

スポーツと遺伝

宮本（三上）恵里*

●運動能力の遺伝率

遺伝率とは、ヒトの様々な形質の個人差に対し、環境要因と遺伝要因がそれぞれ相対的にどの程度の割合で影響を及ぼしているかを推定する指標である。運動能力の遺伝率は、1971年に Klissouras 博士によって初めて報告され、持久力の指標である最大酸素摂取量の遺伝率が93.4%であると報告された¹⁾。その後も多くの研究が運動能力の遺伝率について報告しているが、その結果は研究によって大きくばらついており、一致した見解は得られていなかった。そこで著者らの研究グループは、運動能力の遺伝率に関し、システマティックレビューおよびメタ解析を実施した²⁾。システマティックレビューにより同定された論文のデータをメタ解析により統合すると、最大酸素摂取量の遺伝率は56%、筋力・筋パワーの遺伝率は52%という結果が得られた^{3,4)}。これらの結果は、集団における運動能力の個人差のうち、50%以上は遺伝要因の個人差により説明されるということを示している。

アスリートステータスの遺伝率に関する研究も行われており、「①スポーツ経験なし」、「②学校、クラブ、大学でスポーツに参加した経験あり」、「③州、国レベルでスポーツに参加した経験あり」という3つの競技レベルに対する遺伝率が65.5%であったことが報告されている⁵⁾。アスリートステータスの遺伝率に関する知見は限られておりさらなる検討が必要であるが、これまでの研究の結果から、運動能力やスポーツパフォーマンスの個人差に対し、遺伝要因は少なくとも環境要因と同程度、

もしくはそれ以上に影響を及ぼしていると考えられる。

●スポーツパフォーマンスと遺伝子多型

パフォーマンスに関連する遺伝子多型として初めて報告されたのは、アンジオテンシン変換酵素(ACE)遺伝子の挿入/欠失(I/D)多型である⁶⁾。ACE I/D 遺伝子多型は、循環機能に関わる血中のACE濃度と関連し、DD型で血中のACE濃度が高いことが知られている⁷⁾。欧米人のアスリートを対象とした研究の多くが、ACE I/D 遺伝子多型のIアレルは持久系パフォーマンスと、Dアレルは瞬発系パフォーマンスと関連することを報告している。一方、著者らの研究グループが世界の一流水泳選手を対象にACE I/D 遺伝子多型と競技特性との関連性を検討した結果、欧米の短距離選手ではDアレルの頻度が高く、アジアの短距離選手ではIアレルの頻度が高いという結果が得られた⁸⁾。このようにアジア人において逆の関連性が認められる現象は、他の研究グループからも報告されており^{9,10)}、ACE I/D 遺伝子多型のスポーツパフォーマンスに対する影響は民族間で異なる可能性が考えられる。

これまでに報告されている遺伝子多型の中で、スポーツパフォーマンスとの関連性が最も強いと考えられているのは α アクチニン3 (ACTN3) 遺伝子のR577X多型である。ACTN3は、骨格筋の構造維持に関わるタンパクであり、速筋線維のみ存在する。ACTN3 R577X 遺伝子多型のXX型の人には、速筋線維にもACTN3を持たないことから、この多型が骨格筋の機能に影響を及ぼすと考えられている。ACTN3 R577X 遺伝子多型は、2003年に初めてアスリートステータスとの関連性が報告され¹¹⁾、オーストラリア人一流瞬発系競技者に

* 順天堂大学健康総合科学先端研究機構・スポーツ健康医科学研究所

においてXX型の頻度が低く、瞬発系競技のオリンピック選手に限るとXX型は一人もいなかったという結果が報告された。著者らが、ACTN3 R577X 遺伝子多型と日本人陸上競技選手のアスリートステータスとの関連性を検討したところ、瞬発系競技者において、競技レベルが高い群ほどXX型の頻度が低いことが明らかとなった¹²⁾。さらに、全国レベル以上の男性陸上競技選手を対象として、短距離種目の自己ベストタイムとの関連性を検討した結果、RR型とRX型の選手と比較してXX型の選手の平均自己ベストタイムが遅いという結果が得られた¹³⁾。その後、欧米の一流短距離選手を対象とした研究においても同様の結果が得られており¹⁴⁾、ACTN3 R577X 遺伝子多型は欧米人においてもアジア人においても共通して瞬発系競技のパフォーマンスに影響を及ぼしていると考えられる。

上述したACEやACTN3以外にも、多くの遺伝子多型とスポーツパフォーマンスの関連性が報告されており、最新のレビューによると、持久系アスリートステータスと関連する遺伝子多型は100種、パワー系アスリートステータスと関連する遺伝子多型は69種報告されている^{15,16)}。したがって、数個の遺伝子多型のみにより自身の競技特性を判断することは難しく、多くの遺伝子多型の複合的な影響を検討する必要がある。

●スポーツ外傷・障害と遺伝子多型

怪我の受傷しやすさにも個人差が存在し、そこには遺伝要因が関与していることが明らかとなりつつある。著者らの研究グループは、スポーツ外傷・障害の易受傷性に関与する遺伝要因を明らかにすることを目的として、日本人アスリートを対象とした大規模な調査を実施している。これまでに、約3000名のアスリートを対象とし、質問紙によるスポーツ外傷・障害既往歴の調査及び遺伝子解析のための唾液採取を実施した。この調査により、エストロゲン受容体遺伝子多型が筋の怪我の受傷と関連すること¹⁷⁾、また、I型コラーゲン遺伝子多型が筋の怪我や疲労骨折の受傷と関連することを見出している。これまでスポーツ外傷・障害の受傷リスクと関連する遺伝要因に関する研究は、候補遺伝子アプローチが主流であったが、現在、我々は日本人アスリートを対象とし、筋の怪我や疲労骨折等に対するゲノムワイド関連解析を

実施している。これらの研究により、怪我の受傷しやすさを規定する遺伝要因が明らかとなれば、それらの情報を基に事前に怪我のリスクを予測し、重点的な予防策を講じることが可能となると考えられる。

●まとめ

スポーツパフォーマンスやスポーツ外傷・障害リスクの遺伝要因が明らかとなれば、自身の特性に適した競技種目の選択や、効率的に競技パフォーマンスを向上させるためのカスタムメイド型のトレーニング、傷害予防等に活用できる可能性がある。一方、スポーツ現場における遺伝情報の活用には正しい理解および倫理観が不可欠である。2017年にAustralian Institute of Sportより、スポーツにおける遺伝子テストの倫理指針が発表された¹⁸⁾。遺伝情報がスポーツ界において悪用されることの無いよう、今後日本においてもルール作りが求められる。

文 献

- 1) Klissouras. J Appl Physiol. 1971; 31(3): 338-344.
- 2) Murakami, et al. Jpn J Phys Fitness Sports Med. 2016; 65(3): 277-286.
- 3) Miyamoto-Mikami, et al. Scand J Med Sci Sports. 2018; 28(3): 834-845.
- 4) Zempo, et al. Scand J Med Sci Sports. 2017; 27(12): 1537-1546.
- 5) De Moor, et al. Twin Res Hum Genet. 2007; 10(6): 812-820.
- 6) Montgomery, et al. Nature. 1998; 393(6682): 221-222.
- 7) Rigat, et al. J Clin Invest. 1990; 86(4): 1343-1346.
- 8) Wang, et al. Med Sci Sports Exerc. 2013; 45(5): 892-900.
- 9) Kim, et al. Int J Sports Med. 2010; 31(1): 65-71.
- 10) Tobina, et al. J Physiol Sci. 2010; 60(5): 325-330.
- 11) Yang, et al. Am J Hum Genet. 2003; 73(3): 627-631.
- 12) Kikuchi, et al. Eur J Sport Sci. 2016; 16(6): 694-701.
- 13) Mikami, et al. Int J Sports Med. 2014; 35(2): 172-177.
- 14) Papadimitriou, et al. BMC Genomics. 2016; 17: 285.
- 15) Maciejewska-Skrendo, et al. Elsevier; 41-72, 2020.
- 16) Semenova, et al. Elsevier; 73-104, 2020.
- 17) Kumagai, et al. Med Sci Sports Exerc. 2019; 51(1): 19-26.
- 18) Vlahovich, et al. Br J Sports Med. 2017; 51(1): 5-11.