

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

УДК 616.127-056.7-06:616-022.7-053.2-092

<https://doi.org/>Зелінська А.А., студентка 3-го курсу ННІ психічного здоров'я, <https://orcid.org/0009-0002-0500-3262>Савчук Т.В., канд. мед. наук, доцент кафедри патологічної анатомії, <https://orcid.org/0000-0002-7218-0253>

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, м. Київ, Україна

Спадкова дилатаційна кардіоміопатія. Власне спостереження

Резюме

Мета. Провести клініко-патологоанатомічний аналіз спостереження спадкової дилатаційної кардіоміопатії з ендокардіальним фіброеластозом.

Матеріали та методи. Випадок патологоанатомічного дослідження 7-місячної дитини. Застосовувалися макроскопічний, мікроскопічний, морфометричний та статистичний методи дослідження.

Клініко-патологоанатомічний випадок. Дівчинка від III вагітності, III фізіологічних пологів на 38-му тижні, масою 2990 г, з оцінкою за шкалою Апгар 8–9 балів. Народилася у батьків з обтяженим родинним анамнезом – дві попередні дитини (хлопчики) померли від вродженої вади серця – дилатаційної кардіоміопатії у віці 6 років та 3,5 місяця. УЗ-дослідження серця під час вагітності та у 1,5 місяця не виявило відхилень від норми. У 7 місяців дитина загинула від гострої серцевої недостатності на тлі вірусної інфекції, коли вперше й було встановлено діагноз кардіоміопатії. На розтині виявлено розширення порожнини лівого шлуночка з фіброеластозом ендокарда. При мікроскопічному дослідженні: субендокардіально – зрілі звивисті сполучнотканинні волокна та молоді сполучнотканинні елементи в інтерстиції глибоких шарів, що свідчило про прогресування захворювання та призводило до порушення функції міокарда, пов'язаної з атрофією кардіоміоцитів.

Висновки. Нами представлено спостереження спадкової ДКМП з поєднанням дилатації ЛШ та ендокардіального фіброеластозу, які взаємно підсилювали прогресування фіброзних змін у серці та слугували причиною раптової смерті на тлі гострої респіраторної вірусної інфекції. Проблемою ДКМП є визначення причини її розвитку – генетичні порушення або імунізапальні механізми. Даний випадок, з першими проявами хвороби у 6-місячному віці, підкреслює необхідність ранньої діагностики, генетичного скринінгу, особливо при обтяженому сімейному анамнезі.

Ключові слова: *фіброеластоз ендокарда, лівий шлуночок, кардіоміоцити, міокард, патологічна анатомія, генетичний скринінг.*

Вступ. Дилатаційна кардіоміопатія відноситься до групи гетерогенних захворювань міокарда, що характеризуються структурними та функціональними змінами за відсутності інших серцевих патологій [1,2]. Крім дилатаційної кардіоміопатії (ДКМП), виділяють гіпертрофічну, рестриктивну, правошлуночкову аритмогенну дисплазію та некомпактний міокард [1,2,3,4]. ДКМП притаманна прогресуюча дилатація порожнини серця (частіше лівого шлуночка (ЛШ)) з розвитком систолічної дисфункції, що є одним із провідних показань до трансплантації серця [1,2]. Етіологічний спектр ДКМП охоплює генетичні аномалії (переважно аутосомно-домінантні мутації в генах саркомерного апарату, ядерного каркасу, міжклітинних контактів і білкових іонних каналів) [4,5]; поствірусний міокардит із персистуючою

імунною активацією, а також низку рідкісних метаболічних і мітохондріальних порушень [6,7]. Гістологічні зміни при ДКМП включають виражене порушення архітекtonіки м'язових волокон: гіпертрофію кардіоміоцитів, міжклітинний фіброз, ділянки ішемічного пошкодження тканини, міоліз та фрагментацію м'язових волокон [8]. Одним із ключових, хоча й недостатньо досліджених, феноменів у контексті ДКМП є ендокардіальний фіброеластоз (ЕФЕ) – патологічне осередкове або дифузне потовщення ендокарда внаслідок надмірного формування колагеново-еластичних структур [20,22]. Гістогенетично ЕФЕ розглядають як наслідок дисфункціонального ендотеліо-мезенхімального переходу (EndMT) [10,11], спричиненого дизрегуляцією TGFβ/BMP-сигналіну на тлі гіпоксії, вірусного ураження чи турбулентного кровотоку [10,11,12,13,14]. Крім цього, описано низку спільних генетичних порушень, які не пов'язані безпосередньо з EndMT, але спричиняють одночасний розвиток ДКМП та ЕФЕ, що дозволяє припустити, що ці процеси можуть бути паралельними та взаємно посилювати один одного [15]. Клінічні

прояви поєднання ДКМП та ЕФЕ включають симптоми лівошлуночкової серцевої недостатності (часто після перенесеної респіраторної вірусної інфекції), аритмію, підвищений ризик тромбоемболічних ускладнень [8]. У даній роботі представлено випадок тяжкого перебігу ДКМП з вираженим ЕФЕ у 7-місячної дитини, що демонструє складність патофізіологічних взаємозв'язків між цими станами та їхній потенційний синергізм у прогресуванні кардіальної дисфункції.

Мета. Провести клініко-патологоанатомічний аналіз спостереження спадкової дилатаційної кардіоміопатії з ендокардіальним фіброеластозом у 7-місячної дитини.

Матеріали та методи. Випадок патологоанатомічного дослідження дитини 7-місячного віку. Матеріал було отримано у відділенні патологічної анатомії НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України згідно з договором. Роботу проведено з дотриманням біоетичних норм, регламентованих Гельсінською декларацією прав людини (1964 рік), Конвенцією Ради Європи з прав людини і біомедицини (1997 рік), а також чинним законодавством України. Застосовувалися макроскопічний, мікроскопічний, морфометричний та статистичний методи дослідження. Зрізи фарбувалися гематоксиліном та еозином (ГЕ). Для детальної візуалізації гістологічного зрізу серця проводили комп'ютерне дослідження оцифрованих слайдів за допомогою цифрового сканера Pannoramic DESK DW II [16].

Клініко-патологоанатомічний випадок. Дитина Н., 7 місяців, жіночої статі, народилася у батьків з обтяженим родинним анамнезом – дві попередні дитини (хлопчики) померли від вродженої вади серця – дилатаційної кардіоміопатії у віці 6 років та 3,5 мі-

сяців. Анамнез життя: від III вагітності, III фізіологічних пологів на 38-му тижні, масою 2990 г, з оцінкою за шкалою Апгар 8–9 балів. При УЗ-дослідженні серця під час вагітності та у 1,5 місяці відхилень від норми не виявлено.

Перші прояви хвороби з'явилися у 6 місяців: в'ялість і слабкість, зменшення апетиту та сечовиділення. Рентгенографія органів грудної клітки виявила розширення середостіння за рахунок збільшення розмірів серця.

На ЕхоКГ: розширення лівого передсердя та ЛШ зі зниженою скоротливістю, недостатність мітрального клапана. МРТ серця з контрастуванням: ознаки набряку міокарда та дифузного фіброзу. Виявлено двобічну полісегментарну пневмонію.

На тлі важкого стабільного стану, обумовленого дихальною та серцевою недостатністю, сталося раптове погіршення – тахікардія (до 240/хв), втрата свідомості та зупинка серця.

Клінічний діагноз: ідіопатична дилатаційна кардіоміопатія в стадії декомпенсації, серцева недостатність III ступеня, гостре ураження печінки, двобічна полісегментарна пневмонія, респіраторна недостатність I та II типу.

Патоморфологічні макроскопічні зміни серця. Серце збільшене у розмірах, конусоподібної форми, розмір – 9×7×6 см (норма – 4×5×2,5 см), маса – 90 г (норма – 40±1,64 г), заповнює майже все переднє середостіння (рисунк 1А). Верхівка серця сформована правим та лівим шлуночками. Камери серця розширені, заповнені рідкою кров'ю. Овальний отвір (рисунк 1Г) та артеріальна протока – закриті.

Міокард блідо-рожевого кольору. Товщина стінки правого шлуночка (ПШ) – 3 мм (рисунк 1В) (нор-

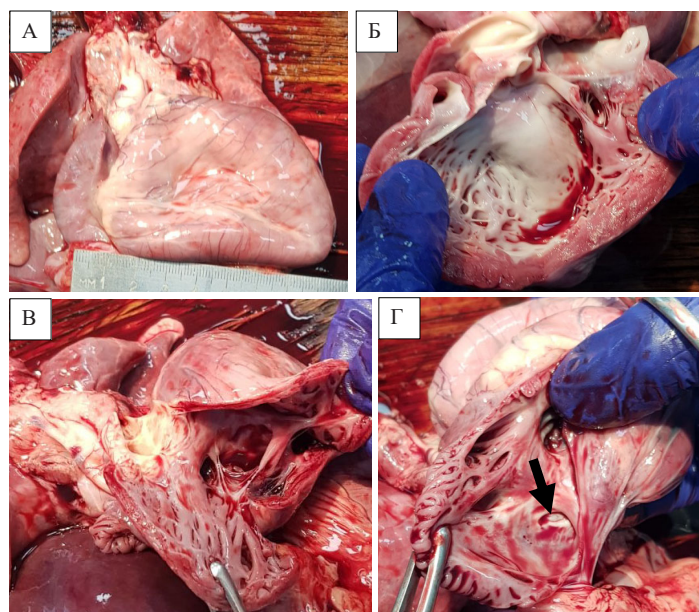


Рисунок 1. Макроскопічні зміни серця при дилатаційній кардіоміопатії

Примітки: А – вигляд спереду. Б – фіброеластоз ендокарду ЛШ (розрізана бічна стінка ЛШ). В – порожнина ПШ. Г – міжпередсердна перегородка, вигляд з боку ПП, fossa ovalis (стрілка).

ма – $2,5 \pm 0,08$ мм), ЛШ – 10 мм (норма – $7 \pm 0,05$ мм). Ендокард ЛШ потовщений до 1 мм, білуватого кольору. На передній стінці ЛШ спостерігалось збільшення трабекулярності (рисунок 1Б). Периметр легеневого стовбура на рівні півмісяцевих клапанів – 32 мм (норма – $29 \pm 4,32$ мм), периметр аорти – 29 мм (норма – $28 \pm 3,95$ мм).

Патоморфологічні мікроскопічні зміни серця. Співвідношення трабекулярного міокарда до компактного у ЛШ (ТМ/КМ) дорівнювало $0,61 \pm 0,13$. Структура міокарда порушена за рахунок змін у паренхімі та стромі орга-

на, проте просторову архітектуру – хід міокардіальних волокон – збережено на рівні норми. У трабекулярному міокарді волокна мали переважно поздовжній напрямок.

Усі трабекули ЛШ були вкриті шаром потовщеного фіброзованого ендокарда, який утворював зрощення між сусідніми трабекулами, формуючи численні порожнини (рисунок 2А, стрілка). Фіброз також виявлявся в глибині трабекул, між волокнами кардіоміоцитів, кількість яких різко зменшувалася аж до повного їх заміщення сполучною тканиною в субендокардіальних зонах (рисунок 2Б).

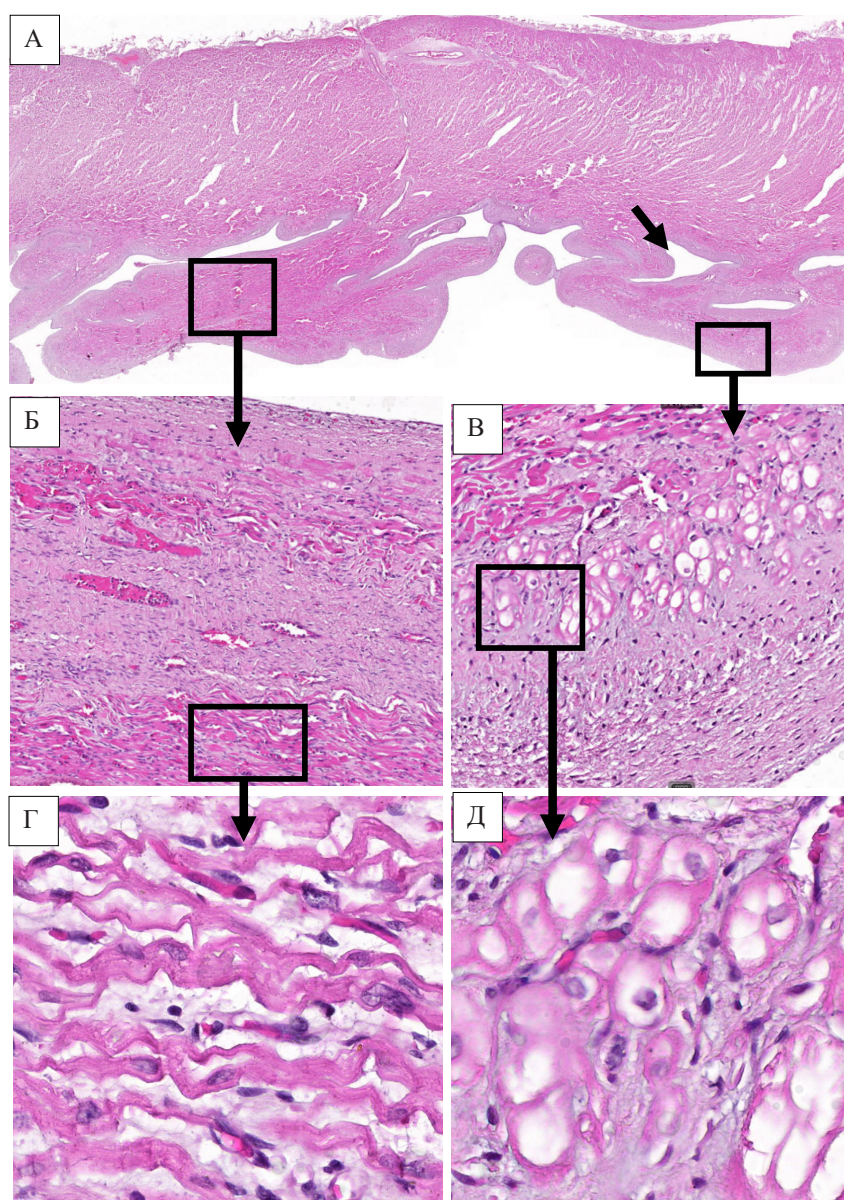


Рисунок 2. Мікроскопічні зміни серця при дилатаційній кардіоміопатії

Примітки: А – поздовжній зріз стінки ЛШ; трабекули, інкапсульовані шаром фіброзованого ендокарду (стрілка). Б – трабекулярний шар міокарда ЛШ, потовщений фіброзований ендокард, в центральній частині трабекули велика кількість тонкостінних судин серед вогнищ фіброзу, розширення судин, тромбоз. В – трабекулярний шар міокарда ЛШ (субендокардіальна зона): вигляд фіброзованого міокарду, атрофія м'язових волокон. Г – хвиляста форма збережених кардіоміоцитів глибоких зон. Д – гідропічно змінені кардіоміоцити субендокардіальної зони серед фіброзної тканини. А, ×10; Б, ×100; В, ×200; Г, ×500; Д, ×630; GE.

У кардіоміocyтах, прилеглих до фіброзованого ендокарда, виявлялися гідропічні зміни: клітини були збільшені в розмірах, мали кулясту форму внаслідок накопичення цитоплазматичної рідини. Цитоплазма таких клітин виглядала оптично порожньою, цитоплазматична мембрана, навпаки, була яскраво еозинотильною та потовщеною. Ядра ущільнені, зміщені на периферію (рисунок 2В, Д).

Волокна кардіоміocyтiв у центральних ділянках трабекул мали «хвилясту» форму, що може свідчити про надмірне розтягнення (рисунок 2Г). Спостерігалася фрагментація м'язових волокон, міоліз. Між волокнами кардіоміocyтiв виявлялися фіброласти та молоді елементи сполучної тканини (рисунок 2Г).

В ядрах виявлялися передапоптичні зміни, ущільнення ядер – каріопікноз (рисунок 3.Е), як

прояв апоптозу. Між КМЦ спостерігалася пухка сполучна тканина з наявністю міофіброblastiв та фіброblastiв (рисунок 2.Г; 3.А), набряк. В інтерстиції виявлялися поодинокі лейкоцити (рисунок 3.Б, стрілки).

Стінки артеріол виглядали потовщеними за рахунок періартеріального фіброзу (рисунок 4А). Сполучна тканина була представлена волокнами звивистої форми з невеликою кількістю фіброblastiв (рисунок 3В, Г; 4Б). У просвіті венул виявлялися гемолізовані еритроцити; лейкоцити були розташовані в периферичних відділах судини (рисунок 3В; 4Б). Спостерігався тромбоз судин мікроциркуляторного русла. Крім того, у компактному міокарді спостерігалися свіжі крововиливи діаметром до 3 мм, у центральних ділянках яких виявлялися зруйновані еритроцити, а

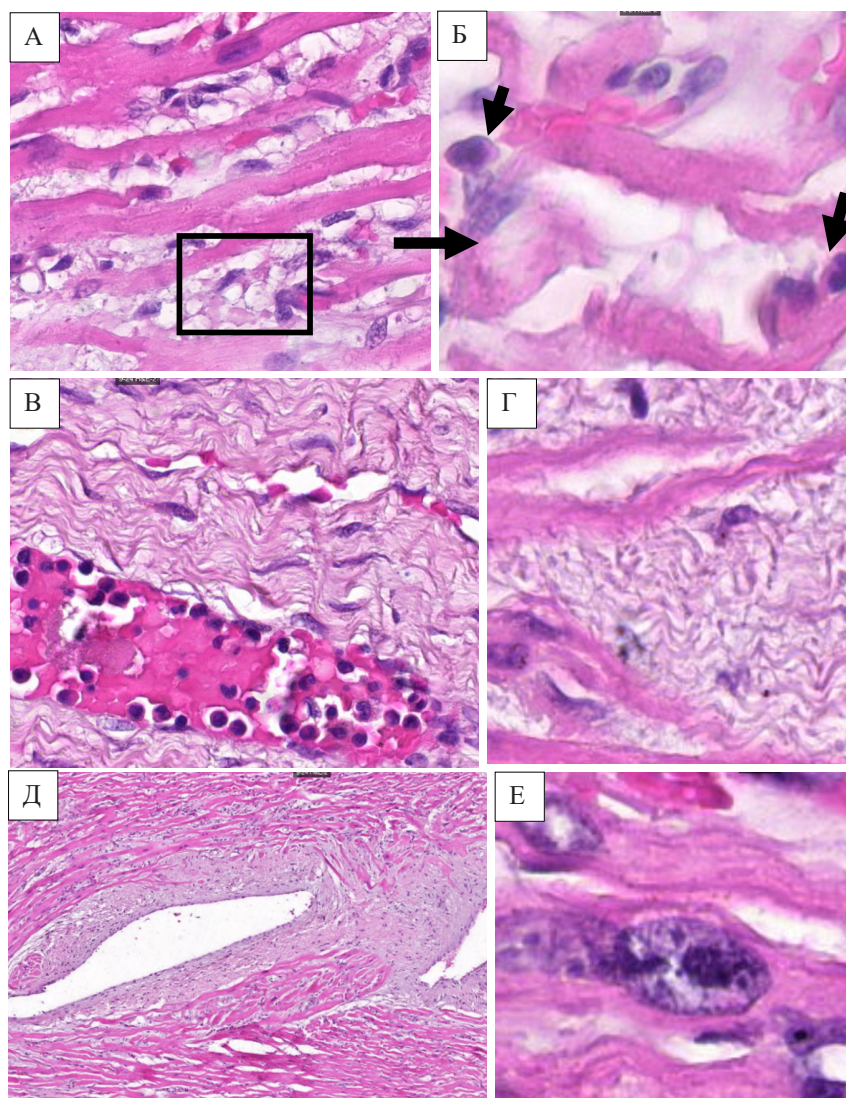


Рисунок 3. Мікроскопічні зміни серця при дилатативній кардіоміопатії

Примітки: А – поява молодих сполучнотканинних елементів між кардіоміocyтами з великою кількістю фіброblastiв. Б – в інтерстиції поодинокі лейкоцити. В – венула серед фіброзної тканини. В просвіті судини крайове стояння лейкоцитів. Г – атрофовані кардіоміocyти серед звивистих сполучнотканинних зрілих волокон. Д – фіброеластоз, що інкапсулює трабукули. Е – ядро кардіоміocyта: апоптоз. А×630, Б×1900, В×800, Г×1500; Д×100; Е×2100; ГЕ.

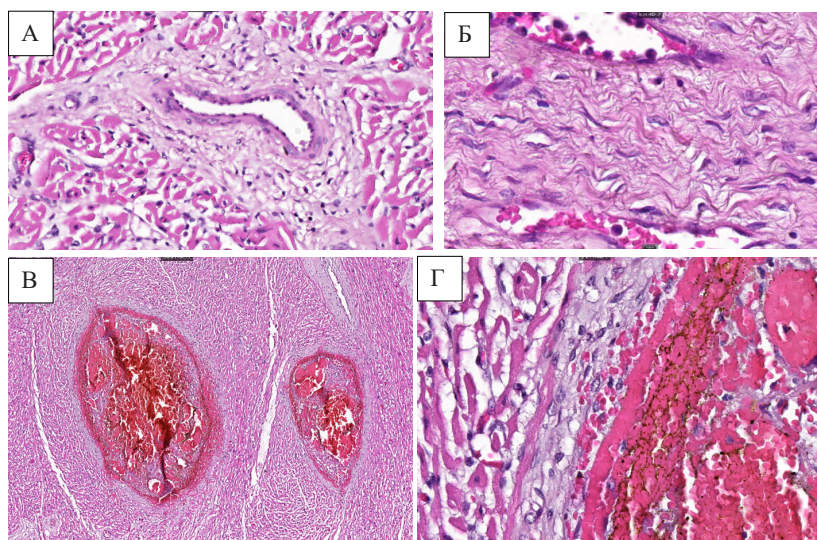


Рисунок 4. Мікроскопічні зміни серця при дилатаційній кардіоміопатії

Примітки: А – потовщення стінки артеріоли: періартеріальний фіброз. Б – венули серед фіброзованої тканини, в венулах крайове стояння лейкоцитів. В, Г – крововиливи з початком формування сполучнотканинної капсули (інкапсуляція). А×200; Б×820; В×70; Г×500; ГЕ.

навколо – формування молодого сполучної тканини (рисунок 4В, Г).

Патоморфологічні зміни в органах: Легені мало-повітряні, червоно-синюшного кольору, еластичної консистенції, на розрізі – помірно повнокровні. У просвіті альвеол та бронхіол – лейкоцити, макрофаги, фібрин (рисунок 5А). Відзначалося повнокров'я судин міжальвеолярних перегородок. Печінка масою 290 г, коричнево-червоного кольору, на розрізі – повнокровна. У цитоплазмі гепатоцитів – дрібні, численні, оптично порожні вакуолі; спостерігалось повнокров'я синусоїдів (рисунок 5Б). Нирки збільшені, набряклі, з блідо-рожевим кірковим шаром та синюшно-червоними пірамідами. Відзначалося повнокров'я клубочків, некроз епітелію канальців (рисунок 5В). Тимус в'ялий – 9,7 г. Відзначалася делімфотизація, наявність кістозно змінених тимічних тілець у мозковому шарі (рисунок 5Г). Морфологічні зміни тимуса свідчили про акцидентальну інволюцію.

Обговорення. ДКМП поєднує дилатацію камер серця та дифузний інтерстиціальний фіброз і проявляється порушенням морфофункціональної організації міокарда через дезінтеграцію і атрофію кардіоміоцитів [14]. В описаному нами спостереженні ДКМП у дитини 7-місячного віку, з раптовим початком захворювання та смертю на фоні гострої серцевої недостатності, дилатація порожнини ЛШ супроводжувалася ендокардіальним фіброеластозом. За результатами мікроскопічного дослідження внутрішніх органів діагностовано вогнищеву бронхопневмонію. Крім цього, спостерігалось потовщення міжальвеолярних перегородок з лімфоцитарною та лейкоцитарною інфільтрацією, реакція мікроциркуляторного русла – повнокров'я судин (рисунок 5А). Наявність

бронхопневмонії, інтерстиціального запалення легень та акцидентальної інволюції тимуса свідчили на користь гострої респіраторної вірусної інфекції, яку підтверджувала зміна реологічних властивостей крові. Проявом останніх були тромби у мікроциркуляторному руслі, вогнищеві крововиливи (рисунок 4В); це призводило до посилення гіпоксії в скомпрометованому ДКМП міокарді та зумовило швидку декомпенсацію серцевої діяльності, що склало вирішальну роль у танатогенезі. За даними літературних джерел, першим симптомом ДКМП є застійна серцева недостатність, на фоні якої й виникають аритмія, тромбоз та недостатність кровообігу [3]. Тобто, у нашому випадку вірусна інфекція могла лише прискорити фатальний перебіг хвороби.

Причину виникнення захворювання пов'язують з генетичними факторами або інфекційно-алергічною природою [3,4,5,6,7]. У розвитку описаної кардіоміопатії, враховуючи обтяжений сімейний анамнез (два хлопчики загинули від ДКМП), роль спадковості посідала перше місце. Крім того, різна стать дітей (в описаному спостереженні – дівчинка) свідчить про генетичний механізм розвитку хвороби, що не пов'язаний зі статтю. Ключові місця мутацій, що призводять до спадкової ДКМП, – саркомери та цитоскелет [4,5]. Генетичні мутації за участю генів, які кодують цитоскелетні, саркомерні та білки ядерної оболонки, становлять до 35 % випадків. З патогенними мутаціями в генах саркомерів та цитоскелетних пов'язане порушення м'язової провідності та, як наслідок, структурної цілісності міокарда [3]. Вплив на клітинний метаболізм фенотипу з розвитком ДКМП чинять мутації в генах, відповідальних за мітохондріальний гомеостаз (DNAJC19, TAZ/G4.5). Та-

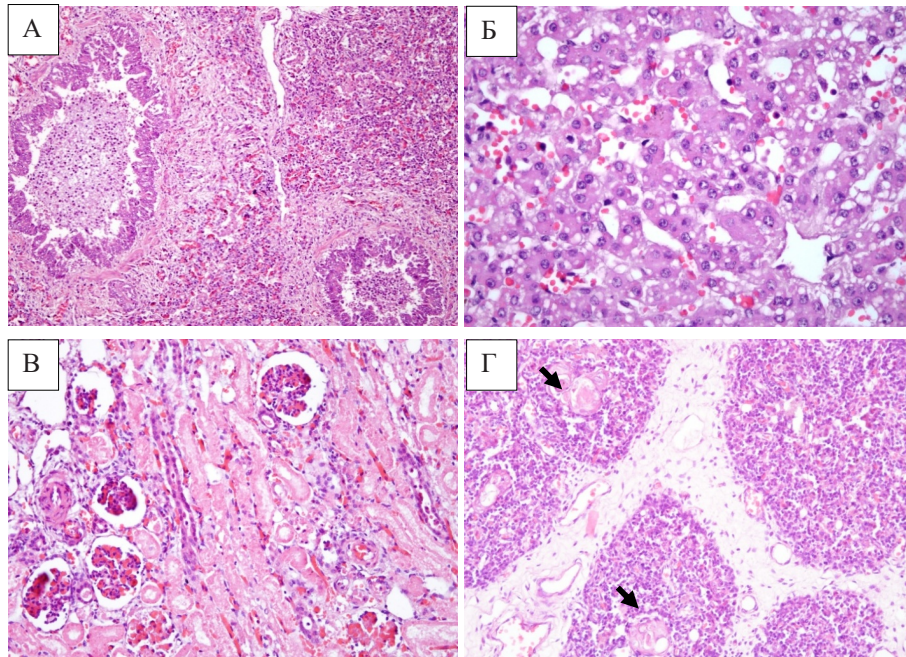


Рисунок 5. Мікроскопічні зміни в органах при дилатативній кардіоміопатії

Примітки: А – пневмонія: в просвіті альвеол та бронхіол – лейкоцити, макрофаги, фібрин. Б – тимус. В центрі часточки тимічні тільця кістозно-змінені (стрілка). В – повнокрів'я клубочків нирки, некроз епітелію канальців. Г – дрібновакуольна жирова дистрофія печінки, повнокров'я синусоїдів, $\times 200$; ГЕ.

кож окремі гени (DYS, BGA3) при вірусному міокардиті підвищують чутливість до розвитку ДКМП [3]. Тому рекомендується, щоб пацієнти з ДКМП проходили секвенування відомих генів кардіоміопатії, що є новим підходом для майбутніх методів лікування [5]. Інфекційну етіологію та імунопатологію визначають за допомогою ПЛР та ендоміокардіальної біопсії з подальшою імуногістологією [7]. У нашому спостереженні відсутній анамнез про можливі вірусні захворювання, які б могли стати причиною ДКМП. Відмічене нами крайове стояння лейкоцитів у судинах, поодинокі лейкоцитарна інфільтрація в інтерстиції в поєднанні з пневмонією може свідчити лише про наявну вірусну інфекцію на момент загибелі. Крім того, подібні до ДКМП ураження серця відмічаються при аутоімунних захворюваннях. Такий міокард характеризується імунною інфільтрацією з розвитком фіброзу міокарда та активацією генів ремоделювання [3,6].

Таким чином, проблема ДКМП полягає у вирішенні питань етіології (роль спадкових факторів чи інфекційних) та в розвитку фіброеластозу ендокарда. Останній супроводжує вроджені вади розвитку серця, такі як синдром лівобічної гіпоплазії серця (СЛГС), некомпактний міокард та ін. За свідченнями науковців, ендокардіальний фіброеластоз (EFE) є реакцією ендокарда, а не захворюванням [8]. EFE є унікальною формою фіброзу, який утворює заново шар субендокардіальної тканини, що інкапсулює міокард і затримує його ріст, і який зазвичай пов'язаний із вродженими вадами серця гетерогенного походжен-

ня [16,19,20,21,22], де порушена динаміка кровотоку та навантаження на м'яз ЛШ стають етіологічним чинником як розтягнення ЛШ [10,12,17], так і розвитку EFE [13]. Перехід від ендотелію до мезенхіми (EndMT) був ідентифікований як основний механізм формування EFE [3,12]. Існують свідчення, що підвищене навантаження на ЛШ, викликане активацією TGF- β , призводить до EndMT [11]. На експериментальних моделях доведено, що фіброгенні клітини в тканині EFE походять від ендокардіальних ендотеліальних клітин через аберрантний перехід ендотелію в мезенхіму [10]. EFE при різних вроджених вадах мав стереотипні морфологічні прояви. За свідченнями науковців, шар фіброзованого ендокарду складався з колагену, еластину та гладком'язових клітин [1,9,17]. У нашому спостереженні сполучнотканинні елементи, що виявлялися в глибоких шарах міокарда, склалися з молодих сполучнотканинних елементів з хаотично розташованими сполучнотканинними волокнами та великою кількістю міофібробластів. Навпаки, в субендокардіальних зонах виявлялися сформовані звивисті сполучнотканинні волокна з невеликою кількістю клітин. Це свідчить про якісні зміни EFE в процесі свого існування – дозрівання. Наявність зрілої та молоді сполучної тканини свідчила про прогресування EFE з поширенням його вглибину міокарда та спричиняла гідропічну дистрофію кардіоміоцитів в субендокардіальних ділянках міокарда, некроз та їх атрофію від тиску. Цікавим фактом є швидке формування сполучнотканинної капсули навколо свіжих крововиливів у центральних зонах міо-

карда, що є свідченням прискореного фібрилогенезу при ДКМП та потребує подальшого вивчення для розуміння механізмів розвитку даної патології.

Висновки. Нами представлено спостереження спадкової ДКМП з поєднанням дилатації ЛШ та ендокардіального фіброеластозу, які взаємно підсилювали прогресування фіброзних змін у серці та слугували причиною раптової смерті на фоні гострої респіраторної вірусної інфекції. Проблемою ДКМП є визначення причини її розвитку – генетичні порушення або імунізопальні механізми. Даний випадок, з першими проявами хвороби у 6-місячному віці, під-

креслює необхідність ранньої діагностики, генетичного скринінгу, особливо при обтяженому сімейному анамнезі.

Подяка: завідувачу відділення патологічної анатомії НДСЛ «ОХМАТДИТ» МОЗ України Жежері В.М., лікарю Савостіковій Н.Л.

Фінансування. Фінансової підтримки від державної, громадської або комерційної організації ця стаття не отримала

Конфлікт інтересів. Автори заперечують наявність конфлікту інтересів.

Список використаних джерел

References

1. Seferović PM, Polovina M, Bauersachs J, Arad M, Gal TB, Lund LH, et al. Heart failure in cardiomyopathies: a position paper from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *European Journal of Heart Failure*. 2019 Apr 16;21(5):553–76. <https://doi.org/10.1002/ehhf.1461>
2. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *European Heart Journal*. 2023 Aug 25;44(37): ehad194. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
3. Wang Y, Jia H, Song J. Accurate Classification of Non-ischemic Cardiomyopathy. *Current cardiology reports*. 2023 Sep 15;25(10):1299–317. <https://doi.org/10.1007/s11886-023-01944-0>
4. Ramone Eldemire, Mestroni L, Matthew R.G. Taylor. Genetics of Dilated Cardiomyopathy. *Annual Review of Medicine*. 2023 Oct 3;75(1). <https://doi.org/10.1146/annurev-med-052422-020535>
5. Wang S, Zhang Z, He J, Liu J, Guo X, Chu H, et al. Comprehensive review on gene mutations contributing to dilated cardiomyopathy. *Frontiers in cardiovascular medicine*. 2023 Dec 1;10. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2023.1296389>
6. Harding D, Ming, Nishant Lahoti, Carola Maria Bigogno, Roshni Prema, Mohiddin SA, et al. Dilated cardiomyopathy and chronic cardiac inflammation: Pathogenesis, diagnosis and therapy. *Journal of Internal Medicine*. 2022 Aug 27;293(1):23–47. <https://doi.org/10.1111/joim.13556>
7. Maisch B, Pankuweit S. Inflammatory dilated cardiomyopathy. *Herz*. 2020 Mar 2; <https://doi.org/10.1007/s00059-020-04900-8>
8. Lurie PR. Changing concepts of endocardial fibroelastosis. *Cardiology in the Young*. 2010 Mar 29;20(2):115–23. <https://doi.org/10.1017/S1047951110000181>
9. Stehbens WE, Delahunt B, Zuccollo JM. The Histopathology of Endocardial Sclerosis. *Cardiovascular Pathology*. 2000 May;9(3):161–73. [https://doi.org/10.1016/s1054-8807\(00\)00037-5](https://doi.org/10.1016/s1054-8807(00)00037-5)
10. Xu X, Friehs I, Zhong Hu T, Melnychenko I, Tampe B, Alnour F, et al. Endocardial Fibroelastosis Is Caused by Aberrant Endothelial to Mesenchymal Transition. *Circulation Research*. 2015 Feb 27;116(5):857–66. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.116.305629>
11. Vorisek C, Weixler V, Dominguez M, Axt-Flidner R, Hammer PE, Lin RZ, et al. Mechanical strain triggers endothelial-to-mesenchymal transition of the endocardium in the immature heart. *Pediatric research*. 2022 Sep;92(3):721–8. <https://doi.org/10.1038/s41390-021-01843-6>
12. Weixler V, Marx GR, Hammer PE, Emani SM, del Nido PJ, Friehs I. Flow disturbances and the development of endocardial fibroelastosis. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*. 2019 Sep 26;159(2):637–46. DOI: 10.1016/j.jtcvs.2019.08.101
13. Oh NA, Hong X, Doulamis IP, Meibalan E, Peiseler T, Melero-Martin J, et al. Abnormal Flow Conditions Promote Endocardial Fibroelastosis Via Endothelial-to-Mesenchymal Transition, Which Is Responsive to Losartan Treatment. *JACC: Basic to Translational Science*. 2021 Dec;6(12):984–99. DOI: 10.1016/j.jaccbts.2021.10.002
14. Alina Costina Luca et al. Endocardial fibroelastosis and dilated cardiomyopathy – the past and future of the interface between histology and genetics. *Romanian Journal of Morphology and Embryology*. 2021 Jun 25;61(4):999–1005. <https://doi.org/10.47162/RJME.61.4.02>
15. Xie YY, Li QL, Li XL, Yang F. Pediatric acute heart failure caused by endocardial fibroelastosis mimicking dilated cardiomyopathy: A case report. *World Journal of Clinical Cases*. 2023 Mar 16;11(8):1771–81. DOI: 10.12998/wjcc.v11.i8.1771
16. Xie YY, Li QL, Li XL, Yang F. Pediatric acute heart failure caused by endocardial fibroelastosis mimicking dilated cardiomyopathy: A case report. *World J Clin Cases* 2023; 11(8): 1771-1781 DOI: 10.12998/wjcc.v11.i8.1771]
17. Aeffer F, Zarella MD, Buchbinder N, Bui MM, Goodman MR, Hartman DJ, et al. Introduction to Digital Image Analysis in Whole-slide Imaging: A White Paper from the Digital Pathology Association. *Journal of pathology informatics*. 2019;10(1):9. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30984469>
18. Savchuk T. Hypoplastic Left Heart Syndrome: morphogenesis of patomorphological types of the left ventricle. *Georgian Med News*. 2020 Feb;(299):55-61. Available from: <https://europepmc.org/article/med/32242845>

19. Kucherenko A, Savchuk T. Hypoplastic left heart syndrome (HLHS): structural changes of the heart and the basis of morphogenesis. *Ukrainian Scientific Medical Youth Journal*. 2024 Jun 27;146(2):68–76. [https://doi.org/10.32345/USMJ.2\(146\).2024.68-76](https://doi.org/10.32345/USMJ.2(146).2024.68-76).
20. Savchuk T, Kurkevych A, Leshchenko I. Clinical and pathological analysis of the Hypoplastic Left Heart Syndrome in one of the twins in pregnancy which occurred using in vitro fertilization. Own observation. *Georgian Med News*. 2020 Oct;(307):62-68. Available from:<https://europepmc.org/article/med/33270579>
21. Савчук ТВ, Азаров ОІ, Жежера ВМ. Синдром лівобічної гілоплазії серця: залежність шлуночково-перегородкового кута від структури лівого шлуночка. *Серце і судини*. 2016; 1(53): 30-34. Available from:<http://ir.library.nmu.com/handle/123456789/2051>.
22. Zakharova V, Savchuk T, Truba Ya, Lazoryshynets V, Rudenko O. Hypoplastic Left Heart Syndrome: Prognostic Significance of Morphological Variants of the Heart in the Choice of Treatment Approach. *Ukrainian journal of cardiovascular surgery*. 2021 Mar 16; (1 (42)):53–9. <https://doi.org/10.30702/ujcvs/21.4203/z013053-059/576.31>.
23. Zakharova V, Savchuk T, Rudenko O. Hypoplastic left heart syndrome: Structural changes of the left ventricular myocardium. *Virchows archiv*. 2013 Aug 1;463(2):198-198. 233. <https://doi.org/10.1007/s00428-013-1444-y>

Hereditary Dilated Cardiomyopathy: A Case Report

Anna A. Zelinska, Tetiana V. Savchuk

Bogomolets National Medical University, Kyiv, Ukraine

Abstract

Aim. To conduct a clinical and pathological analysis of a case of hereditary dilated cardiomyopathy with endocardial fibroelastosis.

Materials and Methods. A pathological examination was conducted on a 7-month-old child. Macroscopic, microscopic, morphometric, and statistical research methods were applied.

Clinical and Pathological Case. The girl was born from the third pregnancy and third physiological delivery at 38 weeks of gestation, with a birth weight of 2990 g and an Apgar score of 8–9. She was born to parents with a burdened family history – two previous male siblings had died from congenital heart disease, specifically dilated cardiomyopathy, at the ages of 6 years and 3.5 months. Ultrasound examinations of the heart during pregnancy and at 1.5 months of age revealed no abnormalities. At 7 months, the child died of acute heart failure in the context of a viral infection, at which time cardiomyopathy was diagnosed for the first time. Autopsy findings revealed dilation of the left ventricular chamber with endocardial fibroelastosis. Subendocardially, mature wavy connective tissue fibers and young connective tissue elements were found in the interstitium of the deeper myocardial layers, indicating disease progression. This led to myocardial dysfunction associated with cardiomyocyte atrophy.

Conclusions. We present a case of hereditary dilated cardiomyopathy (DCMP) characterized by a combination of left ventricular (LV) dilatation and endocardial fibroelastosis, which mutually accelerated the progression of fibrotic changes in the heart and contributed to sudden death in the context of an acute respiratory viral infection. A key challenge in DCMP is determining its underlying cause—whether genetic abnormalities or immunoinflammatory mechanisms. This case, with the first manifestations of the disease at 7 months of age, highlights the critical need for early diagnosis and genetic screening, particularly in individuals with a burdened family history.

Keywords: *endocardial fibroelastosis, left ventricle, cardiomyocytes, myocardium, pathology, genetic screening.*

Стаття надійшла в редакцію / Received: 26.03.2025

Після доопрацювання / Revised: 11.04.2025

Прийнято до друку / Accepted: 25.05.2025