

谁更有可能成为世界冠军?

——遗传和表观遗传学的观点

乔玉成

(西安翻译学院 体育学院, 陕西 西安 710105)

【摘要】: 分子生物学技术的飞速发展,使人们对运动员何以成为世界冠军有了更深刻的认识。现代遗传和表观遗传学认为,运动员要想成为世界冠军,必须要有与之相匹配的杰出运动表现,而杰出运动表现是受多种遗传变异、表观遗传修饰以及环境(训练、营养)影响的多因素表型,是基因型和环境因子相互作用的结果。DNA 编码信息提供了个体运动能力能够达到上限的蓝图,决定着运动潜力以及可训练性的个体差异,而训练、营养等诸多环境因素可通过改变与运动能力相关基因的表观遗传学修饰,影响个体运动表现的好坏。表观遗传学不但搭建了“基因—环境”之间的桥梁或中介,而且把运动员个体的运动潜力与运动表现密切地联系在一起。刻意训练作为一种环境表观遗传调制器,可在不影响 DNA 编码的情况下,通过诱导表观遗传学修饰改变调控运动能力相关基因的表达水平,在运动员杰出运动表现的塑造过程中发挥极其重要的作用。因此,只有拥有“完美”运动天赋的基因组合,又能通过刻意训练使其基因充分表达的运动员,才有可能成为世界冠军。

【关键词】: 运动表现;表观遗传;基因型;刻意训练;可训练性;精英运动员

【中图分类号】: R87, G808.18 **【文献标志码】:** A **【文章编号】:** 2096-5656(2023)02-0049-14

DOI: 10.15877/j.cnki.nsic.20230320.001

运动员都有成为世界冠军的梦想,但并非所有运动员都具备这种能力。近20年的研究表明,要想成为世界冠军,必须要有与之相匹配的杰出运动表现,而杰出运动表现是一种“基因—基因”和“基因—环境”复杂交互作用的表型^[1]。精英运动员天生具有倾向于从事某些运动项目的“天赋”基因,其基因型在塑造相关运动表型(如速度、力量、耐力、柔韧、协调、智力、个性和其他特征)中起关键作用^[2],决定着个体固有运动能力以及运动能力水平能够达到的上限,其影响范围从身体形态结构特征(如身高、体重、肌纤维类型、肌腱长度),到生理生化特性(如血红蛋白、最大摄氧量),再到可训练性、对运动训练的适应性以及复杂的心理(如自信、毅力、心理韧性)、行为(如技术、战术、运动技能)。如果缺少这些基因或遗传倾向,要想成为世界冠军会变得十分困难^[3]。运动天赋基因只是成为世界冠军的必要条件,而非充分条件,同时,它也并不意味着拥有良好遗传特征的人就一定能够成为世界冠军^[4],因为

包括刻意训练、饮食营养在内的环境因素在塑造精英运动员运动表现的过程中也发挥着至关重要的作用,它们可通过表观遗传学机制,促进相关基因激活和充分表达,并导致从分子到系统水平的级联反应和适应模式^[3],促使个体的运动潜力达到极致或上限。

本文将从“遗传—表观遗传学”视角对近期有关杰出运动表现形成、发展的遗传与环境交互作用机制的研究进展进行评述,揭示运动员运动表现以及可训练性个体差异的遗传学基础和生物学机制,阐释遗传、环境和表观遗传学调控对塑造世界冠军的贡献,为人们正确理解世界冠军的形成提供参考,为运动员选材和对其进行个性化、精准化训练提供依据。

收稿日期: 2023-2-21

基金项目: 国家自然科学基金项目(81960420)。

作者简介: 乔玉成(1960—),男,山西临汾人,教授,硕士生导师,研究方向: 运动人体科学。

1 核心概念释义

运动表现(Athletic Performance)很难准确定义^[4]。一般是指运动员在参加运动训练或竞赛时身体素质(力量、速度、耐力、灵敏、柔韧)的集合展现,其本质是生物力学功能、情绪因素和训练技术的复杂组合。就遗传学角度而言,是受环境因素和多种遗传变异影响的复杂多因素表型^[5]。本文所说的杰出运动表现特指精英运动员在日常训练和国际大赛中的卓越运动表现。

运动能力(Athletic ability)指人们从事各种身体活动的的能力,包括维持生命活动不可缺少的走、跑、跳、投、攀、爬、滚、翻等基本能力和参加运动训练或比赛所具备的特殊运动能力,是运动员身体形态、素质(力量、速度、耐力、灵敏、柔韧)、机能、体能、技能、运动智能和心理能力等因素的综合表现^[6]。本文所说的杰出运动能力主要是精英运动员所具有的出众的、超强的、卓越的竞技运动能力。

基因型(genotype)就整体而言,是指某一生物个体全部基因组合的总称,即从双亲获得的全部基因的总和,是性状得以表现的内在物质基础。就某一性状而言,则指控制这个性状的基因组合类型。本文主要指后者。

表现型(phenotype)又称表型或性状。指可能由遗传和环境因素组合产生的可观察特征。如身高、体重、力量、耐力、速度、最大摄氧量(VO_{2max})等。

运动天赋(Athletic talent)指速度、力量、耐力、弹跳等与运动能力有关的指标能让运动员拥有立足于某个运动项目的资本,具有成为精英运动员的潜质,而与之相关的基因被称为运动天赋基因,它可赋予精英运动员更高的运动能力上限。

精英运动员(Elite athletes)常被定义为具有国际顶尖体育赛事(如奥运会、世界锦标赛、洲际锦标赛等)参赛资格的优秀运动员。Druzhevskaya等^[7]还根据运动员的运动成绩将精英运动员细分为高级精英运动员(世界锦标赛、世界杯和奥运会的金牌获得者)、精英运动员(世界锦标赛、世界杯和奥运会的银牌或铜牌得主或欧洲锦标赛的获奖者)和亚精英运动员(世界级国际比赛的参赛者)等3个级别。

2 杰出运动表现的形成及影响因素

运动员能否在世界大赛中获得冠军主要取决于

运动成绩或名次,而运动成绩的好坏除了受运动员自身的运动表现影响外,还受竞赛环境因素(如对手在比赛中的表现、竞赛结果的评定以及主场优势等)的影响(图1)。就运动员自身因素而言,在竞赛中的运动表现是其决定因素,而运动表现又是一种受多种“遗传—环境”因素交互作用高度复杂的表型^[8],且不同的运动项目有不同的身体表型需求^[4]。如耐力表现在很大程度上取决于 VO_{2max} 、乳酸阈值和运动效率^[9]。因此,心血管系统和肌肉代谢的协调作用必不可少,其影响因素包括向肌肉输送氧气的能力和肌肉对氧气的利用^[10],以及有氧呼吸过程中线粒体的基因表达和相应酶的活性^[11],等等。再如力量表现取决于肌肉结构和产生力量的能力。最大功率是肌肉收缩的力和速度的函数,而肌肉收缩的速度又取决于肌原纤维类型和横截面积^[4]。因此,每一种表型都是无数形态、功能和代谢因素之间相互作用的结果,且每种表型本身既受大量个体基因的影响,又受各种环境因素(训练、营养、恢复)的影响。单就遗传因素而言,有些基因会影响运动员的“运动能力基线”;有些基因会影响运动员的可训练性,而有些基因则会影响运动员身体对运动训练的反应和适应^[12]。同时,基因型与表型之间存在“一因多果”或“多因一果”的复杂关系^[13]。

2.1 运动天赋基因:杰出运动表现形成的前提

导致个体差异的DNA序列或链中编码的特征决定了运动能力的极限,遗传优势使精英运动员更容易达到最佳运动表现^[14]。许多世界冠军在遗传方面具有相同或相似的基因类型,这表明与生俱来的基因型对于精英运动员在世界大赛中取得的优异成绩意义非凡。

2.1.1 身体形态表型与运动表现

运动员的杰出运动表现与身体形态表型相关联,身体形态特征可赋予运动员在某些运动能力方面的优势。如拥有较短躯干和较长双腿的篮球、排球运动员,跟腱较长、重心较高的“背越式”跳高运动员,长臂、短腿、重心较低的拳击运动员,宽肩、身材较矮、上下肢较短的举重运动员,上臂、前臂和手部较长的投掷运动员,可获得从事该运动项目的生物力学优势。再如拥有优秀游泳运动员宽肩、细腰、长腿、躯干短体型特征的迈克尔·菲尔普斯(Michael Phelps),在2008年北京奥运会上获得了8枚游泳

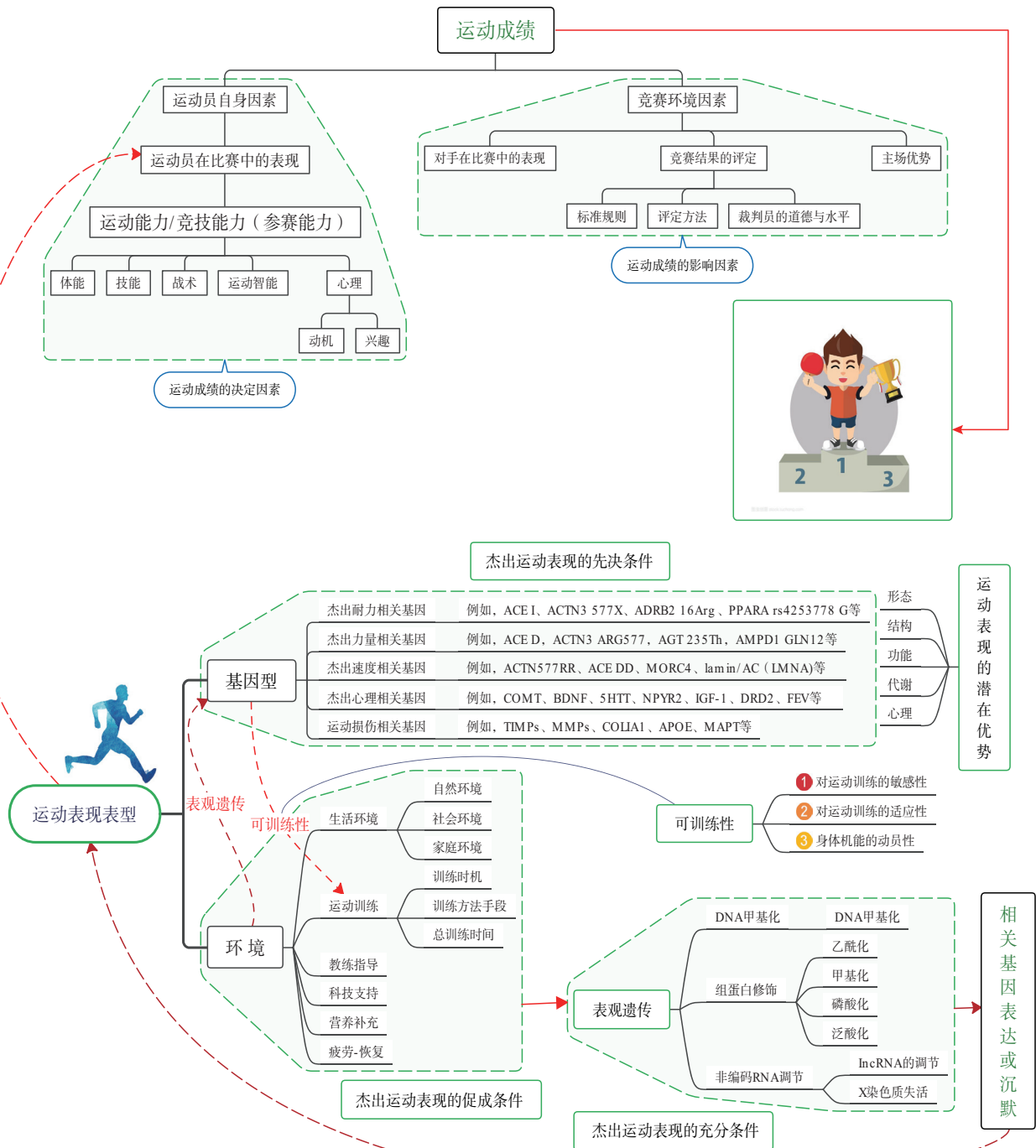


图1 基因—环境相互作用在运动表现形成中的作用

Fig.1 The role of gene-environment interactions in the formation of sports performance

金牌, 澳大利亚的伊恩·詹姆斯·索普(Ian James Thorpe)和荷兰的皮特尔·范·登·霍根班德(Pieter VanDen Hoogenband)也都有着相似的体型特征, 他们分别在2000年悉尼奥运会和2004年雅典奥运会上获得多个游泳项目的金牌和银牌, 而这些身体形态特征又会受到基因型的高度影响和调控。

同样, 身体结构、机能和代谢表型也会对运动员的运动表现做出贡献, 而这些表型在很大程度上又

受制于基因型组合。如自行车运动员需要非凡的肺活量、 $VO_2\max$ 、血红蛋白和心脏功能。美国职业自行车运动员兰斯·阿姆斯特朗(Lance Armstrong), 凭借惊人的 $VO_2\max$ 和有氧运动能力表现, 7次获得环法自行车赛冠军。西班牙自行车运动员安杜兰(Miguel Indurain)凭借非凡的心脏功能, 5次夺得环法自行车赛冠军和1次奥运会金牌。他的静息心率仅有28次/min。在环法自行车赛的山地赛段中, 他

可以将自己的心率提高到190次/min,并在运动结束1 min内将其降至60次/min。精英中长跑运动员需要有最佳的 VO_{2max} 、血红蛋白、血细胞容积以及对缺氧的耐受性、能量代谢的经济性和肌肉纤维类型组成。在过去20年中,世界前20名精英级中长跑运动员中的85%来自肯尼亚和埃塞俄比亚,因为在这一特定人群中,存在着与之相关的杰出耐力基因型,这些基因型赋予了他们在中长跑能力方面的优势以及对运动训练的敏感性和适应性。

针对遗传度和运动员家庭背景的研究发现,运动员整体竞技状态的遗传度估值为66%,多个运动表型指标的遗传度高于50%^[15],遗传对特定性能特征的影响范围为30%~80%^[16]。其中,力量和爆发表型的遗传度估计加权平均值在49%~56%之间,耐力表型的加权平均遗传度在44%~68%之间^[17];基线有氧运动能力和心脏功能变化的60%(心脏参数的30%~40%)、无氧运动能力变化的70%~90%、肌肉力量变化的50%~70%^[18], VO_{2max} 变化的60%^[19],可训练性的47%和运动行为表型的62%^[11],响应运动训练的有氧耐力、力量和爆发表型方差的44%、72%和10%可由遗传因素影响来解释^[20]。此外,最大无氧能力和最大心率严重依赖基因,可分别解释表型变异的81%和86%^[21]。还有,支持运动表现的许多基本生物过程都受到遗传影响,包括骨骼肌能量代谢、线粒体生物发生、肌肉、骨骼和软骨的结构、组织氧合、红细胞生成和血管生成等^[22]。

研究表明,耗氧量、氧化酶活性和肌肉横截面积等运动员身体的适应性反应在很大程度上由基因决定,基因组DNA序列的异质性决定着人类在肌肉力量、运动行为、心肺耐力、心血管功能和能量代谢对运动训练适应性反应的个体差异^[23]。因此,精英运动员的杰出运动表现首先依赖于“好”的基因。如果缺少先天禀赋,无论多么努力地进行训练,都永远无法获得精英运动员的地位^[24]。

2.1.2 基因多态性

人类个体的遗传信息都存储在DNA中。任何两个不相关的人在基因水平上有99.9%的相同和0.1%的不同。也就是这0.1%的不同(包括单核苷酸多态性、插入/缺失和结构变异,如拷贝数变异、重复、倒位、易位等),影响着人类生理、发育和适应的

方方面面^[25],同时决定了人类运动能力和表现的个体差异,而与运动能力相关的基因多态性就是典型例证。

基因多态性是指人群中(频率为1%或更高)携带有两种或两种以上不连续的基因变异或等位基因的现象。就本质而言,基因多态性就是基因水平上的变异,如单个碱基置换、重复次数不同、插入/缺失等。这些基因结构上的内部差异会造成人类运动能力上的个体差异,如有的人跑得快,有的人耐力好,有的人爆发力强^[26]。截至2020年底,文献报道的与运动员运动表现相关的基因多态性总数至少有220个,其中有97个基因多态性标记至少在两项研究中具有显著性意义^[27]。如与耐力相关联的基因多态性有:ACE I、ACTN3 577X、ADRB2 16Arg、AQP1 rs1049305 C、AMPD1 Gln12、BDKRB2-9、COL5A1 rs12722 T、GABPB1 rs12594956 A和rs7181866 G、HFE 63Asp、KCNJ11 Glu23 haplogroup、PPARA rs4253778 G、PPARD rs2016520 C、PPARGC1A Gly482、UCP3 rs1800849 T等;与力量和爆发力相关联的基因多态性有:ACE D、ACTN3 ARG577、AGT 235Th、AMPD1 GLN12、CKM rs1803285 G、CREM rs1531550 A、GALNT13 rs10196189 G、HIF1A 582SER、IL6 rs1800795 G、MTHFR rs1801131 C、NOS3 rs207074T、PPARA rs4253778 C、PPARG 12ALA、SOD2 Ala16等^[28]。就遗传构成而言,杰出运动表现本质上被认为是一种多基因特征,每个基因多态性或突变对独特的运动表型都有不同的贡献。因此,成为精英运动员的理论概率可随运动相关等位基因的数量成比例的增加^[29]。

2.1.3 罕见基因变异

罕见基因变异是指基因突变频率低于1%的基因变异。与常见的基因多态性相比,罕见的基因变异可能对运动表型影响更大,可使运动员的运动表现更为卓越^[30]。

罕见基因变异对运动表现影响最典型的例子是促红细胞生成素受体基因(EPOR)突变。EPOR的C末端rs121917830突变会导致机体对促红细胞生成素更加敏感,诱发骨髓产生过多的红细胞,导致原发性红细胞增多症。原发性红细胞增多症的特征为血细胞比容、血清血红蛋白浓度升高,对耐力运动十分有利^[4]。这一结论是基于对芬兰越野滑雪运

动员 Eero Antero Mäntyranta 的观察。Eero Antero Mäntyranta 曾在冬季奥运会上获得过 7 枚金牌,其成绩经常比竞争对手领先数分钟。他的血细胞比容为 68%,血红蛋白达到 231 g/L,他的携氧能力比一般运动员高出 25%~50%,具有优于竞争对手的明显优势^[24]。在他的整个职业生涯中,他多次被怀疑使用过血液兴奋剂。芬兰学者曾对包括他在内的 200 多名家庭成员进行过测试,其中,50 名家庭成员在出生时就有这种罕见的基因突变,得出的结论是他们均患有原发性红细胞增多症。研究表明,促红细胞生成素受体变体 rs121917830 等位基因对提高血液中的血红蛋白含量和 VO_2max 作用强大,但这种基因变异却非常罕见,总体频率 <0.001%^[31]。

另一种罕见的基因变异是肌肉生成抑制素基因(myostatin, MSTN)变异,其中携带者被描述为“肌肉异常发达”^[32]。MSTN 是肌肉质量的负性调节基因,它的活性增加可能会导致肌肉萎缩,抑制它的表达可防止与年龄相关的肌肉质量损失,而该基因的突变可导致骨骼肌“疯长”^[33]。因此,对力量型运动员而言,MSTN 变异就是上天对他的恩赐。MSTN 基因中的单核苷酸多态性(rs1805086、rs35781413、rs3791783、rs11681628 和 rs7570532)可能会对个体的表型性状、功能产生影响,包括肌肉力量、耐力表现、左心室质量、骨密度峰值、肌肉减少症、肥胖等^[33]。

此外,HFE H63D 氨基酸置换的 C/G 稀有变异(rs1799945)的 G 等位基因可为耐力运动员提供更大的优势^[34];线粒体基因组的序列变异(如相对罕见的 m.16080 A > G)会影响氧化磷酸化的功能^[35];与肌肉增长有关的 IGF-1 基因突变造就的肌肉超级发达的比利时蓝牛,与脂肪燃烧有关的 PPAR- δ 基因突变造就的耐力比一般的大鼠高出一倍的马拉松鼠,与肌肉生长调控有关的 MSTN 基因突变造成的 4 岁小男孩就能单臂做数十个俯卧撑^[26],无不彰显基因突变的力量。

2.1.4 可训练性

可训练性(Train Ability, TA)是指运动员对给定运动训练计划的适应性反应或响应^[36]。人类表型(性状)是由个体独特基因型(DNA 序列)在暴露于环境刺激(如训练)时的选择性利用所决定的^[12]。运动训练可提高运动员的运动能力,但每个运动员

的运动能力都有一个上限,同时不同运动员对运动训练的敏感性和适应性均存在相当大的个体差异,而这个上限或对训练的敏感性、适应性均受遗传因素的显著影响^[37]。研究表明,与具有不同基因型的个体相比,具有相同基因型的个体对训练刺激的反应更相似,不同的遗传因素会影响与运动表现相关的表型。因此,一个运动员要想达到精英级水平,不仅天生需要拥有相关运动项目的天赋基因类型,还需要对运动训练具有高度的敏感性^[24]。

研究表明,个体对标准化耐力或力量训练计划的反应存在相当大的差异^[38]。其中,对标准化 20 周有氧训练反应的个体差异范围在 5%~88% 之间,这表明特定基因型可能比其他基因型对运动训练更为敏感^[39]。另外,同卵双胞胎研究证据支持对定期运动训练做出反应的能力具有很强的基因型依赖性。在 HERITAGE 家庭研究中,在调整年龄、性别、基线 VO_2max 以及体重和身体成分后,对 20 周标准化运动训练的 VO_2max 反应的遗传率为 47%^[40],次最大运动心率和次最大运动能力对训练反应的遗传率分别为 34% 和 26%^[41]。

以 VO_2max 为例,正常成人 VO_2max 基线水平存在很大的个体差异。接受标准化训练可使 VO_2max 提高 $15.2\% \pm 9.7\%$,但个体间差异显著^[42]。大约 14% 的人经过训练能将 VO_2max 提高近 200 ml/min。8% 的人经过训练能将 VO_2max 提高 700 ml/min 以上^[9]。全基因组关联研究(GWAS)发现,21 个单核苷酸多态性(SNP)可解释 VO_2max 可训练性的 49%。位于酰基辅酶合酶长链 1 号基因内的 SNP 可解释可训练性的 6%。值得注意的是,携带上述 21 个 SNP 中的 9 个或少于 9 个 SNP 的个体 VO_2max 提高不到 221 ml/min,而携带 19 个或更多这些等位基因的个体 VO_2max 平均提高了 604 ml/min^[9],说明某些 SNP 对个体的可训练性有很大影响。

骨骼肌可训练性在很大程度上也与基因型相关,像 MSTN、ACTN3、IGF-I、ACE 等基因多态性也会对骨骼肌的可训练性产生显著影响^[43]。有研究发现,ACTN3 RR 基因型与阻力训练后的力量^[44]和爆发力^[45]的最大提升幅度有关。拥有 ACTN3 R 等位基因的个体在高强度的抗阻训练后,力量提高的幅度更大^[45]。由此推测,ACTN3 R 等位基因携带者对力量训练的敏感性更高^[46]。

另外,越来越多的证据表明,可训练性特征不仅取决于遗传密码,还取决于表观遗传信号,即基因表达的转录和转录后变化。表观遗传信号可通过DNA甲基化和组蛋白修饰等机制在基因表达的调节中发挥重要作用^[41]。运动训练能引起与肌肉功能相关的关键基因的甲基化状态发生变化,进而形成一种长期有利的表达模式^[47]。

2.1.5 “完美”基因型组合与总基因型评分

运动员的运动能力、运动表现和可训练性均属于人体复杂的表型特征,由遗传和环境因素(训练、营养、训练、营养、动机、机会、社会支持)交互作用共同决定。研究表明,遗传在精英运动员塑造过程中具有不可替代的作用,这是因为遗传可能会影响肌肉和心肺功能以及对训练刺激的适应,最终改变运动表现^[48]。然而,遗传不可能是完全由单个基因决定的,而是由数十个、数百个甚至成千上万个基因相互作用的结果以及某些基因型特征的集合所影响。如在杰出耐力表现中,VO₂max、乳酸阈值(LA)、肌肉工作效率(跑步经济性)等3个生理变量起关键作用。单就VO₂max而言,又会受到心脏每搏输出量、血容量、血红蛋白、肌肉毛细血管和线粒体密度等表型的影响,而这些表型又是若干基因型交互作用的结果。为了量化多种基因型对运动能力表型的综合影响,基因组学研究将目前认为对运动能力有利的候选基因型纳入一个简单的加法模型中,然后进行数学转换,使其分数位于0~100范围内(“0”和“100”分别是最差和最好的基因型组合),并标记为“总基因型评分”(TGS)^[49]。

没有证据表明世界级耐力运动员有共同的DNA变异谱^[50]。因为不同运动员所拥有的有利基因型会有所不同,并非所有的有利基因型都集中存在于同一运动员身上。真实的情况可能是某些特定基因型在一些优秀运动员身上发挥作用,而在另一些同样优秀的运动员身上,可能由完全不同的其他基因型在发挥作用。因此,一个拥有“完美”基因型的运动员不过是幸运地拥有他适合所从事运动项目的“恰当”的基因型组合。另外,不同运动项目,甚至是团队运动中不同的比赛位置,需要不同形式的运动能力,或者至少需要不同的运动能力组合,如力量、速度和/或耐力^[51]。因此,运动员基因标记与运动表现特征之间的关联也可能存在不同的排列组

合^[52]。而使用TGS可能会提高遗传证据的预测精度,更准确地估计基因型与表型之间的关联^[4],增加解释遗传对于运动表现相关特征影响的可能性,以及预测成为精英运动员的准确性^[48]。

为了评估百万理论人口中多基因耐力的潜力,Williams和Folland对假设的1 000 000人口中的每个个体TGS(23个基因多态性)进行过概率计算。结果显示,就耐力潜力的遗传易感性而言,存在相当大的同质性,99%的人与典型的基因型相差不超过7个,而高度有利的多基因型组合则很少出现,即使出现,其概率也仅为两千万分之一^[53]。也就是说,假设精英运动员必须拥有全部23种基因变异,那么达到精英运动员“完美”基因型组合的概率也仅有两千万分之一。况且,并非所有拥有“完美”基因型组合的人都会从事竞技运动,只有一小部分人通过刻意训练后成为精英运动员^[54]。因此,每届奥运会似乎都只有一个迈克尔·菲尔普斯或卡尔·刘易斯,他们可能拥有的令人难以置信的幸运基因型组合也就不再难以理解^[55]。

Eyno等^[56]对46名西班牙男性精英运动员进行TGS评估。结果显示,精英耐力运动员组的TGS显著高于一般运动员(70.2 ± 15.6 vs. 60.8 ± 12.1),表明精英运动员总体上存在更“有利”的多基因型谱系。没有一名世界级精英运动员的TGS达到100,只有3名西班牙最优秀的耐力运动员TGS达到或接近93。Ruiz等^[57]使用由6个SNP组成的TGS对力量运动员的运动表现进行评估。结果发现,精英力量运动员的得分高于精英耐力运动员和非运动员对照组。拥有“完美”多基因谱(即全部6个SNP)的运动员仅占精英力量运动员的9.4%,而在精英耐力运动员中没有发现。

2.2 环境:杰出运动表现形成的关键

拥有运动天赋基因可赋予运动员先天性竞争性优势。然而,这并不意味着具有良好遗传特征的人就一定能够成为世界冠军。因为整个冠军表型是多种基因相互作用和表观遗传贡献加上混杂的环境因素共同塑造的^[4]。运动员通过遗传获得的先天性竞技潜力,需要在适宜的外界环境中才能充分显现出来。这些外部环境因素包括运动训练与生活环境。其中,运动训练是影响运动员竞技能力变化的首要外部因素。生活环境包括自然地理环境和人文

社会环境,对运动员的竞技能力也有特定影响^[58]。除此之外,运动员的内在动力(动机)、态度、决心、毅力、创造力、运动智能和奉献精神也是重要影响因素^[59]。

2.2.1 刻意训练

刻意训练指那些由教师、教练员或指导者专门设计用以改进个体当前行为水平、对个体最终成就起决定作用的长期的、特殊的训练活动。该理论由美国著名心理学家Ericsson提出,其核心假设是专家级水平是逐渐地练出来的,基本要义是:①刻意性。刻意训练是一种通过精心设计的练习活动,以刻意提升个体某些方面的能力为目标,进行相同或相似的专项练习。②长期性。在专长获得过程中刻意训练的时间量决定着个体的能力水平。当刻意练习时间累积到一定量的时候,就会达到质变,即有可能成为某个领域中的顶级专家。③针对性。要有科学高效的训练方法。只有针对特定问题进行高质量的重复练习,才有可能成为某个方面的佼佼者。④持续性。一旦达到精英水平,还必须通过定期的刻意练习来保持这个水平。否则,其技能水平有可能退化。

具体到竞技体育领域,刻意训练特指完全专注于发展运动表现的某个特定方面的训练活动^[60],它以提高运动成绩的特定目标为动力,其本质是一项针对特定任务的结构化培训活动^[16]。运动训练的主要目标是要达到最大的累积适应效果,最终实现提高运动成绩的目的^[23]。研究表明,理想的基因型组合有助于运动员走进精英行列,但不能保证每个运动员最终一定会获得最佳的运动表现,因为与特定基因型相关的运动表现直接取决于训练状态^[41]。因此,刻意训练对运动员获得卓越的运动表现至关重要。

研究表明,运动训练本身是一种自我强加的环境暴露,它会激活运动天赋基因并促进其充分表达,对提升运动表现的影响是巨大的^[61]。对运动员进行刻意运动训练最重要的两点在于,一是要把握好训练时机,二是要积累到一定的量。

运动人体科学研究表明,运动员的身心发展水平具有明显的阶段性、时限性和层次性。在个体生长发育的过程中,各种运动素质的发展与技能的提高均具有不同时限的“敏感期”(如耐力素质、柔韧

素质、灵敏素质、力量素质、速度素质发展的敏感期分别为9~20岁、5~12岁、6~13岁、10~16岁、10~16岁)。如果错过了这些敏感期,要想在后续的学习和训练中使相应的能力和技能得到快速的、大幅度的提高是相当困难的^[6],其原因常与控制不同运动素质表型的基因表达均有各自的活跃期有关,因为这些基因决定着身体的生长发育轨迹和成熟度。对于运动员的运动素质发展而言,运动员的成长、成熟和身体发育本质上是非线性的^[62],多种身体素质表型特定于身体发育的某个成熟阶段^[63],如青春期。不同年龄阶段,身体发育的程度不同,可塑空间不同,对运动训练的敏感性和适应性也会不同。

因此,抓住有利时机,特别是各项运动素质发展的敏感期进行训练,可促使运动素质得到更快地发展和提高,获得事半功倍之效。这就需要教练员根据不同项目的特点以及相关基因表达的敏感期,确定出早期专门化训练(刻意训练)的起始时间。因为运动员专门化训练时间过早,会“拔苗助长”,影响运动员对运动训练的适应性反应,增大“早衰”的风险,降低成才率;过迟则会错过“敏感期”,影响与运动素质发展相关基因的表达,压缩其“可塑空间”,使运动员难以达到自身基因蓝图所设计的运动能力上限。

刻意训练模型虽然承认先天差异的存在,但更多强调的是训练时间量造成的差异。一项涉及88项研究的荟萃分析结果表明,刻意练习仅仅能解释运动员个体运动表现差异的18%^[64]。Wang等^[1]将精英级运动员的运动表现定义为“由基因和环境相互作用决定的多基因、多因素性状”。本文认为,尽管刻意训练是获得杰出运动能力的必要条件,但刻意训练并不会使每个人的运动能力和成绩得到相同程度的提高。即使不同的人同时进行同样的训练,随着时间的推移,他们的运动能力也会有所不同。遗传差异可以使一些人在很短的时间内就能达到他们的目标,而另一些人则需要更长的训练时间。这表明运动训练的有效性和对运动训练的适应性反应比训练的时间量更重要。其中,运动员基因型的贡献不容低估,因为它是决定运动员刻意训练时间量个体差异的基础,基因型优势能让运动员更快地达到卓越水平^[14]。

2.2.2 海拔高度和出生地效应

在竞技体育领域,有一个非常有趣的现象就是在某些竞技运动项目夺得世界(奥运)冠军的运动员地域性特征非常明显。如东非的肯尼亚、埃塞俄比亚运动员常以中长跑、马拉松闻名于世;东亚的中国、日本、韩国等在体操、乒乓球、羽毛球和跳水等国际锦标赛中比竞争对手更容易成功;生活在欧洲东部并拥有发达肌肉的运动员在力量项目(摔跤、柔道、铅球、铁饼等)的表现更加卓越;生活在大安的列斯群岛加勒比地区的非洲裔运动员无与伦比的速度让他们在短跑项目中出尽风头。其缘由除人种、遗传因素外,还与他们各自出生、居住地的自然环境有关。以耐力表现为例,海拔高度是其重要的环境影响因素。文献显示,出生、成长在高海拔地区的肯尼亚和埃塞俄比亚运动员拥有相对较高的血红蛋白和 $VO_2\max$ 值,对氧的亲合力更高,忍受较低的氧饱和度的能力和对有氧耐力训练的适应性更强,肌肉工作效率更高^[13],这可能是促成他们在耐力项目中获得优异成绩的重要环境优势,但并非充分条件。其适宜中长跑的体型、有利的肌肉纤维成分、更高的运动经济性、出色的抗疲劳性、较低的乳酸积累等表型是他们基因型优势,以及生活在高原、训练在高原和追求成功的动机^[65],这些因素的共同作用使得肯尼亚和塞俄比亚运动员多年来保持着90%以上的中长跑世界纪录^[54]。由此,具有相似高海拔高度的尼泊尔、秘鲁、墨西哥以及其他非洲国家或地区的中长跑项目没有像埃塞俄比亚和肯尼亚人那样“称霸”世界就不再难以理解。

出生地效应(Birthplace effect, BPE)是指中小城市产生的职业运动员数目远远多于大城市的现象^[16]。具体而言,就是出生在人口超百万的大城市的孩子,成为顶级运动员的可能性远低于那些出生在50万以下人口的中小城市,即出生在中小城市的运动员更有可能在特定运动项目中达到最高水平。研究表明,出生地效应是实现高水平运动表现相关的重要环境变量之一,已在一系列针对个人和团队运动中的运动员成长研究中得到了验证。这些项目包括棒球、篮球、高尔夫、曲棍球、足球和青少年冰球等^[66]。研究显示,尽管大城市可以为儿童和青少年提供更好的训练条件,如更好的体育设施和场地,更多参与运动训练的机会,更好的教练指导以及更高

水平的俱乐部和各种联赛。相比之下,中小城市可为年轻运动员提供更好的环境支持,更容易提高青少年运动员的积极性以及对运动的热情,进而提高青少年运动员参加运动训练的动力。因此,中小城市提供的培养体育人才的发展机会可能在某种程度上优于大城市^[67]。

2.2.3 膳食营养

就遗传性角度而言,运动员的饮食和营养补充可以通过“基因—饮食”相互作用显著影响运动员的运动表现^[68]。首先,运动员的遗传差异会影响运动员营养物质和食物活性物质的吸收、代谢、摄取、利用和排泄,最终影响体内的营养素水平。如膳食维生素C与循环中的抗坏血酸水平之间的关系取决于个体的GSTT1基因型,GSTT1 Del/Del基因型比那些具有Ins等位基因者更容易导致维生素C缺乏症^[69]。拥有CYP2R1 rs10741657 GG或GA基因型的运动员维生素D缺乏的可能性比AA基因型高出近4倍。拥有GC基因rs2282679 GG基因型的人更可能罹患维生素D缺乏症^[70]。其次,补充运动营养补剂的效果与运动员的基因型有关。如补充维生素D前后血清25(OH)D水平受特定单核苷酸多态性的影响^[71]。最后,运动营养补剂可通过基因多态性作用影响运动表现。如咖啡因对运动表现具有显著的增效作用。其中拥有腺苷 A_{2A} 受体基因ADORA2A T等位基因纯合子的增效作用最强^[72]。而CYP1A2-163 C>A多态性对篮球精英运动员摄入中等剂量咖啡因所产生的机能性的影响最小^[73]。

2.2.4 教练员

精英运动员的杰出运动表现部分来自天赋,部分来自长期训练的历练,还有一部分则得益于教练员的培养^[74]。教练员的主要作用,就遗传和表现遗传学视角而言,一是,筛选出有潜力的运动员,并预测其可训练性;二是,制定和实施运动训练计划,最大限度地激发运动员的运动潜力。

在运动员选材方面,优秀教练员一般都比较熟悉与运动表现相关的遗传标记,如与冲刺、爆发力或耐力表现表型相关的候选基因ACE、ACTN3、AMPD1、CKM、IGF1、PPAR等^[22],通过“天赋识别”“搜星计划”“基因检测”“多基因型评分”筛选出那些拥有良好基因型特征以及遗传倾向、对运动

训练刺激能够做出积极反应的运动员,使运动员在“起点”上处于有利或优势地位,并能较为准确地预测出运动员未来成功的可能性^[75]。

在运动训练方面,优秀教练员一般都会根据运动员的遗传特征和对训练的适应性反应制定出精准的个性化训练计划^[14],明确自己所训练的运动员“对哪种训练反应最好”“对当前训练的适应程度如何”“对当前训练负荷的耐受程度如何”“发生某种适应需要多长时间”“在什么时候改变训练刺激”,进而帮助运动员选择最佳的训练方式,最大限度地调整对训练的适应性,减少不必要和/或低效训练方式的代价以及高昂的试错过程,同时帮助运动员以最好的方式克服他们的生理弱点^[14],避免运动员出现不必要的疲劳和过早的“倦怠”。如Zmijewski等^[76]在训练之前根据运动员的基因型来选择训练计划,使训练达到个性化的要求,从而取得更好的训练效果。Jones等^[77]使用从15个SNP设计的算法加权TGS将67名亚精英运动员分层为“力量”或“耐力”组。“力量”组进行了高强度的抗阻训练,“耐力”组进行了低强度的抗阻训练,结果这些运动员在反向跳跃(CMJ)和3 min循环测试中的适应性反应均得到显著性提高。

适应理论指出,机体对应激源(训练负荷)的适应具有鲜明的个体化特征。不同运动员的应激能力受性别、年龄、生理、心理、遗传、个性和成长环境等内外部因素影响而千差万别,同一名运动员在不同的训练阶段、训练条件和训练环境下对训练安排均具有个性化要求。因此,对不同运动员在不同时空条件下的运动训练适应进行个性化调控是运动训练科学化发展的必然要求和时代趋势^[76],而教练员根据运动员基因型制定出训练计划就是精准化、个性化训练最重要的环节。

2.3 表观遗传学修饰:杰出运动表现形成的桥梁

就表观遗传学角度而言,运动训练诱导的人体生理机能适应性变化是由机体的基因表达变化所引起的,这也是运动能力和运动表现重塑的基础。众多研究证实,虽然遗传基因赋予了运动员运动能力上限的可能性,但要实现这种可能性,离不开包括刻意训练在内的多种环境刺激引起的相关基因的充分表达以及机体对环境刺激的适应,而运动训练作为一种重要的生理适应调制器^[37],可在不影响DNA

编码的前提下,通过诱导表观遗传修饰改变,进而影响基因表达水平,在运动员杰出运动表现形成过程中发挥“桥梁”作用。

2.3.1 DNA 甲基化

DNA甲基化(DNA methylation)是指在DNA甲基化转移酶的作用下,在基因组CpG二核苷酸的胞嘧啶5号碳位共价键结合一个甲基基团,使其在不改变DNA序列的前提下,引起染色质结构、DNA构象、DNA稳定性及DNA与蛋白质相互作用方式的改变,从而控制基因表达。研究表明,运动训练产生的适应性变化在很大程度上与DNA甲基化诱发的基因表达变化有关。Barrès等^[78]发现,急性高强度运动(80% VO₂ max)可导致人类骨骼肌中PGC1 α 、PDK4和PPAR δ 启动子区域的甲基化水平立即降低,而较低运动强度(40% VO₂ max)则不会对DNA甲基化产生影响,这表明运动强度可能是影响DNA甲基化的关键因素。一项针对健康志愿者进行的为期3个月的耐力训练后发现,在整个基因组的近5 000个位点发生显著性的甲基化变化,并导致了约4 000个基因的显著性差异表达^[79]。此外,还有研究发现,健康受试者骑自行车120 min可增加FABP3和COX4L1启动子的甲基化,并与这些基因的表达降低有关^[80]。Brown^[81]的荟萃分析结果显示,在16项(1 580被试者)的研究中,有478个位点(387个基因)因响应运动而改变了甲基化模式,其中,238个基因显示甲基化模式减少。在5个印迹基因中,有3个(MEG3、PLAGL1和L3MBTL)在运动后甲基化模式减少,2个(GRB10和KCNQ1)甲基化模式增加。还有研究发现,在运动训练开始45 min内,人体骨骼肌中的整体DNA甲基化会迅速下降^[78],表明DNA甲基化可能是直接参与剧烈运动生理反应的关键组成部分。

2.3.2 组蛋白修饰

组蛋白修饰(histone modification)是指组蛋白在相关酶作用下发生甲基化、乙酰化、磷酸化、腺苷酸化、泛素化和ADP核糖基化等共价修饰过程。组蛋白修饰可通过影响组蛋白与DNA双链的亲合性,进而改变染色质的疏松或凝集状态,或通过影响其他转录因子与结构基因启动子的亲合性在基因表达调控中发挥重要作用。研究表明,机体对运动训练的适应与人体骨骼肌组蛋白各种赖氨酸残基

的乙酰化有关^[82],并受组蛋白乙酰转移酶(HAT)、组蛋白去乙酰化酶(HDAC)和组蛋白去甲基化酶1(LSD1)的控制^[83]。在小鼠中,特定HDAC(HDAC5)的存在可降低运动预期的适应性^[84],进而影响机体对运动的适应性反应。不能被磷酸化并从细胞核输出的HDAC5突变体的瞬时表达会阻止运动反应基因PPAR γ C1 α 的表达^[85]。在大鼠中,PPAR γ C1 α 基因的转录激活在快肌纤维中的乙酰化作用更大,组蛋白乙酰化更为普遍^[86]。在人类中,HDAC5水平在训练后降低,表明这些蛋白质在运动适应中发挥作用^[87]。此外,还有研究发现,单次阻力运动会极大地改变人类骨骼肌中的基因表达和组蛋白修饰^[88];反复游泳会增加肱三头肌GLUT4启动子的H3 K9/14 乙酰化^[89]。上述结果表明,组蛋白修饰对运动训练适应有直接影响,并受运动反应信号通路的调节,说明组蛋白修饰在机体对运动训练适应性反应过程中具有重要中介作用。

2.3.3 非编码RNA调节

非编码RNA(Non-coding RNA)是指不编码蛋白质但具有调控基因表达的RNA。其中,长度小于50 nt的微小RNA(microRNA, miRNA)在运动期间和/或运动后调节基因表达以及机体可塑性、可训练性和适应性方面具有重要的中介作用^[37]。有证据表明,阻力运动训练后miRNA表达的变化幅度可以预测个体对运动训练反应的好坏,其个体差异与miRNA丰度变化有关。miR-378、miR-29a和miR-26a在低反应者中下调,而在高反应者中没有变化^[90]。Melo等^[91]发现,阻力训练(RT)可增加大鼠左心室肌细胞的体积,缩短细胞收缩时间,其机械适应机制可能与SERCA2a(Ca²⁺-ATP酶)的表达增加,以及miRNA-214表达降低的表观遗传修饰有关。Podgórski等^[92]发现,运动训练过程中的胰岛素样生长因子1受体(IGF1R)基因表达与血浆中的miRNA(miR-223、miR-320a和miR-486)浓度存在关联。运动基因组学研究表明,非编码RNA,尤其是miRNA可参与信使RNA(mRNA)的转录后控制,要么通过抑制其翻译,要么通过靶向mRNA进行降解,并通过调节基因表达,影响机体对运动训练的反应。每个miRNA可以结合多个mRNA,每个mRNA可以被多个miRNA结合,由此形成一个高度复杂的调节网络系统,以协调整个身体对运动反应

产生的影响^[31]。

3 小结与展望

3.1 小结

世界冠军是培养和塑造出来的——但仅限于那些拥有完美运动天赋基因的人。拥有完美的基因型组合只是提供了成为世界冠军的可能性,但还必须通过包括刻意训练在内的环境刺激使其充分表达,才能释放出这种潜力。也就是说,一个人即使拥有完美的天赋基因,如果整天赖在沙发上也不可能夺冠;绝大多数人无论多么努力地进行训练,也无法成为精英运动员。假如世界上每个运动员都拥有相同的运动天赋基因,那么只有环境和训练才能决定谁能成为精英运动员,谁能参加世界级赛事。相反,假如世界上每个运动员所处的环境和运动训练方式都极其相似,那么在赛场上,只有运动天赋基因型才能将他们分出高低。因此,只有拥有“完美”运动天赋基因组合,又能在刻意训练中促使基因充分表达的运动员,才更有可能成为世界冠军。

3.2 展望

尽管运动基因组学的快速发展使天赋运动员识别、基因选材、精准性化训练、运动成绩预测成为可能,并极大地推动了现代运动训练学的发展,但就总体而言,运动基因组学研究仍处于起步阶段,在许多方面还面临着巨大的挑战。其一,由于人类运动表现的遗传背景相当复杂,目前对于杰出运动表现相关基因的识别只是该研究领域的“冰山一角”,只是对耐力、力量、爆发力和速度相关基因的多态性进行了部分挖掘,对精英运动员的灵活性、协调性、气质和情绪等相关基因多态性的研究还仅限于有零星报道,更多的工作有待深入。其二,越来越多的证据表明,运动员杰出运动表现是先天与后天交互作用的结果,不可能单纯从遗传基因中获得全部答案,外界环境和运动训练始终是关键因素。因此,作为教练员首先要根据天赋基因进行选材,然后再根据运动员的可训练性和对运动训练的适应性反应指导运动员进行刻意训练,使基因优势变为竞争优势。另外,其他环境和心理特征,如训练策略、设备和设施、充足的营养、家庭支持、运动员的自我激励、运动智能、动机等变量,对于精英运动员夺冠和卫冕冠军也至关重要。因此,需要创建将遗传和环境因素都纳入

其中的影响因素模型,以明确不同基因型和环境变量对杰出运动表现的贡献。其三,寻求大样本量与精英运动员数量非常有限是基因型与杰出运动能力关联性研究始终难以解决的矛盾。由于杰出运动能力涉及数十数百甚至成千上万个“基因—基因”的交互作用,因此其与杰出运动能力关联性研究至少需要数千甚至上万个样本量,才符合统计学要求,才能弄清这些性状在基因层面上的遗传性机制,但现实中很难找到这么多精英选手。迄今为止,运动相关性状的遗传研究仅限于数十到数百个样本量,这大大降低了结论可信度和解释能力,也可能导致错误的关联和效应的高估。因此,还需要得到世界体育联合会和国际奥委会的支持,或通过多实验室合作加以解决。

参考文献:

- [1] WANG G, TANAKA M, EYNON N, et al. The future of genomic research in athletic performance and adaptation to training[J]. *Med Sport Sci*, 2016, 61: 55-67.
- [2] WEI Q. ACE and ACTN3 gene polymorphisms and genetic traits of rowing athletes in the northern han chinese population[J]. *Front Genet*, 2021, 12: 736876.
- [3] LOLAND S. performance-enhancing drugs, sport, and the ideal of natural athletic performance[J]. *Am J Bioeth*, 2018, 18(6): 8-15.
- [4] NAUREEN Z, PERRONE M, PAOLACCI S, et al. Genetic test for the personalization of sport training[J]. *Acta Biomed*, 2020, 91(13-S): e2020012.
- [5] MACIEJEWSKA-SKRENDÓ A, CIĘSZCZYK P, CHYCKI J, et al. Genetic markers associated with power athlete status[J]. *J Hum Kinet*, 2019, 68: 17-36.
- [6] 乔玉成. 运动员杰出运动能力的获得及其影响因素[J]. *体育学刊*, 2010, 17(12): 82-86.
- [7] DRUZHEVSKAYA AM, AHMETOV II, ASTRATENKOVA IV, et al. Association of the ACTN3 R577X polymorphism with power athlete status in Russians[J]. *Eur J Appl Physiol*, 2008, 103(6): 631-634.
- [8] VLAHOVICH N, FRICKER PA, BROWN MA, et al. Ethics of genetic testing and research in sport: a position statement from the Australian Institute of Sport[J]. *Br J Sports Med*, 2017, 51(1): 5-11.
- [9] BOUCHARD C, SARZYNSKI MA, RICE TK, et al. Genomic predictors of the maximal O uptake response to standardized exercise training programs[J]. *JOURNAL OF APPLIED PHYSIOLOGY*, 2011, 110(5): 1160-1170.
- [10] KODAMA S, SAITO K, TANAKA S, et al. Cardiorespiratory fitness as a quantitative predictor of all-cause mortality and cardiovascular events in healthy men and women: a meta-analysis[J]. *JAMA*, 2009, 301(19): 2024-2035.
- [11] KANZLEITER T, RATH M, PENKOV D, et al. Pknox1/Prep1 regulates mitochondrial oxidative phosphorylation components in skeletal muscle[J]. *Mol Cell Biol*, 2014, 34(2): 290-298.
- [12] PUTHUCHEARY Z, SKIPWORTH JR, RAWAL J, et al. Genetic influences in sport and physical performance[J]. *Sports Med*, 2011, 41(10): 845-859.
- [13] MATSSON CM, WHEELER MT, WAGGOTT D, et al. Sports genetics moving forward: lessons learned from medical research[J]. *Physiol Genomics*, 2016, 48(3): 175-182.
- [14] CERIT M. The Secrets to Better Athletic Performance[J]. *Biomedical Journal of Scientific & Technical Research*, 2020, 25(1): 18740-18741.
- [15] 何子红, 梅涛, 杨晓琳, 等. 优秀运动员基因组学研究进展及在北京冬奥会备战中的应用现状[J]. *北京体育大学学报*, 2021, 44(3): 36-47.
- [16] YAN X, PAPADIMITRIOU I, LIDOR R, et al. Nature versus nurture in determining athletic ability[J]. *Med Sport Sci*, 2016, 61: 15-28.
- [17] GUILHERME J, LANCHI AH JR. Total genotype score and athletic status: An exploratory cross-sectional study of a Brazilian athlete cohort[J]. *Ann Hum Genet*, 2020, 84(2): 141-150.
- [18] BOUCHARD C, RANKINEN T, TIMMONS JA. Genomics and genetics in the biology of adaptation to exercise[J]. *Compr Physiol*, 2011, 1(3): 1603-1648.
- [19] KIM DS, WHEELER MT, ASHLEY EA. The genetics of human performance[J]. *Nat Rev Genet*, 2022, 23(1): 40-54.
- [20] CHUNG HC, KEILLER DR, ROBERTS JD, et al. Do exercise-associated genes explain phenotypic variance in the three components of fitness? a systematic review & meta-analysis[J]. *PLoS One*, 2021, 16(10): e0249501.
- [21] GEORGIADES E, KLISSOURAS V, BAULCH J, et al. Why nature prevails over nurture in the making of the elite athlete[J]. *BMC Genomics*, 2017, 18(Suppl 8): 835.
- [22] GINEVIČIENĖ V, UTKUS A, PRANCKEVIČIENĖ E, et al. Perspectives in sports genomics[J]. *Biomedicines*, 2022, 10(2): 298.
- [23] MALSAGOVA KA, BUTKOVA TV, KOPYLOV AT, et al. Molecular portrait of an athlete[J]. *Diagnostics (Basel)*, 2021, 11(6): 1095.
- [24] SARZYNSKI MA, BOUCHARD C. World-class athletic performance and genetic endowment[J]. *Nat Metab*, 2020, 2(9): 796-798.
- [25] BONDAREVA EA, NEGASHEVA MA. Genetic aspects of athletic performance and sports selection[J]. *Biology Bulletin Reviews*, 2017, 7(4): 344-353.
- [26] 胡扬. 基因多态性和竞技体育金牌战略[J]. *体育科学*, 2013, 33(12): 14-15.
- [27] AHMETOV II, HALL E, SEMENOVA EA, et al. Advances

- in sports genomics[J]. *Adv Clin Chem*, 2022, 107: 215-263.
- [28] AHMETOV II, EGOROVA ES, GABDRAKHMANOVA LJ, et al. Genes and athletic performance: an update[J]. *Med Sport Sci*, 2016, 61: 41-54.
- [29] JOHN R, DHILLON MS, DHILLON S. Genetics and the elite athlete: our understanding in 2020[J]. *Indian J Orthop*, 2020, 54(3): 256-263.
- [30] HUYGENS W, THOMIS MA, PEETERS MW, et al. Linkage of myostatin pathway genes with knee strength in humans[J]. *Physiol Genomics*, 2004, 17(3): 264-270.
- [31] MORAN CN, PITSILADIS YP. Tour de France Champions born or made: where do we take the genetics of performance? [J]. *J Sports Sci*, 2017, 35(14): 1411-1419.
- [32] WILLIAMS MS. Myostatin mutation associated with gross muscle hypertrophy in a child[J]. *N Engl J Med*, 2004, 351(10): 1030-1031.
- [33] GINEVIČIENĖ V, JAKAITIENĖ A, PRANCKEVIČIENĖ E, et al. Variants in the myostatin gene and physical performance phenotype of elite athletes[J]. *Genes (Basel)*, 2021, 12(5): 757.
- [34] SEMENOVA EA, MIYAMOTO-MIKAMI E, AKIMOV EB, et al. The association of HFE gene H63D polymorphism with endurance athlete status and aerobic capacity: novel findings and a meta-analysis[J]. *Eur J Appl Physiol*, 2020, 120(3): 665-673.
- [35] GAJDA R, SAMEŁKO A, CZUBA M, et al. To be a champion of the 24-h ultramarathon race. If not the heart mosaic theory? [J]. *Int J Environ Res Public Health*, 2021, 18(5): 2371.
- [36] RADAK Z, TAYLOR AW. Issues on Trainability[J]. *Front Physiol*, 2021, 12: 790196.
- [37] HALL E, MURGATROYD C, STEBBINGS GK, et al. The prospective study of epigenetic regulatory profiles in sport and exercise monitored through chromosome conformation signatures[J]. *Genes (Basel)*, 2020, 11(8): 905.
- [38] BIZJAK DA, ZÜGEL M, TREFF G, et al. Effects of training status and exercise mode on global gene expression in skeletal muscle[J]. *Int J Mol Sci*, 2021, 22(22): 12578.
- [39] LORTIE G, SIMONEAU JA, HAMEL P, et al. Responses of maximal aerobic power and capacity to aerobic training[J]. *Int J Sports Med*, 1984, 5(5): 232-236.
- [40] BOUCHARD C. Genomic predictors of trainability[J]. *Exp Physiol*, 2012, 97(3): 347-352.
- [41] VOISIN S, EYNON N, YAN X, et al. Exercise training and DNA methylation in humans[J]. *Acta Physiol (Oxf)*, 2015, 213(1): 39-59.
- [42] KRAUS WE, TORGAN CE, DUSCHA BD, et al. Studies of a targeted risk reduction intervention through defined exercise (STRIDE) [J]. *Med Sci Sports Exerc*, 2001, 33(10): 1774-1784.
- [43] DAVIDS K, BAKER J. Genes, environment and sport performance: why the nature-nurture dualism is no longer relevant[J]. *Sports Med*, 2007, 37(11): 961-980.
- [44] PEREIRA A, COSTA AM, IZQUIERDO M, et al. ACE I/D and ACTN3 R/X polymorphisms as potential factors in modulating exercise-related phenotypes in older women in response to a muscle power training stimuli[J]. *Age (Dordr)*, 2013, 35(5): 1949-1959.
- [45] DELMONICO MJ, KOSTEK MC, DOLDO NA, et al. Alpha-actinin-3 (ACTN3) R577X polymorphism influences knee extensor peak power response to strength training in older men and women[J]. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci*, 2007, 62(2): 206-212.
- [46] KIKUCHI N, NAKAZATO K. Effective utilization of genetic information for athletes and coaches: focus on ACTN3 R577X polymorphism[J]. *J Exerc Nutrition Biochem*, 2015, 19(3): 157-164.
- [47] PAREJA-GALEANO H, SANCHIS-GOMAR F, GARCÍA-GIMÉNEZ JL. Physical exercise and epigenetic modulation: elucidating intricate mechanisms[J]. *Sports Med*, 2014, 44(4): 429-436.
- [48] VARILLAS-DELGADO D, TELLERÍA ORRIOLS JJ, DEL COSO J. Genetic profile in genes associated with cardiorespiratory fitness in elite spanish male endurance athletes[J]. *Genes (Basel)*, 2021, 12(8): 1230.
- [49] DROZDOVSKA SB, DOSENKO VE, AHMETOV II, et al. The association of gene polymorphisms with athlete status in ukrainians[J]. *Biol Sport*, 2013, 30(3): 163-167.
- [50] RANKINEN T, FUKU N, WOLFARTH B, et al. No evidence of a common DNA variant profile specific to world class endurance athletes[J]. *PLoS One*, 2016, 11(1): e0147330.
- [51] SELLAMI M, ELRAYESS MA, PUCE L, et al. Molecular big data in sports sciences: state-of-art and future prospects of omics-based sports sciences[J]. *Front Mol Biosci*, 2021, 8: 815410.
- [52] WEYERSTRAB J, STEWART K, WESSELIUS A, et al. Nine genetic polymorphisms associated with power athlete status-A Meta-Analysis[J]. *J Sci Med Sport*, 2018, 21(2): 213-220.
- [53] WILLIAMS AG, FOLLAND JP. Similarity of polygenic profiles limits the potential for elite human physical performance[J]. *J Physiol*, 2008, 586(1): 113-121.
- [54] VANCINI RL, PESQUERO JB, FACHINA RJ, et al. Genetic aspects of athletic performance: the African runners phenomenon[J]. *Open Access J Sports Med*, 2014, 5: 123-127.
- [55] OSTRANDER EA, HUSON HJ, OSTRANDER GK. Genetics of athletic performance[J]. *Annu Rev Genomics Hum Genet*, 2009, 10: 407-429.
- [56] EYNON N, RUIZ JR, OLIVEIRA J, et al. Genes and elite athletes: a roadmap for future research[J]. *J Physiol*, 2011, 589(Pt 13): 3063-3070.
- [57] RUIZ JR, ARTETA D, BUXENS A, et al. Can we identify a power-oriented polygenic profile? [J]. *J Appl Physiol*, 2010, 108(3): 561-566.

- [58] 田麦久.辩证协同运动训练原则的缘起与确立[J].中国体育教练员,2019,27(2): 3-8.
- [59] ISSURIN VB. Evidence-based prerequisites and precursors of athletic talent: A review[J]. Sports Med, 2017, 47(10): 1993-2010.
- [60] TUCKER R, COLLINS M. What makes champions? A review of the relative contribution of genes and training to sporting success[J]. Br J Sports Med,2012,46(8): 555-561.
- [61] LIPPI G, FAVALORO EJ, GUIDI GC. The genetic basis of human athletic performance. Why are psychological components so often overlooked? [J]. J Physiol, 2008, 586(12): 3017; author reply 3019-3020.
- [62] LLOYD RS, CRONIN JB, FAIGENBAUM AD, et al. National strength and conditioning association position statement on long-term athletic development[J]. J Strength Cond Res,2016,30(6): 1491-1509.
- [63] MURTAGH CF, BROWNLEE TE, O'BOYLE A, et al. Importance of speed and power in elite youth soccer depends on maturation status[J]. J Strength Cond Res, 2018, 32(2): 297-303.
- [64] MACNAMARA BN, HAMBRICK DZ, OSWALD FL. Deliberate practice and performance in music, games, sports, education, and professions: a meta-analysis[J]. Psychol Sci, 2014,25(8): 1608-1618.
- [65] WILBER RL, PITSILADIS YP. Kenyan and Ethiopian distance runners: what makes them so good? [J]. Int J Sports Physiol Perform,2012,7(2): 92-102.
- [66] ZOHAR M, RONNIE L, MICHAL A. The Birthplace Effect in 14–18-Year-Old Athletes Participating in Competitive Individual and Team Sports[J]. Sports,2022,10(4): 59.
- [67] MACDONALD DJ, KING J, CÔTÉ J, et al. Birthplace effects on the development of female athletic talent[J]. J Sci Med Sport,2009,12(1): 234-237.
- [68] GUEST NS, HORNE J, VANDERHOUT SM, et al. Sport Nutrigenomics: Personalized Nutrition for Athletic Performance[J]. Front Nutr,2019,6: 8.
- [69] CAHILL LE, FONTAINE-BISSON B, EL-SOHEMY A. Functional genetic variants of glutathione S-transferase protect against serum ascorbic acid deficiency[J]. Am J Clin Nutr,2009,90(5): 1411-1417.
- [70] SLATER NA, RAGER ML, HAVRDA DE, et al. Genetic Variation in CYP2R1 and GC Genes Associated With Vitamin D Deficiency Status[J]. J Pharm Pract,2017,30(1): 31-36.
- [71] DIDRIKSEN A, GRIMNES G, HUTCHINSON MS, et al. The serum 25-hydroxyvitamin D response to vitamin D supplementation is related to genetic factors, BMI, and baseline levels[J]. Eur J Endocrinol,2013,169(5): 559-567.
- [72] LOY BD, O' CONNOR PJ, LINDHEIMER JB, et al. Caffeine is ergogenic for adenosine a2a receptor gene (adora2a) t allele homozygotes: A pilot study[J]. Journal of Caffeine Research,2015,5(2): 73-81.
- [73] PUENTE C, ABIÁN-VICÉN J, DEL COSO J, et al. The CYP1A2-163C>A polymorphism does not alter the effects of caffeine on basketball performance[J]. PLoS One, 2018, 13(4): e0195943.
- [74] 陈小平, 尚磊, 付乐. 康希尔曼训练思想研究[J]. 体育学研究,2018,1(4): 74-81.
- [75] PICKERING C, KIELY J, GRGIC J, et al. Can genetic testing identify talent for sport? [J]. Genes (Basel), 2019, 10(12): 972.
- [76] ZMIJEWSKI P, LEONSKA-DUNIEC A, STUŁA A, et al. Evaluation of the association of COMT Rs4680 polymorphism with swimmers' competitive performance[J]. Genes (Basel),2021,12(10): 1641.
- [77] JONES N, KIELY J, SURACI B, et al. A genetic-based algorithm for personalized resistance training[J]. Biol Sport, 2016,33(2): 117-126.
- [78] BARRÈS R, YAN J, EGAN B, et al. Acute exercise remodels promoter methylation in human skeletal muscle[J]. Cell Metab,2012,15(3): 405-411.
- [79] LINDHOLM ME, MARABITA F, GOMEZ-CABRERO D, et al. An integrative analysis reveals coordinated reprogramming of the epigenome and the transcriptome in human skeletal muscle after training[J]. Epigenetics,2014,9(12): 1557-1569.
- [80] LANE SC, CAMERA DM, LASSITER DG, et al. Effects of sleeping with reduced carbohydrate availability on acute training responses[J]. J Appl Physiol (1985), 2015, 119(6): 643-655.
- [81] BROWN WM. Exercise-associated DNA methylation change in skeletal muscle and the importance of imprinted genes: a bioinformatics meta-analysis[J]. Br J Sports Med, 2015, 49(24): 1567-1578.
- [82] GÖRISCH SM, WACHSMUTH M, TÓTH KF, et al. Histone acetylation increases chromatin accessibility[J]. J Cell Sci, 2005,118(Pt 24): 5825-5834.
- [83] FRANCAUX M, DELDICQUE L. Exercise and the control of muscle mass in human[J]. Pflugers Arch, 2019, 471(3): 397-411.
- [84] POTTHOFF MJ, WU H, ARNOLD MA, et al. Histone deacetylase degradation and MEF2 activation promote the formation of slow-twitch myofibers[J]. J Clin Invest, 2007, 117(9): 2459-2467.
- [85] AKIMOTO T, LI P, YAN Z. Functional interaction of regulatory factors with the Pgc-1alpha promoter in response to exercise by in vivo imaging[J]. Am J Physiol Cell Physiol,2008,295(1): C288-292.
- [86] MASUZAWA R, KONNO R, OHSAWA I, et al. Muscle type-specific RNA polymerase II recruitment during PGC-1 α gene transcription after acute exercise in adult rats[J]. J Appl Physiol (1985),2018,125(4): 1238-1245.
- [87] MCGEE SL, FAIRLIE E, GARNHAM AP, et al. Exercise-induced histone modifications in human skeletal muscle[J]. J

- Physiol, 2009, 587(Pt 24): 5951-5958.
- [88] LIM C, SHIMIZU J, KAWANO F, et al. Adaptive responses of histone modifications to resistance exercise in human skeletal muscle[J]. PLoS One, 2020, 15(4): e0231321.
- [89] SMITH JA, KOHN TA, CHETTY AK, et al. CaMK activation during exercise is required for histone hyperacetylation and MEF2A binding at the MEF2 site on the Glut4 gene[J]. Am J Physiol Endocrinol Metab, 2008, 295(3): E698-704.
- [90] DAVIDSEN PK, GALLAGHER IJ, HARTMAN JW, et al. High responders to resistance exercise training demonstrate differential regulation of skeletal muscle microRNA expression[J]. J Appl Physiol, 2011, 110(2): 309-317.
- [91] MELO SF, BARAUNA VG, JÚNIOR MA, et al. Resistance training regulates cardiac function through modulation of miRNA-214[J]. Int J Mol Sci, 2015, 16(4): 6855-6867.
- [92] PODGÓRSKI R, CIEŚLA M, PODGÓRSKA D, et al. Plasma microRNA-320a as a potential biomarker of physiological changes during training in professional volleyball players[J]. J Clin Med, 2022, 11(1): 263.

Who is More Likely to Be A World Champion?

——The view of genetics and epigenetics

QIAO Yucheng

(Physical Education Institute, Xi'an Fan Yi University, Xi'an 710105, China)

Abstract: The rapid development of molecular biology technology has channeled into people a deeper understanding of the emergence of world champions. Modern genetics and epigenetics believe that in order for athletes to become world champions, they must have outstanding sports performance that matches them, and outstanding sports performance is a multifactorial phenotype affected by multiple genetic variations, epigenetic modifications, and the environment (training, nutrition), which is the result of the interaction of genotype and environmental factors. DNA coding information provides a blueprint for an individual's athletic ability to reach the upper limit, determines the individual differences in athletic potential and trainability, and many environmental factors such as training and nutrition can affect the quality of individual athletic performance by changing the epigenetic modification of genes related to exercise ability. Epigenetics not only builds a bridge or mediation between genes and the environment, but also closely links the athletic potential of individual athletes to athletic performance. As an environmental epigenetic modulator, deliberate training can play an extremely important role in shaping athletes' outstanding sports performance by inducing epigenetic modifications to change the expression level of genes related to exercise ability without affecting DNA coding. Therefore, only athletes who have the "perfect" combination of athletic talent genes and can fully express their genes through deliberate training can become world champions.

Key words: athletic performance; epigenetics; genotype; deliberate training; trainability; elite athletes