

УДК: 616.127-06:616.12-008.46]-07-036

## КЛІНІЧНІ АСПЕКТИ ДИЛАТАЦІЙНОЇ КАРДІОМІОПАТІЇ

**Ковальова О.М., Журавльова А.К., Іванченко С.В.***Харківський національний медичний університет, Харків, Україна*

Стаття є оглядом літературних наукових джерел MEDLINE/PubMed, Web of Science, Scopus, Google Scholar щодо дилатаційної кардіоміопатії з акцентом на історичні етапи встановлення патології міокарда, формування діагностичних критеріїв з урахуванням клінічних, інструментальних методів дослідження серця. В хронологічній послідовності відтворено класифікаційну номенклатуру кардіоміопатій на підставі морфофункціональних характеристик та клінічної маніфестації. Подано сучасне визначення дилатаційної кардіоміопатії відповідно до рекомендацій міжнародних експертів. В огляді увага приділена методології верифікації фенотипів дилатаційної кардіоміопатії за допомогою електрокардіографії, ехокардіографії, магнітно-резонансної томографії, ендоміокардіальної біопсії. Поряд з мультимодальною візуалізацією міокарда для диференційної діагностики ізольованої кардіоміопатії з вторинними ураженнями серця, системними синдромними фенокопіями, наведена клінічна значущість застосування додаткових методів обстеження хворих із стандартною оцінкою екстракардіальних патологічних проявів, результатів лабораторних досліджень, коронарної ангіографії, а також необхідність генетичного тестування та сімейного скринінгу.

**Ключові слова:** огляд літератури, клінічні фенотипи, систолічна дисфункція лівого шлуночка, генетичне тестування, магнітно-резонансна томографія серця, раптова серцева смерть.



**Цитуйте українською:** Ковальова ОМ, Журавльова АК, Іванченко СВ. Клінічні аспекти дилатаційної кардіоміопатії. Експериментальна і клінічна медицина. 2025;94(2):26-40. <https://doi.org/10.35339/ekm.2025.94.2.kzi>

**Cite in English:** Kovalyova OM, Zhuravlyova AK, Ivanchenko SV. Clinical aspects of dilated cardiomyopathy. Experimental and Clinical Medicine. 2025;94(2):26-40. <https://doi.org/10.35339/ekm.2025.94.2.kzi> [in Ukrainian].

Відповідальний автор: Ковальова О.М.  
✉ Україна, 61022, м. Харків,  
пр. Науки, 4, ХНМУ.  
E-mail: [prokov@gmail.com](mailto:prokov@gmail.com)

Corresponding author: Kovalyova O.M.  
✉ Ukraine, 61022, Kharkiv,  
Nauky ave., 4, KhNMU.  
E-mail: [prokov@gmail.com](mailto:prokov@gmail.com)

© Ковальова О.М., Журавльова А.К.,  
Іванченко С.В., 2025

CC BY-NC-SA

© Kovalyova O.M., Zhuravlyova A.K.,  
Ivanchenko S.V., 2025

### Історичні витоки дилатаційної кардіоміопатії

В кардіологічній практиці досить складними для пошуку етіологічних чинників, проведення діагностичного процесу, диференціального аналізу, встановлення прогнозу та лікування вважаються захворювання серця з домінантним ураженням міокарда, вивчення яких налічує тривалий час, починаючи з перших описів ще в XIX ст. морфологічних змін на аутопсійному матеріалі, що були визначені як «ідіопатичні серцево-м'язові захворювання» [1]. Наступний етап дослідження патології міокарда збагатився клінічними спостереженнями за хворими з маніфестацією фатальної серцевої недостатності з діагнозом «первинна міокардіальна хвороба». У 1957 році вперше було презентовано термін «КардіоМіоПатія» (КМП) в публікації лондонського кардіолога Bridgen W. з метою позначення ізольованого ураження міокарда невизначеної етіології при відсутності атеросклерозу коронарних судин [2]. Надалі дослідники звернули увагу на асоціацію специфічної структурної перебудови серця та гетерогенність клінічних проявів у хворих із серцевою недостатністю та шлуночковими аритміями, що послужило стимулом для системного підходу до КМП з розробкою номенклатури різних типів захворювання. Класифікація КМП була представлена в 1961 році в статті Goodwin J.F. et al., які виділили наступні форми: застійну, пізніше названу дилатаційною; констриктивну, пізніше названу рестриктивною та гіпертрофічну [3]. З поданням морфологічних та патофізіологічних характеристик ця класифікація була затверджена експертами Європейського товариства кардіологів у 1980 році [4]. В 1995 році фахівці ВООЗ, міжнародного товариства та федерації кардіологів розширили класифікаційний діапазон, до вже відомої групи КМП (дилатаційна, рестриктивна, гіпертрофічна) та було додано аритмогенну КМП правого шлуночка [5].

В настанові Європейського товариства кардіологів із ведення КМП 2023 року подано наступні класифікаційні категорії: класичні фенотипи – гіпертрофічна КМП, дилатаційна КМП, рестриктивна КМП, аритмогенна КМП правого шлуночка; новий фенотип – недилатаційна КМП лівого шлуночка; ознаки та синдроми, асоційовані з фенотипами КМП – гіпертрабекуляція (некомпактність) лівого шлуночка, такоцубо синдром [6]. Порівняльні результати співвідношення форм КМП подано в дослідженні Brownrigg J. R. et al., які провели аналіз динаміки різних видів КМП у 4.116 хворих [7]. Впродовж восьми років частота аритмогенної КМП правого шлуночка збільшилась на 180 %, а гіпертрофічної КМП – на 9 %. Автори дійшли висновку про підвищення виявлення КМП і цей факт пояснюється покращанням діагностичних можливостей та підвищенням інформаційної цінності активного застосування високотехнологічного обладнання, широкого залучення до клінічної практики методів візуалізації щодо ідентифікації патології міокарда. Встановлено, що найбільш поширеною була Дилатаційна КМП (ДКМП), яка разом із гіпертрофічною КМП, вдвічі частіше зустрічалась серед чоловіків.

Отже, серед переліку класифікованих та не класифікованих уражень міокарда особливе місце посідає ДКМП, якій належить провідна роль порівняно з іншими типами КМП. Згідно зі статистичними даними, ДКМП є головною причиною так званої «безпричинної» серцевої недостатності, яка резистентна до терапії, потребує імплантації хворим, переважно дітям та дорослим молодого віку, допоміжних пристроїв для підтримки механічної роботи серця, за показаннями проведення трансплантації серця.

Суттєвий прогрес, досягнутий внаслідок інтеграції клінічних параметрів, маркерів візуалізації міокарда, надає надійну базу для ідентифікації хворих з ДКМП на основі рекомендацій, що постійно онов-

люються та доповнюються. Разом з тим, в практиці лікаря первинної ланки існують певні труднощі своєчасного встановлення діагнозу ДКМП на підставі диференціації клінічних ознак, даних додаткового обстеження хворих з перевантаженням серця при артеріальній гіпертензії, клапанних вадах серця та ішемічною хворобою серця у формі неішемічної КМП, як чинників вторинної дилатації серця; ідентифікації спектра екстракардіальних мультисистемних проявів, характерних для фенокопій КМП. Безперечно, для верифікації діагнозу ДКМП, оптимізації менеджменту та лікувальної стратегії хворих, отримання реальних епідеміологічних даних на рівні регіону, країни, вкрай важливим є поглиблення належних знань лікарів відповідно до міжнародних настанов.

#### **Клінічні особливості дилатаційної кардіоміопатії**

Дилатаційну кардіоміопатію, як нозологічну форму, було подано у 2008 р. експертами робочої групи з захворювань міокарда та перикарда Європейського товариства кардіологів з фокусом на клінічні характеристики та морфофункціональний фенотип [8]. У 2013 році це визначення було доповнено новими даними стосовно впливу мутації генів на функціональний статус і створенням класифікації MOGE(S), що надало базу для вивчення генотип-фенотип кореляцій та формування стимулу для лікарів з метою поглибленого аналізу в клінічній практиці етіології та сімейного анамнезу ДКМП [9].

У назві MOGE(S) літери аббревіатури означають:

**M** – Morphofunctional phenotype (e.g., Dilated, Hypertrophic, Arrhythmogenic); українською – Морфофункціональний фенотип (наприклад, дилатаційна, гіпертрофічна, аритмогенна).

**O** – Organ involvement (e.g., Left Ventricle, Right Ventricle, Biventricular); українською – Об'єкт ураження (наприклад, лівий шлуночок, правий шлуночок, обидва шлуночки).

**G** – Genetic inheritance pattern (e.g., Autosomal Dominant, Sporadic, X-Linked); українською – Генетичний тип успадкування (наприклад, аутосомно-домінантний, спорадичний, зчеплений з X-хромосомою).

**E** – Etiological annotation (e.g., TNNT2 (Troponin T2, Cardiac Type) mutation, Lamin A/C mutation, Unknown); українською – Етіологічна анотація (наприклад, мутація гена TNNT2 (Тропоніну T2, серцевого типу), мутація гена Lamin A/C, невідома).

**(S)** – Status of the disease (e.g., NYHA (New York Heart Association) Class II, Asymptomatic); українською – Стан захворювання (наприклад, II функціональний клас за Нью-Йоркською Асоціацією Серця, без симптомів).

Згідно із сучасними даними ДКМП – це наявність дилатації лівого шлуночка та глобальної або регіональної систолічної дисфункції, що не пояснюється аномальним гемодинамічним перевантаженням внаслідок артеріальної гіпертензії, клапанних вад або коронарної (ішемічної) хвороби серця. Важливим в цьому визначенні є акцент на ізольовану дилатацію лівого шлуночка [6]. Можлива також присутність дилатації та дисфункції правого шлуночка, але це не є обов'язковим для діагнозу ДКМП. Якщо переважають зміни правого шлуночка, необхідно розглядати діагноз аритмогенної КМП правого шлуночка [6]. Поряд з класичною ДКМП в настанові Європейського товариства кардіологів 2023 року належне місце посідає так звана гіпокінетична недилатаційна КМП. Цей термін з'явився вперше в рекомендації Європейського товариства кардіологів (ESC, European Society of Cardiology) 2016 р., в якій експерти запропонували провести ревізію ДКМП та додати феномен недилатаційної КМП у вигляді нової нозології з включенням її в клінічну практику [10]. Гіпокінетична недилатаційна кардіоміопатія характеризується лівошлуночковою або бівентрикулярною систолічною дисфункцією без дилатації

лівого шлуночка (фракція викиду <45 %) в умовах відсутності гемодинамічного переважання або коронарної хвороби серця. Ізолювана лівошлуночкова дисфункція (регіональна або глобальна) без наявності рубцевих змін міокарда також належить до цієї діагностичної категорії. До групи недилатаційної КМП лівого шлуночка в останні роки віднесено аритмогенну КМП лівого шлуночка, як специфічне захворювання лівого шлуночка з варіабельною фенотиповою експресією [11]. Морфологічно ця патологія характеризується заміщенням міокарда лівого шлуночка фіброзно-жировою тканиною, що супроводжується нормальними або незначно збільшеними розмірами лівого шлуночка. Анатомічні розлади міокарда створюють умови для шлуночкових аритмій і підвищують ризик раптової серцевої смерті, які є першими клінічними проявами аритмогенної КМП лівого шлуночка [12].

**Поширеність.** Джерелом епідеміологічних даних стосовно частоти ДКМП є відомості з розвинених країн завдяки високому діагностичному потенціалу їх медичних установ та застосуванню лікарями міжнародних критеріїв. Попередні епідеміологічні дослідження базувалися на результатах ехокардіографічного обстеження хворих. ДКМП в Європі складала 36 випадків на 100.000 населення, зі щорічною захворюваністю 7 випадків на 100.000 населення [13]. Однак не виключено, що реальні факти стосовно поширеності ДКМП значно більші через розбіжності, обумовлені різними підходами дослідників до класифікаційних індикаторів, та неповними епідеміологічними даними [14]. Звертає увагу надзвичайно висока частота ДКМП в когорті хворих з серцевою недостатністю – 1:(250–400) пацієнтів, підкреслюючи той факт, що це захворювання є головним чинником серцевої недостатності та раптової серцевої смерті в осіб 20–60 років та виступає як

лідер серед показань до трансплантації серця [15].

Існують гендерні коливання частоти ДКМП з переважанням хвороби у чоловіків порівняно із жінками. Доведено, що найчастіше ця патологія зустрічається у чоловіків молодого віку без супутніх захворювань. Довготривалий прогноз для хворих жінок з ДКМП кращий, ніж для хворих чоловіків [16]. Встановлено статеві та вікові особливості перебігу та наслідків ДКМП при спостереженні за 881 хворим, серед яких було 290 жінок [17]. У жінок частіше реєструвалась серцева недостатність та більш виразна симптоматика. Смертність в когорті досліджених збільшувалась в віці старше 60 років з перевищенням показників у чоловіків.

Серед дітей до 18 років КМП реєструються щорічно в співвідношенні 1,1 до 1,5 випадків на 100.000 дітей [18]. В педіатричній популяції на долю ДКМП припадає 50 % всіх КМП з максимальним віком ураження дітей 12 років [19].

Для верифікації діагнозу ДКМП необхідно проводити комплексне обстеження: клінічне, інструментальне, генетичне і на підставі інтерпретації даних встановлювати походження та фенотип патології.

**Симптоми.** Типовими симптомами на початкових етапах хвороби є задишка при фізичному навантаженні, серцебиття, зниження фізичної спроможності, відчуття тиснення або тривалий помірний біль у грудній клітці, що не пов'язаний безпосередньо з фізичним навантаженням, за описом нагадує стенокардію та обумовлений субендокардіальною ішемією та гіпоперфузією міокарда.

Клінічну симптоматику ДКМП представлено в проспективному обсерваційному дослідженні, що включало клінічну когарту з 461 пацієнта чоловічої статі середнього віку  $[53,6 \pm 16,0]$  років з різними типами КМП [20]. Лікарі аналізували сімейний анамнез, симптоми, результати

обстеження та лікування, зокрема застошування механічних пристроїв підтримки кровообігу та пересадку серця. При спостереженні за хворими було встановлено, що головними скаргами були задишка (63,3 %), слабкість (51,9 %) та біль за грудиною (30,5 %).

**Анамнез хвороби.** Хворий з ДКМП надає інформацію стосовно наявності нападів аритмії, епізодів втрати свідомості, появи та посилення задишки, набряків нижніх кінцівок.

**Сімейний анамнез.** Генеалогічні спостереження за пробандами з ДКМП встановили факт агрегації таких захворювань в певних родинах, що знайшло відображення в класифікаційному терміні «сімейні та несімейні КМП», який у 2008 році було включено до рекомендацій експертів робочої групи з вивчення захворювань міокарда та перикарда [8].

**Фізикальне обстеження.** Тахікардія із частотою 90–100 у стані спокою; ритм галопу (третій або четвертий тони серця); на верхівці серця вислуховується систолічний шум, спричинений функціональною недостатністю мітрального клапана, як наслідок дилатації лівого шлуночка; артеріальний тиск часто в межах норми або знижений. Серед клінічних проявів ДКМП провідне місце ([75–85] %) посідає серцева недостатність, що проявляється задишкою (86 %), периферичними набряками (29 %), тахікардією (30 %) [21]. Для того, щоб пройти шлях від клінічного фенотипу до фінального діагнозу ДКМП необхідні додаткові діагностичні процедури.

#### **Інструментальне обстеження.**

**Рентгенологічне обстеження органів грудної клітки:** кардіомегалія, згладженість контурів лівих відділів серця, ознаки легеневої гіпертензії, розширення коренів легень.

**Електрокардіографія (ЕКГ)** належить до перших тестів, що дозволяють запідозрити КМП. Попри те, що у незначній кількості хворих параметри ЕКГ можуть бути нормальними, у 80 % хворих з усіма

варіантами КМП реєструють електрокардіографічні аномалії, які з'являються на багато років раніше виражених морфологічних та функціональних фенотипів та разом з клінічним сценарієм надають орієнтовані діагностичні критерії [22].

Електрокардіографічні знахідки при ДКМП: гіпертрофія лівого шлуночка, інверсія сегмента S–T та зубця T, блокади серця: атріовентрикулярна блокада, блокада лівої ніжки пучка Гіса. При поширеному фіброзі лівого шлуночка реєструється патологічний зубець Q, порушення реполяризації, що імітують інфаркт міокарда. Збільшення тривалості комплексу QRS є індикатором загрозливого прогнозу та показанням до ресинхронізуючої терапії. У 20–30 % пацієнтів з КМП можуть спостерігатись епізоди мономорфної та поліморфної шлуночкової тахікардії, фібриляція передсердь, зокрема при тяжкій серцевій недостатності, що асоціюється з фіброзом, ремоделюванням міокарда нейрогуморальною активацією, електролітними порушеннями, ішемією [23].

ЕКГ – це доступний, відтворюваний, недорогий діагностичний та прогностичний інструмент в кардіології. Merlo M. et al. проводили систематичний аналіз електрокардіографічних змін у хворих з ДКМП протягом 125 місяців відповідно до таких клінічних сценаріїв – смерть або трансплантація серця (С/Т) та Раптова Серцева Смерть або Фатальна Шлуночкова Аритмія (РСС/ФША) [24]. Встановлено, що для прогнозу (С/Т) мали значення такі показники ЕКГ: гіпертрофія лівого шлуночка, частота серцевих скорочень, інверсія зубця T. Зміни амплітуди зубців R, S та інверсія зубця T були предикторами РСС/ФША.

Якщо в пацієнта в анамнезі були випадки пресинкопальних або синкопальних станів, доцільно провести цілодобове холтеровське моніторування, яке демонструє, що у хворих з ДКМП більш ніж у 90 % реєструється поліморфна шлуночкова тахікардія, нестійка шлуночкова

тахікардія спостерігається у 40–60 % випадків [25]. За даними холтерівського моніторування, поліморфна шлуночкова тахікардія та нестійка шлуночкова тахікардія збільшують аритмічний ризик головним чином, коли вони сполучаються з сімейним анамнезом шлуночкових аритмій та раптової серцевої смерті [26].

*Ехокардіографія (ЕхоКГ)* перша в історичному контексті методика візуалізації серця зі значними діагностичними можливостями: визначення геометрії серця, ремоделювання міокарда, оцінка клапанного апарату, систолічних індексів, наявності регургітації крові. При первинному дослідженні хворого з ДКМП виявлення ступеня функціональних порушень серця за допомогою доплерографічного аналізу розглядається в якості діагностичних критеріїв серцевої недостатності, прогнозу її наслідків та вибору терапевтичної стратегії. ЕхоКГ є важливим методом встановлення у хворих з ДКМП дилатації лівого шлуночка, який досягає значних розмірів, супроводжується загалом збільшенням маси міокарда попри нормальну або знижену товщину стінок лівого шлуночка. Внаслідок структурних змін серця у хворих відбувається патологічне ремоделювання лівого шлуночка, збільшення співвідношення поперекового діаметра лівого шлуночка до поздовжнього з формуванням сферичної геометрії замість овоїдної. Кінцевий діастолічний індекс лівого шлуночка підвищений ( $>100 \text{ мл/м}^2$ ) порівняно з нормальним показником ( $<75 \text{ мл/м}^2$ ). Характерною ехокардіографічною ознакою ДКМП є зниження головного показника глобальної систолічної функції – фракції викиду лівого шлуночка. Систолічна дисфункція в комплексі з рестриктивними або псевдонормальними діастолічними параметрами виступає як прогностичний маркер погіршення клінічного перебігу ДКМП [27]. За допомогою постійнохвильового доплерівського дослідження реєструються додаткові ознаки дефектів систоли: дисфункція папілярних

м'язів, дисфункція та дилатація кільця мітрального клапана, функціональна недостатність мітрального клапана з регургітацією крові [28]. Поряд з ізольованою дилатацією лівого шлуночка у хворих з ДКМП можливо виявлення збільшення порожнини лівого передсердя.

Метод ЕхоКГ з урахуванням діагностичних та прогностичних можливостей посідає важливе місце при ідентифікації ДКМП, моніторингу клінічного перебігу, вибору лікувальної тактики із застосуванням медикаментозної терапії, вчасного запровадження інвазивних засобів запобігання наслідкам аритмій.

*Магнітно-резонансна томографія (МРТ)* як сучасна техніка візуалізації розглядається в якості «золотого» стандарту визначення анатомії та функції серця, маси міокарда, гемодинамічних показників обох шлуночків. Надзвичайне значення має МРТ як ключовий інструмент діагностики аномалій, які неможливо виявити за допомогою інших методів візуалізації.

МРТ є чутливим тестом у хворих з ДКМП завдяки отриманню інформації стосовно товщини стінок шлуночків, дифузної трабекуляції, кількісних показників фракції викиду лівого шлуночка та наявності глобальної гіпокінезії, характеристик тканин міокарда.

Техніка МРТ з використанням контрастної речовини (гадоліній), який вводиться пацієнту внутрішньовенно, накопичується в тканинах, реєструється на плівках, потім виводиться з організму, допомагає ідентифікувати набряк, інфільтративні та запальні процеси, регіональний фіброз та формування рубців в міокарді, диференціацію між ішемічними та не ішемічними ураженнями серця, тому має унікальне значення з перевагами перед іншими неінвазивними методами дослідження серця [29]. Завдяки застосуванню техніки з введенням контрастної речовини у 30–45 % хворих з ДКМП виявлено заміщення міокардіальної тканини фіброзом [30].

Фіброз, діагностований за допомогою МРТ, визнано незалежним та важливим прогностичним показником несприятливих серцевих подій у хворих з ДКМП, що знайшло підтвердження при проведенні проспективного, тривалого дослідження 472 пацієнтів з наявністю фіброзу в міокарді [31]. Первинною кінцевою точкою визнана загальна смертність. Вторинні кінцеві точки включали серцево-судинну смертність або трансплантацію серця, аритмії з раптовою серцевою смертю. Група порівняння представлена хворими з ДКМП без фіброзу в міокарді. Автори встановили достовірну статистичну різницю між кінцевими первинними та вторинними точками в досліджуваних групах хворих, що дозволяє розглядати фіброз як предиктор загальної смертності, серцево-судинної смертності, раптової серцевої смертності, показань до трансплантації серця у пацієнта з ДКМП. Проведений Becker M.A.J. et al. мета-аналіз 5.076 пацієнтів з ДКМП показав, що результати дослідження МРТ з використанням гадолінію незалежно асоціюються з підвищенням (у 1,5 раза) ризику повторної госпіталізації з приводу серцевої недостатності, серцевої смертності, імплантації пристроїв механічної підтримки серця та трансплантації серця [32]. При спостереженні за 1.165 пацієнтами протягом 36 місяців застосування гадолінію, що відтворює морфологічні зміни в міокарді, виявилось значущим та ефективним предиктором шлуночкових аритмій та раптової серцевої смерті [33]. В інтеграції з показником фракції викиду лівого шлуночка цей маркер надає новий клінічний алгоритм, що значно покращує стратифікацію ризику шлуночкових аритмій та раптової серцевої смерті, що потребують імплантації кардіовертера-дефібрилятора у хворих з ДКМП. В поєднанні з ехокардіографічними параметрами, результати дослідження за допомогою МРТ, без сумніву є вирішальні при проведенні етіологічного пошуку ДКМП та диференційної діаг-

ностики з подібними фенотипами. У разі підтвердження діагнозу необхідно проводити динамічне спостереження за хворими, здійснювати моніторинг показників МРТ з метою стратифікації ризику ускладнень та прогресування захворювання, відповіді на лікування, менеджменту хворих.

*Ендоміокардіальна біопсія* віднесена до інвазивних методів дослідження, що дозволяє досконало аналізувати стан тканин міокарда та зробити остаточний висновок стосовно причин ураження серця. Поява цієї методики, яка налічує більше ніж 20 років, обумовлена тим, що рутинні клінічні дослідження ефективні для діагностики тільки у 31 % пацієнтів з КМП, а застосування ендоміокардіальної біопсії підвищує до 75 % вірогідність правильного діагнозу [34]. Надалі розвиток та імплементація імуногістохімічного та молекулярного аналізу, полімеразної ланцюгової реакції поряд з рутинним гістологічним дослідженням та імплементація їх в практику оцінки біопсійного матеріалу значно підвищило діагностичну інформативність даної техніки. У 2021 р. видано документ, створений міжнародними експертами товариств серцевої недостатності США, Європи та Японії, який узагальнює положення про ендоміокардіальну біопсію [35]. Згідно з цим документом, ендоміокардіальна біопсія, з урахуванням клінічних даних, може відігравати важливу допоміжну роль у встановленні остаточного діагнозу серцевих захворювань, включаючи гіпертрофічну та рестриктивну КМП; ДКМП за умови виключення специфічної етіології, з помірною та тяжкою дисфункцією лівого шлуночка, декомпенсацією серцевої діяльності, рефракторної до стандартного лікування. Ендоміокардіальна біопсія визнана провідною методикою для верифікації запального процесу в серці та підтвердження діагнозу аутоімунного захворювання з проявами міокардиту з порушенням ритму серця у хворих з серцевою недостатністю, яка

попередньо до дослідження не знаходила пояснення. Besler C. et al. проводили дослідження рівня miR-133a в тканинах, отриманих за допомогою ендоміокардіальної біопсії у 76 хворих з запальною КМП з порівнянням результатів аналогічного обстеження 22 хворих з незапальною КМП [36]. Автори встановили, що пацієнти з запальним процесом та збереженою фракцією викиду лівого шлуночка демонстрували більшу експресію miR-133a, ніж хворі зі зниженою фракцією викиду, підвищена експресія miR-133a асоціюється з менш вираженим фіброзом та некрозом кардіоміоцитів.

Ендоміокардіальна біопсія є важливим методом для досягнення фінального діагнозу в пацієнтів з гіпертрофічним кардіальним фенотипом, який базується на результатах клінічного та інструментального обстеження і наявності підозри фенотипу гіпертрофічної КМП, наприклад амілоїдозу. Відповідно до дослідження, проведеного у 2003–2013 рр. в кардіологічному центрі, у 1.302 пацієнтів (8,8 %) із 14.775 пацієнтів, яким була проведена коронарна ангіографія, діагностовано кардіоміопатію [37]. З метою диференційного діагнозу 57 пацієнтам проведена міокардіальна біопсія лівого шлуночка. Встановлено, що 17 пацієнтів були вірус-позитивні, 6 – амілоїд-позитивні, 3 – вірус-та амілоїд-позитивні, з цієї групи 50 % пацієнтів мали амілоїдоз серця.

Скринінг хворих за допомогою ендоміокардіальної біопсії дозволяє ідентифікувати екстракардіальні причини ураження міокарда: гемохроматоз, глікогеноз, хвороба Андерсона-Фабрі, саркоїдоз, а також кардіотоксичний вплив хімічних речовин [38].

**Перебіг захворювання** аналізується впродовж динамічного моніторингу за клінічним статусом хворого, відповіддю на консервативне лікування. ДКМП реєструється переважно в осіб молодого віку чоловічої статі без коморбідної патології. Перебіг захворювання гетерогенний у хво-

рих з ДКМП і залежить від різних клінічних синдромів. У деяких хворих ДКМП можливий доклінічний етап з мінімальною симптоматикою. Симптоми взагалі відсутні протягом декількох місяців і навіть років у незначній частини хворих, попри наявності дилатації шлуночків, яка виявляється випадково при профілактичному огляді або зверненні пацієнта з приводу іншої хвороби. Тривалість життя визначається появою серцево-судинних ускладнень. У більшості хворих несприятливий перебіг ДКМП проявляється варіантами перебігу з домінуванням порушень ритму або провідності серця; симптоматичної стенокардії. Найчастіше, при прогресуванні захворювання у пацієнта невинно розвивається серцева недостатність, що резистентна до медикаментозної терапії, швидко погіршується до виражених форм III або IV класу згідно із Нью-Йоркською функціональною класифікацією. В процесі розвитку у пацієнта серцевої недостатності зростає рівень N-кінцевого поліпептиду натрійуретичного гормону (NT-proBNP) в сироватці крові. З метою визначення прогностичної ролі NT-proBNP та високочутливого С-реактивного протеїну (hs-CRP) в період з 2006 до 2017 року проведено обстеження 640 хворих, поділених на дві групи; помірна ДКМП (110) та тяжка ДКМП (529) [39]. Критерієм розподілу хворих на групи був індекс кінцевого діастолічного діаметра. В порівнянні з КМП, пацієнти з помірною КМП мали нижчі сукупні ризики загальної смертності, трансплантації серця та повторної госпіталізації з приводу серцевої недостатності. Попри те, що рівні NT-proBNP та hs-CRP асоціювалися з кінцевими точками в усій когорті, існувала різниця прогностичної цінності досліджуваних маркерів між двома групами хворих. Базальний рівень hs-CRP асоціювався з сукупними кінцевими точками у хворих з помірною КМП, а proBNP асоціювався з кінцевими точками у хворих з КМП.



Фінальний дилатаційний фенотип, як кінцева морфофункціональна стадія, характеризується значним збільшенням розмірів серця при зменшенні товщини його стінок, бівентрикулярною серцевою недостатністю, тромбоемболіями, розвитком периферичної гіпоперфузії та наступним сіркопальним станом та кардіогенним шоком. Фібриляція передсердь зі значною частотою серцевих скорочень у хворих з ДКМП служить прогностичним тестом несприятливого перебігу, тому потребує встановлення імплантованого кардіовертера-дефібрилятора [40].

ДКМП необхідно запідозрити у зв'язку з порушеннями провідності серця, шлуночковими аритміями, що завершуються у деяких хворих раптовою серцевою смертю. В ретроспективному дослідженні, що включало 8.265 померлих, серед яких визначено 1.618 випадків раптової серцевої смерті, мета полягала у встановленні етіологічних факторів та епідеміологічних характеристик такого ускладнення [41]. Найбільша частота раптової серцевої смерті відзначалась в групі хворих 40–69 років (65,00 %) з переважанням чоловіків (71,60 %). Етіологічними факторами раптової серцевої смерті були: ДКМП – 43,90 %, гіпертрофічна КМП – 36,07 %, інфаркт міокарда – 13,90 %, перикардит – 1,90 %, міокардит – 1,73 %.

Необхідно зазначити, що ДКМП посідає перше місце серед показань до пересадки серця, разом з тим, завдяки впровадженню нових терапевтичних стратегій, оптимізації фармакологічного та інвазивного лікування, прогноз при ДКМП суттєво покращився в останні роки. При спостереженні за хворими з ДКМП було виявлено тренд зниження частоти смертності, трансплантації серця, імплантації допоміжних пристроїв лівого шлуночка серця [42]. Частота зазначених ускладнень у хворих в період 1978–1984 років склала 48 %, в період 1995–2004 років – 21 %, в період 2005–2015 років – 17 %. Це покращання виживання пояснюється голов-

ним чином зменшенням загальної кількості серцево-судинних подій, зі значним зменшенням кількості випадків раптової серцевої смерті.

**Диференційний діагноз.** Діагностична процедура при ДКМП досить складна та вимагає розгляду різних варіантів ураження серця з маніфестацією серцевої недостатності. Згідно з настановою Європейського товариства кардіологів 2023 року класичні форми кардіоміопатій віднесено до несиндромного моногенного типу, які характеризуються ізольованим ураженням переважно лівого шлуночка або/та правого шлуночка з подальшим розвитком серцевої недостатності [6]. Модуляторами фенотипової морфофункціональної експресії кардіоміопатій у вигляді гіпертрофії, дилатації, дисфункції шлуночків виступають захворювання серця, тому було виділено набуті типи – ішемічна, гіпертензивна, клапанна кардіоміопатії. Діагностика кардіоміопатій та віднесення окремих типів до певної класифікаційної категорії проводиться на підставі комплексного клінічного та інструментального обстеження. Необхідно ретельно збирати у хворого анамнестичні відомості, а саме наявність есенціальної гіпертензії, вад серця, ішемічної хвороби серця, які є причинами вторинної ДКМП. Пацієнти з ДКМП, при порівнянні з хворими з серцевою недостатністю іншої етіології, відрізняються молодшим віком (на 5–10 років), переважанням осіб чоловічої статі (70–78 %), меншою асоціацією з іншими клінічними станами, включаючи цукровий діабет, фібриляцію передсердь, інсульт. При обстеженні хворого, важливими є незвичайні поліорганні ознаки, наприклад аномальна пігментація шкіри, міопатія, нейросенсорні порушення, шерстисто-кучеряве волосся, гіперкератоз, затримка фізичного та когнітивного розвитку, ураження м'язової системи та інші, які вказують на специфічні форми мультисистемних захворювань зі синдромною КМП – синдром Барта,

міотонічна дистрофія, синдром Карвахалю та інші [6].

З огляду на те, що клінічні прояви ДКМП не є специфічними для конкретної патології та можуть зустрічатися при багатьох інших захворюваннях, для верифікації діагнозу необхідно, поряд з клінічними даними, мати результати додаткових обстежень.

*Рутинні лабораторні дослідження* є доцільними в усіх пацієнтів із підозрюваною або підтвердженою ДКМП для пошуку екстракардіальних ознак та оцінювання вторинної дисфункції органів, та встановлення етіологічного чинника (клас рекомендації I, рівень доказовості C) [6]. Інфекційна природа кардіоміопатії підтверджується позитивними тестами на ВІЛ-інфекцію, бореліоз, хворобу Шагаса та інші захворювання. Підвищений рівень TSH потребує додаткового обстеження пацієнта для пошуку патології щитоподібної залози як фактора ендокринної КМП [43].

*Коронарна ангіографія* призначається хворим з серцевою недостатністю для діагностики ішемічної етіології ДКМП при наявності ішемічних змін на ЕКГ, виявленні при ЕхоКГ зон гіпокінезії або акінезії, дилатації камер серця. Коронарна ангіографія дуже важлива для виключення уродженої аномалії коронарних судин [6]. У разі відсутності ознак патології ішемічного генезу показана МРТ серця з метою пошуку в міокарді вогнищ запалення, некрозу та/або фіброзу.

*Генетичне тестування хворих* в сучасну епоху вважається необхідною складовою в зв'язку з тим, що згідно з новітніми спостереженнями етіологічними чинниками та факторами модуляції ДКМП виступають генетичні детермінанти. Важливими науковими надбаннями вивчення КМП слід вважати доказані факти, що гени кодують контрактильні білки або їх регулюючі елементи в кардіоміocyтах. Мутації генів, які в серці відповідальні за узгодження процесів скоротливості-розслаб-

лення, транскрипторну регуляцію, електrolітний гомеостаз, енергетичне забезпечення клітин, бета-адренергічні механізми, мають вирішальне значення для виникнення та дестабілізації ДКМП. За останні десятиліття було досягнуто значного прогресу у встановленні генетичних аномалій, як первинних етіологічних факторів, що визначають молекулярну платформу патогенетичного каскаду ДКМП. Наукові розробки виявили, що мутації в генах протеїнів цитоскелета, саркомерів, фібрoneктина, міозина та інших складових кардіоміocyтів вносять значний вклад в розвиток ДКМП та виникнення клінічних ускладнень [44]. З метою виявлення клінічної значущості генів, асоційованих з ДКМП, для діагностики моногенної ДКМП та диференційної діагностики стосовно фенотипів проведено аналіз наукових публікацій [45]. Було встановлено, що з 51 гена, асоційованого з ДКМП, доказова база була визначена у 19 генів, які були класифіковані в групи: остаточний, сильний, помірний, обмежений рівень доказовості. 12 генів були класифіковані з остаточним та сильним рівнем доказовості – BAG3, DES, DSP, FLNC, LMNA, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNT2, TTN, 7 генів віднесено до групи з помірним рівнем (ACTC1, ACTN2, JPH2, NEXN, TNNI3, TPM1, and VCL). Відповідно до порівняльного аналітичного дослідження результатів наукових досліджень, вищенаведені 19 генів представляють солідну базу для клінічної практики та рекомендовані для включення в панель генетичного тестування хворих з метою визначення ризику КМП. Дослідження в цьому напрямку активно продовжуються, а перелік патогенних генетичних варіантів, пов'язаних із клінічною гетерогенністю ДКМП, постійно оновлюється та доповнюється.

Згідно з рекомендаціями Європейського товариства кардіологів хворим з підозрою на КМП необхідно проводити генетичне тестування для підвищення цін-

ності діагностичного та прогностичного потенціалу [6].

У хворих із встановленим діагнозом ДКМП поглиблений етап молекулярно-генетичних досліджень доцільно вважати еволюційним надбанням стосовно оцінки кореляції генотип-фенотип, стратифікації клінічного перебігу, менеджменту хворих, визначення необхідності та терміну запровадження інвазивних методів лікування. З метою виявлення асимптоматичних хворих, ранніх стадій ураження міокарда, вирішення репродуктивних проблем важливе значення має сімейний скринінг та генетичне консультування.

#### Висновки

Таким чином, ДКМП становить глобальну медичну проблему із загрозови-

ми наслідками для здоров'я та життя людини. Мультидисциплінарний алгоритм діагностичного процесу у хворих з клінічними та структурними ознаками ураження серця формується на результатах клінічних, інструментальних електрофізіологічних досліджень та мультимодальної візуалізації серця, генетичного аналізу, за показаннями проведення ендоміокардіальної біопсії, що дуже важливо для пошуку етіології, визначення клінічного фенотипу та стратифікації ускладнень, менеджменту хворих, вибору лікувальної стратегії. Інтеграція сучасних методів діагностики в клінічну практику є вирішальним чинником для покращення прогнозу та наслідків ДКМП.

**Конфлікт інтересів** відсутній.

#### Література

1. Braunwald E. Cardiomyopathies: An Overview. *Circ Res.* 2017;121(7):711-21. DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.117.311812. PMID: 28912178.
2. Brigden W. Uncommon myocardial diseases: the non-coronary cardiomyopathies. *Lancet.* 1957;273(7007):1179-84. DOI: 10.1016/S0140-6736(57)90159-9. PMID: 13492602.
3. Goodwin JF, Gordon H, Hollman A, Bishop MB. Clinical aspects of cardiomyopathy. *Br Med J.* 1961;1(5219):69-79. DOI: 10.1136/bmj.1.5219.69. PMID: 13707066.
4. Report of the WHO/ISFC task force on the definition and classification of cardiomyopathies. *Br Heart J.* 1980;44(6):672-3. DOI: 10.1136/hrt.44.6.672. PMID: 7459150.
5. Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J. et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology task force on the definition and classification of cardiomyopathies. *Circulation.* 1996;93(5):841-2. DOI: 10.1161/01.CIR.93.5.841. PMID: 8598070.
6. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J.* 2023;44(37):3503-626. DOI: 10.1093/eurheartj/ehad194. PMID: 37622657.
7. 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;118(17):1383-91. DOI: 10.1136/heartjnl-2021-320181. PMID: 34969871.
8. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European society of cardiology working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J.* 2008;29(2):270-6. DOI: 10.1093/eurheartj/ehm342. PMID: 17916581.
9. Arbustini E, Narula N, Dec G, Reddy K, Greenberg B, Kushwaha S, et al. The MOGE(S) classification for a phenotype-genotype nomenclature of cardiomyopathy. Endorsed by the World Heart Federation. *J Am Coll Cardiol.* 2013;62(22):2046-72. DOI: 10.1016/j.jacc.2013.08.1644. PMID: 24263073.

10. Pinto YM, Elliott PM, Arbustini E, Adler Y, Anastasakis A, Bohm M, et al. Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: a position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J*. 2016;37(23):1850-8. DOI: 10.1093/eurheartj/ehv727. PMID: 26792875.
11. Mauriello A, Roma AS, Ascrizzi A, Molinari R, Loffredo FS, D'Andrea A, Russo V. Arrhythmogenic Left Ventricular Cardiomyopathy: From Diagnosis to Risk Management. *J Clin Med*. 2024;13(7):1835. DOI: 10.3390/jcm13071835. PMID: 38610600.
12. Corrado D, Perazzolo Marra M, Zorzi A, Beffagna G, Cipriani A, Lazzari M, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int J Cardiol*. 2020;319:106-14. DOI: 10.1016/j.ijcard.2020.06.005. PMID: 32561223.
13. Codd MB, Sugrue DD, Gersh BJ, Melton LJ 3<sup>rd</sup>. Epidemiology of idiopathic dilated and hypertrophic cardiomyopathy. A population-based study in Olmsted County, Minnesota, 1975–1984. *Circulation*. 1989;80(3):564-72. DOI: 10.1161/01.CIR.80.3.564. PMID: 2766509.
14. Schultheiss HP, Fairweather D, Caforio ALP, Escher F, Hershberger RE, Lipshultz SE, et al. Dilated cardiomyopathy. *Nat Rev Dis Primers*. 2019;5(1):32. DOI: 10.1038/s41572-019-0084-1. PMID: 31073128.
15. Weintraub RG, Semsarian C, Macdonald P. Dilated cardiomyopathy. *Lancet*. 2017;390(10092):400-14. DOI: 10.1016/S0140-6736(16)31713-5. PMID: 28190577.
16. Reichart D, Magnussen C, Zeller T, Blankenberg S. Dilated cardiomyopathy: From epidemiologic to genetic phenotypes: A translational review of current literature. *J Intern Med*. 2019;286(4):362-72. DOI: 10.1111/joim.12944. PMID: 31132311.
17. Halliday BP, Aamir A, Amrit AS, Lota A, Tayal U, Vassilios VS, et al. Sex- and age-based differences in the natural history and outcome of dilated cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail*. 2018;20:1392-400. DOI: 10.1002/ehhf.1216. PMID: 29862606.
18. Lee TM, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, Colan SD, et al. Pediatric Cardiomyopathies. *Circ Res*. 2017;121:855-73. DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.116.309386. PMID: 28912187.
19. Towbin JA, Lowe AM, Colan SD, Sleeper LA, Orav EJ, Clunie S, et al. Incidence, causes, and outcomes of dilated cardiomyopathy in children. *JAMA*. 2006;296(15):1867-76. DOI: 10.1001/jama.296.15.1867. PMID: 17047217.
20. Ljungman C, Bollano E, Rawshani A, Nordberg Backelin C, Dahlberg P, Valeljung I, et al. Differences in phenotypes, symptoms, and survival in patients with cardiomyopathy – a prospective observational study from the Sahlgrenska CardioMyoPathy Centre. *Front Cardiovasc Med*. 2023;10:1160089. DOI: 10.3389/fcvm.2023.1160089. PMID: 37139129.
21. Hanselmann A, Veltmann C, Bauersachs J, Berliner D. Dilated cardiomyopathies and non-compaction cardiomyopathy. *Herz*. 2020;45(3):212-20. DOI: 10.1007/s00059-020-04903-5. PMID: 32107565.
22. Momiyama Y, Mitamura H, Kimura M. ECG characteristics of dilated cardiomyopathy. *J Electrocardiol*. 1994;27(4):323-8. DOI: 10.1016/S0022-0736(05)80270-5. PMID: 7815010.
23. Finocchiaro G, Merlo M, Sheikh N, De Angelis G, Papadakis M, Olivotto I, et al. The electrocardiogram in the diagnosis and management of patients with dilated cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail*. 2020;22(7):1097-107. DOI: 10.1002/ehhf.1815. PMID: 32243666.
24. Merlo M, Zaffalon D, Stolfo D, Altinier A, Giulia Barbati G, Massimo Zecchin M, et al. ECG in dilated cardiomyopathy: specific findings and long-term prognostic significance. *J Cardiovasc Med*. 2019;20(7):450-8. DOI: 10.2459/JCM.0000000000000804. PMID: 30985353.

25. Liuba I, Marchlinski FE. The substrate and ablation of ventricular tachycardia in patients with nonischemic cardiomyopathy. *Circ J*. 2013;77(8):1957-66. DOI: 10.1253/circj.CJ-13-0758. PMID: 23856652.
26. Merlo M, Cannatà A, Gobbo M, Stolfo D, Elliott PM, Sinagra G. Evolving concepts in dilated cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail*. 2018;20:228-39. DOI: 10.1002/ehf.1103. PMID: 29271570.
27. Rihal CS, Nishimura RA, Hatle LK, Bailey KR, Tajik AJ. Systolic and diastolic dysfunction in patients with clinical diagnosis of dilated cardiomyopathy. Relation to symptoms and prognosis. *Circulation*. 1994;90(6):2772-9. DOI: 10.1161/01.CIR.90.6.2772. PMID: 7994820.
28. Zoghbi WA, Adams D, Bonow RO, Enriquez-Sarano M, Foster E, Grayburn PA, et al. Recommendations for Noninvasive Evaluation of Native Valvular Regurgitation: A Report from the American Society of Echocardiography Developed in Collaboration with the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance. *J Am Soc Echocardiogr*. 2017;30:303-71. DOI: 10.1016/j.echo.2017.01.007. PMID: 28314623.
29. Holtackers RJ, Emrich T, Botnar RM, Kooi ME, Wildberger JE, Kreitner KF. Late Gadolinium Enhancement Cardiac Magnetic Resonance Imaging: From Basic Concepts to Emerging Methods. *Rofo*. 2022;194(5):491-504. DOI: 10.1055/a-1718-4355. PMID: 35196714.
30. Halliday BP, Baksi AJ, Gulati A, Ali A, Newsome S, Izgi C. et al. Outcome in Dilated Cardiomyopathy Related to the Extent, Location, and Pattern of Late Gadolinium Enhancement. *JACC. Cardiovascular Imaging*. 2019;12(8\_Pt\_2):1645-55. DOI: 10.1016/j.jcmg.2018.07.015. PMID: 30219397.
31. Gulati A, Jabbour A, Ismail TF, Guha K, Khwaja J, Raza S, et al. Association of fibrosis with mortality and sudden cardiac death in patients with nonischemic dilated cardiomyopathy. *JAMA*. 2013;309(9):896-908. DOI: 10.1001/jama.2013.1363. PMID: 23462786.
32. Becker MAJ, Cornel JH, van de Ven PM, van Rossum AC, Allaart CP, Germans T. The Prognostic Value of Late Gadolinium-Enhanced Cardiac Magnetic Resonance Imaging in Nonischemic Dilated Cardiomyopathy: A Review and Meta-Analysis. *JACC. Cardiovascular Imaging*. 2018;11(9):1274-84. DOI: 10.1016/j.jcmg.2018.03.006. PMID: 29680351.
33. Di Marco A, Brown PF, Bradley J, Nucifora G, Claver E, de Frutos F, et al Improved Risk Stratification for Ventricular Arrhythmias and Sudden Death in Patients with Nonischemic Dilated Cardiomyopathy. *Am Coll Cardiol*. 2021;15;77(23):2890-905. DOI: 10.1016/j.jacc.2021.04.030. PMID: 34112317.
34. Ardehali H, Qasim A, Cappola T, Howard D, Hruban R, Hare JM, et al. Endomyocardial biopsy plays a role in diagnosing patients with unexplained cardiomyopathy. *Am Heart J*. 2004;147(5):919-23. DOI: 10.1016/j.ahj.2003.09.020. PMID: 15131552.
35. Seferovic PM, Tsutsui H, McNamara DM, McNamara DM, Ristić AD, Basso C, et al. Heart Failure Association of the ESC, Heart Failure Society of America, and Japanese Heart Failure Society position statement on endomyocardial biopsy. *J Card Fail*. 2021;27(7):727-43. DOI: 10.1016/j.cardfail.2021.04.010. PMID: 34022400.
36. Besler C, Urban D, Watzka S, Lang D, Rommel KP, Kandolf R, et al. Endomyocardial miR-133a levels correlate with myocardial inflammation, improved left ventricular function, and clinical outcome in patients with inflammatory cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail*. 2016;18:1442-51. DOI: 10.1002/ehf.579. PMID: 27292200.
37. Tebbe U, Bramlage K, Fiete John F, Hartel D, Felgendreher R, Kathrin Machalke K, et al. Endomyocardial biopsy in patients with cardiomyopathy of unknown origin: does specialized center experience apply to a tertiary care hospital? *BMC Res Notes*. 2016;9(1):459-64. DOI: 10.1186/s13104-016-2263-4. PMID: 27724962.

38. Leone O, Veinot JP, Angelini A, Baandrup UT, Basso C, Berry G, et al. 2011 Consensus statement on endomyocardial biopsy from the Association for European Cardiovascular Pathology and the Society for Cardiovascular Pathology. *Cardiovasc Pathol.* 2012;21(4):245-74. DOI: 10.1016/j.carpath.2011.10.001. PMID: 22137237.
39. Feng J, Tian P, Liang L, Chen Y, Wang Y, Zhai M, et al. Outcome and prognostic value of N-terminal pro-brain natriuretic peptide and high-sensitivity C-reactive protein in mildly dilated cardiomyopathy vs. dilated cardiomyopathy. *ESC Heart Fail.* 2022;9(3):1625-35. DOI: 10.1002/ehf2.13864. PMID: 35243815.
40. Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, et al. 2017 AHA/ACC/HRS Guideline for Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *Circulation.* 2018;138(13):e272-391. DOI: 10.1161/CIR.0000000000000549. Erratum in: *Circulation.* 2018;138(13):e419-20. DOI: 10.1161/CIR.0000000000000614. PMID: 29084731.
41. Radu I, Farcas AO, Nyulas V, Radu CC, Brinzaniuc K. Sudden Cardiac Death-Etiology, Risk Factors and Demographic Characteristics: An Extensive Study of 1618 Forensic Autopsies. *Diseases.* 2024;12(8):168. DOI: 10.3390/diseases12080168. PMID: 39195167.
42. Merlo M, Cannatà A, Pio Loco C, Stolfo D, Barbati G, Artico J, et al. Contemporary survival trends and aetiological characterization in non-ischaemic dilated cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail.* 2020;22(7):1111-21. DOI: 10.1002/ejhf.1914. PMID: 32452075.
43. Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, Charron P, Gimeno-Blanes J, Heliņ T, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J.* 2013;34(19):1448-58. DOI: 10.1093/eurheartj/ehs397. PMID: 23211230.
44. Mazzarotto F, Tayal U, Buchan RJ, Midwinter W, Wilk A, Whiffin N, et al. Reevaluating the genetic contribution of monogenic dilated cardiomyopathy. *Circulation.* 2020;141(5):387-98. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.119.037661. PMID: 31983221.
45. Jordan E, Peterson L, Ai T, Asatryan B, Bronicki L, Brown E, et al. Evidence-Based Assessment of Genes in Dilated Cardiomyopathy. *Circulation.* 2021;144(1):7-19. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.120.053033. PMID: 33947203.

***Kovalyova O.M., Zhuravlyova A.K., Ivanchenko S.V.***

#### **CLINICAL ASPECTS OF DILATED CARDIOMYOPATHY**

This article provides a comprehensive overview of dilated cardiomyopathy (DCM) based on an analysis of scientific literature from MEDLINE/PubMed, Web of Science, Scopus, and Google Scholar. It traces the historical evolution of myocardial pathology understanding, from early post-mortem descriptions to the establishment of "cardiomyopathy" as a distinct clinical entity and the subsequent development of morpho-functional classifications. The review presents the modern definition of DCM per international expert recommendations, characterized by left ventricular dilation and systolic dysfunction not explained by abnormal loading conditions or coronary artery disease. A core focus is the methodology for verifying DCM phenotypes, detailing the roles of electrocardiography, echocardiography, cardiac magnetic resonance imaging, and endomyocardial biopsy. The article further expands on the use of multimodal imaging for differential diagnosis against secondary heart damage and systemic phenocopies. It also covers the clinical relevance of supplementary assessments, including laboratory tests, coronary angiography, genetic testing, and family screening. The instrumental diagnostic workup is analyzed in depth, emphasizing the prognostic value of specific electrocardiography

patterns, echocardiography for assessing structure and function, and the unique capability of cardiac magnetic resonance imaging with late gadolinium enhancement to detect myocardial fibrosis – a key predictor of adverse outcomes. The indications for endomyocardial biopsy in confirming specific etiologies are also outlined. Finally, the paper covers differential diagnosis principles and concludes with a perspective on integrating genetic testing into clinical practice for risk stratification and family management.

**Keywords:** review, clinical phenotypes, systolic left ventricular dysfunction, genetic testing, cardiac magnetic resonance imaging, sudden cardiac death.

Надійшла до редакції: 06.03.2025

Прийнята до опублікування: 27.06.2025

Опублікована: 30.06.2025

### Відомості про авторів

*Ковальова Ольга Миколаївна* – доктор медичних наук, професор, член Європейського товариства кардіології (EFESC), Україна.

Поштова адреса: Україна, м. Харків, пр. Науки, 4, ХНМУ.

E-mail: [prokov@gmail.com](mailto:prokov@gmail.com)

ORCID: 0000-0003-3410-6623.

*Журавльова Анна Костянтинівна* – кандидат медичних наук, доцент, доцент кафедри загальної практики-сімейної медицини та внутрішніх хвороб Харківського національного медичного університету, Україна.

Поштова адреса: Україна, м. Харків, пр. Науки, 4, ХНМУ.

E-mail: [ak.zhuravlyova@knmu.edu.ua](mailto:ak.zhuravlyova@knmu.edu.ua)

ORCID: 0000-0002-3585-4853.

*Іванченко Світлана Володимирівна* – кандидат медичних наук, асистент кафедри загальної практики-сімейної медицини та внутрішніх хвороб Харківського національного медичного університету, Україна.

Поштова адреса: Україна, м. Харків, пр. Науки, 4, ХНМУ.

E-mail: [sv.ivanchenko@knmu.edu.ua](mailto:sv.ivanchenko@knmu.edu.ua)

ORCID: 0000-0001-8721-2724.