

Inhalt ■ Juni 2023

SELTENE ERKRANKUNGEN

- 4 Arbeitsweise eines Zentrums für Seltene Erkrankungen am Beispiel des ZSE in Bonn
Lorenz Grigull
- 9 Recherchestrategien, Datenquellen, Informationsmanagement & Tools zur Diagnose von Seltenen Erkrankungen
Marc M. Batschkus
- 18 Leukodystrophien im Kindesalter – Herausforderungen für Eltern, Kinder und Medizin
Eine Patientenbetrachtung
Tobias Mentzel und Martin Büchler

ERNÄHRUNGSMEDIZIN

- 14 Vitamine, Spurenelemente und Seltene Erkrankungen
Lorenz Grigull, Tim Bender, Helen Becker

NEUE ARZNEISTOFFE

- 22 X-chromosomale Hypophosphatämie
Martina Freyer

- 26 Narkolepsie mit und ohne Kataplexie
Stabilisierung des Schlaf-Wach-Rhythmus reduziert Krankheitslast
Leoni Burggraf

RAREs

- 30 Eine sichere Informationsquelle: Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)
Christa Becker
- 32 „Mitgefühl – ja. Mitleid – nein!“
LOUDRARE e.V. mit Awareness-Kampagne
Christa Becker

SONSTIGES

- 34 Impressum
- 35 Übersicht Zentren für Seltene Erkrankungen