



KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ

20–21 Fevral 2026

Hilton Otel , Bakı

HeFH – erkən aşkarla, müalicəyə erkən başla!

Fuad Səmədov



1) HeFH rast gəlmə tezliyi – neçə nəfərdən birdir?

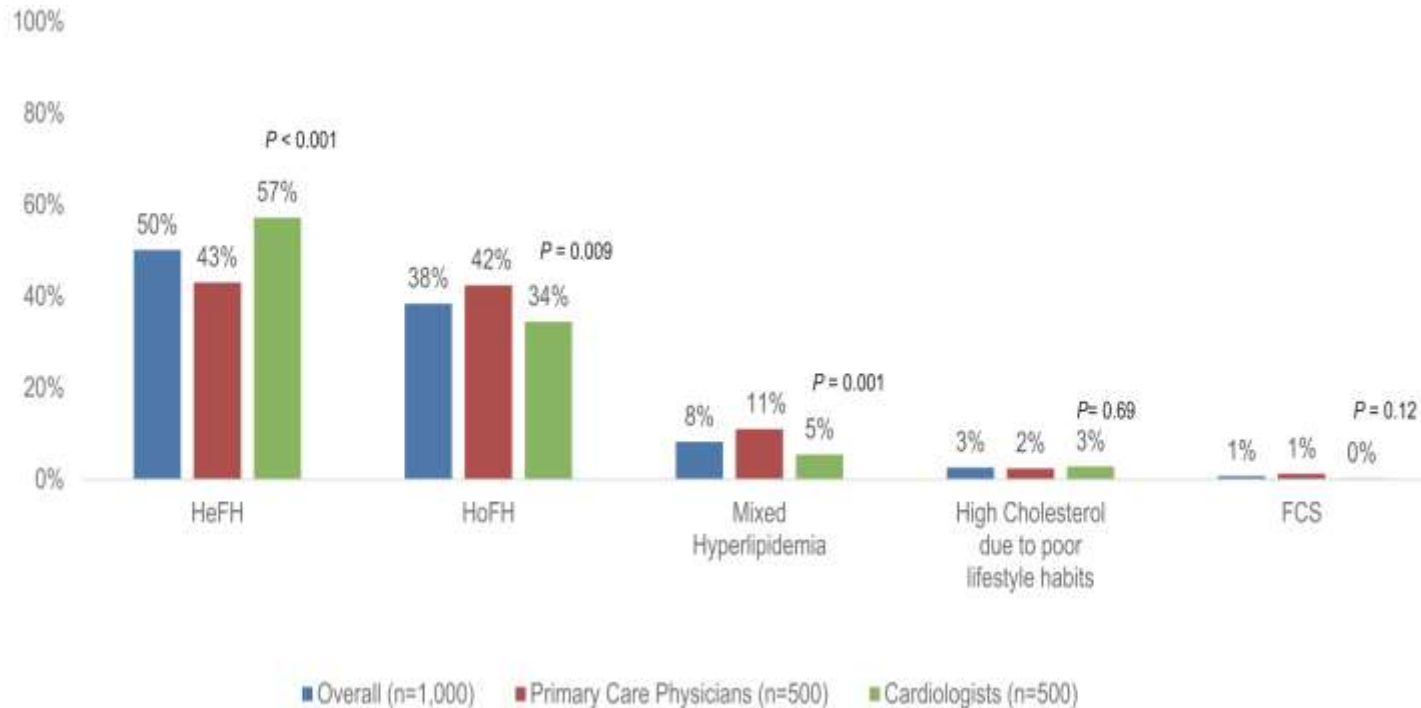
- Düzgün cavab = 1/300-1/500
- Düzgün cavab vermiş respondent = 19%

2) Müalicə olunmadıqda HeFH-li pasientdə erkən KAX inkişaf ehtimalı ümumi əhalidən neçə dəfə yüksəkdir?

- Düzgün cavab = ən az 20 dəfə
- Düzgün cavab vermiş respondent = 0%



Awareness, diagnosis and treatment of heterozygous familial hypercholesterolemia (HeFH) – Results of a US national survey



**30 yaş qadın
Ailədə erkən KAX
LDL 230mg/dl**

Bu hipotetik pasientdə ilk növbədə hansı diaqnozu düşünərsiniz

- HeFH
- HoFH
- Qarışıq hiperlipidemiya
- Həyat tərzi ilə əlaqədar yüksək xolesterol
- FCS



KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı



HeFH vaxtında aşkarlanıb, uyğun müalicə almazsa ...

47

KAX hadisələrinin
orta yaşı

2x

Erkən KV
ölüm riski

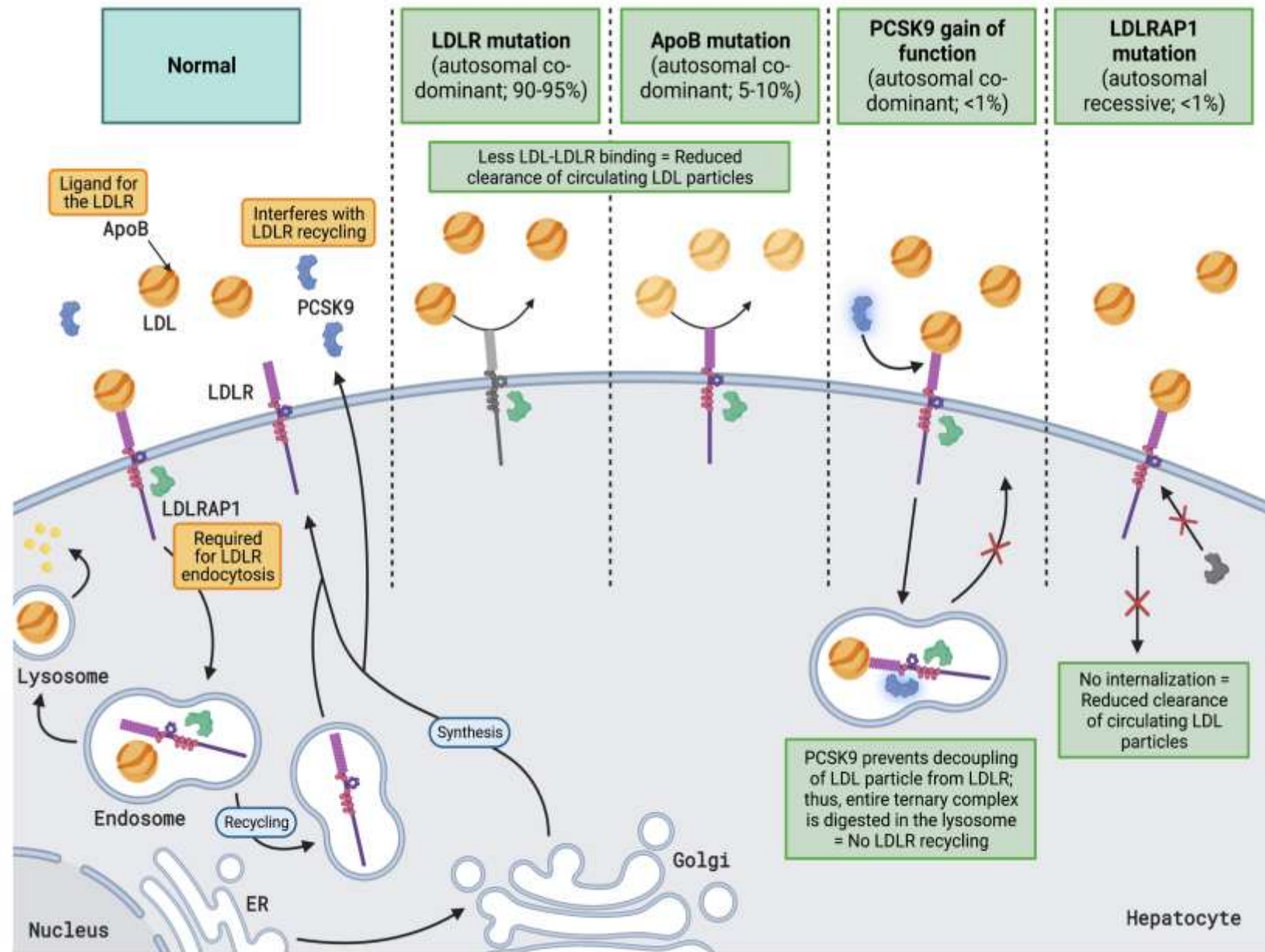
16il

18 yaşında diaqnoz
qoyulan, müalicəsiz
pasientin itirdiyi



KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ

Ən sıx monogenik xəstəlik
Autozom Dominant

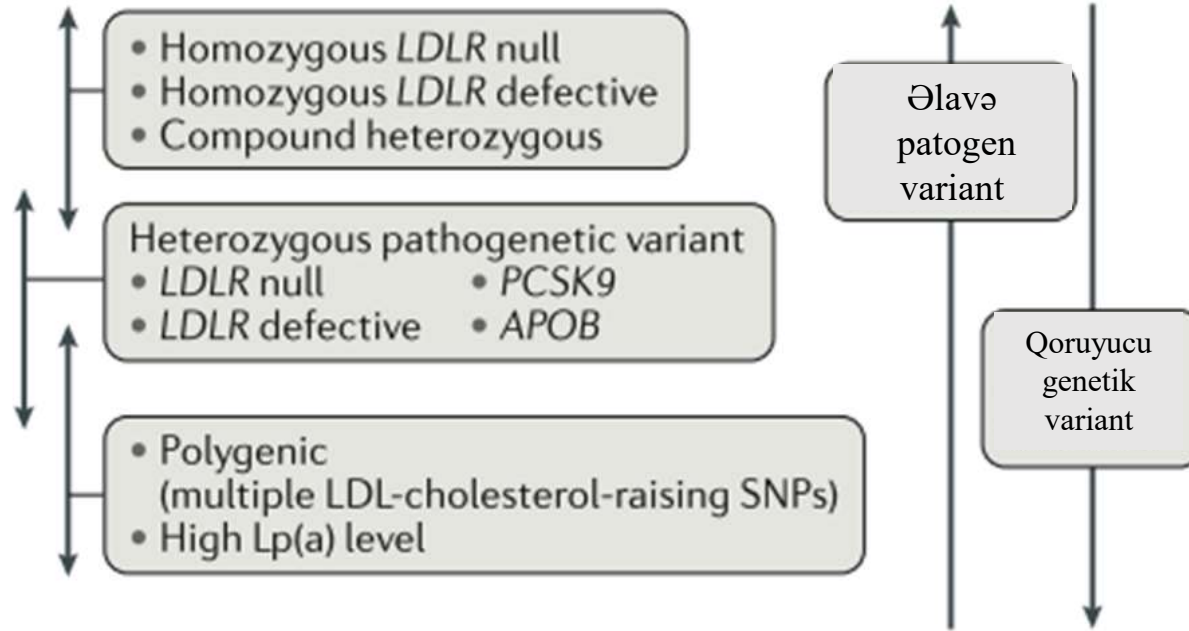
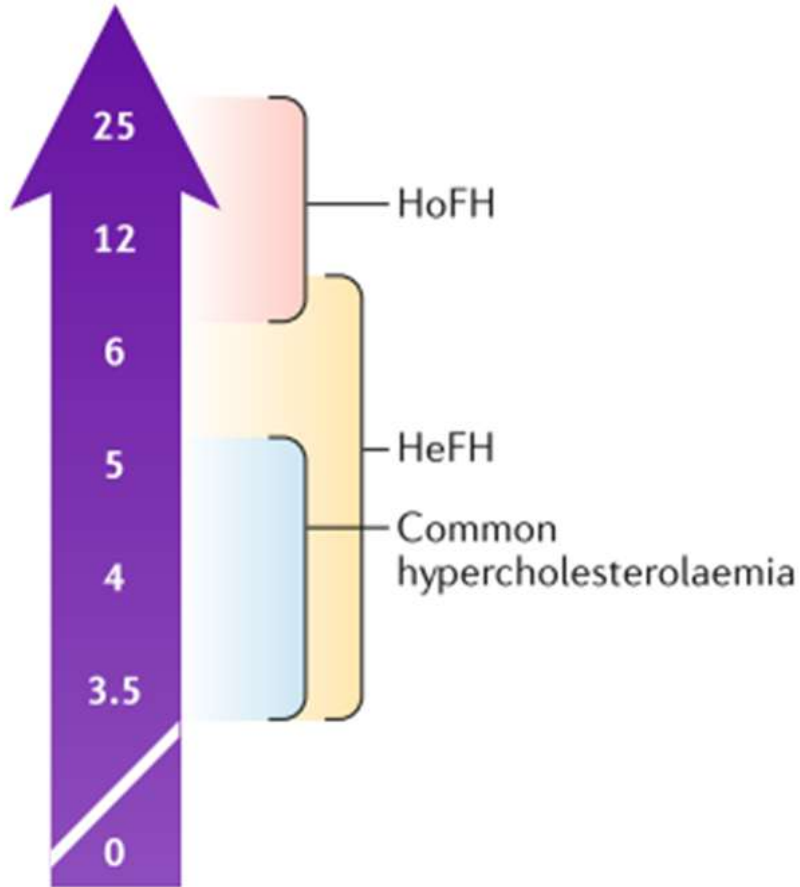




KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı





KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı



Eyni genotip fərqli fenotip





KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı

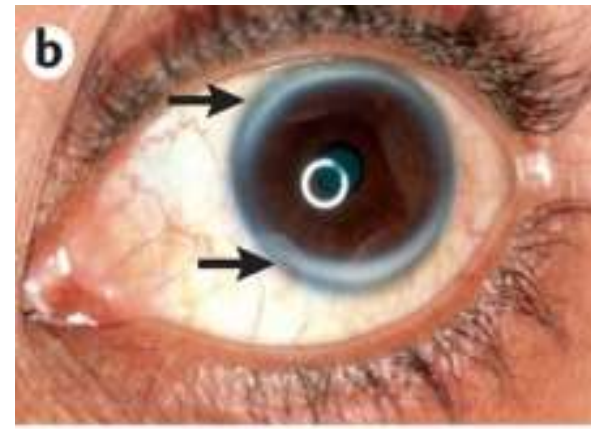


- **LDL xolesterin səviyyəsi > 190mg/dl**
- **Ailə fərdlərində çox yüksək LDL xolesterin səviyyələri**
- **Ailədə erkən yaşlarda KV hadisələr, ölüm, infarkt və s.**
- **Erkən yaşlarda KV hadisələr, ölüm, infarkt və s. olduqda**
- **Fiziki müayinə əlamətləri**



HeFH xəstələrini necə aşkarlaya bilərəm ?

- 1) HeFH-dən şübhələnmək
- 2) Klinik və laborator əlamətlər
- 3) Genetik analiz





KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı

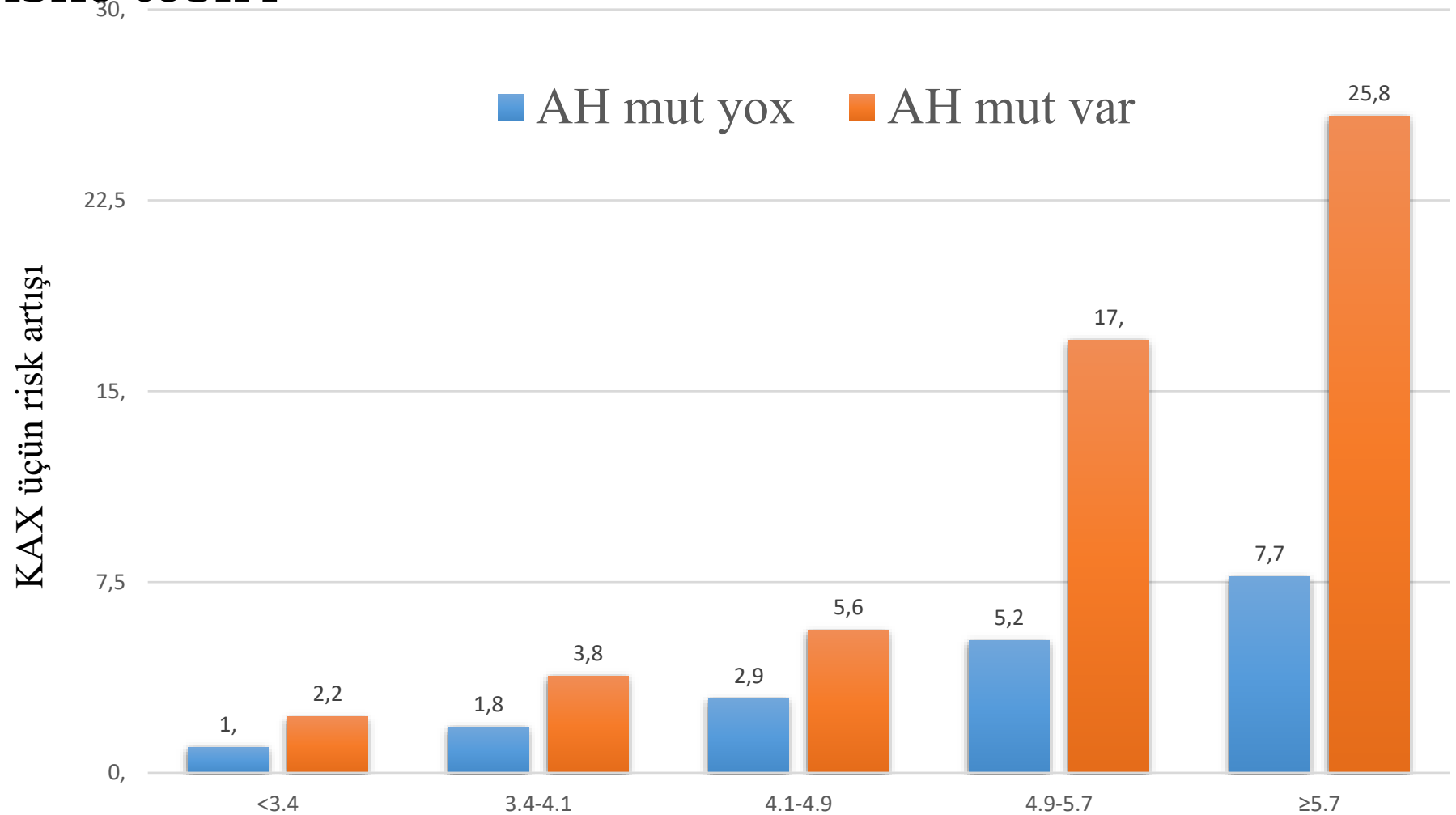


Meyar	Xal
Ailə anamnezi	
1.dərəcə qohumlarda erkən KVX (kişi < 55, qadın < 60 yaş) və ya	1
1.dərəcə qohumda LDL >95.persentil və/və ya	1
1.dərəcə qohumda tendon ksantoması və/və ya arcus cornealis, və ya	2
18 yaşdan kiçik uşaqlarda LDL >95.persentil	2
Şəxsi anamnez	
Erkən KAX (kişi < 55, qadın < 60 yaş)	2
Erkən serebral və ya periferik vaskular xəstəlik (kişi < 55, qadın < 60 yaş)	1
Klinik müayinə	
Tendon ksantomaları	6
45 yaşdan əvvəl arcus cornealis	4
LDL	
> 330mg/dl (8.5mmol/L)	8
250-329mg/dl (6.5-8.5mmol/L)	5
190-249mg/dl (4.9-6.4mmol/L)	3
155-189 mg/dl (4.0-4.9mmol/L)	1
Funksional LDL-R mutasiyasının olması (LDL-R, ApoB, PCSK9 genində)	8

>8 – AH dəqiqdir
6-8 – AH ehtimalı
3-5 – AH mümkündür
<3 – AH deyil



Genotipin riskə təsiri



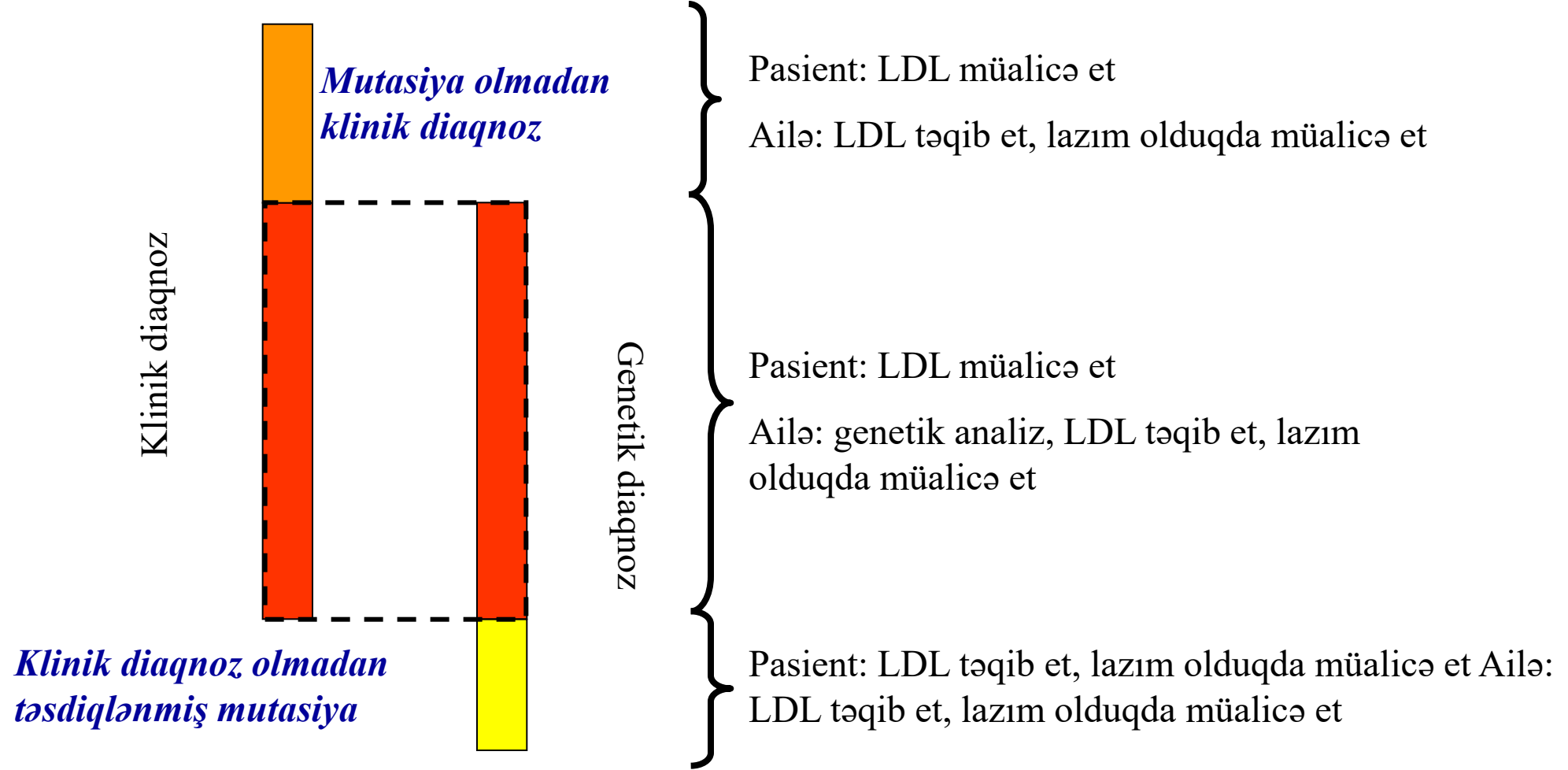
Khera, A. V. et al. J. Am. Coll. Cardiol. 67, 2578-2589 (2016).



KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı





KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı



HeFH diaqnostikası

01

FH diaqnozu klinik meyarlar əsasında qoyulmalıdır

02

Mümkün olduqda diaqnoz DNA analizi ilə təsdiqlənməlidir.

03

İlkin xəstə aşkarlandıqdan sonra ailə kaskad skriningi aparılmalıdır.

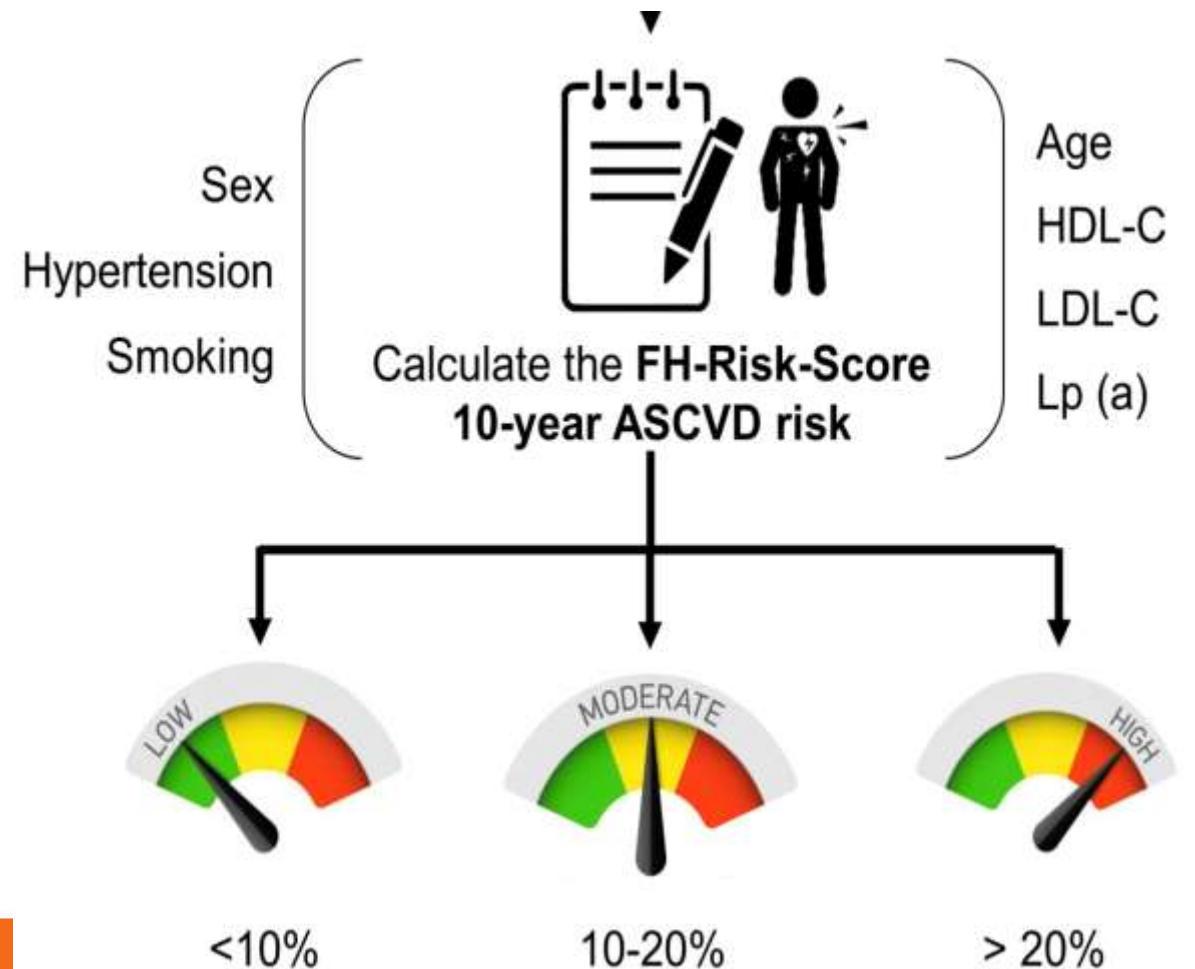


HeFH risk stratifikasiyası

SAFE HEART risk equation

Sex	<input type="radio"/> Male <input type="radio"/> Female
Age	<input type="text" value="Choose a value"/>
Weight	<input type="text"/> kg
Height	<input type="text"/> cm
Active smoking	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No
High blood pressure	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No
Clinical History	
History of ASCVD	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No
Biochemical Results	
LDL Cholesterol (value for individual undergoing treatment)	<input type="text" value="Choose a value"/>
Lp(a)>50 mg/dL	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No

The FH-Risk-Score





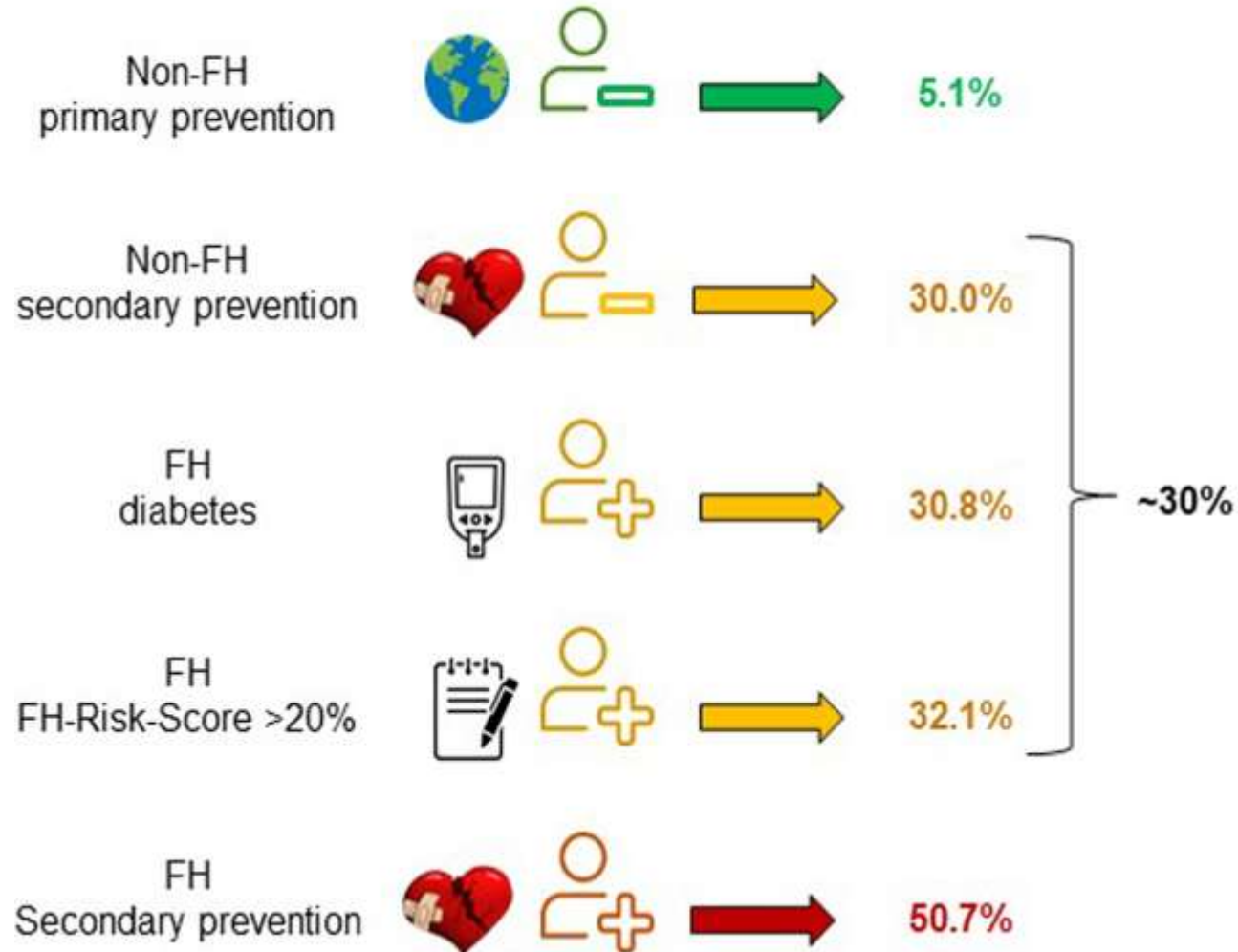
KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRESİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı



10-year risk of cardiovascular disease





KARDİOMETABOLİK VƏ NADİR XƏSTƏLİKLƏR KONQRƏSİ



20–21 Fevral 2026
Hilton Otel , Bakı



HeFH müalicəsi

1. Diaqnoz qoyulduqdan sonra ən qısa zamanda müalicə başlanmalıdır.
2. Asimptomatik ateroskleroz görüntülənməsi risk stratifikasiyası üçün faydalı ola bilər.
3. Əksər hallarda ilkin müalicə seçimi yüksək intensivlikli statin + ezetimib kombinasiyasıdır.
4. Çox yüksək risk qrupunda olan pasientlər üçün (ASKVX və ya yanaşı 1 major risk amili) LDL ən az 50% azaldılmaqla, 55mg/dl-dən aşağı salınmalıdır.
5. Yüksək risk qrupunda olan pasientlər üçün isə LDL ən az 50% azaldılmaqla, 70mg/dl-dən aşağı salınmalıdır.



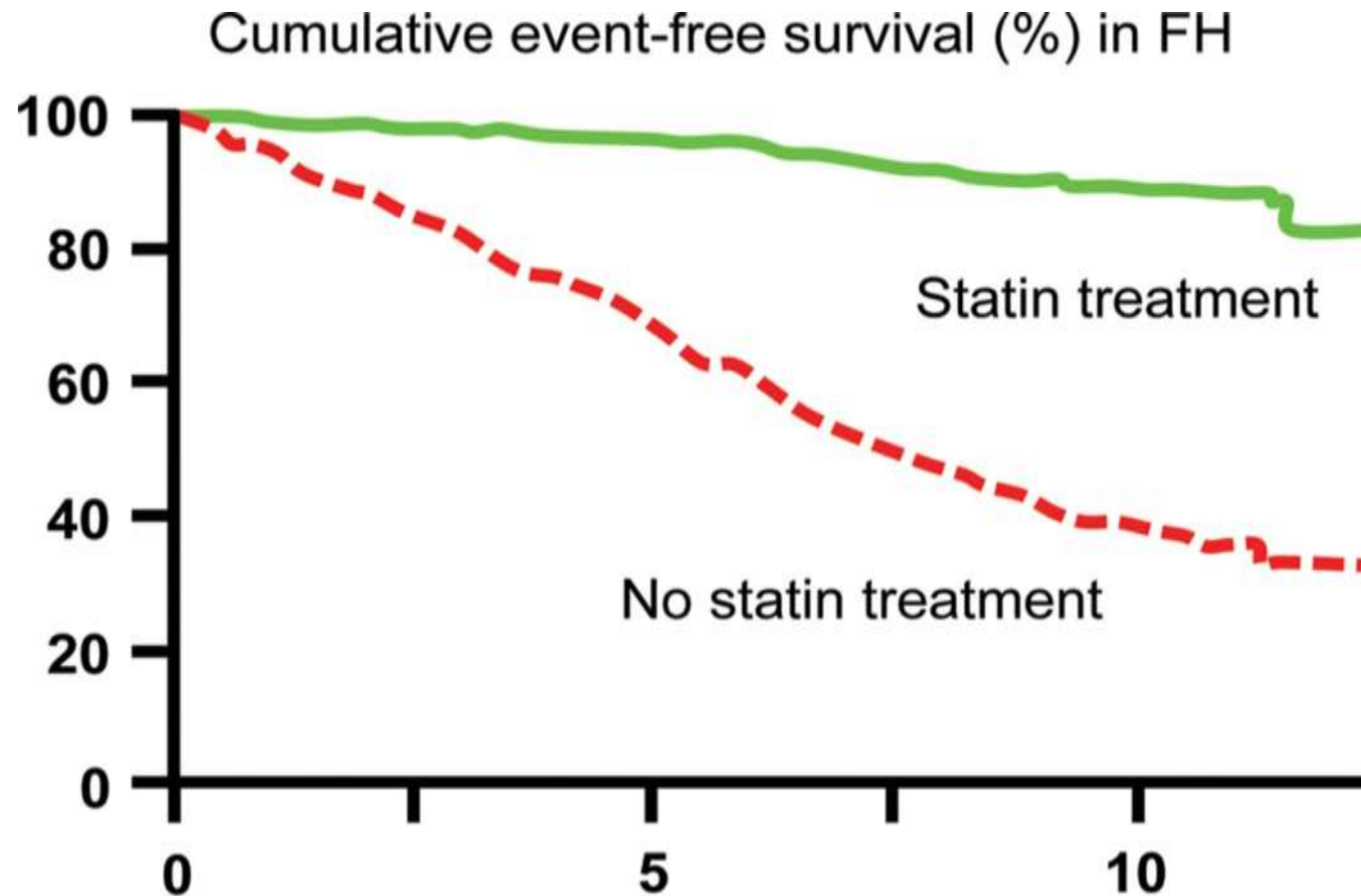
HeFH müalicəsində statinlərin effektivliyi

TABLE 1 Observational Studies for Statins on Patients With FH

Cohort	Patient Population	N	Main Findings	Ref. #
UK Simon Broome FH register	Definite and possible FH patients aged 20-79 y	3,553	Standardized mortality ratio of coronary heart disease in men with definite FH decreased from 4.83 (95% CI: 2.32-8.89) to 2.51 (95% CI: 1.01-5.17) when comparing pre-1992 to post-2008	20
SAFEHEART (Spanish Familial Hypercholesterolemia Cohort Study) registry	HeFH patients aged 18 y or older	1,939	16% of patients in primary prevention with atorvastatin and 18% with rosuvastatin achieved an LDL-C of <100 mg/dL	21,22
27 Dutch lipid clinics	FH without prevalent coronary heart disease	1,950	Statin-treated group had 76% ($P < 0.001$) overall risk reduction of coronary heart disease compared to untreated patients	23
21 UK lipid clinics	HeFH patients aged 20-79 y	3,382	37% ($P = 0.01$) reduction of coronary heart disease mortality	24
2 South Africa lipid clinics	HoFH	149	66% ($P = 0.02$) reduction of mortality	25



HeFH-da statinlərin sağqalma göstəricisinə təsiri

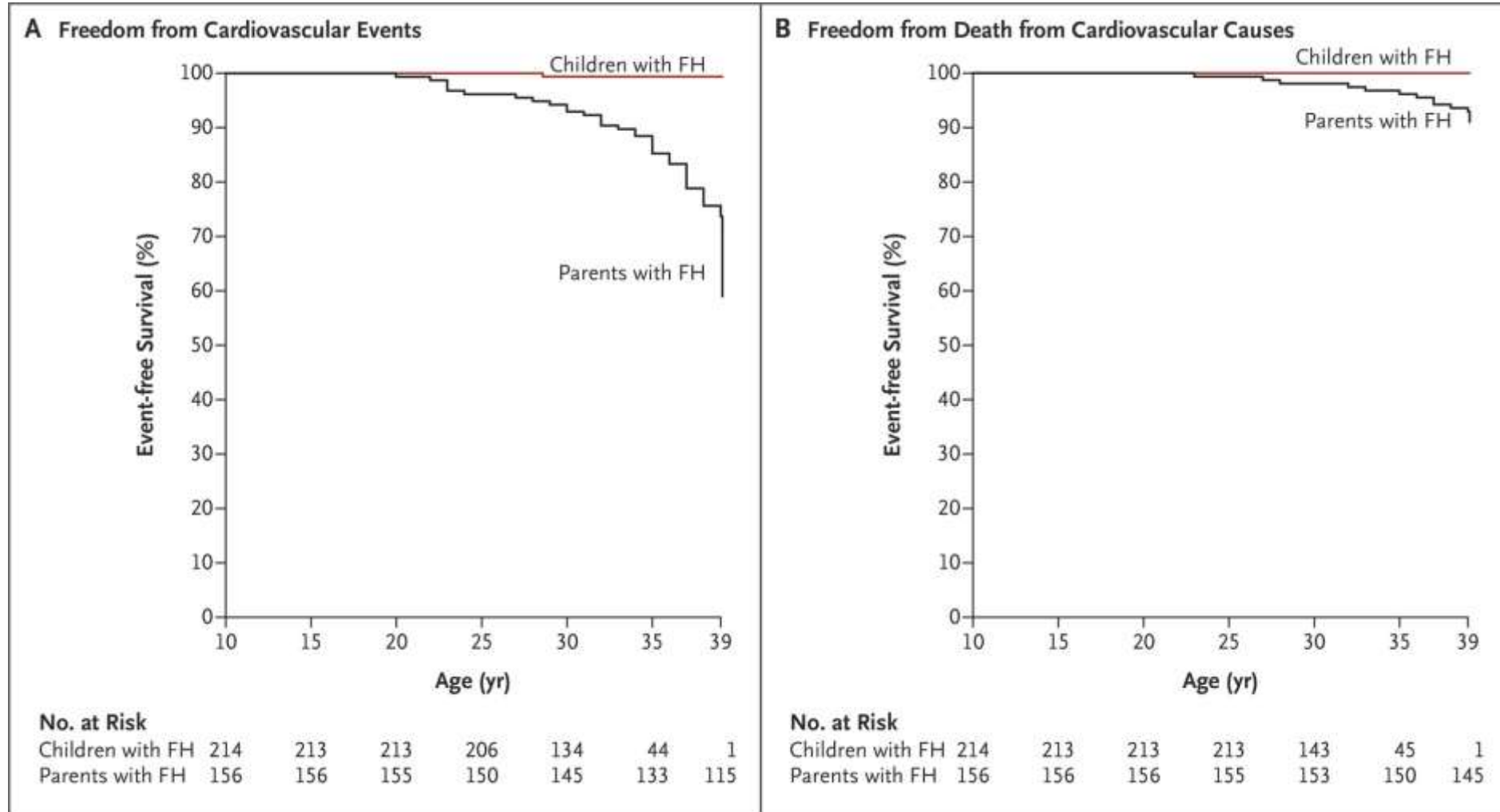




20-Year Follow-up of Statins in Children with Familial Hypercholesterolemia



Ilse K. Luirink, M.D., Albert Wiegman, M.D., Ph.D., D. Meeike Kusters, M.D., Ph.D., Michel H. Hof, Ph.D., Jaap W. Groothoff, M.D., Ph.D., Eric de Groot, M.D., Ph.D., John J.P. Kastelein, M.D., Ph.D., and Barbara A. Hutten, Ph.D.





ORION-9 – HeAH: Bazal göstəricilər

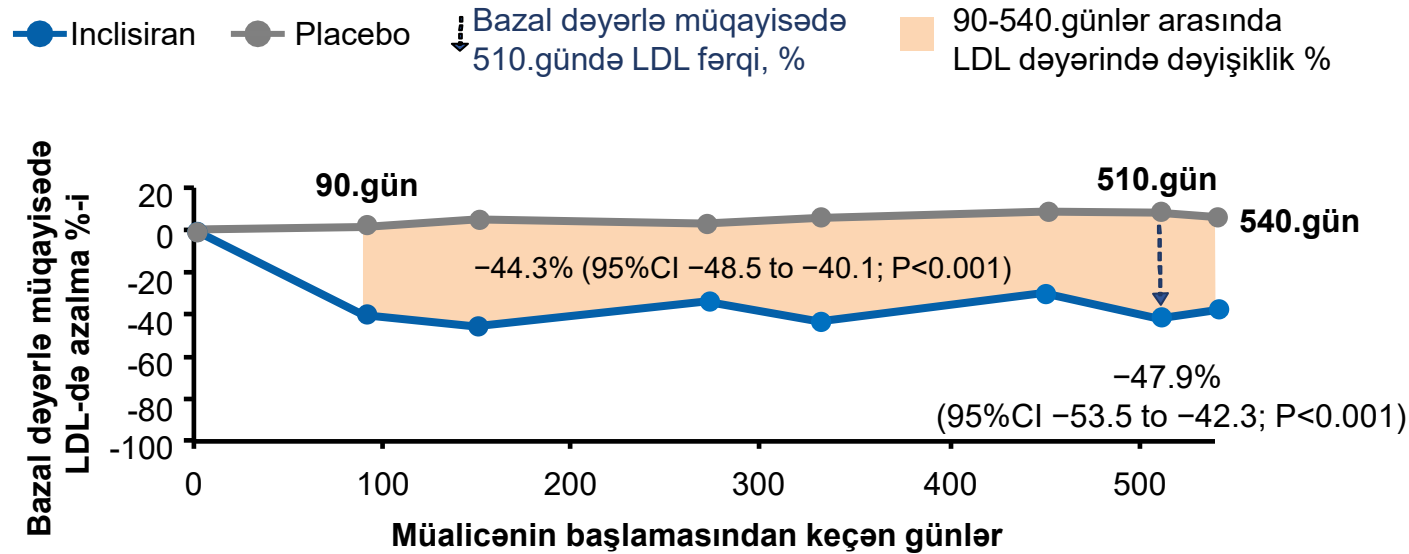
Ortalama bazal LDL 153.1 mg/dL, tədqiqata daxil olarkən pasientlərin 90% statin, 75% yüksək intensivlikli statin, >50% ezetimib qəbul edib.

ITT population*	Inklisiran n=242	Placebo n=240
Yaş, il – median (IQR)	56 (47–63)	56 (46–64)
Kişi – n (%)	112 (46.3)	115 (47.9)
ASCVD – n (%)	59 (24.4)	73 (30.4)
Diabet	20 (8.3)	28 (11.7)
Yanaşı antihiperlipidemik müalicə – n (%)		
Statin	219 (90.5)	217 (90.4)
Yüksək intensivlikli statin statins	185 (76.4)	171 (71.2)
Ezetimib	135 (55.8)	120 (50.0)
LDL-C, mg/dL – mean±SD	151.4±50.4	154.7±58.0
Lp(a), nmol/L – median (IQR)	57 (22–180)	54 (20–185)
PCSK9, µg/L – mean±SD	452.2±131.2	429.1±135.3



ORION-9 – 18 ay sonra nəticələr

Təqib müddətində LDL səviyyəsində dəyişmə



İştirakçı sayı	Gün 0	Gün 90	Gün 150	Gün 270	Gün 330	Gün 450	Gün 510	Gün 540
Placebo	240	237	238	235	233	233	229	232
Inclisiran	242	240	239	240	237	237	231	232

İnclisiranla 510.gündə LDL-də mütləq azalma – 59mg/dl



ORION-9 – İştirakçıların mühüm qismi LDL hədəfinə çata bilmişdir.

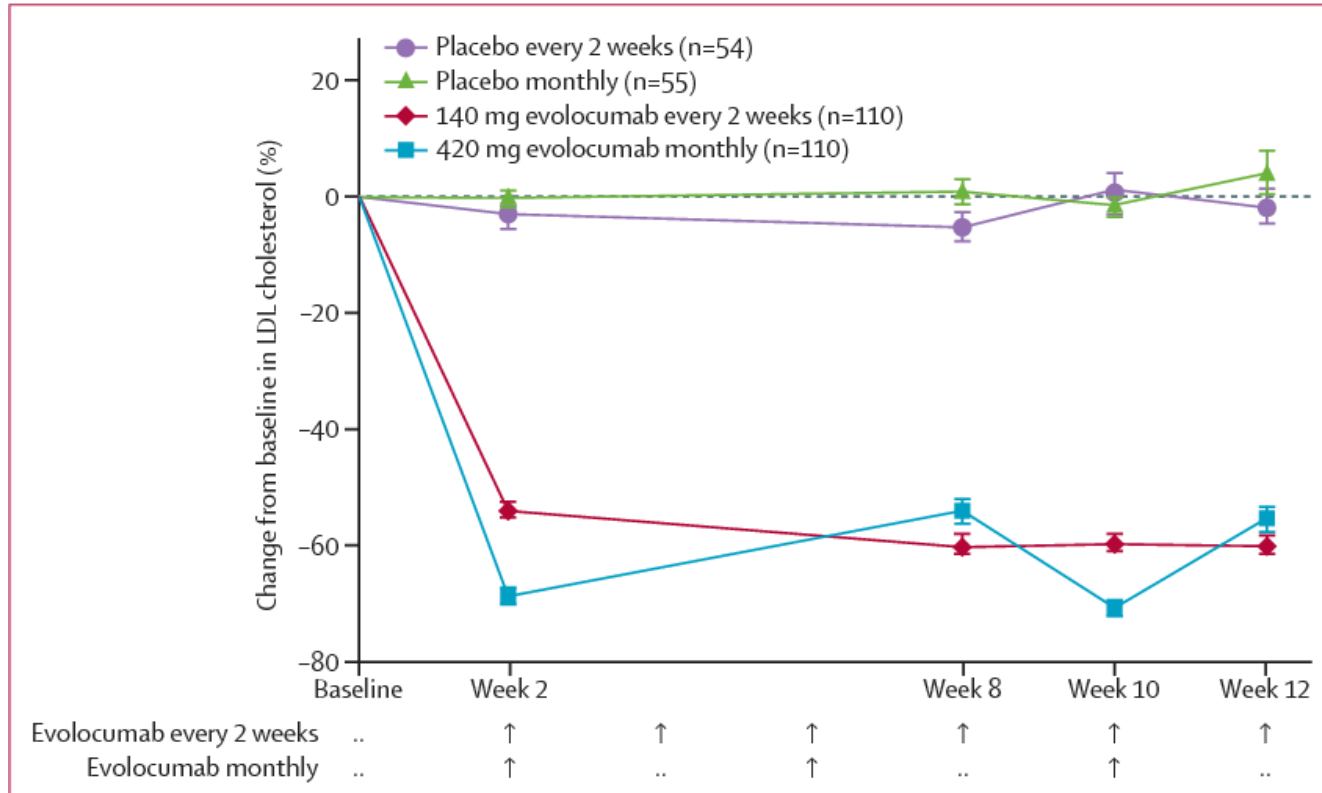
510-gündə LDL hədəf səviyyəsinə çatan pasientlərin sayı və faizi

Parametr	Inklisiran	Plasebo
<25 mg/dL	2 (0.8%)	0
<50 mg/dL	46 (19.0%)	2 (0.8%)
<70 mg/dL	99 (40.9%)	3 (1.3%)
<100 mg/dL	158 (65.3 %)	21 (8.8%)



PCSK9-mAB – HeFH-də effektivlik

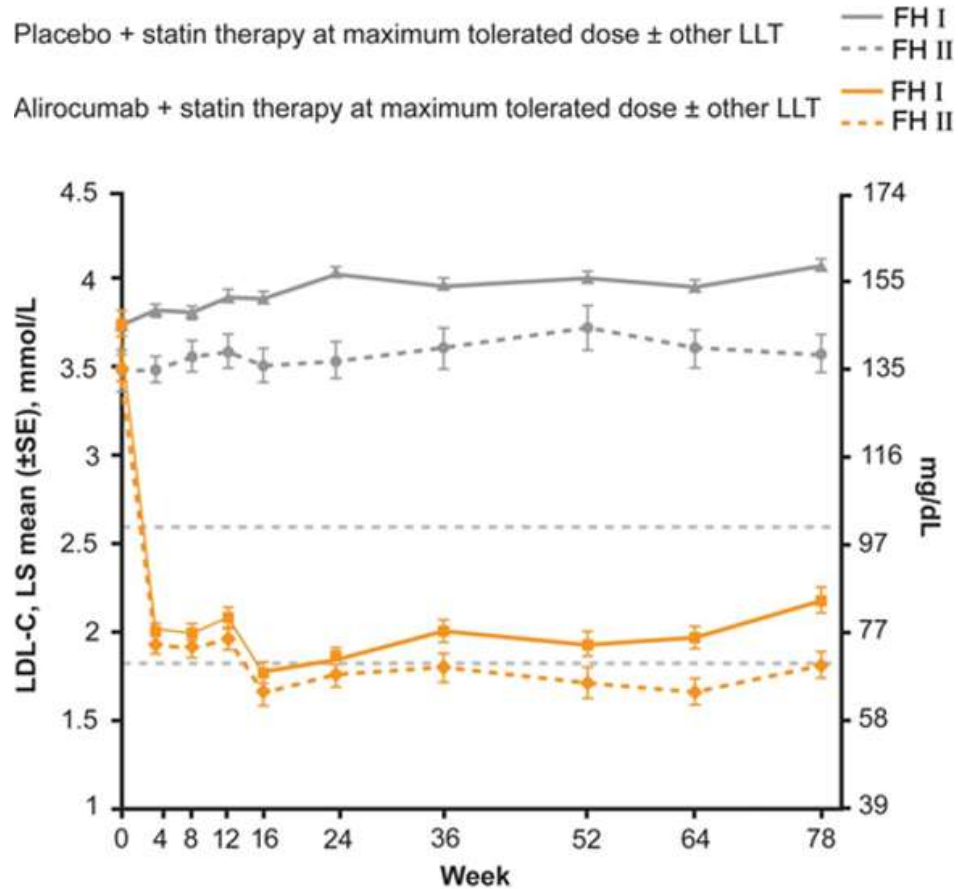
RUTHERFORD 2



- n: 331
- HeFH klinik diaqnozu
- Evolocumab 140 mg Q2W, 420 mg Q4W, or placebo
- Mean LDL-C reduction: ~60%
- >60% had an LDL-C <1.8 mmol/L
- Safe and well-tolerated



PCSK9-mAB – HeFH-də effektivlik

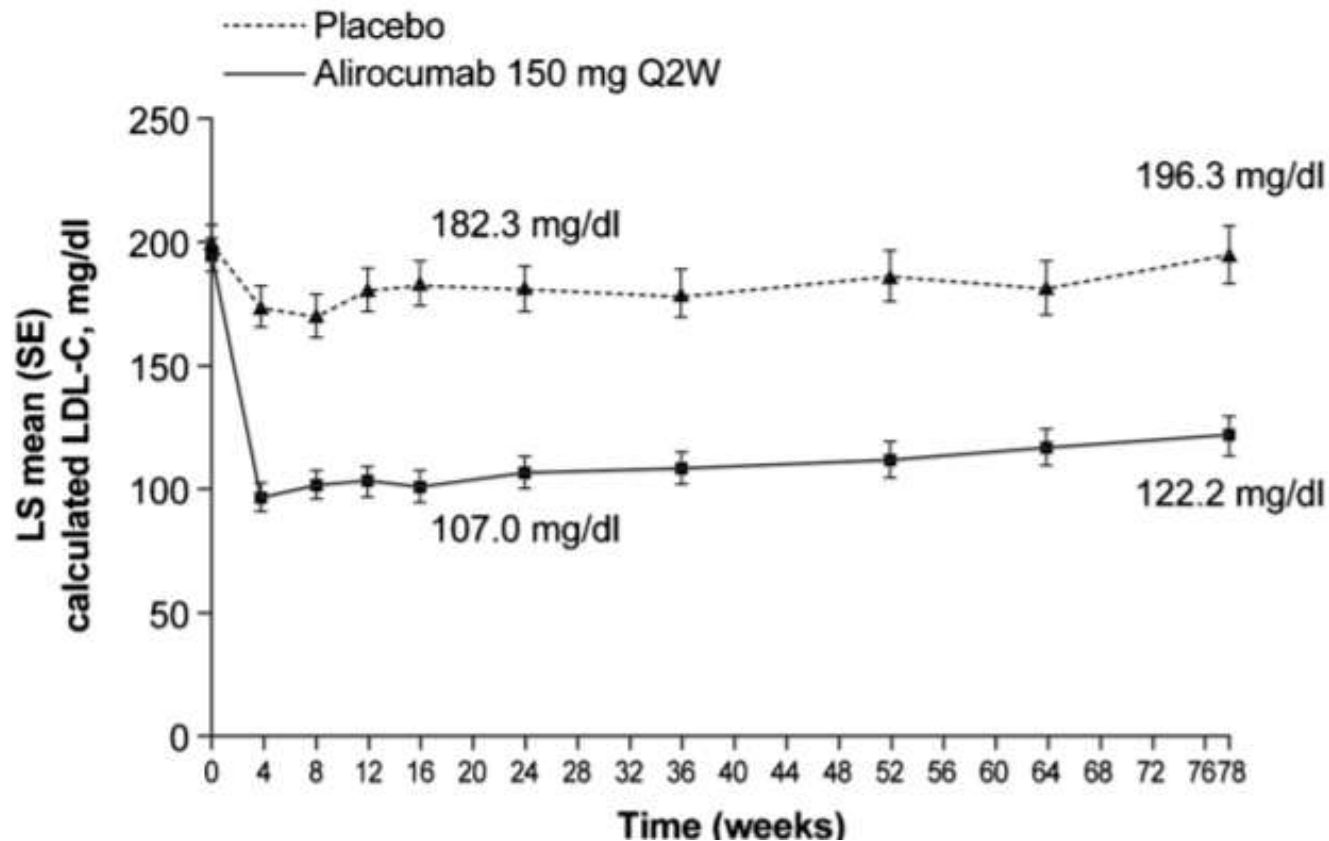


ODYSSEY FH I and II

- Number of enrollees: 735
- HeFH clinical or genotyping
- Mean LDL-C reduction: ~55%
- LDL-C <1.8 mmol/L: ~65%
- Safe and well-tolerated



PCSK9-mAB – HeFH-də effektivlik

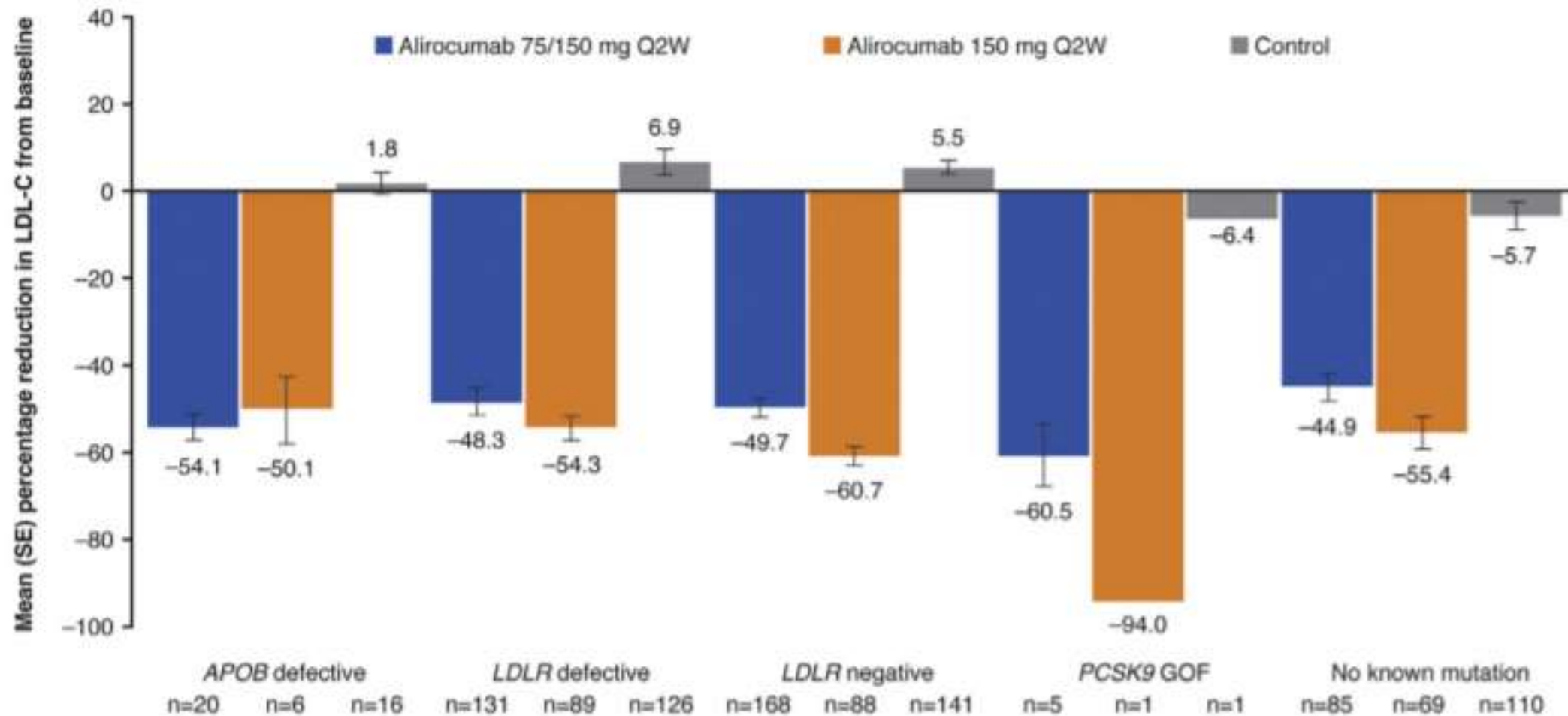


ODYSSEY HIGH FH

- Number of enrollees: 106
- HeFH clinical or genotyping
- LDL-C \geq 160 mg/dL
- Mean LDL-C reduction: -39%
- Safe and well-tolerated



PCSK9-mAB – HeFH-də effektivlik





PCSK9-mAB tablet – Enlicitide – HeFH-də effektivlik

JAMA

QUESTION Does treatment with the oral PCSK9 inhibitor enlicitide lead to clinically meaningful reductions of low-density lipoprotein cholesterol in adults with heterozygous familial hypercholesterolemia?

CONCLUSION Oral PCSK9 inhibition with enlicitide is an effective and well-tolerated treatment for patients with heterozygous familial hypercholesterolemia.

POPULATION

155 Women
148 Men



Adults with a history of heterozygous familial hypercholesterolemia

Mean age: 52.4 years

LOCATIONS

59
Clinics in
17 countries



INTERVENTION



303 Patients randomized

202
Enlicitide
20 mg once daily
for 52 weeks



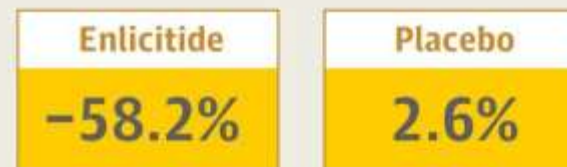
101
Placebo
Once daily
for 52 weeks

PRIMARY OUTCOME

Mean percentage change in low-density lipoprotein cholesterol from baseline at week 24

FINDINGS

Mean percentage change at week 24



Enlicitide significantly reduced low-density lipoprotein cholesterol vs placebo:
Between-group difference, **-59.4%**
(95% CI, -65.6% to -53.2%); $P < .001$

© AMA