



kinderkrebsinfo.de

Informationsportal zu Krebs- und Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

Retinoblastom (Kurzinformation)

Copyright © 2018 www.kinderkrebsinfo.de

Autor: Maria Yiallouros, erstellt am 04.04.2016, Freigabe: Dr. med. Christine
Jurkies; PD Dr. med. Petra Temming, Zuletzt bearbeitet: 04.01.2018

Kinderkrebsinfo wird von der Deutschen Kinderkrebsstiftung gefördert



Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild	3
2. Häufigkeit	3
3. Ursachen	3
4. Krankheitszeichen	4
5. Diagnose	5
6. Behandlung	5
6.1. Behandlung von Patienten mit einseitigem Retinoblastom	6
6.2. Behandlung von Patienten mit beidseitigem Retinoblastom	7
6.3. Intra-arterielle Chemotherapie	7
7. Studien und Register	8
8. Prognose	8
Literatur	10
Glossar	11

Retinoblastom (Kurzinformation)

1. Krankheitsbild

Das Retinoblastom ist eine seltene Krebserkrankung des Auges. Es entsteht in der Netzhaut (Retina) und kommt fast ausschließlich im Kindesalter vor. Man unterscheidet eine erbliche und eine nicht-erbliche Form der Erkrankung. Im ersten Fall besteht eine Veranlagung für die Entwicklung dieser Krebsart, im zweiten Fall entsteht der Krebs spontan, das heißt durch eine neu aufgetretene Veränderung einer Netzhautzelle.

Ein Retinoblastom kann ein oder beide Augen betreffen. Meist erkrankt nur ein Auge (einseitiges oder unilaterales Retinoblastom); bei etwa einem Drittel der Kinder befällt die Krankheit beide Augen (beidseitiges oder bilaterales Retinoblastom). Ist Letzteres der Fall, so ist dies so gut wie immer ein Hinweis auf ein erbliches Retinoblastom. Einseitige Retinoblastome hingegen sind meist nicht erblich. Die Tumoren können sich entweder nur an einer Stelle im Auge (unifokal) oder an mehreren Stellen (multifokal) bilden.

Retinoblastome wachsen in der Regel schnell. Sie können sich innerhalb des Augapfels und, ausgehend von dort, auch in die Augenhöhle und entlang des *Sehnervs* in das *Zentralnervensystem* (ZNS) ausbreiten, in fortgeschrittenen Fällen auch über den Blut- und/oder Lymphweg in andere Organe. Wenn die Erkrankung unbehandelt bleibt, verläuft sie fast immer tödlich. Nur in seltenen Fällen (1-2 %) bildet sich der Tumor von selbst zurück; man spricht dann von einer spontanen Regression.

2. Häufigkeit

Das Retinoblastom ist der häufigste im Auge auftretende (intraokulare) bösartige Tumor im Kindesalter. In Deutschland erkranken pro Jahr etwa 40 Kinder unter 15 Jahren neu an dieser Krebsform. Das bedeutet, dass auf etwa 18.000 lebend geborene Kinder ein Kind mit einem Retinoblastom kommt. Insgesamt gesehen sind Retinoblastome allerdings selten: Sie machen nach Angaben des Deutschen Kinderkrebsregisters (Mainz) etwa 2 % aller bösartigen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter aus.

Das Retinoblastom tritt in der Regel bei Säuglingen und Kleinkindern auf, das heißt, es entsteht praktisch immer vor dem fünften Lebensjahr. Etwa 80 % der erkrankten Kinder sind jünger als vier Jahre. Jenseits des sechsten Lebensjahres entwickeln sich Retinoblastome extrem selten.

3. Ursachen

Ursache für die Entstehung eines Retinoblastoms sind zwei *genetische* Veränderungen (Mutationen) in den Vorläuferzellen der Netzhaut, den so genannten Retinoblasten. Solche Veränderungen können spontan in einzelnen Netzhautzellen auftreten. Sie können aber auch in den *Keimzellen* (und somit auch in allen Körperzellen) vorhanden sein und sind dann vererbbar.

Bei der Mehrheit der Patienten – etwa 60 % – handelt es sich um eine nicht-erbliche Form des Retinoblastoms, das heißt, die *Mutationen* entstehen isoliert neu (sporadisch) und befinden sich ausschließlich in den Tumorzellen. Etwa 40 % der Retinoblastome sind hingegen erblich. In ungefähr einem Viertel dieser Fälle – also bei insgesamt 10 - 15 % aller Patienten – sind bereits weitere Erkrankungen in der Familie bekannt (man spricht dann auch von einem familiären Retinoblastom); bei allen anderen erblichen Retinoblastomen entsteht die Krankheit neu.

Unabhängig davon, ob es sich um ein erbliches oder ein nicht-erbliches Retinoblastom handelt, stets liegen die genetischen Veränderungen im so genannten *Retinoblastomgen*, das sich auf *Chromosom 13* befindet. Da jedes Chromosom doppelt vorhanden ist, gibt es auch zwei Retinoblastomgen-*Allele* in jeder Zelle. Nur wenn beide Allele verändert sind, kann sich ein Tumor entwickeln.

Einzelheiten zur genetischen Einteilung der Retinoblastome und der Häufigkeit ihres Auftretens sowie zu ihrer Entstehung finden Sie in unserem Text "[Vererbung / Genetik des Retinoblastoms](#)".

4. Krankheitszeichen

Sehr kleine Retinoblastome bereiten in der Regel keine Beschwerden; die Erkrankung verläuft oft lange Zeit ohne Krankheitszeichen (*Symptome*). Beschwerden treten meist erst dann auf, wenn der Tumor größer ist oder in andere Teile des Auges einwächst. Dann kann es zur Beeinträchtigung des Sehvermögens oder gar zur Erblindung kommen. Durch die unterschiedliche Sehschärfeleistung der beiden Augen kann ein Schielen auftreten. Dies ist bei etwa 25 bis 30 % der Patienten der Fall.

Das häufigste Erstsymptom bei über zwei Drittel der erkrankten Kinder ist allerdings das weiße Aufleuchten der Pupille (Leukokorie) bei bestimmten Lichtverhältnissen, zum Beispiel beim Fotografieren – im Gegensatz zu einer rot aufleuchtenden oder einer schwarzen Pupille beim gesunden Auge. Diese weiße Pupille, auch als Katzenauge bezeichnet, ist ein Hinweis auf ein ausgedehntes Tumorstadium hinter der Linse. Seltener fallen Kinder durch ein schmerzhaftes, gerötetes oder geschwollenes Auge auf, das auf einem erhöhten Augeninnendruck beruht.

Auf folgende Warnzeichen sollten Sie bei Ihrem Kind achten:

- Eine weißlich-gelbe Färbung einer oder beider Pupillen (Leukokorie)
- Schielen oder Abnahme der Sehschärfe/Sehstörung
- Rötung oder Schwellung des Auges; Augenschmerzen

Das Auftreten eines oder mehrerer dieser Krankheitszeichen muss nicht bedeuten, dass ein Retinoblastom oder eine andere Tumorerkrankung vorliegt. Einige dieser Symptome können auch vergleichsweise harmlose Ursachen haben, die mit einem Tumor nichts zu tun haben. Dennoch ist es ratsam, so bald wie möglich einen Arzt zu konsultieren, um die Ursache zu klären. Liegt tatsächlich ein Retinoblastom (oder eine andere bösartige Erkrankung) vor, so ist eine rechtzeitige Diagnose die beste Voraussetzung für eine erfolgreiche Behandlung der Krankheit.

Kinder aus Familien mit erblich bedingt erhöhtem Krankheitsrisiko müssen – auch ohne Vorliegen von Beschwerden oder Symptomen – regelmäßig augenärztlich untersucht werden, damit ein Retinoblastom im Frühstadium erkannt wird und entsprechende Behandlungsmaßnahmen rechtzeitig eingeleitet werden können.

5. Diagnose

Findet der (Kinder-)Arzt durch Krankheitsgeschichte (*Anamnese*) und *körperliche Untersuchung* Hinweise auf ein Retinoblastom, wird er den Patienten in ein Krankenhaus überweisen, das auf diese Form der Krebserkrankung spezialisiert ist (augenärztliche oder kideronkologische Behandlungseinrichtung).

Denn bei Verdacht auf ein Retinoblastom sind verschiedene Untersuchungen notwendig, zunächst um die Diagnose zu sichern, dann aber auch um festzustellen, um welche Form des Retinoblastoms es sich handelt (erblich oder nicht-erblich) und wie weit sich die Erkrankung ausgebreitet hat.

Die wichtigste Untersuchung zum Nachweis eines Retinoblastoms ist die Augenspiegeluntersuchung (ophthalmoskopische Untersuchung). Dabei wird mit Hilfe von Augenspiegeln und einer starken Lichtquelle der Augenhintergrund betrachtet. Wird tatsächlich ein Retinoblastom festgestellt, so sind weitere Untersuchungen notwendig, um die genaue Tumorausbreitung zu erfassen. Zu den wichtigsten Untersuchungsmethoden gehören die *Ultraschalluntersuchung* (Sonographie) und die *Magnetresonanztomographie* (MRT). Zusätzlich wird eine kinderärztliche Untersuchung durchgeführt.

In seltenen Fällen, beispielsweise bei extrem fortgeschrittener Erkrankung und/oder vor einer Chemotherapie, können weitere Untersuchungen hinzukommen (zum Beispiel eine *Röntgenuntersuchung* des Brustkorbs, eine Untersuchung der Gehirn-Rückenmarks-Flüssigkeit (*Lumbalpunktion*), des Knochenmarks (*Knochenmarkpunktion*) und/oder der Knochen (*Skelett-Szintigraphie*).

Die *Diagnostik* beschränkt sich nicht nur auf das erkrankte Kind. Da eine erbliche Form des Retinoblastoms vorliegen kann, sind auch eine augenärztliche Untersuchung der Geschwister und der Eltern sowie eine *molekulargenetische* Analyse von Blutproben (Gentest) notwendig, um Vererbungsrisiken zu klären.

Wenn alle notwendigen Untersuchungen abgeschlossen sind, kann das Behandlungsteam mit Ihnen gemeinsam entscheiden, welche Behandlungsmaßnahmen Ihrem Kind am besten helfen.

6. Behandlung

Zur Behandlung von Patienten mit einem Retinoblastom stehen als Behandlungsformen die *Operation*, die *Bestrahlung* (Brachytherapie oder perkutane Strahlentherapie), die *Lasertherapie*, die *Kryotherapie* und die *Chemotherapie* zur Verfügung.

Welche Verfahren angewandt werden, hängt in erster Linie davon ab, ob ein oder beide Augen vom Tumor betroffen sind, wie weit die Erkrankung zum Zeitpunkt der Diagnose fortgeschritten

ist (Krankheitsstadium) und ob für ein oder beide Augen nach der Therapie noch Sehfähigkeit zu erwarten ist. Auch das Alter des Kindes wird bei der Behandlungsplanung berücksichtigt.

Ziel jeder Therapie ist die vollständige Zerstörung beziehungsweise Entfernung des Tumors und damit die Heilung der Krebserkrankung. Der Erhalt des Lebens steht dabei grundsätzlich über dem Erhalt des Sehvermögens.

Prinzipiell sind zwei Behandlungsstrategien möglich:

- die operative Entfernung des Tumors durch Entfernen des Auges (Enukleation)
- eine Augapfel-erhaltende Therapie mittels Strahlen-, Laser-, Kryo- und/oder Chemotherapie

Eine Augapfel erhaltende Therapie kommt in der Regel nur dann in Frage, wenn das Retinoblastom frühzeitig erkannt wird. Sie hat das Ziel, den Tumor zu inaktivieren und gleichzeitig das Sehvermögen zu erhalten, ohne dass dabei ein Lebensrisiko eingegangen wird. Ist die Krankheit bereits fortgeschritten, ist die Entfernung des Auges meist unumgänglich. Sind Tochtergeschwülste (Metastasen) vorhanden, wird zusätzlich zur Operation eine Chemotherapie und/oder Strahlentherapie durchgeführt.

6.1. Behandlung von Patienten mit einseitigem Retinoblastom

Liegt ein einseitiges Retinoblastom vor, so ist die **Entfernung des erkrankten Auges (Enukleation)** die häufigste und auch die sicherste Behandlungsmethode, da bei einem funktionstüchtigen Partnerauge die Risiken anderer Behandlungsstrategien vermieden werden können. Bei nicht-erblichen Retinoblastomen kann mit dieser Behandlung eine vollständige Heilung erreicht werden.

Wenn der Tumor noch klein ist, kann in manchen Fällen auch eine **Augapfel-erhaltende Therapie** in Frage kommen: Bei sehr kleinen Tumoren ist eine augenerhaltende Therapien mit Hilfe der *Laserkoagulation*, *Kryotherapie* oder einer lokalen Strahlentherapie, der so genannten *Brachytherapie*, möglich. Patienten mit größeren Tumoren können mit einer systemischen Chemotherapie oder einer intraarteriellen Chemotherapie behandelt werden (*siehe unten*). Die augenerhaltende Behandlung ist jedoch nur sinnvoll, wenn neben der Kontrolle des Tumors auch ein ausreichendes Sehvermögen erhalten bleibt.

Einseitige Retinoblastome werden allerdings in der Regel erst sehr spät, also in fortgeschrittenen Krankheitsstadien erkannt; das betroffene Auge ist dann häufig schon erblindet. Die Entfernung des Auges bedeutet in diesem Fall für das Kind keine veränderte Wahrnehmung oder schlechtere Orientierung.

Kann der Tumor durch die Operation vollständig entfernt werden, ist im Anschluss keine weitere Behandlung erforderlich. Zeigt die feingewebliche Untersuchung des entfernten Auges jedoch, dass der Tumor sehr ausgedehnt war oder die Organgrenze bereits überschritten hatte, so erfolgt nach der Enukleation eine *Chemotherapie*, um eventuell im Körper verbliebene Tumorzellen

oder kleine *Metastasen* zu vernichten. Nur selten ist zusätzlich eine *perkutane Strahlentherapie* erforderlich.

6.2. Behandlung von Patienten mit beidseitigem Retinoblastom

Ist Ihr Kind an einem beidseitigen (bilateralen) Retinoblastom erkrankt, so sind die Ärzte bemüht, durch eine individuelle Kombination der zur Verfügung stehenden Therapieverfahren den Tumor vollständig unter Kontrolle zu bringen und dabei gleichzeitig die Sehfunktion an zumindest einem Auge zu erhalten.

Therapie der Wahl ist zunächst eine **lokale Behandlung**. Einzelne kleine Retinoblastome lassen sich mit lokalen Therapieformen (*Laserkoagulation*, *Kryotherapie* oder *Brachytherapie*) sicher zerstören. Allerdings ist oft eine wiederholte Anwendung erforderlich. Sind die Tumoren für eine solche Behandlung bereits zu groß, kann in einigen Fällen eine **Chemotherapie mit dem Ziel der Tumorverkleinerung** (Chemoreduktion) durchgeführt werden, um anschließend eine lokale Behandlung (also eine Laser-, Kryo- oder Brachytherapie) möglich zu machen.

Häufig ist in einem der beiden Augen die Erkrankung allerdings so weit fortgeschritten, dass der Erhalt des Augapfels nicht sinnvoll erscheint und daher eine **Enukleation** erfolgt.

In Fällen, in denen für die Behandlung des besseren Auges eine *Chemotherapie* in Betracht gezogen wird, kann manchmal mit der Enukleation des stärker betroffenen Auges zunächst gewartet werden. Denn durch die Therapie kann es zu einer starken Tumorrückbildung kommen, so dass dann doch noch eine Augapfel-erhaltende Behandlung möglich wird. Wenn das schlechtere Auge jedoch bereits erblindet ist oder eine Infiltration des vorderen Augensegments oder des Sehnervs besteht, gibt es keine Alternative zur Enukleation.

Schreitet auch im zweiten, zunächst besseren Auge die Erkrankung fort (Tumorbefall des Sehnervs oder der Aderhaut; Glaskörperaussaat), so bleibt oft als einzige Augapfel-erhaltende Therapie die **perkutane Bestrahlung**. Diese erfolgt auch wieder nur unter der Voraussetzung, dass ein ausreichendes Sehvermögen erhalten bleibt. Ist dies nicht der Fall, so muss auch das zweite Auge entfernt werden, um das Leben des Kindes nicht zu gefährden.

Da das Risiko, einen Zweittumor zu entwickeln, nach einer Strahlentherapie deutlich erhöht ist, ist man heute bestrebt, wenn möglich auf eine *perkutane Strahlentherapie* zu verzichten, insbesondere im ersten Lebensjahr. Allerdings bleibt die Wirksamkeit der perkutanen Bestrahlung bei dem sehr strahlenempfindlichen Retinoblastom unbestritten.

6.3. Intra-arterielle Chemotherapie

Mit dem Ziel, die Notwendigkeit einer Augapfelentfernung oder einer perkutanen Strahlentherapie weiter zu verringern und, wenn möglich, auch die Nebenwirkungen einer *intravenösen*, also den gesamten Körper betreffenden (systemischen) Chemotherapie zu vermeiden oder zu reduzieren, werden seit einiger Zeit neue Behandlungsmethoden entwickelt und erprobt.

Bei der intra-arteriellen Chemotherapie wird ein *Zytostatikum* (zum Beispiel Melphalan) ganz gezielt über eine Augenarterie in das Auge gegeben wird. Es wird dazu ein *Katheter* in die Leistenarterie eingeführt und am Herzen vorbei bis den Bereich der Augenarterie des betroffenen Auges vorgeschoben. Das verabreichte Medikament verteilt sich von dort aus im nachgeordneten Gefäßsystem und damit auch in den Tumorgefäßen des Retinoblastoms.

7. Studien und Register

Da das Retinoblastom eine sehr seltene Krankheit ist (in Deutschland und Österreich erkranken jährlich circa 44 Kinder pro Jahr), existieren bisher nur wenige Daten, die als Grundlage für eine risikoadaptierte (also eine an das jeweilige Rückfallrisiko des Patienten angepasste) und evidenzbasierte (das heißt, eine statistisch gesicherte) Auswahl der im Einzelfall am besten geeigneten Therapieverfahren dienen könnten.

Anders als bei anderen bösartigen Krebserkrankungen, die im Kindes- und Jugendalter auftreten können, gibt es für Patienten mit einem Retinoblastom bislang keine kontrollierten, standardisierten Therapievorgaben, zum Beispiel im Rahmen einer *Therapieoptimierungsstudie*. Aus diesem Grund wurde Ende 2013 das klinische Register **RB-Registry** eröffnet. Es soll mehrere Jahre lang Daten zur *Epidemiologie* und zum Krankheitsverlauf des Retinoblastoms erfassen mit dem Ziel, die Kenntnisse über die Erkrankung und ihr Ansprechen auf verschiedene Therapien zu verbessern.

In das Retinoblastomregister können deutschland- und österreichweit alle Kinder und Jugendlichen unter 18 Jahren aufgenommen werden, bei denen erstmalig ein Retinoblastom und/oder eine *RB1-Mutation* in der *Keimbahn* diagnostiziert wurde und die noch nicht eine Vorbehandlung erhalten haben. Die Zentrale des Registers befindet sich an der Universitätskinderklinik Essen unter der Leitung von PD Dr. med. Petra Temming.

Für Patienten mit einem erblichen Retinoblastom gibt es darüber hinaus die Möglichkeit, an einer europäischen Studie teilzunehmen, die das Auftreten von Zweitumoren nach Retinoblastomerkrankung untersucht (**Studie „Screening auf Zweittumoren bei Kindern mit erblichem Retinoblastom“**). Im Rahmen dieser *Screening*-Studie wird einmal jährlich eine Magnetresonanztomographie (MRT) des Kopfes durchgeführt. Aufnahmekriterien für die Studie sind: erbliches Retinoblastom, eine vorausgegangene Bestrahlung und ein Alter zwischen 8 und 18 Jahren.

8. Prognose

Über 95 % der Kinder mit Retinoblastom können heute dank moderner Diagnose- und Behandlungsverfahren langfristig von ihrer Erkrankung geheilt werden. Kinder mit einem einseitigen Retinoblastom haben ein gesundes Auge ohne Beeinträchtigung des Sehvermögens und können ein ganz normales Leben führen. Auch bei der Mehrzahl der Kinder mit beidseitigem Retinoblastom bleibt mindestens ein Auge mit einer ausreichenden Restsehschärfe erhalten.

Die *Prognose* für den einzelnen Patienten hängt in besonderem Maße davon ab, wie weit die Krankheit zum Zeitpunkt der Diagnose fortgeschritten ist (Krankheitsstadium) und ob ein erbliches oder nicht-erbliches Retinoblastom vorliegt:

Retinoblastome, die zum Zeitpunkt der Diagnose auf das Auge – oder die Augen – beschränkt sind (intraokulares Retinoblastom), können besser behandelt werden als Erkrankungen, die in ihrem Wachstum weiter fortgeschritten sind; sie gehen daher prinzipiell mit einer günstigeren Prognose einher.

Patienten mit einem erblichen Retinoblastom haben eine insgesamt ungünstigere Gesamtprognose als Patienten mit der nicht-erblichen Form. Das hängt damit zusammen, dass bei der erblichen Erkrankung, unabhängig von der Behandlung, ein *genetisch* bedingt erhöhtes Risiko besteht, an einem zweiten bösartigen Tumor (zum Beispiel einem *Weichteiltumor* oder einem *Osteosarkom*) zu erkranken. Dieses Risiko nimmt weiter zu, wenn im Rahmen der Behandlung eine *Bestrahlung* des Augapfels erfolgt.

Etwa 5 % der Kinder mit einem erblichen, zunächst einseitigen Retinoblastom entwickeln innerhalb von eineinhalb Jahren nach der Ersterkrankung ein Retinoblastom auf der Gegenseite.

Literatur

- [1] Gutjahr P „Retinoblastome, in: Gutjahr P (Hrsg.): Krebs bei Kindern und Jugendlichen“, *Deutscher Ärzte-Verlag Köln* 5. Aufl. 2004, 499-506, 3769104285 isbn
- [2] Jurklics C „Das Retinoblastom - Diagnose und Therapie“, *WIR Informationsschrift der Aktion für krebskranke Kinder e.V. (Bonn)* 2007, 1: 26, http://www.kinderkrebsstiftung.de/fileadmin/KKS/files/zeitschriftWIR/2007_1/WIR_01_07_S26-31.pdf uri
- [3] Kaatsch P, Grabow D, Spix C. „German Childhood Cancer Registry - Jahresbericht / Annual Report 2016 (1980-2015).“, *Institut für Medizinische Biometrie, Epidemiologie und Informatik (IMBEI), Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz* 2016, http://www.kinderkrebsregister.de/typo3temp/secure_downloads/22605/0/17aa97a18ea4a834424f1eb1a46e6ada9829b582/jb2016_s.pdf uri
- [4] Lohmann D „Die Genetik des Retinoblastoms“, *WIR Informationsschrift der Aktion für krebskranke Kinder e.V. (Bonn)* 2007, 1: 31, http://www.kinderkrebsstiftung.de/fileadmin/KKS/files/zeitschriftWIR/2007_1/WIR_01_07_S31-33.pdf uri
- [5] Shields CL, Shields JA „Retinoblastoma management: advances in enucleation, intravenous chemoreduction, and intra-arterial chemotherapy.“, *Current opinion in ophthalmology* 2010;21(3):203-12, 20224400 pubmed
- [6] Shields CL, Shields JA „Intra-arterial chemotherapy for retinoblastoma: the beginning of a long journey.“, *Clinical & experimental ophthalmology* 2010;38(6):638-43, 20584015 pubmed
- [7] Temming P, Eggert A, Bornfeld N, Sauerwein W, Göricke S, Lohmann DR „[Diagnosis and treatment of retinoblastoma: current strategies for effective tumour control and preservation of vision].“, *Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde* 2013 Mar;230(3):232-42, 23508752 pubmed
- [8] Temming P, Viehmann A, Arendt M, Eisele L, Spix C, Bornfeld N, Sauerwein W, Jöckel KH, Lohmann DR „Pediatric second primary malignancies after retinoblastoma treatment.“, *Pediatric blood & cancer* 2015 Oct;62(10):1799-804, 25970657 pubmed
- [9] Temming P, Arendt M, Viehmann A, Eisele L, Le Guin CH, Schündeln MM, Biewald E, Astrahantseff K, Wieland R, Bornfeld N, Sauerwein W, Eggert A, Jöckel KH, Lohmann DR „Incidence of second cancers after radiotherapy and systemic chemotherapy in heritable retinoblastoma survivors: A report from the German reference center.“, *Pediatric blood & cancer* 2017 Jan;64(1):71-80, 27567086 pubmed
- [10] Wieland R, Havers W „Retinoblastome, in: Gadner H, Gaedicke G, Niemeyer CH, Ritter J: Pädiatrische Hämatologie und Onkologie“, *Springer Medizin Verlag* 2006: 823-828, 3540037020 isbn

Glossar

Allel	Als Allel bezeichnet man die verschiedenen Ausprägungen eines Gens auf den paarweise vorhandenen, weitgehend identischen (homologen) Chromosomen. Die zwei Allele eines Gens befinden sich jeweils an der gleichen Stelle (Genort) der homologen Chromosomen; eines stammt vom Vater, eines von der Mutter; ein Elternteil gibt also jeweils nur eines seiner beiden Allele an ein Kind weiter.
Anamnese	Krankengeschichte, Entwicklung von Krankheitszeichen; im ärztlichen Anamnesegegespräch mit dem Kranken werden Art, Beginn und Verlauf der (aktuellen) Beschwerden sowie eventuelle Risikofaktoren (z.B. Erbkrankheiten) erfragt.
Bestrahlung	kontrollierte Anwendung ionisierender Strahlen zur Behandlung von bösartigen Erkrankungen
Brachytherapie	Behandlung von Tumoren mit ionisierender Strahlung auf kurze Entfernung; dabei wird in der Regel ein Strahlenträger (Iod- oder Ruthenium-Applikator) durch einen operativen Eingriff in den Bereich des Tumors eingebracht und dort so lange belassen, bis die gewünschte Strahlendosis erreicht ist. Da die Strahlung nur in Richtung des Tumors abgegeben wird, ist eine weitgehende Schonung des benachbarten Gewebes möglich.
Chemotherapie	hier: Einsatz von Medikamenten (Chemotherapeutika, Zytostatika) zur spezifischen Hemmung von Tumorzellen im Organismus;
Chromosom	Chromosomen sind die Träger des Erbgutes, also der genetischen Information einer Zelle; sie bestehen vor allem aus DNA und Eiweißen und sind Bestandteile des Zellkerns. Gestalt und Zahl sind artspezifisch. Der Mensch besitzt pro Körperzelle 46 Chromosomen (23 Chromosomenpaare).
Diagnostik	Methoden / Maßnahmen zur Erkennung eines Krankheitsgeschehens
Epidemiologie	Fachgebiet in der Medizin, das sich mit der Erforschung des Vorkommens, der Häufigkeit, der Ursachen und der Ausbreitung von Krankheiten in der Bevölkerung oder in bestimmten Bevölkerungsgruppen befasst
genetisch	die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt

intravenös	bedeutet "in eine Vene hinein" oder "in einer Vene"; hier: z.B. Verabreichung eines Medikaments oder einer Flüssigkeit / Suspension in die Vene durch eine Injektion, Infusion oder Transfusion;
Katheter	röhren- oder schlauchförmiges, starres oder biegsames Instrument zum Einführen in Hohlorgane, Gefäße oder bestimmte Körperhöhlen (z.B. Blase), z.B. zwecks Untersuchung, Spülung, Drainage, Probengewinnung, Überwachung von Körperfunktionen oder zur Verabreichung von Medikamenten
Keimbahn	Bezeichnung für jene (Abfolge von) Zellen, die im Dienste der direkten Weitergabe der Erbsubstanz stehen, d.h. aus denen im Laufe der Individualentwicklung die Keimzellen (Eizellen und Spermien) entstehen. Die Keimbahn beginnt mit der befruchteten Zelle (Zygote) und führt über die Bildung von Urkeimzellen zur Bildung der für die Fortpflanzung zuständigen Geschlechtsdrüsen (Keimdrüsen) und letztlich die Keimzellen. Hingegen werden jene Zelllinien, die von der Keimbahn abzweigen und sich zu Körperzellen entwickeln, als Soma bezeichnet.
Keimzellen	reife Zellen, die zur geschlechtlichen Befruchtung fähig sind (Eizellen bei der Frau, Samenzellen beim Mann)
Knochenmarkpunktion	Entnahme von Knochenmarkgewebe zur Untersuchung der Zellen; bei der Punktion werden mit Hilfe einer dünnen Hohlnadel wenige Milliliter flüssiges Knochenmark aus Beckenknochen oder Brustbein in eine Spritze gezogen. Die Punktion erfolgt bei größeren Kindern unter örtlicher Betäubung; eventuell wird zusätzlich ein Beruhigungsmittel verabreicht (Sedierung). Bei kleineren Kindern kann unter Umständen eine kurze Narkose zweckmäßig sein.
körperliche Untersuchung	wichtiger Bestandteil diagnostischer Untersuchungen; beinhaltet u.a. das Abtasten und Abhören bestimmter Körperorgane sowie das Testen von Reflexen, um Hinweise auf die Art bzw. den Verlauf einer Erkrankung zu erhalten.
Kryotherapie	hier: Behandlung eines Tumors (z.B. Retinoblastom) unter Einsatz von niedrigen Temperaturen; der Tumor wird dabei mehrfach durchgefroren, die kälteempfindlichen Tumorzellen dadurch zerstört.
Laserkoagulation	Einschmelzung von Gewebe durch die Hitzewirkung eines Laserstrahls; wird bei der Entfernung von Gewebeteilen und bei der Verödung von Gefäßen angewandt

Lasertherapie	Einschmelzung von Gewebe durch die Hitzewirkung des Laserstrahls; wird bei der Entfernung von Gewebeteilen und bei der Verödung von Gefäßen angewandt
Lumbalpunktion	Einstich in den Wirbelkanal im Bereich der Lendenwirbelsäule, z.B. zur Entnahme von Gehirn-Rückenmark-Flüssigkeit (Liquor) oder zwecks Verabreichung von Medikamenten (so genannte intrathekale Behandlung); bei einer Krebserkrankung kann eine Entnahme und Untersuchung von Liquor dem Nachweis bösartiger Zellen dienen; bei erhöhtem Hirndruck aufgrund eines ZNS-Tumors dient die Liquorentnahme ggf. auch einer Druckentlastung.
Magnetresonanztomographie	bildgebendes Verfahren; sehr genaue, strahlenfreie Untersuchungsmethode zur Darstellung von Strukturen im Inneren des Körpers; mit Hilfe magnetischer Felder werden Schnittbilder des Körpers erzeugt, die meist eine sehr gute Beurteilung der Organe und vieler Organveränderungen ermöglichen.
Metastase	hier: Tochtergeschwulst, Tumorabsiedlung; Tumor, der durch Verschleppung von Tumorzellen aus einem anderen Bereich des Körpers entstanden ist; insbesondere bei bösartigen Geschwulsten (Krebs)
molekulargenetisch	Struktur, Bildung, Entwicklung, Funktion und Wechselwirkungen von Zellen und Zellbausteinen (z.B. Nukleinsäuren, Proteine) auf molekularer Ebene betreffend; im Mittelpunkt stehen die Analyse der in den Nukleinsäuren (DNA und RNA) gespeicherten Erbinformation und deren Verarbeitung im Rahmen der Proteinsynthese sowie die Genregulation.
Mutation	Veränderung des genetischen Materials; sie kann ohne erkennbare äußere Ursache entstehen (so genannte Spontanmutation) oder durch äußere Einflüsse hervorgerufen werden (induzierte Mutation). Zu den äußeren Einflüssen zählen z. B. ionisierende Strahlen oder bestimmte chemische Substanzen (s. auch Mutagene). Sind Körperzellen betroffen, spricht man von einer somatischen Mutation, sind Keimzellen betroffen, von einer generativen Mutation. Somatische Mutationen sind nicht vererbbar, während generative Mutationen zu erblichen Schädigungen des Genträgers führen können. Je nach Ausmaß der Veränderung (einzelne oder mehrere Gene, größere Chromosomenabschnitte oder komplette

	Chromosomen) unterscheidet man Punkt- und Blockmutationen sowie numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen.
Operation	chirurgischer Eingriff am oder im Körper eines Patienten zwecks Behandlung, seltener auch im Rahmen der Diagnostik; der chirurgische Eingriff erfolgt mit Hilfe spezieller Instrumente, im Allgemeinen unter Narkose.
Osteosarkom	Häufigster Knochentumor im Kindes- und Jugendalter; tritt v.a. in der zweiten Lebensdekade während der pubertären Wachstumsphase auf
perkutane Strahlentherapie	Bestrahlung von außen durch die Haut auf die zu bestrahlende Region
Prognose	Vorhersage, Voraussicht auf den Krankheitsverlauf, Heilungsaussicht
Retinoblastomgen	Tumorsuppressorgen mit dem Namen Rb1, das sich auf dem langen Arm des Chromosoms 13 befindet und durch genetische Veränderung (Mutation) die Entwicklung des bösartigen Netzhauttumors (Retinoblastom) verursacht
Röntgenuntersuchung	bildgebendes Verfahren, das durch Anwendung von Röntgenstrahlen Organe bzw. Organteile sichtbar macht.
Screening	Früherkennungsuntersuchungen können in Form eines Screenings durchgeführt werden. Der Begriff „Screening“ kommt aus dem Englischen und bedeutet so viel wie „Filteruntersuchung“. Ein Screening soll Vorstufen, Frühstadien und Risikofaktoren einer Erkrankung feststellen. Die derzeitige gesetzliche Vorsorge in Deutschland umfasst bei den Krebserkrankungen Brust, Darm, Haut, Gebärmutterhals und Prostata. Alle Neugeborenen werden in das Neugeborenen-Screening eingeschlossen, das angeborenen Stoffwechselerkrankungen und Hormonstörungen frühzeitig entdecken hilft.
Sehnerv	erster Abschnitt der Sehbahn, die von der Augen-Netzhaut (Retina) ausgeht und bis in das Sehzentrum der Großhirnrinde führt. Der Sehnerv besteht aus den Fortsätzen (Axonen) der Nervenzellen der Netzhaut und enthält damit insgesamt rund eine Million Nervenfasern. Der durchschnittlich 4,5 cm lange Sehnerv lässt sich in drei Teile gliedern: einen im Augapfel, einen in der Augenhöhle und einen im Schädel gelegenen Teil.
Skelett-Szintigraphie	bildgebendes, nuklearmedizinisches Verfahren, das in der Krebsheilkunde hauptsächlich dem Nachweis oder Ausschluss

von Knochenmetastasen dient. Bei der Untersuchung wird radioaktives Technetium (^{99}Tc) eingesetzt, das an eine Phosphatverbindung gebunden ist. Da Phosphat ein natürlicher Bestandteil der Grundsubstanz von Knochen ist, reichert sich die radioaktive Verbindung besonders dort vermehrt an-, wo ein erhöhter Knochenstoffwechsel stattfindet. Eine Spezialkamera ortet die verdächtigen Bereiche.

Symptom	Krankheitszeichen
Therapieoptimierungsstudie	kontrollierte klinische Studie, die der optimalen Behandlung der Patienten und gleichzeitig der Verbesserung und Weiterentwicklung der Behandlungsmöglichkeiten dient. Die Therapieoptimierung ist dabei nicht nur auf eine Verbesserung der Heilungsaussichten, sondern auch auf eine Begrenzung behandlungsbedingter Nebenwirkungen und Spätfolgen ausgerichtet.
Ultraschall	bildgebendes Verfahren zur Untersuchung von Organen; es werden dabei Ultraschallwellen durch die Haut in den Körper eingestrahlt. An Gewebs- und Organgrenzen werden die Schallwellen zurückgeworfen (reflektiert), von einem Empfänger (Schallkopf) aufgenommen und mit Hilfe eines Computers in entsprechende Bilder umgewandelt.
Weichteiltumor	Vielzahl sehr verschiedener bösartiger Erkrankungen, die von Weichgeweben – zum Beispiel Binde-, Fett- und Muskelgewebe oder Gewebe der peripheren Nerven – ausgehen; sie machen knapp 7 % der bösartigen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter aus. Häufigstes Weichteilsarkom bei Kindern und Jugendlichen ist das Rhabdomyosarkom.
Zentralnervensystem	umfasst Gehirn und Rückenmark und wird vom so genannten peripheren Nervensystem abgegrenzt; als zentrales Integrations-, Koordinations- und Regulationsorgan dient es der Verarbeitung von äußeren Sinneseindrücken sowie von Reizen, die vom Organismus selbst produziert werden.