

Literaturverzeichnis zum Varia-Beitrag „Seltene Erkrankungen“ Angeborene Störungen der Immunität

von Privatdozent Dr. Dr. sci. nat. Fabian Hauck, Antonia Pelshenke, Dr. Stella Bergemann, Julia Eilenberger, Dr. Maximilian Witzel, Professor Dr. Michael Albert und Professor Dr. Dr. sci. nat. Christoph Klein
Bayerisches Ärzteblatt 1-2/2020, Seite 44 ff.

1. EC. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on Orphan Medicinal Products.
https://europe.eu/health/sites/health/files/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141_cons-2009-07/reg_2000_141_cons-2009-07_en.pdf Access date 23th of November 2019.
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 2019.
3. IMPP. Gegenstandskatalog für den schriftlichen Teil des zweiten Abschnitts der Ärztlichen Prüfung, 4. Auflage, Dezember 2013.
<https://www.impp.de/pruefungen/allgemein/gegenstandskataloge.html> Access date 23th of November 2019.
4. EURORDIS. Undiagnosed Rare Diseases - The Diagnostic Odyssey.
<https://www.eurordis.org/content/undiagnosed-rare-diseases> Access date 23th of November 2019.
5. TMF. Medizininformatik-Initiative (MII) - Vernetzen. Forschen . Heilen.
<https://www.medizininformatik-initiative.de/de/start> Access date 23th of November 2019.
6. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. Lancet 2008;371:2039-41.
7. EC. European Reference Networks. https://europe.eu/health/ern_de Access date 23th of November 2019.
8. EC. European Joint Programme on Rare Diseases. <https://www.ejprarediseases.org> Access date 23th of November 2019.
9. EC. European Rare Diseases Registry Infrastructure. <https://eu-rd-platform.jrc.europe.eu/erdri-description> Access date 23th of November 2019.
10. NAMSE. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen
<https://www.namsede> Access date 23th of November 2019.
11. NAMSE. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen.
https://www.namsede/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf Access date 23th of November 2019.
12. INSERM. Orphanet. <https://www.orphanet/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE> Access date 23th of November 2019.
13. Bavisetty S, Grody WW, Yazdani S. Emergence of pediatric rare diseases: Review of present policies and opportunities for improvement. Rare Dis 2013;1:e23579.
14. MZSE. Münchner Zentrum für Seltene Erkrankungen. <http://www.klinikum.uni-muenchende/Muenchener-Zentrum-fuer-Seltene-Erkrankungen/de/index.html> Access date 23th of November 2019.
15. C4R. Care-for-Rare Center. http://www.klinikum.uni-muenchende/Kinderklinik-und-Kinderpoliklinik-im-Dr-von-Haunerschen-Kinderspital/de/zentren/Care_for_Rare-Center_CRCHauner_/index.html Access date 23th of November 2019.
16. ERN-RITA. European Reference Network for Rare Primary Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases. <http://rita.ern-net.eu/about-rita/governance/> Access date 23th of November 2019.
17. ERN. Clinical Patient Management System (CPMS). <https://cpms.ern-net.eu/login/> Access date 23th of November 2019.

18. G-BA. Gemeinsamer Bundesausschuss - Innovationsausschuss.
<https://innovationsfondsg-bade/projekte/> Access date 23th of November 2019.
19. Translate-Namse. Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Access date 23th of November 2019;<https://translate-namse.charite.de>.
20. Schober T, Magg T, Laschinger M, et al. A human immunodeficiency syndrome caused by mutations in CARMIL2. Nat Commun 2017;8:14209.
21. Zhou Q, Yang D, Ombrello AK, et al. Early-onset stroke and vasculopathy associated with mutations in ADA2. N Engl J Med 2014;370:911-20.
22. Ombrello AK, Qin J, Hoffmann PM, et al. Treatment Strategies for Deficiency of Adenosine Deaminase 2. N Engl J Med 2019;380:1582-4.