

Qualitätsbericht 2024 des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) am Universitätsklinikum Bonn

JÄHRLICHER BERICHT
STAND DEZEMBER 2024



Zentrum für
seltene Erkrankungen
Bonn



UNIVERSITÄT



Inhalt

1	<i>Vorwort, kurzer Rückblick und Höhepunkte aus dem Jahr 2024:</i>	3
2	<i>Das Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) und seine Netzwerkpartner</i>	8
2.1	Das A Zentrum	8
2.2	Vernetzung des A Zentrums	11
2.3	Die B Zentren	16
2.4	Vernetzung der B Zentren	20
3	<i>Qualitätssicherung</i>	26
3.1	Qualitätssicherung	26
3.2	Zertifizierung für Zentren für seltene Erkrankungen über ClarCert	27
3.3	Kodierung SE	28
4	<i>Versorgung von Menschen mit seltener Erkrankung oder ohne Diagnose am ZSEB - Behandlungspfade</i>	28
4.1	Sprechstunde	28
4.2	Umgang mit Anfragen an das ZSEB	28
4.3	Transitionskonzept	30
4.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patient: innen)	30
4.5	Telemedizinische Leistungen	31
4.6	European Reference Networks (ERN) und Deutsche ReferenzNetzwerke (DRN)	32
4.7	Konzept – Arbeitsprozesse des ZSEB	34
5	<i>Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB</i>	35
5.1	Fortbildungen in den interdisziplinären Fallkonferenzen	35
5.2	Fortbildungsakademie (FAKSE) der NRW ZSE	35
5.3	weitere Fortbildungen	36
5.4	Lehre am ZSEB - Wahlfach für Medizinstudierende und seltene Erkrankungen am UKB	50
6	<i>Anzahl humangenetisch gesicherter Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen</i>	51
7	<i>Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB</i>	52
8	<i>Register mit Beteiligung des ZSEB</i>	55
9	<i>Studien mit Beteiligung des ZSEB</i>	58
9.1	Studien in den B Zentren	58
9.2	Diagnose-Unterstützung und Mustererkennung mittels künstlicher Intelligenz in der Medizin	67
10	<i>Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2024</i>	Fehler! Textmarke nicht definiert.

1 Vorwort, kurzer Rückblick und Höhepunkte aus dem Jahr 2024:

Für das ZSEB standen in 2024 ganz unterschiedliche Themen im Fokus: Zentral war und ist die hochwertige Patientenversorgung und damit einhergehend die bestmögliche Begleitung der Ratsuchenden mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung. Hier war in 2024 die bewährt gute Zusammenarbeit zwischen dem A Zentrum und unseren Fachexperten auf dem UKB Campus der Dreh- und Angelpunkt. Gemeinsam konnten so im vergangenen Jahr insgesamt 8772 seltene Erkrankungen diagnostiziert werden. Mit dem neu rekrutierten B Zentren für seltene psychische Erkrankungen (Leitung: Frau Prof. Dr. Dr. Schulte) sowie dem B Zentrum für spinale Muskelatrophien im Kindesalter (Leitung Frau Dr. Dorothea Holzwarth) konnten wir den Radius der Expertinnen am UKB erfolgreich erweitern!

Sehr wertvoll für die Krankenversorgung war in 2024 auch erneut die Arbeit unserer Studierenden: Alisa Stoll, Marcel Haase, Claudia Helling, Hanno Wurm, Sarah Hollick, Clara Lütke Elshoff, Felix Weckbecker, Isabelle Engels, Kaya Lütfring, Mona Hamid, Justine Schroth haben hervorragende Arbeit geleistet! Sehr gut für unsere Arbeit war auch, dass seit 2024 mit Frau Dr. Dr. Anne Harttrampf eine hochqualifizierte Kinderärztin mit einem Stellenanteil von 50% unser Team verstärkt.

Neben der Patientenversorgung im Rahmen der besonderen Aufgaben als ZSE galt wichtigen Netzwerkprojekten unsere Aufmerksamkeit: die Zusammenarbeit im Netzwerk der NRW-ZSEs stärkt die Versorgung in unserem schönen Bundesland, unsere Arbeit in der AG-ZSE diente wiederum, die Sichtbarkeit der seltenen Erkrankungen auf Bundesebene zu verbessern.

Entsprechend ist auch die Initiative unrare.me unser Herzensprojekt: hier ermöglichen wir – gemeinsam mit dem Kindernetzwerk e.V., der Agentur 99 Grad aus Wiesbaden, Digitalux aus Uplengen, dem Fraunhofer IAIS und der Medizinischen Hochschule Hannover – eine barrierearme und sichere Vernetzung von Menschen mit seltenen, chronischen Erkrankungen, von Expertinnen und Experten sowie von Angehörigen. Unrare.me begeistert Nutzende und Experten und wurde daher auch im Rahmen des Kinder-Schmerz Kongresses in Datteln im März 2024 ausgezeichnet. Das macht uns stolz und ist gleichzeitig Ansporn, in 2025 noch besser zu werden.

Stichwort „gute Qualität“: Im Rahmen der Zertifizierung durch ClarZert im Februar 2024 wurde uns am ZSEB ganz offiziell sehr gute Arbeit im Sinne der NAMSE Kriterien attestiert! Die

Zertifizierung bedeutete viel Arbeit für das ZSEB Kernteam und so waren wir stolz und erschöpft, als wir die Urkunde der erfolgreichen Zertifizierung endlich in den Händen hielten.

Schließlich bestand ein weiterer Aspekt unserer Arbeit in 2024 in guter Informationsbeschaffung und – Verbreitung zum Thema „Seltene Erkrankungen“. Hier war unsere Mitarbeit bei der Zeitschrift „Orphan and New Drugs“ hilfreich, um relevante Themen zu den Leserinnen und Lesern zu transportieren. Schwerpunkte in 2024 waren hier zum Beispiel die „genetische bedingte Adipositas“, „Transition“ oder die Möglichkeiten moderner genetischer Diagnostik. Bei einer Auflage von 12.000 hoffen wir, auch mit der OND die Thematik der seltenen Erkrankungen bei den Kinderärztinnen und Kinderärzten in Deutschland besser in den Fokus rücken zu können.

Wie man sieht, versuchen wir im Rahmen der Möglichkeiten als kleine, engagierte Abteilung am UKB einen möglichst hohen Wirkungsgrad zu erreichen – so passte es dann auch, dass im Herbst 2024 auch erstmalig Verhandlungen zu Zentrumszuschlägen anstanden. Gemeinsam mit dem UKB Controlling bereiteten wir uns gründlich vor, um den Verhandlungspartnern klar darstellen zu können, welche Aufwände am ZSEB aufgebracht werden, um die besonderen Aufgaben, für die unser ZSEB in den Krankenhausplan aufgenommen wurde, zu erfüllen.

Wir hoffen, in dieser Weise auch in 2025 – gemeinsam mit starken Partnerinnen und Partnern am UKB, in Bonn und in der Region – gemeinsam mit unserem Schirmherren Joe Bausch und nicht zuletzt dank der Förderung der ETL Stiftung Kinderträume unsere gute Arbeit für die Menschen mit seltenen Erkrankungen fortsetzen zu können.

Unser Soziales Netzwerk unrare.me:

Gemeinsam mit dem Kindernetzwerk (<https://www.kindernetzwerk.de>), weiteren starken Partnern (99 Grad, Digitalux, Fraunhofer IAIS, Med. Hochschule Hannover) und tollen Menschen (Henriette Högl, Lara Fendrich, David Bascom, Ralf Schmidt, Gundula Ernst, Justus Schumacher) konnte das ZSE in 2024 einen echten Coup landen: unsere App ‚unrare.me‘ (www.unrare.me) begeistert die Nutzenden seit ihrem Launch im Dezember 2023 und hilft damit Patienten, Angehörigen und auch Gesundheitsprofis unterschiedlicher Professionen. Bei unrare.me kann man nach der Registrierung – mittels ausgeklügelter Matching Algorithmen – mit anderen Nutzer:innen in Kontakt kommen und so von der Erfahrung untereinander profitieren. Patient:innen und Angehörige sind in der App anonym – mittels

Avatar – unterwegs, so dass der Datenschutz bei Nutzung der App selbstverständlich gewährleistet bleibt.

Aktuell haben sich schon Tausende die App runtergeladen, hat die App einen Preis auf dem Kinderschmerzforum in Datteln abgeräumt und erreichen uns tolle Erfolgsgeschichten. So halfen sich zwei Eltern mittels unrare.me, um Experten für seltene Knochenmarkerkrankungen zu identifizieren und gaben sich gleichzeitig gute Tipps für ihre Kinder. Eine Expertin wiederum zeigte sich begeistert, dass sie nun dank der Nutzung unrare.me viel besser mit den Betroffenen kommunizieren könne.

Für 2025 hat das unrare.me Team große Pläne: Mit der unrare.me-App soll es zukünftig leichter werden, wichtige Informationen zu sammeln, denn viele Menschen mit einer chronischen Erkrankung haben viele Fragen zu ihrer Gesundheit. Dank neuer Umfrage-Werkzeuge und mithilfe kluger Register-Strukturen in der App will das unrare.me Team hier schrittweise Wissenslücken stopfen und Menschen klug vernetzen.

Thema Podcast und digitale Vermittlung von Gesundheitsthemen:

Das ZSEB hat sich im Berichtsjahr 2024 noch stärker engagiert, um in Podcasts für das Thema der seltenen Erkrankungen, für die Belange von Menschen mit chronischen, seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen und sich mit anderen Aktivisten auf dem Gebiet zu vernetzen. Dabei lernten wir nicht nur wunderbare Menschen kennen, sondern konnten über gelebte „Hilfe zur Selbsthilfe“ staunen und hatten selbst Gelegenheit von der Arbeit am ZSE in Bonn zu berichten. Hier eine Auswahl der Beiträge in 2024:

Mein Herz lacht: <https://www.meinherzlacht.de/podcast/episode-2024-3>

Code des Lebens Reihe: <https://codedeslebens.podigee.io/35-wege-zur-diagnose>

GHGA lecture series: <https://www.ghga.de/de/news-events/events/detail/ghga-vorlesungsreihe-lorenz-grigull-virtuell>

Studentische Lehre spielt eine wichtige Rolle am ZSEB:

Das ZSEB ist derzeit mit zwei Aktivitäten in der studentischen Lehre aktiv:

Zum einen bietet das ärztliche Team das Wahlfach „Diagnose seltener Erkrankungen“ an. Im Rahmen des Wahlfaches durchlaufen hier UKB - Studierende im klinischen Studienabschnitt ein strukturiertes und modularisiertes Programm, das ganz unterschiedliche Aspekte der seltenen Erkrankungen illustriert: So erfahren Studierende Details zur Spezialdiagnostik bei

seltenen Erkrankungen und lernen anhand klinischer Fallvignetten, vom Fall zur klinischen Visite zu denken. Daneben werden seltene Krankheiten auch aus Sicht Betroffener und der Familien beleuchtet und kommen schließlich auch KI-basierte Tools zur Anwendung. Durch den starken Praxisbezug und die interaktive Struktur des Wahlfaches sind die Studierenden regelhaft vom Thema der seltenen Erkrankungen begeistert und signalisierten mehrfach, dass sie sich mehr Raum für die Belange der Menschen mit seltener Erkrankung im Curriculum wünschten.

Gemeinsam mit der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) bietet Prof. Grigull vom ZSEB seit 2021 das Wahlfach Pedagogotchi auch für Studierende des UK Bonn an: Bei Pedagogotchi (www.pedagogotchi.de) handelt es sich um eine preisgekrönte Lern-App, die Studierende durch eine virtuelle, interaktive Notaufnahme leitet. Im „blended-learning“ Format müssen Studierende zunächst in der App ihre Fälle lösen; im Seminar werden diese dann diskutiert und Schwerpunktthemen vertieft. App und Seminare gemeinsam rüsten Studierende für die spätere ärztliche Arbeit und besonders für das knifflige Thema der „schwierigen klinischen Entscheidungen“.

Im Verbund der Zentren für seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen hat das ZSEB in 2024 auch wieder eine „Masterclass Seltene Erkrankungen“ für engagierte Studierende aus unserem Bundesland angeboten.

Veranstaltung ZSEB Sommersymposium:

Das 3. Sommersymposium des Bonner Zentrums für seltene Erkrankungen (ZSEB) fand bei schönstem Wetter statt und widmete sich dem Thema "Diagnostik". Schirmherr Joe Bausch, bekannt als Tatort-Pathologe, eröffnete die Veranstaltung und sprach über die Herausforderungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Die Vorträge umfassten verschiedene Fachgebiete: PD Dr. Florian Kipfmüller informierte über die Diagnostik und Therapie von angeborener Zwerchfellhernie, während Prof. Dr. Markus Nöthen die Vorteile der Genomsequenzierung für seltene Erkrankungen erläuterte. Dr. Ambra Marx betonte die Bedeutung einer psychosomatischen Perspektive in der Diagnostik und gab praktische Tipps für Arztgespräche. PD Dr. Patrick Weydt berichtete über Fortschritte in der Diagnostik und Therapie von ALS und Morbus Huntington, unterstützt durch einen bewegenden Fallbericht. Dr. Alexander Weigert stellte ein neues Register für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel vor, das die Versorgung verbessern soll. Dr. Max Lübbering vom

Fraunhofer IAIS schloss die Veranstaltung mit einem Vortrag über die Rolle der künstlichen Intelligenz in der Medizin und deren potenzielle Auswirkungen auf Diagnostik und Behandlung.

Die Teilnehmer nutzten die Gelegenheit, in persönlichen Gesprächen über die Herausforderungen bei 8000 seltenen Erkrankungen zu diskutieren und die Bedeutung von Vernetzung für Fortschritte in der Versorgung zu betonen. Ein besonderer Dank geht an die ETL Stiftung Kinderträume, die den Aufbau der Sektion Kinder in den letzten Jahren stark unterstützt. Im kommenden Jahr plant das ZSEB eine Veranstaltung unter dem Thema „Schmerz und seltene Erkrankungen“. **Aber aufgepasst: Im Jahr 2025 findet die Veranstaltung schon am 02. Juli statt!**

Außerdem freuen wir uns weiterhin über Veröffentlichungen des Magazins "**orphan and new drugs**", die auch regelmäßig dazu beigetragen haben, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu schärfen.

Modellvorhaben

Auch im Jahr 2024 wurden am ZSEB Exomanalysen im Rahmen der Selektivverträge mit gesetzlichen Krankenkassen durchgeführt. Insgesamt wurden 280 Analysen abschließend befundet. Mit den Analysen konnte bei 86 Patienten mit unklaren Symptomen eine Diagnose gestellt werden. Die Selektivverträge enden zum 31.12.2024 (AOK) und zum 31.03.2025 (andere Krankenkassen).

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. Aktuell werden noch die nötigen IT-Schnittstellen etabliert um die Datenerfassung und -übermittlung im Rahmen des Projektes zu gewährleisten.

Auch das Modellvorhaben soll – ähnlich wie Translate-NAMSE – evaluiert werden und auf lange Sicht auch die Genomanalyse in der Versorgung von Patienten mit unklaren oder seltenen Erkrankungen etablieren.

2 Das Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) und seine Netzwerkpartner

2.1 Das A Zentrum

Das ZSEB folgt den Richtlinien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) und wird als A Zentrum klassifiziert. Es fungiert als erste Anlaufstelle für Personen, die entweder noch keine Diagnose oder bereits eine Diagnose einer bestätigten seltenen Erkrankung erhalten haben. In dieser Funktion spielt das A Zentrum eine entscheidende Rolle, indem es Betroffenen hilft, Informationen zu finden und Experten zu kontaktieren. Es vermittelt den Zugang zu Fachleuten in den angeschlossenen Behandlungszentren und unterstützt bei der Suche nach geeigneten Ansprechpartnern. Darüber hinaus übernimmt das A Zentrum die Koordination und Organisation übergeordneter Aspekte des Zentrums. Seit 2024 ist das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn von ClarCert zertifiziert worden.

A Zentrum - Team

Dabei erläutert Frau Fettich nicht nur den Weg zur Anfrage an das ZSEB, sondern vermittelt Kontakte zu Selbsthilfegruppen, spezialisierten Behandlungszentren und Ambulanzen und hilft dabei, ein Netzwerk aufzubauen, das die Ratsuchenden in ihrem Alltag stärkt. Besonders dankbar zeigen sich die Ratsuchenden für die persönliche Unterstützung und die umfassende Begleitung auf ihrem Weg.

Herr Dr. med. Tim Bender arbeitet seit Dezember 2018 am ZSEB und befindet sich in der Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik. In dieser Funktion hat er dieses Jahr das ZSEB auch beim Kongress der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik (ESHG) in Berlin vertreten. Zudem hat er Patienten mit unklarer Erkrankung im Versorgungspfad des §140a SGB V betreut. Über diesen Vertrag konnte mittels Exomdiagnostik auch in 2024 bei vielen Patienten eine Diagnose gestellt werden. Er war darüber hinaus an der Etablierung des

Modellvorhabens 64e zur Genomsequenzierung am UKB beteiligt. Das Projekt wurde offiziell am 01.07.2024 gestartet.

Durch Zustimmung der Ethikkommission der Universitätsklinik Bonn konnte in diesem Jahr auch der Startschuss zum Deutschen Register für Seltene Erkrankungen (DeRSE) am Standort Bonn erfolgen. Das DeRSE ist ein gemeinsames Register des Martin-Zeitz-Centrums für Seltene Erkrankungen des Universitätsklinikums Hamburg Eppendorf und des Zentrums für Seltene Erkrankungen Lübeck des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein. Gemeinsam an den drei Standorten soll mit dem Register eine Datenbasis geschaffen werden, um die Situation von Menschen mit unklaren Symptomen und Seltenen Erkrankungen in Zukunft besser zu erforschen.

Neben den gestellten Diagnosen im Jahr 2024 gab es auch einen zunächst unscheinbar erscheinenden Erfolg: Eine Familie aus Rheinland-Pfalz hat neben der Kontaktaufnahme zum ZSEB seit Jahren eine regelhafte Betreuung durch ein Sozialpädiatrisches Zentrum gesucht. In der Region der Familie existieren leider nicht viele entsprechende Anlaufstellen. Durch die Vermittlung von Herrn Bender und die Kooperation des ZSEB mit dem SPZ der Uniklinik Bonn, konnte der Familie eine dauerhafte Betreuung am SPZ der Uniklinik angeboten werden. Dies war für die Mutter mindestens so wichtig wie die Diagnosestellung bei ihrem Kind.

Frau Dr. Dr. med. Harttrampf arbeitet seit einem Jahr am ZSEB. 2024 war daher geprägt von vielen neuen Erfahrungen, Eindrücken und spannenden Begegnungen im neuen Arbeitsumfeld. Im Zentrum ihrer Arbeit stehen v.a. Kinder und Jugendliche mit unklaren Symptomen unter dem Verdacht einer SE oder auch kleine Patientinnen und Patienten, bei denen eine SE bereits bestätigt wurde. Daneben steht aktuell der Ausbau von Netzwerken und Fortbildungsprogrammen, um das Bewusstsein für SE in der Medizin zu stärken und die Versorgung dieser Patientengruppe nachhaltig zu verbessern.

Ein Highlight war die Betreuung einer jungen Patientin mit einer bislang nicht diagnostizierten, seltenen genetischen Erkrankung, die seit früher Kindheit aufgrund der mit der unerkannten Erkrankung verbundenen Bewegungsstörung stets als „tollpatschig“ bezeichnet wurde. Durch den Einsatz modernster Diagnostikmethoden (Exomsequenzierung) konnte schließlich die Diagnose gestellt werden. Die Patientin ist dadurch, dass ihre Symptome nun einen „Namen“ haben, deutlich entlastet und hat es in Zukunft viel leichter, hilfsmittelgerecht versorgt zu werden um beispielsweise ihre berufliche Zukunft zu sichern.

Im Zentrum für seltene Erkrankungen steht die Betreuung von Patient:innen mit komplexen und oft unklaren Diagnosen im Mittelpunkt – besonders dann, wenn chronische Schmerzen das Hauptsymptom sind. Die Arbeit von Frau Dr. Lyutenska ist in diesem interdisziplinären Umfeld geprägt von der Herausforderung, scheinbar unlösbare medizinische Rätsel zu entschlüsseln, und der großen Verantwortung, Patient:innen in belastenden Lebenssituationen Perspektiven zu bieten.

Besonders im Gedächtnis blieb Dr. Lyutenska die erfolgreiche Betreuung eines jungen Patienten, der seit Jahren unter schwersten Schmerzen unbekannter Ursache litt. Nach einer mehrjährigen Odyssee durch zahlreiche Kliniken und Facharztpraxen fand er schließlich den Weg zum ZSEB. Durch die intensive interdisziplinäre Zusammenarbeit unseres Teams, das neben schmerzmedizinischer Expertise auch genetische und neurologische Spezialisten einbezog, gelang es, eine seltene mitochondriale Störung als Ursache seiner Beschwerden zu identifizieren.

Mit dieser Diagnose konnte das ZSEB nicht nur eine zielgerichtete Therapie einleiten, sondern auch dem Patienten und seiner Familie eine Erklärung und damit Erleichterung bieten. Dieses Fallbeispiel spiegelt wider, was die Arbeit im Zentrum für seltene Erkrankungen ausmacht: die Bereitschaft, über den Tellerrand hinauszuschauen, wissenschaftliche Erkenntnisse direkt in die Praxis zu übertragen und vor allem den Menschen in seiner Ganzheit wahrzunehmen.

Mit Blick auf das kommende Jahr bleibt die Mission des ZSEB, Betroffenen mit unklaren Diagnosen und chronischen Schmerzen ein interdisziplinäres, einfühlsames und lösungsorientiertes Umfeld zu bieten.

Frau Nadine Weinstock (M.Sc.) ist die Koordinatorin des Zentrums für seltene Erkrankungen (ZSEB) und kümmert sich um viele verschiedenen Aufgaben. In dieser Rolle gewährleistet sie eine reibungslose Kommunikation zwischen den verschiedenen Fachzentren am Standort des ZSEB sowie anderen Typ A Zentren. Darüber hinaus engagiert sie sich aktiv im Netzwerk NRW-ZSE und in den deutschen Versorgernetzwerken.

Im Jahr 2024 erhielt das ZSEB die Zertifizierung durch ClarCert gemäß den Kriterien der NAMSE, was dem Zentrum neue Möglichkeiten eröffnet, die für die Weiterentwicklung und Qualitätssicherung der Angebote von entscheidender Bedeutung sind. Frau Weinstock trägt bei der Organisation, Bereitstellung und Erarbeitung erforderlicher Dokumente bei. Dies ist besonders im Hinblick auf die Erfüllung der formalen Kriterien für die Verhandlungen über Zentrumszuschläge maßgeblich. Eine enge und konstruktive Zusammenarbeit mit dem Controlling war dabei unerlässlich für den Erfolg dieser Verhandlungen.

Darüber hinaus fand in diesem Jahr bereits die dritte Auflage des Sommersymposiums statt, was die Kontinuität und das wachsende Interesse an dieser Veranstaltung verdeutlicht. In diesem Bereich übernimmt sie die Veranstaltungsorganisation.

2.2 Vernetzung des A Zentrums

AG ZSE

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) ist Mitglied der Arbeitsgemeinschaft Zentren für seltene Erkrankungen (AG ZSE). Prof. Grigull ist seit 2023 gewähltes Mitglied im Vorstand der AG ZSE. Für die AG – ZSE sehen wir viele inhaltliche und strukturelle Herausforderungen, die wir durch die aktive Vorstandstätigkeit mitgestalten wollen.

Über die AG ZSE ist das ZSEB in den Gründungsprozess des Undiagnosed Disease Program (UDP) in Deutschland eingebunden. Hier kooperieren die deutschen ZSE, um Patient:innen zu helfen, bei denen trotz Fallaufarbeitung in einem A Zentrum und umfassender Diagnostik, keine Diagnose gestellt werden konnte (Definition Orphacode: 616874).

In 2025 findet in Innsbruck erstmalig eine gemeinsame, deutschsprachige Veranstaltung von Österreich, Deutschland und der Schweiz statt. Auf der DACH-SE Tagung (<https://dach-se.org>) werden zentrale Arbeits- und Forschungsthemen interdisziplinär erarbeitet und diskutiert werden. Zentral wird auch die Zusammenarbeit zwischen den ZSE und den Genetik-Experten sein. Hier war in 2024 im Rahmen intensiver Gespräche die gute Vorbereitung der Veranstaltung gelungen.

AG Lotsen

Die Arbeitsgemeinschaft der Lotsen und Koordinatoren wurde im Jahr 2021 am Standort Magdeburg gegründet. In dieser Gemeinschaft werden Themen diskutiert, die die verschiedenen Aspekte der Arbeit an Zentren für seltene Erkrankungen (ZSEs) betreffen. Durch regelmäßige Treffen haben die einzelnen Zentren die Möglichkeit, sich vorzustellen, ihre unterschiedlichen Abläufe zu erörtern und gemeinsam Lösungen zu entwickeln.

Ein weiterer wichtiger Aspekt dieser Gemeinschaft sind die Fortbildungsmöglichkeiten, die vor allem den ärztlichen Lotsen der ZSEs zu gute kommen.

Zusätzlich wird i.d.R. einmal im Jahr eine Lotsenschulung organisiert, bei der sich die Lotsen und Koordinatoren treffen und in den Austausch treten können. Diese Schulungen sind ein unverzichtbarer Bestandteil der kontinuierlichen Weiterbildung.

NRW ZSE

Im Verbund der nordrhein-westfälischen Zentren für seltene Erkrankungen (NRW-ZSE) werden regelmäßige Qualitätszirkel abgehalten, die sowohl digital als auch in Präsenz stattfinden. Diese bieten die Möglichkeit, spezielle oder ungeklärte Fälle zu diskutieren und die Fachexpertise aus verschiedenen medizinischen Bereichen, einschließlich der Pädiatrie und Erwachsenenmedizin, zu bündeln. Diese "nordrhein-westfälischen Fallkonferenzen" stellen eine besondere Konzentration von Fachexpertise im Bereich seltener Erkrankungen dar. Sie ermöglichen einen Patientenzentrierten Austausch über die bestmögliche Versorgung und Therapieoptionen für die Patient:innen.

Weitere Veranstaltungen im Rahmen des Netzwerks, wie beispielsweise Fortbildungen oder Veranstaltungen am Tag der seltenen Erkrankungen, sind auf der Homepage des NRW-ZSE zu finden.

Darüber hinaus verfolgt das Netzwerk das Ziel, die medizinische Ausbildung zu verbessern und niedergelassene Kollegen im Bereich seltener Erkrankungen zu schulen. Weitere Informationen finden Sie in diesem Bericht unter „5. Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB“.

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-zeitz-centrum/ueber-das-centrum/team/index.html>) vor etwa 1,5 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 werden, sondern auch die Qualität der medizinischen Versorgung nachhaltig verbessern.

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.

Deutsche Referenznetzwerke

Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorsyndrome (DRN-ETS)

Das Deutsche Referenz- und Versorgungs-Netzwerk (DRN) für erbliche Tumorsyndrome (ETS) vereint medizinische Zentren mit Expertise in ETS, darunter Bonn (Koordination), 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). Sie erfüllen hohe Qualitätsstandards in der multidisziplinären Versorgung und engagieren sich in nationalen und internationalen Forschungsprojekten, um das Wissen über ETS zu erweitern. Ab Frühjahr 2024 ist das Netzwerk auch online unter <https://www.drn-ets.de/> erreichbar.

Die Zentren bieten Behandlung und Beratung für Personen mit familiären oder erblichen Tumoren, einschließlich Differentialdiagnostik, genetischer Abklärung, leitliniengerechter Therapie und Vorsorgeuntersuchungen. Multidisziplinäre Expertenteams stehen zur Verfügung.

Die nationale Vernetzung der Experten fördert strukturierte Versorgungs- und Überweisungspfad-Konzepte, wobei Patientenvertreter einbezogen werden, um die Bedürfnisse der betroffenen Familien zu berücksichtigen. Das DRN ETS unterstützt die

Umsetzung von im ERN GENTURIS erarbeiteten Inhalten im nationalen Gesundheitssystem und fördert den wissenschaftlichen Austausch.

Zudem engagieren sich die Zentren in Fort- und Weiterbildung, der Erstellung von Leitlinien und der Unterstützung von Selbsthilfegruppen. Die Informations-Plattform des DRN ETS zielt darauf ab, die Erkennung und Behandlung von Familien mit ETS durch umfassende Aufklärung und Bereitstellung von Informationsmaterialien zu verbessern.

Deutsches Referenznetzwerk für Neuromuskuläre Erkrankungen (DRN NMD)

Das DRN NMD-Referenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen wurde 2021 gegründet und besteht aus 13 Einrichtungen, koordiniert von ZSE Aachen und ZSE Bonn. Ziel des Netzwerks ist es, europäische Aktivitäten national darzustellen und den Austausch zwischen Versorgern und Betroffenen zu fördern. Dazu werden virtuelle Fallbesprechungen organisiert und Schulungen für medizinisches Personal geplant. Das Netzwerk strebt eine engere Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen an, um die Bedürfnisse der Patienten besser zu verstehen und in die Versorgung zu integrieren. Ein wichtiger Aspekt ist die Entwicklung von Patientenlotsen, die Patienten bei der Navigation im Gesundheitssystem unterstützen. Zudem wird die Harmonisierung der Versorgungspfade angestrebt, um Behandlungsstandards zu sichern. Die Erfassung von Daten für Versorgungsregister soll Erkenntnisse über Krankheitsverläufe liefern und zur Entwicklung neuer Therapien beitragen. Das Netzwerk wird auch als Austauschort für die Aktualisierung von Leitlinien und Behandlungsprotokollen fungieren.

<p>Typ A Zentrum</p> <p>Sprecher: Prof Dr. Lorenz Grigull, MBA, MME stellv. Sprecher: Prof. Dr. Thomas Klockgether Koordination: M.Sc. Nadine Weinstock</p>	
<p>Forschungs- und Behandlungszentren (Typ B Zentren)</p>	<p>Abteilung seltene Erkrankungen (ASE)</p>
<p><u>Behandlungszentren, B Zentren</u></p> <p>Seltene neurologische Erkrankungen:</p> <ul style="list-style-type: none"> Seltene neuromuskuläre Erkrankungen, Sprecherin: Prof. Dr. Kornblum Seltene Bewegungsstörungen, Sprecher: Prof. Dr. Wüllner 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 <p>Seltene pädiatrische Erkrankungen:</p> <ul style="list-style-type: none"> 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. Dorothea Holzwarth Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters, Sprecherin: Prof. Dr. Klotz Konnatale Fehlbildungen, Sprecher: Dr. Kipfmüller <p>Seltene Erkrankungen des muskuloskelettalen Systems, der Haut und des Bindegewebes:</p> <ul style="list-style-type: none"> Seltene muskuloskelettale Erkrankungen und Knochentumoren, Sprecher: Dr. Koob Seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen, Sprecher: PD Dr. V. Schäfer Seltene Erkrankungen des Gesichts, Sprecher: Prof. Dr. Dr. Kramer Seltene angeborene Hypotrichosen, Sprecherin: Prof. Dr. Betz <p>Seltene Erkrankungen der Lunge und des Herz-Kreislaufsystems:</p> <ul style="list-style-type: none"> Seltene Lungenerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Skowasch Seltene Gefäßerkrankungen, Sprecher: PD Dr. Schäfer <p>Seltene Tumor- und Bluterkrankungen:</p> <ul style="list-style-type: none"> Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems, Sprecher: Prof. Dr. Oldenburg Seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Brossart Erbliche Tumorerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Aretz <p>Seltene Augenerkrankungen:</p> <ul style="list-style-type: none"> Seltene Augenerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Holz 	<p>Leiter: Prof Dr. Lorenz Grigull, MBA, MME Koordination: M.Sc. Nadine Weinstock Teamassistent: Frau Esther Fettich Assistenzarzt: Dr. Tim Bender ZSEB Ärztin: Dr. Mina Lyutenska ZSEB Ärztin: Dr. Dr. med. Anne Harttrampf</p> <p>Studierendenteam:</p> <ul style="list-style-type: none"> Engels, Isabelle Haase, Marcel Hamid, Mona Helling, Claudia Maria Lütfring, Kaya Lütke Elshoff, Clara Schroth, Justine Stoll, Alisa Sophie <p>Sektionen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Schwangere mit seltenen Erkrankungen – Prof. Dr. Merz

2.3 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 12/24)			
	Prof. Holz/Dr. Dr. Herrmann- seltene Augenerkrankungen	Prof. Wüllner – 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
	Dr. Kipfmüller - 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. 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 psychische Erkrankungen

Das Zentrum für seltene psychische Erkrankungen (Leiterin: Prof. Dr. Dr. E. Schulte) ist seit September 2024 Teil des ZSE Bonn und widmet sich der Diagnostik und Versorgung von Familien, die von seltenen genetischen Erkrankungen betroffen sind und bei denen psychische Symptome im Vordergrund stehen. Oft wird bei der Feststellung psychischer Symptome, wie z.B. kognitiver Störungen, Entwicklungsverzögerungen oder psychotischen Störungen, zunächst nicht an eine genetische Ursache gedacht. Zudem wird häufig nicht gezielt nach möglichen zusätzlichen nicht-psychischen Symptomen, wie neurologischen oder internistischen Beschwerden, gesucht. Die zentrale Mission des B Zentrums besteht daher darin, diese Perspektive zu ändern und Betroffenen, wo es sinnvoll ist, Zugang zu genetischer Diagnostik und Fachwissen zu ermöglichen. Das Zentrum richtet sich an erwachsene Patientinnen und Patienten sowie deren Familien, die unter folgenden Erkrankungen leiden:

- Intelligenzminderung
- Verhaltensauffälligkeiten oder AD(H)S
- Autismus-Spektrum-Erkrankungen
- Psychotische Erkrankungen
- viele ggf. auch häufig wechselnde Diagnosen psychischer Erkrankungen
- psychische Symptome im Rahmen von bereits diagnostizierten genetischen Erkrankungen

Im Mittelpunkt der Arbeit steht die Durchführung genetischer Diagnostik gemäß internationaler Versorgungsleitlinien, die Betreuung von Personen mit bekannten genetischen psychischen Erkrankungen sowie die Mitbehandlung bei psychischen Begleitsymptomen im Rahmen bereits diagnostizierter genetischer Erkrankungen. Das Zentrum wird gemeinsam von der Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie und dem Institut für Humangenetik getragen. Beide Einrichtungen haben sich seit vielen Jahrzehnten der Erforschung genetischer Ursachen für psychische Erkrankungen verschrieben, wobei sie weit über die Grenzen Deutschlands hinaus sichtbar sind. Darüber hinaus übernehmen sie Führungsrollen in internationalen Konsortien, wie dem Psychiatric Genomics Consortium (PGC), was ihnen in Zukunft die rasche Implementierung präziser und individuell zugeschnittener Diagnostik- und Therapieverfahren ermöglichen wird.

Vorstellung des B Zentrums für spinale Muskelatrophie bei Kindern und Jugendlichen

Das B Zentrum für Spinale Muskelatrophien im Kindes- und Jugendalter (Sprecherin Dr. D. Holzwarth) wird von der Abteilung für Neuropädiatrie (Direktorin Prof. A. Klotz) getragen.

Ein wichtiger Schwerpunkt der Abteilung ist die Behandlung und Betreuung von Kindern und Jugendlichen mit Spinaler Muskelatrophie (SMA).

Bei der neuromuskulären Erkrankung Spinale Muskelatrophie (SMA) führt ein genetischer Defekt zum Fehlen des SMN-Proteins (Survival Motor Neuron-Protein) und damit zum Verlust von motorischen Nervenzellen im Rückenmark. Infolgedessen kommt es zu einer fortschreitenden Muskelschwäche, die unbehandelt je nach Schweregrad zu schweren körperlichen Einschränkungen bis hin zum vorzeitigen Versterben der jungen Patientinnen und Patienten führt.

Seit mehreren Jahren gibt es mittlerweile drei zugelassene, SMA spezifische Therapie-Möglichkeiten, die zu einer vermehrten Produktion des SMN Proteins führen, und den Muskelabbau aufhalten bzw. verlangsamen können. Prä-symptomatisch behandelte Kinder, können unter Therapie motorische Fortschritte machen und sich im besten Fall sogar altersentsprechend entwickeln. Dafür ist der frühzeitige Beginn einer spezifischen Therapie erforderlich. Aus diesem Grunde wurde die SMA im Jahr 2021 in das Neugeborenen-Screening aufgenommen.

Die Abteilung für Neuropädiatrie in Bonn ist ein DGM-zertifiziertes Beratungszentrum für Neugeborene mit auffälligem Neugeborenen-Screening. Patientinnen und Patienten mit gesicherter SMA können ab Geburt mit einer der drei Therapien (Risdiplam, Nusinersen, Onasemnogen-Abepravovec) behandelt werden. Bei auffälligem Befund im Neugeborenen-Screening erhält die Familie innerhalb weniger Tage einen Termin in der SMA-Sprechstunde. Hier erfolgt neben einer genetischen Bestätigungsdiagnostik eine umfassende Beratung über die Erkrankung sowie über die verschiedenen Therapie-Möglichkeiten. Nach Erhalt des genetischen Befundes kann dann eine spezifische Therapie begonnen werden.

Bei Nusinersen handelt es um ein seit 2017 zugelassenes „Antisense Oligonukleotid“, welches das Spleißen („Ablesen“) des SMN2-Gens verändert und dadurch zu einer vermehrten SMN-Produktion führt. Da Nusinersen die Blut-Hirnschranke nicht überschreiten kann, wird es über eine Lumbalpunktion in den Rückenmarkskanal gegeben. Nach einer Aufsättigungsphase erfolgt die Gabe alle vier Monate im Rahmen eines kurzen stationären Aufenthaltes.

Risdiplam ist ein seit 2021 zugelassenes „Small Molecule“, welches ebenso das Spleißen („Ablesen“) des SMN2-Gens verändert und damit zu einer vermehrten Produktion des fehlenden SMN-Proteins führt. Risdiplam wird einmal täglich oral verabreicht und wirkt systemisch. Unter der Therapie mit Risdiplam werden die Kinder und Jugendlichen alle 4 Monate in unserer Ambulanz zu ärztlichen und physiotherapeutischen Verlaufskontrollen vorgestellt.

Die Gentherapie mit Onasemnogen-Abeparvovec ist seit 2020 zugelassen, und erfolgt, nach umfassender Vorbereitung, einmalig über eine intravenöse Infusion im Rahmen eines stationären Aufenthaltes. Ein viraler Vektor überträgt die genetische Information (SMN-Gen), welche sich in die Zellen einbaut, dadurch kontinuierlich abgelesen werden kann und zu einer eigenen SMN-Protein Produktion führt. Da diese Therapie zu vermehrten Nebenwirkungen führen kann, ist eine intensive Nachsorgephase mit häufigen und umfangreichen Verlaufskontrollen in den ersten sechs Monaten nach Gentherapie notwendig. Anschließend werden die mit Gentherapie behandelten Kinder alle 4 Monate in unserer Ambulanz zu ärztlichen und physiotherapeutischen Verlaufskontrollen vorgestellt, ergänzt durch laborchemische und kardiologische Untersuchungen.

Für alle drei spezifischen Therapien konnten in Zulassungsstudien motorische Verbesserungen nachgewiesen werden. Direkt vergleichende Studien gibt es jedoch nicht. Daher werden alle Patientinnen und Patienten mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) in das klinische Register SMARtCARE eingeschlossen. Des Weiteren erfolgen Anwendungsbegleitende Datenerhebungen für die Therapie mit Risdiplam und Onasemnogen-Abeparvovec. Kinder nach Gentherapie werden zudem in das INTEGRATE-ATMP Register eingeschlossen, ein Projekt zur Evaluierung und Optimierung der Versorgungsstrukturen in der Nachsorge nach Erhalt der Gentherapie.

In der Abteilung für Neuropädiatrie am Universitätsklinikum Bonn werden nicht nur Patientinnen und Patienten mit SMA betreut. Auch Kinder und Jugendliche mit anderen neuromuskulären Erkrankungen erhalten regelmäßige Verlaufskontrollen durch ein interdisziplinäres ärztlich-physiotherapeutisches Team. Zudem ist ein sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ) in die Abteilung für Neuropädiatrie integriert, so dass alle Patientinnen und Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen die Angebote einer sozialpädagogischen oder psychologischen Betreuung sowie einer Hilfsmittelberatung in Anspruch nehmen können. In Zusammenarbeit mit den anderen Abteilungen der Kinderklinik werden erforderliche weitere

Untersuchungen (z.B. kardiologische, pneumologische oder orthopädische Diagnostik) koordiniert.

2.4 Vernetzung der B Zentren

Die Versorgung der Betroffenen beschränkt sich nicht nur auf die örtliche Expertise des jeweiligen Fachzentrums bzw. Behandlungszentrums, sondern ist auch durch verschiedene Vernetzungen und Kooperationen - standortübergreifend - gewährleistet.

Einen Überblick über die Vernetzungen der Behandlungszentren finden Sie nachfolgend:

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

- German Asthma network
- ph e.v. (Selbsthilfeverein)
- Sarkoidose-Netzwerk e.V. Bonn
- Alpha-1-Center Bonn

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

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

Zentrum für Hypotrichosen; Prof. Dr. Elisabeth Betz:

- Alopecia Areata Deutschland e.V.
- Alopecia UK5

Zentrum für konnatale Fehlbildungen, Dr. Florian Kipfmüller:

- Selbsthilfegruppe „Zwerchfellhernie bei Neugeborenen – CDH, e.V.“
- European Reference Network „ERNICA“ – Mitgliedsantrag gestellt

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
- DRN Eye
- DOG Sektion Genetik

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

- Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
- Rheuma-Selbsthilfe-Bonn
- Deutsche Vereinigung Morbus Bechterew e.V.
- Sklerodermie-Selbsthilfegruppen
- Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft
- Selbsthilfe-Kontaktstelle in NRW
- GFO Kliniken Bonn (schriftliche Vereinbarung)
- Bundeswehr Krankenhaus Koblenz Bonn (schriftliche Vereinbarung)
- UKRHEUM (schriftliche Vereinbarung)

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

- ERN-EpiCARE (schriftliche Vereinbarung)
- 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 (schriftliche Vereinbarung)
- 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
- LIMES
- Stichting Epilepsie Instellingen Nederland (SEIN), Heemstede, Niederlande
- Department of Clinical Neurosciences, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Lausanne, Schweiz
- E-epilepsy Programme (EU)
- NRW-Netzwerkprogramm iBehave

Zentrum für Motoneuronenerkrankungen; PD Dr. Patrick Weydt:

- deutsche Huntington Hilfe (DHH) - wissenschaftlicher Beirat
- EHDN (P.Weydt Co-Chair)
- DGM (Deutsche Gesellschaft für Muskelerkrankungen)

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen; Prof. Dr. Wüllner:

- Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft (DHAG) (Stuttgart)
- Tom Wahlig-Stiftung (Münster)
- EuroAtaxia (London, UK)
- AtaxiaUK (London, UK)
- National Ataxia Foundation (MN, USA)
- Friedreich Ataxie Förderverein

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

- Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e. V.
- Deutsche interdisziplinäre Gesellschaft für Gefäßanomalien e. V. (DiGGefa)
- GeNeRaRe- German Network of RASopathy Research

- Seit 2023 finden interdisziplinäre Fallkonferenzen mit äquivalenten Zentren an der Universitätsklinik Magdeburg, Charité Berlin sowie dem Universitätsklinikum Erlangen statt

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

Amyloidose; Kooperationen:

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

CVID (Common Variable Immunodeficiency)

Kooperationen:

- Centrum für chronische Immundefizienz (CCI), Prof. Warnatz, Freiburg

Myeloische Neoplasien:

Kooperation mit Patientenorganisationen:

- Leukämie-Initiative Bonn
- MPN-Netzwerk

Einbindung in akademische Studiengruppen (aSG):

- Deutsche Studiengruppe myeloproliferative Neoplasien (GSG-MPN)) - schriftlich vereinbart
- Deutsch-Österreichische AML Studiengruppe (AML-SG) - schriftlich vereinbart
- Deutsche MDS-Studiengruppe (D-MDS)
- Studienallianz Leukämie (SAL)
- CML Studiengruppe

Kooperationen:

- Prof. Dr. D. Wolf (UK Innsbruck, Österreich)
- Dr. C. Jansen (UKB; Gastroenterologie)
- Prof. Dr. N. Kroeger (UKE, Hamburg)
- Prof. Dr. T. Bruemmendorf (UK Aachen)
- Prof. Dr. S. Koschmieder (UK Aachen)
- PD Dr. F. Stegelmann (UK Ulm)

- Prof. Dr. U. Germing (UK Düsseldorf)
- Prof. Y. Ko (Johanniter-Krankenhaus Bonn)

Neuroendokrine Neoplasien

Einbindung in akademische Studiengruppen (aSG):

- Arbeitsgemeinschaft Endokrine und Neuroendokrine Onkologie (AG-ENEO)
- AIO-Studiengruppe Neuroendokrine Tumore

Kooperationen:

- Prof. Dr. Essler (UKB, Nuklearmedizin)
- Dr. C. Meyer (UKB, Interventionelle Radiologie)
- Prof. Dr. J. Kalff (UKB, Chirurgie)
- Prof. Dr. C. Strassburg (UKB, Gastroenterologie)
- Prof. Dr. Pavel (UK Erlangen)
- Prof. Dr. Fassnacht (UK Würzburg)

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.)

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

- Focus Group „Translational Psychiatric Genetics“ des European College for Neuropsychopharmacology (ECNP) (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

Zentrum für seltene endokrine Störungen des Kindesalters; Prof. Dr. Gohlke:

- „FrühstArt“ – Adipositas-Projekt für 2-6J: Institut für Gesundheitsökonomie und Epidemiologie; IGKE (Prof. Stock); Sporthochschule Köln (Prof. Joisten) – schriftlich vereinbart
- „DurchDickundDünn“ Adipositasprojekt: Verein für Psychomotorik, Bonn; AdipositasZentren NRW, Familienbildungstätte, StadtSportBund, Gesundheitsamt, Reha Köln, Reha Sankt augustin, Reha Honnef – schriftlich vereinbart

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

- ERN Epicare (schriftlich vereinbart)
- Epilepsie Bundeselternverein
- SCN2A Germany e.V.
- Dravet Verein
- TSC Verein

Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts; Prof. Dr. Dr. 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
- registerDeutsche 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

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). Im Jahr 2024 hat das ZSEB durch verschiedene Fortbildungsmaßnahmen zur Qualitätssicherung zusätzlich einen Maßnahmenplan eingeführt. Der Maßnahmenplan gewährleistet eine klare Strukturierung der Ziele des ZSEB, indem er die Verantwortlichkeiten eindeutig definiert und deren Fortschritt überwacht. Darüber hinaus fördert er eine effektive Kommunikation innerhalb des Teams, da Aufgaben präzise und verständlich formuliert werden.

Darüber hinaus bietet das ZSEB regelmäßig interne Workshops zu Themen wie Fallpräsentationen, Brieferstellung und Untersuchungskursen für Studierende an. Neue Mitarbeitende werden gemäß eines einheitlichen Einarbeitungskonzepts systematisch eingearbeitet und erhalten Unterstützung von erfahrenen Mentoren.

Für die Versorgung von Patient:innen ohne Diagnose sowie mit seltenen Erkrankungen haben wir umfassende Standardarbeitsanweisungen (SOPs) erstellt, die alle relevanten Prozesse des ZSEB definieren. Diese SOPs sind auf dem Server des ZSEB verfügbar und werden ab Anfang 2024 auch im Qualitätsmanagement-System des UKB für alle Mitarbeitenden einsehbar sein.

Zudem wurde ein detailliertes Einarbeitungskonzept für neue Mitarbeitende entwickelt und implementiert.

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 Mai 2024 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

Das Zentrum für seltene Erkrankungen in Bonn hat im Februar 2024 erfolgreich die Zertifizierung nach NAMSE, dem nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen, durch ClarCert erhalten. Diese Zertifizierung stellt einen bedeutenden Meilenstein dar und zeigt, dass das Zentrum die Qualitätsanforderungen der NAMSE im Bereich seltener Erkrankungen erfüllt, um Patienten eine bestmögliche Anlaufstelle zu sein. Bis zur Rezertifizierung im März 2027 unterzieht sich das Zentrum einem kontinuierlichen Überwachungsprozess, um sicherzustellen, dass die Qualität der angebotenen Leistungen bestehen bleibt und sich weiter ausbaut.

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>

In 2024 wurden so insgesamt 8772 seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Bonn kodiert.

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 umfassend zu unterstützen. Diese Sprechstunde findet regelmäßig dienstags und mittwochs von 12:00 bis 14:00 Uhr statt und stellt eine wertvolle Anlaufstelle für Ratsuchende dar.

Während dieser Sprechstunden haben Interessierte die Möglichkeit, sich direkt telefonisch an das ZSEB zu wenden oder ihre Anfragen per E-Mail an info.zseb@ukbonn.de zu 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 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 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.

Nach der sorgfältigen Bearbeitung der Anfrage erhalten die Ratsuchenden eine klare und fundierte Empfehlung für die nächsten 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 diesem Jahr auch von ClarCert zertifiziert.

4.3 Transitionskonzept

Mit Erreichen der Volljährigkeit endet im Regelfall die kinderärztliche Betreuung und es erfolgt die Transition in den Erwachsenenbereich. Für Menschen mit seltener Erkrankung ist dieser Prozess besonders belastend. Das ZSEB unterstützt ratsuchende Familien auch in dieser Hinsicht. Das ZSEB orientiert sich an der AWMF Leitlinie (Ernst et al., 2021) und hat 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. Holzwarth) am UKB ein modulares Transitionskonzept „m-TRAIN-X“ entwickelt. 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 diene als Grundlage für ein individualisierbares und krankheitsspezifisches Transitionskonzept am ZSEB bzw. am Universitätsklinikum Bonn.

4.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patient:innen)

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) veranstaltet wöchentliche Experten-Fallkonferenzen, die sich auf Fälle aus der Erwachsenen-Sprechstunde konzentrieren. Darüber hinaus findet einmal im Monat eine spezielle Fallkonferenz für pädiatrische Patientinnen und Patienten statt. Die Koordination und Organisation dieser Fallkonferenzen liegt in den Händen des AZentrums.

An beiden Konferenzen 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 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

Mit dem Ausbruch der Corona-Pandemie wurde am ZSEB eine Videosprechstunde ins Leben gerufen, die sich an Menschen ohne Diagnose richtet. Diese Form der Sprechstunde stellt eine praktische Alternative zu herkömmlichen 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 2024 wurden auf diese Weise 65 Termine ausschließlich über die Videosprechstunde durchgeführt.

Darüber hinaus ermöglichen die neuen Verträge zwischen dem Universitätsklinikum Bonn und dem virtuellen Krankenhaus NRW einen kollegialen Austausch über ein sektorenübergreifendes Netzwerk mittels Telekonsilen. Dies erweist sich insbesondere bei komplexen Fällen oder dem Verdacht auf seltene Erkrankungen als äußerst nützlich.

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/>) (PD Dr. Florian Kipfmüller)
7. **ERN PAEDCAN** for pediatric oncology (<https://paedcan.ern-net.eu>) (<https://paedcan.ern-net.eu>) (Dr. Calaminus)

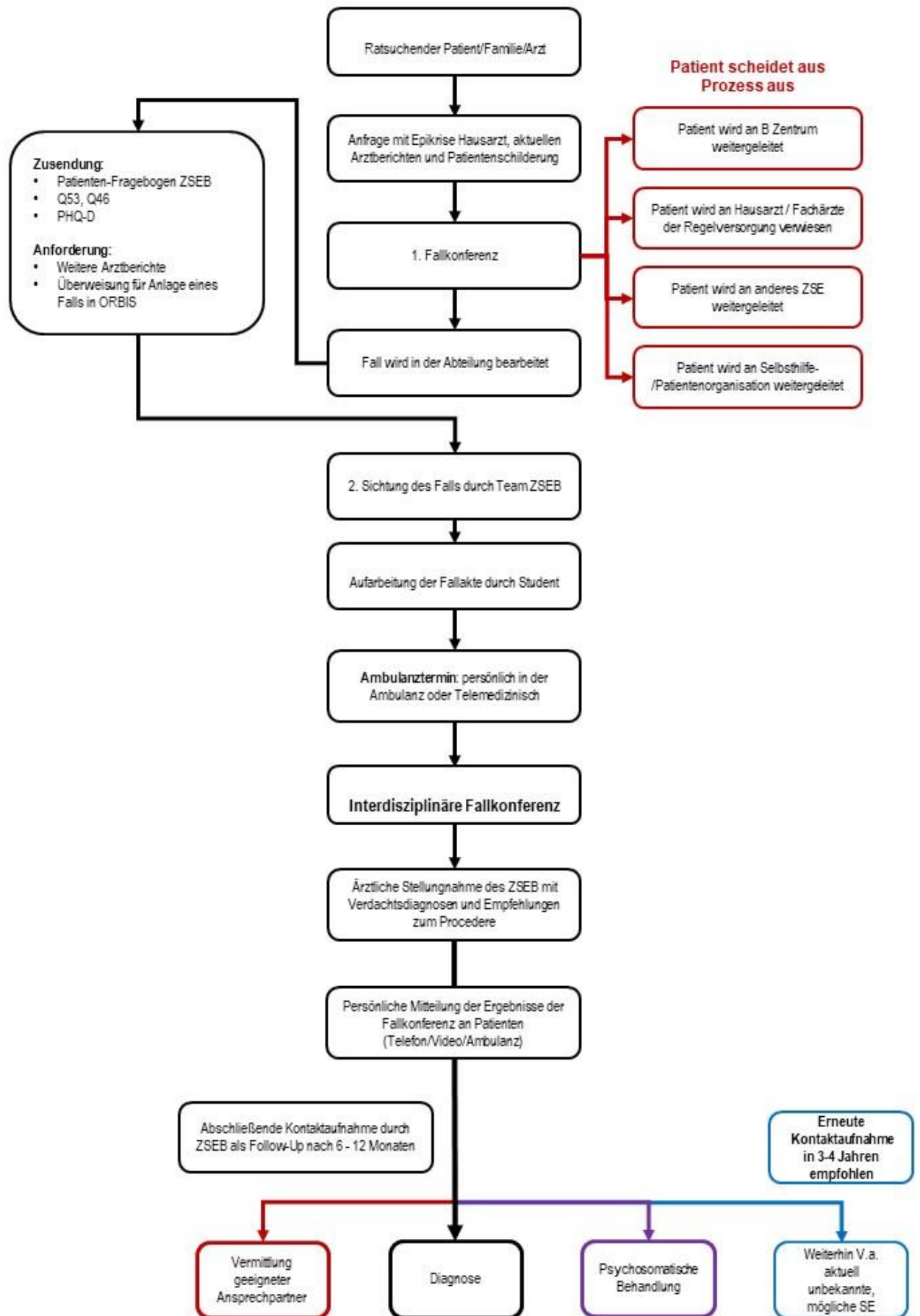
Zwischen 2020 und 2022 wurden die **Deutschen Referenznetzwerke (DRN)** gegründet, um eine nationale Struktur zu schaffen, die an die bestehenden europäischen Netzwerke angelehnt ist. Derzeit gibt es in Deutschland 14 solcher Netzwerke (<https://www.se-atlas.de/drn>), in denen Experten aus unterschiedlichen 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 (DRN-ETS; Prof. Dr. Aretz) - <https://www.drn-ets.de>
- Deutsches Referenznetzwerk für seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND; Prof. Kornblum)

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 interdisziplinäre Fallkonferenzen statt, an denen sowohl interne (Ärzt:innen des UKB) als auch externe Ärzt:innen teilnehmen können. Vor den Fallkonferenzen finden Fortbildungen (akkreditiert von der Ärztekammer Nordrhein) statt. Pandemiebedingt wurde das Format der Fallkonferenzen vor 3 Jahren 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 Ausbildung und Sensibilisierung im Bereich seltener Erkrankungen verschrieben hat. Mit innovativen Fortbildungsangeboten setzt die FAKSE neue Maßstäbe in der medizinischen Weiterbildung.

Im November 2024 fand unsere gemeinsame Veranstaltung "Zebras und Kolibris" bereits in ihrer vierten Auflage statt – ein spannendes Forum, das das Bewusstsein für seltene Erkrankungen schärft und den Austausch zwischen Fachleuten fördert.

Zusätzlich wurde im Jahr 2022 im Rahmen des NRW-ZSE eine "Masterclass" für Medizinstudierende ins Leben gerufen, die 2024 bereits in die dritte Runde ging. Diese exklusive Fortbildung, die auf dem bewährten Lehrkonzept des ZSE Bonn aufbaut, bietet Studierenden aus ganz Nordrhein-Westfalen die Möglichkeit, die besonderen Herausforderungen im Bereich seltener Erkrankungen hautnah zu erleben.

Die Masterclass vermittelte in 2024 wertvolle Einblicke aus der Perspektive von Ärzt:innen, spezialisierten Zentren und betroffenen Patient:innen. Ärztinnen und Ärzte des Bonner Standorts spielen dabei eine zentrale Rolle, sowohl konzeptionell als auch inhaltlich, und bereichern diese Ringvorlesung im NRW-Verbund mit ihrem Fachwissen und ihrer Erfahrung.

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 2024 finden Sie hier:

Art der Fortbildung	Titel Bitte fügen Sie Flyer, Einladungen, Webseiten oder Teilnehmerlisten hinzu	Intern / Extern	Adressatengruppe	Fremdfinanziert Ja/Nein?	Zentrum
Vortrag	Kardiale Sarkoidose auf dem DGP-Kongress 2024	Extern	Ärzte	ja	Seltene Lungenerkrankungen
Workshop	HRCT-Workshop ILD	Extern	Ärzte	ja	Seltene Lungenerkrankungen
Patientenveranstaltung	Sarkoidose-Netzwerk Bonn	extern	Patienten/Ärzte	ja	Seltene Lungenerkrankungen
Fallkonferenzen	2-wöchentlich ILD-Boards	intern	Ärzte	nein	Seltene Lungenerkrankungen
z.B. Fachkongress	Westdeutsche PH-Expertentreffen Köln 2024	extern	Ärzte	ja	Seltene Lungenerkrankungen
Fachkongress	Deutsches P(A)H-Forum Berlin 2024	Extern	Ärzte	ja	Seltene Lungenerkrankungen
Vortrag	PAH auf dem DGK-Kongress 2024	Extern	Ärzte	ja	Seltene Lungenerkrankungen
Fallkonferenzen	Monatliche Fallkonferenzen	intern	Neuroradiologie, Neurologie, Humangenetik	Nein	Seltene Bewegungsstörungen
Kongressbeitrag	Jahreskongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie – Präsentation: SARA^{home} zur Fernbeurteilung des Schweregrades der Ataxie - eine multizentrische Beobachtungsstudie in SCA3 Patienten	extern	Neurologie	Nein	Seltene Bewegungsstörungen
	Jahreskongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie – Präsentation: Verwendung von mobilen Gesundheits-Apps in multizentrischen	extern	Neurologie	Nein	Seltene Bewegungsstörungen

	Beobachtungsstudien am Beispiel der PROFA Studie – Compliance-Analyse und Einflussfaktoren				
Kongressbeitrag	International Congress for Ataxia Research (ICAR) Poster Remote assessment of ataxia severity in SCA3 patients using SARA ^{home}	extern	Neurologie	Nein	Seltene Bewegungsstörungen
Kongressbeitrag	International Congress for Ataxia Research (ICAR) Poster: Compliance rates of performance and patient-reported outcome measures administered via a mobile health app in patients with Friedreich Ataxia	extern	Neurologie	Nein	Seltene Bewegungsstörungen
Fortbildung	Post-ASH Höhepunkte	Intern +extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Studientreffen/ Fachkongreß	GSG-MPN Jahrestreffen Ulm	extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Studientreffen	MDS Studientreffen Düsseldorf, D-A-CH Meeting	extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Fortbildung	Forum Onkologie Bonn	Extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Fortbildung	Bonner Hämatologie Runde	Intern und extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Fortbildung	POST-Chicago Höhepunkte	Intern und extern	Ärztliche Kollegen	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Fortbildung	CIO Connect (Lymphome und ITP)	Intern und extern	Ärztliche Kollegen	ja	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
Patientenveranstaltung	CIO Krebs Informationstag	Extern	Patienten und Angehörige	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Patientenveranstaltung	Kölner MPN Patiententag	Extern	Patienten und Angehörige	ja	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen

Fallkonferenzen	Fallkonferenzen mit Med. Klinik I, II und III alle 3 Monaten	Intern	Ärztliche Kollegen	nein	Seltene hämato-onkologische Erkrankungen
Fachkongress Vortrag	ESPE – European Society of Paediatric Endocrinology		Intern. Päd. Endokrinologen - Fachkonferenz	z.T.	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
3 tägiges Seminar in Bonn	Weiterbildungsseminar für Fachärzt*innen in Weiterbildung zum Päd. Endokrinologen		WB Assistent*innen	z.T.	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
z.B. Patientenveranstaltung	Arbeit an der Aktualisierung der Leitlinie „Vorgehen bei Neugeborenen von Müttern mit Schilddrüsenproblemen“		Kinderärzte, Neonatologen, Hebammen	nein	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
Seminar für Assistenzärztinnen und –ärzte Vortrag	Im Rahmen der Jahrestagung der Päd. Endokrinologen und Diabetologen		WB Assistent*innen	z.T.	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
Seminar für Assistenzärztinnen und –ärzte Vortrag	Im Rahmen der Jahrestagung der Päd. Endokrinologen und Diabetologen		WB Assistent*innen	z.T.	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
Vortrag	Adipositauskongress		Adiposilogisten, Endokrinologen	z.T.	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
Fachkongress	Forum Diabetologie		Diabetolog*innen	z.T.	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
Regelmäßiges Treffen Endokrinologen UKB	„Gonadenrunde“ 1/Mon		Endokrinolog*innen und WB Ass.		Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
Journal Club –	Journal Club – jeden Donnerstag 7:45 Uhr	Intern	n.A.	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
Fallkonferenz	Fallvorstellungen – jeden Dienstag 7:45 Uhr	Intern	n.A.	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
Fortbildung	„Big Fun“ Assistentenfortbildung – Montag alle 2 Wochen, 16:00 Uhr	Intern	n.A.	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
Fortbildung	Hauptfortbildung, interne und externe Referenten, offen für Fakultät und niedergelassenen Kollegen– jeden Dienstag 16:00 Uhr	intern	n.A.	n.A.	Seltene Augenerkrankungen

Fortbildung	AuBo Eye Update 30.11.2024	extern	Ärzte	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
Workshop	OCT Workshop 12.12.2024	extern	Ärzte	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
Fortbildung	MFA Online	extern	Med. Personal	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
Fallkonferenz	ERN-Eye Greet- Moderation virtuelle Fallvorstellungen einmal pro Quartal	extern	Ärzte	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
Symposium	28.02.24 Das SPZ des UKB stellt sich vor	Intern und extern	Kinderärzte	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Workshop	UCB Klinikintensive Fortbildung	extern	Neuropädiater und Neurologen	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Patientenveranstaltung	Patientenkolloquium: Unterstützung bei chronischen Erkrankungen im Kindesalters – das SPZ der UK Bonn stellt sich vor	Intern und extern	Patienten und Angehörige	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Workshop	EEG Seminar 14.12.2024	extern	Neuropädiater und Neurologen	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Symposium	Otto Löwenstein Symposium 16.11.2024	Intern und extern	Neuropädiater und Neurologen	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Arbeitskreis/Fallkonferenz	Arbeitskreis Neuropädiatrie 17.4.	Intern und extern	Pädiater und Neuropädiater, SPZ Mitarbeiter	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag bei Patientenveranstaltung	Zweitmeinung und Vorstellung beim Epilepsiespezialisten-wann macht das Sinn? Virtuell veranstaltet durch e.b.e 23.11.2024	extern	Caregiver von Kindern mit Epilepsie	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Symposium für Familien/Patienten	SCN2A – Familientagung D/A/CH	extern	Familien und Patienten mit SCN2A-assoziierten Erkrankungen	teilweise	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Webinar für Familien/Patienten	SCN2A – webinar (D/A/CH)	extern	Familien und Patienten mit SCN2A-assoziierten Erkrankungen	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters

Mehrere wissenschaftliche Vorträge, Fortbildungsakademie Vorträge und Vorträge von Symposien	Jahrestagung der DGfE Offenburg	Intern und extern	Neuropädiater und Neurologen	nein	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Mehrere wissenschaftliche Vorträge und Vorträge von Symposien	Jahrestagung der GNP Offenburg	Intern und extern	Neuropädiater und Neurologen	teilweise	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag	Valentinssymposium 20.01.2024	extern	Neuropädiater und Neurologen	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Aktive Teilnahme Arbeitskreis/Fallkonferenz	Arbeitskreis Epileptische Enzephalopathie Frankfurt	extern	Pädiater und Neuropädiater	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vorträge	Epilepsiekolloquium	extern	Epileptologen	ja	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
Vortrag, LHON Expert 2024	Systemerkrankungen durch mitochondriale Stoffwechselstörungen	extern	Augenärzte	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag Bonner Neurologieforum 2024	Myasthenia gravis: Symptome, Diagnose, Therapie	extern	Ärzte, Neurologen	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Neurologie Fortbildungsseminar 2024	ZNS-Beteiligung bei hereditären Myopathien	intern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, ERN EURO-NMD Summer Scholl 2024, Marseille	Central nervous system involvement and epilepsies in hereditary myopathies	extern	Ärzte	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Pompe Expertentreffen	Behandlungskonsensus: Aktualisierte EPOC-Guidelines für LOPD	extern	Ärzte	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, Pompe Experts follow-up	Umstellung auf Avalglucosidase alfa – follow-up klinischer Outcomes Erfahrungen aus Bonn	extern	Ärzte	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, update Muskelforschung, Wien	Mitochondriale Erkrankungen: Neues zu Diagnostik und Therapie	extern	Ärzte	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Vortrag, update Muskelforschung, Wien	Mitochondriale Erkrankungen: Neues zu Diagnostik und Therapie 2	extern	Patienten	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen

Fallkonferenzen	Neuromuskuläre Fallkonferenz alle 2 Wochen, UKB	intern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fallkonferenzen	Neuropathologische Fallkonferenz, UKB	intern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fallkonferenz	Oxford Muscle Symposium	Extern	Ärzte	nein	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fachkonferenz	Kongress der Dt. Gesellschaft für Neurologie, 2024	Extern	Ärzte	ja	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen
Fachsymposium	Fachsymposium Klinische Demonstration der Klinik für Mund-, Kiefer- und plastische Gesichtschirurgie	Extern	Überweiser Fachkollegen	nein	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichts
Workshop i.R. der GTH Akademie / Hämostaseologische Assistenz	Ultraschall und Gelenkmessung bei hämophiler Arthropathie (22.03.2024)	Extern	Hämophilie - Assistentinnen	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Patienteninformationstag	Symposium zur Einweihung des neuen Hämophilie-Zentrums Bonn (04.05.2024)	Intern	Patienten, UKB-Mitarbeiter, Industrie	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Live-Talk der IGH e.V.	Mein Arzt nervt! (12.06.2024)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Live-Web-Seminar der IGH e.V.	Blutungen auf der Spur: Anzeichen erkennen, Folgen vermeiden (19.11.2024)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Live-Talk der IGH e.V.	Bist du auf den Notfall vorbereitet? Ein Special für Menschen mit Gerinnungsstörungen (27.11.2024)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Vortrag	Titel:Chronische Gelenkentzündung im Kindesalter (DHG Familienwochenende auf der Wewelsburg 07.09.2024) <u>zusätzlich:</u> Unterstützung des Spritz-Kurses durch 2 Hämophilie-Assistentinnen des Bonner Hämophilie-Zentrums	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Workshop i.R. der GTH Akademie / Hämostaseologische Assistenz	Ultraschall und Gelenkmessung bei hämophiler Arthropathie (22.03.2024)	Extern	Hämophilie - Assistentinnen	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Patienteninformationstag	Symposium zur Einweihung des neuen Hämophilie-Zentrums Bonn (04.05.2024)	Intern	Patienten, UKB-	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems

			Mitarbeiter , Industrie		
Live-Talk der IGH e.V.	Mein Arzt nervt! (12.06.2024)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Live-Web-Seminar der IGH e.V.	Blutungen auf der Spur: Anzeichen erkennen, Folgen vermeiden (19.11.2024)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Live-Talk der IGH e.V.	Bist du auf den Notfall vorbereitet? Ein Special für Menschen mit Gerinnungsstörungen (27.11.2024)	Extern	Patienten	Ja	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems
Vorträge	Vorträge auf der Jahrestagung der DGPI, München, 2024: "Sicheres Absetzen: Evidenz zur Beendigung der Antibiotika-Therapie bei Verdacht auf Neugeborenen-Sepsis"	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
n.A.	Neonatalogie und Pädiatrie im Dialog	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
n.A.	Minisymposium am Weltfrühgeborenentag (17. November)	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
n.A.	Vierteljährliche interdisziplinäre Fallkonferenz HIV-MTC (Mother-to-Child)	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
Vorträge	Gesellschaft für Neonatalogie und Intensivmedizin, European Association of Pediatric Societies, Deutsche Interdisziplinäre Vereinigung für Intensivmedizin.	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale Fehlbildungen
Fortbildungen	Feto-Neonatale Akademie: „Postnatale Versorgung von Neonaten mit CDH“	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale Fehlbildungen
Symposium	Mitarbeit im Scientific Committee „Congenital Diaphragmatic Hernia International Symposium 2024“	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale Fehlbildungen
Akadem. Fortbildung	Symposium Lehre v. UKB-Studiendekanat der Med. Lehre	intern	Lehrende d. Med. Fakultät	nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Med. Fortb.	6th Digital Rheumatology Days	extern	RheumatologInnen	nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Med. Fortb.	Inflammation Summit	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen

Med. Fortb.	Sonografie-Aufbaukurs nach DEGUM-Richtlinien	intern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	31st EULAR Sonografie Course	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Kongress	EULAR Kongress	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	Roundtable Discussion „Recognition of Hypophosphatasia in Rheumatology Clinics“	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	EULAR Nachlese	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	Rückblick auf die duale IL-17A und IL-17F Inhibition in der axSpA&PsA online	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	DermaXChange	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	Autoimmunboard	intern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	Sonografie-Aufbaukurs Bewegungsorgane	intern	RheumatologInnen	nein	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Kongress	LVV-PMR Kongress	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Kongress	EULVIC Kongress	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Kongress	ESID Kongress	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Kongress	EANM Kongress	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	Fakultäts-Retreat	intern	alle Universitätsprofessoren	nein	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	#futuRe Science Slam	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
Med. Fortb.	ACR Kongress	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen

Med. Fortb.	RheumaXchange	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Med. Fortb.	Raynaud at Dumont Agenda Rev1	extern	PatientInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Med. Fortb.	ACR Nachlese	extern	RheumatologInnen	ja	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Akadem. Vortrag	EULAR 2024 Petzinna SM, Küppers J, Schemmer B, et al., Assessing Giant Cell Arteris Acvity with [⁶⁸ Ga]Ga-DOTA-Siglec-9 PET-CT: A Novel Imaging Method	extern	Kongress-teilnehmerInnen	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Akadem. Vortrag	DGRH 2024 Petzinna SM, Küppers J, Schemmer B, et al., [⁶⁸ Ga]Ga-DOTA-Siglec-9-PET/CT zur Darstellung vaskulärer Entzündungen bei Riesenzellarteriitis	extern	Kongress-teilnehmerInnen	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Akadem. Vortrag	DGRH 2024 Schäfer VS, Petzinna SM, Karakostas P, et al., Validation of a screening strategy for psoriatic arthritis based on musculoskeletal ultrasound by dermatologists, second interim results from the multicentric observational DerminUS study	extern	Kongress-teilnehmerInnen	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Akadem. Vortrag	LVV-PMR 2024 Petzinna SM, Küppers J, Schemmer B, et al., [⁶⁸ Ga]Ga-DOTA-Siglec-9-PET/CT imaging of vascular inflammation in giant cell arteritis	extern	Kongress-teilnehmerInnen	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Akadem. Vortrag	LVV-PMR 2024 Petzinna SM, Küppers J, Schemmer B, et al., [⁶⁸ Ga]Ga-DOTA-Siglec-9-PET/CT imaging of inflammation in polymyalgia rheumatica	extern	Kongress-teilnehmerInnen	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen
Akadem. Vortrag	ACR 2024 Petzinna SM, Küppers J, Schemmer B, et al. Unveiling of a New Molecular Imaging Biomarker? Vascular Adhesion Protein-1 and	extern	Kongress-teilnehmerInnen	Nein	seltene entzündlich-rheumatologische Erkrankungen

	[⁶⁸ Ga]Ga-DOTA-Siglec-9 PET/CT in Detecting Giant Cell Arteritis Relapse (Poster)				
Fachkongress	AD/PD Conference, Lisbon	extern	Scientists/ MDs	Nein	Frontotemporale Demenz
Fachkongress	tALS, Boston	extern	Scientists/ MDs	Ja	Frontotemporale Demenz
Fachkongress	ENCALS, Stockholm	extern	Scientists/ MDs	Nein	Frontotemporale Demenz
Fachkongress	Neuro24, Toronto	extern	Scientists/ MDs	Ja	Frontotemporale Demenz
Patienten und Ärzteveranstaltung	6. Bonner ALS Tag	Extern	Ärzte/Patie nten	Ja	Motoneuronerkranku ngen und choreatische Bewegungsstörungen
Fachkongress	EHDN Kongress https://ehdn.org/de/ehdn2024/	Extern	Ärzte/Patie nten	Ja	Motoneuronerkranku ngen und choreatische Bewegungsstörungen
Smposium	ZSEB Sommersymposium	Intern	Ärzte	Nein	Motoneuronerkranku ngen und choreatische Bewegungsstörungen
Fallkonferenzen	ALS Palliative Fallkonferenz	Intern	Ärzte Therapeute n	Nein	Motoneuronerkranku ngen und choreatische Bewegungsstörungen
Instagram account	@als_doc und @huntington_doc	Extern	Social Media	Nein	Motoneuronerkranku ngen und choreatische Bewegungsstörungen
Vorträge	Bonner Epilepsie Seminar Jeweils im Sommer- und Wintersemester 5 Vorträge von nationalen und internationalen Experten zum Thema Epileptologie, Hybrides Format. Vorträge live vor Ort und Streaming (Flyer für WS 2023/2024, SS 2024 und WS 2024/2025 in der Anlage) Epileptologie ist Veranstalter, zertifiziert durch Ärztekammer und DGfE	Intern und Extern	Ärzte, Wissenscha ftler, Studenten	Ja (Reisekost en der Referente n vom Verein zur Förderun g der Epilepsief orschung	Seltene Epilepsien
Vorträge	Journal Club jeden Freitag 9-10 Uhr Präsentation aktueller Forschungsergebnisse und Veröffentlichungen zum Thema Epileptologie zertifiziert durch DGfE	Intern	Ärzte, Wissenscha ftler	Nein	Seltene Epilepsien
Symposium	Otto-Löwenstein- Symposium 16.11.2024 ganztägiges Symposium mit 115 Teilnehmern im Bonner Universitätsclub Epileptologie ist Veranstalter,	Intern und Extern	Ärzte, Wissenscha ftler, Studenten	Ja (Sponsori ng durch Aussteller)	Seltene Epilepsien

	zertifiziert durch Ärztchammer und DGfE (Flyer im Anhang)				
Workshop	EEG-Seminar FNTA Ganztägiges EEG-Seminar mit dem Fachverband für Angestellte im Neurophysiologisch- Technologischen Arbeitsbereich e.V. 22.11.2024 in den Räumen der Epileptologie mit Referent*innen der Epileptologie (Flyer im Anhang)	Intern und Extern	EEG- assistent*innen	Ja (Sponsoring durch Aussteller)	Seltene Epilepsien
Seminar	Bonner Praxisseminar Epilepsie ganztägiges Seminar zu aktuellen Themen der Epileptologie; zertifiziert durch Ärztchammer und DGfE	Intern und Extern	Ärzte	Ja (Sponsoring durch Aussteller)	Seltene Epilepsien
Seminar	EEG Intensiv-Seminar für Ärzte 14.12.2024 Zertifiziert durch DGfE (Flyer im Anhang)	Intern und Extern	Ärzte	Ja (Sponsoring durch Aussteller)	Seltene Epilepsien
Seminar	Klinikintensive Fortbildung Epilepsie 23.08.2024 gemeinsame Veranstaltung mit Klinik für Neuropädiatrie, zertifiziert durch Ärztchammer und DGfE	Intern und Extern	Ärzte	Ja (Sponsoring durch Aussteller)	Seltene Epilepsien
Fallkonferenzen	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
Fachkongress	ERN-EpiCARE Annual Meeting 17.-19.06.2024, Barcelona Clinical trials & Targeted therapies (WG7): Chair by Prof. Rainer Surges Neuropsychology (WG5) & Epilepsy Beyond Seizures	Extern	Ärzte	Nein	Seltene Epilepsien

	(WG18): Chair by Prof. Christoph Helmstaedter (Flyer im Anhang)				
Fachkongress	DGfE 2024 62. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie 12.–15.06.2024, Offenburg mehrere Vorträge und Poster von Mitarbeiter*innen der Epileptologie, mehrere Posterpreise gewonnen (Flyer im Anhang)	Extern	Ärzte		Seltene Epilepsien
Fachkongress	DGN- Kongress 6.-9.11.2024, Berlin Dr. Tobias Baumgartner, Dr. Randi von Wrede: Speaker	Extern	Ärzte		Seltene Epilepsien
n.A.	Challenging Focal Cortical Dysplasias & Autoimmune Diseases with Epilepsy 16.-18.12.2024, Rom, Italien Dr. Tobias Baumgartner, Dr. Julika Pitsch: Scientific Committee, Speaker	Extern	Ärzte	Nein	Seltene Epilepsien
Webinar	EpiCARE Webinare Rasmussen encephalitis 24.11.2024 Thomas Cloppenborg / Theodor Rüber Semiology of seizures in autoimmune encephalitides 10.10.2024 Tobias Baumgartner / Andrea Stabile	Extern	Ärzte und Wissenschaftler	Nein	Seltene Epilepsien
Vorträge bei Weltkongress für Haare (WCHR, Dallas)	Short Anagen Hair Syndrome (Cesarato), Assessing the Genetic Spectrum of Uncombable Hair Syndrome in a Cohort of More Than 100 Individuals (Betz/Basmanav), Clinical and Etiological Factors Associated with the Manifestation of Immune-mediated Comorbidities and Nail Abnormalities in Alopecia Areata (Basmanav)	extern	Wissenschaftler, Dermatologen	ja	Seltene angeborene Hypotrichosen
Symposium, Würzburg	Wie kam der Struwwelpeter zu seinen Haaren (Betz)	extern	Dermatologen	ja	Seltene angeborene Hypotrichosen
Klinisch-genetische Tagung	Welcher Haarschopf repräsentiert welchen Phänotyp?	Extern, in unserem Hause	Kliniker, Genetiker	nein	Seltene angeborene Hypotrichosen

Nordrhein, Vortrag	Neue Gene für außergewöhnliche Haar- Phänotypen (Prof. Betz)				
Second Barcelona Hair Meeting, Vorträge	Genetic of hair loss disorders (Betz), Beyond the hairs (Basmanav)	extern	Wissenscha ftler, Dermatolo gen	ja	Seltene angeborene Hypotrichosen
Vortrag bei der FOBI (29. Fortbildungs- woche für praktische Dermatologie und Venerologie	Neues aus der.... Genetik von Haarerkrankungen (Betz)	extern	Wissenscha ftler, Dermatolo gen	ja	Seltene angeborene Hypotrichosen
Vortrag DERMAT. INTERDISZIPLIN ÄR 8.0, Uni- Hautklinik Göttingen	Welcher Haarschopf repräsentiert welchen Phänotyp? (Betz)	extern	Dermatolo gen, Kliniker	ja	Seltene angeborene Hypotrichosen
Vortrag	49. Winterseminar Biologische Psychiatrie, Oberlech/Österreich				seltene psychische Erkrankungen
“When Genetics meet Transcriptomics					seltene psychische Erkrankungen
Oder: Wie informativ sind Transkriptome für Einzelpersonen ?“	Extern	PsychiaterIn nen aus der DACH Region	Nein		seltene psychische Erkrankungen
Fallkonferenz	Fallvorstellung in Fallkonferenz ZSEB am 11.11.2024	Intern	ZSEB Mitglieder	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Vortrag	Weiterbildungsveranstaltung der eigenen Psychiatrischen Klinik	Intern	ÄrztInnen, Psychother apeutInnen	Nein	seltene psychische Erkrankungen
Vortrag	Neurokolloquium Universitätsklinikum Leipzig				seltene psychische Erkrankungen

“Psychotische Erkrankungen:					seltene psychische Erkrankungen
Vom genetischen Risiko zu einem besseren Verständnis der Pathophysiologie“					seltene psychische Erkrankungen
Arbeitskreiss Neuropädiatrie, Vortrag	Neue Therapien, am Beispiel der SMA: Erfahrungen mit der Gentherapie in Bonn UKB 17.04.2024	extern	NeuropädiaterInnen, Niedergelassene	nein	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter
ZSEB Kinderfallkonferenz, Vortrag	Spinale Muskelatrophie Therapie-Optionen einer seltenen Krankheit UKB 24.04.2024	intern	KollegInnen „Niedergelassene,		Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter
Fallkonferenz	Monatliche interdisziplinäre Fallkonferenz „Schwangere mit Herzerkrankungen“	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz
Fallkonferenz	Wöchentliche interdisziplinäre Fallkonferenz „Schwangere mit seltenen oder komplexen Vorerkrankungen“	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz
Vortrag	Betreuungskonzepte für Schwangere mit Nierenerkrankungen. 3in1 – Schwangerschaft & Niere. Expanda Nephrologie 2024. Wiesbaden, 24.2.2024	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz
Vortrag	EMAH - Betreuung der schwangeren Patientinnen aus Sicht der Geburtshilfe. Cardiosymposium Bonn. Bonn, 9.3.2024	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz
Vortrag	Vom Kinderwunsch bis zur Geburt: Betreuung durch ein interdisziplinäres Team!? Gastrodialog 2024. CED - personalisierte Medizin. Potsdam, 20.4.2024	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz
Vortrag	Typ 1 & 2 DM in der Schwangerschaft. Update –	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz

	Diabetes und Schwangerschaft. Neue Aspekte der Patientenbetreuung. Bonn, 3.7.2024.				
Vortrag	Schwangerschaft bei seltenen Diabetesformen. Update – Diabetes und Schwangerschaft. Neue Aspekte der Patientenbetreuung. Bonn, 3.7.2024.	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz
Vortrag	Maternale Herzerkrankung: Schwangerschaft und Geburt. D2 Symposium „Fetale Echokardiographie“. Online, 7.9.2024	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz
Vortrag	Maternale Medizin – Umgang mit mütterlicher Vorerkrankung und präkonzeptionelle Beratung. Projekttag des Instituts für Hebammenwissenschaften, UK Köln. Köln, 29.11.2024	k.A.	k.A.	k.A.	Prof.Dr. Merz

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

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) bietet Medizinstudierenden der klinischen Semester zwei Wahlfächer an:

1. "Wahlfach Differentialdiagnostik seltener Erkrankungen"
2. "Wahlfach Pedagotchi" (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. Es wird sowohl in Präsenz als auch digital angeboten.

Im "Wahlfach Pedagotchi" 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 3 Jahren gelingt es, das Wahlfach als digitale Veranstaltung an zwei Standorten gemeinsam und synchron (Bonn und Hannover) zu realisieren (<https://pedagotchi.de/das-team/>).

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

Auch im Jahr 2024 wurden am ZSEB Exomanalysen im Rahmen der Selektivverträge mit gesetzlichen Krankenkassen durchgeführt. Insgesamt wurden 280 Analysen abschließend befundet. Mit den Analysen konnte bei 86 Patienten mit unklaren Symptomen eine Diagnose gestellt werden. Die Selektivverträge enden zum 31.12.2024 (AOK) und zum 31.03.2025 (andere Krankenkassen).

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. Aktuell werden noch die nötigen IT-Schnittstellen etabliert um die Datenerfassung und -übermittlung im Rahmen des Projektes zu gewährleisten.

Auch das Modellvorhaben soll – ähnlich wie Translate-NAMSE – evaluiert werden und auf lange Sicht auch die Genomanalyse in der Versorgung von Patienten mit unklaren oder seltenen Erkrankungen etablieren.

7 Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB

Leitlinie	Art	B Zentrum	Zuständiger
Beteiligung an dem Consensuspapier zu MRT Biomarkern bei Ataxien: Öz G, Coccozza S, Henry PG, Lenglet C, Deistung A, Faber J, Schwarz AJ, Timmann D, Van Dijk KRA, Harding IH; AGI Working Group on MRI Biomarkers. <i>MR Imaging in Ataxias: Consensus Recommendations by the Ataxia Global Initiative Working Group on MRI Biomarkers. Cerebellum.</i> 2024 Jun;23(3):931-945. doi: 10.1007/s12311-023-01572-y. Epub 2023 Jun 6. Erratum in: <i>Cerebellum.</i> 2024 Jun;23(3):946-947. doi: 10.1007/s12311-023-01589-3. PMID: 37280482; PMCID: PMC11102392.	Konsensuspapier	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Wüllner
Federführung der AWMF Leitlinie Ataxien (https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/030-031): Konsensuspapier über klinische Evaluation bei Ataxien: Klockgether T, Synofzik M; AGI working group on COAs and Registries. <i>Consensus Recommendations for Clinical Outcome Assessments and Registry Development in Ataxias: Ataxia Global Initiative (AGI) Working Group Expert Guidance. Cerebellum.</i> 2024 Jun;23(3):924-930. doi: 10.1007/s12311-023-01547-z. Epub 2023 Apr 5. PMID: 37020147; PMCID: PMC11102398.	AWMF/DGN Leitlinie	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Wüllner
S2k Parkinson-Syndrome	S2k	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	S3	Zentrum für Frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
Start, switch and stop (triple-S) criteria for enzyme replacement therapy of late-onset Pompe disease: European Pompe Consortium recommendation update 2024. PMCID: PMC11295151.	Konsensuspapier	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Management of seizures in patients with primary mitochondrial diseases: consensus statement from the InterERNs Mitochondrial Working Group. PMCID: PMC11235721.	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	Prof. Dr. Peter Brossart

		onkologische Erkrankungen	
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
Beteiligung Leitlinienerstellung pädiatrische Epilepsiechirurgie	Leitlinie	Seltene Epilepsien im Kindes- und Jugendalter	Prof. Dr. Klotz/PD Dr. Fazeli
Sarkoidose	S2 Leitlinie (der DGP)	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
Leitlinien Koordination (SCHÄFER VS) der DGRH S2K Leitlinie zu Großgefäßvaskulitiden		Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
Mitglied (SCHÄFER VS) der EULAR recommendations for the use of imaging in large vessel vasculitis in clinical practice		Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
Querschnittsleitlinien zu der Therapie mit Blutkomponenten und Plasmaderivaten der Bundesärztekammer (2020)	Leitlinie	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Richtlinie zur Gewinnung von Blut und Blutbestandteilen und zur Anwendung von Blutprodukten (Richtlinie Hämotherapie, umschriebene Fortschreibung 2021 der Gesamtnovelle 2017)	Leitlinie	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Hemophilia Board of the German, Austrian, Swiss Society on Thrombosis Hemostasis Research (GTH). Consensus Recommendations for Intramuscular COVID-19 Vaccination in Patients with Hemophilia	Konsensuspapier	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Gentherapie der Hämophilie: Empfehlung der Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH)		Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Emicizumab for the Treatment of Acquired Hemophilia A: Consensus Recommendations from the GTH-AHA Working Group	Konsensuspapier	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Leitlinie der Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH) zur Struktur- und Prozessqualität von Hämophilie-Zentren. Hamostaseologie	Leitlinie	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg

Arbeit an der Aktualisierung der Leitlinie „Vorgehen bei Neugeborenen von Müttern mit Schilddrüsenproblemen“ – Vorsitz B. Gohlke	Leitlinie	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters	Prof. Dr. Gohlke
Arbeit an der Aktualisierung der Leitlinie „Hyperthyreose im Kindes- und Jugendalter“ – Mitarbeit B. Gohlke	Leitlinie	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters	Prof. Dr. Gohlke
S3-Leitlinie Kindesmisshandlung, -missbrauch, -vernachlässigung unter Einbindung der Jugendhilfe und Pädagogik (Kinderschutzleitlinie)	Leitlinie	Seltene Erkrankung des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Kramer
S3-Leitlinie Therapie der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (aktuell in Erstellung) AWMF -Register-Nr. 007/038	Leitlinie	Seltene Erkrankung des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Kramer
S1-Leitlinie Osteosarkome AWMF-Register-Nr. 025/005 Osteosarkome Version 06/2021 – Registernummer 025-005	Leitlinie	Seltene Erkrankung des Gesichts	Prof. Dr. Dr. 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. Kramer
AWMF S2K-Leitlinie zur „Nekrotisierenden Enterokolitis“ in Erstellung	Leitlinie	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Kipfmüller
AWMF S2K-Leitlinie „Akute infektiöse Gastroenteritis im Kindesalter“	Leitlinie	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Kipfmüller
Mitglied Neurology Advisory Group EMA	n.A.	Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. P. Weydt
Experte bei Anhörung GB-A	n.A.	Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. P. Weydt
S2e 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 Testung in der Erwachsenen Psychiatrie: Kilarski LL et al., Nervenarzt, 2024 (PMID39316100)	Behandlungskonzept	Seltene psychiatrische Erkrankungen	Prof. Dr. Dr. E. Schulte
SK2-Leitlinie ‚Diagnostik und Therapie des Ehlers-Danlos-Syndroms‘ Verantwortlicher Autor: Dr P Kosian	Leitlinie	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen	Prof. Dr. Merz

8 Register mit Beteiligung des ZSEB

Das A Zentrum führt das Deutsche Register für seltene Erkrankungen (DeRSE) und beteiligt sich zudem am Nationalen Register für seltene Erkrankungen (NARSE).

Registername	In Bonn verwaltet/ ausgewertet	Verwaltung durch anderen Standort	Eintragungen in 2024	Zentrum
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 Ashma Network		X	300	Seltene Lungenerkrankungen
SPORTAX	X		54 (18 BL, 36 FUPs)	Seltene Bewegungsstörungen
ARCA		Uniklinik Tübingen		Seltene Bewegungsstörungen
SCA Registry	X		309 (69 BL, 240 FUPs)	Seltene Bewegungsstörungen
Describe-PSP	X		131 (51 BL, 80 FUPs)	Seltene Bewegungsstörungen
Describe-ND	X		610 (148 BL, 462 FUPs)	Seltene Bewegungsstörungen
EFACTS		Uniklinik Aachen		Seltene Bewegungsstörungen
GMALL (ALL-Register)		x	5	Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen
AML-SG Bioregister		x	22	Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen

MPN-Register		x	19	Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen
Nationales klinisches Amyloid-Register		x		Seltene hämato- und onkologische Erkrankungen
DPV - Diabetes mellitus Typ 1		x	Etwa 250	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
Insights - Wachstumshormon		x	Etwa 100	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
APV – Adipositas Register		x	Etwa 30	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters
LHON Registerstudie bei Leberscher hereditärer Optikusneuropathie	n.A.	n.A.	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
PRO RETINA Patientenregister monogenetischer Augenerkrankungen	n.A.	n.A.	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
RPGR Registerstudie bei X-chromosomaler Retinitis pigmentosa	n.A.	n.A.	n.A.	Seltene Augenerkrankungen
EpiCare ERN		x		Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
EpiC – im Aufbau	x		34	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters
MitoRegistry		X	50	Seltene neuromuskuläre Erkrankungen
Pompe 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
PedNet		x	62	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystems
GEBHARD		x	20	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystems
EUHASS		x	25	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystems
DHR		x	560	Seltene Erkrankungen Gerinnungssystems
Deutsches HIV-Schwangerschaftsregister	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
German Neonatal Network (GNN)	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
Teilnahme an ESPED (Erhebungseinheit für Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland) Erhebungen	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
Neo-KISS (Surveillance für nosokomiale Erreger in der Neonatologie) durch das Nationale Referenzzentrum (NRZ)	n.A.	n.A.	n.A.	Konnatale und perinatale Virusinfektionen
Extracorporeal Life Support Organization (ELSO) Registry				Konnatale Fehlbildungen
COHIR	X		31	seltene rheumatische Erkrankungen
GVAS		x	8	seltene rheumatische Erkrankungen
GCA/PMR		x	28	seltene rheumatische Erkrankungen
DERMINUS	x		35	seltene rheumatische Erkrankungen
EUSTAR		x	10	seltene rheumatische Erkrankungen
COHIR	X		31	seltene rheumatische Erkrankungen
GVAS		x	8	seltene rheumatische Erkrankungen
MND Netz		Ulm	34	Motoneuronenerkrankungen
ENROLL HD		Princeton, USA	3	Motoneuronenerkrankungen
DESCRIBE ALS	Bonn			Motoneuronenerkrankungen
SMArtCare		Freiburg		Motoneuronenerkrankungen

EpiCARE (im Aufbau)		X	./.	seltene Epilepsien
EURAP (European Registry of Antiepileptic Drugs and Pregnancy)		X	1	seltene Epilepsien
GENERATE		X	6	seltene Epilepsien
SMARTCARE Register + AbDE		X	65	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter
INTEGRATE-ATMP Register		X	Neuaufnahme	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter

9 Studien mit Beteiligung des ZSEB

9.1 Studien in den B Zentren

Studie	B Zentrum	Leiter/Ansprechpartner
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
Pixium - Sehprothese (subretinal) bei geografischer Atrophie	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
Soraprazan - Medikamentöse Studie bei Morbus Stargardt	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
DESCRIBE FTD, multicentre prospective cohort study, DZNE	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
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) ab 26.11.2024 Phase 2/3	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. R. 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) ab 25.09.2024 Phase 3	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. R. Surges
UCB EP0103 BRITObA (Britoba: Brivaracetam Adjunctive Therapy In Early Treatment Line Combinations) ab 06.03.2024 Phase 4	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. R. Surges

2021-003384-10 1042-TSC-3002 (A Phase 3, Open-label Study of Adjunctive Ganaxolone (GNX) Treatment in Children and Adults with Tuberous Sclerosis Complex (TSC)-related Epilepsy) ab 04.12.2023 Phase 3	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. R. Surges
AUTONOMIC: Neurodevelopmental impact of epilepsy on autonomic function in Dravet Syndrome Observational study, BMBF-gefördert	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. R. Surges
2021-003441-38 1042-TSC-3001 (A Phase 3, Double-blind, Randomized, Placebo-controlled Trial of Adjunctive Ganaxolone (GNX) Treatment in Children and Adults with Tuberous Sclerosis Complex (TSC)-related Epilepsy (TrustTSC)) ab 25.05.2023 Phase 3	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. R. Surges
DAZALS Phase 2	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. P Weydt
Stathmin (Quralis) Phase 2	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. P Weydt
ABCD Studie Phase 2	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. P Weydt
Generation HD 2 Phase 3	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. P Weydt
FORTITUDE ALS Phase 3	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. P Weydt
TAK 341-2001 Sponsor: Takeda. Phase II	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Wüllner
VicoSCA11 Sponsor: Vico. Phase I/IIa	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Wüllner
mitoWEAR (mitoNET) , Longitudinal monitoring with wearable devices, German Federal Ministry of Education and Research, since 2020; IIT	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
ATB200-07 , A Phase 3 Open-label Extension Study to Assess the Longterm Safety and Efficacy of Intravenous ATB200 Co-administered With Oral AT2221 in Adult Subjects With Late-onset Pompe Disease, Amicus Therapeutics, USA, since 2020, NCT04138277	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
PROPEL (ATB200-003) , A Phase 3 Double-Blind, Randomized Study to Assess The Efficacy and Safety of Intravenous ATB200 Co-Administered With oral AT2221 In Adult Subjects With Late-Onset Pompe Disease Compared With Alglucosylase Alfa/Placebo, Amicus Therapeutics, USA, NCT03729362	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
Efficacy and Safety of Losmapimod in Treating Participants With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD) (REACH) , since 2023, NCT05397470	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
MikroIBiOM: Studie zum Dickdarm-Mikrobiom bei sporadischer Einschlusskörpermyositis (IIT)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
Long-Term Safety & Efficacy of Apitegromab in Patient:ins With SMA Who Completed Previous Trials of Apitegromab-ONYX , since 2023, NCT05626855	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum

Phase 3, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial to Evaluate the Efficacy and Safety of Apitegromab (SRK-015) in Patient:ins with Later-Onset Spinal Muscular Atrophy Receiving Background Nusinersen or Risdiplam Therapy, SRK-015-003, since 2022, NCT05156320	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
An Open Label, Long Term Safety Study of REN001 in Primary Mitochondrial Myopathy Patient:ins (Stride Ahead), NCT05267574	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
A Study of the Efficacy and Safety of 24 Week Treatment With REN001 in Patient:ins with primary mitochondrial myopathy (STRIDE), Phase 2b, Reneo Pharmaceuticals, NCT04535609	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
A Tolerability and Pharmacodynamic Study of OMT-28 in PMD patients with myopathy and/or cardiomyopathy and inflammation (PMD-OPTION),Phase 2a, OMEICOS Therapeutics GmbH, NCT05972954	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. C. Kornblum
FIBRONEER novel investigational phosphodiesterase 4B (PDE4B) inhibitor, in idiopathic pulmonary fibrosis (IPF) and other progressive fibrosing interstitial lung diseases (ILDs) – Phase III	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. D. 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. D. Skowasch
NIMBLE GSK3511294 (Depemokimab) Compared With Mepolizumab or Benralizumab in Participants With Severe Asthma With an Eosinophilic Phenotype	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. D. 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. D. Skowasch
METEORITICS Studie: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel Group Study to Evaluate the Efficacy of Methotrexate as Remission Maintenance Therapy after Remission-Induction with Tocilizumab and Glucocorticoids in Subjects with Giant Cell Arteritis	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
AYLo Studie: Investigating the Effect of Hematopoietic Mutations, Y Chromosome Loss, and Adhesion Molecules in Autoimmune Rheumatologic Diseases, IIT	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
AdhAIsioM Studie: Adhesio in AutoImmun Myositis: Investigating the Pathogenic Role of Adhesion Molecules and Autoimme Mechanisms in Idiopathic Inflammatory Myopathies, IIT	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
AdhAIsioM Studie: Adhesio in Sarcoidosis: Investigating the Pathogenic Role of Adhesion Molecules and Autoimme Mechanisms in Sarcoidosis, IIT	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
BFR Studie: Prospektive, monozentrische Analyse von Blutflussrestriktionstraining bei Patient:innen mit rheumatoider Arthritis und Psoriasisarthritis im Vergleich zu konventionellem Krafttraining.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
ClaudicAltio Studie: Entwicklung einer künstlichen Intelligenz zur Klassifizierung von vaskulären Ultraschallbildern bei Riesenzellarteriitis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer

COHIR Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung der Prävalenz der Hypophosphatasie bei adulten Patient:innen in der Rheumatologie.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
COHIRnational Studie: Charakterisierung der Hypophosphatasie bei erwachsenen Rheumatologie-Patient:innen und Entwicklung eines Diagnosealgorithmus.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
dsDNA Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung unterschiedlicher Anti-dsDNA-Antikörpertests bei systemischem Lupus erythematoses.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
DerminUS- Studie: Prospektive, multizentrische Untersuchung der diagnostischen Wertigkeit des muskuloskelettalen Ultraschalls in der Dermatologie zur Früherkennung von Psoriasisarthritis, IIT	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
GCAIO Studie: Prospektive, monozentrische multimodale Betrachtung des entzündlichen Prozesses bei Patient:innen mit Riesenzellarteriitis bzw. Polymyalgia rheumatica unter immunmodulierender Therapie.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
GCABIOM: Prospektive, monozentrische Betrachtung der pathogenetischen Rolle des Mikrobioms in rheumatologischen Erkrankungen, IIT	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
GCAUSAI Studie: Untersuchung der benötigten Bildauflösung für die Klassifizierung von vaskulären Ultraschallbildern bei Riesenzellarteriitis durch Ultraschallexperten.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
GCaptAIN Studie: A Randomized, Parallel-group, Double-blind, Placebo-controlled, Multicenter Phase III Trial to Investigate the Efficacy and Safety of Secukinumab 300 mg and 150 mg Administered Subcutaneously Versus Placebo, in Combination With a Glucocorticoid Taper Regimen, in Patients With Giant Cell Arteritis, IIT	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
KarPsa Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung der Prävalenz einer kardialen Beteiligung bei Psoriasisarthritis in der kardialen MRT-Bildgebung.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
LUSonAID Studie: Prospektive, monozentrische, multimodale Untersuchung der diagnostischen Wertigkeit von Lungensonographie zur Erfassung von pulmonaler Beteiligung bei rheumatologischen Erkrankungen.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
LUSonCICU Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung der diagnostischen Wertigkeit von Lungensonographie bei Patient:innen im kardiogenen Schock mit Bedarf an mechanischen Kreislaufunterstützungssystemen auf Intensivstation.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
LUSonICU Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung der diagnostischen Wertigkeit von Lungensonographie bei akuter respiratorischer Symptomatik von hämato-onkologischen Patient:innen auf Intensivstation.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
PORFLOW Studie: Prospektive, monozentrische Analyse von Blutflussrestriktionstraining bei Patient:innen mit Polymyalgia rheumatica im Vergleich zu konventionellem Krafttraining.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
PULSA Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung der Prävalenz pulmonaler Manifestationen und Schlafapnoesyndrom bei Patient:innen mit neu diagnostizierter rheumatoider Arthritis, Psoriasisarthritis und peripherer Spondyloarthritis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
QST Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung somatosensorischer Profile bei Patient:innen mit rheumatologischen Erkrankungen mittels quantitativer sensorischer Testung.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
RheumaKED Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung des Einsatzes einer Ketoster-Supplementierung bei Patient:innen mit Rheumatoider Arthritis, Psoriasis Arthritis und Riesenzellarteriitis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
SLeOx Studie: Prospektive, monozentrische Untersuchung der HVCN1 Expression und Levels an MPO sowie oxidierter DNA (8-OHdG) in Patient:innen mit systemischem Lupus erythematoses.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer

Spartakus Studie: Prospektive, monozentrische multimodale Beobachtung von Symptomen und Smartwatchbasierte Mobilitätsdaten bei der axialen Spondyloarthritis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
SynBiop23 Studie: Prospektive, monozentrische Studie zur detaillierten Analyse der zellulären Zusammensetzung der Synovia bei aktiver rheumatoider Arthritis oder Psoriasisarthritis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
TELMUS Studie: Etablierung und Implementierung eines telemedizinischen muskuloskelettalen Ultraschallkurses für Medizinstudierende	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
VAGCA Studie: Etablierung der [68Ga]DOTA-Siglec-9 PET/CT-Bildgebung bei der Diagnose und Verlaufskontrolle von rheumatologischen Erkrankungen.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	Prof. Dr. V. Schäfer
Ruxo-BEAT (Polzythämia vera und Essentielle Thrombozytämie), Phase 3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
Besremi PASS (Polyzythämie vera), Phase 4	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
ASC4START (Phase 3)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
DECIDER-2 (AML, ED, nicht fit für intensive Therapie), Phase 3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
LENNON-Studie (low risk MDS, Verträge ausstehend;Phase 2)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
CANFIRE Studie (low risk MDS, Verträge ausstehend),Phase 2	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
PALOMA (high-risk MDS), Phase 3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
AML-SG 31-19 (high-risk MDS), Phase 2/3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
AML-SG 31-19 (1st line AML), Phase 2/3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
AML-SG 30-18 (Intermediär- und Hochrisiko, 1st line), Phase 3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
AML-SG 29-18 ((IDH1/2 mutierte AML, 1st line); Phase 3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
AML-SG 28-18 (FLT3 mutierte AML, 1st line); Phase 2/3	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. P. Brossart
Case-Control Studie zur Behandlung von Rasopathien (z. B. Noonan-Syndrom) mit assoziierten Lymphgefäßmalformationen mit dem MEK- Inhibitor Trametinib	Zentrum für angeborene Lymphgefäßkrankungen	Prof. Dr. Andreas Müller

REAL 8, Phase 3	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters	Prof. Dr. Gohlke
PROGRES, Phase 3	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters	Prof. Dr. Gohlke
INSIGHTs – Beobachtungsstudie/Register	Seltene endokrine Störungen des Kindesalters	Prof. Dr. Gohlke
Protect EudraCT: 2022-502332-39-00 tuberous sclerosis complex	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Klotz/PD Dr. Fazeli
EASEE4YOU EUDRAMED-Number CIV-22-09-040668	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Klotz/PD Dr. Fazeli
JAZZ Nicht-interventionelle Studie mit Epidyolex®	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Klotz/PD Dr. Fazeli
Fintepla Nicht-interventionelle Studie	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Klotz/PD Dr. Fazeli
SCN2A Natural History Study	Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters	Prof. Dr. Klotz/PD Dr. Fazeli
Untersuchung zum Auftreten oronasaler Fisteln bei LKG-Spalten unter Verwendung eines Fibrinkollagenschwammes (Prospektive monozentrische Studie; Studienleiterin Dr. Dr. A. Klausning, Klinik für MKG-Chirurgie)	Seltene Erkrankungen des Gesichts	Prof. Dr. Dr. Kramer
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg

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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: 2020-001733-12/NCT04431726; Protocol# MO41787: 'A PHASE IIb, 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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: Study not yet registered; Protocol# CSL627_5001: 'Eine prospektive, nicht-interventionelle Studie zur Beobachtung der Wirksamkeit von AFSTYLA® bei Patienten mit Hämophilie A' (Sponsor: CSL Behring; Indication: Haemophilia A; Non-Interventional/Pharmacovigilance, Phase -)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: EUPAS106066; Protocol# An Observational Post-authorization Long-term Follow-up Study to Characterize the Effectiveness and Safety of HEMGENIX® (Etranacogene Dezaparvovec) in Patients with Hemophilia B (CSL222_4001); (Sponsor: CSL Behring; Indication: Haemophilia A; observational, post-authorization, long-term follow-up, Phase -)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: keine; Protocol#: CSL222_5002; Routine Practice Data Collection and Evaluation of etranacogene dezaparvovec (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 -)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg

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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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 -)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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. 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. Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: NA; Protocol#: HaemoAgeS, Minimalinterventionelle Querschnittsstudie zur Analyse des DANN Methylierungsgrades von Patienten mit schwerer	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg

Hämophilie und gesunden Blutplasmaspender (Sponsor: UKB; Indication: Haemophilia A; minimal-Interventionale, Phase NA)		
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. 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, ruriotocog 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. 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. Oldenburg
EudraCT/NTC/EU-PAS#: Not registered; Protocol# Sobi.Elocta-005: 'A 48-Month, Multi-Centre, Observational Study to Evaluate Long-Term Effectiveness of Elocta on Joint Health' (Sponsor: Swedish Orphan Biovitrum AB (publ); Indication: Haemophilia A; Non Interventional/Observational Study, Phase)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. 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. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
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)	Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Oldenburg
Beobachtungsstudie zur Assoziation verschiedener Biomarker mit dem Outcome von Neonaten mit CDH	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Kipfmüller
Echocardiographic assessment for risk stratification in CDH neonates	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Kipfmüller
Postnatal Pheontypes in CDH	Konnatale Fehlbildungen	PD Dr. Kipfmüller
anwendungsbegleitende Datenerhebung für Risdiplam und Onasemnogen-Abeparvovec	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Holzwarth

SAPPHIRE, ONYX (Phase 3)	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Holzwarth
SMaArtCARE Register	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Holzwarth
SAPPHIRE, ONYX (Phase 3)	Spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Holzwarth
Drittmittelgeförderte Studie (LZG.NRW). Laufzeit initial Mai 2022 bis Juni 24. Laufzeitverlängerung bis Dezember 2024. „MATERNALE MEDIZIN: Bedarfsadaptierte Versorgung Schwangerer mit Vorerkrankung“ (ForMaT)	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen	Prof. Dr. Merz
Online-Umfrage zur Betreuung Schwangerer mit Vorerkrankungen, inklusive ORPHANET-Erkrankungen, an deutschen Perinatalzentren und perinatalen Schwerpunkten Auswertung abgeschlossen, Publikation in Vorbereitung	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen	Prof. Dr. Merz

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

9.2 Diagnose-Unterstützung und Mustererkennung mittels künstlicher Intelligenz in der Medizin

Mustererkennung ist eine der Stärken von künstlicher Intelligenz (KI). Auch Seltene Erkrankungen können aufgrund ihres spezifischen Musters auffällig sein. Dieses Muster kann sich in bestimmten Laborwerten oder anderen Merkmalen – zum Beispiel der Krankengeschichte - zeigen. Das ZSEB arbeitet daher daran, diese Muster zu verstehen und für die Diagnostik nutzbar zu machen. In Kooperationen mit der Ostfalia University (<https://www.ostfalia.de/cms/de/pws/klawonn/index.html>), dem Fraunhofer-Institut IAIS (Prof. Rafet Sifa, Armin Berger; <https://www.b-it-center.de/research-groups/applied-machine-learning-lab>) und Fachabteilungen des UKB (Prof Kornblum, Neurologie, Prof. V. Schäfer, Rheumatologie), daran, geeignete Indikatoren zu identifizieren, um diese Muster zur Unterstützung bei der Diagnosestellung zu nutzen. Langjährige Partnerschaften mit verschiedenen Forschungspartnern sowie Kooperationen mit Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen (wie dem Kindernetzwerk (knw), MPS-Selbsthilfe, Glykogenose e.V.) helfen uns dabei.

Projekt unrare.me

Gemeinsam mit dem Kindernetzwerk (Dr. Henriette Högl, knw), der Agentur 99 Grad (David Bascom, <https://www.99grad.de>), digitalux/gamespired (Ralf Schmidt; <https://gamespired.com>) sowie der Medizinischen Hochschule Hannover (PD Dr. Gundula Ernst, MHH) konnte dank einer BMG-Förderung das soziale Netzwerk unrare.me entwickelt und gestartet werden (<https://www.unrare.me>).

Unrare.me dient als Ort der Vernetzung zwischen Betroffenen, Angehörigen und Expert:innen untereinander oder auch mit den jeweils anderen Gruppen.

So kann Erfahrungswissen geteilt werden und Ressourcen leichter ausfindig gemacht werden.

Dank kluger Algorithmen, die das Team des Fraunhofer IAIS (Dr. Max Lübbering, Armin Berger, Thiago Bell und Prof. Rafet Sifa) mitbringen, finden Nutzer:innen bei unrare.me leicht das richtige Match!

Die App unrare.me ging 12/2023 online, inzwischen tummeln sich bereits viele Tausend Nutzer:innen auf der Plattform. Vielleicht liegt es am angenehmen Design, an der intuitiven Nutzung oder dem überzeugenden Datenschutz. Jedenfalls wurde die App 2024 auf den Kinderschmerztagen bereits mit einem Preis ausgezeichnet und ist das Feedback der Nutzenden überwältigend.

Die Rückmeldungen zeigen, dass die Idee hinter unrare.me wirkt und viele Menschen bei unrare.me niedrigschwellig voneinander profitieren und lernen können.

Im Jahr 2024 konnte die Zusammenarbeit mit Neocyst und der Bardet-Biedl Gruppe intensiviert werden (<https://www.neocyst.de/de/bardet-biedl-syndrom/>) und werden dank der Unterstützung von Stiftungen weitere Gruppenchats und Verbesserungen im Matching erreicht werden. Für 2025 stehen eine Pinwand, eine Q&A Funktion für Experten und Register auf der Wunschliste für die Weiterentwicklung von unrare.me. Schließlich soll auch die Selbsthilfe mit unrare.me besser sichtbar werden. Wir sind begeistert über die Möglichkeiten, als ZSE in Bonn diese Entwicklung maßgeblich mitgestalten zu können.

10 Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2024

Publikationen aus den B Zentren

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

Quellenangabe

Buschulte K, Kabitz HJ, Hagmeyer L, Hammerl P, Esselmann A, Wiederhold C, **Skowasch D**, Stolpe C, Joest M, Veitshans S, Höffgen M, Maqhuza P, Schwarzkopf L, Hellmann A, Pfeifer M, Behr J, Karpavicius R, Günther A, Polke M, Höger P, Markart P, Kreuter M. Hospitalisation patterns in interstitial lung diseases – Data from the EXCITING-ILD Registry. *Respir. Res.* 2024 Jan 4;25(1):5.doi: 10.1186/s12931-023-02588-y.

Skowasch D, Klose H, Wilkens, Ewert R, Richter M, Rosenkranz S, Setzer G, Grünig E, Halank M. Different phenotypes in pulmonary arterial hypertension (PAH) and their effects on diagnosis and therapy-outcome. *ERJ Open Research* 2024; DOI: 10.1183/23120541.00668-2023

Stumpf M, Wirtz MML, Fleddermann MF, Biener L, Weinhold L, Nickenig G, **Skowasch D**, Pizarro C. Impact of interstitial lung disease on left ventricular myocardial function. *PLoS ONE* 19(2): e0286423

Hinze CA, Welte T, Buhl R, Hamelmann E, Idzko M, Taube C, Milger K, Korn S, **Skowasch D**, Schulz C, Jandl M, Ehmann R, Schmidt O, Suhling H and the GAN registry group. **As-needed low-dose ICS/formoterol** therapy in patients with severe asthma included in the German Asthma Net cohort. *ERJ Open Res* 2024; 10: 00741-2023

Buschulte K, Kabitz HJ, Hagmeyer L, Hammerl P, Esselmann A, Wiederhold C, **Skowasch D**, Stolpe C, Joest M, Veitshans S, Höffgen M, Maqhuza P, Schwarzkopf L, Hellmann A, Pfeifer M, Behr J, Karpavicius R, Günther A, Polke M, Höger P, Somogyi V, Lederer C, Markart P, Kreuter M. Characterisation of progression in interstitial lung diseases – Data from the EXCITING-ILD Registry. *Respir Res.* 2024 Mar 6;25(1):113.

Gaertner GC, Skowasch D. Sarkoidose – Mechanismen und Bildgebung. *Sarcoidosis – Mechanisms and Imaging. Angewandte Nuklearmedizin* 2024; 47: 55–61

Gerhardt F, Fiessler E, Olsson KM, Kayser M, Kovacs G, Gall H, Ghofrani HA, Badresla R, Lang IM, Benjamin N, Grünig E, Halank M, Lange TJ, Ulrich S, Leuchte H, Held M, Klose H, Ewert R, Wilkens H, Pizarro C, **Skowasch D**, Wissmüller M, Hellmich M, Olschewski H, Hoepfer MM, Rosenkranz S. Positive Vasoreactivity Testing in Pulmonary Arterial Hypertension: Therapeutic Consequences, Treatment Pattern and Outcome in the Modern Management Era. *Circulation.* 2024 May 14;149(20):1549-1564

Joest M, Klein J, Kütting D, **Skowasch D.** Allergische bronchopulmonale Aspergillose (ABPA)- ein Update. *Pneumologie*, 2024 Mar;78(3):204-214. doi: 10.1055/a-1854-3006. Epub 2024 Feb 28.

Skowasch D, Buschulte K, Bonella F, Kneidinger N, Korsten P, Kreuter M, Müller-Quernheim J, Pfeifer M, Prasse A, Quadder B, Sander O, Schupp J, Sitter H, Stachetzki B, Grohé C. Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie - Therapie der Sarkoidose. *Pneumologie* 2024 Mar;78(3):151-166.

Petzinna SM, Winter L, **Skowasch D**, Pizarro C, Weber M, Kütting D, Behning C, Bauer CJ, Schäfer VS. Assessing Sleep-Related Breathing Disorders among Newly Diagnosed Patients with Rheumatoid Arthritis or Psoriatic Arthritis: a cross sectional study. *Rheumatol Int.* 2024 44: 1025-1034

Biener L, Mümmeler C, Hinze CA, Suhling H, Korn S, Fisser C, Biener A, Pizarro C, Lenoir A, Hackl C, **Skowasch D**, Milger K (both last authors contributed equally). Real-world data on tezepelumab in patients with severe asthma in Germany. *J Allergy Clin Immunol Pract* 2024; 12: 2399-2407.

Bal C, Stoshikj S, Milger K, **Skowasch D**, Gappa M, Koerner-Rettberg C, Jandl M, Schmidt O, Ehmann R, Taube C, Hamelmann E, Buhl R, Korn S, Idzko M. Nasal polyposis in patients with severe asthma in the German Asthma Net. *Allergy* 2024 doi 10.1111/all.16186

Stumpf MJ, Winkler T, Siebigteroth M, Lenzen A, Weinhold L, Nickenig G, Hendig D, **Skowasch D**, Schahab N, Schaefer CA. Influence of pseudoanthoma elasticum on the lipid profile and prognostic implications. *Vasa* 2024; 53: 352-357.

Biener L, Kohli J, Nickenig G, **Skowasch D**, Pizarro C. Intravenous iron supplementation with ferric carboxymaltose in group 1 to 4 pulmonary hypertension. *Int J Med Sci* 2024; 21: 2011-2020

Schäfer VW, Winter L, **Skowasch D**, Bauer CJ, Weber M, Kütting D, Behning C, Brossart P, Petzinna SM. Exploring Pulmonary Involvement in Newly Diagnosed Rheumatoid Arthritis, Psoriatic Arthritis, and Peripheral Spondyloarthritis: A Single Center Study. *Rheumatol Int* 2024; 44: 1975-1986.

Biener L, Morobeid H, Pizarro C, Nickenig G, **Skowasch D.** Response to biologic therapy in patients with asthma and reduced pulmonary diffusion capacity. *Respiration* 2024: doi: 10.1159/000541159. Online ahead of print.

Biener L, Morobeid H, Pizarro C, Kuetting D, Nickenig G, **Skowasch D**. Influence of Emphysema on Treatment Response to Monoclonal Antibody Therapy in Patients with Severe Asthma. *J Asthma allergy* in press. 024:17 1129–1140

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* 2024 in press

Holderried TAW, Stasik I, Schmitz MT, Schmitz F, Meyer TK, Stauß L, Kirschner M, **Skowasch D**, 29. Biener L, Frisch BC, **Skowasch D**, Pizarro C, Budimovska A, Nickenig G, Stumpf MJ, Schahab N, Schaefer C. Blood eosinophil count is associated with early atherosclerotic changes in asthma. *BMC Pulm Med* 2014; 11:509

Jarosch I, Schneeberger T, Holtdirk A, Gloeckl R, Kroll D, Buhl R, Hamelmann E, Idzko M, Korn S, Taube C, Milger K, **Skowasch D**, Schulz C, Jandl M, Ehmann R, Schmidt O, Nussbaumer A, Seefeldt M, Koczulla AR. Who attends Pulmonary Rehabilitation – Insights from the German Asthma Net Cohort ERJ Open Res 2024 in press

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, Hagmeyer 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* in press

Bauer, Tobias; Olbrich, Simon; Groteklaes, Anne; Lehnen, Nils Christian; Zidan, Mousa; Lange, Annalena et al. (2024): Proof of concept: Portable ultra-low-field magnetic resonance imaging for the diagnosis of epileptogenic brain pathologies. In: *Epilepsia*. DOI: 10.1111/epi.18171.

Buchholz, Maresa; Weber, Niklas; Rädke, Anika; Faber, Jennifer; Schmitz-Hübsch, Tanja; Jacobi, Heike et al. (2024): Health Related Quality of Life in Patients with Spinocerebellar Ataxia: a Validation Study of the EQ-5D-3L. In: *Cerebellum (LondonEngland)* 23 (3), S. 1020–1030. DOI: 10.1007/s12311-023-01597-3.

Chatterjee, Madhurima; Özdemir, Selcuk; Fritz, Christian; Möbius, Wiebke; Kleineidam, Luca; Mandelkow, Eckhard et al. (2024): Plasma extracellular vesicle tau and TDP-43 as diagnostic biomarkers in FTD and ALS. In: *Nature medicine* 30 (6), S. 1771–1783. DOI: 10.1038/s41591-024-02937-4.

Curro, Riccardo; Dominik, Natalia; Facchini, Stefano; Vegezzi, Elisa; Sullivan, Roisin; Galassi Deforie, Valentina et al. (2024) Role of the repeat expansion size in predicting age of onset and severity in RFC1 disease. In: *Brain : a journal of neurology* 147 (5), S. 1887–1898. DOI: 10.1093/brain/awad436.

Faber, Jennifer; Berger, Moritz; Wilke, Carlo; Hubener-Schmid, Jeannette; Schaprian, Tamara; Santana, Magda M. et al. (2024): Stage-Dependent Biomarker Changes in Spinocerebellar Ataxia Type 3. In: *Annals of neurology* 95 (2), S. 400–406. DOI: 10.1002/ana.26824.

Ferreira, Mónica; Schaprian, Tamara; Kügler, David; Reuter, Martin; Deike-Hoffmann, Katharina; Timmann, Dagmar et al. (2024): Cerebellar Volumetry in Ataxias: Relation to Ataxia Severity and Duration. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (4), S. 1521–1529. DOI: 10.1007/s12311-024-01659-0.

Greten, Stephan; Wegner, Florian; Jensen, Ida; Krey, Lea; Rogozinski, Sophia; Fehring, Meret et al. (2024): The comorbidity and co-medication profile of patients with progressive supranuclear palsy. In: *Journal of neurology* 271 (2), S. 782–793. DOI: 10.1007/s00415-023-12006-4.

Grobe-Einsler, Marcus; Amin, Arian Taheri; Faber, Jennifer; Völkel, Hartmut; Synofzik, Matthias; Klockgether, Thomas (2024a): Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA): Development of a Training Tool and Certification Program. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (3), S. 877–880. DOI: 10.1007/s12311-023-01543-3.

Grobe-Einsler, Marcus; Baljasnikowa, Viktoria; Faikus, Aline; Schaprian, Tamara; Kaut, Oliver (2024b): Cerebellar transcranial magnetic stimulation improves motor function in Parkinson's disease. In: *Annals of clinical and translational neurology* 11 (10), S. 2673–2684. DOI: 10.1002/acn3.52183.

Grobe-Einsler, Marcus; Bork, Friederike; Faikus, Aline; Hurlemann, René; Kaut, Oliver (2024c): Effects of cerebellar repetitive transcranial magnetic stimulation plus physiotherapy in spinocerebellar ataxias - A randomized clinical trial. In: *CNS neuroscience & therapeutics* 30 (6), e14797. DOI: 10.1111/cns.14797.

Grobe-Einsler, Marcus; Bork, Friederike; Faikus, Aline; Neggers, Sebastiaan F. W.; Kaut, Oliver (2024d): Feasibility of a randomized, sham-controlled pilot study for accelerated rTMS-treatment of the cerebellum plus physiotherapy in CANVAS patients. In: *NeuroRehabilitation* 54 (4), S. 691–698. DOI: 10.3233/NRE-240045.

Grobe-Einsler, Marcus; Lupa, Annemarie; Weller, Johannes; Kaut, Oliver (2024e): RTMS of the Cerebellum Using an Accelerated Stimulation Protocol Improved Gait in Parkinson's Disease. In: *Neurorehabilitation and neural repair* 38 (7), S. 539–550. DOI: 10.1177/15459683241257518.

Hamdan, Alzahra; Hendrickx, Niels; Hooker, Andrew C.; Chen, Xiaomei; Comets, Emmanuelle; Traschütz, Andreas et al. (2024): Longitudinal Analysis of Natural History Progression of Rare and Ultra-Rare Cerebellar Ataxias Using Item Response Theory. In: *Clinical pharmacology*

and therapeutics 116 (6), S. 1593–1605. DOI: 10.1002/cpt.3466.

Indelicato, Elisabetta; Reetz, Kathrin; Maier, Sarah; Nachbauer, Wolfgang; Amprosi, Matthias; Giunti, Paola et al. (2024): Predictors of Survival in Friedreich's Ataxia: A Prospective Cohort Study. In: *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society* 39 (3), S. 510–518. DOI: 10.1002/mds.29687.

Jacobi, Heike; Andermann, Martin; Faber, Jennifer; Baumann, Felicitas; Rupp, André (2024): Altered binaural hearing in pre-ataxic and ataxic mutation carriers of spinocerebellar ataxia type 3. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (1), S. 172–180. DOI: 10.1007/s12311-023-01519-3.

Katzdobler, Sabrina; Nübling, Georg; Klietz, Martin; Fietzek, Urban M.; Palleis, Carla; Bernhardt, Alexander M. et al. (2024): GFAP and NfL as fluid biomarkers for clinical disease severity and disease progression in multiple system atrophy (MSA). In: *Journal of neurology* 271 (10), S. 6991–6999. DOI: 10.1007/s00415-024-12647-z.

Klockgether, Thomas; Synofzik, Matthias (2024): Consensus Recommendations for Clinical Outcome Assessments and Registry Development in Ataxias: Ataxia Global Initiative (AGI) Working Group Expert Guidance. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (3), S. 924–930. DOI: 10.1007/s12311-023-01547-z.

Öz, Gülin; Coccozza, Sirio; Henry, Pierre-Gilles; Lenglet, Christophe; Deistung, Andreas; Faber, Jennifer et al. (2024): MR Imaging in Ataxias: Consensus Recommendations by the Ataxia Global Initiative Working Group on MRI Biomarkers. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (3), S. 931–945. DOI: 10.1007/s12311-023-01572-y.

Pellerin, David; Wilke, Carlo; Träschütz, Andreas; Nagy, Sara; Currò, Riccardo; Dicaire, Marie-Josée et al. (2024): Intronic FGF14 GAA repeat expansions are a common cause of ataxia syndromes with neuropathy and bilateral vestibulopathy. In: *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry* 95 (2), S. 175–179. DOI: 10.1136/jnnp-2023-331490.

Petit, Emilien; Schmitz-Hübsch, Tanja; Coarelli, Giulia; Jacobi, Heike; Heinzmann, Anna; Figueroa, Karla P. et al. (2024): SARA captures disparate progression and responsiveness in spinocerebellar ataxias. In: *Journal of neurology* 271 (7), S. 3743–3753. DOI: 10.1007/s00415-024-12475-1.

Quattrone, Andrea; Franzmeier, Nicolai; Huppertz, Hans-Jürgen; Klietz, Martin; Roemer, Sebastian N.; Boxer, Adam L. et al. (2024): Magnetic Resonance Imaging Measures to Track Atrophy Progression in Progressive Supranuclear Palsy in Clinical Trials. In: *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society* 39 (8), S. 1329–1342. DOI: 10.1002/mds.29866.

Raposo, Mafalda; Hübener-Schmid, Jeannette; Tagett, Rebecca; Ferreira, Ana F.; Vieira Melo, Ana Rosa; Vasconcelos, João et al. (2024): Blood and cerebellar abundance of ATXN3 splice variants in spinocerebellar ataxia type 3/Machado-Joseph disease. In: *Neurobiology of disease* 193, S. 106456. DOI: 10.1016/j.nbd.2024.106456.

Rezende, Thiago J. R.; Petit, Emilien; Park, Young Woo; Du Tezenas Montcel, Sophie; Joers, James M.; DuBois, Jonathan M. et al. (2024): Sensitivity of Advanced Magnetic Resonance Imaging to Progression over Six Months in Early Spinocerebellar Ataxia. In: *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society* 39 (10), S. 1856–1867. DOI: 10.1002/mds.29934.

Schmidt, Axel; Danyel, Magdalena; Grundmann, Kathrin; Brunet, Theresa; Klinkhammer, Hannah; Hsieh, Tzung-Chien et al. (2024): Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. In: *Nature genetics* 56 (8), S. 1644–1653. DOI: 10.1038/s41588-024-01836-1.

Schoenmakers, Daphne H.; van den Berg, Sibren; Timmers, Lonneke; Adang, Laura A.; Bäumer, Tobias; Bosch, Annet et al. (2024): Framework for Multistakeholder Patient Registries in the Field of Rare Diseases: Focus on Neurogenetic Diseases. In: *Neurology* 103 (6), e209743. DOI: 10.1212/WNL.0000000000209743.

Träschütz, Andreas; Fleszar, Zofia; Hengel, Holger; Klockgether, Thomas; Erdlenbruch, Friedrich; Falkenburger, Björn H. et al. (2024): FARS-ADL across Ataxias: Construct Validity, Sensitivity to Change, and Minimal Important Change. In: *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society* 39 (6), S. 965–974. DOI: 10.1002/mds.29788.

Uebachs, Mischa; Wegner, Philipp; Schaaf, Sebastian; Kugai, Simon; Jacobi, Heike; Kuo, Sheng-Han et al. (2024): SCAview: an Intuitive Visual Approach to the Integrative Analysis of Clinical Data in Spinocerebellar Ataxias. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (3), S. 887–895. DOI: 10.1007/s12311-023-01546-0.

Vogel, Adam P.; Sobanska, Anna; Gupta, Anoopum; Vasco, Gessica; Grobe-Einsler, Marcus; Summa, Susanna; Borel, Stephanie (2024): Quantitative Speech Assessment in Ataxia-Consensus Recommendations by the Ataxia Global Initiative Working Group on Digital-Motor Markers. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (3), S. 1128–1134. DOI: 10.1007/s12311-023-01623-4.

Weber, Jonas J.; Czisch, Leah; Pereira Sena, Priscila; Fath, Florian; Huridou, Chrisovalantou; Schwarz, Natasa et al. (2024a): The parkin V380L variant is a genetic modifier of Machado-Joseph disease with impact on mitophagy. In: *Acta neuropathologica* 148 (1), S. 14. DOI: 10.1007/s00401-024-02762-6.

Weber, Niklas; Buchholz, Maresa; Rädke, Anika; Faber, Jennifer; Schmitz-Hübsch, Tanja; Jacobi, Heike et al. (2024b): Factors Influencing Health-Related Quality of Life of Patients with Spinocerebellar Ataxia. In: *Cerebellum (London, England)* 23 (4), S. 1466–1477. DOI: 10.1007/s12311-024-01657-2.

Ye, Lan; Greten, Stephan; Wegner, Florian; Doll-Lee, Johanna; Krey, Lea; Heine, Johanne et al. (2024): The comorbidity profiles and medication issues of patients with multiple system atrophy: a systematic cross-sectional analysis. In: *Journal of neurology* 271 (5), S. 2639–2648. DOI: 10.1007/s00415-024-12207-5.

Nurcan Cebeci A, Schempp V, Förtsch K, **Gohlke B**, Marx M, Dörr HG, Woelfle J. Graves' disease in children with Down syndrome. *Endocr Connect*. 2024 May 15;13(6):e240032. doi: 10.1530/EC-24-0032. PMID: 38657665; PMCID: PMC11103755.

Neutropenia Occurs More Often Under Carbimazole than Under Methimazole Treatment in Pediatric Graves' Disease Patients.
Schempp V, Cebeci AN, Reinauer C, Woelfle J, Dörr HG, Roosen MT, Gohlke J, **Gohlke B**. *Thyroid*. 2024 Jun;34(6):735-743

Phenylbutyrate Treatment in a Boy with MCT8 Deficiency: Improvement of Thyroid Function Tests and Possible Livertoxicity.
Schreiner F, Vollbach H, Sonntag N, Schempp V, **Gohlke B**, Frieze J, Woelfle J, Braun D, Schweizer U. *J Clin Endocrinol Metab*. 2024 May 24:dgae356.

BMI Z-Score (SDS) versus Calculated Body Fat Percentage: Association with Cardiometabolic Risk Factors in Obese Children and Adolescents.
Joisten C, Wessely S, Prinz N, Wiegand S, **Gohlke B**, Keiser S, Moliterno P, Nielinger J, Torbahn G, Wulff H, Holl RW; APV initiative. *Ann Nutr Metab*. 2024;80(1):29-36.

Similarities and differences in diurnal salivary adrenal hormones in monozygotic twins with discordant birthweight.
Roedig T, Eberhardt N, Bartmann P, Schreiner F, Holterhus PM, Kulle AE, Schulte S, **Gohlke B**. *Horm Res Paediatr*. 2024 Nov 27:1-24.

Behavior and circadian glucocorticoids in prepubertal monozygotic twins with birthweight differences: A prospective longitudinal cohort study on twin-to-twin transfusion syndrome patients.
Eberhardt N, Roedig T, Schmidt L, Bartmann P, Holterhus PM, Kulle AE, Schulte S, **Gohlke B**. *Psychoneuroendocrinology*. 2024 Sep;167:107082.

Time trends towards earlier puberty in boys and girls with type 1 diabetes: Insights from the German Diabetes Prospective Follow-up (DPV) registry, 2000 to 2021.
Gohlke B, Reschke F, Lanzinger S, Boettcher C, Gemulla G, Thiele-Schmitz S, Dunstheimer D, van den Boom L, Woelfle J, Holl RW. *Diabetes Obes Metab*. 2024 Jan;26(1):293-300.

Use of Continuous Glucose Monitoring in Pump Therapy Sensor Augmented Pump or Automated Insulin Delivery in Different Age Groups (0.5 to <26 Years) With Type 1 Diabetes From 2018 to 2021: Analysis of the German/Austrian/Swiss/Luxemburg Diabetes Prospective Follow-up Database Registry.

Terheyden JH, Mauschwitz MM, Wintergerst MWM, Chang P, Herrmann P, Liegl R, Ach T, Finger RP, Holz FG. Digitale Telemedizin zur Überwachung chronischer Netzhauterkrankungen – ein klinisches Werkzeug für die Zukunft? : Fernüberwachung chronischer Netzhauterkrankungen [Digital remote monitoring of chronic retinal conditions-A clinical future tool? : Remote monitoring of chronic retinal conditions]. *Ophthalmologie*. 2024 Oct;121(10):826-834. German. doi: 10.1007/s00347-024-02109-2. Epub 2024 Sep 14.

Goerdt L, Berger M, Jungblut J, Rodriguez Garcia JL, Pfau K, Herrmann P, Holz FG, Wintergerst MWM. Skeleton density and ellipsoid zone loss are prognostic for progression in Macular Telangiectasia Type 2. *Sci Rep*. 2024 Jul 27;14(1):17328. doi: 10.1038/s41598-024-67801-4. PMID: 39068228; PMCID: PMC11283486.

Raming K, Pfau M, Herrmann P, Holz FG, Pfau K. Anti-VEGF Treatment for Secondary Neovascularization in Pseudoxanthoma Elasticum - Age of Onset, Treatment Frequency, and Visual Outcome. *Am J Ophthalmol*. 2024 Sep;265:127-136. doi: 10.1016/j.ajo.2024.03.026. Epub 2024 Apr 12. PMID: 38614195.

Goerdt L, Raming K, Rodriguez Garcia JL, Pfau K, Holz FG, Herrmann P. ELLIPSOID ZONE RECOVERY IN MACULAR TELANGIECTASIA TYPE 2. *Retina*. 2024 Aug 1;44(8):1413-1421. doi: 10.1097/IAE.0000000000004108. PMID: 38513243.

Künzel SH, Rating P, Saßmannshausen M, Holz FG, Herrmann P. A Mild Form of RPE65-Associated Retinopathy. *Klin Monbl Augenheilkd*. 2024 Mar;241(3):272-274. doi: 10.1055/a-2280-1536. Epub 2024 Mar 20. PMID: 38508216; PMCID: PMC10954370.

Lorenz B, Künzel SH, Preising MN, Scholz JP, Chang P, Holz FG, Herrmann P. Single Center Experience with Voretigene Neparvovec Gene Augmentation Therapy in RPE65 Mutation-Associated Inherited Retinal Degeneration in a Clinical Setting. *Ophthalmology*. 2024 Feb;131(2):161-178. doi: 10.1016/j.ophtha.2023.09.006. Epub 2023 Sep 12. Erratum in: *Ophthalmology*. 2024 Apr 11:S0161-6420(24)00160-X. doi: 10.1016/j.ophtha.2024.02.021. PMID: 37704110.

Fischer MD, Simonelli F, Sahni J, Holz FG, Maier R, Fasser C, Suhner A, Stiehl DP, Chen B, Audo I, Leroy BP; PERCEIVE Study Group. Real-World Safety and Effectiveness of Voretigene Neparvovec: Results up to 2 Years from the Prospective, Registry-Based PERCEIVE Study. *Biomolecules*. 2024 Jan 17;14(1):122. doi: 10.3390/biom14010122. PMID: 38254722; PMCID: PMC10813228.

Kiraly P, Gavrić AU, Reichel FF, Birtel J, Mautone L, Atiskova Y, Herrmann P, Jarc-Vidmar M, Hawlina M, Downes SM, Fischer MD. Peripapillary retinal nerve fibre layer thinning in patients with X-linked retinoschisis. *BMJ Open Ophthalmol*. 2024 Aug 29;9(1):e001832. doi: 10.1136/bmjophth-2024-001832. PMID: 39209741; PMCID: PMC11367349.

Stingl K, Priglinger C, Herrmann P. RPE65-Associated Retinal Dystrophies: Phenotypes and Treatment Effects with Voretigene Neparvovec. *Klin Monbl Augenheilkd*. 2024 Mar;241(3):259-265. English. doi: 10.1055/a-2227-3671. Epub 2024 Mar 20. Erratum in: *Klin Monbl Augenheilkd*. 2024 Mar;241(3):e1. doi: 10.1055/a-2419-3037. PMID: 38508214.

Birtel J, Caswell R, De Silva SR, Herrmann P, Rehman S, Lotery AJ, Mahroo OA, Michaelides M, Webster AR, MacLaren RE, Charbel Issa P. IMPG2-Related Maculopathy. *Am J Ophthalmol*. 2024 Feb;258:32-42. doi: 10.1016/j.ajo.2023.10.002. Epub 2023 Oct 6. PMID: 37806544.

Metzger SM, Jacobs J, Niedermoser F, Reinacher PC, Wagner K, Schönberger J, Rieder L, Schulze-Bonhage A, Klotz KA. Ictal and interictal epileptic networks of 34 patients with hypothalamic hamartoma on scalp electroencephalography. *J Neurophysiol.* 2024 Nov 1;132(5):1561-1570. doi: 10.1152/jn.00217.2024. Epub 2024 Oct 9. PMID: 39382981.

Papadopoulou MT, Muccioli L, Bisulli F, Klotz KA, Fons C, Trivisano M, Kabulashvili T, Specchio N, Lesca G, Arzimanoglou A. Accessibility, availability and common practices regarding genetic testing for epilepsy across Europe: A survey of the European Reference Network EpiCARE. *Epilepsia Open.* 2024 Jun;9(3):996-1006. doi: 10.1002/epi4.12930. Epub 2024 Mar 22. PMID: 38517305; PMCID: PMC11145613.

Ilyas M, Holzwarth D, Ishaq R, Ali Y, Habiba U, Raja AM, Saeed S, Abdullah U, Khan SN, Ullah A, Raja GK, Baig SM, Fazeli W, Kunz WS, Shaiq PA. Whole-Exome sequencing identifies GYS2 biallelic variants in individuals with suspected epilepsy. *Seizure.* 2024 Mar;116:74-80. doi: 10.1016/j.seizure.2023.07.020. Epub 2023 Jul 27. PMID: 37574425.

Karaa A, Bertini E, Carelli V, et al.; MMPOWER-3 Trial Investigators. Genotype-specific effects of elamipretide in patients with primary mitochondrial myopathy: a post hoc analysis of the MMPOWER-3 trial. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Nov 21;19(1):431. doi: 10.1186/s13023-024-03421-5. PMID: 39574155; PMCID: PMC11583740.

Tan RL, Sciandra F, Hübner W, et al. The missense mutation C667F in murine β -dystroglycan causes embryonic lethality, myopathy and blood-brain barrier destabilization. *Dis Model Mech.* 2024 Jun 1;17(6):dmm050594. doi: 10.1242/dmm.050594. Epub 2024 Jun 18. PMID: 38616731; PMCID: PMC11212641.

Mancuso M, Lopriore P, Lamperti C, et al. Current management of primary mitochondrial disorders in EU countries: the European Reference Networks survey. *J Neurol.* 2024 Feb;271(2):835-840. doi: 10.1007/s00415-023-12017-1. Epub 2023 Oct 13. PMID: 37831128; PMCID: PMC10828000.

Atalaia A, Wandrei D, Lalout N, et al. EURO-NMD registry: federated FAIR infrastructure, innovative technologies and concepts of a patient-centred registry for rare neuromuscular disorders. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Feb 14;19(1):66. doi: 10.1186/s13023-024-03059-3. PMID: 38355534; PMCID: PMC10865673.

Schosser B, Kishnani PS, Bratkovic D, et al.; ATB200-07 Study Group. 104-week efficacy and safety of cipaglucosidase alfa plus miglustat in adults with late-onset Pompe disease: a phase III open-label extension study (ATB200-07). *J Neurol.* 2024 May;271(5):2810-2823. doi: 10.1007/s00415-024-12236-0. Epub 2024 Feb 28. PMID: 38418563; PMCID: PMC11055775.

Mancuso M, Papadopoulou MT, Ng YS, et al. Management of seizures in patients with primary mitochondrial diseases: consensus statement from the InterERNs Mitochondrial Working Group. *Eur J Neurol.* 2024 Jul;31(7):e16275. doi: 10.1111/ene.16275. Epub 2024 Apr 4. PMID: 38576261; PMCID: PMC11235721.

Schosser B, van der Beek NAME, Broomfield A, et al.. Start, switch and stop (triple-S) criteria for enzyme replacement therapy of late-onset Pompe disease: European Pompe Consortium recommendation update 2024. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16383. doi: 10.1111/ene.16383. Epub 2024 Jun 14. PMID: 38873957; PMCID: PMC11295151.

Kishnani PS, Byrne BJ, Claeys KG, et al.; PROPEL Study Group. Switching treatment to cipaglucosidase alfa plus miglustat positively affects patient-reported outcome measures in patients with late-onset Pompe disease. *J Patient Rep Outcomes.* 2024 Nov 13;8(1):132. doi: 10.1186/s41687-024-00805-w. PMID: 39535661; PMCID: PMC11561219.

Eggers, Benedikt ; Seher, Lennard ; Marciniak, Jana ; Pauck, Tristan ; Deschner, James ; Eick, Sigrun ; Stope, Matthias B. ; Kramer, Franz-Josef ; Calvano Küchler, Erika ; Kirschneck, Christian ; Nokhbehsaim, Marjan ; Beisel-Memmert, Svenja In: *Frontiers in Medicine* (2024), 11:1443368. doi: 10.3389/fmed.2024.1443368. Microbial spectrum and resistance of odontogenic abscesses - microbiological analysis using next generation sequencing

Eggers, Benedikt ; Seher, Lennard ; Marciniak, Jana ; Pauck, Tristan ; Deschner, James ; Eick, Sigrun ; Stope, Matthias B. ; Kramer, Franz-Josef ; Calvano Küchler, Erika ; Kirschneck, Christian ; Nokhbehsaim, Marjan ; Beisel-Memmert, Svenja In: *Frontiers in Medicine* (2024), 11:1443368. doi: 10.3389/fmed.2024.1443368. Beneficial effects of non-invasive physical plasma on human periodontal ligament cells in vitro

Röcker, Roland ; Eggers, Benedikt ; Kramer, Axel ; Stope, Matthias B.: *GMS Hyg Infect Control* 19 (2024), Nr. Doc31. <http://dx.doi.org/10.3205/dgkh000486>. – DOI 10.3205/dgkh000486. – ISSN 2196–5226. Effective manual cleaning as the first step of reprocessing glass probes of a medical device for non-invasive physical plasma therapy.

Schmitz J, Keilig L, Daratsianos N, Bourauel C. *J Orofac Orthop.* 2024 Feb 12. English. doi: 10.1007/s00056-024-00513-6. Epub ahead of print. PMID: 38345616. Superimposition of dental models to determine orthodontic tooth movements : Comparison of different superimposition methods in vitro and in vivo.

Oomen I, Abdi A, Camelo RM, Callado FMRA, Carvalho LEM, Calcaterra IL, Carcao M, Castaman G, Eikenboom JCJ, Fischer K, Franco VKB, Heymans MW, Leebeek FWG, Lillicrap D, Lorenzato CS, Mancuso ME, Matino D, Di Minno MND, Mohseny AB, Oldenburg J, Rezende SM, Rivard GE, Rydz N, Schols SEM, Voorberg J, Fijnvandraat K, Gouw SC; International Genetic and clinical determinants for the outcome of immune tolerance induction study group. Prediction of the chance of successful immune tolerance induction in persons with severe hemophilia A and inhibitors: a clinical prediction model. *Res Pract Thromb Haemost.* 2024 Oct 3;8(7):102580. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102580. PMID: 39558913; PMCID: PMC11570954.

Pfrepper C, Ettingshausen CE, Klamroth R, Oldenburg J, Olivieri M. Expert Opinion for Defining a Severe Bleeding Phenotype to Guide Prophylaxis in Patients with Nonsevere Hemophilia. *Hamostaseologie.* 2024 Nov 12. doi: 10.1055/a-2411-7416. Epub ahead of print. PMID: 39532286.

Singh S, Hagelueken G, Ugurlar D, Urs SUR, 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*. 2024 Oct 24;blood.2024025369. doi: 10.1182/blood.2024025369. Epub ahead of print. 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 FVIIIc Over Standard Half- Life FVIII in Hemophilia A: A-SURE Study. *Eur J Haematol*. 2024 Oct 21. doi: 10.1111/ejh.14309. Epub ahead of print. PMID: 39434416.

Burgmann CH, Sachs UJ, Trautmann-Grill K, Pfrepper C, Knöbl P, Greil R, Oldenburg J, Miesbach W, Holstein K, Eichler H, Möhnle P, Höpting M, Döbelstein C, Klamroth R, Tiede A. Comorbidity and adverse events in acquired hemophilia A: data from the GTH-AHA-EMI study. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Sep 5;8(7):102565. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102565. PMID: 39420971; PMCID: PMC11480235.

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*. 2024 Oct 12;S1538-7836(24)00581-6. doi: 10.1016/j.jtha.2024.10.003. Epub ahead of print. PMID: 39401737.

Rühl H, Bode C, Becher T, Eckert S, Mohsen G, McRae HL, Müller J, Reda S, Loßnitzer D, Oldenburg J, Putensen C, Pötzsch B. Decreased Protein C Pathway Activity in COVID-19 Compared to Non-COVID Sepsis: An Observational and Comparative Cohort Study. *Biomedicine*. 2024 Sep 2;12(9):1982. doi: 10.3390/biomedicine12091982. PMID: 39335496; PMCID: PMC11444193.

Cuker A, Kavakli K, Frenzel L, Wang JD, Astermark J, Cerqueira MH, Iorio A, Katsarou-Fasouli O, Klamroth R, Shapiro AD, Hermans C, Ishiguro A, Leavitt AD, Oldenburg JB, Ozelo MC, Teitel J, Biondo F, Fang A, Fuiman J, McKay J, Sun P, Rasko JEJ, Rupon J; BENEGENE-2 Trial Investigators. Gene Therapy with Fidanacogene Elaparovec in Adults with Hemophilia B. *N Engl J Med*. 2024 Sep 26;391(12):1108-1118. doi: 10.1056/NEJMoa2302982. PMID: 39321362.

Woestemeier A, Horneff S, Lüder VM, Nadal J, Koscielny A, Kalff JC, Oldenburg J, Goldmann G, Lingohr P. Perioperative Management for Port Catheter Procedures in Pediatric Patients with Severe Hemophilia and Inhibitors. *Hamostaseologie*. 2024 Sep 12. doi: 10.1055/a-2337-3687. Epub ahead of print. PMID: 39265976.

Ransmann P, Brühl M, Hmdia J, Goldmann G, Oldenburg J, Strauss AC, Hagedorn T, Schildberg FA, Hilberg T, Strauss AC. Determination of body composition by dual x-ray absorptiometry in persons with haemophilia. *Haemophilia*. 2024 Sep 1. doi: 10.1111/hae.15091. Epub ahead of print. PMID: 39219066.

Qvigstad C, Sørensen LQ, Tjønnfjord GE, Holme PA; Age-related DeVelopments And ComorbiditiEs in hemophilia Working Group. The association between unemployment and treatment among adults with hemophilia. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Jul 14;8(5):102514. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102514. PMID: 39188890; PMCID: PMC11345527.

Müller J, Albert T, Klein C, Horneff S, Rühl H, Pötzsch B, Goldmann G, Marquardt N, Oldenburg J. Comprehensive laboratory assessment of lonotocog alfa versus octocog alfa in severe haemophilia A. *Haemophilia*. 2024 Sep;30(5):1203-1209. doi: 10.1111/hae.15089. Epub 2024 Aug 20. PMID: 39164802.

Bidlingmaier C, Heller C, Langer F, Miesbach W, Scholz U, Oldenburg J, Nüesch E, Palmborg H, Santagostino E, Tiede A. Real-world usage and effectiveness of recombinant factor VIII/factor IX Fc in hemophilia A/B: final data from the 24-month, prospective, noninterventional PREVENT study in Germany. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Jun 21;8(5):102482. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102482. PMID: 39101128; PMCID: PMC11295478.

Fischer K, Lassila R, Peyvandi F, Gatt A, Gouw SC, Hollingsworth R, Lambert T, Kaczmarek R, Carbonero D, Makris M; European HAemophilia Safety Surveillance (EUHASS) participants. Inhibitor development according to concentrate after 50 exposure days in severe hemophilia: data from the European HAemophilia Safety Surveillance (EUHASS). *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 May 27;8(4):102461. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102461. PMID: 39026659; PMCID: PMC11255940.

Krahforst A, Yadegari H, Pavlova A, Pezeshkpoor B, Müller J, Pötzsch B, Scholz U, Richter H, Trobisch H, Liebscher K, Olivieri M, Trautmann-Grill K, Knöfler R, Halimeh S, Oldenburg J. Unravelling the spectrum of von Willebrand factor variants in quantitative von Willebrand disease: results from a German cohort study. *J Thromb Haemost*. 2024 Nov;22(11):3010-3034. doi: 10.1016/j.jtha.2024.06.026. Epub 2024 Jul 11. PMID: 39002731.

Hamiko M, Gerdes L, Silaschi M, Seidel H, Westhofen P, Kruppenbacher J, Hertfelder HJ, Oldenburg J, Bakhtiary F, Velten M, Oezkur M, Duerr GD. Investigation of von Willebrand factor multimer abnormalities before and after aortic valve replacement using the Hydragel-5 assay. *Thromb Res*. 2024 Sep;241:109094. doi: 10.1016/j.thromres.2024.109094. Epub 2024 Jul 6. PMID: 38991494.

Holme PA, Blatný J, Chowdary P, Lassila R, O'Connell N, Hermans C, Álvarez Román MT, Négrier C, Coppola A, Oldenburg J. Moving towards Normalization of haemostasis and health equity: Evolving treatment goals for haemophilia A. *Haemophilia*. 2024 Sep;30(5):1109-1114. doi: 10.1111/hae.15031. Epub 2024 Jul 10. PMID: 38986684.

Hart C, Klamroth R, Sachs UJ, Greil R, Knoebel P, Oldenburg J, Miesbach W, Pfrepper C, Trautmann-Grill K, Pekrul I, Holstein K, Eichler H, Weigt C, Schipp D, Werwitzke S, Tiede A. Emicizumab versus immunosuppressive therapy for the management of acquired hemophilia A. *J Thromb Haemost*. 2024 Oct;22(10):2692-2701. doi: 10.1016/j.jtha.2024.06.010. Epub 2024 Jun 25. PMID: 38936699.

Khaddam D, McRae HL, Schwarz N, Oldenburg J, Pötzsch B, Rühl H, Reda S. High Prevalence of F2 20210G > A in Splanchnic Vein Thrombosis and Cerebral Venous Sinus Thrombosis: A Retrospective Cohort Study of Patients with Thrombosis in Atypical Sites. *Hamostaseologie*. 2024 Jun 26. doi: 10.1055/a-2329-1798. Epub ahead of print. PMID: 38925156.

de Kovel MS, Escuriola-Ettingshausen C, Königs C, Ranta S, Fischer K; PedNet Study Group. Bleeding phenotype according to factor level in 825 children with nonsevere hemophilia: data from the PedNet cohort. *J Thromb Haemost*. 2024 Sep;22(9):2460-2469. doi: 10.1016/j.jtha.2024.05.030. Epub 2024 Jun 10. PMID: 38866249.

Hopp MT, Vaidya SM, Grimmig KM, Strudthoff LJ, Clauser JC, Yuan X, Singh S, Müller J, Oldenburg J, Hamza I, Imhof D. Quantitative analysis of heme and hemoglobin for the detection of intravascular hemolysis. *Anal Chim Acta*. 2024 Jul 11;1312:342766. doi: 10.1016/j.aca.2024.342766. Epub 2024 May 21. PMID: 38834280.

Strauss AC, Marquardt N, Oldenburg J, Pieper CC, Attenberger U, Hmida J, Rommelspacher C, Koob S, Strauss AC. Self-conducted sonographic monitoring of the knee in patients with haemophilia-A feasibility study. *Haemophilia*. 2024 Jul;30(4):1025-1031. doi: 10.1111/hae.15056. Epub 2024 Jun 2. PMID: 38825768.

Young G, Pipe SW, Kenet G, Oldenburg J, Safavi M, Czirik T, Nissen F, Mahlangu J. Emicizumab is well tolerated and effective in people with congenital hemophilia A regardless of age, severity of disease, or inhibitor status: a scoping review. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Apr 18;8(4):102415. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102415. PMID: 38812987; PMCID: PMC11135026.

Jiménez-Yuste V, Oldenburg J, Tzeng E, Lim E, Sanabria F, Mahlangu J. Emicizumab is efficacious in people with hemophilia A with comorbidities aged ≥ 50 years: analysis of 4 phase III trials. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Apr 10;8(3):102405. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102405. PMID: 38783987; PMCID: PMC11112372.

Hopp MT, Ugurlar D, Pezeshkpoor B, Biswas A, Ramoji A, Neugebauer U, Oldenburg J, Imhof D. In-depth structure-function profiling of the complex formation between clotting factor VIII and heme. *Thromb Res*. 2024 May;237:184-195. doi: 10.1016/j.thromres.2024.04.006. Epub 2024 Apr 13. PMID: 38631156.

Oldenburg J, Chambost H, Liu H, Hawes C, You X, Yang X, Newman V, Robinson TM, Hatswell AJ, Hinds D, Santos S, Ozelo M. Comparative Effectiveness of Valoctocogene Roxaparvovec and Prophylactic Factor VIII Replacement in Severe Hemophilia A. *Adv Ther*. 2024 Jun;41(6):2267-2281. doi: 10.1007/s12325-024-02834-9. Epub 2024 Apr 15. PMID: 38616241; PMCID: PMC11133144.

Madan B, Ozelo MC, Raheja P, Symington E, Quon DV, Leavitt AD, Pipe SW, Lowe G, Kenet G, Reding MT, Mason J, Wang M, von Drygalski A, Klamroth R, Shapiro S, Chambost H, Dunn AL, Oldenburg J, Chou SC, Peyvandi F, Millar CM, Osmond D, Yu H, Dashiell-Aje E, Robinson TM, Mahlangu J. Three-year outcomes of valoctocogene roxaparvovec gene therapy for hemophilia A. *J Thromb Haemost*. 2024 Jul;22(7):1880-1893. doi: 10.1016/j.jtha.2024.04.001. Epub 2024 Apr 12. PMID: 38614387.

Ay C, Benitez-Hidalgo O, Gidley G, Mancuso ME, Matino D, Nagao A, Nemes L, Waller J, Oldenburg J. Noninterventional study assessing joint health in persons with hemophilia A after switching to turoctocog alfa pegol: design of pathfinderReal. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Mar 1;8(2):102363. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102363. PMID: 38572481; PMCID: PMC10987329.

Ay C, Napolitano M, Hassoun A, Tomic R, Martin C, Seifert W, Pinachyan K, Oldenburg J. Classification of recombinant factor VIII products and implications for clinical practice: A systematic literature review. *Haemophilia*. 2024 May;30(3):577-588. doi: 10.1111/hae.15001. Epub 2024 Mar 29. PMID: 38549463.

Lemons R, Wang M, Curtin J, Lepatan LM, Male C, Peyvandi F, von Depka Prondzinski M, Wang R, McKeand W, Seifert W, Oldenburg J. Safety and Efficacy of Recombinant Fusion Protein Linking Coagulation Factor IX with Albumin (rIX-FP) in Previously Untreated Patients with Hemophilia B. *TH Open*. 2024 Mar 26;8(1):e155-e163. doi: 10.1055/s-0044-1781466. PMID: 38532939; PMCID: PMC10965291.

Reda S, Schwarz N, Müller J, McRae HL, Oldenburg J, Pötzsch B, Rühl H. Fibrinolysis biomarker, thrombin, and activated protein C level alterations after coagulation activation depend on type of thrombophilia and clinical phenotype. *Res Pract Thromb Haemost*. 2024 Feb 15;8(2):102351. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102351. PMID: 38487678; PMCID: PMC10937968.

Pezeshkpoor B, Berkemeier AC, Herbst K, Albert T, Müller J, Oldenburg J. Comprehensive domain-specific analysis and immunoglobulin G profiling of anti- factor VIII antibodies using a bead-based multiplex immunoassay. *J Thromb Haemost*. 2024 Jun;22(6):1591-1604. doi: 10.1016/j.jtha.2024.02.016. Epub 2024 Mar 5. PMID: 38453023.

Jamil MA, Al-Rifai R, Nuesgen N, Altmüller J, Oldenburg J, El-Maarri O. The role of microRNAs in defining LSECs cellular identity and in regulating *F8* gene expression. *Front Genet*. 2024 Feb 19;15:1302685. doi: 10.3389/fgene.2024.1302685. PMID: 38440189; PMCID: PMC10910020.

Preisler B, Pezeshkpoor B, Merzenich A, Ohlenforst S, Rühl H, Ivaškevičius V, Scholz U, Bönigk H, Eberl W, Zieger B, Pavlova A, Oldenburg J. Genetic Landscape of Factor VII Deficiency: Insights from a Comprehensive Analysis of Pathogenic Variants and Their Impact on Coagulation Activity. *Int J Mol Sci*. 2024 Feb 17;25(4):2384. doi: 10.3390/ijms25042384. PMID: 38397060; PMCID: PMC10889322.

Tomschi F, Hmida J, Herzig S, Ransmann P, Brühl M, Schmidt A, Herzig M, Goldmann G, Strauß AC, Oldenburg J, Richter H, Hilberg T. Physical activity and factor VIII levels in patients with haemophilia: A real-world prospective observational study. *Haemophilia*. 2024 Mar;30(2):419-425. doi: 10.1111/hae.14965. Epub 2024 Feb 22. PMID: 38385957.

Didembourg M, Reda S, Oldenburg J, Rühl H, Douxfils J, Morimont L. Hemostatic imbalance induced by tamoxifen in estrogen receptor-positive breast cancer patients: An observational study. *Int J Lab Hematol*. 2024 Jun;46(3):546-554. doi: 10.1111/ijlh.14242. Epub 2024 Jan 31. PMID: 38296772.

Kiialainen A, Adamkewicz JL, Petry C, Oldenburg J, Pipe SW, Young G, Mahlangu J, Lehle M, Niggli M, Castaman G, Jiménez-Yuste V, Shima M, Négrier C, Schmitt C. Pharmacokinetics and coagulation biomarkers in children and adults with hemophilia A receiving emicizumab prophylaxis every 1, 2, or 4 weeks. *Res Pract Thromb Haemost*. 2023 Dec 29;8(1):102306. doi: 10.1016/j.rpth.2023.102306. PMID: 38282901; PMCID: PMC10818085.

Fischer K, Kenet G, Kurnik K, Carcao M, Oldenburg J, Stamm-Mikkelsen T, Cid Haro AR, Koskenvuo M, Blatny J, Königs C. Determinants of bleeding before and during immune tolerance in 222 boys with severe hemophilia A and inhibitors >5 BU. *Blood Adv.* 2024 Jan 23;8(2):369-377. doi: 10.1182/bloodadvances.2023011442. PMID: 38214949; PMCID: PMC10820329.

Pipe SW, Collins P, Dhalluin C, Kenet G, Schmitt C, Buri M, Jiménez-Yuste V, Peyvandi F, Young G, Oldenburg J, Mancuso ME, Kavakli K, Kiialainen A, Deb S, Niggli M, Chang T, Lehle M, Fijnvandraat K. Emicizumab prophylaxis in infants with hemophilia A (HAVEN 7): primary analysis of a phase 3b open-label trial. *Blood.* 2024 Apr 4;143(14):1355-1364. doi: 10.1182/blood.2023021832. PMID: 38127586; PMCID: PMC11033591.

Reding MT, Álvarez-Román MT, Castaman G, Janbain M, Matsushita T, Meijer K, Schmidt K, Oldenburg J. Interim analyses of the multinational real-world prospective cohort HEM-POWR study evaluating the effectiveness and safety of damoctocog alfa pegol in patients with hemophilia A. *Eur J Haematol.* 2024 Feb;112(2):286-295. doi: 10.1111/ejh.14114. Epub 2023 Oct 24. PMID: 37876046.

Singh S, Pezeshkpoor B, Jamil MA, Dodt J, Sharma A, Ramar V, Ivaskевичius V, Hethershaw E, Philippou H, Pavlova A, Oldenburg J, Biswas A. Heterozygosity in factor XIII genes and the manifestation of mild inherited factor XIII deficiency. *J Thromb Haemost.* 2024 Feb;22(2):379-393. doi: 10.1016/j.jtha.2023.09.032. Epub 2023 Oct 12. PMID: 37832789.

Müller J, Neimanis S, Kahle J, Albert T, Schultze Strasser S, Rup B, Pötzsch B, Königs C, Oldenburg J; ABIRISK Consortium. Two-center validation of assays for the detection of binding and neutralizing anti-factor VIII antibodies. *Haemophilia.* 2024 Jan;30(1):224-231. doi: 10.1111/hae.14885. Epub 2023 Oct 12. PMID: 37824540.

Stewardship für Antibiotika in der Pädiatrie. *Drug Res (Stuttg).* 2018;68(S 01): S6-S7 Müller A

Prevalence of Congenital CMV Infection and Antiviral Therapy in Very-Low-Birth-Weight Infants: Observations of the German Neonatal Network. *Klin Padiatr.* 2018;230(5): 257-262 Humberg A, Leienbach V, Fortmann MI, Rausch TK, Buxmann H, Müller A, Herting E, Härtel C, Göpel W

Antifungal Treatment and Outcome in Very Low Birth Weight Infants: A Population-based Observational Study of the German Neonatal Network. *Pediatr Infect Dis J.* 2018;37(11): 1165-1171 Fortmann I, Hartz A, Paul P, Pulzer F, Müller A, Böttger R, Proquitté H, Dawczynski K, Simon A, Rupp J, Herting E, Göpel W, Härtel C, German Neonatal Network

Methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* Decolonization in Neonates and Children. *Pediatr Infect Dis J.* 2018;37(6): 612-614 Simon A, Dresbach T, Müller A

Behandlung von HIV in der Schwangerschaft – Entwicklung über eine Dekade; *Geburtshilfe Neonatol.* 2019;223(1): 26-32 Pitzen IC, Otten LA, Dresbach T, Boesecke C, Wasmuth JC, Mueller A, Gembruch U, Merz WM, Strassburg CP, Haberl A, Rockstroh JK, Poralla S, Schwarze-Zander C

Bakterielle Infektionen bei Neugeborenen. Leitlinie der GNPI, DGPI, DGKI und DGGG; *Z Geburtshilfe Neonatol.* 2019;223(3): 130-144 Zemlin M, Berger A, Franz A, Gille C, Härtel C, Küster H, Müller A, Pohlandt F, Simon A, Merz W

Impfprophylaxe invasiver Erkrankungen mit Meningokokken der Serogruppe B *Monatsschr Kinderheilkd* 2019; 167: 711 – 720 Huppertz HI, Deutsch Akad Kinder Jugendmed eV

Sepsis related mortality of extremely low gestational age newborns after the introduction of colonization screening for multi-drug resistant organisms. *Antibicrob Resist Infect Control* 2020; 9 (1) Härtel C, Faust K, Fortmann I, Humberg A, Pagel J, Haug C, Kühl R, Bohnhorst B, Pirr S, Viemann D, Simon A, Zemlin M, Poralla S, Müller A, Köstlin-Gille N, Gille C, Heckmann M, Rupp J, Herting E, Göpel W

Innate immunity, inflammation activation and heat-shock protein in COVID-19 pathogenesis. *Neuroimmunol* 2021; 358 Danladi J, Sabir H

Epidemiology of Early and Late Onset Neonatal Sepsis in Very Low Birthweight Infants: Data From the German Neonatal Network. *Pediatr Infect Dis J* 2021; 40(3): 255-259; Köstlin-Gille N, Härtel C, Haug C, Göpel W, Zemlin M, Müller A, Poets CF, Herting E, Gille C

Evidence-based control of Pediculosis capitis and secondary prevention Statement of the Committee for Infectious Diseases and Vaccinations of the German Academy for Pediatrics and Adolescent Medicine *Monatsschr Kinderheilkd* 2021; 169(2): 159-166 Huppertz HI, Deutsch Akad Kinder Jugendmed eV

[Infectious disease-related preventive measures for trainees in healthcare service and welfare]. *Monatsschr Kinderheilkd* 2021; 169(12): 1167-1170 Huppertz HI, Kommission für Infektionskrankheiten und Impffragen der Deutschen Akademie für Kinder- und Jugendmedizin e. V. (DAKJ)

[Recommendations on the approach when unusual neurological symptoms occur in temporal association with vaccinations in childhood and adolescence]. *Monatsschr Kinderheilkd* 2021; 169(1): 62-68 Huppertz HI, Kommission für Infektionskrankheiten und Impffragen der Deutschen Akademie für Kinder- und Jugendmedizin e. V. (DAKJ)

TBK1 and TNFRSF13B mutations and an autoinflammatory disease in a child with lethal COVID-19.

NPJ Genom Med 2021; 6(1) Schmidt A, Peters S, Knaus A, Sabir H, Hamsen F, Maj C, Fazaal J, Sivalingam S, Savchenko O, Mantri A, Holzinger D, Neudorf U, Müller A, Ludwig KU, Krawitz PM, Engels H, Nöthen MM, Bagci S

Successful ECMO therapy in a child with COVID-19-associated ARDS and acute lymphoblastic leukemia. *Pediatr Blood Cancer* 2021; 68(9) Ebach F, Hainmann I, Eis-Hübinger AM, Escherisch G, Dilloo D, Reutter HM, Müller A

Perinatal Infection: A Major Contributor to Efficacy of Cooling in Newborns Following Birth Asphyxia. *Int J Mol Sci* 2021; 22(2) Danladi J, Sabir H

Impact of early antibiotic exposure on the risk of colonization with potential pathogens in very preterm infants: a retrospective cohort analysis. *Antimicrob Resist Infect Control* 2022; 11(1) Bubser C, Liese J, Serna-Higuera LM, Müller A, Vochem M, Arand J, Karck U, Gross M, Poets CF, Härtel C, Zemlin M, Gille C, Köstlin-Gille N

Pasteurization of human milk for inactivation of cytomegalovirus *Monatsschr Kinderheilkd* 2022; 170(6): 558-559
Schreiner C, Muller A, Dresbach T

Re: "Do Not Act Fast and Furious". *Pediatr Infect Dis J* 2022; 41(2): e66-e67 Köstlin-Gille N, Härtel C, Zemlin M, Müller A, Poets CF, Gille C

Microbiological Screening of Donor Human Milk *Breastfeed Med* 2023; 18 (12): 901 – 907 Schreiner Ch., Müller, A., Dresbach T.

Outbreak of severe community-acquired bacterial infections among children in North Rhine Westphalia (Germany), October to December 2022 *Infection* 2024; 52 (3): 1099 – 1111 Goretzki SC et al.

Hale L, Leyens J, Bo B, Engel C, Berg C, Schroeder L, Mueller A, Kipfmüller F. 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.* 2024 Dec 17:e27447. doi: 10.1002/ppul.27447. Epub ahead of print. PMID: 39688350.

Schroeder L, Ebach F, Melaku T, Strizek B, Jimenez-Cruz J, Dolscheid-Pommerich R, Mueller A, Kipfmüller F. Longitudinal evaluation of hemodynamic blood and echocardiographic biomarkers for the prediction of BPD and BPD-related pulmonary hypertension in very-low-birth-weight preterm infants. *Eur J Pediatr.* 2024 Nov 15;184(1):15. doi: 10.1007/s00431-024-05841-8. PMID: 39546006; PMCID: PMC11567987.

Qiao L, Welch CL, Hernan R, Wynn J, Krishnan US, Zalieckas JM, Buchmiller T, Khlevner J, De A, Farkouh-Karoleski C, Wagner AJ, Heydweiller A, Mueller AC, de Klein A, Warner BW, Maj C, Chung D, McCulley DJ, Schindel D, Potoka D, Fialkowski E, Schulz F, Kipfmüller F, Lim FY, Magielsen F, Mychaliska GB, Aspelund G, Reutter HM, Needelman H, Schnater JM, Fisher JC, Azarow K, Elfiky M, Nöthen MM, Danko ME, Li M, Kosiński P, Wijnen RMH, Cusick RA, Soffer SZ, Cochius-Den Otter SCM, Schaible T, Crombleholme T, Duron VP, Donahoe PK, Sun X, High FA, Bendixen C, Brosens E, Shen Y, Chung WK. Common variants increase risk for congenital diaphragmatic hernia within the context of de novo variants. *Am J Hum Genet.* 2024 Nov 7;111(11):2362-2381. doi: 10.1016/j.ajhg.2024.08.024. Epub 2024 Sep 26. PMID: 39332409; PMCID: PMC11568762.

Posovszky C, Buderus S, Huebner J, Adam R, Papan C, Gruber B, Schmid F, Krohn K, Wintermeyer P, Schwenke R, Laffolie J, Both U, Epple HJ, Reuken PA, Kipfmüller F, Schneider AM, Fruth A, Simon S, Schmitt A, Hauer AC. S2k Leitlinie akute infektiöse Gastroenteritis im Säuglings-, Kindes- und Jugendalter – Update 2024. *Z Gastroenterol.* 2024 Sep;62(9):1574-1643. German. doi: 10.1055/a-2327-6247. Epub 2024 Sep 9. PMID: 39250962.

Balks J, Grumaz S, Mazzitelli S, Neder U, Lemloh L, Melaku T, Glaser K, Mueller A, Kipfmüller F. Microbial cell-free DNA-sequencing as an addition to conventional diagnostics in neonatal sepsis. *Pediatr Res.* 2024 Aug 14. doi: 10.1038/s41390-024-03448-1. Epub ahead of print. PMID: 39143203.

Leyens J, Bo B, Heydweiller A, Schaible T, Boettcher M, Schroeder L, Mueller A, Kipfmüller F. Parents-reported nutrition and feeding difficulties in infants with congenital diaphragmatic hernia after hospital discharge. *Early Hum Dev.* 2024 Aug;195:106074. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2024.106074. Epub 2024 Jul 17. PMID: 39024811.

Altig G, Lapointe A, Kipfmüller F, Patel N. Cardiac function in congenital diaphragmatic hernia. *Semin Pediatr Surg.* 2024 Aug;33(4):151438. doi: 10.1016/j.sempedsurg.2024.151438. Epub 2024 Jul 3. PMID: 39018716.

Recker F, Kipfmüller F, Wittek A, Strizek B, Winter L. Applications of Point-of-Care-Ultrasound in Neonatology: A Systematic Review of the Literature. *Life (Basel).* 2024 May 22;14(6):658. doi: 10.3390/life14060658. PMID: 38929641; PMCID: PMC11204601.

Schroeder L, Soltesz L, Leyens J, Strizek B, Berg C, Mueller A, Kipfmüller F. Vasoactive Management of Pulmonary Hypertension and Ventricular Dysfunction in Neonates Following Complicated Monochorionic Twin Pregnancies: A Single-Center Experience. *Children (Basel).* 2024 May 3;11(5):548. doi: 10.3390/children11050548. PMID: 38790543; PMCID: PMC1120423.

Engel C, Leyens J, Bo B, Hale L, Lagos Kalhoff H, Lemloh L, Mueller A, Kipfmüller F. Arterial hypertension in infants with congenital diaphragmatic hernia following surgical repair. *Eur J Pediatr.* 2024 Jul;183(7):2831-2842. doi: 10.1007/s00431-024-05509-3. Epub 2024 Apr 6. PMID: 38581464; PMCID: PMC11192699.

Horn-Oudshoorn EJJ, Vermeulen MJ, Knol R, Bout-Rebel R, Te Pas AB, Hooper SB, Otter SCMC, Wijnen RMH, Crossley KJ, Rafat N, Schaible T, de Boode WP, Debeer A, Urlesberger B, Roberts CT, Kipfmüller F, Capolupo I, Burgos CM, Hansen BE, Reiss IKM, DeKoninck PLJ. Multicentre, randomised controlled trial of physiological-based cord clamping versus immediate cord clamping in infants with a congenital

diaphragmatic hernia (PinC): statistical analysis plan. *Trials*. 2024 Mar 20;25(1):198. doi: 10.1186/s13063-024-08027-7. PMID: 38509614; PMCID: PMC10953116.

Pugnaloni F, De Rose DU, Kipfmueller F, Patel N, Ronchetti MP, Dotta A, Bagolan P, Capolupo I, Auriti C. Assessment of hemodynamic dysfunction in septic newborns by functional echocardiography: a systematic review. *Pediatr Res*. 2024 May;95(6):1422-1431. doi: 10.1038/s41390-024-03045-2. Epub 2024 Jan 20. PMID: 38245631.

Tonna JE, Boonstra PS, MacLaren G, Paden M, Brodie D, Anders M, Hoskote A, Ramanathan K, Hyslop R, Fanning JJ, Rycus P, Stead C, Barrett NA, Mueller T, Gómez RD, Malhotra Kapoor P, Fraser JF, Bartlett RH, Alexander PMA, Barbaro RP; Extracorporeal Life Support Organization (ELSO) Member Centers Group. Extracorporeal Life Support Organization Registry International Report 2022: 100,000 Survivors. *ASAIO J*. 2024 Feb 1;70(2):131-143. doi: 10.1097/MAT.0000000000002128. Epub 2024 Jan 5. PMID: 38181413; PMCID: PMC10962646.

Bo BBL, Lemloh L, Hale L, Heydweiller A, Strizek B, Bendixen C, Schroeder L, Mueller A, Kipfmueller F. Charakteristika und Outcomedaten von Neugeborenen mit pränatal nicht diagnostizierter angeborener Zwerchfellhernie [Characteristics and Outcome of Neonates With Postnatally Diagnosed Congenital Diaphragmatic Hernia]. *Z Geburtshilfe Neonatol*. 2024 Apr;228(2):181-187. German. doi: 10.1055/a-2198-8950. Epub 2023 Dec 15. PMID: 38101444.

Schroeder L, Kipfmueller F, Hentze B, Putensen C, Bagci S, Dresbach T, Sabir H, Mueller A, Muders T. Evaluation of Regional Ventilation Distributions in Newborns with Congenital Diaphragmatic Hernia. *Am J Respir Crit Care Med*. 2024 Mar 1;209(5):601-606. doi: 10.1164/rccm.202305-0797LE. PMID: 38047881.

Kipfmueller F, Leyens J, Pugnaloni F, Bo B, Grass T, Lemloh L, Schroeder L, Nitsch-Felsecker P, Berg C, Heydweiller A, Strizek B, Mueller A. Spontaneous breathing in selected neonates with very mild congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol*. 2024 Mar;59(3):617-624. doi: 10.1002/ppul.26791. Epub 2023 Nov 29. PMID: 38018668.

Schroeder L, Pommer K, Geipel A, Strizek B, Heydweiller A, Kipfmueller F, Mueller A. A comparative analysis of the Vasoactive-Inotropic Score, the Vasoactive-Ventilation-Renal Score, and the Oxygenation Index as outcome predictors in infants with a congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol*. 2024 Mar;59(3):574-583. doi: 10.1002/ppul.26785. Epub 2023 Nov 28. PMID: 38014597.

Maciaczyk J, Bara G, Basilaia B, Abuassi M, Dietz BE, Mugan D, Mayr A, Staerk C, Karakostas P, Schäfer VS. A Prospective Single-center Pilot Study on the Use of Closed-loop Spinal Cord Stimulation to Treat Chronic Pain Associated With Raynaud's Phenomenon. *Neuromodulation*. 2024 Oct 22:S1094-7159(24)00668-8. doi: 10.1016/j.neurom.2024.08.005. Epub ahead of print. PMID: 39453291.

Neubauer R, Bauer CJ, Dietrich CF, Strizek B, Schäfer VS, Recker F. Evidence- based Ultrasound Education? - A Systematic Literature Review of Undergraduate Ultrasound Training Studies. *Ultrasound Int Open*. 2024 Mar 26;10:a22750702. doi: 10.1055/a-2275-0702. PMID: 39403546; PMCID: PMC11472525.

Höhne E, Schäfer VS, Neubauer R, Gotta J, Reschke P, Wittek A, Recker F. A four year follow-up survey on the teledidactic TELUS ultrasound course: long- term benefits and implications. *BMC Med Educ*. 2024 Sep 18;24(1):1022. doi: 10.1186/s12909-024-05993-z. PMID: 39294583; PMCID: PMC11409468.

Schäfer VS, Petzinna SM, Schmidt WA. Neues in der Bildgebung von Großgefäßvaskulitiden [News on the imaging of large vessel vasculitis]. *Z Rheumatol*. 2024 Sep 13. German. doi: 10.1007/s00393-024-01565-0. Epub ahead of print. PMID: 39271483.

Petzinna SM, Bauer CJ, Schäfer VS. Vascular-adhesion protein 1 in giant cell arteritis and polymyalgia rheumatica. *Front Med (Lausanne)*. 2024 Aug 14;11:1448157. doi: 10.3389/fmed.2024.1448157. PMID: 39206172; PMCID: PMC11349539.

Klein CR, Heine A, Brossart P, Karakostas P, Schäfer VS. Anti-MDA5 autoantibodies predict clinical dynamics of dermatomyositis following SARS-CoV-2 mRNA vaccination: a retrospective statistical analysis of case reports. *Rheumatol Int*. 2024 Oct;44(10):2185-2196. doi: 10.1007/s00296-024-05683-5. Epub 2024 Aug 27. PMID: 39190200; PMCID: PMC11393189.

Schäfer VS, Winter L, Skowasch D, Bauer CJ, Pizarro C, Weber M, Kütting D, Behning C, Brossart P, Petzinna SM. Exploring pulmonary involvement in newly diagnosed rheumatoid arthritis, and psoriatic arthritis: a single center study. *Rheumatol Int*. 2024 Oct;44(10):1975-1986. doi: 10.1007/s00296-024-05685-3. Epub 2024 Aug 21. PMID: 39167172; PMCID: PMC11392970.

Höhne E, Schäfer VS, Petzinna SM, Wittek A, Gotta J, Reschke P, Recker F. First insights of integrating the Bonn Internship Curriculum for Point-of-Care Ultrasound (BI-POCUS): progress and educational aspects. *BMC Med Educ*. 2024 Aug 19;24(1):894. doi: 10.1186/s12909-024-05904-2. PMID: 39160520; PMCID: PMC11334524.

Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, Brunet T, Klinkhammer H, Hsieh TC, Engels H, Peters S, Knaus A, Moosa S, Averdunk L, Boschann F, Sczakiel HL, Schwartzmann S, Mensah MA, Pantel JT, Holtgrewe M, Bösch A, Weiß C, Weinhold N, Suter AA, Stoltzenburg C, Neugebauer J, Kallinich T, Kaindl AM, Holzhauser S, Bühner C, Bufler P, Kornak U, Ott CE, Schülke M, Nguyen HHP, Hoffjan S, Grasemann C, Rothoeft T, Brinkmann F, Matar N, Sivalingam S, Perne C, Mangold E, Kreiss M, Cremer K, Betz RC, Mücke M, Grigull L, Klockgether T, Spier I, Heimbach A, Bender T, Brand F, Stieber C, Morawiec AM, Karakostas P, Schäfer VS, Bernsen S, Weydt P, Castro-Gomez S, Aziz A, Grobe-Einsler M, Kimmich O, Kobeleva X, Önder

D, Lesmann H, Kumar S, Tacik P, Basin MA, Incardona P, Lee-Kirsch MA, Berner R, Schuetz C, Körholz J, Kretschmer T, Di Donato N, Schröck E, Heinen A, Reuner U, Hanßke AM, Kaiser FJ, Manka E, Munteanu M, Kuechler A, Cordula K, Hirtz R, Schlapakow E, Schlein C, Lisfeld J, Kubisch C, Herget T, Hempel M, Weiler- Normann C, Ullrich K, Schramm C, Rudolph C, Rillig F, Groffmann M, Muntau A, Tibelius A, Schwaibold EMC, Schaaf CP, Zawada M, Kaufmann L, Hinderhofer K, Okun

PM, Kotzaeridou U, Hoffmann GF, Choukair D, Bettendorf M, Spielmann M, Ripke A, Pauly M, Münchau A, Lohmann K, Hüning I, Hanker B, Bäumer T, Herzog R, Hellenbroich Y, Westphal DS, Strom T, Kovacs R, Riedhammer KM, Mayerhanser K, Graf E, Brugger M, Hoefele J, Oexle K, Mirza-Schreiber N, Berutti R, Schatz U, Krenn M, Makowski C, Weigand H, Schröder S, Rohlf s M, Vill K, Hauck F, Borggraefe I, Müller-Felber W, Kurth I, Elbracht M, Knopp C, Begemann M, Kraft

F, Lemke JR, Hentschel J, Platzer K, Strehlow V, Abou Jamra R, Kehrer M, Demidov G, Beck-Wödl S, Graessner H, Sturm M, Zeltner L, Schöls LJ, Magg J, Bevo t A, Kehrer C, Kaiser N, Turro E, Horn D, Grüters-Kieslich A, Klein C, Mundlos S,

Nöthen M, Riess O, Meitinger T, Krude H, Krawitz PM, Haack T, Ehmke N, Wagner M. Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nat Genet.* 2024 Aug;56(8):1644-1653. doi: 10.1038/s41588-024-01836-1. Epub 2024 Jul 22. PMID: 39039281; PMCID: PMC11319204.

Weimer JM, Kuhn E, Ludwig M, Malle GL, Kapipi G, Schäfer VS, Sadiq A, Henke O. Effectiveness of an ultrasound basic cancer training program through on-site training and virtual case discussions in rural Tanzania: a proof-of-concept study. *Ecanermedicalscience.* 2024 Jun 28;18:1722. doi: 10.3332/ecancer.2024.1722. PMID: 39026658; PMCID: PMC11257097.

Schmidt WA, Schäfer VS. Diagnosing vasculitis with ultrasound: findings and pitfalls. *Ther Adv Musculoskelet Dis.* 2024 Jun 5;16:1759720X241251742. doi: 10.1177/1759720X241251742. PMID: 38846756; PMCID: PMC11155338.

Schmidt WA, Czihal M, Gernert M, Hartung W, Hellmich B, Ohrndorf S, Riemekasten G, Schäfer VS, Strunk J, Venhoff N. Recommendations for defining giant cell arteritis fast-track clinics. English version. *Z Rheumatol.* 2024 Jun 4. English. doi: 10.1007/s00393-024-01532-9. Epub ahead of print. PMID: 38832967.

Recker F, Remmersmann L, Jost E, Jimenez-Cruz J, Haverkamp N, Gembruch U, Strizek B, Schäfer VS. Development of a 3D-printed nuchal translucency model: a pilot study for prenatal ultrasound training. *Arch Gynecol Obstet.* 2024 Oct;310(4):2055-2064. doi: 10.1007/s00404-024-07561-8. Epub 2024 May 25. PMID: 38796557; PMCID: PMC11393208.

Recker F, Schremmer T, Berg C, Schäfer VS, Strizek B, Jimenez-Cruz J. Advancement of 3D printing technology for the development of a training model in US-guided vesicoamniotic shunting for early LUTO therapy. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2024 Aug;103(8):1550-1557. doi: 10.1111/aogs.14879. Epub 2024 May 23. PMID: 38780288; PMCID: PMC11266640.

Petzinna SM, Burg LC, Bauer CJ, Karakostas P, Terheyden JH, Behning C, Holz FG, Brossart P, Finger RP, Schäfer VS. Transorbital ultrasound in the diagnosis of giant cell arteritis. *Rheumatology (Oxford).* 2024 Sep 1;63(9):2379-2386. doi: 10.1093/rheumatology/keae287. PMID: 38759118.

Schmidt WA, Czihal M, Gernert M, Hartung W, Hellmich B, Ohrndorf S, Riemekasten G, Schäfer VS, Strunk J, Venhoff N. Empfehlungen zur Definition von Riesenzellarteriitis-Fast-Track-Kliniken [Recommendations for defining giant cell arteritis fast-track clinics]. *Z Rheumatol.* 2024 Nov;83(9):762-765. German. doi: 10.1007/s00393-024-01519-6. Epub 2024 May 8. PMID: 38717506.

Petzinna SM, Winter L, Skowasch D, Pizarro C, Weber M, Kütting D, Behning C, Bauer CJ, Schäfer VS. Assessing sleep-related breathing disorders among newly diagnosed rheumatoid and psoriatic arthritis patients: a cross-sectional study. *Rheumatol Int.* 2024 Jun;44(6):1025-1034. doi: 10.1007/s00296-024-05610-8. Epub 2024 May 7. PMID: 38713410; PMCID: PMC11108881.

Höhne E, Recker F, Brossart P, Schäfer VS. Teledidactic Versus Hands-on Teaching of Abdominal, Thoracic, and Thyroid Ultrasound-The TELUS II Study. *J Gen Intern Med.* 2024 Aug;39(10):1803-1810. doi: 10.1007/s11606-024-08760-4. Epub 2024 Apr 12. PMID: 38609706; PMCID: PMC11282015.

Schäfer VS, Dejaco C, Karakostas P, Behning C, Brossart P, Burg LC. Follow- up ultrasound examination in patients with newly diagnosed giant cell arteritis. *Rheumatology (Oxford).* 2024 Feb 15:keae098. doi: 10.1093/rheumatology/keae098. Epub ahead of print. PMID: 38366635.

Schäfer VS, Zabotti A. Opportunities and challenges of handheld ultrasound in psoriatic disease management. *Rheumatology (Oxford).* 2024 Aug 1;63(8):e237-e238. doi: 10.1093/rheumatology/keae100. PMID: 38341671.

Bauer CJ, Schäfer VS. Diagnostik und Therapie von Großgefäßvaskulitiden [Diagnostics and treatment of large vessel vasculitis]. *Inn Med (Heidelb).* 2024 Feb;65(2):107-113. German. doi: 10.1007/s00108-023-01656-1. Epub 2024 Jan 19. PMID: 38240814.

Kreis L, Dejaco C, Schmidt WA, Németh R, Venhoff N, Schäfer VS. The Meteoritics Trial: efficacy of methotrexate after remission-induction with tocilizumab and glucocorticoids in giant cell arteritis-study protocol for a randomized, double-blind, placebo-controlled, parallel-group phase II study. *Trials.* 2024 Jan 15;25(1):56. doi: 10.1186/s13063-024-07905-4. PMID: 38225579; PMCID: PMC10790384.

Dejaco C, Ramiro S, Bond M, Bosch P, Ponte C, Mackie SL, Bley TA, Blockmans D, Brolin S, Bolek EC, Cassie R, Cid MC, Molina-Collada J, Dasgupta B, Nielsen BD, De Miguel E, Direskeneli H, Duftner C, Hočevár A, Molto A, Schäfer VS, Seitz L, Slart RHJA, Schmidt WA. EULAR recommendations for the use of imaging in large vessel vasculitis in clinical practice: 2023 update. *Ann Rheum Dis.* 2024 May 15;83(6):741-751. doi: 10.1136/ard-2023-224543. PMID: 37550004.

Gerritzen N, Ziob J, Brossart P, Schäfer VS. Darstellung der eosinophilen Faszitis in Ultraschall und MRT (Magnetresonanztomographie): ein Fallbericht [Imaging of eosinophilic fasciitis in ultrasound and MRI (magnetic resonance imaging): a case report]. *Z Rheumatol.* 2024 Mar;83(2):134-138. German. doi: 10.1007/s00393-022-01207-3. Epub 2022 May 16. PMID: 35575828; PMCID: PMC10902094. 37855956

37803149

39254698

38353748

37803149

38890531

38769202

38384337

39031772

39039281

38859579

39268612

38552412

39424560

38503830

38961496

38923228

39180054

Barker-Haliski M, DePaula-Silva AB, Pitsch J, Sontheimer H, Hirsch LJ, Galanopoulou AS, Kearney JA (2024) Brain on Fire: How Brain Infection and Neuroinflammation Drive Worldwide Epilepsy Burden. *Epilepsy Curr*:15357597241242238.

Bauer T, Olbrich S, Groteklaes A, Lehnen NC, Zidan M, Lange A, Bisten J, Walger L, Faber J, Bruchhausen W, Vollmuth P, Herrlinger U, Radbruch A, Surges R, Sabir H, Rüber T (2024) Proof of concept: Portable ultra-low-field magnetic resonance imaging for the diagnosis of epileptogenic brain pathologies. *Epilepsia*:Online ahead of print.

Bauer T et al. (2024) Rasmussen's encephalitis: structural, functional, and clinical correlates of contralesional epileptiform activity. *J Neurol* 271:6680–6691.

Bitzer F et al. (2024) Higher Validity, Lower Radiation: A New Ictal Single-Photon Emission Computed Tomography Framework. *Ann Neurol*:Online ahead of print.

Blanco Portillo A, García-Caballero R, Real de Asúa D, Olaciregui Dague K, Márquez Mendoza O, Valdez P, Herreros B (2024) What ethical conflicts do internists in Spain, México and Argentina encounter? An international cross-sectional observational study based on a self-administrated survey. *BMC Med Ethics* 25:123.

Di Giacomo R, Burini A, Chiarello D, Pelliccia V, Deleo F, Garbelli R, Curtis M de, Tassi L, Gnatkovsky V (2024) Ictal fast activity chirps as markers of the epileptogenic zone. *Epilepsia* 65:e97-e103.

Drexler R et al. (2024) Defining benchmark outcomes for mesial temporal lobe epilepsy surgery: A global multicenter analysis of 1119 cases. *Epilepsia* 65:1333–1345.

Elmers J, Gabbert T, David B, Scheunemann J, Moritz S (2024) Are psychotic-like experiences associated with aberrant prosocial decision-making behavior? *Front Psychol* 15:1387678.

Fell J (2024) Mind wandering, poor sleep, and negative affect: a threefold vicious cycle? *Front Hum Neurosci* 18:1441565.

Grote A, Delev D, Hoffmann H, Elger C, Lehe M von (2024) Epilepsy-surgery for fronto-basal lesions: Management, outcome, and review of literature. *Seizure* 123:104–112.

Guth TA, Brandt A, Reinacher PC, Schulze-Bonhage A, Jacobs J, Kunz L (2024) Theta-phase locking of single neurons during human spatial memory. *bioRxiv*:[Preprint].

Haase R, Lehnen NC, Schmeel FC, Deike K, Rüber T, Radbruch A, Paech D (2024) External evaluation of a deep learning-based approach for automated brain volumetry in patients with huntington's disease. *Sci Rep* 14:9243.

Helmstaedt C, Tailby C, Witt J-A (2024) Neuropsychology of late-onset epilepsies. *Seizure*:Online ahead of print.

Kaestner E, Hassanzadeh R, Gleichgerricht E, Hasenstab K, Roth RW, Chang A, Rüber T, Davis KA, Dugan P, Kuzniecky R, Fridriksson J, Parashos A, Bagić AI, Drane DL, Keller SS, Calhoun VD, Abrol A, Bonilha L, McDonald CR (2024) Adding the third dimension: 3D convolutional neural network diagnosis of temporal lobe epilepsy. *Brain Commun* 6:fcae346.

Kehl MS, Mackay S, Ohla K, Schneider M, Borger V, Surges R, Spehr M, Mormann F (2024) Single-neuron representations of odours in the human brain. *Nature* 634:626-634.

Kerestes R et al. (2024) Patterns of subregional cerebellar atrophy across epilepsy syndromes: An ENIGMA-Epilepsy study. *Epilepsia* 65:1072-1091.

Kutter EF, Dehnen G, Borger V, Surges R, Nieder A, Mormann F (2024) Single-neuron representation of nonsymbolic and symbolic number zero in the human medial temporal lobe. *Current biology* 34:4794–4802.e3.

Mackay S, Reber TP, Bausch M, Boström J, Elger CE, Mormann F (2024) Concept and location neurons in the human brain provide the 'what' and 'where' in memory formation. *Nat Commun* 15:7926.

Masala N, Mittag M, Giovannetti EA, O'Neil DA, Distler FJ, Rupprecht P, Helmchen F, Yuste R, Fuhrmann M, Beck H, Wenzel M, Kelly T (2024) Aberrant hippocampal Ca²⁺ microwaves following synapsin-dependent adeno-associated viral expression of Ca²⁺ indicators. *Elife* 13:RP93804.

Pacheco-Estefan D, Fellner M-C, Kunz L, Zhang H, Reinacher P, Roy C, Brandt A, Schulze-Bonhage A, Yang L, Wang S, Liu J, Xue G, Axmacher N (2024) Maintenance and transformation of representational formats during working memory prioritization. *Nat Commun* 15:8234.

Potratzki M, Bröhl T, Rings T, Lehnertz K (2024) Synchronization dynamics of phase oscillators on power grid models. *Chaos* 34:43131.

Pukropski J, Baumann J, Jordan A, Bausch M, Wrede RD von, Surges R (2024) Short-term effects of transcutaneous auricular vagus nerve stimulation on T-wave alternans in people with focal epilepsy - An exploratory pilot study. *Epilepsy Behav Rep* 26:100657.

Rácz A, Müller P, Becker A, Hoffmann N, Rüber T, Borger V, Vatter H, Surges R, Elger CE (2024) Long-term seizure outcome after epilepsy surgery of neuroglial tumors. *Front Neurol* 15:1384494.

Rada A et al. (2024) Risk of Seizure Recurrence Due to Autoimmune Encephalitis With NMDAR, LGI1, CASPR2, and GABABR Antibodies: Implications for Return to Driving. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 11:e200225.

Reiter JT, Schulte F, Bauer T, David B, Endler C, Isaak A, Schuch F, Bitzer F, Witt J-A, Hattingen E, Deichmann R, Attenberger U, Becker AJ, Helmstaedter C, Radbruch A, Surges R, Friedman A, Rüber T (2024) Evidence for interictal blood-brain barrier dysfunction in people with epilepsy. *Epilepsia* 65:1462-1474.

Ripart M et al. (2024) Automated and Interpretable Detection of Hippocampal Sclerosis in Temporal Lobe Epilepsy: AID-HS. *Ann Neurol*. doi:10.1002/ana.27089.

Roll W, Bauer J, Dik A, Mueller C, Backhaus P, Räuber S, Zinnhardt B, Gallus M, Wimberley C, Körtvelyessy P, Schindler P, Stenzel W, Elger CE, Becker A, Lewerenz J, Wiendl H, Meuth SG, Schäfers M, Melzer N (2024) 18FDPA-714-PET-MRI reveals pronounced innate immunity in human anti-LGI1 and anti-CASPR2 limbic encephalitis. *J Neurol* 271:3653-3659.

Ryvlin P et al. (2024) Grading system for assessing the confidence in the epileptogenic zone reported in published studies: A Delphi consensus study. *Epilepsia* 65:1346-1359.

Sanders MW et al. (2024) Outcome of Epilepsy Surgery in MRI-Negative Patients Without Histopathologic Abnormalities in the Resected Tissue. *Neurology* 102:e208007.

Schmidt M, Bauer T, Kehl M, Minarik A, Walger L, Schultz J, Otte MS, Trautner P, Hoppe C, Baumgartner T, Specht-Riemenschneider L, Mormann F, Radbruch A, Surges R, Rüber T (2024) Olfactory Dysfunction and Limbic Hypoactivation in Temporal Lobe Epilepsy. *Hum Brain Mapp* 45:e70061.

Schneider M, Potthoff A-L, Pannicke L, Arnim CAF von, Jessen F, Helmstaedter C (2024) ViaCogScreen: ein zeitökonomisches, valides und wiederholbares Screeningverfahren zum Leistungsmonitoring älterer Menschen. *Fortschr Neurol Psychiatr:Online ahead of print*.

Schulte F et al. (2024) Interictal blood-brain barrier dysfunction in piriform cortex of people with epilepsy. *Ann Clin Transl Neurol* 11:2623-2632.

Tailby C, Chapman JE, Pugh R, Holth Skogan A, Helmstaedter C, Jackson GD (2024) Applications of teleneuropsychology to the screening and monitoring of epilepsy. *Seizure*:S1059-1311(24)00188-2.

Thomas J, Abdallah C, Jaber K, Khweileh M, Aron O, Dolezalova I, Gnatkovsky V, Mansilla D, Nevalainen P, Pana R, Schuele S, Singh J, Suller-Marti A, Urban A, Hall J, Dubeau F, Maillard L, Kahane P, Gotman J, Frauscher B (2024) Development of a stereo-EEG based seizure matching system for clinical decision making in epilepsy surgery. *J Neural Eng* 21.

Walger L et al. (2024) A Quantitative Comparison Between Human and Artificial Intelligence in the Detection of Focal Cortical Dysplasia. *Invest Radiol:Online ahead of print*.

Wartmann H, Effenberger T, Klähn H, Volmer T, Surges R (2024) Inzidenz des plötzlichen Epilepsietodes (SUDEP): Update und Limitationen. *Nervenarzt* 95:544–552.

Witt J-A, Moskau-Hartmann S, Olaciregui Dague K, Surges R, Helmstaedter C (2024) Severe memory decline along with unaffected executive functions under 400 mg/day of cenobamate leading to a collapse in school performance. *Neurocase* 30:91-96.

Wrede RD von, Witt J-A, Jessen N, Lossius MI, Moskau-Hartmann S, Helmstaedter C (2024) Screening for depression in patients with epilepsy: What are the benefits for physicians and patients in the real-life setting. *Epilepsia* 65:3076-3082.

Heyers A, Basmanav FB, Betz RC: Uncombable hair syndrome: Burdensome or captivating? *Clin Exp Dermatol* 49:1463-1464, 2024

Xiong X, Cesarato N, Gossmann Y, Wehner M, Kumar S, Thiele H, Demuth S, Oji V, Geyer M, Hamm H, Basmanav FB, Betz RC: A nonsense variant in KRT31 is associated with autosomal-dominant monilethrix. *Br J Dermatol* 191:979-987, 2024

Li Y, Xiong X, Cesarato N, Wehner M, Basmanav FB, Betz RC: First East Asian case of uncombable hair syndrome. *J Dtsch Dermatol Ges* 22:1433-1435, 2024

Kumar S, Borisov O, Maj C, Ralser DJ, Humbatova A, Hanneken S, Schmieder A, Groß J, Joest B, Heineke A, Oji V, Frank J, Knuever J, Tantcheva-Poór I, Fagerberg C, Parmentier L, Schreyer I, Engel U, Krawitz PM, Betz RC: Frequent mutations in Dowling-Degos patients disease are all based on a founder effect. *J Invest Dermatol* 144:181-84, 2024

Holst S, Weber AK, Meier F, Otte J, Petzsch P, Reifenberger J, Wachtmeister T, Westphal D, Ziemer M, Wruck W, Adjaye J, Betz RC, Rütten A, Surowy HM, Redler S: Gene expression profiling in eccrine porocarcinoma indicates heterogeneous tumour development and substantiates poromas as likely precursor lesions. *J Dtsch Dermatol Ges* 22:1115-1124, 2024

39316100

37953324

Whitchurch JB et al. PKD1L1 Is Involved in Congenital Chylothorax. *Cells* 2024; 13 (2): 149

Lapp HS, Freigang M, Friese J, Bernsen S, Tüngler V, von der Hagen M, Weydt P, Günther R. Troponin T is elevated in a relevant proportion of patients with 5q-associated spinal muscular atrophy. *Sci Rep.* 2024 Mar 19;14(1):6634. doi: 10.1038/s41598-024-57185-w. PMID: 38503830; PMCID: PMC10951305.

Vill K, Tacke M, König A, Baumann M, Baumgartner M, Steinbach M, Bernert G, Blaschek A, Deschauer M, Flotats-Bastardas M, Friese J, Goldbach S, Gross M, Günther R, Hahn A, Hagenacker T, Hauser E, Horber V, Illsinger S, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Koelbel H, Koehler C, Kolzter K, Lochmüller H, Ludolph A, Mensch A, Meyer Zu Hoerste G, Mueller M, Mueller-Felber W, Neuwirth C, Petri S, Probst-Schendzielorz K, Pühringer M, Steinbach R, Schara-Schmidt U, Schimmel M, Schrank B, Schwartz O, Schlachter K, Schwerin-Nagel A, Schreiber G, Smitka M, Topakian R, Trollmann R, Tuerk M, Theophil M, Rauscher C, Vorgerd M, Walter MC, Weiler M, Weiss C, Wilichowski E, Wurster CD, Wunderlich G, Zeller D, Ziegler A, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.

Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, Behrens M, Weiß C, Johannsen J, Friese J, Hahn A, Ziegler A, Illsinger S, Smitka M, von Moers A, Kölbl H, Schreiber G, Kaiser N, Wilichowski E, Flotats-Bastardas M, Husain RA, Baumann M, Köhler C, Trollmann R, Schwerin-Nagel A, Eisenkölbl A, Schimmel M, Fleger M, Kauffmann B, Wiegand G, Baumgartner M, Rauscher C, Cirak S, Gläser D, Bernert G, Hagenacker T, Goldbach S, Probst-Schendzielorz K, Lochmüller H, Müller-Felber W, Schara-Schmidt U, Walter MC, Kirschner J, Pechmann A; SMARTCARE study group. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr.* 2024 Jun 1;178(6):540-547. doi: 10.1001/jamapediatrics.2024.0492. PMID: 38587854; PMCID: PMC11002769.

Weiß C, Becker LL, Friese J, Blaschek A, Hahn A, Illsinger S, Schwartz O, Bernert G, Hagen MV, Husain RA, Goldhahn K, Kirschner J, Pechmann A, Flotats-Bastardas M, Schreiber G, Schara U, Plecko B, Trollmann R, Horber V, Wilichowski E, Baumann M, Klein A, Eisenkölbl A, Köhler C, Stettner GM, Cirak S, Hasselmann O, Kaundl AM, Garbade SF, Johannsen J, Ziegler A; SMARTCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Oct 7;47:101092. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101092. PMID: 39434961; PMCID: PMC11492610.

Jost D, Kosian P, Flugel C, Gordon Greiner G, Icks A, Schmitz M-T, Schmid M, Merz WM. Obstetric Medicine: The protocol for a prospective, longitudinal, controlled study to assess requirements of care for pregnant women with pre-existing conditions (ForMaT). *Frontiers in Medicine* 2024;10:1258716

Jost, E, Gembruch U, Schneider M, Gieselmann A, la Rosée K, Momcilovic D, Vokuhl C, Kosian P Ayub TH, Merz WM. Placental sonomorphologic appearance and fetomaternal outcome in Fontan circulation. *J Clin Med* 2024;13:5193.

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* 2024, accepted.

Jost E, Remmersmann L, Silaschi M, Bakhtiary F, Heinze I, Luetkens J, Ayub TH, Strizek B, Merz WM, Kosian P. Infective endocarditis requiring cardiopulmonary bypass during the second trimester of pregnancy: A case report. *JACC Case Rep* 2024;29:102344.

Jost E, Merz WM, Kupczyk PA, Tascón Padrón L, Weber EC, Bien CG, Kosian P. Pregnancy and delivery after functional hemispherectomy for Rasmussen's encephalitis: a case report. *BMC Neurol* 2024;24:410.

Kosian P, Jost E, Kehl S, Abou-Dakn M, Strizek B, Merz WM. Umfrage zur Betreuung Schwangerer mit Vorerkrankungen in deutschen Perinatalzentren und perinatalen Schwerpunkten. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 2024;84:e163.

Kosian P, Niederhöfer K, Jost E, Strizek B, Grigull L, Merz WM. Maternales und perinatales Outcome von Schwangerschaften mit seltenen Erkrankungen. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 2024;84:e163.

Flugel CI, Jost E, Klein C, Strizek B, Merz WM, Kosian P. Schwangerschaft bei Bernard-Soulier-Syndrom – ein Fallbericht. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 2024;84:e123.

Weyers AR, Jost E, Meyer C, Fingerhut D, Strizek B, Heine M, Merz W, Kosian P. Superior vena cava syndrome in third trimester in a patient with neuroendocrine carcinoma of the lung: a case report. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 2024;84:e257.

Jost E, Gembruch U, Schneider M, Gieselmann A, la Rosée K, Momcilovic D, Vokuhl C, Kosian P, Ayub TH, Merz WM. Plazentare Sonomorphologie und fetomaternales Outcome bei Schwangerschaften mit Fontan-Zirkulation. Geburtshilfe Frauenheilkd 2024;84:e153.
Bonn, 15.12.2024