

# SEBBM DIVULGACIÓN

## LA CIENCIA AL ALCANCE DE LA MANO

### El deportista de élite: ¿nace o se hace?

Félix Gómez Gallego

Escuela de Doctorado e Investigación. Universidad Europea de Madrid



#### Biografía

Félix Gómez Gallego es licenciado en Ciencias Biológicas por la Universidad Complutense, en la especialidad de Biología Fundamental. Posteriormente desarrolló su Tesis Doctoral en el Departamento de Bioquímica y Biología Molecular IV de la Facultad de Veterinaria de la UCM bajo la dirección científica del Dr. Jose M. Bautista, estudiando las características estructurales de la variante genética deficiente de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa A- (G6PD A-) en relación con su actividad enzimática. Después de un tiempo en el Departamento de Toxicología y Legislación Sanitaria de la Facultad de Medicina de la UCM donde se inicia en el estudio de polimorfismos genéticos humanos, se incorpora a la Universidad Europea de Madrid donde es Profesor Titular y, actualmente, desde su Escuela de Doctorado e Investigación, compagina una labor docente tanto de Grado como de Postgrado con una actividad investigadora centrada fundamentalmente en los campos de la farmacogenética y de la genética y rendimiento deportivo.

<http://www.sebbm.es/>

#### HEMEROTECA:

[http://www.sebbm.es/ES/divulgacion-ciencia-para-todos\\_10/la-ciencia-al-alcance-de-la-mano-articulos-de-divulgacion\\_29](http://www.sebbm.es/ES/divulgacion-ciencia-para-todos_10/la-ciencia-al-alcance-de-la-mano-articulos-de-divulgacion_29)

SEBBM  
SEBBM

Sociedad Española  
de Bioquímica y  
Biología Molecular

#### Resumen

**La medida en que un deportista de élite nace o se hace supone un interrogante que se oculta detrás de numerosos estudios en los que de una manera prácticamente uniforme se concluye que el rendimiento deportivo está relacionado con el efecto combinado de numerosas variantes genéticas junto a otras externas con las que se conforma el denominado talento deportivo.**

#### Summary

**The extent to whether an elite athlete is born or made is a question that lies behind numerous studies, through substantially uniform manner, is concluded that athletic performance is related to the combined effect of many genetic variants in conjunction with other external variables in which it forms the so-called "sporting talent".**

“La persona que quiera convertirse en Campeón Olímpico tiene que tener mucho cuidado al elegir a sus padres”, afirmaba Per-Olof Åstrand, investigador sueco, uno de los padres de la fisiología del ejercicio moderna.

¿Tienen, los campeones olímpicos o del mundo de velocidad, o los de fondo, o los campeones del Tour o de la Vuelta características genéticas particulares que ejercen algún tipo de influencia sobre su rendimiento deportivo?

La respuesta a esta cuestión no es sencilla, aunque podemos asumir que el rendimiento deportivo es una

resultante de la acción combinada de una serie de variables, unas externas (entrenamiento, ambientales, nutricionales, etc.) y otras internas, donde los principales componentes están representados por los caracteres individuales heredables, que desde el punto de vista fisiológico y funcional hacen referencia a los genes.

De esta manera, se puede afirmar que, eso que se ha denominado *talento*, entendido como el fenotipo asociado a una alta predisposición al rendimiento deportivo, va a ser el resultado de la acción de un genotipo en un determinado ambiente externo. Se estima que aproximadamente el 66% de las diferencias en la capacidad atlética se explica por factores genéticos aditivos (por definición la contribución de diferencias en genes individuales es pequeña), mientras que las diferencias restantes se pueden atribuir a factores ambientales particulares.

Así, desde el punto de vista del genotipo, de los 35.000 genes que tiene el ADN humano, actualmente más de 200 han mostrado alguna asociación con el rendimiento deportivo (tanto de resistencia como de potencia) y de una manera global, aquellos cuyas variantes genéticas (polimorfismos genéticos) se han asociado al rendimiento deportivo se pueden agrupar en dos grandes categorías:

Genes que afectan a la estructura muscular.

Genes con una función de tipo cardiorrespiratorio, donde se pueden ubicar aquellos que afectan a la producción de energía y los que intervienen en diferentes procesos metabólicos.

Entre los genes que afectan a la estructura muscular, sin duda, el más estudiado ha sido el de la  $\alpha$ -actinina 3 (ACTN3), situado en el cromosoma 11 y que codifica para una proteína de 901 aminoácidos.

La proteína codificada por este gen es fundamental en el proceso de contracción muscular, su expresión está prácticamente restringida a fibras de contracción rápida (fibras tipo II) donde constituye uno de los principales componentes de los discos Z del sarcómero y cuya principal función es la de estabilizar el aparato contráctil del músculo.

En el gen de la ACTN3 se ha identificado un polimorfismo genético, denominado **R577X**, provocado por la aparición de un codón stop en el exón 16 generando una proteína truncada.

Se estima que aproximadamente el 16% de la población mundial tiene una deficiencia genética en ACTN3, ya que la frecuencia del genotipo deficiente 577XX es del 25% en poblaciones asiáticas, 1% en algunas poblaciones africanas y 18% en población europea.

No obstante, el genotipo 'nulo' deficiente en ACTN3 no produce fenotipo de enfermedad alguno.

A pesar de su falta de asociación con fenotipos de enfermedad, numerosos estudios han demostrado una asociación significativa entre el genotipo de ACTN3 y el rendimiento atlético de manera que atletas de velocidad de élite presentan una frecuencia significativamente más alta del alelo 577R que los controles. Esto sugiere que la presencia de  $\alpha$ -actinina 3 tiene un efecto positivo en la generación de contracciones musculares potentes o 'explosivas', y proporciona una ventaja evolutiva, debido al incremento de rendimiento de velocidad (Yang et al., 2003). Por ello, a este gen se le ha denominado el gen de la velocidad.

Entre los genes que afectan a diferentes procesos metabólicos está el de la enzima convertidora de angiotensina (ECA), que además fue el primero que se asoció con el rendimiento deportivo. Este gen se localiza en el cromosoma 17 y codifica para una proteína de 1306 aminoácidos. La ECA está implicada

en el denominado Sistema Renina Angiotensina Aldosterona (SRAA) jugando un importante papel en la regulación del volumen sanguíneo, de la tensión arterial y del balance de electrolitos.

Aproximadamente el 50% de la variabilidad interindividual de la concentración plasmática de ECA está asociada a un polimorfismo de tipo **inserción (I) / delección (D)** que implica a un fragmento de 250 bp en el intrón 16. El alelo D se asocia con un incremento en la actividad sérica de la ECA mientras que el alelo I se asocia con una disminución de esta actividad.

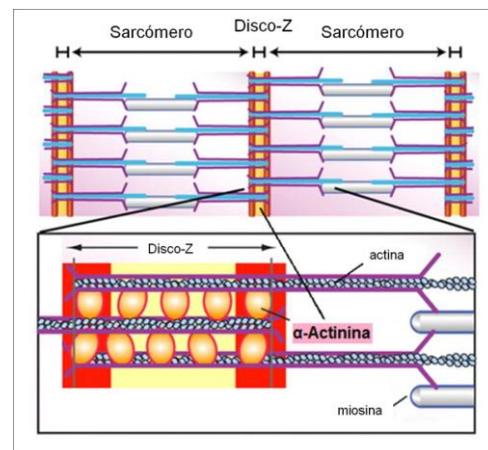
Desde el punto de vista del rendimiento deportivo, el alelo I de la ECA está asociado con un mejor rendimiento en deportes de resistencia (Ahmetov et al. 2008) mientras que el alelo D podría ser un alelo 'favorable' para ejercicios de fuerza (Williams et al. 2000). Estos dos ejemplos suponen un botón de muestra en el que numerosos estudios de asociación genotipo-fenotipo han puesto de manifiesto que, desde un punto de vista retrospectivo, los deportistas de élite presentan unas características genéticas particulares que en presencia de un determinado ambiente resultan en eso que se ha llamado *talento*.

### Referencias

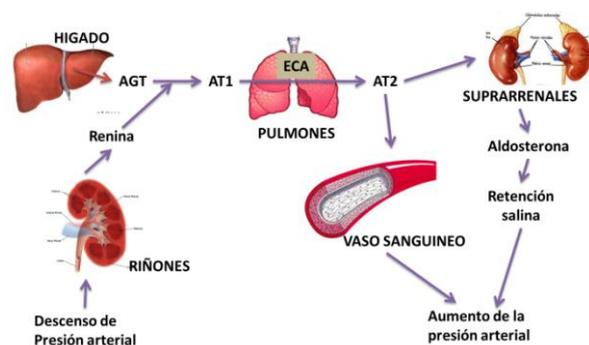
1. <http://www.spanishexernet.com/> (acceso 30 de abril de 2013). Red de investigación en ejercicio físico y salud para poblaciones especiales.
2. <http://www.csd.gob.es/csd/documentacion-y-publicaciones/02DocumPublic/04ProgEd/Estudios-sobre-Ciencias-del-deporte/?searchterm=ICD> (acceso 30 de abril). Relación de publicaciones del Consejo Superior de Deportes sobre actividad física.
3. Ahmetov II, Gavrillov DN, Astratenkova IV, Druzhevskaya AM, Malinin AV, Romanova EE, et al. The association of ACE, ACTN3 and PPARA gene variants

with strength phenotypes in middle school-age children. J Physiol Sci 2012 Sep 16

4. Clark KA, Bland JM, Beckerle MC. The Drosophila muscle LIM protein, Mlp84B, cooperates with D-titin to maintain muscle structural integrity. J Cell Sci 2007 Jun 15;120(Pt 12):2066-2077
5. Williams AG, Rayson MP, Jubbs M, World M, Woods DR, Hayward M, et al. The ACE gene and muscle performance. Nature 2000 Feb 10; 403 (6770):614
6. Yang N, MacArthur DG, Gulbin JP, Hahn AG, Beggs AH, Eastale S, North K. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. Am J Hum Genet. 2003 Sep; 73(3):627-31.



**Figura 1: Estructura del sarcómero del músculo esquelético mostrando la ubicación de la ACTN3 (Modificado de Clark et al., 2007).**



**Figura 2: Papel de la ECA en el sistema renina-angiotensina-aldosterona (SRAA).**