



Zentrum für Seltene Erkrankungen
Göttingen



Qualitätsbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen

Berichtsjahr 2021

UNIVERSITÄTSMEDIZIN : UMG
GÖTTINGEN

Inhaltsverzeichnis

A)	DARSTELLUNG DES ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN UND SEINER NETZWERKPARTNER.....	3
A.	EINLEITUNG UND ÜBERBLICK: ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN GÖTTINGEN (ZSEG)	3
B.	ORGANIGRAMM	4
C.	KOOPERATIONEN/ NETZWERKPARTNER.....	4
B)	ART UND ANZAHL DER PRO JAHR ERBRACHTEN BESONDEREN AUFGABEN	8
C)	DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUR QUALITÄTSSICHERUNG UND -VERBESSERUNG DER BESONDEREN AUFGABENWAHRNEHMUNG	9
A.	QUALITÄTSZIELE	9
B.	QUALITÄTSSICHERUNG UND -VERBESSERUNG	10
C.	SOPS, VAs, BEHANDLUNGSKONZEPTE.....	11
D.	ZERTIFIZIERUNGEN	11
D)	ANZAHL UND BESCHREIBUNG DER DURCHGEFÜHRTEN FORT- UND WEITERBILDUNGS- VERANSTALTUNGEN.....	14
E)	DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUM STRUKTURIERTEN AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN	18
F)	ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHERTEN DIAGNOSEN GEGENÜBER BISHER UNKLAREN DIAGNOSEN	20
G)	NENNUNG DER LEITLINIEN UND KONSENSUSPAPIERE, AN DENEN DAS ZENTRUM MITARBEITET.....	20
H)	NENNUNG DER STUDIEN ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN, AN DENEN DAS ZENTRUM TEILNIMMT	23
I)	NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN DES ZENTRUMS ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN	28

a) Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

a. Einleitung und Überblick: Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG)

Aufgabe des Zentrums für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG) ist es, die medizinische Versorgung von Menschen, die unter seltenen Erkrankungen leiden, zu verbessern. Dabei gilt eine Erkrankung als selten, wenn sie weniger als 5 unter 10.000 Menschen betrifft. Da von den ca. 30.000 bislang bekannten Krankheiten 7.000 bis 8.000 als selten eingestuft werden, geht man allein in Deutschland von etwa 4 Millionen Betroffenen aus. Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen stellen meist eine Herausforderung dar: Die typischerweise unspezifischen Symptome führen in Kombination mit dem oft geringen Wissensstand in vielen Fällen zu nicht-zielführenden Untersuchungen, wodurch wichtige Zeit verloren geht und die Patient*innen zusätzlich belastet werden.

Das ZSEG ist an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) ausgerichtet. Es wurde im Januar 2017 als Medizinisches Kompetenzzentrum in der Universitätsmedizin Göttingen eingerichtet. Im Rahmen der Gründungsversammlung wurden die Direktorin der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Prof. Dr. Jutta Gärtner, Sprecherin), der Direktor des Instituts für Humangenetik (Prof. Dr. Bernd Wollnik, stellvertretender Sprecher) und der Leiter des Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) (Prof. Dr. Knut Brockmann, stellvertretender Sprecher) in den Vorstand gewählt.

Die Koordination des Dachzentrums (Typ-A-Zentrum) erfolgt durch einen ärztlichen Koordinator (Dr. med. Payam Dibaj, medizinischer Lotse) und eine wissenschaftliche Koordinatorin (Dr. rer. nat. Stina Schiller).

Seit Gründung des ZSEG wurden als horizontale Strukturen zehn krankheits(gruppen)-spezifische Spezialzentren (Typ-B-Zentren) in das ZSEG eingebunden, die im SE-Atlas aufgeführt sind. Die Integration weiterer Spezialzentren wird angestrebt.

Die Aufnahme neuer Mitglieder und grundlegende Entscheidungen hinsichtlich der Entwicklung des ZSEG und der Umsetzung von Prozessen werden im Rahmen der jährlich stattfindenden Mitgliederversammlungen diskutiert und entschieden.

b. Organigramm

Organisatorisch stellt sich das ZSEG wie folgt dar:



c. Kooperationen/ Netzwerkpartner

Das offensichtliche Charakteristikum der seltenen Erkrankungen – ihre Seltenheit – geht für die Betroffenen und ihre behandelnden Ärzt*innen mit einer Vielzahl von Problemen einher. Je weniger Menschen mit einer bestimmten seltenen Erkrankung beschrieben sind, desto weniger Wissen um zielführende Diagnostik und Behandlungsmöglichkeiten steht zur Verfügung. Auch können optimale Versorgungsangebote für einzelne seltene Erkrankungen oder Erkrankungsgruppen nicht an jedem einzelnen Standort vorgehalten werden. Notwendig sind daher zentrumsübergreifende Kooperationen und Vernetzungen zwischen Expert*innen auf nationaler und internationaler Ebene. Dies geschieht im Typ-A-Zentrum des ZSEG über die Mitgliedschaft in der AG-ZSE. Über die Spezialzentren bestehen Kooperationen bzw. eine Zusammenarbeit mit folgenden Organisationen und Netzwerken:

<p>Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen</p>	<p>Kooperationen bestanden mit/über:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Neuromuskuläres Zentrum Göttingen • ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> • GEKKO und Herzkind e.V. • Bundesverein JEMAH e.V. • Fördergemeinschaft Deutsche Kinderherzzentren e.V. • Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V. • ARVC-Selbsthilfe
---	--

<p>Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)</p>	<p>Kooperationen bestanden mit/über:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome: • ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen: <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.) • Flügelschlag e.V. Göttingen • Kindernetzwerk e. V. • Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
<p>Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen</p>	<p>Da sich das Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen im Jahr 2021 noch in der Aufbauphase befand, lagen für diesen Zeitraum noch keine Kooperationen vor.</p>
<p>Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen</p>	<p>Kooperationen bestanden mit/über:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Deutsches Zentrum für neurodegenerative Erkrankungen (Atypische Parkinsonsyndrome, Ataxien, Hereditäre Spastische Spinalparalyse) ○ Deutsche Gesellschaft für Parkinson und Bewegungsstörungen (Subnetzwerk für atypische Parkinsonerkrankungen) ○ GENERATE – GERman NETwork for REsearch on AuToimmune Encephalitis ○ Cerebrospinal Fluid Analysis in Psychiatry (CAP) Consortium ○ Konsortium zur Erforschung der frontotemporalen Lobärdegeneration <p>• Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Deutsche Parkinsonvereinigung ○ Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft ○ Patientenorganisation von Morbus Fabry ○ Tuberoöse Sklerose Deutschland e.V. (wiss. Berater, in Vergangenheit Fördermittel erhalten) ○ Rett Elternhilfe Deutschland ○ Rett Syndrome Europe (Marschik im Scientific Advisory Board) ○ Interessensgemeinschaft Fragiles-X
<p>Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen</p>	<p>Kooperationen bestanden mit/über:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen • Treat-HSP (Uni Tübingen) • CMT-NET <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

	<ul style="list-style-type: none"> • Deutschen Myasthenie Gesellschaft • Myositis-Netz e.V. • iMyos • Eurordis
Zentrum für progeroide Erkrankungen	<p>Kooperationen bestanden mit/über:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome • ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen • NGS-Qualitätszirkel (Düsseldorf, Essen, Göttingen, Hannover, Leipzig, Magdeburg) <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.) • Flügelschlag e.V. Göttingen • Kindernetzwerk e. V.
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<p>Kooperationen bestanden mit/über: Netzwerk für seltene Osteopathien (NetsOs)</p> <ul style="list-style-type: none"> • National Bone Board (NBB) • ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e. V. (DOIG) • Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) • Netzwerk Hypopara
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	<p>Kooperationen bestanden mit/über:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Beteiligung am Aufbau eines neuen Netzwerks zur Behandlung von Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen „MetabCARE“ (Kordinatorin: Universitäts-Kinderklinik Freiburg), assoziiert mit dem MetabERN-Netzwerk • Bewerbung zur Anerkennung als Weiterbildungszentrum für Pädiatrische Stoffwechselmedizin durch die European Academy of Paediatrics, gemeinsam mit dem Stoffwechselzentrum der Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen der MH Hannover • Kooperation mit allen deutschen Zentren für Seltene Stoffwechselerkrankungen im Rahmen der Revision 2021 der AWMF-Leitlinie 027-018 „Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p>

	<ul style="list-style-type: none"> • Selbsthilfegruppe Glutarazidurie • Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie DIG-PKU • MSD Action Foundation
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	<p>Alle schriftlichen Kooperationsvereinbarungen für das Zentrum werden durch das UniversitätsKrebszentrum Göttingen / G-CCC oder die Organkrebszentren/Kliniken geschlossen. Für das Jahr 2021 konnten 34 Kooperationspartner mit schriftlichen Vereinbarungen, verteilt auf Krankenhäuser, Niedergelassene Arztpraxen, Fachhochschulen, Institute und weitere Einrichtungen, verzeichnet werden.</p> <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Elternhilfe für das krebserkrankte Kind • YOKO – Selbsthilfe Hautkrebs Göttingen (überregional: Hautkrebs-Netzwerk Deutschland e.V.) • Horizonte Göttingen e.V. • Deutsche ILCO e.V. • Frauenselbsthilfe Krebs • SHG Hirntumor „Riss durch mein Leben“ • SHG Warum gerade ...ich? Diagnose Krebs... was nun?/SHG Adelebsen • SHG Leukämie und Lymphome, LHRM-MDS-PAT-IG (Leukämiehilfe Rhein-Main e.V.) • Prostatakrebs SHG • Blasenkrebs SHG Südniedersachsen/Göttingen • Selbsthilfegruppe Kehlkopferoperierte • Landesverband Niedersachsen/Bremen e.V. • BRCA-Netzwerk e.V. – Hilfe bei familiären Krebserkrankungen • TEB e.V. Selbsthilfe • Das Lebenshaus e.V. – Nierenkrebs (seit 2022)
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	<p>Kooperationen bestanden mit/über:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ERN ITHACA für Kongenitale Fehlbildungssyndrome • ERN EURO-NMD für Neuromuskuläre Erkrankungen • NGS-Qualitätszirkel (Düsseldorf, Essen, Göttingen, Hannover, Leipzig, Magdeburg) <p>Mit folgenden Selbsthilfe- und Patientenorganisationen bestand eine Zusammenarbeit:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Rett Deutschland e.V. • CHARGE Syndrom e.V. • Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.) • Flügelschlag e.V. Göttingen • Kindernetzwerk e. V. • Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

b) Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Das ZSEG führte 2021 an 12 Konferenzterminen interdisziplinäre Fallkonferenzen mit einem Kernteam aus Vertretern folgender Disziplinen durch: Kinder- und Jugendmedizin, Humangenetik und Neurologie.

Innerhalb der Spezialzentren wurde folgende Anzahl an Fallkonferenzen durchgeführt:

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen	7 Fallkonferenzen
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	50 Fallkonferenzen
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	12 Fallkonferenzen
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	249 Fallkonferenzen
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • 4 neuropathologische Fallkonferenzen • 8 Interdisziplinäre immunologische Fallkonferenzen • 1 internationale Fallkonferenz (3 Fälle) (Neurologisch, in Zusammenarbeit mit der Humangenetik, der Neuropädiatrie, Neuropathologie und orthopädischen Chirurgie)
Zentrum für progeroide Erkrankungen	4 Fallkonferenzen
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	10 Fallkonferenzen
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	25 Fallkonferenzen
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	

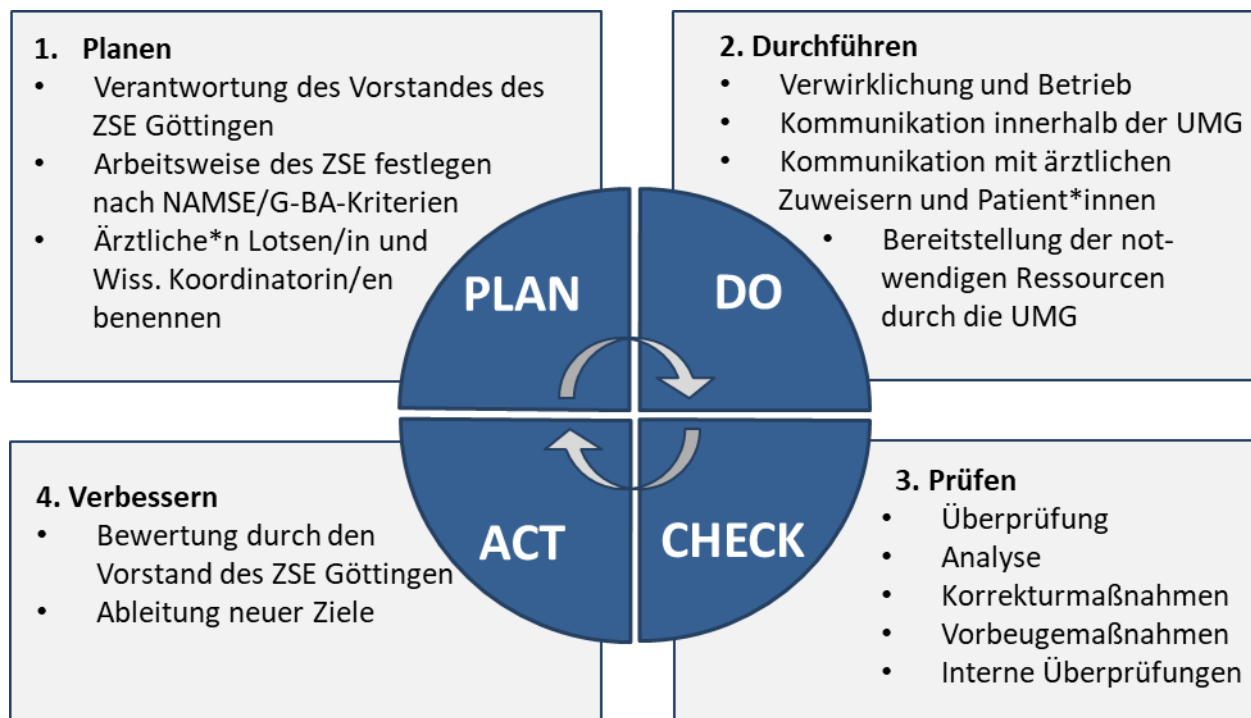
- Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
- Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen
- Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen
- Zentrum für progeroide Erkrankungen
- Zentrum für seltene Skeletterkrankungen
- Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

und deren Einbindung in die Prozesse des Typ-A-Zentrums hat das ZSEG ein wesentliches Struktur- und Qualitätsziel erreicht. Im Zuge dieser Maßnahme wurde auch der ZSEG-Internetauftritt grundlegend erneuert und ausgeweitet. Ein weiteres erreichtes Qualitätsziel war die Ausweisung des ZSEG durch das Niedersächsische Ministerium für Wissenschaft und Kultur (Feststellungsbescheid vom 15.10.2021).

b. Qualitätssicherung und -verbesserung

Die Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und der G-BA Kriterienkatalog für Zentren mit besonderen Aufgaben bieten die Grundlage einer regelmäßigen Selbstbewertung mittels einer Selbstbewertungsmatrix (PDCA-Zyklus). Dies ermöglicht es, Maßnahmen zur Verbesserung und Weiterentwicklung des ZSEG zu formulieren, umzusetzen und zu überprüfen. Die Resultate werden in den Qualitätsbericht aufgenommen.

Überblick über den PDCA Zyklus des ZSEG:



c. SOPs, VAs, Behandlungskonzepte

Das ZSEG befand sich im Jahr 2021 noch in der Aufbauphase. Bislang wurden folgende SOPs erstellt:

- SOP_Beschwerdemanagement_ZSEG
- SOP_Erstkontakt_ZSEG
- SOP_Fallführung im Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen
- SOP_Fallführung unklare Diagnosen ZSEG
- SOP_Fallkonferenz_ZSEG
- SOP_Lotsentätigkeit_ZSEG

d. Zertifizierungen

- Die Einleitung des Zertifizierungsverfahrens für das ZSEG nach NAMSE ist für das Jahr 2022 geplant.
- Im Jahre 2021 bestanden für die Typ-B-Zentren folgende Zertifizierungen:

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Überregionales HFU-Zentrum • Überregionales EMAH-Zentrum • Cardiac Arrest Center
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	<ul style="list-style-type: none"> • Deutsche Gesellschaft für Epileptologie „Epilepsie-Ambulanz“ • Deutsche Gesellschaft für Epileptologie „Epileptologie“ • DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskalkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ • TREAT-NMD/Neuromuscular Network „Accelerating Treatments for Neuromuscular Diseases“ • Tuberöse Sklerose Deutschland e.V. „TSC-Zentrum Göttingen“ • Deutsche Diabetes Gesellschaft „Stationäre und ambulante Behandlungseinrichtung für Kinder und Jugendliche mit Diabetes mellitus, Zertifiziertes Diabeteszentrum DDG“ • DGKED/Turner-Syndrom-Vereinigung-Deutschland e.V. /Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie „Zentrum für die medizinische Versorgung von Mädchen und Frauen mit Turner-Syndrom“ • DEKRA „Pädiatrisch psychosomatische Tagesklinik“ • Arbeitsgemeinschaft Adipositas im Kindes- und Jugendalter „SPZ: Therapieeinrichtung für Kinder und Jugendliche mit Adipositas“

Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	Da sich das Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen im Jahr 2021 noch in der Aufbauphase befand, bestanden in diesem Zeitraum noch keine Zertifizierungen.												
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Epilepsiezentrum für Kinder und Erwachsene (gemeinsam mit NPäd) • Epilepsieambulanz 												
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • DGM (Deutsche Gesellschaft für Muskalkranke) e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ • Integriertes Myastheniezentrum der Deutschen Myasthenie Gesellschaft 												
Zentrum für progeroide Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Re-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 • Neu-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 für Exomsequenzierung bei unklarer Diagnose 												
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Akkreditierung der genetischen Diagnostiklabore nach DIN EN ISO 15189:2014 • Osteologisches Forschungszentrum Dachverband Osteologie: http://dv-osteologie.org/forschungszentrum-dvo • DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ 												
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • November 2021 site visit zur Anerkennung als Weiterbildungszentrum für Pädiatrische Stoffwechselmedizin nach dem Curriculum der SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) durch die European Academy of Paediatrics (EAP), Union Européenne des Médecins Spécialistes (UEMS), Section of Paediatrics 												
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	<p>In der folgenden Tabelle sind die Zertifizierungen nach Vorgaben der Deutschen Krebsgesellschaft abgebildet:</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Organkrebszentrum/ Modul</th> <th>Leitung des Zentrums</th> <th>Zertifiziert seit</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Brustkrebzentrum (BZ)</td> <td>Prof. Dr. Julia Gallwas</td> <td>April 2008</td> </tr> <tr> <td>Gynäkologisches Krebzentrum (GZ)</td> <td>Prof. Dr. Julia Gallwas</td> <td>Juni 2008</td> </tr> <tr> <td>Lungentumorzentrum (LTZ)</td> <td>Dr. Marc Hinterthaler</td> <td>Dez. 2014</td> </tr> </tbody> </table>	Organkrebszentrum/ Modul	Leitung des Zentrums	Zertifiziert seit	Brustkrebzentrum (BZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	April 2008	Gynäkologisches Krebzentrum (GZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	Juni 2008	Lungentumorzentrum (LTZ)	Dr. Marc Hinterthaler	Dez. 2014
Organkrebszentrum/ Modul	Leitung des Zentrums	Zertifiziert seit											
Brustkrebzentrum (BZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	April 2008											
Gynäkologisches Krebzentrum (GZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	Juni 2008											
Lungentumorzentrum (LTZ)	Dr. Marc Hinterthaler	Dez. 2014											

	Darmkrebszentrum (DKZ)	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Sep. 2016
	Onkologisches Zentrum (OZ)	PD Dr. Friederike Braulke	Nov. 2016
	Prostatakrebszentrum (PZ)	Prof. Dr. Lutz Trojan	Nov. 2017
	Pankreaskrebszentrum (PAN)	Prof. Dr. Volker Ellenrieder	Nov. 2017
	Viszeralonkologisches Zentrum (VOZ)	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Nov. 2017
	Kopf-Hals-Tumor-Zentrum (KHT)	Prof. Dr. Dirk Beutner / Prof. Dr. Dr. Schliephake	Nov. 2018
	Hautkrebszentrum (HKZ)	Dr. Kai-Martin Thoms	Nov. 2018
	Gyn. Dysplasie-Sprechstunde	Prof. Dr. Julia Gallwas	Okt. 2019
	Zentrum für Hämatologische Neoplasien (HAEZ)	Prof. Dr. Gerald Wulf	Nov. 2020
	Kinderonkologisches Zentrum (KIO)	Prof. Dr. Christof Kramm	Nov. 2020
	Sarkomzentrum	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Nov. 2020
	FBREK-Zentrum	Dr. Ulrike Engel	Okt. 2021
	Harnblasenkrebszentrum (MB)	Prof. Dr. Lutz Trojan	Nov. 2021
	Nierenkrebszentrum (MN)	Prof. Dr. Lutz Trojan	Nov. 2021
	Uroonkologisches Zentrum (UZ)	Prof. Dr. Lutz Trojan	Nov. 2021
	Neuroonkologisches Zentrum (Transit)	Prof. Dr. Veit Rohde	Nov. 2021
	<p>Im Jahr 2021 (Kennzahlenjahr 2020) wurden 89,37% der Krebspatient*innen der UMG in zertifizierten Versorgungsstrukturen behandelt. Zudem ist die UMG gemeinsam mit der MHH als Onkologisches Spitzenzentrum gemäß Vorgaben der Deutschen Krebshilfe zertifiziert. Weitere Zertifizierungen und Akkreditierungen, wie z.B. JACIE und DIN EN ISO 9001:2015 liegen ergänzend in verschiedenen Bereichen vor.</p>		
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	<ul style="list-style-type: none"> • Re-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 • Neu-Akkreditierung des molekulargenetischen Labors des Instituts für Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 für Exomsequenzierung bei unklarer Diagnose 		

d) Anzahl und Beschreibung der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

<p>Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen</p>	<ul style="list-style-type: none"> • 5. Göttinger Herzforum • EMAH-Symposium • Kinder-EKG-Kurs • Kinder-Herzschrittmacherkurs • Kardiovaskuläre MRT bei angeborenen Herzfehlern
<p>Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnostik und Therapie der neonatalen Cholestase • Adipositas – revisited (ZOOM-Konferenz) • Neue Entwicklungen bei Herzklappeninterventionen • Wieviel und wie schnell – Applikation multimodaler MR-Bildgebung in der Pädiatrie • Kinderkardiologisch-kinderherzchirurgische Fallkonferenz (ZOOM-Konferenz) • Neue Therapiemöglichkeiten der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie • Angeborene und erworbene Coronaranomalien bei Kindern • Embryonale Herzentwicklung: Die richtigen Verbindungen herstellen • Störungen der Liquordynamik - Von der Erde zum Mond und zurück • Aktuelles zur 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie • Dermatologie interdisziplinär • Typ-I-Interferonopathien: Was können wir von der RNaseT2 Erkrankung über die Pathophysiologie von konnatalen Virusinfektionen lernen? • Genetische Erkrankungen in der pädiatrischen Nephrologie und darüber hinaus <p>Weiterbildungskurse</p> <ul style="list-style-type: none"> • Liquoranalyse • Diabetes (pädiatrisch) • Entzündliche ZNS-Erkrankungen (pädiatrisch) • Evozierte Potenziale • Mitochondriale Erkrankungen • Entzündliche Darmerkrankungen • Leukämien • Praktische Hämatologie
<p>Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Arbeitskreis Kieferorthopädie 2021 (10.06.2021) „Schnittstelle Kieferorthopädie und Kieferchirurgie“

<p>Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßiger Journal Club zu seltenen Bewegungsstörungen • Prof. Dr. Cristina Granziera, Universität Basel, Schweiz • Postmortem whole brain MRI at 3T in Multiple Sclerosis • Prof. Dr. Torbjörn Tomson, Karolinska-Institut, Stockholm, Schweden • Epilepsy and pregnancy – an overview • Prof. Dr. Oliver Bozinov, Kantonsspital St. Gallen, Schweiz • Hirnstammchirurgie – evidenz- oder eminenzbasiert? • Prof. Dr. David Capper, Charité, Berlin • DNA-methylierungsbasierte Klassifikation von Tumoren • Prof. Dr. Aiden Haghikia, Universitätsklinikum Magdeburg • Darm-Mikrobiom, Ernährung und Implikationen für die Multiple Sklerose • Prof. Dr. Tim Hagenacker, Universitätsmedizin Essen • Myasthenie – Eine neue Ära der Therapie • Prof. Dr. Davide Pareyson, Università degli Studi di Milano, Mailand, Italien • Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies • Prof. Dr. Cesar Borlongan, University of South Florida, Tampa, FL, USA • Stroke—more than a brain disorder • Prof. Dr. Mayank Goyal, University of Calgary, Kanada • Future of Stroke Research: epistemology, trials, biases, guidelines and beyond • Dr. Christoph van Riesen, Universitätsmedizin Göttingen • Tiefe Hirnstimulation: aktueller Stand und zukünftige Entwicklungen • Prof. Dr. Jon Stone, University of Edinburgh, Vereinigtes Königreich • Functional Neurological Disorder – turning a negative in to a positive • Prof. Dr. Stefan Pfister, Hopp-Kindertumorzentrum Heidelberg (KITZ) • Herausforderungen Pädiatrische Neuroonkologie – sehr viele verschiedene, sehr seltene Erkrankungen • Dr. David Berron, Universität Lund, Schweden (KDZ-Lecture) • Brain and Memory Dysfunction in Early Stages of Alzheimer’s Disease: From Neuroimaging to Digital Biomarkers • Prof. Dr. Torstein R. Meling, Hôpitaux Universitaires de Genève, Genf, Schweiz • Meningiomas – an update
<p>Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Neuroimmunologie des Muskels: Neues zu Myasthenie und Myositiden • COVID-19 in der Neurologie – ein Update • Finding the causes of inherited neuropathies • Personalisierte Medizin bei CIDP – Neue klinische, nervensonographische und laborchemische Aspekte

	<ul style="list-style-type: none"> • Aktuelles zur 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie (SMA) • Klinisches Spektrum der Herzbeteiligung bei Muskelerkrankungen <p>Weiterbildungskurse</p> <ul style="list-style-type: none"> • Liquoranalyse • Neurologische Ultraschalldiagnostik <p>Im Rahmen des Lehrangebotes werden zwei Wahlfächer zum Thema Neuromuskuläre Erkrankungen ("Vom Molekül zum Patienten: Erkrankungen von Muskeln und Nerven", „Grundlagen neurologischer Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen“) für Studenten ab dem 2. klinischen Semester mit abteilungsübergreifenden Dozenten durchgeführt</p>
Zentrum für progeroide Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • wöchentliche Präsentation aktueller Fallbeispiele / wissenschaftlicher Publikationen • wöchentliche klinisch-genetische Besprechung • wöchentliche Besprechung des MutationMining-Teams • Seminar-Serie "Modern Human Genetics"
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Interdisziplinäres Forschungskolleg für Muskuloskelettale Medizin (InForMM) • Wöchentliche Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik • CUOP-Science Day 2021 • Reduced bone mineral density in adolescents with DMD • Genetic influence on bone fragility and healing • Arteriolar function in children with DMD
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Weiterbildungs-Kurs „Stoffwechsel-Erkrankungen“ (2x/Jahr) • Schwerpunkt-Weiterbildungs-Kurs „Metabolic Board“ (regelm. 1x/Monat) • Journal-Club „Metabolische Epilepsien“ • Weiterbildungsseminar „APS-Seminar“ im Rahmen der Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS)
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Als zentrale Veranstaltung des Zentrums für seltene Tumorerkrankungen wird das jährliche Wintersymposium „Seltene Tumorerkrankungen“ angeboten. Die Veranstaltung fand am 03.11.2021 unter Beteiligung von 59 Teilnehmenden statt.

	<ul style="list-style-type: none"> In 2021 wurden 18 Patientenveranstaltungen angeboten. Hierzu zählen: 																																																																				
	<table> <tr> <td>4. Februar</td> <td>Weltkrebstag</td> </tr> <tr> <td>18. Februar</td> <td>Helau und Alaaf: Kinderkrebstag am Rosenmontag (Elternhaus)</td> </tr> <tr> <td>30. März</td> <td>Patientenforum „Corona und Krebs“</td> </tr> <tr> <td>12. Mai</td> <td>Tag der Pflege (Online-Banner)</td> </tr> <tr> <td>31. Mai</td> <td>Weltnichtrauchertag (zusammen mit dem Herzzentrum)</td> </tr> <tr> <td>1. Juni</td> <td>Internationaler Kindertag (Elternhaus)</td> </tr> <tr> <td>21. Juni</td> <td>Gesprächskreis BRCA-Netzwerk</td> </tr> <tr> <td>25. Juni-18. Juli</td> <td>Radfahraktion der Deutschen Krebshilfe</td> </tr> <tr> <td>29. Juni</td> <td>Patientenforum „Komplementärmedizin“</td> </tr> <tr> <td>15. Juli</td> <td>Erkrankungen der Bauchspeicheldrüse, insbesondere Krebs (TEB)</td> </tr> <tr> <td>29. Juli</td> <td>Themenabend „Jin Shin Jyutsu“</td> </tr> <tr> <td>19. August</td> <td>Themenabend „Jin Shin Jyutsu“</td> </tr> <tr> <td>13.-17. September</td> <td>Nationale Krebspräventionswoche „Pikst kurz, schützt lang – Mach dich stark gegen Krebs!“</td> </tr> <tr> <td>28. September</td> <td>Patientenforum „Brustkrebs“</td> </tr> <tr> <td>9. Oktober</td> <td>KREBS- Patiententag</td> </tr> <tr> <td>29. Oktober</td> <td>Ausstellungseröffnung Frau Conti „Der neue Fisch in mir“</td> </tr> <tr> <td>18. November</td> <td>Weltpankreastag</td> </tr> <tr> <td>14. Dezember</td> <td>Patientenforum „Urogenitale Tumoren“</td> </tr> </table> <p>Zudem wurden in 2021 17 Veranstaltungen für niedergelassene Kolleg*innen und Fachpublikum angeboten. Hierzu zählen:</p> <table> <tr> <td>Wöchentlich</td> <td>„Onko-Lunch“ (Klinik für Hämatologie und Medizinische Onkologie)</td> </tr> <tr> <td>11. März</td> <td>1. Q-Zirkel OZ</td> </tr> <tr> <td>26. März</td> <td>Fortbildung „Molekulardiagnostische und pathologische Befundung“</td> </tr> <tr> <td>17. April</td> <td>Tagung Thorakale Tumore – 3T</td> </tr> <tr> <td>28. April</td> <td>Onkologische Fachpflege: Beratungsgespräche in der Onkologie</td> </tr> <tr> <td>26. Mai</td> <td>Onkologische Fachpflege: Tracheostomapflege</td> </tr> <tr> <td>23. Juni</td> <td>Experiences of the molecular tumor board in Freiburg: data - tools - report</td> </tr> <tr> <td>26. Juni</td> <td>MDS-Workshop/Satellitensymposium</td> </tr> <tr> <td>30. Juni</td> <td>Adventssymposium im Frühsommer "Mammakarzinom"</td> </tr> <tr> <td>7. Juli</td> <td>Klinisch-Pathologische Fallkonferenz: Sarkome</td> </tr> <tr> <td>14. Juli</td> <td>Sommersymposium</td> </tr> <tr> <td>15. Juli</td> <td>2. Q-Zirkel OZ</td> </tr> <tr> <td>24.-27. August</td> <td>European Molecular Imaging Meeting</td> </tr> <tr> <td>29. September</td> <td>Göttinger Sarkom-Symposium „Rehabilitation als integraler Bestandteil der multimodalen Sarkomtherapie“</td> </tr> <tr> <td>3. November</td> <td>Wintersymposium „Seltene Tumorerkrankungen“</td> </tr> <tr> <td>18. November</td> <td>3. Q-Zirkel OZ</td> </tr> </table>	4. Februar	Weltkrebstag	18. Februar	Helau und Alaaf: Kinderkrebstag am Rosenmontag (Elternhaus)	30. März	Patientenforum „Corona und Krebs“	12. Mai	Tag der Pflege (Online-Banner)	31. Mai	Weltnichtrauchertag (zusammen mit dem Herzzentrum)	1. Juni	Internationaler Kindertag (Elternhaus)	21. Juni	Gesprächskreis BRCA-Netzwerk	25. Juni-18. Juli	Radfahraktion der Deutschen Krebshilfe	29. Juni	Patientenforum „Komplementärmedizin“	15. Juli	Erkrankungen der Bauchspeicheldrüse, insbesondere Krebs (TEB)	29. Juli	Themenabend „Jin Shin Jyutsu“	19. August	Themenabend „Jin Shin Jyutsu“	13.-17. September	Nationale Krebspräventionswoche „Pikst kurz, schützt lang – Mach dich stark gegen Krebs!“	28. September	Patientenforum „Brustkrebs“	9. Oktober	KREBS- Patiententag	29. Oktober	Ausstellungseröffnung Frau Conti „Der neue Fisch in mir“	18. November	Weltpankreastag	14. Dezember	Patientenforum „Urogenitale Tumoren“	Wöchentlich	„Onko-Lunch“ (Klinik für Hämatologie und Medizinische Onkologie)	11. März	1. Q-Zirkel OZ	26. März	Fortbildung „Molekulardiagnostische und pathologische Befundung“	17. April	Tagung Thorakale Tumore – 3T	28. April	Onkologische Fachpflege: Beratungsgespräche in der Onkologie	26. Mai	Onkologische Fachpflege: Tracheostomapflege	23. Juni	Experiences of the molecular tumor board in Freiburg: data - tools - report	26. Juni	MDS-Workshop/Satellitensymposium	30. Juni	Adventssymposium im Frühsommer "Mammakarzinom"	7. Juli	Klinisch-Pathologische Fallkonferenz: Sarkome	14. Juli	Sommersymposium	15. Juli	2. Q-Zirkel OZ	24.-27. August	European Molecular Imaging Meeting	29. September	Göttinger Sarkom-Symposium „Rehabilitation als integraler Bestandteil der multimodalen Sarkomtherapie“	3. November	Wintersymposium „Seltene Tumorerkrankungen“	18. November	3. Q-Zirkel OZ
4. Februar	Weltkrebstag																																																																				
18. Februar	Helau und Alaaf: Kinderkrebstag am Rosenmontag (Elternhaus)																																																																				
30. März	Patientenforum „Corona und Krebs“																																																																				
12. Mai	Tag der Pflege (Online-Banner)																																																																				
31. Mai	Weltnichtrauchertag (zusammen mit dem Herzzentrum)																																																																				
1. Juni	Internationaler Kindertag (Elternhaus)																																																																				
21. Juni	Gesprächskreis BRCA-Netzwerk																																																																				
25. Juni-18. Juli	Radfahraktion der Deutschen Krebshilfe																																																																				
29. Juni	Patientenforum „Komplementärmedizin“																																																																				
15. Juli	Erkrankungen der Bauchspeicheldrüse, insbesondere Krebs (TEB)																																																																				
29. Juli	Themenabend „Jin Shin Jyutsu“																																																																				
19. August	Themenabend „Jin Shin Jyutsu“																																																																				
13.-17. September	Nationale Krebspräventionswoche „Pikst kurz, schützt lang – Mach dich stark gegen Krebs!“																																																																				
28. September	Patientenforum „Brustkrebs“																																																																				
9. Oktober	KREBS- Patiententag																																																																				
29. Oktober	Ausstellungseröffnung Frau Conti „Der neue Fisch in mir“																																																																				
18. November	Weltpankreastag																																																																				
14. Dezember	Patientenforum „Urogenitale Tumoren“																																																																				
Wöchentlich	„Onko-Lunch“ (Klinik für Hämatologie und Medizinische Onkologie)																																																																				
11. März	1. Q-Zirkel OZ																																																																				
26. März	Fortbildung „Molekulardiagnostische und pathologische Befundung“																																																																				
17. April	Tagung Thorakale Tumore – 3T																																																																				
28. April	Onkologische Fachpflege: Beratungsgespräche in der Onkologie																																																																				
26. Mai	Onkologische Fachpflege: Tracheostomapflege																																																																				
23. Juni	Experiences of the molecular tumor board in Freiburg: data - tools - report																																																																				
26. Juni	MDS-Workshop/Satellitensymposium																																																																				
30. Juni	Adventssymposium im Frühsommer "Mammakarzinom"																																																																				
7. Juli	Klinisch-Pathologische Fallkonferenz: Sarkome																																																																				
14. Juli	Sommersymposium																																																																				
15. Juli	2. Q-Zirkel OZ																																																																				
24.-27. August	European Molecular Imaging Meeting																																																																				
29. September	Göttinger Sarkom-Symposium „Rehabilitation als integraler Bestandteil der multimodalen Sarkomtherapie“																																																																				
3. November	Wintersymposium „Seltene Tumorerkrankungen“																																																																				
18. November	3. Q-Zirkel OZ																																																																				

	1. Dezember Onkologische Versorgungsrealität Niedersachsen „Das Harnblasenkarzinom“
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	<ul style="list-style-type: none"> • wöchentliche Präsentation aktueller Fallbeispiele / wissenschaftlicher Publikationen • wöchentliche klinisch-genetische Besprechung • wöchentliche Besprechung des MutationMining-Teams • Seminar-Serie "Modern Human Genetics"

e) Darstellung der Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Teilnahme an den Online-Treffen der TRAMmoniTTR Study mit interdisziplinärem Austausch über die Diagnostik / Therapie der Amyloidose
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE, https://www.dasne.de/). • Wöchentliche Konferenzen im Rahmen der Heidelberger Inform-Diagnostikstudie zu molekularen Targetanalysen in kinderonkologischen Erkrankungen • HIT-HGG-Studie: monatliche MRT-Tumorboards mit Augsburg, Heidelberg und Mannheim zu pädiatrischen hochgradigen Gliomen. Die Ergebnisse werden als Bericht an die jeweils überweisenden kinderonkologischen Zentren in Deutschland und Österreich gesendet (insgesamt über 50 kinderonkologische Zentren); Arbeitstitel LL: European guidelines for pediatric HGG.
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	Da sich das Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen im Jahr 2021 noch in der Aufbauphase befand, konnten zu diesem Zeitpunkt noch keine Maßnahmen zum strukturierten Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge mit anderen Zentren für seltene Erkrankungen eingeleitet werden.
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische	<ul style="list-style-type: none"> • Deutsche Gesellschaft für Parkinson und Bewegungsstörungen (Subnetzwerk für atypische Parkinsonerkrankungen) – regelmäßige Videokonferenzen

Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Videokonferenzen der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen • Pediatric Video Case Rounds der Movement Disorder Society • Involvierung im Rett Syndrome Europe Scientific Advisory Board
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • DMG- Sitzungen • Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)
Zentrum für progeroide Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßiger Austausch mit den deutschen ERN-assozierten Zentren für seltene Erkrankungen
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßige Teilnahme an Online-Treffen des Netzwerks für seltene Osteopathien (NetsOs)
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • monatliche Fallkonferenzen mit dem Stoffwechszentrum der Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen, MH Hannover • Teilnahme am 3-monatlich stattfindenden „Stoffwechsel-Kolloquium Norddeutscher Kinderkliniken“, ausgerichtet vom Kinder-UKE Hamburg • Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE, https://www.dasne.de/).
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	<p>Im Rahmen der Qualitätsoffensive Niedersachsen des CCC-N[®] des Onkologischen Spitzenzentrums Niedersachsen (CCC-N; https://www.ccc-niedersachsen.eu/) erfolgt ein regelmäßiger Austausch zwischen den Standorten UMG und MHH, sowie mit den Kooperationspartnern. Die Qualitätsoffensive Niedersachsen des CCC-N[®] stellt eine multiprofessionelle Plattform für alle Ärzt*innen, Pflegenden und an der Versorgung von Krebspatient*innen Beteiligten zu allen Themen der multidisziplinären Versorgung dar. In regelmäßigen Konferenzen und Workshops werden u.a. Prozesse analysiert und harmonisiert, Tumorboardadhärenzanalysen diskutiert und Qualitätszirkel standortübergreifend etabliert. Zudem bieten die Arbeitsgruppen des CCC-Netzwerkes der Deutschen Krebshilfe eine übergreifende Plattform.</p>
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßiger Austausch mit den deutschen ERN-assozierten Zentren für seltene Erkrankungen

	<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE).
--	---

f) Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Über das Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin:

- Exomsequenzierung wurde für Routinediagnostik akkreditiert; Anzahl der in 2021 durch Exomsequenzierung gesicherten Diagnosen: 87
- Laufende wissenschaftliche Studie "Untersuchung der genetischen Grundlagen ungeklärter angeborener Erkrankungen" (Ethikvotum UMG 3/2/16), Exomsequenzierung mit Auswertung durch das MutationMining-Team; Anzahl geklärter Diagnosen: 25

g) Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Leitlinie für Ebsteinsche Anomalie • Leitlinie für Williams-Beuren-Syndrom • Leitlinie für Arrhythmien bei angeborenen Herzfehlern
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	<p>Im Jahr 2021 war das ZSEG über das</p> <ul style="list-style-type: none"> • Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter Göttingen (GoRare) • Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen • Zentrum für seltene Tumorerkrankungen <p>an folgenden Leitlinien der AWMF beteiligt:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Prof.s Gärtner und Huppke: Pädiatrische Multiple Sklerose: https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/022-014.html • Prof. Wilichowski: Mitochondriale Erkrankungen https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/030-049.html Angemeldetes Leitlinienvorhaben (Registernummer 027 – 016, KlassifikationS3) Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, Diagnostik und Therapieansätze https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/027-016.html

	<ul style="list-style-type: none"> • Prof. Kramm: Gliome niedrigen Malignitätsgrades im Kindes- und Jugendalter https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/025-024.html • Prof. Mühlhausen: Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/027-018.html
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	Da sich das Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen im Jahr 2021 noch in der Aufbauphase befand, gab es noch keine Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren.
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • DGN-Leitlinie Epilepsie • DGN-Leitlinie Parkinson • S3-Leitlinie Demenzen • TANDem Konsortium (Leitung: Petrus de Vries, Kapstadt, Anna Jansen, Brüssel), ADHS bei TSC, noch nicht publiziert. • WMF-S3 Leitlinien Autismus-Spektrum-Störungen
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Prof. J. Schmidt, Dr. Korsten: DGN S2K-Leitlinie Myositissyndrome • Prof. Wilichowski: Mitochondriale Erkrankungen https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/030-049.html, Angemeldetes Leitlinienvorhaben (Registernummer 027 – 016, KlassifikationS3) Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, Diagnostik und Therapieansätze https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/027-016.html
Zentrum für progeroide Erkrankungen	Da sich das Zentrum für progeroide Erkrankungen im Jahr 2021 noch in der Aufbauphase befand, gab es noch keine Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren.
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Prof. Uwe Kornak: Molekulargenetische Diagnostik mit Hochdurchsatz-Verfahren der Keimbahn, beispielsweise mit Next-Generation Sequencing: https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/078-016.html
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	<p>Im Jahr 2021 war das ZSEG über das</p> <ul style="list-style-type: none"> • Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter Göttingen (GoRare) • Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen • Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

	<ul style="list-style-type: none"> • Zentrum für Seltene Stoffwechselerkrankungen <p>an folgenden Leitlinien der AWMF beteiligt:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Prof.s Gärtner und Huppke: Pädiatrische Multiple Sklerose: https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/022-014.html • Prof. Wilichowski: Mitochondriale Erkrankungen https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/030-049.html Angemeldetes Leitlinienvorhaben (Registernummer 027 – 016, KlassifikationS3) Mitochondriopathien im Kindes- und Jugendalter, Diagnostik und Therapieansätze https://www.awmf.org/leitlinien/detail/anmeldung/1/II/027-016.html • Prof. Kramm: Gliome niedrigen Malignitätsgrades im Kindes- und Jugendalter https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/025-024.html • Prof. Mühlhausen: Diagnostik, Therapie und Management der Glutarazidurie Typ I https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/027-018.html
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	<p>S3-Leitlinien:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Adulte Weichgewebesarkome: Prof. Jakob, Prof. Ströbel • Diagnostik, Therapie und Nachsorge für erwachsene Patienten mit einem diffusen großzelligen B-Zell-Lymphom: Prof. Trümper, Prof. Chapuy <p>Weitere Leitlinien:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Periphere T-Zell Lymphome: Prof. Wulf • Myelodysplastische Syndrome (MDS): Prof. Haase • S2k-LL: Kutane Lymphome: Prof. Mitteldorf • S2k-LL: Merkelzellkarzinom (MCC, neuroendokrines Karzinom der Haut): Dr. Thoms <p>Weitere Highlights 2021:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kongresspräsident des Deutschen Krebskongresses (DKK) - Prof. Ghadimi • Präsident der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie e.V. (DGHO) - Prof. Trümper
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	Da sich das Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin im Jahr 2021 noch in der Aufbauphase befand, gab es noch keine Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren.

h) Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum teilnimmt

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
	HELIOS-B: A Phase 3, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy (ATTR Amyloidosis with Cardiomyopathy)	III	2020-jetzt
	TRAMmoniTTR Study: Genetic screening of an at-risk population for Hereditary TransthyRetin-related AMyloidosis and longitudinal monitoring of TTR positive subjects		2018-jetzt
	Lebenschancen-2-Studien		2017-jetzt
	Göttinger EMAH-Register		2015-jetzt
	OSCA-Ped-Register		2018-jetzt
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
	Identifizierung des Krankheits-Gens der Congenitalen Okulomotorischen Apraxie Cogan (COMA) mittels Gesamt-Exom-Sequenzierung.		2014-2023
	Phänotypisches Spektrum familiärer episodischer Schmerzsyndrome im Kindes- und Jugendalter.		Seit 2019
	Differentialdiagnostische Abgrenzung des Panayiotopoulos-Syndroms von der Migräne.		2021 – 2023
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichts- fehlbildungen	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
	Symmetrievergleiche bei Patienten mit LKG anhand 3D Stereophotometrie		2021-aktuell
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
	A Randomized Double-Blind Placebo-Controlled Phase 2 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Intravenous	2	2021-2023

	TAK-341 in Patients with Multiple System Atrophy		
	Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronenerkrankungen	Netzwerk	Versorgung 7/2018
	NF-L bei ALS	Register	Seit 09/2021-ongoing, LKP
	Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen	Register	12/2020-ongoing
	ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS)	2	2019-ongoing
	MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS)	3b	10/2021-ongoing
	AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS)	3	Im Laufe 2022
	Register und Biomarker Studien des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen zu PSP, CBD, Ataxien, HSP, FTD	Register	2020-ongoing
	Konsortium zur Erforschung der frontotemporalen Lobärdegeneration	Register	Ongoing
	TANDEM Konsortium, siehe oben: Entwicklung einer weltweit einsetzbaren App für von TSC Betroffene und deren Familien		Ongoing
	Der frühe Phänotyp bei Kindern mit Tuberöser Sklerose (Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.)	Register	Ongoing
	IDENTIFIED - Interdisciplinary Delineation of Early Neurodevelopment. Tracing Identifiers for Improving Early Detection (Volkswagenstiftung: Programm Kurswechsel)	Register	Ongoing
	Akustische Parameter als diagnostische Marker zur Früherkennung von Rett-Syndrom (Jubiläumsfonds, Österreichische Nationalbank) <ul style="list-style-type: none"> • Frühkindliche Entwicklung bei Rett Syndrom (unterstützt von Rett Deutschland e. V., Rett Syndrome Europe) [gemeinsam mit Prof. Bernd Wilken, Kassel] • Der frühe Phänotyp beim Fragilen X Syndrom: Ein interdisziplinärer Zugang (unterstützt von 		Ongoing

	Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.)			
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung	
	Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronenerkrankungen	Netzwerk	Versorgung 7/2018	
	NF-L bei ALS	Register	Seit 09/2021- ongoing, LKP	
	PREMIER CLN-PXT3003-06 Studie (CMT1A)			
	CMT-Biomarker Studie		08/2016- 09/2019	
	CMT-Schmerz-Studie		05/2019- 02/2020	
	CMT-Beobachtungsstudie		08/2016- 09/2019	
	Covid-Register-Studie			
	MND-Net bei Motoneuronenerkrankungen	Register	Seit Jahren	
	SMArtCARE-Studie	Register	12/2019- ongoing	
	Mito-Patientenregister-Studie (www.mitonet.org)	Register		
	TREAT-NMD-Register für PAM/MFM, IBM, CMT/HSMN, Myotone Dystrophie, FKRP,	Register		
	Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen	Register	12/2020- ongoing	
	Therapiestudien			
	RAISE/RAISE-XT (Zilucoplan bei Myasthenia gravis)	3	9/2021- ongoing	
	MG0007 (Rozanolixizumab bei Myasthenia gravis)	3	4/2021- ongoing	
	MOM-M281-011 (Nipocalimab bei Myasthenia gravis)	3	Ab ca 05/2022	
	ADHERE (Efgartigimod bei CIDP)	2	11/2020- ongoing	
	PDY16744 (BIVV020 für CIDP)	2	01/2022- ongoing	
	ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS)	2	2019- ongoing	
	MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS)	3b	10/2021- ongoing	
AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS)	3	Im Laufe 2022		

Zentrum für progeroide Erkrankungen	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="481 226 986 297">Titel</th> <th data-bbox="986 226 1098 297">Phase</th> <th data-bbox="1098 226 1289 297">Zeitraum der Mitwirkung</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="481 297 986 443">A long-read genome sequencing approach to identify novel genes associated with accelerated aging phenotypes (DFG; 417959134)</td> <td data-bbox="986 297 1098 443">--</td> <td data-bbox="1098 297 1289 443">2019-2022</td> </tr> <tr> <td data-bbox="481 443 986 472"></td> <td data-bbox="986 443 1098 472"></td> <td data-bbox="1098 443 1289 472"></td> </tr> </tbody> </table>	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung	A long-read genome sequencing approach to identify novel genes associated with accelerated aging phenotypes (DFG; 417959134)	--	2019-2022						
Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung											
A long-read genome sequencing approach to identify novel genes associated with accelerated aging phenotypes (DFG; 417959134)	--	2019-2022											
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen <ul style="list-style-type: none"> <li data-bbox="252 622 387 651">Kornak 	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="481 510 986 582">Titel</th> <th data-bbox="986 510 1098 582">Phase</th> <th data-bbox="1098 510 1289 582">Zeitraum der Mitwirkung</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="481 582 986 696">PARADIGHM https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01922440</td> <td data-bbox="986 582 1098 696">Observational</td> <td data-bbox="1098 582 1289 696">Seit 2018</td> </tr> <tr> <td data-bbox="481 696 986 725"></td> <td data-bbox="986 696 1098 725"></td> <td data-bbox="1098 696 1289 725"></td> </tr> </tbody> </table>	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung	PARADIGHM https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01922440	Observational	Seit 2018						
Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung											
PARADIGHM https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01922440	Observational	Seit 2018											
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen <ul style="list-style-type: none"> <li data-bbox="252 875 451 904">Mühlhausen 	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="481 763 986 835">Titel</th> <th data-bbox="986 763 1098 835">Phase</th> <th data-bbox="1098 763 1289 835">Zeitraum der Mitwirkung</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="481 835 986 949">E-IMD, European registry and network for Intoxication-type Metabolic Diseases (https://www.e-imd.org/)</td> <td data-bbox="986 835 1098 949">Register</td> <td data-bbox="1098 835 1289 949">seit 2018</td> </tr> <tr> <td data-bbox="481 949 986 1064">iNTD, International working group on Neurotransmitter-related Disorders (https://intd-registry.org)</td> <td data-bbox="986 949 1098 1064">Register</td> <td data-bbox="1098 949 1289 1064">seit 2018</td> </tr> <tr> <td data-bbox="481 1064 986 1084"></td> <td data-bbox="986 1064 1098 1084"></td> <td data-bbox="1098 1064 1289 1084"></td> </tr> </tbody> </table>	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung	E-IMD, European registry and network for Intoxication-type Metabolic Diseases (https://www.e-imd.org/)	Register	seit 2018	iNTD, International working group on Neurotransmitter-related Disorders (https://intd-registry.org)	Register	seit 2018			
Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung											
E-IMD, European registry and network for Intoxication-type Metabolic Diseases (https://www.e-imd.org/)	Register	seit 2018											
iNTD, International working group on Neurotransmitter-related Disorders (https://intd-registry.org)	Register	seit 2018											
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen <ul style="list-style-type: none"> <li data-bbox="252 1205 451 1267">Braulke/Ströbel 	<p data-bbox="481 1093 1422 1205">Im Rahmen der Etablierung des CCC-N wurde mit der Medizinischen Hochschule Hannover eine gemeinsame digitale Studienplattform etabliert: https://ccc-studien.mh-hannover.de/liste.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li data-bbox="539 1261 1002 1290">Anzahl durchgeführte Studien: 194 <li data-bbox="539 1296 1082 1326">Anzahl eingeschlossenen Patienten: 5010 <li data-bbox="539 1332 970 1361">Anzahl Studien Phase Ib / IIa: 35 <li data-bbox="539 1368 1198 1397">Anzahl eingeschlossene Patienten Phase Ib / IIa: 20 												
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin <ul style="list-style-type: none"> <li data-bbox="252 1697 395 1727">Wollnik 	<table border="1"> <thead> <tr> <th data-bbox="481 1473 986 1585">Titel</th> <th data-bbox="986 1473 1098 1585">Phase</th> <th data-bbox="1098 1473 1289 1585">Zeitraum der Mitwirkung</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="481 1585 986 1798">FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP Z NGS-based approaches for systematic analysis of genomic and chromosome instability (DFG 395736209)</td> <td data-bbox="986 1585 1098 1798">-</td> <td data-bbox="1098 1585 1289 1798">2019-2022</td> </tr> <tr> <td data-bbox="481 1798 986 2022">FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP 5 Impaired chromosome integrity caused by mutations in members of the BTR complex (DFG 395736209)</td> <td data-bbox="986 1798 1098 2022">-</td> <td data-bbox="1098 1798 1289 2022">2019-2022</td> </tr> <tr> <td data-bbox="481 2022 986 2042"></td> <td data-bbox="986 2022 1098 2042"></td> <td data-bbox="1098 2022 1289 2042"></td> </tr> </tbody> </table>	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung	FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP Z NGS-based approaches for systematic analysis of genomic and chromosome instability (DFG 395736209)	-	2019-2022	FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP 5 Impaired chromosome integrity caused by mutations in members of the BTR complex (DFG 395736209)	-	2019-2022			
Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung											
FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP Z NGS-based approaches for systematic analysis of genomic and chromosome instability (DFG 395736209)	-	2019-2022											
FOR 2800 Chromosome Instability: Cross-talk of DNA replication stress and mitotic dysfunction: SP 5 Impaired chromosome integrity caused by mutations in members of the BTR complex (DFG 395736209)	-	2019-2022											

i) Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu seltenen Erkrankungen

ZSEG/Typ-A-Zentrum

- Follow-Up of a Case of Dopamine-Mediated Yawning-Fatigue-Syndrome Responsive to Opioids, Successful Desensitization via Graded Activity Treatment. Payam Dibaj, Dagmar Seeger, Jutta Gärtner, Frank Petzke. *Case Reports Neurol Int.* 2021 Feb 25;13(1):79-84. PMID: 33668800

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen

- Geyer S, Fleig K, Norozi K, Röbbel L, Paul T, Müller M, Dellas C. Life chances after surgery of congenital heart disease: A case-control-study of inter- and intragenerational social mobility over 15 years. *PLoS One.* 2021 Feb 19;16(2):e0246169. doi: 10.1371/journal.pone.0246169. PMID: 33606726; PMCID: PMC7895396.
- Müller MJ, Backhoff D, Schneider HE, Dieks JK, Rieger J, Krause U, Paul T. Safety of Transseptal Puncture for Access to the Left Atrium in Infants and Children. *Pediatr Cardiol.* 2021 Mar;42(3):685-691. doi: 10.1007/s00246-020-02530-9. Epub 2021 Jan 16. PMID: 33454819; PMCID: PMC7990813.
- Dieks JK, Backhoff D, Schneider HE, Müller MJ, Krause U, Paul T. Lone Atrial Flutter in Children and Adolescents: Is It Really "Lone"? *Pediatr Cardiol.* 2021 Feb;42(2):361-369. doi: 10.1007/s00246-020-02491-z. Epub 2020 Nov 9. PMID: 33165623; PMCID: PMC7907036.
- Backhoff D, Müller MJ, Dakna M, Leha A, Schneider H, Krause U, Paul T. Value of defibrillation threshold testing in children with nontransvenous implantable cardioverter defibrillators: Are routine DFT tests indicated? *Pacing Clin Electrophysiol.* 2020 Aug;43(8):805-813. doi: 10.1111/pace.14003. Epub 2020 Jul 25. PMID: 32621357.
- Writing Committee Members, Shah MJ, Silka MJ, Avari Silva JN, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, Berul CI, Cannon B, Cecchin F, Cohen MI, Dalal AS, Dechert BE, Foster A, Gebauer R, Gonzalez Corcia MC, Kannankeril PJ, Karpawich PP, Kim JJ, Krishna MR, Kubuš P, LaPage MJ, Mah DY, Malloy-Walton L, Miyazaki A, Motonaga KS, Niu MC, Olen M, Paul T, Rosenthal E, Saarel EV, Silveti MS, Stephenson EA, Tan RB, Triedman J, Von Bergen NH, Wackel PL; Document Reviewers. 2021 PACES expert consensus statement on the indications and management of cardiovascular implantable electronic devices in pediatric patients. *Indian Pacing Electrophysiol J.* 2021 Nov-Dec;21(6):367-393. doi: 10.1016/j.ipej.2021.07.005. Epub 2021 Jul 29. PMID: 34333141; PMCID: PMC8577100.
- Writing Committee Members, Silka MJ, Shah MJ, Avari Silva JN, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, Berul CI, Cannon B, Cecchin F, Cohen MI, Dalal AS, Dechert BE, Foster A, Gebauer R, Gonzalez Corcia MC, Kannankeril PJ, Karpawich PP, Kim JJ, Krishna MR, Kubuš P, LaPage MJ, Mah DY, Malloy-Walton L, Miyazaki A, Motonaga KS, Niu MC, Olen M, Paul T, Rosenthal E, Saarel EV, Silveti MS, Stephenson EA, Tan RB, Triedman J, Von Bergen NH, Wackel PL; Document Reviewers. 2021 PACES expert consensus statement on the indications and management of cardiovascular implantable electronic devices in pediatric patients: Executive summary. *Indian Pacing Electrophysiol J.* 2021 Nov-Dec;21(6):349-366. doi: 10.1016/j.ipej.2021.07.006. Epub 2021 Jul 29. PMID: 34333142; PMCID: PMC8577082.
- Shah MJ, Silka MJ, Silva JNA, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, Berul CI, Cannon B, Cecchin F, Cohen MI, Dalal AS, Dechert BE, Foster A, Gebauer R, Gonzalez Corcia MC, Kannankeril PJ, Karpawich PP, Kim JJ, Krishna MR, Kubuš P, LaPage MJ, Mah DY, Malloy-Walton L, Miyazaki A, Motonaga KS, Niu MC, Olen M, Paul T, Rosenthal E, Saarel EV, Silveti MS, Stephenson EA, Tan RB, Triedman J, Von Bergen NH, Wackel PL; Document Reviewers: Philip M. Chang, Fabrizio Drago, Anne M. Dubin, Susan P. Etheridge, Apichai Kongpatanayothin, Jose Manuel Moltedo, Ashish A. Nabar and George F. Van Hare. 2021 PACES expert consensus statement on the indications and management of cardiovascular implantable electronic devices in pediatric patients. *Cardiol Young.* 2021 Nov;31(11):1738-1769. doi: 10.1017/S1047951121003413. Epub 2021 Aug 2. PMID: 34338183.
- Writing Committee Members, Silka MJ, Shah MJ, Silva JNA, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, Berul CI, Cannon B, Cecchin F, Cohen MI, Dalal AS, Dechert BE, Foster A, Gebauer R, Gonzalez Corcia MC, Kannankeril PJ, Karpawich PP, Kim JJ, Krishna MR, Kubuš P, LaPage MJ, Mah DY, Malloy-Walton L, Miyazaki A, Motonaga KS, Niu MC, Olen M, Paul T, Rosenthal E, Saarel EV, Silveti MS, Stephenson EA, Tan RB, Triedman J, Von Bergen

NH, Wackel PL. 2021 PACES Expert Consensus Statement on the Indications and Management of Cardiovascular Implantable Electronic Devices in Pediatric Patients: Executive Summary. *Heart Rhythm*. 2021 Nov;18(11):1925-1950. doi: 10.1016/j.hrthm.2021.07.051. Epub 2021 Jul 29. PMID: 34363987.

- Writing Committee Members, Shah MJ, Silka MJ, Silva JNA, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, Berul CI, Cannon B, Cecchin F, Cohen MI, Dalal AS, Dechert BE, Foster A, Gebauer R, Gonzalez Corcia MC, Kannankeril PJ, Karpawich PP, Kim JJ, Krishna MR, Kubuš P, LaPage MJ, Mah DY, Malloy-Walton L, Miyazaki A, Motonaga KS, Niu MC, Olen M, Paul T, Rosenthal E, Saarel EV, Silvetti MS, Stephenson EA, Tan RB, Triedman J, Bergen NHV, Wackel PL. 2021 PACES Expert Consensus Statement on the Indications and Management of Cardiovascular Implantable Electronic Devices in Pediatric Patients. *Heart Rhythm*. 2021 Nov;18(11):1888-1924. doi: 10.1016/j.hrthm.2021.07.038. Epub 2021 Jul 29. PMID: 34363988.
- Steinmetz M, Stümpfig T, Seehase M, Schuster A, Kowallick J, Müller M, Unterberg-Buchwald C, Kutty S, Lotz J, Uecker M, Paul T. Impaired Exercise Tolerance in Repaired Tetralogy of Fallot Is Associated With Impaired Biventricular Contractile Reserve: An Exercise-Stress Real-Time Cardiovascular Magnetic Resonance Study. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2021 Aug;14(8):e011823. doi: 10.1161/CIRCIMAGING.120.011823. Epub 2021 Aug 13. PMID: 34384226.
- Krause U, Zenker D, Paul T, Müller MJ. Implantation of a leadless transcatheter pacing system after interventional ventricular septal defect closure. *HeartRhythm Case Rep*. 2021 Jun 9;7(9):596-598. doi: 10.1016/j.hrcr.2021.05.019. PMID: 34552850; PMCID: PMC8441197.
- Writing Committee Members, Shah MJ, Silka MJ, Silva JNA, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, Berul CI, Cannon B, Cecchin F, Cohen MI, Dalal AS, Dechert BE, Foster A, Gebauer R, Gonzalez Corcia MC, Kannankeril PJ, Karpawich PP, Kim JJ, Krishna MR, Kubuš P, LaPage MJ, Mah DY, Malloy-Walton L, Miyazaki A, Motonaga KS, Niu MC, Olen M, Paul T, Rosenthal E, Saarel EV, Silvetti MS, Stephenson EA, Tan RB, Triedman J, Bergen NHV, Wackel PL. 2021 PACES Expert Consensus Statement on the Indications and Management of Cardiovascular Implantable Electronic Devices in Pediatric Patients: Developed in collaboration with and endorsed by the Heart Rhythm Society (HRS), the American College of Cardiology (ACC), the American Heart Association (AHA), and the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC) Endorsed by the Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRs), the Indian Heart Rhythm Society (IHRS), and the Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS). *JACC Clin Electrophysiol*. 2021 Nov;7(11):1437-1472. doi: 10.1016/j.jacep.2021.07.009. Epub 2021 Jul 29. PMID: 34794667.
- Silka MJ, Shah MJ, Silva JNA, Balaji S, Beach CM, Benjamin MN, Berul CI, Cannon B, Cecchin F, Cohen MI, Dalal AS, Dechert BE, Foster A, Gebauer R, Gonzalez Corcia MC, Kannakeril PJ, Karpawich PP, Kim JJ, Krishna MR, Kubuš P, LaPage MJ, Mah DY, Malloy-Walton L, Miyazaki A, Motonaga KS, Niu MC, Olen M, Paul T, Rosenthal E, Saarel EV, Silvetti MS, Stephenson EA, Tan RB, Triedman J, Von Bergen NH, Wackel PL; Document Reviewers: Philip M. Chang, Fabrizio Drago, Anne M. Dubin, Susan P. Etheridge, Apichai Kongpatanayothin, Jose Manuel Moltedo, Ashish A. Nabar and George F. Van Hare. 2021 PACES expert consensus statement on the indications and management of cardiovascular implantable electronic devices in pediatric patients: executive summary. *Cardiol Young*. 2021 Nov;31(11):1717-1737. doi: 10.1017/S1047951121003395. Epub 2021 Jul 30. PMID: 34796795.

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)

- Bergner CG, Genc N, Hametner S, Franz J, van der Meer F, Mitkovski M, Weber MS, Stoltenburg-Didinger G, Kühl JS, Köhler W, Brück W, Gärtner J, Stadelmann C (2021) Concurrent axon and myelin destruction differentiates X-linked adrenoleukodystrophy from multiple sclerosis. *GLIA* 69(10): 2362-2377, doi: 10.1002/glia.24042
- Boeckhaus J, Hoefele J, Riedhammer KM, Tönshoff B, Ehren R, Pape L, Latta K, Fehrenbach H, Lange-Sperandio B, Kettwig M, Hoyer P, Staude H, Konrad M, John U, Gellermann J, Hoppe B, Galiano M, Gessner M, Pohl M, Bergmann C, Friede T, Gross O, GPN Study Group and EARLY PRO-TECT Alport Investigators (2021) Precise variant interpretation, phenotype ascertainment, and genotype-phenotype correlation of children in the EARLY PRO-TECT Alport trial. *CLIN GENET* 99(1): 143-156, doi: 10.1111/cge.13861
- Buentzel J, Klemp HG, Kraetzner R, Schulz M, Dihazi GH, Streit F, Bleckmann A, Menck K, Wlochowicz D, Binder C (2021) Metabolomic Profiling of Blood-Derived Microvesicles in Breast Cancer Patients. *INT J MOL SCI* 22(24): -, doi: 10.3390/ijms222413540

- Chitnis T, Banwell B, Krupp L, Arnold DL, Bar-Or A, Brück W, Giovannoni G, Greenberg B, Ghezzi A, Waubant E, Rostasy K, Deiva K, Huppke P, Wolinsky JS, Zhang Y, Azmon A, K-Laflamme A, Karan R, Gärtner J (2021) Temporal profile of lymphocyte counts and relationship with infections with fingolimod therapy in paediatric patients with multiple sclerosis: Results from the PARADIG MS study. *MULT SCLER J* 27(6): 922-932, doi: 10.1177/1352458520936934
- Dibaj P, Seeger D, Gärtner J, Petzke F (2021) Follow-Up of a Case of Dopamine-Mediated Yawning-Fatigue-Syndrome Responsive to Opioids, Successful Desensitization via Graded Activity Treatment. *Neurol Int* 13(1): 79-84, doi: 10.3390/neurolint13010008
- Dimitrov B, Molema F, Williams M, Schmiesing J, Mühlhausen C, Baumgartner MR, Schumann A, Kölker S (2021) Organic acidurias: Major gaps, new challenges, and a yet unfulfilled promise. *J INHERIT METAB DIS* 44(1): 9-21, doi: 10.1002/jimd.12254
- Gizak A, Diegmann S, Dreha-Kulaczewski S, Wiśniewski J, Duda P, Ohlenbusch A, Huppke B, Henneke M, Höhne W, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Rakus D, Gärtner J, Huppke P (2021) A novel remitting leukodystrophy associated with a variant in FBP2. *Brain Commun* 3(2): fcab036, doi: 10.1093/braincomms/fcab036
- Jensen O, Matthaer J, Klemp HG, Meyer MJ, Brockmöller J, Tzvetkov MV (2021) Isobutyrylcarnitine as a Biomarker of OCT1 Activity and Interspecies Differences in its Membrane Transport. *FRONT PHARMACOL* 12: 674559, doi: 10.3389/fphar.2021.674559
- Kettwig M, Klemp H, Nessler S, Streit F, Krätzner R, Rosewich H, Gärtner J (2021) Targeted metabolomics revealed changes in phospholipids during the development of neuroinflammation in Abcd1tm1Kds mice and X-linked adrenoleukodystrophy patients. *J INHERIT METAB DIS* 44(5): 1174-1185, doi: 10.1002/jimd.12389
- Kettwig M, Ternka K, Wendland K, Krüger DM, Zampar S, Schob C, Franz J, Aich A, Winkler A, Sakib MS, Kaurani L, Epple R, Werner HB, Hakroush S, Kitz J, Prinz M, Bartok E, Hartmann G, Schröder S, Rehling P, Henneke M, Boretius S, Alia A, Wirths O, Fischer A, Stadelmann C, Nessler S, Gärtner J (2021) Interferon-driven brain phenotype in a mouse model of RNaseT2 deficient leukoencephalopathy. *NAT COMMUN* 12(1): 6530, doi: 10.1038/s41467-021-26880-x
- Klemp HG, Kettwig M, Streit F, Gärtner J, Rosewich H, Krätzner R (2021) LC-MS Based Platform Simplifies Access to Metabolomics for Peroxisomal Disorders. *METABOLITES* 11(6): 347, doi: 10.3390/metabo11060347
- Koy A, Kühn AA, Huebl J, Schneider GH, van Riesen AK, Eckenweiler M, Rensing-Zimmermann C, Coenen VA, Krauss JK, Saryyeva A, Hartmann H, Haeussler M, Volkmann J, Matthies C, Horn A, Schnitzler A, Vesper J, Gharabaghi A, Weiss D, Bevoit A, Marks W, Pomykal A, Monbaliu E, Borck G, Mueller J, Prinz-Langenohl R, Dembek T, Visser-Vandewalle V, Wirths J, Schiller P, Hellmich M, Timmermann L, STIM-CP investigators (2021) Quality of Life after Deep Brain Stimulation of Pediatric Patients With Dyskinetic Cerebral Palsy: A Prospective, Single-Arm, Multicenter Study With a Subsequent Randomized Double-Blind Crossover (STIM-CP). *MOVEMENT DISORD* -: -, doi: 10.1002/mds.28898
- Leiskau C, Junge N, Pfister ED, Goldschmidt I, Mutschler F, Laue T, Ohlendorf J, Nasser H, Beneke J, Richter N, Vondran F, Baumann U (2021) Recipient-Specific Risk Factors Impairing Patient and Graft Outcome after Pediatric Liver Transplantation-Analysis of 858 Transplantations in 38 Years. *CHILDREN-BASEL* 8(8): 641, doi: 10.3390/children8080641
- Lex C, Minso R, Alfeis N, Rosewich H, Schucht S, Tümmler B (2021) Clinical presentation and basic defect of the CFTR genotype p.Phe508del / p.Arg117His in a mother and her monozygous twin daughters. *J CYST FIBROS ?* :, doi: 10.1016/j.jcf.2021.08.018
- Ludwig HC, Bock HC, Gärtner J, Schiller S, Frahm J, Dreha-Kulaczewski S (2021) Hydrocephalus Revisited: New Insights into Dynamics of Neurofluids on Macro- and Microscales. *NEUROPEDIATRICS* 52(4): 233-241, doi: 10.1055/s-0041-1731981
- Ludwig HC, Dreha-Kulaczewski S, Bock HC (2021) Neurofluids-Deep inspiration, cilia and preloading of the astrocytic network. *J NEUROSCI RES* 99(11): 2804-2821, doi: 10.1002/jnr.24935
- Märtner EMC, Maier EM, Mengler K, Thimm E, Schiergens KA, Marquardt T, Santer R, Weinhold N, Marquardt I, Das AM, Freisinger P, Grünert SC, Vossbeck J, Steinfeld R, Baumgartner MR, Beblo S, Dieckmann A, Näke A, Lindner M, Heringer-Seifert J, Lenz D, Hoffmann GF, Mühlhausen C, Ensenaer R, Garbade SF, Kölker S, Boy N (2021) Impact of interventional and non-interventional variables on anthropometric long-term development in glutaric aciduria type 1: A national prospective multi-centre study. *J INHERIT METAB DIS* 44(3): 629-638, doi: 10.1002/jimd.12335

- Märtner EMC, Thimm E, Guder P, Schiergens KA, Rutsch F, Roloff S, Marquardt I, Das AM, Freisinger P, Grünert SC, Krämer J, Baumgartner MR, Beblo S, Haase C, Dieckmann A, Lindner M, Näke A, Hoffmann GF, Mühlhausen C, Walter M, Garbade SF, Maier EM, Kölker S, Boy N (2021) Publisher Correction: The biochemical subtype is a predictor for cognitive function in glutaric aciduria type 1: a national prospective follow-up study. *SCI REP-UK* 11(1): 20618, doi: 10.1038/s41598-021-00137-5
- Märtner EMC, Thimm E, Guder P, Schiergens KA, Rutsch F, Roloff S, Marquardt I, Das AM, Freisinger P, Grünert SC, Krämer J, Baumgartner MR, Beblo S, Haase C, Dieckmann A, Lindner M, Näke A, Hoffmann GF, Mühlhausen C, Walter M, Garbade SF, Maier EM, Kölker S, Boy N (2021) The biochemical subtype is a predictor for cognitive function in glutaric aciduria type 1: a national prospective follow-up study. *SCI REP-UK* 11(1): 19300, doi: 10.1038/s41598-021-98809-9
- Mazurkiewicz-Befdzińska M, Del Toro M, Haliloğlu G, Huidekoper HH, Kravljanac R, Mühlhausen C, Andersen BN, Prpić I, Striano P, Auvin S (2021) Managing CLN2 disease: a treatable neurodegenerative condition among other treatable early childhood epilepsies. *EXPERT REV NEUROOTHER* 21(11): 1275-1282, doi: 10.1080/14737175.2021.1885374
- Meier K, Gärtner J, Huppke P (2021) Tumefactive inflammatory lesions in juvenile metachromatic leukodystrophy. *NEUROL-NEUROIMMUNOL* 8(1): 1-4, doi: 10.1212/NXI.0000000000000922
- Nguyen-Höhl A, Khattab MH, Henneke M, Feltgen N, Hoerauf H, Bemme S (2021) [Unilateral optic atrophy in a 9-year-old patient]. *OPHTHALMOLOGE* 118(4): 399-403, doi: 10.1007/s00347-020-01147-w
- Nitsch L, Kaps V, Zschernack V, Gancarczyk N, van Essen F, Schmeel C, Klockgether T, Zimmermann J, Müller M (2021) [Immune checkpoint inhibitors in the treatment of progressive multifocal leukoencephalopathy]. *NERVENARZT* -: -, doi: 10.1007/s00115-021-01194-x
- Rees M, Nikoopour R, Fukuzawa A, Kho AL, Fernandez-Garcia MA, Wraige E, Bodi I, Deshpande C, Özdemir Ö, Daimagüler HS, Pfuhl M, Holt M, Brandmeier B, Grover S, Fluss J, Longman C, Farrugia ME, Matthews E, Hanna M, Muntoni F, Sarkozy A, Phadke R, Quinlivan R, Oates EC, Schröder R, Thiel C, Reimann J, Voermans N, Erasmus C, Kamsteeg EJ, Konersman C, Grosman C, McKee S, Tirupathi S, Moore SA, Wilichowski E, Hobbiebrunken E, Dekomien G, Richard I, Van den Bergh P, Domínguez-González C, Cirak S, Ferreira A, Jungbluth H, Gautel M (2021) Making sense of missense variants in TTN-related congenital myopathies. *ACTA NEUROPATHOL* 141(3): 431-453, doi: 10.1007/s00401-020-02257-0
- Reinert MC, Pacheu-Grau D, Catarino CB, Klopstock T, Ohlenbusch A, Schittkowski M, Wilichowski E, Rehling P, Brockmann K (2021) Sulthiame impairs mitochondrial function in vitro and may trigger onset of visual loss in Leber hereditary optic neuropathy. *ORPHANET J RARE DIS* 16(1): 64, doi: 10.1186/s13023-021-01690-y
- Sargsyan Y, Bickmeyer U, Gibhardt CS, Streckfuss-Bömeke K, Bogeski I, Thoms S (2021) Peroxisomes contribute to intracellular calcium dynamics in cardiomyocytes and non-excitable cells. *LIFE SCI ALLIANCE* 4(9): -, doi: 10.26508/lsa.202000987
- Schilff M, Sargsyan Y, Hofhuis J, Thoms S (2021) Stop Codon Context-Specific Induction of Translational Readthrough. *BIOMOLECULES* 11(7): 1006, doi: 10.3390/biom11071006
- Schröder S, Li Y, Yigit G, Altmüller J, Bader I, Bevoit A, Biskup S, Dreha-Kulaczewski S, Christoph Korenke G, Kottke R, Mayr JA, Preisel M, Toelle SP, Wenthe-Schulz S, Wortmann SB, Hahn H, Boltshauser E, Uhmman A, Wollnik B, Brockmann K (2021) Heterozygous truncating variants in SUFU cause congenital ocular motor apraxia. *GENET MED* 23(2): 341-351, doi: 10.1038/s41436-020-00979-w
- Sofou K, Meier K, Sanderson LE, Kaminski D, Montoliu-Gaya L, Samuelsson E, Blomqvist M, Agholme L, Gärtner J, Mühlhausen C, Darin N, Barakat TS, Schlotawa L, van Ham T, Asin Cayuela J, Sterky FH (2021) Bi-allelic VPS16 variants limit HOPS/CORVET levels and cause a mucopolysaccharidosis-like disease. *EMBO MOL MED* 13(5): e13376, doi: 10.15252/emmm.202013376
- van Riesen AK, Biskup S, Kühn AA, Kaundl AM, van Riesen C (2021) Novel Mutation in the TSFM Gene Causes an Early-Onset Complex Chorea without Basal Ganglia Lesions. *Mov Disord Clin Pract* 8(3): 453-455, doi: 10.1002/mdc3.13144
- Yap ZY, Park YH, Wortmann SB, Gunning AC, Ezer S, Lee S, Duraine L, Wilichowski E, Wilson K, Mayr JA, Wagner M, Li H, Kini U, Black ED, Monaghan KG, Lupski JR, Ellard S,
- Westphal DS, Harel T, Yoon WH (2021) Functional interpretation of ATAD3A variants in neuro-mitochondrial phenotypes. *GENOME MED* 13(1): 55, doi: 10.1186/s13073-021-00873-3

- Yigit G, Sheffer R, Daana M, Li Y, Kaygusuz E, Mor-Shakad H, Altmüller J, Nürnberg P, Douiev L, Kaulfuss S, Burfeind P, Wollnik B, Brockmann K (2021) Loss-of-function variants in DNMT1 cause a specific form of developmental and epileptic encephalopathy only in biallelic state. *J MED GENET* 0: 1-5, doi: 10.1136/jmedgenet-2021-107769

Habilitationen

- Schlotawa L (2021) Untersuchungen zur Pathophysiologie und klinische Charakterisierung des Krankheitsverlaufs der Multiplen Sulfatase Defizienz. Habilitation Universität Göttingen.

Medizinische Dissertationen

- Büssenschütt RM, Dr. med. (2021) Untersuchungen zum Einfluss der Dysferlindefizienz auf den speichergesteuerten, transsarkolemmalen Kalziumstrom und triadenassoziierte Proteine im murinen Skelettmuskel. Dissertation Universität Göttingen.
- Preuße M, Dr. med. (2021) Quantitative Myelinbildung bei Erkrankungen der weißen Hirnsubstanz im Kindes- und Jugendalter. Dissertation Universität Göttingen.
- Schreiner S, Dr. med. (2021) Therapieeffizienz und -sicherheit der simultanen Radiochemotherapie bei hochgradigen Gliomen des Kindesalters: Vergleich zwischen Temozolomid- und Cisplatin-basierten Chemotherapieregimes. Dissertation Universität Göttingen.
- Werfel L, Dr. med. (2021) Biologische Mechanismen und pharmakologische Induzierbarkeit von translationalem Readthrough. Dissertation Universität Göttingen.

Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen

- Gaisenhainer K, Klenke D, Moser N, Kurbad O, Bremmer F, Kauffmann P, Schliephake H, Brockmeyer P (2022): Desmoid fibromatosis in the pharyngeal wall: A case report and literature review. *Clin Case Rep.* 2022 Jan 7;10(1):e05268
- Quast A, Batschkus S, Brinkmann J, Schliephake H, Alers GW, Meyer-Marcotty PM, Gerdes A B (2022): Effect of Cleft Lip on Adolescent Evaluation of Faces: An Eye-Tracking Study. *Pediatr Dent.* 2022 Mar 15;44(2):108-113

Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen

- Anderl-Straub S, Lausser L, Lombardi J, Uttner I, Fassbender K, Fliessbach K, ..., Wiltfang J, et al.; FTLD consortium. (2021) Predicting disease progression in behavioral variant frontotemporal dementia. *Alzheimers Dement (Amst).* 31;13:e12262. doi: 10.1002/dad2.12262.
- Andre D, Widman G; Schulte-Mecklenbeck A, Witt JA, Pitsch J, Golombeck KS, ...Hansen N, et al. (2021) CD8+ T cell-mediated epileptogenic neurodegeneration in limbic encephalitis associated with glutamic acid decarboxylase autoantibodies. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 8, 2289-2301.
- Hansen N, Bartels C, Stöcker W, Wiltfang J, Timäus C. (2021) Anti-flotilin 1/ 2 autoantibody-associated atypical dementia. *Front Psych*, 12, 626121.
- Hansen N, Fitzner D, Stöcker W, Wiltfang J, Bartels C (2021) Mild cognitive impairment in chronic brain injury associated with serum anti-AP3B2 autoantibodies: report and literature review. *Brain Sciences*, 11, 1208.
- Hansen N, Krsiuk I, Titsch T (2021) Neural autoantibodies in delirium. *Journal of Autoimmunity*, 125,102740.
- Hansen N, Lange C, Maass F, Hassoun L, Bouter C, Stöcker W, Schott BH, Wiltfang J, Fitzner D. (2021) Mild amnesic cognitive impairment and depressive symptoms in autoimmune encephalitis associated with serum anti-neurexin-3a autoantibodies. *Brain Sciences*, 11, 673.
- Hansen N, Luedicke D, Malchow B, Lipp M, Vogelgsang J, Timäus C, Zindler T, Gingele S, et al. + CAP. (2021) Autoantibody-associated psychiatric syndromes in children: link to adult psychiatry. *Journal of Neural Transmission*, 128, 735-747.
- Hansen N, Malchow B, Zerr I, Stöcker W, Wiltfang J, Timäus C. (2021) Neural cell-surface and intracellular autoantibodies in patients with cognitive impairment from a memory clinic cohort. *Journal of Neural Transmission*, 128, 357-369.

- Hansen N, Timäus C (2021) Immunotherapy in autoantibody-associated psychiatric syndromes in adults. *Frontiers Psychiatry*, 12, 611346.
- Hansen N, Timäus C. (2021) Autoimmune encephalitis with psychiatric features in adults: historical evolution and prospective challenge. *Journal of Neural Transmission (Vienna)*, 128, 1-14 DOI 10.1007/s00702-020-02258-Z.
- Hansen N. (2021) Current nosology of neural-autoantibody associated dementia. *Frontiers in Aging Neuroscience*, 13, 711195.
- Lombardi J, Mayer B, Semler E, Anderl-Straub S, Uttner I, Kassubek J, Diehl-Schmid J, Danek A, Levin J, Fassbender K, Fliessbach K, Schneider A, Huppertz HJ, Jahn H, Volk A, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Prudlo J, Wiltfang J, Schroeter ML, Ludolph A, Otto M; FTLN consortium. (2021) Quantifying progression in primary progressive aphasia with structural neuroimaging. *Alzheimers Dement*. 17(10):1595-1609. doi: 10.1002/alz.12323.
- Pan H , Agnes A Steixner-Kumar AA, Seelbach A 1, Deutsch N, Ronnenberg A, Tapken D, ..., Begemann M , et al. (2021) Multiple inducers and novel roles of autoantibodies against the obligatory NMDAR subunit NR1: a translational study from chronic life stress to brain injury. *Molecular Psychiatry* 26(6):2471-2482. doi: 10.1038/s41380-020-0672-1.
- Staiger A, Schroeter ML, Ziegler W, Schölderle T, Anderl-Straub S, Danek A, ..., Wiltfang J, et al., German FTLN Consortium, Diehl-Schmid J. (2021) Motor speech disorders in the nonfluent, semantic and logopenic variants of primary progressive aphasia. *Cortex*. 140:66-79. doi: 10.1016/j.cortex.2021.03.017.
- Timäus C, von Gottberg P, Hirschel S, Lange C, Wiltfang J, Hansen N (2021) KCNA2 autoimmunity in progressive cognitive impairment: case series and literature review. *Brain Sciences*, 11, 89.
- Wagner M, Lorenz G, Volk AE, Brunet T, Edbauer D, Berutti R, ..., Wiltfang J, et al.; German FTLN consortium, Oexle K, Otto M, Diehl-Schmid J, Winkelmann J. (2021) Clinico-genetic findings in 509 frontotemporal dementia patients. *Mol Psychiatry*. 26 (10):5824-5832. doi: 10.1038/s41380-021-01271-2.
- Van Riesen AK, Biskup S, Kühn AA, Kaindl AM, van Riesen C (2021): Novel mutations in the TSFM gene causes an early-onset complex chorea without basal ganglia lesions. *Mov Disord Clin Pract*. 8(3):453-455
- Petrásek T, Vojtěchová I, Tučková K, Klovřza O, Vejmla C, Rak J, Kaping D, Bernhardt N, de Vries PJ, Otáhal J, Waltereit R. mTOR inhibitor improves autistic-like behaviors related to Tsc2 haploinsufficiency but not following developmental status epilepticus. *J Neurodev Disord* (2021) 13(1):14. doi: 10.1186/s11689-021-09357-2. (IF: 3,5)
- Waltereit R, Beaure d'Augères G, Jancic J, Kingswood JC, Koleva M, Marques R, Villanueva V, Auvin S. Involvement of mental health professionals in the treatment of tuberous sclerosis complex–associated neuropsychiatric disorders (TAND): Results of a multinational European electronic survey. *Orphan J Rare Disease* (2021) 16(1):216. doi: 10.1186/s13023-021-01800-w. (IF: 4,1)
- Kutna V, Uttl L, Waltereit R, Kristofikova Z, Kaping D, Petrasek T, Ovsepian S. Tuberous Sclerosis (tsc2+/-) Model Eker Rats Reveals Extensive Neuronal Loss with Microglial Invasion and Vascular Remodeling Related to Brain Neoplasia. *Neurotherapeutics* (2020) 17(1):329-339. doi: 10.1007/s13311-019-00812-6. (IF: 5,7)
- Heunis T, Bissell S, van Eeghen A, Chambers N, De Waele L, Byars A, Capal J, Cukier S, Davis P, Flinn J, Gardner-Lubbe S, Gipson T, Hook D, Kingswood C, Krueger D, Kumm A, Sahin M, Schoeters E, Smith K, Srivastava S, Takei M, Vanclooster S, Waltereit R, Jansen A, de Vries PJ. Empowering Families Through Technology: a Mobile-health Project to Reduce the TAND Identification and Treatment Gap (TANDEM). *Front Psychiatry* (2022) doi.org/10.3389/fpsy.2022.834628 (IF: 4,2)
- Vanclooster S, Bissell S, van Eeghen A, Chambers N, De Waele L, Byars A, Capal J, Cukier S, Davis P, Flinn J, Gardner-Lubbe S, Gipson T, Heunis T, Hook D, Kingswood C, Krueger D, Kumm A, Sahin M, Schoeters E, Smith K, Srivastava S, Takei M, Waltereit R, Jansen A, de Vries PJ. The research landscape of tuberous sclerosis complex–associated neuropsychiatric disorders (TAND)—a comprehensive scoping review. *J Neurodev Disord* 14, 13 (2022) <https://doi.org/10.1186/s11689-022-09423-3> (IF: 4,2)
- Bartl-Pokorny, KD; Pokorny, FB; Garrido, D; Schuller, BW; Zhang, DJ; Marschik, PB Vocalisation Repertoire at the End of the First Year of Life: An Exploratory Comparison of Rett Syndrome and Typical Development *J DEV PHYS DISABIL*. 2021; Doi: 10.1007/s10882-022-09837-w
- Early Detection of Developmental Disorders: The role of Canonical Babbling
- *KINDH ENTWICKL*. 2021; 30(1): 15-24. Doi: 10.1026/0942-5403/a000324

- Marschik, PB; Freilinger, M Structure and Function - Early Human Development and Early Detection of Developmental Disorders
- KINDH ENTWICKL. 2021; 30(1): 4-5. Doi: 10.1026/0942-5403/a000328

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- Akova-Öztürk E, Dohrn MF, Fritzscher S, Garcia-Angarita N, Gess B, Greckl E, Prukop T, Reinecke L, Schlotter-Weigel B, Sereda MW, Thiele S, Walter MC, Wollenweber L, Young C, Young P, Dräger B. Clinical and apparative outcome measures in a natural history study in Charcot-Marie-Tooth neuropathy, submitted in Neuromuscular Disorders
- Berghoff SA, Spieth L, Sun T, Hosang L, Schlaphoff L, Depp C, Düking T, Winchenbach J, Neuber J, Ewers D, et al. (2021): Microglia facilitate repair of demyelinated lesions via post-squalene sterol synthesis. *Nat Neurosci* 24, 47–60
- Beyer L, Günther R, Koch JC, Klebe S, Hagenacker T, Lingor P, Biesalski A-S, Hermann A, Nabers A, Gold R, et al. (2021): TDP-43 as structure-based biomarker in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Clin Transl Neurol* 8, 271–277
- Campbell C, McColl E, McDermott MP, Martens WB, Guglieri M, Griggs RC; Muscle Study Group, and TREAT-NMD (2021): Health related quality of life in young, steroid-naïve boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 31, 1161-1168
- Glaubitz S, Zeng R, Rakocevic G, Schmidt J (2021): Update on Myositis Therapy: from Today's Standards to Tomorrow's Possibilities. *Curr Pharm Des* doi: 10.2174/138161282766621115165353
- Götze T, Soto-Bernardini MC, Zhang M, Mießner H, Linhoff L, Brzózka MM, Velanac V, Dullin C, Ramos-Gomes F, Peng M, Hussein H, Schifferdecker E, Fledrich R, Sereda MW, Willig K, Alves F, Rossner MJ, Nave KA, Zhang W, Schwab MH. (2021) [Hyperactivity is a Core Endophenotype of Elevated Neuregulin-1 Signaling in Embryonic Glutamatergic Networks](#). *Schizophr Bull*;47(5):1409-1420. doi: 10.1093/schbul/sbab027.
- Hell AK, Braunschweig L, Grages B, Brunner R, Romkes J. Einfluss des Schulrucksackgewichtes bei Grundschulkindern: Gang, Muskelaktivität, Haltung und Stabilität [The influence of backpack weight in school children: gait, muscle activity, posture and stability]. *Orthopade*. 2021 Jun;50(6):446-454. German. doi: 10.1007/s00132-020-04047-8. Epub 2020 Dec 9. PMID: 33296024; PMCID: PMC8189948
- Krauter D, Ewers D, Hartmann TJ, Volkmann S, Kungl T, Fledrich R, Goebbels S, Nave KA, Sereda MW (2021): Inversely proportional myelin growth due to altered Pmp22 gene dosage identifies PI3K/Akt/mTOR signaling as a novel therapeutic target in HNPP. Preprint on bioRxiv, doi: 10.1101/2021.11.08.467756.
- Kutschenko A, Manig A, Mönnich A, Bryl B, Alexander C-S, Deutschland M, Hesse S, Liebetanz D (2021): Intramuscular tetanus neurotoxin reverses muscle atrophy: a randomized controlled trial in dogs with spinal cord injury. *J Cachexia Sarcopenia Muscle* doi: 10.1002/jcsm
- Lara O. Eysel, Katja A. Lüders, Lena Braunschweig, Heiko M. Lorenz, Jochen Dörner, Anna K. Hell*, Hartmut Stinus*. Foot Typology, Dynamic and Static Weight Distribution, and Radiographic Changes After Subtalar Arthroereisis in Juvenile Symptomatic Flexible Flat Feet. *The Journal of Foot and Ankle Surgery*, 2021, ISSN 1067-2516 (IF 1.77)
- Lingor P, Koch JC, Statland JM, Hussain S, Hennecke C, Wu J, Langbein T, Ahmed R, Günther R, Ilse B, et al. (2021): Challenges and opportunities for Multi-National Investigator-Initiated clinical trials for ALS: European and United States collaborations. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 22, 419–425
- Lippross S, Girmond P, Lüders KA, Austein F, Braunschweig L, Lüders S, Tsaknakis K, Lorenz HM, Hell AK (2021a): Smaller Intervertebral Disc Volume and More Disc Degeneration after Spinal Distraction in Scoliotic Children. *J Clin Med* 10, 2124
- Lippross S, Grages A, Lueders KA, Braunschweig L, Austein F, Tsaknakis K, Lorenz HM, Hell AK (2021b): Vertebral body changes after continuous spinal distraction in scoliotic children. *Eur spine J Off Publ Eur Spine Soc Eur Spinal Deform Soc Eur Sect Cerv Spine Res Soc* 30, 1928–1934
- Publikationspreis der Dt. Gesellschaft für Kinderradiologie für diese Arbeit 2021

- Lippross S, Tsaknakis K, Lorenz HM, Hell AK. Cross (X)-Union-Technik zur Behandlung der kongenitalen Tibiapseudarthrose (CPT) [Cross (X) union technique for treatment of congenital pseudarthrosis of the tibia (CPT)]. *Unfallchirurg*. 2021 Jul 31. German. doi: 10.1007/s00113-021-01057-9. Epub ahead of print. PMID: 34331547.
- Meyer S, Zechel S, Zschüntzsch J (2021): Vom Steroid zu Biologika bei Myositis: Therapiestrategien und Verlaufsskalen. *NeuroTransmitter | Ausgabe 12/2021*
- Rees M, Nikoopour R, Fukuzawa A, Kho AL, Fernandez-Garcia MA, Wraige E, Bodi I, Deshpande C, Özdemir Ö, Daimagüler H-S, et al. (2021): Making sense of missense variants in TTN-related congenital myopathies. *Acta Neuropathol* 141, 431–453
- Reinert M-C, Pacheu-Grau D, Catarino CB, Klopstock T, Ohlenbusch A, Schittkowski M, Wilichowski E, Rehling P, Brockmann K (2021): Sulthiame impairs mitochondrial function in vitro and may trigger onset of visual loss in Leber hereditary optic neuropathy. *Orphanet J Rare Dis* 16, 64
- Ribas VT, Vahsen BF, Tatenhorst L, Estrada V, Dambeck V, Almeida RA, Bähr M, Michel U, Koch JC, Müller HW, Lingor P (2021): AAV-mediated inhibition of ULK1 promotes axonal regeneration in the central nervous system in vitro and in vivo. *Cell Death Dis* 12, 213
- Tsaknakis K, Schmalz T, Freslier M, Tsaknakis B, Lorenz HM, Braunschweig L, Hell AK. Limited trunk motion and posterior pelvic tilting in ambulatory children treated with bilateral rib to pelvis implants for spinal deformity control. *J Pediatr Orthop B*. 2021 Mar 8. doi: 10.1097/BPB.0000000000000858. Epub ahead of print. PMID: 33720075. (IF 0.74)
- Yap ZY, Park YH, Wortmann SB, Gunning AC, Ezer S, Lee S, Duraine L, Wilichowski E, Wilson K, Mayr JA, Wagner M, Li H, Kini U, Black ED, Monaghan KG, Lupski JR, Ellard S, Westphal DS, Harel T, Yoon WH (2021) Functional interpretation of ATAD3A variants in neuro-mitochondrial phenotypes. *Genome Med* 13, 55
- Hell AK, Gadomski C, Braunschweig L. Spontaneous humeral torsion deformity correction after displaced supracondylar fractures in children. *BMC Musculoskelet Disord*. 2021 Dec 6;22(1):1022. doi: 10.1186/s12891-021-04909-y. PMID: 34872541; PMCID: PMC8650349.
- Tampe D, Korsten P, Bremer SCB, Winkler MS, Tampe B. Kinetics of Bilirubin and Ammonia Elimination during Hemadsorption Therapy in Secondary Sclerosing Cholangitis Following ECMO Therapy and Severe COVID-19. *Biomedicines*. 2021 Dec 5;9(12):1841. doi: 10.3390/biomedicines9121841. PMID: 34944657; PMCID: PMC8698542.
- Hakroush S, Schridde L, Wallbach M, Mekolli A, Korsten P, Tampe B. Low Efficacy of Chromogranin A Elimination by Therapeutic Plasma Exchange for Treatment of Chromogranin A Tubulopathy. *Kidney Int Rep*. 2021 Oct 15;6(12):3093-3094. doi: 10.1016/j.ekir.2021.10.005. PMID: 34901579; PMCID: PMC8640534.
- Rademacher JG, Tampe B, Korsten P. First Report of Two Cases of Löfgren's Syndrome after SARS-CoV-2 Vaccination-Coincidence or Causality? *Vaccines (Basel)*. 2021 Nov 11;9(11):1313. doi: 10.3390/vaccines9111313. PMID: 34835244; PMCID: PMC8619392.
- Hakroush S, Tampe D, Ströbel P, Korsten P, Tampe B. Comparative Histological Subtyping of Immune Cell Infiltrates in MPO-ANCA and PR3-ANCA Glomerulonephritis. *Front Immunol*. 2021 Oct 21;12:737708. doi: 10.3389/fimmu.2021.737708. PMID: 34759920; PMCID: PMC8574160.
- Wurm-Kuczera RI, Buentzel J, Koenig JFL, Legler T, Valk JJ, Hasenkamp J, Jung W, Rademacher JG, Korsten P, Wulf GG. Sarcoidosis Following Hematopoietic Stem Cell Transplantation: Clinical Characteristics and HLA Associations. *Front Immunol*. 2021 Oct 7;12:746996. doi: 10.3389/fimmu.2021.746996. PMID: 34691055; PMCID: PMC8529157.
- Tampe D, Korsten P, Ströbel P, Hakroush S, Tampe B. Comprehensive Analysis of Sex Differences at Disease Manifestation in ANCA-Associated Glomerulonephritis. *Front Immunol*. 2021 Sep 23;12:736638. doi: 10.3389/fimmu.2021.736638. PMID: 34630417; PMCID: PMC8495213.
- Korsten P, Kuczera T, Wallbach M, Tampe B. The Rapid Atrial Swirl Sign for Ultrasound-Guided Tip Positioning of Retrograde-Tunneled Hemodialysis Catheters: A Cross-Sectional Study from a Single Center. *J Clin Med*. 2021 Sep 3;10(17):3999. doi: 10.3390/jcm10173999. PMID: 34501447; PMCID: PMC8432454.
- Tampe D, Schridde L, Korsten P, Ströbel P, Zeisberg M, Hakroush S, Tampe B. Different Patterns of Kidney Fibrosis Are Indicative of Injury to Distinct Renal Compartments. *Cells*. 2021 Aug 6;10(8):2014. doi: 10.3390/cells10082014. PMID: 34440782; PMCID: PMC8392296.

- Rademacher JG, Korsten P. Anti-Jo-1 Syndrome Often Misdiagnosed as Rheumatoid Arthritis (for Many Years)-A Single-Center Experience Think of RA- ASyS Overlap! *J Clin Rheumatol*. 2021 Dec 1;27(8S):S861-S862. doi: 10.1097/RHU.0000000000001778. PMID: 34348367.
- Hakroush S, Tampe D, Korsten P, Tampe B. Impact of the COVID-19 Pandemic on Kidney Diseases Requiring Renal Biopsy: A Single Center Observational Study. *Front Physiol*. 2021 Jul 8;12:649336. doi: 10.3389/fphys.2021.649336. PMID: 34305628; PMCID: PMC8297651.
- Tampe D, Ströbel P, Korsten P, Hakroush S, Tampe B. Consideration of Therapeutic Plasma Exchange in Association With Inflammatory Lesions in ANCA-Associated Glomerulonephritis: A Real-World Retrospective Study From a Single Center. *Front Immunol*. 2021 Jun 17;12:645483. doi: 10.3389/fimmu.2021.645483. PMID: 34220805; PMCID: PMC8248537.
- Hakroush S, Tampe D, Korsten P, Ströbel P, Tampe B. Systematic Scoring of Tubular Injury Patterns Reveals Interplay between Distinct Tubular and Glomerular Lesions in ANCA-Associated Glomerulonephritis. *J Clin Med*. 2021 Jun 18;10(12):2682. doi: 10.3390/jcm10122682. PMID: 34207078; PMCID: PMC8235178.
- Hakroush S, Tampe D, Korsten P, Ströbel P, Tampe B. Complement Components C3 and C4 Indicate Vasculitis Manifestations to Distinct Renal Compartments in ANCA-Associated Glomerulonephritis. *Int J Mol Sci*. 2021 Jun 19;22(12):6588. doi: 10.3390/ijms22126588. PMID: 34205415; PMCID: PMC8234841.
- Baughman RP, Valeyre D, Korsten P, Mathioudakis AG, Wuyts WA, Wells A, Rottoli P, Nunes H, Lower EE, Judson MA, Israel-Biet D, Grutters JC, Drent M, Culver DA, Bonella F, Antoniou K, Martone F, Quadder B, Spitzer G, Nagavci B, Tonia T, Rigau D, Ouellette DR. ERS clinical practice guidelines on treatment of sarcoidosis. *Eur Respir J*. 2021 Dec 16;58(6):2004079. doi: 10.1183/13993003.04079-2020. PMID: 34140301.
- Manansala M, Chopra A, Baughman RP, Novak R, Lower EE, Culver DA, Korsten P, Drake WP, Judson MA, Sweiss N. COVID-19 and Sarcoidosis, Readiness for Vaccination: Challenges and Opportunities. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Apr 30;8:672028. doi: 10.3389/fmed.2021.672028. PMID: 33996868; PMCID: PMC8119656.
- Tampe D, Korsten P, Hakroush S, Winkler MS, Tampe B. Correspondence on 'Second COVID-19 infection in a patient with granulomatosis with polyangiitis on rituximab'. *Ann Rheum Dis*. 2021 May 12:annrheumdis-2021-220382. doi: 10.1136/annrheumdis-2021-220382. Epub ahead of print. PMID: 33980606.
- Tampe D, Korsten P, Ströbel P, Hakroush S, Tampe B. Proteinuria Indicates Decreased Normal Glomeruli in ANCA-Associated Glomerulonephritis Independent of Systemic Disease Activity. *J Clin Med*. 2021 Apr 6;10(7):1538. doi: 10.3390/jcm10071538. PMID: 33917561; PMCID: PMC8038827.
- Hakroush S, Tampe D, Korsten P, Ströbel P, Tampe B. Bowman's capsule rupture links glomerular damage to tubulointerstitial inflammation in ANCA-associated glomerulonephritis. *Clin Exp Rheumatol*. 2021 Mar-Apr;39 Suppl 129(2):27-31. Epub 2021 Apr 7. PMID: 33886460.
- Hakroush S, Kluge IA, Ströbel P, Korsten P, Tampe D, Tampe B. Systematic Histological Scoring Reveals More Prominent Interstitial Inflammation in Myeloperoxidase-ANCA Compared to Proteinase 3-ANCA Glomerulonephritis. *J Clin Med*. 2021 Mar 16;10(6):1231. doi: 10.3390/jcm10061231. PMID: 33809645; PMCID: PMC8061772.
- Sweiss NJ, Korsten P, Baughman RP, Culver DA, Judson MA. Response. *Chest*. 2021 Mar;159(3):1307-1308. doi: 10.1016/j.chest.2020.10.005. PMID: 33678263; PMCID: PMC7930724.
- Hakroush S, Tampe D, Korsten P, Ströbel P, Zeisberg M, Tampe B. Histopathological Findings Predict Renal Recovery in Severe ANCA-Associated Vasculitis Requiring Intensive Care Treatment. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Feb 9;7:622028. doi: 10.3389/fmed.2020.622028. PMID: 33634143; PMCID: PMC7900153.
- Korsten P, König MF, Tampe B, Mirsaeidi M. Editorial: Interstitial Lung Disease in the Context of Systemic Disease: Pathophysiology, Treatment and Outcomes. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Jan 20;7:644075. doi: 10.3389/fmed.2020.644075. PMID: 33585522; PMCID: PMC7874049.
- Korsten P, Rademacher JG, Riedel L, Schnitzler EM, Olgemöller U, Seitz CS, Schmidt J, Larsen J, Vasko R. Antisynthetase Syndrome-Associated Interstitial Lung Disease: Monitoring of Immunosuppressive Treatment Effects by Chest Computed Tomography. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Jan 25;7:609595. doi: 10.3389/fmed.2020.609595. PMID: 33569387; PMCID: PMC7868424.

- Korsten P, Piantoni S. Improvement of lupus-associated fatigue with modafinil: Report of two cases. *Lupus*. 2021 May;30(6):1013-1016. doi: 10.1177/0961203321995252. Epub 2021 Feb 15. PMID: 33588615; PMCID: PMC8056711.
- Hakroush S, Kopp SB, Tampe D, Gersmann AK, Korsten P, Zeisberg M, Tampe B. Variable Expression of Programmed Cell Death Protein 1-Ligand 1 in Kidneys Independent of Immune Checkpoint Inhibition. *Front Immunol*. 2021 Jan 21;11:624547. doi: 10.3389/fimmu.2020.624547. PMID: 33552089; PMCID: PMC7858644.
- Tampe D, Winkler MS, Korsten P, Hakroush S, Moerer O, Tampe B. Correspondence on 'Preliminary predictive criteria for COVID-19 cytokine storm'. *Ann Rheum Dis*. 2021 Jan 7;annrheumdis-2020-219709. doi: 10.1136/annrheumdis-2020-219709. Epub ahead of print. PMID: 33414185.
- Adamske D, Heyduck A, Weidenmüller M, Göricke B, Frank T, Olthoff A. Dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: Quantification of bulbar motor dysfunction. *J Oral Rehabil*. 2021 Sep;48(9):1044-1049. doi: 10.1111/joor.13220. Epub 2021 Jul 7. PMID: 34185922.
- Dohrn MF, Auer-Grumbach M, Baron R, Birklein F, Escolano-Lozano F, Geber C, Grether N, Hagenacker T, Hund E, Sachau J, Schilling M, Schmidt J, Schulte-Mattler W, Sommer C, Weiler M, Wunderlich G, Hahn K. Chance or challenge, spoilt for choice? New recommendations on diagnostic and therapeutic considerations in hereditary transthyretin amyloidosis with polyneuropathy: the German/Austrian position and review of the literature. *J Neurol*. 2021 Oct;268(10):3610-3625. doi: 10.1007/s00415-020-09962-6. Epub 2020 Jun 4. PMID: 32500375; PMCID: PMC8463516.
- Freigang M, Steinacker P, Wurster CD, Schreiber-Katz O, Osmanovic A, Petri S, Koch JC, Rostásy K, Falkenburger B, Ludolph AC, Otto M, Hermann A, Günther R. Increased chitotriosidase 1 concentration following nusinersen treatment in spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Jul 28;16(1):330. doi: 10.1186/s13023-021-01961-8. PMID: 34321067; PMCID: PMC8320162.
- Glaubitz S, Zeng R, Rakocevic G, Schmidt J. Update on Myositis Therapy: from Today's Standards to Tomorrow's Possibilities. *Curr Pharm Des*. 2021 Nov 15. doi: 10.2174/138161282766621115165353. Epub ahead of print. PMID: 34781868.
- Meyer T, Maier A, Uzelac Z, Hagenacker T, Günther R, Schreiber-Katz O, Weiler M, Steinbach R, Weyen U, Koch JC, Kettemann D, Norden J, Dorst J, Wurster C, Ludolph AC, Stolte B, Freigang M, Osmanovic A, Petri S, Grosskreutz J, Rödiger A, Griep R, Gaudlitz M, Walter B, Münch C, Spittel S. Treatment expectations and perception of therapy in adult patients with spinal muscular atrophy receiving nusinersen. *Eur J Neurol*. 2021 Aug;28(8):2582-2595. doi: 10.1111/ene.14902. Epub 2021 Jun 16. PMID: 33960080.
- Oldroyd AGS, Allard AB, Callen JP, Chinoy H, Chung L, Fiorentino D, George MD, Gordon P, Kolstad K, Kurtzman DJB, Machado PM, McHugh NJ, Postolova A, Selva-O'Callaghan A, Schmidt J, Tansley S, Vleugels RA, Werth VP, Aggarwal R. A systematic review and meta-analysis to inform cancer screening guidelines in idiopathic inflammatory myopathies. *Rheumatology (Oxford)*. 2021 Jun 18;60(6):2615-2628. doi: 10.1093/rheumatology/keab166. Erratum in: *Rheumatology (Oxford)*. 2021 Nov 3;60(11):5483. PMID: 33599244; PMCID: PMC8213426.
- Schischlevskij P, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Stendel C, Müschen LH, Osmanovic A, Binz C, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O. Informal Caregiving in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): A High Caregiver Burden and Drastic Consequences on Caregivers' Lives. *Brain Sci*. 2021 Jun 4;11(6):748. doi: 10.3390/brainsci11060748. PMID: 34200087; PMCID: PMC8228206.
- Schittkowski MP, Leha A, Horn M, Naxer S. The Nasolacrimal Drainage System in 143 Children with the Microphthalmos-Anophthalmos Complex. *Klin Monbl Augenheilkd*. 2022 Jan;239(1):57-63. English, German. doi: 10.1055/a-1721-2375. Epub 2022 Feb 4. PMID: 35120378.
- Ufartes R, Grün R, Salinas G, Sitte M, Kahl F, Wong MTY, van Ravenswaaij-Arts CMA, Pauli S. CHARGE syndrome and related disorders: a mechanistic link. *Hum Mol Genet*. 2021 Nov 16;30(23):2215-2224. doi: 10.1093/hmg/ddab183. PMID: 34230955.
- Zeng R, Glaubitz S, Schmidt J. Inflammatory myopathies: shedding light on promising agents and combination therapies in clinical trials. *Expert Opin Investig Drugs*. 2021 Nov;30(11):1125-1140. doi: 10.1080/13543784.2021.2003776. Epub 2021 Dec 12. PMID: 34779311.

Zentrum für progeroide Erkrankungen

- Kargapolova Y, Rehim R, Kayserili H, Brühl J, Sofiadis K, Zirkel A, Palikyras S, Mizi A, Li Y, Yigit G, Hoischen A, Frank S, Russ N, Trautwein J, van Bon B, Gilissen C, Laugsch M, Gusmao EG, Josipovic N, Altmüller J, Nürnberg P, Längst G, Kaiser FJ, Watrin E, Brunner H, Rada-Iglesias A, Kurian L, Wollnik B, Bouazoune K, Papantonis A. Overarching control of autophagy and DNA damage response by CHD6 revealed by modeling a rare human pathology. *Nat Commun.* 2021 May 21;12(1):3014. doi: 10.1038/s41467-021-23327-1
- Schmidt J, Goergens J, Pochechueva T, Kotter A, Schwenzer N, Sitte M, Werner G, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Isensee J, Li Y, Müller C, Leube B, Reinhardt HC, Hucho T, Salinas G, Helm M, Jachimowicz RD, Wieczorek D, Kohl T, Lehnart SE, Yigit G, Wollnik B. Biallelic variants in YRDC cause a developmental disorder with progeroid features. *Hum Genet* 2021 Sep 20. doi: 10.1007/s00439-021-02347-3.
- Schnabel F, Kornak U, Wollnik B. Premature ageing disorders – a clinical and genetic compendium. *Clin Genet.* 2021 Jan;99(1):3-28. doi: 10.1111/cge.13837.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen

- Osteoporosis Caused by Systemic Mastocytosis: Prevalence in a Cohort of 8392 Patients with Osteoporosis. Gehlen M, Schmidt N, Pfeifer M, Balasingam S, Schwarz-Eywill M, Maier A, Werner M, Siggelkow H. *Calcif Tissue Int.* 2021 Dec;109(6):685-695. doi: 10.1007/s00223-021-00887-4. Epub 2021 Jul 5. PMID: 34223956
- An Expert Perspective on Phosphate Dysregulation With a Focus on Chronic Hypophosphatemia. Aljuraibah F, Bacchetta J, Brandi ML, Florenzano P, Javaid MK, Mäkitie O, Raimann A, Rodriguez M, Siggelkow H, Tiosano D, Vervloet M, Wagner CA. *J Bone Miner Res.* 2022 Jan;37(1):12-20. doi: 10.1002/jbmr.4486. Epub 2021 Dec 23. PMID: 34870347.
- European Expert Consensus on Practical Management of Specific Aspects of Parathyroid Disorders in Adults and in Pregnancy: Recommendations of the ESE Educational Program of Parathyroid Disorders. Bollerslev J, Rejnmark L, Zahn A, Heck A, Appelman-Dijkstra NM, Cardoso L, Hannan FM, Cetani F, Sikjær T, Formenti AM, Björnsdóttir S, Schalin-Jantti C, Belaya Z, Gibb FW, Lapauw B, Amrein K, Wicke C, Grasemann C, Krebs M, Ryhänen EM, Makay O, Minisola S, Gaujoux S, Bertocchio JP, Hassan-Smith ZK, Linglart A, Winter EM, Kollmann M, Zmierzczak HG, Tsourdi E, Pilz S, Siggelkow H, Gittoes NJ, Marcocci C, Kamenicky P. *Eur J Endocrinol.* 2021 Dec 1;186(2):R33–63. doi: 10.1530/EJE-21-1044. Epub ahead of print. PMID: 34863037; PMCID: PMC8789028.
- Höppner J, Kornak U, Sinningen K, Rutsch F, Oheim R, Grasemann C. Autosomal recessive hypophosphatemic rickets type 2 (ARHR2) due to ENPP1-deficiency. *Bone.* 2021 Dec;153:116111. doi: 10.1016/j.bone.2021.116111. Epub 2021 Jul 9. PMID: 34252603
- Rössler U, Hennig AF, Stelzer N, Bose S, Kopp J, Sjøe K, Cyganek L, Zifarelli G, Ali S, von der Hagen M, Strässler ET, Hahn G, Pusch M, Stauber T, Izsvák Z, Gossen M, Stachelscheid H, Kornak U. Efficient generation of osteoclasts from human induced pluripotent stem cells and functional investigations of lethal CLCN7-related osteopetrosis. *J Bone Miner Res.* 2021 Aug;36(8):1621-1635. doi: 10.1002/jbmr.4322. Epub 2021 May 18. PMID: 33905594
- Stürznickel J, Jähn-Rickert K, Zustin J, Hennig F, Delsmann MM, Schoner K, Rehder H, Kreczy A, Schinke T, Amling M, Kornak U, Oheim R. Compound Heterozygous Frameshift Mutations in MESD Cause a Lethal Syndrome Suggestive of Osteogenesis Imperfecta Type XX. *J Bone Miner Res.* 2021 Jun;36(6):1077-1087. doi: 10.1002/jbmr.4277. Epub 2021 Mar 19. PMID: 33596325
- Stürznickel J, Rolvien T, Delsmann A, Butscheidt S, Barvencik F, Mundlos S, Schinke T, Kornak U, Amling M, Oheim R. Clinical Phenotype and Relevance of LRP5 and LRP6 Variants in Patients With Early-Onset Osteoporosis (EOOP). *J Bone Miner Res.* 2021 Feb;36(2):271-282. doi: 10.1002/jbmr.4197. Epub 2020 Nov 12. PMID: 33118644

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

- Dimitrov B, Molema F, Williams M, Schmiesing J, Mühlhausen C, Baumgartner MR, Schumann A, and Kölker S (2021): Organic acidurias: major gaps, new challenges, and a yet unfulfilled promise. *J Inherit Metab Dis* 44:9-21
- Kuseyri Hübschmann O, Horvath G, Cortès-Saladelafont E, Yıldız Y, Mastrangelo M, Pons R, Friedman J, Mercimek-Andrews S, Wong S-N, Pearson TS, Zafeiriou DI, Kulhánek J, Kurian MA, López-Laso E, Oppebøen M,

Kilavuz S, Wassenberg T, Goetz H, Scholl-Bürgi S, Porta F, Honzik T, Santer R, Burlina A, Sivri HS, Leuzzi V, Hoffmann GF, Jeltsch K, Hübschmann D, Garbade S, Assmann B, Fung C-W, Guder P, Hong STK, Karall D, Kato M, Kavecian I, Koht JA, Kuster A, Lücke T, Manti F, Mir P, **Mühlhausen C**, Önenli Mungan HN, Palacios NAJ, Fernández Ramos JA, Steel D, Stevanović G, Sykut-Cegielska J, Verbeek MM, Garcia-Cazorla A, and Opladen T (2021): Insights into the expanding phenotypic spectrum of inherited disorders of biogenic amines. **Nat Commun** 12:5529

- Märtner EMC, Maier EM, Mengler K, Thimm E, Schiergens KA, Marquardt T, Santer R, Weinhold N, Marquardt I, Das AM, Freisinger P, Grünert SC, Vossbeck J, Steinfeld R, Baumgartner MR, Beblo S, Dieckmann A, Näke A, Lindner M, Heringer-Seifert J, Lenz D, Hoffmann GF, **Mühlhausen C**, Ensenaer R, Garbade SF, Kölker S, and Boy N (2021): Impact of interventional and non-interventional variables on anthropometric long-term development in glutaric aciduria type 1: a national prospective multi-centre study. **J Inherit Metab Dis** 44:629-638
- Märtner EMC, Thimm E, Guder P, Schiergens KA, Rutsch F, Roloff S, Marquardt I, Das AM, Freisinger P, Grünert SC, Krämer J, Baumgartner MR, Beblo S, Haase C, Dieckmann A, Lindner M, Näke A, Hoffmann GF, **Mühlhausen C**, Walter M, Garbade SF, Maier EM, Kölker S, and Boy N (2021): The biochemical subtype is a predictor for cognitive function in glutaric aciduria type 1: a national prospective follow-up study. **Sci Rep** 11:19300
- Mazurkiewicz-Beldzinska M, del Toro M, Haliloglu G, Huidekoper HH, Kravljanc R, **Mühlhausen C**, Nauheimer Andersen B, Prpic I, Striano P, and Auvin S (2021): Managing CLN2 disease: A treatable neurodegenerative condition among other treatable early childhood epilepsies. **Expert Rev Neurother** DOI: 10.1080/14737175.2021.1885374
- Sofou K, Meier K, Sanderson LE, Kaminski D, Montoliu-Gaya L, Samuelsson E, Blomqvist M, Agholme L, Gärtner J, **Mühlhausen C**, Darin N, Barakat TS, **Schlotawa L**, van Ham T, Cayuela JA, and Sterky FH (2021): Bi-allelic VPS16 variants limit HOPS/CORVET levels and cause a mucopolysaccharidosis-like disease. **EMBO Mol Med** 13:e13376

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

- Gründker C, Emons G. Role of Gonadotropin-Releasing Hormone (GnRH) in Ovarian Cancer. *Cells*. 2021 Feb 18;10(2):437. doi: 10.3390/cells10020437.
- Tu M, Klein L, Espinet E, Georgomanolis T, Wegwitz F, Li X, Urbach L, Danieli-Mackay A, Küffer S, Bojarczuk K, Mizi A, Günesdogan U, Chapuy B, Gu Z, Neesse A, Kishore U, Ströbel P, Hessmann E, Hahn SA, Trumpp A, Papantonis A, Ellenrieder V, Singh SK. TNF- α -producing macrophages determine subtype identity and prognosis via AP1 enhancer reprogramming in pancreatic cancer. *Nat Cancer*. 2021 Nov;2(11):1185-1203. doi: 10.1038/s43018-021-00258-w.
- Bartsch F, Eberhard J, Rückert F, Schmelzle M, Lehwald-Tywuschik N, Fichtner-Feigl S, Gaedcke J, Oldhafer KJ, Oldhafer F, Diener M, Mehrabi A, Settmacher U, Becker T, Keck T, Friess H, Strücker B, Opitz S, Lemke J, Schnitzbauer A, Lang H; German ICC Collaboration Group. Repeated resection for recurrent intrahepatic cholangiocarcinoma: A retrospective German multicentre study. *Liver Int*. 2021 Jan;41(1):180-191. doi: 10.1111/liv.14682.
- Brunner M, Belyaev O, Bösch F, Keck T, Witzigmann H, Grützmann R, Uhl W, Werner J. Operationsindikationen bei Tumoren der Bauchspeicheldrüse [Indications for the surgical management of pancreatic neoplasms]. *Z Gastroenterol*. 2021 Nov 24. German. doi: 10.1055/a-1682-7456.
- Dröge LH, Karras PJ, Gühlich M, Schirmer MA, Ghadimi M, Rieken S, Conradi LC, Leu M. Preoperative Radiochemotherapy in Esophageal Squamous Cell Cancer with 5-Fluorouracil/Cisplatin or Carboplatin/Paclitaxel: Treatment Practice over a 20-Year Period and Implications for the Individual Treatment Modalities. *Cancers (Basel)*. 2021 Apr 12;13(8):1834. doi: 10.3390/cancers13081834.
- Dusch N, Oldani M, Steffen T, Kitz J, Koenig U, Azizian A, König A, Ströbel P, Beissbarth T, Ghadimi M, Gaedcke J. Intensified Histopathological Work-Up after Pancreatic Head Resection Reveals Relevant Prognostic Markers. *Digestion*. 2021;102(2):265-273. doi: 10.1159/000504648.
- Eichler M, Andreou D, Golcher H, Hentschel L, Richter S, Hohenberger P, Kasper B, Pink D, Jakob J, Ashmawy H, Hettmer S, Tuchscherer A, Grube M, Heidt V, Jentsch C, Pablik J, Wardelmann E, Kreitner KF, Kneser U, Tonus C, Wimberger P, Schoffer O, Reichardt P, Wartenberg M, Eberlein-Gonska M, Bornhäuser M, Schmitt J, Schuler MK. Utilization of Interdisciplinary Tumor Boards for Sarcoma Care in Germany: Results from the PROSa Study. *Oncol Res Treat*. 2021;44(6):301-312. doi: 10.1159/000516262.

- Eichler M, Pink D, Menge F, Jakob J, Hentschel L, Richter S, Hohenberger P, Kasper B, Andreou D, Singer S, Grützmann R, Dmytrow DI, Arndt K, Tuchscherer A, Reichardt P, Ahrens M, Kunitz A, Mohm J, Bornhäuser M, Schmitt J, Schuler MK. Quality of life of GIST patients with and without current tyrosine kinase inhibitor treatment: Cross-sectional results of a German multicentre observational study (PROSa). *Eur J Cancer Care (Engl)*. 2021 Nov;30(6):e13484. doi: 10.1111/ecc.13484.
- Falcomatà C, Bärthel S, Ulrich A, Diersch S, Veltkamp C, Rad L, Boniolo F, Solar M, Steiger K, Seidler B, Zukowska M, Madej J, Wang M, Öllinger R, Maresch R, Barenboim M, Eser S, Tschurtschenthaler M, Mehrabi A, Roessler S, Goeppert B, Kind A, Schnieke A, Robles MS, Bradley A, Schmid RM, Schmidt-Supprian M, Reichert M, Weichert W, Sansom OJ, Morton JP, Rad R, Schneider G, Saur D. Genetic Screens Identify a Context-Specific PI3K/p27Kip1 Node Driving Extrahepatic Biliary Cancer. *Cancer Discov*. 2021 Jul 19. doi: 10.1158/2159-8290.CD-21-0209.
- Fietkau R, Grützmann R, Wittel UA, Croner RS, Jacobasch L, Neumann UP, Reinacher-Schick A, Imhoff D, Boeck S, Keilholz L, Oettle H, Hohenberger WM, Golcher H, Bechstein WO, Uhl W, Pirkl A, Adler W, Semrau S, Rutzner S, Ghadimi M, Lubgan D. R0 resection following chemo (radio)therapy improves survival of primary inoperable pancreatic cancer patients. Interim results of the German randomized CONKO-007± trial. *Strahlenther Onkol*. 2021 Jan;197(1):8-18. doi: 10.1007/s00066-020-01680-2.
- Gaiser T, Sauer C, Marx A, Jakob J, Kasper B, Hohenberger P, Hirsch D, Ronellenfitsch U. Molecular and Pathological Profiling of Corresponding Treatment-Naïve and Neoadjuvant Pazopanib-Treated High-Risk Soft Tissue Sarcoma Samples of the GISG-04/NOPASS Study. *Biology (Basel)*. 2021 Jul 9;10(7):639. doi: 10.3390/biology10070639.
- Hessmann E, Schneider G; 1(st) Virtual Göttingen-Munich-Marburg Pancreatic Cancer Meeting. New Insights Into Pancreatic Cancer: Notes from a Virtual Meeting. *Gastroenterology*. 2021 Sep;161(3):785-791. doi: 10.1053/j.gastro.2021.04.082.
- Hoepfner J, Plum PS, Buhr H, Gockel I, Lorenz D, Ghadimi M, Bruns C; Qualitätskommission der Deutschen Gesellschaft für Allgemein- und Viszeralchirurgie. Chirurgische Therapie des Ösophaguskarzinoms – Qualitätsindikatoren für Diagnostik und Therapie [Surgical treatment of esophageal cancer-Indicators for quality in diagnostics and treatment]. *Chirurg*. 2021 Apr;92(4):350-360. German. doi: 10.1007/s00104-020-01267-8.
- Jaradat D, Bagias G, Lorf T, Tokat Y, Obed A, Oezcelik A. Liver transplantation for combined hepatocellular-cholangiocarcinoma: Outcomes and prognostic factors for mortality. A multicenter analysis. *Clin Transplant*. 2021 Feb;35(2):e14094. doi: 10.1111/ctr.14094.
- Kutschat AP, Hamdan FH, Wang X, Wixom AQ, Najafova Z, Gibhardt CS, Kopp W, Gaedcke J, Ströbel P, Ellenrieder V, Bogeski I, Hessmann E, Johnsen SA. STIM1 Mediates Calcium-Dependent Epigenetic Reprogramming in Pancreatic Cancer. *Cancer Res*. 2021 Jun 1;81(11):2943-2955. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-20-2874.
- Kutschat AP, Johnsen SA, Hamdan FH. Store-Operated Calcium Entry: Shaping the Transcriptional and Epigenetic Landscape in Pancreatic Cancer. *Cells*. 2021 Apr 21;10(5):966. doi: 10.3390/cells10050966.
- Nguyen A, Dzulko M, Murr J, Yen Y, Schneider G, Krämer OH. Class 1 Histone Deacetylases and Ataxia-Telangiectasia Mutated Kinase Control the Survival of Murine Pancreatic Cancer Cells upon dNTP Depletion. *Cells*. 2021 Sep 23;10(10):2520. doi: 10.3390/cells10102520.
- Oesophago-Gastric Anastomosis Study Group (OGAA) on behalf of the West Midlands Research Collaborative. Postoperative outcomes in oesophagectomy with trainee involvement. *BJS Open*. 2021 Nov 9;5(6):zrab132. doi: 10.1093/bjsopen/zrab132.
- Oesophago-Gastric Anastomosis Study Group on behalf of the West Midlands Research Collaborative. Comparison of short-term outcomes from the International Oesophago-Gastric Anastomosis Audit (OGAA), the Esophagectomy Complications Consensus Group (ECCG), and the Dutch Upper Gastrointestinal Cancer Audit (DUCA). *BJS Open*. 2021 May 7;5(3):zrab010. doi: 10.1093/bjsopen/zrab010.
- Oesophago-Gastric Anastomosis Study Group on the West Midlands Research Collaborative. Anastomotic leak following oesophagectomy: research priorities from an international Delphi consensus study. *Br J Surg*. 2021 Jan 27;108(1):66-73. doi: 10.1093/bjs/znaa034.
- Oesophago-Gastric Anastomotic Audit (OGAA) Collaborative: Writing Committee; Steering Committee; National Leads; Site Leads; Collaborators. Mortality from esophagectomy for esophageal cancer across low, middle, and

high-income countries: An international cohort study. *Eur J Surg Oncol*. 2021 Jun;47(6):1481-1488. doi: 10.1016/j.ejso.2020.12.006.

- Schneider G, Wirth M, Keller U, Saur D. Rationale for MYC imaging and targeting in pancreatic cancer. *EJNMMI Res*. 2021 Oct 12;11(1):104. doi: 10.1186/s13550-021-00843-1.
- Schoffer O, Roessler M, Datzmann T, Andreou D, Jakob J, Eichler M, Richter S, Schuler MK, Schmitt J. Medical Care and Survival of Soft-Tissue and Bone Sarcoma Patients: Results and Methodological Aspects of a German Subnational Cohort Study Based on Administrative Healthcare Data. *Oncol Res Treat*. 2021;44(3):103-110. doi: 10.1159/000513178.
- Spitzner M, Emons G, Schütz KB, Wolff HA, Rieken S, Ghadimi BM, Schneider G, Grade M. Inhibition of Wnt/ β -Catenin Signaling Sensitizes Esophageal Cancer Cells to Chemoradiotherapy. *Int J Mol Sci*. 2021 Sep 24;22(19):10301. doi: 10.3390/ijms221910301.
- Ufartes R, Grün R, Salinas G, Sitte M, Kahl F, Wong MTY, van Ravenswaaij-Arts CMA, Pauli S. CHARGE syndrome and related disorders: a mechanistic link. *Hum Mol Genet*. 2021 Nov 16;30(23):2215-2224. doi: 10.1093/hmg/ddab183.
- Vassos N, Jakob J, Kähler G, Reichardt P, Marx A, Dimitrakopoulou-Strauss A, Rathmann N, Wardelmann E, Hohenberger P. Preservation of Organ Function in Locally Advanced Non-Metastatic Gastrointestinal Stromal Tumors (GIST) of the Stomach by Neoadjuvant Imatinib Therapy. *Cancers (Basel)*. 2021 Feb 3;13(4):586. doi: 10.3390/cancers13040586.
- Walter K, Rodriguez-Aznar E, Ferreira MSV, Frappart PO, Dittrich T, Tiwary K, Meessen S, Lerma L, Daiss N, Schulte LA, Najafova Z, Arnold F, Usachov V, Azoitei N, Erkan M, Lechel A, Brümmendorf TH, Seufferlein T, Kleger A, Tabarés E, Günes C, Johnsen SA, Beier F, Sainz B Jr, Hermann PC. Telomerase and Pluripotency Factors Jointly Regulate Stemness in Pancreatic Cancer Stem Cells. *Cancers (Basel)*. 2021 Jun 23;13(13):3145. doi: 10.3390/cancers13133145.
- Wang X, Kutschat AP, Yamada M, Prokakis E, Böttcher P, Tanaka K, Doki Y, Hamdan FH, Johnsen SA. Bromodomain protein BRDT directs Δ Np63 function and super-enhancer activity in a subset of esophageal squamous cell carcinomas. *Cell Death Differ*. 2021 Jul;28(7):2207-2220. doi: 10.1038/s41418-021-00751-w.
- Weigl H, Hohenberger P, Marx A, Vassos N, Jakob J, Galata C. Accuracy and Safety of Ultrasound-Guided Core Needle Biopsy of Soft Tissue Tumors in an Outpatient Setting: A Sarcoma Center Analysis of 392 Consecutive Patients. *Cancers (Basel)*. 2021 Nov 12;13(22):5659. doi: 10.3390/cancers13225659.
- Bleckmann A, Dierks S, Schildhaus HU, Hellige N, Bacher U, Trümper L, Wulf G. Treatment response to idelalisib in a patient with immunodeficiency-associated Burkitt lymphoma harboring a PIK3CA H1047R mutation. *Ann Hematol*. 2021 Jan;100(1):277-279. doi: 10.1007/s00277-020-03974-y.
- Croci GA, Au-Yeung RKH, Reinke S, Staiger AM, Koch K, Oschlies I, Richter J, Poeschel V, Held G, Loeffler M, Trümper L, Rosenwald A, Ott G, Spang R, Altmann B, Ziepert M, Klapper W. SPARC-positive macrophages are the superior prognostic factor in the microenvironment of diffuse large B-cell lymphoma and independent of MYC rearrangement and double-/triple-hit status. *Ann Oncol*. 2021 Nov;32(11):1400-1409. doi: 10.1016/j.annonc.2021.08.1991.
- Fangazio M, Ladewig E, Gomez K, Garcia-Ibanez L, Kumar R, Teruya-Feldstein J, Rossi D, Filip I, Pan-Hammarström Q, Inghirami G, Boldorini R, Ott G, Staiger AM, Chapuy B, Gaidano G, Bhagat G, Basso K, Rabadan R, Pasqualucci L, Dalla-Favera R. Genetic mechanisms of HLA-I loss and immune escape in diffuse large B cell lymphoma. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2021 Jun 1;118(22):e2104504118. doi: 10.1073/pnas.2104504118.
- Fenaux P, Haase D, Santini V, Sanz GF, Platzbecker U, Mey U; ESMO Guidelines Committee. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. Myelodysplastic syndromes: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up[†]☆. *Ann Oncol*. 2021 Feb;32(2):142-156. doi: 10.1016/j.annonc.2020.11.002.
- Frontzek F, Staiger AM, Zapukhlyak M, Xu W, Bonzheim I, Borgmann V, Sander P, Baptista MJ, Heming JN, Berning P, Wullenkord R, Erdmann T, Lutz M, Veratti P, Ehrenfeld S, Wienand K, Horn H, Goodlad JR, Wilson MR, Anagnostopoulos I, Lamping M, Gonzalez-Barca E, Climent F, Salar A, Castellvi J, Abrisqueta P, Menarguez J, Aldamiz T, Richter J, Klapper W, Tzankov A, Dirnhöfer S, Rosenwald A, Mate JL, Tapia G, Lenz P, Miething C, Hartmann W, Chapuy B, Fend F, Ott G, Navarro JT, Grau M, Lenz G. Molecular and functional profiling identifies therapeutically targetable vulnerabilities in plasmablastic lymphoma. *Nat Commun*. 2021 Aug 31;12(1):5183. doi: 10.1038/s41467-021-25405-w.

- Frontzek F, Ziepert M, Nickelsen M, Altmann B, Glass B, Haenel M, Truemper L, Held G, Bentz M, Borchmann P, Dreyling M, Viardot A, Kroschinsky FP, Metzner B, Staiger AM, Horn H, Ott G, Rosenwald A, Loeffler M, Lenz G, Schmitz N. Rituximab plus high-dose chemotherapy (MegaCHOEP) or conventional chemotherapy (CHOEP-14) in young, high-risk patients with aggressive B-cell lymphoma: 10-year follow-up of a randomised, open-label, phase 3 trial. *Lancet Haematol*. 2021 Apr;8(4):e267-e277. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00022-3.
- Hakrrouch S, Lehnig LY, Wallbach M, Schanz J, Koziolok MJ. Renal involvement of intravascular large B-cell lymphoma: a challenging diagnosis. *J Nephrol*. 2021 Jul 6. doi: 10.1007/s40620-021-01109-8.
- Hecht A, Meyer JA, Jann JC, Sockel K, Giagounidis A, Götze KS, Letsch A, Haase D, Schlenk RF, Haferlach T, Schafhausen P, Bug G, Lübbert M, Thol F, Büsche G, Schuler E, Nowak V, Obländer J, Fey S, Müller N, Metzgeroth G, Hofmann WK, Germing U, Nolte F, Reinwald M, Nowak D. Genome-wide DNA methylation analysis pre- and post-lenalidomide treatment in patients with myelodysplastic syndrome with isolated deletion (5q). *Ann Hematol*. 2021 Jun;100(6):1463-1471. doi: 10.1007/s00277-021-04492-1.
- Hirt C, Hoster E, Unterhalt M, Hänel M, Prange-Krex G, Forstpointner R, Florschütz A, Graeven U, Frickhofen N, Wulf G, Lengfelder E, Lerchenmüller C, Schlag R, Dierlamm J, Fischer von Weikersthal L, Ahmed A, Harich HD, Rosenwald A, Klapper W, Dreyling M, Hiddemann W, Herold M. Rituximab Maintenance Versus Observation After Immunochemotherapy (R-CHOP, R-MCP, and R-FCM) in Untreated Follicular Lymphoma Patients: A Randomized Trial of the Ostdeutsche Studiengruppe Hämatologie und Onkologie and the German Low-Grade Lymphoma Study Group. *Hemasphere*. 2021 Jun 23;5(7):e600. doi: 10.1097/HS9.0000000000000600.
- Hübschmann D, Kleinheinz K, Wagener R, Bernhart SH, López C, Toprak UH, Sungalee S, Ishaque N, Kretzmer H, Kreuz M, Waszak SM, Paramasivam N, Ammerpohl O, Aukema SM, Beekman R, Bergmann AK, Bieg M, Binder H, Borkhardt A, Borst C, Brors B, Bruns P, Carrillo de Santa Pau E, Claviez A, Doose G, Haake A, Karsch D, Haas S, Hansmann ML, Hoell JI, Hovestadt V, Huang B, Hummel M, Jäger-Schmidt C, Kerssemakers JNA, Korbel JO, Kube D, Lawerenz C, Lenze D, Martens JHA, Ott G, Radlwimmer B, Reisinger E, Richter J, Rico D, Rosenstiel P, Rosenwald A, Schillhabel M, Stilgenbauer S, Stadler PF, Martín-Subero JI, Szczepanowski M, Warsaw G, Weniger MA, Zapatka M, Valencia A, Stunnenberg HG, Lichter P, Möller P, Loeffler M, Eils R, Klapper W, Hoffmann S, Trümper L; ICGC MMML-Seq consortium; ICGC DE-Mining consortium; BLUEPRINT consortium, Küppers R, Schlesner M, Siebert R. Mutational mechanisms shaping the coding and noncoding genome of germinal center derived B-cell lymphomas. *Leukemia*. 2021 Jul;35(7):2002-2016. doi: 10.1038/s41375-021-01251-z.
- Hüttl KS, Staiger AM, Richter J, Ott MM, Kalmbach S, Klapper W, Biesdorf AS, Trümper L, Rosenwald A, Ziepert M, Horn H, Ott G. The "Burkitt-like" immunophenotype and genotype is rarely encountered in diffuse large B cell lymphoma and high-grade B cell lymphoma, NOS. *Virchows Arch*. 2021 Sep;479(3):575-583. doi: 10.1007/s00428-021-03050-4.
- Kröger N, Sockel K, Wolschke C, Bethge W, Schlenk RF, Wolf D, Stadler M, Kobbe G, Wulf G, Bug G, Schäfer-Eckart K, Scheid C, Nolte F, Krönke J, Stelljes M, Beelen D, Heinzelmann M, Haase D, Buchner H, Bleckert G, Giagounidis A, Platzbecker U. Comparison Between 5-Azacytidine Treatment and Allogeneic Stem-Cell Transplantation in Elderly Patients With Advanced MDS According to Donor Availability (VidazaAllo Study). *J Clin Oncol*. 2021 Oct 20;39(30):3318-3327. doi: 10.1200/JCO.20.02724.
- Liebers N, Duell J, Fitzgerald D, Kerkhoff A, Noerenberg D, Kaebisch E, Acker F, Fuhrmann S, Leng C, Welslau M, Chemnitz J, Middeke JM, Weber T, Holtick U, Trappe R, Pffannes R, Liersch R, Spoer C, Fuxius S, Gebauer N, Caillé L, Geer T, Koenecke C, Keller U, Claus R, Mougiakakos D, Mayer S, Huettmann A, Pott C, Trummer A, Wulf G, Brunnberg U, Bullinger L, Hess G, Mueller-Tidow C, Glass B, Lenz G, Dreger P, Dietrich S. Polatuzumab vedotin as a salvage and bridging treatment in relapsed or refractory large B-cell lymphomas. *Blood Adv*. 2021 Jul 13;5(13):2707-2716. doi: 10.1182/bloodadvances.2020004155.
- Ljungman P, Bermudez A, Logan AC, Kharfan-Dabaja MA, Chevallier P, Martino R, Wulf G, Selleslag D, Kakihana K, Langston A, Lee DG, Solano C, Okamoto S, Smith LR, Boeckh M, Wingard JR, Cywin B, Fredericks C, Lademacher C, Wang X, Young J, Maertens J. A randomised, placebo-controlled phase 3 study to evaluate the efficacy and safety of ASP0113, a DNA-based CMV vaccine, in seropositive allogeneic haematopoietic cell transplant recipients. *EClinicalMedicine*. 2021 Mar 19;33:100787. doi: 10.1016/j.eclinm.2021.100787.
- Mika T, Thomson J, Nilius-Eliliwi V, Vangala D, Baraniskin A, Wulf G, Klein-Scory S, Schroers R. Quantification of cell-free DNA for the analysis of CD19-CAR-T cells during lymphoma treatment. *Mol Ther Methods Clin Dev*. 2021 Oct 28;23:539-550.

- Müller D, Mazzeo P, Koch R, Bösherz MS, Welter S, von Hammerstein-Equord A, Hinterthaler M, Cordes L, Belharazem D, Marx A, Ströbel P, Küffer S. Functional apoptosis profiling identifies MCL-1 and BCL-xL as prognostic markers and therapeutic targets in advanced thymomas and thymic carcinomas. *BMC Med.* 2021 Nov 16;19(1):300. doi: 10.1186/s12916-021-02158-3.
- Panagiota V, Meggendorfer M, Kubasch AS, Gabdoulline R, Krönke J, Mies A, Shahswar R, Kandziora C, Klement P, Schiller J, Göhring G, Haferlach C, Ganster C, Shirneshan K, Guterath A, Thiede C, Germing U, Schroeder T, Kobbe G, Klesse S, Koenecke C, Schlegelberger B, Kröger N, Haase D, Döhner K, Sperr WR, Valent P, Ganser A, Thol F, Haferlach T, Platzbecker U, Heuser M. Impact of PPM1D mutations in patients with myelodysplastic syndrome and deletion of chromosome 5q. *Am J Hematol.* 2021 Jun 1;96(6):E207-E210. doi: 10.1002/ajh.26162.
- Rademacher JG, Wulf G, Koziolok MJ, Zeisberg M, Wallbach M. Cytokine adsorption therapy in lymphoma-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis and allogeneic stem cell transplantation. *J Artif Organs.* 2021 Sep;24(3):402-406. doi: 10.1007/s10047-020-01244-2. Epub 2021 Jan 18.
- Schmalbrock LK, Dolnik A, Cocciardi S, Sträng E, Theis F, Jahn N, Panina E, Blätte TJ, Herzig J, Skambraks S, Rücker FG, Gaidzik VI, Paschka P, Fiedler W, Salih HR, Wulf G, Schroeder T, Lübbert M, Schlenk RF, Thol F, Heuser M, Larson RA, Ganser A, Stunnenberg HG, Minucci S, Stone RM, Bloomfield CD, Döhner H, Döhner K, Bullinger L. Clonal evolution of acute myeloid leukemia with FLT3-ITD mutation under treatment with midostaurin. *Blood.* 2021 Jun 3;137(22):3093-3104. doi: 10.1182/blood.2020007626.
- Shumilov E, Hasenkamp J, Szuszies CJ, Koch R, Wulf GG. Patterns of Late Relapse after Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Patients with T-Cell Prolymphocytic Leukemia. *Acta Haematol.* 2021;144(1):105-110. doi: 10.1159/000506302.
- Szydłowski M, Garbicz F, Jabłońska E, Górniak P, Komar D, Pyrżyńska B, Bojarczuk K, Prochorec-Sobieszek M, Szumera-Ciećkiewicz A, Rymkiewicz G, Cybulska M, Statkiewicz M, Gajewska M, Mikula M, Gołas A, Domagała J, Winiarska M, Graczyk-Jarzynka A, Białopiotrowicz E, Polak A, Barankiewicz J, Puła B, Pawlak M, Nowis D, Golab J, Tomirotti AM, Brzózka K, Pacheco-Blanco M, Kupcova K, Green MR, Havranek O, Chapuy B, Juszczynski P. Inhibition of PIM Kinases in DLBCL Targets MYC Transcriptional Program and Augments the Efficacy of Anti-CD20 Antibodies. *Cancer Res.* 2021 Dec 1;81(23):6029-6043. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-21-1023.
- Thobe K, Konrath F, Chapuy B, Wolf J. Patient-Specific Modeling of Diffuse Large B-Cell Lymphoma. *Biomedicines.* 2021 Nov 10;9(11):1655. doi: 10.3390/biomedicines9111655.
- Tsamadou C, Engelhardt D, Platzbecker U, Sala E, Valerius T, Wagner-Drouet E, Wulf G, Kröger N, Murawski N, Einsele H, Schaefer-Eckart K, Freitag S, Casper J, Kaufmann M, Dürholt M, Hertenstein B, Klein S, Ringhoffer M, Frank S, Neuchel C, Schrezenmeier H, Mytilineos J, Fuerst D. HLA-DRB3/4/5 Matching Improves Outcome of Unrelated Hematopoietic Stem Cell Transplantation. *Front Immunol.* 2021 Dec 14;12:771449. doi: 10.3389/fimmu.2021.771449.
- Wienand K, Chapuy B. Molecular classification of aggressive lymphomas-past, present, future. *Hematol Oncol.* 2021 Jun;39 Suppl 1:24-30. doi: 10.1002/hon.2847.
- Wulf GG, Altmann B, Ziepert M, D'Amore F, Held G, Greil R, Tournilhac O, Relander T, Viardot A, Wilhelm M, Wilhelm C, Pezzutto A, Zijlstra JM, Neste EVD, Lugtenburg PJ, Doorduyn JK, Gelder MV, van Imhoff GW, Zettl F, Bräulke F, Nickelsen M, Glass B, Rosenwald A, Gaulard P, Loeffler M, Pfreundschuh M, Schmitz N, Trümper L; ACT-2 study investigators. Alectuzumab plus CHOP versus CHOP in elderly patients with peripheral T-cell lymphoma: the DSHNHL2006-1B/ACT-2 trial. *Leukemia.* 2021 Jan;35(1):143-155. doi: 10.1038/s41375-020-0838-5.
- Wurm-Kuczera RI, Buentzel J, Koenig JFL, Legler T, Valk JJ, Hasenkamp J, Jung W, Rademacher JG, Korsten P, Wulf GG. Sarcoidosis Following Hematopoietic Stem Cell Transplantation: Clinical Characteristics and HLA Associations. *Front Immunol.* 2021 Oct 7;12:746996. doi: 10.3389/fimmu.2021.746996.
- Wu W, Nelson G, Koch R, Donovan KA, Nowak RP, Heavican-Foral TB, Nirmal AJ, Liu H, Yang L, Duffy J, Powers F, Stevenson KE, Jones M, Ng SY, Wu G, Jain S, Xu R, Amaka S, Trevisani C, Donaldson N, Hagner PR, de Leval L, Gaulard P, Iqbal J, Thakurta A, Fischer ES, Adelman K, Weinstock DM. Overcoming IMiD Resistance in T-cell Lymphomas Through Potent Degradation of ZFP91 and IKZF1. *Blood.* 2021 Dec 22;blood.2021014701. doi: 10.1182/blood.2021014701.
- Zoellner AK, Unterhalt M, Stilgenbauer S, Hübel K, Thieblemont C, Metzner B, Topp M, Truemper L, Schmidt C, Bouabdallah K, Krauter J, Lenz G, Dürig J, Vergote V, Schäfer-Eckart K, André M, Kluin-Nelemans HC, van Hoof

A, Klapper W, Hiddemann W, Dreyling M, Hoster E; European Mantle Cell Lymphoma Network. Long-term survival of patients with mantle cell lymphoma after autologous haematopoietic stem-cell transplantation in first remission: a post-hoc analysis of an open-label, multicentre, randomised, phase 3 trial. *Lancet Haematol*. 2021 Sep;8(9):e648-e657. doi: 10.1016/S2352-3026(21)00195-2.

- Bottomley A, Coens C, Mierzynska J, Blank CU, Mandalà M, Long GV, Atkinson VG, Dalle S, Haydon AM, Meshcheryakov A, Khattak A, Carlino MS, Sandhu S, Puig S, Ascierto PA, Larkin J, Lorigan PC, Rutkowski P, Schadendorf D, Koornstra R, Hernandez-Aya L, Di Giacomo AM, van den Eertwegh AJM, Grob JJ, Gutzmer R, Jamal R, van Akkooi ACJ, Krepler C, Ibrahim N, Marreaud S, Kicinski M, Suci S, Robert C, Eggermont AMM; EORTC Melanoma Group. Adjuvant pembrolizumab versus placebo in resected stage III melanoma (EORTC 1325-MG/KEYNOTE-054): health-related quality-of-life results from a double-blind, randomised, controlled, phase 3 trial. *Lancet Oncol*. 2021 May;22(5):655-664. doi: 10.1016/S1470-2045(21)00081-4.
- Cappello S, Sung HM, Ickes C, Gibhardt CS, Vultur A, Bhat H, Hu Z, Brafford P, Denger A, Stejerean-Todoran I, Köhn RM, Lorenz V, Künzel N, Salinas G, Stanisz H, Legler T, Rehling P, Schön MP, Lang KS, Helms V, Herlyn M, Hoth M, Kummerow C, Bogeski I. Protein Signatures of NK Cell-Mediated Melanoma Killing Predict Response to Immunotherapies. *Cancer Res*. 2021 Nov 1;81(21):5540-5554. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-21-0164.
- Eggermont AMM, Blank CU, Mandalà M, Long GV, Atkinson VG, Dalle S, Haydon AM, Meshcheryakov A, Khattak A, Carlino MS, Sandhu S, Larkin J, Puig S, Ascierto PA, Rutkowski P, Schadendorf D, Koornstra R, Hernandez-Aya L, Di Giacomo AM, van den Eertwegh AJM, Grob JJ, Gutzmer R, Jamal R, Lorigan PC, van Akkooi ACJ, Krepler C, Ibrahim N, Marreaud S, Kicinski M, Suci S, Robert C; EORTC Melanoma Group. Adjuvant pembrolizumab versus placebo in resected stage III melanoma (EORTC 1325-MG/KEYNOTE-054): distant metastasis-free survival results from a double-blind, randomised, controlled, phase 3 trial. *Lancet Oncol*. 2021 May;22(5):643-654. doi: 10.1016/S1470-2045(21)00065-6.
- Hodak E, Sherman S, Papadavid E, Bagot M, Querfeld C, Quaglino P, Prince HM, Ortiz-Romero PL, Stadler R, Knobler R, Guenova E, Estrach T, Patsatsi A, Leshem YA, Prague-Naveh H, Berti E, Alberti-Violetti S, Cowan R, Jonak C, Nikolaou V, Mitteldorf C, Akilov O, Geskin L, Matin R, Beylot-Barry M, Vakeva L, Sanches JA, Servitje O, Weatherhead S, Wobser M, Yoo J, Bayne M, Bates A, Dunnill G, Marschalko M, Buschots AM, Wehkamp U, Evison F, Hong E, Amitay-Laish I, Stranzenbach R, Vermeer M, Willemze R, Kempf W, Cerroni L, Whittaker S, Kim YH, Scarisbrick JJ; Cutaneous Lymphoma International Consortium (CLIC) institutions. Should we be imaging lymph nodes at initial diagnosis of early-stage mycosis fungoides? Results from the PROspective Cutaneous Lymphoma International Prognostic Index (PROCLIPi) international study. *Br J Dermatol*. 2021 Mar;184(3):524-531. doi: 10.1111/bjd.19303.
- Kähler KC, Gutzmer R, Meier F, Zimmer L, Heppt M, Gesierich A, Thoms KM, Utikal J, Hassel JC, Loquai C, Pföhler C, Heinzerling L, Kaatz M, Göppner D, Pflugfelder A, Bohne AS, Satzger I, Reinhardt L, Placke JM, Schadendorf D, Ugurel S. Early Exanthema Upon Vemurafenib Plus Cobimetinib Is Associated With a Favorable Treatment Outcome in Metastatic Melanoma: A Retrospective Multicenter DeCOG Study. *Front Oncol*. 2021 May 24;11:672172. doi: 10.3389/fonc.2021.672172.
- Kempf W, Mitteldorf C, Battistella M, Willemze R, Cerroni L, Santucci M, Geissinger E, Jansen P, Vermeer MH, Marschalko M, Papadavid E, Piris MA, Ortiz-Romero PL, Novelli M, Paulli M, Quaglino P, Ranki A, Rodríguez Peralto JL, Wobser M, Auschra B, Robson A. Primary cutaneous peripheral T-cell lymphoma, not otherwise specified: results of a multicentre European Organization for Research and Treatment of Cancer (EORTC) cutaneous lymphoma taskforce study on the clinico-pathological and prognostic features. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2021 Mar;35(3):658-668. doi: 10.1111/jdv.16969.
- Kempf W, Mitteldorf C. Cutaneous T-cell lymphomas-An update 2021. *Hematol Oncol*. 2021 Jun;39 Suppl 1:46-51. doi: 10.1002/hon.2850.
- Knispel S, Gassenmaier M, Menzies AM, Loquai C, Johnson DB, Franklin C, Gutzmer R, Hassel JC, Weishaupt C, Eigentler T, Schilling B, Schummer P, Sirokay J, Kiecker F, Owen CN, Fleischer MI, Cann C, Kähler KC, Mohr P, Bluhm L, Niebel D, Thoms KM, Goldinger SM, Reinhardt L, Meier F, Berking C, Reinhard R, Susok L, Ascierto PA, Drexler K, Pföhler C, Tietze J, Heinzerling L, Livingstone E, Ugurel S, Long GV, Stang A, Schadendorf D, Zimmer L. Outcome of melanoma patients with elevated LDH treated with first-line targeted therapy or PD-1-based immune checkpoint inhibition. *Eur J Cancer*. 2021 May;148:61-75. doi: 10.1016/j.ejca.2021.01.034.
- Koch EAT, Petzold A, Wessely A, Dippel E, Gesierich A, Gutzmer R, Hassel JC, Haferkamp S, Hohberger B, Kähler KC, Knorr H, Kreuzberg N, Leiter U, Loquai C, Meier F, Meissner M, Mohr P, Pföhler C, Rahimi F, Schadendorf D,

- Schell B, Schlaak M, Terheyden P, Thoms KM, Schuler-Thurner B, Ugurel S, Ulrich J, Utikal J, Weichenthal M, Ziller F, Berking C, Heppt MV, On Behalf Of The German Dermatologic Cooperative Oncology Group DeCOG Committee Ocular Melanoma. Immune Checkpoint Blockade for Metastatic Uveal Melanoma: Patterns of Response and Survival According to the Presence of Hepatic and Extrahepatic Metastasis. *Cancers (Basel)*. 2021 Jul 4;13(13):3359. doi: 10.3390/cancers13133359.
- Kretschmer L, Mitteldorf C, Hellriegel S, Leha A, Fichtner A, Ströbel P, Schön MP, Bremmer F. The sentinel node invasion level (SNIL) as a prognostic parameter in melanoma. *Mod Pathol*. 2021 Oct;34(10):1839-1849. doi: 10.1038/s41379-021-00835-5.
 - Quaglino P, Prince HM, Cowan R, Vermeer M, Papadavid E, Bagot M, Servitjie O, Berti E, Guenova E, Stadler R, Querfeld C, Busschots AM, Hodak E, Patsatsi A, Sanches J, Maule M, Yoo J, Kevin M, Fava P, Ribero S, Zocchi L, Rubatto M, Fierro MT, Wehkamp U, Marshalko M, Mitteldorf C, Akilov O, Ortiz-Romero P, Estrach T, Vakeva L, Enz PA, Wobser M, Bayne M, Jonak C, Rubeta M, Forbes A, Bates A, Battistella M, Amel-Kashipaz R, Vydianath B, Combalia A, Georgiou E, Hauben E, Hong EK, Jost M, Knobler R, Amitay-Laish I, Miyashiro D, Cury-Martins J, Martinez X, Muniesa C, Prag-Naveh H, Stratigos A, Nikolaou V, Quint K, Ram-Wolff C, Rieger K, Stranzenbach R, Szepesi Á, Alberti-Violetti S, Felicity E, Cerroni L, Kempf W, Whittaker S, Willemze R, Kim Y, Scarisbrick JJ. Treatment of early-stage mycosis fungoides: results from the PROspective Cutaneous Lymphoma International Prognostic Index (PROCLIPi) study. *Br J Dermatol*. 2021 Apr;184(4):722-730. doi: 10.1111/bjd.19252.
 - Vlahova L, Kempf W, Schön MP, Mitteldorf C. Primary cutaneous follicle centre lymphoma, spindle cell type, presenting with multicentre figurated erythema and complete remission after intralesional injections of ultra-low-dose Interferon alpha-2a. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2021 Mar;35(3):e223-e225. doi: 10.1111/jdv.16942.
 - Wehkamp U, Mitteldorf C, Stendel S, Stranzenbach R, Nicolay JP, Wobser M, Weichenthal M, Schneiderbauer R, Klemke CD, Hillen U, Kempf W, Assaf C. Most rare subtypes of cutaneous lymphoma display variable CD30 expression: analysis of the German Cutaneous Lymphoma Network. *Br J Dermatol*. 2021 Jul;185(1):228-230. doi: 10.1111/bjd.19823.
 - Zaremba A, Philip M, Hassel JC, Glutsch V, Fiocco Z, Loquai C, Rafei-Shamsabadi D, Gutzmer R, Utikal J, Haferkamp S, Reinhardt L, Kähler KC, Weishaupt C, Moreira A, Thoms KM, Wilhelm T, Pföhler C, Roesch A, Ugurel S, Zimmer L, Stadtler N, Sucker A, Kiecker F, Heinzerling L, Meier F, Meiss F, Schlaak M, Schilling B, Horn S, Schadendorf D, Livingstone E. Clinical characteristics and therapy response in unresectable melanoma patients stage IIIB-IIID with in-transit and satellite metastases. *Eur J Cancer*. 2021 Jul;152:139-154. doi: 10.1016/j.ejca.2021.04.032.
 - Bettag C, Schregel K, Langer P, Thomas C, Behme D, Stadelmann C, Rohde V, Mielke D. Endoscope-assisted fluorescence-guided resection allowing supratotal removal in glioblastoma surgery. *Neurosurg Focus*. 2021 Jan;50(1):E3. doi: 10.3171/2020.10.FOCUS20560.
 - Abboud T, Hahn G, Just A, Paidhungat M, Nazarenus A, Mielke D, Rohde V. An insight into electrical resistivity of white matter and brain tumors. *Brain Stimul*. 2021 Sep-Oct;14(5):1307-1316. doi: 10.1016/j.brs.2021.08.023.
 - Dučić T, Ninkovic M, Martínez-Rovira I, Sperling S, Rohde V, Dimitrijević D, Jover Mañas GV, Vaccari L, Birarda G, Yousef I. Live-Cell Synchrotron-Based FTIR Evaluation of Metabolic Compounds in Brain Glioblastoma Cell Lines after Riluzole Treatment. *Anal Chem*. 2022 Feb 1;94(4):1932-1940. doi: 10.1021/acs.analchem.1c02076.
 - von der Brelie C, Schatlo B, Bettag C, Rohde V. Safety aspects of opioid-naïve patients with high-grade glioma treated with D,L-Methadone: an observational case series. *Neurosurg Rev*. 2021 Feb;44(1):579-586. doi: 10.1007/s10143-020-01250-1.
 - Bettag C, Hussein A, Sachkova A, Bock HC, Mielke D, Rohde V, Abboud T. Implantation of Carmustine wafers after resection of malignant glioma with and without opening of the ventricular system. *J Neurooncol*. 2021 Jul;153(3):519-525. doi: 10.1007/s11060-021-03792-w.
 - Löber-Handwerker R, Döring K, Bock C, Rohde V, Malinova V. Defining the impact of adjuvant treatment on the prognosis of patients with inoperable glioblastoma undergoing biopsy only: does the survival benefit outweigh the treatment effort? *Neurosurg Rev*. 2022 Feb 23. doi: 10.1007/s10143-022-01754-y.
 - Erlmeier F, Steffens S, Stöhr C, Herrmann E, Polifka I, Agaimy A, Trojan L, Ströbel P, Becker F, Wülfing C, Barth P, Stöckle M, Staehler M, Stief C, Haferkamp A, Hohenfellner M, Macher-Göppinger S, Wullich B, Noldus J, Brenner W, Roos FC, Walter B, Otto W, Burger M, Schrader AJ, Hartmann A, Ivanyi P; (German Network Of

- Kidney Cancer). Characterization of PD-1 and PD-L1 Expression in Papillary Renal Cell Carcinoma: Results of a Large Multicenter Study. *Clin Genitourin Cancer*. 2021 Feb;19(1):53-59.e1. doi: 10.1016/j.clgc.2020.07.002.
- Klümper N, Ralser DJ, Zarbl R, Schlack K, Schrader AJ, Rehlinghaus M, Hoffmann MJ, Niegisch G, Uhlig A, Trojan L, Steinestel J, Steinestel K, Wirtz RM, Sikic D, Eckstein M, Kristiansen G, Toma M, Hölzel M, Ritter M, Strieth S, Ellinger J, Dietrich D. CTLA4 promoter hypomethylation is a negative prognostic biomarker at initial diagnosis but predicts response and favorable outcome to anti-PD-1 based immunotherapy in clear cell renal cell carcinoma. *J Immunother Cancer*. 2021 Aug;9(8):e002949. doi: 10.1136/jitc-2021-002949.
 - Klümper N, Schmucker P, Hahn O, Höh B, Mattigk A, Banek S, Ellinger J, Heinzlbecker J, Sikic D, Eckstein M, Strauß A, Zengerling F, Hölzel M, Zeuschner P, Kalogirou C. C-reactive protein flare-response predicts long-term efficacy to first-line anti-PD-1-based combination therapy in metastatic renal cell carcinoma. *Clin Transl Immunology*. 2021 Dec 6;10(12):e1358. doi: 10.1002/cti2.1358.
 - Neumann JM, Niehaus K, Neumann N, Knobloch HC, Bremmer F, Krafft U, Kellner U, Nyirády P, Szarvas T, Bednarz H, Reis H. A new technological approach in diagnostic pathology: mass spectrometry imaging-based metabolomics for biomarker detection in urothelial cancer. *Lab Invest*. 2021 Sep;101(9):1281-1288. doi: 10.1038/s41374-021-00612-7.
 - Seidel C, Daugaard G, Nestler T, Tryakin A, Fedyanin M, Fankhauser CD, Hermanns T, Aparicio J, Heinzlbecker J, Paffenholz P, Heidenreich A, De Giorgi U, Cathomas R, Lorch A, Fingerhut A, Gayer F, Bremmer F, Giannatempo P, Necchi A, Raggi D, Aurilio G, Casadei C, Hentrich M, Tran B, Dieckmann KP, Brito M, Ruf C, Mazzocca A, Vincenzi B, Stahl O, Bokemeyer C, Oing C. The prognostic significance of lactate dehydrogenase levels in seminoma patients with advanced disease: an analysis by the Global Germ Cell Tumor Collaborative Group (G3). *World J Urol*. 2021 Sep;39(9):3407-3414. doi: 10.1007/s00345-021-03635-3.
 - Strauss A, Schmid M, Rink M, Moran M, Bernhardt S, Hubbe M, Bergmann L, Schlack K, Boegemann M. Real-world outcomes in patients with metastatic renal cell carcinoma according to risk factors: the STAR-TOR registry. *Future Oncol*. 2021 Jun;17(18):2325-2338. doi: 10.2217/fon-2020-1020.
 - Uhlig A, Uhlig J, Trojan L, Woike M, Leitsmann M, Strauß A. Toxicities of axitinib, sunitinib and temsirolimus: implications for progression-free and overall survival in metastatic renal cell cancer. *Future Oncol*. 2021 Jan;17(1):45-56. doi: 10.2217/fon-2020-0900.
 - Wenzel M, Welte MN, Grossmann L, Preisser F, Theissen LH, Humke C, Deuker M, Bernatz S, Gild P, Ahyai S, Karakiewicz PI, Bodelle B, Kluth LA, Chun FKH, Mandel P, Becker A. Multiparametric MRI may Help to Identify Patients With Prostate Cancer in a Contemporary Cohort of Patients With Clinical Bladder Outlet Obstruction Scheduled for Holmium Laser Enucleation of the Prostate (HoLEP). *Front Surg*. 2021 Feb 25;8:633196. doi: 10.3389/fsurg.2021.633196.
 - Wenzel M, Yu H, Uhlig A, Würnschimmel C, Wallbach M, Becker A, Fisch M, Chun FKH, Meyer CP, Leitsmann M. Cystatin C predicts renal function impairment after partial or radical tumor nephrectomy. *Int Urol Nephrol*. 2021 Oct;53(10):2041-2049. doi: 10.1007/s11255-021-02957-w.
 - Weusthof K, Lüttich P, Regnery S, König L, Bernhardt D, Witt O, Herfarth K, Unterberg A, Jungk C, Farnia B, Combs SE, Debus J, Rieken S, Harrabi S, Adeberg S. Neurocognitive Outcomes in Pediatric Patients Following Brain Irradiation. *Cancers (Basel)*. 2021 Jul 15;13(14):3538. doi: 10.3390/cancers13143538.

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin

- Gangfuß A, Yigit G, Altmüller J, Nürnberg P, Czeschik JC, Wollnik B, Bögershausen N, Burfeind P, Wieczorek D, Kaiser F, Roos A, Kölbl H, Schara-Schmidt U, Kuechler A. Intellectual disability associated with craniofacial dysmorphism, cleft palate, and congenital heart defect due to a de novo MEIS2 mutation: A clinical longitudinal study. *Am J Med Genet A*. 2021 Jan 11. doi: 10.1002/ajmg.a.62070.
- Höppner J, Kornak U, Sinningen K, Rutsch F, Oheim R, Grasemann C. Autosomal recessive hypophosphatemic rickets type 2 (ARHR2) due to ENPP1-deficiency. *Bone*. 2021 Jul 9;153:116111. doi: 10.1016/j.bone.2021.116111.
- Iqbal M, Maroofian R, Çavdarlı B, Riccardi F, Field M, Banka S, Bubshait DK, Li Y, Hertecant J, Baig SM, Dymant D, Efthymiou S, Abdullah U, Makhdoom EUH, Ali Z, Scherf de Almeida T, Molinari F, Mignon-Ravix C, Chabrol B, Antony J, Ades L, Pagnamenta AT, Jackson A, Douzougou S; Genomics England Research Consortium, Beetz C, Karageorgou V, Vona B, Rad A, Baig JM, Sultan T, Alvi JR, Maqbool S, Rahman F, Toosi MB, Ashrafzadeh F, Imannezhad S, Karimiani EG, Sarwar Y, Khan S, Jameel M, Noegel AA, Budde B, Altmüller J, Motameny S, Höhne

- W, Houlden H, Nürnberg P, Wollnik B, Villard L, Alkuraya FS, Osmond M, Hussain MS, Yigit G. Biallelic variants in *PCDHGC4* cause a novel neurodevelopmental syndrome with progressive microcephaly, seizures, and joint anomalies. *Genet Med*. 2021 Jul 9. doi: 10.1038/s41436-021-01260-4.
- Khuller K, Yigit G, Grijalva CM, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Elcioglu NH, Yeter B, Hehr U, Stein A, Della Marina A, Königer A, Depienne C, Kaiser FJ, Wollnik B, Kuechler A. MFSD2A-associated primary microcephaly – Expanding the clinical and mutational spectrum of this ultra-rare disease. *Eur J Med Genet* 2021 Aug 13:104310. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104310.
 - Pauli S, Berger H, Ufartes R, Borchers A. Comparing a Novel Malformation Syndrome Caused by Pathogenic Variants in *FBRSL1* to *AUTS2* Syndrome. *Front Cell Dev Biol* 2021 Nov 5;9:779009. doi: 10.3389/fcell.2021.779009.
 - Schnabel F, Kamphausen SB, Funke R, Kaulfuß S, Wollnik B, Zenker M. Aplasia cutis congenita in a *CDC42*-related developmental phenotype. *Am J Med Genet A*. 2021 Mar;185(3):850-855. doi: 10.1002/ajmg.a.62009.
 - Stürznickel J, Rolvien T, Delsmann A, Butscheidt S, Barvencik F, Mundlos S, Schinke T, Kornak U, Amling M, Oheim R. Clinical Phenotype and Relevance of *LRP5* and *LRP6* Variants in Patients With Early-Onset Osteoporosis (EOP). *J Bone Miner Res*. 2021 Feb;36(2):271-282. doi: 10.1002/jbmr.4197.
 - Stürznickel J, Jähn-Rickert K, Zustin J, Hennig F, Delsmann MM, Schoner K, Rehder H, Kreczy A, Schinke T, Amling M, Kornak U, Oheim R. Compound heterozygous frameshift mutations in *MESD* cause a lethal syndrome suggestive of osteogenesis imperfecta type XX. *J Bone Miner Res* 2021 Feb 17. doi: 10.1002/jbmr.4277.
 - Schmidt J, Schreiber G, Altmüller J, Thiele H, Nürnberg P, Li Y, Kaulfuß S, Funke R, Wilken B, Yigit G, Wollnik B. Familial cleft tongue caused by a unique translation initiation codon variant in *TP63*. *Eur J Hum Genet*. 2022 Feb;30(2):211-218. doi: 10.1038/s41431-021-00967-x. Epub 2021 Oct 11.
 - Schröder S, Li Y, Yigit G, Altmüller J, Bader I, Bevoit A, Biskup S, Dreha-Kulaczewski S, Christoph Korenke G, Kottke R, Mayr JA, Preisel M, Toelle SP, Wenthe-Schulz S, Wortmann SB, Hahn H, Boltshauser E, Uhmman A, Wollnik B, Brockmann K. Heterozygous truncating variants in *SUFU* cause congenital ocular motor apraxia. *Genet Med*. 2021 Feb;23(2):341-351. doi: 10.1038/s41436-020-00979-w.
 - Ufartes R, Grün R, Salinas G, Sitte M, Kahl F, Wong MTY, van Ravenswaaij-Arts CMA, Pauli S. *CHARGE* syndrome and related disorders: A mechanistic link. *Hum Mol Genet* 2021 Jul 6:ddab183. doi: 10.1093/hmg/ddab183.
 - Vogt G, El Choubassi N, Herczegfalvi Á, Kölbl H, Lekaj A, Schara U, Holtgrewe M, Krause S, Horvath R, Schuelke M, Hübner C, Mundlos S, Roos A, Lochmüller H, Karcagi V, Kornak U, Fischer-Zirnsak B. Expanding the clinical and molecular spectrum of *ATP6V1A* related metabolic cutis laxa. *J Inherit Metab Dis*. 2021 Jul;44(4):972-986. doi: 10.1002/jimd.12341.
 - Vogt G, Verheyen S, Schwartzmann S, Ehmke N, Potratz C, Schwerin-Nagel A, Plecko B, Holtgrewe M, Seelow D, Blatterer J, Speicher MR, Kornak U, Horn D, Mundlos S, Fischer-Zirnsak B, Boschann F. Biallelic truncating variants in *ATP9A* cause a novel neurodevelopmental disorder involving postnatal microcephaly and failure to thrive. *J Med Genet* 2021 Jun 18:jmedgenet-2021-107843. doi: 10.1136/jmedgenet-2021-107843.
 - Wade EM, Parthasarathy P, Mi J, Morgan T, Wollnik B, Robertson SP, Cundy T. Deletion of the last two exons of *FGF10* in a family with *LADD* syndrome and pulmonary acinar hypoplasia. *Eur J Hum Genet*. 2021 May 9. doi: 10.1038/s41431-021-00902-0.
 - Yigit G, Sheffer R, Daana M, Li Y, Kaygusuz E, Mor-Shakad H, Altmüller J, Nürnberg P, Douiev L, Kaulfuss S, Burfeind P, Wollnik B, Brockmann K. Loss-of-function variants in *DNM1* cause a specific form of developmental and epileptic encephalopathy only in biallelic state. *J Med Genet* 2021 Jun 25:jmedgenet-2021-107769. doi: 10.1136/jmedgenet-2021-107769.