



kinderkrebsinfo

Informationsportal zu Krebserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

Langerhanszell-Histiozytose (LCH) – Kurzinformation

Copyright © 2025 www.kinderkrebsinfo.de

Autor: Dr. med. Anke Barnbrock, Prof. Dr. med. Thomas Lehrnbecher, Maria Yiallourous,
erstellt am 01.07.2025, Redaktion: Maria Yiallourous, Zuletzt bearbeitet: 03.07.2025

Kinderkrebsinfo wird von der Deutschen Kinderkrebsstiftung gefördert

**KINDER
KREBS
STIFTUNG**



Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild	3
2. Häufigkeit	3
3. Krankheitszeichen	4
4. Ursachen	5
5. Diagnose	5
5.1. Anamnese und körperliche Untersuchung	6
5.2. Blutuntersuchungen und bildgebende Diagnostik	6
5.3. Gewebeentnahme und -untersuchung	6
6. Therapieplanung	7
6.1. Einteilung der LCH nach Ausbreitungsgrad und Art der betroffenen Organe	7
6.1.1. Monosystemische LCH	7
6.1.2. Multisystemische LCH	8
6.1.3. Organbeteiligung – „special sites“	8
7. Behandlung	8
7.1. „Watch-and-wait“ Strategie	9
7.2. Lokalthherapie	9
7.3. Systemische Therapie	10
7.3.1. Erstlinientherapie	10
7.3.2. Zweitlinientherapie („Salvage“-Therapie)	11
7.3.3. Neue Therapieansätze	11
8. Behandlung bei Rückfall der LCH	11
9. Therapieoptimierungsstudien und Register	12
10. Prognose und Verlauf	13
Literatur	14
Glossar	15

Langerhanszell-Histiozytose (LCH) – Kurzinformation

1. Krankheitsbild

Die Langerhanszell-Histiozytose (LCH) tritt meist im Kindes- und Jugendalter auf und wird den bösartigen Erkrankungen zugerechnet. Nach heutigem Wissen geht die LCH von bestimmten Vorläuferzellen der weißen Blutzellreihe im *Knochenmark* aus und kann fast jedes Organ beziehungsweise jede Körperregion befallen.

Die am häufigsten beteiligten Organe sind das Skelett (in 80 % der Fälle), die Haut (30 % der Fälle) und die Hirnanhangsdrüse (*Hypophyse*, mit bis zu 25 %). Ein Knochenbefall kann fast an allen Stellen des Skeletts vorliegen; am häufigsten betroffen sind jedoch der Schädel und die langen Röhrenknochen. Andere relativ häufig betroffenen Organe sind die Leber, die Milz, das blutbildende System und die Lunge (mit jeweils 15 %). Darüber hinaus können auch die *Lymphknoten* (mit 5–10 %) sowie das *Zentralnervensystem* (mit 2–4 %) beteiligt sein.

Eine LCH kann unterschiedliche Schweregrade aufweisen und auch hinsichtlich des Krankheitsverlaufs variieren. In diesem Zusammenhang ist vor allem ausschlaggebend, ob nur ein oder mehrere Organe beziehungsweise Organsysteme betroffen sind und um welche es sich dabei handelt. Patienten, bei denen nur ein Organ/Organsystem befallen ist – zum Beispiel nur der Knochen oder nur die Haut (so genannte Monosystemische LCH) – haben in der Regel eine günstigere *Prognose* als Patienten, bei denen mehrere Organe/Organsysteme befallen sind (Multisystemische LCH).

Gut zu wissen: Manche der Patienten bedürfen keiner Behandlung, während bei anderen eine Chemotherapie notwendig ist; die Therapieentscheidung wird dabei durch Ort und Ausbreitung der Erkrankung bestimmt (*siehe Kapitel „Behandlung“*).

2. Häufigkeit

Die Langerhanszell-Histiozytose (LCH) ist eine seltene Erkrankung. Ihr Anteil an der Gesamtheit aller bösartigen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter beträgt weit weniger als 5 %. In Deutschland erkranken jährlich schätzungsweise circa 80 bis 100 Kinder und Jugendliche unter 18 Jahren (das sind drei bis fünf pro Million) neu an einer LCH. Allerdings entspricht – aufgrund möglicher Spontanheilungen – die Zahl der gemeldeten Neuerkrankungen nicht jener der tatsächlich aufgetretenen Fälle.

Die LCH kann prinzipiell in jedem Lebensalter vorkommen; sie wird aber überwiegend im Kindesalter diagnostiziert, am häufigsten bei Säuglingen und Kleinkindern bis zu vier Jahren. Mit

zunehmendem Alter nimmt Häufigkeit der Erkrankung ab. Jungen sind insgesamt etwas häufiger betroffen als Mädchen (Geschlechterverhältnis: 1,3:1).

3. Krankheitszeichen

Da die Langerhans-Zell-Histiozytose (LCH) fast jedes Organ beziehungsweise jede Körperregion befallen kann (*siehe Kapitel „Krankheitsbild“*), ist die Bandbreite der möglichen Krankheitszeichen (*Symptome*) groß. Sie richten sich vor allem nach der Lage und Ausdehnung der Erkrankung.

Manche Patienten sind beschwerdefrei und die Diagnose beruht auf einem Zufallsbefund, wie es manchmal bei einzelnen Krankheitsherden (Läsionen) am Schädelknochen beobachtet wird. Andere Patienten weisen Hautveränderungen unterschiedlichen Ausmaßes auf (einzelne Hautläsionen bis hin zu flächenhaften oder den ganzen Körper betreffenden Ausschlägen), wieder andere ein schweres Krankheitsbild mit Multiorganbefall.

Zu den möglichen Symptomen zählen zum Beispiel:

- **bei Befall der Knochen:** Knochenschmerzen, teilweise auch Schwellungen und/oder Bewegungseinschränkungen (zum Beispiel Hinken); Hervortreten des Augapfels (*Exophthalmus*) (bei Befall der knöchernen Augenhöhle)
- **bei Befall der Haut:** hartnäckige Hautveränderungen/Hautausschläge (Exantheme) unterschiedlicher Art (zum Beispiel knotig, schuppig, nässend, geschwürartig oder krustenbildend), beispielsweise auf der Kopfhaut, im Windelbereich oder an Armen, Beinen und Rumpf; auch möglich: kleine punktförmige Hautblutungen, Ausfluss von Sekret aus dem Ohr oder Polypen im Gehörgang
- **bei Befall der Schleimhäute:** Schleimhautveränderungen im Mund- und äußeren Genitalbereich, zum Beispiel in Form von Schwellungen, Geschwüren
- **bei Befall der Lunge** und/oder Luftansammlungen im Bereich des Brustkorbs: Atembeschwerden wie Husten, Atemnot, Schmerzen im Brustbereich
- **bei Befall von Leber, Milz und/oder Lymphknoten:** Vergrößerung der entsprechenden Organe/Organsysteme, die sich zum Beispiel durch einen hervorgewölbten Bauch und/oder (sehr selten) *Lymphknotenschwellungen* bemerkbar machen können
- **bei Befall der Hypophyse:** *Hormonausfälle*, die unter anderem durch starken Durst und häufiges Wasserlassen (Hinweis auf *Diabetes insipidus*) oder durch Wachstumsstörungen / Störungen der Geschlechtsentwicklung (verzögerte *Pubertät*) auffallen können
- **bei Befall des blutbildenden Knochenmarks:** *Infektionen*, Blässe oder Blutungszeichen
- **bei Befall des Zentralnervensystems:** *neurologische* Symptome wie beispielsweise Seh- und/oder Hörstörungen, Gangunsicherheit, Konzentrations- oder Verhaltensstörungen

Gut zu wissen: Die Symptome einer LCH können individuell sehr verschieden stark ausgeprägt sein. Wichtig zu wissen ist auch, dass das Auftreten eines oder mehrerer der genannten Krankheitszeichen nicht unbedingt bedeuten muss, dass eine LCH vorliegt. Viele dieser unspezifischen Symptome treten bei vergleichsweise harmlosen Erkrankungen auf, die mit dieser Erkrankung nichts zu tun haben. Bei länger bestehenden Beschwerden ist es jedoch ratsam, so bald wie möglich den Kinderarzt zu konsultieren, um deren Ursache zu klären.

4. Ursachen

Die Ursachen der Langerhanszell-Histiozytose (LCH) sind noch weitgehend ungeklärt. Bekannt ist, dass die Krankheit durch die Veränderung einer bestimmten (myeloischen) Vorläuferzelle der weißen Blutzellen und deren anschließende Vervielfältigung entsteht. Die veränderten Zellen machen dabei manchmal weniger als 10 % aller Zellen in den LCH-Tumorherden aus, die ansonsten überwiegend aus Entzündungszellen des *Immunsystems* (*T-Zellen*, *Granulozyten* und so genannten multinukleären Riesenzellen) bestehen.

In den LCH-Zellen werden häufig bestimmte *genetische* Abweichungen (Mutationen) im Erbgut beobachtet. So können zum Beispiel bei circa zwei Drittel der erkrankten Patienten *Genveränderungen* in bestimmten Signalwegen der LCH-Zellen nachgewiesen werden, welche für die Steuerung von Zellwachstum, Zellentwicklung und Zellüberleben von Bedeutung sind. Bei den Genveränderungen in den LCH-Zellen handelt es sich überwiegend um die so genannte *BRAF V600E-Mutation*, seltener um eine *MAP2K1-Mutation*. Beide Mutationen verursachen eine Daueraktivierung der oben genannten Signalübertragungswege und begünstigen durch Störung der Zellfunktion die Krankheitsentwicklung.

Anmerkung: Das Auffinden solcher Mutationen hat nicht nur zu einem besseren Verständnis der Erkrankung beigetragen, es eröffnet auch diagnostisch und therapeutisch völlig neue Ansätze für die Zukunft (*siehe Kapitel "Behandlung – Neue Therapieansätze"*). Nichtsdestotrotz ist bei der LCH noch vieles nicht geklärt. Wichtig zu wissen ist jedoch, dass solche Mutationen spontan auftreten, das heißt, nicht vererbt werden oder erblich sind.

5. Diagnose

Findet der (Kinder-)Arzt durch Krankheitsgeschichte (Anamnese) und *körperliche Untersuchung* des Patienten Hinweise auf eine Langerhanszell-Histiozytose (LCH), wird er, je nach Art des Befundes, entweder zunächst *bildgebende Verfahren*, meist eine *Magnetresonanztomographie* (MRT), oder zunächst eine Gewebeentnahme (*Biopsie*) veranlassen. Letzteres kann bei leicht zugänglichen Stellen, wie zum Beispiel der Haut, der Fall sein.

Für die Sicherung der *Diagnose* ist auf jeden Fall die Entnahme und Untersuchung von Gewebe erforderlich, für die sich anschließende genaue Bestimmung der Krankheitsausbreitung wiederum eine ausführliche bildgebende Diagnostik und Anamnese. Der Kinderarzt wird den Patienten daher für alle sich eventuell anschließenden Untersuchungen sowie mögliche Therapiemaßnahmen in ein Krankenhaus überweisen, das auf Krebs- und Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spezialisiert ist (Klinik für Pädiatrische Onkologie/Hämatologie).

Die verschiedenen Diagnoseverfahren werden im Anschluss genauer erläutert, ob und in welcher Reihenfolge diese Untersuchungen durchgeführt werden, hängt von der jeweiligen Situation beziehungsweise von bereits vorliegenden Befunden ab.

5.1. Anamnese und körperliche Untersuchung

Eine spezifische *Anamnese*erhebung und eine umfassende, spezifische *körperliche Untersuchung* des Patienten sind insbesondere nach der Diagnosesicherung (in erster Linie mittels Gewebeentnahme, *siehe unten*) von Bedeutung. Der untersuchende Arzt oder die untersuchende Ärztin legt dabei besonderes Augenmerk auf Schmerzen, Schwellungen, Bewegungseinschränkungen, Hautausschläge und Schleimhautveränderungen, Ausfluss aus dem Ohr, Fieber, Appetitlosigkeit, Erbrechen, Durchfall, Gewichtsverlust oder mangelnde Gewichtszunahme sowie Wachstumsverzögerungen. Zudem wird auf Auffälligkeiten bezüglich des Trinkverhaltens (extrem große Trinkmenge) und/oder der *Urinbildung* (extrem viel Urinproduktion), Zeichen der Atemnot sowie auf *neurologische* Auffälligkeiten geachtet.

5.2. Blutuntersuchungen und bildgebende Diagnostik

Im Moment gibt es keine aussagekräftigen Blutwerte, um Hinweise auf eine LCH erhalten oder die Krankheitsaktivität abschätzen zu können. Die Diagnose der Erkrankung sowie die Erfassung ihrer Ausbreitung („Staging“) erfolgt daher, neben verschiedenen standardmäßig durchgeführten Blutuntersuchungen, vor allem durch *bildgebende Verfahren* (radiologische *Diagnostik*) zum Zeitpunkt der Diagnose (sowie später auch zur Verlaufsbeurteilung und zur Nachkontrolle).

Im Rahmen der Blutanalyse werden das Blutbild, die Leber- und Nierenwerte sowie die Gerinnungswerte untersucht. Die bildgebenden Verfahren beinhalten eine *Ultraschall*untersuchung des Bauches (Abdomens) und eine *Röntgenuntersuchung* der Lunge beziehungsweise des Skelettsystems, denn die LCH betrifft vorzugsweise die Knochen. Um die *Strahlenbelastung* möglichst gering zu halten, verwenden manche Kliniken das Ganzkörper-MRT; bei Unsicherheiten hinsichtlich der Bewertung ist aber manchmal dennoch ein Röntgenbild oder eine *Computertomographie* (CT) notwendig.

Neben dieser Basisdiagnostik können bei spezieller *Indikation*, also in manchen Krankheitssituationen, zusätzliche Untersuchungen notwendig sein, zum Beispiel ein Sehtest, ein Hörtest (*Audiogramm*), eine Lungenfunktionsprüfung, *Hormontestungen*, bestimmte MRT-Untersuchungen oder eine *Endoskopie*.

5.3. Gewebeentnahme und -untersuchung

Die endgültige Diagnose einer LCH beruht auf der mikroskopischen Untersuchung von Gewebe aus dem (den) von der Erkrankung betroffenen Bereich(en) mittels konventionellem *Lichtmikroskop* sowie auf dem *immunhistochemischen* Nachweis von besonderen *Molekülen* (so genannten Markern) auf der Oberfläche der LCH-Zellen (CD1a-*Antigen* und/oder Langerin (CD207)).

Eine zusätzliche *molekulargenetische* Untersuchung im Hinblick auf häufig vorkommende *Genveränderungen* (Mutationen), wie *BRAF V600E*, wird insbesondere für Patienten mit

Multisystembefall empfohlen, ist aber für die Therapieentscheidungen zunächst nicht notwendig. Die Diagnose der LCH wird in der Regel durch einen weiteren Experten (so genannte Referenzbefundung) abgesichert; dies ist jedoch nicht immer notwendig (zum Beispiel bei klaren Ergebnissen).

Falls eine Gewebeentnahme (Biopsie) aufgrund der Lage des Tumorherdes (beispielsweise im Bereich des zweiten Halswirbels oder im *Hypophysenstiel*) eine Gefährdung des Patienten darstellt oder mit der Gewinnung von ausreichendem Gewebematerial nicht gerechnet werden kann, wägt das Behandlungsteam das Nutzen-Risiko-Verhältnis beim jeweiligen Patienten sorgfältig ab. Wird auf eine *Biopsie* verzichtet, ist die Sicherstellung einer sorgfältigen Verlaufsbeobachtung besonders wichtig.

Gut zu wissen: Nicht alle Untersuchungen sind bei jedem Patienten notwendig. Andererseits können eventuell Untersuchungen hinzukommen, die hier nicht erwähnt wurden. Ihr Behandlungsteam wird Sie darüber informieren, welche diagnostischen Verfahren bei Ihnen oder Ihrem Kind zur Therapieplanung erforderlich sind.

6. Therapieplanung

Bestätigt sich der Verdacht auf eine Langerhanszell-Histiozytose (LCH), erfolgt – im Anschluss an die Staging-Untersuchungen (*siehe oben*) – die Therapieplanung. Um eine möglichst individuelle, auf den Patienten zugeschnittene (risikoadaptierte) Behandlung durchführen zu können, berücksichtigt das Behandlungsteam bei der Planung bestimmte Faktoren, die die *Prognose* des Patienten beeinflussen (sie werden daher auch Risiko- oder Prognosefaktoren genannt).

Wichtige *Prognosefaktoren* sind das Ausmaß der Erkrankung (monosystemisch, multisystemisch, unifokal, multifokal) sowie die Art der von der Erkrankung betroffenen Organe (unter Berücksichtigung so genannter Risikoorgane und der genauen Lage des Krankheitsherdes in einem Organ, *siehe Ausführung im Anschluss*). Darüber hinaus spielt auch das Ansprechen der Erkrankung auf therapeutische Maßnahmen (vor allem die Chemotherapie) eine Rolle für die Prognose des Patienten.

6.1. Einteilung der LCH nach Ausbreitungsgrad und Art der betroffenen Organe

Bei der Einteilung der Langerhanszell-Histiozytose (LCH) wird entsprechend internationaler Studien zunächst berücksichtigt, ob nur ein Organ/Organsystem von der Erkrankung betroffen ist oder ob die Krankheit zwei oder mehrere Organe/Organsysteme umfasst. Im ersten Fall spricht man von einer Monosystemischen LCH (englisch: single-system LCH, abgekürzt: SS-LCH), im zweiten von einer Multisystemischen LCH (englisch: multi-system LCH, kurz: MS-LCH).

6.1.1. Monosystemische LCH

Liegt eine monosystemische LCH vor, ist für die Therapieplanung von Bedeutung, ob das Organ/Organsystem nur an einer Stelle (unifokal) oder an mehreren Stellen (multifokal) befallen ist. So

werden zum Beispiel bei einem Knochenbefall unifokale Knochenherde („single bone“) von einer multifokalen Knochenerkrankung (mehr als 1 Knochen) abgegrenzt, wobei auch die Lage des Knochenbefalls sowie die Größe der Krankheitsherdes eine Rolle spielen (*siehe hierzu Abschnitt „Organbeteiligung – special sites“*). Eine monosystemische LCH kann, neben Knochen, auch Haut, Lunge, die *Hypophysen-Hypothalamus-Region*, das *Zentralnervensystem* sowie andere Organe (wie Schilddrüse, *Thymusdrüse*) betreffen.

6.1.2. Multisystemische LCH

Bei einer multisystemischen LCH (Befall von zwei oder mehreren Organen/Organsystemen) wird berücksichtigt, ob so genannte „Risikoorgane“ von der Erkrankung betroffen sind oder nicht. Als Risikoorgane gelten das blutbildende (hämatopoetische) System sowie die Milz und die Leber. Ein Befall dieser Organe ist, wie (Therapie-)studien gezeigt haben, mit einer schlechteren Prognose verbunden als der Befall anderer Organe und muss daher bei der Therapie und insbesondere bei der Beurteilung des Therapieansprechens Beachtung finden. Die Lunge, die früher ebenfalls als Risikoorgan galt, wird im Rahmen der internationalen LCH-Studien inzwischen nicht mehr als solches definiert.

Ein *Lymphknoten*befall wird dann als multisystemisch gewertet, wenn der Lymphknoten / die Lymphknoten nicht im Abflussgebiet eines anderen LCH-Herdes liegt/liegen und somit nicht mit diesem in direktem Zusammenhang steht.

6.1.3. Organbeteiligung – „special sites“

Unabhängig davon, ob eine monosystemische oder multisystemische LCH vorliegt: Krankheitsherde in ganz bestimmten Organen beziehungsweise Organanlagen gelten als so genannte „*special sites*“ („besondere Orte“), die gesondert berücksichtigt werden. Es handelt sich dabei um Krankheitsherde, die aufgrund ihrer Lage oder Größe entweder für einen operativen Eingriff nur schwer oder nicht zugänglich sind (zum Beispiel eine große *Läsion* in tragenden Knochen), eine Bedrohung für das Leben darstellen (zum Beispiel bei Befall bestimmter Wirbelkörper) oder, nach älteren Studiendaten, mit einem höheren Risiko für Hormonstörungen, wie einem *Diabetes insipidus*, verbunden sind. Letzteres gilt zum Beispiel bei Befall bestimmter Gesichts- und/oder Schädelknochen. Sind bei einer LCH-Erkrankung solche „*special sites*“ betroffen, erfordert dies eine *systemische* Therapie, das heißt, eine *Chemotherapie*.

7. Behandlung

Die Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Langerhanszell-Histiozytose (LCH) sollte nur in Zentren durchgeführt werden, die mit der Erkrankung und ihrer Behandlung vertraut sind. In der Regel handelt es sich dabei um eine kinderonkologische/-hämatologische Behandlungseinrichtung, deren hoch qualifiziertes Fachpersonal (Ärzte, Fachpflegekräfte) auf die Behandlung krebserkrankter Patienten spezialisiert ist. Die Ärzte dieser Klinikabteilungen stehen in fachorientierten Arbeitsgruppen in ständiger, enger Verbindung miteinander und behandeln ihre Patienten nach gemeinsam entwickelten und stetig weiter verbesserten Therapieplänen.

Je nach Ausbreitung und Schweregrad der Erkrankung gibt es unterschiedliche Therapieansätze. Das mögliche Vorgehen bei Kindern mit LCH richtet sich unter anderem danach, ob ein oder mehrere Organsysteme (zum Beispiel Haut, Knochen, Leber, Milz) befallen sind und ob – im Falle eines Knochenbefalls – eine oder mehrere Stellen betroffen sind und in welcher Lage (*siehe auch Kapitel „Therapieplanung“*). Wichtig ist auch, ob es sich um eine Ersterkrankung oder um einen Rückfall der LCH handelt.

In Abhängigkeit von den genannten Kriterien sind prinzipiell folgende Vorgehensweisen möglich:

- „Watch-and-wait“ Strategie
- Lokaltherapie
- Systemische Therapie

Aufgrund möglicher Spätschäden kann die *Strahlentherapie* im Allgemeinen nicht länger als geeignete Therapiemaßnahme empfohlen werden.

7.1. „Watch-and-wait“ Strategie

Bei der „watch-and-wait“-Strategie („schauen/beobachten und abwarten“) erfolgt unter engmaschigen Verlaufskontrollen eine abwartende Haltung und vorerst keine Behandlung. Dies kann beispielsweise bei einem einzigen Knochenherd oder einem isolierten Hautbefund in Frage kommen, unter anderem deshalb, weil in solchen Fällen eine spontane Ausheilung möglich ist. In den Verlaufskontrollen wird sorgfältig darauf geachtet, ein Voranschreiten einer örtlich begrenzten Erkrankung oder auch die Entwicklung in eine multisystemische Erkrankung möglichst früh zu erkennen. Dies ist insbesondere bei sehr jungen Patienten äußerst wichtig.

7.2. Lokaltherapie

Eine Lokaltherapie kann sowohl bei Patienten mit ausschließlichem Hautbefall als auch bei Patienten mit unifokalem Knochenbefall ohne Beteiligung weiterer Organe in Frage kommen beziehungsweise diskutiert werden.

Patienten, die lediglich lokaltherapeutisch behandelt werden, sollten – wie im Falle einer „watch-and-wait“ Strategie – während der Therapie engmaschig kontrolliert werden, um ein Voranschreiten der Erkrankung oder ein Wechsel in eine multisystemische Erkrankung möglichst frühzeitig zu erkennen.

Häufig ist bereits die Gewebeentnahme (Biopsie) als eine lokale Behandlung zu sehen, da es durch den operativen Eingriff in vielen Fällen zu einer Ausheilung des Krankheitsherdes kommt. Eine komplette oder weiträumige Operation des betroffenen Bereiches wird nicht empfohlen. Bei einem Knochenbefall könnte ein solches Vorgehen den Knochendefekt vergrößern, den Heilungsprozess verzögern und so eine dauerhafte Knochenschädigung verursachen.

7.3. Systemische Therapie

Bei vielen LCH-Patienten ist – aufgrund der Lage und Ausbreitung der Krankheitsherde – eine *Chemotherapie* erforderlich. Dies gilt generell im Falle einer multisystemischen Erkrankung, also einem Befall mehrerer Organe oder Organsysteme, kann aber auch bei Patienten mit monosystemischer LCH angezeigt sein, sofern (zum Beispiel) nicht ausschließlich ein lokaler Hautbefall oder eine unifokale Knochenläsion ohne Beteiligung weiterer Organe vorliegt (*siehe Abschnitt „Lokaltherapie“*).

Bei einer Chemotherapie werden Medikamente (so genannte Zytostatika) eingesetzt, die das Zellwachstum hemmen und so zur Vernichtung der LCH-Zellen beitragen. Da diese Therapie im ganzen Körper wirksam wird, wird sie auch als *systemische* Therapie bezeichnet. Um möglichst alle kranken Zellen zu vernichten, wird in der Chemotherapie in der Regel eine Kombination verschiedener zellwachstumshemmender *Zytostatika* eingesetzt, die sich bei der Bekämpfung dieser Erkrankung als besonders wirkungsvoll erwiesen haben.

Im Rahmen der Chemotherapie zur LCH-Behandlung wird zwischen Erstlinientherapie und Zweitlinientherapie unterschieden. Die Zweitlinientherapie kommt nur zur Anwendung, wenn die Erstlinientherapie nicht angemessen greift.

7.3.1. Erstlinientherapie

Die Erstlinientherapie besteht bei Patienten mit LCH aus zwei größeren Therapiephasen: der so genannten Induktionstherapie und der Erhaltungstherapie. In beiden Phasen werden die Medikamente Vinblastin (VBL) und Prednison eingesetzt.

Im Rahmen der derzeitigen Standardtherapie erfolgt zunächst ein sechswöchiger Chemotherapie-Kurs, der insgesamt sechs Gaben des Zytostatikums Vinblastin (einmal pro Woche) und tägliche Prednison-Gaben beinhaltet. Im Anschluss an die sechswöchige Behandlung wird das Ansprechen der Erkrankung auf die Therapie (Therapieansprechen) untersucht. Bei gutem Therapieansprechen ist die Induktionstherapie beendet. Liegt hingegen nur ein teilweises Therapieansprechen vor und besteht, insbesondere, nach wie vor ein Befall von Risikoorganen, wird im Allgemeinen ein weiterer sechswöchiger Chemotherapie-Kurs empfohlen. Auch in diesem zweiten Kurs kommen wieder die Medikamente Vinblastin und Prednison zum Einsatz: Vinblastin wird einmal wöchentlich, insgesamt sechs Mal, verabreicht, Prednison jeweils an den Tagen 1–3 der sechswöchigen Behandlungszeit.

Nach Ende der sechs beziehungsweise zwölf Wochen dauernden Induktionstherapie schließt sich, bei ausreichendem Therapieansprechen, die Erhaltungstherapie an. Sie besteht aus Vinblastin-/Prednison-Gaben, die alle drei Wochen an den Tagen 1–5 verabreicht werden.

Die derzeitige Gesamtdauer der Therapie gemäß Therapiestandard (Induktion und Erhaltungstherapie) beträgt sechs Monate für Patienten mit einer Monosystemischen LCH („single-system LCH“), also zum Beispiel mit uni- oder multifokalem Knochenbefall. Für Patienten mit Multisystemischer LCH („multi-system LCH“) beläuft sich die Standardtherapie auf insgesamt zwölf Monate. Sowohl die optimale Dauer als auch die optimale Intensität der Erhaltungstherapie werden derzeit im Rahmen von Studien untersucht.

7.3.2. Zweitlinientherapie („Salvage“-Therapie)

Wenn sich zum Zeitpunkt der sechsten Behandlungswoche zeigt, dass das Therapieansprechen nicht zufriedenstellend ist oder die Erkrankung gar in Risikoorganen voranschreitet, ist vor allem bei Patienten mit Befall des blutbildenden Systems oder der Leber eine frühe Therapieumstellung auf eine „Salvage“- („Zweitlinien“-) Therapie zu erwägen. Diese Patienten sollten in einem spezialisierten Zentrum behandelt werden.

Mögliche Therapieoptionen umfassen Chemotherapeutika wie Vincristin (VCR), Cytarabin (Ara-C), Clofarabin, eine Kombination aus 2-Chlorodeoxyadenosine (2-CDA) und Cytarabin (Ara-C) und/oder eine hämatopoetische Stammzelltransplantation (Blut-*Stammzelltransplantation*). Der Einsatz von neueren Medikamenten wie den *Inhibitoren* wird gerade untersucht (*siehe unten*).

7.3.3. Neue Therapieansätze

Durch die zunehmende Charakterisierung von krankheitsaktivierenden Signalwegen in den veränderten Zellen (zum Beispiel *BRAF*- oder *MAPK2K1*-Genveränderungen, *siehe Kapitel „Ursachen“*) besteht ein wachsendes Interesse am Einsatz von Medikamenten, die diese Signalwege blockieren (so genannten Checkpoint-Inhibitoren). Im Rahmen von Beobachtungsstudien (*Fallserien*) zeigen *Checkpoint-Inhibitoren* bei Kindern sehr vielversprechende Ergebnisse.

Allerdings sind diese Therapiestrategien und die optimale Therapiedauer mit diesen Substanzen noch unklar, und bei Absetzen der Medikamente kehrt die Erkrankung bei der überwiegenden Anzahl der Patienten zurück. Aus diesem Grund werden derzeit Studien konzipiert, die eine Kombination dieser Signalweg-Blockade mit einer Chemotherapie prüfen sollen.

Da die Langzeitnebenwirkungen solcher Medikamente einerseits noch unklar sind, andererseits die Chemotherapie bei den meisten Patienten gut wirkt, sollten diese Medikamente vorerst nur in akut lebensbedrohlichen Situationen oder bei fehlendem Therapieansprechen eingesetzt und das weitere Vorgehen mit Experten besprochen werden.

8. Behandlung bei Rückfall der LCH

Gegenwärtig beruhen alle Therapieempfehlungen bei Krankheitsrückfall (*Rezidiv*) auf Erfahrungen aus der klinischen Praxis sowie auf Expertenmeinungen. Die therapeutische Entscheidung hängt vom Zeitpunkt des Rückfalls und von der Ausbreitung der Erkrankung ab.

Ist nur ein Organ/Organsystem befallen, basiert die Entscheidung über die geeignete Behandlungsstrategie auf ähnlichen Kriterien wie bei der Ersterkrankung. Auch wenn das Rezidiv

mehr als ein Organ/Organsystem betrifft, kann im Rahmen der in diesem Fall erforderlichen Chemotherapie nach abgeschlossener Erstlinientherapie eine Wiederaufnahme der Behandlung mit Vinblastin und Steroiden (Prednisolon) erfolgreich sein (*siehe Kapitel „Behandlung“*).

Bei Rückfällen im Bereich des Knochens beschreiben kleinere *Fallserien* mit LCH-Patienten auch Indomethacin oder *Bisphosphonate* als wirksame Therapiemöglichkeiten, wobei diese Strategien bisher nicht in randomisierten Studien geprüft wurden [*siehe Randomisierung*]. Bei Therapieversagen oder bei einem Rückfall während laufender Therapie wird über das weitere Vorgehen individuell entschieden. Die Studienleitung kann die behandelnde Einrichtung mit Therapieempfehlungen unterstützen.

9. Therapieoptimierungsstudien und Register

Um die Behandlungsoptionen für Kinder und Jugendliche mit Langerhanszell-Histiozytose (LCH) kontinuierlich weiter zu verbessern, sollten alle Patienten mit dieser Erkrankung in eine laufende (Therapieoptimierungs-)Studie oder ein Register eingeschlossen werden.

Therapieoptimierungsstudien sind kontrollierte klinische Studien, die das Ziel haben, erkrankte Patienten nach dem jeweils aktuellsten Wissensstand zu behandeln und gleichzeitig die Behandlungsmöglichkeiten zu verbessern und weiter zu entwickeln. Patienten, die an keiner Studie teilnehmen, entweder weil zum Zeitpunkt ihrer Erkrankung keine Studie verfügbar ist oder weil sie die Einschlusskriterien einer bestehenden Studie nicht erfüllen, werden oft in einem so genannten **Register** dokumentiert.

Bis vor kurzem stand in Deutschland für Patienten mit LCH das Register LCH-REG-DE 2013 zur Verfügung, das aus administrativen Gründen geschlossen wurde; die Wiedereröffnung des Registers als LCH-REG-DE 2025 ist für Ende 2025 geplant.

In das **Register „LCH-REG-DE 2025“** können sich dann – wie bereits zuvor in das Register LCH-REG-DE 2013 (das nach Beendigung der Patientenaufnahme in die Therapieoptimierungsstudie „LCH IV-G 2016“ Ende 2022 zur Verfügung stand) – alle LCH-Patienten unter 18 Jahren erfassen lassen. Dies gilt sowohl für Patienten mit LCH-Ersterkrankung als auch für Patienten mit Krankheitsrückfall.

Das Register dient in erster Linie dazu, die Therapie der Patienten wissenschaftlich zu begleiten und Antworten auf verschiedene Fragestellungen zu erhalten. Therapievorgaben gibt es im Rahmen des Registers nicht; die Patienten erhalten die auf ihre Krankheitsform abgestimmte Standardbehandlung. Die LCH-Studiengruppe berät bei Bedarf die behandelnden Ärzte bei der Auswahl der jeweils optimalen Diagnostik und Therapie.

Die Studiengruppenleitung für die LCH befindet sich am Universitätsklinikum Frankfurt (Main) unter der Leitung von Prof. Dr. Thomas Lehrnbecher. Weitere Mitglieder der Studienzentrale sind PD Dr. Konrad Bochennek und Dr. Anke Barnbrock sowie die Neuroradiologin Prof Dr Luciana Porto.

10. Prognose und Verlauf

Bei der Langerhanszell-Histiozytose (LCH) handelt es sich um ein vielfältiges Krankheitsbild, das mit unterschiedlichen Krankheitsverläufen und Heilungsaussichten (*Prognose*) einhergehen kann. Sowohl Verlauf als auch Prognose hängen maßgeblich vom Ausbreitungsgrad der Erkrankung und von deren Ansprechen auf die Therapie ab. Es gibt einerseits Krankheitsverläufe, die mit Spontanheilungen einhergehen können. Andererseits kann es bei einer LCH auch zu einem chronischen Wiederauftreten der Erkrankung oder, selten, sogar zu einem rasch zunehmenden Verlauf mit gar tödlichem Ausgang kommen.

In der Regel ist die Prognose für Patienten mit monosystemischer LCH sehr gut, während bei multisystemischer LCH immer noch bis zu 10 % der Patienten versterben. Dabei handelt es sich fast ausschließlich um Kinder unter zwei Jahren, bei denen wichtige Organe (Leber, Milz, Knochenmark) befallen sind und die auf die Anfangsbehandlung (Induktion) schlecht oder gar nicht angesprochen haben. Die Mehrheit der Patienten allerdings spricht auf die Behandlung gut an und bleibt anschließend symptomfrei.

Bei etwa einem Drittel der Patienten kommt es nach einer (unterschiedlich langen) krankheitsfreien Phase zu einem Krankheitsrückfall. LCH-Rückfälle sind überwiegend auf Knochen, Haut und *Hypophyse* beschränkt und daher in aller Regel nicht lebensgefährlich. Sie können allerdings mit langwierigen (chronischen) Problemen (Spätfolgen) einhergehen. Spätfolgen der Erkrankung werden bei 30–40 % der Patienten beobachtet, wobei ein chronischer Krankheitsverlauf das Risiko für bleibende Folgen deutlich erhöht ([siehe Folgetext zum Thema Spätfolgen](#)).

Literatur

- [1] Lehrnbecher T, Minkov M „, Histiozytosen inkl. Langerhans-Zell-Histiozytose“ In: *Niemeyer C, Eggert A (Hrsg.): Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Springer-Verlag GmbH Deutschland, 2. vollständig überarbeitete Auflage 2018, 94, 978-3-662-43685-1 [isbn]*
- [2] Lehrnbecher T, Minkov M. „, Leitlinie 025/015 - Langerhanszell-Histiozytose (LCH) im Kindes- und Jugendalter“ *S1-Leitlinie (Handlungsempfehlung) der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie und der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin AWMF online 2023, https://register.awmf.org/assets/guidelines/025-015l_S1_Langerhanszell-Histiozytose-LCH-Kinder-Jugendliche_2023-05.pdf [uri]*
- [3] Ronckers CM, Spix C, Grabow D, Erdmann F. „, German Childhood Cancer Registry - Annual Report 2022 (1980-2021)“ *Institute of Medical Biostatistics, Epidemiology and Informatics (IMBEI) at the University Medical Center of the Johannes Gutenberg University Mainz 2025, https://www.kinderkrebsregister.de/fileadmin/kliniken/dkkr/pdf/jb/jb2022/JB_2022_final.pdf [uri]*



Glossar

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.
Antigen	Substanz, die von außen kommt und dem Körper fremd erscheint; sie regt das Immunsystem zur Bildung von Antikörpern an und kann eine allergische Reaktion auslösen.
Audiogramm	grafische Darstellung des subjektiven Hörvermögens von Tönen im Rahmen einer Audiometrie; im (Ton-)Audiogramm aufgezeichnet wird die Hörempfindlichkeit eines Menschen in verschiedenen Frequenzbereichen. Die Untersuchung erfolgt unter Mithilfe des Patienten. Anhand des Audiogramms können Schweregrad, Art und Ursache einer Hörstörung festgestellt werden; beispielsweise gibt es Hinweis darauf, ob ein Hörverlust durch eine gestörte Schallübertragung im Mittelohr (Schallübertragungsschwerhörigkeit), eine Störung im Innenohr oder Hörnerv (Schallempfindungsschwerhörigkeit) oder eine kombinierte Form vorliegt. Für jedes Ohr wird ein eigenes Audiogramm erstellt, i. d. R. vom HNO-Arzt. Ein von der Norm abweichendes Audiogramm lässt auf eine Erkrankung des Ohres schließen. Die Erstellung eines Audiogramms ist eines von zahlreichen Verfahren zur Gehöruntersuchung. beispielsweise gibt sie Hinweis darauf, ob eine gestörte Schallübertragung im Mittelohr oder eine Störung im Innenohr oder beides den Hörverlust bedingt.
bildgebende Verfahren	Untersuchungsmethoden, die Bilder vom Körperinneren erzeugen; hierzu zählen z. B. die Ultraschall- und Röntgenuntersuchung, die Computertomographie, Magnetresonanztomographie und Szintigraphie.
Biopsie	Entnahme einer Gewebeprobe zwecks anschließender (v. a. mikroskopischer) Untersuchung; sie kann z. B. durch Punktion mit einer Hohlnadel, unter Anwendung spezieller Instrumente (wie Zangen, Stanzinstrumenten, Sonden) oder operativ mit dem Skalpell erfolgen.
Checkpoint-Inhibitor	Arzneistoff (monoklonaler Antikörper), der die körpereigene Immunantwort gegen Tumorzellen aktiviert; wird zielgerichtet als Immuntherapie gegen Krebs eingesetzt. Die Wirkung von Checkpoint-Inhibitoren beruht auf der



Hemmung wichtiger Schaltstellen des Immunsystems, so genannter Immuncheckpoints. Es handelt sich dabei um Oberflächenproteine auf Immunzellen (T-Lymphozyten), die dafür sorgen, dass eine Immunreaktion beendet wird, d.h. zeitlich begrenzt ist. Diese Kontrolle dient normalerweise dazu, dass das Immunsystem nicht zu stark reagiert oder sich gegen körpereigenes Gewebe richtet (Autoimmunreaktion). Auch Krebszellen können diese Checkpoints aktivieren und damit die Immunreaktion des Körpers bremsen. Checkpoint-Inhibitoren blockieren diese Schaltstellen und reaktivieren dadurch die Immunzellen; es kommt zu einer verstärkten Immunantwort gegen die Tumorzellen.

Chemotherapie	hier: Einsatz von Medikamenten (Chemotherapeutika, Zytostatika) zur spezifischen Hemmung von Tumorzellen im Organismus;
Computertomographie	bildgebendes, röntgendiagnostisches Verfahren; es erzeugt durch die computergesteuerte Auswertung einer Vielzahl von Röntgenaufnahmen aus verschiedenen Richtungen ein Bild. Dadurch können Schichtaufnahmen von Körperteilen (Tomogramme, Quer- oder Längsschnitte des menschlichen Körpers) hergestellt werden.
Diabetes insipidus	starke Steigerung der Urinausscheidung mit Harnmengen von mehreren Litern pro Tag; da der Organismus viel Wasser verliert, trocknen Körper und Schleimhäute aus und es kommt zu einem starken Durstgefühl. Ursache ist i. d. R. eine Störung im Hinterlappen der Hirnanhangsdrüse (Hypophyse) oder eines übergeordneten Hirnzentrums und der dadurch verursachten fehlenden Wirkung des antidiuretischen Hormons (ADH).
Diagnose	Erkennung und Benennung einer Krankheit
Diagnostik	Methoden / Maßnahmen zur Erkennung eines Krankheitsgeschehens
Endoskopie	Ausleuchtung und Betrachtung von Körperhohlräumen und Hohlorganen mit einem Endoskop; die spezifische Bezeichnung richtet sich nach dem untersuchten Organ (z. B. Gastroskopie = Magenspiegelung, Laparoskopie = Bauchspiegelung).
Exophthalmus	krankhaftes ein- oder beidseitiges Hervortreten des Augapfels aus der Augenhöhle
Fallserie	eine Art von Beobachtungsstudie; sie dient der Beurteilung verschiedener Substanzen bei zum Teil nur sehr kleinen



	<p>Patientenzahlen, ohne dass dabei im Rahmen der Studie spezielle Maßnahmen, z. B. eine studienspezifische Therapie, erfolgen (nicht-interventionelle Studie).</p>
Gen	<p>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.</p>
genetisch	<p>die (Ebene der) Vererbung bzw. Gene betreffend; vererbt</p>
Granulozyten	<p>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.</p>
Hormon	<p>Hormone sind chemische Signalstoffe (Eiweiße), die in unterschiedlichen Körperdrüsen produziert werden und verschiedene Aufgaben haben (zum Beispiel Schilddrüsenhormon, Wachstumshormon, Geschlechtshormone).</p>
Hypophyse	<p>Hormondrüse im Schädelinnern; sie spielt gemeinsam mit dem Hypothalamus eine zentrale Rolle bei der Regulation des Hormonsystems im Körper. Die Hypophysenhormone regen die Produktion und Ausschüttung von Hormonen in den verschiedenen Hormondrüsen des Körpers (wie Schilddrüse, Brustdrüsen, Eierstöcke, Hoden) an. Sie steuern dabei z. B. das Längenwachstum vor der Pubertät, fördern das Wachstum der inneren Organe und die Entwicklung der Keimzellen in den Eierstöcken bzw. Hoden und haben Einfluss auf den Stoffwechsel.</p>
Hypothalamus	<p>Teil des Zwischenhirns und oberstes Steuerungsorgan des Hormonsystems; Der Hypothalamus steuert zahlreiche</p>



	<p>vegetative Körperfunktionen (z. B. Blutdruck und Herzfrequenz) und ist das übergeordnete Zentrum der Homöostase. Er kontrolliert u. a. den Wach-Schlaf-Rhythmus, Hunger und Durst, Körpertemperatur sowie den Sexualtrieb und verarbeitet Schmerz- und Temperaturempfinden. Zudem steuert er die Hirnanhangsdrüse (Hypophyse) und regt sie zur Hormonausschüttung an.</p>
immunhistochemisch	<p>Bei einer immunhistochemischen (immunhistologischen) Untersuchung werden mit Hilfe von markierten (z. B. an Farbstoffe gebundenen) Antikörpern Proteine oder andere Zell- bzw. Gewebestrukturen sichtbar gemacht.</p>
Immunsystem	<p>körpereigenes System zur Erhaltung des gesunden Organismus durch Abwehr körperfremder Substanzen und Vernichtung anomaler Körperzellen (z. B. Krebszellen); das Immunsystem hat die Fähigkeit, zwischen selbst und fremd bzw. gefährlich und harmlos zu unterscheiden; beteiligt sind hauptsächlich die Organe des lymphatischen Systems sowie im ganzen Körper verteilte Zellen (z. B. Leukozyten) und Moleküle (z. B. Immunglobuline).</p>
Indikation	<p>Grund für die Anwendung bestimmter Untersuchungs- und Behandlungsmethoden, die für den jeweiligen Krankheitsfall hinreichend gerechtfertigt sind und für die grundsätzlich Aufklärungspflicht besteht.</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>
Inhibitor	<p>Der Begriff Inhibitor bedeutet Hemmstoff und ist die von Inhibition (= Hindern, Hemmen, Einhalten, Verbot) abgeleitete Bezeichnung für eine Substanz, die eine Reaktion oder mehrere Reaktionen dahingehend beeinflusst, dass diese verlangsamt, gehemmt oder verhindert wird bzw. werden.</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>
körperliche Untersuchung	<p>wichtiger Bestandteil diagnostischer Untersuchungen; beinhaltet u. a. das Abtasten und Abhören bestimmter Körperorgane sowie</p>



	das Testen von Reflexen, um Hinweise auf die Art bzw. den Verlauf einer Erkrankung zu erhalten.
Läsion	Verletzung (lat. laesio); allgemein: Veränderung oder Schädigung von Gewebe, Vorliegen einer Abnormalität; der Begriff kann z. B. für Schädigungen oder Veränderungen der Haut stehen, die beispielsweise infolge einer Verletzung, Erkrankung oder Allergie auftreten.
Lichtmikroskop	Mikroskop, das mit Hilfe von Licht stark vergrößerte Bilder kleiner Objekte erzeugt und somit das Erkennen von mit dem bloßen Auge nicht sichtbaren Strukturen ermöglicht; die Vergrößerung erfolgt durch Ausnutzung der Lichtbrechung am Linsensystems des Mikroskops.
Lymphknoten	kleine linsen- bis bohnenförmige Organe, die zum körpereigenen Abwehrsystem gehören und sich an vielen Stellen des Körpers befinden; sie dienen als Filterstationen für das Gewebewasser (Lymphe) einer Körperregion und enthalten Zellen des Immunsystems.
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.
Molekül	chemische Verbindung aus zwei oder mehr miteinander verbundenen Atomen
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 (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.
neurologisch	die Funktion des Nervensystems / Nervengewebes betreffend
Prognose	Vorhersage, Voraussicht auf den Krankheitsverlauf, Heilungsaussicht
Prognosefaktoren	Faktoren, die eine ungefähre Einschätzung des weiteren Krankheitsverlaufs (d. h. der Prognose) erlauben;
Pubertät	Geschlechtsreife
Randomisierung	(statistische) Zufallsverteilung von Patienten auf Behandlungs- und Kontrollgruppen bei einer Studie. Durch die strikte Zufallsverteilung sollen systematische Fehler bei der Auswertung von Therapiestudien ausgeschaltet werden.
Rezidiv	Rückfall, Wiederauftreten einer Erkrankung nach Heilung
Röntgenuntersuchung	bildgebendes Verfahren, das durch Anwendung von Röntgenstrahlen Organe bzw. Organteile sichtbar macht.