



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia

Analysis of the ECA and ACTN3 genes in Colombian youth athletes and their association with ethnicity

Felipe Velandia Cabrera^{1,2}; Eduardo Sáez de Villarreal¹; Francisco Javier Pinzón²; Luis Alberto. Cardozo^{1,2}

¹ Universidad Pablo de Olavide (España)

² Fundación universitaria del Área Andina (Colombia)

*Autor de correspondencia: Pedro Felipe Velandia Cabrera, licfelipevelandia@gmail.com

Calendario editorial: *Artículo recibido el 05/03/2026 Aceptado: 20/05/2026 Publicado: 01/07/2026*

<https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Para citar este artículo, utilice la siguiente referencia:

Velandia Cabrera, F.; Sáez de Villarreal, E.; Pinzón, F.J.; Cardozo, L.A. (2026). Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. *Sportis Sci J*, 12 (3), 1-18 <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Contribución del autor: Todos los autores participaron en la contribución del artículo

Financiamiento: La investigación fue financiada con recursos propios del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses: Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses

Aspectos éticos: El estudio declara los aspectos éticos



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Resumen

La diversidad de grupos étnicos en Colombia puede destacar diferencias en marcadores genéticos específicos asociados al deporte. Objetivo: analizar el perfil y la asociación y frecuencia genotípica y alélica de los genes enzima convertidora de angiotensina (ACE) polimorfismos I/D y el Alfa actinina 3 R577X (ACTN3) polimorfismo R/X en atletas juveniles de diferentes etnias en Colombia. Metodología: se reclutaron 64 atletas juveniles de alto rendimiento y 27 sujetos control. El ADN se extrajo de células epiteliales orales y los genotipos se identificaron mediante PCR y electroforesis. Las frecuencias alélicas se calcularon con el equilibrio de Hardy Weinberg (prueba de χ^2 , $p < 0.05$). Resultados: se encontraron diferencias significativas en la distribución genotípica entre atletas y controles. Para el gen ACE el genotipo DD fue más frecuente (52% vs 22% en controles $p=0.003$ OR=0.33 IC 95% 0.13-0.84). cuando se dividió entre poblaciones étnicas el grupo Pijao mostró mayor significancia estadísticamente con el genotipo DD (43% vs. 7% OR=0.095; $p=0.014$, IC95%: 0.01-1.68), por otro lado, el gen ACTN3 no se encontraron diferencias significativas, el genotipo RX fue el más frecuente (62% vs. 63% grupo control $p=0.98$) el genotipo RR fue del (28% en atletas). Estos resultados identificaron que el genotipo DD tiene una mayor frecuencia en la población mestiza entre indígena pijao y caucásica.

Palabras clave: actinina; angiotensina; rendimiento deportivo; genotipo; polimorfismo genético

Abstract

The diversity of ethnic groups in Colombia may highlight differences in specific genetic markers associated with sport. Objective: To analyze the profile, association, and genotypic and allelic frequency of the angiotensin-converting enzyme (ACE) I/D polymorphisms and the alpha-actinin 3 R577X (ACTN3) R/X polymorphism in youth athletes from different ethnicities in Colombia. Methodology: Sixty-four high-performance youth athletes and 27 control subjects were recruited. DNA was extracted from oral epithelial cells, and genotypes were identified by PCR and electrophoresis. Allelic frequencies were calculated using Hardy-Weinberg equilibrium (χ^2 test, $p < 0.05$). Results: Significant differences were found in the genotypic distribution between athletes and controls. For the ACE gene, the DD genotype was more frequent (52% vs. 22% in controls, $p=0.003$, OR=0.33, 95% CI 0.13-0.84). When divided among ethnic populations, the Pijao group showed a statistically significant higher prevalence of the DD genotype (43% vs. 7%, OR=0.095, $p=0.014$, 95% CI: 0.01-1.68). On the other hand, no significant differences were found for the ACTN3 gene; the RX genotype was the most frequent (62% vs. 63% in the control group, $p=0.98$), while the RR genotype was present in 28% of athletes. These results indicate that the DD genotype is more frequent in the mixed-race population of Pijao indigenous and Caucasian descent.

Palabras clave: actinin; angiotensin; athletic performance; genotype; gene polymorphism



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Introducción

La riqueza y diversidad de grupos étnicos en Colombia pueden evidenciar contrastes o similitudes en marcadores genéticos específicos y su asociación con el rendimiento deportivo. Las etnias en Colombia están distribuidas principalmente por afrodescendientes, indígenas, mestizos y caucásicos (Hernández-Martínez et al., 2021; Tangarife, 2023). El rendimiento deportivo es conexo por aspectos genéticos, por el entrenamiento físico, los aspectos nutricionales, las características fisiológicas a nivel muscular y cardiovascular, las particularidades psicológicas del deportista, por último, las características étnicas que determinan las características fenotípicas de los atletas (Ginevičienė et al., 2022; İpekoğlu et al., 2025; Kahya & Taheri, 2024a; Kambouris et al., 2012; Wang et al., 2025).

En deportes de resistencia, el gen enzima convertidora de angiotensina (ACE) es el más estudiado y de mayor relación con el rendimiento en deportes de media y larga duración (Ahmad Yusof & Che Muhamed, 2021; Bıçakçı et al., 2024; Ferreira et al., 2024) este gen tiene dos polimorfismos o variantes denominados Inserción (I) o delección (D), cada uno cumple funciones específicas que relacionan con el equilibrio de electrolitos y la regulación de la presión arterial, lo que permite realizar un mejor trabajo muscular junto con un mayor flujo sanguíneo obteniendo un mejor consumo y regulación de la glucosa en el músculo en actividades de resistencia y de potencia (Chiu et al., 2019; Ferreira et al., 2024; Kahya & Taheri, 2024; Sommers et al., 2024).

Por otro lado, en deportes de potencia el gen ACTN3 R577X, ha sido asociado al rendimiento con sus dos polimorfismos R/X, resaltando el alelo R, el cual provee una mayor ventaja en atletas quienes ostentan este polimorfismo, hay una mayor eficiencia mecánica muscular activando las fibras de contracción rápida, lo que proporciona una mejor sincronización inter e intramuscular en movimientos explosivos y de velocidad (Durmic et al., 2017; Kaynar et al., 2025; T. Liu, 2024; Nunes et al., 2025; Yao et al., 2025b).

Las características genéticas de los individuos pueden variar significativamente en función de su ancestralidad, dado que la historia evolutiva y los procesos de flujo génico entre poblaciones moldean la distribución de polimorfismos funcionalmente relevantes para el rendimiento deportivo (Ash et al., 2011; H. Liu & Zhang, 2025; Yao et al., 2025b).



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Colombia presenta una composición ancestral tripartita ‘europea, africana e indígena’ distribuida de forma heterogénea a lo largo del territorio nacional, con predominancia de población afrodescendiente en las regiones del Pacífico y el Caribe, de grupos indígenas en zonas andinas y amazónicas, y de mestizaje europeo-amerindio en las principales áreas urbanas (Alvim et al., 2024; Sirugo et al., 2019).

Esta diversidad permite que el país constituya un escenario particularmente valioso para la investigación en genómica del deporte, ya que posibilita comparar simultáneamente la distribución de genotipos asociados al rendimiento en grupos étnicos con perfiles ancestrales contrastantes. La identificación de polimorfismos favorables según la etnia y la región ofrece, a largo plazo, bases científicas para el desarrollo de estrategias de detección y orientación de talentos deportivos más precisas y culturalmente contextualizadas (Gineviciene et al., 2016; Wang et al., 2025) un campo en expansión que demanda datos de poblaciones latinoamericanas aun escasamente representadas en la literatura internacional (Papadimitriou et al., 2018)

El objetivo de este estudio fue analizar las frecuencias genotípicas de los genes ECA I/D y ACTN3 R577X de diferentes etnias asociados a poblaciones afrodescendientes, caucásicos e indígenas y su relación con deportes de potencia atletismo (saltos, lanzamientos y sprinters) levantamiento de pesas y resistencia de corta, media y larga duración (atletismo en 800 m, 1500 m, 5000 y 10000 m, deportes de combate). Hipotetizamos que la asociación de los genotipos DD del gen ACE y el genotipo RR del gen ACTN3 serán más frecuentes en atletas de potencia la etnia afrodescendiente, mientras que el genotipo II del gen ACE y el genotipo XX del gen ACTN3 predominará en deportes de resistencia en población caucásica e indígena.

Materiales y métodos

Este estudio empleó un diseño transversal con alcance correlacional y exploratorio, debido al análisis multiétnico entre atletas y la frecuencia genotípica de los genes ACE I/D y ACTN3 R577X, y su asociación con la etnia y la especialidad deportiva en atletas juveniles colombianos.

El grupo experimental y control estuvo conformado por 91 participantes: 64 atletas juveniles y 27 sujetos grupo control. Como criterios de inclusión se consideró tener



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

participación en competencias nacionales e internacionales, con un mínimo de 4 años de experiencia y un régimen de entrenamiento de 5-6 días por semana. Se incluyeron disciplinas de potencia (e.g., saltos, lanzamientos, pesas y sprinters) y resistencia (e.g., lucha, atletismo en 800 m, 1500 m, 5000 y 10000 m). La clasificación étnica se determinó por regiones geográficas siendo estas reconocidas por origen ancestral (región caribe para afrodescendientes, región andina para mestizos caucásico e indígena para pijaos) (Mariño-Ramírez et al., 2025).

El cálculo del tamaño de la muestra se determinó mediante un muestreo por conveniencia no probabilístico, debido a la dificultad en la selección de los atletas en cada una de las regiones geográficas, de igual forma, fundamentado en el estudio realizado por (Carvajal-Espinoza et al., 2023; Ortiz et al., 2020), priorizando la profundidad del análisis de los genes ACE y ACTN3. De igual forma, se siguieron los protocolos conforme a la declaración de Helsinki y los lineamientos del Ministerio de Salud de Colombia, aprobado por el comité científico de la Universidad Pablo de Olavide, siendo este un estudio con riesgo mínimo, todos los participantes firmaron un consentimiento informado, en el caso de menores de 18 años, este fue autorizado por sus padres o tutores legales.

Procedimiento

El ADN de las muestras de raspado bucal se extrajo implementando el protocolo usado por (Quinque et al., 2006) para esto se tomaron 2 ml de la mezcla de raspado bucal y agua milliQ, a lo que se agregaron 30 µl de proteinasa K y 150 µl de SDS al 10%, dejando esta mezcla a 57° C durante doce horas. Posteriormente se adicionaron 400 µL de NaCl 5M y se incubó durante 10 minutos en hielo. La mezcla se distribuyó en igual volumen en microtubos de 2 mL y se centrifugó durante 10 minutos a 13.000 rpm. El sobrenadante de dicho proceso se transfirió a un nuevo tubo con 800 µL de isopropanol; posteriormente los tubos se incubaron durante 10 minutos a temperatura ambiente y a continuación se centrifugaron a 13.000 rpm durante 15 minutos. Los sobrenadantes se descartaron y el botón se lavó con 500 µL de etanol al 70 %, tras esto, se dejó secar y se disolvió en 40 µL de agua ultrapura.



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Cuantificación de muestras de ADN

Tras la extracción de ADN, se cuantificaron las muestras extraídas, por medio del espectrofotómetro Thermo Scientific NanoDrop 2000/2000c marca Waltham, MA.

Dilución de muestras de ADN

Dependiendo de la concentración en ng/μl hallada en cada muestra, por medio de la cuantificación realizada se procedió a ajustar la concentración a 20 ng/μl, la cual es la concentración recomendada en la literatura para realizar la técnica de PCR, en los genes que se estudiaron.

Amplificación por PCR de los genes a evaluar

La genotipificación de cada uno de los loci se realizó mediante la amplificación por la técnica de PCR, a partir del ADN ubicado en cromosomas autosómicos, con los siguientes cebadores:

Gen	Secuencia de cebadores*
ACE	F 5' CTGGAGACCACTCCCATCC1TTCT 3'
	R 5' GATGTGGCCATCACATTCGTCAGAT 3'
ACTN3	F 5'-CTGTTGCCTGTGGTAAGTGGG-3
	R 5'-TGGTCACAG TATGC AGGAGGG-3'

Las reacciones de PCR se realizaron en un termociclador Veriti™ (Applied Biosystem, Waltham, USA), a un volumen de 25μl, los cuales contenían, 3 mM MgCl₂, 0.1 mM de cebadores, 0.1 mM de dNTPs, buffer 1X, Taq polimerasa 1X (Eynon et al., 2009; Goh et al., 2009; Grenda et al., 2014).

Análisis de datos

Para el análisis estadístico, se utilizó el software JASP versión 2, para las frecuencias genotípicas y alélicas para medir y comprobar el tamaño del efecto y la fuerza de la asociación de los genes ACE y ACTN3 entre atletas y grupo control, debido a que la muestra es pequeña, se utilizó la prueba exacta de Fisher en tablas de contingencia de 2x2 y el Odds ratio (OR) para medir la fuerza de la relación entre el gen y la etnia con un intervalo de confianza del 95%, este OR permite mostrar la asociación del gen con la



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

población, para su interpretación, si el valor del OR es <1 hay asociación con cualquiera de los dos genes, si el valor es >1 o $=1$ no existe asociación entre el gen y la población.

Resultados

En esta investigación, se determinaron diferentes variables y relaciones entre los genotipos II, DD o ID del gen ACE y los genotipos RR, XX o RX del gen ACTN3 y su relación con el deporte y la etnia en poblaciones afrodescendientes, indígena y caucásica, estableciendo si hubo o no asociación entre los genes en atletas colombianos. En la tabla 1 se compararon atletas de todos los grupos étnicos vs grupo control, el cual muestran una asociación significativa del gen ACE en el grupo de atletas ($OR=0,336$), con un intervalo de confianza (IC) de confianza del 95% ($0.13 - 0.84$), además, se evidencia específicamente una mayor frecuencia del genotipo DD. Con respecto al gen ACTN3, no se encontraron valores significativos ($OR 0.980$), con un IC del 95% ($0.34-2.71$) y una mayor prevalencia del genotipo RX en atletas y el grupo control.

Tabla nº 1.

Atletas vs control, frecuencias genotípicas del gen ACE y ACTN3

Gen/Genotipo	Atletas <i>n</i> =64 (%)	Control <i>n</i> =27 (%)	<i>p</i> -valor*	IC 95%
<i>ACE (I/D)</i>				
II	10 (15.6)	5 (18.5)	0.03	0.13 - 0.93
ID	21 (32.8)	16 (59.3)		
DD	33 (51.6)	6 (22.2)		
<i>ACTN3</i>				
RR	18 (28.1)	2 (7.4)	1.00	0.34 – 2.71
RX	40 (62.5)	17 (63.0)		
XX	6 (9.4)	8 (29)		

Nota: p-valor fue calculado por la prueba exacta de Fisher.

En la tabla 2, se presenta el análisis de manera más específica del gen ACE por grupo étnico para identificar la frecuencia del genotipo II o DD, con el grupo pijao se mostraron diferencias significativas, una mayor frecuencia del genotipo DD en esta población. En contraste, en las poblaciones afrodescendientes y caucásico no se evidencia diferencias significativas entre el grupo de atletas y el control en estas dos poblaciones étnicas.



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Tabla nº 2.

Frecuencia del genotipo ACE

Etnia	Grupo	II n (%)	ID n (%)	DD n (%)	p-valor	OR	Fisher Test/IC 95%
Afrodescendientes	Atletas (n=28)	2 (8.0)	9 (36.0)	14 (56.0)	0.671	1.92	0.25 - 23.9
	Control (n=7)	2 (28.6)	2 (28.6)	3 (42.8)			
Pijao	Atletas (n=21)	3 (14.3)	4 (19.0)	14 (66.7)	0.014	0.10	0.01 - 1.68
	Control (n=9)	0	7 (77.8)	2 (22.2)			
Caucásico	Atletas (n=16)	5 (31.3)	5 (31.3)	6 (37.5)	0.110	0.166	0.003 - 1.683
	Control (n=11)	3 (27.3)	7 (63.6)	1 (9.1)			

Con respecto a la tabla 3, los resultados estadísticos no fueron significativos en ninguno de los tres grupos étnicos respecto al grupo control. Por otro lado, los valores porcentuales del genotipo RR y XX se evidenció una mayor proporción en la población afrodescendiente respecto al grupo étnico pijaos y caucásicos.

Tabla nº 3.

Frecuencia del genotipo ACTN3

Etnia	Grupo	RR n (%)	RX n (%)	XX n (%)	p-valor	OR	IC 95%
Afrodescendientes	Atletas (n=28)	10 (40.0)	14 (56.0)	1 (4.0)	1.00	0.95	0.11 - 7.02
	Control (n=7)	1 (14.3)	4 (57.1)	2 (28.6)			
Pijao	Atletas (n=21)	3 (14.3)	15 (71.4)	1 (4.3)	0.396	2.40	0.32 - 16.7
	Control (n=9)	1 (11.1)	5 (55.6)	3 (33.3)			
Caucásico	Atletas (n=16)	3 (18.8)	12 (75.0)	1 (6.2)	1.00	1.20	0.18 - 7.5
	Control (n=11)	1 (9.1)	7 (63.6)	3 (27.3)			

Nota: OR fue calculado con la prueba exacta de Fisher

En la tabla 4 se presenta el análisis entre la modalidad deportiva de (potencia o resistencia) y la presencia de algunos de los dos genes ACE (II/DD) o ACTN3 (RR/XX) en una muestra de deportistas ($n=64$). El análisis estadístico no mostró diferencias significativas entre ambos grupos, este resultado junto con la magnitud del efecto indica una distribución homogénea en la distribución genotípica.



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Tabla nº 4

Asociación de los genes ACE o ACTN3 por modalidad deportiva

Modalidad deportiva	SI n (%)	NO n (%)	OR	IC 95%	p-valor
Potencia	42 (77.8)	12 (22.2)			
Resistencia	7 (70)	3 (30)	0.671	0.127 - 4.631	0.687*
Total	49	15			

Nota: p-valor calculado con el test de Fisher

Discusión

Este estudio examina por primera vez las frecuencias genotípicas de los genes ACE I/D y ACTN3 R577X en atletas juveniles colombianos de tres grupos étnicos diferenciados: afrodescendientes, caucásicos e indígenas pijaos. Los resultados revelan una asociación significativa del gen ACE con el estatus atlético a nivel global, concentrada principalmente en el grupo pijao, mientras que ACTN3 R577X no mostró diferencias en ninguna de las etnias evaluadas. La ausencia de interacciones genotípicas entre los genes (DD-RR o II-XX) y la modalidad deportiva contrasta con la hipótesis inicial y subraya la heterogeneidad étnica como factor modulador relevante en poblaciones latinoamericanas, un contexto aun escasamente explorado en la genómica del deporte.

La mayor prevalencia del genotipo DD en el conjunto de atletas es coherente con su función fisiológica: el alelo D eleva la actividad plasmática de la enzima convertidora de angiotensina, favorece la hipertrofia del músculo esquelético vía angiotensina II y modula la respuesta vasomotora en ejercicios de alta intensidad (Ahmad Yusof & Che Muhamed, 2021; Gasser et al., 2022; Guilherme et al., 2024). Sin embargo, la significancia estadística se concentra en el grupo pijao, mientras que los grupos afrodescendiente y caucásico no alcanzan diferencias significativas, lo que indica que la asociación global refleja, al menos en parte, la composición étnica de la muestra y no puede extrapolarse de forma uniforme a todos los grupos. Esta interpretación es consistente con la variabilidad interétnica documentada en revisiones narrativas sobre el gen ACE y con la ausencia de asociación reportada en corredores etíopes de élite y caucásicos (Ash et al., 2011; Buitrago-Espitia et al., 2024; Moir et al., 2019; Papadimitriou et al., 2018) poblaciones donde la frecuencia basal de los alelos difiere sustancialmente de la observada en grupos con ancestralidad europea.



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

La elevada frecuencia del genotipo DD en atletas pijaos constituye el hallazgo más novedoso del estudio. Este grupo presenta un perfil génico afín al documentado en atletas de potencia con ancestralidad europea (Gineviciene et al., 2016), lo cual es consistente con el importante componente de mestizaje europeo-amerindio en la población andina colombiana (Rondón et al., 2008; Yunis & Yunis, 2013). A pesar de ello, el reducido tamaño de la submuestra pijao limita la precisión del estimador, y la robustez de este hallazgo requiere confirmación en cohortes más amplias. En caucásicos colombianos, la mayor frecuencia relativa del genotipo II en comparación con los otros grupos se alinea con los patrones descritos en atletas de resistencia de origen europeo, aunque la falta de potencia estadística debido al tamaño muestral impide conclusiones definitivas.

La ausencia de diferencias significativas en ACTN3 R577X en las tres etnias es congruente con dos líneas de evidencia. En poblaciones de ascendencia africana, la frecuencia del genotipo XX es extremadamente baja, próxima a cero en africanos occidentales (N. Yang et al., 2007) lo que elimina estadísticamente la posibilidad de detectar asociaciones con el rendimiento en potencia. Los afrodescendientes colombianos del presente estudio muestran este mismo patrón de baja homocigosidad XX. En poblaciones caucásicas y asiáticas, por su parte, estudios de gran tamaño muestral también han reportado ausencia de asociación significativa de ACTN3 con el rendimiento en resistencia y en potencia (Gineviciene et al., 2016; Papadimitriou et al., 2018) lo que sugiere que el efecto de este gen sobre el rendimiento es de magnitud pequeña, dependiente del contexto étnico y ambiental, y difícilmente detectable en muestras reducidas. La alta prevalencia del genotipo heterocigoto RX en las tres etnias, patrón también reportado en atletas colombianos por Ortiz et al. (2020), puede reflejar una presión selectiva mixta sobre este locus en poblaciones con mestizaje combinado, aunque en ausencia de fenotipificación fisiológica esta interpretación debe considerarse preliminar.

La ausencia de asociación entre los genotipos combinados favorables (DD-RR o II-XX) y la modalidad deportiva (potencia vs. resistencia) puede atribuirse, al menos en parte, al reducido número de atletas de resistencia incluidos en el análisis, lo que supone una limitación metodológica importante. Estudios previos con muestras más amplias han



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

reportado interacciones entre genotipo y modalidad (Wei, 2021; S. Yang et al., 2023) aunque la magnitud de estos efectos suele ser pequeña. La ausencia de fenotipificación fisiológica directa, pruebas de VO₂máx, fuerza máxima o potencia anaeróbica impide correlacionar los genotipos con variables cuantitativas de rendimiento, lo que restringe las inferencias causales.

Limitaciones y futuras líneas de investigación

El tamaño muestral de las submuestras étnicas determina un poder estadístico reducido: los resultados no significativos no deben interpretarse como ausencia de efecto, sino como imposibilidad de detectar diferencias pequeñas con las muestras disponibles. La clasificación étnica basada en región geográfica y autopercepción, sin marcadores moleculares de ancestralidad, introduce incertidumbre en la asignación grupal en un país con flujo génico históricamente intenso (Rondón et al., 2008). Además, el diseño transversal no permite inferir causalidad, y la ausencia de control sobre variables confusoras como el nivel de maduración biológica, la nutrición o la presencia de otros polimorfismos funcionales (p. ej., PPARGC1A, GALNT13; Wang et al., 2025) limita la interpretación de los resultados.

Este estudio aporta evidencia exploratoria sobre la heterogeneidad étnica en la distribución de polimorfismos asociados al rendimiento deportivo en Colombia. Futuros trabajos deberían ampliar el tamaño muestral por etnia, incorporar marcadores moleculares de ancestralidad, incluir fenotipificación fisiológica cuantitativa y considerar análisis de asociación de genoma completo adaptados a poblaciones latinoamericanas (Wang et al., 2025). Los hallazgos del gen ACE en pijaos podrían, de forma exploratoria, orientar estrategias de detección de talentos para deportes de potencia, aunque cualquier aplicación práctica requiere validación en cohortes más amplias.

Conclusiones

Los resultados de este estudio ofrecen evidencia exploratoria sobre la distribución de los polimorfismos ACE I/D y ACTN3 R577X en atletas juveniles colombianos de tres grupos étnicos diferenciados. En relación con el gen ACE, se identificó una asociación significativa entre el genotipo DD y el estatus atlético a nivel global; sin embargo, al



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

desagregar por etnia, dicha asociación resultó estadísticamente significativa únicamente en la población pijao, donde el genotipo DD predominó en los atletas respecto a los controles. Este hallazgo es consistente con la función del alelo D en la promoción de adaptaciones musculoesqueléticas orientadas a la potencia, y es congruente con el perfil de mestizaje europeo-amerindio documentado en esta población. En contraste, los grupos afrodescendiente y caucásico no alcanzaron diferencias significativas, lo que se atribuye, al menos en parte, al tamaño reducido de las submuestras y no debe interpretarse como ausencia de efecto.

Respecto al gen ACTN3 R577X, no se encontró asociación con el estatus atlético en ninguna de las tres etnias evaluadas. En la población afrodescendiente, este resultado es esperable dado que la frecuencia del alelo X es intrínsecamente baja en poblaciones de ascendencia africana, lo que reduce la posibilidad estadística de detectar diferencias intergrupo. En caucásicos e indígenas pijaos, la ausencia de asociación es consistente con hallazgos previos que señalan que el efecto de este polimorfismo sobre el rendimiento deportivo es de magnitud pequeña y altamente dependiente del contexto étnico y ambiental. En ninguno de los grupos fue posible establecer una asociación entre los genotipos combinados favorables y la modalidad deportiva (potencia vs. resistencia), limitación atribuible principalmente al reducido número de atletas de resistencia incluidos.

Estas conclusiones deben enmarcarse dentro de las limitaciones inherentes al diseño del estudio. El carácter transversal impide establecer relaciones causales entre genotipo y rendimiento. La clasificación étnica basada en autopercepción y región de origen, sin el respaldo de marcadores moleculares de ancestralidad, introduce incertidumbre en la asignación grupal. Asimismo, la ausencia de fenotipificación fisiológica cuantitativa como pruebas de VO₂máx, fuerza máxima o potencia anaeróbica, limita las inferencias sobre la relación genotipo-rendimiento. Las afirmaciones sobre ventajas funcionales asociadas a genotipos específicos en subgrupos de tamaño reducido deben tratarse como hipótesis preliminares que requieren confirmación en cohortes más amplias.



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

Referencias

- Ahmad Yusof, H., & Che Muhamed, A. M. (2021). Angiotensin-converting enzyme (ACE) insertion/deletion gene polymorphism across ethnicity: a narrative review of performance gene. In *Sport Sciences for Health* (Vol. 17, Number 1, pp. 57–77). Springer-Verlag Italia s.r.l. <https://doi.org/10.1007/s11332-020-00712-9>
- Alvim, I., Silva-Carvalho, C., Mendes de Aquino, M., Borda, V., Sanchez, C., Padilla, C., Cáceres, O., Rezende-Diniz, I., Saraiva-Duarte, J., Faria-Costa, L., Santolalla, M. L., Rodrigues-Soares, F., Zolini, C., Llerena, A., O'Connor, T. D., Gilman, R. H., Guio, H., & Tarazona-Santos, E. (2024). The need to diversify genomic studies: Insights from Andean highlanders and Amazonians. In *Cell* (Vol. 187, Number 18, pp. 4819–4823). Elsevier B.V. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2024.07.009>
- Ash, G. I., Scott, R. A., Deason, M., Dawson, T. O. M. A., Wolde, B., Bekele, Z., Teka, S., & Pitsiladis, Y. P. (2011). No Association between ACE Gene Variation and Endurance Athlete Status in Ethiopians. (23), 590–597. <https://doi.org/10.1249/MSS.0b013e3181f70bd6>
- Bıçakçı, B., Ciężczyk, P., & Humińska-Lisowska, K. (2024). Genetic Determinants of Endurance: A Narrative Review on Elite Athlete Status and Performance. In *International Journal of Molecular Sciences* (Vol. 25, Number 23). Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI). <https://doi.org/10.3390/ijms252313041>
- Buitrago-Espitia, J. E., Cabrera, V. P. F., Mondragón del, P. L. P., Buitrago, R. J. A., Saavedra, O. N., Callejas, M. G. M., Ramírez, C. C., & Guzmán, C. N. R. (2024). Genotype distribution and allele frequency of the ace gene i/d polymorphism in endurance runners: systematic review. In *Journal of Sport and Health Research* (Vol. 16, Number 1, pp. 1–18). Didactic Asociation Andalucia. <https://doi.org/10.58727/jshr.95827>
- Carvajal-Espinoza, R., Trejos-Montoya, J., & Herrera-González, E. (2023). Análisis de los polimorfismos ECA y ACTN3 con la agilidad en seleccionados nacionales de deportes de conjunto de Costa Rica. Estudio piloto. <https://orcid.org/0000-0002-1007-8237>



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

- Chiu, Y. H., Lai, J. I., Tseng, C. Y., Wang, S. H., Li, L. H., Kao, W. F., How, C. K., Chang, W. H., & Hsieh, C. Y. (2019). Impact of angiotension I converting enzyme gene I/D polymorphism on running performance, lipid, and biochemical parameters in ultra-marathoners. *Medicine*, 98(29), e16476. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000016476>
- Durnic, T. S., Zdravkovic, M. D., Djelic, M. N., Gavrilovic, T. D., Saranovic, S. A. D., Plavsic, J. N., Mirkovic, S. V., Batinic, D. V., Antic, M. N., Mihailovic, Z. R., Atanasijevic, N. G., Mileusnic, M. J., & Stojkovic, O. V. (2017). Polymorphisms in ACE and ACTN3 genes and blood pressure response to acute exercise in elite male athletes from Serbia. *Tohoku Journal of Experimental Medicine*, 243(4), 311–320. <https://doi.org/10.1620/tjem.243.311>
- Ferreira, C. P., Silvino, V. O., Trevisano, R. G., de Moura, R. C., Almeida, S. S., & Pereira dos Santos, M. A. (2024). Influence of genetic polymorphism on sports talent performance versus non-athletes: a systematic review and meta-analysis. *BMC Sports Science, Medicine and Rehabilitation*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s13102-024-01001-5>
- Gasser, B., Frei, A., Niederseer, D., Catuogno, S., Frey, W. O., & Flück, M. (2022). Variability in the Aerobic Fitness-Related Dependence on Respiratory Processes During Muscle Work Is Associated With the ACE-I/D Genotype. *Frontiers in Sports and Active Living*, 4(May). <https://doi.org/10.3389/fspor.2022.814974>
- Gineviciene, V., Jakaitiene, A., Aksenov, M. O., Aksenova, A. V., Druzhevskaya, A. M., Astratenkova, I. V., Egorova, E. S., Gabdrakhmanova, L. J., Tubelis, L., Kucinskas, V., & Utkus, A. (2016). Association analysis of ACE, ACTN3 and PPARGC1A gene polymorphisms in two cohorts of European strength and power athletes. *Biology of Sport*, 33(3), 199–206. <https://doi.org/10.5604/20831862.1201051>
- Ginevičienė, V., Utkus, A., Pranckevičienė, E., Semenova, E. A., Hall, E. C. R., & Ahmetov, I. I. (2022). Perspectives in Sports Genomics. *Biomedicines*, 10(2), 298. <https://doi.org/10.3390/biomedicines10020298>
- Guilherme, J. P. L. F., Semenova, E. A., Kikuchi, N., Homma, H., Kozuma, A., Saito, M., Zempo, H., Matsumoto, S., Kobatake, N., Nakazato, K., Okamoto, T., John,



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

- G., Yusupov, R. A., Larin, A. K., Kulemin, N. A., Gazizov, I. M., Generozov, E. V., & Ahmetov, I. I. (2024). Identification of Genomic Predictors of Muscle Fiber Size. *Cells*, 13(14), 1212. <https://doi.org/10.3390/cells13141212>
- Hernández-Martínez, A., Cuartas-Agudelo, Y. S., Herrera-Almanza, L., Roldan-Tabares, M. D., & Martínez-Sánchez, L. M. (2021). Ethnoeducation: Health education from cultural diversity. In *MedUNAB* (Vol. 24, Number 1, pp. 80–91). Universidad Autonoma de Bucaramanga. <https://doi.org/10.29375/01237047.3899>
- İpekoğlu, G., Çetin, T., Sırtbaş, T., Kılıç, R., Odabaşı, M., & Bayraktar, F. (2025). Candidate gene polymorphisms and power athlete status: a meta-analytical approach. In *Journal of Physiology and Biochemistry*. Springer Science and Business Media B.V. <https://doi.org/10.1007/s13105-025-01071-0>
- Kahya, S., & Taheri, M. (2024). Exploring the nexus between sports performance and genetics: a comprehensive literature review. *Cellular and Molecular Biology*, 70(5), 275–283. <https://doi.org/10.14715/cmb/2024.70.5.41>
- Kambouris, M., Ntalouka, F., Ziogas, G., & Maffulli, N. (2012). Predictive genomics DNA profiling for athletic performance. *Recent Patents on DNA and Gene Sequences*, 6(3), 229–239. <https://doi.org/10.2174/187221512802717321>
- Kaynar, Ö., Polat, T., Koç, H., Ferhatoglu, Y., Yilmaz, Ö. Ö., Aslan, B. T., Ulucan, K., & Gómez-Salgado, J. (2025). Genetic biomarkers of skiers from the Oğlağö Tribe in Muş Province, Turkey: An analysis of ACTN3, VEGF-A, and GABPB1 polymorphisms. *Medicine (United States)*, 104(20). <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000042429>
- Liu, H., & Zhang, J. (2025). The inheritance and regional differences of traditional national sports from the perspective of cultural and historical geography. *GeoJournal*, 90(4). <https://doi.org/10.1007/s10708-025-11399-1>
- Liu, T. (2024). The roles of ACE I/D and ACTN3 R577X gene variants in heat acclimation. *Heliyon*, 10(12). <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2024.e33172>
- Mariño-Ramírez, L., Sharma, S., Hamilton, J. M., Nguyen, T. L., Gupta, S., Natarajan, A. V., Nagar, S. D., Menuet, J. L., Chen, W. A., Sánchez-Gómez, A., Satizábal-Soto, J. M., Martínez, B., Marrugo, J., Medina-Rivas, M. A., Gallo, J. E., Jordan,



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

- I. K., & Valderrama-Aguirre, A. (2025). The Consortium for Genomic Diversity, Ancestry, and Health in Colombia (CÓDIGO): building local capacity in genomics and bioinformatics. *Communications Biology*, 8(1). <https://doi.org/10.1038/s42003-025-08496-9>
- Moir, H. J., Kemp, R., Folkerts, D., Spendiff, O., Pavlidis, C., & Opara, E. (2019). Genes and elite marathon running performance: A systematic review. *Journal of Sports Science and Medicine*, 18(3), 559–568.
- Nunes, J. R. de A., Ceylan, H. I., de Almeida-Neto, P. F., Murawska-Ciałowicz, E., Bragazzi, N. L., & de Assis, G. G. (2025). The Influence of the ACTN3 R577X Genotype on Performance in Brazilian National-Level Decathlon Athletes: A Pilot Study. *Cells*, 14(11). <https://doi.org/10.3390/cells14110782>
- Ortiz, M., Ayala, A., Petro, J. L., Argothy, R., Garzón, J., & Bonilla, D. A. (2020). Evaluation of ACTN3 R577X and ACE I/D polymorphisms in young Colombian athletes: An exploratory research. *Journal of Human Sport and Exercise*, 17(3), 1–14. <https://doi.org/10.14198/jhse.2022.173.14>
- Papadimitriou, I. D., Lockey, S. J., Voisin, S., Herbert, A. J., Garton, F., Houweling, P. J., Cieszczyk, P., Maciejewska-Skrendo, A., Sawczuk, M., Massidda, M., Calò, C. M., Astratenkova, I. V., Kouvatsi, A., Druzhevskaya, A. M., Jacques, M., Ahmetov, I. I., Stebbings, G. K., Heffernan, S., Day, S. H., ... Eynon, N. (2018). No association between ACTN3 R577X and ACE I/D polymorphisms and endurance running times in 698 Caucasian athletes. *BMC Genomics*, 19(1), 1–9. <https://doi.org/10.1186/s12864-017-4412-0>
- Quinque, D., Kittler, R., Kayser, M., Stoneking, M., & Nasidze, I. (2006). Evaluation of saliva as a source of human DNA for population and association studies. *Analytical Biochemistry*, 353(2), 272–277. <https://doi.org/10.1016/j.ab.2006.03.021>
- Rondón, F., Osorio, J. C., Peña, Á. V., Garcés, H. A., & Barreto, G. (2008). Diversidad genética en poblaciones humanas de dos regiones Colombianas. *Colombia Medica*, 39(2 SUPPL.), 52–60. <https://doi.org/10.25100/cm.v39i2.Supl.2.585>



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

- Sirugo, G., Williams, S. M., & Tishkoff, S. A. (2019). The Missing Diversity in Human Genetic Studies. In *Cell* (Vol. 177, Number 1, pp. 26–31). Cell Press. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.02.048>
- Sommers, L., Akam, L., Hunter, D. J., Bhatti, J. S., & Mastana, S. (2024). Role of the ACE I/D Polymorphism in Selected Public Health-Associated Sporting Modalities: An Updated Systematic Review and Meta-Analysis. In *International Journal of Environmental Research and Public Health* (Vol. 21, Number 11). Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI). <https://doi.org/10.3390/ijerph21111439>
- Tangarife, D. A. V. (2023). Intercultural Dialogue. Multiculturalism, citizenship and cultural policy in Bogotá. *Revista Colombiana de Sociología*, 46(2). <https://doi.org/10.15446/rcs.v46n2/101371>
- Wang, G., Fuku, N., Miyamoto-Mikami, E., Tanaka, M., Miyachi, M., Murakami, H., Mitchell, B. D., Morrison, E., Ahmetov, I. I., Generozov, E. V., Filipenko, M. L., Gilep, A. A., Gineviciene, V., Moran, C. N., Venckunas, T., Cieszczyk, P., Derave, W., Papadimitriou, I., Garton, F. C., ... Akimov, E. B. (2025). Multi-phase, multi-ethnic GWAS uncovers putative loci in predisposition to elite sprint and power performance, health and disease. *Biology of Sport*, 42(3), 141–159. <https://doi.org/10.5114/biol sport.2025.147015>
- Wei, Q. (2021). The ACE and ACTN3 polymorphisms in female soccer athletes. *Genes and Environment*, 43(1), 4–11. <https://doi.org/10.1186/s41021-021-00177-3>
- Yang, N., Macarthur, D. G., Wolde, B., Onywera, V. O., Boit, M. K., Lau, S. Y. M. A., Wilson, R. H., Scott, R. A., Pitsiladis, Y. P., & North, K. (2007). The ACTN3 R577X polymorphism in east and west African athletes. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 39(11), 1985–1988. <https://doi.org/10.1249/mss.0b013e31814844c9>
- Yang, S., Lin, W., Jia, M., & Chen, H. (2023). Association between ACE and ACTN3 genes polymorphisms and athletic performance in elite and sub-elite Chinese youth male football players. *PeerJ*, 11. <https://doi.org/10.7717/peerj.14893>
- Yao, J., Saraf, F., Rathore, V. S., Darkazanli, K., Liu, Y., Korivi, M., & Bhaskar, L. V. K. S. (2025a). Importance of selected genetic determinants on endurance



Artículo original. Análisis de los genes ECA y ACTN3 en atletas juveniles colombianos y su asociación con la etnia. Vol. 12, n.º 3; p. 1-18, julio 2026. <https://doi.org/10.55040/r1ff9j14>

performance and physical strength: a narrative review. In *Frontiers in Physiology* (Vol. 16). Frontiers Media SA. <https://doi.org/10.3389/fphys.2025.1568334>

Yunis, J. J., & Yunis, E. J. (2013). Mitochondrial DNA (mtDNA) haplogroups in 1526 unrelated individuals from 11 Departments of Colombia. In *Genetics and Molecular Biology* (Vol. 36). www.sbg.org.br