

*მირანდა შერვაშიძე, თამარ შერვაშიძე, ხატია დოლიძე, თეონა ტაბატაძე,
მანონი ბოლქვაძე, თამთა ვერძაძე*

კარდიომიოპათია ბავშვებსა და მოზარდებში. კლინიკური შემთხვევა

ბათუმის შოთა რუსთაველის სახელობის სახელმწიფო უნივერსიტეტი;
მ.იაშვილის სახელობის ბათუმის დედათა და ბავშვთა ცენტრალური ჰოსპიტალი;
საქართველოს დავით აღმაშენებლის უნივერსიტეტი

Doi: <https://doi.org/10.52340/jecm.2024.06.11>

*MIRANDA SHERVASHIDZE, TAMAR SHERVASHIDZE, KHATIA DOLIDZE, TEONA TABATADZE,
MANONI BOLKVA DZE, TAMTA VERDZADZE*

CARDIOMYOPATHY IN CHILDREN AND ADOLESCENTS. CASE REPORT

Batumi Shota Rustaveli State University; Batumi M.Iashvili Mothers and Children Central Hospital;
Davit Agmashenebeli University of Georgia

SUMMARY

Dilated cardiomyopathy (DCM) is a common cause of heart failure (HF) and is the most common diagnosis in patients who undergo cardiac transplantation. DCM is characterized by dilatation and systolic dysfunction of one or both ventricles. Diagnosing the rare patient with cardiomyopathy in a child in the acute care setting is essential, but frequently such patients present with symptoms more commonly associated with other illness or disease.

Case - The patient - 17-year-old B.G. - came to the emergency department with a complaint of epigastric area, vomiting, which was associated with eating pizza. It should be noted that 2 days before, the patient was hospitalized with the same complaint. Routine tests were performed. It was considered as food intoxication and discharged. In our clinic he had - HR-178'; T/A-107/70 mmHg; RR-27'; T-36.7 C; SatO₂-96% weight-55kg.; Troponin I-9 ng/l.; ALT-65 U/L; AST-86 U/L. Tachycardia was the reason of referral to cardiologist. An echocardiogram demonstrated a severely dilated left ventricle, severely depressed left ventricular function, mitral and aortic regurgitation, he was noted to have a shortening fraction EF-16%. Patient was diagnosed with dilated cardiomyopathy and referred to specialized cardiological department. Unfortunately, he died before implantation of cardiac pacemaker (after 2 months).

Early and accurate diagnosis of a child with heart failure can be a difficult task. There are no definitive tests for myocarditis or cardiomyopathy. The clinician must be alert for the possibility of heart failure in any patient, and should start with a thorough physical examination, paying special attention to presenting vital signs. The patient's heart rate may be a clue of underlying cardiac disease. Tachycardia is commonly seen and usually relates to fever, fear, or a pulmonary problem. However, tachycardia may also be seen in a failing heart with arrhythmias or decrease in ventricular contractility, causing poor cardiac output. Bradycardia is more rarely seen in the acutely ill patient and merits further evaluation for cardiac dysfunction. Patients with heart failure may present with a normal cardiovascular examination, but a careful survey can reveal important markers of cardiac disease. Abdominal pain can be a presenting symptom in patients with heart failure.

Conclusion. Ultimately, diagnosing heart failure in the pediatric population begins with maintaining a high index of suspicion. Vital signs should be reviewed and potential diagnoses broadly considered. Additionally, physical exam should be thorough and directed. Only after the diagnosis is considered can additional testing help corroborate your diagnosis and lead the appropriate treatment. It is often difficult to make the diagnosis of heart failure if failure is not consciously considered as a possibility. Armed with knowledge and clinical suspicion, the astute physician will make this diagnosis hard to miss.

Keywords: Cardiomyopathy, sudden death, children, Prevention

ბავშვთა ასაკში კარდიომიოპათია იშვიათი პათოლოგიაა, მისი სიხშირეა 1.1–1.5/100 000 და იგი ბოლომდე არ არის შესწავლილი [2]. ბავშვებსა და მოზარდებში კარდიომიოპათიებს აქვთ საკუთარი მახასიათებლები და წარმოადგენს გულის უკმარისობის, არითმიის, უეცარი სიკვდილის და გულის გადანერგვის მნიშვნელოვან მიზეზს. დიაგნოზი ყოველდღიურ პრაქტიკაში გამოწვევაა -

მისი მრავალფეროვანი კლინიკური პრეზენტაციის, ჰეტეროგენული ეტიოლოგიისა და კლინიკურ და მოლეკულურ გენეტიკასთან დაკავშირებული ინსტრუმენტების შეზღუდული ცოდნის გამო [3]. თუმცა, აუცილებელია სხვადასხვა ფენოტიპების ამოცნობა და ეტიოლოგიის ძიება [8]. ზუსტი მედიცინის ბოლო დროინდელმა მიღწევებმა მოლეკულური დიაგნოსტიკა ხელმისაწვდომი გახადა, რაც შესაძლებელს ხდის თერაპიული მიდგომების ინდივიდუალიზაციას, პროგნოზის სტრატეგიკაციას და ოჯახის იმ პირთა იდენტიფიცირებას, რომლებიც დაავადების განვითარების რისკის ქვეშ არიან [1].

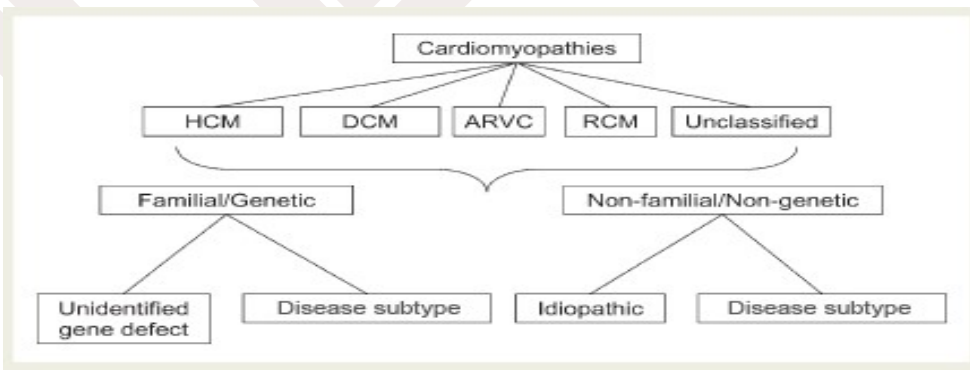
კარდიომიოპათიები გულის კუნთის დაავადებათა მნიშვნელოვან, ჰეტეროგენურ ჯგუფს წარმოადგენს, რომელზეც ავადობისა და სიკვდილობის დიდი წილი მოდის [1]. ისინი დაკავშირებულია გულის მექანიკური ან ელექტრული ფუნქციის დარღვევებთან. როგორც წესი, გამოხატულია პარკუჭების პათოლოგიური ჰიპერტროფია ან დილატაცია [2]. კარდიომიოპათიური გამოვლინებები შეიძლება იზოლირებულად, მხოლოდ გულის დაზიანებით გამოვლინდეს (პირველადი კარდიომიოპათია) ან გავრცობილი/გენერალიზებული სისტემური დაავადების ნაწილს წარმოადგენდეს (მეორეული კარდიომიოპათია) - მიოკარდიუმის დაავადება ცნობილი მიზეზით, ასოცირებული სისტემურ დაავადებასთან (მაგ., ამილოიდოზი). აღწერილი კლასიფიკაციის სისტემები ეფუძნება პაციენტის მიერ გამოვლენილ უპირატეს კლინიკურ, მორფოლოგიურ და ფუნქციურ მახასიათებლებს [7].

გამომწვევი მიზეზები მრავალფეროვანია, თუმცა გენეტიკური ცვლილებები ყველაზე ხშირი ეტიოლოგიაა პირველადი კარდიომიოპათიის შემთხვევაში. დაავადების გართულებები მოიცავს გულის პროგრესულ უკმარისობას, ქმედუნარობის თანდართული დაქვეითებით და კარდიოვასკულურ სიკვდილობას.

ანატომიის და ფიზიოლოგიის მიხედვით იყოფა შემდეგ ტიპებად, რომელთაგან თითოეულს მრავალი განსხვავებული მიზეზი აქვს:

- დილატაციური კარდიომიოპათია (DCM)
- ჰიპერტროფული კარდიომიოპათია (HCM)
- რესტრიქციული კარდიომიოპათია (RCM)
- არითმოგენური მარჯვენა პარკუჭის კარდიომიოპათია/დისპლაზია (ARVC/D)
- არაკლასიფიცირებული

კარდიომიოპათიები



2013 წელს გამოქვეყნდა MOGE(S) კლასიფიკაცია კარდიომიოპათიის ფენოტიპ-გენოტიპზე დაფუძნებული ნომენკლატურისთვის, დამტკიცებული გულის მსოფლიო ფედერაციის მიერ. ეს სისტემა მოიცავს ხუთი ატრიბუტის მორფოფუნქციურ (M) აღნიშვნას, რაც მიუთითებს აღწერილ ფენოტიპურ დიაგნოზზე (მაგ., MD = DCM).

- ორგანოს ჩართულობის (O) აღნიშვნა მიუთითებს, არის თუ არა გულის და/ან ექსტრაკარდიული ჩართულობა, რომელიც დაკავშირებულია გულის დაავადების მიზეზთან (მაგ., OH+K = გულის და თირკმელების ჩართულობა) [9].

- გენეტიკური ან ოჯახური მემკვიდრეობის (G) აღნიშვნა მიუთითებს გენეტიკური გადაცემის ბუნებაზე (მაგ., GAD = აუტოსომური დომინანტური).
- ეტიოლოგიური ანოტაცია (E) იძლევა კონკრეტული მიზეზის აღწერას (მაგ., სპეციფიკური გენი და მუტაცია, როგორც EG-MYH7-ში [p.Arg403Glu]).
- ფუნქციური სტატუსის (S) ტერმინის დამატება განიხილება არასავალდებულო (მაგ., SC-II = სტადიის C დაავადება ნიუ-იორკის გულის ასოციაციის [NYHA] ფუნქციონალურ II კლასში).

პედიატრიულ პრაქტიკაში გულის პრობლემების მრავალი მიზეზია, რომლებიც უნიკალურია ბავშვებისთვის. მნიშვნელოვანია, რომ პრაქტიკაში გავითვალისწინოთ კარდიომიოპათიის გენეტიკური მიზეზი, როგორცაა, მაგალითად მეტაბოლური დაავადებები - პომპეს დაავადება, გამტარობის დეფექტები, მიტოქონდრიული დარღვევები, იონური არხის დარღვევები, კუნთოვანი დისტროფიები. ყველა ამ გენეტიკურმა პრობლემამ შეიძლება გამოიწვიოს კარდიომიოპათია. ასევე არსებობს კარდიომიოპათიის შეძენილი მიზეზები, რომლებიც ასოცირებულია სხვადასხვა ინფექციასთან (Diphtheria, Tuberculosis, Typhoid fever, Rheumatic fever, Scarlet fever, Meningococcal, Pneumococcal, Gonococcal, Brucellosis, Tetanus. ვირუსი - Parvovirus B19, Human herpesvirus, Influenza, Mumps, Rubella, Rubeola, Variola, Varicella, Epstein-Barr, Coxsackievirus, Echovirus, Cytomegalovirus, Rabies, Mycoplasma, Psittacosis. ჰელმინთები - Trichiniasis, Echinococcosis, Schistosomiasis, Ascariasis, Heterophyiasis, Filariasis, Paragonimiasis. მიკოზი - Actinomycosis, Blastomycosis, Moniliasis, Aspergillosis, Histoplasmosis, Coccidiomycosis, Cryptococcosis, Candidiasis [9].

უნდა აღინიშნოს, რომ დაავადების კლინიკური გამოვლინება ბავშვთა ასაკში განსხვავებულია მოზარდებისგან - კვებაზე უარი, ადვილად დაღლა, ოფლიანობა, ტაქიკარდია - 220-240, მაშინ, როდესაც მოზარდილებში ის შეიძლება სხვადასხვა ფიზიკური აქტივობის (ფეხბურთი, კალათბურთი) დაღლილობით და საერთო სისუსტით გამოვლინდეს. დიაგნოსტიკა ეფუძნება - რენტგენოგრაფიას, ეკგს-ექოკარდიოგრაფიას, ბიოფსიას და გენეტიკურ ანალიზს.

კლინიკური შემთხვევა - პაციენტი - 17 წლის ბ.გ. - შემოვიდა გადაუდებელი მედიცინის დეპარტამენტში - ჩივილით ეპიგასტრიუმის არეში; ღებინებით, რასაც უკავშირებდა საკვების მიღებას. უნდა აღინიშნოს, რომ 2 დღით ადრე პაციენტი ამავე ჩივილით დაყოვნებული იყო ჰოსპიტალში - ჩაუტარდა სიმტომური მკურნალობა და გამონერვილ იქნა ბინაზე, მიეცა რეკომენდაცია - კვების მონესრიგება, დიეტა.

შემოსვლისას - ჩივილი - ტკივილი მუცლის არეში, საერთო სისუსტე. ობიექტურად - კანი მკრთალი ფერის. PULMO - სუნთქვა მკვრივი. COR - ტონები მოყრუებული. მუცელი რბილი, პალპაციით უმტკივნეულო. შარდვა თავისუფალი, უმტკივნეული; დეფეკაცია - ნორმა

HR-178'. T/A 107/70 mmHg RR-22'

T-36.7⁰ C SatO₂-96% წონა - 55kg

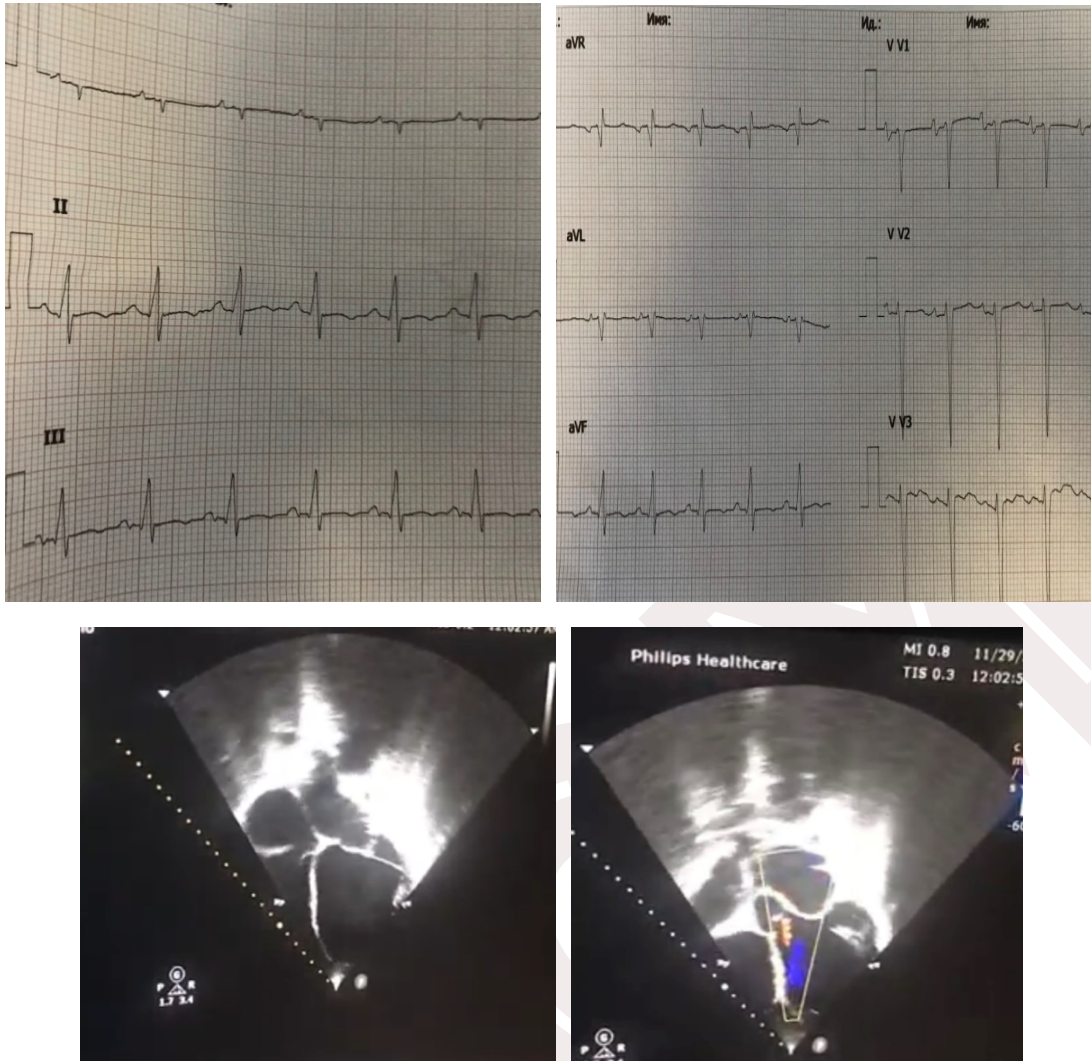
სისხლის საერთო ანალიზი: ჰემოგლობინი-146გ/ლ.; ერითროციტი-4,7(10¹²L); ფერადობის მაჩვენებელი-1.0.; თრომბოციტი-233 (10⁹L); ლეიკოციტი-7,3 (10⁹L); ედს-12მმ/სთ; ლიმფოციტი-32%.

PH-7,3; PCO₂-37, pO₂-28, Hct-44 NA+-131.mmol/l; K+-4,2mmol/l Ca+--1,1mmol/l

ტროპონინი-I -9 ng/l.; ALT- 65U/L; AST-86U/L

ტაქიკარდიის გამო ჩატარდა ეკგ კვლევა. ექოკარდიოგრაფიულად დაისვა დილატაციური კარდიომიოპათიის დიაგნოზი - EF-16%, მიტრალური და აორტული სარქველის ნაკლოვანება.

- ანამნეზური მონაცემების შეგროვებისას აღმოჩნდა, რომ პაციენტს ჰყავს და გარდაცვლილი გულის პათოლოგიით.
- სამწუხაროდ უნდა აღინიშნოს, რომ პაციენტის გადარჩენა ვერ მოხერხდა - დაავადების დაგვიანებული იდენტიფიცირების გამო.



დასკვნა. დილატაციური კარდიომიოპათია ბავშვთა კარდიოლოგიური დაავადებების უხშირესი მიზეზია, ეტიოლოგიური ფაქტორების დადგენის მიზნით მეტი კვლევები უნდა ჩატარდეს, რათა გაიზარდოს მიზანმიმართული მკურნალობის ეფექტურობა. უეცარი კარდიული სიკვდილის პრევენციის მიზნით დღეისათვის განსაკუთრებული მნიშვნელობა ენიჭება პრევენციულ ღონისძიებას - სკრინინგს, რაც მოიცავს გულის ულტრასონოგრაფიას და ელექტროკარდიოგრამას. თავის მხრივ - კარდიომიოპათია - გულის უკმარისობის დიაგნოსტიკა - პედიატრიულ პოპულაციაში იწყება ეჭვის მაღალი ინდექსის შენარჩუნებით. სასიცოცხლო ნიშნები უნდა გადაიხედოს და პოტენციური დიაგნოზი ფართოდ იყოს გათვალისწინებული [4]. გარდა ამისა, ფიზიკური გამოკვლევა უნდა იყოს საფუძვლიანი, მიზანმიმართული და დასაბუთებული. ხშირად ძნელია გულის უკმარისობის დიაგნოზის დასმა, თუ უკმარისობა შეგნებულად არ განიხილება, როგორც შესაძლებლობა. ცოდნითა და კლინიკური ეჭვით შეიარაღებული, გამჭრიახი ექიმისთვის ამ დიაგნოზის დასმა არ უნდა წარმოადგენდეს სირთულეს.

გამოყენებული ლიტერატურა:

1. Torbey AFM, Couto RGT, Grippa A, et al. Cardiomyopathy in Children and Adolescents in the Era of Precision Medicine. *Arq Bras Cardiol.* 2024 Sep;121(9):e20230154. Portuguese, English. doi: 10.36660/abc.20230154. PMID: 39442130. doi: 10.1093/eurheartj/ehae109.
2. Kaski JP, Norrish G, Gimeno Blanes JR, et al; EORP Paediatric Cardiomyopathy Registry Investigators. Cardiomyopathies in children and adolescents: aetiology, management, and outcomes in the European Society of Cardiology EURObservational Research Programme Cardiomyopathy and Myocarditis Registry. *Eur Heart J.* 2024 Apr 21;45(16):1443-1454. doi: 10.1093/eurheartj/ehae109. PMID: 38427064; PMCID: PMC11448693.

3. Ware SM, Wilkinson JD, Tariq M, et al; Pediatric Cardiomyopathy Registry Study Group. Genetic Causes of Cardiomyopathy in Children: First Results From the Pediatric Cardiomyopathy Genes Study. *J Am Heart Assoc.* 2021 May 4;10(9):e017731. doi: 10.1161/JAHA.120.017731. Epub 2021 Apr 28. Erratum in: *J Am Heart Assoc.* 2021 Jun;10(11):e020840. doi: 10.1161/JAHA.121.020840. PMID: 33906374; PMCID: PMC8200745.
4. Lee TM, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, et al. Pediatric Cardiomyopathies. *Circ Res.* 2017 Sep 15;121(7):855-873. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.116.309386. PMID: 28912187; PMCID: PMC5657298.
5. Lipshultz SE, Law YM, Asante-Korang A, et al. Cardiomyopathy in Children: Classification and Diagnosis: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation.* 2019 Jul 2;140(1):e9-e68. doi: 10.1161/CIR.0000000000000682. Epub 2019 May 28. PMID: 31132865.
6. Qiqing Sun, Jun Guo, Yaodong Zhang, Ruili Zheng, Kun He, Yuanying Chen, Chanjuan Hao, Zhenhua Xie, Fangjie Wang - Cardiomyopathy in children: a single-centre, retrospective study of genetic and clinical characteristics: *BMJ Paediatrics Open* 2024;8:e002024.
7. Carmel Bogle, MD, Steven D. Colan, et al. Treatment Strategies for Cardiomyopathy in Children: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation.* Volume 148, Number 2023. <https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIR.0000000000001151>
8. Assessment of cardiomyopathy. As 24 Jan 2024 assessment of cardiomyopathy <https://bestpractice.bmj.com/topics/en-gb/371>
9. Leslie T Cooper, Jr, MD Definition and classification of the cardiomyopathies 2024 oct <https://sso.uptodate.com/contents/definition-and-classification-of-the-cardiomyopathies>
10. Brownrigg JR, Leo V, Rose J, Low E, Richards S, Carr-White G, Elliott PM. Epidemiology of cardiomyopathies and incident heart failure in a population-based cohort study. *Heart.* 2022 Aug 11;108(17):1383-1391. doi: 10.1136/heartjnl-2021-320181. PMID: 34969871.
11. Kübler J, Burgstahler C, Brendel JM, et al. Cardiac MRI findings to differentiate athlete's heart from hypertrophic (HCM), arrhythmogenic right ventricular (ARVC) and dilated (DCM) cardiomyopathy. *Int J Cardiovasc Imaging.* 2021 Aug;37(8):2501-2515. doi: 10.1007/s10554-021-02280-6. Epub 2021 May 21. PMID: 34019206; PMCID: PMC8302518.
12. Zhang M, Zhang Y, Cao X. A new perspective on atrial tachycardia-induced cardiomyopathy: The misdiagnosis of epigastric pain in an 11-year-old girl. *Radiol Case Rep.* 2024 Sep 27;19(12):6538-6541. doi: 10.1016/j.radcr.2024.09.086. PMID: 39391032; PMCID: PMC11465059.
13. Cheng P, Wang G, Song Y, An Y. Novel association of LBX1 mutation with tetralogy of Fallot and hypertrophic cardiomyopathy: implications for cardiac development. *Sci Rep.* 2024 Oct 30;14(1):26179. doi: 10.1038/s41598-024-77187-y. PMID: 39478039; PMCID: PMC11525995.
14. Hunt SA, Baker DW, Chin MH, Cinquegrani MP, et al. ACC/AHA guidelines for the evaluation and management of chronic heart failure in the adult: executive summary: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Committee to Revise the 1995 Guidelines for the Evaluation and Management of Heart Failure) *Circulation.* 2001;104:2996-3007. doi: 10.1161/hc4901.102568
15. Lipshultz SE, Law YM, Asante-Korang A, Austin ED, Dipchand AI, Everitt MD, Hsu DT, Lin KY, Price JF, Wilkinson JD, et al; Cardiomyopathy in children: classification and diagnosis: a scientific statement from the American Heart Association. on behalf of the American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young; Council on Clinical Cardiology; and Council on Genomic and Precision Medicine *Circulation.* 2019;140:e9-e68. doi: 10.1161/CIR.0000000000000682
16. Maddox TM, Januzzi JL, Allen LA, et al. 2021 Update to the 2017 ACC expert consensus decision pathway for optimization of heart failure treatment: answers to 10 pivotal issues about heart failure with reduced ejection fraction: a report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee. *J Am Coll Cardiol.* 2021;77:772-810. doi: 10.1016/j.jacc.2020.11.022
17. Nugent AW, Daubeney PE, Chondros P, Carlin JB, Cheung M, Wilkinson LC, Davis AM, Kahler SG, Chow CW, Wilkinson JL, Weintraub RG; The epidemiology of childhood cardiomyopathy in Australia. National Australian Childhood Cardiomyopathy Study *N Engl J Med.* 2003;348:1639-1646. doi: 10.1056/NEJMoa021737

18. Andrews RE, Fenton MJ, Ridout DA, Burch M; New-onset heart failure due to heart muscle disease in childhood: a prospective study in the United Kingdom and Ireland. British Congenital Cardiac Association. *Circulation*. 2008;117:79–84. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.106.671735
19. Arola A, Jokinen E, Ruuskanen O, Saraste M, Pesonen E, Kuusela AL, Tikanoja T, Paavilainen T, Simell O. Epidemiology of idiopathic cardiomyopathies in children and adolescents: a nationwide study in Finland. *Am J Epidemiol*. 1997;146:385–393.
20. Sliwa K, Hilfiker-Kleiner D, Petrie MC, Mebazaa A, et al; Heart Failure Association of the European Society of Cardiology Working Group on Peripartum Cardiomyopathy. Current state of knowledge on aetiology, diagnosis, management, and therapy of peripartum cardiomyopathy: a position statement from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology Working Group on peripartum cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail*. 2010 Aug;12(8):767-78. doi: 10.1093/eurjhf/hfq120. PMID: 20675664.

*მირანდა შერვაშიძე, თამარ შერვაშიძე, ხატია დოლიძე, თეონა ტაბატაძე,
მანონი ბოლქვაძე, თამთა ვერძაძე*
კარდიომიოპათია ბავშვებსა და მოზარდებში. კლინიკური შემთხვევა
ბათუმის შოთა რუსთაველის სახელობის სახელმწიფო უნივერსიტეტი;
მ.იაშვილის სახელობის ბათუმის დედათა და ბავშვთა ცენტრალური ჰოსპიტალი;
საქართველოს დავით აღმაშენებლის უნივერსიტეტი

რეზიუმე

კარდიომიოპათიები გულის კუნთის დაავადებათა მნიშვნელოვან, ჰეტეროგენურ ჯგუფს წარმოადგენს, რომელზეც ავადობისა და სიკვდილობის დიდი წილი მოდის. ისინი დაკავშირებულია გულის მექანიკური ან ელექტრული ფუნქციის დარღვევებთან. ბავშვებსა და მოზარდებში კარდიომიოპათიებს აქვთ საკუთარი მახასიათებლები და წარმოადგენს გულის უკმარისობის, არითმიის, გულის გადანერგვის და უეცარი სიკვდილის მნიშვნელოვან მიზეზს. უეცარი კარდიული სიკვდილის პრევენციის მიზნით განსაკუთრებული მნიშვნელობა ენიჭება პრევენციულ ღონისძიებას - სკრინინგს, რაც მოიცავს გულის ულტრასონოგრაფიას და ელექტროკარდიოგრამას. გამოკვლევა უნდა იყოს საფუძვლიანი, მიზანმიმართული და დასაბუთებული. დღეისათვის განსაკუთრებით აქტუალურია პერსონალური მიდგომა თითოეული პაციენტისადმი.

ოჯახური ანამნეზური და კლინიკური მონაცემების გათვალისწინება, კვლევების გონივრული ანალიზი განსაკუთრებით მნიშვნელოვანია - ისეთი რთული და იშვიათი დაავადებების დროული დიაგნოსტიკის და პრევენციისათვის, როგორც კარდიომიოპათიაა. პრევენცია და დროული დიაგნოსტიკა კი ნიშნავს გადარჩენილ სიცოცხლეს.

