

# Inhalt

## **Vorwort und Danksagung — V**

## **Autorenverzeichnis — XI**

<b>1</b>	<b>Pathophysiologische und molekulare Grundlagen myeloischer Neoplasien — 1</b>
1.1	Molekulare Pathogenese myeloischer Neoplasien — 1
1.1.1	Einleitung und historische Besonderheiten — 1
1.1.2	Stammzellkonzept myeloischer Neoplasien — 3
1.1.3	Chromosomale Veränderungen — 6
1.1.4	DNA-Mutationen — 9
1.1.5	Klonale Evolution — 13
1.2	Molekulare Charakterisierung der AML — 17
1.2.1	FLT3 — 18
1.2.2	NPM1 — 19
1.2.3	IDH — 20
1.2.4	DNMT3A — 21
1.2.5	TET2 — 22
1.2.6	RUNX1 — 23
1.2.7	CEBPA — 23
1.2.8	ASXL1 — 24
1.2.9	KMT2A — 25
1.2.10	TP53 — 25
1.2.11	PML-RARA — 26
1.3	Klonale Hämatopoese von unbestimmtem Potenzial, idiopathische Zytopenien unklarer Signifikanz und klonale Zytopenien unklarer Signifikanz — 33
1.3.1	Überblick — 33
1.3.2	Einleitung — 33
1.3.3	Definition und Abgrenzung von CCUS sowie ICUS — 33
1.3.4	Mutationsspektrum der klonalen Hämatopoese — 34
1.3.5	Ursprung der klonalen Hämatopoese — 35
1.3.6	Klonale Evolution und Risiken für die Progression in eine hämatologische Neoplasie — 36
1.3.7	Kardiovaskuläres Risiko — 37
1.3.8	Die Relevanz einer klonalen Hämatopoese im Rahmen von Chemotherapie und Stammzelltransplantation — 38
1.3.9	Alltagskonsequenzen einer CHIP-Diagnose und Ausblick — 39

<b>2</b>	<b>Diagnose und WHO-Klassifikation myeloischer Neoplasien — 43</b>
2.1	Morphologie, Zytogenetik und molekulare Veränderungen zur Diagnostik myeloischer Neoplasien — 43
2.1.1	Morphologie des peripheren Blutbildes und Knochenmarks — 43
2.1.2	Zytogenetik — 51
2.1.3	Molekulare Veränderungen — 56
2.2	Hereditäre myeloische Neoplasien — 61
2.2.1	Überblick — 61
2.2.2	Einleitung — 62
2.2.3	Definierte genetische Mutationen und Aberrationen — 62
2.2.4	Bei welchen Patienten sollte an eine erbliche Prädisposition gedacht werden? — 69
2.2.5	Konsequenzen aus der Diagnose einer hereditären myeloischen Neoplasie — 71
2.2.6	Ausblick — 71
2.3	Myelodysplastische Syndrome und MDS/MPN — 73
2.3.1	Einleitung — 73
2.3.2	Diagnostik — 73
2.3.3	Periphere Zytopenien beim MDS — 75
2.3.4	Morphologische Kriterien für die Diagnose eines MDS — 76
2.3.5	Zytogenetik beim MDS — 80
2.3.6	Bedeutung der Molekulargenetik beim MDS — 81
2.3.7	Molekulargenetik zur Trennung von ICUS und MDS — 81
2.3.8	Molekulargenetik zur Verlaufsbeurteilung und Abgrenzung aggressiverer Erkrankungen — 84
2.3.9	Einzelne WHO-Subklassen — 85
2.4	Akute myeloische Leukämie — 96
2.4.1	Definition, Epidemiologie und Klassifikation — 96
2.4.2	Diagnostik — 103
2.5	Myeloproliferative Neoplasien und eng verwandte Entitäten — 106
2.5.1	Klinisches Erscheinungsbild — 107
2.5.2	Anamnese und körperliche Untersuchung — 108
2.5.3	Diagnostik — 109
<b>3</b>	<b>Krankheitsspezifische Therapieoptionen bei myeloischen Neoplasien — 131</b>
3.1	Therapiestrategien bei myelodysplastischen Syndromen — 131
3.1.1	Einleitung — 131
3.1.2	Supportive Therapie — 132
3.1.3	Spezifische Therapie — 137
3.1.4	Beurteilung des Ansprechens auf spezifische Therapien bei MDS — 145

3.1.5	Therapie der CMML — 147
3.1.6	Therapie der RARS-T — 148
3.2	Therapiestrategien bei AML — 150
3.2.1	Einleitung — 150
3.2.2	Intensive Induktionstherapie — 151
3.2.3	Postremissionstherapie — 156
3.2.4	Nicht-intensive Therapie bei neu diagnostizierten Patienten — 160
3.2.5	Refraktäre/rezidivierte AML — 161
3.3	Risikostratifizierte Therapie der klassischen BCR-ABL1-negativen myeloproliferativen Neoplasien (MPN) — 166
3.3.1	Prognosescores und Therapie — 166
3.3.2	Sekundärprophylaxe von Thrombosen — 174
3.3.3	MPN und Schwangerschaft — 175
3.3.4	Sonstige ergänzende/supportive Therapieoptionen — 175
3.4	Therapie seltener myeloische Neoplasien — 177
3.4.1	Systemische Mastozytose (SM) — 177
3.4.2	Klonale Eosinophilie — 185
3.4.3	Atypische chronische myeloische Leukämie (aCML) — 188
3.4.4	Chronische Neutrophilenleukämie (CNL) — 189
3.5	Tyrosinkinaseinhibitoren in der Behandlung der chronischen myeloischen Leukämie — 191
3.5.1	Pathogenese als Grundlage von Diagnostik und Therapie — 192
3.5.2	Prognosefaktoren — 194
3.5.3	Prognose-Scores — 195
3.5.4	Therapie — 198
3.5.5	Therapiefreie Remission (TFR) — 201
3.5.6	Resistenzentwicklung — 204
3.5.7	Tyrosinkinaseinhibitoren — 206
3.5.8	Weitere Therapien — 211
3.6	Allogene Stammzelltransplantation bei akuter myeloischer Leukämie — 214
3.6.1	Einleitung — 214
3.6.2	Indikation — 214
3.7	Allogene Stammzelltransplantation bei myelodysplastischen Syndromen und myeloproliferativen Erkrankungen — 224
3.7.1	Einführung — 224
3.7.2	Myeloproliferative Neoplasien — 225
3.7.3	Myelodysplastische Syndrome/myeloproliferative Neoplasien (MDS/MPN) — 233
3.7.4	Myelodysplastische Syndrome — 235

**X — Inhalt**

**4 Zukünftige Aspekte der Diagnostik und Therapie  
myeloischer Neoplasien — 245**

**Stichwortverzeichnis — 251**