# GENERAL ELICOPE the different and the state of the state of

#### **DARWIN ET LES GENES**

Sélection des athlétes et des élites.

Sélection dans un type d'effort.

Sélection dans un sport donné.

Sélection dans une cohorte de jumeaux(elles)

# CAPACITÉ PHYSIQUE ET GÉNÉTIQUE

Bouchard ,montgomery etc .... Plusieurs centaines d'articles scientifiques ;

en 2013 : prés de 400 , rien que pour 2 génes : ACE et ACTN3 .

60 % de la capacité physique est héréditaire.

80 % pour la taille

20 % pour la VO2

30 à 80 % pour la force musculaire

50 % pour la capacité physique

Réponse à l'entrainement : microARNS : down et up régulation(repondrs)

#### LES GENES:

géne de l'endurance

Géne de la vitesse(puissance)

Géne de la souplesse articulaire

Géne du poids corporel et de la masse grasse

Génes des blessures: ligt croisé, épaule

tendon d'achille

blessure musculaire

commotion cérébrale

## **GÉNES CANDIDATS**

Plusieurs milliers ;200 sont des bons candidats puisque analysés(2009). Une vingtaine sont des marqueurs de performance;ou génes favorables à la perf Polymorphisme génétique.

Ou des marqueurs de morphologie, de caractéristique physique.

(élasticité articulaire,longueur des membres,sensibilité aux traumatismes,aux blessures et à la récupération).

## DU GÉNE CANDIDAT AU POLYMORPHISME ÉLU

Performance!!!!!!!!:ACE,ACTN3,PPARD(G),CK-MM,MLCK,MPD1,IGF-1, ADRB2,NRF1(2),HIFs,GYS1,CHRM2,UCP3/2,IL-6. perf??:DRA2,BDKRB2,NOS3,ATP2A2,NUAK1,PPP1CC.

Blessures: !!!!!!COL1A1, COL5A1, COL12A1, COL14A1, TNC, MMP3, TGFB1, GDF5.

Contusion cérébrale:!!!: APOE.

Génes de la perf / génes de l'élite athlétique.

# POLYMORPHISME GENETIQUE

ACE: II , DD , ID

ACTN3:XX ,XR ,RR .

AMPD1: TT , CT , CC

PPAR alpha

#### **CIBLE**

Taux d'enz de conversion

La proportion de fibres I / fibres II

L'accumulation de lactates

Équilibre apoptose et angiogenése

Structure du collagéne

#### **GENES ET PHYSIOLOGIE**

ACE et angiotensine II :taux sérique et plasmatique d'angio II

II: moins d'angio II:meilleure vasodilatation, meilleure perf cardiaque

DD : plus d'angio II:plus de vasoconstriction, meilleure puissance de courte durée

ID : intermédiaire II= 20 % ;DD =38 % ;ID =40 %

DD = favorable à résistance, mais pas nuisible à endurance. (diff ethnique)

ACTN3 : contenu dans fibres II ;déficit et sprint .(XX:+ de f I).

AMPD1 : géne de sauvegarde des ac nucléiques

TT:accumulation de lactates; CC :restauration rapide des nucléotides (sprint, détente verticale)

PPAR alpha: alléle et perf aérobie ou anaérobie.

ARNS : down et up régulation : bons et mauvais répondeurs (entrainement)

#### ACE

Géne de l'enzyme de conversion.

II : moins d'angio II dans sérum et tissus

DD: plus d'angio II.

CD: taux intermédiaire.

Répartition homogéne

Variation ethnique

## FIBRES MUSCULAIRES SQUELETT

Fibres I:métab aérobie:endurance

Fibres II: métab anaérobie :résistance

ACTN3:dans fibres II;1 milliard sont homoZ.

pas d'actinine dans leurs m (alléle X).xx:pas de prot dans f II.(end) alléle R:prot dans f II.(R).

Entrainement :glissement fibres II > fibres I soléaire: 90 % fibres I, 10 % fibres II

La proportion est déterminé par la génétique; le taux de fibres I détermine la fatigue et la capacité d'entrainement .

#### **ANALYSE**

Polymorphisme génétique:

```
ACE: II; DD; ID: répartition homogéne
```

ACTN3: TT; CT; CC: TT= 0 % des athlétes; 4 % de la population

Plus de 200 génes candidats; plus de 20 ont passés la rigueur scientifique.

Porte sur 1 géne

2 génes

score de 6 à 7 génes ; analyse de tout le génome.

#### **ACE ET ENDURANCE: TRIATHLON**

Afr du sud.

Moins d'enz ,plus de rapidité

Relation avec le tps final(- de 15 h)

Méme relation pour le tps en vélo ;pas en nage

## ACT 3

Role dans la strie Z.

RR ,DX,XX

Répartition

Role en endurance

Role en résistance

1 milliard ne peuvent exprimer ce géne.

Géne du sprint(H)

#### ACTN3

Sédentaire et sportif (élite):influence la perf cheval aussi.pas de diff dans pop générale.

XX: 10.8 %des controles; 35.1 des élites

Avantage l'endurance

RR:2.7 % des controles; 10.8 % des élites

RX: 86.4 % des controles; 54.6 des athlétes

R Facilite la résistance(sprint)

XX:3.7 fois + chez endrts(niveau mondial)

### AMPD 1 TT CC CT

TT= activité très faible dans le m squeletti

CT= activité intermédiaire « « « « «

CC=activité très forte dans le « « «

Athléte: 0 % de TT. Capacité de contr isom très diminuée

T (ct ): moins chez athl endurants mais pas de diff dans perf

## AMPD 1 CRITIQUE

TT: 0% d'athlétes ,mais 2% des caucasiens

20 % des caucasiens sont CT

CC:plus de sprinter mais : 83.6% contre

72.92 des athlétes; 74 % des controles

CT:16% des controles,4% des sprinters

Endurance idem pour tous.

## **SCORE GENETIQUE**

À partir de 23,7,1 géne.

ACE: II = favorable à l'endurance

DD= favorable au sprint?

Score :de 1 à 100

100 : 0.0005 % de la population

càd:3 anglais(60 M d'hab)

# PROFIL POLYGÉNIQUE OPTIMAL?

23 génes codants

Score parfait: 100

G.B:0.0005% = 3

Espagne: 46 meilleurs endu:0 parfait

les 3 plus hauts = niveau mondial

Tour de France 2/3 = haut score

quid du troisiéme

#### **EXPLOITATION DES SCORES**

Ex: score à 6 génes

46 athlétes (h,Espagne):finalistes JO(fond 3 ont un score de 93(aucun de 100)

1 avait un score de 57(podium tour de F)

# SCORE GÉNÉTIQUE ET RÉALITÉ

Étude d'1, de 2, de 7, de 21 génes.

Dépistage chez l'athléte

Dépistage précoce chez l'enfant

Athlétes et scores médiocres

Le spectre du dopage

L'éthique

La prévention de blessures

# LIMITES DE LA GÉNÉTIQUE

AMPD:TT: 0 % de sportifs de haut niveau . Mais: 4 % dans la population générale.

20 % sont hétéro; CT. H diff F; CC: sprinters

CT:4 fois moins de sprinters, mais non défavorable à l'endurance.

ACE:II :géne de l'endurance(20%);40% =alléle I

Lutte:II(:3);ID(x1.8);DD(x1.5):c à d :1élite sur 2 n'est pas DD, et 1/10 est II:donc pas de conclusion possible : statut génétique favorable.

## **IMPORTANCE D'UN GÉNE?**

SPRINT: II(non favorable):4 fois-, mais 8%

DD(favorable):51 % / 38 %.

ID (intermédiaire): 41 %/ 30 %.

I défavorable F (sprint) et gymnaste

**Endurance: II** 

Mais marathoniens DD: iran, israel

Mais kenyans et éthiopiens.

### **ET LE VOLLEY BALL**

Aucune étude spécifique

Des volleyeurs dans les cohortes de sport mixte

Très rarement cité dans les sports mixtes

## **VOLLEY ET GÉNE DE LA PERFORMANCE**

Classification

**SPORT MIXTE** 

Détente verticale

Très peu d'études ou le VOLLEY est cité

Intérét du dépistage chez l'enfant ?? ( taille future ?)

## **GÉNE ET BLESSURE**

Géne de performance: ACE.

Géne du collagéne

Relation avec groupe sanguin

Prévention possible ????

Blessure musculaire facile: II,

## SENSIBILITÉ AUX BLESSURES

Contusion cérébrale : R X 10 (géne et heixheimer)

Contractures, déchirures, crampes, douleurs musculaires.

Fatigabilité musculaire.

Rupture des ligaments croisés, du tendon d'achille, de l'épaule.

Role du type d'entrainement ??: durée, charge, exercices spécifiques ??

Différence selon le sexe

## **GÉNES ET BLESSURES**

**Entorses chevilles** 

Pathologie du genou

Tendon d'achille

Pathologie de l'épaule

Blessures musculaires

Fréquentes, itératives.

rapport avec les contraintes, mais....

## COL1A1

Polymorphisme: TT GT GG

TT protége de la rupture des ligts X et des atteintes de l'épaule

10 fois moins chez TT

## **COL15A1**

Polymorphisme: tendon d'achille

relation avec le groupe ABO

CC ont plus de pathologie tendineuse (et musculaire)

## LIGAMENTS CROISÉS

Tendinopathie= réparation imparfaite avec remodelage cicatriciel en excés Infl initiale est ensuite absente ou minime dans la progression de la tdinoP Atteint par « surcharge est la méme que par absence de « charge »

TT (COLIA5): 85 % de R en moins

suéde: 4 % sont TT ;mais :0.4 % des ruptures X

idem pour lésions de l'épaule

pour tendon d'achille

Variations selon le sexe: R chez la F (AA): X 2.7

Groupe O.:tenosmine: UU ou UE sont protégés.

#### **ENFANT**

Détection du polymorphisme
du risque de blessures
influence sur le choix d'un entrainement personnalisé

Probléme éthique ou le sport peut n'étre qu'un aspect.

ou la prévention des blessures un alibi(?)

Le volley ne parait concerné que par la gestion des risques de blessure et de leurs préventions.

## **RISQUE**

Signification chez l'enfant: décision précoce??

Variations individuelles, ethniques, sexe.

Importance respective des génes entre eux

des facteurs environnementaux entre eux

Importance des génes et des facteurs extérieurs entre eux.

#### LE CAS DES GYMNASTES

Il ont des perfs moins bonnes dans ex de puissance que ID ou DD

RR ou RX ont des perfs moins bonnes que XX.

Combinaison de ces 2 génes (avec depuis ajout d'autres?)

Le polymorphisme influence les perfs.

Étude systématique chez gymnastes italiens: ACE, ACTN3, géne masse grasse.

# INTÉRÉTS ACTUELS ÉTHIQUES

Gestion de l'entrainement:résistance/endurance (GB)

Gestion du risque de blessures par la quantité d'entrainement chez les sujets exposés.

Dopage?

# **AVANTAGES: ÉTHIQUE ET DÉONTOLOGIQUE**

PREVENTION DES BLESSURES : modif entrainement

AIDE à l'ENTRAINEMENT personnalisée

Dépistage du DOPAGE

# ACCÉS À LA GÉNÉTIQUE

De plus en plus facile

De moins en moins cher

Partout dans le monde

Génome de toute la population:!!!

Analyse de 1 à ..... Génes.

Offices nationaux ou de fédé ou ligue

#### **BIBLIO**

The genetics of sports injuries and athletic performance.

MAFFULI N, MARGIOTTI K ?LONGO U G et al.

Muscles ligaments tendons J 2013;3:173-189 : 183 réf

New frontiers in sport training: Genetics and artistic gymnastics.

MORUCCI G, PUNZI T, INNOCENTI G et al.

J Strength Cond Res 2014; 28:459-66.

Genetic Influence on Athletic Performance

Guth L M, Roth S M.

Curr Opin Pediatr.Dec 2013: 25 (6): 653-658.

#### **CONCLUSION**

Sport d'équipe

Sport technique

**Environnement favorable** 

#### PREVENTION DE BLESSURES

Vers un entrainement personnalisé:

plus ou moins intense ou fractionné(géne de perf)

Plus ou moins intense ou fractionné selon groupes musculaires (génes des blessures)

#### **CONCLUSION II**

Prudence (surtout chez l'enfant)

pour le dopage

ETHIQUE (offices, fédé, ligue et non commerce)

Génétique détermine un environnement favorable ,intéressant

insuffisant

Prévention: réalité ?? ou prétexte ????