



დილატაციური კარდიომიოპათია და კოაგულაციის მე-8 ფაქტორის
დეფიციტი, როგორც იშვიათი გენეტიკური კომბინაცია
Dilated cardiomyopathy and coagulation factor VIII deficiency as a rare genetic
combination

 <https://doi.org/10.52340/healthecosoc.2025.09.02.06>

თამაზ ხელაძე¹; ნატა ყაზახაშვილი^{1a} გიორგი ბაზერაშვილი¹; მარიამ ლომიძე^{1b}
სოფიო ცხვედაძე¹; სოფიო უნგიაძე^{1a}

Tamaz Kheladze¹; Nata Kazakhashvili^{1a}; Giorgi Bazerashvili¹; Mariam Lomidze¹; Sophio
Tskhvedadze¹; Sophio Ungiadze^{1a}

¹ აკად. გ. ჩაფიძის სახელობის გადაუდებელი კარდიოლოგიის ცენტრი, თბილისი, საქართველო

¹ Chapidze Emergency Cardiology Center, Tbilisi, Georgia

^anata.kazakhashvili@gmail.com



<https://orcid.org/0000-0001-9795-4078>

^bmariamlomidze05@gmail.com

აბსტრაქტი

გენეტიკური დილატაციური კარდიომიოპათია და ჰემოფილია წარმოადგენს ორ განსხვავებულ დაავადებას. დილატაციურ კარდიომიოპათიის პათოგენეზში ცენტრალურ როლს ასრულებს სხვადასხვა გენის მუტაცია, მათ შორის TTN, LMNA და სხვა კოდირებადი ცილების. მეორეს მხრივ, ჰემოფილია წარმოადგენს სისხლის შედედების გენეტიკურად დეტერმინირებულ დარღვევას, რომელშიც მთავარი როლი ენიჭება VIII ან IX ფაქტორების დეფიციტს (ჰემოფილია A და B). შესაბამისად ორივე დაავადების დიაგნოსტიკა და მართვა დიდწილად დამოკიდებულია გენეტიკურ სკრინინგზე და მოლეკულურ კვლევებზე. დილატაციური კარდიომიოპათიის (DCM) და ჰემოფილიის ერთდროული თანხვედრა უკიდურესად იშვიათია. ჩვენი კლინიკური შემთხვევა მიმოიხილავს ორივე მდგომარეობის გენეტიკურ მახასიათებლებს, თანმხლებ გართულებებს, დიაგნოსტიკურ მიდგომებს, კლინიკურ მნიშვნელობასა და თერაპიულ სტრატეგიას.

საკვანძო სიტყვები: გენეტიკური დილატაციური კარდიომიოპათია, ჰემოფილია, გენეტიკური დაავადებები, ფილტვის არტერიის თრომბოემბოლია.

რეკომენდირებული ციტირება: ხელაძე, თ., ყაზახაშვილი, ნ., ბაზერაშვილი, გ., ლომიძე, მ., ცხვედაძე, ს., უნგიაძე, ს. (2025). დილატაციური კარდიომიოპათია და კოაგულაციის მე-8 ფაქტორის დეფიციტი, როგორც იშვიათი გენეტიკური კომბინაცია. *ჯანდაცვის პოლიტიკა, ეკონომიკა და სოციოლოგია*, 9 (2). DOI: <https://doi.org/10.52340/healthecosoc.2025.09.02.06>.

Abstract

Genetic dilated cardiomyopathy and hemophilia are two distinct diseases. Mutations in various genes, including TTN, LMNA, and other coding proteins, play a central role in the pathogenesis of dilated



This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0) (<https://creativecommons.org>)

cardiomyopathy. On the other hand, hemophilia is a genetically determined blood clotting disorder in which the main role is assigned to the deficiency of factors VIII or IX (hemophilia A and B). Therefore, the diagnosis and management of both diseases largely depend on genetic screening and molecular studies. The simultaneous occurrence of dilated cardiomyopathy (DCM) and hemophilia is extremely rare. Our clinical case reviews the genetic characteristics, associated complications, diagnostic approaches, clinical significance, and therapeutic strategies of both conditions.

Keywords: Genetic dilated cardiomyopathy, hemophilia, genetic diseases, pulmonary embolism.

Recommended Citation: Kheladze, T., Kazakhashvili, N., Bazerashvili, G., Lomidze, M., Tskhvedadze, S., Ungiadze, S. (2025). Dilated cardiomyopathy and coagulation factor VIII deficiency as a rare genetic combination. *Health Policy, Economics and Sociology*, 9 (2). DOI: <https://doi.org/10.52340/healthecosoc.2025.09.02.06>

შესავალი

გენეტიკურად დეტერმინებული დილატაციური კარდიომიოპათია DCM-ის შემთხვევათა დაახლოებით 25-50%-ში ვლინდება გენეტიკური მუტაციებით, რაც ასოცირებულია 50-ზე მეტ გენთან, რომლებიც ძირითადად კოდირებენ სარკომერულ, ციტოქრომჩხის, ბირთვის მემბრანისა და კალციუმის ცვლის ცილებს. სტატისტიკურად DCM-ის გავრცელება მსოფლიო პოპულაციაში DCM-ის 20.2%-შეადგენს DCM-ასოცირებული გენეტიკური ვარიანტებისთვის, 11.4%-ით; DCM-ასოცირებული TTN ვარიანტებისთვის და 3.2%-ით; DCM-ასოცირებული MYH7 ვარიანტებისთვის.

ჰემოფილია კერძოდ, ჰემოფილია A გამოწვეულია F8 გენის მუტაციით. სტატისტიკურად ჰემოფილია A - X-ქრომოსომასთან შეჭიდული რეცესიული დაავადება. ჰემოფილიის გავრცელება ჰემოფილია A შემთხვევაში 1/10,000-დან 1/20,000 ინდივიდამდე, ხოლო ჰემოფილია B შემთხვევაში გავრცელება 1/30,000-დან 1/50,000-მდეა ძირითადი კლინიკური გამოვლინებაა სისხლდენები, რომლებიც შეიძლება იყოს სპონტანური ან ტრავმის შედეგად განვითარებული. სისხლდენები უპირატესად ლოკალიზდება სახსრებში, კუნთებსა და რბილ ქსოვილებში.

კლინიკური შემთხვევა

34 წლის მამაკაცი, გენეტიკა დატვრითული ახლო ნათესავური ქორწინებით. ბავშვობის ასაკიდან აღენიშნებოდა ხშირი სისხლდენის ეპიზოდები. 27 წლის ასაკში მას უკვე დიაგნოსტირებული ჰქონდა გენეტიკური დილატაციური კარდიომიოპათია, ხშირი სისხლდენის ეპიზოდების გამო ასევე ჩატარებული ჰქონდა ჰემოფილიის გენეტიკური გამოკვლევა, რის საფუძველზეც დიაგნოსტირდა ჰემოფილია - D 66 მე-8 ფაქტორის 46.1% მსუბუქი ფორმა. ექოკარდიოგრაფიულად სისტოლური დისფუნქციის გამო კარდიოვასკულური სიკვდილიანობის მაღალი რისკის გათვალისწინებით იმპლანტირებულ იქნა ერთკამერიანი კარდიოვერტერ-დეფიბრილატორი ICD. იშემიური გენეზის გამორიცხვის მიზნით ჩატარდა კორონარული ანგიოგრაფია, სადაც კორონარული არტერიები იყო ინტაქტური.

პაციენტი არ იმყოფებოდა რეგულარულ მედიკამენტურ თერაპიაზე. ჰქონდა ხშირი ჰოსპიტალიზაციის შემთხვევები გულის უკმარისობის გამწვავების გამო. 34 წლის ასაკში პაციენტი ჰოსპიტალიზადა კლინიკაში მძიმე მდგომარეობაში. ანამნეზის შეკრება გართულებული იყო მისი მძიმე მდგომარეობის გათვალისწინებით. გამოხატული იყო სუნთქვის მზარდი უკმარისობა, ქოშინი, ორთოპნოე, ტაქიპნოე მდგომარეობა. ვლინდებოდა ცხელება 39 გრადუსი ცელსიუსით.

ლაბორატორიულად ვლინდებოდა ანთებითი მარკერების მკვეთრი მატება. ლეიკოციტი - 22.00 - $10^3/მმ^3$; ჩხირბირთვიანი ნეიტროფილი - 23%; სეგმენტბირთვიანი ნეიტროფილი -

85%; CRP C რეაქტიული ცილა 180 mg/L; CREAT კრეატინინი - 1.41 mg/dl პროკალციტონინი - 5.18 µg/L. D დიმერი - 2.5 მკგ/მლ.

ტრანსთორაკალური ექოკარდიოგრაფიით: გულის ღრუების დილატაცია და ბივენტრიკულური ნაკლოვანების სურათი. გამოვლინდა მარცხენა პარკუჭის მიოკარდის ექსცენტრული ტიპის ჰიპერტროფია. მკვეთრი ხარისხის მიტრალური რეგურგიტაცია. მკვეთრი პულმონური ჰიპერტენზიით.

იმპლანტირებული კარდიომოწყობილობის (ICD) ტესტირებით, ბოლო ინტეროგაციის შემდეგ ფიქსირდებოდა პარკუჭთა ფიბრილაციისა და პარკუჭოვანი ტაქიკარდიის 8 ეპიზოდი, რომლის ამოცნობა და ინტრაკარდიული ელექტრული განმუხტვა მოხდა აგრეგატის მიერ.

ჩატარდა ტრანსეზოფაგური ექოკარდიოგრაფია (ინფექციის წყაროს ლოკალიზაციის დიაგნოსტიკის მიზნით) ტრანსეზოფაგური ექოკარდიოგრაფიით - შუა ეზოფაგურ და ბიკავალურ (110 გრად.) პოზიციაში ზემო ღრუ ვენის შესართავთან გამოვლინდა ელექტროდზე ფიქსირებული, მოფლოტირე წარმონაქმნი ზომებით 1.3/0.65 სმ.

ჩატარდა გულმკერდის ღრუს კომპიუტერული ტომოგრაფია, სადაც მიღებული კტ კვლევით გამოვლინდა ორმხრივ ფილტვის ქვემო წილოვანი სეგმენტური და სუბსეგმენტური არტერიების თრომბოემბოლია.

ჰოსპიტალიზაციის პერიოდში პაციენტის მძიმე მდგომარეობის, არასტაბილური ჰემოდინამიკის გათვალისწინებით მიმდინარეობდა ვაზო-ინოტროპული მხარდაჭერა. ფილტვის არტერიის თრომბოემბოლიის გამო რისკისა და სარგებლის გათვალისწინებით მიმდინარეობდა ანტიკოაგულაციური თერაპია დაბალმოლეკულური ჰეპარინით (ფრაქსიპარინი) 0.8მლ. 2 - ჯერ დღეში. ჰოსპიტალიზაციიდან მე-3 დღეს პაციენტთან გამოვლინდა ჰემორაგიული დიათეზი, რის გამოც პაციენტს გადაესხა მე-8 ფაქტორის კონცენტრატი 3000 IU. სეპტიური პროცესის გათვალისწინებით მიმდინარეობდა ანტიბიოტიკოთერაპია ცეფტრიაქსონი 1გ. 2 - ჯერ ვანკომიცინი 1გ. 2ჯერ. კომბინაციით. ჰოსპიტალიზაციიდან მე 15 დღეს ჩატარებული მედიკამენტური თერაპიის ფონზე დინამიკაში პაციენტის ზოგადი მდგომარეობა გაუმჯობესდა; შეწყდა ინოტროპული მხარდაჭერა. გაუმჯობესდა ლაბორატორიული მონაცემები; ლეიკოციტი - $11.45 \cdot 10^9/მმ^3$; CRP - 18.21 mg/L; პროკალციტონინი 0.45 µg/L. ჩატარდა დინამიკაში ტრანსეზოფაგური ექოკარდიოგრაფია, სადაც სარქვლოვან აპარატზე (კარედებზე, რგოლებზე), ელექტროდზე მოცულობითი წარმონაქმნები აღარ დაფიქსირებულა.

დისკუსია

გენეტიკური დაავადებები მრავალფეროვან კლინიკურ გამოვლინებებს იწვევს და განსხვავებული მემკვიდრეობის მოდელით გადაეცემა. დილატაციური კარდიომიოპათია (DCM) და ჰემოფილია ამის კარგი მაგალითებია – ორივე მათგანი მემკვიდრული დაავადებაა, რომელიც ვლინდება ორი სხვადასხვა სისტემის პათოლოგიით.

მნიშვნელოვანია განვიხილოთ ის ფაქტი, რომ არსებობს ისეთი იშვიათი გენეტიკური კომბინაციები, რომლებიც შეიძლება მოიცავდეს, როგორც ჰემოფილიას/ან მსგავს სიხლდენის დარღვევებს, ისე კარდიომიოპათიას, როგორიცაა ბართის სინდრომი ასევე, გენეტიკური სინდრომები, რომელთაც თან ახლავს დისტროფინოპათიები (დიუშენის და ბეკერის კუნთოვანი დისტროფია). ამ დაავადებებს ახასიათებს პროგრესირებადი კუნთების სისუსტე და ხშირად კარდიომიოპათიის განვითარება (უფრო ხშირად DCM).

მიუხედავად იმისა, რომ გენეტიკური სინდრომები არ იწვევს ჰემოფილიას, შესაძლებელია იშვიათ შემთხვევებში გენეტიკური მუტაციების კომბინაცია, როდესაც პაციენტს აქვს, როგორც დისტროფინის გენის, ასევე ჰემოფილიის გამომწვევი გენის მუტაცია. გენეტიკურად დეტერმინებული დილატაციური კარდიომიოპათია და ჰემოფილიის გამოვლენა კი ერთროულად ძალიან იშვიათ გენეტიკურ კომბინაციას წარმოადგენს.

დასკვნა

წაროდგენილი კლინიკური შემთხვევით გვინდა ავღნიშნოთ რომ გენეტიკური დილატაციური კარდიომიოპათიისა და ჰემოფილიის, როგორც ორი მემკვიდრული დაავადების ერთდროული თანხვედრა ძალიან იშვით მოვლენას წარმოადგენს. ასევე, გვინდა ხაზი გავესვათ თერაპიული მკურნალობის იმ რთული სტრატეგიებს, რაც მოიცავს ფილტვის არტერიის თრომბოემბოლიის დროს სტანდარტული ანტიკოაგულაციურ თერაპიას, რომელიც ფათე-ს მკურნალობის ქვაკუთხედია, თუმცა ჰემოფილიის მქონე პაციენტებში სისხლდენის მაღალი რისკის გამო გართულებულია. ასევე დაავადებებიდან ერთად სეპტიური პროცესის არსებობა, რომელიც ამძიმებს პაციენტის მდგომარეობას და ლეტალური გამოსავლის რისკი ძალიან მაღალია, მნიშვნელოვანია სწორი თერაპიული ტაქტიკის შერჩევა, რაც საჭიროებს მულტიპროფილური გუნდის კარდიოლოგების, ინფექციონისტებისა და ჰემატოლოგების ჩართულობას.

ბიბლიოგრაფია

- Myers, M. C., Wang, S., Zhong, Y., Maruyama, S., Bueno, C., Bastien, A., ... & Golchin, N. (2024). Prevalence of Genetically Associated Dilated Cardiomyopathy: A Systematic Literature Review and Meta-Analysis. *Cardiology Research*, 15(4), 233.
- Hirayama, A. B., da Silva, A. K. C., Rocha, J. S., & Roberti, M. D. R. F. (2019). Prevalence of symptoms in hemophilia carriers in comparison with the general population: a systematic review. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, 41(4), 349-355.