



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Mangel an weißen Blutkörperchen - (Schwere chronische) Neutropenien

Copyright © 2011 Kompetenznetz Pädiatrische Onkologie und Hämatologie
Autor: Dr. med. Cornelia Zeidler, erstellt am 29.09.2011, Redaktion: Dr. med. Gesche
Tallen, Freigabe: Prof. Dr. med. Ursula Creutzig, zuletzt bearbeitet: 31.10.2011

Ein Projekt der



An der





Inhaltsverzeichnis

| | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. Krankheitsbild: Was ist eine Neutropenie? | 5 |
| 2. Häufigkeit: Wie oft kommt eine Neutropenie vor? | 6 |
| 3. Ursachen: Wie entsteht eine Neutropenie? | 7 |
| 3.1. Erworbene Neutropenie | 7 |
| 3.2. Angeborene Neutropenie | 7 |
| 4. Krankheitszeichen: Welche Beschwerden haben Kinder und Jugendliche mit Neutropenie? | 8 |
| 5. Erkrankungsformen: Welche Arten von Neutropenien gibt es? | 9 |
| 5.1. Angeborene Formen der schweren chronischen Neutropenie | 9 |
| 5.2. Stoffwechselerkrankungen mit schwerer chronischer Neutropenie | 10 |
| 5.3. Erworbene Formen der schweren chronischen Neutropenie | 10 |
| 6. Krankheitsverlauf: Wie kann eine Neutropenie verlaufen? | 11 |
| 7. Diagnose: Wie wird eine Neutropenie festgestellt? | 12 |
| 7.1. Bestimmung der Anzahl von weißen Blutzellen im Blut (Differentialblutbild) | 12 |
| 7.2. Nachweis oder Ausschluss einer zyklischen Neutropenie | 12 |
| 7.3. Nachweis oder Ausschluss einer Autoimmunneutropenie (Antikörpertestung) | 12 |
| 7.4. Bestimmung der Eigenschaften von weißen Blutzellen im Knochenmark | 13 |
| 7.4.1. Knochenmarkausstrich | 13 |
| 7.4.2. Chromosomenanalyse (Zytogenetik) | 13 |
| 7.4.3. Untersuchung des Gens für den "G-CSF-Rezeptor" (molekulargenetische Untersuchungen) | 13 |
| 7.4.4. Weitere molekulargenetische Untersuchungen / vorgeburtliche Diagnostik | 14 |
| 7.5. Untersuchungen zum Nachweis oder Ausschluss von angeborenen Erkrankungen, die mit einer schweren Neutropenie einhergehen können | 14 |
| 8. Therapie: Wie werden Kinder und Jugendliche mit Neutropenie behandelt? | 15 |
| 8.1. Gabe von Granulozyten-Kolonien stimulierendem Faktor (G-CSF) | 15 |
| 8.2. Stammzelltransplantation (SZT) | 16 |
| 8.3. Andere Behandlungsmöglichkeiten | 16 |
| 8.3.1. Glukokortikoide | 16 |
| 8.3.2. Granulozyten-Transfusion | 16 |
| 8.4. Unterstützende Maßnahmen | 16 |
| 9. Prognose: Wie sind die Zukunftsaussichten für Patienten mit Neutropenie? | 18 |
| Literaturverzeichnis | 19 |
| Glossar | 20 |



Mangel an weißen Blutkörperchen - (Schwere chronische) Neutropenien

Die Hauptaufgabe der neutrophilen *Granulozyten* besteht in der Abwehr bakterieller Infektionen. Patienten mit Neutropenie leiden daher an einer erhöhten Infektanfälligkeit. Es gibt verschiedene Arten von Neutropenien. Diese unterscheiden sich aufgrund ihrer Entstehungsmechanismen, Schweregrade, der Krankheitszeichen und -verläufe sowie der Erkrankungsdauer. Auch innerhalb derselben Neutropenieform kann es von Patient zu Patient große Unterschiede hinsichtlich der Krankheitsverläufe beziehungsweise der Schweregrade geben.

Der folgende Informationstext richtet sich an Kinder und Jugendliche, die an einer Neutropenie erkrankt sind, an ihre Familien, Freunde, Lehrer und andere Bezugspersonen sowie an die interessierte Öffentlichkeit. Der Text soll dazu beitragen, diese Gruppe von Erkrankungen, die Möglichkeiten ihrer Behandlung sowie 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. Außerdem können Sie die Bezugspersonen Ihres Kindes auf diesen Informationstext aufmerksam machen. Auf diese Weise können Sie dabei helfen, potenziellen Vorurteilen und sozialen Ausgrenzungen vorzubeugen und dadurch zu einer bestmöglichen Lebensqualität für Ihr Kind beitragen.

Anmerkungen

Die in diesem Patiententext enthaltenen Informationen sind vor allem auf der Grundlage der unten angegebenen Literatur sowie unter Berücksichtigung der aktuellen Leitlinie zur Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Neutropenien erstellt worden. Der Text wurde durch die oben angegebenen Editoren im Oktober 2011 überprüft und zur Einstellung ins Internet für die Dauer von zwei Jahren freigegeben. Er soll spätestens 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.

Basisliteratur

Zeidler C, Welte K *Hematopoietic growth factors for the treatment of inherited cytopenias.*, *Seminars in hematology* 2007 ;44(3):133-7, 17631177 pubmed

Zeidler, C *Granulozytopenien*, In: *Gadner, H, Gaedicke, G, Niemeyer, C, Ritter, J (Hrsg.): Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Springer Medizin Verlag 2006, pp. 192-202, 978-3540037026 isbn*



Zeidler C, Germeshausen M, Klein C, Welte K Clinical implications of ELA2-, HAX1-, and G-CSF-receptor (CSF3R) mutations in severe congenital neutropenia., British journal of haematology 2009 ;144(4):459-67, 19120359 pubmed

Welte K, Zeidler C, Dale DC Severe congenital neutropenia., Seminars in hematology 2006 ;43(3):189-95, 16822461 pubmed

Skokowa J, Germeshausen M, Zeidler C, Welte K Severe congenital neutropenia: inheritance and pathophysiology., Current opinion in hematology 2007 ;14(1):22-8, 17133096 pubmed

Rosenberg PS, Zeidler C, Bolyard AA, Alter BP, Bonilla MA, Boxer LA, Dror Y, Kinsey S, Link DC, Newburger PE, Shimamura A, Welte K, Dale DC Stable long-term risk of leukaemia in patients with severe congenital neutropenia maintained on G-CSF therapy., British journal of haematology 2010 Jul;150(2):196-9, 20456363 pubmed

Dale DC, Welte K Cyclic and chronic neutropenia., Cancer treatment and research 2011;157:97-108, 21052952 pubmed

Dale DC, Bolyard AA, Schwinger BG, Pracht G, Bonilla MA, Boxer L, Freedman MH, Donadieu J, Kannourakis G, Alter BP, Cham BP, Winkelstein J, Kinsey SE, Zeidler C, Welte K The Severe Chronic Neutropenia International Registry: 10-Year Follow-up Report., Supportive cancer therapy 2006 Jul 1;3(4):220-31, 18632498 pubmed

Dale DC, Cottle TE, Fier CJ, Bolyard AA, Bonilla MA, Boxer LA, Cham B, Freedman MH, Kannourakis G, Kinsey SE, Davis R, Scarlata D, Schwinger B, Zeidler C, Welte K Severe chronic neutropenia: treatment and follow-up of patients in the Severe Chronic Neutropenia International Registry., American journal of hematology 2003;72(2):82-93, 12555210 pubmed



1. Krankheitsbild: Was ist eine Neutropenie?

Ein Kind leidet an einer Neutropenie, wenn bei ihm die Anzahl bestimmter weißer Blutkörperchen, der so genannten neutrophilen *Granulozyten* oder Neutrophilen, vermindert ist. Die Ursachen für die Entstehung einer Neutropenie können angeboren oder erworben sein. Bei diesen Ursachen handelt es sich um Bildungsstörungen von Granulozyten oder auch um Erkrankungen, bei denen es zu einem vermehrten Verbrauch oder einem vermehrten Abbau der weißen Blutkörperchen kommt. Die weißen Blutzellen (*Leukozyten*) sind für die Abwehr von *Infektionen* zuständig. Die Hauptaufgabe der größten Leukozytenuntergruppe, der neutrophilen Granulozyten (auch kurz "Neutrophile" genannt), ist die Abwehr von *Bakterien*. Kinder und Jugendliche mit Neutrophilenzahlen unterhalb eines bestimmten Normalwerts haben deshalb ein erhöhtes Risiko, an einer Infektion zu erkranken. Die heutigen Erkenntnisse zu den unterschiedlichen Entstehungsmechanismen und Krankheitsverläufen einer Neutropenie sind vor allem der Einrichtung eines internationalen Erkrankungsregisters für Patienten mit dieser Erkrankung zu verdanken. Die Mitarbeiter dieses "[Severe Chronic Neutropenia International Registry \(SCNIR\)](#)" arbeiten an der Universität Washington (Seattle, USA) und in Deutschland an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH). Seit 1994 sammeln sie weltweit Daten von Patienten mit verschiedenen Formen der Neutropenie. Dies betrifft Informationen zu deren Langzeitverläufen, zu begleitenden Erkrankungen, zum Ansprechen auf die Therapie und Nebenwirkungen der Behandlung. Gleichzeitig ist das Wissen über die Biologie der verschiedenen Formen der Erkrankung durch die Grundlagenforschung mit kontinuierlich verbesserten *molekularbiologischen* Techniken in den letzten Jahren deutlich angestiegen.



2. Häufigkeit: Wie oft kommt eine Neutropenie vor?

Seit 1994 wurden durch das internationale Erkrankungsregister für schwere *chronische Neutropenien* ("Severe Chronic Neutropenia International Registry, SCNIR) weltweit etwa 1000 Patienten registriert. Im Kindesalter kommen die primären Autoimmunneutropenien (*siehe Kapitel „Erkrankungsformen“*) am häufigsten vor. Genaue Zahlen zur Häufigkeit liegen hierfür jedoch noch nicht vor, da diese Patienten erst seit relativ kurzer Zeit systematisch erfasst werden.



3. Ursachen: Wie entsteht eine Neutropenie?

Eine *Neutropenie* kann durch Blutbildungs- und Blutreifungsstörungen, durch vermehrten Abbau oder durch gesteigerten Verbrauch bestimmter weißer Blutzellen (*neutrophile Granulozyten*) entstehen. Eine Neutropenie kann angeboren sein oder zu jeder Zeit im Laufe des Lebens erworben werden. Bei manchen Patienten bleibt die Ursache ungeklärt. Es wird dann von einer „idiopathischen Neutropenie“ gesprochen.

3.1. Erworbene Neutropenie

Ursachen für eine erworbene Neutropenie sind beispielsweise

- Erkrankungen des körpereigenen Abwehrsystems (*Hyper-IgM-Syndrom*,
- Virusinfektionen wie *Grippe, Masern, Röteln, Ringelröteln, Windpocken, Hepatitis, Epstein-Barr-Virus-Infektion, HIV*,
- schweren bakteriellen Infektionen (*Sepsis*),
- Infektionen durch *Parasiten* (z. B. *Malaria*),
- Erkrankungen des *Knochenmarks* (*aplastische Anämie, Leukämie, myelodysplastisches Syndrom*,
- Knochenmarkabsiedlungen (*Metastasen*) von Krebserkrankungen),
- die Behandlung mit bestimmten Medikamenten insbesondere solchen, die auf das Zellwachstum einwirken wie *Zytostatika* (z. B. im Rahmen einer Krebsbehandlung) und manche *Antibiotika* (z. B. *Penicillin*),
- sowie Mangelkrankungen (z. B. *Vitamin B12-, Folsäure-, Kupfer-, Eisenmangel*).

3.2. Angeborene Neutropenie

Eine angeborene Neutropenie entsteht durch Fehler (*Mutationen*) der Erbanlagen (*Gene*) für die Blutbildung. Diese krankhaft veränderten Gene können auf unterschiedliche Arten vererbt werden (z. B. *autosomal-rezessiv, autosomal-dominant, X-chromosomal oder sporadisch*). Eine angeborene Neutropenie kann isoliert auftreten oder begleitendes Krankheitszeichen einer anderen angeborenen Erkrankung sein.

Anmerkung: Einzelheiten zu verschiedenen Arten einer angeborenen Neutropenie finden sich im Kapitel „Welche unterschiedlichen Arten der Neutropenie gibt es?“.



4. Krankheitszeichen: Welche Beschwerden haben Kinder und Jugendliche mit Neutropenie?

Die Krankheitszeichen von Kindern und Jugendlichen mit *Neutropenie* hängen vom Schweregrad der Erkrankung ab (siehe *Erkrankungsformen*). Je niedriger die Zahl der weißen Blutkörperchen ist, desto höher ist das Risiko für eine *Infektion*. Dieses Risiko steigt, wenn die Neutrophilenzahlen länger als drei Tage erniedrigt bleiben.

Eltern von Kindern und Jugendlichen mit Neutropenie sollten wissen:

- Häufige Infektionen von Kindern und Jugendlichen mit Neutropenien sind zum Beispiel Mittelohrentzündungen, Mandelentzündungen (Tonsillitiden), Schleimhautentzündungen (insbesondere im Mund) und Entzündungen der Haut (Hautabszesse). Diese Infektionen können bei Kindern mit schwerer chronischer Form der Neutropenie lebensbedrohlich werden (siehe *Erkrankungsformen*)
- Jedes Fieber, das heißt jede Körpertemperatur über 38,5 °C, ist Anzeichen für eine Infektion
- Aufgrund der Abwehrschwäche von Kindern und Jugendlichen mit Neutropenie ist jede Infektion ein Notfall! Deshalb muss bei den geringsten Anzeichen für eine Infektion, wie Fieber, Halsschmerzen, Ohrenscherzen, Husten, Kopfschmerzen, Erbrechen oder Bauchschmerzen, unbedingt und schnell ein Arzt aufgesucht werden. Je früher eine Infektion behandelt werden kann, desto größer ist der Therapieerfolg und desto kleiner das Risiko für bleibende Folgeschäden
- Je nachdem, ob und mit welcher anderen Erkrankung die Neutropenie einhergeht, können die Kinder zusätzliche Krankheitszeichen haben



5. Erkrankungsformen: Welche Arten von Neutropenien gibt es?

Gemäß der Anzahl bestimmter weißer Blutkörperchen (neutrophile *Granulozyten* oder Neutrophile) in einem tausendstel Liter (Mikroliter, μl) Blut, werden bei einer *Neutropenie* drei Schweregrade unterschieden:

- **leichte Neutropenie:** 1000 bis 1500 Neutrophile pro μl Blut
- **mittelschwere Neutropenie:** 500 bis 1000 Neutrophile pro μl Blut
- **schwere Neutropenie:** weniger als 500 Neutrophile pro μl Blut

Je nach Dauer einer Neutropenie spricht man zusätzlich von folgenden Formen:

- **akute Neutropenie:** erniedrigte Neutrophilenzahlen für einen kurzen Zeitraum (z. B. bei Neugeborenen)
- **transiente Neutropenie:** vorübergehende Neutropenie (z. B. bei Virusinfektionen oder nach Einnahme bestimmter Medikamente)
- **chronische Neutropenie:** Neutropenie, die länger als drei Monate anhält

Der Begriff "schwere chronische Neutropenie" beschreibt eine Gruppe von Erkrankungen, bei denen die Kinder für länger als drei Monate weniger als 500 Neutrophile/ μl Blut und häufig *Infektionen* haben. Eine schwere chronische Neutropenie kann von Geburt an bestehen (angeborene schwere chronische Neutropenie) oder zu jeder Zeit im Laufe des Lebens auftreten (erworbene schwere chronische Neutropenie). Die folgende Liste gibt einige Beispiele für diese verschiedenen Neutropeniefornen:

5.1. Angeborene Formen der schweren chronischen Neutropenie

- **Schwere kongenitale Neutropenie (*Kostmann-Syndrom*):** Diese Erkrankung ist eine seltene Art der Neutropenie, mit der die Kinder bereits geboren werden. Es handelt sich um eine Erbkrankheit, bei der das so genannte *HAX1-Gen* krankhaft verändert ist. Dementsprechend können in einer Familie auch mehrere Familienmitglieder betroffen sein. Bei Kindern mit einem Kostmann-Syndrom kommt es bei der Blutbildung im *Knochenmark* zu einem so genannten "Ausreifungsstopp" für die Vorstufen der weißen Blutzellen. Das bedeutet, dass diese jungen Vorläuferzellen nur selten zu funktionsfähigen Neutrophilen ausreifen, die gegen Entzündungen im Körper kämpfen können. In der Folge fehlen im Blut der meisten Kinder bereits bei der Geburt reife, funktionstüchtige, weiße Blutkörperchen.
- **Zyklische Neutropenie:** Bei der zyklischen Neutropenie liegen verschiedene krankhafte Veränderungen in einem Gen der weißen Blutzellen, dem so genannten *ELA2-Gen*, vor. Die zyklische Neutropenie ist eine Sonderform der angeborenen Neutropenien, denn Anstieg und



Abfall der Neutrophilenzahlen folgen hier einem periodischen Rhythmus. Dieser Zyklus wird durch wechselnde Zellteilungsraten der Knochenmarksstammzellen hervorgerufen. Alle 18 bis 22 Tage kommt es zu einer schweren Neutropenie, die bei manchen Patienten etwa vier bis acht Tage, bei anderen während des gesamten Zyklus andauert. Die Häufigkeit bakterieller Infektionen steigt dabei mit der Dauer dieser Neutropenie-Perioden an.

5.2. Stoffwechselerkrankungen mit schwerer chronischer Neutropenie

Manche Kinder leiden an Erkrankungen, bei denen der Zucker- oder der Eiweißstoffwechsel oder bestimmte Organe wie die Bauchspeicheldrüse nicht richtig funktionieren. Zu diesen vererbten Störungen, die regelmäßig auch mit einer schweren chronischen Neutropenie einhergehen, gehören beispielsweise:

- *Shwachman-Diamond-Syndrom*
- *Barth-Syndrom*
- *Glykogenose Typ 1b*

5.3. Erworbene Formen der schweren chronischen Neutropenie

Zu den erworbenen Erkrankungen, die eine schwere chronische Neutropenie bei Kindern und Jugendlichen auslösen können, gehören die so genannten *Autoimmunneutropenien*. Bei diesen Erkrankungen bildet der Organismus Abwehrstoffe (*Antikörper*) gegen die eigenen weißen Blutzellen, so dass diese vermehrt abgebaut werden. Autoimmunneutropenien werden in eine primäre und eine sekundäre Form unterteilt.

- **Primäre Autoimmunneutropenie:** Diese Form ist die häufigste Ursache für eine schwere chronische Neutropenie bei Kindern. Sie tritt am häufigsten bei Säuglingen und Kleinkindern im Alter zwischen 6 Monaten und 4 Jahren auf. Deshalb wird sie auch Autoimmunneutropenie des Kleinkindalters genannt. Obwohl das Blutbild der Patienten in der Regel nur wenige Neutrophile, also eine schwere Neutropenie zeigt, kommen normalerweise keine lebensbedrohlichen Infektionen vor. Bei den meisten Patienten normalisiert sich die Zahl der weißen Blutzellen während der ersten zwei bis drei Lebensjahre von selbst. Das heißt, dass bei diesen Kindern in der Regel keine Behandlung notwendig ist.
- **Sekundäre Autoimmunneutropenie:** Wenn eine Autoimmunneutropenie im Zusammenhang mit anderen Autoimmunkrankheiten (beispielsweise mit einem *Lupus erythematoses*) auftritt, wird sie als "sekundär" bezeichnet. Im Gegensatz zur primären Form kann eine sekundäre Autoimmunneutropenie gelegentlich auch bei jungen Erwachsenen (meist zwischen dem 20. und 40. Lebensjahr) auftreten. Hauptsächlich betroffen sind dabei junge Frauen.



6. Krankheitsverlauf: Wie kann eine Neutropenie verlaufen?

Die Krankheitsverläufe von Kindern und Jugendlichen mit *Neutropenie* können aufgrund der vielen verschiedenen Formen dieser Erkrankung sehr unterschiedlich sein. Während bei einigen Patienten nur gelegentlich *Infektionen* auftreten, leiden andere unter länger andauernden (*chronischen*) Infekten, beispielsweise der Lunge. Manchmal kann es sogar zu lebensbedrohlichen Infektionen kommen, die nur im Krankenhaus erfolgreich behandelt werden können.

Folgende Faktoren bestimmen nachweislich den Krankheitsverlauf von Kindern und Jugendlichen mit der schweren chronischen Form einer Neutropenie (siehe *Erkrankungsformen*):

- **Form der Neutropenie:** Patienten mit einer schweren angeborenen Neutropenie zeigen in der Regel schwerere Krankheitsverläufe als Patienten mit einer erworbenen Neutropenie. Hinzu kommt, dass bei vielen der angeborenen Erkrankungen, die regelmäßig mit einer schweren Neutropenie einhergehen, zusätzlich noch weitere Organfunktionen gestört sind. Bei diesen Kindern und Jugendlichen wird der Gesamtverlauf nicht nur durch den Mangel an weißen Blutkörperchen, sondern auch dadurch bestimmt, inwieweit diese anderen Störungen erfolgreich behandelt werden können.
- **Zeitpunkt der Diagnosestellung/des Behandlungsbeginns:** Ein frühzeitiges Erkennen der Neutropenie beziehungsweise der zugrunde liegenden Erkrankung und ein entsprechend prompter Behandlungsbeginn wirken sich positiv auf den Krankheitsverlauf aus.
- **Qualität der Gesamtversorgung:** Zur optimalen Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit einer schweren chronischen Neutropenie gehört die Behandlung durch Experten in einem Spezialzentrum für Kinderblutkrankheiten (Klinik für pädiatrische Hämatologie) und deren enge Zusammenarbeit mit den niedergelassenen Haus- und Kinderärzten. Ebenso ist eine umfassende Aufklärung und Mitarbeit seitens der Betroffenen und ihrer Angehörigen Voraussetzung für einen günstigen Krankheitsverlauf.



7. Diagnose: Wie wird eine Neutropenie festgestellt?

Kinder und Jugendliche, die häufig an bestimmten *Infektionen* leiden (siehe *Krankheitszeichen*), sollten unbedingt mit ihren Eltern einen Kinderarzt aufsuchen. Hat dieser aufgrund der Krankheitsgeschichte (*Anamnese*) und nach körperlicher Untersuchung des Patienten den Verdacht auf eine schwere *chronische Neutropenie* oder auf eine der Erkrankungen, die mit einer solchen einhergehen können (siehe *Erkrankungsformen*), wird er Ihrem Kind zunächst Blut für ein so genanntes "großes *Blutbild*" oder auch "*Differentialblutbild*" abnehmen. Eventuell notwendige weitere Untersuchungen sollten in einem Behandlungszentrum durchgeführt werden, dessen Mitarbeiter auf Bluterkrankungen bei Kindern und Jugendlichen spezialisiert sind (Klinik für Pädiatrische Hämatologie). Die wichtigsten Untersuchungen und typischen Befunde bei der Diagnosestellung und im Verlauf einer schweren chronischen Neutropenie werden im Folgenden beschrieben.

Anmerkung: Nicht alle Untersuchungen sind bei jedem Patienten notwendig. Ihr Behandlungsteam wird Sie darüber informieren, welche diagnostischen Verfahren bei Ihrem Kind jeweils weiterführend sind.

7.1. Bestimmung der Anzahl von weißen Blutzellen im Blut (Differentialblutbild)

Bei der Erstellung eines Differentialblutbildes wird die Zahl aller Blutzellen und damit auch der neutrophilen *Granulozyten* (Neutrophilen) sowie deren Vorstufen im Blut bestimmt. Ist die Neutrophilenzahl vermindert, wird die Untersuchung nach einiger Zeit wiederholt, um zu überprüfen, ob die Neutropenie fortbesteht. Bei Patienten mit schwerer chronischer Neutropenie können die Neutrophilenzahlen zwar auf niedrigem Niveau schwanken, sie bleiben jedoch außer bei der zyklischen Neutropenie die ganze Zeit über niedrig.

7.2. Nachweis oder Ausschluss einer zyklischen Neutropenie

Wechseln sich normale Werte regelmäßig mit stark verminderten Neutrophilenzahlen ab, kommt der Verdacht auf eine zyklische Neutropenie auf (siehe *Erkrankungsformen*). Zur Diagnosestellung werden dann Differentialblutbilder an mehreren Tagen in der Woche über einen bestimmten Zeitraum erstellt. So kann festgestellt werden, ob die Werte tatsächlich einem regelmäßigen Zyklus folgen.

7.3. Nachweis oder Ausschluss einer Autoimmunneutropenie (Antikörpertestung)

Autoimmunneutropenien sind die häufigste Ursache für eine schwere chronische Neutropenie bei Kindern und Jugendlichen (siehe *Erkrankungsformen*). Deshalb wird bei einem Patienten, dessen Krankheitszeichen und Differentialblutbild den Befund einer Neutropenie (jedoch nicht einer zyklischen Neutropenie) ergeben haben, zunächst geschaut, ob der Neutropenie eine Störung des *Immunsystems* zugrunde liegt. Bei Patienten mit Autoimmunneutropenie können nämlich bestimmte Eiweiße (*Antikörper*) gegen weiße Blutzellen nachgewiesen werden. Die Bestimmung



dieser so genannten *Granulozyten*-spezifischen Antikörper in einer Blutprobe wird in der Regel in Speziallaboratorien vorgenommen. Wenn bei Ihrem Kind solche Antikörper nachgewiesen wurden, sollte es in medizinischer Betreuung bleiben, um festzustellen, ob bereits zum aktuellen Zeitpunkt oder im Verlauf eine Behandlung erforderlich ist.

7.4. Bestimmung der Eigenschaften von weißen Blutzellen im Knochenmark

Nachdem eine Neutropenie durch Blutuntersuchungen bestätigt wurde, jedoch die Antikörpertestung keinen Hinweis auf eine Autoimmunneutropenie geliefert hat, muss weiter nach der Ursache für die Neutropenie gesucht werden. Dazu wird das Organ untersucht, in dem die weißen Blutkörperchen gebildet werden: das *Knochenmark*. Bei einer Knochenmarkuntersuchung werden insbesondere Eigenschaften wie das Aussehen und das Erbmateriale (*Chromosomen, Gene*) von Blutzellen und deren Vorstufen unter dem Mikroskop beziehungsweise mittels so genannter *molekulargenetischer* Techniken untersucht. Wie bei einem Kind oder Jugendlichen Knochenmarkszellen entnommen werden, erfahren Sie hier.

Zu den Untersuchungen, die nach der Entnahme an den Knochenmarkszellen durchgeführt werden, gehören insbesondere:

7.4.1. Knochenmarkausstrich

Die Knochenmarkszellen werden auf eine kleine Glasplatte aufgetragen, vorsichtig darauf verteilt und dann angefärbt. So können sie unter dem *Mikroskop* betrachtet, gezählt und beurteilt werden.

7.4.2. Chromosomenanalyse (Zytogenetik)

Manche Formen der schweren chronischen Neutropenie können mit Veränderungen des Erbmaterials von weißen Blutzellen einhergehen (siehe *Ursachen*). Solche Veränderungen entstehen zum Beispiel durch Verluste von Chromosomen oder von Chromosomenabschnitten (*Deletionen*). Diese Verluste können mittels bestimmter Labortechniken sichtbar gemacht werden (*Zytogenetik*). Bei manchen Kindern können solche Chromosomenveränderungen zur Entartung der Knochenmarkszellen und daraufhin zu Blutkrebs (*Leukämie*) führen (siehe *Prognose*). Bei der Mehrzahl der Patienten fällt die Chromosomenuntersuchung jedoch zunächst normal aus. Die *zytogenetischen* Untersuchungen sollten regelmäßig (etwa einmal im Jahr) durchgeführt werden, um mögliche Veränderungen frühzeitig zu erkennen.

7.4.3. Untersuchung des Gens für den "G-CSF-Rezeptor" (molekulargenetische Untersuchungen)

Der Granulozyten-Kolonien stimulierende Faktor (*G-CSF*) gehört zu einer Gruppe von Eiweißen, den so genannten Zytokinen, die unser Körper selbst produziert. G-CSF regt die Bildung von neutrophilen *Granulozyten* im *Knochenmark* an. Er erhöht auch die Aktivität reifer Neutrophiler, wodurch deren Fähigkeit, *Bakterien* abzutöten, verbessert wird. Das Zytokin wirkt durch die Bindung an einen so genannten *Rezeptor*, der sich auf der Granulozyten-Oberfläche befindet. Die Aufgabe dieses Rezeptors ist es, G-CSF aus dem Blut an die weißen Blutzellen zu binden.



Durch diese Bindung werden die Startsignale zum Ausreifen, zur Zellteilung oder Verstärkung verschiedener Zellfunktionen an die Kommandozentrale der Zelle, den *Zellkern*, weitergeleitet. Die Untersuchung der Erbinformationen für diesen G-CSF Rezeptor liefert Informationen über seine Struktur. Der Rezeptor ist auf allen weißen Blutzellen vorhanden. Bei einigen Patienten mit angeborener schwerer Neutropenie ist das G-CSF Rezeptor-Gen jedoch krankhaft verändert. Solch eine Veränderung kann mit einer späteren Entartung der weißen Blutzelle und dadurch mit der Entstehung einer Leukämie einhergehen. Deshalb ist diese Untersuchung eine wichtige Methode zur Früherkennung bösartiger Veränderungen von Granulozyten.

7.4.4. Weitere molekulargenetische Untersuchungen / vorgeburtliche Diagnostik

Die für bestimmte angeborene Formen der Neutropenie bereits bekannten Genveränderungen können bei den betroffenen Kindern und Jugendlichen mittels molekulargenetischer Verfahren nachgewiesen werden. Auch eine Diagnose dieser Erkrankungen vor der Geburt ist möglich. Patienten mit angeborenen Formen der Neutropenie beziehungsweise mit angeborenen Erkrankungen, die mit einer Neutropenie einhergehen können, und Patienten, in deren Familien solche Erkrankungen schon vorgekommen sind, wird daher empfohlen, bei Kinderwunsch eine genetische Beratung wahrzunehmen. Dort kann man die Risiken bestimmen, die sich für das Kind ergeben könnten und auch die Möglichkeiten besprechen, die zur Geburt eines gesunden Kindes führen.

7.5. Untersuchungen zum Nachweis oder Ausschluss von angeborenen Erkrankungen, die mit einer schweren Neutropenie einhergehen können

Um festzustellen, ob bei einem Patienten mit einer schweren chronischen Neutropenie neben der Blutbildung im Knochenmark auch die Funktion weiterer Organsysteme gestört ist (wie beim *Shwachman-Diamond-Syndrom* oder bei der *Glykogenose Typ 1b*), müssen bei manchen Patienten zusätzlich zu den bisher beschriebenen Blut- und Knochenmarkuntersuchungen noch weitere Tests durchgeführt werden, über die Sie das Behandlungsteam Ihres Kindes sorgfältig aufklären wird.



8. Therapie: Wie werden Kinder und Jugendliche mit Neutropenie behandelt?

Wurde bei Ihrem Kind eine schwere *chronische* Form der *Neutropenie* (siehe *Erkrankungsformen*) festgestellt, so sollte es in einem spezialisierten Behandlungszentrum (Klinik für pädiatrische Hämatologie) angemeldet werden. Dort findet eine Betreuung durch ein Behandlungsteam statt, das aus Ärztinnen und Ärzten sowie anderen Mitarbeitern (wie Kinderkrankenschwestern und -pflegern, Sozialarbeiter(inne)n, Krankengymnast(inn)en, Psycholog(inn)en) besteht, die Erfahrung mit der Erkrankung haben. Auch können die Patienten, bei denen die Neutropenie im Zusammenhang mit einer anderen Erkrankung entstanden ist, gleichzeitig von dafür zuständigen Experten mitbetreut werden. Regelmäßige Vorstellungen in so einem Zentrum sorgen dafür, dass der Krankheitsverlauf sorgfältig überwacht, Komplikationen frühzeitig erkannt und unmittelbar von Spezialisten behandelt werden. Außerdem können Fragen zum Umgang mit dem kranken Kind, zu neuen Behandlungsmethoden und aktuellen Forschungsergebnissen fachgerecht beantwortet werden. Die Behandlungen für Kinder und Jugendliche mit einer schweren chronischen Neutropenie haben zum Ziel, die Bildung von gesunden, reifen weißen Blutzellen zu steigern. Sie dienen auch dazu, die gesundheitlichen Probleme wie die erhöhte Anfälligkeit für *Infektionen* zu bewältigen. Zu den Therapien, die derzeit bei schwerer chronischer Neutropenie eingesetzt werden, gehören:

- Gabe von Granulozyten-Kolonien stimulierendem Faktor (*G-CSF*, siehe Kapitel „Diagnose“)
- *Stammzelltransplantation* (SZT)
- Gabe von *Vitaminen*, *Antibiotika*, *Glukokortikoiden*, *Granulozyten-Transfusionen*
- unterstützende Maßnahmen

8.1. Gabe von Granulozyten-Kolonien stimulierendem Faktor (G-CSF)

Der Einsatz von *G-CSF* hat die *Prognose* von Patienten mit schwerer Neutropenie in den letzten Jahren stark verbessert. Bei dem *G-CSF*, das zur Behandlung von schweren Neutropenieförmungen eingesetzt wird, handelt es sich um eine mit dem menschlichen *G-CSF* identische Substanz, die industriell (gentechnologisch) hergestellt wird. Der Einsatz dieses künstlichen *G-CSF* hat im Vergleich zum menschlichen *G-CSF* den Vorteil, dass kein Risiko einer *Virusübertragung* besteht. Patienten mit einer schweren chronischen Neutropenie produzieren in der Regel körpereigenes *G-CSF* in ausreichender Menge. Es ist jedoch bisher ungeklärt, warum dieses körpereigene *G-CSF* die Blutbildung nicht aufrechterhalten kann. Um die Anzahl der weißen Blutzellen zu steigern, wird daher zusätzliches (als Medikament zugeführtes) *G-CSF* benötigt. *G-CSF* wird unter die Haut (subkutan) verabreicht. Der Zeitpunkt des Behandlungsbeginns, die *G-CSF*-Dosis und die Häufigkeit der Verabreichungen, die für das Ansteigen und die Aufrechterhaltung ausreichender Neutrophilenzahlen erforderlich sind, werden vom Behandlungsteam individuell festgelegt.



8.2. Stammzelltransplantation (SZT)

Eine *Stammzelltransplantation* (SZT) kann bei Kindern und Jugendlichen in Erwägung gezogen werden, deren Erkrankung auf eine Behandlung mit G-CSF nicht anspricht oder wenn aus der Neutropenie Blutkrebs (*Leukämie*) entstanden ist. Bei einer SZT werden dem Patienten in Form einer *Bluttransfusion* über eine große *Vene* Stammzellen der Blutbildung (*Blutstammzellen*) verabreicht. Diese wurden zuvor aus dem *Knochenmark* eines gesunden Spenders entnommen, dessen Blut in den meisten Merkmalen (*HLA-Merkmalen*) mit dem des Patienten übereinstimmt. Vor dieser SZT wird das Knochenmark des kranken Kindes, in dem die kranken weißen Blutzellen gebildet werden, durch eine *Chemotherapie* oder eine *Strahlentherapie* zerstört, damit das gesunde Spendermark dieses ersetzen und nach einer gewissen Zeit neue, normale Blutzellen bilden kann. So kann eine schwere Neutropenie durch eine SZT zwar in ihrer Ursache bekämpft („geheilt“) werden, jedoch ist dies auch eine sehr aggressive Behandlungsform. Sie kann bei den Kindern zu schweren Nebenwirkungen und Langzeitfolgen führen. Deshalb wird vom Behandlungsteam immer sorgfältig und individuell abgewogen, ob das Kind von einer SZT profitieren wird oder ob die unerwünschten Effekte möglicherweise überwiegen. Ausführliche Informationen zur Stammzelltransplantation finden Sie [hier](#).

8.3. Andere Behandlungsmöglichkeiten

8.3.1. Glukokortikoide

Glukokortikoide können bei einigen Erkrankungen die Zahl der neutrophilen *Granulozyten* (Neutrophilen) im Blut anheben. Sie wirken dadurch, dass sie die Neutrophilen dazu anregen, das *Knochenmark* zu verlassen und in den Blutstrom überzutreten. Allerdings wird die Produktion neuer neutrophiler Granulozyten im Knochenmark dabei nicht angeregt. Im Gegenteil: Glukokortikoide können sogar durch eine Verminderung anderer weißer Blutzellen wie der *Lymphozyten* das Risiko für *Infektionen* erhöhen. Aus diesem Grund und wegen ihrer unerwünschten Nebenwirkungen (z. B. Zuckerkrankheit, Osteoporose) werden Glukokortikoide bei Kindern und Jugendlichen mit schwerer chronischer Neutropenie nur dann eingesetzt, wenn andere Behandlungen nicht wirken.

8.3.2. Granulozyten-Transfusion

Bei dieser Behandlungsmethode handelt es sich um die Gabe gesunder weißer Blutkörperchen, die zuvor von einem gesunden Menschen gespendet wurden. Granulozyten-*Transfusionen* werden bei Kindern und Jugendlichen mit Neutropenie in der Regel nur bei schweren lebensbedrohlichen Infektionen durchgeführt.

8.4. Unterstützende Maßnahmen

Die folgenden Maßnahmen helfen Kindern und Jugendlichen mit schwerer Neutropenie und ihren Familien, *Infektionen* vorzubeugen und auch, um im Alltag so gut wie möglich mit der Erkrankung umgehen zu können. Diese Maßnahmen dienen allerdings nur der Unterstützung, durch sie allein kann keine Normalisierung der Zahl der weißen Blutzellen bei schwerer chronischer Neutropenie erzielt werden.



- **Allgemeine Hygiene und Mundhygiene:** Regelmäßiges Händewaschen und sorgfältige Mundpflege (Zähneputzen, Mundausspülen mit bestimmten Lösungen) verringern das Risiko, an Infektionen zu erkranken. Zur erfolgreichen Mundhygiene gehören auch regelmäßige Besuche beim Zahnarzt.
- **Impfungen:** Kinder und Jugendliche mit schwerer chronischer Neutropenie sollten nach dem aktuellen, nationalen Impfkalender geimpft werden. Sie haben außer der erhöhten Anfälligkeit für bestimmte, durch *Bakterien* verursachte Infektionen ein normal funktionierendes körpereigenes Abwehrsystem (Immunsystem). Sie können trotz der Neutropenie weiterhin *Antikörper* bilden, die sie vor *Virusinfektionen* schützen. Deshalb werden Schutz-*Impfungen* für Kinder und Jugendliche mit schwerer chronischer Neutropenie ebenso empfohlen wie für gesunde Gleichaltrige.
- **Routine-Vorsorgeuntersuchungen (U-Untersuchungen) beim Kinderarzt:** Bei den U-Untersuchungen und später bei der J1 überprüft der Kinderarzt die altersgerechte körperliche, geistige und auch emotionale Entwicklung des Kindes oder des Jugendlichen. Im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen finden auch die Impfungen statt. Die Ergebnisse der Vorsorgeuntersuchungen werden in das "Gelbe Heft" eingetragen, das den Eltern nach der Geburt ausgehändigt wurde. In diesem Heft ist eine Tasche, in der Sie den Impfpass des Kindes aufbewahren können. Das "Gelbe Heft" mit dem Impfpass sollten Sie zu jedem Arztbesuch mitnehmen.
- **Temperaturüberwachung:** Regelmäßiges Messen der Körpertemperatur trägt dazu bei, Infektionen möglichst früh zu erkennen und sie prompt zu behandeln. Bei Fieber von mehr als 38,5°C sollte sofort ein Arzt kontaktiert werden, da eine Infektion die Ursache dafür sein kann.
- **Kommunikation mit dem Behandlungsteam:** Es ist wichtig, die Kontaktdaten der Klinik, des Behandlungsteams oder des *SCNIR (Severe Chronic Neutropenia International Registry)* jederzeit verfügbar zu haben, um in Notfällen keine Zeit zu damit zu verlieren, danach zu suchen.
- **Infektionsvorbeugung vor Auslandsreisen:** Neben den von den Tropeninstituten etc. empfohlenen Maßnahmen zur Vorbeugung von Infektionen bei bestimmten Auslandsreisen müssen bei Kindern und Jugendlichen mit schwerer chronischer Neutropenie zusätzliche Vorkehrungen getroffen werden. Deshalb sollte eine Auslandsreise immer rechtzeitig mit dem Behandlungsteam abgesprochen werden. Nach Möglichkeit sollte auch eine Kontaktadresse für eventuell notwendige, fachgerechte medizinische Versorgung am Urlaubsort zur Verfügung stehen.



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

Heute werden Kinder und Jugendliche mit schwerer *chronischer Neutropenie* (siehe *Erkrankungsformen*) unmittelbar nach der Diagnosestellung mit *Granulozyten-Kolonien stimulierendem Faktor (G-CSF)* behandelt (siehe *Therapie*). Durch diese Behandlung kann die Anzahl der weißen Blutzellen bei mehr als 90% der Patienten erfolgreich erhöht werden, so dass sie ausreichend vor schweren bakteriellen *Infektionen* geschützt sind und ihre Lebenserwartung vermutlich normal ist. Endgültige Aussagen zur Langzeit-*Prognose* von Patienten mit schwerer chronischer Neutropenie sind derzeit noch nicht möglich, da die G-CSF-Therapie erst seit Ende der 1980er Jahre durchgeführt wird. Bereits vor der Verfügbarkeit von G-CSF gab es vereinzelt Berichte über das Auftreten von *Leukämien* bei Patienten mit manchen angeborenen Neutropenieformen. Aufgrund der damals kurzen Lebensdauer der meisten Patienten konnte das tatsächliche Leukämierisiko jedoch nicht eindeutig bestimmt werden. Nach dem heutigen Kenntnisstand haben innerhalb der einzelnen Untergruppen der angeborenen Neutropenie insgesamt etwa 20% der registrierten Patienten im Verlauf eine Leukämie entwickelt. Diese Zahlen können einerseits dadurch zustande kommen, dass die Lebenserwartung der Kinder und Jugendlichen heute bedeutend höher ist und daher eine spätere Leukämieentstehung bei diesen Patienten überhaupt erst festgestellt und dokumentiert werden konnte. Andererseits besteht theoretisch die Möglichkeit, dass die Behandlung mit einem Wachstumsfaktor wie G-CSF, der direkt auf den *Zellzyklus* und die Reifung von weißen Blutkörperchen einwirkt, deren Wachstumsverhalten manchmal auch negativ beeinflussen kann, so dass es zu bösartigem Wachstum, also zur Entstehung einer Leukämie kommt. Heute weiß man jedoch, dass das Leukämierisiko hauptsächlich durch die Art der krankhaften *Genveränderung*, die zur Neutropenie geführt hat, oder auch durch den Schweregrad der Erkrankung bestimmt wird.

Anmerkung: Bei den genannten Heilungs- und Risikoraten handelt es sich um statistische Größen. Sie stellen nur für die Gesamtheit der an einer schweren Neutropenie erkrankten Patienten eine wichtige und zutreffende Aussage dar. Ob der einzelne Patient auf die Behandlung anspricht oder nicht bzw. ob er eine Leukämie entwickelt oder nicht, lässt sich aus der Statistik nicht vorhersagen. Eine schwere chronische Neutropenie kann selbst unter günstigsten beziehungsweise ungünstigsten Voraussetzungen ganz unerwartet verlaufen. Für eine ausführliche Beratung und für weitere Informationen zur Prognose und anderen Statistiken können Sie die [deutsche Zentrale des Neutropenierregisters in Hannover](#) gerne direkt kontaktieren.



Glossar

| | |
|--------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Anamnese | Krankengeschichte; Entwicklung von Krankheitszeichen. Im ärztlichen Anamnesegegespräch mit dem Kranken werden Art, Beginn und Verlauf der (aktuellen) Beschwerden sowie eventuelle Risikofaktoren (z.B. Erbkrankheiten) erfragt. |
| Antibiotika | Mehrzahl von Antibiotikum |
| Antikörper | Substanzen (Eiweiße), die das körpereigene Immunsystem als Abwehrreaktion auf eingedrungene Fremdstoffe (Antigene) bildet und die sich gezielt gegen dieses Antigen richten |
| 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. |
| Autoimmun | überschießende Reaktion des Abwehrsystems (Immunsystem) gegen körpereigenes Gewebe |
| autosomal-dominant | Vererbungsform für angeborene Erkrankungen; ein Kind erkrankt, wenn es das bei der jeweiligen Erbkrankheit krankhaft veränderte Gen von einem Elternteil erhält. Die Vererbung erfolgt über Gene auf nicht-geschlechtsbestimmenden Chromosomen (Autosomen), d.h. es handelt sich um einen vom Geschlecht unabhängigen Vererbungsweg. Bei einem autosomal-dominanten Erbgang beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung bei den Nachkommen auftritt, bei jeder Schwangerschaft 50%. |
| autosomal-rezessiv | Vererbungsform 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, die man größtenteils erfolgreich mit Antibiotika behandeln kann |
| Barth-Syndrom | Angeborene Stoffwechselstörung. Das Barth-Syndrom ist eine vererbte Störung des Eiweiß-(Aminosäure-) Stoffwechsels. Die Kinder scheiden Vorstufen dieses Eiweißes im Harn aus. In der Regel leiden sie außerdem meist an einer Herzschwäche, an Wachstumsstörungen und an einer schweren chronischen Neutropenie. |
| Blutbild | Bestimmung der qualitativen und quantitativen Zusammensetzung des Blutes in einer Blutprobe: z.B. Zahl der Leukozyten, Erythrozyten, Thrombozyten, Lymphozyten, Hämoglobinkonzentration |
| 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 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 |
| Chromosom | Träger des Erbgutes, das heißt, der genetischen Information einer Zelle; Chromosomen sind Bestandteile des Zellkerns, die vor allem aus Desoxyribonukleinsäure (DNA) und Eiweißen (Histonen) bestehen. Gestalt und Zahl sind artspezifisch. Der Mensch besitzt pro Körperzelle 46 Chromosomen (23 Chromosomenpaare). |
| chronisch | langsam sich entwickelnd, schleichend, von langer Dauer |
| Deletion | Gen- oder Chromosomenmutation, bei der genetisches Material verlorenght. Es können einzelne Nukleinbasen (Punktmutation), größere Basensequenzen oder sogar komplette Chromosomen betroffen (deletiert) sein. |
| Differentialblutbild | Methode zur Ermittlung der prozentualen Verteilung der kernhaltigen Zellen im speziell gefärbten Blutaussstrich, d.h. |



der weißen Blutkörperchen (Leukozyten), der kernhaltigen roten Blutkörperchen, der Blutplättchen (Thrombozyten) sowie die Beurteilung der verschiedenen Zellformen; erfolgt durch Auszählen und Analysieren der Zellen unter dem Mikroskop.

| | |
|--------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Epstein-Barr-Virus | Erreger des Pfeifferschen-Drüsenfiebers |
| Folsäure | Vitamin aus dem B-Komplex Mangelnde Folsäureversorgung von schwangeren Frauen führt zur Geburt von Kindern mit Neuralrohrfehlbildungen. Zu den natürlichen Folsäurelieferanten gehören sowohl pflanzliche als auch tierische Produkte wie beispielsweise Hefen, Weizenkeime und -kleie sowie Kalbs- oder Geflügelleber. |
| 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 | Erbinheit in den Chromosomen; Abschnitt der Desoxyribonukleinsäure (DNS), der die Information für die Bildung eines bestimmten Eiweißes enthält |
| Glukokortikoid | Steroidhormon mit entzündungshemmender Wirkung. Glukokortikoide werden in der Nebennierenrinde gebildet und nach Anregung durch das Hormon Corticotropin (ACTH) aus der Hirnanhangsdrüse in den Blutkreislauf abgegeben. Sie haben ihre Hauptwirkungen im Zucker- und Fettstoffwechsel sowie beim Abbau von Körpereiwießen. |
| Glykogenose Typ 1b | Angeborene Stoffwechselerkrankung mit Störung der Zucker-Verwertung. Die Glykogenose Typ 1b ist die häufigste unter den sogenannten Glykogenspeicherkrankheiten. Sie wird autosomal-rezessiv vererbt. Glykogen wird von Leber - und Muskelzellen bei einem Überangebot an Kohlenhydraten aus Zucker- (Glukose-) Molekülen aufgebaut. Es wird in Leber und Milz gespeichert und dient der Bereitstellung des Energieträgers Glukose im menschlichen Organismus. Bei vermehrtem Energiebedarf (körperliche Aktivität, Krankheiten etc.) wird das gespeicherte Glykogen wieder zu Glukose aufgespaltet und diese dann über den Blutkreislauf dem Gesamtorganismus wieder zur Verfügung gestellt (Glykogenolyse). Dieser Prozeß der Umwandlung von Glykogen in Glukose ist bei Kindern mit einer Glykogenose wie folgt gestört: Der Körper kann zwar Glukose als Glykogen speichern, jedoch aus diesem Speicher keine Glukose zurück |



bekommen. Das liegt bei der Glykogenose Typ 1b daran, dass aufgrund des erblichen Gendefektes ein wichtiger Zuckertransporter, genannt "Glukose-6-Phosphat-Translokase", nicht richtig arbeitet. In der Folge werden große Mengen an Glykogen in Leber, Milz und anderen Geweben abgelagert, was zu Vergrößerungen und manchmal sogar zu Funktionsstörungen dieser Organe führt. Wenn ein Kind mit einer Glykogenose über einige Stunden nichts isst, also keinen Energienachschub aus der Nahrung erhält, kann es die körpereigenen Glykogenvorräte nicht nutzen. Daraufhin sinkt der Blutzuckerspiegel schnell ab und es kann zu lebensbedrohlichen Zuständen der Unterzuckerung (Hypoglykämie) kommen. Bei Kindern mit Glykogenose Typ 1b kommt (im Gegensatz zur Glykogenose Typ 1a) noch erschwerend eine Blockade der Zellreifung im Knochenmark hinzu. Diese führt zur Neutropenie. Während die Milzvergrößerung nur bei manchen Patienten zu einer zusätzlichen Verminderung anderer Blutzellen (Blutplättchen, rote Blutkörperchen) und dadurch zu einer gesteigerten Blutungsneigung sowie einer Blutarmut (Anämie) mit Müdigkeit und Blässe führt, leiden alle Kinder mit Glykogenose Typ 1b an einer Neutropenie. Ihr Ausmaß ist allerdings von Kind zu Kind verschieden. Entsprechend variieren auch Häufigkeit und Schwere von Infektionen. Insgesamt verlaufen diese in der Regel länger und schwerwiegender als bei gesunden Kindern. Man geht in diesem Zusammenhang davon aus, dass nicht nur zu wenige weiße Blutzellen gebildet werden, sondern auch, dass die gebildeten Granulozyten nicht richtig funktionieren.

Granulozyten

Untergruppe der weißen Blutkörperchen (Leukozyten); sie sind vor allem für die Abwehr von Bakterien und anderen Krankheitserregern (wie Viren, Parasiten und Pilze) zuständig; auch an allergischen und entzündlichen Reaktionen sowie an der Eiterbildung sind sie beteiligt. Die Granulozyten machen ca. 60-70% der Leukozyten im Blut. 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.

Grippe

Durch Viren, meist der Gattung Influenzavirus A oder B, ausgelöste Infektionskrankheit mit hohem Fieber, Glieder- und Kopfschmerzen, Husten, Schnupfen und starkem Krankheitsgefühl im ganzen Körper. Die Ansteckung erfolgt



über die Inhalation oder andere Kontakt mit Tröpfchen, die z. B. beim Niesen oder Husten von an Grippe erkrankter Personen entstehen. Die Influenzaviren und die durch sie ausgelösten Erkrankungen existieren weltweit, allerdings kommen im Gegensatz zu den anderen Virustypen (insbesondere A) die Influenza-C-Viren nur sehr selten als Erreger der Virusgrippe vor. Die Arbeitsgemeinschaft Influenza veröffentlicht unter der Federführung des Robert Koch-Instituts jährlich einen Saisonabschlussbericht, in dem die jeweiligen statistischen Jahresdaten des Verlaufes der Erkrankung in Deutschland festgehalten sind

| | |
|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Hepatitis | Entzündung der Leber Leberentzündungen können auf unterschiedliche Weise entstehen, beispielsweise im Rahmen einer Infektion mit bestimmten Viren, den so genannten Hepatitis-Viren, nach einer Bestrahlung oder Verletzung und auch bei einer Blutabflussstörung. |
| HIV | Abkürzung für Humanes Immundefizienz-Virus (engl. human immunodeficiency virus) Das HIV gehört zur Familie der Retroviren. Eine Ansteckung führt nach einer unterschiedlich langen, meist mehrjährigen Inkubationszeit zu AIDS (engl. acquired immunodeficiency syndrome, dt. „erworbenes Immundefizienzsyndrom“), einer derzeit noch unheilbaren Immunschwächekrankheit |
| HLA | HLA: Abkürzung für (englisch) human leukocyte antigen (menschliches Leukozytenantigen) HLA sind Eiweißstrukturen (Antigene) auf der Oberfläche der meisten Körperzellen, die von T-Lymphozyten, einer Unterart der weißen Blutzellen, erkannt werden. Sie dienen dem Immunsystem u.a. zur Unterscheidung zwischen „körpereigenen“ und „körperfremden“ Strukturen/Substanzen. |
| Hyper-IgM-Syndrom | Angeborene Erkrankung des körpereigenen Abwehrsystems (Immundefekt). Dieses Krankheitsbild kann durch mindestens drei krankhafte Genveränderungen verursacht werden. Am häufigsten finden sich X-chromosomal vererbte Mutationen im Gen eines Faktors (CD40-Ligand), der maßgeblich an der Bildung der verschiedenen infektionsabwehrenden Eiweißen (Antikörper, Immunglobuline, Ig) beteiligt ist. Dadurch entsteht ein Ungleichgewicht zwischen den Konzentrationen dieser Antikörper im Blut: die sogenannten Antikörper der Klasse IgM finden sich bei den Patienten vermehrt, die der Klassen IgG und IgA deutlich vermindert. |



| | |
|------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Immunsystem | körpereigenes System zur Erhaltung des gesunden Organismus durch Abwehr körperfremder Substanzen und Vernichtung anomaler Körperzellen (z.B. Krebszellen); hat die Fähigkeit, zwischen selbst und fremd bzw. gefährlich und harmlos zu unterscheiden; beteiligt sind hauptsächlich die Organe des lymphatischen Systems sowie im ganzen Körper verteilte Zellen (z.B. Leukozyten) und Moleküle (z.B. Immunglobuline). |
| Impfung | vorbeugende Maßnahme gegen Infektionskrankheiten (Schutzimpfung). Hierbei wird ein Agens, der Impfstoff, in den Körper eingebracht, um einen Impfschutz zu erreichen. Meist wird er mittels einer Spritze verabreicht. |
| Infektion | Eindringen kleinster Organismen (z.B. Bakterien, Viren, Pilze) in den Körper mit anschließender Vermehrung in diesem. Je nach Eigenschaften der Mikroorganismen und der Abwehrlage des Infizierten kann es nach Infektionen zu verschiedenen Infektionskrankheiten kommen. |
| 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. |
| Kostmann-Syndrom | angeborene Störung der Knochenmarksfunktion, die mit akuten, lebensbedrohlichen Infektionen einhergeht. Außerdem besteht ein erhöhtes Risiko, an einem Myelodysplastischen Syndrom oder einer akuten myeloischen Leukämie zu erkranken. |
| Leukämie | bösartige Erkrankung des Blut bildenden Systems und häufigste Krebserkrankung bei Kindern und Jugendlichen (mit ca. 33%); je nach Herkunft der bösartigen Zellen unterscheidet man lymphoblastische und myeloische Leukämien, die im Kindes- und Jugendalter in aller Regel akut verlaufen (akute Leukämien). |
| 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 (60-70%), die Lymphozyten (20-30%) und die Monozyten (2-6% der Leukozyten im Blut). Leukozyten werden hauptsächlich im Knochenmark gebildet. Dieser Vorgang wird Leukopoese genannt. |



| | |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Lupus erythematodes | Erkrankung des Immunsystems, kann Blutbildung, Haut, Herz, Nieren, Lungen, Gehirn und weitere Organsysteme befallen. |
| Lymphozyten | Untergruppe der weißen Blutkörperchen (Leukozyten); werden im Knochenmark gebildet, reifen aber z.T. erst im lymphatischen Gewebe (z.B. Lymphknoten, Milz, Thymusdrüse) zu voller Funktionsfähigkeit heran; gelangen über die Lymphbahnen ins Blut und sind als so genannte B- und T-Lymphozyten für die körpereigene Abwehr, insbesondere die Abwehr von Viren, zuständig. |
| Malaria | meldepflichtige Tropenkrankheit, hervorgerufen durch Parasiten der Gattung Plasmodium, wird von Stechmücken auf den Menschen übertragen. |
| Masern | durch das Masern-Virus ausgelöste Infektionskrankheit, die vorwiegend im Kindesalter auftritt und v.a. durch Fieber und einen für die Krankheit typischen Hautausschlag gekennzeichnet ist; hinterlässt lebenslange Immunität. |
| Metastase | hier: Tochtergeschwulst, Tumorabsiedlung; Tumor, der durch Verschleppung von Tumorzellen aus einem anderen Bereich des Körpers entstanden ist; insbesondere bei bösartigen Geschwülsten (Krebs) |
| Mikroskop | Instrument, das ermöglicht, Objekte oder bestimmte Strukturen von Objekten, die für das menschliche Auge nicht sichtbar sind, vergrößert anzusehen. |
| molekularbiologisch | Struktur, Bildung, Funktion sowie Wechselwirkungen von DNA und RNA (untereinander und mit Proteinen) auf molekularer Ebene betreffend. |
| molekulargenetisch | die Struktur, Bildung, Entwicklung, Funktion und Wechselwirkungen von Zellen und Zellbausteinen (z.B. Nukleinsäuren, Proteine) auf molekularer Ebene betreffend. Im Mittelpunkt stehen die Analyse der Erbinformation der Desoxyribonukleinsäure (DNA) und Ribonukleinsäure (RNA) und deren Verarbeitung im Rahmen der Proteinsynthese sowie die Genregulation. |
| Mutation | Veränderung des genetischen Materials, die einerseits ohne erkennbare äußere Ursache (Spontanmutation) oder durch äußere Einflüsse wie verschiedene Mutagene (induzierte Mutation) entstehen kann. Sind Körperzellen betroffen, spricht man von einer somatischen, sind Keimzellen betroffen, |



| | |
|-----------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <p>von einer generativen Mutation. Somatische Mutationen sind nicht vererbbar, während generative Mutationen zu erblichen Schädigungen des Genträgers führen können. Je nach Ausmaß einer Mutation im Hinblick auf die Art und Größe des geschädigten/veränderten Chromosomenabschnitts werden verschiedene Formen der Chromosomenaberration unterschieden.</p> |
| myelodysplastisches Syndrom | <p>bei Kindern sehr seltene Erkrankung des Blut bildenden Systems im Knochenmark; führt ähnlich einer Leukämie zu einer Störung der Blutbildung und infolgedessen zu Anämie, erhöhter Blutungsneigung und/oder Infektanfälligkeit. Die Erkrankung geht fast immer in eine akute myeloische Leukämie (AML) über.</p> |
| Neutropenie | <p>Verminderung der neutrophilen Granulozyten im Blut, wodurch die Anfälligkeit für bakterielle Infektionen erhöht wird. Extremform der Neutropenie ist die Agranulozytose.</p> |
| Parasit | <p>hochentwickeltes Lebewesen, das sich im Organismus eines anderen Lebewesens (Wirt) aufhält, um sich von diesem zu ernähren. Es gibt viele verschiedene Arten von Parasiten. Je nach Ausmaß des Parasitenbefalls kann der Wirtsorganismus unterschiedlich schwer geschädigt werden. Manche Parasiten können schwere Krankheiten, wie Malaria auslösen.</p> |
| Prognose | <p>Vorhersage, Voraussicht auf den Krankheitsverlauf, Heilungsaussicht</p> |
| Rezeptor | <p>spezialisierte Reiz aufnehmende Struktur des Organismus, die der Verständigung zwischen Organismus und Umwelt oder zwischen den Zellen eines Organismus dient. Hierzu zählen z.B. die Sinneszellen, die äußere Reize (wie Geruch, Geschmack, Licht, Farbe, Druck) aufnehmen und an das Nervensystem weiterleiten. Als Rezeptoren werden aber auch molekulare Strukturen (Proteine oder Proteinkomplexe) auf und in Körperzellen bezeichnet, die bestimmte Botenstoffe (z.B. Hormone, Neurotransmitter) ganz spezifisch binden und in die bzw. innerhalb der Zelle weiterleiten. Dieser Vorgang löst eine Reaktion in der Zelle aus, z.B. die Produktion einer chemischen Substanz oder die Teilung der Zelle (biochemische Signalprozesse).</p> |
| Ringelröteln | <p>ansteckende Krankheit, die durch das Parvovirus B19 ausgelöst wird. Meist verläuft die Infektion ohne schwere Krankheitszeichen. Viele Kinder haben für circa 10 Tage einen typischen Hautausschlag mit zunächst rötlich-bläulicher Verfärbung der</p> |



| | |
|---------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <p>Wangen und später auch der Ober- und Unterarm sowie des Rumpfes mit münzgroßen, ringförmigen Flecken, die oft landkartenartige Figuren bilden. Es gibt keine Impfung und eine Therapie ist meist nicht notwendig.</p> |
| Röteln | <p>hochansteckende Infektionskrankheit, die durch das Rötelvirus ausgelöst wird. Die Erkrankung hinterlässt lebenslange Immunität. Das Rötel-Virus befällt nur Menschen. Die Kinder entwickeln kleine rote Hautflecken, beginnend im Gesicht und nach und nach am gesamten Körper. Es können auch Fieber und Lymphknotenschwellungen auftreten. Sehr gefährlich ist eine Rötelinfection während der Schwangerschaft, weil sie zu schweren Fehlbildungen des Kindes und zu Fehlgeburten führen kann. Die Behandlung besteht in der Linderung der Krankheitssymptome (symptomatische Therapie). Eine vorbeugende Lebendimpfung ist verfügbar.</p> |
| Sepsis | <p>sog. Blutvergiftung; Allgemeininfektion, die durch Überschwemmung des Blutes mit virulenten Mikroorganismen (Bakterien, Pilze, Viren, Parasiten) oder deren Giften hervorgerufen wird; muss unverzüglich antibiotisch behandelt werden</p> |
| Shwachman-Diamond-Syndrom | <p>sehr seltene erbliche Erkrankung, gekennzeichnet u.a. durch eine Störung der Knochenmarks- und Bauchspeicheldrüsenfunktion und durch Wachstumsstörungen; es besteht ein erhöhtes Risiko zur Entwicklung einer Leukämie oder eines myelodysplastischen Syndroms (MDS). Patienten mit einem Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS) haben Defekte auf einem Gen, dessen genaue Funktion noch erforscht wird. Man weiß allerdings, dass diese Mutationen autosomal-rezessiv vererbt werden und sich gleichzeitig auf mehrere Organsysteme und Körperfunktionen auswirken können.</p> |
| Stammzelltransplantation | <p>Übertragung Blut bildender (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 und die autologe SZT.</p> |
| Strahlentherapie | <p>kontrollierte Anwendung ionisierender Strahlen zur Behandlung von bösartigen Erkrankungen</p> |



| | |
|-------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Transfusion | Übertragung von Vollblut oder Blutbestandteilen (z.B. Erythrozytenkonzentrat, Thrombozytenkonzentrat) von einem Spender auf einen Empfänger. |
| Vene | Blutader; nicht pulsierendes Blutgefäß mit zum Herzen führender Strömungsrichtung des Blutes; führt i.d.R. sauerstoffarmes (verbrauchtes) Blut von den Organen zum Herzen hin, nur die Lungenvenen haben sauerstoffreiches Blut |
| Virus | infektiöser Partikel ohne eigenen Stoffwechsel, der für seine Vermehrung auf Wirtszellen angewiesen ist, auf die er meist krankheitserregend wirkt (lateinisch virus bedeutet Schleim, Gift) |
| Vitamin B12 | wasserlösliches Vitamin mit wesentlichen Funktionen bei der Blutbildung sowie der gesunden Funktion des Nervensystems. Die Aufnahme von Vitamin B12 erfolgt nur über tierische Nahrungsprodukte. Ursachen eines Vitamin-B12-Mangels können eine ungenügende Zufuhr, eine unzureichende Aufnahme durch die Magenschleimhaut, eine Störung des Vitamintransports im Blut oder eine krankhafte Veränderung im Vitamin B12-Stoffwechsel sein. |
| Vitamine | Substanzen, die der Organismus für lebenswichtige Funktionen benötigt, die aber nicht oder nicht ausreichend von ihm selbst gebildet werden können und daher regelmäßig mit der Nahrung aufgenommen werden müssen. |
| Windpocken | durch das Varicella-Zoster-Virus ausgelöste Infektionskrankheit, die vorwiegend im Kindesalter auftritt und v.a. durch Fieber und einen juckenden Hautausschlag (insbesondere im Gesicht, an Kopfhaut und Rumpf) gekennzeichnet ist; hinterlässt i.d.R. lebenslange Immunität. Die Viren können jedoch im Körper verbleiben und zu einem späteren Zeitpunkt, z.B. bei einer Abwehrschwäche des Körpers, eine Gürtelrose (Zoster) auslösen. |
| Zellkern | Bestandteil der Zelle, der die Chromosomen, also die Träger der Erbinformation (Gene) enthält; stellt das Steuerzentrum der Zelle dar. |
| Zellzyklus | Abfolge von Phasen der Zellreifung und Zellteilung (Mitose); Die verschiedenen Phasen des Zellzyklus, also Teilung, Reifung, Ruhephase, erneute Teilung, Alterung und Absterben der Zelle (programmierter Zelltod; Apoptose), werden durch verschiedene Regelkreise gesteuert, die sich gegenseitig beeinflussen und auf dem Zusammenspiel unzähliger Gene und Eiweiße unterschiedlicher Funktion beruhen. |



| | |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Zytogenetik | Forschungsrichtung, die sich mit Zahl und Aufbau der im Zellkern enthaltenen Chromosomen befasst; beinhaltet die mikroskopische Untersuchung von Zellen aus z.B. Blut, Abstrichen oder Gewebeproben. |
| zytogenetisch | Zahl und Aufbau der im Zellkern enthaltenen Chromosomen betreffend |
| Zytostatika | zellwachstumshemmende Medikamente; sie können verschiedenartige, insbesondere sich häufig teilende Zellen durch Beeinflussung ihres Stoffwechsels vernichten und/oder deren Vermehrung verhindern oder erheblich verzögern. |