

Inhalt ■ Juni 2025

SELTENE ERKRANKUNGEN

- 3 Wenn das Diagnose-Puzzle in der Kinderarztpraxis nicht aufgeht – wann eine Seltene Erkrankung in Betracht gezogen werden sollte
Anne C. Harttrampf und Lorenz Grigull
- 8 Das NAA10-related Syndrome (Ogden-Syndrom) – und wie es ist, rare among the ultra rare zu sein
Monika Kustermann und Laelia Rösler
- 14 Sprachmodelle für Diagnostik und Management von Seltenen Erkrankungen: neuer Hoffnungsschimmer für Patient:innen?
Jonas Wolber und Julia Sellin
- 20 Pränatale Diagnostik und Therapie im Kontext Seltener Erkrankungen: Herausforderungen und Chancen für die Zukunft
Philipp Kosian

NEUE ARZNEISTOFFE

- 24 Iqirvo (Elafibranor): ein neues Therapieprinzip für die primär biliäre Cholangitis
Martin Coenen

ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

- 26 Wie arbeitet das Typ-A-Zentrum an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen? Übersicht über die Recherche mit Tipps und Tricks für die niedergelassene Praxis
Annekatriin Ripke
- 33 Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Kiel am UKSH stellt sich vor
Laelia Rösler

SELBSTHILFE

- 36 Kindernetzwerk e.V.
Henriette Högl

SONSTIGES

- 1 Impressum
- 2 Editorial

Impressum

4. Jahrgang · Heft 1 · 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 Rehbürg, Centrum für Seltene Erkrankungen Köln (CESEK); Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke, RWTH 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 Platzkoster
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