



Polimorfismo R577X del gen ACTN3 en nadadores de velocidad, medio fondo y fondo y su relación con el rendimiento

Gen ACTN3 polymorphism R577X in sprint, middle distance and endurance swimmers and its performance relationship

De la Calle Pérez, L.¹, Díaz Ureña, G.¹, Muniesa Ferrero, C.A.¹

¹ Universidad Europea de Madrid. Madrid. España

De la Calle Pérez, L., Díaz Ureña, G., Muniesa Ferrero, C.A. (2013). Polimorfismo R577X del gen ACTN3 en nadadores de velocidad, medio fondo y fondo y su relación con el rendimiento. *Kronos XII*(2), 40-45.

Dirección de contacto: Laura.delacalle@uem.es

Laura De la Calle Pérez

Fecha de recepción: 27 de Mayo de 2013

Fecha de aceptación: 14 de Noviembre de 2013

RESUMEN

Son numerosas las investigaciones que ponen de manifiesto una relación entre el genotipo del gen ACTN3 y el rendimiento deportivo, vinculado con la velocidad y la fuerza explosiva.

El objetivo de este estudio, fue determinar si existe entre los nadadores, una distribución genotípica del gen ACTN3 diferente a la de la población general, y diferente en función del tipo de prueba que nadan.

Participaron en este estudio 75 nadadores españoles, de categoría absoluta, velocistas, medio fondistas y fondistas, y 123 sujetos sanos sedentarios.

Los resultados no mostraron diferencias significativas en el genotipo del gen ACTN3 entre los diferentes grupos de nadadores y la población sedentaria sana. Como conclusión, la distribución genotípica presentada en los nadadores fue la misma que la observada en la población general de sujetos sanos sedentarios.

Es necesario continuar con el estudio más detallado de las relaciones de los polimorfismos del gen ACTN3 con los diferentes factores que influyen en el rendimiento en natación.

Palabras clave: ACTN3, natación, rendimiento

ABSTRACT

Many researches have shown that ACTN3 genotype is associated to high performance in sports, by means of speed and explosive strength links.

The aim of this study was to determine if sprint, middle- distance and endurance swimmers have an ACTN3 genotypic distribution different to the regular sedentary.

A total of 75 Spanish senior sprinters, middle distance and long distance swimmers and 123 sedentary subjects participate in this study.

Data did not shown significance difference between ACTN3 genotype in different groups. In conclusion, genotype distribution was similar between different swimmers groups and sedentary population.

It is necessary to go on a deeper study ACTN3 polymorphism relationship with different performance factors in swimming.

Key words: ACTN3, swimming and performance

INTRODUCCIÓN

El rendimiento deportivo está condicionado por multitud de factores que pueden ser muy difíciles de estudiar. Algunos de los aspectos asociados al perfil ideal del campeón podrían tener su origen en la dotación genética del propio deportista, algo que no puede ser modificado por el entrenamiento, pero que influirá en el rendimiento del deportista.

En el ámbito del diseño de entrenamiento puede encontrarse una clara aplicación del conocimiento sobre genética, al favorecer la personalización de los entrenamientos, sobre todo en aquellos deportes que requieren cualidades físicas combinadas como es el caso de la natación, en el que el rendimiento físico depende de la fuerza y resistencia (Navarro y Arsenio, 1999; Platonov y Fesenko, 1994). El conocimiento de las características genéticas del deportista permitiría orientar el tipo de trabajo a realizar en función de sus puntos fuertes, ya que es allí, y no en sus debilidades, donde se encontrarán los mayores márgenes de mejora.

El gen *ACTN3* ha sido ampliamente estudiado en deportistas de élite por su posible influencia en el rendimiento deportivo (Rankinen et al., 2006). La alfa-actinina-3 es una proteína cuya presencia se limita a las fibras musculares tipo II o de contracción rápida (MacArthur y North, 2004; Vincent et al., 2007). En la bibliografía revisada hasta el día de hoy, sólo se han

encontrado tres estudios donde se analiza la relación del genotipo del gen *ACTN3* y el rendimiento deportivo en nadadores.

Chiu et al. (2011), realizaron un estudio con nadadores de élite de velocidad, hombres y mujeres, de origen taiwanés, participantes de campeonatos nacionales, internacionales y en los JJOO, en pruebas de 50 m a 400 m. Los nadadores varones, independientemente de su nivel de competición, no mostraron diferencias en la distribución alélica y genotípica con la población general. Sin embargo, la frecuencia del alelo R fue mayor en nadadoras de nivel internacional (67,6%) que en las de nivel nacional (50%) o que el encontrado en mujeres de la población general (53,7%).

En este mismo estudio, sometieron a un programa de entrenamiento de natación de 12 semanas a 50 estudiantes pre-adolescentes y 38 adultos, todos ellos varones y aparentemente sanos, para evaluar su rendimiento en natación en una prueba de 25 m y 100 m, y su relación con el genotipo del gen *ACTN3*. Los resultados mostraron un incremento del rendimiento tras el periodo de entrenamiento para todos los sujetos. Sólo el grupo de varones preadolescentes, para la distancia de 25 m, mostró una modificación sobre la mejora del rendimiento en respuesta al programa de entrenamiento, asociada al genotipo

del gen *ACTN3*. Los preadolescentes portadores del genotipo RX y XX obtuvieron una mejora mayor que aquellos con genotipo RR, aunque estos últimos siempre mostraron valores superiores de rendimiento (antes, durante y después del programa de entrenamiento).

Wang et al. (2012) realizaron un estudio sobre una muestra de 526 nadadores de distinto nivel competitivo (nacional o internacional), de origen caucásico (Europa, América, Rusia y Gran Bretaña) y asiático (japoneses y taiwaneses), en el que analizaron los polimorfismos de los genes *ECA* y *ACTN3*. Establecieron dos categorías de nadadores: corta y media distancia (<400 m) y larga distancia (≥ 400 m).

Los resultados no mostraron diferencias en la frecuencia de alelos para el gen *ACTN3* ni entre los dos grupos étnicos, ni entre las dos categorías de nadadores, ni entre nadadores de diferente nivel.

Los autores del estudio sugieren, a partir de los resultados obtenidos, que para el deporte de la natación el gen *ACTN3* quizá no sea especialmente decisivo en el rendimiento de las pruebas de potencia y fuerza, debido al bajo estrés relativo al que se ven sometidos los músculos y a la falta de contracciones excéntricas en el medio acuático.

Por otra parte, señalan que la natación es un deporte en el que el componente técnico juega un papel especialmente importante sobre el rendimiento del nadador; lo que explicaría también la ausencia de relación entre el polimorfismo de *ACTN3* y el rendimiento en natación.

El más reciente de los estudios encontrados, realizado por Ruíz et al. (2013) con población caucásica, compara la distribución genotípica del gen *ACTN3* de nadadores de élite españoles, con deportistas de otras disciplinas de potencia y resistencia, así como con un grupo control de sujetos no deportistas.

No se observó una distribución de los genotipos de *ACTN3* diferente en los nadadores, de la observada en los deportistas de resistencia o en la población general. Es posible que esta ausencia de relación pueda ser atribuida a las distancias de las pruebas en las que los nadadores de este estudio son especialistas, puesto que en el mismo no se especifica en qué tipo de prueba participan.

Una posible explicación de la ausencia de relación entre los genotipos de *ACTN3* y el rendimiento en natación puede ser la clasificación de los nadadores en función de la distancia de la prueba. Los estudios revisados consideran como grupo de corta distancia (velocidad) o bien a aquellos nadadores que participan en pruebas de menos de 400 m, o bien a nada-

dores que participan en pruebas de 400 m o menos. Quizá, potenciando más la cualidad de velocidad, al clasificar como nadadores de corta distancia sólo a los participantes en pruebas de 50 m y 100 m, se pudiera detectar una relación entre el gen *ACTN3* y el rendimiento.

Por otra parte, sólo un estudio analiza el posible papel del tipo de nadador (velocistas frente a medio fondistas-fondistas), pero sólo para varones. Además, ningún estudio ha analizado la relación entre el genotipo de *ACTN3* y variables específicas de rendimiento en natación.

El objetivo del presente estudio es analizar la distribución genotípica del gen *ACTN3* en nadadores (varones) velocistas, medio fondistas y fondistas españoles de categoría absoluta, con marca mínima para el Campeonato de España "Open" Absoluto, comparándola con la de la población general.

MÉTODO

Sujetos

La muestra estuvo constituida por un total de 198 participantes, todos ellos varones, españoles de raza caucásica, (75 nadadores y 123 sujetos sanos sedentarios como grupo control).

Entre los nadadores reclutados para la muestra se encontraban especialistas en las diferentes distancias, desde 50 m a 1.500 m (velocidad, medio fondo y fondo), y de los diferentes estilos recogidos en competición (libre, braza, espalda y mariposa).

Los criterios de inclusión establecidos para la muestra de nadadores fueron:

- Ser de nacionalidad española y raza caucásica.
- Poseer la marca mínima para participar en el Campeonato de España "Open" Absoluto entre los años 2011 y 2013.
- Haber aceptado de forma voluntaria la participación en el estudio tras haber sido informados del objeto del mismo. En el caso de los menores de edad se obtuvo autorización de sus tutores legales.

Se establecieron dos grupos de nadadores en función de la distancia de la prueba, por una parte los velocistas (50 m y 100 m) y por otra los medio fondistas y fondistas (200 m, 400 m, 800 m y 1.500 m); y todos los estilos del programa de competición (salvo las pruebas de estilos y relevos). Para aquellos nadadores que participaban tanto en pruebas de velocidad como de medio fondo o fondo, la mejor puntuación FINA determinó el grupo en el que fueron clasificados (velocidad vs medio fondo y fondo).

Procedimiento para la extracción de mucosa bucal

La muestra genética se obtuvo a través de la recogida de mucosa bucal por medio de torundas, tomando dos muestras por cada nadador. Todas las muestras tomadas fueron llevadas al laboratorio de Biomedicina de la Universidad Europea de Madrid (UEM) para su posterior análisis genético.

El análisis genético para la obtención del genotipo de cada nadador fue realizado a través de una técnica de biología molecular mediante amplificación de la zona de interés por PCR a tiempo real (PCR, siglas del inglés Polymerase Chain Reaction) desarrollada en 1983 por el Dr. Kary B. Mullis.

Se trata de un método *in vitro* consistente en crear una gran cantidad de copias de un fragmento de ADN. Para la amplificación se emplearon sondas fluorogénicas TagMan marcadas con los fluoróforos VIC® y FAMTM específicas para el polimorfismo de interés (ID: C_590093_1_) que permiten la diferenciación de los alelos en un equipo StepOne Plus™ de Life Technologies (Foster City, CA, EEUU).

Análisis estadístico

Los análisis fueron realizados mediante el SPSSV. 20. Se utilizaron pruebas Chi-Cuadrado de Pearson para analizar la distribución de los polimorfismos en las distintas poblaciones.

Cuando no se cumplían los supuestos, se estimó *p* mediante el método de Monte Carlo. El nivel de significación se fijó en 0,05.

RESULTADOS

A continuación se muestra el análisis de los resultados obtenidos para la distribución genotípica y su relación con el rendimiento en natación en función de la mejor puntuación FINA, así como la comparación con el grupo control de sujetos sanos y sedentarios.

En la Tabla 1 se presenta la distribución de los nadadores de velocidad, de medio fondo y fondo y de la muestra de controles varones sanos sedentarios en los diferentes polimorfismos del gen *ACTN3*. Los nadadores de velocidad y los de fondo y medio fondo no presentaron distribuciones significativamente diferentes entre sí, y estas distribuciones tampoco difirieron de la mostrada por la población de varones sanos sedentarios ($\chi^2(4) = 1,64$; $p > 0,05$; IC95% para *p*: 0,807-0,822). En el grupo de velocistas se observó una distribución del 33,3% para el polimorfismo RR; 45,1% para el RX y un 21,6% para el XX. En el grupo de medio fondo y fondo, el porcentaje mostrado para la distribución de los polimorfismos RR y RX fue del 37,5% y 45,8% respectivamente y para el XX se encontró un 16,7%.

En los tres grupos se observó la misma tendencia en la distribución genotípica, donde el mayor porcentaje de sujetos presentó el polimorfismo RX (50,5%), seguido del RR (30,8%) y con la menor representatividad en el XX (18,7%).

Tabla 1. Distribución de genotipos en las muestras de nadadores velocistas y de medio fondo o fondo y en la muestra de control

GRUPOS	RR	ACTN3 RX	XX
Controles (n=123)	28,5%	53,7%	17,9%
Nadadores Velocistas (n=51)	33,3%	45,1%	21,6%
Nadadores Medio fondo y Fondo (n=24)	37,5%	45,8%	16,7%
Total (n=198)	30,8%	50,5%	18,7%

DISCUSIÓN

Según la bibliografía revisada, en la que se analiza la relación entre el genotipo de *ACTN3* y la práctica de diferentes disciplinas deportivas individuales, se ha observado una mayor presencia del polimorfismo RR en aquellas que requieren potencia y velocidad (Yang et al., 2003).

Partiendo de estos hallazgos, cabía esperar en los datos obtenidos en este estudio similares resultados, encontrando una mayor presencia del polimorfismo RR en los nadadores clasificados como velocistas (50 y 100 m).

Sin embargo, los resultados de este estudio no muestran diferencias significativas en la distribución genotípica entre los nadadores velocistas y la población general. Estos resultados contrastan con los obtenidos en el estudio de Yang et al. (2003), en el que encuentran un mayor porcentaje de genotipo RR en deportistas de élite en pruebas de velocidad (corredores, nadadores, ciclistas y patinadores), y con los observados en numerosas investigaciones (Druzhevskaya, Ahmetov, Astratenkova y Rogozkin, 2008; Eynon et al., 2009; Niemi y Majamaa, 2005; Papadimitriou, Papadopoulos, Kouvatsi y Triantaphylidis, 2007; Roth et al., 2007) que ponen de manifiesto una mayor presencia del alelo R y del genotipo RR en disciplinas de velocidad.

Sin embargo nuestros resultados concuerdan con los observados por Wang et al. (2012) y Ruiz et al. (2013) realizados sobre muestras de nadadores de élite, en los que no se encuentra una mayor pro-

porción del genotipo RR en estos deportistas en comparación con la población general. Por otro lado, los porcentajes de nadadores con genotipo RR encontrados en nuestro estudio son semejantes a los ofrecidos por Chiu et al. (2011).

Nuestros resultados no muestran diferencias en la distribución de los genotipos de *ACTN3* entre los nadadores de medio fondo y fondo y la población general. Estos resultados son consistentes con los ofrecidos por diversos autores (Döring et al., 2010; Lucía et al., 2006; Saunders et al., 2007) en estudios con deportistas especializados en pruebas de resistencia.

También son consistentes con los ofrecidos por Wang et al. (2012) sobre nadadores de larga distancia de origen asiático.

Tal y como señalan Wang et al. (2012), el hecho de no encontrar una mayor representación del genotipo RR en nadadores velocistas frente a otros deportes de potencia, podría deberse a las características del trabajo en el medio acuático, donde los tipos de apoyos, al realizarse en un fluido, suponen un menor nivel de estrés muscular a la par que un menor trabajo excéntrico, además de que la frecuencia de movimiento, aunque elevada, no llega al nivel de otros deportes de potencia. También puede explicar esta menor presencia del genotipo RR en los nadadores

velocistas el hecho de que en este deporte, el componente técnico, por sí mismo, presenta una gran influencia en el rendimiento final.

En conclusión, no hay diferencias en la distribución de los genotipos de *ACTN3* entre los nadadores de velocidad y de resistencia.

FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

En función de los resultados obtenidos en este estudio, se hace necesario continuar profundizando en la posible relación entre los diferentes genotipos de *ACTN3* y el rendimiento en natación; comprobar la posible asociación entre las diferentes partes del análisis de la competición de natación (salidas, virajes, nado y llegada), las variables cinemáticas (frecuencia de ciclo de brazada, longitud de ciclo de brazada) y los diversos genotipos de *ACTN3*; individualizar las cargas de entrenamiento, potenciando los contenidos del trabajo en función de las características individuales del deportista, considerando las implicaciones que se puedan derivar de su genotipo de *ACTN3*.

Este trabajo ha sido realizado gracias a la financiación de la Universidad Europea de Madrid a través de su convocatoria de proyectos de financiación interna de 2012.

REFERENCIAS

- Chiu, L.L., Wu, Y.F., Tang, M., Yu, H.C., Hsieh, L.L. & Hsieh, S.S.Y. (2011). *ACTN3* Genotype and Swimming Performance in Taiwan. *International Journal Sports Medicine*, 32(06), 476-480.
- Döring, F.E., Onur, S., Geisen, U., Boulay, M.R., Pérusse, L., Rankinen, T., Rauramaa, R., Wolfahrt, B. & Bouchard, C. (2010). *ACTN3* R577X and other polymorphisms are not associated with elite endurance athlete status in the Genathlete study. *Journal of Sports Sciences*, 28(12), 1355-1359.
- Druzhevskaya, A., Ahmetov, I., Astratenkova, I. & Rogozkin, V. (2008). Association of the *ACTN3* R577X polymorphism with power athlete status in Russians. *European Journal of Applied Physiology*, 103(6), 631-634.
- Eynon, N., Alves, A., Yamin, C., Sagiv, M., Duarte, J., Oliveira, J., Ayalon, M., Goldhammer, E. & Meckel, Y. (2009). Is there an ACE ID-*ACTN3* R577X polymorphisms interaction that influences sprint performance? *International Journal of Sports Medicine*, 30(12), 888-891.
- Lucía, A., Gómez-Gallego, F., Santiago, C., Bandrés, F., Earnest, C., Rabadán, M., Alonso, J.M., Hoyos, J., Córdova, A., Villa, G. & Foster, C. (2006). *ACTN3* Genotype in Professional Endurance Cyclists. *Int J Sports Med*, 27(11), 880-884.

- MacArthur, D.G. & North, K.N. (2004). A gene for speed? The evolution and function of α -actinin-3. *BioEssays*, 26, 786- 795.
- Navarro, F. & Arsenio, O. (1999). *Natación II. La natación y su entrenamiento: técnica, planificación del entrenamiento, análisis y desarrollo, principios pedagógicos*. España: Gymnos.
- Niemi, A.K. & Majamaa, K. (2005). Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *European Journal of Human Genetics*, 13(8), 965-969.
- Papadimitriou, I., Papadopoulos, C., Kouvasi, A. & Triantaphyllidis, C. (2007). The ACTN3 gene in elite Greek track and field athletes. *International Journal of Sports Medicine*, 29(04), 352-355.
- Platonov, V. N. & Fesenko, S. L. (1994). *Los sistemas de entrenamiento de los mejores nadadores del mundo. Teoría y Práctica (1ª ed.)*. Barcelona: Paidotribo.
- Rankinen, T., Bray, M.S., Hagberg, J.M., Pérusse, L., Roth, S.M., Wolfarth, B. & Bouchard, C. (2006). The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes: The 2005 Update. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 38(11), 1863-1888.
- Roth, S.M., Walsh, S., Liu, D., Metter, E.J., Ferrucci, L. & Hurley, B.F. (2007). The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes. *European Journal of Human Genetics*, 16(3), 391-394.
- Ruiz, J., Santiago, C., Yvert, T., Muniesa, C., Díaz Ureña, G., Bekendam, N., Fiuza-Luces, C., Gómez-Gallego, F., Femia, P., Lucia, A. (2013). ACTN3 genotype in Spanish elite swimmers: No “heterozygous advantage”. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*.
- Saunders, C.J., September, A.V., Xenophontos, S.L., Cariolou, M.A., Anastassiades, L.C., Noakes, T.D. & Collins, M. (2007). No Association of the ACTN3 Gene R577X Polymorphism with Endurance Performance in Ironman Triathlons. *Annals of Human Genetics*, 71(6), 777-781.
- Vincent, B., De Bock, K., Ramaekers, M., Van den Eede, E., Van Leemputte, M., Hespel, P.J. & Thomis, M.A. (2007). The ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiological Genomics*, 32, 58- 63.
- Wang, G., Mikami, E., Chiu, L.L., Deason, M., Fuku, N., Miyachi, M., Kaneoka, K., Murakami, H., Tanaka, M. & Hsieh, L.L. (2012). Association analysis of ACE and ACTN3 in Elite Caucasian and East Asian Swimmers (Forthcoming/Available Online).
- Yang, N., MacArthur, D.G., Gulbin, J.P., Hahn, A.G., Beggs, A.H., Easteal, S. & North, K. (2003). ACTN3 Genotype Is Associated with Human Elite Athletic Performance. *American Journal of Human Genetics*, 73(3), 627-631.