

 **Homo olympicus**

Kornelia Polok i Roman Zieliński
Biologia molekularna, kierunek lekarski
2023/2024

Homo olympicus

Grecy przywiązywali dużą wagę do sprawności fizycznej. Świadczyła ona o zdrowiu i dojrzałości.

 <p>Kynista, księżniczka spartańska, jedna z niewielu kobiet biorących udział w igrzyskach.</p>	 <p>Dyskopol, rzeźba Myrona, która uwidacznia większość mięśni.</p>	 <p>Biegacze na amforze greckiej.</p>
--	--	---

Dyscypliny igrzysk obejmowały biegi, rzut dyskiem i oszczepem, skok w dal, zapasy, boks i wyścigi konne.

Starożytne igrzyska olimpijskie organizowano ku czci Zeusa. Odbywały się one w cyklu 4-letnim od około 776 r. p.n.e. do 393 r. n.e. Wówczas cesarz Teodozjusz I zawiesił je ze względu na pogański charakter.



Homo olympicus

„Citius, Altius, Fortius” - szybciej, wyżej, mocniej: to oficjalne motto współczesnych Igrzysk Olimpijskich.



Diego Maradona, najlepszy piłkarz XX wieku. 1,65 m wzrostu i obniżony środek ciężkości czyniły z niego niedoścignionego dryblera.



Shaunae Miller-Uibo, złota medalistka na 400 m na Igrzyskach w 2016 r.



Michael Phelps, zdobywca 28 medali olimpijskich, w tym 23 złotych, wąski tułów zmniejsza opór, długie ramiona o rozpiętości 201 cm działają jak wiosła, stosunkowo krótkie nogi działają jak napęd, a duże stopy jak płetwy.

Na pierwszych igrzyskach nowożytnych w 1896 r. rozgrywano zawody w 9 dyscyplinach. W 2016 r. dyscyplin było 50. Liczba konkurencji wzrosła prawie 8-krotnie, od 43 w 1996 do 306 w 2016 r.



Homo olympicus

- 1. „Fenotyp sportowca”**
 - Cechy fizyczne
 - Rola środowiska
 - Rola treningu
- 2. Genetyka „fenotypu sportowca”**
 - „Fenotyp sportowca” jako cecha ilościowa
 - Analiza genów
 - Analiza genomów
- 3. Testy**
- 4. Etyka**



Fot. Dr Jan Chmiel, Zakopane



1. „Fenotyp sportowca”: cechy fizyczne

„Fenotyp sportowca” obejmuje szereg cech morfologicznych takich jak wzrost, masa i proporcje ciała.



Adam Setliff,
rzut dyskiem,
122 kg,
193 cm

Breaux Greer,
rzut oszczepem,
102 kg,
188 cm

Adam Nelson,
pchnięcie kulą,
116 kg,
183 cm

Jasson Kidd,
koszykówka,
96 kg,
193 cm

Carles Delgado
baseball,
102 kg,
191 cm

Down Ellerbe,
rzut młotem,
109 kg,
188 cm

Connie Price-Smith,
pchnięcie kulą,
95 kg,
191 cm

Cathy Collins,
boks,
62 kg,
165 cm

Annika Sorenstam,
golf,
54 kg,
165 cm

Vince Munoz,
piłka ręczna,
75 kg,
170 cm

„Fenotyp sportowca” jest cechą złożoną. Obejmuje on zróżnicowanie wynikające z wymogów różnych dyscyplin oraz właściwości typowe dla wszystkich sportowców.

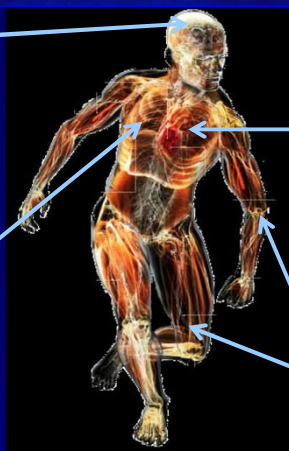


1. „Fenotyp sportowca”: cechy fizyczne

„Fenotyp sportowca” zawsze wymaga interakcji układów: mięśniowo-szkieletowego, krwionośnego, oddechowego, nerwowego.

Zdolności poznawcze i odporność na urazy.

Wytrzymałość aerobowa: zdolność do utrzymania średniej lub wysokiej intensywności wysiłku fizycznego przez dłuższy czas poprzez ciągłe pozyskiwanie tlenu.



Adaptacja układu sercowo-naczyniowego: wzrost objętości lewej komory serca, wzrost grubości ściany lewej komory serca.

Siła mięśni: zdolność mięśni do pokonywania oporów zewnętrznych.

„Fenotyp sportowca” jest wynikiem współdziałania cech dziedzicznych (genotypu) i środowiska, w tym warunków socjalnych oraz treningu.



1. „Fenotyp sportowca”: środowisko

Genetyczny potencjał „sportowy” może ujawnić się jeżeli zaistnieją sprzyjające warunki we wczesnych etapach rozwoju.



Roger Federer uważany jest za jednego z najlepszych tenisistów w historii.

Roger Federer, Szwajcaria:

- rodzina interesowała się sportem i grała w tenisa;
- w wieku 10 lat rozpoczął uczęszczać na prywatne treningi u Adolfa Kacovsky.



Agnieszka Radwańska, pierwsza polska tenisistka po II wojnie, która dotarła do finału turnieju wielkoszlemowego (Wimbledon 2012)

Agnieszka Radwańska, Polska:

- pochodzi ze sportowej rodziny (dziadek był hokeistą, ojciec grał w tenisa);
- dzieciństwo spędziła w Niemczech, ojciec był trenerem w klubie Grün-Gold Gronau;
- zaczęła grać w tenisa w Niemczech w wieku 6 lat.

Często kluczowymi warunkami rozwoju są dostęp do infrastruktury i odpowiednie warunki ekonomiczne.



1. „Fenotyp sportowca”: środowisko

W grach zespołowych, oprócz potencjału, istotna jest tradycja uprawiania danego sportu w rodzinie i w regionie.



Pele, Brazylia, uważany za najlepszego piłkarza w historii:

- syn piłkarza, dorabiał jako kelner;
- grał w piłkę nożną halową, nauczyło go to szybkości;
- de Brito, reprezentant Brazylii zaprosił go do Santos, z którym to klubem Pele podpisał kontrakt w wieku 17 lat.



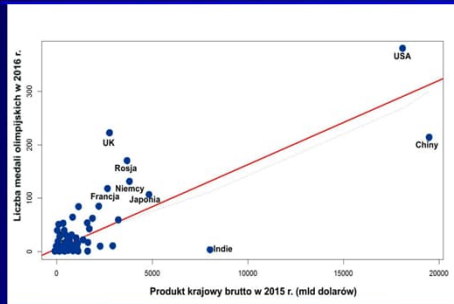
Lionel Messi, Argentyna, obecnie uważany za najlepszego piłkarza:

- syn pracownika huty oraz sprzątaczkę;
- 5 lat: gra w zespole dziecięcym prowadzonym przez ojca;
- 10 lat: diagnoza karłowatości przysadkowej;
- kryzys ekonomiczny uniemożliwił finansowanie leczenia w Argentynie;
- 2000 r.: kurację finansuje Barcelona (Akademia Młodzieżowa).



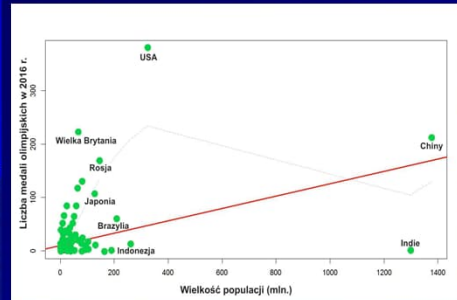
1. „Fenotyp sportowca”: środowisko

Wskaźniki makroekonomiczne korelują z sukcesami odnoszonymi przez sportowców na igrzyskach olimpijskich.



Im wyższy PKB tym więcej medali olimpijskich zdobyli sportowcy z danego kraju.

Zależność między liczbą medali a wielkością populacji nie jest jednoznaczna i dotyczy jedynie krajów rozwiniętych.

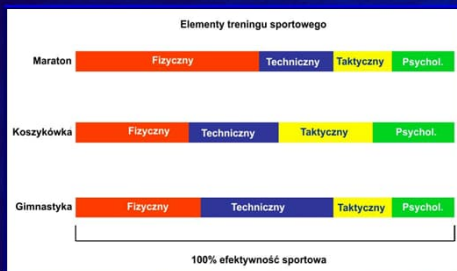


Najważniejsze determinanty sukcesu to: produkt krajowy brutto, wielkość populacji, poziom życia, sposób spędzania wolnego czasu.



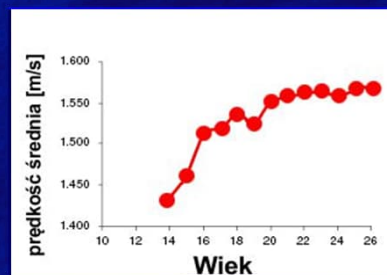
1. „Fenotyp sportowca”: rola treningu

Celem treningu sportowego jest uzyskanie maksymalnej skuteczności w danej dyscyplinie.



Udział komponentu fizycznego jest największy w sportach siłowych i wytrzymałościowych. W grze zespołowej oraz w dyscyplinach technicznych poszczególne komponenty równoważą się.

Efektywność treningu fizycznego zależy od predyspozycji, wcześniejszych umiejętności i wieku.



Wpływ treningu i wieku na szybkość pływania.

Trening sportowy obejmuje trening fizyczny (siła, wytrzymałość, koordynacja), techniczny, taktyczny i psychologiczny.

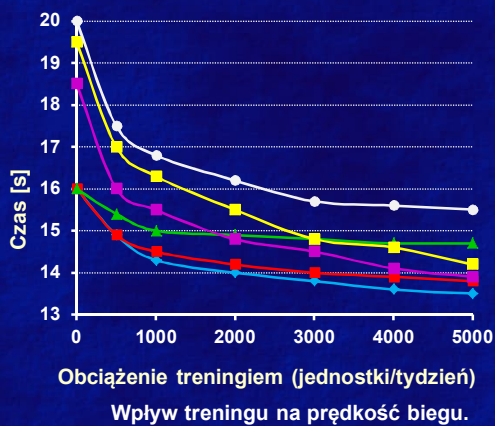


1. „Fenotyp sportowca”: rola treningu

Wzrost natężenia treningu przyczynia się do polepszenia uzyskiwanych rezultatów.

Cechy dobrego treningu sportowego:

- natężenie wzrasta stopniowo;
- logiczna sekwencja faz treningu;
- trening jest monitorowany;
- techniki regeneracji są efektywnie wykorzystywane w całym okresie treningu;
- rozwój umiejętności technicznych jest istotnym elementem;
- treningowi typowemu dla dyscypliny towarzyszy trening ogólnorozwojowy.



Obciążenie treningiem (jednostki/tydzień)
Wpływ treningu na prędkość biegu.

Trening musi być zróżnicowany, uwzględniający właściwości układu mięśniowego i czas na regenerację.



Homo olympicus

1. „Fenotyp sportowca”

- Cechy fizyczne
- Rola środowiska
- Rola treningu

2. Genetyka „fenotypu sportowca”

- Fenotyp sportowca” jako cecha ilościowa
- Analiza genów
- Analiza genomów

3. Testy

4. Etyka



Fot. Dr Jan Chmiel, Zakopane

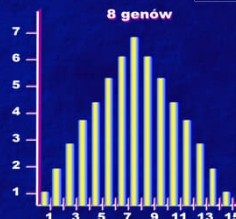
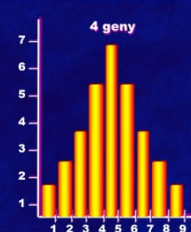
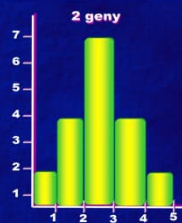


2. Genetyka: ...cecha ilościowa

Większość cech, które składają się na „fenotyp sportowca” to cechy ilościowe.

Właściwości cech ilościowych:

- mierzalne (waga, wzrost, prędkość);
- uwarunkowane wieloma genami, z których każdy ma niewielki efekt fenotypowy (tzw. poligeny);
- efekt genu zależy od środowiska - interakcja genotypowo-środowiskowa;
- nie występują przeciwstawne klasy (np. biały, czerwony), ale wiele fenotypów reprezentujących całe spektrum zmienności – zmienność ciągła.



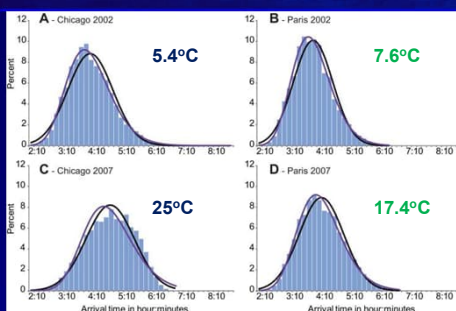
Im więcej genów koduje daną cechę tym więcej powstaje klas fenotypowych.

Cecha ilościowa to cecha mierzalna, która jest uwarunkowana współdziałaniem wielu genów oraz ich interakcją ze środowiskiem.

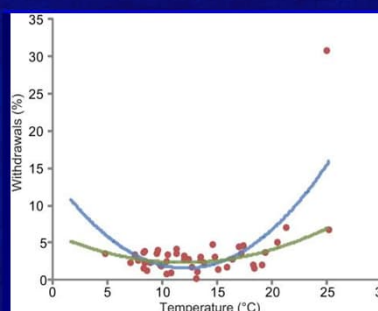


2. Genetyka: ...cecha ilościowa

Interakcja genotypowo-środowiskowa odgrywa istotną rolę w kształtowaniu „fenotypu sportowca”.



Rozkład wyników maratonu (czas) w Chicago i Paryżu w zależności od temperatury powietrza. W wyższych temperaturach więcej zawodników potrzebuje dłuższego czasu na pokonanie dystansu.



Zarówno w wysokich (>25°C) jak i niskich temperaturach (<7°C) zwiększa się liczba zawodników, którzy nie kończą maratonu.

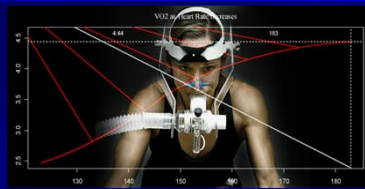
Temperatura w jakiej odbywają się zawody wpływa zarówno na wyniki jak i procent osób, które nie kończą konkurencji.

Helou et al. 2012



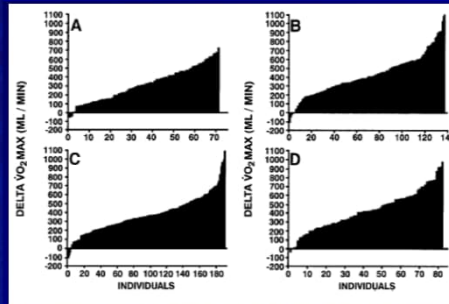
2. Genetyka: ...cecha ilościowa

Paup tlenowy (VO₂ Max.): zdolność pochłaniania tlenu przez organizm, zwłaszcza podczas wysiłku fizycznego.



VO₂ Max:

- kobiety – 27-31 ml/kg/min.,
- mężczyźni – 35-40 ml/kg/min.;
- min. niezbędne do samodzielnej egzystencji: 13-17 ml/kg/min.;
- aktywność fizyczna zwiększa paup tlenowy; u sportowców wynosi nawet 70 i 80 ml/kg/min.



Zmienność ciągła paupu tlenowego na podstawie populacji USA (A i B) oraz Kanady (C i D) (Bouchard et al. 1999).

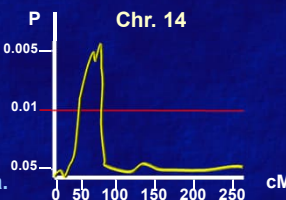
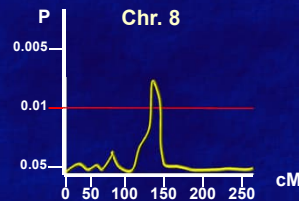
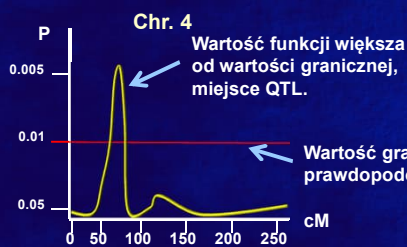
Paup tlenowy u osób zdrowych zależy od wieku (najwyższy około 20 lat), płci oraz podejmowanej aktywności fizycznej.



2. Genetyka: ...cecha ilościowa

QTL (ang. Quantitative Trait Loci): gen lub grupa genów warunkująca cechę ilościową, zajmuje znaczny obszar chromosomu.

QTL warunkujące paup tlenowy człowieka zlokalizowane są na kilku chromosomach, w tym 4, 8 i 14.



Przebieg funkcji LOD na chromosomach człowieka.

QTL są identyfikowane za pomocą funkcji logarytmicznej (LOD) określającej prawdopodobieństwo wystąpienia QTL w danym regionie chromosomu.



2. Genetyka: cechy ilościowe

Jedna cecha ilościowa może być uwarunkowana wieloma QTL zlokalizowanymi na różnych chromosomach.

Geny zidentyfikowane w QTL warunkujących pułap tlenowy człowieka.

Chromosom	Liczba genów	Geny
1	3	<i>CAMTA1</i> (kalmodulina), <i>RGS18</i> (białko sygnałowe), <i>RYR2</i> (białko mięśnia sercowego)
4	3	<i>CSN1S2B</i> (α -kazeina), <i>LOC100289626</i> (ORF), <i>ACSL1</i> (syntetaza acetylo-CoA)
6	8	6 genów <i>HCG22</i> (<i>HLA</i>), <i>PRDM1</i> (regulacja ekspresji interferonu, poziom wzrasta przy infekcji wirusowej), <i>ENPP3</i> (fosfodiesteraza, metabolizm nukleotydów)
11	5	<i>LOC100130460</i> (ORF), <i>DBX1</i> (rozwój mózgu), <i>CD44</i> (glikoproteina), 2 geny <i>CXCR5</i> (białka błonowe),
14	3	2 geny <i>TTC6</i> (czynnik transkrypcyjny), <i>DAAM1</i> (morfogeneza)

Jeden QTL może zawierać nawet 100 genów i obejmować obszar kilkudziesięciu centymorganów (cM).

Bouchard et al., 2000



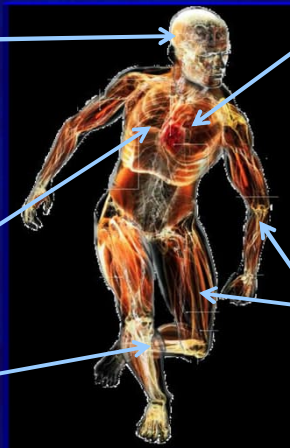
2. Genetyka: geny

Co najmniej 200 genów związanych z aktywnością mózgu, mięśni, układem krążenia i oddechowym warunkuje „fenotyp sportowca”.

Zdolności poznawcze:
DRD2

Wytrzymałość aerobowa:
ATP1A2, ACE, ACSL1, CKM, MTDN5

Szkielet:
VDR



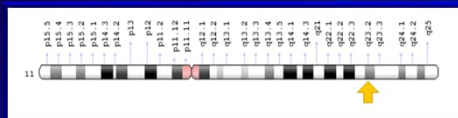
Układ sercowo-naczyniowy:
PPARA, EPAS1, RYR2, GNB3

Mięśnie:
BDKRB2, ACTN3



2. Genetyka: geny

DRD2 koduje receptor dopaminowy szlaku sygnałowego związanego z ruchem, produkcją hormonów oraz powstawaniem uzależnień.



DRD2 jest zlokalizowany na długim ramieniu chromosomu 11. Wpływa na zdolności poznawcze.

- Allel A2: typ „dziki”.
- Allel A1: tranzycja G→A powoduje zamianę waliny w izoleucynę; homozygoty A1A1 są podatne na uzależnienia, ADHD, syndrom Touretta.
- Allel A1 związany jest ze zmniejszoną gęstością receptorów dopaminowych.
- Najwięcej receptorów dopaminowych jest u homozygot A2A2.



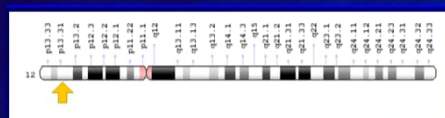
Procentowy udział genotypów genu **DRD2** u przedstawicieli różnych dyscyplin. (Yuksel et al., 2017)

U siatkarzy nie stwierdzono allele A1, który jest związany z uzależnieniami. Wszyscy siatkarze byli homozygotami A2A2.



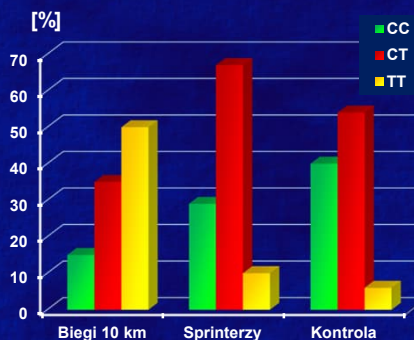
2. Genetyka: geny

GNB3 koduje regulatorowe białko G wiążące nukleotydy guaninowe. Mutacje powodują nadciśnienie i ślepotę nocną.



GNB3 jest zlokalizowany na krótkim ramieniu chromosomu 12, wpływa na ciśnienie krwi oraz pułap tlenowy.

- Allel C: typ „dziki”, częstość 56%.
- Allel T: alternatywny splicing powoduje delecję 41 aminokwasów. Forma krótka jest funkcjonalna i związana z większą aktywnością białka. Może powodować zaburzenia wielogenowe, w tym nadciśnienie, otyłość. Częstość 44%.



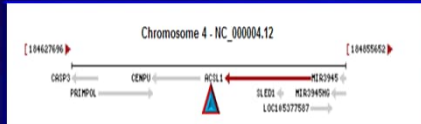
Procentowy udział genotypów genu **GNB3** u biegaczy długodystansowych i sprinterów. (Eynon et al., 2008)

Częstość allele T (gen GNB3) jest istotnie wyższa u biegaczy długodystansowych (10 km, maraton), co może być związane z większą aktywnością formy krótkiej białka G.



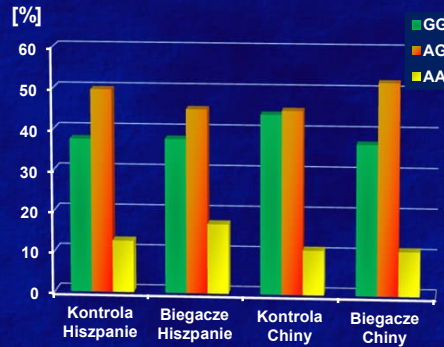
2. Genetyka: geny

ACSL1 koduje syntetazę acyl-koenzymu A, która uczestniczy w biosyntezie lipidów i degradacji kwasów tłuszczowych.



ACSL1 zlokalizowany jest na długim ramieniu chromosomu 4. Wpływa na pułap tlenowy.

- Allel G: allel „dziki”, częstość 58%
- Allel A: wariant, występuje u 42% osobników, często związany z alergiami pokarmowymi u homozygot AA, z cukrzycą oraz miażdżycą.
- Częstości genotypów w populacji ludzkiej: GG – 34%, AG – 49%, AA – 17%.



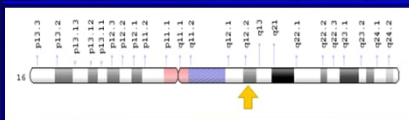
Procentowy udział genotypów genu **ACSL1** u hiszpańskich i chińskich biegaczy na 10 km. (Yvert et al., 2012)

Zależność pomiędzy genotypem w **ACSL1** a „fenotypem sportowca” nie jest jednoznaczna. Rozkład genotypów jest podobny u biegaczy i w grupie kontrolnej.



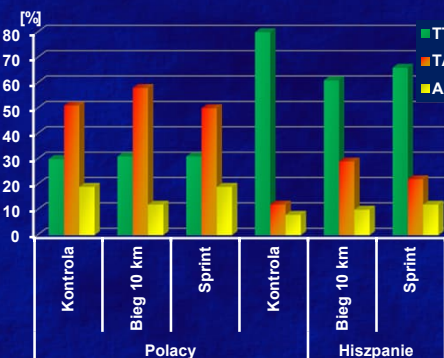
2. Genetyka: geny

FTO koduje dioksygenazę i jest skorelowany z funkcjami układu nerwowego, krwionośnego, a także BMI i otyłością.



FTO jest zlokalizowany na długim ramieniu chromosomu 16 w obrębie QTL14 odpowiedzialnego za BMI.

- Allel T: typ „dziki”, częstość 55%.
- Allel A: 10 mutacji punktowych w intronie 1, obecność podnosi masę o 1,5 kg u heterozygot TA i o 3 kg u homozygot AA, ryzyko otyłości u osób AA wynosi 30%, efekt jest słabszy u osób aktywnych fizycznie, częstość 45%.



Procentowy udział genotypów genu **FTO** u polskich i hiszpańskich sportowców. (Eynon et al., 2013)

Nie potwierdzono korelacji między allelem T w genie **FTO** a „fenotypem sportowca”. Częstość genotypów odzwierciedla różnice międzypopulacyjne.



2. Genetyka: geny

Mutacja w genie *EPOR*, który koduje receptor erytropoetyny (EPO) – naturalny „doping”.

Gen *EPOR*:

- Receptor erytropoetyny, która odpowiada za produkcję czerwonych krwinek.
- Zidentyfikowano 16 mutacji w *EPOR*, które zmieniają strukturę receptora i powodują jego długotrwałą aktywację.
- W rezultacie krwinki czerwone są produkowane dłużej niż to konieczne.
- Zwiększona liczba czerwonych krwinek zwiększa możliwości przenoszenia tlenu o 50% i pozwala na dłuższy wysiłek.



Eero Mäntyranta: fiński narciarz i biathlonista, zdobywca 7 medali na igrzyskach olimpijskich w latach 1960-1972.

W 1993 r. u Eero Mäntyranty stwierdzono mutację w *EPOR*. Mutacja ta występowała w całej rodzinie.



Niektóre mutacje (np. w *EPOR*) mogą przyczynić się do ponadprzeciętnego wzrostu wytrzymałości i sprawności fizycznej niezbędnych w sporcie.

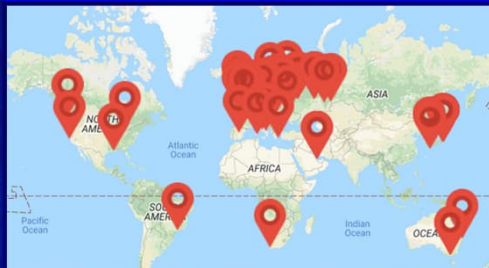


2. Genetyka: genomy

Projekt ATHLOME obejmuje analizę genomów sportowców w celu identyfikacji genów warunkujących „fenotyp sportowca”.

Zadania ATHLOME:

- Stworzenie bazy wariantów genetycznych występujących u sportowców.
- Identyfikacja genów warunkujących odpowiedź na trening i zdolność do przewycięzania kontuzji.
- Stworzenie systemu markerowego dla identyfikacji predyspozycji genetycznych.
- Analiza ekspresji zidentyfikowanych genów i poznanie ich funkcji.



W projekcie ATHLOME uczestniczą 62 grupy, dane pochodzą od sportowców z Europy, Azji, Afryki, Australii i obu Ameryk.

Dane pozyskane w ramach projektu ATLOME są publicznie dostępne i można je pobrać ze strony projektu.



Homo olympicus

- „Fenotyp sportowca”**
 - Cechy fizyczne
 - Rola środowiska
 - Rola treningu
- Genetyka „fenotypu sportowca”**
 - Fenotyp sportowca” jako cecha ilościowa
 - Analiza genów
 - Analiza genomów
- Testy**
- Etyka**



Fot. Dr Jan Chmiel, Zakopane



3. Testy

Komercyjne testy genetyczne w sporcie istnieją od 2004 r. Opierają się one na 10-20 genach związanych z „fenotypem sportowca”.



ChaiBio (USA): test zalecany dla studentów i uczniów.

Żaden z testów genetycznych nie został zatwierdzony przez instytucje kontrolujące rynek medyczny.

DNAfit.com (USA) analizuje geny „fenotypu sportowca” oraz tworzy plan treningu i diety.



ATHLETIGEN (USA) zachęca do stworzenia planu treningu na podstawie uprzednio wykonanej analizy DNA w celu osiągnięcia możliwie najlepszych wyników.



Ze względu na niejednoznaczną korelację genów z „fenotypem sportowca”, tworzone na ich podstawie testy i plany treningów są obarczone błędami.



Homo olympicus

1. „Fenotyp sportowca”
 - Cechy fizyczne
 - Rola środowiska
 - Rola treningu
2. Genetyka „fenotypu sportowca”
 - Cechy ilościowe
 - Analiza genów
 - Analiza genomów
3. Testy
4. **Etyka**



Fot. Dr Jan Chmiel, Zakopane




4. Etyka


Testy genetyczne ukierunkowane na „fenotyp sportowca” mogą dostarczyć informacji o ryzyku chorób.

Wątpliwości etyczne:

- Każdy dorosły człowiek powinien mieć prawo do testów, ale powinien rozumieć zagrożenia.
- Testy mogą mieć znaczenie dla krewnych.
- Testy zlecane przez trenerów, kluby, szkoły mogą prowadzić do dyskryminacji.
- Dostęp do testów mogą uzyskać osoby postronne np. pracodawca.
- Testy prenatalne mogą prowadzić do „selekcji” pożądanых genotypów lub decydowania o przyszłej karierze dziecka.




Klub, Chicago Bulls zażądał od Eddy’ego Curry wykonania testów genetycznych po stwierdzeniu problemów z sercem (2004). Zawodnik odmówił.



Klub sprzedał Eddy’ego do New York Knicks (2005), gdzie w sezonie 2007 był jednym z najlepszych graczy. W 2008 r. doznał kontuzji. Cierpi na kardiomiopatię przerostową, genetycznie uwarunkowany przerost lewej komory serca.

Wykonanie testów genetycznych może zabezpieczać pracodawcę przed niepożądanymi skutkami zdrowotnymi, ale jednocześnie prowadzi do dyskryminacji pracownika, który może być zwolniony ze względu na test.



Zagadnienia: 1-3

1. „Fenotyp sportowca”: cechy fizyczne

- Co rozumiemy pod pojęciem „fenotyp sportowca”?
- Czy „fenotyp sportowca” dotyczy jednej dyscypliny? Proszę uzasadnić odpowiedź.
- Jakie układy zaangażowane są w powstanie „fenotypu sportowca”?

2. „Fenotyp sportowca”: środowisko

- Jakie warunki muszą być spełnione aby potencjał genetyczny związany z wydolnością fizyczną się ujawnił?
- Proszę podać przykłady sportowców, u których czynniki środowiskowe wspomogły genetyczny potencjał do uprawiania danej dyscypliny.
- Czy poziom rozwoju ekonomicznego wpływa na sukcesy sportowców? Proszę uzasadnić odpowiedź.

3. „Fenotyp sportowca”: rola treningu

- Co jest celem treningu sportowego?
- Co składa się na trening sportowy (komponenty)?
- Czy udział poszczególnych komponentów jest identyczny w każdej dyscyplinie? Proszę uzasadnić odpowiedź?
- Jak należy zaplanować trening aby polepszyć uzyskane wyniki?
- Kiedy natężenie treningu przyczynia się do poprawy wyników?
- Proszę wymienić cechy dobrego treningu.



Zagadnienia: 4

4. Genetyka: cechy ilościowe

- Czy „fenotyp sportowca” obejmuje cechy jakościowe czy ilościowe? Proszę uzasadnić odpowiedź.
- Proszę podać definicję cechy ilościowej.
- Proszę wymienić właściwości cech ilościowych.
- W grupie roślin występują osobniki o kwiatach białych i czerwonych. Czy barwa kwiatu w tej grupie jest cechą ilościową czy jakościową?
- W grupie roślin występuje pełne spektrum osobników o barwie od białej do ciemnoczerwonej. Czy w tym przypadku mamy do czynienia z cechą jakościową czy ilościową?
- Wymień najczęściej spotykane cechy ilościowe?
- Co to są poligeny?
- Ile genów warunkuje cechę ilościową np. wzrost u człowieka, liczbę nasion u roślin?
- Czym charakteryzuje się zmienność ciągła?
- W pewnej populacji jęczmienia zaobserwowano rośliny o różnym wzroście. Rośliny te zaszeregowano do 15 klas fenotypowych. Jakie czynniki mogły przyczynić się do powstania tylu klas?
- Pewna odmiana sosny na glebie piaszczystej dorasta do 20 m, a na torfowisku do 5 m. Jakie zjawisko może być przyczyną tego zróżnicowania wzrostu zakładając, że odmiana obejmuje osobniki o podobnych genotypach?
- Jak można zaobserwować interakcję genotypowo-środowiskową?



Zagadnienia: 5

5. Genetyka: cechy ilościowe cd.

- Jak można wytłumaczyć różnice w wynikach oraz w procencie osób, które nie kończą zawodów pomiędzy lokalizacjami różniącymi się temperaturą, w której odbywają się zawody?
- Co to jest pułap tlenowy?
- Jakie czynniki wpływają na pułap tlenowy zdrowego organizmu?
- Co oznacza skrót „QTL”?
- Jak określamy grupę genów warunkującą daną cechę ilościową i zajmującą określony obszar chromosomu?
- Jakie funkcje/algorytmy pozwalają na identyfikację QTL odpowiedzialnych za daną cechę?
- Ile QTL może warunkować pojedynczą cechę?
- Ile genów może zawierać pojedynczy QTL?
- Jaki obszar chromosomu może obejmować pojedynczy QTL?



Zagadnienia: 6-7

6. Genetyka: geny

- Jaka jest minimalna liczba genów, która warunkuje „fenotyp sportowca”?
- Jakich układów dotyczą geny odpowiedzialne za „fenotyp sportowca”?
- Jakie funkcje pełni gen *DDR1* oraz *FTO*? Czy geny te warunkują „fenotyp sportowca”?
- Mutacja w jakim genie określana jest jako „naturalny doping”? Proszę uzasadnić odpowiedź.
- Jakie funkcje pełni gen *EPOR*?
- Jeden z fińskich narciarzy zdobył 7 medali olimpijskich i przez wiele lat był niepokonany. U narciarza tego stwierdzono zwiększoną ilość krwinek czerwonych, która odpowiadała za jego nieprzeciętną wydolność. Jednakże nie oskarżono go o doping. Proszę wyjaśnić co było przyczyną takiego stanowiska Komitetu Olimpijskiego?

7. Genetyka: genomy

- Co oznacza skrót „ATHLOME”?
- Jakie są zadania ATHLOME?
- Czy dane uzyskane w ATHLOME są dostępne dla studentów i pracowników uczelni?



Zagadnienia: 8-9

8. Testy

- Od 2004 r. oferowane są testy przewidujące predyspozycje do uprawiania danego sportu. Na czym te testy się opierają?
- Czy testy oceniające predyspozycje sportowe są wiarygodne? Proszę uzasadnić odpowiedź.
- Czy testy oceniające predyspozycje sportowe są legalnym produktem medycznym?



9. Etyka

- Jakie zagrożenia wynikają ze stosowania testów ukierunkowanych na „fenotyp sportowca”?
- W jaki sposób testy genetyczne mogą prowadzić do dyskryminacji sportowców? Proszę uzasadnić odpowiedź.




Centre for Evolution, Genomics and Biomathematics, e-Gene



prof.romanzielinski@gmail.com

<https://www.matgen.pl>

**Centre for Evolution, Genomics
and Biomathematics, e-Gene**



e-Gene

polokkornelia@gmail.com

<https://www.matgen.pl>