

Inhalt ■ Dezember 2025

SELTENE ERKRANKUNGEN

- 3 Lipodystrophie im Kindesalter:
seltene Fettgewebeerkrankung
mit schwerwiegenden Folgen
*Martin Wabitsch, Kim Ulrich
und Julia von Schnurbein*
- 7 Extrem seltene Erkrankung –
Engagement der Familie generiert Fortschritte
Niels Schneider und Jelena Maric-Biresev
- 10 Funktionelle neurologische Störungen (FNS)
Annas Mutter, Lorenz Grigull
und Ambra Marx*
- 14 Smith-Magenis-Syndrom (SMS)
Lernen mit Betroffenen: von der Zytogenetik
bis zur Sequenzanalyse
Martina Freyer
- 16 Das MEF2C-Haploinsuffizienzsyndrom
wenn Gene das Gehirn prägen – leben mit
einer ultraseltenen Erkrankung
*Sören Franzenburg, Jeanette Franzenburg
und Laelia Rösler*

SELBSTHILFE

- 20 ZNM – Zusammen Stark! e. V.:
wenn Seltenheit verbindet
Jennifer Bilbao

ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

- 22 Zehn Jahre SE-ATLAS – Wegweiser für Menschen
mit Seltenen Erkrankungen
Johanna Schäfer und Holger Storf

SONSTIGES

- 1 Impressum
- 2 Editorial

Impressum

4. Jahrgang · Heft 2 · 2025

Chefredaktion (V. i. S. d. P.):

Prof. Dr. Lorenz Grigull, MBA, MME
Leiter Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn
Sprecher Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn
Venusberg-Campus 1, Geb. 13 (BMZ), 53127 Bonn

Wissenschaftlicher Beirat:

Daniela Rehburg, Centrum für Seltene Erkrankungen Köln
(CESEK); Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke, RWTH Aachen;
Dr. Julia Sellin, RWTH Aachen; Dr. Laelia Rösler, UKSH;
Dr. Annekatrin Ripke, UKSH

Verlag und Anzeigenverwaltung:

Max Schmidt-Römhild GmbH & Co. KG
phG: Hansisches Verlagskontor GmbH
Geschäftsführer: Dr. Michael Platzköster
Konrad-Adenauer-Str. 4 · 23558 Lübeck
Telefon: 0451 7031-01
Verantwortlich für den Anzeigenteil: Tatjana Kopácsy
(V. i. S. d. P.), Telefon: 0451 7031-279
E-Mail: kopacsy.tatjana@mediamagneten.de

Anzeigenpreisliste: Nr. 07 vom 01.11.2024

Copyright und Titelrechte:

Max Schmidt-Römhild GmbH & Co. KG, Lübeck

Layout: Grafikstudio Schmidt-Römhild, Marc Schulz
E-Mail: schulz.marc@mediamagneten.de

Fotonachweis: Fotos und Zeichnungen, soweit nicht anders
vermerkt, von Autor:in eingesandt

Erscheinungsweise: 2× jährlich; Juni & Dezember

Druckauflage: 12.000 Exemplare

Druck: MÖLLER PRO MEDIA® GmbH, Ahrensfelde

Namentlich gekennzeichnete Beiträge brauchen sich nicht
unbedingt mit der Meinung der Redaktion zu decken. Die
Informationen mit dem Zusatz „Nach Informationen von ...“
erscheinen außerhalb des Verantwortungsbereichs der
Redaktion der „Orphan & New Drugs“ (V. i. S. d. P. Tatjana
Kopácsy, Max Schmidt-Römhild GmbH & Co. KG, Lübeck).
Der Inhalt der Zeitschrift ist nach bestem Wissen und mit
großer Sorgfalt erstellt worden. Die ständigen Entwick-
lungen in der Medizin machen es notwendig, Haftung und
Gewähr auszuschließen. Leser:innen sind nicht von ihrer
Verpflichtung entbunden, medizinische Entscheidungen ei-
genverantwortlich zu treffen.

Für unverlangt eingesandte Beiträge und Unterlagen überneh-
men Redaktion und Verlag keine Haftung.

Die Zeitschrift und alle in ihr enthaltenen Beiträge und Ab-
bildungen sind urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung
außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist
ohne Zustimmung des Verlages unzulässig und strafbar. Das
gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mi-
kroverfilmung sowie die Einspeicherung und Bearbeitung in
elektronischen Systemen.

Handelsregister: Amtsgericht Lübeck, HRA 4

USt-IdNr.: DE 135075621

© 2025
ISSN 2751-451X