

Inhalt ■ Juni 2026

SELTENE ERKRANKUNGEN

- 3 Kurzdarmsyndrom im Neugeborenenalter – vom akuten chirurgischen Eingriff zur langfristigen intestinalen Rehabilitation
Miriam Bossmann, Martina Kohl-Sobania und Kianusch Tafazzoli-Lari
- 6 Beinschmerzen nach Belastung: Muskelkater oder angeborene Stoffwechselstörung/ Stoffwechselerkrankung?
Lorenz Grigull und Daniela Karall
- 10 Wenn Immundefekt mehr ist als Infekt oder Defekt – APDS als Beispiel für Mustererkennung und zielgerichtete Therapie
Christian Klemann
- 14 Kinderärzte als erste Anlaufstelle bei seltenen Erkrankungen: die Perspektive pflegender Eltern
Jelena Maric-Biresev
- 19 Wie Kinderärzt:innen eine ultra-seltene Erkrankung erkennen können
Nadine Z. Großmann
- 24 Neurofibromatose Typ 2 – Verstehen braucht Zeit
Greta Brenken

NEUE ARZNEISTOFFE

- 26 Omaveloxolon bei Friedreich-Ataxie
Tim Bender

SELBSTHILFE

- 29 Wenn die Community real wird: Das Kämpferherzen-Treffen als Begegnungsort für junge Menschen mit chronischen Erkrankungen und Behinderungen
Organisations-Teams des Kämpferherzen-Treffen

SONSTIGES

- 1 Impressum
- 2 Editorial

Impressum

5. Jahrgang · Heft 1 · 2026



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. Annekatrin 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. 08 vom 01.10.2025

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 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 Speicherung und Bearbeitung in elektronischen Systemen.

Handelsregister: Amtsgericht Lübeck, HRA 4

USt-IdNr.: DE 135075621

© 2026
ISSN 2751-451X