

Βιολογικές ορίζουσες της αθλητικής απόδοσης: Κληρονομησιμότητα

ΒΑΣΙΛΗ ΚΛΕΙΣΟΥΡΑ και ΝΙΚΟΥ ΓΕΛΑΔΑ

*Εργαστήριο Εργοφυσιολογίας
Τομέας Βιολογίας της Άσκησης
Τμήμα Επιστήμης Φυσικής Αγωγής και Αθλητισμού
Πανεπιστημίου Αθηνών*

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

ΚΛΕΙΣΟΥΡΑΣ, Β., και Ν. ΓΕΛΑΔΑΣ. Βιολογικές ορίζουσες της αθλητικής απόδοσης: Κληρονομησιμότητα. Κινησιολογία, Τομ. 1, Νο. 1, σελ. 4-18, 1996. Το άρθρο αυτό εστιάζεται στο θεμελιώδες πρόβλημα αν ο πρωταθλητής γεννιέται ή γίνεται και είναι ανασκόπηση ερευνητικών εργασιών που αναφέρονται στις δυο όψεις του προβλήματος, δηλαδή στην κληρονομησιμότητα των βιολογικών παραγόντων που οριοθετούν την αθλητική απόδοση και την προσαρμοστικότητα τους. Το πρώτο μέρος του άρθρου διαπραγματεύεται την κληρονομησιμότητα, ενώ το δεύτερο, που θα δημοσιευτεί στο προσεχές τεύχος, θα επεκταθεί στην προσαρμοστικότητα, που αποτελεί αλληλένδετο ερώτημα. Η διερεύνηση της κληρονομησιμότητας έγινε με την εφαρμογή του μοντέλου των διδύμων, όπου συγκρίνονται οι ενδοζευγικές διαφορές μεταξύ μονοζυγωτικών (MZ) και διζυγωτικών (DZ) αδελφών. Το μοντέλο αυτό στηρίζεται στο γεγονός ότι τα MZ αδέλφια είναι γενετικά όμοια, ενώ τα DZ έχουν γενετική ομοιότητα 50%. Με βάση τη διασπορά των ενδοζευγικών διαφορών μεταξύ MZ και DZ υπολογίζεται στη συνέχεια ο συντελεστής κληρονομησιμότητας (h^2), που υποδηλώνει σε ποιο βαθμό (%) οι ατομικές διαφορές στη μετρηθείσα παράμετρο οφείλονται σε γενετικές διαφορές. Όσο ο h^2 προσεγγίζει τη μονάδα τόσο επικρατέστερη είναι η σχετική ισχύς του γονότυπου. Ο υπολογισμός του h^2 γίνεται μόνο εφόσον ικανοποιούνται ορισμένες πειραματικές υποθέσεις και στατιστικά κριτήρια, η παραγνώριση των οποίων έχει οδηγήσει μερικούς ερευνητές σε παρερμηνεία ευρημάτων και σ' εσφαλμένα συμπεράσματα, με συνέπεια να υπάρχουν στη βιβλιογραφία αντιφατικές απόψεις. Με βάση τα υπάρχοντα δεδομένα μπορούμε να συμπεράνουμε τα εξής: α) Η αερόβια ικανότητα, όπως εκφράζεται με τη μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου (VO_{2max}) και το αναερόβιο κατώφλι, βρίσκεται υπό έντονο γενετικό έλεγχο. Σ' έρευνες όπου έγινε σχολαστικός έλεγχος των προϋποθέσεων που διέπουν το μοντέλο των διδύμων προέκυψε ότι ο h^2 της αερόβιας ικανότητας κυμαίνεται από 72% έως 93%. β) Ο h^2 για την αναερόβια γαλακτική ικανότητα είναι 81%, για δε την αναερόβια αγαλακτική κυμαίνεται από 66 έως 99%. γ) Η γενετική επίδραση είναι χαμηλή για τα ένζυμα των μυϊκών κυττάρων, ανύπαρκτη για τη δομή και τον όγκο των μιτοχονδρίων και απόλυτη (99%) μέχρι αμφίβολη (6%) για την κατανομή των μυϊκών ινών. δ) Υψηλή είναι η κληρονομησιμότητα για τη μέγιστη μηχανική ισχύ (72 έως 97%), τη νευρομυϊκή συναρμογή (67 έως 86%), το χρόνο αντίδρασης (86%) και τον αντανakλαστικό χρόνο (97%), ενώ για τη μέγιστη μυϊκή δύναμη κυμαίνεται από 35 έως 85%. ε) Οι ατομικές διαφορές στο σωματικό μέγεθος, διάπλαση και σύσταση οφείλονται σε μεγάλο βαθμό σε γενετικές διαφορές. Ο h^2 για το σωματότυπο, τον οστικό ιστό, τη σκελετική ωρίμανση και το μήκος των οστών ξεπερνάει το 90%, για τα σκελετικά εύρη το 70%, ενώ για την τοπική κατανομή του υποδόριου λίπους είναι χαμηλή (-30%) και για τη μυϊκή μάζα σχεδόν ανύπαρκτη.

Λέξεις Κλειδιά: ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ, ΒΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΟΡΙΖΟΥΣΕΣ, ΑΘΛΗΤΙΚΗ ΑΠΟΔΟΣΗ, ΚΛΗΡΟΝΟΜΗΣΙΜΟΤΗΤΑ, ΠΡΟΣΑΡΜΟΣΤΙΚΟΤΗΤΑ, ΜΟΝΤΕΛΟ ΔΙΔΥΜΩΝ

Ο A.V. Hill, τιμηθείς το έτος 1925 με το βραβείο Nobel για τις πρωτοποριακές του έρευνες στους μηχανισμούς λειτουργίας του μυός, είχε επισημάνει σε μια κλασική εργασία με τίτλο "Η φυσιολογική βάση των αθλητικών επιδόσεων" τα εξής (Hill, 1925):

"..... ένα γνώρισμα που ξεχωρίζει τον αθλητή από τον μη αθλητή είναι ότι ο αθλητής έχει μάθει να κλείνει το χάσμα μεταξύ του ψυχολογικού και του φυσιολογικού ορίου. Οδηγεί τον εαυτό του κοντά στο φυσιολογικό όριο και αυτό καθορίζει σε ποιο βαθμό ο αθλητής έχει προσεγγίσει την απόλυτη κορύφωση της απόδοσης του".

Από την εποχή του A.V. Hill μέχρι σήμερα έχει συντελεστεί τεράστια πρόοδος στη διερεύνηση του φυσιολογικού αυτού ορίου. Ιδιαίτερα κατά το τελευταίο τέταρτο του αιώνα μας η ραγδαία τεχνολογική ανάπτυξη και η επινόηση νέων μεθόδων έρευνας μας βοήθησε να διεισδύσουμε στη δομή και λειτουργία του μυϊκού κυττάρου του ανθρώπου και να προσδιορίσουμε με ακρίβεια τις βιολογικές ορίζουσες της αθλητικής του απόδοσης. Οι ορίζουσες αυτές αναφέρονται:

α) Στο ενεργειακό δυναμικό, δηλαδή τη δραστηριοποίηση των κατάλληλων ενεργειακών μηχανισμών για την παραγωγή ενέργειας κατά την αγωνιστική προσπάθεια και εκφράζεται ως αερόβια, αναερόβια γαλακτική και αναερόβια αγαλακτική ικανότητα.

β) Στο νευρομυϊκό δυναμικό, που εκδηλώνεται με τις μετρήσιμες ποσότητες της ταχύτητας, δύναμης, ισχύος, αντοχής και δεξιότητας και

γ) Στη σωματική δομή, που περιλαμβάνει τη διάπλαση, μέγεθος, αναλογίες και σύσταση του σώματος.

Οι βιολογικές ορίζουσες διαφέρουν στους αθλητές ανάλογα με τις απαιτήσεις των αθλημάτων τους. Έτσι, αθλητές αντοχής χαρακτηρίζονται για παράδειγμα, από υψηλή αερόβια ικανότητα, η οποία συνοδεύεται από ένα πλήθος βιολογικών προσαρμογών, που διευκολύνουν τη μεταφορά και κατανάλωση οξυγόνου στους ιστούς. Τέτοιες προσαρμογές είναι: αποτελεσματικότερη λειτουργία των ζωτικών αντλιών, πνευμόνων και καρδιάς, μεγαλύτερος όγκος αίματος, πλουσιότερο δίκτυο τριχοειδών αγγείων, περισσότερα μιτοχόνδρια, μεγαλύτερο ποσοστό ινών βραδείας συστολής και δραστικότερα αερόβια ένζυμα. Κατά κανόνα αθλητές αντοχής υψηλού επιπέδου έχουν μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου (VO_2max) που ξεπερνά τα $70 \text{ ml} \cdot \text{min}^{-1} \cdot \text{kg}^{-1}$, υψηλό αναερόβιο κατώφλι και κλασματική αξιοποίηση της VO_2max κατά την αγωνιστική προσπάθεια που προσεγγίζει το 90% (Shephard and Astrand 1992). Αντίθετα, αθλητές ημιαντοχής χαρακτηρίζονται από αυξημένη ικανότητα αποδόμησης γλυκογόνου στην αναερόβια γλυκόλυση και παραγωγής μεγάλων ποσοτήτων γαλακτικού οξέος, που έχει σαν συνέπεια την πληθωρική αναερόβια γαλακτική προμήθεια ενέργειας. Στους αθλητές αυτούς παρατηρείται μεγάλη διαταραχή στην οξεοβασική ισορροπία αλλά και ανοχή σε αυτή (Reilly et al. 1990). Αθλητές ταχύτητας και ισχύος έχουν αυξημένη ικανότητα άντλησης ενέργειας από την φωσφοκρεατίνη, χωρίς να καταναλώνουν μεγάλη ποσότητα οξυγόνου και να παράγουν γαλακτικό οξύ. Ακόμα οι μύες των αθλητών αυτών αποτελούνται από ένα μεγάλο ποσοστό ινών ταχείας συστολής. Οι μυϊκές ίνες διακρίνονται σε βραδείας και ταχείας συστολής με βάση το χρόνο που απαιτείται για να φτάσουν τη μέγιστη

ισομετρική τάση μετά από ερέθισμα. Οι αθλητές ταχύτητας δείχνουν εκλεκτική επιστράτευση ινών ταχείας συστολής και αναπτύσσουν μεγάλη μυϊκή ισχύ κατά την αγωνιστική τους προσπάθεια (Komi 1992).

Η σωματική δομή του αθλητή σε συνδυασμό με το ενεργειακό και νευρομυϊκό του δυναμικό, αποτελεί επίσης προσδιοριστικό παράγοντα οριοθέτησης της απόδοσης του. Συστηματικές έρευνες σε αθλητές ολυμπιακού επιπέδου έχουν συσχετίσει τα μορφολογικά χαρακτηριστικά με τις απαιτήσεις των διαφόρων αθλημάτων. Χαρακτηριστικά αναφέρεται ότι οι ψηλότεροι αθλητές είναι καλαθοσφαιριστές και οι κοντότεροι παλαιστές, αρσιβαρίστες και αθλητές γυμναστικής, ενώ οι βαρύτεροι είναι ρίπτες και οι ελαφρότεροι δρομείς αντοχής. Στους αθλητές επικρατεί γενικά ο μεσομορφικός σωματότυπος με τις διάφορες παραλλαγές του ανάλογα με το άθλημα (Carter and Heath 1990, Tanner 1964). Οι παραπάνω παρατηρήσεις οδηγούν στο γενικό συμπέρασμα ότι ο πρωταθλητής, ανάλογα με το άθλημα του, χαρακτηρίζεται από ορισμένες βιολογικές ιδιότητες και ικανότητες. Οι βιολογικές αυτές ορίζουσες θέτουν αναπόφευκτα ένα ανώτατο φυσιολογικό όριο στην αθλητική απόδοση. Και το ερώτημα που αναδύεται είναι σε ποιο βαθμό το φυσιολογικό αυτό όριο και κατ' επέκταση η αθλητική απόδοση προκαθορίζεται από γενετικούς παράγοντες. Τίθεται δηλαδή στο προσκήνιο του σοβαρού προβληματισμού το πανάρχαιο ερώτημα αν ο πρωταθλητής γεννιέται ή γίνεται. Πρόβλημα που παρέμεινε αδιερεύνητο μέχρι πρόσφατα, παρά την ύψιστη θεωρητική και πρακτική σημασία που έχει στη δημιουργία αθλητών υψηλού επιπέδου.

Στη διερεύνηση του θεμελιώδους αυτού προβλήματος πρέπει να εξεταστεί τόσο η κληρονομησιμότητα όσο και η προσαρμοστικότητα των βιολογικών οριζουσών της αθλητικής απόδοσης. Είναι απαραίτητο δηλαδή να δοθεί απάντηση στα εξής αλληλένδετα ερωτήματα: α) σε ποιο βαθμό οι γενετικές διαφορές καθορίζουν τις ατομικές διαφορές στις βιολογικές ορίζουσες της αθλητικής απόδοσης (κληρονομησιμότητα) και β) σε ποιο βαθμό ο γονότυπος επηρεάζει την αποτελεσματικότητα του προπονητικού ερεθίσματος στις ορίζουσες αυτές (προσαρμοστικότητα). Στο άρθρο αυτό δίνεται απάντηση στο ερώτημα που αφορά την κληρονομησιμότητα, ενώ στο προσεχές τεύχος θα δοθεί απάντηση στο ερώτημα της προσαρμοστικότητας.

Υπάρχει μια διαδεδομένη πλάνη ότι μερικές βιολογικές ορίζουσες καθορίζονται μόνο από το γονότυπο, ενώ άλλες μόνο από το περιβάλλον. Η αλήθεια είναι ότι καμμία οργανική δομή ή λειτουργία δεν μπορεί να αναπτυχθεί παρά μόνο ως προσαρμογή του γενετικού υλικού σε ορισμένη περιβαλλοντική επίδραση. Ο οργανισμός δηλαδή δεν λειτουργεί στο κενό. Με αυτή την έννοια όλες οι ιδιότητες και ικανότητες του οργανισμού είναι γονοτυπικές και περιβαλλοντικές. Επομένως, στην ορθή τοποθέτηση το προβλήματος πρέπει να εξεταστεί η υπόθεση κατά ποσο οι παρατηρούμενες διατομικές διαφορές (φαινοτυπική ποικιλότητα) σ'ένα γνώρισμα είναι αποτέλεσμα των διαφορετικών γονοτύπων (γονοτυπική ποικιλότητα) και κατά πόσο οφείλονται στις διαφορετικές περιβαλλοντικές επιδράσεις (περιβαλλοντική ποικιλότητα). Ποια είναι δηλαδή η σχετική συμβολή στις παρατηρούμενες ατομικές διαφορές του γονότυπου και της προπόνησης, που αποτελεί την πιο έντονη περιβαλλοντική πρόκληση.

Στο ερώτημα αυτό μπορεί να δοθεί απάντηση με το μοντέλο των διδύμων. Το μοντέλο αυτό έχει εφαρμοστεί ευρύτατα στην ιατρική και ψυχολογία για τη μελέτη της γενετικής επίδρασης στις διαφορές που παρατηρούνται στη

νοσηρότητα και την ανθρώπινη συμπεριφορά, ενώ στην αθλητική επιστήμη η χρήση του είναι περιορισμένη. Στην αναζήτηση για τον καθορισμό των βιολογικών παραγόντων που οριοθετούν την αθλητική απόδοση, έχει εφαρμοστεί εκτενώς η ερευνητική προσέγγιση παράλληλης σύγκρισης αθλητών και μη αθλητών καθώς και μακροχρόνιας παρατήρησης σε διάφορα στάδια προπονητικής επιβάρυνσης. Η συγκριτική και μακροχρόνια μελέτη έχει το φανερό μειονέκτημα ότι η δράση του γενετικού παράγοντα δε μπορεί να ελεγχθεί, ενώ αυτό επιτυγχάνεται εφαρμόζοντας το μοντέλο των διδύμων.

Μοντέλο διδύμων

Στο μοντέλο συγκρίνονται οι ενδοζευγικές διαφορές μεταξύ μονοζυγωτικών και διζυγωτικών διδύμων σε οποιοδήποτε ποσοτικό χαρακτηριστικό. Τα μονοζυγωτικά δίδυμα (MZ) είναι ομοκύτταρα (από το ίδιο ωάριο) και γενετικά όμοια, ενώ τα διζυγωτικά (DZ) είναι ετεροκύτταρα (από δύο ωάρια) και έχουν γενετική ομοιότητα όπως όλα τ' αδέρφια, δηλαδή 50%. Τα MZ έχουν κοινά γονίδια, ενώ τα DZ έχουν μόνο τα μισά τους γονίδια κοινά. Το γονίδιο, που είναι η λειτουργική μονάδα της κληρονομικότητας, αποτελείται από αλληλουχία νουκλεοτιδίων του DNA (δεσοξυριβονουκλεϊνικό οξύ) που καθορίζει τη σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας αμινοξέων. Έτσι τα γονίδια μεταφέρουν τη γενετική πληροφορία και καθορίζουν όχι μόνο τη σύνθεση αλλά και τον τρόπο έκφρασης των κυττάρων. Επειδή τα μονοζυγωτικά δίδυμα έχουν πανομοιότυπα γονίδια, ενδεχόμενες ενδοζευγικές διαφορές μεταξύ τους σε μία πολυγονιδιακή μεταβλητή πρέπει κατ' ανάγκη ν' αποδοθούν αποκλειστικά στην περιβαλλοντική ποικιλότητα, ενώ διαφορές μεταξύ διζυγωτικών που έχουν τα μισά γονίδια κοινά πρέπει ν' αποδοθούν εξίσου στην γονοτυπική και περιβαλλοντική ποικιλότητα.

Με βάση τη διασπορά των ενδοζευγικών διαφορών μεταξύ MZ και DZ διδύμων σ' ένα ποσοτικό γνώρισμα μπορεί να υπολογιστεί ο συντελεστής κληρονομησιμότητας. Στα DZ δίδυμα η διασπορά των ενδοζευγικών διαφορών (σ^2_{DZ}) οφείλεται μερικώς στη γονοτυπική ποικιλότητα (σ^2_g), μερικώς στην περιβαλλοντική ποικιλότητα (σ^2_e) και μερικώς στο σφάλμα της μέτρησης (σ^2_m):

$$\sigma^2_{DZ} = \sigma^2_{DZg} + \sigma^2_{DZe} + \sigma^2_{DZm} \quad (1)$$

Στα MZ δίδυμα δεν υπάρχει γονοτυπική ποικιλότητα και οι ενδοζευγικές διαφορές οφείλονται εξ ολοκλήρου στην εξωγονοτυπική ποικιλότητα, δηλαδή περιβαλλοντική και σφάλμα μέτρησης:

$$\sigma^2_{MZ} = \sigma^2_{MZe} + \sigma^2_{MZm} \quad (2)$$

Οι εξισώσεις (1) και (2) μπορούν να συνδυαστούν και παραλείποντας τον όρο περιβαλλοντική ποικιλότητα (σ^2_e), που υποτίθεται ότι είναι ισοδύναμη για τα MZ και DZ δίδυμα, προκύπτει η παρακάτω εξίσωση, που υποδηλώνει τη διαφορά στα DZ οφειλόμενη σε γενετικές αιτίες:

$$\sigma^2_{DZg} = (\sigma^2_{DZ} - \sigma^2_{DZm}) - (\sigma^2_{MZ} - \sigma^2_{MZm}) \quad (3)$$

Επιπροσθέτως, αν διευθετήσουμε την παραπάνω εξίσωση (3) κλασματικά, παραλείποντας τον παράγοντα σ^2_m (αφού το σφάλμα μέτρησης είναι

ταυτόσημο για τα δίδυμα και των δύο κατηγοριών) και αναφερθούμε στον όρο σ^2_{DZg} ως συντελεστή κληρονομησιμότητας (h^2) έχουμε:

$$h^2 = \frac{\sigma^2_{DZ} - \sigma^2_{MZ}}{\sigma^2_{DZ}} \times 100 \quad (4)$$

Την εξίσωση αυτή επινόησε αρχικά ο Holzinger (1929) και τη διαμόρφωσε ο Clark (1956). Η εξίσωση αυτή βασίζεται όπως είναι φανερό στην ενδοζευγική διασπορά. Ενίοτε όμως χρησιμοποιούνται και δύο άλλες εξισώσεις για τον υπολογισμό της κληρονομησιμότητας που βασίζονται στην ενδοζευγική συσχέτιση (R). Η μια επινοήθηκε από τον Newman και συνεργάτες (1937) και έχει τον τύπο: $R_{MZ} - R_{DZ} / (1 - R_{DZ})$, η δε άλλη από τον Falconer (1960) και έχει τον τύπο: $2 (R_{MZ} - R_{DZ})$.

Ο συντελεστής h^2 εφαρμόζεται στον πληθυσμό απ' όπου ελήφθη το δείγμα των εξετασθέντων διδύμων, για να υποδηλώσει το ποσοστό που οι ατομικές διαφορές στη μετρηθείσα παράμετρο οφείλονται σε γενετικές διαφορές. Αν ο h^2 είναι μηδέν, οι παρατηρούμενες ατομικές διαφορές εξηγούνται μόνο με βάση τις περιβαλλοντικές επιδράσεις. Αντίθετα, αν είναι 100%, οι ατομικές διαφορές οφείλονται αποκλειστικά σε γενετικούς παράγοντες. Τέλος, αν ο συντελεστής κυμαίνεται μεταξύ των δύο αυτών άκρων σημαίνει πως τόσο οι γενετικές όσο και οι περιβαλλοντικές δυνάμεις επενεργούν στη φαινοτυπική έκφραση των διαφορών. Όσο δε ο συντελεστής προσεγγίζει τη μονάδα τόσο επικρατέστερη είναι η σχετική ισχύ του γονότυπου. Ο γονότυπος εκφράζει το σύνολο των κληρονομικών καταβολών ολόκληρου του οργανισμού.

Υποθέσεις h^2 . Η εγκυρότητα του h^2 εξαρτάται από την αποδοχή των υποθέσεων στις οποίες το μοντέλο των διδύμων στηρίζεται. Σύμφωνα με τις υποθέσεις αυτές: α) οι περιβαλλοντικές επιδράσεις είναι συγκρίσιμες για τα MZ και DZ δίδυμα, β) δεν υπάρχει αλληλεπίδραση γονότυπου και περιβάλλοντος στη διαμόρφωση του υπό μελέτη γνωρίσματος, γ) δεν υπάρχει συσχέτιση του γνωρίσματος μεταξύ γονέων, δηλ. το γνώρισμα αυτό δεν αποτελεί κριτήριο επιλογής στο γάμο και δ) δεν υπάρχει συσχέτιση του γνωρίσματος μεταξύ γονοτυπικής και περιβαλλοντικής ποικιλότητας.

Πόσο βάσιμες και υποστηρίξιμες είναι οι υποθέσεις αυτές; Όσον αφορά την πρώτη υπόθεση, η συγκρισιμότητα των περιβαλλοντικών επιρροών μπορεί να εξασφαλισθεί αν ελέγχονται οι δυνητικοί παράγοντες διαμόρφωσης του γνωρίσματος (π.χ. φύλο, ηλικία, κοινωνικο-οικονομική κατάσταση, υγεία, επίπεδο φυσικής δραστηριότητας κ.ά.). Αυτό δεν σημαίνει ότι το περιβάλλον παραμένει αμετάβλητο, αλλά ότι μεταβάλλεται προς την ίδια κατεύθυνση και στον ίδιο βαθμό για όλα τα υπό μελέτη άτομα. Αναφορικά με τη δεύτερη υπόθεση, είναι πιθανό η αλληλεπίδραση μεταξύ γονότυπου και περιβάλλοντος να μην είναι γραμμική για μερικά γνωρίσματα και οι γενετικές διαφορές να μην εκφράζονται στον ίδιο βαθμό σαν φαινοτυπικές διαφορές. Στην περίπτωση αυτή χρειάζεται πειραματική επαλήθευση προτού συμπεριληφθεί στο απλό προσθετικό μοντέλο (εξίσωση 4) ο πολλαπλασιαστικός όρος (σ^2_{ge}), που υποδηλώνει αυτή την αλληλεπίδραση. Αν υπάρχει συσχέτιση του ποσοτικού γνωρίσματος μεταξύ των γονέων (τρίτη υπόθεση) και δεν συμπεριλαμβάνεται στον υπολογισμό του h^2 , η σχετική ισχύς του γονότυπου θα υποεκτιμηθεί, αφού αυτή η επίδραση τείνει ν' αυξήσει την ομοιότητα μεταξύ DZ σε σχέση με τα MZ δίδυμα (Neale and Cardon 1992). Παρόλο που

είναι αμφίβολο αν χρησιμοποιούνται σε αξιόλογο βαθμό βιολογικά κριτήρια στην επιλογή συντρόφων, π.χ. η συσχέτιση μεταξύ συντρόφων είναι 0.30 για το ανάστημα και 0.18 για την VO_2max (Montoye and Gayle 1978, Lortie et al. 1982, Lesage et al. 1985), πρέπει να επισημανθεί ότι υπάρχει μία τάση να γίνονται γάμοι μεταξύ αθλητών υψηλού επιπέδου. Η τελευταία υπόθεση ότι δεν υπάρχει συσχέτιση του γνωρίσματος μεταξύ γονοτυπικής και περιβαλλοντικής ποικιλότητας είναι μερικώς μόνο βάσιμη δεδομένου ότι από τη μια μεριά, σε παιδιά με αθλητικό ταλέντο δίνεται πιθανώς η δυνατότητα ν' ασχοληθούν με τον αθλητισμό και από την άλλη, μελέτες σε οικογένειες διδύμων αθλητών έδειξαν ότι η συμμετοχή σε αθλητικές (δραστηριότητες έχει γενετική αιτιολογία (Gedda 1960).

Γίνεται φανερό ότι το μοντέλο των διδύμων πρέπει να χρησιμοποιείται μόνο μετά από σχολαστικό έλεγχο των υποθέσεων που το διέπουν, ο δε συντελεστής h^2 να υπολογίζεται μόνο μετά από έλεγχο των στατιστικών κριτηρίων αποδοχής (Christian 1979). Η παραγνώριση του ελέγχου των πειραματικών υποθέσεων και των στατιστικών κριτηρίων οδήγησε μερικούς ερευνητές σε παρερμηνεία των ευρημάτων τους και σ' εσφαλμένα συμπεράσματα, με συνέπεια να υπάρχουν στη βιβλιογραφία αντιφατικές απόψεις όσον αφορά την κληρονομησιμότητα ορισμένων βιολογικών οριζουσών της αθλητικής απόδοσης.

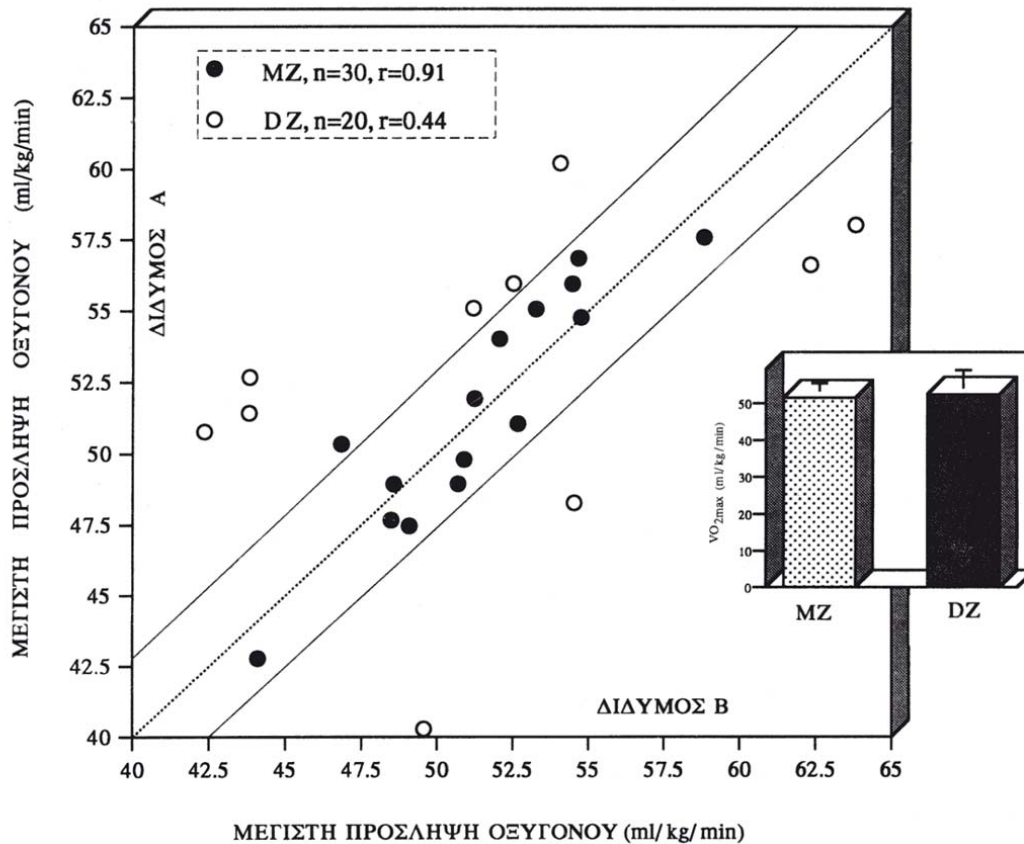
Κληρονομησιμότητα βιολογικών παραγόντων

Η κληρονομησιμότητα στις παρατηρούμενες βιολογικές ιδιότητες και ικανότητες κατά τη μέγιστη μυϊκή προσπάθεια άρχισε για πρώτη φορά να διερευνάται στις αρχές της δεκαετίας του 1970. Η δημοσίευση των πρώτων αποτελεσμάτων σηματοδότησε μία σειρά ερευνών, όπου εφαρμόζοντας το μοντέλο των διδύμων έγινε προσπάθεια καθορισμού του δείκτη κληρονομησιμότητας σ' ένα ευρύ φάσμα βιολογικών παραμέτρων που σχετίζονται με τη λειτουργική προσαρμοστικότητα του οργανισμού κατά την άσκηση, όπως καρδιοαναπνευστικών, νευρομυϊκών και βιοκινητικών.

Αερόβια ικανότητα. Σε μία αρχική έρευνα μετρήθηκε η μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου (VO_2max), που αποτελεί αντικειμενικό κριτήριο της αερόβιας ικανότητας, σε 25 ζεύγη διδύμων αγοριών (15 MZ και 10 DZ) προεφηβικής ηλικίας (7-13 ετών), τρέχοντας στο δαπεδοεργόμετρο χωρίς διακοπή με κλιμακωτά αυξανόμενη ταχύτητα και κλίση μέχρι εξάντλησης (Klissouras 1971). Τ' αποτελέσματα απεικονίζονται στο Σχήμα 1, όπου γίνεται φανερό ότι οι τιμές για γνησιοδίδυμους αδελφούς είναι σχεδόν ταυτόσημες και σε καμία περίπτωση οι ενδοζευγικές τους διαφορές δεν ξεπερνούν το σφάλμα της μέτρησης. Αντίθετα, οι διαφορές μεταξύ ψευδοδιδύμων είναι έκδηλες και σημαντικές. Οι ενδοζευγικές συσχετίσεις ήταν 0.91 και 0.41 για MZ και DZ αντίστοιχα, ενώ ο συντελεστής κληρονομησιμότητας 93.4%. Ο υπολογισμός του συντελεστή h^2 έγινε αφού διαπιστώθηκε ότι η ενδοζευγική διασπορά μεταξύ MZ και DZ διδύμων ήταν σημαντική σ' επίπεδο σημαντικότητας $p \leq 0.001$.

Σε μια μεταγενέστερη μελέτη ο Christian (1979) υποστήριξε ότι πριν από τον υπολογισμό του h^2 πρέπει να προηγείται αυστηρός στατιστικός έλεγχος των ευρημάτων, που να περιλαμβάνει για MZ και DZ τη σημαντικότητα των διαφορών μεταξύ μέσων τιμών (t test), ολικής διασποράς (F' test) καθώς και γενετικής διασποράς (F-test). Η στατιστική σημαντικότητα της ανάλυσης αυτής εξασφαλίζει πρώτο, την ανυπαρξία συσχέτισης μεταξύ ζυγωτισμού και

της μεταβλητής (VO_{2max} στην προκειμένη περίπτωση) και δεύτερο, την ομοιότητα συνδιακύμανσης σε MZ και DZ διδύμους. Μετα-ανάλυση των πρωτογενών ευρημάτων της παραπάνω έρευνας (Klissouras et al. 1989) με τον αυστηρό αυτό στατιστικό έλεγχο έδειξε ότι για τη VO_{2max} η διαφορά μεταξύ μέσων όρων MZ και DZ και η ολική διασπορά ήταν ασήμαντη, ενώ η γενετική διασπορά ήταν σημαντική σ' επίπεδο $p < 0.001$, επομένως υπήρχε βάσιμος λόγος υπολογισμού του συντελεστή h^2 .



Σχήμα 1. Ενδοζευγικές τιμές στη μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου σε MZ και DZ δίδυμα αδέρφια. Η διακεκομμένη μεσαία γραμμή αντιπροσωπεύει τη γραμμή ταυτότητας, ενώ οι συνεχόμενες παράλληλες τα όρια του σφάλματος μέτρησης (μίας σταθερής απόκλισης). Το ένθετο μικρόσχημα δείχνει μέσους όρους και σταθερές αποκλίσεις της VO_{2max} για τις δύο κατηγορίες μετρηθέντων διδύμων.

Πέρα όμως από την αποδοχή των στατιστικών κριτηρίων απαιτείται αυστηρός έλεγχος και αποδοχή της ορθότητας των υποθέσεων στις οποίες στηρίζεται ο υπολογισμός του h^2 της VO_{2max} . Όσον αφορά τη συγκρισιμότητα των περιβαλλοντικών επιδράσεων (βασική υπόθεση στο μοντέλο), αυτές διακρίνονται σε προγενέθλιες και μεταγενέθλιες. Έχει επιχειρηματολογηθεί ότι διαφορές στην ενδομήτρια θέση και την αιμάτωση του εμβρύου μπορεί να οδηγήσουν σε δομικές και βιοχημικές διαφορές μεταξύ γνησιοδιδύμων αδελφών (Price 1950). Είναι αμφίβολο όμως αν τέτοιες προγενέθλιες διαφορές υπάρχουν ή και αν υπάρχουν δεν φαίνεται να επηρεάζουν τον φαινότυπο της VO_{2max} στην ηλικία των 7-13 ετών, δεδομένου ότι η μέση ενδοζευγική διαφορά στα MZ της ηλικίας αυτής ήταν ασήμαντη. Αυτό σημαίνει

ότι το προγενέθλιο περιβάλλον ήταν όμοιο και για τα δύο MZ αδέλφια, ή ότι ενδεχόμενες προγενέθλιες διαφορές δεν ήταν μόνιμες και προοδευτικά εξισώθηκαν υπό την επήρεια ενός γενετικού βηματοδότη ανάπτυξης (Klissouras 1971). Εν πάση περιπτώσει όμως προγενέθλιες ανισότητες στα MZ δίδυμα θα είχαν σα συνέπεια την υποεκτίμηση του h^2 . Ακόμα πρέπει ν' αποκλειστεί η πιθανότητα επίδρασης μεταγενέθλιων περιβαλλοντικών διαφορών και να γίνει δεκτή η υπόθεση της συγκρισιμότητάς τους για τους εξής δύο βασικούς λόγους. Πρώτο, το δείγμα των MZ και DZ διδύμων επελέγη από την ίδια γεωγραφική περιοχή και είχε την ίδια κοινωνικο-οικονομική προέλευση, που σημαίνει ότι η ανάπτυξη, οι δραστηριότητες και ο τρόπος ζωής τους ήταν παρόμοια. Δεύτερο, εξετάστηκαν δίδυμοι προεφηβικής ηλικίας και τούτο γιατί όσο τα παιδιά μεγαλώνουν τόσο η προϋπόθεση του κοινού περιβάλλοντος γίνεται αμφίβολη. Λόγω αυτής της επιλογής οι δίδυμοι συμμετείχαν περίπου στις ίδιες φυσικές και αθλητικές δραστηριότητες. Η παρατήρηση αυτή ενισχύει και τη βασιμότητα της υπόθεσης ανυπαρξίας συσχέτισης μεταξύ γονοτυπικής και περιβαλλοντικής ποικιλότητας για τη VO_{2max} . Για την υπόθεση στο μοντέλο που αφορά τη συσχέτιση της VO_{2max} μεταξύ γονέων ήδη αναφέρθηκε ότι αυτή είναι χαμηλή ($r=0.18$). Τέλος, αναφορικά με την αλληλεπίδραση γονότυπου και προπόνησης, φαίνεται ότι για τη VO_{2max} λαμβάνει χώρα σε ασήμαντο βαθμό και μόνο 7% της ολικής διασποράς αποδίδεται σ' αυτή (Weber et al. 1976). Έτσι θεμελιώνεται το συμπέρασμα ότι οι ατομικές διαφορές στη VO_{2max} οφείλονται στις γενετικές διαφορές.

Σε δυσαρμονία με τ'αποτελέσματα αυτά βρίσκονται τα ευρήματα του Bouchard και συνεργατών (1986a). Οι ερευνητές αυτοί μέτρησαν τη VO_{2max} με κλιμακωτά αυξανόμενη ένταση στο κυκλοεργόμετρο σε 27 ζεύγη αδελφών και 86 ζεύγη διδύμων (33 DZ και 53 MZ και των δύο φύλων) ηλικίας 16 έως 34 ετών. Με βάση την ανάλυση διασποράς και υπολογίζοντας την επίδραση της σωματικής μάζας και ηλικίας βρήκαν ότι ο συντελεστής κληρονομησιμότητας για τη VO_{2max} κατά χιλιόγραμμα σωματικού βάρους ήταν 47%, και κατά χιλιόγραμμα άλιπης σωματικής μάζας 17%. Επειδή η ενδομαδική συσχέτιση μεταξύ αδελφών ήταν χαμηλότερη ($r=0.41$) απ' ό,τι μεταξύ ψευδοδιδύμων ($r=0.51$), θεώρησαν ότι οι δίδυμοι είχαν εκτεθεί περισσότερο σε όμοιο περιβάλλον από τη γονιμοποίηση τους, αφού η κληρονομική μεταβίβαση σε αμφιθαλή αδέλφια είναι 50% και επομένως ο δείκτης 47% υπερεκτιμά τη γενετική επίδραση. Σε μεταγενέστερη ανασκόπηση του θέματος ο Bouchard θεωρεί ότι ο συντελεστής h^2 για τη VO_{2max} κατά χιλιόγραμμα άλιπης σωματικής μάζας πρέπει να είναι περίπου 25% (Bouchard et al. 1992).

Πρέπει όμως να σημειωθεί ότι στην έρευνα αυτή παραδόξως δε γίνεται μνεία για τη συγκρισιμότητα των περιβαλλοντικών επιδράσεων μεταξύ των διδύμων που μετρήθηκαν και είχαν μεγάλο εύρος ηλικίας. Δεδομένου ότι για την εφαρμογή του μοντέλου των διδύμων και του υπολογισμού του συντελεστή κληρονομησιμότητας η σημαντικότητα των περιβαλλοντικών επιδράσεων αποτελεί την πιο κρίσιμη υπόθεση (βλ. υποθέσεις h^2 παραπάνω), τ' αποτελέσματα αυτά πρέπει να γίνουν δεκτά μ' επιφύλαξη. Το ίδιο σαφές μειονέκτημα παρατηρείται και στις έρευνες διδύμων των Howald (1976) και Komí και συνεργατών (1977), τους οποίους ο Bouchard και συνεργάτες αναφέρουν για να υποστηρίξουν τον χαμηλό συντελεστή h^2 που βρήκαν στη δικιά τους έρευνα. Ωστόσο όμως ο Komí και συνεργάτες παραδέχονται οι ίδιοι

ότι στην έρευνα τους "δεν έγινε κανένας ειδικός έλεγχος της κοινωνικο-οικονομικής κατάστασης, της υγείας και της φυσικής δραστηριότητας μεταξύ ζευγών ή κατηγοριών διδύμων". Ο έλεγχος αυτός αποτελεί, όπως τονίστηκε, αναγκαία προϋπόθεση υπολογισμού του h^2 . Ο Howard στη δικιά του έρευνα, όταν απέκλεισε από τους υπολογισμούς δύο ζεύγη διδύμων που είχαν εκτεθεί σε σαφώς αντίθετες περιβαλλοντικές επιδράσεις, βρήκε ότι ο συντελεστής h^2 της VO_{2max} ήταν 68%.

Σε πρόσφατη έρευνα ο Fagard και συνεργάτες (1991) μέτρησαν τη VO_{2max} κυκλοεργόμετρο σε 48 ζεύγη διδύμων αδελφών (29 MZ και 19 DZ) ηλικίας 18 έως 31 ετών και βρήκαν πως ο h^2 για τη VO_{2max} ήταν 77%. Όταν όμως απομόνωσαν στατιστικά (path analysis) την επίδραση του σωματικού βάρους και λίπους και της αθλητικής δραστηριότητας, που μπορούν να συγκαλύψουν το πραγματικό μέγεθος της VO_{2max} , βρήκαν πως η γενετική επίδραση στις ατομικές διαφορές της αερόβιας ικανότητας ήταν 66%. Ο υπολογισμός του h^2 με την κλασική μέθοδο της ανάλυσης της διασποράς που αναπτύχθηκε παραπάνω, έδωσε ένα ποσοστό που φτάνει το 78% της φαινοτυπικής διασποράς, που προσεγγίζει και επαληθεύει τ' αποτελέσματα των αρχικών ερευνών του Κλεισούρα και συνεργατών (Klissouras 1971, Klissouras 1972, Klissouras et al. 1973, Klissouras 1976). Σημαντική γενετική διασπορά έχει προσδιοριστεί για την αερόβια ικανότητα και με βάση τόσο την παραγωγή του συνολικού μηχανικού έργου για 90 λεπτά συνεχούς άσκησης στο κυκλοεργόμετρο, όσο και το αναερόβιο γαλακτικό κατώφλι. Στην πρώτη περίπτωση ο συντελεστής κληρονομησιμότητας ήταν 72% και στη δεύτερη 77% (Bouchard et al. 1992, Klissouras et al. 1989).

Με βάση τα υπάρχοντα δεδομένα μπορούμε να συμπεράνουμε ότι η φαινοτυπική διασπορά στην αερόβια ικανότητα που αποτελεί τη συνισταμένη του συστήματος μεταφοράς και κατανάλωσης οξυγόνου και επομένως της καρδιοαναπνευστικής αντοχής, βρίσκεται υπό έντονο γενετικό έλεγχο.

Περιορισμένες είναι οι έρευνες που αφορούν την κληρονομησιμότητα των συνιστωσών του συστήματος μεταφοράς οξυγόνου. Οι ατομικές διαφορές που παρατηρούνται στον όγκο καρδιάς δεν φαίνεται να επηρεάζονται σημαντικά από γενετικές διαφορές (Fagard et al. 1987, Klissouras et al. 1973, Adams et al. 1985, Fagard et al. 1991, Theriault et al. 1986). Αντίθετα, οι ατομικές διαφορές που παρατηρούνται στο μέγιστο οξυγόνο παλμού ($O_{2ml}/\text{καρδιακό παλμό}$) που αποτελεί δείκτη του όγκου παλμού, καθώς και στη μέγιστη καρδιακή συχνότητα επηρεάζονται σημαντικά από γενετικές διαφορές (Klissouras 1971, Bouchard et al. 1986a, Fagard et al. 1991).

Αναερόβια ικανότητα. Η αναερόβια ικανότητα που χαρακτηρίζεται από την παραγωγή μυϊκής ενέργειας χωρίς οξυγόνο, διακρίνεται σε γαλακτική, όπου ενέργεια απελευθερώνεται κατά την αποδόμηση του γλυκογόνου και έχει ως τελικό προϊόν το γαλακτικό οξύ και σε αγαλακτική, όπου ενέργεια απελευθερώνεται κατά τη διάσπαση δεσμών υψηλής ενέργειας (ATP, PC) χωρίς την παραγωγή γαλακτικού οξέος.

Η κληρονομησιμότητα της αναερόβιας γαλακτικής ικανότητας έχει υπολογιστεί από μετρήσεις της συγκέντρωσης του γαλακτικού οξέος στο αίμα κατά τη μέγιστη προσπάθεια, ενώ της αγαλακτικής από έμμεσους δείκτες παραγωγής μηχανικού έργου σε βραχύβια υπερμέγιστη προσπάθεια στο κυκλοεργόμετρο ή σε ανωφερική κλίμακα.

Στην προαναφερθείσα αρχική έρευνα του ενός από τους συγγραφείς για την κληρονομησιμότητα της αερόβιας ικανότητας, μετρήθηκε και η μέγιστη

συγκέντρωση γαλακτικού οξέος στο αίμα και βρέθηκε ότι η ενδοζευγική συσχέτιση για την αναερόβια γαλακτική ικανότητα ήταν 0.93 και 0.76 για MZ και DZ διδύμους αντίστοιχα, ενώ ο h^2 81% (Klissouras 1971). Οι Komī, Klissouras και Karvinen (1973) βρήκαν σ'ένα δείγμα διδύμων προεφηβικής ηλικίας (10-14 ετών) πως η ενδοζευγική διασπορά ήταν πενταπλάσια σε DZ απ' ό,τι σε MZ διδύμους αδελφούς στη μέγιστη αναερόβια αγαλακτική ισχύ που υπολογίστηκε από το σωματικό βάρος των διδύμων και την κάθετο μετατόπιση του στη μονάδα του χρόνου σ'ένα κλιμακοστάσιο, ο δε h^2 προσέγγισε τη μονάδα (99%). Ο Simoneau και συνεργάτες προσδιορίζοντας τη μέγιστη αναερόβια αγαλακτική ισχύ σ' ένα κυκλοεργόμετρο βρήκαν πως η ενδοζευγική διασπορά ήταν 0.80 και 0.58 στους MZ και DZ διδύμους αντίστοιχα, ενώ ο h^2 περιορίστηκε στο 44% κατά κιλό σωματικής μάζας και 66% κατά κιλό άλιπης σωματικής μάζας (Simoneau et al. 1986b).

Μυϊκά κύτταρα. Ελλιπή και αντιφατικά είναι τα ευρήματα που αφορούν τη γενετική επίδραση στις ατομικές διαφορές της ιστοχημείας και λειτουργίας των μυϊκών κυττάρων. Σε μία πρώτη έρευνα ο Komī και συνεργάτες πήραν μυοβιοψίες από τον έξω πλατύ μηριαίο 31 ζευγών διδύμων (15 MZ και 16 DZ) και των δύο φύλων ηλικίας 15 έως 24 ετών και παρατήρησαν ότι οι ενδοζευγικές διαφορές για τις οξειδωτικές ίνες βραδείας συστολής μεταξύ διζυγωτικών αδελφών ήταν σημαντικές, ενώ μεταξύ μονοζυγωτικών ήταν σχεδόν ανύπαρκτες και ενώ ο h^2 πλησίασε τη μονάδα (99.6%) (Komī et al. 1977). Διαμετρικά αντίθετα ήταν τα ευρήματα του Bouchard και συνεργατών που βρήκαν σ'ένα δείγμα αμφιθαλών αδελφών ($n=32$ ζεύγη), διζυγωτικών ($n=26$ ζεύγη) και μονοζυγωτικών ($n=35$ ζεύγη) ηλικίας 16 έως 34 ετών ότι ο h^2 για τις οξειδωτικές ίνες ήταν πολύ χαμηλός (6%) και σε ασήμαντο επίπεδο, η δε ενδοζευγική συσχέτιση για DZ και MZ δίδυμα αδέρφια ήταν σχεδόν ταυτόσημη (0.52 και 0.55 αντίστοιχα) και 0.33 για αμφιθαλή αδέρφια (Bouchard et al. 1986b). Τ' αντιφατικά αυτά ευρήματα μπορούν ν' αποδοθούν τόσο σε μεθοδολογικές ατέλειες, όπως είναι το σφάλμα δειγματοληψίας του μυϊκού ιστού κατά τη μυοβιοψία (Blomstrand and Ekblom 1982, Simoneau et al. 1986a), όσο και στην ασυγκρισιμότητα των περιβαλλοντικών επιδράσεων μεταξύ MZ και DZ διδύμων και στις δύο έρευνες.

Αξίζει πάντως να μνημονευτούν σχετικά ευρήματα από διαχρονικές έρευνες σε αθλητές και μη αθλητές όπου παρατηρήθηκε ότι μετά από έντονη προπόνηση ή παρατεταμένη ακινητοποίηση οι οξειδωτικές ίνες βραδείας συστολής παρέμειναν αμετάβλητες ή υπέστησαν μέτρια μετατροπή (Gollnick et al. 1973, Saltin and Gollnick 1983, Simoneau et al. 1985, Sjostrom et al. 1987, Staron et al. 1990, Pette and Staron 1990, Staron et al. 1991, Howald 1976). Επίσης παρατηρήσεις σε πειραματόζωα έδειξαν ότι η ποικιλότητα στις οξειδωτικές ίνες οφείλεται κατά 75% στο γενετικό παράγοντα (Nimmo et al. 1985). Σε μία άλλη όμως έρευνα, χρόνια αύξηση της συσταλτικής δραστηριότητας του μυός είχε ως αποτέλεσμα τον σχεδόν πλήρη μετασχηματισμό των ινών ταχείας σε βραδείας συστολής (Pette and Staron 1990). Γίνεται φανερό ότι υπάρχει ασυμφωνία για τη γενετική εξάρτηση της κατανομής των μυϊκών ινών και θ' απαιτηθούν πρόσθετες συστηματικές έρευνες για το σαφή προσδιορισμό της σχετικής ισχύος του γενετικού παράγοντα.

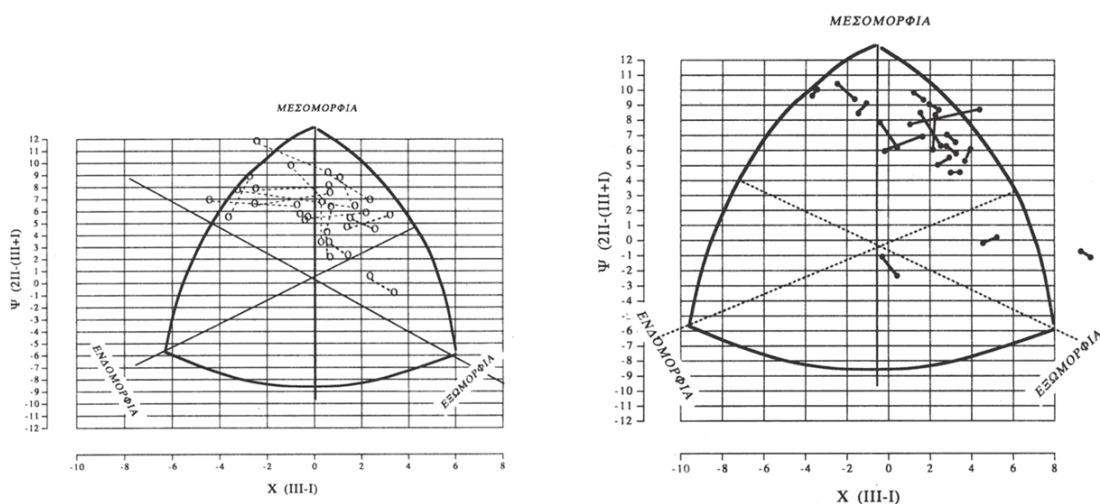
Όσον αφορά την κληρονομησιμότητα των ενζύμων στα μυϊκά κύτταρα που ρυθμίζουν την αναερόβια και αερόβια παραγωγή ενέργειας φαίνεται να είναι χαμηλή αλλά σημαντική (25-50%), ενώ δεν υπάρχει γενετική επίδραση στη

δομή και τον όγκο των μιτοχονδρίων (Komi et al. 1977, Howald 1976, Bouchard et al. 1986b). Ακόμα φαίνεται ότι η σχετική κατανάλωση των λιπών και υδατανθράκων κατά την παρατεταμένη μυϊκή προσπάθεια επηρεάζεται από γενετικές διαφορές (Bouchard et al. 1989).

Νευρομυϊκή απόδοση. Το μοντέλο των διδύμων έχει ευρύτατα εφαρμοστεί για τον προσδιορισμό της γενετικής βάσης της νευρομυϊκής απόδοσης. Σε μία ιδιαίτερα προσεγμένη έρευνα οι Jones και Klissouras (1986) επινόησαν ένα ειδικό εργόμετρο για να μετρήσουν την ταχοδυναμική σχέση της μυϊκής συστολής σε 17 ζεύγη διδύμων αγοριών ηλικίας 11 έως 17 ετών και βρήκαν πως οι ατομικές διαφορές στη μέγιστη μηχανική ισχύ των καμπτήρων του αντιβραχίου οφείλεται σχεδόν αποκλειστικά (97%) σε γενετικές καταβολές. Υψηλό h^2 (72% και 90%) για τη μέγιστη μηχανική ισχύ παρατήρησαν κι άλλοι ερευνητές χρησιμοποιώντας ως κριτήριο το επιτόπιο κατακόρυφο άλμα (Sklad 1972, Kovar 1975).

Τα ευρήματα για την κληρονομησιμότητα της μέγιστης δύναμης που έχει διερευνηθεί για διάφορες μυϊκές ομάδες από πολλούς ερευνητές είναι αντιφατικά και ο δείκτης κυμαίνεται από 35% έως 85% (Sklad 1972, Venerando and Milani-Comparetti 1970, Jones and Klissouras 1986, Kovar 1981), ενώ σε μία έρευνα οι ενδοζευγικές διαφορές μεταξύ γνησιοδιδύμων αδελφών δεν ήταν μικρότερες από αυτές που παρατηρήθηκαν μεταξύ ψευδοδιδύμων (Komi et al. 1973).

Η κληρονομησιμότητα του χρόνου αντίδρασης και του αντανakλαστικού χρόνου είναι 0.86 και 0.97 αντίστοιχα, ενώ ο χρόνος αγωγιμότητας των νευρικών ώσεων δεν έχει γενετική βάση (Komi et al. 1973). Ακόμα υψηλός δείκτης κληρονομησιμότητας (67% έως 86%) βρέθηκε για τη νευρομυϊκή συναρμογή όπως εκφράζεται με την ταχύτητα παλινδρομικής και περιστρεφόμενης κίνησης χεριού με ακρίβεια καθώς και ισορρόπησης του σώματος (Williams and Gross 1980, Sklad 1972, Vandenberg 1962b, Kovar 1981).



Σχήμα 2. Ενδοζευγικές διαφορές στο σωματότυπο μεταξύ διζυγωτικών (n=16, αριστερό τμήμα) και μονοζυγωτικών (n=18, δεξιό τμήμα) διδύμων αδελφών και των δύο φύλων ηλικίας 7-11 ετών. Ο συντελεστής κληρονομησιμότητας για τον ενδομορφισμό, μεσομορφισμό και εξωμορφισμό ήταν αντίστοιχα 0.90, 0.88, 0.93 (Maridaki and Klissouras 1991).

Οι απλές κινήσεις βρίσκονται υπό γενετικό έλεγχο περισσότερο από τις πολύπλοκες κινήσεις. Η κληρονομησιμότητα του δρόμου ταχύτητας 60 μέτρων προσεγγίζει το 80%, ενώ στα ίδια επίπεδα κυμαίνεται και η κινηματική του δομή, όπως εκφράζεται με το μήκος και τη συχνότητα διασκελισμού καθώς και με τις γωνίες των άνω και κάτω άκρων και του κορμού στα διάφορα στάδια ενός διασκελισμού (Sklad 1972, Kovar 1981, Orvanova and Susanne 1987).

Ενδιαφέρον επίσης παρουσιάζουν οι έρευνες με διδύμους σχετικά με την κινητική μάθηση. Η ενδοζευγική ομοιότητα είναι περίπου διπλάσια στους μονοζυγωτικούς απ' ό,τι στους διζυγωτικούς διδύμους και ο δείκτης κληρονομησιμότητας ξεπερνάει το 70% και αυτό ισχύει τόσο για το επίπεδο όσο και το ρυθμό της κινητικής μάθησης (Marisi 1977, Williams and Gross 1980, Wilde 1970, Sklad 1975, Sklad 1972).

Σωματική δομή. Οι δομικές διαφορές στη σωματική διάπλαση, διάσταση και σύσταση οφείλονται σε μεγάλο βαθμό σε γενετικές διαφορές. Το Σχήμα 2 δείχνει τις ενδοζευγικές διαφορές στο σωματότυπο μεταξύ διζυγωτικών και μονοζυγωτικών διδύμων. Ο h^2 προσεγγίζει το 90% και είναι υψηλότερος για την εξωμορφία και μεσομορφία (Davenport 1923, Kovar 1977, Maridaki and Klissouras 1991, Orvanova 1984).

Επειδή δε η εξωμορφία σχετίζεται με το ανάστημα και το βάρος, παρατηρείται ανάλογη επίδραση της κληρονομικότητας και στα σωματικά αυτά γνωρίσματα (Tanner 1953, Osborne and DeGeorge 1959, Vandenberg 1962a, dark 1956), ενώ για το δείκτη σωματικής μάζας είναι ο λόγος του βάρους σε kg προς το ανάστημα σε cm (Moll et al. 1991, Price et al. 1990, Rice et al. 1993, Stunkard et al. 1990). Ο οστικός και μυϊκός ιστός χαρακτηρίζουν τη μεσομορφία ενώ ο λιπώδης την ενδομορφία. Η κληρονομησιμότητα για τον οστικό ιστό, τη σκελετική ωρίμανση και το μήκος των οστών κυμαίνεται σε υψηλά επίπεδα (-90%), ενώ σε χαμηλότερα επίπεδα (-70%) βρίσκεται για τα σκελετικά πλάτη (Vandenberg 1962a, Smith et al. 1973, Sklad 1977a, Orvanova and Susanne 1987, Sklad 1977b, Fischbein 1977). Όσον αφορά τη γενετική επίδραση στην τοπική κατανομή του υποδόριου λίπους φαίνεται να είναι χαμηλή (~30%), ενώ στη μυϊκή μάζα είναι σχεδόν ανύπαρκτη (Ohtsuki and Klissouras 1976, Bouchard and Perusse 1988). Στον πίνακα 1 συνοψίζεται ο συντελεστής κληρονομησιμότητας για επιλεγμένες βιολογικές ορίζουσες της αθλητικής απόδοσης από διάφορες έρευνες που έγιναν με διδύμους κατά την τελευταία πενταετία στο εργαστήριό μας.

Από μεθοδολογικής πλευράς αξίζει να σημειωθεί ότι οι συντελεστές αυτοί υπολογίστηκαν με τρεις διαφορετικές εξισώσεις, αφού προηγουμένως διαπιστώθηκε ότι μεταξύ MZ και DZ διδύμων η γενετική διασπορά (F-test) ήταν στατιστικά σημαντική και η διαφορά μεταξύ μέσων όρων (t-test) και συνολικής διασποράς (F'-test) ασήμαντη. Προσεκτική εξέταση του h^2 δείχνει ότι η εξίσωση dark που βασίστηκε στην ενδοζευγική διαφορά είναι πιο αξιόπιστη από τις άλλες δύο που βασίζονται στην ενδοζευγική συσχέτιση.

Η μελλοντική κατεύθυνση της έρευνας όσον αφορά την κληρονομησιμότητα των βιολογικών παραγόντων που οριοθετούν την αθλητική απόδοση, θα συζητηθεί στο προσεχές τεύχος σε σχέση με το αλληλένδετο ερώτημα της προσαρμοστικότητας.

Πίνακας 1. Συντελεστές κληρονομησιμότητας για βιολογικές ορίζουσες της αθλητικής απόδοσης που υπολογίστηκαν με τις εξισώσεις Clark, Newman και Falconer (βλέπε βιβλιογραφία). Ο υπολογισμός έγινε μόνο όταν η διαφορά στη γενετική διασπορά (F-test) ήταν σημαντική και η διαφορά μεταξύ των μέσων όρων (t-test) και η ολική διασπορά (F'-test) ασήμαντη.

Βιολογικά χαρακτηριστικά	Έλεγχος υποθέσεων			Κληρονομησιμότητα (h ²)		
	t-test	F'-test	F-test	Clark	Newman	Falconer
Αερόβια ισχύς (Watt)	1.96	1.25	7.21***	0.86	0.83	0.38
Αναερόβια ικανότητα (W σε 30sec)	0.24	1.63	6.91***	0.86	0.76	0.31
Δείκτης κόπωσης (%)	0.80	1.04	1.56			
Μέγιστο γαλακτικό οξύ (mmol/l)	0.81	1.14	3.92*	0.74	0.71	0.99
VO _{2max} (l/min)	0.20	1.02	7.43***	0.87	0.87	0.59
VO _{2max} (ml/kg/min)	1.21	1.10	5.47***	0.82	0.83	0.70
VO _{2max} (ml/kg AΣB/min)	0.69	1.17	4.07**	0.75	0.79	0.62
Πνευμονικός αερισμός (l/min)	0.16	1.03	3.82*	0.74	0.73	0.92
Μέγιστη καρδιακή συχνότητα (bt/min)	0.70	2.51	10.85***	0.91	0.77	0.62
Μέγιστος παλμός O ₂ (ml/bt)	0.04	1.13	8.46***	0.88	0.90	0.77
Αναερόβιο κατώφλι (Km/h)	1.07	1.86	4.94**	0.80	0.62	0.55
Αναερόβιο κατώφλι (ml/kg/min)	0.45	1.36	3.35*	0.70	0.59	0.75
Ενδομορφία	1.61	1.15	10.45***	0.90	0.89	1.51
Μεσομορφία	0.48	1.57	8.48***	0.88	0.81	0.64
Εξωμορφία	0.33	1.25	15.00***	0.93	0.92	1.00
Δρομική οικονομία (κάτω από ΑΚ):						
VO ₂ (ml/kg/min)	1.10	1.30	2.609*	0.61	0.50	0.44
Μεικτό VO ₂ (ml/kg)	1.26	1.26	3.00*	0.67	0.58	0.61
Δρομική οικονομία (πάνω από ΑΚ):						
VO ₂ (ml/kg/min)	1.31	1.26	5.42**	0.82	0.85	0.44
Μεικτό VO ₂ (ml/kg)	1.76	1.15	4.23**	0.76	0.80	0.09

* p≤0.05 ** p≤0.01 *** p≤0.001

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- ADAMS, T., F. YANOWITZ, A. FISHER, J. RIDGES, A. NELSON, A. HAGAN, R. WILLIAMS, and S. HUNT. Heritability of cardiac size: an echocardiographic and electrocardiographic study of monozygotic and dizygotic twins. *Circulation* 71:39-44, 1985.
- BLOMSTRAND, E. and B. EKBLOM. The needle biopsy technique for fiber type determination in human skeletal muscle. A methodological study. *Acta Physiol Scand.* 116:437-442, 1982.
- BOUCHARD, C. and L. PERUSSE. Heredity and body fat. *Annu. Rev. Nutr.* 8:259-277, 1988.
- BOUCHARD, C., A. TREMBLAY, A. NADEAU, et al. Genetic effect in resting and exercise metabolic rates. *Metabolism* 38:364-370, 1989.
- BOUCHARD, C., F.T. DIONNE, J.A. SIMONEAU, and M.R. BOULAY. Genetics of aerobic and anaerobic performances. *Exerc. Sport. Sci. Rev.* 20:27-58, 1992.
- BOUCHARD, C., J.A. SIMONEAU, M.R. BOULAY, M. MARCOTTE, and M.C. THIBAUT. Genetic effects in human skeletal muscle fiber type distribution and enzyme activities. *Can. J. Physiol. Pharmacol.* 64:1245-1251, 1986b.
- BOUCHARD, C., R. LASAGE, G. LORTIE, J.A. SIMONEAU, P. HAMEL, M.R. BOULAY, L. PERUSSE, G. THERAULT, and C. LEBLANC. Aerobic performance in brothers dizygotic and monozygotic twins. *Med. and Sci. in Sports and Exerc.* 18:639-646, 1986a.
- CARTER, J.L. and B.H. HEATH. *Somatotyping development and applications*. Cambridge University Press, Cambridge. 1990.
- CHRISTIAN, J.C. Testing twin means and estimating genetic variance. Basic methodology for the analysis of quantitative twin data. *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae.* 28:35-40, 1979.
- CLARK, P.J. The heritability of certain anthropometric characters as ascertained from measurements of twins. *Am. J. Human Gen.* 7:49, 1956.
- DAVENPORT, C.B. *Body build and its inheritance*. Carnegie Institution of Washington, Publ. No 329, 1923.
- FAGARD, R., C. VAN DEN BROCKE, E. BIELEN, and A. AMERY. Maximum oxygen uptake and cardiac size and function in twins. *Am. Cardiol.* 60:1362-1367, 1987.
- FAGARD, R., E. BIELEN, and A. AMERY. Heritability of aerobic power and anaerobic energy generation during exercise. *J. Appl. Physiol.* 70:357-362, 1991.
- FALKNER, D.S., and T.F.C. MAKAY. *Introduction to quantitative genetics*. Longman, Harlow, 1996.
- FISCHBEIN, S. Intrapair similarity in physical growth of monozygotic and of dizygotic twins during puberty. *Annals of Human Biology* 4:417-430, 1977.
- GEDDA, L. Sports and Genetics. A study of twins (351 pairs). *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae.* 9:387-401, 1960.
- GOLLNICK, P., R. ARMSTRONG, B. SALTIN, C. SAUBERT, W.L. SEBROWICH, and R. SHEPHERD. Effect of training on enzyme activity and fiber composition of human muscle. *J. Appl. Physiol.* 34:107, 1973.
- HILL, A.V. The physiological basis of athletic records. *Lancet.* 22:481, 1925.
- HOLZINGER, K.J. The relative effect of nature and nurture influences on twin differences. *J. Educ. Psychol.* 54:231-237, 1929.
- HOWALD, H. Ultrastructure and biochemical function of skeletal muscle in twins. *Annals of Human Biology.* 3:455-462, 1976.
- JONES, B. and V. KLISSOURAS. Genetic variation in the force-velocity relation of human muscle. In: *Sport and Human Genetic*. P.M. Malina and C. Bouchard (eds). Champaign, IL: Human Kinetics Publishers Inc. Champaign, Illinois, 1986, p. 155-163.
- KLISSOURAS, V. Genetic limit of functional adaptability. *Int. Zeitschrift fur Angewante Physiologie* 30:85-94, 1972.
- KLISSOURAS, V. Heritability of adaptive variation. *J. Appl. Physiol.* 31:336-344, 1971.
- KLISSOURAS, V. Prediction of athletic performance: Genetic considerations. *Can. J. Appl. Sport Science* 1: 195-200, 1976.
- KLISSOURAS, V., F. PIRNAY, and J.M. PETIT. Adaptation to maximal effort: genetic and age. *J. Appl. Physiol.* 35:286-293, 1973.
- KLISSOURAS, V., T. PAXINOS, A. DANIS, M. MARIDAKI, and M. KOSKOLOU. Genetic Strength in biological determinants of sports performance. *World congress of Sports Science*. Colorado Springs, Oct. 28-Nov. 3, 1989.

- KOMI, P.V. *Strength and power in Sport*. Blackwell Scientific Publications, Oxford, 1992.
- KOMI, P.V., J.H.T. VITASALO, M. HAVU, A. THORSTENSSON, B. SJODIN, and J. KARLSSON. Skeletal muscle fibres and muscle enzymes activities in monozygous and dizygous twins of both sexes. *Acta Physiol. Scand.* 100:385-392, 1977.
- KOMI, P.V., V. KLISSOURAS, and E. KARVINEN. Genetic variation in neuromuscular performance. *Int. Zeitschrift fur Angevante Physiologie* 40:289-304, 1973.
- KOVAR, R. *Human Variation in Motor Abilities and its Genetic Analysis*, Prague: Charles University, 1981.
- KOVAR, R. Motor performance in twins. *Acta Genet. Mod. Gemellol.* 24:174, 1975.
- KOVAR, R. Somatotype of twins. *Acta Univers. Carolinae* 13:45, 1977.
- LESAGE, R., J.A. SIMONEAU, J. JOBIN, J. LEBLANC, and C. BOUCHARD. Familial resemblance in maximal heart rate, blood lactate and aerobic power. *Hum. Hered.* 35:182-189, 1985.
- LORTIE, G., C. BOUCHARD, C. LEBLANC, A. TREMBLAY, J.A. SIMONEAU, G. THIBAUT, and J.P. SAVOIE. Familial similarity in aerobic power. *Hum. Biol.* 54:801-812, 1982.
- MARIDAKI, M. and V. KLISSOURAS. Somatotype in young monozygotic and dizygotic twins. *Proc. 2nd IOC World Congress on Sport Science*, Barcelona, 1991.
- MARISI, D.Q. Genetic and extragenetic variance in motor performance. *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae* 23:197-204, 1977.
- MOLL, P.P., T.L. BURNS, and R.M. LAUER. The genetic and environmental sources of body mass index variability: The Muscatine ponderosity family study. *Am. J. Hum. Genet.* 49:1243-1255, 1991.
- MONTROYE, H.J. and GAYLE R. Familial relationships in maximal oxygen uptake. *Hum. Biol.* 50:241-249, 1978.
- NEALE, M.C. and L.R. CARDON. *Methodology for genetic studies of twins and families*. Kluwer Academic Publishers, London, 1992.
- NEWMAN, H.H., F.N. FREEDMAN, and J.J. HOLZINGER. *Twins: A study of heredity and environment*. Chicago University Press, 1937.
- NIMMO, M.A., R.H. WILSON, and D.H. SNOW. The inheritance of skeletal muscle fibre composition in mice. *Comp. Biochem. Physiol.* 81A:109-115, 1985.
- OHTSUKI, T. and V. KLISSOURAS. Genetic basis of individual differences in tissue composition. *Acta Genet. Med. Gemellol.* 25:157-163, 1976.
- ORVANNOVA, E. and C. SUSANNE. Twin studies on growth, development and motor performance: overview. *Int. J. of Anthropology* 3:163-180, 1988.
- ORVANNOVA, E. Body build: heredity and sport achievement. In: *Genetics of Psychomotor traits in man*, N. Wolanski (ed). Warwaw, 1984.
- OSBORNE, R.H. and F.V. DeGEORGE. *Genetic basis of Morphological and Variation*. Massachusetts: Harvard University Press. 1959.
- PETTE, D. and R.S. STARON. Cellular and molecular diversities of mammalian skeletal muscle fibers. *Rev. Physiol. Biochem. Pharmacol.* 116:1-76, 1990.
- PRICE, B. Primary biases of twin studies. *Amer. J. Hum. Genet.* 2:293-352, 1950.
- PRICE, R.A., R. NESS, and P. LASKARZEWSKI. Common major gene inheritance of extreme overweight. *Hum. Biol.* 62:747-765, 1990).
- REILLY, T., N. SECHER, P. SNELL, and C. WILLIAMS. *Physiology of Sports*, E.R.F.N. Spon. London, 1990.
- RICE, T., I.B. BORECKI, C. BOUCHARD, and D.C. RAO. Segregation of fat mass, measured using underwater weighing, and other body composition measures. *Am. J. Hum. Genet.* 52: 967-973, 1993.
- SALTIN, B. and P.D. GOLLNICK. Skeletal muscle adaptability: Significance for metabolism and performance. In: *Skeletal muscle. Handbook of Physiology*. L.D. Peachy, R.D. Adrian and S.R. Geiger (eds). Bethesda, M.D.: American Physiological Society, 1983, Sect. 10, p. 555-631.
- SHEPARD, J.A. and P.O. ASTRAND. *Endurance in Sport*. Blackwell Scientific Publications, Oxford, 1992.
- SIMONEAU, J.A., G. LORTIE, C. LEBLANC, and C. BOUCHARD. Anaerobic work capacity in adopted and biological siblings. In: *Sport and Human Genetics*. R.M. Malina and C. Bouchard (eds). Champaign, IL: Human Kinetics, 1986b, p. 163-171.
- SIMONEAU, J.A., G. LORTIE, M.R. BOULAY, M. MARKOTTE, M.C. THIBAUT, and C. BOUCHARD. Inheritance of human skeletal muscle and anaerobic capacity adaptation to high-intensity intermittent training. *Int. J. Sports Med.* 7:167-171, 1986.

- SIMONEAU, J.A., G. LORTIE, M.R. BOULAY, M. MARKOTTE, M.G. THIBAUT, and G. BOUCHARD. Human skeletal muscle fiber alteration with high-intensity intermittent training. *Eur. J. Appl. Physiol.* 54:250-253, 1985.
- SIMONEAU, J.A., G. LORTIE, M.R. BOULAY, M. MARKOTTE, M.G. THIBAUT, and G. BOUCHARD. Repeatability of fiber type and enzyme activity measurements in human skeletal muscle. *Clin. Physiol.* 6:347-356, 1986a.
- SJÖSTRÖM, M., J. FRIDEN, and B. EKBLOM. Endurance, what is it? Muscle morphology after an extremely long distance run. *Acta Physiol. Scand.* 130:513-520, 1987.
- SKLAD, M. Similarity of movements in twins. *Wychowante Fizyczne i Sport* 16:119-141, 1972.
- SKLAD, M. Skeletal maturation in monozygotic and dizygotic twins. *Journal of Human Evolution* 6:145-149, 1977a.
- SKLAD, M. The genetic determination of the rate of learning motor skills. *Studies in Physical Anthropology* 1:3-19, 1975.
- SKLAD, M. The rate of growth and maturing of twins. *Acta Genet. Med. Gemellol.* 26:221-237, 1977b.
- SMITH, D.M., W.F. NANCE, K.W. KANG, J.C. CHRISTIAN and C.C. JOHNSTON. Genetic factors in determining bone mass. *Journal of Clinical Investigation* 52:2800-2808, 1973.
- STARON, R.S., E.S. MALICKY, M.J. LEONARDI, J.E. FALKEL, F.C. HAGERMAN, and G.A. DUDLEY. Muscle hypertrophy and fast fiber conversions in heavy resistance-trained women. *Eur. J. Appl. Physiol. Occup. Physiol.* 60:71-79, 1990.
- STARON, R.S., M.J. LEONARDI, D.S. KARAPONLO, et al. Strength and skeletal muscle adaptations in heavy resistance-trained women after detraining and retraining. *J. Appl. Physiol.* 70:631-640, 1991.
- STUNKARD, A.J., J.R. HARRIS, N.L. PEDERSEN, and G.E. McCLEARN. The body mass index of twins who have been reared apart. *N. Engl. J. Med.* 322:1483-1487, 1990.
- TANNER, J.M. Inheritance of morphological and physiological traits. In: *Clinical Genetics*, Sorsby (Ed). Mosby, St. Louis, 1953.
- THERIAULT, G., R. DIANO, C. LEBLANC, L. PERUSSE, F. LANDRY, and C. BOUCHARD. The role of heredity in cardiac size: An echocardiographic study on twins, brothers and sisters, and sibs by adoption. *Med. Sci. Sport Exerc.* 18:S51, 1986.
- VANDENBERG, S.G. How stable are heritability estimates? A comparison of heritability estimates from six anthropometric studies. *American Journal of Physical Anthropology* 20:331-338, 1962a.
- VANDENBERG, S.G. The hereditary abilities study: Hereditary components in a psychological test battery. *American Journal of Human Genetics* 14:220-237, 1962b.
- VENERANDO, A. and M. MILANI-COMPARETTI. Twin studies in sport and physical performance. *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae* 19: 80-82, 1970.
- VON VERSCHUER, F. Twin research from the time of Francis Galton to the present day. *Proc. Roy. Soc. London.* 128:62-81, 1939.
- WEBER, G.J.S., W. KATHODIHARDJO, and V. KLISSOURAS. Growth and physical training with reference to heredity. *J. Appl. Physiol.* 40: 211-215, 1976.
- WILDE, G.J.S. An experimental study of mutual behaviour imitation and person perception in MZ and DZ twins. *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae* 19:273-279, 1970.
- WILLIAMS, L.R.T. and J.B. GROSS. Heritability of motor skill. *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae* 29:127-136, 1980.