

# Inhalt ■ Juni 2024

## SELTENE ERKRANKUNGEN

- 5 Wie Lotsen an Zentren für seltene Erkrankungen durch die Therapie führen  
*Martina Freyer*
- 8 Unklare Transaminasenerhöhung – schon an Alpha-1-Antitrypsin Mangel gedacht?  
*Alexander Weigert, Rainer Ganschow und David Katzer*
- 14 Angeborene Stoffwechselstörungen – Diagnostik und Therapieoptionen  
*Daniela Karall, Thomas Zögeler, Julian Margreitter und Sabine Scholl-Bürgi*
- 20 Seltene Erkrankungen bei asylsuchenden Kindern – Herausforderung und Chance zugleich  
*Laelia Rösler*

## NEUE ARZNEISTOFFE

- 24 Niemann-Pick-Krankheit A, B und A/B – Mit Enzymersatztherapie erstmals mehr als „nur“ supportive Maßnahmen  
*Tim Bender und Lorenz Grigull*

## SELBSTHILFE

- 31 Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V. – ein Beispiel für Selbsthilfe  
*Georg Schetter*

## ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

- 34 10 JAHRE – ZSE LÜBECK  
*Annekatriin Ripke*

## SONSTIGES

- 2 Übersicht Zentren für Seltene Erkrankungen
- 3 Impressum
- 4 Editorial

### Anmerkung der Redaktion:

In den Bezeichnungen „Kinder- und Jugendarzt“ bzw. „Kinder- und Jugendärzte“ und „Pädiater“ in dieser Zeitschrift sind grundsätzlich die Geschlechter „weiblich“, „männlich“ und „divers“ enthalten, bis der Deutsche Rechtschreibrat eine einheitliche Bezeichnung beschließt.

### Impressum

3. Jahrgang · Heft 1 · 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 Rehburg, Centrum für Seltene Erkrankungen Köln (CESEK); Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke, RWT Aachen; Dr. Julia Sellin, RWTH Aachen; Dr. Laelia Rösler, UKSH; Dr. Annekatriin Ripke, UKSH

#### Verlag und Anzeigenverwaltung:

Max Schmidt-Römhild GmbH & Co. KG  
phG: Hansisches Verlagskontor GmbH  
Geschäftsführer: Dr. Michael Platzkötter  
Konrad-Adenauer-Str. 4 · 23558 Lübeck  
Telefon: 0451/7031-01

Verantwortlich für den Anzeigenteil: Christiane Kermel (V. i. S. d. P.), Telefon: 0451-7031-279

E-Mail: kermel.christiane@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: grafik@schmidt-roemhild.com

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

**Erscheinungsweise:** 2x 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. Christiane Kermel, 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 und die Einspeicherung und Bearbeitung in elektronischen Systemen.

Handelsregister: Amtsgericht Lübeck HR A 4  
USTldNr.: DE 135075621

© 2024  
ISSN 2751-451X