

파워종목 선수들의 ACTN3 유전자 다형별 무산소성파워의 차이

민석기*(한국스포츠개발원), 임승택(동아대학교), 송홍선·김광준·서태범(한국스포츠개발원)

본 연구의 목적은 엘리트 파워지향성 선수들을 대상으로 ACTN3 유전자 다형의 분포 비율과 Wingate test를 통한 최대무산소성 수행능력과의 관련성을 비교하는 것이다. 근력 및 파워를 요하는 100명의 국가대표 및 상비군 선수들(레슬링 31명, 유도 13명, 복싱 16명, 펜싱 6명, 사이클 16명, ≤400m 육상 18명)을 대상으로 ACTN3 유전자다형을 조사하였다. 무산소성 능력의 평가항목인 Wingate test를 통해 Peak power 및 Average power를 다형별로 비교하였다. 남자 선수들 체중 당 Peak Power(W/kg)에서 RR형+RX형이 13.67 ± 1.57 , XX형은 12.50 ± 2.04 로 R allele를 가진 선수들에게서 유의하게 높게 나타났다($p < 0.05$). 그러나 여자 선수들에서는 모든 항목에서 아무런 차이가 보이지 않았다. 결론적으로, ACNT3 R allele를 보유한 남자 선수들에서 Peak power가 높을 것으로 사료된다.

주요어: ACTN3, 유전자 다형, 무산소 파워, Wingate test

서론

운동선수의 경기력은 트레이닝 및 영양상태 등 여러 가지 환경적 요인(MacArthur et al. 2008)에 의해 결정되어지는 하나의 복합표현형(Complex Phenotype)이라 할 수 있다. 유전적 변이 또한 경기퍼포먼스의 개인차에 관여하며, Bary et al. (2009)의 연구에 의하면 건강 및 경기력과 관계된 유전자다형은 200개 이상으로 밝혀졌다.

이러한 유전자다형 중에서 α -actinin-3(ACTN3) R577X 유전자 다형(rs 1815739)은 근섬유의 구성(Vicent et al., 2007), 근력(MacArthur et al., 2008) 및 경기력(Gomez-Gallego et al., 2009, Juffer et al., 2007, Yang et al., 2007)을 결정짓는 유력한 후보유전자의 하나로 연구가 진행되고 있다. α -actinin-3

단백질은 골격근 섬유의 Z선을 구성하는 물질로 type IIa와 IIb에서만 발현되어(north et al., 1999), 속근 섬유내 근질의 구조 및 기능적 차이를 유발하여 근력 및 무산소성 파워 능력을 결정짓는 중요한 요소의 하나이다. α -actinin-3를 코돈하는 ACTN3 유전자는 11번 염색체에 존재하며, 577염기인 아르기닌(R)과 종지코돈인(X)의 조합(R577X)으로 다형이 결정되어 진다(RR: Wild-type, RX: Heterozygous, XX: Mutation).

ACTN3 유전자의 R allele 및 RR genotype는 다양한 인종(이스라엘, 핀란드, 그리스, 러시아, 일본)의 파워 엘리트 선수들에서 빈도가 높은 것으로 조사되었다(Eynon et al., 2009, Niemi et al., 2005, Papadimitriou et al., 2008, Druzhevskaya et al., 2008, Kikuchi et al. 2013). 반대로 ACTN3 XX genotype을 보유한 대상자들은 장거리에 유리한 것으로 나타났다(Shang et al. 2010, Yang et al. 2003). 러시아 엘리트 장거리 조정선수들을 대상으로 ACTN3 유전자 다형의 분포 및 경기력과의 관련성을 비교한 결과, ACTN3 XX genotype의 빈도가 일반인과 비교하여 통계적으로 유

논문 투고일: 2015. 04. 07.

논문 수정일: 2015. 07. 03.

게재 확정일: 2015. 08. 21.

* 저자 연락처: 민석기(minseokki@kspo.or.kr)

의하게 낮게 나타났고, RR/RX/XX순으로 좋은 기록을 보유하고 있었다(Ahmetov et al., 2010). 이처럼 ACTN3 유전자의 RR genotype는 엘리트선수들의 파워지향성 종목과 관련성이 깊고, 또한 장거리 경기력과 상관성이 있지만 ACTN3 유전자의 XX genotype와 장거리 관계는 아직 명확하지 않다.

무산소성 능력은 일반적으로 Vertical Jump 및 Wingate test로 평가되어지고 있고, 도출된 결과는 선수 및 코치들에게 컨디션의 평가와 진단에 응용되어져 왔다. 다시 말하면, Wingate anaerobic power test (WAPtest)는 주로 무산소성 능력을 평가하는 것대로 가장 일반적으로 사용 되고 있고(Zupan et al., 2009), 평가항목인 Peak power(5 second) 및 Average power(30 second)는 무산소성 근파워 및 근지구력 수행력의 일반적인 지표로 고려되어져 왔다. 이와 같이, WAPtest는 선수들의 경기력 지표로 인식되어져 왔으며 ACTN3 유전자 다형과 실제의 무산소성 퍼포먼스 표현형과의 검증은 특히 훈련된 파워지향성 스포츠선수들에서 더욱더 적합한 개별적 훈련프로그램을 구성하는데 있어서 매우 중요하리라 판단된다. 하지만, 이러한 중요성에도 불구하고, WAPtest는 훈련된 스포츠 선수들에서 무산소성 능력과 밀접한 관련성이 있는 ACTN3 유전자 다형의 특이성과의 상호작용에 대해서 파악되지 못했고(Garatachea et al., 2014, Massidda et al. 2012), ACTN3 유전자 다형별 WAPtest와의 관련성을 검토한 연구도 미흡한 실정이다.

따라서 본 연구의 목적은 엘리트 파워지향성 선수들을 대상으로 ACTN3 유전자 다형과 WAPtest를 통한 최대무산소성 수행능력과의 관련성을 비교하는 것이다.

연구방법

연구 대상

본 연구는 스프린터 및 파워 지구력(박동호, 2006)을 필요로 하는 종목의 국가대표 및 상비군선수 100명(레슬링 31명, 유도 13명, 복싱 16명, 펜싱 6명, 사이

클 16명, ≤400m 육상 18명)을 대상으로 실시하였다. ACTN3 유전자 다형성 분포의 차이는 동 연령대의 규칙적인 운동경험이 없는 일반 대학생 151명(남성 78명, 여성 73명)과 비교하였으며, 모든 대상자들에게 실험의 내용과 목적을 설명한 후 서명에 의한 동의를 얻은 후 실시하였다.

대상자 특성은 <표 1>과 같다.

연구 내용

본 연구는 근력 및 파워를 요하는 100명의 엘리트 선수들을 대상으로 ACTN3 유전자다형의 분포를 동 연령대의 일반인과 비교하여 차이점을 밝히고 무산소성 능력의 평가항목인 WAPtest의 Peak power 및 Average power를 다형별로 비교/분석하여 관련성을 파악하였다.

측정도구 및 방법

1) ACTN3 유전자 다형의 분석

① 구강상피세포 채취 및 DNA 추출

DNA추출 전 입안의 이물질을 제거한 후, 개별 포장된 살균면봉(Single Warpped, COPAN, CA, USA)을 이용하여 구강상피세포를 15초간 회전시켜 채취한 후 DNA lysis solution이 400μl 들어가 있는 1.5ml 튜브에 침전시킨다. 95℃ 3분간 incubate 실시 후 DNA stabilizing solution을 400μl 첨가하고 실험 실시 전까지 4℃ 냉장 보관하였다.

② Polymerase Chain Reaction(PCR) 실시

PCR은 TaqMan Probe법을 이용하여 분석하였다. TaqMan GTXpress Master Mix, TaqMan genotyping assay mix(rs 1815739, Pre-Designed SNP Genotyping assays; Applied Biosystems, USA), DNase-free water를 각각 혼합한 후 최종 볼륨(10μl)에 맞춰 DNA(1.5μl)를 첨가한다. DNA증폭은 Thermal Cycler (7500, Applied Biosystem, USA)을 이용하여 실시하였다.

표 1. 대상자 신체적 특성

Variable	Groups					
	AM (n=58)	AF (n=42)	All athletes (n=100)	CM (n=78)	CF (n=73)	All control (n=151)
Age (years)	24.17 ± 2.81	24.12 ± 2.81	24.15 ± 2.80	23.29 ± 1.17	19.78 ± 1.63	21.29 ± 2.30
Height (cm)	176.41 ± 8.85	166.19 ± 6.99	172.55 ± 9.56	178.11 ± 5.61	163.52 ± 5.70	169.61 ± 9.17
Weight (kg)	82.46 ± 16.45	63.38 ± 15.13	75.25 ± 18.40	77.55 ± 10.73	54.73 ± 6.59	65.05 ± 14.33
BMI (kg/m ²)	26.46 ± 4.73	22.63 ± 4.18	25.01 ± 4.88	24.44 ± 3.18	20.32 ± 1.96	22.19 ± 3.29
Career (years)	10.22 ± 3.42	10.60 ± 2.93	10.38 ± 3.22	-	-	-

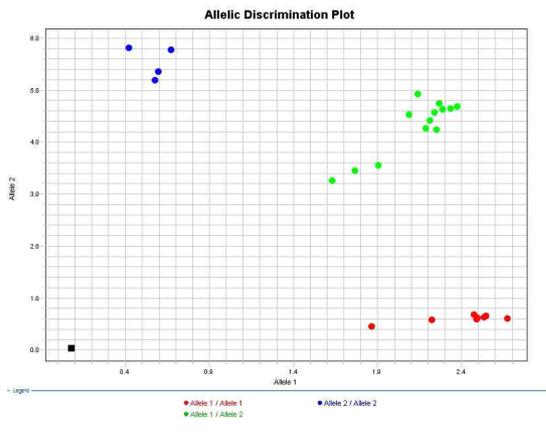
Values are means±SD.

AM: athletes male, AF: athletes female, CM: control male, CF: control female

③ ACTN3 Genotyping

ACTN3 유전자 다형의 판별은 분석시스템(7500 Software Ver2.3, Applied Biosystem, USA)을 이용하여 분리하였다(그림 1). PCR시에는 항상 Negative Control(DNA 미 첨가물) 및 다형별 Positive Control(이미 알고 있는 DNA-RR형/RX형/XX형)을 첨가하여 Contamination 등으로 인해 발생할 수 있는 실험적 오류를 방지하였다.

2) 무산소성 능력(Wingate test)



■ : Negative Control, ● Allele 1/Allele 1: RR, ● Allele 1/Allele 2: RX, ● Allele 2/Allele 2: XX
 <그림 1>. The distribution of ACNT3 genotype

자전거 에르고미터(MONARK, Ergomecic 894E, sweden)를 이용하여 Wingate test를 실시하여 무산소성 능력을 측정하였다. 먼저 50-60rpm으로 3분미만의 가벼운 페달링으로 준비운동을 실시한 후 측정하였으며, 장력은 일반적으로 가장 널리 이용되고 있는 프로토킨로 체중대비 남자는 7.5%, 여자는 5%로 적용하여 실시하였다(Zupan et al., 2009). 측정항목은 Peak Power(W), Average Power(W) 및 Power drop(%)이며, 각각 체중 당 측정값도 산출하였다.

자료 처리

통계 처리는 Window용 SPSS/PC. Ver 19.0 통계 프로그램을 이용하였으며, 측정값은 모두 평균 및 표준편차를 산출하였다. Pearson's X² test 를 이용하여 Hardy-Weinberg equilibrium(HWE) distribution의 순응여부를 파악하였고 ACTN3 R577X 유전자 다형별 WAPTest의 결과는 ANOVA(with Turkey's multiple comparison test)를 XX 및 R-dominant model(RR and RX genotypes)의 관계는 unpaired t-test를 이용하였다. 모든 자료 분석의 통계적 유의수준은 α=.05로 설정하였다.

표 2. ACTN3 유전자 다형의 분포

	RR	RX	XX	R allele	X allele
Athletes	27 (27.0%)	50 (50.0%)	23 (23.0%)	104 (51.2%)	96 (48.8%)
Control	35 (23.2%)	83 (55.0%)	33 (21.9)	153 (50.7%)	149 (49.3%)
p-value	0.724			0.784	

p-value was analyzed by Pearson's X^2 test

HWE (Hardy-Weinberg equilibrium distribution)- Athletes: 0.987, Control: 0.221

표 3. ACTN3 유전자 다형과 Wingate test와의 관계 (남)

Variable	RR (n=15)	RX (n=28)	XX (n=15)	p-value	RR + RX	p-value
Peak/kg (W/kg)	13.96 ± 1.76	13.41 ± 1.44	12.50 ± 2.04	0.088	13.67 ± 1.57	0.048*
Peak (W)	1133.50 ± 317.66	1082.62 ± 324.53	1058.19 ± 384.44	0.833	1102.19 ± 318.67	0.692
Average/kg(W/kg)	8.78 ± 1.38	8.72 ± 1.25	9.04 ± 1.31	0.789	8.75 ± 1.28	0.496
Average (W)	727.20 ± 135.48	726.85 ± 163.00	714.3 ± 191.40	0.973	726.98 ± 151.14	0.813
Power Drop(%)	59.85 ± 10.44	57.46 ± 10.74	56.44 ± 8.26	0.655	58.38 ± 10.55	0.561

Values are means ± SD.

* p<0.05.

결 과

ACTN3 유전자 다형의 분포

ACTN3 유전자 다형의 분포는 <표 2>와 같다. HWE 분류는 Athletes군과 Control군에서 각각 p=0.987, p=0.221로 나타나 평형성이 검증되었다.

Athletes군의 ACTN3 유전자 다형은 RR형 27%, RX형 50% 그리고 XX형이 23%로 나타났다. Control군의 ACTN3 유전자 다형은 RR형 23.2%, RX형 55.0% 그리고 XX형이 21.9%로 Athletes군과 비교하여 유의한 차이는 나타나지 않았다.

Athletes군의 R allele(RR과 RX)는 51.2% 그리고 X allele(RX와 XX)는 48.8%로 나타났다. Control군의 R allele(RR과 RX)는 50.7% 그리고 X allele(RX와 XX)는 49.3%로 통계적으로 유의한 관련성은 보이지 않았다.

ACTN3 유전자 다형과 WAPtest의 관계(남)

남자 Athletes군에서의 ACTN3 유전자 다형과

Wingate test와의 관계는 <표 3>에 제시하였다.

체중 당 Peak Power(W/kg)에서 RR형+RX형이 13.67 ± 1.57, XX형은 12.50 ± 2.04로 R allele를 가진 선수들에게서 유의하게 높게 나타났다(p<0.05). 또한, 통계적으로 유의한 관련성은 보이지 않았지만 ACTN3 유전자 다형별로 Peak Power를 비교한 결과, RR형 13.96 ± 1.76, RX형 13.41 ± 1.44, 그리고 XX형 12.50 ± 2.04 순으로 나타났다.

하지만, Peak Power(W), Average Power (W/kg), Average Power(W), Power Drop (%)의 변인들에서는 다형별에 따른 유의한 관련성은 나타나지 않았다.

ACTN3 유전자 다형과 WAPtest의 관계(여)

여자 Athletes군에서의 ACTN3 유전자 다형과 Wingate test와의 관계는 <표 4>에 제시하였다.

ACTN3 유전자 다형에 따른 Peak Power(W/kg), Peak Power(W), Average Power(W/kg), Average Power(W), Power Drop (%)의 변인들의 비교한 결과, 다형별 유의한 관련성은 나타나지 않았다.

표 4. ACTN3 유전자 다형과 Wingate test와의 관계 (여)

Variable	RR (n=12)	RX (n=22)	XX (n=8)	p-value	RR + RX	p-value
Peak/kg (W/kg)	8.45 ± 2.02	9.35 ± 1.67	10.10 ± 0.92	0.128	9.05 ± 1.81	0.147
Peak (W)	514.90 ± 146.98	610.31 ± 157.07	579.40 ± 45.58	0.205	578.51 ± 158.20	0.988
Average/kg (W/kg)	5.75 ± 1.05	6.26 ± 0.93	6.58 ± 0.58	0.155	6.09 ± 0.99	0.215
Average (W)	349.48 ± 80.55	408.47 ± 96.69	378.33 ± 37.91	0.181	388.81 ± 94.66	0.777
Power Drop (%)	55.78 ± 5.84	58.37 ± 6.10	61.52 ± 6.12	0.156	57.51 ± 6.05	0.120

Values are means ± SD.

논 의

본 연구는 엘리트 파워 저항성 선수들을 대상으로 WAPtest를 실시하여 ACTN3 R577X 유전자 다형성에 따른 peak power 및 average power를 비교하여 ACTN3 R577X 유전자 다형별 특성을 파악하는 것을 목적으로 실시하였다. 그 결과, R allele(RR+RX)를 가진 남자 Athletes군에서 WAPtest의 peak power (W/kg, 표 3)가 유의하게 높게 나타났다.

일본 레슬링 선수들을 대상으로 실시한 연구(Kikuchi et al., 2014)에 의하면, ACTN3 유전자 다형의 R allele를 가진 선수가 XX형을 보유한 선수보다 Peak Power(W/kg)가 유의하게 높은 것으로 조사되었는데 이러한 경향은 남자선수에서만 유의한 것으로 조사되었다. 이는 본 연구의 결과와 일치하며, ACTN3 R577X 유전자 다형이 성별에 따라 특이적으로 영향을 미칠 수 있을 것으로 판단된다. 이러한 결과는 한국인에서 ACTN3 유전자 다형의 성별 특이성을 처음으로 밝혀 낸 연구로 몇 편의 선행연구들이 이러한 결과를 뒷받침하고 있다. Walsh et al., (2008)은 α-actinin-3 단백질의 결여는 등속성 하지 근력 검사에서 여성들에게 peak power에서 부정적인 영향을 미치는 것으로 나타났으며, 또한, R allele(RR or RX)를 가진 남성들이 XX를 가진 남성들보다 스프린터 능력이 뛰어난 것으로 조사되었다(Moran et al., 2007). 이러한 결과들은 근육 표현형에서의 ACTN3 유전자 다형의 성별 의존효과의 가능성을 제시하고 있다.

최근 실시된 선행연구에 의하면, ACTN3 R allele(RR and RX)를 가진 엘리트 레슬링 선수들이

XX 보유군보다 뛰어난 것으로 나타났다(Kikuchi et al., 2013). 또한, 141명의 젊은 성인 남성을 대상으로 11주간의 저항성 운동을 실시한 후 ACNT3 유전자 다형별 근력과 근육 두께를 측정된 결과, R allele에서 근육 두께가 유의하게 증가하였다(Gentil et al., 2011). 이러한 이유는 R allele와 X allele의 근섬유를 비교한 연구결과를 토대로 예측 가능한데, R allele 보유군에서 Type IIx의 분포가 유의하게 높게 나타나(Ahmetov et al., 2011), X allele보다 R allele를 가진 선수 및 일반인들이 파워성에 우수한 기능을 나타낼 수 있을 것으로 보고하였다(Vincent et al., 2007). 반대로 장거리 선수들에게서 XX형의 비율이 높고, 지근 섬유(slow-twitch)의 분포도가 높은 것으로 나타났다(Ahmetov et al., 2011). 더욱이, Kikuchi et al. (2013)의 연구에 의하면 엘리트 레슬링 선수들에서 경기수준이 높을수록 X allele의 비율이 유의하게 낮게 나타났으며, 근 파워는 RR형+RX형이 XX형보다 높은 것으로 조사되었다. 이 뿐만 아니라 α-actinin-3(ACTN3) 단백질은 eccentric training 후의 근 손상 유발 인자를 감소시키는 것으로 알려져 있으며(Vincent et al., 2007), 더욱이, XX genotype을 가진 엘리트 축구선수들에서도 acute eccentric training 후의 근 손상(CK, α-actin) 및 피로물질(Cortisol)이 높은 것으로 나타났다(Pimenta et al. 2012). 이러한 연구결과는 ACTN3 R577X 유전자 다형에 따른 트레이닝 후의 생리학적 반응들을 예측가능하게 하여 컨디셔닝 코치 및 선수들에게 유용하게 제공될 수 있는데 예를 들어, 저항성 근력 트레이닝에 적용한다면, X allele를 가진 선수들은 트레이닝 후에 근육의 피로도가 높기 때문에 운동 강도를 낮추고 운동

횡수를 많게 해서 운동량을 조절할 수가 있을 것으로 생각된다.

ACTN3 R577X의 유전자 다형의 분포도는 일반적으로 아시아인들에 있어서 RR형 17%, RX형 59% 그리고 XX형 24%로 RX형의 비율이 높고 XX형이 RR형의 비율 분포보다 낮게 나타난다(Yang et al., 2007). North et al. (1999)의 ACTN3 유전자의 특징에 관한 보고에 의하면, XX형을 가진 유전자의 경우 속근섬유에서 발현되지 않아 그 기능을 ACTN2 대신하는 것으로 제시하였는데 일반인들에서 ACTN3 결핍(XX형)형이 18%정도 존재하는 것으로 나타났다. 본 연구의 경우도 일반인을 대상으로 실시한 지금까지의 선행연구에서 나타난 분포 비율과 거의 일치하는 경향을 보였다(XX형:21.9%). 더욱이 HWE 분리에서도 평형성이 검증되어 실험적인 오류는 없는 것으로 판단된다.

하지만 본 연구에서 발견된 제한점으로는 첫째, 유전학적 분류를 위해 종목별 다형 분포도 또는 비율 조사를 같은 종목의 선수들을 대상으로 대상자 수를 늘려서 평가하는 것이 필요하다고 생각된다. 둘째, 기능과 형태에 따라 신체에서 복합적으로 작용할 수 있기 때문에 한 개의 SNP이 아닌 기능 관련 유전자형을 종합하는 복수 SNP 연구가 병행되어야 할 것이다. 이를 바탕으로 지속적인 연구를 통하여 Big Data는 중·고등학생 또는 꿈나무 선수들의 진료 및 종목 결정의 기초자료로서 활용 가치가 높을 것으로 사료되며, 앞으로 추후 연구로 진행되어야 할 것이다.

결론

본 연구는 엘리트 스포츠 선수들을 대상으로 WAPtest를 실시하여 ACTN3 유전자 다형별로 관련성을 조사하는 것을 목적으로 연구를 거행한 결과, ACTN3 R allele를 가진 남자 선수들에서 WAPtest가 높게 나타났으며, WAPtest는 이러한 근 기능을 평가하는 요소로 ACTN3 R577X 유전자 다형과 접목하여 트레이닝 프로그램 개발에 응용 가능할 것으로 판단된다. 더욱이, ACTN3 R577X 유전자 다형성의 성별 특이적인 경향은 추후 연구방향의 기초자료로 활용 가능할 것이다.

참고문헌

- 박동호, 김창선, 고병구, 성봉주, 송홍선, 조송현, 김용진(2005). 종목별 특성에 따른 ACTN3 유전자 다형성과 파워지구력과의 관련성. *체육과학연구*, 17(1):55-65.
- Ahmetov II, Druzhevskaya AM, Astratenkova IV, Popov DV, Vinogradova OL, Rogozkin VA. (2010). The ACTN3 R577X polymorphism in Russian endurance athletes. *Br J Sports Med*. 44(9):649-652.
- Ahmetov II, Druzhevskaya AM, Lyubaeva EV, Popov DV, Vinogradova OL, Williams AG. (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.
- Bray MS, Hagberg JM, Pérusse L, Rankinen T, Roth SM, Wolfarth B, Bouchard C.(2009). The human gene map for performance and health-related fitness phenotypes: the 2006-2007 update. *Med Sci Sports Exerc*. 41(1):35-73. Review.
- Druzhevskaya AMI, Ahmetov II, Astratenkova IV, Rogozkin VA. (2008). Association of the ACTN3 R577X polymorphism with power athlete status in Russians. *Eur J Appl Physiol*. 103(6):631-634.
- Eynon N, Duarte JA, Oliveira J, Sagiv M, Yamin C, Meckel Y, Sagiv M, Goldhammer E. (2009). ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *Int J Sports Med*. 30(9):695-698.
- Garatachea N, Verde Z, Santos-Lozano A, Yvert T, Rodriguez-Romo G, Sarasa FJ, Hernández-Sánchez S, Santiago C, Lucia A. (2014). ACTN3 R577X polymorphism and explosive leg-muscle power in elite basketball players. *Int J Sports Physiol Perform*. 9(2):226-232.
- Gentil P, Pereira RW, Leite TK, Bottaro M. (2011). ACTN3 R577X Polymorphism and Neuromuscular Response to Resistance Training. *J Sports Sci Med*. 10(2) :393-399.
- Gómez-Gallego F, Santiago C, González-Freire M, Muniesa CA, Fernández Del Valle M, Pérez M, Foster C, Lucia A. (2009). Endurance performance: genes or gene combinations? *Int J Sports Med*. 30(1):66-72.
- Juffer P, Furrer R, González-Freire M, Santiago C, Verde Z, Serratos L, Morate FJ, Rubio JC, MacArthur DG, North KN. (2007). ACTN3: A genetic influence on muscle function and athletic performance. *Exerc Sport Sci Rev*. 35(1):30-34.

- Kikuchi N, Nakazato K, Min SK, Ueda D, Igawa S. (2014). The ACTN3 R577X polymorphism is associated with muscle power in male Japanese athletes. *J Strength Cond Res.* 28(7):1783-1789.
- Kikuchi N, Ueda D, Min SK, Nakazato K, Igawa S. (2013). The ACTN3 XX genotype's underrepresentation in Japanese elite wrestlers. *Int J Sports Physiol Perform.* 8(1):57-61.
- MacArthur DG, Seto JT, Chan S, Quinlan KG, Raftery JM, Turner N, Nicholson MD, Kee AJ, Hardeman EC, Gunning PW, Cooney GJ, Head SI, Yang N, North KN. (2008). An Actn3 knockout mouse provides mechanistic insights into the association between alpha-actinin-3 deficiency and human athletic performance. *Hum Mol Genet.* 17(8):1076-1086.
- Massidda M, Corrias L, Ibba G, Scorcu M, Vona G, Calò CM. (2012). Genetic markers and explosive leg-muscle strength in elite Italian soccer players. *J Sports Med Phys Fitness.* 52(3):328-334.
- Moran CN, Yang N, Bailey ME, Tsiokanos A, Jamurtas A, MacArthur DG, North K, Pitsiladis YP, Wilson RH. (2007). Association analysis of the ACTN3 R577X polymorphism and complex quantitative body composition and performance phenotypes in adolescent Greeks. *Eur J Hum Genet.* 15(1):88-93.
- Niemi AK & Majamaa K. (2005). Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *Eur J Hum Genet.* 13(8):965-969.
- North KN, Yang N, Wattanasirichaigoon D, Mills M, Eastale S, Beggs AH. (1999). A common nonsense mutation results in alpha-actinin-3 deficiency in the general population. *Nat Genet.* 21(4):353-354.
- Papadimitriou ID, Papadopoulos C, Kouvatzi A, Triantaphyllidis C. (2008). The ACTN3 gene in elite Greek track and field athletes. *Int J Sports Med.* 29(4):352-355.
- Pimenta EM, Coelho DB, Cruz IR, Morandi RF, Veneroso CE, de Azambuja Pussieldi G, Carvalho MR, Silami-Garcia E, De Paz Fernández JA. (2012). The ACTN3 genotype in soccer players in response to acute eccentric training. *Eur J Appl Physiol.* 112(4):1495-1503.
- Shang X, Huang C, Chang Q, Zhang L, Huang T. (2010). Association between the ACTN3 R577X polymorphism and female endurance athletes in China. *Int J Sports Med.* 31(12):913-916.
- Vincent B, De Bock K, Ramaekers M, Van den Eede E, Van Leemputte M, Hespel P, Thomis MA. (2007). ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiol Genomics.* 19:32(1):58-63.
- Vincent B, De Bock K, Ramaekers M, Van den Eede E, Van Leemputte M, Hespel P, Thomis MA. (2007). ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiol Genomics.* 32(1):58-63.
- Walsh S, Liu D, Metter EJ, Ferrucci L, Roth SM. (2008). ACTN3 genotype is associated with muscle phenotypes in women across the adult age span. *J Appl Physiol.* 105(5):1486-1491.
- Yang N, MacArthur DG, Gulbin JP, Hahn AG, Beggs AH, Eastale S, North K. (2003). ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *Am J Hum Genet.* 73(3):627-631.
- Yang N, MacArthur DG, Wolde B, Onywera VO, Boit MK, Lau SY, Wilson RH, Scott RA, Pitsiladis YP, North K. (2007). The ACTN3 R577X polymorphism in East and West African athletes. *Med Sci Sports Exerc.* 39(11):1985-1988.
- Zupan MF, Arata AW, Dawson LH, Wile AL, Payn TL, Hannon ME. (2009). Wingate Anaerobic Test peak power and anaerobic capacity classifications for men and women intercollegiate athletes. *J Strength Cond Res.* 23(9):2598-2604.

The Difference of Anaerobic Power Based on Muscle Power Sports Athletes in ACTN3 Genotype

Seok-ki Min¹, Seung-Taek Lim², Hong-Sun Song¹, Kwang-Jun Kim¹, & Tae-Beom Seo¹

¹Korea Institute of Sport Science, ²Dong-A University

The ACTN3 R577X polymorphism has been associated with an elite athletes status. Several studies have determined that the R allele is connected with power-oriented athletic performance, whereas the nonfunctional XX genotype may give some beneficial effect for endurance performance. The main aim of the study was to determine the possible interaction between the ACTN3 R577X polymorphism and an power-oriented athlete status in Korean elite athletes (wrestling 31, judo 13, boxing 16, fencing 6, cycle 16, ≤400m athlete 18).

Each athletes performed a 30-second WAPtest with a resistance equal to 7.5% for male and 5% for female body weight. Genotyping for the ACTN3 R577X (rs1815739) polymorphism was performed using the TaqMan approach. The ACTN3 R577X genotypes exhibited a HardyWeinberg equilibrium distribution in our population.

The relative and absolute average power results of the 30-second Wingate test did not differ significantly among the genotypes. However, the relative peak power result of the Wingate test was significantly higher in the R-allele- dominant model groups than in the XX group in male but not female athletes.

These results suggest that the ACTN3 R allele is associated with the relative peak power during the Wingate test in male Korean elite athletes.

Key Words: ACTN3, gene polymorphism, anaerobic power, wingate test 