16

FECHA	Jueves, 26 de Noviembre de 2020

Señores
UNIVERSIDAD DE CUNDINAMARCA
BIBLIOTECA
Ciudad

UNIDAD REGIONAL	Extensión Soacha
TIPO DE DOCUMENTO	Trabajo De Grado
FACULTAD	Ciencias Del Deporte Y La Educación Física
NIVEL ACADÉMICO DE FORMACIÓN O PROCESO	Pregrado
PROGRAMA ACADÉMICO	**Ciencias del Deporte y La Educación Física.**

El Autor(Es):

APELLIDOS COMPLETOS	NOMBRES COMPLETOS	No. DOCUMENTO DE IDENTIFICACIÓN
Orjuela Arévalo	Paula Alejandra	1072712868
Marín Pulido	Ingrid Tatiana	1010068674

Director(Es) y/o Asesor(Es) del documento:

APELLIDOS COMPLETOS	NOMBRES COMPLETOS
Beltrán Rodríguez	José Diego

TÍTULO DEL DOCUMENTO
Revisión teórica del gen a-actinina-3 (ACTN3), polimorfismo arg(r) 577ter(x) (rs1815739) en karate do

SUBTÍTULO (Aplica solo para Tesis, Artículos Científicos, Disertaciones, Objetos Virtuales de Aprendizaje)

TRABAJO PARA OPTAR AL TÍTULO DE: Aplica para Tesis/Trabajo de Grado/Pasantía
Profesional en Ciencias del Deporte y la Educación Física

AÑO DE EDICION DEL DOCUMENTO	NÚMERO DE PÀGINAS
Domingo, 27 de septiembre de 2020	78

DESCRIPTORES O PALABRAS CLAVES EN ESPAÑOL E INGLÉS (Usar 6 descriptores o palabras claves)	
ESPAÑOL	INGLÉS
1.Polimorfismo	Polymorphism
2.Genetica	Genetics
3.Deporte de Combate	Combat Sports
4.Karate	Karate
5.Velocidad	Speed
6.Potencia	Power

RESUMEN DEL CONTENIDO EN ESPAÑOL E INGLÉS
(Máximo 250 palabras – 1530 caracteres, aplica para resumen en español):

Existen investigaciones que permiten observar la incidencia de la genética en el deporte y la importancia del gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) en los deportes donde predomina la velocidad y la potencia, en este caso, enfocamos el estudio de dicho gen con relación a las modalidades del karate-do (kata y kumite) debido a que poseen una alta demanda de movimientos veloces y potentes.

En este proceso de investigación se realizará una revisión de los elementos científicos publicados del gen ACTN3 a-Actinina-3, polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) en karate-do, puesto que se evidencia escasa información acerca de dicho polimorfismo en el grupo etario, dicha revisión se obtendrá haciendo una investigación exhaustiva en las diferentes bases de datos y literatura, que ayudaran a ver la importancia y la incidencia que tiene la genética (polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739)) en los procesos de preparación del deportista, tanto en kata como en kumite para la adquisición de altos logros deportivos en karate-do.

Diferentes investigaciones han llegado a la conclusión de que al menos el 1% de la población estudiada debe tener el gen ACTN3 “activo” para considerarse polimorfismo, lo que claramente es una gran ventaja para los

deportistas, debido a esto, se establece una revisión teórica del gen a-Actinina-3 (ACTN3) polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) donde se logre aportar un mayor conocimiento sobre la incidencia que tiene la genética en los procesos de preparación deportiva del karateka, impulsando a la realización de más estudios sobre la relación del karate-do con el polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739).

Abstract

There is research that allows us to observe the incidence of genetics in sport and the importance of the ACTN3 gene Arg (R) 577Ter (X) (RS1815739) polymorphism in sports where speed and power predominate, in this case, we focus on the study of this gene in relation to the modalities of karate-do (kata and kumite) due to the fact that they have a high demand for fast and powerful movements.

In this research process, a review of the published scientific elements of the ACTN3 a-Actinin-3 gene, Arg (R) 577Ter (X) (RS1815739) polymorphism in karate-do will be carried out, since little information is evidenced about said polymorphism In the age group, this review will be obtained by doing an exhaustive investigation in the different databases and literature, which will help to see the importance and incidence of genetics (Arg (R) 577Ter (X)

(RS1815739) polymorphism) in the athlete's preparation processes, both in kata and kumite for the acquisition of high sporting achievements in karate-do.

Different investigations have come to the conclusion that at least 1% of the studied population must have the ACTN3 gene "active" to be considered polymorphism, which clearly is a great advantage for athletes, due to this, a theoretical review is established of the gene a-Actinin-3 (ACTN3) Arg (R) 577Ter (X) polymorphism (RS1815739) where it is possible to provide greater knowledge about the incidence of genetics in the processes of karateka sports preparation, promoting the performance of more studies on the relationship of karate-do with the Arg (R) 577Ter (X) polymorphism (RS1815739).

AUTORIZACION DE PUBLICACIÒN

Por medio del presente escrito autorizo (Autorizamos) a la Universidad de Cundinamarca para que, en desarrollo de la presente licencia de uso parcial, pueda ejercer sobre mí (nuestra) obra las atribuciones que se indican a continuación, teniendo en cuenta que, en cualquier caso, la finalidad perseguida será facilitar, difundir y promover el aprendizaje, la enseñanza y la investigación.

En consecuencia, las atribuciones de usos temporales y parciales que por virtud de la presente licencia se autoriza a la Universidad de Cundinamarca, a los usuarios de la Biblioteca de la Universidad; así como a los usuarios de las redes, bases de datos y demás sitios web con los que la Universidad tenga perfeccionado una alianza, son:
Marque con una “X”:

AUTORIZO (AUTORIZAMOS)	SI	NO
1. La reproducción por cualquier formato conocido o por conocer.	X	
2. La comunicación pública por cualquier procedimiento o medio físico o electrónico, así como su puesta a disposición en Internet.	X	
3. La inclusión en bases de datos y en sitios web sean éstos onerosos o gratuitos, existiendo con ellos previa alianza perfeccionada con la Universidad de Cundinamarca para efectos de satisfacer los fines previstos. En este evento, tales sitios y sus usuarios tendrán las mismas facultades que las aquí concedidas con las mismas limitaciones y condiciones.	X	
4. La inclusión en el Repositorio Institucional.	X	

De acuerdo con la naturaleza del uso concedido, la presente licencia parcial se otorga a título gratuito por el máximo tiempo legal colombiano, con el propósito de que en dicho lapso mi (nuestra) obra sea explotada en las condiciones aquí estipuladas y para los fines indicados, respetando siempre la titularidad de los derechos patrimoniales y morales correspondientes, de acuerdo con los usos honrados, de manera proporcional y justificada a la finalidad perseguida, sin ánimo de lucro ni de comercialización.

Para el caso de las Tesis, Trabajo de Grado o Pasantía, de manera complementaria, garantizo(garantizamos) en mi(nuestra) calidad de estudiante(s) y por ende autor(es) exclusivo(s), que la Tesis, Trabajo de Grado o Pasantía en cuestión, es producto de mi(nuestra) plena autoría, de mi(nuestro) esfuerzo personal intelectual, como consecuencia de mi(nuestra) creación original particular y, por tanto, soy(somos) el(los) único(s) titular(es) de la misma. Además, aseguro (aseguramos) que no contiene citas, ni transcripciones de otras obras protegidas, por fuera de los límites autorizados por la ley, según los usos honrados, y en proporción a los fines previstos; ni tampoco contempla declaraciones difamatorias contra terceros; respetando el derecho a la imagen, intimidad, buen nombre y demás derechos constitucionales. Adicionalmente, manifiesto (manifestamos) que no se incluyeron expresiones contrarias al orden público ni a las buenas costumbres. En consecuencia, la responsabilidad directa en la elaboración, presentación, investigación y, en general, contenidos de la Tesis o Trabajo de Grado es de mí (nuestra) competencia exclusiva, eximiendo de toda responsabilidad a la Universidad de Cundinamarca por tales aspectos.

Sin perjuicio de los usos y atribuciones otorgadas en virtud de este documento, continuaré (continuaremos) conservando los correspondientes derechos patrimoniales sin modificación o restricción alguna, puesto que, de acuerdo con la legislación colombiana aplicable, el presente es un acuerdo jurídico que en ningún

caso conlleva la enajenación de los derechos patrimoniales derivados del régimen del Derecho de Autor.

De conformidad con lo establecido en el artículo 30 de la Ley 23 de 1982 y el artículo 11 de la Decisión Andina 351 de 1993, *"Los derechos morales sobre el trabajo son propiedad de los autores"*, los cuales son irrenunciables, imprescriptibles, inembargables e inalienables. En consecuencia, la Universidad de Cundinamarca está en la obligación de RESPETARLOS Y HACERLOS RESPETAR, para lo cual tomará las medidas correspondientes para garantizar su observancia.

NOTA: (Para Tesis, Trabajo de Grado o Pasantía):

Información Confidencial:

Esta Tesis, Trabajo de Grado o Pasantía, contiene información privilegiada, estratégica, secreta, confidencial y demás similar, o hace parte de la investigación que se adelanta y cuyos resultados finales no se han publicado.
SI ___ NO _X__.
En caso afirmativo expresamente indicaré (indicaremos), en carta adjunta tal situación con el fin de que se mantenga la restricción de acceso.

LICENCIA DE PUBLICACIÒN

Como titular(es) del derecho de autor, confiero(erimos) a la Universidad de Cundinamarca una licencia no exclusiva, limitada y gratuita sobre la obra que se integrará en el Repositorio Institucional, que se ajusta a las siguientes características:

a) Estará vigente a partir de la fecha de inclusión en el repositorio, por un plazo de 5 años, que serán prorrogables indefinidamente por el tiempo que dure el derecho patrimonial del autor. El autor podrá dar por terminada la licencia solicitándolo a la Universidad por escrito. (Para el caso de los Recursos Educativos Digitales, la Licencia de Publicación será permanente).

b) Autoriza a la Universidad de Cundinamarca a publicar la obra en formato y/o soporte digital, conociendo que, dado que se publica en Internet, por este hecho circula con un alcance mundial.

c) Los titulares aceptan que la autorización se hace a título gratuito, por lo tanto, renuncian a recibir beneficio alguno por la publicación, distribución, comunicación pública y cualquier otro uso que se haga en los términos de la presente licencia y de la licencia de uso con que se publica.

d) El(Los) Autor(es), garantizo(amos) que el documento en cuestión, es producto de mi(nuestra) plena autoría, de mi(nuestro) esfuerzo personal intelectual, como consecuencia de mi (nuestra) creación original particular y, por tanto, soy(somos) el(los) único(s) titular(es) de la misma. Además, aseguro(aseguramos) que no contiene citas, ni transcripciones de otras obras protegidas, por fuera de los límites autorizados por la ley, según los usos honrados, y en proporción a los fines previstos; ni tampoco contempla declaraciones difamatorias contra terceros; respetando el derecho a la imagen, intimidad, buen nombre y demás derechos constitucionales. Adicionalmente, manifiesto (manifestamos) que no se incluyeron expresiones contrarias al orden público ni a las buenas costumbres. En consecuencia, la responsabilidad directa en la elaboración, presentación, investigación y, en general, contenidos es de mí (nuestro) competencia exclusiva, eximiendo de toda responsabilidad a la Universidad de Cundinamarca por tales aspectos.

e) En todo caso la Universidad de Cundinamarca se compromete a indicar siempre la autoría incluyendo el nombre del autor y la fecha de publicación.

f) Los titulares autorizan a la Universidad para incluir la obra en los índices y buscadores que estimen necesarios para promover su difusión.

g) Los titulares aceptan que la Universidad de Cundinamarca pueda convertir el documento a cualquier medio o formato para propósitos de preservación digital.

h) Los titulares autorizan que la obra sea puesta a disposición del público en los términos autorizados en los literales anteriores bajo los límites definidos por la universidad en el “Manual del Repositorio Institucional AAAM003”

i) Para el caso de los Recursos Educativos Digitales producidos por la Oficina de Educación Virtual, sus contenidos de publicación se rigen bajo la Licencia Creative Commons: Atribución- No comercial- Compartir Igual.

j) Para el caso de los Artículos Científicos y Revistas, sus contenidos se rigen bajo la Licencia Creative Commons Atribución- No comercial- Sin derivar.

Nota:
Si el documento se basa en un trabajo que ha sido patrocinado o apoyado por una entidad, con excepción de Universidad de Cundinamarca, los autores garantizan que se ha cumplido con los derechos y obligaciones requeridos por el respectivo contrato o acuerdo.

La obra que se integrará en el Repositorio Institucional, está en el(los) siguiente(s) archivo(s).

Nombre completo del Archivo Incluida su Extensión (Ej. PerezJuan2017.pdf)	**Tipo de documento (ej. Texto, imagen, video, etc.)**
1. Revisión teórica del gen a-actinina-3 (ACTN3), polimorfismo arg(r) 577ter(x) (rs1815739) en karate do.pdf	Texto

En constancia de lo anterior, Firmo (amos) el presente documento:

APELLIDOS Y NOMBRES COMPLETOS	**FIRMA (autógrafa)**
Orjuela Arévalo Paula Alejandra	PaulaO.
Marín Pulido Ingrid Tatiana	

21.1-51-20

Revisión Teórica del Gen a-Actinina-3 (ACTN3), Polimorfismo Arg(r) 577Ter(x) (Rs1815739) en Karate-Do

Investigador principal

José Diego Beltrán

Co investigadores

Paula Alejandra Orjuela Arévalo

Ingrid Tatiana Marin Pulido

Universidad de Cundinamarca

Facultad de Ciencias del Deporte y la Educación Física

Soacha, 2020, 3 noviembre

Tabla Contenido

Introducción 6
Justificación 9
Objetivo General 12
Objetivos Específicos 12
Planteamiento del problema 13
Antecedentes 14
Contextualización 14
Procedimiento de Revisión 15
Marco Teórico 45
Genética 45
Gen 46
ARN 49
Replicación del DNA 50
Genotipo 51
Fenotipo 51
Cromosomas 52
Alelos 54
Mutación 54
Polimorfismo 57
Gen ACTN3 59
Genética en deportes de combate 60
Alelos de ACTN3 60
Velocidad 61
Fuerza 62
Fuerza máxima 64
Fuerza explosiva 65
Potencia 65
Karate-Do (Camino de la vacía) 66
Kata 67
Kumite 68
Talento Deportivo 68
Metodología de la investigación 71
Método descriptivo 71

Proceso del método descriptivo 72
Declaración PRISMA 73
Bibliografía 74

Lista de Figuras

Figura 1: Esquema de Revisión Sistematizada del Gen ACTN3, Polimorfismo Arg(r) 577Ter(x) (Rs1815739) en Karate-Do

Lista de Tablas

Tabla 1: Artículos Obtenidos Durante la Revisión Sistemática del Gen ACTN3, Polimorfismo Arg(r) 577Ter(x) (Rs1815739) en Karate-Do

Introducción

En el siguiente proyecto se realizará una revisión teórica del gen ACTN3 a-Actinina-3, polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) en karate Do, dicha revisión se obtendrá haciendo una investigación exhaustiva en las diferentes bases de datos y literatura, que ayudaran a ver la importancia y la incidencia que tiene la genética (polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739)) en los procesos de preparación del deportista, tanto en kata como en kumite para la adquisición de altos logros deportivos en karate Do. La velocidad como capacidad condicional, es un factor clave en las modalidades de karate Do, es aquí donde se encuentra inmerso el gen ACTN3 ya que es el "gen de la velocidad" el cual ayuda a potencializar la velocidad a la hora de realizar los movimientos estructurados del kata y así mismo en el kumite puesto que el golpeo se realiza con una entrada y salida rápida evitando que el contrincante tenga alcance en el contrataque. "El conjunto de características (fenotipo) y las capacidades físicas de un deportista se determinan no sólo por su constitución genética (genotipo) sino también por diversos factores que pueden modificar el mismo". (Sánchez, et al, 2009, p.85). Conforme a lo anterior se logra evidenciar la posibilidad de potenciar el rendimiento del karateka, teniendo en cuenta el entrenamiento físico y su genética permitiendo un gran acercamiento a la obtención de altos logros deportivos.

El gen ACTN3 (α-actinina-3) pertenece al grupo de genes que afecta a la estructura muscular. Se localiza en el brazo largo del cromosoma 11(11q13). Está formado por 16.407 bases de secuencia genómica, y se compone de 21 exones. Contiene una región codificante de 2.858 pb, y la proteína que codifica presenta 901 aminoácidos. Esta proteína se llama α-actinina-3 y su función principal es la contracción muscular. Es una isomorfa de las α-actininas sarcoméricas, importantes componentes de la línea Z, donde actúan como punto de anclaje, conectándose a los filamentos de actina, y manteniendo el ordenamiento de los miofilamentos y la contracción

coordinada de los mismos. La expresión de la α-actinina-3 se limita a las fibras musculares tipo II o de contracción rápida. Por eso, la presencia de α-actinina-3 tiene un efecto positivo en la función muscular, permitiendo generar contracciones intensas a alta velocidad. (Díaz et al, 2011).

Respecto a lo anteriormente descrito, se refleja que la a-Actinina-3 contiene una misma estructura molecular, pero con una composición química diferente de las a-Actininas sarcoméricas que se entrelazan permitiendo estabilizar los filamentos delgados de actina con las líneas Z del sarcómero mientras se da el proceso de la contracción muscular, por ende, se evidencia la relación que existe entre el proceso de contracción muscular del gen ACTN3 y las fibras de contracción rápida, proporcionando información contundente para la creación de una revisión teórica que permita reconocer la amplia conexión que existe entre el gen ACTN3 y los procesos de preparación de los karatekas.

> La existencia de un polimorfismo en el axón 16, debido a una mutación puntual en la región codificante 1747C>T, provoca un cambio del aminoácido arginina por un triplete de terminación (R577X). El alelo 577R es la versión funcional del gen, sin embargo, el alelo 577X contiene un cambio en la secuencia que previene la producción funcional de α-actinina-3. Se considera que el alelo R y el genotipo RR son beneficiosos para aquellos deportes que requieren de velocidad y potencia, mientras que el alelo X está asociado con la resistencia. (Peña, 2015)

Como se sabe los requerimientos del Karate-Do son la velocidad y la potencia en el momento de la ejecución de los movimientos tanto en kata como en kumite, con base en lo anterior, se deduce que al menos un porcentaje de los karatekas debería tener el alelo RR predominante en su genética, y para que se considere polimorfismo el gen ACTN3 alelo RR,

debe estar inmerso en un 1% de la población karateka, lo que claramente es una gran ventaja para dichos deportistas.

> "Existen Investigaciones previas donde se han hallado diferencias en este genotipo en población general, deportistas de velocidad, deportistas de fondo, deportistas de gran fondo kenianos y etíopes" (Wolfarth et al, 2000). "También diferencias significativas en población general comparada con medallistas olímpicos y mundiales de deportes de combate, entre ellos de taekwondo, boxeo y deportistas de varios deportes de combate húngaros" (Bosnyák, et al, 2015; Jung, et al, 2016; Kikuchi et al, 2013).

Las diferencias que se evidenciaron entre población general, deportistas y medallistas olímpicos en relación con el gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739), son realmente significativas ya que estas investigaciones permiten ver como el alelo RR sobresale y potencializa la capacidad de la velocidad en deportes de combate y medallistas olímpicos a diferencia de la población en general, dando paso a reconocer por medio de una revisión teórica la importancia y la incidencia de realizar más estudios relacionados con karatekas en conjunto con el polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739), aumentando las posibilidades para la obtención de altos logros deportivos.

Justificación

Esta investigación tiene como objetivo realizar una revisión teórica acerca del gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) en karate Do ya que, en los procesos de investigación que se desarrollaron mediante diferentes bases de datos y literatura como lo son Springer Link, ProQuest, Google Académico, Scopus, Scielo, Science Direct, British Journal of Sports Medicine, Pudmed, en un proceso de retrospectiva del 2015 al 2020, se pudo evidenciar la escasa información que hay sobre el gen ACTN3 alelo RR en relación con los karatekas, por ende, se identifica una mínima importancia sobre la incidencia que tiene la genética en los procesos de preparación en el grupo etario.

> "polimorfismo es una variación en la secuencia de un lugar determinado del ADN entre los individuos de una población. Aquellos polimorfismos que afectan a la secuencia codificante o reguladora y que producen cambios importantes en la estructura de la proteína o en el mecanismo de la regulación de la expresión, puede traducirse en diferentes factores externos, fenotipos (color de los ojos). Para que se considere polimorfismo, la variación (tres posibles genotipos, RR, RX, XX) debe aparecer al menos en un 1% de la población. Dicho gen está implicado en la capacidad que tienen los músculos para realizar contracciones rápidas y codifica la proteína estructural α-actinina-3, que es una de las 2 isomorfas de proteínas de unión a actina en el músculo esquelético" (Berman & North, 2010).

Ahora bien, a nivel mundial se tiene el conocimiento de los beneficios que aporta este gen, como lo es desarrollar en gran medida la velocidad a la hora de ejecutar los diferentes movimientos simultáneos y alternos tanto en tren superior como en tren inferior y también incide en el aseguramiento de la dinámica de cadera en karatekas, en efecto, desde que se desarrollaron

los sistemas de entrenamiento para mejorar el rendimiento deportivo existe un tema que se viene discutiendo como lo es si un deportista (karateka) se hace o nace, claramente el deportista se logra hacer con una planificación y un proceso estructurado correctamente, pero lo cierto es que el campeón es el que nace con la potencialidad y la debe desarrollar debidamente para así llegar a su máximo nivel, teniendo en cuenta lo anterior, surge una pregunta, la cual es, ¿de dónde provienen las capacidades o el genotipo que destacan a dicho grupo etario?. Por lo que se ha logrado evidenciar en diferentes hallazgos teóricos, el rendimiento deportivo está establecido por factores tanto internos como externos donde los factores internos hacen referencia a la genética y/o heredabilidad de cada deportista de las modalidades de kata y kumite, allí se establece también una dotación genética que solo poseen algunos deportistas privilegiados de tal manera que su rendimiento deportivo será mayor.

> 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 (Gómez & Félix, 2013).

Llegando a este punto, se podría decir que la dotación genética o polimorfismo, es una gran ventaja ya que junto con el entrenamiento adecuado se puede lograr un aseguramiento del proceso de preparación de los deportistas de las modalidades kata y kumite.

Como epicentro del proceso investigativo surge la necesidad de desarrollar una revisión teórica, que posibilite tener los argumentos epistemológicos que consolide las bases teóricas y la literatura de los productos de investigación e incluso la extensión del análisis en la aplicación genotípica en deportistas de Karate Do, donde se establece una evolución en las indagaciones de dicho campo y de esta manera facilitar la construcción de nuevos conocimientos científicos.

Con base en lo anterior, lo que se pretende con la revisión teórica es tener un impacto no solo a nivel deportivo, sino que también a nivel científico, permitiendo ampliar los conocimientos acerca del gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) y su gran relación con el karate Do.

Objetivo General

Establecer una revisión teórica del gen a-Actinina-3 (ACTN3) polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739), aportando amplio conocimiento sobre la incidencia que tiene la genética en los procesos de preparación deportiva del karateka.

Objetivos Específicos

- Determinar las bases de datos y literatura que se utilizaran para la debida recolección de información acerca del gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739).
- Definir los criterios de inclusión y exclusión permitiendo realizar una investigación más acertada y direccionada a la incidencia que tiene la genética en los procesos de preparación del deportista.
- Analizar los artículos y textos que cumplen con los parámetros de inclusión y establecer la importancia que tiene la genética en los procesos de preparación en karatekas.

Planteamiento del problema

Realizando una búsqueda exhaustiva en las bases de datos y literatura, se verifico la escasa información sobre los procesos de publicación en las modalidades de karate Do (kata y kumite) con relación al gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739). En concomitancia con la escasa literatura especializada en las modalidades y los procesos de preparación del deportista en kata, kumite para la adquisición de altos logros, se ve mediado por la subjetividad de los diferentes test generales, test específicos y no por un talento confirmado a través de la genética deportiva. De acuerdo con lo anterior se identifica la necesidad de conocer los elementos epistemológicos de los diferentes artículos publicados específicamente del karate Do y los textos de genética aplicados al karate Do, que permitan optimizar y verificar el talento confirmado.

Según Zatsiorski (1989) “El talento deportivo se caracteriza por determinada combinación de las capacidades motoras y psicológicas, así como de las aptitudes anatomo fisiológicas que crean, en conjunto, la posibilidad potencial para el logro de altos resultados deportivos en un deporte”, (p. 283). Es decir, que la genética permite tener un parámetro para posibilitar la preparación y potencialización de las capacidades condicionales y coordinativas, según lo que dicho autor y diferentes investigaciones plantean es que hay elementos filogenéticos y ontogenéticos donde establecen que también hacen mella en el proceso de adquisición de altos logros deportivos.

Pregunta Problema

¿Por qué es importante realizar una revisión teórica del gen a-Actinina-3 (ACTN3) polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) en karate Do?

Antecedentes

Contextualización

En este apartado se realizará el proceso de los antecedentes frente al Gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739).

El Karate-Do es un arte marcial perteneciente a los deportes de combate, donde la velocidad y la potencia son determinantes para el éxito en una competencia, por ello es importante conocer la existencia del gen responsable en el desarrollo de la velocidad y en consecuencia de la potencia; así la siguiente revisión sistemática estará centrada en a-Actinina-3 (ACTN3), polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739).

Específicamente, la presente revisión teórica, será encaminada al análisis de la literatura científica que relacione el gen ACTN3, polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) con el Karate-Do y su importancia en los procesos de preparación de los deportistas para la obtención de altos logros, puesto que es un camino donde parece no haber mayor investigación. La mayoría de los estudios están centrados en otros deportes debido a la frecuencia con que son practicados a nivel mundial, por ello se hace necesario el estudio pertinente de los aspectos anteriormente mencionados.

El rendimiento en el Karate-Do está dado por el desarrollo eficiente de las diferentes capacidades básicas (flexibilidad, velocidad, fuerza y resistencia en menor medida), pero en esta ocasión la velocidad será la protagonista en conjunto con la fuerza y en consecuencia aparecerá la potencia.

Ahora bien, el estudio del perfil genético en el deportista permitirá orientar de una mejor forma las cargas de entrenamiento y optimización de la energía conforme a sus capacidades.

Procedimiento de Revisión

El proceso de la revisión teórica se ha basado en artículos científicos encontrados en diferentes fuentes con un proceso de retrospectiva del 2015 al 2020. Las bases de datos utilizadas para el proceso fueron las de Universidad de Cundinamarca, Springer link, ProQuest, Scopus, Scielo, Science Direct, Pudmed, British Journal Sports Medicine y Google Académico. Los criterios de inclusión fueron: polimorfismo ACTN3, genética en deportes de combate, ACTN3, gene ACTN3 y lo criterios de exclusión hacen alusión a la no relación del gen con el deporte y artículos sobre el gen encaminados a lesiones, patologías y envejecimiento. Cabe resaltar que los artículos se filtraron dos veces y preliminarmente han sido seleccionados.

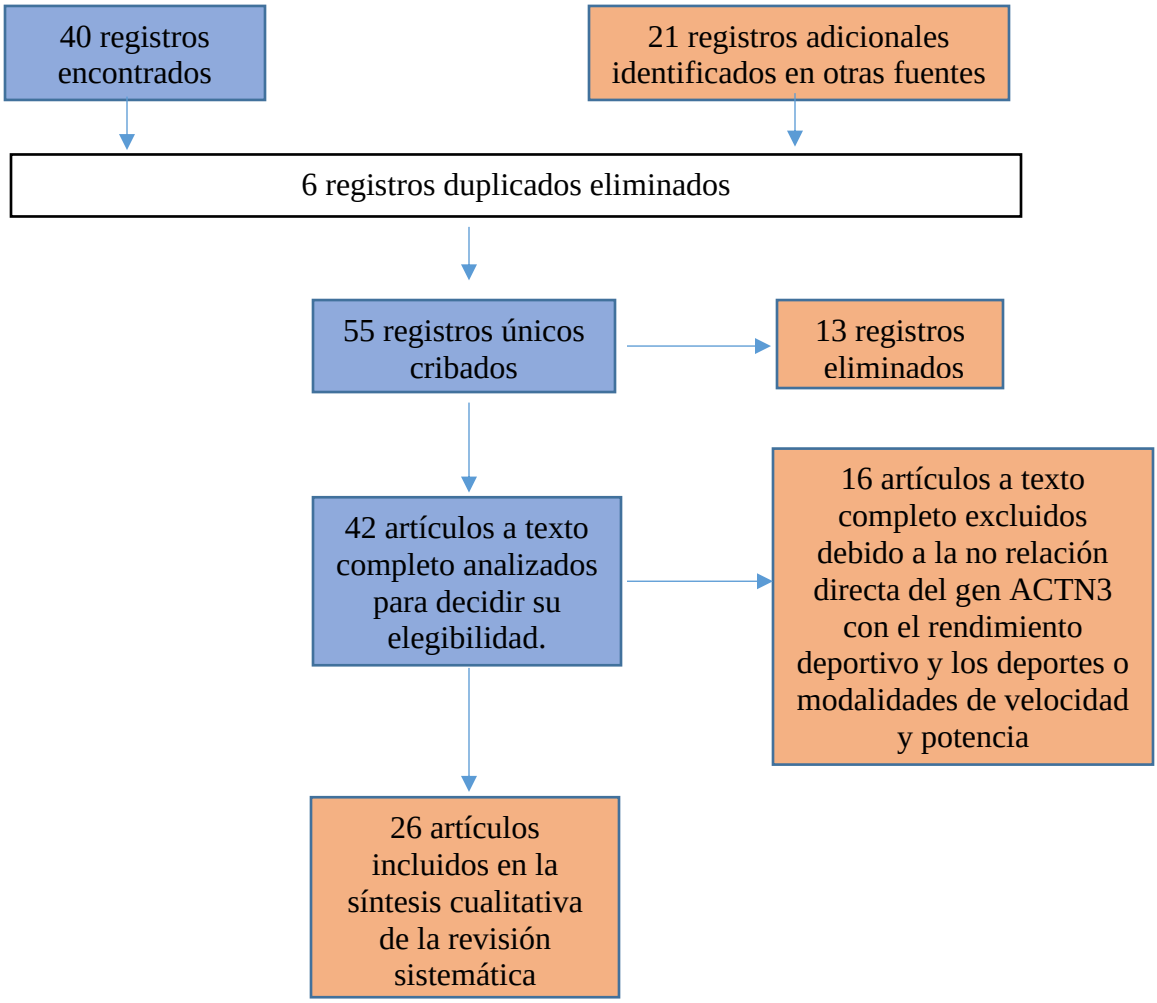
Dentro de los diferentes hallazgos teóricos se encontró el libro Narváez E, coordinador. Genética y deporte. 1ª edición. Madrid: Consejo Superior de Deportes; 2011: 17-117; donde el tema central de investigación es la genética en el deporte, el comportamiento, la importancia de este aspecto para la vida y el rendimiento de un deportista; dicha investigación se tiene como base principal, ya que tiene un amplio aporte de información acerca de la relación del gen ACTN3 con el rendimiento deportivo.

En la primera búsqueda se seleccionaron todos los artículos que estaban relacionados con el gen ACTN3 independientemente de la disciplina deportiva o diferentes factores como lo son patologías y lesiones. Una vez terminada la primera búsqueda se disponía de 55 artículos, de los cuales leyendo el abstract se redujeron a 42, estos tenían información sobre el gen ACTN3, velocidad, potencia y su incidencia en el rendimiento deportivo puesto que es el enfoque de la presente investigación, en consecuencia, se excluyeron aquellos que no tenían relación del gen con el deporte y algunos estudios de caso.

De esos 42 artículos se realizó una lectura total de los mismos donde se excluyeron las investigaciones que no tenían una relación directa del rendimiento con el gen ACTN3 en deportes o modalidades de velocidad y potencia. Finalmente se seleccionaron 26 investigaciones que cumplieron a cabalidad con los requisitos. En este sentido es importante resaltar el vacío investigativo que existe con respecto al gen ACTN3 en deportes de combate más específicamente el Karate-Do.

Figura 1

Esquema de Revisión Sistematizada del Gen ACTN3, Polimorfismo Arg(r) 577Ter(x) (Rs1815739) en Karate-Do



Nota: Evidencia la utilización de la metodología PRISMA como recurso para la realización de la revisión sistematizada. Autoría propia.

Tabla 1
Artículos Obtenidos Durante la Revisión Sistemática del Gen ACTN3, Polimorfismo Arg(r) 577Ter(x) (Rs1815739) en Karate-Do

Título	Año	Autores	N° Doi Artículo	Justificación	Objetivos	N° de sujetos	Protocolo	Metodología	Test	Resultados	Discusión	Link	Estrategia de Búsqueda
Polimorfismo Genético ACTN3 R577X en Deportistas Universitarios Chilenos	2019	Omar Andrade-Mayorga, Pamela Lavados, Romo, Camila Valdebenito, Christian L Herrera, Carolina Carrasco, Luis A Salazar	http://dx.doi.org/10.4067/S0717-95022019000401493	Uno de los principales factores genéticos que influenciarían el rendimiento muscular humano es el gen ACTN3, que codifica la proteína estructural del sarcómero α-actinina-3. El polimorfismo R577X (rs1815739) del gen ACTN3 ha sido asociado con varios indicadores de rendimiento muscular y físico en deportistas y población general, pero este fenómeno ha sido escasamente descrito en poblaciones de Latinoamérica y Chile	Describir la frecuencia genotípica y distribución alélica de los genotipos de ACTN3 R577X en deportistas universitarios chilenos	129 deportistas universitarios chilenos	Este estudio de corte transversal y la selección de la muestra fue no probabilística. Se realizó una evaluación inicial para registrar las características sociodemográficas, físicas y fisiológicas de cada sujeto	α -actinina-3 (ACTN3); Rendimiento muscular; Polimorfismo, Variante genética; Deportistas universitarios	Pruebas Genómicas en sangre	Al considerar la muestra total de deportistas universitarios participantes, la distribución de genotipos del polimorfismo ACTN3 R577X encontrada fue RR: 34,8 % (n=45), RX: 50,4 % (n=65), XX: 14,7 % (n=19), y la frecuencia relativa de alelos fue R: 0,601 y X: 0,399.No se encontraron asociaciones al realizar análisis por tipo de deporte practicado, ni en distribución genotípica, ni frecuencia alélica relativa.	Por las características de la población estudiada, que son fundamentalmente deportistas que compiten a nivel regional y nacional en torneos universitarios, con una escasa proporción de sujetos que participen en selecciones nacionales que compitan a nivel internacional, también podría ser adecuado, comparar estos resultados con los encontrados en población general no deportista a nivel mundial. Así, al analizar la frecuencia relativa del alelo X en deportistas universitarios chilenos (0,39) en relación con otros grupos humanos, esta fue similar a la encontrada en población general europea (0,41), menor a la asiática (0,52) y mayor a la africana (0,16)	https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0717-95022019000401493&script=sci_arttext&tlng=p	Scielo

Factores Genéticos en Deportes de Combate de Golpeo: Una Breve Revisión.	2017	Cardozo, Luis Alberto, Moreno Lavaho, Edwin Alberto	ISSN: 2027-453X	El entrenamiento físico como un factor externo puede contribuir en una modificación fenotípica., además este puede alterar la expresión de uno o más genes que se relacionen con algún fenotipo particular del rendimiento físico. Este proceso llamado interacción biológica, donde diversos factores genéticos y factores externos están interconectados para definir el fenotipo	Ofrecer una visión general de algunos factores genéticos (genes) que posiblemente puedan limitar o favorecer el rendimiento físico específico en deportes de combate	Estudios sobre el genotipado necesario para los deportes de combate	Revisión sistemática enfocada en los genes en deportes de combate	En las investigaciones consultadas sobre los diversos genes que posiblemente condicionarían la expresión fenotípica en estos deportes expresándose con un aumento de la masa muscular, mayor grado de recuperación, menor acidez metabólica, entre otros, estarían los genes ECA, AMPD1, GDF8, ACTN3, PPARGC1A y CKMM.	Pruebas genómicas	Posiblemente genes comoAMPD1 y CKMM, facilitan el aporte energético en ejercicios de alta intensidad y corta duración. El gen ACTN3 al expresarse de forma activa contribuye en una mejora en la velocidad de reacción y gestual para desarrollar acciones de golpeo, desplazamientos y otras acciones técnico-táctica de forma explosiva, con altos niveles de potencia	El gen PGCα en primera instancia, contribuye en la movilización de triglicéridos y ácidos grasos en el metabolismo de lípidos a nivel muscular, reduciendo el transporte de glucosa, además prolongada por la predominancia de la biogénesis mitocondrial y segundo tiene un efecto contrario donde hay en las acciones técnico-tácticas tenga que realizarse con altos niveles de fuerza explosiva y de forma muy frecuente	https://www.researchgate.net/publication/320162776_Factores_geneticos_en_deportes_de_combate_de_golpeo_Una_breve_revision_Genetic_factors_in_striking_combat_sports_A_brief_review	Google Académico
Análisis Exploratorio de la Relación entre el Polimorfismo ACTN3 R577X y el Rendimiento Deportivo en Levantadores de Pesas Colombianos	2018	Lucas Benjamín Stucky Byler	Repositorio de UDCA	Las implicaciones del polimorfismo ACNT3 ya han sido estudiadas en varios deportes en donde se ha encontrado una relación entre la presencia de alfa actinina 3 y el rendimiento deportivo en potencia y velocidad, sin embargo, no se encontraron investigaciones realizadas en población colombiana	Analizar relación entre el polimorfismo ACTN3 R577X y el rendimiento deportivo en levantadores de pesas colombianos	25 levantadores de pesas colombianos	La presente investigación se desarrolló a partir de un diseño descriptivo transversal exploratorio	El total de la muestra compite en el nivel senior de la IWF. Las muestras fueron recolectadas con el apoyo del Comité Olímpico Colombiano y el Centro de Ciencias del Deporte de Coldeportes. La identificación del genotipo se obtuvo a partir de células sanguíneas y por punción de la vena braquicefálica se tomó un volumen de 10 ml de sangre usando el sistema Vacutainer para recolección en tubo con ácido etilendiaminotetracético (EDTA) como anticoagulante.	Análisis estadístico y de resultados, restricción enzimática	Se encontró una frecuencia del genotipo en la población atleta de 50% de genotipo RR, 35% de genotipo RX y 15% de genotipo XX	Los resultados sugieren una relación del genotipo RX con el rendimiento de fuerza-potencia especialmente en un deporte donde se compite por categorías de peso. Esto sugiere una ventaja del genotipo RX en el rendimiento deportivo en la halterofilia, en comparación con los genotipos RR y XX.	https://repository.udca.edu.co/bitstream/11158/1056/1/AN%c3%81LISIS%20EXPLORATORIO%20DE%20LA%20RELACI%c3%93N%20ENTRE%20EL%20POLIMORFISMO%20ACTN3%20R577	Google Académico

												X%20Y%20EL%20RENDIMIENTO%20DEPORTIVO.pdf	

El deportista de éxito, ¿nace o se hace? Una revisión bibliográfica	2015	Mateo Rodríguez Quijada	DOI: http://dx.doi.org/10.5672/apunts.2014-0983.es.(2016/1).123.01	El Dr. Per-Olof Astrand, uno de os padres de la fisio-logía deportiva, afirmaba que la persona que deseara convertirse en campeón olímpico, tenía que tener mu-cho cuidado a la hora de escoger a sus padres (Gómez, 2013). Las múltiples investigaciones realizadas con respecto a esta temática confluyen en que actualmente existen tres líneas de conocimiento: a primera sostiene que ser un campeón deportivo se encuentra implícito en la genética de cada persona, La segunda línea afirma que el éxito deportivo se logra mediante años de práctica y de entrenamiento reiterados y la tercera usiona ambas corrientes anteriores, ya que acepta la importancia del potencial genético de un deportista, el cual, mediante un proceso de entrenamiento cuidadosamente planificado y estructurado, podría alcanzar el máximo nivel deportivo en una determinada disciplina.	Estudiar la importancia de la genética y el entrenamiento deportivo en el proceso de formación de un deportista de élite	Estudios de genética en relación con el talento deportivo, el deportista nace o se hace	Revisión bibliográfica, se analizaron libros y artículos del ámbito de la medicina y el entrenamiento deportivos publicados en los últimos 22 años (1993-2015)	La selección de la documentación analizada se realizó mediante una búsqueda temática en diversos fondos bibliográficos (tabla 1). Los escritos fueron seleccionados en base a dos criterios: la relación directa de su temática con el ámbito de estudio y su actualidad. Para ello únicamente se incluyeron en el estudio documentos publica-dos en los últimos 22 años (1993-2015)	Análisis bibliográfico	El estudio demuestra que el crecimiento profesional de un deportista y sus posibilidades de llegar a formar parte de la élite deportiva dependen en idéntica medida de dos elementos de gran importancia: su herencia genética y el entrenamiento deportivo que realiza	Podemos afirmar que existen dos elementos clave en la formación de un deportista de élite: primero, el deportista nace debiendo poseer a nivel genético ciertas características y condiciones, luego, se hace durante el proceso de entrenamiento deportivo (Gonçalves et al., 2012; Gutiérrez, 2013), Sin embargo, no se debe despreciar la influencia de los factores ambientales, nutricionales y psicológicos en el desarrollo de un deportista de éxito.	https://www.raco.cat/index.php/ApuntsEFD/article/view/306846/396830	Google Académico

Influencia de los Polimorfismos de los Genes ACE ACTN3 en el Rendimiento Deportivo.	2015	Santiago Pena Cañizales	DOI: 10.13140 / RG.2.1.1 561.6161	Los deportistas buscan la mejora constante en su rendimiento deportivo, para esto realizan entrenamientos muy rigurosos y le dan una gran importancia a la alimentación. A medida que se avanza en los conocimientos moleculares de la capacidad física, incluyendo los factores genéticos, hay más interés en estas tecnologías, no solo en lo relacionado al rendimiento competitivo final, sino en la rentabilización Delaware los recursos invertidos, en la elaboración de programas de detección de talentos, en el diseño individualizado del entrenamiento, prevención de lesiones o anticipación ante dolencias importantes	Determinar la influencia de los genes ACTN3 y ACE en el rendimiento deportivo.	Deportistas de Delaware	Se ha llevado a cabo una revisión sistemática empleando herramientas y motores de búsqueda especializado en información científico-técnica para la obtención de los documentos clavar necesarios para alcanzar los objetivos propuestos.	La búsqueda se realizo en tres fases. En la primera fase, a partir Delaware las palabras claves, se gestiona un rastreo en las bases de datos y en los motores de búsqueda. La segunda fase implicar la selección de los artículos encontrados en la primera fase a partir de la lectura crítica de los títulos y resúmenes, desechando aquellos que aun teniendo las palabras clave, no eran adecuados para el tema a tratar. Así, el total de 630 artículos, queda reducido a 150 artículos preseleccionados para su completa lectura. Tras realizar la lectura de los artículos seleccionados obtenemos los artículos finales, aquéllos que se emplearan para realizar la revisión y discusión. Tras suprimir los artículos duplicados finalmente se seleccionan 12.	Análisis de evidencia científica	Los resultados demostraron que la combinación de los polimorfismos AS ID / ACTN3 R577X está asociada con la velocidad y la resistencia, pero no es determinante para alcanzar el nivel de rendimiento en los deportistas de élite, para esto posiblemente influirían una última combinación de genes y los factores medioambientales (entrenamiento, sexo, edad, etnia, zona geográfica etc.).	Los genes en estudio tienen una asociación con la velocidad y resistencia en los atletas. La combinación de los polimorfismos ACE ID / ACTN3 R577X mostró una asociación mucha más clara con el rendimiento deportivo, sobre todo en el atletismo, natación de larga distancia y luchadora. Los genotipos óptimos para la resistencia el ACmi II / ACTN3 XX y para la velocidad potencia AS DD / ACTN3 RR, aun así, el rendimiento atlético es complejo, el fenotipo determinado por varios factores medioambientales tales como dieta, entrenamiento físico y factores socioculturales. El deportista nace (predisposición genética), pero también se hace. Sin un entrenamiento adecuado y una dieta equilibrada, los deportistas de élite no alcanzarían el nivel de rendimiento óptimo	https://www.researchgate.net/publication/278023749_Influence_of_ACE_and_ACTN3_Genetic_Polymorhisms_on_Sport_Performance	Google Académico

Influencia de los factores genéticos y ambientales en la selección de talentos	2020	MSc. Samuel Villamarín Menza, Dr .C. Bergelino Zaldivar Pérez	DOI: http://opn.to/a/cUxtC	Talento en el deporte es considerada una persona con capacidades y habilidades por encima de la media de la población, con características que lo destacan entre los de su edad por el desempeño físico. Se revisó la cuestión del origen del talento, lo que llevó a formular el problema ¿Qué determina el talento deportivo, la herencia, el ambiente o ambos factores?	Hallar la respuesta en la literatura para facilitar los procesos de selección de talentos.	Artículos científicos de genética, polimorfismos determinantes para el deporte y la influencia del aspecto ambiental para el rendimiento deportivo	Revisión exhaustiva de literatura referente a genética, aspectos ambientales y talento deportivo	Se revisaron libros, artículos e investigaciones sobre el tema. Se buscó en bibliotecas y bases de datos, tanto en idioma español como en inglés .Después de la codificación del genoma humano en 2001, los científicos estudiaron la relación entre los genes y el ambiente y descubrieron que algunos genes intervienen en el desempeño físico. Otras investigaciones han establecido que el trabajo arduo y continuo también permite lograr un alto desempeño si se realiza deliberadamente por lo menos durante una década	Revisión y análisis de literatura científica	Existe evidencia científica que demuestra que algunos genes pueden ayudar en la identificación y selección de talentos para el deporte, para lo cual se puede emplear la tecnología. Además, los genes adecuados pueden llevar a la persona hasta el nivel de alto rendimiento. Los factores medioambientales del entrenamiento deportivo exigente y continuo durante aproximadamente una década puede llevar al desarrollo de las capacidades y habilidades hasta el alto rendimiento	La selección de talentos se puede estudiar desde tres enfoques: la influencia genética, la influencia del medioambiente y la interacción entre genética y ambiente. La discusión de si el talento nace o se hace en el transcurso de la vida, conlleva formular el siguiente problema ¿Qué determina el talento deportivo, la herencia, el ambiente o ambos factores?- Muchos resultados de investigación y experiencias en la preparación de los deportistas demuestran que para llegar a la élite del deporte se requiere una combinación de factores genéticos y ambientales	http://accion.uccfd.cu/index.php/accion/article/view/80/254	Google Académico
The Influence of Gene Polymorphysms and Genetic Markers in the Modulation of Sports Performance: A Review	2018	Fabio André Castilha, Heros Ribeiro Ferreira, Glauber Oliveira, Talita Oliveira, Paula Roquetti Fernandes, Jose Fernandes Filho	ISSN 1097-9751	El estudio del polimorfismo se ha destacado en las ciencias del deporte debido a su aplicación práctica e influencia en el éxito del rendimiento deportivo. Macarthur y North indican que estos estudios han demostrado que los factores genéticos pueden determinar del 20% al 80% las variaciones encontradas. De hecho, Bray et al. informan que actualmente existen más de 200 variaciones genéticas potencialmente asociadas con fenotipos de rendimiento físico, y alrededor de 20 polimorfismos asociados con atletas de élite. La identificación de marcadores genéticos que pueden promover el éxito deportivo parece ser una	Presentar los dos genes y su papel en el rendimiento deportivo que requiere fuerza y potencia muscular	La encuesta inicial incluyó datos de 966 artículos. Se utilizaron sesenta y dos como base para este estudio.	Estudio exploratorio y estratificado	Este es un artículo de revisión en el que se realizó una búsqueda en las siguientes bases de datos: Web of Science, Scopus, Medline, Scielo y Pubmed con las siguientes palabras clave: “gen ACTN3”, “gen ACE”, “rendimiento deportivo” y “ dermatoglifos ”. Los criterios de inclusión consistieron en una encuesta que abarcó artículos publicados desde 1990 hasta 2017 de los cuales inicialmente se encontraron 966 artículos en la encuesta. Se excluyeron 533 artículos tras la lectura de los títulos, quedando un total de 433 artículos. Después de leer los resúmenes, se excluyeron 295 artículos adicionales, dejando 138	Selección minuciosa de artículos	Los hallazgos sugieren que la presencia de la isoforma α-actinina-3 es beneficiosa para los deportes de fuerza y potencia, mientras que su ausencia parece beneficiar a los atletas de resistencia. En cuanto a la actividad de ACE, los estudios indican que los individuos que presentan el alelo D de la ECA muestran una mayor predisposición genética a ganar fuerza muscular después de una temporada de entrenamiento de fuerza, lo que puede estar relacionado con la mejora de las adaptaciones	La literatura de investigación (1,11,24,48) sugiere que es importante investigar el papel de las características dermatoglíficas en varios niveles de calificación deportiva. Así, existen indicios de que puede existir una asociación positiva entre dermatoglifos y polimorfismos R577X del gen ACTN3 e I / D del gen ACE, lo que puede permitir un rico campo de investigaciones, así como la confirmación de los dermatoglifos como poderosa herramienta. para la identificación de dicha alteración genética	https://www.researchgate.net/publication/340816494_The_Influence_of_Gene_Polymorphysms_and_Genetic_Markers_in_t	ResearchGate

				buena estrategia en el deporte, ya que el entrenamiento individualizado puede estimular vías metabólicas específicas que contribuirán al desarrollo de cualidades físicas específicas, como resistencia, fuerza y / o potencia				artículos en total. Luego, luego de la lectura de los textos, se excluyeron 76 artículos más, y se finalizó la selección con 62 artículos, los cuales fueron utilizados como base para la construcción de este artículo de revisión.		neuronales y la hipertrofia muscular. En cuanto a los dermatoglifos, parece ser una herramienta poderosa para comprender las diferencias, potencialidades, fortalezas y debilidades individuales en el deporte, así como las limitaciones genéticas que pueden perjudicar o ayudar a mejorar el entrenamiento y el rendimiento del deportista		he_Modulation_of_Sports_Performance_A_Review	
Assoaciación de Polimorfismos ACTN3 R577X y ACE I / D en Luchadores Brasileños	2017	Marcelo Romanovitch Ribas, Zair Candido Oliveira Netto, Fabiano Salgueirosa, Priscila Fernandes 2, Oslei de Matos, Julio Cesar Bassan	https://doi.org/10.1590/1517-86922017230617 1864	Si bien el entrenamiento de la tríada, la nutrición adecuada y los factores psicológicos pueden contribuir al éxito deportivo 1 , se observa a lo largo de los años que dichos factores no son suficientes para caracterizar un fenotipo del estado del rendimiento físico en los seres humanos. Los deportes de combate se pueden dividir en grappling (judo, Jiu-Jitsu brasileño, lucha grecorromana) y percusión (como Karate, Taekwondo, Muay Thay, boxeo, etc.). Se observa que están formados por estímulos cortos e intermitentes, siendo el tiempo de estímulo superior al tiempo de la pausa. Por lo tanto, los atletas de peleas de agarre y percusión necesitan tener un metabolismo glucolítico y aeróbico eficiente para la transferencia de energía	Evaluar la distribución genotípica y alélica de los polimorfismos ACTN3 R577X y ACE I / D en deportistas brasileños de alto rendimiento en deportes de combate de lucha libre y percusión	37 atletas masculinos clasificados del primer al tercer lugar en los escenarios mundiales	Para comparar las frecuencias de genotipos con otros estudios publicados, se realizó la prueba de chi-cuadrado de Pearson. Cuando el número de incidencia de algún genotipo era menor de 5, se realizó la prueba exacta de Fisher. Las asociaciones entre las frecuencias de los alelos se verificaron mediante tablas de contingencia 2x2 analizadas mediante la prueba de Chi-cuadrado con corrección de Yates. La distribución de genotipos del gen ACTN3 y ACE I / D se realizó mediante la prueba de equilibrio de Hardy-Weinberg. Para	El genotipado de los polimorfismos ACTN3 y ACE I / D se realizó mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) a partir del ADN genómico. Las distribuciones genotípicas y alélicas se compararon con las poblaciones de control y los atletas mediante la prueba de Chi-cuadrado y la prueba exacta de Fisher; todos los análisis consideraron $p \leq 0.05$.	Pruebas ADN sanguíneas	Las distribuciones genotípicas y frecuencias alélicas de ACTN3 RR = 46%, RX = 38% y XX = 16%; R = 65% y X = 35%, y ACE I / D DD = 47,7%, ID = 34,3% y II = 20%; D = 62,9% e I = 37,1% no difirió de la población de control; sin embargo, en comparación con los atletas de lucha libre se observó una diferencia significativa	Una posible hipótesis para favorecer esta muestra para los genes estudiados y sus alelos ligados a la fuerza y velocidad, y los demás estudios, podría residir en el sostenimiento de la epigenética, que considera que la práctica de ejercicio físico de forma regular y busca La sobrecompensación, responde a esta influenciada por genes y experiencias de vida. Por lo tanto, los cambios no estables, sino transmisibles, interactúan durante una respuesta biológica, y la interacción entre genes y estímulos puede cambiar mucho los resultados esperados	https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1517-8692201700060046 9&lang=pt	Scielo

							ello utilizamos el software BioState 5.0 2007, con un nivel de significancia de p = 0.05						
ACTN3: más que un gen para la velocidad	2017	Craig Pickering y John Kiely.	Doi: 10.3389 / fphys.2017.01080	Durante las últimas dos décadas, la investigación se ha centrado en intentar comprender la influencia genética en el rendimiento deportivo. Esto ha llevado a la identificación de varios genes candidatos que pueden ayudar a diferenciar entre atletas de élite y no élite. Uno de los genes más prometedores en ese sentido es ACTN3 , al que comúnmente se ha hecho referencia como "un gen de la velocidad". Investigaciones recientes han examinado la influencia de este gen en otros fenotipos de rendimiento, incluida la adaptación al ejercicio, la recuperación del ejercicio y el riesgo de lesiones deportivas.	Explorar más a fondo estas relaciones potenciales, ya que una mayor comprensión del papel desempeñado por ACTN3 en estos rasgos puede conducir a mejoras en la utilización de la información genética en el entrenamiento físico	19 estudios	Mini revisión de la literatura	En esta revisión, identificamos 19 estudios que exploran estos fenotipos. Si bien hubo una gran variación en los resultados de estos estudios, así como cohortes extremadamente heterogéneas, existe en general un consenso tentativo de que ACTN3El genotipo puede afectar los fenotipos de interés.	Sistematizción de los artículos por tema, método, características de muestra y resultado principal	Si bien hubo una gran variación en los resultados de estos estudios, así como cohortes extremadamente heterogéneas, existe en general un consenso tentativo de que ACTN3. El genotipo puede afectar los fenotipos de interés. En particular, el alelo R de un polimorfismo común (R577X) está asociado con mejoras mejoradas en la fuerza, protección contra daño muscular inducido por entrenamiento excéntrico y lesiones deportivas. Esto ilustra que ACTN3 es más que un gen para la velocidad, con una influencia potencialmente amplia en la función muscular, cuyo conocimiento puede	Varios artículos hicieron referencia a ACTN3 como un "gen de la velocidad" (MacArthur y North, 2004 ; Chan et al., 2008 ; Berman y North, 2010). Sin embargo, la evidencia emergente sugiere que este polimorfismo puede afectar una serie de otros rasgos, incluida la recuperación del ejercicio, el riesgo de lesiones y la adaptación al entrenamiento (Delmonico et al., 2007 ; Pimenta et al., 2012; Massidda et al., 2017)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5741991/	Scielo

										ayudar en la personalización futura de los programas de entrenamiento físico			

La Variante Genética ACTN3 R577X se Asocia con Fenotipos Relacionados con los Músculos en Atletas de Élite Chinos de Velocidad / Potencia	2017	Yang, Ruoyu; Shen, Xunzhang; Wang, Yubin ; Voisin, Sarah ; Cai, Guang; Fu, Yongnan ; Xu, Wangyu ; Eynon, Nir ; Obispo, David J. ; Yan, Xu	doi: 10.1519 / JSC.000 0000000 001558	La variante del gen ACTN3 R577X está asociada con el músculo- fenotipos relacionados en atletas de élite chinos de velocidad / potencia. J Strength Cond Res 31 (4): 1107–1115, 2017 — Se ha demostrado que el polimorfismo ACTN3 R577X (rs1815739) influye en el rendimiento deportivo	Investigar la prevalencia de este polimorfismo en los atletas chinos de pista y campo de élite, y explorar sus efectos sobre el nivel de competencia y la potencia de las extremidades inferiores de los atlet	59 atletas de élite de velocidad / potencia, 44 atletas de resistencia de élite y 50 controles sanos de origen chino Han	Enfoque experimental del problema. Investigamos la asociación entre el polimorfismo ACTN3 R577X y la potencia de las extremidades inferiores en 103 atletas de élite chinos de pista y campo. El ADN extraído de la saliva se utilizó para determinar el genotipo ACTN3 R577X del participante mediante PCR. Los datos de potencia de las extremidades inferiores (salto de longitud de pie [SLJ] y salto vertical de pie [SVJ]) se recopilaron de la Base de entrenamiento de tierra oriental para el equipo nacional chino entre 2012 y 2014. Todas las pruebas de SJL y SVJ fueron realizadas por personal capacitado, incluido examinadores y entrenadores en la base de entrenamiento	Comparamos el ACTN3Genotipos y frecuencias alélicas de R577X en 59 atletas de élite de velocidad / potencia, 44 atletas de resistencia de élite y 50 controles sanos de origen chino Han. Luego subcategorizamos a los atletas a nivel internacional y nacional e investigamos los efectos del genotipo ACTN3 en la potencia de las extremidades inferiores.	Declaración de Helsinki y fue aprobado por el Comité de Ética de la Universidad del Deporte de Shanghai,salto de longitud de pie (SLJ) y salto vertical de pie (SVJ) , se utilizaron pruebas de chi-cuadrado (χ 2) para probar el equilibrio de Hardy-Weinberg (HWE) y odos los análisis estadísticos se realizaron utilizando IBM-SPSS 19.0 para WINDOWS. pags valor ≤ 0,05 se consideró estadísticamente significativo.	La distribución del genotipo de los atletas de velocidad / potencia fue significativamente diferente de la de los atletas de resistencia (p = 0,001) y los controles (p <0,001). La frecuencia del genotipo RR fue significativamente mayor en el nivel internacional que en los atletas de velocidad / potencia a nivel nacional (p= 0,004), sin deportistas de velocidad / potencia de nivel internacional con genotipo XX. Los mejores resultados de salto de longitud y salto vertical de pie de los atletas de velocidad / potencia fueron mejores en el RR que en los genotipos RX + XX (p = 0,004 yp = 0,001, respectivamente)	Nuestros resultados sugieren que el genotipo RR ACTN3 está altamente presentado en atletas de velocidad / potencia de nivel internacional y aquellos con el genotipo RR tienen mejor potencia en las extremidades inferiores como lo indica el rendimiento de SLJ y SVJ. Incluir fenotipos relevantes en estudios futuros (es decir, fenotipos musculares y resultados de rendimiento) es importante para comprender mejor el papel de las variantes genéticas en la determinación del rendimiento deportivo de los atletas de pista y campo.	https://journals.lww.com/nsca-jscr/Fulltext/2017/04000/ACTN3_R577X_Gene_Variant_Is_Associated_With.29.aspx	Journal of Strength and Conditioning Research

Prevalencia del gen de la alfa actinina-3 (ACTN3) R577X y los polimorfismos del gen de inserción / deleción de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) en atletas turcos nacionales y aficionados	2018	Onur Eroğlu, Rayif Zileli, M Ali Nalbant, Korkut Ulucan	PMID: 29729690	Los estudios realizados hasta la fecha han demostrado la importancia de los polimorfismos ID de la alfa-actinina-3 (ACTN3) R577X y la enzima convertidora de angiotensina (ACE) para determinar el rendimiento deportivo	Examinar los polimorfismos dados a los atletas turcos y compararlos con individuos sedentarios.	84 voluntarios (23 atletas nacionales, 27 atletas aficionados y 34 controles sedentarios)	Cuasi experimental	Los ADN genómicos se extrajeron de sangre periférica mediante el uso de un kit de aislamiento de ADN disponible comercialmente (Macherey-Nagel, NucleoSpin®, Alemania). Para este estudio, se reclutó a un total de 84 voluntarios (23 atletas nacionales, 27 atletas aficionados y 34 controles sedentarios). Los genotipos de ACE ID se determinaron mediante la reacción en cadena de la polimerasa convencional y los polimorfismos de ACTN3 R577X mediante la metodología de polimorfismo de longitud de fragmentos de restricción de reacción en cadena de la polimerasa	Los ADN genómicos se extrajeron de sangre periférica mediante el uso de un kit de aislamiento de ADN disponible comercialmente (Macherey-Nagel, NucleoSpin®, Alemania)	En el polimorfismo ACTN3 R577X, RX fue el genotipo dominante, y no detectamos genotipo RR en deportistas nacionales. (no se detectó genotipo RR en atletas nacionales) El alelo X es más frecuente en los atletas nacionales y el alelo R fue más frecuente tanto en los atletas aficionados como en el grupo de control. El genotipo II fue más frecuente en atletas nacionales y en el grupo control, mientras que el genotipo DD fue más frecuente en atletas aficionados por polimorfismo ACE ID. Cuando consideramos los alelos, el alelo D se encontró con mayor frecuencia en los atletas aficionados y el grupo de control, mientras que el alelo I fue más frecuente en los atletas nacionales en el polimorfismo ACE ID. Para ACTN3, el alelo X fue superior al alelo R.	Los polimorfismos ACTN3 R577X y ACE ID fueron biomarcadores importantes para determinar el rendimiento deportivo. Sin embargo, nuestros resultados en atletas turcos sugieren que el alelo ACE D y los alelos ACTN3 X pueden ser potencialmente beneficiosos para los atletas	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29729690/	Pudmed

El efecto de la heterocigosidad para el alelo nulo de ACTN3 sobre el rendimiento muscular humano	2016	GARTON, FLEUR C .; NORTE, KATHRYN N	doi: 10.1249 / MSS.0000000000000784	La α-actinina-3 se expresa principalmente en fibras rápidas (tipo II) en el músculo esquelético humano. Más del 70% de la población mundial tiene al menos una copia del alelo una pérdida de la función debido a un codón de parada prematuro en el ACTN3 gen (R577X). La homocigosidad para esta variante (577XX) ocurre en aproximadamente el 16% de los seres humanos en todo el mundo y da como resultado una deficiencia completa de α-actinina-3, que es perjudicial para el rendimiento de velocidad / potencia y altera la adaptación a las demandas físicas cambiantes	Determinar si el alelo ACTN3 X ejerce su efecto sobre el rendimiento humano solo cuando hay dos copias presentes (es decir, de forma autosómica recesiva).	577 estudios	Usando el fundamento de que la α-actinina-3 se expresa en fibras musculares rápidas que pueden alterarse con el entrenamiento, la edad y la enfermedad, se agruparon 577 estudios heterocigotos de ACTN3 según su edad de cohorte y nivel de entrenamiento. Estos artículos fueron revisados bajo los siguientes títulos: atletas de velocidad / resistencia (n = 27), niños / adolescentes (n = 5), adultos (n= 18), adultos mayores (n = 13) y daño y enfermedad (n = 11).	Se recopilaron artículos para su revisión utilizando el término de búsqueda " ACTN3 " en cuatro bases de datos de búsqueda (MEDLINE, Scopus, Embase y ScienceDirect) hasta el 20 de marzo de 2015. Se recopilaron en un administrador de citas (ENDNOTE) (n = 679), y se descartaron los duplicados (n = 275). Los resúmenes restantes (n = 404) se evaluaron para su inclusión si se publicaron como un estudio de asociación humana revisado por pares (n = 91) o un metanálisis (n = 3) que examinaba el polimorfismo R577X y el rendimiento físico.	Análisis estadístico	A lo largo de un espectro de condiciones, se informaron tres modelos de genotipo (aditivo, dominante y recesivo). La mayoría de los estudios que evaluaron a adultos sanos demostraron que los heterocigotos 577RX tuvieron un desempeño intermedio (modelo aditivo) y / o similar a los genotipos RR (modelo recesivo). Otros estudios (envejecimiento, enfermedad / lesión, rendimiento de velocidad de élite) no mostraron un modelo genético definitivo.	Se requiere una evaluación del vínculo biológico entre la dosificación, la regulación y la función de cada genotipo ACTN3 para mejorar nuestra comprensión de su efecto funcional y penetrancia biológica en poblaciones sanas, envejecidas y enfermas.	https://journals.lww.com/acsm-msse/Fulltext/2016/03000/The_Effect_of_Heterozygosity_for_the_ACTN3_Null.21.aspx	Medicine & Science in Sports & Excercise

Efecto del genotipo ACTN3 sobre el rendimiento deportivo, el daño muscular inducido por el ejercicio y la epidemiología de las lesiones	2020	Gabriel Baltazar-Martins, Jorge Gutiérrez-Hellín, Millán Aguilar, Navarro ,Carlos Ruiz-Moreno, Víctor Moreno-Pérez, Álvaro López-Samanes ,Raúl Domínguez y Juan del Coso	https://doi.org/10.3390/sports8070099	Los factores genéticos juegan un papel importante en el rendimiento deportivo y sus fenotipos relacionados, como la potencia, la fuerza y la capacidad aeróbica. En este sentido, se ha descubierto que la falta de una proteína muscular debido a un polimorfismo genético afecta el rendimiento deportivo de diversas formas. La α-actinina-3 es una proteína ubicada dentro del músculo esquelético con un papel clave en la producción de fuerza sarcomérica. Un polimorfismo común de codón de terminación (rs1815739; R577X) en el gen que codifica la α-actinina-3 (ACTN3) produce individuos con el genotipo XX que carecen de expresión de una α-actinina-3 funcional. Por el contrario, los individuos con el alelo R (es decir, genotipos RX frente a RR) en este polimorfismo pueden expresar α-actinina-3. Curiosamente, alrededor del 18% de la población mundial tiene el genotipo XX y se ha debatido mucho acerca de por qué un polimorfismo que produce una falta de proteína muscular ha resistido la selección natural	Proporcionar una explicación clara del efecto de la deficiencia de α-actinina-3 debido al genotipo ACTN3 XX en el deporte. Se ha prestado especial atención al efecto de la deficiencia de α-actinina-3 en los cambios morfológicos en el músculo esquelético, en la baja frecuencia de atletas XX en algunas disciplinas atléticas y en la epidemiología de las lesiones.	Estudios relacionados directamente con el gen	Estudio trasversal	Se analizaron investigaciones relacionadas con el genitipado ACTN3 (RR, XX, RX) y su influencia con la epidemiología de las lesiones. Específicamente hubieron cuatro títulos a discutir: efecto de la deficiencia de α-actinina-3 en el rendimiento deportivo, Ratones con deficiencia de α-actinina-3 inducida artificialmente, efecto de la deficiencia de α-actinina-3 sobre la epidemiología de las lesiones y efecto de la deficiencia de α-actinina-3 sobre el daño muscular inducido por el ejercicio	Selección de artículos relacionados con la epidemiología de las lesiones y el efecto del gen ACTN3 en ellas	Curiosamente, alrededor del 18% de la población mundial tiene el genotipo XX y se ha debatido mucho acerca de por qué un polimorfismo que produce una falta de proteína muscular ha resistido la selección natural. Varias investigaciones han encontrado que la deficiencia de α-actinina-3 debido a la homocigosidad XX en el ACTN3El polimorfismo R577X puede afectar negativamente el rendimiento deportivo a través de varios cambios estructurales, metabólicos o de señalización. Además, la nueva evidencia sugiere que la deficiencia de α-actinina-3 también puede afectar el rendimiento deportivo a través de factores indirectos como un mayor riesgo de lesiones o una menor resistencia al ejercicio que daña los músculos	En lugar de centrarse simplemente en el efecto de la deficiencia de α-actinina-3 debido al ACTN3XX en el rendimiento deportivo "general", la investigación futura debe buscar determinar el efecto de este genotipo en la capacidad de entrenamiento (tanto para entrenamiento de fuerza como de resistencia), en la incidencia de lesiones y epidemiología, y en el daño muscular inducido por el ejercicio. Se necesitan más investigaciones y la replicación de los hallazgos para validar el uso de la genética para predecir sin duda el rendimiento o cualquier otro resultado físico o fisiológico que pueda afectar el rendimiento deportivo.	https://www.mdpi.com/2075-4663/8/7/99/htm	MDPI

Las variantes de genes ACTN3 R577X y ACE I / D influyen en el rendimiento en velocistas de élite: un estudio de cohortes múltiples	2016	Ioannis D. Papadimitriou ,Alejandro Lucía, Nir Eynon	DOI https://doi.org/10.1186/s12864-016-2462-3	Hasta la fecha, los estudios que investigan la asociación entre ACTN3 R577X y variantes del gen ACE I / D y el rendimiento de potencia / velocidad de élite se han visto limitados por pequeñas cohortes de disciplinas deportivas mixtas, sin medidas cuantitativas de rendimiento	Examinar la asociación entre estas variantes y el tiempo de sprint en atletas de élite.	555 mejores tiempos personales de 100, 200 y 400 m de 346 velocistas de élite en una gran cohorte de velocistas de élite	Diseño experimental. Los mejores tiempos de sprint personales de los velocistas, agrupados según el origen étnico (se excluyeron los atletas de raza mixta caucásicos / africanos) y el evento (100, 200 o 400 m), se estandarizaron y expresaron relativamente al récord mundial actual relevante. Incluimos solo velocistas 'puros' con el tiempo de sprint personal dentro del 15% del récord mundial relevante actual del evento examinado	Recolectamos un total de 555 mejores tiempos personales de 100, 200 y 400 m de 346 velocistas de élite en una gran cohorte de velocistas de élite de origen caucásico o africano de 10 países diferentes. Los velocistas se genotiparon para las variantes ACTN3 R577X y ACE ID.	Las muestras de ADN de los polacos, brasileños y rusos (de Chelyabinsk) se genotiparon por duplicado utilizando un ensayo de discriminación alélica en un instrumento de PCR en tiempo real Step One (Applied Biosystems, Carlsbad, California, EE. UU.), Para comparar los registros de los velocistas entre todos los genotipos utilizamos el análisis de varianza unidireccional (ANOVA), se utilizó la prueba post - hoc de Tukey para determinar diferencias estadísticamente significativas entre los grupos de genotipos.	En promedio, los velocistas caucásicos masculinos con ACTN3 577RR o el genotipo ACE DD tuvieron el mejor tiempo de sprint de 200 m más rápido que su 577XX (21,19 ± 0,53 s frente a 21,86 ± 0,54 s, p = 0,016) y ACE II (21,33 ± 0,56 vs .21,93 ± 0,67 s, p = 0,004) contrapartes y solo un caso de ACE II, y ningún caso de ACTN3 577XX, tuvo un tiempo de 200 m más rápido que la clasificación para los Juegos Olímpicos de Londres 2012 (frente a 12 velocistas calificados con genotipo 577RR o 577RX). Los velocistas caucásicos con el genotipo ACE DD tuvieron el mejor tiempo de sprint de 400 m más rápido que sus contrapartes ACE II (46,94 ± 1,19 s frente a 48,50 ± 1,07 s, p = 0,003). Usando modelos genéticos, encontramos que el alelo ACTN3 577R y el modelo dominante del alelo ACE D representan el 0,92% y el 1,48% de la varianza del tiempo de sprint, respectivamente.	Aquí se ha demostrado por primera vez cuantitativamente que los genotipos ACTN3 y ACE representan ~ 1-1.5% en la velocidad de sprint entre los atletas masculinos de élite. Esta diferencia en el tiempo de sprint es sustancial en el nivel de élite y puede ser la diferencia entre un récord mundial y solo llegar a los 16. A pesar de esto, el valor predictivo de estas pruebas sigue siendo limitado. Una cantidad sustancial de variación de rendimiento sigue sin tener en cuenta y aún se requiere más investigación sobre las variantes comunes y raras	https://bmcgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12864-016-2462-3	BMC Genomics. Part of Springer Nature

Sin asociación entre ACTN3 R577X y polimorfismos ACE I / D y tiempos de carrera en 698 atletas caucásicos	2018	Ioannis D. Papadimitriou ,Sarah J. Lockey ,Sarah Voisin ,Adam J. Herbert ,Fleur Garton ,Peter J. Houweling ,Pawel Cieszczyk ,Agnieszka Maciejewska-Skrendo ,Marek Sawczuk ,Myosotis Massidda ,Carla Maria Calò ,Irina V. Astratenkova ,Anastasia Kouvatsi ,Anastasiya M.Druzhevskaya ,Macsue Jacques ,Ildus I. Ahmetov ,Georgina K. Stebbings ,Shane Heffernan ,Stephen H. Day ,Robert Erskine ,Charles Buhonero	https://doi.org/10.1186/s12864-017-4412-0	Una asociación entre el genotipo ACTN3 R577X y el rendimiento atlético se encontró inicialmente en una cohorte de atletas australianos de élite, con una proporción muy baja de atletas de élite de velocidad / potencia que albergan el genotipo 577XX. Este patrón de distribución de genotipos fue bastante consistente en otras cohortes independientes de atletas de élite y desde entonces se ha replicado en atletas finlandeses, griegos, rusos, israelíes, polacos y japoneses. En el presente estudio, utilizamos el mismo enfoque cuantitativo introducido previamente en velocistas de élite que demostró que los genotipos ACTN3 R577X y ACE I / D tienen una asociación sustancial con el rendimiento en esprint (carrera de 100-400 m) en el nivel de élite.	Examinar la asociación entre los genotipos ACTN3 R577X y ACE I / D y los mejores tiempos de carrera personales en una gran cohorte homogénea de corredores de resistencia.	1064 mejores marcas personales 1500, 3000, 5000, 10,000 my tiempos de carrera de maratón de 698 atletas de resistencia caucásicos (441 hombres y 257 mujeres)	La metodología que se ha utilizado en la genotipificación, la recopilación de datos y el análisis estadístico	Agrupamos los mejores tiempos personales de los participantes por evento (1500, 3000, 5000, 10,000 mo maratón), Primero, analizamos la cohorte completa de hombres y mujeres por separado. Luego, también realizamos un subanálisis en hombres que incluía solo a los corredores de resistencia con tiempos que estaban dentro del 20% del récord mundial actual de los eventos examinados, En el Reino Unido, ~ 70% de las muestras se recolectaron como sangre total, ~ 20% como hisopos bucales, ~ 10% como saliva. Para comparar los tiempos de carrera de los atletas de resistencia entre los genotipos ACTN3 R577X o ACE I / D, convertimos los tiempos de carrera a segundos e inicialmente usamos el análisis de varianza unidireccional (ANOVA)	Análisis de varianza unidireccional (ANOVA), griegos e italianos fueron genotipadas utilizando el método de reacción en cadena de la polimerasa (PCR), se extrajo sangre de una vena superficial del antebrazo en un tubo con EDTA, se lisaron e incubaron 200 µL de sangre total / saliva, o un hisopo bucal	No hubo asociación entre el genotipo ACTN3 R577X o ACE I / D y el rendimiento en la carrera a cualquier distancia en hombres o mujeres. Los tiempos medios (DE) de maratón (en s) fueron para hombres: ACTN3 RR 9149 (593), RX 9221 (582), XX 9129 (582) p = 0,94; ACE DD 9182 (665), ID 9214 (549), II 9155 (492) p = 0,85; para mujeres: ACTN3 RR 10796 (818), RX 10667 (695), XX 10675 (553) p = 0,36; ACE DD 10604 (561), ID 10766 (740), II 10771 (708) p = 0,21. Además, no hubo asociaciones entre estas variantes y el tiempo de carrera para cualquier distancia en un subanálisis de atletas con récords personales dentro del 20% de los récords mundiales.	Nuestro estudio de medidas cuantitativas del rendimiento de resistencia en un gran grupo homogéneo de corredores de resistencia de élite sugiere que la asociación potencial entre los genotipos ACTN3 R577X y ACE I / D y el rendimiento de carrera de resistencia de élite debe considerarse no probada. Se necesitan grandes estudios de población para detectar proporciones significativas del perfil genético subyacente y la biología que contribuyen al rendimiento de resistencia.	https://bmcgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12864-017-4412-0	BMC Genomics. Part of Springer Nature

		,Courtney Kipps ,Kathryn N. North ,Alun G. Williams yNir Eynon											

Polimorfismos en los genes ACE y ACTN3 y la respuesta de la presión arterial al ejercicio agudo en atletas masculinos de élite de Serbia	2017	Tijana S. Durmic , Marija D. Zdravkovic , Marina N. Djelic , Tamara D. Gavrilovic , Slavica A. Djordjevic Saranovic , Jadranka N. Plavsic , Sanja V. Mirkovic , Djordje V. Batinic , Milena N. Antic , Zoran R. Mihailovic , Nikola G. Atanasijevic , Milan J. Mileusnic , Oliver V. Stojkovic	https://doi.org/10.1620/tjem.243.311	Las adaptaciones fisiológicas a varios tipos de actividad física prolongada e intensiva, como se observa en atletas de élite de diferentes deportes, incluyen cambios en la respuesta de la presión arterial (PA) al ejercicio agudo. Además, se ha demostrado que los polimorfismos funcionales de los genes de la enzima convertidora de angiotensina I (ACE) y alfa-actinina-3 (ACTN3) están asociados con cambios en los parámetros de PA, tanto en deportistas como en población sedentaria	Puntuar un polimorfismo de inserción (I) / deleción (D) de Alu en el gen ACE , así como una mutación sin sentido en el gen que codifica ACTN3	107 deportistas serbios de élite	Diseño experimental	Los criterios incluidos fueron: 1) ser un atleta de nivel nacional mínimo; 2) 15 o más horas de entrenamiento por semana; 3) ausencia de antecedentes de enfermedades estructurales cardíacas, cerebrovasculares, renales o hepáticas crónicas; y 4) abstenerse de tomar cualquier medicamento en el momento de la prueba. Cada sujeto dio el consentimiento informado por escrito para participar en el estudio. Todos los procedimientos fueron revisados y aprobados por el Comité de Ética de la Facultad de Medicina, Universidad de Belgrado. Se excluyeron todos los sujetos cuyos datos sobre las variables medidas faltaban, se realizaron medidas antropométricas, mediciónes de presión arterial en reposo, prueba de esfuerzo cardiopulmonar, extracción del ADN y finalmente un análisis estadístico.	El análisis estadístico se realizó utilizando el software SPSS versión 15.0 (SPSS, Inc., Chicago, Illinois), la prueba de esfuerzo incremental se realizó en una cinta ergométrica electrónica (Treadmill T200, Cosmed, Italia, la frecuencia cardíaca se monitorizó constantemente mediante un sistema de monitorización ECG de 12 canales, la prueba de esfuerzo de ergoespirometría, (ADN) genómico se extrajo manualmente, utilizando el kit comercial (PureLink genomic DNA, Invitrogen),el análisis estadístico se realizó utilizando el software SPSS versión 15.0 (SPSS, Inc., Chicago, Illinois).	La presencia de un alelo no funcional en ACTN3 se asocia con un aumento significativo de la PA sistólica máxima (SBPmax, p = 0,04). Los atletas con inserción de Alu en ACE tuvieron una disminución significativamente mayor (p = 0,006) de la PA sistólica después de 3 minutos de recuperación (SBPR3), calculada como el porcentaje de respuesta de PAS máxima durante la prueba de esfuerzo. La presencia concomitante de una variante no funcional en el gen ACTN3 disminuyó este efecto beneficiario de la ECAmutación en SBPR3. La inscripción a largo plazo en deportes de potencia / velocidad aumentó significativamente la PA diastólica en reposo (DBPrest: 74 mmHg) y la PAS máx. (197 mmHg) y mejoró la SBPR3 (74,8%) en comparación con la inscripción en resistencia (72 mmHg; 178 mmHg; 81,1%) y deportes mixtos (69 mmHg; 185 mmHg; 80,0%).	Se ha identificado una asociación novedosa entre ACE y ACTN3 polimorfismos y valores de PA en deportistas de élite. También sugerimos un mecanismo plausible por el cual estos polimorfismos, junto con el tipo específico de actividad física, pueden influir en el patrón de recuperación de la PA. Finalmente, intentamos vincular variaciones genéticas específicas con adaptaciones de la PA en atletas de élite sometidos a diferentes tipos de actividad física prolongada e intensa. Además, nuestro estudio podría ser importante no solo para los entrenadores que pueden adaptar individualmente el régimen de entrenamiento a la constitución genética de un deportista, sino también para los médicos que cuidan la salud de los deportistas, sobre todo teniendo en cuenta que los deportistas de élite han estado expuestos a extraordinarios intensidad y duración de la actividad física, generalmente desde una edad muy temprana.	https://www.jstage.jst.go.jp/article/tjem/243/4/243_311/_html/-char/en	J-STAGE

¿Cómo altera la deficiencia de α-actinina-3 la función muscular? Conocimientos mecanicistas sobre ACTN3, el 'gen de la velocidad'	2016	Fiona XZ Lee a bPeter J. Houweling cKathryn N. North a cKate GR Quinlan	https://doi.org/10.1016/j.bbamcr.2016.01.013	Se estima que 1.500 millones de personas en todo el mundo tienen deficiencia de la proteína α-actinina-3 del músculo esquelético debido a la homocigosidad del polimorfismo común ACTN3 R577X. La deficiencia de α-actinina-3 influye en el rendimiento muscular en atletas de élite y la población en general. Las α-actininas sarcoméricas se caracterizaron originalmente como proteínas de andamio en la línea Z del músculo. Mediante el estudio del ratón con inactivación de Actn3 y los seres humanos deficientes en α-actinina-3, se ha logrado un progreso significativo en la comprensión de cómo ACTN3El genotipo altera la función muscular, lo que lleva a una apreciación de las diversas funciones que desempeñan las α-actininas en el músculo.	Discutir los nuevos conocimientos que se han obtenido para comprender los mecanismos moleculares que subyacen a las consecuencias de la deficiencia de α-actinina-3	Estudios relacionados con la deficiencia de α-actinina-3 la función muscular	Diseño Observacional	Se analizaron los documentos relacionados con el ACTN3 knockout (KO) modelo de ratón proporcionando la información pertinente para específicar y definir la deficiencia de de α-actinina-3 y la función muscular	Selección de artículos relacionados con la deficiencia de α-actinina-3 y función muscular	Se han identificado diferencias en el funcionamiento de estas vías en el músculo deficiente en α-actinina-3 que, en conjunto, contribuyen a alterar el rendimiento muscular en ratones y humanos.	Los cambios estructurales , metabólicos , de señalización y de manejo del calcio observados en el músculo del ratón Actn3 KO comienzan a proporcionar una explicación mecanicista de la ventaja selectiva del alelo ACTN3 577X durante la evolución humana y la asociación entre ACTN3genotipo y rendimiento muscular en humanos hoy. Los seres humanos deficientes en α-actinina-3, con un cambio hacia propiedades musculares más lentas en ausencia de un cambio en el tipo de fibra, pueden haber tenido una ventaja selectiva debido a la resistencia al frío o al hambre. Las poderosas contracciones musculares necesarias para las actividades de velocidad y fuerza dependen de las fibras musculares rápidas, que no funcionan de manera óptima en ausencia de α-actinina-3. Avances continuos en la comprensión de la interacción entre lo estructural	https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0167488916300039?via%3Dihub	Science Direct

El análisis del genotipo heterocigoto ACTN3 sugiere que la α-actinina-3 controla la composición sarcomérica y la función muscular de una manera dependiente de la dosis	2015	Marshall W. Hogarth , Fleur C. Garton , Peter J. Houweling , Taru Tukiainen , Monkol Lek , Daniel G. Macarthur , Jane T. Seto , Kate GR Quinlan , Nan Yang , Stewart I. Jefe, Kathryn N. North	https://doi.org/10.1093/hmg/ddv613	Un polimorfismo nulo común (R577X) en ACTN3 causa deficiencia de α-actinina-3 en aproximadamente el 18% de la población mundial. No hay un fenotipo de enfermedad asociado, pero la deficiencia de α-actinina-3 es perjudicial para el rendimiento de velocidad y potencia tanto en los atletas de élite como en la población general. Sin embargo, a pesar de la considerable investigación realizada hasta la fecha, las consecuencias funcionales de la heterocigosidad para ACTN3 no están claras. Un subconjunto de estudios ha mostrado un fenotipo intermedio en los individuos 577RX, lo que sugiere una dependencia de la dosis de α-actinina-3, mientras que otros no han mostrado diferencias entre los genotipos 577RR y RX	Examinar ratones HET Actn3 y los comparamos con sus compañeros de camada WT y KO para probar rigurosamente la posibilidad de un efecto de dosis asociado con el nivel de expresión de α-actinina-3	Ratones y Personas	Diseño experimental.	Se generaron ratones C57Bl / 10ScSnJ Actn3 - \ - cruzando el modelo de ratón R129 Actn3 KO desarrollado en este laboratorio con la cepa C57Bl / 10 (Jackson Laboratories, Bar Harbor, MI, EE.UU.) y retrocruzando durante 10 generaciones. Se emplearon parejas reproductoras HET para obtener ratones machos de camada Actn3 + / + (WT), Actn3 +/− (HET) y Actn3 - / - (KO) de 8 ± 1 semanas de edad, La capacidad de ejercicio de los ratones se evaluó utilizando una versión modificada de un protocolo descrito previamente (37), utilizando una cinta de correr para ratones AccuPacer (AccuScan Instruments), Se registraron la velocidad y el tiempo hasta el agotamiento y se calculó la distancia total recorrida, Se registraron la velocidad y el tiempo hasta el agotamiento y se calculó la distancia total recorrida, El análisis de fibras individuales se realizó mediante el software METAMORPH utilizando la tinción sarcolemmal WGA para delinear fibras (Molecular Devices). Se analizó el cuádriceps completo de cada ratón para evaluar el área y las proporciones del tipo de fibra mientras se desconocía el genotipo, Se cortaron secciones de biopsias congeladas, se homogeneizaron en tampón de dodecilsulfato de sodio (SDS) al 4% y se realizaron transferencias de Western. Finalmente En cada uno de los experimentos con ratones,	fuerza de agarre (Columbus Instruments), la capacidad de ejercicio se evaluo mediante una cinta de correr para ratones AccuPacer (AccuScan Instruments), los ratones fueron sacrificados mediante dislocación cervical, mediciones de fibra y tipificación de fibra en secciones de músculo inmunotinidas utilizando el software MetaMorph (Molecular Devices), Se extrajo el ARN total de aproximadamente 100 mg de cuádriceps de ratón Actn3 WT, HET y KO, lisados con 2 ml de Tri-Reagent (Molecular Research Center), Utilizando la base de datos GTEx, examinamos el efecto del genotipo ACTN3 R577X en el nivel de expresión de todas las transcripciones del músculo esquelético y probamos el efecto del genotipo mediante un análisis de varianza unidireccional.	Mostramos una reducción en la proteína y el ARNm de α-actinina-3 en el músculo HET en comparación con el WT, que se asocia con una regulación ascendente dependiente de la dosis de la α-actinina-2, el motivo PDZ empalmado alternativamente de la banda z y la miotilina en el Z- línea, y un cambio incremental hacia el metabolismo oxidativo. Si bien no hay diferencia en la generación de fuerza, los ratones HET tienen una capacidad de resistencia intermedia en comparación con WT y KO. El polimorfismo R577X está asociado con cambios en la expresión de ACTN3 consistente con un modelo aditivo en la cohorte de expresión de tejido-genotipo humano, pero no influye en ninguna otra transcripción muscular, incluido ACTN2	La deficiencia de α-actinina-3 ocurre con alta frecuencia en la población general (1) y tiene un efecto significativo sobre la función muscular. El genotipo HET representa> 50% de la población general; sin embargo, actualmente se sabe poco acerca de la respuesta fenotípica en los individuos ACTN3 577RX. Aquí, presentamos evidencia de que la expresión de α-actinina-2 y -3 está estrechamente vinculada y que la relación entre las dos isoformas está directamente relacionada con la estructura y función muscular	https://academic.oup.com/hmg/article/25/5/866/2384523	Human Molecular Genetics

								probamos el efecto del genotipo mediante un análisis de varianza unidireccional.					

Asociación del Polimorfismo ACTN3 R577X (rs1815739) con Deportes de Potencia de Élite: Un Metaanálisis	2019	Phuntila Tharabenjasin, Noel Pabalan, Hamdi Jarjanazi	https://doi.org/10.1371/journal.pone.0217390	El estatus especial otorgado a los atletas de élite se debe a su potencial genético poco común para sobresalir en los deportes de potencia (PS) de clase mundial. Se ha informado que los polimorfismos genéticos influyen en el estado de PS de élite. Los informes de asociaciones entre el polimorfismo del gen α-actinina-3 (ACTN3) R577X y PS han sido inconsistentes.	Realizar un metanálisis para explorar más a fondo las funciones de este polimorfismo en el rendimiento de la PS entre los atletas de élite.	44 estudios de 38 artículos	Metanálisis sistemático. Todos los experimentos se replicaron en grupos independientes de ratones o usando diferentes músculos (TA y EDL)	La búsqueda de literatura en múltiples bases de datos arrojó 44 estudios de 38 artículos. Se utilizaron odds ratios (OR) combinados e intervalos de confianza (IC) del 95% para estimar las asociaciones (el umbral de significación se estableció en P a ≤ 0,05) utilizando el modelo de alelo-genotipo (alelos R y X, genotipo RX). Se utilizó un análisis de valores atípicos para examinar su impacto en los resultados de asociación y heterogeneidad. El análisis de subgrupos se basó en la raza (occidental y asiática) y el género (hombre / mujer). Se aplicaron pruebas de interacción a los resultados diferenciales entre los subgrupos, cuyos valores P fueron corregidos por Bonferroni (interacción P BC).	Se aplicaron pruebas de interacción a los resultados diferenciales entre los subgrupos, cuyos valores P fueron corregidos por Bonferroni (interacción P BC). Se realizaron pruebas de sensibilidad y sesgo de publicación.	Se confirmaron efectos significativos del alelo R en general (OR 1,21; IC del 95%: 1,07-1,37; P a = 0,002) en el subgrupo occidental (OR 1,11; IC del 95%: 1,01-1,22; P a = 0,02) y con tratamiento atípico (OR 1,12). –1,20, IC del 95% 1,02–1,30, P a <10 –5 –0,01). Este tratamiento resultó en una importancia adquirida del efecto RX en los atletas asiáticos (OR 1,91; IC del 95%: 1,25-2,92; P a = 0,003). El análisis de género dicotomizó el genotipo RX y R alelo efectos como significativamente mayor en los hombres (OR 1.14, 95% CI 1.2 a 1.28, P un = 0,02) y hembra (OR 1.58, 95% CI 1.21 a 2.6, P una= 0,0009) atletas, respectivamente, en comparación con los controles. La asociación femenina R significativa mejoró con una prueba de interacción (interacción P BC = 0.03). Los resultados generales, asiáticos y femeninos fueron sólidos. Los resultados del alelo R fueron más sólidos que los resultados del genotipo RX. No se encontró evidencia de sesgo de publicación	En este metanálisis, presentamos asociaciones claras entre el alelo R / genotipo RX en el polimorfismo ACTN3 y el estado de atleta de potencia de élite. Los efectos significativos del alelo R (análisis general, subgrupos occidentales y femeninos) y el genotipo RX (asiáticos y masculinos) fueron en su mayor parte, resultados del tratamiento atípico. El análisis de interacciones mejoró el resultado femenino. Estos robustos hallazgos estaban libres de sesgo de publicación.	https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0217390	Plos One

Evidencia de ACTN3 Como Gen de Velocidad en Fibras Musculares Humanas Aisladas	2016	Siacia Broos, Laurent Malisoux, Daniel Theisen, Ruud van Thienen, Monique Ramaekers, Cécile Jamart, Louise Deldicque, Martine A Thomis, Marc Francaux	DOI: 10.1371 / journal.pone.0150594	Las α-actininas sarcoméricas son componentes estructurales importantes de la línea Z donde forman el enlace cruzado entre los filamentos delgados de actina de los sarcómeros adyacentes [1]. Además de su función estructural, las α-actininas también interactúan con varias proteínas estructurales, de señalización y metabólicas. En los seres humanos, dos genes codifican las α-actininas del músculo esquelético: ACTN2 , que se expresa en todas las fibras del músculo esquelético, y ACTN3, cuya expresión está restringida a las fibras de tipo II [2], que intervienen predominantemente en potentes contracciones explosivas. En todo el mundo, se estima que el 16% de la población humana es completamente deficiente en la proteína α-actinina-3 debido a la homocigosidad de un polimorfismo de stopcodon común en el gen ACTN3 llamado R577X (rs1815739) [3]. Esta deficiencia no da como resultado un fenotipo de enfermedad o un deterioro funcional muscular, probablemente a través de una regulación positiva compensatoria de la proteína α-actinina-2 homóloga.	Examinar el efecto de la deficiencia de α-actinina-3 debido a la homocigosidad del alelo ACTN3 577X sobre las propiedades contráctiles y morfológicas de las fibras musculares rápidas en hombres jóvenes no atléticos.	Se seleccionaron ocho hombres jóvenes no atléticos (edad 20,9 ± 0,7 años) de un grupo total de 266 participantes	Se usó Optimal Design Plus Empirical Evidence versión 3.01 (William T. Grant Foundation, NY, NY) para estimar el poder del estudio	Se tomó una biopsia del vasto lateral de 4 individuos RR y 4 XX para evaluar las diferencias en las propiedades morfológicas y contráctiles de las fibras musculares individuales. El área de la sección transversal de la fibra y la composición de la fibra muscular se determinó usando análisis inmunohistoquímicos estándar. Las fibras musculares individuales sin piel se sometieron a pruebas activas para determinar la fuerza máxima normalizada (P 0), la velocidad máxima de descarga (V 0) y la potencia máxima. Se realizó una prueba de estiramiento pasivo para calcular el módulo de Young y la histéresis para evaluar la visco-elasticidad de la fibra	Se utilizó el método de biopsia con aguja con succión para obtener una muestra del vasto lateral de la pierna izquierda	No se encontraron diferencias en la composición de las fibras musculares. El área de la sección transversal de las fibras de tipo IIa y IIx fue mayor en RR en comparación con los individuos XX (P <0,001). P0 fue similar en ambos grupos en todos los tipos de fibras. Se observó un V0 más alto en las fibras de tipo IIa de los genotipos RR (P <0,001) pero no en las de tipo I. La visco-elasticidad determinada por el módulo de Young y la histéresis no se vio afectada por el tipo de fibra o el genotipo.	Aunque los análisis estadísticos se realizaron en un total de 299 fibras, solo ocho personas participaron en este estudio. Por lo tanto, se informó el tamaño del efecto (ES) para las comparaciones generales entre sujetos XX y RR para cada una de las variables medidas además del valor p. ES es una forma sencilla de mostrar la diferencia real, que es independiente del tamaño de la muestra. De esta manera, el lector puede interpretar el significado de las diferencias en las propiedades contráctiles de la fibra entre ACTN3 577 RR y XX (sin verse afectado por el problema del tamaño de la muestra). Como era de esperar, los tamaños del efecto fueron pequeños para la mayoría de las propiedades contráctiles de la fibra en las fibras de tipo I, oscilando entre 0,02 y 0,29, excepto para V 0 , que mostró un ES medio de -0,54. Por el contrario, P 0y pico de potencia de tipo II una y II x fibras mostró grandes tamaños del efecto (0.73-1.21), aunque importancia hipótesis nula la prueba utilizando el enfoque de múltiples niveles no alcanzaron significación	https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0150594	Pudmed

Papel de Polimorfismos Seleccionados en la Determinación de la Composición de la Fibra Muscular en Hombres y Mujeres Japoneses	2018	Hiroshi Kumagai 1 2, Takuro Tobina 3, Noriko Ichinoseki-Sekine 1 4, Ryo Kakigi 5, Takamasa Tsuzuki 1, Hirofumi Zempo 6, Keisuke Shiose 7 8, Eiichi Yoshimura 9, Hideaki Kumahara, Makoto Ayabe, Yasuki Higaki, Ryo Yamada, Hiroyuki Kobayashi, Akira Kiyonaga, Hisashi Naito, Hiroaki Tanaka, Noriyuki Fuku	10.1152 / japplphysiol.00953.2017	Los músculos esqueléticos humanos se componen de dos tipos principales de fibras, a saber, los tipos I y II; Las fibras musculares de tipo II se dividen en subgrupos IIa y IIx. Las fibras de tipo I muestran una alta resistencia a la fatiga y son adecuadas para el rendimiento de resistencia, las fibras de tipo IIa son adecuadas para ejercicios anaeróbicos a medio plazo y las fibras de tipo IIx son adecuadas para ráfagas cortas de fuerza y velocidad. Las fibras de tipo I contienen altos niveles de enzimas oxidativas y bajos niveles de enzimas glucolíticas, mientras que las fibras de tipo IIx contienen altos niveles de enzimas glucolíticas; por el contrario, las propiedades de las fibras de tipo IIa son intermedias a las de las fibras de los tipos I y IIx	Examinar los efectos de los polimorfismos genéticos en la composición de la fibra muscular con respecto a las diferencias sexuales en la población japonesa	211 japoneses sanos (102 hombres y 109 mujeres)	Se sugiere que los polimorfismos genéticos y las diferencias sexuales afectan la composición de las fibras musculares; sin embargo, ningún estudio ha investigado los efectos de los polimorfismos genéticos en la composición de las fibras musculares con respecto a las diferencias sexuales. Por lo tanto, el presente estudio examinó los efectos de los polimorfismos genéticos en la composición de la fibra muscular con respecto a las diferencias sexuales en la población japonesa	Se obtuvieron biopsias de músculo del vasto lateral para determinar la proporción de isoformas de la cadena pesada de miosina (MHC) (MHC-I, MHC-IIa y MHC-IIx). Además, analizamos los polimorfismos en el gen α-actinina-3 (ACTN3; rs1815739), el gen de la enzima convertidora de angiotensina (ACE; rs4341), el gen α del factor 1 inducible por hipoxia (rs11549465), gen del receptor 2 del factor de crecimiento endotelial vascular (rs1870377) y del receptor de angiotensina II, gen de tipo 2 (rs11091046), mediante ensayos de genotipado de polimorfismo de nucleótido único TaqMan. La proporción de MHC-I fue un 9,8% menor en hombres que en mujeres, mientras que la proporción de MHC-IIa y MHC-IIx fue mayor en hombres que en mujeres (5,0 y 4,6%, respectivamente).	Consumo máximo de oxígeno (V o 2 pico) se midió utilizando una prueba de esfuerzo incremental (15 W / min para los hombres y 10 W / min para las mujeres) en una bicicleta ergométrica, toma en sangre (ADN), biopsia muscular, Evaluamos las isoformas de la cadena pesada de miosina (MHC) como marcadores de la composición de la fibra muscular y se utilizó la prueba de Shapiro-Wilk para evaluar la normalidad de todos los parámetros	Nuestros resultados mostraron que los hombres con el genotipo ACTN3 RR + RX tenían una proporción significativamente mayor de MHC-IIx que aquellos con el genotipo ACTN3 XX. Por el contrario, no se observó una asociación significativa entre la composición de las fibras musculares y los polimorfismos genéticos examinados en las mujeres. Por tanto, nuestros resultados sugieren que los polimorfismos ACE I / D y ACTN3 R577X afectan la proporción de fibras de músculo esquelético humano MHC-I y MHC-IIx en hombres pero no en mujeres	Nuestros resultados sugieren que los polimorfismos ACE I / D y ACTN3 R577X afectan las fibras del músculo esquelético humano MHC-I y MHC-IIx en hombres pero no en mujeres, en consecuencia los portadores del alelo R (es decir, sujetos con el genotipo RR y RX) en el ACTN3El polimorfismo R577X tenía una mayor proporción de MHC-IIx en comparación con sujetos con el genotipo XX en hombres pero no en mujeres.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6008072/	NCBI

Interacción del polimorfismo del gen ACTN3 y los efectos del desequilibrio muscular sobre la eficiencia cinemática en atletas de deportes de combate	2016	Jung H, Lee N, Park S	https://doi.org/10.20463/jenb.2016.06.20.2.1	El combate como tipo de deporte de contacto en deportistas debe considerar principalmente la conexión de habilidades de movimiento para una técnica rápida debido a sus características, lo que resulta en un mayor riesgo esperado de lesión deportiva especialmente en áreas articulares. Además, la agilidad rápida requiere un control y una regulación muscular eficaces durante la contracción muscular; y sobre todo, se sabe que la eficacia de las extremidades inferiores se debe al equilibrio de los flexores y extensores del área del muslo en el cuerpo humano. Sin embargo, el equilibrio de la relación entre los isquiotibiales y los cuádriceps (H / Q) suele depender de las características distintivas de las fibras musculares y, por lo tanto, se requiere una comprensión de las características de las fibras musculares relacionadas con el gen de los individuos	Determinar la interacción del polimorfismo del gen ACTN3 y los efectos del desequilibrio muscular en los cambios de eficiencia cinemática en atletas de deportes de combate.	116 atletas de deportes de combate	El diseño de este estudio fue un diseño de bloques aleatorios y una diferencia de eficacia musculoesquelética cuantificada en la extremidad inferior entre los atletas según el polimorfismo ACTN3 (alelo R y alelo X)	En todos los participantes, se extrajeron 5 ml de sangre de la vena braquial media después de 12 horas de ayuno. Para analizar el polimorfismo de genes, se realizó un muestreo de ADN genómico utilizando el kit de sangre Gentra® Puregene® (n.º de cat. 158467, QIAGEN, EE. UU.) Y todos los procedimientos siguieron los métodos recomendados. El ADN genómico extraído se almacenó a 4 ° C. Para analizar el polimorfismo ACTN3 R577X (rs1815739) del ADNg extraído, en este estudio se utilizó el método de ensayo de genotipado MGB TaqMan® SNP. El cebador específico del gen se obtuvo de la lista de secuencias ACTN3 del Gene Bank en ABI (Applied Biosystems Incooperate, EE. UU.) Y se produjo mediante sondas TaqMan que pueden reconocer el alelo R y el alelo X, incluido SNP.	La prueba de alto equilibrio muscular se realizó con un equipo isocinético (Isomed 2000, Alemania) que se centró en ejercicios de flexión y extensión en la articulación de la rodilla, por otro lado para configurar el marco de referencia global, se utilizó L-Frame para constituir el cálculo de coordenadas para los ejes X, Y y Z y el movimiento de corte en V consistió en correr en línea recta, pisar la placa de fuerza de reacción del suelo (GRF) y un giro rápido de 45 grados en la dirección opuesta, en orden.	No hubo una diferencia significativa del momento de la articulación de la cadera, la rodilla y el tobillo en el alelo R y el alelo X durante el salto con corte en V y la parada según el polimorfismo del gen ACTN3. De lo contrario, el desequilibrio muscular del momento de la rodilla en el eje X y la fuerza de reacción del suelo de la rodilla en el eje Z mostraron una mayor importancia en el desequilibrio muscular durante el salto y la parada con corte en V en comparación con el equilibrio muscular (p <0,05)	Los resultados del estudio confirmaron una asociación en la eficacia cinemática y el equilibrio muscular de la relación H / Q basada en el polimorfismo del gen ACTN3 en las fibras musculares de contracción rápida. Se espera que los atletas de deportes de combate tengan una mayor incidencia de cambios rápidos de dirección con agilidad y, por lo tanto, pueden tener un mayor riesgo de lesiones según el desequilibrio de la relación H / Q durante el movimiento de desaceleración, en comparación con los velocistas y los atletas de deportes de resistencia.	https://www.e-pan.org/journal/view.php?doi=10.20463/jenb.2016.06.20.2.1	Pudmed

El papel potencial de los marcadores genéticos en la identificación del talento y la evaluación del deportista en el deporte de élite	2018	Ysabel Jacob, Tania Spiteri, Nicolas H. Hart, OrcID yRyan S. Anderton	https://doi.org/10.3390/sports6030088	En los códigos deportivos de élite, la identificación y promoción de futuros atletas en vías de talento especializadas depende en gran medida de las características físicas, técnicas y tácticas objetivas, además de las evaluaciones subjetivas del entrenador. A pesar de la disponibilidad de una gran cantidad de evaluaciones, la dependencia de formas subjetivas de identificación sigue siendo un lugar común en la mayoría de los códigos deportivos. Más recientemente, los marcadores genéticos, incluidos varios polimorfismos de un solo nucleótido (SNP), se han correlacionado con una mayor capacidad aeróbica, fuerza y un aumento general de la capacidad atlética.	Discutir los efectos de una serie de genes candidatos en el rendimiento deportivo, a través de códigos deportivos multifacéticos y de una sola habilidad, y proponemos marcadores adicionales para la identificación de la adquisición y el aprendizaje de habilidades motoras	El diseño de investigación inconsistente y la variedad de deportes hacen que sea difícil determinar la relevancia para la población deportiva en general	Evaluación aeróbica, evaluaciones de fuerza y poder, aceleración y velocidad máxima de sprint lineal, composición de fibras musculares, medidas del desempeño de habilidades, Medidas del rendimiento del partido,	Se estudiaron los diferentes aspectos a tener en cuenta para la formación de un talento deportivo	Pruebas de campo atlético, como el salto vertical, el sprint de 20 metros y las pruebas contrarreloj de resistencia	Por lo tanto, la investigación adicional realizada debería investigar cómo el genotipo de un jugador puede contribuir a los resultados y adaptaciones del entrenamiento. Un atractivo importante para los posibles atletas de un determinado club o instituto deportivo es su capacidad para atender e individualizar los programas de entrenamiento para cada atleta. La introducción de pruebas genéticas en estos programas permitirá que los regímenes de entrenamiento específicos de los atletas mejoren el rendimiento atlético, de destreza y de partidos.	Los genes ACE y ACTN3 han mostrado un gran potencial para predecir la destreza atlética tanto en deportes de resistencia como de potencia, mientras que muchos otros genes han mostrado asociaciones con uno u otro. Aún más emocionante es la posibilidad de profetizar el control y desarrollo motor en relación con la adquisición de habilidades y el rendimiento en el deporte. Sin embargo, se debe enfatizar que la identificación del talento atlético es poco probable que sea el resultado de un pequeño número de variantes genéticas, más bien una combinación compleja de un gran número y patrón de genes expresados, así como una serie de condiciones ambientales	https://www.mdpi.com/2075-4663/6/3/88/htm	Pudmed

Un modelo de "knockout humano" para investigar la influencia de la proteína α-actinina-3 en las adaptaciones mitocondriales inducidas por el ejercicio	2019	Papadimitriou, ID, Eynon, N., Yan, X	DOI: 10.1038 / s41598-019-49042-y	Un polimorfismo común en el gen ACTN3 (es decir, el genotipo ACTN3 577XX) conduce a la ausencia completa de la proteína α-actinina-3 en las fibras de contracción rápida de los músculos esqueléticos. Este genotipo está subrepresentado en la élite australiana 3 , finlandesa 4 , griega 5 , rusa 6 , israelí 7 , polaca 8 y japonesa 9, atletas orientados a la potencia, lo que sugiere que la deficiencia de α-actinina-3 tiene un efecto negativo sobre la función de las fibras musculares de contracción rápida	Investigar las consecuencias de la deficiencia de α-actinina-3 en los cambios inducidos por el ejercicio en los genes y proteínas relacionados con las mitocondrias, así como en las adaptaciones al entrenamiento de resistencia.	100 participantes, Treinta y siete (n = 19 ACTN3 RR, yn = 18 ACTN3 XX) hombres moderadamente entrenados	Después de cuatro semanas de entrenamiento de resistencia, los ratones Actn3 KO tuvieron un mayor rendimiento en el ejercicio de resistencia y una recuperación más rápida de la fatiga, en comparación con los ratones de tipo salvaje (WT), y esto se asoció con un cambio en las características de las fibras musculares de contracción rápida hacia un efecto más oxidativo. , fenotipo de contracción lenta.	Los datos de asociación genética cuantitativa, el contenido de ARNm, la abundancia relativa de proteínas y los datos de respiración mitocondrial máxima se analizaron utilizando modelos lineales mixtos, con punto de tiempo (línea de base, post, 3 h post o pre y post-entrenamiento) y genotipo (RR o XX) como covariables	Contrarreloj en bicicleta de 20 km (20k-TT): la prueba de 20k-TT se realizó en un cicloergómetro fijo Velotron, Prueba de ejercicio gradual hasta el agotamiento (GXT): el GXT se realizó en un cicloergómetro con freno electrónico, Prueba de VO 2pico : después de cinco minutos de descanso después de cada GXT, se midió el consumo máximo de oxígeno (VO 2pico) utilizando un sistema metabólico Quark CPET calibrado (COSMED, Roma, Italia).	No hubo efecto del genotipo sobre la expresión inducida por el ejercicio de genes asociados con la biogénesis mitocondrial, ni cambios fisiológicos posteriores al entrenamiento. En contraste con los resultados en ratones, la pérdida de α-actinina-3 no se asocia con fenotipos más altos relacionados con la resistencia de referencia o con mayores adaptaciones al entrenamiento de ejercicios de resistencia en humanos.	De acuerdo con nuestros resultados para los cambios inducidos por el ejercicio en el ARNm, la ausencia de la proteína α-actinina-3 no influye en la respuesta al entrenamiento para ninguna de las características fisiológicas o mitocondriales a las que se accede. Por tanto, a diferencia de los estudios en ratones, la ausencia de ACTN3 La proteína en los seres humanos no influye en la respuesta a una sola sesión de ejercicio de resistencia o entrenamiento físico.	https://www.nature.com/articles/s41598-019-49042-y#Abs1	Pudmed

Investigación preliminar sobre el efecto de los polimorfismos ACTN3 y ACE en las características musculares y de rendimiento	2018	Wagle, John P ; Carroll, Kevin M; Cunanan, Aaron J; Wetmore, Alexander; Taber, Christopher B,; DeWeese, Brad H; Sato, Kimitake ; Stuart, Charles A ; Piedra, Michael H.	doi: 10.1519 / JSC.000 0000000 002809	Influencia individual y combinada de los genes ACE y ACTN3 en los fenotipos musculares en atletas polacos. J Strength Cond Res 32 (10): 2776–2782, 2018: el objetivo de este estudio fue examinar la asociación entre los genes de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) y la α-actinina-3 (ACTN3), independientemente o en combinación, y fuerza y potencia muscular en atletas masculinos y femeninos	Explorar los resultados fenotípicos y de rendimiento asociados con los polimorfismos ACTN3 y ACE	Participaron diez hombres entrenados (edad = 25,8 ± 3,0 años)		Se analizaron muestras de sangre para determinar ACTN3 y ACEpolimorfismos. Se recolectaron imágenes de ultrasonografía en bipedestación del vasto lateral (VL) para determinar el área de la sección transversal del músculo completo (CSA-M), y se tomó una biopsia muscular percutánea de la VL para determinar CSA tipo I específico (CSA-T1), tipo CSA específico de II (CSA-T2) y relación CSA de tipo II a tipo I (CSA-R). Se realizaron sentadillas isométricas en plataformas de fuerza con datos utilizados para determinar la fuerza máxima (IPF), la fuerza máxima escalada alométricamente (IPFa) y la tasa de desarrollo de la fuerza (RFD) en varios momentos. Se realizaron sentadillas traseras máximas de una repetición, mediante las cuales se determinó la fuerza dinámica (DSa) escalada alométricamente	Altura de salto y potencia mecánica en salto con contramovimiento (CMJ) y salto con pinchos (SPJ)	Los tamaños del efecto d de Cohen revelaron ACTN3 RR y ACEDD tendió a resultar en un mayor CSA-M pero difiere en cómo contribuyen al rendimiento. La influencia de ACTN3 RR parece estar en las fibras de tipo II, alterando la fuerza máxima , y ACE DD puede influir en las capacidades de RFD a través de un CSA-R favorable	Aunque los hallazgos de la investigación actual están limitados por el tamaño de la muestra, los hallazgos demuestran la influencia potencial de los polimorfismos ACTN3 y ACE en las pruebas de fuerza isométrica y dinámica . Este estudio puede servir como marco para generar hipótesis sobre el efecto de la genética en el rendimiento.	https://journals.lww.com/nsca-jscr/Abstract/2018/10000/Individual_and_Combined_Influence_of_ACE_and_ACTN3.11.aspx	Journal of Strength and Conditioning Research

Utilización eficaz de la información genética para atletas y entrenadores: enfoque en el polimorfismo ACTN3 R577X	2015	Naoki Kikuchi y Koichi Nakazato	doi: 10.5717 / jenb.2015.15093001	Las variantes de entrenamiento (tipo, intensidad y duración del ejercicio) se pueden seleccionar de acuerdo con los objetivos individuales y la evaluación de la condición física. Recientemente, se han utilizado varios métodos de entrenamiento de resistencia y resistencia para la hipertrofia muscular y la mejora del VO 2 máx. Aunque varias variantes genéticas se asocian con el rendimiento atlético de élite y los fenotipos musculares, los antecedentes genéticos no se han utilizado como variante para el entrenamiento físico. ACTN3 R577X es un polimorfismo genético bien estudiado. Es el único genotipo asociado con el rendimiento atlético de élite en múltiples cohortes. Esta asociación está fuertemente apoyada por datos mecanicistas de un modelo de ratón Actn3 - knockout	Resumir el conocimiento actual sobre los protocolos de entrenamiento para la hipertrofia muscular y la mejora del VO 2 máx.	Investigaciones con relación al gen ACTN3 y el rendimiento deportivo	Diseño experimental	Esta revisión examinó la evidencia con respecto al efecto del genotipo ACTN3 R577X sobre el rendimiento deportivo y los fenotipos musculares. Proporcionamos una propuesta para la utilización eficaz del polimorfismo ACTN3 R577X para el entrenamiento físico.	Selección de artículos	La mayoría de los estudios de casos y controles de rendimiento deportivo compararon la frecuencia de polimorfismos genéticos entre atletas y controles. Este método que utiliza definiciones de rendimiento deportivo basadas en apariciones en campeonatos olímpicos o mundiales o en varios tipos de eventos (p. Ej., Carreras de velocidad / potencia, eventos de resistencia, eventos de tipo mixto, etc.) es utilizado por investigadores de todo el mundo para identificar genes asociados con el rendimiento deportivo. Recientemente, los estudios de asociación de todo el genoma han permitido búsquedas exhaustivas de genes relacionados con fenotipos deportivos	El polimorfismo ACTN3 R577X es el único factor genético que se relaciona de manera concluyente con el rendimiento deportivo y los fenotipos musculares. Los individuos con el genotipo ACTN3 XX carecen completamente de α-actinina-3. La investigación de seguimiento que utiliza un modelo de ratón inactivo de Actn3 para imitar a los individuos con el genotipo XX puede proporcionar información adicional sobre el mecanismo del desarrollo de fenotipos asociados con la pérdida de α-actinina-3. Estos factores genéticos pueden predecir varios aspectos de la respuesta al entrenamiento, proporcionando así información útil para los atletas y sus entrenadores	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4624116/	NCBI

Nota: muestra los artículos encontrados en la revisión sistemática por medio de la metodología PRISMA teniendo una descripción detallada de cada uno de los parámetros que caracterizan los mismos.

Marco Teórico

Genética

Código genético Según define la Real Academia Española (2020), un código es “una combinación de signos que tiene un determinado valor dentro de un sistema establecido” o “un cifrado para formular y comprender mensajes secretos”. De acuerdo con estas definiciones, el código genético es la correspondencia entre la serie de nucleótidos que forman los ácidos nucleicos y las series de aa en que se basa la estructura de las proteínas. Es como un diccionario que permite traducir la información genética (nucleótidos) a estructura de proteínas. A, T, C y G son las letras de código genético que representan a las cuatro bases utilizadas para configurar la estructura del DNA. Tres de estas bases forman un codón, y un codón codifica un aa. Es decir, una palabra de tres de estas cuatro letras se traducirá, en la proteína, con un determinado aa. Ahora bien, como hay cuatro bases diferentes, que se toman de tres en tres, hay 64 combinaciones posibles y sólo hay 20 aa formadores de proteínas. La consecuencia práctica es que un aa podrá ser codificado por tripletes de bases diferentes, por lo que se dice que “el código está degenerado”. Todos los aa pueden ser codificados por varios codones, excepto la metionina (ATG) y el triptófano (TGG). El nombre de los aa se reduce a tres letras, y más recientemente a una sola. Las principales características de este código son: 1. Es universal: es compartido por todos los organismos vivos. Sólo se han encontrado excepciones en algunas mitocondrias, en las que algún triplete tiene un significado distinto. 2. Está organizado en tripletes o codones: cada aa está determinado por tres nucleótidos. Los codones que traducen el mismo aa son llamados sinónimos. La mayoría de los sinónimos difieren solamente en la última base del triplete. Los cambios en el DNA que conllevan la formación de tripletes sinónimos no producen cambios en

la secuencia peptídica final; 61 de los 64 codones traducen un determinado aa. (Brandan et al, 2011).

Gen

Un gen puede definirse como un segmento de DNA que codifica la información requerida para sintetizar un producto biológico que, en general, será una proteína estructural o enzimática y es la unidad básica de la herencia biológica. En concepto más útil a la biología molecular, un gen se puede definir como “un segmento de DNA que contiene una unidad de transcripción y sus secuencias reguladoras principales (‘promotor’)”. Un gen puede contener desde varios cientos a casi un millón de pares de bases; el tamaño de un gen es directamente proporcional al tamaño del producto proteico que codifica. El producto intermedio del proceso es el RNA, que en determinados casos per se podrá actuar también como producto funcional. El conjunto del material genético del organismo se llama genoma y todo el genoma está almacenado en los cromosomas, que son las estructuras fundamentales del núcleo de las células. (Brandan et al, 2011).

Un gen tiene la capacidad de desencadenar reacciones específicas en el seno de la célula. Estas reacciones que –mediante la síntesis de proteínas- desencadenan los genes pueden ser señales para iniciar una reacción, detener una reacción o sintetizar elementos reguladores del metabolismo y, la cuantitativamente más importante, codificar la síntesis de todas las proteínas del organismo tanto estructurales como enzimáticas. Cada gen se localiza en un determinado punto de un cromosoma que se llama locus, que es el mismo en cada individuo de una especie. Los humanos, como todos los organismos que se reproducen sexualmente, tienen dos copias de cada gen, una de cada progenitor, a excepción de los genes localizados en el cromosoma Y que tiene una sola copia de dichos genes. Cada copia de un gen que proviene de un progenitor se

llama alelo y, por lo tanto, en una misma persona los dos alelos pueden ser diferentes en alguna secuencia de su DNA y ello puede dar lugar a diferencias en los productos de expresión de dicho gen. La presencia de diferentes alelos en el conjunto de la población es la base de su diversidad genética, englobada en su conjunto personal de genes llamada genotipo, y esta diversidad dará lugar a cada persona, única e irrepetible, con sus características (altura, color de los ojos, color del pelo, rasgos de la cara, rasgos del cuerpo, etc.), lo que se conoce como fenotipo. Mientras que cuando se habla de genotipo no se hace referencia al conjunto de todos los genes, sino a un gen específico, cuando se habla de un conjunto de genes, y más concretamente a una combinación determinada de alelos, que se localizan muy próximos unos de otros en el cromosoma y que, debido a su proximidad, suelen heredarse juntos, se habla de haplotipo. (Brandan et al, 2011).

"El gen es un segmento de ADN dispuesto de manera lineal a lo largo del cromosoma y codifica una proteína específica, un segmento de proteína o un ARN no codificante" (Pagon et al, 2017). "Un gen está compuesto típicamente por secuencias codificadas (exons) y secuencias no codificadas (introns)" (Bouchard et al, 2011).

ADN

El DNA es una doble hélice, entrelazada y sumamente larga que almacena información genética. Sus componentes se ordenan con una relación química específica, lo que determina la estructura tridimensional del DNA del cual derivan consecuencias funcionales. En la doble hélice, las bases enfrentadas se aparean y permanecen unidas por puentes de hidrógeno. Las bases apareadas deben ser siempre combinaciones de una purina con una pirimidina. No solamente las purinas no pueden aparearse con purinas, ni las pirimidinas con pirimidinas, sino que, a causa de las estructuras particulares de las bases, la adenina sólo se aparea con la timina,

formando dos puentes de hidrógeno (A=T) y la guanina solamente con la citosina, formando tres puentes de hidrógeno (G=C). Las bases apareadas son complementarias, y además cumplen con la denominada “Ley de Chargaff”, que dice que la cantidad de adenina (A) es igual que la de timina (T) y que la de guanina (G) es igual que la de citosina (C): A=T y G=C, pero el número de A+T y el de G+C no son iguales entre sí. Dado que una molécula de DNA puede tener miles de nucleótidos de largo, es posible obtener una gran variedad de secuencias de bases diferentes, y la variedad es uno de los requisitos primarios del material genético. En cuanto a su función, podemos clasificar el DNA en dos grandes grupos: DNA codificante es el que estructura los genes cuya misión es codificar la síntesis de proteínas y representa aproximadamente el 10% del total, y DNA no codificante que es el 90% del total, no codifica proteínas (por lo tanto, sus mutaciones no van a afectar la estructura de estas) y tiene funciones de protección frente a cambios y de regulación (hoy se está viendo que mutaciones en este tipo de DNA pueden tener también trascendencia patológica). Además, hay dos tipos de DNA no codificante, pero que forman parte de estructuras diferenciadas del cromosoma. Uno es el DNA centromérico constituyente de los centrómeros, que es un DNA alfoide que se dispone en conjuntos de repeticiones en tándem de unidades elementales de 171 pb que no son todas iguales. El otro es el telomérico que es el que forma los telómeros y es un DNA de secuencias muy repetitivas en tándem del hexanucleótido TTAGGG, que se repite hasta formar conjuntos de longitud variable, de un promedio de 10 kb (1600 monómeros). (Brandan et al, 2011).

ARN

La estructura del RNA está estabilizada por las mismas fuerzas que estabilizan el DNA y su flexibilidad conformacional se encuentra limitada por muchas de las características que limitan la conformación del DNA. De hecho, el RNA puede ser aún más rígido que el DNA debido a la presencia de un número mayor de moléculas de agua que forman enlaces de hidrógeno con los grupos 2'-OH del RNA. Aun así, el RNA presenta una mayor variedad de formas y tamaños que el DNA, y en algunos casos tiene actividad catalítica. Aunque el DNA determina el tipo de producto bioquímico que la célula sintetiza, la transmisión y la decodificación de la información necesaria para la síntesis de proteínas las lleva a cabo el RNA, cuya formación la dirige el DNA. La estructura general del RNA se diferencia de la del DNA en tres aspectos: el RNA es una molécula de cadena simple en lugar de doble; el azúcar presente en cada nucleótido de RNA es ribosa en lugar de desoxirribosa y en vez de la base timina, el RNA posee uracilo. Se conocen tres tipos de RNA: mRNA, tRNA y rRNA. Los tres tipos de RNA se sintetizan en el núcleo mediante enzimas RNA polimerasas bajo la dirección del DNA. Dado que el azúcar ribosa del RNA es más susceptible a la degradación que la degradación de desoxirribosa presente en el DNA, los tres tipos de moléculas de RNA en el citoplasma celular pueden modificarse con rapidez en respuesta a señales extracelulares. • RNA mensajero (mRNA): El mRNA es la plantilla para la síntesis de proteínas. Es una molécula larga que contiene desde varios cientos a varios miles de nucleótidos. Cada grupo de tres nucleótidos forma un codón que se complementa exactamente con el triplete de nucleótidos del DNA. El mRNA se forma mediante un proceso denominado transcripción. • RNA de transferencia (tRNA): La molécula de tRNA con forma de trébol contiene sólo 80 nucleótidos, y su función consiste en aportar la forma activada de los aa a moléculas de proteína en los ribosomas. Se

conocen por lo menos 20 tipos distintos de tRNA, cada uno de los cuales reconocen y fijan un solo tipo de aa. Cada molécula de tRNA posee dos sitios de reconocimiento: el primero es complementario para el codón de mRNA y el segundo es complementario para el aa propiamente dicho. Cada tipo de mRNA transporta su aa específico a los ribosomas, donde tiene lugar la síntesis de proteínas; allí el tRNA reconoce el codón apropiado sobre el mRNA y aporta el aa a la molécula proteica en formación. • RNA ribosómico (rRNA): El ribosoma es la estructura física en el citoplasma en la que tiene lugar la síntesis de proteínas. El rRNA constituye el 60% del ribosoma; el resto está formado por proteínas estructurales y enzimas necesarias para la síntesis de proteínas. El rRNA se sintetiza en el núcleo, pero a diferencia de los otros tipos de RNA, este proceso se realiza en el nucléolo. El rRNA formado se combina proteínas ribosómicas del núcleo para producir el ribosoma, el cual más tarde es transportado al citoplasma. Al llegar allí, la mayoría de los ribosomas se fijan al retículo endoplasmático y comienzan a sintetizar proteínas. (Brandan et al, 2011).

Replicación del DNA

Es el proceso por el cual se copia cada cadena del DNA para dar origen a una nueva cadena de DNA complementaria. Esto ocurre en cada división celular y asegura que la información genética sea transmitida a ambas células hijas. La síntesis de DNA involucra la acción altamente coordinada de muchas proteínas que se encuentran en un complejo denominado replisoma. Durante la replicación cada cadena de DNA sirve como molde para la formación de una nueva cadena. Esto se conoce como replicación semi conservadora. También existe replicación durante la recombinación y la reparación del DNA dañado. La replicación del DNA comienza en una secuencia de nucleótidos particular en el cromosoma: el origen de la replicación. Ocurre bidireccionalmente por medio de dos horquillas de replicación que se

mueven en direcciones opuestas. Las enzimas helicasas desenrollan la doble hélice en cada horquilla de replicación y proteínas de unión a cadena simple estabilizan las cadenas separadas. Otras enzimas, las topoisomerasas, relajan el súper enrollamiento de la hélice, ya que cortan las cadenas por delante de las horquillas de replicación y luego las vuelven a unir. Para que pueda comenzar la replicación se necesita una secuencia de cebador de RNA -sintetizado por la enzima RNA primasa-, con sus bases correctamente apareadas con la cadena molde. La adición de nucleótidos de DNA a la cadena es catalizada por las DNA polimerasas. Estas enzimas sintetizan nuevas cadenas sólo en la dirección 5' a 3', añadiendo nucleótidos uno a uno al extremo 3' de la cadena creciente. (Brandan et al, 2011).

Genotipo

Es la composición alélica específica de una célula o individuo, bien para todos sus genes o, más comúnmente, para uno o pocos genes. (Silvia, 2010).

Genotipo no se hace referencia al conjunto de todos los genes, sino a un gen específico, cuando se habla de un conjunto de genes, y más concretamente a una combinación determinada de alelos, que se localizan muy próximos unos de otros en el cromosoma y que, debido a su proximidad, suelen heredarse juntos, se habla de haplotipo. (Brandan et al, 2011).

Fenotipo

Fenotipo es la manifestación y expresión del genotipo. En biología y ciencias de la salud, se denomina fenotipo a la manifestación visible del genotipo en un determinado ambiente. El fenotipo de un organismo individual es la apariencia física y la constitución, o manifestación específica de un determinado rasgo, como el tamaño o el color de ojos; esto varía entre los diferentes individuos, aunque puede ser similar en rasgos familiares. El fenotipo es, por lo tanto, cualquier característica detectable de un organismo (estructural, bioquímica, fisiológica o

conductual) determinado por una interacción entre su genotipo y su medio ambiente. El medio ambiente es el conjunto de componentes fisicoquímicos, biológicos y sociales capaces de causar efectos directos o indirectos, a corto o largo plazo, sobre los seres vivos y las actividades humanas. El fenotipo es una característica bioquímica, fisiológica, o un rasgo físico específico. El conjunto de la variabilidad fenotípica recibe el nombre de polifenismo o polifasia. Adicionalmente existen ciertas acciones bioquímicas como la metilación de ciertas bases del DNA para que se modifiquen, lo que permite que algún gen, al ser trasferido, pueda producir una variación o plasticidad fenotípica. Así pues, todo fenotipo siempre es el resultado de una expresión genotípica y epigenética. El genotipo describe un grupo de miembros que tienen los mismos genes. Y en biología, el fenotipo describe la representación a través de fórmulas sobre la cantidad y calidad de los genes que pueden ser observables en una configuración física del individuo. A estas características observables en conjunto se les tiende a llamar biotipos. (Agustin, 2011).

El fenotipo está determinado fundamentalmente por el genotipo, o por la identidad de los alelos, que son cada una de las formas alternativas que puede tener un gen, que se diferencian en su secuencia y que se puede manifestar en modificaciones concretas de la función de ese gen. (Muniesa et al, 2011).

Cromosomas

Los cromosomas son visibles como estructuras separadas sólo durante la mitosis; durante la interfase aparecen como una masa enredada llamada cromatina. La densidad de la cromatina varía, denominada como heterocromatina o eucromatina. Esto se relaciona con la actividad de los genes: eucromatina para los genes activos, heterocromatina para genes inactivos. Durante la interfase, el DNA y sus proteínas asociadas (las histonas) están fuertemente empaquetados en la

cromatina. La subunidad fundamental de la cromatina es el nucleosoma. Un nucleosoma consiste en un centro (core) de ocho moléculas de histona (octámero), dos copias de cada una de H2 A, H2 B, H3 y H4, y alrededor de 150 pb de DNA enrollado alrededor de él. El octámero de histonas forma un centro en forma de disco. Entre 140-150 pb están enrollados 1,67 veces en vueltas a la izquierda alrededor del centro de histonas para formar un nucleosoma de aproximadamente 11 nm de diámetro y 6 nm de alto. El DNA entra y sale del nucleosoma en puntos cercanos unos a otros. Un quinto tipo de histona, H1, se localiza en este lugar y se une al DNA entre dos nucleosomas. Cada nucleosoma está separado del otro por 50-70 pb de DNA conector. Antes de la mitosis, los cromosomas en interfase son condensados volviéndose cromosomas en mitosis. El cambio de cromosomas en interfase a mitóticos requiere de una clase de proteínas denominadas condensinas. Estas usan energía de la hidrólisis de ATP para enrollar cada cromosoma en interfase volviéndolo un cromosoma en mitosis. En la distribución de metafase cada cromosoma adopta la forma de una cromática y presenta la configuración en letra “X” o espoleta. Los cromosomas humanos se dividen en tres tipos según la posición del centrómero. Si el centrómero se localiza en el centro y los brazos poseen una longitud similar, se dice que el cromosoma es metacént está centrado y los brazos tienen una longitud claramente distinta, se denomina submetacéntrico; y si el centrómero se encuentra cerca de un extremo, se lo llama El brazo corto del cromosoma se designa con la letra “p” (por “pequeño”), y el brazo largo, con la letra “q” (por seguir a la letra “p” en el alfabeto). Los brazos de un cromosoma se indican con el número de cromosoma seguido por cualquiera de estas dos letras. Los cromosomas 13, 14, 15, 21 y 22 poseen pequeñas masas de cromatina denominadas satélites unidas a sus brazos cortos mediante pedículos finos. En los extremos de los cromosomas se

observan secuencias de DNA especiales denominadas permiten la replicación completa del extremo de la molécula de DNA. (Brandan et al, 2011).

Alelos

Los alelos son las formas alternativas o versiones de un gen. Por ejemplo, el gen que codifica el color de los ojos tiene múltiples alternativas o alelos, uno para cada color: azul, negro, verde, miel, etc. Cuando un individuo recibe de sus padres alelos idénticos, se dice que el individuo es homocigoto, ya sea para el alelo recesivo o dominante. Por el contrario, si los alelos recibidos son diferentes, el individuo resulta ser heterocigoto para ese gen específico. En el caso de que el individuo sea heterocigoto, el fenotipo corresponderá al alelo que se expresa, el cual recibe el nombre de dominante, mientras el otro se denominaría recesivo (Caratachea, 2007).

Mutación

Todo cambio permanente ocurrido en la secuencia de bases de un gen se llama mutación. A su vez, las mutaciones pueden ser espontáneas o adquiridas. Las mutaciones espontáneas son las que ocurren en condiciones medioambientales normales, y las mutaciones inducidas son aquellas que para que se produzcan precisan necesariamente de un agente externo, llamado mutágeno, que actúa como acelerador de la tasa de mutaciones espontáneas. Es decir, el mutágeno per se no producirá mutaciones específicas, sino que causa una mayor frecuencia de todo tipo de mutaciones. Constantemente se están produciendo mutaciones y son precisamente imprescindibles para la evolución biológica. Las mutaciones se pueden clasificar atendiendo a un criterio puramente morfológico en función del cambio estructural que produce en el gen, o bien atendiendo a un criterio funcional, es decir en relación con la enfermedad que producen. Tipos de mutaciones según un criterio morfológico 1. Puntuales. Son mutaciones que afectan a una sola base y se conocen de forma abreviada como SNP. En general, y de forma directa, no producen

ninguna enfermedad y en la mayoría de las personas permanecen asintomáticas. Sólo pueden manifestarse por inducción por agentes externos, medioambientales o iatrogénicos, principalmente. También la asociación de varios SNP que afecten a una misma función puede producir una enfermedad que individualmente sería asintomática. Se trata, por lo tanto, de la sustitución de una base, y se llaman transiciones cuando se cambian bases púricas o pirimidínicas entre sí, y transversiones cuando el cambio es de una base púrica por una pirimidínica o viceversa. Tipos de mutaciones según un criterio funcional Independientemente de la cuantía de la mutación, lo que en la práctica interesa es si producen o no algún proceso patológico. 1. Silenciosas. No tienen ninguna repercusión en el fenotipo. Son mutaciones que, aun afectando a nucleótidos de un exón, es sobre codones en los que la mutación da lugar a otro codón que codifica el mismo aa. También son mutaciones que se producen en zonas de intrones o de DNA satélite, aunque produzcan un cambio en la proteína que codifican. 2. No silenciosas. Son aquellas que producen algún efecto en el fenotipo. Las causas más frecuentes son las siguientes: a. De cambio de sentido. Producen el cambio de un solo aa que, dependiendo de si modifica o no la configuración espacial de la proteína, podrá ser susceptible de alguna alteración funcional o equipararse a una silenciosa. b. Sin sentido. Es una situación en la que el cambio de una sola base puede producir una enfermedad importante. Dicho cambio da origen a un codón que es similar a los que dan la señal de final de lectura y, por lo tanto, su consecuencia es que se detendrá, en este codón, la síntesis de la proteína, lo que dará lugar a una cadena polipeptídica amputada en relación con la que debería haberse sintetizado. c. De cambio de marco. Son alteraciones que se producen por deleción o inserción. Se produce, por lo tanto, un cambio en el “marco” de lectura de los tripletes, al intercalarse o suprimirse una base en la secuencia del DNA. d. De genes de control. Si la mutación afecta a secuencias de un promotor o de un

intensificador, las consecuencias sobre el fenotipo pueden ser también importantes. e. De repetición de tripletes. Se produce la repetición, una o varias veces, de un determinado triplete de bases. Pueden dar lugar a enfermedades graves y se ha visto que algunas frecuentes de herencia dominante se deben a este tipo de alteración. Algunas son la corea de Huntington y el síndrome del X frágil. En todas las mutaciones, para que se produzcan manifestaciones en el fenotipo las alteraciones de la secuencia deben ser reproducibles a lo largo de las posteriores divisiones celulares, pues en caso de que esto no sucediera, no habrá ninguna enfermedad, ya que la mutación "moriría" con la apoptosis de la célula afectada. 3. Mutaciones somáticas. En general, las mutaciones que pueden afectar al fenotipo se refieren a mutaciones en las células germinales. Hay mutaciones que pueden afectar a las células somáticas y que son capaces de formar clones. Las mutaciones somáticas son causas importantes de cáncer y otros tumores asociados con una diferenciación y un crecimiento celulares descontrolados. Cada año se producen cientos de miles de alteraciones aleatorias de la molécula de DNA debido a la acción de factores ambientales o accidentes metabólicos. Afortunadamente, menos de 1 de cada 1.000 alteraciones de los pares de bases dan por resultado mutaciones significativas. La mayoría de estos defectos son corregidos por los mecanismos de reparación del DNA. Una vez establecido que puede haber modificaciones en la estructura del DNA, aparece el concepto de enfermedad genética, que es la derivada de una o más mutaciones en el DNA que den lugar a la síntesis de una o varias proteínas alteradas que no pueden cumplir adecuadamente su función biológica, total o parcialmente. Cuando las alteraciones de dicha enfermedad son variadas pero constantes y descritas por primera vez por determinado autores o autores se les suele llamar "síndrome de", con el nombre de los descubridores o las características más importantes de la enfermedad. (Brandan et al, 2011).

Polimorfismo

El polimorfismo genético hace referencia a la existencia en una población de múltiples alelos de un gen. En esencia el polimorfismo es una variación en la secuencia de un lugar determinado del ADN entre los individuos de una población. Aquellos polimorfismos que afectan a la secuencia codificante o reguladora y que producen cambios importantes en la estructura de la proteína o en el mecanismo de regulación de la expresión, pueden traducirse en diferentes fenotipos (Ferrero et al, 2011).

La vigésima primera edición del Diccionario de la Lengua Española (1992) define el término polimorfismo bajo una única acepción (química) como la propiedad de los cuerpos que pueden cambiar de forma sin variar su naturaleza. Para el adjetivo polimorfo (o polimórfico) reconoce como más cercana a nosotros la 9 acepción bioquímica: "Dícese de las enzimas o proteínas que se presentan bajo varias formas moleculares. Es un fenómeno importante en la genética y en la patología molecular". Así pues, aunque se reconozca su importancia en la genética, a este diccionario se le escapa la posibilidad de que los polimorfismos se puedan reconocer directamente en las propias moléculas de ADN. (Fernández, 2010)

El polimorfismo de una población como la ocurrencia en un mismo ambiente de dos o más formas discontinuas de una especie, en proporciones tales que la más rara de ellas no pueda ser mantenida en la población simplemente por mutación recurrente. (Ford, 1940)

En definitiva, un polimorfismo genético, aunque sea estimado a través de una pluralidad de formas fenotípicas (morfología externa, variantes enzimáticas etc.) se podría definir como un carácter mendeliano (monogénico) que se presenta al menos bajo dos formas alternativas en una población. Su origen está en la ocurrencia de mutaciones, pero su mantenimiento no puede depender de la recurrencia de una mutación. Se podría por consiguiente hablar de polimorfismos

cromosómicos o de otros fundamentados en alteraciones de la secuencia de ADN, y sólo faltaría el establecimiento de un criterio de valoración de carácter cuantitativo. La mayor parte de los autores coinciden en aceptar que ninguna de las variantes alélicas tenga una frecuencia inferior al 1 %. (Fernández, 2010)

Los polimorfismos genéticos son sitios en el genoma que varían de un individuo a otro". Las variaciones genéticas pueden ser de distintos tipos: pueden ser variaciones en la secuencia, en el número de copias o variaciones estructurales. Las variaciones más comunes en seres humanos se presentan en forma de polimorfismos de nucleótidos individuales (PNI4), que expresan una variación de un nucleótido en un sitio del genoma y la mayor parte de PNI se presentan como dos alelos alternos. Las variaciones en el número de copias (VNC5) dependen de la cantidad de copias presentes en un sitio específico del cromosoma. Estas copias extra de uno o más genes podrían representar la sobreproducción de alguna proteína pudiendo alterar el balance bioquímico de la célula. La variación estructural ocurre en el caso de duplicación, deleción (pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma), inversión y/o inserción en algún segmento del genoma. (Karp, 2011)

"El primer polimorfismo descrito en la especie humana fue el descubrimiento del grupo sanguíneo ABO" (Landsteiner en 1900), y durante los 55 años siguientes todos los polimorfismos descritos se refirieron a diferentes antígenos de superficie de los glóbulos rojos. En 1955 Smithies puso a~to una técnica de electroforesis en geles de almidón que permitía la separación de proteínas no sólo por su carga sino también por su tamaño molecular. Con este nuevo método se detectaron nuevos polimorfismos en proteínas séricas como las haptoglobinas. El procedimiento se enriqueció inmediatamente con variaciones que permitían la catalogación de actividades enzimáticas (polimorfismos enzimáticos). El advenimiento de la tecnología del ADN

recombinante a mediados de los setenta supuso la apertura de una nueva vía para la identificación de marcadores genéticos polimórficos mediante el análisis directo de las propias moléculas de ADN. Nace una nueva generación de polimorfismos: los polimorfismos del ADN. (Fernández, 2010)

Gen ACTN3

El gen ACTN3 codifica la proteína estructural Alfa Actinina 3, que hace parte de la familia de las α-actininas, que son importantes para la regulación y el mantenimiento de la estructura celular (Ginevičienė, Pranckevičienė, Milašius, & Kučinskas, 2010).

La familia de las alfa actininas está compuesta por 4 isoformas en los seres humanos. Las alfa actininas1 y 4 se encuentran predominantemente en el músculo liso y en el sistema nervioso central. Las alfa actininas2 y 3 se expresan predominantemente en el músculo cardíaco y esquelético (Murphy & Young, 2015).

El gen ACTN3, se localiza en el brazo largo del cromosoma 11. Comprende 16.407 bases de secuencia genómica, y se compone de 21 axones. Contiene una región codificante de 2.858 pb, y la proteína que codifica presenta 901 aminoácidos. La presencia de un polimorfismo en el exón 16, debido a una mutación puntual en la región codificante 1747C>T (R577X), ha sido ampliamente estudiada en deportistas de élite, por su posible influencia en el rendimiento deportivo. La α-actinina-3 es una proteína que tiene un papel decisivo en la contracción muscular. Es una isomorfa de las α-actininas sarcoméricas, importantes componentes de la línea Z, donde actúan como punto de anclaje, conectándose a los filamentos de actina, y manteniendo el ordenamiento de los miofilamentos y la contracción coordinada de los mismos (65). La expresión de la α-actinina-3 se limita a las fibras musculares tipo II o de contracción rápida. Por lo tanto, la presencia de α-actinina-3, tiene un efecto positivo en la función muscular,

permitiendo generar contracciones intensas a alta velocidad, lo que proporciona una ventaja evolutiva, aumentando el rendimiento en pruebas de alta intensidad y velocidad. Además, parece que ACTN3 es uno de los genes que más contribuyen a la variación en el rendimiento muscular como consecuencia del entrenamiento. (Muniesa et al, 2011).

Genética en deportes de combate

Diferentes estudios han puesto de manifiesto que la variante genética que codifica para la α-actinina-3 funcional (R577X), puede resultar beneficiosa para las modalidades deportivas en las que las fibras musculares tipo II son esenciales (vg. velocistas, saltadores de longitud, etc.). Yang et AL. (68), encontraron que, comparados con la población general, los deportistas de disciplinas que implican velocidad presentaron una mayor frecuencia del genotipo RR, mientras que los deportistas de resistencia presentaron una mayor frecuencia del genotipo XX. Resultados similares han sido obtenidos en otros estudios con deportistas de élite. (Muniesa et al, 2011).

El rendimiento deportivo está condicionado por multitud de factores, tanto internos como externos y ambos pueden llegar a ser muy difíciles de estudiar. La base de los factores internos se encuentra en aquellos aspectos derivados de la heredabilidad de caracteres individuales, que pueden condicionar el rendimiento deportivo. Siempre se ha sospechado que existe una dotación genética en algunos deportistas privilegiados, que predispone a un mayor rendimiento deportivo, este aspecto quizá tenga mucho que ver con lo que tradicionalmente se ha llamado “talento deportivo”. (Muniesa et al, 2011).

Alelos de ACTN3

Los genotipos de ACTN3 que un individuo puede tener, encontramos que en la población existen 3 posibilidades: un genotipo RR con ambos alelos naturales, el cual refleja la presencia de alfa actinina 3; un genotipo RX heterocigoto el cual también expresa alfa actinina pero

también posee el alelo recesivo (mutación). Por último, un genotipo XX que expresa la deficiencia de alfa actinina 3, aunque el alelo X no está asociado con ninguna enfermedad (Roth, Walsh, Liu, Metter, Ferrucci, & Slavotinek, 2008). Aproximadamente el 18% de la población, especialmente caucásica, es deficiente de alfa actinina 3. (Mills, 2001)

"Las implicaciones fisiológicas de los diferentes genotipos están interrelacionadas con el alelo R en un tipo de efecto dosificado, en cuanto la ausencia total (homocigoto XX), presencia parcial (heterocigoto RX) y presencia total (homocigoto RR) del alelo R" (Hogarth et al., 2016).

Velocidad

La velocidad es una capacidad que se manifiesta en aquellas acciones motrices donde el rendimiento máximo no quede limitado por el cansancio, ya que normalmente son acciones de corta duración y sin producción de fatiga puesto que las resistencias o cargas son de baja magnitud. La velocidad es un factor determinante en los deportes explosivos, como en los sprints, los saltos y la mayoría de los deportes de campo. Puede ser un factor determinante directamente, como, por ejemplo, en la reacción a la pistola de salida, o indirectamente, como, por ejemplo, en el desarrollo de la energía cinética al saltar. La diferencia entre directa e indirecta es que, con la primera, se busca la velocidad máxima, mientras que con la última se requiere de una velocidad óptima para permitir una expresión máxima de la fuerza adecuada. (Harre, 1987, García & Col,1996).

"La velocidad es la capacidad de realizar uno o varios movimientos en el menor tiempo posible a un ritmo de ejecución máximo y durante un periodo breve que no cause fatiga" (Fernández, 1997).

Fuerza

“La Fuerza es el poder de contracción de los músculos como resultado de un solo esfuerzo máximo, en un solo movimiento dado, a una velocidad específica” (Knuttgen & Kraemer, 1987).

Hartman (1993), define a la fuerza como la habilidad para generar tensión bajo determinadas condiciones definidas por la posición del cuerpo, el movimiento en el que se aplica la fuerza, el tipo de contracción y la velocidad del movimiento.

Verkhoshansky y Siff (2000), afirman que la fuerza es producto de una acción muscular iniciada y orquestada por procesos eléctricos en el sistema nervioso; y se define como la capacidad de un músculo o grupos de músculos determinados para generar una fuerza muscular bajo unas condiciones específicas.

“Al definir fuerza también nos podemos encontrar con la necesidad de distinguir entre fuerza como magnitud física y fuerza como presupuesto para la ejecución de un movimiento deportivo” (Harre, 1994).

La fuerza, mediante sus diversas manifestaciones, juega un papel esencial en una gran cantidad de disciplinas deportivas. “Desde un punto de vista deportivo, puede definir la fuerza como una manifestación externa (fuerza aplicada) que se hace de la tensión interna generada en el músculo o grupo de músculos en un tiempo determinado” (González & Rivas, 2002). Las acciones explosivas características del deporte son, entre otras, los saltos, las aceleraciones en carrera y los lanzamientos y golpeos de móviles (González & Ribas, 2002).

La fuerza es el producto de la masa por la aceleración. F se expresa en newtons (N); nombre de quien descubrió la relación existente entre la fuerza, la aceleración (a) y la masa (m), según la fórmula: F = m (kilogramo) x a (m/s2). Por lo tanto, el newton es el equivalente de la

fuerza que imprime a un cuerpo de un kilogramo una aceleración de un metro por segundo al cuadrado. 1N = 1kg x 1 m/s2. (Veronique, 2002)

Los deportes de combate se caracterizan por una alta intensidad de esfuerzo, lo que solicita una gran demanda fisiológica al deportista, por lo que se recomienda a los entrenadores planificar los entrenamientos principalmente orientados a la técnica-táctica con énfasis en el trabajo físico en búsqueda de adaptaciones a nivel fisiológico de los sistemas energéticos oxidativos y glucolítico, la resistencia muscular, fuerza máxima dinámica, fuerza máxima isométrica, fuerza explosiva, entre otras capacidades físicas y coordinativas (Álvarez et al, 2011).

Sabemos que la relación entre un alto nivel de fuerza y velocidad dará lugar a la potencia muscular, que es muy requerida en las manifestaciones deportivas de situación, donde es necesario soportar o vencer resistencias medias o altas a gran velocidad (Cappa, 2000).

La fuerza tendrá relación con la flexibilidad, en cuanto a que esta capacidad permitirá el desarrollo óptimo de amplitudes de movimiento en las distintas articulaciones, y esto podrá resultar positivo para el desarrollo de la fuerza en todo el recorrido articular (si así se lo requiere). Por el contrario, un pobre desarrollo de la amplitud de movimiento puede resultar limitante para el incremento de fuerza y además ser un elemento que desde el punto de vista mecánico predispone a la aparición de lesiones (Di Santo, 2006).

“Aquellos sujetos que presentan el gen mutante (ACTN3· inactivo) son significativamente más lentos, ya que no pueden expresar la proteína actinina3 correctamente, limitando la capacidad de generar fuerza en las fibras de contracción rápida tipo IIX” (North, 2008; Zastawny et al,1998).

Los atletas de deportes de combate tienden a presentar el gen ACTN de forma activa, evidenciándose en su fenotipo en la capacidad para desarrollar acciones de golpeo, desplazamientos y otras acciones técnico-táctica de forma explosiva, con altos niveles en la ratio fuerza (rate of forcé development) o potencia muscular (Bosnyák et al., 2015).

La programación tradicional del entrenamiento de fuerza teniendo como objetivo fundamental la mejora de la fuerza explosiva, se ha basado, de forma general, en el entrenamiento en primer lugar de la fuerza dinámica máxima, que sería la expresión máxima de fuerza cuando la resistencia sólo se puede desplazar una vez, o se desplaza ligeramente o transcurre a muy baja velocidad en una fase del movimiento (Badillo & Ribas, 2002), para, posteriormente, realizar una fase de conversión de esta fuerza hacia la fuerza explosiva (Bompa, 2009, Bosco, 2000). En definitiva, la mayoría de los autores coinciden en que “tener un nivel óptimo de fuerza máxima y de fuerza dinámica máxima es fundamental para poder desarrollar gradientes de fuerza explosiva” (Navarro et al., 2008).

Fuerza máxima

“Es la mayor fuerza que es capaz de desarrollar el sistema nervioso y muscular por medio de la contracción máxima voluntaria” (Letzelter, 1990 citado por Manso, 1996).

“Es aquella que aparece al mover, sin limitación de tiempo, la mayor carga posible en un sólo movimiento” (Tous, 1999).

Es la capacidad neuromuscular (de los nervios y los músculos) de efectuar una contracción máxima de forma voluntaria. Es decir, es la máxima fuerza que puede hacer una persona en una contracción determinada. Es la fuerza más elevada que el sistema neuromuscular es capaz de desarrollar mediante una contracción muscular voluntaria. Esta fuerza es la que se

toma en cuenta para poder dosificar las cargas mediante un test de fuerza máxima. Generalmente esta fuerza se determina mediante una repetición del ejercicio. (Sebastiani & González, 2000).

Fuerza explosiva

“La fuerza explosiva puede definirse como el resultado de la relación entre la fuerza producida (manifestada o aplicada) y el tiempo necesario para ello" (González Badillo & Ribas, 2002).

“Es la capacidad de ejercer la mayor cantidad de fuerza posible en el mínimo tiempo posible, por lo que manifiesta en acciones lo más rápida y potentes posibles, partiendo desde una posición de inmovilidad de los segmentos propulsores” (Tous, 1999).

“Es la capacidad de hacer la máxima fuerza, pero de forma instantánea, es decir, en el mínimo tiempo posible. Es una explosión” (Sebastiani & González, 2000).

Potencia

“Hay autores que han afirmado que la fuerza máxima es la cualidad que más influye en el rendimiento en potencia” (Schmidtbleicher, 1992), “considerando la existencia de una asociación entre la fuerza máxima y el aumento de la velocidad máxima del mismo movimiento” (Bührle & Schmidtbleicher, 1977; Häkkinen, Komi & Tesch, 1981; Hoff & Almasbakk, 1995; Kaneko, Fuchimoto, Toji, & Sney, 1983; Manno, 1999; Wenzel & Perfetto, 1992, citado por Valdivielso 2008).

Según Bompa (2009), la progresión del entrenamiento de la fuerza ha de trabajarse de manera progresiva, debiendo la fuerza explosiva trabajarse tras la fuerza máxima, ya que ésta es la base de poder alcanzar una gran fuerza explosiva.

La potencia se define como el trabajo realizado por unidad de tiempo. A igual trabajo realizado, el ejercicio más potente será el que realice dicho trabajo con mayor rapidez. Potencia

en vatios (W) = Trabajo (júlios)/t (segundos). Hay que tener cuidado de no confundir la abreviación que designa el trabajo (W) y la que designa el vatio (W). La unidad de medida de la potencia es el vatio (W). (Veronique, 2002).

La potencia también es definida como el índice temporal del desarrollo de un trabajo, el Índice general del gasto de energía; la forma de medida es en julios por segundos, la potencia se denota sacando la división del trabajo realizado por el tiempo durante el que se ha llevado a cabo (Martínez, 2002, Platonov, 2001).

"La potencia muscular es una manifestación de la fuerza de creciente interés tanto en la salud como en el rendimiento deportivo. Además, la relación entre la fuerza y la potencia representa una medida de la capacidad dinámica del sistema neuromuscular" (Ravier, 2011).

"La fuerza y la potencia están altamente relacionadas, existe un gran grado de variación, implicando que se puede justificar un entrenamiento específico de potencia para maximizar el desarrollo de potencia, especialmente para la parte superior del cuerpo" (Baker & Nance, 1999).

La potencia es una cualidad fundamental en la preparación física y en el rendimiento competitivo del deportista, debido a que, lo hace ser capaz de realizar una acción determinada en su modalidad deportiva que requiera de fuerza en el menor tiempo posible, por ello, el entrenamiento destinado a desarrollar valores máximos de fuerza y potencia en determinadas acciones que requieren aceleraciones y cambios rápidos de dirección, puede ser uno de los puntos clave en los programas de mejora del rendimiento deportivo (Ferrer, 2007).

Karate-Do (Camino de la vacía)

"El Karate es una técnica que permite defenderse con puños y manos desnudas, sin armas" (Funakoshi, 1910). El Karate-Do es un arte marcial que a nivel competitivo consta de dos modalidades, kata (forma) y kumite (enfrentamiento). Esta disciplina hace parte no solo de los

deportes de arte y precisión sino también de los acíclicos, por ende, hacen parte del sistema anaeróbico, en especial del aláctico, aunque por acumulación de esfuerzos puede hallarse en el sistema láctico. La competencia de la modalidad de kata (forma) se basa en la ejecución correcta de una serie de técnicas preestablecidas, aplicando la fuerza, la velocidad, la potencia y la coordinación requerida por cada técnica de dicho kata; cabe aclarar que cada una de estas formas tiene un origen y conforme a ello tiene exigencias variadas en tiempos de "recuperación activa" o mayor energía, hay algunas que pueden durar un minuto, como otras que pueden durar hasta 3 o 5 minutos, esto dependiendo del estilo practicado, el ganador será el deportista que logre ejecutar el kata de la forma más eficaz a lo que está establecido. Ahora bien, el kumite es un enfrentamiento directo entre dos oponentes, donde tiene una duración de 4 minutos para hombres y 3 para mujeres según la WKF (World Karate Federation), las técnicas de esta modalidad al igual que el kata se deben ejecutar con la velocidad, la fuerza y la potencia necesaria para lograr puntuar, además de la efectividad del golpe (distancia correcta), así pues, esta modalidad se hace más anaeróbica aláctica que el kata debido a la incertidumbre que posee y el ganador será aquel que logre marcar más puntos. (Kanazawa, 2009).

Kata

Los katas son un sistema técnico creado por nuestros antepasados, son el resultado de un entrenamiento agotador basado en duras experiencias emocionales y técnicas que superaban la línea divisoria entre la vida y la muerte y se llevaban a cabo como parte de la práctica de las artes marciales para trasmitírselas a las generaciones futuras; aunque la realización de los katas exige concentración mental de principio a fin y el mantenimiento del ki (energía) durante todo el tiempo, es también importante mantener una actitud de apertura emocional, libre de inhibiciones, moviéndose lo más naturalmente posible con aplomo. Respirar también desempeña un papel

crítico. El movimiento, la consciencia y la potencia deben mantenerse mediante la respiración. A ello se debe que, por cada tres veces que se realice un kata, debe practicarse una vez de manera relajada, sin prisas. (Kanazawa, 2009).

Ahora bien, el aspecto competitivo se basa en ejecutar una secuencia de movimientos establecidos (potentes y veloces) que permiten desarrollar la técnica conforme a la necesidad de la competencia, además de una gran variedad de estos; van a depender del origen, el estilo de Karate-Do y la organización a la que pertenezca el deportista y dicha competencia puede durar hasta los 3 minutos basado en el kata ejecutado. (Kanazawa, 2009)

Kumite

Kumite comprende dos categorías generales: Yakusoku Jiju kumite (combate acordado) se divide en tres sub - categorías, la primera es para desarrollar fuerza y resistencia, la segunda es para aprender la ejecución adecuada de técnicas y la tercera es para dominar los componentes esenciales del auténtico combate, que incluyen timing (realizar una técnica cuando este tiene el mayor efecto potencial), maai (adecuada), tenshin (rotación corporal) y tai-sabaki (desplazamientos en diagonales). Jiju Kumite (combate libre) se divide en dos categorías Shiai kumite (kumite libre no reglamentado), el kyioji kumite (kumite de competición), cabe resaltar la importancia que tiene la velocidad y la fuerza en la ejecución de las técnicas anteriormente descritas, dando paso al desarrollo de la potencia en cada movimiento. (Kanazawa, 2004).

Talento Deportivo

“El talento deportivo se caracteriza por determinada combinación de las capacidades motoras y psicológicas, así como de las aptitudes anatomo fisiológicas que crean, en conjunto, la posibilidad potencial para el logro de altos resultados deportivos en un deporte” (Zatsiorski, 1989).

Talento consiste en una aptitud natural o adquirida para hacer algo. El talento depende de la capacidad individual, de las motivaciones del sujeto y del medio social; es expresión de la interacción de estas condiciones. El talento tiene que ser no sólo descubierto sino también estimulado y formado. (López, 2000).

“El talento deportivo es la disposición por encima de lo normal de poder y querer realizar unos rendimientos elevados en el campo del deporte” (Hahn, 1988).

“El talento se caracteriza por determinadas condiciones y presupuestos físicos y psíquicos, el cual, con mucha probabilidad lo portan en un momento sucesivo, para a alcanzar prestaciones de alto nivel en un determinado tipo de deporte” (Gabler y Rouff, 1979).

López citado por Soto y Andújar, 2000, expresa que talento es el conjunto de facultades o aptitudes para una cosa; una aptitud natural o adquirida para hacer algo. Depende de la capacidad individual del sujeto, pero también de una serie de aspectos externos e internos, como las condiciones sociales y afectivas que le rodean o su motivación hacia el entrenamiento.

Talento deportivo es una denominación de una persona, en la cual se acepta, con base en su comportamiento/aptitudes o con fundamento en sus condiciones de comportamiento de herencia y adquiridas, que posee una aptitud especial, o una gran aptitud para el desempeño deportivo. (Carl, 1998).

Para García (1998), al momento de realizar la selección de talentos deportivos se recomienda tener en cuenta los siguientes aspectos: herencia, edad biológica, edad óptima de selección, estado de salud, parámetros antropométricos, composición muscular, potencial de desarrollo de cualidades físicas y coordinativas, predisposición al rendimiento, características psicológicas, capacidades cognitivas, características socioeconómicas y antecedentes históricos.

Según Bloom (2001), el desarrollo de talento deportivo se divide en tres fases:

Primera fase: los padres y profesores son los que notan “una especie de talento” en general en el niño, así como unas cualidades específicas en un área determinada. Durante esta primera fase, el profesor (entrenador) no tiene que tener un gran nivel, sino fundamentalmente atraer al niño hacia la especialidad; mientras que los padres deben ayudar al niño a tomar conciencia de la responsabilidad de su actividad y compartir con él su entusiasmo. Durante este periodo inicial, el rendimiento será más positivo como resultado de un aprendizaje divertido y del apoyo constante de la familia y profesores.

Segunda fase: el deportista empieza a practicar con mayor precisión técnica, normalmente debido a la aparición de un nuevo entrenador con un conocimiento superior. La competición empieza a servir como medida del progreso, y la orientación hacia el éxito y el resultado es más elevada. El Entrenador adquiere un papel fundamental y los padres asumen grandes sacrificios limitando sus actividades. La población de deportistas jóvenes disminuye como consecuencia de que los resultados obtenidos no se corresponden con las expectativas creadas.

Tercera fase: el deportista está obsesionado por su actividad que domina su vida. El deportista comienza a tener una base de conocimientos y adquiere su propia responsabilidad acerca de su desarrollo, por encima de los entrenadores. El respeto hacia el entrenador es más elevado, así como sus exigencias son más rigurosas. Como consecuencia de esto, el esfuerzo requerido para alcanzar un nivel de excelencia aumenta considerablemente. Los padres van perdiendo su importancia a medida que el deportista adquiere mayor responsabilidad.

Metodología de la investigación

La metodología de la investigación hace referencia al conjunto de técnicas y métodos que se establecen en el desarrollo de un proceso de investigación, de tal forma que la metodología determina la manera en que se ordena y analiza la información obtenida, además es una guía hacia la búsqueda de conocimiento, el cual se realiza por medio de diferentes recursos teóricos donde se tiene como objetivo encontrar soluciones y/o respuestas a un problema determinado, en este caso, se realizó una amplia búsqueda acerca del perfilamiento genético más específicamente del gen ACTN3 polimorfismo arg(r) 577ter(x) (rs1815739) en karatekas.

Método descriptivo

"En el estudio descriptivo el propósito del investigador es describir situaciones y eventos, esto es, decir como es y se manifiesta determinado fenómeno" (Zorrilla, 1986), dicho asi, la metodología que se utilizó en el presente proyecto es el método descriptivo, donde se recolecto, organizo, resumió y se analizó los resultados de las observaciones de los diferentes artículos hallados sobre gen ACTN3 polimorfismo arg(r) 577ter(x) (rs1815739) en karate-do.

"Con los estudios descriptivos se busca especificar las propiedades, las características y los perfiles de personas, grupos, comunidades, procesos, objetos o cualquier otro fenómeno que se someta a un análisis". (Sampieri, 2014, p.88). En esta investigación, el método descriptivo permite precisar las características, propiedades y perfiles genéticos de los karatekas, mediante la recolección de información en conjunto, puesto que para lograr agrupar dicha información, fue necesario reunir diferentes artículos sobre genética y deporte más específicamente en el gen ACTN3 polimorfismo arg(r) 577ter(x) (rs1815739) en deportes o modalidades relacionadas con velocidad y potencia, con este procedimiento se logró evidenciar la gran importancia y relación que tiene la genética con los karatekas en cuanto a potenciar la velocidad logrando así, con arduo

entrenamiento llegar a la potencia sin dejar atrás la motivación de los karatekas, en contraste se logra evidenciar la poca información sobre dicho tema, es allí donde esta investigación llega a medir los conceptos y a describir el fenómeno anteriormente descrito.

Proceso del método descriptivo

Identificación y delimitación del problema

Mediante una revisión teórica se realizó una búsqueda exhaustiva en las bases de datos y literatura, se verifico la escasa información sobre los procesos de publicación en las modalidades de karate Do (kata y kumite) con relación al gen ACTN3 polimorfismo Arg(R) 577Ter(X) (RS1815739) y los procesos de preparación deportiva del grupo etario.

Elaboración y construcción de los elementos

El proceso de la revisión teórica se basó en la búsqueda de artículos científicos en diferentes fuentes con un proceso de retrospectiva del 2015 al 2020. Las bases de datos utilizadas para el proceso de selección fueron las de Universidad de Cundinamarca, Springer link, ProQuest, Scopus, Scielo, Science Direct, Pudmed, British Journal Sports Medicine y Google Académico. Los criterios de inclusión fueron: polimorfismo ACTN3, genética en deportes de combate, ACTN3, gene ACTN3 y los criterios de exclusión hacen alusión a la no relación del gen con el deporte y artículos sobre el gen encaminados a lesiones, patologías y envejecimiento.

Análisis

Se tienen 55 artículos de los cuales leyendo el abstract se redujeron a 42, se excluyeron aquellos que no tenían relación del gen con el deporte y algunos estudios de caso. De esos 42 artículos lectura total donde se excluyeron las investigaciones que no tenían una relación directa del rendimiento con el gen ACTN3, Finalmente se seleccionaron 26 investigaciones que cumplieron a cabalidad con los requisitos. En este sentido es importante resaltar el vacío

investigativo que existe con respecto al gen ACTN3 en deportes de combate más específicamente el Karate-Do.

Declaración PRISMA

La declaración PRISMA viene acompañada de un extenso documento donde se detalla la explicación o la justificación de cada uno de los 27 ítems propuestos, así como el proceso de elaboración de estas directrices. Reflejo del objetivo pedagógico de este documento, se incluyen 7 cuadros que proporcionan una explicación más detallada de ciertos aspectos clave sobre la metodología y la conducción de revisiones sistemáticas terminología, formulación de la pregunta de investigación, identificación de los estudios y extracción de datos, calidad de los estudios y riesgo de sesgo, cuando combinar datos, metaanálisis y análisis de la consistencia, y sesgo de publicación selectiva de estudios o resultados. (Urrutia & Bonfill, 2010)

Prisma también establece la diferencia en cada etapa del proceso entre los registros o las referencias bibliográficas (resultado de aplicar las estrategias de búsqueda electrónica en las bases bibliográficas), los artículos a texto completo (artículos que deben obtenerse a texto completo para decidir con seguridad acerca de su elegibilidad o no) y los estudios individuales (estudios que cumplen los criterios de elegibilidad de la revisión y que pueden corresponderse con una o más publicaciones o artículos). (Urrutia y Bonfill, 2010)

Bibliografía

Andrade. O, Lavados. P, Valdebenito. C , Herrera. C, Carrasco. C & Salazar. L, (2019), Polimorfismo Genético ACTN3 R577X en Deportistas Universitarios Chilenos, *Scopus*. http://eds.a.ebscohost.com.ucundinamarca.basesdedatosezproxy.com:2048/eds/pdfviewer/pdfviewer?vid=4&sid=141b6c74-805c-4c16-8e31-d3fe8419a89a%40sessionmgr4008.

Baltazar. G, Gutiérrez. J, Aguilar. M, Navarro, Ruiz. C, Moreno. V, López. A, Domínguez. R, Del coso. J, (2020), Efecto del genotipo ACTN3 sobre el rendimiento deportivo, el daño muscular inducido por el ejercicio y la epidemiología de las lesiones, *MDPI.* https://www.mdpi.com/2075-4663/8/7/99/htm

Benjamín. L, Byler. S, (2018), Análisis Exploratorio de la Relación entre el Polimorfismo ACTN3 R577X y el Rendimiento Deportivo en Levantadores de Pesas Colombianos, *Google Académico.* https://repository.udca.edu.co/bitstream/11158/1056/1/AN%c3%81LISIS%20EXPLORATORIO%20DE%20LA%20RELACI%c3%93N%20ENTRE%20EL%20POLIMORFISMO%20ACTN3%20R577X%20Y%20EL%20RENDIMIENTO%20DEPORTIVO.pdf

Ben-Zaken. Sm Eliakim. A, Nemet. D, Rabinovich. M, Kassem. E y Meckel. Y. (2015), Polimorfismo ACTN3: Comparación Entre Nadadores y Corredores Elite, *Springer Link*, https://link-springer-com.ucundinamarca.basesdedatosezproxy.com/article/10.1186/s40798-015-0023-y

Brandan. N, Aguirre. M, Llanos. I, Rodríguez. A. (2011), Conceptos de Genética. *Google Académico.* https://med.unne.edu.ar/sitio/multimedia/imagenes/ckfinder/files/files/Carrera-Medicina/BIOQUIMICA/gen07.pdf

Broos. S, Malisoux. L, Theisen. D, Thienen. V, Ramaekers. M, Jamart. C, Deldicque. L, Thomis. M, Francaux. M, (2016), Evidencia de ACTN3 Como Gen de Velocidad en Fibras Musculares Humanas Aisladas, *Pudmed*. https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0150594

Moreno. E, (2017), Factores Genéticos en Deportes de Combate de Golpeo una Breve Revisión, *Google Académico*. http://revistas.ut.edu.co/index.php/edufisica/article/view/1190/953.

Castilha. F, Ribeiro. H, Oliveira. G, Oliveira. T, Roquetti. P, Fernandes. F, (2018). The Influence of Gene Polymorphysms and Genetic Markers in the Modulation of Sports

Performance: A Review, *Journal of Exercise Physiologyonline* https://www.asep.org/asep/asep/JEPonlineAPRIL2018_FA_Castilha.pdf.

Eroğlu. O, Zileli. R, Nalbant. A, Ulucan. K, (2018), Prevalencia del gen de la alfa actinina-3 (ACTN3) R577X y los polimorfismos del gen de inserción / deleción de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) en atletas turcos nacionales y aficionados, *Pudmed*. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29729690/

Fiona XZ Lee, Peter. J, Houweling. N, North. C, (2016), ¿Cómo altera la deficiencia de α-actinina-3 la función muscular? Conocimientos mecanicistas sobre ACTN3, el 'gen de la velocidad', *Science Direct*. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0167488916300039?via%3Dihub

Fleur. G, Norte. K, (2016), El efecto de la heterocigosidad para el alelo nulo de ACTN3 sobre el rendimiento muscular humano, *Medicine & Science in Sports & Excercise.* https://journals.lww.com/acsm-msse/Fulltext/2016/03000/The_Effect_of_Heterozygosity_for_the_ACTN3_Null.21.aspx

Ioannis. D, Papadimitriou, Lucía. A, Eynon. N, (2016), Las variantes de genes ACTN3 R577X y ACE I / D influyen en el rendimiento en velocistas de élite: un estudio de cohortes múltiples, *BMC Genomics. Part of Springer Nature*. https://bmcgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12864-016-2462-3

Ioannis. D, Papadimitriou, Sarah. J, Lockey, Voisin. S, Adam. J, Herbert, Garton. F, Peter. J, Houweling, Cieszczyk. P, Maciejewska. A, Sawczuk. M, Massidda. M, Calò. C, Irina. V, Astratenkova, Kouvatsi. A, Druzhevskaya. A, Jacques. M, Ildus. I, Ahmetov, Georgina. K, Stebbings, Heffernan. S, Stephen. H, Day, Erskine. R, Buhonero. C, Kipps. C, Kathryn. N, North, Alun. G, Williams, Eynon. N, (2018), Sin asociación entre ACTN3 R577X y polimorfismos ACE I / D y tiempos de carrera de resistencia en 698 atletas caucásicos, *BMC Genomics. Part of Springer Nature.* https://bmcgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12864-017-4412-0

Jaramillo. C, (2017), Detección y Selección de Talentos e Iniciación Deportiva, *revista ímpetus*. http://revistaimpetus.unillanos.edu.co/impetus/index.php/Imp1/article/view/204.

Joyner.M, (2019), Enfoques genéticos para el rendimiento deportivo: ¿Qué tan lejos estamos? *Sports, Med*. https://doiorg.ucundinamarca.basesdedatosezproxy.com/10.1007/s40279-019-01164-z

Jung. H, Lee. N, Park. S, (2016), Interacción del polimorfismo del gen ACTN3 y los efectos del desequilibrio muscular sobre la eficiencia cinemática en atletas de deportes de combate, *Pudmed.* https://www.e-pan.org/journal/view.php?doi=10.20463/jenb.2016.06.20.2.1

Kanazawa, H (2011). (Tolsá, J. Urquijo, M ed y trad). Karate Manual Completo de Katas (Original publicado en 2009).

Kanazawa, H (2009). (Tolsá, J. Urquijo, M ed y trad). Manual Completo de Kumite Técnicas de Combate de Karate (Original publicado en 2004).

Kikuchi. N, Nakazato. K, (2015), Utilización eficaz de la información genética para atletas y entrenadores: enfoque en el polimorfismo ACTN3 R577X, *NCBI*, https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4624116/

Kumagai. H, Tobina. T, Ichinoseki. N, Kakigi. R, Tsuzuki. T, Zempo. H, Shiose. K, Yoshimura. E, Kumahara. H, Ayabe. M, Higaki. Y, Yamada. R, Kobayashi. H, Kiyonaga. A, Hisashi. N, Tanaka. H, Fuku. N, (2018), Papel de Polimorfismos Seleccionados en la Determinación de la Composición de la Fibra Muscular en Hombres y Mujeres Japoneses, *NCBI.* https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6008072/

Marshall. W, Hogarth, Fleur. C, Garton, Peter. J, Houweling, Tukiainen.T, Monkol. L, Macarthur. D, Jane. T, Seto, Kate. G,Yang. N, Stewart. I, Jefe, Kathryn. N, North, (2015), El análisis del genotipo heterocigoto ACTN3 sugiere que la α-actinina-3 controla la composición sarcomérica y la función muscular de una manera dependiente de la dosis, *Human Molecular Genetics*. https://academic.oup.com/hmg/article/25/5/866/2384523

Muniesa Ferrero C, Santiago Dorrego C, Gómez-Gallego F, Lucía Mulas A. (2011), Determinantes genéticos del rendimiento en deportes de resistencia: remo, ciclismo en carretera y carrera a pie. En: Narváez E, coordinador. Genética y deporte. 1ª edición. *Madrid: Consejo Superior de Deportes*.

Papadimitriou. I, Eynon. N, Yan. X, (2019), Un modelo de "knockout humano" para investigar la influencia de la proteína α-actinina-3 en las adaptaciones mitocondriales inducidas por el ejercicio, *Pudmed*, https://www.nature.com/articles/s41598-019-49042-y#Abs1

Peña Cañizares .S, (2015), Influencia de los Polimorfismos de los Genes ACE y ACTN3 en el Rendimiento Deportivo, *Google Académico.* https://www.researchgate.net/profile/Santiago_Pena4/publication/278023749_Influence_

of_ACE_and_ACTN3_Genetic_Polymorhisms_on_Sport_Performance/links/5579651f08aeb6d8c01f7203.pdf

Pickering, C., Kiely, J. (2017), ACTN3: más que un gen para la velocidad, *NCBI.* https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5741991/ .

Pickering, C., Kiely, J. (2017), ¿Puede considerarse un talento la capacidad de adaptarse al ejercicio y, de ser así, podemos probarlo?, *Sports Med*. https://doi-org.ucundinamarca.basesdedatosezproxy.com/10.1186/s40798-017-0110-3

Rodríguez. M. (2016). El deportista de éxito, ¿nace o se hace? Una revisión bibliográfica. Apunts. Educación Física y Deportes, Vol 1, Núm. 123, p. 13-18. https://www.raco.cat/index.php/ApuntsEFD/article/view/306846

Romanovitch. M, Oliveira. Z, Salgueirosa. F, Fernandes. P, De Matos. O, Bassan. J, (2017) Assoaciación de Polimorfismos ACTN3 R577X y ACE I / D en Luchadores Brasileños, *Scielo*. https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1517-86922017000600469&lang=pt.

Ruoyu. Y, Xunzhang, S, Yubin. W, Voisin. S, Guang. C, Yongnan. F, Wangyu. X, Nir. E, Obispo. D. ; Yan. X. (2017), La Variante Genética ACTN3 R577X se Asocia con Fenotipos Relacionados con los Músculos en Atletas de Élite Chinos de Velocidad / Potencia, *Journal of Strength and Conditioning Research.* https://journals.lww.com/nsca-jscr/Fulltext/2017/04000/ACTN3_R577X_Gene_Variant_Is_Associated_With.29.aspx

Tharabenjasin. P, Pabalan. N, Jarjanazi. H, (2019), Asociación del Polimorfismo ACTN3 R577X (rs1815739) con Deportes de Potencia de Élite: Un Metaanálisis, *Plos One, https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.021739*

Tijana. S, Durmic, Marija. D, Zdravkovic, Marina. N, Djelic, Tamara. D, Gavrilovic, Slavica. A, Saranovic. D, Jadranka. N, Plavsic, Sanja. V, Mirkovic, Djordje. V, Batinic, Milena. N, Antic, Zoran. R, Mihailovic, Nikola. G, Atanasijevic, Milan. J, Mileusnic, Oliver. V, Stojkovic, (2017), Polimorfismos en los genes ACE y ACTN3 y la respuesta de la presión arterial al ejercicio agudo en atletas masculinos de élite de Serbia, *J-STAGE*. https://www.jstage.jst.go.jp/article/tjem/243/4/243_311/_html/-char/en

Villamarín. S, Zaldivar. B, (2020), Influencia de los factores genéticos y ambientales en la selección de talentos, *Google Académico*. http://accion.uccfd.cu/index.php/accion/article/view/80/254

Wagle. J, Carroll. K, Cunanan. A, Wetmore. A, Taber. C, DeWeese. B, Sato. K, Stuart. C, Piedra. M, (2018), Investigación preliminar sobre el efecto de los polimorfismos ACTN3 y ACE en las características musculares y de rendimiento, *Journal of Strength and Conditioning Research*, https://journals.lww.com/nsca-jscr/Abstract/2018/10000/Individual_and_Combined_Influence_of_ACE_and_ACTN3.11.aspx

Webborn. N, Williams. A , Mcnamee. M, (2015), Pruebas genéticas directas al consumidor para predecir el rendimiento deportivo y la identificación de talentos: declaración de consenso, *British Journal of Sports Medicine.* https://bjsm.bmj.com/content/49/23/1486.full.

Ysabel. J, Spiteri. T, Nicolas. H, OrcID. H, Ryan. S, Anderton, (2018), El papel potencial de los marcadores genéticos en la identificación del talento y la evaluación del deportista en el deporte de élite, *Pudmed*, https://www.mdpi.com/2075-4663/6/3/88/htm