

Uitleg onderzoeksdatabase

Wellicht heeft u tijdens een van uw polibezoeken reeds een overzicht van uw gegevens uit onze onderzoeksdatabase mee gekregen. Deze geeft zowel u als ons als dokters een beknopte weergave van de belangrijkste bevindingen tot nu toe. Om logistieke redenen staan niet alle uitslagen in deze overzichten. Daarnaast kunnen een deel deze cijfers lastig te interpreteren zijn. Wij zullen op de poli enige uitleg proberen te geven, dit document is bedoeld als achtergrond informatie bij de print.

Het overzicht begint met een paar vaststaande gegevens. Vervolgens zijn de uitslagen en bevindingen opgedeeld in een aantal onderdelen. Stap voor stap zullen we deze onderdelen bespreken. De Normaalwaarden staan telkens weergegeven in de eerste kolom naast de naam van de bepaling of meting.

Patiënt gegevens Hier staan uw naam en personalia.

DNA mutatie Hier staat de mutatie (de genetische verandering) die bij u in uw DNA aanleiding geeft tot de ziekte van Fabry.

Fenotype Fenotype wil zeggen hoe de ziekte zich presenteert. Dit kan op een klassieke manier zijn, waarbij de symptomen over het algemeen heviger en uitgebreider zijn dan bij de niet klassieke variant. Daarnaast kan er in het geval van een niet klassiek fenotype nog worden beschreven of de diagnose bewezen is met een biopt (biopt bewezen) of niet.

Antilichamen Hier staat of er wel of geen antilichamen tegen de enzymtherapie aanwezig zijn.

Clinical events Klinische gebeurtenissen, *de rijen onder "clinical events" geven weer of en zo ja wanneer er bij iemand een dergelijke gebeurtenissen is opgetreden.*

CVA Een herseninfarct of hersenbloeding.

TIA TIA (waarbij de symptomen binnen 24 uur weer zijn verdwenen), veroorzaakt door tijdelijke afsluiting van een bloedvat in de hersenen.

MI Myocard infarct, wat hartinfarct betekent.

Pacemaker Een pacemaker bewaakt en verzorgt eventueel het ritme van het hart.

Atriumfibrilleren Is boezemfibrilleren, dit betekent dat de boezems van het hart niet meer mooi samen trekken maar min of meer willekeurige bewegingen maken.

ICD	Staat voor Implantable Cardioverter Defibrillator of te wel een inwendige defibrillator. Een apparaat waarmee bij bepaalde levensbedreigende hartritme stoornissen doormiddel van een stroomstoot geprobeerd wordt het normale ritme te herstellen.
Opname Hartfalen	Wanneer u opgenomen bent geweest i.v.m. hartfalen zal dat hier staan.
CABG/PTCA	Geeft aan of iemand een bypass operatie of stent procedure heeft ondergaan van de kransslagaders van het hart.

Biochemie

De rijen onder biochemie geven een aantal waarde aan die specifiek door ons worden gemeten bij de ziekte van Fabry. In de tweede kolom staan de normaal waarden weergegeven bij gezonde controles.

Als een waarde is genormaliseerd dan meten we deze vaak niet meer daarna. Immers, iets wat al normaal is kan niet nog normaler worden.

Plasma Gb3 HPLC	Dit betreft de stof Gb3 in plasma (bloed) gemeten met een bepaalde meet methode (HPLC). Deze stof is met name bij klassiek aangedane mannen sterk verhoogd. Bij vrouwen is deze vaak normaal, maar niet altijd.
Urine Gb3 HPLC 24h	Dit betreft het wederom Gb3 alleen is dit nu gemeten in de urine (wel weer met dezelfde meetmethode, HPLC). De uitscheiding van Gb3 in de urine zien we met name bij (klassiek aangedane) mannen.
Lyso Gb3 MS	Lyso Gb3 is een stof welke erg nauwverwant is aan Gb3, ook dit wordt gemeten in het bloed. Deze stof wordt bepaald door middel van massa spectrometrie (MS).

Voor alle bovengenoemde stoffen geldt dat deze bij de ziekte van Fabry verhoogd kunnen zijn. Dit door dat deze stoffen niet goed afgebroken worden (door het enzym defect) en zich daardoor opstapelen. Hierdoor worden hogere concentraties in de urine en het bloed gevonden. De hoogste waarde worden gevonden bij mannen met een klassieke vorm van de ziekte van Fabry. Na start van enzym vervangende therapie wordt vaak een daling gezien van deze stoffen. Het is nog niet goed bekend wat de exacte hoogte of de grootte van de daling zegt over het effect van de therapie.

Antilichaam titer Wanneer iemand enzym vervangende therapie ontvangt kunnen er antistoffen tegen het enzym worden gevormd. De titer (een maat voor de hoeveelheid antistoffen) van deze antistoffen kunnen we meten. Hoe hoger, hoe meer antistoffen.

Urine

Tot eiwit/24 u Staat voor totaal eiwit per 24 uur in de urine. Indien er nierschade ontstaat kan de nier eiwit gaan "lekker", dit gebeurt vaak vroeg in dit proces. Bij deze meting worden alle eiwitten die in de 24-uurs gespaarde urine zit gemeten.

Microalb/24 u Microalb staat voor microalbumine, bij deze bepaling wordt er naar een specifiek eiwit gekeken: het albumine. Dit is een relatief klein eiwit en zal daar door eerder "lekker" dan andere grotere eiwitten. Hierdoor kan dit een goede marker zijn om vroege nierschade op te sporen.

Lab

Kreatinine Dit is een lichaamseigen stof, welke door de nieren wordt uitgescheiden. Hierbij geldt hoe slechter de nier deze stof kan uitscheiden, hoe hoger de concentratie (en dus deze waarde) zal zijn in het bloed. Hier staat geen normaal waarde bij omdat deze afhankelijk is van de o.a. leeftijd en spiermassa.

eGFR: CKD-EPI De eGFR staat voor de geschatte nierfunctie. Aan de hand van het kreatinine (zie hierboven) tezamen met de leeftijd, geslacht en het ras kan de nierfunctie worden geschat (m.b.v. een specifieke formule, de CKD-EPI). Hoe hoger dit getal hoe "beter" de nieren werken. Normaal is een nierfunctie van boven de 90, omdat met de leeftijd echter de nierfunctie iets afneemt mag voor elk jaar dat iemand ouder is dan 40 één punt van deze 90 worden afgetrokken. Zo is voor iemand van 60 bijvoorbeeld een nierfunctie van 70 normaal ($60-40=20 \rightarrow 90-20=70$)

A.O

Hier vindt u de uitslagen van de aanvullende onderzoeken (A.O.).

mGFR_HI Dit is de gemeten nierfunctie, dit wordt gedaan door een heel klein beetje radioactieve stof in te spuiten en vervolgens te kijken hoe snel deze stof weer uit het lichaam wordt gefilterd door de nieren. Het betreft hier een bepaalde methode met radioactief gelabeld hippuran (HI).

mGFR_51-cr EDTA Zelfde als boven, alleen dan een andere methode. Het betreft hier een andere methode: de chroom-EDTA methode.

- Echo hart: IVSd Dit is de dikte in mm van de hartspier tussen de linker en rechterkamer zoals gemeten op de echo. Bij een bepaalde waarde spreekt men van een verdikte hartspier (of linker ventrikel hypertrofie)
- Echo hart: LV Devereux Dit is de geschatte massa (gewicht) van het hart doormiddel van een aantal waardes gemeten met de echo.
- MRI-hart: LV mass/BSA Dit is de geschatte massa (gewicht) van het hart doormiddel van de MRI. Deze waarde is niet te vergelijken met het bovenstaande gewicht gevonden met de echo. Dit omdat het verschillende berekeningen betreft, ook wordt er op een andere manier gecorrigeerd, in het geval van de MRI wordt er gecorrigeerd op lichaamsoppervlakte (BSA).
- MRI-hart: Fibrose Fibrose betekent eigenlijk littekenvorming, dit kan ontstaan bij de ziekte van Fabry.
- MRI-hersenen WML Op de MRI kunnen (oude) infarcten worden gezien. Ook kunnen kleine witte stof afwijkingen (WML) worden gedetecteerd. Hier wordt aangegeven of er sprake is van de witte stof afwijkingen of (oude) infarcten en zo ja of er een toename is van bijvoorbeeld de witte stof afwijkingen.