

Inhalt ▪ Dezember 2025

SELTENE ERKRANKUNGEN

- 3 Lipodystrophie im Kindesalter:
seltene Fettgeweberkrankung 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

ORPHAN & NEW DRUGS



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: 2x 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 Entwicklungen in der Medizin machen es notwendig, Haftung und Gewähr auszuschließen. Leser:innen sind nicht von ihrer Verpflichtung entbunden, medizinische Entscheidungen eigenverantwortlich zu treffen.

Für unverlangt eingesandte Beiträge und Unterlagen übernehmen Redaktion und Verlag keine Haftung.

Die Zeitschrift und alle in ihr enthaltenen Beiträge und Abbildungen 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, Mikroverfilmung sowie die Einspeicherung und Bearbeitung in elektronischen Systemen.

Handelsregister: Amtsgericht Lübeck, HRA 4

UST-IdNr.: DE 135075621

© 2025

ISSN 2751-451X