

# Qualitätsbericht 2023 des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) am Universitätsklinikum Bonn

JÄHRLICHER BERICHT  
STAND DEZEMBER 2023



Zentrum für  
seltene Erkrankungen  
Bonn



ukb universitäts  
klinikum**bonn**

## Inhalt

<b>1</b>	<b>Vorwort.....</b>	<b>3</b>
	<b>Kurzer Rückblick und Höhepunkte aus dem ZSEB Jahr 2023:.....</b>	<b>5</b>
<b>2</b>	<b>Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) und seiner Netzwerkpartner .....</b>	<b>7</b>
2.1	Das A Zentrum .....	7
2.2	Die B Zentren .....	12
<b>3</b>	<b>Qualitätssicherung .....</b>	<b>22</b>
3.1	Qualitätssicherung .....	22
3.2	Zertifizierung für Zentren für seltene Erkrankungen über ClarCert .....	23
3.3	Kodierung SE.....	23
<b>4</b>	<b>Versorgung von Menschen mit seltener Erkrankung oder ohne Diagnose am ZSEB ...</b>	<b>24</b>
4.1	Sprechstunde .....	24
4.2	Umgang mit Anfragen an das ZSEB.....	24
4.3	Transitionskonzept.....	24
4.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patient: innen) .....	25
4.5	Telemedizinische Leistungen (Videosprechstunde, virtuelles Krankenhaus) .....	26
4.6	European Reference Networks (ERN) und Deutsche ReferenzNetzwerke (DRN).....	27
4.7	Konzept – Arbeitsprozesse des ZSEB .....	29
<b>5</b>	<b>Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB .....</b>	<b>30</b>
5.1	Fortbildungen in der wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenz.....	30
5.2	Fortbildungsakademie (FAKSE) der NRW ZSE.....	30
5.3	weitere Fortbildungen .....	31
5.4	Lehre am ZSEB - Wahlfach für Medizinstudierende.....	38
5.5	Workshop Kinderonkologie: SICKO .....	39
<b>6</b>	<b>Interaktion und Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen .....</b>	<b>40</b>
6.1	AG ZSE .....	40
6.2	AG Lotsen .....	40
6.3	NRW ZSE .....	41
6.4	Gründung einer Fach- und Organspezifischen Arbeitsgruppe (FOSA) für seltene Erkrankungen.....	41
6.5	Deutsche Referenznetzwerke .....	42
<b>7</b>	<b>Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen .....</b>	<b>45</b>
<b>8</b>	<b>Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB .....</b>	<b>45</b>

<b>9</b>	<b><i>Register mit Beteiligung des ZSEB</i></b> .....	<b>49</b>
<b>10</b>	<b><i>Studien mit Beteiligung des ZSEB</i></b> .....	<b>52</b>
<b>10.1</b>	<b><i>Studien in den B Zentren</i></b> .....	<b>52</b>
<b>10.2</b>	<b><i>Diagnose-Unterstützung und Mustererkennung in der Medizin</i></b> .....	<b>60</b>
<b>11</b>	<b><i>Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2023</i></b> .....	<b>62</b>

## 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)!

Am Standort unseres Universitätsklinikum Bonn konnten wir in 2023 – in enger Kooperation mit vielen gut aufgestellten Fachabteilungen und besonders dank der hervorragenden Arbeit von Pflegenden, Ärztinnen und Ärzten, Medizinischen Fachangestellten, Physiotherapeut\*innen, Ergo- und Logopädinnen exzellente Arbeit für Patienten und Patientinnen leisten.

Als ZSEB war es in 2023 unser vordringliches Ziel, den besonderen Bedürfnissen von Menschen mit einer seltenen Erkrankung oder mit einer gesicherten seltenen Erkrankung Rechnung zu tragen. Deshalb stand auch beim ZSEB- Sommersymposium des letzten Jahres die Selbsthilfe im Fokus. Die Anwesenden konnten sich mit Beiträgen, die von der Transition (Prof. Pape, Essen) über das Kindernetzwerk (K. Jackel-Neusser) zur Initiative Loudrare reichten, einen umfassenden Überblick in die Thematik verschaffen und es blieb Raum zur Diskussion und Vernetzung.

Apropos Vernetzung: keine gute Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung ohne Vernetzung. Deshalb sind wir auch stolz, dass unsere Vernetzungs-Initiative [unrare.me](https://unrare.me) im Dezember 2023 online gegangen ist! [Unrare.me](https://unrare.me) – das Ergebnis der Zusammenarbeit zwischen dem ZSEB, dem Kindernetzwerk, der MHH, dem Fraunhofer IAIS, der Agentur 99° und digitalux ermöglicht es, dass sich Patient: innen, health care professionals, Angehörige und Selbsthilfe besser untereinander und miteinander vernetzen kann. Die Vision von [unrare.me](https://unrare.me) ist es, Erfahrungswissen besser nutzbar zu machen und wir vom ZSEB sind stolz, in diesem Team innovationstreibend wirksam sein zu können! Unsere Netzwerk-Arbeit spiegelt sich auch in tollen regionalen Kooperationen (NRW-ZSE, vKH) wider und wird auch in überregionalen Netzwerken sichtbar (AG-ZSE, DRN).

Selbstverständlich war die Arbeit für Ratsuchende, die Recherche, die Fallkonferenz zu „schwierigen Fällen“ in 2023 ein zentraler Punkt unserer Arbeit. Auch hier galt im letzten Jahr, dass durch guten, multidisziplinären Dialog zwischen ganz unterschiedlichen Fachdisziplinen am UKB – von A wie Augenheilkunde über E wie ELKI bis Z wie Zahn-Mund-Kiefer Chirurgie –

den Ratsuchenden und Ihren Hausärztinnen / Hausärzten sowie Kinderärztinnen / Kinderärzten diagnostische Empfehlungen und differentialdiagnostische Anregungen gegeben werden konnten. Nicht zuletzt dank des Einsatzes moderner humangenetischer Verfahren am Institut für Humangenetik des UK Bonn (Leitung: Prof. M. Nöthen) gelang es, manchen Fall zu lösen!

Bleibt an dieser Stelle noch der Dank an unsere Studierenden: seit vielen Jahren stellt die Arbeit der Studierenden einen wichtigen Baustein unserer Arbeit dar: junge Mediziner: innen aktuell arbeiten Alisa, Clara, Claudia, Felix, Hanno, Isabelle, Kaja, Marcel, Mona und Sarah am ZSEB, unterstützen die Recherche und stellen die Patient: innen im Team mit Fachärztinnen und Fachärzten in der Fallkonferenz vor. Das ist eine wunderbare Kombination aus „jung“ und „alt“ zum Wohle der ratsuchenden Patient: innen!

Abschließend möchte ich den Beteiligten am Universitätsklinikum Bonn, unseren B Zentren am UKB sowie den Ärztinnen und Ärzten in Bonn und in der Region, den Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen danken.

Nur durch den intensiven und wertschätzenden Dialog können wir zum Wohle der Patient: innen beitragen. Dafür danke ich im Namen des ganzen ZSEB - Team!

Ich wünsche nun allen Leserinnen und Lesern des Berichtes ein gesundes und friedliches Jahr 2024 und danke für das Interesse an unserer Arbeit!

Herzlichst, Ihr



Prof. Dr. med. Lorenz Grigull

Leiter des ZSEB

Sprecher des Vorstandes des ZSEB

## Kurzer Rückblick und Höhepunkte aus dem ZSEB Jahr 2023:

Eines der Highlights des Jahres in 2023 für unser ZSE war zweifellos der Start der Social Media App **unare.me** für Menschen mit chronischen und seltenen Erkrankungen ([www.unrare.me](http://www.unrare.me)) im Dezember 2023. Die App bietet nicht nur Betroffenen und ihren Angehörigen die Möglichkeit, sich zu vernetzen, Informationen auszutauschen und Unterstützung zu finden, sondern schafft auch einen Raum für Fachkräfte aus den Bereichen Gesundheit, Pflege und Medizin, um sich fachlich auszutauschen und interdisziplinär zu vernetzen. Die App kann seit Anfang Dezember 2023 im App- oder Play-Store heruntergeladen werden. Unrare.me ist das Ergebnis einer Kooperation zwischen dem ZSEB, dem Kindernetzwerk, der MHH, dem Fraunhofer IAIS, der Designagentur 99° sowie digitalux und wir sind gespannt auf viele Ausbaumöglichkeiten und Erweiterungen, die wir mit unrare.me in 2024 planen!

In mehr als 50 **Fallkonferenzen** für Kinder und erwachsene Patient: innen konnten im multidisziplinären Team individuelle Empfehlungen für Patient: innen entwickelt werden.

Wir freuen uns außerdem über Veröffentlichungen des Magazins "**orphan and new drugs**", die unter anderem dazu beigetragen haben, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu schärfen.

Im August 2023 fand dann das **zweite Sommersymposium des ZSEB** statt. Unter dem Schwerpunktthema „Selbsthilfe“ gelang es, einen guten Überblick zu Themen aus – und für die Selbsthilfe zu schaffen. Prof. Lars Pape eröffnete das Symposium mit einem Überblick zum Thema Transition – also dem schwierigen Wechsel aus der Pädiatrie in die Erwachsenen-Medizin. Es folgte die Vorstellung des Kindernetzwerks (knw) durch Frau Jackel-Neusser und anschließend berichteten Studierende zur Rolle der Selbsthilfe in der studentischen Lehre. Nach einer aktiven Pause mit Interviews und Diskussionen wurden "Loudrare" und die NAMSE vorgestellt. Zum Abschluss präsentierte Prof. Grigull die neue App "unrare.me".

In 2023 war das ZSEB aktiv unterwegs, um das Thema der seltenen Erkrankungen und unsere Arbeitsschwerpunkte im Rahmen verschiedener Veranstaltungen zu präsentieren: hierzu gehörten die **NRW-ZSE Masterclass**, die NRW-Fortbildungsreihe **Zebbras und Kolibris**

Lehrveranstaltung, das **Sommersymposium des virtuellen Krankenhauses** (vKH) und die Medica. Besonders unsere Schwerpunkte, also Menschen ohne Diagnose, KI und Diagnoseunterstützung und digitale Vernetzung waren die Themen, zu denen das ZSEB die Zuhörerinnen und Zuhörer informierte.

Kurz vor Weihnachten gab es dann im Rahmen des traditionellen UKB - **Patientenkolloquiums** zum Thema "Seltene Erkrankungen: „Mustererkennung durch Mensch und Maschine" Einblicke in die Kooperation zwischen ZSEB und UKB Neurologie. Frau Prof. Kornbum und Prof. Grigull referierten zu seltenen neurologischen Erkrankungen und den Entwicklungen im Bereich der „künstlichen Intelligenz“.

Das ZSEB ist dankbar für die wunderbare Zusammenarbeit am Campus UKB sowie in der Region. Nur gemeinsam lassen sich Fortschritte für Menschen mit seltener Erkrankung erzielen und nur gemeinsam gelingt es, geeignete Wege für Menschen ohne Diagnose (und die Zeit nach der Diagnose) finden.

In diesem Sinne bauen wir auf bewährte Kooperationen und suchen weiterhin neue Wege und Lösungen für Menschen mit einer seltenen Erkrankung und die betroffenen Familien. Vielen Dank an alle, die uns auf diesem Weg bisher begleitet und unterstützt haben.

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

Etwa 0,05 Prozent der Bevölkerung sind von einer seltenen Erkrankung betroffen. Hochgerechnet auf die Gesamtbevölkerung Deutschlands bedeutet dies, dass fast 4 Millionen Menschen in der Bundesrepublik Deutschland mit einer seltenen Erkrankung leben.

Im Februar 2011 wurde das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) als eines der ersten Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland gegründet. Seitdem ist das ZSEB im Universitätsklinikum Bonn integriert und arbeitet eng mit den mittlerweile 23 angeschlossenen Behandlungszentren (B Zentren) und weiteren Netzwerkpartnern zusammen.

### **2.1 Das A Zentrum**

Das ZSEB folgt den Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) und wird als A Zentrum bezeichnet. Als erste Anlaufstelle für Menschen ohne Diagnose oder mit einer gesicherten seltenen Erkrankung spielt das A Zentrum eine wichtige Rolle. Es unterstützt Betroffene mit seltenen Erkrankungen oder Verdacht auf eine solche bei der Suche nach Informationen oder Expert:innen und fungiert als Vermittler zu den Expert:innen der angeschlossenen Behandlungszentren oder hilft bei der Identifikation geeigneter Ansprechpartner. Zudem koordiniert und organisiert das A Zentrum übergeordnete Belange des Zentrums. Seit dem Sommer 2019 ist das A Zentrum als eigenständige Abteilung des Universitätsklinikums Bonn etabliert.

Im Jahr 2023 wurden insgesamt 422 Anfragen an das ZSEB gerichtet, wobei 74 Anfragen von Kindern und 348 von Erwachsenen Ratsuchenden stammten. Von diesen Anfragen wurden 98 Fälle zur weiteren Fallbearbeitung aufgenommen; 43 Kinder- und 55 Erwachsenenfälle. Im Verlauf des Jahres 2023 konnten 71 Fälle abgeschlossen werden.

Des Weiteren haben 82 Patient:innen von den 422 Anfragen direkt eine Empfehlung vom ZSEB erhalten. Die übrigen Patient:innen wurden entweder direkt an einen passenden Ansprechpartner verwiesen, an ein anderes ZSE weitergeleitet oder haben keine weiteren Unterlagen für die Bearbeitung eingereicht.



Zusätzlich zu den Beratungsleistungen wurden im Jahr 2023 insgesamt 60 Ambulanztermine und 55 Videosprechstunden durchgeführt, um den Bedürfnissen der Patient: innen gerecht zu werden.

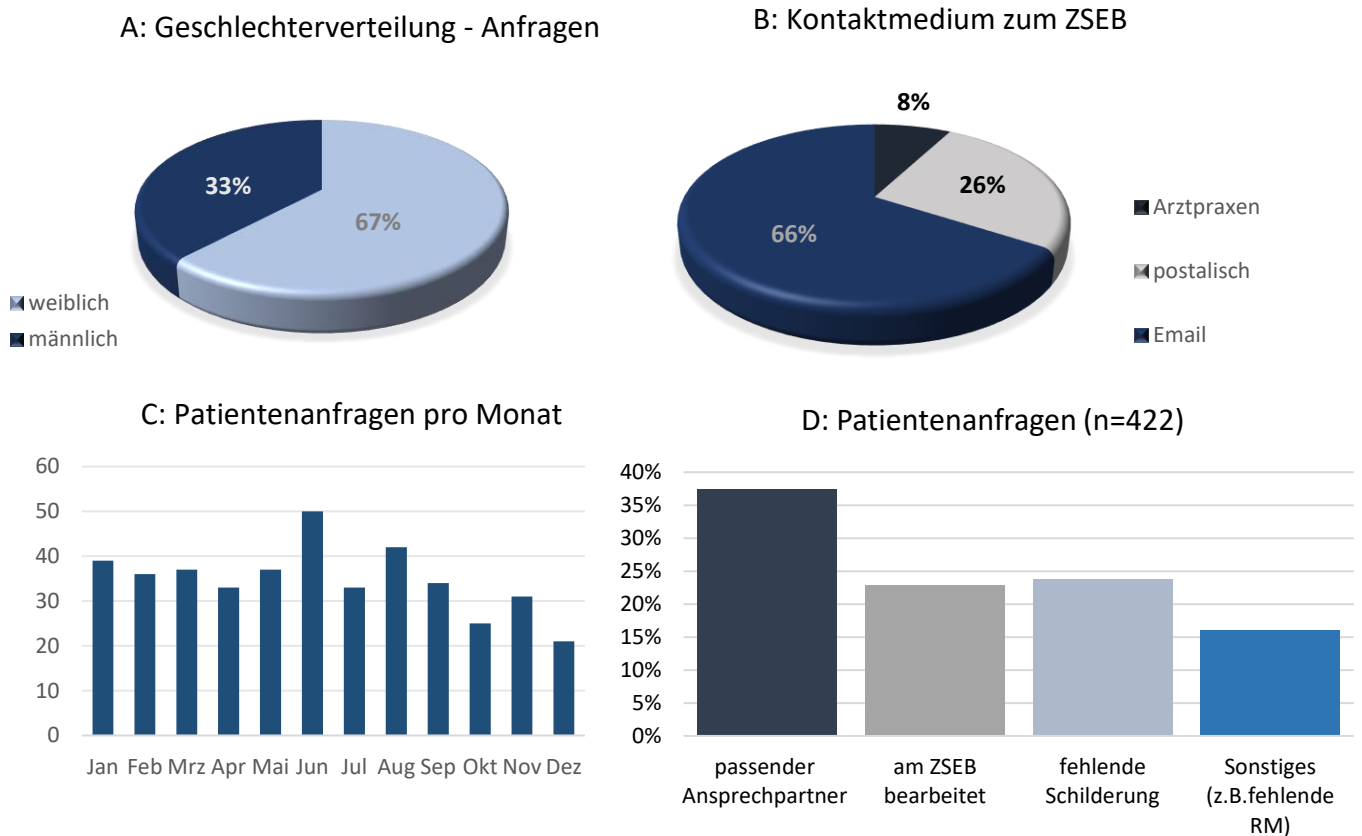


Abbildung 1 A bis D: Anfragen Ratsuchender an das ZSEB in 2023

Der größte Teil der 422 Anfragenden wendete sich per Email (66%), über Arztpraxen (8%) oder postalisch (26%) an das A Zentrum. Seit der Änderung des Anfrageverfahrens im Mai 2022 beinhaltet eine vollständige Erstanfrage an das ZSEB notwendigerweise eine persönliche Schilderung, einen aktuellen Arztbericht und eine Epikrise mit Überweisung des/der Hausärzt:in. Nur mit diesen Informationen gelingt es dem ärztlichen Team des A Zentrums, die Anfrage sachgerecht in der 1. Fallkonferenz zu bewerten und zu einer ersten Einschätzung und Empfehlung zu kommen. Diese Veränderung führte zu einem Rückgang von Anfragen im Vergleich zum Vorjahr.

Von allen Anfragen konnten 37% direkt an einen/eine passende/n Ansprechpartner:in verwiesen werden. 23% der Anfragen wurden in den Bearbeitungsprozess des ZSEB aufgenommen und bei weiteren 24% wurden fehlende Informationen nachgefordert. Unter

„Sonstiges“ fallen Anfragen, bei denen das ZSEB z.B. keine Rückmeldung mehr erhalten hat oder Patient: innen eine Empfehlung nach der 1. Fallkonferenz erhalten haben. Insgesamt haben sich mehr weibliche Ratsuchende (67%) an das ZSEB gewandt, ähnlich wie im Vorjahr.

### A Zentrum - Team

Im A Zentrum des ZSEB arbeiteten 2023 17 Mitarbeiter. Seit Oktober 2021 wird das Zentrum vom Kinderarzt Prof. Dr. med. Lorenz Grigull geleitet.

Das ZSEB erfüllt die vom G-BA definierten Aufgaben als Zentrum und definiert den inhaltlichen Schwerpunkt seiner Arbeit – neben der Unterstützung von Patient: innen ohne Diagnose und der studentischen Lehre – in der Entwicklung moderner, KI-gestützter diagnostischer Verfahren. Es bestehen langjährige Kooperationen mit Prof. F. Klawonn vom Helmholtzzentrum für Infektionsforschung/Ostfalia University sowie mit Dr. ing. Werner Lechner von der KImedi GmbH sowie dem Fraunhofer IAIS (Prof. Rafet Sifa, Dr. Max Lübbering, Armin Berger). Die Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe manifestiert sich in den letzten zwei Jahren besonders auch durch das Projekt [unrare.me](https://www.unrare.me); hier besteht eine intensive Zusammenarbeit mit einem Dachverband der Selbsthilfe, dem Kindernetzwerk (knw; <https://www.kindernetzwerk.de>). Bei [unrare.me](https://www.unrare.me) steht die Vernetzung zur Nutzung von Erfahrungswissen im Vordergrund.

Frau Nadine Weinstock (M.Sc.) ist für die administrative Koordination des Zentrums zuständig. Zusätzlich übernimmt sie die Kommunikation zwischen den Fachzentren am Standort des ZSEB sowie anderen Typ A Zentren, wie beispielsweise im Netzwerk NRW-ZSE, der AG ZSE und den Versorgernetzwerken.

Frau Dr. Dr. Harttrampf arbeitet seit dem 01.12.23 am ZSEB. Nach ihrer Ausbildung zur Kinderärztin am UK Freiburg begann sie dort ihre Weiterbildung zur Kinder-Hämatologin. Während ihrer mehrjährigen Auslandstätigkeit an einem der größten Krebszentren weltweit in der Metropolregion Paris spezialisierte sie sich im Bereich der innovativen neuen zielgerichteten Therapien für schwer kranke Kinder mit Krebs. Mit dem dabei erlernten Auge für das Besondere und Seltene arbeitet sie nun am ZSEB (52%) und bringt ihre

kinderonkologische Expertise auch anteilig am ELKI in der Abteilung für pädiatrische Hämatologie und Onkologie ein.

Frau Dr. Lyutenska (D.E.S.A) ist mit einem Stellenanteil vom 50% seit April 2022 ärztliche Lotsin am ZSEB. Sie ist Fachärztin für Anästhesiologie mit Schwerpunkt spezielle Schmerztherapie und Palliativmedizin. Herr Dr. med. Tim Bender, Assistenzarzt in Weiterbildung, ist ärztlicher Lotse am ZSEB und arbeitet seit 2020 im Rahmen seiner Facharztweiterbildung zum Facharzt für Humangenetik sowohl am ZSEB (50%) als auch am Institut für Humangenetik / UKB (50%).

Entsprechend dieser fachlichen Ausrichtung bearbeitet das ärztliche Team des ZSEB in einem strukturierten Prozess alle Anfragen, die an das ZSEB gerichtet sind. So leisten wir unseren Beitrag, um bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung oder bei gesicherter seltener Erkrankung schnellstmöglich die richtigen Schritte einzuleiten.

Als erste Ansprechpartnerin für Patient: innen 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 in Vollzeit als Lotsin regelmäßig „Ohr und Stimme“ für Ratsuchende in der Telefonsprechstunde.

Seit November 2021 ist der Bereich „Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen“ von Frau Prof. Merz als Sektion im ZSEB abgebildet. Ihre Arbeit unterstützt Frauen mit einer seltenen Erkrankung vor, während und nach der Schwangerschaft

Seit Mai 2022 läuft dort auch die Studie „MATERNALE MEDIZIN: Bedarfsadaptierte Versorgung Schwangerer mit Vorerkrankungen“ (ForMaT) unter der Leitung 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, Sprecherin: Prof. Dr. Kornblum

Seltene Bewegungsstörungen, Sprecher: Prof. Dr. Klockgether

Motoneuronerkrankungen und choreatische Bewegungsstörungen, Sprecher: PD Dr. Weydt

Motone Epilepsien, Sprecher: Prof. Dr. Surges

Frontotemporale Demenz, Sprecherin: Prof. Dr. Schneider

##### Seltene pädiatrische Erkrankungen:

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

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

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

Angeborene Lymphgefäßerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Müller

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

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 entzündlich-rheumatische Erkrankungen, Sprecher: PD Dr. V. Schäfer

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

Seltene angeborene Hypotrichosen, Sprecherin: Prof. Dr. Regina Betz

Seltene Erkrankungen der Lunge und des Herz-Kreislaufsystems:

Seltene Lungenerkrankungen, Sprecher: Prof. Dr. Skowasch

Seltene Gefäßerkrankungen, 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

**Assistenzarzt:** Dr. Tim Bender

**ZSEB Ärztin:** Dr. Mina Lyutenska

**ZSEB Ärztin:** Dr. Dr. med. Anne Harttrampf

##### Studierendenteam:

Engels, Isabelle

Hollick, Sarah

Weckbecker, Felix

Wurm, Hanno

Stoll, Alisa Sophie

Weiss, Judith Karen

Helling, Claudia Maria

Haase, Marcel

Schumacher, Justus

Weiss, Judith

Lütke Elishoff, Clara

##### 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, Patient:innenorganisationen, externen B Zentren	ZSE Bonn (A Zentrum)			
	Beratung, Öffentlichkeitsarbeit, Vernetzung, Forschung und Lehre, Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, Interdisziplinäre Fallkonferenzen, Prüfung und Bewertung von Patient:innenakten, PDCA Zyklus, Qualitätsbericht, telemedizinische Leistungen, Registerarbeit, Webseite (Informationsplattform), Transition, Informationsveranstaltung			
	Sektion: Kinderwunsch, Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit seltenen Erkrankungen – Sprecherin: Prof. Dr. Merz			
	Behandlungszentren (B Zentren) des ZSE Bonn (Stand 12/23)			
	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 Kindesalters	Prof. Surges – seltene Epilepsien	Prof. Aretz – seltene erbliche Tumorerkrankungen
	Dr. Kipfmüller - konnatale Fehlbildungen	Prof. Oldenburg - SE des Gerinnungssystem	Prof. Koob - seltene muskuloskelettale Erkrankungen und Knochentumoren	Prof. Brossart - seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen
	Prof. Betz - seltene Hypotrichosen	PD Dr. Schäfer - seltene rheumatische 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		

## Vorstellung des B Zentrums für seltene Gefäßerkrankungen

Das Zentrum für seltene angiologische Erkrankungen wurde im Februar 2020 innerhalb des ZSEB gegründet und wird von der Medizinischen Klinik und Poliklinik II (Direktor: Prof. Dr. G. Nickenig) getragen.

Die Medizinische Klinik II vertritt neben der Inneren Medizin die Schwerpunkte Kardiologie, Angiologie, Pneumologie und internistische Intensivmedizin.

Die Medizinische Klinik II ist u.a. durch wöchentliche interdisziplinäre Fallkonferenzen eng mit anderen Kliniken des Universitätsklinikums Bonn im Rahmen des wöchentlichen CIO-Tumorboards bzw. der interdisziplinären Thoraxkonferenz verzahnt, z.B. mit der Klinik und Poliklinik für Allgemein-, Viszeral-, Thorax- und Gefäßchirurgie, der Klinik und Poliklinik für Radiologie, der Klinik für Nuklearmedizin, der Medizinischen Klinik und Poliklinik III, dem Institut für Pathologie und weiteren Kliniken (je nach Organbefall und Ko-Morbidität).

Die Sektion Angiologie (Leiter: PD Dr. N Schahab) diagnostiziert und behandelt sämtliche angiologischen Erkrankungen; in der Patientenversorgung stehen interventionelle, innovativ-medikamentöse und intensivmedizinische Therapiekonzepte arterieller Erkrankungen im Vordergrund.

In der medizinischen Klinik II wird das komplette Spektrum zur Diagnostik und Therapie aller angiologischen Erkrankungen an. Im Zentrum für seltene angiologische Erkrankungen werden schwerpunktmäßig insbesondere Patient: innen mit Pseudoxanthoma elasticum (PXE) behandelt. In der PXE-Spezialambulanz wird mit ca. 120 Patient: innen aktuell das größte deutsche Kollektiv vaskulärer Manifestationen von PXE betreut. Darüber hinaus bietet das Zentrum in Kooperation mit Partnerkliniken die gesamte Diagnostik und Therapie von vaskulären Kompressionssyndromen (ca. 80 Patient: innen), Lymphödemen (ca. 50 Patient:innen), Vaskulitiden, vasospastische Erkrankungen wie der Akrozyanose und der Erythromelalgie und vaskulären Malformationen an. Des Weiteren werden, zusammen mit den Kollegen der Pneumologie, in den Spezialambulanzen des Zentrums für seltene Lungenerkrankungen auch die vaskulären Manifestationen von Patient: innen mit Sarkoidose (ca. 100 Patient: innen), idiopathischer Lungenfibrose (IPF; ca. 20 Patient: innen), anderen interstitiellen Lungenerkrankungen (ILD; ca. 40 Patient: innen), Alpha-1-Antitrypsinmangel (ca. 10 homozygote Patient: innen) sowie schwerem Asthma bronchiale (ca. 100 Patient:innen) gesehen und behandelt. Die Behandlung von Patient: innen mit Vaskulitiden erfolgt in Kooperation mit den Kollegen des Zentrums für seltene rheumatologische Erkrankungen.

Befundbesprechungen erfolgen interdisziplinär nach aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen. Diagnostik und Therapie können ambulant und/oder stationär erfolgen. Um Kenntnisse hinsichtlich Pathophysiologie, Diagnostik und Therapie seltener angiologischer Erkrankungen und den vaskulären Manifestationen seltener Lungenerkrankungen weiter zu vertiefen, werden nicht nur eigeninitiierte Studien durchgeführt, sondern es finden auch Beteiligungen an multizentrischen Therapiestudien und Registern statt.

## **Vorstellung des B Zentrums für frontotemporale Demenz**

Das Zentrum für Frontotemporale Demenz (FTD) ist ein wichtiger Bestandteil des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum. Es wird von der Klinik für Kognitive Störungen und Alterspsychiatrie des Universitätsklinikums getragen. Im Rahmen einer wissenschaftlichen Kooperation führt das Zentrum Studien zur Frontotemporalen Demenz mit dem Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE) durch. Unter der Leitung von Frau Professorin Dr. Schneider bietet das Zentrum spezialisierte Behandlungsmöglichkeiten für Patient: innen mit Erkrankungen aus dem Spektrum Demenzen.

Frontotemporale Demenzen (FTD) umfassen eine vielfältige Gruppe von neurodegenerativen Krankheiten, die sich hinsichtlich der Klinik, Neuropathologie und Genetik unterscheiden. Frontotemporale Demenzen (FTD) sind eine hinsichtlich der Klinik, der Neuropathologie und der Genetik heterogene Gruppe von neurodegenerativen Krankheiten. Im Wesentlichen werden eine Verhaltensvariante (behaviorale FTD) von primär durch Sprachstörungen gekennzeichneten Syndromen (Primär progressive Aphasien mit drei Subtypen) unterschieden. Es besteht eine Überlappung mit (ebenfalls seltenen) Krankheiten bzw. Syndromen, bei denen auch motorische Störungen vorkommen (Progressive Supranukleäre Blickparese (PSP), Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) und Corticobasales Syndrom (CBS)). Die klinische Klassifikation ist im Fluß und es existieren möglicherweise weitere abgrenzbare Krankheitsentitäten wie eine primäre Sprechapraxie (primary apraxia of speech, PAOS).

Im Jahr 2023 betreute das Zentrum rund 40 Patient: innen mit behavioraler FTD, primär progressiven Aphasien und Progressiver Supranukleärer Blickparese. Das Zentrum besteht aus

einem interdisziplinären Team inkl. Sozialarbeitern, Fachärzten, und Neuropsychologen. Über FK mit neuroradiologisch stattfindende Fallkonferenzen profitiert das Zentrum zusätzlich von neuroradiologischer Expertise.

Das Zentrum für Frontotemporale Demenz ist bestrebt den Patient: innen die bestmögliche Betreuung und Unterstützung zu bieten.

**Prof. Dr. med. Anja Schneider**

Sprecherin des Zentrums, Direktorin der Klinik für Kognitive Störungen und Alterspsychiatrie

**Prof. Dr. K. Fließbach**

Oberarzt, Klinik für Kognitive Störungen und Alterspsychiatrie

**Dr. Claus Escher**

Oberarzt, Klinik für Kognitive Störungen und Alterspsychiatrie

**Dr. Pascal Kalbhen**

Oberarzt, Klinik für Kognitive Störungen und Alterspsychiatrie

**Dr. Johanna Knöferle**

Fachärztin, Klinik für Kognitive Störungen und Alterspsychiatrie

**PD Dr. P. Tacik (bis 3/24)**

Oberarzt, Klinik für Neurodegenerative Erkrankungen und Gerontopsychiatrie

**Prof. Dr. Michael Wagner**

Leitender Psychologe, für Kognitive Störungen und Alterspsychiatrie



## Vernetzung der B Zentren

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

So ist beispielsweise das Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen mit verschiedenen Expert: 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. (Selbsthilfeverein)
- Sarkoidose-Netzwerk e.V. Bonn
- Alpha-1-Center Bonn

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

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

Zentrum für Hypotrichosen; Prof. Dr. Elisabeth Betz:

- Alopecia Areata Deutschland e.V.
- Alopecia UK

Zentrum für seltene angiologische Erkrankungen; PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer:

- Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
- PXE Netzwerk
- PD Dr. Doris Hendig (Institut für Laboratoriums- und Transfusionsmedizin am Herz- und Diabeteszentrum NRW der Ruhr Universitätsklinik Bochum, Bad Oyenhausen)

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

Mitgliedschaften / Kooperationen mit Netzwerkpartnern / Einrichtungen / Gesellschaften:

- IOP erbliche Tumorsyndrome und IOP Molekulare Tumordiagnostik am CIO-ABCD
- Vorstands-Mitglied im Deutsches Konsortium Familiärer Darmkrebs
- Integratives Darmzentrum Bonn-Rhein-Sieg (IDZB)
- Europäisches Referenz-Netzwerk (ERN) für erbliche Tumorsyndrome (GENTURIS)

- Koordination Deutsches Referenz-Netzwerk für erbliche Tumorsyndrome (DRN ETS)
- Leitung des APC VCEP des InSiGHT/ClinGen Hereditary Colorectal Cancer/Polyposis Variant Curation Expert Panel (VCEP)
- International Society for Hereditary Gastrointestinal Tumors (InSiGHT)
- Eingeladenes Mitglied des Fachausschusses Versorgungsmaßnahmen und -forschung der Deutschen Krebshilfe e.V.
- Arbeitsgemeinschaft erblicher Tumorerkrankungen (AET) der Deutschen Krebsgesellschaft (DKG)
- Beirat „Assoziation Chirurgische Onkologie (ACO)“ der DGAV
- Familienhilfe Polyposis coli e.V. ([www.familienhilfe-polyposis.de](http://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](http://www.semi-colon.de))
- BRCA-Netzwerk e.V. für den erblichen Brust- und Eierstockkrebs und andere erbliche Tumorerkrankungen ([www.brca-netzwerk.de](http://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

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

- EpiCare ERN
- Epi25
- GENERATE

- ILAE Consortium on Complex Epilepsies
- ILAE SUDEP Task Force
- Deutsche Epilepsievereinigung
- Landesverband für Epilepsie Selbsthilfe Nordrhein-Westfalen e.V.
- Dravet-Syndrom e.V.

Zentrum für Motoneuronenerkrankungen; PD Dr. Patrick Weydt:

- ALS-Selbsthilfegruppe
- deutsche Huntington Hilfe (DHH) - wissenschaftlicher Beirat
- EHDN (P.Weydt Co-Chair)
- Mitglied der Neurology Science Advisory Group (SAG) der European Medicines Agency (EMA)
- Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats der Deutschen Huntington Hilfe (DHH)
- Instagram: als\_doc und huntington\_doc (zusammen fast 2000 Follower)
- X: als\_docBonn, Huntington\_doc

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

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

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

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

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

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

**Amyloidose (n=4 im Jahr 2023):**

**Kooperationen:**

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

**CVID (Common Variable Immunodeficiency) (n=1 im Jahr 2023):**

**Kooperationen:**

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

**Myeloische Neoplasien:**

**Kooperation mit Patientenorganisationen:**

- Leukämie-Initiative Bonn
- MPN-Netzwerk

**Einbindung in akademische Studiengruppen (aSG):**

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

**Kooperationen:**

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

- PD Dr. F. Stegelmann (UK Ulm)
- Prof. Dr. U. Germing (UK Düsseldorf)

### **Neuroendokrine Neoplasien**

#### **Einbindung in akademische Studiengruppen (aSG):**

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

#### **Kooperationen:**

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

#### Zentrum für 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 Gerinnungssystems; Prof. Dr. Johannes Oldenburg:

- Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH e.V.)

- Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V. (DHG e.V.)
- Freunde und Förderer des Hämophilie-Zentrums Bonn e.V. (FFHB e.V.)

Zentrum für spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter; Dr. Johannes Friese:

- Innerhalb des UKB: Klinik für Neurologie, Klinik für Orthopädie: Kinderorthopädie sowie Physiotherapie, Kinderkardiologie, Allgemeine Pädiatrie

### 3 Qualitätssicherung

#### 3.1 Qualitätssicherung

Das ZSEB ist als Abteilung des Universitätsklinikums Bonn von der Zertifizierungsstelle der **TÜV SÜD** Management Service GmbH gemäß der **Qualitätsmanagementnorm ISO 9001:2015** **zertifiziert**. Das Zertifikat ist vom 19.01.2023 bis zum 18.01.2026 gültig. Im Oktober 2022 wurde das UKB zuletzt auditiert. Das ZSEB ist in das Qualitätsmanagementsystem des UKB integriert und nimmt regelmäßig an Qualitätszirkeln und Fortbildungen der Uniklinik Bonn teil. Über das Qualitätsmanagement der Uniklinik Bonn wird das ZSEB zudem regelmäßig auditiert. In diesem Audit werden Maßnahmen zum Umgang mit Ressourcen und Chancen erörtert, Qualitätsziele definiert und über die Planung zur Zielerreichung gesprochen. Das nächste Audit findet im April 2024 statt. Es ist auch im Bereich der Gefährdungsbeurteilung aktiv, insbesondere durch die aktive Teilnahme an der Handlungshilfe 4.0, die sich mit dem Übertragungsschutz im Arbeitsschutz befasst.

Im ZSEB ist ein eigener PDCA-Zyklus implementiert. In wöchentlichen Teammeetings werden aktuelle Projekte und Entwicklungsmöglichkeiten besprochen (**Plan**) und Aufgaben einzelnen Personen zugewiesen (**Do**). Der Fortschritt und auftretende Probleme werden im nächsten Meeting überprüft (**Check**), um konstruktive Lösungen im Team zu erarbeiten und umzusetzen (**Act**). Diese Meetings finden dienstags im Kernteam und mittwochs im 4 wöchentlichen Rhythmus mit allen Mitarbeitern, also einschließlich der SHK, statt.

Es werden regelmäßig interne Workshops zu Fallpräsentationen, Brieferstellung und Untersuchungskursen für Studierende angeboten. Neue Mitarbeiter werden gemäß einem einheitlichen Einarbeitungskonzept eingearbeitet und haben Mentoren zur Seite. Um das Wissen innerhalb des ZSEB optimal zu nutzen und weiterzugeben, hat das Team ein "Expertenwiki" namens "ZEBRA" aufgebaut. In "ZEBRA" werden Symptombilder systematisch festgehalten und dienen der Strukturierung des erarbeiteten Wissens im Kontext der Bearbeitung eines Patientenfalls. Perspektivisch werden diese Informationen bei Fallbearbeitungen den Rechercheprozess unterstützen und diese Daten- und Wissensressource sollen langfristig auch multinational genutzt werden. Für die Versorgung von Patient: innen ohne Diagnose und mit seltenen Erkrankungen wurden umfangreiche Standardarbeitsanweisungen (SOPs) erarbeitet, die alle relevanten Prozesse des ZSEB definieren. Alle SOPs sind auf dem Server des ZSEB und werden ab Anfang 2024 auch im QM-System des UKB für Mitarbeiter einsehbar sein. Ein Einarbeitungskonzept für neue Mitarbeiter wurde ebenfalls entwickelt und implementiert.

### **3.2 Zertifizierung für Zentren für seltene Erkrankungen über ClarCert**

Seit November 2021 haben die Zentren für seltene Erkrankungen die Möglichkeit an einem Zertifizierungsprozess für NAMSE Typ A Zentren über ClarCert teilzunehmen. Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn legt großen Wert auf eine Zertifizierung, da er die Qualität und Spezialisierung der Versorgung von Patient: innen mit seltenen Erkrankungen sicherstellt. Die Anforderungen der Zertifizierung werden durch die Kriterien des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE), sowie den Kriterien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) festgelegt.

Das ZSEB befindet sich derzeit aktiv im Zertifizierungsprozess und arbeitet intensiv daran, die geforderten Standards zu erfüllen. Das ZSEB wird im Februar 2024 auditiert/zertifiziert.

### **3.3 Kodierung SE**

Am 01.04.2023 ist das Gesetz für Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierung (DVPMG) in Kraft getreten. 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 wurde



dieses Ziel umgesetzt. Durch ein Update über Diacos wurden die technischen Voraussetzungen geschaffen, um seltene Erkrankungen mittels OrphaCode und Alpha ID am Standort Bonn codieren zu können. Weitere Informationen dazu finden Sie unter:

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

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

### **4.1 Sprechstunde**

Das Zentrum bietet eine Telefon-Sprechstunde an, um Menschen ohne Diagnose oder mit dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung zu unterstützen. Die Sprechstunde findet immer dienstags und mittwochs von 12:00-14:00 Uhr sowie donnerstags von 10:00-12:00 Uhr statt. Ratsuchende können sich telefonisch oder per Email (info.zseb@ukbonn.de) mit ihrer Anfrage an das ZSEB wenden. Alle Anfragen werden strukturiert im Team besprochen und das weitere Vorgehen festgelegt und dokumentiert.

### **4.2 Umgang mit Anfragen an das ZSEB**

Nachdem eine Anfrage eingegangen ist (in der Regel postalisch), wird diese von der Lotsin an das ärztliche Team weitergeleitet. Alle Anfragen werden dann im ärztlichen Team bearbeitet und die Ratsuchenden erhalten eine Empfehlung für das weitere Vorgehen. Dies kann entweder eine intensive Aufarbeitung am A Zentrum des ZSEB sein (Option a), eine Empfehlung zu einem geeigneten Fachexperten (Option b) oder eine Vermittlung an eines der angeschlossenen Behandlungszentren (Option c) beinhalten.

### **4.3 Transitionskonzept**

Mit Erreichen der Volljährigkeit endet im Regelfall die kinderärztliche Betreuung und es erfolgt die Transition in den Erwachsenenbereich. Für Menschen mit seltener Erkrankung ist dieser Prozess besonders belastend. Das ZSEB unterstützt ratsuchende Familien auch in dieser Hinsicht. Das ZSEB orientiert sich an der AWMF Leitlinie (Ernst et al., 2021) und entwickelt aktuell in Kooperation mit der Kinderklinik ELKI am UKB ein modulares Transitionskonzept „m-TRAIN-X). Modular bedeutet, dass das Grundgerüst des Transitionspasses einheitlich ist, aber

der krankheitsspezifische Teil wird modular angepasst. So hat der Jugendliche / die Jugendliche einen individuellen Pass, wobei die Fachexpert: innen jeweils sicherstellen können, dass die inhaltlich-krankheitsspezifischen Aspekte berücksichtigt werden.

Im Projekt wird die Transitionsbereitschaft mittels strukturierter Fragebogen erhoben, die Grunderkrankung kurz vorgestellt und Ressourcen für die gelungene Transition benannt. Im Follow-Up wird im Rahmen eines kleinen Forschungsprojektes die weitere Transitionsbereitschaft exploriert (Doktorand: Herr cand. med. Justus Schumacher).

#### **4.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen (erwachsene / pädiatrische Patient: innen)**

Das ZSEB bietet wöchentliche Experten-Fallkonferenzen aus der Erwachsenen-Sprechstunde an. Zusätzlich wird einmal im Monat eine Fallkonferenz für pädiatrische Patient: innen abgehalten. Die Koordination und Organisation der Fallkonferenzen obliegen dem A Zentrum. An beiden Konferenzen nehmen – neben Expertinnen und Experten des UK Bonns – bis zu 25 weitere Ärztinnen und Ärzte aus der Niederlassung, Krankenhäusern der Region und anderen Universitätskliniken teil. Ärztliche Kolleg: innen haben neben der Beteiligung an der Fachdiskussion auch die Möglichkeit, nach vorheriger Anmeldung, eigene Patient: innen vorzustellen. Die Fallkonferenzen beginnen jeweils mit einer von der Ärztekammer Nordrhein akkreditierten Fortbildung.

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

Im Rahmen der Fallkonferenzen werden auch unklare Fälle mit der Frage nach einer Exomdiagnostik diskutiert, gemäß dem Vorgehen des Projekts TRANSLATE NAMSE und des Vertrags zur besonderen Versorgung nach § 140a SGB V. Wenn die teilnehmenden

Expert:innen eine solche Diagnostik als sinnvoll erachten, 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 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. Im Jahr 2023 konnten somit fast 60 Termine alleine via Videosprechstunde stattfinden.

Durch den Abschluss der Verträge zwischen dem Universitätsklinikum Bonn und dem virtuellen Krankenhaus NRW ist es nun auch möglich, über das sektorenübergreifende Netzwerk kollegialen Austausch mittels Telekonsilen zu ermöglichen, insbesondere im Hinblick auf komplexe Fälle oder bei einem Verdacht auf eine seltene Erkrankung.

## 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>) (<https://paedcan.ern-net.eu>) (Dr. Calaminus)

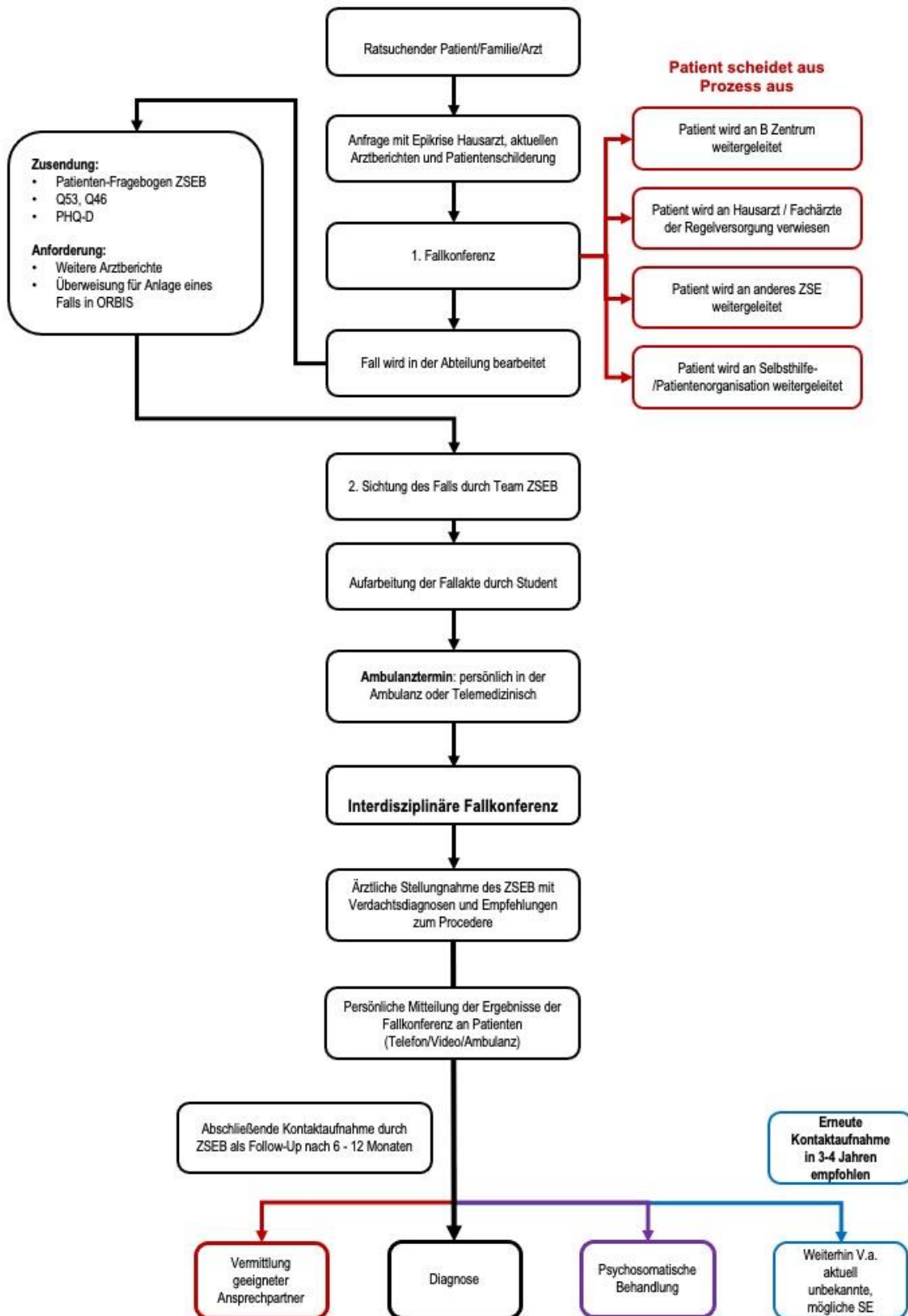
Zwischen 2020-2022 wurden die Deutschen Referenznetzwerke (DRN) ins Leben gerufen, um eine – angelehnt an die europäischen Netzwerke – nationale Struktur zu etablieren. Aktuell gibt es in Deutschland 14 solcher Netzwerke (<https://www.se-atlas.de/drn>), in denen Experten aus verschiedenen Regionen und Fachbereichen gemeinsam aktiv sind.

Jedes Netzwerk konzentriert sich dabei auf eine spezifische Erkrankung oder Gruppe von Erkrankungen. Durch die Zusammenarbeit von Ärzt: innen, Wissenschaftler: innen und teilweise auch Selbsthilfeorganisationen auf nationaler Ebene zielen die DRN darauf ab, die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen national zu verbessern.

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

- Deutsches Referenznetzwerk für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (DRN-NMD; Prof.Dr. Kornblum)
- Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorerkrankungen (DRN-ETS; Prof. Dr. Aretz) - <https://www.drn-ets.de>
- Deutsches Referenznetzwerk für seltene Epilepsien (Prof. Dr. Surges/PD Dr. Fazeli)
- Deutsches Referenznetzwerk für seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND; Prof. Kornblum)

## 4.7 Konzept – Arbeitsprozesse des ZSEB



## **5 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen sowie Patienteninformationsveranstaltungen des ZSEB**

### **5.1 Fortbildungen in der wöchentlichen interdisziplinären Fallkonferenz**

Jede Woche findet am Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn eine interdisziplinäre Fallkonferenz statt, an der sowohl interne (Ärzt: innen des UKB) als auch externe Ärzt: innen teilnehmen. Vor jeder Fallkonferenz findet eine Fortbildung (akkreditiert von der Ärztekammer Nordrhein) statt. Pandemiebedingt wurde das Format der Fallkonferenzen vor 2 Jahren auf digitale / hybride Formate erweitert, so dass Teilnehmende aus der Region / ganz Deutschland barrierearm teilnehmen können.

### **5.2 Fortbildungsakademie (FAKSE) der NRW ZSE**

Im Jahr 2017 gründete der Verbund der Zentren für seltene Erkrankungen in Nordrhein-Westfalen (NRW-ZSE) die Fortbildungsakademie (FAKSE). Innerhalb der FAKSE werden verschiedene Fortbildungsangebote im Bereich seltener Erkrankungen entwickelt und durchgeführt. Im November 2023 die Veranstaltung "Zebras und Kolibris" in die dritte Runde. Des Weiteren wurde im Netzwerk NRW-ZSE im Jahr 2022 eine "Masterclass" für Studierende eingeführt, die sich im Jahr 2023 einer zweiten Runde erfreute. Die Masterclass ist ein Angebot des NRW-ZSE und basiert auf dem Lehrkonzept des ZSE Bonn. Medizinstudierenden aus ganz NRW wurde im Rahmen der Fortbildung ein Einblick in die speziellen Herausforderungen im Bereich seltener Erkrankungen aus der Perspektive von Ärzt: innen, Zentren für seltene Erkrankungen und Patient :innen vermittelt. Ärztinnen und Ärzte des Standortes Bonn sind konzeptionell und inhaltlich an dieser Ringvorlesung im NRW Verbund beteiligt.

### 5.3 weitere Fortbildungen

Es gibt viele Möglichkeiten, sich fortzubilden und über seltene Erkrankungen zu informieren. Neben den Veranstaltungen, die vom A Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn organisiert werden, bieten auch die B Zentren des ZSEB zahlreiche Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen an. Eine Liste der Veranstaltungen aus dem Jahr 2023 finden Sie hier:

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

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

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

- 1. Bonner Symposium für Kurzdarmsyndrom & Darmversagen (12.05.2023, eigene Veranstaltung)

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

- Muskelzentrumssitzungen des Muskelzentrums Nordrhein, 3-Monats-Turnus
- Neuromuskuläre Fallkonferenzen Bonn, 4-Wochen Turnus
- “New therapies in Mitochondrial Diseases”, Vortrag, ERN EURO-NMD Board Meeting, Porto, Portugal, 02.02.2023
- 26. Kongress des Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirates der DGM e.V., 24.03.2023, Vortrag: „Mitochondriale Erkrankungen des Erwachsenenalters, Neues zu Diagnose und Therapie“, Wissenschaftliches Symposium Mitochondriale Erkrankungen
- „Inflammatorische Myopathien“, Vortrag. Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn, 12.4.2023
- „Mitochondriale Erkrankungen – Grundlagen, Diagnostik und Therapiekonzepte“, Vortrag. Universitätskinderklinik Bonn, 24.4.2023



- Vortrag "ERN EURO-NMD: Mitochondrial Working Group activities and projects", mitoNET Meeting, 27. und 28.04.2023, Munich, LMU University Hospital
- „Neues zu Diagnose und Therapie mitochondrialer Erkrankungen“, Vortrag; Klinisch-wissenschaftliches Seminar Universitätsklinik Halle/Saale, Klinik für Neurologie, 06.06.2023
- European Joint Program: International Consensus Workshop on the Management of seizures in Patient:ins with Mitochondrial Diseases, Budapest, June 29th-July 1st, 2023, Vortrag "Felbamate"
- 96. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie 2023, Industriesymposium zum Thema „Seltene neuromuskuläre Erkrankungen“, 10.11.2023; Fortbildungssymposium Periphere Neurologie: Vortrag „Mitochondriale Erkrankungen: Wann daran denken, was kann man tun?“, 11.11.2023, Berlin
- Research Committee Meetings and General Assembly, European Neuromuscular Center ENMC, 14./15.04.2023 und 17.11.2023 (Amsterdam, World Trade Center)
- UKB Patientenkolloquium 14.12.2023 "Seltene Erkrankungen: Mustererkennung durch Mensch und Maschine"

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

- 28.01.23 Trier/ hybrid 16. Trierer Symposium Rheumatologie 2023
- 03.-04.02.23 Göttingen „Ultrasound on the crossroads“
- 09.02.23 Bonn Drei universitäre Rheumatologien beieinander
- 22.02.23 virtuell 6. Bonner Workshop zur HR-CT-Analyse interstitieller Lungenerkrankungen – kompakt
- 08.03.23 Bonn Drei universitäre Rheumatologien beieinander
- 19.04.23 Bonn Inflammation Summit Bonn
- 05.-07.05.23 Köln Aufbaukurs-Sonografie in der Rheumatologie
- 12.- 13.05.23 virtuell 6. Rheumatologie Forum Trilogie
- 23.05.23 Bonn Raising Ambition in SpA Excellence
- 06.06.23 Bonn Raising Ambition in SpA Excellence
- 29.07.23 Bonn Workshop Diagnostik PSO-PsA

- 16.08.23 Bonn Autoimmun-Board 23
- 18.-20.08.23 Köln Sonographie-Aufbaukurs- DEGUM zertifiziert
- 23.08.23 Bonn/ hybrid Interdisziplinäre Fortbildung Immundefekte
- 15. -17.09.23 Düsseld./hybrid Deutscher Bildgebungskurs Rheumatologie
- 24.-25.11.23 Hannover #futuRe Special SpA
- 21.10.23 Köln 10. Westdeutsches P (A) H-Expertentreffen

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

- Vorträge: Gesellschaft für Neonatologie und Intensivmedizin, European Association of Pediatric Societies, Deutsche Interdisziplinäre Vereinigung für Intensivmedizin.

Fortbildungen:

- 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 2024“

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 aller 2 Wochen, 16:00 Uhr
  - Hauptfortbildung, interne und externe Referenten, offen für Fakultät und niedergelassenen Kollegen– jeden Dienstag 16:00 Uhr
- Externe Fortbildung
  - AuBo Eye Update –Augenärztliche Fortbildung - 21.10.2023
  - OCT Workshop 23.08.2023
  - MFA Online Fortbildungen 13.12.2023
  - ERN-Eye GREET – Moderation virtuelle Fallvorstellungen einmal pro Quartal

Zentrum für spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter; Dr. Johannes Friese:

- Regelmäßige interne Fortbildungen für das Zentrum für Kinderheilkunde (montags 16.30-17.00) mit auch neuromuskulären Themen, zuletzt am 06.11.23 zur Genterapie der SMA
- 24.03.23 Vortrag auf der DNG-Fallbericht compound heterozygoter SMA Patient:in
- 21.10.23 Symposium Genterapie in der Pädiatrie am UKB

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: 30 years after the discovery of APC. How the identification of one of the most important tumor suppressor genes improved (hereditary) cancer genetics and Patient:in care. 25.1.2023
- What an oncologist needs to know about polyposis and colorectal cancer germline susceptibility. ESMO VIRTUAL Preceptorship on HEREDITARY CANCER GENETICS. Paris, 29.9.2023
- Klinische und genetische Diagnostik bei erblichen Tumor-Erkrankungen. ZPM-Audit UKBBonn, 30.5.2023.
- Indikationen zur Keimbahn-Diagnostik in MTBs des DNPM. Bonn, 17.5.2023.
- Tumorentstehung und erbliche Tumorerkrankungen, Seminar für die Fachweiterbildung Pflege in der Onkologie, 18.04.2023
- Genetische Beratung und Diagnostik bei erblichem Darmkrebs, Vortrag bei einer Veranstaltung des Marienhospitals Brühl, 16.08.2023
- Treffen der Regionalgruppen Duisburg und Bonn der Familienhilfe Polyposis in Duisburg, 23.09.2023
- Treffen der CoBaLD-Selbsthilfegruppe in Bonn, 7.10.2023
- Vorträge auf dem Jahreskongress Viszeralmedizin mit dem Titel „Chirurgische Grundsätze beim Polyposis Syndrom

- Seminarleitung „Kolorektales Karzinom“ Koloproktologen Kongress

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

- Bonner Epilepsie Seminar (4- Veranstaltungen pro Semester, Spezial-Seminare)
- 3. Interdisziplinäres Symposium zu Diagnostik und Therapie dissoziativer und funktioneller Störungen“, 25.08.2023
- Bonner Epilepsie Forum – Patiententag, 28.10.2023
- 4. Otto-Löwenstein Symposium, 25.11.2023

Zentrum für Motoneuronenerkrankungen; PD Dr. Patrick Weydt:

- Jährlicher ALS-Informationstag Bonn
- Music&Brain DZNE

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

- 12. Bochumer Lymphtag 28.01.23 (A. Müller), Vortrag: Alte und neue Therapiestrategien bei angeborenen Chylothorax und anderen Lymphgefäßerkrankungen
- Jahrestagung Ges. f. Neonatologie und Päd. Intensivmedizin 17.06.2023 (A. Müller) Vortrag: Stellenwert von Alpelisib in der Behandlung PIK3CA-positiver vaskulärer Malformationen - 65. Jahrestagung der Dt. Ges. für Phlebologie und Lymphologie 09.09.2023 (A. Müller)
- Tagung der AG Kinder- und Fetalpathologie der DGP und der Fachgesellschaft für Kinderpathologie e. V. Bonn 11.11.23 (A. Müller)
- Interventionell-radiologisches Olbert Symposium (IROS) 2023, 15.01.2023 (C.C.Pieper) Vortrag: Lymphatische Interventionen - Das vergessene Gefäßsystem

- Bonner Interventionsradiologie 2023, 05.04.2023 (C.C.Pieper) Vortrag: Pulmonary Lymphatic Perfusion Syndrome
- 17th Annual Meeting of the Asian-Pacific Society of Cardiovascular and Interventional Radiology 2023 Seoul (Republic of Korea), 13.04.2023 (C.C.Pieper), Vortrag: Bedeutung und Potential der MR Lymphangiographie im Vergleich zu anderen bildgebenden Verfahren beim Lymphödem
- 8. Lymphkliniktag Wolfsberg (Österreich) 14.04.2023 (C.C.Pieper), Vortrag: MR Lymphangiographie bei Lymphödemen
- Lymphologicum 2023, Hanau, 05.05.2023 (C.C.Pieper) Vortrag: Interventionell-radiologische Lymphologie
- Anatomisches Kolloquium Universität Göttingen, 09.06.2023 (C.C.Pieper) Vortrag: Interventionelle Therapie von Chylothorax und Chylazites
- Deutscher Röntgenkongress 2023 Wiesbaden, 10.06.2023 (C.C.Pieper) Vortrag: Radiologische Darstellung und Interventionsmöglichkeiten bei Fehlbildungen der zentralen Lymphgefäße
- Jahrestagung der Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI), 17.06.2023 (C.C.Pieper) Vortrag: Novel Methods of Lymphatic Imaging and Interventions
- CIRSE Annual Meeting Kopenhagen 2023, 13.09.2023 (C.C.Pieper) Vortrag: Treatment of post-operative lymphatic leakage
- Seit 2023 finden interdisziplinäre Fallkonferenzen mit äquivalenten Zentren an der Universitätsklinik Magdeburg, Charité Berlin sowie dem Universitätsklinikum Erlangen statt

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

- 1st AGI Consensus Conference on Clinical Outcome Assessments, Bonn, 24.01.2023.
- Genetische Ataxien. Neurologische Klinik, Universität Essen-Duisburg. 25.01.2023.
- Genetische Ataxien. Neurologische Klinik, Universität Freiburg. 26.04.2023.
- Clinical scales for ataxia: current state and ongoing developments. Ataxia Global Initiative Webinar, 11.07.2023.

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

- 18.01.2023 Post-ASH Höhepunkte (hämatologische Neoplasien)
- 19.04.2023 Update Immunonkologie (mit hämatologischen Neoplasien)
- 14.06.2023 POST-Chicago Höhepunkte (mit NET)

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

- Fachliche Unterstützung von Webseminaren der IGH e.V.:
  - 14.06.2023: Knoten im Kopf?
  - 08.11.2023: Von-Willebrand-Syndrom: Eine heimtückische Erkrankung?
  - 29.11.2023: Talk am Mittwoch - Rückblick 2023
- Fachliche und personelle Unterstützung des DHG Familienwochenendes in Petershagen am 12.08.2023

Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen; PD Dr. Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer:

- Fachvorträge im für die Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e.V. im Rahmen des Jahrestreffens.

Zentrum für angeborene Hypotrichosen; Prof. Dr. Regina Betz:

- Arbeitstagung Dermatologische Forschung, Working Group Translational Dermatological Genetics, Innsbruck 2023: Das genetische Spektrum des Syndroms der unkämmbaren Haare in einer Kohorte; von 107 Individuen, RC Betz
- The Charles Institute Seminar Series, Charles Institute of Dermatology - UCD School of Medicine, Ireland, Dublin 2023: On the hunt for genes for hair anomalies, RC Betz
- 20th European Hair Research Society Meeting - Sheffield, UK, 14th - 16th June 2023:
  - Clinical and etiological basis of comorbidities and therapy response in alopecia areata, FB Basmanav, Vortragspreis

- Short anagen hair syndrome: Association with mono- and biallelic variants in WNT10A and a shared genetic etiology with male pattern hair loss, N Cesarato
- Genetics of Hair Loss and other hair abnormalities, RC Betz, Invited Speaker
- Symposium of Pediatric Dermatology in Yerevan, Armenia - July 5th, 2023: Genetic basis of hair anomalies, RC Betz
- HairS'23, DWI - Leibniz-Institut für Interaktive Materialien, Aachen, 2023: Genetic causes for diverse hair phenotypes, RC Betz, Plenary Lecture
- 1st Regional Conference of the International Society of Pediatric Dermatology, Kuwait, 2023:
  - Genetics About Autoimmune mediated disorder Alopecia Areata, RC Betz
  - News in Genetics of Hair Disorders, RC Betz
- EADV Congress 2023, Berlin - Hair diseases (in the session Pediatric dermatology), RC Betz (Chair)

#### **5.4 Lehre am ZSEB - Wahlfach für Medizinstudierende**

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

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

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

Im "Wahlfach Pedagogchi" bearbeiten die Studierenden virtuelle Patient: innen in einer App und treffen im Rahmen der Behandlung am Smartphone klinische Entscheidungen. Die Fallbeispiele und klinischen Fragestellungen werden dann im Seminar vertieft. Seit 3 Jahren

gelingt es, das Wahlfach als digitale Veranstaltung an zwei Standorten gemeinsam und synchron (Bonn und Hannover) zu realisieren.

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

## **5.5 Workshop Kinderonkologie: SICKO**

Prof. Lorenz Grigull unterstützte in 2023 konzeptionell und praktisch das Trainings- und Fortbildungskonzept SICKO der MHH.

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.

Am 7. Und 8. November war das SICKO Team mit Prof. Grigull Gastgeber für einen Workshop an der Kinderklinik in Datteln. Im 2-tägigen Workshop waren 12 Mitarbeitende aus Datteln, Dortmund und Witten-Herdecke, um gemeinsam für den kinderonkologischen Ernstfall zu trainieren.



## **6 Interaktion und Austausch mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen**

### **6.1 AG ZSE**

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) ist Mitglied der Arbeitsgemeinschaft Zentren für seltene Erkrankungen (AG ZSE). Im November 2023 wurde Prof. Grigull in den Vorstand der AG ZSE gewählt. Mit der Wahl in den Vorstand kann sich der Standort Bonn noch wirksamer in die nationalen Belange für Menschen mit einer seltenen Erkrankung einbringen. Für die AG – ZSE sehen wir viele inhaltliche und strukturelle Herausforderungen, die wir durch die aktive Vorstandstätigkeit gerne mitgestalten wollen. Ein weiterer Vorschlag aus dem ZSEB ist die Etablierung einer Homepage für die AG ZSE, die als zentrale Anlaufstelle für Informationen und Ressourcen dienen soll und diese Arbeitsgemeinschaft für das Umfeld sichtbar machen soll.

Über die AG ZSE ist das ZSEB in den Gründungsprozess des Undiagnosed Disease Program (UDP) in Deutschland eingebunden. Hier kooperieren die deutschen ZSE, um Patient:innen zu helfen, bei denen trotz Fallaufarbeitung in einem A Zentrum und umfassender Diagnostik, keine Diagnose gestellt werden konnte (Definition Orphacode: 616874). Ab 2024 soll für diese Fälle eine interdisziplinäre Fallkonferenz einberufen werden können, an der Vertreter mehrerer verschiedener Zentren deutschlandweit teilnehmen können. Eine Gründung ist für das erste Quartal 2024 geplant.

### **6.2 AG Lotsen**

Die Arbeitsgemeinschaft der Lotsen und Koordinatoren wurde im Jahr 2021 gegründet. In dieser Gemeinschaft werden Themen diskutiert, die die verschiedenen Aspekte der Arbeit an Zentren für seltene Erkrankungen (ZSEs) betreffen. In den regelmäßigen Treffen präsentieren sich die einzelnen Zentren für seltene Erkrankungen und es werden die unterschiedlichen Abläufe erörtert und diskutiert. Dies trägt einerseits zur Angleichung der Arbeit in der Versorgungslandschaft innerhalb der Zentren für seltene Erkrankungen bei und andererseits zur Verbesserung der Arbeitsabläufe und Strukturen in den jeweiligen Zentren. Darüber hinaus finden in den Konferenzen auch Fortbildungen sowie Fallvorstellungen statt. Zusätzlich

wird einmal im Jahr eine Lotsenschulung organisiert, bei der sich die Lotsen und Koordinatoren bei Fachvorträgen weiterbilden und anschließend austauschen können.

### **6.3 NRW ZSE**

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

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

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

### **6.4 Gründung einer Fach- und Organspezifischen Arbeitsgruppe (FOSA) für seltene Erkrankungen**

Im vergangenen Jahr wurde die Gründung einer Fach- und Organspezifischen Arbeitsgruppe (FOSA) für seltene Erkrankungen angestoßen. FOSAs werden normalerweise in Bereichen gegründet, die von den Ärztekammern als Gebiets-, Schwerpunkt oder Zusatzbezeichnungen definiert werden. Dies trifft bisher nicht auf seltene Erkrankungen zu. Da aber alleine in Deutschland rund 4 Millionen Menschen von einer seltenen oder sogar ultra seltenen Erkrankung betroffen sind, ist eine nationale Vernetzung erforderlich. Das Netzwerk der Universitätsmedizin (NUM) könnte eine solche Vernetzung ermöglichen. Die Entwicklung von Anwendungen für Seltene Erkrankungen kann wichtige Impulse geben, die auch in anderen

Bereichen nützlich sein können. Gleichzeitig profitiert die Forschung zu Seltenen Erkrankungen von digitalen Entwicklungen im medizinischen System.

## 6.5 Deutsche Referenznetzwerke

### **Deutsches Referenznetzwerk für erbliche Tumorsyndrome (DRN-ETS)**

Im Deutschen Referenz- und Versorgungs-Netzwerk (DRN) für erbliche Tumorsyndrome (ETS) haben sich medizinische Zentren mit einer besonderen Expertise für ETS zusammengeschlossen. Neben dem Standort Bonn, der die Koordination des Netzwerkes übernimmt, sind die Standorte Aachen Dresden, Erlangen, Göttingen, Hamburg, Hannover, Heidelberg, München, Tübingen und Ulm vertreten. Es handelt sich hierbei um spezialisierte Subzentren für ETS (B Zentren) der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) an Universitätskliniken sowie um die Zentren des Europäischen Referenz-Netzwerks für genetische Tumorrisiko-Syndrome (ERN GENTURIS). Die Zentren erfüllen definierte, hohe Qualitätsstandards in der multidisziplinären Versorgung und engagieren sich wissenschaftlich in nationalen und internationalen Forschungsprojekten mit dem Ziel, das medizinische Wissen über ETS kontinuierlich zu erweitern.

An den Zentren des DRN ETS erfolgt eine umfassende Behandlung und Beratung von Personen mit (Verdacht auf) familiäre oder erbliche Formen von Tumoren. Die medizinische Betreuung richtet sich sowohl an bereits erkrankte Patient: innen wie auch gesunde Risikopersonen und umfasst die Differentialdiagnostik bei noch unklarer Diagnose, die genetische Abklärung und gezielte Testung, die leitliniengerechte Therapie sowie koordinierte Durchführung der empfohlenen Vorsorge- bzw. Früherkennungs-Untersuchungen. Hierfür stehen multidisziplinäre Teams von Experten zur Verfügung, die mit den verschiedenen Aspekten der Krankheitsbilder vertraut sind.

Die enge nationale (digitale) Vernetzung der Experten soll die Entwicklung und Implementierung von strukturierten Versorgungs- und Überweisungspfaden, d.h. interdisziplinärer, standardisierter Diagnostik-, Behandlungs- und Präventions-Konzepte inklusive multidisziplinärer Fallbesprechungen gewährleisten. Um die Maßnahmen optimal auf die Bedürfnisse der betroffenen Familien abzustimmen, sind Patientenvertreter eng eingebunden.

Das DRN ETS stellt somit eine Schnittstelle zum ERN GENTURIS und der regionalen Patientenversorgung dar und soll deshalb insbesondere die Umsetzung und Verbreitung der im ERN erarbeiteten Inhalte und Vorgaben in das nationale Gesundheitssystem unterstützen. In diesem Rahmen trägt der stetige wissenschaftlich-fachliche Austausch zur kontinuierlichen Bildung, Akkumulation und Verteilung von Spezialwissen bei.

Die Zentren des DRN ETS engagieren sich in den relevanten nationalen und internationalen Initiativen und Netzwerken; sie beteiligen sich an der ärztlichen Fort- und Weiterbildung, der Verfassung von Übersichtsarbeiten zu verschiedenen Aspekten ETS, der Erstellung von Leitlinien und der Unterstützung von Selbsthilfegruppen. Die enge Verzahnung von Patientenversorgung und Forschung garantiert eine Betreuung auf hohem Niveau entsprechend des aktuellen medizinischen Wissens.

Die Informations-Plattform des DRN ETS hat das vorrangige Ziel, die Erkennung und Behandlung von Familien mit ETS durch eine umfassende Aufklärung über die medizinischen und wissenschaftlichen Aspekte, die Bereitstellung von Informationsmaterialien und die Verlinkung zu zahlreichen nationalen und internationalen Informationsquellen und Experten zu verbessern.

### **Deutsches Referenznetzwerk für Neuromuskuläre Erkrankungen (DRN NMD)**

Das DRN NMD- Referenznetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen ist ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk, das sich aus 13 Einrichtungen zusammensetzt. Die Koordination des Netzwerks erfolgt durch die Standorte ZSE Aachen und ZSE Bonn. Das Netzwerk wurde 2021 gegründet mit dem Ziel, die europäischen (ERN-) Aktivitäten auf nationaler Ebene darzustellen.

Ein Ziel ist die Planung und Organisation virtueller Fallbesprechungen im Netzwerk. Dabei werden schwierige Fälle von Experten aus verschiedenen Einrichtungen gemeinsam diskutiert. Ein weiterer wichtiger Aspekt ist die Aus- und Fortbildung. Das DRN NMD wird perspektivisch Schulungen und Weiterbildungen für medizinisches Personal anbieten, um das Wissen im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen zu erweitern und zu verbessern. Das Netzwerk strebt zudem eine engere Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen an. Die involvierten B Zentren stehen bereits durch ihre Aktivitäten und Expertise mit Selbsthilfegruppen in Kontakt; im Kontext der DRNs, sollen diese Vernetzung besser sichtbar und strukturiert werden. Ein Hauptziel besteht darin, den

Austausch zwischen Versorgern und Betroffenen zu fördern, um die Bedürfnisse der Betroffenen besser zu verstehen und ihre Anliegen in die Arbeit der Krankenversorgung einzubeziehen und entsprechend anzupassen. Ein erfolgreiches Beispiel für die Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen ist die Verbindung zur DGM. Dank der Unterstützung der DGM konnten bereits Versorgungslücken identifiziert und in die Bedarfsplanung aufgenommen werden. Um diesen Bedürfnissen gerecht zu werden, sind finanzielle Mittel erforderlich. Aus diesem Grund hat das Netzwerk gemeinsam einen Antrag für Patientenlotsen entwickelt und im Oktober eingereicht. Ein Patientenlotse ist eine Person, die den Patient: innen bei der Navigation durch das Gesundheitssystem, in diesem Fall ausgerichtet auf Patient: innen mit neuromuskulären Erkrankungen, unterstützt, ihnen bei der Termin- und Therapiekoordination hilft und ihnen Informationen über ihre Erkrankung zur Verfügung stellt. Der Patientenlotse soll den Patient: innen helfen, die bestmögliche Versorgung zu erhalten und ihnen bei der Bewältigung ihrer Erkrankung zur Seite stehen.

Eine weitere wichtige Aufgabe ist die Harmonisierung und Koordination der Versorgungspfade in Zusammenarbeit mit dem Europäischen Referenznetzwerk (ERN). Auch auf europäischer Ebene soll die Situation von Betroffenen mit neuromuskulären Erkrankungen verbessert und vor allem sichergestellt werden, dass die besten Behandlungsstandards angewendet werden können.

Wie wichtig die Organisation und Datensammlung für Versorgungsregister ist, wird vor allem im Bereich der seltenen Erkrankungen immer deutlicher. Durch die systematische Erfassung von Daten können Erkenntnisse über den Verlauf der Erkrankungen gewonnen werden, die zur Entwicklung von neuen Therapieansätzen beitragen können. Die Behandlungszentren (an Unikliniken) sind bereits verpflichtet Einträge in die Register vorzunehmen. Die genaue Integration oder Unterstützung der Registerarbeit durch das Netzwerk steht aber momentan noch zur Diskussion offen.

Das Netzwerk soll außerdem Austauschort für regelmäßige Überprüfung und Aktualisierung von Leitlinien und Behandlungsprotokollen werden.

## 7 Anzahl der humangenetisch gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Im Jahr 2023 konnten durch die humangenetische Diagnostik (durch das Institut für Humangenetik der Universitätsklinik Bonn durchgeführt) im ZSEB 63 bisher unklare Fälle von Patienten geklärt werden. Dies erfolgte im Rahmen der Empfehlungen der Experten in interdisziplinären Fallkonferenzen des ZSEB, die die Exomdiagnostik oder bei spezifischen Verdachtsdiagnosen NGS-Panels vorschlugen. Insgesamt wurde in 242 Fällen eine Exomdiagnostik durch die Fallkonferenz empfohlen. 250 Exomanalysen wurden im Jahr 2023 durchgeführt (auch Aufträge aus dem Vorjahr 2022). Darüber hinaus wurden im Behandlungszentrum für frontotemporale Demenz zwei Diagnosen (für frontotemporale Demenz) ebenfalls über eine Exomdiagnostik gestellt.

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

## 8 Leitlinien und Konsensuspapiere mit Beteiligung des ZSEB

Um sicherzustellen, dass aktuelles medizinisches Wissen weitergegeben wird und Patient:innen angemessen behandelt werden können, kooperieren die Zentren insbesondere bei der Entwicklung verschiedener Leitlinien und Konsensuspapiere. Hier sind einige Beispiele:

Leitlinie	Art	B Zentrum	Zuständiger
Ataxien des Erwachsenenalters	AWMF/DGN Leitlinie	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
Konsensuspapier über klinische Evaluation bei Ataxien: Klockgether T, Synofzik M, AGI Working Group on COAs and Registries. Clinical assessment in ataxias: Consensus recommendations by the Ataxia Global Initiative (AGI) Working Group on Clinical Outcome Assessments (COAs) and Registries. Cerebellum 2023 Apr 5. doi: 10.1007/s12311-023-01547-z..	Konsensuspapier/Ataxia Global Initiative (AGI)	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether

<b>klinische Evaluation bei Ataxien:</b> Grobe-Einsler M, Taheri A, Faber J, et al. Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA): Development of a training tool and certification program. Cerebellum. 2023 Mar 15. doi: 10.1007/s12311-023-01543-3..	Konsensuspapier	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
<b>Konsensuspapier über standardisierte Gewinnung von Biomaterialien bei Ataxien:</b> Santana MM, Gaspar LS, Pinto MM et al. A standardised protocol for blood and cerebrospinal fluid collection and processing for biomarker research in ataxia. Neuropathol Appl Neurobiol. 2023 Apr;49(2):e12892. doi: 10.1111/nan.12892	Konsensuspapier	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
<b>Für Parkinson-Syndrome</b>	S2k	Zentrum für Frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
<b>Für Demenz</b>	S3	Zentrum für Frontotemporale Demenz	Prof. Dr. Anja Schneider
<b>European Pompe Consortium: Start, switch, and stop criteria for the enzyme replacement therapy of late-onset Pompe disease: EPOC recommendation update 2023</b>		Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
<b>Entwicklung von “Consensus recommendations on antiepileptic drug treatment in Patients with epilepsy caused by a primary mitochondrial disease”.</b> Endorsed by the European Reference Networks EURO-NMD, RND, EpiCare, MetabERN and EYE, the interERN mitochondrial working group	Konsensuspapier	Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
<b>Leitlinie der DGGG, DKG und DKH (S3-Level, AWMF-Register-Nummer 032/034-OL, September 2022) – Teil 2 mit Empfehlungen zur Therapie der Präkanzerosen und des frühen Endometriumkarzinoms, zur operativen Therapie, Strahlen- und medikamentösen Therapie, zu Nachsorge, Rezidiven und Metastasen und zur psychoonkologischen, palliativmedizinischen, Patient:inenedukativen, rehabilitativen und physiotherapeutischen Versorgung.</b> Geburtsh Frauenheilk 2023; 963-995, 10.1055/a-2066-2068	S3	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
<b>Leitlinie der DGGG, DKG und DKH (S3-Level, AWMF-Register-Nummer 032/034-OL, September 2022).</b> Teil 1 mit Empfehlungen zu Epidemiologie, Früherkennung, Diagnostik, hereditären Faktoren des Endometriumkarzinoms, geriatrischem Assessment und Versorgungsstrukturen. Geburtsh Frauenheilk 2023, 919-962, 10.1055/a-2066-2051	S3	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
<b>Leitlinie “Perioperatives Management von Gastrointestinalen Tumoren (POMGAT)” (S3 Level Guideline of the DKG, DGAV and DGK), AWMF 088-0100L)</b>		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
<b>Harmonisierung der europäischen / internationalen Leitlinien zum Lynch-Syndrom (European Hereditary Tumour Group, EHTG)</b>		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz

Europäische Leitlinie zur Adenomatösen Polyposis (European Hereditary Tumour Group, EHTG)		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Europäische Leitlinie zum 10q23-Syndrom der Gene PTEN und BMPR1A (European Hereditary Tumour Group, EHTG)		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
„Hereditäre kolorektale Karzinome / Polyposis“ bei der Aktualisierung und Überarbeitung der S3-Leitlinie „Kolorektales Karziom“ (Leitlinien-programm Onkologie; DKG, DKH, AWMF)		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
„Hereditäre Endometriumkarzinome“ Erstellung und Aktualisierung der S3-Leitlinie „Endometriumkarzinom“ (Leitlinien-programm Onkologie; DKG, DKH, AWMF)		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Überarbeitung der S3 LL Vulvakarzinom (Mandatsträger DGAV)		Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen	Prof. Dr. Stefan Aretz
Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Neurologie „Erster epileptischer Anfall und Epilepsien bei Erwachsenen“	Leitlinie	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Neurologie „Mitochondriale Erkrankungen“	Leitlinie	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
AWMF Leitlinie zur „Nekrotisierenden Enterokolitis“ (in Erstellung)	S2K-Leitlinie	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
AWMF Leitlinie „Akute infektiöse Gastroenteritis im Kindesalter“	S2K-Leitlinie	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-Patient:innen	Leitlinie	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Behandlung von Infektionen in der Neutropenie bei AML-Patient:innen	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	PD Dr. Martin von Websky



		intestinale Rehabilitation	
Sarkoidose (in press)	S2 Leitlinie (der DGP)	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
Positionspapier der DGP: The new European Guidelines for Pulmonary Hypertension with Updated Commentary of the PH-DACH Conference - A position paper of the German Society for Pneumology and Respiratory Medicine (DGP). Pneumologie 2023;77:852-853		Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
EULAR recommendations for the use of imaging in large vessel vasculitis in clinical practice: 2023 update. Ann Rheum Dis. 2023 Aug;77:ard-2023-224543. doi: 10.1136/ard-2023-224543. Epub ahead of print. PMID: 37550004.		Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
The provisional OMERACT ultrasonography score for giant cell arteritis. Ann Rheum Dis. 2023 Apr;82(4):556-564. doi: 10.1136/ard-2022-223367. Epub 2022 Dec 12. PMID: 36600183.		Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
Gentherapie der Hämophilie: Empfehlung der Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH) [Gene therapy of Hemophilia: Recommendations from the German, Austrian, and Swiss Society for Thrombosis and Haemostasis Research (GTH)]. Hamostaseologie. 2023 Jun;43(3):196-207. German. doi: 10.1055/a-1957-4477. Epub 2022 Dec 14. Erratum in: Hamostaseologie. 2022 Dec 21;: PMID: 36516966; PMCID: PMC10281774.		Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Emicizumab for the Treatment of Acquired Hemophilia A: Consensus Recommendations from the GTH-AHA Working Group. Hamostaseologie. 2023 Dec 4. doi: 10.1055/a-2197-9738. Epub ahead of print. PMID: 38049124		Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Zolgensma (Gentherapie SMA) (in Arbeit)	Konsensuspapier	Zentrum für spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Johannes Friese

## 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 Patient:innenregister monogenetischer Augenerkrankungen	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
RPGR Registerstudie bei X-chromosomaler Retinitis pigmentosa	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 (n=122 Patient:innen in 2023)
Internationale APC-Mutationsdatenbank	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Nationale Datenbank „Familiäres Magenkarzinom“	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz (n=35 Patient:innen in 2023)
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 Patient:inneregister des ERN GENTURIS (in Vorbereitung)	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
ClinVar Database (Einträge im Rahmen des ClinGen InSiGHT Hereditary Colorectal Cancer/Polyposis Variant Curation Expert Panel für das APC-Gen)	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz (n=58 Patient:innen in 2023)
Deutsches Netzwerk zur Erforschung der autoimmunen Enzephalitis, GENERATE (German NEtwork for REsearch on AuToimmune Encephalitis)	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges (n=6 Patient:innen in 2023)
EpiCare-European Network of rare and complex epilepsies (im Aufbau)	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
GVAS	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer (n=4 Patient:innen in 2023)
GCA/PMR Register bruneck	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer (n=54 Patient:innen in 2023)
DERMINUS Register	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer (n=38 Patient:innen in 2023)
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, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
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 (n≈60 Patient:innen in 2023)
INSIGHTS-ILD, investigating significant health trends in idiopathic ILD	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch (n≈60 Patient:innen in 2023)
GAN-Register, German Ashma Network	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch (n≈300 Patient:innen in 2023)
SMARTCARE	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
MitoRegistry, a longitudinal prospective registry study (observational); <a href="http://mitoregister.org">www.mitoregister.org</a> , <a href="http://mitonet.org">http://mitonet.org</a> (BMBF)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum (n=120)
Internationales Patient:innenregister „Pompe Registry“, a longitudinal prospective non-interventional registry study (observational), <a href="http://www.registrynxt.com">www.registrynxt.com</a> , Genzyme-Sanofi	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“ Patient:innenregister: 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	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
ComPERA-XL-Register	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
GAN-Register	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD 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=2)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
Ambulanzpartnerregister Studie ALS	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt (n=100 Patient:innen in 2023)
ENROLL Register Studie Huntington (startet)	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
MND- Netzwerk (startet)	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
Registerstudie EUHASS/EUHANET (European Haemophilia Safety Surveillance System)	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg (n=10 Patient:innen in 2023)
PedNet-Register	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg (n=14 Patient:innen in 2023)
GTH-GEPHARD-Studie	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg (n=13 Patient:innen in 2023)
Deutsches Hämophileregister (DHR)	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg
Smartcare	Zentrum für spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Johannes Friese (n=50 Patient:innen)

## 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
Systematic review on definitions of pulmonary hypertension and cardiac dysfunction in CDH neonates	Zentrum für Konnatale Fehlbildungen	Dr. Florian Kipfmüller
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
Dragon-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
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
LHON Registerstudie bei Leberscher hereditärer Optikusneuropathie	Zentrum für seltene Augenerkrankungen	Prof. Dr. Frank Holz, PD Dr. Philipp Herrmann
RPGR Registerstudie bei X-chromosomaler Retinitis pigmentosa	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 Patient:innen 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-Patient:innen	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 2024: GENFI- The Genetic Frontotemporal Dementia Initiative	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
Multizentrische Medikamentenstudie bei FAP (Phase III)	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
DECADE - Dezentralisierte künstliche Intelligenz für Diagnose, Prognose und Therapievorhersage bei Darmkrebs	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
„Rare hereditary colorectal cancer and poly-osis syndromes“ (Subprojekt zu Horizon 2020)	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
Variant Curation Expert Panel (VCEP) für das APC-Gen (in Kooperation mit ClinGen)	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Analysen des Effekts polygener Risikoscores (PRS) hinsichtlich einer Modifikation des Darmkrebsrisikos beim sporadischen, familiären und hereditären kolorektalen Karzinom	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
Reklassifikation aller zugänglichen APC-Keimbahn-Varianten (>10.000) in öffentlichen Datenbanken	Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen (NZeT)	Prof. Dr. Stefan Aretz
PERPRISE: A prospective non interventional study evaluating the effectiveness of perampanel as only add-on treatment in Patient:ins with primary or secondarily generalized tonic-clonic seizures (Phase 4)	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
CENOR / 169(A)MD21350 - Retrospective study on the use of CENOBAMATE as adjunctive treatment in a cohort of Patient:ins suffering from epilepsy with Focal Onset Seizure (FOS) and enrolled into the Early Access Program (EAP) in Germany, France and UK	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 Adjunctive Therapy in Early Treatment Line Combinations Phase 4-Studie	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
Bewusstseinssignale für die Intensivmedizin: Aktivitätsinduzierte Veränderungen von EEG-Netzwerkparametern zur Vorhersage der Erholung vom „Wachkoma“ Proof-of-concept, gefördert von der Marga und Walter Boll-Stiftung	Zentrum für seltene Epilepsien	Prof. Dr. Rainer Surges
1042-TSC-3001: 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
MT-1186-A02 (Sponsor: Mitsubishi) ALS Edaravone oral UKB NCT04569084	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
MT-1186-A04 (Sponsor: Mitsubishi) ALS Edaravone oral UKB NCT05151471	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
COURAGE-ALS (Sponsor: Cytokinetics) ALS Reldesemtiv oral UKB NCT04944784	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
A Randomized, Double-blind, Placebo controlled Pilot Study on B-Cell Depletion as treatment of Patient:ins with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS), "ABCD"-Studie, (DZNE) ALS Rituximab i.v. DZNE GENERATION HD2. (Sponsor: Hofmann-La Roche) Huntington Tominersen intrathekal DZNE (NCT05686551)	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
Safety and Pharmacokinetics Trial of VO659 in SCA1, SCA3 and HD (Sponsor: Vico Therapeutics) DZNE NCT05822908	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
ANQUR -Studie Sponsor: Qoralis ALS QRL-201 intrathekal DZNE NCT05633459	Zentrum für Motoneuronenerkrankungen	PD Dr. Patrick Weydt
BN42489 Sponsor: Roche, Phase II	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
AP101-02 Sponsor: AL-S Pharma. Phase IIa	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
SLS-005-302 Sponsor: Seelos, Phase IIb/III	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
3556/0008 Sponsor: Annexon biosciences. Phase IIb/III	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
TAK 341-2001 Sponsor: Takeda. Phase II	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
260SA101/MERA Sponsor: Biogen. Phase I	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
VicoSCA11 Sponsor: Vico. Phase I/IIa	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether



Rituximab Sponsor: DZNE. Phase I/IIa	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
Novartis Sponsor: Novartis. Phase Ib	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
BHV3242-301 (M-Star) Sponsor: Biohaven. Phase III	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
NICOFA Sponsor: RWTH Aachen. Phase III	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
GENERATION-HD1 Sponsor: Hoffmann La Roche. Phase III	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
PASSPORT Sponsor: Biogen. Phase IIb	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
ALCAT Sponsor: University Hospital Munich. Phase II	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Thomas Klockgether
SBS2 Studie: <a href="https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03905707">https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03905707</a>	Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
SBS3 Studie: <a href="https://clinicaltrials.gov/study/NCT04881825">https://clinicaltrials.gov/study/NCT04881825</a>	Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
STARS Studie: <a href="https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04627025">https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04627025</a> , NCT04627025	Zentrum für Kurzdarmsyndrom, Darmversagen und intestinale Rehabilitation	PD Dr. Martin von Websky
STARSeXTend Studie: <a href="https://clinicaltrials.gov/study/NCT05018286">https://clinicaltrials.gov/study/NCT05018286</a>	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, since 2020; IIT	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, since 2020, NCT04138277	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 Alglucosylate Alfa/Placebo, Amicus Therapeutics, USA, NCT03729362	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Efficacy and Safety of Losmapimod in Treating Participants With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD) (REACH), since 2023, NCT05397470	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
MikroBioM: Studie zum Dickdarm-Mikrobiom bei sporadischer Einschlusskörpermyositis (IIT)	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum



Long-Term Safety & Efficacy of Apitegromab in Patient:ins With SMA Who Completed Previous Trials of Apitegromab-ONYX, since 2023, NCT05626855	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
Phase 3, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial to Evaluate the Efficacy and Safety of Apitegromab (SRK-015) in Patient:ins with Later-Onset Spinal Muscular Atrophy Receiving Background Nusinersen or Risdiplam Therapy, SRK-015-003, since 2022, NCT05156320	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
An Open Label, Long Term Safety Study of REN001 in Primary Mitochondrial Myopathy Patient:ins (Stride Ahead), NCT05267574	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
A Study of the Efficacy and Safety of 24 Week Treatment With REN001 in Patient:ins with primary mitochondrial myopathy (STRIDE), Phase 2b, Reneo Pharmaceuticals, NCT04535609	Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Prof. Dr. Cornelia Kornblum
PASSION: Phosphodiesterase-5 inhibition in Patient:ins with preserved ejection fraction and combined pulmonary and precapillary pulmonary hypertension	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
EXPOSURE: Post-authorisation safety study (PASS): observational cohort study of PAH Patient:ins newly treated with either Uptravi® (selexipag) or any other PAH-specific therapy, in clinical practice	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
NIMBLE GSK3511294 (Depemokimab) Compared With Mepolizumab or Benralizumab in Participants With Severe Asthma With an Eosinophilic Phenotype	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
FIBRONEER: novel investigational phosphodiesterase 4B (PDE4B) inhibitor, in idiopathic pulmonary fibrosis (IPF) and other progressive fibrosing interstitial lung diseases (ILDs)	Zentrum für seltene Lungenerkrankungen	Prof. Dr. Dirk Skowasch
METEORITICS Studie: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Parallel Group Study to Evaluate the Efficacy of Methotrexate as Remission Maintenance Therapy after Remission-Induction with Tocilizumab and Glucocorticoids in Subjects with Giant Cell Arteritis	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
BFR Studie: Prospektive, monozentrische Analyse von Blutflussrestriktionstraining bei Patient:innen mit rheumatoider Arthritis und Psoriasisarthritis im Vergleich zu konventionellem Krafttraining.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
ClaudicAltio Studie: Entwicklung einer künstlichen Intelligenz zur Klassifizierung von vaskulären Ultraschallbildern bei Riesenzellarteriitis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer

<b>COHIR Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung der Prävalenz der Hypophosphatasie bei adulten Patient:innen in der Rheumatologie.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>COHIRnational Studie:</b> Charakterisierung der Hypophosphatasie bei erwachsenen Rheumatologie-Patient:innen und Entwicklung eines Diagnosealgorithmus.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>dsDNA Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung unterschiedlicher Anti-dsDNA-Antikörpertests bei systemischem Lupus erythematoses.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>GCAIO Studie:</b> Prospektive, monozentrische multimodale Betrachtung des entzündlichen Prozesses bei Patient:innen mit Riesenzellarteriitis bzw. Polymyalgia rheumatica unter immunmodulierender Therapie.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>GCAUSAI Studie:</b> Untersuchung der benötigten Bildauflösung für die Klassifizierung von vaskulären Ultraschallbildern bei Riesenzellarteriitis durch Ultraschallexperten.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>KarPsA Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung der Prävalenz einer kardialen Beteiligung bei Psoriasisarthritis in der kardialen MRT-Bildgebung.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>LUSonAID Studie:</b> Prospektive, monozentrische, multimodale Untersuchung der diagnostischen Wertigkeit von Lungensonographie zur Erfassung von pulmonaler Beteiligung bei rheumatologischen Erkrankungen.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>LUSonCICU Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung der diagnostischen Wertigkeit von Lungensonographie bei Patient:innen im kardiogenen Schock mit Bedarf an mechanischen Kreislaufunterstützungssystemen auf Intensivstation.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>LUSonICU Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung der diagnostischen Wertigkeit von Lungensonographie bei akuter respiratorischer Symptomatik von hämato-onkologischen Patient:innen auf Intensivstation.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>PORFLOW Studie:</b> Prospektive, monozentrische Analyse von Blutflussrestriktionstraining bei Patient:innen mit Polymyalgia rheumatica im Vergleich zu konventionellem Krafttraining.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>PULSA Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung der Prävalenz pulmonaler Manifestationen und Schlafapnoesyndrom bei Patient:innen mit neu diagnostizierter rheumatoider Arthritis, Psoriasisarthritis und peripherer Spondyloarthritis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>QST Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung somatosensorischer Profile bei Patient:innen mit rheumatologischen Erkrankungen mittels quantitativer sensorischer Testung.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>RheumaKED Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung des Einsatzes einer Ketonester-Supplementierung bei Patient:innen mit Rheumatoider Arthritis, Psoriasis Arthritis und Riesenzellarteriitis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>SLeOx Studie:</b> Prospektive, monozentrische Untersuchung der HVCN1 Expression und Levels an MPO sowie oxidiertes DNA (8-OHdG) in Patient:innen mit systemischem Lupus erythematoses.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>Spartakus Studie:</b> Prospektive, monozentrische multimodale Beobachtung von Symptomen und Smartwatchbasierte Mobilitätsdaten bei der axialen Spondyloarthritis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer

<b>SynBiop23 Studie:</b> Prospektive, monozentrische Studie zur detaillierten Analyse der zellulären Zusammensetzung der Synovia bei aktiver rheumatoider Arthritis oder Psoriasisarthritis.	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>TELMUS Studie:</b> Etablierung und Implementierung eines telemedizinischen muskuloskelettalen Ultraschallkurses für Medizinstudierende	Zentrum für seltene rheumatische Erkrankungen	PD Dr. Valentin Schäfer
<b>VAGCA Studie:</b> Etablierung der [68Ga]DOTA-Siglec-9 PET/CT-Bildgebung bei der Diagnose und Verlaufskontrolle von rheumatologischen Erkrankungen.	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
MANIFEST (Myelofibrose und Essentielle Thrombozytämie)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
DASTOP-2 (2. Absetzversuch Dasatinib)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
ASC4START (1st line)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
FASCINATION (1st line)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
LENNON-Studie (low risk MDS, Verträge ausstehend)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
CANFIRE Studie (low risk MDS, Verträge ausstehend)	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
AML-SG 29-18 ((IDH1/2 mutierte AML, 1st line)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
AML-SG 28-18 (FLT3 mutierte AML, 1st line)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart

ENHANCE-3 (AML unfit)	seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen	Prof. Dr. Peter Brossart
<b>PASSION</b> (Phosphodiesterase-5 inhibition in Patient:ins with preserved ejection fraction and combined pulmonary and precapillary pulmonary hypertension)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>EXPOSURE</b> (Post-authorisation safety study (PASS): observational cohort study of PAH Patient:ins newly treated with either Uptravi® (selexipag) or any other PAH-specific therapy, in clinical practice)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>CIPHER</b> (A Study for the Identification of Biomarker Signatures for Early Detection of Pulmonary Hypertension (PH) NCT04193046)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>A-DUE</b> (Clinical Study to Compare the Efficacy and Safety of Macitentan and Tadalafil Monotherapies With the Corresponding Fixed-dose Combination Therapy in Subjects With Pulmonary Arterial Hypertension (PAH) NCT03904693)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>INSIGHTS-IPF</b> (investigating significant health trends in idiopathic pulmonary fibrosis, NCT 01695408)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>EXCITING</b> (registry for exploring clinical and epidemiological characteristics of interstitial lung disease, NCT02645968)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>INBUILD</b> (A double blind, randomized, placebo-controlled trial evaluating the efficacy and safety of nintedanib over 52 weeks in Patient:ins with progressive fibrosing interstitial lung disease (PF-ILD) EudraCT No. 2015-003360-37)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>SCENIC</b> (Randomized, double blind, placebo-controlled, dose-ranging, efficacy and safety with inhaled RVT-1601 for the treatment of persistent cough in Patient:ins with idiopathic pulmonary fibrosis IPF, NCT03864328)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>INBUILD-ON</b> (An open-label extension trial of the long-term safety of nintedanib in Patient:ins with Progressive Fibrosing Interstitial Lung Disease (PF-ILD), EudraCT NO. 2018-000525-32)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>ANDHI-in</b> (Practice Studie: A Multicenter, Randomized, Double-blind, Parallel Group, Placebo-controlled, Phase 3b Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Benralizumab 30 mg sc in Patient:ins with Severe Asthma Uncontrolled on Standard of Care Treatment NCT03170271)	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
<b>Genotyp-Phänotyp-Korrelationen, Lipidprofil und Risikofaktoren für einen schweren Verlauf bei Patient:innen mit Pseudoxanthoma elasticum (Ethikantrag-Nr. 043/23-EP)</b>	Zentrum für seltene Gefäßerkrankungen	PD Dr. Nadjib Schahab/PD Dr. Christian Schaefer
Case-Control Studie zur Behandlung von Rasopathien (z. B. Noonan-Syndrom) mit assoziierten Lymphgefäßmalformationen mit dem MEK- Inhibitor Trametinib	Zentrum für angeborene Lymphgefäßerkrankungen	Prof. Dr. Andreas Müller
A variety of studies EudraCT/NTC/EU-PAS: 2020-001733-12/NCT04431726	Zentrum für seltene Erkrankungen des Gerinnungssystems	Prof. Dr. Johannes Oldenburg

Smartcare	Zentrum für spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Johannes Friese
SAPHIRE (Phase III Studie Apitegromab)	Zentrum für spinale Muskelatrophie im Kindes- und Jugendalter	Dr. Johannes Friese

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

## 10.2 Diagnose-Unterstützung und Mustererkennung in der Medizin

Seltene Erkrankungen können aufgrund ihres spezifischen Musters auffällig sein. Dieses Muster kann sich in bestimmten Laborwerten oder Merkmalen zeigen. Das ZSEB arbeitet in verschiedenen Kooperationen, wie z.B. mit der Ostfalia University, dem Fraunhofer-Institut und den Fachabteilungen des UKB (Neurologie, Rheumatologie), daran, geeignete Indikatoren zu identifizieren, um diese Muster zur Unterstützung bei der Diagnosestellung zu nutzen. Langjährige Partnerschaften mit verschiedenen Forschungspartnern sowie Kooperationen mit Patient:innen- und Selbsthilfeorganisationen (wie dem Kindernetzwerk (knw), MPS-Selbsthilfe, Glykogenose e.V.) helfen uns dabei.

### Projekt **unrare.me**

Gemeinsam mit dem Kindernetzwerk (Dr. Henriette Högl, knw) sowie der Medizinischen Hochschule Hannover (PD Dr. Gundula Ernst, MHH) konnte eine BMG-Förderung eingeworben werden, um die Vernetzung von Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen (bzw. Behinderungen), die Vernetzung von Angehörigen sowie die Vernetzung von Gesundheitsprofis (healthcare personal; HCP) und die Vernetzung von Mitarbeitenden aus der Selbsthilfe zu verbessern. Mit zum unrare.me Team gehört das Fraunhofer IAIS (Dr. Max Lübbering, Armin Berger, Thiago Bell und Rafet Sifa), die Designagentur 99Grad (David Bascom, Gudrun Bascom) sowie digitalux (Ralf Schmidt).

Die Idee hinter unrare.me ist das Matching passender Personen. In einem Forschungsprojekt konnten Dr. Lara Fendrich (geborene Kühnle) und Lorenz Grigull bereits 2020 zeigen, dass ein passendes Matching von Menschen mit gesicherter Erkrankung anhand ausgewählter Fragebogen möglich ist.

Mit unrare.me geht das ZSEB nun mit dem unrare.me Team mehrere Schritte weiter: unrare.me bringt Menschen mit gleicher Diagnose zusammen. Es ermöglicht zudem, dass sich fachliche Communities besser organisieren und austauschen können. Schließlich hat unrare.me auch das Ziel, Forschende, Experten und Patient: innen und Patient: innen besser zu verbinden ([www.unrare.me](http://www.unrare.me) und App im AppStore / GooglePlay).

Im Jahr 2023 werden weitere Use Cases erarbeitet, Forschungsk Kooperationen entwickelt und das ZSEB wird mit dem unrare.me Team im nächsten Qualitätsbericht erneut berichten.

## 11 Wissenschaftliche Publikationen des A Zentrums des ZSEB in 2023

Berndt LP, Sellin J, Mücke U, Mücke M, Conrad R, **Grigull L**. Exploring different stakeholders' perspectives on ward rounds in paediatric oncology: a qualitative study. *BMC Med Educ*. 2023 Jul 6;23(1):500. doi: 10.1186/s12909-023-04447-2. PMID: 37415144; PMCID: PMC10327320.

Emmert D, Szczypien N, **Bender TTA**, **Grigull L**, Gass A, Link C, Klawonn F, Conrad R, Mücke M, Sellin J. A diagnostic support system based on pain drawings: binary and k-disease classification of EDS, GBS, FSHD, PROMM, and a control group with Pain2D. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Mar 28;18(1):70. doi: 10.1186/s13023-023-02663-z. PMID: 36978184; PMCID: PMC10053427.

### Publikationen aus den B Zentren

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

Milger-Kneidinger K, Korn S, Feder, Fuge, Mühle, Schütte, **Skowasch D**, Timmermann H, Suhling H. Experten-Konsens Kriterien zur Evaluation des Ansprechens auf Biologikatherapie bei schwerem Asthma - der Biologic Asthma Response Score (BARS). *Pneumologie* 2023; 77: 220–232; DOI: 10.1055/a-2014-4350

Stumpf MJ, Fleddermann MF, Wirtz MML, Mahn T, Weinhold L, Schahab N, Weber M, **Skowasch D**, Nickenig G, Schaefer CA, Pizarro C. Atherosclerosis in interstitial lung diseases. *Vasa* 2023; DOI: [10.1024/0301-1526/a001068](https://doi.org/10.1024/0301-1526/a001068) *Vasa*. 2023 May;52(3):198-205.

Schmidt KH, Milger K, Pausch C, Huscher D, Pittrow D, Grünig E, Staehler G, Gall H, Distler O, **Skowasch D**, Halank M, Wilkens H, Held M, Klose H, Hoepfer MM. Trends in Covid-19 associated mortality among Patients with pulmonary hypertension since the emergence of the Omicron variants: A COMPERA analysis. *Eur Respir J* 2023; 61: 2202440

Al Zaidi M, Marggraf V, Nickenig G, **Skowasch D**, Aksoy A, Pizarro C. Relevance of serum levels of the endoplasmic reticulum stress protein GRP78 (glucose-regulated protein 78 kDa) as biomarker in pulmonary diseases. *Journal Cell Stress and Chaperones* 2023 <https://doi.org/10.1007/s12192-023-01341-0>

Pizarro C, Stumpf MJ, Staberock L, Schaefer CA, Schahab N, Nickenig G, **Skowasch D**. Pseudoxanthoma elasticum is associated with cardiocirculatory inefficiency. *Intractable Rare Dis Res* 2023:126-128

Korn S, Milger-Kneidinger K, Skowasch D, Schulz C, Mohrlang C, Wernitz M, Paulsson T, Hennig M, Serdar S, Buhl R. Real-world experience on the use of mepolizumab from the Severe Asthma Registry of the German Asthma Net (MepoGAN-study). *J Asthma Allergy* 2023:16 541–552

Milger K, Suhling H, **Skowasch D**, Holtdirk A, Kneidinger N, Behr J, Timmermann H, Schulz C, Schmidt O, Ehmman R, Lommatzsch M, Hamelmann E, Idzko M, Taube C, Buhl R, Korn S. Response to biologics and clinical remission in the adult GAN severe asthma cohort. *J Allergy Clin Immunol Pract* 2023;S2213-2198.

Bal C, Pohl W, Milger K, **Skowasch D**, Schulz C, Zehetmayer S, Taube C, Hamelmann E, Buhl R, Korn S, Idzko M. German Asthma Net: characterisation of obesity in severe asthma. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2023;11: 3417-3424

Distler O, Ofner C, Huscher D, Jordan S, Ulrich S, Stähler G, Grünig E, Held M, Ghofrani HA, Claussen M, Lange TJ, Klose H, Rosenkranz S, Vonk-Noordegraaf A, Vizza CD, Delcroix M, Opitz C, Pausch C, Scelsi L, Neurohr C, Olsson KM, Coghlan JG, Halank M, **Skowasch D**, Behr J, Milger K, Remppis BA, Skride A, Jereviciene E, Gumbiene L, Miliauskas S, Löffler-Ragg J, Wilkens H, Pittrow D, Hoepfer MM, Ewert R. Treatment strategies and survival of Patients with connective tissue disease and pulmonary arterial hypertension: A COMPERA analysis. *Rheumatology* 2023; doi 10.1093.

Timmermann H, Milger K, Virchow JC, Schmidt O, Bergmann KC, Koschel D, Neurohr C, Scholz F, Heck S, **Skowasch D**. Health care situation in the treatment of uncontrolled GINA 4/5 Patient:ins in Germany. *J Asthma Allergy* 2023;16:813-820.

Bal C, Milger K, **Skowasch D**, Gappa M, Koerner-Rettberg C, Jandl M, Schmidt O, Ehmann R, Taube C, Hamelmann E, Buhl R, Korn S, Idzko M. Nasal polyposis in Patient:ins with severe asthma in the German 30. Grünig E, Halank M, Neurohr C, Behr J, Milger-Kneidinger K, Ronczka J, Lichtblau M, Benjamin N, Lange T, Ullrich S, Wilkens H, Grohe C, **Skowasch D**. Medikamentöse Therapie der pulmonal arteriellen Hypertonie bei Patient:innen mit Komorbiditäten – Welche Phänotypen gibt es, was gibt es zu beachten? *Pneumologie* 2023;77:901-906

Halank M, Zeder K, Sommer N, Ulrich S, Held M, Köhler T, Foris V, Heberling M, Neurohr C, Ronczka J, Holt S, **Skowasch D**, Kneidinger N, Behr J. Pulmonale Hypertonie assoziiert mit Lungenerkrankungen. *Pneumologie* 2023;77:916-925

Grünig E, Benjamin Nm Behr J, **Skowasch D**, Milger-Kneidinger K, Halank M, Kübler WM, Kovasc G, Lichtblau M, Guth S, Apitz C, Kämmerer H, Tello K, Ulrich S, unter der Schirmherrschaft der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und Beatmungsmedizin (DGP e.V.) The new European Guidelines for Pulmonary Hypertension with Updated Commentary of the PH-DACH Conference - A position paper of the German Society for Pneumology and Respiratory Medicine (DGP). *Pneumologie* 2023;77:852-853

Suhling H, **Skowasch D**, Bergmann KC, Mümmeler C, Buhl R, Hamelmann E, Idzko M, Taube C, Korn S, Milger Kand the GAN registry group. Initiation, response assessment and switch of antibody therapies in Patient:ins with severe asthma – a survey among German specialists JACI IP. *World Allergy Organ J* 2023;15:100844.

Pizarro C, Nickenig G, **Skowasch D**. PH DMW Themenheft. PAH: Differential-Diagnostik und Therapieoptionen Dtsch Med Wochenschr 2023. 148(23):1491-1497.

**Skowasch D**, Buschulte K, Bonella F, Kneidinger N, Korsten P, Kreuter M, Müller-Quernheim J, Pfeifer M, Prasse A, Quadder B, Sander O, Schupp J, Sitter H, Stachetzki B, Grohé C. Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie - Therapie der Sarkoidose. *Pneumologie* 2023 in press

**Skowasch D**, Klose H, Wilkens, Ewert R, Richter M, Rosenkranz S, Setzer G, Grünig E, Halank M. Different phenotypes in pulmonary arterial hypertension (PAH) and their effects on diagnosis and therapy-outcome. *ERJ Open Res* 2023 in press

Vogt S, Kleefeld F, Preusse C, Arendt G, Bieneck S, Brunn A, Deckert M, Englert B, Goebel HH, Masuhr A, Neuen-Jacob E, **Kornblum C**, Reimann J, Montagnese F, Schoser B, Stenzel W, Hahn K. Morphological and molecular comparison of HIV-associated and sporadic inclusion body myositis. *J Neurol.* 2023 Sep;270(9):4434-4443. doi: 10.1007/s00415-023-11779-y. Epub 2023 Jun 6. PMID: 37280376; PMCID: PMC10243696.

Karaa A, Bertini E, Carelli V, Cohen BH, Enns GM, Falk MJ, Goldstein A, Gorman GS, Haas R, Hirano M, Klopstock T, Koenig MK, **Kornblum C**, Lamperti C, Lehman A, Longo N, Molnar MJ, Parikh S, Phan H, Pitceathly RDS, Saneto R, Scaglia F, Servidei S, Tarnopolsky M, Toscano A, Van Hove JLK, Vissing J, Vockley J, Finman JS, Brown DA, Shiffer JA, Mancuso M; MMPOWER-3 Trial Investigators. Efficacy and Safety of Elamipretide in Individuals With Primary Mitochondrial Myopathy: The MMPOWER-3 Randomized Clinical Trial. *Neurology.* 2023 Jul 18;101(3):e238-e252. doi: 10.1212/WNL.0000000000207402. Epub 2023 Jun 2. PMID: 37268435; PMCID: PMC10382259.

Allen NM, O'Rahelly M, Eymard B, Chouchane M, Hahn A, Kearns G, Kim DS, Byun SY, Nguyen CE, Schara-Schmidt U, Kölbl H, Marina AD, Schneider-Gold C, Roefke K, Thieme A, Van den Bergh P, Avalos G, Álvarez-Velasco R, Natera-de Benito D, Cheng MHM, Chan WK, Wan HS, Thomas MA, Borch L, Lauzon J, **Kornblum C**, Reimann J, Mueller A, Kuntzer T, Norwood F, Ramdas S, Jacobson LW, Jie X, Fernandez-Garcia MA, Wraige E, Lim M, Lin JP, Claeys KG, Aktas S, Oskoui M, Hacohen Y, Masud A, Leite MI, Palace J, De Vivo D, Vincent A, Jungbluth H. The emerging spectrum of fetal acetylcholine receptor antibody-related disorders (FARAD). *Brain.* 2023 Oct 3;146(10):4233-4246. doi: 10.1093/brain/awad153. PMID: 37186601; PMCID: PMC10545502.

Sarparanta J, Jonson PH, Reimann J, Vihola A, Luque H, Penttilä S, Johari M, Savarese M, Hackman P, **Kornblum C**, Udd B. Extension of the DNAJB2a isoform in a dominant neuromyopathy family. *Hum Mol Genet.* 2023 Oct 17;32(21):3029-3039. doi: 10.1093/hmg/ddad058. PMID: 37070754; PMCID: PMC10586202.

Mesropyan N, Khorsandian L, Faron A, Sprinkart AM, Dorn F, Paech D, Isaak A, Kuetting D, Pieper CC, Radbruch A, Attenberger UI, Reimann J, Bode FJ, **Kornblum C**, Luetkens JA. Computed tomography derived cervical fat-free muscle fraction as an imaging-based outcome marker in Patient:ins with acute ischemic stroke: a pilot study. *BMC Neurol.* 2023 Feb 28;23(1):86. doi: 10.1186/s12883-023-03132-7. PMID: 36855093; PMCID: PMC9971678.

**Kornblum C**, Lamperti C, Parikh S. Currently available therapies in mitochondrial disease. *Handb Clin Neurol.* 2023;194:189-206. doi: 10.1016/B978-0-12-821751-1.00007-5. PMID: 36813313.



Fronto-striatal alterations correlate with apathy severity in behavioral variant frontotemporal dementia.

Upadhyay N, Spottke A, **Schneider A**, Hoffmann DC, Frommann I, Ballarini T, Fliessbach K, Bender B, Heekeren HR, Haynes JD, Ewers M, Düzel E, Glanz W, Dobisch L, Buerger K, Janowitz D, Levin J, Danek A, Teipel S, Kilimann I, Synofzik M, Wilke C, Peters O, Preis L, Priller J, Spruth EJ, Jessen F, Boecker H. *Brain Imaging Behav.* 2023 Oct 19. doi: 10.1007/s11682-023-00812-3. Online ahead of print. PMID: 37855956

The comorbidity and co-medication profile of Patients with progressive supranuclear palsy.

Greten S, Wegner F, Jensen I, Krey L, Rogozinski S, Fehring M, Heine J, Doll-Lee J, Pötter-Nerger M, Zeitzschel M, Hagena K, Pedrosa DJ, Eggers C, Bürk K, Trenkwalder C, Claus I, Warnecke T, Süß P, Winkler J, Gruber D, Gandor F, Berg D, Paschen S, Classen J, Pinkhardt EH, Kassubek J, Jost WH, Tönges L, Kühn AA, Schwarz J, Peters O, Dashti E, Priller J, Spruth EJ, Krause P, Spottke A, **Schneider A**, Beyle A, Kimmich O, Donix M, Haussmann R, Brandt M, Dinter E, Wiltfang J, Schott BH, Zerr I, Bähr M, Buerger K, Janowitz D, Pernecky R, Rauchmann BS, Weidinger E, Levin J, Katzdobler S, Düzel E, Glanz W, Teipel S, Kilimann I, Prudlo J, Gasser T, Brockmann K, Hoffmann DC, Klockgether T, Krause O, Heck J, Höglinger GU, Klitz M. *J Neurol.* 2023 Oct 6. doi: 10.1007/s00415-023-12006-4. Online ahead of print. PMID: 37803149

PROSA-a multicenter prospective observational study to develop low-burden digital speech biomarkers in ALS and FTD.

Tröger J, Baltés J, Baykara E, Kasper E, Kring M, Linz N, Robin J, Schäfer S, **Schneider A**, Hermann A. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2023 Jul 30:1-10. doi: 10.1080/21678421.2023.2239312. Online ahead of print. PMID: 37516990

Møller P, Seppälä TT, Ahadova A, Crosbie EJ, Holinski-Feder E, Scott R, Haupt S, Möslin G, Winship I, Broeke SWB, Kohut KE, Ryan N, Bauerfeind P, Thomas LE, Evans DG, **Aretz S**, Sijmons RH, Half E, Heinemann K, Horisberger K, Monahan K, Engel C, Cavestro GM, Fruscio R, Abu-Freha N, Zohar L, Laghi L, Bertario L, Bonanni B, Tibiletti MG, Lino-Silva LS, Vaccaro C, Valle AD, Rossi BM, da Silva LA, de Oliveira Nascimento IL, Rossi NT, Dębniak T, Mecklin JP, Bernstein I, Lindblom A, Sunde L, Nakken S, Heuveline V, Burn J, Hovig E, Kloor M, Sampson JR, Dominguez-Valentin M; Dominantly inherited micro-satellite unstable cancer - the four Lynch syndromes - an EHTG, PLSD position statement. Prospective Lynch Syndrome Database ([www.plsd.eu](http://www.plsd.eu)) and The European Hereditary Tumour Group ([www.ehtg.org](http://www.ehtg.org)). *Hered Cancer Clin Pract.* 2023 Oct 11;21(1):19. doi: 10.1186/s13053-023-00263-3. PMID: 37821984

Wiik MU, Negline M, Beisvåg V, Clapham M, Holliday E, Dueñas N, Brunet J, Pineda M, Bonifaci N, **Aretz S**, Klinkhammer H, Spier I, **Perne C**, Mayr A, Valle L, Lubinski J, Sjursen W, Scott RJ, Talseth-Palmer BA. MTHFR C677T and A1298C polymorphism's effect on risk of colorectal cancer in Lynch syndrome. *Sci Rep.* 2023 Nov 1;13(1):18783. doi: 10.1038/s41598-023-44120-8. PMID: 37914736

**Spier I**, Yin X, Richardson M, Pineda M, Laner A, Ritter D, Boyle J, Mur P, v O Hansen T, Shi X, Mahmood K, Plazzer JP, Ognedal E, Nordling M, Farrington S, Yamamoto G, Baert-Desurmont S, Martins A, Borras E, Tops C, Webb E, Beshay V, Genuardi M, Pesaran T, Capellà G, Tavtigian SV, Latchford A, Frayling IM, Plon SE, Greenblatt M, Macrae FA, **Aretz S** on behalf of the InSiGHT - ClinGen Hereditary Colon Cancer / Polyposis Variant Curation Expert Panel. Gene-specific ACMG/AMP classification criteria for constitutional APC variants: recommendations from the ClinGen InSiGHT Hereditary Colorectal Cancer / Polyposis Variant Curation Expert Panel. *Genet Med.* 2023 Oct 3:100992. doi: 10.1016/j.gim.2023.100992. Online ahead of print. PMID: 37800450

Dueñas N, Klinkhammer H, Bonifaci N, **Spier I**, Mayr A, Hassanin E, Diez-Villanueva A, Moreno V, Pineda M, Maj C, Capellà G, **Aretz S\***, Brunet J\*. Ability of a polygenic risk score to refine colorectal cancer risk in Lynch syndrome. *J Med Genet.* 2023 Jun 15:jmg-2023-109344. doi: 10.1136/jmg-2023-109344. Online ahead of print. PMID: 37321833

Gallon R, Phelps R, Hayes C, Brugieres L, Guerrini-Rousseau L, Colas C, Muleris M, Ryan NAJ, Evans DG, Grice H, Jessop E, Kunzemann-Martinez A, Marshall L, Schamschula E, Oberhuber K, Azizi AA, Baris Feldman H, Beilken A, Brauer N, Brozou T, Dahan K, Demirsoy U, Florkin B, Foulkes W, Januszkiewicz-Lewandowska D, Jones KJ, Kratz CP, Lobitz S, Meade J, Nathrath M, Pander HJ, **Perne C**, Ragab I, Ripperger T, Rosenbaum T, Rueda D, Sarosiek T, Sehested A, **Spier I**, Suerink M, Zimmermann SY, Zschocke J, Borthwick GM, Wimmer K, Burn J, Jackson MS, Santibanez-Koref M. Constitutional Microsatellite Instability, Genotype, and Phenotype Correlations in Constitutional Mismatch Repair Deficiency. *Gastroenterology.* 2023 Apr;164(4):579-592.e8. doi: 10.1053/j.gastro.2022.12.017. Epub 2022 Dec 29. PMID: 36586540

Hassanin E\*, **Spier I\***, Bobbili DR, Aldisi R, Klinkhammer H, David F, Dueñas N, Hüneburg R, **Perne C**, Brunet J, Capella G, Nöthen MM, Forstner AJ, Mayr A, Krawitz P, May P, **Aretz S\***, Maj C\*. Clinically relevant combined effect of polygenic background, rare pathogenic germline variants, and family history on colorectal cancer incidence. *BMC Med Genomics.* 2023 Mar 5;16(1):42. doi: 10.1186/s12920-023-01469-z. PMID: 36872334

Quintana I, Terradas M, Mur P, Te Paske IBAW, Peters S, **Spier I**, Steinke-Lange V, Maestro C, Torrents D, Puiggròs M, Royo R, Tonda R, Parra G, Piscia D, Beltrán S, Navarro M, Piñol V, Brunet J, Gonzalez-Abuin N, Aiza G, **Sommer A**, van Herwaarden Y, Astuti G, Holinski-Feder E, Hoogerbrugge N, de Voer RM, **Aretz S**, Capellà G, Valle L. Wnt genes in colonic polyposis

predisposition. *Genes Dis.* 2022 Dec 29;10(3):753-757. doi: 10.1016/j.gendis.2022.12.002. eCollection 2023 May. PMID: 37396538

Dominguez-Valentin M, Haupt S, Seppälä TT, Sampson JR, Sunde L, Bernstein I, Jenkins MA, Engel C, **Aretz S**, Nielsen M, Capella G, Balaguer F, Evans DG, Burn J, Holinski-Feder E, Bertario L, Bonanni B, Lindblom A, Levi Z, Macrae F, Winship I, Plazzer JP, Sijmons R, Laghi L, Della Valle A, Heinimann K, Dębniak T, Fruscio R, Lopez-Koestner F, Alvarez-Valenzuela K, Katz LH, Laish I, Vainer E, Vaccaro C, Carraro DM, Monahan K, Half E, Stakelum A, Winter D, Kennelly R, Gluck N, Sheth H, Abu-Freha N, Greenblatt M, Rossi BM, Bohorquez M, Cavestro GM, Lino-Silva LS, Horisberger K, Tibiletti MG, Nascimento ID, Thomas H, Rossi NT, Apolinário da Silva L, Zaránd A, Ruiz-Bañobre J, Heuveline V, Mecklin JP, Pylvänäinen K, Renkonen-Sinisalo L, Lepistö A, Peltomäki P, Therkildsen C, Madsen MG, Burgdorf SK, Hopper JL, Win AK, Haile RW, Lindor N, Gallinger S, Le Marchand L, Newcomb PA, Figueiredo J, Buchanan DD, Thibodeau SN, von Knebel Doeberitz M, Loeffler M, Rahner N, Schröck E, Steinke-Lange V, Schmiegel W, Vangala D, **Perne C**, Hüneburg R, Redler S, Büttner R, Weitz J, Pineda M, Duenas N, Vidal JB, Moreira L, Sánchez A, Hovig E, Nakken S, Green K, Lalloo F, Hill J, Crosbie E, Mints M, Goldberg Y, Tjandra D, Ten Broeke SW, Kariv R, Rosner G, Advani SH, Thomas L, Shah P, Shah M, Neffa F, Esperon P, Pavicic W, Tardin Torrezan G, Bassaneze T, Martin CA, Moslein G, Moller P Mortality by age, gene and gender in carriers of pathogenic mismatch repair gene variants receiving surveillance for early cancer diagnosis and treatment: a report from the prospective Lynch syndrome database. *EClinicalMedicine.* 2023 Mar 20;58:101909. doi: 10.1016/j.eclinm.2023.101909. eCollection 2023 Apr. PMID: 37181409

**Hüneburg R**, Bucksch K, Schmeißer F, Heling D, Marwitz T, **Aretz S**, Kaczmarek DJ, Kristiansen G, Hommerding O, Strassburg CP, Engel C, Nattermann J. Real-time use of artificial intelligence (CADEYE) in colorectal cancer surveillance of Patient:ins with Lynch syndrome-A randomized controlled pilot trial (CADLY). *United European Gastroenterol J.* 2023 Feb;11(1):60-68. doi: 10.1002/ueg2.12354. Epub 2022 Dec 26. PMID: 36571259

Garcia-Pelaez J, Barbosa-Matos R, Lobo S, Dias A, Garrido L, Castedo S, Sousa S, Pinheiro H, Sousa L, Monteiro R, Maqueda JJ, Fernandes S, Carneiro F, Pinto N, Lemos C, Pinto C, Teixeira MR, **Aretz S**, Bajalica-Lagercrantz S, Balmaña J, Blatnik A, Benusiglio PR, Blanluet M, Bours V, Brems H, Brunet J, Calistri D, Capellá G, Carrera S, Colas C, Dahan K, de Putter R, Desseignés C, Domínguez-Garrido E, Egas C, Evans DG, Feret D, Fewings E, Fitzgerald RC, Coulet F, Garcia-Barcina M, Genuardi M, Golmard L, Hackmann K, Hanson H, Holinski-Feder E, **Hüneburg R**, Krajc M, Lagerstedt-Robinson K, Lázaro C, Ligtenberg MJL, Martínez-Bouzas C, Merino S, Michils G, Novaković S, Patiño-García A, Ranzani GN, Schröck E, Silva I, Silveira C, Soto JL, **Spier I**, Steinke-Lange V, Tedaldi G, Tejada MI, Woodward ER, Tischkowitz M, Hoogerbrugge N, Oliveira C. Genotype-first approach to identify associations between CDH1 germline variants and cancer phenotypes: a multicentre study by the European Reference Network on Genetic Tumour Risk Syndromes. *Lancet Oncol.* 2023 Jan;24(1):91-106. doi: 10.1016/S1470-2045(22)00643-X. Epub 2022 Nov 24. PMID: 36436516

Soares de Lima Y, Arnau-Collell C, Muñoz J, Herrera-Pariente C, Moreira L, Ocaña T, Díaz-Gay M, Franch-Expósito S, Cuatrecasas M, Carballal S, Lopez-Novo A, Moreno L, Fernández G, Díaz de Bustamante A, **Peters S**, **Sommer AK**, **Spier I**, Te Paske IBAW, van Herwaarden YJ, Castells A, Bujanda L, Capellà G, Steinke-Lange V, Mahmood K, Joo JE, Arnold J, Parry S, Macrae FA, Winship IM, Rosty C, Cubiella J, Rodríguez-Alcalde D, Holinski-Feder E, de Voer R, Buchanan DD, **Aretz S**, Ruiz-Ponte C, Valle L, Balaguer F, Bonjoch L, Castellvi-Bel S. Germline mutations in WNK2 could be associated with serrated polyposis syndrome. *J Med Genet.* 2023;60:557-567. doi: 10.1136/jmg-2022-108684. Epub 2022 Oct 21. PMID: 36270769

São José C, Garcia-Pelaez J, Ferreira M, Arrieta O, André A, Martins N, Solís S, Martínez-Benítez B, Ordóñez-Sánchez ML, Rodríguez-Torres M, **Sommer AK**, Te Paske IBAW, Caldas C, Tischkowitz M, Tusié MT; Solve-RD DITF-GENTURIS; Hoogerbrugge N, Demidov G, de Voer RM, Laurie S, Oliveira C. Combined loss of CDH1 and downstream regulatory sequences drive early-onset diffuse gastric cancer and increase penetrance of hereditary diffuse gastric cancer. *Gastric Cancer* 2023;26:653-666. doi: 10.1007/s10120-023-01395-0. Epub 2023 May 30. PMID: 37249750

Hendricks LAJ, Hoogerbrugge N, Mensenkamp AR, Brunet J, Lleuger-Pujol R, Høberg-Vetti H, Haavind MT, Innella G, Turchetti D, **Aretz S**, **Spier I**, Tischkowitz M, Jahn A, Links TP, Olderoode-Berends MJW, Blatnik A, Leter EM, Evans DG, Woodward ER, Steinke-Lange V, Anastasiadou VC, Colas C, Villy MC, Benusiglio PR, Gerasimenko A, Barili V, Branchaud M, Houdayer C, Tesi B, Yazicioglu MO, van der Post RS, Schuurs-Hoeijmakers JHM; PTEN Study Group, Vos JR. Cancer risks by sex and variant type in PTEN Hamartoma Tumor Syndrome. *J Natl Cancer Inst.* 2023 Jan 10;115(1):93-103. doi: 10.1093/jnci/djac188. PMID: 36171661

Ahadova A, Witt J, Haupt S, Gallon R, **Hüneburg R**, **Nattermann J**, Ten Broeke S, Bohaumilitzky L, Hernandez-Sanchez A, Santibanez-Koref M, Jackson MS, Ahtiaainen M, Pylvänäinen K, Andini K, Grolmusz VK, Möslein G, Dominguez-Valentin M, Møller P, Fürst D, Sijmons R, Borthwick GM, Burn J, Mecklin JP, Heuveline V, von Knebel Doeberitz M, Seppälä T, Kloor M. Is HLA type a possible cancer risk modifier in Lynch syndrome? *Int J Cancer.* 2023 May 15;152(10):2024-2031. doi: 10.1002/ijc.34312. Epub 2022 Oct 14. PMID: 36214792

Witt J, Haupt S, Ahadova A, Bohaumilitzky L, Fuchs V, Ballhausen A, Przybilla MJ, Jendrusch M, Seppälä TT, Fürst D, Walle T, Busch E, Haag GM, **Hüneburg R**, **Nattermann J**, von Knebel Doeberitz M, Heuveline V, Kloor M. A simple approach for detecting HLA-A\*02 alleles in archival formalin-fixed paraffin-embedded tissue samples and an application example for studying cancer immunoediting. *HLA.* 2023 Jan;101(1):24-33. doi: 10.1111/tan.14846. Epub 2022 Oct 25. PMID: 36251018

Farha N, Kumar S, Katona BW, **Hüneburg R**, Lynch PM, Gupta S, Burke CA. The Approach to Performance of Quality Upper Endoscopy in Lynch Syndrome (QUELS): An International Expert Statement. *J Clin Gastroenterol*. 2023 Jan 1;57(1):31-38. doi: 10.1097/MCG.0000000000001799. PMID: 36504228

Ahadova A, Stenzinger A, Seppälä T, **Hüneburg R**, Kloor M, Bläker H; Lynpath Investigators. A "Two-in-One Hit" Model of Shortcut Carcinogenesis in MLH1 Lynch Syndrome Carriers. *Gastroenterology*. 2023 Jul;165(1):267-270.e4. doi: 10.1053/j.gastro.2023.03.007. Epub 2023 Mar 11. PMID: 36907525

**Aretz S, Hüneburg R** (2024): Erbliche Tumorsyndrome des Gastrointestinal-trakts. In Sauerbruch T (Hrsg.), Therapie-Handbuch Gastroenterologie und Hepatologie. Elsevier, München. 2. Auflage (in Druck).

Arensmeyer JC, Feodorovici P, **Hüneburg R**, Kalff JC, Stoffels B, Vilz T. Robotic Assisted Procto-colectomy with Ileal Pouch-anal Anastomosis in Familial Adenomatous Polyposis - a Video Vi-gnette. *Zentralbl Chir*. 2023 Jun 26. doi: 10.1055/a-2068-4215.(Videomanuskript)

Ahadova A, Stenzinger A, Seppälä T, **Hüneburg R**, Kloor M, Bläker H. The two-in-one hit model of the short-cut carcinogenesis of colorectal carcinomas in MLH1-associated Lynch syndrome. *Pathologie (Heidelb)*. 2023 Nov 6. doi: 10.1007/s00292-023-01245-x. Online ahead of print. PMID: 37932477

**Pieper CC**, Geiger S, Kupczyk P, Luetkens JA, Köster T, Attenberger UI, Schild HH. Post-interventional infectious complications in percutaneous transabdominal lymphatic interventions: an observational study. *Sci Rep*. 2023;13(1):17643.

Kaminski LC, Wagenpfeil J, Buermann J, Lutz PL, Luetkens JA, Attenberger UI, Strassburg CP, Kalff JC, Schild HH, **Pieper CC**. Long-Term Clinical Outcome of Abdomino-Thoracic Lymphatic Interventions of Traumatic and Non-Traumatic Lymphatic Leakage in Adults. *Biomedicine*. 2023;11(9):2556.

**Pieper CC**. Back to the Future II-A Comprehensive Update on the Rapidly Evolving Field of Lymphatic Imaging and Interventions. *Invest Radiol*. 2023;58(8):610-640.

Bo BBL, Lemloh L, Hale L, Heydweiller A, Strizek B, Bendixen C, Schroeder L, **Mueller A, Kipfmüller F**. Charakteristika und Outcomedaten von Neugeborenen mit pränatal nicht diagnostizierter angeborener Zwerchfellhernie [Characteristics and Outcome of Neonates With Postnatally Diagnosed Congenital Diaphragmatic Hernia]. *Z Geburtshilfe Neonatol*. 2023 Dec 15. German.

Schroeder L, **Kipfmüller F**, Hentze B, Putensen C, Bagci S, Dresbach T, Sabir H, **Mueller A**, Muders T. Evaluation of Regional Ventilation Distributions in Newborns with Congenital Diaphragmatic Hernia. *Am J Respir Crit Care Med*. 2023 Dec 4.

**Kipfmüller F**, Leyens J, Pugnalone F, Bo B, Grass T, Lemloh L, Schroeder L, Nitsch-Felsecker P, Berg C, Heydweiller A, Strizek B, **Mueller A**. Spontaneous breathing in selected neonates with very mild congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol*. 2023 Nov 29.

Schroeder L, Pommer K, Geipel A, Strizek B, Heydweiller A, **Kipfmüller F, Mueller A**. A comparative analysis of the Vasoactive-Inotropic Score, the Vasoactive-Ventilation-Renal Score, and the Oxygenation Index as outcome predictors in infants with a congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol*. 2023 Nov 28.

Johng S, Fraga MV, Patel N, **Kipfmüller F**, Bhattacharya A, Bhombal S. Unique Cardiopulmonary Interactions in Congenital Diaphragmatic Hernia: Physiology and Therapeutic Implications. *Neoreviews*. 2023 Nov 1;24(11):e720-e732.

Lemloh L, Bo B, Ploeger H, Dolscheid-Pommerich R, **Mueller A, Kipfmüller F**. Hemolysis during Venovenous Extracorporeal Membrane Oxygenation in Neonates with Congenital Diaphragmatic Hernia: A Prospective Observational Study. *J Pediatr*. 2023 Dec;263:113713.

Leyens J, Schroeder L, Geipel A, Berg C, Bo B, Lemloh L, Patel N, **Mueller A, Kipfmüller F**. Dynamics of pulmonary hypertension severity in the first 48 h in neonates with prenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia. *Front Pediatr*. 2023 Jun 5;11:1164473.

**Kipfmüller F**, Bo B, Schmitt J, Sabir H, Schroeder L, Mueller A, Dresbach T. Percutaneous, ultrasound-guided single- and multisite cannulation for veno- venous extracorporeal membrane oxygenation in neonates. *Pediatr Pulmonol*. 2023 Sep;58(9):2574-2582.

Pugnaroni F, Bo B, Hale L, Capolupo I, Dotta A, Bagolan P, Schroeder L, Berg C, Geipel A, **Mueller A**, Patel N, **Kipfmüller F**. Early Postnatal Ventricular Disproportion Predicts Outcome in Congenital Diaphragmatic Hernia. *Am J Respir Crit Care Med*. 2023 Aug 1;208(3):325-328.

Schroeder L, Monno P, Strizek B, Dresbach T, **Mueller A**, **Kipfmüller F**. Intravenous sildenafil for treatment of early pulmonary hypertension in preterm infants. *Sci Rep*. 2023 May 24;13(1):8405.

Schroeder L, Holcher S, Leyens J, Geipel A, Strizek B, Dresbach T, **Mueller A**, **Kipfmüller F**. Evaluation of levosimendan as treatment option in a large case-series of preterm infants with cardiac dysfunction and pulmonary hypertension. *Eur J Pediatr*. 2023 Jul;182(7):3165-3174.

Horn-Oudshoorn EJJ, Russo FM, Deprest JA, **Kipfmüller F**, Geipel A, Schaible T, Rafat N, Cordier AG, Benachi A, Abbasi N, Chiu PPL, de Boode WP, Sikkel E, Peters NCJ, Hansen BE, Reiss IKM, DeKoninck PLJ. Survival in very preterm infants with congenital diaphragmatic hernia and association with prenatal imaging markers: A retrospective cohort study. *BJOG*. 2023 Oct;130(11):1403-1411.

Pugnaroni F, Capolupo I, Patel N, Giliberti P, Dotta A, Bagolan P, **Kipfmüller F**. Role of microRNAs in Congenital Diaphragmatic Hernia-Associated Pulmonary Hypertension. *Int J Mol Sci*. 2023 Apr 3;24(7):6656.

Sabir H, **Kipfmüller F**, Bagci S, Dresbach T, Grass T, Nitsch-Felsecker P, Pantazis C, Schmitt J, Schroeder L, Mueller A. Feasibility of bedside portable MRI in neonates and children during ECLS. *Crit Care*. 2023 Apr 4;27(1):134.

Bo B, Pugnaroni F, Licari A, Patel N, Strizek B, Lemloh L, Leyens J, **Mueller A**, **Kipfmüller F**. Ductus arteriosus flow predicts outcome in neonates with congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol*. 2023 Jun;58(6):1711-1718.

Vollbrecht TM, Hart C, Zhang S, Katemann C, Isaak A, Pieper CC, Kuetting D, Faridi B, Strizek B, Attenberger U, **Kipfmüller F**, Herberg U, Geipel A, Luetkens JA. Fetal Cardiac Cine MRI with Doppler US Gating in Complex Congenital Heart Disease. *Radiol Cardiothorac Imaging*. 2023 Feb 23;5(1):e220129.

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*. 2023 Feb;10(1):385-396.

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*. 2023 Jan;58(1):253-261.

Schroeder L, Pugnaroni 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*. 2023 Feb;93(3):682-688.

Ahmad N et al. (2023) De Novo Variants in RAB11B Cause Various Degrees of Global Developmental Delay and Intellectual Disability in Children. *Pediatr Neurol* 148:164–171.

Cucchi D, Walter SG, Baumgartner T, Menon A, Egger L, Randelli PS, **Surges R**, Wirtz DC, Friedrich MJ (2023) Poor mid-term clinical outcomes and a high percentage of unsatisfying results are reported after seizure-related shoulder injuries, especially after posterior proximal humerus fracture-dislocations. *J Shoulder Elbow Surg*. doi:10.1016/j.jse.2023.09.023.

Derner M, Reber TP, Faber J, **Surges R**, Mormann F, Fell J (2023) A key role of the hippocampal P3 in the attentional blink. *Neuroimage*:120028.

Fischbach L, Bauer T, Diers K, Witt J-A, Bruges M, Borger V, Schidlowski M, Rác A, Baumgartner T, Wrede R von, Paech D, Weber B, Radbruch A, Vatter H, Becker AJ, Huppertz H-J, Helmstaedter C, **Surges R**, Reuter M, Rüber T (2023) A novel geometry-based analysis of hippocampal morphometry in mesial temporal lobe epilepsy. *Human Brain Mapping* hbm.26392. doi:10.1002/hbm.26392.

Harms A, Bauer T, Witt J-A, Baumgartner T, Wrede R von, Racz A, Ernst L, Becker AJ, Helmstaedter C, **Surges R**, Rüber T (2023) Mesiotemporal Volumetry, Cortical Thickness, and Neuropsychological Deficits in the Long-term Course of Limbic Encephalitis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 10.

Houta S, Bader A, Effert J-S, Esser B, Henze J, Spaic A, Zocher F, Lauerer M, **Surges R** (2023) Digital health applications in the self-management of epilepsy – a survey on Patient:ins' perspective. *Epilepsia Open* epi4.12788. doi:10.1002/epi4.12788.

Jiruska P, Freestone D, Gnatkovsky V, Wang Y (2023) An update on the seizures beget seizures theory. *Epilepsia*. doi:10.1111/epi.17721.

Kutter EF, Dehnen G, Borger V, **Surges R**, Mormann F, Nieder A (2023) Distinct neuronal representation of small and large numbers in the human medial temporal lobe. *Nat Hum Behav.* doi:10.1038/s41562-023-01709-3.

Neuhaus E, Bitzer F, Held NR, Bauer T, Gaubatz J, Wrede R von, Baumgartner T, Rácz A, Becker V, **Surges R**, Rüber T (2023) Volumetric gray matter findings in autonomic network regions of people with focal epilepsy. *J Neuroimaging.* doi:10.1111/jon.13164.

Olaciregui Dague KR, Witt J-A, Wrede R von, Helmstaedter C, **Surges R** (2023) DBS of the ANT for refractory epilepsy: A single center experience of seizure reduction, side effects and neuropsychological outcomes. *Front Neurol* 14:1106511.

Peltola J et al. (2023) Deep Brain Stimulation of the Anterior Nucleus of the Thalamus in Drug Resistant Epilepsy in the MORE Multicenter Patient:in Registry. *Neurology.* doi:10.1212/WNL.000000000206887.

Peltola J, **Surges R**, Voges B, Oertzen TJ von (2023) Expert opinion on diagnosis and management of epilepsy-associated comorbidities. *Epilepsia Open.* doi:10.1002/epi4.12851.

Reber TP, Mackay S, Bausch M, Kehl MS, Borger V, **Surges R**, Mormann F (2023) Single-neuron mechanisms of neural adaptation in the human temporal lobe. *Nat Commun* 14:2496.

Reiss Y, Bauer S, David B, Devraj K, Fidan E, Hattingen E, Liebner S, Melzer N, Meuth SG, Rosenow F, Rüber T, Willems LM, Plate KH (2023) The neurovasculature as a target in temporal lobe epilepsy. *Brain Pathol*:e13147.

Schuch F et al. (2023) An open presurgery MRI dataset of people with epilepsy and focal cortical dysplasia type II. *Sci Data* 10:475.

Schulte F, Bitzer F, Gärtner FC, Bauer T, Wrede R von, Baumgartner T, Rácz A, Borger V, Oertzen T von, Vatter H, Essler M, **Surges R**, Rüber T (2023) The diagnostic value of ictal SPECT - a retrospective, semiquantitative monocenter study. *Epilepsia Open.* doi:10.1002/epi4.12694.

Staresina BP, Niediek J, Borger V, **Surges R**, Mormann F (2023) How coupled slow oscillations, spindles and ripples coordinate neuronal processing and communication during human sleep. *Nat Neurosci.* doi:10.1038/s41593-023-01381-w.

Zsurka G, Appel MLT, Nastaly M, Hallmann K, Hansen N, Nass D, Baumgartner T, **Surges R**, Hartmann G, Bartok E, Kunz WS (2023) Loss of the Immunomodulatory Transcription Factor BATF2 in Humans Is Associated with a Neurological Phenotype. *Cells* 12.

Taheri Amin A, Faber J, Önder D, Kimmich O, Synofzik M, Ashizawa T, **Klockgether T**, Grobe-Einsler M. Comparison of Live and Remote Video Ratings of the Scale for Assessment and Rating of Ataxia. *Mov Disord Clin Pract.* 2023 Aug 7;10(9):1404-1407. doi: 10.1002/mdc3.13843. eCollection 2023 Sep. PMID: 37772290 Free PMC article.

Buchholz M, Weber N, Rädke A, Faber J, Schmitz-Hübsch T, Jacobi H, Xie F, **Klockgether T**, Michalowsky B; EUROSCA study group; ESMI study group. Health-Related Quality of Life in Patient:ins with Spinocerebellar Ataxia: a Validation Study of the EQ-5D-3L. *Cerebellum.* 2023 Sep 15. doi: 10.1007/s12311-023-01597-3. Online ahead of print. PMID: 37713052

Porcu L, Fichera M, Nanetti L, Rulli E, Giunti P, Parkinson MH, Durr A, Ewencyk C, Boesch S, Nachbauer W, Indelicato E, Klopstock T, Stendel C, Rodríguez de Rivera FJ, Schöls L, Fleszar Z, Giordano I, Didszun C, Castaldo A, Rai M, **Klockgether T**, Pandolfo M, Schulz JB, Reetz K, Mariotti C; EFACTS Study Group. Longitudinal changes of SARA scale in Friedreich ataxia: Strong influence of baseline score and age at onset. *Ann Clin Transl Neurol.* 2023 Aug 28. doi: 10.1002/acn3.51886. Online ahead of print. PMID: 37641437 Free article.

Jacobi H, Schaprian T, Schmitz-Hübsch T, Schmid M, **Klockgether T**; EUROSCA and RISCA Study Groups. Disease progression of spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3 and 6 before and after ataxia onset. *Ann Clin Transl Neurol.* 2023 Oct;10(10):1833-1843. doi: 10.1002/acn3.51875. Epub 2023 Aug 17. PMID: 37592453 Free PMC article.

Buchholz M, Weber N, Borel S, Sayah S, Xie F, Schulz JB, Reetz K, Boesch S, Klopstock T, Karin I, Schöls L, Grobe-Einsler M, **Klockgether T**, Davies EH, Schmeder M, Nadke A, Michalowsky B. Patient:in-reported, health economic and psychosocial outcomes in Patient:ins with Friedreich ataxia (PROFA): protocol of an observational study using momentary data assessments via mobile health app. *BMJ Open.* 2023 Aug 1;13(8):e075736. doi: 10.1136/bmjopen-2023-075736. PMID: 37527887 Free PMC article.

Nakahara Y, Mitsui J, Date H, Porto KJ, Hayashi Y, Yamashita A, Kusakabe Y, Matsukawa T, Ishiura H, Yasuda T, Iwata A, Goto J, Ichikawa Y, Momose Y, Takahashi Y, Toda T, Ohta R, Yoshimura J, Morishita S, Gustavsson EK, Christy D, Maczis M, Farrer MJ, Kim HJ, Park SS, Jeon B, Zhang J, Gu W, Scholz SW, Singleton AB, Houlden H, Yabe I, Sasaki H, Matsushima M, Takashima H, Kikuchi A, Aoki M, Hara K, Kakita A, Yamada M, Takahashi H, Onodera O, Nishizawa M, Watanabe H, Ito M, Sobue G, Ishikawa K, Mizusawa H, Kanai K, Kuwabara S, Arai K, Koyano S, Kuroiwa Y, Hasegawa K, Yuasa T, Yasui K, Nakashima K, Ito H,

Izumi Y, Kaji R, Kato T, Kusunoki S, Osaki Y, Horiuchi M, Yamamoto K, Shimada M, Miyagawa T, Kawai Y, Nishida N, Tokunaga K, Dürr A, Brice A, Filla A, **Klockgether T**, Wüllner U, Tanner CM, Kukull WA, Lee VM, Masliah E, Low PA, Sandroni P, Ozelius L, Foroud T, Tsuji S. Genome-wide association study identifies a new susceptibility locus in PLA2G4C for Multiple System Atrophy medRxiv. 2023 May 2:2023.05.02.23289328. doi: 10.1101/2023.05.02.23289328. Preprint. PMID: 37425910 Free PMC article.

Traschütz A, Adarmes-Gómez AD, Anheim M, Baets J, Brais B, Gagnon C, Gburek-Augustat J, Doss S, Hanağası HA, Kamm C, Klivenyi P, **Klockgether T**, Klopstock T, Minnerop M, Münchau A, Renaud M, Santorelli FM, Schöls L, Thieme A, Vielhaber S, van de Warrenburg BP, Zanni G, Hilgers RD; PREPARE Consortium; Synofzik M. Responsiveness of the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia and Natural History in 884 Recessive and Early Onset Ataxia Patient:ins. *Ann Neurol*. 2023 Sep;94(3):470-485. doi: 10.1002/ana.26712. Epub 2023 Jun 12. PMID: 37243847

Faber J, Berger M, Carlo W, Hübener-Schmid J, Schaprian T, Santana MM, Grobe-Einsler M, Onder D, Koyak B, Giunti P, Garcia-Moreno H, Gonzalez-Robles C, Lima M, Raposo M, Melo ARV, de Almeida LP, Silva P, Pinto MM, van de Warrenburg BP, van Gaalen J, de Vries J, Jeroen, Oz G, Joers JM, Synofzik M, Schöls L, Riess O, Infante J, Manrique L, Timmann D, Thieme A, Jacobi H, Reetz K, Dogan I, Onyike C, Povazan M, Schmahmann J, Ratai EM, Schmid M, **Klockgether T**. Stage-dependent biomarker changes in spinocerebellar ataxia type 3. medRxiv. 2023 Apr 25:2023.04.21.23287817. doi: 10.1101/2023.04.21.23287817. Preprint. PMID: 37163081 Free PMC article.

Raposo M, Hübener-Schmid J, Ferreira AF, Vieira Melo AR, Vasconcelos J, Pires P, Kay T, Garcia-Moreno H, Giunti P, Santana MM, Pereira de Almeida L, Infante J, van de Warrenburg BP, de Vries JJ, Faber J, **Klockgether T**, Casadei N, Admard J, Schöls L; European Spinocerebellar ataxia type 3/Machado-Joseph disease Initiative (ESMI) study group; Riess O, Lima M. Blood transcriptome sequencing identifies biomarkers able to track disease stages in spinocerebellar ataxia type 3. *Brain*. 2023 Oct 3;146(10):4132-4143. doi: 10.1093/brain/awad128. PMID: 37071051

Chen Z, Liao G, Wan N, He Z, Chen D, Tang Z, Long Z, Zou G, Peng L, Wan L, Wang C, Peng H, Shi Y, Tang Y, Li J, Li Y, Long T, Hou X, He L, Qiu R, Chen D, Wang J, Guo J, Shen L, Huang Y, Ashizawa T, **Klockgether T**, Tang B, Zhou M, Hu S, Jiang H. Synaptic Loss in Spinocerebellar Ataxia Type 3 Revealed by SV2A Positron Emission Tomography. *Mov Disord*. 2023 Jun;38(6):978-989. doi: 10.1002/mds.29395. Epub 2023 Apr 6. PMID: 37023261

13

**Klockgether T**, Synofzik M; AGI working group on COAs and Registries. Consensus Recommendations for Clinical Outcome Assessments and Registry Development in Ataxias: Ataxia Global Initiative (AGI) Working Group Expert Guidance. *Cerebellum*. 2023 Apr 5. doi: 10.1007/s12311-023-01547-z. Online ahead of print. PMID: 37020147 Review.

Uebachs M, Wegner P, Schaaf S, Kugai S, Jacobi H, Kuo SH, Ashizawa T, Fluck J; EUROSCA study group; ESMI study group; RISCA study group; CRC-SCA study group; SCA Registry study group; **Klockgether T**, Faber J. SCAview: an Intuitive Visual Approach to the Integrative Analysis of Clinical Data in Spinocerebellar Ataxias. *Cerebellum*. 2023 Mar 31:10.1007/s12311-023-01546-0. doi: 10.1007/s12311-023-01546-0. Online ahead of print. PMID: 37002505

Grobe-Einsler M, Faber J, Taheri A, Kybelka J, Raue J, Volkening J, Helmhold F, Synofzik M, **Klockgether T**. SARAspeech-Feasibility of automated assessment of ataxic speech disturbance. *NPJ Digit Med*. 2023 Mar 16;6(1):43. doi: 10.1038/s41746-023-00787-x. PMID: 36927996 Free PMC article.

Grobe-Einsler M, Amin AT, Faber J, Völkel H, Synofzik M, **Klockgether T**. Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA): Development of a Training Tool and Certification Program. *Cerebellum*. 2023 Mar 15. doi: 10.1007/s12311-023-01543-3. Online ahead of print. PMID: 36922437

**Klockgether T**. Gene Therapy for Ataxias *Fortschr Neurol Psychiatr*. 2023 Apr;91(4):147-152. doi: 10.1055/a-2015-3305. Epub 2023 Feb 20. PMID: 36806180 German.

Santana MM, Gaspar LS, Pinto MM, Silva P, Adão D, Pereira D, Ribeiro JA, Cunha I, Hübener-Schmid J, Raposo M, Ferreira AF, Faber J, Kuhs S, Garcia-Moreno H, Reetz K, Thieme A, Infante J, van de Warrenburg BPC, Giunti P, Riess O, Schöls L, Lima M, **Klockgether T**, Januário C, de Almeida LP; European Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease Initiative Study Group. A standardised protocol for blood and cerebrospinal fluid collection and processing for biomarker research in ataxia. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2023 Apr;49(2):e12892. doi: 10.1111/nan.12892. PMID: 36798010

20

Tezenas du Montcel S, Petit E, Olubajo T, Faber J, Lallemand-Dudek P, Bushara K, Perlman S, Subramony SH, Morgan D, Jackman B, Paulson HL, Öz G, **Klockgether T**, Dürr A, Ashizawa T; READISCA Consortium Collaborators. Baseline Clinical and Blood Biomarkers in Patient:ins With Preataxic and Early-Stage Disease Spinocerebellar Ataxia 1 and 3. *Neurology*. 2023 Apr 25;100(17):e1836-e1848. doi: 10.1212/WNL.0000000000207088. Epub 2023 Feb 16. PMID: 36797067 Free PMC article.

Oender D, Faber J, Wilke C, Schaprian T, Lakghomi A, Mengel D, Schöls L, Traschütz A, Fleszar Z, Dufke C, Vielhaber S, Machts J, Giordano I, Grobe-Einsler M, Klopstock T, Stendel C, Boesch S, Nachbauer W, Timmann-Braun D, Thieme AG, Kamm C, Dudesek A, Tallaksen C, Wedding I, Filla A, Schmid M, Synofzik M, **Klockgether T**. Evolution of Clinical Outcome Measures and

Biomarkers in Sporadic Adult-Onset Degenerative Ataxia. *Mov Disord.* 2023 Apr;38(4):654-664. doi: 10.1002/mds.29324. Epub 2023 Jan 25. PMID: 36695111

**Schäfer** VS, Recker F, Kretschmer E, Putensen C, Ehrentraut SF, Staerk C, Fleckenstein T, Mayr A, Seibel A, Schewe JC, Petzinna SM. Lung Ultrasound in Predicting Outcomes in Patients with COVID-19 Treated with Extracorporeal Membrane Oxygenation. *Viruses.* 2023 Aug 24;15(9):1796. doi: 10.3390/v15091796. PMID: 37766203; PMCID: PMC10535976.

Hartung W, Schmidt WA, **Schäfer** VS. Diagnose der Polymyalgia rheumatica: Anamnese und Klinik kommen vor Bildgebung [Diagnosis of polymyalgia rheumatica: anamnesis and clinical aspects precede imaging]. *Z Rheumatol.* 2023 Oct;82(8):706-707. German. doi: 10.1007/s00393-023-01413-7. Epub 2023 Sep 6. PMID: 37673812.

Dejaco C, Ramiro S, Bond M, Bosch P, Ponte C, Mackie SL, Bley TA, Blockmans D, Brodin S, Bolek EC, Cassie R, Cid MC, Molina-Collada J, Dasgupta B, Nielsen BD, De Miguel E, Direskeneli H, Duftner C, Hočevar A, Molto A, **Schäfer** VS, Seitz L, Slart RHJA, Schmidt WA. EULAR recommendations for the use of imaging in large vessel vasculitis in clinical practice: 2023 update. *Ann Rheum Dis.* 2023 Aug 7;ard-2023-224543. doi: 10.1136/ard-2023-224543. Epub ahead of print. PMID: 37550004.

**Schäfer** J, Behning C, Brossart P, Bieber T, Wilsmann-Theis D, Schäfer VS. Psoriatic arthritis or osteoarthritis? Data from a specialized dermatological/rheumatological collaboration—the Psoriatic Arthritis Center Bonn. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2023 Nov;37(11):e1348-e1350. doi: 10.1111/jdv.19320. Epub 2023 Jul 12. PMID: 37422705.

Recker F, **Schäfer** VS, Holzgreve W, **Brossart** P, Petzinna S. Development and implementation of a comprehensive ultrasound curriculum for medical students: The Bonn internship point-of-care-ultrasound curriculum (BI-POCUS). *Front Med (Lausanne).* 2023 Mar 24;10:1072326. doi: 10.3389/fmed.2023.1072326. PMID: 37035342; PMCID: PMC10080124.

**Schäfer** VS, Brossart P, Warrington KJ, Kurts C, Sendtner GW, Aden CA. The role of autoimmunity and autoinflammation in giant cell arteritis: A systematic literature review. *Autoimmun Rev.* 2023 Jun;22(6):103328. doi: 10.1016/j.autrev.2023.103328. Epub 2023 Mar 27. PMID: 36990133.

Neubauer R, Recker F, Bauer CJ, **Brossart** P, Schäfer VS. The Current Situation of Musculoskeletal Ultrasound Education: A Systematic Literature Review. *Ultrasound Med Biol.* 2023 Jun;49(6):1363-1374. doi: 10.1016/j.ultrasmedbio.2023.02.008. Epub 2023 Mar 21. PMID: 36941182.

Monti S, **Schäfer** VS, Muratore F, Salvarani C, Montecucco C, Luqmani R. Updates on the diagnosis and monitoring of giant cell arteritis. *Front Med (Lausanne).* 2023 Feb 23;10:1125141. doi: 10.3389/fmed.2023.1125141. PMID: 36910481; PMCID: PMC9995793.

Burg LC, **Karakostas** P, Behning C, **Brossart** P, Kermani TA, **Schäfer** VS. Prevalence and characteristics of giant cell arteritis in patients with newly diagnosed polymyalgia rheumatica - a prospective cohort study. *Ther Adv Musculoskelet Dis.* 2023 Feb 7;15:1759720X221149963. doi: 10.1177/1759720X221149963. PMID: 36777696; PMCID: PMC9909075.

Dejaco C, Ponte C, Monti S, Rozza D, Scirè CA, Terslev L, Bruyn GAW, Boumans D, Hartung W, Hočevar A, Milchert M, Døhn UM, Mukhtyar CB, Aschwanden M, Bosch P, Camellino D, Chrysidis S, Ciancio G, D'Agostino MA, Daikeler T, Dasgupta B, De Miguel E, Diamantopoulos AP, Duftner C, Agueda A, Fredberg U, Hanova P, Hansen IT, Hauge EM, Iagnocco A, Inanc N, Juche A, Karalilova R, Kawamoto T, Keller KK, Keen HI, Kermani TA, Kohler MJ, Koster M, Luqmani RA, Macchioni P, Mackie SL, Naredo E, Nielsen BD, Ogasawara M, Pineda C, Schäfer VS, Seitz L, Tomelleri A, Torralba KD, van der Geest KSM, Warrington KJ, Schmidt WA. The provisional OMERACT ultrasonography score for giant cell arteritis. *Ann Rheum Dis.* 2023 Apr;82(4):556-564. doi: 10.1136/ard-2022-223367. Epub 2022 Dec 12. PMID: 36600183.

Lorenz B, Künzel SH, Preising MN, Scholz JP, Chang P, Holz FG, **Herrmann** P. Real-world experience with Voretigene Neparvovec gene augmentation therapy in RPE65-mutation associated inherited retinal degeneration. *Ophthalmology.* 2023; Ahead of print

Birtel J, Caswell R, De Silva SR, **Herrmann** P, Rehman S, Lotery AJ, et al. IMPG2-related maculopathy. *American Journal of Ophthalmology.* 2023; Ahead of print

Bolz HJ, Kochs CL, Holz FG, Bucher F, **Herrmann** P. Erbliche Netzhautdystrophien in Deutschland – Versorgungsstrukturelle und diagnostische Herausforderungen. *Ophthalmologie.* 2023; Ahead of Print

Birtel J, Diederer RM, **Herrmann** P, Kaspar S, Beck BB, Garrelfs SF, et al. The retinal phenotype in primary hyperoxaluria type 2 and 3. *Pediatric Nephrology* 2023; 38 (5), 1485-1490

Hess K, Raming K, Charbel Issa P, **Herrmann** P, Holz FG, Pfau M. Inner retinal degeneration associated with optic nerve head drusen in pseudoxanthoma elasticum. *British Journal of Ophthalmology* 2023;107 (4), 570-575

Dhooge PPA, Möller PT, Meland N, Stingl K, Boon CJF, Lotery AJ, Parodi MB, **Herrmann P**, et al. Repeatability of Quantitative Autofluorescence Imaging in a Multicenter Study Involving Patients With Recessive Stargardt Disease. *Translational Vision Science & Technology* 2023; 12 (2), 1-1

Loewinger AS, Pfau M, **Herrmann P**, Holz FG, Pfau K. Choriocapillaris Flow Signal Impairment in Patients With Pseudoxanthoma Elasticum. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 21. Februar 2023;64(2):21.

Domdei N, Ameln J, Gutnikov A, Witten JL, **Holz FG**, Wahl S, Harmening WM. Cone Density Is Correlated to Outer Segment Length and Retinal Thickness in the Human Foveola. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2023 Dec 1;64(15):11. doi: 10.1167/iovs.64.15.11.

Muqit M, Mer YL, de Koo LO, **Holz FG**, Sahel JA, Palanker D. Prosthetic Visual Acuity with the PRIMA System in Patients With Atrophic Age-related Macular Degeneration at 4 years follow-up. medRxiv [Preprint]. 2023 Nov 13:2023.11.12.23298227.

Terheyden JH, Gerhards J, Ost RAD, Wintergerst MWM, **Holz FG**, Finger RP. Patient-reported vision impairment in low luminance predicts multiple falls. *BMC Geriatr*. 2023 Sep 21;23(1):583.

Künzel SH, Mahren E, Morr M, **Holz FG**, Lorenz B; Arbeitsgruppe IRDs in Deutschland. Diagnostics and management of Patients with inherited retinal diseases in Germany : Results of a nationwide survey of university and non-university eye departments and specialized practices. *Ophthalmologie*. 2023 Nov;120(11):1127-1137.

Kittipeerapat N, Fabian R, Bernsen S, **Weydt P**, Castro-Gomez S. Creatine Kinase MB Isoenzyme Is a Complementary Biomarker in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Int J Mol Sci*. 2023 Jul 20;24(14):11682. doi: 10.3390/ijms241411682. PMID: 37511443; PMCID: PMC10380590.

Meyer T, Schumann P, **Weydt P**, Petri S, Koc Y, Spittel S, Bernsen S, Günther R, Weishaupt JH, Dreger M, Kolzarek F, Kettemann D, Norden J, Boentert M, Vidovic M, Meisel C, Münch C, Maier A, Körtvélyessy P. Neurofilament light-chain response during therapy with antisense oligonucleotide tofersen in SOD1-related ALS: Treatment experience in clinical practice. *Muscle Nerve*. 2023 Jun;67(6):515-521. doi: 10.1002/mus.27818. Epub 2023 Apr 3. PMID: 36928619.

Dorst J, **Weydt P**, Brenner D, Witzel S, Kandler K, Huss A, Herrmann C, Wiesenfarth M, Knehr A, Günther K, Müller K, Weishaupt JH, Prudlo J, Forsberg K, Andersen PM, Rosenbohm A, Schuster J, Roselli F, Dupuis L, Mayer B, Tumani H, Kassubek J, Ludolph AC. Metabolic alterations precede neurofilament changes in presymptomatic ALS gene carriers. *EBioMedicine*. 2023 Apr;90:104521. doi: 10.1016/j.ebiom.2023.104521. Epub 2023 Mar 12. PMID: 36917918; PMCID: PMC10024076.

Meyer T, Salkic E, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, **Weydt P**, Günther R, Lingor P, Koch JC, Petri S, Hermann A, Prudlo J, Großkreutz J, Baum P, Boentert M, Metelmann M, Norden J, Cordts J, Weishaupt JH, Dorst J, Ludolph A, Koc Y, Walter B, Münch C, Spittel S, Dreger M, Maier A, Körtvélyessy P. Performance of serum neurofilament light chain in a wide spectrum of clinical courses of amyotrophic lateral sclerosis-a cross-sectional multicenter study. *Eur J Neurol*. 2023 Jun;30(6):1600-1610. doi: 10.1111/ene.15773. Epub 2023 Mar 26. PMID: 36899448.

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*. 2023 May;24(3-4):175-184. doi: 10.1080/21678421.2022.2104649. Epub 2022 Aug 1. PMID: 35912984.

McColgan P, Thobhani A, Boak L, Schobel SA, Nicotra A, Palermo G, Trundell D, Zhou J, Schlegel V, Sanwald Ducray P, Hawellek DJ, Dorn J, Simillion C, Lindemann M, Wheelock V, Durr A, Anderson KE, Long JD, Wild EJ, Landwehrmeyer GB, Leavitt BR, Tabrizi SJ, Doody R; GENERATION HD1 Investigators. Tominersen in Adults with Manifest Huntington's Disease. *N Engl J Med*. 2023 Dec 7;389(23):2203-2205. doi: 10.1056/NEJMc2300400. PMID: 38055260.

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

Tiede A, Hart C, Knöbl P, Greil R, **Oldenburg J**, Sachs UJ, Miesbach W, Pfrepper C, Trautmann-Grill K, Holstein K, Pilch J, Möhnle P, Schindler C, Weigt C, Schipp D, May M, Döbelstein C, Pelzer FJ, Werwitzke S, Klamroth R. Emicizumab prophylaxis in Patients with acquired haemophilia A (GTH-AHA-EMI): an open-label, single-arm, multicentre, phase 2 study. *Lancet Haematol*. 2023 Nov;10(11):e913-e921. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00280-6. Epub 2023 Oct 16. PMID: 37858328.



Singh S, Pezeshkpoor B, Jamil MA, Dodt J, Sharma A, Ramar V, Ivaskevicius V, Hethershaw E, Philippou H, Pavlova A, **Oldenburg** J, Biswas A. Heterozygosity in FXIII genes and the manifestation of mild inherited FXIII Deficiency. *J Thromb Haemost.* 2023 Oct 11;S1538-7836(23)00766-3. doi: 10.1016/j.jtha.2023.09.032. Epub ahead of print. PMID: 37832789.

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

Konkle BA, **Oldenburg** J, Pasi J, Kulkarni R, Nolan B, Mahlangu J, Young G, Brown SA, Pabinger I, Shapiro A, Négrier C, Blanchette V, Ragni MV, Dumont J, Lethagen S. Prophylaxis with a recombinant factor VIII Fc in hemophilia A: long-term follow-up on joint health, efficacy, and safety from phase 3 studies in children and adults. *Res Pract Thromb Haemost.* 2023 Aug 22;7(6):102180. doi: 10.1016/j.rpth.2023.102180. PMID: 37753224; PMCID: PMC10518483.

Hamedani NS, Donners AAMT, van Luin M, Gasper S, Rühl H, Klein C, Albert T, El Amrani M, Pötzsch B, **Oldenburg** J, Müller J. Functional determination of emicizumab in presence of factor VIII activity. *J Thromb Haemost.* 2023 Sep 21;S1538-7836(23)00713-4. doi: 10.1016/j.jtha.2023.09.011. Epub ahead of print. PMID: 37741510.

**Oldenburg** J, Benson G, Chowdary P, Halimeh S, Matsushita T, Nørland A, Wahid MN, Nemes L. Cases of less-than-expected FVIII activity in previously treated Patient:ins during post-marketing surveillance of N8-GP. *Haemophilia.* 2023 Sep 20. doi: 10.1111/hae.14864. Epub ahead of print. PMID: 37729439.

Ettingshausen CE, Hermans C, Holme PA, Cid AR, Khair K, **Oldenburg** J, Négrier C, Botha J, Lelli A, Windyga J. Real-world data in Patient:ins with congenital hemophilia and inhibitors: final data from the FEIBA Global Outcome (FEIBA GO) study. *Ther Adv Hematol.* 2023 Jul 24;14:20406207231184323. doi: 10.1177/20406207231184323. PMID: 37529276; PMCID: PMC10387704.

Ivaškevičius V, Biswas A, Singh S, Stulpinaitė U, Reda S, Rühl H, Pezeshkpoor B, Pavlova A, **Oldenburg** J. Fibrinogen Bonn (p. Arg510Cys) in the A $\alpha$ -Chain Is Associated with High Risk of Venous Thrombosis. *Hamostaseologie.* 2023 Jul 13. doi: 10.1055/a-2094-7191. Epub ahead of print. PMID: 37442158.

Mathias M, Abraham A, Belletrutti MJ, Carcao M, Carvalho M, Chambost H, Chan KC, Dubey L, Ducore J, Gattens M, Gresele P, Gruel Y, Guillet B, Jiménez-Yuste V, Kitanovski L, Klukowska A, Lohade S, Mancuso ME, **Oldenburg** J, Pollio B, Sigaud M, Vilchevska K, Wu JKM, Jansen M, Belyanskaya L, Walter O, Knaub S, Neufeld EJ. Simoctocog alfa (Nuwiq®) in previously untreated Patient:ins with severe haemophilia A-Final efficacy and safety results from the NuProtect study. *Eur J Haematol.* 2023 Oct;111(4):544-552. doi: 10.1111/ejh.14040. Epub 2023 Jul 13. PMID: 37439123.

Funding E, Lowe G, Poulsen LH, Shapiro S, **Oldenburg** J, Eriksson D, Falk A, Rich C. Real-World Effectiveness of rFIXFc Prophylaxis in Patient:ins with Haemophilia B Switched from Standard Half-Life Therapy in Three European Countries. *Adv Ther.* 2023 Sep;40(9):3770-3783. doi: 10.1007/s12325-023-02559-1. Epub 2023 Jun 23. PMID: 37351812; PMCID: PMC10427542.

**Oldenburg** J, Halimeh S, Hall GW, Klamroth R, Vera PM, Jansen M, Mathias M. Design of a Real-World Observational Study in Previously Untreated and Minimally Treated Hemophilia A Patient:ins: Protect-NOW. *TH Open.* 2023 May 10;7(2):e110-e116. doi: 10.1055/s-0043-1768464. PMID: 37180427; PMCID: PMC10171993.

Pezeshkpoor B, Sereda N, Berkemeier AC, Matuschek I, Schwarz N, Turecek PL, Horneff S, Klein C, Goldmann G, Marquardt N, Albert T, Müller J, **Oldenburg** J. Antidrug antibodies against the polyethylene glycol moiety inhibit the procoagulant activity of therapeutic polyethylene glycolated factor VIII. *J Thromb Haemost.* 2023 Jun;21(6):1503-1514. doi: 10.1016/j.jtha.2023.03.011. Epub 2023 Mar 18. PMID: 36934798.

Oomen I, Camelo RM, Rezende SM, Voorberg J, Mancuso ME, **Oldenburg** J, Carcao M, Martino D, Lillicrap D, Fischer K, Fijnvandraat K, Gouw SC; International Genetic and clinical determinants of the Outcome of Immune Tolerance Induction (GO-ITI) study group. Determinants of successful immune tolerance induction in hemophilia A: systematic review and meta-analysis. *Res Pract Thromb Haemost.* 2022 Dec 20;7(1):100020. doi: 10.1016/j.rpth.2022.100020. PMID: 36891524; PMCID: PMC9986104.

Strauss AC, Muellejans P, Koob S, Goldmann G, Pennekamp PH, Wallny TA, **Oldenburg** J, Strauss AC. Osteoporosis Remains Constant in Patient:ins with Hemophilia-Long-Term Course in Consideration of Comorbidities. *Hamostaseologie.* 2023 Jun;43(3):208-214. doi: 10.1055/a-1972-8983. Epub 2023 Mar 2. PMID: 36863396.

Shapiro AD, Kulkarni R, Ragni MV, Chambost H, Mahlangu J, **Oldenburg** J, Nolan B, Ozelo MC, Foster MC, Willemze A, Barnowski C, Jain N, Winding B, Dumont J, Lethagen S, Barnes C, Pasi KJ. Post hoc longitudinal assessment of the efficacy and safety of recombinant factor IX Fc fusion protein in hemophilia B. *Blood Adv.* 2023 Jul 11;7(13):3049-3057. doi: 10.1182/bloodadvances.2022009230. PMID: 36848635; PMCID: PMC10331408.

Mahlangu J, Kaczmarek R, von Drygalski A, Shapiro S, Chou SC, Ozelo MC, Kenet G, Peyvandi F, Wang M, Madan B, Key NS, Laffan M, Dunn AL, Mason J, Quon DV, Symington E, Leavitt AD, **Oldenburg** J, Chambost H, Reding MT, Jayaram K, Yu H, Mahajan R, Chavele KM, Reddy DB, Henshaw J, Robinson TM, Wong WY, Pipe SW; GENER8-1 Trial Group. Two-Year Outcomes of Valoctocogene Roxaparvovec Therapy for Hemophilia A. *N Engl J Med.* 2023 Feb 23;388(8):694-705. doi: 10.1056/NEJMoa2211075. PMID: 36812433.

Pagliari MT, Budde U, Baronciani L, Eshghi P, Ahmadinejad M, Badiie Z, Baghaipour MR, Hidalgo OB, Biguzzi E, Bodó I, Castaman G, Goudemand J, Karimi M, Keikhaei B, Lassila R, Leebeek FWG, Lopez Fernandez MF, Marino R, **Oldenburg** J, Peake I, Santoro C, Schneppenheim R, Tiede A, Toogeh G, Tosetto A, Trossaert M, Yadegari H, Zetterberg EMK, Mannucci PM, Federici AB, Eikenboom J, Peyvandi F. von Willebrand factor neutralizing and non-neutralizing alloantibodies in 213 subjects with type 3 von Willebrand disease enrolled in 3WINTERS-IPS. *J Thromb Haemost.* 2023 Apr;21(4):787-799. doi: 10.1016/j.jtha.2023.01.001. Epub 2023 Jan 11. PMID: 36792472.

von Drygalski A, Chowdary P, Kulkarni R, Susen S, Konkle BA, **Oldenburg** J, Matino D, Klamroth R, Weyand AC, Jimenez-Yuste V, Nogami K, Poloskey S, Winding B, Willemze A, Knobe K; XTEND-1 Trial Group. Efanesoctocog Alfa Prophylaxis for Patient:ins with Severe Hemophilia A. *N Engl J Med.* 2023 Jan 26;388(4):310-318. doi: 10.1056/NEJMoa2209226. PMID: 36720133.

Négrier C, Mahlangu J, Lehle M, Chowdary P, Catalani O, Bernardi RJ, Jiménez-Yuste V, Beckermann BM, Schmitt C, Ventriglia G, Windyga J, d'Oiron R, Moorehead P, Koparkar S, Teodoro V, Shapiro AD, **Oldenburg** J, Hermans C. Emicizumab in people with moderate or mild haemophilia A (HAVEN 6): a multicentre, open-label, single-arm, phase 3 study. *Lancet Haematol.* 2023 Mar;10(3):e168-e177. doi: 10.1016/S2352-3026(22)00377-5. Epub 2023 Jan 27. PMID: 36716761.

Miesbach W, **Oldenburg** J, Klamroth R, Eichler H, Koscielny J, Holzhauser S, Holstein K, Hovinga JAK, Alberio L, Olivieri M, Knöfler R, Male C, Tiede A. Gentherapie der Hämophilie: Empfehlung der Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH) [Gene therapy of Hemophilia: Recommendations from the German, Austrian, and Swiss Society for Thrombosis and Haemostasis Research GTH]. *Hamostaseologie.* 2023 Jun;43(3):196-207. German. doi: 10.1055/a-1957-4477. Epub 2022 Dec 14. Erratum in: *Hamostaseologie.* 2022 Dec 21;: PMID: 36516966; PMCID: PMC10281774.

Javed H, Singh S, Ramaraje Urs SU, **Oldenburg** J, Biswas A. Genetic landscape in coagulation factor XIII associated defects - Advances in coagulation and beyond. *Blood Rev.* 2023 May;59:101032. doi: 10.1016/j.blre.2022.101032. Epub 2022 Nov 2. PMID: 36372609.

Schwarz N, Müller J, Yadegari H, McRae HL, Reda S, Hamedani NS, **Oldenburg** J, Pöttsch B, Rühl H. Ex Vivo Modeling of the PC (Protein C) Pathway Using Endothelial Cells and Plasma: A Personalized Approach. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2023 Jan;43(1):109-119. doi: 10.1161/ATVBAHA.122.318433. Epub 2022 Nov 10. PMID: 36353988.

Schmitt C, Mancuso ME, Chang T, Podolak-Dawidziak M, Petry C, Sidonio R Jr, Yoneyama K, Key NS, Niggli M, Lehle M, Peyvandi F, **Oldenburg** J. Emicizumab dose up-titration in case of suboptimal bleeding control in people with haemophilia A. *Haemophilia.* 2023 Jan;29(1):90-99. doi: 10.1111/hae.14679. Epub 2022 Oct 21. PMID: 36271487; PMCID: PMC10091821.

Hussein R, Griffin AC, Pichon A, **Oldenburg** J. A guiding framework for creating a comprehensive strategy for mHealth data sharing, privacy, and governance in low- and middle-income countries (LMICs). *J Am Med Inform Assoc.* 2023 Mar 16;30(4):787-794. doi: 10.1093/jamia/ocac198. PMID: 36259962; PMCID: PMC10018261.

**Oldenburg** J, Pipe SW, Mancuso ME, Klamroth R, Hassoun A, Olivieri M, Goldmann G, Kenet G, Miesbach W, Schmiedl J, Hegemann I. Clinical experience of switching Patient:ins with severe hemophilia to rVIII-SingleChain or rIX-FP. *Curr Med Res Opin.* 2023 Feb;39(2):219-225. doi: 10.1080/03007995.2022.2116173. Epub 2022 Sep 28. PMID: 36170120.

Pizarro C, Stumpf MJ, Staberock L, Schaefer CA, Schahab N, Nickenig G, **Skowasch** D. Pseudoxanthoma elasticum is associated with cardiocirculatory inefficiency. *Intractable Rare Dis Res.* 2023 May;12(2):126-128

Stumpf MJ, Fleddermann MF, Wirtz MML, Biener L, Weinhold L, Schahab N, Weber M, Nickenig G, **Skowasch** D, Schaefer CA, Pizarro C. High prevalence of peripheral and carotid artery disease in Patient:ins with interstitial lung diseases. *Vasa.* 2023 May;52(3): 198-205.

Momcilovic D, Begrich C, Stumpf MJ, Bosse F, Reznakova B, Schaefer CA, Schahab N, Nickenig G, **Skowasch** D, Pizarro C. Preclinical atherosclerotic burden in carotid and lower extremity arteries in adults with congenital heart disease. *Vasa.* 2023 Jul;52(4): 257-263.

Mühlberg KS, Espinola-Klein C, Stegemann E, Krabbe B, Thalhammer C (Hrsg.). 2023. *Fälle Angiologie.* 1. Aufl. Elsevier Verlag.

Drivenes J, **Betz RC**, Grimalt R, Bygum A: Uncombable hair improved by biotin. *J Eur Acad Dermatol Venereol Clin Prac*, in press

Lieberoth S, Kumar S, Klaus Brusgaard, Lilian Bomme Ousager, Betz RC, Bygum A: Identification of a novel PLCD1 variant in a Danish family with hereditary leukonychia: A case report. *SkinMed* 21:44-46, 2023

Hotz A, Kopp J, Bourrat E, Oji V, Süßmuth K, Komlosi K, Bouadjar B, Tantcheva-Poor I, Hellström Pigg B, **Betz RC**, Giehl G, Schedel F, Weibel L, Schulz S, Stölzl D, Tadini G, Demiral E, Berggard K, Zimmer AD, Alter S, Fischer J: Mutational Spectrum of the *ABCA12* Gene and Genotype-Phenotype-Correlation in a Cohort of 64 Patient:ins with Autosomal Re-cessive Congenital Ichthyosis. *Genes* 14:717, 2023

Xiong X\*, Uddin SA\*, Munir S, Cesarato N, Thiele H, Hassan N, Kumar S, Ur Rehman F, Naeem M, Wali A, Basit S, Basmanav FB, Ayub M, **Betz RC**: A TMC8 splice variant causes epidermodysplasia verruciformis in a Pakistani family. *Clin Exp Dermatol* 48:434-437, 2023

Kumar S, Wenzel J, Schön MP, **Betz RC**, Frank J: *POGLUT1*-Varianten bei Morbus Dow-ling-Degos: Assoziation mit spezifischen klinischen und histopathologischen Merkmalen? *J Dtsch Dermatol Ges* 21:540-541, 2023

Braun T, Wehner M, Teichler A, **Betz RC**, Hoeger PH: Identification of a novel spo-radic *U2HR* pathogenic variant in a Patient:in with Marie Unna hereditary hypotrichosis. *Pedi-atr Dermatol* 40:466-467, 2023

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

Cesarato N\*, Schwieger-Briel A\*, Gossmann Y, Henne S, Hillmann K, Frommherz L, Wehner M, Xiong X, Thiele H, Oji V, Milani D, Tantcheva-Poor I, Giehl K, Fölster-Holst R, Teichler A, Braeckmans D, Blume-Peytavi U, Höger P, Jones G, Frank J, Weibel L, Hamm H, Nöthen MM, Heilmann-Heimbach S, Basmanav FB, **Betz RC**: Short anagen hair syn-drome: Association with mono- and biallelic variants in *WNT10A* and a shared genetic etiolo-gy with male pattern hair loss. *Br J Dermatol*, 189:741-749, 2023 (IF 10.3)

Kumar S, Hausen J, Sivalingam S, Humatova A, Bunes A, Frank J, Ralser DJ, **Betz RC**: Altered Notch signaling in Dowling-Degos disease - a transcriptomic insight into dis-ease pathogenesis. *Br J Dermatol* 189:772-774, 2023

Frank J, Has C, **Betz RC**: Genodermatosen - Stand der Dinge und Zukunftsaussichten (Selected genodermatoses - Status quo and future prospects). *J Dtsch Dermatol Ges* 21:337-342, 2023

Bauer, Claus-Juergen; **Karakostas**, Pantelis; Weber, Nadine; Behning, Charlotte; Stoffel-Wagner, Birgit; Brossart, Peter; Dolscheid-Pommerich, Ramona; Schaefer, Valentin Sebastian. Comparative analysis of contemporary anti-double stranded DNA antibody assays for systemic lupus erythematosus. *FRONTIERS IN IMMUNOLOGY* 2023, doi 10.3389/fimmu.2023.1305865

Mayer, Karin; Serries, Michael; Hahn-Ast, Corinna; Bisht, Savita; **Brossart**, Peter; Feldmann, Georg. Treatment of acute myeloid leukaemia in older Patient:ins - scope of intensive therapy? - A retrospective analysis. *HEMATOLOGY* 2023, 10.1080/16078454.2023.2212536

Koeksal, Mumtaz; Baumert, Jonathan; Jazmati, Danny; Schoroth, Felix; Garbe, Stephan; Koch, David; Scafa, Davide; Sarria, Gustavo R.; Leitzen, Christina; Massoth, Gregor; Delis, Achilles; Heine, Annkristin; Holderried, Tobias; **Brossart**, Peter; Muedder, Thomas; Schmeel, Leonard C. Whole body irradiation with intensity-modulated helical tomotherapy prior to haematopoietic stem cell transplantation: analysis of organs at risk by dose and its effect on blood kinetics. *JOURNAL OF CANCER RESEARCH AND CLINICAL ONCOLOGY* 2023, doi 10.1007/s00432-023-04657-7

Koeksal, Mumtaz; Kersting, Laura; Schoroth, Felix; Garbe, Stephan; Koch, David; Scafa, Davide; Sarria, Gustavo R.; Leitzen, Christina; Heine, Annkristin; Holderried, Tobias; **Brossart**, Peter; Zoga, Eleni; Attenberger, Ulrike; Schmeel, Leonard C. Total marrow irradiation versus total body irradiation using intensity-modulated helical tomotherapy. *JOURNAL OF CANCER RESEARCH AND CLINICAL ONCOLOGY* 2023, doi 10.1007/s00432-022-04565-2

Dejonckheere, Cas S.; Boehner, Alexander M. C.; Schmitz, Eva; Holderried, Tobias A. W.; Schmeel, Leonard C.; **Brossart**, Peter; Giordano, Frank A.; Koeksal, Mumtaz A. Peripheral blood kinetics following total body irradiation and allogeneic hematopoietic stem cell transplantation: Timing matters. *CANCER MEDICINE* 2023, doi 10.1002/cam4.5452

Illert, A. L.; Stenzinger, A.; Bitzer, M.; Horak, P.; Gaidzik, V. I.; Moeller, Y.; Beha, J.; Oener, Oe; Schmitt, F.; Lassmann, S.; Ossowski, S.; Schaaf, C. P.; Hallek, M.; Bruemmendorf, T. H.; Albers, P.; Fehm, T.; **Brossart**, P.; Glimm, H.; Schadendorf, D.; Bleckmann, A.; Brandts, C. H.; Esposito, I; Mack, E.; Peters, C.; Bokemeyer, C.; Froehling, S.; Kindler, T.; Alguel, H.; Heinemann,

V; Doehner, H.; Bargou, R.; Ellenrieder, V.; Hillemanns, P.; Lordick, F.; Hochhaus, A.; Beckmann, M. W.; Pukrop, T.; Trepel, M.; Sundmacher, L.; Wesselmann, S.; Nettekoven, G.; Kohlhuber, F.; Heinze, O.; Budczies, J.; Werner, M.; Nikolaou, K.; Beer, A. J.; Tabatabai, G.; Weichert, W.; Keilholz, U.; Boerries, M.; Kohlbacher, O.; Duyster, J.; Thimme, R.; Seufferlein, T.; Schirmacher, P.; Malek, N. P. The German Network for Personalized Medicine to enhance Patient:in care and translational research  
NATURE MEDICINE 2023, 10.1038/s41591-023-02354-z