

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE
FAKULTA TĚLESNÉ VÝCHOVY A SPORTU

DISERTAČNÍ PRÁCE

2020

Mgr. Dan Thiel

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

Fakulta tělesné výchovy a sportu

**Genetické předpoklady rychlostní schopnosti u hráčů 1. a 2.
nejvyšší české fotbalové ligy**

Disertační práce

Vedoucí práce:

Doc. PhDr. Miroslav Petr, Ph.D.

Zpracoval:

Mgr. Dan Thiel

PRAHA 2020

Prohlašuji, že jsem disertační práci zpracoval samostatně a že jsem uvedl a řádně
odcitoval všechny použité informační zdroje a literaturu. Tato práce, ani její podstatná
část, nebyla předložena k získání jiného, nebo stejného akademického titulu.

V Praze, dne 18. 9. 2020

Podpis zpracovatele

A handwritten signature in blue ink, consisting of a large, stylized 'P' followed by a cursive name.

Poděkování

Touto cestou bych chtěl poděkovat všem, kteří mi byli oporou během celého doktorského studia a při zpracování disertační práce. Obzvláště chci poděkovat své rodině, bez které bych tyto řádky vůbec nemohl psát. Děkuji svému školiteli, doc. PhDr. Miroslavu Petrovi, Ph.D., za jeho cenné rady a lidskost při vzájemné spolupráci. Děkuji také blízkým konzultantům, paní Ing. Blance Chylíkové, panu prof. RNDr. Janu Hendlovi, CSc. a mým kamarádům Markovi a Karimovi.

ABSTRAKT

Název práce

Genetické předpoklady rychlostní schopnosti u hráčů 1. a 2. nejvyšší české fotbalové ligy.

Cíl práce

Zjistit, zda se u fotbalistů, kteří dosáhli lepších výsledků ve vybraných motorických testech posuzujících rychlostní schopnost, projeví souvislost dosažených výsledků se zastoupením příslušných genotypů v genetických polymorfismech *ACE I/D*, *ACTN3 R577X*, *AMPD1 Gln12X*, *BDKRB2 9/+9*, *IL1RN VNTR*, *NOS3 Glu298Asp*, *UCP2 Ala55Val*.

Metody

U 106 fotbalistů 1. a 2. české fotbalové ligy (věk $25,3 \pm 4,69$; váha $77,5 \pm 7,33$; výška $181,2 \pm 6,23$) byl, dle standardizovaného protokolu, odebrán vzorek slin z bukální sliznice. U vzorků byla pomocí PCR metody a elektroforézy určena genotypová varianta u genových polymorfismů *ACE I/D*, *ACTN3 R577X*, *AMPD1 Gln12X*, *BDKRB2 9/+9*, *IL1RN VNTR*, *NOS3 Glu298Asp* a *UCP2 Ala55Val*. Předpoklad pro rychlostní schopnost byl sledován motorickými testy: výškou výskoku, maximální vyprodukovanou silou a silovým impulzem u 3 typů výskoku (s dopomocí horních končetin, bez dopomoci horních končetin a z podřepu), maximální vyprodukovanou izokinetickou silou flexorů kolene při úhlových rychlostech $60^\circ \cdot s^{-1}$, $180^\circ \cdot s^{-1}$, $300^\circ \cdot s^{-1}$. χ^2 test (Pearsonův chí-kvadrát test) byl využit pro stanovení rozdílu genotypového zastoupení u sledovaných parametrů zvolených motorických testů u fotbalistů, kteří dosáhli výsledků nad hranicí 80. percentilu oproti ostatním fotbalistům. Pomocí Kruskalova-Wallisova testu byla stanovena závislost ($p = 0,05$) genotypových frekvencí na výsledcích dosažených u sledovaných parametrů zvolených motorických testů.

Výsledky

U všech sledovaných genových polymorfismů byly splněny podmínky Hardy-Weinbergovy rovnováhy (HWE), $p > 0,05$. Výsledky χ^2 testu potvrdily, že fotbalisti, kteří přesáhli hranici 80. percentilu u maximální síly vertikálního výskoku z podřepu ($2,19 \pm$

0,14 N.kg⁻¹) a impulzu síly vertikálního výskoku z podřepu ($2,76 \pm 0,23$ N.s.kg⁻¹) mají, oproti ostatním fotbalistům, statisticky významně odlišné genotypové zastoupení u *ACTN3* R577X ($\chi^2=4,632$) a *BDKRB2* -9/+9 ($\chi^2=4,76$). Kruskalův-Wallisův test ukázal statisticky významný rozdíl genotypu Val/Val oproti Ala/Ala ($p=0,027$) a Ala/Val ($p=0,010$) u *UCP2* Ala55Val u výšky vertikálního výskoku z podřepu.

Klíčová slova

sportovní výkon, rychlost, sportovní genetika, predispozice, dědičnost

ABSTRACT

Title

The genetic predisposition of a speed ability among the players of the 1st and 2nd Czech football league.

Study aim

To determine the impact of *ACE* I/D, *ACTN3* R577X, *AMPD1* Gln12X, *BDKRB2* 9/+9, *IL1RN* VNTR, *NOS3* Glu298Asp, *UCP2* Ala55Val polymorphisms genotype frequencies on the results of the speed ability motor tests.

Methods

DNA samples obtained from epithelial mouth were quantified and analyzed using the PCR method from 106 football players of the 1st and 2nd Czech football league (age $25,3 \pm 4,69$; weight $77,5 \pm 7,33$; height $181,2 \pm 6,23$). Genotype frequencies were estimated for the *ACE* I/D, *ACTN3* R577X, *AMPD1* Gln12X, *BDKRB2* 9/+9, *IL1RN* VNTR, *NOS3* Glu298Asp, *UCP2* Ala55Val polymorphism. Motor speed ability was tested by the vertical jump height, produced power and power impulse for the countermovement jump, countermovement jump without arms swing and squat jump. Isokinetic maximal power of flexors and extensors of the knee were tested at the angle speed $60^{\circ} \cdot s^{-1}$, $180^{\circ} \cdot s^{-1}$, $300^{\circ} \cdot s^{-1}$. χ^2 test (Pearson's chi-square test) was used to determine the genotypes difference for the parameters of the motor speed ability tests in the football players who exceeded 80th percentil compare to the other football players. Kruskal-Wallis test was used to determine dependence ($p = 0,05$) of the genotypes frequencies for the results of the motor speed ability tests.

Results

All examined gene polymorphism were in the Hardy-Weinberg equilibrium (HWE), $p > 0,05$. χ^2 test results confirmed statistically significant difference for genotype frequencies of *ACTN3* R577X ($\chi^2=4,632$) and *BDKRB2* -9/+9 ($\chi^2=4,76$) for the squat jump maximal power ($2,19 \pm 0,14$ N.kg⁻¹) and the squat jump impulse ($2,76 \pm 0,23$ N.s.kg⁻¹) for the football players who exceeded 80th percentil compared to other football players.

We found out the statistical difference between Val/Val genotype and Ala/Ala ($p=0,027$), Ala/Val ($p=0,010$) genotype of *UCP2* Ala55Val for the squat jump height.

Key words

sports performance, sprint, sport genetics, sport predisposition, heredity

OBSAH

1	Úvod.....	13
2	Základy lidské genetiky	16
2.1	Přehled základních genetických pojmů	16
2.2	Lidský genom	19
2.3	DNA, chromozomy, geny a proteiny.....	24
2.4	Laboratorní metody genetického testování	32
2.5	Metodologické postupy v genetickém výzkumu na lidské populaci	39
3	Rychlost jako motorická schopnost	42
3.1	Testování rychlostní schopnosti	46
4	Genetické znaky fyzické zdatnosti a sportovní genetiky	52
4.1	Genetická podmíněnost rychlostního a silového výkonu.....	57
4.2	Funkce genů využitých pro výzkum v disertaci.....	63
4.3	Přehled důležitých poznatků souvisejících s tematikou práce	71
5	Výzkumné otázky, cíle, hypotézy úkoly práce, omezení výzkumu	76
6	Metodika, design a postupy práce.....	79
6.1	Charakteristika zkoumaného souboru.....	79
6.2	Genetická analýza	81
6.3	Testování předpokladů pro rychlostní schopnost	87
6.4	Statistická analýza dat a způsoby jejich vyhodnocení	91
7	Výsledky	97
7.1	Deskriptivní přehled zjištěných dat	97
7.2	Stanovení HWE	104
7.3	Genetické polymorfismy a výsledky v motorických testech.....	105
8	Diskuze	135

9	Závěr	143
	Seznam literatury.....	145
	Seznam grafů	179
	Seznam obrázků.....	181
	Seznam tabulek.....	182
	Seznam příloh	184
	Přílohy	186

SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ

Symbol	Jednotka	Význam
χ^2 test	-	Pearsonův chí-kvadrát test
VO_{2max}	ml.min ⁻¹ .kg ⁻¹	Maximální spotřeba kyslíku

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

Zkratka	Význam
1liga	Působení v 1. české fotbalové lize
2liga	Působení v 2. české fotbalové lize
AAT	alfa-1-antitrypsin
ACE	Angiotensin konvertující enzym
ADP	Adenosindifosfát
AMPD	Adenosinmonofosfát deamináza
ANOVA	Analýza rozptylu
ATP	Adenosintrifosfát
Bp	Párová báze
C300DH	Maximální dosažená síla flexorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹
C300DQ	Maximální dosažená síla extenzorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹
C300NH	Maximální dosažená síla flexorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹

C300NQ	Maximální dosažená síla extenzorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti $300^{\circ} \cdot s^{-1}$
Cm	Centimetr
CMJ1	Vertikální výskok s dopomocí horních končetin
CMJ2	Vertikální výskok bez dopomoci horních končetin
CK	Kreatin kináza
DNA	Deoxyribonukleová kyselina
dNTP	Modifikované nuklotidy
FTVS	Fakulta tělesné výchovy
GWAS	Genome-wide association studies = celogenomová studie
HWE	Hardy-Weinbergova rovnováha
IAAF	Mezinárodní asociace atletických federací
Kg	Kilogram
LF	Lekařská fakulta
LSM	Laboratoř sportovní motoriky
Mb	Megabáze
MS	Mistrovství světa
mtDNA	Mitochondriální DNA
NO	Oxid dusnatý
OH	Olympijské hry
PBS	Fosfátový pufr
PCr	fosfokreatin
PCR	Polymerázová řetězová reakce
RAAS	Systém renin-angiotensin-aldosteron

Repre	Působení v seniorském, nebo juniorském reprezentačním týmu své země
RM	Opakovací maximum (repetition maximum)
SNP	Single nucleotid polymorphism = nukleotidový polymorfismus
SJ	Vertikální výskok z podřepu
SRepre	Působení v seniorském reprezentačním týmu své země
TGS	Celkové genotypové skóre
UK	Univerzita Karlova
USA	Spojené státy americké
VFN	Všeobecná fakultní nemocnice
Vys2cm	Výška vertikálního výskoku bez dopomoci horních končetin
Vys2Imp	Impulz síly vertikálního výskoku bez dopomoci horních končetin
Vys2MaxS	Maximální síla vertikálního výskoku bez dopomoci horních končetin
Vys3cm	Výška vertikálního výskoku z podřepu
Vys3Imp	Impulz síly vertikálního výskoku z podřepu
Vys3MaxS	Maximální síla vertikální výskoku z podřepu

1 ÚVOD

Pokrok naší civilizace, s rostoucím uplatněním informačních technologií (včetně internetu), je až neuvěřitelný. Často je obtížné si ho vůbec uvědomit, protože v tomto pokroku právě žijeme. Bez pochyby se dá tento stav považovat za stejně významnou událost, jakou byla například v průběhu 18. století průmyslová revoluce s využitím vynálezu parního stroje nebo žárovky.

Na první pohled se může zdát, že oblast sportovní genetiky nijak zásadně s rozvojem informačních technologií nesouvisí, ale opak je pravdou. Od doby, kdy začaly vznikat pokročilé analytické systémy, které zpracovávají velké množství získaných dat (tzv. BIG DATA) a převádí je do uživatelsky přívětivé podoby, je jejich přesah a význam patrný u spousty lidských činností včetně genetiky (Labrinidis & Jagdish, 2012). Jednou z jejich výhod je možnost shromažďování informací na jedno místo a spojování lidí, kteří jsou od sebe vzdáleni tisíce kilometrů, v jakýkoliv okamžik. Právě proto je možné se za dříve nemyslitelně krátký čas dostat k nejaktuálnějším poznatkům v dané problematice. Z vědeckého pohledu nové technologie napomáhají spojování výzkumných týmů a sdílení nasbíraných výsledků. Minimálně ve sportovní genetice je tato skutečnost zásadní.

Principy a fungování lidského organismu na úrovni DNA, ale tím pádem také principy a fungování lidského organismu jako celku, jsou velmi složité. Víme, že doposud byla odhalena jen část z nich. Zejména se jedná o principy spojené s fungováním těla na buněčné úrovni, které se ale nakonec mohou odrážet také ve fenotypu jedince. Lidský organismus lze z pohledu svého fungování označit za širokou kaskádu dějů. Jednotlivé části této kaskády se mohou měnit díky vnějším vlivům, nebo se mohou měnit v průběhu času. Fenotyp člověka tak aktuálně ovlivňuje prakticky jednoznačně nedefinovatelné množství faktorů. Čím méně můžeme určitý fenotypový znak ohraničit, tím hůře se jednotlivé faktory určují. Přesně tak je to se sportovním výkonem. Pokud bychom ho totiž chtěli jednoznačně definovat, tak by musel být jasně ohraničený a musel by být, převedeno na matematickou úroveň, ideálně nominální. Podobně jako je to například u fenotypového znaku barvy kůže. Jelikož tomu tak není, tak sportovní výkon lze označit za multifaktoriální záležitost. Dokladem toho je, že do každého sportovního výkonu

vstupuje vždy více než jeden funkční systém (např. oběhový, dýchací a další). Jednou z cest je v jednotlivých sportech hledat kauzální souvislosti alespoň pro jejich klíčové parametry (například fyziologické).

Model dvoušroubovice DNA byl Jamesem D. Watsonem a Francisem Crickem objevena před více než šedesáti lety – 1953 (Watson & Crick, 1953). Běžně používaná metoda polymerázové řetězové reakce (PCR) pro analýzu vybrané sekvence genetických vzorků byla Karry Mullisem patentována před více než třiceti roky - 1984 (Mullis, 1990). Jeden z prvních výzkumů v oblasti sportovní genetiky, zaměřený na zkoumání asociace konkrétního genového polymorfismu a dosažené výkonnosti, byl proveden v roce 1998 (Gayagay et al., 1998) a ještě v roce 2005 počet odborných článků zaměřených na toto téma nedosahoval ani dvou desítek. Avšak od této chvíle pozorujeme jejich strmý nárůst a v roce 2015 se jejich počet již pohybuje kolem čísla 200 (Ahmetov, Egorova, Gabdrakhmanova, & Fedotovskaya, 2016). Právě zmíněné technologie v tomto sehrávají objektivně svou roli a my tak máme možnost být součástí výzkumů, na jejichž konci má být jasné definování genetického vlivu na sportovní výkon. Důvodem vysokého významu zmíněných technologií na oblast sportovní genetiky je samotná podstata výzkumu v této oblasti. V něm je snahou fenotypové znaky (v našem případě úroveň sportovní výkonnosti nebo jejich dílčích komponent) spojit s genotypem. K tomu jsou kromě jiného zapotřebí dva kroky. Prvním je nalezení dostatečného množství subjektů s vybraným fenotypovým znakem a druhým je testování genových variant (předem vybraných v případě studií kandidátního genu).

Ve sportovní genetice možná více než kde jinde platí, že v obou krocích hraje zásadní roli počet testovaných subjektů a počet sledovaných genových variant. Pro výzkum by tedy bylo ideální mít možnost testovat celý genom u tisíců elitních sportovců a dostatečně robustní kontrolní populace. První část – testování celého lidského genomu, je již realitou. Cena za poslední desetiletí rapidně klesla a tak se také v oblasti sportovní genetiky objevují studie, které testují alespoň delší úseky DNA než pouze několik konkrétních genových variant. Druhá část – množství otestovaných elitních sportovců se dá vyřešit prakticky jen dvěma způsoby. Dlouhodobým sběrem dat a spojováním genetických databází více výzkumných týmů. První způsob nelze urychlit. Druhý se již prakticky odehrává (Pitsiladis et al., 2016).

Právě s tímto vědomím je také zpracována má disertační práce, která se věnuje zkoumání vlivu 7 genetických polymorfismů na dosažené výkony v motorických testech sledujících předpoklad k rychlostní schopnosti u 80 fotbalistů z 1. a 2. nejvyšší české fotbalové ligy. V České republice se výzkumem vlivu genetiky na sportovní výkon na molekulární úrovni zabývaly jednotky vědeckých studií, a to u většiny z nich na malém vzorku testovaných subjektů (Balkó, 2017; Hořák, 2013; Petr, 2015; Petr et al., 2014).

Dle mého názoru je také důležité zmínit fakt, že oblast sportovní genetiky je interdisciplinární, vyžadující alespoň částečnou znalost principů molekulární biologie a genetiky, kterým je běžně ve studiu oboru sportovních věd (kinantropologii) věnováno jen velmi málo času. Pro kohokoli, kdo studuje tělesnou výchovu – trenérství, je často velmi složité se naučit větší množství odborných termínů, které si sportovní genomika vyžaduje. Zjišťování a přijímání nových informací je tak ztíženo. Kromě toho není mnoho česko-jazyčných zdrojů a publikací, které jsou zaměřeny na oblast sportovní genetiky. Na druhé straně se čím dál více vyskytují nabídky soukromých subjektů, které nabádají k nákupu testování genetického profilu. Zákazník by tak měl například odhalit, zda má předpoklad k určitému typu sportovního výkonu. Zmíněné soukromé subjekty často předkládají jen část informací týkajících se dané problematiky. Jde o informace, které zveličují význam testování genetického profilu a následně tak často zkreslují a zjednodušují celou problematiku. Nejenže je pak zákazník dezinformován, ale tyto zkreslené informace může také předávat dál. Vzniká tak desinformační bublina, kterou lze narušit jen předložením nezkreslených informací, které jsou podloženy vědeckým výzkumem. Tato disertační práce by měla právě tyto informace rozšířit.

2 ZÁKLADY LIDSKÉ GENETIKY

Celá kapitola se všemi dílčími podkapitolami slouží k základní orientaci v oblasti genetiky, která je běžně využívána právě ve sportovní genetice. Některé z podkapitol jsou pak detailněji zaměřeny na problematiku, která přímo souvisí s disertační prací. Na druhou stranu některé z oblastí a postupů zmíněny vůbec nejsou, protože se jimi obecně zabývá pouze malá část výzkumů.

2.1 Přehled základních genetických pojmů

Cílem kapitoly je shrnout a vysvětlit základní genetické pojmy tak, aby bylo jednodušší pochopit text v dalších kapitolách a také aby nedocházelo k desinterpretacím.

V dnešní době se s výzkumem v oblasti genetiky nesetkáváme pouze v odborných časopisech a vědeckých člancích, ale také v denním tisku, v populárně naučných časopisech nebo televizních odborných diskuzích a na internetu. Avšak oblast genetiky není jednoduchá ani pro základní pochopení. Důvodem je, že je v ní používáno velké množství specifických odborných termínů a pojmů. Tyto termíny a pojmy jsou bohužel často právě v neoborných textech a pořadech vysvětlovány nepřesně. Dochází tak k desinterpretacím, nepochopení výkladu a ztrátě orientace v problematice. Jedním z takových případů je například termín *dědičnost*. Lze se často dočíst nebo slyšet, že genetika zkoumá dědičnost a proměnlivost živých organismů. Avšak *znaky a vlastnosti* organismů se sami o sobě nedědí. Již roce 1865 G. J. Mendel veřejně prezentoval, že pojmem *znaky* je potřeba chápat projev organismů navenek, tedy *fenotyp* mající alternativní varianty (proměnlivost) na základě diskrétních ohraničených tříd (Kuciel, 2016).

Právě z tohoto důvodu hned na úvod teoretických východisek v oblasti genetiky lidského těla vysvětlují několik základních pojmů, které jsou v textu dále uvedeny.

Genetika

Vědní oblast zaměřující se na studium příčin variability mezi jednotlivci. Konkrétně může jít například o příčiny vedoucích k nemoci, nebo patologickým jevům (Church & Casey, 2004).

Genomika

V případě lidí jde o vědní oblast studující všechny lidské geny a jejich funkce v průběhu celého života. Termíny genomika a genetika lze v textech brát jako synonyma (Archibald, 2018)

Genom

Tímto pojmem je označován kompletní genetický obraz organismu. Jde o kompletní soubor DNA zahrnující všechny geny a skládající se z více než 3 miliard párů bází. Minimálně 99,5 % genomu je identických mezi kýmkoliv na planetě. Z genomu lze získat všechny informace potřebné pro vytvoření a fungování organismu (Karki, Pandya, Elston, & Ferlini, 2015; Yadav, 2007).

Genotyp

Pojmem genotyp lze stejně jako pojmem genom označit kompletní soubor všech genů v organismu. Avšak v užším pojetí tento termín může odkazovat na alely, nebo varianty genu, které jsou přítomny v organismu. Každý pár alel představuje genotyp specifického genu. Genotyp každého organismu přispívá k jeho fenotypu (Hallgrímsson & Hall, 2011). Pro příklad u rostliny (sladkého hrachu) má gen pro barvu květu dvě alely. První kód alely, pro fialové květy, je reprezentován velkým písmenem F. Druhý kód, pro bílé květy, je reprezentován malým písmenem f. Populace hrachu může tak mít tři různé genotypy: FF, Ff, nebo ff.

Genetická informace

Určuje vznik znaků a vlastností a je uložena v buňce. Genetická informace se u živočichů, včetně lidí, přenáší z generace na generaci pomocí pohlavních buněk. U nižších organismů se přenáší přímým dělením (Kuciel, 2016).

Dědičnost

Jde o proces, při kterém dochází k přenosu genetické informace z rodičů na potomstvo. Dědičnost je zodpovědná za určitou míru podobnosti mezi rodiči a potomky, ale také za rozdíly mezi druhy (Kuciel, 2016).

Fenotyp

Jde o komplex všech navenek pozorovatelných vlastností, nebo rysů organismu, včetně jeho morfologie, struktury, biochemické a fyziologické vlastnosti, nebo třeba chování. Fenotyp organismu je závislý na genotypu jedince a na vnějších environmentálních faktorech, ve kterých setrvává (Dawkins, 2016).

Alela

Jde o konkrétní formu stejného genu, která může způsobovat různý projev určitého znaku. Alely jsou kritické z pohledu dědičnosti jednotlivých znaků. Jde totiž v podstatě o posloupnost kódovaných informací, které přenášejí znaky napříč generacemi. Alely jsou vlastně dvě rozdílné verze jednoho genu. Alela může být dominantní nebo recesivní, což způsobuje vznik nových organismů, nebo náchylnost k různým onemocněním a poruchám. Varianty alel jsou také důvodem, proč se nové organismy podobají svým rodičům, ale přitom nejsou identické (Dewey, 2018).

Genetický znak

Výraz, který odkazuje na určitý gen, nebo sekvenci DNA, u kterých známe jejich přesnou polohu na konkrétním chromosomu. Při zkoumání genetických znaků se označuje jeho umístění na konkrétním chromosomu jako *locus* (Relethford, 2012).

Genetický polymorfismus

Jde změnu v sekvenci DNA, která se v populaci vyskytuje ve více jak 1 % z populace. Stejně jako u mutace může jít o změnu jednoho nebo více nukleotid (Brookes, 1999; Karki et al., 2015).

Genetická mutace

Jde o trvalou změnu v sekvenci DNA, ze které je tvořen gen, nebo více genů. Jde o změnu v sekvenci DNA, která se v populaci vyskytuje v méně jak 1 % z populace. Rozsah mutace může být široký. Může jít o změnu jednoho páru bází až k velkému segmentu chromozomu zahrnující více genů. Tyto změny mohou, ale také nemusí, vést ke změnám ve fenotypu. Mutace mohou být přeneseny od rodičů, nebo získány během života (Fitzgerald & Rosenberg, 2019; Karki et al., 2015).

2.2 Lidský genom

Cílem této kapitoly je systematicky popsat lidský genom od větších částí (např. charakteristiky genomu), přes konkrétnější zacílení (např. popis nukleotidů), až po závaznost genetické informace na fungování lidského organismu.

U člověka, stejně jako u ostatních savců, každá buňka těla (až na červené krevní buňky a buňky pohlavní) obsahuje genom. Genom je veškerá genetická informace, která je uložena v DNA a je identický pro všechny buňky, ve kterých se nachází. Běžný lidský genom je složen přibližně ze 3 miliard bází deoxyribonukleové kyseliny (DNA). Genom lze sledovat a popisovat více způsoby na více úrovních rozlišení, které jsou v největší míře založeny na potřebách klinické praxe. V těle máme 220 typů buněk, které obsahují totožnou DNA. Avšak vliv na tělo a projev funkce se liší u každé z těchto buněk a liší se také v závislosti na čase. To například znamená, že rozdílný projev funkce buněk umožňuje plicním buňkám absorbovat kyslík, buňkám žaludku zajistit trávicí enzym, nebo mozkovým buňkám zprostředkovat nervový impuls. V průběhu lidského života se může stát, že některé geny lidského genomu jsou "zapnuty", nebo "vypnuty" (změní se jejich exprese) a dojde tak ke změně odpovědi v komplexu externích a interních buněčných signálů. Toto "zapnutí", nebo "vypnutí" je běžnou součástí lidského života a může jít například o odstraňování kožních buněk mezi prsty u vyvíjejícího se embrya, přes strmý nárůst sexuálních hormonů v pubertě, až po vznik rakovinového nádoru v pozdějším věku (Fitzgerald-Hayes & Reichsman, 2009).

Aktuálně se odhaduje, že lidský genom obsahuje mezi 20 až 25 tisíci geny (viz. tabulka 1), ale z toho pouze 2 % genomu zaujímají segmenty DNA, které kódují jednotlivé

geny. To znamená, že 98 % genomu obsahuje DNA ležící v oblasti mezi geny s velikostí i několik megabází (Mb). U této oblasti se tedy předpokládá, že v ní neleží žádné geny (Clamp et al., 2007). Dříve se tato oblast označovala jako tzv. “junk DNA” (volně lze přeložit jako odpadní DNA). V současnosti je tato oblast označována jako “regulační DNA”. Výzkum směřující k detailnějšímu rozpoznání genomu a zejména této regulační části DNA, stále pokračuje, a to i přes množství a sílu informací, které byly v této oblasti zjištěny v poslední době. Možnost, že existují geny, které nejsou doposud detekovány, stále existuje. Dle Pheasant and Mattick (2007) se odhaduje, že podstatně větší část lidského genomu, než původně odhadovaných 20 %, má funkční důležitost (ta není spojena pouze s kódováním genů, jako uvedená dříve v této kapitole uvedená 2 %). K tomu přispívají také výsledky projektu ENCODE (encyklopedie DNA elementů), který zkoumá právě význam oblasti genomu, ve které neleží jednotlivé geny (Lesk, 2012).

Tabulka 1: Charakteristika lidského genomu dle databáze Ensembl verze 98 (Ensembl, 2019b)

Informace	Počet
Počet párových bází (bp) v lidském genomu	3 096 649 726
Počet genů kodujících protein	20 444
Počet nekodujících genů	23 949
Počet pseudogenů	15 214
Počet gen transkripčních jednotek genu	227 530

Projekt lidského genomu

14. dubna 2003 oznámil Národní institut pro výzkum v oblasti lidského genomu (The National Human Genome Research Institute) úspěšné dokončení projektu lidského genomu (Human genome project). Hlavní cíle projektu lidského genomu byly poprvé definovány v roce 1988 speciální komisí Národní americké vědecké akademie. Kromě hlavního cíle komplementace lidského genomu, byly dosaženy také vedlejší cíle. Vytvoření fyzické a genetické mapy lidského genomu, zmapování a osekvenování 5 jiných organismů (např. myši). V tuto chvíli je opravdu možné říct, že dle možností a limitů současných technologií, je projekt lidského genomu dokončen. Pouze velice

malá část, která představuje zhruba 1 procento z celého genomu, oskenováno není. Je ale pouze otázkou času, kdy pomocí nových technologií i toto jedno procento bude pokryto (Epstein, 2013; NHGRI, 2019).

Dokončení komplementace lidského genomu lze z hlediska chápání lidského těla považovat za novou éru. Důvodem je rozšíření možností interpretace toho, jak můžeme na základě genotypu jedince vysvětlit fenotypové znaky, individuální náchylnost k chorobám a krom jiného třeba také intoleranci k potravinám. Tato nová éra je v první řadě využitelná v medicínské praxi. Díky ní může být v budoucnosti pacientům poskytnuta kvalitnější a individualizovaná zdravotní péče, může se zlepšit výzkum směřující k účinné léčbě (Gostin & Hodge Jr, 1999).

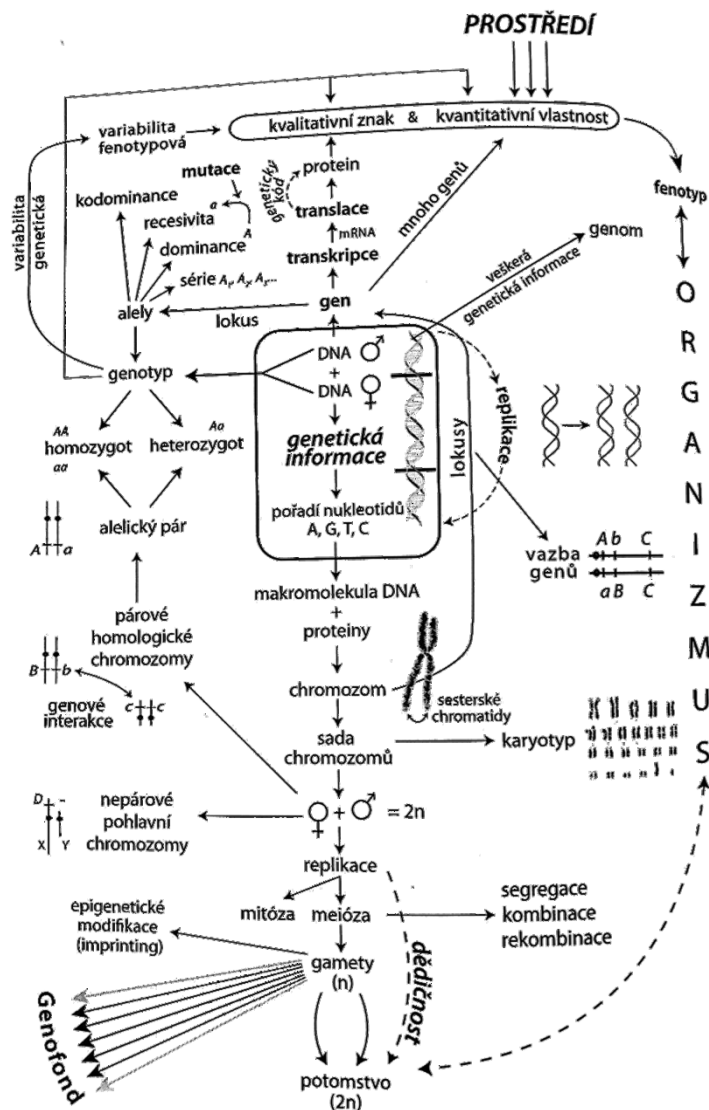
Díky dokončení projektu lidského genomu je vytvářeno mnoho soukromých firem, které nabízí možnost genetického testování pro libovolného zákazníka. Genetické testování se tak stává čím dál více populární. Důvodem je, že zákazníci chtějí zjistit genetické informace spojené se zdravím nebo s jejich předky. Často však dochází k nesouladu mezi aktuálními vědeckými poznatky, schopnostmi a etickými hranicemi (McNamee, Müller, van Hilvoorde, & Holm, 2009).

Od fenotypu až po nukleotidy

Velká část základních principů, které se v genetice řeší, byla odhalena ještě před objevením DNA a to díky sledování přenosu znaků z generace na generaci. Příkladem může být změna barvy květu u rostlin, která je jednoznačně pozorovatelná. Od chvíle, kdy je zkoumán samotné DNA a jejich jednotlivých součástí (genů) běžnou součástí genetického výzkumu, tak je možné řešit tuto problematiku detailněji na několika úrovních – molekulární, buněčné, tkáňové, orgánové, tělesné, rodinné, populační a evoluční (Lewis, 2016).

Lidské tělo je neuvěřitelně složitý komplex biochemických pochodů. Sám člověk prostřednictvím výzkumu nedokázal a nejspíše ještě dlouho nedokáže do detailu rozklíčovat jeho fungování a pochody v něm v závislosti na různých vnitřních a vnějších vlivech. Vnější projev člověka neboli fenotyp, který může být zastoupen například barvou očí, kůže, tělesnou výškou, nebo jinými dalšími znaky, je ovlivněn kaskádou

pochodů a sousledností, které se v lidském těle odehrávají. (Borry & Matthijs, 2014).
K pochopení takové kaskády slouží obrázek 1.

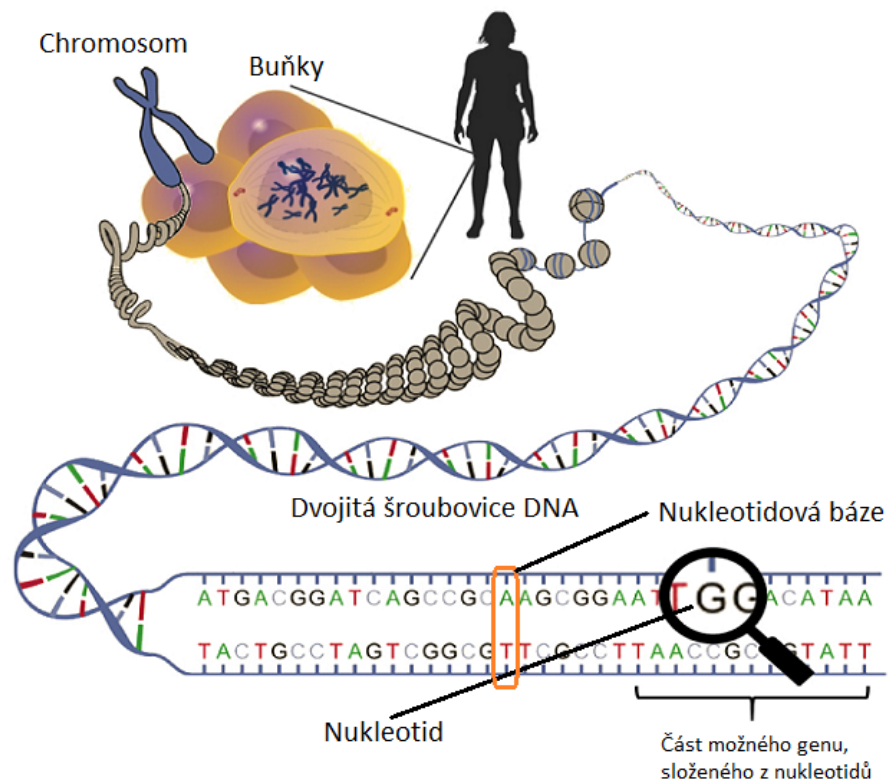


Obrázek 1: Schéma genetických souvislostí v organismu (Kuciel, 2016)

V této souvislosti je vhodné si v rámci lidského těla uvědomit několik bodů, které na sebe navazují a vedou právě až k samotné DNA (popsané body jsou obrazově přiblíženy na obrázku 2).

- Lidské tělo se skládá z vnějších (např. kůže) a vnitřních (například játra) orgánů.
- Lidské orgány, ať už mají jakoukoliv strukturu a části, jsou složeny z mnohem menších částí – buněk.
- Buněk v lidském organismu je celkově přes 37 bilionů a existuje jich 220 typů.

- Buňky jsou složeny z dalších menších částí, mezi které patří buněčné jádro.
- V buněčném jádře je obsaženo 46 chromozomů (23 párů).
- Jednotlivé chromozomy jsou složeny z DNA.
- DNA je složeno ze 4 typů nukleových bází, které se dělí na 2 skupiny. Skupina purinových bází – adenin (A) a guanin (G) a skupina pyrimidinových bází – cytosin (C), thymin (T). Jednotlivé báze se k sobě váží pomocí vodíkových vazeb do páru (jsou tzv. komplementární). Adenin se páruje pouze s thyminem a cytosin s guaninem. V DNA je přes 3 miliardy párů těchto bází a výsledkem je pak známé schéma dvoušroubovice.
- Z těchto nukleových bází, respektive párů nukleových bází, jsou složeny jednotlivé geny. Geny mohou být složeny z méně jak 100 párů nukleových bází, ale na druhé straně také z více jak 2 milionů párů bází.



Obrázek 2: Schéma genetiky v lidském těle (RedSearch, 2019)

2.3 DNA, chromozomy, geny a proteiny

Cíl této kapitoly navazuje na kapitolu předcházející: navázat na charakteristiku lidského genomu popisem jednotlivých dílčích struktur, jejichž hlavní podstata je spojena s DNA.

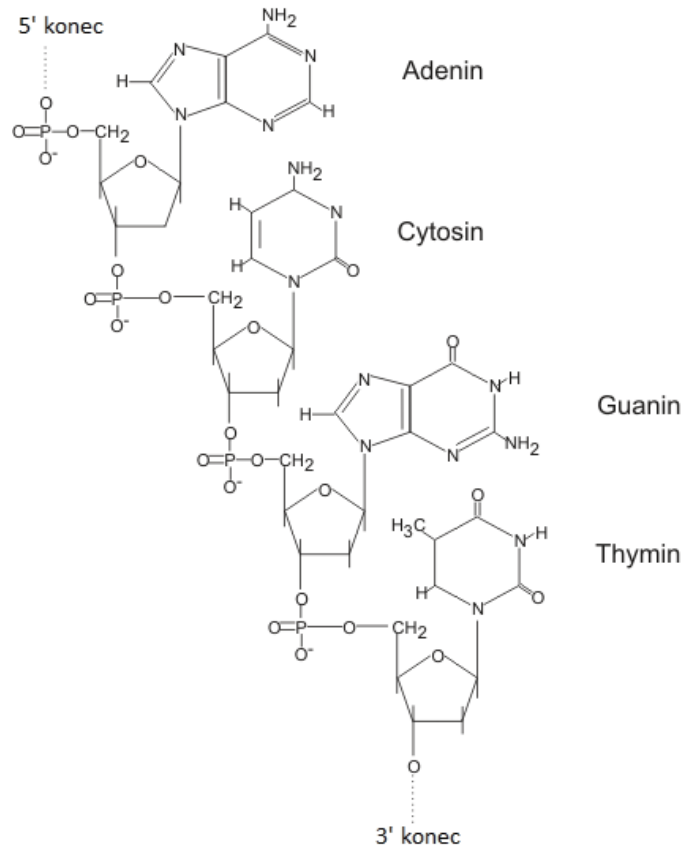
DNA

Chemická látka DNA (deoxyribonukleová kyselina) je uložena v jádře každé lidské buňky (nazývá se *jaderná DNA*). Malé množství DNA je uloženo také v mitochondriích buňky (nazývá se *mitochondriální DNA* nebo také *mtDNA*). DNA poskytuje návod pro tvorbu bílkovin, které jsou základními stavebními kameny organismu. DNA lze považovat za tzv. základ dědičnosti, protože informace, umožňující předávání informací, ovlivňují fenotyp. Z generace na generaci jsou přenášeny geny, které jsou tvořeny právě DNA.

Stavba DNA a její chemická struktura

DNA má tvar dvojité šroubovice podobající se spirálovitému žebříku. Ten je obtočen kolem bílkovin regulující proces, jímž DNA tvoří bílkoviny. Tyto bílkoviny se jmenují histony (Winston, 2005). Kostra DNA je složena ze 3 stavebních součástí. Spojenými molekulami kyseliny fosforečné, deoxyribózy a nukleových bází. Deoxyribóza je pětiúhelníkový cukr, který má na 1' uhlíku připojenu nukleovou bázi, na 3' a 5' uhlíku jsou přes OH skupinu připojeny fosfátové skupiny. Molekulami kyseliny fosforečné jsou jejich vazebné zbytky fosfáty. Fosfát je připojen na 5' uhlík všech nukleotidů. Fosfátové skupiny jsou můstkem, který spojuje 5' uhlík deoxyribózy s 3' uhlíkem předchozí deoxyribózy. Příčky žebříku jsou tvořeny nukleovými bázemi. Adeninem (A), Guaninem (G), Cytosinem (C), Thyminem (T). Jednotlivé nukleové báze tvoří vždy stejné dvojice. G se spojuje s C, a T se spojuje s A. Chemická struktura DNA je vyobrazena na obrázku 3. Strukturu DNA lze znázornit jako řadu písmen, které odpovídají jednotlivým nukleotidům. Podstatnou vlastností DNA je, že se dají jednoznačně odlišit oba její konce.

Směr vláken se pak označuje podle orientace deoxyribózy (směr 3'→5' a opačný směr 5'→3'). Je pravidlem, že pořadí nukleotidů se zapisuje směrem 5'→3' (Calladine & Drew, 1997).



Obrázek 3: Chemická struktura DNA (Dostál, 2011)

Replikace DNA

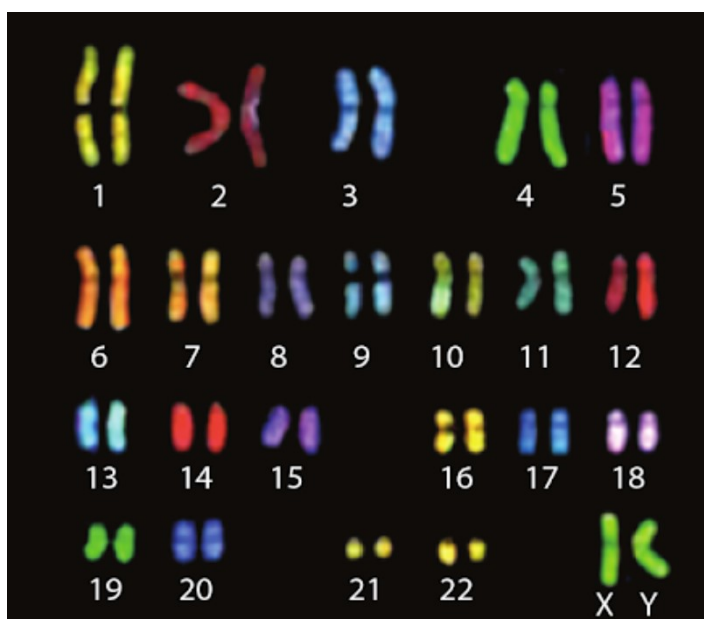
Z důvodu obnovy poškozených buněk, ale také z důvodu růstu, se musí buňky lidského těla neustále dělit. DNA se tím pádem musí replikovat. Proces replikace je umožněn díky schopnosti vláken DNA se podélně rozpojit a oddělit. Rozpojená vlákna jsou následně šablonou pro sestavení vláken nových. Replikaci lze rozdělit do 3 fází:

1. Podélné rozdělení DNA v několika bodech a vznik částí, kde jsou samostatná vlákna a volné nukleové báze DNA.
2. Volné nukleové báze DNA se spojují s oběma volnými vlákny DNA.
3. Ve chvíli připojování volných nukleových bází se již nově vzniklá dvojitá vlákna stáčí. Tento proces pokračuje po celé délce DNA, a nakonec tak vzniknou dva naprosto stejné řetězce DNA.

Chromozomy

Lidská DNA je stočena do struktury nazývané se Chromozom. Kompletní lidská DNA je uložena ve 46 chromozomech, respektive 23 párech chromozomů v jádře lidské buňky. Tyto páry jsou prakticky vždy totožné ve všech lidských buňkách. Výjimkou může být například situace, kdy dochází k odlišnostem na DNA, které jsou spojeny s mutací dané buňky (Shihab, 2012).

Na mikroskopickém zobrazení všech chromozomů pomocí spektrální karyotypizace (obrázek 4) si lze všimnout, že všechny chromozomy jsou si podobné svým válcovým vzhledem a shodují se také svou funkční stavbou (všechny jsou tvořeny z dvoušroubovice DNA). Na druhou stranu jednotlivé chromozomy se liší velikostí a tvarem. Při obarvení chromozomů fluorescenčními barvami a dobrém vyobrazení, lze jejich odlišnost určit dle různé barvy a odstínu pásů, ze kterých jsou složeny.



Obrázek 4: Mikroskopické zobrazení všech mužských chromozomů v jaderné DNA (Milo & Phillips, 2015)

Fakt, že se chromozomy v buňce nacházejí v páru, znamená, že 22 z těchto párů má jednotlivé dvojice chromozomů vždy, do určitého stupně porovnání, stejné. Dalo by se říct, že každý chromozom z těchto 22 je v jádře buňky dvakrát, avšak není to zcela pravda. Chromozomy se sice pro daný pár shodují v umístění alel stejných genů na konkrétních lokusech, ale tyto alely mohou být buď dominantní, nebo recesivní. 22 z těchto párů se nazývají autozomy a 1 pár se nazývá pohlavní chromozom. Odlišnost autozomů a páru pohlavních chromozomů je v tom, že autozomy jsou totožné pro muže

i ženu. Naopak pár pohlavních chromozomů je odlišný právě v závislosti na pohlaví jedince. Ženy mají pro tento jeden pohlavní pár chromozomů dvě kopie chromozomu X, zatímco muži mají chromozomy X a Y. Jen muži mají tak v lidském těle 1 pár, ve kterém se chromozomy neshodují (Miller & Therman, 2011).

V návaznosti na chromozomy můžeme buňky v lidském těle označit za diploidní a haploidní. Diploidní, nebo jinak také somatické buňky, mají již zmíněných 46 chromozomů ve 23 párech (2n). Na druhé straně haploidní, nebo také pohlavní buňky, obsahují pouze jeden chromozom daného páru (n). Jeden chromozom z 22 autozomů a 1 chromozom z pohlavního páru chromozomů.

Počet Chromozomů, velikost genomu (počet bází, které obsahuje), počet genů kódujících proteiny a další vlastnosti v oblasti genetické informace se liší mezi jednotlivými živočichy (přehled informací, které platí pro lidský genom a chromozomy, je uveden v tabulkách č. 1 a 2). Doposud nebyla nalezena přímá souvislost mezi počtem chromozomů a dalších již zmíněných parametrů a nějakým způsobem měřitelnou vyspělostí organismu. V přírodě se tak můžeme setkat například s tím, že šimpanz má 48 chromozomů, pes 72 chromozomů, kapr 100 chromozomů. Skutečnost, že má člověk právě 46 chromozomů, není na ničem závislá a něco předurčující (Milo & Phillips, 2015; Toder et al., 1997).

Tabulka 2: Rozdíly mezi jednotlivými lidskými chromozomy dle databáze Ensembl verze 96 (Ensembl, 2019a)

Chromozom	Počet bází	Počet genů kódujících proteiny	Počet nekódujících genů
1	248 956 422	2 056	1 956
2	242 193 529	1 305	1 607
3	198 295 559	1 079	1 150
4	190 214 555	753	989
5	181 538 259	887	1 196
6	170 805 979	1 046	996
7	159 345 973	1 001	972

8	145 138 636	686	1 024
9	138 394 717	783	781
10	133 797 422	733	881
11	135 086 622	1 317	1 060
12	133 275 309	1 036	1 189
13	114 364 328	321	590
14	107 043 718	820	861
15	101 991 189	615	982
16	90 338 345	863	1 015
17	83 257 441	1 188	1 192
18	80 373 285	269	608
19	58 617 616	1 477	887
20	64 444 167	546	594
21	46 709 983	233	404
22	50 818 468	495	512
X	156 040 895	849	630
Y	57 227 415	65	105
MT	16 569	13	24

Geny

Geny můžeme označit za tzv. jednotky dědičnosti. Jejich úkol je předávat buňce biochemické instrukce o tom, jak vytvořit konkrétní protein. Právě proteiny jsou totiž klíčovou částí, která určuje individualitu každého jedince od znaků jako je barva očí, až po naše osobnostní vlastnosti. Zmíněná barva očí, ale také další znaky jsou determinovány prakticky jen díky genům (barva očí). Na druhé straně velká část vlastností je ovlivněna také vnějšími vlivy okolního prostředí (Lewis, 2016).

Geny lze označit za sekvence DNA, které se skládají ze 4 typů DNA stavebních bází: A (adenin), G (guanin), C (cytosin), T (thymin). Každá z těchto bází je propojena s cukrem a fosfátovou skupinou, tvoří tak jednotku, která se nazývá nukleotid. Nukleotidy jsou spojeny do jedné dlouhé molekuly DNA. Každé 3 vedle sebe poskládané báze, kódují konkrétní aminokyselinu, která je stavební částí proteinů. Celé DNA je pak uloženo v jádře buňky (Lewis, 2016).

Geny kódující stejný protein se mohou u jedinců lišit. Jednotlivé varianty těchto genů se nazývají *alely*. Proces, který tyto změny způsobuje, se nazývá *mutace*. K mutaci v buňce dojde také tehdy, když se rozdělí. Pro představu, pokud k tomuto rozdělení dojde například v pohlavních buňkách (spermii a ve vajíčku), které následně vytvoří oplodněné vajíčko, tak se tato mutace přenáší také na další generace. Obecně lze říct, že některé z těchto mutací způsobují onemocnění, nebo variace, kterými mohou být například pihy na kůži. Na druhou stranu některé mutace mohou být užitečné. Jako například mutace, která zamezuje buňce vytvářet protein, který váže HIV. Lidé, kteří mají tento protein, jsou pak rezistentní infekci HIV (Lewis, 2016).

Veškerá DNA člověka se nachází v jádře buňky (*jaderná DNA*), nebo v mitochondriích (*mitochondriální DNA* nebo také *mtDNA*). DNA v těchto buněčných strukturách má odlišnou podobu, ale hlavně je rozdílné, co do počtu bází, které obsahuje. Většina lidského genomu je obsažena v jaderné DNA, kde je součástí jednotlivých chromozomů. Lidská jaderná DNA obsahuje v haploidním stavu zhruba 3 – 3,2 miliardy párů bází (tedy 3,2 Gbp). Oproti tomu mtDNA má velikost pouze 16 569 párů bází, ze kterých je složeno všech 37 genů mtDNA. Z toho pouze 13 genů dále kóduje proteiny – mitochondriální polypeptidy, které jsou využívány během oxidativní fosforylace. Struktura jaderné DNA je dvoušroubovice, na druhé straně mitochondriální DNA je utvořena do kruhu (Miller & Therman, 2011). Dlouhodobě se také uvažovalo, že na rozdíl od jaderné DNA, kde se genetická informace přenáší na potomka z obou rodičů, dochází v mtDNA k přenosu genetické informace na potomka pouze ze strany matky. V minulém roce se ale objevila studie, která přináší informace, které tento fakt částečně vyvrací (Luo et al., 2018).

Proteiny jako zprostředkovatel genetické informace

Proteiny lze označit jako jedny z hlavních zprostředkovatelů genetické informace (jednotlivých genů), které se projevují fenotypem. Proteiny a jejich jednotlivé aminokyseliny, ze kterých jsou složeny, jsou totiž vytvářeny na základě primární úlohy genů. Touto úlohou je určení pozice jednotlivých aminokyselin v proteinu na základě procesu transkripce a translace. Proteiny jsou součástí téměř všech chemických reakcí v lidském organismu. 50 % hmotnosti buněk v dehydratované podobě jsou právě proteiny (Whitford, 2013).

Jednotlivé proteiny mají definované funkce, které mohou být tím pádem pomocí genů ovlivňovány. Dle Bouchard, Malina, and Pérusse (1997) jde o proteiny:

- Strukturální – příkladem je kolagen, který je nejvíce se vyskytujícím proteinem v těle.
- Transportní – příkladem je hemoglobin, který transportuje kyslík z oblastí s vysokou koncentrací v plicích do tkání s nižšími koncentracemi.
- Hormonální – například růstový hormon (hgh) má všeobecný metabolický efekt a stimuluje růst většiny tkání.
- Zásobní – například protein ovalbumin, který je hlavním stavebním proteinem při embryonálním vývoji.
- Enzymatické – příkladem je kreatin kináza (ck), která se účastní fosforylace adenosindifosfátu (adp) při současném vzniku adenosintrifosfátu (atp).
- Receptorový – příkladem jsou inzulinové receptory vystupující z povrchu buněk. Ten díky své vazbě na receptor umožňuje transport glukózy do buněk.
- Protektivní – jde o proteiny, které jsou v organismu uvolňovány v případě přítomnosti cizorodých organismů, tkání, nebo látek v těle.
- Regulační – příkladem jsou receptory pro steroidní hormony. Celkově jde o proteiny zasahující do exprese genů.
- Kontraktilní – příkladem jsou aktin a myosin ve svalových vláknech, kde zprostředkovávají svalovou kontrakci.

Genetický polymorfismus a mutace

Jak již bylo uvedeno v předchozím textu, tak části DNA se mohou lišit v lidské populaci člověk od člověka to i ve chvíli, kdy nedochází k určité změně, například vzhledu nebo zdraví osoby. K takové změně části DNA, která se vyskytuje minimálně u 1 % lidí z populace, tak říkáme *polymorfismus*. Každý genom obsahuje miliony nukleových bází, které od sebe odlišují jednotlivce v populaci. Označují se jako nukleotidové polymorfismy. Avšak vhodnější, a také v České republice všeobecně zažitější, je anglický výraz *single nucleotide polymorphism*, zkratka SNPs anebo výraz “snip”. Tyto SNP mohou způsobovat nemoci a choroby, ale také mohou být jen místem lidského genomu, ve kterém se daní jedinci liší. Výzkum v oblasti genetiky se v posledních letech zaměřuje na zkoumání a odhalení kombinací více SNPs, které mohou být spojeny nejen například se zdravotní poruchou, ale také třeba sportovní výkonností nebo vlastností, která sportovní výkon ovlivňuje (Lewis, 2016).

Epigenetická dědičnost

Termín epigenetika byl poprvé zmíněn Conradem Waddingtonem v roce 1942, který ho popsal jako interakci mezi geny a jejich produkty, které umožňují fenotypovou expresi (Waddington, 1942).

Epigenetika se často označuje jako “nová genetiká”. Důvodem je, že mnoho biologických procesů není řízeno přes genové mutace, ale spíše přes vratné a dědičné epigenetické jevy od metylace DNA, až k modifikaci histonů do prionů. Epigenetické procesy kontrolují širokou škálu biologických funkcí, jako například regeneraci tkáně a orgánů, deaktivaci chromozomu X nebo stárnutí. Epigenetika hraje svou roli u mnohých chorob včetně rakoviny, poruch imunity, nebo nervového systému (Tollefsbol, 2017).

Nyní, když už je osekvenován celý lidský genom, tak hlavní snaha vědců se přesouvá do oblasti objasňování mechanismů, které jsou zodpovědné za regulaci genové exprese. Podstatou těchto mechanismů je tzv. “zapínání” a “vypínání” určitých genů v závislosti na informacích z vnějšího a vnitřního prostředí. Epigenetické mechanismy se liší od klasické mendelovské dědičnosti, protože nepodléhají jejím zákonům. Fenotyp člověka tak může být ovlivněn beze změny genetické informace

obsažené v DNA, a to díky přepisu genetické informace do funkčních jednotek (Procházka, Vodička, Vrtěl, & al., 2018).

Struktura hlavního epigenetického mechanismu, podílejícího se na regulaci genové exprese (Procházka et al., 2018):

- Modifikace histonů ovlivňuje remodelaci chromatinu.
- Díky metylaci DNA může dojít k inaktivaci genové exprese.
- Mechanismus RNA interference reguluje genovou expresi na post-transkripční úrovni (přepis mRNA do proteinu).

2.4 Laboratorní metody genetického testování

Cílem kapitoly je na základní úrovni popsat jednotlivé metody genetického testování a následně detailněji popsat metody použité v rámci disertační práce.

Zatím neexistuje určitá konsenzuální definice genetického testování, avšak obecně lze do ní zahrnout všechny analýzy lidské DNA s cílem detekce určitých genetických znaků a variací nebo s cílem určení náchylnosti k určitým podmínkám (Patel & Varley, 2019).

V současné chvíli lze genetické testování rozdělit na tři typy:

- **Polymerázová řetězová reakce** – touto metodou lze najednou otestovat pouze malé množství genů. Metoda je tak vhodná a běžně využívaná pro testování například ohraničeného fenotypového znaku, u kterého známe gen ovlivňující tento znak.
- **PCR v reálném čase** (nebo také qPCR – kvantitativní PCR). Jde metodu vycházející z PCR. Podstatou pokroku oproti běžné PCR je možnost sledování amplifikace testovaného genu / ů v reálném čase. V reálném čase znamená, že po každém cyklu PCR probíhá analýza produktu (díky fluorescenčním látkám, které se váží na amplifikovanou DNA).
- **Sekvenování** – jedná se o metodu, která umožňuje “čtení” různě dlouhého úseku DNA pomocí různých principů (například sekvenace syntézou,

sekvenace hybridizací a další). V současné chvíli je možné provádět sekvenaci celého lidského genomu najednou. Nejmodernější metoda v této oblasti je označována jako *sekvenování poslední generace* (běžněji je využíván anglický název *Next Generation Sequencing*). Problémem této metody je její cena, avšak již v roce 2009 uvedl Collins (2009), že nástroje na sekvenování se staly výrazně dostupnější. V současné chvíli se tak pohybujeme na hranici 1000 dolarů za sekvenaci jednoho genomu (Schwarze et al., 2019). Proto se tato metoda nevyužívá pouze pro odhalení genů podílejících se na zdravotních chorobách, ale také pro sledování jiných znaků (např. výkonnost sportovce).

Odběr a izolace DNA

Jde o první dva hlavní kroky v celém procesu genetické analýzy, které se vzájemně prolínají. Analogicky prvním z nich je odběr biologického vzorku a druhým je pak izolace DNA z něj. Podoba odběru vzorku je závislá na druhu biologického materiálu, z kterého je odebrán. Extrakci a následnou izolaci DNA je obecně možné provést z většiny druhů biologického materiálu od kostí, přes krev, až po vlasy. Avšak pro izolaci DNA je zapotřebí, aby vzorek byl v dostatečném množství, kvalitě a čistotě. U každého z biologických materiálů lze tyto podmínky zajistit v rozdílné míře. Některé z nich proto nejsou prakticky využívány (pokud se nejedná o kriminalistickou oblast). Na druhou stranu například krev lze označit za stabilní biologický materiál a je tak považován za primární zdroj DNA. Jednou z dalších možností, která poskytuje alternativní, ale často využívaný zdroj DNA, jsou sliny (Dahm, 2008; Walsh et al., 1992).

Vzorek slin lze získat pomocí několika způsobů. Sběrem konkrétního množství slin (ideálně více než 20 ml) do uzavíratelné zkumavky, nanesením slin na odběrovou kartičku, nebo například stěrem slin z bukalní sliznice pomocí vatové tyčinky. U všech variant musí být vždy dbáno na dodržení několika zásad, aby nedošlo ke kontaminaci vzorků. Jde především o zajištění sterility odběrových sad, vyhnutí se konzumaci jídla a pití, kouření, žvýkání, líbání a čištění zubů a to minimálně 30 minut před samotným odběrem (Garbieri, Brozski, Dionisio, Santos, & Neves, 2017).

Při sběru slin pomocí bukalního stěru pomocí sterilních vatových tyčinek je potřeba dbát na jejich dostatečné vysušení před uskladněním (popřípadě zmražením)

a následnou izolací. Odebrané vzorky mohou být zamraženy před izolací DNA, a to na vatových tyčinkách, respektive ve vhodném pufru. Vyizolované vzorky mohou být zmraženy (při teplotě minimálně -20 °C) po dobu několika let, oproti tomu vzorky před izolací by měly být skladovány pouze krátkodobě, jinak může dojít k jejich degradaci (Streckfus, 2015).

Podstatou druhého kroku (izolace DNA) je extrakce DNA, která je charakteristická narušením buněčné membrány a membrány jádra buněk u odebraného biologického vzorku. Narušení membrán se provádí pomocí několika chemických a fyzikálních kroků. Jak již bylo zmíněno, tak pro izolaci DNA je zapotřebí, aby vzorek byl v dostatečném množství, kvalitě a čistotě. Některé vzorky mohou být v tak malém množství, nebo mohou být například vystaveny špatným environmentálním podmínkám, že degradují daný vzorek a znemožní tak následnou analýzu. Neexistuje procedura pro extrakci, která by u takto degradovaných vzorků zvyšovala možnost pro provedení následných kroků. Avšak díky senzitivitě PCR je možné analyzovat i velmi malé a částečně degradované vzorky. Potřebné množství a kvalita DNA, se pro úspěšné určení genové varianty, může výrazně lišit (Patrinos & Ansorge, 2005).

Polymerázová řetězová reakce

Ve sportovní genetice, stejně tak jako v ostatních oblastech genetiky, kde se zkoumá vliv genových variant na fenotypový znak, je historicky podstatné objevení a patentování právě metody PCR Kary Mullisem v roce 1984 (Mullis, 1990). PCR vědcům umožňuje ověřování přítomnosti genetických variant u testovaných osob. V lékařském výzkumu jde především o hledání genových variant, které přímo souvisí s fenotypovým projevem, například projev specifických nemocí, nebo anatomicko-fyziologických anomálií. Ty mají zpravidla velmi charakteristický projev, a tak je možné genotyp s fenotypem s velkou jistotou asociovat, a to ještě k tomu na malé kohortě subjektů. Na druhé straně podstatou a dlouhodobým cílem sportovní genetiky je nalezení souvislostí mezi jakýmkoliv znakem/parametrem ovlivňující sportovní výkon a genovými variantami nebo jejich interakcemi. Významným rozdílem a současným úskalím, oproti zmíněnému lékařskému výzkumu je obtížné definování fenotypového znaku. Sportovní výkon je totiž multifaktoriálním znakem, který je ovlivněn nejen dědičnými faktory, ale také faktory environmentálními. Přesto je PCR stále hojně využívanou metodou pro

určení vztahu sportovní výkonnosti a kandidátním genen, zejména ve studiích typu *případů a kontrol*, zaměřených na sledování genetických vlivů na určitý fenotypový znak.

Princip a proces PCR

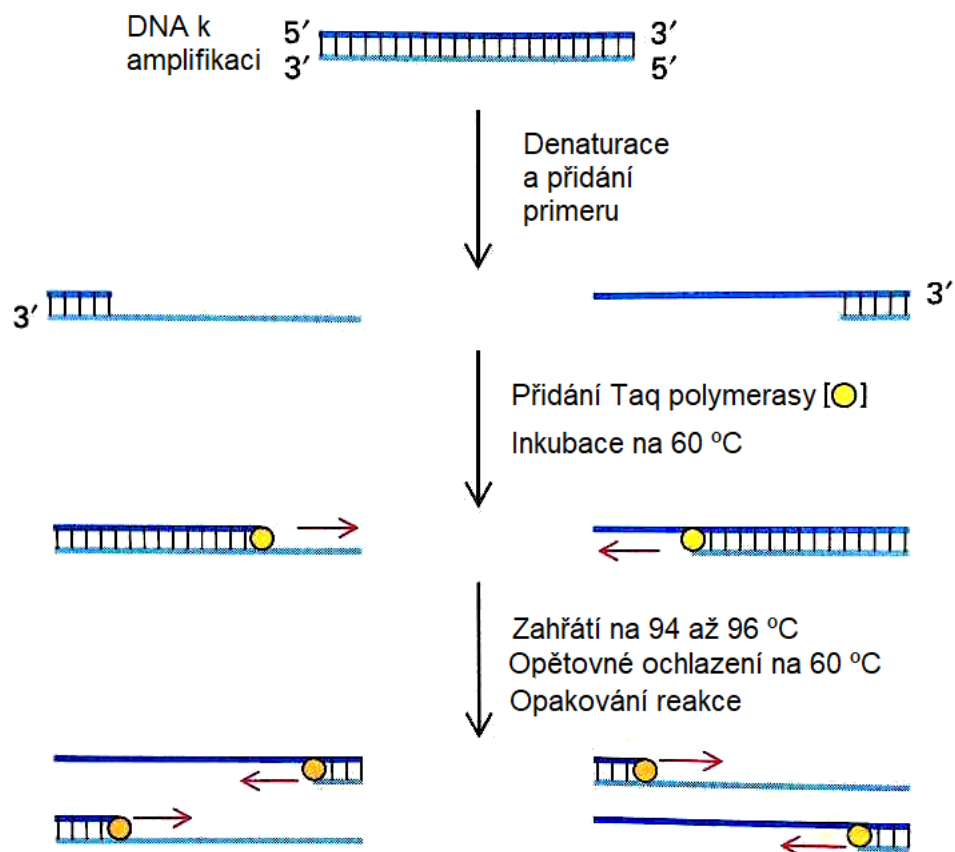
PCR je molekulárně-biologickou metodou sloužící k rychlé (řády minut) amplifikaci vybraného úseku (sekvence) DNA pomocí kopírování (replikaci) nukleových kyselin za pomoci enzymu DNA-polymerázy. PCR je schopno amplifikovat DNA fragmenty s variabilním počtem párů bází (od jednotek až po desítky tisíc). Amplifikace sekvence DNA je možná jen za předpokladu, že jsou známy přilehlé DNA sekvence z obou stran (nebo alespoň jejich konce). PCR probíhá v cyklech. Aby došlo k amplifikaci DNA v dostatečném množství, tak se tento cyklus musí několikrát zopakovat. Počet opakování těchto cyklů je variabilní dle amplifikované DNA sekvence a přizpůsobuje se reakci a schopnosti nasedání primerů. Běžně se jedná o 30 až 35 cyklů, které jsou charakteristické zahříváním a chlazením (van Pelt-Verkuil, Van Belkum, & Hays, 2008).

Samotný PCR cyklus se skládá z 5 kroků (Berg, Tymoczko, & Stryer, 2001; Darnell, Lodish, & Baltimore, 1990):

- **Počáteční denaturace DNA.** Jde o počáteční separaci řetězců DNA, která se provádí až při 98 °C po dobu 2 až 5 minut.
- **Denaturace** neboli rozdělení dvouřetězcové molekuly DNA zahřátím roztoku pro potřebnou teplotu a dobu. Ty jsou individuální dle DNA sekvence (běžně se jedná o rozmezí teploty od 90 °C až 98 °C po dobu 30 s až 120 s). Zvolená teplota umožňuje narušení vodíkových můstků, které jsou mezi jednotlivými nukleotidy. Vznikají tak dvě jednořetězcové molekuly DNA, sloužící v dalším kroku k nasednutí primerů (řetězce nukleových kyselin dlouhé několik bází, sloužící jako počáteční místo pro replikaci DNA).
- **Připojení (annealing).** Dalším krokem je připojení primerů na jednořetězcové molekuly DNA. To je umožněno díky ochlazení roztoku na teplotu annealingu, která je specifická pro každý primer. Primery dosedají na protilehlé řetězce DNA podle komplementárních bází tak, že jejich 3' konce směřují proti sobě. Díky krátké sekvenci primerů a konkrétní teplotě annealingu, dosedají primery

přednostně a tím nedochází k opětovnému připojování původního DNA komplexu.

- **Syntéza a prodlužování (elongace).** Čtvrtým krokem je syntéza a prodlužování DNA. Reakční směs je po ochlazení opětovně zahřáta na požadovanou teplotu. Čas se řídí délkou fragmentu, který amplifikujeme. Tato teplota a čas je optimální teplotou pro Taq a Phusion DNA polymerázu. Ty umožňují pomocí připojení primerů jeho následné prodlužování tak, aby mohlo docházet k přirůstání komplementární DNA ve směru 5'-3' k původní DNA.
- **Závěrečné prodlužování (závěrečná elongace).** Jde o závěrečné dosyntetizování a renaturaci jednořetězcových produktů při teplotě 72 °C po dobu 5 minut.



Obrázek 5: Schéma procesu PCR, převzato z Darnell et al. (1990)

Tento cyklus PCR amplifikace lze v termocykléru zahřátím a ochlazením reakční směsi opakovat v libovolném počtu, a to bez vnějšího zásahu díky termostabilní Taq,

nebo Phusion polymeráze (jedna ze tří hlavních komponent potřebných k PCR). V reakční směsi je také přítomno dostatečné množství primerů a může tak po jejím ochlazením začít další cyklus amplifikace zvolené sekvence, která je s každým dalším cyklem amplifikována exponenciálně. Během hodiny lze pomocí PCR udělat i miliardy kopií zvolené sekvence.

K procesu PCR, respektive k prodloužení řetězce, jsou vždy zapotřebí tři dostatečně teplotně odolné komponenty.

- Pár primerů, který nasedá na místo v sekvenci, které komplementárně odpovídá jejich sekvenci.
- Čtyři deoxyribonukleosidové trifosfáty – směs nukleotidů.
- Tepelně odolná DNA polymeráza (Berg et al., 2001) a reakční pufr obsahující Mg^{2+} .

Primer je jednovláknový řetězec nukleové kyseliny DNA/RNA, dlouhý běžně 18 až 22 párů bází, což je dostatek pro udržení jeho specifičnosti primeru, ale na druhé straně jde o délku, která umožňuje snadné připojení na původní templát DNA (Arun & Saurabha, 2009). Deoxyribonukleosidové trifosfáty jsou základními stavebními částmi molekul nukleových kyselin. Konkrétně jde o deoxyadenosin trifosfát (Adenosin=A), deoxythymidin trifosfát (Thymin=T), deoxycytosin trifosfát (Cytosin=C) a deoxyguanosin trifosfát (Guanin=G). Ty se do PCR směsi běžně přidávají v ekvimolárním množství (van Pelt-Verkuil et al., 2008). Termostabilní (tepelně odolná) DNA polymeráza je enzym, který například v případě Taq polymerázy pochází z termofilní bakterie *Thermus aquaticus*, žijící v horkých přírodních pramenech. Její význam v procesu PCR je v připojení primeru mezi dva konkrétní body na DNA molekule (Darnell et al., 1990).

Restrikční štěpení DNA

Restrikční štěpení DNA je proces, při které dochází ke štěpení DNA pomocí restrikčního enzymu (restrikční endonukleázy). Ke štěpení dochází vždy na konkrétním místě DNA (označované jako *restrikční místo*), ve specifické sekvenci nukleotidů dle zvoleného restrikčního enzymu (Schleif, 1993). Ty jsou získávány (izolovány) z různých bakterií. Restrikčních enzymů existuje velké množství (přes 2500), dají se rozdělit do čtyř skupin na základě specifity štěpení (Kuciel, 2016). Jedná se o:

- Restrikční enzymy typu I. štěpí pouze DNA, která není methylovaná. U těchto enzymů není přesně určeno místo štěpení.
- Restrikční enzymy typu II. štěpí pouze DNA, která není methylovaná. Místo štěpení je u těchto endonukleáz určeno (s možností případných odchylek). Charakteristikou sekvence pro štěpení je její symetričnost.
- Restrikční enzymy typu III. štěpí také pouze DNA, která není metylovaná. Místo pro štěpení je 25 až 27 párů bází od rozpoznávacího místa.
- Restrikční enzymy typu IV. slouží ke štěpení methylované DNA.

Restrikční štěpení DNA může být využito z více důvodů. Jedním a pro tuto práci podstatným důvodem je, že u některých genetických polymorfismů není bez něj možné detekovat jednotlivé genotypy. Po rozštěpení DNA (nebo její části) vznikne více fragmentů o menším počtu bází, (T. A. Brown, 2016).

Detekce amplifikované DNA – elektroforéza

Existuje spektrum elektroforetických metod, které jsou přizpůsobeny pro detekce amplifikované DNA pomocí PCR. Elektroforéza s využitím agarosového gelu je jednou z nich a byla také využita v této disertační práci. Metoda elektroforézy slouží k detekci a rozlišení úseků DNA. Je založena na separaci molekul s rozdílnou hmotností. Agarósa, z které je vytvořen potřebný gel, je polysacharid (poly D-galaktóza 3,6-anhydro-L galaktóza), který je tvořen z bloků disacharidů a lze jej získat z mořských řas. Agarósa je pevná látka dostupná nejčastěji ve formě prášku nebo granulí. Jde o látku, která je chemicky stabilní při pokojové teplotě. Pro potřeby elektroforézy je nejprve agarósa rozpuštěna v roztoku (pufru), který se musí vařit. Tento pufr se nachází také

v elektroforetické vaně (koncentrace je odlišná oproti předchozímu případu). Po vychladnutí roztoku se přelije do elektroforetické vany, respektive do skleněné nebo plastové kazety, které jsou ve vaně umístěny. V těchto kazetách pak gel ztuhne (van Pelt-Verkuil et al., 2008). Elektroforéza může být provedena ve dvou typech zařízení – ve vertikálním a horizontálním. U vertikální elektroforézy je gel běžně uložen ve skleněné, nebo plastové kazetě s otevřenou spodní i vrchní částí tak, aby byl v kontaktu s elektrolytickým roztokem. Amplifikované vzorky (pomocí PCR metody) jsou pak vkládány na horní část gelu. V případě horizontální elektroforézy je gel zpravidla uložený v plastové folii, položený na chladicí desce. Vzorky mohou být v tomto případě na gel vloženy více způsoby. Stejně je to se zajištěním elektrického kontaktu u horizontální elektroforézy. Ke ztuhnutí agarosového gelu dochází asi po 30 minutách. Poté přichází řada na samotné nanášení vzorků, ale také na tzv. velikostní marker, který slouží jako referenční vzorek pro odhad velikosti pozorovaných DNA fragmentů. Velikostní marker se zpravidla nanáší do první jamky v kazetě. Posun DNA v gelu je možný díky tzv. vkládacímu pufru. Ten je tmavě zbarvený, váže DNA a je tak zajištěna možnost kontroly vložení a migrace PCR produktu (příloha 3). Po vložení všech vzorků je potřeba pustit proud do elektroforetické vany s konstantním napětím 120 V po dobu cca 25 minut. Po ukončení elektroforézy se pro zobrazení výsledků využívají zařízení s UV zářením. (Janson, Rydén, & Ryden, 1998; Magdeldin, 2012).

2.5 Metodologické postupy v genetickém výzkumu na lidské populaci

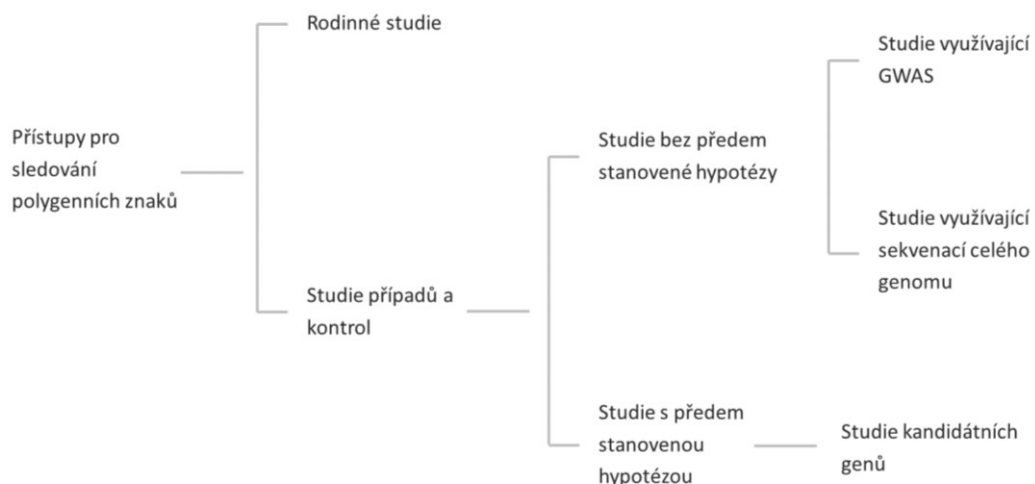
Cílem kapitoly je popsat postupy využívané v genetických výzkumech, které jsou podobné výzkumům prováděných ve sportovní genetice.

V oblasti metodologických postupů a statistické analýzy genetických dat se používají postupy, které se využívají ve více oblastech genetického výzkumu včetně oblasti sportovní genetiky. Jde o výzkumy, ve kterých se hledá souvislost mezi sledovanými genovými variantami jedinců (genotypem) a vnějším projevem (fenotypem), jako je například úroveň sportovní výkonnosti, motorických schopností, utilizaci laktátu.

Lze definovat několik základních směrů, které následně určují postupy, které jsou potřebné pro statistickou analýzu genetických dat (Gordish-Dressman & Devaney, 2011):

- Sledování kandidátního genu.
- Sledování vlivu více polymorfismů zároveň – například celogenomová sekvenace, GWAS studie.
- Sledování rodinných populací a dvojčat.

Na zmíněné směry navazují metodologické směry a postupy využívané u polygenních znaků u lidské populace. Mezi takové polygenní znaky řadíme také například úroveň sportovní výkonnosti a motorických schopností. Jednotlivé přístupy jsou schematicky uvedeny na obrázku 6, dle Pitsiladis and Wang (2011).



Obrázek 6: Schéma metodologických přístupů pro sledování polygenních znaků dle Pitsiladis and Wang (2011)

Sledování nerodinných populací

Pro sledování vlivu genetických faktorů u nerodinných populací jsou využívány asociační studie kandidátního genu, studie GWAS a studie využívající sekvenaci celého genomu. Tyto směry, v porovnání se sledováním rodinných populací, jsou v posledních letech využívány u většiny výzkumů ve sportovní genetice.

Podstatou studií zaměřených na kandidátní gen je hledání souvislostí zvoleného genu, které je spojen s určitou funkcí v lidském těle a na druhé straně fenotypem daného člověka. Tento typ studií je vhodný právě ve chvílích, kdy známe dobře funkci genu spojenou s vnějším projevem neboli fenotypem. Příkladem může být genetická porucha způsobující nízkou úroveň nebo celkovou deficienci proteinu alfa-1-antitrypsinu (AAT). AAT chrání plíce a bez jeho dostatku v krevním řečišti mohou být plíce mnohem snáze poškozeny. Tato poškození následně způsobují například těžké dýchání (Crystal, 1990).

Studie GWAS a studie využívající celogenomového sekvenování, jsou na druhé straně zaměřeny na testování celé, nebo větší části DNA a tím pádem většího množství genů. Záměrem tohoto postupu je stanovit genové varianty, u kterých se nachází souvislost s požadovaným fenotypem. GWAS má význam používat zejména ve chvílích, kdy prakticky neexistuje žádné nebo existuje pouze malé množství předchozích znalostí v dané oblasti. U statistické analýzy GWAS studií je potřeba použít některých statistických postupů, které se u statistické analýzy kandidátních genů neprovádějí. Jinak jsou v obou těchto případech statistické metody obdobné (Gordish-Dressman & Devaney, 2011).

Statistická analýza genetických dat

Pro statistickou analýzu genetických dat je zapotřebí brát v úvahu skutečnosti a problémy, se kterými se u dat jiného typu běžně nesetkáváme (Montana, 2006). Dle Gordish-Dressman and Devaney (2011) se jedná se především o:

- Stanovení Hardy-Weinbergovy rovnováhy (HWE).
- Stanovení vazebné nerovnováhy (LD).
- Požadavky na velikost souboru.
- Výběr správného genetického modelu pro analýzu dat.

3 RYCHLOST JAKO MOTORICKÁ SCHOPNOST

V kapitole jsou uvedeny informace o zasazení rychlostní schopnosti do celkového konstruktů lidské motoriky. Rychlostní schopnost je zde také vymezena z hlediska fyziologického aspektu. Poslední dvě podkapitoly jsou věnovány způsobu a možnostem testování rychlostních schopností a významu rychlostních schopností ve fotbale.

Rychlostní předpoklady sportovce se dají posuzovat stále pouze na základě multifaktoriálních fenotypových znaků (například výsledků z motorického testování). V širším měřítku to stejné platí také pro celý sportovní výkon.

Stejně jako je limitován současný stav poznání v oblasti genetiky, tak je také limitován současný stav poznání v oblasti lidské motoriky. Tím pádem jsou také limitovány výsledky prací a výzkumů v oblasti sportovní genetiky (včetně výzkumu této disertační práce). V případě lidské motoriky je takovým limitem komplexnost fenotypového znaku, kterým je v případě našeho zkoumání rychlost. U většiny studií je rychlost zkoumána právě jako komplexní fenotyp. Není tak určen jeden faktor ovlivňující výsledný výkon. Na druhé straně se také provádějí studie, které zkoumají sice prokazatelné, ale pouze dílčí faktory (předpoklady), které výsledný znak ovlivňují. Pro rychlostní schopnost jsou to například studie sledující podíl rychlých svalových vláken v jednotlivých svalech. Takové studie poskytují vždy jen částečnou informaci k dané schopnosti. Z obecné podstaty vědeckých studií a jejich náročnosti na organizaci, materiální a lidské zabezpečení, je v tuto chvíli prakticky nereálné provést studii, která by zkoumala velké množství subjektů (stovky až tisíce) a byly by v ní zkoumány všechny doposud zjištěné faktory, které mohou vybraný motorický znak (například právě rychlostní schopnost) ovlivňovat. K tomu je potřeba vzít na vědomí, že některé významné faktory nemusí být doposud zjištěny a také, že u většiny sportovních odvětví do samotného výkonu zasahuje více než jen jedna motorická schopnost. Tím pádem zmíněná komplexnost nabývá ještě většího významu. Tento fakt je potřeba mít na paměti, zejména při interpretaci výsledků výzkumů všech motorických schopností.

Z fyzikálního pohledu se rychlost rovná dráze vydělené časem a je nejčastěji měřena v metrech za sekundu, nebo v kilometrech za hodinu. Avšak z pohledu sportovního je vhodné se na rychlost podívat jako na veličinu určující čas,

který je potřeba pro zdolání konkrétní vzdálenosti. Pouze u malého množství sportů je rozhodující rychlost měřená ze zmíněného fyzikálního pohledu, naopak většina výkonů je měřena právě časem na určený úsek (Jeffreys, Strength, & Association, 2013).

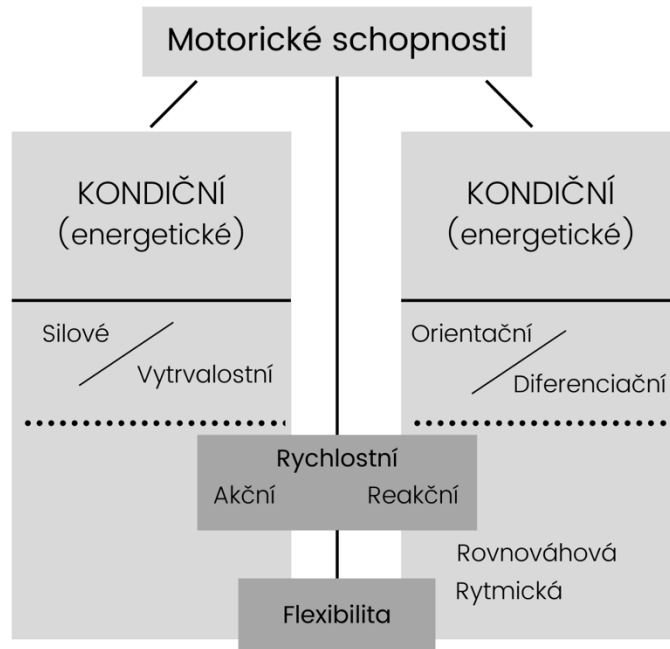
Motorické schopnosti

Cílem této kapitoly je předložení taxonomie motorických schopností a její zasazení do kontextu lidského pohybu tak, aby bylo možné jasně identifikovat a zařadit pro disertační práci důležitou rychlostní schopnost.

Jakýkoliv pohybový výkon je ovlivněn pohybovými předpoklady daného jedince. Tyto předpoklady můžeme dělit na motorické schopnosti a dovednosti (A.W. Burton & Miller, 1998; Allen W. Burton & Rodgerson, 2001). Pro pochopení textu a nezaměňování podstaty termínu *schopnost* za termíny jiné, je nutné jeho vymezení. Schmidt (1991) definoval termín *schopnost* tak, jak je dnes využíván obecně ve sportovní praxi, ale také v této práci. Definoval ji jako trvalý a z velké části geneticky určený rys, který následně zlepšuje motorickou a kognitivní činnost a aktivitu. Na definici navazují také Röthig and Prohl (2003), kteří pohybovou schopnost definují jako součást vlastností člověka, jeho výkonnostních možností, předpokladů a daných zdrojů.

Taxonomie motorických schopností vychází z konceptu, ke kterému se s malými rozdíly přiklánějí také čeští a zahraniční autoři (Dovalil & Choutka, 2012; Fleishman, 1964; Měkota & Novosad, 2005; Schnabel, 1993). Hlavní podstatou je rozdělení na oblast síly, vytrvalosti, rychlosti, koordinace a flexibility. Jedna z možných taxonomií je zobrazena na obrázku 7. Z obou ramen taxonomie je patrné, že rychlostní schopnost lze označit za tzv. schopnost hybridní. Znamená to, že sama o sobě může být definována ve více rovinách a její jednoznačné ohraničení je problematické.

Pro výzkum v této práci jsme se zaměřili na *rychlost akční*, u které je podstatou rychlost svalové kontrakce a činnost nervosvalového systému (Měkota & Novosad, 2005).



Obrázek 7: Taxonomie motorických schopností. Převzato z Měkota and Novosad (2005)

Fyziologické aspekty rychlostní schopnosti

Jedním z aspektů je typ svalových vláken. Ten determinuje rychlost svalové kontrakce daného vlákna a tím pádem také rychlost, jakou může být pohyb vyprodukován. Pro kvalitní anaerobní výkon, ve kterém je často zásadní explozivní síla – například krátké sprinty či skoky, je důležité zastoupení svalových vláken typu IIb. Ty jsou charakteristické velmi rychlou kontrakcí (20 až 50 ms), nízkým obsahem mitochondrií a myoglobinu. Tato vlákna mají také nízkou odolnost vůči únavě, jsou nejméně prokrvené a jsou schopné vyprodukovat nejvyšší výkon ze všech tří typů svalových vláken – typ I, II a IIb. (Grasgruber & Cacek, 2008; Nordin & Frankel, 2001; Zierath & Hawley, 2004). Svalová vlákna typu II a rychlost svalové kontrakce není spojena pouze s rychlostním výkonem, ale také se silovou schopností, konkrétně s produkcí maximální síly v krátkém čase. V tomto ohledu se tak silová a rychlostní schopnost prolíná (Gamble, 2011; Hunter et al., 2015; Loturco et al., 2015). Adams and Beam (1998) uvádí, že síla je

důležitou součástí pohybových úkolů prováděných s vysokou intenzitou, jako je například sprintování, výskoky či hody.

Dalším aspektem je zdroj energie, který je využíván pro zabezpečení činnosti typické pro rychlostní schopnost. Tímto zdrojem energie je zejména glykogen a kreatinfosfát. V prvních sekundách svalové práce je však energie čerpána rozkladem malých zásob ATP. Po vyčerpání ATP dochází k jeho resyntéze z ADP a kreatinfosfátu. Tyto dvě formy zdroje energie vystačí na prvních 5–6 sekund svalové práce. Poté už kreatinfosfát nestačí regenerovat a jeho podíl jako zdroj pro zabezpečení energie výrazně klesá (S. P. Brown, Miller, & Eason, 2006; Gastin, 2001; Grasgruber & Cacek, 2008).

Rychlostní schopnost ve fotbale

U velkého množství sportů a sportovních disciplín je rychlost jedním z hlavních faktorů definujících rozdíl mezi vynikajícím a průměrným sportovcem. Na jedné straně jde o sporty, jejichž výsledný závodní výkon je přímo definován časem. Na druhé straně jde o sporty, konkrétně sportovní hry, ve kterých rychlost sportovci poskytuje výhodu oproti soupeři. Rychlý tenista doběhne více míčků, ale také zkrátí dobu, kterou má soupeř pro reakci na jeho úder a návrat do základního postavení na kurtu. Pro fotbalistu útočníka je zase důležité, zda zvládne utéct obránci a zvýšit tak šanci na vstřelení gólu. Faude, Koch, and Meyer (2012) při analýzách fotbalových zápasů zjistili, že přímý běžecký sprint byl nejvíce opakující se akcí hráčů před vstřelením gólů nebo přihrávkou na gól. Význam rychlostních schopností pro výkon ve fotbale potvrzují provedené studie různého charakteru. Mohr, Krustrop, and Bangsbo (2003) zjistili, že elitní fotbaloví hráči v zápase sprintují více než fotbalisté nižší úrovně. S tím souvisí, že sprinty se během fotbalového zápasu opakují zhruba každých 90 sekund a trvají v průměru 2 až 4 sekundy (Bangsbo, Nørregaard, & Thorsoe, 1991; Vigne, Gaudino, Rogowski, Alloatti, & Hautier, 2010). Většina těchto sprintů je také kratší než 30 metrů a více jak polovina sprintů je kratší než 10 metrů (Barros, Valquer, & Santa'anna, 1999). Rychlostní předpoklad u elitních fotbalistů byl potvrzen pozitivní vzájemnou korelací výsledků ze tří testů zaměřených na rychlostní schopnost. Konkrétně šlo o maximální běžecký sprint na 10 metrů se stacionárním startem, letmý běžecký sprint na 20 metrů a 20 metrový zig-zag test (Little & Williams, 2003).

3.1 Testování rychlostní schopnosti

Cílem kapitoly je předložit způsoby a s nimi spojené studie, které testují předpoklad a aktuální stav rychlostní schopnosti. Způsoby testování, které jsou využity v této disertační práci, jsou popsány detailněji.

Na základě dostupných zdrojů vycházíme z uvedeného faktu, že motorické schopnosti (tím pádem také rychlostní schopnost) jsou trvalé a z velké části geneticky určené rysy, který ale nelze zcela jasně ohraničit. Můžeme je tak považovat za znaky multifaktoriální (Měkota & Novosad, 2005; Schmidt, 1991). Nemožnost jasného ohraničení a vymezení motorických schopností, která navazuje na nízký počet relevantních vědeckých studií v oblasti definování motorických schopností, je potřeba mít na paměti při využívání testů a testových baterií pro určení jejich úrovně u testovaných subjektů. V současné chvíli při využití jakéhokoliv testu nebo testové baterie tak jde vždy o nepřímé testování dané schopnosti. Přesto i nepřímé formy testování lze v současné chvíli považovat za zásadní doplněk pro hodnocení výkonnostního potenciálu nebo stavu sportovce. Testování rychlostní schopnosti má pak tři hlavní důvody (Gamble, 2011; Reilly, Morris, & Whyte, 2009):

- Možnost profilování sportovců na základě identifikovaných fyziologických neuromuskulárních determinantů rychlostního výkonu. Důvodem může být snaha o určení oblastí, které je potřeba v tréninku rozvíjet nebo snaha o identifikaci talentovaných jedinců pro tuto schopnost.
- Monitorování tréninkové adaptace ve vybraných oblastech a ukazatelích.
- Hodnocení účinnosti a efektivity tréninkového plánu s odkazem na stanovené cíle tréninkového programu.

Aby mělo jakékoliv testování odpovídající výpovědní hodnotu, tak by mělo splňovat kritérium reliability, validity a objektivity. Konkrétně to znamená, že vybraný test úspěšně hodnotí konkrétní fyziologický neuromuskulární faktor, který ovlivňuje rychlostní schopnost. Dále to znamená, že vybraný test poskytuje výsledky, které jsou reprodukovatelné a konzistentní, že případná změna ve výsledcích testu znamená změnu v dosaženém výkonu a nenáhodnou neidentifikovatelnou změnu (chybu). Testy

by měly být také dostatečně senzitivní, aby pomocí nich bylo možné detekovat relativně malou adaptaci, kterou je možné zaznamenat například u vysoce trénovaných sportovců (Adams & Beam, 1998; Gamble, 2011; Reilly et al., 2009).

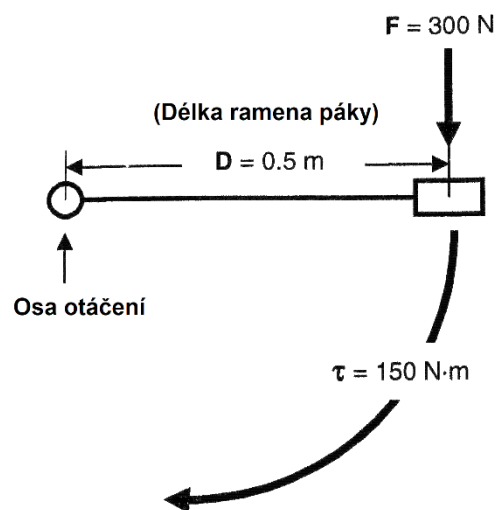
Testy lze dle jejich typu rozdělit na laboratorní a terénní. Laboratorní testy je možné provést pouze v laboratoři v konzistentních podmínkách a je k nim potřeba zařízení, které mimo laboratoř prakticky nelze použít (např. izokinetický dynamometr nebo běžecský pás). U laboratorních testování se počítá se standardními podmínkami, tzn. s vysokou kontrolou všech podmínek, při kterých je testování provedeno, kdo se ho účastní a jaký je jeho protokol. Pro výzkumné účely se primárně používají laboratorní testy a to zejména z důvodu zajištění jejich reliability, validity a reprodukovatelnosti měření. Na druhé straně terénní testy se využívají v případě, že není možné zkoumání vybraných subjektů přímo v laboratoři. Oproti laboratornímu testování je však možné dosáhnout vnějších podmínek, které jsou shodné nebo významně podobné podmínkám, ve kterých je prováděna vybraná pohybová aktivita. Terénní testy jsou proto často používány ke stanovení úrovně širokého spektra komponent ovlivňující tělesnou zdatnost a komponent souvisejících s pohybovými schopnostmi. I když u terénních testů nelze ovlivnit vnější podmínky (terén, počasí), tak i přes to mohou být stejně validní jako testy laboratorní (Adams & Beam, 1998; Coulson & Archer, 2015).

V jednotlivých podkapitolách dále v textu jsou popsány testy (ať už laboratorní, či terénní), které se pro testování rychlostních schopností využívají.

Testování na izokinetickém dynamometru

Podstatou izokinetického testování je, že svalová práce je prováděna při konstantní rychlosti pohybu. U testované osoby je řízeně prováděn konkrétní pohyb na specializovaném testovacím zařízení – izokinetickém dynamometru. Pohyb je omezen nastavením přístroje a protokolem k testování. Pohyb a jeho vymezení může být provedené ve více variantách (v různých směrech, u různých končetin) dle možností přístroje a potřeb trenéra (Baltzopoulos & Brodie, 1989). Princip izokinetického testování od jeho uvedení v roce 1967 je založen na dynamické svalové práci při konstantní rychlosti. Ve všech fázích pohybu tak nedochází k nárůstu nebo ztrátě hybnosti. Konkrétně to znamená, že izokinetický dynamometr dokáže vstřebávat

vytvářenou sílu za současného udržení předdefinované rychlosti pohybu a okamžitě na ní reagovat zvýšením odporu. Naopak při snížení síly dynamometr automaticky snižuje odpor (Moffroid, Whipple, Hofkosh, Lowman, & Thistle, 1969; Thorstensson & Karlsson, 1976). V případě, že je izokinetický dynamometr využíván k testování osob, tak je při tomto testování nejčastěji sledován vyprodukovaný kroutící moment (τ) v průběhu provedeného pohybu při určité konstantní úhlové rychlosti. Kroutící moment je součinem síly (F) a dráhy (s) od osy otáčení, na kterou je síla /vytvářena. Vzdálenost je měřena na ramenu páky od bodu osy otáčení k bodu, kde je použita vnější síla (příklad s popisem je vyobrazen na obrázku 8). Měří se v newton metrech [N.m] nebo v newton metrech přepočítaných na kilogram tělesné hmotnosti [Nm.kg^{-1}].



Obrázek 8: Schéma kroutícího momentu. Převzato z Adams and Beam (1998)

I když se dá testování na izokinetickém dynamometru využít pro více druhů pohybu zejména v rámci dolních i horních končetin (extenze a flexe v loketním kloubu, vnitřní a vnější rotace v ramenním kloubu, plantární a dorsální flexe kotníku), tak nejčastěji je využíváno pro testování flexe a extenze v kolenním kloubu. Při extenzi jsou využity svaly m. quadriceps femoris – rectus femoris, vastus lateralis, vastus medialis, vastus intermedius. Při flexi jsou využity především tři svaly zadní strany stehna – m. biceps femoris, m. semitendinosus, m. semimembranosus (Adams & Beam, 1998; L. E. Brown, 2000).

Reliabilita a validita testování na izokinetickém dynamometru různých druhů (Cybex™, Biodex™, Humac™, Lido™ a další) byla potvrzena, a to i při různých úhlových

rychlostech (Bemben, Grump, & Massey, 1988; Drouin, Valovich-mcLeod, Shultz, Gansneder, & Perrin, 2004; Impellizzeri, Bizzini, Rampinini, Cereda, & Maffiuletti, 2008; Toonstra & Mattacola, 2013).

Schopnost kosterního svalu produkovat sílu se snižuje se zvyšující se rychlostí pohybu. Výstupem z testování je křivka (příloha 4). Tvar křivky je ovlivněn složením svalových vláken kosterního svalu (Gregor, Edgerton, Perrine, Champion, & DeBus, 1979). Z tohoto důvodu se také využívá testování při více úhlových rychlostech (Impellizzeri et al., 2008).

Pro určení silového a rychlostního potenciálu jedince se běžně využívá testování dolních končetin. Například jedním z důvodů je, že v oblasti dolních končetin jsou velké svalové skupiny, které jsou nutné pro zajištění pohybů u většiny sportovních činností (Gregor et al., 1979; Grimby & Saltin, 1983; Hojka et al., 2018; Impellizzeri et al., 2008).

Testování pomocí vertikálního výskoku

Testování vertikálního výskoku se používá již od dvacátých let 20. století, kdy ho vynalezl Dudley Sargent (Sargent, 1921). Tento původní test byl sestaven pouze pro měření výšky výskoku pomocí sledování rozdílu mezi výškou, kam testovaný jedinec dosáhne a výškou, kam testovaný jedinec dosáhne při maximálním vertikálním výskoku. Díky své jednoduchosti, časové nenáročnosti, neinvazivnosti, snadnému zaučení a nízkému zatížení svalů z hlediska únavy, je tento test často využíván pro určení explozivní síly dolních končetin (Cormie, McGuigan, & Newton, 2010; Moir, Button, Glaister, & Stone, 2004; Moir, Sanders, Button, & Glaister, 2005).

Jelikož při výskoku dochází k přemístění tělesné hmoty, je možné také změřit dosažený výkon (W). Ten závisí na vytvořené síle, výšce výskoku a času ve výskoku (v letové fázi) [$N \cdot m \cdot s^{-1}$]. Pro měření dosažených sil a sledování směru jejich působení při výskoku se využívají siloměrné desky (Buchheit, Spencer, & Ahmaidi, 2010; Harman, Rosenstein, Frykman, Rosenstein, & Kraemer, 1991).

Z pohledu biomechaniky je vertikální výskok kombinací extenze v kyčelním kloubu (svaly zadní strany stehna a hýždí), extenze v kolenním kloubu (*m. vastus lateralis* a *m. rectus femoris*) a plantární flexe v kotníku (*m. gastrocnemius* a *m. soleus*) (Adams & Beam, 1998; Glencross, 1966). Pro optimalizaci dosaženého výkonu při vertikálním

výskoku musí produkovaná síla směřovat v maximální míře právě ve vertikálním směru vůči podložce. Pokud tomu tak není, tak je do výkonu zahrnut také posun v horizontální rovině (Hall, 2014).

Pro testování se z pravidla využívají dva typy výskoků. Vertikální výskok s dopomocí horních končetin (CMJ1) a vertikální výskok z podřepu (SJ). CMJ1 vychází z podstaty samotného výskoku. Při provádění pohybu tak dochází k dynamickému pohybu dolů proti směru samotného výskoku, který na něj okamžitě navazuje. Tyto dva typy jsou také nejčastěji porovnávány (Buchheit et al., 2010; Cronin & Hansen, 2005; Mizuguchi, 2012).

Reliabilita a validita testování vertikálního výskoku na různých zařízeních (OPTOjumpTM, MyotestTM) byla potvrzena v několika studiích (Casartelli, Müller, & Maffiuletti, 2010; Choukou, Laffaye, & Taiar, 2014).

Výkony z testování vertikálního výskoku byly pozitivně korelovány s mnoha dalšími rychlostně-silovými výkony při různých pohybech a činnostech (Carlock et al., 2004; Nuzzo, McBride, Cormie, & McCaulley, 2008; Peterson, Alvar, & Rhea, 2006). Informace o produkci síly ve vertikálním směru se dle studií zdá jako přinejmenším stejně relevantní jako informace o produkci síly v horizontálním směru (například skok do dálky) pro určení předpokladu výkonu v běžeckém sprintu.

Další testy

Kromě dvou uvedených testů existuje množství dalších testů s širokou variabilitou pro testování rychlostní schopnosti a výkonu. Jejich hlavním úkolem je vždy evaluace fyziologických a neuromuskulárních komponent determinující rychlostní schopnost (Gamble, 2011). Mezi tyto testy patří například:

Testování maximální síly

Testování maximální síly dolních končetin je pro rychlostní schopnost považováno za směrodatné, protože maximální síla do značné míry závisí na schopnosti přenášet reakční síly. Například u běžeckého sprintu se reakční síla nohy, vytvořená při kontaktu s podložkou, promítá do maximální síly vyprodukované dolními končetinami (Gamble, 2011; McBride et al., 2009). Existuje více způsobů, jak maximální sílu testovat. Jednou z nich je také v předchozím textu uvedené testování na izokinetickém dynamometru.

Další možností je například testování dřepu s přidanou hmotností pro absolvování jednoho opakovacího maxima, které bylo pozitivně korelováno se sprinterským výkonem (Brechue, Mayhew, & Piper, 2010; McBride et al., 2009).

Testování pomocí skoků v horizontální rovině

Pro testování rychlostních předpokladů pomocí skoků v horizontální rovině se běžně využívají jeho dvě formy. Skok do dálky z místa a trojskok z místa. Používanou variantou je také obměna těchto dvou testů do unilaterální podoby. Testy vyžadují produkci síly jak v horizontální, tak ve vertikální rovině, což biomechanicky více odpovídá pohybům při běhu (Meylan et al., 2009; Schuster & Jones, 2016).

Testování pomocí běžeckého sprintu

Sledování času dosaženého během běžeckého sprintu je další z variant pro testování předpokladu rychlostních schopností. Provádí se v různých variantách, a to jak z hlediska délky úseku, po kterou je čas sledován, tak z hlediska metodiky měření (čas měřený s pevným startem nebo čas měřený z letmého startu). Běžně sledovaná délka je od 5 do 50 m (Coulson & Archer, 2015; Haugen, Tønnessen, Hisdal, & Seiler, 2014; Vescovi & McGuigan, 2008).

4 GENETICKÉ ZNAKY FYZICKÉ ZDATNOSTI A SPORTOVNÍ GENETIKA

Cílem této kapitoly je základní shrnutí poznatků týkajících se sportovní genetiky. Detailněji jsou pak rozebrány témata a části přímo související s disertační prací.

Přes pokračující výzkum a snahu o vymezení lidských pohybových vlastností, motorických schopností a dovedností, tzv. sportovního mistrovství, nebo často používaného termínu talent, stále existují a také přibývají výzkumné otázky, které nejsou zatím vědecky objasněny, ale přitom mají empiricky pozorovatelný základ. Setkáváme se situacemi, kdy sportovci dosahují oproti svým soupeřům nadprůměrných výsledků, a to bez výrazného rozdílu v podmínkách ve kterých žijí nebo bez výrazného rozdílu tréninkového přístupu.

Jihoafriická běžkyně Caster Semeniová, která je dvojnásobnou vítězkou olympijských her a několikanásobnou vítězkou mistrovství světa (poprvé tohoto úspěchu dosáhla ve věku 18 let na mistrovství světa v Berlíně v roce 2009), se svými výkony při běhu na 800 m přiblížila světovým rekordům Jarmily Kratochvílové. Caster Semeniová, stejně jako Jarmila Kratochvílová v dobách své nejvyšší výkonnosti, má mužské rysy včetně nadměrné muskulatury. Jihoafriická běžkyně se díky těmto faktům musela opakovaně podrobovat zvýšenému množství dopingových testů, ale také testování na určení pohlaví (Sloop, 2012; Wonkam, Fieggen, & Ramesar, 2010). Právě kvůli testování jejího pohlaví, jí byla po svém prvním úspěchu na MS v Berlíně téměř na rok odebrána možnost závodit. Tento případ ve sportovním světě, ale také v běžných médiích zřetelně rezonoval a Caster i po 10 letech musí stále své ženství obhajovat. Na základě jejího případu také světová atletická federace IAAF stanovila úroveň hladiny testosteronu v krvi, která nesmí být překročena pro možnost účasti v závodě (Burnett, 2019). Právě té je totiž přisuzován významný důvod úspěchu Caster Semeniové. Pokud v jejím případě nehraje roli doping, který antidopingové organizace nebyly schopné odhalit (minimálně protazím), tak i přes vytvořené závěry a nově nastavená pravidla IAAF, je Caster Semeniová jedním z případů, který ukazuje, kolik toho ještě o vlivu genetiky na sportovní výkon nevíme a jak je těžké určit jasné závěry.

Odhalováním mistrovství, tentokrát v oblasti šachu, se zabýval na počátku 40. let 20. století holandský šachový mistr a psycholog Adriaan de Groot. De Groot zkoumal a testoval šachisty v několika dovednostech a analyzoval v čem jsou velmistři lepší, než průměrný profesionální hráč a na druhou stranu v čem průměrný profesionál převyšuje hráče na klubové úrovni. Do doby De Grootova výzkumu se mělo za to, že dobří a zkušení šachisté myslí ve hře o více kroků dopředu než ti méně zkušení. Tento rozdíl se dal bez hlubšího zkoumání opravdu pozorovat při porovnání zkušených hráčů s nováčky. V případě, kdy byli testováni velmistři a průměrní profesionální hráči, kteří měli popsat své rozhodování v neznámé herní situaci, bylo zjištěno, že hráči obou úrovní zahrnovali do svého přemýšlení stejný počet figurek a prakticky stejné množství tahů. Otázkou tedy bylo proč nakonec velmistři udělají lepší tahy, než soupeř. Jde o naučenou dovednost, nebo svou roli hraje genetická výbava jedince? De Groot na základě dalších výzkumů, kde sledovali, jakým způsobem byli hráči různých úrovní schopni reprodukovat obraz šachovnice poté, co ji spatřili na 3 vteřiny určil, že mistrovské výkony jsou úměrné zkušenostem hráče (De Groot, 2014).

Budoucí držitel Nobelovy ceny, psycholog Herbert A. Simon a jeho kolegové navázali na výzkumy De Groota. Zjistili, že v případě, kdy nejúspěšnějším hráčům byla ukázána šachovnice, na které byly rozestaveny figurky do pozic, které z hlediska pravidel nejsou možné, tak se mezi šachisty jednotlivých úrovní setřel rozdíl ve schopnosti toto rozestavení replikovat. Výzkum na základě těchto faktů definovali tzv. *kouskovaním*. Jde o dovednost sportovců si vytvářet skupinky z jednotlivých částí hry nebo výkonu a ulehčovat a zrychlovat tak dovednost reakce (Chase & Simon, 1973).

Podobnou otázkou se zabývali a stále zabývají také vědci v jiných sportovních odvětvích. Janet Starkesová sledovala ve svých výzkumech (Allard & Starkes, 1980; Starkes & Deakin, 1984) procentuálně kognitivní dovednosti volejbalistek a hráčů pozemního hokeje. Právě ty jsou totiž ovlivnitelné tréninkem. Ukázalo se, že elitní sportovci a sportovkyně, oproti těm průměrným, dokázali například mnohem rychleji vyhodnotit, zda na fotce pořízenou ze zápasu se nachází míč, či nikoliv. Dokázali také sledovat další vjemy, které ostatním unikaly. Okluzní testy pro odhalení důvodů mistrovství ve sportu, které ve svých výzkumech používala Starkesová, rozšiřoval Bruce Abernethy na Univerzitě v Queenslandu. Na základě jeho a předešlých výzkumů bylo

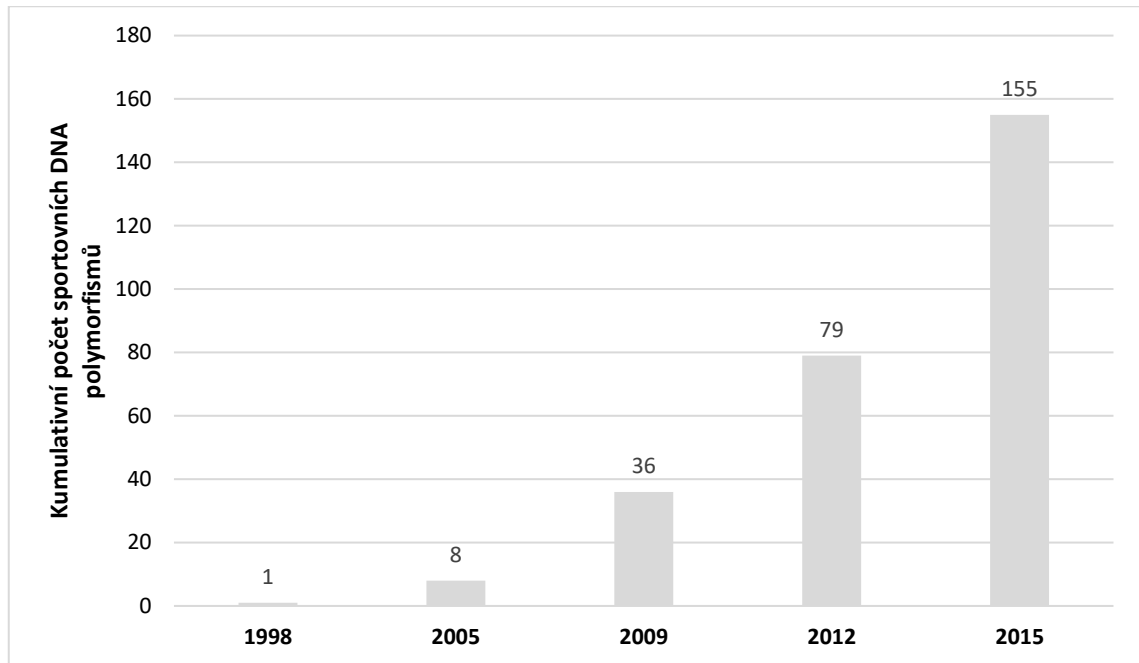
zjištěno, že nejúspěšnější sportovci dokáží i s menší porcí času a vizuálních informací správně odhadnout a předpovídat, co se ve hře stane. Stejně jako hráči šachu, také hráči a sportovci jiných sportovních disciplín a her zpracovali informace o těle protihráče. Na druhou stranu ve chvíli, kdy u hráčů badmintonu byla protihráči schována raketa a celé předloktí, tak se elitní hráči prakticky dostali na úroveň hráčů průměrných (Abernethy, 1991; Mann, Abernethy, Farrow, Davis, & Spratford, 2010; Müller, Abernethy, & Farrow, 2006).

Uvedené výzkumy tak naznačují, že právě úroveň naučení dovednosti a naučení se rozdílných herních situací je důležitým faktorem ovlivňujícím výsledný výkon a úroveň sportovce. Pokud budeme brát zjištěná fakta v potaz, tak by bylo mylné jednoznačně spojovat zejména taktické a technické dovednosti s genetickou výbavou sportovce.

Z pohledu významu genetiky a jejího ovlivnění výsledného výkonu se lze podobně jako na oblast technických a taktických dovedností zaměřit také na další aspekty ovlivňující sportovní výkon (např. psychiku). Každý z nich má svá specifika a souvislosti s dalšími oblastmi, proto jakákoliv generalizace vlivu genetiky na celkový sportovní výkon by mohla být značně zavádějící. Avšak díky dynamice výzkumu v oblasti genetiky tomu může být brzy jinak. I přes to, že je sportovní genetiky relativně nová vědecká oblast (její vznik a větší rozšíření lze spojit s přelomem tohoto a minulého tisíciletí), tak díky své návaznosti na klinický, biologický a evoluční výzkum v oblasti genetiky, bylo možné využít již objevené a zjištěné informace. Množství publikovaných vědeckých článků a samotné výzkumné práce rychle dohnalo, nebo spíše převýšilo množství studií a vědeckých prací jiných sportovních oblastí. Během 6 let (od roku 2009 do roku 2015) se počet studií, zabývajících se DNA polymorfismy spojenými se sportovním výkonem minimálně ztrojnásobil.

Tento fakt dokládá zvýšení počtu DNA polymorfismů asociovaných se sportovním výkonem v několika posledních letech (Ahmetov et al., 2016).

Graf 1: Nárůst v počtu DNA polymorfismů spojených se sportovním výkonem (Ahmetov, II et al., 2016)



Heritabilita znaků sportovního fenotypu

Sportovní fenotyp, potažmo sportovní výkonnost, ovlivňuje více dílčích znaků. Jejich počet se liší dle pohledu na problematiku a hloubky jejich členění. Jde tak o komplexní fenotyp, u kterého se dlouhodobě počítá, že jeho populační rozdílnost je významně ovlivněna dědičnými faktory (MacArthur & North, 2005).

Pokud se zaměříme pouze na motorické schopnosti, tak i na základě předchozího textu je patrné, že jde o kvantitativní fenotypové znaky, které jsou multifaktoriální. Uplatňuje se tak u nich polygenní dědičnost. Přeneseně to znamená, že celkový znak (v případě této disertační práce se jedná o rychlostní schopnost) je determinován větším množstvím genů s malým (nebo v současné chvíli přesně nevyzkoumaným) vlivem. Taková sumace má za následek velkou různorodost v konečném projevu. Do tohoto projevu (výsledného fenotypu) vstupují také interakce mezi jednotlivými geny a epigenetická dědičnost. To znamená ovlivnění vlastností genů prostředím (Petr, 2017). Obecné rozdělení fenotypů v populaci (to znamená také fenotypu sportovního) je kontinuální a blíží se normální křivce četnosti (Měkota & Novosad, 2005).

Hlavními způsoby, jak lze sledovat dědičnost (heritabilitu) znaků sportovního fenotypu, je zkoumání rodinných populací nebo skupin dvojčat. Jednou z nejvýznamnějších osobností zabývajících se touto oblastí, ale také celé oblasti sportovní genetiky, je kanadský vědec Claude Bouchard. Účastnil se několika výzkumných projektů, z nichž jedním byl také projekt HERITAGE - HEalth, Risk factors, exercise Training And GEnetics (Bouchard et al., 1995). Jeho podstatou bylo sledovat roli genů v odezvě kardiovaskulárního, metabolického a hormonálního systému na aerobní zatížení u 483 osob, které absolvovaly 20týdenní vytrvalostní trénink na bicyklovém ergometru. Výsledky ze studií, které vznikly v rámci tohoto projektu, ukázaly, že svalová síla je geneticky ovlivněna ze 30–70 %, aerobní výkon ze 40–60 %, anaerobní výkon z 50–90 % (Bouchard & Hoffman, 2011; Petr, 2017). V jedné z nejrozsáhlejších studií zaměřených na populaci dvojčat (De Moor et al., 2007), bylo sledováno 1793 dvojčat (žen), u kterých bylo pomocí dotazníku zjišťováno, zda provozovaly závodně nějaký sport a jaké sportovní úrovně v něm dosáhly. Výsledky studie ukázaly, že díky dědičnosti může být sportovní úroveň ovlivněna až z 66 %. Schutte, Nederend, Hudziak, Bartels, and de Geus (2017) sledovali u 226 dvojčat několika způsoby pocitovou odezvu na submaximální a maximální zatížení. Výsledky ukázaly, že pocitová odezva na zatížení je dědičně ovlivněna z 12–37 %. Studií na 479 dvojčatech spojenou s meta-analýzou dalších 8 studií bylo zjištěno, že parametr VO_{2max} může být dědičně ovlivněn až ze 72 % (Schutte, Nederend, Hudziak, Bartels, & de Geus, 2016). V 70. a 80. letech 20. století se dědičností znaků sportovního fenotypu, jako jeden z mála z Čechů, zabýval ve svých výzkumech také profesor FTVS Rudolf Kovář (Kovář, 1981).

Dědičnost jednotlivých znaků sportovního fenotypu je značně variabilní. U některých z nich se však dle studií přibližuje až k 90 %, což i přes relativně nízký počet studií tohoto typu (maximálně desítky) potvrzuje souvislost zděděného (geneticky ovlivněného) s fenotypem jedince.

4.1 Genetická podmíněnost rychlostního a silového výkonu

Cílem kapitoly je předložit informace o determinaci rychlostního a silového výkonu v lidské populaci. Silový výkon je do kapitoly zahrnut z toho důvodu, že s rychlostní schopností úzce souvisí a je na něj zaměřena řada studií.

Fakt, že sportovní výkon vždy ovlivňuje více faktorů (v genetické terminologii ho proto označujeme jako multifaktoriální fenotyp) a motorické schopnosti lze označit za tzv. polygenní (jsou ovlivňovány více geny) je důvodem, že z dosavadních výzkumů a dostupných informací nelze přesně určit podíl zděděného a získaného, ovlivnitelného a neovlivnitelného. Tím pádem ani nelze přesně určit podíl genetické determinace jednotlivých schopností včetně rychlostní schopnosti. Avšak vliv genů na výkon nebo fyziologické a biochemické vlastnosti, je všeobecně uznávaný fakt a právě rychlostní schopnost se ukazuje jako geneticky výrazně podmíněná s malou možností ovlivnění daných predispozic (Grasgruber & Cacek, 2008; Měkota & Novosad, 2005).

Dostupné studie naznačují, že aktuálně je asociováno více jak 69 genetických polymorfismů s rychlostně-silovým výkonem (Ahmetov et al., 2016; Maciejewska-Skrendo, Ciężczyk, Chycki, Sawczuk, & Smółka, 2019). Tyto polymorfismy se dají rozdělit do 7 skupiny dle jejich funkčního významu v organismu.

- Polymorfismy asociované se strukturou a funkcí kosterního svalu.
- Polymorfismy účastníci se zánětlivých a obnovujících procesů v kosterním svalu při a po pohybovém zatížení.
- Polymorfismy účastníci se regulace krevního tlaku.
- Polymorfismy účastníci se v procesech řízení spotřeby kyslíku.
- Polymorfismy podílející se na regulaci energetického metabolismu a buněčné homeostázy.
- Polymorfismy kontrolující expresi genu přeskupením chromatinových vláken.
- Polymorfismy modulují buněčné signální dráhy.

Běžný průměr podílu svalových vláken typu II u m. vastus lateralis se pohybuje kolem 55 %. Studie na 418 subjektech (J.A. Simoneau & Bouchard, 1989) však ukázala,

že rozpětí v podílu zastoupení typu svalových vláken (odběr probíhal pomocí biopsie) může být výrazné a to od 15 do 85 %. U tak velkého rozpětí v podílu zastoupení nepřichází v úvahu možnost ovlivnění tréninkem.

Výzkum na myších ukázal možný význam genů ovlivňující skupinu proteinu TGF- β (transformační růstové faktory – β), které ovlivňují svalovou tkáň. Konkrétně gen GDF-8 (růstový diferenciační faktor 8) ovlivňuje růst svalů a tím pádem také potenciálně možnost produkce rychlé svalové práce (Lee, 2007; McPherron, Lawler, & Lee, 1997). Podobně je tomu také u genu IGF-1 (inzulinu podobný růstový faktor 1), který podporuje růst svalů podobně jako inzulin, má tedy vliv na hypertrofii a regeneraci kosterního svalstva (Musrò et al., 2001). Význam genů souvisejících se svalovou hypertrofií potvrzuje studie (Hubal et al., 2005), která sledovala změnu velikosti průřezu svalového vlákna a silové přírůstky u 585 subjektů po 12 týdenním silovém tréninku. Výsledky ukázaly významné rozdíly ve zvětšení průřezu (od -2 do + 59 % z původního stavu), ale i silovém zlepšení (od 0 do +250 % u 1-RM flexe paže, od -32 do +149 % u izometrické síly).

Dostupné studie a odborné materiály tak naznačují významnou variabilitu odpovědi organismu na podněty rychlostně – silového charakteru, ale také značný rozdíl v predispozicích (např. zastoupení svalových vláken ve svalu).

Přehled asociačních studií ve sportovní genetice

V tabulce 3 je ke sledovaným genetickým polymorfismům uveden přehled významných studií, které sledovaly jejich vliv na znaky sportovní výkonnosti. Přehled má sloužit nejen pro deklaraci znalostního přehledu s odkazem na systematické rozdělení dle typu asociace, ale také jako zdroj referencí do dalších prací a snadnější orientaci v problematice.

Tabulka 3: Přehled asociačních studií zaměřených na vybrané polymorfismy

Genový polymorfismus	Typ asociace	Reference
ACE – I/D	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(Ahmetov, Kulemin, et al., 2014; Amir et al., 2007; Bell, Colley, Cooper, & Cobner, 2017; F. S. Cam et al., 2005; Coelho et al., 2016; Collins et al., 2004; A. M. Costa et al., 2009; Egorova et al., 2014; Fang et al., 2013; Galeandro et al., 2017; Gayagay et al., 1998; Gineviciene et al., 2016; Gineviciene, Jakaitiene, Tubelis, & Kucinskas, 2014; Montgomery et al., 1998; Myerson et al., 1999; Nazarov et al., 2001; Papadimitriou et al., 2016; Saber-Ayad, Nassar, & Latif, 2014; Scott et al., 2010; Šelingerová, Jaklič, Šelinger, & Dzurenková, 2012; Wang, Mikami, et al., 2013; Wei, 2018; D. Woods et al., 2001)
ACE – I/D	Dosažená výkonnost v provedených kondičních testech	(Ahmetov et al., 2013; S. Cam, Colakoglu, Colakoglu, Sekuri, & Berdeli, 2007; Colakoglu et al., 2005; Aldo Matos Costa et al., 2009; Erskine, Williams, Jones, Stewart, & Degens, 2014; Chiu, Chen, Hsieh, & Hsieh, 2012; Jeremic et al., 2019; Keogh, Palmer, Taylor, & Kilding, 2015; Lima et al., 2011; McCauley, Mastana, Hossack, Macdonald, & Folland, 2009; Shuler, Sucic, Talley, & Goldberg, 2017; Thomis et al., 2004; Valdivieso et al., 2017)
ACE – I/D	Biochemické ukazatele	(McCauley et al., 2009; Valdivieso et al., 2017; Yan et al., 2018)

ACE – I/D	Fyziologické ukazatele (mimo VO ₂ max)	(Durmic et al., 2017; Chiu et al., 2012; Khoshdel, Majidzadeh-A, & Manoochehri, 2017; Lima et al., 2011; Valdivieso et al., 2017)
ACE – I/D	Dosažené hodnoty VO ₂ max	(Bueno, Pasqua, de Araújo, Lima-Silva, & Bertuzzi, 2016; Hagberg, Ferrell, McCole, Wilund, & Moore, 1998; D. R. Woods et al., 2002; Zehsaz et al., 2019; Zhao et al., 2003)
ACE – I/D	Morfologie svalových vláken	(Valdivieso et al., 2017; Zhang et al., 2003)
ACTN3 – R577X	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(Ben-Zaken, Eliakim, Nemet, & Meckel, 2019; Druzhevskaya, Ahmetov, Astratenkova, & Rogozkin, 2008; Eynon et al., 2009; Fang et al., 2013; Gineviciene et al., 2016; Kikuchi et al., 2016; Kikuchi, Ueda, Min, Nakazato, & Igawa, 2013; Kim, Song, & Kim, 2014; Lucia et al., 2006; Mikami et al., 2014; Niemi & Majamaa, 2005; Papadimitriou et al., 2016; Papadimitriou, Papadopoulos, Kouvatsi, & Triantaphyllidis, 2008; Papparini et al., 2007; Roth et al., 2008; Santiago et al., 2008; Scott et al., 2010; Wang, Mikami, et al., 2013; Yang et al., 2003)
ACTN3 – R577X	Dosažená výkonnost v provedených kondičních testech	(Ahmetov et al., 2013; Erskine et al., 2014; Garatachea et al., 2014; Kikuchi, Nakazato, Min, Ueda, & Igawa, 2014; Norman et al., 2009; Pimenta et al., 2013)
ACTN3 – R577X	Dosažené hodnoty VO ₂ max	(Deschamps et al., 2015; Lucia et al., 2006)
ACTN3 – R577X	Biochemické ukazatele	(Ahmetov, Donnikov, & Trofimov, 2014; Broos et al., 2019; Clarkson et al., 2005; Norman et al., 2014; Norman et al., 2009; Seto et al., 2013)
ACTN3 – R577X	Morfologie svalových vláken	(Ahmetov et al., 2011; Broos et al., 2019; Norman et al., 2014; Norman et al., 2009; Vincent et al., 2007; Zebrick et al., 2014)
ACTN3 – R577X	Jiný typ asociace spojený se sportovním výkonem	(Friedlander et al., 2013; Kikuchi et al., 2014)

<i>AMPD1</i> GLN12X	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(P Cieszczyk et al., 2011; Pawel Cieszczyk et al., 2012; Fedotovskaya, Danilova, & Akhmetov, 2013; Petr, Šeda, Thiel, Musálek, & Šteffl, 2016; Tsianos et al., 2010)
<i>AMPD1</i> GLN12X	Status sportovce (vytrvalci X sprinteři X kontroly)	(Gineviciene, Jakaitiene, Pranculis, et al., 2014)
<i>AMPD1</i> GLN12X	Dosažená výkonnost v provedených kondičních testech	(Norman, Sabina, & Jansson, 2001)
<i>AMPD1</i> GLN12X	Fyziologické ukazatele	(Lifanov, Khadyeva, Rahmatullina, Demenev, & Ibragimov, 2014; Rubio et al., 2005)
<i>AMPD1</i> GLN12X	Jiný typ asociace - výzkum s přesahem do sportovního výkonu	(Lim et al., 2017)
<i>BDKRB2</i> -9/+9	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(Eynon, Meckel, Alves, Nemet, & Eliakim, 2011; Grenda, Leońska-Duniec, Cieszczyk, & Zmijewski, 2014; Gronek et al., 2018; Saunders et al., 2006; Sawczuk et al., 2013; Tsianos et al., 2010; Williams et al., 2004; Zmijewski et al., 2016)
<i>BDKRB2</i> -9/+9	Jiný typ asociace - výzkum s přesahem do sportovního výkonu	(Li et al., 2012)
<i>NOS3</i> - GLU298	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(Gronek et al., 2018; Saunders et al., 2006; Sessa et al., 2011; Zmijewski et al., 2018)
<i>NOS3</i> - GLU298	Fyziologické ukazatele	(Rankinen et al., 2000)
<i>NOS3</i> - GLU298	Jiný typ asociace - výzkum s přesahem do sportovního výkonu	(Pacanowski, Zineh, Cooper-DeHoff, Pepine, & Johnson, 2009)
<i>NOS3</i> -786T/C	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(Drozdovska, Dosenko, Ahmetov, & Ilyin, 2013; Drozdovska, Lysenko, Dosenko, Il'in, & Moibenko,

		2013; Eynon et al., 2012; Gomez-Gallego et al., 2009; Sessa et al., 2011; Zmijewski et al., 2018)
<i>NOS3</i> -786T/C	Status sportovce (elitní vytrvalci X elitní sprinteři)	(Buxens et al., 2011)
<i>NOS3</i> -786T/C	Dosažená výkonnost v provedených kondičních testech	(Guidry et al., 2012)
<i>IL 1 RN VNTR</i> - 86bp	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(Cauci, Di Santolo, Ryckman, Williams, & Banfi, 2010)
<i>UCP2 Ala55Val</i>	Status sportovce (elitní X sub-elitní X kontroly)	(Ahmetov et al., 2008; Ahmetov et al., 2009; Egorova et al., 2014)
<i>UCP2 Ala55Val</i>	Dosažená výkonnost v provedených kondičních testech	(Bondareva et al., 2018; Keogh et al., 2015; Wilson, Mavros, Tajouri, & Singh, 2019)
<i>UCP2 Ala55Val</i>	Jiný typ asociace - výzkum s přesahem do sportovního výkonu	(Zhur & A. Andrei, 2017)
<i>UCP2 Ala55Val</i>	Morfologie svalových vláken	(Ahmetov et al., 2009)

4.2 Funkce genů využitých pro výzkum v disertaci

Cílem kapitoly je z funkčního hlediska popsat genetické polymorfismy, které byly sledovány v rámci této disertační práce. U jednotlivých polymorfismů jsou také detailněji rozebrány některé studie, které jsou spojeny se sportovním výkonem a daným polymorfismem.

Polymorfismus ACE I/D (rs1799752)

Gen pro angiotensin konvertující enzym ležící na pozici 17q22-24 je jedním z genů systému renin-angiotensin-aldosteron (RAAS). Tento systém ovlivňuje krevní tlak, objem extracelulární tekutiny, vylučování sodíku a draslíku v ledvinách. Renin štěpí angiotensin a uvolňuje z něj angiotensin I. Díky působení dipeptidázy ACE se v ledvině odštěpí dvě aminokyseliny a v systémové cirkulaci vzniká oktapeptid angiotensin II. Oktapeptid angiotensin II zvyšuje díky vazokonstrikčnímu účinku arteriální krevní tlak a vazokonstrikcí především ve vas efferens snižuje prokrvení ledvin a filtrační rychlost v glomerulech. Stimuluje také produkci aldosteronu v kůře nadledvin. Aldosteron zvyšuje reabsorpci sodíku a vylučování draslíku a vodíku v distálním nefronu. Obecně je kardiovaskulární funkčnost označována jako jeden z klíčových elementů sportovního výkonu, proto se předpokládá právě význam systému RAAS a tím pádem genu *ACE*, který kóduje (Petr, 2017; Rosendorff, 1996; Teplan, 2000).

Gen *ACE* obsahuje v intronu 16 polymorfní alelu. Jde o inserci jednoho Alu repetitivního elementu 287-bp. Tato inserce/delece (I/D) je spojena s aktivitou enzymu ACE v plasmě a tkáních (Hung, McQuilan, Nidorf, Thompson, & Beilby, 1999; McKenzie et al., 1995).

Gen *ACE* lze označit jako první sportovní gen sledovaný v asociačních studiích s kandidátním genem. V roce 1998 byly provedeny první dvě studie zaměřené na sportovní genetiku (Gayagay et al., 1998; Montgomery et al., 1998). Obě tyto studie jsou, ale zaměřeny na alelu I, která je spojována s vytrvalostním výkonem. Gen *ACE* je také nejčastěji studovaným genem minimálně v kontextu vytrvalostního výkonu (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015). Rychlostní a silový výkon je s genem *ACE* také často asociován, konkrétně s genotypem DD (Jones, Montgomery, & Woods, 2002).

Ahmetov, Astratenkova, et al. (2006) potvrdili přítomnost alely D ve vyšších frekvencích u populace jedinců s nejvyšším podílem svalových vláken. Papadimitriou et al. (2016) ve svém výzkumu zjišťovali asociaci genu *ACE* s časem v běhu na 100, 200 a 400 metrů u kohorty 346 elitních atletů sprinterů z 10 různých zemí. Sprinteři s *ACE* DD genotypem měli rychlejší časy na 200 metrů než sprinteři s genotypem II ($p = 0,004$). Autoři také použili genetický model a stanovili, že 1,48 % sprinterského času je zapříčiněno alelou *ACE* D. Zajímavé je, že nebyl nalezen statisticky signifikantní rozdíl v čase běhu na 100 metrů. Výhodou této studie je velikost kohorty "čistých" elitních sprinterů, která převyšuje sledované kohorty jiných studií. Na druhou stranu multifaktoriálnost sportovního výkonu snižuje váhu asociace genotypových variant u sledovaných běžců a jejich výsledných časů na jednotlivých tratích. Na druhou stranu u genu *ACE*, který je jedním ze dvou nejčastěji zkoumaných genů ve spojitosti se sportovním výkonem, je vliv jednotlivých genotypů na druh sportovního výkonu nejasný. Výsledky studií (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015; Eider et al., 2013) ukazují souvislost také genotypů ID a II se silově-rychlostním výkonem.

Polymorfismus *ACTN3* R577X (rs1815739)

Polymorfismus R577X genu *ACTN3* je společně s genetickým polymorfismem *ACE* I/D nejčastěji zkoumaný gen, a to jak ve vztahu k rychlostně silovému výkonu, tak ve vztahu k vytrvalostnímu výkonu (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015). Gen *ACTN3* (alfa-aktinin-3) leží na 11 chromozomu, přesně na pozici 11q13.2 a kóduje stejnojmenný protein, který je obsažen v zónách svalových myofibril a to pouze u vláken typu II (rychlá glykolytická vlákna).

Alfa aktininy patří do skupiny aktininů. Jde o strukturální proteiny, které mají široké spektrum funkcí a které polymerují v mikrofilamenta. U savců, a tím pádem také u lidí, existuje 6 izoform aktininů, které lze rozdělit do 3 skupin (α , β , γ) na základě jejich izoelektrického bodu. Jednotlivé izoformy jsou spojeny se svalovými, nebo nesvalovými tkáněmi (Dominguez & Holmes, 2011; Viel, 1999). Alfa aktininy se dají také rozdělit na senzitivní (svalově sarkomerické), nebo nesenzitivní (nesvalové cytoskeletální) na vápník. Jednotlivé izoformy alfa aktininu jsou kódovány 4 geny – *ACTN1*, *ACTN2*, *ACTN3*, *ACTN4* (Mills et al., 2001; Papparini et al., 2007).

Alfa aktininy tvořící ve svalu mřížovitou strukturu, hrají regulační a strukturální roli v organizaci cytoskeletu při svalové kontrakci. Alfa-aktinin-2, který se nachází zejména ve svalech typu I (pomalá vlákna, zaměřená více na oxidativní metabolismus) a právě alfa-aktin-3 (MacArthur & North, 2004).

Výzkumy naznačují, že pro sportovní výkon je podstatný polymorfismus R577X. Alela 577X obsahuje nukleotidovou sekvenci, která mění produkci proteinu ACTN3. Frekvence výskytu homozygotního genotypu XX u polymorfismu R577X je u vytrvalostních sportovců nižší než u kontrol, a také se tento genotyp již od prvních studií ukazuje jako nevýhodný pro rychlostně silový výkon (Ahmetov & Fedotovskaya, 2012; Yang et al., 2003). Mills et al. (2001) popsali, že frekvence výskytu genotypu XX je evropské populace kolem 18 %. Přičemž je potřeba si uvědomit, že procento genotypového zastoupení se od populace na jiných světadílech liší.

Souvislost mezi předpokladem pro rychlostně silový výkon a přítomností homozygotního genotypu RR, respektive vyšší frekvencí přítomností alely R577, potvrzuje řada studií. Na druhou stranu existují také studie, které tuto souvislost vyvrací (Kim et al., 2014; Papadimitriou et al., 2018). Z hlediska počtu studií se stále však bavíme i u nejčastěji zkoumaného sportovního genu, kterým *ACTN3* je, o jednotkách nebo maximálně nižších desítkách studií (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015). Potvrzení souvislosti lze najít ve studiích různého typu. Jedním z nich jsou studie zaměřené na sledování typu svalových vláken a případně jejich odpovědi na různé fyziologické podněty (Ahmetov et al., 2011; Broos et al., 2019; Vincent et al., 2007). Souvislost potvrzují studie zaměřené na výkonnostní status sportovce (Druzhevskaya et al., 2008; Kikuchi et al., 2016; Papadimitriou et al., 2016; Scott et al., 2010) a studie zaměřené na dosažené výsledky v různých testech sledující kondiční, fyziologické nebo biochemické parametry (Ahmetov, Donnikov, et al., 2014; Erskine et al., 2014; Kikuchi et al., 2014). Jak uvádí Petr, Kohlíková, and Šťastný (2011), i přes mnoho důkazů o existenci vztahu mezi sportovním výkonem a polymorfismem R577X nemůžeme genetickou podstatu výkonu hledat pouze za tímto genem. Jde spíše o působení mnoha genetických faktorů.

Polymorfismus *AMPD1 Gln12X (rs17602729)*

Polymorfismus Gln12X v genu *AMPD1* kóduje a dává instrukce pro řízení enzymu adenosin monofosfát deaminázy (AMPD) a jeho svalové izoformy AMPD1. AMPD je katalyzátorem reakce (vznikají při ní ionty amonia – NH_4^+), která je navázaná na myokinázovou reakci, při které se obnovuje ATP. AMPD je spuštěna při snížení hladiny ATP v buněčném cytosolu, které nastává při intenzivní fyzické aktivitě nebo při poklesu pH (také v cytosolu) zapříčiněné aerobním štěpením sacharidů. Právě z těchto důvodů by právě AMPD měla hrát důležitou roli pro fungování kosterního svalstva a jeho energetického metabolismu (Lowenstein, 1972; Petr, 2017). Patologický deficit AMPD je pravděpodobně spojen se svalovými křečemi, bolestí svalů a častou únavou, a to i přes to, že se u jedinců nemusí vyskytovat další nervosvalové abnormality. Těmto předpokladům nasvědčují například provedené svalové biopsie, které ukazují na patologický deficit AMPD u 2 % odebraných vzorků (Norman, Mahnke-Zizelman, Vallis, & Sabina, 1998; Sabina, Fishbein, Pezeshkpour, Clarke, & Holmes, 1992).

AMPD1 Gln12X se nachází na chromozomu 1 (1q13). Jeho exprese v kosterním svalu je pravděpodobně závislá na typu svalových vláken, přičemž nejvyšší by měla být u rychlých svalových vláken. Míra exprese se pak následně odráží v rozdílné enzymatické aktivitě u různých svalových skupin, které mají různé zastoupení rychlých (typ II) a pomalých svalových vláken (typ I) (Fedotovskaya et al., 2013; Gineviciene, Jakaitiene, Pranculis, et al., 2014; Norman et al., 1998). Zmíněný patologický deficit je spojen zejména s jednonukleotidovou mutací C za T na pozici 34 v exonu 2. Jedinci, kteří jsou homozygoti se dvěma funkčními alelami mají normální aktivitu AMPD, a naopak je tomu u jedinců s dvěma nefunkčními alelami (Morisaki et al., 1992).

Ve spojitosti s *AMPD1 Gln12X* a jeho dopadem na rychlostně silový výkon zjistili (Pawel Cieszczyk et al., 2012), že u polských sportovců – běžci sprinteři, plavci – tratě 100 a 200 m a vzpěrači (n=158), byl významně nižší výskyt alely 12X (5,38 % vs. 13,13 %; $p=0,007$) oproti nespportujícím kontrolám. Zjištěné výsledky potvrdili také Fedotovskaya et al. (2013) u rychlostně silových sportovců (n=305), u kterých byl, oproti nespportujícím kontrolám (n=499), výskyt alely 12X také nižší (8,4 % vs. 15,0 %; $p=0,0001$).

Polymorfismus *BDKRB2* -9/+9 (rs5810761)

Bradykininový receptor typu 2 se nalézá ve většině lidských tkáních, je charakteristický vysokou afinitou pro intaktní kininy zprostředkovávající široké spektrum biologických účinků včetně bolesti, zánětů, vazodilatace, kontrakce a relaxace hladké svaloviny. *BDKRB2* -9/+9 obsahuje tři exony oddělené dvěma introny. První dva exony jsou nekódující. Třetí exon v celé své délce obsahuje kódující oblast pro protein, skládající se z 364 aminokyselin (Ma et al., 1994). Tento gen leží na pozici 14q32.2 (National Center for Biotechnology Information, 2019). Bradykininový receptor typu 2 umožňuje fungování vasodilatačně působícího peptidu bradykininu. Kromě již zmíněných účinků může jeho aktivace vést ke zvýšení koncentrace inositol trifosfátu, zvyšujícího hladinu kalcia v buňkách (Rabito, Minshall, Nakamura, & Wang, 1996). Kromě polymorfismu *BDKRB2* -9/+9 je ve vztahu k možné hypertenzi a kardiovaskulárním chorobám často studován také polymorfismus *BDKRB2* -58T/C (Braun, Kammerer, Maier, Böhme, & Roscher, 1996; Dhamrait et al., 2003).

Z hlediska sportovního výkonu je u bradykininového receptoru typu 2 předpokládáno, že by mohl ovlivňovat vstup glukózy do kosterního svalstva během fyzické aktivity (Taguchi et al., 2000; Wicklmayr, Dietze, Brunnbauer, Rett, & Mehnert, 1983). Bradykininový receptor typu 2 může také při dostatečném tréninkovém podnětu vyvolat hypertrofický účinek u kosterních svalů a stimulaci buněčné aktivity (v případě jeho dostatečného množství), a to díky zvýšenému požadavku na produkci energie, a tím pádem také zvýšenému vstupu substrátů (Gacesa, Momcilovic, Veselinovic, Brodie, & Grujic, 2012). Bradykinin ovlivňuje také produkci oxidu dusnatého, který by měl souviset s následnou sníženou spotřebou kyslíku mitochondriemi kosterního svalstva. Důsledkem snížené spotřeby kyslíku by může být zvýšení zejména aerobní výkonnosti (Poderoso et al., 1996).

Polymorfismus -9/+9 v genu *BDKRB2* a to především absence 9 bp repeticce v exonu 1 (alela -9), a tedy genotypová varianta -9/-9, je studiemí spojována převážně jen s vytrvalostním výkonem (viz. tabulka v kapitole 4.2.1). Na druhou stranu na základě funkce bradykininového receptoru typu 2 a jeho kódujícího polymorfismu s alelou -9 může mít absence této alely (a tedy přítomnost genotypu +9 /+9) pozitivní efekt u sportovců podávající rychlostně-silový výkon.

Polymorfismus *IL1RN* VNTR (rs2234663)

IL1RN je gen kódující protein IL-1RA. Řadí se mezi další interleukiny (IL-1 až IL-36), které společně s interferony patří do skupiny cytokinů. Cytokiny jsou proteiny a glykoproteiny o nízké molekulové hmotnosti, které jsou vytvářeny buňkami imunitního systému a také dalšími buňkami tkání a orgánů. Jejich hlavní funkce je předávání informací mezi buňkami. Jejich fungování a finální význam pro tělo je uplatňován prostřednictvím vazby na konkrétní receptor cílové buňky. U samotných interleukinů bylo dříve předpokládáno, že napomáhají komunikaci pouze mezi leukocyty, ale později bylo zjištěno, že napomáhají komunikaci také mezi buňkami mimo imunitní systém (Beata & al., 2014).

Antagonistu receptoru pro interleukin-1 (IL-1RA) zařazujeme přímo do rodiny interleukinů 1 (IL-1), mezi které patří také dlouhodobě známé IL-1 (α a β), ale také IL-1F 5-11, které byly popsány později (Dinarello, 2009). IL-1RA je antagonistou IL-1. V případě, že by IL-1RA nebyl aktivní, tak by došlo k nekontrolovanému zánětu, protože by nebyla omezována aktivita IL-1 (Cauci et al., 2010). Z hlediska správného fungování imunitních funkcí je tak důležitá rovnováha mezi IL-1RA a IL-1 (Arend, 2002).

IL-1RA jsou v rámci lidského organismu součástí zánětlivé a protizánětlivé aktivity v kosterním svalu během a po fyzické aktivitě (Pedersen, 2000). Patří mezi cytokiny, které byly zkoumány ve vztahu k reakci na dlouhodobou a intenzivní fyzickou zátěž, protože je známo, že po ní následuje zánětlivá a protizánětlivá reakce. Ukázalo se, že reakce spojená s fyzickou zátěží je částečně podobná sepsi. Došlo totiž k podobnému zvýšení koncentrace sledovaných cytokinů v krvi (Pedersen & Febbraio, 2008; Petersen & Pedersen, 2005). Vzestup koncentrace jednotlivých cytokinů je však z hlediska času rozdílný. IL-1RA zůstává během fyzické aktivity stabilní a maximální koncentrace je dosažena přibližně 2 hodiny po cvičení (Ostrowski et al., 1998).

Z hlediska sportovní výkonu je u genu *IL1RN* zkoumán zejména polymorfismus VNTR v intronu 2. Ten obsahuje u 5 alel 2 až 6 repetit o velikosti 87 párů bází. Leží na pozici 2q14.2, v blízkosti genů, které kódují IL-1 α a IL-1 β . Jelikož se alely s 3, 5 a 6 repeticemi vyskytují v celé lidské populaci ve velmi malé míře, tak předmětem zkoumání jsou hlavně alely se 2 a 4 repeticemi (*IL1RN*2*, respektive *IL1RN*1*). Přičemž frekvence

výskytu je vyšší u alely *IL1RN*1*, než u alely *IL1RN*2* (Ahmetov & Fedotovskaya, 2012). Z důvodu raritního výskytu alel 3, 4 a 5 v populaci jsou alely *IL1RN* VNTR děleny do dvou kategorií dle počtu obsažených repetit a to na krátké (alela 2 s dvěma repetitami) a dlouhé alely (1, 3, 4 a 5) se 3 až 6 repetitami (Cauci et al., 2010; Machado et al., 2001). Toto rozdělení se využívá při statistickém vyhodnocení. Ve studii, kterou publikovali Cauci et al. (2010), bylo u 205 italských sportovců (53 profesionálů a 152 závodních neprofesionálů) a 458 nesportujících kontrolních subjektů zjištěno, že *IL1RN* VNTR se častěji vyskytují právě u sportovců, než u kontrolních subjektů (frekvence genotypu *IL1RN*1* a *IL1RN*2* byla 41,0 % vs. 26,4 % u sportovců oproti kontrolám; $p=0,001$).

Polymorfismus *NOS3* Glu298Asp (rs1799983)

Polymorfismus Glu298Asp v genu *NOS3* je kódujícím genem pro endoteliální NO syntázu, která je přítomna v endotelu cév. Tato syntáza je spojena s oxidem dusnatým (NO). Oxid dusnatý je reaktivní volný radikál, který je syntetizován z L-argininu právě pomocí NO syntáz. NO je také důležitou buněčnou signální molekulou, využívanou v mnoha fyziologických a patologických procesech, jakými jsou například regulace tonu cév, přenos nervových vzruchů a antimikrobiální působení. V souvislosti s tonem cév jde o silný vasodilatátor s krátkým poločasem rozpadu v krvi. NO pravděpodobně také reguluje aktivitu spojenou s transformací svalových vláken z typu II na typ I, a to na transkripční úrovni pomocí inhibiční glykogen syntázy kinázy 3β , která usnadňuje nukleární akumulaci kalcineurinu NFATc1 v buňce (Martins et al., 2012; Petr, 2015). Gen *NOS3* se nachází na sedmém chromozomu s přesným umístěním 7q36 a obsahuje 26 exonů. Glu298Asp je substituční polymorfismus, který vede k záměně glutaminu za asparagin na pozici 298. polypeptidového řetězce (Dosenko, Zagoriy, Haytovich, Gordok, & Moibenko, 2006). Kromě polymorfismu *NOS3* Glu298Asp existují další varianty genu *NOS3*, které jsou také asociované se sportovním výkonem. Nejvýznamnější z nich je substituce -786 T/C (rs2070744).

Alela Glu298 je spojována jak s rychlostně-silovým, tak s vytrvalostním výkonem. Ve spojení s rychlostně-silovým výkonem (Sessa et al., 2011) byla u 29 italských sportovců (sprinterů běžců, plavců na krátkých tratích a volejbalistů), kteří byli kvalifikováni jako rychlostně-siloví, zjištěna vyšší frekvence výskytu právě alely Glu298 než u kontrol ($p=0,015$).

Polymorfismus *UCP2* Ala55Val (rs660339)

Gen *UCP2* ležící na pozici 11q13.4, u lidí kóduje mitochondriální odpojovací protein 2 (*UCP2*). *UCP2* je součástí větší skupiny odpojovacích proteinů. Kromě jeho dalších předpokládaných funkcí pro lidský organismus je z hlediska sportovního výkonu asociován s expresí v mitochondriální membráně kosterního svalstva a dalších tělních tkáních, kde reguluje inzulínovou sekreci, produkci volných radikálů, oxidativní stres a oxidační degradaci mastných kyselin.

V porovnání s *UCP1*, který se bere jako prototyp skupiny odpojovacích proteinů (*UCP1* byl objeven jako první), a u kterého je dobře znám jeho funkční význam (je modulátorem termogeneze hnědé tukové tkáně), je přesný funkční význam *UCP2* stále předmětem bádání (Allison & Murphy, 2009; Petr, 2017; J. A. Simoneau, Kelley, Neverova, & Warden, 1998). *UCP2* oproti *UCP1* vykazuje mnohem nižší význam pro termogenezi a je také možné, že jeho význam je zde minimální. Na druhou stranu v jiných oblastech jsou si oba proteiny velice podobné (Brand & Esteves, 2005). Zmíněná, glukózou stimulovaná, regulace inzulínové sekrece pankreatickými β buňkami pomocí *UCP2* je pravděpodobně spojena s jeho aktivací, která následně sekreci snižuje. Regulace by měla probíhat prostřednictvím reaktivních forem kyslíku produkovaných při oxidaci mastných kyselin (Rutter, 2001).

Genetické polymorfismy *UCP2*, včetně asi nejvýznamnějšího a v disertaci zkoumaného substitučního polymorfismu Ala55Val, jsou, z hlediska fyzického výkonu, asociovány s energetickým výdejem (Astrup et al., 1999). Potvrzují to studie dokládající zvýšení *UCP2* mRNA díky vytrvalostnímu tréninku (Petr, 2017). Sessa et al. (2011) zjistili že alelická varianta 55Val byla více zastoupena u italských rychlostně silových sportovců (n=29) oproti sportovcům s intermitentním zatížením (n=53).

4.3 Přehled důležitých poznatků souvisejících s tematikou práce

Cílem této kapitoly je přehledně shrnout nejpodstatnější informace a výsledky výzkumů, které se zabývají tematikou sportovní genetiky. Shrnutí navazuje a doplňuje informace uvedené v předchozím textu a dává je do kontextu s výzkumem této disertační práce.

Rok 1953, objev modelu dvoušroubovice DNA (Watson & Crick, 1953). Rok 1984, patentování metody PCR, která je stále nejčastěji využívanou metodou pro zkoumání vztahu genetických polymorfismů a sportovního výkonu (Mullis, 1990).

Rok 1968 a Olympijské hry (OH) v Mexiku. 1265 sportovců se účastnilo testování, které vedlo k hledání asociace mezi statusem sportovců a vybranými alelickými variantami genů ovlivňující krevní oběh. I když výzkum neukázal asociaci, tak jde o výrazný výzkumný počin, který se v takovém rozsahu v rámci OH neopakoval. Důvodem bylo značné zpřísnění pravidel pro sbírání a analýzu genetického materiálu po OH v roce 1972 v Mnichově (De Garay, Levine, Carter, & Montoye, 1975).

Rok 1983, Bouchard a Malina vydávají článek zaměřený na přiblížení vztahu genetiky a sportovní výkonnosti (Bouchard & Malina, 1983). Rok 1992, vzniká projekt dlouhodobé rodinné studie (HERITAGE), která se dá považovat za první výzkumný vstup do sportovní genetiky. Jedním ze spoluautorů je také kanadský doktor Claude Bouchard. Cílem projektu bylo určit roli genotypu na kardiovaskulární a metabolickou odpověď po aerobním tréninku ve vztahu k biologickým příbuzenským vztahům. Sledováno bylo 742 zdravých subjektů, kteří absolvovali 20týdenní tréninkový program a následný re-test. Výzkumný projekt HERITAGE byl ukončen v roce 2004. Dodnes lze tento projekt a studie z ní vycházející bez výhrad považovat jako jedny z nejvýznamnějších v oblasti sportovní genetiky.

V roce 1998 byl v časopise *Nature* publikován první výzkum v oblasti sportovní genetiky zaměřený na sledování vlivu genetického polymorfismu na sportovní status (Gayagay et al., 1998). Ve výzkumu byla porovnávána přítomnost vytrvalostní alelické varianty I a genotypu II genu *ACE* u 64 australských elitních veslařů a 114 kontrol.

Jak v alelickém, tak v genotypovém modelu byl podíl zastoupení významně vyšší u skupiny veslařů ($p < 0,05$). Tento článek prakticky odstartoval větší výzkumnou vlnu zájmu v oblasti vlivu genetických polymorfismů na sportovní výkonnost.

V roce 2001 byl skupinou autorů publikován první přehledový vědecký článek ve sportovní genetice. Jeho cílem bylo popsat mapu genů související se sportovním výkonem (Rankinen et al., 2001). Mapa genů byla v dalších letech pravidelně aktualizována a to až do roku 2009 (Bray et al., 2009).

V roce 2005 počet publikovaných vědeckých článků, zaměřených na téma sportovní genetiky, nedosahoval ani dvou desítek. V roce 2015 se počet pohyboval již kolem čísla 200 (Ahmetov et al., 2016). Od té doby toto číslo s každým rokem neustále roste.

V roce 2011 to byl znovu Claude Bouchard, kdo posunul oblast sportovní genetiky publikováním studie s využitím metody GWAS pro sledování vlivu genetických polymorfismů na sportovní fenotyp (v tomto případě zlepšení dosažených hodnot VO_{2max} po 20týdenním standardizovaném tréninkovém programu v rámci projektu HERITAGE). Od té doby se metoda GWAS a metoda celogenomové sekvenace využívá čím dál častěji. Na rozdíl od PCR metody totiž umožňuje určit variantu u velkého množství genetických polymorfismů najednou (Bouchard et al., 2011).

V roce 2015 bylo během symposia v Řecku utvořeno kolaborativní konsorcium pod názvem Athlome Project Consortium (Pitsiladis et al., 2016). Cílem iniciativy bylo zejména propojení genetických databází sportovců se specifickým fenotypem nebo elitním statutem (například medailisté OH). Důvodem vzniku se ukázala být potřeba dosažení velkého populačního vzorku, aby bylo možné považovat zjištěné výsledky za dostatečně robustní. Na vzniku konsorcia se podíleli přední vědci z oblasti sportovní genetiky – Claude Bouchard, Nir Eynon, Alun G. Williams, Idus I. Ahmetov a další. V roce 2016 byla publikována studie (Rankinen et al., 2016), která využila možností utvořeného konsorcia a metody GWAS. Bylo tak sledováno 143 000 SNPs u 1520 vytrvalostních sportovců a 2760 kontrol. Výsledky studie nepotvrdily souvislost běžně zkoumaných polymorfismů (včetně polymorfismu rs1799752 genu *ACE* a polymorfismu rs1815739 genu *ACTN3* s elitním sportovním statutem).

Právě polymorfismy rs1799752 genu *ACE* a polymorfismu *ACTN3* rs1815739 genu jsou nejčastěji asociované, ale také zkoumané ve vztahu ke sportovnímu výkonu v různých podobách (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015). I když ne u všech studií byla potvrzena pozitivní asociace, což potvrzuje například studie provedená na 1520 vytrvalostních sportovcích (Rankinen et al., 2016). Detailnější přehled studií je uveden v přehledové tabulce v kapitole *4.1 Genetická podmíněnost rychlostního a silového výkonu*.

Z pohledu osobnostního hraje v oblasti sportovní genetiky kromě C. Boucharda významnou roli ruský vědec Idus I. Ahmetov, který v této oblasti patří mezi nejčastěji publikující vědce v posledním desetiletí. Velmi přínosné jsou zejména jeho studie s velkým počtem testovaných subjektů, ale také jeho přehledové články (Ahmetov et al., 2016; Ahmetov & Fedotovskaya, 2015). K významným, a často publikujícím vědcům, lze zařadit skupiny kolem vědců Athlome Project Consortium.

Ve sportovní genetice lze obecně říci, že jedna část publikovaných studií se zaměřuje na hledání asociace mezi přítomností vybraného genetického polymorfismu a elitním sportovním statutem, u kterého je problémem, že zastupuje velké množství jednotlivých faktorů ovlivňujících výkon. Druhá část studií se pak zaměřuje na hledání asociace mezi přítomností vybraných genetických polymorfismů, a právě jednotlivých faktorů, nebo konkrétních znaků sportovního výkonu. Příkladem zastupující druhou část studií jsou studie, ve kterých byl sledován typ svalových vláken ve spojitosti s alelickou variantou vybraného genového polymorfismu (Russell et al., 2003; Zebrick et al., 2014). V přehledové tabulce v kapitole *4.1 Genetická podmíněnost rychlostního a silového výkonu* jsou pak uvedeny studie s dalšími typy asociací k jednotlivým faktorům nebo dílčím znakům.

Genetická podmíněnost sportovního výkonu u fotbalistů

Oproti některým cyklickým individuálním sportům, jako jsou například rychlobruslení, triatlon, běh, plavání a další, je sportovní výkon ve fotbale determinován větším spektrem faktorů spojeným s charakterem sportu samotného (vysoká variabilita herních situací, nutnost vysoké úrovně motorické docility a další). Faktor kondiční složky (do které patří také rychlostní schopnost), tak nelze určit jako primární (jeden z hlavních)

právě pro determinaci výkonu. Přesto je právě kondiční složka, a tím i rychlostní schopnost jeho důležitou součástí. To je také pravděpodobně jeden z důvodů, proč je sledování genetického profilu běžně prováděno u fotbalistů stejně jako u sportovců z jiných sportovních odvětví.

Nejaktuálnější, ale také svým rozsahem velmi významnou studií na fotbalistech provedli Pickering, Suraci, et al. (2019). V pravděpodobně první GWAS studii spojenou s fotbalem (sledováno více než 600 tisíc SNPs) testovali 48 fotbalistů a sledovali souvislost mezi výkonem ve sprintu na 5 a 20 metrů a jednotlivými SNP, včetně konkrétně 16 vybraných kandidátních genových polymorfismů. Ze všech sledovaných SNP bylo 12 pozitivně asociováno s výkonem ve sprintu na 12 metrů.

Meckel, Eliakim, Nemet, Levin, and Ben-Zaken (2019) ve své studii sledovali genetické polymorfismy *ACTN3* R577X a *PPARD* 294CC u 170 sportovců (zahrnující 60 fotbalistů, 51 sprinterů/skokanů a 59 běžců na dlouhé tratě) a 51 nespportujících kontrolních subjektů. Výsledky neukázaly statisticky významný rozdíl v alelických frekvencích u jednotlivých skupin. V další studii (Koku et al., 2019) byl u 100 hráčů fotbalu a 101 nespportujících kontrolních subjektů sledován polymorfismus R577X v genu *ACTN3* ve vztahu k různým typům snožných skoků a hodnotám $VO_2\max$. Kromě výskoku s pomocí paží u genotypu RR v porovnání s genotypem RX, výsledky neukázaly souvislost mezi sledovanými parametry a genotypem *ACTN3* R577X. Na druhé straně ve studii od Eynon et al. (2012) byl zjištěn významný rozdíl v genotypových frekvencích polymorfismu rs2070744 genu *NOS3* u 60 hráčů fotbalu v porovnání se skupinou 100 vytrvalostních atletů světové úrovně, 53 silově rychlostních atletů a 100 nespportujících subjektů (všechny $p \leq 0,02$). Velkou kohortu fotbalistů (246) a kontrol (872) do výzkumu zahrnuje Egorova et al. (2014). Ve výzkumu sledovali polygenní profil vybraných alel u 4 genetických polymorfismů. Výsledky ukázaly, že celkové sledované skóre všech polymorfismů dohromady je u hráčů fotbalu vyšší než u kontrol. Studie, jejíž podstatou bylo sledování „sportovních“ genetických polymorfismů a jejich významu u fotbalistů a fotbalistek, provedli také další autoři (Galeandro et al., 2017; Gineviciene, Jakaitiene, Tubelis, et al., 2014; Jeremic et al., 2019; Saber-Ayad et al., 2014).

Genové polymorfismy a testy motorických schopností

Hledání asociací mezi genovými polymorfismy a dosaženými výsledky v motorických testech je jeden ze způsobů, jak objasnit vliv genetiky na sportovní výkon. V tomto případě vliv na jeden nebo více dílčích znaků, anebo faktorů, který jej ovlivňuje. Úroveň motorických (pohybových) schopností, lze určit pouze nepřímo, prostřednictvím standardizovaných testů. Schopnosti samy o sobě jsou totiž bezrozměrné a nenabývají číselných hodnot. I když jde o nepřímou metodu, tak neexistuje jiná možnost, jak úroveň motorických schopností stanovit (Morrow, Mood, Disch, & Kang, 2015).

Ve studiích zaměřených na oblast sportovní genetiky se využívají pro určení motorických schopností nepřímé testy prakticky jen pro vytrvalostní a rychlostní schopnost. Ostatní schopnosti se celkově z pohledu genetiky řeší prozatím jen velmi okrajově, a to z důvodu jejich ještě složitějšímu vymezení oproti rychlostní a vytrvalostní schopnosti. U rychlostní schopnosti je nejčastěji sledován dosažený čas na krátkých běžeckých úsecích (5 až 30 metrů), či výkon dosažený vertikálním nebo horizontálním výskokem v různých podobách (Ahmetov et al., 2013; Koku et al., 2019; Pickering, Suraci, et al., 2019; Zarebskarebska et al., 2016). U vytrvalostních schopností je nejčastější sledována dosažená hodnota $VO_2\text{max}$ na cyklistickém, veslařském nebo běžeckém ergometru (Deschamps et al., 2015; Fedotovskaia, Popov, Vinogradova, & Akhmetov, 2012; Gineviciene, Jakaitiene, Pranculis, et al., 2014; Holdys, Krysciak, Stanislawski, & Gronek, 2011).

Balkó (2017) jako jedna z mála českých autorů a autorek se ve své disertační práci zabývala vztahem mezi vybranými genetickými polymorfismy a výsledky v motorických testech u 30 šermířů. Konkrétně se jednalo o 6 polymorfismů (*ACE I/D*, *ACTN3 R577X*, *CNTF G1357A*, *BDKRB2 +9/-9*, *AMPD1 C34T* a *NOS3 Glu298Asp*) a 7 motorických a zátěžových testů (30 s Wingate test, reakční doba jednoduchá na vizuální podnět, rychlost přímého bodu, reakční doba při výpadu, pohybový čas výpadu, celková rychlost výpadu, specifický člunkový test). Dosažené hodnoty u některých parametrů určující výsledky v motorických testech při použití různých modelů vyhodnocení ukázaly souvislost s některými ze sledovaných genových polymorfismů. Avšak vybrané motorické testy byly směřovány hlavně k výkonu v šermířských disciplínách a většina z nich není ve výzkumech běžně využívána. Petr et al. (2014) ve své studii u 77 hokejistů

také využili Wingate test, když sledovali vztah mezi dosaženými hodnotami v 30sekundovém Wingate testu a alelickými a genotypovými variantami polymorfismu rs4253778 genu *PPARA*. Výsledky ukázaly statisticky signifikantní souvislost ($p = 0,036$) dosažených hodnot $P_{\max} \cdot \text{kg}^{-1}$ u nosičů alely C.

5 VÝZKUMNÉ OTÁZKY, CÍLE, HYPOTÉZY ÚKOLY PRÁCE, OMEZENÍ VÝZKUMU

Výzkumná otázka

Vyskytují se některé genotypy polymorfismů *ACE I/D*, *ACTN3 R577X*, *AMPD1 Gln12X*, *BDKRB2 9/+9*, *IL1RN VNTR*, *NOS3 Glu298Asp* a *UCP2 Ala55Val* ve vyšších frekvencích u sportovců, kteří dosáhli lepších výsledků u vybraných parametrů v motorických testech posuzujících rychlostní schopnost?

Cíl práce

Zjistit, zda se u fotbalistů, kteří dosáhli lepších výsledků ve vybraných motorických testech posuzujících rychlostní schopnost, projeví souvislost dosažených výsledků se zastoupením příslušných genotypů v genetických polymorfismech *ACE I/D*, *ACTN3 R577X*, *AMPD1 Gln12X*, *BDKRB2 9/+9*, *IL1RN VNTR*, *NOS3 Glu298Asp*, *UCP2 Ala55Val*.

Hypotézy

Hypotéza H_0

Jednotlivé genotypy polymorfismů *ACE I/D*, *ACTN3 R577X*, *AMPD1 Gln12X*, *BDKRB2 9/+9*, *IL1RN VNTR*, *NOS3 Glu298Asp*, *UCP2 Ala55Val* nejsou statisticky odlišně zastoupeny u probandů, kteří dosáhli lepších výsledků u vybraných parametrů v motorických testech posuzujících rychlostní schopnost.

Hypotéza H_1

Některé z genotypů polymorfismů *ACE I/D*, *ACTN3 R577X*, *AMPD1 Gln12X*, *BDKRB2 9/+9*, *IL1RN VNTR*, *NOS3 Glu298Asp*, *UCP2 Ala55Val* jsou statisticky odlišně zastoupeny u probandů, kteří dosáhli lepších výsledků u vybraných parametrů v motorických testech posuzujících rychlostní schopnost.

Úkoly práce

V kapitole jsou uvedeny nejdůležitější kroky, které bylo nutné provést, aby mohlo být přistoupeno k uskutečnění samotného výzkumu. Jednotlivé body jsou řazeny chronologicky, mezi nimi jsou zařazeny také ty body, které s prací úzce souvisí, ale bylo nutné je udělat ještě před samotnou prací.

- Stanovení širší oblasti tématu práce, které je za aktuálních podmínek možné realizovat.
- Rešerše odborné literatury a vědeckých článků a jejich postupné zpracovávání do teoretických východisek práce (probíhalo současně také s následujícími kroky).
- Stanovení výzkumných otázek, konkrétních cílů a hypotéz.
- Vytvoření detailního schématu (designu) výzkumu a jeho popis včetně popisu metodiky.
- Zajištění finančních prostředků zejména pro provedení genetických analýz prostřednictvím Grantové agentury Univerzity Karlovy.
- Zajištění testovaného souboru.
- Vytvoření informovaného souhlasu a žádosti k souhlasu Etické komise UK FTVS s metodikou práce a jejich odsouhlasení.
- Odběr genetického materiálu a testování rychlostních schopností u sledovaného souboru.
- Analýza odebraného genetického materiálu v laboratoři Ústavu biologie a lékařské genetiky 1. LF a VFN.
- Shrnutí a utřídění získaných výsledků z genetického testování a z testování rychlostních schopností.
- Statistické zpracování získaných výsledků.
- Vyhodnocení výsledků, jejich popis a zpracování diskuze a závěrů práce.

Některé z uvedených bodů jsou vzájemně úzce propojeny. To znamená, že například pro stanovení širší oblasti tématu práce bylo současně nutné alespoň v základních obrysech předjednat, pro oblast genetické analýzy, možnost spolupráce s prof. MUDr. Ondřejem Šedou, Ph.D., přednostou Ústavu biologie a lékařské genetiky 1. lékařské fakulty (1. LF) a všeobecné fakultní nemocnice (VFN). Stejně tak bylo nutné předjednat spolupráci v oblasti zajištění testovaného souboru (fotbalistů) pro odběr genetického materiálu a pro testování rychlostních schopností s vedoucím biomedicínské laboratoře UK FTVS prof. Ing. Františkem Zahálkou, Ph.D. a příslušnými osobami realizačních týmů jednotlivých fotbalových klubů, z kterých byl zajištěn testovaný soubor.

Omezení a vymezení studie

Omezení a vymezení studie slouží k obeznámení se skutečnostmi, které ovlivnily a limitovaly vypracování výzkumu disertace.

- Vysoká finanční náročnost genetického testování, která neumožnila otestování více genetických polymorfismů nebo více probandů.
- Vysoká náročnost nalezení a možnosti otestování probandů s extrémním fenotypem – výbornou sportovní výkonností v oblasti rychlosti.
- Počet testovaných probandů (viz. předchozí body).
- Záměrný výběr testované skupiny z důvodu snahy vybrání probandů s potřebným fenotypem (viz. předchozí body).
- Nemožnost provedení genetických analýz přímo na FTVS.
- Nemožnost ovlivnění a kontroly protokolu spojeným s testováním rychlostních schopností (čas a období, kdy bylo testování provedeno; způsob rozcvičení a další okolnosti spojené se samotným testováním).

6 METODIKA, DESIGN A POSTUPY PRÁCE

Cílem kapitoly je popsat všechny kroky, jejich charakteristiku a postupy, které byly potřeba v rámci disertační práce včetně provedeného výzkumu. Výzkum, který byl proveden, je z hlediska jeho typu kvantitativní a má teoreticko–empirický charakter. Výzkumnou metodou je pozorování.

Projekt disertační práce byl schválen etickou komisí UK FTVS pod č. 145/2016 dne 4. ledna 2017.

6.1 Charakteristika zkoumaného souboru

Celkový výzkumný soubor tvořilo 106 elitních fotbalových hráčů – mužů (věk $25,3 \pm 4,69$ let; tělesná hmotnost $77,5 \pm 7,33$ kg; výška $181,2 \pm 6,23$ cm). 94 probandů hrálo českou nejvyšší fotbalovou ligu, 12 probandů ze souboru byli hráči české 2. nejvyšší fotbalové ligy. 23 probandů ze souboru alespoň jednou působil v seniorské reprezentaci své země a 44 probandů ze souboru alespoň jednou působil v reprezentaci mimo seniorskou kategorii (jde o kategorie U21 a nižší). U 26 probandů nebyla kompletní databáze výsledků, a to z důvodu zranění nebo nepřítomnosti na některém z testů nebo z důvodu nemožnosti využít výsledky z důvodu odlišného geoetnického původu (5 probandů nebylo europoidní rasy). Kompletní databáze všech proměnných včetně výsledků z genetické analýzy je tedy dostupná u 80 probandů. Přehled zjištěných dat je proveden také u dílčích skupiny, dle hráčské úrovně, nebo hráčského postu. I přesto, že rozdělení na dílčí skupiny nebylo využito při vyhodnocení výsledků, tak tato data mohou být cenná sama o sobě, protože byli testováni fotbalisti dosahující vysoké sportovní úrovně (reprezentace, 1. Liga, 2. Liga). Tento přehled je uveden v tabulkách 4 až 6. Data uvedena ve formátu *číslná hodnota \pm číselná hodnota*, znamenají vždy *průměrnou hodnotu sledovaných hodnot \pm směrodatnou odchylku těchto hodnot*.

Tabulka 4: Charakteristika kompletního testovaného souboru a testovaného souboru s kompletními výsledky (n = 80) rozděleného dle dosažené úrovně v české fotbalové lize

	Celý testovaný soubor	Testovaný soubor s kompletními výsledky	Hráči 1. české fotbalové ligy	Hráči 2. české fotbalové ligy
Počet	n = 106	n = 80	n = 71	n = 9
Věk [let]	25,3 ± 4,69	25,1 ± 4,53	25,5 ± 4,60	22,2 ± 2,73
Tělesná hmotnost [kg]	77,5 ± 7,33	76,5 ± 7,18	76,8 ± 7,26	74,5 ± 6,57
Výška [cm]	181,2 ± 6,23	180,7 ± 6,10	181,2 ± 6,13	176,7 ± 4,24

Tabulka 5: charakteristika testovaného souboru s kompletními výsledky (n = 80) a rozděleného dle dosažené úrovně z hlediska působení v národním reprezentačním týmu

	Hráči seniorské a juniorských reprezentací*	Hráči mimo seniorskou a juniorskou reprezentaci*	Hráči seniorské reprezentace	Hráči mimo seniorskou reprezentaci
Počet	n = 31	n = 49	n = 14	n = 66
Věk [let]	25,4 ± 5,52	24,8 ± 3,83	29,5 ± 4,05	24,1 ± 4,07
Tělesná hmotnost [kg]	76,9 ± 7,44	76,3 ± 7,09	79,0 ± 7,96	76,0 ± 6,96
Výška [cm]	181,8 ± 6,53	180,0 ± 5,77	183,9 ± 5,92	180,0 ± 5,96

*Do sledované kohorty jsou započítány všichni hráči, kteří absolvovali alespoň jedno reprezentační utkání

Tabulka 6: charakteristika testovaného souboru s kompletními výsledky (n = 80) a rozděleného dle hráčského postu

	Útočníci	Obránci	Záložníci	Brankáři
Počet	n = 12	n = 24	n = 35	n = 9
Věk	25,9 ± 4,81 let	25,7 ± 4,21 let	24,3 ± 4,91 let	25,3 ± 3,61 let
Tělesná hmotnost [kg]	78,5 ± 5,73 kg	76,5 ± 6,75 kg	73,2 ± 5,01 kg	87,0 ± 7,04 kg
Výška [cm]	183,3 ± 5,74 cm	179,8 ± 5,42 cm	178,3 ± 4,93 cm	188,9 ± 4,62 cm

6.2 Genetická analýza

Jednou z důležitých částí disertační práce je určení genotypu u sledovaných polymorfismů. K těmto účelům byla využita metoda polymerázové řetězové reakce (PCR = polymerase chain reaction) a s ní související nezbytné postupy. V této kapitole jsou tyto postupy konkrétně rozepsány podle toho, v jakém pořadí byly při výzkumu provedeny.

Všechny jednotlivé kroky byly pro všechny genetické polymorfismy provedeny u všech 106 probandů. Avšak pro výzkum mohly být využity vzorky pouze od 101 probandů, neboť 5 zbylých nebylo europoidní rasy. Důvodem pro odebrání vzorků, také od jedinců, kteří nebyli europoidní rasy, bylo, že nebylo možné v rámci týmu udělat rasově diskriminační výběr a také, že u některých jedinců jsme rasu věděli, až po vyplnění dotazníku.

Celý proces genetické analýzy mimo odběr vzorku byl proveden ve spolupráci s Ústavem biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN.

Odběr vzorku DNA

Odběr vzorků byl proveden pomocí odběrové vatové tyčinky (Copan flock technologies, Itálie), viz. příloha 5. Ta je určena k jednoduchému odebrání slin z bukální sliznice. Odběr nemusí provádět speciálně proškolený personál, ale stačí instruovaná osoba, která dodrží několik pravidel pro odběr vzorku, které jsou uvedeny dále v textu. Odběr u všech sledovaných probandů jsem provedl osobně. Výsledky odběru nejsou závislé na čase, kdy je vzorek odebrán, ani zda před nebo po odebrání vzorku následuje fyzická aktivita. Odběr tak byl proveden dle časových možností jednotlivých probandů (většinou byl testován celý fotbalový tým v jeden den). Z celkového počtu 106 odebraných vzorků byl u 54 vzorků odběr proveden ve stejný den, jako testování motorických rychlostních předpokladů. U 52 probandů byl odběr proveden nezávisle na testování motorických předpokladů. Veškerý odběr genetického materiálu byl proveden v období mezi 5. 1. 2017 až 21. 6. 2017. Všichni probandi byli před samotným odběrem instruováni, aby se vyhnuli konzumaci jídla a pití, kouření, žvýkání a líbání minimálně 30 minut před samotným odběrem. Probandi byli také upozorněni, aby maximálně dbali na sterilitu odběrové tyčinky tak, aby se vatová část tyčinky dotkla pouze jejich bukální

sliznice (Brownlow, Dagnall, & Ames, 2012; Garbieri et al., 2017). U každého probanda byl proveden odběr slin pomocí dvou odběrových tyčinek, a to pro případ kontaminace nebo degradace prvního odebraného vzorku. Neprodleně po samotném odběru došlo k vysušení odebraného vzorku. Sušení probíhalo vzduchem, a to po dobu minimálně 8 hodin (příloha 6). Po vysušení byla ze vzorků izolována DNA.

Izolace DNA

Všechny odebrané vzorky byly neprodleně (do druhého dne) po vysušení transportovány a zamrazeny při $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$ nebo byla rovnou provedena izolace DNA.

Pro samotnou izolaci byla na všechny vzorky použita izolační sada – QIAamp DNA Mini Kit (Qiagen, Německo). Izolace měla vždy následující schéma, které kopírovalo postup uvedený v protokolu k použitému izolačnímu kitu: 1. štětka s vysušeným vzorkem byla odstřižena těsně pod odběrovou vatou; 2. odstřižnutá štětka byla vložena do 2 ml centrifugační zkumavky; 3. do zkumavky bylo nalito 400 μl fosfátového pufru (PBS); 4. do zkumavky bylo přidáno 20 μl proteinasy K a 400 μl pufru AL, poté byla zkumavka neprodleně promíchána vortexem po dobu 15 sekund; 5. roztok se štětčkou byl inkubován při teplotě $56\text{ }^{\circ}\text{C}$ po dobu 10 minut, poté byly jemnou centrifugací odstraněny kapky z víčka zkumavky; 6. do vzorku bylo přidáno 400 μl ethanolu (96 – 100 %), vířením byl promíchán a jemnou centrifugací byly odstraněny kapky z víčka zkumavky; 7. 700 μl z roztoku, který byl připraven až ke kroku 6, bylo nalito do kolonky z izolační sady – QIAamp Mini spin Column a ve 2 ml sběrné zkumavce byl centrifugován při 8000 otáčkách/min po dobu 1 minuty, kolonka byla pak přemístěna do 2 ml sběrné zkumavky; 8. byl zopakován krok 7 pro zbytek roztoku, který byl vytvořen do kroku 6; 9. do kolonky bylo nalito 500 μl pufru AW2 a kolonka byla centrifugována při 8000 otáčkách/min po dobu 1 minuty, kolonka byla přemístěna do nové 2 ml sběrné zkumavky; 10. do kolonky bylo nalito 500 μl pufru AW2 a pak byla centrifugována při 14000 otáčkách/min po dobu 3 minuty; 11. kolonka byla přemístěna do nové 2 ml sběrné zkumavky a centrifugována při 14000 otáčkách/min po dobu 1 minuty; 12. kolonka byla vložena do 1,5 ml nové centrifugační zkumavky, do kolonky bylo nalito 150 μl pufru AE, poté byla inkubována při pokojové teplotě ($24\text{ }^{\circ}\text{C}$) po dobu 1 minuty a následně centrifugována při 8000 otáčkách/min po dobu 1 minuty; 11. Roztok byl poté zmražen při teplotě $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$ do provedení kroků popsaných v následující kapitole o PCR.

Amplifikace sledovaných genů

Amplifikace byla provedena pomocí PCR metody do 60 dnů od odebrání vzorku. K PCR byl využit gradientový termocykler Labcycler (SensoQuest, Německo), viz. příloha 7.

Pro realizaci PCR byly na reakční směs, společně se všemi vzorky DNA od jednotlivých probandů (připravené k PCR po izolaci), využity pro jednotlivé polymorfismy různé komponenty a jednotlivé kroky probíhaly za různých podmínek (šlo zejména o rozdílné teplotní schéma pro jednotlivé kroky PCR). Ke každému polymorfismu jsou tyto podmínky uvedeny v tabulkách 7 až 10.

Pro určení množství použitých komponent a pro stanovení podmínek PCR se v první řadě vycházelo z dříve publikovaných článků a z databáze primerů. V případě, že nedošlo k amplifikaci produktu, tak byla provedena optimalizace procesu. Nejdříve byly upraveny podmínky jednotlivých PCR reakcí v termocykleru (např. změnou teplotního gradientu). Pokud tato optimalizace nebyla úspěšná, tak byla upravena receptura roztoku pro PCR, konkrétně množství vybraných komponent.

Tabulka 7: Množství jednotlivých komponent použitých pro PCR

Genotyp	DNA (μl)	DNA polymeráza (μl)	Kódující / nekódující primer (μl)	Reakční pufr (μl)	dNTP (μl)	MgCl ₂ (μl)	Destilovaná H ₂ O (μl)	Betain (μl)
<i>ACE I/D</i>	2	Phusion 0,2	1	5xGC Buffer 4	4	Součást pufru	3,8	4
<i>ACTN3 R577X</i>	2	Phusion 0,2	1	5xGC Buffer 4	4	Součást pufru	3,8	4
<i>BDKRB2 (9/+9)</i>	2	Phusion 0,2	1	5xGC Buffer 4	4	Součást pufru	3,8	4
<i>NOS3</i> Glu298Asp	2	Phusion 0,2	1	5xGC Buffer 4	4	Součást pufru	3,8	4
<i>AMPD1</i> (Gln12X)	2	Taq(5U/μl) 0,9	0,8	10xTaq Buffer with KCl 2,0	1,5	25mM MgCl ₂ - 1,6	6,4	4
<i>UCP2</i> (Ala55Val)	2	Taq(5U/μl) 0,4	F 0,8 R 3,2	10xTaq Buffer with KCl 2,0	6	25mM MgCl ₂ - 1,6	/	4
<i>IL1RN</i> VNTR	2	Phusion 0,2	1	5xGC Buffer 4	4	Součást pufru	3,8	4

Poznámka k využitým komponentům: Phusion DNA polymeráza (New England Biolabs, USA), Taq DNA polymeráza (Fermentas, USA), dNTP (Sigma Aldrich, USA), Betain (Sigma Aldrich, USA)

Tabulka 8: Přehled kódujících a nekódujících primerů a podmínky PCR pro jednotlivé genotypy

Genotyp	Kódující primer (5' - 3')	Nekódující primer (5' - 3')	Podmínky PCR reakce PCR		
			Denaturace	Připojení, syntéza a počet cyklů	Závěrečná syntéza
<i>ACE I/D</i>	CTGGAGAGCCACTCC	GACGTGGCCATCAC	98 °C 30 s	63 °C 30 s, 72 °C 30 s	72 °C
	CATCCTTTCT	ATTCGTCAGAT	98 °C 10 s	35 cyklů	5 min
<i>ACTN3 R577X</i>	CTGTTGCCTGTGGTAA	TGGTCACAGTATGC	94 °C 30 s	70 °C 1 min	72 °C
	GTGGG	AGGAGGG		35 cyklů	10 min
<i>BDKRB2 9/+9</i>	TCCAGCTCTGGCTTCT	AGTCGCTCCCTGGT	98 °C 30 s	68 °C 30 s, 72 °C 30 s	72 °C
	GG	ACTGC	98 °C 10 s	35 cyklů	5 min
<i>NOS3</i> Glu298Asp	CATGAGGCTCAGCCC	AGTCAATCCCTTTG	98 °C 30 s	62 °C 30 s, 72 °C 10 s	72 °C
	CAGAAC	GTGCTCAC	98 °C 10 s	35 cyklů	5 min
<i>AMPD1</i> Gln12X	CTTCATACAGCTGAAG	GAATCCAGAAAAG	95 °C 30 s	56,4 °C 1 min, 72 °C 30 s 45 cyklů	72 °C
	AGACA	CCATGAGC			5 min
<i>UCP2</i> Ala55Val	TGGGAGTCTTGATGG	CACCGCGGTACTGG	95 °C 30 s	61,2 °C 50 s, 72 °C 30 s 46 cyklů	72 °C
	TGTCTAC	GCGCTG			5 min
<i>IL1RN</i> VNTR	CTCAGCAACTCCTA	TCCTGGTCTGCAGG	98 °C 30 s	57 °C 30 s, 72 °C 30 s	72 °C
	T	TAA		35 cyklů	5 min

Poznámka k využitým komponentům: Primery (KRD, Česká republika)

Restrikční štěpení DNA

U pěti sledovaných polymorfismů (*ACTN3* R577X, *AMPD1* Gln12X, *IL1RN* VNTR, *NOS3* Glu298Asp, *UCP2* Ala55Val) bylo nutné využít metodu restrikčního štěpení DNA, protože bez ní nebylo možné pomocí elektroforézy detekovat sledované genotypy. Podmínky restrikcí u jednotlivých polymorfismů jsou uvedeny v tabulce 9.

Tabulka 9: DNA restrikce a její podmínky pro vybrané genotypy

Genotype	Název restrikčního enzymu	Restrikční enzym (μ l)	Reakční pufr (μ l)	Destil. H ₂ O (μ l)	Směs pro PCR	Podmínky restrikce
<i>ACTN3</i> R577X	HpyF3 I. (Dde I.)	0,5	FD Buffer 2 μ l	17	19,5	37°C, 3,5 hod.
<i>NOS3</i> Glu298Asp	Mbo I.	0,5	FD Buffer 2 μ l	17	19,5	37°C, 3 hod.
<i>AMPD1</i> Gln12X	Nsp I. (Xcel.)	0,5	FD Buffer 2 μ l	17	19,5	37°C, 16 hod.
<i>UCP2</i> Ala55Val	Hinc II. (Hind II.)	0,5	FD Buffer 2 μ l	17	19,5	37°C, 3 hod.
<i>IL1RN</i> VNTR	Mwo I. (HpyF10 VI.)	0,5	FD Buffer 2 μ l	17	19,5	37°C, 3 hod.

Poznámka k využitým komponentům: Restrikční enzymy – FastDigest (Thermofisher, USA)

Detekce amplifikované DNA - elektroforéza

Detekce amplifikované DNA byla provedena po její amplifikaci pomocí horizontální elektroforézy s využitím agarózového gelu. Pro samotný proces byla využita plastová elektroforetická vana HU10 (SCIE-PLA, Anglie). Elektroforetická vana je vyobrazena v 8. Pro možnost finální detekce byl nejprve vytvořen elektroforézový gel pomocí několika komponent, které jsou včetně množství popsány v tabulce 10. Agaróza ve formě prášku byla rozpuštěna v roztoku (pufru) v mikrovlnné troubě. Množství použité agarózy bylo u jednotlivých genů různé dle délky fragmentu a podle délky zkoumaných alel. Následně byl gel zchlazen na 60 °C a nechal se zatuhnout. Poté byla amplifikovaná DNA nanášena do jednotlivých jamek v kazetě. Do první jamky byl poté vložen velikostní marker. Po vložení vzorků byl do elektroforetické vany puštěn proud s konstantním napětím

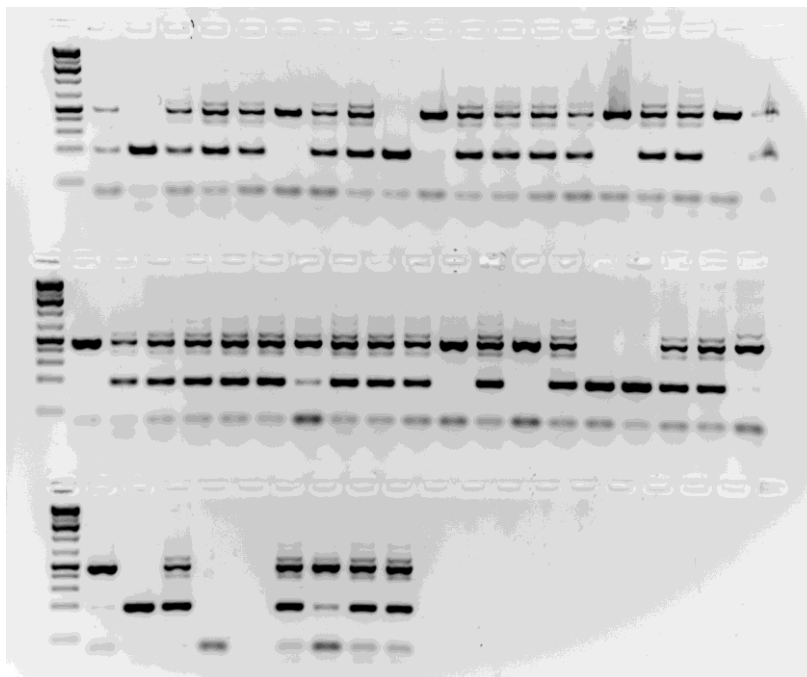
120 V. Délka elektroforézy byla u jednotlivých genů různá (desítky minut). Po ukončení elektroforézy bylo možné provést zobrazení výsledků pomocí UV zařízení.

Tabulka 10: Komponenty a jejich množství pro vytvoření agarózového gelu

Komponent	Výrobce, stát	Použité množství
Agaróza (g)	Roth, Německo	Dle potřebného gelu (%)
5xTBE (ml)	Vyrobeno v laboratoři*	16
Voda (ml)	/	64
Ethidium bromid(μl)	Sigma Aldrich, USA	2

*Produkt byl vytvořen v laboratoři ze tří komponent EDTA (Sigma Aldrich, USA), kyselina boritá (Sigma Aldrich, USA), Trisma base (Sigma Aldrich, USA)

Pro zobrazení výsledků po elektroforetické detekci bylo využito zařízení s UV zářením G:BOX Chemi HR16 Bioimaging system (Syngene, Anglie), viz. příloha 9. Toto zařízení pořizuje snímky 16bitovou monochromatickou kamerou a je propojeno se softwarem v počítači. Software umožňuje exportování snímku v několika běžně používaných formátech. Na obrázku 9 je pro ilustraci zobrazen exportovaný snímek u několika probandů u genetického polymorfismu *ACE* – I/D.



Obrázek 9: Ilustrační zobrazení výsledků PCR produktů *ACE* I/D z elektroforézy pomocí UV zařízení (autor: Dan Thiel, 2017)

6.3 Testování předpokladů pro rychlostní schopnost

Pro určení míry předpokladu k rychlostní schopnosti byly využity dva motorické testy. Série vertikálních výskoků a extenze/flexe dolních končetin na izokinetickém dynamometru při různých úhlových rychlostech.

Možnost otestování jedinců (fotbalistů) s vysokou sportovní výkonností, která je charakterem činnosti spojena s předpokladem k rychlostní schopnosti, byla důvodem využití dvou testů, které byly předdefinovány a byly součástí zmíněné skupiny testů v Laboratoři sportovní motoriky (LSM) FTVS UK. Jednou z výhod využití právě těchto obou testů je, že jsou dlouhodobě v LSM zaběhlé a byla tak snížena možnost chyby při jejich provádění. Další významným přínosem byla možnost získání extrémních fenotypů (sportovců vysoké sportovní úrovně) na základě předchozí dlouhodobé spolupráce s LSM.

Testování obou testů bylo provedeno v LSM ve spolupráci se zaměstnanci a studenty laboratoře. Testování u všech probandů proběhlo v období od 5. 1 do 21. 6. 2017. Oba testy byly součástí větší skupiny testů, které probandi (fotbaloví hráči) absolvovali v rámci pravidelného fyzického testování celého fotbalového týmu v laboratorních podmínkách. Celá skupina testů a tím pádem také dva vybrané, mají standardizovaný protokol a jsou v LSM dlouhodobě zaběhlé a pravidelně využívané sportovními týmy nebo individuálními sportovci (Hojka et al., 2018; Maly, Mala, Bujnovsky, Hank, & Zahalka, 2019; Nunome, Drust, & Dawson, 2013). Protokol testování (čas a období, kdy bylo testování provedeno; způsob rozcvičení a další okolnosti spojené se samotným testováním) byly tedy pro tento výzkum předem určeny a nebylo možné je měnit.

V den samotného měření neprobíhal trénink, ani jiná fyzicky náročná pohybová aktivita. Testům, které byly využity v disertační práci, předcházelo testování stability, které nebylo fyzicky náročné. Po testování stability sportovci provedli rozcvičení s přesně určeným protokolem (5 až 10 minut aerobní aktivita na běžecském/cyklistickém ergometru do 140 tepů za minutu, poté následovalo 5 až 10 minut individuálního statického protažení a dále 5 až 10 minut dynamické protažení – poskoky a dynamické výpady). Po rozcvičení následovalo testování vertikálního výskoku, poté proběhlo

testování na izokinetickém dynamometru. Mezi těmito testy byla dodržena pauza minimálně 3 minuty.

Testování rychlostního předpokladu pomocí vertikálního výskoku na silové desce

Prvním testem bylo stanovení výšky výskoku, maximální síly a silové impulzu vyprodukované při třech typech vertikálního výskoku. Vertikální výskok je jedním z neinvazivních a nepřímých způsobů, jak stanovit předpoklad k rychlostní schopnosti (Behm, Wahl, Button, Power, & Anderson, 2005; Bosco & Komi, 1979; Hoffman, 2006; Silva et al., 2019; Vilaca Maio Alves, Rebelo, Abrantes, & Sampaio, 2010).

Z důvodu zranění, nebo neúčasti mohlo být testování provedeno u 85 probandů. Měření bylo provedeno na silové desce KISTLER 8611 (Kistler, Switzerland) se vzorkovací frekvencí 1000 Hz.

Měření zahrnovalo 3 typy výskoků (Malý, Zahálka, Malá, & Hráský, 2013), které byly standardizovány. Prvním typem byl vertikální výskok s dopomocí horních končetin (CMJ1), viz. příloha 10. Druhým typem byl vertikální výskok bez dopomoci horních končetin (CMJ2), viz. příloha 11. Třetím typem byl vertikální výskok z podřepu (SJ), viz. příloha 12. Jednotlivé typy výskoků byly opakovány třikrát až pětkrát za sebou na základě volby sportovce. Mezi jednotlivými výskoky a skupinami výskoků byla pauza minimálně 10 sekund. Zaznamenáván byl pokus, při kterém bylo dosaženo nejvyššího výskoku. Ten byl sledován pomocí zařízení OptoJumpNext (OptoJump, Bolzano).

Před samotným měřením byli probandi slovně seznámeni s průběhem testu a proběhlo praktické seznámení s jednotlivými typy výskoků. Každý typ výskoku si probandi minimálně jednou vyzkoušeli. Mezi jednotlivými pokusy byli probandi verbálně povzbuzováni.

U získaných výsledků byla sledována výška výskoku, vyprodukovaná maximální síla, maximální síla na 1 kg váhy [$\text{N}\cdot\text{kg}^{-1}$] a dosažený impuls síly na 1 kg váhy sledovaných probandů [$\text{N}\cdot\text{s}\cdot\text{kg}^{-1}$].

Měření získaná data byla zpracována softwarem BioWare (Kistler Holding AG, Winterthur, Switzerland). Relevantní data pro disertační práci byla shromažďována

pomocí nástroje Microsoft® Office Excel 2016. Vzorová podoba grafického výstupu (silových křivek) z výskoku na silové desce je zobrazeno v příloze 13.

Testování rychlostního předpokladu dolních končetin na izokinetickém dynamometru

Druhým testem bylo stanovení maximální izokinetické síly vyprodukované extenzory a flexory kolene u obou dolních končetin při různých úhlových rychlostech. Sledování maximální síly dolních končetin na izokinetickém dynamometru je jedním z neinvazivních a nepřímých způsobů, jak stanovit předpoklad k rychlostní schopnosti (Cronin & Hansen, 2005; González-Ravé et al., 2014; Lockie, Schultz, Jeffriess, & Callaghan, 2012).

Z důvodu zranění, nebo neúčasti mohlo být testování provedeno u 99 probandů. Měření bylo provedeno na izokinetického dynamometru Cybex Human Norm (Cybex Norm®, Humac, CA, USA).

Měření bylo provedeno při úhlových rychlostech $60^{\circ} \cdot s^{-1}$, $180^{\circ} \cdot s^{-1}$, $300^{\circ} \cdot s^{-1}$ (Impellizzeri et al., 2008). Probandi provedli 2 opakování pro každou úhlovou rychlost. Mezi jednotlivými pokusy měli minimálně 30 sekund pasivní odpočinek. Zaznamenáván byl pokus, při kterém bylo dosaženo vyšších sledovaných hodnot.

Pozice probandů na dynamometru pro provedení měření byla standardizována. Úhel mezi podložkou na sezení a opěrátkem zad byl 90° . Probandi byli usazeni tak, aby měli celá záda opřena o zadní opěrátko dynamometru. Pozice opěrátko zad v předozadní ose byla taková, aby umožňovala probandům úplnou extenzi dolní končetiny v kolenním kloubu bez omezení a flexi dolní končetiny v kolenním kloubu minimálně do úhlu 85° (nebo méně) mezi holenní kostí (tibia) a stehenní kostí (femur). Pozice je také zobrazena v příloze 14. Probandi byli na dynamometru přichyceni 5 pásy tak, aby byl pohyb maximálně izolovaný a nedocházelo k pohybům těla během měření, čímž by byla narušena standardizovaná pozice. První pás byl přichycen přes oblast hřebenu kyčelní kosti (crista iliaca). Další dva pásy byly přichyceny v oblasti ramen a trupu těla. Čtvrtým pásem byla v oblasti holeně přichycena pracující dolní končetina k ramenu dynamometru. Délka ramene dynamometru byla nastavena dle výšky a délky

dolních končetin probandů tak, aby kolenní kloub byl na stejné úrovni jako osa otáčení ramene dynamometru.

Před samotným měřením byli probandi slovně seznámeni s průběhem testu a proběhlo praktické seznámení s izokinetickým dynamometrem. Při něm byli instruováni, aby provedli 5 opakování extenze a flexe v kolenním kloubu s nemaximálním úsilím. Po praktickém seznámení a po pauze minimálně 30 sekund následovalo samotné měření. Měření se skládalo ze dvou pokusů u každé úhlové rychlosti. Dva pokusy na sebe bezprostředně navazovaly. Po dvou opakováních při úhlové rychlosti $60^{\circ} \cdot s^{-1}$ byla pauza 40 sekund, po úhlové rychlosti $180^{\circ} \cdot s^{-1}$ byla pauza 20 sekund, $300^{\circ} \cdot s^{-1}$. Praktické seznámení a samotné měření proběhlo vždy u jedné dolní končetiny a poté u druhé dolní končetiny.

Při provádění pokusů měli probandi vizuální kontakt s obrazovkou, na které se zobrazoval aktuálně podávaný výkon. Probandi byli při provádění jednotlivých pokusů verbálně povzbuzováni. V průběhu provádění jednotlivých pokusů se probandi drželi madel dynamometrů.

U získaných výsledků byla sledována maximální dosažená síla při koncentrické a excentrické fázi pohybu extenzorů a flexorů dolních končetin v Newton metrech [N.m] a jejich přepočítání na 1 kg váhy sledovaných probandů [$Nm \cdot kg^{-1}$] u úhlových rychlostí $180^{\circ} \cdot s^{-1}$, $300^{\circ} \cdot s^{-1}$. U každé úhlové rychlosti se bral vyšší dosažený výsledek.

Měřením získaná data byla zpracovávána pomocí softwaru dodávanému výrobcem dynamometru (HUMAC2015[®], verze 15.000.0044). Relevantní data pro disertační práci byla dále zpracovávána pomocí Microsoft[®] Office Excel 2016 (Microsoft, USA).

6.4 Statistická analýza dat a způsoby jejich vyhodnocení

V této kapitole jsou popsány statistické postupy, které byly použity pro vyhodnocení naměřených a zjištěných dat.

Ve výzkumu byly využity statistické postupy, které jsou nezbytné a specifické pouze pro analýzu genetických dat, konkrétně stanovení HWE (Scott et al., 2010; Zmijewski et al., 2018). Dále pak postupy, které se běžně používají jak v oblasti sportovní genetiky (Papadimitriou et al., 2016; Zehsaz et al., 2019), tak obecně ve výzkumech, ve kterých se hledá souvislost mezi proměnnými (Kruskalův-Wallisův test, χ^2 test).

Pro možnosti provedení statistických analýz byly určeny jednotlivé proměnné. Ty byly rozděleny na *genetické proměnné* a *výkonové proměnné*. Jejich přehled je uveden v tabulkách 11 až 13 a to včetně označení (zkratek), které byly použity. Některé z výkonových proměnných byly sice sledovány, ale nebyly využity v rámci statistického vyhodnocení ve výsledkové části. Důvodem nevyužití byla nižší, výzkumy nepodložená, míra specifičnosti testu ve vztahu k předpokladu k rychlostní schopnosti. Druhým důvodem pro jejich vynechání byla snaha o udržení množství vytvořených výstupů v míře, kterou jsem uznal jako vhodnou pro srozumitelné předání hlavních výsledků. Proměnné, které byly využity pro statistické zpracování, jsou uvedeny v tabulce 12.

Tabulka 11: Přehled genetických proměnných, se kterými se pracovalo při statistickém zpracování

Genetická proměnná	Zkratka proměnné
<i>ACE</i> I/D	ACE
<i>BDKRB2</i> 9/+9	BDKRB2
<i>NOS3</i> Glu298Asp	NOS3
<i>IL1RN</i> VNTR	IL1
<i>AMPD1</i> Gln12X	AMPD1
<i>UCP2</i> Ala55Val	UCP2
<i>ACTN3</i> R577X	ACTN3

Tabulka 12: Přehled výkonových proměnných, se kterými se pracovalo při statistickém zpracování

Výkonová proměnná	Zkrácený název proměnné	Zkratka proměnné
Působení v seniorské reprezentačním týmu své země	Seniorská reprezentace	SRepre
Působení v seniorském, nebo juniorském reprezentačním týmu své země	Seniorská a juniorská Reprezentace	Repre
Působení v 1. české fotbalové lize	1. liga	1Liga
Působení v 2. české fotbalové lize	2. liga	2Liga
Útočníci	Útočníci	Utocnici
Obránci	Obránci	Obranci
Záložníci	Záložníci	Zaloznici
Brankáři	Brankáři	Brankari
Výška CMJ2 [cm]	Výška CMJ2 [cm]	Vys2cm
Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	Vys2MaxS
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	Vys2Imp
Výška SJ [cm]	Výška SJ [cm]	Vys3cm
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	Vys3MaxS
Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	Vys3Imp
Maximální dosažená síla extenzorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300DQ
Maximální dosažená síla flexorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300DH
Maximální dosažená síla extenzorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300NQ
Maximální dosažená síla flexorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla flexorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300NH

Postup jednotlivých kroků statistického zpracování pro tvorbu výsledků

1. Příprava a převedení naměřených dat do formátu CSV pomocí programu Microsoft® Office Excel 2016 (Microsoft, USA), tak aby je bylo možné provést další statistické postupy pomocí programu Matlab® r2018a (MathWorks, USA).
2. Deskriptivní statistika naměřených dat provedená pomocí programu Microsoft® Office Excel 2016 (Microsoft, USA).
3. Stanovení Hardy-Weinbergovy rovnováhy pro jednotlivé genové polymorfismy pomocí programu Matlab® r2018a (MathWorks, USA).
4. Stanovení 80. percentilu u vybraných výkonových proměnných (viz. tabulka 12) pomocí χ^2 testu v programu Matlab® r2018a (MathWorks, USA).
5. Provedení korekce dat pomocí Yates χ^2 korekce, u výkonových proměnných, ve kterých hranice 80. percentilu překonalo 5 a méně fotbalistů.
6. Stanovení souvislosti, zda fotbalisti, kteří dosáhli minimálně 80. percentilu ve vybrané výkonové proměnné, mají odlišný genotyp než fotbalisti, kteří dosáhli nižšího než 80. percentilu ve vybrané výkonové proměnné. Souvislost byla určena pomocí χ^2 testu v programu Matlab® r2018a (MathWorks, USA).
7. Stanovení míry závislosti ($p = 0,05$) výkonových proměnných na genetických proměnných pomocí Kruskalova-Wallisova testu a vytvoření krabicového vyobrazení v programu Matlab® r2018a (MathWorks, USA).

Hardy-Weinbergova rovnováha

Stanovení Hardy-Weinbergovy (HWE) rovnováhy bylo provedeno na základě Hardy Weinbergovy rovnice $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ (p je frekvence dominantních alel v populaci a q je frekvence recesivních alel v populaci), vztahující ke genotypům AA , Aa , a aa k jejich binomické distribuci (Levene, 1949; Nussbaum, McInnes, & Willard, 2007) a pomocí Pearsonova chí-kvadrát testu (χ^2 test) pro srovnání pozorovaných frekvencí genotypů s očekávanými frekvencemi. Srovnání frekvencí bylo provedeno na jednom stupni volnosti. Vypočítání hodnot HWE a χ^2 bylo provedeno v programu Microsoft®

Office Excel 2016 (Microsoft, USA). Výpočet HWE spojený a konkrétní použitá rovnice se odvíjel od počtu alel, které daný polymorfismus zahrnuje.

Vzorec, který byl použitý pro polymorfismy se dvěma alelami:

$$p = \frac{AA_{zjištěno} + \frac{1}{2}AB_{zjištěno}}{\text{Celkově zjištěno}}$$
$$q = 1 - p$$

Vysvětlivky: p = frekvence alely A, q = frekvence alely B, AA = počet homozygotních alel A, AB = počet heterozygotních alel AB

Očekávané hodnoty pro polymorfismy se dvěma alelami byly stanoveny na základě následujících rovnic:

$$E_{AA} = p^2 * N$$
$$E_{AB} = 2 * p * q * N$$
$$E_{BB} = q^2 * N$$

Vysvětlivky: N = celkový počet vybraných skupin, E = očekávaná hodnota

Ať už se při statistickém zpracování genetických dat zvolí jakýkoliv způsob vyhodnocení, tak určení HWE je nezbytným postupem pro určení, zda si zjištěná alelická data udržují rovnovážné rozdělení v populaci. Podstatou HWE je určení, zda frekvence genotypů sledovaného polymorfismu u testovaného souboru korespondují s frekvencemi, kterou jsou pro celou populaci očekávány. Vždy je testována nulová hypotéza (H_0), u které se předpokládá statisticky nevýznamný rozdíl v rozdělení sledovaných a očekávaných genotypů. Pro správné pochopení p hodnoty, která je výsledkem testu, to znamená, že její nesignifikantní hodnota ($p > 0,05$) potvrzuje HWE. Naopak signifikantní p hodnota ukazuje odchylku od HWE.

Pearsonův χ^2 test

Pro určení nezávislosti, respektive závislosti jednotlivých proměnných ve vztahu ke stanovené hranici 80. percentilu jsme použili Pearsonův χ^2 test. Ten je charakterizován následujícím vzorcem:

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^{N_{skupin}} \frac{(O_i - E_i)^2}{E_i}$$

Vysvětlivky: N = celkový počet vybraných skupin, O = pozorovaná hodnota, E = očekávaná hodnota, i = jednotlivé skupiny (genotypy AA, AB, BB), χ = kvantil chí-kvadrát rozdělení

Z důvodu nízkého počtu fotbalistů, kteří přesáhli hranici 80. percentilu a tím pádem nesplnění jedné z podmínek χ^2 testu (počet subjektů musí být vyšší než 5), bylo nutné u některých výkonových proměnných použít Yatesovu korekci. Vzorec pro výpočet výsledných hodnot měl v takových případech následující podobu:

$$\chi_{Yates}^2 = \sum_{i=1}^{N_{skupin}} \frac{(|O_i - E_i| - 0.5)^2}{E_i}$$

Vysvětlivky: N = celkový počet vybraných skupin, O = pozorovaná hodnota, E = očekávaná hodnota, i = jednotlivé skupiny (genotypy AA, AB, BB), χ = kvantil chí-kvadrát rozdělení

Yatesova korekce se používá v případě, kdy je počet očekávaných položek (v našem případě fotbalistů) menší než 5. Nevýhodou použití této korekce je, že může zjištěné výsledky stanovit jako platné. To znamená, že může být zamítnuta nulová hypotéza, i když by být zamítnuta neměla.

Pro stanovení hladiny významnosti, a tedy určení, zda je možné zamítnut nebo naopak potvrdit hypotézu H_0 , je nejprve nutné na základě stupňů volnosti určit kritickou hodnotu neboli kvantil pro χ^2 test. Ty se odvíjí od počtu alel u jednotlivých polymorfismů. Stupně volnosti se určují pouze u nenulových hodnot.

Tzn., že v případě této práce (z důvodu absence zastoupení některých genotypů) nebylo možné u některých polymorfismů potvrdit nebo vyvrátit H_0 . Kvantil pro 2 alely a 3 genotypy byl určen následujícím způsobem:

$$n = (3 - 2) = 1$$
$$\chi^2_{(n,0,95)} = 3,8415$$

Vysvětlivky: n = počet stupňů volnosti pro použití chí-kvadrát rozdělení, $(1,0,95) = 1$ stupeň volnosti na hladině významnosti 95 %.

Pro potvrzení nebo zamítnutí H_0 u zbylých polymorfismů, byly zjištěné hodnoty porovnávány s hodnotou potřebného kvantilu. Pokud byla zjištěná hodnota větší než daného kvantilu, tak H_0 byla zamítnuta, v opačném případě potvrzena. U polymorfismů se 2 alelami a 3 genotypy je hodnota kvantilu na požadovaném jednom stupni volnosti 3,8415.

Kruskalův-Wallisův test

Pro stanovení shody potažmo odlišnosti středních hodnot zjištěných u vybraných výkonových proměnných u skupin rozdělených dle genotypů jednotlivých genetických polymorfismů byl využit Kruskalův-Wallisův test (Dodge, 2008; Chalmer, 2020), který se využívá pro data, která nemají parametrické rozložení. Test byl využit z důvodu malého počtu subjektů v některých ze sledovaných skupin a tím pádem nemožnosti potvrdit parametrické rozložení dat. Test je neparametrickou obdobou jednofaktorového ANOVA testu.

Podstatou testu je porovnávání hodnot mediánů u více jak dvou skupin. Na rozdíl od ANOVA testu, kde je využíván pro porovnání středních hodnot skupin F -test, tak u Kruskalova-Wallisova testu je využíván χ^2 test. Hodnota p pak určuje potvrzení/zamítnutí statistické signifikance (na hladině $p=0,05$). Test je charakterizován následujícími vzorcem:

$$H = \frac{12}{N(N+1)} \sum_{i=1}^k \frac{R_i^2}{n_i} - 3(N+1)$$

Vysvětlivky: H = testovací statistika, n_i = počet v jednotlivé skupině, N = součet všech n_i , tzn. celkový počet vzorků, R_i = pořadí sledované veličiny vůči všem datům, k = počet skupin

7 VÝSLEDKY

Shromážděná data, která lze v případě této práce rozdělit do dvou skupin (genetickou a část sportovně výkonovou), je možné obecně vyhodnotit a prezentovat více způsoby na základě několika přístupů. Všechny z nich se ve větší, nebo menší míře objevují ve také studiích v oblasti sportovní genetiky a dají se proto považovat za zavedené. Cílem kapitoly 7 *Výsledky* je využití pouze těch způsobů, které jsou ve vědeckých studiích, týkajících se oblasti sportovní genetiky, běžně využívány.

Celou kapitolu 7 *Výsledky* lze rozdělit do třech částí. V první části jsou deskriptivně předložena sumarizovaná jak genetická, tak sportovně výkonová data. V druhé části jsou předloženy výsledky určující HWE u jednotlivých polymorfismů. Třetí, nejobsáhlejší a z pohledu relevance stěžejní část kapitoly 7 *Výsledky* je rozdělena na jednotlivé dílčí části dle zkoumaných genetických polymorfismů. V nich jsou na základě provedených statistických testů určeny souvislosti genetických dat s daty z motorického testování.

7.1 Deskriptivní přehled zjištěných dat

Hlavní podstatou deskriptivního popisu zjištěných dat je u vybraných skupin, které jsou rozdělené na základě dosažené hráčské úrovně, hráčského postu v týmu a na základě genetických proměnných, určit počet osob, průměr a směrodatnou odchylku zjištěných hodnot u podskupiny. U deskriptivního popisu jsme neurčovali, zda mezi výsledky u jednotlivých skupiny byly statisticky významné rozdíly.

Deskriptivní přehled slouží k základní orientaci v datech a pro určení, zda například skupina seniorských reprezentantů dosáhla vyšších hodnot u vybraných parametrů v motorických testech než fotbalisti v ostatních skupinách.

V této ani v dalších kapitolách jsme nepracovali s výsledky z testování síly dolních končetin na izokinetickém dynamometru při úhlové rychlosti $60^{\circ} \cdot s^{-1}$. Důvodem je, že charakteristika daného testu, díky své době trvání, není zcela zaměřený na co nejrychlejší produkci síly.

Deskriptivní přehled výkonových proměnných u skupin rozdělených dle hráčské úrovně

U výkonových proměnných, kterými jsme sledovali předpoklad pro rychlostní schopnost, bylo u všech vytvořených skupin dosaženo u většiny sledovaných parametrů podobných hodnot. Jedinou výjimkou byla skupina fotbalistů, kteří byli alespoň na jednom utkání členy týmu seniorské reprezentace (n = 14). Tato skupina byla v o 4,1 – 5,4 roku starší než ostatní skupiny. Fotbalisti v této skupině také dosáhli vyšších hodnot u všech antropometrických měření. U tělesné hmotnosti to bylo o 2,1 – 3 kg, u tělesné výšky to bylo minimálně o 3,1- 3,9 cm. Na druhou stranu u výkonových proměnných dosáhli tito fotbalisti podobných hodnot jako fotbalisti, kteří byli zahrnuti do ostatních skupin (některé z nich také zahrnovaly fotbalisty ze seniorské reprezentace). Avšak u výšky výskoku ve všech jeho provedeních (CMJ1, CMJ2, SJ) dosáhli reprezentanti nižších hodnot než fotbalisti ostatních sledovaných skupiny. U CMJ1 to bylo o 1,85 – 2,25 cm, u CMJ2 to bylo o 1,82 – 2,21 cm a u SJ to bylo o 0,49 – 1,36 cm.

Tabulka 13: Výsledky u jednotlivých výkonových proměnných u skupin rozdělených dle hráčské úrovně

Přehled výkonových proměnných	Testovaný soubor s kompletními výsledky	Hráči seniorské reprezentace*	Hráči mimo seniorskou reprezentaci	Hráči seniorské a juniorské reprezentace*	Hráči mimo seniorskou a juniorskou reprezentaci
Počet	n = 80	n = 14	n = 66	n = 31	n = 49
Věk [let]	25,1 ± 4,53	29,5 ± 4,05	24,1 ± 4,07	25,4 ± 5,52	24,8 ± 3,83
Tělesná hmotnost [kg]	76,5 ± 7,18	79,0 ± 7,96	76,0 ± 6,96	76,9 ± 7,44	76,3 ± 7,09
Tělesná výška [cm]	180,7 ± 6,10	183,9 ± 5,92	180,0 ± 5,96	181,8 ± 6,53	180,0 ± 5,77
Výška CMJ1 [cm]	45,86 ± 4,86	44,01 ± 4,56	46,26 ± 4,87	45,91 ± 4,60	45,83 ± 5,07
Maximální síla CMJ1 [N.kg ⁻¹]	2,63 ± 0,22	2,65 ± 0,26	2,63 ± 0,21	2,63 ± 0,20	2,64 ± 0,22
Impulz síly CMJ1 [N.s.kg ⁻¹]	3,31 ± 0,38	3,28 ± 0,25	3,32 ± 0,39	3,08 ± 0,33	3,32 ± 0,41
Výška CMJ2 [cm]	40,63 ± 4,57	38,81 ± 4,61	41,02 ± 4,50	40,65 ± 4,62	40,62 ± 4,58
Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	2,68 ± 0,26	2,76 ± 0,29	2,66 ± 0,25	2,69 ± 0,29	2,67 ± 0,23
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	3,09 ± 0,32	3,02 ± 0,28	3,10 ± 0,33	3,08 ± 0,33	3,09 ± 0,32
Výška SJ [cm]	38,06 ± 4,5	37,23 ± 3,69	38,23 ± 4,65	38,59 ± 3,95	37,72 ± 4,82
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	2,19 ± 0,14	2,22 ± 0,22	2,18 ± 0,13	2,23 ± 0,16	2,16 ± 0,13

Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	2,76 ± 0,23	2,72 ± 0,18	2,76 ± 0,24	2,74 ± 0,19	2,76 ± 0,25
Síla extenzorů dominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	2,15 ± 0,38	2,15 ± 0,26	2,15 ± 0,41	2,15 ± 0,45	2,15 ± 0,34
Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,51 ± 0,41	1,48 ± 0,44	1,51 ± 0,41	1,53 ± 0,45	1,49 ± 0,39
Síla flexorů dominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,38 ± 0,21	1,35 ± 0,16	1,39 ± 0,22	1,42 ± 0,14	1,36 ± 0,25
Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	0,99 ± 0,28	0,96 ± 0,30	0,99 ± 0,28	0,99 ± 0,29	0,98 ± 0,28
Síla extenzorů nedominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	2,19 ± 0,25	2,21 ± 0,15	2,19 ± 0,26	2,24 ± 0,24	2,17 ± 0,25
Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,53 ± 0,36	1,59 ± 0,13	1,51 ± 0,38	1,57 ± 0,35	1,50 ± 0,36
Síla flexorů nedominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,36 ± 0,20	1,32 ± 0,18	1,37 ± 0,20	1,36 ± 0,15	1,35 ± 0,22
Síla flexorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	0,96 ± 0,26	0,97 ± 0,13	0,96 ± 0,27	0,96 ± 0,23	0,96 ± 0,27

*Do souboru jsou započítány všichni hráči, kteří absolvovali alespoň jedno reprezentační utkání

Deskriptivní přehled výsledků výkonových proměnných u skupin rozdělených dle hráčského postu

U výkonových proměnných, kterými jsme sledovali předpoklad pro rychlostní schopnost, nebyl u žádné ze skupin vytvořených na základě hráčského postu patrný jednoznačný trend naznačující pravidelnou odlišnost v dosažených hodnotách oproti ostatním skupinám.

Tabulka 14: Výsledky u jednotlivých výkonových proměnných u skupin rozdělených dle hráčského postu

Přehled výkonových proměnných	Útočníci	Obránci	Záložníci	Brankáři
Počet	n = 12	n = 24	n = 35	n = 9
Věk [let]	25,9 ± 4,81	25,7 ± 4,21	24,3 ± 4,91	25,3 ± 3,61
Tělesná hmotnost [kg]	78,5 ± 5,73	76,5 ± 6,75	73,2 ± 5,01	87,0 ± 7,04
Tělesná výška [cm]	183,3 ± 5,74	179,8 ± 5,42	178,3 ± 4,93	188,9 ± 4,62
Výška CMJ1 [cm]	44,77 ± 5,41	46,32 ± 4,61	45,86 ± 5,03	46,08 ± 4,75
Maximální síla CMJ1 [N.kg ⁻¹]	2,57 ± 0,21	2,64 ± 0,17	2,65 ± 0,25	2,64 ± 0,21
Impulz síly CMJ1 [N.s.kg ⁻¹]	3,12 ± 0,35	3,34 ± 0,36	3,40 ± 0,40	3,18 ± 0,27
Výška CMJ2 [cm]	40,20 ± 5,60	41,60 ± 3,91	39,94 ± 4,40	41,32 ± 5,53

Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	2,62 ± 0,27	2,72 ± 0,24	2,67 ± 0,26	2,67 ± 0,27
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	2,92 ± 0,38	3,12 ± 0,24	3,11 ± 0,33	3,12 ± 0,38
Výška SJ [cm]	38,53 ± 4,51	38,56 ± 4,88	37,55 ± 3,95	38,08 ± 5,88
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	2,14 ± 0,13	2,24 ± 0,17	2,18 ± 0,13	2,10 ± 0,08
Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	2,73 ± 0,18	2,78 ± 0,31	2,76 ± 0,16	2,70 ± 0,27
Síla extenzorů dominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	2,33 ± 0,42	2,15 ± 0,36	2,11 ± 0,43	2,20 ± 0,28
Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,37 ± 0,67	1,50 ± 0,41	1,53 ± 0,33	1,61 ± 0,21
Síla flexorů dominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,44 ± 0,14	1,41 ± 0,25	1,37 ± 0,20	1,27 ± 0,21
Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	0,87 ± 0,43	1,02 ± 0,30	1,00 ± 0,24	0,99 ± 0,13
Síla extenzorů nedominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	2,34 ± 0,13	2,15 ± 0,30	2,20 ± 0,25	2,24 ± 0,15
Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,46 ± 0,53	1,49 ± 0,38	1,55 ± 0,33	1,60 ± 0,12
Síla flexorů nedominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,45 ± 0,15	1,36 ± 0,21	1,38 ± 0,19	1,17 ± 0,13
Síla flexorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	0,93 ± 0,36	0,97 ± 0,27	0,98 ± 0,24	0,88 ± 0,15

Deskriptivní přehled genotypových a alelických frekvencí u sledovaných genových polymorfismů

V tabulkách 15 a 16 jsou uvedeny genotypové a alelické frekvence u sledovaných genových polymorfismů. Frekvence jsou uvedeny pouze pro skupinu (*Všichni*, n=80), ve které byly kompletní výsledky ze všech sledovaných výkonových proměnných. Popis frekvencí u více skupin je uveden dále v textu u jednotlivých polymorfismů.

U polymorfismu *IL1RN* VNTR bylo provedeno sloučení všech heterozygotních variant jednotlivých alel. Alely 4 a 5 nebyly v souboru zastoupeny vůbec, alela 3 byla přítomna pouze 5krát. Tento genotyp je označen jako genotyp AB. Dominantní homozygotní genotyp alely *IL1RN*1* je označen jako AA. Recessivní homozygotní genotyp alely *IL1RN*2* je označen jako BB (viz tabulka 16).

Z přehledu je patrné, že genotypy *AMPD* X/X, *NOS3* Asp/Asp, *IL1RN* BB nebyly přítomné u žádného nebo maximálně 5 subjektů z celkového počtu 80 sledovaných fotbalistů.

Tento fakt ovlivnil některé další statistické postupy a omezil možnost aplikace případného zobecnění výsledků.

Tabulka 15: Přehledová tabulka genotypového a alelického rozdělení u sledovaných polymorfismů

Genotyp	ACE II		ACE ID		ACE DD		Alela I		Alela D	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Všichni*	18	22,5	44	55,0	18	22,5	80	50,0	80	50,0
Genotyp	ACTN3 RR		ACTN3 RX		ACTN3 XX		Alela R		Alela X	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Všichni*	27	33,75	39	48,75	14	17,5	93	58,13	67	41,87
Genotyp	AMPD Gln/Gln		AMPD Gln/X		AMPD X/X		Alela Gln		Alela X	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Všichni*	61	76,25	19	23,75	0	0	141	88,13	19	11,87
Genotyp	BDKRB2 -9/-9		BDKRB2 -9/+9		BDKRB2 +9/+9		Alela -9		Alela +9	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Všichni*	21	26,25	41	51,25	18	22,50	83	51,87	77	48,13
Genotyp	NOS3 Glu/Glu		NOS3 Glu/Asp		NOS3 Asp/Asp		Alela Glu		Alela Asp	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Všichni*	46	57,5	32	40,0	2	2,5	124	77,5	36	22,5
Genotyp	UCP2 Ala/Ala		UCP2 Ala/Val		UCP2 Val/Val		Alela Ala		Alela Val	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Všichni*	24	30,0	44	55,0	12	15,0	92	57,5	68	42,5

*Jako *Všichni* je označený soubor fotbalistů, kteří absolvovali všechny testy (n=80)

Tabulka 16: Přehledová tabulka genotypového a alelického rozdělení u polymorfismu *IL1RN* VNTR

Genotyp	<i>IL1RN</i> AA		<i>IL1RN</i> AB		<i>IL1RN</i> BB	
	N	%	N	N	N	%
Všichni	41	51,25	34	42,5	5	6,25
Alela	<i>IL1RN</i> Alela 1		<i>IL1RN</i> Alela 2		<i>IL1RN</i> Alela 3	
	N	N	N	%	N	%
Všichni	114	71,25	41	25,63	5	3,13

*Jako *Všichni* je označený soubor fotbalistů, kteří absolvovali všechny testy (n=80)

Deskriptivní přehled výsledků výkonových proměnných u skupin rozdělených dle genotypů jednotlivých genových polymorfismů

V tabulkách 17 až 20 jsou uvedeny hodnoty výkonových proměnných, které byly využity také v další části kapitoly výsledků ve vztahu ke skupinám rozdělených na základě genotypů sledovaných polymorfismů. Případné statistické odlišnosti u některých výkonových proměnných v rámci vytvořených skupin jsou popsány v kapitole, která se věnuje jednotlivým polymorfismům samostatně.

U žádné ze skupin vytvořených dle genotypů polymorfismů *ACE I/D*, *ACTN3 R577X* *NOS3 Glu298Asp* a *UCP2 Ala55Val*, nebyl pozorován trend naznačující pravidelnou odlišnost v dosažených hodnotách u jednotlivých výkonových proměnných oproti dalším skupinám. Pouze u genotypu Val/Val polymorfismu *UCP2 Ala55Val* je dosaženo vyšší výšky výskoků a impulzu síly u CMJ2 oproti dalším dvěma genotypům. Podobně je tomu u polymorfismu *NOS3 Glu298Asp*, u kterého jsou také nezanedbatelné rozdíly ve výškách výskoků a výsledku v impulzu síly CMJ2 u jednotlivých genotypů. Na druhou stranu je potřeba brát v potaz nízký počet subjektů ($n = 2$) u genotypu Asp/Asp, který může zkreslovat data a také, že nejvyšší průměrné výšky výskoku bylo dosaženo u heterozygotního genotypu Glu/Asp.

Tabulka 17: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu *ACE I/D* a *ACTN3 R577X* u výkonových proměnných

Polymorfismus genotyp	<i>ACE I/D</i>				<i>ACTN3 R577X</i>	
	II (n = 18)	ID (n = 44)	DD (n = 18)	RR (n = 27)	RX (n = 39)	XX (n = 14)
Výška CMJ2 [cm]	40,49 ± 5,90	40,70 ± 4,29	40,57 ± 4,06	40,35 ± 4,65	40,94 ± 4,50	40,24 ± 5,04
Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	2,69 ± 0,21	2,66 ± 0,28	2,70 ± 0,25	2,63 ± 0,25	2,72 ± 0,24	2,65 ± 0,33
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	3,12 ± 0,32	3,06 ± 0,32	3,16 ± 0,31	3,11 ± 0,38	3,12 ± 0,30	3,00 ± 0,26
Výška SJ [cm]	38,13 ± 5,47	38,22 ± 4,37	37,47 ± 3,99	38,30 ± 4,35	37,99 ± 4,46	37,64 ± 5,26
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	2,20 ± 0,14	2,18 ± 0,16	2,17 ± 0,11	2,16 ± 0,11	2,21 ± 0,17	2,17 ± 0,09
Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	2,72 ± 0,25	2,78 ± 0,24	2,73 ± 0,18	2,73 ± 0,25	2,78 ± 0,24	2,74 ± 0,17
Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,61 ± 0,15	1,57 ± 0,24	1,58 ± 0,23	1,61 ± 0,21	1,54 ± 0,33	1,55 ± 0,25
Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,08 ± 0,09	1,04 ± 0,15	0,98 ± 0,24	1,04 ± 0,12	1,01 ± 0,26	1,00 ± 0,14
Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,62 ± 0,14	1,58 ± 0,20	1,55 ± 0,15	1,60 ± 0,14	1,60 ± 0,17	1,51 ± 0,24
Síla flexorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,04 ± 0,13	1,00 ± 0,15	0,93 ± 0,21	1,01 ± 0,13	0,96 ± 0,24	0,97 ± 0,19

Tabulka 18: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu *AMPD* Gln12X a *BDKRB2* -9/+9 u výkonových proměnných

Polymorfismus genotyp	<i>AMPD</i> Gln12X			<i>BDKRB2</i> -9/+9		
	Gln/Gln (n = 61)	Gln/X (n = 19)	X/X (n = 0)	-9/-9 (n = 21)	-9/+9 (n = 41)	+9/+9 (n = 18)
Výška CMJ2 [cm]	40,51 ± 4,98	40,98 ± 3,16	/	39,97 ± 3,64	41,40 ± 4,76	39,57 ± 5,05
Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	2,68 ± 0,25	2,67 ± 0,28	/	2,73 ± 0,28	2,70 ± 0,25	2,58 ± 0,23
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	3,10 ± 0,34	3,06 ± 0,27	/	3,05 ± 0,26	3,11 ± 0,31	3,10 ± 0,40
Výška SJ [cm]	38,00 ± 4,79	38,11 ± 3,61	/	37,09 ± 3,58	38,99 ± 4,77	36,89 ± 4,60
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	2,18 ± 0,15	2,19 ± 0,13	/	2,13 ± 0,14	2,20 ± 0,12	2,20 ± 0,19
Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	2,75 ± 0,25	2,77 ± 0,15	/	2,70 ± 0,30	2,81 ± 0,20	2,69 ± 0,19
Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,59 ± 0,20	1,57 ± 0,26	/	1,54 ± 0,23	1,64 ± 0,21	1,52 ± 0,20
Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,05 ± 0,16	0,98 ± 0,17	/	1,02 ± 0,17	1,07 ± 0,16	0,98 ± 0,15
Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,60 ± 0,15	1,53 ± 0,25	/	1,55 ± 0,12	1,62 ± 0,20	1,53 ± 0,17
Síla flexorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,02 ± 0,15	0,90 ± 0,18	/	1,00 ± 0,17	1,00 ± 0,17	0,96 ± 0,15

Tabulka 19: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu *NOS3* Glu298Asp a *UCP2* Ala55Val u výkonových proměnných

Polymorfismus genotyp	<i>NOS3</i> Glu298Asp			<i>UCP2</i> Ala55Val		
	Glu/Glu (n = 46)	Glu/Asp (n = 32)	Asp/Asp (n = 2)	Ala/Ala (n = 24)	Ala/Val (n = 44)	Val/Val (n = 12)
Výška CMJ2 [cm]	39,73 ± 3,96	41,45 ± 4,87	35,50 ± 0,28	40,14 ± 4,71	40,02 ± 4,25	43,76 ± 4,64
Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	2,65 ± 0,27	2,70 ± 0,25	2,52 ± 0,01	2,68 ± 0,29	2,66 ± 0,25	2,72 ± 0,24
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	3,04 ± 0,22	3,14 ± 0,37	2,82 ± 0,10	3,11 ± 0,29	3,03 ± 0,33	3,29 ± 0,30
Výška SJ [cm]	36,96 ± 3,99	38,93 ± 4,72	33,75 ± 1,34	37,40 ± 5,05	37,35 ± 3,74	41,70 ± 4,53
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	2,16 ± 0,14	2,20 ± 0,15	2,27 ± 0,04	2,14 ± 0,13	2,19 ± 0,13	2,27 ± 0,18
Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	2,74 ± 0,18	2,77 ± 0,26	2,63 ± 0,04	2,76 ± 0,30	2,73 ± 0,19	2,84 ± 0,19
Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,52 ± 0,21	1,64 ± 0,21	1,39 ± 0,25	1,57 ± 0,23	1,58 ± 0,22	1,64 ± 0,19
Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,00 ± 0,16	1,06 ± 0,17	1,09 ± 0,02	0,99 ± 0,19	1,06 ± 0,16	1,04 ± 0,12
Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	1,55 ± 0,21	1,61 ± 0,16	1,58 ± 0,07	1,57 ± 0,18	1,57 ± 0,18	1,65 ± 0,18
Síla flexorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	0,96 ± 0,17	1,01 ± 0,16	1,04 ± 0,13	0,91 ± 0,26	1,01 ± 0,16	1,01 ± 0,14

Tabulka 20: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu *IL1RN* VNTR u výkonových proměnných

Polymorfismus	<i>IL1RN</i> VNTR			
	genotyp	AA (n = 41)	AB (n = 34)	BB (n = 5)
Výška CMJ2 [cm]		39,53 ± 5,15	41.99±3.77	40,08 ± 2,73
Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]		2,68 ± 0,27	2.70±0.26	2,53 ± 0,19
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]		3,05 ± 0,34	3.16±0.30	3,00 ± 0,18
Výška SJ [cm]		37,08 ± 4,74	39.25±4.28	37,30 ± 2,33
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]		2,17 ± 0,14	2.22±0.14	2,08 ± 0,12
Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]		2,76 ± 0,27	2.75±0.20	2,75 ± 0,14
Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]		1,54 ± 0,22	1.65±0.21	1,56 ± 0,20
Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]		1,00 ± 0,14	1.05±0.19	1,14 ± 0,16
Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]		1,58 ± 0,19	1.59±0.17	1,57 ± 0,18
Síla flexorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]		0,99 ± 0,13	0.98±0.19	1,06 ± 0,19

7.2 Stanovení HWE

Z výsledků uvedených v tabulce 21 vyplývá, že u všech sledovaných polymorfismů ve vzorku fotbalistů se všemi kompletními výsledky (n=80), byla dodržena HWE. Všechny *p* hodnoty jsou větší než hranice 0,05.

U polymorfismu *AMPD* Gln12X je potřeba vzít v úvahu, že i přes dodržení HWE, neměl genotypu X/X ani jeden subjekt.

Tabulka 21: Přehled HWE u jednotlivých polymorfismů

Polymorfismus	<i>ACE</i> I/D	<i>ACTN3</i> R577X	<i>AMPD</i> Gln12X	<i>BDKRB2</i> - 9/+9	<i>IL1RN</i> VNTR	<i>NOS3</i> Glu298Asp	<i>UCP2</i> Ala55Val
	<i>p</i>	<i>p</i>	<i>p</i>	<i>p</i>	<i>p</i>	<i>p</i>	<i>p</i>
Probandi se kompletními výsledky (n=80)	0,371	0,990	0,228	0,813	0,629	0,189	0,262

7.3 Genetické polymorfismy a výsledky v motorických testech

Tato třetí podkapitola kapitoly 7 *Výsledky* je nejobsáhlejší a z pohledu informační důležitosti její hlavní částí. Nejdříve je v dalším odstavci provedeno krátké shrnutí zjištěných zásadních výsledků ze všech testů a provedených statistických postupů. Dále je postupně pro každý sledovaný genetický polymorfismus na základě výsledků χ^2 testu uvedeno, zda lze potvrdit, nebo naopak vyvrátit H_0 (tím pádem potvrdit H_1) u vybraných proměnných. Dále je pomocí Kruskal-Wallisova testu a krabicového zobrazení (v nich červená čára označuje medián, spodní okraj krabice označuje 25. percentil, horní okraj krabice označuje 75. percentil, přerušovaná čára spojuje minimální a maximální hodnotou, červené křížky označují výrazně odchýlené hodnoty) uvedeno, zda se některý z genotypů statisticky odlišuje od ostatních u daného polymorfismu. Kruskal-Wallis test byl proveden pouze u fotbalistů s naměřenými hodnotami u všech sledovaných proměnných ($n=80$). Nakonec jsou pro jednotlivé genové polymorfismy uvedeny frekvence genotypů u skupin rozdělených dle hráčské úrovně a hráčské pozice. U každé ze skupin jsou genotypové frekvence určeny u všech testovaných fotbalistů, u kterých byl proveden odběr genetického vzorku a kteří byli kavkazské rasy ($n=101$).

Shrnutí zjištěných výsledků

Na základě výsledků χ^2 testu byla zamítnuta H_0 u Vys3MaxS u *ACTN3* R577X ($\chi^2=4,632$, frekvence RX genotypu 81,25 %) a u Vys3Imp u *BDKRB2* -9/+9 ($\chi^2=4,76$, frekvence -9/+9 genotypu 78,95 %). U ostatních výkonových proměnných u polymorfismů *ACE* I/D, *ACTN3* R577X, *BDKRB2* -9/+9, *NOS3* Glu298Asp, *UCP2* Ala55Val byla H_0 potvrzena. U polymorfismů *AMPD* Gln12X, *NOS3* Glu298Asp nemohl být χ^2 test proveden z důvodu, že některý z genotypů nebyl ve skupině fotbalistů, kteří přesáhli 80. percentil, vůbec zastoupen.

Analýzou rozptylu pomocí Kruskalova-Wallisova testu byl pouze u Vys3cm zjištěn statistický rozdíl homozygotního genotypu Val/Val oproti dvěma zbylým genotypům Ala/Ala ($p=0,027$) a Ala/Val ($p=0,010$) polymorfismu *UCP2* Ala55Val. Dále byl zjištěn statistický rozdíl u C300NH mezi genotypy Gln/Gln a Gln/X u polymorfismu *AMPD*

Gln12X ($p=0,022$), u C300NQ mezi genotypy +9/+9 a -9/+9 *BDKRB2* -9/+9 ($p=0,020$), u C300DQ mezi genotypy Glu/Glu a Glu/Asp *NOS3* Glu298Asp ($p=0,009$), u Vys2Imp mezi genotypy Val/Val a Ala/Val *UCP2* Ala55Val ($p=0,044$). U všech ostatních výkonových proměnných, u všech testovaných genetických polymorfismů, nebyl zjištěn statistický rozdíl ($p \geq 0,05$) mezi jednotlivými genotypy.

V rámci stanovení frekvencí genotypového zastoupení u jednotlivých polymorfismů u skupin rozdělených dle nejvyšší dosažené úrovně a hráčského postu byl výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů zaznamenán u brankářů s genotypem II *ACE* I/D, u útočníků s genotypem RR *ACTN3* R577X. Také byl zaznamenán rozdíl u hráčů, kteří dosáhli maximálně úrovně 2. nejvyšší české fotbalové ligy, s genotypem -9/-9 *BDKRB2* -9/+9 a také mírný rozdíl u hráčů s genotypem 1/1 *IL1RN* VNTR. Mírný rozdíl genotypů byl zaznamenán u záložníků s genotypem Glu/Glu *NOS3* Glu298Asp.

Polymorfismus ACE I/D

Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem

Na základě provedeného χ^2 testu byla u všech výkonových proměnných potvrzena H_0 a zamítnuta H_1 . Žádné z dosažených hodnot χ^2 nepřekročily hodnotu daného kvantilu 3,8415. Kompletní přehled dat je uveden v tabulce 22.

Tabulka 22: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u ACE I/D

Výkonové proměnné	Hodnota χ^2	Překročení 80. percentilu – II (n = 18)	Překročení 80. Percentilu % - II	Překročení 80. Percentilu – ID (n = 44)	Překročení 80. Percentilu % - ID	Překročení 80. Percentilu – DD (n = 18)	Překročení 80. Percentilu % - DD
Vys2cm	0,036	4	25,00	9	56,25	3	18,75
Vys2MaxS	0,131	5	27,78	9	50,00	4	22,22
Vys2Imp	0,033	5	29,41	8	47,06	4	23,53
Vys3cm	0,036	4	25,00	9	56,25	3	18,75
Vys3MaxS	0,036	4	25,00	9	56,25	3	18,75
Vys3Imp	0,024	5	26,32	10	52,63	4	21,05
C300DQ	0,118	3	18,75	8	50,00	5	31,25
C300DH	0,028	4	25,00	7	43,75	5	31,25
C300NQ	0,270	5	29,41	10	58,82	2	11,76
C300NH	0,035	7	29,41	7	41,18	3	17,65

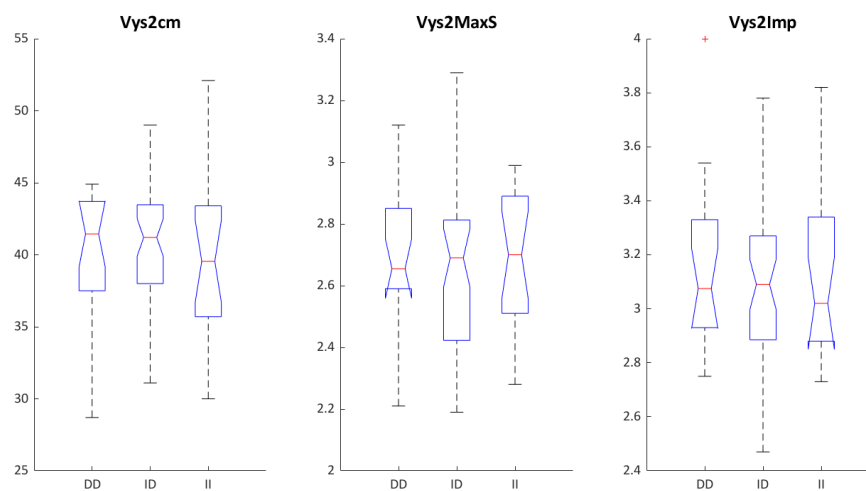
Analýza rozptylu středních hodnot výkonových proměnných u jednotlivých genotypů

U žádné ze zvolených 10 výkonových proměnných nebyl statisticky významný rozdíl mezi jednotlivými genotypy polymorfismu ACE I/D ($p < 0,05$). Kompletní přehled p hodnot u jednotlivých výkonových proměnných je uveden v tabulce 23 a v grafech 2 až 5.

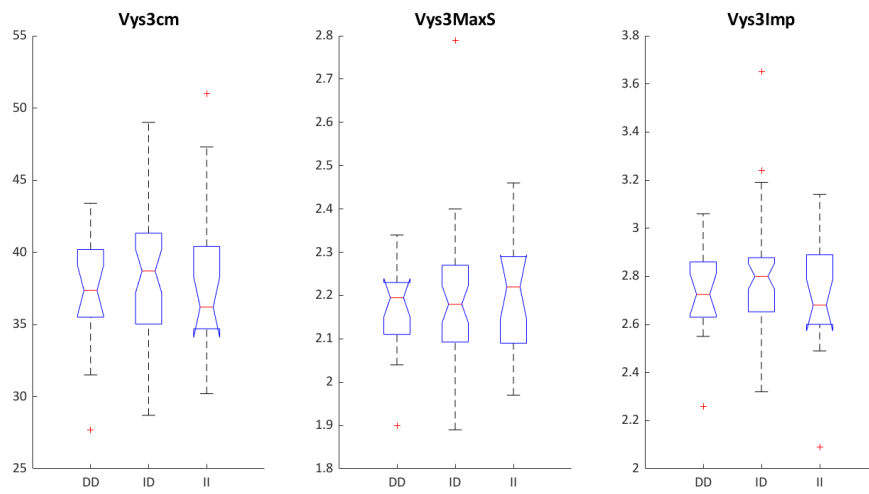
Tabulka 23: Tabulka p hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu ACE I/D

genotyp	II	II	DD
	ID	DD	ID
Vys2cm	0,839	0,897	0,999
Vys2MaxS	0,830	1,000	0,846
Vys2Imp	0,931	0,931	0,710
Vys3cm	0,832	0,998	0,871
Vys3MaxS	0,831	0,876	1,000
Vys3Imp	0,664	0,985	0,782
C300DQ	0,679	0,788	0,998
C300DH	0,328	0,246	0,884
C300NQ	0,575	0,319	0,758
C300NH	0,438	0,142	0,565

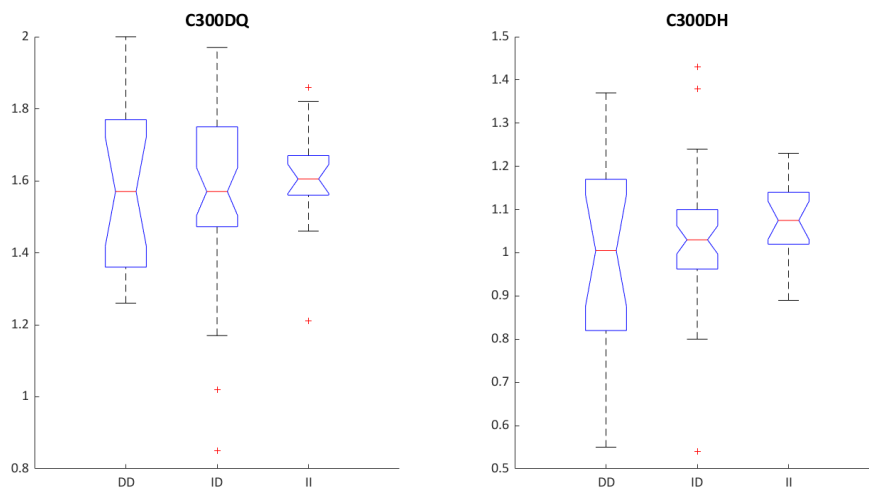
Graf 2: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu ACE I/D



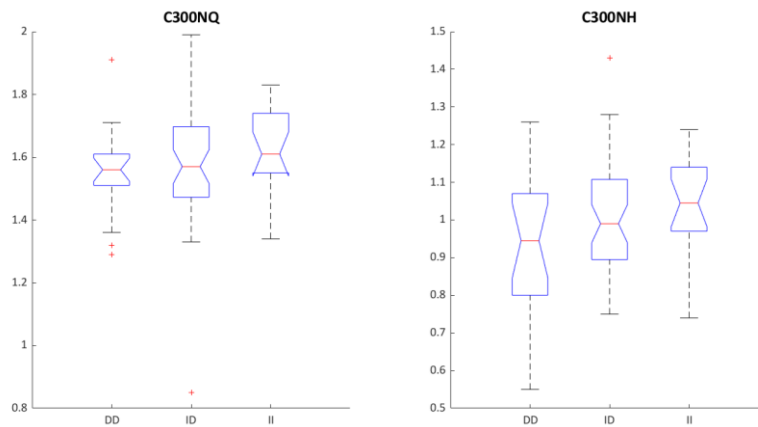
Graf 3: Krabicové plot zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu ACE I/D



Graf 4: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu ACE I/D



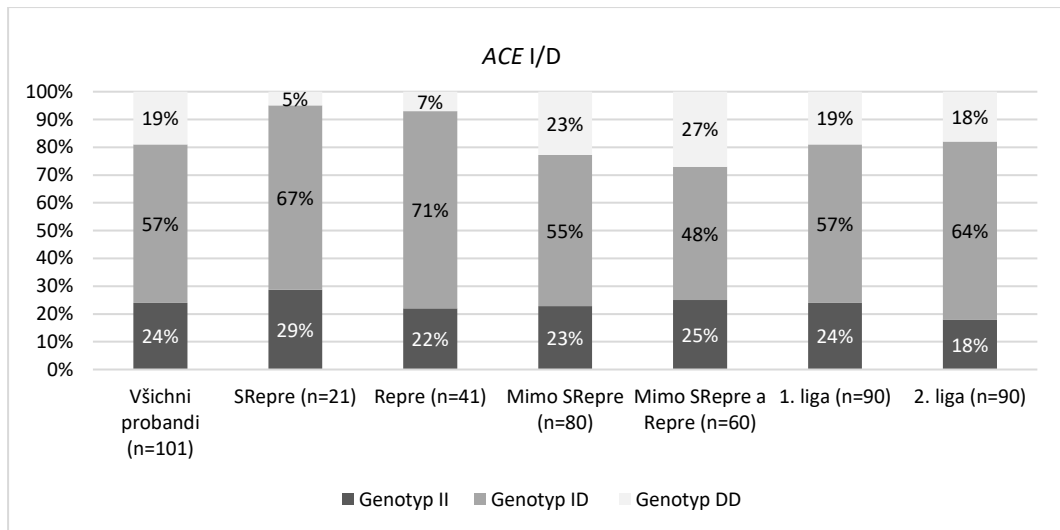
Graf 5: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu ACE I/D



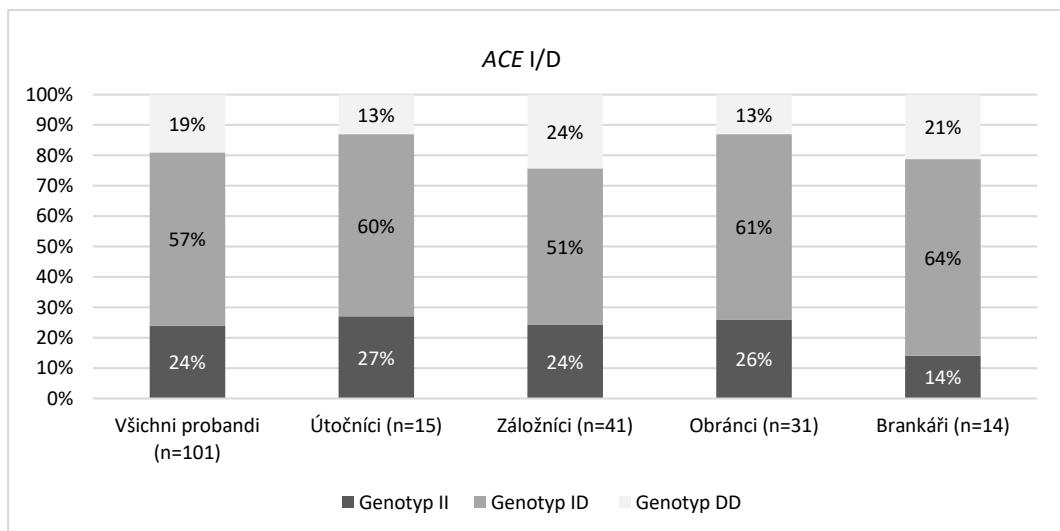
Genotypové rozložení u skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu

V grafech 6 a 7 jsou uvedeny genotypové frekvence u polymorfismu *ACE I/D* pro skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu. Výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů, v rámci skupin rozdělených dle hráčského postu, lze pozorovat u genotypu II u skupiny brankářů.

Graf 6: Genotypové frekvence *ACE I/D* u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně



Graf 7: Genotypové frekvence *ACE I/D* u skupin rozdělených dle hráčského postu



Polymorfismus *ACTN3* R577X

Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem

U maximální síly SJ [N.kg-1] bylo možné zamítnout H_0 a potvrdit tak H_1 . Hodnota χ^2 (4,632) překročila hodnotu kvantilu (3,8415). Hlavní podíl v procentuálním zastoupení jednotlivých genotypů u fotbalistů (13 fotbalistů z celkového počtu 39 fotbalistů), kteří výkonem překročili požadovaný 80. percentil, měl heterozygotní genotyp RX. Oproti genotypu RR (2 fotbalisti z celkového počtu 27 fotbalistů) a genotypu XX (1 fotbalista z celkového počtu 14 fotbalistů). U genotypu RX to znamená 81,25 % z celkového zastoupení fotbalistů, kteří překročili hranici 80. percentilu. Což znamená velmi malé zastoupení homozygotních genotypů RR a XX.

U ostatních výkonových proměnných byla u všech případů potvrzena H_0 a zamítnuta H_1 , protože žádné z dosažených hodnot χ^2 nepřekročily hodnotu daného kvantilu 3,8415. Kompletní přehled dat je uveden v tabulce 24.

Tabulka 24: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u *ACTN3* R577X

Výkonové proměnné	Hodnota χ^2	Překročení 80. percentilu – RR (n = 27)	Překročení 80. Percentilu % - RR	Překročení 80. Percentilu – RX (n = 39)	Překročení 80. Percentilu % - RX	Překročení 80. Percentilu – XX (n = 14)	Překročení 80. Percentilu % - XX
Vys2cm	0,090	5	31,25	9	56,25	2	12,50
Vys2MaxS	0,028	4	22,22	10	55,56	4	22,22
Vys2Imp	0,028	8	47,06	8	47,06	1	5,88
Vys3cm	0,017	6	37,50	7	43,75	3	18,75
Vys3MaxS	4,632	2	12,50	13	81,25	1	6,25
Vys3Imp	0,071	7	36,84	8	42,11	4	21,05
C300DQ	0,038	6	37,50	8	50,00	2	12,50
C300DH	0,330	6	37,50	9	56,25	1	6,25
C300NQ	0,036	4	25,00	9	56,25	3	18,75
C300NH	1,326	3	18,75	11	68,75	2	12,50

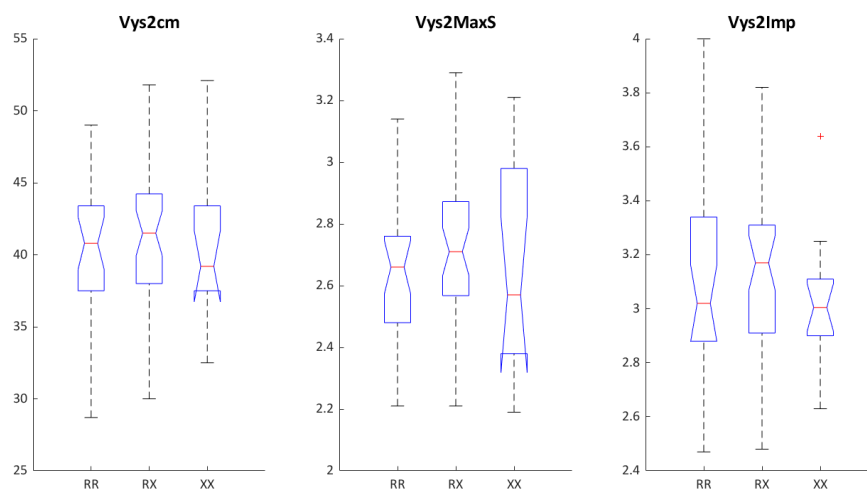
Analýza rozptylu středních hodnot výkonových proměnných u jednotlivých genotypů

U žádné ze zvolených 10 výkonových proměnných nebyl statisticky významný rozdíl mezi jednotlivými genotypy polymorfismu *ACTN3 R577X* ($p < 0,05$). Kompletní přehled p hodnot u jednotlivých výkonových proměnných je uveden v tabulce 25 a grafech 8 až 11.

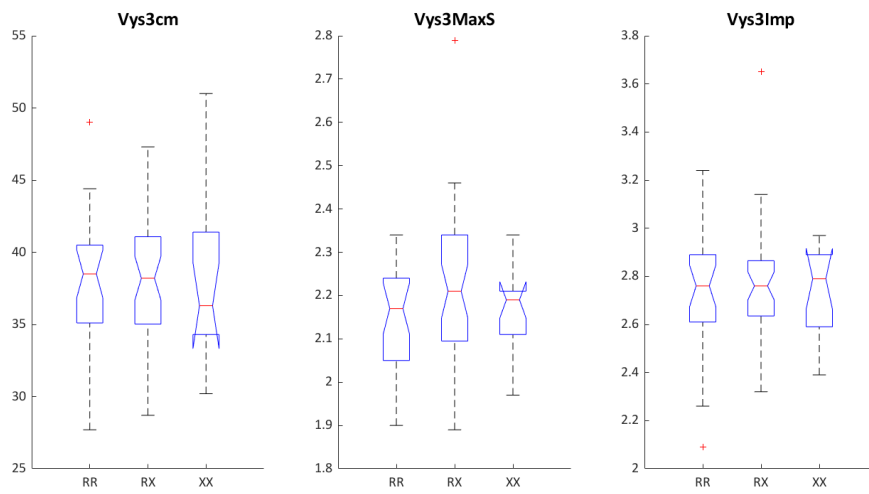
Tabulka 25: Tabulka p hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu *ACTN3 R577X*

genotyp	RR	RR	XX
	RX	XX	RX
Vys2cm	0,796	0,915	0,608
Vys2MaxS	0,436	0,992	0,661
Vys2Imp	0,887	0,663	0,395
Vys3cm	0,975	0,762	0,834
Vys3MaxS	0,372	0,991	0,607
Vys3Imp	0,964	0,996	0,993
C300DQ	0,854	0,931	0,998
C300DH	0,990	0,667	0,563
C300NQ	0,994	0,583	0,490
C300NH	0,852	0,957	0,989

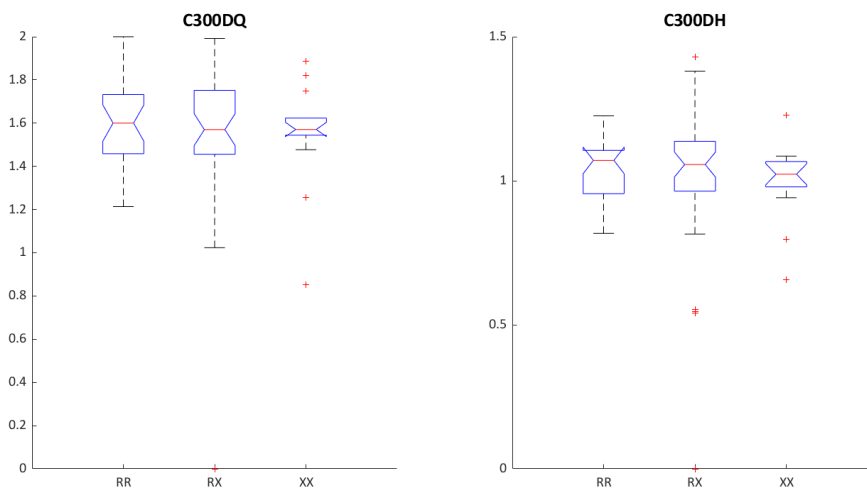
Graf 8: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu *ACTN3 R577X*



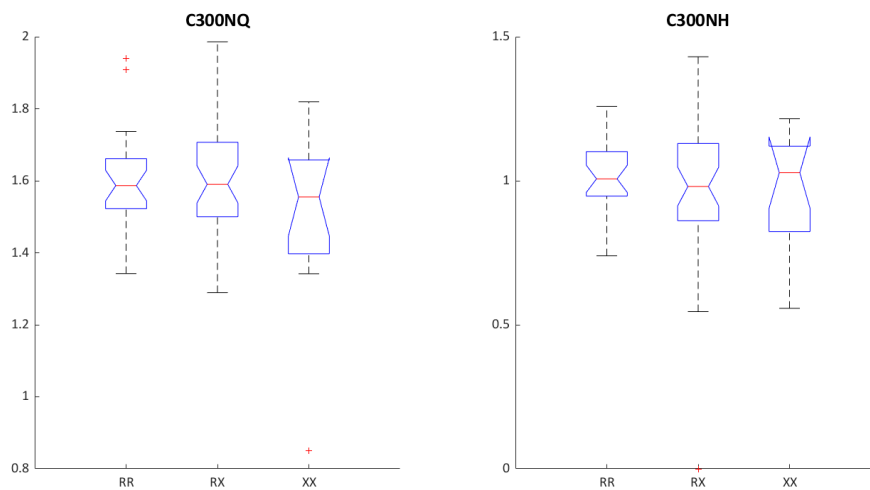
Graf 9: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu *ACTN3* R577X



Graf 10: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu *ACTN3* R577X



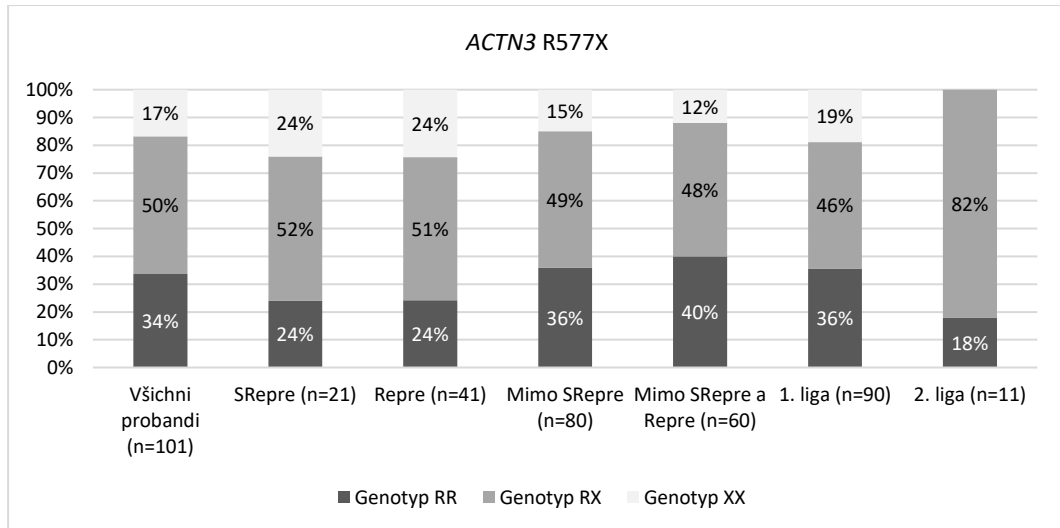
Graf 11: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu *ACTN3* R577X



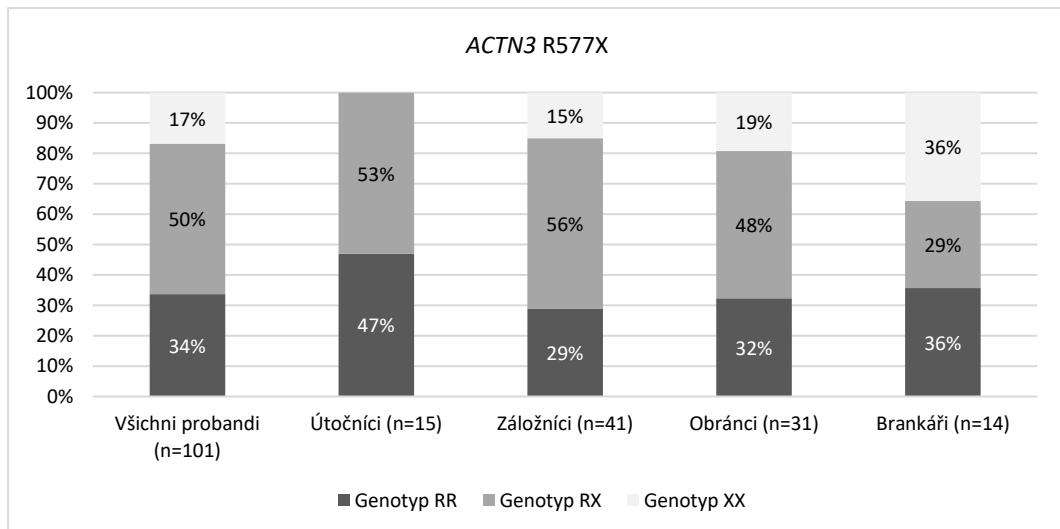
Genotypové rozložení u skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu

V grafech 12 a 13 jsou uvedeny genotypové frekvence u polymorfismu *ACTN3* R577X pro skupiny rozdělené dle nejvyšší dosažené úrovně a hráčského postu. Mírně výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů, v rámci skupin rozdělených dle hráčského postu, lze zaznamenat u genotypu RR u skupiny útočníků.

Graf 12: Genotypové frekvence *ACTN3* R577X u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně



Graf 13: Genotypové frekvence *ACTN3* R577X u skupin rozdělených dle hráčského postu



Polymorfismus *AMPD Gln12X*

Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem

Na základě pravidel pro výpočet χ^2 nebylo možné stanovit hodnotu χ^2 . Důvodem je nulový počet fotbalistů s genotypem X/X. Přesto je uvedena přehledová tabulka (tabulka 26), ve které je uveden kvantitativní přehled fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem.

Tabulka 26: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u *AMPD Gln12X*

Výkonové proměnné	Hodnota χ^2	Překročení 80. percentilu – RR (n = 61)	Překročení 80. Percentilu % - RR	Překročení 80. Percentilu – RX (n = 19)	Překročení 80. Percentilu % - RX	Překročení 80. Percentilu – XX (n = 0)	Překročení 80. Percentilu % - XX
Vys2cm	/	13	31,25	3	56,25	0	12,50
Vys2MaxS	/	14	22,22	4	55,56	0	22,22
Vys2Imp	/	14	47,06	3	47,06	0	5,88
Vys3cm	/	13	37,50	3	43,75	0	18,75
Vys3MaxS	/	13	12,50	3	81,25	0	6,25
Vys3Imp	/	14	36,84	5	42,11	0	21,05
C300DQ	/	13	37,50	3	50,00	0	12,50
C300DH	/	13	37,50	3	56,25	0	6,25
C300NQ	/	14	25,00	3	56,25	0	18,75
C300NH	/	15	18,75	2	68,75	0	12,50

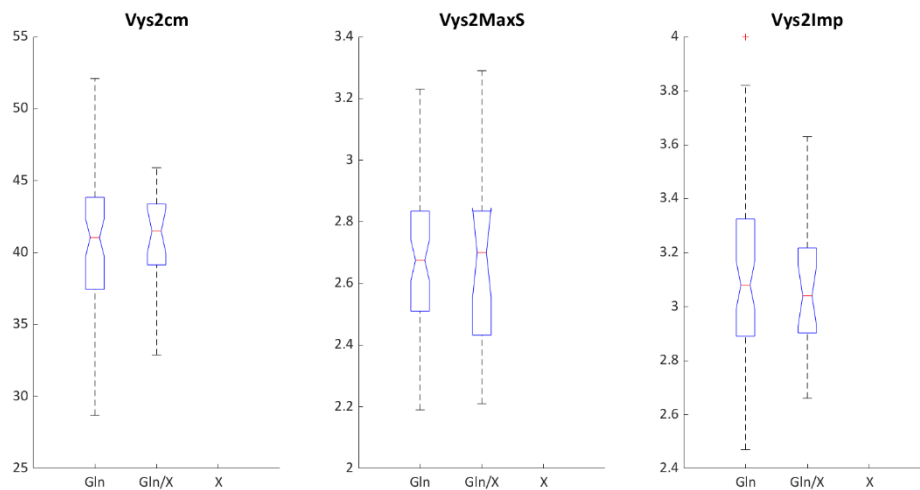
Analýza rozptylu středních hodnot výkonových proměnných u jednotlivých genotypů

Statistický rozdíl mezi jednotlivými genotypy bylo možné určit pouze mezi genotypy Gln/Gln a Gln/X, důvodem je absence genotypu X/X u sledovaného souboru 80 fotbalistů. U síly flexorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti $300^\circ \cdot s^{-1}$ [$Nm \cdot kg^{-1}$] byl statisticky významný rozdíl ($p=0,022$) dosažených hodnot u genotypů Gln/Gln a Gln/X. U ostatních 9 výkonových proměnných nebyl statisticky významný rozdíl mezi jednotlivými genotypy polymorfismu *AMPD Gln12X* ($p<0,05$). Přehled p hodnot u jednotlivých výkonových proměnných je uveden v tabulce 27 a grafech 14 až 17.

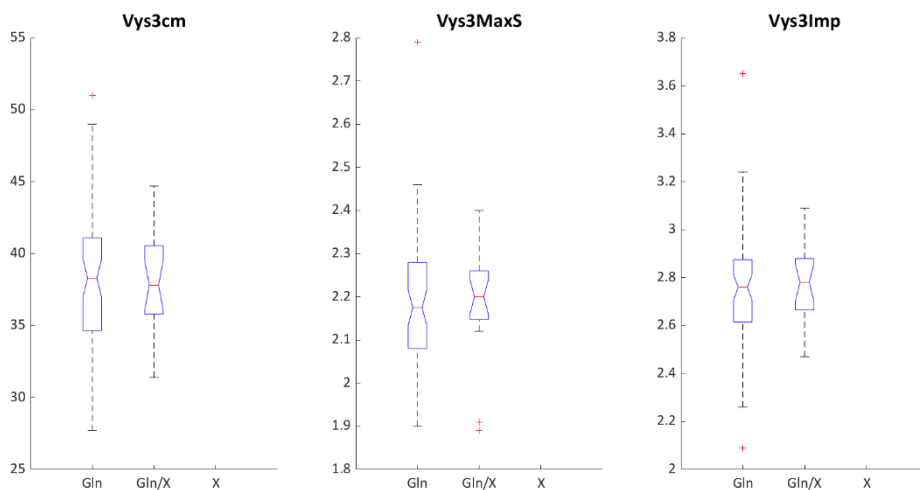
Tabulka 27: Tabulka *p* hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu *AMPD* Gln12X

genotyp	RR
	RX
Vys2cm	0,692
Vys2MaxS	0,823
Vys2Imp	0,650
Vys3cm	0,832
Vys3MaxS	0,509
Vys3Imp	0,713
C300DQ	0,936
C300DH	0,153
C300NQ	0,219
C300NH	0,022

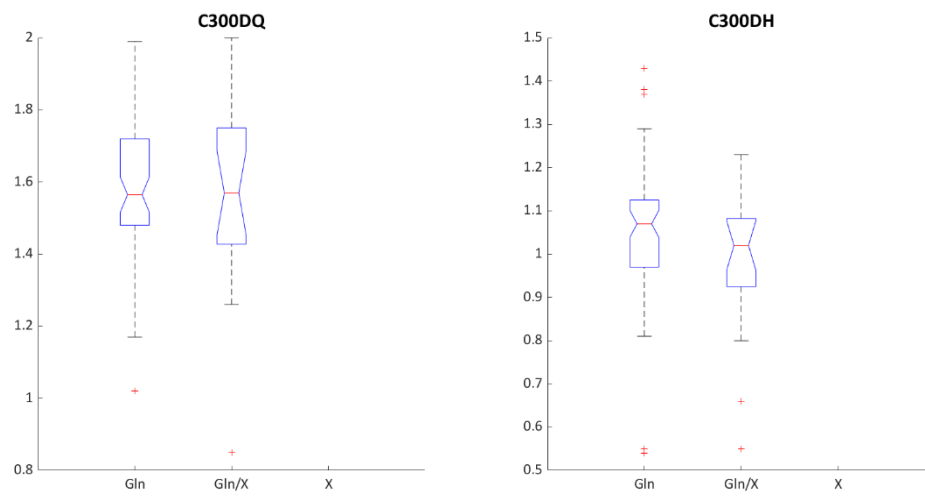
Graf 14: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu *AMPD* Gln12X



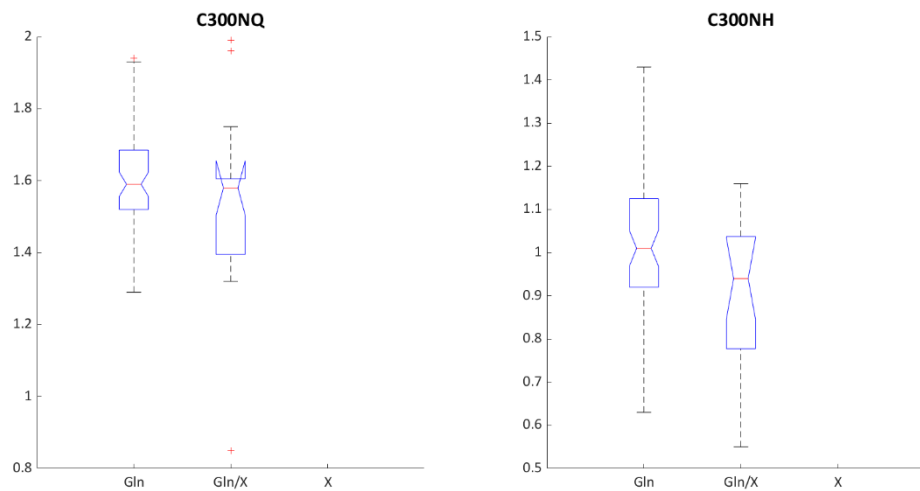
Graf 15: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu *AMPD* Gln12X



Graf 16: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu *AMPD* Gln12X



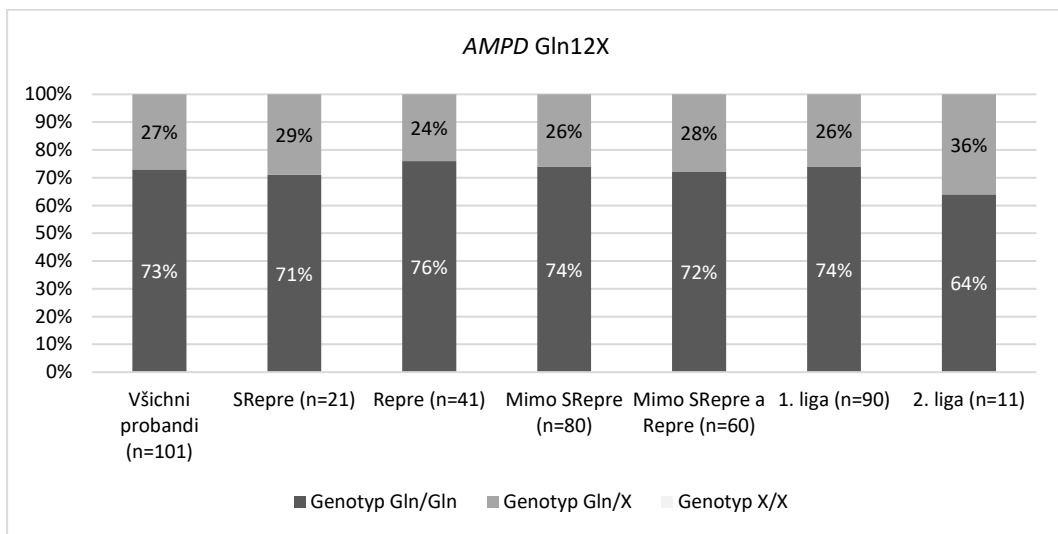
Graf 17: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu *AMPD* Gln12X



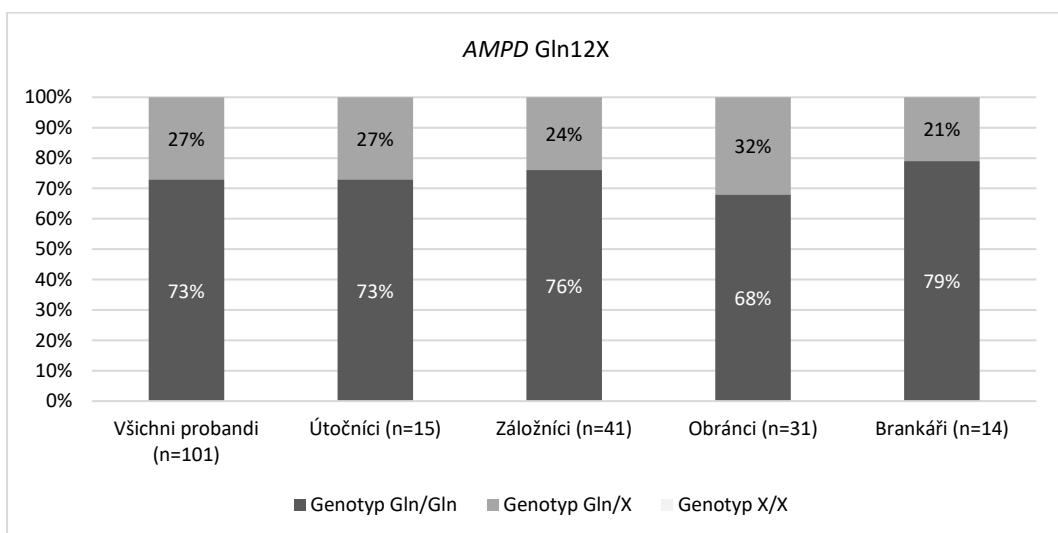
Genotypové rozložení u skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu

V grafech 18 a 19 jsou uvedeny genotypové frekvence u polymorfismu *AMPD* Gln12X pro skupiny rozdělené dle nejvyšší dosažené úrovně a hráčského postu. Výsledky neukazují výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů u jakékoliv ze sledovaných skupin. Z výsledků je patrné, že žádný z testovaných fotbalistů neměl genotyp X/X.

Graf 18 : Genotypové frekvence *AMPD* Gln12X u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně



Graf 19: Genotypové frekvence *AMPD* Gln12X u skupin rozdělených dle hráčského postu



Polymorfismus *BDKRB2* -9/+9

Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem

U impulsu síly SJ [N.kg-1] bylo možné zamítnout H_0 a potvrdit tak H_1 . Hodnota χ^2 (4,76) překročila hodnotu kvantilu (3,8415). Hlavní podíl v procentuálním zastoupení jednotlivých genotypů u fotbalistů (15 fotbalistů z celkového počtu 41 fotbalistů), kteří výkonem překročili požadovaný 80. percentil, měl heterozygotní genotyp -9/+9. Oproti genotypu -9/-9 (2 fotbalisti z celkové počtu 21 fotbalistů) a genotypu +9/+9 (2 fotbalisti z celkového počtu 18 fotbalistů). U genotypu 9/+9 to znamená 78,95 % z celkového zastoupení fotbalistů, kteří překročili hranici 80. percentilu. Což znamená velmi malé zastoupení homozygotních genotypů -9/-9 a +9/+9.

U ostatních výkonových proměnných byla potvrzena H_0 a zamítnuta H_1 , protože žádné z dosažených hodnot χ^2 nepřekročily hodnotu daného kvantilu 3,8415.

Kompletní přehled dat je uveden v tabulce 28.

Tabulka 28: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u *BDKRB2* -9/+9

Výkonové proměnné	Hodnota χ^2	Překročení 80. percentilu – -9/-9 (n = 21)	Překročení 80. Percentilu % -9/-9	Překročení 80. Percentilu -9/+9 (n = 41)	Překročení 80. Percentil % -9/+9	Překročení 80. Percentilu – +9/+9 (n = 18)	Překročení 80. Percentilu % +9/+9
Vys2cm	1,33	3	18,75	11	68,75	2	12,50
Vys2MaxS	0,38	4	22,22	11	61,11	3	16,67
Vys2Imp	0,03	4	23,53	9	52,94	4	23,53
Vys3cm	2,95	3	18,75	12	75,00	1	6,25
Vys3MaxS	0,41	3	18,75	10	62,50	3	18,75
Vys3Imp	4,76	2	10,53	15	78,95	2	10,53
C300DQ	2,66	2	12,50	12	75,00	2	12,50
C300DH	1,33	3	18,75	11	68,75	2	12,50
C300NQ	1,84	2	11,76	12	70,59	3	17,65
C300NH	1,30	5	29,41	11	64,71	1	5,88

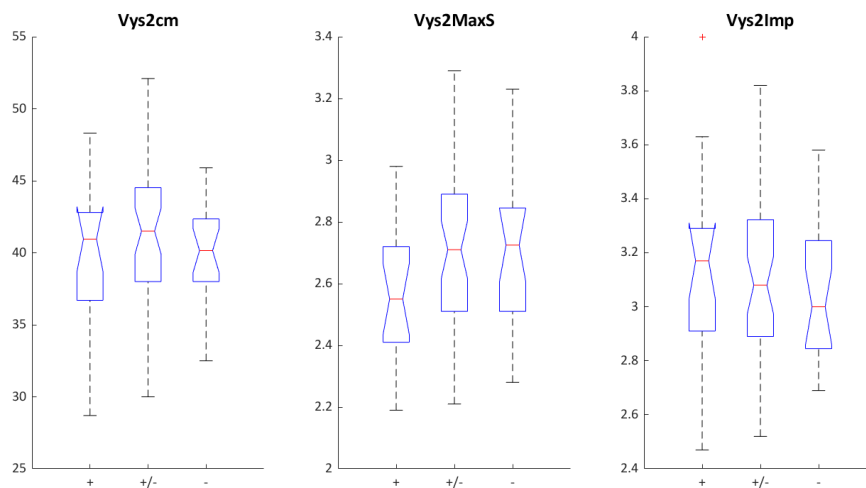
Analýza rozptylu středních hodnot výkonových proměnných u jednotlivých genotypů

U síly extenzorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti $300^{\circ}\cdot s^{-1}$ [$Nm\cdot kg^{-1}$] byl statisticky významný rozdíl ($p=0,020$) dosažených hodnot u genotypů +9/+9 a -9/+9. U ostatních 9 výkonových proměnných nebyl statisticky významný rozdíl mezi jednotlivými genotypy polymorfismu *BDKRB2* -9/+9 ($p<0,05$). Přehled p hodnot u jednotlivých výkonových proměnných je uveden v tabulce 29 a grafech 20 až 23.

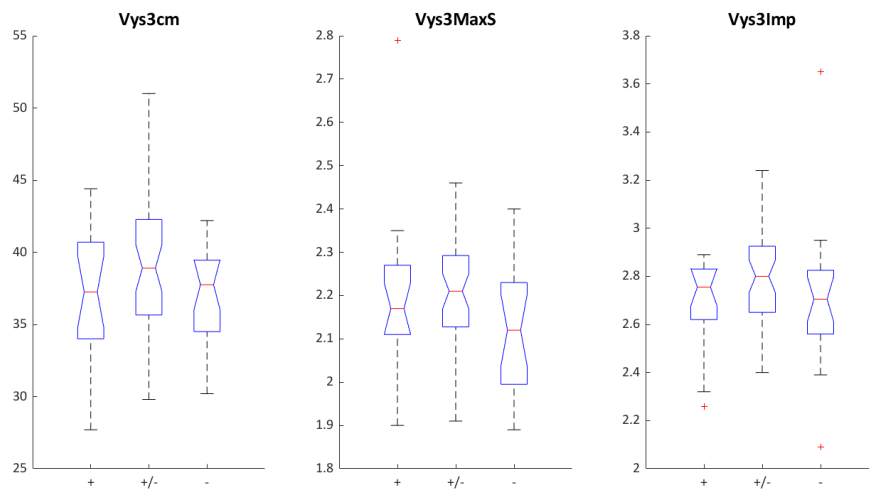
Tabulka 29: Tabulka p hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu *BDKRB2* -9/+9

genotyp	-9/-9	-9/-9	+9/+9
	-9/+9	+9/+9	-9/+9
Vys2cm	0,391	0,998	0,459
Vys2MaxS	0,936	0,182	0,208
Vys2Imp	0,720	0,812	0,999
Vys3cm	0,353	1,000	0,389
Vys3MaxS	0,151	0,607	0,764
Vys3Imp	0,082	0,909	0,252
C300DQ	0,151	0,902	0,057
C300DH	0,810	0,438	0,111
C300NQ	0,191	0,654	0,020
C300NH	0,956	0,652	0,742

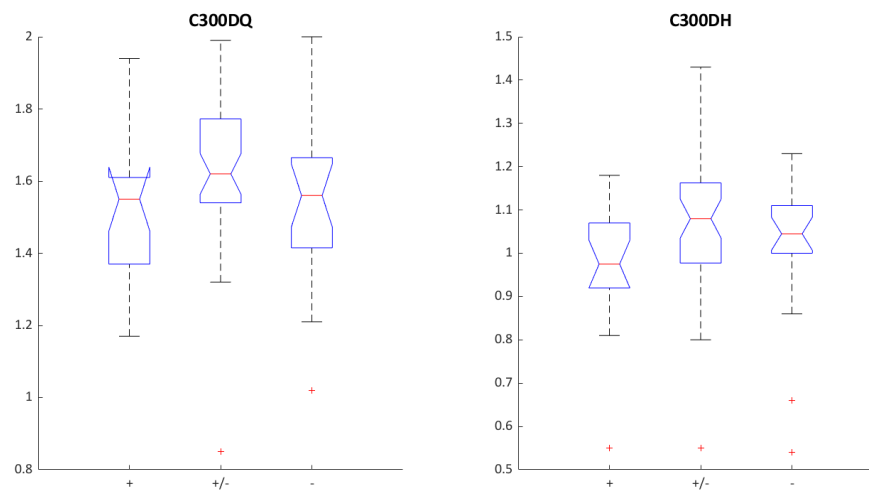
Graf 20: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu *BDKRB2* -9/+9



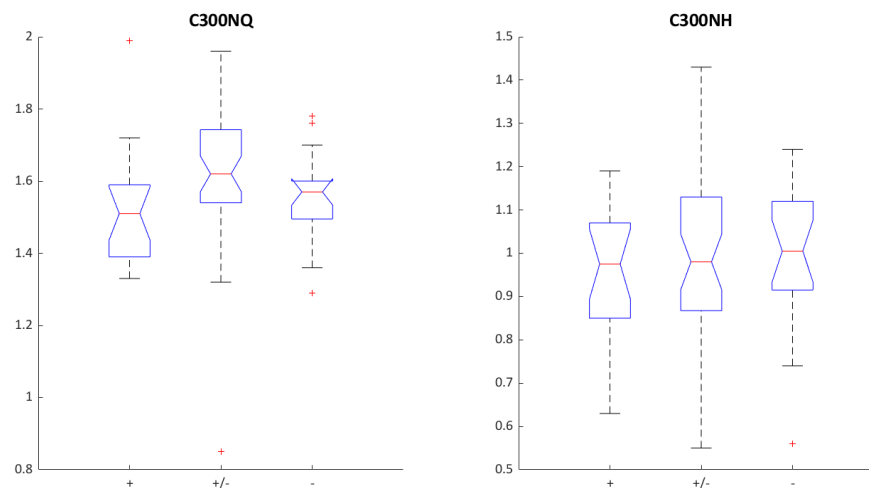
Graf 21: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu *BDKRB2* -9/+9



Graf 22: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu *BDKRB2* -9/+9



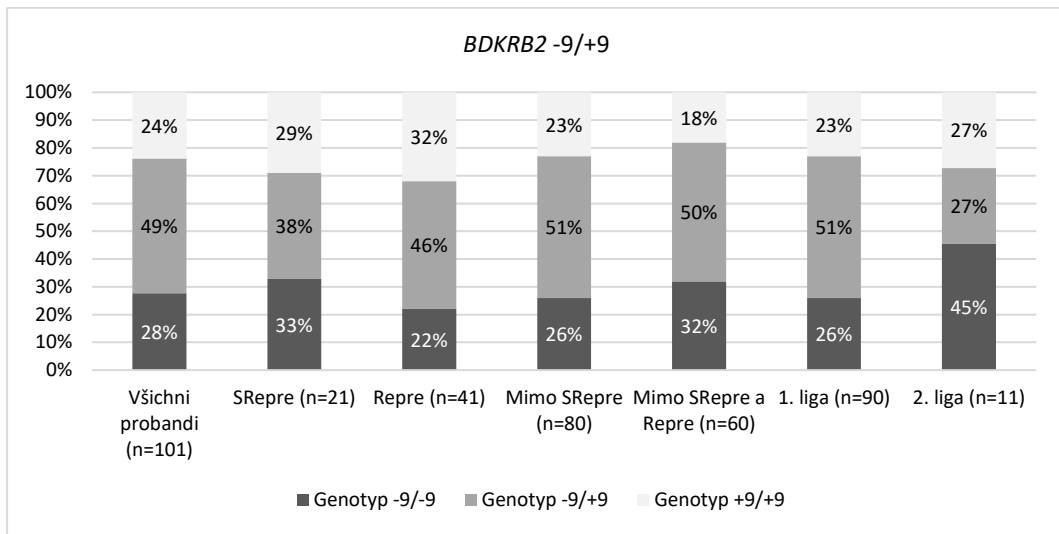
Graf 23: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu *BDKRB2* -9/+9



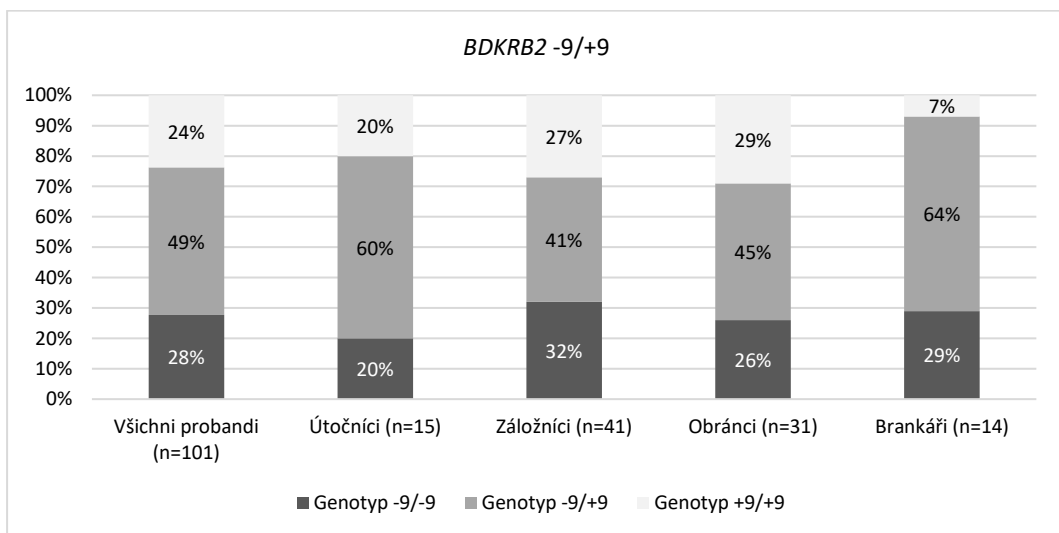
Genotypové rozložení u skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu

V grafech 24 a 25 jsou uvedeny genotypové frekvence u polymorfismu *BDKRB2* -9/+9 pro skupiny rozdělené dle nejvyšší dosažené úrovně a hráčského postu. Výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů v rámci skupin rozdělených na základě nejvyšší dosažené úrovně lze zaznamenat u genotypu -9/-9 u skupiny hráčů, jejichž nejvyšší dosažená úroveň byla 2. nejvyšší česká fotbalová liga.

Graf 24: Genotypové frekvence *BDKRB2* -9/+9 u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně



Graf 25: Genotypové frekvence *BDKRB2* -9/+9 u skupin rozdělených dle hráčského postu



Polymorfismus *IL1RN* VNTR

Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem

Na základě provedeného χ^2 testu byla u všech výkonových proměnných potvrzena, nebo neurčena H_0 a zamítnuta H_1 . Žádné z dosažených hodnot χ^2 nepřekročily hodnotu daného kvantilu 3,8415. Kompletní přehled dat je uveden v tabulce 30.

Tabulka 30: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u *IL1RN* VNTR

Výkonové proměnné	Hodnota χ^2	Překročení 80. percentilu AA (n = 41)	Překročení 80. Percentilu % - AA	Překročení 80. Percentilu AB (n = 34)	Překročení 80. Percentilu % - AB	Překročení 80. Percentilu BB (n = 5)	Překročení 80. Percentilu % - BB
Vys2cm	1,874	6	37,50	10	62,50	0	0,00
Vys2MaxS	/	11	61,11	7	38,89	0	0,00
Vys2Imp	0,988	8	47,06	9	52,94	0	0,00
Vys3cm	1,874	6	37,50	10	62,50	0	0,00
Vys3MaxS	0,653	8	50,00	8	50,00	0	0,00
Vys3Imp	/	12	63,16	7	36,84	0	0,00
C300DQ	0,873	5	31,25	10	62,50	1	6,25
C300DH	0,090	5	31,25	9	56,25	2	12,50
C300NQ	0,050	8	50,00	7	43,75	1	6,25
C300NH	0,114	7	43,75	7	43,75	2	12,50

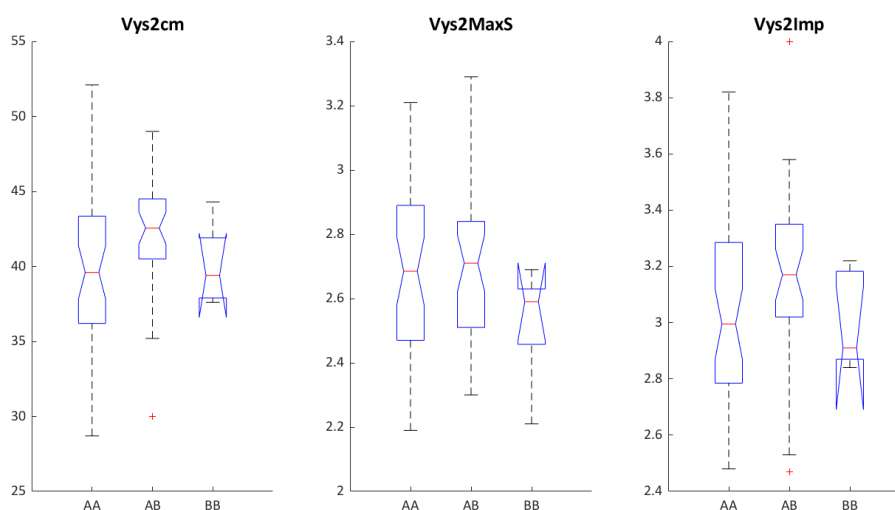
Analýza rozptylu středních hodnot výkonových proměnných u jednotlivých genotypů

U výšky vertikálního výskoku bez dopomoci horních končetin a u výšky vertikálního výskoku z podřepu byl statisticky významný rozdíl ($p=0,022$ respektive $p=0,033$) dosažených hodnot u genotypů AA a AB. U ostatních 8 výkonových proměnných nebyl statisticky významný rozdíl mezi jednotlivými genotypy polymorfismu *IL1RN* VNTR ($p < 0,05$). Přehled p hodnot u jednotlivých výkonových proměnných je uveden v tabulce 31 a grafech 26 až 29.

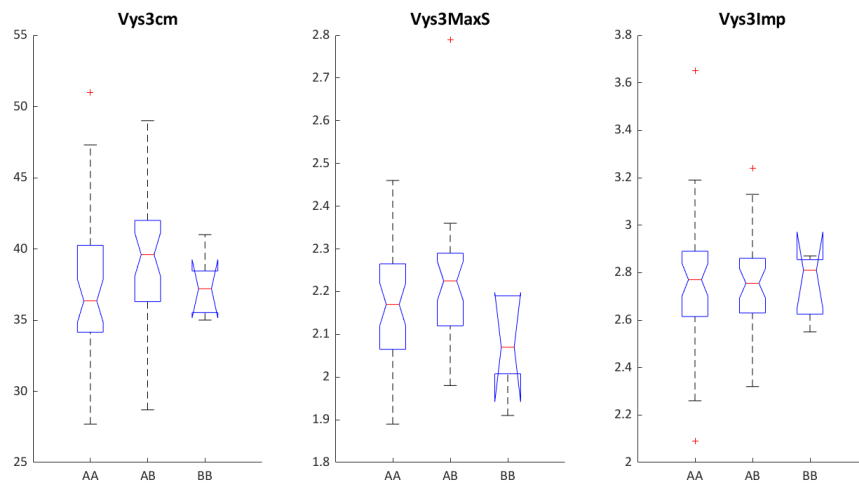
Tabulka 31: Tabulka p hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu *IL1RN* VNTR

genotyp	AA	AA	AB
	AB	BB	BB
Vys2cm	0,022	0,996	0,451
Vys2MaxS	0,953	0,386	0,316
Vys2Imp	0,145	0,931	0,441
Vys3cm	0,033	0,993	0,510
Vys3MaxS	0,231	0,358	0,080
Vys3Imp	0,957	0,995	0,999
C300DQ	0,205	0,989	0,769
C300DH	0,189	0,258	0,760
C300NQ	0,932	0,954	0,888
C300NH	0,993	0,888	0,809

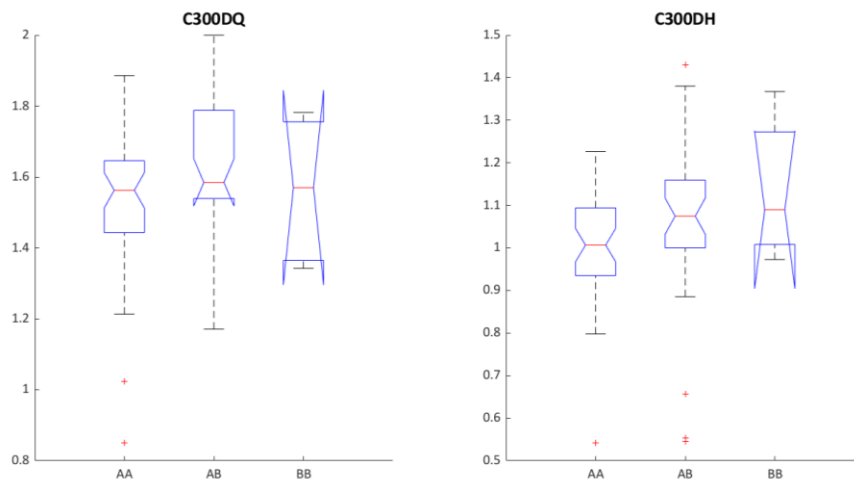
Graf 26: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu *IL1RN* VNTR



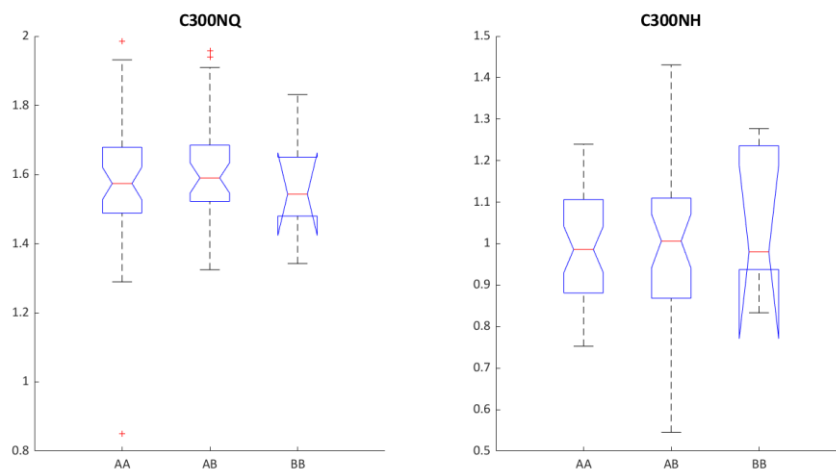
Graf 27: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu *IL1RN* VNTR



Graf 28: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu *IL1RN* VNTR



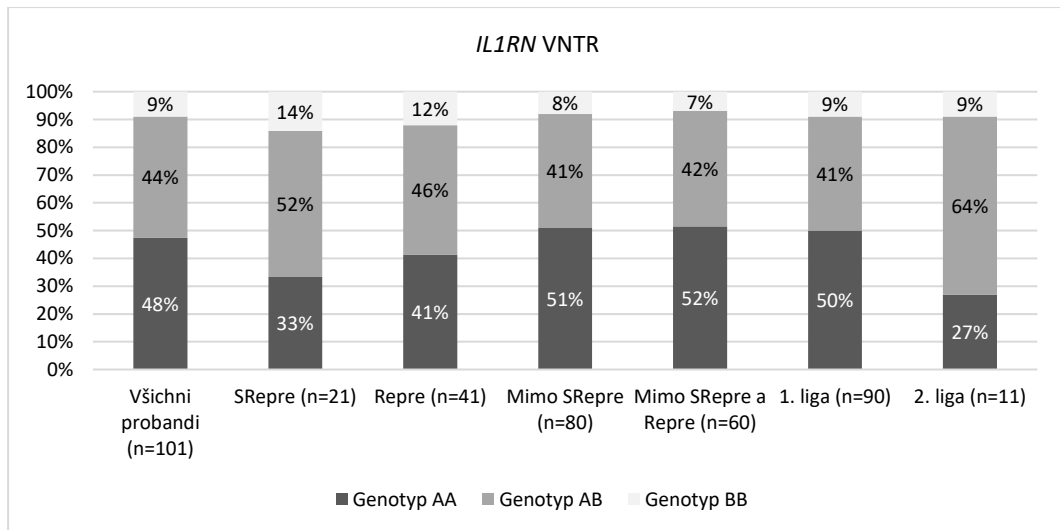
Graf 29: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu *IL1RN* VNTR



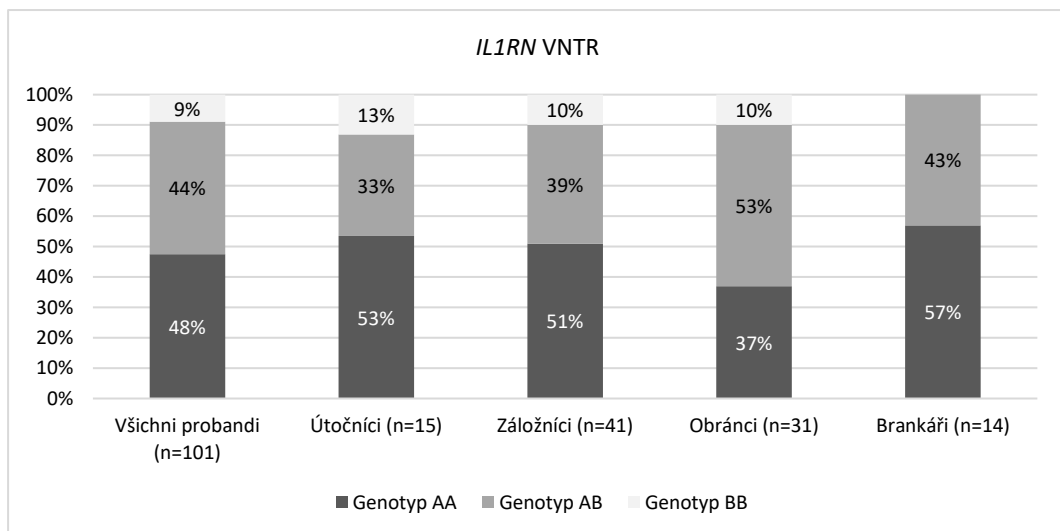
Genotypové rozložení u skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu

V grafech 30 a 31 jsou uvedeny genotypové frekvence u polymorfismu *IL1RN* VNTR pro skupiny rozdělené dle nejvyšší dosažené úrovně a dle hráčského postu. Výsledky neukazují výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů u jakékoliv ze sledovaných skupin.

Graf 30: Genotypové frekvence *IL1RN* VNTR u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně



Graf 31: Genotypové frekvence *IL1RN* VNTR u skupin rozdělených dle hráčského postu



Polymorfismus NOS3 Glu298Asp

Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem

Na základě pravidel pro výpočet χ^2 nebylo možné u většiny výkonových proměnných stanovit hodnotu χ^2 . Jedinou výjimkou byla proměnná C300NH, u které byla potvrzena H_0 a zamítnuta H_1 . Hodnota χ^2 (2,282) nepřekročila hodnotu daného kvantilu (3,8415). Kompletní přehled dat je uveden v tabulce 32.

Tabulka 32: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u NOS3 Glu298Asp

Výkonové proměnné	Hodnota χ^2	Překročení 80. percentilu – Glu/Glu (n = 46)	Překročení 80. Percentilu % Glu/Glu	Překročení 80. Percentilu – Glu/Asp (n = 32)	Překročení 80. Percentilu % Glu/Asp	Překročení 80. Percentilu – Asp/Asp ((n = 2)	Překročení 80. Percentilu % Asp/Asp
Vys2cm	/	12	75,00	4	25,00	0	0,00
Vys2MaxS	/	11	61,11	7	38,89	0	0,00
Vys2Imp	/	15	88,24	2	11,76	0	0,00
Vys3cm	/	11	68,75	5	31,25	0	0,00
Vys3MaxS	/	11	68,75	5	31,25	0	0,00
Vys3Imp	/	12	63,16	7	36,84	0	0,00
C300DQ	/	12	75,00	4	25,00	0	0,00
C300DH	/	13	81,25	3	18,75	0	0,00
C300NQ	/	12	70,59	5	29,41	0	0,00
C300NH	2,282	12	70,59	4	23,53	1	5,88

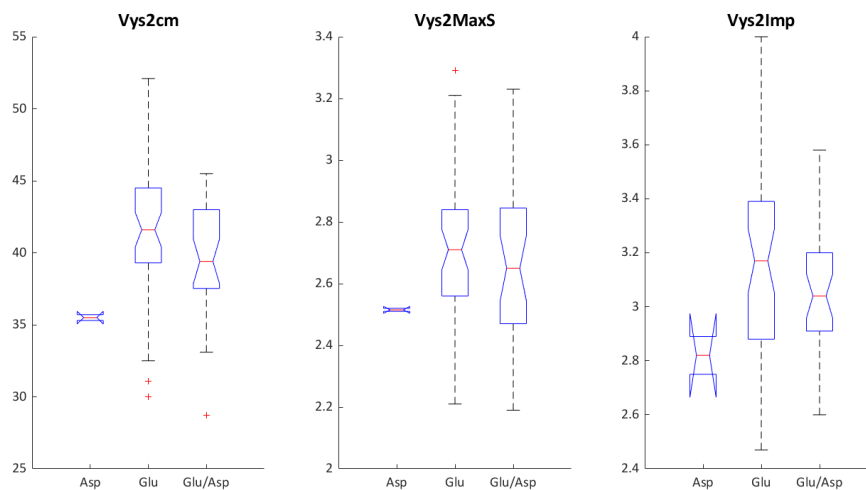
Analýza rozptylu středních hodnot výkonových proměnných u jednotlivých genotypů

U síly extenzorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti $300^\circ \cdot s^{-1}$ [Nm.kg⁻¹] byl statisticky významný rozdíl ($p=0,009$) dosažených hodnot mezi genotypy Glu/Glu a Glu/Asp. U ostatních 9 výkonových proměnných nebyl statisticky významný rozdíl mezi jednotlivými genotypy polymorfismu NOS3 Glu298Asp ($p<0,05$). Přehled p hodnot u jednotlivých výkonových proměnných je uveden v tabulce 33 a grafech 32 až 34.

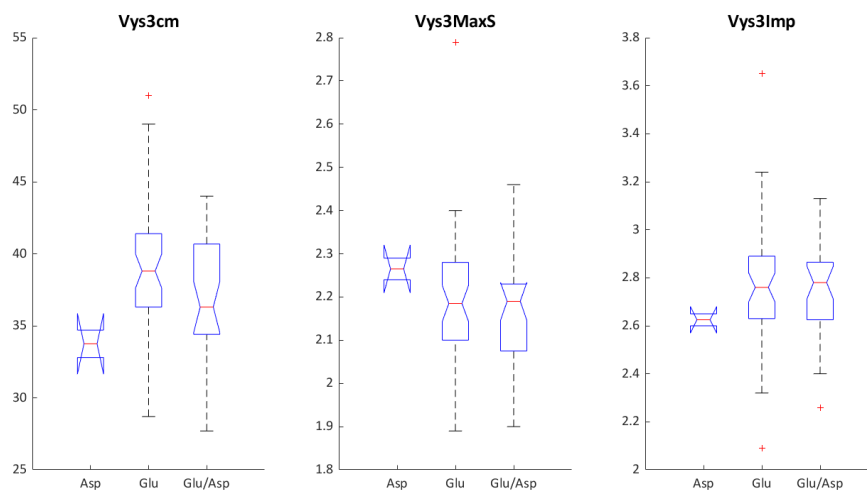
Tabulka 33: Tabulka *p* hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu *NOS3* Glu298Asp

genotyp	Glu/Glu	Glu/Glu	Asp/Asp
	Glu/Asp	Asp/Asp	Glu/Asp
Vys2cm	0,234	0,122	0,330
Vys2MaxS	0,685	0,515	0,689
Vys2Imp	0,472	0,230	0,424
Vys3cm	0,196	0,164	0,424
Vys3MaxS	0,731	0,537	0,399
Vys3Imp	0,987	0,401	0,437
C300DQ	0,009	0,206	0,739
C300DH	0,272	0,880	0,597
C300NQ	0,524	0,989	0,977
C300NH	0,432	0,972	0,810

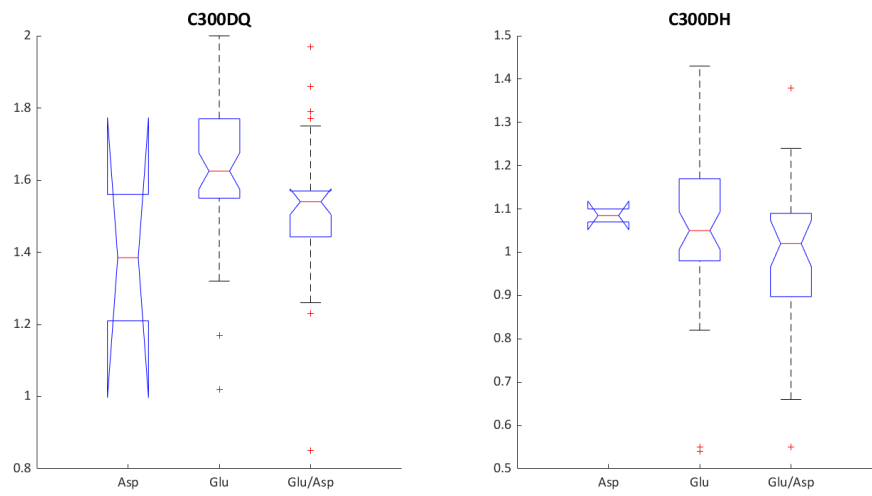
Graf 32: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu *NOS* Glu298Asp



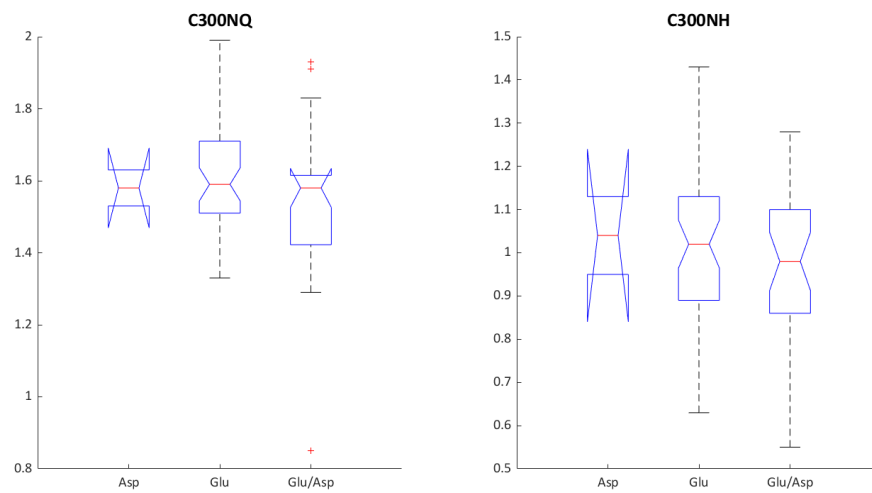
Graf 33: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu *NOS3* Glu298Asp



Graf 34: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu NOS3 Glu298Asp



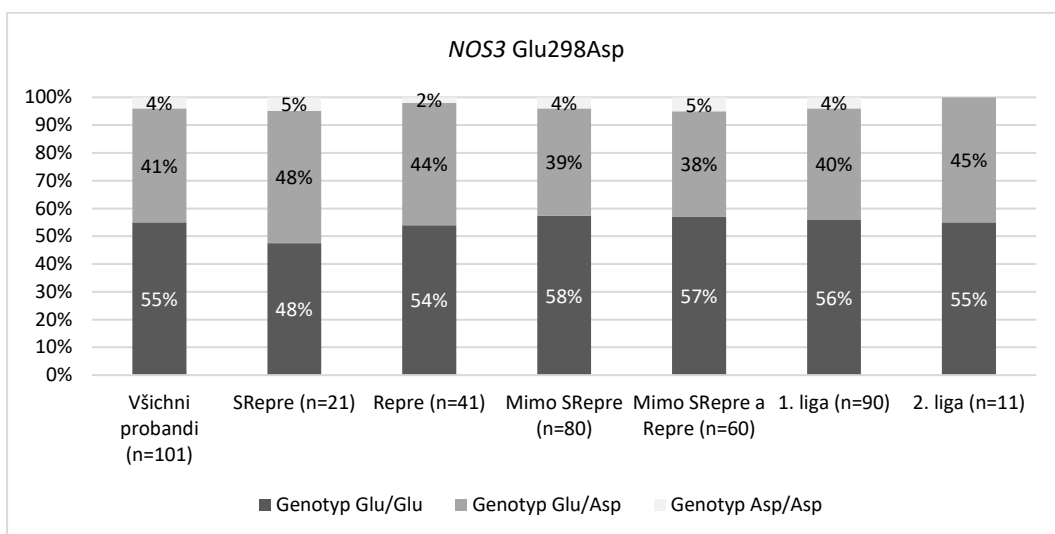
Graf 35: Krabicové zobrazení C300NQ and C300NH polymorfismu NOS3 Glu298Asp



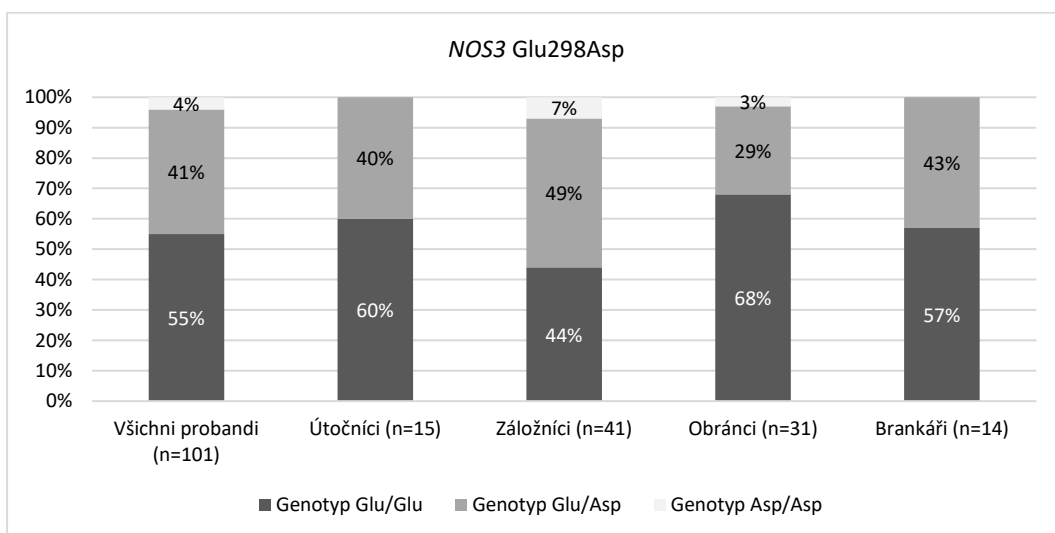
Genotypové rozložení u skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu

V grafech 36 a 37 jsou uvedeny genotypové frekvence u polymorfismu *NOS3* Glu298Asp pro skupiny rozdělené dle nejvyšší dosažené úrovně a hráčského postu. Mírně výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů v rámci skupin rozdělených na základě hráčského postu lze zaznamenat u genotypu Glu/Glu u záložníků.

Graf 36: Genotypové frekvence *NOS3* Glu298Asp u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně



Graf 37: Genotypové frekvence *NOS3* Glu298Asp u skupin rozdělených dle hráčského postu



Polymorfismus *UCP2* Ala55Val

Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem

Na základě provedeného χ^2 testu byla u všech výkonových proměnných potvrzena H_0 a zamítnuta H_1 . Žádné z dosažených hodnot χ^2 nepřekročily hodnotu daného kvantilu 3,8415. Kompletní přehled dat je uveden v tabulce 34.

Tabulka 34: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u *UCP2* Ala55Val

Výkonové proměnné	Hodnota χ^2	Překročení 80. percentilu – Ala/Val (n = 24)	Překročení 80. Percentilu % Ala/Ala	Překročení 80. Percentilu – Ala/Val (n = 44)	Překročení 80. Percentilu % Ala/Val	Překročení 80. Percentilu – Val/Val (n = 12)	Překročení 80. Percentilu % Val/Val
Vys2cm	0,340	6	37,50	6	37,50	4	25,00
Vys2MaxS	0,131	5	27,78	9	50,00	4	22,22
Vys2Imp	0,716	6	35,29	6	35,29	5	29,41
Vys3cm	1,255	5	31,25	5	31,25	6	37,50
Vys3MaxS	0,406	3	18,75	10	62,50	3	18,75
Vys3Imp	0,594	5	26,32	7	36,84	7	36,84
C300DQ	0,156	4	25,00	8	50,00	4	25,00
C300DH	0,501	4	25,00	10	62,50	2	12,50
C300NQ	0,147	5	29,41	7	41,18	5	29,41
C300NH	0,856	2	11,76	11	64,71	4	23,53

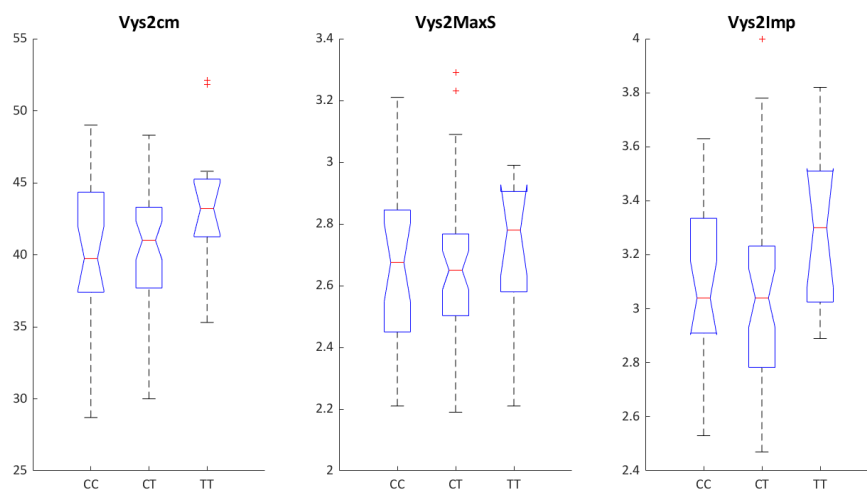
Analýza rozptylu středních hodnot výkonových proměnných u jednotlivých genotypů

U výšky SJ [cm] byl statisticky významný rozdíl dosažených hodnot u genotypů Val/Val oproti dvěma zbylým genotypům Ala/Ala ($p=0,027$) a Ala/Val ($p=0,010$). Statisticky významný rozdíl ($p=0,044$) byl také zaznamenán u impulzu síly SJ [N.s.kg⁻¹] mezi genotypy Val/Val a Ala/Val. U ostatních 8 výkonových proměnných nebyl statisticky významný rozdíl mezi jednotlivými genotypy polymorfismu *UCP2* Ala55Val ($p<0,05$). Přehled p hodnot u jednotlivých výkonových proměnných je uveden v tabulce 35 a grafech 38 až 41.

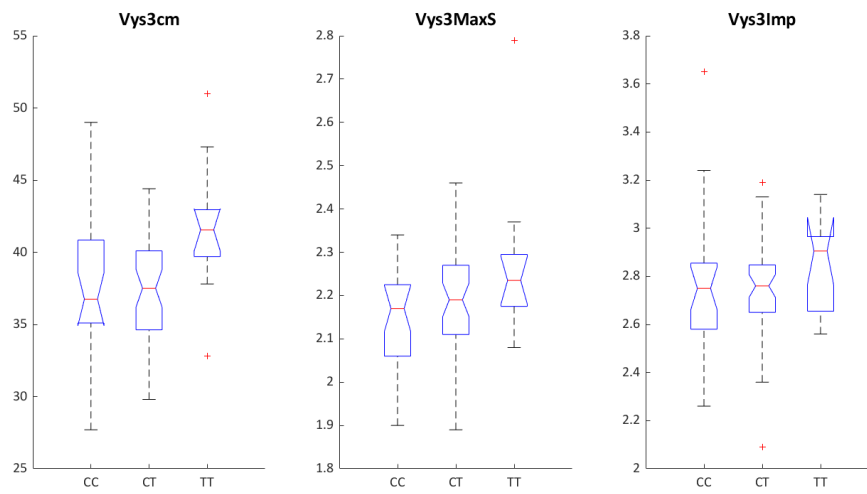
Tabulka 35: Tabulka *p* hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu *UCP2* Ala55Val

genotyp	Ala/Ala	Ala/Ala	Val/Val
	Ala/Val	Val/Val	Ala/Val
Vys2cm	1,000	0,107	0,071
Vys2MaxS	0,978	0,681	0,540
Vys2Imp	0,556	0,307	0,044
Vys3cm	0,988	0,027	0,010
Vys3MaxS	0,522	0,094	0,340
Vys3Imp	0,990	0,251	0,239
C300DQ	0,958	0,595	0,682
C300DH	0,548	0,755	0,999
C300NQ	0,913	0,156	0,214
C300NH	0,372	0,610	1,000

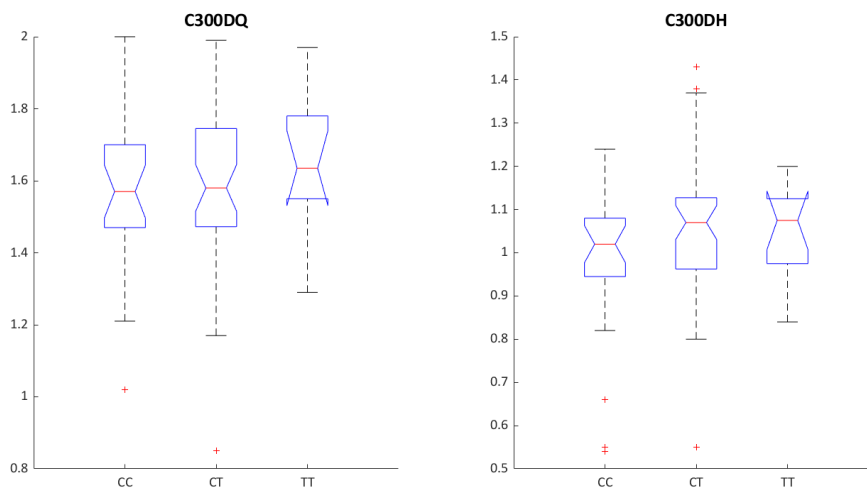
Graf 38: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu *UCP2* Ala55Val



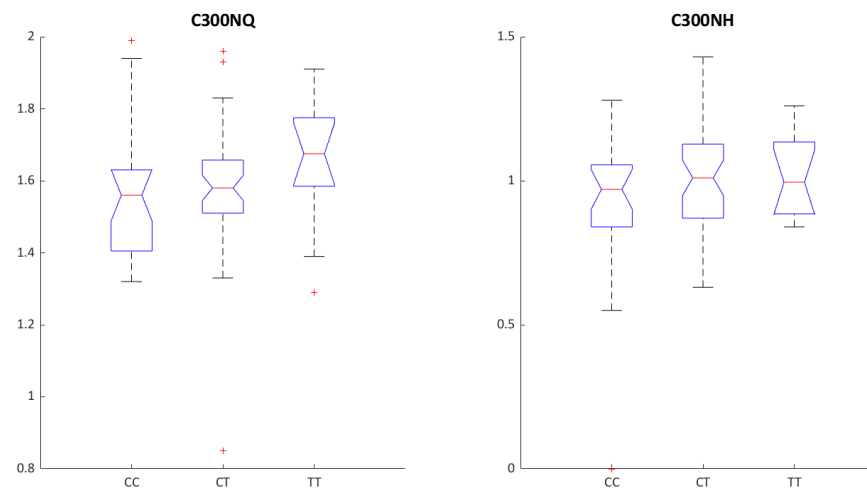
Graf 39: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu *UCP2* Ala55Val



Graf 40: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu *UCP2* Ala55Val



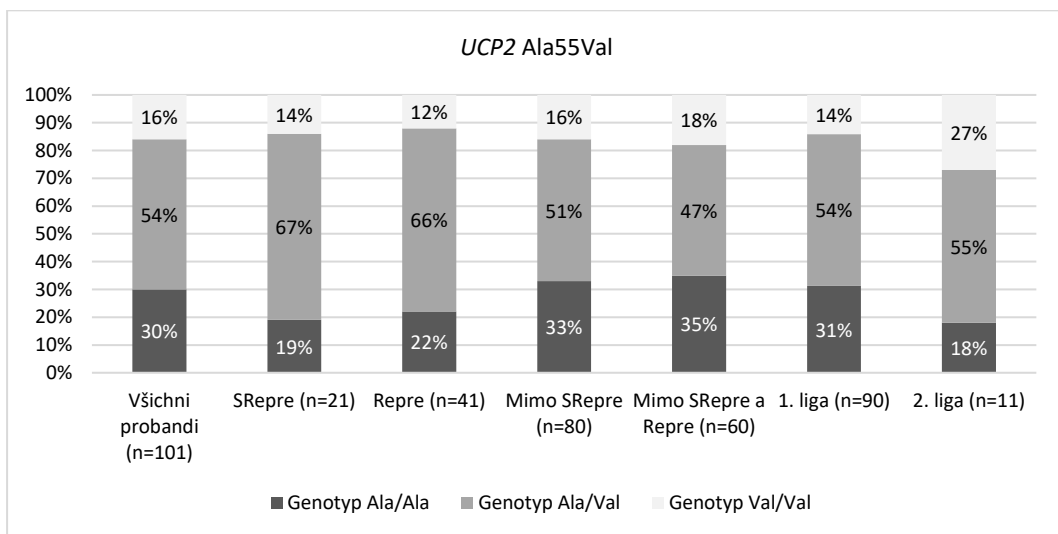
Graf 41: Krabicové zobrazení C300DQ a C300NH polymorfismu *UCP2* Ala55Val



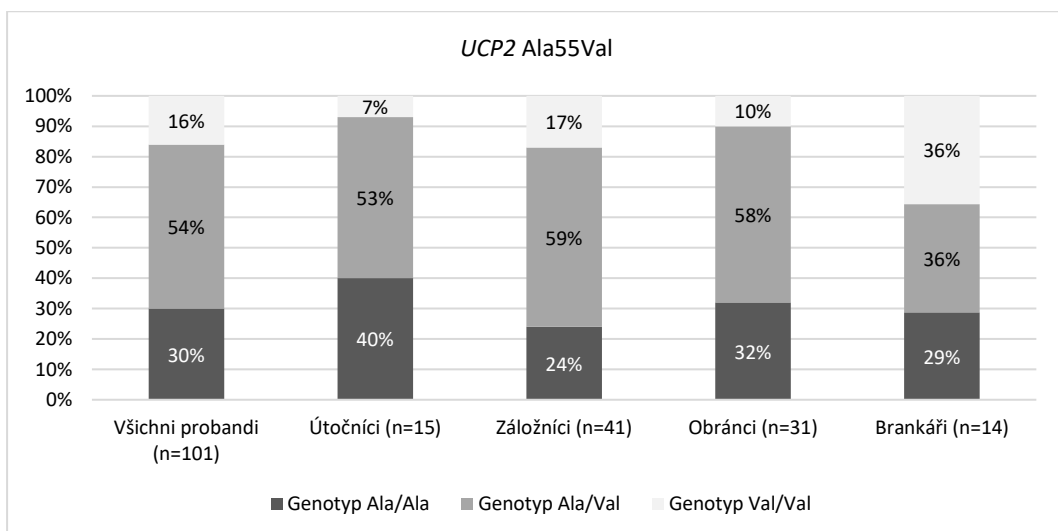
Genotypové rozložení u skupiny rozdělené dle výkonnosti a hráčského postu

V grafech 42 a 43 jsou uvedeny genotypové frekvence u polymorfismu *UCP2* Ala55Val pro skupiny rozdělené dle nejvyšší dosažené úrovně a dle hráčského postu. Výsledky neukazují výraznější rozdíl ve frekvencích homozygotních genotypů u jakékoliv ze sledovaných skupin. Respektive rozdíly v rozložení genotypů u jednotlivých skupin jsou variabilní, bez konkrétního trendu s výraznou odlišností jednoho genotypu u jedné ze skupiny.

Graf 42: Genotypové frekvence *UCP2* Ala55Val u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně



Graf 43: Genotypové frekvence *UCP2* Ala55Val u skupin rozdělených dle hráčského postu



8 DISKUZE

Diskuze je rozdělena na 3 části. První z nich je diskuze nad obsahem disertace a shrnutí zjištěných výsledků a jejich předložení v kontextu dříve provedených výzkumů v oblasti sportovní genetiky s podobnou, nebo stejnou metodikou. Druhou částí diskuze je zasazení celé práce do kontextu omezeních současného (celosvětového) stavu poznání sportovní genetiky a do kontextu limitů výzkumu samotného. Třetí částí je výzkumy podložené zamyšlení nad celou oblastí sportovní genetiky a možností jejího směřování v budoucnosti.

Diskuze k obsahu a výsledkům disertace a jejich kontext s dalšími studii

Disertační práce s tématem sportovní genetiky byla zvolena z důvodu snahy o poznání molekulárně-genetické podstaty rychlostních schopností a na základě skutečnosti, že výzkum v této oblasti je již několik desetiletí běžnou praxí (i když v České republice je stále spíše raritou). První velký výzkumný projekt v této oblasti se datuje již do 70. let. 20. století a byl spojen s OH v Mexiku v roce 1968 (De Garay et al., 1975). Dalším zásadním milníkem pro oblast sportovní genetiky byl rok 1998 a publikování článku o vlivu genotypu II polymorfismu *ACE I/D* na vytrvalostní sportovní výkon v časopise *Nature* (Montgomery et al., 1998). Oblast zkoumání sportovní genetiky se neustále rozšiřuje, a to minimálně co do počtu publikovaných článků a zkoumaných genových polymorfismů. Potvrzují to přehledové vědecké články, včetně vytvořené mapy genů spojených se sportovní výkonností, která byla představena a aktualizována v prvním desetiletí 21. století (Ahmetov et al., 2016; Bray et al., 2009; Lightfoot, Hubal, & Roth, 2019; Wang, Padmanabhan, et al., 2013). Tento fakt naznačuje, že jde v oblasti sportu o celosvětově řešené téma, u kterého se dá předpokládat, že bude stále více rezonovat také v následujících letech.

Na základě provedené rešerše studií (viz. přehled výzkumů ve sportovní genetice v kapitole 4.1 *Genetická podmíněnost rychlostního a silového výkonu*) jsou asociační studie, které hledají souvislost mezi dosaženou sportovní výkonností a genotypy zvolených polymorfismů, nejčastější variantou zkoumání vlivu genetických dispozic na

sportovní výkonnost. Tento způsob zkoumání vlivu klade velký nárok na testovaný soubor, respektive na zajištění dostatečného množství testovaných subjektů s extrémním fenotypem, v tomto případě s vysokou sportovní výkonností. Dalším běžně používaným způsobem pro určení vlivu genetických predispozic na sportovní výkonnost je hledání souvislosti mezi genetickými predispozicemi a výsledky ve vybraných motorických testech. Tento způsob je náročný zejména na sběr dat. V této disertační práci jsou využity oba zmíněné způsoby. Byli testováni fotbalisté 1. a 2. české nejvyšší fotbalové ligy (více jak 1/3 z nich byla nebo je v různých kategoriích členem reprezentačního výběru svého státu). Jelikož cílem disertační práce bylo určit vliv genových polymorfismů na úroveň rychlostní schopnosti, tak byly u testovaných fotbalistů provedeny také motorické testy, které jsou používány k nepřímému stanovení úrovně rychlostní schopnosti (Cormie et al., 2010; Gregor et al., 1979; Impellizzeri et al., 2008). Přestože studie (Little & Williams, 2003; Mohr et al., 2003) potvrzují vysokou úroveň rychlostních schopností u fotbalistů, tak výkonnost ve fotbale je ovlivněna více faktory (Sullivan et al., 2014), mezi které jednoznačně patří úroveň naučených dovedností.

Na základě výsledků χ^2 byla u maximální síly SJ [$\text{N}\cdot\text{kg}^{-1}$] v případě polymorfismu *ACTN3* R577X ($\chi^2=4,632$, frekvence RX genotypu 81,25 %), u impulzu síly SJ [$\text{N}\cdot\text{kg}^{-1}$] u polymorfismu *BDKRB2* -9/+9 ($\chi^2=4,76$, frekvence -9/+9 genotypu 78,95 %) potvrzena souvislost (zamítnuta H_0 a potvrzena H_1) s výsledky dosaženými v motorických testech. Souvislost byla testována u 10 parametrů zvolených motorických testů a 7 genetických polymorfismů. Z celkového počtu 70 možností pro zamítnutí H_0 a potvrzení H_1 se tak stalo pouze 2x, přičemž u obou polymorfismů byly zastoupeny převážně heterozygotní genotypy (RX - 81,25 %, -9/+9 - 78,95 %). To znamená, že vliv homozygotních genotypů i u těchto dvou pozitivních výsledků byl zanedbatelný. Zjištěné výsledky omezuje také fakt, že u *AMPD* Gln12X a *NOS3* Glu298Asp nemohl být proveden χ^2 z důvodu nepřítomnosti některého z genotypu ve skupině testovaných fotbalistů, kteří přesáhli požadovaný 80. percentil výkonu ve zvoleném testovaném parametru. Tento stav není ve výzkumech v oblasti sportovní genetiky výjimečný.

Pro vyhodnocení zjištěných výsledků v motorických testech s využitím určení hranice na základě zvoleného percentilu byl v případě této práce zvolen 80. percentil.

Hodnota percentilu byla nastavena tak, aby oddělovala vynikající výkony od ostatních, ale zároveň, aby tuto hranici překročil dostatečný počet testovaných subjektů pro možnost statistické analýzy. Původním záměrem bylo nastavení hranice na 90. percentilu, to ale nebylo možné využít z důvodu jejího překročení nedostatečným počtem subjektů. Využití percentilu, který rozděluje dosažené výsledky v motorických testech bylo ve studiích několikrát využito (Ahmetov et al., 2013; Balkó, 2017; Koku et al., 2019; Petr et al., 2014; Zarebskarebska et al., 2016; Zehsaz et al., 2019). Dle mého názoru je právě rozdělení výsledků dosažených v motorických testech zásadní pro zjištění jejich asociace s genotypy sledovaných polymorfismů. V uvedených, ale také dalších studiích, je využíváno zejména testování analýzy rozptylu pro určení statistického rozdílu/souvislosti jednotlivých genotypů u vybraných výkonových proměnných. Případný statistický rozdíl (běžně zvoleném na hranici $p < 0,05$), ale ještě neurčuje kvalitu dosaženého výkonu. Výsledek naznačuje pouze případný rozdíl mezi jednotlivými genotypy u testovaného souboru. V této disertační práci byla také, pro rozšíření analýzy výsledků, využita analýza rozptylu. Konkrétně pak Kruskal-Wallisův test pro analýzu rozptylu u neparametrických dat. Stejně jako výsledky zjištěné pomocí χ^2 , tak také výsledky z analýzy rozptylu naznačují zanedbatelnou souvislost jednotlivých genotypů s výsledky dosaženými v motorických testech. Pouze u výšky SJ [cm] byl u polymorfismu *UCP2* Ala55Val zjištěn statistický rozdíl homozygotního genotypu Val/Val oproti dvěma zbývajícím genotypům Ala/Ala ($p=0,027$) a Ala/Val ($p=0,010$). U dalších čtyř výkonových proměnných (viz. kapitola 7 *Výsledky*) byl zjištěn statistický rozdíl pouze mezi dvěma genotypy (homozygotním a heterozygotním). Výsledky zjištěné na základě χ^2 a Kruskal-Wallisova testu tak ukázaly velmi zanedbatelnou souvislost mezi genetickými polymorfismy a výsledky dosaženými v motorických testech. Potvrzují tak zamítnutí souvislosti z dalších studií (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015; Papadimitriou et al., 2018; Rankinen et al., 2016). Na základě dříve provedených studií (Ahmetov & Fedotovskaya, 2015; Fang et al., 2013; Papadimitriou et al., 2016), které ukázaly pozitivní asociaci rychlostně silového výkonu s některými genetickými polymorfismy (nejčastěji se jednalo o polymorfismy *ACE* rs1799752 a *ACTN3* rs1815739), se předpokládalo, že minimálně u těchto 2 nejčastěji zkoumaných a kladně asociovaných polymorfismů (respektive jejich genotypů) se pozitivní souvislost, alespoň u některých ze sledovaných parametrů, také projeví. Dříve provedené studie potvrzují, že zjištěné výsledky nejsou výjimečné,

současně ale tím pádem také naznačují (stejně jako negativní výsledky dalších studií), že cesta k nalezení přímé souvislosti mezi genetickými predispozicemi a parametry charakterizující sportovní výkonnost, je ještě dlouhá (pokud vůbec někdy dojde k jejímu určení). Tento fakt souvisí nejen s omezeními této studie, ale celého sportovně-genetického výzkumu. Jednotlivá omezení jsou popsána dále v této kapitole.

Stejně jako v dalších studiích (Ben-Zaken et al., 2019; MacArthur & North, 2004; Seto et al., 2013) jsou v kapitole 7 *Výsledky* porovnány genotypové a alelické frekvence u zkoumaných polymorfismů u skupin, které jsou rozdělené na základě dosažené hráčské úrovně a hráčského postu. Frekvence u genotypů jsou na rozdíl od většiny studií popsány bez stanovení statistického rozdílu mezi nimi. Stejně jako u části z kapitoly 7 *Výsledky*, ve které jsou deskriptivně popsána zjištěná data u výkonových proměnných u jednotlivých sledovaných skupin, tak i frekvence jednotlivých genotypů je uvedena zejména pro celkový obraz o zjištěných výsledcích.

Pro genetickou analýzu byla v disertaci využita metoda PCR, která je ve sportovně genetických výzkumech dlouhodobě běžně aplikovanou a nejrozšířenější metodou (Ahmetov, Mozhayskaya, et al., 2006; Folland et al., 2000; Koku et al., 2019; Papadimitriou et al., 2016). Jedním z důvodů je, že s ní lze otestovat předem zvolené genetické SNP a její finanční náročnost je únosná také v rámci menších výzkumných projektů. Na druhou stranu poskytuje jen omezený pohled na celkový genetický profil testovaných subjektů. Naopak z důvodu vysoké finanční náročnosti a také zhoršené dostupnosti nebyly v disertační práci využity pokročilejší metody, které umožňují analýzu části nebo celého genomu. Tyto metody se i ve sportovní genetice v menší (ale stále vzrůstající míře) využívají již několik let (Ahmetov, Kulemin, et al., 2014; Pickering, Suraci, et al., 2019; Rankinen et al., 2016). Je pravděpodobné, že narůstající trend bude stále pokračovat, jelikož aktivity a projekty předních vědců z oboru sportovní genetiky tomu nasvědčují. Jde zejména o snahu zmapování a shromáždění co největšího počtu genetických vzorků a následně také zmapování genomů od subjektů s elitním sportovním fenotypem. Potvrzuje to například vznik kolaborativního konsorcia pod názvem Athlome Project Consortium v roce 2015 (Pitsiladis et al., 2016).

Jak je uvedeno v kapitole 3.1 *Testování motorických schopností*, tak v současné chvíli neexistují způsoby a metody, podle kterých by bylo možné přímo a jednoznačně

stanovit a porovnat úroveň rychlostních schopností u sledovaných osob. Mezi nejpřesnější způsob, který tuto úroveň určují, patří stanovení typu svalových vláken, které jsou zastoupeny v jednotlivých svalových partiích daného sportovce. K přesnému určení morfologie, a tedy typu svalových vláken, je zapotřebí využít invazivní metodu svalové biopsie, při které dochází k preparaci části svalu (zpravidla z vastus lateralis). Svalová morfologie je následně určena pomocí histochemických metod. Jelikož metodu invazivní svalové biopsie je problematické v České republice realizovat (na rozdíl od univerzity severských evropských států), tak pro výzkum v této disertaci byly zvoleny jiné neinvazivní metody (motorické testování), jejichž výsledky ukazují úzkou souvislost s úrovní rychlostních schopností u daného člověka. Avšak víme, že právě rychlostní schopnost je jedna z nejvíce geneticky determinovaných složek výkonových parametrů sportovce a je kromě jiného spojena s typem svalových vláken, které jsou v kosterních svalech zastoupeny.

Limity a omezení disertační práce a celkově výzkumů ve sportovní genetice

Jedním z hlavních faktorů omezující nejen tuto disertační práci, ale také celkově současný výzkum ve sportovní genetice je testovaný soubor, respektive jeho velikost. V případě jakékoliv metodologické varianty pro hledání vztahu genetických predispozic a vybraných výkonových proměnných (dosažená sportovní výkonnost, výkon v motorických testech a dalších parametrech) je zásadní, ale přitom značně problematické, mít dostatečně velký soubor probandů pro otestování tak, aby bylo možné předložit výsledky s dostatečnou statistickou vahou (Eynon, Ruiz, et al., 2011; Hong & Park, 2012; Seibert, Xue, Fried, & Walston, 2001). Dostatečná velikost testovaného souboru se velmi obtížně zajišťuje, protože u extrémního sportovního fenotypu, kterým je například předpoklad k rychlostní schopnosti, je záměrem testovat např. probandy s co možná nejvyšší závodní výkonností. Ať už jde o jakoukoliv úroveň (Olympijské hry, mistrovství světa, mistrovství republiky), tak počet medailistů na sprinterských tratích je omezen. Jde maximálně o desítky, popřípadě stovky probandů a s případně snižujícími se nároky na výkonnost se snižuje také očekávaný předpoklad k danému fenotypu. Se skutečností, že je těžké zajistit dostatečný počet probandů s vybraným fenotypem, se potýká většina vědců zabývajících se tematikou sportovní

genetiky. Ve studiích se tak běžně objevuje podobný nebo nižší počet testovaných subjektů, než byl testován v této disertační práci (Jeremic et al., 2019; Santiago et al., 2008; Valdivieso et al., 2017). Výzkum v oblasti sportovní genetiky právě na základě zmíněných důvodů směřuje ke spojování zjištěných výsledků, respektive ke spojování databáze odebraných vzorků se specifickým fenotypem od několika výzkumných týmů. Tento fakt potvrzuje vznik konsorcií a článků, u kterých byly použity vzorky odebrané několika výzkumnými týmy (Papadimitriou et al., 2016; Pitsiladis et al., 2016).

V případě této disertační práce se omezení v oblasti testovaného souboru týkalo jednak jeho velikosti ($n=80$), ale také jeho specifičnost k vybranému fenotypovému předpokladu (rychlostní schopnosti). U testované skupiny fotbalistů může být předpoklad k rychlostní schopnosti nižší, než například u běžců na 100 metrů a také je problémem, že ho nelze jednoznačně určit. I přesto jsou ve sportovně genetických studiích zaměřených na rychlostní schopnost fotbalisti využíváni jako testované subjekty (Koku et al., 2019; Meckel et al., 2019; Pickering, Suraci, et al., 2019; Santiago et al., 2008). Testování fotbalistů a jejich rychlostního předpokladu lze opřít o studie (Faude et al., 2012; Mohr et al., 2003), které sledovaly rychlost hráčů během fotbalového utkání.

Jedno z dalších významných omezení ovlivňující výzkum ve sportovní genetice je, že stále převažují studie (včetně této disertační práce), které testují vytipované genetické polymorfismy, které jsou na základě své funkce asociovány s vybraným fenotypem (Drozdovska, Dosenko, et al., 2013; Papadimitriou et al., 2016; Petr et al., 2014). Avšak lidská DNA obsahuje více jak 20 000 genů ovlivňujících kódování proteinů (Ensembl, 2019b), tzn., že vliv některých z genů nemusí být zatím doposud ani znám. Se snižující se cenou testování celého genomu, nebo jeho hlavních částí (Schwarze et al., 2019), přibývá také studií, které tuto snazší dostupnost využívají a ukazují tak směr budoucím výzkumům (Rankinen et al., 2016).

Výzkum v oblasti sportovní genetiky je ovlivněn, potažmo omezen také komplexností sportovního fenotypu (Dovalil & Choutka, 2012). Zkoumání dosažených výsledků, nebo výkonnostního statusu sportovce s genotypy vybraných genetických polymorfismů, které je ve studiích prováděno nejčastěji, může být zatíženo významnou chybou způsobenou opomenutím (neurčením) faktorů, které mají na výsledný výkon značný vliv. Prvním (alespoň částečným) řešením tohoto problému může být zajištění,

co možná největšího počtu sledovaných probandů. Tento způsob může výskyt případné chyby snížit, ale jen těžko ho může zcela eliminovat. Nelze ani určit u kterých faktorů se tak stane. Druhou a ve výzkumech již realizovanou variantou, je zaměření se na co možná nejkonkrétnější parametr, který je prokazatelně spojený se sportovní výkonností. Může jít například o zastoupení typu svalových vláken ve vztahu ke genotypům sledovaných polymorfismů (Broos et al., 2019; Valdivieso et al., 2017).

Dalším bodem v oblasti omezení a limitů výzkumu ve sportovní genetice je faktor epigenetiky. Jelikož epigenetika hraje svou roli u mnohých chorob, poruch imunity, nebo nervového systému (Tollefsbol, 2017), tak se dá s velkou pravděpodobností předpokládat, že může mít vliv také na procesy a funkce lidského organismu, které ovlivňují sportovní výkonnost. Objasnění principů, které ovlivňují genovou expresi, a tedy změny fenotypu je tématem zkoumání nejen ve sportovní genetice.

Výhledy a směřování sportovní genetiky v budoucnu

Důležitou myšlenkou a informací, která se prolíná touto prací, ale také současný stav poznání v oblasti sportovní genetiky je, že jakýkoliv znak sportovního fenotypu je více či méně komplexní a jeho výsledná podoba je ovlivněna mnoha faktory (genetickými i negenetickými), přičemž právě vliv těch genetických je prakticky neoddiskutovatelný (Ahmetov et al., 2016; Guth & Roth, 2013; Lippi, Longo, & Maffulli, 2010; Petr, 2017). I přesto, že v posledních letech dochází k výraznému posunu a rozvoji technologií, které umožňují rychleji a levněji zkoumat a odhalovat molekulárně-genetickou podstatou fenotypového znaku, přes téměř exponenciální nárůst množství vědeckých prací v této oblasti (Ahmetov et al., 2016), přes zajímavé vědecké nálezy, tak o genetickém pozadí sportovního fenotypu víme stále velmi málo. Z tohoto důvodu je velmi zavádějící se snažit predikovat například sportovní talent na základě genotypu jedince (Vlahovich, Fricker, Brown, & Hughes, 2017). Na druhou stranu vědecké články s tímto tématem jsou také publikovány (Jacob, Spiteri, Hart, & Anderton, 2018; Pickering, Kiely, Grgic, Lucia, & Del Coso, 2019).

Existuje značné množství vědeckých studií, které dokládají asociaci sportovního výkonu a genetiky (viz. přehledová tabulka studií ve sportovní genetice v kapitole 4.1 *Genetická podmíněnost rychlostního a silového výkonu*). Ze současného stavu bádání,

který potvrzují také studie z poslední let (Gineviciene et al., 2016; Papadimitriou et al., 2016) se ukazuje, kam by mohla směřovat oblast sportovní genetiky v budoucích letech. Jde o spojování vědeckých týmů, respektive spojování genofondových databází. Hlavním důvodem je fakt, že oblast sportovní genetiky je značně omezena velikostí souboru, který odpovídá požadovanému fenotypu (dosažení určité sportovní úrovně, dosažení nadstandartních hodnot ve vybraných fyzických testech nebo například podíl svalových vláken ve svalu). Nejen z tohoto důvodu se zdá, že spojování výzkumných týmů a jejich genetických databází, možnost sekvenování celého lidského genomu, je budoucností pokroku ve sportovní genetice.

9 ZÁVĚR

Dříve často prezentovaná myšlenka, že jedním z hlavních záměrů výzkumu v oblasti sportovní genetiky je identifikace a objevení sportovního talentu, je v poslední době autory čím dál méně zmiňována. Spíše naopak jsou předkládány výsledky studií, které ukazují, že cesta k předložení takovýchto predikcí zatím není možná. S těmito závěry se také shodují výsledky a předložené shrnutí této disertační práce. Ty ukázaly, že pouze u dvou parametrů (u maximální síly SJ a u impulzu síly SJ), kterými byla nepřímo sledována rychlostní schopnost u 80 fotbalistů 1. a 2. české fotbalové ligy, byl statisticky potvrzen vliv genetického polymorfismů (*ACTN3 R577X* a *BDKRB2 -9/+9*) na dosažený výsledek. U obou z nich ale ještě k tomu převládala frekvence heterozygotních genotypů (81,25 %, potažmo 78,95 %).

Pokud bych mohl doporučit, jak by měl další výzkum navázat na výsledky nejen této práce, ale zejména na výsledky dalších zahraničních studií, tak by šlo o zaměření se na analýzu odebraných genetických vzorků pomocí celogenomové sekvenace a spojování detailně popsaných databází, takto zanalyzovaných vzorků (od subjektů s požadovaným fenotypem), mezi více výzkumnými týmy. Primárním cílem by tak nebylo získání výsledků z jednotlivých studií, ale vytvoření rozsáhlé databáze pro možnost následného hledání souvislostí v rozsáhlém a kompletně genově popsaném souboru.

S doporučeními pro další výzkum také souvisí, že pokud bych si mohl dovolit odhadnout moment, kdy bude možné predikování sportovního předpokladu na základě genetických predispozic jedince (pokud vůbec někdy), tak se jedná o dobu, kdy základem takovéto predikce bude právě rozsáhlý soubor sportovců s vybraným fenotypovým znakem, nebo souborem znaků, u kterého bude provedena analýza celého genomu.

Na základě současného stavu poznání, bych podobně jako mnoho dalších autorů nejen z oblasti sportovní genetiky, chtěl apelovat na opatrnost před snahou provádění unáhlených závěrů, nebo přijímání jednoznačných doporučení, které mohou být postaveny sice na značném počtu asociačních (korelačních) studií, ale nejsou dávány do kontextu celé problematiky a současných limitací v oblasti sportovně genetického výzkumu. Jinak řečeno, v současné chvíli může být předkládání jakýchkoliv závěrů směřujících k jednoznačnému určení asociace některého multifaktoriálního sportovního

fenotypu (například rychlostní schopnosti) a genové predispozice jedince velmi nepřesné. Tento apel platí zejména na využívání komerčních služeb, které se snaží již teď takto jednoznačné informace překládat a co hůře stavět na nich tréninkové programy, nebo odhadovat sportovní predispozice u mladých sportovců.

I když v současné chvíli nelze jednoznačně predikovat sportovní talent, nebo také jakékoliv indikátory, které by ho mohly napomoci určit, tak pokrok genetického výzkumu, rozvoj technologií, propojení mezi výzkumnými týmy, dlouhodobý sběr a pokročilá analýza dat, kterým výrazně napomáhají informační technologie, nasvědčuje, že genetická výbava jedince by mohla být jednou z určujících informací nejen pro výběr vhodné sportovní aktivity, ale také pro výběr dalších činitelů ovlivňující fungování organismu (například nastavení personalizované stravy), nebo pro včasné předcházení chorobám. Výsledkem bude optimalizace okolností a podmínek pro realizaci sportovní aktivity na všech úrovních, nebo také jednoduše pro zlepšení každodenního života. Tato optimalizace by tak mohla vést k prodloužení lidského života, snížení rizika onemocnění např. civilizačními chorobami anebo také snížení rizika zranění.

Sportovní genetika je stále „v plenkách“ a to i přes strmý nárůst vědeckých prací, které jsou v posledních letech v této oblasti publikovány. Vědci si to uvědomují, čemuž nasvědčují závěry a doporučení vědeckých článků. Na paměti by to měli mít také trenéři, rodiče a sportující populace, která má tendenci využívat komerčních nabídek pro jednoznačné určení predispozic pro vybraný sport, nebo pohybovou aktivitu. Pravděpodobně ale přijde doba, kdy výsledky výzkumu budou tak silné, že bude možné určit vliv genetických faktorů na parametry spojené se sportovním výkonem. Z tohoto důvodu si dovoluji si tvrdit, že pokud chce český sport a česká sportovní věda patřit ke světové špičce, nebo se k ní alespoň přibližovat, tak by tuto chvíli neměly zaspát.

SEZNAM LITERATURY

- Abernethy, B. (1991). Visual search strategies and decision-making in sport. *International journal of sport psychology*.
- Adams, G. M., & Beam, W. C. (1998). *Exercise physiology: Laboratory manual*: WCB McGraw-Hill.
- Ahmetov, I. I., Astratenkova, I. V., Druzhevskaya, A. M., Komkova, A. I., Liubaeva, E. V., Rogozkin, V. A., . . . Tarakin, P. P. (2006). The association of gene polymorphisms with the muscle fiber type composition. *Rossiiskii fiziologicheskii zhurnal imeni I.M. Sechenova / Rossiiskaia akademiia nauk*, *92(7)*, 883-888. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17300045>
- Ahmetov, I. I., Donnikov, A. E., & Trofimov, D. Y. (2014). ACTN3 genotype is associated with testosterone levels of athletes. *Biology of Sport*, *31(2)*, 105.
- Ahmetov, I. I., Druzhevskaya, A. M., Lyubaeva, E. V., Popov, D. V., Vinogradova, O. L., & Williams, A. G. (2011). The dependence of preferred competitive racing distance on muscle fibre type composition and ACTN3 genotype in speed skaters. *Exp Physiol*, *96(12)*, 1302-1310.
- Ahmetov, I. I., Egorova, E. S., Gabdrakhmanova, L. J., & Fedotovskaya, O. N. (2016). Genes and Athletic Performance: An Update. *Med Sport Sci*, *61*, 41-54. doi:10.1159/000445240
- Ahmetov, I. I., & Fedotovskaya, O. N. (2012). Sports genomics: Current state of knowledge and future directions. *Cellular and Molecular Exercise Physiology*, *1(1)*. doi:10.7457/cmep.v1i1.e1
- Ahmetov, I. I., & Fedotovskaya, O. N. (2015). Current progress in sports genomics. In *Advances in clinical chemistry* (Vol. 70, pp. 247-314): Elsevier.
- Ahmetov, I. I., Gavrillov, D. N., Astratenkova, I. V., Druzhevskaya, A. M., Malinin, A. V., Romanova, E. E., & Rogozkin, V. A. (2013). The association of ACE, ACTN3 and PPARA gene variants with strength phenotypes in middle school-age children. *The journal of physiological sciences*, *63(1)*, 79-85.

- Ahmetov, I. I., Kulemin, N. A., Popov, D. V., Naumov, V. A., Akimov, E. B., Bravy, Y. R., . . . Govorun, V. M. (2014). Genome - wide association study identifies three novel genetic markers associated with elite endurance performance. *Biology of Sport*, *32*(1), 3-9. doi:10.5604/20831862.1124568
- Ahmetov, I. I., Mozhayskaya, I. A., Flavell, D. M., Astratenkova, I. V., Komkova, A. I., Lyubaeva, E. V., . . . Rogozkin, V. A. (2006). PPARalpha gene variation and physical performance in Russian athletes. *Eur J Appl Physiol*, *97*(1), 103-108. doi:10.1007/s00421-006-0154-4
- Ahmetov, I. I., Popov, D. V., Astratenkova, I. V., Druzhevskaya, A. M., Missina, S. S., Vinogradova, O. L., & Rogozkin, V. A. (2008). The use of molecular genetic methods for prognosis of aerobic and anaerobic performance in athletes. *Human Physiology*, *34*(3), 338-342. doi:10.1134/s0362119708030110
- Ahmetov, I. I., Williams, A. G., Popov, D. V., Lyubaeva, E. V., Hakimullina, A. M., Fedotovskaya, O. N., . . . Rogozkin, V. A. (2009). The combined impact of metabolic gene polymorphisms on elite endurance athlete status and related phenotypes. *Hum Genet*, *126*(6), 751-761. doi:10.1007/s00439-009-0728-4
- Allard, F., & Starkes, J. L. (1980). Perception in sport: Volleyball. *Journal of Sport psychology*, *2*(1), 22-33.
- Allison, W. S., & Murphy, A. (2009). *Mitochondrial Function, Part B: Mitochondrial Protein Kinases, Protein Phosphatases and Mitochondrial Diseases*: Elsevier Science.
- Amir, O., Amir, R., Yamin, C., Attias, E., Eynon, N., Sagiv, M., . . . Meckel, Y. (2007). The ACE deletion allele is associated with Israeli elite endurance athletes. *Exp Physiol*, *92*(5), 881-886. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=17631516
- Arend, W. P. (2002). The balance between IL-1 and IL-1Ra in disease. *Cytokine & growth factor reviews*, *13*(4-5), 323-340.
- Archibald, J. M. (2018). *Genomics: A Very Short Introduction*: Oxford University Press.

- Arun, A., & Saurabha, D. (2009). PCR primer design. *Cold Spring Harbor Protocols*, 2009(3), pdb. ip65.
- Astrup, A., Toubro, S., Dalgaard, L. T., Urhammer, S. A., Sorensen, T. I., & Pedersen, O. (1999). Impact of the v/v 55 polymorphism of the uncoupling protein 2 gene on 24-h energy expenditure and substrate oxidation. *International journal of obesity and related metabolic disorders: journal of the International Association for the Study of Obesity*, 23(10), 1030-1034.
- Balkó, I. (2017). *Vytipování genetické predispozice ovlivňující sportovní výkon se zaměřením na anaerobní aktivitu kosterní svalové činnosti*.
- Baltzopoulos, V., & Brodie, D. A. (1989). Isokinetic dynamometry. *Sports Medicine*, 8(2), 101-116.
- Bangsbo, J., Nørregaard, L., & Thorsoe, F. (1991). Activity profile of competition soccer. *Canadian journal of sport sciences= Journal canadien des sciences du sport*, 16(2), 110-116.
- Barros, T., Valquer, W., & Santa'anna, M. (1999). High intensity motion pattern analysis of brazilian elite soccer players in different positional roles. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 31(5).
- Beata, M., & al., e. (2014). *Kardioonkologie: 2., přepracované a doplněné vydání*: Grada Publishing a.s.
- Behm, D. G., Wahl, M. J., Button, D. C., Power, K. E., & Anderson, K. G. (2005). Relationship between hockey skating speed and selected performance measures. *Journal of Strength and Conditioning Research*, 19(2), 326-331. doi:10.1519/R-14043.1
- Bell, W., Colley, J. P., Cooper, S. M., & Cobner, D. (2017). Gene Expression: Analysis of Corresponding Polymorphisms of the Ace and Actn3 Genes in Adolescent Rugby Union and Association Football Players.
- Bemben, M. G., Grump, K. J., & Massey, B. H. (1988). Assessment of technical accuracy of the Cybex II® isokinetic dynamometer and analog recording system. *Journal of Orthopaedic & Sports Physical Therapy*, 10(1), 12-17.

- Ben-Zaken, S., Eliakim, A., Nemet, D., & Meckel, Y. (2019). Genetic variability among power athletes: The stronger vs. the faster. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 33(6), 1505-1511.
- Berg, J. M., Tymoczko, J. L., & Stryer, L. (2001). *Biochemistry* (5th ed.). New York: W. H. Freeman and CO.
- Bondareva, E. A., Parfenteva, O. I., Kozlov, A. V., Zhuravleva, U. S., Kosyakova, E. V., Karelina, E. E., . . . Son'kin, V. D. (2018). The Ala/Val Polymorphism of the UCP2 Gene Is Reciprocally Associated with Aerobic and Anaerobic Performance in Athletes. *Human Physiology*, 44(6), 673-678. doi:10.1134/s036211971806004x
- Borry, P., & Matthijs, G. (2014). *Iedereen GENiaal. Humane genetica in woorden en cartoons*: Ballon Media; Antwerpen.
- Bosco, C., & Komi, P. V. (1979). Mechanical characteristics and fiber composition of human leg extensor muscles. *European journal of applied physiology and occupational physiology*, 41(4), 275-284. doi:10.1007/bf00429744
- Bouchard, C., & Hoffman, E. (2011). *Genetic and molecular aspects of sport performance*: Blackwell Publishing Ltd.
- Bouchard, C., Leon, A. S., Rao, D. C., Skinner, J. S., Wilmore, J. H., & Gagnon, J. (1995). The HERITAGE family study. Aims, design, and measurement protocol. *Med Sci Sports Exerc*, 27(5), 721-729.
- Bouchard, C., & Malina, R. M. (1983). Genetics of physiological fitness and motor performance. *Exercise and sport sciences reviews*, 11(1), 306.
- Bouchard, C., Malina, R. M., & Pérusse, L. (1997). *Genetics of fitness and physical performance*: Human Kinetics.
- Bouchard, C., Sarzynski, M. A., Rice, T. K., Kraus, W. E., Church, T. S., Sung, Y. J., . . . Rankinen, T. (2011). Genomic predictors of the maximal O₂ uptake response to standardized exercise training programs. *Journal of Applied Physiology*, 110(5), 1160-1170.
- Brand, M. D., & Esteves, T. C. (2005). Physiological functions of the mitochondrial uncoupling proteins UCP2 and UCP3. *Cell Metabolism*, 2(2), 85-93.

- Braun, A., Kammerer, S., Maier, E., Böhme, E., & Roscher, A. A. (1996). Polymorphisms in the gene for the human B2-bradykinin receptor. New tools in assessing a genetic risk for bradykinin-associated diseases. *Immunopharmacology*, *33*(1-3), 32-35.
- Bray, M. S., Hagberg, J. M., Pérusse, L., Rankinen, T., Roth, S. M., Wolfarth, B., & Bouchard, C. (2009). The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, *41*(1), 35-73. doi:10.1249/MSS.0b013e3181844179
- Brechue, W. F., Mayhew, J. L., & Piper, F. C. (2010). Characteristics of sprint performance in college football players. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, *24*(5), 1169-1178.
- Brookes, A. J. (1999). The essence of SNPs. *Gene*, *234*(2), 177-186.
- Broos, S., Malisoux, L., Theisen, D., Van Thienen, R., Francaux, M., Thomis, M. A., & Deldicque, L. (2019). The stiffness response of type IIa fibres after eccentric exercise-induced muscle damage is dependent on ACTN3 r577X polymorphism. *Eur J Sport Sci*, *19*(4), 480-489.
- Brown, L. E. (2000). *Isokinetics in Human Performance: Human Kinetics*.
- Brown, S. P., Miller, W. C., & Eason, J. M. (2006). *Exercise Physiology: Basis of Human Movement in Health and Disease*: Lippincott Williams & Wilkins.
- Brown, T. A. (2016). *Gene cloning and DNA analysis: an introduction*: John Wiley & Sons.
- Brownlow, R. J., Dagnall, K. E., & Ames, C. E. (2012). A comparison of DNA collection and retrieval from two swab types (cotton and nylon flocked swab) when processed using three QIAGEN extraction methods. *Journal Of Forensic Sciences*, *57*(3), 713-717. doi:10.1111/j.1556-4029.2011.02022.x
- Bueno, S., Pasqua, L. A., de Araújo, G., Lima-Silva, A. E., & Bertuzzi, R. (2016). The association of ACE genotypes on cardiorespiratory variables related to physical fitness in healthy men. *PLoS One*, *11*(11), e0165310.
- Buchheit, M., Spencer, M., & Ahmaidi, S. (2010). Reliability, usefulness, and validity of a repeated sprint and jump ability test. *Int J Sports Physiol Perform*, *5*(1), 3-17.

Burnett, C. (2019). South African Newspapers' Constructions of the Caster Semenya Saga through Political Cartoons. *South African Review of Sociology*, 50(2), 62-84. doi:10.1080/21528586.2019.1699440

Burton, A. W., & Miller, D. E. (1998). *Movement Skill Assessment: Human Kinetics*.

Burton, A. W., & Rodgerson, R. W. (2001). New Perspectives on the Assessment of Movement Skills and Motor Abilities. *Adapted Physical Activity Quarterly*, 18(4), 347-365. Retrieved from

<https://search.ebscohost.com/login.aspx?authtype=shib&custid=s1240919&profile=eds>

Buxens, A., Ruiz, J. R., Arteta, D., Artieda, M., Santiago, C., González-Freire, M., . . . Gómez-Gallego, F. (2011). Can we predict top-level sports performance in power vs endurance events? A genetic approach. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, 21(4), 570-579.

Calladine, C. R., & Drew, H. (1997). *Understanding DNA: The Molecule and How It Works*: Elsevier Science.

Cam, F. S., Colakoglu, M., Sekuri, C., Colakoglu, S., Sahan, C., & Berdeli, A. (2005). Association between the ACE I/D gene polymorphism and physical performance in a homogeneous non-elite cohort. *Can J Appl Physiol*, 30(1), 74-86. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=15855684

Cam, S., Colakoglu, M., Colakoglu, S., Sekuri, C., & Berdeli, A. (2007). ACE I/D gene polymorphism and aerobic endurance development in response to training in a non-elite female cohort. *J Sports Med Phys Fitness*, 47(2), 234-238. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=17557065

Carlock, J. M., Smith, S. L., Hartman, M. J., Morris, R. T., Ciroslan, D. A., Pierce, K. C., . . . Stone, M. H. (2004). The relationship between vertical jump power estimates and weightlifting ability: a field-test approach. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 18(3), 534-539.

Casartelli, N., Müller, R., & Maffiuletti, N. A. (2010). Validity and reliability of the Myotest accelerometric system for the assessment of vertical jump height. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 24(11), 3186-3193.

Cauci, S., Di Santolo, M., Ryckman, K. K., Williams, S. M., & Banfi, G. (2010). Variable number of tandem repeat polymorphisms of the interleukin-1 receptor antagonist gene IL-1RN: a novel association with the athlete status. *BMC medical genetics*, 11, 29. doi:10.1186/1471-2350-11-29

Cieszczyk, P., Eider, J., Ostanek, M., Leońska-Duniec, A., Ficek, K., Kotarska, K., & Girdauskas, G. (2011). Is the C34T polymorphism of the AMPD1 gene associated with athlete performance in rowing? *International journal of sports medicine*, 32(12), 987-991.

Cieszczyk, P., Ostanek, M., Leońska-Duniec, A., Sawczuk, M., Maciejewska, A., Eider, J., . . . Kotarska, K. (2012). Distribution of the AMPD1 C34T polymorphism in Polish power-oriented athletes. *Journal of Sports Sciences*, 30(1), 31-35.

Clamp, M., Fry, B., Kamal, M., Xie, X., Cuff, J., Lin, M. F., . . . Lander, E. S. (2007). Distinguishing protein-coding and noncoding genes in the human genome. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 104(49), 19428-19433.

Clarkson, P. M., Hoffman, E. P., Zambraski, E., Gordish-Dressman, H., Kearns, A., Hubal, M., . . . Devaney, J. M. (2005). ACTN3 and MLCK genotype associations with exertional muscle damage. *Journal of Applied Physiology*, 99(2), 564-569. doi:10.1152/jappphysiol.00130.2005

Coelho, D. B., Pimenta, E., Rosse, I. C., Veneroso, C., Pussieldi, G., Becker, L. K., . . . Silami-Garcia, E. (2016). Angiotensin-converting enzyme (ACE-I/D) polymorphism frequency in Brazilian soccer players. *Applied Physiology, Nutrition, and Metabolism*, 41(6), 692-694.

Colakoglu, M., Cam, F. S., Kayitken, B., Cetinoz, F., Colakoglu, S., Turkmen, M., & Sayin, M. (2005). ACE genotype may have an effect on single versus multiple set preferences in strength training. *Eur J Appl Physiol*, 95(1), 20-26. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=16003539

Collins, M. (2009). *Genetics and sports* (Vol. 54): Karger Medical and Scientific Publishers.

Collins, M., Xenophontos, S. L., Cariolou, M. A., Mokone, G. G., Hudson, D. E., Anastasiades, L., & Noakes, T. D. (2004). The ACE gene and endurance performance during the South African Ironman Triathlons. *Med Sci Sports Exerc*, *36*(8), 1314-1320. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=15292738

Cormie, P., McGuigan, M. R., & Newton, R. U. (2010). Adaptations in athletic performance after ballistic power versus strength training. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, *42*(8), 1582-1598.

Costa, A. M., Silva, A. J., Garrido, N., Louro, H., Marinho, D. A., Marques, M. C., & Breitenfeld, L. (2009). Angiotensin-converting enzyme genotype affects skeletal muscle strength in elite athletes. *J Sports Sci Med*, *8*(3), 410.

Costa, A. M., Silva, A. J., Garrido, N. D., Louro, H., de Oliveira, R. J., & Breitenfeld, L. (2009). Association between ACE D allele and elite short distance swimming. *Eur J Appl Physiol*, *106*(6), 785-790. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=19458960

Coulson, M., & Archer, D. (2015). *Practical Fitness Testing: Analysis in Exercise and Sport*: Bloomsbury Publishing.

Cronin, J. B., & Hansen, K. T. (2005). Strength and power predictors of sports speed. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, *19*(2), 349-357.

Crystal, R. G. (1990). Alpha 1-antitrypsin deficiency, emphysema, and liver disease. Genetic basis and strategies for therapy. *J Clin Invest*, *85*(5), 1343-1352.

Dahm, R. (2008). Discovering DNA: Friedrich Miescher and the early years of nucleic acid research. *Human Genetics*, *122*(6), 565-581.

Darnell, J. E., Lodish, H. F., & Baltimore, D. (1990). *Molecular cell biology* (2nd ed.). New York, N.Y.: Scientific American Books : Distributed by W.H. Freeman.

Dawkins, R. (2016). *The extended phenotype: The long reach of the gene*: Oxford University Press.

- De Garay, A. L., Levine, L., Carter, J. L., & Montoye, H. J. (1975). *Genetic and anthropological studies of Olympic athletes* (Vol. 7): LWW.
- De Groot, A. D. (2014). *Thought and choice in chess* (Vol. 4): Walter de Gruyter GmbH & Co KG.
- De Moor, M. H., Spector, T. D., Cherkas, L. F., Falchi, M., Hottenga, J. J., Boomsma, D. I., & De Geus, E. J. (2007). Genome-wide linkage scan for athlete status in 700 British female DZ twin pairs. *Twin Res Hum Genet*, *10*(6), 812-820. doi:10.1375/twin.10.6.812
- Deschamps, C. L., Connors, K. E., Klein, M. S., Johnsen, V. L., Shearer, J., Vogel, H. J., . . . Hittel, D. S. (2015). The ACTN3 R577X Polymorphism Is Associated with Cardiometabolic Fitness in Healthy Young Adults. *PLoS One*, *10*(6), e0130644. doi:10.1371/journal.pone.0130644
- Dewey, J. (2018). Allele. In: Salem Press.
- Dhamrait, S. S., Payne, J. R., Li, P., Jones, A., Toor, I. S., Cooper, J. A., . . . Miller, G. J. (2003). Variation in bradykinin receptor genes increases the cardiovascular risk associated with hypertension. *European Heart Journal*, *24*(18), 1672-1680.
- Dinarello, C. (2009). in Annual review of immunology. *Annu. Rev. Immunol.*, *27*, 519-550.
- Dodge, Y. (2008). *The Concise Encyclopedia of Statistics*: Springer New York.
- Dominguez, R., & Holmes, K. C. (2011). Actin structure and function. *Annu Rev Biophys*, *40*, 169-186. doi:10.1146/annurev-biophys-042910-155359
- Dosenko, V. E., Zagoriy, V. Y., Haytovich, N. V., Gordok, O. A., & Moibenko, A. A. (2006). Allelic polymorphism of endothelial NO-synthase gene and its functional manifestations. *Acta Biochimica Polonica*, *53*(2), 299-302.
- Dostál, V. (2011). Chemická struktura krátkého úseku DNA sestávajícího ze čtyř nukleotidů. In.
- Dovalil, J., & Choutka, M. (2012). *Výkon a trénink ve sportu*: Olympia.
- Drouin, J. M., Valovich-mcLeod, T. C., Shultz, S. J., Gansneder, B. M., & Perrin, D. H. (2004). Reliability and validity of the Biodex system 3 pro isokinetic dynamometer velocity, torque and position measurements. *Eur J Appl Physiol*, *91*(1), 22-29.

- Drozdovska, S. B., Dosenko, V. E., Ahmetov, I. I., & Ilyin, V. N. (2013). The association of gene polymorphisms with athlete status in ukrainians. *Biol Sport*, 30(3), 163-167. doi:10.5604/20831862.1059168
- Drozdovska, S. B., Lysenko, O. M., Dosenko, V., Il'in, V. M., & Moibenko, O. O. (2013). T(-786) --> C-polymorphism of the endothelial nitric oxide synthase promoter gene (eNOS) and exercise performance in sport. *Fiziol Zh*, 59(6), 63-71. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24605593>
- Druzhevskaya, A. M., Ahmetov, I. I., Astratenkova, I. V., & Rogozkin, V. A. (2008). Association of the ACTN3 R577X polymorphism with power athlete status in Russians. *Eur J Appl Physiol*, 103(6), 631-634. doi:10.1007/s00421-008-0763-1
- Durmic, T. S., Zdravkovic, M. D., Djelic, M. N., Gavrilovic, T. D., Saranovic, S. A. D., Plavsic, J. N., . . . Mihailovic, Z. R. (2017). Polymorphisms in ACE and ACTN3 genes and blood pressure response to acute exercise in elite male athletes from Serbia. *The Tohoku journal of experimental medicine*, 243(4), 311-320.
- Egorova, E. S., Borisova, A. V., Mustafina, L. J., Arkhipova, A. A., Gabbasov, R. T., Druzhevskaya, A. M., . . . Ahmetov, I. I. (2014). The polygenic profile of Russian football players. *J Sports Sci*, 32(13), 1286-1293. doi:10.1080/02640414.2014.898853
- Eider, J., Cieszczyk, P., Ficek, K., Leonska-Duniec, A., Sawczuk, M., Maciejewska-Karlowska, A., & Zarebska, A. (2013). The association between D allele of the ACE gene and power performance in Polish elite athletes. *Science & sports*, 28(6), 325-330.
- Ensembl. (2019a). Chromosome summary. Retrieved from http://apr2019.archive.ensembl.org/Homo_sapiens/Location/Chromosome?r=1%3A1-1000
- Ensembl. (2019b). Whole genome. Retrieved from http://sep2019.archive.ensembl.org/Homo_sapiens/Location/Genome?r=17:63973115-64437414
- Epstein, D. (2013). *The Sports Gene: Inside the Science of Extraordinary Athletic Performance*: Penguin Publishing Group.

- Erskine, R. M., Williams, A. G., Jones, D. A., Stewart, C. E., & Degens, H. (2014). The individual and combined influence of ACE and ACTN3 genotypes on muscle phenotypes before and after strength training. *Scandinavian Journal of Medicine & Science in Sports*, 24(4), 642-648.
- Eynon, N., Duarte, J. A., Oliveira, J., Sagiv, M., Yamin, C., Meckel, Y., & Goldhammer, E. (2009). ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *Int J Sports Med*, 30, 695 - 698.
- Eynon, N., Meckel, Y., Alves, A. J., Nemet, D., & Eliakim, A. (2011). Is there an interaction between BDKRB2 -9/+9 and GNB3 C825T polymorphisms and elite athletic performance? *Scandinavian Journal of Medicine and Science in Sports*, 21(6), e242-246. doi:10.1111/j.1600-0838.2010.01261.x
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Oliveira, J., Duarte, J. A., Birk, R., & Lucia, A. (2011). Genes and elite athletes: a roadmap for future research. *J Physiol*, 589(Pt 13), 3063-3070. doi:10.1113/jphysiol.2011.207035
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Yvert, T., Santiago, C., Gómez-Gallego, F., Lucia, A., & Birk, R. (2012). The C allele in NOS3-786 T/C polymorphism is associated with elite soccer player's status. *International journal of sports medicine*, 33(07), 521-524.
- Fang, M., Yang, Y., Xiangwei, L., Feng, Z., Cong, G., Mufei, M., & Lei, G. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PLoS One*, 8(1), e54685.
- Faude, O., Koch, T., & Meyer, T. (2012). Straight sprinting is the most frequent action in goal situations in professional football. *Journal of Sports Sciences*, 30(7), 625-631.
- Fedotovskaia, O., Popov, D., Vinogradova, O., & Akhmetov, I. (2012). Association of the muscle-specific creatine kinase (CKMM) gene polymorphism with physical performance of athletes. *Fiziologija cheloveka*, 38(1), 105-109.
- Fedotovskaya, O., Danilova, A., & Akhmetov, I. (2013). Effect of AMPD1 gene polymorphism on muscle activity in humans. *Bull Exp Biol Med*, 154(4), 489-491.

- Fitzgerald, D. M., & Rosenberg, S. M. (2019). What is mutation? A chapter in the series: How microbes "jeopardize" the modern synthesis. *PLoS Genet*, *15*(4), e1007995-e1007995. doi:10.1371/journal.pgen.1007995
- Fitzgerald-Hayes, M., & Reichsman, F. (2009). *DNA and Biotechnology*: Elsevier Science.
- Fleishman, E. A. (1964). The structure and measurement of physical fitness.
- Folland, J., Leach, B., Little, T., Hawker, K., Myerson, S., Montgomery, H., & Jones, D. (2000). Angiotensin-converting enzyme genotype affects the response of human skeletal muscle to functional overload. *Exp Physiol*, *85*(05), 575-579.
- Friedlander, S. M., Herrmann, A. L., Lowry, D. P., Mephram, E. R., Lek, M., North, K. N., & Organ, C. L. (2013). ACTN3 allele frequency in humans covaries with global latitudinal gradient. *PLoS One*, *8*(1), e52282.
- Gacesa, J. Z. P., Momcilovic, M., Veselinovic, I., Brodie, D. A., & Grujic, N. G. (2012). Bradykinin type 2 receptor-9/-9 genotype is associated with triceps brachii muscle hypertrophy following strength training in young healthy men. *Bmc Musculoskeletal Disorders*, *13*(1), 217.
- Galeandro, V., Notarnicola, A., Bianco, A., Tafuri, S., Russo, L., Pesce, V., . . . Petruzzella, V. (2017). ACTN3/ACE genotypes and mitochondrial genome in professional soccer players performance. *Journal of biological regulators and homeostatic agents*, *31*(1), 207-213.
- Gamble, P. (2011). *Training for Sports Speed and Agility: An Evidence-Based Approach*: Taylor & Francis.
- Garatachea, N., Verde, Z., Santos-Lozano, A., Yvert, T., Rodriguez-Romo, G., Sarasa, F. J., . . . Lucia, A. (2014). ACTN3 R577X polymorphism and explosive leg-muscle power in elite basketball players. *Int J Sports Physiol Perform*, *9*(2), 226-232.
- Garbieri, T. F., Brozoski, D. T., Dionisio, T. J., Santos, C. F., & Neves, L. T. d. (2017). Human DNA extraction from whole saliva that was fresh or stored for 3, 6 or 12 months using five different protocols. *Journal of Applied Oral Science*, *25*(2), 147-158.
- Gastin, P. B. (2001). Energy system interaction and relative contribution during maximal exercise. *Sports Medicine*, *31*(10), 725-741.

- Gayagay, G., Yu, B., Hambly, B., Boston, T., Hahn, A., Celermajer, D. S., & Trent, R. J. (1998). Elite endurance athletes and the ACE I allele--the role of genes in athletic performance. *Hum Genet*, *103*(1), 48-50. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9737775>
- Gineviciene, V., Jakaitiene, A., Aksenov, M. O., Aksenova, A. V., Astratenkova, A. M., V., D. I., . . . Utkus, A. (2016). Association analysis of ACE, ACTN3 and PPARGC1A gene polymorphisms in two cohorts of European strength and power athletes. *Biology of Sport*, *33*(3), 199.
- Gineviciene, V., Jakaitiene, A., Pranculis, A., Milasius, K., Tubelis, L., & Utkus, A. (2014). AMPD1 rs17602729 is associated with physical performance of sprint and power in elite Lithuanian athletes. *BMC Genetics*, *15*(1), 58.
- Gineviciene, V., Jakaitiene, A., Tubelis, L., & Kucinskas, V. (2014). Variation in the ACE, PPARGC1A and PPARA genes in Lithuanian football players. *Eur J Sport Sci*, *14 Suppl 1*, S289-295. doi:10.1080/17461391.2012.691117
- Glencross, D. J. (1966). The nature of the vertical jump test and the standing broad jump. *Research Quarterly. American Association for Health, Physical Education and Recreation*, *37*(3), 353-359.
- Gomez-Gallego, F., Ruiz, J. R., Buxens, A., Artieda, M., Arteta, D., Santiago, C., . . . Lucia, A. (2009). The -786 T/C polymorphism of the NOS3 gene is associated with elite performance in power sports. *Eur J Appl Physiol*, *107*(5), 565-569. doi:10.1007/s00421-009-1166-7
- González-Ravé, J. M., Juárez, D., Rubio-Arias, J. A., Clemente-Suarez, V. J., Martinez-Valencia, M. A., & Abian-Vicen, J. (2014). Isokinetic leg strength and power in elite handball players. *Journal of Human Kinetics*, *41*(1), 227-233.
- Gordish-Dressman, H., & Devaney, J. (2011). Statistical and Methodological Considerations in Exercise Genomics. In L. S. Pescatello & S. M. Roth (Eds.), *Exercise Genomics* (pp. 23-43): Humana Press.
- Gostin, L. O., & Hodge Jr, J. G. (1999). Genetic privacy and the law: an end to genetics exceptionalism. *Jurimetrics*, 21-58.

- Grasgruber, P., & Cacek, J. (2008). *Sportovní geny*. Brno.
- Gregor, R. J., Edgerton, V. R., Perrine, J. J., Campion, D. S., & DeBus, C. (1979). Torque-velocity relationships and muscle fiber composition in elite female athletes. *J Appl Physiol Respir Environ Exerc Physiol*, *47*(2), 388-392. doi:10.1152/jappl.1979.47.2.388
- Grenda, A., Leońska-Duniec, A., Ciężczyk, P., & Zmijewski, P. (2014). Bdkrb2 gene -9/+9 polymorphism and swimming performance. *Biology of Sport*, *31*(2), 109-113. doi:10.5604/20831862.1096047
- Grimby, G., & Saltin, B. (1983). The ageing muscle. *Clinical physiology*, *3*(3), 209-218.
- Gronek, P., Gronek, J., Lulińska-Kuklik, E., Spieszny, M., Niewczas, M., Kaczmarczyk, M., . . . Żmijewski, P. (2018). Polygenic Study of Endurance-Associated Genetic Markers NOS3 (Glu298Asp), BDKRB2 (-9/+9), UCP2 (Ala55Val), AMPD1 (Gln45Ter) and ACE (I/D) in Polish Male Half Marathoners. *Journal of Human Kinetics*, *64*(1), 87-98. Retrieved from <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=s3h&AN=132513343&site=ehost-live>
- Guidry, M. A., Kostek, M. A., Angelopoulos, T. J., Clarkson, P. M., Gordon, P. M., Moyna, N. M., . . . Devaney, J. M. (2012). Endothelial Nitric Oxide Synthase (NOS3). *ISRN Vascular Medicine*, 2012.
- Guth, L. M., & Roth, S. M. (2013). Genetic influence on athletic performance. *Curr Opin Pediatr*, *25*(6), 653-658. doi:10.1097/MOP.0b013e3283659087
- Hagberg, J. M., Ferrell, R. E., McCole, S. D., Wilund, K. R., & Moore, G. E. (1998). VO2 max is associated with ACE genotype in postmenopausal women. *J Appl Physiol (1985)*, *85*(5), 1842-1846. Retrieved from <http://jap.physiology.org/content/jap/85/5/1842.full.pdf>
- Hall, S. (2014). *Basic biomechanics*: McGraw-Hill Higher Education.
- Hallgrímsson, B., & Hall, B. K. (2011). *Epigenetics: linking genotype and phenotype in development and evolution*: Univ of California Press.
- Harman, E. A., Rosenstein, M. T., Frykman, P. N., Rosenstein, R. M., & Kraemer, W. J. (1991). Estimation of human power output from vertical jump. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, *5*(3), 116-120.

- Haugen, T. A., Tønnessen, E., Hisdal, J., & Seiler, S. (2014). The role and development of sprinting speed in soccer. *Int J Sports Physiol Perform*, 9(3), 432-441.
- Hoffman, J. (2006). *Norms for Fitness, Performance, and Health*: Human Kinetics.
- Hojka, V., Tufano, J., Maly, T., Stastny, P., Jebavy, R., Feher, J., . . . Gryc, T. (2018). *Concurrent validity of Myotest for assessing explosive strength indicators in countermovement jump* (Vol. 48).
- Holdys, J., Krysciak, J., Stanislawski, D., & Gronek, P. (2011). ACE I/D gene polymorphism in athletes of various sports disciplines. *Human Movement*, 12(3), 223-231.
- Hong, E. P., & Park, J. W. (2012). Sample size and statistical power calculation in genetic association studies. *Genomics Inform*, 10(2), 117-122. doi:10.5808/GI.2012.10.2.117
- Hořák, M. (2013). Mutace a polymorfismy v genech ovlivňující sportovní výkony. In Masarykova univerzita, Přírodovědecká fakulta.
- Hubal, M. J., Gordish-Dressman, H., Thompson, P. D., Price, T. B., Hoffman, E. P., Angelopoulos, T. J., . . . Visich, P. S. (2005). Variability in muscle size and strength gain after unilateral resistance training. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 37(6), 964-972.
- Hung, J., McQuilan, B. M., Nidorf, M., Thompson, P. L., & Beilby, J. P. (1999). Angiotensin-converting enzyme gene polymorphism and carotid wall thickening in a community population. In (Vol. 19, pp. 1969-1974).
- Hunter, G. R., McCarthy, J. P., Carter, S. J., Bamman, M. M., Gaddy, E. S., Fisher, G., . . . Newcomer, B. R. (2015). Muscle fiber type, Achilles tendon length, potentiation, and running economy. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 29(5), 1302-1309.
- Chalmer, B. J. (2020). *Understanding statistics*: CRC Press.
- Chase, W. G., & Simon, H. A. (1973). Perception in chess. *Cognitive psychology*, 4(1), 55-81.
- Chiu, L. L., Chen, T. W., Hsieh, S. S., & Hsieh, L. L. (2012). ACE I/D, ACTN3 R577X, PPARD T294C and PPARGC1A Gly482Ser polymorphisms and physical fitness in Taiwanese late adolescent girls. *J Physiol Sci*, 62(2), 115-121. doi:10.1007/s12576-011-0189-0

- Choukou, M.-A., Laffaye, G., & Taiar, R. (2014). Reliability and validity of an accelerometric system for assessing vertical jumping performance. *Biology of Sport*, 31(1), 55.
- Church, J. M., & Casey, G. (2004). *Molecular Genetics of Colorectal Neoplasia: A Primer for the Clinician*: Springer US.
- Impellizzeri, F. M., Bizzini, M., Rampinini, E., Cereda, F., & Maffiuletti, N. A. (2008). Reliability of isokinetic strength imbalance ratios measured using the Cybex NORM dynamometer. *Clinical Physiology and Functional Imaging*, 28(2), 113-119.
- Jacob, Y., Spiteri, T., Hart, N. H., & Anderton, R. S. (2018). The potential role of genetic markers in talent identification and athlete assessment in elite sport. *Sports*, 6(3), 88.
- Janson, J. C., Rydén, L., & Ryden, L. (1998). *Protein Purification: Principles, High-Resolution Methods, and Applications*: Wiley.
- Jeffreys, I., Strength, N., & Association, C. (2013). *Developing Speed*: Human Kinetics.
- Jeremic, D., Macuzic, I. Z., Vulovic, M., Stevanovic, J., Radovanovic, D., Varjadic, V., & Djordjevic, D. (2019). Ace/actn3 genetic polymorphisms and athletic performance of female soccer players. *Revista Brasileira de Medicina do Esporte*, 25(1), 35-39.
- Jones, A., Montgomery, H. E., & Woods, D. R. (2002). Human performance: a role for the ACE genotype? *Exercise and sport sciences reviews*, 30(4), 184-190. Retrieved from <https://search.ebscohost.com/login.aspx?authtype=shib&custid=s1240919&profile=eds>
- Karki, R., Pandya, D., Elston, R. C., & Ferlini, C. (2015). Defining "mutation" and "polymorphism" in the era of personal genomics. *BMC Medical Genomics [Electronic Resource]*, 8, 37.
- Keogh, J. W. L., Palmer, B. R., Taylor, D., & Kilding, A. E. (2015). ACE and UCP2 gene polymorphisms and their association with baseline and exercise-related changes in the functional performance of older adults. *PeerJ*, 3, e980. doi:10.7717/peerj.980
- Khoshdel, A. R., Majidzadeh-A, K., & Manoochehri, M. (2017). Association of an ACE Gene Polymorphism with Cardiovascular Determinants of Physical Performance in Healthy Iranian Men. *International Journal of Health Studies*, 3(2).

- Kikuchi, N., Miyamoto-Mikami, E., Murakami, H., Nakamura, T., Min, S.-K., Mizuno, M., . . . Fuku, N. (2016). ACTN3 R577X genotype and athletic performance in a large cohort of Japanese athletes. *Eur J Sport Sci*, 16(6), 694-701. doi:10.1080/17461391.2015.1071879
- Kikuchi, N., Nakazato, K., Min, S.-k., Ueda, D., & Igawa, S. (2014). The ACTN3 R577X polymorphism is associated with muscle power in male Japanese athletes. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 28(7), 1783-1789.
- Kikuchi, N., Ueda, D., Min, S.-k., Nakazato, K., & Igawa, S. (2013). The ACTN3 XX genotype's underrepresentation in Japanese elite wrestlers. *Int J Sports Physiol Perform*, 8(1), 57-61.
- Kim, H., Song, K.-H., & Kim, C.-H. (2014). The ACTN3 R577X variant in sprint and strength performance. *Journal of exercise nutrition & biochemistry*, 18(4), 347.
- Koku, F. E., Karamızrak, S. O., Çiftçi, A. S., Taşlıdere, H., Durmaz, B., & Çoğulu, Ö. (2019). The relationship between ACTN3 R577X gene polymorphism and physical performance in amateur soccer players and sedentary individuals. *Biology of Sport*, 36(1), 9.
- Kovář, R. (1981). *Human variation in motor abilities and its genetic analysis*: Charles University, Faculty of physical education and sport.
- Kuciel, J. (2016). *Principy genetiky* (První vydání ed.): Mendelova univerzita v Brně.
- Labrinidis, A., & Jagadish, H. V. (2012). Challenges and opportunities with big data. *Proceedings of the VLDB Endowment*, 5(12), 2032-2033.
- Lee, S.-J. (2007). Quadrupling muscle mass in mice by targeting TGF- β signaling pathways. *PLoS One*, 2(8), e789.
- Lesk, A. (2012). *Introduction to Genomics*: OUP Oxford.
- Levene, H. (1949). On a matching problem arising in genetics. *The annals of mathematical statistics*, 20(1), 91-94.
- Lewis, R. (2016). *Human genetics: the basics*: Garland Science.

- Li, Y. Y., Zhang, H., Xu, J., Qian, Y., Lu, X. Z., Yang, B., . . . Cao, K. J. (2012). Bradykinin beta(2) Receptor-58T/C Gene Polymorphism and Essential Hypertension: A Meta-Analysis. *PLoS One*, 7(8), 6. doi:10.1371/journal.pone.0043068
- Lifanov, D., Khadyeva, M., Rahmatullina, L., Demenev, S., & Ibragimov, R. (2014). Effect of creatine supplementation on physical performance are related to the AMPD1 and PPARG genes polymorphisms in football players. *Rossiiskii fiziologicheskii zhurnal imeni IM Sechenova*, 100(6), 767-776.
- Lightfoot, J. T., Hubal, M. J., & Roth, S. M. (2019). *Routledge Handbook of Sport and Exercise Systems Genetics*: Routledge.
- Lim, L., Palayer, M., Bruneau, A., Letournel, F., Le Maréchal, C., Simard, G., . . . Nadaj-Pakleza, A. (2017). *Déficit en myoadénylate désaminase: une cause fréquente de douleurs musculaires À propos d'un cas dépisté par épreuve d'effort*. Paper presented at the Annales de Biologie Clinique.
- Lima, R., Leite, T., Pereira, R., Rabelo, H., Roth, S., & Oliveira, R. (2011). ACE and ACTN3 genotypes in older women: muscular phenotypes. *International journal of sports medicine*, 32(1), 66.
- Lippi, G., Longo, U. G., & Maffulli, N. (2010). Genetics and sports. *Br Med Bull*, 93, 27-47. doi:10.1093/bmb/ldp007
- Little, T., & Williams, A. (2003). *Specificity of acceleration, maximum speed and agility in professional soccer players*: Routledge London, UK:.
- Lockie, R. G., Schultz, A. B., Jeffriess, M. D., & Callaghan, S. J. (2012). The relationship between bilateral differences of knee flexor and extensor isokinetic strength and multi-directional speed. *Isokinetics and exercise science*, 20(3), 211-219.
- Loturco, I., Gil, S., de Souza Laurino, C. F., Roschel, H., Kopal, R., Abad, C. C. C., & Nakamura, F. Y. (2015). Differences in muscle mechanical properties between elite power and endurance athletes: a comparative study. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 29(6), 1723-1728.
- Lowenstein, J. (1972). Ammonia production in muscle and other tissues: the purine nucleotide cycle. *Physiol Rev*, 52(2), 382-414.

- Lucia, A., Gómez-Gallego, F., Santiago, C., Bandrés, F., Earnest, C., Rabadán, M., . . . Foster, C. (2006). ACTN3 Genotype in Professional Endurance Cyclists. *Int J Sports Med*, 27(11), 880-884. doi:10.1055/s-2006-923862
- Luo, S., Valencia, C. A., Zhang, J., Lee, N.-C., Slone, J., Gui, B., . . . Brown, J. (2018). Biparental inheritance of mitochondrial DNA in humans. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 115(51), 13039-13044.
- Ma, J.-x., Wang, D.-z., Ward, D. C., Chen, L., Dessai, T., Chao, J., & Chao, L. (1994). Structure and chromosomal localization of the gene (BDKRB2) encoding human bradykinin B2 receptor. *Genomics*, 23(2), 362-369.
- MacArthur, D. G., & North, K. (2005). Genes and human elite athletic performance. *Human Genetics*, 116(5), 331-339. doi:10.1007/s00439-005-1261-8
- MacArthur, D. G., & North, K. N. (2004). A gene for speed? The evolution and function of alpha-actinin-3. *Bioessays*, 26(7), 786-795. doi:10.1002/bies.20061
- Maciejewska-Skrendo, A., Ciężczyk, P., Chycki, J., Sawczuk, M., & Smółka, W. (2019). Genetic Markers Associated with Power Athlete Status. *Journal of Human Kinetics*, 68, 17-36. doi:10.2478/hukin-2019-0053
- Magdeldin, S. (2012). *Gel Electrophoresis: Principles and Basics*: IntechOpen.
- Machado, J. C., Pharoah, P., Sousa, S., Carvalho, R., Oliveira, C., Figueiredo, C., . . . Carneiro, F. (2001). Interleukin 1B and interleukin 1RN polymorphisms are associated with increased risk of gastric carcinoma. *Gastroenterology*, 121(4), 823-829.
- Maly, T., Mala, L., Bujnovsky, D., Hank, M., & Zahalka, F. (2019). Morphological and isokinetic strength differences: bilateral and ipsilateral variation by different sport activity. *Open Medicine*, 14(1), 207-216.
- Malý, T., Zahálka, F., Malá, L., & Hráský, P. (2013). Relationship between isokinetic knee strength, sprint and jump performance in young elite soccer players. *Science and Football VII. New York: Routledge*, 119-124.
- Mann, D. L., Abernethy, B., Farrow, D., Davis, M., & Spratford, W. (2010). An event-related visual occlusion method for examining anticipatory skill in natural interceptive tasks. *Behavior Research Methods*, 42(2), 556-562.

- Martins, K. J., St-Louis, M., Murdoch, G. K., MacLean, I. M., McDonald, P., Dixon, W. T., . . . Michel, R. N. (2012). Nitric oxide synthase inhibition prevents activity-induced calcineurin–NFATc1 signalling and fast-to-slow skeletal muscle fibre type conversions. *J Physiol*, *590*(6), 1427-1442.
- McBride, J. M., Blow, D., Kirby, T. J., Haines, T. L., Dayne, A. M., & Triplett, N. T. (2009). Relationship between maximal squat strength and five, ten, and forty yard sprint times. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, *23*(6), 1633-1636.
- McCauley, T., Mastana, S. S., Hossack, J., Macdonald, M., & Folland, J. P. (2009). Human angiotensin-converting enzyme I/D and alpha-actinin 3 R577X genotypes and muscle functional and contractile properties. *Exp Physiol*, *94*(1), 81-89. doi:10.1113/expphysiol.2008.043075
- McKenzie, C. A., Julier, C., Forrester, T., McFarlane-Anderson, N., Keavney, B., Lathrop, G. M., . . . Farrall, M. (1995). Segregation and linkage analysis of serum angiotensin I-converting enzyme levels: Evidence for two quantitative-trait loci. *American Journal of Human Genetics*, *57*(6), 1426-1435. Retrieved from <https://search.ebscohost.com/login.aspx?authtype=shib&custid=s1240919&profile=eds>
- McNamee, M. J., Müller, A., van Hilvoorde, I., & Holm, S. (2009). Genetic testing and sports medicine ethics. *Sports Medicine*, *39*(5), 339-344.
- McPherron, A. C., Lawler, A. M., & Lee, S.-J. (1997). Regulation of skeletal muscle mass in mice by a new TGF- β superfamily member. *Nature*, *387*(6628), 83.
- Meckel, Y., Eliakim, A., Nemet, D., Levin, N., & Ben-Zaken, S. (2019). PPARD CC and ACTN3 RR genotype prevalence among elite soccer players. *Science and Medicine in Football*, 1-6.
- Měkota, K., & Novosad, J. (2005). *Motorické schopnosti*: Univerzita Palackého.
- Meylan, C., McMaster, T., Cronin, J., Mohammad, N. I., Rogers, C., & DeKlerk, M. (2009). Single-leg lateral, horizontal, and vertical jump assessment: reliability, interrelationships, and ability to predict sprint and change-of-direction performance. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, *23*(4), 1140-1147.

- Mikami, E., Fuku, N., Murakami, H., Tsuchie, H., Takahashi, H., Ohiwa, N., . . . Miyachi, M. (2014). ACTN3 R577X genotype is associated with sprinting in elite Japanese athletes. *International journal of sports medicine*, 35(02), 172-177.
- Miller, O. J., & Therman, E. (2011). *Human chromosomes*: Springer Science & Business Media.
- Mills, M., Yang, N., Weinberger, R., Vander Woude, D. L., Beggs, A. H., Easteal, S., & North, K. (2001). Differential expression of the actin-binding proteins, alpha-actinin-2 and -3, in different species: implications for the evolution of functional redundancy. *Human Molecular Genetics*, 10(13), 1335-1346. doi:10.1093/hmg/10.13.1335
- Milo, R., & Phillips, R. (2015). *Cell Biology by the Numbers*: CRC Press.
- Mizuguchi, S. (2012). *Net Impulse and Net Impulse Characteristics in Vertical Jumping*. (Ph.D.). East Tennessee State University,
- Moffroid, M., Whipple, R., Hofkosh, J., Lowman, E., & Thistle, H. (1969). A study of isokinetic exercise. *Phys Ther*, 49(7), 735-747.
- Mohr, M., Krustrup, P., & Bangsbo, J. (2003). Match performance of high-standard soccer players with special reference to development of fatigue. *Journal of Sports Sciences*, 21(7), 519-528.
- Moir, G., Button, C., Glaister, M., & Stone, M. H. (2004). Influence of familiarization on the reliability of vertical jump and acceleration sprinting performance in physically active men. *Journal of Strength and Conditioning Research*, 18(2), 276-280.
- Moir, G., Sanders, R., Button, C., & Glaister, M. (2005). The influence of familiarization on the reliability of force variables measured during unloaded and loaded vertical jumps. *Journal of Strength and Conditioning Research*, 19(1), 140.
- Montana, G. (2006). Statistical methods in genetics. *Briefings in bioinformatics*, 7(3), 297-308.
- Montgomery, H. E., Marshall, R., Hemingway, H., Myerson, S., Clarkson, P., Dollery, C., . . . Humphries, S. E. (1998). Human gene for physical performance. *Nature*, 393(6682), 221-222. doi:10.1038/30374

Morisaki, T., Gross, M., Morisaki, H., Pongratz, D., Zöllner, N., & Holmes, E. W. (1992). Molecular basis of AMP deaminase deficiency in skeletal muscle. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *89*(14), 6457-6461.

Morrow, J. R., Mood, D. P., Disch, J. G., & Kang, M. (2015). *Measurement and Evaluation in Human Performance*: Human Kinetics, Incorporated.

Müller, S., Abernethy, B., & Farrow, D. (2006). How do world-class cricket batsmen anticipate a bowler's intention? *The quarterly journal of experimental psychology*, *59*(12), 2162-2186.

Mullis, K. B. (1990). The unusual origin of the polymerase chain reaction. *Scientific American*, *262*(4), 56-65.

Musarò, A., McCullagh, K., Paul, A., Houghton, L., Dobrowolny, G., Molinaro, M., . . . Rosenthal, N. (2001). Localized Igf-1 transgene expression sustains hypertrophy and regeneration in senescent skeletal muscle. *Nature Genetics*, *27*(2), 195.

Myerson, S., Hemingway, H., Budget, R., Martin, J., Humphries, S., & Montgomery, H. (1999). Human angiotensin I-converting enzyme gene and endurance performance. *Journal of Applied Physiology*, *87*(4), 1313-1316. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10517757>

National Center for Biotechnology Information, U.S. National Library of Medicine. (2019, 21.4.2019). Gene database. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/624>

Nazarov, I. B., Woods, D. R., Montgomery, H. E., Shneider, O. V., Kazakov, V. I., Tomilin, N. V., & Rogozkin, V. A. (2001). The angiotensin converting enzyme I/D polymorphism in Russian athletes. *Eur J Hum Genet*, *9*(10), 797-801. doi:10.1038/sj.ejhg.5200711

NHGRI. (2019, 12.11.2018). Human Genome Project FAQ. Retrieved from <https://www.genome.gov/human-genome-project/Completion-FAQ>

Niemi, A.-K., & Majamaa, K. (2005). Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *European Journal of Human Genetics*, *13*(8), 965-969. doi:10.1038/sj.ejhg.5201438

Nordin, M., & Frankel, V. H. (2001). *Basic Biomechanics of the Musculoskeletal System*: Lippincott Williams & Wilkins.

- Norman, B., Esbjörnsson, M., Rundqvist, H., Österlund, T., Glenmark, B., & Jansson, E. (2014). ACTN3 genotype and modulation of skeletal muscle response to exercise in human subjects. *Journal of Applied Physiology*, *116*(9), 1197-1203.
- Norman, B., Esbjörnsson, M., Rundqvist, H., Österlund, T., Von Walden, F., & Tesch, P. A. (2009). Strength, power, fiber types, and mRNA expression in trained men and women with different ACTN3 R577X genotypes. *Journal of Applied Physiology*, *106*(3), 959-965.
- Norman, B., Mahnke-Zizelman, D. K., Vallis, A., & Sabina, R. L. (1998). Genetic and other determinants of AMP deaminase activity in healthy adult skeletal muscle. *Journal of Applied Physiology*, *85*(4), 1273-1278.
- Norman, B., Sabina, R. L., & Jansson, E. (2001). Regulation of skeletal muscle ATP catabolism by AMPD1 genotype during sprint exercise in asymptomatic subjects. *Journal of Applied Physiology*, *91*(1), 258-264.
- Nunome, H., Drust, B., & Dawson, B. (2013). *Science and Football VII: The Proceedings of the Seventh World Congress on Science and Football*: Taylor & Francis.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2007). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine E-Book*: Elsevier Health Sciences.
- Nuzzo, J. L., McBride, J. M., Cormie, P., & McCaulley, G. O. (2008). Relationship between countermovement jump performance and multijoint isometric and dynamic tests of strength. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, *22*(3), 699-707.
- Ostrowski, K., Hermann, C., Bangash, A., Schjerling, P., Nielsen, J. N., & Pedersen, B. K. (1998). A trauma-like elevation of plasma cytokines in humans in response to treadmill running. *J Physiol*, *513*(3), 889-894.
- Pacanowski, M. A., Zineh, I., Cooper-DeHoff, R. M., Pepine, C. J., & Johnson, J. A. (2009). Genetic and Pharmacogenetic Associations Between NOS3 Polymorphisms, Blood Pressure, and Cardiovascular Events in Hypertension. *American Journal of Hypertension*, *22*(7), 748-753. doi:10.1038/ajh.2009.81
- Papadimitriou, I. D., Lockey, S. J., Voisin, S., Herbert, A. J., Garton, F., Houweling, P. J., . . . Massidda, M. (2018). No association between ACTN3 R577X and ACE I/D

polymorphisms and endurance running times in 698 Caucasian athletes. *BMC Genomics*, 19(1), 13.

Papadimitriou, I. D., Lucia, A., Pitsiladis, Y. P., Pushkarev, V. P., Dyatlov, D. A., Orekhov, E. F., . . . Eynon, N. (2016). ACTN3 R577X and ACE I/D gene variants influence performance in elite sprinters: a multi-cohort study. *BMC Genomics*, 17(1), 285. doi:10.1186/s12864-016-2462-3

Papadimitriou, I. D., Papadopoulos, C., Kouvatsi, A., & Triantaphyllidis, C. (2008). The ACTN3 gene in elite Greek track and field athletes. *International journal of sports medicine*, 29(04), 352-355.

Paparini, A., Ripani, M., Giordano, G. D., Santoni, D., Pigozzi, F., & Romano-Spica, V. (2007). ACTN3 genotyping by real-time PCR in the Italian population and athletes. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 39(5), 810-815.

Patel, S., & Varley, I. (2019). Exploring the regulation of genetic testing in sport. *Entertainment and Sports Law Journal*, 17(1).

Patrinos, G. P., & Ansorge, W. (2005). *Molecular Diagnostics*: Elsevier Science.

Pedersen, B. K. (2000). Exercise and cytokines. *Immunology and cell biology*, 78(5), 532-535.

Pedersen, B. K., & Febbraio, M. A. (2008). Muscle as an endocrine organ: focus on muscle-derived interleukin-6. *Physiol Rev*, 88(4), 1379-1406.

Petersen, A. M. W., & Pedersen, B. K. (2005). The anti-inflammatory effect of exercise. *Journal of Applied Physiology*, 98(4), 1154-1162.

Peterson, M. D., Alvar, B. A., & Rhea, M. R. (2006). The contribution of maximal force production to explosive movement among young collegiate athletes. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 20(4), 867-873.

Petr, M. (2015). *Sportovní a nutriční genomika : využití genetické informace k optimalizaci tréninkových a výživových programů*.

Petr, M. (2017). *Sportovní genomika : genetické determinanty pohybové činnosti* (Vol. Vydání první). Praha: Charles University in Prague, Karolinum Press.

- Petr, M., Kohlíková, E., & Šťastný, P. (2011). Jsou varianty v genu pro ACTN3 determinantem výkonu ve sprintech a v explosivně-silových sportovních disciplínách? *Česká kinantropologie : časopis Vědecké společnosti kinantropologie*, 15(2), 11-15. Retrieved from <http://www.medvik.cz/link/bmc11034499>
- Petr, M., St'astny, P., Pecha, O., Steffl, M., Seda, O., & Kohlikova, E. (2014). PPARA intron polymorphism associated with power performance in 30-s anaerobic Wingate Test. *PLoS One*, 9(9), e107171. doi:10.1371/journal.pone.0107171
- Petr, M., Šeda, O., Thiel, D., Musálek, M., & Šteffl, M. (2016). P-8 Is the AMPD1 polymorphism associated with aerobic performance? In: BMJ Publishing Group Ltd and British Association of Sport and Exercise Medicine.
- Pheasant, M., & Mattick, J. S. (2007). Raising the estimate of functional human sequences. *Genome research*, 17(9), 1245-1253.
- Pickering, C., Kiely, J., Grgic, J., Lucia, A., & Del Coso, J. (2019). Can Genetic Testing Identify Talent for Sport? *Genes*, 10(12), 972.
- Pickering, C., Suraci, B., Semenova, E. A., Boulygina, E. A., Kostryukova, E. S., Kulemin, N. A., . . . Pavlenko, A. V. (2019). A Genome-Wide Association Study of sprint performance in elite youth football players. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 33(9), 2344-2351.
- Pimenta, E. M., Coelho, D. B., Veneroso, C. E., Coelho, E. J. B., Cruz, I. R., Morandi, R. F., . . . Fernández, J. A. D. P. (2013). Effect of ACTN3 gene on strength and endurance in soccer players. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 27(12), 3286-3292.
- Pitsiladis, Y., Tanaka, M., Eynon, N., Bouchard, C., North, K. N., Williams, A. G., . . . Fuku, N. (2016). Athlome project consortium: a concerted effort to discover genomic and other “omic” markers of athletic performance. *Physiological Genomics*, 48(3), 183-190.
- Pitsiladis, Y., & Wang, G. (2011). Necessary advances in exercise genomics and likely pitfalls. In: American Physiological Society Bethesda, MD.
- Poderoso, J. J., Carreras, M. C., Lisdero, C., Riobó, N., Schöpfer, F., & Boveris, A. (1996). Nitric oxide inhibits electron transfer and increases superoxide radical production in rat

heart mitochondria and submitochondrial particles. *Archives of Biochemistry and Biophysics*, 328(1), 85-92.

Procházka, M., Vodička, R., Vrtěl, R., & al., e. (2018). *Základy lékařské genetiky pro studující všeobecné lékařství* (Vol. 1.). Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci.

Rabito, S. F., Minshall, R. D., Nakamura, F., & Wang, L. X. (1996). Bradykinin B2 receptors on skeletal muscle are coupled to inositol 1, 4, 5-trisphosphate formation. *Diabetes*, 45(Supplement 1), S29-S33.

Rankinen, T., Fuku, N., Wolfarth, B., Wang, G., Sarzynski, M. A., Alexeev, D. G., . . . Eynon, N. (2016). No evidence of a common DNA variant profile specific to world class endurance athletes. *PLoS One*, 11(1).

Rankinen, T., Pérusse, L., Rauramaa, R., Rivera, M., Wolfarth, B., & Bouchard, C. (2001). The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 33(6), 855-867.

Rankinen, T., Rice, T., Perusse, L., Chagnon, Y. C., Gagnon, J., Leon, A. S., . . . Bouchard, C. (2000). NOS3 Glu298Asp genotype and blood pressure response to endurance training - The HERITAGE Family Study. *Hypertension*, 36(5), 885-889. doi:10.1161/01.Hyp.36.5.885

RedSearch. (2019). Double Helix bundle code. Retrieved from https://redsearch.org/images/p/double_helix_bundle_code

Reilly, T., Morris, T., & Whyte, G. (2009). The specificity of training prescription and physiological assessment: A review. *Journal of Sports Sciences*, 27(6), 575-589.

Relethford, J. H. (2012). *Human population genetics* (Vol. 7): John Wiley & Sons.

Rosendorff, C. (1996). The renin-angiotensin system and vascular hypertrophy. *J Am Coll Cardiol*, 28(4), 803-812.

Roth, S. M., Walsh, S., Liu, D., Metter, E. J., Ferrucci, L., & Hurley, B. F. (2008). The ACTN3 R577X nonsense allele is under-represented in elite-level strength athletes. *European Journal of Human Genetics*, 16(3), 391.

Röthig, P., & Prohl, R. (2003). *Sportwissenschaftliches Lexikon* (Vol. 49): Hofmann GmbH & Company KG.

- Rubio, J. C., Martín, M. A., Rabadán, M., Gómez-Gallego, F., San Juan, A. F., Alonso, J. M., . . . Lucia, A. (2005). Frequency of the C34T mutation of the AMPD1 gene in world-class endurance athletes: does this mutation impair performance? *Journal of Applied Physiology*, *98*(6), 2108-2112.
- Russell, A. P., Wadley, G., Hesselink, M. K., Schaart, G., Lo, S., Leger, B., . . . Schrauwen, P. (2003). UCP3 protein expression is lower in type I, IIa and IIx muscle fiber types of endurance-trained compared to untrained subjects. *Pflugers Arch*, *445*(5), 563-569. doi:10.1007/s00424-002-0943-5
- Rutter, G. A. (2001). Nutrient–secretion coupling in the pancreatic islet β -cell: recent advances. *Mol Aspects Med*, *22*(6), 247-284.
- Saber-Ayad, M. M., Nassar, Y. S., & Latif, I. A. (2014). Angiotensin-converting enzyme I/D gene polymorphism affects early cardiac response to professional training in young footballers. *Journal of the Renin-Angiotensin-Aldosterone System*, *15*(3), 236-242.
- Sabina, R. L., Fishbein, W. N., Pezeshkpour, G., Clarke, P. R., & Holmes, E. W. (1992). Molecular analysis of the myoadenylate deaminase deficiencies. *Neurology*, *42*(1), 170-179. doi:10.1212/wnl.42.1.170
- Santiago, C., González-Freire, M., Serratos, L., Morate, F. J., Meyer, T., Gómez-Gallego, F., & Lucia, A. (2008). ACTN3 genotype in professional soccer players. *Br J Sports Med*, *42*(1), 71-73. doi:10.1136/bjism.2007.039172
- Sargent, D. A. (1921). The physical test of a man. *American physical education review*, *26*(4), 188-194.
- Saunders, C. J., Xenophontos, S. L., Cariolou, M. A., Anastassiades, L. C., Noakes, T. D., & Collins, M. (2006). The bradykinin beta 2 receptor (BDKRB2) and endothelial nitric oxide synthase 3 (NOS3) genes and endurance performance during Ironman Triathlons. *Human Molecular Genetics*, *15*(6), 979-987. doi:10.1093/hmg/ddl014
- Sawczuk, M., Timshina, Y. I., Astratenkova, V. I., Maciejewska-Karłowska, A., Leońska-Duniec, A., Ficek, K., . . . Ahmetov, I. I. (2013). *The -9/9 Polymorphism of the Bradykinin Receptor Beta 2 Gene and Athlete Status: A Study Involving Two European Cohorts* (Vol. 85): BIOONE.

- Scott, R. A., Irving, R., Irwin, L., Morrison, E., Charlton, V., Austin, K., . . . Pitsiladis, Y. P. (2010). ACTN3 and ACE genotypes in elite Jamaican and US sprinters. *Med Sci Sports Exerc*, 42(1), 107-112. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=20010124
- Seibert, M. J., Xue, Q. L., Fried, L. P., & Walston, J. D. (2001). Polymorphic variation in the human myostatin (GDF-8) gene and association with strength measures in the Women's Health and Aging Study II cohort. *J Am Geriatr Soc*, 49(8), 1093-1096. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11555072>
- Sessa, F., Chetta, M., Petito, A., Franzetti, M., Bafunno, V., Pisanelli, D., . . . Margaglione, M. (2011). Gene polymorphisms and sport attitude in Italian athletes. *Genet Test Mol Biomarkers*, 15(4), 285-290.
- Seto, J. T., Quinlan, K. G., Lek, M., Zheng, X. F., Garton, F., MacArthur, D. G., . . . Turner, N. (2013). ACTN3 genotype influences muscle performance through the regulation of calcineurin signaling. *J Clin Invest*, 123(10), 4255-4263.
- Shihab, S. N. A. (2012). *Your Easy Way to Chromosomes*: AuthorHouse.
- Shuler, K., Sucic, J., Talley, S., & Goldberg, A. (2017). Stepping performance in older adults: association with the ACE gene insertion/deletion polymorphism. *Innovation in aging*, 1(Suppl 1), 182.
- Schleif, R. F. (1993). *Genetics and Molecular Biology*: Johns Hopkins University Press.
- Schmidt, R. A. (1991). *Motor learning & performance: From principles to practice*: Human Kinetics Books.
- Schnabel, G. (1993). *Lexikon Sportwissenschaft: Leistung-Training-Wettkampf. 2. L bis Z*: Sportverl.
- Schuster, D., & Jones, P. A. (2016). Relationships between unilateral horizontal and vertical drop jumps and 20 m sprint performance. *Physical Therapy in Sport*, 21, 20-25.
- Schutte, N. M., Nederend, I., Hudziak, J. J., Bartels, M., & de Geus, E. J. C. (2016). Twin-sibling study and meta-analysis on the heritability of maximal oxygen consumption. *Physiological Genomics*, 48(3), 210-219.

- Schutte, N. M., Nederend, I., Hudziak, J. J., Bartels, M., & de Geus, E. J. C. (2017). Heritability of the affective response to exercise and its correlation to exercise behavior. *Psychology of Sport and Exercise, 31*, 139-148.
- Schwarze, K., Buchanan, J., Fermont, J. M., Dreau, H., Tilley, M. W., Taylor, J. M., . . . Pentony, M. M. (2019). The complete costs of genome sequencing: a microcosting study in cancer and rare diseases from a single center in the United Kingdom. *Genetics in Medicine, 1-10*.
- Silva, A. F., Clemente, F. M., Lima, R., Nikolaidis, P. T., Rosemann, T., & Knechtle, B. (2019). The Effect of Plyometric Training in Volleyball Players: A Systematic Review. *International journal of environmental research and public health, 16*(16), 2960. doi:10.3390/ijerph16162960
- Simoneau, J. A., & Bouchard, C. (1989). Human variation in skeletal muscle fiber-type proportion and enzyme activities. *American Journal of Physiology-Endocrinology And Metabolism, 257*(4), E567-E572.
- Simoneau, J. A., Kelley, D. E., Neverova, M., & Warden, C. H. (1998). Overexpression of muscle uncoupling protein 2 content in human obesity associates with reduced skeletal muscle lipid utilization. *The FASEB Journal, 12*(15), 1739-1745.
- Sloop, J. M. (2012). "This is Not Natural:" Caster Semenya's Gender Threats. *Critical Studies in Media Communication, 29*(2), 81-96.
- Starkes, J., & Deakin, J. (1984). Perception in sport: A cognitive approach to skilled performance. *Cognitive sport psychology, 115-128*.
- Streckfus, C. F. (2015). *Advances in Salivary Diagnostics*: Springer Berlin Heidelberg.
- Sullivan, C., Bilsborough, J. C., Cianciosi, M., Hocking, J., Cordy, J. T., & Coutts, A. J. (2014). Factors Affecting Match Performance in Professional Australian Football. *9*(3), 561. doi:10.1123/ijsp.2013-0183
- Šelingerová, M., Jaklič, H., Šelinger, P., & Džurenková, D. (2012). I/D polymorphism of the gene for angiotensin converting enzyme in athletes in relation to speed and endurance abilities. *Acta Facultatis Educationis Physicae Universitatis Comenianae, 52*(2), 61-70. Retrieved from

<http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=s3h&AN=86113420&lang=cs&site=ehost-live>

Taguchi, T., Kishikawa, H., Motoshima, H., Sakai, K., Nishiyama, T., Yoshizato, K., . . . Araki, E. (2000). Involvement of bradykinin in acute exercise-induced increase of glucose uptake and GLUT-4 translocation in skeletal muscle: studies in normal and diabetic humans and rats. *Metabolism-Clinical and Experimental*, *49*(7), 920-930.

Teplan, V. (2000). *Metabolismus a ledviny*: Grada Publishing.

Thomis, M. A., Huygens, W., Heuninckx, S., Chagnon, M., Maes, H. H., Claessens, A. L., . . . Beunen, G. P. (2004). Exploration of myostatin polymorphisms and the angiotensin-converting enzyme insertion/deletion genotype in responses of human muscle to strength training. *Eur J Appl Physiol*, *92*(3), 267-274. doi:10.1007/s00421-004-1093-6

Thorstensson, A., & Karlsson, J. (1976). Fatiguability and fibre composition of human skeletal muscle. *Acta Physiologica Scandinavica*, *98*(3), 318-322.

Toder, R., O'Neill, R. J., Wienberg, J., O'Brien, P. C., Voullaire, L., & Marshall-Graves, J. A. (1997). Comparative chromosome painting between two marsupials: origins of an XX/XY 1 Y 2 sex chromosome system. *Mammalian Genome*, *8*(6), 418-422.

Tollefsbol, T. (2017). *Handbook of epigenetics: the new molecular and medical genetics*: Academic Press.

Toonstra, J., & Mattacola, C. G. (2013). Test-retest reliability and validity of isometric knee-flexion and-extension measurement using 3 methods of assessing muscle strength. *J Sport Rehabil*, *22*(1).

Tsianos, G. I., Evangelou, E., Boot, A., Zillikens, M. C., van Meurs, J. B., Uitterlinden, A. G., & Ioannidis, J. P. (2010). Associations of polymorphisms of eight muscle- or metabolism-related genes with performance in Mount Olympus marathon runners. *J Appl Physiol*, *108*(3), 567-574. Retrieved from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&dopt=Citation&list_uids=20044476

- Valdivieso, P., Vaughan, D., Laczko, E., Brogioli, M., Waldron, S., Rittweger, J., & Flück, M. (2017). The metabolic response of skeletal muscle to endurance exercise is modified by the ACE-I/D gene polymorphism and training state. *Frontiers in physiology, 8*, 993.
- van Pelt-Verkuil, E., Van Belkum, A., & Hays, J. P. (2008). *Principles and technical aspects of PCR amplification*: Springer Science & Business Media.
- Vescovi, J. D., & McGuigan, M. R. (2008). Relationships between sprinting, agility, and jump ability in female athletes. *Journal of Sports Sciences, 26*(1), 97-107. Retrieved from <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=s3h&AN=27529377&lang=cs&site=ehost-live>
- Viel, A. (1999). α -Actinin and spectrin structures: an unfolding family story. *FEBS letters, 460*(3), 391-394.
- Vigne, G., Gaudino, C., Rogowski, I., Alloatti, G., & Hautier, C. (2010). Activity profile in elite Italian soccer team. *International journal of sports medicine, 31*(05), 304-310.
- Vilaca Maio Alves, J. M., Rebelo, A. N., Abrantes, C., & Sampaio, J. (2010). Short-term effects of complex and contrast training in soccer players' vertical jump, sprint, and agility abilities. In (Vol. 24, pp. 936-941).
- Vincent, B., De Bock, K., Ramaekers, M., Van den Eede, E., Van Leemputte, M., Hespel, P., & Thomis, M. A. (2007). ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiol Genomics, 32*(1), 58-63. doi:10.1152/physiolgenomics.00173.2007
- Vlahovich, N., Fricker, P. A., Brown, M. A., & Hughes, D. (2017). Ethics of genetic testing and research in sport: a position statement from the Australian Institute of Sport. *Br J Sports Med, 51*(1), 5-11. doi:10.1136/bjsports-2016-096661
- Waddington, C. H. (1942). The epigenotype. *Endeavour, 1*, 18-20.
- Walsh, D. J., Corey, A. C., Cotton, R. W., Forman, L., Herrin, G., Word, C., & Garner, D. (1992). Isolation of deoxyribonucleic acid (DNA) from saliva and forensic science samples containing saliva. *Journal of Forensic Science, 37*(2), 387-395.
- Wang, G., Mikami, E., Chiu, L. L., A, D. E. P., Deason, M., Fuku, N., . . . Pitsiladis, Y. P. (2013). Association analysis of ACE and ACTN3 in elite Caucasian and East Asian swimmers. *Med Sci Sports Exerc, 45*(5), 892-900. doi:10.1249/MSS.0b013e31827c501f

- Wang, G., Padmanabhan, S., Wolfarth, B., Fuku, N., Lucia, A., Ahmetov, I., . . . Pitsiladis, Y. (2013). Genomics of elite sporting performance: what little we know and necessary advances. *Adv Genet*, *84*, 123-149. doi:10.1016/B978-0-12-407703-4.00004-9
- Watson, J. D., & Crick, F. H. (1953). *The structure of DNA*. Paper presented at the Cold Spring Harbor symposia on quantitative biology.
- Wei, Q. (2018). PO-008 Influences of ACE I/D and ACTN3 R577X polymorphisms in elite female soccer athletes. *Exercise Biochemistry Review*, *1*(3).
- Whitford, D. (2013). *Proteins: Structure and Function*: Wiley.
- Wicklmayr, M., Dietze, G., Brunnbauer, H., Rett, K., & Mehnert, H. (1983). Dose-dependent effect of bradykinin on muscular blood flow and glucose uptake in man. *Hoppe-Seyler's Zeitschrift für physiologische Chemie*, *364*(2), 831-834.
- Williams, A. G., Dhamrait, S. S., Wootton, P. T., Day, S. H., Hawe, E., Payne, J. R., . . . Montgomery, H. E. (2004). Bradykinin receptor gene variant and human physical performance. *Journal of Applied Physiology*, *96*(3), 938-942. doi:10.1152/jappphysiol.00865.2003
- Wilson, G. C., Mavros, Y., Tajouri, L., & Singh, M. F. (2019). The Role of Genetic Profile in Functional Performance Adaptations to Exercise Training or Physical Activity: A Systematic Review of the Literature. *Journal of aging and physical activity*(00), 1-23.
- Winston, R. (2005). *Human*: Dorling Kindersley.
- Wonkam, A., Fieggen, K., & Ramesar, R. (2010). Beyond the Caster Semenya controversy: the case of the use of genetics for gender testing in sport. *Journal of genetic counseling*, *19*(6), 545-548.
- Woods, D., Hickman, M., Jamshidi, Y., Brull, D., Vassiliou, V., Jones, A., . . . Montgomery, H. (2001). Elite swimmers and the D allele of the ACE I/D polymorphism. *Hum Genet*, *108*(3), 230-232. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11354635>
- Woods, D. R., World, M., Rayson, M. P., Williams, A. G., Jubb, M., Jamshidi, Y., . . . Montgomery, H. E. (2002). Endurance enhancement related to the human angiotensin I-converting enzyme I-D polymorphism is not due to differences in the cardiorespiratory

response to training. *Eur J Appl Physiol*, 86(3), 240-244. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11990733>

Yadav, S. P. (2007). The wholeness in suffix-omics,-omes, and the word om. *Journal of biomolecular techniques: JBT*, 18(5), 277.

Yan, X., Dvir, N., Jacques, M., Cavalcante, L., D. Papadimitriou, I., Munson, F., . . . Eynon, N. (2018). *The ACE I/D gene variant predicts ACE enzyme content in blood but not the ACE, UCP2 and UCP3 protein content in human skeletal muscle in the Gene SMART study* (Vol. 125).

Yang, N., MacArthur, D., Gulbin, J., Hahn, A., Beggs, A., Easteal, S., & North, K. (2003). ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *Am J Hum Genet*, 73, 627 - 631.

Zarebskarebska, A., Jastrzebskistrzebski, Z., W., M., Leonska-Duniec, A., Mariusz, K., M., Sawczuk, M., . . . Trybek, G. (2016). The AGT gene M235T polymorphism and response of power-related variables to aerobic training. *J Sports Sci Med*, 15(4), 616.

Zebrick, B., Teeramongkolgul, T., Nicot, R., Horton, M. J., Raoul, G., Ferri, J., . . . Sciote, J. J. (2014). ACTN3 R577X genotypes associate with Class II and deepbite malocclusions. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*, 146(5), 603-611. doi:10.1016/j.ajodo.2014.07.021

Zehsaz, F., Safabakhsh, A. H., Farhangi, N., Keynezhad, N., Monfaredan, A., & Ghahramani, M. (2019). Do ACE and CKMM gene variations have potent effects on physical performance in inactive male adolescents? *Mol Biol Rep*, 1-9.

Zhang, B., Tanaka, H., Shono, N., Miura, S., Kiyonaga, A., Shindo, M., & Saku, K. (2003). The I allele of the angiotensin-converting enzyme gene is associated with an increased percentage of slow-twitch type I fibers in human skeletal muscle. *Clin Genet*, 63(2), 139-144.

Zhao, B., Moochhala, S. M., Tham, S.-y., Lu, J., Chia, M., Byrne, C., . . . Lee, L. K. H. (2003). Relationship between angiotensin-converting enzyme ID polymorphism and VO₂max of Chinese males. *Life Sciences*, 73(20), 2625-2630. doi:[http://dx.doi.org/10.1016/S0024-3205\(03\)00608-8](http://dx.doi.org/10.1016/S0024-3205(03)00608-8)

Zhur, K., & A. Andrei, G. (2017). *Exercise-induced changes in mRNA levels of HIF1F, MTHFR nad UCP2 genes.*

Zierath, J. R., & Hawley, J. A. (2004). Skeletal muscle fiber type: influence on contractile and metabolic properties. *PLoS biology*, 2(10), e348. doi:10.1371/journal.pbio.0020348

Zmijewski, P., Ciężczyk, P., Ahmetov, I. I., Gronek, P., Lulińska-Kuklik, E., Dornowski, M., . . . Sawczuk, M. (2018). The NOS3 G894T (rs1799983) and -786T/C (rs2070744) polymorphisms are associated with elite swimmer status. *Biology of Sport*, 35(4), 313-

319. Retrieved from

<http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=s3h&AN=133165121&site=ehost-live>

Zmijewski, P., Grenda, A., Leonska-Duniec, A., Ahmetov, I., Orysiak, J., & Cieszczyk, P. (2016). Effect of BDKRB2 Gene -9/+9 Polymorphism on Training Improvements in Competitive Swimmers. *The Journal of Strength & Conditioning Research*, 30(3), 665-671. doi:10.1519/jsc.0000000000001145

SEZNAM GRAFŮ

Graf 1: Nárůst v počtu DNA polymorfismů spojených se sportovním výkonem (Ahmetov, Il et al., 2016)	55
Graf 2: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>ACE I/D</i>	108
Graf 3: Krabicové plot zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu <i>ACE I/D</i>	109
Graf 4: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>ACE I/D</i>	109
Graf 5: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu <i>ACE I/D</i>	109
Graf 6: Genotypové frekvence <i>ACE I/D</i> u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně.....	110
Graf 7: Genotypové frekvence <i>ACE I/D</i> u skupin rozdělených dle hráčského postu....	110
Graf 8: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>ACTN3 R577X</i>	112
Graf 9: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu <i>ACTN3 R577X</i>	113
Graf 10: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>ACTN3 R577X</i>	113
Graf 11: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu <i>ACTN3 R577X</i>	113
Graf 12: Genotypové frekvence <i>ACTN3 R577X</i> u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně	114
Graf 13: Genotypové frekvence <i>ACTN3 R577X</i> u skupin rozdělených dle hráčského postu.....	114
Graf 14: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>AMPD Gln12X</i>	116
Graf 15: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu <i>AMPD Gln12X</i>	116
Graf 16: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>AMPD Gln12X</i>	117
Graf 17: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu <i>AMPD Gln12X</i>	117
Graf 18 : Genotypové frekvence <i>AMPD Gln12X</i> u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně	118
Graf 19: Genotypové frekvence <i>AMPD Gln12X</i> u skupin rozdělených dle hráčského postu.....	118

Graf 20: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>BDKRB2</i> -9/+9	120
Graf 21: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu <i>BDKRB2</i> -9/+9	121
Graf 22: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>BDKRB2</i> -9/+9	121
Graf 23: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu <i>BDKRB2</i> -9/+9	121
Graf 24: Genotypové frekvence <i>BDKRB2</i> -9/+9 u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně	122
Graf 25: Genotypové frekvence <i>BDKRB2</i> -9/+9 u skupin rozdělených dle hráčského postu.....	122
Graf 26: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>IL1RN</i> VNTR.....	124
Graf 27: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu <i>IL1RN</i> VNTR.....	125
Graf 28: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>IL1RN</i> VNTR.....	125
Graf 29: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu <i>IL1RN</i> VNTR.....	125
Graf 30: Genotypové frekvence <i>IL1RN</i> VNTR u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně	126
Graf 31: Genotypové frekvence <i>IL1RN</i> VNTR u skupin rozdělených dle hráčského postu.....	126
Graf 32: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>NOS</i> Glu298Asp ...	128
Graf 33: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>NOS3</i> Glu298Asp .	128
Graf 34: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>NOS3</i> Glu298Asp.....	129
Graf 35: Krabicové zobrazení C300NQ a C300NH polymorfismu <i>NOS3</i> Glu298Asp	129
Graf 36: Genotypové frekvence <i>NOS3</i> Glu298Asp u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně	130
Graf 37: Genotypové frekvence <i>NOS3</i> Glu298Asp u skupin rozdělených dle hráčského postu	130
Graf 38: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys2 polymorfismu <i>UCP2</i> Ala55Val	132
Graf 39: Krabicové zobrazení tří parametrů u Vys3 polymorfismu <i>UCP2</i> Ala55Val	133

Graf 40: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>UCP2</i> Ala55Val	133
Graf 41: Krabicové zobrazení C300DQ a C300DH polymorfismu <i>UCP2</i> Ala55Val	133
Graf 42: Genotypové frekvence <i>UCP2</i> Ala55Val u skupin rozdělených dle dosažené výkonnostní úrovně	134
Graf 43: Genotypové frekvence <i>UCP2</i> Ala55Val u skupin rozdělených dle hráčského postu	134

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1: Schéma genetických souvislostí v organismu (Kuciel, 2016)	22
Obrázek 2: Schéma genetiky v lidském těle (RedSearch, 2019)	23
Obrázek 3: Chemická struktura DNA (Dostál, 2011)	25
Obrázek 4: Mikroskopické zobrazení všech mužských chromozomů v jaderné DNA (Milo & Phillips, 2015)	26
Obrázek 5: Schéma procesu PCR, převzato z Darnell et al. (1990)	36
Obrázek 6: Schéma metodologických přístupů pro sledování polygenních znaků dle Pitsiladis and Wang (2011)	40
Obrázek 7: Taxonomie motorických schopností. Převzato z Měkota and Novosad (2005)	44
Obrázek 8: Schéma kroutícího momentu. Převzato z Adams and Beam (1998)	48
Obrázek 9: Ilustrační zobrazení výsledků PCR produktů <i>ACE</i> I/D z elektroforézy pomocí UV zařízení (autor: Dan Thiel, 2017)	86

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Charakteristika lidského genomu dle databáze Ensembl verze 98 (Ensembl, 2019b)	20
Tabulka 2: Rozdíly mezi jednotlivými lidskými chromozomy dle databáze Ensembl verze 96 (Ensembl, 2019a).....	27
Tabulka 3: Přehled asociačních studií zaměřených na vybrané polymorfismy	59
Tabulka 4: Charakteristika kompletního testovaného souboru a testovaného souboru s kompletními výsledky (n = 80) rozděleného dle dosažené úrovně v české fotbalové lize.....	80
Tabulka 5: charakteristika testovaného souboru s kompletními výsledky (n = 80) a rozděleného dle dosažené úrovně z hlediska působení v národním reprezentačním týmu	80
Tabulka 6: charakteristika testovaného souboru s kompletními výsledky (n = 80) a rozděleného dle hráčského postu	80
Tabulka 7: Množství jednotlivých komponent použitých pro PCR.....	84
Tabulka 8: Přehled kódujících a nekódujících primerů a podmínky PCR pro jednotlivé genotypy	84
Tabulka 9: DNA restrikce a její podmínky pro vybrané genotypy	85
Tabulka 10: Komponenty a jejich množství pro vytvoření agarózového gelu.....	86
Tabulka 11: Přehled genetických proměnných, se kterými se pracovalo při statistickém zpracování.....	91
Tabulka 12: Přehled výkonových proměnných, se kterými se pracovalo při statistickém zpracování.....	92
Tabulka 13: Výsledky u jednotlivých výkonových proměnných u skupin rozdělených dle hráčské úrovně.....	98
Tabulka 14: Výsledky u jednotlivých výkonových proměnných u skupin rozdělených dle hráčského postu.....	99

Tabulka 15: Přehledová tabulka genotypového a alelického rozdělení u sledovaných polymorfismů.....	101
Tabulka 16: Přehledová tabulka genotypového a alelického rozdělení u polymorfismu <i>IL1RN</i> VNTR	101
Tabulka 17: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu <i>ACE</i> I/D a <i>ACTN3</i> R577X u výkonových proměnných.....	102
Tabulka 18: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu <i>AMPD</i> Gln12X a <i>BDKRB2</i> -9/+9 u výkonových proměnných	103
Tabulka 19: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu <i>NOS3</i> Glu298Asp a <i>UCP2</i> Ala55Val u výkonových proměnných.....	103
Tabulka 20: Přehledová tabulka genotypového a rozdělení polymorfismu <i>IL1RN</i> VNTR u výkonových proměnných.....	104
Tabulka 21: Přehled HWE u jednotlivých polymorfismů	104
Tabulka 22: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u <i>ACE</i> I/D.....	107
Tabulka 23: Tabulka <i>p</i> hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu <i>ACE</i> I/D.....	108
Tabulka 24: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u <i>ACTN3</i> R577X.....	111
Tabulka 25: Tabulka <i>p</i> hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu <i>ACTN3</i> R577X.....	112
Tabulka 26: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u <i>AMPD</i> Gln12X	115
Tabulka 27: Tabulka <i>p</i> hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu <i>AMPD</i> Gln12X	116
Tabulka 28: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u <i>BDKRB2</i> -9/+9	119

Tabulka 29: Tabulka <i>p</i> hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu <i>BDKRB2</i> -9/+9.....	120
Tabulka 30: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u <i>IL1RN</i> VNTR.....	123
Tabulka 31: Tabulka <i>p</i> hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu <i>IL1RN</i> VNTR	124
Tabulka 32: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u <i>NOS3</i> Glu298Asp	127
Tabulka 33: Tabulka <i>p</i> hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu <i>NOS3</i> Glu298Asp.....	128
Tabulka 34: Výskyt genotypů u fotbalistů s dosaženými výsledky v motorických testech nad 80. percentilem u <i>UCP2</i> Ala55Val	131
Tabulka 35: Tabulka <i>p</i> hodnot analýzy rozptylu středních hodnot u polymorfismu <i>UCP2</i> Ala55Val	132

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1: Souhlas Etické komise UK FTVS	186
Příloha 2: Informovaný souhlas	187
Příloha 3: Schéma procesu elektroforézy	189
Příloha 4: Příklad výstupu z měření síly flexorů a extenzorů kolene	190
Příloha 5: Odběrová sada pro analýzu DNA.....	190
Příloha 6: Dokumentace z procesu vysoušení odebraných vzorků	191
Příloha 7: Termocykler Sensoquest	191
Příloha 8: Elektroforetická vana.....	192
Příloha 9: Zařízení pro detekci výstupů z elektroforézy	192
Příloha 10: Průběh testování vertikálního výskoku CMJ1	193

Příloha 11: Průběh testování vertikálního výskoku CMJ2	193
Příloha 12: Průběh testování vertikálního výskoku SJ	194
Příloha 13: Síly vyprodukované během vertikálním výskoku	194
Příloha 14: Průběh testování síly extenzorů a flexorů kolene 1/2	195
Příloha 15: Průběh testování síly extenzorů a flexorů kolene 2/2	195
Příloha 16: Výkonové proměnné, které nebyly zpracovány ve výsledcích.....	196

PŘÍLOHY

Příloha 1: Souhlas Etické komise UK FTVS

UNIVERZITA KARLOVA
FAKULTA TĚLESNÉ VÝCHOVY A SPORTU
Josef Martího 31, 162 52 Praha 6-Vešelavín

Žádost o vyjádření Etické komise UK FTVS

k projektu výzkumné, kvalifikační či seminární práce, zahrnující lidské účastníky

Název projektu: Genetická podmíněnost vytrvalostních a rychlostních schopností

Forma projektu: výzkumná práce

Období realizace: leden 2017 – červen 2018

Předkladatel: Mgr. Dan Thiel

Hlavní řešitel: Mgr. Dan Thiel

Vedoucí práce: PhDr. Miroslav Petr, Ph.D.

Název grantu: Grantová agentura Univerzity Karlovy (GAUK)

Popis projektu: Projekt je zaměřen na určení míry závislosti vytrvalostních a rychlostních schopností na přítomnosti genetických polymorfismů ACE (I/D), BDKRB2 (+9/-9), NOS3 (Glu2983Asp), IL1 RN (VNTR-86bp), AMPD1 (C34T), UCP2 (Ala55Val) a dalších u vybrané skupiny sportovců. Cílem projektu je zjistit, zda existuje rozdíl v míře výskytu vybraných genetických variant (polymorfismů) mezi vytrvalci a rychlostně silovými sportovci a také zjistit, zda existuje souvislost mezi dosaženým výsledkem ve vybraném motorickém testu zaměřeném na rychlostní schopnost a přítomností vybraných genových variant u probandů. Přítomnost výše uvedených genových variant byla již v minulosti testována u 130 vytrvalostně trénovaných sportovců - triatlonistů. Projekt je rozšířením vytrvalostní kohorty o kohortu rychlostně disponovaných jedinců. Výběr rychlostně disponovaných osob je výběrem záměrným, přičemž úkolem bude zahrnout takové sportovce, kteří mají co možná největší předpoklad k rychlostně-silovému činnosti (konkrétně fotbalisty). Měřítkem pro zahrnutí sportovců do testované kohorty, bude jejich objektivně ověřitelná výkonnost a dosažené sportovní výsledky.

Zajištění bezpečnosti pro posouzení odborníky: Ve výzkumu nebudou použity invazivní metody. Výzkum je garantován katedrou fyziologie a biochemie UK FTVS. Stěry slin z dutiny ústní budou probíhat v rámci předem domluvených setkání na trénincích probandů probíhajících v rámci jejich klubů v České republice. Všechny činnosti související s analýzou genetického materiálu (setřených slin z dutiny ústní) budou probíhat na Ústavu biologie a lékařské genetiky na 1. lékařské fakultě pod záštitou doc. MUDr. Ondřeje Šedy, Ph.D. Vybrané vědecké pracoviště má s těmito analýzami dlouholeté zkušenosti.

Etické aspekty výzkumu: Osobní data budou anonymizována. V maximální možné míře zajistím, aby získaná data nebyla zneužita. Výzkumu se budou účastnit plnoleté a svéprávné osoby.

Informovaný souhlas: příložen

Povinností všech účastníků výzkumu na straně řešitele je chránit život, zdraví, důstojnost, integritu, právo na sebeurčení, soukromí a osobní data zkoumaných subjektů, a podniknout k tomu veškerá preventivní opatření. Odpovědnost za ochranu zkoumaných subjektů leží vždy na účastnících výzkumu na straně řešitele, nikdy na zkoumaných, byť dali svůj souhlas k účasti na výzkumu. Všichni účastníci výzkumu na straně řešitele musí brát v potaz etické, právní a regulační normy a standardy výzkumu na lidských subjektech, které platí v České republice, stejně jako ty, jež platí mezinárodně. Potvrzují, že tento popis projektu odpovídá návrhu realizace projektu a že při jakékoli změně projektu, zejména použitých metod, zašlu Etické komisi UK FTVS revidovanou žádost.

V Praze dne 4. 1. 2017

Podpis předkladatele: 

Vyjádření Etické komise UK FTVS

Složení komise: Předsedkyně: doc. PhDr. Irena Parry Martínková, Ph.D.

Členové: prof. PhDr. Pavel Slepíčka, DrSc.
doc. MUDr. Jan Heller, CSc.
PhDr. Pavel Hráský, Ph.D.
Mgr. Eva Prokešová, Ph.D.
MUDr. Simona Majorová

Projekt práce byl schválen Etickou komisí UK FTVS pod jednacím číslem: 145/2016

dne: 4. 1. 2017

Etická komise UK FTVS zhodnotila předložený projekt a neshledala žádné rozpory s platnými zásadami, předpisy a mezinárodními směrnici pro provádění výzkumu, zahrnujícího lidské účastníky.

Řešitel projektu splnil podmínky nutné k získání souhlasu Etické komise. 

UNIVERZITA KARLOVA
Fakulta tělesné výchovy a sportu
Josef Martího 31, 162 52, Praha 6

podpis předsedkyně EK UK FTVS

Příloha 2: Informovaný souhlas

INFORMOVANÝ SOUHLAS

Vážený pane,

v souladu se Všeobecnou deklarací lidských práv, zákonem č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů a o změně některých zákonů, ve znění pozdějších předpisů a dalšími obecně závaznými právními předpisy (*jakož jsou zejména Helsinská deklarace, přijatá 18. Světovým zdravotnickým shromážděním v roce 1964 ve znění pozdějších změn (Fortaleza, Brazílie, 2013); Zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zejména ustanovení § 28 odst. 1 zákona č. 372/2011 Sb.) a Úmluva o lidských právech a biomedicině č. 96/2001, jsou-li aplikovatelné*), Vás žádám o souhlas k odebrání genetického materiálu (slin z dutiny ústní) v rámci mého výzkumného projektu s názvem *Genetická podmíněnost vytrvalostních a rychlostních schopností*.

Výzkum je realizován za finanční podpory z prostředků Univerzity Karlovy. Celý projekt je realizován v rámci UK a nedochází k žádným konfliktům zájmů a institucionální příslušnosti výzkumníků.

Cílem práce je určit, zda existuje souvislost mezi výskytem vybraných genových variant skupiny sportovců (fotbalistů) a dosaženém výsledku v motorickém testu zaměřeném na rychlostní schopnost/explozivní sílu. Druhým cílem bude porovnat výskyt vybraných genových variant u skupiny sportovců (fotbalistů) s předpokladem k rychlostní schopnosti se sportovci (triatlonisty) s předpoklady k vytrvalostní schopnosti.

Hlavní oblastí výzkumných metod jsou metody molekulární genetiky, jejichž cílem je stanovení genotypů vybraných polymorfismů u všech probandů. Odběr pro izolaci DNA zahrnuje bezbolestný stěr sliznice z dutiny ústní. Tento stěr bude proveden samotným probandem pod dohledem vyškolené osoby. Izolace DNA a následná genetická analýza s cílem určení genotypů budou realizovány laboratořemi ústavu biologie a lékařské genetiky, 1. lékařské fakulta UK v Praze v rámci dlouhodobé spolupráce. Na základě informací z dostupné literatury, ohledně vztahu genetických variant a sportovního výkonu jsme vybrali následující genetické varianty: *ACE (I/D)*,

BDKRB2, NOS3 (Glu2983Asp), IL1RN VNTR-86bp, AMPD1 (C34T), UCP2 (Ala55Val), ale je pravděpodobné, že soubor bude doplněn o varianty další.

Odběru slin z dutiny ústní je neinvazivní metodou, která bude probíhat pouze jednorázově. Přičemž doba vyšetření nepřesáhne 10 minut.

K výzkumu budou využity výsledky motorických testů, kterých se probandi účastnili v laboratoři sportovní motoriky na UK FTVS v dřívější době.

V rámci výzkumu po Vás budeme požadovat informace o sportovní a tréninkové historii probanda, které budou sloužit jako referenční informace při následné sestavování databáze sportovců. V budoucnu mohou být genetické výsledky použity jako také v dalších studiích. Veškeré výsledky, ale budou vždy zásadně anonymní!

Rizika prováděného testování nebudou vyšší než běžně očekávaná rizika u tohoto typu testování.

Projekt bude přínosným rozšířením vědeckých poznatků v oblastní sportovní genetiky.

Odměnou za účast ve výzkumu je obdržení výsledků genetické analýzy ve srovnání s ostatními testovanými probandy, která přispěje k objasnění sportovní výkonnosti.

Získaná data budou zpracována a uchována v anonymní podobě a publikovaná v českých a zahraničních vědeckých časopisech. Získaná data budou statisticky vyhodnocena a předložena v publikovaných článcích.

S výsledky práce (samotnou prací) se lze seznámit po osobní dohodě (na základě obdrženého kontaktu).

V maximální možné míře zajistím, aby získaná data nebyla zneužita.

Jméno a příjmení předkladatele a hlavního řešitele projektu Mgr. Dan Thiel

Podpis:

Jméno a příjmení osoby, která provedla poučení Mgr. Dan Thiel

Podpis:.....

Prohlašuji a svým uvedeným vlastnoručním podpisem potvrzuji, že dobrovolně souhlasím se svojí účastí ve výše uvedeném projektu a že jsem měl(a) možnost si řádně a v dostatečném čase zvážit všechny relevantní informace o výzkumu, zeptat se na vše

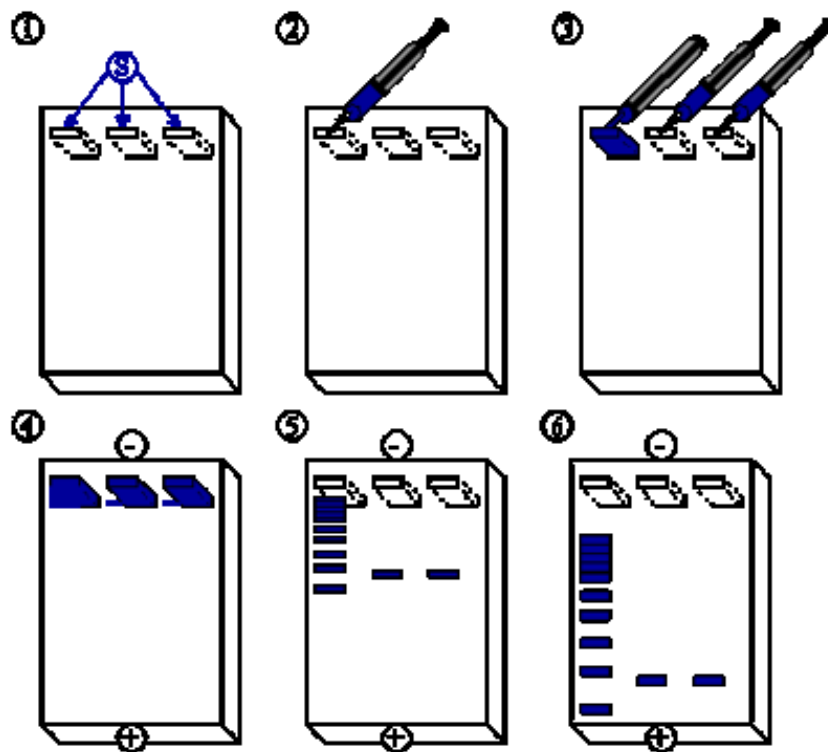
podstatné týkající se mé účasti ve výzkumu a že jsem dostal(a) jasné a srozumitelné odpovědi na své dotazy. Byl(a) jsem poučen(a) o právu odmítnout účast ve výzkumném projektu nebo svůj souhlas kdykoli odvolat bez represí, a to písemně Etické komisi UK FTVS, která bude následně informovat předkladatele projektu.

Místo, datum:.....

Jméno a příjmení účastníka:.....

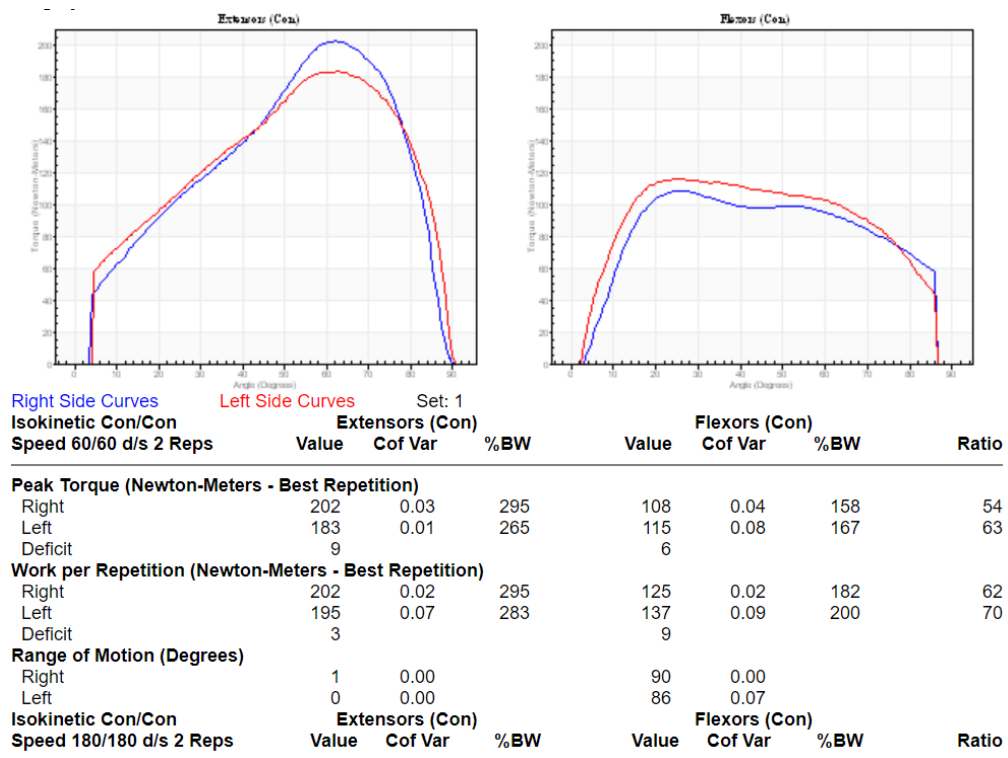
Podpis:

Příloha 3: Schéma procesu elektroforézy



(autor: Magnus, 2006; <https://cs.wikipedia.org/wiki/Elektrofor%C3%A9za>)

Příloha 4: Příklad výstupu z měření síly flexorů a extenzorů kolene



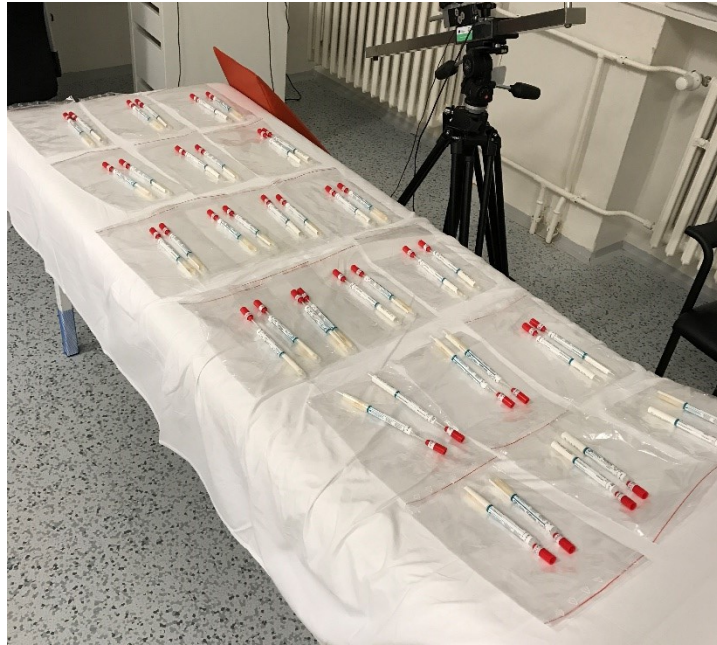
(autor: Dan Thiel, 2017)

Příloha 5: Odběrová sada pro analýzu DNA



(autor: <https://www.copanusa.com/sample-collection-transport-processing/floqswabs/>)

Příloha 6: Dokumentace z procesu vysoušení odebraných vzorků



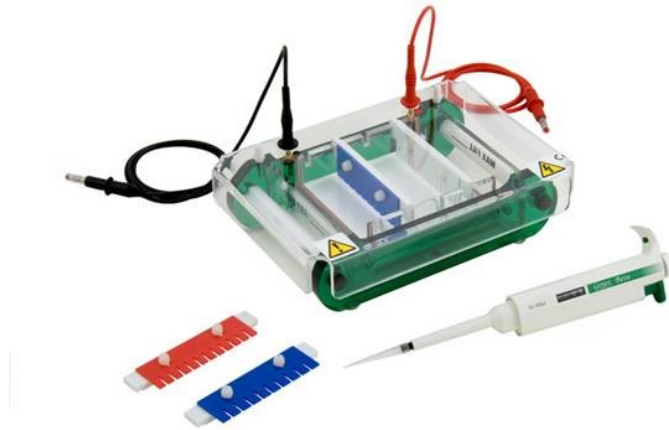
(autor: Dan Thiel, 2017)

Příloha 7: Termocykler Sensoquest



(autor: <https://www.sensoquest.de/products-2/labcycler-basic/?lang=en>)

Příloha 8: Elektroforetická vana



(autor: <https://www.camlab.co.uk/hu10-mini-plus-horizontal-gel-unit-p14402.aspx>)

Příloha 9: Zařízení pro detekci výstupů z elektroforézy



(autor: <https://www.laboratorycontrols.com/shop/analyzers/syngene-gbox-chemi-16-bio-imaging-system/>)

Příloha 10: Průběh testování vertikálního výskoku CMJ1



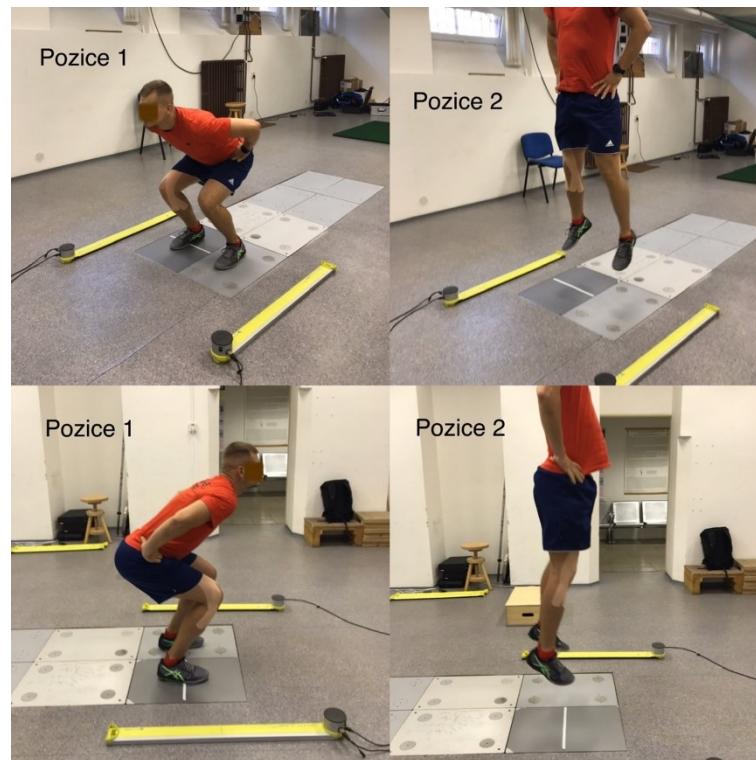
(autor: Dan Thiel, 2017)

Příloha 11: Průběh testování vertikálního výskoku CMJ2

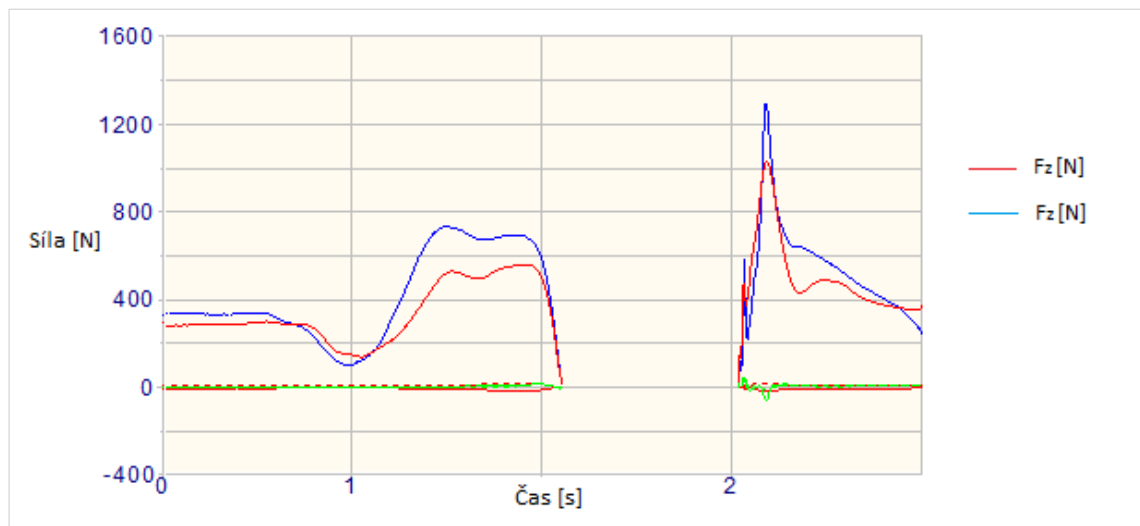


(autor: Dan Thiel, 2017)

Příloha 12: Průběh testování vertikálního výskoku SJ



Příloha 13: Síly vyprodukované během vertikálním výskoku



(autor: Dan Thiel, 2017)

Příloha 14: Průběh testování síly extenzorů a flexorů kolene 1/2



(autor: Dan Thiel, 2017)

Příloha 15: Průběh testování síly extenzorů a flexorů kolene 2/2



(autor: Dan Thiel, 2017)

Příloha 16: Výkonové proměnné, které nebyly zpracovány ve výsledcích

Výkonová proměnná	Zkrácený název proměnné	Zkratka proměnné
Věk [let]	Věk [let]	Vek
Tělesná hmotnost [kg]	Tělesná hmotnost [kg]	Hmotnost
Tělesná výška [cm]	Tělesná výška [cm]	Vyska
Výška CMJ1 [cm]	Výška CMJ1 [cm]	Vys1cm
Maximální síla CMJ1 [N.kg ⁻¹]	Maximální síla CMJ1 [N.kg ⁻¹]	Vys1MaxS
Impulz síly CMJ1 [N.s.kg ⁻¹]	Impulz síly CMJ1 [N.s.kg ⁻¹]	Vys1Imp
Výška CMJ2 [cm]	Výška CMJ2 [cm]	Vys2cm
Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	Maximální síla CMJ2 [N.kg ⁻¹]	Vys2MaxS
Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	Impulz síly CMJ2 [N.s.kg ⁻¹]	Vys2Imp
Výška SJ [cm]	Výška SJ [cm]	Vys3cm
Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	Maximální síla SJ [N.kg ⁻¹]	Vys3MaxS
Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	Impulz síly SJ [N.s.kg ⁻¹]	Vys3Imp
Maximální dosažená síla extenzorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů dominantní končetiny 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C60DQ
Maximální dosažená síla extenzorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů dominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C180DQ
Maximální dosažená síla extenzorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300DQ
Maximální dosažená síla flexorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla flexorů dominantní končetiny 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C60DH
Maximální dosažená síla flexorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla flexorů dominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C180DH
Maximální dosažená síla flexorů dominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla flexorů dominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300DH
Maximální dosažená síla extenzorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů nedominantní končetiny 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C60NQ
Maximální dosažená síla extenzorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů nedominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C180NQ
Maximální dosažená síla extenzorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300NQ
Maximální dosažená síla flexorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů nedominantní končetiny 60°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C60NH
Maximální dosažená síla flexorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů nedominantní končetiny 180°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C180NH
Maximální dosažená síla flexorů nedominantní končetiny při úhlové rychlosti 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	Síla extenzorů nedominantní končetiny 300°.s ⁻¹ [Nm.kg ⁻¹]	C300NH