.05$) 和对照组人群 ($\chi^2=3.611, P>0.05$) 均没有显著性差异。图 1 是 3 个组 ACTN3 R577X 等位基因频率分布的组间比较, 从图中可以看出, 青少年组运动员 ACTN3 R577X 的等位基因频率与优秀组运动员没有显著性差异 ($\chi^2=0.592, P>0.05$), 而与对照组人群存在显著性差异 ($\chi^2=4.380, P<0.05$)。表 1 和图 1 的结果可以说明青少年运动员与优秀运动员的 ACTN3 R577X 的基因型分布及等位基因频率是一致的。

表 1 青少年组运动员与优秀组运动员、对照组人群的 ACTN3 R577X 基因型分布的比较

Table I Comparison between the ACTN3 R577X Genotype Distribution of the Adolescent Group and Those of the Elite Athlete Group and Control Group

组别	样本量	基因型			χ^2, P 值					
		RR	RX	XX	A vs. E	A vs. C	E vs. C			
青少年组	96	38	37	21	0.935	0.627	3.611	0.164	—	—
优秀组	44	43	43	17	—	—	—	—	—	—
对照组	50	13	20	17	—	—	—	—	—	—

注: A=Adolescent: 青少年组; E=Elite: 优秀组; C=Control: 对照组。



注: 青少年组 vs. 优秀组, $\chi^2=0.592, P>0.05$; 青少年组 vs. 对照组, $\chi^2=4.380, P<0.05$ 。

图 1 青少年组运动员与优秀组运动员、对照组人群的 ACTN3 R577X 等位基因分布的比较

Figure 1 Comparison between the ACTN3 R577X Allele Distribution of the Junior Group and Those of the Elite Group and Control Group

根据青少年运动员所从事的运动项目, 可以将

青少年组运动员进一步分为青少年爆发力组和青少年耐力组；优秀运动员中也选取从事爆发力项目的运动员为优秀爆发力组。表2就是青少年爆发力组与青少年耐力组、优秀爆发力组和对照组进行的ACTN3 R577X基因型分布的比较结果。从表2中可以看到青少年爆发力组运动员的ACTN3 R577X基因型分布与青少年耐力组运动员($\chi^2=7.289, P<0.05$)和对照组人群($\chi^2=6.831, P<0.05$)均存在显著性差异,而与优秀爆发力组运动员之间没有显著性差异($\chi^2=3.962, P>0.05$)。图2是各个组ACTN3 R577X等位基因频率分布的组间比较,从图中可以看出,青少年爆发力组与青少年耐力组、优秀爆发力组和对照组的比较结果与表2所呈现的结果是一致的。从表2和图2的结果来看,青少年爆发力运动员和青少年耐力运动员之间ACTN3 R577X基因型分布和等位基因频率存在明显差异,说明ACTN3基因R577X多态性与上海地区的青少年运动员的爆发力素质存在关联。

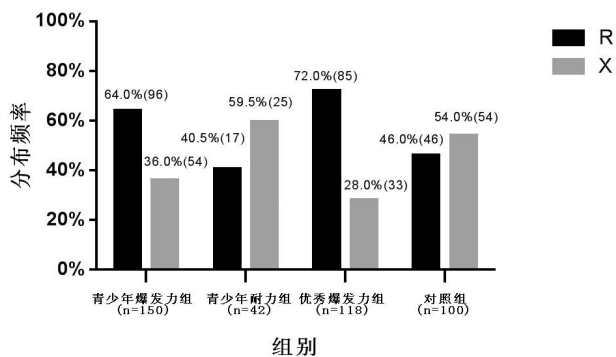
表2 青少年爆发力组运动员与青少年耐力组运动员、优秀爆发力组运动员、对照组人群的ACTN3 R577X基因型分布的比较

Table II Comparison between the ACTN3 R577X Genotype Distribution of the Adolescent Power Group and Those of the Adolescent Endurance Group, Elite Power Group and Control Group

组别	样本量	基因型			χ^2, P 值					
		RR	RX	XX	AP vs. AE	AP vs. EP	AP vs. C			
青少年爆发力组	75	33	30	12	7.2890	0.0263	9.6201	0.1386	8.3103	0.033
青少年耐力组	21	5	7	9	—	—	—	—	—	—
优秀爆发力组	59	29	27	3	—	—	—	—	—	—
对照组	50	13	20	17	—	—	—	—	—	—
		26.0%	40.0%	34.0%						

注:AP=Adolescent power:青少年爆发力组;AE=Adolescent endurance:青少年耐力组;EP=Elite power:优秀爆发力组;C=Control:对照组。

表3是ACTN3基因各组间基因型比较的优势比(OR值)。在青少年爆发力组和青少年耐力组的比较中,RR基因型对XX基因型的OR=4.95(1.38,17.76), $P=0.01$, (RR+RX)对XX基因型的OR=3.94(1.36,11.39), $P<0.01$;在青少年爆发力组与



注:青少年爆发力组 vs.青少年耐力组 $\chi^2=7.498, P<0.01$;青少年爆发力组 vs.优秀爆发力组 $\chi^2=1.944, P>0.05$;青少年爆发力组 vs.对照组 $\chi^2=7.923, P<0.01$ 。

图2 青少年爆发力组运动员与青少年耐力组运动员、优秀爆发力组运动员、对照组人群的ACTN3 R577X等位基因分布的比较

Figure 2 Comparison between the ACTN3 R577X Allele Distribution of the Junior Power Group and Those of the Junior Endurance Group, Elite Power Group and Control Group

对照组的比较中,RR基因型对XX基因型的OR=3.60(1.35,9.57), $P<0.01$, (RR+RX)对XX基因型的OR=2.71(1.16,6.33), $P<0.05$ 。从OR值的组间比较结果可以看出,对于青少年运动员爆发力素质来说,ACTN3 R577X的RR基因型为优势基因型,R等位基因为优势等位基因。

表3 ACTN3基因组间比较的基因型优势比

Table III Genotype Odds Ratio between the ACTN3 Groups

	青少年爆发力组 vs. 青少年爆发力组 vs. 青少年耐力组		青少年爆发力组 vs. 青少年爆发力组 vs. 对照组	
	OR (95% CI)	P值	OR (95% CI)	P值
RR vs. XX	4.95(1.38,17.76)	0.010	3.60(1.35,9.57)	0.009
RR vs. (RX+XX)	2.51(0.84,7.58)	0.094	2.24(1.03,4.88)	0.041
(RR+RX) vs. XX	3.94(1.36,11.39)	0.009	2.71(1.16,6.33)	0.020

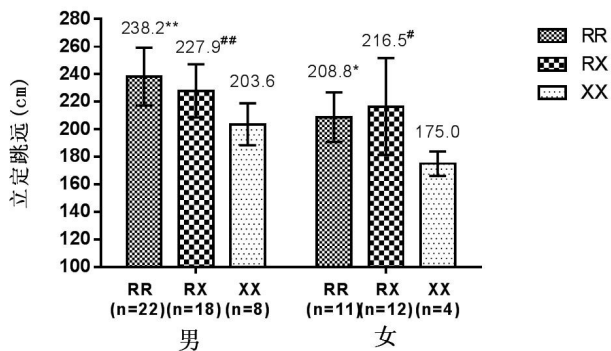
2.2 ACTN3 R577X 基因多态性与青少年运动员爆发力素质表型指标的关系

将青少年爆发力组的运动员根据ACTN3 R577X的基因型,分为RR基因型组、RX基因型组和XX基因型组,在组间对立定跳远和原地纵跳指标进行比较。

图3是男、女运动员立定跳远成绩的比较结果。通过单因素方差分析,可以看到在青少年爆发力组



男运动员中,不同基因型的立定跳远成绩是存在特别显著性差异的($F=9.184, P<0.01$)。在组间的两两比较中,RR 基因型的男运动员的立定跳远成绩 [(238.2±21.0) cm] 特别显著的高于 XX 基因型的男运动员 [(203.6±15.20) cm, $P<0.01$];RX 基因型的男运动员的立定跳远成绩 [(227.9±19.3) cm] 特别显著的高于 XX 基因型的男运动员 ($P<0.01$);RR 基因型与 RX 基因型的男运动员之间则没有明显的差异 ($P>0.05$)。



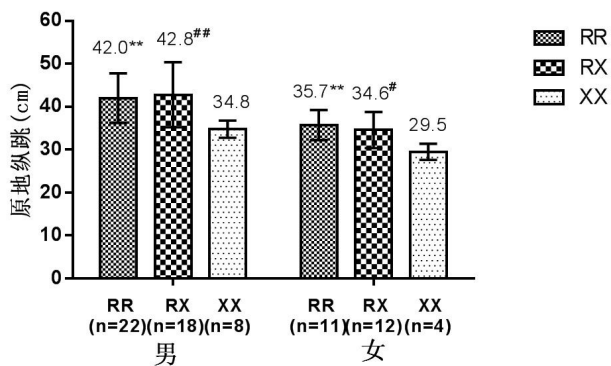
注: $F=9.184, P=0.000$;组间两两比较,*表示 RR vs. XX,*为 $P<0.05$,**为 $P<0.01$ 。#表示 RX vs. XX,#为 $P<0.05$,##为 $P<0.01$ 。男运动员 RR vs. XX, $P<0.01$,RX vs. XX, $P<0.01$,RR vs. RX, $P>0.05$;女运动员 RR vs. XX, $P<0.05$,RX vs. XX, $P<0.05$,RR vs. RX, $P>0.05$ 。

图3 ACTN3 R577X 不同基因型的男、女青少年爆发力组运动员立定跳远成绩的比较

Figure 3 Comparison between the Standing Long Jump Results of the Different ACTN3 R577X Genotype Male and Female Athletes of the Adolescent Power Group

在女运动员中,不同基因型的立定跳远成绩也是存在显著性差异的($F=3.662, P<0.05$)。在组间的两两比较中,RR 基因型的女运动员的立定跳远成绩 (208.8±18.0) cm 显著高于 XX 基因型的女运动员 [(175.0±8.9) cm, $P<0.05$];RX 基因型的女运动员的立定跳远成绩 (216.5±35.2) cm 显著高于 XX 基因型的女运动员 ($P<0.05$);RR 基因型与 RX 基因型的女运动员之间则没有明显的差异 ($P>0.05$)。

图4是男、女运动员原地纵跳成绩的比较结果。从图4中可以看出不同基因型的男运动员的原地纵跳成绩存在显著性差异($F=5.107, P<0.05$)。在组间的两两比较中,RR 基因型的男运动员的原地纵跳成绩 (42.0±5.8) cm 特别显著的高于 XX 基因型的男运动员 [(34.8±2.0) cm, $P<0.01$];RX 基因型的男运动员的原地纵跳成绩 (42.8±7.6) cm 特别显著的高于 XX 基因型的男运动员 ($P<0.01$);RR 基因型与 RX 基因型的男运动员之间则没有明显的差异 ($P>0.05$)。



注: $F=5.107, P=0.010$;组间两两比较,*表示 RR vs. XX,*为 $P<0.05$,**为 $P<0.01$,#表示 RX vs. XX,#为 $P<0.05$,##为 $P<0.01$ 。男运动员 RR vs. XX, $P<0.01$,RX vs. XX, $P<0.01$,RR vs. RX, $P>0.05$;女运动员 RR vs. XX, $P<0.01$,RX vs. XX, $P<0.05$,RR vs. RX, $P>0.05$ 。

图4 ACTN3 R577X 不同基因型的男、女青少年爆发力组运动员原地纵跳成绩的比较

Figure 4 Comparison between the Standing Vertical Jump Results of the Different ACTN3 R577X Genotype Male and Female Athletes of the Adolescent Power Group

在女运动员中,不同基因型的原地纵跳成绩也存在显著性差异($F=4.136, P<0.05$)。在组间的两两比较中,RR 基因型的女运动员的原地纵跳成绩 (35.7±3.5) cm 特别显著的高于 XX 基因型的女运动员 [(29.5±1.9), $P<0.01$];RX 基因型的女运动员的原地纵跳成绩 (34.6±4.2) cm 显著高于 XX 基因型的女运动员 ($P<0.05$);RR 基因型与 RX 基因型的女运动员之间则没有明显的差异 ($P>0.05$)。

3 讨论

本研究中青少年组与优秀运动员组、对照组的比较结果说明青少年运动员的 ACTN3 R577X 基因型分布和等位基因频率基本与优秀运动员、健康对照人群没有明显差别,ACTN3 R577X 在这 3 个人群中是没有明显特征的,也就是说 ACTN3 R577X 多态性在这 3 个人群中是不适宜作为区分的标记的。而当青少年运动员根据项目特点进一步分为爆发力组和耐力组后,比较结果则发生了明显的变化。

ACTN3 基因 R577X 多态性是到目前为止研究的最多的、与杰出爆发力素质存在关联的基因,从最早的澳大利亚学者 Yang 开始研究 ACTN3 基因 R577X 多态性与优秀运动员爆发力素质开始^[14],大量的研究成果被报道,其中涉及到多个人种的优秀运动员。这些报道中,大多数研究认为 ACTN3 基因 R577X 多态性是杰出爆发力素质存在关联的,XX 基因型



对优秀运动员的爆发力素质是不利因素^[7-12,14-20],而有些研究则没有得到类似的结果^[21-25]。本研究中青少年爆发力素质运动员、青少年耐力素质运动员和对照组人群的基因型分布及等位基因频率也都存在显著性差异,说明在青少年运动员人群中 ACTN3 R577X 基因多态性也是与爆发力素质存在关联的,这与 ACTN3 R577X 与优秀运动员爆发力素质存在关联的大量研究结果是基本一致的。本研究中还将青少年爆发力素质运动员与优秀爆发力素质运动员的基因型分布和等位基因频率进行了比较,两者并没有显著差异,可能是由于本研究中的青少年运动员一般都从事了几年的专项训练,具有了一定的运动水平,并且已经经过了某种程度的筛选,所以与优秀运动员的差异并不明显,这就不难解释为什么青少年爆发力素质运动员、青少年耐力素质运动员和对照人群存在差异,而与优秀爆发力素质运动员没有差异了。本研究中优势比(OR)的研究结果可以进一步说明在青少年运动员中 RR 基因型对于爆发力素质来说是优势基因型,而 XX 基因型则对从事速度力量型项目的青少年运动员来说是不利因素,这与国外学者的研究报道也是基本一致的^[8]。

有关 ACTN3 R577X 基因多态性与爆发力素质表型指标的研究报道较少,相关的几个研究报道也是研究优秀运动员,并未涉及到青少年运动员,涉及的人种也多为高加索人种,参考意义不是很大。Ginevičienė 等报道了 ACTN3 R577X 基因变化与立陶宛优秀运动员的功能性肌肉特征存在关联,他们发现拥有 XX 基因型的运动员的原地纵跳成绩要好于其他基因型的运动员,并认为这是快肌纤维中缺乏 actin-3 蛋白后的一种代偿效应^[11],这样的结果与本研究所得到的结果是完全相反的。Garatachea 等通过研究报道了优秀篮球运动员或类似特点的运动员的腿部爆发力素质相关指标与 ACTN3 R577X 多态性没有明显关联^[26]。这两个结果与本研究的结果之间的差异可能与运动项目的差异、运动员训练水平的高低、样本量大小的不同和运动员人种差异等因素有关。Shang 等报道过中国年轻男性士兵的运动素质表型指标与 ACTN3 R577X 基因多态性的关系,他们发现这些士兵的握力与 ACTN3 R577X 基因多态性存在明显的关联,据此认为在中国年轻士兵中,ACTN3 基因 R577X 多态性与爆发力素质表型特征存在明显相关^[27],这样的结果与本研究的研究结果是比较接近的。在这个研究中,研究对象虽不是运动员,但是年轻士兵的身体素质一般要好于普通人群,与运动员的身体素质是比较接近的,而研究

对象又都是中国人,故具有一定的参考意义。

目前的运动能力相关基因研究多为候选基因位点与运动员运动状态的描述性(流行病学)研究,表型特征多为非参数的状态量,采用卡方检验的统计学工具来研究。在杰出爆发力素质的相关基因研究中,较少有涉及爆发力素质表型的参数指标的研究。运动员科学选材工作中大多数都是利用相关的参数指标进行评价的,如果要在选材体系中加入基因选材的内容,仅凭相关基因与运动状态的关联研究结果,显然是不够科学、不够严谨的。如果将那些与运动状态存在关联的基因进一步与表型参数指标进行研究分析,确定它们的相关性,对于是否后续能够被运用到运动员科学选材指标体系中具有十分重要的价值和参考意义。

本研究涉及的青少年运动员样本量相对不足,特别是青少年耐力素质运动员人数较少,可能会影响研究结果,在日后的青少年科学选材实践中仍需不断地扩大、积累青少年运动员的样本量。

4 结论

4.1 ACTN3 R577X 基因多态性与上海地区青少年运动员爆发力素质存在关联。

4.2 ACTN3 R577X 基因多态性与上海地区爆发力素质相关项目的青少年运动员的立定跳远、原地纵跳等爆发力素质相关表型指标存在关联。

4.3 ACTN3 R577X 基因多态性可能可以作为青少年速度力量型运动员科学选材的分子标记,但仍需在今后的实践应用中继续扩大青少年运动员的样本量,进一步研究来验证其科学性和可行性。

参考文献:

- [1] Perusse L., Rankinen T., Hagberg J. M., et al. Advances in exercise, fitness, and performance genomics in 2012 [J]. *Med Sci Sports Exerc*, 2013, 45(5): 824-831.
- [2] Eynon N., Ruiz J. R., Oliveira J., et al. Genes and elite athletes: a roadmap for future research[J]. *J. Physiol.*, 2011, 589(13):3063-3070.
- [3] Pitsiladis Y., Wang G., Wolfarth B., et al. Genomics of elite sporting performance: what little we know and necessary advances[J]. *Br. J. Sports Med.*, 2013, 47(9):550-555.
- [4] 杨贤罡,李燕春,胡扬.ACTN3 基因 R577X 多态性与运动能力的关联性研究:Meta 分析[J]. *体育科学*, 2011, 31(3):44-52.



- [5] MacArthur D. G., North K. N. A gene for speed? The evolution and function of alpha-actinin-3[J]. *Bioessays*, 2004, 26(7):786-795.
- [6] North K. N., Yang N., Wattanasirichaigoon D., et al. A common nonsense mutation results in alpha-actinin-3 efficiency in the general population[J]. *Nat Genet*, 1999, 21:353-354.
- [7] Eynon N., Duarte J. A., Oliveira J., et al. ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes[J]. *Int. J. Sports Med.*, 2009, 30(9):695-698.
- [8] Eynon N., Ruiz J. R., Femia P., et al. The ACTN3 R577X polymorphism across three groups of elite male European athletes[J]. *PLoS One*, 2012, 7(8):e43132.
- [9] Pimenta E. M., Coelho D. B., Barros Coelho E. J., et al. Effect of gene ACTN3 on strength and endurance in soccer players[J]. *J. Strength Cond. Res.*, 2013, 27(12):3286-3292.
- [10] Papadimitriou I. D., Papadopoulos C., Kouvatzi A., et al. The ACTN3 gene in elite Greek track and field athletes[J]. *Int. J. Sports Med.*, 2008, 29(4):352-355.
- [11] Ginevieciene V., Pranculis A., Jakaitiene A., et al. Genetic variation of the human ACE and ACTN3 genes and their association with functional muscle properties in Lithuanian elite athletes[J]. *Medicina*, 2011, 47(5):284-290.
- [12] Roth S. M., Walsh S., Liu D., et al. The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes[J]. *Eur. J. Hum. Genet.*, 2008, 16(3):391-394.
- [13] 杨晓琳, 胡扬, 李燕春, 等. ACTN3 基因 C1747T 多态位点作为举重运动员选材用分子标记的可行性研究[J]. *体育科学*, 2010, 30(1):70-73.
- [14] Yang N., MacArthur D. G., Gulbin J. P., et al. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance[J]. *Am. J. Hum. Genet.*, 2003, 73(3):627-631.
- [15] Muniesa C. A., Gonzalez-Freire M., Santiago C., et al. World-class performance in lightweight rowing: is it genetically influenced? A comparison with cyclists, runners and non-athletes[J]. *Br. J. Sports Med.*, 2010, 44(12):898-901.
- [16] Orysiak J., Busko K., Michalski R., et al. Relationship between ACTN3 R577X polymorphism and maximal power output in elite Polish athletes[J]. *Medicina (Kaunas)*, 2014, 50(5):303-308.
- [17] Joanna O., Dariusz S., Piotr Z., et al. Overrepresentation of the ACTN3 XX genotype in elite canoe and kayak paddlers[J]. *J. Strength Cond. Res.*, 2015, 29(4):1107-1112.
- [18] Kikuchi N., Nakazato K., Min S. K., et al. The ACTN3 R577X polymorphism is associated with muscle power in male Japanese athletes[J]. *J. Strength Cond. Res.*, 2014, 28(7):1783-1789.
- [19] Mikami E., Fuku N., Murakami H., et al. ACTN3 R577X genotype is associated with sprinting in elite Japanese athletes[J]. *Int. J. Sports Med.*, 2014, 35(2):172-177.
- [20] Yang R., Shen X., Wang Y., et al. Genotype distribution and allele frequencies of ACTN3 R577X gene polymorphism in China[J]. *Med. Sport*, 2016, 69:240-248.
- [21] Hanson E. D., Ludlow A. T., Sheaff A. K., et al. ACTN3 genotype does not influence muscle power[J]. *Int. J. Sports Med.*, 2010, 31(11):834-838.
- [22] Ruiz J. R., Fernández del Valle M., Verde Z., et al. ACTN3 R577X polymorphism does not influence explosive leg muscle power in elite volleyball players[J]. *Scand J. Med. Sci. Sports*, 2011, 21(6):e34-41.
- [23] Ruiz J. R., Santiago C., Yvert T., et al. ACTN3 genotype in Spanish elite swimmers: No "heterozygous advantage"[J]. *Scand J. Med. Sci. Sports*, 2013, 23(3):e162-167.
- [24] Rodríguez-Romo G., Yvert T., de Diego A., et al. No association between ACTN3 R577X polymorphism and elite judo athletic status[J]. *Int. J. Sports Physiol. Perform.*, 2013, 8(5):579-581.
- [25] Grenda A., Leonska-Duniec A., Kaczmarczyk M., et al. Interaction Between ACE I/D and ACTN3 R577X Polymorphisms in Polish Competitive Swimmers[J]. *J. Hum. Kinet.*, 2014, 42:127-136.
- [26] Garatachea N., Verde Z., Santos-Lozano A., et al. ACTN3 R577X polymorphism and explosive leg-muscle power in elite basketball players[J]. *Int. J. Sports Physiol. Perform.*, 2014, 9(2):226-232.
- [27] Shang X., Zhang F., Zhang L., et al. ACTN3 R577X polymorphism and performance phenotypes in young Chinese male soldiers[J]. *J. Sports Sci.*, 2012, 30(3):255-260.

(责任编辑:何聪)