



Sport et génétique



Anne-Laure LAPRERIE, Cardiologie du Sport

l'institut du thorax
Nantes, France

Sport et génétique

- Ce dont on va parler :
 - Sport et mort subite
 - **Aptitude au sport** en cas de :
 - CMH
 - Dysplasie arythmogène du VD
 - Syndrome du QT long
 - ...

Recommandations



AHA/ACC 2015



Recommendations for participation in competitive and leisure time sport in athletes with cardiomyopathies, myocarditis, and pericarditis: position statement of the Sport Cardiology Section of the European Association of Preventive Cardiology (EAPC)

Antonio Pelliccia^{1*}, Erik Ekker Solberg², Michael Papadakis³, Paolo Emilio Adami^{1,4},

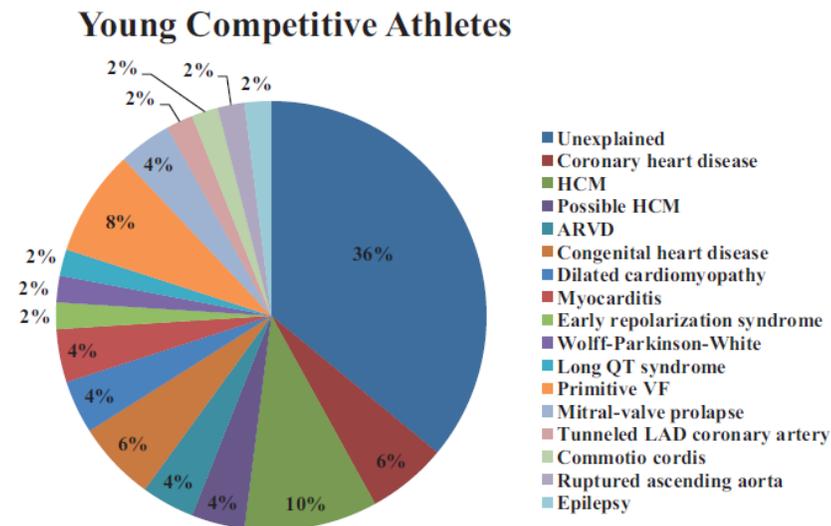
ESC 2018

Sport et mort subite

- L'effort est pro-arythmogène :

- Modifications neuro-hormonales (↑ tonus sympathique et catécholamines circulantes, baisse du tonus parasympathique)
- Ischémie
- Troubles hydro-électrolytiques (déshydratation, acidose, hyperkaliémie et autres troubles ioniques)
- Etirement cellulaire
- Phase post-effort également à risque

- La mort subite liée au sport < 35 ans : maladies génétiques cardiaques au premier plan



Anomalies retrouvées en cas de mort subite liée au sport chez le sportif < 35 ans

Marijon, Circulation 2011

Sport et syndrome du QT long

- Rôle arythmogène de l'effort : LQT1 +++
- Recos Eur et Am 2005 très restrictives
- Registres récents (*Johnson 2012, Aziz 2015*) : très peu d'évènements chez les sportifs LQT poursuivant le sport, même en compétition
- Recos AHA/ACC 2015 beaucoup moins restrictives
- Recos 2015 (Ackerman)
 - Evaluation, stratification du risque, traitement, conseil par un expert en canalopathies +++
 - Si Gén+/Phen- :
 - Eviter les médicaments allongeant le QT
 - Attention à déshydratation et hyperthermie
 - DAE à disposition
 - Information de l'entourage sportif→ Pratique en compétition autorisée, après information
 - Si symptômes ou QTc > 480ms (F), > 470ms (H)
 - Nécessité d'un traitement approprié
 - Si pas de symptômes depuis > 3mois
 - Précautions idem→ Pratique en compétition autorisée, après information, pas de natation pour LQT1

Recommandations Européennes Sport et CMH 2018

- Par rapport à ESC 2005 et ACC/AHA 2015 :
Beaucoup moins restrictives
- Evaluation du risque +++
- Participation du sportif à la décision
- Possibilité de sport en compétition en cas de risque faible chez l'adulte, en dehors des sports à risque en cas de syncope et sous condition d'un bilan annuel

Table 1 Recommendations for athletes with HCM

	Class/level of evidence
1. Participation in intensive exercise programmes and competitive sport should be considered on an individual basis, after full evaluation of the disease characteristics and risk determinants. Specifically, conditions that reasonably represent absolute contraindications for sport participation include: (1) History of aborted SCD/CA; (2) Symptoms, particularly unheralded syncope; (3) Exercise-induced ventricular tachycardia; (4) High ESC 5-year risk score ⁷ , (5) Significant increase in LV outflow gradient (>50 mmHg) (6) Abnormal blood pressure response to exercise.	Class IIb/Level C
2. Following comprehensive evaluation and explanation of the disease characteristics, risk factors and potential outcomes and assuring that a reasonable understanding and agreement has been reached between the athlete and the physician, it seems reasonable that adult athletes with: (1) Mild clinical expressions of HCM (2) Low ESC risk score ⁷ (3) Adult age may selectively be allowed to participate in all competitive sports, with exception of those where occurrence of syncope may be associated with harm or death (see Figure 1). Such athletes should be reviewed annually to assess symptoms and changes in risk profile.	Class IIb/Level C

Score ESC :

Age

HVG max (mm)

Pic obstruction, spontané ou valsalva

Diamètre ant-post OG

ATCD syncope inexpliquée

ATCD fam mort subite < 40ans ou tout âge si CMH

TVNS au Holter 48h

<http://www.doc2do.com/hcm/webHCM.html>

CMH : génotype+/phénotype-

Table 2 Recommendations for athletes genotype positive-phenotype negative for HCM

	Class/level of evidence
1. G+P- individuals should be assessed to exclude the broader phenotypic and clinical features of HCM (with ECG, CMR, exercise test, and 24-h ECG monitoring). In the absence of phenotypic features of HCM, these athletes may be allowed to engage in all competitive sports.	Class IIa/Level C
2. There is limited data in individuals with positive genotype, negative phenotype, and an abnormal ECG in isolation; therefore, until further data is available it is recommended that such individuals are managed similarly to those without LV hypertrophy. ⁴⁴	Class III/Level C)

- Etudes récentes : pas d'évènement chez les porteurs de gènes sans expression phénotypique
- Suivi au moins tous les ans chez l'adolescent sportif, éventuellement tous les 2 ans après 25 ans

Recommandations Européennes 2018 Sport et DAVD

- Risque rythmique + rôle aggravant de l'effort sur l'évolution de la maladie
- Restrictions toujours +++ en cas de DAVD certaine ou probable ou chez le génotype + sans expression phénotypique

Table 6 Recommendations for athletes with AC

	Class/level of evidence
Athletes with unequivocal or probable diagnosis of AC should not participate in competitive sports. These patients should be advised to limit their exercise programmes to leisure-time activities, and remain under clinical surveillance.	Class IIa/Level C

Table 7 Recommendations for athletes genotype positive-phenotype negative for AC

	Class/level of evidence
Athletes who are genetic carriers of pathogenic AC-associated desmosomal mutations (even in the absence of phenotypic expression of the disease) should not participate in competitive sports. These athletes should be advised to limit their exercise programmes to leisure-time activities and remain under clinical surveillance.	Class IIa/Level C

En bref...

- **CMD** : Sport possible si FE \geq 40%, pas d'ATCD de syncope, pas d'arythmies ventriculaires complexes sur Holter et EE, sauf si histoire familiale de mort subite ou certains gènes (laminopathies)
- **Brugada** : Evènements non liés à l'effort (plutôt la nuit, post-effort, hyperthermie) : Recos 2015 idem QT long
- **Marfan** : Restrictions ++(pas exercice intense, pas sport risque collision), possibilité sports IA et IIA si aorte < 40mm, pas d'IM, FE > 40%, pas histoire familiale de dissection pour aorte < 50mm
- **ECG anormal** : en l'absence d'anomalie morphologique, de troubles du rythme : pas de CI au sport, suivi +++
 - La pratique du sport **ne** modifie **pas** la décision de traitement (pas de DAI « pour le sport »)
 - Importance de l'observance du traitement médicamenteux
 - Importance de l'information du sportif, d'une décision partagée
 - Activité physique modérée de loisir toujours souhaitable : effet positif sur la santé physique (pas de sédentarité!) et psychique, sur l'intégration sociale

En résumé...

- Evolution des recommandations vers moins de restrictions
- L'activité physique et sportive de loisir, modérée, à encourager
- La pratique de la compétition peut être discutée : évaluation du patient par centre expert +++
- ECG anormal seul (hors canalopathies) : pas de contre-indication, suivi +++



Anne-Laure LAPRERIE, cardiologue, Médecine du Sport

Annelaure,laprerie@chu-nantes,fr

l'institut du thorax
Nantes, France



Daniel Buren et Patrick Bouchain, Les Anneaux, Quai des Antilles, Nantes, création pérenne Estuaire 2007 © Martin Argyropoulos/LVAN