

Tabelle 1: Auflistung der bisherigen ESNEK-Abfragen

ESNEK-Nr.	Abfragedatum	Projekt	Studienleitung	Fallzahlmeldungen (Stand Februar 2025)	Publikationen
1	07.10.2014	Identifizierung des Krankheits-Gens der Congenitalen Okulomotorischen Apraxie Cogan (COMA)	Prof. Dr. Knut Brockmann, Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen; kbrock@med.uni-goettingen.de	63	Micalizzi A, Poretti A, Romani M, Ginevrino M, Mazza T, Aiello C, Zanni G, Baumgartner B, Borgatti R, Brockmann K, Camacho A, Cantalupo G, Haessler M, Hikel C, Klein A, Mandrile G, Mercuri E, Rating D, Romaniello R, Santorelli FM, Schimmel M, Spaccini L, Teber S, von Moers A, Wente S, Ziegler A, Zonta A, Bertini E, Boltshauser E, Valente EM. Clinical, neuroradiological and molecular characterization of cerebellar dysplasia with cysts (Poretti-Boltshauser syndrome). Eur J Hum Genet. 2016;24:1262-7. Wente S, Schröder S, Buckard J, Büttel HM, von Deimling F, Diener W, Häussler M, Hübschle S, Kinder S, Kurlemann G, Kretzschmar C, Lingen M, Maroske W, Mundt D, Sánchez-Albisua I, Seeger J, Toelle SP, Boltshauser E, Brockmann K. Nosological delineation of congenital ocular motor apraxia type Cogan: an observational study. Orphanet J Rare Dis. 2016;11:104. Pauli S, Altmüller J, Schröder S, Ohlenbusch A, Dreha-Kulaczewski S, Bergmann C, Nürnberg P, Thiele H, Li Y, Wollnik B, Brockmann K. Homozygosity for the c.428delG variant in KIAA0586 in a healthy individual: implications for molecular testing in patients with Joubert syndrome. J Med Genet. 2018 Schröder S, Wieland B, Ohlenbusch A, Yigit G, Altmüller J, Boltshauser E, Dork T, Brockmann K. Evidence of pathogenicity for the leaky splice variant c.1066-6T>G in ATM. Am J Med Genet Part A. 2020: 1-5. Schröder S, Li Y, Yigit G, Altmüller J, Bader I, Bevtov A, Biskup S, Dreha-Kulaczewski S, Korenke GC, Kottke R, Mayr JA, Preisel M, Toelle SP, Wente-Schulz S, Wortmann SB, Hahn H, Boltshauser E, Uhmann A, Wollnik B, Brockmann K. Heterozygous truncating variants in SUFU cause congenital ocular motor apraxia. Genet Med. 2020 Oct 7. Epub ahead of print. Schröder S, Yigit G, Li Y, Altmüller J, Büttel HM, Fiedler B, Kretzschmar C, Nürnberg P, Seeger J, Serpieri V, Valente EM, Wollnik B, Boltshauser E, Brockmann K. The genetic spectrum of congenital ocular motor apraxia type Cogan: an observational study, continued. Orphanet J Rare Dis. 2023;18:101.
2	16.02.2015	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei FOXC1-assoziierten Krankheitsbildern	Prof. Dr. Knut Brockmann, Prof. Dr. Dr. Birgit Zirn, Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen; kbrock@med.uni-goettingen.de	26	Mitter D, Pringsheim M, Kaulisch M, Plumacher K, Schröder S, Warthemann R, Abou Jamra R, Baethmann M, Bast T, Büttel HM, Cohen JS, Conover E, Courage C, Eger A, Fatemi A, Grebe TA, Hauser NS, Heinritz W, Helbig KL, Heruth M, Huhle D, Höft K, Karch S, Kluger G, Korenke GC, Lemke JR, Lutz RE, Patzer S, Prehl I, Hoertnagel K, Ramsey K, Rating T, Rieß A, Rohena L, Schimmel M, Westman R, Zech FM, Zoll B, Malzahn D, Zirn B, Brockmann K. FOXC1 syndrome: genotype-phenotype association in 83 patients with FOXC1 variants. Genet Med. 2018;20:98-108.
3	04.03.2015	Kindliche und juvenile Myasthenien	Frau Dr. Adela Della Marina und Frau Prof. Dr. Ulrike Schara, Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Essen, sowie Frau Dr. Angela Abicht, Friedrich-Baur-Institut der LMU München und Medizinisch-Genetisches Zentrum München; adela.dellamarina@uk-essen.de	34	
4	05.06.2015	Phänotypische Variabilität des CAPOS-Syndroms	Prof. Dr. Knut Brockmann, PD Dr. Hendrik Rosewich, Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen; kbrock@med.uni-goettingen.de	7	
5	19.01.2016	Orale Therapie in der pädiatrischen Multiplen Sklerose (MS)	Prof. Dr. Gerhard Kurlemann, Dr.med. Christiane Elpers, Neuropädiatrie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster; christiane.elpers@ukmuenster.de	19	
6	03.03.2016	Phänotypische Variabilität ADCY5-assoziiierter Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Alexander Münchau, Lübeck und Prof. Dr. Knut Brockmann, Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen;	10	
7	06.04.2016	RIS – die frühe MS?!	Prof. Dr. Gerhard Kurlemann, Dr.med. Christiane Elpers, Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Münster; christiane.elpers@ukmuenster.de	3	
8	16.05.2017	FOXC1-Syndrom infolge FOXC1-Punktmutationen: Assoziation zwischen Genotyp und neuroradiologischem Phänotyp	Prof. Dr. Knut Brockmann, SPZ Göttingen, Dr. Diana Mitter, Humangenetik Leipzig, Prof. Martin Staudt und Dr. Milka Pringsheim, Neuropädiatrie Vogtareuth; kbrock@med.uni-goettingen.de	14	Milka Pringsheim, Diana Mitter, Simone Schröder, Rita Warthemann, Kim Plumacher, Gerhard Kluger, Martina Baethmann, Thomas Bast, Sarah Braun, Hans-Martin Büttel, Elizabeth Conover, Carolina Courage, Alexandre N. Datta, Angelika Eger, Theresa A. Grebe, Annette Hasse-Wittmer, Marion Heruth, Karen Höft, Angela M. Kaindl, Stephanie Karch, Torsten Kautzky, Georg C. Korenke, Bernd Kruse, Richard E. Lutz, Heymut Omran, Steffi Patzer, Heike Philipp, Keri Ramsey, Tina Rating, Angelika Rieß, Mareike Schimmel, Rachel Westman, Frank-Martin Zech, Birgit Zirn, Pauline A. Ulmke, Godwin Sokpor, Tran Tuoc, Andreas Leha, Martin Staudt, Knut Brockmann. Structural brain anomalies in patients with FOXC1 syndrome and in Foxg1 +/- mice. Ann Clin Transl Neurol. 2019;6:655-668.
9	30.05.2017	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Patienten mit OARS-assoziiertes progressiver Mikrozephalie	Dr. Diana Mitter, Institut für Humangenetik Leipzig, Universitätsklinikum Leipzig; Mitter@zotzklimas.de	3	
10	31.05.2017	Biomarker und MRT als potentielle Therapie-Outcome-Parameter bei ADCK3-assoziierten Ataxien	PD Dr. Matthias Synofzik, Abteilung Neurodegenerative Erkrankungen, Zentrum für Neurologie & Hertie-Institut für klinische Hirnforschung, Tübingen; matthis.synofzik@uni-tuebingen.de	0	
11	12.09.2017	Progerien	Prof. Dr. Bernd Wollnik, Institut für Humangenetik Göttingen; bernd.wollnik@med.uni-goettingen.de	8	
12	29.09.2017 07.05.2018	Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP) vom Typ SPG47, SPG48, SPG50, SPG51 und SPG52	Daniel Ebrahimi-Fakhari und Prof. Dr. Sascha Meyer, Klinik für Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie, Homburg/Saar; daniel.ebrahimifakhari@uks.eu	6	
13	18.10.2017	Neuromyelitis optica- Spektrumerkrankung (NMOSD)	Prof. Dr. Kevin Rostasy, Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln und Mag. Dr. Christian Lechner, Neuropädiatrie Innsbruck; k.rostasy@kinderklinik-datteln.de, ch.lechner@i-med.ac.at	20	Lechner C, Breu M, Wendel EM, Kornek B, Schanda K, Baumann M, Reindl M, Rostásy K. Epidemiology of Pediatric NMOSD in Germany and Austria. Front Neurol. 2020 May 15;11:415. doi: 10.3389/fneur.2020.00415.  Lechner C, Breu M, Wendel EM, Kornek B, Schanda K, Baumann M, Reindl M, Rostásy K. Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen in Deutschland- Ergebnisse einer epidemiologischen Studie. Neuropaediatrie 2020: 19: 88-97, Schmidt-Roemhild-Verlag, Lübeck, Germany; ISSN 1619-3873.

14	16.01.2018 24.04.2018	MEF2C-Syndrom infolge MEF2C-Punktmutationen: Assoziationen zwischen Genotyp und klinischem Phänotyp	Dr. Diana Mitter, Institut für Humangenetik Leipzig, Universitätsklinikum Leipzig; Mitter@zotzklimas.de	4	
15	24.01.2018 14.03.2018	Diagnose und klinisches Bild des Sturge-Weber Syndroms und des PHACE Syndroms in Deutschland, der Schweiz und Österreich	Dr. Sigrid Disse und Prof. Dr. Sascha Meyer, Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg; sigrid.disse@kliniken-nordoberpfalz.ag	> 95	Disse SC, Toelle SP, Schroder S, Theiler M, Weibel L, Broser P, Langner C, Siegel D, Brockmann K, Schoenfelder I, Meyer S. Epidemiology, Clinical Features, and Use of Early Supportive Measures in PHACE Syndrome: A European Multinational Observational Study [published online ahead of print, 2020 Jul 1]. <i>Neuroepidemiology</i> . 2020;1-9.
16	13.02.2018 24.04.2018	Phänotypisches Spektrum und Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Mutationen im COL4A1- und COL4A2-Gen	Dr. med. Jessika Johannsen und PD Dr. med. Jonas Denecke, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; j.johannsen@uke.de, j.denecke@uke.de	17	
17	21.11.2018	Therapieeffekt bei PRRT2-assoziiierter benigner Säuglingsepilepsie	Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg; steffen.syrbe@med.uni-heidelberg.de	50	Döring JH, Saffari A, Bast T, Brockmann K, Ehrhardt L, Fazeli W, Janzarik WG, Kluger G, Muhle H, Möller RS, Platzer K, Santos JL, Bache I, Bertsche A, Bonfert M, Borggräfe I, Broser PJ, Datta AN, Hammer TB, Hartmann H, Hasse-Wittmer A, Henneke M, Kühne H, Lemke JR, Maier O, Matzker E, Merkschlagler A, Opp J, Patzer S, Rostasy K, Stark B, Strzelczyk A, von Stülpnagel C, Weber Y, Wolff M, Zirn B, Hoffmann GF, Kölker S, Syrbe S. The Phenotypic Spectrum of PRRT2-Associated Paroxysmal Neurologic Disorders in Childhood. <i>Biomedicine</i> . 2020 Oct 28;8(11):E456. doi: 10.3390/biomed8110456.
18	11.12.2018	Identifizierung des klinischen Spektrums und genetischer Veränderungen bei Kindern mit Aicardi-Syndrom	Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg; steffen.syrbe@med.uni-heidelberg.de	40	
19	22.05.2019	Therapieansprechen auf Perampanel bei Patienten mit paroxysmaler nicht kinesiogener Dyskinesie (PNKD)	Dr. Holger Lerche, Abt. Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie, Hertie Institut für Klinische Hirnforschung, Universitätsklinikum Tübingen, holger.lerche@med.uni-tuebingen.de	10	
20	11.11.2019	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei GNAO1-assoziierten Krankheitsbildern	Dr. Anne Koy, Dr. Sebattin Cirak und Moritz Thiel, Klinisches Studienzentrum Pädiatrie, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Köln, anne.koy@uk-koeln.de; moritz.thiel@uk-koeln.de	23	Thiel M, Bamborschke D, Janzarik WG, Assmann B, Zittel S, Patzer S, Auhuber A, Opp J, Matzker E, Bevo A, Seeger J, van Baalen A, Stüve B, Brockmann K, Cirak S, Koy A. Genotype-phenotype correlation and treatment effects in young patients with GNAO1-associated disorders. <i>J Neurol Neurosurg Psychiatry</i> . 2023 May 24;jnnp-2022-330261. doi: 10.1136/jnnp-2022-330261. Epub ahead of print.
21	14.01.2020 04.03.2020	Phänotypisches Spektrum familiärer episodischer Schmerzsyndrome (FEPS) im Kindes- und Jugendalter	Prof. Dr. Knut Brockmann, Dr. Simone Schroder und cand. med. Charlotte Matthias, Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen, kbrock@med.uni-goettingen.de; simone.schroeder@med.uni-goettingen.de	37	
22	26.02.2020	Kinder und Jugendliche mit Lissenzephalie: Langzeitverlauf, Lebensqualität und Ansprechen auf die antikonvulsive Therapie	Dr. Tobias Geis, Dr. Christiane Propper, Neuropädiatrie, KUNO-Kinder-Universitätsklinik Regensburg, und Prof. Dr. Ute Hehr, Zentrum für Humangenetik, Universitätsklinikum Regensburg; tobias.geis@barmherzige-regensburg.de; liss@humangenetik-regensburg.de	40	
23	30.03.2020	Studie zu den genetischen Ursachen des Hydrocephalus	Dr. Julia Wallmeier, Prof. Heymut Omran, Klinik für Kinder und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster; julia.wallmeier@ukmuenster.de	100	
24	01.04.2020	Erhebung zur Therapie und weiteren Diagnostik der Tuberösen Sklerose in Deutschland	Dr. Daniel Ebrahimi-Fakhari, Klinik für Kinder und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster; Daniel.Ebrahimi-Fakhari@ukmuenster.de	26	
25	26.05.2020 + 01.09.2020	SOD1-Defizienz: Pathomechanismen einer neuen neurometabolischen Erkrankung	Dr. Julien H. Park, Klinik für Kinder und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster; Julien.Park@ukmuenster.de	0	
26	25.03.2021	Systematische Analyse des natürlichen Verlaufs und klinischen Spektrums der Beta-Propeller-Protein-assoziierten Neurodegeneration (BPAN)	Dr. Afshin Saffari und Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Sektion für pädiatrische Epileptologie, Universitätsklinikum Heidelberg; steffen.syrbe@med.uni-heidelberg.de	30	
27	03.05.2021	Elternbefragung zum natürlichen Verlauf der Pontocerebellären Hypoplasie Typ 2 (PCH2) mittels eines Fragebogens	Dr. Wibke Janzarik, Abteilung für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen, Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Freiburg; wibke.janzarik@uniklinik-freiburg.de	14	
28	14.07.2021	Angeborene Störungen der Autophagie mit neurologischer Entwicklungsstörung und primärem Immundefekt	Dr. Hormos Dafsari, Dr. Heinz Jungbluth, Universitätsklinik Köln, Max-Planck-Institute for Biology of Ageing & Evelina Children's Hospital London; hormos.dafsari@uk-koeln.de	5	
29	23.07.2021	WOREE Syndrom (WVVOX Related Epileptic Encephalopathy) – eine retrospektive Datenanalyse zur Phänotyp/Genotyp Beschreibung	Dr. Birgit Stark, PD Dr. Gudrun Groppel, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Kepler Universitätsklinikum Linz; birgit.stark@kepleruniklinikum.at, gudrun.groppel@kepleruniklinikum.at	20	
30	30.08.2021	Klinisches Spektrum der Menkes-Erkrankung und allelischer ATP7A-assoziiierter Krankheiten - Vergleich des klinischen Verlaufes bei Kindern mit und ohne Kupferhistidintherapie	PD Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Sektion für pädiatrische Epileptologie, Universitätsklinikum Heidelberg; steffen.syrbe@med.uni-heidelberg.de	24	
31	18.02.2022	Münchhausen-by-Proxy-Syndrom – Häufigkeit und Symptomatik bei Patient*innen im neuropädiatrischen Bereich	Prof. Dr. Peter Borusiak, Kinderneurologisches Zentrum Bonn, LVR Klinik Bonn, Universität Witten/Herdecke; peter.borusiak@lvr.de	18	
32	16.03.2022	Häufigkeit und Symptomatik bei Patient*innen mit genetisch gesicherter Riesenaxon neuropathie (GAN)	Dr. med. Andrea Gangfuß, Abt. für Neuropädiatrie, Klinik für Kinderheilkunde Essen; andrea.gangfuss@uk-essen.de	9	
33	20.09.2022	Epilepsiechirurgie bei Patienten mit hochgradigen Hirntumoren	Prof. Dr. med. Ingo Borggräfe, Dr. Robert Lersch, Epilepsiezentrum für Kinder und Jugendliche, Dr. von Haunersches Kinderspital, Universitätsklinikum LMU München; ingo.borggrae@med.uni-muenchen.de, robert.lersch@med.uni-muenchen.de	18	
34	28.09.2022	Stüve-Wiedemann Syndrom	Dr. med. Hormos Dafsari, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin an der Universitätsklinik Köln & Max-Planck-Institute for Biology of Ageing, hormos.dafsari@uk-koeln.de	1	
35	17.01.2023	Verlaufsbeobachtung SCN2A assoziierter Erkrankungen	Dr. med. Walid Fazeli, Dr. med. Daniel Bamborschke, Klinik für Neuropädiatrie und SPZ, Universitätsklinikum Bonn; SCN2A-kinderneurologie@ukbonn.de Dr. med. Markus Wolff, Klinik für Kinder und Jugendliche, Klinik Lengg AG, Schweizerische Epilepsie-Klinik, Zürich	82	

36	20.04.2023	Genetische und pharmakogenetische Untersuchungen bei Patienten mit Epilepsien und verwandten Erkrankungen	Prof. Dr. Holger Lerche, Dr. med. Robert Lauerer-Braun	160	
37	06.11.2023	ESNEK-Abfrage zum Kearns-Sayre-Syndrom	Prof. Dr. J. Gärtner und Herr Prof. Dr. E. Wilichowski, Studienorganisation: Dr. med. A. Knorr alexandra.knorr@med.uni-goettingen.de, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen	1	
38	10.01.2024	PDE10A-assoziierte Bewegungs- und Entwicklungsstörungen	Prof. Dr. Markus Schülke, Klinik für Pädiatrie m. S. Neurologie, NeuroCure Clinical Research Center, Charité-Universitätsmedizin, Berlin; Prof. Dr. Andrea Kühn, Sektion für Bewegungsstörungen und Neuromodulation, Klinik für Neurologie, Charité – Universitätsmedizin Berlin; markus.schuelke@charite.de, andrea.kuehn@charite.de	1	
39	06.02.2024	Klinisches Spektrum, natürlicher Verlauf und prädisponierende Faktoren bei Kindern mit Hemikonvulsions-Hemiplegie-Epilepsie Syndrom (HHE)	Dr. Jan Henje Driedger und Prof. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg: epi-register.KIND@med.uni-heidelberg.de und JanHenje.Driedger@med.uni-heidelberg.de	9	
40	12.02.2024 + 08	Epidemiologie und präzise Phänotypisierung des Arginasemangels durch gezielte Diagnostik symptomatischer Patientinnen und Patienten	Annette Heß, Svenja Scharre und Prof. Dr. med. Stefan Kolker, Universität Heidelberg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin; Annette.Hess@med.uni-heidelberg.de, Svenja.Scharre@med.uni-heidelberg.de	15	
41	13.06.2024	Psychopathologische Symptomatik bei Patienten mit <i>PCDH19</i> -Mutation	Dipl.-Psych. Dr. Michael Lingen, M. Sc. Psych. Caroline Waldmann, Prof. Dr. Knut Brockmann, Sozialpädiatrisches Zentrum, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen; mlingen@gwdg.de	43	
42	13.08.2024	DECADE- Deciphering the CACNA1E- Developmental and epileptic encephalopathy – a natural history study	Prof. Dr. Holger Lerche, Dr. med. Robert Lauerer-Braun, Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt Epileptologie, Hertie-Institut für klinische Hirnforschung, Universität und Universitätsklinikum Tübingen; holger.lerche@uni-tuebingen.de, robert.lauerer@med.uni-tuebingen.de	4	
43	12.09.2024	PIK3CA-assoziiertes Überwuchssyndrom Erkrankungen	Prof. Dr. Steffen Syrbe, cand. med. Irina Zhukova, Klinik Kinderheilkunde I, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg: Steffen.Syrbe@med.uni-heidelberg.de, irina.zhukova@stud.uni-heidelberg.de	35	
44	15.01.2025	Noonan-Syndrom	Dr. med. David Muhmann, Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt, Abt. für Neuropädiatrie, Klinik für Kinderheilkunde I, Essen: david.muhmann@uk-essen.de	88	