



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Erhöhte Anzahl von Blutplättchen (Thrombozytosen)

Copyright © 2024 www.kinderkrebsinfo.de

Autoren: Prof. Dr. med. Markus Metzler, Prof. Dr. med. Holger Cario, PD Dr. med. Gesche Riabowol,
erstellt am 07.07.2014, Redaktion: Ingrid Grüneberg, Freigabe: Prof. Dr. med. Ursula Creutzig, Zuletzt
bearbeitet: 10.01.2024

Mit Unterstützung von



An der





Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was ist eine Thrombozytose?	5
2. Häufigkeit: Wie oft kommen Thrombozytosen vor?	6
3. Ursachen: Wie entstehen Thrombozytosen?	7
3.1. Ursachen von sekundären (reaktiven) Thrombozytosen	7
3.1.1. Infektionen	7
3.1.2. Chronisch entzündliche Erkrankungen	8
3.1.3. Gewebsverletzungen	8
3.1.4. Bestimmte Formen der Blutarmut (Anämien)	8
3.1.5. Seltene Ursachen für sekundäre Thrombozytosen	9
3.1.6. Sekundäre Thrombozytose nach Milzentfernung	9
3.2. Ursachen von primären Thrombozytosen	9
3.2.1. Familiäre (angeborene, erbliche) primäre Thrombozytose	10
3.2.1.1. Vererbungsformen der familiären Thrombozytose	10
3.2.1.1.1. Autosomal-dominanter Erbgang	10
3.2.1.1.2. Autosomal-rezessiver Erbgang	10
3.2.1.2. Genetische Beratung	10
3.2.2. Sporadische primäre Thrombozytose	11
3.2.3. Bösartige Erkrankungen des Knochenmarks	11
3.2.3.1. Chronische myeloische Leukämie	11
3.2.3.2. Myeloproliferative Neoplasien (MPN)	11
4. Krankheitsformen: Welche Arten der Thrombozytose gibt es?	13
5. Krankheitszeichen: Welche Beschwerden haben Patienten mit einer Thrombozytose?	14
5.1. Gesundheitliche Probleme bei primärer Thrombozytose	14
5.2. Gesundheitliche Probleme bei sekundärer Thrombozytose	15
6. Krankheitsverläufe: Wie können Thrombozytosen verlaufen?	16
7. Diagnose: Wie wird eine Thrombozytose festgestellt?	18
7.1. Erste Untersuchungen bei einer Thrombozytose	18
7.2. Spezielle Untersuchungen bei Verdacht auf eine primäre Thrombozytose	18
8. Behandlung: Wie werden Patienten mit einer Thrombozytose behandelt?	20
8.1. Behandlung und vorbeugende Maßnahmen bei sekundären Thrombozytosen	20
8.2. Behandlung und vorbeugende Maßnahmen bei primären Thrombozytosen	20
8.3. Behandlung von Komplikationen	21
9. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit einer Thrombozytose?	22
Literaturverzeichnis	23
Glossar	24



Erhöhte Anzahl von Blutplättchen (Thrombozytosen)

Eine Thrombozytose/Thrombozythämie bedeutet, dass eine erhöhte Anzahl von Blutplättchen im Blut vorhanden ist. Dies kann verschiedene Ursachen haben und bei manchen Patienten zu schweren gesundheitlichen Problemen führen. Hierzu zählen zum Beispiel Verstopfungen von Blutgefäßen durch Blutgerinnung, die in der Folge platzen können und Blutungen in wichtigen Organen verursachen. Blutplättchenüberschuss (Thrombozytose) kommt insgesamt seltener vor als ein Blutplättchenmangel (Thrombozytopenie).

Der folgende Informationstext richtet sich an Patienten, die von einer Thrombozytose betroffen sind und deren Angehörige, an Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen sowie an die interessierte Öffentlichkeit. Er soll dazu beitragen, diese Erkrankung, die Möglichkeiten ihrer Behandlung und die Probleme und besonderen Bedürfnisse der betroffenen Patienten besser zu verstehen. Unsere Informationen ersetzen nicht die erforderlichen klärenden Gespräche mit den behandelnden Ärzten und weiteren Mitarbeitern des Behandlungsteams; sie können aber dabei behilflich sein, diese Gespräche vorzubereiten und besser zu verstehen.

Die in diesem Patiententext enthaltenen Informationen sind vor allem auf der Grundlage der unten angegebenen Literatur zur Thrombozytose bei Kindern und Jugendlichen erstellt worden. Der Text wurde durch die oben angegebenen Editoren im Dezember 2023 überprüft und zur Einstellung ins Internet für die Dauer von fünf Jahren freigegeben. Er soll nach Ablauf dieser Frist erneut überprüft und aktualisiert werden.

Bitte beachten Sie, dass es sich im Folgenden um allgemeine Informationen und Empfehlungen handelt, die – aus der komplexen Situation heraus – nicht notwendigerweise in ihrer Gesamtheit bei jedem Patienten zutreffen. Viele Therapieempfehlungen müssen im Einzelfall und interdisziplinär entschieden werden. Ihr Behandlungsteam wird Sie über die für Sie zutreffenden Maßnahmen informieren.

Anmerkungen zum Text

Basisliteratur

Dame C, Sutor AH, Primary and secondary thrombocytosis in childhood. British journal of haematology 2005;129(2):165-77, 15813844 [pubmed]

Teofili L, Foà R, Giona F, Larocca LM, Childhood polycythemia vera and essential thrombocythemia: does their pathogenesis overlap with that of adult patients? Haematologica 2008;93(2):169-72, 18245648 [pubmed]



Wang JL, Huang LT, Wu KH, Lin HW, Ho MY, Liu HE, Associations of reactive thrombocytosis with clinical characteristics in pediatric diseases. *Pediatrics and neonatology* 2011;52(5):261-6, 22036221 [pubmed]

Stockklausner C, Duffert CM, Cario H, Knöfler R, Streif W, Kulozik AE, THROMKID-Plus Studiengruppe der Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH) and of Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)., Thrombocytosis in children and adolescents-classification, diagnostic approach, and clinical management. *Annals of hematology* 2021;100(7):1647-1665, 33712866 [pubmed]

Sobas M, Kiladjian JJ, Beauverd Y, et al., Real-world study of children and young adults with myeloproliferative neoplasms: identifying risks and unmet needs. *Blood advances* 2022 Sep 13;6(17):5171-5183, 35802458 [pubmed]



1. Krankheitsbild: Was ist eine Thrombozytose?

Der Begriff "Thrombozytose" bezieht sich auf eine Gruppe von angeborenen oder erworbenen Erkrankungen der Blutplättchen (*Thrombozyten*). Blutplättchen sind Bestandteile des Blutes. Sie spielen eine wichtige Rolle bei der *Blutgerinnung*: Bei einer Verletzung des Blutgefäßes heften sich die Blutplättchen zunächst an das umliegende Gewebe. Danach heften sich die Blutplättchen aneinander und bilden so ein Gerinnsel, das die Wunde verschließt.

Zusätzlich setzen die Blutplättchen dabei gerinnungsfördernde Stoffe wie zum Beispiel Thrombokinase frei, die bei der Gerinnungsbildung mithelfen. Ein funktionierendes Gerinnungssystem ist für den Organismus notwendig, damit es nicht zu krankhaften Gerinnungsbildungen (*Thrombosen*) und/oder lebensbedrohlichen Blutungen kommt.

Bei einer Thrombozytose liegt die Zahl der Blutplättchen über der oberen Grenze des altersabhängigen Normbereichs. Eine erhöhte Anzahl von Blutplättchen steigert die Gerinnungsfähigkeit des Blutes. Eine solche Störung kann eigenständig durch angeborene oder erworbene Erkrankungen der Thrombozyten oder des blutbildenden Systems (*Knochenmarks*) verursacht werden oder Folge bzw. Begleitsymptom einer anderen Erkrankung sein (siehe *Ursachen*).

Je nachdem, welche Ursache die Thrombozytose hat (siehe *Ursachen*), haben manche der betroffenen Kinder und Jugendlichen ein unterschiedlich ausgeprägtes, erhöhtes Risiko, Blutgerinnsel (Thromben) zu bilden (*Thrombose*). Auf diese Weise kann es zu Minderdurchblutungen (*Infarkten*), aber auch zum Platzen eines Blutgefäßes mit Blutungen im betroffenen Gewebe oder Organ kommen (siehe *Krankheitszeichen*). Deshalb muss beim Vorliegen einer Thrombozytose immer geklärt werden, wodurch sie verursacht wurde und ob die erhöhte Thrombozytenzahl ein gesundheitliches Risiko darstellt. Nur dann kann entschieden werden, welche beziehungsweise ob überhaupt eine Behandlung angezeigt ist.



2. Häufigkeit: Wie oft kommen Thrombozytosen vor?

Die Daten zur Häufigkeit von erhöhten Thrombozytenzahlen bei Kindern und Jugendlichen (Thrombozytosen) sind noch unvollständig. Die sekundäre (nicht angeboren, keine ursächlichen genetischen Veränderungen) Thrombozytose (siehe *Ursachen*) kommt relativ häufig vor, verläuft jedoch meist komplikationslos, so dass die Patienten nicht systematisch erfasst werden. Je jünger die Kinder sind, desto häufiger wird eine sekundäre Thrombozytose gefunden. Frühgeborene haben generell höhere Thrombozytenzahlen als Reifgeborene.

Die so genannte essentielle Thrombozythämie, eine Sonderform der primären (angeboren oder durch erworbene genetische Veränderungen bedingt) Thrombozytose (siehe *Ursachen*), ist wie die ihr verwandte sogenannte *myeloproliferative Neoplasie* (Polycythaemia vera, Primäre Myelofibrose) im Kindesalter so selten, dass es auch hier kaum umfassende Zahlen zur Häufigkeit gibt. Stark schwankende Schätzungen gehen von 0,4 bis 90 Neuerkrankungen in einer Gruppe von 10 Millionen Kindern und Jugendlichen pro Jahr aus.

Es gibt bisher keine Hinweise auf unterschiedliche Häufigkeiten im Zusammenhang mit dem Geschlecht oder ethnischer Zugehörigkeit.



3. Ursachen: Wie entstehen Thrombozytosen?

Erhöhte Thrombozytenzahlen (Thrombozytosen) können angeboren sein oder im Laufe des Lebens erworben werden. Thrombozytosen sind nicht ansteckend. Abhängig von der Ursache spricht man von primären (angeboren oder durch erworbene genetische Veränderungen bedingt) oder sekundären Thrombozytosen (nicht angeboren, keine ursächlichen genetischen Veränderungen). Sekundäre Thrombozytosen kommen deutlich häufiger vor als primäre. Darüber hinaus gehen die sekundären Formen seltener mit Komplikationen, beispielsweise durch Blutgerinnsel oder Blutungen, einher als die primären Formen (siehe *Krankheitszeichen*).

3.1. Ursachen von sekundären (reaktiven) Thrombozytosen

Eine sekundäre Thrombozytose tritt als Reaktion auf verschiedene Prozesse im Körper auf. Sie wird daher auch reaktive Thrombozytose genannt. Zu den Auslösern einer reaktiven Thrombozytose gehören bei Kindern und Jugendlichen insbesondere:

- *Infektionen*
- *chronisch entzündliche Erkrankungen*
- Gewebsverletzungen
- bestimmte Formen der Blutarmut
- Eisenmangel

Bei allen diesen Prozessen werden Botenstoffe (*Zytokine*) ausgeschüttet, die unter anderem die Bildung von Blutplättchen im *Knochenmark* anregen. Der Botenstoff, der hauptsächlich für die Bildung und Reifung von Blutplättchen verantwortlich ist, ist das **Thrombopoietin (Tpo)**.

3.1.1. Infektionen

Infektionen, die bei Kindern und Jugendlichen häufig mit einer Thrombozytose einhergehen, sind beispielsweise:

- Lungenentzündung (Pneumonie)
- Hirnhautentzündung (Meningitis)
- Nierenbeckenentzündung (Pyelonephritis), Nierenzündung (Nephritis)
- Gelenkentzündung (septische Arthritis)
- Knochenentzündung (Osteomyelitis)
- Magen-Darm-Infekt (Gastroenteritis)



- *Bakterien* im Blutkreislauf (Sepsis)

Bei schweren Infektionen kommt es oft zunächst zu einem erhöhten Blutplättchenverbrauch. Die Erhöhung der Blutplättchenzahl / Thrombozytose erfolgt erst später. Sie ist eine Reaktion des Knochenmarks auf den vorübergehenden Blutplättchenmangel.

Dieser Anstieg der Blutplättchen über das normale Maß hinaus, das so genannte „Rebound“-Phänomen, wird besonders bei Neugeborenen und Säuglingen beobachtet. Dieses „Rebound-Phänomen“ kommt ebenso nach übermäßigem Thrombozytenverbrauch im Rahmen bestimmter Erkrankungen des körpereigenen Abwehrsystems (*Autoimmunkrankheiten*), wie beispielsweise nach einer *Immunthrombozytopenie* (ITP) vor. Auch nach einer *Chemotherapie*, also in Folge von Behandlungen, die mit einer zeitweiligen Unterdrückung der Blutbildung im Knochenmark einhergehen, kann es entsprechend zu einer vorübergehend überschießenden Thrombozytenbildung kommen.

Bei bestimmten Erkrankungen/Verletzungen wird die Anzahl der Blutplättchen erhöht. Dafür sorgen „Botenstoffe“/Zytokine.

3.1.2. Chronisch entzündliche Erkrankungen

Ähnlich wie bei *akuten* Infektionen (*siehe oben*) kommt die Thrombozytenerhöhung auch bei *chronisch* entzündlichen Erkrankungen vor. Auch hier sind Zytokine die Verursacher der vermehrten Thrombozytenproduktion. Zu diesen Erkrankungen gehören unter anderem

- *Rheuma* (juvenile idiopathische Arthritis, *Morbus Still*)
- Gefäßentzündungen (Kawasaki Syndrom, *Purpura Schölein-Henoch*)
- Chronisch-entzündliche Darmerkrankungen (*Morbus Crohn, Colitis ulcerosa*).

3.1.3. Gewebsverletzungen

Thrombozytosen durch Zytokinfreisetzung nach einer Gewebsverletzung entstehen insbesondere nach:

- *Operationen*
- Unfällen (zum Beispiel Sport- oder Verbrennungsunfälle).

3.1.4. Bestimmte Formen der Blutarmut (Anämien)

Bei verschiedenen Formen der Blutarmut (*Anämien*) kommt es zum Auftreten einer sekundären Thrombozytose. Dies betrifft vor allem sogenannte *hämolytische* Anämien, bei denen die Zerstörung roter Blutkörperchen in den Gefäßen durch Freisetzung von deren Inhaltsstoffen unter anderem eine Freisetzung von Zytokinen zur Folge hat, die die Blutplättchen-Bildung stimulieren. Auch die allgemeine Aktivierung des Knochenmarkes, dessen vorrangiges Ziel



die gesteigerte Nachproduktion roter Blutkörperchen ist, kann zur verstärkten Thrombozytenproduktion beitragen. Diese tritt ebenfalls infolge der bei schwerer Anämie vorliegenden eingeschränkten Sauerstoffversorgung in Geweben und Organen ein. Hämolytische Anämien bei Kindern und Jugendlichen, die mit einer Thrombozytose einhergehen können, sind beispielsweise:

- *hämolytische Anämie*
- *Sichelzellerkrankheit*
- *Thalassämie*

Recht häufig tritt im Rahmen einer ausgeprägten *Eisenmangelanämie* eine Thrombozytose auf.

3.1.5. Seltene Ursachen für sekundäre Thrombozytosen

Es gibt ebenfalls sekundäre Thrombozytosen als Reaktionen auf verschiedene seltene Erkrankungen und Medikamente, für die der Mechanismus der Thrombozytenerhöhung noch nicht vollständig geklärt ist.

Hierzu zählen u.a.:

- die Therapie mit bestimmten Blutverdünnern (niedermolekulares *Heparin*)
- Behandlung von Neugeborenen mit bestimmten Wachstumsfaktoren (Granulozyten-Kolonien stimulierender Faktor, G-CSF)
- Familiäre *Mastozytose* (*Urticaria pigmentosa*)
- *Infantile kortikale Hyperostose* (*Caffey* Erkrankung)

3.1.6. Sekundäre Thrombozytose nach Milzentfernung

Neben einer vermehrten Produktion der Thrombozyten im Knochenmark (*siehe oben*), kann ein verminderter Abbau von Blutplättchen (diese haben im Durchschnitt eine Lebensdauer von 12 Tagen und werden in der Milz abgebaut) eine sekundäre Thrombozytose verursachen. Dazu kommt es vor allem nach einer Entfernung der Milz (zum Beispiel im Rahmen der Behandlung einer Kugelzellanämie) oder durch den Untergang des Milzgewebes (bei Sichelzellerkrankheit) oder nach Unfällen mit Milzverletzungen.

Die Milz ist ein Organ im linken Oberbauch und unter anderem für den Abbau von Blutzellen verantwortlich. Daher kommt es nach dem kompletten oder teilweisen Ausfall der Milzfunktion zunächst zu einem starken Anstieg der Thrombozytenzahlen, die sich allerdings längerfristig zumindest nach teilweise Milzentfernung in der Regel wieder von selbst normalisieren und auch bei vollständigem Milzausfall häufig wieder deutlich zurückgehen.

3.2. Ursachen von primären Thrombozytosen



Von einer primären Thrombozytose spricht man, wenn die gesteigerte Bildung von Blut Blutplättchen (*Thrombozyten*) durch eine *genetisch* bedingte Störung der Blutplättchen Produktion im *Knochenmark* entstanden ist. Zur Gruppe der primären Thrombozytosen gehören:

- vererbte Erkrankungen der Thrombozyten (familiäre primäre Thrombozytose)
- bösartige Erkrankungen des *Knochenmarks* (sporadische primäre Thrombozytose im Rahmen myeloproliferativer Neoplasien)

3.2.1. Familiäre (angeborene, erbliche) primäre Thrombozytose

Familiäre Formen der Thrombozytose sind sehr selten. Sie werden von den Eltern an ihre Kinder vererbt. Es gibt eine Reihe von genetischen Veränderungen, die dieser Form der primären Thrombozytose zugrunde liegen. Diese Veränderungen betreffen vor allem die *Gene* für den Botenstoff (siehe *Zytokine*) Thrombopoietin (*THPO*) sowie für dessen Bindungsstelle auf den Blut Blutplättchen, den Thrombopoietinrezeptor (*MPL*), außerdem das Gen *JAK2* (siehe unten).

3.2.1.1. Vererbungsformen der familiären Thrombozytose

Es gibt verschiedene Wege, auf denen *genetische* Veränderungen, die zu angeborenen Erkrankungen wie der familiären Thrombozytose führen, vererbt werden. Die häufigsten Formen werden *autosomal-dominant* vererbt. Daneben gibt es extrem seltene *autosomal-rezessive* Formen.

3.2.1.1.1. Autosomal-dominanter Erbgang

bedeutet, dass die Erkrankung bei einem Kind bereits dann auftritt, wenn es die Veränderung auf dem betroffenen Gen (siehe oben) **nur von einem Elternteil geerbt hat**. Obwohl es also vom anderen Elternteil noch Erbinformation für eine normale Menge an gesundem Thrombopoietin oder Rezeptor erhalten hat, kommt die Krankheit zum Ausbruch. Das kranke Erbgut "setzt sich durch". Es ist also "dominant".

3.2.1.1.2. Autosomal-rezessiver Erbgang

bedeutet, dass ein Kind das veränderte Gen vom Vater und von der Mutter erhalten muss, damit die Krankheit auftritt. Die Eltern sind dabei jeweils so genannte Anlageträger. Das heißt, dass sie nicht an einer Thrombozytose erkrankt sein müssen, jedoch über veränderte Gene verfügen, die sie an ihre Nachkommen weitergeben können.

3.2.1.2. Genetische Beratung

Bei jeder Erbkrankheit besteht das Risiko, dass die Erkrankung oder die Anlage dafür an die Nachkommen weitergegeben wird. Wie hoch dieses Risiko ist, hängt vom jeweiligen Vererbungsweg ab (siehe oben). Bei den autosomal-dominant vererbten Formen der Thrombozytose beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung bei den Nachkommen auftritt, bei jeder Schwangerschaft 50 %, bei den autosomal-rezessiv vererbten Varianten 25 %. Bei den (seltenen) geschlechtsgebundenen Formen sind die Töchter zu 100 % Überträgerinnen der Erkrankung. Die Nachkommen einer solchen Überträgerin haben geschlechtsunabhängig eine 50-



prozentige Wahrscheinlichkeit, als Junge an einer Thrombozytose zu erkranken beziehungsweise als Mädchen Überträgerin zu sein. Daher wird empfohlen:

Alle Erkrankungsträger und erkrankten Patienten mit familiärer Thrombozytose sollten bei Kinderwunsch eine genetische Beratung in einem spezialisierten Zentrum wahrnehmen. Dort können die Risiken, die sich für das Kind ergeben, bestimmt und besprochen, und ebenso – für den Fall einer ebenfalls von einer Thrombozytose betroffenen Mutter – auch die möglichen Maßnahmen für eine komplikationslose Entbindung/Geburt veranlasst werden.

3.2.2. Sporadische primäre Thrombozytose

Die sporadische Form der primären Thrombozytose geht in der Regel von einer Stammzelle im Knochenmark aus, die sich plötzlich und ohne bekannte Ursache (sporadisch), *genetisch* verändert hat. Die *Mutationen* entstehen „einfach so“, das heißt ohne einen zugrundeliegenden Vererbungsmodus (*siehe oben*). Diese genetischen Veränderungen bewirken, dass die Stammzelle eine fehlerhafte Information zur Blut- beziehungsweise Thrombozytenbildung erhält. Die Mutationen werden dann bei jeder Zellteilung an die nächste Zellgeneration weitergegeben.

3.2.3. Bösartige Erkrankungen des Knochenmarks

Folgende bösartige Erkrankungen des Knochenmarks können mit einer solchen sporadischen primären Thrombozytose einhergehen:

3.2.3.1. Chronische myeloische Leukämie

Mit Nachweis eines verkürzten *Chromosoms* 22 (so genanntes Philadelphia-Chromosom beziehungsweise *BCR/ABL1* Fusionsgen) – eine bei Kindern und Jugendlichen insgesamt seltene Form von Blutkrebs.

3.2.3.2. Myeloproliferative Neoplasien (MPN)

Eine Gruppe von Bluterkrankungen, bei denen in zwischen 30 (PMF) bis 90 Prozent (PV) der Fälle das Gen für die so genannte JAK2-Tyrosinkinase fehlerhaft verändert ist (*JAK2-Mutation-V617F*). In der Folge kann es zu einer unkontrollierten Vermehrung von Blutzellen wie den Thrombozyten und ihren Vorstufen, den Megakaryozyten, also zur Thrombozytose kommen. Zusätzlich oder – in JAK2-V617F-negativen Fällen – auch ohne diese Mutation können Veränderungen vor allem in den Genen CALR und MPL vorliegen, die zur Erkrankung beitragen oder diese verursachen.

Typische MPN mit *JAK2-Mutation-V617F* sind:

- essentielle Thrombozythämie (ausgeprägte Thrombozytose)
- *Polyzythaemia vera* (Überproduktion von roten Blutkörperchen, weißen Blutkörperchen und Blutplättchen)
- Primäre Myelofibrose (fortschreitende Verödung, sogenannte Fibrosierung, des Knochenmarks mit fehlerhafter Blutbildung)



Insgesamt sind MPN-Veränderungen bei Kindern und Jugendlichen sehr viel seltener als bei Erwachsenen. Hinzu kommt, dass bei Kindern und Jugendlichen, bei denen weder in JAK2 noch in CALR oder MPL eine Mutation nachweisbar ist (= „triple-negative“), aber trotzdem die Diagnose einer myeloproliferativen Neoplasie gestellt wird (siehe Diagnose), der Prozentsatz deutlich höher ist als bei erwachsenen Patienten.



4. Krankheitsformen: Welche Arten der Thrombozytose gibt es?

Je nachdem, wie hoch die Anzahl der Blutplättchen über der Normgrenze liegt, spricht man von einer milden (450-750.000/Mikroliter (μ l) Blut, moderaten (750-900.000/ (μ l), schweren (900.000- 1 Million/ μ l) oder extremen Thrombozytose (größer 1 Million/ μ l). Diese Einteilung erfolgt unabhängig davon, ob es sich um eine primäre oder sekundäre Form der Thrombozytose handelt (siehe *Ursachen*). (Anmerkung: in der Literatur zur essentiellen Thrombozytose bei Erwachsenen wird die extreme Thrombozytose häufig mit $> 1,5$ Million/ μ l definiert).

Eine milde bis moderate Thrombozytose, die nur vorübergehend auftritt, stellt bei sekundärer Thrombozytose die Regel dar. Extrem hohe Thrombozytenwerte über 1 Million/ μ l Blut werden überwiegend bei primären Thrombozytosen gefunden, können aber beispielsweise in den ersten Tagen nach einer vollständigen Milzentfernung ebenfalls auftreten.

Die absoluten Zahlen der Blutplättchen allein reichen jedoch nicht aus, um die Ursache dafür zu erkennen. Daher müssen die Ärzte neben einer ausführlichen Befragung (Anamnese) und körperlichen Untersuchung des Patienten noch weitere Untersuchungen durchführen (siehe *Diagnose*), um herauszufinden, wodurch die Thrombozytose genau verursacht wurde. Nur so kann ermittelt werden, ob eine Behandlung notwendig ist, und wenn ja, welche (siehe *Behandlung*).



5. Krankheitszeichen: Welche Beschwerden haben Patienten mit einer Thrombozytose?

Die verschiedenen gesundheitlichen Probleme von Kindern und Jugendlichen mit erhöhter Zahl an Blutplättchen (*Thrombozyten*) entstehen durch die gesteigerte Gerinnungsfähigkeit des Blutes, das heißt durch eine Neigung der vielen Thrombozyten, spontan miteinander zu verklumpen und Blutgerinnsel zu bilden, die wichtige Blutgefäße verstopfen (*Thrombosen*). Dieses wiederum kann zum Platzen des davon betroffenen Gefäßes mit der Folge einer Blutung führen. Darüber hinaus verbrauchen Blutplättchen in sehr großer Zahl einen besonderen Gerinnungsfaktor, den sogenannten *von-Willebrand-Faktor*, wodurch zusätzlich eine verstärkte Blutungsneigung entstehen kann.

Von den genannten Problemen sind in erster Linie Patienten mit einer primären Thrombozytose betroffen. Diese Form geht mit einer erhöhten Blutplättchenanzahl einher, die nicht durch eine andere Erkrankung, ein Medikament oder andere Zustände ausgelöst wurde (sekundäre/reaktive Thrombozytose), sondern *genetisch* bedingt ist (siehe *Ursachen*).

5.1. Gesundheitliche Probleme bei primärer Thrombozytose

Diese Probleme können auftreten:

- Blutgerinnsel in Blutgefäßen (*Thrombosen*), zum Beispiel in *Arterien* des Gehirns, des Herzens und des Darms, oder in der großen *Vene* der Leber (Pfortader) und der großen Hohlvene
- ausgeprägte und häufige Schleimhautblutungen (aus der Nase, beim Zähneputzen)
- Blutungen im Magen-Darm-Trakt (gastrointestinale Blutung)
- außergewöhnlich vielen und ausgeprägte blaue Flecken (*Hämatome*)
- manchmal erhöhter Bauchumfang (vor allem durch vermehrte Blutzellbildung, zusätzliche durch Blutzell-Abbau in der Milz)
- sogenannte Mikrozirkulationsstörungen (= Durchblutungsstörungen in kleinen Gefäßchen) mit der Folge von

Eltern sollten wissen:

Thrombosen sind oft die ersten Krankheitszeichen bei primärer Thrombozytose, die dann zur Diagnose führen.

Von Thrombozytose betroffene Kinder und Jugendliche klagen häufig über Kopfschmerzen. Diese können Ausdruck sogenannter Mikrozirkulationsstörungen, aber auch ein Hinweis auf Thrombose in Hirngefäßen sein. Auf letztere weisen vor allem sehr schwere, im Verlauf zunehmende Schmerzen hin.



Die Einnahme der "Anti-Baby-Pille", Schwangerschaft, Rauchen, Drogenkonsum, übergewicht, Flüssigkeitsmangel, sowie starke körperliche Anstrengungen steigern das Thromboserisiko.

5.2. Gesundheitliche Probleme bei sekundärer Thrombozytose

Die bei Kindern und Jugendlichen häufigste Form einer erhöhten Thrombozytenanzahl, die sekundäre (reaktive) Thrombozytose (siehe *Ursachen*) erzeugt meist keine wesentlichen Beschwerden. Sie wird eher zufällig bei einer Blutentnahme festgestellt, die aus anderen Gründen (beispielsweise im Rahmen einer Infektionsdiagnostik) veranlasst wurde.

Eltern sollten wissen:

Kinder und Jugendliche mit bekannter Thrombozytose sollten keine Medikamente einnehmen, die die Plättchenzahlen weiter steigern können (zum Beispiel die "Anti-Baby-Pille").

Die Gabe/Einnahme jedes (auch rezeptfreien) Medikaments sowie der Verzehr von Nahrungsergänzungsmitteln, beispielsweise von Vitaminen oder Mineralien in hochdosierter Form als Tabletten, beziehungsweise deren unerwünschte Nebenwirkungen, sollten bei Kindern und Jugendlichen vorher mit dem Arzt besprochen werden, auch wenn diese nicht an Vorerkrankungen leiden.



6. Krankheitsverläufe: Wie können Thrombozytosen verlaufen?

Insgesamt ist der Krankheitsverlauf von Kindern und Jugendlichen mit erhöhten Blutplättchenzahlen (Thrombozytosen) in den allermeisten Fällen schwerwiegend. Dabei ist das Risiko von der zugrunde liegenden Ursache abhängig.

Bei der sekundären, reaktiven Thrombozytose (siehe *Ursachen*) ist die Störung nur vorübergehend. Schwerwiegende Komplikationen wie Gerinnungsbildungen (*Thrombosen*) oder Blutungen (siehe *Krankheitszeichen*) treten selten auf. In der Regel kommt es nur dann zu Komplikationen, wenn die Thrombozytenzahlen extrem hoch sind (deutliche >1 Million/ μ l Blut) und die Kinder gleichzeitig zusätzliche Risikofaktoren für eine gesteigerte *Blutgerinnung* haben. Hierzu gehören insbesondere Bluterkrankungen mit Defekten oder Fehlsteuerungen von gerinnungsfördernden Stoffen (*Gerinnungsfaktoren*) wie die so genannte Faktor-V-Leiden-*Mutation* (Thrombophilie) oder der Protein C-Mangel.

Primäre Thrombozytosen (siehe *Ursachen*) können sowohl langfristig bestehen als auch zu Thrombosen und Blutungen führen.

Die Häufigkeit hängt bei nicht angeborenen primären Thrombozytosen in Abhängigkeit von der Form der myeloproliferativen Neoplasie ab und ist bei der Polycythaemia vera (PV), bei der auch die anderen Blutzellreihen betroffen sind, am höchsten. Bei Erwachsenen mit PV liegt die Rate thrombotischer Ereignisse bei ca. 20 - 40%, die von Blutungen bei ca. 7 %. Demgegenüber liegt bei Erwachsenen mit essenzieller Thrombozythämie (ET) die Rate thrombotischer Ereignisse bei ca. 20 %, die von Blutungen bei ca. 4 - 10 Prozent. Wegen der Seltenheit der primären, nicht angeborenen Thrombozytosen bei Kindern und Jugendlichen existieren kaum Daten für die Komplikationsraten. Diese sind jedoch der Erfahrung nach deutlich niedriger als bei Erwachsenen. Dabei sind im Fall einer essenziellen Thrombozythämie (ET) Patienten (Kinder und Erwachsene), die eine *JAK2-Mutation* aufweisen, in stärkerem Maße von Thrombose-Ereignissen betroffen.

Sehr wenig Daten gibt es auch zum Thromboserisiko bei den angeborenen primären Thrombozytosen. Auch bei diesen besteht ein erhöhtes Risiko, das aber wahrscheinlich etwas niedriger als das bei nicht angeborenen primären Thrombozytosen ist.

Bei nicht angeborenen primären Thrombozytosen, wie der *myeloproliferative Neoplasie* (MPN), sowie in geringerem Maße bei einzelnen Formen von angeborenen primären Thrombozytosen besteht außerdem das Risiko des Voranschreitens hin zu einer *Myelofibrose* (MF) sowie zur Umwandlung in eine *Leukämie*. Dieses Risiko ist ebenfalls abhängig von der Form der myeloproliferativen Neoplasie. Bei Erwachsenen mit einer essenziellen Thrombozythämie ist das Risiko für einen Übergang in eine MF bei bis zu 10 %, das einer Umwandlung in eine Leukämie bei unter 3 %. Auch hier ist die Datenlage für Kinder sehr begrenzt, genaue Aussagen können nicht getroffen werden.

Auch hinsichtlich des Risikos für den Übergang in eine Myelofibrose oder die Entstehung einer Leukämie gilt, dass das Vorliegen einer *JAK2-Mutation* einen besonderen Risiko-Faktor darstellt.



Bei der im Kindes- und Jugendalter dominierenden „triple-negativen“ essenziellen Thrombozythämie scheint das Risiko für jegliche Komplikationen eher gering zu sein, weswegen insbesondere bei diesen Patienten ein zurückhaltendes Vorgehen bezüglich einer medikamentösen Behandlung empfohlen wird.



7. Diagnose: Wie wird eine Thrombozytose festgestellt?

Häufig ist eine Erhöhung der Blutplättchen (Thrombozytose) bei Kindern und Jugendlichen ein so genannter Zufallsbefund. Das bedeutet, dass die Veränderung bei einer Blutentnahme entdeckt wurde, die aus anderen Gründen, zum Beispiel bei Fieber oder zur Vorbereitung einer Operation, durchgeführt wurde.

Das erste Ziel der Diagnostik bei einer Thrombozytose besteht darin zu klären, ob die Erhöhung der Blutplättchenanzahl als Reaktion auf eine andere Erkrankung aufgetreten ist (sekundäre Thrombozytose/reaktive Thrombozytose), oder für sich alleine besteht (primäre Thrombozytose). Am häufigsten kommt bei Kindern und Jugendlichen eine reaktive Thrombozytose im Rahmen einer *akuten* oder *chronischen* Entzündung vor (siehe *Ursachen*). Wenn diese Form dem Arzt aufgrund der Krankengeschichte und körperlichen Untersuchung ursächlich plausibel erscheint, müssen in der Regel keine weiteren Untersuchungen erfolgen. Allenfalls wird nach Abklingen der auslösenden Ursache eine weitere Blutentnahme erfolgen, um sicherzustellen, dass die Blutplättchenzahlen inzwischen wieder normal sind.

7.1. Erste Untersuchungen bei einer Thrombozytose

Die Abklärung einer Thrombozytose bei Kindern und Jugendlichen beinhaltet zu Beginn:

- ein ausführliches Gespräch mit dem Arzt zu den Krankengeschichten von Patient und Angehörigen (*Anamnese*)
- eine körperliche Untersuchung des Patienten
- Blutentnahmen zur Verlaufskontrolle der Thrombozytenzahlen sowie zur Bestimmung von Entzündungsparametern (diese sind bei sekundären Thrombozytosen in der Regel verändert, bei primären sind sie meist normal)
- *Sonographie* und *Röntgenuntersuchungen* zur Suche nach einem Entzündungsherd
- Bleibt die Erhöhung der Thrombozyten über längere Zeit bestehen, ohne dass eine zugrunde liegende Ursache ersichtlich ist, könnte eine primäre Thrombozytose vorliegen und eine weiterführende Abklärung sollte erfolgen. Diese sollte in einem Zentrum stattfinden, das auf Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spezialisiert ist (*Klinik für Pädiatrische Hämatologie*).

7.2. Spezielle Untersuchungen bei Verdacht auf eine primäre Thrombozytose

Hat der Arzt bei einem Kind oder Jugendlichen aufgrund der Krankengeschichte, der körperlichen Untersuchung (siehe *Krankheitszeichen*) sowie der Ergebnisse aus den ersten Blutuntersuchungen (siehe oben) den Verdacht auf eine primäre Thrombozytose, wird er weitere Untersuchungen vorschlagen. Diese sollen dabei helfen, die einzelnen Formen einer primären Thrombozytose



(siehe *Ursachen*) voneinander abzugrenzen, damit die richtige Behandlung begonnen werden kann.

Diese Untersuchungen können beinhalten:

- Blutuntersuchungen zum Ausschluss einer Ursache für eine reaktive Thrombozytose (siehe oben)
- *Knochenmarkpunktion* zur Untersuchung der *Zytologie* und *Zytogenetik* zur Stellung der Diagnose einer myeloproliferativen Neoplasie (MPN) oder zum Ausschluss einer anderen bösartigen Erkrankung des *Knochenmarks* (chronische myeloische Leukämie und andere myelodysplastische Neoplasien: siehe *Ursachen*)
- Blutuntersuchungen zum Nachweis bestimmter *genetischer* Veränderungen (siehe *Ursachen*)
- Blutuntersuchungen zur Untersuchung von *Gerinnungsfaktoren* und Blutplättchen (Anzahl, Erscheinungsbild unter dem *Mikroskop*)
- *Ultraschall* bestimmter Blutgefäße (Dopplersonographie) zum Nachweis oder Ausschluss von Blutgerinnseln und dadurch bedingten Strömungsstörungen des Blutes sowie zur Bestimmung der Milzgröße

Gut zu wissen:Nicht alle Untersuchungen sind bei jedem Patienten notwendig. Ihr Behandlungsteam wird Sie darüber informieren, welche diagnostischen Verfahren bei Ihrem Kind jeweils erforderlich sind.



8. Behandlung: Wie werden Patienten mit einer Thrombozytose behandelt?

Die Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Thrombozytosen richtet sich in erster Linie nach der Ursache.

8.1. Behandlung und vorbeugende Maßnahmen bei sekundären Thrombozytosen

Sekundäre (reaktive) Thrombozytosen (siehe *Ursachen*) sind bei **Kindern und Jugendlichen häufiger als primäre**. Bei reaktiven Thrombozytosen ist in der Regel keine Behandlung erforderlich.

Lediglich in besonderen Situationen, zum Beispiel, wenn bei einem Kind zusätzlich zu der reaktiven Thrombozytose noch weitere Risikofaktoren für eine gesteigerte Bildung von Blutgerinnseln in Blutgefäßen (*Thrombose*) vorliegen (siehe *Krankheitsverläufe*), können vorbeugende Maßnahmen angezeigt sein. Diese bestehen in einer zeitweiligen Einnahme von Medikamenten, die die Verklumpung von Blutplättchen oder die *Blutgerinnung* hemmen. Die Entscheidung, ob eine solche Behandlung erforderlich ist und vor allem, welches Medikament am besten geeignet ist, muss individuell getroffen werden.

8.2. Behandlung und vorbeugende Maßnahmen bei primären Thrombozytosen

Bei Patienten mit primärer Thrombozytose, insbesondere mit nicht angeborenen Formen, bei denen die Erhöhung der Thrombozytenzahlen gesundheitliche Probleme (siehe *Krankheitszeichen*) verursacht oder seitens des Arztes ein besonders hohes individuelles Risiko für solche gesehen wird, sollte die Blutplättchenanzahl (und bei Polyzythämia vera (PV) gegebenenfalls auch die anderen Blutzellreihen) gesenkt werden. Im Kindes- und Jugendalter können dafür in Abhängigkeit von der jeweiligen MPN-Form (*Myeloproliferative Neoplasie*) vor allem die Medikamente peg-Interferon-alpha, Hydroxyurea, Anagrelid, und Ruxolitinib eingesetzt werden, auch wenn festgestellt werden muss, dass keines dieser Medikamente für den Einsatz bei diesen Indikationen im Kindes- und Jugendalter zugelassen ist. Das ist in der extrem niedrigen Patientenzahl begründet, die die Möglichkeit dafür notwendiger Zulassungsstudien nahezu ausschließt.

Von den genannten Medikamenten wird allgemein für junge Patienten mit einer myeloproliferativen Neoplasie (MPN) empfohlen, vorzugsweise peg-Interferon-alpha einzusetzen, auch wenn dieses das einzige der genannten Medikamente ist, dass nicht als Tablette eingenommen werden kann, sondern in der Regel eine einmal wöchentliche (in Sonderfällen 1 x/2 Wochen) *subkutane Injektionen* erforderlich macht. Sowohl von der Verträglichkeit insgesamt als auch von der Wirksamkeit, die die Reduktion des Risikos für die Entstehung einer *Myelofibrose* (MF) oder die Umwandlung in eine Leukämie einschließt, erscheint dieses Medikament den anderen genannten überlegen.



Im Alltag gibt es meist keine Einschränkungen aufgrund einer Thrombozytose. Bei starker Milzvergrößerung (siehe *Krankheitszeichen*) werden zur Vorsicht Verhaltensmaßnahmen empfohlen, die verhindern sollen, dass es zu einer Milzruptur durch äußere Einflüsse (beispielsweise Kontaktsportarten) kommt.

Eine routinehafte medikamentöse Vorbeugung von Komplikationen der gesteigerten *Blutgerinnung* wird derzeit für beschwerdefreie Kinder und Jugendliche nicht empfohlen.

Im Fall von sogenannten Mikrozirkulationsstörungen kann der Einsatz von Medikamenten, die die Verklumpung von Blutplättchen hemmen (ASS, Aspirin) erwogen werden, auch wenn diese Medikamente aus bestimmten Gründen insbesondere bei sehr jungen Kindern üblicherweise nicht verabreicht werden.

In einzelnen Fällen von Patienten mit einer Myeloproliferativen Neoplasie kann eine kurative Therapie mittels *Blutstammzelltransplantation* sinnvoll oder auch erforderlich sein. Voraussetzung dafür ist dann das Vorhandensein eines geeigneten Stammzellspenders.

8.3. Behandlung von Komplikationen

Patienten, die im Rahmen der Thrombozytose eine Thrombose entwickeln (siehe "Krankheitszeichen"), werden gemäß der aktuellen Leitlinie behandelt.

[AWMF online](#)



9. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit einer Thrombozytose?

Die Prognose hängt wesentlich von der Ursache der Thrombozytose ab.

Die **reaktive oder sekundäre Thrombozytose** ist in der Regel nur vorübergehend und verschwindet nach Abklingen der auslösenden Ursache von selbst. Längerfristig besteht eine reaktive Thrombozytose bei Kindern und Jugendlichen, bei denen die Ursache weiterhin vorliegt, wie zum Beispiel nach Entfernung der Milz, einer Thrombozytose im Rahmen einer Blutarmut (Anämie) oder als Begleiterscheinung einer *chronischen Entzündung* (siehe *Ursachen*).

Bei Kindern und Jugendlichen mit den seltenen **primären Thrombozytosen**, insbesondere mit essentieller Thrombozythämie oder anderen myeloproliferativen Neoplasien (siehe *Ursachen*), gibt es aufgrund der relativ wenigen publizierten Fälle nur eingeschränkte Daten zur Prognose. Im Allgemeinen wird davon ausgegangen, dass der Verlauf dem von erwachsenen Patienten ähnelt. Zu Langzeitrisiken für *Thrombosen*, Übergang in eine Myelofibrose oder Umwandlung in eine *Leukämie* siehe *Behandlung*.

Anmerkung: Bei den Aussagen zur Prognose handelt es sich um statistische Größen. Sie stellen nur für die Gesamtheit der Patienten mit Thrombozytose eine richtige und zutreffende Aussage dar. Wie die Krankheit eines einzelnen Patienten verlaufen wird, lässt sich aus den Statistiken nicht vorhersagen. Die Thrombozytose kann selbst unter günstigsten beziehungsweise ungünstigsten Voraussetzungen ganz unerwartet verlaufen.



Literaturverzeichnis



Glossar

akut	plötzlich auftretend, schnell verlaufend
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, Schlappeitsgefühl.
Arterie	pulsierendes Blutgefäß, das Blut vom Herzen wegführt; Arterien des so genannten großen Körperkreislaufs transportieren sauerstoffreiches, helles Blut vom Herzen zu den zu versorgenden Organen. Die Arterien des Lungenkreislaufs (oder kleinen Kreislaufs) führen sauerstoffarmes Blut vom Herzen der Lunge zu, wo es wieder mit Sauerstoff beladen wird. Die größte Arterie beim Menschen ist die Hauptschlagader (Aorta).
Autoimmunkrankheit	Krankheit, bei der sich das Immunsystem gegen körpereigenes Gewebe richtet; Der Begriff "Autoimmunkrankheit" umfasst eine große Anzahl von Erkrankungen, die alle durch eine ähnliche Entstehung gekennzeichnet sind. Das Abwehrsystem des Menschen (Immunsystem) spielt dabei eine zentrale Rolle. Es schützt den Organismus vor äußeren Einflüssen, wie Viren, Bakterien und anderen Fremdstoffen. Bei Autoimmunkrankheiten kommt es aus unterschiedlichen Gründen zu einer Ausrichtung des Abwehrsystems gegen körpereigenes Gewebe: Teile des eigenen Körpers werden als „fremd“ angesehen, bekämpft und beseitigt. Autoimmunkrankheiten können, je nach Zielvorgabe, jedes Organ des menschlichen Körpers betreffen. Ein solcher Fehlgriff des Abwehrsystems besteht ohne Behandlung in der Regel lebenslang und kann zur vollständigen Zerstörung des betroffenen Organs führen.
autosomal-dominant	Art der Vererbung, z. B. bei angeborenen Erkrankungen; dabei manifestiert sich eine Erkrankung oder ein Merkmal, sobald ein Gen (Allel) verändert ist. Autosomal bedeutet, dass die Vererbung über Gene auf nicht-geschlechtsbestimmenden Chromosomen (Autosomen) erfolgt; d.h. der Vererbungsweg ist vom Geschlecht unabhängig. Dominant bedeutet, dass bereits ein von einem Elternteil vererbtes krankhaft verändertes Gen (Allel) ausreicht, damit die Erkrankung beim Kind in Erscheinung tritt (selbst wenn das zweite Gen (Allel) des Chromosomenpaars unverändert, d.h. gesund ist. Das kranke Gen ist somit dominierend. Die Wahrscheinlichkeit, dass eine Erbkrankheit an die Nachkommen



	weitervererbt wird, beträgt, wenn ein Elternteil betroffen ist, bei jeder Schwangerschaft 50 %. Sind beide Elternteile erkrankt oder hat ein Elternteil zwei veränderte Allele, erhöht sich das Vererbungsrisiko für die Kinder.
autosomal-rezessiv	Art der Vererbung, z. B. für angeborene Erkrankungen; die jeweilige Erkrankung tritt nur auf, wenn beide Eltern das betroffene, krankhaft veränderte Gen an ihre Nachkommen weitergeben. Erbt das Kind nur ein verändertes Gen vom Vater oder von der Mutter, erkrankt es nicht, ist selbst aber Überträger für das veränderte Gen und somit für die Erkrankung. Die Vererbung erfolgt über Gene auf nicht-geschlechtsbestimmenden Chromosomen (Autosomen), d.h. es handelt sich um einen vom Geschlecht unabhängigen Vererbungsweg. Bei einem autosomal-rezessiven Erbgang beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung bei den Nachkommen auftritt, bei jeder Schwangerschaft 25%.
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.
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.
Chemotherapie	hier: Einsatz von Medikamenten (Chemotherapeutika, Zytostatika) zur spezifischen Hemmung von Tumorzellen im Organismus;
Chromosom	Träger des Erbgutes, d. h. der genetischen Information einer Zelle; Chromosomen sind Bestandteile des Zellkerns; sie bestehen vor allem aus Desoxyribonukleinsäure (DNA) und Eiweißen (Histonen). Gestalt und Zahl sind artspezifisch. Der Mensch besitzt pro Körperzelle 46 Chromosomen (23 Chromosomenpaare).
chronisch	langsam sich entwickelnd, schleichend, von langer Dauer



Colitis ulcerosa	Colitis ulcerosa ist eine chronisch-entzündliche Darmerkrankung der Dickdarmschleimhaut. Typisch ist, dass sie oft in Schüben verläuft und sich Krankheitsphasen mit symptomfreien Zeiten mit Entzündungsschüben abwechseln. Häufige Symptome für die Erkrankung sind blutige und schleimige Durchfälle.
G-CSF	Abk. für Granulozyten-stimulierender Faktor: gentechnologisch herstellbarer Wachstumsfaktor, der die Bildung von Granulozyten im Knochenmark fördert und schließlich zu einer Ausschwemmung von Blutstammzellen aus dem Knochenmark in das Blut führt.
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
Gerinnungsfaktoren	Gerinnungsfaktoren sind die Eiweißbestandteile des Blutes, die der Blutgerinnung dienen. Es gibt verschiedene Gerinnungsfaktoren, die unterschiedliche Funktionen haben. Benannt werden sie mit überwiegend römischen Ziffern (Faktor I bis Faktor XIII).. Bis auf den Faktor IV handelt es sich bei allen Gerinnungsfaktoren um Eiweiße (Proteine). Beispiele für das Fehlen von Gerinnungsfaktoren: Bei der so genannten Hämophilie A handelt es sich um eine Form der Erkrankung, bei der eine oder mehrere Mutationen in der Erbanlage für den Faktor VIII vorliegen. Bei der Hämophilie B ist das Gen für den Faktor IX betroffen. Dadurch wird die Gerinnungsaktivität des Faktors VIII beziehungsweise des Faktors IX vermindert oder fehlt ganz. In der Folge neigen die Betroffenen unbehandelt dazu, spontan, beispielsweise nach Verletzungen oder während operativer Eingriffe, mehr zu bluten als Gesunde.
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.
hämolytisch	Hämolyse (Zerfall der roten Blutkörperchen) bewirkend



Heparin		gerinnungshemmender Stoff, der u.a. in Lunge, Leber, Thymus und Milz vorkommt; wird daher auch u.a. zur Hemmung der Blutgerinnung verwendet.
Immunthrombozytopenie		Die Diagnose einer Immunthrombozytopenie (ITP) umschreibt eine Gruppe von erworbenen Erkrankungen des körpereigenen Abwehrsystems (Immunsystem), bei denen es zu einem Mangel von Blutplättchen (Thrombozytopenie) kommt. Die Immunthrombozytopenie (ITP) ist eine erworbene, nicht ansteckende Erkrankung. Verursacht wird die ITP von - Abwehrmechanismen gegen körpereigenes Gewebe (autoimmunreaktionen) - Entzündungspartikel oder andere Fremdstoffe im Blut (z. B. Bestandteile von Bakterien, Viren oder Pilzen im Rahmen von Infektionen, bestimmte Medikamente). Bei den meisten Kindern und Jugendlichen mit einer ITP kommt es nur zu leichten Blutungen, und die Anzahl der Blutplättchen normalisiert sich meist innerhalb eines halben Jahres von selbst, so dass gar keine Therapie notwendig wird.
Infantile Hyperostose	kortikale	Die Infantile kortikale Hyperostose ist eine seltene bei Säuglingen und Kleinkindern auftretende selbst limitierende Erkrankung mit den Hauptmerkmalen Weichteilschwellung, Fieber, Schmerzen, Verdickung der Knochenrinde und umschriebener Überempfindlichkeit der Haut sowie Gedeih Schwierigkeiten. Hauptsächlich betroffen sind lange Röhrenknochen, Rippen, Unterkiefer, Schulterblatt und Schlüsselbeine. Es handelt sich um einen entzündlichen Prozess ungeklärter Ursache. Meist sind Kleinkinder betroffen. Die Erkrankung bildet sich meist von alleine zurück.
Infarkt		Gewebsuntergang (Nekrose) eines Organs, Organteils oder Gewebes infolge einer Durchblutungsstörung; meist hervorgerufen durch einen akuten Arterienverschluss, der durch ein Blutgerinnsel (Thrombus) oder, seltener, durch einen Gefäßkrampf entsteht
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.
Injektion		relativ schnelles (im Gegensatz zur Infusion) Einbringen von gelösten Arzneimitteln in den Körper (z. B. über die Vene, in den Muskel, unter die Haut)



JAK2-Mutation	JAK2 (Janus-Kinase 2) ist eine Proteinkinase, die die Zellteilung und -differenzierung reguliert. Für die Produktion von JAK2 ist das JAK2-Gen zuständig. Wird es durch eine genetische Veränderung (Mutation) dauerhaft aktiviert, haben die betroffenen Zellen dauerhaft eine erhöhte Zellteilungsrate. Das betrifft insbesondere die Blutvorläuferzellen, die für die Produktion der roten Blutzellen, der Blutplättchen und der weißen Blutzellen zuständig sind.
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 Punktions werden mit Hilfe einer dünnen Hohlnadel wenige Milliliter flüssiges Knochenmark aus Beckenknochen oder Brustbein in eine Spritze gezogen. Die Punktions 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.
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.
Mastozytose	Bei der Mastozytose (alt: Urticaria pigmentosa) ist mindestens ein Organ von einer krankhaften Vermehrung der Mastzellen betroffen. Am häufigsten sind Haut und Knochenmark beteiligt, aber auch Gastrointestinaltrakt, Milz, Leber und Lymphknoten können betroffen sein. Mastzellen sind Immunzellen, die aus Vorläuferzellen des Knochenmarks hervorgehen und in das Gewebe auswandern. Sie sind in besonders großer Anzahl in Haut und Schleimhäuten zu finden, und damit in Geweben, die direkt mit der Außenwelt in Verbindung stehen. Häufige Symptome bei Kindern sind Juckreiz, das Auftreten von Quaddeln und Blasen, plötzlich auftretende Erytheme, vor allem im Gesicht und am Oberkörper, bis hin zu Hypotonien (zu niedriger Blutdruck) möglich. Insgesamt haben jedoch die meisten Kinder mit einer Mastozytose eine milde Beschwerdesymptomatik.



Mikroskop	Instrument, das ermöglicht, Objekte oder bestimmte Strukturen von Objekten, die für das menschliche Auge nicht sichtbar sind, vergrößert anzusehen
Morbus	lateinisches Wort mit der Bedeutung Krankheit
Morbus Crohn	chronische, fortschreitende Entzündung des Magen-Darm-Trakts, die in jedem Abschnitt des Verdauungstrakts von der Mundhöhle bis zum After auftreten kann. Am häufigsten ist der Übergangsbereich zwischen Dünndarm und Dickdarm betroffen. Der Entzündungsprozess kann zu Einengungen des Darms und zu Fisteln führen. Krankheitssymptome sind z.B. Bauchschmerzen, Blähungen, dünnflüssiger Stuhl, Fieber, Übelkeit bis hin zu Erbrechen und Bauchkrämpfe. Durch die mangelhafte Nahrungsaufnahme kann es nachfolgend zu Gewichtsverlust, Abgeschlagenheit und, bei Kindern, zu Wachstumsstörungen kommen. Die Ursache für die Entstehung des Morbus Crohn ist bislang nicht geklärt; Forscher vermuten eine Autoimmunerkrankung bzw. eine gestörte Immunreaktion. Eine erbliche Veranlagung kann vorliegen. Die Krankheit ist nicht heil-, aber behandelbar.
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 komplett Chromosomen) unterscheidet man Punkt- und Blockmutationen sowie numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen.
Myelofibrose	seltene, chronische Erkrankung des Knochenmarks, bei der das blutbildende Knochenmark (lat. Myelo) durch Bindegewebe ersetzt wird und infolgedessen verfasert (lat. Fibrose). Die fortschreitende Verfaserung des Knochenmarkgewebes führt zu einer gestörten Blutbildung. Die Myelofibrose kann entweder als primäre Myelofibrose (PMF) oder als sekundäre Myelofibrose auftreten. Die PMF (auch Osteomyelofibrose, OMF, genannt) entsteht neu (de novo), d.h. ohne direkte Vorerkrankung.



	<p>Die genauen Ursachen sind noch unbekannt. Eine sekundäre Myelofibrose kann z.B. infolge von Infektionen, ionisierenden Strahlen oder als Folge einer anderen Erkrankung (wie Polycythaemia vera (PV), Essentielle Thrombozythämie (ET), Hodgkin-Lymphom) entstehen. Sie kommt i.d.R. bei älteren Menschen vor.</p>
Myeloproliferative Neoplasie	Myeloproliferative Neoplasien (MPN) sind seltene bösartige Knochenmarkerkrankungen (Ort der Blutbildung) mit langsamem Verlauf. Das Spektrum der möglichen Beschwerden der Erkrankungen ist vielfältig. Zu den häufigsten MPN zählen die chronische myeloische Leukämie (CML), die essentielle Thrombozythämie (ET), die Polyzythämia vera (PV) und die primäre Myelofibrose (PMF). Bei Kindern und Jugendlichen sind MPN extrem selten.
Purpura	kleine Blutungen in der Haut, Unterhaut oder den Schleimhäuten. Die einzelnen Blutungen können punktförmig (Petechien), seltener auch streifenförmig, kleinflächig oder flächenhaft sein. Die Ursache für eine Purpura ist eine Blutungsneigung, zum Beispiel verursacht durch: Erkrankungen der Blutgefäße (Vaskulitiden) Schädigung der Blutplättchen (Thrombozytopathie) toxisch-allergische Gerinnungsstörungen (zum Beispiel durch Arzneimittel oder Infektion) Blutstauung (Stase) Strahlenkrankheit Purpura kommt meist an den Beinen vor. Die Flecken sind zunächst rot, später verfärbten sie sich durch den Abbau des roten Blutfarbstoffs über braun und grün zu gelb. Die Flecken verschwinden nicht bei Druck auf die entsprechende Stelle.
Rheuma	Oberbegriff für (rheumatische) Erkrankungen unterschiedlichen Ursprungs, die sich durch fließende, reißende und ziehende Schmerzen des Bewegungsapparates mit Funktionsbehinderungen und Steifigkeit der Gelenke bemerkbar machen und häufig mit systemischer Beteiligung der Bindegewebe innerer Organe (z.B. Herz, Gefäße, Lunge, Leber, Darm, Zentralnervensystem) einhergehen.
Röntgenuntersuchung	bildgebendes Verfahren, das durch Anwendung von Röntgenstrahlen Organe bzw. Organteile sichtbar macht.
Sichelzellkrankheit	erbliche Erkrankung der roten Blutkörperchen, die durch eine Veränderung des roten Blutfarbstoffs Hämoglobin gekennzeichnet ist; das abnorme Hämoglobin (Sichelzell-Hämoglobin, HbS) führt bei Sauerstoffmangel zu einer sichelförmigen Verformung der roten Blutzellen (Erythrozyten).



Diese verstopfen die kleinen Blutgefäße. Die Betroffenen leiden an Blutarmut (Anämie) und z.T. lebensgefährlichen Durchblutungsstörungen, die mit starken Schmerzen und Organschäden einhergehen können. Es gibt verschiedene Formen und Schweregrade der Sichelzellkrankheit. Die Krankheit erfordert eine lebenslange Behandlung.

Sonographie	bildgebendes Verfahren, bei dem zur Untersuchung von Organen Ultraschallwellen durch die Haut in den Körper eingestrahlt werden. An Gewebs- und Organgrenzen werden die Schallwellen zurückgeworfen (reflektiert), von einem Empfänger aufgenommen und mit Hilfe eines Computers in entsprechende Bilder umgewandelt.
subkutan	unter die Haut, Verabreichungsform von Medikamenten
Thrombose	Vollständiger oder teilweiser Verschluss von Blutgefäßen (Arterien, Venen) sowie der Herzhöhlen durch Bildung eines Blutgerinnsels (Thrombus, Blutpropf); führt zur Behinderung des Blutflusses im Gefäß. Teile des Blutgerinnsels können sich lösen und über die Blutbahn weiter transportiert werden. Bleibt der Thrombus in Gefäßengen stecken, kann eine unter Umständen lebensbedrohliche Embolie die Folge sein.
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 Umständen ist eine Transfusion von Blutplättchen (Thrombozytenkonzentrat) erforderlich.
Ultraschall	bildgebendes Verfahren zur Untersuchung von Organen; es werden dabei Ultraschallwellen durch die Haut in den Körper eingestrahlt; an Gewebs- und Organgrenzen werden die Schallwellen zurückgeworfen (reflektiert), von einem Empfänger (Schallkopf) aufgenommen und mit Hilfe eines Computers in entsprechende Bilder umgewandelt.



Vene	Blutgefäße (Blutadern), die das Blut, das im Körper zirkuliert, zum Herzen führen. Die Venen des Körperkreislaufs führen sauerstoffarmes (verbrauchtes) Blut von den Organen zum Herzen; die Venen des Lungenkreislaufs transportieren sauerstoffreiches Blut zum Herzen.
von-Willebrand-Faktor	Der Willebrand-Faktor (VWF) ist am Prozess der normalen Blutstillung beteiligt. Der VWF ist für eine normale Blutgerinnung unverzichtbar. Er leitet kurz nach einer Verletzung den ersten Schritt der Blutstillung ein. Dabei funktioniert er wie ein Brückenbauer, indem er Blutplättchen an die verletzte Gefäßwand und an andere Blutplättchen anlagert. So wird die Bildung eines Blutgerinnsels gefördert, das die Blutung stoppt. Für den dauerhaften Wundverschluss sind weitere Schritte im Rahmen der Blutstillung erforderlich. Auch bei diesen hilft der VWF: Er ist Träger des Gerinnungsfaktors VIII und stabilisiert ihn.
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.
Zytokine	Proteine, die das Wachstum und die Reifung (Differenzierung) von Zellen regulieren. Zytokine sind Proteine, die von Zellen abgegeben werden und die Interaktion und Kommunikation zwischen Zellen beeinflussen. Zytokine gehören zu den Peptidhormonen, den Botenstoffen, die bei einer Immunantwort des Körpers auftreten.
Zytologie	Zellenlehre; Disziplin der allgemeinen Biologie, die den Bau und die Funktionen der Zelle erforscht; in der medizinischen Terminologie versteht man unter Zytologie die Untersuchung einzelner Zellen (im Gegensatz zur Histologie, die sich mit Zellen im Verbund, also Geweben befasst).