

Inhalt ■ Dezember 2024

SELTENE ERKRANKUNGEN

- 3 Kleefstra-Syndrom – weil nach der Diagnosestellung nicht automatisch alles einfacher wird
Mona Hamid und Lorenz Grigull
- 8 Moderne Verfahren der genetischen Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen – Exom vs. Genom
Tim Bender und Lorenz Grigull
- 14 Spezielle Versorgung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung – eine interdisziplinäre Herausforderung
Ulla Döhnert

NEUE ARZNEISTOFFE

- 18 Neue Behandlungsansätze für die Sichelzellerkrankheit: mit CRISPR-Cas vom Nobelpreis zur zugelassenen Therapie in wenigen Jahren
Dr. med. Laelia Rösler

TRANSITIONSMEDIZIN

- 25 Lost in Transition – den Übergang in das Erwachsenenleben erfolgreich gestalten
Gundula Ernst

SELBSTHILFE

- 30 Das Deletions- bzw. Duplikationssyndrom 22q11 und der Verein Wir sind 22Q e. V.
Hannah Uerschelen

SONSTIGES

- 1 Impressum
- 2 Editorial
- 32 Übersicht Zentren für Seltene Erkrankungen

Impressum

3. Jahrgang · Heft 2 · 2024

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 Rehbürg, Centrum für Seltene Erkrankungen Köln (CESEK); Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke, RWT 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. 06 vom 01.11.2023

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;
ca. 10. Dezember · 10. Juni

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, 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

© 2024
ISSN 2751-451X