

【研究資料】

大学男子競技者における α -アクチニン 3 (ACTN3) 遺伝子多型別の体力的特徴に関する検討

～競泳、水球、バドミントン、卓球、レスリング選手を中心にも～

黄 仁官¹⁾, 上田 大²⁾, 菊池直樹³⁾, 大本洋嗣⁴⁾, 大東忠司⁵⁾, 関根義雄⁵⁾, 松本慎吾⁶⁾,
藤本英男⁶⁾, 鄭 泰應⁷⁾, 別府健至⁸⁾, 成 東鎮⁹⁾, 松永修司¹⁰⁾, 小林正利¹¹⁾

¹⁾ 総合スポーツ科学研究センター設置準備室, ²⁾ 文教大学健康栄養学部, ³⁾ 大学院トレーニング科学系博士後期,

⁴⁾ 水泳研究室, ⁵⁾ バドミントン研究室, ⁶⁾ レスリング研究室, ⁷⁾ 卓球研究室, ⁸⁾ 女子短期大学部,

⁹⁾ 韓国体育大学校, ¹⁰⁾ 運動処方研究室, ¹¹⁾ 健康教育研究室

An investigation into physical characteristics of collegiate male athletes in case of distinction according to α -actinin-3 (ACTN3) gene polymorphism: Regarding swimming, water polo, badminton, table tennis, and wrestling players

Inkwan HWANG, Dai UEDA, Naoki KIKUCHI, Yoji OMOTO, Tadashi OTSUKA, Yoshio SEKINE,
Shingo MSTSUMOTO, Hideo HUJIMOTO, Taeeung JUNG, Kenji BEPPU, Dongjin SUNG,
Shuji MATSUNAGA and Masatoshi KOBAYASHI

Abstract: The purpose of present study was to investigate physical characteristics of 162 collegiate male athletes who were all regular players of each club (swimming: n=30, water polo: n=22, badminton: n=25, table tennis: n=15 and wrestling: n=70) in case of dividing them according to α -actinin-3 (ACTN3) gene R577X polymorphism (RR, RX, XX). ACTN3 polymorphism test was executed with the method of TaqMan® MGB probes by collecting subject's buccal swab samples. All subjects implemented physical battery test of grip strength, back extension strength, standing long jump, 20 sec side step and 30 sec sit-up.

The Gene frequency of ACTN3 in all subjects was 25% of RR type, 50% of RX type and 25% of XX type. As to each sports event, the frequency was 30% of RR type, 47% of RX type and 23% of XX type in swimmers; 27% of RR type, 55% of RX type and 18% of XX type in water polo players; 25% of RR type, 48% of RX type and 20% of XX type in badminton players; 27% of RR type, 46% of RX type and 27% of XX type in table tennis players; 21% of RR type, 46% of RX type and 33% of XX type in wrestlers. Subjects with RR type indicated high values in all physical tests compared with subjects with RX type or XX type, and especially, showed significantly higher values in all tests than subjects with XX type. Likewise in case of divided them into their specialized events, there was a tendency for subjects with RR type to be superior to subjects with RX type or XX type in all physical tests.

In conclusion, it was suggested that athletes with R allele in ACTN3 gene R577X polymorphism, particularly with RR type, would have the advantage of strength, power and agility which must be required in athletic events objectified in this study, and that excellent physical training both in quality and in quantity might be indispensable to the athletes with complete deficiency of α -actinin-3 (XX type) beyond the athletes with R allele.

(Received: October 23, 2010 Accepted June 23, 2011)

Key words: collegiate male athletes, α -actinin-3 (ACTN3) gene polymorphism, physical characteristics

キーワード：大学男子競技者, α -アクチニン 3 (ACTN3) 遺伝子多型, 体力的特徴

1. はじめに

遺伝子は、アデニン、グアニン、シトシン、チミンの4種類の塩基配列がアミノ酸の結合順を示す暗号となっており、筋タンパク質であるミオシンが作られる際には、ミオシン重鎖遺伝子 (MHC) の暗号が解読され、これに基づいてミオシンタンパク質が合成される(遺伝子の発現)。しかし、何らかの原因で遺伝子の塩基配列が変化すると(遺伝子の変異)、本来のタンパク質とは異なったアミノ酸が結合したタンパク質が体内で合成されることになる。遺伝子変異の中でも、同じ位置の塩基の変異が通常1%以上の頻度で観察される場合を遺伝子多型と呼び、これは個人差や体质などの違いをもたらす主な要因であると考えられている¹⁻³⁾。近年では、このような遺伝子解析が進み、個体差や体质などに関する遺伝子の研究が多数報告されている¹⁻⁸⁾。 α -アクチニンは筋原線維のサルコメア内においてZ膜の構造を作るタンパク質である。 α -アクチニンには数種類のサブファミリーが知られているが、骨格筋由来とされる α -アクチニン3(以下 ACTN3)は、速筋線維にのみ発現されるとしている⁹⁾。ACTN3 遺伝子にはアクチニンタンパク質の577番目のアルギニンに対応する塩基が変化した遺伝子多型の存在が知られている。野生型の ACTN3 遺伝子は R 型、変異した ACTN3 遺伝子は X 型と表現され、ヒトの遺伝子型はこの遺伝子がホモかヘテロかによって RR 型、RX 型、XX 型の3種類に分けられている。XX 型では正常な ACTN3 タンパク質は作れないが、ACTN2 タンパク質が代償することで筋線維としての機能は保つことができると考えられている^{3,10,11)}。Yang らは¹¹⁾、様々な競技レベルのスポーツ選手を対象に ACTN3 遺伝子多型の発現頻度を調べた結果、オリンピックレベルのスプリントやパワー系種目のトップ選手では RR 型 50%, RX 型 50%, XX 型 0% であり、またオリンピックレベルの持久系競技選手では、RR 型 30%, RX 型 40%, XX 型 30% であったと報告している。これらの結果は少なくとも一つの R allele を持っていること(RR 型と RX 型)がスプリントやパワー系種目には有利に働くことを示唆している。

一方、ACTN3 遺伝子の多型の発現頻度には、人種差があることも報告³⁾されている。この報告では、ACTN3 遺伝子の発現頻度は、白人では RR 型 30%, RX 型 50%, XX 型 20%, アジア人では RR 型 17%, RX 型 58%, XX 型 25% であるが、アフリカ系黒人においては RR 型 84%, RX 型 15%, XX 型 1% を示したとしている³⁾。これらの結果から、ACTN3 遺伝子多型の頻度の特徴からみるとアジア人は持久系競技に、アフリカ系黒人はスプリントやパワー系競技に向いている可能

性があることが推察されている^{3,11)}。これまでの ACTN3 の遺伝子多型についての研究は、人種別³⁾、運動・トレーニング効果^{5,7,8,12)}、パワー系や持久系に分類した報告^{3,11)}などがあるが、各競技・スポーツ種目別にその特徴を検討した数少ないのが現状である¹³⁾。古くから各競技・スポーツ種目においては、それぞれ種目の特徴があると考えられている。仮に ACTN3 遺伝子の多型が各種競技のパフォーマンスや身体能力と関係があれば、各競技種目に有利な遺伝子型や、身体能力を効率的に高められる遺伝子型に分類できる可能性があり、将来的には各競技種目別により特化したトレーニング実践や各種競技に適した競技者の発掘も可能になるものと考えられる。

そこで本研究では、大学の競泳、水球、卓球、バドミントン、レスリング部にそれぞれ所属し、各競技を専門とするレギュラー級男子選手162名を対象に、ACTN3 遺伝子多型別の身体能力および各競技別の ACTN3 遺伝子多型の発現頻度と身体能力にどのような特徴がみられるかについて検討することを目的とした。

2. 方 法

1) 被検者

被検者は、N 大学の競泳(n=30)、水球(n=22)、卓球(n=15)、バドミントン(n=25)、レスリング(n=70)部にそれぞれ所属するレギュラー級男子選手162名を対象とし、ACTN3 遺伝子の発現頻度を競技者と比較するために競技歴のない一般人 243 名(男子 94 名、女子 149 名、年齢 69.7±5.8 歳)をコントロールとした。なお、全ての被検者には本研究の主旨を十分に説明し、同意を得た上で測定を実施した。

被検者の身体的特徴は、Table 1 に示す通りである。本研究におけるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する規則、個人情報の保護および倫理的配慮に関しては、日本体育大学倫理委員会の承認(承認番号: 第 009-G001 号)を得たものである。

2) 測定項目および方法

被検者の身体組成は、身長、体重、体脂肪率(%Fat)、除脂肪体重(LBM)を指標として用いた。体重、%Fat、LBM については InBody430(Biospace 社製)を用い、部位別直接多周波数測定法にて測定した。

筋力測定として等尺性最大筋力(握力、背筋力)の測定を行った。筋力測定はそれぞれ 2 回行い(握力は左右それぞれ 2 回)、高い値を各被検者の値とした。握力と背筋力はいずれもデジタル式筋力計(竹井機器社製)を用いて測定した。その他の測定については、筋持久力(30 秒間上体起こし)、下肢のパワー(立ち幅

Table 1. Physical characteristics of all subjects and comparison in physical characteristics between ACTN3 R577X polymorphism (RR, RX, XX) of all subjects.

Item	Age (yrs.)	Experience of Competition (yrs.)	Height (cm)	Weight (kg)	Span of arms (cm)	%Fat (%)	Lean body mass (kg)
All subjects (n=162)	20.1±1.9	8.7±2.5	172.2±6.9	70.4±9.2	175.8±9.4	13.3±4.2	60.9±6.8
RR type (n=40)	19.7±2.1	9.0±2.8	173.0±6.2	71.7±10.7	176.9±8.6	12.7±3.4	62.5±8.1
RX type (n=82)	20.3±1.9	8.8±2.5	172.1±7.0	70.2±9.2	175.7±9.7	13.7±4.6	60.5±6.8
XX type (n=40)	19.6±1.6	8.4±2.3	171.7±7.5	69.4±7.7	175.0±9.6	13.2±3.9	60.1±5.1

Each value represents Mean ± S.D.

飛び), 敏捷性 (反復横とび) をそれぞれ行った。なお, 握力, 背筋力, 上体起こし, 立ち幅跳び, 反復横とびの測定方法については, 新・日本人の体力標準値2000 の方法¹⁴⁾ に従い実施した。

3) ACTN3 遺伝子型の解析

本研究では, 被検者の口腔内から綿棒を用いて口腔粘膜を15秒ほど擦り採取した細胞は, 蒸留水が入ったサンプル容器に入る。サンプル容器は直ちに遠心分離(12,000 g × 5 min)を行い, 沈殿物と上相の水分に分類した。上相の水分をピペットで取り除き, 溶液液(SNET 50 μL [20 mM Tris pH 8.0, 5 mM DESA, 400 mM NaCl, 0.3% SDS] + Pro K 1 μL [200 μg/ml Proteinase K])を添加した。その後, 55°Cにて30分間インキュベートした溶液をBioRad社製のリアルタイムPCR装置(real-time Polymerase Chain Reaction: CFD-3121, UK)を用いて, TaqMan MGB probes法にて分析・解析を行った。なお, ACTN3 遺伝子の識別CPR反応コンポーネントについては, TaqMan[®] Universal PCR Master Mix-ordered separately 12.5 μL, 20×, 40×, 80× TaqMan[®] SNP Genotyping Assay Mix 1.25 μL, 水 10.25 μL, DNA 1 μLを加え, 全体が25 μLになるよう希釈調整したものを用いた。また, ACTN3 遺伝子多型の解析結果により, R577Xを両対立alleleに持つXX型, 片alleleのみを持つRX型と全く持たないRR型にそれぞれ分類した¹¹⁾。

4) 統計処理

全ての値は平均値±標準偏差で示した。被検者におけるACTN3 遺伝子多型の発現率については, 比率(%)で示し, コントロール内, 全競技者内および各競技種目とコントロールとのACTN3 遺伝子多型の発現頻度の比較には χ^2 検定を用いた。

各測定項目におけるACTN3 遺伝子多型別の差の検

定については, 一元配置分散分析を行い, その結果有意差があったものに対してTukeyの多重比較検定を行った。なお, いずれの総計処理においても分析ソフトSPSS (16.0J for Windows)を用い, 危険率5%未満をもって有意水準とした。

3. 結 果

1) 全被検者及び各競技別におけるACTN3 遺伝子多型の発現率

被検者全体の(n=162)におけるACTN3 遺伝子多型の発現率は, RR型25% (n=40), RX型50% (n=82), XX型25% (n=40)であり, Hardy-Weinberg平衡検定の結果, 有意な差は認められなかった($\chi^2=0.02$, p=0.875)。また, コントロールのACTN3 遺伝子多型の発現率においても, RR型19% (n=47), RX型52% (n=125), XX型29% (n=71)を示し, 統計学的に有意な差は認められなかった($\chi^2=0.37$, p=0.544)。

各競技別のACTN3 遺伝子多型の発現率についてみると, 競泳(n=30: RR型30%, RX型47%, XX型23%), 水球(n=22: RR型27%, RX型55%, XX型18%), バドミントン(n=25: RR型32%, RX48型%, XX型20%), 卓球(n=15: RR型27%, RX型46%, XX型27%), レスリング(n=70: RR型21%, RX型46%, XX型33%)の各競技におけるRR型は21%~32%, RX型は46%~55%, XX型においては18%~33%をそれぞれ示し, いずれの競技種目においてもコントロールと比較して有意な発現頻度の差異は認められなかった(Table 2)。

2) 全被検者におけるACTN3 遺伝子多型別の身体能力(握力, 背筋力, 立ち幅跳び, 反復横跳び, 上体起こし)の比較

体重当たりの握力についてみると, RR型(0.69±0.10 kg/kg)がRX型(0.64±0.08 kg/kg)とXX型(0.62

Table 2. Genotype frequencies and allele frequency of ACTN3 R577X polymorphism.

Subject (n)	genotype frequency			P value	allele frequency		P value
	RR	RX	XX		R	X	
All subject (162)	40 (25)	82 (50)	40 (25)	0.36	122 (50)	122 (50)	0.21
Swimming (30)	9 (30)	14 (47)	7 (23)	0.38	32 (53)	28 (47)	0.23
Water polo (22)	6 (27)	12 (55)	4 (18)	0.46	24 (55)	20 (45)	0.23
Badminton (25)	8 (32)	12 (48)	5 (20)	0.29	28 (56)	22 (44)	0.14
Table tennis (15)	4 (27)	6 (46)	5 (27)	0.66	14 (47)	16 (53)	0.86
Wrestling (70)	15 (21)	32 (46)	23 (33)	0.70	62 (44)	78 (56)	0.87
Controls (243)	47 (19)	125 (52)	71 (29)	1.00	219 (45)	267 (55)	1.00

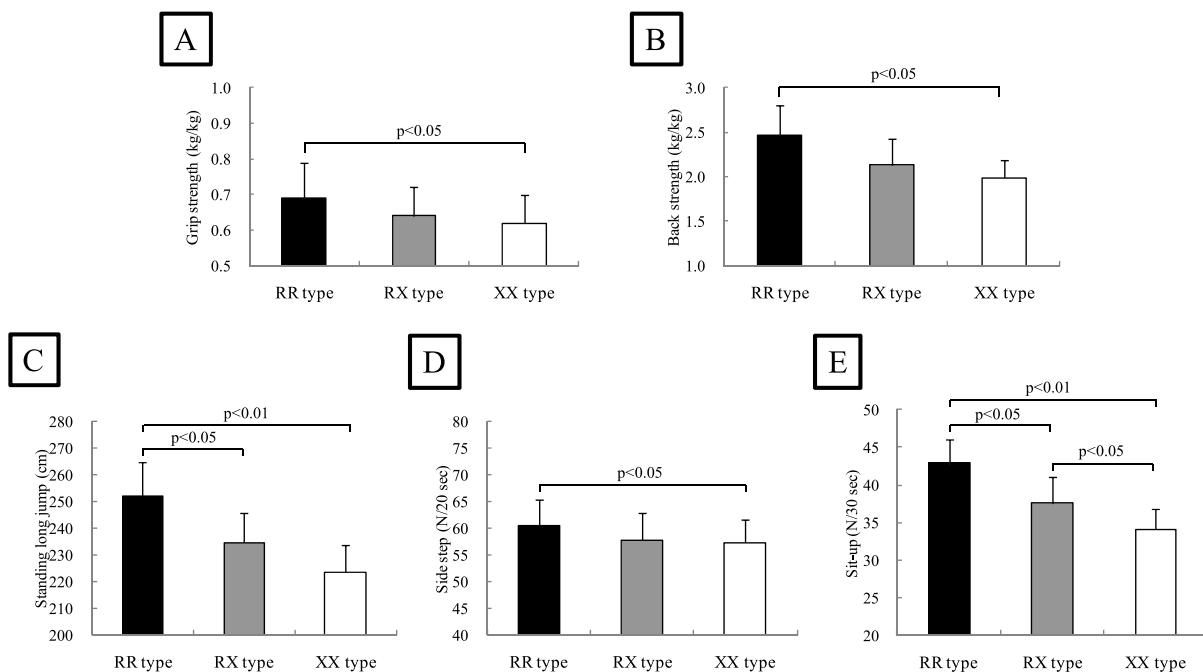


Fig. 1. Comparison in isometric hand grip per body weight (A), back extension strength per body weight (B), standing long jump (C), side step (D) and sit-up (E) between ACTN3 R577X polymorphism (RR, RX, XX) of all subjects.

$\pm 0.08 \text{ kg/kg}$ ）に比べて、RX 型は XX 型と比較してそれぞれ高い値を示し、中でも RR 型は XX 型に比べて有意に高い値を示した（ $p<0.05$ ）(Fig. 1A)。

体重当たりの背筋力においても、RR 型（ $2.47 \pm 0.33 \text{ kg/kg}$ ）は RX 型（ $2.13 \pm 0.29 \text{ kg/kg}$ ）と XX 型（ $1.99 \pm 0.19 \text{ kg/kg}$ ）に比べて、RX 型は XX 型と比較してそれぞれ高い値を示し、中でも RR 型は XX 型に比べてそれぞれ高い値を示し、特に RR 型は XX 型に比べて有意に高い値を示した（ $p<0.05$ ）(Fig. 1B)。

立ち幅跳びでは、RR 型（ $251.8 \pm 12.8 \text{ cm}$ ）が RX 型（ $234.5 \pm 11.3 \text{ cm}$ ）（ $p<0.05$ ）と XX 型（ $223.7 \pm 10.1 \text{ cm}$ ）（ $p<0.01$ ）に比べていずれも有意に高い値を示した。な

お、RX 型は XX 型に比べて高い値を示したが有意な差は認められなかった (Fig. 1C)。

反復横跳びにおいては、RR 型（ $60.6 \pm 4.7/20 \text{ sec}$ ）が RX 型（ $57.8 \pm 5.0/20 \text{ sec}$ ）と XX 型（ $57.3 \pm 4.2/20 \text{ sec}$ ）に比較し、RX 型は XX 型に比べてそれ各自高値を示し、中でも RR 型は XX 型に比べて有意に高い値を示した（ $p<0.05$ ）(Fig. 1D)。

上体起こしでは、RR 型（ $42.9 \pm 3.1/30 \text{ sec}$ ）が RX 型（ $37.6 \pm 3.5/30 \text{ sec}$ ）（ $p<0.05$ ）と XX 型（ $34.1 \pm 2.8/30 \text{ sec}$ ）（ $p<0.01$ ）に比べていずれも有意に高い値を示した。さらに、RX 型は XX 型に比べて有意に高い値を示した（ $p<0.05$ ）(Fig. 1E)。

3) 各競技における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力 (握力, 背筋力, 立ち幅跳び, 反復横跳び, 上体起こし) の比較

競泳選手についてみると, RR 型 (握力・立ち幅跳び・上体起こし; $p<0.01$, 背筋力・反復横跳び; $p<0.05$) は XX 型に比べていずれの測定項目において有意な高値を示した。また, RR 型は RX 型に比べてもいずれの測定項目において高値を示し, 中でも上体起こしでは有意に高い値を示した ($p<0.05$)。さらに, RX 型は XX 型と比較していずれの測定項目において高値を示し, 特に握力, 立ち幅跳び, 上体起こしにおいては有意に高い値を示した (いずれも $p<0.05$)。

水球選手では, RR 型 (立ち幅跳び・上体起こし; $p<0.01$, 握力・背筋力・反復横跳び; $p<0.05$) が XX 型に比べていずれの測定項目において有意な高値を示した。また, RR 型は RX 型に比べてもいずれの測定項目において高値を示し, 中でも立ち幅跳び, 反復横跳び, 上体起こしの 3 項目では有意に高い値を示した (いずれも $p<0.05$)。さらに, RX 型は XX 型に比べていずれの測定項目において高値を示し, 特に立ち幅跳びにおいては有意に高い値を示した ($p<0.05$)。

バドミントン選手では, いずれの測定項目においても RR 型は RX 型 (いずれも $p<0.05$) と XX 型 (いずれも $p<0.01$) に比べてそれぞれ有意に高い値を示した。また, RX 型は XX 型に比べていずれの測定項目において高値を示し, 特に握力 ($p<0.05$), 立ち幅跳び ($p<0.05$), 反復横跳び ($p<0.05$), 上体起こし ($p<0.05$) の 4 項目においてそれぞれ有意に高い値を示した。

卓球選手では, RR 型 (握力・背筋力・立ち幅跳び; $p<0.01$, 反復横跳び・上体起こし; $p<0.05$) が XX 型に比べていずれの測定項目において有意な高値を示した。また, RR 型は RX 型に比べてもいずれの測定項目において高値を示し, 中でも背筋力, 立ち幅跳び, 反復横跳びの 3 項目では有意に高い値を示した (いずれも $p<0.05$)。さらに, RX 型においても XX 型に比べていずれの測定項目において高値を示し, 特に握力 ($p<0.05$) と立ち幅跳び ($p<0.05$) においてそれぞれ有意に高い値を示した。

レスリング選手においても, RR 型 (背筋力・立ち幅跳び・上体起こし; $p<0.01$, 握力, 反復横跳び; $p<0.05$) が XX 型に比べてすべての測定項目において有意な高値を示した。また, RR 型は RX 型に比べてもいずれの測定項目において高値を示し, 特に背筋力 ($p<0.05$), 立ち幅跳び ($p<0.05$), 上体起こし ($p<0.05$) の 3 項目でそれぞれ有意に高い値を示した。なお, RX 型においても XX 型に比べて全測定項目において高値を示し, 特に上体起こし ($p<0.05$) において有意に高い値を示した (Table 3)。

4. 考 察

本研究は, 大学の競泳, 水球, 卓球, バドミントン, レスリング部にそれぞれ所属し, 各種目競技を専門とするレギュラー級男子選手 162 名を対象に, ACTN3 遺伝子多型別の身体能力および各競技別の ACTN3 遺伝子多型の発現頻度と身体能力にどのような特徴がみられるかについて検討したものである。

Clarkson ら¹⁵⁾は, ヒトの筋量や筋肉に影響する一塩基多型 (SNP) を同定することを目的として, 602 人 (男性 247 人, 女性 355 人) の健常者を対象に, ACTN3 遺伝子多型の違いがベースラインの筋力や筋横断面積に及ぼす影響および 12 週間の筋力トレーニングによる効果に及ぼす影響について検討した。その結果, 女性健常者群の XX 型の随意最大筋力のベースラインは RR 型と RX 型の値よりも有意に低いことが示された。しかし, 男性健常者群では有意差が認められなかったため, ACTN3 遺伝子多型の影響が女性においてより顕著であることを示唆している。その一方で, トレーニングによる上腕二頭筋の最大拳上重量の向上の度合は XX 型の女性健常者群が有意に高いことが示され, この向上の応答は RR<RX<XX の順に大きくなると報告している¹⁶⁾。

近年, 骨格筋内の α -アクチニン-3 タンパク質の発現調節を行う ACTN3 遺伝子とスポーツの競技能力や特性との関係性に注目が集まっている^{3,9,11,13,15-21)}。ACTN3 遺伝子に着目したこれまで研究報告についてみると, Yang ら¹¹⁾は, 白人健常人 426 人 (男性 134 人, 女性 292 人) を対照群とし, オーストラリアのオリンピック代表選手 50 人を含むエリート運動選手 301 人の ACTN3 遺伝子を比較した結果から, ACTN3 の R allele はスプリント / パワー系パフォーマンスに対して有利になる可能性を示唆した。また, ACTN3 遺伝子型の発現頻度には人種差のあることも報告^{3,11)}されており, 一般人を対象にした場合, 白人では RR 型が 30%, RX 型が 50%, XX 型は 20%, アジア人では RR 型が 17%, RX 型が 58%, XX 型が 25% の発現頻度であるが, アフリカ系黒人においては RR 型が 84%, RX 型が 15%, XX 型が 1% という報告結果を考慮すると, アジア人は持久系競技に, アフリカ系黒人はスプリントやパワー系競技に向いている可能性の高いことが推察できる。

黄ら¹³⁾は, 日本人選手においてオリンピックや国際大会で優秀な成績を収めているレスリング競技に着目し, レスリング競技選手の競技能力および身体能力が ACTN3 遺伝子多型とどのような関連性があるかについて検討したところ, 国際大会経験者では, RR 型 41%, RX 型 41%, XX 型 18% であるのに対して, 国際大会非経験者においては RR 型 12%, RX 型 44%, XX 型

Table 3. Comparison in physical battery test between ACTN3 R577X polymorphism (RR, RX, XX) of subjects divided into each specialized athletic events (swimming, water polo, badminton, table tennis and wrestling).

Item	ACTN3 gene polymorphism	Grip strength (kg/kg)	Back strength (kg/kg)	Standing long Jump (cm)	Side step (N/20 sec)	Sit-up (N/30 sec)
Swimming (n=30)	RR type (n=9)	0.62 ± 0.04**	2.18 ± 0.22*	244.3 ± 15.2**	55.8 ± 3.2*	41.8 ± 3.3**\$
	RX type (n=14)	0.61 ± 0.04#	2.09 ± 0.15	237.5 ± 16.7#	53.9 ± 1.9	36.9 ± 3#
	XX type (n=7)	0.56 ± 0.03	1.91 ± 0.20	224.3 ± 10.6	52.9 ± 2.0	32.4 ± 1.9
Water polo (n=22)	RR type (n=6)	0.65 ± 0.06*	2.28 ± 0.20*	245.5 ± 7.2**\$	55.3 ± 1.9*\$	42.8 ± 3.1**\$
	RX type (n=12)	0.62 ± 0.08	2.16 ± 0.23	233.1 ± 6.4#	52.4 ± 3.9	36.6 ± 2.6
	XX type (n=4)	0.59 ± 0.03	1.93 ± 0.07	220.0 ± 7.1	52.5 ± 2.1	32.0 ± 1.4
Badminton (n=25)	RR type (n=8)	0.77 ± 0.06**\$	2.50 ± 0.24**\$	266.0 ± 3.0**\$	64.9 ± 2.7**\$	41.0 ± 1.9**\$
	RX type (n=12)	0.64 ± 0.05#	2.05 ± 0.35	244.3 ± 6.8#	61.4 ± 2.7##	37.0 ± 2.2#
	XX type (n=5)	0.60 ± 0.03	1.95 ± 0.13	232.2 ± 4.5	56.8 ± 2.4	33.0 ± 1.0
Table tennis (n=15)	RR type (n=4)	0.69 ± 0.07**	2.47 ± 0.23**\$	253.0 ± 11.3**\$	64.0 ± 1.4*\$	39.5 ± 3.5*
	RX type (n=6)	0.63 ± 0.07#	1.95 ± 0.44	235.2 ± 10.9#	59.4 ± 3.2	36.5 ± 6.0
	XX type (n=5)	0.55 ± 0.02	1.79 ± 0.20	215.7 ± 12.1	57.7 ± 2.5	34.7 ± 2.9
Wrestling (n=70)	RR type (n=15)	0.71 ± 0.13*	2.71 ± 0.30**\$	251.0 ± 11.3**\$	62.7 ± 2.7*	45.1 ± 2.1**\$
	RX type (n=32)	0.68 ± 0.09	2.22 ± 0.25	230.0 ± 9.2	60.1 ± 4.4	38.8 ± 3.2#
	XX type (n=23)	0.66 ± 0.08	2.06 ± 0.19	223.0 ± 10.2	59.0 ± 4.1	34.9 ± 3.1

*p<0.05, **p<0.01: RR type vs XX type. #p<0.05, ##p<0.01: RX type vs XX type. \$p<0.05, \$\$p<0.01: RR type vs RX type.
Each value represents Mean ± S.D.

44% を示し、両者間で有意な発現率の違いが認められたとしている。また、全被検者における ACTN3 遺伝子多型と身体能力を比較した結果、上体起こし、背筋力、垂直飛び、ミドルパワーのいずれの項目においても RR 型が RX 型や XX 型に比べて有意に高く、国際大会経験者と非経験者における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力では、国際大会の経験者と非経験者とともに、いずれの測定項目において RR 型>RX 型>XX 型の順に高い値を示したという結果から、レスリング競技において高い身体能力を保持し、さらに高い競技パフォーマンスを示すのは ACTN3 遺伝子の R allele、特に RR 型を有する競技者が有利になる可能性が高いことを報告している。

以上のような先行研究^{3-5,7,8,11,13,15-17,19-21)}による報告を受け、本研究では各種競技スポーツ選手において、それぞれ特化したトレーニングをより効率よく実施することや、将来的に各競技種目においてより高い競技パフォーマンスを望める選手の発掘や育成に繋げるための最初の試みとして、競技特性が異なると考えられる 5 種目（競泳、水球、卓球、バドミントン、レスリング競技）の大学男子競技選手を対象に、ACTN3 遺伝子多型別の身体能力および各競技種目別の ACTN3 遺

伝子多型の発現頻度と身体能力などにどのような差異がみられるかについて検討した。

本研究の結果をみると、被検者全体における ACTN3 遺伝子多型の発現率は、RR 型 25%, RX 型 50%, XX 型 25% であった。なお、各競技別の ACTN3 遺伝子多型の発現率では、RR 型は 21% ~ 32%, RX 型は 46% ~ 55%, XX 型においては 18% ~ 33% をそれぞれ示した。この結果は、一般人を対象にした場合、アジア人では RR 型が 17%, RX 型が 58%, XX 型が 25% の発現頻度であったと報告している Yang ら¹¹⁾や、日本のレスリング競技者を対象に競技レベルおよび競技スタイル別に分類していない場合の発現率は RR 型が 21%, RX 型が 43%, XX 型は 36% であったとする 黄ら¹³⁾の報告と類似した結果であった。

一方、全被検者における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力（握力、背筋力、立ち幅跳び、反復横跳び、上体起こし）では、全ての測定項目において RR 型>RX 型>XX 型の順に高く、特に RR 型は XX 型に比べていずれの測定項目において有意に高い値を示した。また、各競技（競泳、水球、バドミントン、卓球、レスリング）における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力（握力、背筋力、立ち幅跳び、反復横跳び、上体起こし）の比

較についても、対象とした全ての競技のいずれの測定項目において RR 型 > RX 型 > XX 型順に高く、中でも全競技において RR 型は XX 型に比べていずれの測定項目で有意に高い値を示すことが確認された。

本研究において対象とした競泳、水球、卓球、バドミントン、レスリング競技を専門とする全被検者および各競技別の ACTN3 遺伝子多型（RR 型、RX 型、XX 型）の発現頻度では、一般人又はアジア人を対象にした場合¹¹⁾や、競技者であっても競技レベル別に分類していない場合¹³⁾と大きな発現率の差異はみられなかつたものの、全被検者の ACTN3 遺伝子多型別の身体能力および各競技における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力では、いずれも RR 型 > RX 型 > XX 型順に高く、特に RR 型は XX 型と比較し、全被検者および全ての競技において有意に高い身体能力を有していることが確認された。

Yang ら¹¹⁾の研究報告の中でエリート競技スポーツ選手 301 人を対象に ACTN3 遺伝子多型を解析した結果、ACTN3 の R allele はスプリント / パワー系パフォーマンスに対して有利になる可能性を示唆している。さらに、Vincent ら²¹⁾は、ACTN3 遺伝子多型と筋線維組成および筋機能について検討した結果、RR 型を有する者は、XX 型を有する者と比較して骨格筋 Type II x の割合が高く、高速度での膝伸展筋力において有意に優れていたと報告しており、他にも R allele がパワースプリントパフォーマンスに優れているという研究報告も多数みられる^{11,13,17,18,22)}。

一方、MacArthur ら²³⁾によると、ACTN3 遺伝子のノックアウトマウスを用いて、 α -actinin-3 の欠損によるヒトの競技パフォーマンスへの影響を検討した結果、ACTN3 遺伝子のノックアウトマウスは、ワイルドタイプのマウスと比較して解糖系酵素活性や筋力発揮において有意に低値を示したとしており、ACTN3 遺伝子の XX 型が筋パワー発揮にネガティブな影響を与えるという報告もみられる。

また、黄ら¹³⁾による日本人レスリング競技選手を対象にした競技能力や身体能力が ACTN3 遺伝子多型とどのような関連性があるかを検討した研究報告では、全被検者の ACTN3 遺伝子多型と身体能力を比較したところ、背筋力、垂直飛び、ミドルパワーにおいて RR 型が RX 型や XX 型に比べて有意に高い値を示し、測定した全ての項目においても RR 型 > RX 型 > XX 型の順に高かったとしている。さらに、国際大会の経験者と非経験者における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力を比較した結果、国際大会経験者はいずれの測定項目においても RR 型 > RX 型 > XX 型の順に高かったことから、レスリング競技において高い身体能力を保持し、高い競技パフォーマンスを示すのは ACTN3 遺伝子の

RR 型を有する競技者が有利になる可能性が高いことを示唆している。

以上のことから、本研究において対象とした競泳、水球、卓球、バドミントン、レスリング競技全てにおいても、筋パワーの発揮能力やパワーの維持力を要する局面が多く、競技パフォーマンスを左右する重要な因子の一つであることを考慮すると、本研究で得られた結果は ACTN3 遺伝子の RR 多型や R allele がパワースプリントパフォーマンスに優れているとする Yang ら¹¹⁾や黄ら¹³⁾を含む、多数の研究報告^{17,18,22)}を支持するものであり、本研究において対象とした競技種目は ACTN3 遺伝子多型の R allele を持っている競技者は筋力や筋パワーの発揮能力において有利である可能性が高く、特に RR 型を有する選手がさらに有利になる可能性が高いものと推察される。一方、Trainability の側面から考えると、各競技において優秀な選手は必ずしも RR 型であるとは限らず、本研究の結果を考慮すれば、筋力や筋パワー、筋持久力を養成するトレーニングにおいて ACTN3 遺伝子多型の XX 型選手の場合、RR 型や RX 型選手に比べてより高い量と質が求められるトレーニングの必要性が示唆された。

なお、本研究は限られた競技種目や対象者の不足などの問題点に関して否定できない点もあり、今後さらに優秀な選手を対象にすることやその競技種目選定にもより詳細な工夫を加えることによる結果からより詳細な検討が必要であるものと考えられる。

5. 要 約

本研究では、大学の競泳（n=30）、水球（n=22）、卓球（n=15）、バドミントン（n=25）、レスリング（n=70）部にそれぞれ所属し、各競技を専門とするレギュラー級男子選手 162 名を対象に、ACTN3 遺伝子多型別の身体能力および各競技別の ACTN3 遺伝子多型の発現頻度と身体能力にどのような特徴がみられるかについて検討した。ACTN3 遺伝子多型（RR, RX, XX）の解析と体力測定（握力、背筋力立ち幅跳び、20 秒間反復横とび、30 秒間上体起こし）は全被検者を対象に実施した。

得られた主な結果は以下の通りである。

- 1) 被検者全体における ACTN3 遺伝子多型の発現率は、RR 型 25%、RX 型 50%、XX 型 25% であった。各競技別の ACTN3 遺伝子多型の発現率は、それぞれ競泳（RR 型 30%、RX 型 47%、XX 型 23%）、水球（RR 型 27%、RX 型 55%、XX 型 18%）、バドミントン（RR 型 32%、RX 型 48%、XX 型 20%）、卓球（RR 型 27%、RX 型 46%、XX 型 27%）、レスリング（RR 型 21%、RX 型 46%、XX 型 33%）であった。

- 2) 全被検者における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力（握力、背筋力、立ち幅跳び、反復横跳び、上体起こし）では、全ての測定項目において RR 型 > RX 型 > XX 型順に高く、特に RR 型は XX 型に比べていずれの測定項目において有意に高い値を示した。
- 3) 各競技（競泳、水球、バドミントン、卓球、レスリング）における ACTN3 遺伝子多型別の身体能力（握力、背筋力、立ち幅跳び、反復横跳び、上体起こし）の比較では、対象とした全競技のいずれの測定項目において RR 型 > RX 型 > XX 型順に高く、特に全競技において RR 型は XX 型に比べていずれの測定項目で有意に高い値を示した。

以上の結果、本研究において対象とした競技を中心に筋パワーの発揮能力やパワーの維持力を要する競技種目の場合、ACTN3 遺伝子多型の R allele を持っている競技者は筋力や筋パワーの発揮能力において有利であり、特に RR 型を有する選手がさらに有利になる可能性が高いと推察される。なお、筋力や筋パワー、筋持久力を養成するトレーニングにおいて ACTN3 遺伝子多型の XX 型選手の場合、RR 型や RX 型選手に比べてより高い量と質が求められるトレーニングの必要性が示唆された。

6. 文 献

- 1) Juvonen E, Ikkala E, Fyhrquist F. Autosomal dominant erythrocytosis caused by increased sensitivity to erythropoietin. *Blood*. 1991, 78(11), 3066–3069.
- 2) Montgomery HE, Marshall R, Hemingway H, Myerson S, Clarkson P, Dollery C, Hayward M, Holliman DE, Jubb M, World M, Thomas EL, Brynes AE, Saeed N, Barnard M, Bell JD, Prasad K, Rayson M, Talmud PJ, Humphries SE. Human gene for physical performance. *Nature*. 1998, 393(6682), 221–222.
- 3) Yang N, MacArthur DG, Wolde B, Onywera VO, Boit MK, Lau SY, Wilson RH, Scott RA, Pitsiladis YP, North K. The ACTN3 R577X polymorphism in East and West African athletes. *Med Sci Sports Exerc*. 2007, 39(11), 1985–1988.
- 4) Delmonico MJ, Kostek MC, Doldo NA. α -actinin-3 (ACTN3) R577X polymorphism influences knee extensor peak power response to strength training in older men and women. *J. Gerontol. A Biol. Sci. Med. Sci.* 2007, 62, 206–212.
- 5) Metthew J, Delmonico MC, Kostek NA. Alpha-Actinin-3 (ACTN3) R577X Polymorphism Influences Knee Extensor Peak Power Response to Strength Training in Older Men and Women. *J. Gerontol. A Biol. Sci. Med. Sci.* 2007, 63(11), 1277–1234.
- 6) Nigel KS, Vernon GC, Andrew LC. Global Gene Expression in Skeletal Muscle from Well-Trained Strength and Endurance Athletes. *Med. Sci. Sports Exerc.* 2009, 41(3), 546–565.
- 7) Porter MM, Vandervoort AA, and Lexell J. Aging of human muscle: structure, function and adaptability. *Scand. J. Med. Sci. Sports*. 1995, 5, 129–142.
- 8) San Juan AF, Gomez-Gallego F, Cañete S. Does complete deficiency of muscle alpha actinin 3 alter functional capacity in elderly women? A preliminary report. *Br. J. Sports Med.* Jan. 2006, 40(1), e1.
- 9) Mills M, Yang N, Weinberger R. Differential expression of the actin-binding proteins, alpha-actinin-2 and -3, in different species: implications for the evolution of functional redundancy. *Hum. Mol. Genet.* 2001, 10, 1335–1346.
- 10) North KN, Yang N, Wattanasirichaigoon D, Mills M, Easteal S, Beggs AH. A common nonsense mutation results in alpha-actinin-3 deficiency in the general population. *Nat Genet*. 1999, 21, 353–354.
- 11) Yang N, MacArthur DG, Gulbin JP, Hahn AG, Beggs AH, Easteal S, North K. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *Am J Hum Genet*. 2003, 73(3), 627–631.
- 12) 黄 仁官, 上田 大, 山田 保. 高齢女性における ACTN3 遺伝子多型と筋機能との関連性について～運動習慣の有無に着目して～. 日本体育大学紀要. 2009, 38(2), 99–105.
- 13) 黄 仁官, 上田 大, 弘 卓三, 藤本英男, 松本慎吾, 松永修司, 山田 保. レスリング競技選手における α -アクチニン 3 (ACTN3) 遺伝子多型と競技パフォーマンスおよび身体能力との関連性についての検討. 運動スポーツの科学. 2009, 15(1), 1–10.
- 14) 東京都立大学体力標準値研究会編 (2000) 新・日本人の体力標準値. (株) 不昧堂出版. 東京. 2000.
- 15) Clarkson PM, Devaney JM, Gordish-Dressman H, Thompson PD, Hubal MJ, Urso M, Price TB, Angelopoulos TJ, Gordon PM, Moyna NM, Pescatello LS, Visich PS, Zoeller RF, Seip RL, Hoffman EP. ACTN3 genotype is associated with increases in muscle strength in response to resistance training in women. *J Appl Physiol*. 2005, 99(1), 154–163.
- 16) Fatouros IG, Kambas A, Katrabasas I. Resistive training and detraining effects on flexibility performance in the elderly are intensity-dependent. *J. Strength Cond. Res.* 2006, 20, 634–642.
- 17) Eynon N, Duarte JA, Oliveira J, Sagiv M, Yamin C, Meckel Y, Goldhamer E. ACTN3 R577X polymorphism and Israeli top-level athletes. *Int J Sports Med.* 2009, 30, 695–698.
- 18) Niemi AK, Majamaa K. Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. *Eur J Hum Genet*. 2005, 13, 965–969.
- 19) Paparini A, Ripani M, Giordano GD. ACTN3 genotyping by real-time PCR in the Italian population and athletes. *Med. Sci. Sports Exerc.* 2007, 39, 810–815.
- 20) Santiago C, González-Freire M, Serratosa L. (2007) ACTN3 genotype in professional soccer players. *Br.*

- J. Sports Med. published online 5 Jun; doi: 10.1136/bjsm.2007, 039172.
- 21) Vincent B, De Bock K, Ramaekers M, Van den Eede E, Van Leemputte M, Hespel P, Thomis MA. ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiol Genomics*. 2007, 32, 58–63.
- 22) Moran CN, Yang N, Bailey ME, Tsikokanos A, Jamurtas A, MacArthur DG, North K, Pitsiladis YP, Wilson RH. Association analysis of the ACTN3 R577X polymorphism and complex quantitative body composition and performance phenotypes in adolescent Greeks. *Eur J Hum Genet*. 2007, 15, 88–93.
- 23) 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. An Actn3 knockout mouse provides mechanistic insights into the association between alpha-actinin-3 deficiency and human athletic performance. *Hum Mol Genet*. 2008, 17, 1076–1086.
-
- 〈連絡先〉
著者名：黄 仁官
住 所：東京都世田谷区深沢7-1-1
所 属：総合スポーツ科学研究センター設置準備室
E-mail アドレス：hwang@ittai.ac.jp