



# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ

20–21 Fevral 2026

Hilton Otel , Bakı

## Hipertrofik Kardiomiopatiya Fenokopiyaları Differensial Diaqnostika

MD,FESC.Dr Gülanə Ağayeva



## KMP-nin maskası

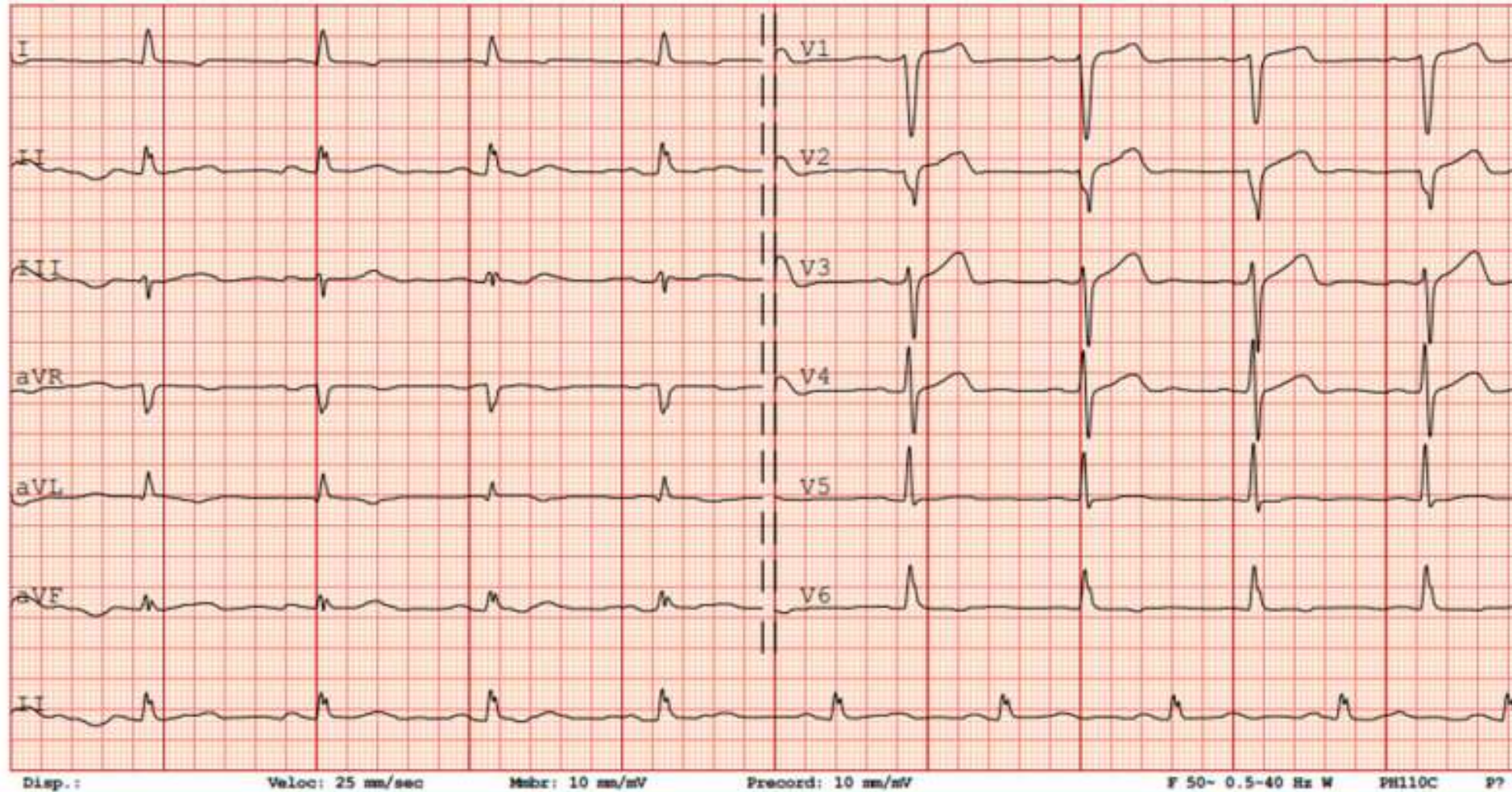
- **Xəstə:** 65 yaşlı kişi
- **Şikayətlər:** Son 6 aydır tədricən artan yorğunluq və nəfəs darlığı, hərəkət zamanı sinə ağrısı
- **Ailə Anamnezi:** Atası 60 yaşında ürək çatışmazlığından eks
- **Fizik Müayinə:** PS: 76 v/dəq, AT: 110/70 mmHg, Juqulyar vena genişlənmiş, ++ tibial ödem, zəif apikal sistolik küy



# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20-21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı

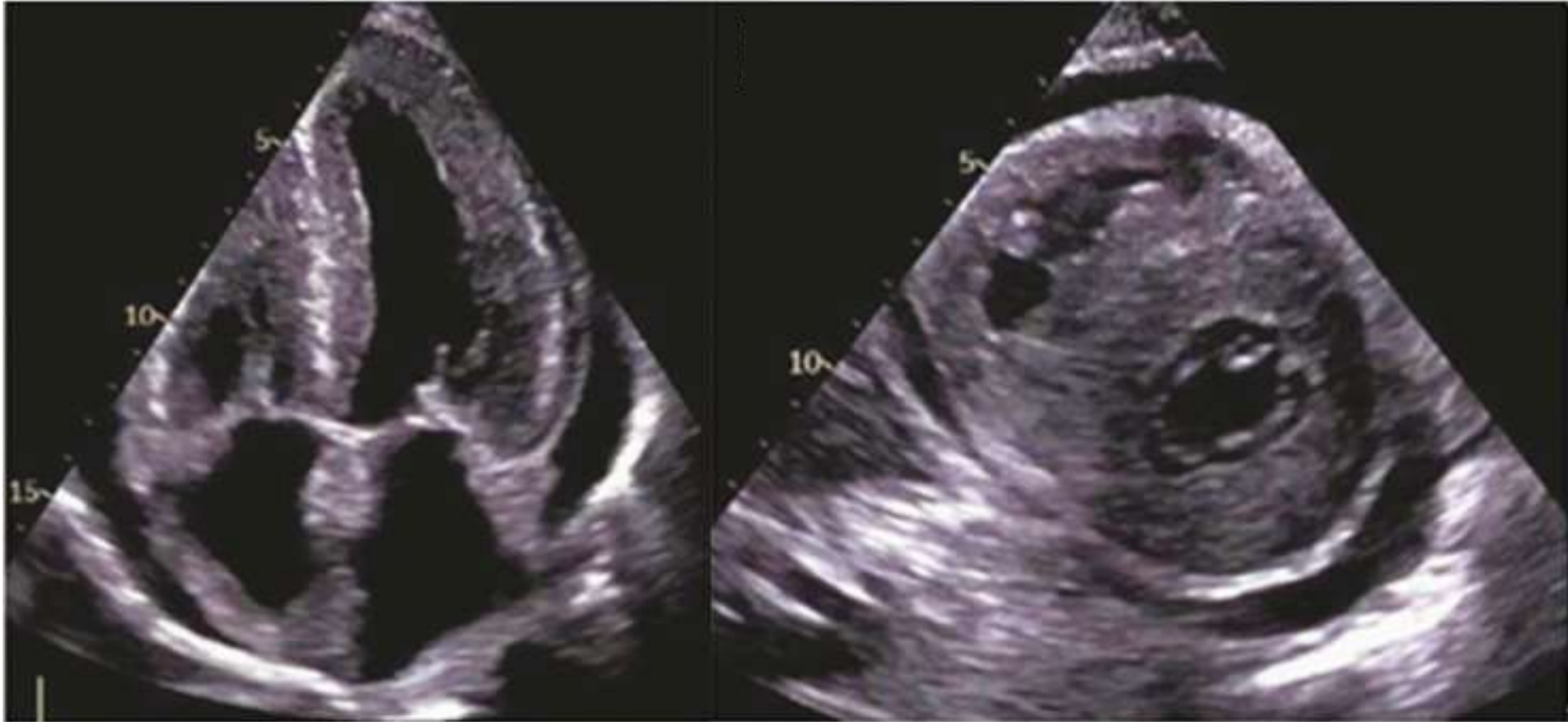




# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20-21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı





# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı



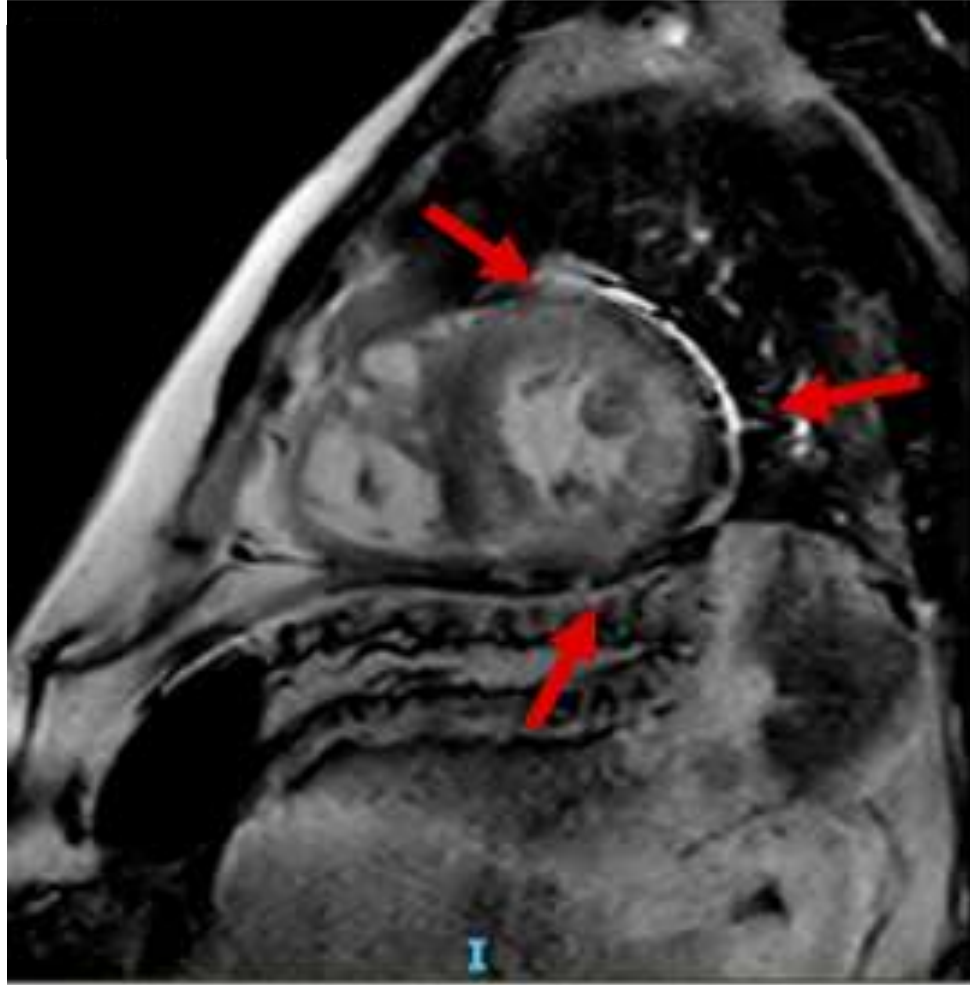
# Hipertrofik KMP????



# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20-21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı





# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı



## Labaratoriya:

- Troponin I və NT-proBNP yüksək
- Serum protein elektroforezi:  **$\lambda$  yüngül zəncir artmış**



# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı



## Kardiak amiloidoz (AL tip)

Fenotipik olaraq **HKMP**-yə oxşayır, amma EKQ də aşağı voltaj + diastolik disfunksiya + MRI/biopsiya diaqnozu dəqiqləşdirir



# HKMP FENOTİPI NƏDİR?

✓ EXO və KMR da Sol mədəciyin ən az 1  
segmentdə divar qalınlığı  $\geq 15$  mm

## **İstisna:**

- ✓ Arterial hipertenziya
- ✓ İdmançı ürəyi
- ✓ Miokard iskemiyası
- ✓ Ciddi qapaq xəstəlikləri

**Prevalansı: 0.2–0.5%**



# Fenokopiya Nədir?

- Klinik və morfoloji bənzərlik, lakin genetik/metabolik/infiltrativ fərqlilik
- Fenokopiyalar **systemik və ya metabolik xəstəliklərin** kardiak təzahürü ola bilər
- Əhəmiyyət: Yanlış diaqnoz → yanlış müalicə və proqnoz



## KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı



# Fenokopiyaları HKMP-dən ayırmaq vacibdir

- Müalicə və yanaşma fərqlidir
- Prognoz fərqlidir
- Yanlış diaqnoz riskləri artırır





# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONGRESİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı



## Infiltrative diseases

- **Amyloidosis**
  - AL amyloidosis
  - ATTR amyloidosis

## Storage diseases

- **Fabry disease**
- **Glycogen storage diseases**
  - Pompe
  - Danon
  - Forbes/Cori
  - PRKAG2 cardiomyopathy
- **Mucopolysaccharidoses**
  - Hurler syndrome
- **Sphingolipidoses**
  - Gaucher disease
  - Niemann-Pick disease
- **Fatty acid Metabolism defects**
  - very long-chain acyl-CoA deficiency
  - carnitine palmitoyltransferase II dehydrogenase deficiency
  - multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency

## Other rare genetic diseases

- **Mitochondrial diseases**
  - Mitochondrial Encephalopathy, Lactic Acidosis and Stroke-like episodes syndrome (MELAS)
  - Myoclonic Epilepsy with Ragged-Red Fibers syndrome (MERRF)
- **Rasopathies**
  - Noonan syndrome (LEOPARD syndrome)
  - Neurofibromatosis type 1
- **Neuromuscular diseases**
  - Friedreich's ataxia
  - Duchenne dystrophy
  - Becker dystrophy
  - Myotonic dystrophy type 1
  - Desminopathies

Infiltrative diseases

Storage diseases

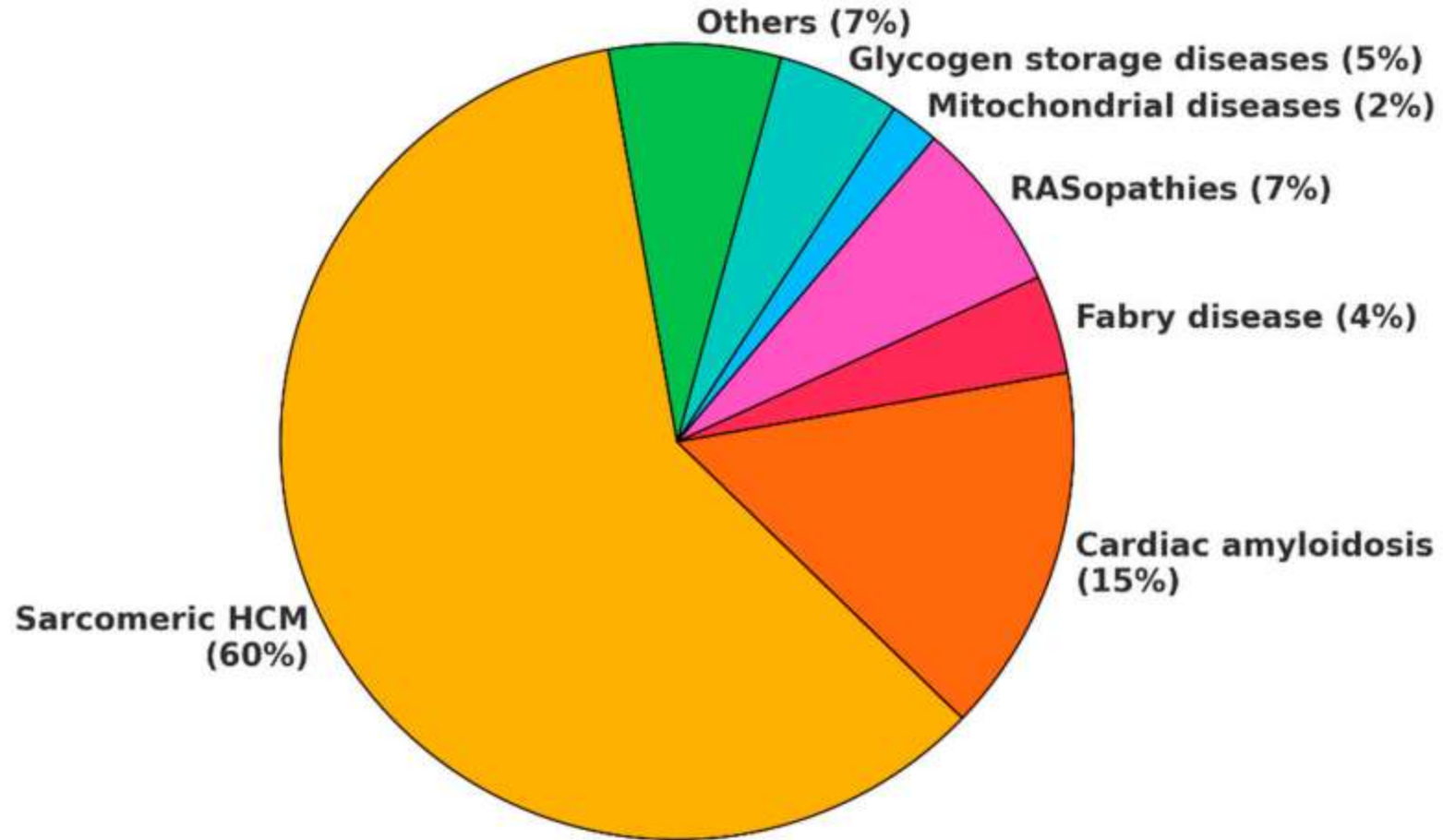
Other rare genetic diseases



# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı





# Sarkomerik HKMP

- Autosomal dominant keçir
- Ən çox rastlanan genlər: MYBPC3, MYH7, TNNT2
- Kliniki təzahürlər: LVOT obstruksiyası, aritmiya, qəfləti ölüm riski
- EXO: septal, apikal, ya da lateral divar qalınlaşması
- KMR əlamətləri: LGE ilə fibroz lokalizasiyası, segmentar hipertrofiya patternləri



# Sarkomerik HKMP Kliniki Xüsusiyyətlər

- Asimptomatik xəstələrdən ağır simptomatiklərə qədər dəyişir
- Ürək çatışmazlığı simptomları: dispne, angina, presinkop
- Aritmiya riski: səyirici aritmiya, mədəcik taxikardiyası
- Risk stratifikasiya: ESC/HCM risk score



# Sarkomerik HKMP Diaqnostikası

- ECG: yüksək voltaj, Q-dalğa dəyişiklikləri, anormal repolarizasiya
- EXO: LV divar qalınlığı, obstruksiya dərəcəsi, diastolik funksiyanın qiymətləndirilməsi
- KMR: LGE, fibroz patternləri, apikal vs septal hipertrofiya
- Genetik test: pozitif MYBPC3/MYH7 → risk stratifikasiya və ailə skriningi



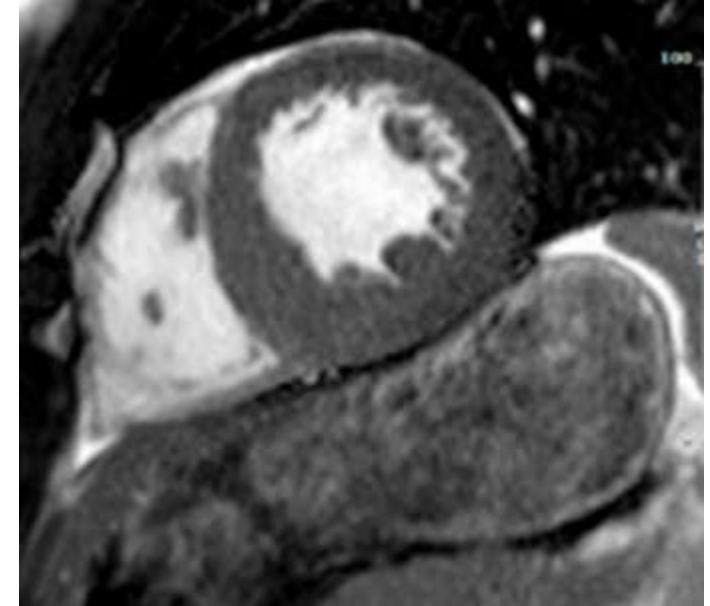
# Amiloidoz

- İnfiltrativ xəstəlik: Amiloid toplanması
- Formalar: **AL** (immun light-chain), **ATTR** (transthyretin)
- **Biatrial genişlənmə, restriktiv diastolik disfunksiya, periferik neyropatiya**
- EKG: aşağı voltaj, psevdoinfarkt patterni
- KMR: transmural və subendokardial LGE, yüksək nativ T1



# Fabry Xəstəliyi

- **X-xromosomla əlaqəli lizozomal toplanma xəstəliyi**
- $\alpha$ -qalaktozidaza A çatışmazlığı  $\rightarrow$  Gb3/lyso-Gb3 toplanması
- **Konsentrik LV hipertrofiyası, Diastolik disfunksiya, Anginoz ağrı, Proteinuriya, Keçirici sistem pozğunluğu**
- **KMR:** Native T1  $\downarrow$ , Posterolateral divarda LGE
- **Diagnostika:**  $\alpha$ -qalaktozidaza A  $\downarrow$ , Lyso-Gb3  $\uparrow$ , GLA gen analizi
- **Müalicə:** Enzim əvəzləyici müalicə, Migalastat (seçilmiş mutasiyalar)





# Glikogen depo xəstəliyi

- **Danon:** LAMP2 mutasiyası, gənc yaşda ciddi HKMP
  - **Pompe:** lysosomal  $\alpha$ -glucosidase defisiti, multisistem əlamətlər
  - **PRKAG2:** pre-excitation pattern, LVH, keçiricilik anomaliyaları
- EKG/EXO + laborator/genetik test diaqnostik rol**



# Mitoxondrial HKMP

- Enerji metabolizması defekti → multisistem təsirlər
- **Yüngül LVH + skelet əzələ zəifliyi**
- KMR: fibroz və LV tutulum paternləri
- Laborator: lactat/piruvat nisbəti, mtDNA mutasiyalar



# RASopatiyalar

- Genetik sindromlar: Noonan, Costello, Neyrofibromatoz tip1
- **HKMP + xüsusi fenotiplər: üz strukturu, qısa boy, koaqulyasiya problemləri**
- Genetik test: PTPN11, RAF1 mutasiyaları



# Neyromuskular HKMP

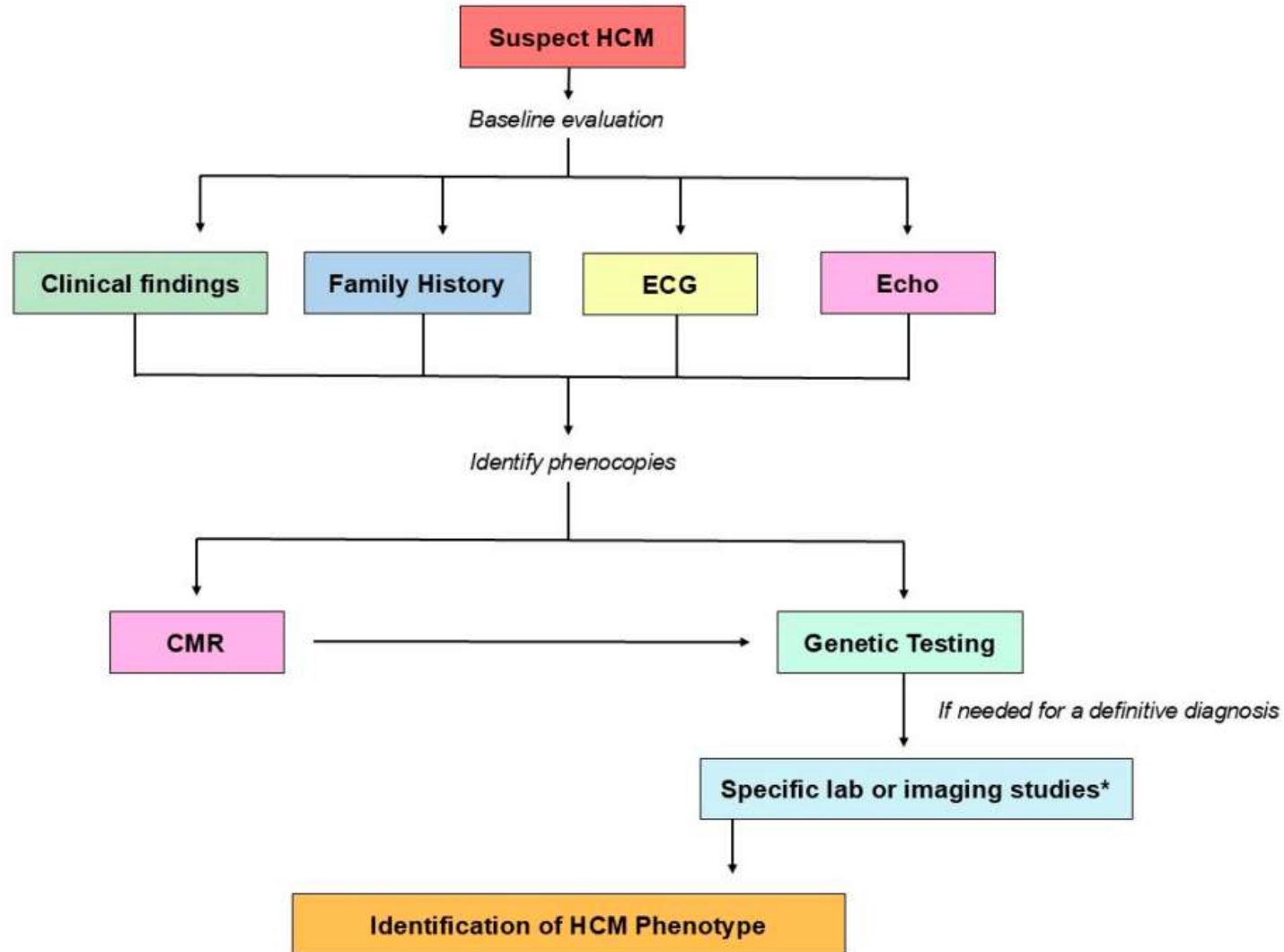
- **Friedrix ataksiyası:** AR, progressiv spinocerebellar ataxia + HKMP
  - **Dusen/Becker:** distrofin mutasiyası, skelet + kardiyaq əlamətlər
    - EKG/EXO və genetik testlərin birlikdə rolu**



# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı





# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı



	Neonate/Childhood	Adolescence/ Young Adult	Middle Age	Elderly
Sarcomeric HCM		X	X	
Cardiac amyloidosis			X	X
Fabry Disease	X	X	X	
Pompe disease	X	X		
Danon disease		X		
Forbes disease	X			
PRKAG2 cardiomyopathy		X		
Hurler syndrome	X			
Gaucher disease	X	X		
Niemann–Pick disease	X	X	X	X
Fatty acid metabolism defects	X			
Mitochondrial cardiomyopathies	X			
Noonan syndrome	X			
Neurofibromatosis type 1	X			
Friedreich's ataxia	X			
Desminopathies		X	X	
Duchenne dystrophy	X			
Becker dystrophy	X	X		
Myotonic dystrophy type 1		X	X	



# KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı



## Əlamətlər və Simptomlar

Sensorinevral karlıq (eşitmə itkisi)

Görmə pozğunluqları

Paresteziya / hissiyyat pozğunluqları / neyropatik ağrı

Neyromotor pozğunluqlar (ataxia, disfagiya, disartriya)

Öyrənmə çətinlikləri, intellektual gerilik

Yerimə pozğunluğu

Karpal tunel sindromu (xüsusilə ikitərəfli olduqda)

Əzələ zəifliyi

Hepatosplenomeqaliya (qaraciyər və dalaq böyüməsi)

Palpebral ptoz (göz qapağının sallanması)

Lentigin və ya café-au-lait ləkələri

Angiokeratoma

## Düşünülən Diaqnozlar

Fabri xəstəliyi, mitoxondrial xəstəliklər, Noonan sindromu

ATTR, Fabri xəstəliyi, Danon xəstəliyi, mitoxondrial xəstəliklər,  
Niemann–Pick xəstəliyi

Amiloidoz, Fabri xəstəliyi

Fridreyx ataksiyası, Niemann–Pick xəstəliyi

Mitoxondrial xəstəliklər, Nunan sindromu, Danon xəstəliyi

Fridreyx ataksiyası, Niemann–Pick xəstəliyi

ATTR

Qlikogen yığılma xəstəlikləri, mitoxondrial xəstəliklər,  
neyromuskulyar pozğunluqlar

Niemann–Pick xəstəliyi

Mitoxondrial xəstəliklər, miotonik distrofiya

Fabri xəstəliyi, Nunan sindromu

Fabri xəstəliyi



## Nəticə

- **Multidisiplinar yanaşma:** Klinik qiymətləndirmə, ekokardioqrafiya, kardiak MRT və genetik testlər birlikdə aparılmalıdır.
- **Heterogen səbəblər:** Digər nadir metabolik və infiltrativ xəstəliklər də nəzərə alınmalıdır.
- **Klinik əhəmiyyət:** Erkən diaqnoz risk stratifikasiyası və idarəetməni optimallaşdırır.
- **Terapevtik nəticə:** Fərdiləşdirilmiş yanaşma funksional statusu yaxşılaşdırır və proqnoza müsbət təsir edir.



**KARDİOMETABOLİK VƏ  
NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ**



**20–21 Fevral 2026  
Hilton Otel , Bakı**



*Thank You For Your Attention!!!*