

精準運動醫學的新趨勢—— 基因科學

文／林瀛洲

壹、前言：現代的運動醫學

運動醫學是一個處理體育健身、運動相關傷害的醫學分支。它在20世紀後期才成為一個獨立的健康醫療領域。與大多數其他醫學專業不同，運動醫學不是診斷和治療器官相關的疾病，而是研究身體活動對健康和身體功能的影響。運動醫學範疇在於對所有運動者關於疾病及傷害的預防和治療科學，並且確保及促進運動者的健康狀態。前任國立臺灣大學醫學院附設醫院復健部主治醫師賴金鑫在他撰寫的《運動醫學講座》當中說道：「運動醫學乃是一種應用性的綜合科學，其目的在應用醫學及其他有關的科學，來維護從事運動者的健康，並設法改善他們的體能或運動成績」。隨著時代的演變，現代的運動醫學已經是一個多學科領域，除了聚焦在研究運動和身體活動對健康、預防疾病的影響和加速運動傷害修復的方式之外，更是頂尖運動員賴以維持最佳身體健康狀況及提升運動表現及的強力後盾。

貳、頂尖選手的精準運動醫學支援

精準運動醫學是一種運動醫學領域的新興概念，它將精準醫學的原則應用於運動和體育

健康領域。精準醫學的應用模式非常廣泛，可運用個體基因組、生物標記物和生活習慣等個人化信息的醫學模組，並透過人工智慧加以輔助來預測、預防和治療疾病，最大程度地提高療效。隨著國內競技運動水準不斷提升，這些頂尖運動員對身體健康的需求也越來越高。尤其是面對奧林匹克運動會（以下簡稱奧運）這個競技運動的最高殿堂，每一位運動員都希望能用最健康最完美的狀態出賽。如何協助這些頂尖運動員提升自身能力，並維持完美健康狀態，便成了運動醫學團隊重要的課題。因此，精準運動醫學即扮演了非常重要的角色。精準運動醫學的應用通常包括以下幾個方面：

一、基因檢測和個體化訓練方案：通過基因檢測，醫師可以獲取關於運動員的基因組信息，進而瞭解其對於特定運動的適應性、受傷風險以及運動表現的潛力。基於這些信息，可以制定個體化的訓練方案，最大程度地提高訓練效果並降低受傷風險。目前世界上許多新運動先進國家都引進基因檢測來協助運動員進行健康的維護以及制

定個體化的訓練方案，而臺灣則仍在方興未艾的階段。

二、生物標記物監測與健康管理：運動員的生物標記物（如血壓、心率、血糖等）可以通過穿戴式設備或定期測試進行監測。這些生物標記物的變化，可以提供關於運動員身體狀態和訓練反饋的信息，如果再配合人工智慧的介入預測未來的趨勢，將有助於及時調整訓練計畫和預防可能的健康問題。

三、個體化營養與補充劑：通過對運動員的營養需求進行個體化評估，可以制定個性化的營養計畫和補充劑方案，以滿足其特定的能量及營養補充需求，並最大程度地支持其訓練和競技表現。尤其針對有體重分級項目的運動員，如何有效地控制體重並同時獲取足夠的營養素，避免傷害與疾病的發生，確實非常需要運動醫學團隊精準地介入及協助。

四、心理健康支持：精準運動醫學也包括運動員的心理健康，通過心理測評、心理輔導等方式，幫助運動員應對壓力、焦慮、情緒波動等心理問題，維護其身心健康。

總的來說，精準運動醫學的目標是通過深入瞭解運動員的個體特徵，提供更精確、個性化的訓練、健康管理和治療方案，以最大程度地提高運動表現、預防傷害、促進康復，並保護運動員的整體健康。

參、未來的運動醫學展望

隨著基因醫學研究的進展，運動醫學與科

學研究開始利用基因檢測研究影響運動能力、個人化訓練與運動傷害風險的相關基因。透過基因研究，我們現在可以更清楚地瞭解基因如何影響我們的身體素質和運動表現。基因在先天上為我們提供了身體潛力的框架，影響了心臟功能、肌肉組織，利用氧氣和製造三磷酸腺苷（adenosine triphosphate, ATP）的效率等關鍵因素。過去的研究顯示，單核苷酸變異（Single Nucleotide Polymorphism, SNP）在這方面扮演著關鍵角色，其中21個常見的SNP能夠解釋約50%的個人對於有氧運動能力之改善潛力。擁有這些有利的基因變異之人在接受相同有氧訓練時，表現顯著優於其他人，其最大氧飽和度提高了近3倍（Bouchard et al., 2011）。這些發現對於個人化的運動訓練和健康管理具有重要意義，有助於我們更有效地發揮身體潛力，提升健康水平。基因對運動表現有著明顯且不可忽視的影響，如 α -輔肌動蛋白-3（ α -actinin-3 gene, ACTN3）和血管緊張素轉換酶（angiotensin I-converting enzyme, ACE）等基因已被證實與速度、力量和耐力等方面有關（Pickering & Kiely, 2017; Puthucherry et al., 2011）。雖然不同運動專項可能需要不同的天賦，但基因在其中扮演著關鍵角色。



一、基因與運動傷害

研究顯示，運動表現的個體差異中有相當大比例是由遺傳因素造成的（Del Coso & Lucia, 2021）。然而，單純依靠基因找尋優秀運動員的可能性很低，因為每個人的基因組之間具有相當大的同質性。儘管如此，透過瞭解個人基因的差異來制定更合適的訓練方案，特別是預防受傷，對於提高運動員的表現仍具有重要意義。基因在訓練時的受傷易感性和肌肉疲勞恢復速度方面有著重要作用，尤其對於運動員的表現和健康具有重大影響。例如，單羧酸轉運蛋白（Monocarboxylate transporter 1, MCT1）基因、膠原蛋白基因（collagen type I alpha 1 chain, COL1A1和collagen type V alpha 1 chain, COL5A1）以及ACTN3基因的特定變異與運動受傷風險、恢復時間以及肌肉損傷的程度有關（Dias & Torkamani, 2019; Heffernan, 2017; Khoschnau et al., 2008; Rodas et al., 2021）。此外，基因變異也與一些疾病風險相關，例如肥厚型心肌病變和阿茲海默症（Ebrahimi et al., 2017; Wilde et al., 2022）。透過基因檢測，可以預先識別具有高風險的運動員，以制定個性化的訓練和健康管理計畫，避免受傷和提高運動表現。

二、基因與運動營養

科學研究強調了運動員的飲食和營養計畫對於表現的重要性，並指出遺傳因素在營養代謝中的角色。基因如跨膜絲氨酸蛋白

酶6（Transmembrane serine protease 6, TMPRSS6）、載脂蛋白E（Apolipoprotein E, APOE）、ACTN3、過氧化物酶體增殖物激活受體 γ （Peroxisome Proliferator Activated Receptor Gamma, PPARG）等影響著對鐵、維生素D、葉酸等營養素的代謝和利用（Dias & Torkamani, 2019; Huang et al., 2022; Majumder et al., 2017; Varga et al., 2011）。瞭解個人基因型可以幫助運動員訂立更適合的飲食計畫，提高表現和避免營養缺乏。此外，基因如：細胞色素P450 1A2（Cytochrome P450 1A2, CYP1A2）、 α -2B腎上腺素能受體（alpha-2B adrenergic receptor, ADRA2B）和腺苷A2A受體（adenosine A2A receptor, ADORA2A）也影響咖啡因的代謝（De Caterina & El-Sohehy, 2016; Renda et al., 2012），對於咖啡因攝取量的合理安排和心血管健康風險的預測也具有重要價值。

三、基因與心理素質。

研究顯示基因在心理素質和情緒管理方面扮演重要角色，對智力、態度、個性等有高度影響。兒茶酚-O-甲基轉移酶（Catechol-O-Methyltransferase, COMT）基因特別關聯疼痛感知和認知功能，影響人對疼痛的敏感度和壓力處理能力（Andersen & Skorpen, 2009）。瞭解COMT基因型可幫助制定個別化訓練菜單，避免忽視疼痛而導致訓練傷害。對於運動員，心理素質的強化比身體素質同樣重要，基因檢測

可提供心理技能訓練的指引，改善比賽時的表現穩定性和成績。基因影響運動員對訓練、飲食和外部因素的反應，並決定了身體能力的基礎。

肆、結語

雖然單靠運動訓練尚未完全發揮人類所有的基因潛能，但分析影響訓練方式與成果的基因可以幫助設計個性化的訓練，減少運動傷害。越來越多的運動員開始研究自己的基因，以發揮最大優勢。利用基因檢測結果制定專門的訓練計畫已成未來趨勢。然而，目前基因檢測於個體化訓練仍屬萌芽階段，可以用來提升訓練效果和降低受傷風險的實證仍然不足。個體化訓練方式之決定和運動員身體能力、運動員技術能力、運動項目、賽事行程等有更多相關性，這都是未來有待提升的方向。針對奧運等級的國家代表隊選手，提供更精準、更優質的運動醫學服務，已經是確保競技運動表現獲得亮眼成績重要的一環。建立基因體質檢測輔助培訓並搭配人工智慧分析趨勢，提供個人化、適性化的訓練和照護，是未來可以考慮的發展重要方向。🧬

作者林瀛洲為長庚體系運動醫學總召集人

參考文獻

- Andersen, S., & Skorpen, F. (2009). Variation in the COMT gene: implications for pain perception and pain treatment. *Pharmacogenomics*, 10(4), 669-684. <https://doi.org/10.2217/pgs.09.13>
- Bouchard, C., Sarzynski, M. A., Rice, T. K., Kraus, W. E., Church, T. S., Sung, Y. J., Rao, D., & Rankinen, T. (2011). Genomic predictors of the maximal O₂ uptake response to standardized exercise training programs. *Journal of applied physiology*, 110(5), 1160-1170. <https://doi.org/10.1152/jappphysiol.00973.2010>
- De Caterina, R., & El-Sohemy, A. (2016). Moving towards specific nutrigenetic recommendation algorithms: caffeine, genetic variation and cardiovascular risk. *Journal of Nutrigenetics and Nutrigenomics*, 9(2-4), 106-115. <https://doi.org/10.1159/000446801>
- Del Coso, J., & Lucia, A. (2021). Genetic Influence in Exercise Performance. *Genes*, 12(5), 651. <https://doi.org/10.3390/genes12050651>
- Dias, R., & Torkamani, A. (2019). Artificial intelligence in clinical and genomic diagnostics. *Genome medicine*, 11, 70. <https://doi.org/10.1186/s13073-019-0689-8>
- Ebrahimi, K., Majdi, A., Baghaiee, B., Hosseini, S. H., & Sadigh-Eteghad, S. (2017). Physical activity and beta-amyloid pathology in Alzheimer's disease: A sound mind in a sound body. *EXCLI journal*, 16, 959-972. <https://doi.org/10.17179/excli2017-475>
- Heffernan, S.M., Kilduff, L.P., Erskine, R.M., Day S.H., Stebbings G.K., Cook C.J., Raleigh S.M., Bennett M.A., Wang G., Collins M., Pitsiladis Y.P., & Williams A.G. (2017). COL5A1 gene variants previously associated with reduced soft tissue injury risk are associated with elite athlete status in rugby. *BMC Genomics*, 18(Suppl 8), 820. <https://doi.org/10.1186/s12864-017-4187-3>

- Huang, X., Zhou, Y., Sun, Y., & Wang, Q. (2022). Intestinal fatty acid binding protein: A rising therapeutic target in lipid metabolism. *Progress in Lipid Research*, 87, 101178. <https://doi.org/10.1016/j.plipres.2022.101178>
- Khoschnau, S., Melhus, H., Jacobson, A., Rahme, H., Bengtsson, H., Ribom, E., Grundberg, E., Mallmin, H., & Michaëlsson, K. (2008). Type I collagen $\alpha 1$ Sp1 polymorphism and the risk of cruciate ligament ruptures or shoulder dislocations. *The American journal of sports medicine*, 36(12), 2432-2436. <http://dx.doi.org/10.1177/0363546508320805>
- Majumder, A., Behera, J., Jeremic, N., & Tyagi, S. C. (2017). Hypermethylation: causes and consequences in skeletal muscle myopathy. *Journal of cellular biochemistry*, 118(8), 2108-2117. <https://doi.org/10.1002/jcb.25841>
- Pickering, C., & Kiely, J. (2017). ACTN3: more than just a gene for speed. *Frontiers in physiology*, 8, 1080. <https://doi.org/10.3389/fphys.2017.01080>
- Puthuchery, Z., Skipworth, J. R., Rawal, J., Loosemore, M., Van Someren, K., & Montgomery, H. E. (2011). The ACE gene and human performance: 12 years on. *Sports medicine*, 41, 433-448. <https://doi.org/10.2165/11588720-000000000-00000>
- Renda, G., Zimarino, M., Antonucci, I., Tatasciore, A., Ruggieri, B., Bucciarelli, T., Prontera, T., Stuppia, L., & De Caterina, R. (2012). Genetic determinants of blood pressure responses to caffeine drinking. *The American journal of clinical nutrition*, 95(1), 241-248. <https://doi.org/10.3945/ajcn.111.018267>
- Rodas, G., Moreno-Pérez, V., Del Coso, J., Florit, D., Osaba, L., & Lucia, A. (2021). Alpha-Actinin-3 deficiency might affect recovery from non-contact muscle injuries: Preliminary findings in a top-level soccer team. *Genes*, 12(5), 769. <https://doi.org/10.3390/genes12050769>
- Varga, T., Czimmerer, Z., & Nagy, L. (2011). PPARs are a unique set of fatty acid regulated transcription factors controlling both lipid metabolism and inflammation. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Molecular Basis of Disease*, 1812(8), 1007-1022. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2011.02.014>
- Wilde, A. A., Semsarian, C., Márquez, M. F., Shamloo, A. S., Ackerman, M. J., Ashley, E. A., Sternick, E. B., Barajas-Martinez, H., Behr, E. R., & Bezzina, C. R. (2022). European heart rhythm association (EHRA)/heart rhythm society (HRS)/Asia pacific heart rhythm society (APHRS)/latin American heart rhythm society (LAHRS) expert consensus statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *EP Europace*, 24(8), 1307-1367. <https://doi.org/10.1093/europace/euac106>

