

Prof. dr hab. Małgorzata Słowińska-Lisowska

Wrocław 4 listopad 2014

Katedra Biologicznych Podstaw Sportu

Akademia Wychowania Fizycznego

Wrocław

Recenzja

Rozprawy doktorskiej Joanny Orysiak pt” Występowanie polimorficznych wariantów genów ACN i ACTN₃ u polskich sportowców”

napisanej pod kierunkiem dr hab. Agnieszki Zembroń-Łacny, prof. UZ

Badania genetyczne w sporcie rozwijają się w ostatnich latach bardzo dynamicznie. Pewien przełom dokonał się w momencie opracowania w ramach międzynarodowego programu *Human Genome Projekt* sekwencji genomu człowieka.

W ostatnich 14 latach liczba publikacji w prestiżowych czasopismach naukowych dotyczących badań genetycznych w sporcie wzrosła. W 2000 roku opublikowano z tej tematyki około 30 prac w 2013 natomiast 386 prac a do 1 listopada 2014 -320 (*według danych z Pub Med.*)

W badaniach genetycznych zdecydowana większość prac dotyczy wielokierunkowych analiz i porównań genotypów oraz alleli poszczególnych genów, które mogą determinować możliwości wysiłkowe człowieka. W ostatnich latach pojawiły się też publikacje dotyczące reakcji organizmu na obciążenia wysiłkowe w zależności od posiadanych genotypów.

Należy jednak podkreślić, iż aktywność fizyczna stanowi złożoną wewnętrznie niejednorodną cechę fenotypową. Do jej ekspresji prowadzi łączne oddziaływanie licznych czynników genetycznych jak i środowiskowych. Aktywność fizyczna jako cecha osobnicza jest bez wątpienia kształtowana przez wiele genów. Obserwacja związków między polimorficznymi fragmentami genów kandydatów a możliwościami wysiłkowymi może wskazywać jedynie na pewne predyspozycje do podejmowania określonego typu wysiłku fizycznego.

Dlatego jak słusznie zauważyła Pani mgr Joanna Orysiak w swojej pracy cytując Wagnera z 2013 roku „*dopóki nie zostaną wyjaśnione interakcje między wynikami sportowymi, genami i środowiskiem oraz nie zostaną opracowane standardy prawne i etyczne badań genetycznych genotypowanie sportowców powinno być ograniczone wyłącznie do ustalenia ewentualnego ryzyka chorób i/lub kontuzji*”

Rozprawa doktorska Pani mgr Joanny Orysiak porusza bardzo ważne i istotne zarówno z punktu widzenia poznawczego jak i aplikacyjnego zagadnienie oceny występowania polimorficznych wariantów genów *ACE* i *ACTN₃* u polskich sportowców.

Strona formalna pracy:

Przedstawiona mi do oceny praca obejmuje następujące rozdziały: Streszczenie w języku polskim i angielskim, Wprowadzenie, Cel badań i zadania badawcze, Materiał i Metody, Wyniki badań, Dyskusja, Podsumowanie i Wnioski, Piśmiennictwo. W strukturze pracy są 2 ryciny, 3 fotografie oraz 28 tabel. Praca zawiera 95 stron wydruku komputerowego.

UWAGI RECENZENTA

Uwagi będą podawane chronologicznie, zgodnie z przyjętą przez Doktorantkę strukturą pracy.

Streszczenie

W rozdziale tym autorka napisała, iż celem badań było cyt. „porównanie częstości występowania genotypów i alleli genów *ACE* i *ACTN₃* między płciami i dyscyplinami sportowymi oraz ujawnienie związku między genotypami *ACE* i *ACTN₃* a wskaźnikami wysiłkowymi ocenianymi podczas laboratoryjnych testów wysiłkowych u zawodników wioślarstwa”

W mojej ocenie formułując cel badań nie powinno się zakładać a priori, iż wyniki badań wykażą taką zależność. Oczywiście jest to uwaga dyskusyjna i nie dotyczy błędnego sformułowania celu badań, a jedynie doprecyzowania używanych pojęć. Należy też podkreślić, iż w dalszej części dysertacji Pani mgr Joanna Orysiak użyła moim zdaniem bardziej jednoznacznego sformułowania.

Wprowadzenie

W tym rozdziale autorka w oparciu o dane z piśmiennictwa omawia zagadnienia związane ze zmiennością genetyczną, genetyką sportową, zastosowaniem diagnostyki

molekularnej w sporcie. Przedstawia również charakterystykę badanych genów ze szczególnym uwzględnieniem badań genotypów i alleli w kontekście aktywności fizycznej. Na uwagę zasługuje wnikliwa i rzetelna analiza piśmiennictwa przede wszystkim anglojęzycznego z ostatnich lat, wiele jest cytowanych prac z lat 2000-2014. Bardzo czytelne i godne podkreślenia jest też tabelaryczne przedstawienie w oparciu o dane z piśmiennictwa związku/ lub jego braku genotypów i alleli genów *ACE* i *ACTN3* z cechami motorycznymi (wytrzymałością, szybkością i siłą). Pokazuje to, iż badania dotyczące tej problematyki są liczne, ale wyniki są bardzo niejednoznaczne, co skłania do dalszych poszukiwań w tym interesującym obszarze badawczym.

Cel badań

Cel badań sformułowano poprawnie. Na szczególne podkreślenie zasługuje bardzo dobre uzasadnienie celowości przeprowadzonych badań.

W mojej ocenie trafna jest też wynikająca, z bardzo wnikliwej analizy piśmiennictwa, uwaga Pani magister, iż cyt" *konieczna jest dalsza weryfikacja uzyskanych rezultatów. Analiza taka powinna być prowadzona na dużych grupach sportowców jednej rasy, reprezentujących różne dyscypliny sportu, odrębnie dla zawodniczek i zawodników. Ważne jest też przyjęcie jednego podziału dyscyplin sportowych"*

Niestety w badaniach genetycznych dotyczących aktywności fizycznej oraz sportu posługujemy się różnymi narzędziami badawczymi oraz podziałami dotyczącymi wysiłku fizycznego oraz dyscyplin sportowych, które bardzo utrudniają a czasami wręcz uniemożliwiają porównanie wyników badań i jednoznaczne wnioskowanie.

Zadania badawcze

Autorka sformułowala też trzy zadania badawcze.

Są one doprecyzowaniem celu badań i stanowią jego bardzo dobre uzupełnienie.

Materiał i Metody

Badania przeprowadzono na grupie 626 osób zawodników reprezentujących różne dyscypliny sportu. Na podkreślenie zasługuje fakt, iż wśród badanych sportowców byli medaliści Mistrzostw Polski, Europy, Świata oraz Igrzysk Olimpijskich. Niewiele jest badań naukowych przeprowadzanych w Polsce na tak licznej grupie sportowców o dużych osiągnięciach sportowych.

Należy zauważyć, iż badania podjęte przez Panią mgr Joannę Orysiak są jak dotychczas najliczniejszymi badaniami genetycznymi w sporcie, jakie były przeprowadzone w Polsce. Jest to bardzo duże osiągnięcie Doktorantki, iż potrafiła zgromadzić, samodzielnie wykonać badania genetyczne oraz ocenić taki obszerny materiał badawczy.

Projekt naukowy został przeprowadzony po uzyskaniu zgody Komisji Etycznej przy Instytucie Sportu w Warszawie. Badania były współfinansowane przez Ministerstwo Sportu i Turystyki w ramach projektu pt „Kontrola sprawności fizycznej oraz monitorowanie rozwoju sportowców objętych systemem sportu dzieci i młodzieży-identyfikacja i wspieranie talentów”.

Zaznaczyć trzeba, że przebieg eksperymentu badawczego oraz zastosowane metody badawcze są opisane w dysertacji z wystarczającą dokładnością tak, aby zainteresowany czytelnik mógł je powtórzyć i/lub zastosować.

Metody statystyczne w mojej opinii zostały dobrane prawidłowo. Przy ocenie częstości występowania alleli i rozkładzie genotypów badanych genów zastosowano test χ^2

Natomiast do analizy związku między wskaźnikami wysiłkowymi a badanymi genotypami wykorzystano dwuczynnikową analizę wariancji (ANOVA).

Wyniki badań

Rezultaty badań zestawiono w 28 tabelach. Były one analizowane pod kątem porównania częstości występowania genotypów i alleli genów *ACN* i *ACTN3* między sportowcami reprezentującymi różne dyscypliny, z podziałem na dyscypliny szybkościowo-siłowe, wytrzymałościowe, kategorie wagowe w przypadku zawodników trenujących wioślarstwo oraz płeć. Dokonano też w grupie trenującej wioślarstwo analizy relacji między rodzajem genotypu a wskaźnikami wysiłkowymi. Na uwagę zasługuje w grupie tych sportowców dodatkowo wykonanie analizy grupującej. Autorka powołała się na wyniki obserwacji Ciężczyka i wsp opublikowanych na łamach *International Journal Sports Medicine* oraz *Journal Exercise & Fitness*. Analiza statystyczna wykonana przez Panią mgr Joannę Orysiak nie potwierdziła jednak zależności pomiędzy częstością występowania genotypów genu *ACE* i *ACTN₃* a możliwościami wysiłkowymi w grupie wysokokwalifikowanych wioślarzy, którą obserwowali w/w autorzy.

Dyskusja

Na szczególne podkreślenie zasługuje fakt bardzo rzetelnie przeprowadzonej oceny wyników badań i ich interpretacja. Autorka bardzo trafnie tłumaczy rozbieżności pomiędzy

wynikami badań innych autorów a otrzymanymi w jej eksperymencie naukowym. Świadczy to o bardzo dużej wiedzy teoretycznej Pani magister Joanny Orysiak doskonałym jej przygotowaniu do analizy porównawczej uzyskanych wyników badań oraz umiejętności wnioskowania.

Należy podkreślić, iż dyskusja jak i całość pracy została zredagowana przez Doktorantkę bardzo starannie i logicznie. Jest niewątpliwie wyrazem dobrej znajomości piśmiennictwa z analizowanego obszaru badawczego.

Piśmiennictwo

Piśmiennictwo obejmuje 180 pozycji, większość, co należy podkreślić pochodzi z ostatnich lat. Autorka powołuje się również na prace własnego autorstwa/współautorstwa.

Trzeba zaznaczyć, iż wyniki badań mgr Joanny Orysiak dotyczące polimorfizmów genów *ACTN3* i *ACN* zostały opublikowane w takich prestiżowych czasopismach jak :*Biology of Sport* oraz przyjęte do druku w 2014 roku w *Journal Strength and Conditioning Research* i *Medicina Kaunas*. Świadczy to o uznaniu ich wartości naukowej przez Recenzentów oraz Kolegia Redakcyjne tych czasopism.

Podsumowanie i Wnioski

Podsumowanie oraz wnioski są sformułowane prawidłowo i w pełni odpowiadają celowi pracy.

Pani magister Joanna Orysiak powołując się na innych autorów bardzo trafnie zauważyła, iż cyt. „*badania genetyczne nie mogą stanowić podstawowego narzędzia prognostycznego oraz na ich podstawie nie można prowadzić selekcji przy wyborze zawodników do odpowiednich sekcji sportowych. Sukces sportowca jest cechą złożoną i zależy od wielu czynników genetycznych, środowiskowych i epigenetycznych oraz wzajemnych ich oddziaływań*”

W pracy znalazłam drobny błąd edytorski, który z obowiązku Recenzenta wymienię Strona 9 zamiast słowa częstotliwość powinno być użyte słowo częstość. Częstotliwość jest to, bowiem wielkość fizyczna określająca liczbę cykli zjawiska okresowego występujących w jednostce czasu W układzie SI jednostką częstotliwości jest herc (Hz).

Błąd ten oczywiście w żadnym stopniu nie umniejsza dużej wartości i oryginalności rozprawy doktorskiej oraz jej bardzo starannego przygotowania pod względem edytorskim.

Po zapoznaniu się z rozprawą doktorską uważam, że praca spełnia wszystkie wymagania i wnoszę do Wysokiej Rady Wydziału Wychowania Fizycznego, Akademii Wychowania Fizycznego im. Eugeniusza Piaseckiego w Poznaniu o dopuszczenie Pani mgr Joanny Orysiak do dalszych etapów przewodu doktorskiego.

Zwracam się również do Wysokiej Rady Wydziału o rozważenie możliwości wyróżnienia pracy.

Łączę wyrazić szacunek

KIEROWNIK
Katedry Biologicznych Podstaw Sportu

M. SŁOWIŃSKA
dr hab. Małgorzata Słowińska-Lisowska