

REVISIÓN

Diagnosis and Prevention of Long QT Syndrome in Sports

Diagnóstico y Prevención del el Síndrome de QT Largo en el Ámbito Deportivo

Eduardo Dizioli Perez¹ ✉

¹Universidad Abierta Interamericana, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Carrera de Medicina. Buenos Aires, Argentina.

Citar como: Dizioli Perez E. Diagnosis and Prevention of Long QT Syndrome in Sports. South Health and Policy. 2024; 3:109. <https://doi.org/10.56294/shp2024109>

Enviado: 02-07-2023

Revisado: 11-10-2023

Aceptado: 05-02-2024

Publicado: 06-02-2024

Editor: Dr. Telmo Raúl Aveiro-Róbalo 

Autor para la correspondencia: Eduardo Dizioli Perez ✉

ABSTRACT

The relationship between sports and cardiovascular health, highlighting that, although exercise offered significant benefits, it could also trigger serious events in individuals with hereditary heart conditions, such as Long QT Syndrome (LQTS). This genetic channelopathy affected ventricular repolarization, increasing the risk of arrhythmias and sudden cardiac death, especially in athletes. LQTS was caused by mutations in specific genes and could manifest as syncope, palpitations or sudden death during physical exertion. Diagnosis required a detailed electrocardiographic evaluation, complicated by physiological changes induced by training. The use of genetic testing and the importance of family screening were also mentioned. Finally, it was highlighted that international guidelines allowed for individualized assessment to determine sports eligibility, promoting personalized medicine that protected the lives of athletes.

Keywords: Long QT Syndrome (LQTS); Arrhythmia; Diagnosis; Genetics; Athletes.

RESUMEN

La relación entre la práctica deportiva y la salud cardiovascular, destacando que, aunque el ejercicio ofrecía beneficios significativos, también podía desencadenar eventos graves en individuos con condiciones cardíacas hereditarias, como el Síndrome de QT Largo (SQTL). Esta canalopatía genética afectaba la repolarización ventricular, aumentando el riesgo de arritmias y muerte súbita cardíaca, especialmente en atletas. El SQTL se debía a mutaciones en genes específicos y podía manifestarse con síncope, palpitaciones o muerte súbita durante el esfuerzo físico. El diagnóstico requirió una evaluación electrocardiográfica detallada, complicada por los cambios fisiológicos inducidos por el entrenamiento. También se mencionó el uso de pruebas genéticas y la importancia del cribado familiar. Finalmente, se destacó que las guías internacionales permitieron una evaluación individualizada para determinar la elegibilidad deportiva, promoviendo una medicina personalizada que protegiera la vida de los atletas.

Palabras clave: Síndrome de QT Largo (SQTL); Arritmia; Diagnóstico; Genética; Deportistas.

INTRODUCCIÓN

La práctica deportiva se asocia indiscutiblemente con múltiples beneficios para la salud cardiovascular. Sin embargo, en ciertos casos, puede actuar como desencadenante de eventos adversos graves, especialmente en individuos con condiciones cardíacas subyacentes. Uno de los fenómenos que ha despertado mayor preocupación en este contexto es la muerte súbita cardíaca (MSC) en atletas, particularmente en aquellos portadores de canalopatías hereditarias como el Síndrome de QT Largo (SQTL). Esta afección genética, que altera la

repolarización ventricular del corazón, plantea importantes desafíos diagnósticos y terapéuticos, especialmente en el ámbito deportivo de alto rendimiento. A lo largo de este análisis, se explorarán los principales aspectos clínicos, diagnósticos y preventivos del SQT, con el objetivo de contribuir a una comprensión más precisa de su impacto en la salud del deportista.

DESARROLLO

La muerte súbita cardíaca (MSC) en deportistas ha sido un fenómeno ampliamente estudiado en las últimas décadas, en especial por su implicancia en la salud pública y el deporte de alto rendimiento. La literatura establece que la actividad física regular tiene efectos beneficiosos sobre el sistema cardiovascular, como la mejora de lípidos, glucosa y presión arterial, así como la estabilización eléctrica del corazón.⁽¹⁾ Sin embargo, ciertos individuos, especialmente aquellos con canalopatías hereditarias como el Síndrome de QT Largo (SQT), pueden presentar un mayor riesgo de eventos cardíacos fatales durante el ejercicio.⁽²⁾

El SQT forma parte de un conjunto de canalopatías que alteran los canales iónicos cardíacos, interfiriendo con la conducción eléctrica normal y predisponiendo al desarrollo de arritmias malignas, como la torsades de pointes.^(3,4) Esta condición se debe a mutaciones genéticas en genes como KCNQ1, KCNH2 y SCN5A, los cuales afectan la duración de la repolarización ventricular.^(5,6) La prevalencia del SQT en la población general se estima entre 1:2000 y 1:2500,⁽⁷⁾ aunque esta frecuencia puede ser mayor en atletas de élite.⁽⁸⁾

Desde una perspectiva clínica, el SQT puede manifestarse como síncope, palpitaciones o incluso muerte súbita, en especial durante momentos de estrés físico o emocional.^(9,10) La evaluación electrocardiográfica, especialmente la medición precisa del intervalo QT corregido (QTc), es fundamental en el diagnóstico, aunque puede estar influenciada por la bradicardia y la adaptación fisiológica al entrenamiento en atletas.^(11,12) Métodos como la fórmula de Bazett o el uso de diagramas QT/RR se han propuesto para mejorar la precisión diagnóstica.^(13,14)

En la práctica deportiva, distinguir entre el remodelado cardíaco fisiológico inducido por el ejercicio y una cardiopatía estructural o canalopática es un reto diagnóstico.^(15,16) Por ejemplo, los deportes de resistencia tienden a inducir una remodelación excéntrica, mientras que los ejercicios de fuerza favorecen una hipertrofia concéntrica, lo cual puede modificar los parámetros electrocardiográficos.^(17,18,19,20)

Dado el carácter hereditario del SQT, las pruebas genéticas cobran relevancia en el diagnóstico y estratificación del riesgo. Sin embargo, su uso debe guiarse por criterios clínicos estrictos, dada la posibilidad de encontrar variantes genéticas de significado incierto.^(21,22) Las principales asociaciones internacionales, como la Heart Rhythm Society (HRS) y la European Heart Rhythm Association (EHRA), recomiendan el cribado genético familiar en cascada en casos confirmados.^(23,24,25,26,27)

En cuanto a la elegibilidad deportiva, las recomendaciones han evolucionado.^(28,29,30) Las guías más recientes, tanto de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) como de la Asociación Americana del Corazón (AHA), proponen una evaluación individualizada, permitiendo la participación de atletas asintomáticos con fenotipo negativo bajo estricta supervisión médica y medidas de precaución.^(31,32,33)

Este cuerpo teórico establece la base para comprender los desafíos en la detección precoz del SQT en deportistas y la necesidad de metodologías diagnósticas precisas, así como protocolos individualizados para permitir la participación segura en actividades competitivas, alineados con el principio de medicina personalizada.

CONCLUSIONES

El Síndrome de QT Largo representa un importante factor de riesgo para la muerte súbita cardíaca en deportistas, especialmente en contextos de alta exigencia física. La complejidad de su diagnóstico, debido a la superposición entre adaptaciones fisiológicas al entrenamiento y signos patológicos, requiere de un enfoque clínico integral que incluya evaluación electrocardiográfica detallada y, en ciertos casos, pruebas genéticas. La individualización en la toma de decisiones médicas, respaldada por guías internacionales actualizadas, permite avanzar hacia una medicina más personalizada y segura, donde se equilibre la protección de la vida con el derecho de los atletas a participar en el deporte. Este enfoque resulta esencial para prevenir tragedias y fomentar una práctica deportiva responsable y basada en la evidencia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Narayanan K, Chung EH, Gheorghiade M. Sudden cardiac death during sports activities in the general population. *Card Electrophysiol Clin.* 2017;9(4):559-67.
2. Agut-Busquey A, Galtés I. Sudden cardiac death and sport. Review and key trends. *Rev Esp Med Legal.* 2018;44(4):158-68.
3. Wang D, Shah KR, Um SY, Eng LS, Zhou B, Lin Y, et al. Cardiac channelopathy testing in 274 ethnically

diverse sudden unexplained deaths. *Forensic Sci Int.* 2014;237:90-9.

4. Papadakis M, Sharma S. Sudden cardiac death. *Medicine.* 2010;38(9):502-9.
5. 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(1):89-95.
6. Goldenberg I, Zareba W. Long QT syndrome. *Curr Probl Cardiol.* 2008;33:629-94.
7. 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(18):1761-7.
8. Basavarajaiah S, Wilson M, Whyte G, Shah A, Behr E, Sharma S. Prevalence and significance of an isolated long QT interval in elite athletes. *Eur Heart J.* 2007;28(23):2944-9.
9. Romano C, Gemme G, Pongiglione R. Syncopal attacks due to paroxysmal ventricular fibrillation. *Clin Pediatr (Bologna).* 1963;45:656-83.
10. Zareba W, Moss AJ, Schwartz PJ, Vincent GM, Robinson JL, Priori SG, et al. Influence of the genotype on the clinical course of the long-QT syndrome. *N Engl J Med.* 1998;339(14):960-5.
11. Sharma S, Drezner JA, Baggish A, Papadakis M, Wilson MG, Prutkin JM, et al. International recommendations for electrocardiographic interpretation in athletes. *J Am Coll Cardiol.* 2017;69(8):1057-75.
12. Viskin S, Rosovski U, Sands AJ, Chen E, Kistler PM, Kalman JM, et al. Inaccurate electrocardiographic interpretation of long QT: the majority of physicians cannot recognize a long QT when they see one. *Heart Rhythm.* 2005;2(6):569-74.
13. Funck-Brentano C, Jaillon P. Rate-corrected QT interval: techniques and limitations. *Am J Cardiol.* 1993;72:17B-22B.
14. Malik M, Färbon P, Batchvarov V, Hnatkova K, Camm AJ. Relation between QT and RR intervals is highly individual among healthy subjects. *Heart.* 2002;87(3):220-8.
15. Wasfy MM, Weiner RB, Wang F, Berkstresser B, Lewis GD, DeLuca JR, et al. Endurance exercise-induced cardiac remodeling: not all sports are created equal. *J Am Soc Echocardiogr.* 2015;28(12):1434-40.
16. Baggish AL, Battle RW, Beaver TA, Border WL, Douglas PS, Kramer CM, et al. Recommendations on the use of multimodality cardiovascular imaging in young adult competitive athletes. *J Am Soc Echocardiogr.* 2020;33(5):523-49.
17. Jervell A, Lange-Nielsen F. Congenital deaf-mutism, functional heart disease with prolongation of the Q-T interval, and sudden death. *Am Heart J.* 1957;54(1):59-68.
18. Schwartz PJ. Idiopathic long QT syndrome: progress and questions. *Am Heart J.* 1985;109(2):399-411.
19. Brugada J, Brugada R, Brugada P. Channelopathies: a new category of diseases causing sudden death. *Herz.* 2007;32(3):185-91.
20. Petek BJ, Drezner JA, Churchill TW. The international criteria for electrocardiogram interpretation in athletes. *Cardiol Clin.* 2023;41(1):35-49.
21. Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for channelopathies and cardiomyopathies. *Heart Rhythm.* 2011;8(8):1308-39.
22. Kapa S, Tester DJ, Salisbury BA, Harris-Kerr C, Pungliya MS, Alders M, et al. Genetic testing for long QT syndrome - distinguishing pathogenic mutations from benign variants. *Circulation.* 2009;120(18):1752-60.

23. Toivonen L. More light on QT interval measurement. *Heart*. 2002;87(3):193-4.
24. Malik M. Relation between QT and RR intervals is highly individual among healthy subjects. *Heart*. 2002;87(3):220-8.
25. Napolitano C, Bloise R, Priori SG. Long QT syndrome and short QT syndrome: how to make correct diagnosis and what about eligibility for sports activity. *J Cardiovasc Med*. 2006;7(4):250-6.
26. Funck-Brentano C, Jaillon P. Rate-corrected QT interval: techniques and limitations. *Am J Cardiol*. 1993;72(6):B17-22.
27. Johnson JN, Ackerman MJ. QTc: how long is too long? *Br J Sports Med*. 2009;43(9):657-62.
28. Taggart NW, Haglund CM, Tester DJ, Ackerman MJ. Diagnostic miscues in congenital long-QT syndrome. *Circulation*. 2007;115(20):2613-20.
29. Priori SG, Blomstrom-Lundqvist C, Mazzanti A, et al. 2015 ESC guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J*. 2015;36:2793-867.
30. Ernstene AC, Proudfit WL. Differentiation of the changes in the Q-T interval in hypocalcemia and hypopotassemia. *Am Heart J*. 1949;38:260-72.
31. Priori SG, Schwartz PJ, Napolitano C, Bloise R, Ronchetti E, Grillo M, et al. Risk stratification in the long-QT syndrome. *N Engl J Med*. 2003;348(19):1866-74.
32. Maron BJ, Zipes DP, Kovacs RJ. Eligibility and disqualification recommendations for competitive athletes with cardiovascular abnormalities: preamble, principles, and general considerations. *Circulation*. 2015;132(22).
33. Schnell F, Behar N, Carré F. Long-QT syndrome and competitive sports. *Arrhythm Electrophysiol Rev*. 2018;7(3):187.

FINANCIACIÓN

Ninguna.

CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Eduardo Dizioli Perez.

Redacción - borrador original: Eduardo Dizioli Perez.

Redacción - revisión y edición: Eduardo Dizioli Perez.