



5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA YENİLİKLƏR KONQRESİ

FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI

12-13 İYUN 2026

Dilatasiyon Kardiomyopatiya- Genotip əsaslı yanaşma

Dr. Şəfəq Musatafayeva
Universal hospital



Dilatasion kardiomiopatiya - mədəciyin yüklənməsi və KAX ilə izah edilməyən sol mədəciyin dilatsiyası və qlobal və ya regional sistolik disfunksıyanın olmasıdır.

- ✓ **$LVEDD > 58mm$ K, $>52mm$ Q**
- ✓ **$LVEDV \geq 75 ml/m^2$ K, $\geq 62 ml/m^2$**
- ✓ **$LVEF < 50\%$**

Etiologiyası

GENETİK

Əsas genlər:

- TTN
- LMNA
- FLNC
- DSP
- RBM20

QAZANILMIŞ

- İnfeksiya
- Toksin və dərmanlara məruzə
- Peripartum KMP
- Neyromuskulyar xəstəliklər
- Autoimmun patologiyalar
- Taxiaritmiyalar
- Endokrin və ya metabolik patologiyalar

QARIŞIQ

Epidemiologiya

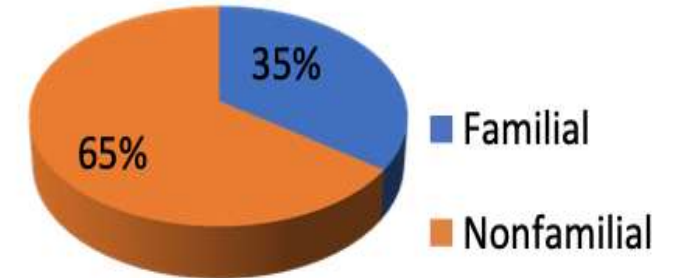
- İllik rastgəlmə: 5–8/100 000
- Azalmış EF li xəstələrin 40%-ini DKM təşkil edir
- Ən çox 30 - 40lı yaşlarda aşkarlanır
- Kişilərdə 2–3 dəfə daha çox rast gəlinir
- Gənclərdə ürək çatışmazlığı və ürək transplantasiyasının əsas səbəblərindən biridir
- Uşaqlarda kardiomiopatiyaların təxminən 50–60%-ni dilatasion kardiomiopatiya təşkil edir.

Familial DKM

- Familial DKM – ən azı *iki ardıcıl nəsildə* xəstəliyin olmasıdır.
- Əsasən monogenik autosom-dominant irsiyyətlə ötürülür, lakin autosom-recessiv və X-xromosomla bağlı keçid formaları da rast gəlinir
- Toplamda **50 gen** DKMP ilə əlaqələndiriliblər

Cardiomyopathy phenotype		AD	AR	X-linked	Matrilineal
DCM	LMNA	x			
	RBM20	x			
	Sarcomeric	x			
	Dystrophin			x	
	Emerin			x	
	Barth syndrome			x	
	Mitochondrial				
	Mitochondrial DNA				x
Nuclear DNA	x	x	x		

DKM xəstələri



LMNA geninin mutasiyası

- LMNA variantları yüksək penetrantlığa malikdir
- Kardiomyositlərin sağ qalması və reaktiv fibrozun inkişafı ilə əlaqəlidir
- Dilatasion kardiomiopatiya (DKM) ürəyin keçirici sisteminin pozğunluqları ilə müşayiət olunur.
- AV blok, atrial fibrilasiya və ventrikulyar aritmiyalar çox vaxt mədəcik remodellənməsindən əvvəl yaranır

Klinik hal

45 yaşlı kişi

Ürək-damar risk faktorları yoxdur

Əhəmiyyətli tibbi anamnez mövcud deyil



Ailə anamnezi:

Ata: 33 yaşında qəfil ölüm

Ana: 89 yaşında, məlum xəstəlik yoxdur

Bacı: 52 yaşında kardiostimulyator implantasiyası

Uşaqlar (7 və 9 yaş): sağlamdır

5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA YENİLİKLƏR KONQRESİ



12-13 İYUN 2026

FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI

Klinik hal

2018

EKG – tək tək VES
Ritm Holter: 4% VES(
izolə)
Exo-KQ – LVEF 60%



2020

Şikayəti – ürəkdöyüntü
Ritm Holter: sinus ritm,
8.5% VES (izolə və
couplet şəkildə).
Exo-KQ – LVEF 60%, LA
dilatasiyası

Medikamentoz müalicə - b
- blokator

5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA YENİLİKLƏR KONQRESİ



12-13 İYUN 2026

FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI

2023

Tez yorulma (NYHA I-II)

EKG – polimorf VES

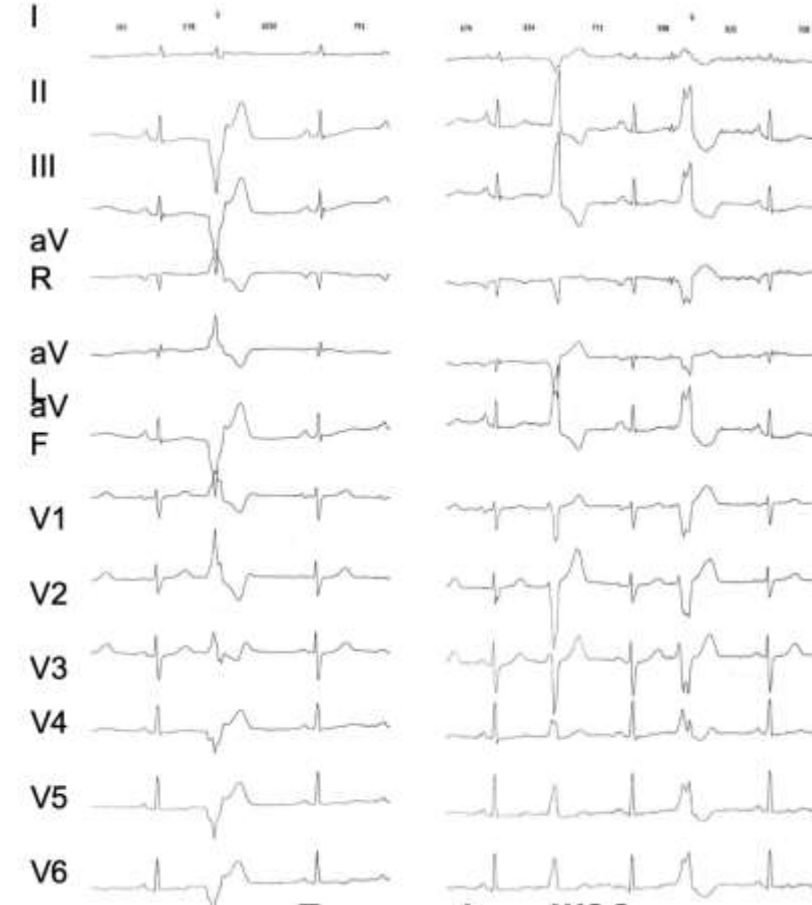
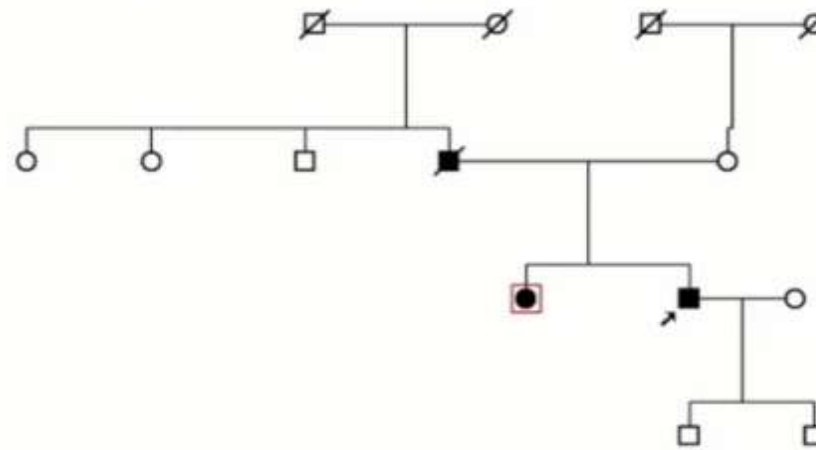
Ritm – Holter: 17% VES(polimorf), gecə saatlarında AV blok Mobits 1.

Exo-KQ – LVEF 45%, LV və LA dilatasiyası.

NT-proBNP 1105ng/ml

Digər analizlər normal

- Genetic testing 121 genes: LMNA p.Glu105Lys



5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA YENİLİKLƏR KONQRESİ



Azərbaycan
Kardiologiya
Cəmiyyəti

12-13 İYUN 2026

FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI

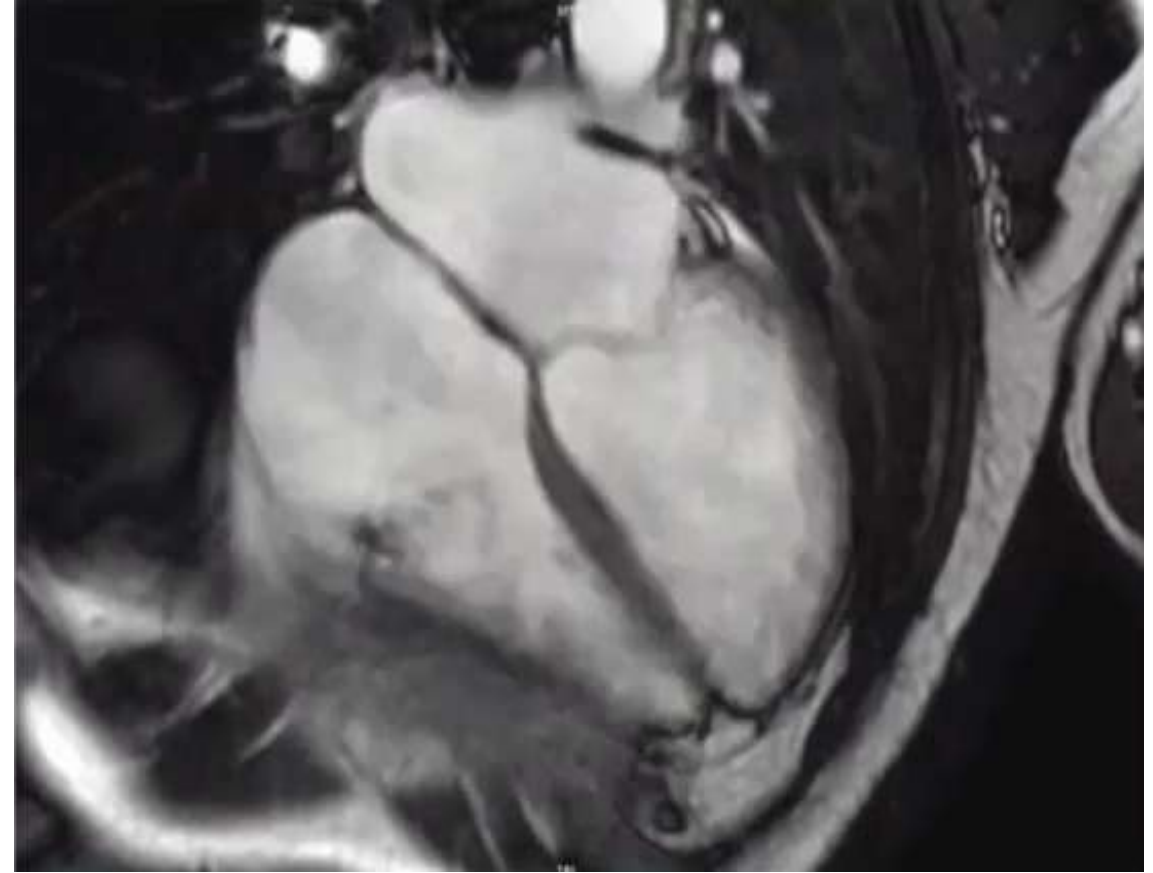
Klinik hal

2023

Kardiak MRT - LVEF 44% , LV
dilatasiyası

LGE –

PET – CT – sarkoidoz və inflamator
xəstəliklər aşkar olunmayıb



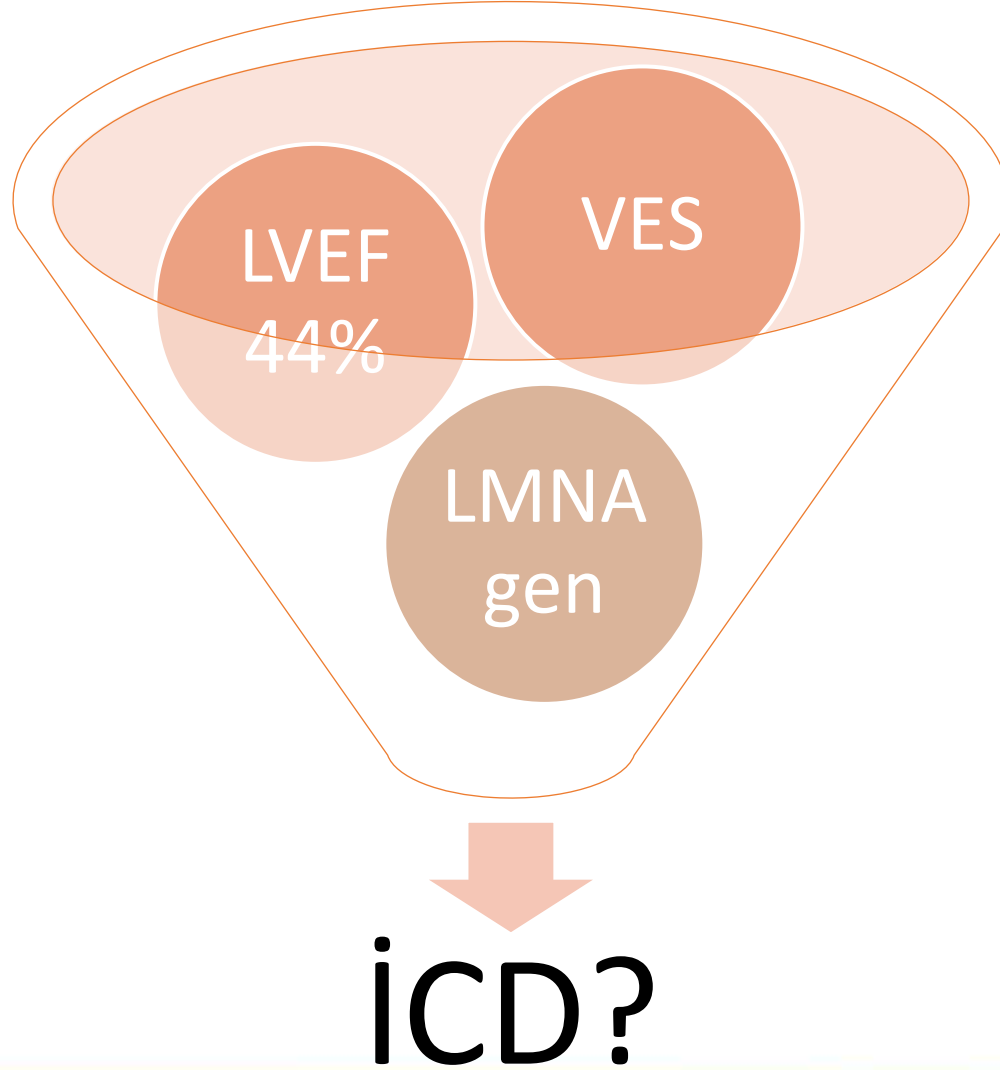
5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA
YENİLİKLƏR KONQRESİ



Azərbaycan
Kardiologiya
Cəmiyyəti

12-13 İYUN 2026

FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI



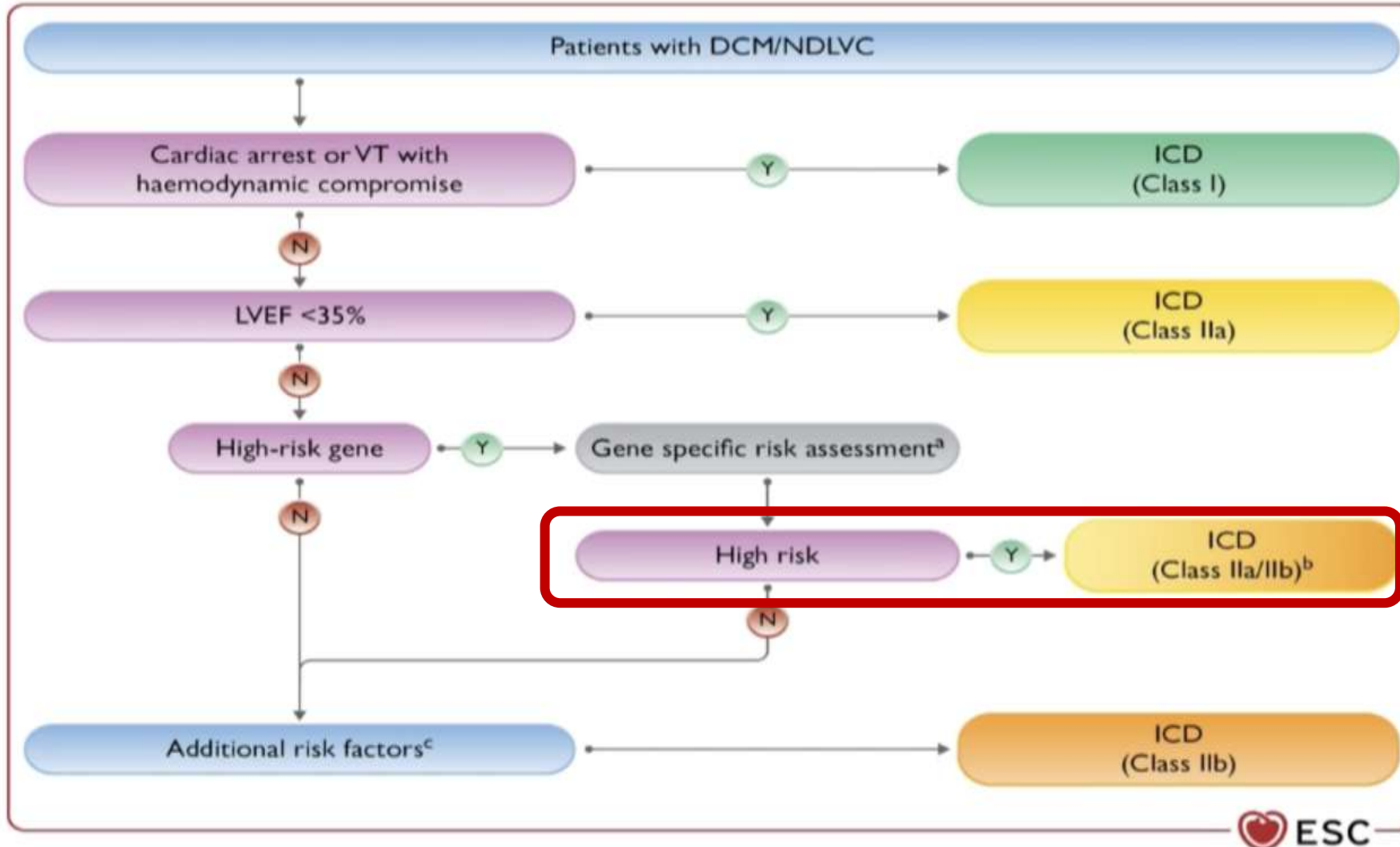
5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA YENİLİKLƏR KONQRESİ



Azərbaycan
Kardiologiya
Cəmiyyəti

12-13 İYUN 2026

FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI



Əlavə faktorlar:

- Sinkop
- LGE+



Yüksək riskli genotiplər və qəfil ürək ölümü risk göstəriciləri

Gene	Annual SCD rate	Predictors of SCD
LMNA	5–10%	Estimated 5-year risk of life-threatening arrhythmia using LMNA risk score https://lmna-risk-vta.fr
PLNC- truncating variants	5–10%	LGE on CMR LVEF<45%
TMEM43	5–10%	Male Female and any of the following: LVEF <45%, NSVT, LGE on CMR, >200 VE on 24h Holter ECG
PLN	3–5%	Estimated 5-year risk of life-threatening arrhythmia using PLN risk score https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny LVEF<45% LGE on CMR NSVT
DSP	3–5%	LGE on CMR LVEF<45%
RBM20	3–5%	LGE on CMR LVEF<45%



Riskin stratifikasiyası

LMNA-risk VTA calculator

Risk Prediction Score for Life-Threatening Ventricular
Tachyarrhythmias in Laminopathies

Sex Male Female

Non-missense LMNA mutation Yes No
Non-missense mutations include insertions, deletions, truncating mutations or mutations affecting splicing

Atrio-ventricular block Absent 1st degree High degree
Please select the highest degree. 1st degree AV block corresponds to ≥ 0.20 sec PR interval and high degree AV block to type II 2nd degree or 3rd degree (and not type I 2nd degree)

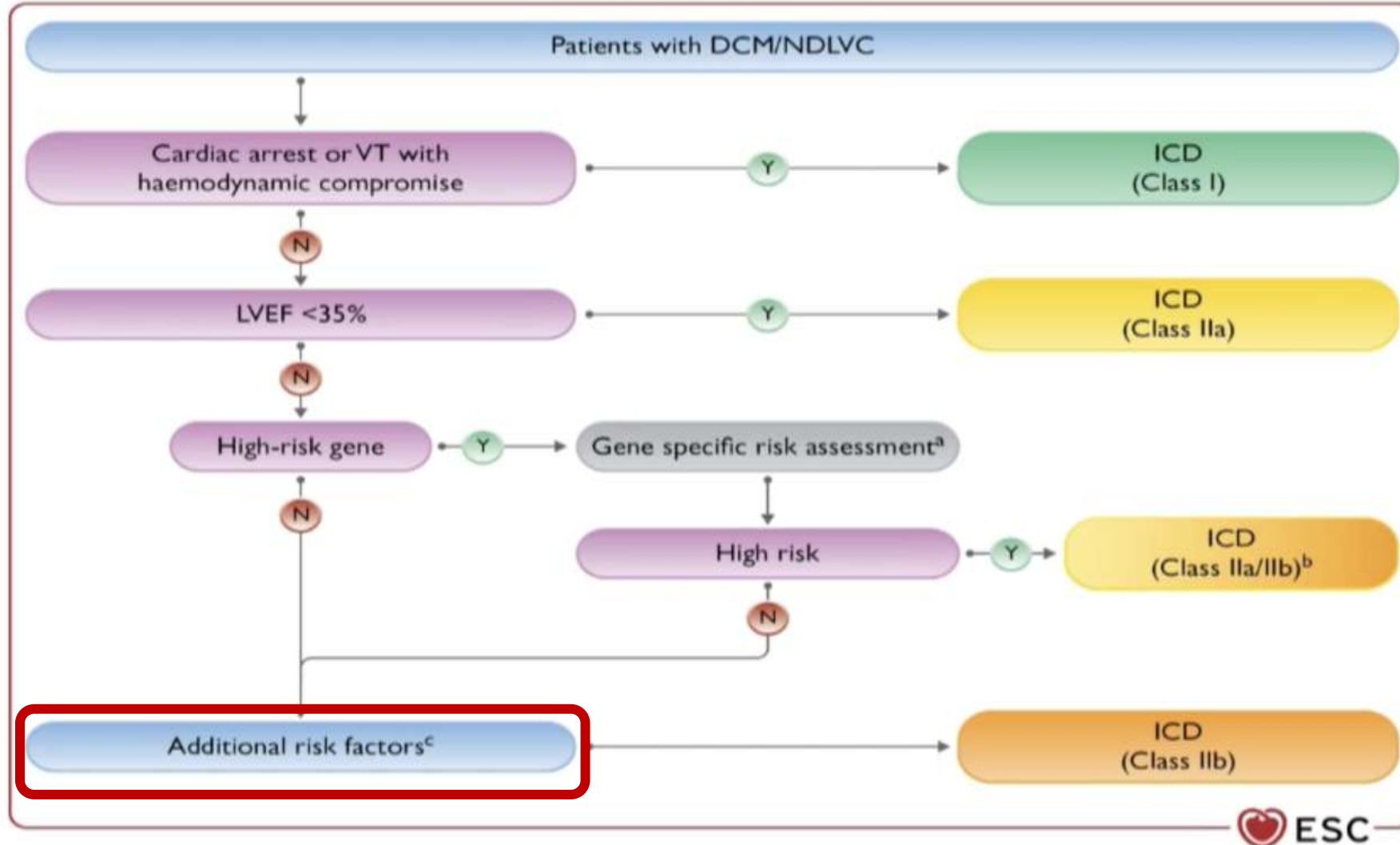
Non-sustained ventricular tachycardia Yes No
NSVT corresponds to ≥ 3 consecutive ventricular complexes at a rate ≥ 120 bpm on 24-h ambulatory electrocardiographic monitoring

Left ventricular ejection fraction %
Left ventricular ejection fraction measurement derived from echocardiogram

Risk of Life-Threatening Ventricular Tachyarrhythmias at 5 years

29.3 %

> 7% - yüksək risk



Əlavə faktorlar:

- Sinkop
- LGE+



Circulation

ORIGINAL RESEARCH ARTICLE

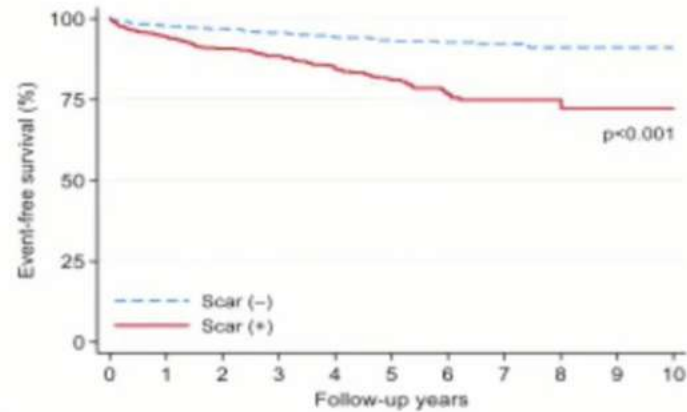
Development and Validation of a New Risk Prediction Score for Life-Threatening Ventricular Tachyarrhythmias in Laminopathies

BACKGROUND: An accurate estimation of the risk of life-threatening (LT) ventricular tachyarrhythmia (VTA) in patients with LMNA mutations is crucial to select candidates for implantable cardioverter-defibrillator implantation.

Karim Wahbi, MD, PhD
et al

LGE + vs LGE -

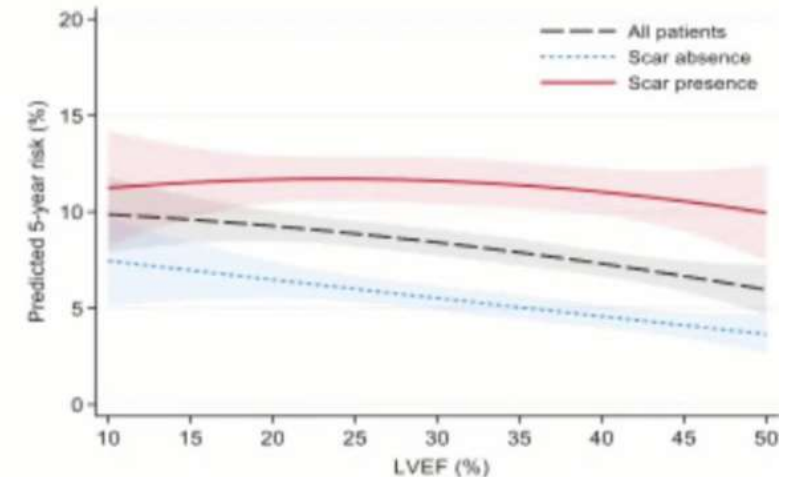
Arrhythmic composite events




Number at risk	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Scar (-)	559	521	488	460	418	344	212	111	67	40	13
Scar (+)	461	403	366	330	288	224	127	60	29	11	2

LGE + vs LGE -

Arrhythmic composite events



DES (desmoplakin) geninin mutasiyası

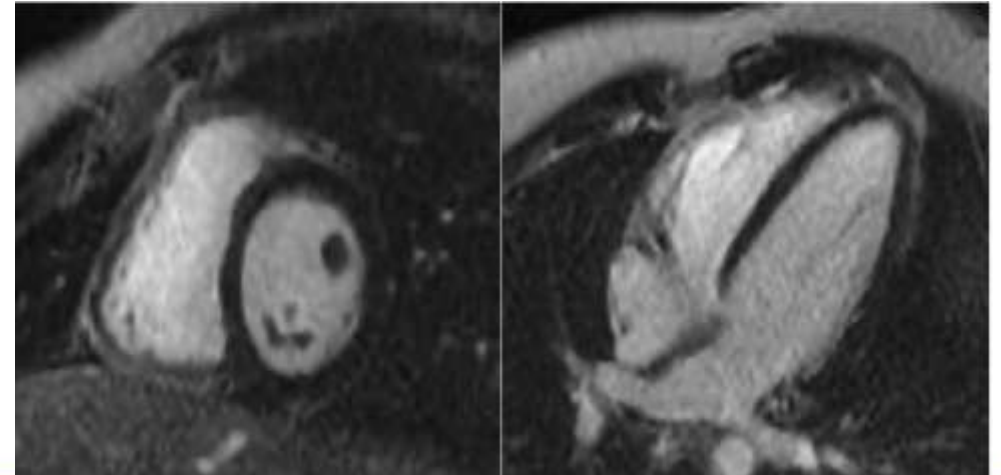
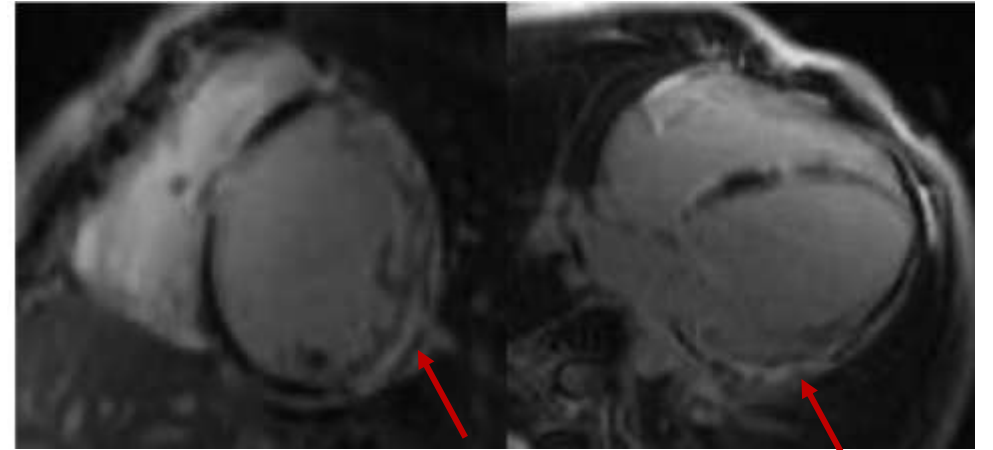
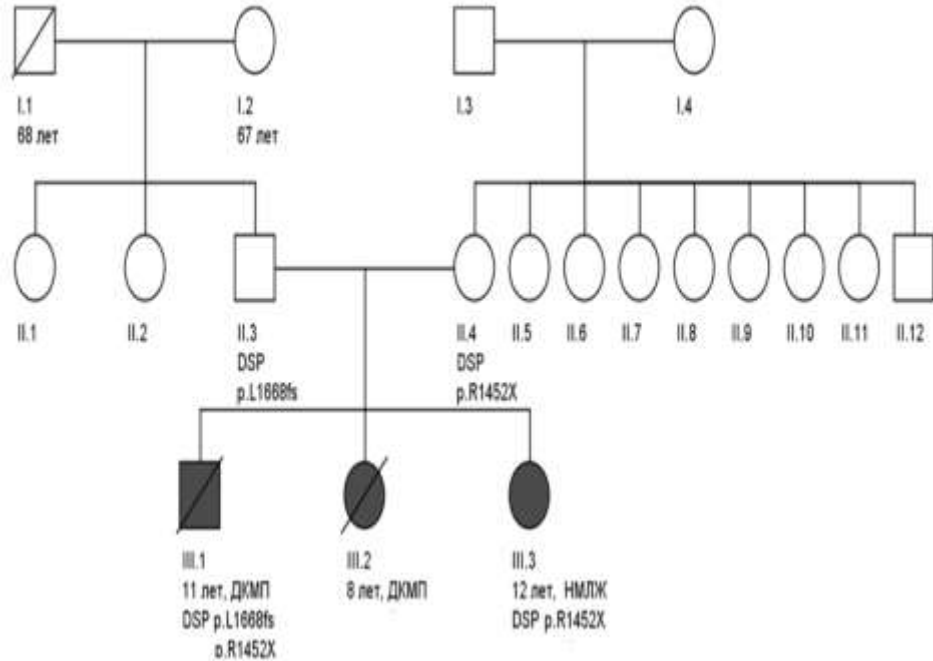
- Əsasən sol mədəcik zədələnir;
- Sol mədəciyin disfunksiyasından əvvəl inkişaf edən ifadəli subepikardial fibroz;
- Mədəcik aritmiyaları (tez-tez rast gəlinən mədəcik ekstrasistoliyası, davamlı və davamlı olmayan mədəcik taxikardiyası, qəfil ürək ölümü riski);
- Miokardın kəskin zədələnməsinin təkrarlanan epizodları (sinə ağrısı, troponin səviyyəsinin yüksəlməsi, koronar arteriyalarda zədələnmənin olmaması);
- Proqressivləşən ürək çatışmazlığı.  **PIS PROQNOZ**

5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA YENİLİKLƏR KONQRESİ



12-13 İYUN 2026
FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI

- 12 yaşlı uşaq
- Şikayəti – tez yorulma, tənqəfəslik
- EKQ – N
- EXO-KQ – LVEF 40-45%, LV dilatasiya



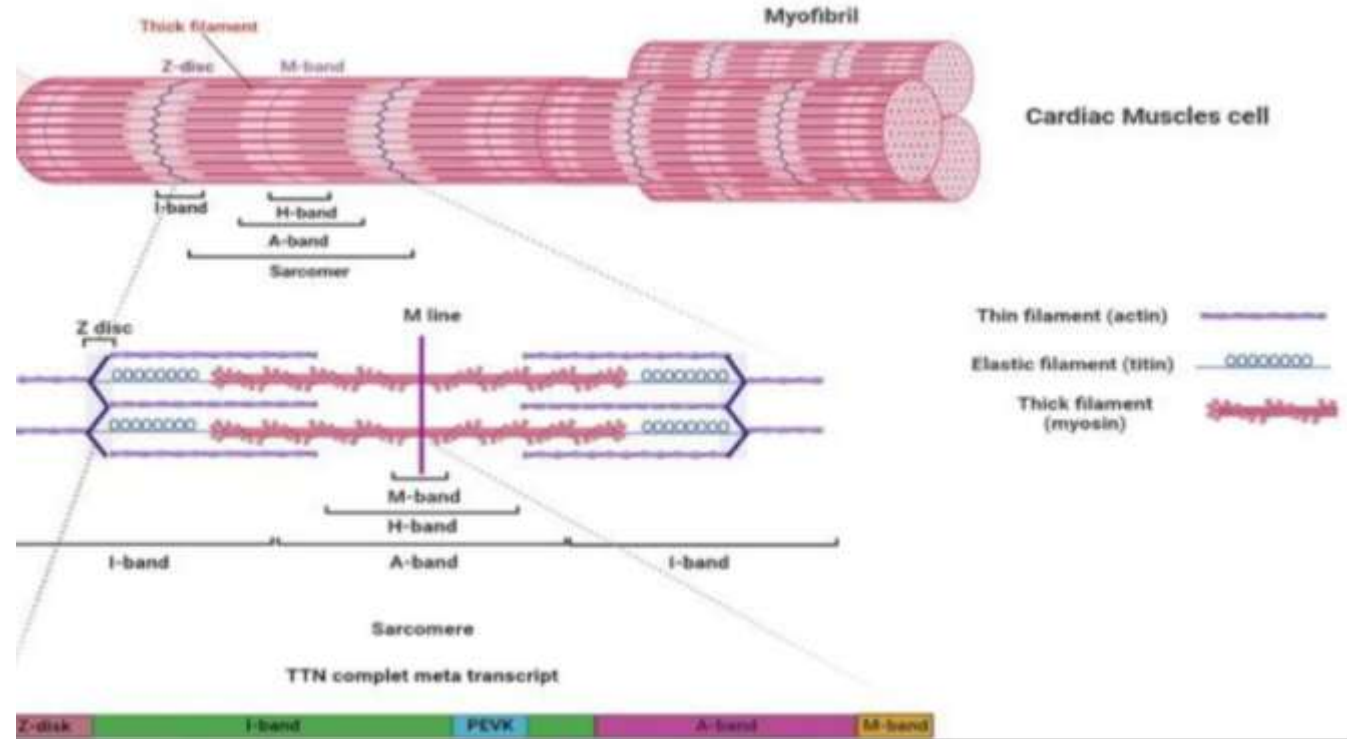
Yüksək riskli genotiplər və qəfil ürək ölümü risk göstəriciləri

Gene	Annual SCD rate	Predictors of SCD
<i>LMNA</i>	5–10%	Estimated 5-year risk of life-threatening arrhythmia using LMNA risk score https://lmna-risk-vta.fr
<i>FLNC</i> -truncating variants	5–10%	LGE on CMR LVEF<45%
<i>TMEM43</i>	5–10%	Male Female and any of the following: LVEF <45%, NSVT, LGE on CMR, >200 VE on 24h Holter ECG
<i>PLN</i>	3–5%	Estimated 5-year risk of life-threatening arrhythmia using <i>PLN</i> risk score https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny LVEF<45% LGE on CMR NSVT
<i>DSP</i>	3–5%	LGE on CMR LVEF<45%
<i>RBM20</i>	3–5%	LGE on CMR LVEF<45%

→ **İCD**

Titin geninin mutasiyası

- Bədəndəki ən böyük zülaldır.
- Titin miokarda və skelet əzələlərində ekspressiya olunur.
- Sarkomerin təşkilində iştirak edir.
- Əzələ yığılmasının ötürülməsini təmin edir.



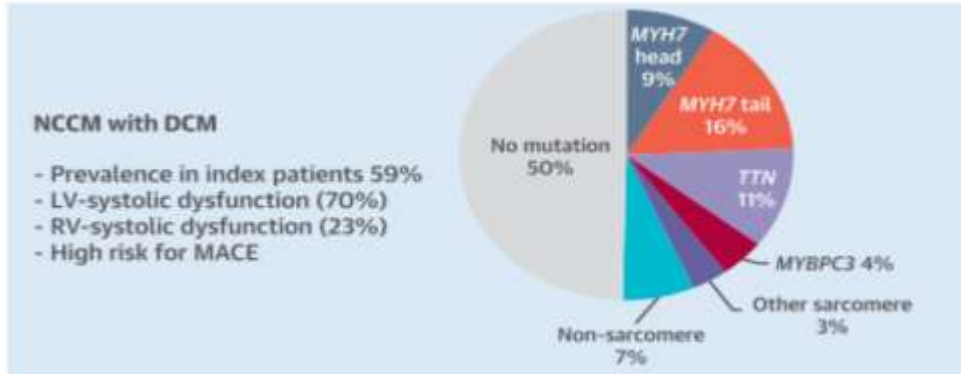
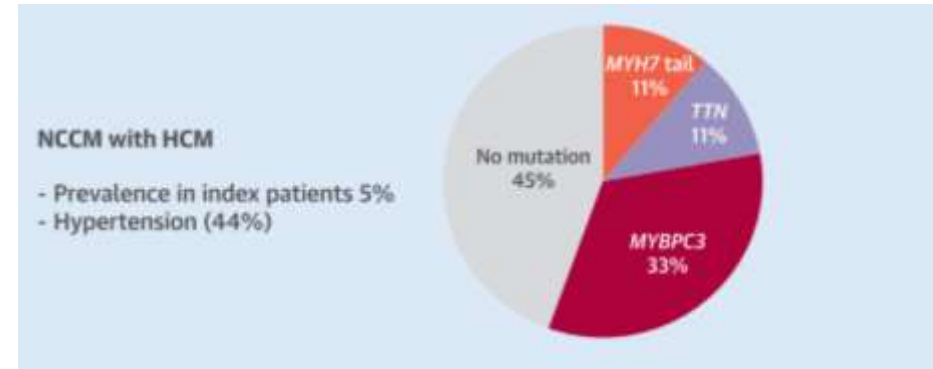
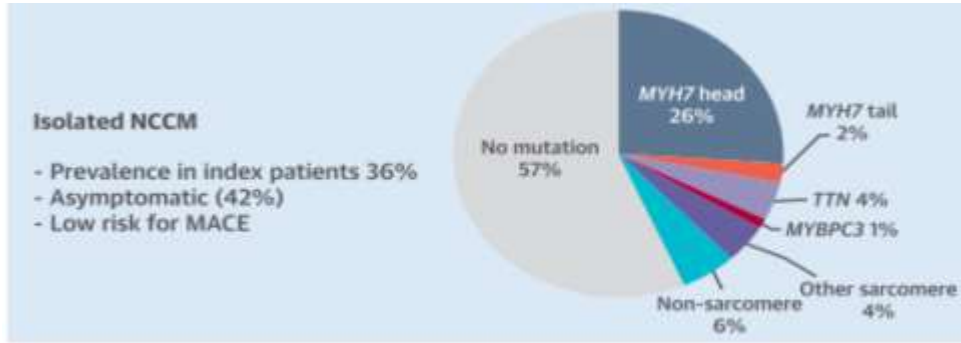


Titin geninin mutasiyası

- DKM-in ən çox aşkar edilən səbəbidir.
- Ən çox rast gəlinən mutasiya TTNtv-dir.
- Alkol kardiomyopatiyada **13,5%**, toksinlə əlaqəli kardiomyopatiyada **7,5%** və peripartum kardiomyopatiyada **15% hallarda TTNtv** aşkarlanıb.
- TTNtv ilə əlaqəli DKM-də kardiyaq hipertrofiya daha az olur.



Qeyri - kompakt kardiomiopatiyada titin(TTN) geninin rolu



Göstərilmişdir ki, TTN geninin A-domenində olan variantların mövcudluğu dilatasiya **fenotipinin inkişafı** ilə əlaqəlidir və daha pis proqnozla xarakterizə olunur.



Genetik test nə vaxt edilməlidir?

- DKM diaqnozu qoyulduqda
- Xəstəliyin gedişində klinik dəyişikliklər yarandıqda, xüsusilə: ürək dayanması, həyati təhlükəli aritmiyalar, keçirici sistem pozğunluqları, kardiostimulyatora ehtiyac və təkrarlayan sinkop halları zamanı
- EKQ və ya görüntüləmə müayinələrində yeni gen-spesifik dəyişikliklər aşkar edildikdə
- Qohumlarda fenotipik əlamətlər meydana çıxdıqda

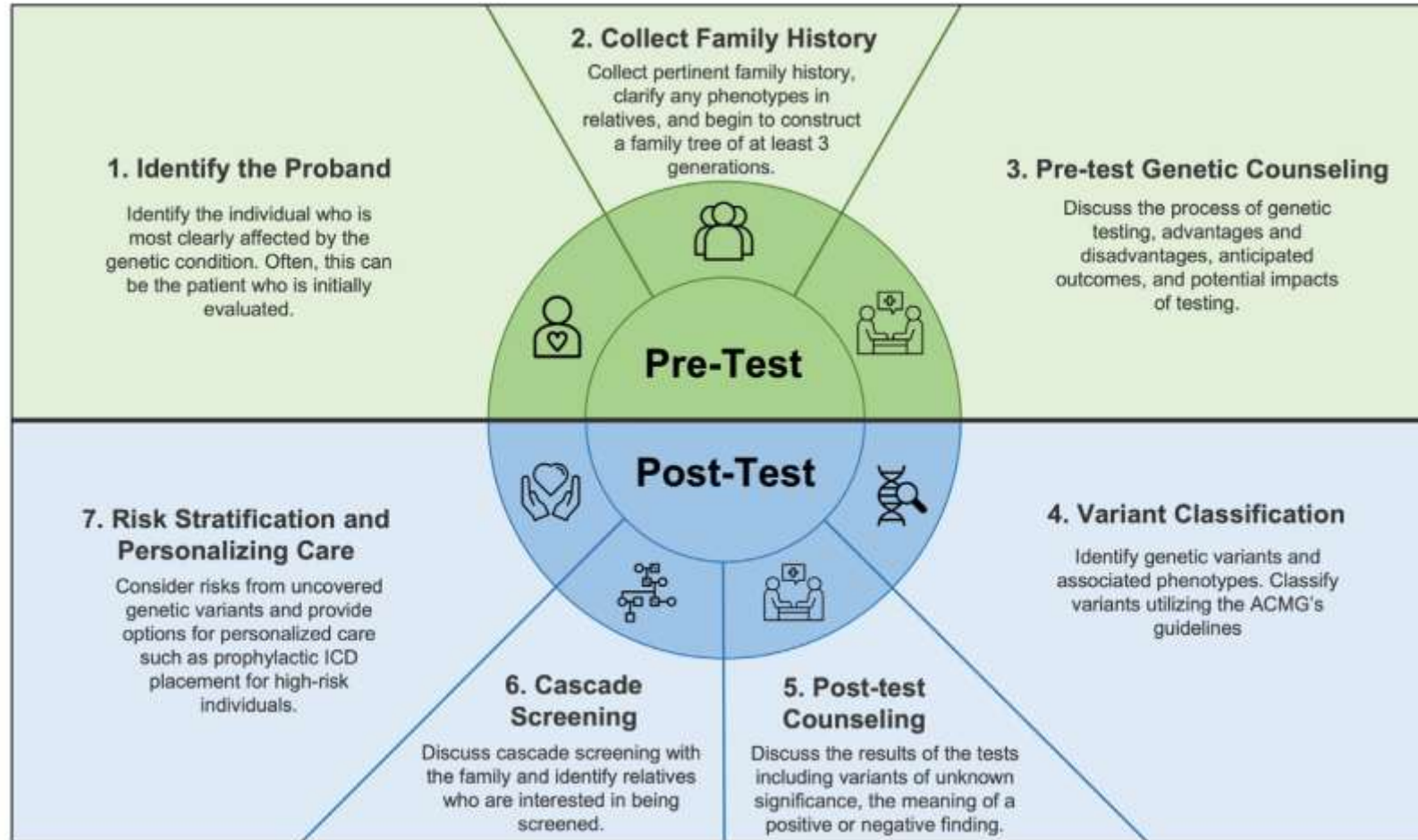
Genetik testin müsbət çıxma ehtimalı?

Madrid Genotip Skorlaması

- 33 yaşında kişi
- Son aylarda tənəffüs yaranıb (NYHA II)
- AT- ŞD- Siqaret- Alkoqol -
- Ailə anamnez (ata 44 yaş – eks, əmi 48 yaş eks)
- EKQ – sinus ritm, QRS normal
- Exo-KQ – LVEF 48%, LV dilatasiyası

Predictors of a Positive Genetic Result		
Clinical Predictors	Points	
Skeletal myopathy	1	
Family history of DCM	1	✓
Low voltage on ECG	1	
Absence of hypertension	1	✓
Absence of LBBB	1	✓
Scoring Range: 0 to 5 Points		

≥ 3 bal – yüksək risk



TAKE HOME MESSAGE

- Dilatasion kardiomiopatiyada QÜÖ riski **yalnız LVEF ilə deyil**, kompleks risk stratifikasiyası ilə qiymətləndirilməlidir.
- **Yüksək riskli genetik variantlar (LMNA və DSP)** mədəcik aritmiyaları və **QÜÖ riskini artırır**.
- MRT-də gec gadolinium toplaması mühüm risk markeridir.
- **Genetik test xəstəliyin erkən mərhələlərində** gedişini proqnozlaşdırmağa və müalicənin fərdiləşdirilməsinə kömək edir.

5-ci ÜRƏK ÇATIŞMAZLIĞINDA
YENİLİKLƏR KONQRESİ



Azərbaycan
Kardiologiya
Cəmiyyəti

12-13 İYUN 2026

FAIRMONT HOTEL - FLAME TOWERS, BAKI

Diqqətinizə görə minnətdaram!