

Qualitätsbericht 2022 des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) am Universitätsklinikum Bonn

JÄHRLICHER BERICHT
STAND DEZEMBER 2022



Zentrum für
seltene Erkrankungen
Bonn



ukb universitäts
klinikumbonn

Inhaltsverzeichnis

1	<i>Vorwort</i>	3
2	<i>Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) und seiner Netzwerkpartner</i>	4
2.1	Das A Zentrum	4
2.2	Die B Zentren	9
	Vernetzung der B Zentren.....	10
3	<i>Qualitätssicherung</i>	15
3.1	Qualitätssicherung	15
3.2	Anstehende Zertifizierung über ClarCert	16
3.3	Kodierung SE.....	16
4	<i>Versorgung von Menschen mit seltener Erkrankung oder ohne Diagnose am ZSEB ...</i>	18
4.1	Sprechstunde	18
4.2	Umgang mit Anfragen an das ZSEB.....	18
4.3	Transitionskonzept.....	18
4.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patienten).....	18
4.5	Telemedizinische Leistungen (Videosprechstunde, virtuelles Krankenhaus)	19
4.6	European Reference Networks (ERN) und Deutsche ReferenzNetzwerke (DRN).....	20
4.7	Konzept – Arbeitsprozesse des ZSEB	22
5	<i>Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB</i>	23
5.1	Fortbildungen in der wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenz.....	23
5.2	Fortbildungsakademie (FAKSE)	23
5.3	weitere Fortbildungen	24
5.4	Lehre am ZSEB - Wahlfach für Medizinstudierende.....	28
5.5	Workshop Kinderonkologie: SICKO	29
6	<i>Interaktion und Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen</i>	30
6.1	AG ZSE	30
6.2	AG Lotsen	30
6.3	NRW ZSE.....	30
7	<i>Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen</i>	31
8	<i>Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB</i>	31
9	<i>Register mit Beteiligung des ZSEB</i>	34
10	<i>Studien mit Beteiligung des ZSEB</i>	36
10.1	Studien in den B Zentren	36

10.2	Diagnose-Unterstützung und Mustererkennung in der Medizin	42
10.3	Humangenetik.....	44
11	<i>Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2022</i>	44
11.1	Artikel.....	44
11.2	Buchbeiträge/Fachartikel	46
12	<i>Abkürzungsverzeichnis</i>	57

1 Vorwort

Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Kolleginnen und Kollegen, sehr geehrte Förderinnen und Förderer des Zentrums für seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Bonn (ZSEB)!

Wir präsentieren Ihnen nachfolgend den Jahresbericht für 2022.

Angesichts der durchgreifenden Veränderungen im letzten Jahr fiel es uns nicht immer leicht, den Fokus auf seltene Erkrankungen zu legen. Es gab so vieles, wo Hilfe und Unterstützung bitter nötig wurde.

Wir haben in diesem Spannungsfeld versucht, Akzente für die Bedürfnisse von Menschen mit seltener Erkrankung zu setzen. Höhepunkte in 2022 waren dabei das erste ZSEB-Sommersymposium mit exzellenten Beiträgen aus unseren UKB-Fachabteilungen und interessanten Diskussionen. Daneben war es für uns auch besonders schön, endlich wieder einmal den Beirat des Zentrums in Bonn begrüßen zu dürfen. So ergab sich im Dezember ein wertvoller Austausch mit Raum für Gespräche.

Gleichfalls in 2022 bereichernd für unsere Arbeit im Kontext der seltenen Erkrankungen war die Kooperation im Netzwerk NRW-ZSE. Aus dieser Zusammenarbeit sind besonders die gemeinsame Fortbildung „Zebras und Kolibris“ sowie die „Masterclass seltene Erkrankungen für Studierende aus allen NRW-Universitäten“ – erstmalig in 2022 durchgeführt - zu erwähnen.

Im Zentrum der Arbeit stand auch in 2022 die Bearbeitung der vielen Anfragen Ratsuchender aus der ganzen Republik. Hier ist es unser Anspruch, in einem strukturierten Prozess unter Ausschöpfung aller Möglichkeiten für jeden Ratsuchenden eine Antwort zu finden. Das ist eine Herkules-Aufgabe und besonders auch angesichts der Engpässe in allen Bereichen nicht immer perfekt zu lösen. Aber wir erproben hier weiterhin innovative, digitale Lösungen und so ist unsere Mitarbeit im „virtuellen Krankenhaus NRW“ nur die logische Konsequenz. Und entsprechend haben wir mit Hochdruck unser Forschungsprojekt [unrare.me](http://www.unrare.me) (www.unrare.me) vorangetrieben. Gemeinsam mit dem Kindernetzwerk (knw) und der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) bauen wir ein soziales Netzwerk auf, wo Betroffene, Angehörige und Experten einen digitalen Ort der Vernetzung finden werden.

Unser großer Dank gilt den B Zentren am UKB, den Ärztinnen und Ärzten in Bonn und in der Region, den Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen. Nur gemeinsam können wir etwas für Menschen ohne Diagnose und Menschen mit seltener Erkrankung bewegen.

Wir wünschen allen Leserinnen und Lesern des Berichtes ein gesundes Jahr 2023 und danken für das Interesse an unserer Arbeit!

Herzlichst, Ihr



Prof. Dr. med. Lorenz Grigull für das Team des ZSEB

2 Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) und seiner Netzwerkpartner

Etwa 5 von 10.000 Menschen sind von einer seltenen Erkrankung betroffen. Rechnet man diese Prävalenz auf die Gesamtbevölkerung Deutschlands hoch, so leben fast 4 Millionen Menschen in der Bundesrepublik Deutschland mit einer seltenen Erkrankung.

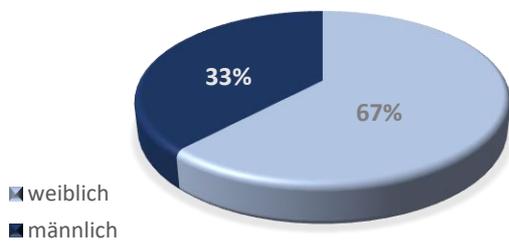
Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) wurde im Februar 2011 als eines der ersten Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland gegründet. Das ZSEB ist seither im Universitätsklinikum Bonn integriert und arbeitet intensiv mit den mittlerweile 23 angeschlossenen Behandlungszentren (B Zentren) und anderen Netzwerkpartnern zusammen.

2.1 Das A Zentrum

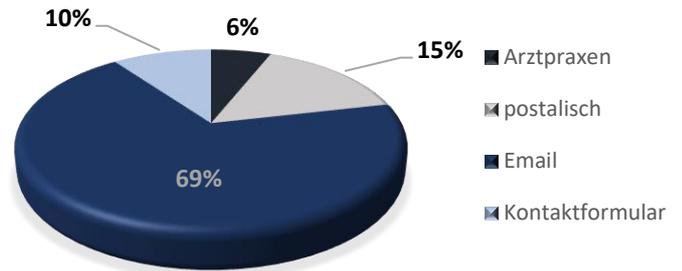
Die Dachstruktur des ZSEB wird nach den Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) als A Zentrum bezeichnet. Das A Zentrum ist oft die erste Anlaufstelle für Menschen **ohne** Diagnose oder mit einer gesicherten **seltenen Erkrankung**. Für Betroffene mit seltenen Erkrankungen oder dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung, die auf der Suche nach Informationen oder Expert:innen sind, übernimmt das ZSE Bonn eine Lotsenfunktion zu den Expert:innen der angeschlossenen Behandlungszentren (B Zentren) oder hilft bei der Identifikation geeigneter Ansprechpartner.

Zudem werden übergeordnete Belange des Zentrums über das A Zentrum koordiniert und organisiert. Seit dem Sommer 2019 besteht das A Zentrum als eigenständige Abteilung des Universitätsklinikums Bonn.

A: Geschlechterverteilung - Anfragen



B: Kontaktmedium zum ZSEB



C: Patientenfragen pro Monat



D: Patientenfragen

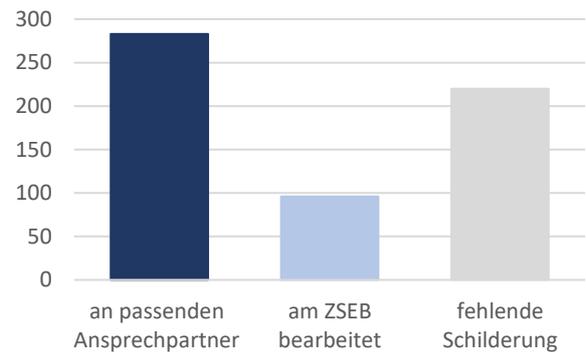


Abbildung 1 A bis D: Anfragen Ratsuchender an das ZSEB in 2022

Das Zentrum für seltene Erkrankungen hatte im Jahr 2022 insgesamt 650 schriftliche Anfragen. Diese sind entweder direkt per Email von den Ratsuchenden (69%), über Arztpraxen (6%), postalisch (15%) oder über das Kontaktformular (10%) eingegangen (Abb. 1B).

Damit eine sachgerechte Bearbeitung der Anfragen für Ratsuchende schneller veranlasst werden kann, wurde das allgemeine Anfrageverfahren im Mai 2022 angepasst. Für eine vollständige Anfrage an das ZSEB ist seitdem a) eine persönliche Schilderung der Ratsuchenden, b) ein aktueller Arztbericht und c) eine Epikrise mit Überweisung des/der Hausärzt:in nötig. Im Vergleich zum Vorjahr wird diese Anpassung auch in den monatlichen Anfragen sichtbar (Abb. 1C).

Von allen Anfragen konnten ca. 65% direkt an einen/eine passende Ansprechpartner:in verwiesen werden. Etwa 15% der Anfragen wurden in den Bearbeitungsprozess des ZSEB aufgenommen (Abb.1D) und bei einem weiteren Drittel wurden fehlende Informationen nachgefordert. Ähnlich wie im Vorjahr wendeten sich mehr weibliche Ratsuchende (67%) an das ZSEB (Abb. 1A).

A Zentrum - Team

Im A Zentrum arbeiten zurzeit 17 Mitarbeiter. Seit Oktober 2021 leitet der Kinderarzt Prof. Dr. med. Lorenz Grigull das A Zentrum. Der wissenschaftliche Schwerpunkt der Arbeit sind die Entwicklung Diagnose-unterstützender Verfahren. Es bestehen langjährige Kooperationen mit Prof. F. Klawonn (Helmholtzzentrum für Infektionsforschung/Ostfalia University sowie Dr. ing. Werner Lechner, Klmedi GmbH). Am ZSEB werden moderne Diagnose-unterstützende Verfahren eingesetzt - zum Teil in der Routine, zum Teil im Rahmen von Forschungsprojekten.

Die administrative Koordination des Zentrums verantwortet Frau Nadine Weinstock (M.Sc.). Sie übernimmt die Kommunikation zwischen den Fachzentren am Standort des ZSEB, sowie zu anderen Typ A Zentren (bspw. im Netzwerk NRW-ZSE, der AG ZSE, sowie den Versorgernetzwerken).

Seit April 2022 ist Fr. Dr. med. Mina Lyutenska (D.E.S.A.) Teil des ZSEB-Ärzteteams. Frau Lyutenska ist Fachärztin für Anästhesie mit Schwerpunkt spezielle Schmerztherapie und Palliativmedizin. Daneben arbeitet Herr Dr. med. Tim Bender, Assistenzarzt in Weiterbildung als ärztlicher Lotse am ZSEB. Seit 2020 arbeitet Dr. Bender im Rahmen seiner Facharztweiterbildung zum Facharzt für Humangenetik sowohl am ZSEB wie auch am Institut für Humangenetik /UKB. Schließlich arbeitet mit Frau Marzena Morawiec eine Fachärztin für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie am ZSEB.

Entsprechend dieser fachärztlichen Ausrichtung bearbeitet das ärztliche Team des ZSEB in einem strukturierten Prozess. So leisten wir unseren Beitrag, um bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung schnellstmöglich die richtigen Schritte einzuleiten.

Als erste Ansprechpartnerin für Patienten und Menschen ohne Diagnose fungiert weiterhin unsere Patientenlotsin, Frau Esther Fettich. Frau Fettich absolvierte eine Ausbildung als Gesundheits-/ und Krankenpflegerin und sammelte klinische Erfahrungen auf einer Intensivstation für Onkologie am UKB. Seit September 2020 ist sie als Lotsin regelmäßig „Ohr und Stimme“ für Ratsuchende in der Telefonsprechstunde.

Seit November 2021 ergänzt der Bereich „Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen“ von Frau Prof. Merz das ZSEB. Ihre Abteilung unterstützt Frauen mit einer seltenen Erkrankung vor, während und nach der Schwangerschaft

Seit Mai 2022 läuft die Studie „MATERNALE MEDIZIN: Bedarfsadaptierte Versorgung Schwangerer mit Vorerkrankungen“ (ForMaT) von Frau Prof. Dr. Merz.

Typ A Zentrum

Sprecher: Prof Dr. Lorenz Grigull, MBA, MME

Vertreter: Prof. Dr. Thomas Klockgether

Administrative Leitung und Koordination: M.Sc. Nadine Weinstock

Forschungs- und Behandlungszentren (Typ B Zentren)

Behandlungszentren, B Zentren (23)

Seltene neurologische Erkrankungen:

Seltene neuromuskuläre Erkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Kornblum

Seltene Bewegungsstörungen, Sprecher: Prof. Dr. Klockgether

Motoneuronerkrankungen und choreatische Bewegungsstörungen, Sprecher: PD Dr. Weydt

Seltene Epilepsien, Sprecher: Prof. Dr. Surges

Frontotemporale Demenz, Sprecher: Prof. Dr. Schneider

Seltene pädiatrische Erkrankungen:

Konnatale und perinatale Virus-Infektionen, Sprecher: Prof. Dr. Müller

Seltene endokrine Störungen des Kindesalters, Sprecher: Prof. Dr. Gohlke

Seltene Leber- und Nierenerkrankungen des Kindesalters, Sprecher: Prof. Dr. Ganschow

Angeborene Lymphgefäßkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Müller

Spinale Muskelatrophie bei Kindern und Jugendlichen, Sprecher: Dr. Friese

Seltene Epilepsien des Kindes- und Jugendalters, Sprecher: Dr. med. Walid Fazeli

Konnatale Fehlbildungen, Sprecher: Dr. Kipfmüller

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

Seltene muskuloskeletale Erkrankungen und Knochentumoren, Sprecher: Dr. Koob

Seltene rheumatische Erkrankungen, Sprecher: PD Dr. V. Schäfer

Seltene Erkrankungen des Gesichts: Prof. Dr. Dr. Kramer

Seltene angeborene Hypotrichosen: Prof. Dr. Regina Betz

Seltene Erkrankungen der Lunge und des Herz-Kreislaufsystems:

Seltene Lungenerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Skowasch

Seltene Gefäßkrankungen, Sprecher: PD Dr. C. Schäfer

Seltene Tumor- und Bluterkrankungen:

Seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems, Sprecher: Prof. Dr. Oldenburg

Seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Brossart

Erbliche Tumorerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Aretz

Seltene Augenerkrankungen:

Seltene Augenerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Holz

Seltene Erkrankungen des Magen-Darm-Trakts:

Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation, Sprecher: Prof. Dr. von Websky

Abteilung seltene Erkrankungen (ASE)

Leiter: Prof Dr. Lorenz Grigull, MBA, MME

Koordination: M.Sc. Nadine Weinstock

Teamassistent: Frau Esther Fettich

Fachärztin für Psychosomatik und Psychotherapie:

Frau Alexandra Marzena Morawiec

Assistenzarzt: Dr. Tim Bender

ZSEB Ärztin: Dr. Mina Lyutenska

Studierendenteam:

Becker, Helen Katharina

Engels, Isabelle

Hollick, Sarah

Weckbecker, Felix

Wurm, Hanno

Menden, Binta

Yousif, Alan

Stoll, Alisa

Rummel, Lea

Charlotte von Grünberg

Sektionen:

- Schwangere mit seltenen Erkrankungen – Prof. Dr. Merz

2.2 Die B Zentren

Das A Zentrum arbeitet eng mit den angeschlossenen Behandlungszentren (B Zentren) zusammen. So wird die bestmögliche Versorgung der Menschen ohne Diagnose bzw. der Betroffenen / Familien mit einer seltenen Erkrankung gewährleistet. Die B Zentren am ZSE in Bonn sind in der Tabelle 1 aufgeführt.

Tabelle 1: Übersicht der Zentrums Struktur und dessen B Zentren				
Zusammenarbeit mit anderen Einrichtungen wie z.B. Krankenhäusern, anderen ZSE, Rehabilitationseinrichtungen, Patientenorganisationen, externen B Zentren	ZSE Bonn (A Zentrum)			
	Vermittlung an einen passenden Ansprechpartner, Zusammenarbeit verschiedener Parteien	Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen – Sprecherin: Prof. Dr. Merz	Beratung, Öffentlichkeitsarbeit, Vernetzung	Forschung und Lehre, Fortbildungen, Weiterbildungen
	Behandlungszentren (B Zentren)			
	Prof. Holz/Dr. Dr. Herrmann- seltene Augenerkrankungen	Prof. Klockgether – seltene Bewegungsstörungen (Ataxien)	Prof. Kramer –SE des Gesichts	Prof. Skowasch – seltene Lungenerkrankungen
	Prof. Kornblum – seltene Muskelerkrankungen	Prof. Gohlke seltene endokrine Störungen des Kindes alters	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 Hypotrichosen	PD Dr. Schäfer - seltene rheumatologische Erkrankungen	Prof. Ganschow - seltene Lebererkrankungen im Kindesalter	Prof. Müller - konnatale und perinatale Virusinfektionen
	PD Dr. Weydt - Motoneuronenerkrankungen und choreatische Bewegungsstörungen	PD von Websky- Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	Prof. Müller – seltene angeborene Lymphgefäßerkrankungen	PD Dr. Schaefer; PD Dr. Schahab - seltene Gefäßerkrankungen
	Dr. Friese – spinale Muskelatrophie bei Kindern und Jugendlichen	Prof. Schneider - frontotemporale Demenz	Dr. Fazeli – seltene Epilepsien des Kindes und Jugendalters	

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 - auch standortübergreifend - gewährleistet.

So ist das Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen zum Beispiel mit verschiedenen Ärzt:innen (national und international) vernetzt und Mitglied in internationalen und nationalen Kommissionen (OMERACT DGRH, EULAR, etc.) und Fachgesellschaften (Deutsche Gesellschaft für Phytotherapie, Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin, Deutsche Gesellschaft für Rheumatologie, Vasculitis Clinical Research Consortium, European Vasculitis Group, European Vasculitis Society, etc.).

Einen Überblick über die Vernetzungen der Behandlungszentren finden Sie hier:

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

- PH-Netzwerk Nordrhein
- ph e.v. (Selbshilfeverein)
- 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/>
- Deutsches Referenzzentrum für neuromuskuläre Erkrankungen (DRN- NMD)
- Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM e.V.)
- International Mito Patients 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.

Zentrum für seltene angiologische Erkrankungen; Dr. Nadjib Schahab:

- Frau Priv.-Doz. Dr. D. Hendig
- Institut für Laboratoriums- und Transfusionsmedizin
- Herz- und Diabeteszentrum Nordrhein-Westfalen der
- Universitätsklinik der Ruhr-Universität Bochum in Bad Oeynhausen
- PXE-Netzwerk
- PXE-Selbsthilfegruppe Deutschland

Zentrum für konnatale Fehlbildungen, Dr. Florian Kipfmüller:

- Selbsthilfegruppe „Zwerchfellhernie bei Neugeborenen – CDH, e.V.“
- European Reference Network „ERNICA“ – Mitgliedsantrag gestellt
- Congenital Diaphragmatic Hernia EuroConsortium
- International CDH Study Group

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 – Neuaufnahme als Vollmitglied zum 01.01.2022
- DRN Eye – Aufnahme als Expertenzentrum und Mitarbeit
- DOG Sektion Genetik

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

- FTLDc Netzwerk

Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT): Prof. Dr. Stefan Aretz:

- IOP erbliche Tumorsyndrome und IOP Molekulare Tumordiagnostik am CIO-ABCD
- Deutsches Konsortium für Familiären Darmkrebs („HNPCC-Konsortium“)
- Integratives Darmzentrum Bonn-Rhein-Sieg (IDZB)

- Europäisches Referenz-Netzwerk (ERN) für erbliche Tumorsyndrome (GENTURIS)
- Nationales Versorgungs-Netzwerk erbliche Tumorerkrankungen
- International Society for Hereditary Gastrointestinal Tumors (InSiGHT)
- Arbeitsgemeinschaft erblicher Tumorerkrankungen (AET) der Deutschen Krebsgesellschaft (DKG)
- Deutsches Referenz-Netzwerk / nationales Versorgungs-Netzwerk erbliche Tumorsyndrome (DRN-ETS)
- Familienhilfe Polyposis coli e.V. (www.familienhilfe-polyposis.de): organisatorische Betreuung, Mitglied im wissenschaftlichen Beirat, Betreuung der Regionalgruppe Bonn
- Selbsthilfegruppe CoBaLd für das Cowden-/Bannayan-Syndrom (<https://shg-cobald.de/>): Gründung und Leitung der Gruppe durch J. Kionke.
- Familienhilfe Darmkrebs e.V. für das HNPCC /Lynch-Syndrom (www.semi-colon.de)
- BRCA-Netzwerk e.V. für den erblichen Brust- und Eierstockkrebs und andere erbliche Tumorerkrankungen (www.brca-netzwerk.de), Mitglied im wissenschaftlichen Beirat
- Deutsche ILCO e.V.

Zentrum für Seltene rheumatische Erkrankungen; PD 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 - Unterstützung zur Findung der richtigen Selbsthilfegruppe in NRW

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

- EpiCare ERN
- Epi25
- ILAE Consortium on Complex Epilepsies

- ILAE SUDEP Task Force
- Deutsche Epilepsievereinigung
- Landesverband für Epilepsie Selbsthilfe Nordrhein-Westfalen e.V.

Zentrum für Motoneuronenerkrankungen; PD Dr. Patrick Weydt:

- ALS-Selbsthilfegruppe
- deutsche Huntington Hilfe (DHH) - wissenschaftlicher Beirat
- EHDN (P.Weydt Co-Chair)
- MND-net
- Mitglied der Neurology Science Advisory Group (SAG) der European Medicines Agency (EMA)
- Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats der Deutschen Huntington Hilfe (DHH)

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen; Prof. Dr. Thomas Klockgether:

- Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft (DHAG) (Stuttgart)
- Tom Wahlig-Stiftung (Münster)
- EuroAtaxia (London, UK)

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen; Prof. Dr. Andreas Müller:

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

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

- Prof. Nickenig (UKB, Kardiologie)
- Prof. Dr. Hegenbart (Uniklinik Heidelberg), siehe auch Register
- Centrum für chronische Immundefizienz (CCI), Prof. Warnatz, Freiburg
- Leukämie-Initiative Bonn

- MPN-Netzwerk
- Deutsche Studiengruppe myeloproliferative Neoplasien (GSG-MPN)
- Deutsch-Österreichische AML Studiengruppe (AML-SG)
- Deutsche MDS-Studiengruppe (D-MDS)
- Studienallianz Leukämie (SAL)
- CML Studiengruppe
- 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)
- Prof. Dr. H. Gisslinger (AKH Wien, Österreich)
- Prof. Dr. U. Germing (UK Düsseldorf)
- Arbeitsgemeinschaft Endokrine und Neuroendokrine Onkologie (AG-ENEO)
- AIO-Studiengruppe Neuroendokrine Tumore
- 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 Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation; PD Dr. Martin von Websky

- Deutsche ILCO e.V. (Die Selbsthilfevereinigung für Stomaträger und Menschen mit Darmkrebs, sowie deren Angehörige)
- Rehaklinik Bad Brückenau
- Rehaklinik Bad Neuenahr
- Ernährungsberatung im Haus

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

- Dt. Alzheimergesellschaft
- Dt. PSP Gesellschaft
- FTD Selbsthilfegruppe am LVR Klinikum Bonn

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

- Deutschen, der Österreichischen und der Schweizerischen Gesellschaft für Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie (DGMKG, ÖGMKG und SGMKG)
- 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

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 bis zum 18.01.2023 gültig. Zuletzt im Oktober 2022 wurde das UKB erneut auditiert. Das ZSEB ist in das QM-System des UKB eingebunden. Das ZSEB nimmt regelmäßig an Qualitätszirkeln und Fortbildungen der Uniklinik Bonn teil. Auch im Bereich der Gefährdebeurteilung ist das ZSEB tätig, im Besonderen durch aktive Teilnahme an der Handlungshilfe 4.0, die sich mit dem Übertragungsschutz im Arbeitsschutz befasst.

Im ZSEB ist ein eigener **PDCA Zyklus** implementiert. Dazu werden in **wöchentlichen Teammeetings** über aktuelle Projekte und Entwicklungsmöglichkeiten besprochen (**Plan**) und Aufgaben einzelnen Personen zugewiesen (**Do**). Über den Fortschritt und auftretende Probleme wird im jeweils folgenden Meeting berichtet (**Check**), so dass konstruktive Lösungen im Team erarbeitet werden können und im Folgenden auch umgesetzt werden (**Act**). Die Meetings finden immer montags im Kernteam sowie donnerstags mit allen Mitarbeitern, inklusive SHK) statt. In regelmäßigen Abständen werden interne **Workshops** zu Fallpräsentationen, Brieferstellung und z.B. ein Untersuchungskurs für Studierende

angeboten und durchgeführt. Neue Mitarbeitende werden entsprechend einem einheitlichen Einarbeitungskonzept eingearbeitet. Ihnen stehen Mentoren zur Seite.

Damit das Wissen innerhalb des ZSEB optimal genutzt und weitergetragen werden kann, hat das Team „ZEBRA“, ein „Expertenwiki“ aufgebaut. Um neu gewonnenes und wertvolles Wissen nicht zu verlieren und dieses so gut wie möglich in zukünftige Fallbearbeitungen am ZSE einbeziehen zu können, werden besondere Kasuistiken intern gesammelt. Die systematisch festgehaltenen Symptombilder bringen unterschiedliche Erkenntnisse zusammen und dienen der Strukturierung des erarbeiteten Wissens im Kontext der Bearbeitung eines Patienten-Falles. Perspektivisch werden diese Informationen bei zukünftigen Fallbearbeitungen den Rechercheprozess unterstützen und langfristig diese Daten- und Wissensressource auch multinational zu nutzen.

Für die Versorgung von Patienten ohne Diagnose und mit seltenen Erkrankungen wurden umfangreiche **SOPs** erarbeitet. Diese SOPs definieren alle relevanten Prozesse des ZSEB. Alle SOPs sind auf dem Server des ZSEB und ab diesem Jahr auch im QM System des UKB für Mitarbeitende einsehbar. Ein Einarbeitungskonzept für neue Mitarbeiter wurde ebenfalls entwickelt und implementiert.

3.2 Anstehende Zertifizierung über ClarCert

Seit November 2021 besteht die Möglichkeit als NAMSE Typ A Zentrum für seltene Erkrankungen über ClarCert an dem Zertifizierungsprozess teilzunehmen. Die Anforderungen der Zertifizierung werden durch die Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) und den Kriterien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) festgelegt. Das ZSEB strebt eine Zertifizierung nach ClarCert für das Jahr 2023 an.

3.3 Kodierung SE

Das Gesetz für Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierung (DVPMG) soll laut dem Bundesministerium für Gesundheit am 01.04.2023 in Kraft treten. Weitere Infos unter <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/gesetze-und-verordnungen/guv-19-lp/dvpmg.html> Dieses Gesetz verpflichtet die Zentren für seltene Erkrankungen nach §301

Abs. 2 Satz 4 SGB V zur Kodierung und Übermittlung seltener Krankheiten (Orphacodes). Im Rahmen der CORD-MII (Collaboration on Rare Diseases-Medizin Informatik) Initiative soll dieses Ziel umgesetzt werden. Mit einem Update über Diacos wurden die technischen Voraussetzungen geschaffen, um seltene Erkrankungen mittels OrphaCode und Alpha ID am Standort Bonn codieren zu können.

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

4.1 Sprechstunde

Die Telefon-Sprechstunde des Zentrums dient der ersten Kontaktaufnahme für Menschen ohne Diagnose oder dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung. Diese findet dienstags und mittwochs von 13:00-15:30 Uhr, sowie donnerstags von 10:30-12:00 Uhr statt. Ratsuchende können sich entweder telefonisch melden oder auch per Email (info.zseb@ukbonn.de) ihre Anfrage skizzieren. Alle Anfragen werden dann im nächsten Schritt strukturiert im Team besprochen, das weitere Vorgehen festgelegt und dokumentiert.

4.2 Umgang mit Anfragen an das ZSEB

Nach dem Eingang einer Anfrage (in der Regel postalisch) wird diese durch die Lotsin an das ärztliche Team weitergegeben. Alle Anfragen werden dann im ärztlichen Team strukturiert bearbeitet und die Ratsuchenden erhalten eine Empfehlung zum weiteren Prozedere. Entweder es erfolgt eine intensive Aufarbeitung am A Zentrum des ZSEB (Option a), oder es wird eine Empfehlung zu einem geeigneten Fachexperten ausgesprochen (Option b) oder es findet eine Vermittlung an eines der angeschlossenen Behandlungszentren statt (Option c).

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 aktuell für die Transition an den von Grasmann et al. (2020) in der Monatsschrift Kinderheilkunde publizierten Empfehlungen und arbeitet an einer Ausgestaltung des Transitionskonzeptes.

4.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patienten)

Das ZSEB bietet wöchentliche, offene Fallkonferenzen für erwachsene Patient:innen an. Zusätzlich findet einmal pro Monat auch eine Fallkonferenz für pädiatrische Patient:innen statt. Die Fallkonferenz wird vom A Zentrum koordiniert und organisiert. An beiden

Fallkonferenzen nehmen auch Kolleg:innen anderer Zentren für seltene Erkrankungen teil und stellen - nach vorheriger Anmeldung - auch eigene Patient:innen vor. Im Rahmen der Fallkonferenzen finden auch Fortbildungen statt, die von der Ärztekammer Nordrhein anerkannt sind.

Sämtliche Fallkonferenzen werden hinsichtlich der Anwesenden, der Patient:innen, der Fragestellungen und des Ergebnisses dokumentiert. Über die Ergebnisse - beispielsweise Verdachtsdiagnosen, weitere Empfehlungen zur Diagnostik oder Therapieempfehlungen - werden die Patient:innen und behandelnde Ärzt:innen postalisch bzw. im persönlichen Gespräch und in einer ausführlichen ärztlichen Stellungnahme informiert. Nach der erneuten Kontaktaufnahme mit den Patient:innen durch das Follow-Up-System des A Zentrums werden die teilnehmenden Kolleg:innen über den aktuellen Stand der Behandlung und Behandlungserfolge informiert.

In den Fallkonferenzen werden ebenfalls gemäß dem Vorgehen des Projektes TRANSLATE NAMSE und des Vertrags zur besonderen Versorgung nach § 140a SGB V unklare Fälle mit der Frage nach einer Exomdiagnostik diskutiert. Sehen die teilnehmenden Expert:innen eine solche Diagnostik als sinnvoll an, so kann eine Exomdiagnostik nach entsprechender Information und Zustimmung der Patient:innen und der Krankenkasse auch als Kassenleistung erfolgen.

4.5 Telemedizinische Leistungen (Videosprechstunde, virtuelles Krankenhaus)

Mit dem Beginn der Corona-Pandemie in 2020 wurde am ZSEB auch eine Videosprechstunde für Menschen ohne Diagnose bzw. für die Ratsuchenden etabliert. Als Alternative zu einem Ambulanztermin können Betroffene, deren Fall am ZSEB bearbeitet wird, für ein Anamnesegespräch auch auf die Videosprechstunde ausweichen. Besonders von Vorteil ist dies für Patient:innen, die ansonsten eine lange Anfahrt nach Bonn hätten.

Neben den digitalen Anamnesegesprächen, die sowohl im Bereich der Erwachsenen und Kinder am ZSEB großen Zuspruch finden, bietet auch Frau Morawiec (Fachärztin für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie) Video-gestützte Einzelkontakte an.

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

Im Rahmen der **European Reference Networks (ERN)** beteiligt sich das ZSEB auch an internationalen 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. Klockgether)
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)
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>) (Dr. Calaminus)

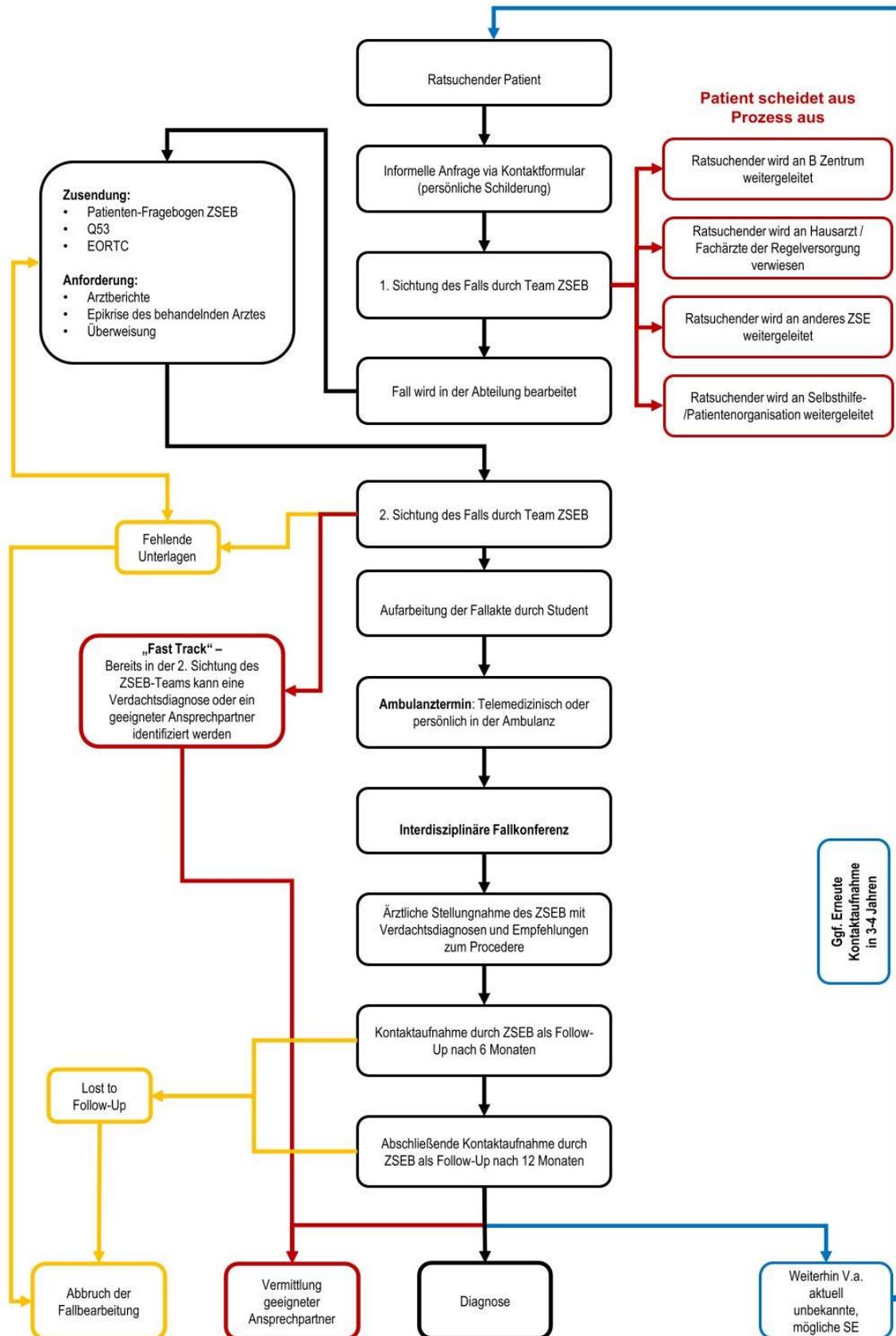
Im Jahr 2021/2022 wurden die **Deutschen Referenznetzwerke (DRN)** gegründet. Inzwischen gibt es national 12 solcher Netzwerke (<https://www.se-atlas.de/drn>), in denen sich Experten aus verschiedenen Bereichen zusammengeschlossen haben. Die einzelnen Netzwerke fokussieren sich jeweils auf eine Erkrankung oder eine Erkrankungsgruppe. Um die Versorgung von Betroffenen mit einer seltenen Erkrankung zu verbessern, arbeiten hier Ärzt:innen, Wissenschaftler und zum Teil auch Selbsthilfeorganisation überregional zusammen.

Der Standort Bonn beteiligt und/oder koordiniert drei dieser Netzwerke:

- Deutsches Referenznetzwerk für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (DRN-NMD; Prof.Dr. Kornblum)

- Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen (DRN-ETS; Prof. Dr. Aretz)
- Deutsches Referenznetzwerk für seltene Epilepsien (Prof. Dr. Surges/Dr. Fazeli)

4.7 Konzept – Arbeitsprozesse des ZSEB



5 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB

5.1 Fortbildungen in der wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenz

Am Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn findet wöchentlich eine **interdisziplinäre Fallkonferenz** statt. An diesen Fallbesprechungen nehmen sowohl interne (=UKB Ärzt:innen) als auch externe Ärztinnen und Ärzte teil.

Zu Beginn jeder Fallkonferenz findet eine Fortbildung mit unterschiedlichen Themen und Schwerpunkten statt. Die Anerkennung erfolgt regelmäßig durch die Ärztekammer Nordrhein. Im Berichtsjahr 2022 mussten pandemiebedingt weiterhin viele Präsenzveranstaltungen abgesagt werden, alternativ wurden digitale Formate genutzt.

Prof. Grigull referierte an den Wicker-Kliniken zum Thema seltene Erkrankungen und Diagnose-Unterstützung.

5.2 Fortbildungsakademie (FAKSE)

Der Verbund der Zentren für seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen (NRW-ZSE) hat 2017 eine **Fortbildungsakademie** (FAKSE) gegründet. Im Rahmen der FAKSE werden unterschiedliche Fortbildungsangebote im Kontext seltener Erkrankungen konzipiert und durchgeführt. Im November 2022 fand die Veranstaltung „Zebras und Kolibris II – neue Fälle aus der Praxis“ statt. Zudem wurde im Netzwerk NRW-ZSE 2022 eine „Masterclass“ für Studierende etabliert. Die Masterclass ist ein Angebot des NRW-ZSE unter der Federführung des ZSEB und basierend auf einem Lehrkonzept des ZSEB für interessierte Medizinstudierende. Es wurde im Wintersemester 2022 erstmals und mit sehr positiver Resonanz seitens der Teilnehmenden und der Referierenden veranstaltet. In insgesamt 8 Seminaren wurden Medizinstudenten aus ganz NRW (!) ein Einblick in die besonderen Herausforderungen im Kontext der seltenen Erkrankungen aus Sicht von Ärzten, Zentren für seltenen Erkrankungen und Patient:innen vermittelt.

5.3 weitere Fortbildungen

Fort- und Weiterbildungen, sowie Patienteninformationsveranstaltungen werden nicht nur seitens des A Zentrums gefördert. Eine Vielzahl von Veranstaltungen werden über die B Zentren des ZSE Bonn angeboten und/oder durchgeführt. Eine Übersicht der Veranstaltungen aus dem Jahr 2022 finden Sie hier:

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

- I.R. der klinikinternen Weiterbildungsreihe (Fallvorstellungen, Journal Club) und der DZNE Lecture Series
- Klinikinterne Fortbildungen i.R. der Assistenzarztweiterbildung, gemeinsam mit der Klinik für Psychiatrie

Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation, PD Dr. Martin von Websky :

- Mitarbeit im Education Comitee der CIRTA - Online-Fortbildungen
- eingeladener Festvortrag: **Malabsorption nach Bauchchirurgie- was für Möglichkeiten gibt es?** Jubiläum 50 J Bestehen der deutschen Ilco e.V., Mai 2022 Brühl
- eingeladener Vortrag: **Chirurgische Therapieoptionen aus viszeralchirurgischer Sicht**, Kongress Kinder und Jugendmedizin, Sept 2022 Düsseldorf
- eingeladener Vortrag: **Experimental immunosuppression models in intestinal transplantation**, Pedsintestine Toronto Canada Oct 2022
- Vorsitz: **Chronisches Darmversagen und Kurzdarmsyndrom**, Ernährung 2022, Medizin fürs Leben DGEM Kongress Bremen Juni 2022

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

- Muskelzentrumssitzungen des Muskelzentrums Nordrhein, 3-Monats-Turnus
- Neuromuskuläre Fallkonferenzen Bonn, 4-Wochen Turnus
- 9. Koblenzer Neurologie Symposium, 19.03.2022: Vortrag „Klinisches Spektrum und Therapie mitochondrialer Erkrankungen“
- Advisory Board Amicus Therapeutics, 20.06.2022 „Understanding clinical management, treatment decisions and infusion management in Pompe disease“

- 8th EAN Congress – 25.06.2022, Wien, Österreich. Focused workshop (FW06): How to confirm a diagnosis of possible mitochondrial disease. An evidence-based approach. The diagnostic algorithm.
- 95. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie 2022, Neurowoche, Industriesymposien Sanofi und Amicus zum Thema „Seltene neuromuskuläre Erkrankungen“ und Morbus Pompe, 03.11.2022 und 04.11.2022, Berlin
- Amicus Workshop, Sektion neuromuskuläre Erkrankungen, Universitätsklinikum Bonn, 08.11.2022: „Morbus Pompe“ mit Ambulanz-, Schlaflabor- und Muskellaborbegehung
- LHON Expert, 11. & 12. November 2022, Vortrag: „Mitochondriale Erkrankungen jenseits des Auges“, Hamburg
- Research Committee Meeting, European Neuromuscular Center ENMC, 08.04.2022 (digitales Meeting) und 18.11.2022 (Amsterdam, World Trade Center)

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

- 2. Sono-Workshop im Medizinium

Zentrum für konnatale Fehlbildungen; Leitung: Dr. Florian Kipfmüller:

- Gesellschaft für Neonatologie und Intensivmedizin, European Association of Pediatric Societies, Deutsche Interdisziplinäre Vereinigung für Intensivmedizin, European ELSO congress
- Feto-Neonatale Akademie: „Postnatale Versorgung von Neonaten mit CDH“
- Neonatal Hemodynamic Research Center: “Hemodynamic treatment strategies in CDH”
- Mitarbeit im Scientific Committee „Congenital Diaphragmatic Hernia International Symposium 2022“

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

- Interne Fortbildung
 - Journal Club – jeden Donnerstag 7:45 Uhr
 - Fallvorstellungen – jeden Dienstag 7:45 Uhr

- „Big Fun“ Assistentenfortbildung –Montag alle 2 Wochen, 16:00 Uhr
- Hauptfortbildung, interne und externe Referenten, offen für Fakultät und niedergelassenen Kollegen– jeden Dienstag 16:00 Uhr
- AuBo Eye Update – online Fortbildung des gesamten deutschsprachigen Raums (>1000 Teilnehmer) - 18.09.2021
- OCT Workshop - 25.08.2021
- MFA Fortbildungen 24.03.2021
- ERN-Eye GREET – virtuelle Fallvorstellungen 26.03.2021, 11.06.2021, 02.09.2021, 17.12.2021

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

- Im Rahmen des „Journal Clubs“ des Instituts für Humangenetik ca. 3 Vorträge pro Jahr zu erblichen Tumorerkrankungen
- Im Rahmen der studentischen Lehre Vorlesung und Seminar über erbliche Tumorerkrankungen
- Webinar ERN GENTURIS: How to identify families with GENetic TUmour Risk Syndromes. 06.04.2022
- Gastrointestinal Polyposis Syndromes. ESHG ERN GENTURIS course in hereditary cancer. 23.09.2022
- Identifizierung von Patienten / Familien mit erblichen Tumorsyndromen. Krebsinformations-dienst am DKFZ Heidelberg. 10.05.2022
- Genetics of familial colorectal cancer. International Graduate School Clinical and Population Science (CPS), Universität Bonn. 19.05.2022
- 6 Vorträge auf internationalen wissenschaftlichen Tagungen (InSiGHT, EHTG, ESHG)
- Aufgrund der Corona-Pandemie konnten zahlreiche sonst regelmäßig stattfindende Veranstaltungen leider nicht durchgeführt werden, hierunter fallen:
 - Vorträge auf den jährlichen „Informationstagen Lynch-Syndrom / HNPCC“ der Familienhilfe Darmkrebs in Düsseldorf
 - Fortbildungsveranstaltungen am UKB und regionalen Darmzentren über Erbliche Tumor-syndrome

- Vorträge und Vorsitz auf dem Jahreskongress der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie in der Sitzung „Hereditäre Tumorsyndrome des Gastrointestinaltraktes“
- Vortrag auf dem Jahreskongress der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin „Klinische Versorgung von erblichen Tumorerkrankungen“ Weitere

Aktivitäten im Bereich der Patientenversorgung:

- Regelmäßige Teilnahme am Molekularen Tumorboard des UKB / CIO-Bonn
- Regelmäßige Teilnahme am Molekularen Tumorboard des CIO-ABCD
- Aufbau des Deutschen Referenz-Netzwerks Erbliche Tumorsyndrome (DRN-ETS)

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

- Bonner Epilepsie Seminar (4 Veranstaltungen pro Semester)
- 2. Interdisziplinäres Symposium zu Diagnostik und Therapie dissoziativer und funktioneller Störungen“, 20.08.2022
- 3. Otto-Löwenstein Symposium, 12.11.2022

Zentrum für Motoneuronenerkrankungen; PD Dr. Patrick Weydt:

- Jährlicher ALS-Informationstag Bonn

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

- Vortrag: Angeborene lymphatische Anomalien bei Patienten mit Noonan-Syndrom- Diagnostik und Therapie
- ZSEB Sommersymposium 24.08.2022 (A. Müller)
- Vortrag: Treatment of lymphatic malformations in Noonan patients with trametinib - The Bonn experience
- 8th International Meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK Pathway 12.11.2022 (A. Müller)

- Vortrag: Lymphatic imaging in RASopathies: pattern of abnormalities
- 8th International Meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK Pathway 12.11.2022

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen; Prof. Dr. Thomas Klockgether:

- T. Klockgether. Seltene Bewegungsstörungen. 1. Sommersymposium des Zentrums für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB), Bonn, 24.08.2022.
- J. Faber. SARA training. ICAR Meeting, Dallas (TX), USA, 03.11.2022.
- T. Klockgether. Spinozerebelläre Ataxien: Frühe Krankheitsstadien. DHAG (virtuell), 21.11.2022.
-

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

- 19.01.2022 Post-ASH Höhepunkte (hämatologische Neoplasien)
- 09.03.2022 Update Immunonkologie (mit hämatologischen Neoplasien)
- 25.05.2022 Interne Fortbildung: MPN mit Prof. Koschmieder /Aachen
- 08.06.2022 Round-Table MPN/ITP
- 16.06.2022 POST-Chicago Höhepunkte (mit NET)
- 17.08.2022 Multiples Myelom (mit Anyloidose)

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

- Wöchentliche Fallkonferenzen zusammen mit Mitarbeitern der Neuroradiologie

5.4 Lehre am ZSEB - Wahlfach für Medizinstudierende

Das A Zentrum des ZSEB bietet zwei Wahlfächer für Medizinstudenten der klinischen Semester an:

- „Wahlfach Differentialdiagnostik seltener Erkrankungen“
- „Wahlfach Pedagotchi“ (Kooperation mit der Medizinischen Hochschule Hannover)

Im „Wahlfach Differentialdiagnostik seltener Erkrankungen“ wird den Studierenden ein umfassender Einblick in die Besonderheiten des Themas „Seltene Erkrankungen“ gegeben. Die speziellen Herausforderungen werden dabei aus verschiedenen Blickwinkeln beleuchtet. Besondere Bedarfe im Kontext einer seltenen Erkrankung werden vertieft und anhand von Fallbeispielen erarbeitet. Das modular konzipierte Wahlfach zeigt Studierenden vom Leitsymptom über die Diagnostik hin zur Therapie die Besonderheiten der Versorgung für Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Das Wahlfach konnte in den letzten Jahren sowohl komplett digital als auch in Präsenz durchgeführt werden.

Im „Wahlfach Pedagogchi“ bearbeiten Studierende virtuelle Patienten in einer App und müssen im Rahmen der Behandlung am Handy klinische Entscheidungen treffen. Die Fallbeispiele und die jeweiligen klinischen Fragestellungen werden dann im Seminar vertieft. In 2021 gelang es erstmalig, das Wahlfach als digitale Veranstaltung an zwei Standorten gemeinsam und synchron (Bonn und Hannover) zu realisieren.

Das Thema (ausgewählter) seltener Erkrankungen und Patienten ohne Diagnose ist daher grundsätzlich Bestandteil des universitären Curriculums. Zusätzlich wird das Thema „seltene Erkrankungen“ in unterschiedlichen Fachdisziplinen im Rahmen des Studienganges Humanmedizin und der Neurogenetik gelehrt.

5.5 Workshop Kinderonkologie: SICKO

Prof. Lorenz Grigull unterstützt konzeptionell und praktisch das Trainings- und Fortbildungskonzept SICKO.

SICKO wurde entwickelt, um im Spannungsfeld „Kinderonkologie“ Mitarbeitende für ihren Alltag zu trainieren. SICKO bietet unterschiedliche Workshops an, während derer mit praktischen Übungen im multidisziplinären Team trainiert und gelernt wird. Hinter dem Namen SICKO (Sicherheit in der Kinderonkologie) verbirgt sich ein interdisziplinäres Team, das Workshops entwickelt, individuell anpasst und Teams dabei hilft, ihre Stärken zu entdecken. Seit Januar 2015 ist es möglich, an SICKO Workshops teilzunehmen.

Neue Mitarbeitende werden auf die spezifischen Anforderungen vorbereitet und erfahrene Mitarbeiter können ihre Kenntnisse vertiefen. Durch einen ausgewogenen Mix von Theorie und praktischen Übungen (z.B. Lumbal- / Knochenmarkpunktion am Modell, Port-/Broviac-

Simulation, Gesprächstechniken, Simulation von Notfallsituationen) können sich Mitarbeiter gemeinsam (= pflegerisches und ärztliches Personal gemeinsam!) für ihre Tätigkeit im Arbeitsgebiet „Kinderonkologie“ rüsten.

Im Mai 2022 reiste das SICKO-Team an die Kinderklinik „Kemperhof“ in Koblenz. Im 2-tägigen Workshop kamen Mitarbeitende aus Koblenz, Köln und Mainz zu einem intensiven fachlichen Austausch zusammen.

6 Interaktion und Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

6.1 AG ZSE

Als Mitglied der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für seltene Erkrankungen beteiligt sich Herr Prof. Grigull regelmäßig an den Sitzungen der AG.

6.2 AG Lotsen

Die Arbeitsgruppe der Lotsen und Koordinatoren hat sich 2021 formiert. In dieser Arbeitsgemeinschaft werden Themen, die die verschiedenen Aspekte der Arbeit an ZSEs berühren, besprochen. In den gemeinsamen Treffen werden zum Beispiel die unterschiedlichen Abläufe der Zentren erörtert und diskutiert. Dies dient zum einem dem Angleich der Arbeit in der Versorgungslandschaft innerhalb der Zentren für seltene Erkrankungen und zum anderen der Verbesserung der Arbeitsabläufe und Strukturen in den jeweiligen Zentren. Einmal im Jahr findet zudem eine Lotsenschulung statt, bei der sich die Lotsen und Koordinatoren bei Fachvorträgen weiterbilden und anschließend austauschen können.

6.3 NRW ZSE

In dem Verbund der NRW-ZSEs finden regelmäßige (monatlich) Qualitätszirkel statt, innerhalb derer die Möglichkeit besteht, über spezielle, ggf. auch ungeklärte Fälle zu diskutieren. Hier wird die Fachexpertise aus verschiedenen Bereichen der Medizin wie auch der seltenen Erkrankungen in der Pädiatrie und der Erwachsenenmedizin gebündelt. Solche „nord-rhein-

westfälischen Fallkonferenzen“ stellen eine ganz besondere Konzentration der Fachexpertise für seltene Erkrankungen dar. Hier kann zusätzlich der patientenzentrierte Austausch über die Möglichkeit der Versorgung erfolgen, um die für den Patienten geeignetste Therapie und Methoden der Versorgung zu finden und anzuwenden. Der Homepage des NRW-ZSEs kann man weitere Veranstaltungen entnehmen, die im Rahmen des Netzwerks stattfinden. Dazu gehört beispielsweise die Teilnahme einer Lotsenschulung oder auch Veranstaltungen am Tag der seltenen Erkrankungen. Des Weiteren verfolgt das Netzwerk NRW-ZSE die Verbesserung der medizinischen Ausbildung sowie der Schulung von niedergelassenen Kollegen im Bereich der seltenen Erkrankungen.

7 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Die humangenetische Diagnostik wird am ZSEB durch das Institut für Humangenetik der Universitätsklinik Bonn durchgeführt. Gemäß des im Versorgungsforschungsprojekt TRANSLATE NAMSE erarbeiteten Konzepts werden unklare Fälle von Patienten in einer der interdisziplinären Fallkonferenz des ZSEB besprochen (s.o.). Durch die in der Fallkonferenz durch die Experten empfohlene Diagnostik (Exomdiagnostik oder bei spezifischen Verdachtsdiagnosen NGS-Panel) wurden im Jahr 2022 46 Diagnosen bei bisher unklaren Fällen gestellt.

Das Zentrum für seltene Erkrankungen und klinische Genommedizin nimmt am Vertrag zur besonderen Versorgung nach § 140a SGB V des Verbands der Ersatzkassen (VdEK) und seit 2022 auch der AOK teil. Im Herbst 2022 traten die ersten Betriebskrankenkassen (BKK) dem Vertrag zur besonderen Versorgung bei und das ZSEB kann auch Versicherten dieser Krankenkassen eine (Trio-)Exomsequenzierung anbieten.

8 Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB

Damit aktuelles medizinisches Wissen weitergegeben wird und Patient:innen ordnungsgemäß behandelt werden können, arbeiten insbesondere die B Zentren an verschiedenen Leitlinien, sowie Konsensuspapieren mit. Einige sind hier aufgelistet:

Leitlinie	Art	B Zentrum	Zuständiger
Ataxien des Erwachsenenalters	AWMF/DGN Leitlinie	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
<u>Standards bei Ataxie-Behandlung</u>	Konsensuspapier/ Ataxia Global Initiative (AGI)	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
klinische Evaluation bei Ataxien	Konsensuspapier/ Ataxia Global Initiative (AGI)	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
Training klinischer Evaluation bei Ataxien	Konsensuspapier/ Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
Für Parkinson-Syndrome	S2k	Zentrum für Frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
Für Demenz	S3	Zentrum für Frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
Mitochondriale Erkrankungen Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie	S1	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Consensus recommendations on care and safe medication use in patients with epilepsy caused by a primary mitochondrial disease	Konsensuspapier	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Adenomatösen Polyposis - European Hereditary Tumour Group (EHTG) Guideline	S3	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
„Hereditäre Endometriumkarzinome“ -Endometriumkarzinom	S3	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
„Tumorgenetik - Genetische Diagnostik im Kontext maligner Erkrankungen“ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik	S1	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
„Perioperatives Management gastrointestinaler Tumoren“		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Neurologie „Erster epileptischer Anfall und		Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges

Epilepsien bei Erwachsenen“			
Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Neurologie „Mitochondriale Erkrankungen“		Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
AWMF Leitlinie zur „Nekrotisierenden Enterokolitis“	S3	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
International guideline: “Hemodynamic assessment and therapy in CDH neonates”		Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
Prophylaxe von Infektionen in der Neutropenie bei AML-Patienten	Leitlinie	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Behandlung von Infektionen in der Neutropenie bei AML-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
Education Comitee der CIRTA mit Online-Fortbildung		Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
Leitlinie Therapie der Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (aktuell in Erstellung) AWMF - Register-Nr. 007/038	S3 Leitlinie	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichtes	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
Leitlinie Osteosarkome AWMF-Register-Nr. 025/005 Osteosarkome Version 06/2021 – Registernummer 025-005	S1 Leitlinie	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichtes	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
Leitlinie Inflammatorische Erkrankungen des Kiefergelenks - Juvenile Idiopathische Arthritis und Rheumatoide Arthritis des Kiefergelenks Register-Nr. 007/061	S3 Leitlinie	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichtes	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer

9 Register mit Beteiligung des ZSEB

Register	B Zentrum	Leiter/Ansprechpartner
International CDH Study Group Registry	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
LHON Registerstudie bei Leberscher hereditärer Optikusneuropathie	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
PRO RETINA Patientenregister monogenetischer Augenerkrankungen	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
Datenbank des Deutschen Konsortiums für Familiären Darmkrebs	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
<u>Internationale APC-Mutationsdatenbank</u>	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Nationale Datenbank „Familiäres Magenkarzinom“	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
StuDoQ Datenbank „Rektumkarzinom“	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
StuDoQ Datenbank „Colonkarzinom“	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Europäisches Patientneregister des ERN GENTURIS	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Deutsches Netzwerk zur Erforschung der autoimmunen Enzephalitis, GENERATE (GERman NETwork for REsearch on AuToimmune Encephalitis	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
EpiCare-European Network of rare and complex epilepsies	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
GVAS – 8	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
GCA/PMR Register bruneck – 15	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
DERMINUS Register - 8	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
Spinocerebellar ataxia (SCA) Registry	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Kockgether
SPORTAX	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Kockgether
Autosomal Recessive Cerebellar Ataxia(ARCA) Registry	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Kockgether
DESCRIBE-PSP	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Kockgether
DESCRIBE-ND	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Kockgether
DESCRIBE FTD Registerstudie	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
REDCap	Zentrum für Kurzdarmsyndrom,	PD Dr. Martin von Websky

	Darmversagen und intestinale Rehabilitation	
Deutsches KDS Register (im Aufbau)	Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
ComPERA-XL-Register: Prospective registry of newly initiated therapies for pulmonary hypertension	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
INSIGHTS-ILD, investigating significant health trends in idiopathic pulmonary fibrosis, NCT 01695408	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
EXCITING, registry for exploring clinical and epidemiological characteristics of interstitial lung disease, NCT02645968	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
GAN-Register, German Ashma Network	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
SMARTCARE	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
mitoNET-Patientenregister „mitoREGISTRY“ (BMBF)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Internationales Patientenregister „Pompe Registry“	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Care and Trial Site Registry (CTSR, funded by EU projects TREAT-NMD and Neuromics)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
„TREAT-NMD“ Patientenregister: Myotone Dystrophien, FKRPopathien, FSHD, SMA, Dystrophinopathien, CMT, GNE-Myopathien, Myofibrilläre Myopathien, IBM („TREAT-NMD“, Neuromuscular Disorders)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
mitoSAMPLE (Biobank, BMBF)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
PXE-Register der Med. Klinik II	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
ComPERA-XL-Register	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
GAN-Register	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
GMALL (ALL-Register) (n=6)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart

AML-SG Bioregister (n=22)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
MPN-Register (n=18)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
MDS-Register Düsseldorf	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Nationales klinisches Amyloid-Register / Uniklinik Heidelberg (n=4)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Ambulanzpartner Register Studie ALS	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
ENROLL Register Studie Huntington (startet 01/2023)	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
DÖSAK-Register für pädiatrische Tumore	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichtes	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
Knochtumorregister in Basel	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichtes	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer

10 Studien mit Beteiligung des ZSEB

10.1 Studien in den B Zentren

Studie	B Zentrum	Leiter/Ansprechpartner
Prospektive ESPED-Erhebung zur Kongenitalen Zwerchfellhernie (CDH) – Erhebungseinheit für Seltene Pädiatrische Erkrankungen in Deutschland	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
Kinetics of Circulating Blood Biomarkers in CDH Neonates: Prospektive Beobachtungsstudie zur Assoziation verschiedener Biomarker mit dem Outcome von Neonaten mit CDH	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
Echocardiographic assessment for risk stratification in CDH neonates	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
Postnatal Pheontypes in CDH	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
Physiology-based Cord Clamping in CDH – PinC-Trial: RCT	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
Outcome prediction in very preterm infants with CDH	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
Systematic review on definitions of pulmonary hypertension and cardiac dysfunction in CDH neonates	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller

Untersuchung zum Auftreten oronasaler Fisteln bei LKG-Spalten unter Verwendung eines Fibrinkollagenschwammes	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gesichtes	Prof. Dr. Dr. Franz-Josef Kramer
Solstice-Gentherapiestudie bei Chorioideremie	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
TES-RP - Transcorneale elektrostimulation bei Retinis Pigmentosa (GBA)	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
Acucela - Medikamentöse Studie bei Morbus Stargardt	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
Horizon - Gentherapiestudie bei geographischer Atrophie	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
MeiraGTx - Gentherapiestudie RPGR 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
PXE - Natürliche Verlaufsstudie bei Pseudoxanthoma elasticum	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
LHON- Registerstudie bei hereditäre Optikusneuropathie	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
DESCRIBE FTD Registerstudie	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
FTLDC Netzwerk	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
SPEAK Interventionsstudie für Patienten mit PPA	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
PROSA Ein hochfrequenter Prognostischer digitaler Sprach-Biomarker mit geringer Belastung zur Verbesserung zukünftiger klinischer Studien für ALS- und FTD-Patienten	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
DESCARTES consortium. A blood-based diagnostic and prognostic test of Alzheimer's Disease. FTD ist hier als Non-AD Demenz Teil der Studie	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
PreDemTec: Biomarkerstudie zur Differentialdiagnose von TDP43 und Tau bedingter FTDbv	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
Geplant für 2023: GENFI- The Genetic Frontotemporal Dementia Initiative	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
Studie zu: Multizentrische Medikamentenstudie bei FAP; IL23-Inhibitors bei FAP-Patienten mit gesicherter APC-Mutation	Zentrum für frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider

Studie zu: Künstliche Intelligenz in der Endoskopie bei Lynch-Syndrom	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Studie zu: Kappen-Endoskopie bei Patienten mit FAP	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Studie zu: Rare hereditary colorectal cancer and polyposis syndromes	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
PTEN-Gen (Cowden-Syndrom), CTNNA1-/CDH1-Gen (erblicher Magenkrebs) und serratierter Polyposis	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Multicenter-Studie „PREVENTABLE“ (HORIZON-HLTH-2022-CARE-08)	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Studien: APC-spezifische ACMG/AMG-Kriterien zur Varianteninterpretation	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
PERPRISE: A prospective non interventional study evaluating the effectiveness of perampanel as only add-on tretment in patients with primary or secondarily generalized tonic-clonic seizures	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
EASEE II-a pilot study to assess the feasibility of neurostimulation with the EASEE System to treat medically refractory focal epilepsy Phase 1-MPG-Studie	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
JNJ-40411813 EPY 2001: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel-Group, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy, Safety, and Tolerability of JNJ-40411813 as Adjunctive Therapy in Subjects With Focal Onset Seizures with Suboptimal Response to Levetiracetam	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
MOND: Mobiles, smartes Neurosensorysystem für die Detektion und Dokumentation epileptischer Anfälle im Alltag. Proof-of-concept	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
AUTONOMIC: Neurodevelopmental impact of epilepsy on autonomic function in Dravet Syndrome Observational study, BMBF-gefördert	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
UCB EP0103 BRITOPA: Brivaracetam Adjuntive Therapy in Early Treatment Line Combinations Phase 4-Studie	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
Bewusstseinsignale für die Intensivmedizin: Aktivitätsinduzierte Veränderungen von EEG-Netzwerkparametern zur Vorhersage der Erholung vom „Wachkoma“	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges

Proof-of-concept, gefördert von der Marga und Walter Boll-Stiftung		
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) Phase III-Studie	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
ROCK-ALS-Inhibition of Rho Kinase (ROCK) with Fasudil as disease-modifying treatment for ALS-EudraCT number2017-003676-31	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
GENERATION-HD: A Randomized, Multicenter, Double-Blind, Placebo-Controlled, Phase III Clinical Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Intrathecally Administered RO7234292 (RG6042) in Patients With Manifest Huntington's Disease	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
Mitsubishi ALS (MT-1186-A02)-A Phase 3b, Multicenter, Randomized, Double-blind Study to Evaluate Efficacy and Safety of Oral Edaravone Administered for a Period of 48 Weeks in Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
BN42489	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
AP101-02	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
SLS-005-302	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
3556/0008	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
TAK 341-2001	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
260SA101/MERA	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
VicoSCA11	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
Rituximab	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
Novartis	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
BHV3242-301 (M-Star)	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
NICOFA	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
GENERATION-HD1	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
PASSPORT	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether

ALCAT	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
SBS1 Studie: https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03690206?term=SBS1&draw=2&rank=1 , NCT03690206	Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
SBS2 Studie: https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03905707?term=SBS2&draw=2&rank=1 , NCT03905707	Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
STARS Studie: https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04627025 , NCT04627025	Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
mitoWEAR (mitoNET), Longitudinal monitoring with wearable devices, German Federal Ministry of Education and Research (BMBF)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia 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; ECT 2018-000755-40	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia 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 Alglucoside Alfa/Placebo, Amicus Therapeutics, USA; ECT 2019-000954-67	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
REN001-201, A double-blind, placebo-controlled study to evaluate the efficacy and safety of 24 weeks treatment with REN001 in patients with primary mitochondrial myopathy (PMM), Reneo Pharmaceuticals, ECT 2020-002855-40	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
MikroIBioM: Studie zum Dickdarm-Mikrobiom bei sporadischer Einschlusskörpermyositis (IIT)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
PASSION	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
EXPOSURE	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
CIPHER	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch

NIMBLE	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
FIBRONEER	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
TWINSS/ CCFZ533B2201	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
TWINSS Extension	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
RZA/ CAIN457R12301	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
IM101-863/ BMS-188667	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
MTX bei RZA	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
NDI-034858	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
Ruxo-BEAT (Polzythämia vera und Essentielle Thrombozytämie)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Besremi PASS (Polyzythämie vera)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
DASTOP-2 (2. Absetzversuch Dasatinib)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
ASC4START (Verträge ausstehend)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
LENNON-Studie (low risk MDS)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
CANFIRE Studie (low risk MDS)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
PALOMA (high-risk MDS)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
AML-SG 31-19 (high-risk MDS)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
AML-SG 31-19 (1st line AML)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
AML-SG 30-18 (Intermediär- und Hochrisiko, 1st line)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart

AMLSG 29-18 ((IDH1/2 mutierte AML, 1st line)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
PASSION	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
EXPOSURE	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
CIPHER	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
A-DUE	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
INSIGHTS-IPF	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
EXCITING	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
INBUILD	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
SCENIC	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
INBUILD-ON	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer
ANDHI-in	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	Dr. Nadjib Schahab/Dr. Christian Schaefer

10.2 Diagnose-Unterstützung und Mustererkennung in der Medizin

Seltene Erkrankungen können durch ihr besonderes Muster auffallen. Dieses Muster kann eine besondere Konstellation ausgewählter Laborwerte sein oder ein Merkmal in der MRT („pattern recognition“).

Am ZSEB arbeiten wir in unterschiedlichen Kooperationen daran (z.B. Ostfalia university, Fraunhofer-Institut, UKB), geeignete items zu identifizieren, um diese Muster zur Diagnose-Unterstützung einzusetzen. Hier helfen – zum Teil langjährige – Kooperationen mit unterschiedlichen Forschungspartnern sowie Kooperationen mit Patienten-Organisationen und Selbsthilfe-Organisationen (u.a. Kindernetzwerk (knw), MPS-Selbsthilfe, Glykogenose e.V.).

Projekt ARTIS

Im Projekt ARTIS können Ratsuchende mit unspezifischen Muskelbeschwerden einen spezifischen Fragebogen beantworten, um bei auffälligem Antwortmuster im 2. Schritt zur weiteren Diagnostik und Beratung bei einem Facharzt vorstellig werden zu können.

Das zugrundeliegende KI-System ist wissenschaftlich validiert für ausgewählte neuromuskuläre Erkrankungen trainiert. In Kooperation mit Sanofi-Genzyme wird geprüft, ob und für welche Erkrankungen Menschen mit definierten Symptomen diagnostisch unterstützt werden können.

Das System wird intensiv genutzt; inzwischen werden ca. 800 beantwortete Fragebogen pro Monat gezählt, seit Projektbeginn wurden fast 10.000 Fragebogen beantwortet. Ein Netzwerk aus beteiligten Neurolog:innen dient den Ratsuchenden mit auffälligem Antwortmuster (→ die KI gibt Nutzer:innen dann einen Vouchercode und spricht die Einladung aus, die Symptomatik fachärztlich abklären zu lassen) dann als Anlaufstelle zur klinisch-neurologischen Kontrolle.

Der breite Einsatz dieser Fragebogen-basierten Technologie soll dabei helfen, dass Menschen mit auffälligem Muster schneller zu geeigneten Fachexperten kommen können und so der Weg zur Diagnose verkürzt werden kann.

Projekt unrare.me

Gemeinsam mit dem Kindernetzwerk (knw) sowie der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) konnte eine BMG-Förderung eingeworben werden, um die Vernetzung von Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen (bzw. Behinderungen) zu verbessern.

Mit der Initiative unrare.me wird eine Social Media Anwendung für Gesundheitsfragen entwickelt und zur Verfügung gestellt, die Ratsuchenden, Angehörigen und medizinischem Fachpersonal, die Informationen und die Möglichkeit zum gegenseitigen Austausch bietet. Unrare.me wird in Kooperation mit Selbsthilfe Organisationen entwickelt und entsteht im Dialog mit Betroffenen. Die Idee hinter unrare.me ist ganz einfach, das Erfahrungswissen der Menschen mit seltener Erkrankung oder von Menschen mit Behinderung und ihren

Angehörigen besser nutzbar zu machen, den Austausch zu ermöglichen und so auf Augenhöhe Hilfe zur Selbsthilfe zu geben.

10.3 Humangenetik

Im Bereich Humangenetik wird ebenfalls der Einsatz künstlicher Intelligenz bei der Diagnosestellung erforscht. Die wichtigsten Instrumente, die dabei Anwendung finden sind Face2Gene (<https://www.face2gene.com/>) und die GestaltMatcher Database (<https://db.gestaltmatcher.org/>). Beide Verfahren basieren auf den Gesichtsbildern von Patienten mit bekannten Erkrankungen, die mit neuen Patienten mit noch unbekannter Diagnose „verglichen“ werden können. In der PEDIA-Studie wird diese Auswertung des Gesichtsbildes genutzt um mit diesen Phänotypinformation die Auswertung des Genotyps zu erleichtern und bestimmte Gene bei der Auswertung des Genotyps zu priorisieren. (siehe Hsieh, TC. et al. PEDIA: prioritization of exome data by image analysis. *Genet Med*21, 2807–2814 (2019).)

11 Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2022

11.1 Artikel

- Emmert D, Rasche T, Sellin J, Brunkhorst R, Bender TTA, Weinstock N, Börsch N, Grigull L, Conrad R, Mücke M. Seltene Erkrankungen in der Differenzialdiagnose bei Myalgien [Rare diseases in the differential diagnosis of myalgia]. *Nervenarzt*. 2022 Oct;93(10):1062-1073. German. doi: 10.1007/s00115-022-01393-0. PMID: 36121449.
- Emmert D, Rasche T, Sellin J, Brunkhorst R, Bender TTA, Weinstock N, Börsch N, Grigull L, Conrad R, Mücke M. Seltene Erkrankungen in der Differenzialdiagnose bei Myalgien [Rare diseases in the differential diagnosis of myalgia]. *Schmerz*. 2022 Jun;36(3):213-224. German. doi: 10.1007/s00482-022-00643-z. Epub 2022 Apr 29. PMID: 35486202.
- Maier S, Zivicnjak M, Grigull L, Hennermann JB, Aries C, Maecker-Kolhoff B, Sauer M, Das AM, Beier R. Predictors of growth patterns in children with mucopolysaccharidosis I after haematopoietic stem cell transplantation. *JIMD Rep*. 2022 Apr 26;63(4):371-378. doi: 10.1002/jmd2.12291. PMID: 35822096; PMCID: PMC9259397.
- Jokuszies A, Grigull L, Mett T, Dastagir K, Bingoel A, Vogt PM. Trigger finger in children with hurler syndrome - distribution pattern and treatment options. *GMS Interdiscip*

Plast Reconstr Surg DGPW. 2021 May 5;10:Doc04. doi: 10.3205/iprs000154. PMID: 34113532; PMCID: PMC8167262.

- Nemes K, Johann PD, Steinbügl M, Gruhle M, Bens S, Kachanov D, Teleshova M, Hauser P, Simon T, Tippelt S, Eberl W, Chada M, Lopez VS, Grigull L, Hernáiz-Driever P, Eyrich M, Pears J, Milde T, Reinhard H, Leipold A, van de Wetering M, Gil-da-Costa MJ, Ebetsberger-Dachs G, Kerl K, Lemmer A, Boztug H, Furtwängler R, Kordes U, Vokuhl C, Hasselblatt M, Bison B, Kröncke T, Melchior P, Timmermann B, Gerss J, Siebert R, Frühwald MC. Infants and Newborns with Atypical Teratoid Rhabdoid Tumors (ATRT) and Extracranial Malignant Rhabdoid Tumors (eMRT) in the EU-RHAB Registry: A Unique and Challenging Population. *Cancers (Basel)*. 2022 Apr 27;14(9):2185. doi: 10.3390/cancers14092185
- Hsieh TC, Bar-Haim A, Moosa S, Ehmke N, Gripp KW, Pantel JT, Danyel M, Mensah MA, Horn D, Rosnev S, Fleischer N, Bonini G, Hustinx A, Schmid A, Knaus A, Javanmardi B, Klinkhammer H, Lesmann H, Sivalingam S, Kamphans T, Meiswinkel W, Ebstein F, Krüger E, Küry S, Bézieau S, Schmidt A, Peters S, Engels H, Mangold E, Kreiß M, Cremer K, Perne C, Betz RC, Bender T, Grundmann-Hauser K, Haack TB, Wagner M, Brunet T, Bentzen HB, Averdunk L, Coetzer KC, Lyon GJ, Spielmann M, Schaaf CP, Mundlos S, Nöthen MM, Krawitz PM. GestaltMatcher facilitates rare disease matching using facial phenotype descriptors. *Nat Genet*. 2022 Mar;54(3):349-357. doi: 10.1038/s41588-021-01010-x. Epub 2022 Feb 10. PMID: 35145301
- Emmert, Dorian, Natasza Szczypien, Tim Bender, Lorenz Grigull, Annette Gass, Carolina Link, Frank Klawonn, Rupert Conrad, Martin Mücke, und Julia Sellin. 2022. A diagnostic support system based on pain drawings: binary and k-disease classification of EDS, GBS, FSHD, PROMM, and a control group with Pain2D. In revision at Orphanet Journal of Rare Diseases. Preprint: <https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-1357471/v1>.

11.2 Buchbeiträge/Fachartikel

Publikationen aus dem A Zentrum

- Huckepack durch die Kinderonkologie, 2. Auflage. Springer Verlag, 2022. ISBN: 978-3-662-64254-2

Publikationen aus den B Zentren

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

Hoeper MM, Pausch C, Grünig E, Staehler G, Huscher D, Pittrow D, Olsson KM, Vizza CD, Gall H, Distler O, Opitz C, Gibbs JSR, Delcroix M, Ghofrani HA, Rosenkranz S, Park DH, Ewert R, Kaemmerer H, Lange TJ, Kabitz HJ, **Skowasch D**, Skride A, Claussen M, Behr J, Milger K, Halank M, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Dumitrescu D, Tsangaris I, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H. Temporal trends in pulmonary arterial hypertension: Results from the COMPERA registry. Eur Respir J 2022; 59: 2102024.

Hoeper MM, Pausch C, Olsson KM, Huscher D, Pittrow D, Grünig E, Staehler G, Vizza CD, Gall H, Distler O, Opitz C, Gibbs JSR, Delcroix M, Ghofrani HA, Park DH, Ewert R, Kaemmerer H, Kabitz HJ, **Skowasch D**, Behr J, Milger K, Halank M, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Dumitrescu D, Tsangaris I, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Lange TJ, Rosenkranz S. COMPERA 2.0: A refined 4-strata risk assessment model for pulmonary arterial hypertension. Eur Respir J 2022; 2102311 online ahead of print.

Wissmüller M, Xathouli P, Benjamin N, Grünig E, Richter MJ, Gall H, Ghofrani HA, Herkenrath S, **Skowasch D**, Pizarro C, Halank M, Hohmann C, Hellmich M, Gerhardt F, Rosenkranz S. Patient profiles and treatment patterns of patients with pulmonary arterial hypertension on monotherapy with a targeted PAH drug at experienced German PH centers. ESC Heart Fail 2022

Stumpf MJ, Schaefer CA, Mahn T, Wolf AE, Hendig D, Biener L, Nickenig G, Schahab N, Pizarro C, **Skowasch D**. Pulmonary affection of patients with Pseudoxanthoma elasticum: long-term development and genotype-phenotype-correlation. Intractable Rare Dis Res 2022; 11: 7-14.

Hoeper MM, Pausch C, Olsson KM, Huscher D, Pittrow D, Grünig E, Staehler G, Vizza CD, Gall H, Distler O, Opitz C, Gibbs JSR, Delcroix M, Ghofrani HA, Ewert R, Kaemmerer H, Kabitz HJ, **Skowasch D** Behr J, Milger K, Halank M, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Dumitrescu D, Tsangaris I, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Claussen M, Eisenmann S, Schmidt KH, Rosenkranz S, Lange TJ. Prognostic value of improvement endpoints in pulmonary arterial hypertension trials. J Heart Lung Transplant 2022; 22: S1053-2498(22)01856-3.

Korn S, Milger K, **Skowasch D**, Timmermann H, Taube C, Idzko M, Voss HW, Holtdirk A, Hamelmann E, Buhl R. The German severe asthma patient: Baselines characteristics of patients in the German Severe Asthma Registry, and relationship with exacerbations and control. Respir Med 2022; 195: 106793.

Hoeper MM, Pausch C, Olsson KM, Huscher D, Pittrow D, Grünig E, Staehler G, Vizza CD, Gall H, Distler O, Opitz C, Gibbs JSR, Delcroix M, Ghofrani HA, Ewert R, Kaemmerer H, Kabitz HJ, **Skowasch D**, Behr J, Milger K, Lange TJ, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Dumitrescu D, Tsangaris I, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Claussen M, Eisenmann S, Schmidt KH, Rosenkranz

S, Halank M. Idiopathic pulmonary arterial hypertension with a pulmonary phenotype: A COMPERA analysis. *Lancet Resp Med* 2022

Bergmann KC, **Skowasch D**, Timmermann H, Lindner R, Virchow JC, Schmidt O, Koschel D, Neurohr C, Heck S, Milger K. Prevalence of patients with uncontrolled asthma despite NVL/GINA step 4/5 treatment in Germany. *J Asthma Allergy* 2022
Milger K, **Skowasch D**, Hamelmann E, Mümmeler C, Idzko M, Taube C, Holt Dirk A, Timmermann H, Buhl R, Korn S. Bronchodilator responsiveness in the GAN severe asthma cohort. *JACI* 2022

14. Al Zaidi M, Pizarro C, Bley C, Regges E, Sedaghat A, Zimmer S, Tiyerili V, Nickenig G, **Skowasch D**, Aksoy A. ER Stress-induced secretion of circulating Glucose-Regulated Protein 78kDa (GRP78) ameliorates Pulmonary Arterial Hypertension. *Journal Cell Stress and Chaperones* 2022

15. Biener L, Milger-Kneidinger K, Suhling H, Korn S, Pizarro C, **Skowasch D**. Impact of short time pause of oral corticosteroids on blood eosinophils in asthma. *Pneumologie* 2022

Rosenkranz S, Pausch C, Coghlan JG, Huscher D, Pittrow D, Grünig E, Staehler G, Vizza CD, Gall H, Distler O, Gibbs JSR, Delcroix M, Ghofrani HA, Ewert R, Kaemmerer H, Kabitz HJ, **Skowasch D**, Behr J, Milger K, Halank M, Wilkens H, Seyfarth HJ, Held M, Scelsi L, Neurohr C, Vonk-Noordegraaf A, Ulrich S, Klose H, Claussen M, Eisenmann S, Schmidt KH, Remppis BA, Skride A, Jureviciene E, Gumbiene L, Miliauskas S, Löffler-Ragg J, Lange TJ, Olsson KM, Hoeper MM, Opitz C. Effects of targeted therapies in patients with pulmonary arterial hypertension and comorbidities: A COMPERA analysis. *JHLT* 2022

Bourcier D, Bélair N, Pedneault-Tremblay É-A, et al. French Translation and Cross-cultural Adaptation of the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia. *Cerebellum*. 2022. <https://doi.org/10.1007/s12311-022-01484-3>.

Breuer P, Rasche T, Han X, et al. The Ratio of Expanded to Normal Ataxin 3 in Peripheral Blood Mononuclear Cells Correlates with the Age at Onset in Spinocerebellar Ataxia Type 3. *Mov Disord* 2022; 37: 1098–99. <https://doi.org/10.1002/mds.28962>.
Cordts I, Önder D, Träschütz A, et al. Adult-Onset Neurodegeneration in Nucleotide Excision Repair Disorders (NERDND): Time to Move Beyond the Skin. *Mov Disord* 2022; 37: 1707–18. <https://doi.org/10.1002/mds.29071>.

Deistung A, Jäschke D, Draganova R, et al. Quantitative susceptibility mapping reveals alterations of dentate nuclei in common types of degenerative cerebellar ataxias. *Brain Commun* 2022; 4: fcab306. <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcab306>.
Faber J, Kügler D, Bahrami E, et al. CerebNet: A fast and reliable deep-learning pipeline for detailed cerebellum sub-segmentation. *Neuroimage*. 2022; 264: 119703. <https://doi.org/10.1016/j.neuroimage.2022.119703>.

Garcia-Moreno H, Prudencio M, Thomas-Black G, et al. Tau and neurofilament light-chain as fluid biomarkers in spinocerebellar ataxia type 3. *Eur J Neurol* 2022; 29: 2439–52. <https://doi.org/10.1111/ene.15373>.

Grobe-Einsler M, Schmidt A, Schaprian T, Vogt IR, Klockgether T. Scale for the assessment and rating of ataxia: Age-dependent performance of healthy adults. *Eur J Neurol* 2022. <https://doi.org/10.1111/ene.15596>.

Hengel H, Martus P, Faber J, et al. The frequency of non-motor symptoms in SCA3 and their association with disease severity and lifestyle factors. *J Neurol* 2022. <https://doi.org/10.1007/s00415-022-11441-z>.

Hohenfeld C, Terstiege U, Dogan I, et al. Prediction of the disease course in Friedreich ataxia. *Sci. Rep.* 2022; 12: 19173. <https://doi.org/10.1038/s41598-022-23666-z>.

Ilg W, Müller B, Faber J, et al. Digital Gait Biomarkers Allow to Capture 1-Year Longitudinal Change in Spinocerebellar Ataxia Type 3. *Mov Disord* 2022; 37: 2295–301. <https://doi.org/10.1002/mds.29206>.

Jacobi H, Schaprian T, Beyersmann J, Du Tezenas Montcel S, Schmid M, Klockgether T. Evolution of disability in spinocerebellar ataxias type 1, 2, 3, and 6. *Ann. Clin. Transl. Neurol.* 2022; 9: 286–95. <https://doi.org/10.1002/acn3.51515>.

Klockgether T, Ashizawa T, Brais B, et al. Paving the Way Toward Meaningful Trials in Ataxias: An Ataxia Global Initiative Perspective. *Mov Disord* 2022; 37: 1125–30. <https://doi.org/10.1002/mds.29032>.

Krahe J, Dogan I, Didszun C, et al. Increased brain tissue sodium concentration in Friedreich ataxia: A multimodal MR imaging study. *Neuroimage. Clin.* 2022; 34: 103025. <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2022.103025>.

Krismer F, Palma J-A, Calandra-Buonaura G, et al. The Unified Multiple System Atrophy Rating Scale: Status, Critique, and Recommendations. *Mov Disord* 2022. <https://doi.org/10.1002/mds.29215>.

Maas RPPWM, Teerenstra S, Lima M, et al. Differential Temporal Dynamics of Axial and Appendicular Ataxia in SCA3. *Mov Disord* 2022; 37: 1850–60. <https://doi.org/10.1002/mds.29135>.

Maas RPPWM, Teerenstra S, Toni I, Klockgether T, Schutter DJLG, van de Warrenburg BPC. Cerebellar Transcranial Direct Current Stimulation in Spinocerebellar Ataxia Type 3: a Randomized, Double-Blind, Sham-Controlled Trial. *Neurotherapeutics* 2022; 19: 1259–72. <https://doi.org/10.1007/s13311-022-01231-w>.

Peng Y, Peng L, Chen Z, et al. The Natural History of Spinocerebellar Ataxia Type 3 in Mainland China: A 2-Year Cohort Study. *Front Aging Neurosci* 2022; 14: 917126. <https://doi.org/10.3389/fnagi.2022.917126>.

Moulaire P, Poulet PE, Petit E, et al. Temporal Dynamics of the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia in Spinocerebellar Ataxias. *Mov Disord* 2022. <https://doi.org/10.1002/mds.29255>.

Purrer V, Upadhyay N, Pieper CC, et al. Magnetic Resonance Imaging-Guided Focused Ultrasound Thalamotomy in Spinocerebellar Ataxia Type 12. *Mov Disord* 2022; 37: 872–73. <https://doi.org/10.1002/mds.28918>.

Turski CA, Turski GN, Faber J, et al. Reply to: "Microvascular Breakdown Due to Retinal Neurodegeneration in Ataxias". *Mov Disord* 2022; 37: 438. <https://doi.org/10.1002/mds.28916>.

Wegner P, Schaaf S, Uebachs M, et al. Integrative data semantics through a model-enabled data stewardship. *Bioinformatics* 2022; 38: 3850–52. <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btac375>.

Wilke C, Mengel D, Schöls L, et al. Levels of Neurofilament Light at the Preataxic and Ataxic Stages of Spinocerebellar Ataxia Type 1. *Neurology* 2022; 98: e1985-e1996. <https://doi.org/10.1212/WNL.000000000000200257>.

Birtel J, von Landenberg C, Gliem M, Gliem C, Reimann J, Kunz WS, Herrmann P, Betz C, Caswell R, Nesbitt V, Kornblum C, Charbel Issa P. Mitochondrial Retinopathy. *Ophthalmol Retina*. 2022 Jan;6(1):65-79. doi: 10.1016/j.oret.2021.02.017. Epub 2021 Jul 10. PMID: 34257060.

Drovandi S, Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltin F, Emma F, Gulhan B, Boyer O, Trautmann A, Ziętkiewicz S, Xu H, Shen Q, Rao J, Riedhammer KM, Heemann U, Hoefele J, Stenton SL, Tsygin AN, Ng KH, Fomina S, Benetti E, Aurelle M, Prikhodina L, Schijvens AM, Tabatabaeifar M, Jankowski M, Baiko S, Mao J, Feng C, Deng F, Rousset-Rouviere C, Stańczyk M, Bałasz-Chmielewska I, Fila M, Durkan AM, Levar TK, Dursun I, Esfandiari N, Haas D, Bjerre A, Anarat A, Benz MR, Talebi S, Hooman N, Ariceta G; PodoNet Consortium; mitoNET Consortium; CCGKDD Consortium, Schaefer F. Variation of the clinical spectrum and genotype phenotype associations in Coenzyme Q10 deficiency associated glomerulopathy. *Kidney Int*. 2022 Sep;102(3):592-603. doi: 10.1016/j.kint.2022.02.040. Epub 2022 Apr 26. PMID: 35483523.

Winkler M, von Landenberg C, Kuchenbecker K, Reimann J, Kornblum C. Long-term effects of enzyme replacement therapy in an elderly cohort of late-onset Pompe disease. *Neuromuscul Disord*. 2022 Mar;32(3):195-205. doi: 10.1016/j.nmd.2022.01.001. Epub 2022 Jan 13. PMID: 35120758.

Drovandi S, Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltin F, Emma F, Gulhan B, Boyer O, Trautmann A, Xu H, Shen Q, Rao J, Riedhammer KM, Heemann U, Hoefele J, Stenton SL, Tsygin AN, Ng KH, Fomina S, Benetti E, Aurelle M, Prikhodina L, Schreuder MF, Tabatabaeifar M, Jankowski M, Baiko S, Mao J, Feng C, Liu C, Sun S, Deng F, Wang X, Clavé S, Stańczyk M, Bałasz-Chmielewska I, Fila M, Durkan AM, Levar TK, Dursun I, Esfandiari N, Haas D, Bjerre A, Anarat A, Benz MR, Talebi S, Hooman N, Ariceta G; PodoNet Consortium; mitoNET Consortium; CCGKDD Consortium, Schaefer F. Oral Coenzyme Q10 supplementation leads to better preservation of kidney function in steroid-resistant nephrotic syndrome due to primary Coenzyme Q10 deficiency. *Kidney Int*. 2022 Sep;102(3):604-612. doi: 10.1016/j.kint.2022.04.029. Epub 2022 May 25. PMID: 35643375.

Schroeder L, Monno P, Unger M, Ackerl J, Shatilova O, Schmitt J, Dresbach T, Mueller A, Kipfmüller F. Heart rate control with landiolol hydrochloride in infants with ventricular dysfunction and pulmonary hypertension. *ESC Heart Fail*. 2022 Oct 18. doi: 10.1002/ehf2.14202. Epub ahead of print. PMID: 36256500.

Schroeder L, Kuelshammer M, Dolscheid-Pommerich R, Holdenrieder S, Mueller A, Kipfmüller F. NT-proBNP and Zlog-transformed NT-proBNP values predict extubation failure in critically ill neonates with pulmonary hypertension and ventricular dysfunction. *Pediatr Pulmonol*. 2022 Oct 10. doi: 10.1002/ppul.26193. Epub ahead of print. PMID: 36217256.

Patel N, Massolo AC, Kraemer US, Kipfmüller F. The heart in congenital diaphragmatic hernia: Knowns, unknowns, and future priorities. *Front Pediatr*. 2022 Aug 16;10:890422. doi: 10.3389/fped.2022.890422. PMID: 36052357; PMCID: PMC9424541.

Horn-Oudshoorn EJJ, Knol R, Cochius-den Otter SCM, Te Pas AB, Hooper SB, Roberts CT, Rafat N, Schaible T, de Boode WP, van der Lee R, Debeer A, Kipfmüller F, Roehr CC, Reiss IKM, DeKoninck PLJ. Spontaneous breathing approach in mild congenital diaphragmatic hernia: A resuscitation algorithm. *Front Pediatr*. 2022 Jul 18;10:945090. doi: 10.3389/fped.2022.945090. PMID: 35923783; PMCID: PMC9339647.

Schroeder L, Pugnali F, Dolscheid-Pommerich R, Geipel A, Berg C, Holdenrieder S, Mueller A, Kipfmüller F. CA125: a novel cardiac biomarker for infants with congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Res*. 2022 Jun 15. doi: 10.1038/s41390-022-02130-8. Epub ahead of print. PMID: 35705629.

6: Kipfmüller F, Akkas S, Pugnaroni F, Bo B, Lemloh L, Schroeder L, Gembruch U, Geipel A, Berg C, Heydweiller A, Mueller A. Echocardiographic Assessment of Pulmonary Hypertension in Neonates with Congenital Diaphragmatic Hernia Using Pulmonary Artery Flow Characteristics. *J Clin Med*. 2022 May 27;11(11):3038. doi: 10.3390/jcm11113038. PMID: 35683426; PMCID: PMC9181044.

Horn-Oudshoorn EJJ, Knol R, Te Pas AB, Hooper SB, Cochius-den Otter SCM, Wijnen RMH, Crossley KJ, Rafat N, Schaible T, de Boode WP, Debeer A, Urlesberger B, Roberts CT, Kipfmüller F, Reiss IKM, DeKoninck PLJ. Physiological-based cord clamping versus immediate cord clamping for infants born with a congenital diaphragmatic hernia (PinC): study protocol for a multicentre, randomised controlled trial. *BMJ Open*. 2022 Mar 18;12(3):e054808. doi: 10.1136/bmjopen-2021-054808. PMID: 35304395; PMCID: PMC8935184.

Perrone EE, Karmakar M, Lally PA, Chung S, Kipfmüller F, Morini F, Phillips R, Van Meurs KP, Harting MT, Mychaliska GB, Lally KP; Congenital Diaphragmatic Hernia Study Group. Image-based prenatal predictors correlate with postnatal survival, extracorporeal life support use, and defect size in left congenital diaphragmatic hernia. *J Perinatol*. 2022 Sep;42(9):1195-1201. doi: 10.1038/s41372-022-01357-x. Epub 2022 Feb 28. PMID: 35228684.

Bo B, Balks J, Gries K, Holdenrieder S, Mueller A, Kipfmüller F. Increased N-terminal Pro-B-Type Natriuretic Peptide during Extracorporeal Life Support Is Associated with Poor Outcome in Neonates with Congenital Diaphragmatic Hernia. *J Pediatr*. 2022 Feb;241:83-89.e2. doi: 10.1016/j.jpeds.2021.09.034. Epub 2021 Sep 28. PMID: 34592260.

Peter B, Eisenwort G, Sadovnik I, Bauer K, Willmann M, Rülcke T, Berger D, Stefanzi G, Greiner G, Hoermann G, Keller A, Wolf D, Čulen M, Winter GE, Hoffmann T, Schiefer AI, Sperr WR, Zuber J, Mayer J, Valent P „BRD4 degradation blocks expression of MYC and multiple forms of stem cell resistance in Ph+ chronic myeloid leukemia.“ *Am J Hematol*. 2022 Sep;97(9):1215-1225. doi: 10.1002/ajh.26650.

Koerber RM, Held SAE, Vonnahme M, Feldmann G, Wenzel J, Gütgemann I, Brossart P, Heine A. „Blastic plasmacytoid dendritic-cell neoplasia: a challenging case report.“ *J Cancer Res Clin Oncol*. 2022 Mar;148(3):743-748. doi: 10.1007/s00432-021-03777-2.

Kessler N, Viehmann SF, Krollmann C, Mai K, Kirschner KM, Luksch H, Kotagiri P, Böhner AMC, Huugen D, de Oliveira Mann CC, Otten S, Weiss SAI, Zillinger T, Dobrikova K, Jenne DE, Behrendt R, Ablasser A, Bartok E, Hartmann G, Hopfner KP, Lyons PA, Boor P, Rösen-Wolff A, Teichmann LL, Heeringa P, Kurts C, Garbi N. „Monocyte-derived macrophages aggravate pulmonary vasculitis via cGAS/STING/IFN-mediated nucleic acid sensing.“ *J Exp Med*. 2022 Oct 3;219(10):e20220759. doi: 10.1084/jem.20220759.

Krollmann C, Cieslak K, Koerber RM, Luksch H, Rösen-Wolff A, Brossart P, Teichmann LL. „Quantification of unperturbed phosphoprotein levels in immune cell subsets with phosphoflow to assess immune signaling in autoimmune disease.“ *STAR Protoc*. 2022 Apr 13;3(2):101309. doi: 10.1016/j.xpro.2022.101309.

Platzbecker U, Götze KS, Kiewe P, Germing U, Mayer K, Radsak M, Wolff T, Chromik J, Sockel K, Oelschlägel U, Haase D, Illmer T, Al-Ali HK, Silling G, Reynolds JG, Zhang X, Attie KM, Shetty JK, Giagounidis A. „Long-Term Efficacy and Safety of Luspatercept for Anemia Treatment in Patients With Lower-Risk Myelodysplastic Syndromes: The Phase II PACE-MDS Study.“ *J Clin Oncol*. 2022 Aug 23;JCO2102476. doi: 10.1200/JCO.21.02476.

Mayer K, Hegge N, Molitor E, Brossart P, Hahn-Ast C. „Comparison of Empiric Antibiotic Escalation Therapy with Vancomycin (VAN) versus Linezolid (LIN) in Patients with Febrile Neutropenia.“

Mediterr J Hematol Infect Dis. 2022 May 1;14(1):e2022032. doi: 10.4084/MJHID.2022.032.

Döhner H, Weber D, Krzykalla J, Fiedler W, Wulf G, Salih H, Lübbert M, Kühn MWM, Schroeder T, Salwender H, Götze K, Westermann J, Fransecky L, Mayer K, Hertenstein B, Ringhoffer M, Tischler HJ, Machherndl-Spandl S, Schrade A, Paschka P, Gaidzik VI, Theis F, Thol F, Heuser M, Schlenk RF, Bullinger L, Saadati M, Benner A, Larson R, Stone R, Döhner K, Ganser A. „Midostaurin plus intensive chemotherapy for younger and older patients with AML and FLT3 internal tandem duplications.“

Blood Adv. 2022 Sep 27;6(18):5345-5355. doi: 10.1182/bloodadvances.2022007223.

Meyer T, Spittel S, Grehl T, Weyen U, Steinbach R, Kettemann D, Petri S, Weydt P, Günther R, Baum P, Schlapakow E, Koch JC, Boentert M, Wolf J, Grosskreutz J, Rödiger A, Ilse B, Metelmann M, Norden J, Koc RY, Körtvélyessy P, Riitano A, Walter B, Hildebrandt B, Schaudinn F, Münch C, Maier A. Remote digital assessment of amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale – a multicenter observational study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2022 Aug 1:1-10. doi: 10.1080/21678421.2022.2104649. Epub ahead of print. PMID: 35912984.

Hahn A, Günther R, Ludolph A, Schwartz O, Trollmann R, Weydt P, Weiler M, Neuland K, Schwaderer MS, Hagenacker T; Risdiplam Compassionate Use Program Group. Short-term safety results from compassionate use of risdiplam in patients with spinal muscular atrophy in Germany. Orphanet J Rare Dis. 2022 Jul 19;17(1):276. doi: 10.1186/s13023-022-02420-8. Erratum in: Orphanet J Rare Dis. 2022 Oct 25;17(1):387. PMID: 35854272; PMCID: PMC9295446.

Lipsmeier F, Simillion C, Bamdadian A, Tortelli R, Byrne LM, Zhang YP, Wolf D, Smith AV, Czech C, Gossens C, Weydt P, Schobel SA, Rodrigues FB, Wild EJ, Lindemann M. A Remote Digital Monitoring Platform to Assess Cognitive and Motor Symptoms in Huntington Disease: Cross-sectional Validation Study. J Med Internet Res. 2022 Jun 28;24(6):e32997. doi: 10.2196/32997. PMID: 35763342; PMCID: PMC9277525.

Maier A, Gaudlitz M, Grehl T, Weyen U, Steinbach R, Grosskreutz J, Rödiger A, Koch JC, Lengenfeld T, Weydt P, Günther R, Wolf J, Baum P, Metelmann M, Dorst J, Ludolph AC, Kettemann D, Norden J, Koc RY, Walter B, Hildebrandt B, Münch C, Meyer T, Spittel S. Use and subjective experience of the impact of motor-assisted movement exercisers in people with amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter observational study. Sci Rep. 2022 Jun 10;12(1):9657. doi: 10.1038/s41598-022-13761-6. PMID: 35688956; PMCID: PMC9187150.

Castro-Gomez S, Radermacher B, Tacik P, Mirandola SR, Heneka MT, Weydt P. Teaching an old dog new tricks: serum troponin T as a biomarker in amyotrophic lateral sclerosis. Brain Commun. 2021 Nov 17;3(4):fcab274. doi: 10.1093/braincomms/fcab274. PMID: 34993474; PMCID: PMC8728713.

Drivenes JL, **Betz RC**, Bygum A: A girl with unruly locks: molecular genetics makes a diagnosis of uncombable hair syndrome. *The Lancet* 399:1079, 2022

Ou S, Cesarato N, Mauran P, Gellé MP, Thiele H, **Betz RC**, Viguier M, Gusdorf L: A new de novo heterozygous missense mutation in the desmoplakin gene, causing Naxos and Carvajal dis-ease, associating oligodontia and nail fragility. *Clin Exp Dermatol* 47:1424-1426

Drivenes JL, Grimalt R, Betz RC: Ugreelig hår. *Tidsskr Nor Laegeforen* 142 (10), 2022

Basmanav FB, **Betz RC**: Translational impact of omics studies in alopecia areata: recent ad-vances and future perspectives. *Expert Rev Clin Immunol* 18:845-857, 2022 (Review)

Basmanav FB, Cesarato N, Kumar S, Borisov O, Kokordelis P, Ralsler DJ, Wehner M, Axt D, Xiong X, Thiele H, Dolgin V, Gossmann Y, Fricker N, Dewenter MK, Weller K, Suri M, Reichen-bach H, Oji V, Addor MC, Ramirez K, Stewart H, Garcia Bartels N, Weibel L, Wagner N, George S, Kilic A, Tancheva-Poor I, Stewart A, Dikow N, Blaumeiser B, Medvecz M, Blume-Peytavi U, Farrant P, Grimalt R, Bertok S, Bradley L, Eskin-Schwartz M, Birk OS, Bygum A, Simon M, Kra-witz P, Fischer C, Hamm H, Fritz G, **Betz RC**: Assessment of the Genetic Spectrum of Un-combable Hair Syndrome in a Cohort of 107 Individuals. *JAMA Dermatol* 158:1245-1253, 2022

Soares de Lima Y et al. Germline mutations in WNK2 could be associated with serrated polyposis syndrome. *J Med Genet*. 2022 Oct 21:jmedgenet-2022-108684. doi: 10.1136/jmg-2022-108684. PMID: 36270769

Hendricks LAJ et al.. PTEN Study Group, Mensenkamp AR, Vos JR. Genotype-phenotype associations in a large PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS) patient cohort. *Eur J Med Genet*. 2022 Oct 18:104632. doi: 10.1016/j.ejmg.2022.104632. PMID: 36270489

Møller P et al. Colorectal cancer incidences in Lynch syndrome: a comparison of results from the prospective lynch syndrome database and the international mismatch repair consortium. *Hered Cancer Clin Pract*. 2022 Oct 1;20(1):36. doi: 10.1186/s13053-022-00241-1. PMID: 36182917

- Goschzik T et al. Genetic alterations of TP53 and OTX2 indicate increased risk of relapse in WNT medulloblastomas. *Acta Neuropathol.* 2022 Oct 1. doi: 10.1007/s00401-022-02505-5. Online ahead of print. PMID: 36181537
- Hendricks LAJ et al. Cancer risks by sex and variant type in PTEN Hamartoma Tumor Syndrome. *J Natl Cancer Inst.* 2022 Sep 28:djac188. doi: 10.1093/jnci/djac188. Online ahead of print. PMID: 36171661
- Hendricks LAJ et al. Catch them if you are aware: PTEN postzygotic mosaicism in clinically suspicious patients with PTEN Hamartoma Tumor Syndrome and literature review. *Eur J Med Genet.* 2022 Jul;65(7):104533. doi: 10.1016/j.ejmg.2022.104533. PMID: 35640862
- Hassanin E et al. Breast and prostate cancer risk: The interplay of polygenic risk, rare pathogenic germline variants, and family history. *Genet Med.* 2022 Mar;24(3):576-585. doi: 10.1016/j.gim.2021.11.009. Epub 2021 Nov 18. PMID: 34906469
- Bucksch K et al. Adenoma and colorectal cancer risks in Lynch syndrome, Lynch-like syndrome and familial colorectal cancer type X *Int J Cancer.* 2022;150:56-66. doi: 10.1002/ijc.33790. Epub 2021 Sep 14. PMID: 34469588 (IF 7,40)
- Aretz S, Hüneburg R. Erbliche Tumor-Syndrome des Gastrointestinaltraktes. In Lammert F (Hrsg.), *Viszeralmedizin.* Springer (in Druck)
- Sommer AK et al. Solving the genetic aetiology of hereditary gastrointestinal tumour syndromes – a collaborative multicentre endeavour within the project Solve-RD. *Eur J Med Genet* 2022; PMID: 35283344
- Long-term results of teduglutide treatment for chronic intestinal failure – insights from a national, multi-centric patient home-care service program.
- Greif S, Maasberg S, Wehkamp J, Fusco S, Zopf Y, Herrmann HJ, Lamprecht G, Jacob T, Schiefke I, von Websky MW, Büttner J, Blüthner E, Tacke F, Pape UF *Clinical Nutrition ESPEN*, 2022, ISSN 2405-4577, <https://doi.org/10.1016/j.clnesp.2022.08.027> (IF 2,38)
- „Don't fear the (small) bite: a narrative review of the rationale and misconceptions surrounding closure of abdominal wall incisions.“
Alexios Theodorou, Mark Banysch, Eva B. Deerenberg, Joerg C. Kalf and Martin W. von Websky *Frontiers in Surgery, Visceral Surgery* accepted 11/10/2022
- Transient flare of psoriasis under direct-acting antiviral therapy of chronic hepatitis C: A case report
Leona Dold, Annekristin Hausen, Bettina Langhans, Christian P Strassburg, Ulrich Spengler
PMID: 35340644
- Update on surgical management of enteroatmospheric fistulae in intestinal failure patients.
Nikoupour, H; Theodorou, A; Arasteh, P; Lurje, G; Kalf, JC.; von Websky, MW. *Current Opinion in Organ Transplantation: April 2022 Vol 27(2):137-143.* (IF 2,58)
- Relationship of serum beta-synuclein with blood biomarkers and brain atrophy.
Oeckl P, Anderl-Straub S, Danek A, Diehl-Schmid J, Fassbender K, Fliessbach K, Halbgebauer S, Huppertz HJ, Jahn H, Kassubek J, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Prudlo J, Schneider A, Schroeter ML, Steinacker P, Volk AE, Wagner M, Winkelmann J, Wiltfang J, Ludolph AC, Otto M; FTLN Consortium. *Alzheimers Dement.* 2022 Sep 21. doi: 10.1002/alz.12790. Online ahead of print. PMID: 36129098
- [The Cost of Early Diagnosis of Cognitive Decline in German Memory Clinics].
Onur OA, Wolff-Menzler C, von Arnim CAF, Jessen F, Fink GR, Wiltfang J, Laske C, Schneider A, Levin J, Oberstein T, Kornhuber J, Oberhauser F, Gallinat J, Dodel R, Otto M, Peters O, Teipel S, Duezel E, Riemenschneider M, Flöel A, Perneczky R, Reetz K, Schulz JB, Hausner L, Grimmer T, Frölich L. *Fortschr Neurol Psychiatr.* 2022 Jul;90(7-08):361-367. doi: 10.1055/a-1871-9889. Epub 2022 Jul 20. PMID: 35858613
- Exploring Links Between Psychosis and Frontotemporal Dementia Using Multimodal Machine Learning: Dementia Praecox Revisited.
Koutsouleris N, Pantelis C, Velakoulis D, McGuire P, Dwyer DB, Urquijo-Castro MF, Paul R, Dong S, Popovic D, Oeztuerk O, Kambeitz J, Salokangas RKR, Hietala J, Bertolino A, Brambilla P, Upthegrove R, Wood SJ, Lencer R, Borgwardt S, Maj C, Nöthen M, Degenhardt F, Polyakova M, Mueller K, Villringer A, Danek A, Fassbender K, Fliessbach K, Jahn H, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Anderl-Straub S, Prudlo J, Synofzik M, Wiltfang J, Riedl L, Diehl-Schmid J, Otto M, Meisenzahl E, Falkai P, Schroeter ML; International FTD-Genetics Consortium (IFGC), the German Frontotemporal Lobar Degeneration (FTLD) Consortium, and the PRONIA Consortium. *JAMA Psychiatry.* 2022 Sep 1;79(9):907-919. doi: 10.1001/jamapsychiatry.2022.2075. PMID: 35921104
- Comparative analysis of machine learning algorithms for multi-syndrome classification of neurodegenerative syndromes.
Lampe L, Niehaus S, Huppertz HJ, Merola A, Reinelt J, Mueller K, Anderl-Straub S, Fassbender K, Fliessbach K, Jahn H, Kornhuber J, Lauer M, Prudlo J, Schneider A, Synofzik M, Danek A, Diehl-Schmid J, Otto M; FTLN-Consortium Germany, Villringer A, Egger K, Hattingen E, Hilker-Roggenendorf R, Schnitzler A, Südmeyer M, Oertel W; German Atypical Parkinson Consortium Study Group, Kassubek J, Höglinger G, Schroeter ML. *Alzheimers Res Ther.* 2022 May 3;14(1):62. doi: 10.1186/s13195-022-00983-z. PMID: 35505442
- Utility of the Repeat and Point Test for Subtyping Patients With Primary Progressive Aphasia.
Seckin M, Ricard I, Raiser T, Heitkamp N, Ebert A, Prix C, Levin J, Diehl-Schmid J, Riedl L, Roßmeier C, Hoen N, Schroeter ML, Marschhauser A, Obrig H, Benke T, Kornhuber J, Fliessbach K, Schneider A, Wiltfang J, Jahn H, Fassbender K, Prudlo J, Lauer M, Duning T, Wilke C, Synofzik M, Anderl-Straub S, Semler E, Lombardi J, Landwehrmeyer B, Ludolph A, Otto M, Danek A; German FTLN consortium. *Alzheimer Dis Assoc Disord.* 2022 Jan-Mar 01;36(1):44-51. doi: 10.1097/WAD.0000000000000482. PMID: 35001030
- Reimers A, Helmstaedter C, Elger CE, Pitsch J, Hamed M, Becker AJ, Witt J-A (2022) Neuropathological insights into unexpected cognitive decline in epilepsy. *Ann Neurol.* doi:10.1002/ana.26557.

Kaaden T et al. (2022) Seizure Semiology in Antibody-Associated Autoimmune Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 9.

Tröscher AR et al. (2022) Temporal lobe epilepsy with GAD antibodies: neurons killed by T cells not by complement membrane attack complex. *Brain*. doi:10.1093/brain/awac404.

Witt J-A, Widman G, Hansen N, Wrede R von, Elger CE, Helmstaedter C (2022) Evaluation of a Rapid Topiramate Titration Scheme for the Early Detection of Cognitive Side Effects. *CNS Drugs*. doi:10.1007/s40263-022-00969-3.

Hansen N, Widman G, Önder D, Schwing K, Leelaarporn P, Prusseit I, Wrede R von, Surges R, Becker AJ, Witt J-A, Elger CE, Helmstaedter C (2022) Increased T- and B-cells associated with the phenotype of autoimmune limbic encephalitis with mainly memory dysfunction. *J Transl Autoimmun* 5:100167.

Rademacher M, Toledo M, van Paesschen W, Liow KK, Milanov IG, Esch M-L, Wang N, MacPherson M, Byrnes WJ, Minh TDC, Webster E, Werhahn KJ (2022) Efficacy and safety of adjunctive padsevonil in adults with drug-resistant focal epilepsy: Results from two double-blind, randomized, placebo-controlled trials. *Epilepsia Open*. doi:10.1002/epi4.12656.

Lichter K, Paul MM, Pauli M, Schoch S, Kollmannsberger P, Stigloher C, Heckmann M, Sirén A-L (2022) Ultrastructural analysis of wild-type and RIM1 α knockout active zones in a large cortical synapse. *Cell Rep* 40:111382.

Mikhailova AG et al. (2022) A mitochondria-specific mutational signature of aging: increased rate of A & G substitutions on the heavy strand. *Nucleic Acids Res* 50:10264–10277.

Henning O, Alfstad KÅ, Johannessen Landmark C, Helmstaedter C, Lossius MI, Holth Skogan A (2022) Use of screening tools to assess comorbidities and adverse events in patients with epilepsy. A European Reference Network for Rare and Complex Epilepsies (EpiCARE) survey. *Seizure* 101:237–243.

Adams T, Wagner S, Baldinger M, Zellhuber I, Weber M, Nass D, Surges R (2022) Accurate detection of heart rate using in-ear photoplethysmography in a clinical setting. *Front Digit Health* 4:909519.

Taube J, Witt J-A, Grote A, Delev D, Enkirch J, Hattingen E, Becker AJ, Elger CE, Helmstaedter C (2022) Preoperative and postoperative memory in epilepsy patients with 'gliosis only' versus hippocampal sclerosis: a matched case-control study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. doi:10.1136/jnnp-2022-329224.

Pohlentz MS, Müller P, Cases-Cunillera S, Opitz T, Surges R, Hamed M, Vatter H, Schoch S, Becker AJ, Pitsch J (2022) Characterisation of NLRP3 pathway-related neuroinflammation in temporal lobe epilepsy. *PLoS ONE* 17:e0271995.

Olaciregui-Dague K, Weinhold L, Hoppe C, Schmid M, Surges R (2022) Anti-seizure efficacy and retention rate of carbamazepine is highly variable in randomized controlled trials: a meta-analysis. *Epilepsia Open*. doi:10.1002/epi4.12644.

Effert J-S, Esser B, Buschermöhle M, Henze J, Warnecke M, Surges R, Houta S (2022) Usability Engineering for Medical Apps using the Example of an App for Epilepsy Self-Management with a Neurosensing System. In: *Human Interaction and Emerging Technologies (IHET 2022): Artificial Intelligence and Future Applications*. AHFE International.

Grote A, Heiland DH, Taube J, Helmstaedter C, Ravi VM, Will P, Hattingen E, Schüre JR, Witt JA, Reimers A, Elger C, Schramm J, Becker AJ, Delev D (2022) 'Hippocampal innate inflammatory gliosis only' in pharmacoresistant temporal lobe epilepsy. *Brain*. doi:10.1093/brain/awac293.

Vychopen M, Hamed M, Bahna M, Racz A, Ilic I, Salemawod A, Schneider M, Lehmann F, Eichhorn L, Bode C, Jacobs AH, Behning C, Schuss P, Güresir E, Vatter H, Borger V (2022) A Validation Study for SHE Score for Acute Subdural Hematoma in the Elderly. *Brain Sci* 12.

Larivière S et al. (2022) Structural network alterations in focal and generalized epilepsy assessed in a worldwide ENIGMA study follow axes of epilepsy risk gene expression. *Nat Commun* 13:4320.

Fell J (2022) What is mind blanking: A conceptual clarification. *Eur J Neurosci*. doi:10.1111/ejn.15782.

Pukropski J, Wrede R von, Helmstaedter C, Surges R (2022) Transiente epileptische Amnesie – ein seltenes Phänomen bei Temporallappenepilepsien. *Nervenarzt*. doi:10.1007/s00115-022-01364-5.

Lesca G, Baumgartner T, Monin P, Dominicus A de, Kunz WS, Specchio N (2022) Genetic causes of rare and common epilepsies: What should the epileptologist know? *European Journal of Medical Genetics* 65:104570.

Chaieb L, Krakau S, Reber TP, Fell J (2022) Modulation of Mind Wandering Using Monaural Beat Stimulation in Subjects With High Trait-Level Mind Wandering. *Front Psychol* 13:815442.

Borger V, Hamed M, Bahna M, Racz Á, Ilic I, Potthoff A-L, Baumgartner T, Rüber T, Becker A, Radbruch A, Mormann F, Surges R, Vatter H, Schneider M (2022) Temporal lobe epilepsy surgery: Piriform cortex resection impacts seizure control in the long-term. *Ann Clin Transl Neurol*. doi:10.1002/acn3.51620.

Chuquisana O, Strippel C, Tröscher AM, Baumgartner T, Rácz A, Keller CW, Elger CE, Melzer N, Kovac S, Wiendl H, Bauer J, Lünemann JD (2022) Complement activation contributes to GAD antibody-associated encephalitis. *Acta Neuropathol.* doi:10.1007/s00401-022-02448-x.

Baumgartner T, Pitsch J, Olaciregui-Dague K, Hoppe C, Rácz A, Rüber T, Becker A, Wrede R von, Surges R (2022) Seizure underreporting in LGI1 and CASPR2 antibody encephalitis. *Epilepsia.* doi:10.1111/epi.17338.

Silvennoinen K et al. (2022) SCN1A overexpression, associated with a genomic region marked by a risk variant for a common epilepsy, raises seizure susceptibility. *Acta Neuropathol.* doi:10.1007/s00401-022-02429-0.

Wrede R von, Bröhl T, Rings T, Pukropski J, Helmstaedter C, Lehnertz K (2022) Modifications of Functional Human Brain Networks by Transcutaneous Auricular Vagus Nerve Stimulation: Impact of Time of Day. *Brain Sci* 12.

Lopez SM et al. (2022) Event-based modelling in temporal lobe epilepsy demonstrates progressive atrophy from cross-sectional data. *Epilepsia.* doi:10.1111/epi.17316.

Rácz A, Hummel CA, Becker A, Helmstaedter C, Schuch F, Baumgartner T, Wrede R von, Borger V, Solymosi L, Surges R, Elger CE (2022) Histopathologic Characterization and Neurodegenerative Markers in Patients With Limbic Encephalitis Undergoing Epilepsy Surgery. *Front Neurol* 13:859868.

Gerster M, Waterstraat G, Litvak V, Lehnertz K, Schnitzler A, Florin E, Curio G, Nikulin V (2022) Separating Neural Oscillations from Aperiodic 1/f Activity: Challenges and Recommendations. *Neuroinformatics.* doi:10.1007/s12021-022-09581-8.

Rajbanshi B, Guruacharya A (2022) Panama: An Open-Source Educational App for Ion Channel Biophysics Simulation. *Front Neuroinform* 16:813940.

Taube J, Witt J-A, Baumgartner T, Helmstaedter C (2022) All's well that ends well? Long-term course of a patient with anti-amphiphysin associated limbic encephalitis. *Epilepsy Behav Rep* 18:100534.

Cucchi D, Baumgartner T, Walter SG, Menon A, Ossendorff R, Surges R, Burger C, Wirtz DC, Friedrich MJ (2022) Epidemiology and specific features of shoulder injuries in patients affected by epileptic seizures. *Arch Orthop Trauma Surg.* doi:10.1007/s00402-022-04420-6.

Strippel C et al. (2022) A genome-wide association study in autoimmune neurological syndromes with anti-GAD65 autoantibodies. *Brain.* doi:10.1093/brain/awac119.

Witt J-A, Helmstaedter C (2022) The impact of perampanel on cognition: A systematic review of studies employing standardized tests in patients with epilepsy. *Seizure* 94:107–111.

Luelsberg F, Krakau S, Chaieb L, Witt J-A, Wrede R von, Fell J, Helmstaedter C (2022) Neuropsychological features of mind wandering in left-, right- and extra temporal lobe epilepsy. *Seizure* 95:50–55.

Witt J-A, Helmstaedter C (2022) Do executive deficits differentiate between autoimmune temporal lobe epilepsy and temporal lobe epilepsies with non-autoimmune etiologies? A critical view on recently published data. *Epilepsy Behav:*108562.

Bröhl T, Lehnertz K (2022) A straightforward edge centrality concept derived from generalizing degree and strength. *Sci Rep* 12:4407.

Schach S, Rings T, Bregulla M, Witt J-A, Bröhl T, Surges R, Wrede R von, Lehnertz K, Helmstaedter C (2022) Electrodermal Activity Biofeedback Alters Evolving Functional Brain Networks in People With Epilepsy, but in a Non-specific Manner. *Front Neurosci* 16:828283.

Wrede R von, Schidlowski M, Huppertz H-J, Rüber T, Ivo A, Baumgartner T, Hallmann K, Zsurka G, Helmstaedter C, Surges R, Kunz WS (2022) Large Phenotypic Variation of Individuals from a Family with a Novel ASPM Mutation Associated with Microcephaly, Epilepsy, and Behavioral and Cognitive Deficits. *Genes (Basel)* 13.

Kutter EF, Boström J, Elger CE, Nieder A, Mormann F (2022) Neuronal codes for arithmetic rule processing in the human brain. *Curr Biol.* doi:10.1016/j.cub.2022.01.054.

Asúa DR de, Olaciregui Dague K, Arriaga A, Herreros B (2022) Animating Clinical Ethics: A Structured Method to Teach Ethical Analysis Through Movies. *HEC Forum.* doi:10.1007/s10730-022-09470-2.

Harms A, Bauer T, Fischbach L, David B, Ernst L, Witt J-A, Diers K, Baumgartner T, Weber B, Radbruch A, Becker AJ, Helmstaedter C, Reuter M, Elger CE, Surges R, Rüber T (2022) Shape description and volumetry of hippocampus and amygdala in temporal lobe epilepsy - A beneficial combination with a clinical perspective. *Epilepsy Behav* 128:108560.

Asadi-Pooya AA et al. (2022) Counseling about sudden unexpected death in epilepsy (SUDEP): A global survey of neurologists' opinions. *Epilepsy Behav* 128:108570.

Witt J-A, Rademacher M, Wrede R von, Surges R, Helmstaedter C (2022) Cognitive reawakening and improved quality of life achieved after discontinuing 16 years of anti-seizure treatment with topiramate. *Neurocase:*1–5.

Bahna M, Hamed M, Ilic I, Salemdawod A, Schneider M, Rácz A, Baumgartner T, Güresir E, Eichhorn L, Lehmann F, Schuss P, Surges R, Vatter H, Borger V (2022) The necessity for routine intensive care unit admission following elective craniotomy for epilepsy surgery: a retrospective single-center

Warwas FB, Heim N, Berger M, Kramer FJ, Wiedemeyer V. Retrospective study on the pharyngeal airspace in the lateral cephalogram - A mathematical model to predict changes due to bimaxillary orthognathic surgery. *J Craniomaxillofac Surg.* 2022 Oct 31;S1010-5182(22)00158-5. doi: 10.1016/j.jcms.2022.10.003.

Hofmann E, Eggers B, Heim N, Kramer FJ, Nokhbehsaim M, Götz W. Bevacizumab and sunitinib mediate osteogenic and pro-inflammatory molecular changes in primary human alveolar osteoblasts in vitro. *Odontology.* 2022 Oct;110(4):634-647. doi: 10.1007/s10266-022-00691-Y.

Eggers B, Stope MB, Marciniak J, Mustea A, Deschner J, Nokhbehsaim M, Kramer FJ. Modulation of Inflammatory Responses by a Non-Invasive Physical Plasma Jet during Gingival Wound Healing. *Cells.* 2022 Sep 2;11(17):2740. doi: 10.3390/cells11172740.

Eggers B, Stope MB, Marciniak J, Götz W, Mustea A, Deschner J, Nokhbehsaim M, Kramer FJ. Non-Invasive Physical Plasma Generated by a Medical Argon Plasma Device Induces the Expression of Regenerative Factors in Human Gingival Keratinocytes, Fibroblasts, and Tissue Biopsies. *Biomedicines.* 2022 Apr 13;10(4):889. doi: 10.3390/biomedicines10040889.

Ameln J, Reiniger JL, Hess K, Holz FG, Harmening WM. Supernormal foveal photoreceptor density in Alport syndrome: A case report. *Eur J Ophthalmol.* 2022 Apr. doi: 10.1177/11206721221093197.

Birtel J, Holz FG, Herrmann P. Sektorielle Irisheterochromie: Hinweis auf eine systemische Erkrankung [Sectoral iris heterochromia: Indication of a systemic condition]. *Ophthalmologe.* 2022 Apr;119(4):329. doi: 10.1007/s00347-022-01615-5

Birtel J, Gliem M, Herrmann P, Neuhaus C, Holz FG, MacLaren RE, Scholl HPN, Charbel Issa P. North Carolina macular dystrophy shows a particular drusen phenotype and atrophy progression. *Br J Ophthalmol.* 2022 Sep;106(9):1269-1273. doi: 10.1136/bjophthalmol-2021-318815.

Hess K, Raming K, Gliem M, Charbel Issa P, Herrmann P, Holz FG, Pfau M. Choriocapillaris Flow Signal Impairment in Sorsby Fundus Dystrophy. *Ophthalmologica.* 2022;245(3):265-274. doi: 10.1159/000520931.

Hess K, Park YJ, Kim HA, Holz FG, Charbel Issa P, Yoon YH, Tzaridis S. Tamoxifen Retinopathy and Macular Telangiectasia Type 2: Similarities and Differences on Multimodal Retinal Imaging. *Ophthalmol Retina.* 2022 Aug 7:S2468-6530(22)00377-3. doi: 10.1016/j.oret.2022.08.004.

Raming K, Gliem M, Charbel Issa P, Birtel J, Herrmann P, Holz FG, Pfau M, Hess K. Visual Dysfunction and Structural Correlates in Sorsby Fundus Dystrophy. *Am J Ophthalmol.* 2022 Feb;234:274-284. doi: 10.1016/j.ajo.2021.07.032.

Terheyden JH, Finger RP, Wicharz F, Herrmann P, Holz FG, Tufail A, Müller PL. Properties of patient-reported outcome measures in recessive Stargardt disease. *Ophthalmologica.* 2022 Sep 21. doi: 10.1159/000527093..

Terheyden JH, Mekschat L, Ost RAD, Bildik G, Berger M, Wintergerst MWM, Holz FG, Finger RP. Interviewer Administration Corresponds to Self-Administration of the Vision Impairment in Low Luminance (VILL) Questionnaire. *Transl Vis Sci Technol.* 2022 Apr 1;11(4):21. doi: 10.1167/tvst.11.4.21.

Wintergerst MWM, Merten NR, Berger M, Dysli C, Terheyden JH, Poletti E, Holz FG, Schäfer VS, Schmid M, Ach T, Finger RP. Spectrally resolved autofluorescence imaging in posterior uveitis. *Sci Rep.* 2022 Aug 29;12(1):14337. doi: 10.1038/s41598-022-18048-4. PMID: 36038591; PMCID: PMC9424200.

Ziob J, Behning C, Brossart P, Bieber T, Wilsmann-Theis D, Schäfer VS. Therapeutic management and clinical remission for patients with psoriasis and psoriatic arthritis in a specialized dermatological-rheumatological center. *Dermatol Ther.* 2022 Oct;35(10):e15755. doi: 10.1111/dth.15755. Epub 2022 Aug 15. PMID: 35940887.

Schreiner JK, Recker F, Scheicht D, Karakostas P, Ziob J, Behning C, Preuss P, Brossart P, Schäfer VS. Changes in ultrasound imaging of joints, entheses, bursae and tendons 24 and 48 h after adjusted weight training. *Ther Adv Musculoskelet Dis.* 2022 Jul 22;14:1759720X221111610. doi: 10.1177/1759720X221111610. PMID: 35898563; PMCID: PMC9310201.

Bosch P, Dejaco C, Schmidt WA, Schlüter KD, Pregartner G, Schäfer VS. Association of ultrasound-confirmed axillary artery vasculitis and clinical outcomes in giant cell arteritis. *Semin Arthritis Rheum.* 2022 Oct;56:152051. doi: 10.1016/j.semarthrit.2022.152051. Epub 2022 Jun 15. PMID: 35780722.

Höhne E, Recker F, Dietrich CF, Schäfer VS. Assessment Methods in Medical Ultrasound Education. *Front Med (Lausanne).* 2022 Jun 9;9:871957. doi: 10.3389/fmed.2022.871957. PMID: 35755059; PMCID: PMC9218354.

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.* 2022 May 16. German. doi: 10.1007/s00393-022-01207-3. Epub ahead of print. PMID: 35575828.

von Schacky CE, Wilhelm NJ, Schäfer VS, Leonhardt Y, Jung M, Jungmann PM, Russe MF, Foreman SC, Gassert FG, Gassert FT, Schwaiger BJ, Mogler C, Knebel C, von Eisenhart-Rothe R, Makowski MR, Woertler K, Burgkart R, Gersing AS. Development and evaluation of machine learning models based on X-ray radiomics for the classification and differentiation of malignant and benign bone tumors. *Eur Radiol.* 2022 Sep;32(9):6247-6257. doi: 10.1007/s00330-022-08764-w. Epub 2022 Apr 9. PMID: 35396665; PMCID: PMC9381439.

Jensen AK, Chatzidionysiou K, Torp CK, Sørensen AS, Tenstad HB, Schäfer VS, Kostine M, Jacobsen S, Leipe J, Kragstrup TW. Comparison of immune checkpoint inhibitor-induced arthritis and reactive arthritis to inform therapeutic strategy. *Biomed Pharmacother.* 2022 Apr;148:112687. doi: 10.1016/j.biopha.2022.112687. Epub 2022 Feb 25. PMID: 35228067.

Mockenhaupt LM, Dolscheid-Pommerich R, Stoffel-Wagner B, Behning C, Brossart P, Schäfer VS. Autoantibodies to dense-fine-speckled 70 (DFS70) do not necessarily rule out connective tissue diseases. *Semin Arthritis Rheum.* 2022 Feb;52:151936. doi: 10.1016/j.semarthrit.2021.12.006. Epub 2021 Dec 30. PMID: 35027246.

Kravchenko D, Karakostas P, Kuetting D, Meyer C, Brossart P, Behning C, Schäfer VS. The role of dual energy computed tomography in the differentiation of acute gout flares and acute calcium pyrophosphate crystal arthritis. *Clin Rheumatol.* 2022 Jan;41(1):223-233. doi: 10.1007/s10067-021-05949-4. Epub 2021

Pieper CC, Wagenpfeil J, Henkel A, Geiger S, Köster T, Hoss K, Luetkens JA, Hart C, Attenberger UI, Müller A. MR lymphangiography of lymphatic abnormalities in children and adults with Noonan syndrome. *Scie Rep* 2022; 12 (1): 10.1038/s41598-022-13806-w

12 Abkürzungsverzeichnis

Abkürzung	
A Zentrum	Dachstruktur des ZSEB
AET	Arbeitsgemeinschaft erblicher Tumorerkrankungen
AG ZSE	Arbeitsgemeinschaft der Zentren für seltene Erkrankungen
ALS	amyotrophe Lateralsklerose
ASE	Anlaufstelle für Menschen ohne Diagnose
B Zentrum	Behandlungszentrum
BRCA-Netzwerk	Bei familiären Krebserkrankungen
CDH	Congenital diaphragmatic hernia
CGA-IGC	Collaborative Group of the Americas on Inherited Colorectal Cancer
CIO	Centrum für Integrierte Onkologie
CIO-ABCD	Centrum für Integrierte Onkologie Aachen Bonn Köln Düsseldorf
CIRTA	Congress of the Intestinal Rehabilitation & Transplant Association
CoBaLd	Cowden-/Bannayan-Riley-Ruvalcaba-/Lhermitte-Duclos-Syndrom
CORD-MII	Collaboration on Rare Diseases - Medizin Informatik Initiative
DGM	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke
DGRH	Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie
DHH	Deutsche Huntington Hilfe
DKG	Deutsche Krebsgesellschaft
DVPMG	Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierung
DZNE	Deutsches Zentrum für neurodegenerative Erkrankungen
EAN	European Academy of Neurology
EHDN	European Huntington's Disease Network
ERN	European Reference Networks
ERN EpiCARE	ERN for Epilepsies
ERN GENTURIS	ERN for Genetic Tumor Risk Syndromes
ERN-EYE	ERN for rare eye diseases
ERNICA	European Reference Network for rare Inherited and Cogenetical Anomalies
ERN-NMD	ERN Neuromuscular Diseases
ERN-RND	ERN Neurological Diseases
ESHG	European Society of Human Genetics
ESMO	European Society for Medical Oncology
EULAR	European League Against Rheumatism
EURO-NMD	European Reference Network of rare neuromuscular diseases
FAKSE	Fortbildungsakademie
FTLDC	Frontotemporal lobar degeneration
GB-A	Gemeinsamer Bundesausschuss
HNPCC	Hereditäres Nicht-Polypöses Colorektales Carcinom
HNPCC-Konsortium	Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer - Konsortium
IDZB	Integratives Darmzentrum Bonn-Rhein-Sieg
ILAE	International League Against Epilepsies
ILCO	für Stomaträger und Menschen mit Darmkrebs und deren Angehörige
IMP	International Mito Patients
InSiGHT	International Society for Gastrointestinal Hereditary Tumors
IOP	Interdisziplinäre Onkologische Projektgruppen
KI	Künstliche Intelligenz
MBA	Master of Business Administration

mitoNET	Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen
MME	Master for Medical Education
MHH	Medizinische Hochschule Hannover
MND	Motoneuron Krankheit
NAMSE	Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen
NGS	Next Generation Sequenzing
NRW ZSE	Nordrhein-Westfälische Zentren für seltene Erkrankungen
NZeT	Nationales Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen
OCT	optische Kohärenztomographie
OMERACT	Outcome Measures in Rheumatoid Arthritis Clinical Trials
PH-Netzwerk Nordrhein	Pulmonale Hypertonie Netzwerk Nordrhein
PXE	Pseudoxanthoma elasticum
RWTH Aachen	Rheinisch-Westfälische Technische Hochschule Aachen
SGB V	Sozialgesetzbuch fünf
SICKO	Sicherheit in der Kinderonkologie
SMA	Spinale Muskelatrophie
SOP	Standard Operating Procedure
UEG	United European Gastroenterology
ZNS	Zentrales Nervensystem
ZSEB	Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn