



Azərbaycan  
Tibb Universiteti



Azərbaycan  
Kardiologiya  
Cəmiyyəti

# Hipertorik fenokopiyalar

## Fabri xəstəliyi, yüngül zəncir depoziti

t.e.d., Dos. Yasmin Rüstəmovə, FESC

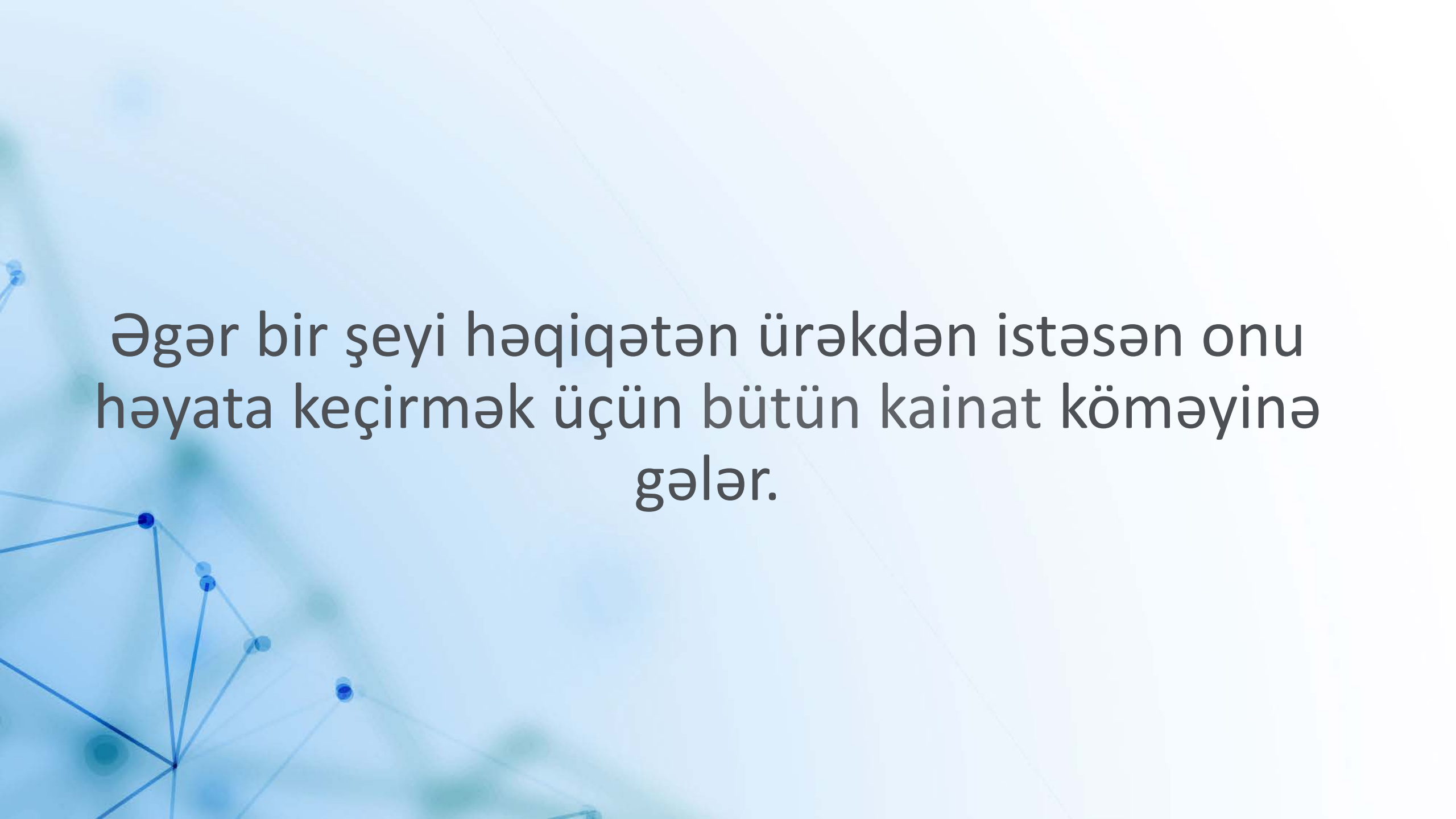
Azərbaycan Tibb Universiteti

Tədris-Cərrahiyyə Klinikası

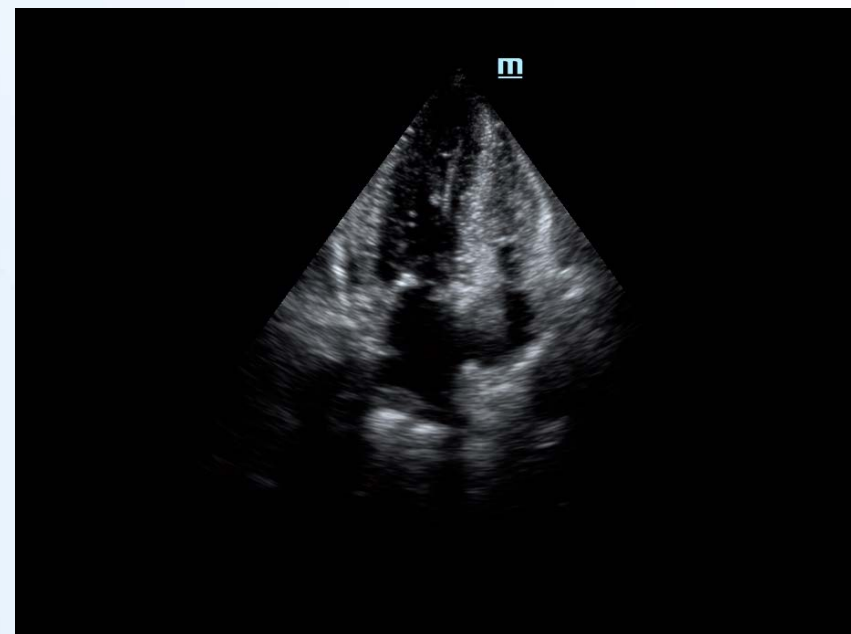
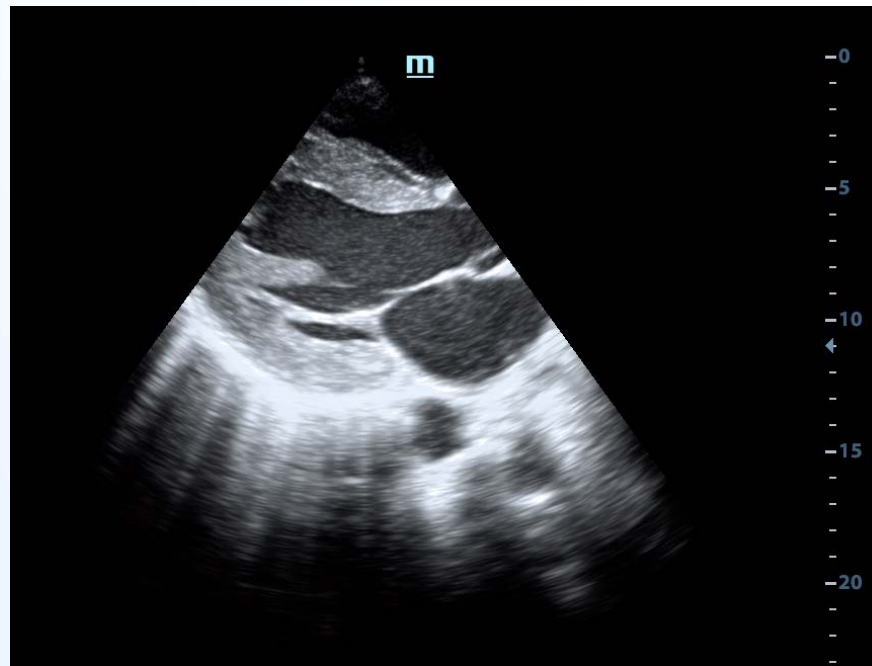
10.06.2023

Açıqlamam yoxdur





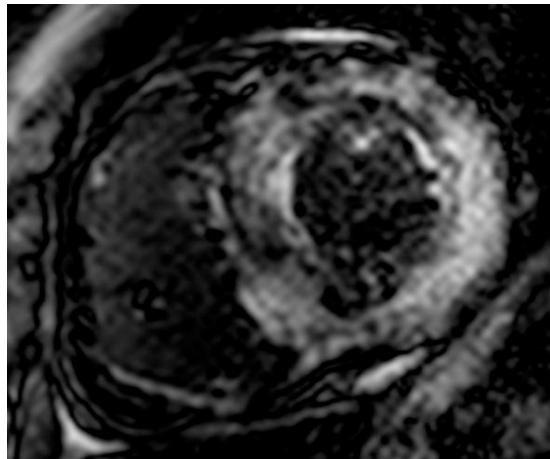
Əgər bir şeyi həqiqətən ürəkdən istəsən onu  
həyata keçirmək üçün bütün kainat köməyinə  
gələr.



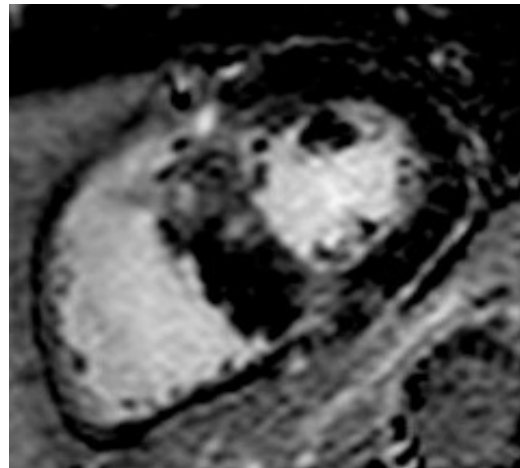
# Hipertrofik pattern

---

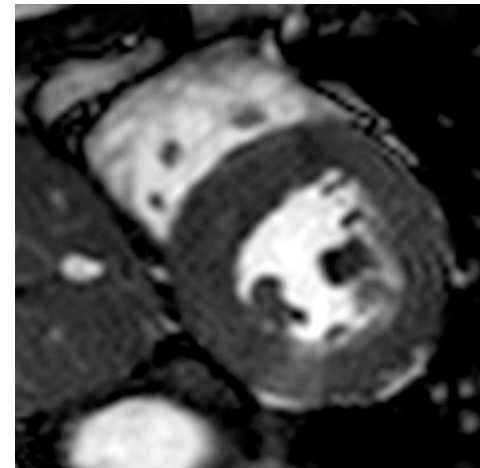
amiloidoz



HKM



HTN



## CAUSES OF HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY

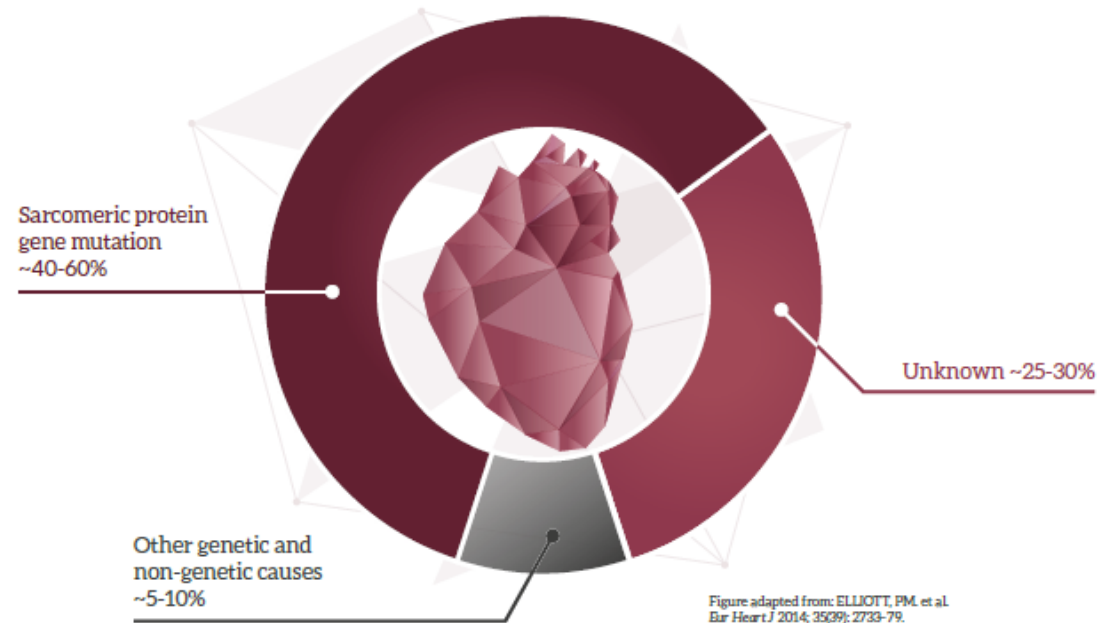


Figure adapted from: ELLIOTT, PM. et al. *Eur Heart J* 2014; 35(39): 2733-79.

- Amyloidosis
- Neuromuscular diseases
- Glycogen storage diseases
- Lysosomal storage diseases
- Malformation syndromes
- Mitochondrial diseases
- Newborn of a diabetic mother
- Chronic use of some drugs

adapted from: ELLIOTT, PM. et al.  
*Eur Heart J* 2014; 35(39): 2733–79.

# Giriş

- Tərif:

Miokard hipertrofiyası ilə baş verən, lakin HCM-dən fərqli inkişaf mexanizmi olan əsas genetik xəstəliklər.

# Hipertrofik fenokopiyalar

- Hipertenziv ürək
- Atlet ürəyi
- Amiloidoz
- Fabri xəstəliyi
- Digər ürək infiltrativ xəstəliklər



# Fabri xəstəliyi

- Fabri xəstəliyi (FD) GLA genindəki mutasiyalar nəticəsində yaranan,  $\alpha$ -GAL.1-in fermentativ fəaliyyətinin olmamasına və ya çatışmazlığına səbəb olan nadir X-xromosomla əlaqəli lizosomal saxlama pozğunluğudur.
- Rastgəlmə tezliyi
  - Ümumi əhali arasında FD-nin yayılmasının təxminən 40.000-də 1-dən 117.000-də 1-ə qədər olduğu təxmin edilir.
  - Qeyri-obstruktiv hipertrofik kardiomiopatiya (HCM) xəstələrinin 4-8%-ə qədərində FD ola bilər.



FX-də səhv diaqnozlar tez-tez olur...

Ürək xəstəliyi ümumi əhali ilə müqayisədə ürək hadisələrinin 3 dəfə artması ilə FD-də ölümün əsas səbəbidir.

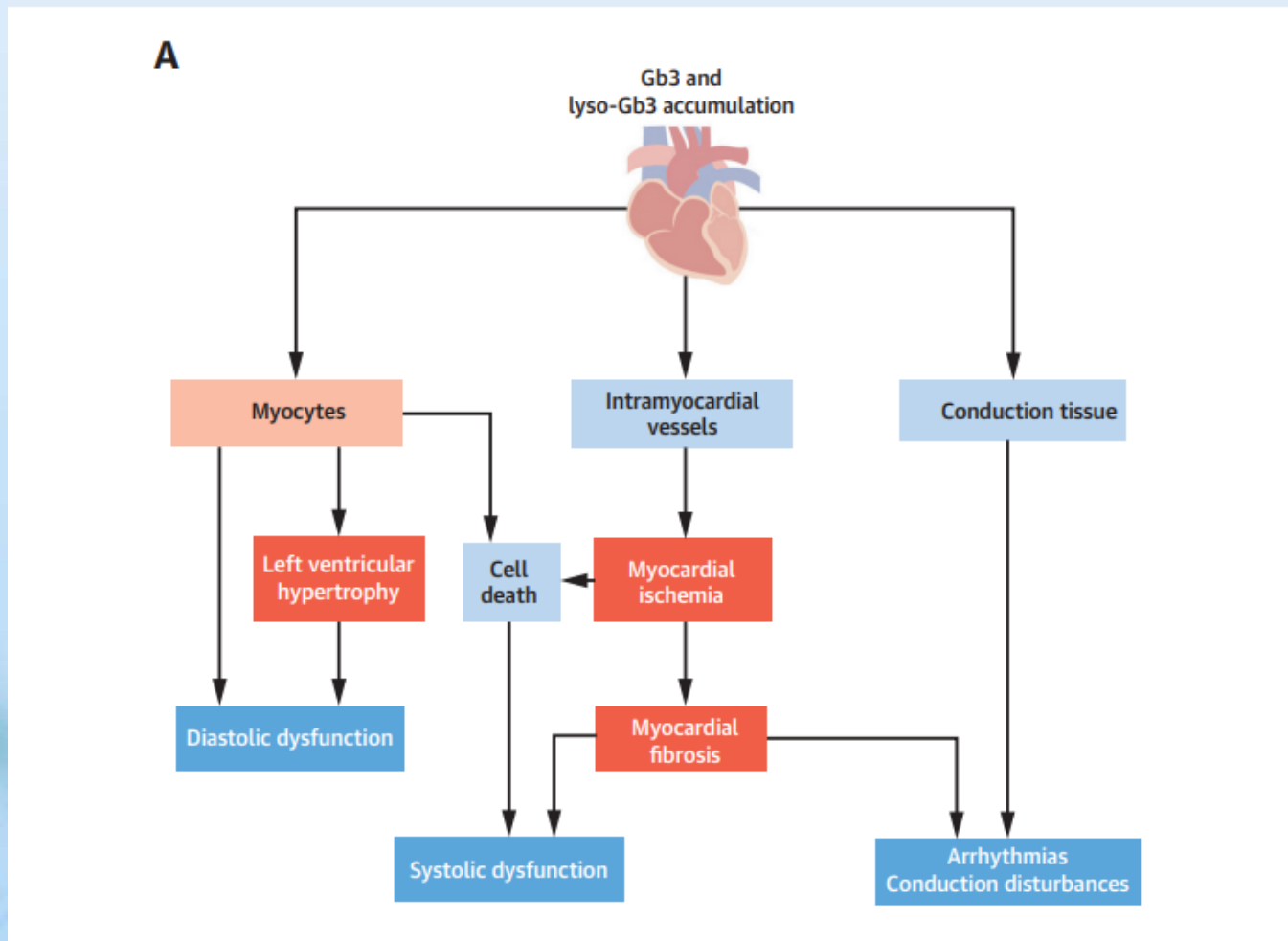
# Fabri xəstəliyində ekstrakardiak və kardiak əlamətləri

FIGURE 1 Fabry Disease Red Flags for Differential Diagnosis

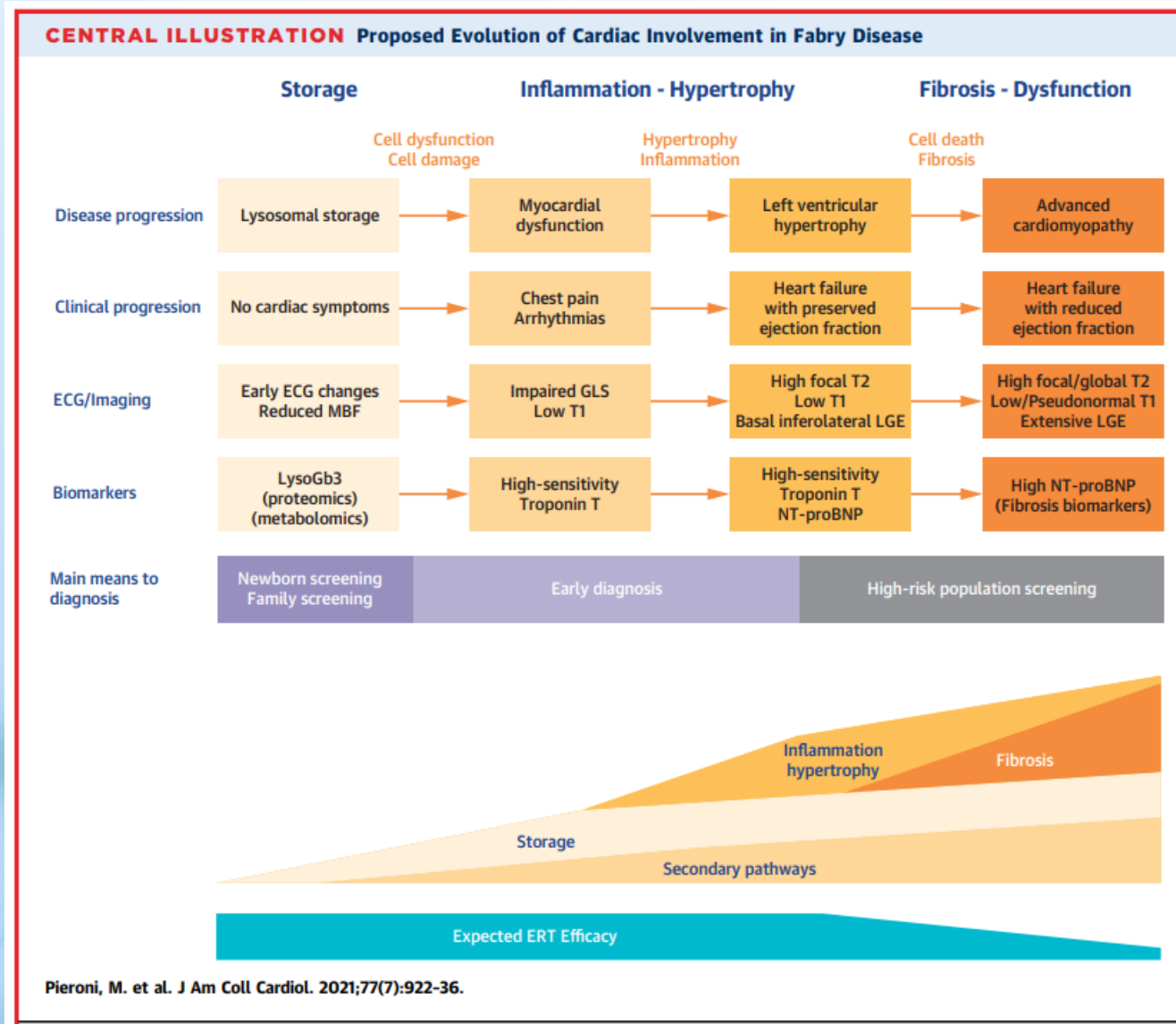
		Extra-Cardiac Red Flags		Cardiac Red Flags			
Presenting Decades of Age	Any time	Family history of renal failure and/or stroke	Family history of LVH, particularly if no evidence of male-to-male transmission	History	Diagnostic Tool		
	1-2	Neuropathic pain					
	1-2	Gastrointestinal symptoms	Short PQ interval <sup>†</sup>	Electrocardiography			
	1-2	Angiokeratomas	Bradycardia				
	1-2	Cornea verticillata*	Chronotropic incompetence				
	1-2	Hypohidrosis, heat/cold, and exercise intolerance	Atrioventricular blocks <sup>†</sup>	2D-echocardiography			
	1-2	Albuminuria	LVH with normal systolic function				
	3-4	Juvenile and/or cryptogenic TIA/stroke	Reduced global longitudinal strain				
	3-4	Hearing loss (either progressive or sudden)	Mild-to-moderate aortic root dilation				
	3-4	Dolichoectrasia of the basilar artery, chronic white matter hyperintensities at brain MRI	Mitral and aortic valve thickening with mild-to-moderate regurgitation				
	3-4	Proteinuria	Hypertrophy of papillary muscles	Cardiac Magnetic Resonance			
	3-4	Renal failure	Mid-layer posterolateral late gadolinium enhancement				
	3-4	Lymphedema	Low native T1				

Fabry disease red flags for differential diagnosis of patients with idiopathic left ventricular hypertrophy (LVH) and/or hypertrophic cardiomyopathy. \*In the absence of iatrogenic causes (chloroquine/amiodarone). †Short PQ interval in early stages; atrioventricular and bundle branch blocks are more common in advanced disease. 2D-echo = 2-dimensional echocardiography; MRI = magnetic resonance imaging; TIA = transient ischemic attack.

# Fabri xəstəliyində patofiziologiya



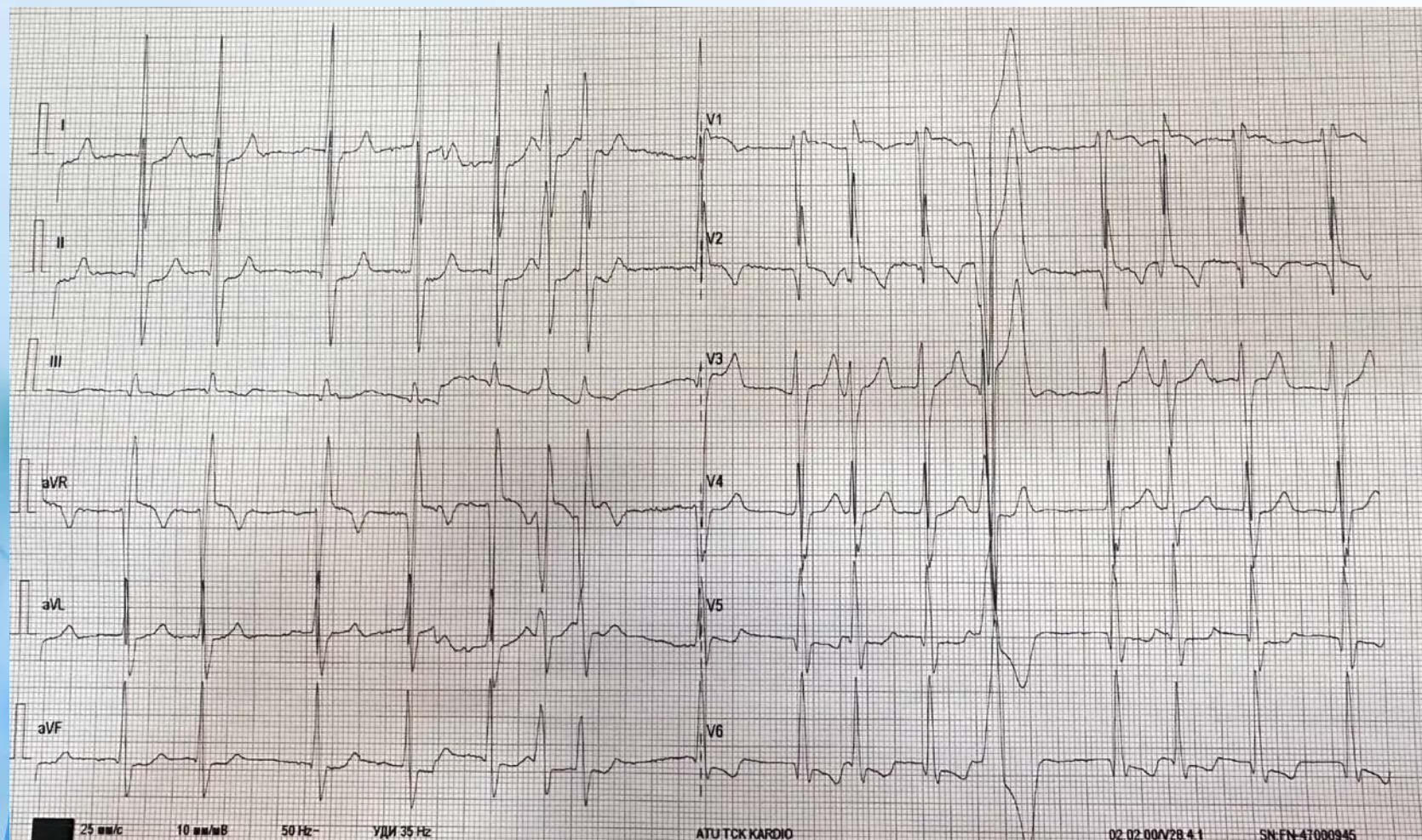
# Fabri xəstəliyində düşünüülən evolyusiya



# Xəstə təqdimatı

- 66 yaşında qadın
- Ürəkdöyünmə, tənənfəslik, tez yorulma
- Ob. Müayinədə 160.90 mm c.s. , Ps-94 aritmikdir
- Uzun müddətli özünü xəstə hesab edir, hər hansı bir müalicə almayıb

# EKG



# ExoKQ





# ExoKQ

- Sol mədəciyin sistolik funksiyası qorunmuşdur.
- Mitral requrgitasiya ciddi – MR eroa=0.54 sm<sup>2</sup> , MR Vol = 60 ml, vena contracta= 6 mm.
- Trikuspid requrgitasiya I dərəcəli, TR Vel =3.2 m/s, SPAP =50 mm c.s.
- LA Vol 122 ml, LAVİ = 73ml/m<sup>2</sup>

# Qan təhlili

Cinsil/Doğum tarixi : Qadın/06.09.1956 Nəticə Çap Tarixi : 03.06.2023 13:35:35  
Sənəd No : 01987255 Mualicə həkimi : GH5141  
Ş/V No : Sığorta No :  
ITS No :

## HEMATOLOJİ

Test	Nəticə	Əvvəlki Nəticə	Vahid	Referans Aralığı
WBC (Leykositlər)	7,21		K/mm3	4,5 - 11
NEUT#(Neytrofillər)	4,28		K/mm3	1,8 - 7,92
LYM# (Limfositlər)	2,27		K/mm3	0,9 - 5,17
MON# (Monositlər)	0,5		K/mm3	0,13 - 0,88
EOS# (Eozinofillər)	0,11		K/mm3	0 - 0,77
BAS# (Bazofillər)	0,05		K/mm3	0 - 0,2
IMG# (Yetişməmiş qranulositlər)	0,03		K/mm3	0,01 - 0,04
NEUT% (Neytrofillər)	59,4		%	40 - 72
LYM% (Limfositlər)	31,5		%	20 - 47
MON% (Monositlər)	6,9		%	3 - 10
EOS% (Eozinofillər)	1,5		%	0 - 7
BAS%(Bazofillər)	0,7		%	0 - 2
IMG% (Yetişməmiş qranulositlər)	0,4		%	0,16 - 0,62
RBC (Eritrositlər)	5		M/mm3	4 - 5,2
HGB (Hemoglobin)	13,4		g/dL	13 - 17
HCT (Hematokrit)	41,7		%	36 - 46
MCV (Eritrositlərin orta həcmi)	83,3		fL	76 - 100
MCH (Er-də HGB orta həcmi)	26,8		pg	24 - 31
MCHC (Er-də HGB orta kons.)	32,1		g/dL	30 - 36

ÜNVANDA XİDMET-dan gəlmiş nümunədən çalışılmışdır.

Cinsil/Doğum tarixi : Qadın/06.09.1956 Nəticə Çap Tarixi : 03.06.2023 13:35:35  
Sənəd No : 01987255 Mualicə həkimi : GH5141  
Ş/V No : Sığorta No :  
ITS No :

## BIOKİMYƏVİ VƏ HORMON TESTLƏRİ

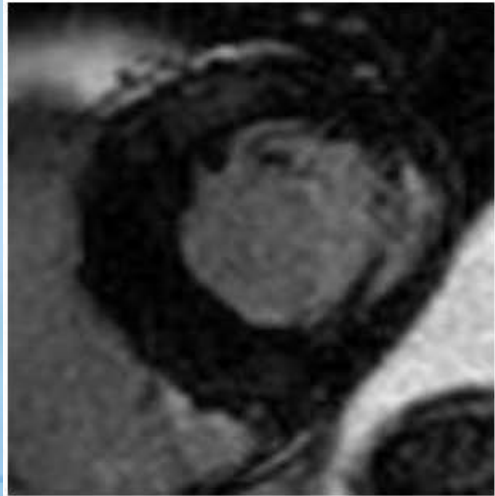
Test	Nəticə	Əvvəlki Nəticə	Vahid	Referans Aralığı
Kreatinin (serum)	1,02		mg/dL	0,5 - 1,3
Sidik turşusu (UA)	8,1		mg/dL	2,5 - 6,5
Transferrin	215		mg/dL	200 - 360
Kalium, K	4,2		mmol/L	3,5 - 5,5
Vitamin D total	9,05			
			Normal	ng/mL 30 100
			Mülayim çatışmazlıq	ng/mL 20 30
			Orta dərəcəli çatışmazlıq	ng/mL 10 20
			Ağır dərəcəli çatışmazlıq	ng/mL < 10
			Toksiki effekt	ng/mL > 100
Tiroid Stimullaşdırıcı Hormon (TSH)	2,39		uIU/mL	0,35 - 4,94

Cinsil/Doğum tarixi : Qadın/06.09.1956 Nəticə Çap Tarixi : 03.06.2023 13:35:35  
Sənəd No : 01987255 Mualicə həkimi : GH5141  
Ş/V No : Sığorta No :  
ITS No :

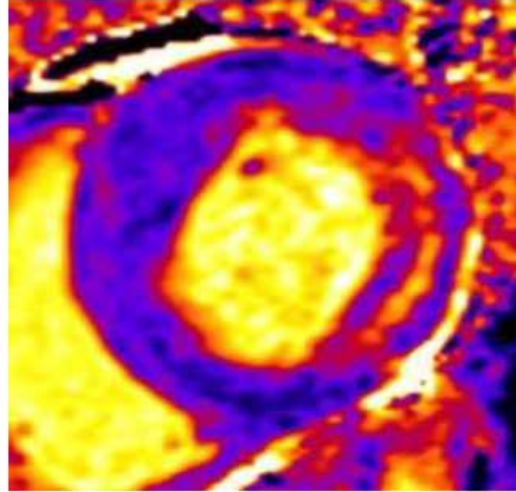
## Özəl testlər

Test	Nəticə	Əvvəlki Nəticə	Vahid	Referans Aralığı
NT PRO-BNP	2867		pg/ml	0 - 300

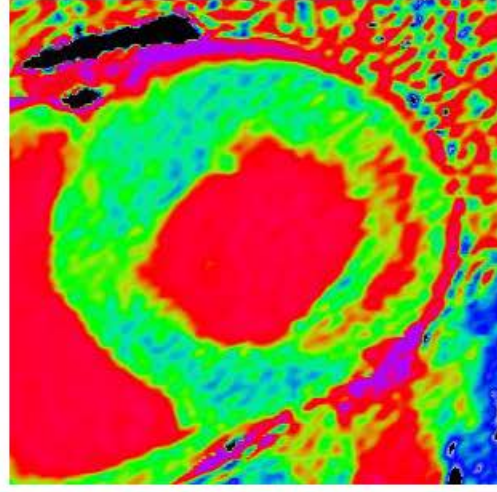
# Ürək MRT



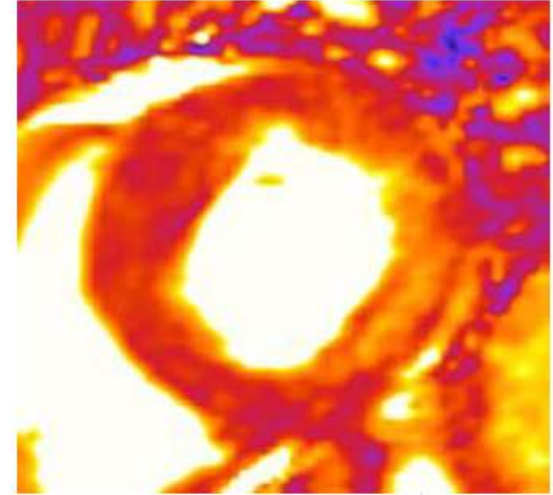
LGE



MOLLI



ShMOLLI



T2 MAP



# Qenetik analzi nəticələri

Test(s) requested: GLA (OMIM®: 300644) - Fabry disease (OMIM®: 301500) inheritance: X-linked

## CLINICAL INFORMATION

no clinical information has been provided.

Please note that the quality of the interpretation of patient's genetic data can be negatively influenced by missing clinical information.



**POSITIVE RESULT**  
Pathogenic variant identified

## INTERPRETATION

A heterozygous pathogenic variant was identified in the GLA gene. Additionally, the concentration of lyso-Gb3 biomarker is pathologically increased.

**The genetic diagnosis of Fabry disease is confirmed.**

# Müalicə

- ERT – ferment əvəzedici terapiya
- Farmakoloji müşahidəçi – migalastat

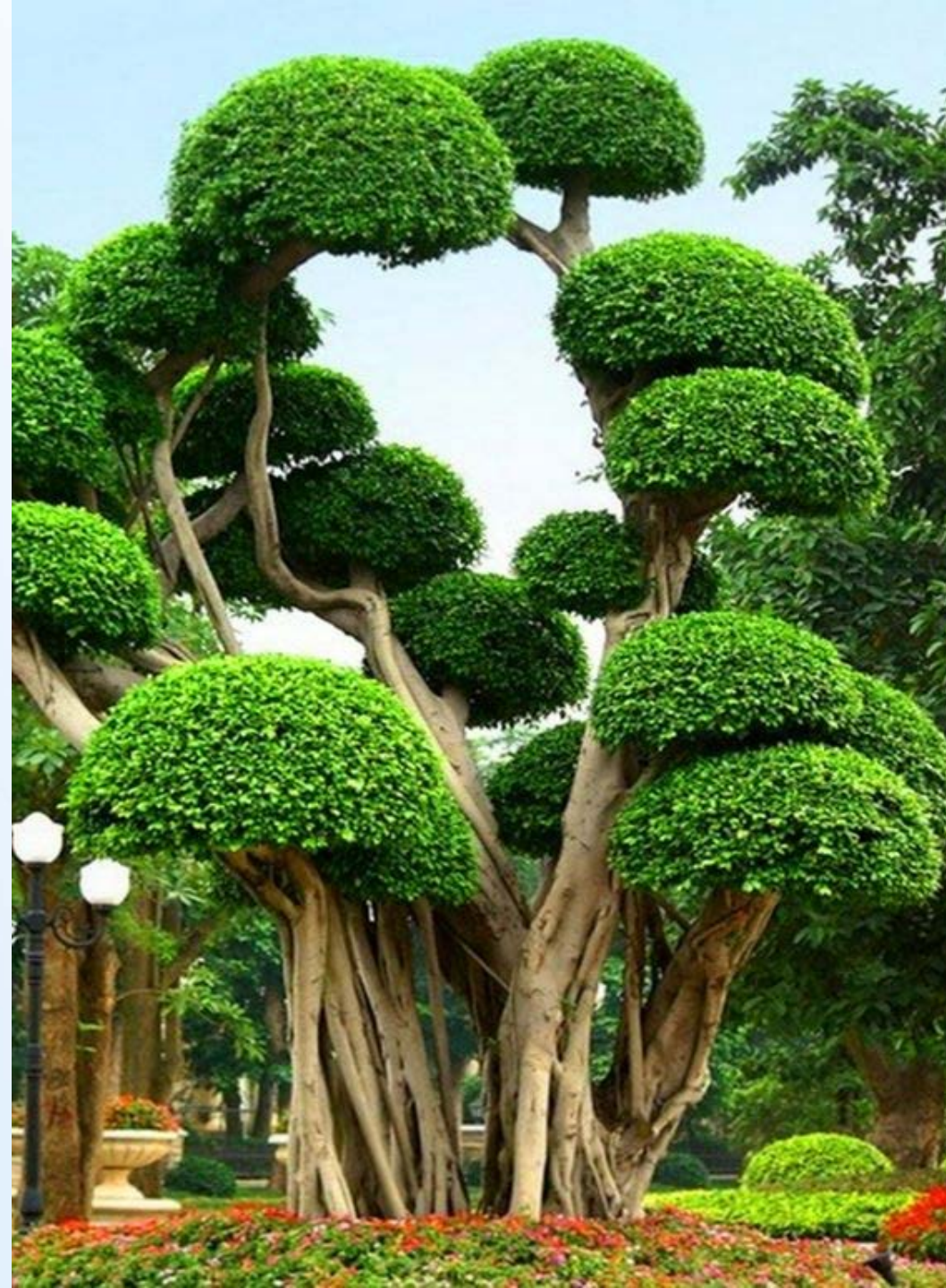
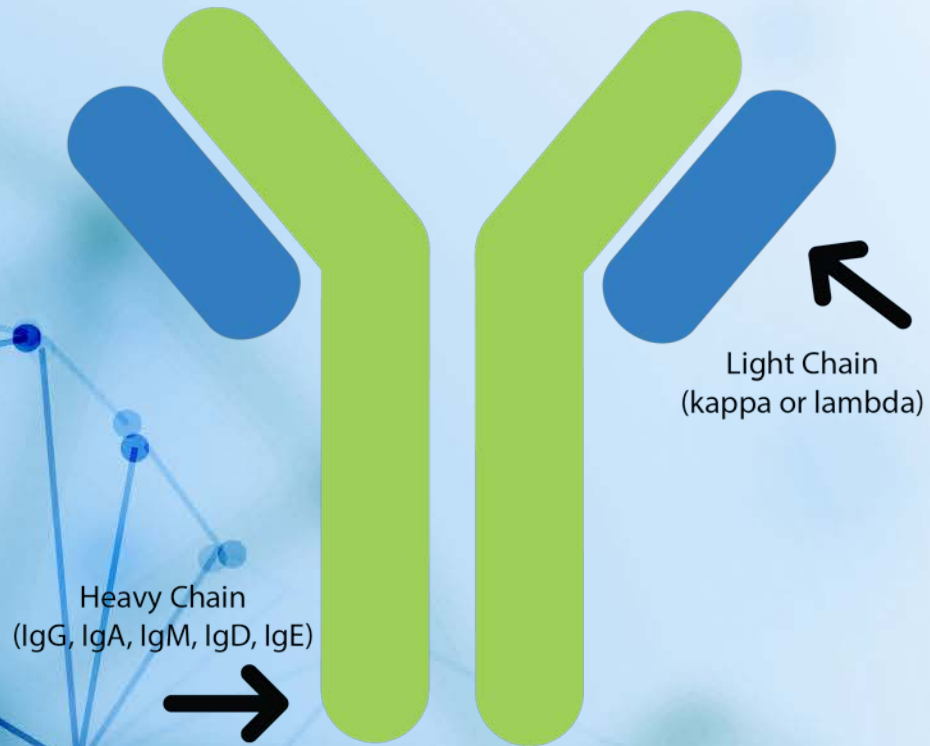
Fabri xəstəliyinə səbəb olan spesifik genetik mutasiyaları olan şəxslərdə alfa-qalaktosidaza A fermentinin mutant formalarının fəaliyyətini sabitləşdirmək və gücləndirmək üçün nəzərdə tutulmuşdur.

# Müalicə və strategiya

- Sacubitril/Valasartan 49/51 mg bid
- Eplerenon 25 mg
- Empagliflozin 10 mg
- Metoprolol 25 mg
- Rivaroxaban

# Yüngül zəncirli depo-xəstəliyi və ya AL amiloidoz

## Eyni ağacın iki budağı



# Tərifi

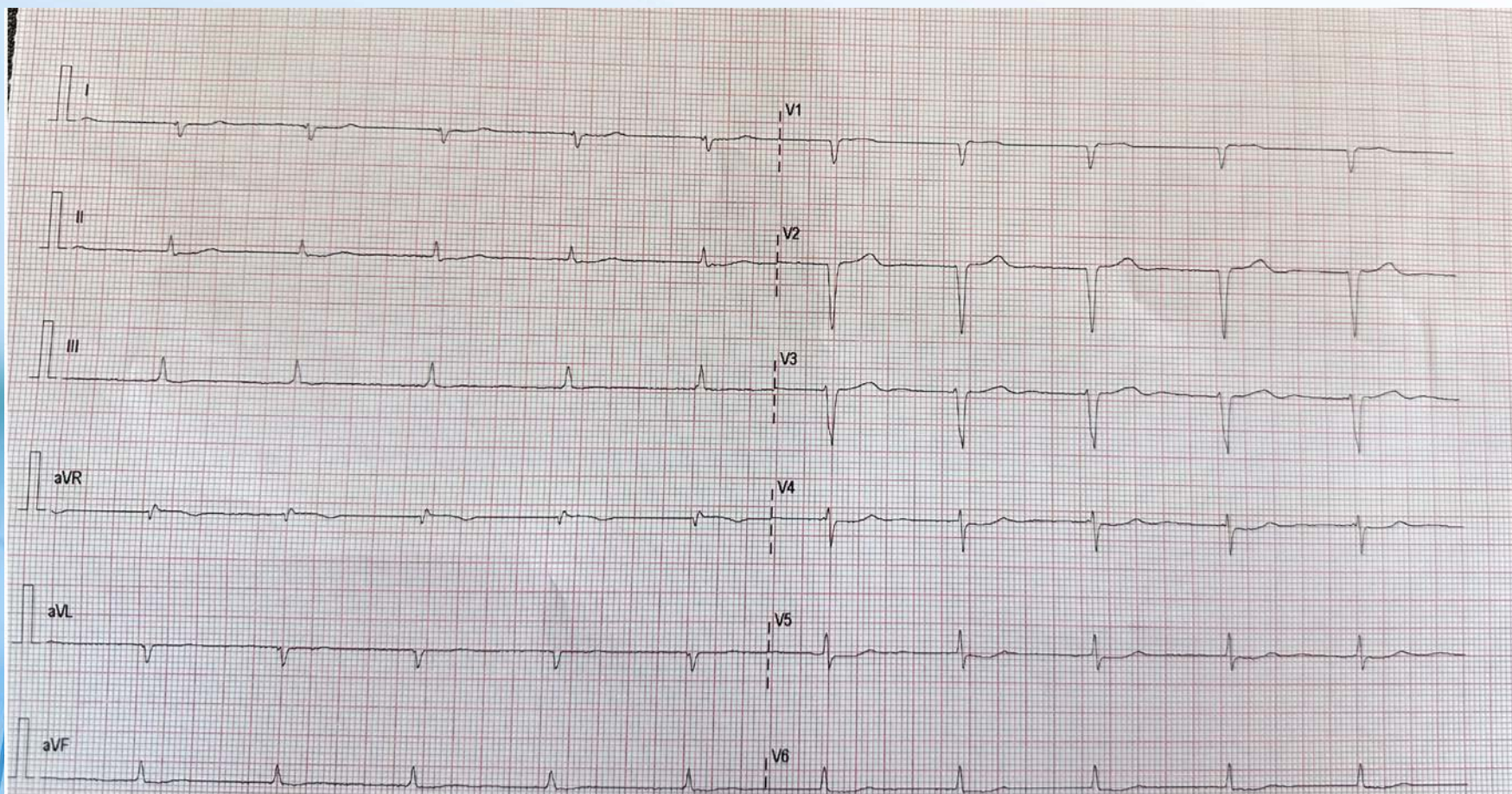
- YZDX toxumalarda qeyri-amiloid yüngül zəncirlərin çökməsi ilə xarakterizə olunur.
- Səbəb ?
- Plazma hüceyrə diskraziyası olan xəstələrdə yüngül zəncir çöküntüsünün növünü, yeni amiloid fibrilləri və ya dənəvər yüngül zəncirləri təyin edən klinik və biokimyəvi amillər qeyri-müəyyən olaraq qalır.



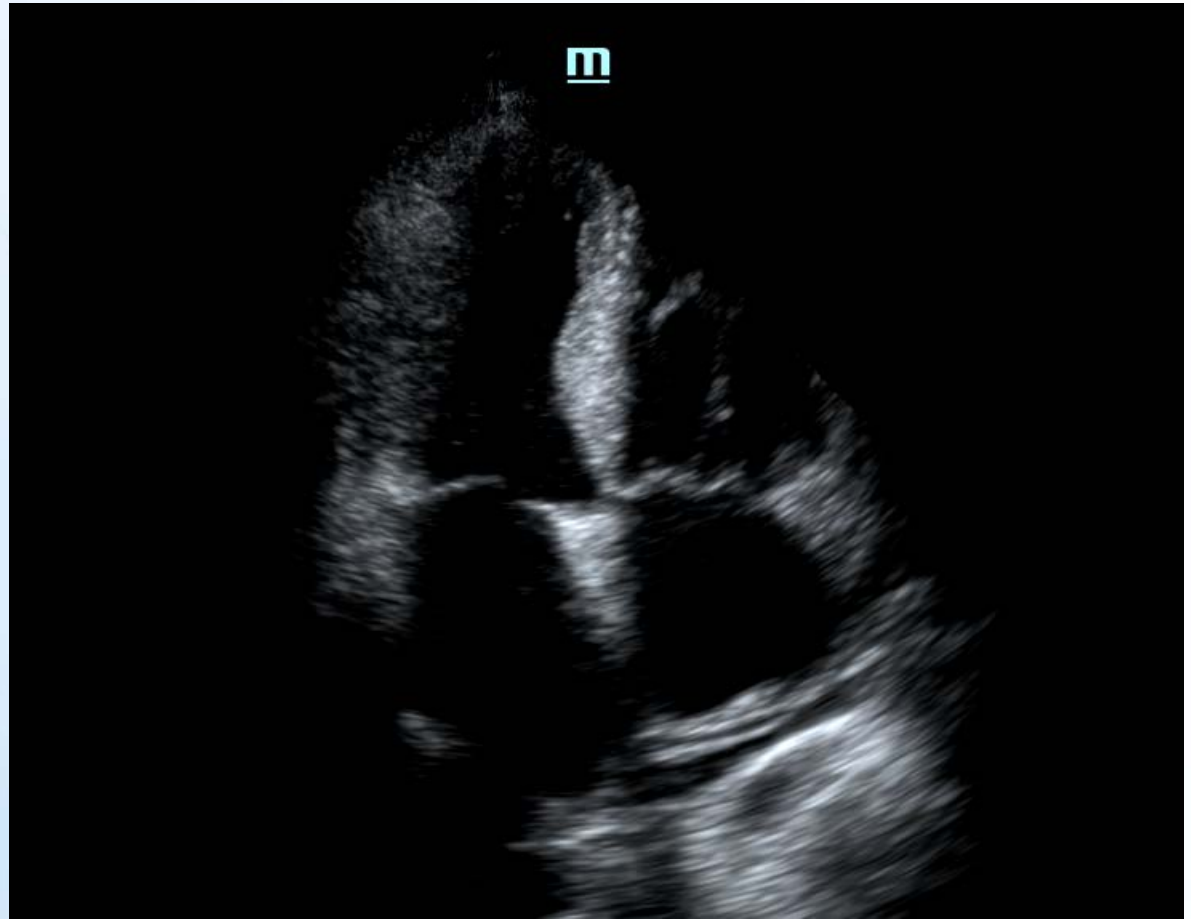
# Klinik hal 58 yaşında kişi xəstəsi

- Təngnəfəslik, uzanarkən boğulma, aşağı ətraflarda ödem
- 3 il əvvək koronar angiografiya olunub, stent implantasiyası aparılmışdır.
- ŞD –
- HT +++
- Siqaret -

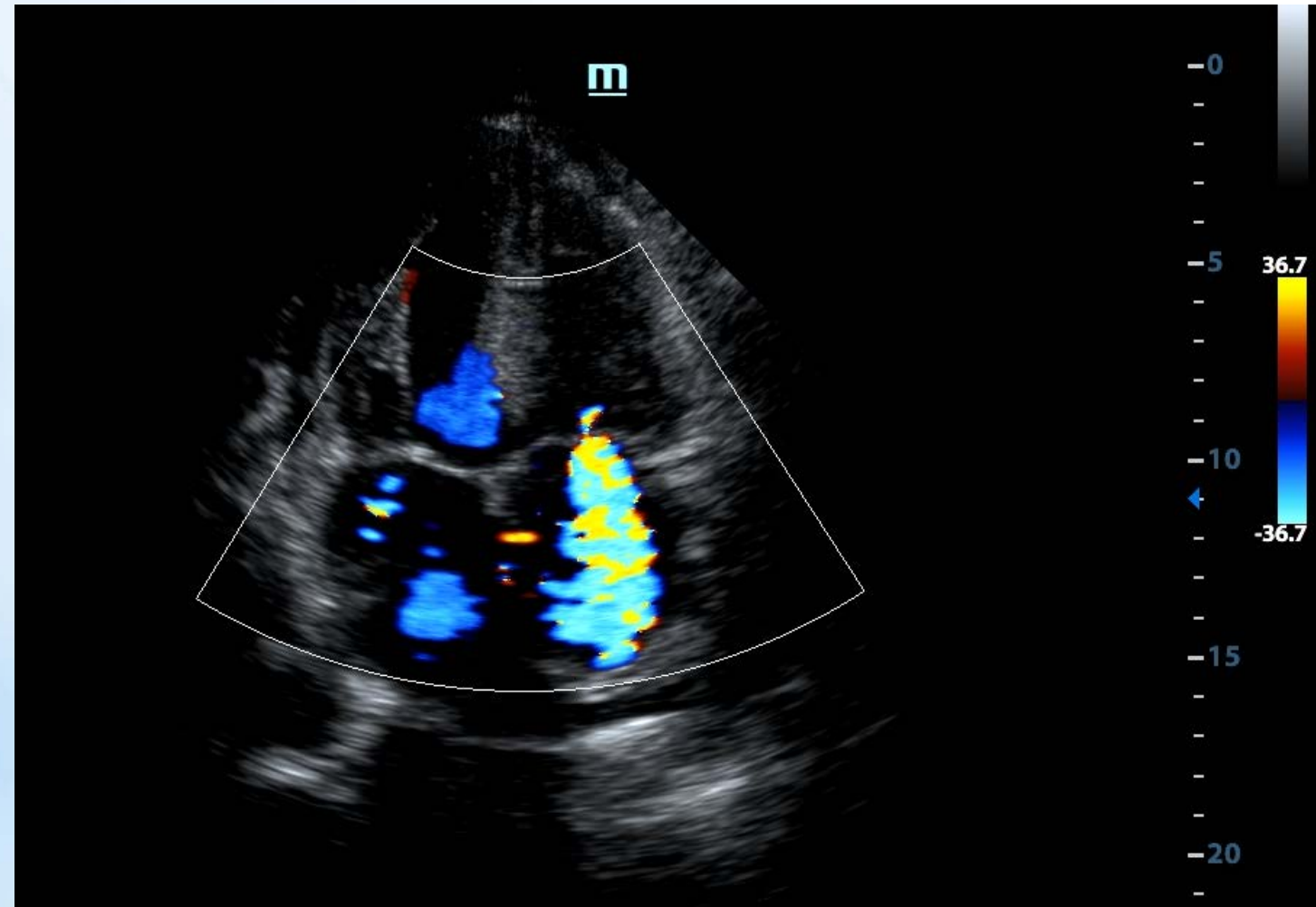
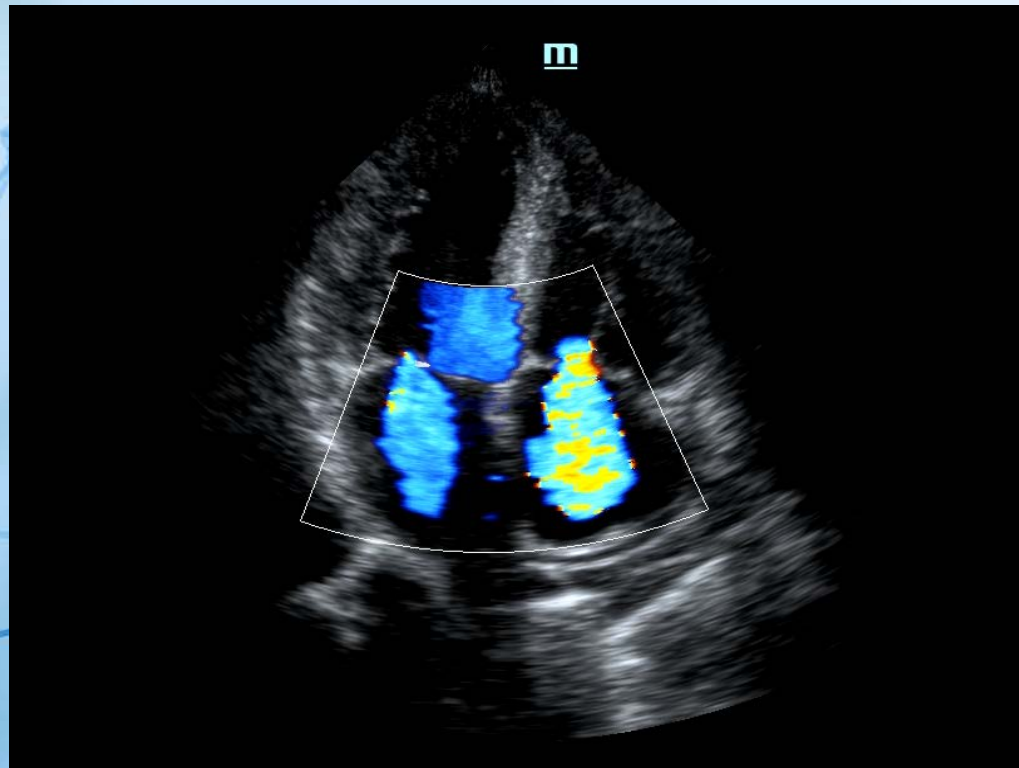
# EKG



# ExoKQ



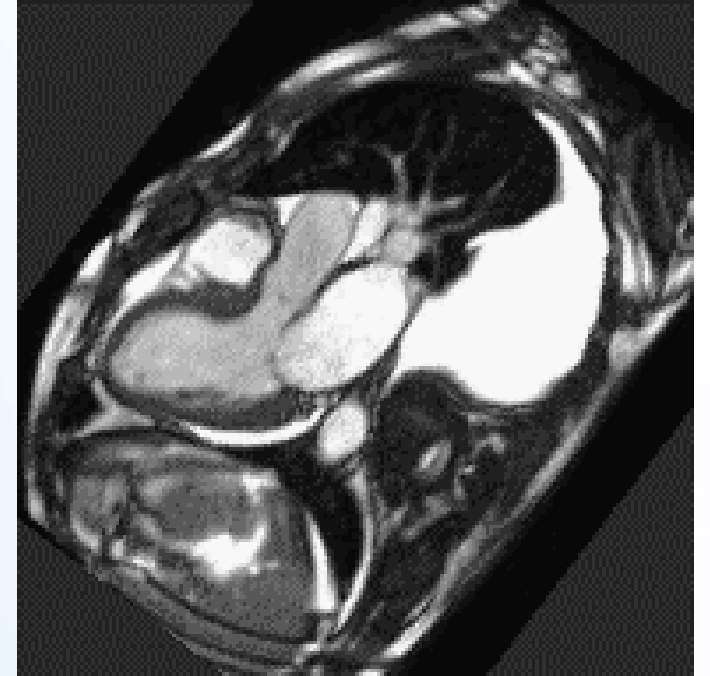
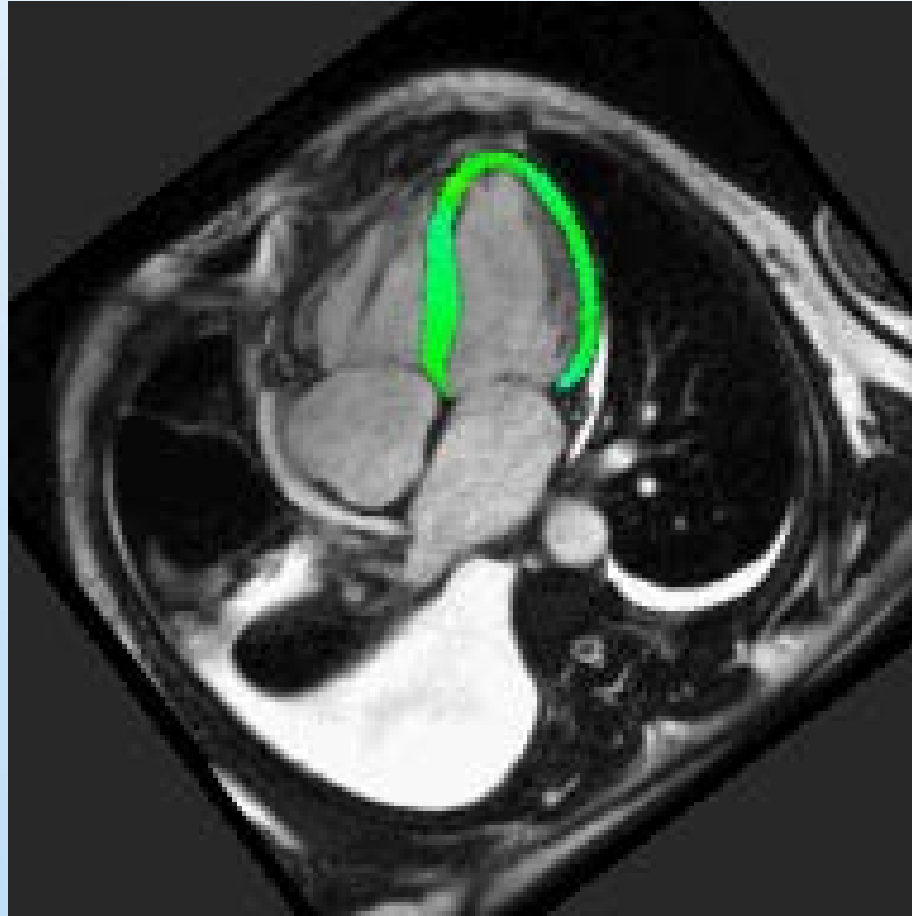
# ExoKQ-2



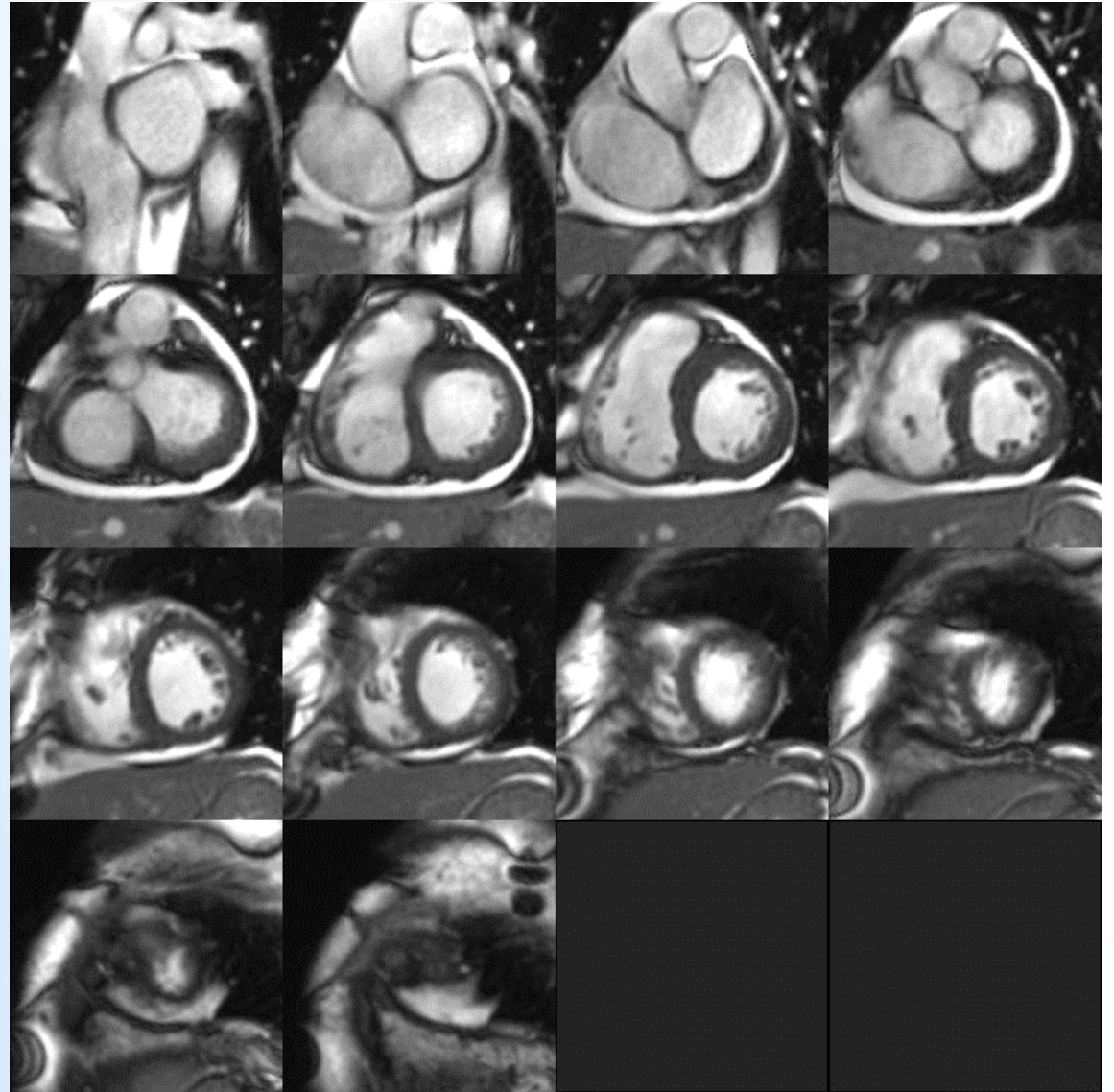
# ExoKQ –tekst

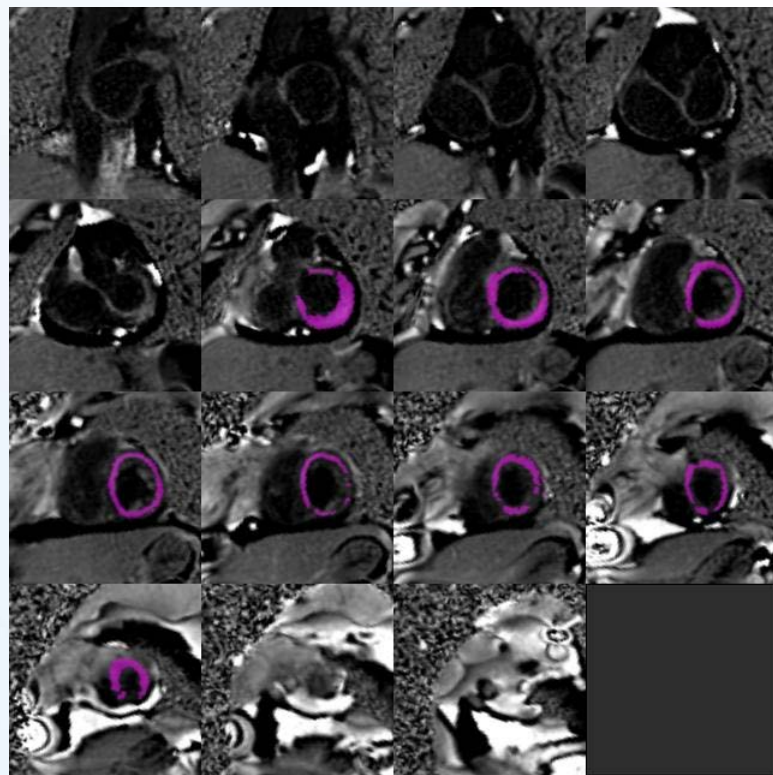
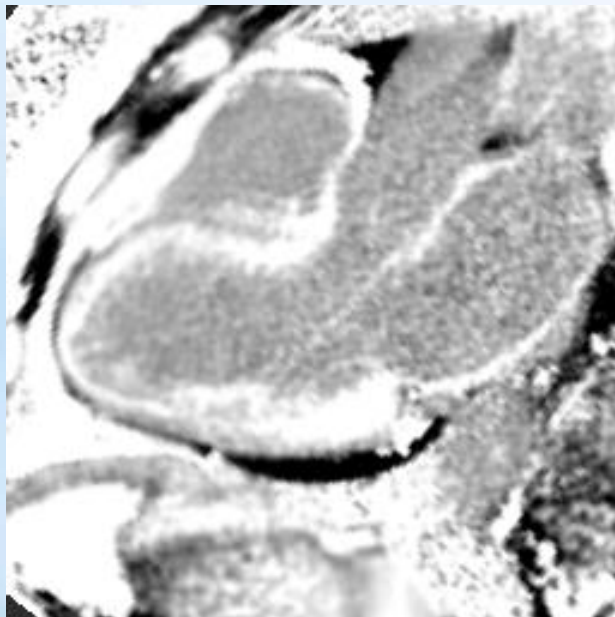
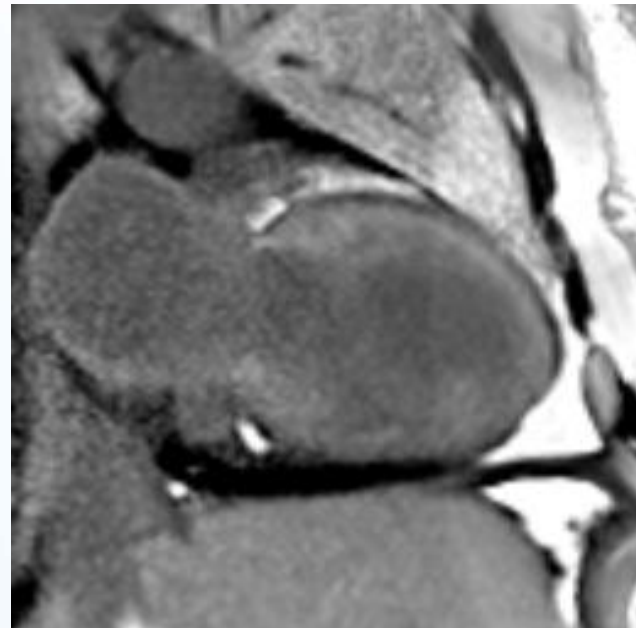


# Ürək MRT – hərəkətli görüntülər (uzun ox)

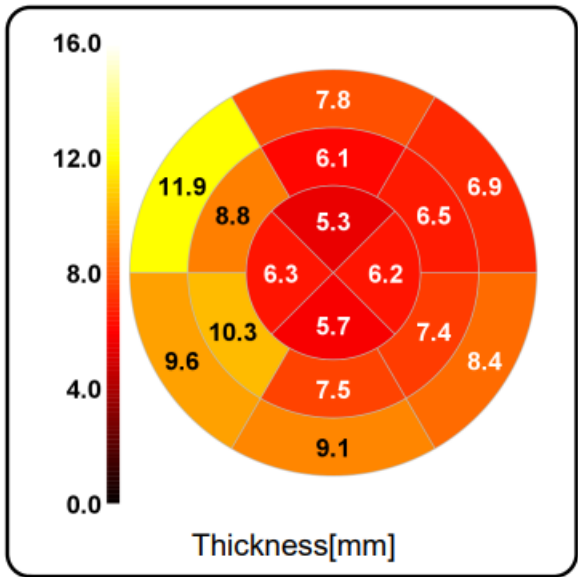
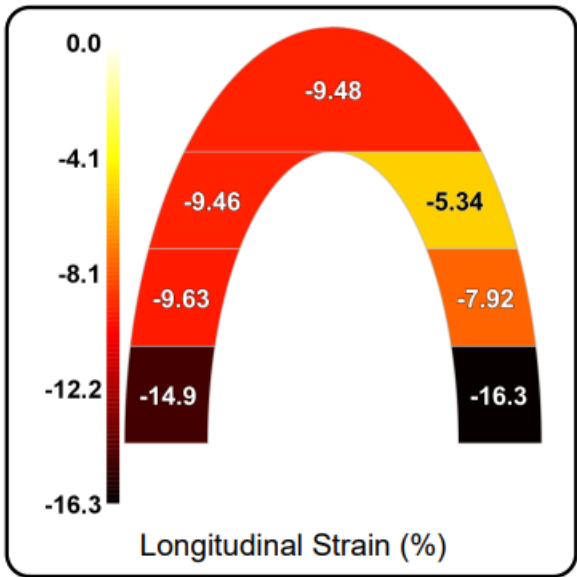
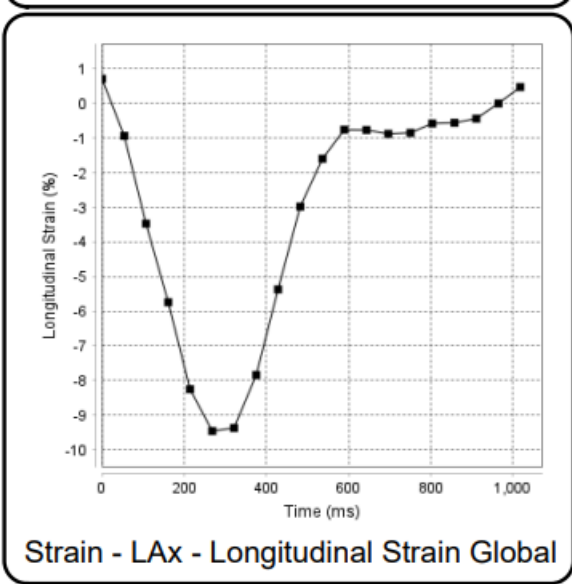
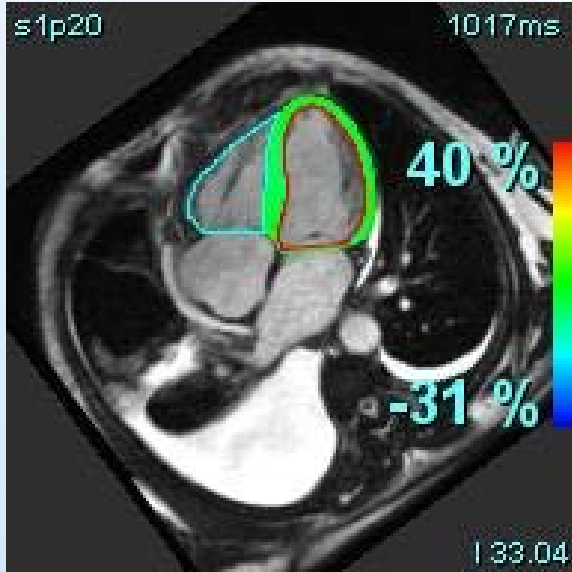
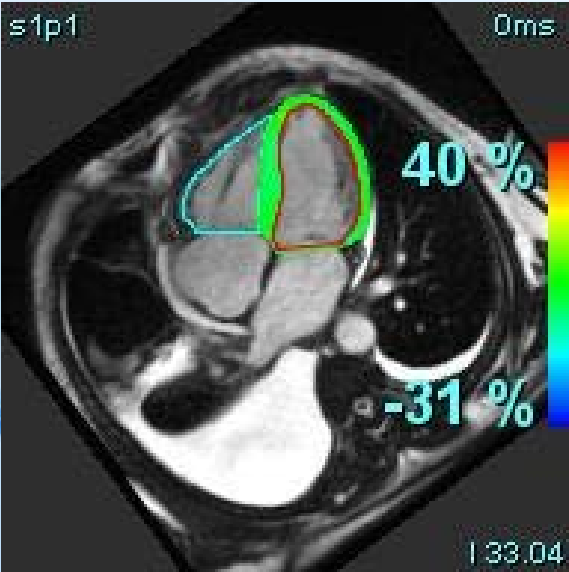


# Ürək MRT – hərəkətli görüntülər (qısa ox)









# Laborator nəticələri

TEST ADI	*	NƏTİCƏ	VAHİD	REFERANS	ƏVVƏLKİ NƏTİCƏ
WBC - Leykositlər	↑	10.27	10 <sup>3</sup> /μL	5,20 - 9,90	4,53 (19.05.2023)
RBC - Eritrosit	↓	3.87	10 <sup>6</sup> /μL	4,19 - 5,78	3,95 (19.05.2023)
HGB - Hemoqlobin	↓	11.7	g/dL	13,6 - 17,0	11,3 (19.05.2023)
HCT - Hematokrit	↓	3.7	%	39 - 47	40 (19.05.2023)
MCV - Eritrositlərin orta həcmi		8.8	fL	84 - 101	84 (19.05.2023)
MCH - Eritrositdə hemoqlobinin orta miqdarı		3.0	pg	27 - 34	28 (19.05.2023)
MCHC - Eritrositdə hemoqlobinin orta konsentrasiya		3.4	g/dL	32 - 36	33 (19.05.2023)
RDW-SD - Eritrositlərin paylanma enliyi	↑	4.4	fL	37 - 44	41 (19.05.2023)
RDW-CV - Eritrositlərin paylanma enliyinin % miq	↑	1.1	%	11.6 - 14.8	12.5 (19.05.2023)
MPV - Trombositlərin orta həcmi		1.1	fL	7.4 - 10.9	9.5 (19.05.2023)
PLT - Trombositlər	↓	1.1	10 <sup>9</sup> /L	150 - 400	200 (19.05.2023)
PDW - Trombositlərin dağılım genişliyi		1.1	fL	10.0 - 17.0	13.0 (19.05.2023)
PCT - Trombokrit		0.0	%	0.10 - 0.32	0.20 (19.05.2023)
P-LCR - Trombositlərin %-lə miqdarı	↑	4.4	%	1.0 - 10.0	2.0 (19.05.2023)
BAS# - Bazofillərin mütləq sayı		0.0	10 <sup>9</sup> /L	0.0 - 0.1	0.0 (19.05.2023)
BAS% - Bazofillərin %-lə miqdarı		0.1	%	0.1 - 1.2	0.1 (19.05.2023)
EOS# - Eozinofillərin mütləq sayı		0.05	10 <sup>9</sup> /L	0.03 - 0.59	0.1 (19.05.2023)
EOS% - Eozinofil. %-lə miqdarı	↓	0.5	%	0.6 - 7.6	2.2 (19.05.2023)
NEUT# - Neytrofil. mütləq sayı	↑	7.46	10 <sup>9</sup> /L	1.80 - 6.98	2.39 (19.05.2023)
NEUT% - Neytrofil. %-lə miqdarı	↑	72.6	%	41.0 - 70.7	52.7 (19.05.2023)
MON# - Monositlərin mütləq sayı		0.47	10 <sup>9</sup> /L	0.29 - 1.12	0.4 (19.05.2023)
MON% - Monositl. %-lə miqdarı	↓	4.6	%	5.2 - 15.2	8.8 (19.05.2023)

BİOKİMYA		İstək Tar :	6/8/2023 8:39:00 AM	Nüm. Qəbul :	Təs. Tar :	6/8/2023 11:06:45 AM
TEST ADI	*	NƏTİCƏ	VAHİD	REFERANS	ƏVVƏLKİ NƏTİCƏ	
Kreatinin	↑	1.96	mg/dL	0,50 - 1,40	0,92 (29.04.2023)	
Kalium (K)		4.51	mmol/L	3,5 - 5,5	3,76 (19.05.2023)	
Kalsium (Ca)		9.22	mg/dL	8,4 - 10,5	9,53 (19.05.2023)	
Sidik cövhəri (urea)	↑	145	mg/dL	14,98 - 53,50	44 (29.04.2023)	
Urea nitrogeni (BUN)	↑	67.8	mg/dL	7 - 28	20,6 (29.04.2023)	
Natrium (Na)		136	mmol/L	135 - 155	138 (19.05.2023)	

Laboratoriya mütəxəssisi  
Hacıyeva Sevil

*Sevil*

# Biopsiya nəticələri

**ANALİZ NƏTİCƏSİ**  
**BAKI PATOLOGİYA MƏRKƏZİ**

Pasiyent Adı Soyadı: [Redacted] Analiz kodu : H00011969/23  
Pasiyent Ata adı: [Redacted] Pasiyent kodu : 1684761766210  
Doğum tarixi : [Redacted] Qəbul tarixi : 22.05.2023  
Cinsiyət : Kişi Cavab tarixi : 31.05.2023

Göndərilən xəstəxana : Medera hospital,  
Göndərən həkim : Ömar Arıcan  
Göndərilən material : 1. Rektal mukoza; 2. Qənn dərisi - dərialtı biopsiya.  
Klinik diaqnoz :  
Əməliyyat tarixi : 22.05.2023

**Makroskopik təsvir :**  
1. Qəb1: "Anal bölgə" işarəli qəb: 0,6x0,4x0,2 sm ölçülərdə, bozmtul rəngli toxuma parçası. 1 blok  
2. Qəb2: "Qənn dərisi" işarəli qəb: Üzərində 1,2x0,2 sm ölçüdə dəri ellipsi olan, 1,2x0,2x0,4 sm ölçülərdə dəri və dərialtı toxuma. Eyni qəbda 1,5x0,8x0,8 sm ölçülərdə piy toxuması. 2 blok  
Arxiv yoxdur,  
23.05.2023.

**Mikroskopik təsvir :**  
1. Kəsitlərin incələnməsində; ödemli kolonik mukoza izlənilir. Lamina propriada tək-tək eozinofillər ilə qarışıq limfositlər qeyd edilir;  
2. Kəsitlərin incələnməsində; piy toxuması içərisində inca divarlı vaskulyar quruluşlar izlənilir.

**Mikroskopik ray :**  
**AMİLOİD NEQATİV (CONGO RED NEQATİV),** qənn dərisi və rektal mukoza, biopsiya.

Həkim : Prof. Dr. Mehmet Akif Çiftçioğlu



(+994 12) 564 84 42 (+994 77) 403 71 04  
(+994 12) 564 42 84 (+994 77) 403 71 05

**BPM BAKI PATOLOGİYA MƏRKƏZİ**

Əhməd Rəcəbli küç. 208, Nərimanov ray., Bakı

Çap tarixi: 31.05.2023 1/1

**ahenk laboratoriyası**

**AHENK LABORATUVARI**  
**Tıbbi Laboratuvr Tetkik Sonuç Raporu**  
(Laboratuvr Ruhsət Numarası: 557)

Adı Soyadı: [Redacted] Tetkik İstəmə Tarixi : 23.05.2023 12:07 Kurum : BAKI AZERBAJCAN  
T.C. Kimlik No: [Redacted] Numune Alma Tarixi : 23.05.2023 12:07  
Doğum Tarixi / Cinsiyət : 01.07.1963 / Erkek Numune Kabul Tarixi : 24.05.2023 14:40 Doktor : LABORATUVAR DOKTORU  
Protokol No / Bar kod No: 5765957 / 25620287 Rapor Numarası : [S355081] [25620287] [2023] Numune Türü : İdrar (24 Saatlık), Serum

**Elektroforez**

Test	Sonuç	Birim	Referans Aralığı	Yöntem	Önceki Sonuçlar
İmmünifikaasyon Elektroforezi, İdrar (24 Saatlık)	Bkz Rapor			IFE	
İDRAR İMMÜNİFİKASYON ELEKTROFOREZİ					
-İdrar kappa immünifikaasyon elektroforezi					
-İdrar lambda immünifikaasyon elektroforezi					
İdrar kappa konsantrasyonu : 0,7 mg/dL ( 0 - 0,9 mg/dL )					
İdrar lambda konsantrasyonu : 2,28 mg/dL ( 0 - 0,7 mg/dL )					
YORUM : Serbest kappa ve serbest lambda hafif zincirlerine spesifik antiserum kullanılarak yapılan idrar immünifikaasyon elektroforezinde, lambda hafif zincir atılımı tespit edilmiştir.					
Kantitatif olarak idrar proteini 207 mg/gün bulunmuştur. (Referans aralığı: 0-140 mg/gün)					

**F.V.A**  
**K.Ç.**

Doc. Dr. Hasan ALAÇAM  
Tıbbi Biyokimya Uzmanı  
Diploma No: 2003-019-İst-1990259-125385

↑ Yüksek ↓ Düşük ↑ Klinik Yüksek ↓ Klinik Düşük  
Bu raporun doğruluğunu [λ yüngül zəncirləri](https://rapor.ahenklab.com.tr/Login.aspx?bilgiysat adresinden giriş yaparak sağlayabilirsiniz.</a></p><p>Bu raporunki Ahenk -varler Ahenk Laboratuvarında Gredılmıştir. Kaynak belirtilmeden kullanilamaz.<br/>İzleniler ve Kayıtlar raporlar gizerilmez.<br/>LH-10/06/2019-04/0000 Rapor Baskı Tarihi : 30.05.2023 15:21 Bu Raporun İsmi : 1 sayfa: 1/1<br/>[195.175.210.182]/00-00-29-19-04-461/30.05.2023 15:21/06C81476-9800-430C-8E2F-1908D762EE37</p><p><b>SİŞLİ (MƏRKƏZ)</b> <b>SİŞLİ (ŞUBƏ)</b> <b>AVCILAR (ŞUBƏ)</b> <b>KADIKÖY (ŞUBƏ)</b><br/>Mərkəz Məh. Bərdərov Cəh. Mərkəz Məh. İbrahimov Cəh. Mərkəz Məh. Bərdərov Cəh. Mərkəz Məh. Bərdərov Cəh.</p></div><div data-bbox=)

# Müalicəsi

- Kimyaterapiya
- ÜÇ müalicəsi

## Yadda saxlamalı

Fx ilə əlaqəli kardiomyopatiya əsasən LVH kimi özünü göstərir.

Ürək görüntülmə, xüsusən də CMR görüntülmə, diaqnoz üçün vacibdir  
Qikosfinqolipidlərin yığılmasına əlavə

olaraq, FD-də ürəyin zədələnməsinin ikincil mexanizmlərinə iltihab və immun aktivləşdirmə də daxildir.

Erkən müalicə Fabri KMP olan xəstələrin kliniki yaxşılaşdırma bilər

## Yadda saxlamalı

1. Fx ilə əlaqəli kardiomyopatiya əsasən LVH kimi özünü göstərir.
2. Ürək görüntüləmə, xüsusən də CMR görüntüləmə, diaqnoz üçün vacibdir
3. Qikosfinqolipidlərin yığılmasına əlavə olaraq, FD-də ürəyin zədələnməsinin ikincil mexanizmlərinə iltihab və immun aktivləşdirmə də daxildir.
4. Erkən müalicə Fabri KMP olan xəstələrin kliniki yaxşılaşdırıla bilər

# Yadda saxlamalı

## Fabri xəstəliyi

## Yüngül zəncirli depo xəstəliyi



KMP əsasən LVH kimi özünü göstərir.

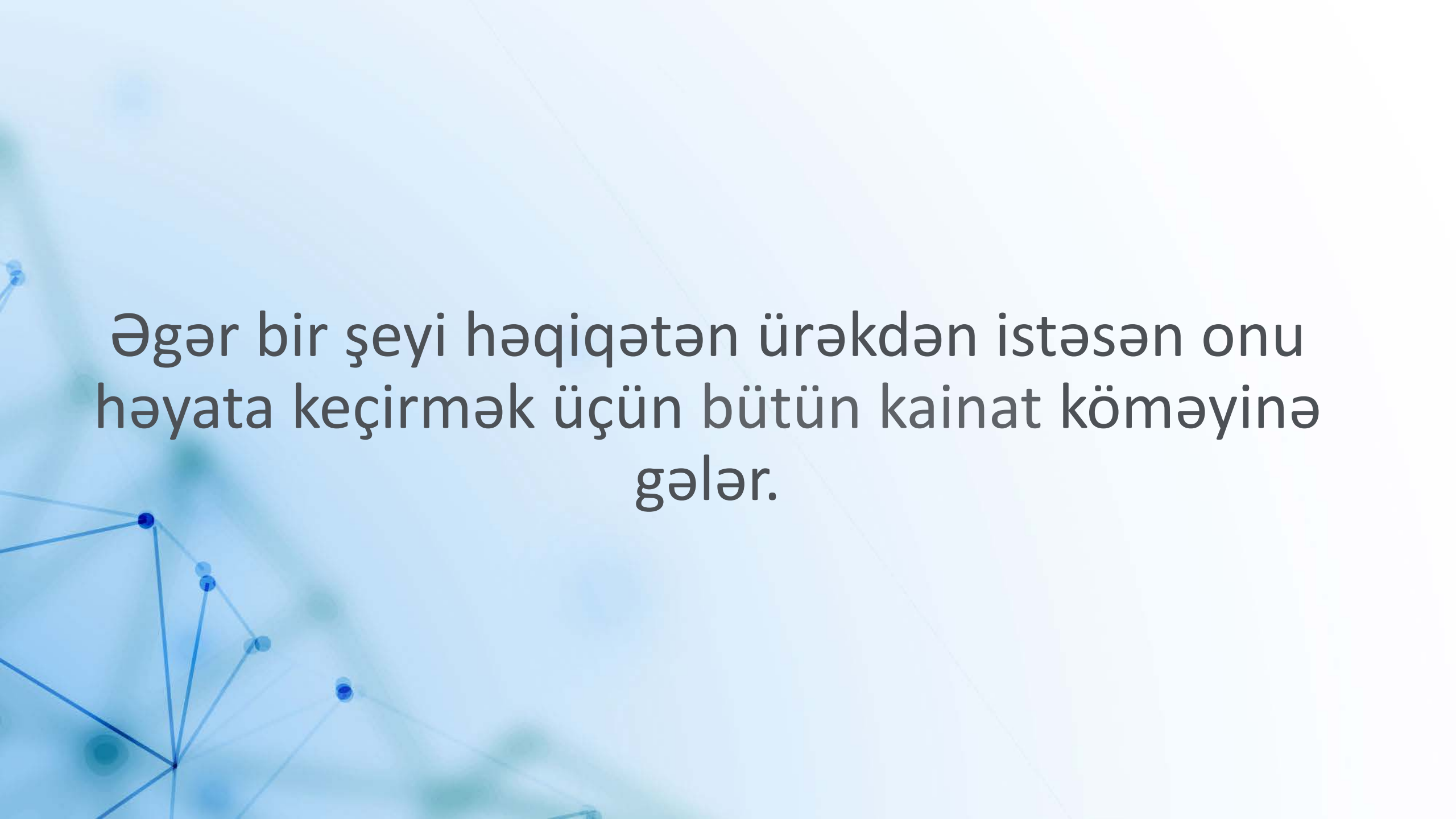


Sfinqolipidlərin yığılmasından əlavə, iltihab və immun aktivləşdirmə də daxildir.



Ürək görüntüləmə, xüsusən də CMR görüntüləmə, diaqnoz üçün vacibdir.





Əgər bir şeyi həqiqətən ürəkdən istəsən onu  
həyata keçirmək üçün bütün kainat köməyinə  
gələr.





# THE TEAM



Full Name  
Position



Full Name  
Position



Full Name  
Position