XÁC ĐỊNH KIỂU GENE ACTN3 R577X THỂ LỰC CỦA VẬN ĐỘNG VIÊN ĐỘI TUYỂN 5 MÔN THỂ THAO VIỆT NAM

PGS.TS. Lê Đức Chương [1]

Tóm tắt: *Hệ gene con người đã được giải mã thành công, nhưng ảnh hưởng của đa hình gene đến tố chất thể thao vẫn còn nhiều điều chưa biết hết. Nhiều nhà nghiên cứu có đồng quan điểm cho rằng đa hình gene α-actinin-3 (ACTN3) có liên quan đến thành tích của các vận động viên (VĐV) ưu tú. Gene ACTN3 mã hóa cho protein α-actinin-3, chỉ được biểu hiện trong sợi cơ nhanh loại II. Biến đổi CT (rs.1815739 C/T) ở exon 16 của gene ACTN3 làm xuất hiện mã kết thúc (đa hình R577X) dẫn đến thiếu hụt protein α-actinin-3 ở dạng đồng hợp tử XX (không có α-actinin-3). Vai trò của đa hình ACTN3 R577X được chứng minh có ảnh hưởng đến thành tích thể thao của các VĐV. Trong nghiên cứu này, chúng tôi đã tách chiết DNA tổng số từ tế bào niêm mạc miệng và đánh giá chất lượng sản phẩm PCR. Sản phẩm PCR sau đó được xử lý bằng enzyme giới hạn DdeI để xác định kiểu gene ACTN3 R577X và tần số allele của 167 vận động viên thuộc 5 đội tuyển trẻ và đội tuyển Quốc gia. Chúng tôi đã xác định tần số kiểu gene ACTN3 R577X, tần số allele R/X của 63 VĐV bơi lội (tần số kiểu gene: RR 33%, RX 48%, XX 19%; tần số allele: R 57%, X: 43%); 36 VĐV điền kinh (tần số kiểu gene: RR 42%, RX 39%, XX 19%; tần số allele: R 61%, X 39%); 16 VĐV Bắn súng (tần số kiểu gene: RR 25%, RX 44%, XX 31%; tần số allele: R 47%, X 53%); 23 VĐV cử tạ (tần số kiểu gene: RR 35%, RX 52%, XX 13%; tần số allele: R 61%, X 39%) và 29 VĐV Thể dục dụng cụ (tần số kiểu gene: RR 45%, RX 34%, XX 21%; tần số allele: R 62%, X 38%). Kết quả nghiên cứu này sẽ được sử dụng kết hợp với các thông tin về đặc điểm thể lực và thành tích thể thao của các vận động viên đã thu thập được để phân tích và đánh giá ảnh hưởng của gene ACTN3 đến thành tích của vận*

Summary: *Although the human genome has now been sequenced, the influence of gene polymorphisms on genetic predisposition to sports is largely unknown. Numerous studies were conducted concerning the determination of association of the α-actinin-3 gene (ACTN3) polymorphism with performance of elite athletes. ACTN3 gene codes α-actinin-3, which is found only in fast, type II muscle fibers. C-to-T transition (rs.1815739 C/T)) in exon 16 of the ACTN3 gene leads to a stop-codon (R577X polymorphism), which results in α-actinin-3 deficiency in XX homozygotes (no α-actinin-3 protein detectable in muscle fibers). Functional ACTN3 R577X polymorphism has been associated with athletic performance. In the present study, we was performed to determine the quality and the quantity of DNA extracted from buccal swabs and to estimate PCR products. The amplified fragment subsequently underwent digestion by DdeI to determine ACTN3 R577X genotype frequency and allele frequency of 167 Vietnamese athletes belong to young and national teams. We obtained genotype and allelic frequencies of ACTN3 R577X from 63 Swimmer (genotype frequency: RR 33%, RX 48%, XX 19%; allele frequency: R 57%, X 43%); 36 track and fiald (genotype frequency: RR 44%, RX 39%, XX 19%; allele frequency: R 61%, X 39%); 16 Shooter (genotype frequency: RR 45%, RX 34%, XX 21%; allele frequency: R 47%, X 53%); 23 Weightliting (genotype frequency: RR 35%, RX 52%, XX 13%; allele frequency: R 61%, X 39%) and from 29 Gymnastics (genotype frequency: RR 25%, RX 44%, XX 31%; allele frequency: R 62%, X: 38%) Together with physical characteristics and the obtained performance, these results are used in order to analyze and evaluate the effect of ACTN3 gene on the*

1. Trường Đại học Thể dục thể thao Đà Nẵng

động viên Việt Nam. Mục đích tiếp theo của chúng tôi là tập trung nghiên cứu ứng dụng công nghệ gene trong công tác tuyển chọn vận động viên nhằm góp phần giảm thiểu chi phí trong tuyển chọn, đào tạo và nâng cao thành tích của thể thao Việt Nam.

Từ khóa: *α-actinin-3, ACTN3 R577X, allele, PCR-RFLP, thành tích thể thao.*

performance of Vietnamese athletes. Further, our target is focusing to study gene technology on selecting athletes, that aims to reduce costs of athlete selection, coaching, and enhance Vietnamese athletes's performance.

Keywords: *α-actinin-3, ACTN3 R577X, allele, athletic performance, PCR-RFLP.*

1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hệ gene con người đã được giải mã thành công, nhưng ảnh hưởng của đa hình gene đến tố chất thể thao vẫn còn nhiều điều chưa biết. Nhiều nhà nghiên cứu có đồng quan điểm và cho rằng đa hình gene α-actinin-3 (ACTN3) có liên quan đến thành tích thể thao đỉnh cao. α-actinin-3 chủ yếu có ở các sợi cơ nhanh, loại sợi cơ tạo ra sức mạnh và sức mạnh tốc độ, tham gia vào cấu tạo của đoạn α-actinin (thành phần chính của Z-line) (Squire, 1997). Z-line là một cấu trúc quan trọng của cơ vân, có vai trò liên kết các sợi actin và giúp nâng đỡ, sắp xếp các sợi myosin, hỗ trợ quá trình co rút của cơ (Yang et al., 2007). Các nhà nghiên cứu nhận thấy α-actinin-3 có thể giúp làm giảm sự tổn thương cơ bằng cơ chế co cơ ly tâm (Yang et al., 2007). Vai trò này đặc biệt quan trọng trong quá trình co cơ nhanh.

Biến đổi CT (rs.1815739 C/T) ở exon 16 của gene ACTN3 làm thay đổi bộ ba mã hóa thứ 577 CGA (mã hóa cho Arginine, ký hiệu là allele R) thành TGA (mã kết thúc, ký hiệu là allele X) dẫn đến tạo ra một protein α-actinin-3 không hoàn chỉnh (North et al., 1999). Allele R có lợi đối với các vận động viên (VĐV) cần tốc độ nhờ vào cấu tạo sợi cơ nhanh (loại IIa và IIb) trong quá trình thực hiện các động tác với cường độ cao như là chạy cự ly ngắn (Cieszczyk et al., 2011). Allele X có lợi cho các VĐV cần sức bền (Roth et al., 2008; Chiu et al., 2011). Mỗi cá thể người đều có hai bản sao của gene ACTN3, do vậy có 3 kiểu tổ hợp kiểu gene khác nhau: (1) XX: sự kết hợp giữa hai allele X gây ra thiếu hụt hoàn toàn α - actinin - 3, tạo ra nhiều sợi chậm và sẽ phát huy tối đa lợi thế ở các môn thể thao đòi hỏi sức bền như chạy Marathon (Yang et al., 2003); (2) RX: tạo ra lượng sợi nhanh và sợi chậm bằng nhau; (3) RR: sự kết hợp giữa hai allele R tạo ra nhiều sợi nhanh, phù hợp với các môn thể thao đòi hỏi sức mạnh hay sức mạnh-tốc độ (Clarkson et al., 2005; Delmonico et al., 2007; Vincent et al., 2007).

Mục đích nghiên cứu của chúng tôi là xác định đa hình kiểu gene ACTN3 R577X trong 5 nhóm VĐV Điền kinh, Bơi lội, Bắn súng, Cử tạ, Thể dục dụng cụ ở Việt Nam. Kết quả của nghiên cứu sẽ mở ra một hướng mới trong việc ứng dụng công nghệ gene nhằm hỗ trợ công tác tuyển chọn VĐV, giúp góp phần giảm thiểu chi phí trong tuyển chọn, đào tạo và nâng cao thành tích của VĐV thể thao Việt Nam.

Đối tượng nghiên cứu

Mẫu tế bào niêm mạc miệng của 167 VĐV thuộc 5 nhóm môn thể thao Bơi lội, Điền kinh, Bắn súng, Cử tạ, Thể dục dụng cụ của các đội tuyển quốc gia và đội tuyển trẻ đang tập trung tập luyện tại 03 Trung tâm Huấn luyện Thể thao Quốc gia thành phố Hà Nội, thành phố Đà Nẵng và thành phố Hồ Chí Minh. Tất cả các đối tượng nghiên cứu đều đã được xác minh không có quan hệ huyết thống. Bảng thành tích thể thao của các đối tượng nghiên cứu cũng được thu thập để phục vụ cho việc phân tích.

Cặp primer sử dụng để nhân exon 16 của gene ACTN3, ký hiệu 2ACTN3-F và 2ACTN3-R được tổng hợp tại Bio Basic INC (Canada) có trình tự như sau:

2ACTN3-F: 5'-ACTCTGTGGAGGAGAC-CCAG-3'

2ACTN3-R: 5'-TGAGCCCGA-GACAGGCAAG-3'

Phương pháp nghiên cứu

Tách chiết DNA

DNA tổng số của các đối tượng nghiên cứu được tách chiết từ mẫu tế bào niêm mạc

miệng bằng bộ Kit Buccal Swab DNA Extraction (GeneShun, Trung Quốc) và các hướng dẫn đi kèm.

Phản ứng PCR

Đoạn exon 16 của gene ACTN3 được nhân lên bằng kỹ thuật PCR sử dụng cặp mồi 2ACTN3-F và 2ACTN3-R. Phản ứng PCR được tiến hành trên máy luân nhiệt với chu trình nhiệt như sau: 95oC trong 5 phút, 95oC trong 60 giây, 62oC trong 90 giây, 72oC trong 45 giây, lặp lại 35 lần từ bước 2, 72oC trong 10 phút, giữ ở 4oC. Sản phẩm PCR được giữ ở -20oC đến khi sử dụng.

Phân tích đa hình gene

Sản phẩm PCR được tinh sạch bằng PCR and DNA Fragment Purification Kit (GeneShun, Trung Quốc). Kiểu gene ACTN3 R577X được xác định bằng phương pháp phân tích RFLP, sử dụng enzyme cắt giới hạn DdeI (BioLabs, Mỹ), các điều kiện của phản ứng cắt enzyme giới hạn được tiến hành theo khuyến cáo của nhà sản xuất. Sản phẩm cắt giới hạn sau đó được điện di kiểm tra trên gel agarose 3% (Code: V3841, Promega). Xác định kiểu gene của từng đối tượng dựa vào kết quả điện di.

Xác định trình tự gene ACTN3 R577X

Sản phẩm PCR được gửi đi giải trình tự tại MCLAB (Mỹ) nhằm kiểm tra lại đa hình R577X sau khi được xác định bằng phương pháp PCR-RFLP. Phân tích trình tự thu được bằng phần mềm BioEdit V7.0.9.

2. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU VÀ BÀN LUẬN

2.1. Phân tích tần số kiểu gene và tần số allele

Theo giả thuyết đưa ra, kiểu gene XX gây ra thiếu hụt α-actinin-3, tạo ra nhiều sợi co chậm giúp VĐV có lợi thế ở các môn thể thao đòi hỏi sức bền như bơi, chạy cự ly dài, marathon. Ngược lại, kiểu gene đồng hợp tử RR tạo ra nhiều sợi cơ co nhanh, phù hợp với các môn thể thao đòi hỏi sức mạnh hay tốc độ. Kiểu gene RX có sự kết hợp của sức mạnh và sức bền, phù hợp với cả hai loại hình môn thể thao nêu trên.

Trong nghiên cứu này, chúng tôi tiến hành phân tích tần số kiểu gene ACTN3 và tần số alen R, X của 167 VĐV chia thành 5 nhóm theo nội dung thi đấu: bơi lội, điền kinh, Bắn súng, cử tạ, Thể dục dụng cụ. Kết quả được trình bày tại bảng 1.

Qua bảng 1 cho thấy:

-Sự phân bố kiểu gene ACTN3 R577X trong nhóm tổng số đối tượng nghiên cứu gồm 167 VĐV RR 36%; RX 44%; XX 20% là tuân theo định luật Hardy-Weinberg ($\chi 2$=1.685, p=0,194).

- Tương tự theo tiêu chuẩn $\chi 2$ với độ tin cậy 95%, các nhóm VĐV của năm bộ môn thi đấu (bơi lội, điền kinh, Bắn súng, cử tạ và Thể dục dụng cụ) cũng có phân bố kiểu gene ACTN3 R577X tuân theo định luật này.

- Trong 5 nhóm VĐV nghiên cứu chỉ có nhóm VĐV Bắn súng có tần số kiểu gene XX cao hơn RR, gấp 1.24 lần, với các nhóm còn lại tần số kiểu gene RR đều cao hơn XX. Tuy nhiên để đánh giá ảnh hưởng của kiểu gene ACTN3 đối với khả năng thể thao của các VĐV thi đấu các bộ môn này cần phải xem xét cụ thể trong các nhóm đối tượng thi đấu ở các nội dung, cự ly khác nhau.

Để xem xét ảnh hưởng của kiểu gene ACTN3 với VĐV bơi lội chúng tôi phân tích tần số kiểu gene của các VĐV ở các nhóm cự ly thi đấu khác nhau. Kết quả được trình bày tại bảng 2.

Qua bảng 2 cho thấy: Dựa vào bảng trên có thể thấy ở nội dung bơi cự ly ngắn (50m, 100m) tần số kiểu gene RR lớn hơn XX, tần số alen R gấp ~ 1.26 lần alen X cho thấy alen R có thể có lợi với các VĐV thi đấu ở nội dung đòi hỏi sức mạnh, nhanh. Xét thêm sự kết hợp của tần số kiểu gene RR và RX so với kiểu gene XX có thể thấy sự khác biệt rõ ràng hơn. Tần số kiểu gene (RR + RX)/XX là 0.8/0.2 = 4 gợi ý cho chúng tôi về ảnh hưởng của alen R đến yếu tố tốc độ cũng như sức mạnh của VĐV cần có ở cự ly bơi ngắn. Giả thuyết này tương đồng với kết quả nghiên cứu của Chiu LL và cs (2011) trên 168 VĐV Đài Loan tham gia thi đấu nội dung bơi cự ly ngắn ở các giải cấp Quốc gia và Quốc tế.Nghiên cứu này cho thấy tần số alen R của nhóm VĐV Quốc tế cao hơn đáng kể so với nhóm VĐV cấp Quốc gia và nhóm đối chứng. Ở cự ly 200m, đây là cự ly trung bình đòi hỏi sự kết hợp giữa sức mạnh và sức bền của VĐV nên tần số alen R và X không khác biệt nhiều cũng hoàn toàn phù hợp. Nhóm bơi cự ly dài (400m, 800m, bơi marathon) có tần số alen X gấp ~ 1.22 lần alen R, tỉ lệ này không cao nhưng phần nào cho chúng tôi định hướng về alen X, kiểu

gene XX sẽ có lợi cho các VĐV ở nội dung cần yếu tố sức bền.

Tương tự với nhóm VĐV bơi lội, tần số kiểu gene ACTN3 được chúng tôi xem xét ở VĐV điền kinh với các nhóm nội dung thi đấu. Kết quả được trình bày tại bảng 3.

Qua bảng 3 cho thấy: Xét tần số kiểu gene và alen trong nhóm VĐV có nội dung thi đấu đòi hỏi sức mạnh, nhanh (nhảy cao, nhảy xa, 100m, 200m, 400m) chúng tôi thấy rõ sự khác biệt giữa tần số kiểu gene RR và XX, tỉ lệ này là ~ 3.2, tần số alen R gấp ~ 2 lần alen X là dữ kiện để khẳng định alen R và kiểu gene RR hoàn toàn phù hợp với VĐV chạy cự ly ngắn. Điều này tương đồng với kết luận trong nghiên cứu của Mikami E và cs (2014). Nghiên cứu thực hiện trên nhóm VĐV ưu tú người Nhật cho thấy ở nhóm VĐV chạy cự ly ngắn tần số kiểu gene RR và RX cao hơn so với nhóm đối chứng trong khi không có sự khác biệt đáng kể về tần số kiểu gene RR và RX ở nhóm VĐV cần sức bền so với nhóm đối chứng. Đặc biệt mối tương quan thể hiện rõ ràng ở cự ly 100m chạy nước rút, VĐV có kiểu gene RR chạy nhanh hơn nhiều so với VĐV có kiểu gene XX. Từ đó có thể thấy alen R là có lợi, ảnh hưởng đến sức nhanh/mạnh của VĐV. Với nhóm VĐV thi đấu ở cự ly trung bình (800m, 1500m) alen R và X dường như cân bằng cho thấy vai trò của 2 alen này là như nhau đối với nội dung cần sự kết hợp của sức mạnh, nhanh và sức bền. Một lần nữa chúng tôi thêm tin tưởng vào giả thuyết đưa ra khi phân tích nhóm VĐV có nội dung thi đấu ở cự ly dài (3000 m, 5000m, 10.000m, marathon). Tần số kiểu gene XX gấp 4 lần tần số kiểu gene RR, tần số alen X gấp 2.2 lần alen R là những con số đáng tin cậy cho thấy alen X là cần thiết cho VĐV thi đấu ở những cự ly này. Sự kết hợp giữa hai alen X gây ra thiếu hụt α-actinin-3, tạo ra nhiều sợi co chậm và sẽ phát huy tối đa lợi thế ở các nội dung đòi hỏi sức bền như marathon.

Những phân tích về ảnh hưởng của kiểu gene ACTN3 đối với bộ môn bơi lội và điền kinh của chúng tôi cho kết luận tương đồng với nghiên cứu của Sigal Ben-Zaken và cs (2015). Nghiên cứu này cho thấy tần số kiểu gene ACTN3 và alen R, X có sự khác biệt rõ rệt giữa VĐV chạy cự ly ngắn và cự ly dài, kiểu gene RR có tần số cao hơn ở VĐV chạy nước rút so với VĐV chạy bền và trong nhóm đối tượng nghiên cứu không

Bảng 1. Phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R/X của các nhóm VĐV theo môn thể thao thi đấu (n=167)

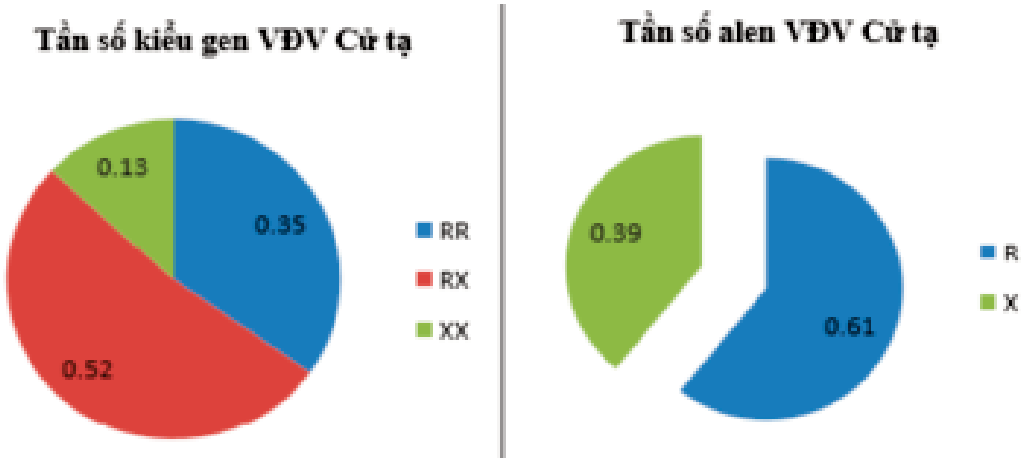
Nhóm VĐV	Tần số kiểu gene (%)			Tần số alen (%)	
	RR	RX	XX	R	X
Tổng số VĐV (n = 167)	36	44	20	58	42
Bơi lội (n = 63)	33	48	19	57	43
Điền kinh (n = 36)	42	39	19	61	39
Bắn súng (n = 16)	25	44	31	47	53
Cử tạ (n = 23)	35	52	13	61	39
Thể dục dụng cụ (n = 29)	45	34	21	62	38

Bảng 2. Phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R/X của nhóm VĐV Bơi lội theo cự ly thi đấu (n=63)

Cự ly	Tần số kiểu gene (%)			Tần số alen (%)	
	RR	RX	XX	R	X
50-100m	32	48	20	56	44
200m	31	46	23	54	46
> 400m	40	10	50	45	55

Bảng 3. Phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R/X của nhóm VĐV Điền kinh theo nội dung thi đấu (n=36)

Nội dung	Tần số kiểu gene (%)			Tần số alen (%)	
	RR	RX	XX	R	X
Nhảy cao, nhảy xa, 100m, 200m, 400m	48	37	15	67	33
800m, 1500m	31	44	25	53	47
> 3000m	25	25	50	31	69



Hình 1. Biểu đồ phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577Xvà tần số alen R, X của nhóm VĐV cử tạ (23 VĐV)

có VĐV chạy nước rút đỉnh cao nào có kiểu gene XX. Từ đó có thể thấy rõ ảnh hưởng của kiểu gen ACTN3 với khả năng thể thao của các VĐV điền kinh nhưng đối với nhóm VĐV bơi lội tần số alen R, X có sự chênh lệch không nhiều giữa các cự ly, cần phải xem xét thêm.

Đối với các bộ môn Cử tạ, Thể dục dụng cụ và Bắn súng chúng tôi phân tích tần số kiểu gene ACTN3 và alen R, X của các nhóm VĐV qua các biểu đồ sau (Hình 1 - 3).

Biểu đồ hình 1. cho thấy ở các VĐV Cử tạ, kiểu gene RR và RX chiếm ưu thế, tần số kiểu gene lần lượt là 35% và 52%. Tần số kiểu gene RR gấp 2.69 lần XX. Đồng thời tần số alen R gấp 1.56 lần alen X cũng đưa ra gợi ý về ảnh hưởng của kiểu gen ACTN3 đối với các VĐV Cử tạ. Cử tạ là môn thể thao dùng sức mạnh, phối hợp các động tác kỹ thuật nâng tạ hoặc đẩy tạ với trọng lượng tối đa có thể được. Cử tạ gồm 2 kiểu: cử giật và cử đẩy, cả 2 nội dung này không chỉ cần sức khỏe mà còn cần có sức bật tốt cũng như yếu tố kỹ thuật cao. Như vậy, thành tích của VĐV cử tạ do nhiều yếu tố quyết định nhưng trong đó thể lực là yếu tố quan trọng hàng đầu. Thể lực trong Cử tạ bao gồm sức mạnh, sức nhanh và khả năng phối hợp vận động trong các giai đoạn nâng tạ. Tố chất sức mạnh (đặc biệt là sức mạnh tốc độ) có ảnh hưởng lớn đến thành tích của VĐV Cử tạ, đó là khả năng sinh lực trong các động tác ở tốc độ nhanh, tăng sức mạnh tốc độ giúp tăng lực tác dụng và rút ngắn thời gian ra sức cuối cùng của VĐV trong quá trình nâng tạ. Từ đó có thể thấy alen R, kiểu gene RR là có lợi với các VĐV Cử tạ, giúp VĐV có được sức mạnh, sức nhanh là các yếu tố cần thiết để đạt được thành tích cao trong bộ môn này. Kết luận này cũng hoàn toàn tương đồng với kết quả nghiên cứu của Luckhana Pimjan và cs (2017) trên nhóm VĐV người Thái Lan: kiểu gene ACTN3 RR và tần số alen R của nhóm 79 VĐV Cử tạ trẻ và nhóm 38 VĐV tuyển quốc gia đều cao hơn, có sự khác biệt rõ rệt so với nhóm đối chứng. Điều đó cho thấy đa hình gene ACTN3 R577X có ảnh hưởng đến sức mạnh cơ bắp và thành tích của VĐV Cử tạ.

Với thể dục dụng cụ, đây là môn thể thao

thực hiện các bài tập đòi hỏi thể lực, tính linh hoạt, nhanh nhẹn, sự cân bằng và phối hợp giữa các động tác một cách nhịp nhàng, uyển chuyển.Các môn Thể dục dụng cụ gồm: Xà đơn, xà kép, xà lệch, cầu thăng bằng, nhảy cầu, nhảy ngựa, vòng treo…và các nội dung khác như thể dục nhịp điệu, nhào lộn và thể dục tự do. Khi thực hiện động tác của bài tập chủ yếu dùng sức của cơ thể để điều khiển nên sức mạnh là yếu tố rất quan trọng trong môn thể thao này.

Biểu đồ 2. cho thấy tần số kiểu gene ACTN3 RR cao hơn XX, tần số kiểu gene XX là 0,21 – bằng ~1/2 so với kiểu gene RR (45%). Cùng với tỉ lệ tần số alen R/X = 1,64 cho chúng tôi dữ kiện để nhận định alen R, kiểu gene RR giúp phát huy lợi thế sức mạnh để VĐV có thể đạt thành tích tốt trong môn Thể dục dụng cụ. Kết luận này cũng tương đồng với nghiên cứu của Myosotis Massidda và cs (2012) cho rằng kiểu gene ACTN3 RR có vai trò quyết định đến thành tích đỉnh cao của VĐV Thể dục dụng cụ.

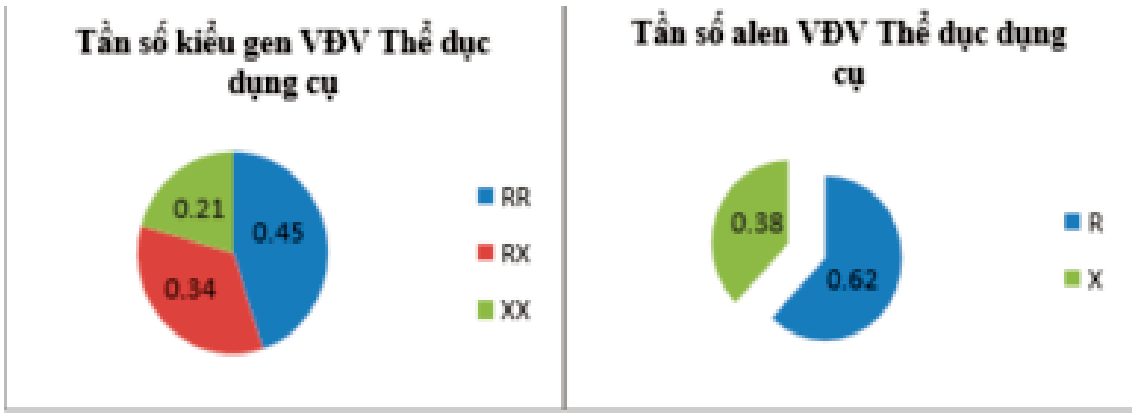
Hình 3 là biểu đồ phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R, X của nhóm VĐV Bắn súng. Có thể thấy ở bộ môn Bắn súng VĐV chủ yếu có kiểu gene RX (tần số là 44%), tần số alen R và X không chênh lệch nhiều, tỉ lệ này ~ 1,13 cho thấy alen X có thể có lợi với các VĐV môn Bắn súng.

Bộ môn Bắn súng đòi hỏi hoạt động tĩnh lực cũng như hoạt động thần kinh nhiều hơn hoạt động cơ bắp. Bắn súng là quá trình rèn luyện để giữ súng ổn định phối hợp các động tác ngắm, nín thở và bóp cò. Bắn súng cần phải tuân thủ nghiêm ngặt các nguyên tắc về tư thế, cách cầm súng, cách ngắm đích và phải kiểm soát cả nhịp thở thì mới có thể đạt được thành tích cao. Các xạ thủ phải luyện tập tư thế đứng im, giữ súng ổn định không được dao động. Điều này đòi hỏi các VĐV phải tập trung cao độ, có tâm lý vững vàng, khéo léo để thực hiện động tác đồng thời phải có sức bền để giữ súng im và ổn định, lặp lại các động tác trong nhiều giờ liền mà phong độ không bị giảm sút. Như vậy với bộ môn Bắn súng yếu tố sức bền rất quan trọng, có nghĩa là alen X có thể có lợi cho các VĐV tham gia thi đấu bộ môn này. Nhận định này tương đồng với tần số kiểu gene và alen trong phân tích ở trên tuy nhiên mối tương quan này vẫn chưa thật rõ ràng, tỉ lệ alen R và X chênh lệch nhau không đáng kể.

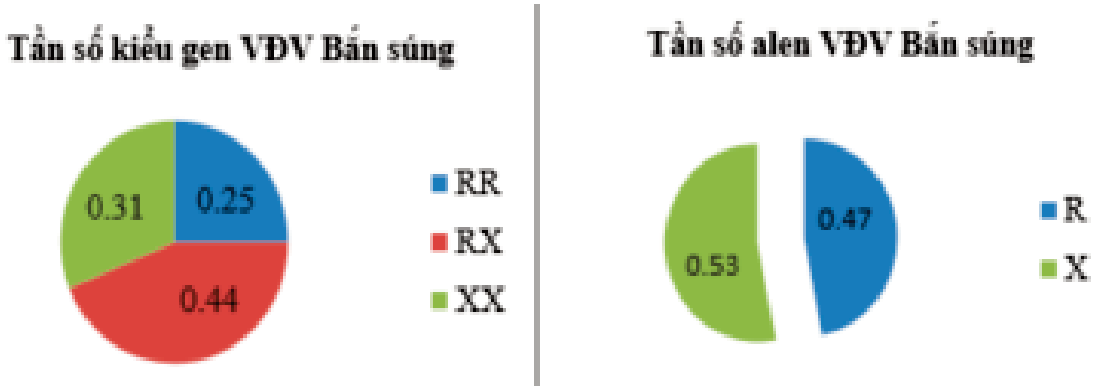
Như vậy, những phân tích bước đầu trên từng bộ môn thể thao cho thấy alen R, kiểu gene RR có thể có lợi với VĐV bơi lội, chạy cự ly ngắn, VĐV Cử tạ, Thể dục dụng cụ. Alen X, kiểu gene XX có thể có lợi với VĐV bơi lội, chạy cự ly dài và VĐV bộ môn Bắn súng.

Để đánh giá được chính xác hơn ảnh hưởng của tần số kiểu gene ACTN3R577X tới khả năng thể thao của các VĐV, chúng tôi tiến hành chia các đối tượng nghiên cứu (167 VĐV) thành 3 nhóm như sau:

- Nhóm 1 là nhóm các VĐV thi đấu ở các môn thể thao cần lợi thế sức mạnh/sức nhanh (bơi < 200 m, chạy < 400m, nhảy cao, nhảy xa, ném lao, Thể dục dụng cụ, nhào lộn, Cử tạ).
- Nhóm 2 là nhóm các VĐV thi đấu ở các



Hình 2. Biểu đồ phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R, X của nhóm VĐV Thể dục dụng cụ (29 VĐV)



Hình 3. Biểu đồ phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R, X của nhóm VĐV Bắn súng (16 VĐV)

môn thể thao cần lợi thế sức bền (bơi > = 200m, lặn, chạy > 3000 m, Bắn súng).

- Nhóm 3 là nhóm các VĐV chưa xác định nội dung thi đấu.

Tần số kiểu gene ACTN3R577X và tần số alen R/X giữa các nhóm nghiên cứu. Kết quả được trình bày tại bảng 4.

Qua bảng 4 cho thấy:

Sự phân bố kiểu gene ACTN3R577X ở nhóm tổng số VĐV cũng như các nhóm 1, 2, 3 đều tuân theo định luật Hardy-Weinberg (kiểm tra theo tiêu chuẩn $\chi 2$ với độ tin cậy 95%).

Để thuận tiện cho việc phân tích sự khác biệt trong tần số kiểu gene ACTN3R577X giữa các nhóm nghiên cứu, chúng tôi đã lập biểu đồ so sánh sau đây (Hình 4.):

Không xét đến nhóm 3 vì chưa xác định nội dung thi đấu của các VĐV, dựa vào biểu đồ cho thấy:

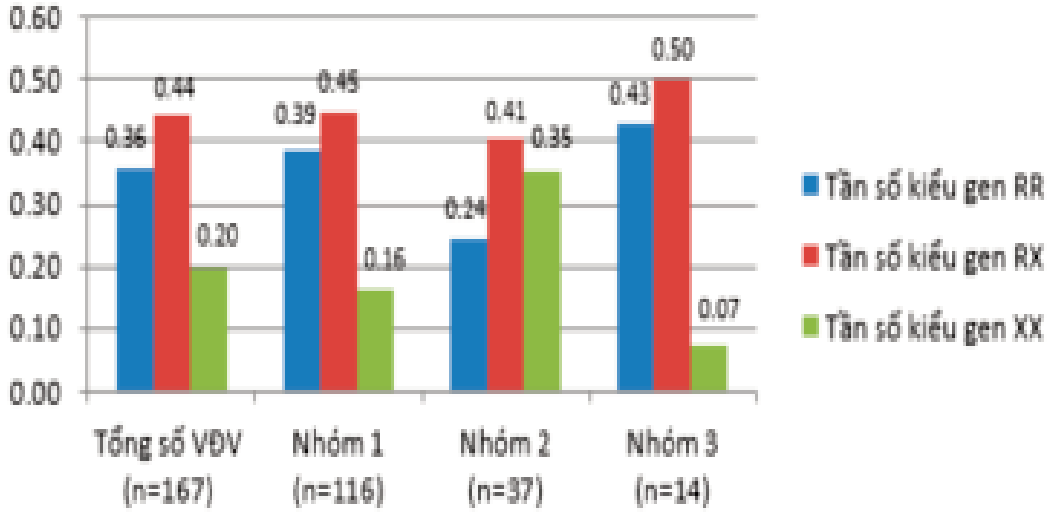
Tần số kiểu gene RR ở nhóm 1 (39%) cao gấp ~1,63 lần ở nhóm 2 (24%). Xét trong nhóm 1, tần số kiểu gene RR gấp ~2,44 lần tần số kiểu gene XX, tần số alen R cao gấp ~1,58 lần alen X. Điều này gợi ý cho chúng ta thấy alen R có thể hữu ích đối với các VĐV thi đấu ở các môn thể thao cần lợi thế sức mạnh/sức nhanh(tương ứng với nhóm 1). Giả thuyết này cũng phù hợp với kết quả của các nghiên cứu tương tự đã được thực hiện trên các nhóm VĐV ở Úc, Mỹ, Nga, Đài Loan và Tây Ban Nha… cho rằng kiểu gene

Bảng 4. Phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R/X của các nhóm nghiên cứu

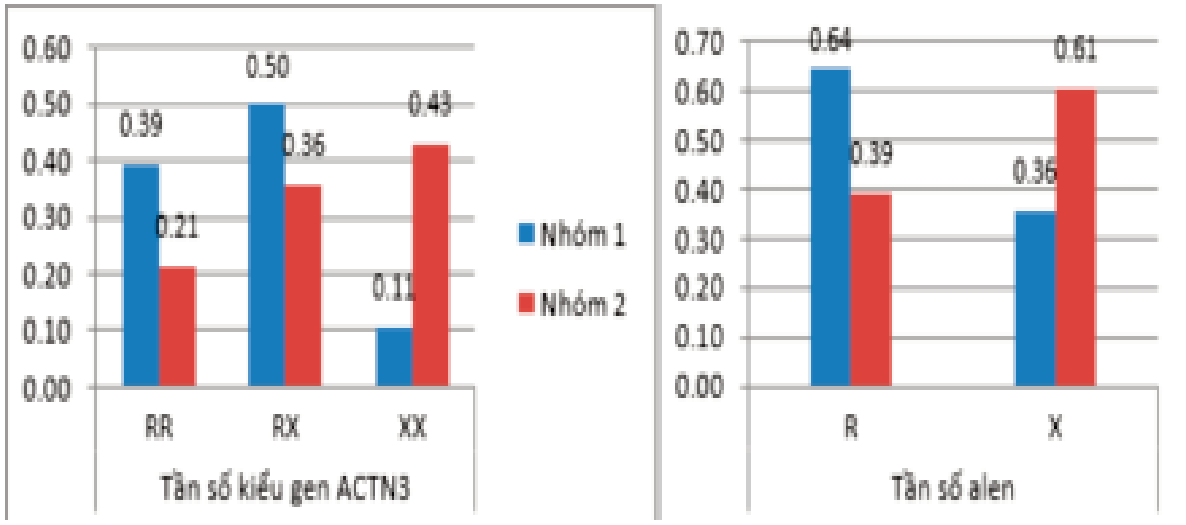
Nhóm	Tần số kiểu gene (%)			Tần số alen (%)	
	RR	RX	XX	R	X
Tổng số VĐV (n = 167)	36	44	20	58	42
Nhóm 1 (n = 116)	39	45	16	61	39
Nhóm 2 (n = 37)	24	41	35	45	55
Nhóm 3 (n = 14)	43	50	7	68	32

Bảng 5. Phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R/X của 2 nhóm VĐV có thành tích cao

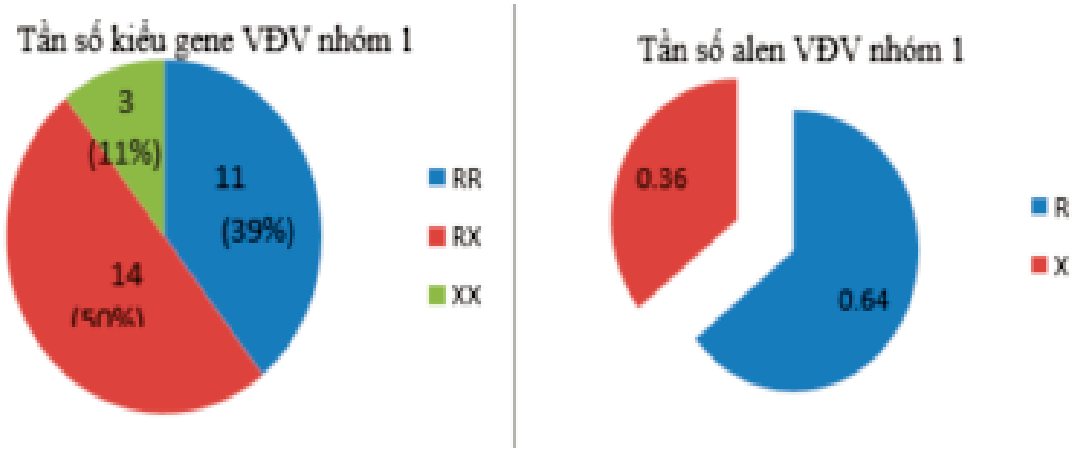
Nhóm	Số VĐV	Số VĐV có kiểu gene			Tần số kiểu gene ACTN3 (%)			Tần số alen (%)	
		RR	RX	XX	RR	RX	XX	R	X
Nhóm 1	28	11	14	3	39	50	11	64	36
Nhóm 2	14	3	5	6	21	36	43	39	61



Hình 4. Biểu đồ phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577X giữa các nhóm nghiên cứu



Hình 5. Biểu đồ phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577Xvà alen R,X giữa 2 nhóm VĐV có thành tích cao



Hình 6. Biểu đồ phân bố tần số kiểu gene ACTN3 R577Xvà tần số alen R, X của các VĐV tiêu biểu nhóm 1

RR có liên quan mật thiết với sức nhanh - mạnh của VĐV (Yang và cs, 2003; Roth và cs, 2008; Druzhevskaya và cs, 2008).

Tần số kiểu gene RX ở nhóm 1 là 45%, ở nhóm 2 là 41%. Kiểu gene RX phổ biến nhất trong cả 2 nhóm VĐV do phù hợp với cả những môn thể thao đòi hỏi sức mạnh/nhanh cũng như sức bền.

Tần số kiểu gene XX ở nhóm 2 (35%) gấp ~2,19 lần so với nhóm 1 (16%). Nhóm 2 là nhóm các VĐV thi đấu ở các môn thể thao cần lợi thế sức bền. Tỷ lệ tần số kiểu gene XX/RR ở nhóm 2 là 35%/24% ~ 1,46 và tần số alen X/R là 55%/45% ~ 1,22. Tỷ lệ này tuy không cao, sự khác biệt không thể hiện rõ rệt nhưng phần nào vẫn cho chúng tôi những định hướng giống với giả thuyết đưa ra: alen X có lợi cho các VĐV thi đấu nội dung đòi hỏi sức bền (Yang và cs, 2003; Roth và cs, 2008; Druzhevskaya và cs, 2008).

Như vậy, từ những phân tích trên cho thấy kiểu gene ACTN3 là RR có thể hữu ích đối với các VĐV thi đấu ở các môn thể thao cần lợi thế sức mạnh/sức nhanh và kiểu gene ACTN3 là XX có thể hữu ích đối với các VĐV thi đấu ở các môn thể thao cần lợi thế sức bền.

Ngoài ra, nhằm đánh giá sự phù hợp tương đối về giả thuyết kiểu gene ACTN3 có sự ảnh hưởng đến hiệu suất thể thao của vận động viên, giảm thiểu những ảnh hưởng do việc tuyển chọn và trình độ chung của VĐV trong nhóm được nghiên cứu còn thấp, chúng tôi đã lựa chọn ra một nhóm nhỏ VĐV tiêu biểu có thành tích cao, bền vững thông qua các giải đấu trong nước và quốc tế, đại diện cho các tố chất vận động nhanh – mạnh hoặc bền, sau đó xem xét và đánh giá kiểu gene và thành tích thể thao của từng cá nhân VĐV.

Tần số kiểu gene ACTN3 R577X và tần số alen R/X của 2 nhóm vận động viên tiêu biểu (những vận động viên đã có thành tích thi đấu cao tại các giải đấu trong nước và quốc tế). Kết quả được trình bày tại bảng 5.

Dựa vào biểu đồ có thể thấy nhóm 1 – nhóm VĐV tiêu biểu đại diện cho tố chất nhanh, mạnh có tần số kiểu gene ACTN3 RR (39%) cao hơn, gấp 1,83 lần nhóm 2 (21%) là nhóm VĐV đại diện cho tố chất bền. Tần số kiểu gene RX tương tự cũng cao hơn ở nhóm 1 (50%) so với nhóm 2 (36%). Xét tần số kiểu gene ACTN3 XX cho thấy sự khác biệt rõ rệt giữa 2 nhóm, thể hiện qua tần số kiểu gene này ở nhóm 2 là 43% gấp 4 lần nhóm 1 (11%). Ngoài ra, tỉ lệ tần số alen R của nhóm 1/nhóm 2 là 1.64 và tần số alen X của nhóm 2/nhóm 1 là 1.70 cho chúng tôi thêm tin tưởng khi cho rằng alen R, kiểu gene RR có lợi cho VĐV cần sức mạnh, nhanh và alen X, kiểu gene XX có lợi cho VĐV cần yếu tố sức bền.

Xét phân bố tần số kiểu gene ACTN3 của các VĐV tiêu biểu thuộc nhóm 1 (nhóm VĐV thi đấu ở các môn thể thao cần lợi thế sức nhanh/mạnh) thể hiện trong biểu đồ hình 6.

Trong 28 VĐV tiêu biểu có 11 VĐV có kiểu gene RR (chiếm 39% số VĐV), 14 VĐV có kiểu gene RX (chiếm 50%) và có 3 VĐV có kiểu gene XX (chiếm 11%). Như vậy sự phân bố kiểu gene RR và XX có sự khác biệt khá rõ ràng, tần số kiểu gene RR gấp 3.55 lần kiểu gene XX. Số VĐV mang alen R là 25/28 VĐV (89%), đồng thời tỉ lệ tần số alen R và X cũng có sự chênh lệch khá lớn (tỉ lệ alen R/X = 1,78) cho chúng tôi cơ sở để khẳng định alen R, kiểu gene ACTN3RR có lợi cho các VĐV thi đấu nội dung đòi hỏi sức nhanh/mạnh.

3. KẾT LUẬN

Chúng tôi đã thực hiện thành công kỹ thuật PCR-RFLP để xác định đa hình kiểu gene ACTN3 R577X trên các nhóm đối tượng nghiên cứu. Xác định được tần số kiểu gene ACTN3 R577X, tần số allele R/X ở 167 đối tượng nghiên cứu, bao 63 VĐV bơi lội (tần số kiểu gene: RR 33%, RX 48%, XX 19%; tần số allele: R 57%, X: 43%); 36 VĐV điền kinh (tần số kiểu gene: RR 42%, RX 39%, XX 19%; tần số allele: R 61%, X 39%); 16 VĐV Bắn súng (tần số kiểu gene: RR 25%, RX 44%, XX 31%; tần số allele: R 47%, X 53%); 23 VĐV Cử tạ (tần số kiểu gene: RR 35%, RX 52%, XX 13%; tần số allele: R 61%, X 39%) và 29 VĐV Thể dục dụng cụ (tần số kiểu gene: RR 45%, RX 34%, XX 21%; tần số allele: R 62%, X 38%).

Ngoài ra, VĐV có thành tích thi đấu quốc tế có tỷ lệ tần số kiểu gene ACTN3 RR và RX cao hơn hẳn nhóm VĐV trẻ. Kết quả nghiên cứu này sẽ được sử dụng kết hợp với các thông tin về đặc

Ảnh minh họa: Nguồn (Internet)

điểm thể lực và thành tích thể thao của các vận động viên đã thu thập được để phân tích sâu hơn về ảnh hưởng của gene ACTN3 tới thành tích thể thao Việt Nam.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Cieszczyk P, Eider J, Ostanek M, Arczewska A, Leońska-Duniec A, Sawczyn S, Ficek K, Krupecki K (2011) *Association of the ACTN3 R577X Polymorphism in Polish Power-Orientated Athletes*. J Hum Kinet 28 : 55 - 61.

2. Chiu LL, Wu YF, Tang MT, Yu HC, Hsieh LL, Hsieh SS (2011) *ACTN3 genotype and swimming performance in Taiwan*. Int J Sports Med 32 : 476 - 480.

3. Lê Đức Chương và cộng sự (2014) *"Nghiên cứu xác định kiểu gen ACTN3 và ACE ở vận động viên một số Đội tuyển Quốc gia Việt Nam"*, Đề tài khoa học cấp Bộ, Bộ Văn hóa, Thể Thao và Du Lịch

4. Lê Đức Chương và cộng sự (2018) *"Xác định thành phần cơ thể và gene đặc trưng của vận động viên cấp cao theo đặc điểm môn thể thao trọng điểm (Điền kinh, Bơi lội, Thể dục dụng cụ, Cử tạ, Bắn súng)"*, Đề tài khoa học cấp Bộ, Bộ Văn hóa, Thể Thao và Du Lịch

5. Clarkson PM, Devaney JM, Gordish-Dressman H et al (2005) *ACTN3 genotype is associated with increases in muscle strength and response to resistance training in women*. J Appl Physiol 99: 154–163

6. Delmonico MJ, Kostek MC, Doldo NA et al (2007) *Alpha-actinin-3 (ACTN3) R577X polymorphism influences knee extensor peak power response to strength training in older men and women*. J Gerontol A Biol Sci Med Sci 62(2):206–212

7. North KN, Yang N, Wattanasirichaigoon D et al (1999) *A common nonsense mutation results in alpha-actinin-3 deWciency in the general population*. Nat Genet 21: 353–354

8. Roth SM, Walsh S, Liu D, Metter EJ, Ferrucci L, Hurley BF (2008) *The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes*. Eur J Hum Genet 16 : 391 - 394.

9. Squire JM (1997) *Architecture and function in the muscle sarcomere*. Curr Opin Struct Biol 7: 247–257

10. Vincent B, De Bock K, Ramaekers M et al (2007) *ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution*. Physiol Genomics 32(1): 58–631

11. Yang N, MacArthur DG, Gulbin JP et al (2003) *ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance*. Am J Hum Genet 73: 627–631

12. Yang N, MacArthur DG, Wolde B, Onywera VO, Boit MK, Lau SY, Wilson RH, Scott RA, Pitsiladis YP, North K (2007) *The ACTN3 R577X polymorphism in East and West African athletes*. Med Sci Sports Exerc 39: 1985 - 1988.

Nguồn bài báo: *Đề tài khoa học cấp Bộ, Bộ Văn hóa, Thể Thao và Du Lịch "Xác định thành phần cơ thể và gene đặc trưng của vận động viên cấp cao theo đặc điểm môn thể thao trọng điểm (Điền kinh, Bơi lội, Thể dục dụng cụ, Cử tạ, Bắn súng)", PGS.TS. Lê Đức Chương và cộng sự (2018).*

Ngày nhận bài: 23/8/2023; Ngày duyệt đăng: 20/9/2023.