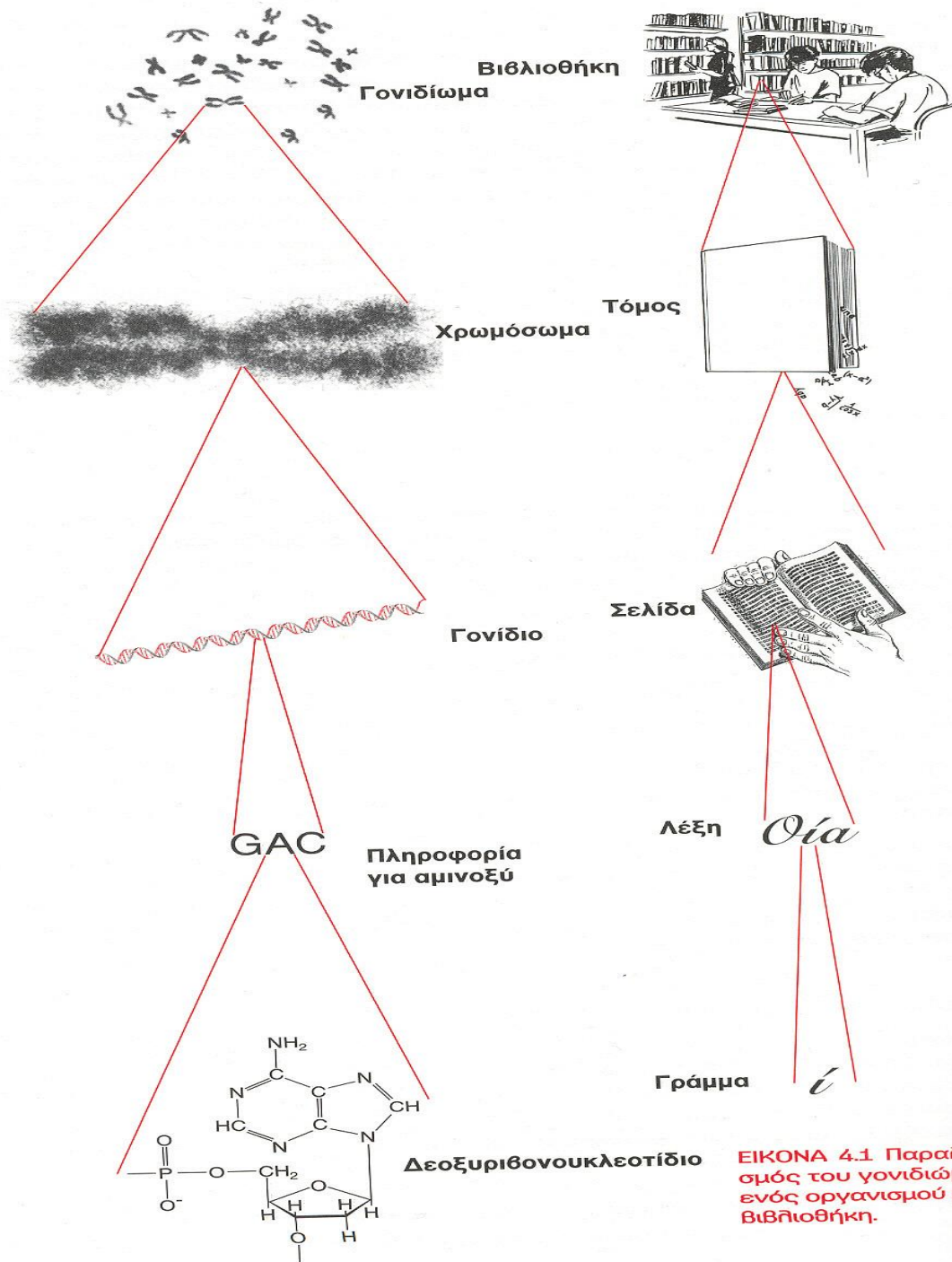


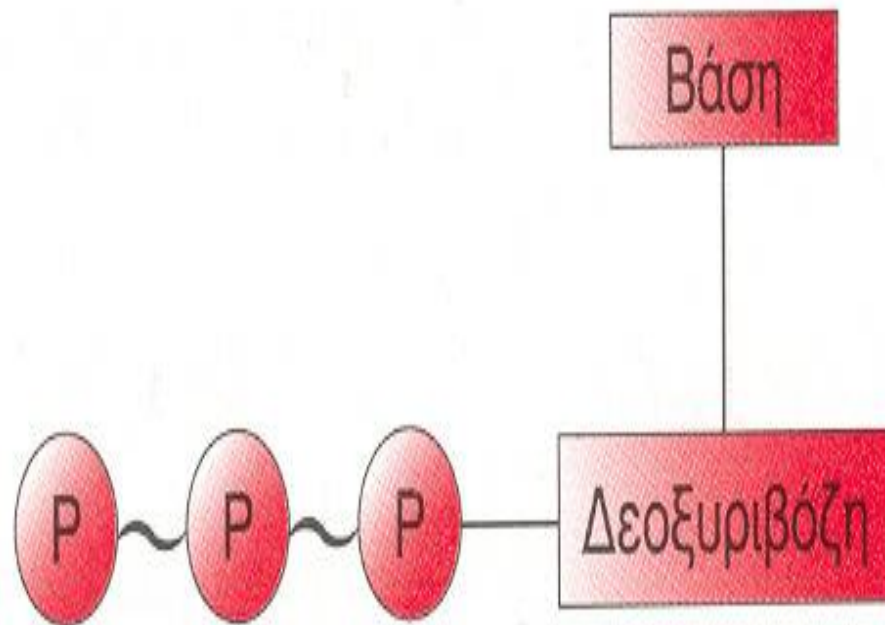
ΒΙΟΧΗΜΕΙΑ ΤΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ

Φατούρος Γ. Ιωάννης, Αναπληρωτής Καθηγητής

ΔΙΑΔΕΞΗ 2 - ΓΟΝΙΔΙΑ & ΑΣΚΗΣΗ



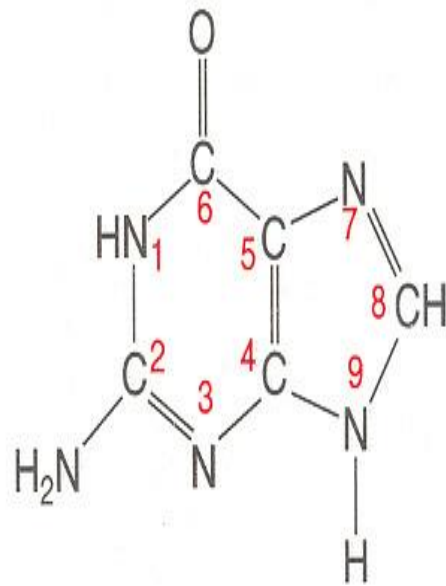
ΕΙΚΟΝΑ 4.1 Παραλληλι-
σμός του γονιδιώματος
ενός οργανισμού με μια
βιβλιοθήκη.



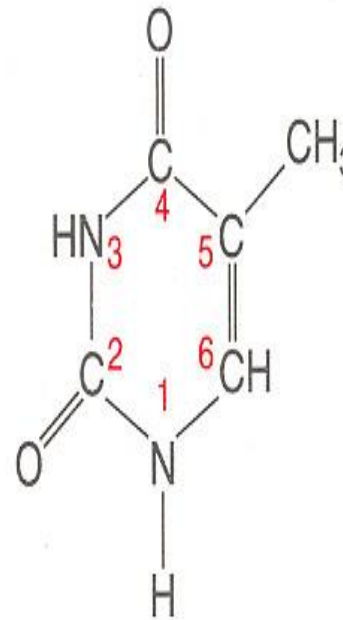
ΕΙΚΟΝΑ 4.2 Δεοξυριβονουκλεοτίδιο. Ένα δεοξυριβονουκλεοτίδιο, που παρουσιάζεται εδώ σε απλοποιημένη μορφή, αποτελείται από μια αζωτούχο βάση, μια δεοξυριβόζη και μία, δύο ή τρεις φωσφορικές ομάδες. Οι τελευταίες απεικονίζονται με P σε κύκλο. Το σύμβολο ~ αντιστοιχεί σε φωσφοανυδριτική σύνδεση.



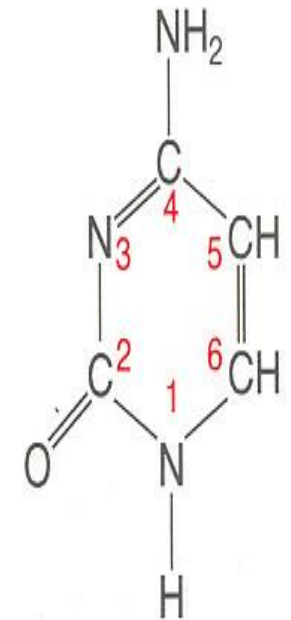
Αδενίνη (A)



Γουανίνη (G)



Θυμίνη (T)



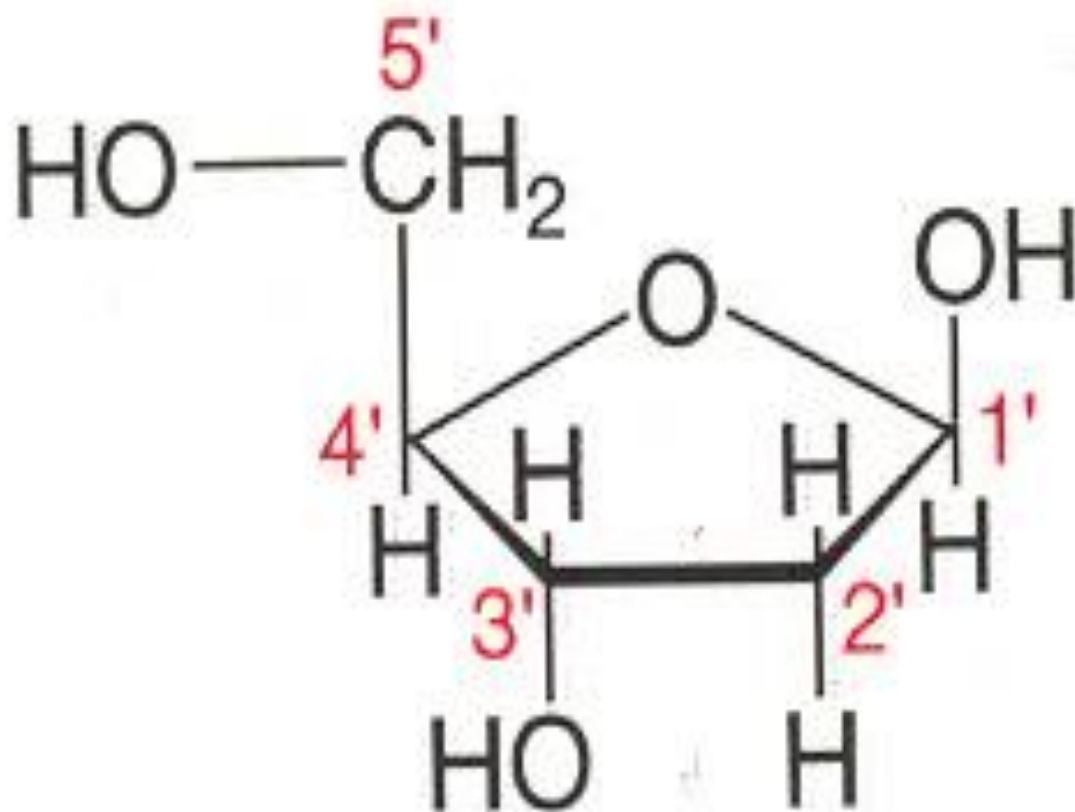
Κυτοσίνη (C)

Πουρίνες

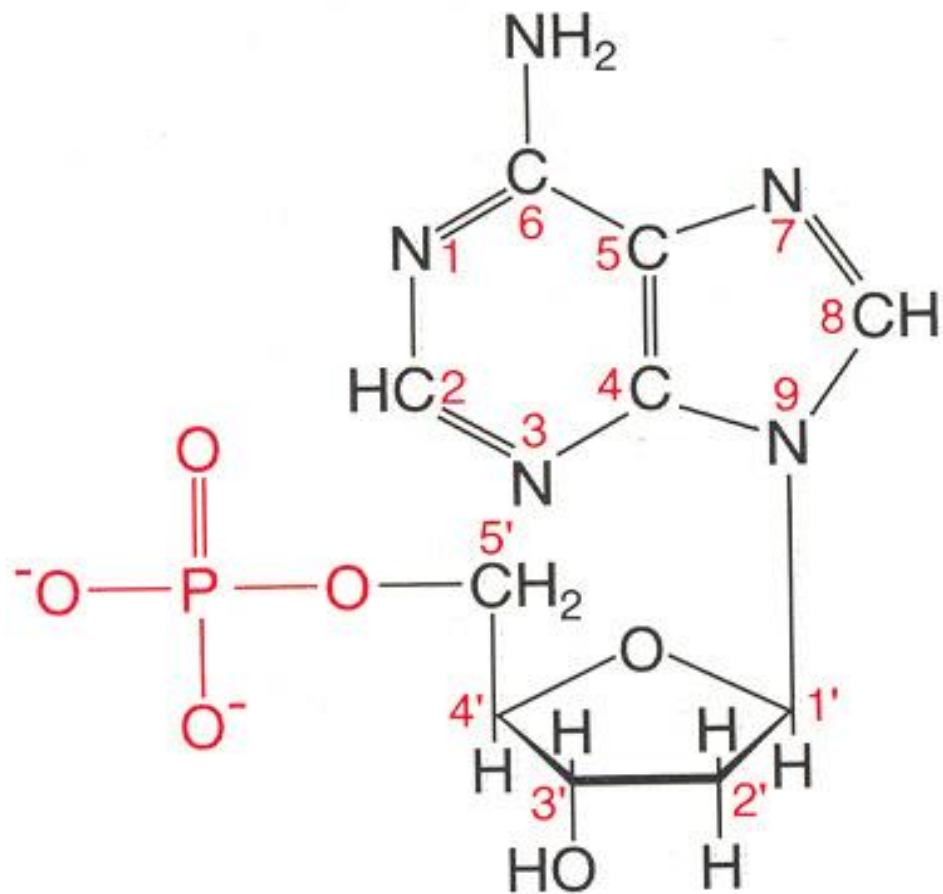
Πυριμιδίνες

ΕΙΚΟΝΑ 4.3 Οι βάσεις του DNA. Το DNA περιέχει τέσσερις αζωτούχους βάσεις: Δύο πουρίνες και δύο πυριμιδίνες. Προσέξτε την αρίθμηση των ατόμων των δακτυλίων.

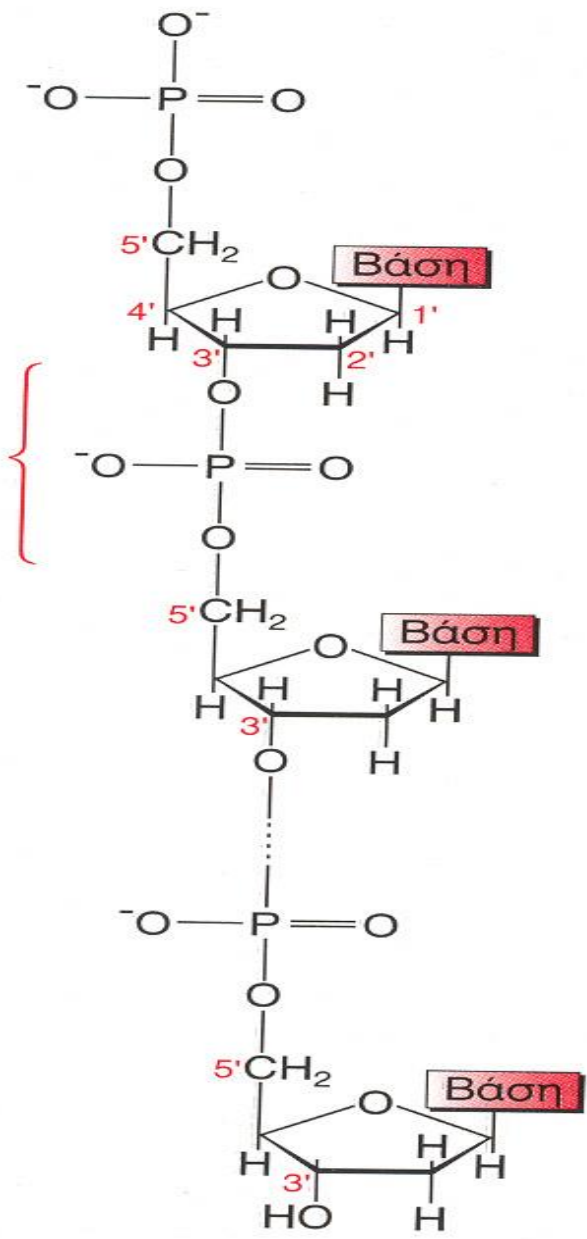
ΤΟ ΣΑΓΧΑΡΟ - ΔΕΣΟΕΥΡΙΒΟΖΗ



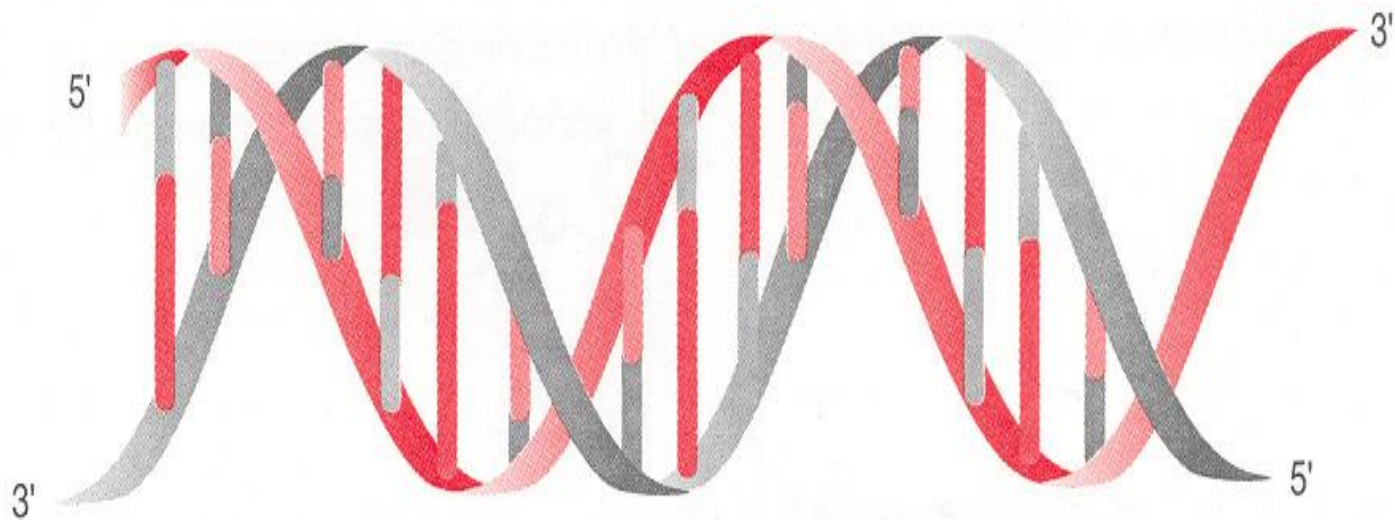
ΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΟ



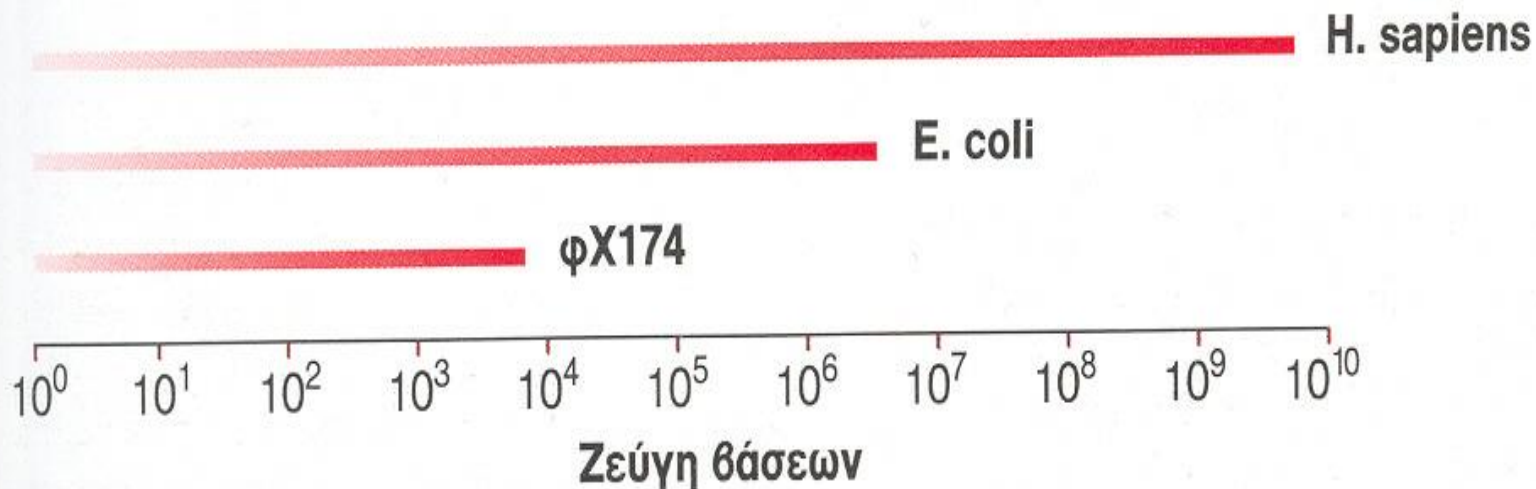
Φωσφοδιεστερική
σύνδεση



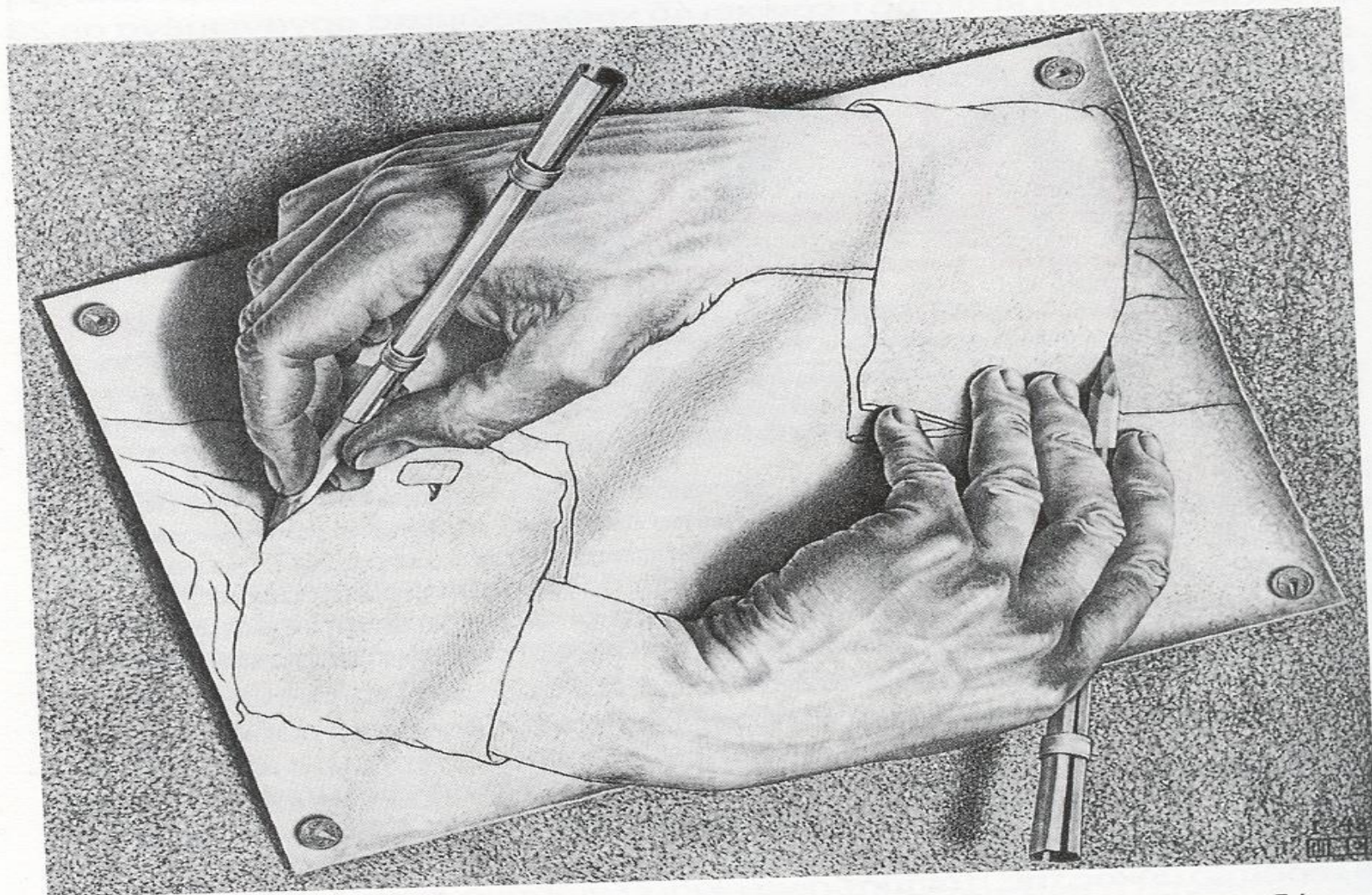
ΕΙΚΟΝΑ 4.6 Αλυσίδα του DNA. Το μόριο του DNA είναι μια αλυσίδα δεοξυριβονουκλεοτιδίων. Προσέξτε τα διαφορετικά άκρα της αλυσίδας.



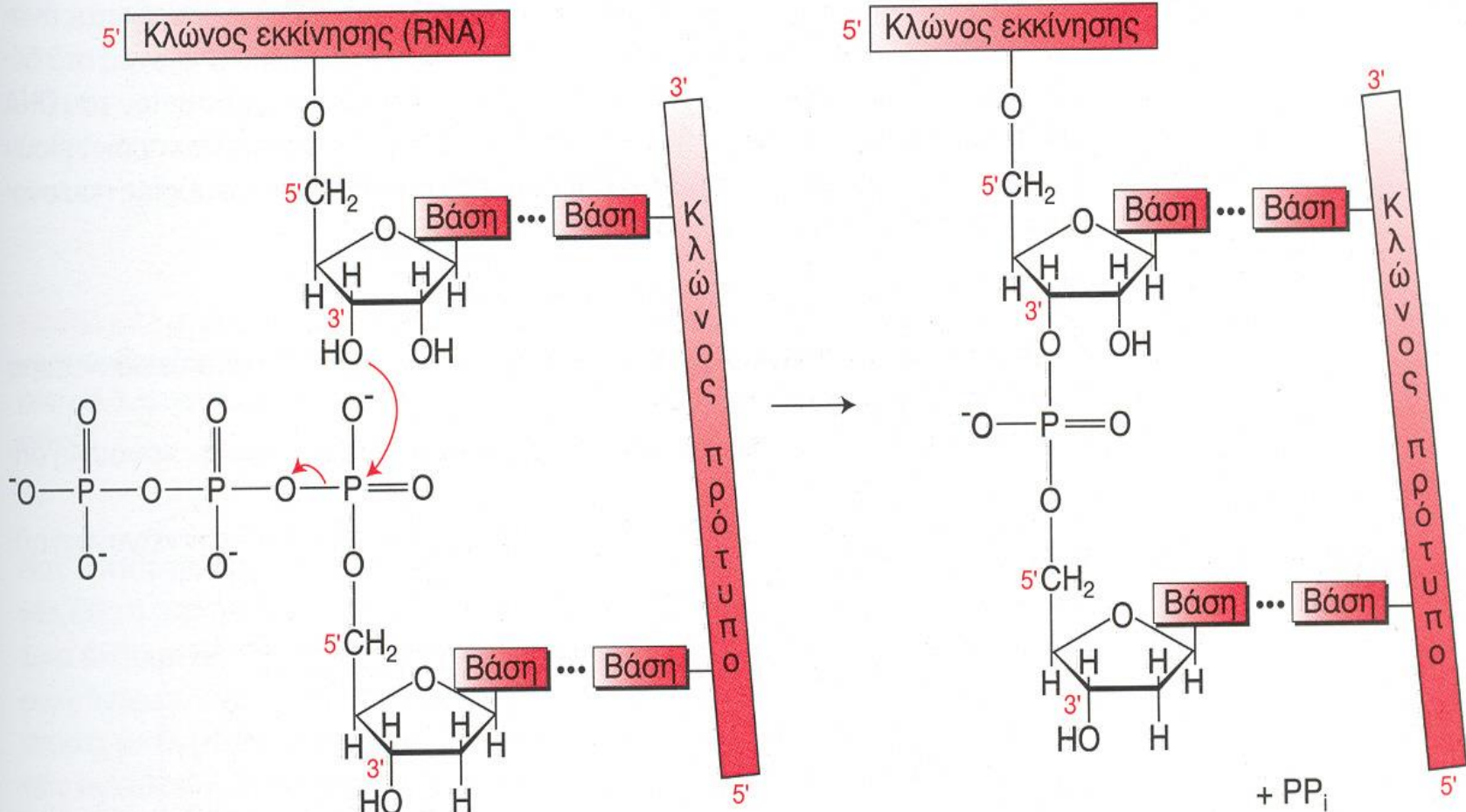
ΕΙΚΟΝΑ 4.7 Η διπλή έλικα. Το DNA έχει τις περισσότερες φορές τη μορφή μιας δεξιόστροφης έλικας αποτελούμενης από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες αντίθετης κατεύθυνσης ($5' \rightarrow 3'$, $3' \rightarrow 5'$), που έλκονται μέσω των βάσεων τους. Σ' αυτό το απλουστευμένο σχέδιο, οι ραχοκοκκαλιές των αλυσίδων παριστάνονται με ταινίες και τα ζεύγη βάσεων με δίχρωμες ράβδους. Κενός χώρος μεταξύ των ζευγών βάσεων δεν υπάρχει στην πραγματικότητα.



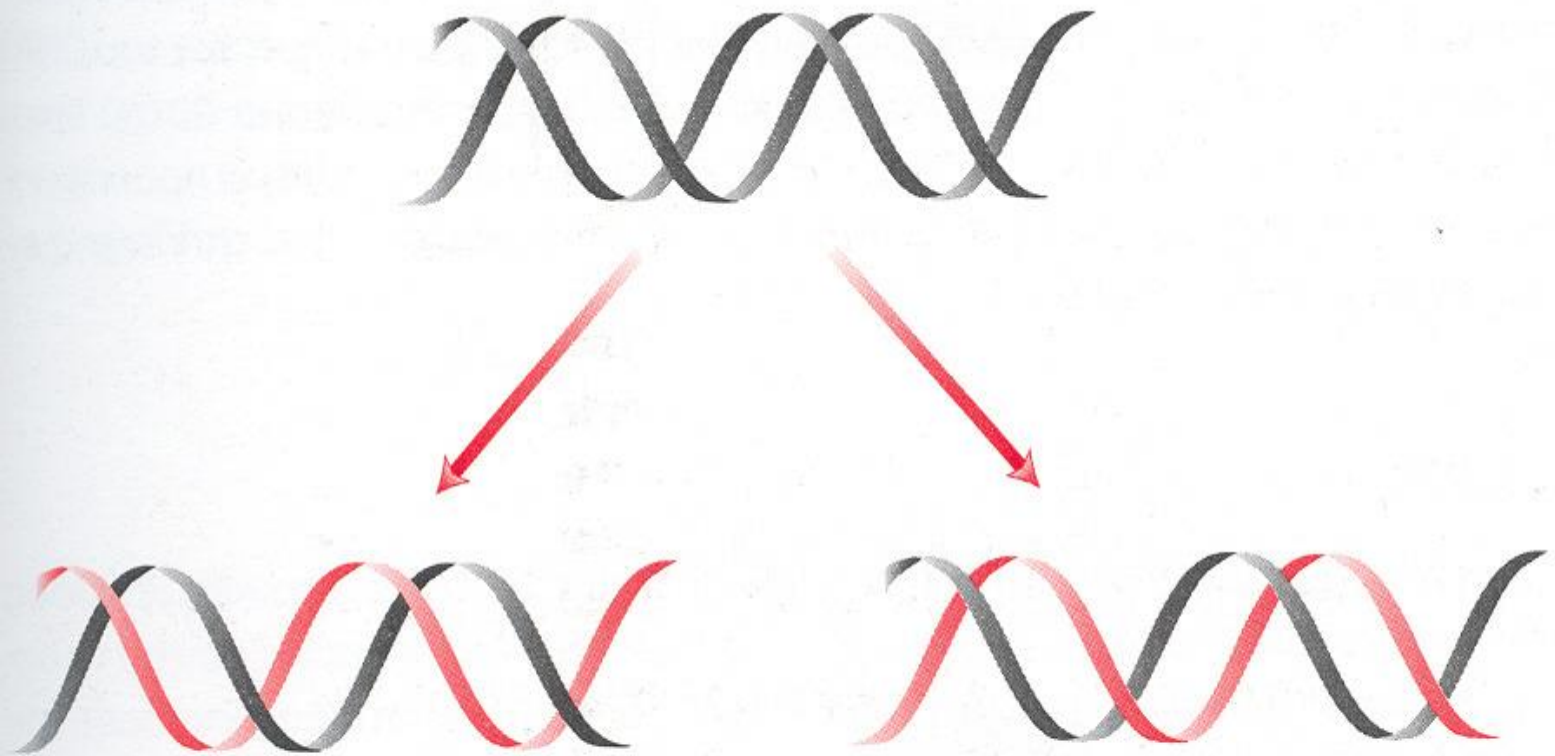
ΕΙΚΟΝΑ 4.8 Μεγέθη γονιδιωμάτων. Η σύγκριση του γενετικού υλικού ενός πολυκύτταρου οργανισμού, όπως ο άνθρωπος (*Homo sapiens*), με εκείνο πρωτόγονων μορφών ζωής, όπως το κολλοβακτηρίδιο (*Escherichia coli*) και ο ιός φX174, είναι συντριπτική. Προσέξτε ότι η παραπάνω κλίμακα είναι λογαριθμική (ο αριθμός των ζευγών βάσεων μεγαλώνει 10 φορές από εγκοπή σ' εγκοπή). Αν ήταν γραμμική, θα έπρεπε η ταινία που αντιστοιχεί στον άνθρωπο να είχε μήκος πάνω από 1 km προκειμένου η ταινία του ιού να ήταν μόλις ορατή (1 mm).



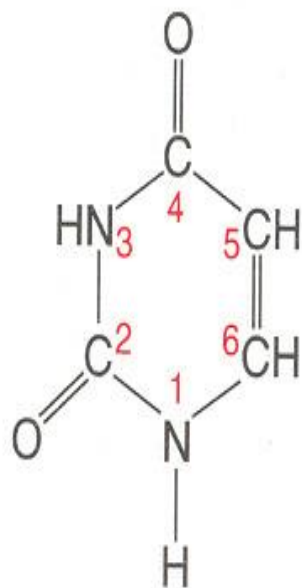
ΕΙΚΟΝΑ 4.9 Συμπληρωματικά χέρια. Κατά την αντιγραφή καθένας από τους δύο συμπληρωματικούς κλώνους του DNA υπαγορεύει την αλληλουχία του άλλου, όπως ακριβώς το ένα χέρι ζωγραφίζει το μανίκι του άλλου σ' αυτήν τη λιθογραφία του χαράκτη του αλλόκοτου, Maurits Cornelis Escher.



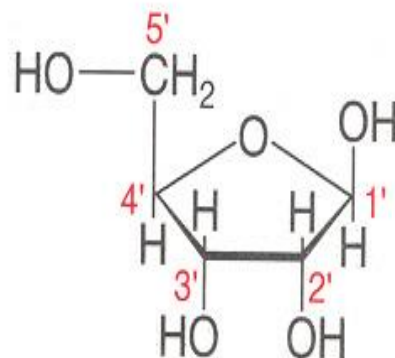
ΕΙΚΟΝΑ 4.10 Αντιγραφή. Η αντιγραφή του DNA γίνεται με πρότυπο καθέναν από τους δυο κλώνους του. Η πολυμεράση του DNA προσθέτει στο δημιουργούμενο κλώνο, το ένα μετά το άλλο, δεοξυριβονουκλεοτίδια συμπληρωματικά προς τα δεοξυριβονουκλεοτίδια του μητρικού κλώνου. Τα κόκκινα βέλη δείχνουν τον τρόπο σύνδεσης των δεοξυριβονουκλεοτιδίων και σχηματισμού του PP_i.



ΕΙΚΟΝΑ 4.11 Η αντιγραφή είναι ημισυντηρητική. Από κάθε μητρικό χρωμόσωμα (πάνω) συντίθενται δύο θυγατρικά, καθένα από τα οποία περιέχει ένα μητρικό κλώνο (γκρι) κι έναν καινούργιο, συμπληρωματικό προς το μητρικό (κοκκινωπός).

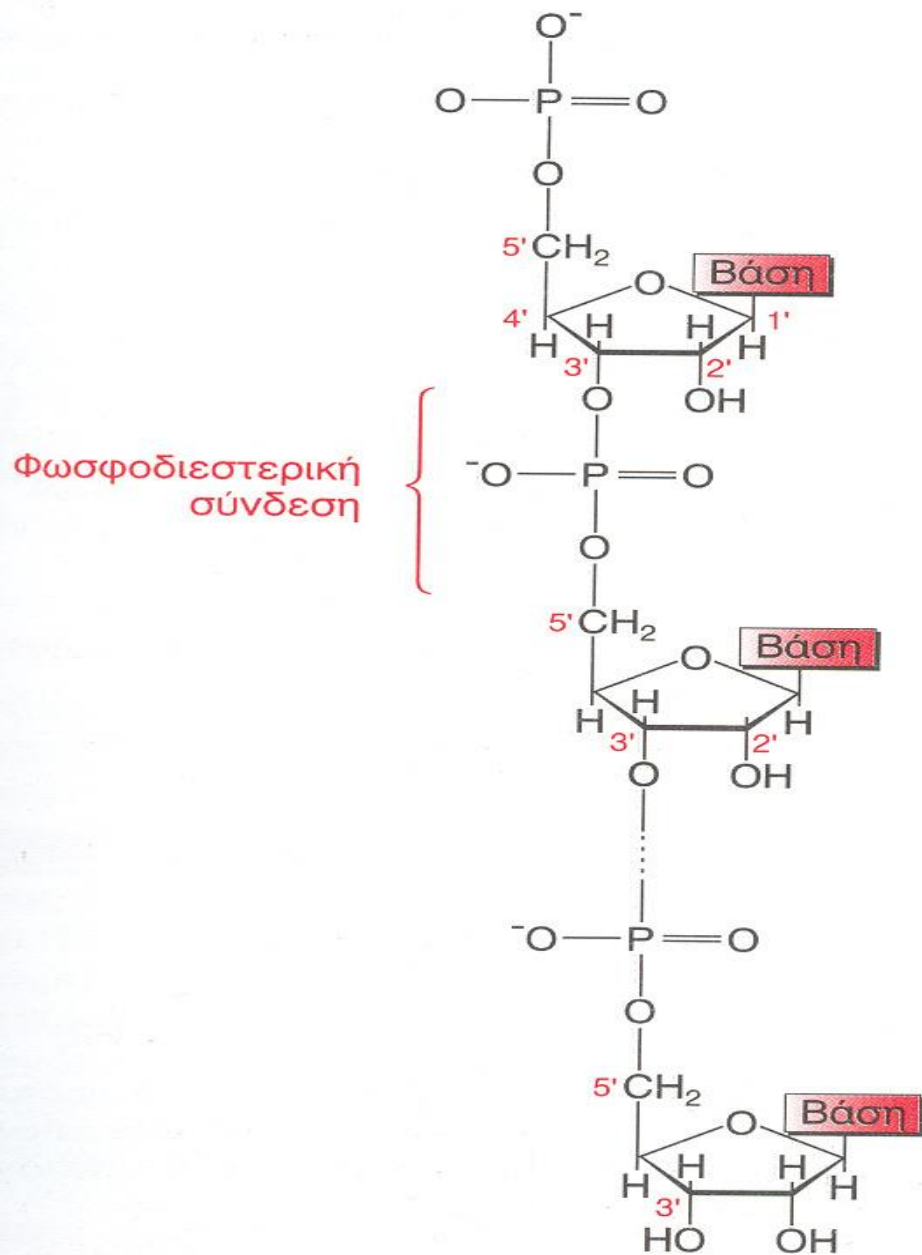


Ουρακίλη (U)

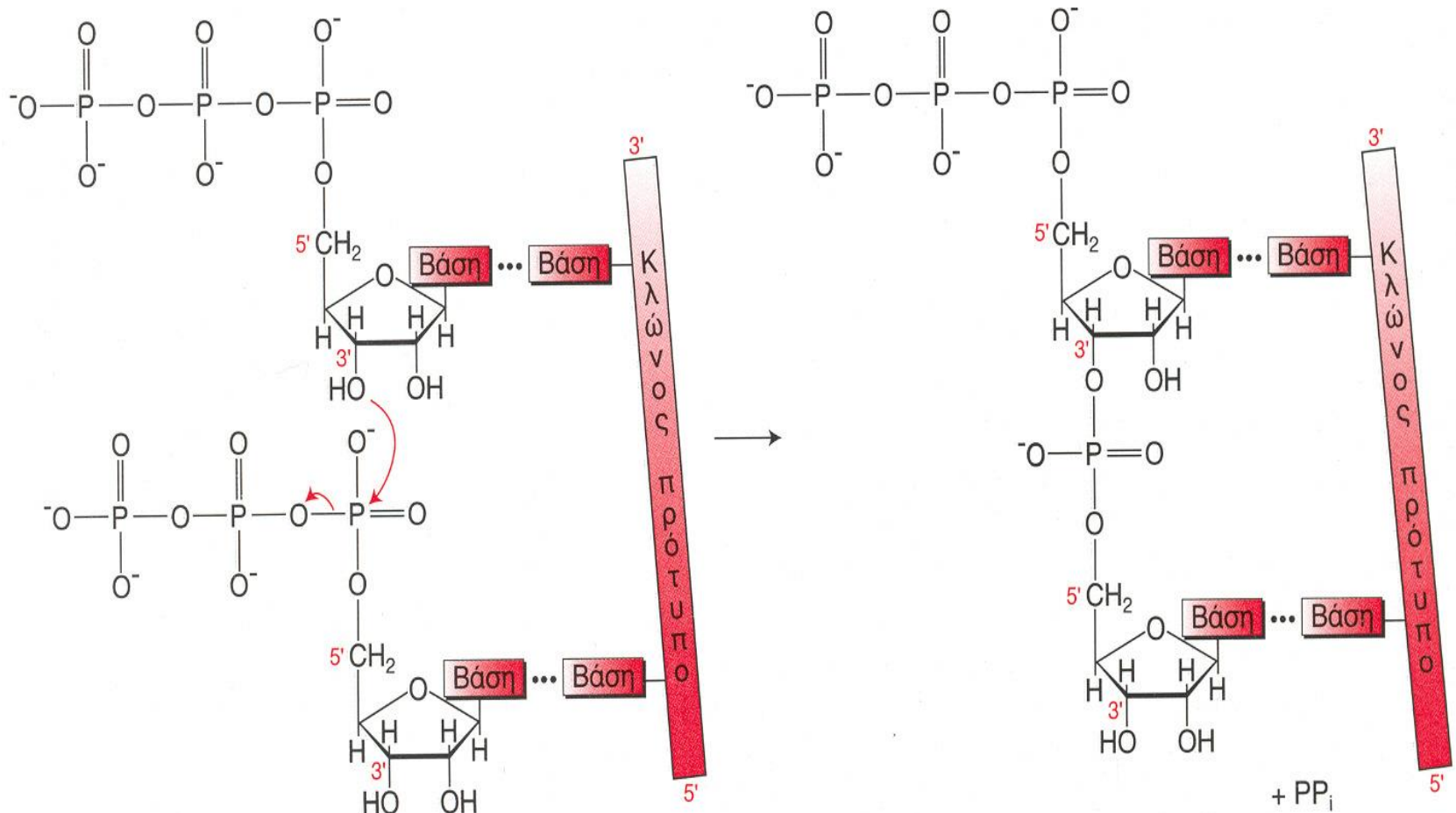


Ριβόζη

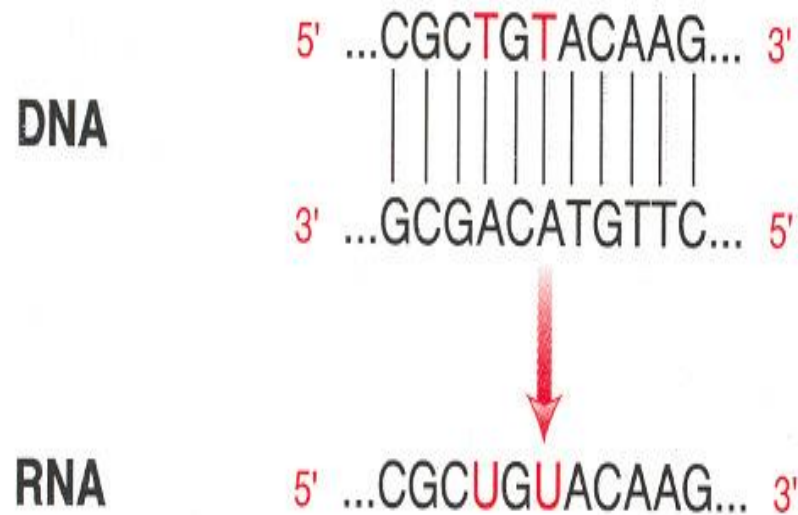
ΕΙΚΟΝΑ 4.12 Οι ιδιαιτερότητες του RNA. Το RNA περιέχει τις βάσεις αδερίνη, γουανίνη, κυτοσίνη (όπως το DNA, εικόνα 4.3) και ουρακίλη αντί της θυμίνης. (Σε τι διαφέρουν οι δυο αυτές βάσεις;) Επίσης, στη θέση της δεοξυριβόζης του DNA, το RNA έχει ριβόζη.



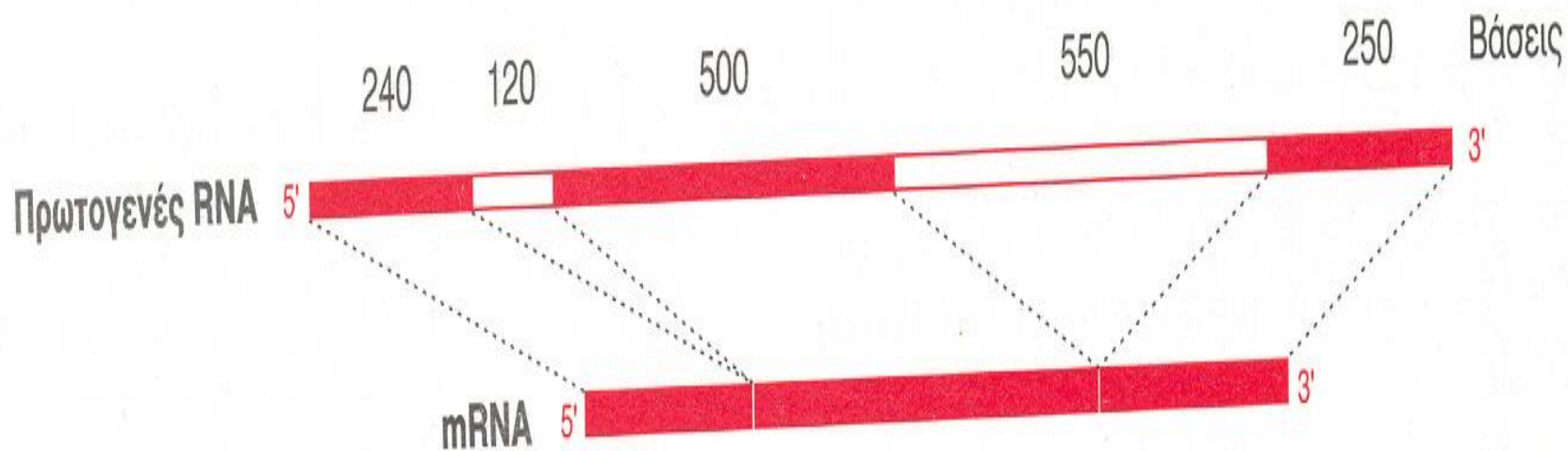
ΕΙΚΟΝΑ 4.13 Αλυσίδα του RNA. Το μόριο του RNA είναι μια αλυσίδα ριβονουκλεοτιδίων.



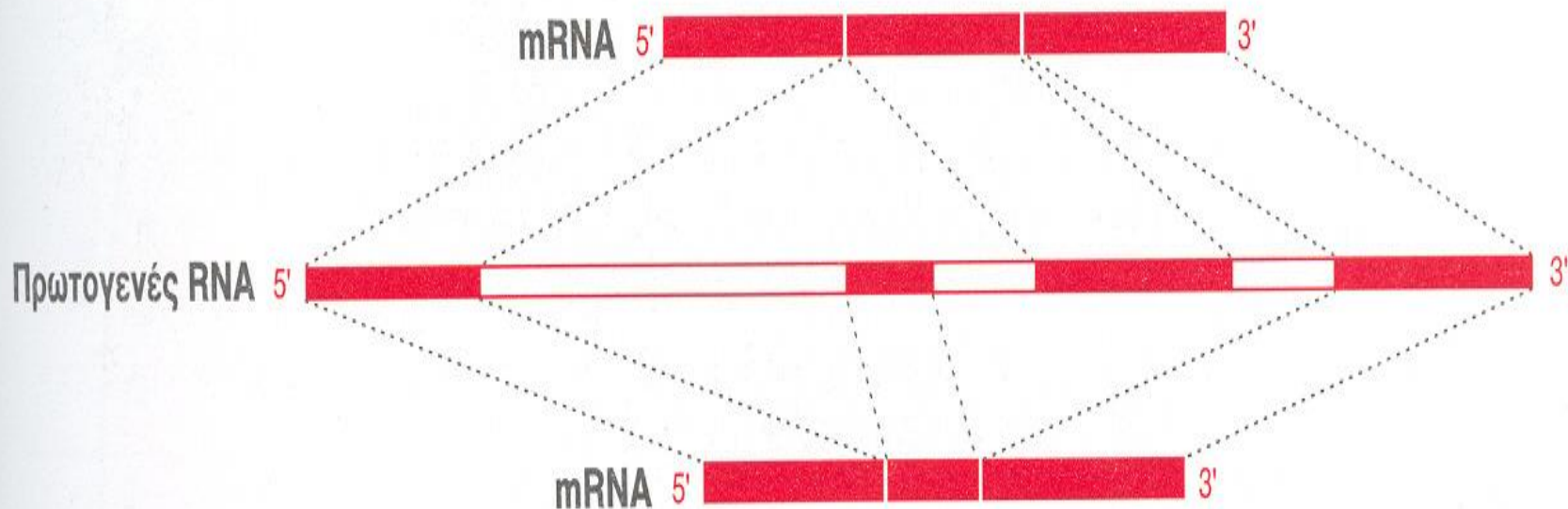
ΕΙΚΟΝΑ 4.14 Μεταγραφή. Η μεταγραφή του DNA σε RNA γίνεται με πρότυπο έναν κλώνο DNA. Η πολυμεράση του RNA συνενώνει, το ένα μετά το άλλο, ριβονουκλεοτίδια με βάσεις συμπληρωματικές των βάσεων του κλώνου προτύπου. Αναζητήστε τις διαφορές της παρούσας εικόνας από την εικόνα 4.10.



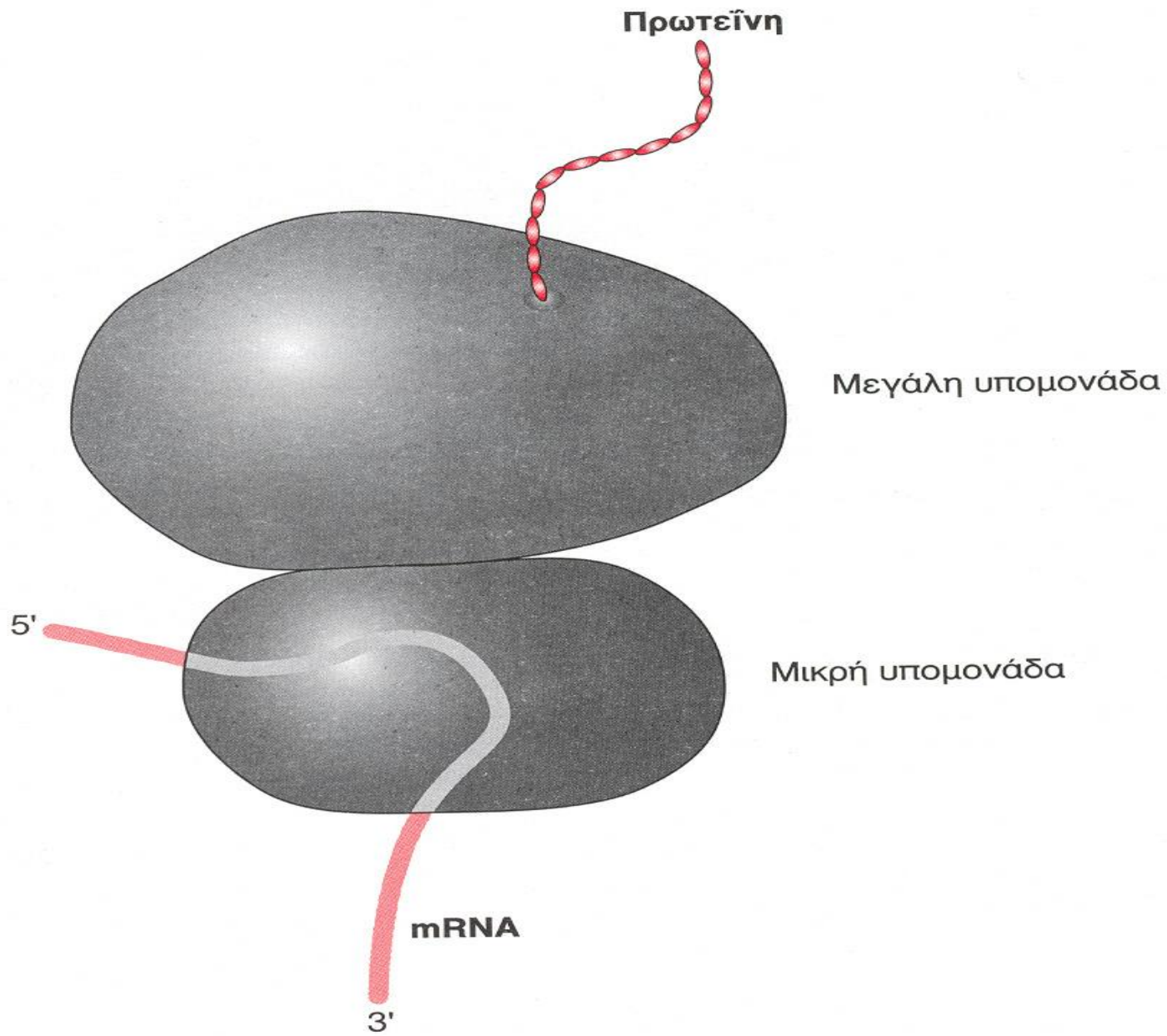
ΕΙΚΟΝΑ 4.15 Συμπληρωματικότητα του RNA με το DNA. Η ακολουθία του RNA που σχηματίζεται με μεταγραφή του DNA συμπίπτει με την ακολουθία του κλώνου που δεν μεταγράφεται (με U όπου T). Στο παράδειγμα μεταγράφεται ο κάτω κλώνος του DNA, οπότε το RNA έχει ίδια ακολουθία με τον πάνω.

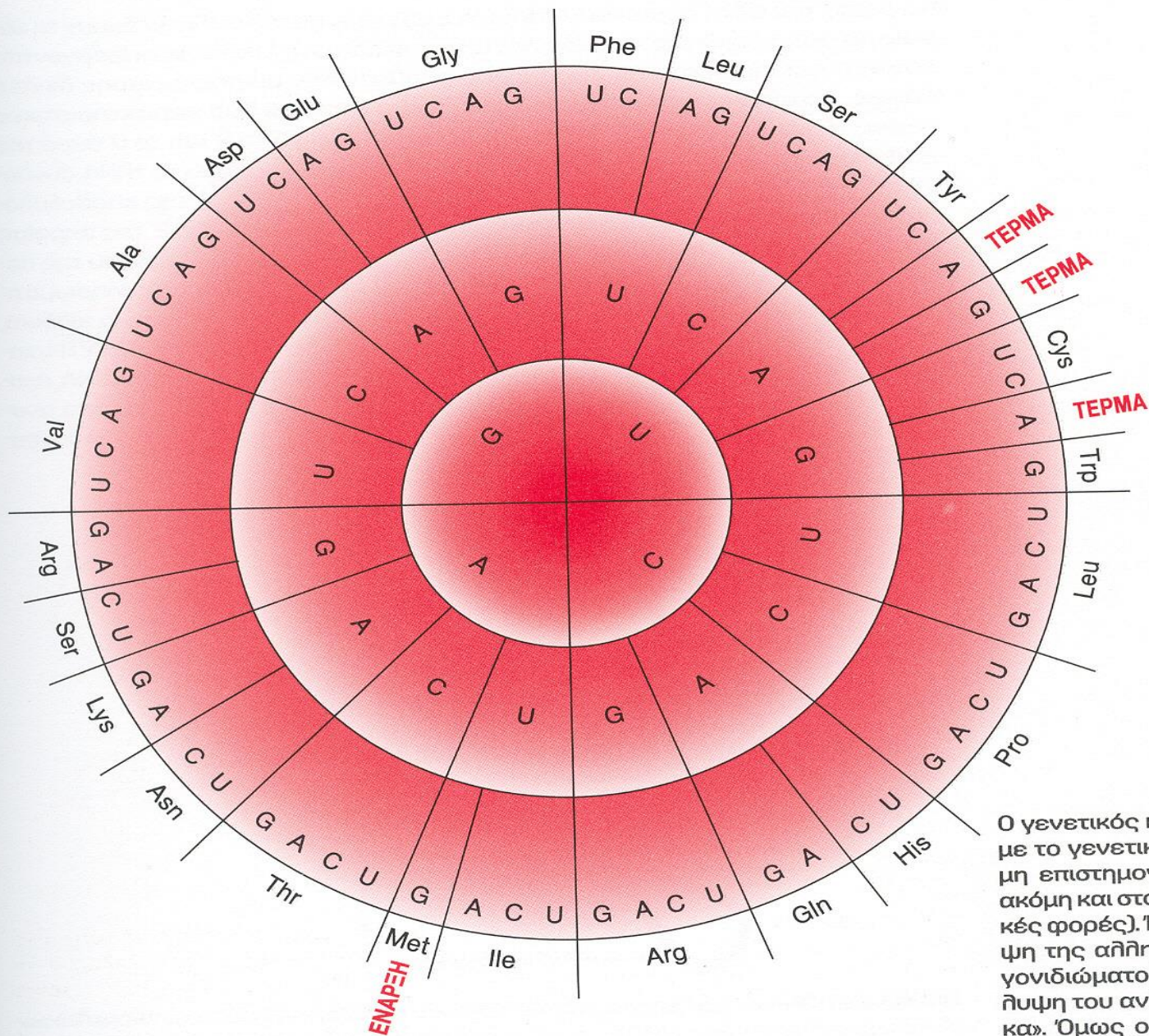


ΕΙΚΟΝΑ 4.16 Επεξεργασία του RNA. Οι γενετικές πληροφορίες που περιέχονται στα προϊόντα της μεταγραφής είναι ασυνεχείς, αφού στην αλληλουχία των ριβονουκλεοτιδίων παρεμβάλλονται ιντρόνια (λευκά), που πρέπει να αφαιρεθούν με ακρίβεια για να ενωθούν τα χρήσιμα τμήματα, τα εξόνια (κόκκινα). Το mRNA που προκύπτει στο παραπάνω παράδειγμα υπαγορεύει μια σφαιρίνη (ενότητα 3.10).



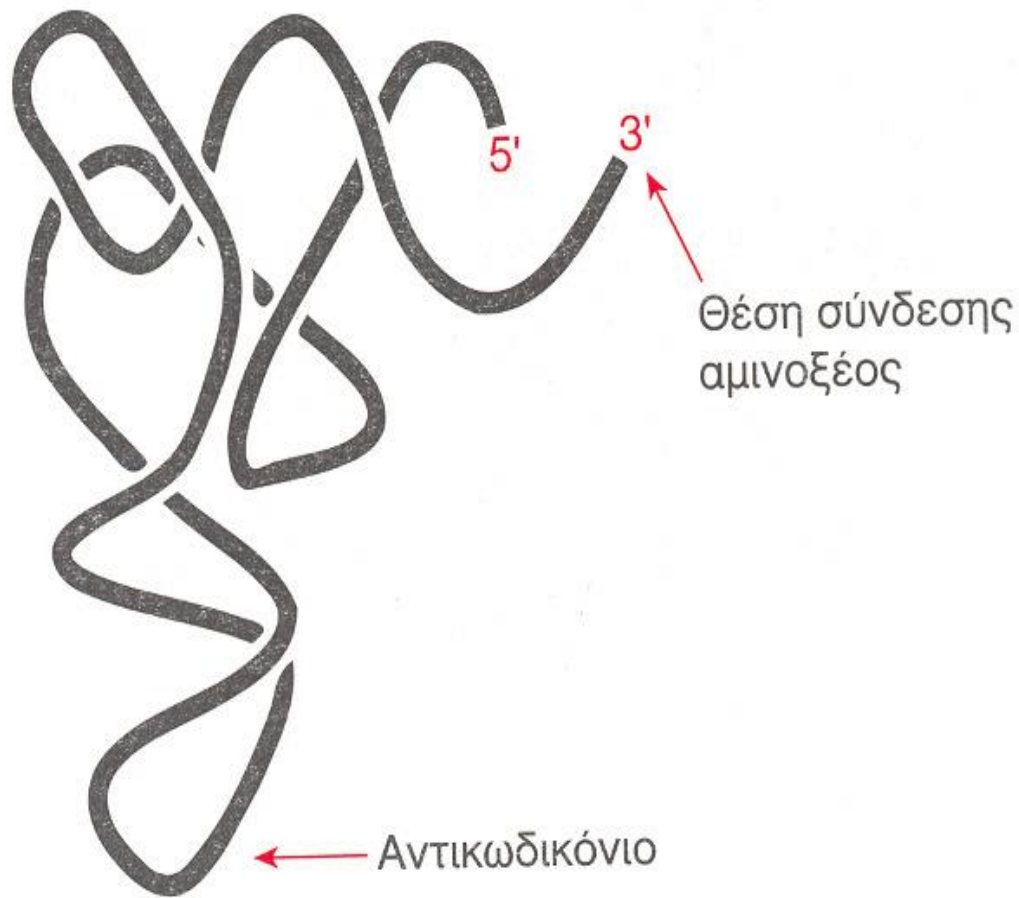
ΕΙΚΟΝΑ 4.17 Εναλλακτική συγκόλληση. Ένα πρωτογενές RNA μπορεί να παράγει περισσότερα από ένα mRNA, αν τα εξόνιά του συγκολληθούν με διαφορετικούς τρόπους. Στο παράδειγμα της εικόνας, ένα πρωτογενές RNA με τέσσερα εξόνια παράγει δύο mRNA που περιέχουν ένα μόνο από τα δύο μεσαία εξόνια.



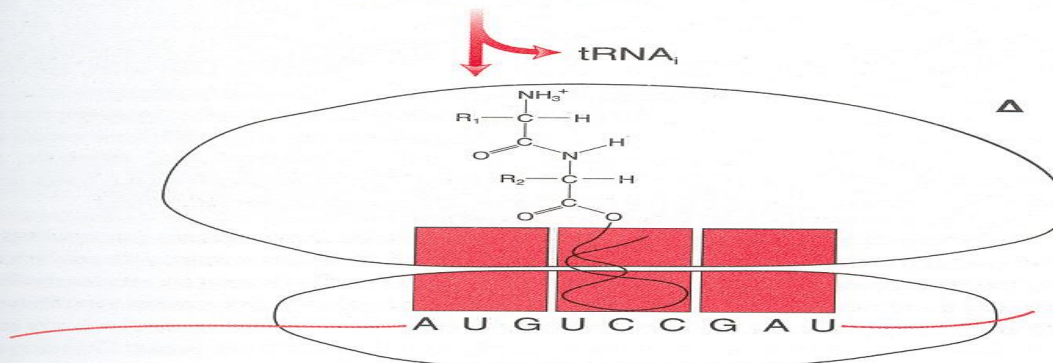
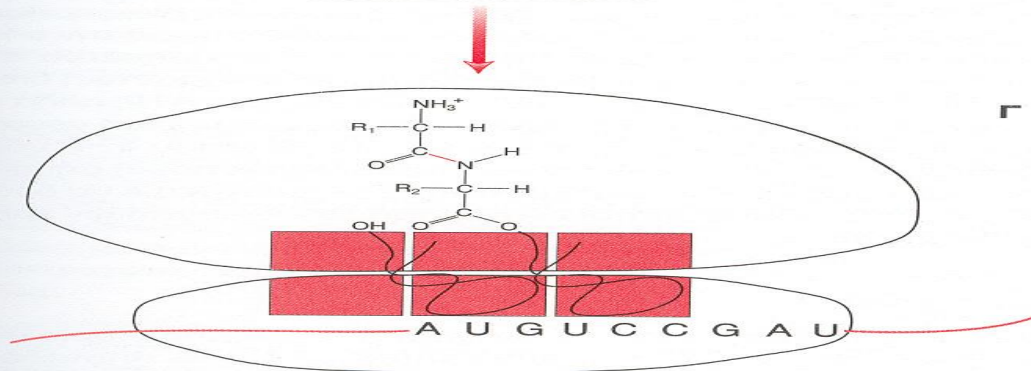
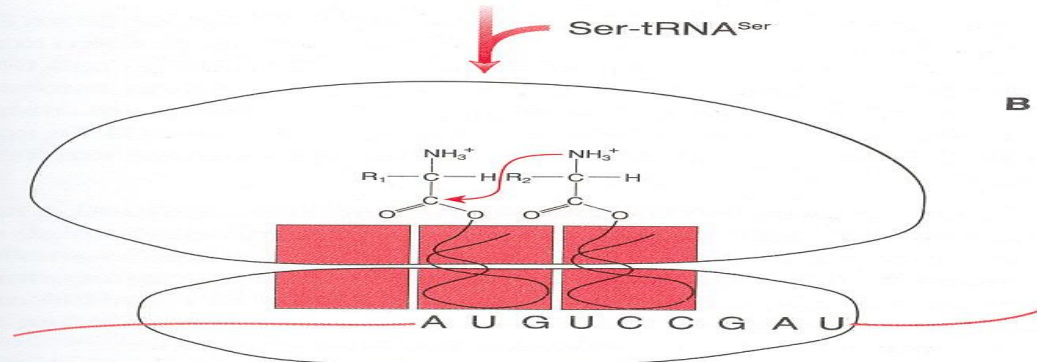
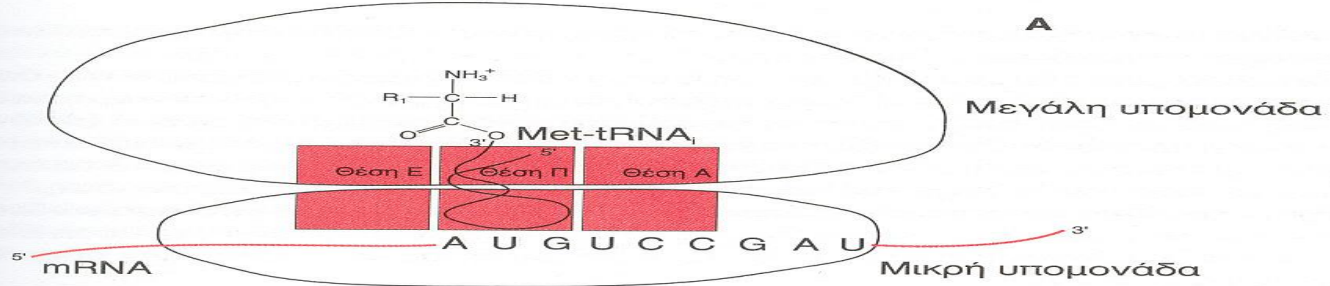


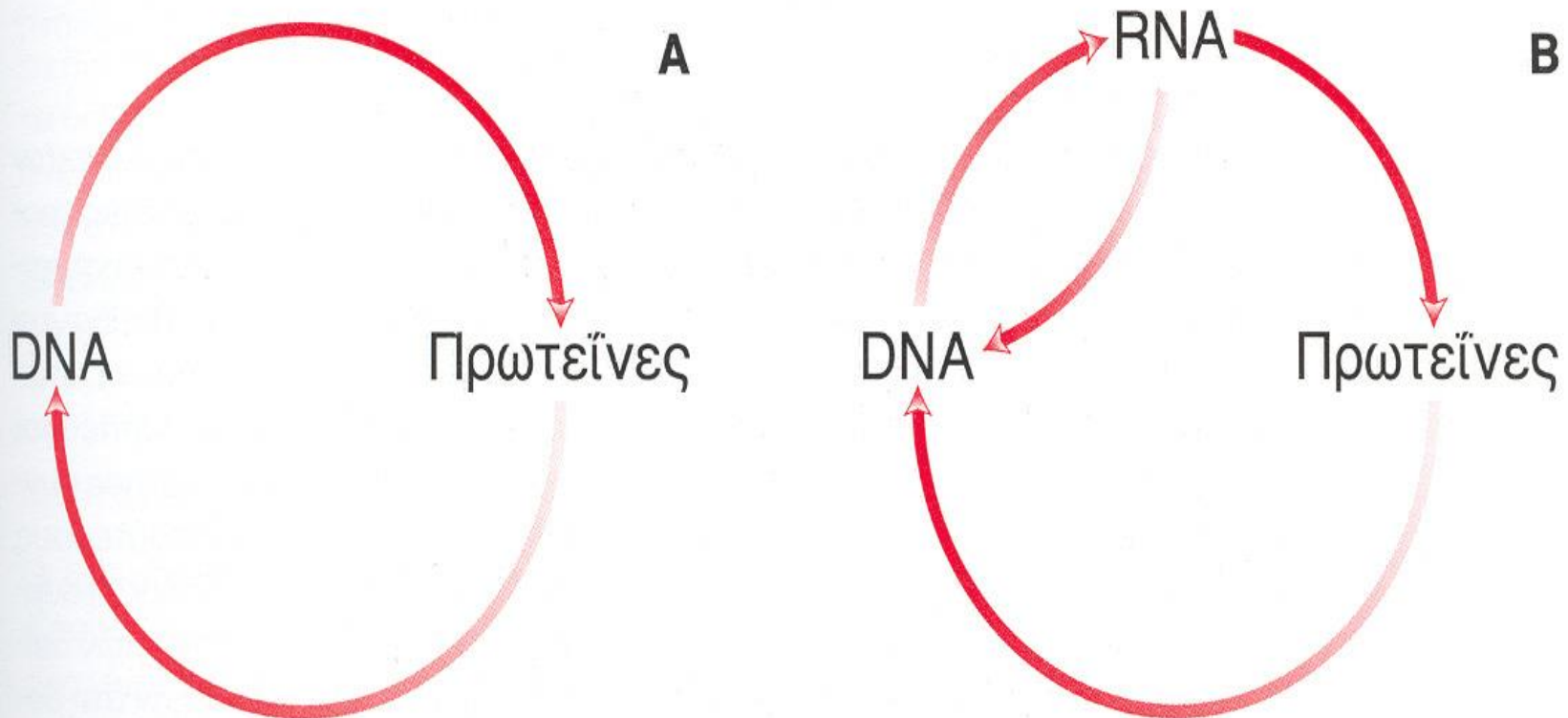
ΕΙΚΟΝΑ 4.19 Ο γενετικός κώδικας.

Ο γενετικός κώδικας συχέεται συχνά με το γενετικό υλικό στον καθημερινό μη επιστημονικό λόγο (και δυστυχώς ακόμη και στον επιστημονικό λόγο μερικές φορές). Έτσι η πρόσφατη ανακάλυψη της αλληλουχίας του ανθρώπινου γονιδιώματος χαιρετίζεται ως «ανακάλυψη του ανθρώπινου γενετικού κώδικα». Όμως ο γενετικός κώδικας είναι ίδιος τόσο για τον άνθρωπο, όσο και για τα φυτά, όσο και για τα βακτηρίδια και η ανακάλυψή του χρονολογείται από το 1966!



ΕΙΚΟΝΑ 4.20 tRNA. Το μεταφορικό RNA (tRNA) μεταφράζει τη γλώσσα των νουκλεϊκών οξέων στη γλώσσα των πρωτεϊνών. Στο διάγραμμα φαίνεται η άκρη σύνδεσης του αμινοξέος και η άκρη αναγνώρισης του κωδικονίου (αντικωδικόνιο).





ΕΙΚΟΝΑ 4.22 Ένα πρόβλημα «κότας και αυγού». Ποιο ήταν το πρώτο βιολογικό μόριο; **A.** Το DNA δεν συντίθεται χωρίς πρωτεΐνες, αλλά ούτε και οι πρωτεΐνες συντίθενται χωρίς οδηγίες από το DNA. **B.** Ένα πρωτόγονο RNA, ικανό και ν' αναπαράγεται και να καταλύει αντιδράσεις, είναι πιθανό να προϋπήρξε του DNA και των πρωτεϊνών. Στη συνέχεια, βοηθώντας στο σχηματισμό τους, τους παραχώρησε τους ρόλους της αποθήκης των γενετικών πληροφοριών και του καταλύτη, αντίστοιχα, διατηρώντας για τον εαυτό του το ρόλο του μεσολαβητή.

ΓΟΝΙΔΙΑ ΚΑΙ ΑΣΚΗΣΗ;

Ερώτηση 1: υπάρχουν γονίδια που σχετίζονται με την αερόβια ή αναερόβια απόδοση;

Ερώτηση 2: έχουμε όλοι το ίδιο γενετικό δυναμικό υποστήριξης της αθλητικής απόδοσης;

Ερώτηση 3: σε τι βαθμό οι γονιδιακές μας διαφορές μπορούν να επηρεάσουν τις μεταξύ μας διαφορές στην απόδοση;

Ερώτηση 4: ποιοι τομείς της απόδοσης είναι περισσότερο εξαρτώμενοι από τα γονίδια;

Ερώτηση 5: υπάρχουν γονίδια που είναι πιο σημαντικά από άλλα αναφορικά με την απόδοση;

Ερώτηση 6: Θα μπορούσαμε να τροποποιήσουμε την έκφραση συγκεκριμένων γονιδίων για να βελτιώσουμε την αθλητική απόδοση;

Η ΑΘΛΗΤΙΚΗ ΑΠΟΔΟΣΗ ΕΠΗΡΕΑΖΕΤΑΙ ΑΠΟ ...

Το φαινόμενο της μυϊκής δύναμης.

Το φαινόμενο της σκελετικής κατασκευής.

Το φαινόμενο της κατασκευής των τενόντων

Το φαινόμενο της καρδιακής μορφολογίας και λειτουργίας

Το φαινόμενο της αναπνευστικής λειτουργίας

Αλλά και άλλους φαινότυπους

Γνωρίζουμε ότι

Αυτοί οι επιθυμητοί ή «ιδανικοί» φαινότυποι δεν είναι συχνοί.

Ο συνδυασμός αυτών των «ιδανικών» φαινοτύπων είναι ακόμη πιο σπάνιο φαινόμενο

Οι πιθανότητες κάποιος να διαθέτει τον τέλειο αθλητικό φαινότυπο είναι λιγότερες από 1 στα 20.000.000 εξαιτίας των πολλών γονιδιακών πολυμορφισμών.

Υπάρχουν γονιδιακοί πολυμορφισμοί που επηρεάζουν την αθλητική απόδοση.

Γνωρίζουμε ότι

Η μυϊκή απόδοση επηρεάζεται έντονα από τη μυϊκή μάζα και την προσαρμογή αυτής στην προπόνηση. Οι διαφορές που παρατηρούνται μεταξύ διαφορετικών ατόμων τόσο χωρίς προπόνηση όσο και στη δυνατότητα αύξησης της μυϊκής μάζας μετά από προπόνηση αντιστάσεων οφείλονται σε γονιδιακές διαφοροποιήσεις σε ποσοστό 50–80% . Γιατί;

Πολλές ορμόνες (π.χ. κυτοκίνες, θυροξίνη, IGF-1 κ.α.) οι οποίες έχουν αναβολική δράση φαίνεται ότι διαφοροποιείται η γονιδιακή τους έκφραση από άτομο σε άτομο.

Η έκφραση γονιδίων των μυϊκών πρωτεϊνών μπορεί να διαφοροποιείται και σε επιγενετικό επίπεδο.

Γνωρίζουμε ότι

Το γονίδιο του υποδοχέα της βιταμίνης D (γονίδιο VDR) παρουσιάζει περίπου 200 πολυμορφισμούς. Το συγκεκριμένο γονίδιο έχει συσχετισθεί με διαφορές στη δύναμη των μεταεμμηνοπαυσιακών γυναικών. Η έκφραση αυτού του γονιδίου μειώνεται με τη γήρανση και η μείωση αυτή συσχετίζεται με τη σωματική σύσταση και τη μείωση της δύναμης των ηλικιωμένων.

Ο καθορισμός του τύπου των μυϊκών ινών είναι περίπλοκος. Αν και η αρχική σύσταση των μυϊκών ινών των μυών μας καθορίζεται γενετικά, η προπόνηση μπορεί να την επηρεάσει περαιτέρω. Γνωρίζουμε ότι οι πολυμορφισμοί του γονιδίου του αντιγραφικού παράγοντα PPARα και του γονιδίου ACTN3 συσχετίζονται με συγκεκριμένα προφίλ σύστασης μυϊκών ινών.

Γνωρίζουμε ότι

Το γονίδιο του PPAR α έχει συσχετισθεί επίσης με μεταβολές του μεγέθους της καρδιάς και της καρδιοαναπνευστικής απόδοσης καθώς και με την θνησιμότητα εξαιτίας καρδιοαγγειακών προβλημάτων. Επίσης, το συγκεκριμένο γονίδιο συνδέεται και με τη ρύθμιση άλλων γονιδίων που εμπλέκονται στον μεταβολισμό των λιπών στον μυ καθώς και με τη ρύθμιση της ασκησιογενούς φλεγμονής

Η ψυχολογία παίζει σημαντικό ρόλο στην προπόνηση, στον αγώνα, στην ανοχή του πόνου, στην ανάπτυξη κινήτρων και στον ανταγωνισμό. Αν και δεν γνωρίζουμε πολλά για την γονιδιακή της ρύθμιση στους αθλητές, πρόσφατα συγκεκριμένα γονίδια συνδέθηκαν με τη συμπεριφορά των αθλητών στην προπόνηση ή τον αγώνα. Π.χ. οι υποδοχείς της θυρεοειδούς ορμόνης εντοπίζονται μέσα στον εγκέφαλο και επηρεάζουν εκεί τη συμπεριφορά και τη δημιουργία νευρικών κυττάρων.

Μπορούμε να προβλέψουμε την απόδοση σε επίπεδο πρωταθλητισμού τόσο σε αθλήματα αντοχής όσο και σε ταχυδυναμικά σπορ μέσω γενετικών τεστ;

Αυτή τη στιγμή εξετάζονται διάφοροι πολυμορφισμοί αναφορικά με το πώς αυτοί μπορούν να επηρεάσουν την απόδοση. Περισσότερα στη διέλεξη του χρόνου

Και γονιδιακό ντόπινγκ;;;;

Γενετικό Ντόπινγκ

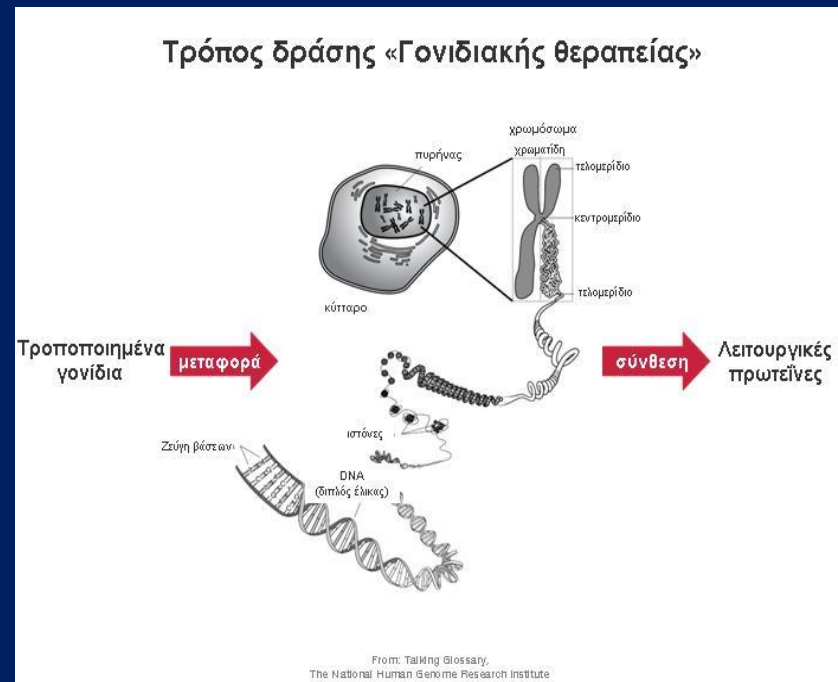
- Ως γενετικό ντόπινγκ ορίζεται η μη θεραπευτική χρήση γονιδίων, γενετικών στοιχείων και / ή κυττάρων, που έχουν την ικανότητα να βελτιώνουν την αθλητική απόδοση (WADA, 2014)
- Σύμφωνα με τη WADA αποτελεί απαγορευμένη μέθοδο με ηθική αιτιολόγηση (WADA 2014)



Πώς πραγματοποιείται το γενετικό ντόπινγκ

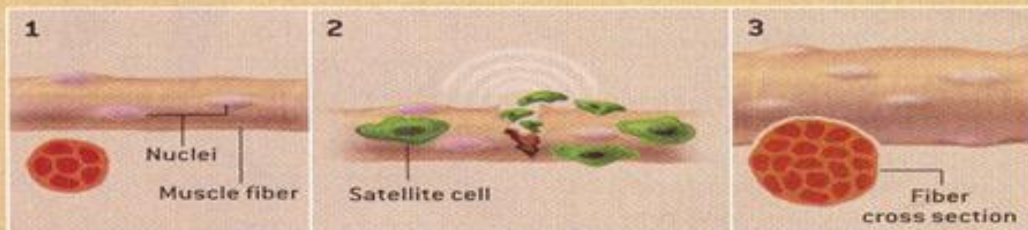
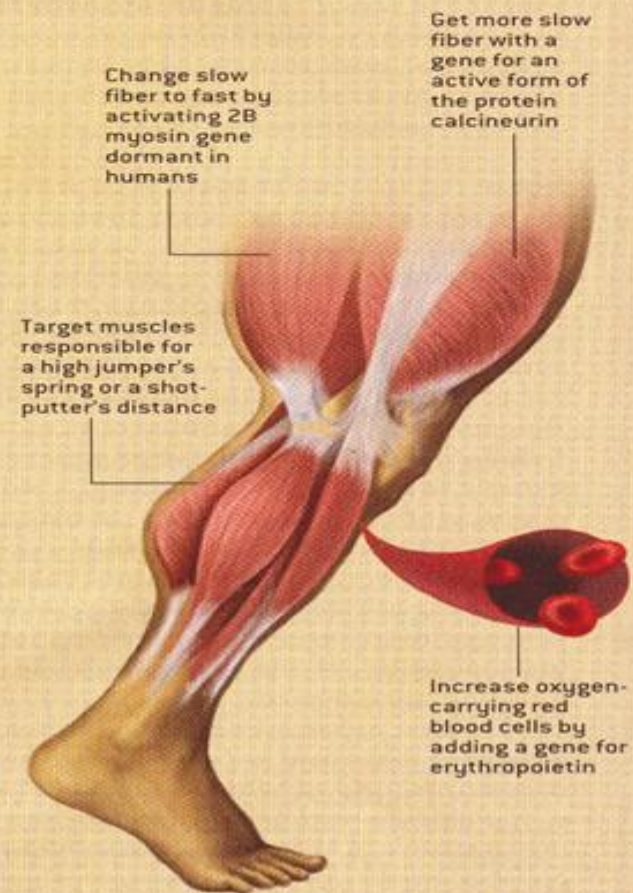
- Χρησιμοποιεί τεχνικές της γονιδιακής θεραπείας
 - Απευθείας ένεση DNA στον ενδιαφερόμενο ιστό
 - Προσθήκη γενετικά τροποποιημένων κυττάρων
 - Χορήγηση ουσιών για μεγαλύτερη έκφραση πρωτεϊνών

- **Ιός ο οποίος «κουβαλάει» το γονίδιο και τοποθετείται σε συγκεκριμένους ιστούς (Δούρειος Ίππος)**

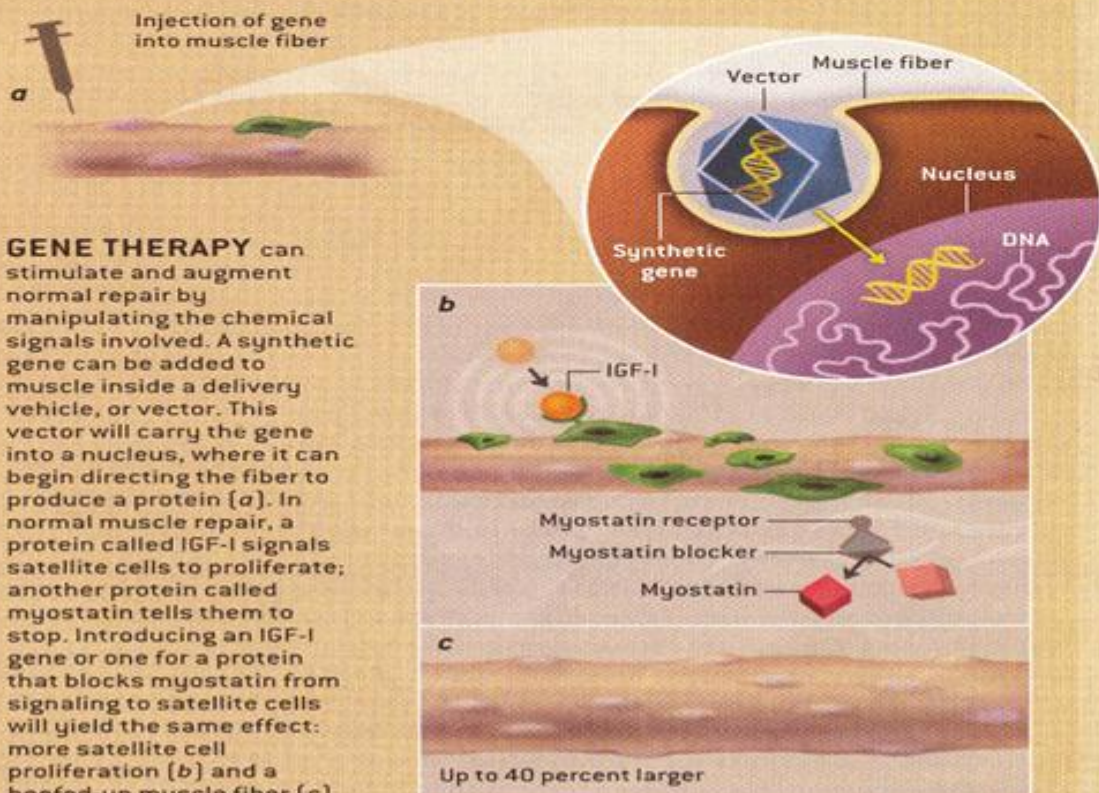


PUMPING UP WITH GENES

Building athletes' muscle, tweaking its composition, and boosting endurance are enhancements theoretically possible with gene therapy. Using a synthetic gene to simulate an injury signal spurs repair activity by stem cells (*right*), leaving muscle fibers bigger and stronger. Activating a dormant gene or adding a new one could change muscle fiber types (*below*). Unlike systemic drugs, gene therapy also allows key muscle subgroups to be targeted based on the biomechanics of a given sport.



IN NORMAL MUSCLE, a fiber's multiple nuclei [1] are responsible for driving the manufacture of new proteins. When repair is needed, chemical signals from the wound draw satellite cells, which proliferate before fusing with the fiber to contribute their nuclei to the effort [2]. The addition of more nuclei and fresh myofibrils leaves a repaired fiber bulkier than before it was injured [3].



GENE THERAPY can stimulate and augment normal repair by manipulating the chemical signals involved. A synthetic gene can be added to muscle inside a delivery vehicle, or vector. This vector will carry the gene into a nucleus, where it can begin directing the fiber to produce a protein [a]. In normal muscle repair, a protein called IGF-I signals satellite cells to proliferate; another protein called myostatin tells them to stop. Introducing an IGF-I gene or one for a protein that blocks myostatin from signaling to satellite cells will yield the same effect: more satellite cell proliferation [b] and a beefed-up muscle fiber [c].

Η ΥΛΗ ΤΟΥ ΔΕΥΤΕΡΟΥ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ ΒΡΙΣΚΕΤΑΙ

- A. Μούγιος Β. Βιοχημεία της άσκησης. 2008: Κεφάλαιο 4 (**και στη βιβλιοθήκη**)
- B. Αρχείο μαθήματος στο eclass.
- Γ. Puthuchery Z., Skipworth JRA, Rawal J, Loosemore M, Van Someren K, Montgomery HE. Genetic influences in sport and physical performance. *Sports Medicine*, 41(10): 845-859, 2011. (**αναρτημένο στο e-class**)
- Δ. Buxens A, Ruiz JR, Arteta D, Artieda M, Santiago C, Gonzalez-Freire M, Martinez A, Tejedor D, Lao JI, Gomez-Gallego F, Lucia A. Can we predict top-level sports performance in power vs endurance events? A genetic approach. *Scandinavian Journal of Medicine and Science in Sports*. 21(4): 570-579, 2011. (**αναρτημένο στο e-class**)