

Recomendaciones para el ejercicio físico en deportistas con cardiopatías familiares (segunda parte)

Aridane Cárdenes León^{1,2}, José Juan García Salvador¹, Marta López Pérez¹, Clara Azucena Quintana Casanova³, Eduardo Caballero Dorta¹

¹Servicio de Cardiología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria. ²Centro Cardiológico Cardiant. Las Palmas de Gran Canaria.

³Unidad de Medicina del Deporte. Hospital Perpetuo Socorro. Las Palmas de Gran Canaria.

Recibido: 29.08.2017

Aceptado: 15.12.2017

Resumen

La seguridad de la actividad física y deportiva en pacientes con cardiopatías familiares aún no está bien establecida. Las recomendaciones sobre el ejercicio físico en estos pacientes suele ser bastante restrictiva sin que haya clara evidencia para ello, a pesar de que el deporte haya demostrado importantes beneficios cardiovasculares. La participación en deportes en los adultos con cardiopatías familiares se considera un territorio relativamente poco conocido y muchos clínicos se encuentran con dificultades en el asesoramiento a sus pacientes. El desarrollo de la medicina actual ha supuesto una mejoría significativa en el estudio de las cardiopatías familiares, así como en su diagnóstico precoz y tratamiento. Asimismo, los estudios genéticos han supuesto un pilar fundamental en el seguimiento de estas cardiopatías, guiando de manera más adecuada la actitud terapéutica que debemos seguir. Hasta hace poco tiempo, los pacientes que presentan dichas cardiopatías han sido descalificados de manera frecuente de los deportes competitivos y en muchas ocasiones, se recomienda el cese completo de la actividad física, incluido el deporte tipo recreacional. Sin embargo, las recomendaciones actuales son menos restrictivas, insistiendo en individualizar los diferentes casos en función del tipo de patología, del tipo de actividad física realizada, si éstos presentan la enfermedad o son únicamente portadores de mutaciones genéticas causales, etc. Las investigaciones actuales se centran fundamentalmente en la seguridad de la actividad física en pacientes con cardiopatías familiares, y el temor a que la práctica de actividad física a nivel competitivo pueda aumentar significativamente el riesgo de eventos adversos, especialmente de eventos arrítmicos y muerte súbita. En esta revisión, analizamos numerosos estudios y las guías de práctica clínica, con el fin de establecer las recomendaciones de actividad física, así como sus restricciones en función de los diferentes tipos de cardiopatías familiares.

Palabras clave:

Cardiología deportiva.
Cardiopatías familiares.
Actividad deportiva.
Miocardiopatías. Canalopatías.

Recommendations for physical exercise in athletes with inherited heart diseases (second part)

Summary

The safety of physical activity and sports in patients with inherited heart disease is not well established. The recommendations on physical exercise in these patients are usually quite restrictive without clear evidence for this, despite the fact that sport has shown important cardiovascular benefits. Participation in sports in adults with inherited heart disease is considered a relatively little known territory and many clinicians find it difficult to advise their patients. The development of current medicine has meant a significant improvement in the study of inherited heart diseases, as well as in their early diagnosis and treatment. In addition, genetic studies have assumed a fundamental aspect in the follow-up of these heart diseases, guiding more appropriately the therapeutic attitude that we must follow. Until recently, patients with such heart disease have been frequently disqualified from competitive sports, and in many cases, complete cessation of physical activity, including recreational sport, is recommended. However, current recommendations are less restrictive, insisting on individualizing the different cases depending on the type of pathology, the type of physical activity performed, whether they present the disease or are only carriers of causal genetic mutations, etc. Current research focuses primarily on the safety of physical activity in patients with inherited heart disease and the fear that the practice of competitive physical activity can significantly increase the risk of adverse events, especially arrhythmic events and sudden death. In this review, we analyzed numerous studies and clinical practice guidelines, in order to establish the recommendations of physical activity, as well as their restrictions depending on the different types of inherited heart disease.

Key words:

Sport cardiology.
Inherited heart disease.
Sporting activity.
Cardiomyopathies.
Channelopathies.

Correspondencia: Aridane Cárdenes León
E-mail: aricardenes@gmail.com

Otras enfermedades aórticas genéticas

Como bien se conoce hoy en día, la actividad física de alta intensidad se encuentra asociado a ciertas alteraciones hemodinámicas que conllevan un aumento de la tensión en la pared aórtica, pudiendo de esta forma aumentar progresivamente sus dimensiones. Se ha descrito frecuentemente que los deportistas de competición podrían tener diámetros aórticos ligeramente mayores, especialmente a nivel de los senos de Valsalva, que la población general. Sin embargo, en publicaciones recientes, tal como describe Boraita *et al*²⁵, se considera que una dilatación importante de la aorta raramente se trata de una adaptación normal y fisiológica al entrenamiento de alta intensidad, por lo que deberíamos descartar patología aórtica concomitante que puede ser exacerbada por la práctica continuada de actividad física. Por ello, en estos deportistas, debería realizarse un estudio completo con diferentes técnicas de imagen (ecocardiograma transtorácico, tomografía computerizada, resonancia magnética cardíaca, etc.) que nos permitan realizar un estudio adecuado de la aorta y descartar patología aórtica subyacente. Asimismo, es importante plantear la realización de un estudio genético en aquellos pacientes con patología aórtica, especialmente en edades tempranas, así como en aquellos pacientes con antecedentes familiares de dilatación de aorta, síndrome aórtico agudo (disección de aorta, rotura aórtica, etc.), síndrome de aneurismas torácicos aórticos, etc.

Para el estudio de la raíz aórtica, se recomienda realizar dichas mediciones en el ecocardiograma de borde interno a borde interno a nivel de los senos de Valsalva durante la sístole. Asimismo, se recomienda realizar mediciones a diferentes niveles: anillo, unión sinotubular, aorta ascendente, etc. Además, mediante otras técnicas de imagen como la RM cardíaca y el TAC tendremos más resolución espacial y nos permitirán realizar un estudio más adecuado de la aorta torácica y abdominal. Es importante analizar progresivamente el aumento de las dimensiones aórticas en relación a controles previos de años anteriores.

Clásicamente, se han empleado las medidas aisladas de los diámetros aórticos para realizar el diagnóstico y seguimiento de estas patologías. Sin embargo, los criterios más empleados actualmente en patología aórtica son los "Z-score"²⁶ que incluyen diferentes variables, como son el índice de masa corporal, el sexo y la edad. De esta forma, hablaríamos que la aorta presenta una dilatación ligera, moderada o severa en función de si el Z-score se encuentra entre 2-3, 3.1-4 o >4 respectivamente. Sin embargo, se recomienda que cualquier deportista que presenta dilatación marcada de la aorta (Z-score >2), sea valorado por médicos con experiencia en el campo de la patología aórtica en el deportista.

Hace varios años, las recomendaciones eran bastante restrictivas en relación a la actividad física de competición, limitando que todo deportista con "crecimiento aórtico inequívoco" definido como diámetro aórtico >40 mm (o >2 desviaciones standard en niños o jóvenes, Z score >2) sólo podía participar en deportes competitivos del tipo IA. Sin embargo, las guías americanas publicadas en 2015⁹ son menos restrictivas en la recomendación de actividad deportiva en estos pacientes:

- Hoy en día, en aquellos deportistas con dimensiones aórticas por encima de los rangos normales (Z score de 2 a 2.5 o diámetros aórticos en deportistas altos de 40-41 mm (en varones) o de 36-38 mm (en mujeres) sin signos compatibles con síndrome de Marfan, síndrome de Loeys-Dietz o síndrome aneurismas torácicos familiares,

deben realizar una vigilancia mediante ecocardiograma o RM cada 6-12 meses de acuerdo con el tamaño aórtico y la estabilidad de las medidas (Clase I; nivel de evidencia C).

- Aquellos deportistas con dimensiones aórticas por encima de los rangos normales (Z score de 2 a 2,5 o diámetros aórticos en deportistas altos de 40-41 mm (en varones) o de 35-37 mm (en mujeres) sin signos compatibles con síndrome de Marfan, síndrome de Loeys-Dietz, síndrome aneurismas torácicos familiares o válvula aórtica bicúspide, pueden participar en todos los deportes competitivos siempre que se haya excluido una enfermedad aórtica genética mediante estudio genético del gen FBN1 y otros genes relacionados (Clase IIb; nivel de evidencia C).
- Deportistas con dimensiones aórticas por encima de los rangos normales (Z score de 2 a 2,5 o diámetros aórticos en deportistas altos de 40-41 mm (en varones) o de 35-37 mm (en mujeres) sin signos compatibles con síndrome de Marfan, síndrome de Loeys-Dietz o síndrome aneurismas torácicos familiares deben evitar el entrenamiento intenso con pesas (Clase IIb; nivel de evidencia C).
- Asimismo, los deportistas con aneurismas aórticos torácicos familiares o no familiares o portadores de mutación conocida relacionada con un síndrome de aneurismas torácicos aórticos deberán realizarse ecocardiogramas (o TC o RM, dependiendo del diagnóstico) cada 6-12 meses para valorar la progresión de dilatación aórtica o de otras ramas vasculares.
 - Es razonable para deportistas con aneurismas aórticos torácicos familiares o no familiares o portadores de mutación conocida relacionada con un síndrome de aneurismas torácicos aórticos participar en deportes clase IA si no tienen ≥ 1 de las siguientes características (Clase IIa; nivel de evidencia C): dilatación de la raíz aórtica (Z score >2, 40 mm o >2 DS en niños y menores de 15 años), insuficiencia mitral moderada-severa, historia familiar de disección aórtica, enfermedad cerebrovascular y/o aneurismas o disección de otras ramas vasculares.
 - Es razonable para deportistas con síndrome de Loeys-Dietz o Ehler-Danlos vascular participar en deportes clase IA si no tienen cualquiera de las siguientes características (Clase IIa; nivel de evidencia C): crecimiento aórtico (score >2), disección o crecimiento de otras ramas vasculares, insuficiencia mitral moderada-severa y/o afectación extracardíaca que suponga un riesgo.
- Es razonable que deportistas que hayan sido intervenidos de disección o aneurismas aórticos en los que no haya evidencia postoperatoria de disección o crecimiento puedan participar en deportes tipo IA mientras no haya riesgo de colisión (Clase IIa; nivel de evidencia C).
- Deportistas con síndrome de Loeys-Dietz, Ehler-Danlos, aneurismas torácicos familiares o no familiares o cualquier otra enfermedad relacionada no deberían participar en deportes competitivos que supongan un esfuerzo físico intenso o puedan provocar colisiones corporales (Clase III; nivel de evidencia C).

Canalopatías

Se denominan canalopatías a aquellas enfermedades genéticas provocadas por mutaciones en los genes de los diferentes canales

iónicos, produciendo diversas alteraciones en su estructura y función²⁷. Se caracterizan por presentarse generalmente en un corazón estructuralmente normal, y son las responsables de la mayor parte de las arritmias hereditarias y de un elevado porcentaje de las muertes súbitas cardíacas no asociadas a cardiopatía estructural. Se incluyen en este término diferentes patologías, como son principalmente el síndrome de Brugada, el QT largo y corto, y la taquicardia ventricular polimórfica. Dichas canalopatías comparten diferentes características:

- Heterogeneidad fenotípica: Las mutaciones en un mismo gen pueden dar lugar a diferentes enfermedades y síntomas; por ejemplo, las mutaciones en el canal del sodio pueden dar lugar a enfermedades como el síndrome de QT largo, síndrome de Brugada, etc.
- Heterogeneidad genética: Mutaciones en diferentes genes pueden dar lugar a la misma enfermedad; por ejemplo, el síndrome de QT largo puede estar causado por mutaciones en genes que codifican diferentes canales de potasio, o en algunas ocasiones, afectan a los canales de sodio.
- Heterogeneidad clínica: Los miembros de una familia portadora de la misma mutación pueden tener diferentes fenotipos que, por ejemplo, en el síndrome de Brugada, oscilan desde electrocardiogramas (ECG) normales a elevación del ST y arritmias ventriculares que llevan a muerte súbita.

Según las recomendaciones de las guías americanas, debemos estudiar de forma exhaustiva cada caso así como diferenciar entre el deportista sintomático y aquél con una canalopatía oculta, conociendo la diferencia entre ambos términos. Se denomina deportista sintomático al individuo que ha sufrido al menos un evento adverso (arritmias malignas, síncope, muerte súbita, etc.) relacionado o probablemente relacionado con una canalopatía. Sin embargo, empleamos el término de "canalopatía oculta" cuando se trata de un deportista que presenta genotipo positivo y fenotipo negativo. Es decir, que el deportista es portador de una mutación específica relacionada con una canalopatía, y sin embargo, se encuentra totalmente asintomático, sin presentar alteraciones electrocardiográficas tanto basal como en una prueba de esfuerzo (arritmias ventriculares, etc.).

A continuación, describiremos las principales canalopatías que existen hoy en día.

Síndrome de QT largo

Esta canalopatía presenta una incidencia de 1 cada 2.000-3.000 personas²⁸, afectando predominantemente en la juventud o adolescencia. Se caracteriza por una prolongación de la repolarización ventricular, con alargamiento del intervalo QT, alteraciones de la onda T, etc. Estos pacientes suelen presentar eventos arrítmicos potencialmente letales, predominantemente en contexto de taquicardia ventricular polimórfica o en *torsade de pointes*. Existen diferentes tipos de síndrome de QT largo, que se clasifican en función del tipo de mutaciones causales así como la actividad desencadenante de los eventos arrítmicos. Por ejemplo, el síndrome QT largo tipo 1, que es el más frecuente, es el que debemos descartar principalmente en los deportistas, dado que la aparición de arritmias en este grupo se asocia a ejercicio físico, frecuentemente a natación. Las arritmias en el SQT tipo 2 se suelen desencadenar tras emociones intensas o estímulos auditivos bruscos (aunque se ha des-

critado también en estos casos la presencia de eventos arrítmicos durante el sueño sin excitación)²⁹, mientras que en el SQT tipo 3, se relacionan con el reposo o sueño.

Se recomienda medir el intervalo QT en las derivaciones II y V5 del electrocardiograma. Dado que este intervalo varía en función de la frecuencia cardíaca, se debe corregir en función de la frecuencia cardíaca que presenta el paciente (QTc corregido). Dado que gran parte de los deportistas presentan tendencia a la bradicardia, si no corregimos la duración del intervalo QT (mediante la fórmula de Bazett), nos encontraríamos con un alto porcentaje de QT prolongados, que estarían sobreestimados y no serían valorables.

En general, hablamos de QT largo cuando el QT corregido (QTc) es >460 ms en menores de 15 años, >470 ms en mujeres adultas y >450 ms en varones adultos³⁰. Hoy en día, se emplean los criterios de Scharzt (Tabla 1) para realizar el diagnóstico definitivo de síndrome de QT largo, que, además de la prolongación del QTc, tienen en cuenta otros criterios clínicos, como son los antecedentes familiares, historia de síncope o muerte súbita, etc.

Por lo tanto, debemos sospechar este tipo de canalopatía principalmente en aquellos jóvenes que presenten episodios sincopales en relación con diferentes estímulos tales como el ejercicio, alguna emoción intensa, natación o estímulos auditivos bruscos.

Desde el inicio del tratamiento de beta-bloqueantes, ha cambiado de manera drástica el pronóstico de esta patología³¹, disminuyendo la mortalidad global de un 73% a menos de un 10%, especialmente en aquellos con historia previa de síncope. Sin embargo, en los pacientes con SQT tipo 3, no se recomienda la administración de

Tabla 1. Criterios de Scharzt para la realización del diagnóstico definitivo de síndrome de QT largo.

Hallazgos ECG	Puntos
QTc (fórmula de Bazett)	
• ≥ 480 ms	3
• 460-470 ms	2
• 450 ms (en varones)	1
TV en <i>torsade de pointes</i>	2
Onda T alternante	1
Ondas T indentadas en al menos 3 derivaciones	1
FC baja para la edad	0,5
Historia clínica	Puntos
Síncope	
• Con estrés	2
• Sin estrés	1
Sordera congénita	0,5
Antecedentes familiares	Puntos
Algún familiar con el diagnóstico de síndrome de QT largo congénito	1
Muerte súbita en familiar directo menor de 30 años	0,5

Baja probabilidad diagnóstica ≤ 1 punto
 Probabilidad intermedia 2-3 puntos
 Alta probabilidad ≥ 4 puntos

beta-bloqueantes (puede estar incluso contraindicado), dado que los eventos arrítmicos, como hemos dicho previamente, aparecen durante el sueño en contexto de bradicardia sinusal exagerada, favoreciendo estos fármacos entonces la aparición de arritmias malignas.

Se recomienda hoy en día a todos los pacientes con síndrome de QT largo (excepto en el tipo 3), hayan presentado o no sintomatología, recibir tratamiento con beta-bloqueantes así como evitar fármacos que prolongan la repolarización. En aquellos pacientes con síndrome de QT largo que presenten elevado riesgo de presentar muerte súbita (taquicardia ventricular documentada, antecedentes familiares de muerte súbita, QTc excesivamente alargado en torno a 500 ms, etc.), se debe valorar el implante de un DAI. Asimismo, se recomienda en deportistas con un QTc basal prolongado la realización de una prueba de esfuerzo maximal, intentando analizar el acortamiento del QTc con el ejercicio a frecuencias maximales, lo que iría a favor de la benignidad de esta patología.

Tanto la 36ª Conferencia de Bethesda como la Sociedad Europea de Cardiología de 2005 fueron muy restrictivos, recomendando la descalificación de los individuos con SQTL de todos los deportes de competición, excepto en aquellos de baja intensidad (IA). Sin embargo, ambas entidades presentaron discrepancias a la hora de establecer recomendaciones de actividad deportiva en deportistas con genotipo positivo y fenotipo negativo; la ESC recomienda el cese completo del deporte de competición, mientras que la conferencia de Bethesda les permitiría la participación en actividad deportiva de alto nivel (excepto la natación en pacientes con SQTL tipo 1). Hoy en día, numerosos estudios establecen que dichas pautas son bastante restrictivas y deberían ser revisadas, dada la baja tasa de eventos arrítmicos en deportistas con estas canalopatías que siguen las pautas adecuadas.

Según las guías americanas⁹ y las recomendaciones más recientes, el deporte competitivo podría ser considerado en un paciente previamente sintomático o con expresión electrocardiográfica de SQTL, siempre que se adopten ciertas medidas de precaución, que reciban el tratamiento adecuado y que lleven al menos 3 meses totalmente asintomáticos (clase IIb, nivel de evidencia C). Si tiene implantado un DAI hay que seguir las guías específicas de DAI en deporte.

Asimismo, si el paciente tiene un SQTL y ha estado previamente sintomático o presenta manifestaciones electrocardiográficas claras (QTc >470 ms en hombres o >480 ms en mujeres), puede considerarse su participación en un deporte competitivo siempre que esté con tratamiento adecuado, se tomen las medidas de precaución correspondientes y esté asintomático con dicho tratamiento durante al menos 3 meses, excepto la natación en aquellos deportistas con SQTL tipo 1 (clase IIb, nivel de evidencia C).

Síndrome de QT corto

Es una patología poco frecuente que puede predisponer a la aparición de arritmias letales, predominantemente fibrilación ventricular³². Hablamos de QT corto cuando nos encontramos con un QTc <300 ms de forma persistente asociados predominantemente con ondas T picudas y simétricas. Sin embargo, el hallazgo de un intervalo QTc corto en el electrocardiograma de superficie no es suficiente para hablar de la presencia de este síndrome así como la predisposición de arritmias letales.

Deberíamos sospechar esta patología cuando, además de presentar estas alteraciones electrocardiográficas, exista la presencia de palpitaciones, fibrilación auricular o cuadros sincopales, así como antecedentes familiares de muerte súbita cardíaca. En el momento actual, se conocen únicamente tres mutaciones causales, por lo que se clasifican en tres tipos diferentes en función de la mutación. Se recomienda en muchas ocasiones la realización de un estudio electrofisiológico con el objetivo de inducir eventos arrítmicos. Hoy en día, el tratamiento de elección para la prevención de muerte súbita en pacientes con alto riesgo es el implante de un DAI. Aunque existen pocos estudios, la quinidina podría utilizarse como fármaco coadyuvante para prevenir la fibrilación auricular o taquicardias ventriculares recurrentes en los pacientes con SQTC³³.

Según las recomendaciones actuales, al igual que en los deportistas con síndrome de QT largo, el deporte competitivo puede ser considerado en un paciente previamente sintomático o con expresión electrocardiográfica de un QT corto siempre que se adopten las medidas de precaución previamente reseñadas, que el tratamiento que reciba sea correcto y que lleve al menos 3 meses asintomático (clase IIb, nivel de evidencia C).

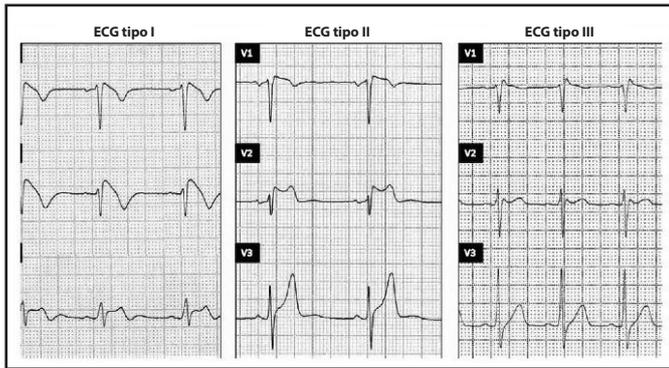
Síndrome de Brugada

Este síndrome se caracteriza por un patrón electrocardiográfico típico en las derivaciones precordiales derechas (V1-V3) asociado en muchas ocasiones con morfología de bloqueo de rama derecha y predisposición a presentar arritmias ventriculares y muerte súbita.

El síndrome de Brugada es mucho más frecuente en hombres (hasta un 75% de los casos), siendo la edad media en el diagnóstico en torno a los 40 años³⁴. En general, los síntomas más frecuentes en estos pacientes es el síncope o muerte súbita en contexto de taquicardia ventricular polimorfa o fibrilación ventricular, que aparecen de forma más frecuente durante el sueño o el reposo³⁵. Hoy en día, los desencadenantes más frecuentes descritos en esta patología son la fiebre, golpe de calor, determinados fármacos, etc. por lo que debemos tener especial alerta ante cada una de estas circunstancias. Por ello, es fundamental la instauración de un tratamiento precoz en la hipertermia de los estados febriles así como evitar el golpe de calor durante el ejercicio. Asimismo, debemos tener especial precaución con los fármacos desencadenantes de síndrome de Brugada (antiarrítmicos, antidepresivos, etc.) en pacientes con esta patología. Puede consultarse la lista completa de estos fármacos en www.brugadadrugs.org.

Presenta una prevalencia general de 5 por 10.000 habitantes, siendo más frecuentes en ciertas regiones, tales como el sudeste asiático. Se estima que en torno a un 5-8% de los casos de muerte súbita globales y hasta el 20% de las muertes súbitas sin cardiopatía estructural son debidas a este síndrome. En la mitad de los casos, los pacientes tienen antecedentes familiares de este síndrome o de muerte súbita; sin embargo, no es infrecuente encontrarnos con casos esporádicos. Actualmente, cuando el diagnóstico se realiza tras un cuadro sincopal en un paciente con antecedentes familiares o tras la reanimación de una muerte súbita, el manejo es más evidente y estaría indicado el implante de un DAI. Sin embargo, el tratamiento de los enfermos asintomáticos, es decir con genotipo positivo y fenotipo negativo resulta controvertido. Hoy en día se sugiere la realización de un estudio electrofisiológico con

Figura 1. Clasificación de los diferentes patrones electrocardiográficos descritos en el síndrome de Brugada.



estimulación eléctrica programada para identificar a los pacientes con mayor riesgo de sufrir eventos arrítmicos. Sin embargo, existen datos que demuestran que la sola presencia de un patrón electrocardiográfico tipo I, incluso cuando no se cumplen otros criterios clínicos, puede asociarse con muerte en el seguimiento a largo plazo. Ello obliga a considerar como pacientes en riesgo a todos los que presentan un patrón electrocardiográfico tipo I. Sin embargo, no está establecido aún de forma definitiva el manejo en los pacientes asintomáticos, por lo que se requiere un seguimiento exhaustivo y prolongado para establecer una determinada actitud terapéutica.

Se han descrito tres patrones electrocardiográficos en el síndrome de Brugada (Figura 1):

- *Tipo 1:* consiste en una elevación ≥ 2 mm del ST, con forma redondeada, seguida de una onda T negativa, en más de una derivación precordial derecha (V1-V3).
- *Tipo 2:* se caracteriza también por una elevación del ST ≥ 2 mm en precordiales derechas, pero seguida de una onda T positiva o bifásica, lo que le confiere una morfología en silla de montar.
- *Tipo 3:* cualquiera de las dos morfologías previas, pero que presenten elevación del ST ≤ 1 mm.

En el momento actual, el único patrón aceptado como diagnóstico por la Sociedad Europea de Cardiología es el tipo 1³⁶. Asimismo, este patrón puede ser evidente de forma espontánea en ECG basal o manifestarse tras un test de provocación farmacológica con un fármaco bloqueante de los canales de sodio (ajmalina o flecainida). Sin embargo, aparte de las alteraciones electrocardiográficas, se exige además alguno de los criterios clínicos (Tabla 2) para establecer el diagnóstico definitivo.

Debemos recalcar que es relativamente frecuente encontrarnos en deportistas de alto rendimiento la presencia de bloqueo incompleto de rama derecha; por lo que no debemos confundir ambas morfologías. Asimismo, se insiste frecuentemente en una adecuada colocación de los electrodos en los deportistas (especialmente en derivaciones precordiales V1 y V2 en 4º espacio intercostal derecho e izquierdo respectivamente), dado que una colocación alta de los mismos puede simular frecuentemente una morfología del patrón de Brugada, sobretudo en individuos con mayor superficie corporal³⁷.

Según las recomendaciones actuales, el deporte competitivo puede considerarse en un paciente previamente sintomático o con expresión electrocardiográfica de un Brugada siempre que se adopten las medidas

Tabla 2. Criterios clínicos para establecer el diagnóstico definitivo de síndrome de Brugada.

Hallazgos en el ECG
Elevación del ST 2 mm con pendiente superior (<i>coved</i>) en más de una derivación precordial (V1-V3), bien en forma espontánea o tras provocación con bloqueante del sodio.
Y uno de los siguientes
Arritmia ventricular documentada: <ul style="list-style-type: none"> a) Fibrilación ventricular b) Taquicardia ventricular polimorfa c) Arritmias ventriculares inducibles tras estimulación eléctrica programada
Historia familiar: <ul style="list-style-type: none"> a) Muertes súbitas en menores de 45 años b) ECG característico en familiares
Síntomas relacionados con arritmia: <ul style="list-style-type: none"> a) Síncope b) Respiración agónica nocturna

Se deben, además, descartar otras posibles causas de la alteración del ECG.

de precaución adecuadas (evitar medicamentos desencadenantes, hipertermia, deshidratación, etc.), que el tratamiento que reciba sea correcto y que lleve al menos 3 meses asintomático (clase IIb, nivel de evidencia C). Si tiene implantado un DAI deberían seguirse las guías específicas de DAI en deporte³⁴.

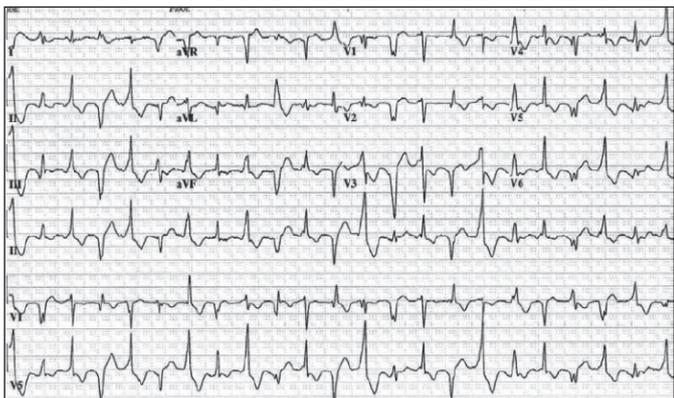
Debemos tener en cuenta que hoy día está prácticamente instaurado la realización del estudio genético de rutina en aquellos individuos con sospecha de presentar algún tipo de canalopatía, por lo que se llega a un diagnóstico precoz y fiable en la mayor parte de los pacientes, incluso en aquellos con fenotipo negativo. En aquellos pacientes asintomáticos con genotipo positivo y fenotipo negativo con Síndrome de Brugada, está permitido que participen en cualquier deporte competitivo, siempre que se tengan en cuenta las medidas de precaución recomendadas (clase IIa, nivel de evidencia C).

Taquicardia ventricular catecolaminérgica

La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es una canalopatía hereditaria (siendo la mutación más frecuente localizada en el gen del receptor de la rianodina)³⁸ que se caracteriza por la aparición de síncope o muerte súbita que se desencadenan durante el ejercicio o emociones intensas en individuos con ausencia de cardiopatía estructural. Generalmente, la causa subyacente de estos eventos adversos es la aparición de arritmias potencialmente letales, que consisten en episodios de taquicardia ventricular rápidas bidireccionales (Figura 2) o polimórficas.

La edad media del comienzo de los síntomas es en la infancia, entre los 7 y los 12 años, aunque han sido reportado casos de diagnóstico tardío más allá de los 40 años. El diagnóstico se suele retrasar 2 años desde el primer síncope, que habitualmente se etiqueta como vasovagal, neuromediado, etc. Además, se debe considerar también este diagnóstico en síncope asociados a natación.

Figura 2. Registro electrocardiográfico de un paciente con TVPC durante una ergometría, objetivándose la presencia de extrasístolia ventricular bidireccional de repetición.



Se considera una de las canalopatías más agresivas y letales; se estima que en torno al 30% de los individuos afectados sin tratamiento experimentan al menos una muerte súbita³⁸ y en torno al 80%, presentan al menos un evento sincopal. Desgraciadamente, la muerte súbita puede ser en ocasiones la primera manifestación de la enfermedad, por lo que debemos estar especialmente alertas en aquellos deportistas que tengan antecedentes familiares o sospecha de esta patología.

El electrocardiograma basal no generalmente no resulta muy útil en el diagnóstico de esta patología³⁹, dado que, al igual que el ecocardiograma y otras técnicas de imagen, no suele mostrar alteraciones patológicas. La herramienta diagnóstica fundamental en estos individuos es la prueba de esfuerzo. Con dicha prueba, el clínico intentará evocar mediante una descarga adrenérgica intensa diferentes arritmias malignas (taquicardia bidireccional, taquicardia ventricular polimórfica, etc.) (Figura 2). En la TVPC, la aparición de estos eventos arrítmicos durante el ejercicio suele aparecer a una frecuencia cardíaca umbral de 100-120 latidos por minutos, empeorando progresivamente a medida que se aumenta la carga de trabajo. Es por ello que en los deportistas en los que podamos sospechar la presencia de esta patología, debemos realizar la ergometría bajo un protocolo con un aumento progresivo y paulatino de la carga de intensidad física, evitando los incrementos bruscos de cargas de trabajo. El rendimiento diagnóstico del dispositivo Holter es menor que el de la prueba de esfuerzo. Sin embargo puede ser útil en personas con movilidad reducida y en niños pequeños que no puedan realizar una prueba de esfuerzo.

Las arritmias ventriculares pueden ponerse de manifiesto con el test de adrenalina, sin embargo, este test diagnóstico es controvertido, su rendimiento diagnóstico es muy variable (2-50%) y está indicado únicamente en casos muy concretos⁴⁰. Por último, debemos recordar que el estudio genético se ha convertido en un pilar fundamental para establecer el diagnóstico definitivo de esta canalopatía.

Dado la alta letalidad de esta patología y, al igual que en el resto de cardiopatías familiares, se debe recomendar el estudio genético a los familiares de primer grado de un individuo afecto, especialmente si se conoce la mutación causal específica. Además, se debe realizar en éstos un estudio cardiológico completo que incluya electrocardiograma basal, ecocardiograma, ergometría, etc.

En cuanto al tratamiento de estas canalopatías, dado que suelen estar inducidas por una descarga adrenérgica importante, el pilar fundamental son los beta bloqueantes⁴¹. Es interesante en estos individuos la realización de ergometrías periódicas para intentar realizar una inducción reproducible de la arritmia durante el ejercicio que nos permite una adecuada valoración de respuesta al tratamiento así como el seguimiento de la titulación de estos fármacos. Cuando nos encontramos ante casos de protección incompleta (persistencia de arritmias durante el esfuerzo) con esta medicación, debemos plantear añadir flecainida al tratamiento⁴². Asimismo, los beta bloqueantes están indicados también en prevención primaria; es decir, en aquellos pacientes que son portadores de mutaciones patogénicas en genes asociados con TVPC a pesar de haber presentado una ergometría estrictamente normal. Esto se debe a que, como hemos comentado previamente, en muchas ocasiones la muerte súbita puede ser la primera manifestación de la enfermedad. Asimismo, hay que valorar en estos pacientes el implante de un DAI en aquellos casos en los que se han presentado episodios de muerte súbita, eventos arrítmicos potencialmente letales a pesar de encontrarse bajo tratamiento farmacológico o en los individuos que no pueden tomar beta bloqueantes. En los pacientes con DAI, se recomienda mantener el tratamiento farmacológico descrito previamente, reduciendo significativamente de esta forma la aparición de descargas del dispositivos. Por último, podría considerarse la denervación simpática en aquellos que son refractarios a otras terapias, aunque no es una técnica ampliamente recomendada hoy en día dado sus efectos secundarios así como la recurrencias de eventos cardiológicos a largo plazo.

Finalmente, debemos insistir en la importancia de un seguimiento estricto y una valoración periódica por un cardiólogo cada 6 meses aproximadamente para supervisar la adherencia al tratamiento (se han descrito casos de taquicardia ventricular en pacientes que han abandonado el tratamiento con beta bloqueantes durante un único día) así como la respuesta a los fármacos. El clínico puede guiarse para recomendar la intensidad y los límites de la actividad física en función de los resultados objetivados en la ergometría realizada en el ámbito hospitalario con las medidas de seguridad adecuadas. Además, se ha propuesto el empleo de los diferentes dispositivos de monitorización cardíaca para orientar la participación deportiva, controlando que la frecuencia cardíaca en el deportista se encuentre dentro del rango considerado como seguro para la actividad física. Sin embargo, dado los riesgos que esto conllevaría no se considera en ningún caso como alternativa al seguimiento estricto y al tratamiento médico adecuado.

Según las recomendaciones actuales, si el paciente tiene una TVPC y ha estado sintomático, o está asintomático pero tiene bigeminismo ventricular, dobletes o TVNS en la ergometría, sólo puede participar en deportes competitivos tipo IA. Cualquier excepción, debería ser consultada a un cardiólogo especialista en TVCP (clase III, nivel de evidencia C).

En definitiva, la principal recomendación ha consistido clásicamente en evitar todo tipo de deporte competitivo deportistas con canalopatías; sin embargo, en la actualidad se han producido algunos cambios que permiten modificar estas recomendaciones. En los últimos años, no se ha descrito ningún evento relacionado con el ejercicio competitivo atribuible a una canalopatía en Estados Unidos (siempre y cuando se tomaran las medidas de precaución adecuadas.). Además existen otros registros, como el *North American ICD Sports Registry*, que han comproba-

do muy baja incidencia de eventos en pacientes con canalopatías que se mantienen en el deporte competitivo. De todas formas, aún hoy en día no existe evidencia científica suficiente para conocer el riesgo real de un deportista competitivo con una canalopatía, por lo que todas las recomendaciones tienen un nivel de evidencia C.

En cuanto al tratamiento específico, debemos tener en cuenta que éste debe estar dirigido por la severidad de la enfermedad y no centrarnos únicamente en su condición de deportista, es decir, no estaría indicado el implante de una DAI en un paciente con una canalopatía, sólo por el simple hecho de ser deportista de competición. Asimismo, los deportistas con diagnóstico o sospecha de canalopatías deben ser valorados por un cardiólogo (arritmólogos, expertos en cardiopatías familiares, etc.) (clase I; nivel de evidencia C).

Además, todo deportista sintomático con diagnóstico o sospecha de canalopatía debe evitar todo tipo de deporte competitivo hasta que sea valorado por un especialista, se encuentre con un tratamiento adecuado y lleve 3 meses con tratamiento y sin ningún evento (clase I; nivel de evidencia C).

Es razonable que un paciente asintomático con una canalopatía oculta (genotipo positivo, fenotipo negativo) participe en cualquier deporte competitivo, siempre que se tengan en cuenta las medidas de precaución apropiadas (clase IIa, nivel de evidencia C).

Conclusión

El desarrollo de la medicina actual ha supuesto una mejoría significativa en el estudio de las cardiopatías familiares, así como en su diagnóstico precoz y tratamiento. Asimismo, los estudios genéticos han supuesto un pilar fundamental en el seguimiento de estas cardiopatías, guiando de manera más adecuada la actitud terapéutica que debemos seguir. Se cree hoy en día que los avances en el estudio genético marcarán una influencia en el pronóstico y en el conocimiento más profundo de estas enfermedades. Sin embargo, la genética hace en muchas ocasiones que nos encontremos ante un gran dilema a la hora de establecer las recomendaciones deportivas en pacientes portadores de las mutaciones causales, que no han desarrollado fenotípicamente la enfermedad, por lo que se está trabajando ampliamente en ello.

Por ello, debemos recalcar la importancia de realizar un seguimiento estrecho en los deportistas portadores de mutaciones patogénicas con fenotipo negativo. Es evidente que dependiendo de la penetrancia y expresividad de cada mutación individual, un porcentaje de estos portadores va a desarrollar la enfermedad familiar, por lo que es importante desarrollar protocolos individualizados de seguimiento para la detección de la aparición de manifestaciones fenotípicas. Dichos protocolos resultan de gran utilidad a la hora de evitar la aparición de eventos adversos en estos portadores durante la realización de la actividad deportiva.

El nivel de ejercicio permitido para los pacientes con cardiopatías familiares plantea actualmente un gran desafío para el clínico. Por un lado, el ejercicio extenuante puede ser perjudicial y podría aumentar el riesgo de muerte súbita y otros eventos adversos; sin embargo, la restricción excesiva de la actividad física nos conduce a la inactividad física y tiene efectos desfavorables sobre la salud y la calidad de vida. Existen hoy en día ciertos programas de acondicionamiento físico desarrollados en diferentes centros que promueven la realización de

ejercicio seguro en pacientes con cardiopatías familiares. Esto se atribuiría a diferentes disciplinas deportivas así como la posibilidad de que se puedan implementar en cualquier lugar con facilidad.

Por tanto, comienza a existir una tendencia a ser más permisivos con estos pacientes. Las recomendaciones actuales son cada vez menos restrictivas; sin embargo, aún existen limitaciones en muchas de estas cardiopatías. Es necesario aún tener más evidencias en registros amplios de pacientes con cardiopatías familiares que hacen deporte, para obtener conclusiones más fiables y específicas. Además, se necesitan más estudios que nos ayuden a averiguar el papel real del ejercicio en el desarrollo fenotípico de estas enfermedades así como en el riesgo de muerte súbita que éste conlleva.

En conclusión, ha llegado el momento de prestar más atención a las cardiopatías familiares y actualizar su manejo desde el punto de vista de las actividades deportivas, sobretudo por los claros beneficios que puede reportar, siendo siempre precavidos y basándonos en todo momento en dos principios fundamentales: la seguridad y sus beneficios.

Bibliografía

1. Barriales R, Gimeno JR, Zorio E, Ripoll T, Evangelista A, Moya A, et al. Protocolo de actuación en las cardiopatías familiares: síntesis de recomendaciones y algoritmos de actuación. *Rev Esp Cardiol*. 2016;69:300-9.
2. Priori SG, Wilde A, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. HRS/EHRA/APHS: Expert Consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes: document endorsed by HRS, EHRA, and APHS in May 2013 and by ACCF, AHA, PACES, and AEPCC in June 2013. *Heart Rhythm*. 2013;10:1932-63.
3. Maron BJ, Gardin JM, Flack JM, Gidding DD, Kurosaki TT, Bild DE. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a general population of young adults. Echocardiographic analysis of 4111 subjects in the CARDIA Study. Coronary Artery Risk Development in (Young) Adults. *Circulation*. 1995;92(4):785-89.
4. Moravsky G, Ofek E, Rakowski H, Butany J, Williams L, Ralph-Edwards A, et al. Myocardial fibrosis in hypertrophic cardiomyopathy: accurate reflection of histopathological findings by CMR. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2013;6(5):587-96.
5. Maron BJ, Olivetto I, Spirito P, Casey SA, Bellone P, Gohman TE, et al. Epidemiology of hypertrophic cardiomyopathy-related death: revisited in a large non-referral-based patient population. *Circulation*. 2000;102(8):858-64.
6. Maron BJ, Doerfer JJ, Haas TS, Tierney DM, Mueller FO. Sudden deaths in young competitive athletes: analysis of 1866 deaths in the United States, 1980-2006. *Circulation*. 2009;119(8):1085-92.
7. Authors/Task Force members, Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, et al. 2014 ESC guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J*. 2014;35(39):2733-79.
8. Maron BJ, Zipes DP. 36th Bethesda Conference: eligibility recommendations for competitive athletes with cardiovascular abnormalities. *J Am Coll Cardiol*. 2005;45:1313-75.
9. Maron BJ, Zipes DP, Kovacs RJ. Eligibility and Disqualification Recommendations for Competitive Athletes With Cardiovascular Abnormalities: Preamble, Principles, and General Considerations: A Scientific Statement From the American Heart Association and American College of Cardiology. *J Am Coll Cardiol*. 2015;66(21):2343-9.
10. Burkett E, Hershberger RE. State of the art: clinical and genetic issues in familial dilated cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2005;45:969-81.
11. Boraita A, Baño A, Berrazuela J, Lamiel R, Luengo E, Manonelles P, et al. Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología sobre la actividad física en el cardiópata. *Rev Esp Cardiol*. 2000;53:684-726.
12. Pelliccia A, Culasso F, Di Paolo FM, Maron BJ. Physiologic left ventricular cavity dilatation in elite athletes. *Ann Intern Med*. 1999;130:23-31.
13. Hulot JS, Jouven X, Empana JP, Frank R, Fontaine G. Natural history and risk stratification of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Circulation*. 2004;110:1879-84.
14. Nava A, Bauce B, Basso C, Muriago M, Rampazzo A, Villanova C, et al. Clinical profile and long-term follow-up of 37 families with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36(7):2226-33.

15. Corrado D, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/ dysplasia: clinical impact of molecular genetic studies. *Circulation*. 2006;113:1634-37.
16. Rigopoulos A, Rizos IK, Aggeli C, Kloufetos P, Papacharalampous X, Stefanadis C, et al. Isolated left ventricular noncompaction: an unclassified cardiomyopathy with severe prognosis in adults. *Cardiology*. 2002;98(1-2):25-32.
17. Engberding R, Yelbuz TM, Breithardt G. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium -- a review of the literature two decades after the initial case description. *Clin Res Cardiol*. 2007;96(7):481-8.
18. Rodríguez R, Pedrosa MV, Fernández A, Trujillo F, Cruz JM. Hipertrabeculación en el deportista ¿enfermedad o adaptación? *Rev Esp Cardiol*. 2011;64 Supl 3:356.
19. Dietz HC, Pyeritz RE. Mutations in the human gene for Fibrillin-1 in the Marfan syndrome and related disorders. *Hum Mol Genet*. 1995;4:1799-809.
20. Shores J, Berger KR, Murphy EA, Pyeritz RE. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. *N Engl J Med*. 1994;330:1335-41.
21. Brooke BS, Habashi JP, Judge DP, Patel N, Loeys B, Dietz HC. Angiotensin II blockade and aortic-root dilatation in Marfan's syndrome. *N. Engl J Med*. 2008;358(26):2787-95.
22. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, Callewaert BL, De Backer J, Devereux RB, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*. 2010;47:476-85.
23. Natal P, Lansac E. Dilatation of the thoracic aorta: medical and surgical management. *Heart*. 2006;92:1345-52.
24. Erbel R, Aboyans V, Boileau C, Bossone E, Di Bartolomeo R, Eggebrecht H, et al. Guía ESC 2014 sobre diagnóstico y tratamiento de la patología de la aorta. *Rev Esp Cardiol*. 2015;68(3):242.
25. Boraita A, Heras ME, Morales F, Marina-Breyse M, Canda A, Rabadan M, et al. Reference Values of Aortic Root in Male and Female White Elite Athletes According to Sport. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2016;9(10). pii: e005292.
26. Curtis AE, Smith TA, Zinganshin BA, Eleftheriades JA. The mystery of Z-score. *Aorta*. 2016;(4)4:124-30.
27. Brugada J, Brugada R, Brugada P. Channelopathies: a new category of diseases causing sudden death. *Herz*. 2007;32:185-91.
28. Schwartz PJ, Stramba-Badiale M, Crotti L, Pedrazzini M, Besana A, Bosi G, et al. Prevalence of the congenital long-QT syndrome. *Circulation*. 2009;120:1761-7.
29. Schwartz PJ, Priori SG, Spazzolini C, Moss AJ, Vincent GM, Napolitano C, et al. Genotype-phenotype correlation in the long-QT syndrome: gene-specific triggers for life-threatening arrhythmias. *Circulation*. 2001;103:89-95.
30. Tester DJ, Will ML, Haglund CM, Ackerman MJ. Effect of clinical phenotype on yield of long QT syndrome genetic testing. *J Am Coll Cardiol*. 2006;47:764-8.
31. Villain E, Denjoy I, Lupoglazoff JM, Guicheney P, Hainque B, Lucet V, et al. Low incidence of cardiac events with beta- blocking therapy in children with long QT syndrome. *Eur Heart J*. 2004;25:1405-11.
32. Schimpf R, Borggrefe M, Wolpert C. Clinical and molecular genetics of the short QT syndrome. *Curr Opin Cardiol*. 2008;23:192-8.
33. Jolobe OM. Short QT syndrome and ventricular tachycardia. *Br J Hosp Med (Lond)*. 2017;78(2):116.
34. Kamakura S. Epidemiology of Brugada syndrome in Japan and rest of the world. *J Arrhythmia*. 2013;29:52-5.
35. Benito B, Brugada R, Brugada J, Brugada P. Brugada syndrome. *Progress in Cardiovascular Diseases*. 2008;51:1-22.
36. Bayes de Luna A, Brugada J, Baranchuk A, Borggrefe M, Breithardt G, Goldwasser D, et al. Current electrocardiographic criteria for diagnosis of Brugada pattern: a consensus report. *J Electrocardiol*. 2012;45:433-42.
37. Chung EH, Evans S, Pryski E, McNeely D, Brickner T, Waicus K, et al. Brugada-Like ECG changes are easily induced with high precordial lead position during preparticipation ECG screening in collegiate athletes. *Circulation*. 2011;124 A16606.
38. Priori SG, Napolitano C, Memmi M, Colombi B, Drago F, Gasparini M, et al. Clinical and molecular characterization of patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Circulation*. 2002;106:69-74.
39. Liu N, Colombi B, Raytcheva-Buono EV, Bloise R, Priori SG. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Herz*. 2007;32:212-7.
40. Marjamaa A, Hiiippala A, Arrhenius B, et al. Intravenous epinephrine Infusión test in diagnosis of catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *J Cardiovasc Electrophysiol*. 2012;23:194-9.
41. Coumel P. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachyarrhythmias in children. *Card Electro-physiol Rev*. 2002;6:93-5.
42. Watanabe H, Van der Werf C, Roses-Noguer F, Adler A, Sumitomo N, Veltmann C, et al. Effects of flecainide on exercise-induced ventricular arrhythmias and recurrences in genotype-negative patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Heart Rhythm*. 2013;10(4):542-7.