

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

Aridane Cárdenes León<sup>1,2</sup>, José Juan García Salvador<sup>1</sup>, Marta López Pérez<sup>1</sup>, Clara Azucena Quintana Casanova<sup>3</sup>, Eduardo Caballero Dorta<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria. <sup>2</sup>Centro Cardiológico Cardivant. Las Palmas de Gran Canaria. <sup>3</sup>Unidad 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 (first 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

## Introducción

Se denominan cardiopatías familiares a un conjunto de enfermedades cardiovasculares (miocardiopatías, canalopatías, algunas enfermedades aórticas, etc.) que comparten una serie de características comunes: tienen una base genética, una presentación familiar, un curso clínico heterogéneo y, por último, todas ellas pueden relacionarse con la muerte súbita<sup>1</sup>.

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. La preocupación fundamental se basa en su seguridad, y el miedo en que la realización de deportes a nivel competitivo pueda aumentar el riesgo de eventos adversos<sup>2</sup>: arritmias potencialmente letales, muerte súbita, etc. En este campo, sin embargo, no existe aún experiencia amplia para establecer recomendaciones definitivas. Dado los beneficios demostrados de la actividad física, sería muy restrictivo limitar a esta población a actividades deportivas únicamente de tipo recreacional.

Hasta hace poco tiempo, los pacientes que presentan cardiopatías familiares 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, debemos tener en cuenta las desventajas de la ausencia de ejercicio físico, predominantemente en personas jóvenes. Es por ello, que 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.

En definitiva, resulta de gran importancia para el clínico conocer y saber recomendar el nivel de ejercicio adecuado en estos deportistas que ofrezca beneficios de la actividad física sin aumentar el riesgo de muerte súbita u otros eventos adversos. Entonces, el desafío actual consistiría en asegurar la participación segura en la actividad física regular en este tipo de pacientes. En esta revisión, se describen las recomendaciones de actividad física en función de los diferentes tipos de cardiopatías familiares.

## Miocardiopatía hipertrófica

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es un trastorno hereditario autosómico dominante con marcada variabilidad en su expresión fenotípica y una prevalencia de 1:500 en la población general<sup>3</sup>. Es la primera causa de muerte súbita en atletas menores de 35 años en Estados Unidos y muchos países europeos, como es el caso de España.

La presencia de hipertrofia ventricular aparece habitualmente entre los 12 y los 20 años de edad; sin embargo, en algunos casos se detecta a edades más avanzadas. Asimismo, es relativamente frecuente que muchos portadores no desarrollen nunca la enfermedad.

El ejercicio intenso durante periodos prolongados de tiempo ha demostrado causar cambios adaptativos fisiológicos (aumento del grosor de las paredes, dilatación de aurículas y ventrículo derecho, etc), lo que conocemos comúnmente como "corazón del atleta". Por ello, es fundamental realizar un estudio exhaustivo y tener especial precaución a la hora de establecer el diagnóstico de MCH, ya que en muchas ocasiones

nos encontramos en una zona gris donde es difícil discernir entre cambios adaptativos y la presencia de cardiopatía estructural. Clásicamente, se propone el límite de adaptaciones fisiológicas en al encontrarnos con espesores parietales menores a 15 mm. Sin embargo, debemos estudiar diferentes hallazgos que nos ayuden a inclinar la balanza y establecer un diagnóstico definitivo, tales como disminución de grosor parietal con el desentrenamiento, alteraciones electrocardiográficas, disfunción diastólica, presencia de antecedentes familiares de muerte súbita, estudio genético, etc.

Asimismo, se ha descrito la aparición de fibrosis miocárdica en algunos atletas sometidos a alta carga deportiva, que favorecerían la aparición de un sustrato arritmogénico<sup>4</sup>. En general, en la actualidad, hay poca evidencia para asociar la intensidad del ejercicio con la progresión de la enfermedad en la MCH.

La ecocardiografía se considera hoy en día la herramienta *gold standard* en el diagnóstico de esta patología. Mediante dicho estudio, se puede estimar el grado de hipertrofia, la función ventricular así como el grado de obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI). Debemos reseñar que aquellos factores que afectan la presión arterial sistémica (disminución de la precarga y postcarga) así como un aumento de la contractilidad miocárdica incrementan el grado de obstrucción. De esta forma, el ejercicio generalmente aumenta la obstrucción del TSVI cuando está presente. Los cambios fisiológicos asociados con el ejercicio producen un aumento de la actividad simpática que resulta en un aumento de la contractilidad cardíaca y puede conducir a una obstrucción aumentada del TSVI, por lo que se ha asociado con aumento de la sintomatología durante el ejercicio.

Hoy en día, se describe que sólo una minoría de estos pacientes que presentan un cuadro de muerte súbita lo hacen durante el ejercicio<sup>5</sup>; sin embargo, la actividad física extenuante se considera un importante desencadenante de eventos adversos. Además, durante el ejercicio, los pacientes con MCH pueden desarrollar un aumento de la obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo, isquemia miocárdica, disfunción diastólica, etc. Esto puede llevar a producir gran sintomatología en estos deportistas, como son la disnea de esfuerzo, angina o síncope. Por ello ante dichos síntomas, debemos descartar la presencia de esta enfermedad.

Estos casos de muerte súbita parecen deberse a eventos arritmicos (taquicardia ventricular, fibrilación ventricular, etc.) en la mayoría de los casos. En diversas publicaciones, se define que en esta patología, el sustrato electrofisiológico subyacente capaz de desencadenar arritmias ventriculares potencialmente letales es impredecible<sup>6</sup>. Múltiples desencadenantes, tales como la interacción con el estrés que conlleva la competición, alteraciones hidroelectrolíticas y la descarga excesiva de catecolaminas pueden jugar un papel importante.

Para estimar el riesgo de muerte súbita, existe un score que valora la probabilidad de presentar dicho evento adverso en función de una serie de criterios (antecedentes familiares, episodios sincopales, taquicardia ventricular no sostenida, etc.)<sup>7</sup>. Si dicho score reflejara una probabilidad mayor al 6% en presentar una muerte súbita a los 5 años, estaría indicado el implante de un desfibrilador automático implantable (DAI). Por ello, se debe realizar un estudio exhaustivo en aquellos pacientes con sospecha de miocardiopatía hipertrófica, que incluya ecocardiograma transtorácico, monitorización con Holter de 24 horas, ergometría, resonancia cardíaca, etc.

Asimismo, debemos tener en cuenta que los pacientes con MCH podrían presentar muerte súbita a pesar de no presentar los factores de riesgo convencionales, aunque con una incidencia significativamente menor. De hecho, la práctica deportiva de alta intensidad podría por sí mismo provocar eventos arrítmicos, actuando por tanto como un factor de riesgo de muerte súbita potente, modificable e independiente.

En el momento actual, resulta complicado aplicar estos criterios de riesgo conocidos a los deportistas de competición con miocardiopatía hipertrófica. Tanto la conferencia de Bethesda de 2005<sup>8</sup> como las guías americanas<sup>9</sup> y europeas<sup>7</sup> más recientes, que comparten gran similitud en cuanto a la restricción deportiva en sus recomendaciones, establecen que los atletas con un diagnóstico probable o definitivo de MCH no deberían participar en deportes a nivel competitivo. De esta forma, solamente estarían permitidos aquellos de baja intensidad dinámica y estática (clase 1A) o carácter recreacional. Estas recomendaciones se consideran independientes de diferentes características, tales como la edad, intervenciones médicas o quirúrgicas previas, grado de hipertrofia, tipo de mutación, etc. (clase III, nivel de evidencia C).

Sin embargo, debemos aclarar que no estarían excluidos en términos absolutos la posibilidad de que un deportista con esta patología plenamente informado pueda participar en deportes competitivos siempre que haya una decisión multidisciplinar tomada en conjunto fundamentalmente entre el atleta, el médico y la entidad deportiva responsable.

En estos deportistas con MCH, no deben administrarse fármacos (beta-bloqueantes, calcio antagonistas, etc) para aliviar la sintomatología o bien evitar eventos arrítmicos, con el fin de participar en deportes de alta intensidad (Clase III, nivel de evidencia C).

Además, se recomienda que los pacientes portadores de DAI deben seguir las mismas restricciones que aquéllos que no lo tienen. No se considera indicado el implante del mismo con el objetivo de permitirles participar en deportes de alta intensidad. Debemos tener en cuenta las posibles complicaciones derivadas del implante y seguimiento de estos dispositivos (hematoma de la bolsa, recambios de generador, infecciones del dispositivo, etc). Las indicaciones del implante del DAI en deportes de competición no deben ser diferentes de los no deportistas con MCH (clase III, nivel de evidencia B).

En el momento actual, está muy extendido la realización de los estudios genéticos, por lo que se descubren con frecuencia portadores de la mutación familiar que no presentan aún la enfermedad. En este sentido, resulta difícil la valoración en aquellos casos en que nos encontramos genotipo positivo con fenotipo negativo; es decir, aquellos portadores sanos de esta enfermedad, que a pesar de presentar mutación genética, no tienen hipertrofia ventricular ni otro tipo de cardiopatía estructural.

Según las recomendaciones actuales de la Conferencia de Bethesda y la *American Heart Association* (AHA), los pacientes asintomáticos con genotipo positivo que no han desarrollado hipertrofia, sin antecedentes familiares de muerte súbita relacionadas con la MCH ni otros factores de riesgo, pueden participar en deportes competitivos (clase IIa, nivel de evidencia C). Sin embargo, la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) es más restrictiva en este sentido, desaconsejando en éstos los deportes competitivos, pero permitiéndoles su participación en actividades recreativas.

Además, se recomienda en este subgrupo de pacientes valorar la hipertrofia ventricular tanto por ecocardiograma transtorácico como por resonancia magnética cardíaca, dado que en muchos casos (como por ejemplo en casos de miocardiopatía hipertrófica apical, etc), puede pasar desapercibido dicho diagnóstico. Asimismo, debemos tener en cuenta los diferentes tipos de mutación, dado que en función de la variante, se puede estimar la agresividad del gen así como el pronóstico de dicha patología.

En cuanto a la recomendación de actividad deportiva, la ESC y la AHA establecen recomendaciones similares para estos pacientes<sup>7,8</sup>. Se recomiendan principalmente las actividades de componente aeróbico (correr, natación, etc.) con intensidad ligera-intermedia. Deberían evitarse aquellos deportes de predominio estático intenso (isométrico) como la halterofilia, en los que existe potencial de aceleración y desaceleración rápidos. En éstos, existe mayor riesgo de inducir obstrucción a nivel del TSVI debido a las maniobras de Valsalva que se realizan con esta actividad.

Se debe considerar entonces la posibilidad de minimizar el riesgo de obstrucción dinámica, la provocación de arritmias fatales y la progresión de la enfermedad. Además, se debe explicar a los deportistas la importancia de realizar la actividad deportiva en un ambiente adecuado, dado que condiciones ambientales adversas (excesivo calor, deshidratación, alteraciones hidroelectrolíticas, etc) pueden provocar mayor riesgo de exacerbación de la sintomatología inducida en relación a disminución tanto de la precarga como de la postcarga.

No obstante, se ha descrito que el ejercicio ayuda a mejorar la sintomatología en pacientes con MCH. Estos síntomas (disnea, angina, síncope) ocurren típicamente durante el esfuerzo en probable relación con disfunción diastólica, insuficiencia cardíaca, etc. Existen estudios que, aunque no son específicos para los pacientes con esta patología, han demostrado una mejoría en la función diastólica así como en la capacidad de ejercicio medida por consumo de oxígeno y la calidad de vida después de actividad física prolongada y regular.

## Miocardiopatía dilatada

La miocardiopatía dilatada (MCD) se caracteriza generalmente por una dilatación y disfunción del ventrículo izquierdo o, en ocasiones, de ambos ventrículos. Ésta puede tener diferentes causas, tales como etiología idiopática, genética, metabólica, vírica (miocarditis previa), alcohólica, isquémica etc. Aunque no es muy frecuente, la miocardiopatía dilatada representa una causa de muerte súbita en la población deportista, predominantemente debido a eventos arrítmicos letales.

Se debe realizar un estudio exhaustivo en deportistas con sospecha de miocardiopatía dilatada, que incluya examen físico, antecedentes personales y familiares, así como pruebas complementarias: electrocardiograma, ecocardiograma, monitorización 24 horas, ergometría, etc. En algunos casos, puede objetivarse la presencia de taquicardias supraventriculares o ventriculares, trastornos de la conducción, bloqueo de rama izquierda, etc. Por ello, es importante descartar la presencia de eventos arrítmicos durante la monitorización electrocardiográfica tanto en reposo como en el esfuerzo.

Actualmente, se considera que en torno a un 30-50% de las miocardiopatías dilatadas tienen un componente genético o familiar<sup>10</sup>. En

las guías actuales no se recomienda la realización de estudios genéticos en esta población. Sin embargo, una vez establecido el diagnóstico de miocardiopatía dilatada genética (u otro tipo de miocardiopatías) en el caso índice sería útil realizar estudio genético a sus familiares, aunque éstos se encuentren totalmente asintomáticos. Hoy en día, se describe que los portadores de mutaciones patogénicas en ciertos genes más agresivos, como por ejemplo, la laminina, tienen mayor incidencia eventos adversos<sup>10</sup>, tales como arritmias ventriculares, muerte súbita, etc. a edades tempranas, incluso sin haber desarrollado disfunción ventricular.

Se debe tener especial precaución en relación a la valoración de los hallazgos compatibles con la MCD, dado que es fundamental diferenciar esta enfermedad de la dilatación fisiológica causada por el entrenamiento de alto rendimiento<sup>11</sup>. Como hemos comentado previamente, el ejercicio aeróbico prolongado puede producir dilatación marcada de las cavidades cardíacas, aunque suele ser más frecuentemente a expensas de las cavidades derechas.

Existen una serie de hallazgos en el estudio ecocardiográfico que nos pueden ayudar a discernir entre las adaptaciones fisiológicas del atleta y la presencia de esta miocardiopatía. Por ejemplo, en la MCD, la cavidad ventricular suele ampliarse desproporcionadamente en relación a los espesores parietales, que se encuentran normales o adelgazados (en los deportistas puede ser frecuente encontrar además ligero aumento de las paredes ventriculares). Asimismo, en deportistas con esta patología, se suele objetivar disfunción tanto sistólica como diastólica, al contrario de lo que sucede en los atletas. La presencia de valvulopatías significativas (por ejemplo insuficiencia mitral por remodelado cardíaco, dilatación del anillo, etc.) o segmentariedad debe orientarnos a cardiopatía estructural.

En ciertos casos, la dilatación ventricular en el deportista puede asociarse a una disfunción ventricular leve. Esto se explica debido a que el aumento de cavidades produce un mayor volumen latido, con lo que la fracción de eyección en reposo puede estar en el límite bajo de la normalidad o ligeramente reducida (<55%). Para diferenciar ambas situaciones, resulta muy útil la evaluación de la función ventricular durante el ejercicio mediante técnicas de imagen (ecocardiografía, gammagrafía cardíaca, etc.). Un aumento significativo en la fracción de eyección apoyaría el diagnóstico de "corazón de atleta", mientras que la ausencia de mejoría en la función ventricular nos orientaría hacia una dilatación patológica del ventrículo izquierdo.

Se han publicado numerosos estudios donde se analizan los diferentes hallazgos ecocardiográficos en poblaciones de futbolistas de élite<sup>12</sup>, objetivándose que en torno a un 15% de los deportistas entrenados pueden tener diámetros diastólicos de hasta 70 mm en hombres y 60 mm en mujeres. Asimismo, el diámetro promedio suele estar también en el límite alto de la normalidad, en torno a 55 mm, por lo que no debemos precipitarnos a la hora de hacer este diagnóstico. Las mayores dilataciones ventriculares son objetivadas en hombres con superficie corporal elevada así como en atletas que realizan deportes de alto componente aeróbico (ciclismo, maratón, etc.).

Entonces, aunque existe poco información disponible en el momento actual, las guías recomiendan que aquellos deportistas sintomáticos con MCD, miocardiopatía restrictiva o enfermedades infiltrativas cardíacas (sarcoïdosis, enfermedad de Fabry, etc) no deben participar en la mayoría de deportes competitivos con excepción de

los de baja intensidad (clase IA) en casos seleccionados (Clase III; nivel de evidencia C). Dichas recomendaciones son independientes de las características demográficas, apariencia fenotípica; y no difieren para aquellos atletas asintomáticos o que han recibido tratamiento previo con fármacos, intervenciones quirúrgicas o implante de un DAI. Asimismo, como mencionamos previamente en la miocardiopatía hipertrófica, la presencia de una DAI en eventos deportivos de alto nivel no debería considerarse, ya sea como prevención primaria o secundaria, no debiendo ser una justificación en atletas con MCD para su participación en deportes competitivos.

## Displasia/ miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho

Se considera una enfermedad miocárdica primaria caracterizada histológicamente por reemplazo fibroadiposo (tejido graso) del miocardio ventricular (predominantemente derecho). Se trata de una enfermedad desmosomal resultante generalmente de mutación de proteínas defectuosas de adhesión celular. Desde el punto de vista clínico, suele manifestarse por taquiarritmias ventriculares potencialmente letales en individuos jóvenes, en la mayoría de ocasiones asociadas con el ejercicio y la participación deportiva.

Esta patología ha sido conocida clásicamente con el nombre de displasia/miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (DAVD). Sin embargo, desde hace unos años, se denomina también "miocardiopatía arritmogénica" debido a la afectación frecuente de ambos ventrículos o, incluso en algunas ocasiones, únicamente del ventrículo izquierdo. Se estima que la DAVD afecta a 1 de cada 1.000-1.250 individuos<sup>13</sup>, aunque es posible que exista cierto infradiagnóstico debido a la dificultad para detectarla en personas asintomáticas o con síntomas leves, siendo su primera manifestación la muerte súbita. El tipo de herencia que sigue la DAVD en la mayoría de los casos es autosómica dominante. Sin embargo, el fenotipo de esta enfermedad es ampliamente variable, existiendo ciertos pacientes que, a pesar de presentar la mutación y la enfermedad, no cumplan con los criterios de manera estricta.

La DAVD representa actualmente la causa más frecuente de muerte súbita en deportistas menores de 35 años en Italia<sup>14</sup>. La identificación de DAVD resulta hoy en día un gran desafío especialmente en individuos asintomáticos. Su diagnóstico depende fundamentalmente de la presencia de antecedentes familiares, de alteraciones electrocardiográficas o anomalías morfológicas del ventrículo derecho detectables con diferentes técnicas de imagen. Hoy en día existen una serie de criterios mayores y menores, que nos ayudan a establecer el diagnóstico definitivo<sup>15</sup>. Así, basándonos en los criterios mayores o menores que el paciente presente, consideramos que el paciente tiene DAVD definitiva, una DAVD "borderline" o una DAVD posible. Debemos tener en cuenta que ser portador una mutación relacionada con esta patología constituye por sí mismo un criterio mayor en el diagnóstico, por lo que el individuo portador de estas mutaciones, ya tendría un diagnóstico posible de DAVD<sup>15</sup>.

Existe cierta experiencia experimental en animales (ratones) y observacional en deportistas, en relación a que el ejercicio físico incrementa el riesgo de desarrollo de la enfermedad (penetrancia) y el

riesgo arritmico en portadores sanos. Esto se ha demostrado tanto en el deporte de alto rendimiento como en la actividad física recreacional de moderada intensidad.

En cuanto a la realización de pruebas diagnósticas, el electrocardiograma es de gran utilidad en su identificación, dado que diferentes anomalías electrocardiográficas (ondas T invertidas en derivaciones precordiales derechas, onda epsilon, etc.) pueden estar presentes en el 50% de los pacientes. Asimismo, estos hallazgos electrocardiográficos pueden preceder en muchas ocasiones a las manifestaciones clínicas de la enfermedad. Sin embargo, debemos tener especial precaución a la hora de su establecer su diagnóstico mediante esta herramienta, dado que múltiples hallazgos encontrados frecuentemente en deportistas, tales como bloqueo incompleto de rama derecha, ondas T negativas en V1-V3, etc. pueden simular dicha patología.

Los latidos ectópicos ventriculares prematuros y las taquiarritmias ventriculares suelen tener morfología de bloqueo de rama izquierda (dado que el foco ectópico procede generalmente del ventrículo derecho) y se asocian con frecuencia al ejercicio. Por ello, la ergometría es una prueba fundamental que nos ayudará en el diagnóstico y estratificación de riesgo de esta enfermedad.

En el diagnóstico definitivo de la miocardiopatía arritmogénica, las técnicas de imagen son hoy en día una herramienta fundamental. El ecocardiograma nos aporta muchísima información, dado que nos permitirá identificar dilatación marcada o disfunción del ventrículo derecho que debe hacernos sospechar esta patología. Sin embargo, la evaluación mediante esta técnica del estudio morfológico del ventrículo derecho no está muy validada, debido a la extensión localizada de anomalías morfológicas, malas ventanas ultrasónicas, etc. Por ello, la detección de anomalías en la contractilidad o dimensiones del ventrículo derecho en la ecocardiografía presentan muchas veces escaso valor diagnóstico.

En la actualidad, la resonancia magnética cardíaca es la herramienta *gold standard* para realizar el diagnóstico definitivo de DAVD. Esta técnica, al tener mayor resolución espacial, nos permite estudiar de forma exhaustiva la presencia de disfunción del ventrículo derecho así como anomalías morfológicas localizadas, tales como aneurismas, disquinesias o adelgazamiento de la pared libre del ventrículo derecho. Además, mediante esta prueba, podemos ser capaces de identificar áreas de fibrosis o reemplazo fibroadiposo de la pared ventricular. Como hemos dicho previamente, no debemos olvidarnos de la valoración del ventrículo izquierdo en el estudio de esta patología.

Asimismo, debemos recordar que los atletas de alta resistencia, predominantemente de mayor componente aeróbico, pueden presentar una dilatación marcada de las cavidades cardíacas (predominantemente derechas) como consecuencia del remodelado cardíaco significativo debido al entrenamiento de alto rendimiento<sup>12</sup>. Existen ciertos criterios que pueden ayudar a distinguir entre adaptaciones fisiológicas y hallazgos compatibles con miocardiopatía arritmogénica. En el atleta, encontraremos grosores parietales normales de la pared del ventrículo derecho así como ausencia de zonas disquinéticas o aneurismáticas del mismo. La ausencia de disfunción, realce tardío o tejido graso irían a favor de adaptaciones fisiológicas relacionadas con el "corazón de atleta"

Se debe realizar estudio genético en aquellos deportistas en los que exista sospecha elevada de la presencia de miocardiopatía arritmogénica. Hoy en día, la mutación en el gen PKP2 es la causa principal

de esta patología, con una prevalencia de mutaciones en casos índices de hasta el 43%<sup>15</sup>. Sin embargo, se describe en la literatura que únicamente el 30% de estas miocardiopatías presentan una identificación de la mutación causal.

En definitiva, las recomendaciones actuales en pacientes con esta patología son:

- Los deportistas con un diagnóstico definitivo de DAVD no deberían participar en la mayoría de los deportes competitivos, con la posible excepción de los de baja intensidad (IA) (Clase III; nivel de evidencia C), ausencia comprobada de síntomas o arritmias relacionados con el ejercicio.
- Los deportistas con un diagnóstico borderline de DAVD no deberían participar en la mayoría de los deportes competitivos, con la posible excepción de los de baja intensidad (IA) (Clase III; nivel de evidencia C).
- Los deportistas con un diagnóstico posible de DAVD no deberían participar en la mayoría de los deportes competitivos, con la posible excepción de los de baja intensidad (IA) (Clase III; nivel de evidencia C).

Estas recomendaciones también son independientes de la edad, el género y la apariencia fenotípica y no difiere para los deportistas sin síntomas, o tratados con drogas, o intervenciones quirúrgicas, ablación o implante de DAI. Asimismo, no deben implantarse de forma profiláctica desfibriladores en pacientes con DAVD con el simple propósito de participar en deportes de alta intensidad, debido a las posibles complicaciones derivadas del implante de estos dispositivos. (Clase III; nivel de evidencia C).

## Miocardiopatía no compactada

La miocardiopatía no compactada (MNC), también denominada miocardiopatía espongiiforme, es una miocardiopatía de base genética, que se debe a una detención en el desarrollo embrionario del miocardio<sup>16</sup>, caracterizada por la presencia de una hipertrabeculación del ventrículo izquierdo. Esta entidad ha sido descrita recientemente dentro de la historia de la cardiología, por lo que en el momento actual no existen amplios estudios que permitan aplicar una estratificación de riesgo especial en deportistas.

Su diagnóstico es en muchas ocasiones dudoso, por lo que conlleva cierta dificultad en su estudio. Por ello, hoy en día se emplean diferentes criterios que nos ayudarían a intentar establecer un diagnóstico definitivo<sup>17</sup>:

- Ecocardiograma TT. usar criterios validados (trabéculas marcadas, más de tres, con una razón miocardio no compactado-compactado de más de 2 (en sístole), perfusión entre las trabéculas, etc.
- Resonancia magnética cardíaca: se establece hoy en día que debe haber una razón entre capas no compactadas y compactadas de más de 2,3 (en diástole), masa VI trabeculada de más del 20% de la masa de VI normal, etc.
- Test genéticos, valoración neurológica, *screening* en familiares de primer grado, etc.

En la actualidad, se utiliza el electrocardiograma y ecocardiograma transtorácico como herramientas principales para establecer

un diagnóstico inicial. Sin embargo, se recomienda la realización de una resonancia magnética en casos de sospecha de MNC, dado que presenta una mayor resolución de imagen y nos va a ayudar por tanto en el estudio cualitativo del miocardio así como de la valoración de la capa de no compactación.

Sin embargo, el propio remodelado ventricular relacionado con el deporte puede simular diferentes miocardiopatías, particularmente la miocardiopatía no compactada. Aunque las adaptaciones fisiológicas más frecuentes consisten en aumento de diámetros de las cavidades y grosor parietal, de manera excepcional podemos encontrarnos una marcada hipertrabeculación, que suele ser más frecuente en los segmentos apicales del ventrículo izquierdo.

En un estudio español de más de 6000 deportistas<sup>18</sup>, se encontraron por ecocardiograma, únicamente la presencia de 6 casos de miocardio hipertrabeculado, con una proporción de miocardio compactado/no compactado mayor de 2 en telesístole. En todos ellos, los segmentos afectados eran normocontráctiles, y presentaban una función ventricular conservada. Asimismo, no se detectó cardiopatía estructural en los familiares de primer grado de ninguno de estos deportistas.

Este estudio concluye que tanto la ausencia de sintomatología y antecedentes familiares así como la ausencia de alteraciones en el estudio complementario (electrocardiograma, ecocardiograma, etc.) nos debe hacer dudar del diagnóstico de MNC. De esta forma, debemos ser conscientes que la trabeculación miocárdica puede ser una forma de adaptación inusual al ejercicio intenso en ciertos individuos predispuestos.

Entonces, sabemos que existen formas severas de la enfermedad, especialmente en pacientes con sintomatología, antecedentes familiares o mutaciones genéticas conocidas, donde resulta más sencillo realizar el diagnóstico definitivo. Sin embargo, suelen haber serios problemas en aquellas formas leves, especialmente en deportistas de alto nivel. Otras poblaciones donde se describe dichos hallazgos de hipertrabeculación pueden ser: atletas de raza negra, pacientes con anemia de células falciformes, etc.

Asimismo, se ha descrito una gran heterogeneidad genética en esta patología con distintos patrones de herencia y un solapamiento con otras miocardiopatías, especialmente con la miocardiopatía dilatada y la miocardiopatía hipertrófica. En el momento actual, no existen estudios a largo plazo sobre la evolución en deportistas con MNC, por lo que no hay criterios establecidos de riesgo de muerte súbita que puedan aplicarse a los deportistas de competición. Por ello, hay muy pocas evidencias sobre esta enfermedad de la que aún desconocemos su historia natural, especialmente en aquellos con función sistólica normal.

Las recomendaciones actuales establecen que hasta que no se disponga de más información clínica relevante, los pacientes asintomáticos con diagnóstico de MNC y función sistólica conservada, sin arritmias ventriculares importantes en la monitorización ambulatoria o en el test de esfuerzo y sin historia de síncope no explicado, pueden participar en deportes competitivos (Clase IIb; nivel de evidencia C).

Sin embargo, la sola presencia de alguno de estos parámetros en estos pacientes excluiría al deportista de la competición. Es decir, aquellos deportistas con un diagnóstico inequívoco de MNC con disfunción sistólica o arritmias auriculares o ventriculares importantes en la monitorización ambulatoria o en el test de esfuerzo (o historia de síncope)

no deben participar en deportes competitivos con la excepción de los de baja intensidad (clase IA), al menos hasta que exista más información clínica (Clase III; nivel de evidencia C).

## Síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria autosómica dominante que genera una alteración del tejido conectivo, produciendo afectación a varios niveles: cardiovascular, ocular, musculoesquelético o pulmonar. Presenta una prevalencia estimada en torno a 1 de cada 5.000 recién nacidos vivos<sup>19</sup>.

Las manifestaciones cardiovasculares presentan un interés particular porque conllevan un alto riesgo de muerte súbita en individuos con esta condición. Las manifestaciones más frecuentes son la dilatación de raíz aórtica, el prolapso valvular mitral, la coartación de aorta o la CIA. Por otro lado, el hallazgo más temible es el aneurisma o la disección aórtica.

Aproximadamente, el 60% de los pacientes con síndrome de Marfan presentan dilatación de la raíz aórtica, predominantemente en el sexo masculino. En general, el tratamiento médico en estos pacientes se basa en evitar la dilatación de la raíz aórtica y la disección tratando de reducir la presión arterial y el inotropismo cardíaco. El tratamiento con beta-bloqueantes<sup>20</sup> ha sido ampliamente recomendado en numerosos estudios con el fin de evitar la dilatación progresiva de la aorta. Además, estudios recientes han profundizado en el uso de ARA II (antagonistas de los receptores de la angiotensina II) para antagonizar la señalización TGF- $\beta$ , que se ha visto implicada en la dilatación de la raíz aórtica en el síndrome de Marfan<sup>21</sup>.

Actualmente se usan los criterios revisados de Ghent para el diagnóstico del síndrome de Marfan (Tabla 1)<sup>22</sup>. Las herramientas fundamentales en la valoración de la afectación cardiovascular son la realización del ecocardiograma transtorácico y el TAC/RM de torax. Los pacientes estables requieren revisión anual con ecocardiograma. Se recomienda la realización de TAC/RM cada 5 años si no existe dilatación aórtica; y en caso de aneurisma o dilatación aórtica, deberían repetirse dichas pruebas de imagen con periodicidad anual<sup>23</sup>.

Dada la mayor vulnerabilidad que presentan los pacientes con esta enfermedad, los límites para la intervención y manejo quirúrgico son diferentes a los de la población general. En cuanto a la reparación quirúrgica, según las guías europeas de 2014 sobre el diagnóstico y tratamiento de la patología de la aorta, la cirugía está recomendada para pacientes con síndrome de Marfan y diámetro aórtico máximo mayor o igual a 50 mm, o bien de 45 mm si existen factores de riesgo, como antecedente familiar de disección, crecimiento  $>3$  mm/año (en varios exámenes utilizando la misma técnica y con confirmación en otra), regurgitación aórtica grave o intención de gestar. Los pacientes con manifestaciones marfanoides por enfermedad del tejido conectivo, sin criterios de Marfan completos, han de ser tratados como pacientes con Marfan.

En relación a la participación de deportistas con síndrome de Marfan, la consideración más importante es la detección precoz de individuos con esta condición. Deportistas con fenotipo marfanoides o con antecedentes familiares deberían ser inmediatamente examinados a descartar dicha patología previamente a iniciar la actividad deportiva. Se recomienda adoptar estrategias de *screening* más agresivas en

Tabla 1. Criterios diagnósticos de la nosología de Gante para el diagnóstico de Síndrome de Marfan.

Órgano/Sistema	Requisitos para la clasificación de criterio mayor	Requisitos para la afectación de órgano/sistema
Esquelético	Al menos cuatro de los siguientes: 1. <i>Pectus carinatum</i> 2. <i>Pectus excavatum</i> que requiere cirugía 3. Ratio entre segmentos reducido o ratio envergadura y estatura elevado (<1,05) 4. Signos del pulgar y muñeca positivos 5. Escoliosis (20°) o espondilolistesis 6. Extensión del codo reducida (<170°) 7. Desplazamiento medial del maléolo interno causando pie plano. 8. Protusión acetabular	Al menos dos hallazgos para criterio mayor, o una de esa lista y dos de los siguientes criterios menores: 1. <i>Pectus excavatum</i> de moderada severidad 2. Hiperlaxitud articular 3. Paladar con arco pronunciado o aglomeración dental 4. Apariencia facial característica (dolicocefalia, hipoplasia malar, enoftalmos, retrognatia, fisura palpebral baja)
Ocular	Ectopia <i>lentis</i>	Al menos dos de los siguientes criterios menores: 1. Córnea anormalmente aplanada 2. Aumento de la longitud axial del globo ocular 3. Hipoplasia del iris o de músculo ciliar, provocando miosis reducida
Cardiovascular	Al menos uno de los siguientes: 1. Dilatación de la aorta ascendente con o sin regurgitación, afectando a los senos de Valsava 2. Disección de la aorta ascendente	Al menos uno de los siguientes criterios menores: 1. Prolapso de la válvula mitral, con o sin regurgitación 2. Dilatación de la arteria pulmonar, en ausencia de estenosis u otra causa en individuos menores de 40 años 4. Dilatación o disección de la aorta torácica descendente o abdominal en menores de 50 años
Pulmonar	Ninguno	Al menos uno de los siguientes criterios menores: 1. Neumotórax espontáneo 2. Bullas apicales
Tegumentos	Ninguno	Al menos uno de los siguientes criterios menores: 1. Estrías marcadas en ausencia de variaciones ponderales importantes, embarazo o estrés repetido 2. Hernia recurrente o incisional
Dura	Ectasia dural lumbosacra	Ninguna

Para el diagnóstico de Síndrome de Marfan en pacientes sin antecedentes familiares de enfermedad deben estar involucrados dos órganos/sistemas que reúnan criterios y al menos la afectación de un tercer órgano/sistema. En pacientes con historia familiar de Síndrome de Marfan sólo se requiere un criterio mayor, con datos que sugieran afectación de un segundo sistema (De Paepe, *et al*).

deportes que típicamente envuelven atletas con este perfil específico y cierto hábito marfanoide, como pueden ser el baloncesto y el voleibol. La prevalencia de síndrome de Marfan suele ser más alta en esta población, por lo que el *screening* en estos grupos de alto riesgo podría mejorar la detección precoz de dicha patología y evitar la progresión de la enfermedad en estos deportistas<sup>24</sup>.

Hoy en día, se establecen restricciones importantes en la actividad física en los pacientes con síndrome de Marfan. Por ejemplo, las actividades que implican colisiones o deportes de contacto intensos, son considerados especialmente de alto riesgo para estos individuos, dado la susceptibilidad cardiovascular y esquelética que éstos presentan. Asimismo, los deportistas portadores de este síndrome no deberían realizar actividades de alto riesgo o al menos deben intentar minimizar exponerse a este tipo de actividades (clase III; nivel de evidencia C).

En relación con las recomendaciones actuales, se deben prohibir los ejercicios isométricos a los atletas con síndrome de Marfan, dado los efectos hemodinámicos perjudiciales en la tensión de la pared aórtica, produciendo un incremento importante del riesgo de disección o rotura aórtica. Según se estableció en la 36ª Conferencia de Bethesda<sup>8</sup>, estos atletas únicamente deberían participar en actividades de baja intensidad de bajo componente dinámico y estático (tales como senderismo, bolos, golf...). Asimismo, las recomendaciones americanas más recientes (AHA 2015)<sup>9</sup> establecen que los pacientes con este síndrome pueden participar en deportes tipo IA o IIA (Clase I; nivel de evidencia C) si no tiene más de una de estas características: dilatación de la raíz aórtica ( $Z$  score >2, 40 mm o >2 DS en niños y menores de 15 años), insuficiencia mitral moderada-severa, disfunción sistólica ventricular izquierda (FEVI <40%) y/o historia familiar de disección aórtica con diámetro <50 mm.

*La bibliografía se publica en la segunda parte del trabajo.*