Myelodysplastisches Syndrom (MDS) – Kurzinformation

Copyright © 2026 www.kinderkrebsinfo.de

Autor: PD Dr, med Ayami Yoshimi, erstellt am 26.07.2020, Redaktion: Maria Yiallouros,
Freigabe: Prof. Dr. med. Charlotte Niemeyer, Dr. Miriam Erlacher, Zuletzt bearbeitet: 23.09.2026

Kinderkrebsinfo wird von der Deutschen Kinderkrebsstiftung gefördert

KINDER KREBS STIFTUNG

Table of Content

1. Krankheitsbild 3
2. Häufigkeit 3
3. Formen des Myelodysplastischen Syndroms (MDS) 4
3.1. Primäres und sekundäres 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
4. Ursachen 5
5. Krankheitszeichen 6
5.1. Blutarmut: Mangel an roten Blutkörperchen (Anämie) 6
5.2. Abwehrschwäche: Mangel an weißen Blutzellen (Leukopenie/Neutropenie) 6
5.3. Blutungsneigung: Mangel an Blutplättchen (Thrombozytopenie) 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 Kindesalters (RCC) 8
7.2. MDS mit Blastenexzess (MDS-EB) 9
7.3. Sekundäres MDS 10
7.4. Unterstützende (supportive) Therapie während der Behandlung 10
8. Prognose 10
8.1. Refraktäre Zytopenie im Kindesalter (RCC) 11
8.2. Fortgeschrittenes MDS (MDS-EB) oder sekundäres MDS 11
Literatur 12
Glossary 14

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

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*). Bevor aus den Blutstammzellen im Knochenmark funktionsfähige Blutzellen entstehen können, müssen sie zahlreiche Reifungs- und Teilungsprozesse durchlaufen. Fachleute sprechen auch von *Hämatopoese*. *Weitere Informationen zur Blutbildung finden Sie in unserem Patiententext zu Aufbau und Funktion von Knochenmark und Blut.*

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*). Oft gehen diese fehlerhaft gebildeten Zellen 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*), *Infektion*en und/oder einer erhöhten Blutungsneigung einhergeht.

Die gestörte Ausreifung der Blutstammzellen führt andererseits zu einer stetigen Zunahme der unreifen Blutzellen (der sogenannten *Blasten*) im Knochenmark. Diese können aufgrund ihrer Unreife ihre vorgesehenen Funktionen nicht erfüllen. Bei einem Teil der MDS-Patienten nimmt im Verlauf der Erkrankung die Zahl der Blasten in Knochenmark und 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 myelodysplastische Syndrom (MDS) ist die häufigste bösartige Erkrankung des *Knochenmark*s bei älteren Menschen; im Kindes- und Jugendalter tritt es sehr selten auf. Sein Anteil an der Gesamtheit aller Blutkrebserkrankungen beträgt bei Kindern und Jugendlichen unter 18 Jahren etwa 8 %, der Anteil an allen bösartigen Erkrankungen in dieser Altersgruppe etwa 2,4 %.

In Deutschland erkranken nach Angaben des Deutschen Kinderkrebsregisters (Mainz) jährlich circa 56 Patienten im Alter von 0–17 Jahren neu an einem MDS. Das mittlere Erkrankungsalter liegt bei etwa 9 Jahren. Jungen sind etwas häufiger betroffen als Mädchen (Geschlechterverhältnis: 1,3:1).

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

3. Formen des Myelodysplastischen Syndroms (MDS)

Je nach Art der Entstehung eines myelodysplastischen Syndroms (MDS) sowie auf der Basis mikroskopischer Untersuchungen von Blut und Knochenmark werden verschiedene MDS-Formen unterschieden, die im Anschluss vorgestellt werden.

3.1. Primäres und sekundäres MDS

Das myelodysplastische Syndrom (MDS) entsteht häufig ohne ersichtlichen Grund. Es wird 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 Kapitel "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 *Diamond-Blackfan-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 „*refraktär*en *Zytopenie* des Kindesalters“ (RCC) ist der (*Blasten*)anteil 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 im Rahmen der sogenannten *Differentialdiagnose* immer abgeklärt werden, ob eine andere angeborene Erkrankung des Knochenmarks (Knochenmarkversagen) oder eine *aplastische Anämie* vorliegen könnte, denn auch bei diesen Krankheiten ist ein zellarmes Knochenmark die Regel.

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 (eng-

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

lisch „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.

Klassifikation der primären MDS bei Kindern: Weltgesundheitsorganisation (WHO), 2016

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
Myelodysplastisches Syndrom mit Blastenexzess (MDS-EB)	2–29 % Blasten	5–29 % Blasten

4. Ursachen

Die genauen Ursachen für ein myelodysplastisches Syndrom (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 (sogenanntes „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 *Gen*veränderungen (*Mutation*en), 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 *Diamond-Blackfan-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 sogenannte *GATA2*-Defizienz oder das *SAMD9/SAMD9-Syndrom*. Da diese angeborenen Erkrankungen in der Regel mit einem erhöhten Krebsrisiko einhergehen, werden sie auch als *Krebsprädispositionssyndrom*e bezeichnet.

Bei älteren Menschen verläuft die Entwicklung eines MDS anders. In den meisten Fällen liegen bei Erwachsenen keine angeborenen Störungen, sondern über die Jahrzehnte erworbene Genverän-

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

derungen 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 myelodysplastischem Syndrom (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, die im Folgenden genannten *Symptome* unterscheiden.

5.1. 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.

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

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

5.3. 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 Nasen-/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 behandelbare Begleiterscheinungen auftreten, zum Beispiel eine Entzün-

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

dung kleiner Blutgefäße oder das sogenannte Sweet-Syndrom, das mit Fieber und roter Knötchenbildung auf der Haut einhergeht.

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 das das myelodysplastische Syndrom (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 *Leukämie*n auftreten, kann die Diagnose dieser Erkrankung nur durch eine umfassende Untersuchung des Blutes und des *Knochenmark*s 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 Hohlnadel punktiert und eine kleine Menge Knochenmarkblut angesaugt („aspiriert“). Bei der Knochenmarkstanzbiopsie wird ein kleines Stück des Beckenknochens (circa 1 mm Durchmesser) mittels einer Hohlnadel 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 Myelodysplastischen Syndrom mit Blastenexzess (MDS-EB) ist die Zahl der *Blasten* im Knochenmark erhöht (*siehe Kapitel „Formen des MDS“*). 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 circa 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

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

bei Kindern mit MDS ist der Verlust eines Chromosoms 7 (sogenannte *Monosomie 7*). In diesen Fällen liegt das Chromosom 7 nur einmal anstatt zweimal in den Zellen vor.

6.3. Molekulargenetische Untersuchungen

Einige Kinder und Jugendliche mit einem MDS haben eine *genetisch* bedingte Empfindlichkeit (Prädisposition) für die Erkrankung, das heißt, bei ihnen liegt eine *Keimbahnmutation* vor (*siehe Kapitel „Ursachen“*). Für die Analyse dieser genetischen Veränderungen müssen neben Blut und/oder Knochenmark auch andere Körpergewebe wie zum Beispiel Haarwurzelzellen (Keimbahnmaterial) mit Hilfe *molekulargenetische*r Methoden 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.

Psychosoziale Versorgung

Die Krebserkrankung eines Kindes ist für die ganze Familie eine belastende Situation. Das Psychosoziale Team der Klinik oder später der Nachsorgeeinrichtung steht Patienten und ihren Angehörigen von der Diagnose bis zum Abschluss der Behandlung sowie während der Nachsorge beratend und unterstützend zur Seite. Zögern Sie nicht, dieses Angebot in Anspruch zu nehmen. Es ist fester Bestandteil des Behandlungskonzepts aller kinderonkologischen Zentren im deutschsprachigen Raum. Hier finden Sie umfassende Informationen zum Thema.

7. Therapie

Die Behandlung von Patienten mit myelodysplastischem Syndrom (MDS) richtet sich danach, welche Form der Erkrankung vorliegt, das heißt, ob es sich um ein primäres oder sekundäres MDS handelt beziehungsweise, im ersteren Fall, um eine refraktäre Zytopenie des Kindesalters (RCC) oder ein MDS mit Blastenexzess (MDS-EB) (*siehe Abschnitt „Formen des MDS“*). Zur Behandlung stehen grundsätzlich folgende Therapiemaßnahmen zur Verfügung:

- Transplantation von blutbildenden Stammzellen eines Spenders (*allogene Stammzelltransplantation*, SZT) nach Konditionierungsbehandlung (*Hochdosis-Chemotherapie*)
- *immunsuppressive* Therapie (IST)
- andere medikamentöse Therapien: *Chemotherapie*, Wirkstoff Azacitidin
- unterstützende Therapien (*Supportivtherapie*): *Transfusion*en, Behandlung mit *Antibiotika*

Im Folgenden wird die Behandlung der Patienten mit verschiedenen MDS-Formen vorgestellt.

7.1. Refraktäre Zytopenie des Kindesalters (RCC)

Patienten mit einer refraktären Zytopenie des Kindesalters (RCC) werden – abhängig vom Vorliegen oder Nicht-Vorliegen von *Chromosomen*veränderungen in Blut- und *Knochenmark*zellen, vom

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

Ausmaß der Zellarmut im Blut (*Zytopenie*) und vom Zellgehalt (Zellularität) des Knochenmarks – unterschiedlich behandelt.

Bei RCC-Patienten, die im Rahmen der Chromosomenanalyse von Knochenmarkzellen den Verlust eines Chromosoms 7 (*Monosomie 7*) zeigen, ist ein ungünstiger Krankheitsverlauf mit dem Risiko einer *Blasten*vermehrung innerhalb von ein bis zwei Jahren zu erwarten. Daher sollten diese Patienten baldmöglichst eine *allogene Stammzelltransplantation* (SZT) erhalten. Bei dieser Behandlung werden dem Patienten in einem ersten Schritt, der sogenannten *Konditionierung*, hohe Dosen an *Zytostatika* verabreicht (*Hochdosis-Chemotherapie*), 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. *Ausführliche Informationen zur Stammzelltransplantation finden Sie hier*.

Bei RCC mit normalem Chromosomenbefund kann das Krankheitsbild hingegen über Jahre stabil sein. Wenn diese Patienten keine *Bluttransfusion*en benötigen und genügend *Granulozyten* (weiße Blutkörperchen, die *Bakterien* und Pilze abwehren) besitzen, werden sie zunächst nicht behandelt, sondern lediglich beobachtet und der Krankheitsverlauf mittels regelmäßiger (Blut-)Untersuchungen kontrolliert (so genannte „watch and wait“-Strategie). Verschlechtern sich allerdings die Blutwerte mit der Zeit, kann im Verlauf der Erkrankung doch noch eine Therapie, in der Regel eine Stammzelltransplantation, notwendig werden.

Patienten mit normalem Chromosomenbefund, die schon nach der Diagnosestellung Bluttransfusionen brauchen oder sehr wenige Granulozyten im Blut haben, werden so bald wie möglich mit einer Stammzelltransplantation behandelt. Als Stammzellspender kommen gesunde Geschwister oder passende Fremdspender in Frage. Ist kein passender Geschwisterspender verfügbar, kann bei Patienten mit *hypozelluläre*m *Knochenmark* auch eine *immunsuppressive* Therapie (IST) die Therapie der Wahl sein. Diese immunsuppressive Behandlung ähnelt der Behandlung einer schweren aplastischen Anämie [schwere *aplastische Anämie*, SAA] und zieht sich über mehrere Monate oder Jahre hin.

Durch die immunsuppressive Therapie (IST) kann bei etwa der Hälfte der Patienten ein ausreichender Anstieg der Blutzellzahl 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*). Im Falle eines Rezidivs oder bei Nicht-Ansprechen der Erkrankung auf die IST-Therapie wird eine Stammzelltransplantation von einem gut passendem Fremdspender empfohlen.

7.2. MDS mit Blastenexzess (MDS-EB)

MDS-Patienten mit einem Blastenexzess (MDS-EB), also einer fortgeschrittenen Form der Ekrankung, 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 *Blasten*zahlen kann die Vorbehandlung mit einer *Chemotherapie* zur Blastenverminderung vor der *Konditionierung* (Hochdosistherapie) und Stammzelltransplantation sinnvoll sein.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

7.3. Sekundäres MDS

Patienten mit einem sekundären myelodysplastischen Syndrom (MDS) werden in der Regel wie Patienten mit einem primären MDS mit Blastenexzess (MDS-EB) behandelt. Diese Patienten sollten 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 myelodysplastischen Syndrom (MDS) sind unterstützende Therapiemaßnahmen (*Supportivtherapie*) sinnvoll und erforderlich. Diese zusätzlichen Therapien tragen dazu bei, krankheitsbedingte *Symptome* und behandlungsbedingte Nebenwirkungen zu behandeln oder diesen vorzubeugen.

Die meisten Patienten haben zum Zeitpunkt der Diagnose eine Blutarmut (*Anämie* und/oder einen Mangel an Blutplättchen (*Thrombozytopenie*), die mit gesundheitlichen Problemen einhergehen (*siehe Kapitel „Krankheitszeichen“*). 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 Eisenüberladung muss daher eine Eisenentzugstherapie durchgeführt werden. *Weitere Informationen zum Thema finden Sie in unserem Partnerportal www.kinderblutkrankheiten.de im Patiententext zur "Sekundären Eisenüberladung".*

Durch das MDS selbst, aber auch durch dessen Behandlung, zum Beispiel eine *Stammzelltransplantation* oder eine *immunsuppressive* Therapie, werden die Patienten hinsichtlich ihrer *Immunabwehr* geschwächt. Die Patienten müssen daher bestmöglich vor *Infektionen* geschützt und im Falle eines Infektes schnellstmöglich behandelt werden. Infektionen bei immungeschwächten Kindern sind stets als lebensbedrohlich anzusehen.

Fieber ist oft das erste Anzeichen für eine Infektion. 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 Breitspektrumantibiotika (Breitband-*Antibiotika* behandelt werden können. Bei Patienten mit einem Mangel an Granulozyten (*Granulozytopenie*, *Neutropenie*) ist als unterstützende Therapie die vorbeugende Verabreichung von Antibiotika und Antipilzmitteln (*Antimykotika*) angezeigt.

8. Prognose

Das myelodysblastische Syndrom (MDS) kann sehr unterschiedlich verlaufen. Es gibt Erkrankungen, die über einen langen Zeitraum stabil sind, andere schreiten rasch fort. Die *Prognose* für MDS-Patienten wird durch die Art (Subtyp) der Erkrankung (*siehe Kapitel „Formen des MDS"*) und durch das mögliche Vorliegen *genetischer* Veränderungen in den *Knochenmark*zellen bestimmt.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

8.1. Refraktäre Zytopenie im Kindesalter (RCC)

Patienten mit einer *refraktär*en *Zytopenie* im Kindesalter (RCC) werden – je nach Vorhanden- oder Nicht-Vorhandensein bestimmter Risikofaktoren – unterschiedlichen Therapiegruppen zugeteilt und erhalten entsprechend unterschiedliche Therapien (Beobachtung, *allogene Stammzelltransplantation* oder *immunsuppressiv*e Therapie (*siehe Kapitel „Therapie"*). Diese Patienten haben, in allen Therapiegruppen, insgesamt eine gute Prognose mit einer Überlebenswahrscheinlichkeit von 80–90 %. Dies gilt auch für RCC-Patienten mit einer *Monosomie 7*, die aufgrund des hohen Risikos für ein fortgeschrittenes MDS oder eine Leukämie (*Progression*) frühzeitig eine allogene Stammzelltransplantation erhalten. Die Prognose mit einer solchen Therapie ist gleich gut wie für andere RCC-Patienten.

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, damit Langzeitnebenwirkungen rechtzeitig erkannt und behandelt werden können.

Auch Patienten, die erfolgreich mit einer immunsuppressiven Therapie (IST) behandelt wurden oder die ohne Therapie beobachtet werden, brauchen eine regelmäßige Kontrolle des *Blutbild*es und eine jährliche Knochenmarkuntersuchung mit einer *Knochenmarkstanzbiopsie* und einer *Zytogenetik*, um einen Rückfall oder ein Fortschreiten der Erkrankung frühzeitig erkennen zu können.

8.2. Fortgeschrittenes MDS (MDS-EB) oder sekundäres MDS

Für Kinder und Jugendliche, die an MDS mit Blastenexzess (MDS-EB) oder einem sekundären MDS erkrankt sind, ist eine *allogene Stammzelltransplantation* die einzige kurative (heilende) Therapiemöglichkeit. Etwa 50–60% der Patienten können mit dieser Behandlung geheilt werden. Dabei haben Patienten mit einer schweren *Chromosomen*veränderung, das heißt, drei oder mehr chromosomalen Veränderungen (auch „komplexer Karyotyp" genannt), eine eher ungünstige Prognose.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

Literatur

[1] Bortnick R, Wlodarski M, de Haas V, De Moerloose B, Dworzak M, Hasle H, Masetti R, Starý J, Turkiewicz D, Ussowicz M, Kozyra E, Albert M, Bader P, Bordon V, Cario G, Beier R, Schulte J, Bresters D, Müller I, Pichler H, Sedlacek P, Sauer MG, Zecca M, Göhring G, Yoshimi A, Noellke P, Erlacher M, Locatelli F, Niemeyer CM, Strahm B, for EWOG-MDS. „, Hematopoietic stem cell transplantation in children and adolescents with GATA2-related myelodysplastic syndrome.“ *Bone marrow transplantation* 2021; E-pub ahead of printg, 34244664 [pubmed]

[2] Niemeyer C, Eggert A (Hrsg.) „, Pädiatrische Hämatologie und Onkologie“ *Springer-Verlag GmbH Deutschland* 2. vollständig überarbeitete Auflage 2018, 978-3-662-43685-1 [isbn]

[3] Niemeyer C, Kratz C „, Myelodysplastische Syndrome“ *in Niemeyer C, Eggert A (Hrsg): Pädiatrische Onkologie und Hämatologie* 2018; Springer Verlag;715-723, 978-3-662-43685-1 [isbn]

[4] Niemeyer C „, Myelodysplastic syndrome and aplastic anemia in children“ *Europ School of Oncology* 2000:31-34

[5] Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP „, Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology.“ *American journal of medical genetics. Part A* 2017;173(4):1017-1037, 28168833 [pubmed]

[6] 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]

[7] Rudelius M, Weinberg OK, Niemeyer CM, Shimamura A, Calvo KR „, The International Consensus Classification (ICC) of hematologic neoplasms with germline predisposition, pediatric myelodysplastic syndrome, and juvenile myelomonocytic leukemia.“ *Virchows Archiv : an international journal of pathology* 2023 Jan;482(1):113-130, 36445482 [pubmed]

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

[8] Yoshimi A,Strahm B,Baumann I,Furlan I,Schwarz S,Teigler-Schlegel A,Walther JU,Schlegelberger B,Göhring G,Nöllke P,Führer M,Niemeyer CM „, Hematopoietic stem cell transplantation in children and young adults with secondary myelodysplastic syndrome and acute myelogenous leukemia after aplastic anemia.“ *Biology of blood and marrow transplantation* 2014;20(3):425-9, 24316460 [pubmed]

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

Glossary

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, Schlappheitsgefühl.
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 gegenüber kleinsten Krankheitserregern und anderen 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 jedoch größtenteils erfolgreich mit Antibiotika behandeln.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

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 Chromosomen sind artspezifisch. Der Mensch besitzt pro Körperzelle 46 Chromosomen (23 Chromosomenpaare).

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

Diagnostik	Methoden / Maßnahmen zur Erkennung eines Krankheitsgeschehens
Diamond-Blackfan-Anämie	erbliche Blutkrankheit, gekennzeichnet durch eine Störung der Knochenmarksfunktion, Wachstumsstörungen sowie Fehlbildungen (letztere bei circa 40 % der Patienten); es besteht außerdem ein erhöhtes Risiko, an einer akuten myeloischen Leukämie oder einem myelodysplastischen Syndrom (MDS) zu erkranken. Ursache der Erkrankung ist eine Störung der Bildung der roten Blutzellen im Knochenmark (weiße Blutzellen und Blutplättchen sind nicht betroffen), die mit chronischer schwerer Blutarmut (Anämie) einhergeht und lebenslang behandelt werden muss. Die Krankheit tritt bei Betroffenen meist schon im frühen Kindesalter auf.
Differentialdiagnose	jede bei einer Krankheit zu bedenkende mögliche Diagnose
Dyskeratosis congenita	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 mit Aussetzen der normalen Blutbildung (Knochenmarkdepression) und folglich einem Mangel an roten und weißen Blutkörperchen sowie Blutplättchen, ein myelodysplastisches Syndrom (MDS) oder eine aplastische Anämie.
Dysplasie	Fehlbildung oder Fehlentwicklung eines Gewebes mit unzureichender Differenzierung (Ausreifung)
Eisenüberladung	bedeutet, dass Eisenwerte im Blut und in der Leber ein bestimmtes Maß überschreiten; 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.
Erythrozyten	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 Ery-

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

	throzyten verantwortlich. Sind rote Blutkörperchen nicht in ausreichender Menge vorhanden oder, aus Mangel an Hämoglobin, nicht funktionstüchtig, spricht man von einer Anämie, einer Blutarmut.
Fanconi-Anämie	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 Daumen und Arme). Die Fanconi-Anämie zählt zu den Krebsprädispositionssyndromen. 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 Zahl der (neutrophilen) Granulozyten im Blut; da Granulozyten für die Immunabwehr wichtig sind, kommt es bei Patienten mit Granulozytopenie (Neutropenie) leicht zu Infektionen.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

	Die schwerste Form der Granulozytopenie ist die Agranulozytose, der (nahezu) vollständige Mangel an Granulozyten im Blut. Die Granulozytopenie ist die häufigste Form der Leukopenie (Leukozytopenie).
Hämatom	Blutaustritt aus verletzten Blutgefäßen ins Körpergewebe oder in 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 und Blutplättchen) aus blutbildenden Stammzellen (Blutstammzellen) im Knochenmark; Blutzellen haben eine begrenzte Lebensdauer, so dass sie regelmäßig erneuert werden müssen.
Hochdosis-Chemotherapie	Einsatz einer besonders hohen Dosis zellwachstumshemmender Medikamente (Zytostatika); bei einer Krebserkrankung zielt sie darauf ab, sämtliche bösartigen Zellen zu vernichten. Da dabei auch das blutbildende System im Knochenmark zerstört wird, müssen im Anschluss eigene oder fremde Blutstammzellen übertragen werden (autologe bzw. allogene Stammzelltransplantation).
hypozellulär	verringerte Anzahl blutbildender Zellen im Knochenmark; diese können einzelne oder mehrere blutbildende Zellreihen betreffen. Folge ist eine verringerte Anzahl bestimmter oder aller Blutzellen im Blut (Erythrozytopenie, Thrombozytopenie und/oder Leukozytopenie). Im letzteren Fall spricht man von einer Panzytopenie.
Immunabwehr	Fähigkeit des Körpers, Krankheitserreger und andere, dem eigenen Organismus fremde Substanzen (Antigene) durch das Immunsystem mit Hilfe spezifischer Antikörper sowie bestimmter Abwehrzellen (z. B. zytotoxischer T-Lymphozyten) abzuwehren
immunsuppressiv	die körpereigene Immunabwehr unterdrückend
Infektion	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.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

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 der Keimzellen. Hingegen werden jene Zelllinien, die von der Keimbahn abzweigen und sich zu Körperzellen entwickeln, als Soma bezeichnet.
Keimbahnmutation	Mutation, die in den weiblichen oder männlichen Keimzellen (Eizellen bzw. Spermien) auftritt und auf diese Weise an die Nachkommen vererbt werden kann; bei einer Keimbahnmutation sind i. d. R. alle Körperzellen des Nachkommen von der Veränderung betroffen. Im Unterschied dazu entstehen "somatische" Mutationen in Körperzellen außerhalb der Keimbahn und werden nicht weitervererbt.
Knochenmark	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.
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.
Knochenmarkstanzbiopsie	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 Beckenkammknochen.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

	Dort ist das Knochenmark nur durch eine relativ dünne Knochenschicht von der Haut getrennt, so dass die Entnahme ohne wesentliches Risiko erfolgen kann.
Konditionierung	vorbereitende Behandlung eines Patienten vor Erhalt einer Blutstammzelltransplantation; sie dient der Ausschaltung des eigenen Immunsystems durch die mehr oder weniger vollständige Zerstörung der Knochenmarkzellen und damit der eigenen Blutbildung. Gleichzeitig wird im Knochenmark Platz für die neuen Spendenblutstammzellen geschaffen. Die Wahl des Konditionierungs-Schemas richtet sich in der Regel nach Art und 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 Hippel-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

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

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
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.
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 (Mutagene). Sind Körperzellen betroffen, spricht man von einer somatischen Mutation, sind Keimzellen betroffen, von einer generativen Mutation. Somatische Mutationen sind nicht vererbbar, während ge-

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

	nerative 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	verminderte Zahl der (neutrophilen) Granulozyten im Blut; da Granulozyten für die Immunabwehr wichtig sind, kommt es bei Patienten mit Neutropenie (Granulozytopenie) leicht zu Infektionen. Die schwerste Form der Neutropenie ist die Agranulozytose, der (nahezu) vollständige Mangel an Granulozyten im Blut. Die Neutropenie ist die häufigste Form der Leukopenie (Leukozytopenie).
Petechien	kleinste, punktförmige Haut- und/oder Schleimhautblutungen.
Prognose	Vorhersage, Voraussicht auf den Krankheitsverlauf, Heilungsaussicht
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 sowie 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.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

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); eine Thrombozytopenie ist mit einer beeinträchtigten Blutstillung verbunden, die wiederum zu erhöhter Blutungsneigung (z. B. Nasen oder Zahnfleischbluten, Hautblutungen (Petechien), Blutergüssen) und/oder verlängerter Blutungszeit (z. B. nach einer Verletzung) führen kann. Unter Um-

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de

	ständen ist eine Transfusion von Blutplättchen (Thrombozytenkonzentrat) erforderlich.
Transfusion	Übertragung von Vollblut oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger.
WHO	Abkürzung für (englisch) World Health Organization, Weltgesundheitsorganisation; internationale Föderation zur Zusammenarbeit auf dem Gebiet des Gesundheitswesens
WHO-Klassifikation	von der Weltgesundheitsorganisation (WHO) erarbeitete internationale Standards zur Einteilung (Klassifikation), Diagnose und differenzierten Unterscheidung verschiedener (bösartiger) Erkrankungen
Zytogenetik	Forschungsrichtung, die sich mit Zahl und Aufbau der im Zellkern enthaltenen Chromosomen befasst; sie beinhaltet die mikroskopische Untersuchung von Zellen, z. B. aus Blut, Abstrichen oder Gewebeproben.
Zytopenie	verminderte Anzahl der Zellen im Blut; eine Zytopenie kann entweder die Verminderung einer, zweier oder dreier hämatopoetischer, d. h. blutbildender Zellreihen (Monozytopenie, Bizytopenie, Panzytopenie) beschreiben oder die Verminderung einer bestimmten Zellart, z. B. der roten Blutkörperchen (Erythrozytopenie), der Blutplättchen (Thrombozytopenie) oder der weißen Blutkörperchen (Leukozytopenie oder Leukopenie).
Zytostatika	zellwachstumshemmende Medikamente; Zytostatika können auf den Stoffwechsel verschiedenartiger Zellen einwirken und diese dadurch vernichten und/oder deren Vermehrung verhindern. Betroffen sind insbesondere Zellen, die sich häufig teilen.

Copyright 2026 www.kinderkrebsinfo.de