

Termen voor de ziekte van Fabry

A

Acroparesthesie: Een tintelend gevoel in handen en voeten.

Angiokeratoom: Plaatselijke verzameling van bloedvaten met dunne vaatwand, bedekt door een kapje van wratachtig weefsel. Ook beschreven als paarse, niet verblekende, maculopapuleuze laesies.

Anhidrose: Uitblijven van zweten bij aanwezigheid van een passende stimulans voor zweten, zoals hitte.

Aritmie: Onregelmatigheid van het hartritme

Artralgie: Ernstige pijn in een gewricht, zonder zwelling of andere tekenen van artritis.

Atrioventriculair blok: Gedeeltelijke of complete blokkade van elektrische impulsen met oorsprong in het atrium of de sinusknop, die het bereiken van de AV-knoop en de ventrikels voorkomt.

B

Beroerte: Plotse aanval van zwakte die normaal gesproken één kant van het lichaam beïnvloedt als gevolg van een onderbreking van de bloedstroom naar de hersenen.

Biologische beschikbaarheid: De hoeveelheid geneesmiddel die de plek van de werkzaamheid in het lichaam bereikt.

Bronchitis: Ontsteking van de bronchiën.

C

Cardiomyocyt: Onwillekeurige spiercel die in het myocard en de wanden van de long-aderen en de vena cava superior voorkomt.

Cardiomyopathie: Elke chronische aandoening die de hartspier treft.

Coeliakie: Een spijsverteringsaandoening die de dunne darm beschadigt en de absorptie van voedingsstoffen uit voedsel verstoort.

C

Congestief hartfalen: Falen van het hart om adequate circulatie van het bloed in de weefsels in stand te houden.

Cornea verticillata: Kransvormige troebelheid in het hoornvlies/hoornvlies troebeling.

Cryptogene beroerte: Beroerte met onbekende oorzaak.

D

Dyspneu: Zware ademhaling of ademhalingsproblemen.

E

Eliminatie: Het proces van uitscheiding van metabole afvalstoffen uit het lichaam.

Endoplasmatisch reticulum: Een systeem van membranen aanwezig in het cytoplasma van de cel. Het is de plek waar eiwitten en lipiden worden aangemaakt en is betrokken bij het transporteren van deze stoffen in de cel.

Exogeen: Ontstaan buiten het lichaam/lichaamsdeel.

F

Fabry-crisis: Hevige pijnaanvallen die minuten tot dagen kunnen aanhouden.

Fenotype: De waarneembare kenmerken van een persoon, die kunnen leiden tot interactie tussen genen en de omgeving.

Fibroblast: Een veel voorkomende cel in het bindweefsel die verantwoordelijk is voor de productie van zowel de "ground substance" als de voorlopers van collageen, elastische weefsels en reticulaire weefsels.

Fibromyalgie: Een aandoening die wordt gekenmerkt door pijn in het bindweefsel van de spieren zonder dat er sprake is van een ontsteking.

Fibrose: Een verdikking van en littekenvorming op bindweefsel, veelal een gevolg van ontsteking of letsels.

G

Geattenuerd fenotype van de ziekte van Fabry: Gekarakteriseerd door laat begin en langzame progressie van de ziekte.

Genotype: De genetische samenstelling van een persoon of groep, bepaald door een specifieke set genen.

Glomerulaire filtratiesnelheid (GFR): De snelheid waarmee de nieren stoffen uit het bloed kunnen filteren/waarmee nieren het bloed zuiveren

Glycosfingolipiden: Een heterogene groep membraanlipiden, gevormd door de covalente binding van een gluccaal gedeelte met ceramide.

Golgiapparaat: Een verzameling blaasjes en gevouwen membranen in een cel, meestal verbonden met het endoplasmatisch reticulum. Hierin worden de in het endoplasmatisch reticulum geproduceerde eiwitten opgeslagen, verder ontwikkelt en getransporteerd.

H

Harttamponade: Ophoping van vocht in het hartzakje.

Hemizygoot: Genen die worden gedragen op een niet-gepaard chromosoom.

Hepatocyten: Het voornaamste celtype in de lever.

Heterozygoot: Een persoon bij wie de delen van een genenpaar dat bepalend is voor een specifiek kenmerk ongelijk zijn.

Homogenaat: Materiaal dat gereduceerd is tot een uniforme consistentie.

Hypertrofie: Toename van de omvang van een weefsel of een orgaan die niet ontstaat door celvermeerdering, maar door celvergroting.

Hypohidrose: Vermindering van zweten bij aanwezigheid van een passende stimulans voor zweten, zoals hitte.

I

Immunoglobuline (Ig): Een groep eiwitten met een bepaalde structuur die als antilichaam fungeren. Verschillende klassen van Ig met aparte functies worden gesplitst in IgA, IgD, IgE, IgG en IgM.

Interstitiële cellen: Cellen die het bindweefseldeel (interstitium) tussen andere weefsels vormen.

L

Leukocyten (witte bloedcellen): De enige bloedcel die een kern/nucleus bevat. Er zijn drie belangrijke soorten leukocyten: granulocyten, lymfocyten en monocyten.

Linkerventrikelhypertrofie: De vergroting en verdikking van de wanden van het linkerventrikel.

Lymfoedeem: Ophoping van lymfe in de weefsels, wat tot zwelling leidt. De benen worden het vaakst getroffen.

Lyonisatie (inactivatie van X-chromosoom): Een proces waarbij één van de twee kopieën van het X-chromosoom geïnactiveerd wordt. De kopie die geïnactiveerd wordt kan in het organisme per weefsel variëren.

Lysosoom: Een organel in het cytoplasma van de cel, die enzymen bevat die verantwoordelijk zijn voor het afbreken van stoffen in de cel en gebonden is aan een enkel membraan.

M

Maculopapuleus: Huiduitslag die uit zowel maculae als papulae bestaat.

Mesangiale cellen: Vormt de centrale steel van de glomerulus en interageert nauwgezet met endotheelcellen en podocyten.

Microalbuminurie: De aanwezigheid van albumine in de urine, met niveaus die hoger zijn dan normaal, maar lager dan de niveaus die worden waargenomen bij de standaard dipsticktest op eiwit.

Multisystemische ziekte: Een ziekte die vele systemen in het lichaam beïnvloedt.

Myocardfibrose: Fibrose van de hartspier. (zie Fibrose)

M

Myocardinfarct: Dood van een segment van de hartspier, waarop onderbreking van de bloedtoevoer volgt.

N

Nasofaryngitis: Ontsteking van de nasofarynx.

O

Obligat heterozygoten: Een persoon die klinisch niet lijkt aangedaan maar op basis van analyse van de familiegeschiedenis de drager moet zijn van een genmutatie.

Organel: Een structuur binnen de cel die gespecialiseerd is in een specifieke functie.

P

Podocyt: Een epitheelcel in de glomerulus van de nieren die zich verspreidt over het capillaire basale membraan.

Proteïnurie: De aanwezigheid van eiwit in het bloed.

Puntmutatie: Een mutatie die één nucleotide in een gen verandert door substitutie, deletie of insertie.

R

Recombinant-DNA: DNA dat genen bevat uit verschillende bronnen die gecombineerd zijn door middel van genetische manipulatie.

Restrictieve hypertrofische cardiomyopathie: Depotvorming met stoffen die ervoor zorgen dat de vaatwanden stijf worden.

Reumatoïde artritis: De op één na vaakst voorkomende vorm van artritis, die normaal gesproken van toepassing is op de vingers, polsen, voeten en enkels, met latere betrokkenheid van de heupen, knieën, schouders en nek.

S

Sinusitis: Ontsteking van één of meer met slijmvlies bedekte luchtruimtes in de gezichtsbeenderen, die met de neus communiceren (de neusbijholten).

Systemische lupus erythematoses: Een chronische inflammatoire auto-immuunziekte van het bindweefsel, die de huid en verschillende interne organen beïnvloedt.

T

Telangiëctasie: Een plaatselijke ophoping van verwijde capillaire bloedvaten. Dit wordt herkend door een rode vlek, soms spinachtig in voorkomen, die bij druk verbleekt.

Tinnitus: Het gevoel van geluid in de oren, in het hoofd of rond het hoofd, bij afwezigheid van een externe geluidsbron.

Transfectie: De rechtstreekse overdracht van DNA-moleculen naar een cel.

Transiënte ischemische aanval: Het resultaat van een tijdelijke verstoring van de bloedstroom naar de hersenen, vanwege embolie, trombose van de slagaderen in de hersenen of spasme van de vaatwanden.

V

Vaattortuositas: Het buigen of draaien van een bloedvat.

Vertebrobasilair: Het vertebrobasilair systeem bevat drie bloedvaten: twee wervel­slagaderen en één arteria basilaris die zich aan de achterkant van de hersenen bevindt en ongeveer 20% van de intracraniële bloedtoevoer verzorgt.

Vertigo: Invaliderend gevoel waarbij de persoon voelt dat de omgeving constant in beweging is.

W

Witte stof: Zenuwweefsel van het centraal zenuwstelsel dat bleker van kleur is dan de bijbehorende grijze stof, omdat het meer zenuwvezels bevat en dus grotere hoeveelheden van het isolerende materiaal, myeline.

Z

Ziekte van Raynaud: Een toestand met een onbekende oorzaak, waarbij de slagaderen van de vingers onnodig reactief zijn en bij kou vasospasmen optreden.