



*kinderkrebsinfo.de*

*Informationsportal zu Krebs- und Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen*

---

## **Myelodysplastisches Syndrom (MDS) - Kurzinformation**

Copyright © 2020 [www.kinderkrebsinfo.de](http://www.kinderkrebsinfo.de)

Autor: PD Dr. med Ayami Yoshimi, erstellt am 26.07.2020, Redaktion: Julia Dobke,  
Freigabe: Prof. Dr. med. Charlotte Niemeyer, Dr. Erlacher, Zuletzt bearbeitet: 20.01.2021

---

*Kinderkrebsinfo wird von der Deutschen Kinderkrebsstiftung gefördert*





## Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild .....	3
2. Häufigkeit .....	3
3. Formen des MDS .....	4
3.1. Primäre und sekundäre MDS .....	4
3.2. Untertypen des primären MDS im Kindesalter nach WHO-Klassifikation .....	4
3.2.1. Refraktäre Zytopenie des Kindesalters (RCC) .....	4
3.2.2. Myelodysplastisches Syndrom mit Blastenexzess (MDS-EB) .....	4
3.2.3. Blutarmut: Mangel an roten Blutkörperchen (Anämie) .....	5
3.2.4. Abwehrschwäche: Mangel an weißen Blutzellen (Leukopenie/Neutropenie) .....	5
3.2.5. Blutungsneigung: Mangel an Blutplättchen (Thrombozytopenie) .....	5
4. Ursachen .....	6
5. Krankheitszeichen .....	6
6. Diagnose .....	7
6.1. Untersuchung von Blut und Knochenmark .....	7
6.2. Untersuchungen der Chromosomen (Zytogenetik) .....	7
6.3. Molekulargenetische Untersuchungen .....	8
7. Therapie .....	8
7.1. Refraktäre Zytopenie des Kindesalter (RCC) .....	8
7.2. Fortgeschrittenes MDS (MDS-EB) .....	9
7.3. Sekundäres MDS .....	9
7.4. Unterstützende (supportive) Therapie während der Behandlung .....	9
8. Prognose .....	10
9. Literatur .....	11
Literatur .....	12
Glossar .....	13

# Myelodysplastisches Syndrom (MDS) - Kurzinformation

## 1. Krankheitsbild

Das Myelodysplastische Syndrom (kurz: MDS) umfasst eine Gruppe von Erkrankungen, bei denen das *Knochenmark* nicht normal funktioniert und infolgedessen nicht ausreichend gesunde Blutzellen produziert werden. Alle Blutzellen, die im Blut vorkommen – dazu gehören rote Blutkörperchen (*Erythrozyten*), weiße Blutkörperchen (*Leukozyten*) und Blutplättchen (*Thrombozyten*) – entstehen aus blutbildenden Zellen im *Knochenmark*, den so genannten *Blutstammzellen*. (*Weiterführende Informationen hierzu erhalten Sie in unserer Patienteninformation zu Aufbau und Funktion von Knochenmark und Blut*).

Bevor aus den Blutstammzellen im Knochenmark funktionsfähige Blutzellen entstehen können, müssen sie zahlreiche Reifungs- und Teilungsprozesse durchlaufen. Fachleute sprechen auch von *Hämatopoese*. Bei Patienten mit einem MDS sind diese Prozesse im Knochenmark gestört. Die Zellen reifen fehlerhaft aus, sie sehen auch unter dem *Mikroskop* anders aus als gesunde Zellen (*Dysplasie*). Diese fehlerhaft gebildeten Zellen gehen oft schon im Knochenmark zugrunde, so dass von dort aus nicht genügend Blutzellen ins Blut übertreten können. Die Folge davon ist, dass sich im Blut zu wenig gesunde rote und weiße Blutkörperchen sowie Blutplättchen befinden, was wiederum mit verschiedenen gesundheitlichen Problemen wie Blutarmut (*Anämie*), Fieber oder Blutungsneigung einhergeht.

Eine weitere Folge der gestörten Ausreifung von Blutstammzellen ist eine zunehmende Zahl unreifer Blutzellen (so genannter *Blasten*) im Knochenmark. Da die Blutzellen nicht vollständig ausreifen, können sie ihre vorgesehenen Funktionen nicht ausüben. Bei einem Teil der MDS-Patienten nimmt während des Krankheitsverlaufs die Zahl der Blasten im Knochenmark und im Blut so stark zu, dass das MDS nicht mehr von einer *Leukämie* unterschieden werden kann. Aus diesem Grund wurde die Erkrankung früher auch als „Präleukämie“ bezeichnet.

## 2. Häufigkeit

Das MDS ist die häufigste bösartige Erkrankung des *Knochenmarks* bei älteren Menschen, bei Kindern und Jugendlichen tritt es sehr selten auf. Bei Kindern unter 14 Jahren wird das MDS in weniger als 2 Fällen pro 1 Million Kinder im Jahr beobachtet. Das entspricht etwa 4 % aller Blutkrebserkrankungen im Kindes- und Jugendalter. In Deutschland werden circa 30 Kinder und Jugendliche pro Jahr mit einem MDS diagnostiziert. Jungen erkranken etwas häufiger als Mädchen.

## 3. Formen des MDS

### 3.1. Primäre und sekundäre MDS

Das MDS entsteht häufig ohne ersichtlichen Grund. Es wird dann als „primäres“ MDS bezeichnet. Etwa 75 % der Kinder mit einem MDS gehören in diese Gruppe. Es wird allerdings angenommen, dass auch bei einem primären MDS im Kindesalter angeborene *genetische* Veränderungen vorliegen können, die bisher noch nicht identifiziert wurden (*siehe auch Abschnitt "Ursachen"*).

Bei einem Teil der Patienten kann die Entstehung eines MDS mit bestimmten Auslösern in Verbindung gebracht werden; in diesen Fällen spricht man von einem „sekundären“ MDS. Manche Patienten erkranken zum Beispiel nach vorangegangener Behandlung mit einer *Strahlentherapie* oder *Chemotherapie*, die aufgrund einer anderen, meist bösartigen Erkrankung durchgeführt wurde. Andere Patienten leiden vor der Diagnose eines MDS bereits an einer angeborenen Erkrankung, die mit einer Störung der Knochenmarkfunktion einhergeht. Dazu gehören zum Beispiel die *Fanconi-Anämie*, die *Dyskeratosis congenita*, das *Shwachman-Diamond-Syndrom*, die *Blackfan-Diamond-Anämie* (DBA) oder eine schwere angeborene *Neutropenie*. Auch eine erworbene *aplastische Anämie* (SAA) kann der Diagnose eine MDS vorausgehen.

### 3.2. Untertypen des primären MDS im Kindesalter nach WHO-Klassifikation

Das primäre MDS bei Kindern wird nach der Klassifikation der Weltgesundheitsorganisation (englisch World Health Organization, *WHO*), der *WHO-Klassifikation*, in zwei Unterformen (Subtypen) eingeteilt. Diese Einteilung berücksichtigt hauptsächlich den Anteil der unreifen Zellen (*Blasten*) im Blut und im *Knochenmark*.

#### 3.2.1. Refraktäre Zytopenie des Kindesalters (RCC)

Bei Patienten mit einer „*refraktären Zytopenie* des Kindesalters“ (RCC) ist der Blastenanteil mit unter 2 % im Blut und unter 5 % im Knochenmark im Vergleich zu gesunden Kindern nicht deutlich erhöht. Sehr häufig ist aber das Knochenmark bei Kindern mit RCC auffallend zellarm, das heißt, alle Zellen, die normalerweise im Knochenmark vorhanden sind (rote Blutzellen, weiße Blutzellen, Blutplättchen), liegen in reduzierter Zahl vor. Deswegen muss immer abgeklärt werden, ob es sich um andere angeborene Erkrankungen des Knochenmarks (Knochenmarkversagen) oder eine *aplastische Anämie* handelt, da auch bei diesen Erkrankungen ein zellarmes Knochenmark die Regel ist.

#### 3.2.2. Myelodysplastisches Syndrom mit Blastenexzess (MDS-EB)

Bei MDS-Patienten kann der Anteil der *Blasten* in Blut und Knochenmark deutlich über 2 % beziehungsweise 5 % ansteigen. Dieser MDS-Typ wird als MDS-EB, also MDS mit Blastenexzess (englisch „*excess of blasts*“, EB), bezeichnet. Der Blastenanteil sollte allerdings 29 % im Knochenmark nicht übersteigen, denn in diesem Fall spricht man von einer *Leukämie*. Da bei der Unterscheidung von MDS und Leukämie aber auch andere Gesichtspunkte berücksichtigt

werden, zum Beispiel die Geschwindigkeit, mit der die Blastenzahl zunimmt, ist die Unterscheidung (Differenzialdiagnose) zwischen MDS-EB und Leukämie manchmal schwierig. In Grenzfällen, das heißt, bei einer Blastenzahl zwischen 20 und 30 %, ist es sinnvoll, die *Diagnostik* (in Form einer *Knochenmarkpunktion*) nach zwei Wochen zu wiederholen, um die Diagnose zu sichern.

MDS-Subtyp	Blut	Knochenmark
Refraktäre Zytopenie des Kindesalters (RCC)	weniger als 2 % Blasten	weniger als 5 % Blasten
Myelodysplastisches Syndrom mit Blastenexzess (MDS-EB)	2-29 % Blasten	5-29 % Blasten

### 3.2.3. Blutarmut: Mangel an roten Blutkörperchen (Anämie)

Die Aufgabe der roten Blutzellen (*Erythrozyten*) ist es, den Sauerstoff, der beim Einatmen über die Lunge aufgenommen wird, zu den verschiedenen Organen und Geweben des Körpers zu transportieren. Ein Mangel an roten Blutkörperchen (*Anämie*) führt zu Krankheitszeichen wie Blässe, Müdigkeit, Schwäche und Kopfschmerzen.

### 3.2.4. Abwehrschwäche: Mangel an weißen Blutzellen (Leukopenie/ Neutropenie)

Weißer Blutkörperchen (*Leukozyten*) sind für die Abwehr von Krankheitserregern und somit für die Vermeidung von *Infektionen* verantwortlich. Es gibt verschiedene Arten von Leukozyten, zum Beispiel *Lymphozyten* und *Granulozyten*, die unterschiedliche Aufgaben in der *Immunabwehr* wahrnehmen. Durch den Mangel an funktionstüchtigen weißen Blutkörperchen, der so genannten *Leukopenie*, ist der Körper infektgefährdet. Bei Patienten mit einem MDS ist häufig in besonderem Maße die Zahl der Granulozyten vermindert (so genannte *Granulozytopenie* oder *Neutropenie*). Da Granulozyten für die Abwehr von *Bakterien* und Pilzen zuständig sind, treten bei MDS-Patienten insbesondere Infektionen mit Bakterien und Pilzen auf, die sich vor allem durch Fieber bemerkbar machen.

### 3.2.5. Blutungsneigung: Mangel an Blutplättchen (Thrombozytopenie)

Blutplättchen (*Thrombozyten*) spielen eine wichtige Rolle bei der *Blutgerinnung*. Sind sie vermindert (so genannte *Thrombozytopenie*), kommt es sowohl spontan als auch nach Verletzungen schneller zu Blutungen. Diese äußern sich zum Beispiel durch punktförmige Haut- oder Schleimhautblutungen (*Petechien*), blaue Flecken (*Hämatome*) und/oder Zahnfleischbluten, aber auch schwerwiegende Blutungen der inneren Organe oder des Gehirns kommen vor. Das Risiko für schwere Blutungen ist umso höher, je ausgeprägter die Thrombozytopenie, das heißt, je größer der Mangel an Thrombozyten ist.

Bei Patienten mit einem MDS mit Blastenexzess (MDS-EB) (*siehe auch Abschnitt "Formen des MDS"*) können schwer zu behandelnde Begleiterscheinungen auftreten, zum Beispiel eine



Entzündung kleiner Blutgefäße oder das so genannte Sweet-Syndrom, das mit Fieber und roter Knötchenbildung auf der Haut einhergeht.

## 4. Ursachen

Die genauen Ursachen für ein MDS bleiben meist ungeklärt; die Erkrankung ist aber – ebenso wie andere Krebsformen – weder ansteckend noch kann sie auf andere Menschen übertragen werden. In den meisten Fällen entsteht ein MDS bei zuvor gesunden Kindern und Jugendlichen ohne ersichtlichen Grund (so genanntes „primäres MDS“). Man geht aber insgesamt davon aus, dass die Betroffenen eine besondere Empfindlichkeit (Veranlagung) für die Entwicklung eines MDS beziehungsweise einer *Leukämie* aufweisen. Diese Veranlagung bezeichnet man auch als "Prädisposition".

Ursache der Prädisposition sind *Genveränderungen (Mutationen)*, die auch in den Samen- oder Eizellen (also in der *Keimbahn*) vorliegen und dadurch vererbt werden können. Die Genveränderung liegt in diesem Fall auch in allen Körperzellen des Patienten vor. Die betroffenen Kinder und Jugendlichen haben diese Keimbahnmutation entweder von einem oder beiden Elternteilen vererbt bekommen, oder aber die Genveränderung des Erkrankten ist in der befruchteten Eizelle neu entstanden.

Es ist schon seit vielen Jahren bekannt, dass Genveränderungen, die angeborene Störungen der Blutbildung im Knochenmark verursachen können (wie die *Fanconi-Anämie*, die schwere angeborene *Neutropenie*, *Dyskeratosis congenita* oder *Blackfan-Diamond-Anämie*), auch mit einer Veranlagung für das Auftreten eines MDS einhergehen. In den letzten Jahren wurden weitere erbliche Erkrankungen entdeckt, die hier eine Rolle spielen. Dazu gehört die so genannte GATA2-Defizienz oder das *SAMD9/SAMD9-Syndrom*. Da diese angeborenen Erkrankungen in der Regel mit einem erhöhten Krebsrisiko einhergehen, werden sie auch als *Krebsprädispositionssyndrome* bezeichnet.

Bei älteren Menschen verläuft die Entwicklung eines MDS anders. In den meisten Fällen liegen bei Erwachsenen nicht angeborene Störungen, sondern über die Jahrzehnte erworbene Genveränderungen vor, die eine Zelle langsam zur MDS- oder Leukämiezelle werden lassen. Einige Patienten haben vor der Diagnose eines MDS eine *Strahlentherapie* oder *Chemotherapie* als Behandlung für eine andere Krebserkrankung erhalten. Das MDS ist dann die Zweiterkrankung (sekundäres MDS), die zumindest zum Teil durch die Behandlung der ersten Krebserkrankung ausgelöst wurde

## 5. Krankheitszeichen

Die Krankheitszeichen (Symptome), die bei einem Patienten mit MDS auftreten können, richten sich vor allem danach, wie stark der Mangel an (funktionstüchtigen) Blutzellen ausgeprägt ist, das heißt, nach dem Grad der (*Zytopenie*). Je nachdem, welche Zellen des Blutes betroffen sind, lassen sich folgende Formen der Zytopenie und damit einhergehend folgende *Symptome* unterscheiden:

## 6. Diagnose

Findet der (Kinder-)Arzt durch Krankheitsgeschichte (*Anamnese*) und *körperliche Untersuchung* des Patienten Hinweise auf eine Bluterkrankung, wird er zunächst eine umfassende Blutuntersuchung vornehmen. Wenn sich, durch bestimmte Veränderungen im *Blutbild*, der Verdacht auf eine Blutkrankheit wie die MDS erhärtet, ist eine Entnahme von Knochenmark zur Sicherung der Diagnose notwendig. Zu diesem Zweck und für eventuell sich anschließende Untersuchungen wird der Arzt den Patienten in ein Krankenhaus überweisen, das auf Krebs- und Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spezialisiert ist (Klinik für pädiatrische Onkologie/ Hämatologie).

### 6.1. Untersuchung von Blut und Knochenmark

Da die *Symptome* bei MDS-Patienten nicht spezifisch auf ein MDS hinweisen und auch bei anderen Bluterkrankungen wie *Leukämien* auftreten, kann die Diagnose dieser Erkrankung nur durch eine umfassende Untersuchung des Blutes und des *Knochenmarks* gestellt werden.

Für die eindeutige Diagnosestellung des MDS wird Knochenmark benötigt, das aus dem Beckenknochen entnommen wird. Dafür sind eine Knochenmarkaspiration (*Knochenmarkpunktion*) und eine *Knochenmarkstanzbiopsie* notwendig. Beide Methoden ergänzen sich und werden im Rahmen einer gemeinsamen Untersuchung durchgeführt. Bei der Knochenmarkaspiration wird der Knochen mittels einer speziellen Hohlneedle punktiert und eine kleine Menge Knochenmarkblut angesaugt („aspiriert“). Bei der Knochenmarkstanzbiopsie wird ein kleines Stück des Beckenknochens (circa 1 mm Durchmesser) mittels einer Hohlneedle entnommen. Weitere, allgemeine Informationen zu Knochenmarkpunktion und -stanzbiopsie finden Sie [hier](#).

Nach Gewinnung der Probe wird unter dem Mikroskop das Aussehen der blutbildenden Zellen im Knochenmark durch einen Spezialisten für Blut- und Krebserkrankungen beurteilt. Bei einem MDS sind verschiedene Veränderungen des Aussehens der Zellen (Dysplasie) möglich, die für die Diagnose entscheidend sind. Bei einem MDS-EB ist die Zahl der *Blasten* im Knochenmark erhöht (siehe „*Formen: Welche unterschiedlichen Formen des MDS gibt es?*“). Am Material aus dem Knochenmarkaspirat wird zusätzlich eine Untersuchung der *Chromosomen* (*Zytogenetik*) durchgeführt (siehe *unten*). Bei Verdacht auf das Vorliegen eines MDS sollten die *Knochenmarkpunktion* und die *Knochenmarkstanzbiopsie* nach ca. 14 Tagen wiederholt werden, um eine sichere Diagnosestellung zu gewährleisten.

### 6.2. Untersuchungen der Chromosomen (Zytogenetik)

Veränderungen der *Chromosomen* in *Knochenmark* und *Blutzellen* können bei mehr als der Hälfte der Patienten mit einem MDS mit Blastenexzess (MDS-EB) und bei etwa 30 % der Kinder mit einer refraktären Zytopenie (RCC) festgestellt werden. Der Nachweis dieser Veränderungen hilft bei der Bestätigung der Diagnose eines MDS. Die häufigste und eine typische Chromosomenveränderung bei Kindern mit MDS ist der Verlust eines Chromosoms 7. In diesen Fällen liegt das Chromosom 7 nur einmal anstatt zweimal in den Zellen vor (so genannte *Monosomie 7*).

### 6.3. Molekulargenetische Untersuchungen

Einige Kinder und Jugendliche mit einem MDS haben eine *genetisch* bedingte Empfindlichkeit (Prädisposition) für ein MDS, das heißt, bei ihnen liegt eine so genannte *Keimbahnmutation* vor (siehe Kapitel „*Ursache*“). Für die Analyse dieser genetischen Veränderungen müssen neben Blut und/oder *Knochenmark* auch andere Körpergewebe wie zum Beispiel Haarwurzeln (Keimbahnmaterial) untersucht werden. Wird bei einem Patienten mit MDS eine Keimbahnmutation nachgewiesen, so muss im Falle einer geplanten *Stammzelltransplantation* (SZT) auch ein möglicherweise passender Familienspender auf diese *Mutation* hin untersucht werden. Nur wenn beim Familienmitglied die Mutation nicht nachweisbar ist, sollte es *Stammzellen* spenden.

Die Behandlung eines MDS richtet sich danach, welche Unterform der Erkrankung vorliegt (siehe Abschnitt „*Formen des MDS*“). Zur Behandlung stehen grundsätzlich folgende Therapiemaßnahmen zur Verfügung:

## 7. Therapie

- Transplantation von blutbildenden Stammzellen eines Spenders (*allogene Stammzelltransplantation*, SZT)
- *Immunsuppressive* Therapie (IST)
- andere medikamentöse Therapien: Azacitidin, *Chemotherapie*
- unterstützende Therapien (*Supportivtherapie*): *Transfusionen*, Behandlung mit *Antibiotika*

### 7.1. Refraktäre Zytopenie des Kindesalter (RCC)

Die Patienten mit RCC werden entsprechend des Vorliegens von *Chromosomenveränderungen* in Blut- und *Knochenmarkzellen*, dem Ausmaß der Zellarmut im Blut (*Zytopenie*) und dem Zellgehalt (Zellularität) des Knochenmarks unterschiedlich behandelt.

Die RCC-Patienten, die in der Chromosomenanalyse von Knochenmarkzellen einen Verlust eines Chromosoms 7 (einer *Monosomie 7* zeigen, haben einen ungünstigen Verlauf mit dem Risiko einer *Blastenvermehrung* innerhalb von 1 – 2 Jahren. Daher sollen diese Patienten so bald wie möglich mit einer *allogenen Stammzelltransplantation* (SZT) behandelt werden (siehe auch „*Therapie: Wie werden Kinder und Jugendliche mit einem MDS behandelt?*“). Bei der Stammzelltransplantation werden dem Patienten zunächst hohe Dosen an *Chemotherapie* (*Konditionierung*) verabreicht, um im Knochenmark alle Zellen (gesund und krank) zu zerstören, das *Knochenmark* sozusagen zu leeren. Danach werden dem Empfänger gesunde *Blutstammzellen* aus dem Knochenmark oder dem peripheren Blut eines Spenders verabreicht. Mehr Informationen zur Stammzelltransplantation finden Sie [hier](#).

Im Gegensatz dazu kann das Krankheitsbild bei RCC mit normaler *Chromosomenanalyse* über Jahre stabil sein. Wenn diese Patienten keine *Bluttransfusionen* benötigen und genügend *Granulozyten* (weiße Blutkörperchen, die *Bakterien* und Pilze abwehren) besitzen, wird das MDS zunächst nicht behandelt, sondern der Krankheitsverlauf ohne Therapie mit regelmäßigen



Blutkontrollen und Untersuchungen beobachtet (sogenannte „watch and wait“-Strategie). Verschlechtern sich allerdings die Blutwerte mit der Zeit, kann im Verlauf der Erkrankung noch eine Therapie notwendig sein. Das ist dann in der Regel eine Stammzelltransplantation.

Im Gegensatz dazu werden Patienten, die schon nach der Diagnosestellung Bluttransfusionen brauchen oder sehr wenige Granulozyten im Blut haben, so bald wie möglich mit einer Stammzelltransplantation behandelt. Als Stammzellspender kommen gesunde Geschwister oder passende Fremdspender in Frage.

Ist kein passender Geschwisterspender verfügbar, kann auch eine *immunsuppressive* Therapie (IST) bei Patienten mit *hypozellulärem Knochenmark* die Therapie der Wahl sein. Diese immunsuppressive Behandlung ist ähnlich wie die Behandlung einer schweren aplastischen Anämie (SAA) und zieht sich über mehrere Monate oder Jahr hin.

Durch die IST kann bei etwa der Hälfte der Patienten ein ausreichender Anstieg der Blutzellenzahl erreicht werden, so dass in der Regel keine Bluttransfusionen mehr notwendig sind. Es ist auch möglich, dass nach zunächst erfolgreicher IST wieder eine *Zytopenie*, also ein Mangel an Blutzellen, entsteht (sogenanntes *Rezidiv*). In den Fällen mit einem Rezidiv oder bei Nicht-Ansprechen auf die IST-Therapie wird eine Stammzelltransplantation von einem gut passendem Fremdspender empfohlen.

## 7.2. Fortgeschrittenes MDS (MDS-EB)

Die Patienten mit einem MDS-EB (siehe „*Formen: Welche unterschiedlichen Formen des MDS gibt es?*“) haben ein sehr hohes Risiko, im weiteren Verlauf eine *Leukämie* zu entwickeln. Für ein MDS-EB ist eine frühzeitige *Stammzelltransplantation* in der Regel die Therapie der Wahl.

Als Stammzellspender kommen gesunde Geschwister oder passende Fremdspender in Frage. Bei höheren *Blastenzahlen* kann die Vorbehandlung mit einer *Chemotherapie* zur Blastenverminderung vor Stammzelltransplantation sinnvoll sein. Azacitidin (Vidaza®) ist eine Substanz, die in den Zellen wichtige *Gene* reaktiviert, die durch die Erkrankung fälschlicherweise abgeschaltet wurden (sogenannte epigenetische Therapie). Eine Therapie mit Azacitidin ist zwar nicht ausreichend für die Heilung eines MDS, aber sie kann bei Erwachsenen mit MDS die Überlebenszeit nachweislich verlängern. Bei Kindern mit MDS-EB kann eine Azacitidin-Therapie vor Stammzelltransplantation erfolgen, um die Blastenzahl effektiv zu reduzieren.

## 7.3. Sekundäres MDS

Patienten mit sekundärem MDS werden in der Regel wie Patienten mit einem primären MDS-EB behandelt. Diese Patienten sollen daher so bald wie möglich nach der Diagnosestellung von einem passenden Stammzellspender transplantiert werden.

## 7.4. Unterstützende (supportive) Therapie während der Behandlung

Für alle Patienten mit einem MDS sind unterstützende Therapiemaßnahmen (Supportivtherapien) sinnvoll und erforderlich. Diese zusätzlichen Therapien tragen dazu

bei, krankheitsbedingte Symptome und behandlungsbedingte Nebenwirkungen zu behandeln oder diesen vorzubeugen. (siehe auch: [https://www.kinderkrebsinfo.de/patienten/behandlung/behandlungsmethoden/supportivtherapie/index\\_ger.html](https://www.kinderkrebsinfo.de/patienten/behandlung/behandlungsmethoden/supportivtherapie/index_ger.html))

Die meisten Patienten haben bei Diagnose eine Blutarmut (*Anämie* und / oder einen Mangel an Blutplättchen (*Thrombozytopenie*), die mit gesundheitlichen Problemen einhergehen (siehe „*Krankheitszeichen: Welche Beschwerden haben Kinder und Jugendliche mit einem MDS?*“).

Diese Probleme können durch *Bluttransfusionen* (Gabe von roten Blutzellen beziehungsweise Blutplättchen) behandelt werden. Allerdings wird bei wiederholten Transfusionen von roten Blutzellen dem Körper eine große Menge von Eisen zugeführt, das sich im Lauf der Zeit in Organen (vor allem der Leber und dem Herzen) ablagert und diese schädigen kann (sogenannte *Eisenüberladung*).

Bei Patienten mit einer Eisenüberladung muss daher eine Eisenentzugstherapie durchgeführt werden (siehe auch „[https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote\\_blutzellen/sekundaere\\_eisenueberladung/](https://www.kinderblutkrankheiten.de/content/erkrankungen/rote_blutzellen/sekundaere_eisenueberladung/)“).

Durch die Erkrankung MDS, aber auch durch deren Behandlung wie eine *Stammzelltransplantation* oder eine *immunsuppressive* Therapie, werden die Patienten in ihrer *Immunabwehr* geschwächt.

Die Patienten müssen daher so gut wie möglich vor *Infektionen* geschützt und im Falle des Auftretens von Infektionen schnellstmöglich behandelt werden. Fieber ist oft das erste Anzeichen für eine Infektion. Infektionen bei immungeschwächten Kindern sind stets als lebensbedrohlich anzusehen. Eltern oder Angehörige von Patienten, bei denen Fieber auftritt, sollten daher umgehend die behandelnde Klinik oder den betreuenden Arzt kontaktieren (auch nachts), damit die Kinder sofort mit Breitspektrum-*Antibiotika* behandelt werden können.

Bei Patienten mit einer *Neutropenie* (Mangel der Granulozyten) ist als unterstützende Therapie die vorbeugende Verabreichung von *Antibiotika* und *Antimykotika* (Antipilzmittel) angezeigt.

## 8. Prognose

Das MDS kann sehr unterschiedlich verlaufen. Es gibt Erkrankungen, die über einen langen Zeitraum stabil sind, andere schreiten rasch fort. Die Heilungsaussichten (Prognose) für MDS-Patienten wird durch die Art (Subtyp) der Erkrankung und durch den möglichen Nachweis von *genetischen* Veränderungen in den *Knochenmarkzellen* bestimmt.

Die Patienten mit einer *refraktären* Zytopenie im Kindesalter (RCC) werden je nach dem Auftreten bzw. Fehlen von bestimmten Risikofaktoren in unterschiedliche Therapiegruppen eingeteilt (Beobachtung, *Stammzelltransplantation* oder *immunsuppressive* Therapie (siehe „*Therapie: Wie werden Kinder und Jugendliche mit einem MDS behandelt?*“) und haben insgesamt eine gute Prognose mit einer Überlebenschance von 80-90 % in allen Therapiegruppen.

Allerdings haben Patienten mit RCC und einer *Monosomie 7* ein sehr hohes Risiko, ein fortgeschrittenes MDS oder eine *Leukämie* zu entwickeln (*Progression*). Für diese Patienten wird



eine frühzeitige *allogene Stammzelltransplantation* empfohlen; mit dieser Therapie ist die Prognose gleich gut wie für andere Patienten mit RCC.

Bei einer RCC ist nach erfolgter Stammzelltransplantation das Risiko eines Rückfalls der Erkrankung (*Rezidiv*) sehr gering. Allerdings stellt jede Stammzelltransplantation eine intensive Therapie dar, bei der das erkrankte *Knochenmark* nach hochdosierter *Chemotherapie* durch das gesunde Knochenmark eines Spenders ersetzt wird. Die Patienten sollten daher nach der Stammzelltransplantation lebenslang mindestens einmal im Jahr zur Nachsorgeuntersuchung zu gehen, um Langzeitnebenwirkungen rechtzeitig zu erkennen und behandeln zu können. Auch Patienten, die erfolgreich mit einer *immunsuppressiven* Therapie (siehe „*Behandlung*“) behandelt wurden oder die ohne Therapie beobachtet werden, brauchen eine regelmäßige Kontrolle des *Blutbildes* und eine jährliche *Knochenmarkuntersuchung* mit einer *Knochenmarkstanzbiopsie* und einer *Zytogenetik*, um einen Rückfall oder ein Fortschreiten der Erkrankung frühzeitig erkennen zu können.

Für Kinder und Jugendliche, die an einem fortgeschrittenen MDS (MDS-EB) oder einem sekundären MDS erkrankt sind, gibt es als kurative (heilende) Therapiemöglichkeit nur eine allogene Stammzelltransplantation. Mit dieser Behandlung können ca. 50-60% der Patienten geheilt werden. Dabei haben Patienten mit einer schweren *Chromosomenveränderung* eine eher ungünstige Prognose.

## 9. Literatur



# Literatur

- [1] Niemeyer C, Kratz C „Myelodysplastische Syndrome“, in *Niemeyer C, Eggert A (Hrsg): Pädiatrische Onkologie und Hämatologie 2017*; Springer Verlag;715-723, 978-3-662-43685-1 isbn



# Glossar

allogen	hier: Spende zwischen zwei Menschen; die griechische Silbe allos- bedeutet anders, verschieden; genetisch unterschiedliche Individuen der gleichen Art
allogene Stammzelltransplantation	Übertragung von Stammzellen von einem Spender auf einen Empfänger. Voraussetzung für eine allogene Transplantation ist, dass die Gewebemerkmale von Spender und Empfänger weitestgehend übereinstimmen. Die Stammzellen werden aus dem Blut oder Knochenmark gewonnen.
Anämie	Blutarmut; Verminderung des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) und/oder des Anteils der roten Blutkörperchen (Hämatokrit) im Blut unter den für ein bestimmtes Alter typischen Normwert. Zeichen einer Anämie sind z.B. Blässe, Kopfschmerzen, Schwindel, Schläppheitsgefühl.
Anamnese	Krankengeschichte, Entwicklung von Krankheitszeichen; im ärztlichen Anamnesegespräch mit dem Kranken werden Art, Beginn und Verlauf der (aktuellen) Beschwerden sowie eventuelle Risikofaktoren (z.B. Erbkrankheiten) erfragt.
Antibiotika	natürliche Stoffwechselprodukte von Bakterien, Pilzen, Algen, Flechten und höheren Pflanzen, die eine (z.T. spezifisch) wachstumshemmende oder zelltötende Wirkung gegen kleinste Krankheitserreger und andere Zellen haben und deshalb als Medikamente bei der Behandlung von Infektions- und/oder Krebserkrankungen eingesetzt werden;
Antimykotika	Arzneimittel zur Vorbeugung und Behandlung von Infektionen, die durch Pilze verursacht werden
aplastische Anämie	Versagen der Knochenmarksfunktion mit stark eingeschränkter Bildung bestimmter weißer Blutzellen (Granulozyten) sowie roter Blutzellen und Blutplättchen; Kennzeichen sind erhöhte Blutungs- und Infektneigung sowie Blutarmut (Anämie). Patienten mit aplastischer Anämie haben ein erhöhtes Risiko, an einer akuten myeloischen Leukämie zu erkranken. Die aplastische Anämie kann angeboren (z.B. Fanconi-Anämie) oder erworben sein.
Bakterien	kleinste Lebewesen, die aus einer einzigen Zelle ohne Zellkern bestehen und zahlreiche Krankheiten (bakterielle Infektionen) auslösen können; diese kann man allerdings größtenteils erfolgreich mit Antibiotika behandeln.



Blackfan-Diamond-Anämie	Erbliche Blutkrankheit, gekennzeichnet durch eine Störung der Knochenmarksfunktion. Es besteht ein erhöhtes Risiko, an einer akuten myeloischen Leukämie oder einem myelodysplastischen Syndrom (MDS) zu erkranken.
Blasten	unreife (hier auch entartete) Vorläuferzellen der weißen Blutzellen (Leukozyten) bzw. deren Unterformen (z.B. Granulozyten, Lymphozyten)
Blutbild	Blutanalyse zur Bestimmung der qualitativen und quantitativen Zusammensetzung des Blutes in einer Blutprobe: Untersucht werden u.a. die Zahl der roten und weißen Blutkörperchen sowie der Blutplättchen, der Hämoglobingehalt (Hb-Wert) des Blutes und der Volumenanteil der roten Blutkörperchen am Gesamtblut (Hämatokrit). Das "große Blutbild" beinhaltet zusätzlich ein so genanntes Differentialblutbild, bei dem speziell die weißen Blutzellen genauer auf ihre Zusammensetzung (prozentuale Anteile der verschiedenen Unterformen) und ihr Aussehen überprüft werden.
Blutgerinnung	phasenweises Erstarren des flüssigen Blutes; eine intakte Blutgerinnung ist z.B. wichtig bei der Blutstillung und Wundheilung während bzw. nach Operationen. Der Vorgang der Blutgerinnung ist vom Gleichgewicht vieler verschiedener Faktoren (Gerinnungsfaktoren, Thrombozytenfaktoren) abhängig. Eine herabgesetzte Blutgerinnung führt zu erhöhter Blutungsneigung und/oder verlängerter Blutungszeit (z.B. nach einer Verletzung). Eine erhöhte Blutgerinnung kann z.B. Thrombosen verursachen.
Blutstammzellen	Vorläuferzellen aller Blutzellen; aus ihnen entstehen die roten Blutkörperchen (Erythrozyten), die weißen Blutkörperchen (Leukozyten) sowie die Blutplättchen (Thrombozyten) und einige andere Zellen. Dieser Prozess wird als Blutbildung bezeichnet. Die verschiedenen Blutzellen werden im Knochenmark gebildet und von dort teilweise ins Blut ausgeschwemmt.
Bluttransfusion	Übertragung von Blut (Vollblut) oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger;
Chemotherapie	hier: Einsatz von Medikamenten (Chemotherapeutika, Zytostatika) zur spezifischen Hemmung von Tumorzellen im Organismus;
Chromosomen	Träger des Erbgutes, d.h. der genetischen Information einer Zelle; Chromosomen bestehen vor allem aus DNA und Eiweißen und sind Bestandteile des Zellkerns. Gestalt und Zahl der



	<p>Chromosomen sind artspezifisch. Der Mensch besitzt pro Körperzelle 46 Chromosomen (23 Chromosomenpaare).</p>
Diagnostik	<p>Methoden / Maßnahmen zur Erkennung eines Krankheitsgeschehens</p>
Dyskeratosis congenita	<p>Die Dyskeratosis congenita ist eine erblich bedingte Erkrankung, die mehrere Organsysteme betrifft. Das Syndrom ist unter anderem durch eine abnorme Pigmentierung von Haut und Schleimhäuten sowie durch Wachstumsstörungen von Finger- und Fußnägeln gekennzeichnet. Eine ursächliche Behandlung ist oft nur durch eine Stammzelltransplantation möglich. Lebensbedrohliche Krankheitssymptome sind z.B. Störungen der Knochenmarkfunktion (Knochenmarkdepression), Myelodysplastisches Syndrom (MDS) oder Aplastische Anämie. Bei einer Knochenmarkdepression kommt es zum Aussetzen der normalen Blutbildung. Es entstehen zu wenig rote Blutkörperchen, weiße Blutkörperchen und Blutplättchen.</p>
Dysplasie	<p>Fehlbildung oder Fehlentwicklung eines Gewebes mit unzureichender Differenzierung</p>
Eisenüberladung	<p>Eisenwerte im Blut und in der Leber überschreiten ein bestimmtes Maß. Diese Werte zeigen an, dass die natürlichen Eisenspeicher voll sind und der Körper überschüssiges Eisen in Organen wie Herz, Leber oder Hormondrüsen ablagert. Dort ruft es auf Dauer jedoch schwere Organschäden hervor. Eine Eisenüberladung muss deshalb konsequent behandelt werden.</p>
Erythrozyten	<p>rote Blutkörperchen, die häufigsten Zellen im Blut, sie dienen vor allem dem Sauerstoff-Transport im Organismus; Erythrozyten werden im Knochenmark gebildet (Erythropoese). Für die Bindung und den Transport des in der Lunge aufgenommenen Sauerstoffs ist der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) im Inneren der Erythrozyten verantwortlich. Sind rote Blutkörperchen nicht in ausreichender Menge vorhanden oder, aus Mangel an Hämoglobin, nicht funktionstüchtig, spricht man von einer Anämie, einer Blutarmut.</p>
Fanconi-Anämie	<p>erbliche Blutbildungsstörung; sie ist u.a. gekennzeichnet durch eine fortschreitende Funktionsstörung des Knochenmarks, die zu einer verminderten Bildung von Blutzellen führt (Knochenmarkinsuffizienz), sowie durch chronische Anämie und ein hohes Krebsrisiko (v.a. für akute myeloische Leukämien). Zu den weiteren Begleiterscheinungen gehören Skelettfehlbildungen (z.B. Kleinwuchs, Fehlbildungen der</p>



Daumen und Arme). Die Fanconi-Anämie zählt zu den erblichen Krebsyndromen. Auf zellulärer Ebene zeigt sich eine erhöhte Chromosomenbrüchigkeit; diese führt zu Chromosomenveränderungen und, damit einhergehend, zu Störungen der Zellzykluskontrolle.

Gen	Einheit der Erbinformation im Erbgut der Lebewesen; ein Gen enthält die genetische Information – den Bauplan – für ein bestimmtes Genprodukt (Eiweiß oder RNA). In den meisten Organismen liegt die Gesamtheit aller Gene, das Genom, als Desoxyribonukleinsäurekette (DNS; engl: DNA) vor, die im Zellkern die Chromosomen bildet. Die Information eines Gens wird durch eine bestimmte Reihenfolge der Nukleinsäure-Bausteine Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin vermittelt.
genetisch	die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt
Granulozyten	Untergruppe der weißen Blutkörperchen (Leukozyten); sie sind vor allem für die Abwehr von Bakterien und anderen Krankheitserregern (wie Viren, Parasiten und Pilze) zuständig; Granulozyten sind auch an allergischen und entzündlichen Reaktionen sowie an der Eiterbildung beteiligt. Die Granulozyten machen ca. 60-70% der Leukozyten im Blut aus. Aufgrund ihrer unterschiedlich anfärbbaren Körnchen (Granula) und ihrer unterschiedlichen Aufgaben werden sie in drei Unterformen eingeteilt: neutrophile (90%), eosinophile (2-4%) und basophile Granulozyten (bis 1%). Die neutrophilen Granulozyten (kurz: Neutrophile) spielen die wichtigste Rolle bei der Infektabwehr.
Granulozytopenie	verminderte Leukozytenzahl im Blut
Hämatom	Blutaustritt aus verletzten Blutgefäßen ins Körpergewebe oder eine bestehende Körperhöhle; ein Hämatom kann z.B. durch eine Verletzung von außen oder auch durch einen Tumor verursacht werden.
Hämatopoese	Bildung der Blutzellen (Blutkörperchen) aus blutbildenden Stammzellen; Die Blutbildung findet im Knochenmark statt. Blutzellen haben eine begrenzte Lebensdauer, so dass sie regelmäßig erneuert werden müssen.
hypozellulär	verringerte Anzahl blutbildender Zellen im Knochenmark. Bei einem hypozellulären Knochenmark sind die blutbildenden Zellen deutlich vermindert, aber immer noch in Gruppen nachweisbar.
Immunabwehr	Fähigkeit des Körpers, Krankheitserreger und andere, dem eigenen Organismus fremde Substanzen (Antigene) durch das





	<p>Immunsystem mit Hilfe spezifischer Antikörper bzw. bestimmter Abwehrzellen (z.B. zytotoxischer T-Lymphozyten) abzuwehren</p>
immunsuppressiv	<p>die körpereigene Immunabwehr unterdrückend</p>
Infektion	<p>Eindringen kleinster Organismen (z.B. Bakterien, Viren, Pilze) in den Körper und anschließende Vermehrung in diesem. Je nach Eigenschaften der Mikroorganismen und der Abwehrlage des Infizierten kann es nach Infektionen zu verschiedenen Infektionskrankheiten kommen.</p>
Keimbahn	<p>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.</p>
Knochenmark	<p>Ort der Blutbildung. Schwammartiges, stark durchblutetes Gewebe, das die Hohlräume im Innern vieler Knochen (z.B. Wirbelkörper, Becken- und Oberschenkelknochen, Rippen, Brustbein, Schulterblatt und Schlüsselbein) ausfüllt. Im Knochenmark entwickeln sich aus Blutvorläuferzellen (Blutstammzellen) alle Formen von Blutzellen.</p>
Knochenmarkpunktion	<p>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.</p>
Knochenmarkstanzbiopsie	<p>Entnahme von Knochenmarkgewebe zwecks Untersuchung der Zellen; dabei wird mit Hilfe einer speziellen, etwas dickeren Hohlnadel ein etwa 2 cm langer Gewebezylinder aus dem Knochen gestanzt. Die Untersuchung erfolgt immer in Narkose. Eine Knochenmarkstanzbiopsie kann ergänzend oder an Stelle einer Knochenmarkpunktion erforderlich sein, wenn mit dieser nicht ausreichend Gewebe für eine verlässliche Untersuchung gewonnen werden kann. Die Knochenmarkstanze erfolgt i.d.R. wie die Knochenmarkpunktion aus dem hinteren Beckenkamm-</p>



knochen. Dort ist das Knochenmark nur durch eine relativ dünne Knochenschicht von der Haut getrennt, so dass die Entnahme ohne wesentliches Risiko erfolgen kann.

#### Konditionierung

Die Vorbereitung des Empfängers auf die Transplantation nennt man Konditionierung. Sie dient der Ausschaltung des eignen Immunsystems. Um dies zu erreichen, muss der Empfänger so vorbehandelt werden, dass seine eigenen Knochenmarkzellen und damit die eigene Blutbildung mehr oder weniger vollständig zerstört werden. Sie besteht im Allgemeinen bei bösartigen Vorerkrankungen aus einer Hochdosis-Chemotherapie zum Teil in Kombination mit einer Radio-Immun-Therapie (RIT). In manchen Fällen erhält der Patient außerdem Antikörper gegen seine Immunzellen (so genanntes Anti-Thymozyten-Globulin, ATG). Bei Patienten mit einer gutartigen Grunderkrankung wird zum Teil auch eine Toxizitätsreduzierte Konditionierung (RIC) angewendet oder es werden nur Antikörper, die spezeill gene Blutstammzellen wirken, gegeben. Die Wahl des Konditionierungs-Schemas richtet sich in der Regel nach der Art und dem Stadium der Erkrankung sowie dem zur Verfügung stehenden Spendertyp. Im Anschluss an die Konditionierung erfolgt die eigentliche Transplantation.

#### 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.

#### Krebsprädispositionssyndrom

genetische Erkrankungen, die neben einem erhöhten Tumorrisiko Fehlbildungen und geistige Behinderung umfassen können. Nach aktuellen Erkenntnissen entstehen etwa 10 % der Krebserkrankungen im Kindes- und Jugendalter aufgrund einer bekannten erblichen Veränderung bzw. auf der Grundlage eines Krebsprädispositionssyndroms. Zu den Krebsprädispositionssyndromen zählen u.a. das Louis-Bar-Syndrom (= Ataxia teleangiectatica), das Beckwith-Wiedemann-Syndrom, das Down-Syndrom, das Hippiel-Lindau-Syndrom, das Li-Fraumeni-Syndrom, das MEN-Syndrom, die Neurofibromatose und das WAGR-Syndrom. Auch die familiäre Form des Retinoblastoms gehört dazu.

#### Leukämie

bösartige Erkrankung des blutbildenden Systems und häufigste Krebserkrankung bei Kindern und Jugendlichen (mit ca. 33%); je nach Herkunft der bösartigen Zellen unterscheidet man lymphoblastische und myeloische Leukämien. Abhängig vom



	Krankheitsverlauf (schnell oder langsam) werden akute und chronische Leukämien unterschieden.
Leukopenie	Verminderung der weißen Blutkörperchen (Leukozyten) im Blut auf Werte unterhalb der altersentsprechenden Norm
Leukozyten	weiße Blutkörperchen; sie dienen, als Zellen des Immunsystems, der Abwehr von Krankheitserregern und der Bekämpfung von Infektionen. Außerdem beseitigen sie die durch den Zerfall von Körperzellen anfallenden Zelltrümmer. Zu den Leukozyten gehören die Granulozyten (mit 60-70%), die Lymphozyten (20-30%) und die Monozyten (2-6%). Leukozyten werden hauptsächlich im Knochenmark gebildet. Dieser Vorgang wird Leukopoese genannt.
Lymphozyten	Untergruppe der weißen Blutkörperchen, die für die körpereigene Abwehr, insbesondere die Abwehr von Viren, zuständig sind. Es gibt B- und T-Lymphozyten. Sie werden im Knochenmark gebildet, reifen aber z. T. erst im lymphatischen Gewebe (z. B. Lymphknoten, Milz, Thymusdrüse) zu voller Funktionsfähigkeit heran. Über die Lymphbahnen gelangen sie schließlich ins Blut, wo sie ihre jeweiligen Aufgaben übernehmen.
Mikroskop	Instrument, das ermöglicht, Objekte oder bestimmte Strukturen von Objekten, die für das menschliche Auge nicht sichtbar sind, vergrößert anzusehen
Monosomie 7	angeborene Erkrankung, die mit einem erhöhten Risiko für die Entwicklung einer akuten myeloischen Leukämie (AML) verbunden ist. Ursache der Erkrankung ist eine Erbgutveränderung (Genommutation), bei der das Chromosom 7 aufgrund eines Chromosomenverlusts nur einfach anstatt wie sonst üblich doppelt vorhanden ist.
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.
Neutropenie	Verminderung der neutrophilen Granulozyten im Blut, wodurch die Anfälligkeit für bakterielle Infektionen erhöht wird. Extremform der Neutropenie ist die Agranulozytose.
Petechien	kleinste, punktförmige Haut- und/oder Schleimhautblutungen.
Progression	Das Fortschreiten einer Krebserkrankung wird als Progression bezeichnet. Darunter versteht man die Größenzunahme eines Tumors oder die Fähigkeit der Krebszellen, sich immer öfter zu teilen. Die Krebszellen wachsen in das umgebende Gewebe ein und streuen vermehrt in andere Organe. In der Regel kommt es bei jeder unbehandelten Krebserkrankung zur Progression. Aber auch bei Krebserkrankungen, die auf eine Anti-Krebstherapie nicht ansprechen, spricht man von Progression.
refraktär	nicht beeinflussbar, nicht erregbar; Eine refraktäre Erkrankung lässt sich durch sonst wirksame Therapien nicht erfolgreich behandeln.
Rezidiv	Rückfall, Wiederauftreten einer Erkrankung nach Heilung
Shwachman-Diamond-Syndrom	sehr seltene erbliche Erkrankung, gekennzeichnet u.a. durch eine Störung der Knochenmarks- und Bauchspeicheldrüsenfunktion und durch Wachstumsstörungen; es besteht ein erhöhtes Risiko zur Entwicklung einer Leukämie oder eines myelodysplastischen Syndroms (MDS). Patienten mit einem Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS) haben Defekte auf einem Gen, dessen genaue Funktion noch erforscht wird. Man weiß allerdings, dass diese Mutationen autosomal-rezessiv vererbt werden und sich gleichzeitig auf mehrere Organsysteme und Körperfunktionen auswirken können.
Stammzellen	hier: unreife (undifferenzierte) und unbegrenzt teilungsfähige Körperzellen, die entweder weitere Stammzellen hervorbringen oder zu verschiedenen Zell- / Gewebetypen ausreifen können (Differenzierung). Stammzellen sind das Ausgangsmaterial der embryonalen Organentwicklung und aller regenerationsfähigen Gewebe des Erwachsenen (z.B. Haut, Schleimhäute, blutbildende Zellen des Knochenmarks).
Stammzelltransplantation	Übertragung blutbildender (hämatopoetischer) Stammzellen nach vorbereitender Chemotherapie, Bestrahlung oder Immunsuppression des Empfängers. Die Stammzellen können entweder aus dem Knochenmark oder aus der Blutbahn



gewonnen werden. Im ersten Fall nennt man das Verfahren ihrer Übertragung Knochenmarktransplantation, im zweiten Fall periphere Stammzelltransplantation. Nach Art des Spenders unterscheidet man zwei Formen der SZT: die allogene SZT (Stammzellen von einem Fremdspender) und die autologe SZT (eigene Stammzellen).

Strahlentherapie	kontrollierte Anwendung ionisierender (hochenergetischer) Strahlen zur Behandlung von bösartigen Erkrankungen
Supportivtherapie	unterstützende Behandlungsmaßnahmen zur Vorbeugung, Linderung oder Behandlung krankheits- und/oder behandlungsbedingter Nebenwirkungen oder Komplikationen; die Supportivtherapie dient der Verbesserung der Lebensqualität des Patienten.
Symptom	Krankheitszeichen
Syndrom	Krankheitsbild, das sich aus dem Zusammentreffen verschiedener charakteristischer Krankheitszeichen (Symptome) ergibt
Thrombozyten	Blutzellen, die für die Blutstillung verantwortlich sind; sie sorgen dafür, dass bei einer Verletzung die Wände der Blutgefäße innerhalb kürzester Zeit abgedichtet werden und somit die Blutung zum Stillstand kommt.
Thrombozytopenie	Verminderung der Blutplättchen (Thrombozyten) im Blut auf Werte unterhalb der altersentsprechenden Norm (unter 150.000 Thrombozyten pro Mikroliter Blut)
Transfusion	Übertragung von Vollblut oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger.