

Qualitätsbericht 2025 des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) am Universitätsklinikum Bonn

JÄHRLICHER BERICHT
STAND JANUAR 2026



Zentrum für
seltene Erkrankungen
Bonn



ukb universitäts
klinikum**bonn**

Inhalt

1	<i>Vorwort, kurzer Rückblick und Höhepunkte aus dem Jahr 2025:</i>	3
2	<i>Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)</i>	14
2.1	Das A Zentrum	14
2.2	Vernetzung des A Zentrums	17
2.3	weitere Aktivitäten	21
2.4	Die B Zentren	24
2.5	Vernetzung der B Zentren	27
3	<i>Qualitätssicherung</i>	32
3.1	Qualitätssicherung	32
3.2	Zertifizierung für Zentren für seltene Erkrankungen über ClarCert	33
3.3	Kodierung SE	34
4	<i>Versorgung von Menschen mit seltener Erkrankung oder ohne Diagnose am ZSEB - Behandlungspfade</i>	34
4.1	Sprechstunde	34
4.2	Umgang mit Anfragen an das ZSEB	35
4.3	Transitionskonzept am ZSEB	36
4.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patient: innen)	36
4.5	Telemedizinische Leistungen	37
4.6	European Reference Networks (ERN) und Deutsche ReferenzNetzwerke (DRN)	38
4.7	Konzept – Arbeitsprozesse des ZSEB	40
5	<i>Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB</i>	41
5.1	Fortbildungen in den interdisziplinären Fallkonferenzen	41
5.2	Fortbildungsakademie (FAKSE) der NRW ZSE	41
5.3	weitere Fortbildungen	42
5.4	Lehre am ZSEB - Wahlfach für Medizinstudierende und seltene Erkrankungen am UKB	57
6	<i>Anzahl humangenetisch gesicherter Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen</i>	58
7	<i>Leitlinien, Konsensuspapiere und Behandlungskonzepte mit Beteiligung des ZSEB ...</i>	59
8	<i>Register mit Beteiligung des ZSEB</i>	62
9	<i>Studien mit Beteiligung des ZSEB</i>	65
9.1	Studien in den B Zentren	65
10	<i>Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2025</i>	73

1 Vorwort, kurzer Rückblick und Höhepunkte aus dem Jahr 2025:

Liebe Leserin, lieber Leser! Sehr geehrte Damen und Herren!

Die Arbeit des ZSE in Bonn wäre nicht möglich ohne wunderbare Menschen, die sich für die Belange der Menschen mit einer seltenen Erkrankung engagierten. Daher möchte ich zuallererst für das Engagement in 2025 danken!

Der Dank gilt dabei den Ehrenamtlichen in den vielen Selbsthilfegruppen, mit denen wir zusammenarbeiten dürfen. So hatten wir u.a. wertvollen Austausch in 2025 mit dem Team von „Wir sind 22q“ (<https://www.wirsind22q.de>), mit der LHON Selbsthilfe (<https://www.lhon-deutschland.de>), mit dem Vorstand der Histozytose Selbsthilfe (<https://histiozytose.org>) und der Kleefstra Selbsthilfe (<https://kleefstrasyndrom.de>). Daneben haben wir uns intensiv vernetzt mit Expertinnen für Williams Beuren Syndrom – Dr. Reutershahn und Dr. Berlemann aus der Kinderklinik in Duisburg sowie mit der Porphyr-Expertin Fr. PD Dr. Barman-Aksözen.

Der wissenschaftliche Austausch findet kontinuierlich statt; ganz besondere Kristallisationspunkte im Jahr 2025 waren jedoch die erste DACH-SE Tagung in Innsbruck, das Eva-Luise und Horst Köhler Symposium, die DGKJ und die NAKSE (Nationale Konferenz für Menschen mit Seltener Erkrankung). Schließlich gibt es viele Forschungsfragen und ungelöste Probleme, sei es auf dem Weg zur Diagnose, beim Thema Register oder für Menschen nach der Diagnosestellung.

Daher freuen wir uns, im Rahmen des Jahresberichtes von den Fortschritten berichten zu dürfen, zu denen wir beitragen durften: so konnten wir in das – gemeinsam mit den ZSE aus Hamburg und Lübeck initiierten - Register (DeRSE - deutsches Register für seltene Erkrankungen) erste Patienten einschließen und haben im letzte Jahr eine Beratungsstelle für Menschen nach Diagnosestellung am ZSEB eingerichtet (<https://zseb.ukbonn.de/aktuelles/detail/orientierungshilfe-und-unterstuetzung-fuer-familien-im-prozess-genetischer-diagnostik/>).

Alle Aktivitäten seitens des A Zentrums wären nicht viel wert, wenn nicht die Expertinnen und Experten am UK Bonn in den B Zentren des ZSEB den Ratsuchenden zur Verfügung ständen, wenn nicht die Hausärzte, die Kinderärztinnen und Kinderärzte in Niederlassung und die Partner-Kliniken des ZSEB so exzellent im Sinne der Patientinnen und Patienten kooperierten. Nur so gelingt die Versorgung komplexer Patienten – daher spielte die Kooperation mit der

UKB Forschungsstelle „Gesundheitskommunikation und Versorgungsforschung (CHSR) und Frau Prof.‘in N. Scholten & Team in 2025 (und danach) eine wichtige Rolle.

Das Genannte wirkt nachhaltig dank des klinisch-wissenschaftlichen Nachwuchses. Daher gehört zum Bericht des Jahres 2025 auch, dass am ZSEB weiterhin zwei Wahlfächer für Studierende (Seltene Erkrankungen und Pedagogchi) begleitet wurden und unsere 12 Studierenden in 2025 großartige Arbeit geleistet haben. Danke an unsere Studierenden & deren Sprecher-Team (2025: Isabelle Engels und Alisa Stoll)!

Nachhaltigkeit in der Medizin ist untrennbar verbunden mit Digitalisierung. Entsprechend haben wir in 2025 viel Energie investiert, damit sich unsere Vernetzungs-App unrare.me weiterentwickelt. Wir blicken stolz auf mehr als 5.000 Nutzende in der App und viel positives Feedback zu den Unterstützungsmöglichkeiten, die unrare.me für Nutzende bietet (<https://www.unrare.me>).

In der Zusammenschau war 2025 für das ZSEB in jeder Hinsicht ein gutes Jahr und wir freuen uns, mit den Partnerinnen und Partnern am UKB und in der Region, mit dem NRW-ZSE, mit der AG-ZSE, der Selbsthilfe und den Projektpartnern die erfolgreiche Arbeit für Menschen mit seltenen Erkrankungen fortzusetzen. Wir freuen uns auf die Fortsetzung der Zusammenarbeit in 2026.

Herzlichst, Ihr

Lorenz Grigull



Bericht aus dem A Zentrum

Prof. Dr. Lorenz Grigull war im Jahr 2025 als Referent unter anderem auf der DACH-SE Tagung (Innsbruck), beim Forum Medizin Fortbildung (Pädiatrie Refresher Berlin), beim Fokustag „Seltene Erkrankungen – Patient Journey“, auf der Jahrestagung der Kinder-Jugendärzte (DGKJ, Leipzig) sowie beim Rare Disease Symposium der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung vertreten. Darüber hinaus wurde er in den Beirat des Zentrums für Seltene Erkrankungen Jena und in den wissenschaftlichen Beirat der Zeitschrift „Pädiatrie“ berufen.

Neben diesen externen Aktivitäten konnte das ZSEB im Jahr 2025 auch interne Strukturen weiterentwickeln, neue Angebote etablieren und bestehende Formate erfolgreich fortführen. Der vorliegende Jahresbericht gibt einen Überblick über die vielfältigen Aktivitäten, Veranstaltungen und Fortschritte des ZSEB im vergangenen Jahr und dokumentiert das gemeinsame Engagement aller Beteiligten für eine nachhaltige Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Veränderungen im Vorstand des ZSEB

Im April erfolgte im Rahmen einer Vorstandssitzung die Verabschiedung von Prof. Dr. Thomas Klockgether aus seiner Funktion als stellvertretender Sprecher des Zentrums für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB). Prof. Klockgether, der das ZSEB seit seiner Gründung maßgeblich geprägt und weiterentwickelt hat, trat in den wohlverdienten Ruhestand. Sein langjähriges Engagement, seine wissenschaftliche Expertise sowie sein nachhaltiger Einsatz für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen haben wesentlich zur Profilbildung und Sichtbarkeit des ZSEB beigetragen.

Gleichzeitig wurde Prof. Dr. Valentin Schäfer als neuer stellvertretender Sprecher in den Vorstand des ZSEB aufgenommen. Als langjährig engagiertes Mitglied und Sprecher eines B Zentrums am ZSEB erwarten wir von Prof. Schäfer neben seinen umfassenden klinischen und wissenschaftlichen Erfahrungen im Bereich seltener Erkrankungen (Innere Medizin, Rheumatologie, Immunologie) neue Impulse für die Weiterentwicklung des Zentrums.



Interview mit Prof. Valentin Schäfer, stellvertretender Sprecher des ZSEB

1. Herr Prof. Schäfer, was hat Sie motiviert, die Rolle des stellvertretenden Sprechers im ZSEB zu übernehmen?

Die Motivation für diese Aufgabe ist aus meiner bisherigen klinischen und wissenschaftlichen Arbeit ganz organisch entstanden. Seit vielen Jahren behandle ich Patientinnen und Patienten mit seltenen, häufig systemischen und komplexen Erkrankungen, insbesondere im Bereich der seltenen rheumatologischen und immunologischen Krankheitsbilder. Dabei habe ich immer wieder erlebt, wie entscheidend strukturierte, interdisziplinäre Versorgung für Diagnostik, Therapie und Langzeitbetreuung ist. Das ZSEB bietet genau diesen Rahmen. Die Möglichkeit, diese Strukturen aktiv mitzugestalten und weiterzuentwickeln, hat mich sehr gereizt.

2. Was reizt Sie persönlich an der interdisziplinären Zusammenarbeit im ZSEB?

Seltene Erkrankungen lassen sich in der Regel nicht innerhalb einer einzelnen Disziplin adäquat erfassen. Mich reizt besonders, dass im ZSEB unterschiedliche Fachrichtungen auf Augenhöhe zusammenarbeiten und komplexe Fragestellungen gemeinsam lösen. Aus meiner täglichen Arbeit in unseren interdisziplinären Zentren, etwa bei Vaskulitiden, Uveitiden oder Sarkoidose, oder Lungenerkrankungen bei rheumatologischen Erkrankungen weiß ich, wie sehr Patientinnen und Patienten davon profitieren, wenn Expertise gebündelt wird und diagnostische wie therapeutische Entscheidungen gemeinsam getroffen werden.

3. Welche Erfahrungen aus Ihrer bisherigen klinischen und wissenschaftlichen Arbeit bringen Sie gezielt in Ihre neue Rolle ein?

Ich bringe vor allem langjährige Erfahrung in der Versorgung seltener entzündlich-immunologischer Erkrankungen, in der Leitung interdisziplinärer Zentren sowie in klinischer und grundlagenwissenschaftlicher Studienarbeit ein. Hinzu kommt mein Schwerpunkt in moderner Bildgebung, die eine frühere und präzisere Diagnostik ermöglicht. Auch meine Tätigkeit in Leitlinienkommissionen, Ethikgremien und internationalen Netzwerken hilft, Versorgung, Forschung und Strukturentwicklung sinnvoll miteinander zu verknüpfen.

4. Erinnern Sie sich an eine Patientin oder einen Patienten, dem die ZSEB-Arbeit besonders zugutekommen konnte?

Ja, sehr gut. Besonders im Gedächtnis geblieben ist mir eine Patientin mit einer seltenen systemischen Vaskulitis, bei der über Jahre hinweg keine eindeutige Diagnose gestellt werden konnte. Erst durch die strukturierte interdisziplinäre Abklärung, mit Einbindung mehrerer Fachdisziplinen, moderner Bildgebung und gezielter immunologischer Diagnostik, gelang eine klare Zuordnung und eine wirksame Therapie. Dieser Fall steht exemplarisch für den Mehrwert, den ein Zentrum wie das ZSEB bieten kann.

5. Welche Bedeutung hat das ZSEB aus Ihrer Sicht für die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen?

Das ZSEB ist aus meiner Sicht ein zentraler Anker für Betroffene. Es schafft Orientierung in einem oft fragmentierten Gesundheitssystem, verkürzt diagnostische Odysseen und ermöglicht eine qualitätsgesicherte, evidenzbasierte Versorgung. Darüber hinaus fungiert es als Schnittstelle zwischen ambulanter und stationärer Medizin, Forschung und Lehre, ein Aspekt, der für die nachhaltige Verbesserung der Versorgung essenziell ist.

6. Welche Herausforderungen sehen Sie aktuell im Bereich der seltenen Erkrankungen – und welche Rolle kann das ZSEB dabei spielen?

Zu den größten Herausforderungen zählen die oft verspätete Diagnosestellung, der Mangel an spezialisierten Strukturen und die begrenzte Evidenzlage für viele Erkrankungen. Das ZSEB kann hier eine Schlüsselrolle übernehmen, indem es Expertise bündelt, standardisierte Versorgungswege etabliert und Forschung gezielt in die klinische Praxis integriert. Auch die enge Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Netzwerken ist dabei von großer Bedeutung.

7. Was sind aus Ihrer Sicht zentrale Ziele für die Weiterentwicklung des ZSEB in den kommenden Jahren?

Zentrale Ziele sind der weitere Ausbau interdisziplinärer Strukturen, die stärkere Verzahnung von Versorgung und Forschung sowie die konsequente Einbindung digitaler und innovativer Diagnostik- und Therapiekonzepte. Ein weiteres wichtiges Anliegen ist mir die stärkere Beteiligung von Patientinnen und Patienten, sowohl in Versorgungsprozessen als auch in Forschungsprojekten sowie der Aufbau einer Forschungsinfrastruktur, so dass das ZSEB nicht nur klinisch, sondern auch wissenschaftlich sichtbar ist.

8. Wenn Sie auf die kommenden Jahre blicken: Worauf freuen Sie sich in Ihrer neuen Funktion am meisten?

Ich freue mich besonders darauf, gemeinsam mit engagierten Kolleginnen und Kollegen das ZSEB strategisch weiterzuentwickeln und konkret dazu beizutragen, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig zu verbessern. Die Arbeit an der Schnittstelle von Klinik, Wissenschaft und Strukturentwicklung empfinde ich als ausgesprochen sinnstiftend, und genau darin liegt für mich der besondere Reiz dieser neuen Funktion.

4. ZSEB Sommersymposium 2025

Am 2. Juli 2025 fand das 4. ZSEB Sommersymposium im Hörsaal des BMZ 1 statt. Im Mittelpunkt der Veranstaltung stand das Thema „Schmerz und seltene Erkrankungen“.

Die Anwesenden lernten von Dr. Maren Winkler (Klinik für neuromuskuläre Erkrankungen) zu Schmerzmustern und klinischen Erscheinungsbildern neuromuskulärer Erkrankungen. Anschließend stellten Prof. Dr. Valentin Schäfer und Dr. Pantelis Karakostas (Rheumatologie, UKB) aktuelle Erkenntnisse zu Symptomen und neuen Therapieoptionen bei schwerer Raynaud-Symptomatik vor. Nach der Pause widmete sich Dr. David Katzer (Pädiatrische Gastroenterologie, ELKI, UK Bonn) dem Thema chronischer Bauchschmerzen im Kindesalter und verdeutlichte anhand klinischer Fallbeispiele die Bedeutung einer strukturierten Anamnese und eines breiten differentialdiagnostischen Ansatzes. Den Abschluss bildete Dr. Ambra Marx (Klinik für Psychosomatik, UKB), die auf Warnzeichen der Schmerzchronifizierung

einging und praxisnahe Hinweise zum interdisziplinären Umgang mit Schmerzpatientinnen und -patienten gab.

Das Sommersymposium 2025 unterstrich die zentrale Bedeutung einer interdisziplinären Zusammenarbeit in der Schmerzdiagnostik und -therapie bei seltenen Erkrankungen. Das ZSEB dankt allen Referentinnen und Referenten, Teilnehmenden sowie den Unterstützerinnen und Unterstützern des Zentrums für die gelungene Veranstaltung.

Franz-Josef-Wernze-Symposium am ZSEB

In dankbarer Erinnerung an Franz-Josef Wernze veranstaltete das Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) am 26. November 2025 das Franz-Josef-Wernze-Symposium. Sein langjähriges Engagement und die großzügige Unterstützung über die ETL Stiftung Kinderträume haben die Arbeit des ZSEB nachhaltig geprägt und insbesondere die Gründung einer eigenen Kindersektion ermöglicht.

Das Symposium widmete sich zentralen Themen im Bereich seltener Erkrankungen, darunter Ataxien, Lebererkrankungen im Kindesalter, europäische Netzwerke für seltene Erkrankungen sowie dem Einsatz Künstlicher Intelligenz in der Differentialdiagnostik. Ziel der Veranstaltung war es, den interdisziplinären und fachlichen Austausch zu fördern, neue wissenschaftliche Erkenntnisse zu diskutieren und Impulse für eine verbesserte Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu setzen.

Mit dem Symposium wurde zugleich das besondere Wirken von Franz-Josef Wernze gewürdigt, dessen Beitrag über die Stiftung Kinderträume maßgeblich zur Weiterentwicklung der pädiatrischen Versorgung am ZSEB beigetragen hat und bis heute Motivation für das Engagement zugunsten betroffener Kinder ist.

DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen in Innsbruck

Am 4. und 5. April 2025 fand in Innsbruck erstmals der DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen statt. Die gemeinsame Fachtagung brachte Zentren und Akteurinnen und Akteure aus Deutschland, Österreich und der Schweiz zusammen und bot eine

grenzüberschreitende Plattform für den fachlichen Austausch im Bereich seltener Erkrankungen. Ziel des Kongresses war es, die bestehenden Aktivitäten und Strukturen in der DACH-Region stärker zu vernetzen und weiterzuentwickeln. Das interdisziplinäre Programm umfasste Beiträge zu wissenschaftlich-diagnostischen Fragestellungen, bestehenden Netzwerkstrukturen sowie zukünftigen Entwicklungen in der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Besonderer Fokus lag auf der nationalen und internationalen Zusammenarbeit, die angesichts komplexer Diagnostik- und Versorgungsanforderungen eine zentrale Rolle spielt.

Das ZSEB beteiligte sich am fachlichen Austausch und begrüßt die Etablierung dieses neuen Formats. Mit Blick auf die Zukunft freut sich das ZSEB, die DACH-SE-Tagung 2026 in Bonn ausrichten zu dürfen und den länderübergreifenden Dialog weiter zu vertiefen.

Erweiterung des ZSEB Teams

Das Team des ZSEB hat sich in 2025 verändert. Dr. Dr. Anne Harttrampf hat ihre Arbeit am ZSEB zum 31.10.2025 beendet. Neu im Team sind:

- **PD Dr. med. Leona Dold**, Fachärztin für Innere Medizin und Gastroenterologie,
- **Dr. rer. nat. Corinna Schmalohr**, Bioinformatikerin und Data Scientistin,
- **Dr. rer. nat. Jelena Maric-Biresev**, Biologin mit Schwerpunkt auf humangenetische Diagnostik

Durch die Erweiterung des Teams konnte im Winter 2025 ein niedrigschwelliges Beratungsangebot für Familien mit genetisch diagnostizierten oder noch nicht abschließend diagnostizierten Kindern etabliert werden. Das neue Sprechstundenangebot richtet sich an Eltern und Angehörige, die nach einer humangenetischen Diagnostik Unterstützung bei den nächsten Schritten suchen (Dr. Maric-Biresev). Die Beratung umfasst medizinische, organisatorische und sozialrechtliche Fragestellungen und schließt damit eine wichtige Versorgungslücke. Ziel des Angebots ist es, Familien frühzeitig zu begleiten, Orientierung zu geben und sie bei der weiteren Versorgung ihrer Kinder gezielt zu unterstützen.



RareNavigator - KI-gestützte Informationsplattform für Seltene Erkrankungen

Im Jahr 2025 hat das ZSEB gemeinsam mit den Projektpartnern CureRare GbR und der TH Mittelhessen ein innovatives Projekt zur Verbesserung des Zugangs zu validierten Informationen über Seltene Erkrankungen eingeworben. Ziel ist die Entwicklung einer KI-gestützten, mehrsprachigen Plattform, die fragmentierte Informationen aus Patientenorganisationen, medizinischen Ontologien und Fachdatenbanken intelligent verknüpft. Mithilfe moderner KI-Methoden, insbesondere einer Retrieval-Augmented-Generation-Architektur, sollen patienten- und fachgerechte, qualitätsgesicherte Inhalte bereitgestellt werden. Die Plattform richtet sich zunächst an Betroffene, Angehörige und medizinische Laien und soll den Wissenstransfer sowie die Vernetzung im Bereich Seltener Erkrankungen nachhaltig stärken (Förderung BMWF, 16GM300202).

ETHIC-AI.D – Ethisch ausgerichtete KI-Diagnostik für seltene Erkrankungen

Im Jahr 2025 konnte das ZSEB gemeinsam mit weiteren Projektpartnern (FU Berlin, Team Prof. Claudia Müller – Birn; <https://www.mi.fu-berlin.de/en/inf/groups/hcc/research/projects/Ethic-AID/index.html>) Fördermittel für ein neues Forschungsprojekt einwerben: ETHIC-AI.D. Das Projekt hat zum Ziel, die ethisch verantwortungsvolle Entwicklung und Anwendung von KI-gestützter Diagnostik bei seltenen Erkrankungen zu beleuchten. Das interdisziplinäre Projekt wird von der Freien Universität Berlin koordiniert und in enger Zusammenarbeit mit dem ZSEB, dem CHSR, ACHSE e. V. sowie weiteren wissenschaftlichen Partnern umgesetzt (Förderung BMFTR: 01GP2503C).

Mitarbeit am Projekt Fair4Rare:

Seltene Erkrankungen betreffen jeweils nur wenige Menschen, insgesamt jedoch mehrere Millionen in Deutschland. Um diese besser zu erfassen und die Versorgung zu verbessern, wurde das Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) gegründet, das nach den FAIR-Prinzipien arbeitet. Im Projekt FAIR4Rare wird untersucht, wie das Register weiterentwickelt werden kann, um Versorgungslücken zu schließen und Patientendaten besser nutzbar zu machen. Dazu werden unter anderem Arbeitsprozesse analysiert, Nutzende

befragt und Vergleiche mit anderen Datenbanken durchgeführt. Ziel ist es, die Diagnostik und Therapie für Betroffene zu verbessern und fundierte Entscheidungen im Gesundheitssystem zu unterstützen.

Im Rahmen unserer Beteiligung am Projekt FAIR4Rare haben wir aktiv an der Entwicklung und Umsetzung eines Konzepts zur Stärkung des Patientinnennutzens durch eine konsequente Einbindung in das Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) mitgewirkt. Ein besonderer Schwerpunkt lag auf der Förderung der Patientenpartizipation, insbesondere durch die Erarbeitung und Kommunikation konkreter Vorschläge zur stärkeren Einbindung von Patientinnen sowie durch die Beteiligung an Vergleichsauswertungen im Kontext des Forschungsdatenportal für Gesundheit (FDPG).

Darüber hinaus haben wir uns an der Entwicklung von Studienkonzepten beteiligt, zunächst mit Fokus auf Auswertungen zu ICD-kodierten Erkrankungen, und diese durch eine kontinuierliche Kommunikation von Verbesserungsvorschlägen weiterentwickelt. Im Rahmen der Zusammenarbeit mit dem Clinical Research and Analysis Management System (CRAM) unterstützten wir zudem aktiv die Beitritts-, Melde- und Registrierkampagnen. Unsere Mitwirkung umfasste ebenfalls Beiträge zu wissenschaftlichen Publikationen sowie die Beteiligung an der Abschlussveranstaltung und dem Abschlussbericht des Projekts.

Förderung durch die Dr. Eberhard und Hilde Rüdiger Stiftung:

Dank an die Rüdiger Stiftung – Förderung innovativer Funktionen am ZSEB über die App unrare.me

Mit großer Dankbarkeit würdigen wir die Förderung durch die Rüdiger Stiftung, die es ermöglicht hat, zentrale Weiterentwicklungen in unserer Social-Media-Gesundheits-App unrare.me auf den Weg zu bringen. Die Unterstützung leistet einen nachhaltigen Beitrag zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen, indem sie digitale Vernetzung, gegenseitige Hilfe und Wissensaustausch strukturell stärkt.

Dank der Förderung konnten zukunftsweisende Ziele initiiert werden, deren Abschluss für 2026 vorgesehen ist: Entwicklung einer digitalen „Schwarzes Brett“-Funktion, über die Nutzende akute Fragen, Herausforderungen oder Unterstützungsangebote gezielt einstellen



können. Das digitale Schwarze Brett fördert damit Transparenz, Teilhabe und Selbstorganisation innerhalb der Community. Um aktives Engagement sichtbar zu machen und zu fördern, wird ein niedrighschwelliges Anreizsystem implementiert, so dass in der App ein lebendiger und solidarischer Austausch gefördert wird. Schließlich wurden die technischen Voraussetzungen für interaktive Q&A-Webinare geschaffen: so können Expert*innen und Nutzende zu zentralen Fragestellungen seltener Erkrankungen informieren. So entsteht ein kontinuierlicher, digital gestützter Wissensraum, der medizinische Expertise und gelebte Erfahrung miteinander verbindet.

Die xxx Rüdiger Stiftung ermöglicht mit ihrer Förderung nicht nur technische Innovation, sondern stärkt vor allem die Selbstwirksamkeit, Sichtbarkeit und Vernetzung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Dafür sprechen wir unseren herzlichen Dank aus

Zertifizierung von NAMSE - Typ A Zentren für Seltene Erkrankungen

Das ZSEB hat im Berichtsjahr die Anforderungen zur Aufrechterhaltung der Zertifizierung über ClarCert im Überwachungsprozess erfolgreich erfüllt. Die kontinuierliche Sicherstellung der Qualitätsstandards sowie die regelmäßige Überprüfung der Prozesse bilden die Grundlage für eine nachhaltige und qualitätsgesicherte Versorgung. Die Rezertifizierung ist für Anfang 2027 geplant.

B-Zentrum kongenitale Fehlbildung hat einen neuen Sprecher: PD Dr. Lukas Schröder

Im Jahr 2025 wurde PD Dr. Lukas Schröder zum neuen Sprecher des B-Zentrums Kongenitale Fehlbildungen berufen. Mit seiner Expertise wird er die fachliche Leitung des Zentrums übernehmen und die interdisziplinäre Versorgung, Forschung und Beratung von Patientinnen und Patienten mit angeborenen Fehlbildungen weiter voranbringen.

Für das Jahr 2026 ist der Aufbau eines zusätzlichen Beratungsangebots für Patientinnen und Patienten mit seltenen Schmerzbildern geplant. Ziel soll es sein, diese bislang unterversorgte Patientengruppe gezielt zu unterstützen und das bestehende Beratungsportfolio des ZSEB bedarfsorientiert zu erweitern. Dabei soll spezialisierte Expertise gebündelt und der Zugang zu qualifizierter Beratung weiter verbessert werden.



2 Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)

2.1 Das A Zentrum

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) arbeitet gemäß den Richtlinien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und ist als A-Zentrum eingestuft. Als zentrale Anlaufstelle richtet es sich sowohl an Menschen ohne gesicherte Diagnose als auch an Patientinnen und Patienten mit einer bestätigten seltenen Erkrankung. Das A-Zentrum unterstützt Betroffene dabei, relevante Informationen zu erhalten und geeignete medizinische Expertinnen und Experten zu finden. Es koordiniert den Zugang zu spezialisierten Fachdisziplinen innerhalb der angebundenen Behandlungszentren und erleichtert die Vernetzung mit passenden Ansprechpartnern. Darüber hinaus übernimmt das ZSEB zentrale organisatorische und koordinierende Aufgaben. Im Jahr 2024 wurde das Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn erfolgreich durch ClarCert zertifiziert und hat den Überwachungsprozess in 2025 erfolgreich durchlaufen. Seit dem Winter 2025 bietet das ZSEB ein niedrighschwelliges Beratungsangebot für Familien mit genetisch diagnostizierten (oder noch nicht abschließend diagnostizierten) Kindern am Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn an.

A Zentrum - Team

Frau Esther Fettich unterstützt Ratsuchende als nicht-ärztliche Lotsin am ZSEB. Sie erläutert bei Fragen die ZSEB Abläufe und steht für Organisatorisches und Nachfragen der Ratsuchenden zur Verfügung. In Absprache mit dem ärztlichen Team werden auch Kontakte zu Selbsthilfegruppen, spezialisierten Behandlungszentren und Ambulanzen hergestellt. Ergänzend wirkt sie bei der Vernetzung geeigneter Unterstützungsangebote mit.

Herr **Dr. med. Tim Bender** hat im März 2025 seine Facharztprüfung zum Facharzt für Humangenetik abgelegt. Er hat Patienten mit unklarer Erkrankung im Versorgungspfad des Modellvorhabens betreut. Über diesen Vertrag konnte mittels Genomdiagnostik auch in 2025 bei vielen Patienten eine genetisch gesicherte Diagnose gestellt werden. Er war darüber hinaus an der Etablierung des Modellvorhabens 64e zur Genomsequenzierung am UKB beteiligt. Im Jahr 2025 konnte in enger Abstimmung mit der UK-IT und dem Institut für Humangenetik das Modellvorhaben zur Genomsequenzierung erfolgreich implementiert

werden. Darüber hinaus war Dr. Bender an der weiteren Ausgestaltung des Deutschen Registers für Seltene Erkrankungen im multizentrischen Austausch mit den ZSE in Hamburg und Lübeck beteiligt. Mit einem Poster zu dem ersten gemeinsamen Projekt aus dem Register vertrat Dr. Bender das ZSEB auch auf der Nationalen Konferenz zu seltenen Erkrankungen (NAKSE) im September in Berlin.

Frau **PD Dr. Leona Dold** arbeitet seit Juli 2025 am ZSEB. Seit dem 01.12.2025 unterstützt sie mit ihrer Expertise besonders auch Menschen mit seltenen Erkrankungen der Leber. Darüber hinaus wirkt Sie im Europäische Referenznetzwerk für seltene Lebererkrankungen (ERN R-LIVER) mit, insbesondere im Bereich seltene Lebererkrankungen in der Schwangerschaft. Neben dieser Tätigkeit war sie an der Erstellung der Leitlinie LeiSe Leber der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS) zum Thema seltene Lebererkrankungen beteiligt.

Dr. rer. nat. Corinna Schmalohr ist Bioinformatikerin und Data Scientist mit Schwerpunkt auf KI-gestützten Methoden zur Analyse biomedizinischer Daten. Seit August 2025 ist sie am Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) tätig und verantwortet dort die datengetriebene Weiterentwicklung von Versorgungs- und Forschungsprozessen im Kontext seltener Erkrankungen.

Übergreifend verantwortet sie die strategische Digitalisierung am ZSEB– durch den Aufbau skalierbarer Dateninfrastrukturen, die Implementierung analytischer Workflows und die Etablierung KI-basierter Werkzeuge zur Unterstützung klinischer und organisatorischer Entscheidungsprozesse. Ziel ihrer Arbeit ist es, datenbasierte Innovationen nachhaltig und verantwortungsvoll in die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu integrieren.

Ein zentraler Bestandteil ihrer Tätigkeit ist die organisatorische und datenstrategische Mitwirkung am Modellvorhaben Genomsequenzierung (GenomSeq). In diesem bundesweiten Versorgungsprojekt gestaltet sie am Standort insbesondere digitale Abläufe, koordiniert Datenflüsse und entwickelt Konzepte zur strukturierten Erfassung, Qualitätssicherung und Auswertung klinischer und genombezogener Informationen.

Darüber hinaus bringt sie ihre Expertise in die Entwicklung innovativer digitaler Anwendungen im Bereich seltener Erkrankungen ein. Bei unrare.me, einer Social-Media-Plattform für Menschen mit seltenen Erkrankungen, ist sie beteiligt an der Entwicklung intelligenter

Matching-Algorithmen, um Nutzer mit anderen Betroffenen und den richtigen Experten zu verknüpfen.

Im Zentrum für Seltene Erkrankungen stehen Patient:innen mit komplexen Krankheitsbildern und häufig unklaren Diagnosen im Fokus; insbesondere auch dann, wenn chronische Schmerzen im Vordergrund stehen. In diesem anspruchsvollen, interdisziplinären Umfeld widmet sich Frau Dr. Lyutenska der Aufgabe, medizinische Fragestellungen mit detektivischem Gespür zu durchdringen und Betroffenen in oft stark belastenden Lebenssituationen neue Perspektiven zu eröffnen. Ihre Arbeit verbindet fachliche Expertise mit einem hohen Maß an Verantwortung und Einfühlungsvermögen. Für das Jahr 2026 plant Frau **Dr. Mina Lyutenska** den Aufbau einer spezialisierten Sprechstunde für Patient:innen mit seltenen Schmerzbildern.

Frau Dr. Jelena Marić-Biresev ist promovierte Biologin und unterstützt das ZSEB seit Herbst 2025 in der Begleitung von Familien nach einer Diagnosestellung – insbesondere bei genetischen Diagnosen. Mit viel Fachwissen und Einfühlungsvermögen steht sie betroffenen Familien in einer oft herausfordernden Phase zur Seite. Eine besondere Stärke ihrer Arbeit ist ihre persönliche Perspektive: Als Angehörige eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung bringt sie eigene Erfahrungen ein, die ihre Beratung besonders nahbar und praxisnah machen.

Frau Nadine Weinstock (M.Sc.) ist Koordinatorin des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSEB) und verantwortet ein breites Spektrum organisatorischer und koordinierender Aufgaben. In dieser Funktion sorgt sie unter anderem für eine reibungslose Kommunikation zwischen den beteiligten Fachzentren am Standort des ZSEB sowie mit weiteren Typ-A-Zentren. Darüber hinaus ist sie aktiv in das Netzwerk NRW-ZSE sowie in die bundesweiten Versorgernetzwerke eingebunden. Ein weiterer Schwerpunkt ihrer Tätigkeit liegt in der Organisation, Bereitstellung und Erarbeitung zentraler Dokumente. Diese sind insbesondere für die Erfüllung der formalen Anforderungen im Rahmen der Verhandlungen zu Zentrumszuschlägen von Bedeutung. Die enge und konstruktive Zusammenarbeit mit dem Controlling stellte dabei einen wesentlichen Erfolgsfaktor dar. Für das Jahr 2025 erhielt das ZSEB zudem den Zuschlag für zwei neue Projekte, die in 2026 starten.

Kinderarzt **Prof. Dr. Lorenz Grigull** leitet das ZSEB und vertritt es als Sprecher. Neben der Arbeit in der Patientenversorgung am ZSEB und studentischen Lehre



(<https://pedagotchi.de/das-team/>) am UK Bonn liegt sein Hauptaugenmerk auf der Weiterentwicklung digitaler, Diagnose-unterstützender Werkzeuge, der Digitalisierung von Abläufen im Gesundheitswesen (<https://www.unrare.me>) und der Verbesserung der Versorgungsrealität von Menschen und Familien mit einer seltenen Erkrankung, Daher ist er auch in unterschiedlichsten Gremien engagiert und steht in engem Austausch mit Selbsthilfegruppen sowie Leistungserbringern.

2.2 Vernetzung des A Zentrums

AG ZSE

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) ist aktives Mitglied der Arbeitsgemeinschaft Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE). Seit 2023 ist Prof. Grigull gewähltes Mitglied des Vorstands der AG ZSE. Die Arbeitsgemeinschaft steht vor vielfältigen inhaltlichen und strukturellen Herausforderungen, die das ZSEB durch die engagierte Mitarbeit im Vorstand aktiv mitgestaltet.

Im Jahr 2025 fand in Innsbruck erstmals eine gemeinsame deutschsprachige Tagung der Zentren für Seltene Erkrankungen aus Österreich, Deutschland und der Schweiz statt. Im Rahmen der DACH-SE-Tagung (<https://dach-se.org>) werden zentrale klinische, organisatorische und wissenschaftliche Fragestellungen interdisziplinär erarbeitet und diskutiert. Ein besonderer Schwerpunkt liegt dabei auf der Zusammenarbeit zwischen den Zentren für Seltene Erkrankungen und genetischen Expert:innen. Im Jahr 2026 wird diese Veranstaltung am 24.09. und 25.09. am Bonner Standort stattfinden.

AG Lotsen

Die Arbeitsgemeinschaft der Lots:innen und Koordinator:innen wurde im Jahr 2021 am Standort Magdeburg gegründet. Sie bietet eine zentrale Plattform für den Austausch zu vielfältigen Themen, die die Arbeit an den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) betreffen. Im Rahmen regelmäßiger Treffen stellen sich die einzelnen Zentren vor, vergleichen ihre jeweiligen Strukturen und Abläufe und entwickeln gemeinsam Lösungsansätze für aktuelle Fragestellungen. Das ZSEB ist seit Beginn Teil dieser AG.



Ein weiterer Schwerpunkt der Arbeitsgemeinschaft liegt auf Fortbildungsangeboten, die insbesondere den ärztlichen Lots:innen der ZSE zugutekommen. Diese bieten Raum für den fachlichen Austausch zu medizinischen Fragestellungen und unterstützen die Weiterentwicklung der lotsspezifischen Expertise.

Ergänzend wird in der Regel einmal jährlich eine zentrale Lotsenschulung durchgeführt, bei der Lots:innen und Koordinator:innen zusammenkommen und sich intensiv austauschen können. Diese Schulungen stellen einen wichtigen Baustein der kontinuierlichen Qualifizierung und Vernetzung innerhalb der ZSE-Strukturen dar.

NRW ZSE

Innerhalb des Netzwerks der nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (NRW-ZSE) werden regelmäßig strukturierte Qualitätszirkel durchgeführt, die sowohl in digitalen Formaten als auch als Präsenzveranstaltungen stattfinden. Diese Treffen dienen der interdisziplinären Fallbesprechung insbesondere komplexer oder bislang ungeklärter Krankheitsverläufe. Dabei wird die fachliche Expertise aus verschiedenen medizinischen Disziplinen gebündelt und sowohl pädiatrische als auch erwachsenenmedizinische Perspektiven einbezogen. Diese nordrhein-westfälischen Fallkonferenzen stellen somit ein zentrales Instrument zur gemeinsamen Expertisebündelung im Bereich seltener Erkrankungen dar. Der Fokus liegt auf einem patient:innenorientierten Austausch zur Entwicklung optimaler Versorgungs- und Therapieoptionen.

Neben diesen Fallkonferenzen organisiert das NRW-ZSE weitere Netzwerkaktivitäten, darunter Fortbildungsangebote sowie Veranstaltungen anlässlich des Tages der Seltene Erkrankungen. Hinweise zu aktuellen Terminen und Inhalten sind auf der Internetseite des NRW-ZSE abrufbar.

Darüber hinaus setzt sich das Netzwerk gezielt für die Stärkung der medizinischen Aus-, Fort- und Weiterbildung im Bereich seltener Erkrankungen ein. Ein besonderes Anliegen ist dabei die Unterstützung und Schulung niedergelassener Ärzt:innen. Weiterführende Informationen zu diesen Aktivitäten sind im vorliegenden Bericht im Kapitel „5. Fort- und

Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB“ zusammengefasst.

DeRSE – Deutsches Register für seltene Erkrankungen

Zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen haben das ZSEB gemeinsam mit dem ZSE der Uniklinik Lübeck (Dr. Anne Ripke, https://www.uksh.de/zse-luebeck/Wir+über+uns/Unser+Team+im+A_Zentrum-p-182.html) sowie dem ZSE Hamburg (Dr. Franziska Rillig, CESAR, <https://www.uke.de/kliniken-institute/zentren/martin-zeit-zentrum/ueber-das-centrum/team/index.html>) vor etwa 2,5 Jahren eine inhaltlich-strategische Zusammenarbeit initiiert. Ziel dieser Kooperation war die Gründung des Deutschen Registers für Seltene Erkrankungen (DeRSE), das als gemeinsames Projekt zum besseren Verständnis der Ratsuchenden an ZSE in Deutschland gegründet wurde und Transparenz hinsichtlich der Bedarfe von Menschen ohne Diagnose oder mit seltenen Erkrankungen schaffen soll.

Die Motivation hinter der Gründung des DeRSE liegt in der Notwendigkeit, bestehende Versorgungslücken zu identifizieren und zu schließen. Menschen ohne Diagnose oder mit seltenen Erkrankungen stehen oft vor zahlreichen Herausforderungen, darunter unzureichende Diagnostik, mangelnde Therapieforschung und eingeschränkte Zugänge zu spezialisierten Behandlungen. Durch die Etablierung eines umfassenden Registers soll nicht nur die Sichtbarkeit dieser Erkrankungen erhöht, sondern auch die Qualität der medizinischen Versorgung nachhaltig verbessert werden.

Daneben dient die Zusammenarbeit über Bundesländer hinaus auch der Harmonisierung von Prozessen und ebenso die Vernetzung mit anderen Institutionen und Organisationen.

Die so gesammelten Daten werden es auch ermöglichen, gezielt Forschungsprojekte zu initiieren, Leitlinien zu entwickeln und so auch die Lebensqualität der Betroffenen zu steigern. Ab Januar 2025 konnte – nach positivem Ethikvotum im Herbst 2024 – das ZSEB mit dem Einschluss in das Register beginnen. Mit der Implementierung und Evaluation standardisierter Kriterien zur Beurteilung ob es sich bei medizinisch bislang unerklärten Symptomen, möglicherweise um eine seltene Erkrankung handelt (DeRSE-Score) wurde im Registerkonsortium ein erstes Pilotprojekt auf den Weg gebracht. Im Herbst konnten auf der NAKSE erste Daten hierzu präsentiert werden. Eine prospektive Studie ist für 2026 geplant.



Ebenfalls soll im Jahr 2026 das DeRSE papierlos werden. Nach der technischen Umsetzung im Winter 2025/26 wird es möglich sein, dass Patienten per E-Mail-Link ihre Daten selbstbestimmt und geschützt direkt in das Register eintragen.

Deutsche Referenznetzwerke

Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorsyndrome (DRN-ETS)

Das Deutsche Referenz- und Versorgungsnetzwerk für erbliche Tumorsyndrome (DRN-ETS) ist ein bundesweites Netzwerk hochspezialisierter medizinischer Zentren mit ausgewiesener Expertise im Bereich erblicher Tumorsyndrome. Die Koordination liegt am Standort Bonn; weitere beteiligte Zentren befinden sich in Aachen, Dresden, Erlangen, Göttingen, Hamburg, Hannover, Heidelberg, München, Tübingen und Ulm. Diese Zentren sind spezialisierte Subzentren für ETS an Universitätskliniken und Teil des Europäischen Referenz-Netzwerks für genetische Tumorrisiko-Syndrome (ERN GENTURIS).

Die nationale Vernetzung der Experten fördert strukturierte Versorgungs- und Überweisungspfad-Konzepte, wobei Patientenvertreter einbezogen werden, um die Bedürfnisse der betroffenen Familien zu berücksichtigen. Sie erfüllen hohe Qualitätsstandards in der multidisziplinären Versorgung und engagieren sich in nationalen und internationalen Forschungsprojekten, um das Wissen über ETS zu erweitern. Seit dem Frühjahr 2024 ist das Netzwerk zudem über eine zentrale Online-Plattform erreichbar (<https://www.drn-ets.de/>).

Die im Netzwerk zusammengeschlossenen Zentren bieten eine umfassende Beratung und Versorgung für Menschen mit familiären oder erblichen Tumorerkrankungen. Diese umfasst unter anderem die Differentialdiagnostik, genetische Abklärung, leitliniengerechte Therapie sowie strukturierte Vorsorgeprogramme. Die Betreuung erfolgt in multidisziplinären Teams, die standortübergreifend eng zusammenarbeiten.

Ein zentraler Mehrwert des DRN-ETS liegt in der nationalen Vernetzung von Expert:innen, die die Entwicklung strukturierter Versorgungs- und Überweisungspfade ermöglicht. Patientenvertreter:innen sind dabei aktiv eingebunden, um die Perspektiven und Bedürfnisse der betroffenen Familien zu berücksichtigen. Gleichzeitig unterstützt das DRN-ETS die Implementierung der im ERN GENTURIS erarbeiteten Konzepte in das nationale Gesundheitssystem und fördert den wissenschaftlichen Austausch zwischen den Zentren.

Darüber hinaus engagiert sich das Netzwerk in der Fort- und Weiterbildung, in der Erarbeitung von Leitlinien sowie in der Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen. Die Informationsplattform des DRN-ETS trägt dazu bei, die Früherkennung und Versorgung von Familien mit erblichen Tumorsyndromen durch gezielte Aufklärung und die Bereitstellung qualitätsgesicherter Informationsmaterialien weiter zu verbessern.

2.3 weitere Aktivitäten

Diagnose-Unterstützung und Mustererkennung mittels künstlicher Intelligenz in der Medizin

Am A Zentrum des ZSEB werden seit 2020 Verfahren des Data Mining eingesetzt, um Muster, die auf seltene Erkrankungen hinweisen zu erkennen. Gemeinsame Forschungsprojekte (u.a. Prof. V. Schäfer, UKB Rheumatologie und Prof. C. Kornblum, Neurologie) illustrieren die Möglichkeiten. Die Kooperation mit verschiedenen Arbeitsgruppen (Prof. Frank Klawonn, Ostfalia University (<https://www.ostfalia.de/cms/de/pws/klawonn/index.html>) und Fraunhofer-Institut IAIS (Prof. Rafet Sifa, Armin Berger; <https://www.b-it-center.de/research-groups/applied-machine-learning-lab>) sowie Fachpublikationen sind Indikatoren für die erfolgreiche Ausgestaltung des Schwerpunktes. Langjährige Kooperationen, u.a. mit externen Partnern und Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen (z.B. Kindernetzwerk (knw), MPS-Selbsthilfe, Glykogenose e.V.) kommen unserer Arbeit zugute.

App unrare.me

Die App unrare.me (<https://www.unrare.me>) versammelt seit ihrer Gründung in 2023 nun mehr als 5.000 Nutzende bei sich. In der App findet ein reger Austausch zwischen den Nutzenden statt; so konnten inzwischen mehr als 100.000 Chatnachrichten gezählt werden.

In den Gruppenräumen werden krankheitsspezifische Fragen diskutiert (z.B. Notwendigkeit bestimmter Vorsorgeuntersuchungen). Diese Diskussionen ersetzen nicht den Arztbesuch, sondern fördern den niedrighschwelligen Austausch. Dank einer Förderung der Rüdiger Stiftung konnten neue Funktionen in der App realisiert und das Matching verbessert werden.

In 2025 wurden besonders die Angebote, dass in der App Experten wichtige krankheitsspezifische Fragen beantworten genutzt. Zentral bleibt in der App die Nutzung als Vernetzung zwischen Betroffenen, Angehörigen und Expert:innen untereinander oder auch mit den jeweils anderen Gruppen.

Das ZSEB nimmt weiterhin eine zentrale Rolle bei der Weiterentwicklung der App ein, damit die Digitalisierung des Gesundheitswesens keine graue Theorie bleibt und Zugang zu Gesundheitsangeboten und Expert:innen für Menschen mit einer seltenen Erkrankung leichter möglich wird.



Typ A Zentrum

Sprecher: Prof Dr. Lorenz Grigull, MBA, MME
stellv. Sprecher: Univ.-Prof. Dr. med. MUDr. Valentin S. Schäfer
Koordination: M.Sc. Nadine Weinstock

Forschungs- und Behandlungszentren (Typ B Zentren)

Behandlungszentren, B Zentren

Seltene neurologische Erkrankungen:

Seltene neuromuskuläre Erkrankungen, Sprecherin: Prof. Dr. Kornblum
Seltene Bewegungsstörungen, Sprecherin: PD Dr. Faber
Motoneuronerkrankungen und choreatische Bewegungsstörungen, Sprecher: PD Dr. Weydt
Seltene Epilepsien, Sprecher: Prof. Dr. Surges
Frontotemporale Demenz, Sprecherin: Prof. Dr. Schneider
Seltene psychische Erkrankungen, Sprecherin Prof. Dr. Dr. Schulte

Seltene pädiatrische Erkrankungen:

Konnatale und perinatale Virus-Infektionen, Sprecher: Prof. Dr. Müller
Seltene endokrine Störungen des Kindesalters, Sprecherin: Prof. Dr. Gohlke
Seltene Leber- und Nierenerkrankungen des Kindesalters, Sprecher: Prof. Dr. Ganschow
Angeborene Lymphgefäßerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Müller
Spinale Muskelatrophie bei Kindern und Jugendlichen, Sprecherin: Dr. Holzwarth
Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters, Sprecherin: Prof. Dr. Klotz
Konnatale Fehlbildungen, Sprecher: PD Dr. Schröder

Seltene Erkrankungen des muskuloskeletalen Systems, der Haut und des Bindegewebes:

Seltene muskuloskeletale Erkrankungen und Knochentumoren, Sprecher: Dr. Koob
Seltene entzündlich-rheumatoische Erkrankungen, Sprecher: PD Dr. V. Schäfer
Seltene Erkrankungen des Gesichts, Sprecher: Prof. Dr. Kramer
Seltene angeborene Hypotrichosen, Sprecherin: Prof. Dr. Betz

Seltene Erkrankungen der Lunge und des Herz-Kreislaufsystems:

Seltene Lungenerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Skowasch
Seltene Gefäßerkrankungen, Sprecher: PD Dr. Schäfer

Seltene Tumor- und Bluterkrankungen:

Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems, Sprecher: Prof. Dr. Oldenburg
Seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Brossart
Erbliche Tumorerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Aretz

Seltene Augenerkrankungen:

Seltene Augenerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Holz

Abteilung seltene Erkrankungen (ASE)

Leiter: Prof Dr. Lorenz Grigull, MBA, MME

Koordination: M.Sc. Nadine Weinstock

Teamassistenten: Frau Esther Fettich

Assistenzarzt: Dr. Tim Bender

ZSEB Ärztin: Dr. Mina Lyutenska

ZSEB Ärztin: PD Dr. Leona Dold

Data Scientist: Dr. Corinna Schmalohr

Studierendenteam:

Engels, Isabelle
Lütke Elshoff, Clara
Schroth, Justine
Enste, Luc
Weiss, Judith
Katsarava, Marie
Paul Kramer
Lydia Bergmann
Nika Schneiders
Greta Bandulet

Sektionen:

- Schwangere mit seltenen Erkrankungen – Prof. Dr. Merz

2.4 Die B Zentren

Das A Zentrum kooperiert eng mit den zugehörigen Behandlungszentren (B Zentren), um die optimale Versorgung für Menschen ohne Diagnose sowie für Betroffene und deren Familien mit seltenen Erkrankungen sicherzustellen. Eine Übersicht der B Zentren am ZSE in Bonn ist in Tabelle 1 zu finden.

Tabelle 1: Übersicht der Zentrums Struktur und dessen B Zentren				
Zusammenarbeit mit anderen Einrichtungen wie z.B. Krankenhäusern, anderen ZSE, Rehabilitationseinrichtungen, Patient:innenorganisationen, Niedergelassenen Hausärzten	ZSE Bonn (A Zentrum) Beratung, Öffentlichkeitsarbeit, Vernetzung, Forschung und Lehre, Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, Interdisziplinäre Fallkonferenzen, Prüfung und bewertung von Patient:innenakten, PDCA Zyklus, Qualitätsbericht, telemedizinische Leistungen, Registerarbeit, Webseite (Informationsplattform), Transition, Informationsveranstaltung			
	Sektion: Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen – Sprecherin: Prof. Dr. Merz			
	Behandlungszentren (B Zentren) des ZSE Bonn (Stand 11/25)			
	Prof. Holz/Dr. Dr. Herrmann- seltene Augenerkrankungen	PD Dr. Faber – seltene Bewegungsstörungen (Ataxien)	Prof. Kramer –SE des Gesichts	Prof. Skowasch – seltene Lungenerkrankungen
	Prof. Kornblum – seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Gohlke - seltene endokrine Störungen des Kindesalters	Prof. Surges – seltene Epilepsien	Prof. Aretz – seltene erbliche Tumorerkrankungen
	PD Dr. Lukas Schröder - konnatale Fehlbildungen	Prof. Oldenburg - SE des Gerinnungssystem	Prof. Koob - seltene muskuloskelettale Erkrankungen und Knochentumoren	Prof. Brossart - seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen
	Prof. Betz - seltene angeborene Hypotrichosen	Prof. Schäfer - seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen	Prof. Ganschow - seltene Lebererkrankungen im Kindesalter	Prof. Müller - konnatale und perinatale Virusinfektionen
	PD Dr. Weydt - Motoneuronenerkrankungen und choreatische Bewegungsstörungen	Prof. Schulte- seltene psychische Erkrankungen	Prof. Müller – seltene angeborene Lymphgefäßerkrankungen	PD Dr. Schaefer; PD Dr. Schahab - seltene Gefäßerkrankungen
Dr. Dorothea Holzwarth – spinale Muskelatrophie bei Kindern und Jugendlichen	Prof. Schneider - frontotemporale Demenz	Prof. Klotz/PD Dr. Fazeli – seltene Epilepsien des Kindes und Jugendalters		

Vorstellung des B Zentrums für seltene Augenerkrankungen

Das B-Zentrum für seltene Augenerkrankungen stellt eine zentrale Versorgungs-, Diagnose- und Forschungseinheit für Patientinnen und Patienten mit seltenen, insbesondere genetisch bedingten Augenerkrankungen dar und ist eines der größten seiner Art in Deutschland. Das Zentrum ist überregional aktiv und betreut Patientinnen und Patienten aus dem gesamten Bundesgebiet sowie aus dem europäischen Ausland. Ein wesentlicher Schwerpunkt liegt auf der Diagnostik und Behandlung seltener und erblicher Netzhauterkrankungen. Die Versorgung erfolgt interdisziplinär und unter Einsatz modernster diagnostischer Verfahren sowie innovativer therapeutischer Ansätze. Die enge Verzahnung von klinischer Versorgung, klinischer Forschung und Studienaktivitäten prägt das Profil des Zentrums.

Seit 2016 wird das B-Zentrum von Prof. Dr. med. Frank G. Holz, dem Direktor der Universitäts-Augenklinik Bonn und von Priv.-Doz. Dr. Dr. med. Philipp Herrmann, dem Leiter der Sektion Ophthalmogenetik geführt. Die Sektion bildet einen zentralen Bestandteil des Zentrums und ist insbesondere für die genetische Diagnostik, die spezialisierte Sprechstunde für genetisch bedingte Netzhauterkrankungen, die fachgebundene genetische Beratung sowie die Koordination und Durchführung klinischer Studien zu seltenen Netzhauterkrankungen verantwortlich. Seit August 2025 konnte das B-Zentrum durch die Berufung von Herrn Prof. Dr. med. Maximilian Pfau einen weiteren Experten im Feld hinzugewinnen, der das B-Zentrum durch seine Expertise in der klinischen Forschung und Patientenversorgung unterstützt und einen weiteren Wachstumsimpuls für das Zentrum setzt.

Das B-Zentrum versorgt Patientinnen und Patienten mit einem breiten Spektrum seltener Augenerkrankungen, u.a.:

Erbliche Netzhautdegenerationen (z.B. Retinitis pigmentosa, Morbus Stargardt)

Syndromale Netzhauterkrankungen (z.B. Bardet-Biedl-Syndrom)

Chorioideremie

Makuläre Teleangiektasie Typ 2

Hereditäre Optikusneuropathien

Pseudoxanthoma elasticum (PXE)



Die Diagnostik erfolgt mittels digitaler, hochauflösender, multimodaler Bildgebung (u.a. optische Kohärenztomographie, Fundusautofluoreszenz), vielfältiger funktioneller Testverfahren inkl. Mikroperimetrie und Elektrophysiologie sowie der Initiierung und Zuordnung molekulargenetischer Analysen. Ergänzend bestehen strukturierte Angebote zur Low-Vision-Versorgung. Die Betreuung erfolgt auch in enger Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen, insbesondere der PRO RETINA Deutschland, welche parallel zur klinischen Sprechstunde eine eigens etablierte Patientensprechstunde mit ehrenamtlichen, selbst Betroffenen in der Augenklinik anbietet.

Ein zentrales Profilvermerkmal des B-Zentrums ist der Fokus auf gentherapeutische Verfahren bei erblichen Netzhauterkrankungen. Das Universitätsklinikum Bonn zählt zu den wenigen Zentren in Deutschland, die zugelassene und studienbasierte Gentherapien regelhaft durchführen. Im Bereich der zugelassenen Gentherapie mit Voretigene neparvovec (Luxturna®) bei RPE65-assoziierten Netzhautdystrophien wurden am Standort Bonn bislang 23 Patient:innen behandelt. Damit stellt das B-Zentrum das größte der drei Luxturna-Behandlungszentren in Deutschland dar. Die Therapie wird durch standardisierte prä- und postoperative Diagnostik sowie strukturierte Nachsorge begleitet.

Die wissenschaftliche Arbeit des Zentrums spiegelt sich in zahlreichen Publikationen wider. Thematische Schwerpunkte liegen unter anderem auf Genotyp-Phänotyp-Analysen, innovativer Bildgebung, KI-gestützter Diagnostik (z.B. Eye2Gene-Projekt) sowie der klinischen Versorgung seltener Netzhauterkrankungen.

Das Zentrum für seltene Augenerkrankungen ist weiterhin eines der führenden klinischen Studienzentren für seltene Netzhauterkrankungen in Deutschland. Dies ermöglicht Patientinnen und Patienten den Zugang zu innovativen Therapieansätzen und leistet einen wesentlichen Beitrag zur Weiterentwicklung evidenzbasierter Behandlungsstrategien. Im Berichtsjahr 2025 war das Zentrum an zahlreichen nationalen und internationalen Studien beteiligt, darunter:

Gentherapiestudien (z.B. Solstice, Perceive)

Medikamentöse Interventionsstudien (z.B. Dragon, NTMT03)

Natürliche Verlaufs- und Beobachtungsstudien (z.B. NHOR, XLRP, POLARIS)



Studien zu nicht-pharmakologischen Therapieverfahren (z.B. GBA-Studie zu transkornealer Elektrostimulation bei Retinitis pigmentosa)

Das B-Zentrum ist Vollmitglied im Europäischen Referenznetzwerk ERN-EYE sowie im Deutschen Referenznetzwerk DRN-EYE. Zudem bestehen Kooperationen mit Fachgesellschaften, Registerprojekten und Selbsthilfeorganisationen. Regelmäßige Koordination und Teilnahme an nationalen und internationalen Fallkonferenzen und die Mitarbeit an nationalen und internationalen Stellungnahmen wie dem ERN-EYE Consensus-Statement zur Retinitis pigmentosa sowie an der ophthalmologischen Neukartierung des HPO-Atlas spiegeln die Aktivität des Zentrums in diesem Bereich wider.

2.5 Vernetzung der B Zentren

Die Versorgung der Betroffenen beschränkt sich selbstverständlich nicht nur auf die Expertise des A Zentrums und der jeweiligen B Zentren. Sie wird vielmehr durch etablierte, standortübergreifende Netzwerke und Kooperationen mit weiteren spezialisierten Einrichtungen (national & international) sichergestellt, an denen die Behandlungszentren aktiv beteiligt sind.

Im Folgenden wird ein Überblick über die Vernetzungen der Behandlungszentren dargestellt. Kooperationspartner, mit denen entsprechende Vereinbarungen bestehen, sind zur besseren Übersicht in Schriftdicke hervorgehoben.

Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen; Prof. Dr. Stefan Aretz:

- **Europäisches Referenz-Netzwerk (ERN) für erbliche Tumorsyndrome (GENTURIS)**
- Koordination Deutsches Referenz-Netzwerk für erbliche Tumorsyndrome (DRN ETS)
- Sprecher und Vorstand Deutsches Konsortium Familiärer Darmkrebs
- Sprecher GfH-Kommission Tumorgenetik
- Integratives Darmzentrum Bonn-Rhein-Sieg (IDZB)
- IOP erbliche Tumorsyndrome und IOP Molekulare Tumordiagnostik am CIO-ABCD
- Leitung des APC VCEP des InSiGHT/ClinGen Hereditary Colorectal Cancer/Polyposis Variant Curation Expert Panel (VCEP)
- International Society for Hereditary Gastrointestinal Tumors (InSiGHT)
- Arbeitsgemeinschaft erblicher Tumorerkrankungen (AET) der DKG
- Beirat „Assoziation Chirurgische Onkologie (ACO)“ der DGAV



- Selbsthilfegruppe Familienhilfe Polyposis coli e.V.
- Selbsthilfegruppe Semicolon e.V.
- Selbsthilfegruppe CoBaLd e.V.

Zentrum für seltene Lungenerkrankungen; Prof. Dr. Dirk Skowasch:

- ph e.v. (Selbsthilfeverein)
- Sarkoidose-Netzwerk e.V.
- Alpha-1-Center

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen; Prof. Dr. Cornelia Kornblum:

- **Europäisches Referenznetzwerk EURO-NMD**, <http://ern-euro-nmd.eu/>
- **Deutsches Referenzzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen (DRN-NMD)**
- **Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM e.V.)**
- International Mito Patient:ins IMP
- Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
- Pompe Deutschland e.V.
- Deutsche Myasthenie Gesellschaft e.V.
- Myositis-Netz e.V.
- MD-Net e.V.

Zentrum für konnatale Fehlbildungen, PD Dr. Lukas Schröder:

- CDH Selbsthilfegruppe Selbsthilfegruppe „Zwerchfellhernie bei Neugeborenen – CDH, e.V.“
- **European Reference Network „ERNICA“**
- NUM- Netzwerk Universitätsmedizin (Deutschland)
- GNN – German Neonatal Network
- Hypothermie Register Deutschland

Zentrum für seltene Augenerkrankungen, Prof. Dr. Frank Holz:

- PRO RETINA Deutschland – Betreiben einer in der Augenklinik angesiedelten Patientensprechstunde (jeden Di/Mi 12:00-15:00 Uhr)
- **ERN Eye (Vollmitglied)**
- **DRN Eye (Vollmitglied)**



- **DOG Sektion Genetik**

Zentrum für Seltene rheumatische Erkrankungen; Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer:

- Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
- Rheuma-Selbsthilfe-Bonn
- Deutsche Vereinigung Morbus Bechterew e.V.
- Sklerodermie-Selbsthilfegruppen
- Lupus Erythematoses Selbsthilfegemeinschaft
- Selbsthilfe-Kontaktstelle in NRW
- **GFO Kliniken Bonn**
- **Bundeswehr Krankenhaus Koblenz Bonn**
- **UKRHEUM (schriftliche Vereinbarung zwischen den rheumatologischen Abteilungen der Unikliniken Bonn, Köln und Aachen)**
- **Rheumatologische Arztpraxis Bad Neuenahr, Dr. Christopher Amberger / Sami Zeglam**

Zentrum für seltene Epilepsien; Prof. Dr. Rainer Surges:

- **ERN-EpiCARE**
- Dravet-Syndrom e.V.
- Deutsche Epilepsievereinigung e.V.
- Epilepsie-SHG Bonn Rhein-Sieg
- epilepsie bundes-elternverband e.V.
- **GENERATE - Deutschen Netzwerks der Erforschung von autoimmuner Enzephalitis**
- STOP_SUDEP – Oskar-Killinger-Stiftung
- Epilepsie Empowerment Deutschland e.V.
- Institut für Experimentelle Epileptologie und Kognitionsforschung IEECR
- Bonn Center of Neuroscience
- Max-Planck-Institut für Neurobiologie des Verhaltens – caesar (MPINB)
- DZNE – Deutsches Zentrum für neurodegenerative Erkrankungen
- LIMES – Life and Medical Sciences Institute
- Stichting Epilepsie Instellingen Nederland (SEIN), Heemstede, Niederlande



- Department of Clinical Neurosciences, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Lausanne, Schweiz
- E-pilepsy Programme (EU)
- NRW-Netzwerkprogramm iBehave

Zentrum für seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen; Prof. Dr. Peter Brossart:

- Prof. Nickenig (UKB, Kardiologie)
- Prof. Dr. Hegenbart (Uniklinik Heidelberg), siehe auch Register

Zentrum für Frontotemporale Demenz; Prof. Dr. Anja Schneider:

- LVR Klinikum Bonn, niedergelassene Neurologen und Psychiater
- Gesellschaft für atypische Parkinsonsyndrome
- Alzheimergesellschaft Bonn

Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems; Prof. Dr. Johannes Oldenburg:

- Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH e.V.)
- Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V. (DHG e.V.)
- Freunde und Förderer des Hämophilie-Zentrums Bonn e.V. (FFHB e.V.)
- **Gerinnungszentrum Köln / Rhein-Erft**

Zentrum für seltene psychiatrische Erkrankungen; Prof. Dr. Dr. Eva Schulte:

- European Network for the Clinical Application of Psychiatric Genetics“ (Gründung 2024)
- ADHS Deutschland e.V.
- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V., Düsseldorf
- LEONA (Familienselbsthilfe bei seltenen Chromosomenveränderungen e.V.):
Geschäftsstelle: Daniela Thöne; Telefon: 02301 / 18 466 85; E-Mail: geschaeftsstelle@leona-ev.de
- Informationskampagne 2025: Postalische Informationen über das B-Zentrum und die angebotenen Leistungen in Form von Flyer und Anschreiben wurden an alle psychiatrischen Praxen im Raum Aachen-Köln-Bonn-Düsseldorf geschickt

Zentrum für seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters; Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD

Dr. Walid Fazeli:

- **ERN Epicare**
- Epilepsiebundeselternverein
- SCN2A Germany e.V.
- Dravet Verein
- TSC Verein
- Epipower
- EpiC Muse Netzwerk MuSE

Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts; Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer:

- Ortsgruppe Bonn des Selbsthilfenetzwerks Kopf-Hals-Mund-Krebs e.V.
Thomas Mann Str. 40; 53111 Bonn; info@kopf-hals-mund-krebs.de
- Deutscher Interdisziplinärer Arbeitskreis LKG-Spalten / Kraniofaziale Anomalien
- Deutsche Gesellschaft für Kinderschutz in der Medizin; geschaeftsstelle@dgkim.de

Zentrum für spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter; Dr. Dorothea Holzwarth:

- UKB Neurologie
- UK Essen (u.a. Schlaflabor)
- **Marienhospital**
- UK Freiburg

Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen; Prof. Dr. Andreas Müller:

- Kommission für Infektionskrankheiten und Impffragen, Bündnis für Kinder- und Jugendgesundheit e. V., www.buendnis-kjg.de (Bündnis KJG)
- DGPI e. V.



3 Qualitätssicherung

3.1 Qualitätssicherung

Das ZSEB ist als Abteilung des Universitätsklinikums Bonn von der Zertifizierungsstelle der **TÜV SÜD** Management Service GmbH gemäß der **Qualitätsmanagementnorm ISO 9001:2015** **zertifiziert**. Das Zertifikat ist vom 19.01.2023 bis zum 18.01.2026 gültig.

Teambesprechung und Orgatreffen mit Protokoll

Im ZSEB wurde ein strukturierter PDCA-Zyklus eingeführt, der eine kontinuierliche Verbesserung unserer Arbeitsprozesse fördert. In wöchentlichen Teammeetings, die dienstags im Kernteam und mittwochs im vierwöchentlichen Rhythmus mit allen Mitarbeitenden, einschließlich der studentischen Hilfskräfte, stattfinden, werden aktuelle Projekte sowie Entwicklungsmöglichkeiten erörtert (Plan). Dabei werden spezifische Aufgaben den Teammitgliedern zugewiesen (Do). Der Fortschritt und eventuelle Herausforderungen werden in einem Protokoll festgehalten und im darauffolgenden Meeting überprüft (Check), um gemeinsam konstruktive Lösungen zu erarbeiten und umzusetzen (Act).

Darüber hinaus bietet das ZSEB regelmäßig interne Workshops zu Themen wie Fallpräsentationen, Brieferstellung und Untersuchungskursen für Studierende an. Hierfür wurde für die jeweiligen Veranstaltungen ein didaktisches Konzept entwickelt. Für das Jahr 2026 ist geplant diese Veranstaltung für Studenten des ZSEB auch für weitere interessierte Studenten im Rahmen eines Wahlfachs II (Wahlfach für den klinischen Studienabschnitt) offiziell als Lehrveranstaltung anzubieten. Neue Mitarbeitende werden gemäß einem einheitlichen Einarbeitungskonzept systematisch eingearbeitet und erhalten Unterstützung von erfahrenen Mentoren. Hierfür wurde ein detailliertes Einarbeitungskonzept für neue Mitarbeitende entwickelt und implementiert.

Für die Versorgung von Patient:innen ohne Diagnose sowie von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen bzw. alle relevanten Kernprozesse des ZSEB wurden umfassende Standardarbeitsanweisungen (SOPs) erstellt, die alle relevanten Prozesse des ZSEB strukturiert abbilden. Die SOPs sind auf dem Server des ZSEB hinterlegt und werden ab Anfang 2026 zusätzlich im neuen Lenkungssystem (Roxtra) des Universitätsklinikums Bonn für alle Mitarbeitenden einsehbar sein. Zwei Mitarbeiter (Frau Weinstock und Herr Bender) des A

Zentrums sind als Verantwortliche für das Qualitätsmanagement bereits 2025 in dem neuen System geschult worden.

Vor dem Hintergrund personeller Veränderungen sowie der kontinuierlichen Erweiterung des Teams werden die SOPs regelmäßig überprüft, aktualisiert und bei Bedarf erweitert oder angepasst. Auf diese Weise wird sichergestellt, dass die festgelegten Abläufe stets aktuell sind und den Anforderungen einer sich weiterentwickelnden Versorgungsstruktur entsprechen.

Qualitätszirkel & Interne Audits

Das ZSEB ist eng in das Qualitätsmanagementsystem des Universitätsklinikums Bonn (UKB) eingebunden und engagiert sich aktiv in verschiedenen Qualitätszirkeln sowie Fortbildungsmaßnahmen der Klinik. Im Rahmen dieses Systems wird das ZSEB regelmäßig, in der Regel einmal jährlich, auditiert. Diese Audits bieten eine wertvolle Plattform zur Diskussion über den Umgang mit Ressourcen und Chancen, zur Definition von Qualitätszielen und zur strategischen Planung zur Erreichung dieser Ziele.

Das letzte interne Audit fand im August 2025 statt. Darüber hinaus spielt das ZSEB eine proaktive Rolle im Bereich der Gefährdungsbeurteilung. Dies geschieht insbesondere durch die aktive Mitwirkung an der Handlungshilfe 4.0, die sich intensiv mit dem Thema Übertragungsschutz im Arbeitsschutz auseinandersetzt.

Durch diese umfassenden Aktivitäten stellt das ZSEB sicher, dass sowohl die Qualität der Bildungsangebote als auch die Sicherheit der Mitarbeitenden ständig optimiert werden.

3.2 Zertifizierung für Zentren für seltene Erkrankungen über ClarCert

Im Februar 2024 erhielt das Zentrum für seltene Erkrankungen in Bonn die Zertifizierung nach den Standards des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) durch ClarCert. Das erhaltene Zertifikat stellt einen wichtigen Meilenstein in der Arbeit des Zentrums dar und bestätigt, dass es die Qualitätsanforderungen der NAMSE erfüllt. Damit wird sichergestellt, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen und Menschen ohne Diagnose (und Verdacht auf eine SE) am UK Bonn eine den G-BA Kriterien entsprechende, kompetente und umfassende Anlaufstelle finden.



Bis zur nächsten Rezertifizierung in 2027 unterzieht sich das Zentrum einem fortlaufenden Überwachungsprozess, um die Qualität der erbrachten Leistungen nicht nur zu sichern, sondern kontinuierlich zu verbessern. Auch in den Jahren 2025 und 2026 konnte bzw. wird die Qualität der angebotenen Leistungen erfolgreich aufrechterhalten und weiterentwickelt.

3.3 Kodierung SE

Am 1. April 2023 trat das Gesetz zur Digitalisierung von Versorgung und Pflege (DVPMG) in Kraft. Dieses Gesetz verpflichtet die Zentren für seltene Erkrankungen gemäß § 301 Abs. 2 Satz 4 SGB V dazu, seltene Krankheiten zu kodieren und zu übermitteln, indem sie sogenannte Orphacodes verwenden. Im Rahmen der Initiative CORD-MII (Collaboration on Rare Diseases – Medizin Informatik) wurde dieses Ziel erfolgreich umgesetzt. Mit einem Update über die Software Diacos wurden die technischen Voraussetzungen geschaffen, die es ermöglichen, seltene Erkrankungen am Standort Bonn mithilfe von Orphacodes und Alpha IDs zu kodieren.

Weitere Informationen dazu finden Sie unter:

<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/gesetze-und-verordnungen/guv-19-lp/dvpmg.html>

Im Jahr 2025 wurden am UKB 4279 Hauptdiagnosen und 3030 Nebendiagnosen einer SE bei vollstationären Patienten kodiert. Bei ambulanten Patienten waren es 3889 (Hauptdiagnose) 959 (Nebendiagnose) kodierte SE-Diagnosen.

4 Versorgung von Menschen mit seltener Erkrankung oder ohne Diagnose am ZSEB - Behandlungspfade

4.1 Sprechstunde

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) bietet eine spezielle Telefon-Sprechstunde an, die darauf abzielt, Menschen ohne eine klare Diagnose oder mit dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung zu unterstützen. Diese Sprechstunde findet regelmäßig dienstags und mittwochs von 12:00 bis 14:00 Uhr statt und stellt eine Möglichkeit für die persönliche Beratung dar.

Während dieser Sprechstunden haben Ratsuchende die Möglichkeit, sich direkt telefonisch an das ZSEB zu wenden. Rund um die Uhr kann man Anfragen per E-Mail an



info.zseb@ukbonn.de senden. Alle Anfragen werden strukturiert im Team besprochen und das weitere Vorgehen festgelegt und dokumentiert.

4.2 Umgang mit Anfragen an das ZSEB

Sobald eine Anfrage am ZSEB eingeht, wird diese von einer nicht-ärztlichen Lotsin entgegengenommen und an das ärztliche Team weitergegeben. Die eingehenden Anfragen werden entweder direkt über die Patienten, von Hausarztpraxen oder von anderen externen Leistungserbringern gestellt.

Das ärztliche Team besteht aus erfahrenen Fachärzten und Fachärztinnen, die sich intensiv mit den eingehenden Anfragen auseinandersetzen. Jede Anfrage wird strukturiert & individuell begutachtet, wobei die spezifischen Bedürfnisse und Anliegen der Ratsuchenden im Vordergrund stehen. Das Team analysiert die bereitgestellten Informationen und entscheidet, welche weiteren Schritte erforderlich sind, um den Ratsuchenden bestmöglich zu unterstützen. Jede Anfrage wird dokumentiert, jeder Fall wird hinsichtlich des Risikos für eine SE bewertet (DeRSE-score) und Einweisende sowie Patienten erhalten eine schriftliche Einschätzung des ZSEB im Sinne einer fundierten Empfehlung für mögliche nächste Schritte:

Option a: Weiterführende Begutachtung im A Zentrum des ZSEB:

In diesen Fällen erhalten die Patientinnen und Patienten Fragebögen aus dem ZSEB. Die Fragebögen und weitere vom Patienten gesendete Unterlagen werden detailliert aufgearbeitet, in einer weiteren Fallkonferenz besprochen und der Patient erhält einen Ambulanztermin.

Option b: Weiterleitung an einen passenden Fachspezialisten:

Sollte die Anfrage auf spezifische gesundheitliche Beschwerden hinweisen, die eine besondere Expertise erfordert, wird der Ratsuchende an einen entsprechenden Fachspezialisten/Facheinrichtung weitergeleitet.

Option c: Vermittlung an eines der kooperierenden Behandlungszentren:

In manchen Fällen kann es sinnvoll sein, die Ratsuchenden an eines der kooperierenden Behandlungszentren zu vermitteln. Die Zentren verfügen über spezialisierte Programme und Ressourcen, die auf die spezifischen Anliegen der Anfragenden zugeschnitten sind.



In jedem dieser Schritte wird darauf geachtet, dass die Ratsuchenden umfassend informiert und unterstützt werden. Ziel ist es, ihnen die bestmögliche medizinische Versorgung und Begleitung auf ihrem Gesundheitsweg zu bieten. Die genauen Abläufe sind in den SOPs des ZSEB festgehalten und seit 2024 auch von ClarCert zertifiziert.

4.3 Transitionskonzept am ZSEB

Das ZSEB unterstützt ratsuchende Familien mit einer SE während der Transition. Im Rahmen eines Promotionsprojektes (Herr cand. med. Justus Schumacher), in Kooperation mit der Kinderklinik ELKI (Prof'in Gohlke, Fr. Dr. Mayer, Dr. Katzer, Dr. Weigert, Prof'in Klotz, Dr. Dorothea Holzwarth) entstand am ZSEB ein modulares Transitionskonzept („m-TRAIN-X“). Modular bedeutet hier, dass das Grundgerüst des Transitionspasses einheitlich ist, aber der krankheitsspezifische Teil modular angepasst werden kann. So hat der Jugendliche / die Jugendliche einen individuellen Pass, wobei die Fachexpert: innen jeweils sicherstellen können, dass die inhaltlich-krankheitsspezifischen Aspekte berücksichtigt werden. Das Projekt dient als Grundlage für ein individualisierbares und krankheitsspezifisches Transitionskonzept am ZSEB bzw. am Universitätsklinikum Bonn (aktuell zur Publikation vorbereitet).

4.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patient: innen)

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) veranstaltet verschiedene Fallkonferenzen oder nimmt an anderen Konferenzen teil. Die Koordination und Organisation folgender Fallkonferenzen liegt in den Händen des A Zentrums:

- Wöchentliche interdisziplinäre Fallkonferenz zur Besprechung der Erstanfragen (Fallkonferenz 1 im ZSEB Prozess, s.o.)
- Monatliche Fallkonferenzen für Erwachsene (2. Montag im Monat) und Kinder (letzter Mittwoch im Monat). Sogenannte Fallkonferenz 2 im ZSEB Prozess.
- Wöchentliche Fallkonferenz im Rahmen des Modellvorhabens 64e zur Genomsequenzierung. Wegen der hohen Zahl an Anfragen wurden zwischen Oktober und Dezember 2025 hierzu jeweils 2 Fallkonferenzen wöchentlich veranstaltet.

Herr Dr. Bender nimmt zudem regelmäßig als Vertreter des A Zentrums an der Fallkonferenz der Kollegen der Ataxie-Ambulanz des UKB mit der Neuroradiologie teil. Für 2026 ist eine regelmäßige Teilnahme am zweiwöchentlich stattfindenden Immunoboard der Klinik für Neuroimmunologie und pädiatrischer Immunologie und Rheumatologie geplant.



An den Fallkonferenzen 2 (Erwachsene und Kinder) nehmen nicht nur Expertinnen und Experten des Universitätsklinikums Bonn (UK Bonn) teil, sondern auch bis zu 25 weitere Ärztinnen und Ärzte aus niedergelassenen Praxen, regionalen Krankenhäusern und anderen Universitätskliniken. Diese interdisziplinäre Zusammenarbeit ermöglicht einen wertvollen Austausch von Wissen und Erfahrungen.

Ärztliche Kolleginnen und Kollegen haben die Möglichkeit, aktiv an den Fachdiskussionen teilzunehmen. Nach vorheriger Anmeldung können sie zudem eigene Patientenfälle vorstellen, was die Gelegenheit bietet, spezifische Herausforderungen und Lösungsansätze im Umgang mit seltenen Erkrankungen zu diskutieren.

Die Fallkonferenzen 2 beginnen jeweils mit einer von der Ärztekammer Nordrhein zertifizierten Fortbildung, die den Teilnehmenden aktuelle Informationen und Weiterbildungsinhalte bietet. Weitere Details zu den Fallkonferenzen, einschließlich der Termine und Themen, sind auf der [Webseite](#) des ZSEB zu finden.

Alle Fallkonferenzen werden hinsichtlich der Teilnehmer, der Patient:innen, der Fragestellungen und der Ergebnisse dokumentiert. Die Ergebnisse, wie Verdachtsdiagnosen, weitere Empfehlungen zur Diagnostik oder Therapieempfehlungen, werden den Patient:innen und behandelnden Ärzt:innen postalisch oder persönlich mit einer ausführlichen ärztlichen Stellungnahme mitgeteilt. Pädiatrische Patient:innen erhalten das Ergebnis der Fallkonferenz zusätzlich per Video-Sprechstunde. Nach erneuter Kontaktaufnahme mit den Patient:innen durch das Follow-Up-System des A Zentrums werden die Ratsuchenden nach einigen Monaten erneut vom ZSEB kontaktiert.

4.5 Telemedizinische Leistungen

Seit 2020 bietet das ZSEB eine Videosprechstunde an, die sich an Menschen ohne Diagnose und auch Ratsuchende mit gesicherter SE richtet. Diese Form der Sprechstunde stellt eine praktische Alternative zu analogen Ambulanzterminen dar und ermöglicht es Betroffenen, deren Fall am ZSEB bearbeitet wird, bequem ein Anamnesegespräch online zu führen. Besonders vorteilhaft ist dies für Patient:innen, die eine lange Anreise nach Bonn in Kauf nehmen müssten. Im Jahr 2025 konnten zu den 64 Ambulanzterminen vor Ort auf diese Weise 54 Termine ausschließlich über die Videosprechstunde durchgeführt werden.

4.6 European Reference Networks (ERN) und Deutsche ReferenzNetzwerke (DRN)

Im Rahmen der **European Reference Networks (ERN)** beteiligt sich das ZSEB auch an internationalen Vernetzung und interdisziplinären Fallkonferenzen. ERNs kommen nach dem Durchführungsbeschluss der Europäischen Kommission zustande und sind daher schriftlich vereinbart. Die Beteiligung des Standort Bonn und der entsprechenden B Zentren an den genannten ERNs ist auf den entsprechenden Websites nachzulesen. Dazu gehören auszugsweise:

1. Neurological Diseases (**ERN-RND**) <http://www.ern-rnd.eu/expertcentres/#expert-centres-for-rare-neurological-diseases>: (Prof. Dr. Wüllner)
2. Neuromuscular Diseases (**ERN EURO-NMD**) <https://ern-euro-nmd.eu/healthcare-provider/university-hospital-bonn/> (Prof. Dr. Kornblum)
3. Epilepsies (**ERN EpiCARE**) <https://epi-care.eu/work-and-actions/> (Prof. Rainer Surges/Prof. Klotz/PD Dr. Fazeli)
4. Genetic Tumor Risk Syndromes (**ERN GENTURIS**) <https://www.genturis.eu/l=eng/For-clinicians/Participating-healthcare-providers.html> (Prof. Dr. Stefan Aretz)
5. Eye diseases (**ERN-EYE**) <https://www.ern-eye.eu/de/home> (Prof. Frank Holz/PD Dr. Philipp Herrmann)
6. **ERNICA** for rare Inherited and Congenital (digestive and gastrointestinal) Anomalies (<https://ern-ernica.eu/about/ernica/>) (Dr. Andreas Heydweiller)
7. **ERN PAEDCAN** for pediatric oncology (<https://paedcan.ern-net.eu>) (<https://paedcan.ern-net.eu>) (Dr. Calaminus)

Zwischen 2020 und 2022 wurden die **Deutschen Referenznetzwerke (DRN)** gegründet, um eine nationale Struktur zu schaffen, die an die bestehenden europäischen Netzwerke angelehnt ist. Derzeit gibt es in Deutschland 14 solcher Netzwerke (<https://www.se-atlas.de/drn>), in denen Experten aus unterschiedlichen Regionen und Fachrichtungen zusammenarbeiten.

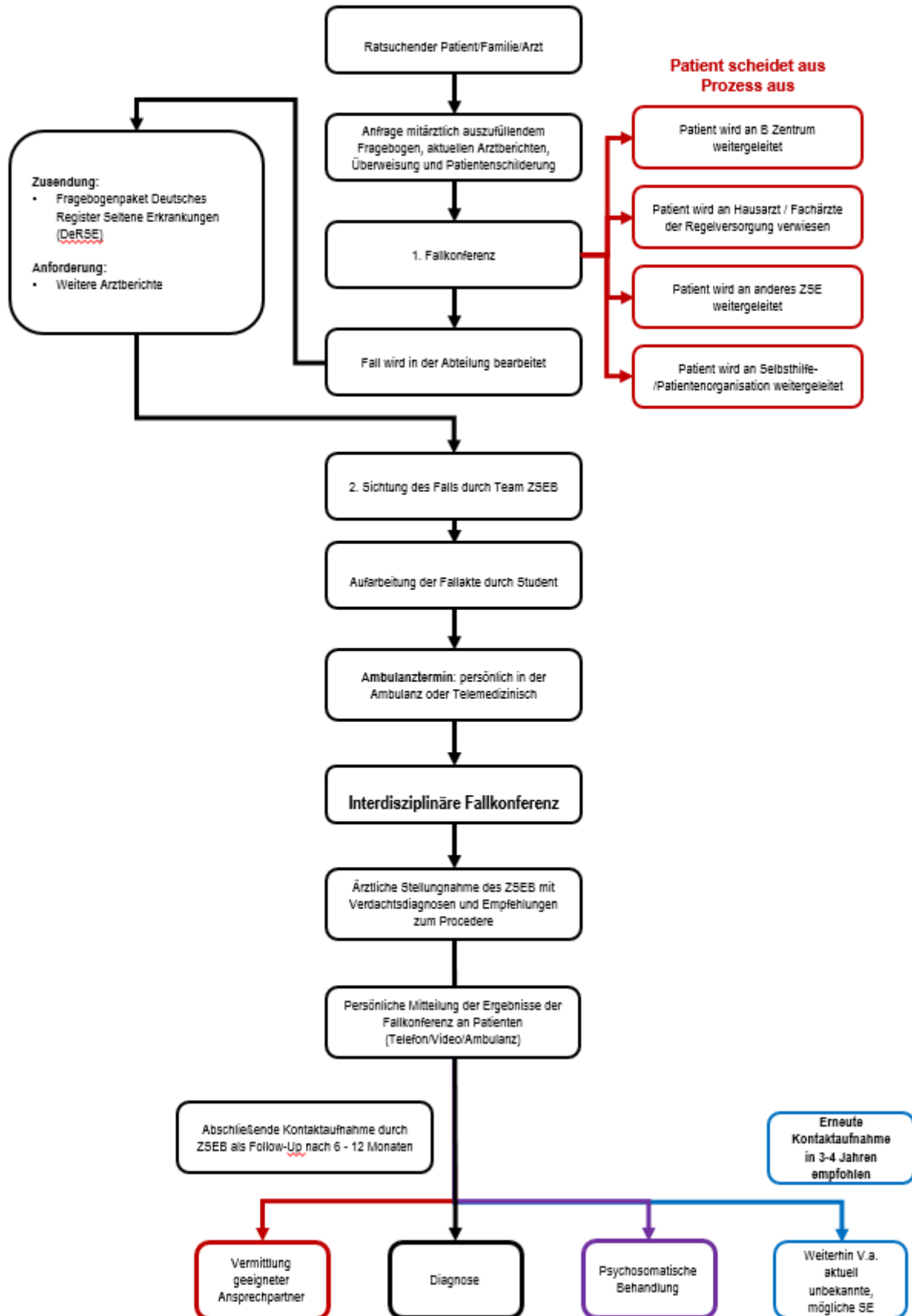
Jedes dieser Netzwerke hat einen speziellen Fokus auf eine bestimmte Erkrankung oder eine Gruppe von Erkrankungen. Durch die Kooperation von Ärzten, Wissenschaftlern und teilweise auch Selbsthilfeorganisationen auf nationaler Ebene verfolgen die DRN das Ziel, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zu verbessern.

Der Standort Bonn ist an der Beteiligung und/oder Koordination von vier dieser Netzwerke beteiligt:

- Deutsches Referenznetzwerk für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (DRN-NMD; Prof.Dr. Kornblum)
- [Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen](https://www.drn-ets.de) (DRN-ETS; Prof. Dr. Aretz) - <https://www.drn-ets.de>
- Deutsches Referenznetzwerk für seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND; Prof. Dr. Kornblum)
- [Deutsches Referenznetzwerk für seltene Augenerkrankungen](#) (DRN-Eye; Prof. Dr. Holz; PD Dr. Dr. Herrmann)



4.7 Konzept – Arbeitsprozesse des ZSEB



5 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB

5.1 Fortbildungen in den interdisziplinären Fallkonferenzen

Am Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn finden regelmäßig interdisziplinäre Fallkonferenzen statt, an denen sowohl interne (Ärzt: innen des UKB) als auch externe Ärzt: innen teilnehmen können. Die Fallkonferenzen beginnen immer mit einer Fortbildung (akkreditiert von der Ärztekammer Nordrhein). In 2025 haben somit 21 Fortbildungen stattgefunden. Seit 2020 wurde das Format der Fallkonferenzen auf digitale / hybride Formate erweitert, so dass Teilnehmende aus der Region / ganz Deutschland barrierearm teilnehmen können. Die Fortbildungsthemen und Fallkonferenzen, die auch für externe Partner:innen und Interessierte zugänglich sind, werden auch auf der Webseite des ZSEB geführt (<https://zseb.ukbonn.de/fallkonferenzen-am-zseb/>).

5.2 Fortbildungsakademie (FAKSE) der NRW ZSE

Im Jahr 2017 wurde eine wegweisende Initiative ins Leben gerufen: Der Verbund der Zentren für seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen (NRW-ZSE) gründete die Fortbildungsakademie (FAKSE), die sich der Weiterbildung im Bereich seltener Erkrankungen verschrieben hat und die Awareness für seltene Erkrankungen steigern sowie die Kooperation mit der Selbsthilfe fördern will. Mit innovativen Fortbildungsangeboten setzt die FAKSE neue Maßstäbe in der medizinischen Weiterbildung.

Im November 2025 fand unsere gemeinsame Veranstaltung "Zebras und Kolibris" bereits in ihrer fünften Auflage statt – so entstand ein Forum, das das Bewusstsein für seltene Erkrankungen schärft und den Austausch zwischen Fachleuten fördert.

Die digitale Veranstaltung richtete sich an Kolleginnen und Kollegen sowie Studierende der Medizin und verzeichnete erneut großes Interesse.

Inhaltlich stand die Auseinandersetzung mit unklaren Körperbeschwerden im Spannungsfeld von Körper und Seele im Fokus. Anhand vielfältiger Fallbeispiele wurde eindrucksvoll gezeigt, wie komplex Diagnostik und Versorgung bei Seltene Erkrankungen sein können. Die Vorträge reichten von psychosomatischen Aspekten von Schmerz und Erschöpfung über hypertensive Notfälle bis hin zu seltenen internistischen und neuromuskulären Krankheitsbildern sowie den psychosozialen Belastungen langer Diagnosewege.

Die Veranstaltung bot eine interdisziplinäre Plattform für Wissensaustausch, Sensibilisierung und Vernetzung und unterstrich erneut die Bedeutung einer ganzheitlichen, bio-psycho-sozialen Betrachtung Seltener Erkrankungen. Das Mini-Jubiläum wurde damit nicht nur als Rückblick, sondern auch als Motivation für die zukünftige Fortführung der Reihe genutzt.

5.3 weitere Fortbildungen

Neben den Veranstaltungen, die vom A Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn organisiert werden, bieten auch die B Zentren des ZSEB zahlreiche Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen an. Eine Liste der Veranstaltungen aus dem Jahr 2025 finden Sie hier:

Art der Fortbildung	Titel Bitte fügen Sie Flyer, Einladungen, Webseiten oder Teilnehmerlisten hinzu	Intern / Extern	Adressatengruppe	Fremdfinanziert Ja/Nein?	Zentrum
Vortrag	Onkologische Keimbahn-analytik: Blickwinkel der Humangenetik	Extern	ÄrztInnen	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Vortrag	Das Penetranz-Problem bei genetischen Zufalls- und Zusatzbefunden	Intern	ÄrztInnen	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Vortrag	Identifizierung von pädiatrischen Patienten mit erblichen Tumorsyndromen (ETS)	Intern	ÄrztInnen	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Vortrag	Diagnostik und Vererbung der adenomatösen Polyposis	Extern	PatientInnen	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Fallkonferenz	ERN GENTURIS	extern	Experten	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Fachkongress	PREVENTABLE-Projekt	extern	Experten	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Fallkonferenz	MTB des CIO Bonn	intern	Experten	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Seminar und Vorlesung	Erbliche Tumorerkrankungen	Intern	Studierende	Nein	Erbliche Tumorerkrankungen
Fallkonferenz	Monatliche Fallkonferenzen	intern	Neuroradiologie, Neurologie, Humangenetik	Nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, LHON Expert 2025	Systemerkrankungen durch mitochondriale Stoffwechselstörungen	extern	Augenärzte	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen

Vortrag, Bonner Neurologiefor- um 2025	Neues zu Myopathien	extern	Ärzte, Neurologen	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Neurologie Fortbildungsse- minar 2025	Neurophysiologie	intern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Universitätskli- nikum Leuven, Belgien	Update on classification and treatment of mitochondrial disorders	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Kongress der DGM 2025	Mitochondriale Erkrankungen: Neues zu Klassifikation und Therapie	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Universitätskli- nikum Augsburg, Neurologie	Update Myopathien	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Neurologie Refresher Köln 2025	Muskelerkrankungen	extern	Ärzte, Neurologen	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, ENMC Amsterdam, 2025	Neuroimaging in DM1: Gray or white matter disorder?	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, ERN EURO-NMD annual meeting, Essen, 2025	Mitochondrial Working Group meeting, update on new projects	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fortbildu- ngskurs	EPOC-Kriterien und erste Erfahrungen in der Therapieumstellung, Neuromuskuläre Erkrankungen - schnell (v)erkannt? Muskelerkrankungen 2025, Halle/Saale	extern	Ärzte, Neurologen	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fortbildu- ngskurs	Metabolische Myopathien/Mitochondriopat- hien, Grundlagenkurs – Einführung in die Myologie	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fortbildu- ngskurs	Mitochondriopathien, Fortgeschrittenenkurs – Neue Entwicklungen in der Myologie	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Advancin- g Personali	Challenges of biomarker identification in	extern	Ärzte, Neurologen	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen

zed Medicine Mahindra University, Hyderabad, India	neuromuscular and mitochondrial disorders				
Fallkonferenz	Neuromuskuläre Fallkonferenz alle 2 Wochen, UKB	intern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fallkonferenz	Neuropathologische Fallkonferenz, alle 4 Wochen, UKB	intern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Oxford Muscle Symposium 2025	Oxford Muscle Symposium Invited Lecture: The ambiguous, the secondary, and the non-specific	Extern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Neurologie Fortbildungsse minar 2025	Neuromuskuläre Notfälle	intern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Oxford Muscle Symposium 2025	Fallvorstellung	Extern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fortbildung	Bonner Hämatologie Runde, MDS,MPN und Hämoglobinopathien	Intern und extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Fortbildung	CARs und bispecific AB/Lymphome	Intern und extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Fortbildung	Wöchentliche Fallvorstellungen, Journal- Club und Abteilungsfortbildungen	Intern	Ärztliche Kollegen	nein	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Fachkongreß	DGHO Jahrestagung	Intern und extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Fortbildung	Hämatologischer Diskurs mit dem CIO ABCD	Intern und extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Patientenvera nstaltung	CIO Krebs Informationstag	Extern	Patienten und Angehörige	ja	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Patientenvera nstaltung	PNH und AA, Essener Patienten- und Angehörigenseminar	Extern	Patienten und Angehörige	ja	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Fallkonferenz	Fallkonferenzen mit Med. Klinik I, II und III alle 3 Monaten	Intern	Ärztliche Kollegen	nein	Seltene hämato- onkologische Erkrankungen
Journal Club	Verschieden, jeden Donnerstag 7:45 Uhr	intern	Ärzte Augenklinik	Nein	Seltene Augenerkrankungen
Fallvorstellung	Verschieden. jeden Montag 7:45 Uhr	intern	Ärzte Augenklinik	Nein	Seltene Augenerkrankungen
Assistenzarztfor tbildung	„Big Fun“, Montag aller 2 Wochen, 16:00 Uhr	Intern	Ärzte Augenklinik	Nein	Seltene Augenerkrankungen

Hauptfortbildung	Verschieden, jeden Dienstag 16:00 Uhr	Intern und extern	Alle Augenärzte	Nein	Seltene Augenerkrankungen
Augenärztliche Fortbildung	AuBo Eye Update, 13. Dez 2025	Extern	Alle Augenärzte	Ja	Seltene Augenerkrankungen
OCT Workshop	13. Nov. 2025		Niedergelassene Augenärzte	Ja	Seltene Augenerkrankungen
Fallkonferenz des ERN-EYE	3x pro Jahr	Extern	IRD Spezialisten aus Europa	nein	Seltene Augenerkrankungen
Fallkonferenz des DRN-EYE	3x pro Jahr	Extern	IRD Spezialisten aus DACH	nein	Seltene Augenerkrankungen
Arbeitskreis	Arbeitskreis Neuropädiatrie UKBV, 14.05.25	Intern und Extern	Neurologen Neuropädiater, Neurowissenschaftler	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Arbeitskreis	Arbeitskreis Neuropädiatrie, 14.05.25	Intern und Extern	Neurologen Neuropädiater, Neurowissenschaftler	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fachtagung und Patientenveranstaltung	3rd International SCN2A and SCN8A Scientific Conference and Family Gathering 16.-17.05.2025	Extern	Neurologen Neuropädiater, Neurowissenschaftler, Pat. & Fam.	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fallkonferenz	Epilepsiechirurgische Fallkonferenz 2 x pro Monat	intern	Neurochirurgen, Neurologen Neuropädiater, Neuropsychologen	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fallkonferenzen	ZSEB pädiatrische Fallkonferenz	Intern und Extern	Pädiater	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fachkongress	GNP Jahrestag 02-04.10.2025	Extern	Neuropädiater		Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fachkongress	63. Jahrestagung DGdE Salzburg, 13. Dreiländertagung, 26.-29.3.2025 Salzburg	Extern	Neurologen Neuropädiater, Elektrophysiologe, Fachpersonal	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Epilepsietag Düsseldorf 1.2.2025	Extern	Pädiater, Neuropädiater, Neurologen; Fachkräfte (MFA, EFA, MTA)	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters

Arbeitskreis (Vorträge, Workshops)	Berliner Kreis 7.-8.02.2025	Extern	Neurologen Neuropädiater	Ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fachtagung	DGKN 12.-14.03.2025	Extern	Neurologen Neuropädiater, Elektro-physiologe, Fachperso.	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Workshop	Dravet im Fokus Fulda 11.-12.04.2025	Extern	Neurologen Neuropädiater, Patientenvertreter	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Arbeitskreis (Vorträge, Workshops)	Arbeitskreis Rhein-Ruhr 9.-10.5.2025	Extern	Neuropädiater	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Workshop	EEG Kurs 10.05.2025	Extern	Neurologen Neuropädiater	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Epilepsie-Neurologie Seminar Aachen 13.05.2025	Extern	Neurologen Neuropädiater	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Patientenveranstaltung	Familienkonferenz Dravet e. V.	Extern	Patientenvertreter, Neurologen Neuropädiater	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Vortragsreihe Epipower	Extern	Patienten	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Workshop	Pan EU meeting	Extern	Neurologen Neuropädiater	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fachkongress	EAN Konferenz Helsinki 20.-22.06.2025	Extern	Neurologen, Neuropädiater	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Workshops	Klinikintensive Fortbildung Bonn 27.06.2025	Extern	Neurologen, Neuropädiater	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag/ Webinar	ILAE-YES webinar series	Extern	Neurologen, Neuropädiater	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fachkongress	Genetic Epilepsies Berlin 8.-9.09.2025	Extern	Neurologen Neuropädiater, Neurowissenschaftler	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Uniklinik Zürich Vortragsreihe 12.09.2025	Extern	Neurologen	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Arbeitskreis	Frankfurter Arbeitskreis	Extern	Neurologen Neuropädiater	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters

Vortrag	Channelopathy Meeting, Tübingen, 23./24.09.25	Extern	Neurologen Neuropädiat er, Neuro- wissenschaft ler	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Epilepsy Grand Rounds Calgary Canada 25.09.2025	Extern	Neuropädiat er und Fachpersona l	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fallkonferenz	UTASK pädiatrische Epilepsiechirurgie Sofia 17.- 18.10.2025	Extern	Neuropädiat er, Elektro- physiologen	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Neuropädiatrischer Nachmittag Oberhausen	Extern	Pädiater, Neuropädiat er	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Lange Nach der Epilepsie 5.12.2025	Extern	Neurologen, Neuropädiat er	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	HOPID (päd. Hämatologie/Onkologie, UKB)	Intern	Pädiater	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Arbeitskreis (Vorträge, Workshops)	Arbeitskreis Rhein-Ruhr 9.- 10.5.2025	Extern	Neuropädiat er	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Workshop	EEG Kurs 10.05.2025	Extern	Neurologen Neuropädiat er	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Fortbildung	„Mandibuläre Hypoplasien & Fehlbildungen des Kiefergelenks“ (Interne Mitarbeiterfortbildung 2025)	Intern	Ärztliche Mitarbeiten de (inkl. Weiterbilde ngsassistent: innen)	Nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Fortbildung	„Ektodermale Dysplasie, Anomalien der Zahnzahl“ (Interne Mitarbeiterfortbildung 2025)	Intern	Ärztliche Mitarbeiten de der Klinik für MKG- Chirurgie (inkl. Weiterbilde ngsassistent: innen)	Nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Fortbildung	„Gefäßfehlbildungen“ (Interne Mitarbeiterfortbildung 2025)	Intern	Ärztliche Mitarbeiten de der Klinik für MKG- Chirurgie (inkl. Weiterbilde ngsassistent: innen)	Nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Fortbildung	„Zystische Fehlbildungen und Teratome“ (Interne Mitarbeiterfortbildung 2025)	Intern	Ärztliche Mitarbeiten de der Klinik	Nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts

			für MKG-Chirurgie (inkl. Weiterbildungsassistent:innen)		
Fortbildung	„Übersicht: Seltene Fehlbildungen von Mundhöhle und Gesicht“ (Interne Mitarbeiterfortbildung 2025)	Intern	Ärztliche Mitarbeiter der Klinik für MKG-Chirurgie (inkl. Weiterbildungsassistent:innen)	Nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Fortbildung	„Kraniofaziale Fehlbildungen aus der MKG-Perspektive“ (Interne Mitarbeiterfortbildung 2025)	Intern	Ärztliche Mitarbeiter der Klinik für MKG-Chirurgie (inkl. Weiterbildungsassistent:innen)	Nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Fortbildung	„Update Styloid-Syndrom“ (Interne Mitarbeiterfortbildung 2025)	Intern	Ärztliche Mitarbeiter der Klinik für MKG-Chirurgie (inkl. Weiterbildungsassistent:innen)	Nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Vortrag	„From Experience to Data: 3D Follow-Up and Morphometric Insights in Craniosynostosis Surgery“ (Chirurgische Forschungstage Bonn 2025)	Extern	Chirurg:innen	nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Vortrag	„Wenn der Hals das Gesicht lähmt: inkomplette Facialisparesie mit unerwarteter Ursache“ (Gemeinschaftskongress DGMKG/DGZMK)	Extern	Zahnärzt:innen; MKG-Chirurg:innen	nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Vortrag	„Wenn der Hals das Gesicht lähmt: inkomplette Facialisparesie mit unerwarteter Ursache“ (Gemeinschaftskongress DGMKG/DGZMK 2025)	Extern	Zahnärzt:innen; MKG-Chirurg:innen	nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Vortrag	„Blutung mal anders – wenn der Routineeingriff zur interdisziplinären Hochrisikosituation wird:	Extern	Zahnärzt:innen; MKG-Chirurg:innen	nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts

	<i>Zahnextraktion bei kraniofazialer AVM unter Sirolimus-Therapie“</i> (Gemeinschaftskongress DGMKG/DGZMK 2025)				
Vortrag	„Orale Manifestation eines hereditären Tumorsyndroms – ein Plädoyer für den interdisziplinären Blick“ (Gemeinschaftskongress DGMKG/DGZMK 2025)	Extern	Zahnärzt:innen; MKG-Chirurg:innen	nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Fachkongress	„Häufige und selten angeborene Fehlbildungen von Mundhöhle und Gesicht“ (Karl-Häupl-Kongresses 2025)	Extern	Zahnärzt:innen	nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Live-Talk der IGH e.V.	Unzufrieden mit der Therapie? (03.12.2025)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Live-Webinar der IGH e.V.	Älter werden mit Hämophilie & Von-Willebrand-Erkrankung (25.11.2025)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Patientenveranstaltung	Camp H: Starke Gelenke, starke Kinder (21-23.11.2025)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Patientenveranstaltung	Hämophilie im Wandel 2.0: neue Wege und Möglichkeiten (14-15.11.2025)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Live-Talk der IGH e.V.	Du hast Hämophilie. Welches Essen macht Dich richtig stark? (14.05.2025)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Kongress BMZ UKBonn	EIT und neopARDS Konferenz März 2025 (siehe Flyer anbei). https://www.neonatologie-bonn.de/ag_schroeder/	Intern	Intensivpflege und Kinderärzte	Internes+ Externes funding durch Sponsoren	Konnatale Fehlbildungen
Kongress	GNPI 2025 Lübeck https://gnpi.de/event/51-jahrestagung-der-gesellschaft-fuer-neonatologie-und-paediatriische-intensivmedizin-gnpi/	Extern	Intensivpflege, Kinderärzte, Kinderkardiologie, Kinderanästhesie, Industrie	Ja	Konnatale Fehlbildungen
Kongress	EPNV Interlaken 2025 https://www.epnv-montreux.org	Extern	Intensivpflege, Kinderärzte, Kinderkardiologie, Kinderanästhesie, Industrie	Ja	Konnatale Fehlbildungen
EU Netzwerk Treffen	ERNICA EU Meeting Frankfurt 2025	Extern	Pflege, Elternvertret	Ja	Konnatale Fehlbildungen

	https://www.ern-ernica.eu/registry		er, Kinderchirurgen, Neonatologen, Kindergastroenterologen, - pulmologen, Industrie		
Fachkongress	Kindernotfallsymposium Bonn BMZ 2025 November https://www.kindernotfall-bonn.de/kindernotfallsymposium/	Intern	Pflege, Kinderärzte, Notärzte, Rettungsdienst	Nein	Konnatale Fehlbildungen
Fachkongress	DIVI 2025 https://www.divi25.de		Pflege, Kinderärzte, Notärzte, Rettungsdienst, Anästhesie	Nein	Konnatale Fehlbildungen
Fortbildungen	PsA-Forum 2025	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	SLE interdisziplinär betrachten – gemeinsam handeln	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Intensivkurs Derma meets Rheuma	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Ultraschall 4U Riesenzellarteriitis (RZA) Fortschritte & Innovationen	Intern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	#FuturRe	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	BONFOR-Symposium	Intern	Fachpublikum	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Deutscher Bildgebungskurs Rheumatologie	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	DERM Frankenthal	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Autoimmunboard 2025	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Inflammation Summit Bonn	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	PsA Connect – Früh erkennen, früh behandeln	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen

Fortbildungen	4. Sommersymposium des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn	Extern	Fachpublikum	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Rheuma am Rhein	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	8. Bonner Workshop zur HR-CT-Analyse interstitieller Lungenerkrankungen	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Upadacitinib bei der Riesenzellerarteriitis	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Sonographie-Aufbaukurs Bewegungsorgane	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Science Slam, Junge Rheumatolog:innen slammen	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Mayo Clinic Visit to the University Hospital Bonn	Intern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	DermaXchange Sonographie für PSO und PsA	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	European Large Vessel Vasculitis Imaging Course (EULVIC)	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Fortbildungen	Get-INFLAMMED, Bildgebung in rheumatologischen Erkrankungen	Extern	Fachpublikum	Ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Vortrag	Vorträge zu FTD Biomarkern beim Eibsee Meeting 10/25, Tau Global Conference London 4/25, tALS Boston 5/25.	Extern	Scientists	ja	Frontotemporale Demenz
Workshop	European TDP43 workshop, Paris, beteiligt durch Teilnahme und Vortrag	Extern	Scientists, Patient groups	ja	Frontotemporale Demenz
Fallkonferenz	Wöchentliche Fallkonferenzen i.R. der Gedächtnisambulanzbesprechung	Intern		n.A.	Frontotemporale Demenz
Vorträge	Bonner Epilepsie Seminar Jeweils im Sommer- und Wintersemester 5 Vorträge von nationalen und internationalen Experten zum Thema Epileptologie, Hybrides Format. Epileptologie ist Veranstalter, zertifiziert durch Ärztekammer und DGfE	Intern und Extern	Ärzte, Wissenschaftler, Studenten	Ja (Reisekosten der Referenten vom Verein zur Förderung der Epilepsieforschung)	Seltene Epilepsien

Vorträge	Journal Club jeden Freitag 9-10 Uhr Präsentation aktueller Forschungsergebnisse und Veröffentlichungen zum Thema Epileptologie zertifiziert durch DGfE	Intern	Ärzte, Wissenschaftler	Nein	Seltene Epilepsien
Symposium	6. Otto-Löwenstein- Symposium 29.11.2025 ganztägiges Symposium mit 115 Teilnehmern im Bonner Universitätsclub Epileptologie ist Veranstalter, zertifiziert durch Ärztchammer und DGfE	Intern und Extern	Ärzte, Wissenschaftler, Studenten	Ja (Sponsoring durch Aussteller)	Seltene Epilepsien
Symposium	4. Interdisziplinäres Symposium zur Diagnostik und Therapie dissoziativer und funktioneller Störungen 28.06.2025 Veranstalter sind die Kliniken für Epileptologie, Psychiatrie und Psychosomatik des UKB; zertifiziert durch Ärztchammer und DGfE	Intern und Extern	Ärzte, Wissenschaftler, Psychologen , Studenten	Ja (Sponsoring durch Aussteller)	Seltene Epilepsien
Fallkonferenz	EpiCARE Case discussions surgical and non-surgical case discussions (mehrere Termine, monatlich) SIG Autoimmuneencephalitis (regelmäßige Treffen alle 2 Monate)	Intern und Extern	Ärzte, Wissenschaftler	Nein	Seltene Epilepsien
Patientenveranstaltung	4. Bonner Epilepsieforum am 08.11.2025 Patientenveranstaltung im BMZ; Vorträge und Reanimationskurse; In Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen	Extern	Patienten und Angehörige	Ja (Sponsoring durch Aussteller)	Seltene Epilepsien
Fachkongress	DGfE 2025 13. Gemeinsame Jahrestagung der Deutschen und Österreichischen Gesellschaften für Epileptologie und der Schweizerischen Epilepsie- Liga 26.–29. 03.2025,				Seltene Epilepsien
Fachkongress	ERN-EpiCARE Annual Meeting 10.-13.06.2025, Salzburg Neuropsychology (WG5) & Epilepsy Beyond Seizures (WG18) Prof. Christoph Helmstaedter	Extern	Ärzte und Wissenschaftler	Nein	Seltene Epilepsien

Fachkongress	DGN- Kongress 12.-15.11.2025, Berlin Teilnahme mehrere Ärzte der Klinik; mehrere Speaker	Extern	Ärzte	Nein	Seltene Epilepsien
Fachkongress	5th International Congress on Mobile Health and Digital Technology in Epilepsy, Kopenhagen 04.-06.09.2025 „Big data in epilepsy“-Panel: mehrere Teilnehmer der Klinik, AG Krüger	Extern	Ärzte, Neurowissen schaftler	Ja	Seltene Epilepsien
Fachkongress	EpiCARE In Search of Lost Time - 6th Workshop, 12.- 14.11.2025, Rom Scientific committee (R. Surges, T. Baumgartner, J. Pitsch), speaker (V. Gnatkowsky)	Extern	Ärzte, Neurowissen schaftler	Nein	Seltene Epilepsien
Öffentlichkeits arbeit	SCHARFE WELLE – der Bonner Epilepsie-Podcast Ca. 12 Podcasts pro Jahr mit Themen rund um die Epilepsieforschung, epileptische Anfälle und das Leben mit Epilepsie	Extern	Patienten, Angehörige, Ärzte, alle am Thema Interessierte n	Nein	Seltene Epilepsien
Öffentlichkeits arbeit	Instagram-Kanal der Klinik für Epileptologie Informationen zu Veranstaltungen; „Sonntagsfrage“ = Antworten auf häufige Patientenfragen	extern	Patienten, Angehörige, Ärzte, alle am Thema Interessierte n	Nein	Seltene Epilepsien
Öffentlichkeits arbeit	YouTube-Kanal der Klinik für Epileptologie „Drei Fragen an ...“ = Interviews mit den Referenten des Bonner Epilepsie Seminars zu aktuellen Herausforderungen ihrer Forschung Videos „Informationen für Betroffene“ zu z.B. Schwangerschaft, Depressionen usw.	extern	Patienten, Angehörige, Ärzte, Wissenschaf tler, alle am Thema Interessierte n	Nein	Seltene Epilepsien
Fallkonferenz	Fallvorstellung in Fallkonferenz ZSEB am 03.11.2025	Intern	ZSEB Mitglieder	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Vortrag	Weiterbildungsreihe des ZSEBs am 13.10.2025 „Vorstellung der S3-Leitlinie zum Chr. 22q11 Deletionssyndrom“	Intern	ZSEB Mitglieder	Nein	seltene psychische Erkrankungen

Vortrag	Weiterbildungsveranstaltung der eigenen Psychiatrischen Klinik am 20.03.2025	Intern	ÄrztInnen, PsychotherapeutInnen	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Vortrag	Jahrestagung der DGPPN, Berlin „Schnittmenge von psychiatrischen Störungen und Epilepsien—seltene genetische Erkrankungen mit gemeinsamen Pathomechanismen?“	Extern	Deutschsprachige PsychiaterInnen & PsychotherapeutInnen	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Symposium	Jahrestagung der DGPPN, Berlin „Seltene genetische Erkrankungen in der Psychiatrie—Wissenswertes für den klinischen Alltag“	Extern	Deutschsprachige PsychiaterInnen & PsychotherapeutInnen	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Workshop	1. Jahrestreffen des European Networks of the Clinical Application of Psychiatric Genetics, Paris, Frankreich	Extern	Europäische KlinikerInnen & WissenschaftlerInnen	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Vortrag	„Meet the expert!“ des Triologischen Zentrumsrats des Deutschen Zentrums für Psychische Gesundheit (DZPG) am 05.11.2025 zum Thema „Der Broad Consent, was ist das?“	Extern	Mitglieder des Triologikums des DZPGs (ErfahrungsexpertInnen und Professionelle)	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Vortrag	Herbstsymposium der Klinik für Psychiatrie & Psychotherapie, Bonn, am 12.09.2025 „Genetische Diagnostik und aktuelle genetische Befunde bei psychischen Erkrankungen“	Extern	PsychiaterInnen PsychotherapeutInnen	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Fallkonferenz	Monatliche interdisziplinäre Fallkonferenz „Schwangere mit Herzerkrankungen“ Organisation: Prof Dr WM Merz, MSc; Dr P Kosian	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Fallkonferenz	Wöchentliche interdisziplinäre Fallkonferenz „Schwangere mit seltenen oder komplexen Vorerkrankungen“ Organisation: Prof Dr WM Merz, MSc; Dr P Kosian	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt

Vortrag	Pregnancy in neuro-urological patients. Challenges during pregnancy and delivery. The Obstetrician's View. INUS Annual Congress. Zermatt, 18. Januar 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Präeklampsie – was Internisten wissen müssen. Nephro-Club Bonn. Bonn, 11. März 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Schwangerschaft und Geburt bei CED. CED compact – FA-CED Spezial. Bonn, 4. April 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Bedeutung der präkonzeptionellen Diagnostik und Beratung. EMAH-Webinar „Die schwangere Patientin mit Herzfehler“. Akademie der DGPK. 15. Mai 2025 2	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Frauengesundheit bei CED: Ein Fall für Interdisziplinarität. Takeda Gastro- Dialog. Frankfurt, 16. Mai 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Schwangerschaft und Geburt bei FAP. 10. Wochenendseminar der Familienhilfe Polyposis coli e.V.. Fulda, 24. Mai 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Maternale Erkrankungen. Planung und Betreuung von Müttern mit Vorerkrankungen. Sommersymposium der Universitätsklinik für Frauenheilkunde & Geburtshilfe UK OWL. Detmold, 5. Juli 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	How do women with chronic health conditions experience pregnancy, birth, and early motherhood? SRIP, 45th annual conference. Liverpool, UK, 27. August 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Self-reported health of women with pre-existing diseases during pregnancy, birth and the postpartum period: A longitudinal study. SRIP, 45th annual conference.	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt

	Liverpool, UK, 27. August 2025				
Vortrag	Birth experience in women with pre-existing medical conditions. SRIP, 45th annual conference. Liverpool, UK, 27. August 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Maternal Health. 24. September 2025 Symposium	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Nachsorge bei Schwangerschaftserkrankungen, Niere und Diabetes. Abschlusskurs Dopplersonographie. Bonn, 6. Dezember 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Häufigkeit lebensbedrohlicher Komplikationen im Rahmen von Schwangerschaft und Geburt: Eine Beobachtungsstudie. 32. Kongress DGPM. Berlin, 11. Dezember 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Komplikationen während Schwangerschaft bei Frauen mit Vorerkrankungen: Eine prospektive Beobachtungsstudie. 32. Kongress DGPM. Berlin, 12. Dezember 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Chronisch kranke Frauen und Kinderwunsch – eine Befragung. 32. Kongress DGPM. Berlin, 12. Dezember 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Wie verändert sich die selbstberichtete Gesundheit chronisch kranker Frauen im Verlauf von Schwangerschaft, Geburt und Muttersein? Eine longitudinale Erhebung. 32. Kongress DGPM. Berlin, 12. Dezember 2025 3	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt
Vortrag	Wie erleben Frauen mit Vorerkrankungen Schwangerschaft, Geburt und Muttersein? 32. Kongress DGPM. Berlin, 12. Dezember 2025	k.A.	k.A.	k.A.	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt

Fallkonferenz	Vierteljährliche interdisziplinäre Fallkonferenz HIV-MTC (Mother-to-Child)	Intern	Kinderinfektologie, Pränatalmedizin, Immunologie, Virologie, Radiologie	keine Finanzierung	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen
---------------	--	--------	---	--------------------	---

5.4 Lehre am ZSEB - Wahlfach für Medizinstudierende und seltene Erkrankungen am UKB

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) hat im Jahr 2025 Medizinstudierenden der klinischen Semester zwei Wahlfächer angeboten:

1. "Wahlfach Differentialdiagnostik seltener Erkrankungen"
2. "Wahlfach Pedagogtchi" (in Kooperation mit der Medizinischen Hochschule Hannover)

Im "Wahlfach Differentialdiagnostik seltener Erkrankungen" erhalten die Studierenden einen umfassenden Einblick in die Besonderheiten des Themas "Seltene Erkrankungen". Das modular aufgebaute Wahlfach deckt vom Leitsymptom über die Diagnostik bis zur Therapie alle Aspekte der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen ab.

Im "Wahlfach Pedagogtchi" bearbeiten die Studierenden virtuelle Patient: innen in einer App und treffen im Rahmen der Behandlung am Smartphone klinische Entscheidungen. Die Fallbeispiele und klinischen Fragestellungen sowie Schwerpunktthemen werden dann im Seminar vertieft. Seit 4 Jahren gelingt es, das Wahlfach als digitale Veranstaltung an zwei Standorten gemeinsam und synchron (Bonn und Hannover) zu realisieren (<https://pedagotchi.de/das-team/>). Das Wahlfach Pedagogtchi hat im Jahr 2025 im Sommersemester 2025 zum letzten Mal in Kooperation mit der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) stattgefunden. Wie eine Umsetzung im Jahr 2026 alleine am Standort Bonn aussehen kann, wird derzeit geprüft.

Darüber hinaus ist das Thema "seltene Erkrankungen" fester Bestandteil des universitären Curriculums und wird in verschiedenen Fachdisziplinen im Rahmen des Studiengangs Humanmedizin und der Neurogenetik gelehrt.



6 Anzahl humangenetisch gesicherter Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Mit Ende des Jahres 2024 liefen planmäßig die Selektivverträge (§140a SGB V) zur Exomsequenzierung aus. Sie wurden durch das Modellvorhaben 64e zur Genomsequenzierung abgelöst. In Bezug auf eine diagnostische Genomsequenzierung und -analyse hat das Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz (GVWG) vom Juli 2021 in § 64e SGB V ein Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung sowohl bei seltenen als auch bei onkologischen Erkrankungen bestimmt. In Abstimmung mit dem GKV-Spitzenverband, dem Verband der Universitätsklinika Deutschlands (VUD), dem Bundesgesundheitsministerium und dem Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) wurde das Modellvorhaben 64e ausgearbeitet. Der Versorgungspfad ist hierbei stark an den im Rahmen von Translate-NAMSE und der Selektivverträge etablierten Pfad angelehnt. Das Modellvorhaben ist für den Bereich seltene Erkrankungen und Onkologie im Sommer 2024 offiziell gestartet. Im Jahr 2025 wurden durch das ZSEB, die UK-IT und das Institut für Humangenetik die nötigen IT-Schnittstellen etabliert um die Datenerfassung und -übermittlung im Rahmen des Projektes zu gewährleisten. Zudem wurde ein Standardarbeitsprozess zu Einschluss, Sequenzierung, Analyse und interdisziplinärer fachlicher Diskussion im Modellvorhaben implementiert.

Teil des Modellvorhabens ist – neben der Diagnostik – auch die Forschung. Hierzu werden die in Frage kommenden Patienten auch über die Möglichkeit zur „Datenspende für die Forschung“ (sog. Broad Consent der MII) aufgeklärt. Das A Zentrum des ZSEB hat hierzu einen entsprechenden Beauftragten bestimmt, der die dafür erforderlichen Schulungen am UKB absolviert hat. Zudem ist das ZSEB in aktivem Austausch mit dem MWTEK zur Anpassung des Broad Consents für Kinder.

Im Jahr 2025 wurden bei 171 Genomanalysen bei Patienten mit dem V.a. eine SE 35 molekulargenetisch gesicherte Diagnosen gestellt. Mittels weiterer NGS-Verfahren (v.a. Exomanalysen) konnte in 53 von 225 Fällen eine Diagnose gestellt werden.

7 Leitlinien, Konsensuspapiere und Behandlungskonzepte mit Beteiligung des ZSEB

Leitlinien, Konsensuspapiere, Behandlungskonzepte	Art	B Zentrum	Zuständiger
S3 Leitlinie Demenz (DGN&DGPPN), living guideline	Leitlinie S3	Zentrum für Frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
Expert on TDP-43 in Common Late-Onset Dementias / LATE subcommittee within the Multiple Etiology Dementias Session for the Alzheimer's Disease-Related Dementias (ADRD) Summit 2025, organized by National Institutes for Aging, USA.	Leitlinie S3	Zentrum für Frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
Mancuso M, Lopriore P, Semmler L, Kornblum C; 280th ENMC workshop study group. 280th ENMC International Workshop: The ERN EURO-NMD mitochondrial diseases working group; diagnostic criteria and outcome measures in primary mitochondrial myopathies. Hoofddorp, the Netherlands, 22-24 November 2024. Neuromuscul Disord. 2025 May;50:105340. doi: 10.1016/j.nmd.2025.105340. Epub 2025 Mar 22. PMID: 40273815.	Konsensuspapier	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Leitlinie Erster epileptischer Anfall und Epilepsien im Erwachsenenalter, AWMF Register-Nr. 030/041	Leitlinie	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
Behandlung von Infektionen in der Neutropenie bei AML	Leitlinie	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Leitlinie zu Impfungen bei onkologischen Patienten	Leitlinie	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Behandlung Infektionen nach allogener Stammzelltransplantation	Leitlinie	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Leitlinie Diagnostik Epilepsie im Kindesalter in Arbeit	Leitlinie	Seltene Epilepsien im Kindes- und Jugendalter	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
Leitlinie Therapie Epilepsie im Kindesalter in Arbeit	Leitlinie	Seltene Epilepsien im Kindes- und Jugendalter	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
Empfehlungen Expertenpanel Genetik der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie	Leitlinie	Seltene Epilepsien im Kindes- und Jugendalter	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
Europäische Leitlinie adenomatöse Polyposis	Leitlinie	Erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz

S3-LL Endometriumkarzinom	Leitlinie	Erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
S3-LL Kolorektales Karzinom (Leitung AG erblicher Darmkrebs: Aretz, Hüneburg)	Leitlinie	Erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
S1-LL PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom	Leitlinie	Erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Internationale Konsensus-LL Lynch-Syndrom	Leitlinie	Erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
S2k-LL Humangenetische Diagnostik und Beratung	Leitlinie	Erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Pulmonale Hypertonie assoziiert mit Lungenerkrankungen. Pneumologie 2025; 79(10): 797-807	k.A.	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
Therapiealgorithmus der pulmonal arteriellen Hypertonie. Pneumologie 2025; 79: 775-786	k.A.	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
in Bearbeitung: ERN-Eye Consensus Statement zu Retinitis pigmentosa. Bonn mit Leitung Kapitel „Imaging bei RP“. Voraussichtliche Beendigung Q2/2026	Konsensuspapier	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
Leitlinien Koordination (SCHÄFER VS) der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie und klinische Immunologie (DGRH) S2K Leitlinie zu Großgefäßvaskulitiden	Leitlinie	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Mitglied der S2e Leitlinienkommission „Ellenbogen Erstluxation“ der Deutschen Gesellschaft für Orthopädie und Unfallchirurgie e. V	Leitlinie	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Recommendations for defining giant cell arteritis fast-track clinics - Empfehlungen zur Definition von Riesenzellarteriitis-Fast-Track-Kliniken Schmidt WA, Czial M, Gernert M, Hartung W, Hellmich B, Ohrndorf S, Riemekasten G, Schäfer VS, Strunk J, Venhoff N. Z Rheumatol. 2024 Nov;83(9):762-765. doi: 10.1007/s00393-024-01519-6. Epub 2024 May 8. PMID: 38717506	Konsensuspapier	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Präzisionsmedizinische Therapieplanung Diagnostik und Behandlung seltener rheumatologischer Erkrankungen erfolgen auf Basis hochauflösender Bildgebung, spezifischer Biomarker und strukturierter Aktivitätsscores. Dies ermöglicht eine präzise, pathophysiologisch orientierte Therapiestratifizierung.	Behandlungskonzept	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Leitliniengerechte und individualisierte Immunmodulation Der Einsatz von Biologika, JAK-Inhibitoren und zielgerichteten Immunsuppressiva folgt klar definierten Behandlungspfaden. Eskalations- und Deeskalationsstrategien werden konsequent an Krankheitsaktivität,	Behandlungskonzept	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer

Verträglichkeit und Langzeitriskien angepasst.			
Bildgestütztes Therapiemonitoring Moderne Verfahren wie Ultraschall, MRT und PET-CT werden integrativ zur Verlaufskontrolle und Therapieanpassung eingesetzt – insbesondere bei Vaskulitiden, Myositiden und systemischen Sklerosen.	Behandlungs konzept	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Standardisierte Sicherheits- und Begleitmaßnahmen Impfstrategien, Infektionsprophylaxe, Pharmakovigilanz und strukturierte Glukokortikoid-Reduktionsprotokolle sind fest im klinischen Alltag implementiert und sichern eine hohe Therapiesicherheit.	Behandlungs konzept	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Interdisziplinäre Versorgungspfade Komplexe Krankheitsverläufe werden in regelmäßigen Boards mit Nephrologie, Pulmologie, Radiologie, Nuklearmedizin, Dermatologie und Neurologie diskutiert, um eine ganzheitliche, fachübergreifende Versorgung sicherzustellen.	Behandlungs konzept	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Partizipative und digitale Versorgung Patientinnen und Patienten werden aktiv in Therapieentscheidungen eingebunden. Digitale Begleittools – wie das RZA-App-Projekt – fördern Transparenz, Therapietreue und gemeinsame Entscheidungsfindung.	Behandlungs konzept	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
S3-Leitlinie Kindesmissbrauch, -missbrauch, -vernachlässigung unter Einbindung der Jugendhilfe und Pädagogik (Kinderschutzleitlinie)	Leitlinie	Seltene Erkrankung des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
S3-Leitlinie Therapie der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (aktuell in Erstellung) AWMF - Register-Nr. 007/038	Leitlinie	Seltene Erkrankung des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
S1-Leitlinie Osteosarkome AWMF-Register-Nr. 025/005 Osteosarkome Version 06/2021 – Registernummer 025-005	Leitlinie	Seltene Erkrankung des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
S3-Leitlinie Inflammatorische Erkrankungen des Kiefergelenks - Juvenile Idiopathische Arthritis und Rheumatoide Arthritis des Kiefergelenks Register-Nr. 007/061	Leitlinie	Seltene Erkrankung des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
AWMF S2K-Leitlinie zur „Nekrotisierenden Enterokolitis“ in Erstellung	Leitlinie	Koninatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder
AWMF S2K-Leitlinie “Akute infektiöse Gastroenteritis im Kindesalter“	Leitlinie	Koninatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder
S1 Leitlinie „Apparative Diagnostik in der Psychiatrie“ (in Vorbereitung)	Leitlinie	Seltene psychiatrische Erkrankungen	Prof. Dr. Dr. E. Schulte
Reviewartikel des Referats für Genetik, molekulare und zelluläre Neurowissenschaften der DGPPN im Sinne einer Handlungsanweisung zur genetischen	Behandlungs konzept	Seltene psychiatrische Erkrankungen	Prof. Dr. Dr. E. Schulte

Testung in der Erwachsenen Psychiatrie: Kilarski LL et al., Nervenarzt, 2025 (PMID39316100)			
Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec	Konsensuspapier	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Dorothea Holzwarth
SK2-Leitlinie ‚Diagnostik und Therapie des Ehlers-Danlos-Syndroms‘, Registernummer 078-018 Mandatsträger für die DGGG: Dr P. Kosian	Leitlinie	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt	Prof. Dr. Waltraud Merz
S3-Leitlinie: Neuroimmunologische Erkrankungen und Kinderwunsch, Registernummer 030-147 Mandatsträgerin für die DGGG: Prof Dr WM Merz, MSc	Leitlinie	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt	Prof. Dr. Waltraud Merz
Klinisch gesteuerte rationale Borreliose-Diagnostik (Bündnis KJG)	k.A.	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen	Prof. Dr. Andreas Müller
HPV-Impfung: aktuelle Empfehlung (Bündnis KJG)	k.A.	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen	Prof. Dr. Andreas Müller
Impfung von Kindern gegen Influenza in Deutschland (Bündnis KJG)	k.A.	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen	Prof. Dr. Andreas Müller

8 Register mit Beteiligung des ZSEB

Das A Zentrum führt das [Deutsche Register für seltene Erkrankungen \(DeRSE, s.o.\)](#) und beteiligt sich zudem am Nationalen Register für seltene Erkrankungen (NARSE).

Registername	In Bonn verwaltet/ausgewertet	Verwaltung durch anderen Standort	Eintragungen in 2025	Zentrum
Datenbank des Deutschen Konsortium Familiärer Darmkrebs		X	>50	Erbliche Tumorerkrankungen
Internationale APC-Mutationsdatenbank	X			Erbliche Tumorerkrankungen
Nationale Datenbank „Familiäres Magenkarzinom“	X			Erbliche Tumorerkrankungen
StuDoQ Datenbank Kolonkarzinom“ und „Rektumkarzinom“				Erbliche Tumorerkrankungen

Europäisches Patientenregister des ERN GENTURIS		X	10	Erbliche Tumorerkrankungen
ComPERA-XL-Register: Prospective registry of newly initiated therapies for pulmonary hypertension		X	60	Seltene Lungenerkrankungen
INSIGHTS-ILD, investigating significant health trends in idiopathic ILD		X	60	Seltene Lungenerkrankungen
GAN-Register, German Asthma Network		X	300	Seltene Lungenerkrankungen
GMALL (ALL-Register)		x	3	Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen
AML-SG Bioregister		x	30	Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen
MPN-Register		x	20	Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen
Nationales klinisches Amyloid-Register		x	4	Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen
LHON Registerstudie bei Leberscher hereditärer Optikusneuropathie		Tübingen	Ca. 4	Seltene Augenerkrankungen
PRO RETINA Patientenregister monogenetischer Augenerkrankungen		PRO RETINA (Standort Bonn)	>50	Seltene Augenerkrankungen
RPGR Registerstudie bei X-chromosomaler Retinitis pigmentosa		Internationale, multiz. Register	4	Seltene Augenerkrankungen
MitoRegistry/Genomit		x	50	Seltene neuromuskuläre Erkrankungen
Pompe Registry/Rare Disease Registry		x	10	Seltene neuromuskuläre Erkrankungen
„TREAT-NMD“ Patientenregister: Myotone Dystrophien, FKRPopathien, FSHD, SMA, Dystrophinopathien, CMT, GNE-Myopathien, Myofibrilläre Myopathien, IBM		x	Registrierung über Patienten	Seltene neuromuskuläre Erkrankungen
Care and Trial Site Registry		x	Site Registration	Seltene neuromuskuläre Erkrankungen
DÖSAK-Register		x		Seltene Erkrankungen des Gesichts
Knochtumorregister in Basel		x		Seltene Erkrankungen des Gesichts
Krebsregister NRW (über CIO Bonn)		x		Seltene Erkrankungen des Gesichts

Klinisches Register für Lippen-Kiefer-Gaumen-Fehlbildungen (UK Bonn)	x			Seltene Erkrankungen des Gesichts
PedNet		x	68	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystemes
GEBHARD		x	30	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystemes
EUHASS		x	16	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystemes
DHR		x	568	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystemes
Extracorporeal Life Support Organization (ELSO) Registry		x	40	Konnatale Fehlbildungen
ERNICA/ EPSA Register		x	10	Konnatale Fehlbildungen
Hypothermie Register Bonn	x		250	Konnatale Fehlbildungen
COHIR	x		67	seltene rheumatische Erkrankungen
GVAS		x	87	seltene rheumatische Erkrankungen
GCA/PMR		x	105	seltene rheumatische Erkrankungen
DERMINUS	x		351	seltene rheumatische Erkrankungen
EUSTAR		x	16	seltene rheumatische Erkrankungen
COHIR	x		47	seltene rheumatische Erkrankungen
Kerndokumentation des Deutschen Rheumaforschungszentrums		x	67	seltene rheumatische Erkrankungen
EpiCARE-Registry		x	10	seltene Epilepsien
GENERATE		x	40	seltene Epilepsien
SMARtCARE Register + AbDE		x	65	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter
INTEGRATE-ATMP Register		x	1 Patient aufg.	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter
Epicare ERN Register- Beteiligung im Aufbau für 2026				Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
EpiC Register- Beteiligung im Aufbau für 2026	k.A.	k.A.	k.A.	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
DESCRIBE FTD	x		ca. 30	Frontotemporale Demenz
Ab 26 GENFI		x		Frontotemporale Demenz
Deutsches HIV-Schwangerenregister		X	k.A.	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen
German Neonatal Network		X	40	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen

Teilnahme an ESPED (Erhebungseinheit für Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland) Erhebungen		X	k.A.	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen
Neo-KISS (Surveillance für nosokomiale Erreger in der Neonatologie) durch das nationale Referenzzentrum (NRZ)		X	115	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen

9 Studien mit Beteiligung des ZSEB

9.1 Studien in den B Zentren

Studie	B Zentrum	Leiter/Ansprechpartner
Multizentrische Medikamentenstudie bei FAP Teilnahme (Medizinische Klinik I) an Phase III-Studie, in der Nutzen und Anwendbarkeit von Eicosapentaensäure bei Patienten mit einer FAP untersucht wird	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Europäische Studie zur Künstlichen Intelligenz in der Endoskopie bei Lynch-Syndrom (Leitung in Bonn) Effekt der künstlichen Intelligenz auf die Adenomdetektionsrate bei Patienten mit Lynch-Syndrom - Teilnahme 5 weiterer deutscher Zentren (Bochum, Leipzig, Magdeburg, Regensburg, Hamburg) sowie 2 europäische Zentren (Amsterdam, Barcelona)	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
SOLVE-RD – Identifikation und Validierung neuer Risikogene im Subprojekt „Rare hereditary colorectal cancer and polyposis syndromes“	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
PREVENTABLE - Kosten-Nutzen-Effizienz von leitliniengerechten Krebs-Vorsorge- und Früherkennungs-Untersuchungen bei seltenen erblichen Tumorsyndromen	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Studie zur Klassifikation von APC-Varianten	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
DECADE - Dezentralisierte künstliche Intelligenz für Diagnose, Prognose und Therapievorhersage bei Darmkrebs	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Polygene Risiko-Scores beim sporadischen, familiären und hereditären Darmkrebs	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Solstice-Gentherapiestudie bei Chorioideremie	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
Dragon-Medikamentöse Studie bei Morbus Stargardt	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
Perceive - Gentherapie bei RPE65 Retinopathie	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
NHOR - Natürliche Verlaufsstudie bei MacTel	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
NTMT03 - Medikamentöse Interventionsstudie (Implantat) bei MacTel	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
TES-RP - Transkorneale elektrostimulation bei Retinis Pigmentosa (GBA)	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
POLARIS - Beobachtungsstudie bei Morbus Stargardt	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
ASCENT- Gentherapie bei nAMD	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann

DESCRIBE FTD, multicentre prospective cohort study, DZNE	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
GENFI (noch kein Patient rekrutiert, umfangreiche Formalitäten, um als GENFI Zentrum aufgenommen zu werden, sind abgeschlossen)	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
PRAX-628-212 / ECT 2024-517061-16-00) An Open Label Clinical Trial to Evaluate the Efficacy and Safety of PRAX-628 in Adult Patients with Focal Onset or Primary Generalized Tonic-Clonic Seizures.; Phase 2	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
BHV7000-303, a Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of BHV-7000 in Subjects with Refractory Focal Onset Epilepsy – RISE, Phase 2/3	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
2023-508812-45-00 BHV7000-304 (A Phase 2/3 Multicenter, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of BHV-7000 as Adjunctive Therapy in Subjects with Idiopathic Generalized Epilepsy with Generalized Tonic-clonic Seizures, with Open-label Extension); Phase 2/3	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
2022-502000-73-00 XPF-010-301 (A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Multicenter Phase 3 Study to Evaluate the Safety, Tolerability and Efficacy of XEN1101 as Adjunctive Therapy in Focal-onset Epilepsy); Phase 3	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
UCB EP0103 BRITObA (Britoba: Brivaracetam Adjunctive Therapy In Early Treatment Line Combinations); Phase 4	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
AUTONOMIC - Neurodevelopmental impact of epilepsy on autonomic functions in Dravet Syndrome; IIT	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
OPERA - Placebo-Optimierung des prächirurgischen Video-EEG; IIT	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
ANNE - Augen-Tracking zur Erkennung von Nebenwirkungen bei Epilepsie; IIT	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
Epi-Eye- Überwachung des autonomen Zustands von Patienten mithilfe eines Eye-Tracker-Wearable-Systems; IIT	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
Was hilft /nicht? - Verbesserung der Kontrolle funktioneller nichtepileptischer Anfälle aus Sicht von Patienten/-innen und Therapeuten/-innen (WH/N); IIT	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
Biomarker und Charakteristika Dissoziativer und Funktioneller Störungen; IIT	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
A Study to Evaluate Seroprevalence of Antibodies to AAV8 and Assessment of Biomarkers in Patients with late-onset Pompe Disease. NCT06150820, Astellas Gene Therapies, San Francisco, CA 94108, USA.	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
A randomized, double-blind, placebo-controlled crossover study evaluating the efficacy and safety of zagociguat in participants with MELAS (PRIZM), Phase 2b, NCT06402123, Tisento Therapeutics	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum

A Tolerability and Pharmacodynamic Study of OMT-28 in PMD patients with myopathy and/or cardiomyopathy and inflammation (PMD-OPTION), Phase 2a, NCT05972954, OMEICOS Therapeutics GmbH	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Efficacy and Safety of Losmapimod in Treating Subjects With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD) With Open-Label Extension (OLE), Phase 3, Fulcrum Therapeutics	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
A Study of Efficacy and Safety of Losmapimod in Treating Patients with Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (REACH), Phase 3, NCT05397470, Fulcrum Therapeutics	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Phase 3, Long-Term Safety & Efficacy of Apitegromab in Patients With SMA Who Completed Previous Trials of Apitegromab (ONYX), NCT05626855, Scholar Rock, Inc.	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
ARRIVAL: a phase 3b study to assess potential for tezepelumab to reduce maintenance inhaled therapy and induce remission in patients with severe asthma	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
LIGHTRAY: A Clinical Study of Sotatercept (MK-7962) in People With Pulmonary Arterial Hypertension (PAH) (MK-7962-024)	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
EXPOSURE: Post-authorisation safety study (PASS): observational cohort study of PAH Patient:ins newly treated with either Uptravi® (selexipag) or any other PAH-specific therapy, in clinical practice	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
NIMBLE GSK3511294 (Depemokimab) Compared With Mepolizumab or Benralizumab in Participants With Severe Asthma With an Eosinophilic Phenotype	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
FIBRONEER: novel investigational phosphodiesterase 4B (PDE4B) inhibitor, in idiopathic pulmonary fibrosis (IPF) and other progressive fibrosing interstitial lung diseases (ILDs)	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
G-CaptAIN III; 2020-004809-31	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Meteoritics IIT; 2022-501058-12-00	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
PsA DERMINUS Beobachtungsstudie	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
ADAL-004-CNI/ IDEA Studie NIS Beobachtungsstudie; EMEA/H/C/004475	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
ALXN1850-HPP-301 III; 2023-505673-32-00	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
UCB PA0016 Parexel #282759 III b; 2024-511738-11-00	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer

JASMINE AstraZeneca III; 2023-504022-19	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Fibroner SARD-Boehringer Ingelheim IIIb; 2024-512849-17-00	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
AbbVie M25-056 II; 2025-520721-21-00	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. MuDr. Valentin Schäfer
Ruxo-BEAT (Polzythämia vera und Essentielle Thrombozytämie), Phase 3 – Myeloproliferative Erkrankungen	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
ASC4START (Phase 3) – chronisch myeloische Leukämie	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
LENNON-Studie (low risk MDS;Phase 2) - Myelodysplastische Neoplasien (MDS)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
PALOMA (high-risk MDS), Phase 3 – Myelodysplastische Neoplasien (MDS)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Protect EudraCT: 2022-502332-39-00 tuberous sclerosis complex	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
EASEE4YOU EUDRAMED-Number CIV-22-09-040668	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
JAZZ Nicht-interventionelle Studie mit Epidyolex®	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
Fintepla Nicht-interventionelle Studie	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
SCN2A Natural History Study	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
ONYX Studie SRK 015-004 spinal muscular atrophy	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
LP352-301 Longboard Therapeutics DEE	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
Fintepla A Drug Utilisation Study of Fenfluramine in Europe; Nicht-interventionelle Studie EPO219	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Alexandra Klotz/PD Dr. Walid Fazeli
ONF-Studie (Occurrence of Oronasal Fistulas (ONF) using a fibrin sealant patch in primary palatoplasty; EudraCT: 2017-004130-28); Abschlussphase der Studie mit Datenauswertung und Berichterstellung (study close-out)	Seltene Erkrankungen des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer

<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2017-003215-19; Protocol# BMN270-301: 'A Phase 3 Open-Label, Single-Arm Study To Evaluate The Efficacy and Safety of BMN 270, an Adeno-Associated Virus Vector–Mediated Gene Transfer of Human Factor VIII in Hemophilia A Patients with Residual FVIII Levels ≤ 1 IU/dL Receiving Prophylactic FVIII Infusions' (Sponsor: Biomarin; Indication: Haemophilia A; Authorisation, Phase 3)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2019-003213-34, Protocol#: BMN270-205, A Phase 1/2 Safety, Tolerability, and Efficacy Study of BMN 270, an Adeno-Associated Virus Vector-Mediated Gene Transfer of Human Factor VIII in Hemophilia A Patients with Active or Prior Inhibitors' (Sponsor: Biomarin; Indication: Hemophilia A with inhibitor; Authorisation, Phase 1/2)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2022-001246-38; Protocol#: BMN270-401, A Long Term Follow Up Study in Subjects with Severe Hemophilia A Who Received BMN 270, an Adeno Associated Virus Vector Mediated Gene Transfer of Human Factor VIII in a Prior BioMarin Clinical Trial (Sponsor: Biomarin; Indication: Hemophilia A; Authorisation Phase: PASS)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: NA; Protocol#: BMN270-603, Vergleich der Wirksamkeit von Roctavian mit dem Behandlungsstandard für hämostatische Therapien bei Patienten mit schwerer Hämophilie A in Deutschland: Eine prospektive, nicht-interventionelle Studie unter Verwendung von Daten des Deutschen Hämophilieregisters. (Sponsor: Biomarin; Indication: Hemophilia A; Authorisation Phase: IV)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2019-002179-32/NCT04158648; Protocol# BO41423: 'A MULTICENTER, OPEN-LABEL STUDY TO EVALUATE THE SAFETY, EFFICACY, PHARMACOKINETICS, AND PHARMACODYNAMICS OF EMICIZUMAB IN PATIENTS WITH MILD OR MODERATE HEMOPHILIA A WITHOUT FVIII INHIBITORS' (Sponsor: F. Hoffmann-La Roche Ltd.; Indication: Haemophilia A; Authorisation, Phase 3)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2020-005092-13; Protocol# MO42623: 'A MULTICENTER, OPEN-LABEL PHASE IV STUDY TO EVALUATE OVERALL HEALTH, PHYSICAL ACTIVITY, AND JOINT OUTCOMES, IN PARTICIPANTS AGED ≥ 13 AND < 70 YEARS WITH SEVERE OR MODERATE HEMOPHILIA A WITHOUT FVIII INHIBITORS ON EMICIZUMAB PROPHYLAXIS' (Sponsor: F. Hoffmann-La Roche Ltd.; Indication: Haemophilia A; Non-Interventional/Outcome, Phase 4)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2020-001733-12/NCT04431726; Protocol# MO41787: 'A PHASE IIIb, MULTICENTER, OPEN-LABEL, SINGLE-ARM STUDY TO EVALUATE THE EFFICACY, SAFETY, PHARMACOKINETICS, AND PHARMACODYNAMICS OF SUBCUTANEOUS EMICIZUMAB IN PATIENTS FROM BIRTH TO 12 MONTHS OF AGE WITH HEMOPHILIA A WITHOUT INHIBITORS' (Sponsor: F. Hoffmann-La Roche Ltd.; Indication: Haemophilia A; Authorisation, Phase 3b)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: Not registered; Protocol# ML40914: 'NON-INTERVENTIONAL STUDY TO INVESTIGATE THE EFFECTIVENESS OF EMICIZUMAB UNDER REAL-WORLD CONDITIONS IN PEDIATRIC, ADOLESCENT, ADULT AND ELDERLY PATIENTS WITH HEMOPHILIA A WITH AND WITHOUT FVIII INHIBITORS' (Sponsor: Roche Pharma AG; Indication: Haemophilia A; Non-Interventional/Pharmacovigilance, Phase 4)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: EUPAS106066; Protocol# An Observational Post-authorization Long-term Follow-up Study to Characterize the Effectiveness and Safety of HEMGENIX® (Etranacogene Dezaparovec) in Patients with Hemophilia B (CSL222_4001); (Sponsor: CSL Behring; Indication: Haemophilia A; observational, post-authorization, long-term follow-up, Phase -)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: keine; Protocol#: CSL222_5002; Routine Practice Data Collection and Evaluation of etranacogene dezaparovec (Hemgenix®) and prophylactic Factor IX (FIX) replacement in severe and moderately severe haemophilia B without a history of FIX inhibitors: a prospective, non-interventional study mandated by G-BA (Sponsor: CSL Behring; Indication: Haemophilia A; observational, post-authorization, long-term follow-up, Phase -)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>

<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: Study not yet registered; Protocol# 20002: 'HEM-POWR: Observational Study Evaluating Effectiveness and Safety of Real-World Treatment with Damoctocog alfa pegol in Previously Treated Patients with Hemophilia A' (Sponsor: Bayer; Indication: Haemophilia A; PASS, Phase PASS)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: EUPAS33520; Protocol# 20904: 'HA-SAFE: Beobachtungsstudie zur Bewertung der langfristigen Sicherheit einer alltagsnahen Behandlung mit Damoctocog alfa pegol bei zuvor behandelten Patienten mit Hämophilie A' (Sponsor: Bayer; Indication: Haemophilia A; PASS, Phase PASS)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2022-502061-17-00; Protocol#: GENA-23 , Nuwiq Dosing and outcomes In the ManagEment of women/girls with haemophilia A Needing FVIII treatment for Surgery – an International, Open-label, Non-controlled study (NuDIMENSION) (Nuwiq-Dosierung und Ergebnisse bei der Behandlung von Frauen/Mädchen mit Hämophilie A, die eine FVIII-Behandlung für eine Operation benötigen – eine internationale, offene, nicht kontrollierte Studie)' (Sponsor: Octapharma (Switzerland); Indication: Frauen/Mädchen mit Hämophilie A; Authorisation, Phase 4)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: ; Protocol# Gena-25: 'Practical Utilization of Octapharma FVIII Concentrates in Previously Untreated and Minimally Treated Haemophilia A Patients Entering Routine Clinical Treatment (with Nuwiq, Octanate or Wilate): A Real-World Efficacy and Safety Observational Study' (Sponsor: Octa-Pharma; Indication: Haemophilia A; Non-Interventional/Pharmacovigilance, Phase)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2020-004344-28 Protocol# WIL-33: ,Clinical study to investigate the efficacy, pharmacokinetics, immunogenicity and safety of wilate in severe von Willebrand disease patients under the age of 6 years'' (Sponsor: Octapharma (Austria); Indication: Von Willebrand disease (VWD); Authorisation, Phase 3)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: ; Protocol# : WIL-34: , Non-interventional study to capture data on the use of a VWF/FVIII concentrate (wilate®) in all clinical settings of von Willebrand disease including health-related quality of life'' (Sponsor: Octapharma (Germany); Indication: Von Willebrand disease (VWD); Authorisation, Phase NA)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2021-004307-40; Protocol# : ATN-106; A multicentre, prospective, open-label, uncontrolled Phase 3 study to assess the efficacy, safety and pharmacokinetics of Atenativ in patients with congenital antithrombin deficiency undergoing surgery or delivery (Sponsor: Octapharma (Germany); Indication: Antithrombin deficiency; Authorisation, Phase 3)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2020-001048-24; Protocol# NN7769-4514; Frontier2: 'A multinational, open-label, randomised, controlled study to investigate efficacy and safety of NNC0365-3769 (Mim8) in adults and adolescents with haemophilia A with or without inhibitors.' (Sponsor: Novo Nordisk; Indication: Haemophilia A; Authorisation, Phase 3)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2022-502215-10, Protocol#: Frontier4 ,A Research Study Looking at Long-term Treatment With Mim8 in People With Haemophilia A')' (Sponsor: NovoNordisk, Indication Hämophilie A; Authorisation, Phase 3)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2022-003053-66, Protocol#: Frontier5 ,A Research Study Looking at How Safe it is to Switch From Emicizumab to Mim8 in People With Haemophilia A' (Sponsor: NovoNordisk, Indication Hämophilie A; Authorisation, Phase 3)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>
<p>EudraCT/NTC/EU-PAS#: EUPAS36536; Protocol# NN7088-4029, pathfinder-9: 'A multinational, prospective, open labelled, non-controlled, non-interventional post-authorisation study of turoctocog alfa pegol (N8-GP) during long-term routine prophylaxis and treatment of bleeding episodes in patients with haemophilia A' (Sponsor: Novo Nordisk; Indication: Haemophilia A; PASS, Phase -)</p>	<p>Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems</p>	<p>Prof. Dr. Johannes Oldenburg</p>

EudraCT/NTC/EU-PAS#: ENcEPP; Protocol# NN7999-4031 – paradigm8: 'A Non-Interventional Post-Authorisation Safety Study (PASS) in male haemophilia B patients receiving Nonacog Beta Pegol (N9-GP) prophylaxis treatment' (Sponsor: Novo Nordisk; Indication: Haemophilia B; Non-Interventional/Pharmacovigilance, Phase PASS)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NA; Protocol#: Hemalytics Exploring the relationship between pharmacokinetics and clinical outcomes in hemophilia A patients who have switched treatment from a previous FVIII product to Jivi in real-world practice (Sponsor: Bayer; Indication: Haemophilia A; observational, Phase IV)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NA; Protocol#: HaemoAgeS, Minimalinterventionelle Querschnittsstudie zur Analyse des DANN Methylierungsgrades von Patienten mit schwerer Hämophilie und gesunden Blutplasmaspendern (Sponsor: UKB; Indication: Haemophilia A; minimal-Interventionale, Phase NA)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2018-003086-33; Protocol# C0371002: 'Phase 3, open label, single arm study to evaluate efficacy and safety of FIX gene transfer with PF-06838435 (rAAV-Spark100-hFIX-Padua) in adult male participants with moderately severe to severe hemophilia B (FIX:C<2%)' (Sponsor: Pfizer; Indication: Haemophilia B; Authorisation, Phase 3)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: Study not yet registered; Protocol# TAK-660-403: 'Evaluation of long-term safety of ADYNOVI/ADYNOVATE (Antihaemophilic Factor [Recombinant] PEGylated, ruriococog alfa pegol) in patients with haemophilia A – An ADYNOVI/ADYNOVATE Post-Authorisation Safety Study (PASS)' (Sponsor: Takeda; Indication: Haemophilia A; PASS, Phase PASS)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2020-002215-22; Protocol# LTS16294: 'A Phase 3 open-label, multicenter study of the long-term safety and efficacy of intravenous recombinant coagulation factor VIII Fc-von Willebrand factor-XTEN fusion protein (rFVIII-Fc-VWF-XTEN; BIVV001) in Previously Treated Patients with severe hemophilia A' (Sponsor: Bioverativ Therapeutics Inc. (a Sanofi Company); Indication: Haemophilia A; Authorisation, Phase 3)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2019-003427-38; Protocol# Motivate: 'MOTIVATE - MODern Treatment of Inhibitor-PositiVe PATiEnts with Haemophilia A - An International Low-Interventional Pragmatic Investigator Initiated Trial' (Sponsor: HZRM; Indication: Haemophilia A; Low-Interventional, Phase -)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NCT06579144; Protocol# SobiBIVV001-003: Pharmacokinetic Comparison of Efanesoctocog Alfa vs Other EHL-rFVIII Products in Participants With Severe Haemophilia A (Sponsor: Swedish Orphan Biovitrum; Phase 1, interventional)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NCT06940830; Protocol# SobiBIVV001-005: Long-term Study Evaluating Joint Health in People With Haemophilia A Receiving Real-world Prophylactic Treatment With Efanesoctocog Alfa (Sponsor: Swedish Orphan Biovitrum; Phase 4, interventional)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NCT06998524; Protocol# WP45338: A Study to Assess the Efficacy and Safety of Emicizumab in Participants With Type 3 Von Willebrand Disease (WILL-EMI) (Sponsor Hoffmann-La Roche, Phase 3, interventional)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NCT06883240; Protocol# WP45335: An Observational Study of Participants With Type 3 Von Willebrand Disease on Prophylactic Standard-of-Care Treatment (WILL-EMI NIS) (Sponsor Hoffmann-La Roche, observational)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NCT05802836; Protocol# NAVIGATE: Dynamik des anti-Faktor-VIII-Antikörperprofils unter Behandlung mit Emicizumab (UK Frankfurt, Dr. C. Königs, non-interventional)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Longitudinales Monitoring der regionalen Ventilationsverteilung und Ventilator-assoziierten Lungenschädigung im Rahmen des pädiatrischen ARDS	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder



(MoVe LupARDS Studie) DRKS DRKS00035447 🔗 Randomisierung und Einschluss läuft, Start 01.10.2025, Ende geplant 09/2029		
PinC Trial : Multicentre, randomised controlled trial of physiological-based cord clamping versus immediate cord clamping in infants with a congenital diaphragmatic hernia (PinC) Randomisierung abgeschlossen, Analyse läuft	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder
ProVent Ped Studie → The PRactice of VENTilation in Critically Ill PEDiatric Patients (PRoVENT–PED) study is an international multicenter observational study. → Patienten Daten Eingabe läuft noch	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder
Xenios/ Fresenius Studie/ Auftragsforschung 🔗 Mini Petit Lung Kit Studie (prospektiv) 🔗 Rekrutierung läuft	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder
Xenios/ Fresenius Studie/ Auftragsforschung 🔗 Mini Petit retrospektive Studie (retrospektiv) 🔗 Datenanalyse anonymisiert läuft	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder
Entwicklung der Insight Neolung Applikation zur Darstellung von komplexen anatomischen Sachverhalten der neonatalen Lunge als Teaching und Aufklärungs-App	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Lukas Schröder
anwendungsbegleitende Datenerhebung für Risdiplam und Onasemnogen-Abeparvovec	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Dorothea Holzwarth
SAPPHIRE, ONYX (Phase 3)	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Dorothea Holzwarth
MATERNALE MEDIZIN: Bedarfsadaptierte Versorgung Schwangerer mit Vorerkrankung (ForMaT)	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen“	Prof. Dr. Waltraud Merz
Online-Umfrage zur Betreuung Schwangerer mit Vorerkrankungen, inclusive ORPHANET-Erkrankungen,	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt	Prof. Dr. Waltraud Merz
HARMONIE- Studie, Phase IIIb- Studie: passive Immunisierung mit Nirsevimab im Vergleich zu keiner Intervention	Zentrum für konnatale und perinatale Virusinfektionen	Prof. Dr. Andreas Müller

Für detailliertere Informationen zu den Studien der jeweiligen Behandlungszentren können Sie uns gerne kontaktieren.



10 Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2025

Hahn P, Lechner W, Siefen RG, Lampe C, Nordbeck P, **Grigull L**, Lücke T. Improving a data mining based diagnostic support tool for rare diseases on the example of M. Fabry: Gender differences need to be taken into account. PLoS One. 2025 Jun 30;20(6):e0326372. doi: 10.1371/journal.pone.0326372

Cracking the code: a head-to-head comparison of expert clinicians and artificial intelligence in diagnosing rare diseases. Sendtner GW, Muecke M, **Grigull L**, **Bender T**, Behning C, Schäfer VS. Orphanet J Rare Dis. 2025 Nov 5;20(1):564. doi: 10.1186/s13023-025-04112-5.PMID: 41194125

Publikationen aus den B Zentren

Im folgenden Abschnitt werden einige Publikationen der Behandlungszentren des ZSE Bonn aufgelistet:

Quellenangabe

Nowak S, Creuzberg D, Theis M, Pizarro C, Isaak A, Pieper CC, Luetkens JA, Skowasch D, Sprinkart AM, Kuetting D. Comparing multi-texture fibrosis analysis versus binary opacity-based abnormality detection of idiopathic pulmonary fibrosis. Sci Rep 2025; 15:1479

Behr J, Kreuter M, Prasse A, Guenther AU, Bonella F, Pittrow D, Pausch C, Skowasch D, Wilkens H, Kabitz HJ, Wirtz H, Claussen M, Grohé C, Hagemeyer L, Budweiser S, Andreica I, Neff U, Biller H, Glaeser S, Schwaiblmair M, Schramm P, Meyer FJ, Thabaret K, Klotsche J, Veit T, Frankenberger M, Drobbe L, Gesierich W, Seese B, Grünewaldt A, Markart P, Westhoff M, Held M, Kirschner J, Wälscher J, Eisenmann S, Waltersbacher S, Neurohr C, Kreutz C, Grund D, Haberl S, Ewert R, Polke M, Reichenberger F, von Wulffen W, Krauss E, Weber M, Koschel D. Real-life characteristics and management of patients with fibrosing interstitial lung disease: INSIGHTS-ILD registry. ERJ Open Res 2025;11:00926-2024

Bal C, Stoshikj S, Renner A, Milger K, Skowasch D, Schulz C, Jandl M, Schmidt O, Ehmann R, Zehetmayer S, Taube C, Hamelmann E. German Asthma Net: Characterization of responders to anti-IL-5 and anti-IL-5(R) therapy. Pulmonology, 31:1, 2460868, DOI: 10.1080/25310429.2025.2460868

Düvel R, Marggraf V, Pizarro C, Biener L, Fenske W, Grohe C, Nickenig G, Skowasch D. Glucocorticoid-Induced (Secondary) Adrenal Insufficiency in Sarcoidosis Patients with Long-term Glucocorticoid Therapy. Pneumologie 2025 Feb 19. doi: 10.1055/a-2510-9851

Stoshikj S, Biener L, Renner A, Bal C, Brugger J, Krall C, Milger K, Schulz C, Jandl M, Ehmann R, Schmidt O, Buhl R, Hamelman E, Taube C, S Korn S, Skowasch D, Idzko M. Impact of Smoking on biological treatment response in patients from the German Severe Asthma (GAN) Registry. J Allergy Immunol Pract 2025;S2213-2198(25)00046-7 online ahead of print

Biener L, Stoshikj S, Brugger J, Buhl R, Hamelmann E, Korn S, Taube C, Milger K, Schulz C, Suhling H, Jandl, Ehmann R, Schmidt O, GAN study group, Idzko M, Skowasch D. The impact of smoking history on baseline characteristic in patients with severe asthma in the German Asthma Net (GAN). J Allergy Immunol Pract 2025;S22132198 online ahead of print.

Skowasch D, Pausch C, Huscher D, Pittrow D, Wede J, Kreimendahl F, Rosenkranz S, Beckmann S, Held M, Grünig E, Ghofrani AH, Klose H, Skride A, Halank M, Stadler S, Delcroix M, Vonk-Noordegraaf A, Ewert R, Kopec G, Hoepfer MM, Olsson KM. Mono and combination therapy in pulmonary arterial hypertension patients with comorbidities. A COMPERA analysis. ESC Heart Fail 2025 doi 12.1002/ehf2.15254

Nitsch N, Skowasch D, Courtin W, Duffau P, Otto C, Ruprecht K, Dambietz C, Heming MO, Meyer zu Hoerste G, Byg KE, Kindler C, Gutzwiller J, Pretzsch RA, Proebstel AK, Weller JM, Zimmermann J. Risk Factors for Relapse in Neurosarcoidosis: Therapeutic Implications from a Large Multicenter Retrospective Cohort. Neurology 2025; 104; e213705.

Bauer CJ, Skowasch D, Kreuter M, Hamer OW, Behr J, Gläser S, Heussel CP, Kütting D, Krause A, Leuschner G, Markart P, Petzinna SM, Polke M, Schaefer VS. Nationale Umfrage zur Präsenz von interdisziplinären Fallkonferenzen bei interstitiellen Lungenerkrankungen (ILD-Boards) an Kliniken in Deutschland.; Zeitschrift für Rheumatologie 2025 (Springer Medizin Verlag GmbH), <https://doi.org/10.1007/s00393-025-01660-w> und Pneumologie 2025: DOI 10.1055/a-2625-7527

Held M, Pausch C, Huscher D, Pittrow D, Halank M, Beckmann S, Stadler S, Tello K, Grünig E, Opitz C, Delcroix M, Ghofrani HA, Behr J, Skride A, Skowasch D, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Rosenkranz S, Olsson KM, Hoepfer MM, Kopec G. Survival in patients with chronic thromboembolic pulmonary hypertension treated with riociguat versus other medications: A COMPERA analysis. ERJ Open Res 2025 in press

Aetou M, Kiskinov Y, Bergs I, Ratsimba SFN, Barth M, Pizarro C, Bergs I, Spiesshoefer J, Skowasch D, Dreher M. Characteristics of older individuals with asthma being treated with biologicals. J Asthma Allergy 2025;18 993–1002



Mümmler C, Lenoir A, Götschke J, Gerckens M, Hinze CA, Kayser M, Drick N, Suhling H, Biener L, Pizarro C, Skowasch D, Kneidinger N, Behr J, Milger K. Long-term outcomes of dupilumab therapy - a retrospective, multicenter, real-world study. *J Allergy Clin Immunol Glob*. 2025 Jul 8;4(4):100533

Behr J, Prasse A, Wirtz H, Koschel D, Pittrow D, Held M, Klotsche J, Andreas S, Claussen M, Grohé C, Wilkens H, Hagemeyer L, Skowasch D, J Meyer JF, Kirschner J, Gläser S, Neurohr C, Schwaiblmair M, Buschulte K, Veit T, Frankenberger M, Ryerson CJ, Johannson KA, Marcoux V, Fisher JH, Assayag D, Manganas H, Khalil N, Kolb M, Kreuter M. Goal-oriented management of patients with idiopathic pulmonary fibrosis. *ERJ OR* in press

Mahler EA, Kochs CL, Saßmannshausen M, Künzel SH, Wabbels B, Holz FG, Herrmann P. Achtzehn Patienten mit Bardet-Biedl-Syndrom aus Sicht der augenärztlichen Versorgung [Ophthalmological care of patients with Bardet-Biedl syndrome]. *Ophthalmologie*. 2025 Nov 14. German. doi: 10.1007/s00347-025-02339-y. Epub ahead of print. PMID: 41238926.

Mahler EA, Moeller LC, Wall K, Saßmannshausen M, Kron B, Bolz HJ, Holz FG, Herrmann P. Mutation of the Thyroid Hormone Receptor Beta Gene (*THRB*) Causes Vitelliform Macular Dystrophy with High Intrafamilial Variability. *Genes (Basel)*. 2025 Oct 20;16(10):1240. doi: 10.3390/genes16101240. PMID: 41153457; PMCID: PMC12564572.

Raming K, Rodriguez Garcia JL, Steffens N, Nadal J, Herrmann P, Holz FG, Pfau K, Goerd L. Frequency of misdiagnoses and associated risk factors in Macular Telangiectasia Type 2. *Retina*. 2025 Sep 10. doi: 10.1097/IAE.0000000000004681. Epub ahead of print. PMID: 40953350.

Raming K, Saltenberger I, Meinke J, Risseeuw S, Mercieca K, Herrmann P, Chang P, Ach T, van Leeuwen R, Ossewaarde-van Norel J, Pfau M, Holz FG, Pfau K. Intraocular Pressure After Anti-Vascular Endothelial Growth Factor Injection in Eyes With a Mineralized Bruch's Membrane Caused by Pseudoxanthoma Elasticum. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2025 Aug 1;66(11):25. doi: 10.1167/iov.66.11.25. PMID: 40787936; PMCID: PMC12352511.

Woof W, de Guimarães TAC, Al-Khuzaei S, Varela MD, Shah M, Naik G, Sen S, Bagga P, Mendes B, Chan YW, Lin S, Ghoshal B, Liefers B, Fu DJ, Georgiou M, da Silva AS, Nguyen Q, Liu Y, Sumodhee D, Fujinami-Yokokawa Y, Patel PJ, Furman J, Moghul I, Moosajee M, Sallum J, De Silva SR, Lorenz B, Herrmann P, Holz FG, Fujinami K, Webster AR, Mahroo OA, Downes SM, Madhusuhan S, Balaskas K, Michaelides M, Pontikos N. Quantification of Optical Coherence Tomography Features in >3500 Patients with Inherited Retinal Disease Reveals Novel Genotype-Phenotype Associations. *medRxiv [Preprint]*. 2025 Jul 3:2025.07.03.25330767. doi: 10.1101/2025.07.03.25330767. PMID: 40630585; PMCID: PMC12236878.

Pontikos N, Woof WA, Lin S, Ghoshal B, Mendes BS, Veturi A, Nguyen Q, Javanmardi B, Georgiou M, Hustinx A, Ibarra-Arellano MA, Moghul I, Liu Y, Pfau K, Pfau M, Shah M, Yu J, Al-Khuzaei S, Wagner SK, Daich Varela M, Cabral de Guimarães TA, Sen S, Naik G, Sumodhee D, Fu DJ, Kabiri N, Furman J, Liefers B, Lee AY, De Silva SR, Marques C, Motta F, Fujinami-Yokokawa Y, Hardcastle AJ, Arno G, Lorenz B, Herrmann P, Fujinami K, Sallum J, Madhusudhan S, Downes SM, Holz FG, Balaskas K, Webster AR, Mahroo OA, Krawitz PM, Michaelides M. Next-generation phenotyping of inherited retinal diseases from multimodal imaging with Eye2Gene. *Nat Mach Intell*. 2025;7(6):967-978. doi: 10.1038/s42256-025-01040-8. Epub 2025 Jun 18. PMID: 40567353; PMCID: PMC12185311.

Saßmannshausen M, Mahler EA, Künzel SH, Kochs CL, Holz FG, Rosenkranz D, Bolz HJ, Herrmann P. Phenotypic characterization of a female patient with retinitis pigmentosa caused by a homozygous X-linked *RPGR*^{ORF15} mutation. *Am J Ophthalmol Case Rep*. 2025 Feb 23;38:102290. doi: 10.1016/j.ajoc.2025.102290. PMID: 40104205; PMCID: PMC11914740.

Crawford TO, Servais L, Mercuri E, Kölbel H, Kuntz N, Finkel RS, Krueger J, Batley K, Young SD, Marantz JL, Song G, Yao B, Zhao G, Rossello J, Tirucherai GS, Mazzone ES, Butterfield RJ, de la Banda MGG, Seferian AM, Sansone VA, De Waele L, van der Pol WL, Cancas C, Pechmann A, Darras BT; SAPPHIRE Study Group. Safety and efficacy of apitegromab in nonambulatory type 2 or type 3 spinal muscular atrophy (SAPPHIRE): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol*. 2025 Sep;24(9):727-739. doi: 10.1016/S1474-4422(25)00225-X. PMID: 40818473.

Holzwarth D, Calaminus G, Friese J, Sejersen T, Büning H, John-Neek P, Bastone AL, Rothe M, Mansfield K, Libertini S, Dubost V, Kuzmiski B, Alecu I, Labik I, Kirschner J. Pilocytic astrocytoma in a child with spinal muscular atrophy treated with onasemnogene abeparvovec. *Mol Ther*. 2025 Jun 4;33(6):2842-2850. doi: 10.1016/j.ymthe.2025.02.025. Epub 2025 Feb 15. PMID: 39955617; PMCID: PMC12172199.

Weiß C, Vill K, Baumann M, Bernert G, Blaschek A, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Ganter C, Goldhahn K, Hahn A, von der Hagen M, Hartmann H, Hasselmann O, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jacquier D, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Kolodzig M, Klein A, Pechmann A, von Moers A, Müller-Felber W, Rauscher C, Schara-Schmidt U, Schreiber G, Schwartz O, Sproß J, Stettner GM, Stoltenburg C, Stumpe E, Trollmann R, Wiegand G, Wilichowski E, Kirschner J, Ziegler A; collaborators and members of the INTEGRATE ATMP consortium. Delphi consensus on gene therapy of spinal muscular atrophy with onasemnogene abeparvovec in Germany, Austria and Switzerland-part I-systematic literature review and existing evidence. *J Neuromuscul Dis*. 2025 Nov 24:22143602251387019. doi: 10.1177/22143602251387019. Epub ahead of print. PMID: 41284552.

Heim N, Kramer FJ, Götz W. Histological investigation on enlarged styloid processes and ossified stylohyoid ligaments in patients with Eagle syndrome. *J Maxillofac Oral Surg*. 2025 Jul;[Epub ahead of print]. doi:10.1007/s12663-025-02663-5.

Warwas FB, Thol F, Sieber MA, Spuck N, Kramer FJ, Heim N. Next-generation sequencing improves pathogen identification in odontogenic abscesses, could this affect clinical outcomes? *Clin Oral Investig*. 2025 Sep;29(9):430. doi:10.1007/s00784-025-06504-0.

Singer H, Chawla P, Czogalla-Nitsche KJ, Engels P, Forin F, Sylvester M, Rath M, Müller J, Feist T, Pezeshkpoor B, Al-Rifai R, El-Maarri O, Oldenburg J. Divergent processing of FVIII light chain variants: secretory potential versus proteasomal retention. *Haematologica*. 2025 Nov 27. doi: 10.3324/haematol.2025.288250. Epub ahead of print. PMID: 41307134.

Oomen I, Abdi A, Broer L, Camelo RM, Callado FMRA, Carvalho LEM, Calcaterra IL, Carcao M, Castaman G, Eikenboom JCJ, Fischer K, Franco VKB, Geissler J, Kuijpers TW, Leebeek FWG, Lillicrap D, Lorenzato CS, Mancuso ME, Martino D, Di Minno MND, Mo A,



Mohseny AB, Nagelkerke SQ, Oldenburg J, Rezende SM, Rivard GE, Rydz N, Schols SEM, Tanck MWT, Voorberg J, Fijnvandraat K, Gouw SC; International GO-ITI Steering Group. Large deletions in the *F8* gene predict immune tolerance induction failure in people with severe hemophilia A. *Res Pract Thromb Haemost*. 2025 Oct 10;9(7):103212. doi: 10.1016/j.rpth.2025.103212. PMID: 41246453; PMCID: PMC12616064.

Pelzer FJ, Ertekin EI, Oleshko O, Klingberg A, Knöbl P, Pfrepper C, Greil R, Oldenburg J, Sachs UJ, Miesbach W, Trautmann-Grill K, Holstein K, Eichler H, Möhnle P, Hart C, Klamroth R, Tiede A, Werwitzke S. Thrombin generation to predict breakthrough bleeding in patients with acquired hemophilia A under emicizumab prophylaxis. *Haematologica*. 2025 Nov 13. doi: 10.3324/haematol.2025.288115. Epub ahead of print. PMID: 41230703.

Hilberg T, Schmidt A, Strauss AC, Oldenburg J, Goldmann G, Marquardt N, Tomschi F. Pain diagnostics in people with hemophilia - pain pressure thresholds and influence of age and joint status. *J Thromb Haemost*. 2025 Nov 4;S1538-7836(25)00715-9. doi: 10.1016/j.jtha.2025.09.044. Epub ahead of print. PMID: 41197804.

Reding MT, Alvarez Román MT, Castaman G, Janbain M, Matsushita T, Meijer K, Schmidt K, Oldenburg J. Real-World Effectiveness and Safety of Damoctocog Alfa Pegol in Severe and Nonsevere Patients With Hemophilia A From the Prospective, Multinational, Ongoing HEM-POWR Study. *Eur J Haematol*. 2025 Oct 22. doi: 10.1111/ejh.70026. Epub ahead of print. PMID: 41122986.

Pezeshkpoor B, Banchev A, Preisler B, Scholz U, Zieger B, Oldenburg J, Pavlova A. Understanding Congenital FXI Deficiency: Genetic Diagnosis and Correlation of Variant Detection Rate to Factor XI Activity. *Hamostaseologie*. 2025 Oct;45(5):405-413. doi: 10.1055/a-2654-8635. Epub 2025 Oct 15. PMID: 41092952.

Ranta S, De Kovel M, Olivieri M, Fischer K, Castaman G, Königs C, Oldenburg J, Pergantou H, Male C, Van den Berg MH. Benchmarking prophylaxis with factor concentrates: reference data on annualized bleeding rates in children with severe hemophilia. *Haematologica*. 2025 Aug 28. doi: 10.3324/haematol.2025.288101. Epub ahead of print. PMID: 40874346.

Chowdary P, Khoo L, Wang M, Chambost H, Chan AKC, Willemze A, Oldenburg J. Corrigendum: Prospective, Observational Study of the Clinical Outcomes of FVIII Treatment in Adults and Adolescents with Severe Haemophilia A. *TH Open*. 2025 Aug 21;9:a26855492. doi: 10.1055/a-2685-5492. Erratum for: *TH Open*. 2025 Jun 17;9:a26219749. doi: 10.1055/a-2621-9749. PMID: 40860119; PMCID: PMC12371639.

Schimansky IM, Dobbstein C, Klamroth R, Hart C, Sachs UJ, Greil R, Knöbl P, Oldenburg J, Miesbach W, Pfrepper C, Trautmann-Grill K, Möhnle P, Holstein K, Eichler H, Werwitzke S, Tiede A. Sustained survival benefit of emicizumab and postponed immunosuppression in acquired hemophilia A. *Blood Adv*. 2025 Nov 25;9(22):5853-5860. doi: 10.1182/bloodadvances.2025017144. PMID: 40795229; PMCID: PMC12663507.

Müller J, Gasper S, Oldenburg J, Pezeshkpoor B. Standardization of factor VIII neutralization for functional emicizumab quantification in presence of various factor VIII sources. *J Thromb Haemost*. 2025 Oct;23(10):3399-3403. doi: 10.1016/j.jtha.2025.07.006. Epub 2025 Jul 22. PMID: 40706960.

Oldenburg J, Olivieri M, Yan S, Yang Y, Tomic R, Zhang X, Drelich D, Jakobs N, Napolitano M. Real-World Prophylaxis Outcomes with rIX-FP and rFIXFc for Males with Hemophilia B: Pooled Analysis of Medical Chart Data from Germany and Italy. *Adv Ther*. 2025 Sep;42(9):4583-4596. doi: 10.1007/s12325-025-03303-7. Epub 2025 Jul 23. PMID: 40699276; PMCID: PMC12394387.

El Hazzouri S, Al-Rifai R, Surges N, Rath M, Singer H, Oldenburg J, El-Maarri O. FVIII Trafficking Dynamics Across Subcellular Organelles Using CRISPR/Cas9 Specific Gene Knockouts. *Int J Mol Sci*. 2025 Jul 1;26(13):6349. doi: 10.3390/ijms26136349. PMID: 40650127; PMCID: PMC12250038.

Deng Y, Leib N, Schnautz S, Benfadal S, Oldenburg J, Bieber T, Herrmann N. Langerhans Cell Modulation in Atopic Dermatitis Is TLR2/SOCS1-Dependent and JAK Inhibitor-Sensitive. *Allergy*. 2025 Sep;80(9):2586-2599. doi: 10.1111/all.16641. Epub 2025 Jul 9. PMID: 40631910; PMCID: PMC12444830.

Oldenburg J, Hay C, Peyvandi F, Lehtinen AE, Pabinger I, Nüesch E, Malmström H, Bednar E, Lethagen S. A-SURE: intra-patient comparison of prophylactic effectiveness of a recombinant factor VIII Fc fusion protein versus standard half-life factor VIII in hemophilia A. *Hematology*. 2025 Dec;30(1):2513186. doi: 10.1080/16078454.2025.2513186. Epub 2025 Jul 4. PMID: 40616274.

Chowdary P, Khoo L, Wang M, Chambost H, Chan AKC, Willemze A, Oldenburg J. Prospective, Observational Study of the Clinical Outcomes of FVIII Treatment in Adults and Adolescents with Severe Haemophilia A. *TH Open*. 2025 Jun 17;9:a26219749. doi: 10.1055/a-2621-9749. Erratum in: *TH Open*. 2025 Aug 21;9:a26855492. doi: 10.1055/a-2685-5492. PMID: 40612895; PMCID: PMC12223957.

Schmidt A, Tomschi F, Möllers P, Brühl M, Richter H, Oldenburg J, Strauss AC, Hilberg T. Factors Influencing Symptoms of Depression, Anxiety and Stress in Patients With Haemophilia. *Haemophilia*. 2025 Sep;31(5):884-892. doi: 10.1111/hae.70079. Epub 2025 Jun 27. PMID: 40577422; PMCID: PMC12462555.

Loos K, Al-Rifai R, Ohlenforst S, Klein C, Oldenburg J, Pavlova A, Pezeshkpoor B. Automated Quantitative Immunofluorescence Microscopy Approach for Diagnosis of Hereditary Thrombopathies: A Proof of Concept Using Bernard-Soulier Syndrome and Glanzmann Thrombasthenia. *Genes (Basel)*. 2025 May 23;16(6):621. doi: 10.3390/genes16060621. PMID: 40565512; PMCID: PMC12192073.

Turiello R, Ng SS, Tan E, van der Voort G, Salim N, Yong MCR, Khassenova M, Oldenburg J, Rühl H, Hasenauer J, Surace L, Toma M, Bald T, Hölzel M, Corvino D. NKG7 is a Stable Marker of Cytotoxicity Across Immune Contexts and Within the Tumor Microenvironment. *Eur J Immunol*. 2025 Jun;55(6):e51885. doi: 10.1002/eji.202551885. PMID: 40538191; PMCID: PMC12179582.



Buckner TW, Kessler C, Castaman G, Hermans C, Jiménez-Yuste V, Mahlangu J, Miesbach W, Oldenburg J, Recht M, Valentino LA, Wheeler AP, Pipe SW. Pain Reduction Following Eptacog Beta Treatment of Bleeding Episodes in Adolescents and Adults With Haemophilia A or B Complicated by Inhibitors. *Haemophilia*. 2025 Jul;31(4):713-721. doi: 10.1111/hae.70077. Epub 2025 Jun 19. PMID: 40534395.

Yadegari H, Halimeh S, Krahforst A, Pavlova A, Pezeshkpoor B, Müller J, Pötzsch B, Biswas A, Marquardt N, Scholz U, Richter H, Trobisch H, Liebscher K, Olivieri M, Trautmann-Grill K, Tiebel O, Knöfler R, Oldenburg J. Landscape and Spectrum of VWF Variants in Type 2 Von Willebrand Disease: Insights from a German Patient Cohort. *Thromb Haemost*. 2025 Jun 5. doi: 10.1055/a-2616-5161. Epub ahead of print. PMID: 40393667.

Abdul Karim F, Mahlangu J, Djambas Khayat C, Ong J, P'Ng S, Oldenburg J, Leissing C, Lucas S, Suen A, Salazar B, Pabinger I. Efficacy and Safety of rVIII-SingleChain in Surgical Prophylaxis. *Haemophilia*. 2025 Jul;31(4):634-645. doi: 10.1111/hae.70050. Epub 2025 May 10. PMID: 40347118; PMCID: PMC12547194.

Berkemeier AC, Matuschek I, Hartlieb K, Albert T, Marquardt N, Oldenburg J, Pezeshkpoor B. Profiling of Anti-FVIII Antibodies in Acquired Haemophilia A: 'Insights into Domain Specificity, Isotype Variability, and Clinical Correlations'. *Haemophilia*. 2025 Jul;31(4):625-633. doi: 10.1111/hae.70056. Epub 2025 May 5. PMID: 40323009; PMCID: PMC12311880.

Kaiser KM, Raabe J, ToVinh M, Hack G, Ahmad S, Müller N, Cassella J, Walravens SI, Alfaro P, Arias Garcia L, Kaczmarek DJ, Marwitz T, Goeser F, Nischalke HD, Lutz P, Sommer N, Vilz T, Toma M, Steiner S, Hommerding O, Oldenburg J, Hölzel M, Kadzik S, Maas A, Eckrich J, Zumfelde P, Shakeri F, Nestic S, Bunes A, De Caro E, Becker M, Beyer MD, Ulas T, Aschenbrenner AC, Steinheuer LM, Thurley K, Kroh S, Uecker R, Hauser AE, Gohr FN, Schmidt FI, Wang D, Held K, Baranov O, Geldmacher C, Strassburg CP, Hüneburg R, Krämer B, Nattermann J. IL-17A-producing NKp44(-) group 3 innate lymphoid cells accumulate in Familial Adenomatous Polyposis duodenal tissue. *Nat Commun*. 2025 Apr 25;16(1):3873. doi: 10.1038/s41467-025-58907-y. PMID: 40280932; PMCID: PMC12032359.

Schwarz N, McRae HL, Reda S, Pezeshkpoor B, Oldenburg J, Müller J, Pötzsch B, Rühl H. Endothelium-Dependent Protein C Activation in Hereditary Protein C Deficiency. *Thromb Haemost*. 2025 May 1. doi: 10.1055/a-2579-6390. Epub ahead of print. PMID: 40209762.

Schmidt A, Tomschi F, Möllers P, Brühl M, von Mackensen S, Strauss AC, Richter H, Oldenburg J, Hilberg T. Subjective Physical Performance and Its Determinants in Patients With Haemophilia. *Haemophilia*. 2025 May;31(3):535-543. doi: 10.1111/hae.70037. Epub 2025 Mar 28. PMID: 40153403; PMCID: PMC12175108.

Ransmann P, Brühl M, Hmdia J, Goldmann G, Oldenburg J, Schildberg F, Ossendorff R, Tomschi F, Schmidt A, Hilberg T, Strauss AC. Physical activity and handgrip strength in patients with mild, moderate and severe haemophilia: Impacts on bone quality and lean mass. *PLoS One*. 2025 Mar 26;20(3):e0319951. doi: 10.1371/journal.pone.0319951. PMID: 40138293; PMCID: PMC11940556.

Escobar MA, Hoffman M, Castaman G, Hermans C, Mahlangu J, Oldenburg J, Percy CL, Reding MT, Shapiro AD, Pipe SW. Recombinant factor VIIa: new insights into the mechanism of action through product innovation. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Dec 31;9(1):102670. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102670. PMID: 39990097; PMCID: PMC11847032.

Schwarz N, Müller J, McRae HL, Reda S, Pezeshkpoor B, Oldenburg J, Pötzsch B, Rühl H. Endothelium Modulates the Prothrombotic Phenotype of Factor V Leiden: Evidence From an Ex Vivo Model. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2025 Mar;45(3):412-423. doi: 10.1161/ATVBAHA.124.322116. Epub 2025 Jan 23. PMID: 39846164.

Engelhardt J, Klawonn A, Dobbstein AK, Abdelrahman A, Oldenburg J, Brandenburg K, Müller CE, Weindl G. Lipopolysaccharide-Neutralizing Peptide Modulates P2X7 Receptor-Mediated Interleukin-1 β Release. *ACS Pharmacol Transl Sci*. 2024 Dec 23;8(1):136-145. doi: 10.1021/acspstsci.4c00496. PMID: 39816791; PMCID: PMC11729421.

Kuanyszbek A, Yadegari H, Müller J, Hamedani NS, Ramaraje SU, Oldenburg J. Interplay between circulating von Willebrand factor and neutrophils: implications for inflammation, neutrophil function, and von Willebrand factor clearance. *Haematologica*. 2025 Aug 1;110(8):1786-1797. doi: 10.3324/haematol.2023.284919. Epub 2025 Jan 9. PMID: 39781642; PMCID: PMC12361877.

Pezeshkpoor B, Fischer R, Preisler B, Hartlieb K, Rühl H, Müller J, Horneff S, Marquardt N, Pavlova A, Oldenburg J. Modulation of Haemostatic Balance in Combined von Willebrand Disease and Antithrombin Deficiency: A Comprehensive Family Study. *Haemophilia*. 2025 Jan;31(1):140-147. doi: 10.1111/hae.15147. Epub 2024 Dec 19. PMID: 39698973; PMCID: PMC11780183.

Singh S, Hagelueken G, Ugurlar D, Ramaraje Urs SU, Sharma A, Mahapatra M, Drepper F, Imhof D, Huesgen PF, Oldenburg J, Geyer M, Biswas A. Cryo-EM structure of the human native plasma coagulation factor XIII complex. *Blood*. 2025 Jan 23;145(4):438-449. doi: 10.1182/blood.2024025369. PMID: 39447073.

Oldenburg J, Hay C, Peyvandi F, Tagliaferri A, Holme PA, Álvarez-Román MT, Biron-Andréani C, Malmström H, Bystrická L, Lethagen S; A-SURE Study Group. Superior Prophylactic Effectiveness of a Recombinant FVIII Fc Over Standard Half-Life FVIII in Hemophilia A: A-SURE Study. *Eur J Haematol*. 2025 Feb;114(2):248-257. doi: 10.1111/ejh.14309. Epub 2024 Oct 21. PMID: 39434416; PMCID: PMC11707817.

Pezeshkpoor B, Sereda N, Becker-Gotot J, Berkemeier AC, Matuschek I, Müller J, Ramaraje Urs SU, Singh S, Klein C, Marquardt N, Oldenburg J. Comprehensive evaluation of anti-emicizumab antibodies in acquired hemophilia A: a detailed case study and methodological evaluation. *J Thromb Haemost*. 2025 Jan;23(1):85-96. doi: 10.1016/j.jtha.2024.10.003. Epub 2024 Oct 12. PMID: 39401737.

The Diagnostic Assessment of Inherited Platelet Function Defects - Part 1: An Overview of the Diagnostic Approach and Laboratory Methods. Hoepner G, Althaus K, Müller J, Zieger B, Pavlova A, Boeckelmann D, Knöfler R, Bugert P, Kehrel B, Streif W, Birschmann



I, Rühl H, Sachs U, Prüller F, Zaninetti C, Schulze H, Cooper N, Jurk K, Bakchoul T. Hamostaseologie. 2025 Jun;45(3):229-242. doi: 10.1055/a-2436-5318 . Epub 2025 Jan 27.

Soler S, Maser K, Zillinger T, Bartok E. To modify or not to modify-That is still the question for some mRNA applications. Mol Ther Nucleic Acids. 2025 Aug 11;36(3):102655. doi: 10.1016/j.omtn.2025.102655. PMID: 40832630; PMCID: PMC12359151.

Liu Y, Theil S, Yagmour MH, Kerksiek A, Chen P, Schmidt-Wolf IGH, Barker R, Bartok E, Lütjohann D, Thiele C, Walter J. RER1 regulates lipid metabolism in monocytes and macrophages. Cell Mol Life Sci. 2025 Aug 13;82(1):313. doi: 10.1007/s00018-025-05817-3. PMID: 40802025; PMCID: PMC12351005.

Xia Y, Nigos LR, Villalón-Letelier F, Tessema MB, Brooks AG, Bartok E, Behrendt R, Londrigan SL, Reading PC, Farrukee R. The E3 ubiquitin ligase MARCHF8 restricts HSV-1 infection by inhibiting replication of the viral genome. J Biol Chem. 2025 Sep;301(9):110567. doi: 10.1016/j.jbc.2025.110567. Epub 2025 Aug 6. PMID: 40780411; PMCID: PMC12446638.

Lewash SA, McKenney VR, Wuebben C, Ludwig J, Hosni R, Radzey D, Toma MI, Bartok E, Schlee M, Zillinger T, Heckel A, Hartmann G. Immunoengineering of a Photocaged 5'-triphosphate Oligoribonucleotide Ligand for Spatiotemporal Control of RIG-I Activation in Cancer. Angew Chem Int Ed Engl. 2025 May;64(21):e202423321. doi: 10.1002/anie.202423321. Epub 2025 Apr 21. PMID: 40095771; PMCID: PMC12087816.

Barker R, Bartok E. Come together, right now! ZCCHC3 orchestrates cytosolic nucleic acid sensing through phase condensation. Mol Cell. 2025 Mar 6;85(5):859-861. doi: 10.1016/j.molcel.2025.02.009. PMID: 40054441.

Kirchhoff A, Herzner AM, Urban C, Piras A, Düster R, Mahlberg J, Grünwald A, Schlee-Guimarães TM, Ciupka K, Leka P, Bootz RJ, Wallerath C, Hunkler C, de Regt AK, Kümmerer BM, Christensen MH, Schmidt FI, Lee-Kirsch MA, Günther C, Kato H, Bartok E, Hartmann G, Geyer M, Pichlmair A, Schlee M. RNA-binding proteins hnRNPM and ELAVL1 promote type-I interferon induction downstream of the nucleic acid sensors cGAS and RIG-I. EMBO J. 2025 Feb;44(3):824-853. doi: 10.1038/s44318-024-00331-x. Epub 2024 Dec 20. PMID: 39707025; PMCID: PMC11791083.

Monitoring of Regional Ventilation Distribution Using Electrical Impedance Tomography in Pediatric Patients With Chest Physiotherapy-A Feasibility Study. Pediatr Pulmonol. 2025 Feb;60(2):e71014. doi: 10.1002/ppul.71014.

Flexible Bronchoscopy in Neonates With Congenital Diaphragmatic Hernia. Pediatr Pulmonol. 2025 Feb;60(5):e71128. doi: 10.1002/ppul.71128.

EIT guided evaluation of regional ventilation distributions in neonatal and pediatric ARDS: a prospective feasibility study. Respir Res. 2025 Feb 19;26(1):60. doi: 10.1186/s12931-025-03134-8.

Implementation of the Oxygen Saturation Index as a Predictor of Outcome in Prenatally Diagnosed CDH Neonates in the First 24 Hours of Life. Pediatr Pulmonol. 2025 Jan;60(1): e27447. doi: 10.1002/ppul.27447. Epub 2024 Dec 17.

Early Magnetic Resonance Imaging Predicts 12-Month Outcome in Neonates with Congenital Diaphragmatic Hernia. Neonatology. 2025 Sep 7:1-10. doi: 10.1159/000548071. Online ahead of print.

Correction: EIT guided evaluation of regional ventilation distributions in neonatal and pediatric ARDS: a prospective feasibility study. Respir Res. 2025 Jun 4;26(1):208. doi: 10.1186/s12931-025-03292-9.

In Revision Major Revision: Comparison of Creatinine- and Cystatin C–Based Definitions of Acute Kidney Injury in Neonates with Congenital Diaphragmatic Hernia Pediatric Nephrology

Case Report: Ultralow-field portable MRI improves the diagnosis of congenital hydrocephalus. Front Pediatr. 2025 Feb 27;13:1463314. doi: 10.3389/fped.2025.1463314. Kilarski LL et al., Nervenarzt, 2025

Forstner AJ, Schaaf CP. Psychiatrische Erkrankungen. Beilage „Humangenetik – Querschnittsfach der klinischen und forschenden Medizin“ im Deutschen Ärzteblatt, 2024 (Publikation Ende Dezember 2024 nach Einreichung des letzten Jahresberichts)

Adams M, Lehnertz K (2025) Noise Robustness of Transcript-Based Estimators for Properties of Interactions. Entropy (Basel) 27.

Ailion A, Helmstaedter C, Vezzani A, Koepf MJ (2025) The upside of epilepsy: Theories of an evolutionary paradox. Epilepsia Open. doi:10.1002/epi4.70088.

Badr M, Helmstaedter C, Moskau-Hartmann S, Pukropski J, Witt J-A, Rüber T, Dague KO, Baumgartner T, Rademacher M, Surges R, Wrede R von (2025) Cenobamate in Real-World Scenario: Results on Efficacy, Side Effects, and Retention Rate in a Single Center Retrospective Study. Brain Behav 15:e70567.

Bauer T, Held NR, Walger L, Hoppe C, Reiter J, Tietze A, Borger V, Pitsch J, Specht-Riemenschneider L, Kaindl AM, Bernhardt BC, Vatter H, Klotz KA, Helmstaedter C, Becker AJ, Radbruch A, Surges R, Rüber T (2025) Association of Cortical Atrophy Patterns With Clinical Phenotypes and Histopathological Findings in Patients With Rasmussen Syndrome. Neurology 104:e213629.

Bauer T, Sabir H, Baumgartner T, Rácz A, Pukropski J, Badr M, Olbrich S, Lange A, Bisten J, Groteklaes A, Lehnen NC, Cendes F, Radbruch A, Surges R, Rüber T (2025) Portable ultra-low-field magnetic resonance imaging enables postictal seizure imaging. Epilepsia. doi:10.1111/epi.18273.

Baumgartner T et al. (2025) Risk of Epilepsy and Factors Associated With Time to Seizure Remission in Anti-LGI1 Encephalitis: Long-Term Outcome in 236 Patients. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm 12:e200469.



Belardi A, Pedrett S, Rothen N, Reber TP (2025) Correction: Spacing, feedback, and testing boost vocabulary learning in a web application. *Front Psychol* 16:1629682.

Bisten J, Grün J, Hoppe C, Bauer T, Held NR, Rose R, Althausen A, Witt J-A, Borger V, Schneider M, Vatter H, Helmstaedter C, Radbruch A, Surges R, Schultz T, Rüber T (2025) Structural White Matter Correlates of the Crowding Effect: Insights From a Tractography Study of the Arcuate Fasciculus Post-Hemispherotomy. *Hum Brain Mapp* 46:e70258.

Breuer A, Kamalzade D, Baumgartner T, Berns JL, Opitz T, Thaler FS, Schoch S, Komorowski L, Helmstaedter C, Surges R, Becker AJ, Pitsch J (2025) Coexistence of CN1A autoantibodies in GAD65 encephalitis exacerbates neurodegeneration : Novel autoantibodies in GAD65 encephalitis. *J Neuroinflammation* 22:194.

Bröhl T, Lehnertz K (2025) Emergence of a tipping subnetwork during a critical transition in networked systems: A new avenue to extreme events. *Phys. Rev. Research* 7. Catalán-Aguilar J, Witt J-A, Helmstaedter C (2025) Monitoring cognition in people with epilepsy and intellectual disability. *Seizure* 131:150–162.

Chapman JE, Helmstaedter C, Abbott DF, Pardoe HR, Vaughan DN, Jackson GD, Tailby C (2025) Videoconference-integrated, computer-assisted cognitive testing improves the remote assessment of processing speed and attention. *J Int Neuropsychol Soc*:1–10.

Chen J et al. (2025) Changes in Gray Matter Morphology and White Matter Microstructure Across the Adult Lifespan in People With Temporal Lobe Epilepsy. *Neurology* 105:e213688.

Colmant L, Quenon L, Huyghe L, Ivanoiu A, Gérard T, Lhommel R, Coppens P, Salman Y, Malotau V, Dricot L, Kunz L, Axmacher N, Lefèvre P, Hanseeuw B (2025) Rotation errors in path integration are associated with Alzheimer's disease tau pathology: a cross-sectional study. *Alzheimers Res Ther* 17:34.

Cucchi D, Piana Jacquot FM, Touet A, Menon A, Baumgartner T, Pukropski J, Isaak A, Luetkens J, Fragedakis S, Surges R (2025) Glenoid bony anatomy in patients with epilepsy is influenced by their tonic-clonic seizure burden. *J Shoulder Elbow Surg*. doi:10.1016/j.jse.2025.08.022.

Dejonckheere CS, Rácz A, Sarria GR, Layer JP, Nour Y, Caglayan L, Grimmer M, Volkenborn V, Kugel F, Müdder T, Baumgartner T, Borger V, Radbruch A, Vatter H, Giordano FA, Gkika E, Surges R, Scafa D (2025) Fractionated stereotactic radiotherapy in people with drug-resistant focal epilepsy: first-in- human experience with a healthy tissue-preserving dose-fractionation concept. *Front Neurol* 16:1600381.

Di Giacomo R, Maccanti G, Gnatkovsky V, Vatti G, Parente A, Dominese A, Sebastiano DR, Doniselli FM, Andreetta F, Stabile A, Deleo F, Pastori C, Battaglia G, Duran D, Didato G, Del Sole A, Rizzi M, Curtis M de (2025) Anti-GAD65 musicogenic epilepsy: Bilateral and independent mesial temporal seizures revealed by foramen ovale electrodes. *Epilepsia Open*. doi:10.1002/epi4.13132.

El-Dajani N, Wilhelm T, Baumann J, Surges R, Meyer B (2025) Patient-Independent Epileptic Seizure Detection with Reduced EEG Channels and Deep Recurrent Neural Networks. *Information* 16:20.

Gleichgerrcht E, Kaestner E, Hassanzadeh R, Roth RW, Parashos A, Davis KA, Bagić A, Keller SS, Rüber T, Stoub T, Pardoe HR, Dugan P, Drane DL, Abrol A, Calhoun V, Kuzniecky RI, McDonald CR, Bonilha L (2025) Redefining diagnostic lesional status in temporal lobe epilepsy with artificial intelligence. *Brain : a journal of neurology*. doi:10.1093/brain/awaf020.

Greß H, Krüger B, Tischhauser E (2025) The Newer, the More Secure? Standards-Compliant Bluetooth Low Energy Man-in-the-Middle Attacks on Fitness Trackers. *Sensors (Basel)* 25.

Gruen J, Bauer T, Rüber T, Schultz T (2025) Deep learning based tractography with TractSeg in patients with hemispherotomy: Evaluation and refinement. *Neuroimage Clin* 45:103738.

Guth TA, Brandt A, Reinacher PC, Schulze-Bonhage A, Jacobs J, Kunz L (2025) Theta-phase locking of single neurons during human spatial memory. *Nat Commun* 16:7402.

Helmstaedter C, Al-Haj Mustafa S, Witt J-A (2025) Temporal trends indicate an epidemiological shift in the pathology of mesial temporal lobe epilepsy. *J Neurol* 272:652.

Kalousios S et al. (2025) Therapy response prediction of focal cortex stimulation based on clinical parameters: a multicentre, non-interventional study protocol. *BMJ Open* 15:e089903.

Kherbouche O, Henning L, Niemann P, Geisen C, Seifert G, Henneberger C, Fleischmann BK, Steinhäuser C, Bedner P (2025) Induced Overexpression of Connexin43 in Astrocytes Attenuates the Progression of Experimental Temporal Lobe Epilepsy. *Neurochem Res* 50:303.

Kilburg RL, Moskau-Hartmann S, Helmstaedter C, Surges R, Wrede R von (2025) Green epileptology: Acceptance of telemedical follow-up under climate protection aspects. *Epilepsia Open*. doi:10.1002/epi4.70162.

Lehnertz K, Bröhl T (2025) Functional Importance Backbones of the Brain at Rest, Wakefulness, and Sleep. *Brain Sci* 15.

Liebe S, Niediek J, Pals M, Reber TP, Faber J, Boström J, Elger CE, Macke JH, Mormann F (2025) Phase of firing does not reflect temporal order in sequence memory of humans and recurrent neural networks. *Nat Neurosci*. doi:10.1038/s41593-025-01893-7.

Malunga A et al. (2025) Paroxysmal slow wave events as a diagnostic biomarker for epilepsy: Lessons from rural Zambia. *Epilepsia*. doi:10.1111/epi.18598.

Mitlászczki B et al. (2025) Hippocampal spreading depolarization as a driver of postictal ambulation. *Sci Transl Med* 17:eadv3260.



Moawad MHED, Salem T, Alaaeldin A, Elaraby Y, Awad PD, Khalifa AA, Naggar AE, Mohamed KA, Elhalal M, Badr M, Abdelnaby R (2025) Safety and efficacy of intravenous thrombolysis: a systematic review and meta-analysis of 93,057 minor stroke patients. *BMC Neurol* 25:33.

Mustafa SA-H, Jansen A, Steininger M, Müllers J, Surges R, Wrede R von, Krüger B, Helmstaedter C (2025) Eyes on cognition: Exploring oculomotor correlates of cognitive function in patients with epilepsy. *Epilepsy Behav* 173:110562.

Nett L, Guth TA, Büchel PK, Rungratsameetaweemana N, Kunz L (2025) Behavioral investigation of allocentric and egocentric cognitive maps in human spatial memory. *Neuropsychologia* 217:109230.

Ngo A et al. (2025) Associations between epilepsy-related polygenic risk and brain morphology in childhood. *Brain : a journal of neurology*. doi:10.1093/brain/awaf259.

Ohlsen AJ, Sørensen CB, Lange T, Bogut L, Berring-Uldum AA, Andersen K, Helmstaedter C, Mol Debes N (2025) Establishing normative data for EpiTrack Junior in Danish pediatric population – an international comparison. *Epilepsy Behav* 173:110759.

Plieger T, Vetterlein A, Grünhage T, Hogeterp SA, Wagner L, Monzel M, Trautner P, Felten A, Karneboe J, Bauer T, Rüber T, Reuter M (2025) Refugees welcome? Empathy attenuates effects of xenophobia on neuronal responses to in-group and out-group suffering. *Cogn Affect Behav Neurosci*. doi:10.3758/s13415-025-01351-8.

Potthoff A-L, Tennie L, Witt J-A, Rácz A, Borger V, Vatter H, Becker A, Surges R, Schneider M, Helmstaedter C (2025) Age at onset of epilepsy shapes neurocognitive profiles in focal cortical dysplasia. *J Neurol* 272:373.

Ripart M et al. (2025) Detection of Epileptogenic Focal Cortical Dysplasia Using Graph Neural Networks: A MELD Study. *JAMA Neurol*. doi:10.1001/jamaneurol.2024.5406.

Schneider M et al. (2025) The ATLAS/NOA-29 study protocol: a phase III randomized controlled trial of anterior temporal lobectomy versus gross-total resection in newly-diagnosed temporal lobe glioblastoma. *BMC Cancer* 25:306.

Schuele S, Busch RM, Frauscher B, Gnatkovsky V, Hamer H, Jehi L, Kanner A, Ramantani G, Rüber T, Schulze-Bonhage A, Surges R, Wadi L (2025) Seminars in epileptology presurgical epilepsy evaluation. *Epileptic Disord*. doi:10.1002/epd2.70105.

Schulze-Bonhage A, Hirsch M, Knake S, Mertens A, Rademacher M, Kaufmann E, Kegele J, Jenkner C, Coenen V, Glaser M, Groppa S, Winter Y (2025) Two-year outcomes of epicranial focal cortex stimulation in pharmacoresistant focal epilepsy. *Epilepsia epi*.18448. doi:10.1111/epi.18448.

Serlin Y, Imtiaz H, Avigdor T, Minarik A, Lash S, Bardouille T, Whatley B, Ikeda KM, Milikovsky DZ, Inati SK, Rüber T, Surges R, Rácz A, Friedman A (2025) Paroxysmal cortical slowing linked to drugresistant epilepsy. *EBioMedicine* 116:105780.

Surges R (2025) Seizure-related cardiovascular symptoms: Comorbidities or SUDEP risk factors? *Rev Neurol (Paris)*. doi:10.1016/j.neurol.2025.04.002.

Trombly G, Said AM, Kudin AP, Hallmann K, Kakabadze A, Peeva V, Becker K, Köhrer K, Zsurka G, Kunz WS (2025) Ligase 3 prevents oxidative strand break-induced mitochondrial DNA loss but is not essential for replicative circularization. *Nucleic Acids Res* 53.

Walger L et al. (2025) A public benchmark for human performance in the detection of focal cortical dysplasia. *Epilepsia Open*. doi:10.1002/epi4.70028.

Wismeth S, Badr M, Helmstaedter C, Witt J-A, Surges R (2025) Do cognitive activities during neuropsychological testing trigger seizures? *Epilepsia*. doi:10.1111/epi.18429. Witt J-A, Andernach J, Becker A, Helmstaedter C (2025) Hyperphosphorylated Tau and Cognition in Epilepsy. *J Clin Med* 14.

Witt J-A, Badr M, Surges R, Wrede R von, Helmstaedter C (2025) The Effects of Cenobamate and Its Dosage on Cognition: A Retrospective Longitudinal Study in 84 Individuals with Epilepsy. *CNS Drugs*. doi:10.1007/s40263-025-01196-2.

Advances in diagnosing and treating giant cell arteritis: New hope for arteritic anterior ischemic optic neuropathy; *Surv Ophthalmol*. Exploring the limit of image resolution for human expert classification of vascular ultrasound images in giant cell arteritis and healthy subjects: the GCA-US-AI project; *Ann Rheum Dis*.

Biomarkers of ocular manifestation in newly diagnosed giant cell arteritis; *BMC Ophthalmol*.

Successful treatment of subacute cutaneous lupus erythematosus with the TYK-2 inhibitor deucravacitinib in a patient with concomitant psoriasis vulgaris; *J Dtsch Dermatol Ges*.

Bone marrow MxA staining reflects anifrolumab response in formerly treatment-refractory systemic lupus erythematosus with initial pancytopenia; *Lupus*

First-line biological versus conventional synthetic disease-modifying antirheumatic drug therapy in adult-onset Still's disease: a multicentre, retrospective, propensity weighted cohort study; *Lancet Rheumatol*.

Rare osteological diseases in the rheumatological consultation: hypophosphatasia and phosphate loss syndromes; *Z Rheumatol*. Imaging of ophthalmic manifestations: optical coherence tomography angiography and transorbital ultrasound in giant cell arteritis; *Rheumatol Int*.

The giant cell arteritis (GCA) ultrasound score (OGUS) at diagnosis and after initial treatment predicts future relapses in GCA patients: results of a multicentre prospective study; *Ann Rheum Dis*.

OMERACT GCA phantom project: validation of a 3D-printed ultrasound training phantom for diagnosis of giant cell arteritis; RMD Open Teledidactic peer-tutored musculoskeletal ultrasound training for medical students-the TELMUS study; ; *Rheumatology (Oxford)*
Follow-up ultrasound examination in patients with newly diagnosed giant cell arteritis; *Rheumatology (Oxford)*

Jost E, Merz WM, Kosian P, Hartmann C, Schmid M, Hollins Martin CJ, Martin CR. Measurement properties of the German version of the birth satisfaction scale-revised (BSS-R) in women with preexisting medical conditions and high-risk pregnancy. *BMC Pregnancy Childbirth* 2025;25:488.

Kalanithy JC, Mingardo E, Stegmann JD, Dakar R, Dakal TC, Rosenfeld JA, Tan W-H, Coury SA, Woerner AC, Sebastian J, Levy PA, Fleming LR, Waffenschmidt L, Lindenberg TT, Yilmaz Ö, Channab K, Christ A, Eiberger B, Hölzel S, Vidic C, Häberlein F, Ishorst N, Rodriguez-Gatica JE, Pezeshkpoor B, Kupczyk PA, Vanakker O, Loddo S, Novelli A, Dentici ML, Becker A, Thiele H, Posey JE, Lupski JR, Hilger AC, Reutter H, Merz WM, Dworschak GC, Odermatt B. TFAP2E is implicated in central nervous system, oro- and maxillofacial anomalies. *J Med Genet* 2025;62:126.

Kosian P, Strizek B, Kehl S, Abou-Dakn M, Jost E, Merz WM. Care of pregnant women with preexisting medical conditions in German perinatal centers. *Arch Gynecol Obstet* 2025;312:267.

Kosian P, Niederhöfer K, Jost E, Strizek B, Grigull L, Bender T, Merz WM. Pregnancies in women with rare diseases: maternal and perinatal outcome. *Acta Obstet Gynecol Scand*, under review.

Jost E, Kosian P, Höppner A, Mielczarek P, Schmid M, Lange U, Merz WM. Wie erleben Frauen mit Vorerkrankungen Schwangerschaft, Geburt und Muttersein? *Z Geburtsh Neonatol* 2025; 229:S189

Höppner A, Jost E, Kosian P, Mielczarek P, Schmid M, Merz WM. Wie verändert sich die selbstberichtete Gesundheit chronisch kranker Frauen im Verlauf von Schwangerschaft, Geburt und Muttersein? Eine longitudinale Erhebung. *Z Geburtsh Neonatol* 2025; 229:S189

Jost E, Kosian P, Martin CR, Mielczarek P, Schmid M, Merz WM. Geburtserleben von Frauen mit Vorerkrankungen. *Z Geburtsh Neonatol* 2025; 229:S190

Kosian P, Jost E, Schmid M, Mielczarek P, Merz WM. Häufigkeit lebensbedrohlicher Komplikationen im Rahmen von Schwangerschaft und Geburt: eine prospektive Beobachtungsstudie. *Z Geburtsh Neonatol* 2025; 229:S192

Kosian P, Jost E, Nadal J, Schmid M, Merz WM. Komplikationen während Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit Vorerkrankungen: eine prospektive Beobachtungsstudie. *Z Geburtsh Neonatol* 2025; 229:S217

Jost E, Kosian P, Mielczarek P, Lange U, Schmid M, Merz WM. Chronisch kranke Frauen und Kinderwunsch – eine Befragung. *Z Geburtsh Neonatol* 2025; 229:S218

Karaa A, Goldstein A, Cohen BH, et al.; RePOWER, MMPOWER-3, and MOTOR investigators. RePOWER: An International, Prospective, Non-Interventional Registry of Patients With Primary Mitochondrial Myopathy. *Clin Genet*. 2025 Aug 11. doi: 10.1111/cge.70026. Epub ahead of print. PMID: 40785393.

Mancuso M, Colitta A, Lavorato M, et al.. The most bothersome symptoms in neuromuscular diseases: the ERN EURO NMD Survey. *Orphanet J Rare Dis*. 2025 May 8;20(1):221. doi: 10.1186/s13023-025-03742-z. PMID: 40340786; PMCID: PMC12063438.

Simon M, Petzinna, Jim Küppers, Maïke S. Adamson, Benedikt Schemmer, Reza Gheitasi, Raul N. Jamin, Niklas Baerlecken, Maren Winkler, Jens Reimann, Cornelia Kornblum, Claus-Jürgen Bauer, Markus Essler, Valentin S. Schäfer, Molecular imaging and immune cell adhesion via vascular adhesion protein-1 in idiopathic inflammatory myopathy: a case report, *EULAR Rheumatology Open*, Volume 1, Issue 2, 2025, Pages 34-38, ISSN 3050-7081, doi.org/10.1016/j.ero.2025.04.005.

Mancuso M, Lopriore P, Semmler L, Kornblum C; 280th ENMC workshop study group. 280th ENMC International Workshop: The ERN EURO-NMD mitochondrial diseases working group; diagnostic criteria and outcome measures in primary mitochondrial myopathies. Hoofddorp, the Netherlands, 22-24 November 2024. *Neuromuscul Disord*. 2025 May;50:105340. doi: 10.1016/j.nmd.2025.105340. Epub 2025 Mar 22. PMID: 40273815.

Kruse MTA, Olde Dubbelink BAS, Kroneman M, et al.; EURO-NMD Bone Strength Study Group. Awareness of bone strength in patients with neuromuscular disorders: ERN EURO-NMD clinician survey and European patient survey. *J Neurol Sci*. 2025 May 15;472:123420. doi: 10.1016/j.jns.2025.123420. Epub 2025 Feb 7. PMID: 40121805.

Ivaniuk A, Anselm IA, Bowen A, et al. Characterization of Factors Associated With Death in Deceased Patients With Mitochondrial Disorders: A Multicenter Cross-Sectional Survey. *Neurology*. 2025 Feb 25;104(4):e209779. doi: 10.1212/WNL.0000000000209779. Epub 2025 Jan 30. PMID: 39883904; PMCID: PMC11781783.

