

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 Zöggeler, 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