

**Akademia Wychowania Fizycznego i Sportu
im. Jędrzeja Śniadeckiego w Gdańsku
Wydział Kultury Fizycznej**



Kinga Wiktorja Łosińska

***PSYCHOGENETYKA W SPORCIE JAKO NOWY
KIERUNEK BADAŃ NAD DETERMINANTAMI
SUKCESU SPORTOWEGO – ANALIZA NA
PRZYKŁADZIE WYBRANYCH POLIMORFIZMÓW
GENÓW DRD2 i ANKK1***

promotor:

prof. dr hab. n. med. Anna Grzywacz

promotor pomocniczy:

dr Milena Lachowicz

Gdańsk 2024

SPIS TREŚCI

	WSTĘP.....	4
1	BADANIA GENETYCZNE W SPORCIE.....	6
1.1	Historia badań genetycznych w sporcie.....	6
1.2	Markery genetyczne w sporcie.....	9
1.3	Przyszłość genetyki sportowej	14
2	PSYCHOGENETYKA W SPORCIE	20
2.1	Znaczenie psychogenetyki w sporcie.....	20
2.2	Markery psychogenetyczne w sporcie.....	21
2.3	Geny <i>ANKK1</i> i <i>DRD2</i>	23
3	UKŁAD DOPAMINERGICZNY	27
3.1	Układ dopaminergiczny – budowa i funkcjonowanie	27
3.2	Molekularne podłoże układu dopaminergicznego.....	33
3.3	Znaczenie układu dopaminergicznego w sporcie.....	36
4	OSOBOWOŚĆ A SPORT.....	42
4.1	Zachowania motywowane w sporcie.....	42
4.2	Osobowość a sukces sportowy.....	44
4.3	Charakterystyka modelu „Wielkiej Piątki”.....	46
5	CEL, HIPOTEZY, PYTANIA BADAWCZE	51
5.1	Cel badań.....	51
5.2	Hipotezy badawcze	51
5.3	Pytania badawcze.....	51
6	MATERIAŁ I METODY BADAWCZE	53
6.1	Materiał badawczy.....	53
6.2	Metodyka badań genetycznych	54

6.2.1	Pobór materiału.....	54
6.2.2	Izolacja materiału biologicznego.....	54
6.2.3	Analiza jakościowa i ilościowa wyizolowanego materiału.....	55
6.2.4	Aplikacja technik molekularnych do detekcji polimorfizmów wybranych genów	55
6.2.5	Reakcja PCR w trybie rzeczywistym (z ang. Real-Time PCR).....	56
6.2.6	Założenia genotypowania metodą qPCR	56
6.3	Narzędzie badań psychologicznych.....	62
6.4	Analiza statystyczna.....	63
7	WYNIKI BADAŃ	65
7.1	Wyniki badań charakteryzujące poszczególne grupy.....	65
7.2	Wyniki badań inwentarza osobowości NEO-FFI.....	66
7.3	Wyniki badań genetycznych.....	70
7.4	Wyniki wieloczynnikowej analizy wariancji	73
8	DYSKUSJA.....	94
9	WNIOSKI.....	101
	BIBLIOGRAFIA.....	103
	ŹRÓDŁA INTERNETOWE.....	124
	SPIS RYCIN.....	125
	SPIS TABEL.....	127
	STRESZCZENIE.....	131
	ABSTRAKT.....	133

WSTĘP

Sukces w sporcie determinowany jest wieloczynnikowo. O przewadze danego sportowca nad innymi decyduje jego przygotowanie motoryczne, umiejętności techniczne, psychiczne czy obrona w czasie walki taktyka. Zdaniem wielu teoretyków i praktyków rywalizację sportową wygrywa się jednak przede wszystkim mentalnością, czyli szeroko rozumianymi predyspozycjami psychicznymi, w tym wolą walki, determinacją czy odpornością na poniesione porażki.

Jeden z głównych nurtów badań z zakresu nauk o kulturze fizycznej ma na celu zdefiniowanie oraz zrozumienie podłoża wszystkich zmiennych mających wpływ na poziom sportowy. Jeszcze do niedawna głównym przedmiotem badań w tym zakresie były geny, których produkt ekspresji kojarzony był z potencjałem motorycznym organizmu ludzkiego. Przygotowywane na wzór koncepcji „modelu mistrza” zestawienia polimorfizmów genetycznych, które potencjalnie predysponują do osiągnięcia poziomu mistrzowskiego w sporcie, dotyczyły najczęściej genów kojarzonych z właściwościami strukturalnymi organizmu (np. gen *ACTN3* związany ze strukturą tkanki mięśniowej), potencjałem fizjologicznym organizmu (np. gen *NOS3* związany z ciśnieniem krwi), przemianami metabolicznymi (np. geny z rodziny *PPAR* związane z poziomem przemian metabolicznych zachodzących w komórce) czy zwiększonym ryzykiem odniesienia kontuzji w sporcie (np. gen *COL1A1* którego zmienność wpływa na właściwości tkanek miękkich budujących ścięgna i więzadła). Z kolei geny kojarzone z szeroko rozumianymi właściwościami psychicznymi istotnymi ze sportowego punktu widzenia zaczęto badać stosunkowo niedawno.

Pierwszą z prac dotyczących związku podłoża genetycznego ze sferą psychiczną była publikacja Znazen i wsp. (2016), która dotyczyła związku polimorfizmu *ACE* (I/D), ze zwiększoną pewnością siebie oraz obniżonym poziomem lęku u sportowców. Od tego czasu zaobserwować możemy znaczny wzrost liczby publikacji, a tym samym i poziomu wiedzy dotyczącej genetycznego podłoża wpływającego na sferę psychiczną sportowców. Nurt ten jest silny na tyle, że niektórzy spośród genetyków sportowych zaczęli nieoficjalnie wyodrębniać nową subdyscyplinę, tj. psychogenetykę sportową. Z drugiej jednak strony, poziom wiedzy z zakresu opisywanego powyżej zagadnienia wciąż należy za niepełny i niewystarczający. Droga do naukowego poznania i wyjaśnienia związku genetyki z psychologią, jaka stoi przed badaczami – psychogenetykami sportowymi, wydaje się jeszcze długa i zawiła.

Przygotowana przeze mnie pod kierunkiem prof. dr hab. n. med. Anny Grzywacz rozprawa doktorska pt. „Psychogenetyka w sporcie, jako nowy kierunek badań nad determinantami sukcesu sportowego – analiza na przykładzie wybranych polimorfizmów genów *DRD2* i *ANKK1*” wpisuje się w charakter opisanego powyżej nurtu badawczego. Głównym jej celem jest poznanie genetycznego podłoża wybranych cech psychicznych, mogących mieć kluczowe znaczenie dla sportu. W skład badań będących podstawą przedkładanej rozprawy doktorskiej wchodziły analizy genetyczne dwóch polimorfizmów genów związanych z układem dopaminergicznym (odpowiednio gen receptora i białka wchodzącego w interakcje z receptorem dopaminy), tj. *DRD2* rs6276 i *ANKK1* rs1800497 oraz badania psychologiczne na bazie inwentarza osobowości NEO-FFI (ang. *NEO Five-Factor Inventory*, Costa i McCrae 1992), który bada następujące czynniki opisujące osobowość: otwartość na doświadczenie, sumienność, ekstrawersję, ugodowość i neurotyczność.

Wiedza i wnioski wynikające z badań z zakresu psychogenetyki mają szerokie zastosowanie nie tylko na wstępnym etapie szkolenia sportowego (tj. doboru do sportu), ale także i na późniejszych etapach procesu treningowego. Nie do przecenienia jest jednak wartość naukowa wpływająca z tego typu badań dla rozwoju psychologii, medycyny i wielu innych nauk dotyczących multidyscyplinarnego zdrowia publicznego.

1. BADANIA GENETYCZNE W SPORCIE

1.1 Historia badań genetycznych w sporcie

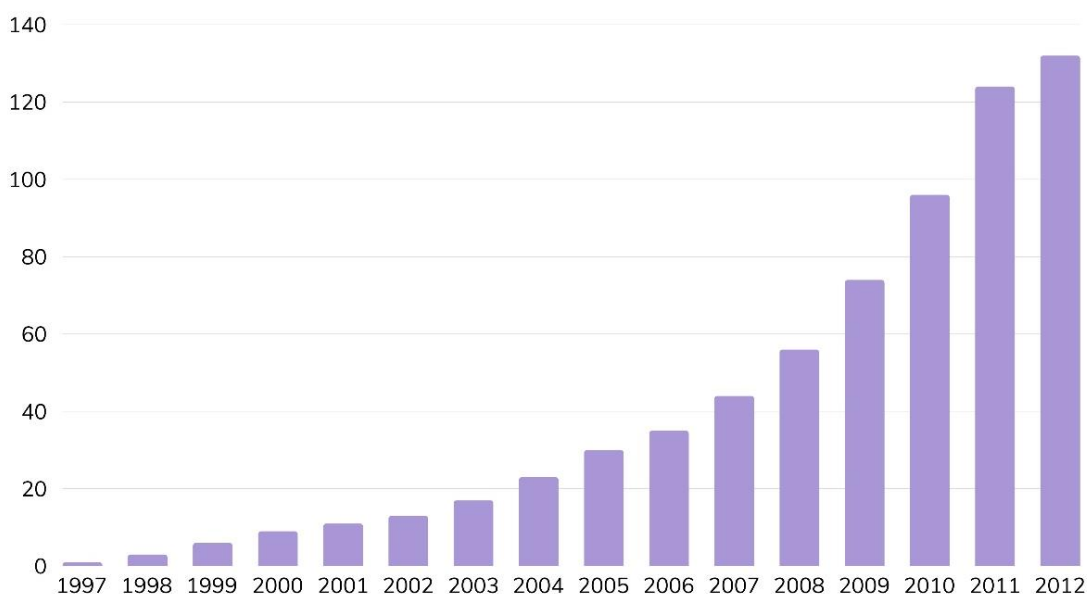
Chociaż terminem uznawanym przez wielu genetyków sportowych za symboliczny początek badań genetycznych w sporcie jest publikacja w *Nature* artykułu pt. „Human gene for physical performance” (Montgomery i wsp. 1998), to badania tego typu mają o wiele dłuższą historię.

Początki genetyki w sporcie to tzw. „badania bez rozeznania genotypu”. Polegały one na obserwacji i porównywaniu cech fenotypowych najczęściej w obrębie rodziny (np. bliźniąt lub dzieci adoptowanych) oraz późniejszej próbie prognozowania na tej podstawie poziomu cech istotnych ze sportowego punktu widzenia. W dużym uproszczeniu, skoro ojciec i matka są wysocy, to wysokie będzie także ich dziecko. Przykładami tego typu badań może być chociażby dotycząca rozmiarów i proporcji ciała praca Howalda z 1982 roku, czy stanowiąca o funkcjonalnej stronie organizmu (pracy układu krążeniowo-oddechowego) publikacja Godal i Refsum z 1979 roku. Efektem finalnym tego typu badań było opracowanie tzw. „wskaźników odziedziczalności”, które dzieliły poszczególne cechy organizmu na silnie uwarunkowane genetycznie (a tym samym wytrenowane w małym zakresie) oraz w małym stopniu uwarunkowane genetycznie (a więc mogące być wytrenowane w większym zakresie). Informacja o tym, że, dla przykładu, czynnik genetyczny odpowiada za 50% wartości $VO_2\max$ czy aż 82% siły mięśniowej (Bouchard i wsp. 1995), w teorii pozwoliłby na opracowanie „modelu mistrza” pozwalającego na typowanie talentu sportowego nawet na wczesnym etapie ontogenezy. Brutsaert i Parra (2009) w swojej pracy wyliczyli długą listę cech, które były przedmiotem tego typu badań, np. wydolność tlenową i beztlenową organizmu, siłę mięśniową, koordynację czy proporcję włókien mięśniowych. Duży wkład w rozwój wiedzy w tym zakresie mieli także naukowcy z Polski, w tym między innymi profesorowie Jan Szopa i Edward Mleczko z AWF Kraków. Wraz z rozwojem metod biologii molekularnej rezultaty „badań bez rozeznania genotypu” najczęściej ulegały jednak bardzo krytycznej weryfikacji.

O ile ciężko jest uznać za wykorzystanie metod biologii molekularnej próby określenia, na podstawie obserwacji Ciała Barra, płci biorących udział w zawodach sportowców, o tyle z całą pewnością do prób wykorzystania metod molekularnych doszło w czasie Igrzysk Olimpijskich w 1968 roku w Meksyku, gdzie badaniu poddano między innymi geny determinujące grupy krwi oraz geny powiązane z wydolnością tlenową organizmu (Keul i wsp. 1970, DiPrampero i wsp. 1970).

Warto podkreślić, że począwszy od Igrzysk Olimpijskich w Meksyku zaobserwować można stały wzrost liczby badań opartych o metody biologii molekularnej. Ich skutkiem było przede wszystkim zdefiniowanie przyszłych kierunków realizowanych badań i zakresów tematycznych w obszarze nauk o kulturze fizycznej, w których wykorzystywana będzie biologia molekularna. Więcej informacji na ten temat znaleźć można w książce „Genetics of Fitness and Physical Performance” (Boucharda i wsp. 1997), której wydanie śmiało można uznać za kamień milowy w historii genetyki sportowej będący podwaliną wszystkich tego typu badań w kolejnych latach.

Najczęstszym celem, jaki stawiają sobie naukowcy realizujący badania z zakresu genetyki sportowej, jest zbadanie genetycznego podłoża szeroko rozumianego sukcesu sportowego, począwszy od predyspozycji do wykonywania określonego rodzaju wysiłku, a skończywszy na czynnikach determinujących zwiększone ryzyko odniesienia określonego rodzaju kontuzji. W nurt ten wpisuje się wspomniana w początkowym fragmencie podrozdziału praca pt. „Human gene for physical performance”. Od momentu jej opublikowania liczba prac z zakresu genetyki sportowej stale wzrasta (Rys 1), osiągając obecnie poziom kilkuset rocznie.



Rys. 1 Wzrost liczby publikacji dotyczących genetyki sportowej w latach 1997-2012 (wg Ahmetov i Fedotovskaya, 2015).

Liczba nowych odkryć, jakich dokonano dzięki wykorzystaniu genetyki w sporcie i związana z tym dynamika publikacyjna jest oczywiście ściśle związana z rozwojem technik i metod badawczych. Bezsprzecznie za punkt zwrotny w genetyce, a co za tym idzie, także i w genetyce sportowej, było odkrycie w 1987 r. przez Mullisa metody PCR (łańcuchowej reakcji

polimerazy) (Mullis 1990). Odkrycie to, poprzez znaczne uproszczenie i przyspieszenie procedur, wręcz zrewolucjonizowało sposób prowadzenia badań genetycznych.

Z całą pewnością odkrycie to miało niebagatelny wpływ na kolejny ze zwrotnych punktów w historii genetyki sportowej, jakim było rozpoczęcie w 1992 roku wieloośrodkowego projektu badawczego pt. „The HERITAGE family study (Health, Risk factors, exercise Training and Genetics)”. Jego celem było oszacowanie wpływu czynnika genetycznego na układ krążeniowo-oddechowy i metabolizm związany z wysiłkami aerobowymi (Gagnon i wsp. 1996). Projekt ten, jeszcze przez wiele lat po jego zakończeniu w 2004 roku, uważany był za kanon prowadzenia prac badawczych z zakresu genetyki sportowej. Jednym z osiągnięć tego projektu było przeprowadzenie po raz pierwszy badania zależności pomiędzy genotypem a fenotypem z zastosowaniem strategii odwróconego podejścia do zmienności DNA. Metoda ta opiera się o analizę ekspresji RNA we włóknach mięśniowych, na podstawie której określany jest fizjologicznie odpowiadający poziom zmienności DNA. Realizacja tego typu protokołu badawczego umożliwia szybsze typowanie biomarkerów predysponujących do uprawiania określonej dziedziny sportu (Timmons 2010).

Z kolei bezsprzecznie największy do tej pory „skok” w zakresie możliwości badawczych w genetyce związany jest faktem zsekwencjonowania genomu ludzkiego, co zostało ogłoszone 26 czerwca 2000 przez firmę Celera (Myers i wsp. 2002). Do czasu tego odkrycia podstawowy model badawczy polegał na typowaniu cech fenotypowych potencjalnie istotnych ze sportowego punktu widzenia oraz badaniu kojarzonych z obrazem tych cech genami. Badania te podlegały zatem na potwierdzaniu lub negowaniu wpływu konkretnego miejsca polimorficznego określonego genu na poziom danej cechy fenotypowej. Możliwość sekwencjonowania genomu ludzkiego pozwoliła na zastosowanie „odwróconego” modelu badawczego, gdzie możliwym jest zbadanie różnic w obrębie genomu bez uprzedniego stawiania hipotezy dotyczącej znaczenia danego fragmentu kodu genetycznego na obraz fenotypowy.

Stałe ulepszanie metod badawczych biologii molekularnej skutkuje zupełnie nowymi możliwościami, czego odzwierciedleniem są kolejne kierunki badań, jak chociażby wspomniane już badanie ekspresji RNA. Kolejnym kierunkiem badań realizowanych w zakresie genetyki sportowej od stosunkowo niedawna jest epigenetyka. Powszechnie wiadomo, że za strukturę i funkcje organizmu odpowiedzialna jest informacja genetyczna zawarta w jądrze komórkowym w postaci DNA. Ulega ona jednak ekspresji w sposób wybiórczy, w zależności od funkcji i potrzeb danej komórki. To właśnie te procesy są

przedmiotem zainteresowania epigenetyki, która bada cechy dziedziczne, niebędące zależnymi od pierwotnej sekwencji DNA.

Wszystkie z opisanych powyżej metod i kierunków badawczych z zakresu genetyki sportowej, szczególnie po 26 czerwca 2000 (ogłoszone zsekwencjonowanie genomu ludzkiego) nie miałyby racji bytu bez postępującej nieustannie rewolucji w dziedzinie bioinformatyki i biostatystyki. Ilość danych która aktualnie jest pozyskiwana w tego typu badaniach nie byłaby możliwa do przeanalizowania bez zaawansowanych metod obliczeniowych, opartych o najnowsze zdobycze z zakresu informatyki. Pionierami w tym zakresie są badacze z Wielkiej Brytanii (DeMoor i wsp. 2007), którzy jako pierwsi podjęli się próby analizy całego genu ludzkiego i jego powiązania z predyspozycjami sportowymi. Na podstawie przeprowadzonych przez nich badań stwierdzono, że szeroko rozumiane predyspozycje sportowe uzależnione są od tzw. czynnika genetycznego na poziomie 66%.

W tym miejscu warto nadmienić, że historia polskich dokonań w zakresie genetyki sportowej nie kończy się na wspomnianych powyżej profesorach – Janie Szopie i Edwardzie Mleczko z AWF Kraków. Pierwszą publikacją, w której jeden z rozdziałów poświęcono badaniom genetycznym z tzw. „rozeznaniem genomu” była wydana w 2009 roku książka pod redakcją prof. Mędrasza pt. „Medycyna sportowa”. Pierwszy grant z zakresu genetyki pod tytułem „Polimorfizm wybranych genów sportowców wysokokwalifikowanych jako podstawa konstrukcji profili genetycznych służących wstępnej selekcji zawodników” został w Polsce przyznany w 2008 roku (jednostka przyznająca: Komitet Badań Naukowych, kierownik projektu: dr Marek Sawczuk z Uniwersytetu Szczecińskiego), a pierwszy grant który opierał się o metody sekwencjonowania genomu został realizowany w Polsce w latach 2018-2021 (grant pod tytułem „Poszukiwanie nowych genów warunkujących predyspozycje do wykonywania określonych rodzajów wysiłku fizycznego”, którego kierownikiem był prof. dr hab. Paweł Ciężczyk z AWFIS w Gdańsku, został przyznany przez Narodowe Centrum Nauki). Aktualnie badania dotyczące szeroko rozumianej genetyki sportowej realizowane są w kilkunastu ośrodkach naukowych w Polsce, których dorobek naukowy opisany jest między innymi w wydanej przez PZWL w 2021 roku książce pt. „Genetyka sportowa”.

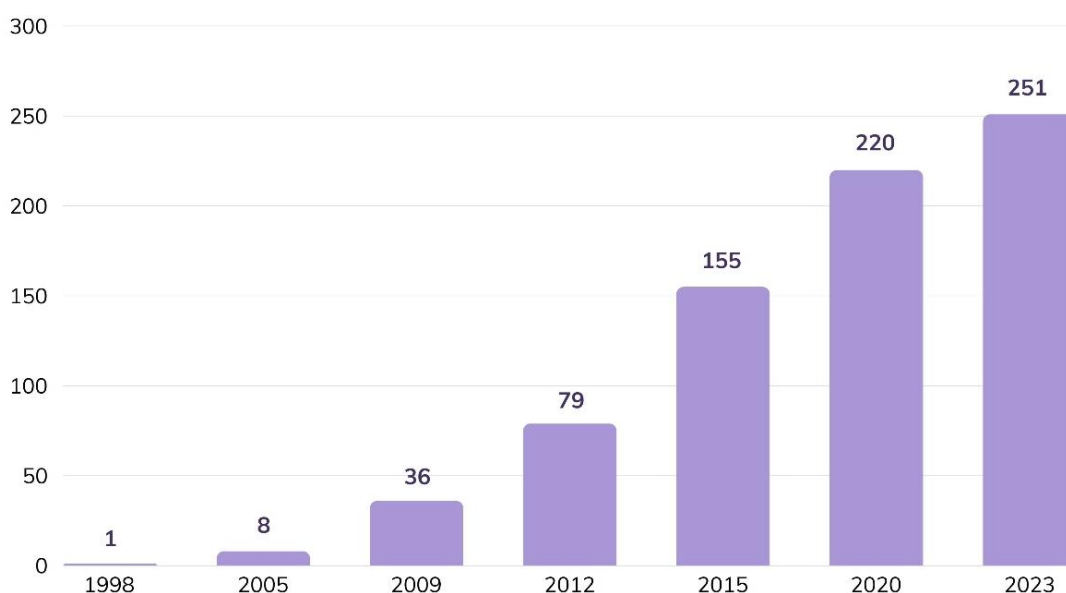
1.2 Markery genetyczne w sporcie

W skład genomu ludzkiego wchodzi kilkadziesiąt tysięcy genów, przy czym tylko część z nich jest kojarzona z różnorodnymi predyspozycjami sportowymi. W literaturze przedmiotu można natknąć się na dwa określenia, tj. „geny kandydackie”, co do roli których w sporcie

panuje pewne domniemanie, ale ich znaczenie nie zostało jeszcze empirycznie potwierdzone oraz „markery genetyczne”, czyli geny których istotne znaczenie dla predyspozycji sportowych zostało już udowodnione.

Pierwszym szerzej opisanym genem, który został powiązany z osiągnięciami sportowymi (a dokładniej, z predyspozycjami do wspinaczki wysokogórskiej) był gen *ACE* kodujący enzym konwertazy angiotensyny, odpowiedzialnej między innymi za ciśnienie krwi i ukrwienie mięśni (Montgomery i wsp. 1998, Gayagay i wsp. 1998). Opublikowanie poświęconego I/D *ACE* w 1998 roku w *Nature* artykułu pt. „Human gene for physical performance”, stało się początkiem nowego, bardzo dynamicznie rozwijającego się trendu naukowego.

Jeszcze kilka lat temu Bray i wsp. (2009) wskazywali na 232 geny (w tym 18 genów mitochondrialnych), mogących mieć istotny wpływ na osiągnięcia sportowe, a więc w przytoczonej powyżej nomenklaturze mogących być uznane za „geny kandydackie”. Oczywiście tylko część z wymienionych przez Bray i wsp. (2009) genów mogła być uznana za „markery genetyczne”. W roku 2023 Semenova i wsp. (2023) wskazywali już na 251 markerów genetycznych. Tempo realizowanych w tym zakresie badań obrazuje zaczerpnięty z ich publikacji wykres (Rys 2).

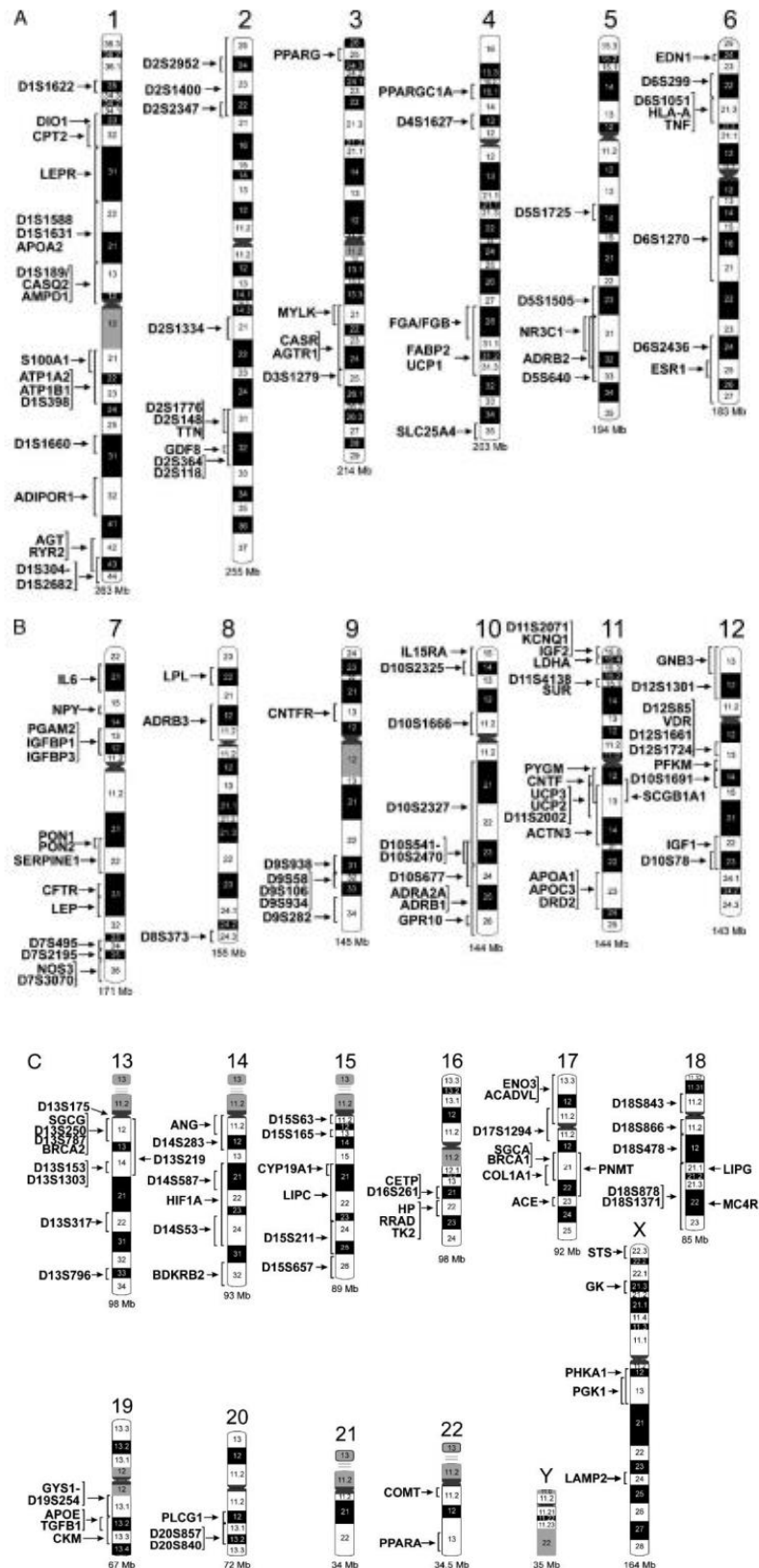


Rys. 2 Wzrost liczby markerów genetycznych w latach 1998-2023 (wg Semenova i wsp. 2023).

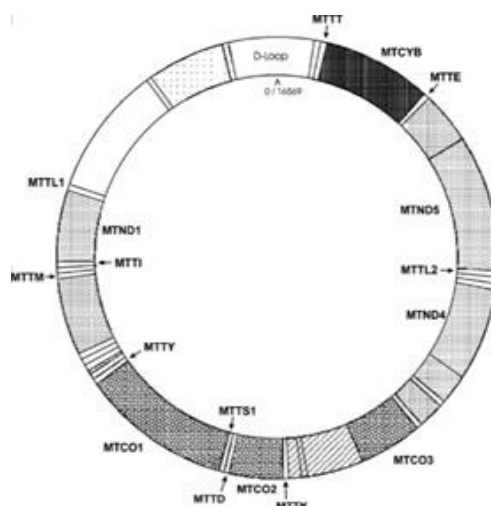
Zaznaczyć jednak należy, że lista markerów genetycznych dla sportu nie jest stała. Część z genów o potwierdzonym statucie „markera” z czasem statut ten traci. Z kolei inne,

będące uznawane za „geny kandydackie”, po pewnym czasie uważane są już za „markery genetyczne” o potwierdzonym empirycznie znaczeniu dla sportu. Przyczyn takiej labilności w tym zakresie jest kilka. Jedną z nich jest fakt, że na predyspozycje sportowe wpływ mają dwa, wzajemnie przenikające się czynniki, tj. czynnik środowiskowy i czynnik genetyczny. Zmienne warunki środowiskowe mogą powodować trudności z jednoznacznym określeniem roli określonego genu na predyspozycje sportowe. Przypomnieć w tym miejscu można wspomniane już powyżej badania DeMoor i wsp. (2007) dowodzące, że predyspozycje sportowe są cechą dziedziczną na poziomie 66% (a więc w 34% o ich charakterze decyduje „czynnik środowiskowy”). Podobnych problemów przysparzać może fakt, że większość cech, które są istotne ze sportowego punktu widzenia to tzw. „cechy poligeniczne”, na które wpływ ma nie jeden, ale kilka, kilkanaście, a nawet kilkaset genów jednocześnie. Przykładem takiego typu analiz jest praca Bouchard i wsp. (2010), w której autorzy wykazali, że 21 polimorfizmów genetycznych jest odpowiedzialnych w 49% za wytrenowalność poziomu VO_{2max} . Analiza istotności pojedynczego miejsca polimorficznego danego genu w takim układzie może prowadzić bardzo często do niejednoznacznych wyników. Uznane początkowo za "marker genetyczny" dane miejsce polimorficzne może stracić ten statut w wyniku braku potwierdzenia przez innych badaczy, czego przykładem może być chociażby praca Timmons (2011), który podważył wspomniane powyżej wyniki Boucharda (Bouchard i wsp. 2010). Co istotne, przykłady tego typu sytuacji zdarzały się nie tylko w różnych, ale nawet w obrębie tej samej populacji.

Jak już wspomniano powyżej, aktualny stan wiedzy z zakresu genetyki sportowej pozwolił zidentyfikować około 250 markerów genetycznych, których związek z adaptacyjną odpowiedzią organizmu człowieka na wysiłek fizyczny został dość dobrze udokumentowany i potwierdzony w wielu niezależnych badaniach (Semenova i wsp. 2023). Przykładem graficznym prezentacji dorobku naukowego z zakresu markerów genetycznych w sporcie są „mapy markerów genetycznych”, których przykładem mogą być ryciny zamieszczone w publikacji Rankinen i wsp. (2006) (Rys. 3 i Rys. 4). Do listy genów wymienianych w szeroko rozumianym kontekście sportowym, oprócz markerów genetycznych dodać należy także kilkaset genów (najczęściej podawana liczba oscyluje w granicach 300) posiadających status „genów kandydackich”, czyli takich, których rola i znaczenie dla poziomu sportowego nie została jeszcze jednoznacznie określona.



Rys. 3 Markery genetyczne – stan wiedzy na 2005 rok (geny autosomalne). Chromosomy i ich regiony pochodzą z witryny internetowej Gene Map of the Human Genome. Liczba chromosomów i wielkość każdego chromosomu w megabajtach (Mb) są podane odpowiednio na górze i na dole chromosomu (za Rankinen i wsp. 2006).



Rys. 4 Markery genetyczne – stan wiedzy na 2005 rok (geny mitochondrialne). Lokalizacje mitochondrialnego DNA pochodzą z <http://www.mitomap.org>. (za Rankinen i wsp. 2006).

Lista wszystkich markerów genetycznych uwzględniająca najbardziej skrócony nawet opis roli poszczególnych genów na predyspozycje sportowe mogłaby być materiałem obszernego opracowania naukowego i w oczywisty sposób wykracza poza ramy niniejszego podrozdziału. Warto jednak wspomnieć, że wszystkie markery genetyczne i geny kandydujące przypisać można do kilku kategorii, w zależności od ich roli i znaczenia dla szeroko rozumianych predyspozycji sportowych. Przykładowo, Maciejewska-Skrendo i wsp. (2021) wszystkie geny kojarzone ze statusem sportowym podzielili na:

- geny kodujące białka strukturalne i funkcjonalne mięśni szkieletowych;
- geny kodujące czynniki prozapalne i czynniki zaangażowane w naprawę powysiłkowych uszkodzeń mięśni;
- geny kodujące czynniki regulujące ciśnienie krwi;
- geny regulujące procesy poboru tlenu przez pracujące mięśnie;
- geny odpowiedzialne za powstanie czynników regulujących metabolizm energetyczny i homeostazę komórkową;
- geny kodujące czynniki transkrypcyjne kontrolujące ekspresję genetyczną, procesy remodelowania chromatyny oraz stabilność różnych typów RNA;
- geny kodujące białka modulujące komórkowe ścieżki przekazywania sygnału.

Niezaprzeczalnie uzyskanie pełnej informacji z zakresu osobniczych predyspozycji genetycznych do wykonywania określonego rodzaju wysiłku byłoby bardzo cenną wskazówką dla zawodników i trenerów. Wiedza tego typu mogłaby posłużyć nie tylko do zwiększenia

efektywności selekcji sportowej, ale także do wspomagania procesów indywidualizacji i optymalizacji metod treningowych w systemie szkolenia sportowego. Należy jednak zdać sobie sprawę, że skonstruowanie kompletnego profilu genetycznego umożliwiającego prognozowanie na poziomie molekularnym możliwości adaptacyjnych organizmu na aplikowany wysiłek fizyczny jest niezwykle trudne. Przewidywanie skomplikowanego zachowania organizmu w odpowiedzi na złożony bodziec treningowy wymaga stworzenia wieloczynnikowego modelu, uwzględniającego nie tylko czynniki genetyczne, ale również wiele innych zmiennych.

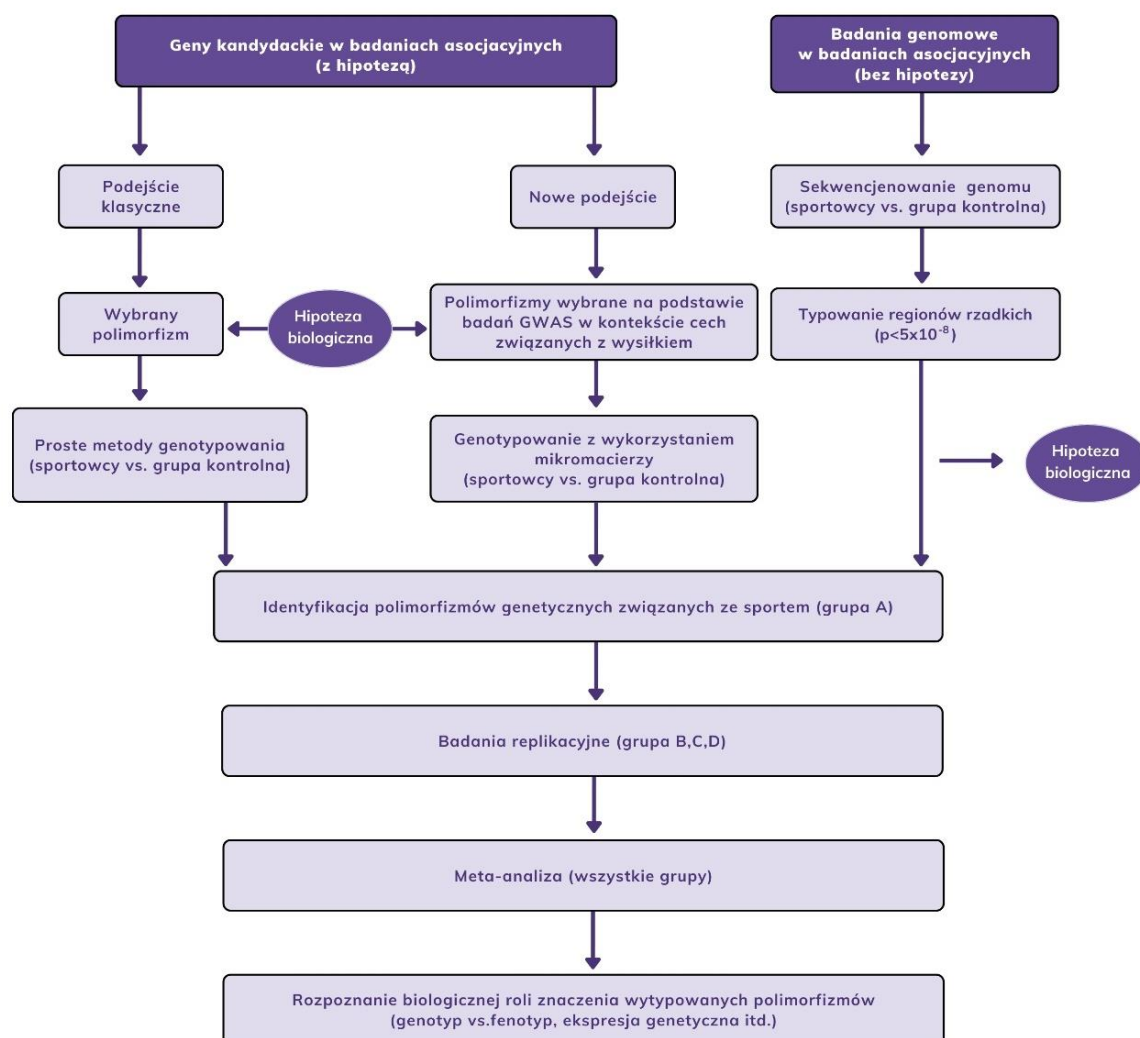
Oczywistym jest, że znalezienie osobnika z optymalnym (nawet przy aktualnym, a więc dalece niekompletnym stanie wiedzy) genotypem wydaje się być bardzo mało prawdopodobne, ale uzyskane już obecnie wyniki mogą stanowić wskazanie pozwalające wyodrębnić jednostki z najwyższymi predyspozycjami z ogółu populacji. Zdać sobie należy sprawę, że analiza markerów genetycznych przez długi jeszcze czas nie będzie pozwalała na uzyskanie jednoznacznych wskazań, co do molekularnego podłoża potencjału sportowego. Z drugiej jednak strony dynamiczny rozwój w zakresie metodologii biologii molekularnej, a także coraz powszechniejsza dostępność tego typu metod, powodują, że wiedza w tym zakresie będzie stawała się w większym stopniu kompletna, a tym samym także i użyteczna.

1.3 Przyszłość genetyki sportowej

Genetyka sportowa to stosunkowo młoda dyscyplina naukowa, której przedmiotem zainteresowania jest zastosowanie genetyki we wszystkich możliwych aspektach działalności sportowej. Pierwszym i nadrzędnym zadaniem jakie stało przed genetykami sportowymi było poznanie i udowodnienie znaczenia genetycznego podłoża poszczególnych predyspozycji do uprawiania sportu, w tym przede wszystkim reakcji adaptacyjnych organizmu na wykonywany wysiłek fizyczny. Dopiero niejako drugim krokiem była próba implementacji tego typu wiedzy do praktyki sportowej. Najbardziej jaskrawym tego przykładem są próby opracowania na podstawie genów o potwierdzonym statusie dla sportu tzw. „modelu mistrza” (Ciężczyk i wsp. 2008).

Począwszy od roku 1998, w którym to opisano pierwszy marker genetyczny (gen *ACE*), wiedza dotycząca znaczenia poszczególnych genów dla cech istotnych ze sportowego punktu widzenia, a tym samym liczba markerów genetycznych stale wzrasta. Wpływ na ten stan rzeczy

miały także dynamicznie zachodzące zmiany w zakresie technik molekularnych. Genotypowanie, sekwencjonowanie czy stosowanie mikromacierzy DNA stało się tanie i powszechnie dostępne. Zmieniły się także modele badawcze wykorzystywane w genetyce sportowej (Rys. 5).



Rys. 5 Modele badawcze wykorzystywane w genetyce sportowej (wg Semenova i wsp. 2023).

Od samego początku badań poświęconych markerom genetycznym w sporcie najczęściej wykorzystywany model badawczy oparty był o odmiany badań kliniczno-kontrolnych (case-control study) bazując na genach kandydackich. W założeniu analizy tego typu badają, czy dany wariant sekwencji DNA (gen lub niekodujący region DNA) występuje częściej w grupie badanej (np. u sportowców) w porównaniu z grupą kontrolną (Semenova i wsp. 2023). Zdarza się także, że częstotliwość analizowanych wariantów genetycznych porównuje się pomiędzy grupami zawodników trenujących różne pod względem charakteru

wykonywanego wysiłku dyscypliny sportowe. Podobnych kombinacji, co do analizowanych grup, jest oczywiście znacznie więcej, przy czym cechą wspólną jest tu wstępna hipoteza dotycząca badanego genu kandydackiego (najczęściej na podstawie wskazań literaturowych). Podobnie rzecz ma się z tzw. badaniami eksperymentalnymi (w których badana jest tylko jedna grupa uczestników zwana „kohortą”, a mierzony, i w dalszych krokach korelowany z wynikami genetycznymi, jest efekt wywołany tzw. czynnikiem eksperymentalnym (np. suplementacja czy specyficzny wysiłek)) i badaniami asocjacyjnymi (gdzie bada się czy nosiciele określonych genotypów/alleli różnią się poziomem cech istotnych ze sportowego punktu widzenia (np. bazowe wartości $VO_2\max$)) (Semenova i wsp. 2023). Opisany powyżej model badawczy był, ale także jest i będzie wykorzystywany w przyszłości w badaniach genetycznych.

Zupełnie nowym podejściem jest prowadzenie analiz genetycznych bez zakładania z góry hipotez, co do wyboru genów kandydujących. Podejście takie stało się możliwe wraz z rozwojem technik molekularnych, a dokładniej rzecz ujmując z opracowaniem metody badań asocjacyjnych całego genomu (GWAS) polegającym na szybkim skanowaniu przy użyciu mikromacierzy kilkuset tysięcy (nawet do 5 milionów) miejsc polimorficznych w genomowym DNA mogących mieć związek z określoną cechą. Metody bez z góry założonych hipotez, szczególnie w kontekście upowszechnienia się metod laboratoryjnych związanych z sekwencjonowaniem, są coraz częściej wykorzystywane w genetyce sportowej i z pewnością będą one stanowiły o przyszłości rozwoju tego typu badań.

Zmiany w podejściu do modeli eksperymentalnych to jeden z wielu aspektów, w kontekście których omawiać możemy przyszłość genetyki sportowej (Ginevičienė i wsp. 2022). Kolejnym z nich jest zmiana możliwego wykorzystania genetyki sportowej dla wieloobszarowego rozwoju nauk o kulturze fizycznej. Począwszy od wytypowania pierwszego markera genetycznego (gen *ACE* w 1998 roku) głównym nurtem badań nad genetyką sportową jest poszukiwanie zestawu polimorfizmów mogących w największym stopniu predysponować danego sportowca do osiągnięcia poziomu mistrzostwa sportowego (budowanie tzw. modelu mistrza). W kolejnych latach genetyka w sporcie stała się narzędziem służącym prognozowaniu zwiększonego ryzyka odniesienia kontuzji w sporcie, indywidualizacji diety czy wskazówek dotyczących przygotowania mentalnego. Nie do końca wiadomym jest, do jakich celów genetyka będzie wykorzystywana w przyszłości, ale jedno wydaje się oczywiste – wachlarz możliwości praktycznego wykorzystania wiedzy o markerach genetycznych w sporcie będzie z roku na rok coraz większy (Varillas-Delgado i wsp. 2022).

Przyszłość genetyki sportowej, oprócz kontekstu związanego z rozwojem biologii molekularnej i zwiększenia obszaru jej zainteresowań, rozpatrywać można także

w przedmiocie możliwość jej wykorzystania. Akapit powyżej traktował o nowych możliwościach wykorzystania aktualnego stanu wiedzy z zakresu metodologii badań molekularnych czy samych markerów genetycznych. Umiejętność badania zmienności w obrębie danego fragmentu DNA i korelowanie tej informacji z daną cechą fenotypową (np. poziomem siły czy VO_2max) może być wykorzystany do różnych celów badawczych. Z drugiej jednak strony (o czym traktuje niniejszy akapit) pojawienie się zupełnie nowych metod badawczych otworzy w przyszłości niewątpliwie cały szereg nowych możliwości, które aktualnie pozostają w sferze wyobraźni. Najprawdopodobniej genetyka sportowa stanie się kluczowym elementem w takich naukach jak traumatologia sportowa i rehabilitacja, przy jednoczesnym rozwoju aktualnie realizowanych kierunków badawczych (nutrigenetyce, nutrigenomice, indywidualizacji treningu sportowego, genetycznych podstawach urazów sportowych itd.) (De Moor i wsp. 2007).

Pierwsza rewolucja której jesteśmy świadkami dokonała się w zakresie bioinformatyki. Możliwości przeliczeniowe, którymi aktualnie dysponują naukowcy pozwalają na prowadzenie ogromnej ilości operacji matematycznych (Ginevičienė i wsp. 2022). Przekłada się to na ilość danych jaką można uzyskać w toku prowadzonych badań. Opracowanie metody sekwencjonowania genomu ludzkiego to jedno, ale możliwość zbadania jego zmienności i zrozumienie znaczenia rozeznaczonych sekwencji to zupełnie co innego. Ta swoista rewolucja nie dokonałaby się bez rewolucji w bioinformatyce i naukach pokrewnych. W tym przypadku ciekawie rysuje się przyszłość genetyki sportowej w kontekście dynamicznego rozwoju sztucznej inteligencji.

Kolejna rewolucja, chociaż w tym przypadku o wiele trafniejszym stwierdzeniem wydaje się być termin „ewolucja”, dokonuje się w zakresie technik biologii molekularnej. Coś, co jeszcze kilka lat temu było technicznie niewykonalne, aktualnie nie stanowi żadnego problemu. Przykładem mogą być tu chociażby badania znaczenia miRNA, będących krótkimi, średnio składającymi się z 22 nukleotydów fragmentami niekodującego RNA, których główną rolą jest post-transkrypcyjna regulacja syntezy białek, a tym samym regulacja metabolizmu (Esau i wsp. 2004). Innym przykładem mogą być badania z zakresu epigenetyki, która zajmuje się badaniem zmian ekspresji genów, które nie są związane ze zmianami w sekwencji nukleotydów w DNA. Nowe metody badawcze otwierają niemożliwe do tej pory możliwości zastosowania genetyki w praktyce, jak chociażby badanie mikrobiomu jelitowego czy imprintingu rodzicielskiego.

Przyszłość genetyki sportowej będzie także kreowana przez fakt coraz większej dostępności badań genetycznych. Początki XXI wieku to dynamiczny postęp w dziedzinie

sekwencjonowania ludzkiego DNA, którego koszt na początku liczonego w miliardach dolarów. Aktualnie zlecenie tego typu badania kosztuje około 5000 USD i trwa około 7 dni. Większa dostępność badań genetycznych przełoży się na popularyzację genetyki sportowej, a tym samym na „obudowanie” wynikłych z tego informacji wiedzą i umiejętnościami z innych gałęzi nauki. Dobrym tego przykładem może być możliwość oszacowania u sportowców zwiększonego ryzyka wystąpienia urazów tkanek miękkich. Chociaż możliwości w tym zakresie są już w znaczący sposób empirycznie potwierdzone, o tyle nie do końca wiadomo, co zrobić z tego typu wiedzą. Większa powszechność tego typu badań w tym przypadku przyczyniłaby się do opracowania metod skutecznej prewencji opartych na takich diagnozach, zmieniając statut takich badań z „badań podstawowych” na badania mogące być wykorzystane w praktyce.

Większa powszechność badań genetycznych, oprócz niezaprzeczalnych korzyści, wiąże się także z szeregiem problemów, z których bardzo często nie zdajemy sobie jeszcze nawet sprawy (Vlahovich i wsp. 2017). Dobrym tego przykładem będzie z pewnością związany z coraz większą dostępnością do badań genetycznych problem z profesjonalną interpretacją uzyskanych rezultatów. Na chwilę obecną regulacje prawne stanowiące kto, kiedy i w jakich warunkach może interpretować wyniki testów genetycznych wprowadzone są zaledwie w kilku państwach na świecie. Kolejne problemy związane z coraz większą dostępnością, ale i zwiększającą się użytecznością badań genetycznych, dotyczyć będą zabezpieczenia uzyskanych wyników. Nawet w czasach obecnych materiał genetyczny stanowi „łakomy kąsek” dla firm ubezpieczeniowych, które w zależności od chociażby wyników badań w kierunku zwiększonego ryzyka choroby nowotworowej mogą modyfikować stawki ubezpieczenia, a być może nawet go odmówić (Rosenau 2000). Przyszłość genetyki sportowej to zatem także wytężone prace nad regulacjami prawnymi i normami etycznymi dotyczącymi prowadzenia tego typu badań (Roth 2007).

Brak regulacji prawnych przy jednoczesnym dynamicznym rozwoju możliwości jakie dają badania genetyczne z całą pewnością będzie się wiązało z próbami niezgodnego z prawem ich wykorzystania (Breivik 2005). Dobrym tego przykładem jest chociażby doping genowy, który według definicji WADA (ang. *World Anti Doping Agency*) jest nieterapeutycznym użyciem komórek, genów, elementów genetycznych, które mogą poprawiać wyniki sportowe” (WADA 2005). Chociaż pierwsze (na podstawie poszlak) próby zastosowania dopingu genetycznego miały miejsce na początku XXI wieku, wciąż nie opracowano sprawdzonych i skutecznych metod jego wykrywania. Z całą pewnością ich opracowanie będzie jednym z kluczowych celów stawianych przed genetykami sportowymi już w niedalekiej przyszłości.

Wskazane w niniejszym podrozdziale kierunki badań z zakresu wielopłaszczyznowej genetyki sportowej są oczywiście jedynie domniemaniem. Nigdy nie będzie możliwym rzetelne wskazanie kierunków dalszego rozwoju danej dyscypliny naukowej, podobnie jak niemożliwym jest poznanie tego, co nastąpi w przyszłości. Dlatego głównym celem rozdziału było oszacowanie głównych obszarów rozwoju genetyki sportowej, ale bez wskazania kierunków szczegółowych.

2. PSYCHOGENETYKA W SPORCIE

2.1 Znaczenie psychogenetyki w sporcie

Bez względu na to co robimy, wszystko i tak zaczyna się w naszym umyśle. Mózg kontroluje nasze myśli, emocje i zachowania, a także koordynuje nasze ruchy i funkcje życiowe. Wydzźwięk naszych myśli - pozytywny czy negatywny, ma również początek w umyśle. Z kolei to co się dzieje w myślach, jest sprawcą kreacji rzeczywistości, podejścia do teraźniejszości, poczucia szczęścia lub porażki. Według Alberta Einsteina to myśli są główną projekcją przyszłości (Grzywacz i Ciężczyk 2021).

Każdego dnia przez ludzki umysł przemyka nawet do 60 tysięcy myśli, z czego niestety, zdecydowana większość to myśli negatywne (Źródło internetowe 4). W kontekście wielu dziedzin życia, w tym też sportu, nie można przejść nad tą wiedzą obojętnie. Wszakże to umysł i silna wola uważane są za jedne z największych determinantów sukcesu sportowego. Z uwagi na to szczególnie należy się pochylić nad zagadnieniami z zakresu psychologii sportu, także i w aspekcie genetycznym (Pepłońska i wsp. 2016, Grzywacz i Ciężczyk 2021).

Aktualnym pozostaje zatem pytanie, czy na podstawie badań genetycznych, analogicznie do kreowanego kiedyś w literaturze przedmiotu tzw. „modelu mistrza”, zdefiniować „sportowca doskonałego” można poprzez uwzględnienie jego predyspozycji psychicznych oraz zasobów poznawczych? Nie należy w tym zakresie spodziewać się jednoznacznej odpowiedzi. Po pierwsze dlatego, że uwarunkowanie cech psychicznych istotnych z punktu widzenia sukcesu w sporcie nie jest jednogenowe. Cechy osobowości, które są uwarunkowane biologicznie (np. temperament) to tzw. cechy poligeniczne, kodowane przez wiele różnych genów. Po drugie, w myśl opisanej już wcześniej współzależności czynnik genetyczny - czynnik środowiskowy, konieczne jest wzięcie pod uwagę aspektu środowiska zewnętrznego. Jednakże, istnieją naukowe dowody na fakt, że sfera psychiczna, podobnie jak większość cech ludzkiego organizmu jest niezaprzeczalnie uwarunkowana genetycznie (Montag i wsp. 2020, Cherepanova i wsp. 2023).

Na najwyższym poziomie sportowym o sukcesie czy porażce decyduje m.in. wola walki, determinacja, odwaga i zmotywowanie na cel, czyli nic innego jak wspomniane powyżej cechy osobowości i temperament. Poziom tych cech jest mocno osadzony w neurobiologii i funkcjonowaniu ludzkiego mózgu, jego neuroprzekaźników i receptorów (Wilson i wsp. 2017; Cherepanova i wsp. 2023).

Istotą zagadnienia tego podrozdziału jest fakt, że polimorfizm danego genu może wpływać na cechy poznawcze (np. pamięć, typ myślenia, czas reakcji czy uwagę) i cechy osobowościowe, agresję, motywację czy temperament sportowca (Valeeva i wsp. 2019).

2.2 Markery psychogenetyczne w sporcie

Dokładna analiza tematu markerów psychogenetycznych w sporcie wymaga, aby wziąć pod uwagę zarówno fenotyp, jako punkt wyjścia do badań asocjacyjnych, jak i genotyp, będący wskaźnikiem definiującym daną podgrupę. Wyniki oparte na badaniach bardzo licznych grup nadal nie mogą być interpretowane jednoznacznie z powodu wspomnianych wcześniej: poligeniczności, która może się przejawiać jako wpływ wielu genów na obraz danej cechy, ale także przybierać postać wpływu interakcji tych genów na określony fenotyp (Grzywacz i Ciężczyk 2021). Niemniej jednak to właśnie badania polegające na zestawieniu określonych genotypów genów uważanych za potencjalne markery genetyczne w sporcie z cechami fenotypowymi będącymi kluczowymi determinantami sukcesu sportowego uważane są aktualnie za wzorcowy model badań genetycznych związanych ze sportem. Wytypowanie cech fenotypowych kluczowych ze sportowego punktu widzenia i próba określenia ich genetycznego podłoża jest niejako drogowskazem, który wskazuje kierunek badań, prowadzących, z reguły w niewielkiej części, do uzyskania dowodów na genetyczne uwarunkowania predyspozycji do wykonywania określonych wysiłków czy wręcz do uprawiania konkretnych dyscyplin sportowych (Barh i Ahmetov 2019).

W rozdziale 1 przedstawiono przykłady markerów genetycznych, które wiązały się z predyspozycjami do uprawiania poszczególnych dyscyplin sportowych. W niniejszym rozdziale opisane zostaną przykładowe markery psychogenetyczne, które wykazały wysoką asocjację, poprzez występujący związek genotyp-fenotyp w odniesieniu do cech osobowości, u wyczynowych sportowców.

Powszechnie znany w genetyce sportowej polimorfizm *ACE* (I/D) kojarzony jest najczęściej w ciśnieniem krwi. Znazen i współpracownicy (2016) ukazali jednak ten gen w nowym świetle, opisując korzystny wpływ obecności allelu I *ACE* na wzrost pewności siebie i jednocześnie zmniejszenie poziomu lęku wśród sportowców. Podobny fenotyp, „wojownika” z niskim poziomem lęku, sprzął Sims i wsp. w badaniach nad polimorfizmem rs4680 genu *COMT*, który jest enzymem rozkładającym dopaminę w mózgu. Badania objęły szeroką grupę maratończyków wykazując, że najkorzystniejszym allelem jest wariant G, tzw. dziki, kodujący walinę (Sims i wsp. 2018). Polimorfizm dotyczy eksonu 4 i polega na zastąpieniu guaniny adeniną, co skutkuje substytucją z waliny na metioninę. Analizą tego polimorfizmu pod kątem

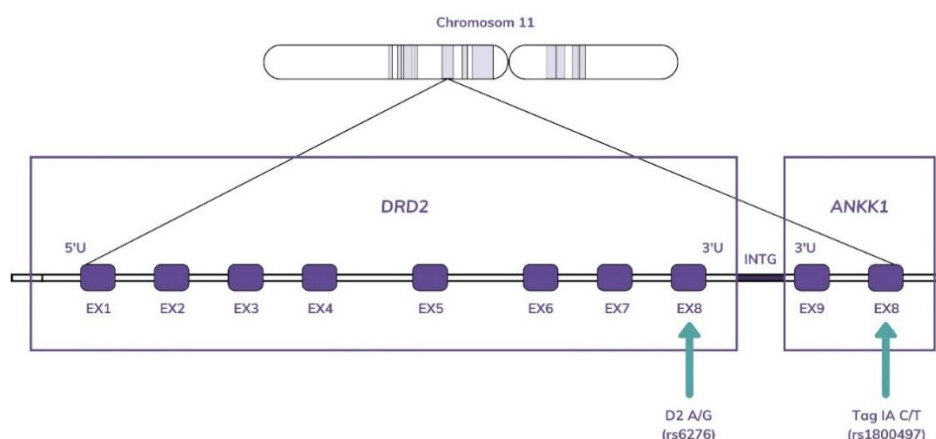
cech temperamentu zajęła się także Leżnicka (2017), gdzie grupę badawczą stanowili zawodnicy sportów walki, a wyniki sugerowały, że genotyp GG jest zasocjowany z niższą wrażliwością a jednocześnie wyższą wytrzymałością. W obrębie eksperymentów dotyczących polimorfizmu rs4680 genu *COMT* wykryto także powiązanie genotypu z allelem A do fenotypu antycypacyjnego lęku u rugbyistów, a także stabilności emocjonalnej u 146 sportowców z różnych dziedzin (McFie i wsp. 2018, Valeeva i wsp. 2019). Innym genem, którego polimorfizm powiązano z cechami osobowości jest *SLC6A4* (ang. *solute carrier family 6 (neurotransmitter transporter, serotonin), member 4*) z polimorfizmem 5-HTTLPR należącym do rodziny VNTR (ang. *variable number of tandem repeats*). Allel L tego polimorfizmu został skojarzony z większym ryzykiem wystąpienia cech takich jak: neurotyczność, napięcie, niepokój, a nawet niepokój poznawczy (Petito i wsp. 2016). Występowanie tego wariantu w genotypie skorelowano także niezależnie z agresją niebezpośrednią u zawodników futbolu amerykańskiego i hokeja oraz pływaków synchronicznych (Guba i wsp. 2016, Maliuchenko i wsp. 2007). Niektóre geny wiążą się także ze statusem sportowca wysokiego ryzyka, co ukazał Thompson i wsp. (2015), podczas badań, które prowadzono na sportowcach dyscyplin wymagających bardzo specyficznych cech, jako że nie każdy z entuzjazmem zareagowałby na akrobacje spadochronowe, alpinistykę czy paralotniarstwo. Efektem tych badań było wykrycie dwóch genów, których konkretny genotyp zasocjowany był z fenotypem sportowców wysokiego ryzyka. Pierwszym z genów był *BDNF* (ang. *brain-derived neurotrophic factor*) i polimorfizm rs6265 inaczej określany jako Val66Met. Walina kodowana przez kodon 66 została powiązana z większą skłonnością do podejmowania wysokiego ryzyka i poszukiwaniem takich doświadczeń. Drugim genem jest *STMN1* (ang. *stathmin 1*) oraz polimorfizmy rs182455 i jego allel T oraz rs213641 i allel G, które są tymi korzystniejszymi w aspekcie podejmowania sportowego ryzyka (Thomson i wsp. 2015). Otwartość na doświadczenia oraz poszukiwanie wrażeń również częściowo uwarunkowano poprzez występowanie genetycznych wariantów genów wchodzących w skład układu dopaminergicznego, podobnie jak miało to miejsce w przypadku *COMT*. Przykładem takiego genu jest *DRD4* rs1800955 i allel C, ale też polimorfizm VNTR w eksonie 3, które zidentyfikowano u narciarzy i snowboardzistów oraz zawodników sztuk walki, czyli dyscyplin o podwyższonym ryzyku (Michałowska-Sawczyn 2019, Thomson i wsp. 2013). Kolejnym genem jest pokrewny *DRD3* i polimorfizm rs167771, gdzie allelem odpowiedzialnym za pozytywną relację z poszukiwaniem wrażeń jest A (Thomson i wsp. 2013). Genem uczestniczącym w reakcjach zachodzących na szlakach dopaminergicznym jest gen *MAO-A*, którego allel L polimorfizmu VNTR został określony jako marker sukcesu w sporcie, ale też

neurotyczności, lęku i niebezpośredniej agresji (Korkut i wsp. 2014, Petito i wsp. 2016, Guba i Marinich, 2016, Maliuchenko i wsp. 2007). Do grona tych genów możemy dołączyć *DRD2*, którego rs1076560 i allel G wykazał związek z wydajnością w zadaniu sekwencyjnego, motorycznego uczenia się, które może być ważne z punktu widzenia sportowego, gdy wymagana jest wysoka powtarzalność ruchowa oraz koordynacyjna (Noohi i wsp. 2014). Odmienny polimorfizm tego genu, czyli *DRD2Tag1B* rs1079597 połączono ze sportowcami sztuk walki, u których ze zdecydowanie wyższą częstotliwością występował genotyp CC i sam allel C w porównaniu z genotypem TT i allelem T w zestawieniu z grupą kontrolną. Przez długi czas prowadzono też badania nad *DRD2* rs1800497 (TaqIA), jednak z czasem okazało się, że polimorfizm ten nie dotyczy *DRD2*, a położonego przy nim genu *ANKK1* (Bayraktar i wsp. 2023).

Zaobserwowane liczne powiązania pomiędzy genami, bezpośrednio bądź pośrednio zaangażowanymi w działanie układu dopaminergicznego, a nastawieniem do aktywności fizycznej. Stanowi to podstawę do poszerzania wiedzy dotyczącej zależności w sporcie i podejściu do odnoszenia sukcesów w oparciu o cechy osobowości, których występowanie może być uwarunkowane genetycznie, między innymi przez geny związane z przekazywaniem nerwowym, takie jak *ANKK1* czy *DRD2*.

2.3 Geny *ANKK1* i *DRD2*

Gen receptora dopaminy *DRD2* (ang. *D2 dopamine receptor*) i gen *ANKK1* (ang. *ankyrin repeat and kinase domain containing 1*) położone są na chromosomie 11, blisko siebie, lecz w odwrotnej orientacji, w której *ANKK1* (11q21.1) sąsiaduje z kodonem terminacyjnym *DRD2* (11q22 – q23) (Manning. i wsp. 2002, Neville i wsp. 2004, Ponce i wsp. 2009) (Rys 7).



Rys. 6 Budowa genów *DRD2* i *ANKK1* ze wskazanymi miejscami polimorficznymi rs6276 i rs1800497 (wg Grzywacz i wsp. 2021).

Gen *ANKK1* zbudowany jest z co najmniej 12 egzonów i ma długość ok. 13 kilo par zasad (Ponce i wsp. 2009). Egzony 2, 5 i 8 w porównaniu do pozostałych cechują się większym rozmiarem oraz wyższą polimorficznością (Perez-Santamarina i wsp. 2021). Gen ten ulega ekspresji m.in. w rdzeniu kręgowym, łożysku czy astrocytach (Meylan i Tschopp, 2005, Fossella i wsp. 2006, Hoenicka i wsp. 2010). Pierwszych 6 egzonów genu *ANKK1* koduje domenę kinazy serynowo-treoninowej, a egzon 8 powtórzenia ankirynowe (Neville i wsp. 2004). Głównym transkryptem *ANKK1* jest mRNA o długości ok. 2 500 nukleotydów, a białko o masie molekularnej 84632 Da kodowane przez nie składa się z 765 aminokwasów i należy do rodziny kinaz serynowo-treoninowych uczestniczących w ścieżkach transdukcji sygnału dopaminergicznego, przetwarzaniu danych w ośrodkowym układzie nerwowym i odpowiedzi komórkowej (Ponce i wsp. 2009, Huag i wsp. 2009, Neville i wsp. 2004, Grzywacz i wsp. 2019, Źródło internetowe 5 i 6, Antrobus i wsp. 2021). Ponadto w wyniku alternatywnego splicingu powstaje także transkrypt o długości 508 par zasad (Źródło internetowe 7). Gen *ANKK1* umiejscowiony jest w klastrze, w którym obecne są także *NCAM1* (ang. *neural cell adhesion molecule 1*), *TTC12* (ang. *tetratricopeptide repeat protein 12*) oraz *DRD2* (Ponce i wsp. 2009, Lachowicz i wsp. 2020).

ANKK1 położony jest tak blisko *DRD2*, że występujący w jego eksonie 8, w jedenastym powtórzeniu ankirynowym, polimorfizm rs1800497 Taq1A był łączony właśnie z genem receptora dopaminy D2. Taq1A zlokalizowany jest około 10 000 par zasad od *DRD2*, a efektem jego pojawienia się jest substytucja Glu713Lys wynikająca z substytucji C/T, gdzie cytozyna odpowiada allelowi C, a tymina T (Söderqvist i wsp. 2014, Padmanabhan i wsp. 2004). Jest to najczęściej analizowany polimorfizm w tym genie, choć podejmowano się też badań innych, np.: rs11604671, rs4938016 wspólnie z Taq1A w badaniach z 2008 roku, które wykazały korelację w procesie uczenia się funkcji poznawczych po ciężkim uszkodzeniu mózgu zaznaczając, że nosiciele allelu T Taq1A osiągają zdecydowanie słabsze wyniki nauki, zapamiętywania oraz czasu reakcji (McAllister i wsp. 2008). Ponadto allel T rs1800497 odpowiada za zmniejszoną liczbę miejsc wiązania dopaminy, co przykłada się do wytworzenia stanu „niedostatecznej stymulacji”, którą łagodzić mogą używki, co skutkować może wyższym ryzykiem uzależnienia od alkoholu czy narkotyków (Blum i wsp. 1996). Podwyższone ryzyko uzależnienia powiązано także z innymi miejscami polimorficznymi w tym genie tj.: rs877138 i rs4938013 (Nelson i wsp. 2013). Innymi słowami wystąpienie allelu T wpływa na obniżenie ekspresji receptora dopaminy D2 w prążkowiu brzuszynym o 30-40%. Jego rola molekularna przekłada się na wpływ pracy pamięciowej, ale też układ nagrody i motywacji. Osobnikom posiadającym allel T, odpowiedzialny za zmniejszoną ilość receptorów D2, trudniej jest uczyć

się unikania działań o negatywnych konsekwencjach. Autorzy badania uważają, że obniżona ilość receptorów D2 zmniejsza wrażliwość na negatywne skutki podejmowanych działań, co prawdopodobnie związane jest z predyspozycjami do podwyższonego ryzyka, w tym uzależnień (Klein i wsp. 2007). *ANKK1* mając wpływ na ekspresję genu *DRD2* oddziałuje na zdolności behawioralno-poznawcze (Nymberg i wsp. 2014, Vijayraghavan i wsp. 2007, Neville i wsp. 2004, Jönsson i wsp. 1999, Antrobus i wsp. 2021). W związku z powyższym gen *ANKK1* rs1800497 jest jednym z dwóch badanych polimorfizmów w tej rozprawie.

Gen receptora dopaminy *DRD2* obejmuje obszar 65,56 kilo par zasad. Składa się z 8 egzonów, które w wyniku alternatywnego splicingu mogą ulec transkrypcji do 10 różnych cząsteczek mRNA, z których głównym transkryptem jest mRNA o wielkości 2,713 kilo par zasad. W wyniku jego translacji powstaje białko receptora złożone z 443 aminokwasów (Gorwood i wsp. 2012, Źródło internetowe 8). Pierwsza izolacja cDNA receptora *DRD2* nastąpiła w wyniku badań na szczurach w 1988 roku, a już rok później opisano występowanie dwóch form tego receptora (Missale i wsp. 1998, Bunzow i wsp. 1988, Monsma i wsp. 1989). Ekspresja genu receptora D2 może prowadzić do powstania 2 izoform białka: krótkiej D2S i długiej D2L. W wyniku alternatywnego splicingu w przebiegu transkrypcji pominięty zostaje egzon 6 genu *DRD2* i to w efekcie prowadzi do powstania proteiny krótszej o 29 aminokwasów („short” – S) (Gorwood i wsp. 2012, Radl i wsp. 2013).

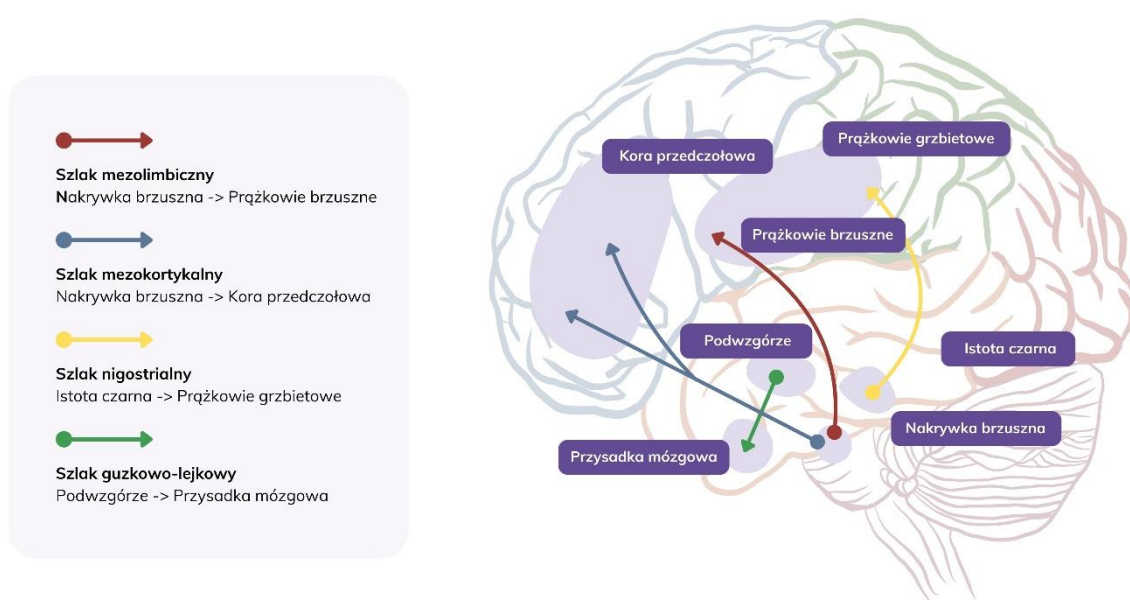
Thompson i wsp. (1997) opisali powiązanie pomiędzy polimorfizmem *Taq1* genu *ANKK1* a *DRD2* (co może być efektem ich sąsiedowności). Dodatkowo zanotowali zróżnicowanie na tle impulsywności i uzależnień u osób nie będących sportowcami. Ze względu na rolę w neurotransmisji receptor dopaminy D2 jest często przedmiotem badań w genetyce sportowej. Badacze poszukują kolejnych miejsc polimorficznych oraz grup genów, które mogą oddziaływać na cechy fenotypowe istotne w kontekście sportowym. Wykazano, że *DRD2 Tag1B* rs1079597 występuje częściej u zawodników sportów walki niż w grupie kontrolnej (Michałowska-Sawczyn i wsp. 2021). Polimorfizm, który analizowano w tej pracy to SNP (ang. *single nucleotide polymorphism*) *DRD2* rs6276, który położony jest w regionie 3'-nieulegającym translacji (3'-UTR) 8 egzonu genu *DRD2* (Rein 2007). Badania dotyczące tego polimorfizmu skupiały się przede wszystkim na interakcjach między genotypem polimorfizmu, a takimi aspektami jak samokontrola u mężczyzn po spożyciu alkoholu, tolerancja na wysokie dawki opioidów u pacjentów chorych na nowotwór, a nawet długowieczność (Lucht i wsp. 2007, Xie i wsp. 2019, Crocco i wsp. 2016). Jednakże, nie ma wystarczających danych na temat znaczenia tego polimorfizmu w kontekście genetyki sportowej.

Zarówno *ANKK1* i *DRD2* uczestniczą w szlakach dopaminergicznych stanowiąc nieodzowną część transdukcji sygnału, dlatego różne warianty kodujących je genów mogą wpływać na cechy, czynniki i funkcje istotne w sporcie.

3. UKŁAD DOPAMINERGICZNY

3.1 Układ dopaminergiczny – budowa i funkcjonowanie

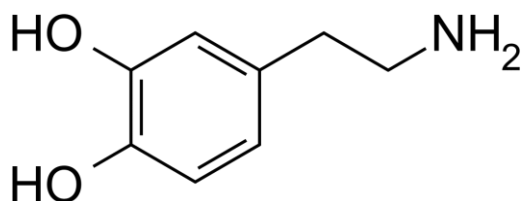
W skład układu dopaminergicznego wchodzi neuron dopaminergiczny, tkanki nerwowe wrażliwe na działanie dopaminy, dopamina, a także receptory dopaminergiczne (u ludzi liczba tych komórek sięga 400 tysięcy). Głównie jest on kojarzony z procesami kontrolowania motoryki naszego ciała, przy czym to nie jedyna jego funkcja. Wyróżnić można cztery główne szlaki dopaminergiczne w mózgu, są to: nigrostriatalny, mezolimbiczny, mezokortykalny i guzkowo-lejkowy (Rys 7).



Rys. 7 Cztery główne szlaki dopaminergiczne w mózgu: nigrostriatalny, mezolimbiczny, mezokortykalny i guzkowo-lejkowy.

Neurony dopaminergiczne w szlaku mezolimbicznym oraz mezokortykalnym zakotwiczone są na powierzchni pola nakrywki brzusznej. Z tego miejsca poprzez włókna osiowe szlak mezokortykalny prowadzi do kory przedczołowej mózgu. Natomiast szlak mezolimbiczny swój koniec ma w jądrze półleżącym przegrody oraz w guzku węchowym (Drożak i Bryła 2005, Vallone i wsp. 2000). Cytoplazma neuronów dopaminergicznych stanowi miejsce wytwarzania dopaminy (Girault i Greengard 2004, Misu i wsp. 2002). Dopamina, inaczej 3,4-dihydroksyetyloamina, jest katecholaminowym neuroprzekaźnikiem, który w swojej budowie posiada resztę aminową oraz komponent katecholowy, czyli pierścień

benzenowy z przyłączonymi w pozycjach 3' i 4' grupami hydroksylowymi (Rys. 8) (Vallone i wsp. 2000).



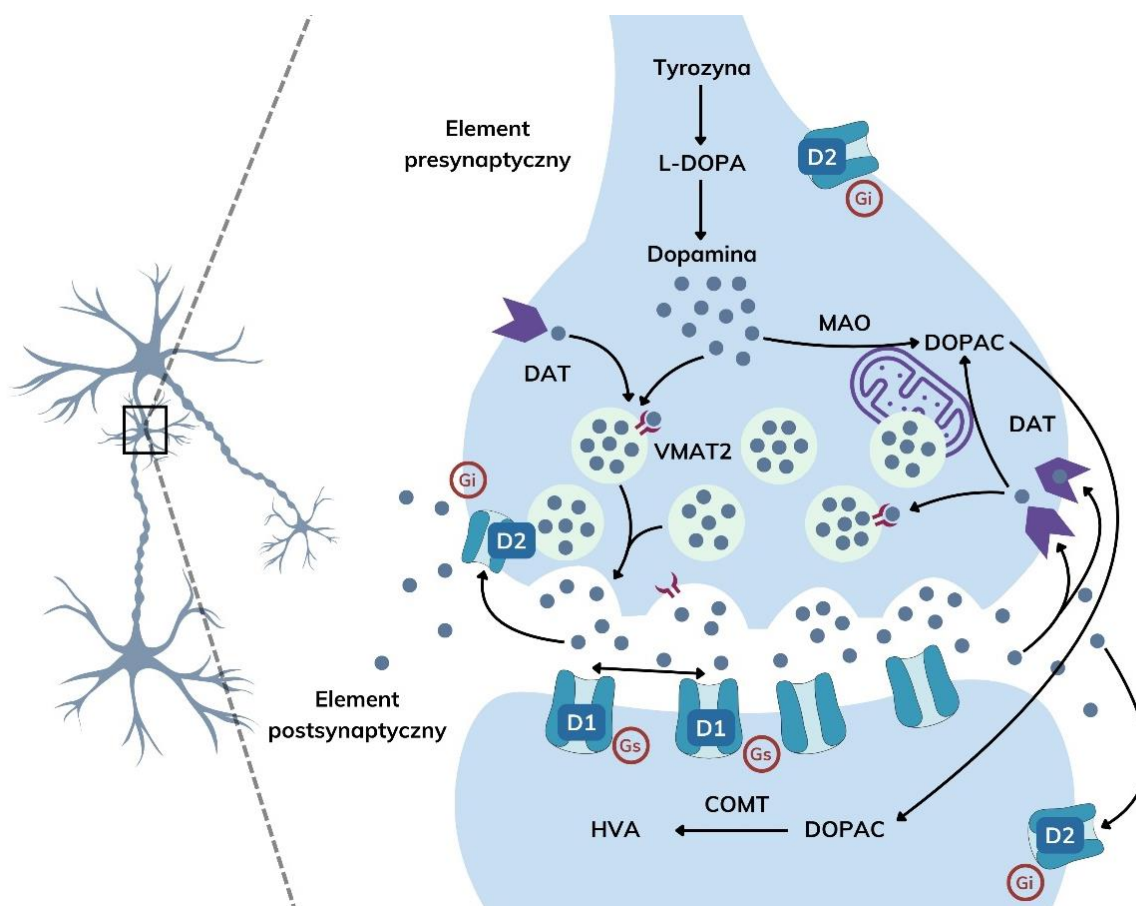
Rys. 8 Dopamina – wzór strukturalny.

Powstawanie dopaminy to proces syntezy składający się z dwóch reakcji enzymatycznych:

- I. Hydroksylacja tyrozyny w miejscu 3' pierścienia aromatycznego na skutek czego powstaje L-DOPA (L-3,4-dihydroksyfenyloalanina), reakcję katalizuje hydroksylaza tyrozynowa w obecności tetrahydrobiopteryny
- II. L-DOPA jest substratem dla działania dekarboksylazy DOPA, w efekcie czego w procesie dekarboksylacji wytworzona zostaje dopamina (Nagatsu 2004, Kaufman i wsp. 2013).

Degradacja dopaminy zachodzi przy udziale enzymu zlokalizowanego na zewnętrznej błonie mitochondrium MAO (ang. *monoamine oxidases*), czyli oksydazy monoaminowej, na drodze oksydacyjnej deaminacji grupy aminowej do aldehydu 3,4-dihydroksyfenylooctowego jednocześnie uwalniając cząsteczkę amonu i nadtlenu wodoru (Nagatsu 2004, Muñoz i wsp. 2012). Oksydaza monoaminowa występuje w dwóch izoformach: MAO A i MAO B. Neurony, w których wytwarzane są przekąźniki katecholowe, zawierają głównie MAO A, lecz wraz z upływem czasu, mającym degradacyjny wpływ na mózg, zwiększeniu ulega występowanie MAO B (Nagatsu 2004, Muñoz i wsp. 2012). Inny rodzaj degradacji dopaminy następuje przy udziale o-metylotransferazy katechololowej – COMT. Jej zadaniem jest o-metylacja reszty hydroksylowej w pozycji 3 obecnej w komponencie katecholowym. Ta reakcja przyczynia się do obniżenia cytotoxyczności związków posiadających ugrupowanie katecholowe, w tym dopaminy. W efekcie rozkładu dopaminy w mózgu otrzymuje się produkt końcowy w postaci kwasu homowanilinowego (HVA). Warto zauważyć, że COMT nie jest enzymem „na stanie” neuronów dopaminergicznych, a lokalizowany jest wyłącznie w komórkach gleju i neuronach

postsynaptycznych, które tylko unerwiane są przez neurony dopaminergiczne. Aby produkt powstały w wyniku utlenienia dopaminy przez MAO, został przekształcony do HVA, musi opuścić neurony dopaminergiczne (Muñoz i wsp. 2012, Elsworth i Roth 1997). Stężenie dopaminy w cytoplazmie neuronów dopaminergicznych, mimo zintensyfikowanej syntezy, nie jest wysokie – około 100 μ M. Wartość stężenia przedstawia się odmiennie ze względu na fakt bardzo wydajnego transportu dopaminy do pęcherzyków synaptycznych, gdyż tam stężenie może osiągać nawet 100 mM (Elsworth i Roth 1997, Mannisto i Kaakkola 1999). Niski poziom stężenia dopaminy w neuronach dopaminergicznych jest kluczowy dla właściwego ich działania, jako że dopamina w wysokim stężeniu w cytoplazmie może się samoutleniać, uwolnić wolne rodniki czy reaktywne formy chinonowe, a tym samym doprowadzić do inhibicji działania łańcucha oddechowego w mitochondriach, prowadząc do śmierci komórki (Asanuma i wsp. 2004). Dopamina transportowana jest do pęcherzyków synaptycznych przy udziale białka VMAT (ang. *vesicular monoamine transporter 2*) na drodze symportu jodowochlorkowego (Grundemann i wsp. 1998, Ko i Strafella 2012). Kiedy impuls nerwowy trafia na koniec aksonu otwierają się błonowe kanały jonowe i jony wapnia napływają z otoczenia pozakomórkowego do wewnątrz. Ten skok stężenia jonowego to bodziec do fuzji części presynaptycznej błony komórki nerwowej oraz pęcherzyków synaptycznych prowadzący do uwolnienia neuroprzekaźnika dopaminy do szczeliny synaptycznej (Grundemann i wsp. 1998). Aby nastąpił sygnał dopaminowy, który aktywuje swoiste receptory, niezbędne jest osiągnięcie odpowiedniego stężenia dopaminy w synapsie. Całość zajmuje dziesiątki milisekund i natychmiastowo ulega wygaszeniu. Cechą charakterystyczną neuronów dopaminergicznych jest obecność tzw. transportera dopaminowego – DAT (ang. *dopamine transporter*), którego główną funkcją jest wychwyt zwrotny odłączonej od receptora dopaminy ze szczeliny synaptycznej do zakończeń neuronu, z którego uprzednio została ona uwolniona. W ten sposób obecna w cytoplazmie zakończeń neuronów dopaminergicznych dopamina jest ponownie pakowana do pęcherzyków synaptycznych (Torres 2006, Cieślak 2021). Transporter dopaminowy jest też miejscem dla oddziaływania substancji psychoaktywnych. Przykładowo, działanie transportera dopaminowego hamowane jest przez kokainę, przez co dochodzi do znacznego wzrostu poziomu dopaminy w szczelinach synaptycznych (gdyż nie może być wychwycona przez zablokowany DAT), co skutkuje między innymi pojawieniem się objawów nadpobudliwości psychoruchowej (Guindalini i wsp. 2006).



Rys. 9 Działanie synapsy „dopaminergicznej” utworzonej przez akson neuronu dopaminergicznego (element presynaptyczny) oraz neuron (np. GABA-ergiczny (element postsynaptyczny)); D₁ i D₂ – receptory dopaminergiczne, COMT – o-metylotransferazakatecholowa, DAT – transporter dopaminy umiejscowiony w błonie komórkowej, DOPAC – kwas 3,4-dihydroksyfenylooctowy, G_i – białko G hamujące aktywność cykazy adenylnowej, G_s – białko G stymulujące aktywność cykazy adenylnowej, HVA – kwas homowanilinowy, MAO – oksydaza monoaminowa, VMAT2 – transporter amin katecholowych umiejscowiony w błonie pęcherzyków cytoplazmatycznych (wg Drożak i Bryła, 2005).

Działanie dopaminy jako neurotransmitera możliwe jest dzięki obecnym na powierzchni komórek swoistych receptorów dopaminergicznych, które należą do grupy receptorów powiązanych z białkiem G. Znanych jest 5 receptorów wiążących dopaminę, które dodatkowo podzielone są na dwie rodziny po uwzględnieniu budowy, cech biochemicznych i farmakologicznych (Tab. 1). Receptory D₁ i D₅ należą do rodziny D₁, a receptory D₂, D₃ i D₄ to rodzina D₂ (Mi i wsp. 2011, Missale i wsp. 1998). Zróżnicowanie obejmujące receptory dopaminergiczne jest wynikiem zmienności liczby intronów w genach kodujących receptory z rodziny D₂ przez co wyodrębniły się dwie rodziny genów.

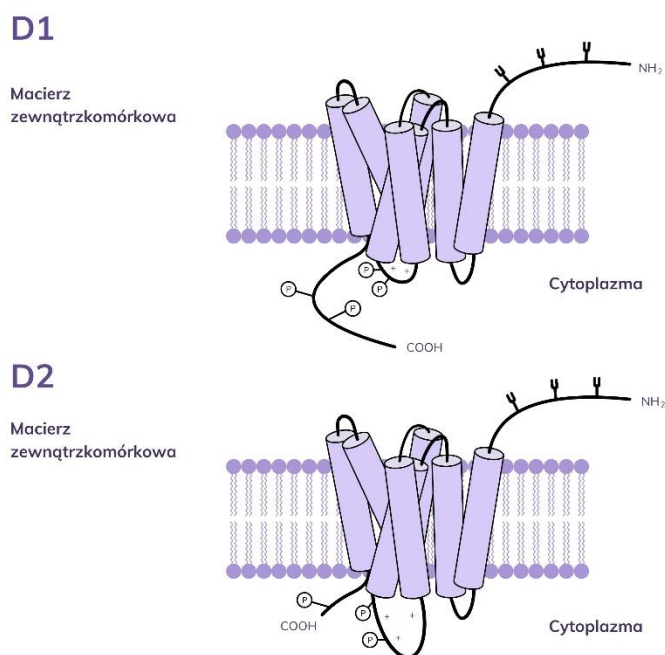
Tab. 1. Receptory przyłączające dopaminę w mózgach ssaków (za Grandy i wsp. 2016).

Rodzina	Receptor	Gen	Typ białka G	Mechanizm działania
D ₁ -podobne	D ₁	DRD1	G _S	Zwiększa poziom wewnątrzkomórkowego cAMP przez aktywację cykazy adenylowej
	D ₅	DRD5		
D ₂ -podobne	D ₂	DRD2	G _I	Zmniejsza poziom wewnątrzkomórkowego cAMP przez hamowanie cykazy adenylowej
	D ₃	DRD3		
	D ₄	DRD4		
TAAR	TAAR1	TAAR1	G _S G _q	Zwiększa poziom wewnątrzkomórkowego cAMP i wewnątrzkomórkowego stężenia wapnia.

Oprócz budowy odmienne są także cechy farmakologiczne. Jednakże powinowactwo zarówno agonistów, jak i antagonistów, do receptorów rodziny D₁ i D₂ różni się tylko nieznacznie (Missale i wsp. 1998, Drożak i Bryła 2005). Rodzina receptorów D₁ najęściej zlokalizowana jest w prądkowiu, w fragmentach postsynaptycznych błon komórkowych, w neuronach GABA-ergicznych (Bergson i wsp. 2003, Hummel i Unterwald 2002). Odmienne jest występowanie receptorów rodziny D₂, które położone są postsynaptycznie, ale i presynaptycznie. Określa się je mianem autoreceptorów somato-dendrytycznych, ponieważ obecne są na obszarze postsynaptycznej somy i dendrytów, ale też w zakończeniach aksonów neuronów dopaminergicznych (Missale i wsp. 1998, Drożak i Bryła 2005). Fundamentalnym mechanizmem regulującym pracę neuronów, które uwalniają dopaminę, jest właśnie aktywowanie autoreceptorów (Elsworth i Roth 1997). Gdy aktywacji ulegają autoreceptory położone postsynaptycznie impulsy przewodzone przez dopaminergiczne neurony następują rzadziej. Natomiast aktywacja autoreceptorów na presynaptycznej błonie hamuje syntezę i uwalnianie dopaminy (Missale i wsp. 1998).

Receptory dopaminergiczne kodowane są przez wysoce konserwatywną sekwencję aminokwasów, oznacza to, że są to białka posiadające 7 domen transbłonowych. N-koniec łańcucha polipeptydowego dryfuje w przestrzeni pozakomórkowej, znajdują się na nim miejsca służące zajściu N-glikozylacji. Domena ta nie różni się między rodzinami receptorów dopaminergicznych. Różnica natomiast zauważalna jest w domenie C-końcowej, zakotwiczonej w cytoplazmie komórek, gdyż długość C-końca w rodzinie D₁ jest około 7 razy dłuższa niż w rodzinie D₂. C-koniec jest bogaty w miejsca do fosforylacji oraz dysponuje pojedynczym miejscem do palmitoilacji (Rys. 10). W rodzinie D₂ łańcuch polipeptydowy

posiada dużą trzecią pętlę cytoplazmatyczną, która jest cechą typową dla receptorów współdziałających z podjednostką G_i . W rodzinie receptorów D_1 występuje pętla mała, której obecność jest charakterystyczna dla białek powiązanych z podjednostką G_s (Missale i wsp. 1998, Vallone i wsp. 2000).



Rys. 10 Budowa receptorów dopaminergicznych D_1 i D_2 (wg Pivonello i wsp. 2007).

Receptory rodziny D_1 oddziałując z białkiem G_s prowadzą do aktywacji cyklazy adenylowej, która pobudza pracę kinazy białkowej A (PKA, ang. *protein kinase A*), co przekłada się na zmiany w profilu fosforylacji licznych i różnych białek komórkowych. Przykładem białka będącego substratem dla PKA jest DARPP-32 (ang. *dopamine and cAMP regulated phosphoprotein*). Reakcje zachodzące na linii receptor D_1 -PKA-DARPP-32 wpływają na działanie kanałów jonowych Na^+ , K^+ i Ca^{2+} , a także oddziałują na stopień uwrażliwienia receptorów, które wykazują powinowactwo do innych neuroprzekaźników, np. kwasu γ -aminomasłowego (GABA, ang. *gamma-aminobutyric acid*). To prowadzi do zintegrowania dróg przekazu sygnałów wewnątrzkomórkowych, niezależnie od typu aktywującego ścieżkę neuroprzekaźnika (Neve i wsp. 2004, Svenningsson i wsp. 2004). Wzmoczone działanie receptorów typu D_1 przekłada się również na wzmoczoną pracę fosfolipazy C (PLC, ang. *phospholipase C*), zwiększenie stężenia jonów wapnia we wnętrzu komórki jak i aktywowanie kinazy białkowej C (PKC, ang. *protein kinase C*) (Neve i wsp. 2004). Kontrast pomiędzy rodzinami receptorów dopaminergicznych widać poprzez efekt oddziaływania

receptorów D₂ z białkiem Gi/G0, który to prowadzi do inhibicji powstawania cAMP. Ponadto aktywacja tych receptorów skutkuje osłabioną aktywnością kinazy PKA, a jej wpływ na fosforylację na przykładzie DARPP-32 i modulację kanałów jonowych jest antagonistyczny do tego, który wywoływały receptory grupy D₁. Pobudzenie receptorów rodziny D₂ może jednak stymulować fosfolipazy A2 i C, co doprowadza do wzrostu stężenia jonów Ca²⁺ (Callier i wsp. 2003, Neve i wsp. 2004). Mimo że działania receptorów dopaminergicznych z rodzin D₁ czy D₂ mogą być przeciwstawne, pobudzenie dowolnej z tych grup prowadzi ostatecznie do identycznego efektu końcowego (Nishi i wsp. 1999).

3.2 Molekularne podłoże układu dopaminergicznego

Indywidualna zmienność genetyczna dotyczy także różnych wariantów genetycznych genów bezpośrednio zaangażowanych w przekazywanie w układzie dopaminergicznym (Hoenicka i wsp. 2007). Różnorodny wpływ dopaminy na poszczególne elementy biologiczne zależy od pobudzenia danego receptora DRD₁, DRD₂, DRD₃, DRD₄, DRD₅. Polimorfizmy w genach kodujących te receptory mogą wiązać się z licznymi zmianami w funkcjonowaniu układu dopaminergicznego, stanami chorobowymi czy skłonnościami (Hoenicka i wsp. 2007). Najpopularniejszą formą zmienności osobniczej są SNP (ang. *Single Nucleotide Polymorphism*), drugi wynik pod względem liczebności występowania zajęły polimorfizmy typu indel, czyli insercja/delecja, CNV (ang. *copy number variants*), SINE (ang. *short interspersed repeated DNA elements*) i rzadziej spotykane, jak np. SVA, czyli insercja sekwencji SINE-VNTR-Alu lub NUMT (ang. *nuclear mitochondrial DNA*) (Ciężczyk 2021).

Literatura dotycząca genu receptora DRD₁ przedstawia między innymi opis polimorfizmów, które wykazały związek z uzależnieniem od nikotyny (Huang i wsp. 2008). Przeanalizowane przez Huang i wsp. (2008) polimorfizmy genu *DRD1* rs265973, rs265975, rs686 prezentując haplotyp C-T-A wykazały wysoką zależność z badanym uzależnieniem, podobnie w przypadku haplotypu T-A-T formowanego przez polimorfizmy rs265975, rs686, rs4532. Zmienność w obrębie genu dla danych polimorfizmów przedstawia poniższa tabela (Tab. 2).

Polimorfizmy rs4532 i rs4867798 zlokalizowane w niekodujących regionach *DRD1* mają potencjalny wpływ na poziomy ekspresji receptora D₁ wynikający z destabilizacyjnego działania na mRNA. Dwa SNP, w 5' i 3' nietranslacyjnych regionach *DRD1*, ponadto korelują

z zaburzeniem kontroli impulsów (Zainal Abidin i wsp. 2015). Jeden z tych SNP (rs4532) opisany został jako motywator do poszukiwania substancji uzależniających w badaniu osób z problemem alkoholowym (Kim i wsp. 2007, Limosin i wsp. 2003).

Tab. 2 Charakterystyka SNP oraz sekwencje zaprojektowanych sond *TaqMan* służące detekcji poszczególnych alleli (Huang i wsp. 2008).

SNP no.	dbSNP ID	Allele	Heterozygosity	Contig position (NT_023133)	SNP location	Sequences for allele detection (5'–3')
1	rs265973	C/T	0.493	19670285	3' near gene	F: GACCCTAGGAGCAAGCAATGTTATTA R: GGCAATAAGGTGAGGGTTCTAGTTT P: CTGGTCATAG/ATACCTTC
2	rs265975	C/T	0.493	19671781	3' near gene	F: AGTAAGCCATCTCCCTGTTTTGTT R: GGGTAGAGTGTAAGAAAACGTTTGAGA P: AAAAAACACGG/ACCTTGTC
3	rs686	A/G	0.453	19678286	Exon 2 (3' UTR)	F: TCAGAGTCTCACCGTACCTTAGTTT R: CCCAAAAGCTAGAGGAGATTGCT P: CTTAATAGCAAA/GCCCC
4	rs4532	C/T	0.370	19679736	Exon 1 (5' UTR)	F: AGCAATCTGGCTGTGCAAAGT R: CATCTTCCTAAGAGAAAGCACATCAG P: CCTGCTTG/AGGAACT

W przypadku receptora *DRD2* liczne prace wskazują na jego powiązanie z zaburzeniami psychicznymi, np. schizofrenią (Zahari i wsp. 2011, Sáiz i wsp. 2010, Noble 2003). W genie *DRD2* zidentyfikowano ponad 200 polimorfizmów takich jak np. Val96Ala, Leu141Leu, Val154Ile, Pro310Ser (dbSNP rs1800496), Ser311Cys (dbSNP rs1801028), A-241G (dbSNP rs1799978), and -141C Ins/Del (dbSNP rs1799732) (Zahari i wsp. 2011). W badaniach nad powiązaniem polimorfizmów genu *DRD2* ze schizofrenią stwierdzono, że pacjenci posiadający allel Cys311 mają wyraźniejsze i cięższe objawy choroby niż pacjenci go pozbawieni. Posiadacze Cys311 charakteryzowali się także pogorszoną odpowiedzią na leczenie z wręcz widocznymi negatywnymi objawami (Zahari i wsp. 2011). W odmiennym badaniu zidentyfikowano związek między allelem *DRD2* rs1076560G a wydajnością w zadaniu sekwencyjnego, motorycznego uczenia się przez zdrowe, młode, aczkolwiek nieuprawiające sportu Europejki rasy białej (Noohi i wsp. 2014).

Gen *DRD3* znajduje się na chromosomie 3 (*locus* 3q13.3). Receptor dopaminy D₃ jest zlokalizowany w limbicznych obszarach mózgu, związanych z funkcjami poznawczymi, emocjonalnymi (Le Coniat i wsp. 1991). Zmienność genu *DRD3* jest łączona z podatnością na dziedziczne drżenie samoistne (Blair i wsp. 2008). W innym badaniu wykazano jednak zależność między wariantem *DRD3* rs167771 a poszukiwaniem wrażeń wśród narciarzy i snowboardzistów (Thomson i wsp. 2013). Geny receptorów dopaminergicznych mogą być

także powiązane z innymi jednostkami chorobowymi u człowieka, jak ma to miejsce w przypadku choroby Parkinsona. Efekt zmienności polimorficznej może być negatywny, jak i pozytywny. Zbadany pewien polimorfizm, pod kątem ryzyka zapadalności na Parkinsona, genu *DRD2* wykazał zwiększone ryzyko wystąpienia choroby. W tych samych badaniach i pracy autor przedstawił polimorfizm rs6280 genu *DRD3*, w przypadku którego bycie homozygotą względem allelu Ser9Gly skutkuje obniżonym ryzykiem zachorowania (McGuire i wsp. 2011).

Gen receptora dopaminy typu D₄ (*DRD4*) znajduje się w pobliżu telomeru na 11p15.5, zawierającym 4 eksony. Gen ten nazywany jest genem mocnych wrażeń (Van Tol i wsp. 1991, Ebstein i wsp. 1996, Lusher i wsp. 2001). Mutacje w genie *DRD4* powiązane są z różnymi fenotypami behawioralnymi np. podejmowaniem ryzyka. Gen ten zawiera kilkanaście polimorficznych *loci* w regionie promotora. Wykazano m.in. że allel C polimorfizmu rs1800955 związany jest z poszukiwaniem nowości i ekstrawersją (Munafo i wsp. 2008). Innym typem polimorfizmu występującym w genie *DRD4* jest VNTR o 48 parach zasad w eksonie 3 w przedziale od 2-powtórzeniowych (2R) do 11-powtórzeniowych alleli (11R). Nosiciele allelu 7R wykazują zwiększony poziom aktywności fizycznej i są bardziej wrażliwi na czynniki zewnętrzne. Allel 7R jest związany z podejmowaniem ryzyka finansowego, deficytem uwagi, nadpobudliwością, alkoholizmem i rozhamowaniem. Wykazano, że zawodnicy MMA mają zwiększoną częstość występowania alleli 7R w porównaniu z grupą kontrolną (Grzywacz i wsp. 2008, Cherepkova i wsp. 2019). Nikolaidis i Gray (2010) dokonali obszernej analizy piśmiennictwa z zakresu powiązania ADHD (ang. *Attention-Deficit Hyperactivity Disorder*) z allelem 7R wyżej opisanego polimorfizmu *DRD4*. Wyniki te potwierdził Bovicini i wsp. (2020) przedstawiając *DRD4* 48 pz VNTR jako potencjalny biomarker diagnostyczny ADHD.

Ostatnim genem kodującym receptor dopaminy jest *DRD5*, który podobnie jak pozostałe receptory w określonych wariantach sprzężony jest z występowaniem schizofrenii lub ADHD. Allel 6 o długości 244 pz markera D4S615 tego genu został niejednokrotnie powiązany z występowaniem schizofrenii, ponadto wykazał rolę protekcyjną względem ADHD (Muir i wsp. 2001, Mill i wsp. 2004). Inny polimorfizm tego genu – VNTR i jego allel 279 pz wykazał wyższą częstotliwość występowania u osób cierpiących na paranoidalne zaburzenia osobowości (O'Higgins i wsp. 2022). Przykładem tego jak tło genetyczne wpływa na ogólne działanie układu dopaminergicznego jest substytucja G → T, polimorfizm o nazwie rs6824806,

gdyż powiązано występowanie tej zmiany z ilością powstającego mRNA, które przekłada się ilościowo na powstające białko (Magistrelli i wsp. 2021).

Powyższe przykłady stanowią o fakcie, iż genetyczna zmienność osobnicza składowych układu dopaminergicznego może wpływać na rozwój zaburzeń psychicznych, chorób czy być powiązana z rozwojem i podatnością na nałogi, jednocześnie poznanie mutacji i związanych z nimi zmian w funkcjonowaniu układu dopaminergicznego może mieć duże znaczenie w planowaniu celowanej i indywidualnej terapii (Campos i wsp. 2013, Hill i wsp. 2012).

3.3 Znaczenie układu dopaminergicznego w sporcie

Dopamina jest bardzo ważnym i dobrze opisanym metabolitem związanym ze szlakiem syntezy hormonów nadnerczy – noradrenaliny i adrenaliny. Wiąże się to z kluczowym znaczeniem w regulacji odpowiedzi organizmu na wysiłek fizyczny. Układ adrenergiczny nazwany jest przez fizjologów układem pracy i walki, a w przypadku sportu raczej układem „uciekaj lub walcz” (Yakovlev i Viru 1985, Liang i wsp. 2023). Hormony rdzenia nadnerczy mobilizowane są przede wszystkim w sytuacjach stresu. Jedną z nich jest wysiłek startowy. Efekty ich działania to m.in. wzrost ciśnienia tętniczego, rozszerzenie oskrzeli czy mobilizacja substratów energetycznych. Zaburzenia (choćby w warunkach startowych) homeostazy układu dopaminergicznego mają swoje odzwierciedlenie w dolegliwościach somatycznych układów krążenia, kostno-stawowego, pokarmowego i oddechowego. Wpływają też na męczliwość (Davis i wsp. 2008, Yakovlev i Viru 1985).

Istnieją także bezpośrednie dowody łączące mechanizmy dopaminergiczne z innymi cechami mającymi według wielu badaczy kluczowy wpływ na poziom osiągnięć sportowych, np. z cechami osobowości czy temperamentem, które rozumiane są jako indywidualny zestaw reakcji emocjonalnych i umiejętności odpowiedzi na bodźce pochodzące z otaczającego środowiska (Michałowska-Sawczyn i wsp. 2019, Humińska-Lisowska i wsp. 2023).

Układ dopaminergiczny pełni kluczową rolę w tzw. układzie nagrody, który aktualnie szerzej funkcjonuje pod nazwą układu motywacji. Oznacza to, że szlaki biologiczne, w których uczestniczy dopamina są zaangażowane w kontrolowanie emocjonalnych szlaków łączących się z motywacją, umiejętnościami zapamiętywania oraz klasyfikacji czynników zewnętrznych, nagradzających albo wzbudzających awersję. Układ ten wzmacnia pamięć w procesie uczenia się, a także zdolności motoryczne i funkcje wykonawcze (Arias-Carrión i wsp. 2010).

Dopamina jest kluczowym neuroprzekaznikiem w ośrodkowym układzie nerwowym aktywnym w procesie uczenia się motywowanym nagrodą. Obejmuje to również odporność i adaptację organizmu do sytuacji stresowych (Vetulani 2001, Unglessa i wsp. 2010). Fundamentem strukturalnym w funkcjonowaniu układu nagrody jest skupisko neuronów, które zakotwiczone są w polu brzusznej nakrywki w śródmózgowiu oraz drugie skupisko tworzone przez neurony jądra półleżącego, umiejscowione w układzie limbicznym, a dokładnie jego przedniej części. Tym samym zachowania motywowane, mieszczące się pod nazwą układu nagrody, którego nazwa stanowi przyjemny odpowiednik dla układu śródmózgowiorąbkowego, określany jest mianem mezo limbicznego (Nestler 2001, Gaś 2019). W jądrach półleżących przegrody zachodzi warunkowanie reakcji, w korze przedczołowej następuje przyjęcie i utrwalenie danego zachowania, a rolą ciała migdałowatego jest wytworzenie związku pomiędzy działającym bodźcem, potencjalnie zwiastującym stan nagrodzenia, a sposobem zachowania w reakcji odpowiedzi na bodziec (Nestler 2001). Układ motywacji obejmuje aspekty fizjologiczne, jak jedzenie czy picie, hazard, czy też aktywność sportową (Arias-Carrión i wsp. 2010, Flack i wsp. 2019). Geny układu dopaminergicznego mogą mieć związek z cechami potencjalnie istotnymi dla sportowców (Flack i wsp. 2019). Niezaprzeczalnie głównym „motorem” zachowania jest mózg, który jest jednocześnie także biologiczną podstawą dla zachowań związanych z podejmowaniem wysiłku, zwłaszcza w kontekście autonomicznym i motywacji zewnętrznej. Pomimo znajomości głównych założeń, szczegóły mechanizmów zachodzących w ludzkim mózgu i związanych ze sportem wciąż nie są do końca poznane.

Realizowane do tej pory badania, najczęściej przy użyciu modeli mysich, wskazywały na wyraźny związek podłoża genetycznego z wewnętrznymi motywatorami determinującymi podejmowanie i kontynuację ćwiczeń fizycznych. Analizy molekularne wskazywały na dwa konkretne czynniki:

1. geny ronalne helisy-pętli-helisy 2 (*NHLH2*) (Good i wsp. 2015)
2. receptor dopaminy 1A (*DRD1A*) (Lightfoot 2011)

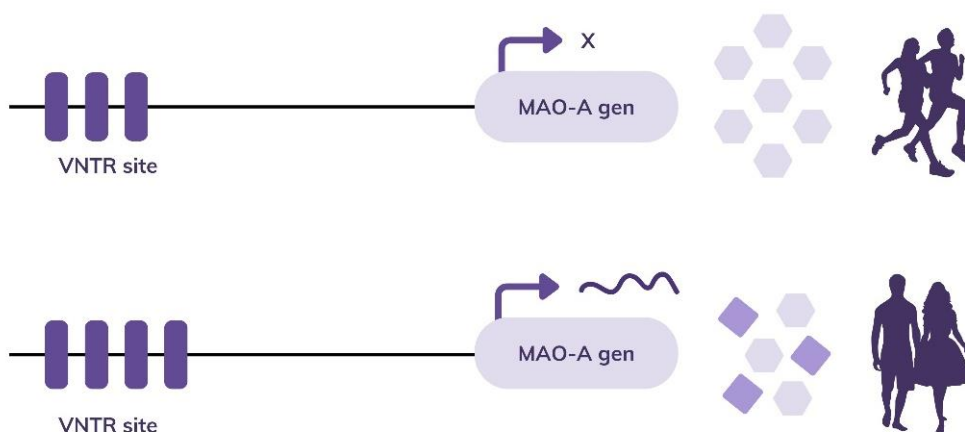
Jednym z bardziej interesujących zagadnień podejmowanych przez naukowców jest mechanizm kontroli poziomu dopaminy przez czynnik transkrypcyjny *NHLH2*, który kontroluje ekspresję genów związanych z motywacją do ćwiczeń. Kolejnym zagadnieniem, które jest warte wyjaśnienia, jest związek danych polimorfizmów genetycznych związanych z tym szlakiem oraz czy poszczególne genotypy i ich asocjacje mogą wyjaśniać różnice w poziomie motywacji poszczególnych jednostek spośród objętych badaniem grup.

Gen *NHLH2* pierwotnie zidentyfikowano jako homologiczny pod kątem podstawowych genów helisa-pętla-helisa, działa jako podstawowy czynnik transkrypcyjny, a jego działanie jest regulowane przez acetylację lizyny. W szczególności acetylacja *NHLH2* przy lizynie 49 umożliwia wiązanie czynnika transkrypcyjnego z promotorem docelowego genu, co skutkuje tłumieniem aktywności/ transkrypcją tego genu (Libert i wsp. 2011). Jednym z genów podlegających regulacji przez *NHLH2* jest ten kodujący białko MAO-A. W 1997 roku opisano „mysz out” (N2KO) - czyli pierwszą „neuro-mysz” z nokautem czynnika transkrypcyjnego *NHLH2*. I dotyczyło to fenotypu otyłości dorosłych osobników (Good i wsp. 1997, Good i wsp. 2015). Otyłość u tych zwierząt pojawia się powoli. Zaczyna być widoczna dopiero u samców w 12-tym tygodniu, przy czym za jej postęp odpowiada zmniejszony poziom ćwiczeń, a nie przyjmowany pokarm, co świadczy o spadku zachowań motywacyjnych w fenotypie „neuro-myszy” w porównaniu z fenotypem dzikim (Coyle i wsp. 2002).

Opisany mechanizm zainteresował naukowców badających determinanty otyłości u ludzi. Badacze skupili się początkowo na polimorfizmie pojedynczego nukleotydu (SNP) w ludzkim *NHLH2*, który powoduje zmianę pozycji 83 w białku *NHLH2* z alaniny na prolinę (*NHLH2*^{83P}). Wykazano, że mutacja tego genu może skutkować zmianą w strukturze obszaru helisy w pro-helisie podstawowej -helisy-pętli-helisy (Al Rayyan i wsp. 2013). Dalsza analiza tego i innych polimorfizmów z bazy danych NCBI ukazała pięć dodatkowych SNP *NHLH2*, które powodują zmiany aminokwasów i sekwencji białek (Good i wsp. 2015), przy czym żadna z nich nie została jeszcze ściśle powiązana z fenotypami człowieka. Do chwili obecnej żadne badania nie powiązały bezpośrednio *NHLH2* z „fenotypem ćwiczeń”. Jedynie jedno z locus, D1S189, zostało wymienione na Mapie Genów Człowieka pod kątem wpływu na zdrowie (D1S189 został powiązany z fenotypem częstoskurczu wywołanego wysiłkiem fizycznym cardio, przy czym zależność tę zaprezentowano tylko w jednym badaniu) (Good i wsp. 2015, Good i wsp. 2008).

Gdy sekwencja białka *NHLH2* zawierająca jeden z pięciu SNP występujących w ludzkim genomie została wpisana indywidualnie do programu PAIL, zgodnie z przewidywaniami, progi acetylacji niektórych lizyn uległy zmianie, mimo że SNP nie zmienił bezpośrednio lizyny. Obecność tych polimorfizmów SNP w ludzkim genie *NHLH2*, sugeruje, że niektóre z nich mogą powodować zmianę acetylacji białka, co może mieć z kolei wpływ na aktywność *NHLH2* względem jego genów docelowych (Good i wsp. 2015). Dlaczego ma to znaczenie w kontekście motywacji do ćwiczeń? Badania Liberta i wsp. z 2011 wyjaśniły połączenie stanu acetylacji *NHLH2* i ekspresji genu mono-oksydazy aminowej A (*MAO-A*). W

skrótce rzecz ujmując, deacetylacja NHLH2 przez deacetylazę sirtuiny 1 (SIRT1) spowodowała utratę negatywnej regulacji MAO-A przez NHLH2. Libert i wsp. (2011) wykazał również, że po deacetylacji NHLH2, zwierzęta były mniej zmotywowane do eksploracji otoczenia. I odwrotnie, gdy NHLH2 był acetylowany, aktywnie wiązał się z promotorem MAO-A, a to z kolei przekładało się na jego zmniejszoną ekspresję MAO-A (Rys. 11).



Rys. 11 NHLH2, MAO-A I motywacja do ćwiczeń (wg Good i wsp. 2015).

U osób z dużą motywacją do ćwiczeń (model górny) acetylowana niesceniczna helisa-pętla-helisa 2 (NHLH2) wiąże się z promotorem monoaminooksydazy A (MAO-A) zawierającym cztery powtórzenia tandemowe o zmiennej liczbie (VNTR), obniżając aktywność transkrypcyjną. Ponieważ MAO-A może rozkładać monoaminy, poziom serotoniny i dopaminy (przedstawionych jako sześciokąty) jest wysoki, co prowadzi do motywujących zachowań prowadzących do ćwiczeń.

Siedzący tryb życia (dolny panel) może wynikać albo z braku wiązania NHLH2 z powodu dezaktywacji przez sirtuinę (SIRT), poprzez polimorfizmy w NHLH2 wpływające na jego funkcję lub stan acetylacji, albo w 3,5 lub 4 wariantach promotora VNTR w promotorze MAO-A, co prowadzi do wyższej aktywności transkrypcyjnej genu dla MAO-A. Wyższe białko MAO-A (w kształcie rombu) prowadziłyby do obniżenia poziomu monoamin i zmniejszonej motywacji do ćwiczeń (Good i wsp. 2015). Białko MAO-A i pokrewne białko MAO-B katalizują utlenianie neuroprzekaźników monoaminowych, co powoduje ich inaktywację. Chociaż oba białka „celują” w dopaminę, MAO-A wykazuje dodatkową specyficzność w zakresie inaktywacji serotoniny, noradrenaliny i adrenaliny. Co ciekawe, geny kodujące zarówno MAO-A, jak i MAO-B znajdują się obok siebie na chromosomie X w Xp11.3, a u myszy z delecją MAO-A występuje lekko podwyższony poziom dopaminy, ze

znacznym wzrostem serotoniny i norepinefryny. Obserwuje się u nich zwiększoną agresję w sytuacjach stresowych. Co ciekawe, wnioski z badań na modelach zwierzęcych są zgodne z wnioskami, jakich dostarczają badania ekspresji MAO i jego wpływu na zachowanie się u ludzi (Shih i Thompson 1999). Odmienne działanie MAO-A, tym samym oddziaływanie na dopaminę, może wynikać także z polimorfizmu VNTR (zmiennych powtórzeń tandemowych), w którym sekwencja może różnić się liczbą powtórzeń 2, 3, 4 lub 5-krotnych został przebadany w wielu grupach i wykazano jego asocjację z impulsywnością i agresją u ludzi. Gdy pojawiają się 3 powtórzenia VNTR – skutkuje to niską aktywnością transkrypcyjną genu MAO-A. Natomiast powtórzenia w liczbie 4 skutkują wysoką aktywnością transkrypcyjną opisywanego genu. Istnieją również niezwykle rzadkie warianty 2 i 5 powtórzeń, jednak ze względu na rzadkie występowanie nie opisano ich asocjacji. Ciekawym zagadnieniem wydaje się w tym przypadku analiza oddziaływania zwiększonego lub zmniejszonego poziomu enzymu MAO-A na dopaminę. Wariant 4 powtórzeń VNTR skutkujący wysoką aktywnością MAO-A jest łączony fenotypowo z depresją i ogólnie niższą aktywnością. Z drugiej strony osobnicy z 3 powtórzeniami VNTR (powodującą niższą aktywność transkrypcyjną opisywanego genu) wykazują z reguły wyższą aktywność, co finalnie prowadzić może do impulsywności i agresji. Podsumowując związek *NHLH2* z ćwiczeniami fizycznymi, homozygoty z 4 powtórzeniami VNTR i polimorfizmem *NHLH2* prowadzącym do niskiej acetylacji wykazują się najwyższym poziomem MAO-A i co za tym idzie, z reguły, siedzącym trybem życia i brakiem aktywności fizycznej (Sabol i wsp. 1998, Buades-Rotger i Gallardo-Pujol 2013). Badania Rabelo i Almeida (2015) na modelach zwierzęcych wykazały, że mniejsza motywacja do aktywności fizycznej towarzyszy osobnikom, u których po wysiłku fizycznym zanotowano wyższe stężenie DOPAC (kwasu 3,4-dihydroksyfenylooctowego), czyli produktu rozkładu dopaminy przez MAO. Inne badania na modelach zwierzęcych wykazały powiązanie receptora DRD1 z utrzymaniem wysokiego poziomu aktywności fizycznej (Lightfoot, 2011).

Analizowano też polimorfizmy SNP w genach mogących wpływać na szlak przemian i działania dopaminy, tj. SNP *ACE* i *SNAP25*, gdzie kompleks SNAP pośredniczy w transporcie pęcherzyków presynaptycznych oraz w uwalnianiu między innymi dopaminy. Badania obejmowały młodzież, która ćwiczyła mniej niż 60 minut dziennie. Szczególną uwagę w tym aspekcie zwrócić należy na szlak endokannabinoidowy, w tym na receptor kannabinoidowy-1 (CB1, który jest mediatorem hamowania uwalniania neuroprzekaźników, w tym dopaminy). Modelowanie szlaku dopaminergicznego przez szlak endokannabinoidowy może być ważnym mediatorem motywacyjnej aktywności fizycznej (Wilkinson i wsp. 2013, Melis i Pistis 2012).

Podsumowując, szlaki dopaminergiczne w ośrodkowym układzie nerwowym mają powiązanie z systemem nagrody, motywacją, aktywnością motoryczną czy emocjonalną. Fakt ten powoduje, że szlaki te stały się jednym z najczęściej podejmowanych przez naukowców zagadnień badawczych w kontekście genetycznego podłoża motywacji do aktywności fizycznej.

4. OSOBOWOŚĆ A SPORT

4.1 Zachowania motywowane w sporcie

Słowo „motywacja” pochodzi od łacińskiego słowa „movere”, które dosłownie oznacza „wprawić coś w ruch” (Nae 2016). Arystoteles szerzył pogląd, że „ruch” zaistnieć może w wyniku współpracy dwóch elementów: pragmatycznego powodu oraz pragnienia (Stults-Kolehmainen i wsp. 2020). W codziennym rozumieniu oznacza to, że potrzebne jest coś, z czego będziemy mogli czerpać korzyści, coś lukratywnego i musi to współgrać z naszym wewnętrznym pragnieniem do zadziałania. Ćwiczenia fizyczne, zarówno te, które mogą obejmować celowe planowanie, jak i te wynikające ze spontanicznej interakcji, są zachowaniem motywowanym. Powszechnie wiadomo, że regularne ćwiczenia fizyczne przynoszą wymierne korzyści zdrowotne. Niestety, coraz większy odsetek populacji nie jest aktywny fizycznie lub podejmuje aktywność fizyczną bardzo rzadko. Badania przeprowadzone w USA wykazały, że obecnie tylko 21% dorosłych Amerykanów spełnia wytyczne dotyczące ćwiczeń aerobowych i wzmacniających mięśnie. Z pozostałych 80%, 25% dorosłych Amerykanów deklaruje brak aktywności fizycznej w czasie wolnym. Spośród młodzieży, której rekomenduje się minimum 60 minut aktywności dziennie, jedynie 27% spełnia te wytyczne. Co gorsza, aż 15% dzieci zgłasza całkowity brak aktywności fizycznej w czasie wolnym (Butts i Gary 2016, Aubert i wsp. 2021, Źródło internetowe 1 i 2 i 3). Według jednej z teorii niska efektywność działań mających na celu zwiększenie częstotliwości ćwiczeń wśród dorosłych przynosi mierne rezultaty na skutek różnic w behawioralnym podejściu do wykonywania ćwiczeń (Duncan i wsp. 2010, Rhodes i de Bruijn 2013). Wyniki z metaanalizy przeprowadzonej przez Rhodessa i de Bruijna (2013) wykazały, że 36% osób z pierwotnym zamiarem ćwiczeń nigdy nie realizuje tego zamiaru, natomiast 21% nigdy nie miało nawet zamiaru ćwiczenia. Podobne tendencje i proporcje wykazano w badaniach motywacji i podejścia planistycznego mierzonego wśród młodzieży w wieku 10-14 lat, za pomocą specjalnie do tego celu przygotowanych kwestionariuszy (Christiana i wsp. 2014). Gdyby wnioski wynikające z tego badania rozszerzyć na ogół populacji można byłoby dojść do wniosku, że w przypadku ponad połowy zainicjowanie lub utrzymanie motywacji do ćwiczeń jest dużym problemem. Co zatem ma największy wpływ na fakt podjęcia i późniejszej kontynuacji aktywności fizycznej? W literaturze analizującej aspekt behawioralny można natknąć się na opis podstaw teoretycznych tego zagadnienia. Jednymi z kluczowych czynników mających wpływ na fakt zainicjowania aktywności fizycznej jest presja społeczna i nagrody

zewnętrzne, a więc motywacja zewnętrzna (Gaś 2019, Nae 2016). Motywacja ta napędzana jest pragnieniem osiągnięcia celu, którym nie jest wykonana sama w sobie praca ani chęć jej podjęcia, a pochwała, nagroda, dotrzymanie terminu czy wygranie konkursu (Ariani 2013). Z kolei zupełnie inaczej wyglądają czynniki behawioralne przyczyniające się do utrzymania podjętej aktywności fizycznej. Są to motywatory wewnętrzne lub autonomiczne, takie jak przyjemności z wykonywanych ćwiczeń lub korzyści zdrowotne (Gaś 2019, Nae 2016).

Mimo tego, że sporej części społeczeństwa brak motywacji do podejmowania aktywności fizycznej, co potwierdzają powyższe dane, ale także plan Światowej Organizacji Zdrowia - WHO (ang. *World Health Organization*), który zakłada wdrożenie krajowych wielosektorowych działań w zakresie obniżenia o 15% powszechnego, światowego braku aktywności fizycznej, to wśród sportowców nie możemy mówić o braku motywacji, a raczej o tym, czym osoba regularnie uprawiająca sport jest zmotywowana najbardziej (Aubert i wsp. 2021). Należy zaznaczyć, że regularne uprawianie sportu może mieć różny charakter, tzn. amatorski lub profesjonalny. Definicję sportowca profesjonalnego podaje nam ustawa z dnia 18 stycznia 1996 r. o kulturze fizycznej w rozdziale 4, art. 22 przedstawiając sport profesjonalny jako uprawiany w celu zarobkowym. Tak zdefiniowane pojęcie to wierzchołek góry lodowej, ponieważ aspekt finansowy to efekt finalny różnicy w motywacji, celach, możliwościach, umiejętnościach, wykonanej pracy, talentu, nakładów finansowych pomiędzy sportowcem amatorem a zawodowcem. Aktywność sportowa amatorska wiąże się raczej z aspektem zdrowotnym, rekreacyjnym, nawet towarzyskim, dlatego też czynniki motywacyjne będą różne od tych, które rządzą kandydatami na sportowców wyczynowych i już ich ukształtowanymi wersjami. Już w 1994 r. Mihai Epuran dokonał podziału motywów, dla których ludzie uprawiają sporty. Wyodrębnił trzy kategorie. Pierwszą z nich jest „potrzeba ruchu”, której zaspokojenie gwarantuje jednostce rozwój fizyczny i psychiczny. Jej intensywność osiąga najwyższy poziom w dzieciństwie i wieku nastoletnim, a jednocześnie wtedy też jest ona najbardziej zróżnicowana. Dynamiczne impulsy, które generuje „potrzeba ruchu” w okresie dziecięcym/młodzieżowym powodują, że ten ruch staje się integralną częścią osobowości. Od momentu rozpoczęcia przygody sportowej przez dziecko do faktycznej konkurencji zawodniczej mija długi okres czasu, ale w trakcie tej sportowej drogi impuls pozostaje intensywny. Łączy się tu potrzeba oraz chęć do ćwiczenia, czyli składowe niezbędne dla uprawiania sportu wyczynowego. Druga kategoria obejmuje: współzawodnictwo, potrzebę samopoznania oraz chęć podjęcia ryzyka jako podstawowe czynniki motywacyjne, które skłaniają dziecko/nastolatka do systematycznego praktykowania sportu, choć oczywiście sukces sportowy uwarunkowany jest także umiejętnościami, postawą, treningiem. Trzecią

kategorię zajmują czynniki motywacyjne nabyte w czasie lat treningów, nawyki, treningowa rutyna zbudowana na systematyczności i zorganizowaniu. Tak silnie zakorzeniona motywacja skłania osobę do uprawiania sportu nawet długo po tym, jak ta zakończyła wyczynową karierę. Na podstawie tego podziału możemy stwierdzić, iż wyraźnie odróżnia się motywy, które pobudzają ludzi do ćwiczeń (dla zdrowia czy przyjemności), od tych pobudzających do zorganizowanej rywalizacji sportowej w drodze po sukces. Badania motywacji jako zakresu psychologii sportu doprowadziły do opisanego modelu motywacji osiągnięć, który przedstawia dążenie do sukcesu w postaci wypadkowej dwóch skrajnych motywów, czyli *osiągnięcia sukcesu* i *uniknięcia porażki* (Atkinson 1960, Atkinson i Feather 1968). Oznacza to, że motywacja może mieć charakter dodatni, wtedy, gdy celem jest zaspokojenie potrzeby, osiągnięcie zamierzonego celu, samodoskonalenie się, lub może mieć charakter ujemny, gdy nasze działanie podyktowane jest lękiem przed porażką, obawą, strachem, wtedy zamiast chęci do rywalizacji pojawia się idea uniknięcia zmierzenia się z rywalem, ale i samym sobą. Motywacja jest konstruktem, nie zobaczymy jej, ani nie dotkniemy. O jej sile możemy jednak wnioskować obserwując celową działalność jednostki, w naszym kontekście – sportowca. Na podstawie opisanego już układu nagrody – motywacji, wiemy, że jest on powiązany z układem dopaminergicznym, lecz czynników składających się na zachowania motywowane jest więcej. Ariani (2013) w pracy na temat zależności pomiędzy osobowością a motywacją do nauki wykazała, że motywacja wewnętrzna jest pozytywnie powiązana z ekstrawersją, ugodowością, otwartością na doświadczenia oraz sumiennością, podczas gdy neurotyczność wiąże się pozytywnie z motywacją zewnętrzną. To potwierdzają metaanalizy, które przedstawiają korelację motywacji z pięcioczynnikowym modelem osobowości (PMO) (Allen i wsp. 2013).

4.2 Osobowość a sukces sportowy

W języku polskim słowo osobowość, w angielskim *personality*, mają jedno pochodzenie, mianowicie wywodzą się od greckiego terminu *persona*, który to oryginalnie oznaczał maskę teatralną, która towarzyszyła greckim aktorom dramatycznym. Pierwotnie symbolizowało wyłącznie pozory, iluzję, którą tworzy „ubrana maska”, a za którą kryje się prawda. Z czasem definicja utraciła pierwotne znaczenie i zaczęła odnosić się do jawnych, bardzo oczywistych cech osoby. Na przestrzeni dziejów termin „osobowości” przestał oznaczać zewnętrzną iluzję, czy też widoczne zewnętrzne oczywistości, by oznaczać wewnętrzne, zawoalowane cechy jednostki (Millon 2016). Pojęcie „osobowości” wyjaśniane było na różne

sposoby i wiąże się nim powstanie wielu teorii, wśród których znajduje się psychoanalityczna teoria osobowości, której twórcą był Freud (1944), kognitywna teoria osobowości autorstwa Kelly'ego (1991) czy teoria poznawczo-społeczna kultywowana przez Bandurę (2023), a także wiele innych, które Campbell i wsp. (2024) zebrali i przedstawili w książce „Teorie Osobowości”. W niniejsze pracy czyni się odwołania do teorii cech Cattell'a, która wspólnie z teorią cech biologicznych Eysenck'a ukierunkowują na wagę stałych cech osobowości i ich wpływie na kształtowanie się zachowań ludzkich (Campbell i wsp. 2024). Powyższe teorie cechowe i licznie podejmowane badania i dyskusje dotyczące pomiaru cech osobowości doprowadziły do wypracowania pięcioczynnikowego modelu osobowości (PMO) autorstwa Costy i McCrae, który stanowi jedną ze składowych badań prezentowanej pracy (1992, Campbell i wsp. 2024, McCrae i Costa 2005). Składa się to na fakt, że podłoże psychologiczne ma znaczenie nie tylko w poziomie motywacji, ale i w reakcjach emocjonalnych, percepcji, decyzyjności i wielu innych kluczowych, z punktu widzenia sportowego, elementów składających się na działanie. Istnieją narzędzia psychologiczne, które pozwalają poznać cechy osobowości i ich moc (Obmiński i Mroczkowska 2020). Związek pomiędzy osobowością a możliwościami sportowymi wykazywali m.in. polscy badacze już w ubiegłym wieku. Czerpiąc z literatury polskiej w tej dziedzinie można powołać się na opracowanie Wasilewskiego z roku 1968, w którym autor podnosi, że podczas starcia sportowego na wyrównanym poziomie pośród determinantów takich jak sprawność, technika czy taktyka duże znaczenie dla osiągniętego rezultatu sportowego ma również czynnik psychiczny, który powinien być uwzględniany w przygotowaniach treningowych do danej dyscypliny. To także warunkuje fakt, iż pewne cechy osobowości są bardziej pożądane w określonych dyscyplinach sportowych. Gotowość psychiczna zawodowego boksera do walki to stan odmienny w zetknięciu z nastawieniem psychicznym biegacza długodystansowego (Doil 1976). Badania potwierdziły, że różnice w osobowości są wysokie i znaczące, gdy analizuje się je pod kątem uprawianej dyscypliny, lecz nie w zależności od wieku. Powyższy wynik bazuje na badaniach 381 elitarnych zawodników, którzy reprezentowali 14 dyscyplin. Drugim czynnikiem, który sprawdzano jako potencjalnie różnicujący cechy osobowości był wiek (Rychta 1998). W miejscu tym należy zadać sobie pytanie, czy o sukcesie sportowym, o którym świadczy elitarność przebadanych zawodników, zdecydowały cechy osobowości?

Literatura ubiegłego wieku ukazała, że występuje zależność w obrębie jednej dyscypliny uwzględniająca sportowy poziom zawodników, gdzie elita sportowa w porównaniu ze sportowcami niższego poziomu cechuje się wyższą ekstrawersją i stabilnością emocjonalną (Egloff i Gruhn 1996, Kirkcaldy 1982a, Williams i Parkin 1980). Badania zdecydowanie

młodsze tylko potwierdzają występowanie zależności pomiędzy osobowością a np. doświadczeniem sportowym, które pozytywnie powiązane jest z sumiennością, ugodowością, ekstrawersją, otwartością na doświadczenia, a negatywnie z neurotycznością, czyli im bardziej doświadczony sportowiec tym niższy poziom neurotyczności i wyższe poziomy pozostałych cech (Piepióra i wsp. 2022). Podobnie badania sportowców rywalizujących na poziomie ogólnokrajowym i międzynarodowym w porównaniu do sportowców uczestniczących w rozgrywkach klubowych i regionalnych wykazały, że zawodnicy wyższej klasy charakteryzują się niższym poziomem neurotyczności, a wyższą sumiennością i ugodowością (Allen i wsp. 2011). Można by jeszcze liczniej wymieniać przykłady analogiczne do powyższych, jednak nie tylko na tym poprzestał kierunek analiz osobowości sportowców. Wynik sportowy uzależniony jest od potężnej ilości bodźców zewnętrznych, wyłączając charakterystykę zawodnika, wobec których sportowiec może być bezradny, jak np. warunki pogodowe czy decyzje sędziowskie. Wtedy jednorazowy wynik nie oddaje nam znaczenia osobowości w osiągniętym rezultacie. Testy osobowości zaczęto traktować jako marker potencjalnego sukcesu sportowego, zważając na fakt, że Aidman (2007) zaprezentował badania, w których na podstawie testów osobowości elitarnych piłkarzy nożnych w wieku juniorskim dokonano analizy powodzenia w sporcie seniorskim na poziomie także zawodowym. Wymiar osobowości w tym przypadku stał się predyspozycją do osiągnięcia sukcesu sportowego. I tak u brytyjskich gimnastyczek wykazano wysoką korelację pomiędzy sumiennością, a sportowym przygotowaniem w okresie przedstartowym. Natomiast stabilność emocjonalną pozytywnie powiązano ze skutecznym radzeniem sobie podczas zawodów (Woodman i wsp. 2010).

Ekstrawersja, neurotyczność, sumienność, ugodowość to czynniki, na podstawie których dokonywano porównań i bazowano w ocenach dotyczących długoterminowych przewidywań sportowego sukcesu. Te cztery czynniki to także 4/5 wspomnianego wcześniej PMO, czyli pięcioczynnikowego modelu osobowości. Brakującą 1/5 stanowi otwartość na doświadczenia (Allen i wsp. 2013).

4.3 Charakterystyka modelu „Wielkiej Piątki”

Współcześnie tematyka osobowości leży w kręgu zainteresowań wielu badaczy, którzy stale poszukują odpowiedzi na nurtujące ich pytania dotyczące ludzkiej natury i predyspozycji do określonych zachowań czy podejmowania konkretnych działań. W tym celu na przełomie XIX i XX wieku wyłoniły się następujące tradycje badawcze: tradycja kliniczna, korelacyjna i eksperymentalna. Każdą z tradycji cechuje inne zrozumienie obserwacji zachowania ludzi (Pervin 2005).

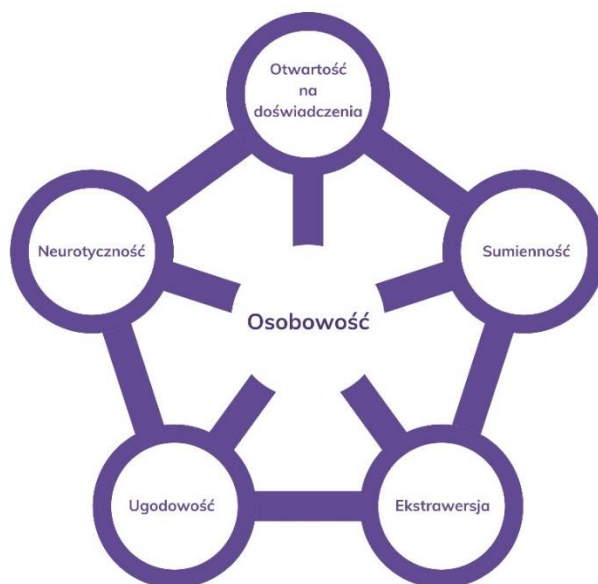
Historycznie rzecz biorąc, uważa się, że początki badania cech osobowości sięgają czasów starożytnych. W szczególności miało to miejsce, gdy Hipokrates zdefiniował swoje cztery typy temperamentu (tj. sangwiniczny, flegmatyczny, choleryczny i melancholijny), które później uczeni odnieśli do czynników „Wielkiej Piątki” (Musek 2017). Kilka tysiącleci później sir Francis Galton stworzył w 1884 roku nowatorskie podejście polegające na badaniu i rozwijaniu kompleksowej taksonomii cech osobowości poprzez analizę języka angielskiego zwanego hipotezą leksykalną (Shrout i Fiske 1995). Podejście leksykalne jest jedną ze ścieżek, która doprowadziła do odkrycia „Wielkiej Piątki”, a znacząca była działalność pionierów badań nad cechami, Gordona Allporta i Henry'ego Odberta. Zebrali ponad 4500 przymiotników z wydania New International Dictionary Webstera z 1925 r., które według nich opisywały obserwowalne i stosunkowo stabilne cechy (Allport i Odbert 1936). Doprowadziło to do wstępnego pogrupowania cech w trzy kardynalne kategorie: kardynalne (tj. cechy, które dominują i kształtują zachowanie danej osoby), centralne (tj. cechy występujące w pewnym stopniu u każdej osoby) i cechy drugorzędne, które mają charakter sytuacyjny. Ich pionierska praca posłużyła później jako podstawa do rozszerzenia badań nad cechami w latach czterdziestych XX wieku oraz do ostatecznego odkrycia i konceptualizacji oryginalnego konstruktu „Wielkiej Piątki”. Kontynuowali je Cattell (1946, 1949), Tupes i Christala (1961), Norman (1963), Goldberg (1981), a najdokładniej sformalizowaną koncepcję przedstawili Costa i McCrae (1992). Na drodze powstawania finalnego modelu „Wielkiej Piątki” należy też przedstawić Hansa Eysencka i jego dwa główne wymiary osobowości warunkujące ludzkiego zachowania, czyli ekstrawersja/introwersja i neurotyczność/stabilność (1947). Proponowana przez Eysencka teoria osobowości bazowała na czynnikach biologicznych, zważywszy na to, że dziedziczymy np. indywidualności związane z układem nerwowym, a więc i zdolnością do uczenia się i adaptacji do środowiska (1952, 1967, 1982). Na arenie krajowej badania i dywagacje nad teorią osobowości w prezentowanym tu nurcie prowadzili m.in.: Oleś (1994, 1995), Szarota (1995, 1996), Strelau (1996, 2001, 2002, 2003), który jest także jednym z autorów polskiej adaptacji Inwentarza Osobowości NEO-FFI Costy i McCrae (1998).

„Wielka Piątka” to uproszczenie, które faktycznie kryje dwa modele: I) model Wielkiej Piątki, którego bazą jest tradycja leksykalna i II) Pięcioczynnikowy Model Osobowości, którego fundament oparty jest na tradycji psychometrycznej (Goldberg 1990, Costa i McCrae 1992). Hipoteza leksykalna mówi o tym, że każda istotna cecha osobowości posiada swoje lustrzane odbicie językowe (Cattell 1943). Celem, do którego dążyli naukowcy analizujący hipotezę leksykalną, było skatalogowanie śladów w języku, poznanie ich struktury, aby finalnie

dzięki temu poznać osobowość, nie tylko sam język (Goldberg 1981). Porządkowanie odbywało się przy użyciu wielorakich analiz czynnikowych, które prowadziły do redukcji licznych opisów dyspozycyjności do nielicznej grupy wymiarów podstawowych. W efekcie tych analiz językowa mnogość określająca cechy osobowości została rozłożona na pięć wymiarów, które w tradycji leksykalnej przedstawiono rzymskimi cyframi – I, II, III, IV, V, z których to czynnik I dysponował największą liczbą reprezentantów, a czynnik V – najmniejszą ich ilością (Goldberg 1981). Nurt leksykalny pozwolił odkryć i dokonać wstępnego potwierdzenia, a nurt psychometryczny rozszerzył i zinterpretował to zagadnienie. Sposób w jaki przeprowadzono analizy realizował postulatory indukcjonizmu, według których powstaniu mocnej teorii musi towarzyszyć odrzucenie wszelkich tez, a nastąpić pełne skupienie na faktach, które poznać i uogólnić należy empirią. Badania leksykalne uważane są za jedną z pełniejszych i wybitniejszych form realizacji ideałów indukcjonizmu, gdyż badający zaprzestali dywagować o strukturze osobowości i rozpoczęli analizę języka, słowników, które stały się kopalnią informacji określających osobowość (Popper 1997, Cieciuch 2008, Cieciuch i Łaguna 2014). Punkt, w którym zatrzymały się analizy nurtu leksykalnego i odkrycie „Wielkiej Piątki” posłużyły za punkt wyjścia dla nurtu psychometrycznego, który doprowadził do konstrukcji Pięcioczynnikowego Modelu Osobowości. Warto w tym miejscu wspomnieć, że niezależne badania tradycji psychometrycznej równolegle doprowadziły badających do tego samego miejsca. Następstwem tego stało się utworzenie kwestionariuszy operacjonalizujących pięciowymiarową osobowość. Ponadto badania empiryczne miały skutkować odkryciem potencjalnych zachowań przy uwzględnieniu znajomości wymiarów (McCrae i Costa 1999, Cieciuch i Łaguna 2014). Konceptualizacja i operacjonalizacja kwestionariuszowa wywołała zmianę kierunku filozoficznego w stronę dedukcjonizmu. Podważono brak teoretyzmu w indukcyjnym uogólnieniu, ponieważ fakt doboru języka i słów, czy protokołów związanych z analizą czynnikową to założenie teoretyczne (Popper 1997, Cieciuch 2008). Podsumowując, nurt psychometryczny tak przedstawiony stał się bardziej dedukcyjny i teoretyczny niż nurt leksykalny, co w przypadku Modelu Osobowości Pięcioczynnikowej spotkało się z krytyką z uwagi na lukę w wyjaśnieniu (Digman 1997, Strelau 2002). Niezależnie od zagwozdek naukowców i licznych filozoficznych podważań oraz dysput, pewnym jest, że model „Wielkiej Piątki” umożliwił zespojenie teorii cech i stał się uniwersalnym testem o zamkniętych ramach, jasno kategoryzującym na podstawie różnic indywidualnych lub inaczej - podstawowych wymiarów osobowości (McCrae i Costa 1997, Oleś 2000).

Pięć wymiarów osobowości reprezentują: Ekstrawersja (ang. *Extraversion*), Ugodowość (ang. *Agreeableness*), Sumienność (ang. *Conscientiousness*), Neurotyczność (ang. *Neuroticism*) i Otwartość na doświadczenie (ang. *Openness to Experience*) (Costa i McCrae 1985) (Rys. 12).

Każdy wymiar składa się z tendencji i skłonności. Mówiąc o sumienności mamy na myśli solidność, odpowiedzialność, umiejętność planowania, zorganizowanie czy wytrwałość w osiąganiu celu (Bidjerano i Yun Dai 2007). Sumienność łączymy z samodyscypliną, a na działanie nie ma wpływu środowisko zewnętrzne, liczy się upór i skupienie. To oznacza, że sumienność jest na wysokim poziomie. Inaczej dzieję się, gdy sumienność jest niska, wtedy mowa o elastyczności i spontaniczności, lecz może też ona sięgać tendencji do zaniedbywania i małej rzetelności w działaniu (Toegel i Barsoux 2012).



Rys. 12 Pięć wymiarów osobowości (Costa i McCrae 1985)

Otwartość na doświadczenia, jak sama nazwa wskazuje, gdy towarzyszy ludziom, czyni ich wrażliwymi na sztukę i piękno, chętnymi do próbowania nowych rzeczy, ciekawymi intelektualnie, często o nietuzinkowych poglądach, z pociągami do intensywnych doświadczeń. Jednostka może mieć inklinacje w stronę ryzykowanych zachowań i przygód, w tym niestety także z używkami. Ktoś o niskiej otwartości na doświadczenia jest natomiast pragmatykiem, postrzegany może być jako wytrwały i zamknięty w sobie z niechęcią do podejmowania różnych prób poznania (Ambridge 2014, DeYoung i wsp. 2010). Warto zauważyć, że badania potwierdziły, iż otwartość na doświadczenia zależy od funkcji dopaminy, szczególnie w korze

przedczołowej (DeYoung i wsp. 2005). W przypadku ekstrawersji mamy do czynienia z osobami chętnymi do interakcji z otoczeniem. Osoby takie widziane są jako pozytywne i energiczne, charakteryzujące się przy tym entuzjazmem, ale też i asertywnością. W grupie osoby takie mogą wydawać się dominującymi (Friedman i Schustack 2016). Przeciwnieństwem są oczywiście introwertycy, których społeczność odbiera jako cichych i powściągliwych, mało zaangażowanych w życie społeczne, co niekiedy mylnie postrzegane jest jako brak śmiałości lub obniżony nastrój. Interpretacja jest tutaj odmienna, gdyż można rzec, że introwertyk w swoich poczynaniach jest mniej zależny od świata zewnętrznego i społeczności, w której żyje. Introwersja wiąże się w chęcią spędzania czasu samotnie i nie wymaga tak wielu bodźców jak ekstrawersja (Rothmann i Coetzer 2003). Zachowania ekstrawertyczne powiązane dodatnią korelacją z aktywnością w korze przedczołowej (Deckersbach i wsp. 2006).

Kolejnym wymiarem jest ugodowość, którą reprezentują osoby ceniące dogadywanie się z innymi, kompromisy, będący troskliwymi i żyjącymi w harmonii, także z naturą. Skrajnie odmienne osoby w tym wymiarze nie liczą się z drugą osobą, a ich dobro wydaje się być dla nich najważniejsze. Przez to też mogą wykazywać się podejrzliwością i niechęcią do współpracy, kłótniowością i brakiem zaufania (Rothmann i Coetzer 2003, Bartneck i wsp. 2007).

Ostatnim czynnikiem „Wielkiej Piątki” do omówienia jest neurotyczność, która wiązana jest z dużą ilością emocji negatywnych, ze złością czy depresją. Utożsamiana jest z niestabilnością emocjonalną, znajdując się na przeciwnym końcu wymiaru dysponujemy stabilnością emocjonalną. Neurotyczność to też niska tolerancja na stres, negatywny stosunek do wielu różnych sytuacji, to przekłada się na mniejszą skuteczność w działaniu. Niższa neurotyczność to większe opanowanie, mniejsza nerwowość (Jeronimus i wsp. 2014, Jeronimus i wsp. 2013, Norris i wsp. 2007). Dla każdego czynnika „Wielkiej Piątki” moglibyśmy wypisać potężną ilość przymiotników/cech, które oddają wydźwięk ogólny czynnika i wiążą się z nim. Wszystkie te czynniki zostały ujęte w różnych inwentarzach. Przykładem jest tu NEO-PI-R (ang. *NEO Personality Inventory Revised*), natomiast w niniejszej pracy wykorzystano NEO-FFI (ang. *NEO Five Factor Inventory*). Obejmuje on porównanie 60 elementów – 12 cech dla każdego czynnika z „Wielkiej Piątki”. Skala odpowiedzi jest pięciostopniowa, a ważną jego cechą jest uniwersalność, tzn. dostępność niezależnie od płci i wieku, ale i wykształcenia (Zawadzki i wsp. 1998). NEO-FFI jest narzędziem wiarygodnym zarówno w pracy z dorosłymi jak i dziećmi (McCrae i Costa 2010, McCrae i Costa 2004). NEO-FFI przez Zawadzkiego i współautorów określone zostało „cudownym dzieckiem teorii cech” stanowiąc jej kwintesencję (1995).

5. CEL, HIPOTEZY I PYTANIA BADAWCZE

5.1 Cel badań

Głównym celem prezentowanej pracy jest ocena polimorfizmów genów *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) pod kątem możliwości ich wykorzystania jako markerów genetycznych związanych z predyspozycjami psychicznymi do uprawiania sportu.

Potwierdzenie przydatności polimorfizmów *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) jako genetycznych markerów predyspozycji psychicznych pozwoliłoby na opracowanie rzetelnych narzędzi prognostycznych związanych z uprawianiem sportu, co wydaje się być szczególnie istotne w przypadku procesów selekcji i doboru do sportu, ale także indywidualizacji treningu sportowego.

5.2 Hipotezy badawcze

Ze względu na założony cel badań sformułowano następujące hipotezy badawcze:

- Zmienność genetyczna w obrębie polimorfizmu genu *ANKK1* (rs1800497) różnicuje grupę objętych badaniem sportowców w stosunku do grupy kontrolnej pod względem wyników uzyskanych w badaniu cech osobowości inwentarzem NEO-FFI.
- Zmienność genetyczna w obrębie polimorfizmu genu *DRD2* (rs6276) różnicuje grupę objętych badaniem sportowców w stosunku do grupy kontrolnej pod względem wyników uzyskanych w badaniu cech osobowości inwentarzem NEO-FFI.

5.3 Pytania badawcze

Pierwsze pytania badawcze, które zostały postawione w toku niniejszej pracy, dotyczyły porównań grupy badanej (sportowcy) oraz grupy kontrolnej i nie miały bezpośredniego związku z postawionymi hipotezami badawczymi.

1. Czy obie z objętych badaniem grup (tj. grupa badana i grupa kontrolna) różnią się od siebie w sposób istotny statystycznie pod względem podstawowych parametrów, które je charakteryzują, tj. proporcji mężczyzn do kobiet i wieku?
2. Czy wyniki uzyskane przez grupę badawczą i grupę kontrolną w badaniu cech osobowości inwentarzem NEO-FFI różnią się od siebie w sposób istotny statystycznie?

3. Czy wyniki genotypowania *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) różnicują grupę badawczą i grupę kontrolną w sposób istotny statystycznie?

W oparciu o przyjęte hipotezy badawcze, sformułowano następujące pytania badawcze:

1. Czy zmienność genetyczna w obrębie polimorfizmu genu *ANKK1* (rs1800497) różnicuje grupę kontrolną i grupę badaną pod względem wyników uzyskanych w badaniu cech osobowości inwentarzem NEO-FFI?
2. Czy zmienność genetyczna w obrębie polimorfizmu genu *DRD2* (rs6276) różnicuje grupę kontrolną i grupę badaną pod względem wyników uzyskanych w badaniu cech osobowości inwentarzem NEO-FFI?

6. MATERIAŁ I METODY BADAWCZE

Wyniki badań zaprezentowane w przedkładanej rozprawie doktorskiej są częścią większego projektu realizowanego przez zespół naukowców pod kierunkiem prof. dr hab. n. med. Anny Grzywacz pt. „Genetyczne uwarunkowania uzależnienia od środków psychoaktywnych: poszukiwanie endofenotypu związanego z deficytem układu nagrody w populacji osób obciążonych uzależnieniem od narkotyków”. Badania uzyskały zgody Komisji Bioetycznej PUM KB-0012/106/16 KB) oraz Okręgowej Izbie Lekarskiej w Szczecinie (13/KB/VI/2016).

6.1 Materiał badawczy

W badaniach udział brało łącznie 333 osobników, z czego 101 osób stanowiło grupę badaną, natomiast 232 osoby stanowiło grupę kontrolną.

Grupa badana składała się ze 101 sportowców czynnie uprawiających sport. Każdy z objętych badaniem sportowców miał minimalnie ośmioletni staż treningowy. W skład grupy badanej wchodziło 78 mężczyzn (co stanowiło 77%) oraz 23 kobiety (co stanowiło 23%). W większości grupa badana składała się z zawodników trenujących sporty walki, w tym: zapasy ($n=16$, co stanowiło 15,84% liczebności tej grupy), boks ($n=9$, co stanowiło 8,91% liczebności tej grupy), judo ($n=24$, co stanowiło 23,76% liczebności tej grupy), Ju-Jitsu ($n=25$, co stanowiło 24,75% liczebności tej grupy). Drugą część grupy badawczej stanowili zawodnicy trenujący piłkę ręczną ($n=27$, co stanowiło 26,73% liczebności grupy badawczej), która uważana jest za jeden z najbardziej kontaktowych sportów spośród zespołowych gier sportowych. Objęci badaniami członkowie grupy badawczej byli średnio w wieku $22,32 \pm 5,42$ lat.

Z kolei grupa kontrolna liczyła 232 osoby nie wykazujące się na co dzień zwiększoną aktywnością fizyczną. W skład tej grupy wchodziło 185 mężczyzn (co stanowiło około 80% liczebności tej grupy) oraz 47 kobiet (co stanowiło około 20% liczebności tej grupy). Objęci badaniami członkowie grupy kontrolnej byli średnio w wieku $22,07 \pm 4,24$ lat.

Zaprezentowana szerzej w „Wynikach” analiza statystyczna z użyciem testu χ^2 nie wykazała istotnej różnicy w frekwencji płci pomiędzy grupą badaną i grupą kontrolną ($p=0,604$). Przeprowadzone za pomocą testu T-Studenta analizy statystyczne dotyczące różnicy wieku obu objętych badaniem grup również nie wykazały istotności statystycznej ($p=0,659$).

6.2 Metodyka badań genetycznych

6.2.1 Pobór materiału

Od wszystkich uczestników pobrano po 10 ml próbki krwi żyłnej (z żyły łokciowej) do sterylnych probówek S-MONOVETTE (Sarstedt) zawierających wersenian sodu (EDTA) jako antykoagulant, co zapobiegało krzepnięciu krwi. Uczestnicy badania przed pobraniem próbek wyrazili zgodę na udział w projekcie.

Bezpośrednio po pobraniu, próbki krwi zostały umieszczone w zamrażarce transportowej, aby zapobiec degradacji materiału genetycznego, a następnie przewieziono je do laboratorium. W laboratorium próbki były przechowywane w stanie głębokiego zamrożenia, aż do momentu rozpoczęcia analiz.

6.2.2 Izolacja materiału biologicznego

Genomowy DNA został wyizolowany z leukocytów krwi obwodowej metodą stopniowego wysalania białek nasyconym roztworem NaCl przy użyciu proteinazy K wg Millera i wsp. (1988). Uzyskane DNA zawieszono w 10mM buforze TE (Tris, EDTA) pH=8. Następnie dokonano analizy jakościowej i ilościowej DNA poprzez rozdział na 1% żelu agarozowym i pomiar na spektrofotometrze typu NanoDrop 1000 (Thermo Scientific). Wyizolowany DNA przechowywano w temperaturze -20°C.

Zasada metody:

Metoda stopniowego wysalania białek, wykorzystująca nasycony roztwór NaCl przy użyciu proteinazy K, opisana przez Millera i współpracowników w 1988 roku, stanowi skuteczną technikę izolacji DNA z próbek krwi. Zasada metody opiera się na zdolności wysokich stężeń soli do wytrącania białek z roztworu, pozostawiając nierozpuszczalne białka, podczas gdy DNA pozostaje w roztworze. Dodatek proteinazy K umożliwia strawienie białek, w tym enzymów nukleazowych, które mogłyby degradować DNA. Proces ten zapewnia oczyszczenie DNA z białek, lipidów oraz innych składników komórkowych, co jest kluczowe dla uzyskania czystego i niezdegradowanego materiału genetycznego, odpowiedniego do dalszych analiz molekularnych.

W pierwszym etapie, próbki krwi traktowane są proteinazą K w obecności detergentu, co prowadzi do lizy komórek i uwolnienia DNA do roztworu. Następnie, dodanie nasyconego roztworu NaCl indukuje wysalanie (precypitację) białek, które mogą być oddzielone przez wirowanie. DNA, nieprecypitujące w tych warunkach, pozostaje w supernatancie, z którego

można je później odzyskać przez dodatkowe kroki oczyszczania, takie jak alkoholowa precypitacja (wytrącanie). Ta metoda jest ceniona za swoją prostotę, efektywność oraz zdolność do izolacji DNA z dużych objętości próbek krwi, co czyni ją szczególnie przydatną w badaniach genetycznych.

6.2.3. Analiza jakościowa i ilościowa wyizolowanego materiału

W celu przeprowadzenia wstępnej oceny stężenia i czystości wyekstrahowanego DNA, zastosowano pomiar metodą spektrometryczną przy wykorzystaniu urządzenia NanoDrop1000 (Thermo Scientific). Dla każdego pomiaru używano 2 µl izolatu. Stopień odbiałczenia DNA określano, bazując na stosunku absorbancji:

$$A_{260}/A_{280} \text{ oraz } A_{260}/A_{230}$$

gdzie:

A_{230} - maksimum absorbancji dla węglowodorów, białek lub fenolu

A_{260} - maksimum absorbancji dla kwasów nukleinowych

A_{280} - maksimum absorbancji dla białek

Do dalszych badań używano czysty DNA, którego stosunki absorbancji OD 260/280 i OD 260/230 wynosiły odpowiednio 1,8-2,0 i ~2,2.

Jakość izolowanego DNA weryfikowano za pomocą elektroforezy w 1% żelu agarozowym, do którego dodano barwnik fluorescencyjny Midori Green DNA Stain (Nippon) zgodnie z protokołem producenta, wykorzystując do tego marker DNA o zakresie 1-10kb firmy Blirt. Dobrej jakości, niezdegradowane DNA, kwalifikowało się do dalszych badań. Do czasu przeprowadzenia dalszych eksperymentów, próbki DNA przechowywano w temperaturze -20°C.

6.2.4 Aplikacja technik molekularnych do detekcji polimorfizmów wybranych genów

W ramach analiz, celem identyfikacji określonych polimorfizmów w badanych genach markerowych, wykorzystano techniki molekularne, dostosowane do specyfiki wykrywanych mutacji. Podstawą wszystkich analiz były metody oparte na łańcuchowej reakcji polimerazy

(PCR – Polymerase Chain Reaction), wykorzystując jej zaawansowaną wersję – PCR w czasie rzeczywistym (Real-Time PCR).

W oparciu o najnowsze dane z piśmiennictwa jako geny kandydujące wytypowano polimorfizmy dwóch genów kandydujących: *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276).

6.2.5 Reakcja PCR w czasie rzeczywistym (z ang. Real-time pcr, qpcr)

Reakcja real-time PCR, znana również jako PCR w czasie rzeczywistym, czy qPCR (quantitative Polymerase Chain Reaction), jest zaawansowaną techniką molekularną używaną do amplifikacji i jednoczesnej kwantyfikacji docelowego fragmentu DNA. Metoda ta znajduje szerokie zastosowanie w różnych dziedzinach biologii molekularnej, w tym w genotypowaniu, diagnozowaniu chorób, analizie ekspresji genów oraz wykrywaniu patogenów.

W ramach pracy doktorskiej wykorzystana została metoda genotypowania oparta na technologii real-time PCR, z użyciem specjalistycznego sprzętu (termocyklera) LightCycler II firmy Roche Diagnostics oraz sond LightSNiP (TIB Molbiol, Niemcy). Procedura qPCR z wykorzystaniem technologii LightCycler i sond LightSNiP oferuje precyzyjne i szybkie narzędzie do genotypowania SNP, umożliwiające efektywną identyfikację wariantów genetycznych dzięki unikalnej metodzie detekcji opartej na analizie krzywych topnienia.

6.2.6 Założenia genotypowania metodą qPCR

Podstawą metody genotypowania metodą qPCR (real-time PCR) z wykorzystaniem LightCycler II jest analiza różnic w temperaturach topnienia (T_m) różnych regionów DNA, co pozwala na rozróżnianie między poszczególnymi wariantami genetycznymi. Temperatura topnienia DNA zależy od jego sekwencji, dlatego różne warianty genetyczne lub mutacje mogą być identyfikowane na podstawie ich unikalnych krzywych topnienia.

Ogólne założenia procedury:

1. Przygotowanie mieszaniny reakcyjnej

Mieszanina reakcyjna zawierała wszystkie niezbędne składniki do przeprowadzenia qPCR, w tym matrycę DNA, primery, sondy, nukleotydy, bufor reakcyjny, jony magnezu oraz polimerazę DNA odporną na wysokie temperatury.

Specyficzne startery, flankujące obszary polimorfizmu, takie jak gen *ANKK1* (rs1800497) czy gen *DRD2* (rs6276), zostały użyte w reakcji qPCR. Dodanie sond, specyficznych dla poszczególnych wariantów allelicznych, umożliwia bezpośrednią identyfikację alleli w statusie homozygotycznym i heterozygotycznym, dzięki specyficznej detekcji amplifikacji i analizie krzywych topnienia z wykorzystaniem sond LightSNiP.

2. Amplifikacja DNA

W trakcie amplifikacji, zdefiniowany program termiczny umożliwia denaturację dwuniciowej struktury DNA, hybrydyzację primerów i sond z komplementarnymi regionami matrycy DNA, oraz elongację - syntezę nowych nici DNA. W niniejszej pracy zastosowano sondy LightSNiP, które w obecności swojego komplementarnego regionu na matrycy DNA i odpowiednich temperatur, umożliwiają fluorescencyjny transfer energii rezonansowej (FRET) między dwoma fluoroforami, co prowadzi do emisji fluorescencji o specyficznej długości fali. W niskiej temperaturze sonda hybryduje z oboma allelami. Poprzez powolne zwiększanie temperatury, sonda najpierw denaturuje z allelu niepasującego, a następnie przy wyższych temperaturach z allelu idealnie dopasowanego, co prowadzi do wytworzenia charakterystycznych krzywych topnienia dla mutacji homozygotycznych (tzw. homozygoty wariantowe), heterozygot i typów homozygotycznych referencyjnych (tzw. homozygoty referencyjne). Zatem analiza ta umożliwia różnicowanie między homozygotami wariantowymi, heterozygotami oraz homozygotami referencyjnymi na podstawie charakterystycznych krzywych topnienia, które są generowane w zależności od stopnia komplementarności między sondą a regionem DNA.

Homozygota wariantowa odnosi się do osobnika, który posiada dwie identyczne kopie wariantu nukleotydowego/mutacji genu w danym locus allelicznym, różne od sekwencji referencyjnej. Oznacza to, że obie kopie chromosomów zawierają tę samą zmianę sekwencji nukleotydowej w porównaniu do "normalnej" sekwencji genu.

Homozygota referencyjna oznacza, że osobnik posiada dwie identyczne kopie "normalnej" sekwencji genu (dzikiego typu) w danym locus allelicznym, bez obecności mutacji/zmiany nukleotydowej.

3. Analiza krzywych topnienia

W procesie analizy, unikalne profile topnienia, które są generowane przez produkty PCR oraz związane z nimi sondy, umożliwiają identyfikację szczegółowych różnic w sekwencjach nukleotydów. Zaawansowana interpretacja krzywych topnienia, oparta na analizie negatywnej pochodnej umożliwia łatwą wizualizację i interpretację wyników, umożliwiając precyzyjne rozróżnienie między różnymi formami allelicznymi. Technika ta wykazuje wysoką czułość i specyficzność w detekcji polimorfizmów, oferując efektywne narzędzie do genotypowania na podstawie specyficznych punktów topnienia produktów PCR i sond.

Zastosowana procedura qPCR

gDNA poddano genotypowaniu w reakcji Real-Time PCR zgodnie z poniższą tabelą (Tab. 3).

Tab. 3. Skład mieszaniny reakcyjnej qPCR.

SKŁADNIKI REAKCJI	ILOŚĆ
Miks reakcyjny – FastStart DNA Master	2 µl
Miks starterów i sond	1 µl
MgCl ₂ (25 mM)	1,6 µl
Woda czysta od DNaz i RNaz	14,4-10,4 µl
DNA (50ng)	1-5 µl
Objętość końcowa	20 µl

Reakcja qPCR została przeprowadzona na aparacie LightCycler II (Roche Diagnostics), według następującego programu (Tabela 4 i 5).

Miks reakcyjny poddano reakcji PCR w czasie rzeczywistym przy wykorzystaniu urządzenia LightCycler II (Roche Diagnostics). Proces rozpoczął się od wstępnej denaturacji w temperaturze 95 °C trwającej 10 minut, co pozwoliło na denaturację podwójnej helisy DNA i stworzenie jednoniciowych matryc DNA gotowych do amplifikacji. Następnie procedura amplifikacji obejmowała 35 cykli, z których każdy składał się z trzech etapów: denaturacji przy 95 °C przez 10 sekund; annealingu przy 60 °C przez 10 sekund, gdzie doszło do hybrydyzacji primerów i sond z komplementarnymi regionami matrycy DNA; oraz elongacji przy 72 °C

przez 15 sekund, podczas której następowało wydłużanie syntetyzowanych łańcuchów DNA. Szczegóły poszczególnych etapów reakcji zawarto w tabelach (Tabela 3, Tabela 4).

Tab. 4. Program reakcji qPCR dla rs1800497 *ANKK1*.

Podetap	Temperatura	Czas	Ilość cykli	Etap
Denaturacja	95 ⁰ C	10 min		Denaturacja
Denaturacja	95 ⁰ C	10 sek	45	Amplifikacja
Annealing (przyłączanie)	60 ⁰ C	10 sek		
Elongacja	72 ⁰ C	15 sek		
Denaturacja	95 ⁰ C	20 sek	1	Krzywa topnienia
Annealing (przyłączanie)	40 ⁰ C	20 sek		
Elongacja	85 ⁰ C	0		
Chłodzenie	40 ⁰ C	30 sek		Chłodzenie

Tab. 5. Program reakcji qPCR dla rs6276 *DRD2*.

Podetap	Temperatura	Czas	Ilość cykli	Etap
Denaturacja	95 ⁰ C	10 min		Denaturacja
Denaturacja	95 ⁰ C	10 sek	45	Amplifikacja
Annealing (przyłączanie)	60 ⁰ C	10 sek		
Elongacja	72 ⁰ C	15 sek		
Denaturacja	95 ⁰ C	30 sek	1	Krzywa topnienia
Annealing (przyłączanie)	40 ⁰ C	2 min		
Elongacja	75 ⁰ C	0		
Chłodzenie	40 ⁰ C	30 sek		Chłodzenie

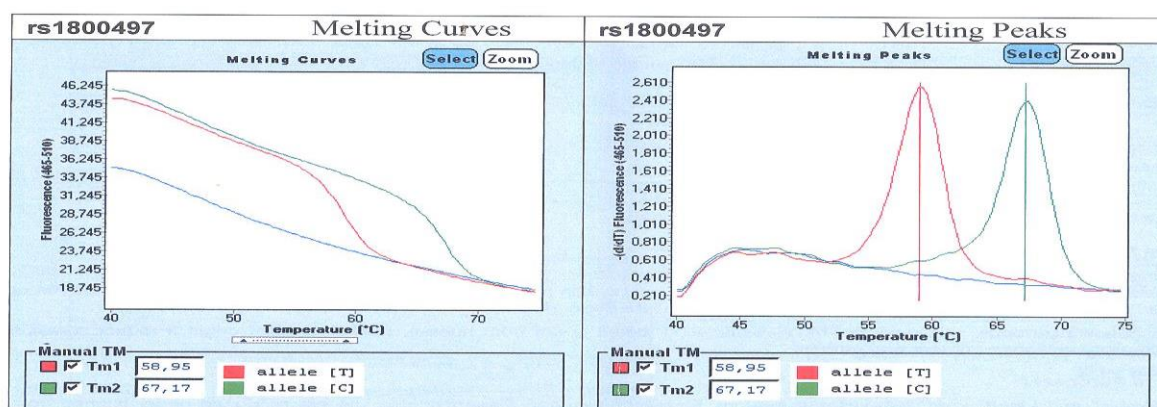
Po zakończeniu amplifikacji, w celu weryfikacji identyfikacji specyficznych produktów PCR, przeprowadzono analizę krzywej topnienia (melting curves). Stopniowe podgrzewanie

produktów PCR umożliwia obserwację momentu denaturacji (rozplecenia) dwuniciowych produktów DNA, co jest rejestrowane jako spadek fluorescencji. Specyficzne temperatury topnienia (T_m) dla różnych produktów mogą wskazywać na obecność konkretnych sekwencji lub wariantów allelicznych.

W niniejszej pracy, procedurę tę zainicjowano, utrzymując mieszaninę reakcyjną w temperaturze 40 °C przez 20 sekund (*ANKK1* rs1800497) lub 2 min (*DRD2* rs6276), następnie implementując stopniowe zwiększanie temperatury do 85°C (*ANKK1* rs1800497) lub 75°C (*DRD2* rs6276). W trakcie tego procesu monitorowana była fluorescencja, co pozwoliło na obserwację zmian związanych z topnieniem specyficznych produktów PCR. Fluorescencja była rejestrowana i wykreślana w funkcji temperatury, co umożliwiło uzyskanie krzywych topnienia dla każdej próbki.

Walidacja *ANKK1* rs1800497

Obraz przedstawia wynik optymalizacji – obraz krzywych topnienia (Rys. 13 po lewej) oraz piku topnienia (Rys. 13 po prawej) dla poszczególnych alleli polimorfizmu genu *ANKK1* (rs 1800497) na aparacie LightCycler II (Roche Diagnostics):



Reference: CTGGACGTCCAGCTGGGCGCCTGCCT [C/T] GACCAGCACTTTGAGGATGGCTGTG
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP/snp_ref.cgi?rs=1800497

Rys. 13 Analiza krzywych i pików topnienia dla poszczególnych alleli polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497.

Wynik:

Analiza pików topnienia:

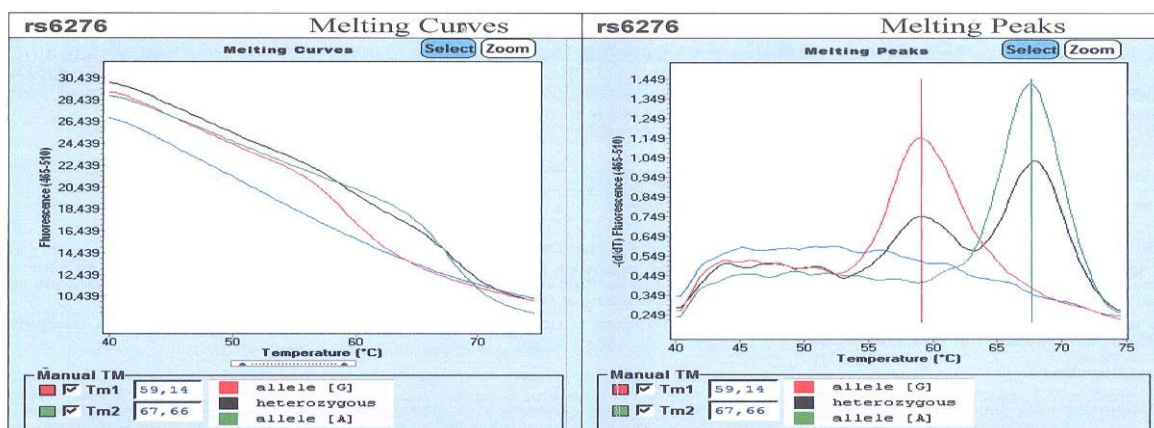
dla allelu T (kolor czerwony) $T_m = 58,95$ [°C]

dla allelu C (kolor zielony) $T_m = 67,17$ [°C]

Wynik analizy przedstawia jeden wyraźny pik dla allelu T (kolor czerwony) przy $T_m = 58,95\text{ }^{\circ}\text{C}$ oraz jeden wyraźny pik dla allelu C (kolor zielony) przy $T_m = 67,17\text{ }^{\circ}\text{C}$, co świadczy, iż otrzymaliśmy specyficzny produkt reakcji qPCR.

Walidacja *DRD2* rs6276

Obraz przedstawia wynik optymalizacji – obraz krzywych topnienia (Rys. 14 po lewej) oraz pików topnienia (Rys. 14 po prawej) dla poszczególnych alleli polimorfizmu genu *DRD2* (rs6276) na aparacie LightCycler II (Roche Diagnostics):



Reference: TGCTTCCCACCTCCCTGCCAGGCC [A/G] GCCAGCCTCACCCCTTGCGAACCCTG
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP/snp_ref.cgi?rs=6276

Rys. 14 Analiza krzywych i pików topnienia dla poszczególnych alleli polimorfizmu genu *DRD2* rs6276.

Wynik:

Analiza pików topnienia:

dla allelu **G** (kolor czerwony) $T_m = 59,14\text{ }^{\circ}\text{C}$

dla allelu **A** (kolor zielony) $T_m = 67,66\text{ }^{\circ}\text{C}$

Wynik analizy przedstawia jeden wyraźny pik dla allelu G (kolor czerwony) przy $T_m = 59,14\text{ }^{\circ}\text{C}$ oraz jeden wyraźny pik dla allelu A (kolor zielony) przy $T_m = 67,66\text{ }^{\circ}\text{C}$. Wynik dla heterozygoty (kolor czarny) przedstawia dwa wyraźne piki: jeden pik dla allelu G przy $T_m = 59,14\text{ }^{\circ}\text{C}$ oraz jeden pik dla allelu A (kolor zielony) przy $T_m = 67,66\text{ }^{\circ}\text{C}$. Świadczy to o otrzymaniu specyficznych produktów reakcji qPCR.

6.3 Narzędzie badań psychologicznych

Badania psychologiczne przeprowadzone były za pomocą kwestionariusza do diagnozy cech osobowości „Inwentarz Osobowości NEO-FFI” autorstwa Costa i McCrae, NEO-FFI Costy i McCrae’a w polskiej adaptacji Zawadzkiego, Strelaua, Szczepaniaka i Śliwińskiej (1998).

Pozycje kwestionariusza stanowi 60 twierdzeń o charakterze samoopisowym, których prawdziwość w stosunku do własnej osoby badany ocenia w skali pięciostopniowej Likerta od „zdecydowanie się nie zgadzam (1)” do „zdecydowanie zgadzam się (5)”. Pozycje te tworzą 5 skal mierzących: neurotyczność, ekstrawersję, otwartość na doświadczenie, ugodowość i sumienność (model Wielkiej Piątki.). Inwentarz Osobowości NEO-FFI może być stosowany zarówno przez młodzież jak i osoby dorosłe, zarówno w toku badań grupowych jak i indywidualnych. Wypełniający go nie ma limitu czasu, przy czym z reguły jego wypełnienie zajmuje około 15 minut.

Uzyskane w toku badania rezultaty zostały zinterpretowane przez psychologa oraz przeliczone na skalę stenową (z ang. standard ten), będącą skalą testu psychologicznego znormalizowanego tak, aby średnia z populacji wynosiła 5,5, a odchylenie standardowe 2. W tak przeliczonej skali istnieje podział na 10 jednostek (tzw. stenów).

Neurotyczność

Wysoki wynik opisuje osobę z tendencją do martwienia się i doświadczania napięć, emocjonalną, wrażliwą;

Przeciętny wynik opisuje osobę zrównoważoną i spokojną, lecz niekiedy przeżywającą gniew, odczuwającą smutek i poczucie winy;

Niski wynik opisuje osobę, która dobrze radzi sobie w trudnych sytuacjach, jest spokojna i zrelaksowana.

Ekstrawersja

Wysoki wynik opisuje osobę towarzyską i aktywną z optymistycznym i entuzjastycznym nastawieniem;

Przeciętny wynik opisuje osobę lubiącą kontakt z innymi, towarzyską i aktywną na przeciętnym poziomie, dla której cennymi aspektami są prywatność i intymność;

Niski wynik opisuje osobę poważną, zdystansowaną w kontaktach z innymi, preferującą swoje towarzystwo lub wąskiego grona przyjaciół.

Otwartość na doświadczenia

Wysoki wynik opisuje osobę o szerokim spektrum zainteresowań, bogatą wyobraźnią i otwartą na nowe doświadczenia;

Przeciętny wynik opisuje osobę praktyczną z niekonwencjonalnymi zainteresowaniami, utrzymującą balans pomiędzy „przywiązaniem do starego” a „fascynacją nowością”;

Niski wynik opisuje osobę przywiązaną do tradycji, praktyczną i „twardo stąpającą po ziemi”.

Ugodowość

Wysoki wynik opisuje osobę sympatyczną, miłą w stosunku do innych, empatyczną i unikającą konfliktów, „o dobrym sercu”;

Przeciętny wynik opisuje osobę przyjazną i miłą, niekiedy ze skłonnością do rywalizacji;

Niski wynik opisuje osobę o wysokiej chęci do rywalizacji, sceptycznie nastawioną, emanującą niezadowolaniem i traktującą innych często przedmiotowo.

Sumienność

Wysoki wynik opisuje osobę skrupulatną, o silnej woli, dobrze zorganizowaną i wytrwałą w osiąganiu celu;

Przeciętny wynik opisuje osobę przeciętnie zorganizowaną o jasno sformułowanych celach życiowych, lecz nie starającą się ich osiągnąć „za wszelką cenę”;

Niski wynik opisuje osobę spontaniczną, słabo zorganizowaną, nie podążającą za planem, a ceniącą sobie wygodę życia i możliwości „leniuchowania”.

6.4 Analiza statystyczna

Podstawowe dane demograficzne (płeć, wiek) oraz cechy Inwentarza osobowości NEO (NEO-FFI) porównywano pomiędzy grupami (sport *versus* kontrola) za pomocą testu Chi-kwadrat lub T-Studenta. Zgodność obserwowanych genotypów *DRD2* rs6276 oraz *ANKK1* rs1800497 z rozkładem teoretycznym przy założeniu równowagi Hardy-Weinberga badano przy pomocy testu Chi-kwadrat. Porównanie częstości genotypów obu polimorfizmów pomiędzy grupami (sport *versus* kontrola) przeprowadzono za pomocą testu Chi-kwadrat. Do badania zależności

pomiędzy polimorfizmami *DRD2* rs6276 oraz *ANKK1* rs1800497 a także badaną grupą (sport *versus* kontrola, podział 1) z cechami Inwentarza osobowości NEO (NEO-FFI) użyto dwuczynnikowej analizy wariancji (ANOVA) w schemacie 2 x 3, gdzie pierwszy czynnik grupujący (podział 1) odpowiadał przynależności do jednej z dwóch grup (sport *versus* kontrola), a drugi czynnik odpowiadał przynależności do jednego z trzech genotypów badanych polimorfizmów. Wynik dwuczynnikowej analizy wariancji oceniano pod kątem występowania efektu głównego grupy (podział 1), efektu głównego danego polimorfizmu oraz interakcji obu tych czynników grupujących. W przypadku stwierdzenia istotnej interakcji przeprowadzano analizę post-hoc za pomocą testu NIR (najmniejszych istotnych różnic, ang. least significant differences, LSD), w celu scharakteryzowania natury obserwowanej interakcji. Modele ANOVA utworzono dla każdej cechy Inwentarza osobowości osobno dla każdego polimorfizmu. Wszystkie obliczenia wykonano przy użyciu programu STATISTICA 13 (Tibco Software Inc. Palo Alto, Kalifornia, USA) dla systemu Windows (Microsoft Corporation, Redmond, WA, USA). Za poziom istotności alfa przyjęto wartość 5%.

7. WYNIKI BADAŃ

7.1. Wyniki badań charakteryzujące poszczególne grupy

Analizę danych rozpoczęto od porównania grupy badanej z grupą kontrolną pod względem proporcji kobiet i mężczyzn w każdej z grup. Łącznie badaniami objęto 333 osoby, z czego w skład grupy badanej wchodziło 101 sportowców (co stanowiło 30,33% wszystkich objętych badaniem), natomiast grupa kontrolna składała się z 232 osób (co stanowiło 69,64% uczestników badania). Łącznie badaniami objęto 263 mężczyzn (78,97% objętych badaniem) oraz 70 kobiet (21,02% uczestników badania). Szczegółowy podział obu grup ze względu na płeć zaprezentowano w poniższej tabeli (Tab. 6).

Tab. 6. Porównanie liczebności badanych kobiet i mężczyzn w stosunku do grupy kontrolnej.

	Mężczyźni	Kobiety	Łącznie
Sportowcy	78	23	101
	77,23%	22,77%	
Grupa kontrolna	185	47	232
	79,74%	20,26%	
Łącznie	263	70	333

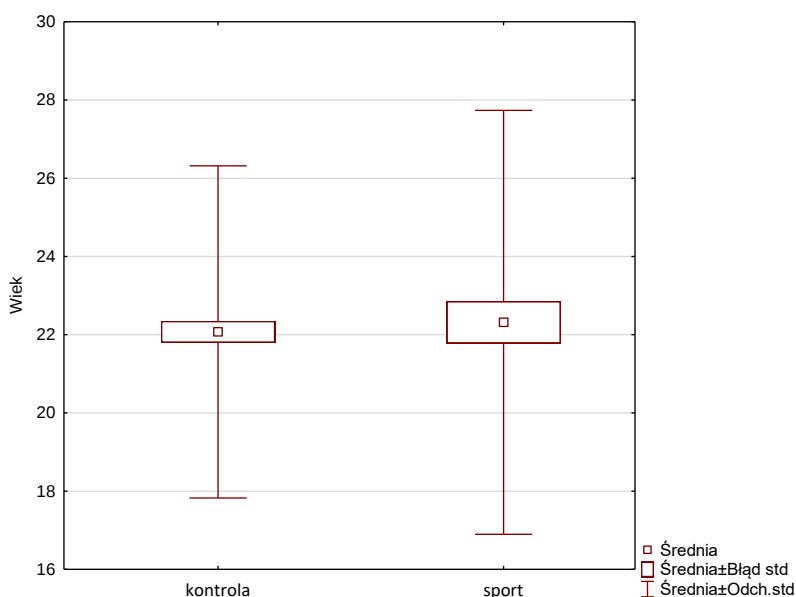
Kolejny krok analizy statystycznej polegał na zbadaniu istotności różnicy statystycznej pomiędzy proporcjami płci mężczyzn i kobiet w obu badanych grupach. Obliczenia przeprowadzono za pomocą testu niezależności chi-kwadrat, a uzyskany wynik wskazywał, że obie z objętych analizą grup pod względem proporcji płci nie różnią się od siebie w sposób istotny statystycznie ($p=0,607$) (Tab. 7).

Tab. 7. Wyniki test niezależności Chi-kwadrat grupa badana vs. grupa kontrolna pod względem proporcji płci.

	χ^2	df	p
χ^2 NW	0,265	df=1	$p=0,607$

Kolejna z przeprowadzonych analiz statystycznych dotyczyła istotności statystycznej różnic wieku w obu z objętych badaniem grup. Parametr ten jest jednym z czynników potencjalnie limitujących możliwość prowadzenia badań porównawczych (osobnicy w różnym wieku, a co za tym idzie z odmiennym „doświadczeniem życiowym” mogłyby cechować się diametralnie innymi wynikami w testach psychologicznych). Pierwszym krokiem w tym

przypadku było stworzenie standardowego wykresu rozrzutu prezentującego zmienną w obu grupach (Rys. 15).



Rys. 15. Wiek w grupie badanej i w grupie kontrolnej.

Drugim krokiem w toku analizy istotności różnic wieku w obu grupach, po uprzednim sprawdzeniu zgodności rozkładów wieku z rozkładem normalnym oraz sprawdzeniu istotności różnic wariancji (w obu przypadkach nie wykazano różnic istotnych statystycznie), było przeprowadzenie testu t-Studenta dla grup niezależnych (Tab. 8).

Tab. 8. Wiek: grupa badana vs. grupa kontrolna.

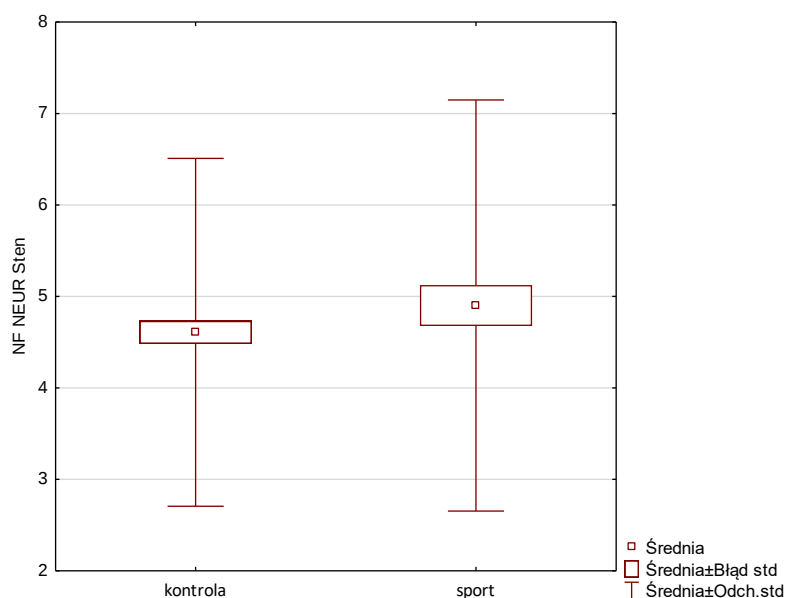
	Wiek ($\bar{x} \pm Sd$)	t-Studenta	df	p
Grupa badana (n=232)	22,32 ± 5,42	0,44	331	0,659
Grupa kontrolna (n=101)	22,07 ± 4,24			

Uzyskane rezultaty badań wskazywały jednoznacznie na brak różnic istotnych statystycznie pomiędzy grupą badaną i grupą kontrolną pod względem wieku ($p=0,659$).

7.2. Wyniki badań inwentarza osobowości NEO-FFI

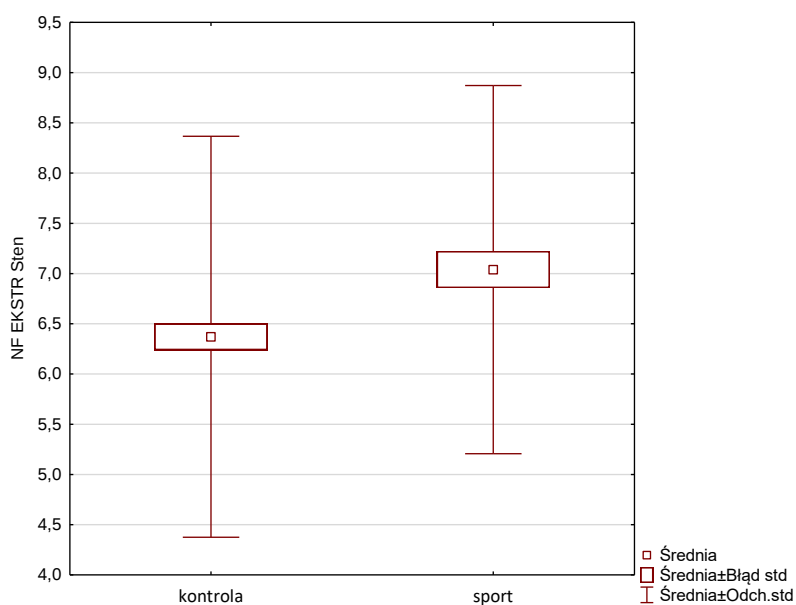
Kolejne z przeprowadzonych analiz dotyczyły analizy istotności różnic rezultatów uzyskanych w poszczególnych testach psychologicznych. Wykresy rozrzutu uzyskanych w tym przypadku rezultatów zaprezentowano poniżej.

Jako pierwszy zaprezentowano wykres przedstawiający różnice stenowych neurotyczności w inwentarzu osobowości NEO FFI pomiędzy grupą badaną i grupą kontrolną (Rys. 16)

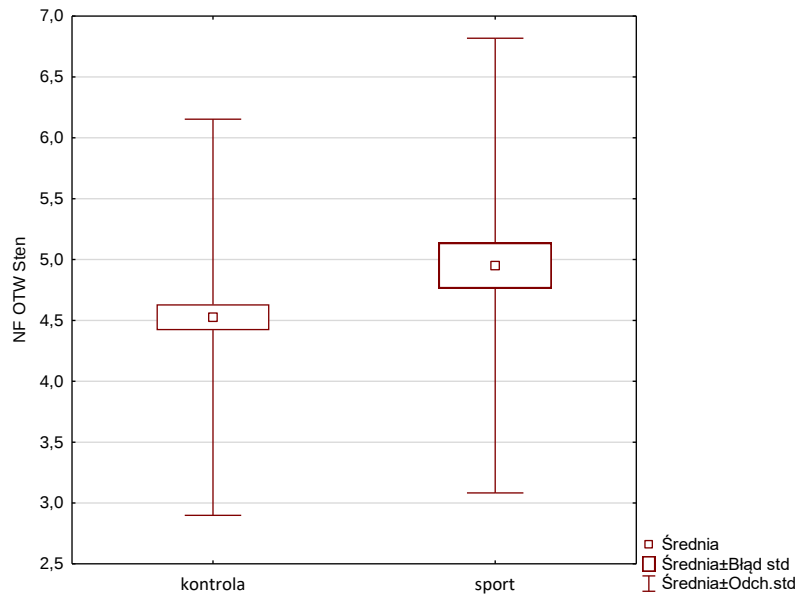


Rys. 16. Porównanie wyników stenowych neurotyczności (NF NEUR Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

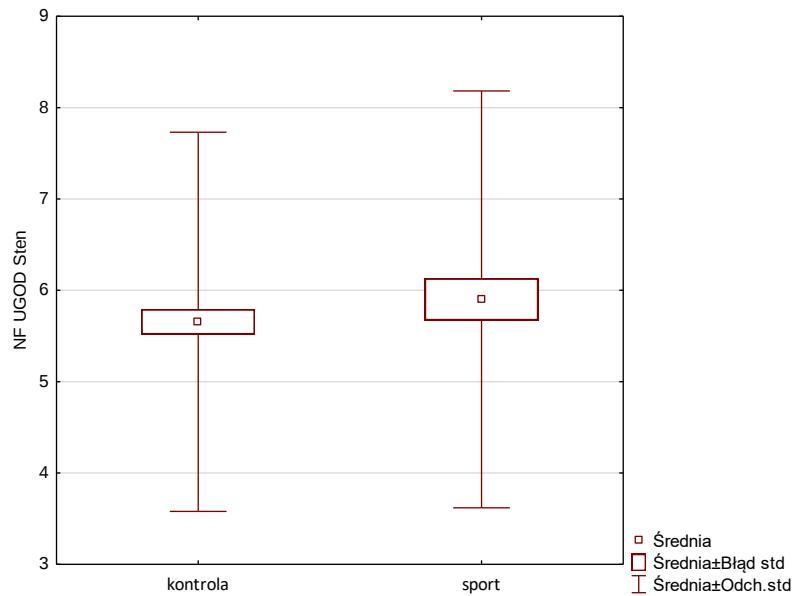
Kolejne ryciny prezentują rozrzuty wyników uzyskanych przez objętych badaniem uczestników z grupy badanej i grupy kontrolnej w stenowych inwentarzu osobowości NEOFFI takich cech jak : ekstrawersja, otwartość na doświadczenia, ugodowość i sumienność (Ryciny 17-20).



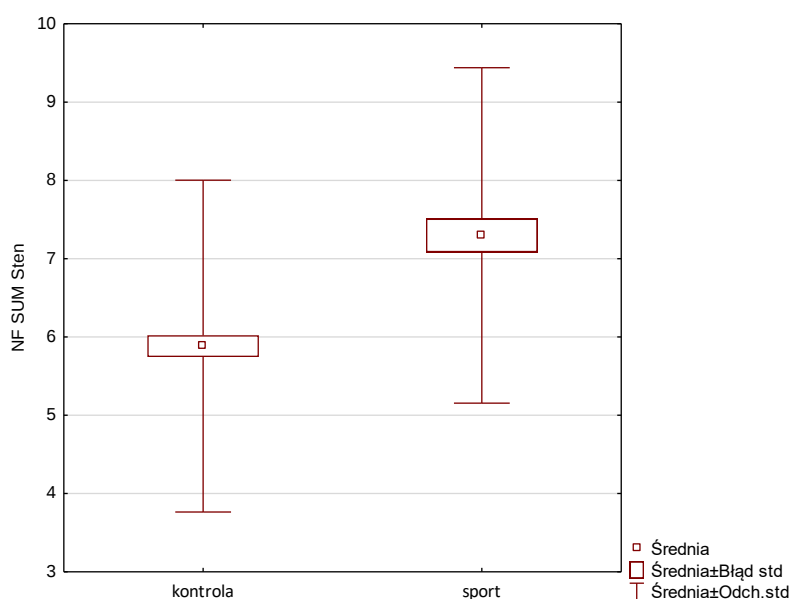
Rys. 17. Porównanie wyników stenowych ekstrawersji (NF EKSTR Sten) w inwentarzu osobowości NEOFFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.



Rys. 18. Porównanie wyników stenowych otwartości na doświadczenia (NF OTW Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.



Rys. 19. Porównanie wyników stenowych ugodowości (NF UGOD Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.



Rys. 20. Porównanie wyników stenowych sumienności (NF SUM Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Kolejnym krokiem w toku prowadzonej analizy statystycznej było sprawdzenie istotności statystycznej różnic wyników poszczególnych testów uzyskanych przez grupę badaną i grupę kontrolną. Badanie statystyczne rozpoczęto od sprawdzenia normalności rozkładów poszczególnych zmiennych testem Shapiro-Wilka (we wszystkich z przypadków rozkłady były zgodne z rozkładem normalnym). Następnie zbadano jednorodność wariancji wyników uzyskanych w poszczególnych testach przez grupę badaną i grupę kontrolną (test Levene'a). Jedynie w przypadku testu NF NEUR Sten wykazano niejednorodność wariancji, co skutkowało koniecznością przeprowadzania testu t-Studenta z oddzielną analizą wariancji. We wszystkich pozostałych przypadkach obliczeń dokonano z wykorzystaniem standardowego testu T-studenta dla prób niezależnych. Wyniki analiz zaprezentowano w poniższej tabeli (Tab. 9).

Tab. 9 Porównanie wyników stenowych cech osobowości w inwentarzu NEO FFI pomiędzy. badanymi sportowcami a grupą kontrolną

NEO-FFI STENY	Grupa badana ($\bar{x} \pm Sd$)	Grupa kontrolna ($\bar{x} \pm Sd$)	p Levene'a	T	df	p
NF NEUR Sten	4,90 ± 2,25	4,61 ± 1,90	0.024	1,222	331	0,222
NF EKSTR Sten	7,04 ± 1,83	6,37 ± 1,99	0.138	2,880	331	0,004
NF OTW Sten	4,95 ± 1,87	4,53 ± 1,62	0.213	2,091	331	0,037
NF UGOD Sten	5,90 ± 2,28	5,65 ± 2,07	0.153	0,964	331	0,336
NF SUM Sten	7,30 ± 2,14	5,62 ± 2,14	0.932	5,575	331	< 0,001

We wszystkich spośród przeprowadzonych testów objęci analizą sportowcy stanowiący grupę badaną uzyskiwali wyższe stenowe wartości średnie w stosunku do grupy kontrolnej, przy czym różnice istotne statystycznie wykazano w przypadku trzech testów cech inwentarza osobowości NEO FFI, tj. dla ekstrawersji (7,04 vs. 6,37; $p=0,004$), otwartości na doświadczenia (4,95 vs. 4,53; $p=0,037$) oraz sumienności (7,30 vs. 5,62; $p<0,001$).

7.3. Wyniki badań genetycznych

Kolejne spośród przeprowadzonych wnioskowań statystycznych miał na celu zbadanie równowagi Hardy'ego-Weinberga, która określa stosunki pomiędzy frekwencją alleli a częstością genotypów w populacji.

Rezultaty analizy częstotliwości występowania genotypów i alleli dla polimorfizmu *DRD2* rs6276 obliczonych za pomocą HWE (równowagi Hardy'ego-Weinberga) prezentuje poniższej tabeli (Tab. 10).

Tab. 10. Równowaga Hardy'ego-Weinberga *DRD2* rs6276 w badanej grupie sportowców i grupie kontrolnej.

Grupa	<i>DRD2</i> rs6276				
	Genotyp	Częstość genotypów Obserwowana/(oczekiwana)	Częstość alleli	χ^2	p
Grupa badana $n = 101$	G/G	16 (14,7)	p allele freq (G) = 0,38 q allele freq (A) = 0,62	0,31	0,576
	G/A	45 (47,6)			
	A/A	40 (38,7)			
Grupa kontrolna $n = 232$	G/G	35 (30,4)	p allele freq (G) = 0,36 q allele freq (A) = 0,64	1,69	0,192
	G/A	98 (107,2)			
	A/A	99 (94,4)			

W toku przeprowadzonej analizy nie stwierdzono istotnych statystycznie odchyleń w skali HWE pomiędzy grupą badaną a grupą kontrolną.

Kolejne z przeprowadzonych analiz statystycznych miały na celu zobrazowanie różnic częstotliwości występowania poszczególnych genotypów *DRD2* rs6276 pomiędzy grupą badaną i grupą kontrolną oraz zbadanie ich istotności statystycznej. Wyniki przeprowadzonej analizy zaprezentowano w tabelach 11 i 12.

Tab. 11. Porównanie frekwencji poszczególnych genotypów *DRD2* rs6276 pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną.

<i>DRD2</i> rs6276	A/G	A/A	G/G	Razem
Grupa badana	45 (44,55%)	40 (39,60%)	16 (15,84%)	101
Grupa kontrolna	98 (42,24%)	99 (42,67%)	35 (15,09%)	232
Razem	143	139	51	333

Tab. 12. Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych genotypów *DRD2* rs6276 w grupie badanej i grupie kontrolnej.

	χ^2	<i>df</i>	<i>P</i>
χ^2 NW	0,273	df=2	p=0,872

Analiza częstotliwości występowania poszczególnych genotypów *DRD2* rs6276 w grupie objętych badaniem sportowców i w grupie kontrolnej nie wykazała różnic istotnych statystycznie (p=0,872).

Analogiczne analizy przeprowadzono również dla częstotliwości występowania poszczególnych alleli *DRD2* rs6276 w grupie badanej i w grupie kontrolnej. Rezultatu tych obliczeń zaprezentowano w poniższych tabelach (Tab.13 i Tab.14).

Tab. 13. Porównanie frekwencji poszczególnych alleli *DRD2* rs6276 pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną.

<i>DRD2</i> rs6276	A	G	Razem
Grupa badana	125 (64,88%)	77 (38,12%)	202
Grupa kontrolna	296 (63,79%)	168 (36,21%)	464
Razem	421	245	666

Tab. 14. Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych alleli *DRD2* rs6276Test w grupie badanej i grupie kontrolnej.

	χ^2	<i>df</i>	<i>P</i>
χ^2 NW	0,22	df=1	p=0,638

Analiza częstotliwości występowania poszczególnych alleli *DRD2* rs6276 w grupie objętych badaniem sportowców i w grupie kontrolnej nie wykazała różnic istotnych statystycznie (p=0,638).

Kolejne kroki analizy statystycznej miały na celu zobrazowanie częstotliwości występowania genotypów i alleli *ANKK1* rs1800497 w poszczególnych spośród objętych badaniem grup oraz zbadanie istotności statystycznej zaobserwowanych różnic. Badania

przeprowadzono analogicznie do zaprezentowanych powyżej obliczeń dotyczących *DRD2* rs6276. Pierwszym krokiem analizy było zbadanie równowaga Hardy'ego-Weinberga dla *ANKK1* rs1800497. Wyniki tych analiz zaprezentowano w Tab. 15.

Tab. 15. Równowaga Hardy'ego-Weinberga *ANKK1* rs1800497 w badanej grupie sportowców i grupie kontrolnej.

Grupa	<i>ANKK1</i> rs1800497				
	Genotyp	Częstość genotypów Obserwowana/(oczekiwana)	Częstość alleli	χ^2	<i>p</i>
Grupa badana <i>n</i> = 101	C/C	73 (72,4)	<i>p</i> allele freq (T) = 0,15 <i>q</i> allele freq (C) = 0,85	0,22	0,634
	C/T	25 (26,2)			
	T/T	3 (2,4)			
Grupa kontrolna <i>n</i> = 232	C/C	147 (149,9)	<i>p</i> allele freq (T) = 0,20 <i>q</i> allele freq (C) = 0,80	1,48	0,192
	C/T	79 (73,2)			
	T/T	6 (8,9)			

W toku przeprowadzonej analizy nie stwierdzono istotnych statystycznie odchyień w prawie HWE pomiędzy grupą badaną a grupą kontrolną.

Wykonane w kolejnym kroku analizy miały na celu zbadanie częstotliwości występowania poszczególnych genotypów *ANKK1* rs1800497 pomiędzy grupą badaną i grupą kontrolną oraz zbadanie ich istotności statystycznej. Wyniki przeprowadzonej analizy zaprezentowano w Tabelach 16 i 17.

Tab. 16. Porównanie frekwencji poszczególnych genotypów *ANKK1* rs1800497 pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną.

<i>ANKK1</i> Tag1A rs1800497	C/T	C/C	T/T	Razem
Grupa badana	25 (24,75%)	73 (72,28%)	3 (2,97%)	101
Grupa kontrolna	79 (34,05%)	147 (63,36%)	6 (2,59%)	232
Razem	104	220	9	333

Tab. 17. Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych genotypów *ANKK1* rs1800497 w grupie badanej i grupie kontrolnej.

	χ^2	<i>df</i>	<i>P</i>
χ^2 NW	2,91	df=2	p=0,233

Analiza częstotliwości występowania poszczególnych genotypów *ANKK1* rs1800497 w grupie objętych badaniem sportowców i w grupie kontrolnej nie wykazała różnic istotnych statystycznie (p=0,233).

Przedmiotem dalszych badań statystycznych była częstotliwość występowania poszczególnych alleli *ANKK1* rs1800497 w grupie badanej i w grupie kontrolnej. Rezultaty tych obliczeń zaprezentowano w poniższych tabelach (Tab.18 i Tab.19).

Tab. 18. Porównanie frekwencji poszczególnych alleli *ANKK1* rs1800497 pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną.

<i>ANKK1</i> rs1800497	C	T	Razem
Grupa badana	171 (84,65%)	31 (15,35%)	202
Grupa kontrolna	373 (80,39%)	91 (19,61%)	464
Razem	373	91	666

Tab. 19. Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych alleli *ANKK1* rs1800497 w grupie badanej i grupie kontrolnej.

	χ^2	<i>df</i>	<i>P</i>
χ^2 NW	0,171	df=1	p=0,191

Analiza częstotliwości występowania poszczególnych alleli *ANKK1* rs1800497 w grupie objętych badaniem sportowców i w grupie kontrolnej nie wykazała różnic istotnych statystycznie (p=0,191).

7.4 Wyniki wieloczynnikowej analizy wariancji

Kolejnym etapem przeprowadzonych analiz statystycznych było zbadanie interakcji pomiędzy wybranymi wariantami genów *DRD2* i *ANKK1*, a poszczególnymi cechami osobowości wchodzącymi w skład „Wielkiej piątki”. Do badań wykorzystano wieloczynnikową analizę wariancji, która ocenia wpływ dwóch lub więcej zmiennych niezależnych na wartość rozpatrywanej zmiennej zależnej. Jako pierwszą z cech badaniu poddano skalę neurotyczności.

Skala stenowa neurotyczności vs. *DRD2* rs6276

Na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji (F=0,54, p=0,739) wyjaśniającego 1,0% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,01) nie

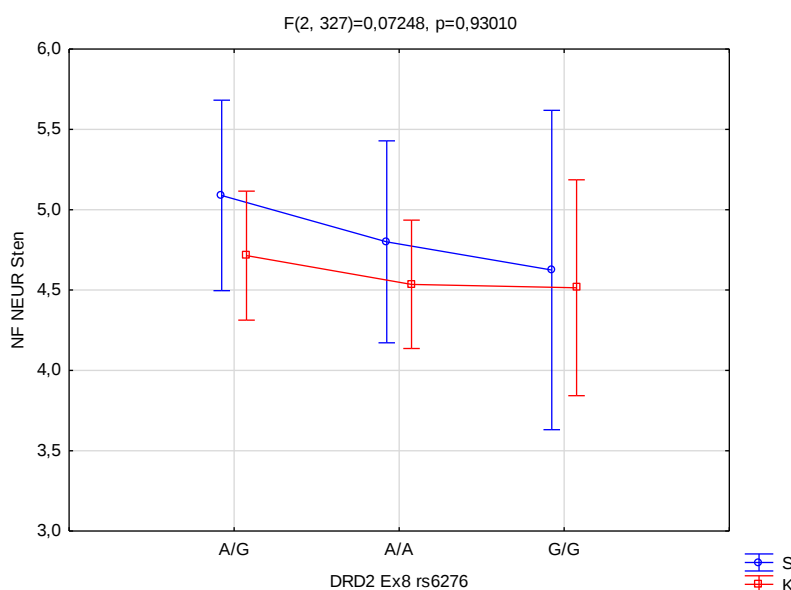
stwierdzono statystycznie istotnego związku interakcji genotypu polimorfizmu *DRD2* rs6276 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym neurotyczności ($F = 0.072$, $p = 0.060$) (Tab. 20).

Rezultatem pierwszych analiz było zbiorcze zaprezentowanie wyników stenowej neurotyczności uzyskanych przez grupę badaną i grupę kontrolną (Tab. 20). W kolejnych wierszach tej samej tabeli zaprezentowano podział rezultatów analizy stenowej neurotyczności w zależności od genotypu *DRD2* rs6276. Ostatnie zestawienie prezentuje wyniki stenowej skali neurotyczności w zależności od przynależności do poszczególnych grup (badanej i kontrolnej) oraz od posiadanego genotypu.

Obrazem graficznym wyników skali wyniki stenowej neurotyczności w zależności od przynależności do grupy badanej i grupy kontrolnej oraz od posiadanego genotypu jest wykres rozrzutu (Rys. 21).

Tab.20. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynniki) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali neurotyczności inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *DRD2* rs6276.

Czynnik		N	Skala neurotyczności			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	4,697	2,014	4,480	4,914
Grupa badana		101	4,901	2,247	4,457	5,345
Grupa kontrolna		232	4,608	1,902	4,362	4,854
<i>DRD2</i> rs6276	A/G	143	4,832	2,003	4,501	5,163
	A/A	139	4,612	2,005	4,275	4,948
	G/G	51	4,549	2,081	3,964	5,134
<i>DRD2</i> rs6276	Grupa badana	A/G	45	5,089	2,324	4,391
		A/A	40	4,800	2,221	4,090
		G/G	16	4,625	2,187	3,460
	Grupa kontrolna	A/G	98	4,714	1,839	4,346
		A/A	99	4,535	1,918	4,153
		G/G	35	4,514	2,063	3,806



Rys. 21. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *DRD2* rs 6276 oraz wyników stenowych neurotyczności (NF NEUR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Wyniki analizy dwuczynnikowej zaprezentowano w poniższej tabeli (Tab. 21). Uzyskane rezultaty badań wykazały, że przynależność do grupy badawczej i grupy kontrolnej nie różnicowały objętych badaniem pod względem wyników w skali neurotyczności ($p=0,352$). Wpływu na tą skalę nie miał także sam fakt posiadania konkretnego genotypu ($p=0,540$), ani także łączny efekt przynależności do danej grupy i posiadanego genotypu na skalę stenotypową neurotyczności ($p=0,930$).

Tab.21. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej NEO FFI grupy i polimorfizmu genu *DRD2* rs6276 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	5041.873	1	5041.873	1234.824	0.000
Grupa	3.546	1	3.546	0.869	0.352
<i>DRD2</i> rs6276	5.029	2	2.514	0.616	0.540
Grupa vs. <i>DRD2</i> rs6276	0.592	2	0.296	0.072	0.930
Błąd	1335.164	327	4.083		

Skala stenowa ekstrawersji vs. *DRD2* RS6276

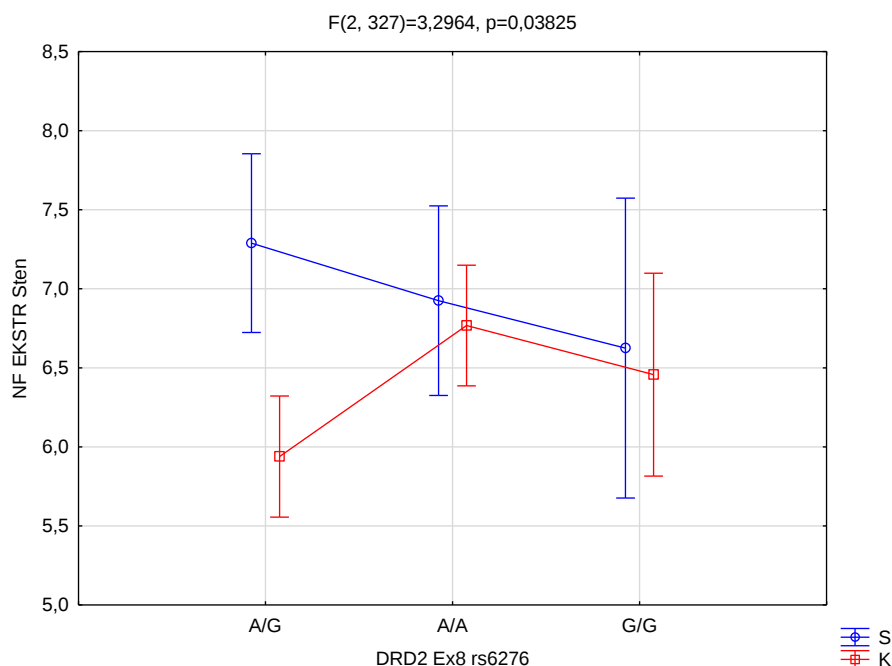
Analogicznie do skali stenowej naurotyczności obliczenia przeprowadzono także dla wyników skali stenowej ekstrawersji. Szczegółowe zestawienie uzyskanych wyników z podziałem na grupę kontrolną i grupę badaną oraz z podziałem na genotypy z obu badanych grup prezentuje poniższa tabela (Tab. 22).

Tab.22. Liczebności, średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali stenowej ekstrawersji oraz polimorfizmu genu *DRD2* rs6276.

Czynnik		N	Skala ekstrawersji			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	6,574	1,969	6,361	6,786
Grupa badana		101	7,040	1,833	6,678	7,401
Grupa kontrolna		232	6,371	1,996	6,113	6,629
<i>DRD2</i> rs6276		A/G	143	6,364	2,051	6,025
		A/A	139	6,813	1,902	6,494
		G/G	51	6,510	1,880	5,981
<i>DRD2</i> rs6276	Grupa badana	A/G	45	7,289	1,740	6,766
		A/A	40	6,925	1,745	6,367
		G/G	16	6,625	2,277	5,412
	Grupa kontrolna	A/G	98	5,939	2,050	5,528
		A/A	99	6,768	1,968	6,375
		G/G	35	6,457	1,704	5,872

Na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=0,3857$, $p=0,0021$) wyjaśniającego 5,6% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,56) stwierdzono statystycznie istotny związek interakcji genotypu polimorfizmu *DRD2* rs6276 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym ekstrawersji ($F= 3.296$, $p = 0.038$) (Tab. 23).

Obrazem graficznym przedstawiającym interakcję zmienność w obrębie genu *DRD2* rs6276 a wyników stenowych ekstrawersji (NF EKSTR Sten) wśród badanych sportowców i grupy kontrolnej jest załączony poniżej wykres (Rys. 22).



Rys 22. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *DRD2* rs 6276 oraz wyników stenowych ekstrawersji (NF EKSTR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab. 23. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ekstrawersji oraz grupy i polimorfizmu genu *DRD2* rs6276 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	10089.61	1	10089.61	2713.811	0.000
Grupa	17.70	1	17.70	4.760	0.029
DRD2 rs6276	4.46	2	2.23	0.600	0.549
Grupa vs. DRD2 rs6276	24.51	2	12.26	3.296	0.038
Błąd	1215.74	327	3.72		

Zaprezentowane w Tab. 23. wyniki dowodzące istotnego statystycznie wpływu przynależności do określonej grupy oraz posiadanego genotypu na skale stenotypową ekstrawersji wskazują na konieczność przeprowadzenia analizy post-hoc (Tab. 24).

W toku uzyskanych wyników możemy zaobserwować istotność statystyczną interakcji pomiędzy nosicielami genotypów A/G i A/A w grupie badanej i w grupie kontrolnej a wynikiem skali ekstrawersji testu NEO FFI. U sportowców z genotypem A/G zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom ekstrawersji (7,2889 vs. 5,9388) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem A/G ($p<0,001$). Podobnie także i u sportowców z genotypem A/A zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom ekstrawersji (6,6250 vs. 6,7677) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem A/G ($p=0,007$).

Tab.24. Analiza post-hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu *DRD2* rs6276 a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali ekstrawersji.

DRD2 rs6276 vs. skala ekstrawersji		Grupa badana			Grupa kontrolna		
		A/G 7.2889	A/A 6.9250	G/G 6.6250	A/G 5.9388	A/A 6.7677	G/G 6.4571
Grupa badana	A/G		0,386	0,238	p<0,001	0,134	0,056
	A/A	0,386		0,599	0,007	0,663	0,295
	G/G	0,238	0,599		0,188	0,784	0,773
Grupa kontrolna	A/G	p<0,001	0,007	0,188		0,003	0,173
	A/A	0,134	0,663	0,784	0,003		0,413
	G/G	0,056	0,295	0,773	0,173	0,413	

Skala stenowa otwartości na doświadczenia vs. *DRD2* rs6276

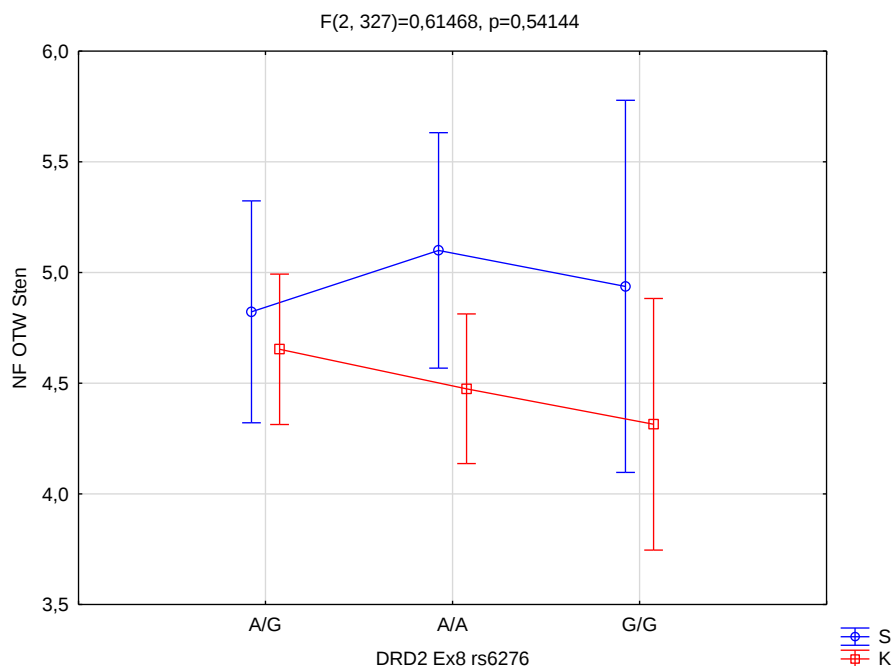
Trzecim z kolei parametrem wchodzącym w skład „Wielkiej piątki” który został objęty analizą była otwartość na doświadczenia. Szczegółowe zestawienie wyników skali stenowej otwartości na doświadczenia z podziałem na grupę kontrolną i grupę badaną oraz z podziałem na genotyp genu *DRD2* rs6276 poszczególnych badanych z obu grup prezentuje poniższa tabela (Tab. 25).

Na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=1,214$, $p=0,302$) wyjaśniającego 1,8% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,018) nie stwierdzono statystycznie istotnego związku interakcji genotypu polimorfizmu *DRD2* rs6276 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym otwartości na doświadczenia ($F= 0.615$, $p = 0.541$) (Tab. 26).

Tab.25. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynniki) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali otwartości na doświadczenia inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *DRD2* rs6276.

Czynnik		N	Skala otwartości na doświadczenia			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	4,655	1,712	4,470	4,839
Grupa badana		101	4,950	1,867	4,582	5,319
Grupa kontrolna		232	4,526	1,627	4,315	4,736
<i>DRD2</i> rs6276	A/G	143	4,706	1,500	4,458	4,954
	A/A	139	4,655	1,891	4,338	4,972
	G/G	51	4,510	1,782	4,009	5,011
<i>DRD2</i> rs6276	Grupa badana	A/G	45	4,822	1,655	4,325
		A/A	40	5,100	2,158	4,410
		G/G	16	4,938	1,731	4,015
	Grupa kontrolna	A/G	98	4,653	1,429	4,366
		A/A	99	4,475	1,752	4,125
		G/G	35	4,314	1,795	3,698

Obrazem graficznym przedstawiającym interakcję zmienność w obrębie genu *DRD2* rs6276 a wyników stenowych otwartości na doświadczenia wśród badanych sportowców i grupy kontrolnej jest poniższy wykres (Rys. 23).



Rys. 23. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *DRD2* rs 6276 oraz wyników stenowych otwartości na doświadczenia (NF OTW Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab.26. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala otwartości na doświadczenia oraz grupy i polimorfizmu genu *DRD2* rs6276 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	5050.436	1	5050.436	1728.318	0.000
Grupa	12.671	1	12.671	4.336	0.0380
<i>DRD2</i> rs6276	0.828	2	0.414	0.142	0.867
Grupa vs. <i>DRD2</i> rs6276	3.592	2	1.796	0.615	0.541
Błąd	955.549	327	2.922		

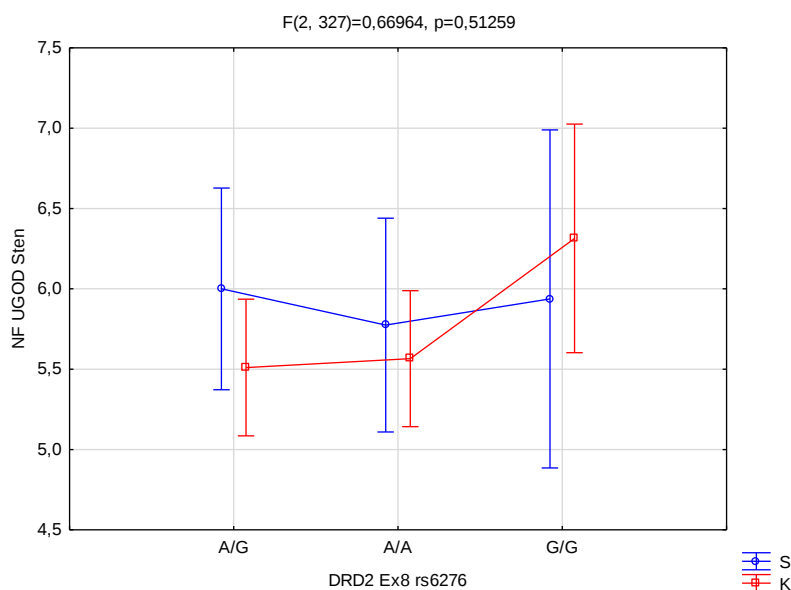
Skala ugodowości i *DRD2* rs6276

Kolejne z przeprowadzonych analiz poświęcone były skali stenowej ugodowości. Zestawienie uzyskanych w toku tych badań wyników prezentuje Tab. 27. Z kolej obrazem graficznym uzyskanych wyników jest Rys. 24. Na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=1,023$, $p=0,4039$) wyjaśniającego 1,5% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,015) nie stwierdzono statystycznie istotnego związku interakcji genotypu

polimorfizmu *DRD2* rs6276 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym ugodowości ($F = 0.670$, $p = 0.512$) (Tab. 28).

Tab.27. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynniki) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali ugodowości inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *DRD2* rs6276.

Czynnik		N	Skala ugodowości			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	5,730	2,139	5,499	5,960
Grupa badana		101	5,901	2,283	5,450	6,352
Grupa kontrolna		232	5,655	2,075	5,387	5,924
<i>DRD2</i> rs6276	A/G	143	5,664	2,007	5,333	5,996
	A/A	139	5,626	2,194	5,258	5,994
	G/G	51	6,196	2,324	5,542	6,850
<i>DRD2</i> rs6276	Grupa badana	A/G	45	6,000	2,034	5,389
		A/A	40	5,775	2,444	4,993
		G/G	16	5,938	2,645	4,528
	Grupa kontrolna	A/G	98	5,510	1,986	5,112
		A/A	99	5,566	2,095	5,148
		G/G	35	6,314	2,193	5,561



Rys. 24. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *DRD2* rs 6276 oraz wyników stenowych ugodowości (NF UGOD Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab. 28. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ugodowości oraz grupy i polimorfizmu genu *DRD2* rs6276 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	7769.266	1	7769.266	1697.924	0.000
Grupa	0.655	1	0.655	0.143	0.705
<i>DRD2</i> rs6276	6.701	2	3.351	0.732	0.481
Grupa vs. <i>DRD2</i> rs 6276	6.128	2	3.064	0.670	0.512
Błąd	1496.268	327	4.576		

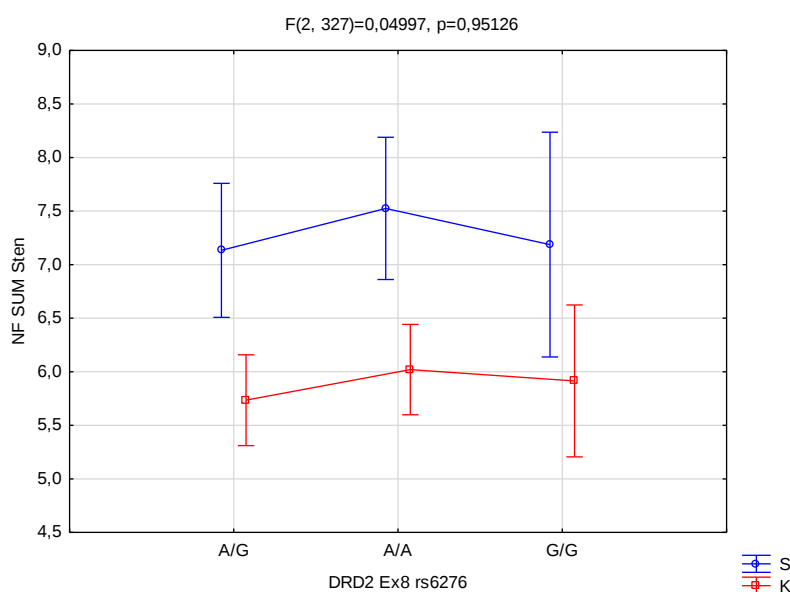
Skala sumienności i *DRD2* rs6276

Ostatnią cechą z zakresu „Wielkiej piątki” badaną w kontekście interakcji z *DRD2* rs6276 w grupie sportowców i w grupie kontrolnej była sumienność. Wyniki uzyskane w toku tej analizy zaprezentowano w poniższej tabeli (Tab. 29). Z kolej graficznym obrazem uzyskanych wyników jest zamieszczony wykres (Rys. 25).

Na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=6,503$, $p<0,01$) wyjaśniającego 9,0% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,09) stwierdzono statystycznie istotny związek interakcji genotypu polimorfizmu *DRD2* rs6276 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym sumienności ($F= 3.453$, $p = 0.0321$) (Tab. 30).

Tab.29. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynników) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali sumienności wsp.wentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *DRD2* rs6276.

Czynnik		N	Skala sumienności			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	6,312	2,221	6,073	6,552
Grupa badana		101	7,297	2,143	6,874	7,720
Grupa kontrolna		232	5,884	2,120	5,609	6,158
<i>DRD2</i> rs6276	A/G	143	6,175	2,101	5,828	6,522
	A/A	139	6,453	2,393	6,052	6,855
	G/G	51	6,314	2,074	5,731	6,897
<i>DRD2</i> rs6276	Grupa badana	A/G	45	7,133	2,095	6,504
		A/A	40	7,525	2,195	6,823
		G/G	16	7,188	2,228	6,000
	Grupa kontrolna	A/G	98	5,735	1,961	5,341
		A/A	99	6,020	2,343	5,553
		G/G	35	5,914	1,900	5,262



Rys. 25. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *DRD2* rs6276 oraz wyników stenowych sumienności (NF SUM Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab. 30. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala sumienności oraz grupy i polimorfizmu genu *DRD2* rs6276 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	9845.200	1	9845.200	2161.504	0.000
Grupa	109.991	1	109.991	24.148	$p<0.001$
<i>DRD2</i> rs6276	6.868	2	3.434	0.754	0.471
Grupa vs. <i>DRD2</i> rs6276	0.455	2	0.228	3.453	0.0321
Błąd	1489.417	327	4.555		

Uzyskane w toku przeprowadzonej analizy rezultaty wskazują na istotną statystycznie interakcję pomiędzy skalą sumienności a faktem przynależności do poszczególnej spośród objętych badaniem grup oraz nosicielstwa określonego genotypu genu *DRD2*. Wyniki te wskazują zatem na konieczność przeprowadzenia analizy post-hoc, której wynik zaprezentowano w poniższej tabeli (Tab. 31).

Tab. 31. Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu *DRD2* rs6276 a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali sumienności.

<i>DRD2</i> rs6276 vs. skala sumienności		Grupa badana			Grupa kontrola		
		A/G 7.1333	A/A 7.5250	G/G 7.1875	A/G 5.7347	A/A 6.0202	G/G 5.9143
Grupa badana	A/G		0.398	0.930	p<0.001	0.003971	0.011
	A/A	0.398		0.593	p<0.001	p<0.001	0.001
	G/G	0.930	0.593		0.012	0.043175	0.048
Grupa kontrola	A/G	p<0.001	p<0.001	0.012		0.348	0.669
	A/A	0.003971	p<0.001	0.043	0.348		0.800
	G/G	0.011	0.001	0.048	0.669	0.800	

Uzyskane wyniki badań wskazują na istotne statystycznie interakcje pomiędzy nosicielami genotypów A/G i A/A genu *DRD2* rs6276 w grupie badanej i w grupie kontrolnej a wynikiem skali sumienności testu NEOFFI. U sportowców z genotypem A/G zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom sumienności (7,1333 vs. 5,7347) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem A/G (p<0,001) oraz grupy kontrolnej z genotypem A/A (7,1333 vs. 6,0202 ; p<0,001). Podobnie także i u sportowców z genotypem A/A zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom ekstrawersji (7,5250 vs. 6,0202) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem A/G (p<0,001).

Skala neurotyczności i *ANKK1* rs1800497

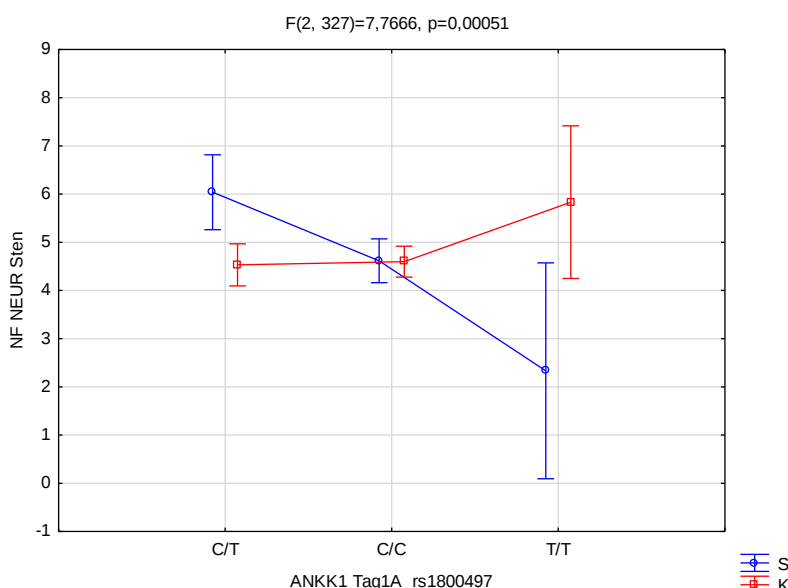
Analogicznie do zaprezentowanych obliczeń dotyczących poszczególnych elementów „Wielkiej piątki” w kontekście interakcji do faktu nosicielstwa genotypu *DRD2* rs6276 i przynależności do poszczególnej grupy, tj. objętych badaniem sportowców lub grupy kontrolnej, przeprowadzono kolejne analizy statystyczne dotyczące poszczególnych polimorfizmów *ANKK1* rs1800497.

Pierwszym objętym analiza elementem składowym "Wielkiej piątki" była neurotyczność. Uzyskane w toku tej analizy badania zostały zaprezentowane w poniższej tabeli (Tab. 32).

Tab.32. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynniki) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali neurotyczności inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497.

Czynnik		N	Skala neurotyczności			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	4,697	2,014	4,480	4,914
Grupa badana		101	4,901	2,247	4,457	5,345
Grupa kontrolna		232	4,608	1,902	4,362	4,854
<i>ANKK1</i> rs1800497	C/T	104	4,894	1,965	4,512	5,276
	C/C	220	1,965	4,512	5,276	4,894
	T/T	9	4,605	2,026	4,335	4,874
<i>ANKK1</i> rs1800497	Grupa badana	C/T	25	4,667	2,345	2,864
		C/C	73	4,616	2,112	4,124
		T/T	3	2,333	1,155	-0,535
	Grupa kontrolna	C/T	79	4,532	1,723	4,146
		C/C	147	4,599	1,989	4,274
		T/T	6	5,833	1,835	3,908

Obrazem graficznym uzyskanych badań jest zamieszczony poniżej wykres (Rys. 26). Z kolei na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=3,78$, $p=0,002$) wyjaśniającego 4,0% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,040) stwierdzono statystycznie istotny związek interakcji genotypu polimorfizmu *ANKK1* rs1800497 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym neurotyczności ($F=7.76$, $p = 0.001$) (Tab. 33). Wyniki testów post-hoc są zawarte w tabeli 34.



Rys. 26. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 oraz wyników stenowych neurotyczności (NF NEUR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab.33. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala neurotyczności oraz grupy i polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	1363.306	1	1363.306	350.276	0.000
Grupa	6.798	1	6.798	1.746	0.187
<i>ANKK1</i> rs1800497	29.119	2	14.559	3.740	0.024
Grupa vs. <i>ANKK1</i> rs1800497	60.457	2	30.228	7.766	0.001
Błąd	1272.711	327	3.892		

Jak już nadmieniono powyżej, uzyskane w toku analizy dwuczynnikowej rezultaty badań wskazują na fakt interakcji pomiędzy skalą neurotyczności a faktem przynależności do poszczególnej grupy (badanej lub kontrolnej) oraz nosicielstwem konkretnego genotypu *ANKK1* rs1800497. W takim przypadku nieodzownym jest wykonanie testów post-hoc, których zadaniem jest dokładne wskazanie czynnika różnicującego. Rezultaty tej analizy zaprezentowano w poniższej tabeli (Tab. 34).

Tab.34. Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu *ANKK1* rs1800497a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali neurotyczności.

<i>ANKK1</i> rs1800497 vs. skala neurotyczności		Grupa badana			Grupa kontrola		
		C/T 6.0400	C/C 4.6164	T/T 2.3333	C/T 4.5316	C/C 4.5986	T/T 5.8333
Grupa badana	C/T		0,002	0,002	0,001	0,001	0,818
	C/C	0.002		0,050	0,791	0,950	0,147
	T/T	0.002	0,050		0,059	0,050	0,013
Grupa kontrola	C/T	0.001	0,791	0,059		0,808	0,120
	C/C	0.001	0,950	0,050	0,808		0,134
	T/T	0.818	0,147	0,013	0,120	0,134	

Uzyskane wyniki badań wskazują na istotne statystycznie interakcje pomiędzy nosicielami genotypów C/T *ANKK1* rs1800497 w grupie badanej i w grupie kontrolnej a wynikiem skali neurotyczności testu NEO FFI. U sportowców z genotypem C/T zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom sumienności (6.0400 vs. 4.5316) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem C/T ($p < 0,001$) oraz grupy kontrolnej z genotypem C/C (6.0400 vs. 4.5986; $p < 0,001$). Na uwagę zasługuje także istotność statystyczna w obrębie grupy badawczej, gdzie nosiciele genotypu C/T uzyskiwali wyższe

wartości w skali neurotyczności w stosunku do sportowców z nosicielami genotypu C/C ($p < 0,002$) i T/T ($p < 0,002$).

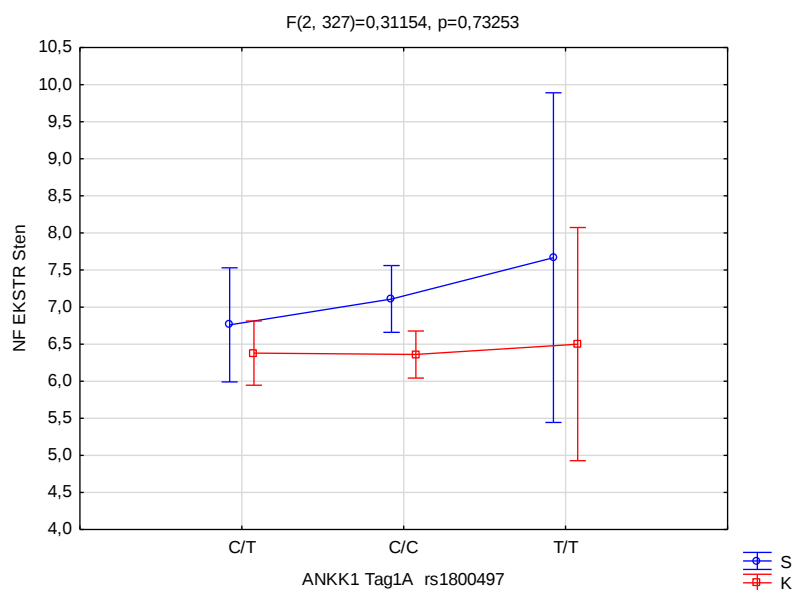
Skala ekstrawersji i *ANKK1* rs1800497

Kolejnym z objętych analizą cech składowym "Wielkiej piątki" była ekstrawersja. Uzyskane w toku tej analizy badania zostały zaprezentowane w poniższej tabeli (Tab. 35). Natomiast obrazem graficznym uzyskanych wyników badań jest zamieszczony poniżej wykres (Rys. 27).

Na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F = 1,833$, $p = 0,1059$) wyjaśniającego 2,7% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,027) nie stwierdzono statystycznie istotnego związku interakcji genotypu polimorfizmu *ANKK1* rs1800497 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym ekstrawersji ($F = 0.311$, $p = 0.732$) (Tab.36).

Tab.35. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynniki) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali ekstrawersji inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497.

Czynnik		N	Skala ekstrawersji			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	6,574	1,969	6,361	6,786
Grupa badana		101	7,040	1,833	6,678	7,401
Grupa kontrolna		232	6,371	1,996	6,113	6,629
<i>ANKK1</i> rs1800497	C/T	104	6,471	2,038	6,075	6,868
	C/C	220	6,609	1,954	6,349	6,869
	T/T	9	6,889	1,616	5,647	8,131
<i>ANKK1</i> rs1800497	Grupa badana	C/T	25	6,760	1,763	6,032
		C/C	73	7,110	1,845	6,679
		T/T	3	7,667	2,517	1,415
	Grupa kontrolna	C/T	79	6,380	2,120	5,905
		C/C	147	6,361	1,965	6,040
		T/T	6	6,500	1,049	5,399



Rys.27. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 oraz wyników stenowych ekstrawersji (NF EKSTR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab.36. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ekstrawersji oraz grupy i polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

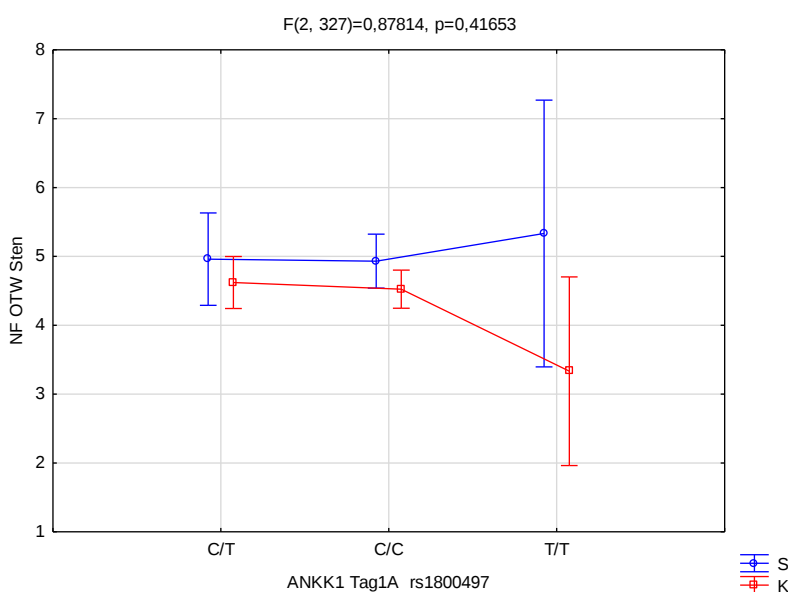
	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	2900.984	1	2900.984	757.474	0.000
Grupa	9.197	1	9.197	2.401	0.122
<i>ANKK1</i> rs1800497	2.702	2	1.351	0.352	0.703
Grupa vs. <i>ANKK1</i> rs1800497	2.386	2	1.193	0.311	0.732
Błąd	1252.349	327	3.830		

Skala otwartości na doświadczenia i *ANKK1* rs1800497

Kolejna spośród analizowanych cech jest otwartość na doświadczenia. Uzyskane rezultaty tych badań prezentuje zamieszczona poniżej tabela (Tab. 37) oraz wykres (Rys. 28).

Tab.37. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynniki) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali otwartości na doświadczenia inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497.

Czynnik		N	Skala otwartości na doświadczenia			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	4,655	1,712	4,470	4,839
Grupa badana		101	4,950	1,867	4,582	5,319
Grupa kontrolna		232	4,526	1,627	4,315	4,736
<i>ANKK1</i> rs1800497	C/T	104	4,702	1,756	4,360	5,044
	C/C	220	4,659	1,701	4,433	4,885
	T/T	9	4,000	1,500	2,847	5,153
<i>ANKK1</i> rs1800497	Grupa badana	C/T	25	4,960	1,881	4,183
		C/C	73	4,932	1,895	4,489
		T/T	3	5,333	1,528	9,128
	Grupa kontrolna	C/T	79	4,620	1,719	4,235
		C/C	147	4,524	1,585	4,265
		T/T	6	3,333	1,033	2,249



Rys.28. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 oraz wyników stenowych otwartości na doświadczenia (NF OTW Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=1,540, p=0,1768$) wyjaśniającego 2,3% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,023) nie stwierdzono statystycznie istotnego związku interakcji genotypu polimorfizmu *ANKK1* rs1800497 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym otwartości na doświadczenia ($F= 0,878, p = 0,416$) (Tab.38).

Tab.38. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala otwartości na doświadczenia oraz grupy i polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	1338.918	1	1338.918	460.437	0.000
Grupa	13.170	1	13.170	4.529	0.034
<i>ANKK1</i> rs1800497	1.531	2	0.766	0.263	0.768
Grupa vs. <i>ANKK1</i> rs1800497	5.107	2	2.554	0.878	0.416
Błąd	950.892	327	2.908		

Skala ugodowości i *ANKK1* rs1800497

Kolejną składową „Wielkiej piątki” która była przedmiotem analiz jest ugodowość. Rezultaty badań uzyskanych w toku tych analiz prezentuje Tab.39. Uzupełnieniem zaprezentowanych analiz jest umieszczony poniżej wykres (Rys. 29).

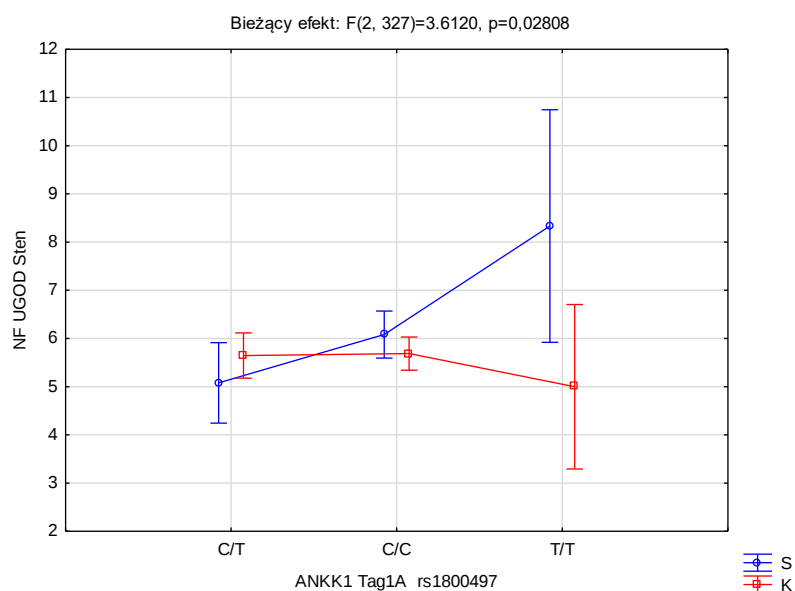
Tab.39. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynników) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali ugodowości inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497.

Czynnik		N	Skala ugodowości			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	5,730	2,139	5,499	5,960
Grupa badana		101	5,901	2,283	5,450	6,352
Grupa kontrolna		232	5,655	2,075	5,387	5,924
<i>ANKK1</i> rs1800497	C/T	104	5,510	2,099	5,101	5,918
	C/C	220	5,818	2,159	5,531	6,105
	T/T	9	6,111	2,147	4,461	7,762
<i>ANKK1</i> rs1800497	Grupa badana	C/T	25	5,080	2,159	4,189
		C/C	73	6,082	2,259	5,555
		T/T	3	8,333	1,528	4,539
	Grupa kontrolna	C/T	79	5,646	2,076	0,234
		C/C	147	5,687	2,103	0,173
		T/T	6	5,000	1,414	0,577

Na podstawie zaprezentowanego powyżej modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=1.849$, $p=0,0359$) wyjaśniającego 2,9% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,0290) stwierdzono statystycznie istotny związek interakcji genotypu polimorfizmu *ANKK1* rs1800497 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym ugodowości ($F=3.612$, $p = 0.028$) (Tab. 40). Wyniki testów post-hoc są zawarte w tabeli 41.

Tab.40. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ugodowości oraz grupy i polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	2239.617	1	2239.617	496.277	0.000
Grupa	17.454	1	17.454	3.867	0.050
<i>ANKK1</i> rs1800497	21.585	2	10.793	2.391	0.093
Grupa vs. <i>ANKK1</i> rs1800497	32.601	2	16.300	3.612	0.028
Błąd	1475.695	327	4.513		



Rys.29. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 oraz wyników stenowych ugodowości (NF UGOD Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab.41. Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu *ANKK1* rs1800497a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali ugodowości.

<i>ANKK1</i> rs1800497 vs. skala ugodowości		Grupa badana			Grupa kontrola		
		C/T 5.0800	C/C 6.0822	T/T 8.3333	C/T 5.6456	C/C 5.6871	T/T 5.0000
Grupa badana	C/T		0,043	0,013	0,247	0,187	0,934
	C/C	0,043		0,073	0,206	0,195	0,231
	T/T	0,013	0,073		0,032	0,033	0,027
Grupa kontrola	C/T	0,247	0,206	0,032		0,889	0,474
	C/C	0,187	0,195	0,033	0,889		0,438

	T/T	0,934	0,231	0,027	0,474	0,438	
--	------------	-------	-------	-------	-------	-------	--

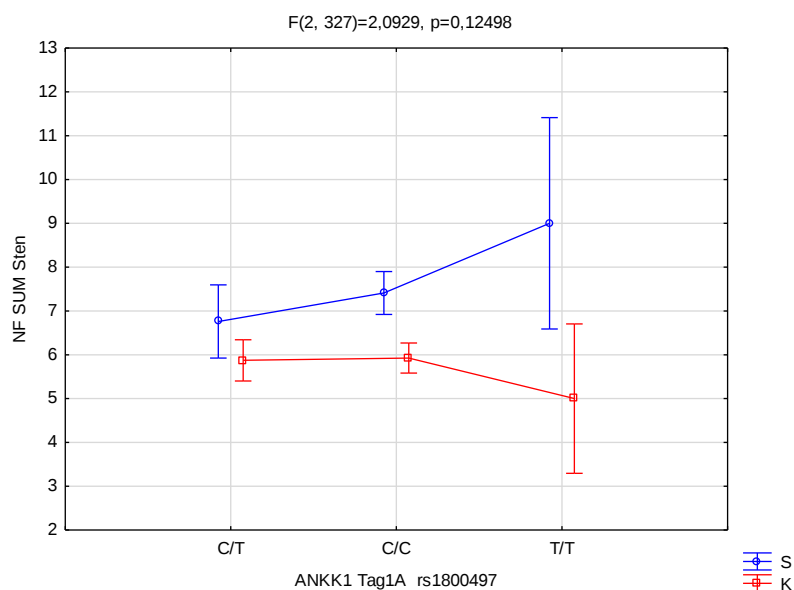
Uzyskane wyniki badań wskazują na istotne statystycznie interakcje pomiędzy nosicielami genotypu T/T *ANKK1* rs1800497 w grupie badanej, a będącymi nosicielami wszystkich możliwych genotypów osobnikami z grupy kontrolnej z wynikiem skali ugodowości testu NEO FFI. U sportowców z genotypem T/T zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom ugodowości (8.3333 vs. 5.6456) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem C/T ($p=0,032$), do grupy kontrolnej z genotypem C/C (8.3333 vs. 5.6871; $p=0,033$) oraz do grupy kontrolnej z genotypem T/T (8.3333 vs. 5.0000; $p=0,027$). Na uwagę zasługuje także istotność statystyczna w obrębie grupy badawczej, gdzie nosiciele genotypu T/T uzyskiwali wyższe wartości w skali ugodowości w stosunku do sportowców z nosicielami genotypu C/C ($p=0,013$) i C/T ($p=0,043$).

Skala sumienności i *ANKK1* rs1800497

Ostatnim z objętych badaniem elementów „Wielkiej piątki” w kontekście jego genetycznego podłoża (gen *ANKK1*) była sumienność. Wyniki zebrane w toku analizy prezentuje poniższa tabela (Tab. 42). Zgrupowane wyniki dotyczą wartości uzyskanych przez poszczególne grupy, wartości uzyskane w zależności od posiadanego genotypu oraz wartości w zależności od przynależności do grupy i posiadanego genotypu łącznie. Obrazem graficznym otrzymanych rezultatów jest zamieszczony poniżej (Rys. 30). Z kolei na podstawie modelu dwuczynnikowej analizy wariancji ($F=7.199$, $p<0,001$) wyjaśniającego 9,9% zmienności badanej zmiennej zależnej (R^2 skorygowany 0,0990) stwierdzono statystycznie istotny związek interakcji genotypu polimorfizmu *ANKK1* rs1800497 oraz przynależności do grupy badanych sportowców lub grupy kontrolnej z wynikiem stenowym sumienności ($F=2.492$, $p = 0.012$) (Tab. 43). Wyniki testów post-hoc są zawarte w tabeli 44.

Tab.42. Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynniki) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali sumienności inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497.

Czynnik		N	Skala sumienności			
			Średnia	Odch.st.	-95.00%	+95.00%
Łącznie		333	6,312	2,221	6,073	6,552
Grupa badana		101	7,297	2,143	6,874	7,720
Grupa kontrolna		232	5,884	2,120	5,609	6,158
<i>ANKK1</i> rs1800497	C/T	104	6,087	2,105	5,677	6,496
	C/C	220	6,418	2,239	6,121	6,716
	T/T	9	6,333	3,082	3,964	8,703
<i>ANKK1</i> rs1800497	Grupa badana	C/T	25	6,760	1,985	5,941
		C/C	73	7,411	2,191	6,900
		T/T	3	9,000	1,000	11,484
	Grupa kontrolna	C/T	79	5,873	2,108	5,401
		C/C	147	5,925	2,101	5,583
		T/T	6	5,000	2,898	1,958



Rys.30. Porównanie interakcji polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 oraz wyników stenowych sumienności (NF SUM Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.

Tab.43. Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala sumienności oraz grupy i polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja.

	SS	df	MS	F	p
Wyraz wolny	2787.295	1	2787.295	617.869	0.000
Grupa	70.848	1	70.848	15.705	0.001
ANKK1 rs1800497	8.189	2	4.095	0.907	0.404
Grupa vs. ANKK1 rs1800497	18.883	2	9.441	2.492	0.012
Błąd	1475.142	327	4.511		

Tab.44. Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu *ANKK1* rs1800497a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali sumienności.

ANKK1 rs1800497 vs. skala sumienności		Grupa badana			Grupa kontrola		
		C/T 6.7600	C/C 7.4110	T/T 9.0000	C/T 5.8734	C/C 5.9252	T/T 5.0000
Grupa badana	C/T		0.186	0.085	0.069	0.070	0.069
	C/C	0.186		0.204	p<0.001	p<0.001	0.008
	T/T	0.085	0.204		0.012	0.013	0.008
Grupa kontrola	C/T	0.069	p<0.001	0.012		0.861	0.332
	C/C	0.070	p<0.001	0.013	0.861		0.296
	T/T	0.069	0.008	0.008	0.332	0.296	

Uzyskane wyniki badań wskazują na istotne statystycznie interakcje pomiędzy nosicielami genotypu C/C i T/T *ANKK1* rs1800497 w grupie badanej, a nosicielami wszystkich możliwych genotypów członkami z grupy kontrolnej z wynikiem skali sumienności testu NEO FFI. U sportowców z genotypem C/C zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom sumienności (7,4110 vs. 5,8734) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem C/T (p<0,001), do grupy kontrolnej z genotypem C/C (7,4110 vs. 5,9252; p<0,001) oraz do grupy kontrolnej z genotypem T/T (7,4110 vs. 5,0000; p=0,008). Analogicznie u sportowców z genotypem T/T zaobserwowano istotnie statystycznie wyższy poziom sumienności (9,0000 vs. 5,8734) w porównaniu do grupy kontrolnej z genotypem C/T (p=0,012), do grupy kontrolnej z genotypem C/C (9,0000 vs. 5,9252; p=0,013) oraz do grupy kontrolnej z genotypem T/T (9,0000 vs. 5,0000; p=0,008).

8. Dyskusja

Obecnie chyba nikt z praktyków i teoretyków sportu nie wyobraża sobie możliwości osiągnięcia poziomu mistrzostwa sportowego bez wsparcia psychologa sportu. Chociaż Europejska Federacja Psychologii Sportowej (FEPSAC 2016) zdefiniowała psychologię sportu stosunkowo niedawno, bo dopiero w roku 1996, to początki tej nauki są znacznie starsze. Przyjęło się, że pierwszy eksperyment z zakresu psychologii został przeprowadzony w 1898 roku przez Triplett, a dotyczył on szybkości jazdy rowerzystów (Fuchs 1998), chociaż część badawczy zajmujących się historią psychologii sportu za początki badań psychologicznych w sporcie uważa realizowane w 1890 roku przez Scripture eksperymenty dotyczące między innymi czasu reakcji u biegaczy (Goodwin 2009). Kamieni milowych związanych z historią tej dyscypliny nauki jest oczywiście dużo więcej, co nie zmienia faktu, że psychologia sportu rozwija się bardzo dynamicznie, a najważniejsze odkrycia, pomimo ogromnego zasobu wiedzy z tego zakresu, wciąż wydają się być dopiero kwestią przyszłości.

Wracając do definicji Europejskiej Federacji Psychologii Sportu – psychologia sportu to nauka zajmująca się badaniem psychologicznych podstaw, procesów i skutków sportu. Z kolei jednym z najnowszych trendów w zakresie psychologii sportowej jest wykorzystanie genetyki do badania uwarunkowań psychologicznych predyspozycji sportowych. Trend ten jest na tyle zauważalny, że coraz częściej mówi się o nowej dyscyplinie badań naukowych, tj. o psychogenetyce sportowej, której celem jest wykorzystanie metod genetycznych do badania natury i pochodzenia indywidualnych różnic w zdolnościach poznawczych i cechach osobowych sportowców (Valeeva i wsp. 2019). Za jedno z pierwszych badań z zakresu psychogenetyki sportowej uznać można eksperymenty przeprowadzone przez Kellera i wsp. (2005), których owocem było opracowanie tzw. wskaźników odziedziczalności dla cech psychicznych. Z kolei za pierwsze badania asocjacyjne z rozeznaniem genomu w kontekście psychologii uznać można prace Kuntera i wsp. (2000) dotyczące zdolności poznawczych piłkarzy nożnych w zależności od posiadanego wariantu genu *APOE*.

Przedmiotem badań zaprezentowanych w niniejszej rozprawie doktorskiej było zbadanie zależności pomiędzy wybranymi polimorfizmami genów *DRD2* i *ANKK1*, a rezultatami inwentarza osobowości NEO-FFI charakteryzującym czynniki opisujące osobowość, a dokładniej: otwartość na doświadczenie, sumienność, ekstrawersja, ugodowość i neurotyczność.

Pierwsze rezultaty zaprezentowanych w niniejszej rozprawie doktorskiej badań dotyczyły różnic cech osobowości badanych za pomocą NEO-FFI pomiędzy grupą badaną

i grupa kontrolną. Wykazano różnice statystycznie istotne dla ekstrawersji, otwartości na doświadczenia i sumienności. Z kolei nieistotne statystycznie okazały się różnice wyników uzyskanych przez sportowców z grupy badanej i grupą kontrolną inwentarza NEO-FFI dla neurotyczności i ugodowości. Sam inwentarz osobowości NEO-FFI jest dość powszechnie wykorzystywanym narzędziem w psychologii sportowej, które obecne jest w wielu różnorodnych typach badań. Przykładem może tu być praca Alien i wsp. (2011), w której na podstawie inwentarza NEO-FFI próbowano rozróżnić poziom zaangażowania sportowego i strategii obieranej przez sportowców w czasie treningów i walki sportowej. Po przebadaniu 253 sportowców autorzy doszli do wniosku, że sportowcy cechujący się wysokim poziomem ekstrawersji i otwarcia na nowe doświadczenia z reguły stosowali strategię polegającą na koncentracji na określonym problemie. Z kolei sportowcy, których cechował wysoki poziom ekstrawersji i ugodowości najczęściej podejmowali strategię koncentracji na emocjach. Z kolei sportowcy o niskim poziomie otwartości na doświadczenia i wysokim poziomie neurotyczności najczęściej radzili sobie z wyzwaniami związanymi z treningami i rywalizacją poprzez stosowanie strategii unikania.

Oczywiście przytoczona powyżej praca to tylko przykład wykorzystania inwentarza NEO-FFI na potrzeby badań związanych ze sportem. Kolejnymi przykładami problemów, które próbowano rozwiązać z pomocą tego narzędzia jest chociażby rozpoznanie postaw żywieniowych i opracowanie norm żywieniowych dla intensywnie trenujących tancerzy (Scoffier-Mériaux i wsp. 2015), uwarunkowań psychologicznych w sporcie niepełnosprawnych (Zar i wsp. 2022) czy zwiększenia efektywności treningu sportowego u zawodowych piłkarzy nożnych z Niemiec (Spielmann i wsp. 2022). Szerszej wiedzy na temat sposobów wykorzystywania inwentarza NEO-FFI przysparza lektura metaanalizy Yang i wsp. (2024), w której po zbadaniu 6068 prac naukowych zaprezentowano (na podstawie jedynie 18 prac spełniających kryteria wejścia określone w protokole badawczym) dorobek naukowców zajmujących się sportem i szeroko rozumianym kontekstem „Wielkiej Piątki”. Z prac, które warto przytoczyć jako materiał do dyskusji, warto wskazać na publikację Zhang i wsp. (2019), wobec której punktem odniesienia do badań zaprezentowanych w niniejszym doktoracie jest grupa badana, w tym przypadku 210 bokserów z Chin. Wykorzystanie inwentarza NEO-FFI w tym przypadku miało na celu umożliwienie badań w kierunku rozpoznania u tych zawodników zależności wymiarów osobowości z samokontrolą i subiektywnym poczuciem efektywności, a więc w tym aspekcie w mniejszym stopniu odnosiły się już do wyników niniejszej rozprawy doktorskiej.

Z kolei za bardziej przydatne jako punkt odniesienia do danych zawartych w niniejszej rozprawie doktorskiej z całą pewnością uznać należy prace autorstwa Pawła Piepióry z AWF Wrocław.

Pierwsza z prac prezentuje wyniki badań przeprowadzonych w latach 2015-2019 na populacji 1260 sportowców wyczynowych z Polski (Piepióra i Piepióra 2021), co czyni je doskonałym punktem odniesienia dla wyników zaprezentowanych w niniejszej rozprawie. W tym przypadku porównywani byli sportowcy o statucie mistrza do sportowców „niższych kategorii”. Wyniki badań uzyskanych przez Piepióra i Piepióra (2021) niejako potwierdzają wyniki zaprezentowane w niniejszej rozprawie doktorskiej. W omawianym artykule sportowcy, którzy osiągnęli poziom mistrzostwa sportowego w stosunku do sportowców o niższym statucie sportowym (których można tu traktować jako grupę kontrolną) charakteryzowali się niższym poziomem neurotyczności oraz wyższym poziom pozostałych cech, tj. ekstrawersji, otwartości na doświadczenia, ugodowości i sumienności. Do tożsamyh wniosków można dojść po analizie wyników zaprezentowanych w niniejszej pracy doktorskiej, gdzie grupa objętych badaniem sportowców w stosunku do grupy kontrolnej również uzyskała wyższe wartości bezwzględne charakteryzujące ugodowość, otwartość na doświadczenia, ekstrawersję i sumienność (w przypadku trzech ostatnich wykazano różnicę istotną statystycznie). Z drugiej strony, sportowcy uzyskali także wyższe wartości w przypadku neurotyczności, ale różnice te nie okazały się statystycznie istotne. Co więcej, tłumacząc ten fakt warto zauważyć, że w omawianym powyżej artykule badano sportowców poziomu mistrzowskiego (i tu niski poziom neurotyczności był kluczowym determinantem dla uzyskania sukcesu w sporcie), natomiast w doktoracie badano sportowców o niższym poziomie i porównywano ich do grupy kontrolnej. W tym przypadku skierowano się bardziej ku badaniu uwarunkowania podjęcia takiej a nie innej formy aktywności sportowej.

Zbieżnych do zaprezentowanych w niniejszej rozprawie doktorskiej wyników dostarcza także kolejna publikacja na bazie analiz sportowców z populacji polskiej autorstwa Piepióry i Witkowskiego (2000). W przypadku omawianej pracy przebadano aż 330 sportowców z 11 dyscyplin sportów walki oraz 30 neogladiatorów (MMA). Abstrahując od różnic wyników uzyskanych przez przedstawicieli poszczególnych dyscyplin, wykazano statystycznie istotne różnice pomiędzy zawodnikami uznawanymi za mistrzów w swojej dyscyplinie w stosunku do zawodników z mniejszymi osiągnięciami we wszystkich pięciu cechach osobowości, przy czym zachowany został omówiony już na podstawie pracy Piepióra i Piepióra (2021) trend, czyli mistrzowie uzyskali wyższe wartości charakteryzujące cechy osobowości w porównaniu do sportowców niższego poziomu w przypadku ugodowości, otwartości na doświadczenia,

ekstrawersji i sumienności, ale z kolei niższe w przypadku neurotyczności. Rezultaty te są zatem po części zbieżne z wynikami zaprezentowanymi w niniejszej rozprawie doktorskiej.

Kolejna część wyników zaprezentowanych w niniejszej rozprawie doktorskiej dotyczyła badań genetycznych wybranych polimorfizmów genów *DRD2* i *ANKK1*. Oba z wymienionych genów były częstym przedmiotem badań, przy czym najczęściej dotyczyło to kontekstu uzależnień i chorób psychicznych. Przykładem tego typu prac może być chociażby artykuł Tsou i wsp. (2017) dotyczący mężczyzn uzależnionych od heroiny czy praca Habibzadeh i wsp. (2021) dotycząca powiązań *DRD2* i *ANKK1* ze schizofrenią. Oczywiście prace w podobnej tematyce były publikowane również na bazie badań populacji polskiej, czego przykładem może być praca Lachowicz i wsp. (2020) dotycząca uzależnień od heroiny wśród mężczyzn z terenów wiejskich. Publikacji tego typu jest oczywiście dużo więcej (nawet pobieżna analiza PUBMED wskazała na kilkadziesiąt pozycji piśmiennictwa). Cechą wspólną tych prac (w przypadku „pozytywnych” wyników) są najczęściej wykazane różnice rozkładów alleli i genotypów pomiędzy analizowanymi grupami. W przypadku przedkładanej rozprawy doktorskiej nie wykazano w tym zakresie różnic istotnych statystycznie być może ze względu na fakt, że objęte badaniami grupy składały się ze zdrowych kobiet i mężczyzn należących do tej samej populacji. Wykazane na tym etapie różnice rozkładów alleli czy genotypów świadczyłyby o błędzie metodologicznym polegającym na niewłaściwym doborze osobników do badań.

Kolejne aspekty badań *DRD2* i *ANKK1* dotyczyły ich związku z poszczególnymi sposobami zachowania się. W tym kontekście najczęściej przejawiającymi w publikacjach się zagadnieniami jest związek tych genów ze sposobem odżywiania się (np. Rivera-Iñiguez i wsp. (2019) czy Sun i wsp. (2017)) i ze sportem. Z oczywistych względów w dyskusji poruszony zostanie wątek sportowy.

Geny *DRD2* i *ANKK1* ze względu na rolę i znaczenie produktów ich ekspresji (o których więcej informacji znaleźć można między innymi w pracy przeglądowej Klaus i wsp. (2019)) w kontekście sportowym stały się obiektem badań psychogenetyki sportowej. W wydanej w 2019 roku doskonałej książce „Sports, Exercise, and Nutritional Genomics: Current Status and Future Directions” autorstwa Barh i Ahmetova wyszczególniono 16 markerów genetycznych kojarzonych z predyspozycjami psychicznymi do uprawiania sportu (wytypowanych na podstawie porównań grup sportowców vs. grupa kontrolna) oraz 12 markerów powiązanych z cechami osobowości predysponującymi do uzyskania poziomu mistrzowskiego (na podstawie porównań typu genotyp vs. fenotyp) (Valeeva i wsp. 2019). Co ciekawe, geny z rodziny *DRD* znalazły się w obu zestawieniach, przy czym *DRD2* wymieniony

jest tylko jednokrotnie, powołując się na prace Noohi i wsp. (2013) dotyczącą uwarunkowań uczenia się czynności motorycznych u kobiet. W zestawieniach tych zabrakło natomiast *ANKK1*.

Generalnie *DRD2/ANKK1* w kontekście sportowym kojarzone są ze skłonnościami do zachowań ryzykownych (Hamidovic i wsp. 2009). Jednym z pierwszych, który zwrócił uwagę na ten aspekt w kontekście sportowym był Thomson i wsp. (2015), badając genetyczne podłoże wyborów dotyczących uczestnictwa w sportach uważanych za mniej i bardziej ryzykowne. Badaniami objęto 146 sportowców trenujących sporty uznane za ryzykowne oraz 141 sportowców trenujących sporty uznane za mało ryzykowne. Badaniami objęto wybrane miejsca polimorficzne genów *DAT1*, *SLC6A4*, *DRD1*, *DRD2*, *DRD3*, *DRD4*, *HTR1A*, *HTR2A*, *COMT*, *MAO-A*, *DBH*, *STMN1* i *BDNF*. Różnice istotne statystycznie wykazano jedynie w przypadku *STMN1* i *BDNF*, a więc założona w toku realizowanych badań hipoteza potwierdzona została jedynie częściowo. Nawiązaniem do badań Thomson i wsp. (2015) były realizowane przez Landers i Esch (2015) badania dotyczące *DRD2/ANKK1* a funkcji poznawczych wśród piłkarzy nożnych ligi hiszpańskiej. Uzyskane w toku badań rezultaty były jednak niejednoznaczne. Rolę i znaczenie *DRD2/ANKK1* dla funkcji poznawczych, a tym samym zachowań związanych z wysiłkiem, próbował także zbadać Van Der Mee i wsp. (2018). W przytoczonej powyżej pracy nie wykazano jednak związku obu genów z aktywnością sportową.

Szerszej analizy znaczenia *DRD2/ANKK1* dla sportu dokonał Antrobus i wsp. (2021). W swojej pracy zwrócił uwagę na rolę *ANKK1* jako jednego z determinantów zdolności poznawczo-behawioralnych (za pośrednictwem modulacji receptorów D2) oraz roli *DRD2* dla cech osobowości związanych z zachowaniami ryzykownymi (impulsywnością, hamowaniem behawioralnym i poszukiwaniem nowości).

Pracą, która siłą rzeczy będzie najlepszym punktem do odniesienia się w dyskusji jest niewątpliwie artykuł Michałowskiej-Sawczyn i wsp. (2021). Powodów takiego stanu rzeczy jest co najmniej dwa: praca ta powstała na bazie badań sportowców sportów walki z populacji polskiej, a analizowane w niej były zarówno *DRD2* jak i *ANKK1*. Łącznie badaniami w pracy objętych zostało 258 sportowców trenujących sporty walki (MMA, judo, boks, karate, kickboxing oraz zapasy) oraz 284 osobników płci męskiej stanowiących grupę kontrolną. Analizy genetyczne polegały na zbadaniu zmienności w obrębie takich miejsc polimorficznych jak *DRD2* rs1799732, *DRD2* rs1076560, *DRD2* rs1800498, *DRD2* rs6276, *DRD2* rs1079597 i *ANKK1* rs1800497. Tak więc w pracy Michałowskiej-Sawczyn i wsp. (2021) zbadano zmienność w obrębie obu miejsc polimorficznych będących przedmiotem analiz niniejszej rozprawy doktorskiej. Wyniki omawianego artykułu nie różnią się od rezultatów uzyskanych

w toku prac nad niniejszą rozprawą doktorską – oba miejsca polimorficznej, tj *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) nie różnicowały grupy badawczej i grupy kontrolnej w sposób istotny statystycznie.

Kwestia ostatnią, ale zdecydowanie najważniejszą, do jakiej należy odnieść się w dyskusji, są publikacje dotyczące genetycznego podłoża cech osobowości. W literaturze przedmiotu natknąć można się na kilka prac tego typu (przeprowadzona analiza piśmiennictwa wskazywała na cztery prace, w które można byłoby ogólnie zdefiniować jako prace *DRD2* vs. NOE-FFI oraz jedną pracę można byłoby zdefiniować jako pracę *ANKK1* vs. NOE-FFI).

Pierwszą, a zarazem jedną pracę nie autorstwa naukowca z polski, na którą można natknąć się w trakcie badania internetowych baz naukowych jest artykuł japońskiego zespołu naukowców pt. „Gene–gene interaction analysis of personality traits in a Japanese population using an electrochemical DNA array chip analysis” (Urata i wsp. 2007). Badaniem objętych było 219 uczennic pierwszego roku szkoły pielęgniarstwa. Wyniki przeprowadzonego za pomocą inwentarza NEO-FFI badania skorelowano z wybranymi miejscami polimorficznymi w genach kojarzonych ze szlakiem dopaminergicznym, tj. *MAO-A*, *COMT*, *DRD2*, *DRD3*, co w założeniu miało na celu umożliwienie rozpoznania genetycznego uwarunkowania cech osobowości. Uzyskane rezultaty badań nie wykazały istotnego związku żadnego z pojedynczych miejsc polimorficznych analizowanych genów (w tym *DRD2*) z wynikami punktów w inwentarzu NEO-FFI. Jednakże analiza interakcji gen-gen wykazała, że połączenie polimorfizmów *MAO-A*, *COMT* i *DRD3* miało wyraźny (bliski istotności statystycznej) związek z ugodowością ($p=0,0547$). Wyniki te można odczytywać jako wskazówkę, że cechy osobowości powinno się uważać za tzw. cechy poligeniczne.

Podobną w założeniach do pracy Urata i wsp. (2007) badania zaprezentowano w publikacji Pełka-Wysieckiej i wsp. (2012). Badaniem objęto 406 osobników, a podstawą do badań był kwestionariusz osobowości NOE-FFI oraz badania genetyczne wytypowanych miejsc polimorficznych genów *COMT*, *MAO-A*, *5HTTLPR*, *5HT2A*, *DAT* i *DRD2*. Rezultaty badań uzyskanych przez Pełka-Wysiecką i wsp. (2012) w przypadku *DRD2* w pełni pokrywały się ze spostrzeżeniami naukowców z Japonii, przy czym w przypadku badań na populacji polskiej wykazano wpływ pojedynczych miejsc polimorficznych na cechy osobowości (dotyczy objętej analizą zmienności w genach *COMT*, *5HTTLPR*, *5HT2A* i *DAT*).

Kolejne z prac dotyczących związku cech osobowości ze zmiennością w obrębie genu *DRD2* były autorstwa polskich naukowców i dotyczyły osób uzależnionych od konopi indyjskich (Lachowicz i wsp. 2020, Chmielowiec i wsp. 2022), genetycznego podłoża cech osobowości i lęku wśród osób uzależnionych (Suchanecka i wsp. 2020)

Jedyną pracą, w której badano związek genu *ANKK1* z cechami osobowości określanymi za pomocą inwentarza osobowości NOE-FFI była publikacja prof. Anny Grzywacz i wsp. (2019) pt. The Ankyrin Repeat and Kinase Domain Containing 1 Gene Polymorphism (*ANKK1*Taq1A) and Personality Traits in Addicted Subjects. Badaniami objęto 600 osobników, z czego 299 było osobami uzależnionymi. Przeprowadzone badania wykazały istotny wpływ *ANKK1* na wyrażony w NOE-FFI wysoki poziom ekstrawersji, ugodowości i neurotyczności, przy czym wyniki te, mając na uwadze istotne statystycznie różnice pomiędzy wynikami pomiarów wszystkich cech osobowości „Wielkiej piątki” uzyskanymi przez osoby uzależnione i grupę kontrolną, uznać należy za niejednoznaczne w interpretacji.

Największym problemem w polemice naukowej przedłożonej rozprawy doktorskiej z innymi publikacjami jest fakt, że przeprowadzona analiza bibliometryczna nie wykazała ani jednej pracy naukowej, w której korelowałoby się wyniki testu osobowości z analizami genetycznymi w grupie sportowców. Odnoszenie się do porównań pomiarów genetycznych przeprowadzonych w grupie sportowców i grupie kontrolnej, podobnie jak porównywanie korelacji NEO-FFI z badaniami genetycznymi w grupie osób z uzależnieniami, nie dają pola do wyczerpującej merytorycznej dyskusji naukowej. Niemniej jednak uzyskane wyniki i wysnute na tej podstawie wnioski wskazują na konieczność dalszych badań dotyczących tej tematyki.

9. Wnioski

Głównym celem założonym do realizacji w toku przeprowadzonych badań była ocena polimorfizmów genów *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) pod kątem możliwości ich wykorzystania jako markerów genetycznych związanych z predyspozycjami psychicznymi do uprawiania sportu.

W związku z założonym celem badań w pracy postawiono kilka pytań badawczych, odpowiedzi na które stanowiły punkt wyjścia do sformułowania wniosków wynikających ze zrealizowanych badań.

Pierwsze z wniosków dotyczyły różnic wyników uzyskanych przez obie z objętych badaniem grup w teście NEO-FFI. W toku przeprowadzonych badań grupa sportowców różniła się w sposób istotny statystycznie w stosunku do grupy kontrolnej w trzech z pięciu cech osobowości, tj. ekstrawersji, otwartości na doświadczenia i sumienności. Uzyskany wynik daje podstawy do sformułowania następującego wniosku:

WNIOSEK 1 Sportowcy w stosunku do osób nieuprawiających sportu cechują się wyższym poziomem ekstrawersji, otwartości na doświadczenia i sumienności.

WNIOSEK 2 Różnice poziomu cech osobowości pomiędzy sportowcami i osobami nieuprawiającymi sportu wskazują na zasadność wykorzystywania testów psychologicznych (np. NEO-FFI), które wydają się być przydatnym narzędziem diagnostycznym w toku realizowanego procesu treningowego.

Kolejne z wniosków zostały wyciągnięte na podstawie wyników genotypowania *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) w obu objętych badaniem grupach. Uzyskane w toku analiz genetycznych wyniki pozwoliły na wyciągnięcie następującego wniosku:

WNIOSEK 3 Sportowcy w stosunku do osób nieuprawiających sportu nie różnili się w sposób istotny statystycznie, co do rozkładu genotypów i alleli w analizowanych miejscach polimorficznych *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276), a co z tego wynika, oba polimorfizmy nie mogą zostać uznane za „markery genetyczne”, których rola i znaczenie w sporcie zostały empirycznie udowodnione.

WNIOSEK 4 Brak różnic istotnych statystycznie w zakresie rozkładów genotypów i alleli *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) może wynikać z faktu poligeniczności szeroko

rozumianych predyspozycji do uprawiania sportu, ale także wskazują na konieczność dalszych badań naukowych w tym zakresie.

Ostatnie z postawionych pytań badawczych dotyczyło roli i znaczenia zmienności genetycznej w obrębie *ANKK1* (rs1800497) i *DRD2* (rs6276) na wyniki uzyskane w badaniu cech osobowości za pomocą inwentarza NEO-FFI. Uzyskane w toku przeprowadzonych analiz korelacyjnych rozkładów genotypów z wynikami inwentarza osobowości wyniki pozwalają na wyciągnięcie następujących wniosków:

WNIOSEK 5 Istotność statystyczna różnicująca nosicieli poszczególnych genotypów *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) pod względem wyników uzyskanych za pomocą badania inwentarza osobowości NEO-FFI wskazują na udowodniony empirycznie fakt genetycznej determinacji poszczególnych cech osobowości (*DRD2* (rs6276) – ekstrawersja, sumienność i neurotyczność; *ANKK1* (rs1800497) - ugodowość, sumienność i neurotyczność).

WNIOSEK 6 Fakt genetycznej determinacji cech osobowości, które nie różnicowały sportowców w stosunku do grupy osób nietreningujących (np. neurotyczność czy ugodowość, patrz **WNIOSEK 1**) wskazuje na niską wartość diagnostyczną *ANKK1* (rs1800497) oraz *DRD2* (rs6276) jako markerów genetycznych dla cech uznanych za istotne ze sportowego punktu widzenia.

BIBLIOGRAFIA

1. Ahmetov I.I. Fedotovskaya O.N. Current Progress in Sports Genomics. *Adv Clin Chem.* 2015, 70, 247-314.
2. Aidman E.V. Attribute-based selection for success: The role of personality attributes in long-term predictions of achievement in sport. *The Journal of the American Board of Sport Psychology.* 2007, 3, 118.
3. Al Rayyan N. Wankhade U.D. Bush K. Good D.J. Two single nucleotide polymorphisms in the human nescient helix-loop-helix 2 (NHLH2) gene reduce mRNA stability and DNA binding. *Gene.* 2013, 1, 512(1), 134-142.
4. Allen M.S. Greenlees I. Jones M. Personality in sport: a comprehensive review. *Int Rev Sport Exerc Psychol.* 2013, 6(1), 184-208.
5. Allen M.S. Greenlees I. Jones M. An investigation of the five-factor model of personality and coping behaviour in sport. *J Sports Sci.* 2011, 29(8), 841-850.
6. Allport G. Odbert H. Trait names: A psycholexical study. *Psychological Monographs.* 1936, 47(211).
7. Ambridge B. Psy-Q: You know your IQ – now test your psychological intelligence. Profile. 2014
8. Antrobus M.R. Brazier J. Stebbings G.K. Day S.H. Heffernan S.M. Kilduff L.P. Erskine R.M. Williams A.G. Genetic Factors That Could Affect Concussion Risk in Elite Rugby. *Sports (Basel).* 2021, 22, 9(2), 19.
9. Ariani D.W. Personality and learning motivation. *EJBM.* 2013, 5(10).
10. Arias-Carrión O. Stamelou M. Murillo-Rodríguez E. Menéndez-González M. Pöppel E. Dopaminergic reward system: a short integrative review. *Int Arch Med.* 2010, 6, 3, 24.
11. Aslan S. Karaoguz M.Y. Eser H.Y. Karaer D.K. Taner E. Comparison of DRD2 rs1800497 (TaqIA) polymorphism between schizophrenic patients and healthy controls: Lack of association in a Turkish sample. *Int J Psychiatry Clin Pract.* 2010, 14(4), 257-261.
12. Atkinson J. Feather N. A theory of achievement motivation. New York, NY: Wiley and Sons. 1966.
13. Atkinson J.W. Badania nad motywacją osiągnięć. *Psychologia wychowawcza.* 1960.
14. Aubert S. Brazo-Sayavera J. González S.A. Janssen I. Manyanga T. Oyeyemi A.L. Picard P. Sherar L.B. Turner E. Tremblay M.S. Global prevalence of physical activity

- for children and adolescents; inconsistencies, research gaps, and recommendations: a narrative review. *Int J Behav Nutr Phys Act.* 2021, 29, 18(1), 81.
15. Barh D. Ahmetov I.I. Psychogenetics and sport. w. Sports, Exercise, and Nutritional Genomics. Current Status and Future Directions. Academic Press. 2019.
 16. Bartneck C. Van der Hoek M. Mubin O. Al Mahmud A. Daisy, daisy, give me your answer do!" switching off a robot. Eindhoven, Netherlands: Dept. of Ind. Design, Eindhoven Univ. of Technol. 2007, 217–222.
 17. Bayraktar I. Cepicka L. Barasinska M. Kazan H.H. Zorba E. Ergun M.A. Eken Ö. Ceylan H.İ. Bulgay C. Gabrys T. Athletic performance, sports experience, and exercise addiction: an association study on *ANKK1* gene polymorphism rs1800497. *Front Psychol.* 2023, 31, 14, 1182575.
 18. Bergson C. Levenson R. Goldman-Rakic P.S. Lidow M.S. Dopamine receptor-interacting proteins: the Ca(2+) connection in dopamine signaling. *Trends Pharmacol. Sci.* 2003, 24, 486-492.
 19. Bidjerano T. Yun Dai D. The relationship between the big-five model of personality and self-regulated learning strategies. 2007, 17(1), 1-81.
 20. Blair M.A. Ma S. Phibbs F. Fang J.Y. Cooper M.K. Davis T.L. Hedera P. Reappraisal of the role of the *DRD3* gene in essential tremor. *Parkinsonism Relat Disord.* 2008, 14(6), 471-475.
 21. Blum K. Braverman E.R. Wood R.C. Gill J. Li C. Chen T.J. Taub M. Montgomery A.R. Sheridan P.J. Cull J.G. Increased prevalence of the Taq I A1 allele of the dopamine receptor gene (*DRD2*) in obesity with comorbid substance use disorder: a preliminary report. *Pharmacogenetics.* 1996, 6(4), 297-305.
 22. Bonvicini C. Cortese S. Maj C. Baune B.T. Faraone S.V. Scassellati C. *DRD4* 48 bp multiallelic variants as age-population-specific biomarkers in attention-deficit/hyperactivity disorder. *Transl Psychiatry.* 2020, 19, 10(1), 70.
 23. Bouchard C. Leon A.S. Rao D.C. Skinner J.S. Wilmore J.H. Gagnon J. The HERITAGE family study. Aims, design, and measurement protocol. *Med Sci Sports Exerc.* 1995, 27(5), 721-729.
 24. Bouchard C. Sarzynski M, Rice T, Kraus W, Church T, Sung Y, Rao D, Rankinen T. Genomic predictors of the maximal O₂ uptake response to standardized exercise training programs. *J Appl Physiol.* 2011, 110(5), 1160-1170.

25. Bray M.S. Hagberg J.M. Russe L.P. Rankinen T. Roth S. M. Wolfarth B. Bouchard C. The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes. The 2006-2007 Update. *Medicine & Science in Sports & Exercises*. 2009, 41.1:35
26. Breivik G. Sport, gene doping and ethics in Tamburrini C. Tännsjö T. (ed.). *Genetics, technology and sport – ethical questions*. Routledge. Abington. 2005, 165-177.
27. Brutsaert T. D. Parra E. Nature versus nurture in determining athletic ability. *Genetics and Sports*. Karger Publishers. 2009. 11-27.
28. Buades-Rotger M. Gallardo-Pujol D. The role of the monoamine oxidase A gene in moderating the response to adversity and associated antisocial behavior: a review. *Psychol Res Behav Manag*. 2014, 30, 7, 185-200.
29. Bunzow J.R. Van Tol H.H. Grandy D.K. Albert P. Salon A. Christie M.D. Machida C. A. Neve K.A. Civelli O. Cloning and expression of a rat D2 dopamine receptor cDNA. 1988, 336(6201), 783-787.
30. Butts B. Gary R. 20 Things You Didn't Know About Exercise. *J Cardiovasc Nurs*. 2016, 31(5), 387-389.
31. Callier S. Snapyan M. Le Crom S. Prou D. Vincent J.D. Vernier P. Evolution and cell biology of dopamine receptors in vertebrates. *Biol. Cell*. 2003, 95, 489-502.
32. Campbell J.B. Hall C.S. Gardner L. *Teorie osobowości*. Wydanie nowe. PWN. 2024
33. Campos A.C. Fogaça M.V. Aguiar D.C. Guimarães F.S. Animal models of anxiety disorders and stress. *Rev. Bras. Psiquiatr*. 2013, 35(2), 101–111.
34. Cattell R.B. The 16 personality factor questionnaire. Institute for Personality and Ability Testing. 1949.
35. Cattell R.B. The description and measurement of personality. Yonkers-on-Hudson. NY:World Book. 1946.
36. Cattell R.B. The description of personality: Basic traits resolved into clusters. *Journal of Abnormal and Social Psychology*, 1943, 38, 476-506.
37. Cherepanova A.V. Bravy Y.R. Karabelsky A.V. Kotovaa M.M. Kolesnikovaa T.O. Kalueff A.V. The Role of Variability in Monoamine Transporter Genes in Sport Physiology. *J Evol Biochem Phys*. 2023, 59, 2086–2100.
38. Cherepkova E.V. Maksimov V.N. Kushnarev A.P. Shakhmatov I.I. Aftanas L.I. The polymorphism of dopamine receptor D4 (DRD4) and dopamine transporter (DAT) genes in the men with antisocial behaviour and mixed martial arts fighters. *World J Biol Psychiatry*. 2019, 20(5), 402-415

39. Chmielowiec J. Chmielowiec K. Masiak J. Śmiarowska M. Strońska-Pluta A. Dziedziejko V. Grzywacz A. Association between Polymorphism rs1799732 of DRD2 Dopamine Receptor Gene and Personality Traits among Cannabis Dependency. *Int. J. Environ. Res. Public Health*. 2022, 19,10915.
40. Christiana R.W. Davis M. Wilson M.G. McCarty F.A. Green G.T. Factors related to rural young adolescents' participation in outdoor, noncompetitive physical activity. *Res Q Exerc Sport*. 2014, 85(4), 509-518.
41. Ciecuch J. Przydatność falsyfikacjonizmu Karla Poppera w badaniach psychologicznych. w.: Opisowa metodologia badań psychologicznych pod red. Stachowski R. i Zeidler W. *Studia i przykłady*. Vizja Press & IT. 2008, 83-116.
42. Ciecuch M.Ł. Wielka piątka i nie tylko. Cechy osobowości i ich pomiar. *Roczniki Psychologiczne*. Towarzystwo Naukowe KUL. 2014, XVII, 2, 239-247.
43. Cieślak P.E. Receptory dla glutaminianu w układzie dopaminowym – funkcjonalne znaczenie i rola w uczeniu się ze wzmocnieniem. *Postepy Hig Med Dosw*. 2021, 67, 268-277.
44. Ciężczyk P. *Genetyka sportowa*. PZWL. 2021
45. Ciężczyk P. Maciejewska A. Sawczuk M. *Badania genetyczne w sporcie*. International Association of Ontokinesiologists, Szczecin. 2008.
46. Costa P. McCrae R. *The NEO personality inventory manual*. Psychological Assessment Resources. 1985.
47. Costa P.T. McCrae R. R. *Revised NEO Personality Inventory (NEO-PI-R) and NEO Five Factor Inventory (NEO-FFI)*. Professional manual. Psychological Assessment Resources. 1992.
48. Coyle C.A. Jing E. Hosmer T. Powers J.B. Wade G. Good D.J. Reduced voluntary activity precedes adult-onset obesity in Nhlh2 knockout mice. *Physiol Behav*. 2002, 77(2-3), 387-402.
49. Crocco P. Montesanto A. Passarino G. Rose G. Polymorphisms Falling Within Putative miRNA Target Sites in the 3'UTR Region of SIRT2 and DRD2 Genes Are Correlated With Human Longevity. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci*. 2016, 71(5), 586-592.
50. Davis E. Loiacono R. Summers R.J. The rush to adrenaline: drugs in sport acting on the beta-adrenergic system. *Br J Pharmacol*. 2008, 154(3), 584-597.
51. De Moor M.H. Spector T.D. Cherkas L.F. Falchi M. Hottenga J.J. Boomsma D.I. De Geus E.J. Genome-wide linkage scan for athlete status in 700 British female DZ twin pairs. *Twin Res. Hum. Genet*. 2007, 10, 812-820.

52. De Moor M.H. Spector T.D. Cherkas L.F. Falchi M. Hottenga J.J. Boomsma D.I. De Geus E.J. Genome-wide linkage scan for athlete status in 700 British female DZ twin pairs. *Twin Res Hum Genet.* 2007, 10(6), 812-820.
53. de Raad B. Mlacic B. Big five factor model, theory and structure. w.: International encyclopedia of the social & behavioral sciences 2 pod red. Wright J.D. 2nd edition, Vol 2. Oxford: Elsevier 2015, 559-566.
54. Deckersbach T. Miller K.K. Klibanski A. Fischman A. Dougherty D.D. Blais M.A. Herzog D.B. Rauch S.L. Regional cerebral brain metabolism correlates of neuroticism and extraversion. *Depress Anxiety.* 2006, 23(3), 133-138.
55. DeMoor M.H.M. Spector T.D. Cherkas L.F. Falchi M. Hottenga J.J. Boomsma D.I. De Geus E.J. Genome-wide linkage scan for athlete status in 700 British female DZ twin pairs. *Twin Research and Human Genetics*, 2007, 10.6: 812-820.
56. DeYoung C.G. Hirsh J.B. Shane M.S. Papademetris X. Rajeevan N. Gray J.R. Testing predictions from personality neuroscience. Brain structure and the big five. *Psychol Sci.* 2010, 21(6), 820-828.
57. DeYoung C.G. Peterson J.B. Higgins D.M. Sources of openness/intellect: cognitive and neuropsychological correlates of the fifth factor of personality. *J Pers.* 2005, 73(4), 825-858.
58. DeYoung C.G. The neuromodulator of exploration: A unifying theory of the role of dopamine in personality. *Front Hum Neurosci.* 2013, 14, 7, 762.
59. Digman J.M. Higher-order factors of the Big Five. *J Pers Soc Psychol.* 1997, 73(6), 1246-1256.
60. DiPrampero P.E. Piñera Limas F. Sassi G. Maximal muscular power, aerobic and anaerobic in 116 athletes performing at the XIXth Olympic games in Mexico. *Ergonomics.* 1970, 13(6), 665-674.
61. Doil W. Zagadnienia rozwoju cech psychicznych sportowca. *Psychologia i współczesny sport* . Wyd. Sport i Turystyka, Warszawa. 1976.
62. Drożak J. Bryła J. Dopamina – nie tylko neuroprzekaźnik. *Postepy Hig Med Dosw.* 2005, 59, 405-420.
63. Duncan L.R. Hall C.R. Wilson P.M. Jenny O. Exercise motivation: a cross-sectional analysis examining its relationships with frequency, intensity, and duration of exercise. *Int J Behav Nutr Phys Act.* 2010, 26, 7, 7.
64. Ebstein R.P. Novick O. Umansky R. Priel B. Osher Y. Blaine D. Bennett E.R. Nemanov L. Katz M. Belmaker R.H. Dopamine D4 receptor (D4DR) exon III

- polymorphism associated with the human personality trait of Novelty Seeking. *Nat Genet.* 1996, 12(1), 78-80.
65. Egloff, B. Gruhn J.A. Personality and endurance sports. *Pers Individ Differ.* 1996, 21, 223-229.
 66. Elsworth J.D. Roth R.H. Dopamine synthesis, uptake, metabolism, and receptors: relevance to gene therapy of Parkinson's disease. *Exp. Neurol.* 1997, 144, 4-9.
 67. Esau C. Kang X. Peralta E. Hanson E. Marcusson E.G. Ravichandran L.V. Sun Y. Koo S. Perera R.J. Jain R. Dean N.M. Freier S.M. Bennett C.F. Lollo B. Griffey R. Micro RNA-143 regulates adipocyte differentiation. *J Biol Chem.* 2004, 279(50), 52361-52365
 68. Eysenck H. J. Dimensions of personality. Kegan Paul. 1947.
 69. Eysenck H. J. The biological basis of personality (Vol. 689). 1967.
 70. Eysenck H. J. Personality, genetics, and behavior: Selected papers. 1982.
 71. Eysenck H. J. The scientific study of personality. 1952.
 72. FEPSAC. 2016-12-26.
 73. Fischer R. Lee A. Verzijden M.N. (2018). Dopamine genes are linked to Extraversion and Neuroticism personality traits, but only in demanding climates. *Sci Rep.* 2018, 8(1), 1733.
 74. Fischer R. Lee A. Verzijden M.N. Dopamine genes are linked to Extraversion and Neuroticism personality traits, but only in demanding climates. *Sci Rep.* 2018, 8, 1733.
 75. Fiske D.W. Consistency of the factorial structures of personality ratings from different sources. *Journal of Abnormal and Social Psychology.* 1949, 44, 329-344.
 76. Flack K. Pankey C. Ufholz K. Johnson L. Roemmich J.N. Genetic variations in the dopamine reward system influence exercise reinforcement and tolerance for exercise intensity. *Behav Brain Res.* 2019, 16,375, 112148.
 77. Freud Z. Psychopatologia życia codziennego. Marzenia senne. Warszawa: PWN. 1994.
 78. Friedman H. Schustack M. (2016). Personality: Classic Theories and Modern Research (Sixth ed.). Pearson Education Inc. 2016.
 79. Fuchs Alfred H. Psychology and "The Babe". *J Hist Behav Sci.* 1998, 34, (2), 153–165.
 80. Gagnon J. Province M.A. Bouchard C. Leon A.S. Skinner J.S. Wilamore J.H. Rao D.C. The HERITAGE Family Study: quality assurance and quality control. *Ann Epidemiol,* 1996, 6(6), 520-529.
 81. Gaś Z. Profilaktyka zachowań ryzykownych w teorii i praktyce. Wyższa Szkoła Ekonomii i Innowacji. Lublin. 2019.

82. Gayagay G. Yu B. Hambly B. Boston T. Hahn A. Celermajor D.S. Trent R.J. Elite endurance athletes and the ACE I allele – the role of genes in athletic performance. *Hum Genet.* 1998, 103(1), 48-50.
83. Ginevičienė V. Utkus A. Pranckevičienė E. Semenova E.A. Hall E.C.R. Ahmetov I.I. Perspectives in Sports Genomics. *Biomedicines.* 2022, 27, 10(2), 298.
84. Godal H.C. Refsum H.E. Haemolysis in athletes due to hereditary spherocytosis. *Scand J Haemtol.* 1979, 22(1), 83-86.
85. Goldberg L.R. An alternative "description of personality": the big-five factor structure. *J Pers Soc Psychol.* 1990, 59(6), 1216-1229.
86. Goldberg L.R. Language and individual differences: The search for universals in personality lexicons. w.: Review of personality and social psychology (t. 2, s. 141-165). pod red. Wheeler L. Beverly Hills, CA: Sage. 1981.
87. Good D.J. Coyle C.A. Fox D.L. Nhlh2: a basic helix-loop-helix transcription factor controlling physical activity. *Exerc Sport Sci Rev.* 2008, 36(4), 187-192.
88. Good D.J. Li M. Deater-Deckard K. A Genetic Basis for Motivated Exercise. *Exerc Sport Sci Rev.* 2015, 43(4), 231-237.
89. Good D.J. Porter F.D. Mahon K.A. Parlow A.F. Westphal H. Kirsch I.R. Hypogonadism and obesity in mice with a targeted deletion of the Nhlh2 gene. *Nat Genet.* 1997, 15(4), 397-401.
90. Goodwin C.J. The application of "new psychology" methodology to athletics. w. Green. pod. red. Christopher D. Ludy T. *Psychology Gets in the Game: Sport, Mind, and Behavior.* 2009, 880-1960.
91. Grandy D.K. Miller G.M. Li J. "TAARgeting Addiction" - The Alamo Bears Witness to Another Revolution: An Overview of the Plenary Symposium of the 2015 Behavior, Biology and Chemistry Conference. *Drug and Alcohol Dependence.* 2016, 159, 9–16.
92. Grundemann D. Koster S. Kiefer N. Breidert T. Engelhardt M. Spitzenberger F. Obermuller N. Schomig E. Transport of monoamine transmitters by the organic cation transporter type 2, OCT2. *J. Biol. Chem.* 1998, 273, 30915-30920.
93. Grzywacz A. Chmielowiec J. Chmielowiec K. Mroczek B. Masiak J. Suchanecka A. Sipak-Szmigiel O. Szumilas K. Trybek G. The Ankyrin Repeat and Kinase Domain Containing 1 Gene Polymorphism (ANKK1Taq1A) and Personality Traits in Addicted Subjects. *IJERPH.* 2019, 16 (15), 2687.
94. Grzywacz A. Chmielowiec J. Chmielowiec K. Mroczek B. Masiak J. Suchanecka A. Sipak-Szmigiel O. Szumilas K. Trybek G. The Ankyrin Repeat and Kinase Domain

- Containing 1 Gene Polymorphism (ANKK1Taq1A) and Personality Traits in Addicted Subjects. *Int J Environ Res Public Health*. 2019, 27, 16(15), 2687.
95. Grzywacz A. Ciężczyk P. Psychogenetyka w sporcie. w. *Genetyka sportowa*. pod. Red. Ciężczyk P. PZWL. 2021, 321-334.
 96. Grzywacz A. Kucharska-Mazur J. Samochowiec J. Badanie związku polimorfizmu VNTR genu receptora dopaminy DRD4 egzonu 3 z zespołem zależności alkoholowej (ZZA) *Psychiatria Polska*. 2008, XLII, 3, 453–461.
 97. Guba V.P. Marinich V.V. Genetic and phenotypic markers for successful athletic performance forecast. *Theory and Practice of Physical Culture*. 2016, 1, 31-31.
 98. Guindalini C. Howard M. Haddley K. Laranjeira R. Collier D. Ammar N. Craig I. O'Gara C. Bubbs V.J. Greenwood T. Kelsoe J. Asherson P. Murray R.M. Castelo A. Quinn J.P. Vallada H. Breen G. A dopamine transporter gene functional variant associated with cocaine abuse in a Brazilian sample. *Proc Natl Acad Sci USA*. 2006, 21, 03(12), 4552-4557.
 99. Habibzadeh P. Nemati A. Dastsooz H. Taghipour-Sheshdeh A. Mariam Paul P. Sahraian A. Ali Faghihi M. Investigating the association between common DRD2/ANKK1 genetic polymorphisms and schizophrenia: a meta-analysis. *J Genet*. 2021, 100, 59.
 100. Hamidovic A. Dlugos A. Skol A. Palmer A.A. de Wit H. Evaluation of Genetic Variability in the Dopamine Receptor D2 in Relation to Behavioral Inhibition and Impulsivity/Sensation Seeking: An Exploratory Study with d-Amphetamine in Healthy Participants. *Exp. Clin. Psychopharmacol*. 2009, 17, 374–383.
 101. Hill M.N. Hellems K.G.C. Verma P. Gorzalka B.B. Weinberg J. Neurobiology of chronic mild stress: Parallels to major depression. *Neurosci. Biobehav. Rev*. 2012, 36(9), 2085–2117Huang, W. Ma, J.Z. Payne, T.J. Beuten J. Dupont R.T. Li M.D. Significant association of DRD1 with nicotine dependence. *Hum Genet*. 2008, 123, 133-140.
 102. Hoenicka J. Aragüés, M. Ponce G. Rodríguez-Jiménez R. Jiménez-Arrieroa M.A. Palomo T. From dopaminergic genes to psychiatric disorders. *Neurotox Res*. 2007, 11, 61–71.
 103. Howald H. Training-induced morphological and functional changes in skeletal muscle. *Int J Sports Med*. 1982, 3(1), 1-12.
 104. Huang W. Payne T. Ma J. Beuten J. Dupont R.T. Inohara N. Li M.D. Significant Association of ANKK1 and Detection of a Functional Polymorphism with Nicotine

- Dependence in an African-American Sample. *Neuropsychopharmacol* 2009,34, 319–330.
105. Humińska-Lisowska K. Chmielowiec K. Strońska-Pluta A. Chmielowiec J. Suchanecka A. Masiak J. Michałowska-Sawczyn M. Boroń A. Ciężczyk P. Grzywacz A. Epigenetic Analysis of the Dopamine Transporter Gene *DAT1* with a Focus on Personality Traits in Athletes. *Int J Mol Sci.* 2023, 18;24(10), 8931.
 106. Hummel M. Unterwald E.M. D1 dopamine receptor: a putative neurochemical and behavioral link to cocaine action. *J. Cell. Physiol.* 2002, 191, 17–27.
 107. Jeronimus B.F. Ormel J. Aleman A. Penninx B.W. Riese H. Negative and positive life events are associated with small but lasting change in neuroticism. *Psychol Med.* 2013, 43(11), 2403-2415.
 108. Jeronimus B.F. Riese H. Sanderman R. Ormel J. Mutual reinforcement between neuroticism and life experiences: a five-wave, 16-year study to test reciprocal causation. *J Pers Soc Psychol.* 2014, 107(4), 751-764.
 109. Jönsson E.G. Nöthen M.M. Grünhage F. Farde L. Nakashima Y. Propping P. Sedvall G.C. Polymorphisms in the Dopamine D2 Receptor Gene and Their Relationships to Striatal Dopamine Receptor Density of Healthy Volunteers. *Mol. Psychiatry.* 1999, 4, 290-296.
 110. Kaufman D.M. Milstein M. Neurotransmitters and Drug Abuse. w. Kaufman's Clinical Neurology for Psychiatrists (Seventh Edition) pod red.: Kaufman D.M. Milstein M. Saunders W.B. 2013, 21, 501-525.
 111. Keller M.C. Coventry W.L. Heath A.C. Martin N.G. Widespread evidence for non-additive genetic variation in Cloninger's and Eysenck's personality dimensions using a twin plus sibling design. *Behav. Genet.* 2005, 35 (6), 707.
 112. Kelly G. The Psychology of Personal Constructs. Routledge Chapman Hall. 1991.
 113. Keul J. Nocker J. Reindell H. Changes in the red blood picture on high altitude. Studies on participants of the Olympic Games in Mexico City, 1968. *Med Welt.* 1970, 16, 20, 941-943.
 114. Kim D.J. Park B.L. Yoon S. Lee H.K. Joe K.H. Cheon Y.H. Gwon D.H. Cho S.N. Lee H.W. NamGung S. Shin H.D. 5' UTR polymorphism of dopamine receptor D1 (DRD1) associated with severity and temperament of alcoholism. *Biochem Biophys Res Commun.* 2007, 15, 357(4), 1135-1141.
 115. Kirkcaldy B.D. Personality profiles at various levels of athletic participation. *Pers Individ Differ.* 1982a, 3, 321-326.

116. Klaus K. Butler K. Curtis F. Bridle C. Pennington K. The effect of ANKK1 Taq1A and DRD2 C957T polymorphisms on executive function: A systematic review and meta-analysis. *Neurosci Biobehav Rev.* 2019, 100, 224-236.
117. Klein T.A. Neumann J. Reuter M. Hennig J. von Cramon D.Y. Ullsperger M. Genetically determined differences in learning from errors. *Science.* 2007, 318 (5856), 1642-1645.
118. Ko J.H. Strafella A.P. Dopaminergic neurotransmission in the human brain: new lessons from perturbation and imaging. *The Neuroscientist.* 2012, 18(2), 149-168.
119. Korkut U. Yalçın S. Akbaş B. Uyumaz F. Konuk M. Analysis of Solute Carrier Family 6 Member 4 Gene promoter polymorphism in young Turkish basketball players. *Journal of Neurobehavioral Sciences.* 2014, 1(2), 37.
120. Kutner K.C. Erlanger D.M. Tsai J. Jordan B. Relkin N.R. Lower cognitive performance of older football players possessing apolipoprotein E. *Neurosurgery.* 2000, 47 (3), 651-658.
121. Lachowicz M. Chmielowiec J. Chmielowiec K. Suchanecka A. Masiak J. Michałowska-Sawczyn M. Mroczek B. Mierzecki A. Ciechanowicz I. Grzywacz A. (2020). Significant association of DRD2 and ANKK1 genes with rural heroin dependence and relapse in men. *AAEM*, 2020, 27 (2), 269–273.
122. Lachowicz M. Chmielowiec J. Chmielowiec K. Suchanecka A. Masiak J. Michałowska-Sawczyn M. Mroczek B. Mierzecki A. Ciechanowicz I. Grzywacz A. Significant association of DRD2 and ANKK1 genes with rural heroin dependence and relapse in men. *Ann Agric Environ Med.* 2020, 19, 27(2), 269-273.
123. Lachowicz M. Chmielowiec J. Chmielowiec K. Suchanecka A. Michałowska-Sawczyn M. Mierzecki A. Mroczek B. Grzywacz A. Psychological factors and genetic characteristics of rural cannabis users. *Ann Agric Environ Med.* 2020, 19, 27(2), 260-268.
124. Landers J.G. Esch T. Sport physiology, dopamine and nitric oxide - Some speculations and hypothesis generation. *Med Hypotheses.* 2015, 85(6), 905-909.
125. Le Coniat M. Sokoloff P. Hillion J. Martres M.P. Giros B. Pilon C. Schwartz J.C. Berger R. Chromosomal localization of the human D3 dopamine receptor gene. *Hum Genet.* 1991, 87(5), 618-620.
126. Leżnicka K. Niewczas. Kurzawski. Ciężczyk P. Safranow K. Ligocka M. Białecka M. The association between COMT rs4680 and OPRM1 rs1799971 polymorphisms and temperamental traits in combat athletes. *Pers Indiv Differ.* 2018, 124, 105-110.

127. Liang T. Mehta A. The effects of epinephrine and norepinephrine in the fight or flight response. *CSFJ*. 2023, 6, (3).
128. Libert S. Pointer K. Bell E.L. Das A. Cohen D.E. Asara J.M. Kapur K. Bergmann S. Preisig M. Otowa T. Kendler K.S. Chen X. Hettema J.M. van den Oord E.J. Rubio J.P. Guarente L. SIRT1 activates MAO-A in the brain to mediate anxiety and exploratory drive. *Cell*. 2011, 23, 147(7), 1459-1472.
129. Lightfoot J.T. Current understanding of the genetic basis for physical activity. *J Nutr*. 2011, 141(3), :526-530.
130. Limosin F. Loze J.Y. Rouillon F. Adès J. Gorwood P. Association between dopamine receptor D1 gene DdeI polymorphism and sensation seeking in alcohol-dependent men. *Alcohol Clin Exp Res*. 2003, 27(8), 1226-1228.
131. Lucht M. Barnow S. Schroeder W. Grabe H.J. Roszkopf D. Brummer C. John U. Freyberger H.J. Herrmann F.H. Alcohol consumption is associated with an interaction between DRD2 exon 8 A/A genotype and self-directedness in males. *Neuropsychobiology*. 2007, 56(1), 24-31.
132. Lusher J. Chandler C. Ball D. Dopamine D4 receptor gene (DRD4) is associated with Novelty Seeking (NS) and substance abuse: the saga continues. *Mol Psychiatry*. 2001, 6, 497-499.
133. Maciejewska-Skrendo A. Ciężczyk P. Ahmetov I.I. Sawczuk. M. Markery genetyczne związane z adaptacją organizmu do wysiłku fizycznego. w. „Genetyka sportowa” pod. Red. Ciężczyk P. PZWL. 2021. 165-208.
134. Magistrelli L. Ferrari M. Furgiuele A. Milner A.V. Contaldi E. Comi C. Cosentino M. Marino F. Polymorphisms of Dopamine Receptor Genes and Parkinson's Disease: Clinical Relevance and Future Perspectives. *Int J Mol Sci*. 2021, 6, 22(7), 3781.
135. Maliuchenko N.V. Sysoeva O.V. Vediakov A.M. Timofeeva M.A. Portanova G.V. Ivanitski A.M. Tonevitski A.G. Kirpichnikov M.P. Effect of 5HTT genetic polymorphism on aggression in athletes. *Zh Vyssh Nerv Deiat Im I P Pavlova*. 2007, 57(3), 276-281.
136. Mannisto P.T. Kaakkola S. Catechol-O-methyltransferase (COMT): biochemistry, molecular biology, pharmacology, and clinical efficacy of the new selective COMT inhibitors. *Pharmacol. Rev*. 1999. 51. 593-628.
137. Mc Fie S. Abrahams S. Patricios J. Suter J. Posthumus M. September A.V. The association between COMT rs4680 and 5-HTTLPR genotypes and concussion history in South African rugby union players. *J Sports Sci*. 2018, 36(8), 920-933.

138. McAllister T.W. Flashman L.A. Harker Rhodes C. Tyler A.L. Moore J.H. Saykin A.J. McDonald B.C. Tosteson T.D. Tsongalis G.J.. Single nucleotide polymorphisms in ANKK1 and the dopamine D2 receptor gene affect cognitive outcome shortly after traumatic brain injury: a replication and extension study. *Brain Inj.* 2008, 22(9), 705-714.
139. McCrae R. R. Costa P.T. NEO Inventories: Professional manual. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources, Inc. 2010.
140. McCrae R.R. Costa P.T. A contemplated revision of the NEO Five-Factor Inventory". *Pers Indiv Differ.* 2004, 36 (3): 587-596.
141. McCrae R.R. Costa P.T. Osobowość dorosłego człowieka. WAM. 2005.
142. McGuire V. Van Den Eeden S.K. Tanner C.M. Kamel F. Umbach D.M. Marder K. Mayeux R. Ritz B. Ross G.W. Petrovitch H. Topol B. Popat R.A. Costello S. Manthripragada A.D. Southwick A. Myers R.M. Nelson L.M. Association of DRD2 and DRD3 polymorphisms with Parkinson's disease in a multiethnic consortium. *J Neurol Sci.* 2011, 15, 307(1-2), 22-9.
143. Melis M. Pistis M. Hub and switches: endocannabinoid signalling in midbrain dopamine neurons. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci.* 2012, 5, 367(1607), 3276-3285.
144. Mi H. Thomas P.D. Ring H.Z. Jiang R. Sangkuhl K. Klein T. E. Altman R. B. PharmGKB summary: dopamine receptor D2. *Pharmacogenetics Genom.* 2011, 21(6), 350–356.
145. Michałowska-Sawczyn M. Chmielowiec K. Chmielowiec J. Trybek G. Masiak J. Niewczas M. Cieszczyk P. Bajorek W. Król P. Grzywacz A. Analysis of Selected Variants of DRD2 and ANKK1 Genes in Combat Athletes. *Genes* 2021, 12, 1239.
146. Michałowska-Sawczyn M. Niewczas M. Król P. Czarny W. Rzeszutko A. Chmielowiec K. Chmielowiec J. Grzywacz A. Humińska-Lisowska K. Lachowicz M. Trybek G. Kaczmarczyk M. Wilk M. Ficek K. Maculewicz E. Proia P. Cieszczyk P. Associations between the dopamine D4 receptor gene polymorphisms and personality traits in elite athletes. *Biol Sport.* 2019, 36(4), 365-372
147. Mill J. Curran S. Richards S. Taylor E. Asherson P. Polymorphisms in the dopamine D5 receptor (DRD5) gene and ADHD. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.* 2004, 15, 125B(1), 38-42.
148. Millon T. What Is a Personality Disorder? *J Pers Disord.* 2016,30(3), 289-306.

149. Missale C. Nash S.R. Robinson S.W. Jaber M. Caron M.G. Dopamine receptors: from structure to function. *Physiol Rev.* 1998, 78(1), 189–225.
150. Monsma F.J. McVittie, L.D. Gerfen C.R. Mahan L.C. Sibley D.R. Multiple D2 dopamine receptors produced by alternative RNA splicing. *Nature*, 1989, 342(6252), 926-929.
151. Montag C. Ebstein R.P. Jawinski P. Markett S. Molecular genetics in psychology and personality neuroscience: On candidate genes, genome wide scans, and new research strategies. *Neurosci Biobehav Rev.* 2020, 118, 163-174.
152. Montag C. Markett S. Basten U. Stelzel C. Fiebach C. Canli T. Reuter M. Epistasis of the DRD2/ANKK1 Taq Ia and the BDNF Val66Met polymorphism impacts novelty seeking and harm avoidance. *Neuropsychopharmacology.* 2010, 35(9), :1860-1867.
153. Montgomery H.E. Marshall R. Hemingway H. Myerson S. Clarkson P. Dollery C. Hayward M. Holliman D.E. Jubb M. World M. Thomas E.L. Brynes A.E. Saeed N. Barnard M. Bell J.D. Prasad K. Rayson M. Talmud P.J. Humphries S.E. Human gene for physical performance. *Nature.* 1998, 21, 393(6682), 221-222.
154. Muir W.J. Thomson M.L. McKeon P. Mynett-Johnson L. Whitton C. Evans K.L. Porteous D.J. Blackwood D.H. Markers close to the dopamine D5 receptor gene (DRD5) show significant association with schizophrenia but not bipolar disorder. *Am J Med Genet* 2001, 105(2), 152–158.
155. Munafò M.R. Yalcin B. Willis-Owen S.A. Flint J. Association of the dopamine D4 receptor (DRD4) gene and approach-related personality traits: meta-analysis and new data. *Biol Psychiatry.* 2008, 15;63(2), 197-206.
156. Muñoz, P. Huenchuguala, S. Paris, I. Segura-Aguilar, J. Dopamine oxidation and autophagy. *Parkinsons Dis.* 2012, 2012, 920953.
157. Musek J. The General Factor of Personality. *Academic Press.* 2017, 14–25.
158. Myers E.W. Sutton G.G. Smith H.O. Adams M.D. Venter J. C. On the sequencing and assembly of the human genome. *PNAS.* 2002, 99(7), 4145-4146.
159. Nae I.C. Competitive sport and motivation. *Marathon.* 2016, VIII (1), 90-96
160. Nagatsu T.: Progress in monoamine oxidase (MAO) research in relation to genetic engineering. *Neurotoxicology.* 2004; 25: 11–20
161. Nestler E.J. Molecular neurobiology of addiction. *Am. J. Addict.* 2001, 10(3), 201-217.
162. Neve K.A. Seamans J.K. Trantham-Davidson H. Dopamine receptor signaling. *J. Recept. Signal Transduct. Res.* 2004, 24, 165-205.

163. Neville M.J. Johnstone E.C. Walton R.T. Identification and Characterization of ANKK1: A Novel Kinase Gene Closely Linked to DRD2 on Chromosome Band 11q23.1. *Hum. Mutat.* 2004, 23, 540-545.
164. Nikolaidis A. Gray J.R. ADHD and the DRD4 exon III 7-repeat polymorphism: an international meta-analysis. *Soc Cogn Affect Neurosci.* 2010, 5(2-3), 188-93.
165. Nishi A. Snyder G.L. Fienberg A.A. Fisone G. Aperia A. Nairn A.C. Greengard P. Requirement for DARPP-32 in mediating effect of dopamine D2 receptor activation. *Eur. J. Neurosci.* 1999, 11, 2589-2592.
166. Noble E.P. D2 dopamine receptor gene in psychiatric and neurologic disorders and its phenotypes. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.* 2003, 116B, 103-125
167. Noohi F. Boyden N.B. Kwak Y. Humfleet J. Burke D.T. Muller M.L. Bohnen N.I. Seidler R.D. Association of COMT val158met and DRD2 G>T genetic polymorphisms with individual differences in motor learning and performance in female young adults. *J. Neurophysiol.* 2013, 111 (3), 628-640.
168. Noohi F. Boyden N.B. Kwak Y. Humfleet J. Burke D.T. Müller M.L. Bohnen N.I. Seidler R.D. Association of COMT val158met and DRD2 G>T genetic polymorphisms with individual differences in motor learning and performance in female young adults. *J Neurophysiol.* 2014, 111(3), 628-640
169. Noohi F. Boyden N.B. Kwak Y. Humfleet J. Burke D.T. Müller M.L. Bohnen N.I. Seidler R.D. Association of COMT val158met and DRD2 G>T genetic polymorphisms with individual differences in motor learning and performance in female young adults. *J. Neurophysiol.* 2014, 111, 628-640.
170. Norman W.T. Toward an adequate taxonomy of personality attributes: Replicated factor structure in peer nomination personality ratings. *Journal of Abnormal and Social Psychology*, 1963, 66, 574-583.
171. Norris C.J. Larsen J.T. Cacioppo J.T. Neuroticism is associated with larger and more prolonged electrodermal responses to emotionally evocative pictures. *Psychophysiology.* 2007, 44(5), 823-826.
172. Nymberg C. Banaschewski T. Bokde A.L. Büchel C. Conrod P. Flor H. Frouin V. Garavan H. Gowland P. Heinz A. Ittermann B. Mann K. Martinot J.L. Nees F. Paus T. Pausova Z. Rietschel M. Robbins T.W. Smolka M.N. Ströhle A. Schumann G. Klingberg T.; IMAGEN consortium. DRD2/ANKK1 polymorphism modulates the effect of ventral striatal activation on working memory performance. *Neuropsychopharmacology.* 2014, 39(10), 2357-2365.

173. Obmiński Z. Mroczkowska H. Czy cechy osobowości i aktualny status hormonalny determinuje w przyszłości osiągnięcia sportowe łuczników i łuczniczek? *Polish Journal of Sports Medicine*. 2020, 36, 57-64.
174. O'Higgins M. Benito A. Real-López M. Gil-Miravet I. Ochoa E. Haro, G. Relationship of DRD5 and MAO-B VNTR polymorphisms with paranoid and antisocial personality disorders in polydrug users. *Personal Ment Health*. 2023, 17(1), 77-86.
175. Oleś P. Kontrowersje wokół „Wielkiej Piątki”. *Czasopismo Psychologiczne* 2000, 6, 1-2, 7-18.
176. Padmanabhan B. Adachi N. Kataoka K. Horikoshi M. Crystal structure of the homolog of the oncoprotein gankyrin, an interactor of Rb and CDK4/6. *J Biol Chem*. 2004, 9, 279(2), 1546-1552.
177. Pelka-Wysiecka J. Ziętek J. Grzywacz A. Kucharska-Mazur J. Bienkowski P. Samochowiec J. Association of genetic polymorphisms with personality profile in individuals without psychiatric disorders. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 2012, 1, 39(1), 40-46.
178. Peplonska B. Adamczyk J.G. Siewierski M. Safranow K. Maruszak A. Sozanski H. Gajewski A.K. Zekanowski C. Genetic variants associated with physical and mental characteristics of the elite athletes in the Polish population. *Scand J Med Sci Sports*. 2017, 27(8), 788-800.
179. Pervin L.A. *Psychologia osobowości*. GWP.2005.
180. Petito A. Altamura M. Iuso S. Padalino F.A. Sessa F. D'Andrea G. Margaglione M. Bellomo A. The Relationship between Personality Traits, the 5HTT Polymorphisms, and the Occurrence of Anxiety and Depressive Symptoms in Elite Athletes. *PLoS One*. 2016, 3;11(6), e0156601.
181. Piepiora P. Piepiora Z. Bagińska J. Personality and Sport Experience of 20-29-Year-Old Polish Male Professional Athletes. *Front Psychol*. 2022, 13, 854804.
182. Piepiora P. Piepiora Z. Personality Determinants of Success in Mens Sports in the Light of the Big Five. *Int. J. Environ. Res. Public Health*. 2021, 18, 6297.
183. Piepiora P. Witkowski K. Personality profile of combat sports champions against neogladiators. *Archives of Budo*. 2000, 16(1), 281-293.
184. Pivonello R. Ferone D. Lombardi G. Colao A. Lamberts S.W.J. Hofland L.J. Novel insights in dopamine receptor physiology. *Eur J Endocrinol*. 2007, 156, S13-S21.

185. Pivonello R. Ferone D. Lombardi G. Colao A. Lamberts S.W.J. Hofland L.J. Novel insights in dopamine receptor physiology. *Eur J Endocrinol.* 2007, 156, Suppl 1, S13-S21.
186. Ponce G. Pérez-González R. Aragüés M. Palomo T. Rodríguez-Jiménez R. Jiménez-Arriero M.A. Hoenicka J. The ANKK1 Kinase Gene and Psychiatric Disorders. *Neurotox Res.* 2009, 16, 50–59.
187. Popper K. Mit schematu pojciowego. W obronie nauki i racjonalności. Książka i Wiedza. 1997.
188. Radl D. De Mei C. Chen E. Lee H. Borrelli E. Each individual isoform of the dopamine D2 receptor protects from lactotroph hyperplasia. *Molecular endocrinology.* 2013, 27(6), 953–965.
189. Rankinen T. Bray M.S. Hagberg J.M. Pérusse L. Roth S.M. Wolfarth B. Bouchard C. The Human Gene Map for Performance and Health-Related Fitness Phenotypes: The 2005 Update. *Med Sci Sports Exerc.* 2006, 38(11), 1863-1888.
190. Rein M. Funktionelle Analyse der 3 untranslatierten Region des Dopamin D2 Rezeptor Gens. Doctoral dissertation, Staats-und Universitätsbibliothek Hamburg Carl von Ossietzky. 2007
191. Rhodes R.E. de Bruijn G.J. How big is the physical activity intention-behaviour gap? A meta-analysis using the action control framework. *Br J Health Psychol.* 2013, 18(2), 296-309.
192. Rhodes R.E. de Bruijn G.J. What predicts intention-behavior discordance? A review of the action control framework. *Exerc Sport Sci Rev.* 2013, 41(4), 201-207.
193. Rivera-Iñiguez I. Panduro A. Ramos-Lopez O. Villaseñor-Bayardo S.J. Roman S. DRD2/ANKK1 TaqI A1 polymorphism associates with overconsumption of unhealthy foods and biochemical abnormalities in a Mexican population. *Eat Weight Disord.* 2019, 24(5), 835-844.
194. Rosenau H. Legal prerequisites for clinical trials under the revised Declaration of Helsinki and the European Convention on Human Rights and Biomedicine. *Eur J Health Law.* 2000, 7(2), 105-121.
195. Roth S. Genetics primer for exercise science and health. Champaign Human Kinetics. 2007.
196. Rothmann S. Coetzer E.P. The big five personality dimensions and job performance. *SA Journal of Industrial Psychology.* 2003, 29 (1), 88.
197. Rychta T. Osobowość a zachowanie celowe sportowców. COS Warszawa. 1998.

198. Sabol S.Z. Hu S. Hamer D. A functional polymorphism in the monoamine oxidase A gene promoter. *Hum Genet.* 1998,103(3),273-279.
199. Sáiz P.A, García-Portilla M.P. Arango C. Morales B. Arias B. Corcoran P. Fernández J.M, Alvarez V. Coto E. Bascarán M.T. Bousoño M. Fañanas L. Bobes J.Genetic polymorphisms in the dopamine-2 receptor (DRD2), dopamine-3 receptor (DRD3), and dopamine transporter (SLC6A3) genes in schizophrenia: Data from an association study. *Progr Neuro Psychopharmacol Biol Psychiatr.* 2010, 34 (1), 26-31.
200. Scoffier-Mériaux S. Falzon C. Lewton-Brain P. Filaire E. d'Arripe-Longueville F. Big Five Personality Traits and Eating Attitudes in Intensively Training Dancers: The Mediating Role of Internalized Thinness Norms. *J Sports Sci Med.* 2015, 11, 14(3), 627-633.
201. Semenova E.A. Hall E.C.R. Ahmetov I.I. Genes and Athletic Performance: The 2023 Update. *Genes.* 2023, 14, 1235.
202. Shih J.C. Thompson R.F. Monoamine oxidase in neuropsychiatry and behavior. *Am J Hum Genet.* 1999, 65(3), 593-598.
203. ShROUT P. Fiske S. Personality research, methods, and theory. Psychology Press. 1995.
204. Sims G.E. Zeng X.P. Falk J. Nova M. How do your genetics compare to the world's elite marathoners?. *BioRxiv.* 2018, 369066.
205. Söderqvist S. Matsson H. Peyrard-Janvid M. Kere J. Klingberg T. Polymorphisms in the dopamine receptor 2 gene region influence improvements during working memory training in children and adolescents. *J Cogn Neurosci.* 2014, 26(1), 54-62.
206. Spielmann J. Beavan A. Mayer J. Personality in Soccer: Investigation of the Five-Factor Model of Personality in High-Level Athletes. *Front. Sports Act. Living* 2022, 4, 896934.
207. Strelau J. *Psychologia różnic indywidualnych.* Wydawnictwo Naukowe Schola. 2002.
208. Strelau, J. (2001a). *Psychologia temperamentu.* Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.
209. Strelau, J. (2001b). The concept and status of trait in research on temperament. *European Journal of Personality*, 15, 311–325.
210. Strelau, J. (2002). *Psychologia różnic indywidualnych.* Warszawa: Wydawnictwo Naukowe Scholar.
211. Strelau, J. The regulative theory of temperament: Current status. *Personality and Individual Differences.* 1996, 20, 131–142.

212. Strelau, J. Trzy podstawowe typy czy cztery struktury temperamentu? *Czasopismo psychologiczne*. 2003, 9, 2, 271-285.
213. Stults-Kolehmainen M.A. Blacutt M. Bartholomew J.B. Gilson T.A. Ash G.I. McKee P.C. Sinha R. Motivation States for Physical Activity and Sedentary Behavior: Desire, Urge, Wanting, and Craving. *Front Psychol*. 2020, 6, 11, 568390.
214. Suchanecka A. Chmielowiec J. Chmielowiec K. Masiak J. Sipak-Szmigiel O. Sznabowicz M. Czarny W. Michałowska-Sawczyn M. Trybek G. Grzywacz A. Dopamine Receptor DRD2 Gene rs1076560, Personality Traits and Anxiety in the Polysubstance Use Disorder. *Brain Sci*. 2020, 10, 262.
215. Sun X. Luquet S. Small D.M. DRD2: Bridging the Genome and Ingestive Behavior. *Trends Cogn Sci*. 2017, 21(5), 372-384.
216. Svenningsson P. Nishi A. Fisone G. Girault J.A. Nairn A.C. Greengard P. DARPP-32: an integrator of neurotransmission. *Annu. Rev. Pharmacol. Toxicol*. 2004, 44, 269-296.
217. Szopa J. Mleczko E. Genetyczne uwarunkowania czasu reakcji. *Wychowanie Fizyczne i Sport* 1987, 3, 19-26.
218. Thompson J. Thomas N. Singleton A. Piggott M. Lloyd S. Perry E.K. Morris C.M. Perry R.H. Ferrier I.N. Court J.A. D2 dopamine receptor gene (DRD2) Taq1 A polymorphism: reduced dopamine D2 receptor binding in the human striatum associated with the A1 allele. *Pharmacogenetics*. 1997, 7(6), 479-484.
219. Thomson C.J. Carlson S.R. Rupert J.L. Association of a common D3 dopamine receptor gene variant is associated with sensation seeking in skiers and snowboarders. *J Res Pers*. 2013, 47 (2), 153-158.
220. Thomson C.J. Power R.J. Carlson S.R. Rupert J.L. Michel G. A comparison of genetic variants between proficient low- and high-risk sport participants. *J Sports Sci*. 2015, 33(18), 1861-1870.
221. Timmons J.A. Variability in training-induced skeletal muscle adaptation. *J Appl Physiol*. 2010, 110(3), 846-853.
222. Toegel G. Barsoux J.L. How to become a better leader. *MIT Sloan Management Review*. 2012, 53 (3), 51–60.
223. Torres G.E. The dopamine transporter proteome. *J Neurochem*. 2006, 97, 3-10.
224. Tsou C.C. Chou H.W. Ho P.S. Kuo S.C. Chen C.Y. Huang C.C. Liang C.S. Lu R.B. Huang S.Y. DRD2 and ANKK1 genes associate with late-onset heroin dependence in men. *World J Biol Psychiatry*. 2019, 20(8), 605-615.

225. Tupes E.C. Christal R.E. Recurrent personality factors based on trait ratings. Lackland Air Force Base. 1961.
226. Ungless M.A. Argilli E. Bonci A. Effects of stress and aversion on dopamine neurons: Implications for addiction. *Neurosci. Biobehav. Rev.* 2010; 35(2): 151–156.
227. Urata T. Takahashi N. Hakamata Y. Iijima Y. Kuwahara N. Ozaki N. Ono Y. Amano M. Inada T. Gene-gene interaction analysis of personality traits in a Japanese population using an electrochemical DNA array chip analysis. *Neurosci Lett.* 2007, 13, 414(3), 209-212. Valeeva E.V. Ahmetov I.I. Rees T. Psychogenetics and sport. w. Sports, Exercise, and Nutritional Genomics. pod red. Barh D. Ahmetov I.I. 2019, 7, 147–165.
229. Valeeva EV, Ahmetov II, Rees T. Chapter Seven - Psychogenetics and sport. w. Sports, Exercise, and Nutritional Genomics. Current Status and Future Directions pod red. 2019, 147-165.
230. Vallone D. Picetti R. Borrelli E. Structure and function of dopamine receptors. *Neurosci Biobehav Rev.* 2000, 24, 125-132.
231. VAN DER Mee D.J. Fedko I.O. Hottenga J.J. Ehli E.A. VAN DER Zee M.D. Ligthart L. VAN Beijsterveldt T.C.E.M. Davies G.E. Bartels M. Landers J.G. DE Geus E.J.C. Dopaminergic Genetic Variants and Voluntary Externally Paced Exercise Behavior. *Med ci Sports Exerc.* 2018,50(4), 700-708.
232. van Stralen M.M. Lechner L. Mudde A.N. de Vries H. Bolman C. Determinants of awareness, initiation and maintenance of physical activity among the over-fifties: a Delphi study. *Health Educ Res.* 2010, 25(2), 233-247.
233. Van Tol H.H. Bunzow J.R. Guan H.C. Sunahara R.K. Seeman P. Niznik H.B. Civelli O. Cloning of the gene for a human dopamine D4 receptor with high affinity for the antipsychotic clozapine. *Nature.* 1991, 18(350), 610-614.
234. Varillas-Delgado D. Del Coso J. Gutiérrez-Hellín J. Aguilar-Navarro M, Muñoz A, Maestro A, Morencos E. Genetics and sports performance: the present and future in the identification of talent for sports based on DNA testing. *Eur J Appl Physiol.* 2022, 122(8), 1811-1830.
235. Vetulani J. Uzależnienia lekowe: mechanizmy neurobiologiczne i podstawy farmakoterapii. *Alkoholizm i Narkomania.* 2001, 14(1), 13–58.
236. Vijayraghavan S. Wang M. Birnbaum, S.G. Williams G.V. Arnsten A.F. Inverted-U Dopamine D1 Receptor Actions on Prefrontal Neurons Engaged in Working Memory. *Nat. Neurosci.* 2007, 10, 376-384.

237. Vlahovich N. Fricker P.A. Brown M.A. Hughes D. Ethics of genetic testing and research in sport: a position statement from the Australian Institute of Sport. *Br J Sports Med.* 2017, 51(1), 5-11.
238. WADA, Gen doping. Play true 2005 – Spring (Gene-Doping). 2005, 2-12.
239. Wang G. Tanaka M. Eynon N. North K.N. Williams A.G. Collins M. Moran C.N. Britton S.L. Fuku N. Ashley E.A. Klissouras V. Lucia A. Ahmetov I.I. de Geus E. Alsayrafi M. Pitsiladis Y.P. The Future of Genomic Research in Athletic Performance and Adaptation to Training. *Med Sport Sci.* 2016, 61, 55-67.
240. Wasilewski E. Z badań nad niektórymi właściwościami sportowców wyczynowych. *Roczniki Naukowe. AWF Warszawa.* 1968.
241. Wilkinson A.V. Gabriel K.P. Wang J. Bondy M.L. Dong Q. Wu X. Shete S. Spitz, M. R. Sensation-seeking genes and physical activity in youth. *Genes Brain Behav.* 2013, 12(2), 181–188.
242. Williams, L.R. Parkin W.A. Personality factor profiles of three hockey groups. *Int J Sport Psychol*, 1980, 11(2), 113-120.
243. Wilson M. Walsh V. Parkin B. Sport and the Brain: The Science of Preparing, Enduring and Winning, Part B. Academic Press. 2017
244. Woodman T. Zourbanos N. Hardy L. Beattie S. McQuillan A. (2010). Do performance strategies moderate the relationship between personality and training behaviors? An exploratory study. *J Appl Sport Psychol.* 2010, 22, 183-197.
245. Xie G.L. Zhang W. Li Z.G. Guo D.P. Liu C. Effect of opioid-related gene polymorphisms on patients with high-dose opioid-tolerant cancer pain. *National Medical Journal of China.* 2019, 99(47), 3720–3724.
246. Yakovlev N.N. Viru A.A. Adrenergic regulation of adaptation to muscular activity. *Int J Sports Med.* 1985, 6(5), 255-65.
247. Yang J.H. Yang H.J. Choi, C. Bum, C.H. Relationship between Athletes' Big Five model of Personality and Athletic Performance: Meta-Analysis. *Behav. Sci.* 2024, 14, 71.
248. Zahari Z. Teh L.K. Ismail R. Razali S.M. Influence of DRD2 polymorphisms on the clinical outcomes of patients with schizophrenia. *Psychiatr Genet.* 2011, 21(4), 183-189.
249. Zainal Abidin S. Tan E.L. Chan S.C. Jaafar A. Lee A.X. Abd Hamid M.H. Abdul Murad N.A. Pakarul Razy N.F. Azmin S. Ahmad Annuar A. Lim S.Y. Cheah P.S. Ling K.H. Mohamed Ibrahim N. DRD and GRIN2B polymorphisms and their association

- with the development of impulse control behaviour among Malaysian Parkinson's disease patients. *BMC Neurol.* 2015, 22, 15-29.
250. Zar A. Reza S.H. Ahmadi F. Nikolaidis P.T. Safari M.A. Keshazarz M.H. Ramsbottom R. Investigating the Relationship between Big Five Personality Traits and Sports Performance among Disabled Athletes. *Biomed Res Int.* 2022, 18, 8072824.
 251. Zawadzki B. Strelau J. Szczepaniak P. Śliwińska M. Inwentarz osobowości NEO-FFI Costy I McCrae. *Adaptacja polska.* 1998.
 252. Zawadzki B. Strelau J. Szczepaniak P. Uniwersalność PEN – trzech superczynników osobowości: charakterystyka psychometryczna polskiej adaptacji “Zrewidowanego Inwentarza Osobowości H. J. Eysencka (EPQ-R)”. *Studia Psychologiczne.* 1995, 33, 147-188.
 253. Zhang G. Chen X. Xiao L. Li Y. Li B. Yan Z. Guo L. Rost D.H. The Relationship Between Big Five and Self-Control in Boxers: A Mediating Model. *Front. Psychol.* 2019,10,1690.
 254. Znazen H. Chtara M. Butovskaya M. Siala H. Messaoud T. Souissi, N. Association between angiotensin-converting enzyme gene polymorphism and competitive anxiety in Tunisian athlete. *Sport Sci Health.* 2016,12, 233-238.

ŹRÓDŁA INTERNETOWE

1. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 1|(wejście 20.12.2023)
<https://www.cdc.gov/physicalactivity/data/inactivity-prevalence-maps/index.html#overall>
2. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 2 (wejście 31.10.2023)
https://www.cdc.gov/physicalactivity/data/index.html?CDC_AA_refVal=https%3A%2F%2Fwww.cdc.gov%2Fphysicalactivity%2Fdata%2Ffacts.htm
3. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 3 (wejście 27.12.2023)
[Physical activity \(who.int\)](#)
4. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 4 (wejście 04.01.2023)
<https://www.cdaltonpsychology.com/blogrunning-thoughts/60000-or-6000-thoughts-a-day#:~:text=Tendencies%20of%20the%20mind%3A%20In%202005%2C%20the%20National,the%20same%20repetitive%20thoughts%20as%20the%20day%20before.>
5. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 5 (wejście 10.11.2023)
[ANKK1 ankyrin repeat and kinase domain containing 1 \[Homo sapiens \(human\)\] - Gene - NCBI \(nih.gov\)](#)
6. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 6 (wejście 10.11.2023)
[ANKK1 Gene - GeneCards | ANKK1 Protein | ANKK1 Antibody](#)
7. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 7 (wejście 10.11.2023)
[Gene: ANKK1 \(ENSG00000170209\) - Summary - Homo sapiens - Ensembl genome browser 111](#)
8. ŹRÓDŁO INTERNETOWE 8 (wejście 11.11.2024)
[Gene: DRD2 \(ENSG00000149295\) - Summary - Homo sapiens - Ensembl genome browser 111](#)

SPIS RYCIN

Rys. 1 Wzrost liczby publikacji dotyczących genetyki sportowej w latach 1997-2012	7
Rys. 2 Wzrost liczby markerów genetycznych w latach 1998-2023	10
Rys. 3 Markery genetyczne – stan wiedzy na 2005 rok (geny autosomalne). Chromosomy i ich regiony pochodzą z witryny internetowej Gene Map of the Human Genome. Liczba chromosomów i wielkość każdego chromosomu w megabazach (Mb) są podane odpowiednio na górze i na dole chromosomu	12
Rys. 4 Markery genetyczne – stan wiedzy na 2005 rok (geny mitochondrialne). Lokalizacje mitochondrialnego DNA pochodzą z http://www.mitomap.org .	13
Rys. 5 Modele badawcze wykorzystywane w genetyce sportowej	15
Rys. 6 Budowa genów DRD2 i ANKK1 ze wskazanymi miejscami polimorficznymi rs6276 i rs1800497	23
Rys. 7 Cztery główne szlaki dopaminergiczne w mózgu: nigrostriatalny, mezolimbiczny, mezokortyczny i guzkowo-lejkowy	27
Rys. 8 Dopamina – wzór strukturalny.	28
Rys. 9 Działanie synapsy „dopaminergicznej” utworzonej przez akson neuronu dopaminergicznego (element presynaptyczny) oraz neuron (np. GABA-ergiczny (element postsynaptyczny).	30
Rys. 10 Budowa receptorów dopaminergicznych D ₁ i D ₂	32
Rys. 11 NHLH2, MAO-A I motywacja do ćwiczeń	39
Rys. 12 Pięć wymiarów osobowości	49
Rys. 13 Analiza krzywych i pików topnienia dla poszczególnych alleli polimorfizmu genu ANKK1 rs180049	60
Rys. 14 Analiza krzywych i pików topnienia dla poszczególnych alleli polimorfizmu genu DRD2 rs6276	61
Rys. 15 Wiek w grupie badanej i w grupie kontrolnej	66
Rys. 16 Porównanie wyników stenowych neurotyczności (NF NEUR Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	67
Rys. 17 Porównanie wyników stenowych ekstrawersji (NF EKSTR Sten) w inwentarzu osobowości NEO u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	67
Rys. 18 Porównanie wyników stenowych otwartości na doświadczenia (NF OTW Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	68
Rys. 19 Porównanie wyników stenowych ugodowości (NF UGOD Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	68

Rys. 20 Porównanie wyników stenowych sumienności (NF SUM Sten) w inwentarzu osobowości NEO FFI u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	69
Rys. 21 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>DRD2</i> rs6276 oraz wyników stenowych neurotyczności (NF NEUR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	75
Rys. 22 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>DRD2</i> rs6276 oraz wyników stenowych ekstrawersji (NF EKSTR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	77
Rys. 23 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>DRD2</i> rs6276 oraz wyników stenowych otwartości na doświadczenia (NF OTW Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	79
Rys. 24 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>DRD2</i> rs6276 oraz wyników stenowych ugodowości (NF UGOD Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	80
Rys. 25 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>DRD2</i> rs6276 oraz wyników stenowych sumienności (NF SUM Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	82
Rys. 26 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 oraz wyników stenowych neurotyczności (NF NEUR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej.	84
Rys. 27 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 oraz wyników stenowych ekstrawersji (NF EKSTR Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	87
Rys. 28 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 oraz wyników stenowych otwartości na doświadczenia (NF OTW Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	88
Rys. 29 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 oraz wyników stenowych ugodowości (NF UGOD Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	90
Rys. 30 Porównanie interakcji polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 oraz wyników stenowych sumienności (NF SUM Sten) u badanych sportowców w porównaniu do grupy kontrolnej	92

SPIS TABEL

Tab.1 Receptory przyłączające dopaminę w mózgach ssaków	31
Tab.2 Charakterystyka SNP oraz sekwencje zaprojektowanych sond <i>TaqMan</i> służące detekcji poszczególnych alleli	34
Tab.3 Skład mieszaniny reakcyjnej qPCR	58
Tab.4 Program reakcji qPCR dla <i>ANKK1</i> rs1800497	59
Tab.5 Program reakcji qPCR dla <i>DRD2</i> rs6276	59
Tab.6 Porównanie liczebności badanych kobiet i mężczyzn w stosunku do grupy kontrolnej	65
Tab.7 Wyniki test niezależności Chi-kwadrat grupa badana vs. grupa kontrolna pod względem proporcji płci	65
Tab.8 Wiek: grupa badana vs. grupa kontrolna	66
Tab.9 Porównanie wyników stenowych cech osobowości w inwentarzu NEO FFI pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną	69
Tab.10 Równowaga Hardy'ego-Weinberga <i>DRD2</i> rs6276 w badanej grupie sportowców i grupie kontrolnej	70
Tab. 11 Porównanie frekwencji poszczególnych genotypów <i>DRD2</i> rs6276 pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną	71
Tab.12 Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych genotypów <i>DRD2</i> rs6276 w grupie badanej i grupie kontrolnej	71
Tab.13 Porównanie frekwencji poszczególnych alleli <i>DRD2</i> rs6276 pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną	71
Tab.14 Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych alleli <i>DRD2</i> rs6276 w grupie badanej i grupie kontrolnej	71
Tab.15 Równowaga Hardy'ego-Weinberga <i>ANKK1</i> rs1800497 w badanej grupie sportowców i grupie kontrolnej	72
Tab.16 Porównanie frekwencji poszczególnych genotypów <i>ANKK1</i> rs1800497 pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną	72
Tab.17 Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych genotypów <i>ANKK1</i> rs1800497 w grupie badanej i grupie kontrolnej	72

Tab.18 Porównanie frekwencji poszczególnych alleli <i>ANKK1 rs1800497</i> pomiędzy badanymi sportowcami a grupą kontrolną	73
Tab.19 Rezultaty istotności różnic frekwencji występowania poszczególnych alleli <i>ANKK1 rs1800497</i> w grupie badanej i grupie kontrolnej	73
Tab.20 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali neurotyczności inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i>	74
Tab.21 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej NEO FFI grupy i polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i> jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	75
Tab.22 Liczebności, średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali stenowej ekstrawersji oraz polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i>	76
Tab.23 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ekstrawersji oraz grupy i polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i> jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	77
Tab.24 Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu <i>DRD2 rs6276</i> a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali ekstrawersji	78
Tab.25 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali otwartości na doświadczenia inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i>	78
Tab.26 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala otwartości na doświadczenia oraz grupy i polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i> jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	79
Tab.27 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali ugodowości inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i>	80
Tab.28 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ugodowości oraz grupy i polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i> jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	81
Tab.29 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali sumienności inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i>	81
Tab.30 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala sumienności oraz grupy i polimorfizmu genu <i>DRD2 rs6276</i> jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	82

Tab.31 Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu <i>DRD2</i> rs6276 a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali sumienności	83
Tab.32 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali neurotyczności inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497	84
Tab.33 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala neurotyczności oraz grupy i polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	85
Tab. 34 Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu <i>ANKK1</i> rs1800497a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali neurotyczności	85
Tab.35 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali ekstrawersji inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497	86
Tab.36 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ekstrawersji oraz grupy i polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	87
Tab.37 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali otwartości na doświadczenia inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497	88
Tab.38 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala otwartości na doświadczenia oraz grupy i polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	89
Tab.39 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali ugodowości inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497	89
Tab.40 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala ugodowości oraz grupy i polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja	90
Tab.41 Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu <i>ANKK1</i> rs1800497a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali ugodowości	91
Tab.42 Liczebności, Średnia arytmetyczna oraz odchylenie standardowe dla wydzielonych poszczególnych grup (czynn timerów) badanych sportowców oraz grupy kontrolnej dla skali sumienności inwentarza NEO FFI oraz polimorfizmu genu <i>ANKK1</i> rs1800497	92

Tab.43 Dwuczynnikowa analiza wariancji dla zmiennej zależnej skala sumienności oraz grupy i polimorfizmu genu *ANKK1* rs1800497 jako czynników klasyfikacyjnych – efekty główne oraz interakcja 93

Tab.44 Analiza post hoc NIR (najmniejsza istotna różnica) uwzględniająca interakcję pomiędzy genotypem polimorfizmu *ANKK1* rs1800497a grupą (grupa badana vs. grupa kontrolna) dla skali sumienności 93

PSYCHOGENETYKA W SPORCIE JAKO NOWY KIERUNEK BADAŃ NAD DETERMINANTAMI SUKCESU SPORTOWEGO – ANALIZA NA PRZYKŁADZIE WYBRANYCH POLIMORFIZMÓW GENU RECEPTORA DOPAMINY

Sukces w sporcie determinowany jest wieloczynnikowo. O przewadze danego sportowca nad innymi decyduje jego przygotowanie motoryczne, umiejętności techniczne czy obrona w czasie walki taktyka. Zdaniem wielu teoretyków i praktyków rywalizację sportową wygrywa się jednak tzw. „głową”, czyli szeroko rozumianymi predyspozycjami psychicznymi, w tym wolą walki, determinacją, odpornością na poniesione porażki itd..

Jeden z głównych nurtów badań z zakresu nauk o kulturze fizycznej ma na celu zdefiniowanie oraz zrozumienie ich podłoża wszystkich zmiennych mających wpływ na poziom sportowy. Główny podział jakiego dokonano w czasie realizacji tego typu badań dzieli istotne ze sportowego punktu widzenia cechy na te, które zdeterminowane są czynnikiem środowiskowym oraz czynnikiem genetycznym. Bardzo rzadko zdarza się jednak, żeby poszczególne cechy zdeterminowane były tylko jednym z powyższych czynników. Najczęściej na daną „predyspozycję” wpływa ma mieszanka wspólne przenikających się czynników: środowiskowego i genetycznego.

Przygotowana przeze mnie pod kierunkiem prof. dr hab. n med. Anny Grzywacz rozprawa doktorska pt. „Psychogenetyka w sporcie jako nowy kierunek badań nad determinantami sukcesu sportowego – analiza na przykładzie wybranych polimorfizmów genu receptora dopaminy” wpisuje się w charakter opisanego powyżej nurtu badawczego. Głównym jej celem jest poznanie genetycznego podłoża wybranych cech psychicznych, mogących mieć kluczowe znaczenie dla sportu. Grupę badawczą stanowiło 74 sportowców trenujących sporty walki (zapasy, judo, boks i Jin-Jitsu) oraz 27 sportowców trenujących wybrane zespołowe gry sportowe (piłkę ręczną). Każdy z zawodników posiadał kilkunastoletni staż sportowy. Natomiast grupę kontrolną stanowiły 232 osoby nie trenujące żadnej dyscypliny sportowej. Objęte badaniem grupy nie różniły się od siebie w sposób istotny statystycznie pod względem wieku oraz proporcji kobiet do mężczyzn (te dwa parametry mogłyby mieć potencjalnie największe znaczenie wyniki testów psychologicznych).

W skład badań będących podstawą rozprawy doktorskiej wchodziły analizy genetyczne oraz badania psychologiczne.

Do badań genetycznych wytypowano dwa polimorfizmy genów związanych z układem dopaminergicznym (odpowiednio gen receptora i transportera dopaminy), tj. *DRD2* rs6276 i *ANKK1* rs1800497. Produkty ekspresji genów *DRD2* i *ANKK1* mają kluczowe dla cech istotnych ze sportowego punktu widzenia. Dla przykładu *DRD4* nazywany jest genem mocnych

wrażień. Mutacje w obrębie tego genu powiązane są z różnymi fenotypami behawioralnymi, np. podejmowaniem ryzyka. Z kolei mutacja w obrębie *ANKK1* mogą powodować zmniejszenie wrażliwości na negatywne skutki podejmowanych działań, co również wiąże się z predyspozycjami do podejmowania podwyższonego ryzyka.

Od wszystkich uczestników badania pobrano 10 ml próbki krwi żyłnej na wersenian (EDTA), z żyły łokciowej. Genomowe DNA do badań zostało wyizolowane z leukocytów krwi obwodowej metodą wysalania wg. Millera. Do genotypowania zastosowano standardowa reakcję Real-time PCR. Analizowanie wyników zostało wykonane poprzez monitorowanie fluorescencji w trakcie amplifikacji.

Do badań psychologicznych wykorzystano inwentarz osobowości NEO-FFI (ang. NEO Five-Factor Inventory). Kwestionariusz NEO-FFI nazywany również „Wielką Piątką” wyróżnia następujące czynniki opisujące osobowość: otwartość na doświadczenie, sumienność, ekstrawersja, ugodowość i neurotyczność. Uzyskane w wyniku pomiarów genetycznych nie wykazały różnic istotnych statystycznie w rozkładach genotypów i alleli w polimorfizmach *DRD2* rs6276 i *ANKK1* rs1800497 pomiędzy grupą badawczą i grupą kontrolną.

Z kolei badania przeprowadzone za pomocą inwentarza osobowości NEO-FFI wykazały różnice istotne statystycznie pomiędzy grupą badawczą i grupą kontrolną w zakresie trzech cech osobowości tj. ekstrawersji ($p=0,004$), otwartości na doświadczenie ($p=0,0373$) oraz sumienności ($p<0,001$).

Kolejne wnioskowania statystyczne przeprowadzone za pomocą analizy czynnikowej dotyczyły uwarunkowania genetycznego poszczególnych cech osobowości. Badania wykazały silny wpływ czynnika genetycznego na wszystkie trzy cechy osobowości, których poziom różnicował grupę badaną i grupę kontrolną w sposób istotny statystycznie. Zmienność w obrębie genu *DRD2* (rs6276) miała istotny statystycznie wpływ na wyższy u sportowców w stosunku do grupy kontrolnej poziom ekstrawersji i sumienności, natomiast zmienność w obrębie genu *ANKK1* (rs1800497) wpływała na wyższy u sportowców w stosunku do grupy kontrolnej poziom neurotyczności, ugodowości i sumienności.

Przeprowadzone badania wpisują się w aktualny już od dłuższego czasu nurt badań mających na celu znalezienie cech kluczowych ze sportowego punktu widzenia oraz zrozumienie ich podłoża. Wiedza tego typu ma szerokie zastosowanie nie tylko w sporcie, przede wszystkim w procesie doboru do sportu, ale także i na późniejszych etapach procesu treningowego. Nie do przecenienia jest jednak także wartość naukowa wypływająca z tego typu badań dla rozwoju psychologii, medycyny i wielu innych nauk dotyczących szeroko rozumianego zdrowia publicznego.

PSYCHOGENETICS IN SPORT AS A NEW DIRECTION OF RESEARCH ON DETERMINANTS OF SPORT SUCCESS: ANALYSIS ON THE EXAMPLE OF CHOSEN POLYMORPHISMS OF DOPAMINE RECEPTOR GENE

Sports success is multifactorial. Advantage of one athlete over another is implicated by motor preparation, technical skills or tactics chosen during the fight. According to numerous theorists and practitioners, sports competition is won mainly with the so-called "head," which means broadly understood mental predispositions, among the others fighting spirit, determination, resistance to failures and so forth.

The aim of one of the main areas of researches concentrated on physical culture sciences is to define and understand the background of all variables influencing the sport level of an individual. The main classification used during the realization of this kind of research divides features important for sport achievements into subgroups determined by environmental and genetic factors. However, it is very rare for a feature to be determined only by one of the above-mentioned factors. The most common situation is when "predisposition" is conditioned by a blend of mutually penetrating environmental and genetic factors.

PhD dissertation I prepared under the supervision of Prof. dr hab. n med. Anna Grzywacz entitled "Psychogenetics in Sport: A New Direction of Research on Determinants of Sport Success: Analysis Based on Chosen Polymorphisms of the Dopamine Receptor Gene" is well aligned with the character of the above-mentioned area of research. The main aim is to understand the genetic background of chosen mental features, which can be of essential meaning in sports. The research group consisted of 74 athletes in martial arts sports (wrestling, judo, boxing and Jiu-jitsu) and 27 athletes in team games (handball). All the athletes had a few years of sports practice. While, the control group consisted of 232 individuals who do not participate in any sport discipline. The groups included in the research did not differ statistically significantly in relation to age and ratio of women to men (the two parameters could potentially have the highest influence on the results of psychological tests).

In the range of research being the base of PhD dissertation, genetic analysis and psychological tests.

Considering the genetic test, the two polymorphisms of genes connected with the dopaminergic system were chosen (respectively, receptor and dopamine transporter genes), i.e. *DRD2 rs6276* and *ANKK1 rs1800497*. The products of the expression of genes *DRD2* and *ANKK1* are of essential meaning for the features important for sports competition. As an

example, the gene *DRD4* is known as the gene of strong sensations. Mutations in this gene are connected with different behavioral phenotypes, for instance, risky behaviors. On the other hand, mutations in the *ANKK1* gene can induce a decrease in sensitivity to negative results of actions taken, which also influences the predispositions to elevated levels of risky behaviors.

From all the participants, 10 ml of venous blood from the cubital vein on edetate (EDTA) was collected. Genomic DNA was isolated from peripheral blood leukocytes with the salting-out method, according to Miller. For genotyping, the standard real-time PCR reaction was applied. The analysis of the results was accomplished with fluorescence monitoring during amplification.

For the psychological test, the NEO-FFI (NEO Five-Factor Inventory) was used. The NEO-FFI-FFI questionnaire also called the “Big Five” classifies the following factors determining personality: openness to experiences, scrupulousness, extraversion, agreeableness and neuroticism.

Results obtained during genetic measurements did not show statistically significant differences in the distribution of genotypes and alleles in polymorphisms *DRD2 rs6276* and *ANKK1 rs1800497* between the experimental and control groups.

In turn, a test conducted with the use of the personality inventory NEO-FFI indicated statistically significant differences between the experimental and control groups in the range of three personality traits, that is extraversion ($p=0,004$), openness ($p=0,0373$) and scrupulousness ($p<0,001$).

The other statistical conclusion conducted with the usage of factor analysis concentrated on the genetic conditioning of chosen personality traits. The research indicated a strong influence of genetic factors in relation to all three personality traits, with different levels in the experimental and control groups with statistical significance. Changeability in the area of the *DRD2 (rs6276)* gene had a statistically significant influence on the level of extraversion and scrupulousness in the case of athletes in comparison with the control group, whereas changeability in the area of the *ANKK1 gene (rs1800497)* influenced in the case of athletes a higher level of neuroticism, agreeability and scrupulousness in comparison with the control group.

Conducted research signs in the current trend of the research area, the aim of which is to find the features essential from a sports point of view and understanding their background. Such knowledge is of high importance not only in sport, but mainly in the process of sport qualification, as well as during the following stages of the training process. However, invaluable

is also the scientific value resulting from this type of research for the development of psychology, medicine and many other sciences concerning broadly understood public health.