

## **WPROWADZENIE DO GENETYKI I TECHNIK MOLEKULARNYCH W SPORCIE 1**

1. Wprowadzenie do genetyki sportowej – Marek Sawczuk, Agnieszka Maciejewska-Skrendo 3

- 1.1. Budowa DNA 8
- 1.2. Budowa genomu jądrowego człowieka 12
- 1.3. Zmienność osobnicza genomu jądrowego człowieka 14
- 1.4. Mechanizmy epigenetyczne 17
- 1.5. Budowa genomu mitochondrialnego człowieka 20
- 1.6. Dziedziczenie jednoczynnikowe i wieloczynnikowe, cechy jakościowe i ilościowe 21
- 1.7. Molekularne badania genetyczne w sporcie 23

2. Techniki badań molekularnych stosowane w genetyce sportowej – Agnieszka Maciejewska-Skrendo, Kinga Humińska-Lisowska, Marek Sawczuk 29

- 2.1. Pobranie prób materiału biologicznego 30
- 2.2. Izolacja materiału genetycznego 31
- 2.3. Reakcja łańcuchowa polimerazy (PCR) 35
- 2.4. Elektroforeza kwasów nukleinowych 38
- 2.5. Enzymy restrykcyjne i ich zastosowanie w molekularnych badaniach genetycznych 40
- 2.6. Techniki analizy produktów PCR w czasie rzeczywistym – odmiany i zastosowania 45
- 2.7. Mikromacierze 53
- 2.8. Sekwencjonowanie 55

## **PODŁOŻE AKTYWNOŚCI SPORTOWEJ NA POZIOMIE KOMÓRKI 69**

3. Mitochondria, mitochondrialny DNA i sport – Cezary Żekanowski, Ewa Bartnik 71

- 3.1. Biologiczne podłoże aktywności sportowej jest złożone 71
- 3.2. Mitochondria – żnorodne funkcje, starożytne pochodzenie 74
- 3.3. mtDNA – wspomnienie przeszłości, zabezpieczenie autonomii mitochondriów 76
- 3.4. Mitochondria i molekularne podstawy aktywności fizycznej 77
- 3.5. Białkowo-nukleinowa struktura genomu mitochondrialnego jest złożona 79
- 3.6. Mitochondrialny DNA: mutowanie i polimorfizmy 81
- 3.7. Zmienność mtDNA może wpływać na aktywność fizyczną 83
- 3.8. Od pojedynczych polimorfizmów do pełnej sekwencji mtDNA 84
- 3.9. Haplogrupy mtDNA wiążano z fenotypem sportowca w żnych populacjach 88
- 3.10. Nowe techniki i nowe wyzwania 93

4. Ochronny wpływ wysiłku fizycznego na tempo skracania telomerów – Monika Puzianowska-Kuźnicka 99

- 4.1. Telomery 99
- 4.2. Metody analizy długości telomerów 102
- 4.3. Tkanki, w których u sportowców mierzy się długość telomerów 103
- 4.4. Wpływ aktywności fizycznej na długość telomerów 104
- 4.5. Intensywność wysiłku a długość telomerów 105
- 4.6. Rodzaj aktywności fizycznej a długość telomerów 106
- 4.7. Krótki i długi okres uprawiania sportu a długość telomerów 107
- 4.8. Wpływ wieku i płci na efekty aktywności fizycznej a długość telomerów 107
- 4.9. Potencjalne mechanizmy, w których uprawianie sportu może spowalniać skracanie telomerów 108
- 4.10. Konkluzje 109

## **MIEŚNIE SZKIELETOWE I WYSIŁEK FIZYCZNY 111**

5. Genetyczne determinanty właściwości strukturalnych i funkcjonalnych mięśni szkieletowych – Agata Leońska-Duniec, Paweł Cięższyk 113

5.1. Mięśnie szkieletowe: budowa, funkcje, adaptacje do wysiłku fizycznego 113

5.2. Charakterystyka wybranych genów markerowych 124

6. Genetyczne podłoże energetyki mięśni – Kinga Humińska-Lisowska, Jan Mieszkowski, Monika Michałowska-Sawczyn, Paweł Cięższyk 141

6.1. Molekularne i komórkowe podstawy wysiłku fizycznego 141

6.2. Bioenergetyka mięśni 142

6.3. Adaptacja do treningu w odniesieniu do genetycznych determinant energetyki mięśni 148

6.4. Zależna od zapotrzebowania energetycznego ekspresja genów w mięśniach szkieletowych 155

6.5. Polimorfizmy a bioenergetyka mięśni 161

7. Markery genetyczne związane z adaptacją organizmu do wysiłku fizycznego – Agnieszka Maciejewska-Skrendo, Paweł Cięższyk, Ildus Ahmetov, Marek Sawczuk 165

7.1. Modele eksperymentalne w genomice sportowej 165

7.2. Geny związane z adaptacją człowieka do wysiłku fizycznego 168

8. Markery epigenetyczne skorelowane z adaptacją układu ruchu do wysiłku fizycznego – Justyna Olszewicz, Justyna Kiszalkiewicz, Ewa Brzezińska-Lasota 209

8.1. Epigenetyczne mechanizmy regulacyjne 209

8.2. Aktywacja szlaków sygnałowych w adaptacji mięśni szkieletowych do wysiłku fizycznego – udział mechanizmów epigenetycznych 211

9. MicroRNA w procesie adaptacji mięśni szkieletowych do wysiłku fizycznego – Justyna Kiszalkiewicz, Katarzyna Khalid, Ewa Brzezińska-Lasota 225

9.1. Biogeneza mikroRNA 225

9.2. MikroRNA zaangażowany w adaptację mięśni szkieletowych do wysiłku 228

#### **STAN ZAPALNY, REGENERACJA I BÓL 237**

10. Genetyczne podłoże reakcji zapalnej indukowanej wysiłkiem fizycznym – Eryk Wacka, Edyta Wawrzyniak-Gramacka, Agnieszka Zembroń-Łacny 239

10.1. Udział cytokin w metabolizmie mięśni szkieletowych 239

10.2. Indukcja i rozwój odpowiedzi zapalnej na wysiłek fizyczny 241

10.3. Rola biologiczna cytokin uwalnianych z mięśni szkieletowych 243

10.4. Miokiny stosowane w monitorowaniu natężenia stanu zapalnego u sportowców 245

11. Genetyczne uwarunkowania uszkodzeń mięśni, ścięgien i więzadeł – Krzysztof Ficek, Jolanta Rajca, Ewelina Lulińska, Agata Leońska-Duniec, Paweł Cięższyk 249

11.1. Uszkodzenia tkanek miękkich związane z uprawianiem sportu 249

11.2. Aktualny stan wiedzy o urazach mięśni, więzadeł i ścięgien 251

11.3. Genetyczne podłoże uszkodzeń mięśni 252

11.4. Genetyczne podłoże uszkodzeń ścięgien i więzadeł 263

11.5. Perspektywy badań 274

12. Genetyczne i molekularne mechanizmy regeneracji mięśni szkieletowych – Barbara Morawin, Agnieszka Zembroń-Łacny 281

12.1. Udział komórek macierzystych w regeneracji mięśni szkieletowych 283

12.2. Terapia z zastosowaniem mięśniowych komórek satelitowych 285

|                                       |                                                                     |     |
|---------------------------------------|---------------------------------------------------------------------|-----|
|                                       | 12.3. Terapia oparta na technologii edytowania genomu               | 287 |
| 291                                   | 13. Genetyka a ból w sporcie – Katarzyna Leżnicka, Monika Białecka  |     |
|                                       | 13.1. Podstawowe informacje o bólu                                  | 291 |
|                                       | 13.2. Genetyczne aspekty bólu                                       | 298 |
| sportowców                            | 13.3. Czynniki genetyczne wpływające na odbiór bólu u               | 307 |
|                                       | 13.4. Perspektywy genetyki bólu w sporcie                           | 314 |
|                                       | <b>GENETYKA PERSONALIZOWANA W SPORCIE</b>                           | 319 |
|                                       | 14. Psychogenetyka w sporcie – Anna Grzywacz, Paweł Cięższyk        | 321 |
|                                       | 14.1. Wprowadzenie do psychogenetyki                                | 321 |
|                                       | 14.2. Markery psychogenetyczne i sport                              | 325 |
|                                       | 14.3. Perspektywy psychogenetyki w sporcie                          | 334 |
|                                       | 15. Nutrigenetyka w sporcie – Karolina Skonieczna-Żydecka, Karolina |     |
| Kaźmierczak-Siedlecka, Ewa Stachowska |                                                                     | 341 |
|                                       | 15.1. Nutrigenetyka i nutrigenomika                                 | 341 |
| medycyny opartej na dowodach          | 15.2. Personalizacja żywienia a wydolność sportowa w świetle        | 344 |
| sportowego                            | 15.3. Personalizacja diety w codziennej praktyce dietetyka          | 353 |
|                                       | 16. Doping genowy – Andrzej Pokrywka, Piotr Żmijewski               | 359 |
|                                       | 17. Testy genetyczne w sporcie – Marek Sawczuk, Paweł Cięższyk,     |     |
| Agnieszka Maciejewska-Skrendo         |                                                                     | 367 |
|                                       | 17.1. Testy genetyczne DTC – zarys legislacyjny na świecie,         |     |
| w Europie i w Polsce                  |                                                                     | 368 |
|                                       | 17.2. Testy genetyczne w sporcie                                    | 371 |
|                                       | <b>Skorowidz</b>                                                    | 381 |