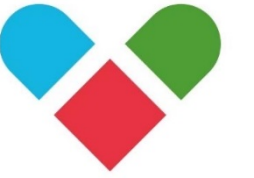




Azərbaycan
Tibb Universiteti



Azərbaycan
Kardiologiya
Cəmiyyəti

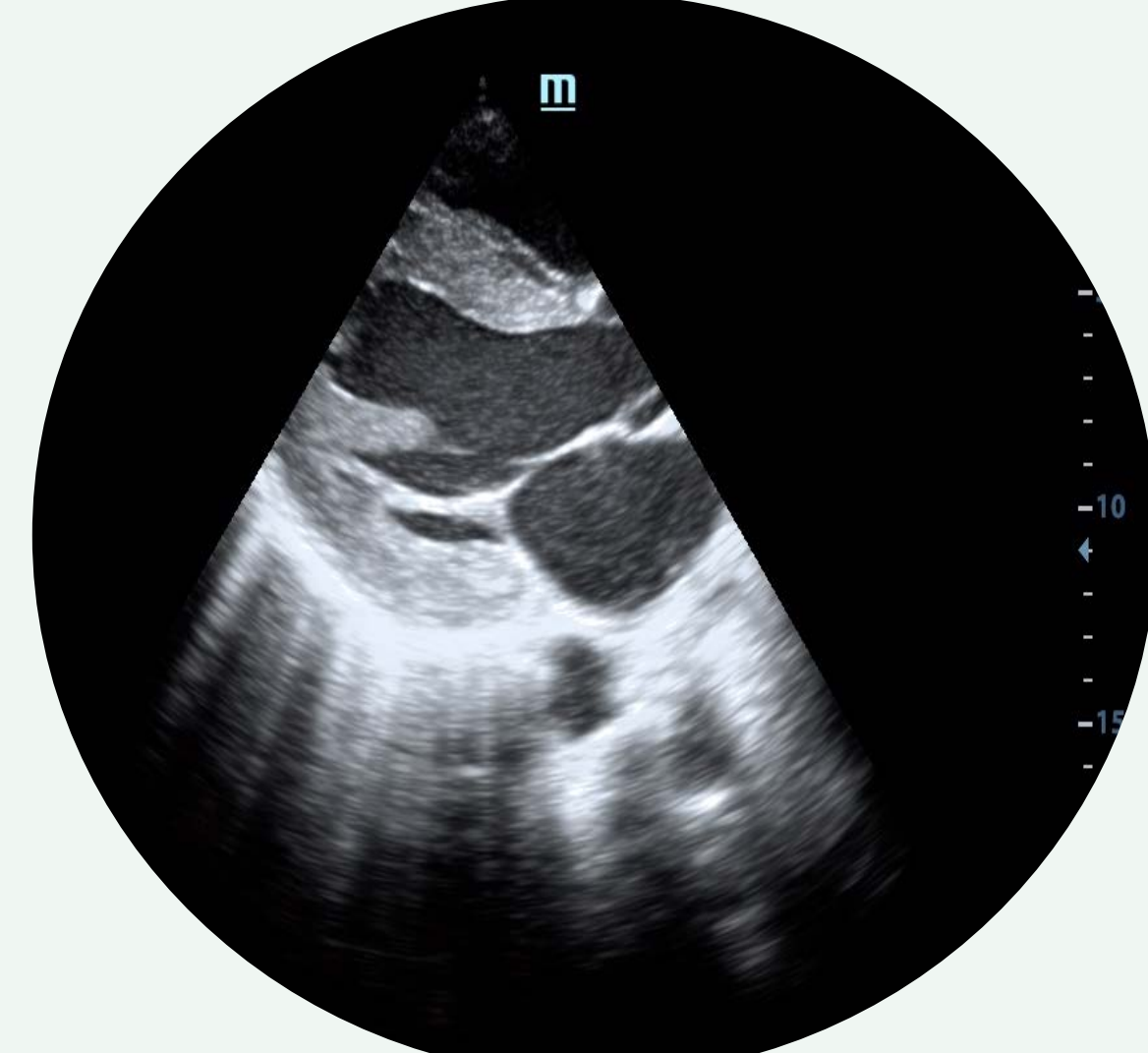
Hipertorik fenokopiyalar Fabri xəstəliyi, yüngül zəncir depoziti

t.e.d., Dos. Yasmin Rüstəmovə, FESC
Azərbaycan Tibb Universiteti
Tədris-Cərrahiyyə Klinikası
10.06.2023

Açıqlamam yoxdur

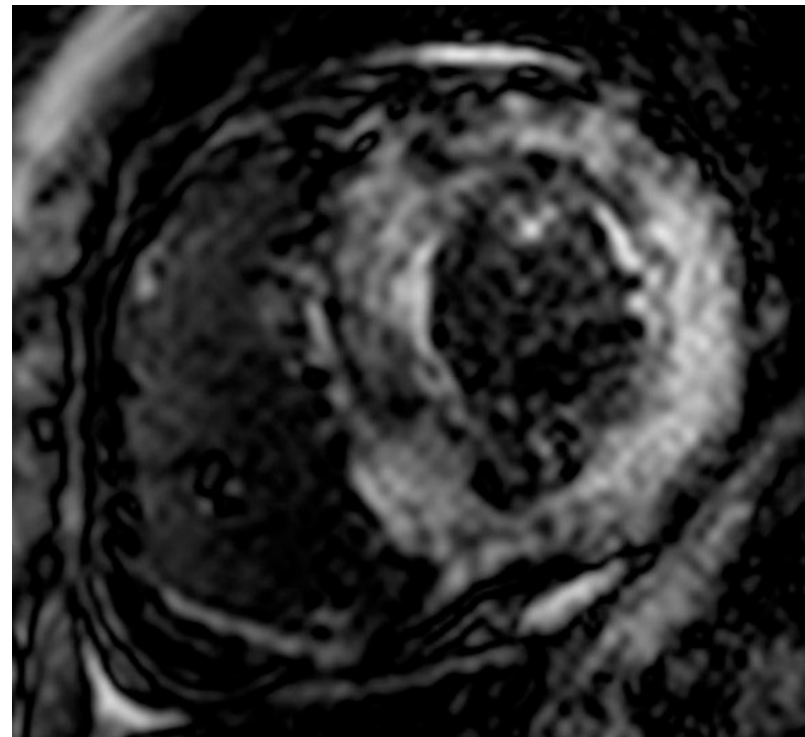
Əgər bir şeyi həqiqətən ürəkdən istəsən
onu həyata keçirmək üçün bütün
kainat köməyinə gələr.

P.K.

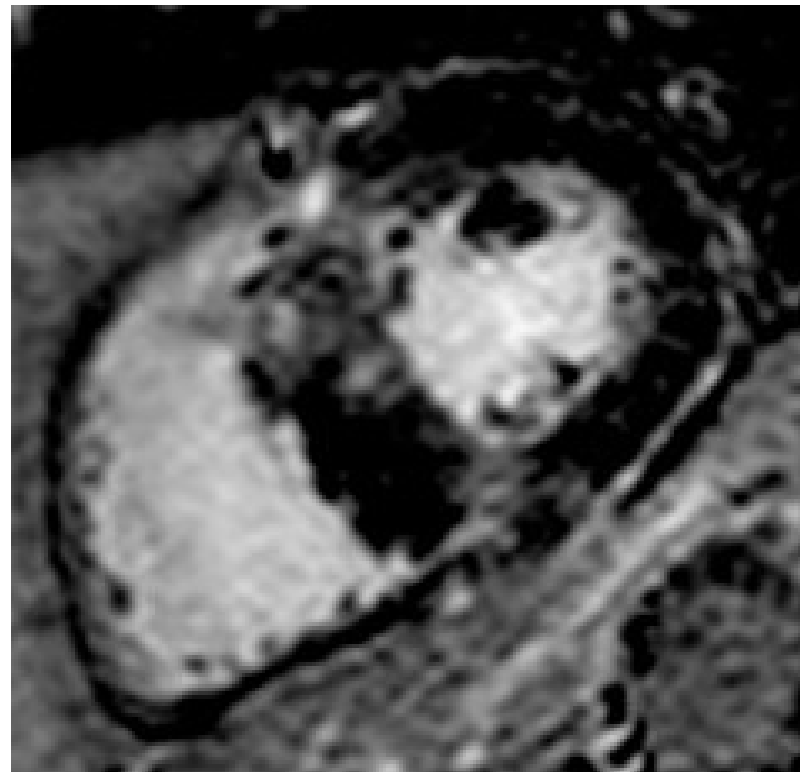


Hipertrofik pattern

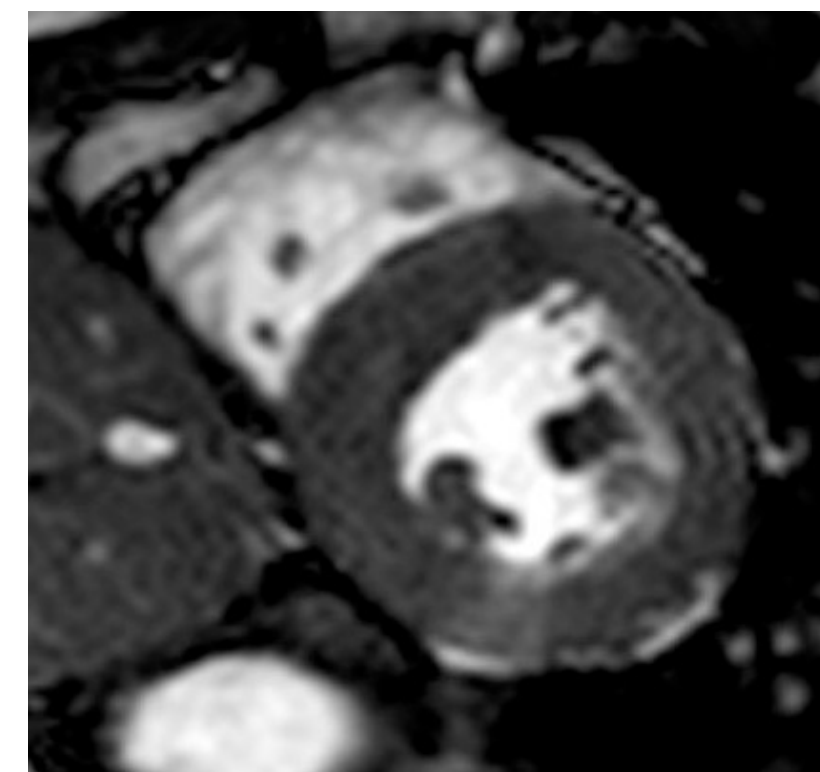
amiloidoz



HKM



HTN



HKMP

CAUSES OF HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY

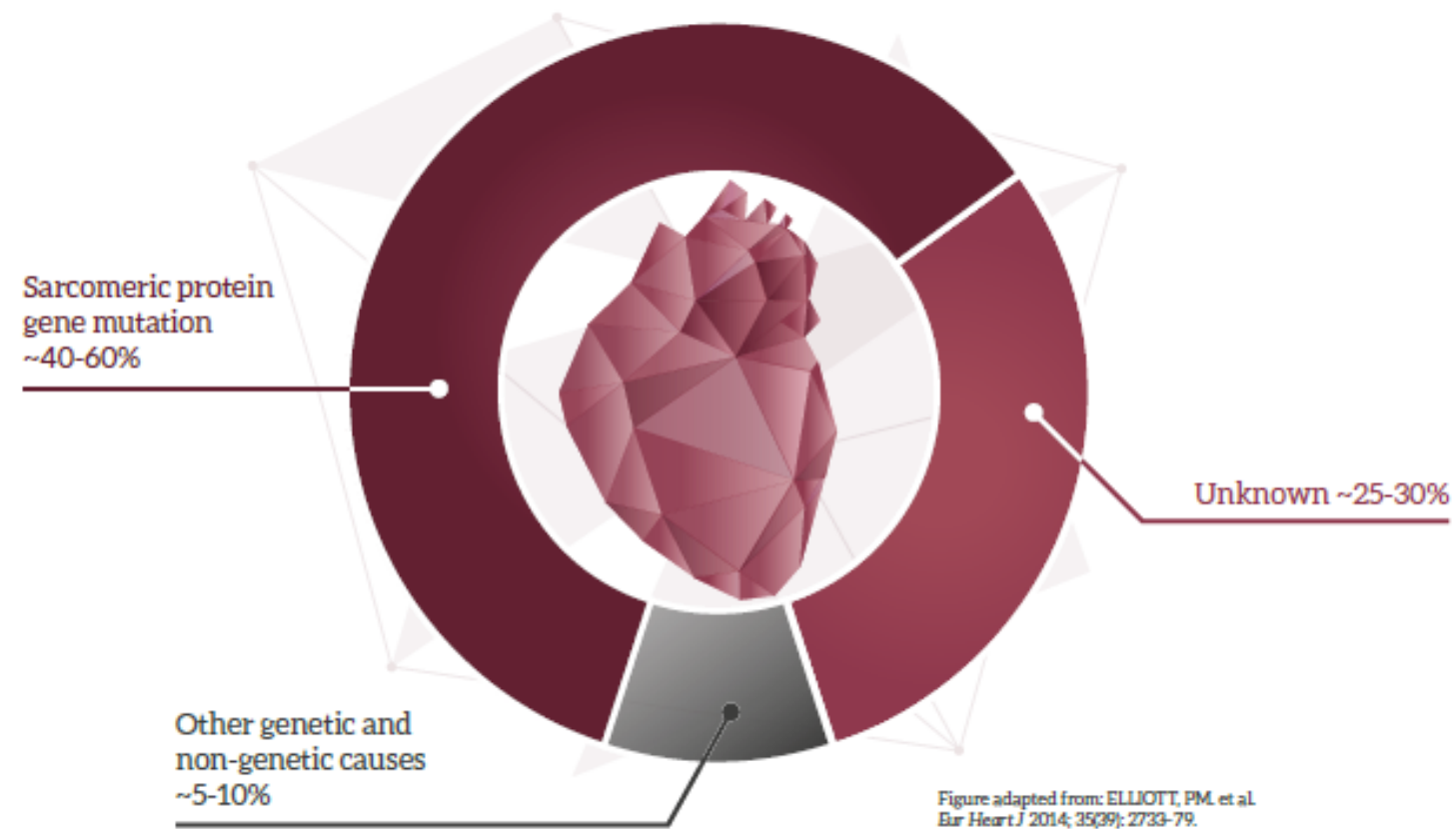


Figure adapted from: ELLIOTT, PM. et al. *Eur Heart J* 2014; 35(39): 2733-79.

- 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

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

Hipertrofik fenokopiyalar

Hipertenziv
ürək

Atlet ürəyi

Amiloidoz

Fabri
xəstəliyi və
digər...

Fabri xəstəliyi

- Fabri xəstəliyi (FD) GLA genindəki mutasiyalar nəticəsində yaranan, α -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.

[New perspectives on the prevalence of hypertrophic cardiomyopathy](#)

J Am Coll Cardiol (2015)



FX-də səhv diaqnozlar tez-tez olur...

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

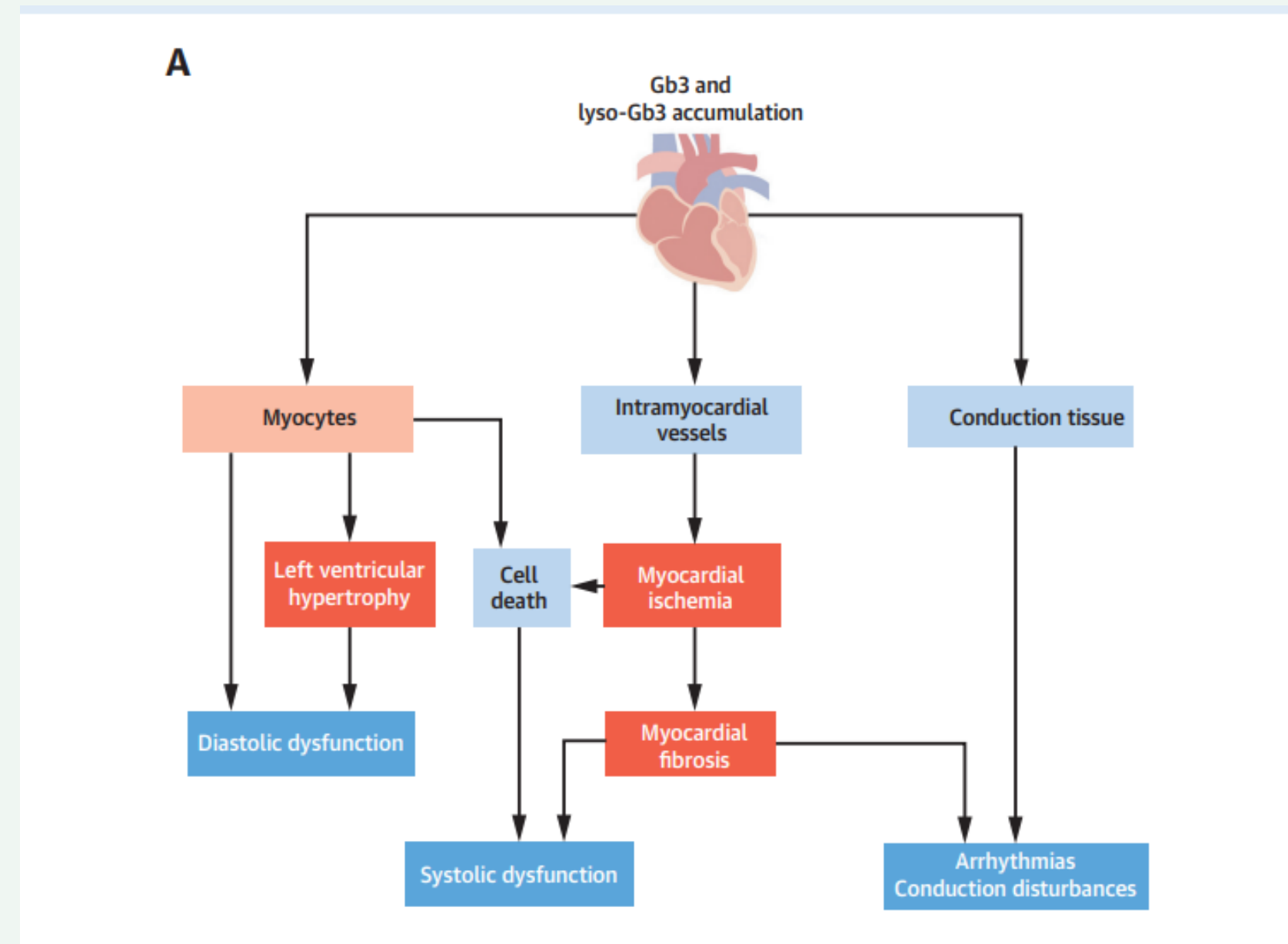
Fabri xəstəliyində ekstrakardiak və kardiak əlamətləri

FIGURE 1 Fabry Disease Red Flags for Differential Diagnosis

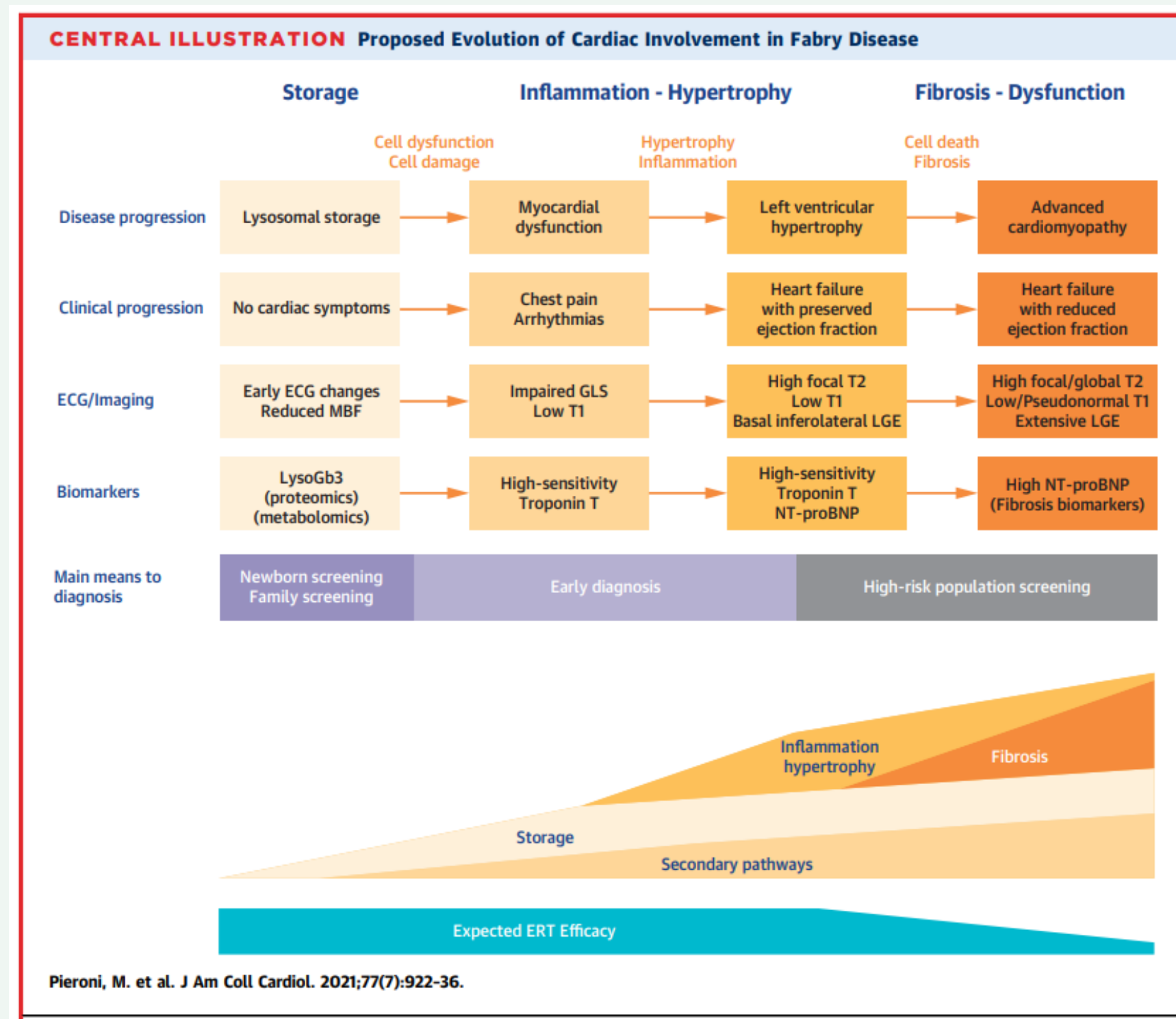
		Extra-Cardiac Red Flags	Cardiac Red Flags		
Presenting Decades of Age	Any time	Family history of renal failure and/or stroke	Family history of LVH, particularly if no evidence of male-to-male transmission	History	Diagnostic Tool
	1-2	Neuropathic pain			
	1-2	Gastrointestinal symptoms	Short PQ interval [†]	Electrocardiography	
	1-2	Angiokeratomas	Bradycardia		
	1-2	Cornea verticillata*	Chronotropic incompetence		
	1-2	Hypohidrosis, heat/cold, and exercise intolerance	Atrioventricular blocks [†]		
	1-2	Albuminuria	LVH with normal systolic function	2D-echocardiography	
	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



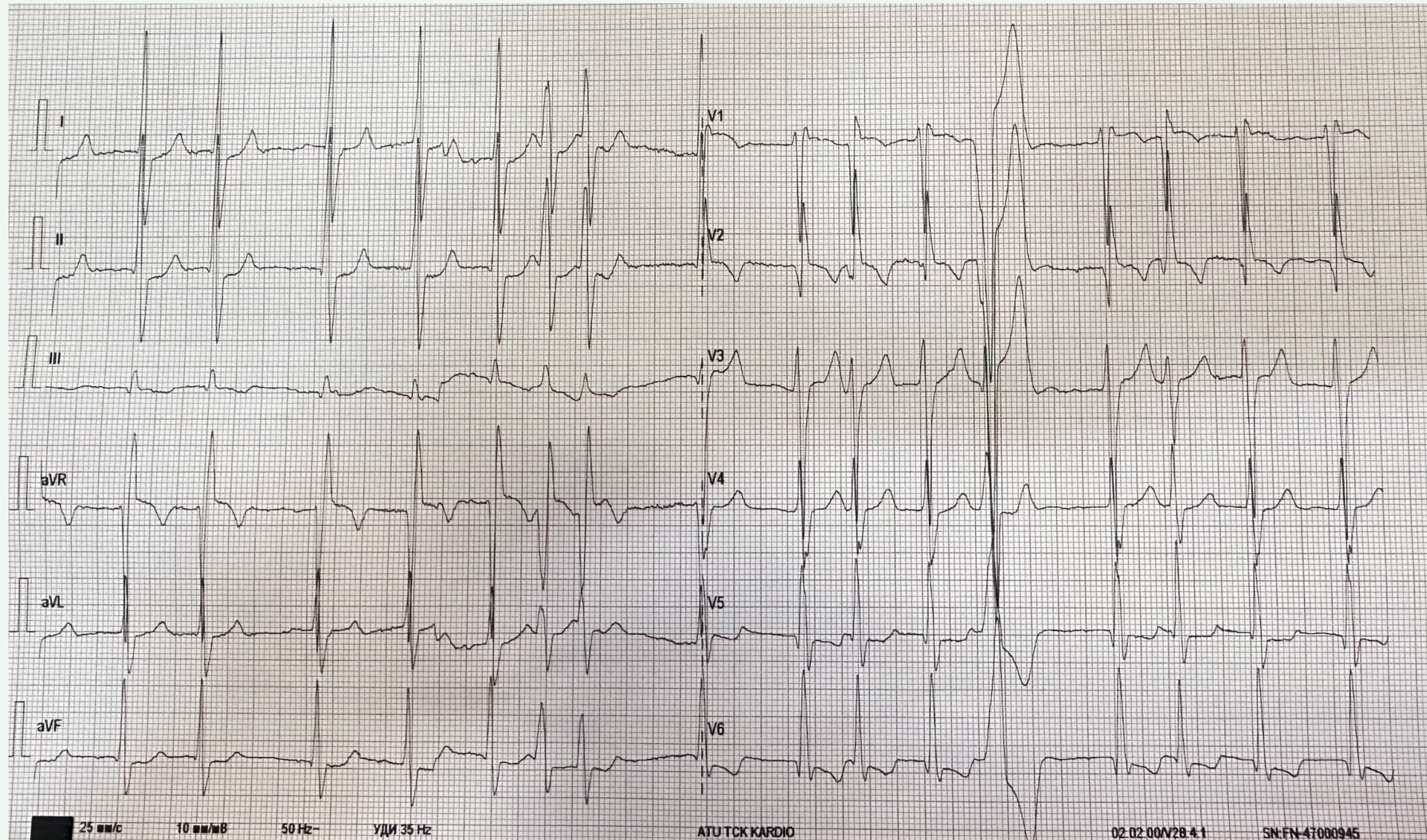
Fabri xəstəliyində düşünüülən evolyusiya



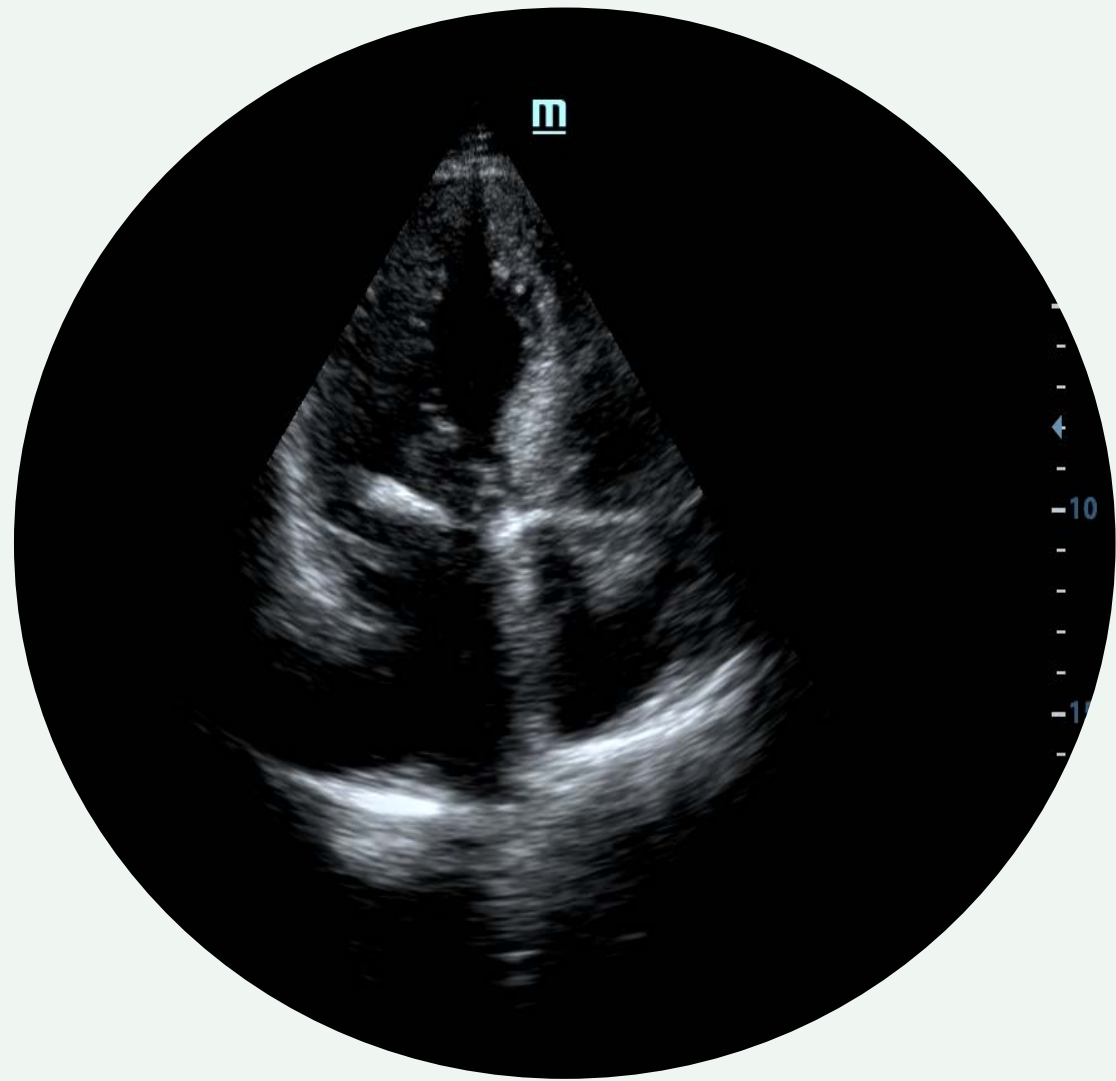
Xəstə təqdimatı

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

EKG



Exo KQ



ALAX 4CH



PLAX



PSAX

ExoKQ

- Sol mədəçiyin sistolik funksiyası qorunmuşdur.
- Mitral requrgitasiya ciddi – MR eroa=0.54 sm² , 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/m²

Qan təhlili

Cins\Doğum tarixi : Qadın\06.09.1956
Sənəd No : 01987255
Ş/V No :
ITS No :

Nəticə Çap Tarixi
Müalicə həkimi
Sığorta No

Cins\Doğum tarixi : Qadın\06.09.1956
Sənəd No : 01987255
Ş/V No :
ITS No :

Nəticə Çap Tarixi : 03.06.2023 13:35:35
Müalicə həkimi : GH5141
Sığorta No :

HEMATOLOJİ

Test	Nəticə	Əvvəlki Nəticə
WBC (Leykositlər)	7,21	
NEUT#(Neytrofillər)	4,28	
LYM# (Limfositlər)	2,27	
MON# (Monositlər)	0,5	
EOS# (Eozinofillər)	0,11	
BAS# (Bazofillər)	0,05	
IMG# (Yetişməmiş qranulositlər)	0,03	
NEUT% (Neytrofillər)	59,4	
LYM% (Limfositlər)	31,5	
MON% (Monositlər)	6,9	
EOS% (Eozinofillər)	1,5	
BAS%(Bazofillər)	0,7	
IMG% (Yetişməmiş qranulositlər)	0,4	
RBC (Eritrositlər)	5	
HGB (Hemoglobin)	13,4	
HCT (Hematokrit)	41,7	
MCV (Eritrositlərin orta həcmi)	83,3	
MCH (Er-də HGB orta həcmi)	26,8	
MCHC (Er-də HGB orta kons.)	32,1	

ÜNVANDA XIDMET-dan gəlmiş nümunədən çalışılmışdır.

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

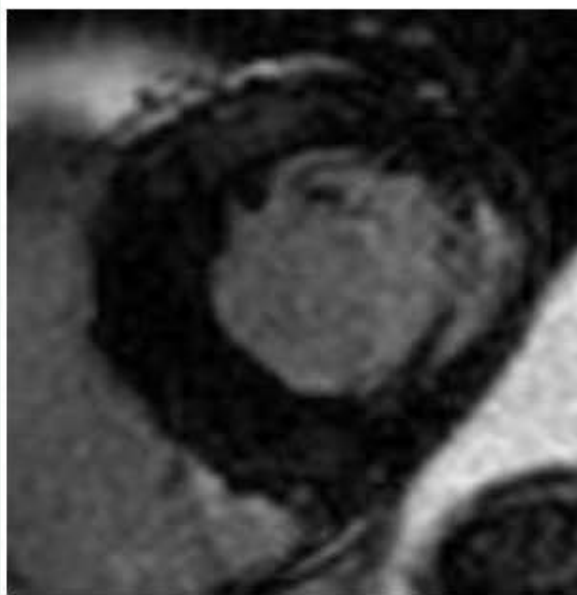
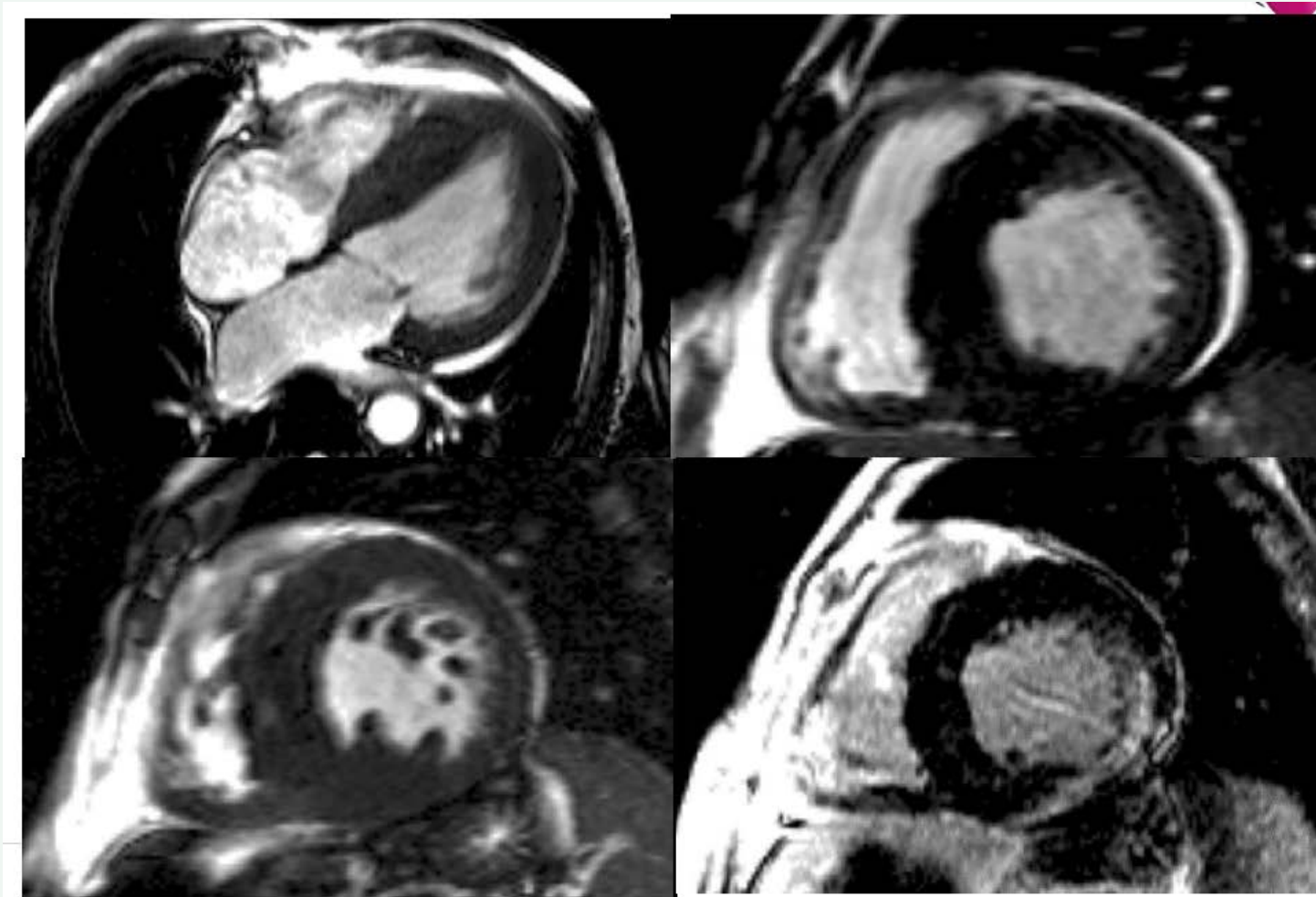
Cins\Doğum tarixi : Qadın\06.09.1956
Sənəd No : 01987255
Ş/V No :
ITS No :

Nəticə Çap Tarixi : 03.06.2023 13:35:35
Müalicə həkimi : GH5141
Sığorta No :

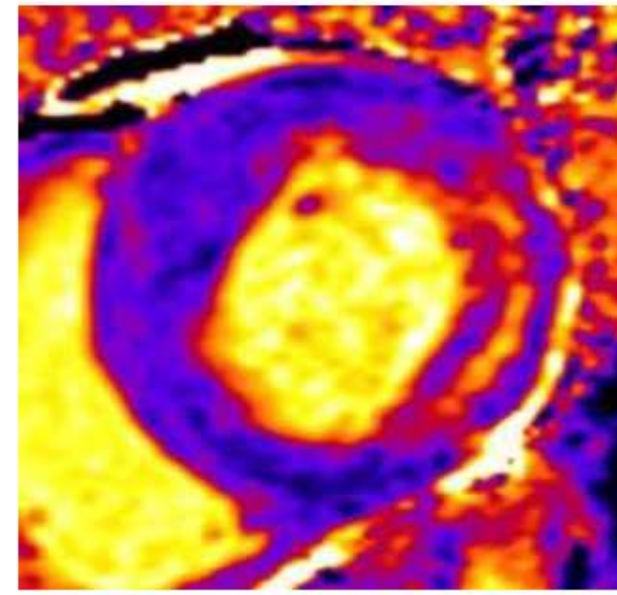
Özəl testlər

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

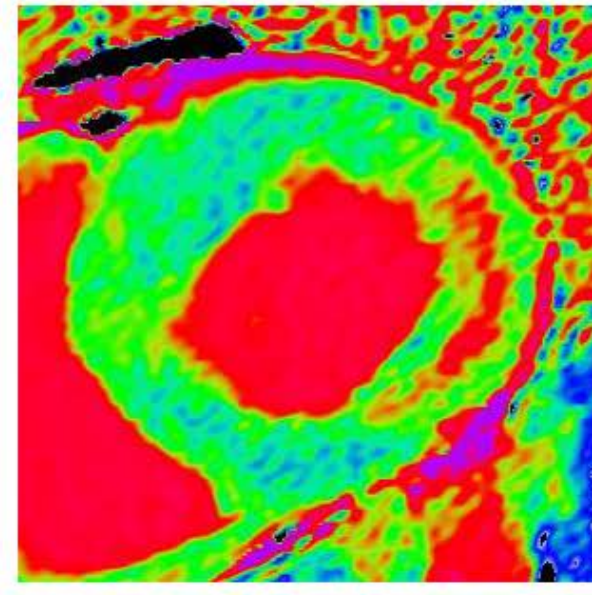
Ürək MRT



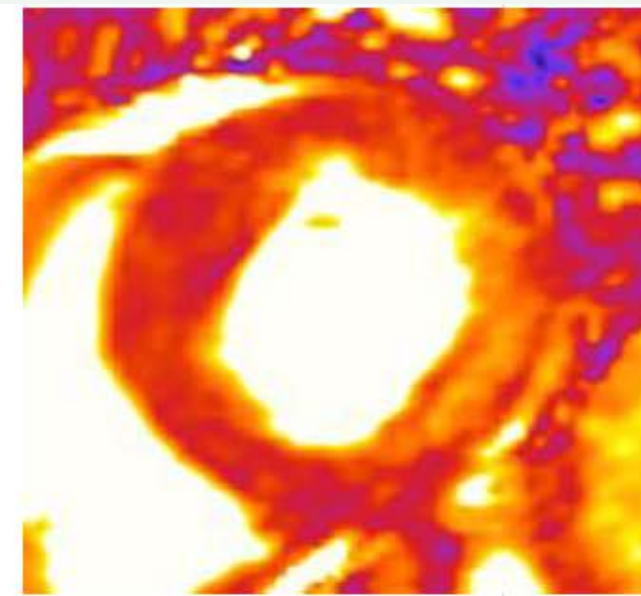
LGE



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

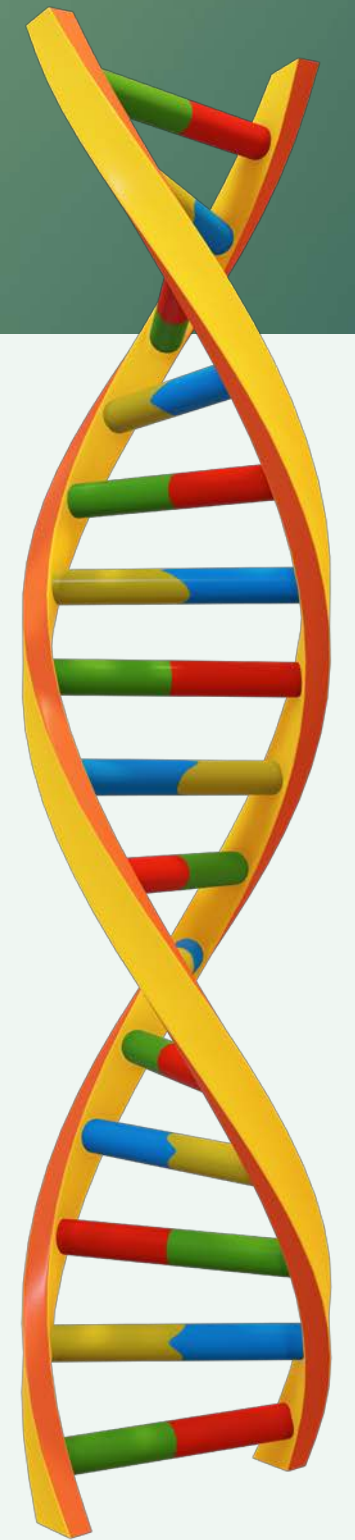
INTERPRETATION

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



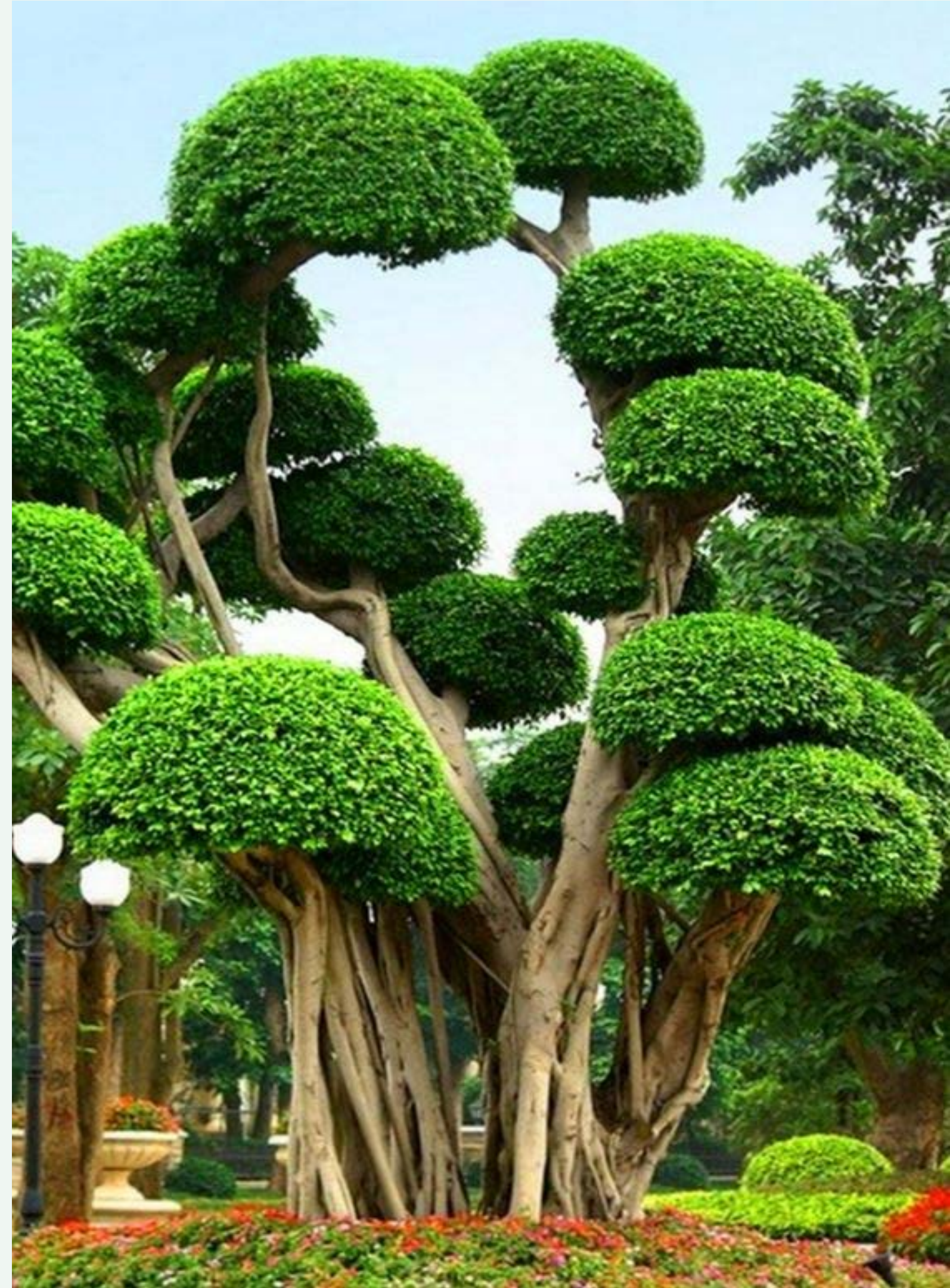
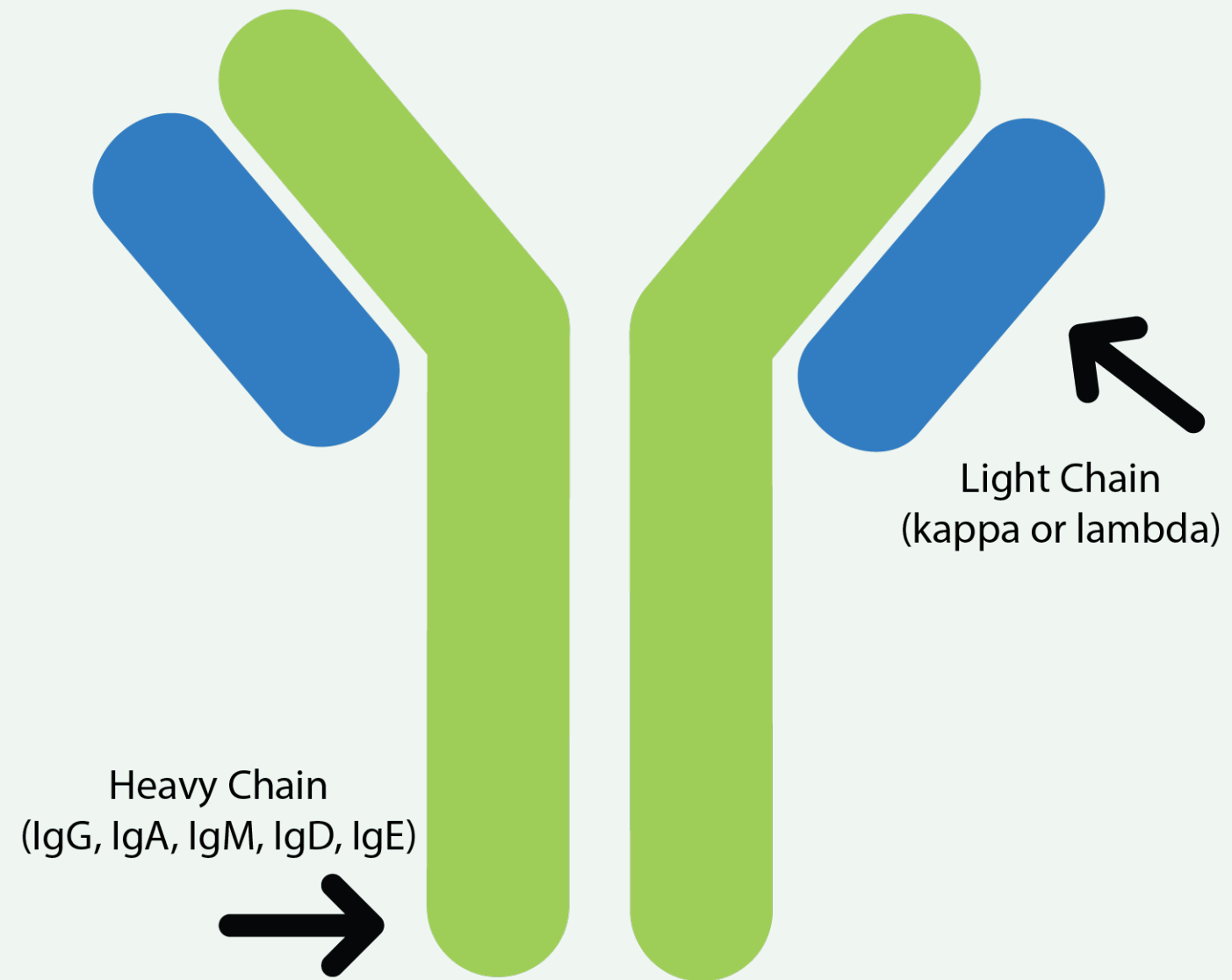
Müalicə

- ✓ 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



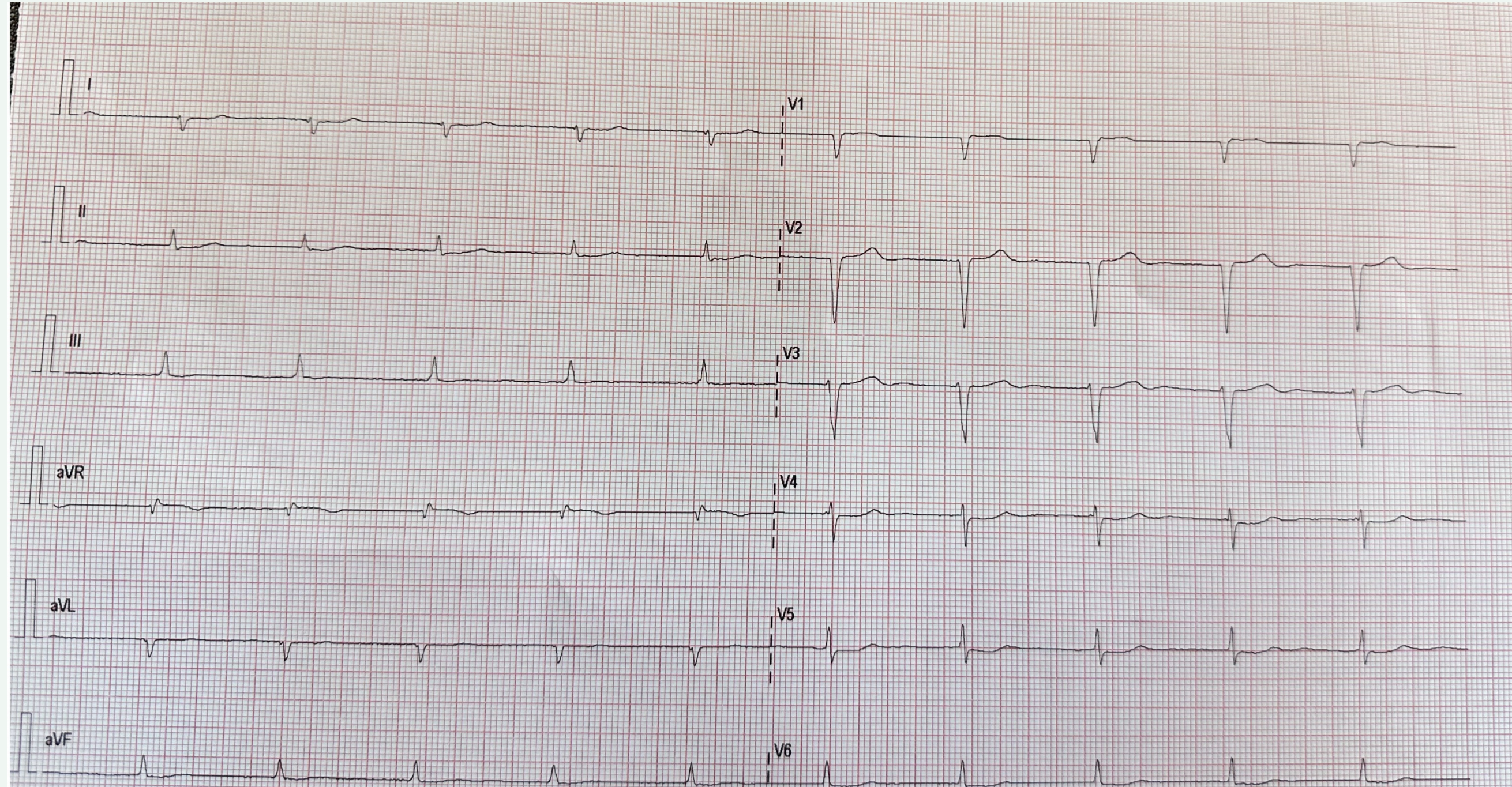
Tərifi

- 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.

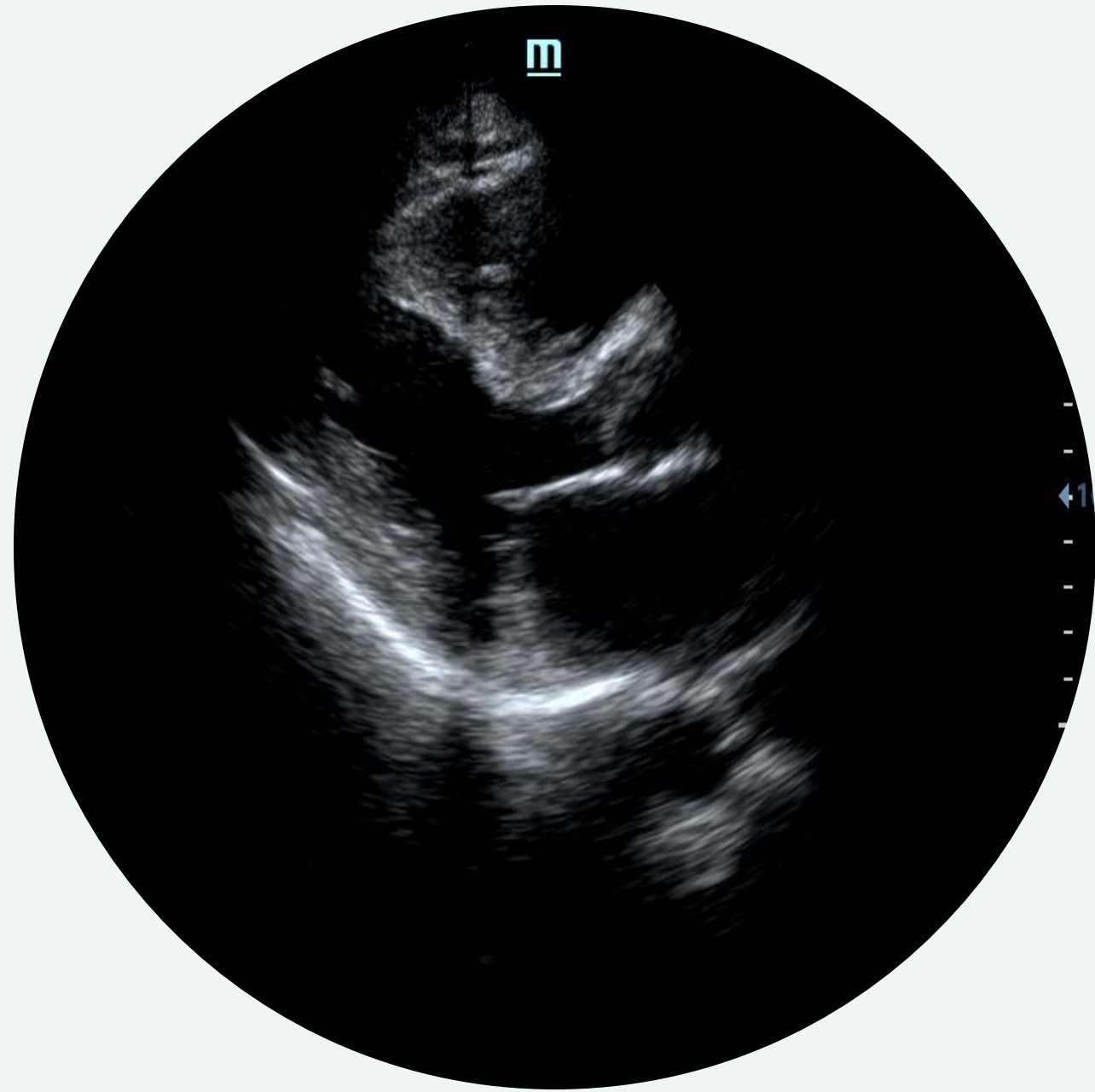
Xəstə təqdimatı

- ❖ 58 yaşında kişi tənənfəslik, uzanarkən boğulma, aşağı ətraflarda ödem
- ❖ 3 il əvvək koronar angiografiya olunub, stent implantasiyası aparılmışdır.
- ❖ ŞD –
- ❖ HT +++
- ❖ Siqaret -

EKG



Exo KQ

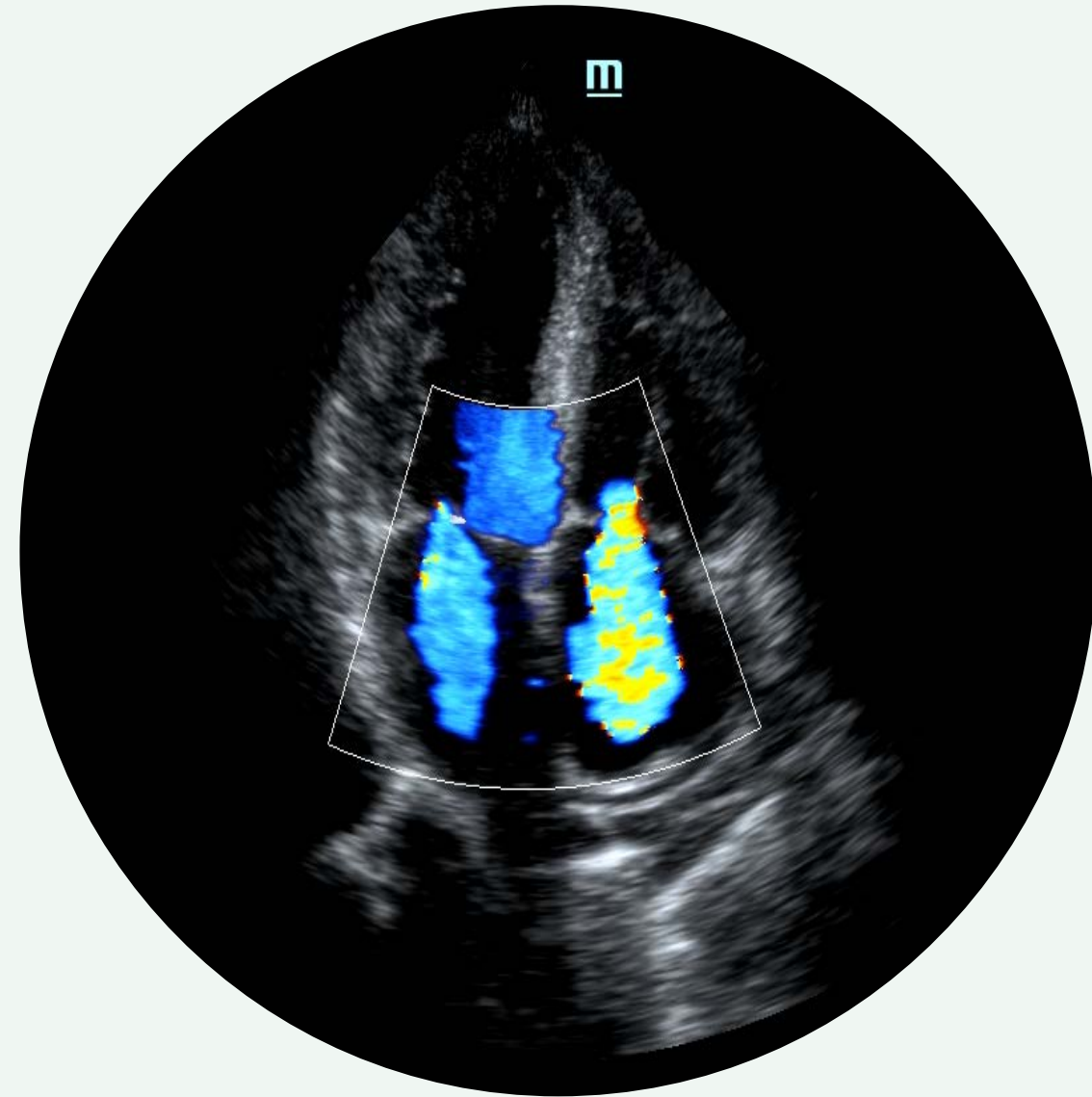


PLAX

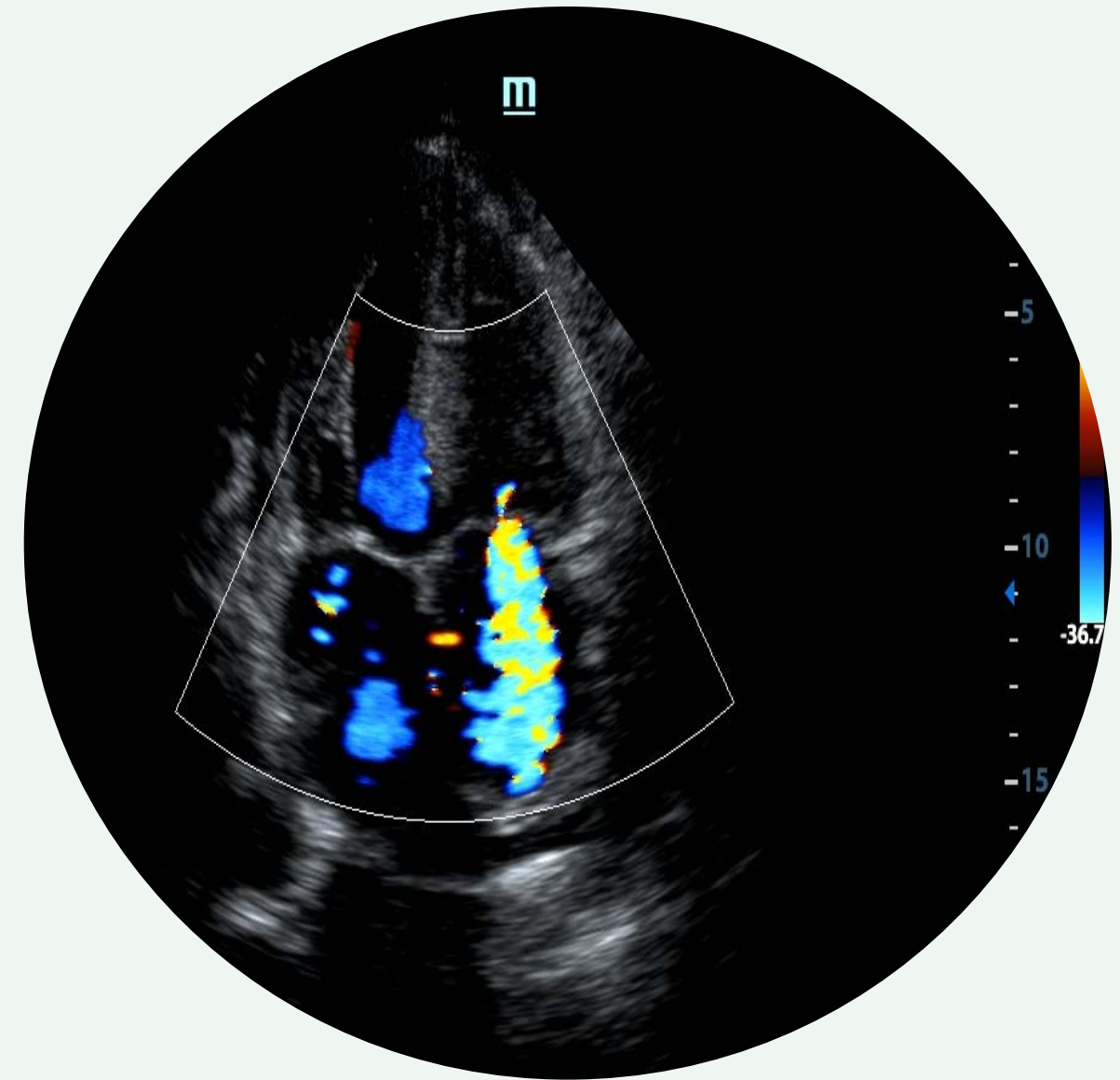


ALAX 4CH

Exo KQ – rənglidoppeler

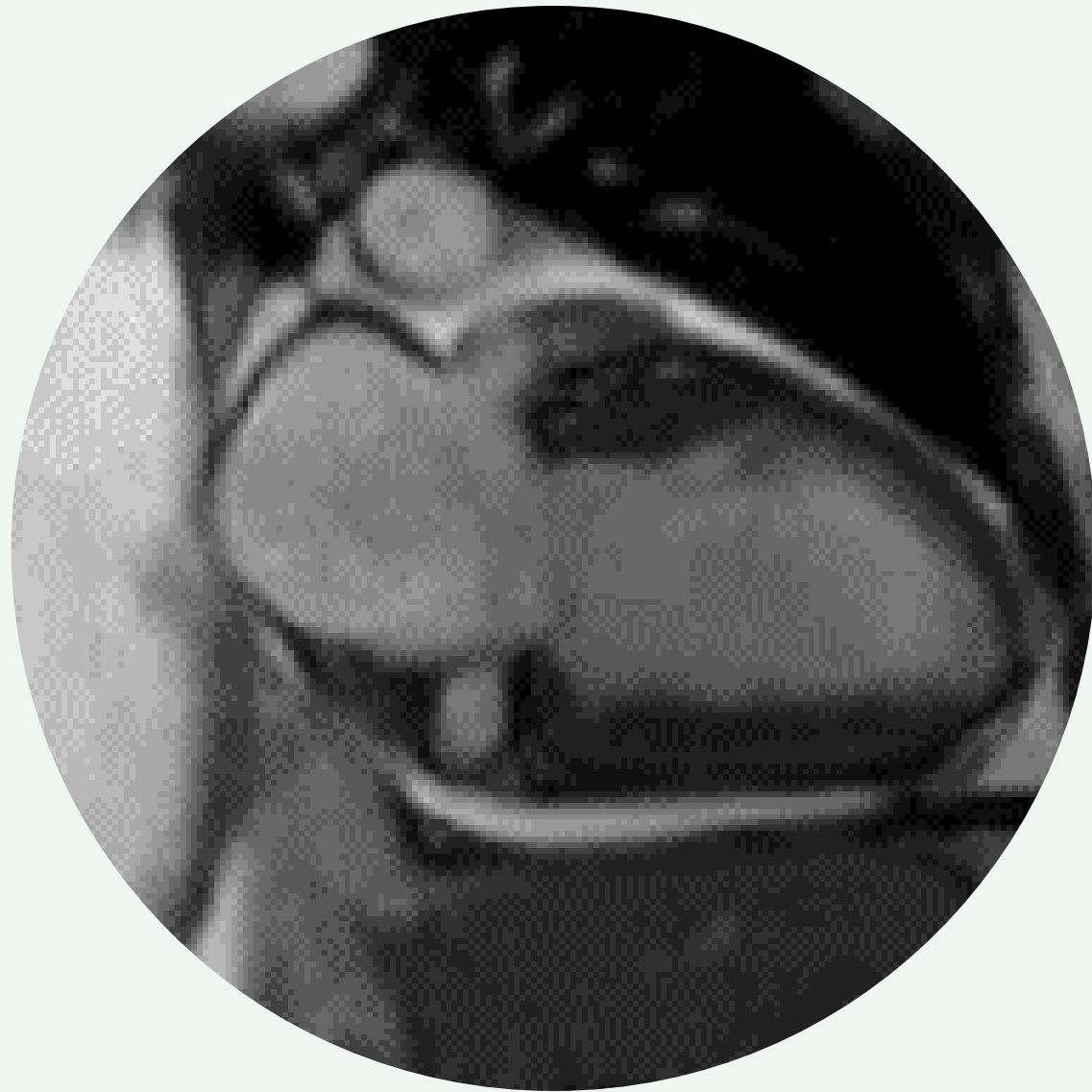


PLAX

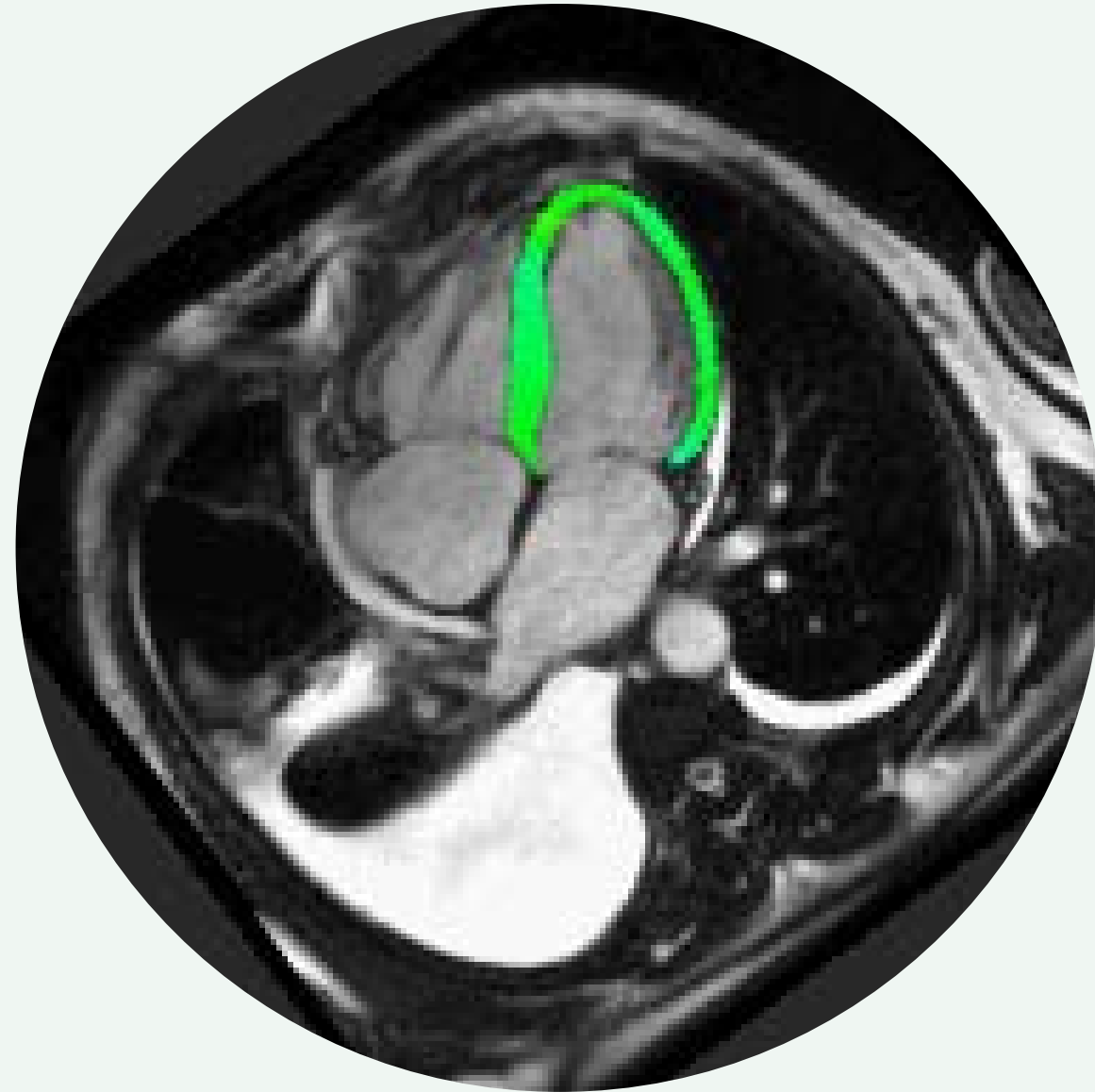


ALAX 4CH

Ürək MRT – hərəkətli görüntülər (uzun ox)



LA 2CH
SSFP cine-images

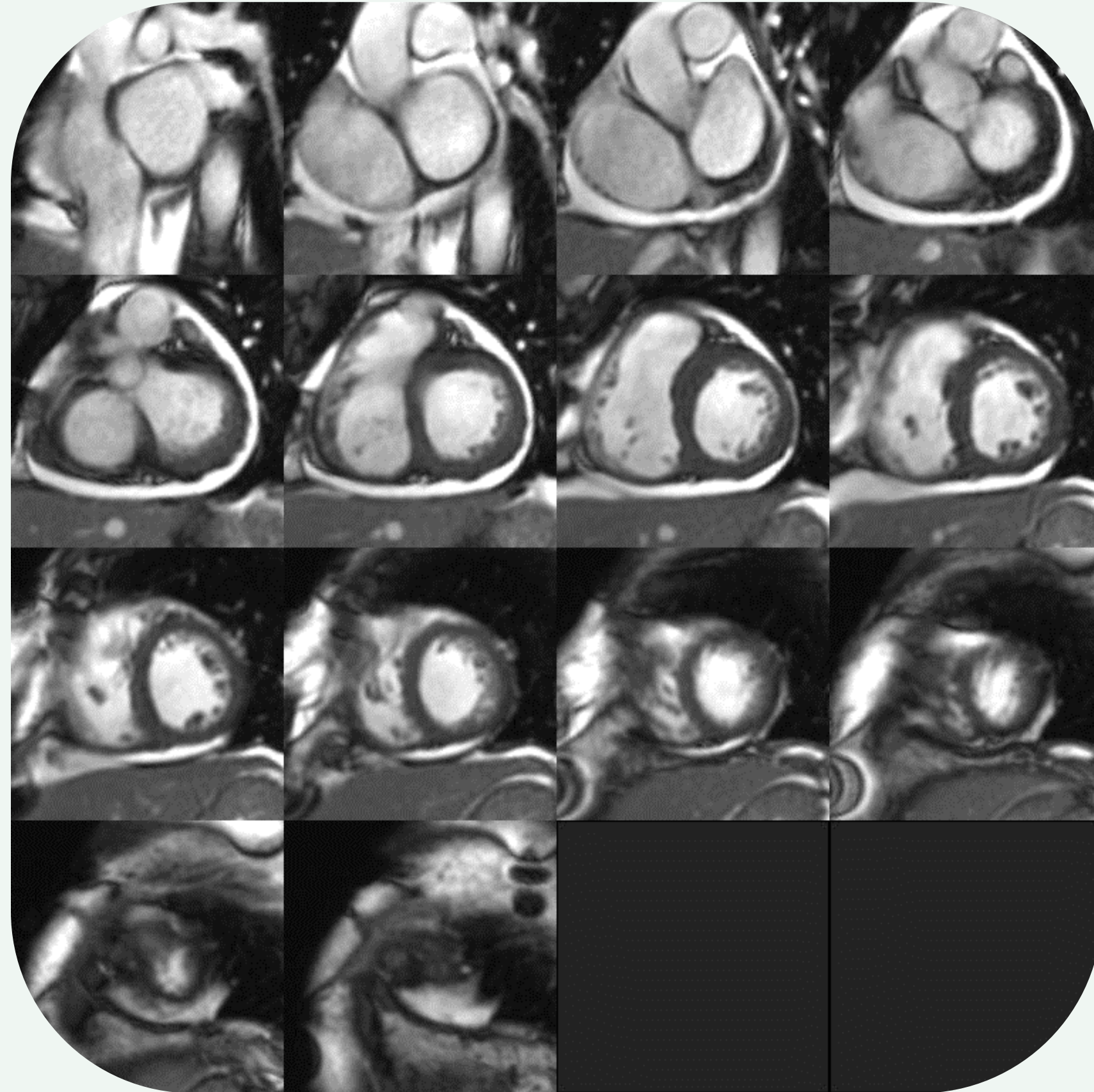


4CH HLA
SSFP cine-images



3CH
SSFP cine-images

Ürək MRT – hərəkətli görüntülər (qısa ox)



SSFP cine-images SA

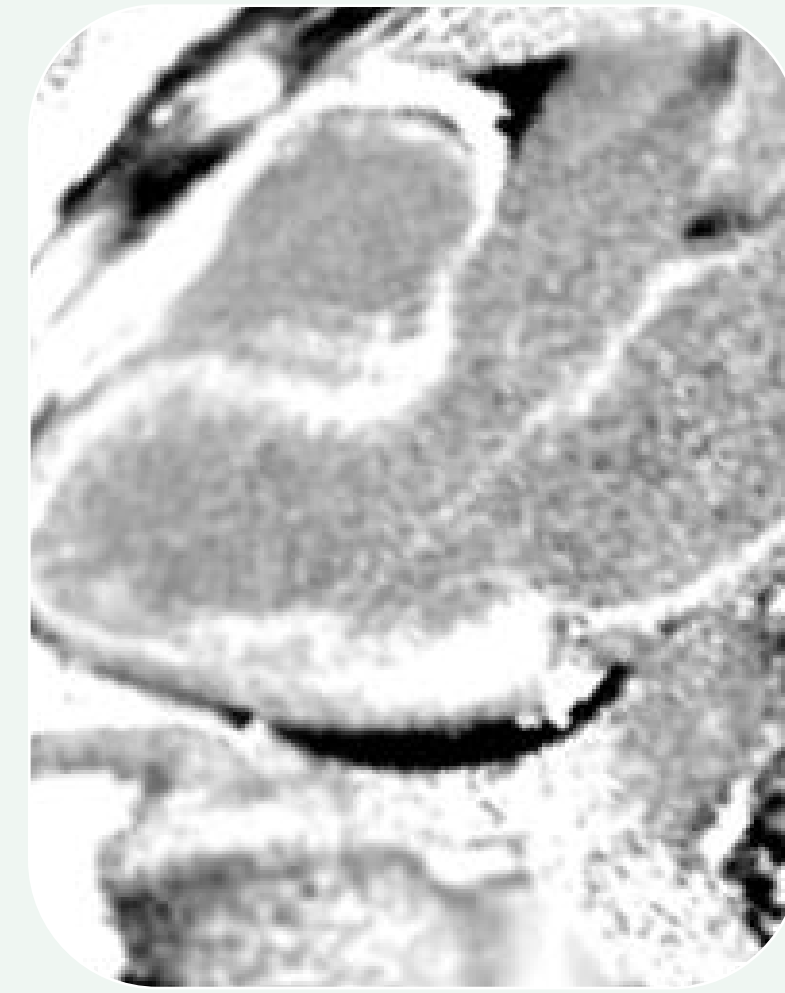
Ür ək MRT – Kontrastsonrası görüntülər



T1FSE-İR
4CH

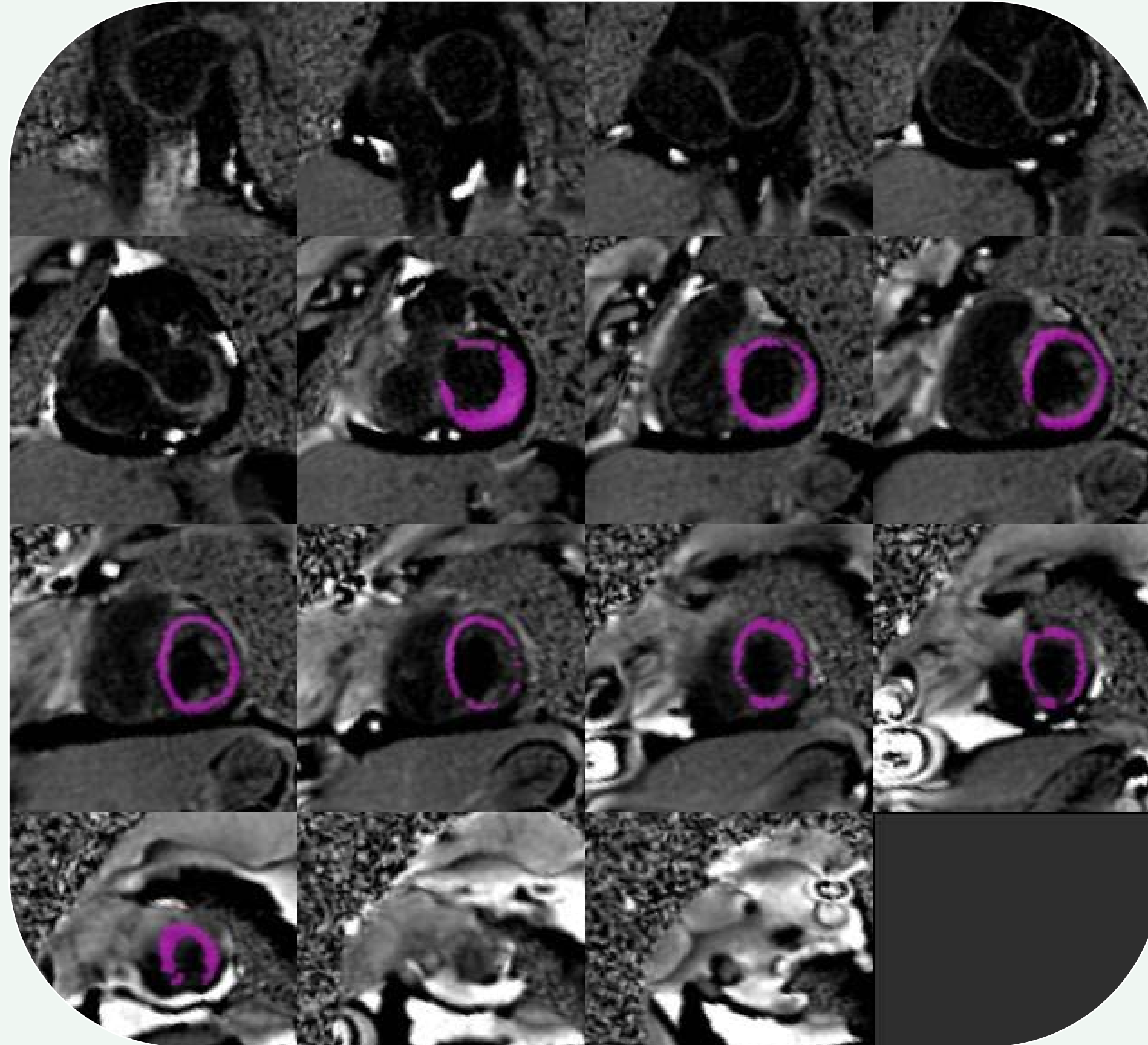


T1FSE-İR
2CH



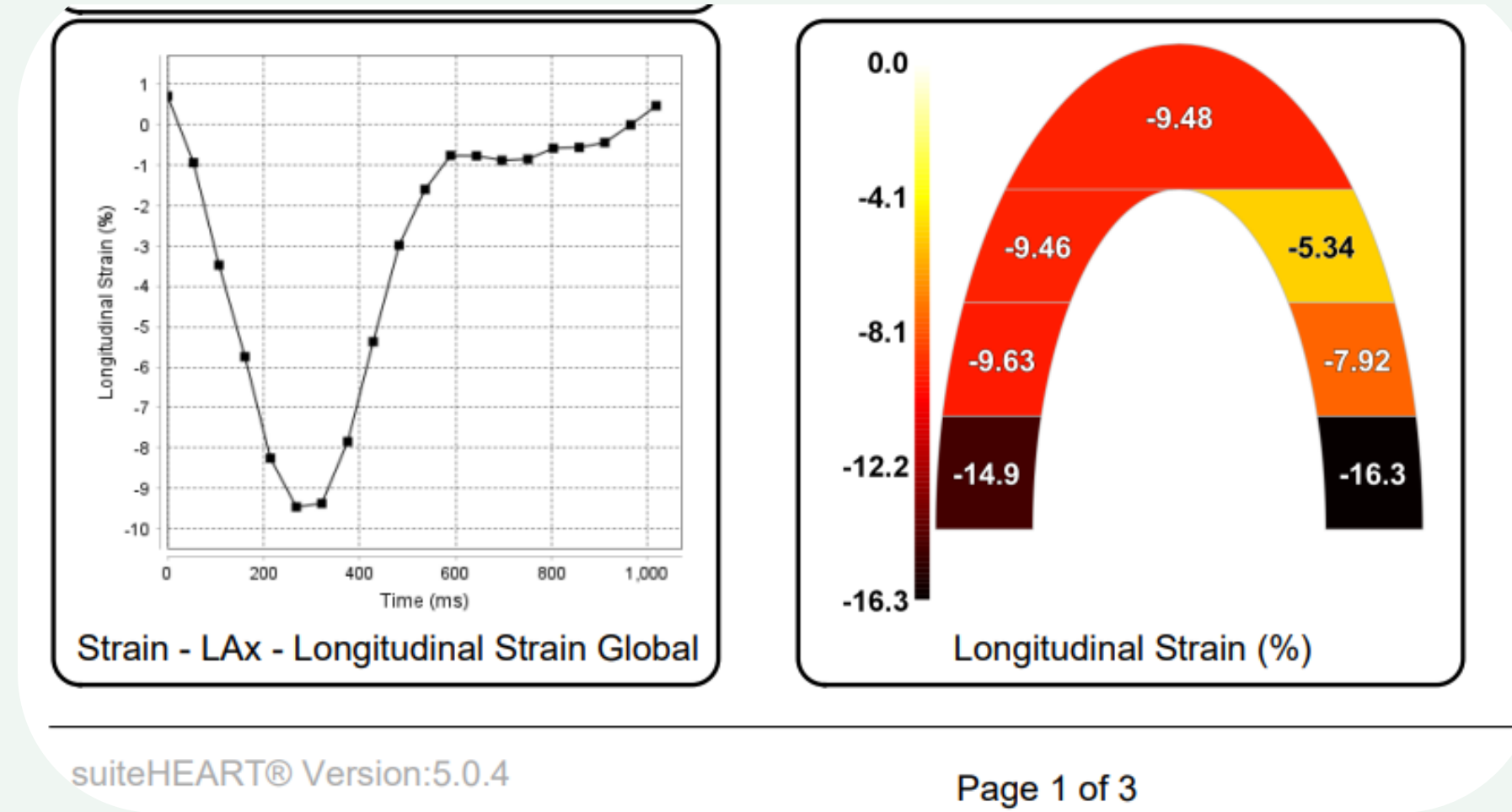
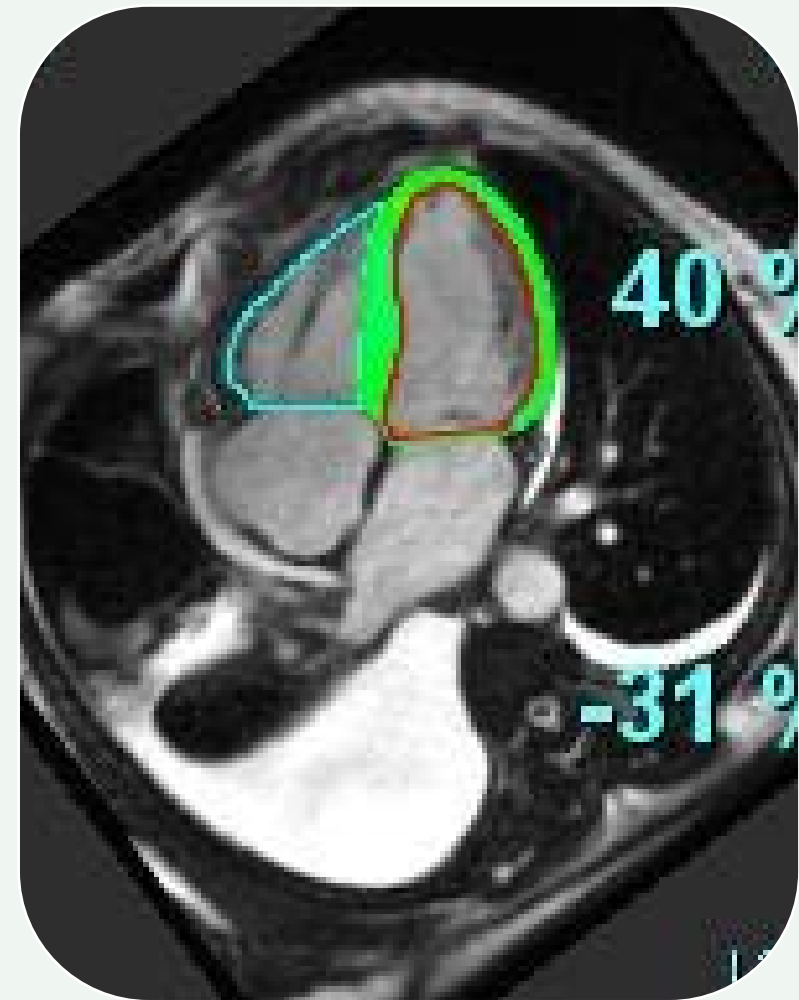
T1FSE-İR
3CH

Ürək MRT – Kontrastsonrası görüntülər



T1FSE-İR
SA

Ürək MRT – GLS hesablanması



GLS - 3%

Bio ps iya n ət ic ələr i

ADI	*	NƏTİCƏ	VAHİD	REFERANS	ƏVVƏLKİ NƏTİCƏ
WBC - Leykositlər	↑	10.27	10 ³ /μL	5,20 - 9,90	4,53 (19.05.2023)
RBC - Eritrosit	↓	3.87	10 ⁶ /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	↓	33.6	%	39,0 - 51,0	33,8 (19.05.2023)
MCV - Eritrositlərin orta həcmi		86.8	fL	82,3 - 100,1	85,5 (19.05.2023)
MCH - Eritrositdə hemoqlobinin orta miqdarı		30.2	pg	26,8 - 35,6	28,6 (19.05.2023)
MCHC - Eritrositdə hemoqlobinin orta konsentrasiya		34.8	g/dL	31,4 - 37,6	33,4 (19.05.2023)
RDW-SD - Eritrositlərin paylanma enliliyi	↑	48.8	fL	37,8 - 46,1	49,4 (19.05.2023)
RDW-CV - Eritrositlərin paylanma enliliyinin % miq	↑	14.9	%	11,2 - 13,4	15,1 (19.05.2023)
MPV - Trombositlərin orta həcmi		10.6	fL	5,2 - 12,2	10,1 (19.05.2023)
PLT - Trombositlər	↓	151	10 ³ /μL	172 - 397	183 (19.05.2023)
PDW - Trombositlərin dağılım genişliyi		16.1	fL	12,0 - 18,0	16,3 (19.05.2023)
PCT - Trombokrit		0.16	%	0,1 - 2,1	0,18 (19.05.2023)
P-LCR - Trombositlərin %-lə miqdarı	↑	45.4	%	18,5 - 42,3	39,5 (19.05.2023)
BAS# - Bazofillərin mütləq sayı		0.01	10 ³ /μL	0,01 - 0,07	0,01 (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 ³ /μL	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 ³ /μL	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 ³ /μL	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)	

Laborator nəticələri

BAKI PATOLOGİYA MƏRKƏZİ

Pasiyent Adı Soyadı : [Redacted] Vəliyev
Pasiyent Ata adı : Abbas
Doğum tarixi : 05.07.1963
Cinsiyət : Kişi
Analiz kodu : H00011969/23
Pasiyent kodu : 1684761766210
Qəbul tarixi : 22.05.2023
Cavab tarixi : 31.05.2023

Göndərilən xəstəxana : Medera hospital,

Göndərən həkim : Ömər Arıkan

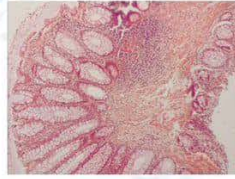
Göndərilən material : 1. Rektal mukoza; 2. Qarın dərisi - dərialtı biopsiya.

Klinik diaqnoz :

Əməliyyat tarixi : 22.05.2023

Makroskopik təsvir :

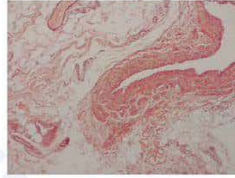
1. Qab1: "Anal bölgə" işarəli qab: 0,6x0,4x0,2 sm ölçülərdə, bozumtul rəngli toxuma parçası. 1 blok
2. Qab2: "Qarın dərisi" işarəli qab: Üzərində 1,2x0,2 sm ölçüdə dəri ellipsi olan, 1,2x0,2x0,4 sm ölçülərdə dəri və dərialtı toxuma. Eyni qabda 1,5x0,8x0,8 sm ölçülərdə piy toxuması. 2 blok
Arxiv yoxdur,
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 rəy :

AMİLOİD NEQATİV (CONGO RED NEQATİV), qarın dərisi və rektal mukoza, biopsiya.

Həkim : Prof. Dr. Mehmet Akif Çiftcioglu

(+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

ahenk
laboratoruvarı

AHENK LABORATUVARI Tibbi Laboratuvar Tetkik Sonuç Raporu

(Laboratuvar Ruhsat Numarası: 557)



Adı Soyadı : [Redacted]
T.C Kimlik No : [Redacted]
Doğum Tarixi / Cinsiyət : 01.07.1963 / Erkek
Protokol No / Barkod No : 5765957 / 25620287
Rapor Numarası : [535081],[25620287],[2023]
Tetkik İstem Tarixi : 23.05.2023 12:07
Numune Alma Tarixi : 23.05.2023 12:07
Numune Kabul Tarixi : 24.05.2023 14:40
Doktor : LABORATUVAR DOKTORU
Kurum : BAKU AZERBAIJAN
Numune Türü : İdrar (24 Saatlik), Serum

Elektroforez
Uzman Onay Tarixi: 29.05.2023 18:18

Test	Sonuç	Birim	Referans Aralığı	Yöntem	Önceki Sonuçlar
------	-------	-------	------------------	--------	-----------------

İmmünoelektroforez, İdrar (24 Saatlik)
İDRAR İMMÜNOELEKTROFOREZİ

İdrar kappası immünoelektroforez

İdrar lambda immünoelektroforez

İdrar kappası konsantrasyonu : <0,7 mg/dL (0 - 0,9 mg/dL)

İdrar lambda konsantrasyonu : 2,28 mg/dL (0 - 0,7 mg/dL)

YORUM : Serbest kappası ve serbest lambda hafif zincirlerine spesifik antiserum kullanılarak yapılan idrar immünoelektroforezinde, lambda hafif zincir atılımı tespit edilmiştir.

Kantitatif olarak idrar proteini 207 mg/gün bulunmuştur. (Referans aralığı: 0-140 mg/gün)

Doç. Dr. Hasan ALAÇAM
Tibbi Biyokimya Uzmanı
Diploma No: 2003-014-Rep-89792559-125385

↑ Yüksek ↓ Düşük ↑↑ Kritik Yüksek ↓↓ Kritik Düşük

Bu raporun doğruluğunu <https://rapor.ahenklab.com.tr/Login.aspx?bireysel> adresinden giriş yaparak sağlayabilirsiniz.

Bu raporunki klinik verileri Ahenk Laboratuvarında üretilmiştir. Kaynak belirtilmeden kullanılamaz.

İmzasız ve kapsız raporlar geçerlidir.
LB-F50/Rev.04/09/20
[195.175.210.182][00-00-29-19-04-46][30.05.2023 15:21][9ECB1470-98D9-439C-8E2F-1908D760EE57]

Rapor Baki Tarihi : 30.05.2023 15:21 Bu raporun tamamı 3 sayfa'dır.
Sayfa: 1/1

MERKEZ ŞİŞLİ (ŞUBE) AVCILAR (ŞUBE) KADIKÖY (ŞUBE)

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Mehmet Akif Çiftcioglu

Müalicə

- Spesifik müalicə - Kimyaterapiya
- ÜÇ müalicəsi



Yadda saxlamalı

Fabri və digər toplanma xəstəlikləri əsasən LVH kimi özünü göstərir.

Ürək görüntüləmə, xüsusən də ürək MRT diaqnoz üçün vacibdir

Zamanında aparılan müalicə proqnozu yaxşılaşdırır

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

P.K.

THE DREAM TEAM

Təşəkkür
edirəm !



Dr. Mətanət Paşayeva
Kardioloq

Dr. Rəsim Cəfərov
Kardioloq

Dr. Şəhla Şabanova
Hematoloq

Dr. Elxan Rəsulov
Qenetik

