

Investigant en la genòmica, l'exercici físic i l'esport

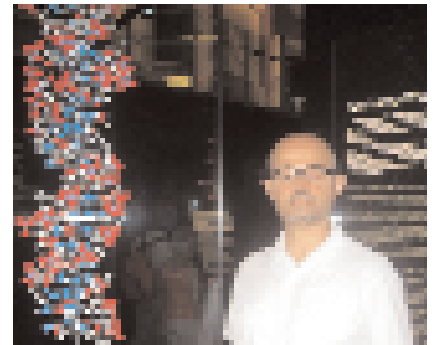
Aquesta tesi doctoral ha rebut una ajuda econòmica del COPLEFC.

Autor: **Josep Sánchez Malagón**, col·legiat 10289.

Títol: *Determinants genòmics de la condició física: influència del polimorfisme BDNF val66met en la recuperació cardíaca postesforç.*

Directora: Dra. Myriam Guerra Balic (FPCEE Blanquerna-Universitat Ramon Llull). Codirector: Ramon Brugada i Terradellas (Facultat de Medicina. Universitat de Girona).

Lloc i data de lectura: FPCEE Blanquerna-Universitat Ramon Llull (Barcelona) 3 de febrer de 2012.



-A la teva tesi parles de rendiment, salut i recuperació, vinculats a la genètica i la genòmica. Déu n'hi do, per als que en som ignorants...

-La biotecnologia ha amarat totes les ciències de la salut. Recordem que exercici físic per a la salut està relacionat amb la salut, i també el rendiment.

Així com fa anys un llicenciat havia de saber què era el consum d'oxigen, la freqüència cardíaca, que semblava vetada i només per als metges, mentre que ja se'ns exigeix que entenguem d'això, d'aquí a uns anys crec que també hauré de saber gestionar la informació genòmica d'un subjecte. No s'entendrà la prescripció d'exercici físic, la planificació d'un entrenament sense tenir en compte les característiques genètiques i genòmiques del subjecte.

Tenint en compte que a trets molts generals, el factor genètic i genòmic més o menys pot oscil·lar entre un 10% i un 40% sobre la incidència en fenotips relacionats amb el rendiment i, és clar, també en la salut: resistència cardiovascular, muscular, flexibilitat...

Tots aquests indicadors de la condició física, sigui saludable o de rendiment, tenen un substrat genòmic.

-I ja posats a fer, tu analitges un aspecte específic com és la freqüència cardíaca de recuperació. I aleshores entren en joc... el polimorfisme val66met i tres genotips: met/met, val/met i val/val...

-Ho explico. Si la informació del polimorfisme no està ben estructurada o té alguna variació, pot passar que aquesta proteïna no acabi de funcionar bé al subjecte o potser presentar alguns matisos. És a dir, dins de l'ordre que han de tenir les bases nitrogenades d'un gen, podem trobar-nos una mutació. Una mutació suposa que respecte del que hauria de ser el genoma, hi ha hagut un o dos canvis d'aquestes bases nitrogenades i pot donar lloc a una malaltia; podríem posar com a exemple la síndrome de Down, que és una malaltia monogenètica, o sigui que se sap que si hi ha una variació coneguda en un gen en concret d'un cromosoma, segur que apa-

reix la síndrome de Down. Extrapolat a la salut, en els paràmetres que hem dit de condició física: com que per exemple la resistència muscular, la resistència cardiovascular són multifactorials, podem trobar variacions d'aquest gen que afecti un 1% de la població mundial. Quan aquesta modificació, que no és un mutació, sinó un canvi d'una base nitrogenada per una altra, afecta un 1% de la població, se'n diu polimorfisme, i significa que aquella població en concret té alguna cosa diferent. Aleshores s'estudia un grup de gent que pugui tenir aquest polimorfisme i que no el tingui. Si ens referim a rendiment, estudiem maratonians: se sap que un gen concret està relacionat amb la resistència muscular. Aleshores es compara qui té més bona condició física: els que tenen el polimorfisme o els que no el tenen.

Per tant, es tracta de disposar d'una informació addicional de tota la resta d'informació de la condició física d'un subjecte.

Si parlem d'activitat física adreçada a la salut. Una persona pot tenir un

PER ENTENDRE'NS

Genètica.- Consisteix en l'estudi de com es transmeten les característiques biològiques del genotip de pares a fills.

Genòmica.- És l'estudi del funcionament, contingut, evolució i origen del genoma humà. Mentre que la genètica estudia com es transmet el genoma, la genòmica analitza la informació del genotip de cada individu. Cal recordar que el genotip és la informació que determina l'expressió d'una característica d'un individu i que és quelcom imperceptible, i el fenotip allò que es posa de manifest, quelcom perceptible o mesurable d'alguna forma (pes, freqüència cardíaca, color d'ulls, etc.). Per tant, la genòmica analitza tot el genoma d'un individu. I això ha estat possible gràcies a la biotecnologia.

Biotecnologia.- Arran de les biociències, el que rep el nom de biotecnologia ha permès analitzar d'una manera més ràpida i precisa qüestions relacionades amb la genètica i la genòmica.

Polimorfisme.- Tota la cadena de l'ADN està configurada per bases nitrogenades: adina, guanina, citocina i uracil, la combinació de les quals formen unitats d'informació o gens; cada gen, al seu torn, té la informació perquè cada proteïna dugui a terme una funció concreta. Doncs bé, quan existeix una variació en la presència i ordre d'una base nitrogenada dins d'un fragment d'ADN que afecta un 1% de la població mundial com a mínim, tenim un polimorfisme.

polimorfisme relacionat amb la tensió arterial que el predisposi o no a tenir-la alta. D'acord amb això, li pots planificar l'entrenament, tenint present que pot ser sensible a tenir hipertensió.

-I els genotips...

El fenotip i el genotip fan referència a la informació genètica continguda en un *locus* determinat dins d'un cromosoma, on hi ha la informació d'un tret concret. Aquesta informació genètica del *locus* rep el nom d'*al·lel* i es pot presentar de formes diferents que poden donar lloc a tres genotips diferents: homocigot per a un *al·lel*, heterocigot per a dos *al·lells* i homocigot per a l'altre *al·lel* (per exemple: homocigot *val/val* i *met/met* i heterocigot *val/met*). El que jo faig a la tesi és concretar una miqueta més: dins dels que no tenen el polimorfisme, que poden ser *val/val* o *met/met*, qui d'aquests poden tenir una més gran recuperació de la freqüència cardíaca.

-Al final, acabes la tesi amb un rànding sobre qui pot recuperar millor la freqüència cardíaca...

-Però el més important quan es fan les anàlisis d'aquesta mena és començar per una anàlisi bàsica, que és el del polimorfisme. Es mira qui té l'heterocigot: qui té el *val/met* i qui no el té.

Aleshores, per què parlo a la tesi de la recuperació de la freqüència cardíaca postesforç? D'una banda perquè és un indicador de risc cardiovascular senzill de mesurar i que ens pot donar molta informació. El nombre de batecs que un esportista pugui recuperar als primers 30 segons, al 1r minut (que seria la freqüència cardíaca de recuperació ràpida) i la que va més enllà del 1r, 2n, 3r minut, pot ser un indicador d'un possible risc cardiovascular; i per tant, cal tenir-ho en compte.

Aleshores, per què estudio el polimorfisme *val/met* del gen *BDNF*?, perquè aquest està relacionat, entre

d'altres, amb la regulació del sistema nerviós autònom, que es divideix en el simpàtic i el parasimpàtic. Sabem que el sistema nerviós autònom pot tenir una incidència sobretot en l'augment de la freqüència cardíaca i de la recuperació d'aquesta. A mesura que fem l'esforç d'alta intensitat s'activa el sistema nerviós simpàtic, per les exigències d'oxigen. Quan aturem l'activitat, hi ha una teoria que diu que o bé actua el sistema nerviós parasimpàtic (tot i que no està clar) o el simpàtic; i hi ha una altra teoria que afirma que han d'anar coordinats, no és que de sobte actua el parasimpàtic i el simpàtic deixa de funcionar.

Doncs com que aquest gen està relacionat amb aquesta regulació i hi ha estudis que diuen que les persones que tenen aquest polimorfisme podrien presentar alguna deficiència en relació amb el sistema nerviós simpàtic i parasimpàtic, o si més no tenir-hi alguna incidència, per això he fet l'estudi de la freqüència cardíaca de recuperació i de la presència d'aquest polimorfisme: es tractava de veure si hi ha subjectes que amb presència d'aquest polimorfisme tenen una millor recuperació de la freqüència cardíaca postesforç.

-Ara bé, tot plegat com s'estudia?

-Des del Laboratori CAFE Blanquerna vam fer les proves d'esforç i vam prendre mostres d'ADN dels subjectes, amb un *kit* per a mostres de saliva. Aleshores, vam anar al laboratori CardioVascularGenetics de la UdG on hi ha el meu codirector de la tesi, per fer les anàlisis genètiques, que suposa un procés molt llarg i amb una maquinària de tecnologia de gran cost, que permet destriar quin dels subjectes té o no aquest polimorfisme.

Una curiositat sobre el 66 del polimorfisme *val66met*...

És una nomenclatura biològica que han posat els genetistes. Ve donada. El vocabulari genètic és molt complicat i, a més, no està unificat.

Aquesta tesi es pot llegir a l'adreça web: <http://www.tdx.cat/handle/10803/66241>
I per contactar amb l'autor: josesm0@blanquerna.url.edu