ZSEG

Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen



Qualitätsbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen

Berichtsjahr 2025

UNIVERSITÄTSMEDIZIN GÖTTINGEN UMG

Inhaltsverzeichnis

1. DARSTELLUNG DES ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN UND SEINER NETZWERKPARTNER 3

1.1 Einleitung und Überblick: Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen 3
1.2 Organisation und Aufbau des ZSEG 3
1.3 Kooperationen/ Netzwerkpartner 5

2. ART UND ANZAHL DER PRO JAHR ERBRACHTEN BESONDEREN AUFGABEN 6

3. DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUR QUALITÄTSSICHERUNG UND -VERBESSERUNG DER BESONDEREN AUFGABENWAHRNEHMUNG 6

3.1 Maßnahmen zur Qualitätssicherung im Typ-A-Zentrum 6
3. 2 Zertifizierungen 6

4. ANZAHL DER DURCHGEFÜHRTEN FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN 9

5. DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUM STRUKTURIERTEN AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN 11

6. ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHERTEN DIAGNOSEN GEGENÜBER BISHER UNKLAREN DIAGNOSEN 13

7. NENNUNG DER LEITLINIEN UND KONSENSUSPAPIERE, AN DENEN DAS ZENTRUM MITARBEITET 14

8. NENNUNG DER STUDIEN ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN, AN DENEN DAS ZENTRUM IM JAHR 2025 TEILGENOMMEN HAT. 16

9. REGISTER 20

10. NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN DES ZENTRUMS ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN21

Gemäß den Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten (§ 136c Absatz 5 SGB V / Zentrums-Regelungen) möchten wir in diesem Qualitätsbericht die Aktivitäten des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSEG) für das Jahr 2025 der Öffentlichkeit zugänglich machen.

1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

1.1 Einleitung und Überblick: Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn sie weniger als 5 von 10.000 Menschen betrifft. Aufgrund der Vielzahl unterschiedlicher Seltener Erkrankungen (SE) wird geschätzt, dass allein in Deutschland rund 4 Millionen Menschen betroffen sind.

Die Diagnose und Behandlung Seltener Erkrankungen sind oft herausfordernd: Die Krankheitsbilder sind äußerst vielfältig und komplex, während die Symptome meist unspezifisch sind. SE verlaufen häufig chronisch und manifestieren sich in vielen Fällen bereits im Kindesalter. Ein Großteil ist genetisch bedingt, und nur wenige sind heilbar. Da es für einzelne SE oft nur wenige Expert*innen gibt, ist der Zugang zu geeigneten Diagnose-, Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten nicht immer leicht zu finden. Dies führt häufig zu nicht zielführenden Untersuchungen und verzögerten Diagnosen – eine erhebliche Belastung für die Patientinnen.

Die Zentren für Seltene Erkrankungen sollen die Versorgungssituation der Betroffenen verbessern, indem sie Patient*innen, Ärzt*innen und Wissenschaftler*innen miteinander vernetzen. Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSEG) ist eine interdisziplinäre Einrichtung der Universitätsmedizin Göttingen (UMG). Es ist an den Empfehlungen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ausgerichtet. Seit seiner Gründung im Januar 2017 als Medizinisches Kompetenzzentrum in der UMG setzt sich das ZSEG aktiv für die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein.

In der UMG wurden im Jahr 2025 3.637 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Die Kodierung erfolgte mittels ICD 10-GM und Orpha-Code.

1.2 Organisation und Aufbau des ZSEG

Das koordinierende A-Zentrum (in Abb. 1 dunkelblau) bildet die Dachstruktur des ZSEG. Es dient als erste Anlaufstelle für Menschen mit einem Verdacht auf eine seltene Erkrankung oder einer bereits gesicherten Diagnose. Die bisherigen Befunde der Patient*innen werden aufbereitet und bei Bedarf in interdisziplinären Fallkonferenzen besprochen. Über den medizinischen Lotsen vermittelt das Typ-A-Zentrum den Kontakt zu geeigneten Expert*innen in den angeschlossenen Spezialzentren (Typ-B-Zentren) oder weiteren Spezialisten.



Abbildung 1: Organigramm des ZSEG (Stand 03/2026)

Dem Vorstand des ZSEG gehören 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 ein Oberarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin (Prof. Dr. Lars Schlotawa, stellvertretender Sprecher) an.

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).

In das ZSEG eingebunden sind die krankheits(gruppen)-spezifischen Spezialzentren / Typ-B-Zentren (hellblau), wobei das Typ-A-Zentrum als krankheitsübergreifendes Referenzzentrum diese koordiniert. Seit Gründung des ZSEG wurden als horizontale Strukturen elf solcher Spezialzentren eingerichtet. Die Gründung weiterer Spezialzentren wird angestrebt.

- Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen (PD Dr. Brandenburg)
- Zentrum für seltene Hörstörungen (Prof. Dr. Strenzke)
- Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare), (PD Dr. Kettwig)
- Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen (Prof. Dr. Dr. Schliephake)
- Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen (Prof. Dr. Bähr)
- Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen (Dr. Zschüntzsch)
- Zentrum für progeroide Erkrankungen (Prof. Dr. Wollnik)
- Zentrum für seltene Skeletterkrankungen (Prof. Kornak)
- Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen (Prof. Dr. Mühlhausen)
- Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Prof. Dr. Ströbel)
- Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin (Prof. Dr.

Wollnik).

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

Unverzichtbar sind außerdem die Ärzt*innen und Mitarbeiter*innen der UMG, die Ärzt*innen in Göttingen und der Region und die Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen – ohne ihre Hilfe und Unterstützung wäre die Arbeit eines Zentrums für Seltene Erkrankungen nicht möglich.

1.3 Kooperationen/ Netzwerkpartner

Das offensichtlichste Merkmal Seltener Erkrankungen ist ihre Seltenheit, die sowohl für die Betroffenen als auch für ihre behandelnden Ärztinnen zahlreiche Herausforderungen mit sich bringt. Diesen zu begegnen erfordert interdisziplinär arbeitende Expert*innen sowie Kooperationen und Netzwerke zwischen verschiedenen Zentren auf nationaler und internationaler Ebene. Im ZSEG-Typ-A-Zentrum geschieht dies etwa durch die Mitgliedschaft in der AG-ZSE (Arbeitsgemeinschaft aller deutschen Zentren für Seltenen Erkrankungen), den ZSE-Lotsenschulungen/Lotsentreffen oder durch Kooperationen bzw. eine Zusammenarbeit der Spezialzentren mit verschiedenen Organisationen und Netzwerken:

1.3 Anzahl der Kooperationen		
	Zentrumsübergreifende Kooperationen	Zusammenarbeit Selbsthilfe-/Patienten-organisationen
Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum		
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	16	6
Zentrum für seltene Hörstörungen	1	4
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	6	2
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	0	2
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	16	12
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	13	8
Zentrum für progeroide Erkrankungen	2	2
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	5	4
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	6	3
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	59	25
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	3	2
Σ	**127**	**70**

2. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Das ZSEG-Typ-A-Zentrum führte 2025 alle zwei Monate an 6 Konferenzterminen interdisziplinäre Fallkonferenzen mit einem Kernteam aus Vertretern folgender Disziplinen durch: Kinder- und Jugendmedizin, Humangenetik und Neurologie. Von den Spezialzentren wurde folgende Anzahl an Fallkonferenzen durchgeführt:

Anzahl interdisziplinärer Fallkonferenzen für interne Patient*innen anderer medizinischer Institutionen	
Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum	
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	90
Zentrum für seltene Hörstörungen	0
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	66
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	16
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	50
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	25
Zentrum für progeroide Erkrankungen	6
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	16
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	42
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)	48
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	48
Σ	**407**

3. Darstellung der Maßnahmen zur Qualitätssicherung und -verbesserung der besonderen Aufgabenwahrnehmung

3.1 Maßnahmen zur Qualitätssicherung im Typ-A-Zentrum

Das wichtigste Ziel des ZSEG ist es, Patient*innen mit SE eine zeitnahe Diagnose, adäquate Therapien und den Zugang zu umfassenden Informationen über SEs zu ermöglichen.

Das ZSEG analysiert und optimiert fortlaufend seine Prozesse. Interne Abläufe werden regelmäßig in interdisziplinären Fallkonferenzen und der Jahresversammlung reflektiert und im Rahmen eines PDCA-Zyklus überprüft. Weiterentwicklungen werden in den jeweiligen SOPs dokumentiert.

Die Einhaltung der G-BA-Kriterien für A- und B-Zentren wird durch jährliche Abfragen überprüft. Ergebnisse werden in einem jährlichen Qualitätsbericht auf der Website des ZSEG der Öffentlichkeit zugänglich gemacht.

3. 2 Zertifizierungen

Das ZSEG-Typ-A-Zentrum ist seit 2023 anhand der Kriterien für SE nach NAMSE von der unabhängigen Zertifzierungsstelle ClarCert GmbH zertifiziert. Mit diesem Zertifikat wird dem ZSEG bestätigt, dass die im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

(NAMSE) geforderten Qualitätsanforderungen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE erfolgreich umgesetzt sind und die Versorgung der Patient*innen auf hohem Niveau erfolgt. Das Zertifikat wurde für das Jahr 2025 bestätigt. Es stellt zudem sicher, dass sich das ZSEG auch in Zukunft für den weiteren Ausbau einer optimalen Versorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen einsetzt.

Im Jahre 2025 bestanden für die Typ-B-Zentren folgende Zertifizierungen:

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen
• Überregionales HFU-Zentrum • Überregionales EMAH-Zentrum • Cardiac Arrest Center
Zentrum für seltene Hörstörungen
• CI-Versorgende Einrichtung CIVE (dt. Gesellschaft für HNO-Heilkunde/Clarcert)
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
• Epileptologie plus • Epilepsiezentrum für Kinder- und Jugendliche • Tuberöse Sklerose-Zentrum Göttingen
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
• Als B-Zentrum ist keine separate Zertifizierung für die kraniofazialen und Gesichtsfehlbildungen notwendig. Für die Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie bestand in 2025 eine Zertifizierung nach DIN EN ISO 9001:2015 und seit 2017 eine OnkoZert-Zertifizierung. Es werden jährliche Audits durchgeführt.
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen
• Nationales Referenzzentrum für die Surveillance Transmissibler Spongiformer Enzephalopathien (NRZ-TSE) und Referenzlabor für die Liquordiagnostik der TSE, fortgesetzte Ernennung durch das Robert-Koch-Institut • Epilepsiezentrum für Kinder und Erwachsene (gemeinsam mit NPäd) • Epilepsieambulanz
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen
• Neuromuskuläres Zentrum des DGM e.V. • iMZ- BQS-Re-Zertifiziert der DMG • EuroN-NMD der European reference networks • Kompetenzzentrum der UMG • Institut für Klinische Chemie ist seit 2008 nach DIN EN ISO 15189:2014 (Medizinische Laboratorien) und DIN EN ISO 17025:2018 (Prüflaboratorien) akkreditiert.
Zentrum für progeroide Erkrankungen

- Überwachungsaudits für die bestehende Akkreditierung und Umstellung auf die neue Normversion der molekularen Diagnostik nach DIN EN ISO 15189:2024 und des Systems wurden im Jahr 2024 durchgeführt, so dass in 2025 keine weiteren Audits stattgefunden haben.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen

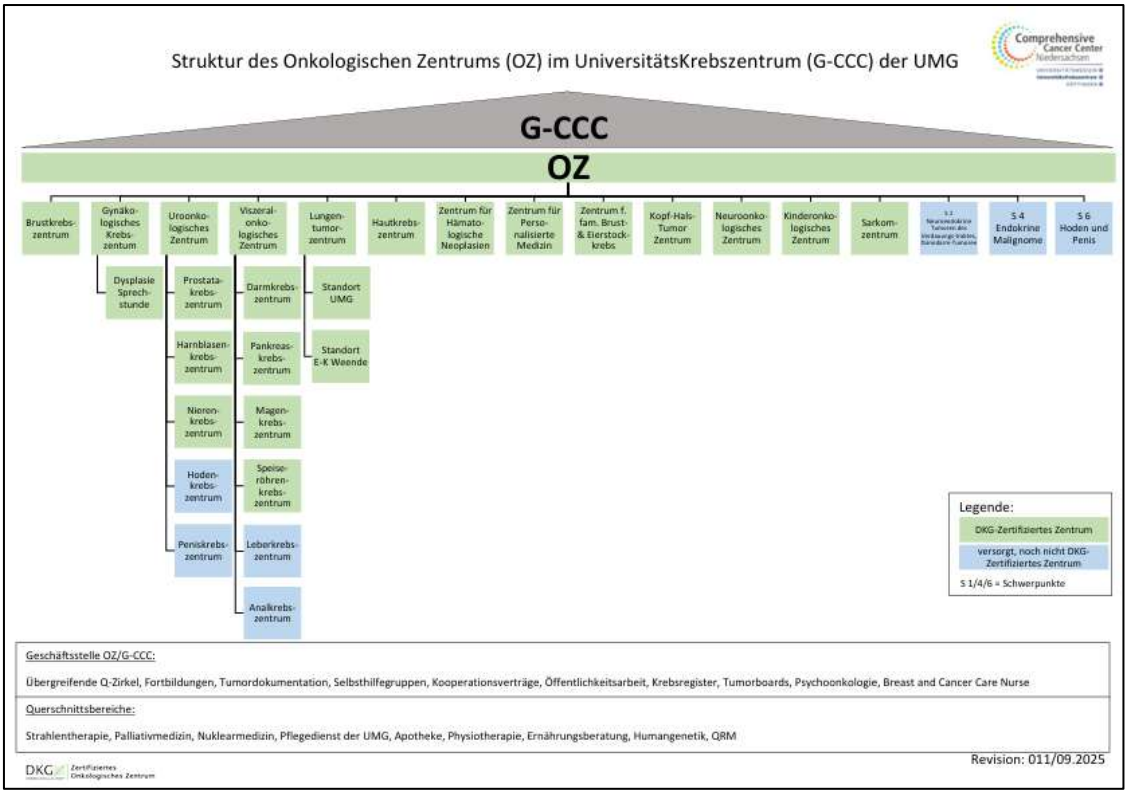
- Akkreditierung der genetischen Diagnostiklabore nach DIN EN ISO 15189:2014
- Osteologisches Forschungszentrum Dachverband Osteologie: http://dv-osteologie.org/forschungszentrum-dvo
- DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“
- C-Zentrum: Klinisches Zentrum DVO, Studienzentrum DVO, Osteologisches Forschungszentrum DVO

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

- weiter bestehende Akkreditierung als Weiterbildungszentrum für Pädiatrische Stoffwechselmedizin gemäß Curriculum der Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), akkreditiert durch die European Union of Medical Specialists (UEMS), gemeinsam mit der Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen, MH Hannover

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)

In der folgenden Grafik und Tabelle sind die derzeit 16 zertifizierten Zentren und Module (22 Zertifikate) nach Vorgaben der Deutschen Krebsgesellschaft abgebildet:



Organkrebszentrum / Modul	Leitung des Zentrums	Zertifiziert seit
Brustkrebszentrum (BZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	April 2008

Gynäkologisches Krebszentrum (GZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	Juni 2008
Lungentumorzentrum (LTZ)	Dr. Marc Hinterthaner	Dez. 2014
Darmkrebszentrum (DKZ)	Prof. Dr. Marian Grade	Sep. 2016
Onkologisches Zentrum (OZ)	Prof. 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)	PD Dr. Katharina Amschler	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
Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs (FBREK)	PD Dr. Yasmin Mehraein	Okt. 2021
Sarkomzentrum (SAR)	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Nov. 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 (NOZ)	Prof. Dr. Veit Rohde	Nov. 2022
Magenkrebszentrum (MM)	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Nov. 2023
Speiseröhrenkrebszentrum (MS)	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Nov. 2023
Zentrum für personalisierte Medizin (ZPM)	Prof. Dr. Anna Lena Illert	Nov. 2023
Gyn. Dysplasie-Einheit	Prof. Dr. Julia Gallwas	Nov. 2025

- Im Jahr 2025 (Kennzahlenjahr 2024) wurden 94,96 % 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.

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin

- Überwachungsaudits für die bestehende Akkreditierung und Umstellung auf die neue Normversion der molekularen Diagnostik nach DIN EN ISO 15189:2024 und des Systems wurden im Jahr 2024 durchgeführt, so dass in 2025 keine weiteren Audits stattgefunden haben.

4. Anzahl der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum	
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	11, dazu: • Kinderkardiologische-radiologische Konferenz (wöchentlich) • Kinderkardiologische-herzchirurgische Konferenz (wöchentlich)
Zentrum für seltene Hörstörungen	• Fort- und Weiterbildungskurs Audiologie und Vestibularisdiagnostik 28.-29. November 2025. Nicht fremdfinanziert, Unkostenbeitrag 175 Euro pro Teilnehmer. In 2025 ca 25 externe Ärzt*innen und 21 Mitarbeiter*innen. Im Programm für Ärzt*innen werden auch die Gendiagnostik und die seltenen Erkrankungen thematisiert.

	• Ausrichtung einer gemeinsamen Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Audiologie und der Arbeitsgemeinschaft Deutschsprachiger Audiologen und Neurootologen , 19.-21.03.2025 im zentralen Hörsaalgebäude der Universität, 683 Teilnehmer. Dabei wurden natürlich die Göttinger Schwerpunkte platziert, insbesondere durch ein umfangreiches Tutorial zur humangenetischen Diagnostik bei Hörstörungen durch Bernd Wollnik und Barbara Vona, 19.03.2025, 8:30-12 Uhr • Sinu-German Alport Workshop, ausgerichtet durch O. Gross (Klinik für Nephrologie), aktive Teilnahme und eigener Vortrag von N. Strenzke zum Thema Hörstörungen beim Alport-Syndrom. Ca 10 ärztliche Teilnehmer*innen aus China, ca 10 UMG-interne • Wöchentliche Neuroradiologie-Fallkonferenz der HNO-Klinik (30 min) • Wöchentliche interne Fortbildung der HNO-Klinik (30min) • Wöchentliche Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik • Seminar Series on Modern Human Genetics (semesterbegleitend)
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	1
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	0
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	k. A.
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	15
Zentrum für progeroide Erkrankungen	• 2x SyndromClub im Rahmen des NGS-Qualitätszirkels mit den humangenetischen Instituten der Standorte Düsseldorf, Essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg.
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	14, dazu: • Interdisziplinäres Forschungskolleg für Muskuloskelettale Medizin (InForMM) (monatlich) • Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik (wöchentlich)
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	• 12
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	• 44
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome	• Wöchentliche Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik • Seminar Series on Modern Human Genetics

und klinische Genommedizin	• 2 x SyndromClub im Rahmen des NGS-Qualitätszirkels mit den humangenetischen Instituten der Standorte Düsseldorf, Essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg.

Anzahl der Informationsveranstaltungen für Betroffene	
Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum	
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	1
Zentrum für seltene Hörstörungen	1
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	0
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	0
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	1
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	1
Zentrum für progeroide Erkrankungen	0
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	1
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	0
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	35
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	0
Σ	**40**

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

Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen
• Regelmäßige Veranstaltung an Kongressen / Symposien, in denen seltene Erkrankungen thematisch behandelt werden.
Zentrum für seltene Hörstörungen
• Mitarbeit am “Expert consensus on gene therapy for hereditary hearing loss: Preliminary opinions based on clinical trials” B. Vona, D. Beutner, N. Strenzke, T. Moser, Publikation 01/2026 • Mitarbeit im ClinGen Hearing Loss Gene Curation Expert Panel on the gene-disease recuration consensus in the paper “ClinGen recuration of hearing loss associated-genes demonstrates substantial changes in gene-disease validity over time”, Publikation in 2025 s.u.

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
• Regelmäßige Teilnahme an den Fortbildungskongressen und Fallkonferenzen der DASNE (s. oben)
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
• Teilnahme am 17th World Congress of the International Cleft Lip and Palate Foundation, 04.-06.09.2025 Frankfurt, Germany • Symposium des Forums für Fach- und Oberärzte der DGMKG Thema „Grundlagen, Indikationen und praktisches Management von Osteoplastiken und sekundären Korrekturoperationen“ bei Lippen-, Kiefer- Gaumenspalten auf dem 17th World Congress of the International Cleft Lip and Palate Foundation, 09/2025 Frankfurt, Germany
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen
• Teilnahme DASNE Jahrestreffen 2025 (2 Teilnehmer aus der UMG) • Teilnahme DASNE Fallkonferenzen 10 mal in 2025 (jeweils 3-5 Teilnehmer aus der UMG) • Teilnahme Kongress der deutschen Gesellschaft für Neurologie • Teilnahme an online stattfindenden Video Case Rounds für pädiatrische Bewegungsstörungen der International Parkinson and Movement Disorder Society • Teilnahme Jahreskongress der International Parkinson and Movement Disorder Society • International CJD Surveillance Network, regelmäßige Fokusmeetings online • Teilnahme PRION AT RISK Meeting 2025 Wien • Teilnahme PRION 2025 Rio de Janeiro
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen
• Fallkonferenzen in Person oder virtuell
Zentrum für progeroide Erkrankungen
• Im Rahmen des NGS-Qualitätszirkels (2 x in 2025 – Essen und Göttingen) mit den Standorten Düsseldorf, Essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg sowie im Rahmen des Austausches mit dem Netzwerk DRN Ithaka.
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen
• Regelmäßige Teilnahme an Präsenz- und Online-Treffen des Netzwerks für seltene Osteopathien (NetsOs) • Member of the European Society of Endocrinology (ESE) Rare Calcium Phosphate and Bone disorders, abbreviated as ESE Rare-CaPaB • PARAT 2025: WORKSHOP ON CURRENT AND FUTURE PARATHYROID TREATMENTS, taking place at the Novotel Amsterdam City, Thursday 6th and Friday 7th November 2025. • Scientific Exchange Meeting Hypophosphatasie, Hannover 26.11.2025
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen
• siehe Punkt 1, insbesondere sind die dort genannten Universitäts-Kinderkliniken alle selbst B-Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten. Es findet ein umfangreicher Austausch über neue Erkenntnisse auf dem Gebiet der Diagnostik und Therapie angeborener Stoffwechselkrankheiten statt (überwiegend im Rahmen von Arbeitsgruppen der

Gesellschaft für Angeborene Stoffwechselstörungen (GfAS e.V.) über verschiedene Erkrankungen im Rahmen des engen nationalen GfAS-Netzwerkes). Zudem wurde aktuell das diagnostische und therapeutische Vorgehen anhand neuester Evidenz bei der Erkrankung „Tyrosinhydroxylase-Defizienz“ im Rahmen des unter Punkt 1 genannten Leitlinien-Projektes evaluiert, die Publikation einer Leitlinie wurde 2025 abgeschlossen. • 4x jährliche Fallkonferenzen mit dem Stoffwechselzentrum der Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen, MH Hannover im Rahmen des gemeinsamen Weiterbildungszentrums für Pädiatrische Stoffwechselmedizin • 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/), und der DASNE-Jahrestagung. In diesem Rahmen fanden im Jahr 2025 2 aktive Fallvorstellungen durch unser Zentrum statt, zudem auf der Jahrestagung im Dezember 2025 in Eisenach ein eingeladener Vortrag durch das B-Zentrum zum Thema „Skills Workshop – Diagnostik angeborener Stoffwechselerkrankungen“.
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)
• Im Rahmen der Qualitätsoffensive Niedersachsen des CCC-N® des Onkologischen Spitzenzentrums Niedersachen (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, Symposien 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. • Zudem erfolgen vierteljährlich Qualitätskonferenzen des CCC-N zusammen mit dem Klinischen Krebsregister Niedersachsen (KKN) und den kooperierenden zertifizierten Onkologischen Zentren in Niedersachsen: Onkologische Versorgungsrealität Niedersachsen (https://kk-n.de/qualitaetskonferenzen/).
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin
• Im Rahmen des NGS-Qualitätszirkels (2 x in 2025 – Essen und Göttingen) mit den Standorten Düsseldorf, Essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg sowie im Rahmen des Austausches mit dem Netzwerk DRN Ithaka.

6. Anzahl der durch humangenetische Analysen gesicherten Diagnosen gegenüber bisher unklaren Diagnosen

Über das Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin:

Im Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin wurden im Jahr 2025 insgesamt 39 stationäre Patienten im Rahmen einer wöchentlichen, diagnostischen, interdisziplinären Fallkonferenz besprochen und mittels moderner genetischer Analysen

getestet. Eine genetisch gesicherte Diagnose konnte bei 40% der Fälle gestellt werden. Außerdem wurden 2025 im Rahmen der wissenschaftliche Studie "Untersuchung der genetischen Grundlagen ungeklärter angeborener Erkrankungen" (Ethikvotum UMG 3/2/16), Genomsequenzierung mit entsprechender wissenschaftlicher Auswertung durch das MutationMining-Team durchgeführt: Anzahl neu identifizierter putativer Krankheitsgene: 3.

7. Nennung der Leitlinien und Konsensuspapiere, an denen das Zentrum mitarbeitet

Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen
• Leitlinie für Williams-Beuren-Syndrom • Leitlinie für supravalvuläre Aortenstenose • Konsensuspapier zur pharmakologischen Provokation in EPU • Konsenspapier zur transseptalen Punktur in kardiovaskulären Interventionen
Zentrum für seltene Hörstörungen
• S2K Leitlinie Cochlea-Implantat-Versorgung, in Überarbeitung, B. Vona
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
• Im Jahr 2025 war das Typ-B-Zentrum für Seltene Neurologische Krankheiten im Kindesalter an keinen Leitlinien der AWMF beteiligt.
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
• Prof. Meyer-Marcotty entsendet von der Deutschen Gesellschaft für Kieferorthopädie (DGKFO) zur Erarbeitung Leitlinienreport zur S2K-Leitlinie „Diagnostik und Therapie von Patienten mit Kraniosynostosen“
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen
• 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 • S3-Leitlinie Delir im Alter • S1-Leitlinie Creutzfeld-Jakob Erkrankung
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

- Impfung unter Komplementtherapie bei der Myasthenia gravis (Zschüntzsch für iMZ Göttingen)

Zentrum für progeroide Erkrankungen

- Im Jahr 2025 war das Typ-B-Zentrum für für progeroide Erkrankungen im Kindesalter an keinen Leitlinien der AWMF beteiligt.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen

Im Jahr 2025 war das ZSEG über das Zentrum für seltene Skeletterkrankungen und das Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen an folgenden Leitlinien der AWMF beteiligt:

- Leitlinie Mundhöhlenkarzinom

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

- Prof. Dr. C. Mühlhausen: In 2025 abgeschlossenes Leitlinienprojekt zur Diagnostik und Therapie der Tyrosin-Hydroxylase-Defizienz (autosomal-rezessives Segawa-Syndrom, OMIM #605407) im Rahmen der Kooperation als Mitglied in der „International Working Group on Neurotransmitter Related Disorders (iNTD)"; abgeschlossen und publiziert mit der Publikation Bondarenko et al. 2025 (siehe unten).

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten")

Leitlinien	**Mitwirkende der UMG**
Adulte Weichgewebesarkome	PD Dr. Yong-Jun Peter Jo
Diagnostik und Therapie von Speicheldrüsentumoren des Kopfes	Prof. Dr. Dirk Beutner
Diagnostik, Therapie und Nachsorge der Patientin mit Vulvakarzinom und seiner Vorstufen,	Prof. Dr. Julia Gallwas
Hodentumoren	Prof. Dr. Felix Bremmer
Komplementärmedizin in der Behandlung von onkologischen PatientInnen	PD Dr. Judith Büntzel
Mundhöhlenkarzinom	Prof. Dr. Dr. Henning Schliephake
Opioidbezogene Störungen	Prof. Dr. Frank Petzke
Prävention des Zervixkarzinoms	Prof. Dr. Julia Gallwas
Prävention, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Lungenkarzinoms	Prof. Dr. Stefan Rieken, Prof. Dr. Rami El Shafie Dr. Tobias Overbeck
Definition, Pathophysiologie, Diagnostik und Therapie des Fibromyalgiesyndroms	Prof. Dr. Frank Petzke
Langzeitanwendung von Opioiden bei chronischen nicht-tumorbedingten Schmerzen (LONTS)	Prof. Dr. Frank Petzke
Supportive Therapie bei onkologischen PatientInnen	Dr. Christoph Szuszies
Therapie und Diagnostik der Lymphödeme	Prof. Dr. Gunther Felmerer
Weitere Leitlinien	**Mitwirkende der UMG**
CNS infections in patients with hematological or oncological diseases (including cellular therapies) - 2024 update of the guideline of the Infectious Diseases Working Party (AGIHO) of the German Society of Hematology and Medical Oncology (DGHO)	Rehsan Akdas
EBMT Leitlinie Stem Cell Transplantation in patients cutaneous T-cell lymphoma	Prof. Dr. Gerald Wulf
EBMT Leitlinie Stem Cell Transplantation in patients with peripheral T-cell lymphoma	Prof. Dr. Gerald Wulf
ESMO Leitlinie Peripheral T-Cell Lymphomas	Prof. Dr. Gerald Wulf

European Association for Neuro-Oncology (EANO) guidelines for palliative care in adults with glioma	Prof. Dr. Heidrun Golla
European Commission Initiative on Cervical Cancer (Ec-CvC): European clinical practice guidelines and the European quality assurance (QA) scheme,	Prof. Dr. Julia Gallwas
Konsensus Paper Vorläuferläsionen im Hoden	Prof. Dr. Felix Bremmer
Nationale Versorgungsleitlinie Nicht-spezifischer Kreuzschmerz	Prof. Dr. Frank Petzke
Onkopedia Leitlinie „Rektumkarzinom“	Prof. Dr. Michael Ghadimi
Onkopedia Leitlinie „Konditionierung zur allogenen Blutstammzelltransplantation“	Prof. Dr. Gerald Wulf
Onkopedia Leitlinie „Peripheral T-Cell Lymphomas“	Prof. Dr. Gerald Wulf
Onkopedia-Leitlinie „Hämatologische Diagnostik“	Prof. Dr. Julia Schanz
S2k Leitlinie Diagnose und Therapie der Multiplen Sklerose, Neuromyelitis-opticaSpektrum-Erkrankungen und MOG-IgG-assoziierten Erkrankungen	Prof. Dr. Heidrun Golla
S2k Leitlinie Hypersalivation	Prof. Dr. Heidrun Golla
S2k Leitlinie Merkelzellkarzinom	Prof. Dr. Christina Mitteldorf
S2k Leitlinie Palliativmedizinische Versorgung neurologischer Erkrankungen	Prof. Dr. Heidrun Golla
S2k Leitlinie Subarachnoidalblutung	Dr. Peter Michels
S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie im Kindes- und Erwachsenenalter	Prof. Dr. Anna Hell
S2k-Leitlinie Kindlicher Knick-Senkfuß	Prof. Dr. Anna Hell
S2k-Leitlinie Neuroendokrine Tumore	PD Dr. Alexander König

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin

- Im Jahr 2025 war das Typ-B-Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin an keinen Leitlinien der AWMF beteiligt.

8. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum im Jahr 2025 teilgenommen hat.

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Lebenschancen-2-Studien		2017-jetzt
Göttinger EMAH-Register		2015-jetzt
OSCA-Ped-Register		2018-2025
Schwangerschaften bei Frauen mit AHF		2025-jetzt
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		2018-2025

Zentrum für seltene Hörstörungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Otoferlin patient registry: Retrospective epidemiological and clinical analysis of OTOF patients NCT05946057, Moser/Vona	Register	seit Februar 2023
CABP2 patient registry: Retrospective epidemiological and clinical analysis of CABP2 patients NCT06680934, Moser/Vona	Register	seit August 2024
SFB 1690 Teilprojekt A01: Audiogenetic Clinic Göttingen: Clinical, Genetic, and Functional Characterization of Novel Hearing Loss Genes (Wollnik/Strenzke)	Charakterisierung neuer menschlicher Taubheitsgene	Seit 04/2025

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

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Psychopathologische Symptomatik bei Patienten mit PCDH19-Mutation		2025
Kindlicher Schlaganfall		2025

Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Kieferorthopädie – Neurochirurgie: Steuerung des Schädelwachstums nach minimalinvasiver Operation bei Sagittalnahtsynostose	Rekrutierung	Seit 2025

Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Phase 1/2a Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION717 in Patients with Prion Disease	I/IIa	01/2024 - ongoing
Epidemiologie, Frühdiagnose und Risikofaktoren der Patienten mit einer Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	Register	1993 - ongoing
Klinische Verlaufsbeobachtungen und Biomarker-Analysen bei Menschen mit pathogener PRNP-Mutation	Register	07/2021- ongoing
A Randomized Double-Blind Placebo-Controlled Phase 2 Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Intravenous TAK-341 in Patients with Multiple System Atrophy	2	2021-2023
Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronerkrankungen	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) • 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 Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.)		Ongoing

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Therapiestudien:

- ARGX-113-PASS-2208 (Beobachtungsstudie zu Myasthenia gravis, Efagrtigimod)
- Argenx ARGX 113-2007 – Efgartigimod (Phase-2a/b-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei idiopathisch entzündlicher Myopathie, kein Studieneinschluss mehr möglich)
- Argenx ARGX 117-2003 (Phase-2-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Multifokal Motorischer Neuropathie, kein Studieneinschluss mehr möglich)
- Argenx ARGX 117-2302 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Multifokal Motorischer Neuropathie, Studieneinschluss möglich)
- ARGX 113-NIS-2209 (Beobachtungsstudie zu Myasthenia gravis, Efagrtigimod, kein Studieneinschluss mehr möglich)
- ARGX 113-NIS-2501 (Beobachtungsstudie zu CIDP, Efagrtigimod, Studieneinschluss möglich)
- PDY 16744 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei CIDP, kein Studieneinschluss mehr möglich) bzw. LTS (Extension-Studie)
- EFC18156 CIDP (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei CIDP, Studieneinschluss möglich)
- IMVT-1402-3101 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Myasthenie, Studieneinschluss möglich)
- MEX-NDM-301 (Phase-3-doppelblinde, placebokontrollierte Studie bei Myotoner Dystrophie Typ 1 und 2, Mexiletine p.o., Studieneinschluss möglich)
- Weitere Studien zur FSHD, DM1, Myositis, CIDP und Myasthenia gravis inkl. CART-Zell-Studien sind in Planung

Weitere Studien:

- Genetisches Screening von Neugeborenen auf seltene Krankheiten im Rahmen des Screen4Care-Projekts (Rekrutierung läuft, DRKS00033501)
- Digitale Diskrimination von Patient*innen mit Polyneuropathien und Myopathien (DRKS00034677)
- Multispectral Optoacoustic Tomography (MSOT) zur translationalen Molekularen Bildgebung in neuromuskulären Erkrankungen (DRKS00033110)
- Progno-MG, Studienleitung Charité (Rekrutierung läuft)
- VaxIT (Rekrutierung läuft, DRKS00035834)
- Identifying High-Priority Concerns and Benefits among the stakeholders for an AI-based screening tool to detect rare diseases using Electronic Health Record Data (Rekrutierung läuft, DRKS00037417), Kontakt screen4care@med.uni-goettingen.de
- Notfälle bei Patient*innen mit neuromuskulären Erkrankungen (DRKS00034372)

- Relevanz von Ernährungsstatus und Gewohnheiten bei neuromuskulären Erkrankungen: eine longitudinale Kohortenstudie (Rekrutierung läuft, DRKS00033203)
- Myalgien bei Patient*innen mit Myopathien (Kooperation mit Prof. Petzke) (Rekrutierung läuft, DRKS00033329)
- Funktionelle, körperliche und krankheitsspezifische Effekte von sportlicher Aktivität bei Patient*innen mit einer Myasthenias gravis (Rekrutierung läuft, DRKS00037493)
- CMT-BIO (Biomarker in CMT)
- CMT-AUTONOM (Autonome Störung in CMT)
- CMT-TREM (Tremor in CMT)
- CMT-MODs (Identifizierung neuer Biomarker in jungen CMT1A-Patienten mittels multi-OMICs)
- Pupillometrie bei CMT (AG Stephani und AG Sereda)
- VEGF-B Expression bei diabetischer Neuropathie (AG Stadelmann in Kooperation mit Prof. M. Zeitelhofer-Adzemovic)

Zentrum für progeroide Erkrankungen

Im Jahr 2025 war das Typ-B-Zentrum für progeroide Erkrankungen an keiner Studie beteiligt.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
PARADIGHM https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01922440	Beobachtungsstudie	Seit 2018
Calcilytics CLTX-305-901, Studienarm Clarify, Bridgebio	Beobachtungsstudie	Seit 09/2023
Genetische Ursachen, Mechanismen und Therapie von seltenen Skeletterkrankungen	Beobachtungsstudie	Seit 03/2021
Methotrexate-induced osteopathy: findings from a retrospective single-centre case-control study	Retrospective Kohortenstudie	Seit1/2025
Hypophosphatasia in Adults: Diagnostic Challenges and Fracture Risk Beyond Genetic Status	Retrospective Kohortenstudie	Seit 1/2024
MTX-Osteopathie-Projekt, Wien	Scoring von Röntgenbildern	Seit 3/2025
Mastocytosis and Osteoporosis, ECTS Projekt	Metaanalyse	3/2025

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

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
In Vorbereitung, gemeinsam mit Universitäts-Kinderkliniken Heidelberg und Jena: Register zur Erfassung des Ansprechens von Patient*innen mit Phenylketonurie auf den neu zugelassenen Wirkstoff Sepiapterin (Sepiapterin responsiveness registry study, SepiaReg)	Register	2025 in Vorbereitung (zwischenzeitlich positives Ethikvotum 02/2026, Start des Registers 03/2026 erfolgt)

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

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.

- Anzahl durchgeführte onkologischen Studien: 191
- Anzahl eingeschlossenen (Krebs-)Patient*innen: 3.165
- Anzahl onkologischen Studien Evidenzstufe Ib / IIa: 73
- Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient*innen Evidenzklasse I / II: 127
- Anzahl onkologischen Studien Phase Ib / IIa: 4
- Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient*innen Phase Ib / IIa: 1

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genom-medizin

Im Jahr 2025 war das Typ-B-Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin an keiner Studie beteiligt.

9. Register

Registererstellung oder – sofern vorhanden – Führung und Auswertung eines nationalen oder internationalen Registers für seltene Erkrankungen, die im Zentrum betreut werden, unter Einhaltung anerkannter Standards, die den institutionsübergreifenden Datenaustausch sicherstellen.

Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum	**zentrumsspezifisches Register**
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	• GoEMAH (Göttinger EMAH-Register) • OSCA-Ped-Register
Zentrum für seltene Hörstörungen	• Patientenregister OTOF-abhängige Taubheit • Patientenregister CABP2-abhängige Taubheit • The SPATA Foundation Patient Registry
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	0
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	0
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	• Prionerkrankungen, Surveillance Register, durch das Robert Koch-Institut, Grant-Nr.: BMBF 1369-341
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	• Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronerkrankungen (ID-ALS, NfL, uvm.) • CMT-Patientenregister (CMT-NET) • ERN Euro-NMD Register • MND-Net bei Motoneuronerkrankungen • Myasthenie-Register der DMG • NARSE

	• SMArtCARE-Register für Spinale Muskelatrophie • Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen • TREAT-NMD-Register für PAM/MFM, IBM, CMT/HSMN, Myotone Dystrophie, FKRP
Zentrum für progeroide Erkrankungen	0
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	0
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	Siehe Punkt 8
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	0

10. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu seltenen Erkrankungen

ZSEG/Typ-A-Zentrum

Follow-Up of Neurosarcoidosis With Longitudi-nally Extensive Myelitis: A Case Report and Re-view of the Literature. Payam Dibaj, Anis A Ha-run. Cureus. 2025 Aug 16;17(8):e90238. doi: 10.7759/cureus.90238.

Spezialzentren/Typ-B-Zentren

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen

-

Zentrum für seltene Hörstörungen

1. Bastille I et al., Combinatorial transcriptional regulation establishes subtype-appropriate synaptic properties in auditory neurons. Cell Rep. 2025; 44:115796.
2. Owrang D, Vona B, Neurogenetic Disorders with Hearing Loss: Mechanisms, Classifications, and Emerging Insights. Curr Neurol Neurosci Rep. 2025; 25:77
3. Vona B et al., Is CABP2-Associated Hearing Loss (DFNB93) a Gene Therapy Target? Preclinical Progress and Patient Registry. MedComm; 2020; 6: e70363
4. Owrang D et al. Uncovering Dual Molecular Diagnoses in Families with Complex Phenotypes through Structural and Clinical Study of Novel COL4A6 Variants. QJM 2025; hcaf246.
5. Andreae H et al., Protocol for a minigene splice assay using the pET01 vector. STAR Protoc. 2025 6:103908.
6. Shadab M et al., Autosomal recessive non-syndromic hearing loss genes in Pakistan during the previous three decades. J Cell Mol Med. 2024; 28:e18119.

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

1. Garnica-Agudelo D, et al. Source reconstruction of clinical resting-state EEG reveals differences in power and functional connectivity in children with developmental dyslexia. Neuropsychologia. 2025;219:109289.
2. Dekker J, et al. A clinical and genotype-phenotype analysis of MACF1 variants. Am J Hum Genet. 2025;112:2363-2380.
3. Disse S, et al. Sturge Weber syndrome in a multinational pediatric cohort: a systematic analysis of different types. Orphanet J Rare Dis. 2025;20:336.
4. von Steinbuechel N, et al. Quality of Life after Brain Injury in children aged six and seven years (QOLIBRI-KIDDY) - development and scale analysis of the first disease-specific self-report instrument for young children after traumatic brain injury. J Patient Rep Outcomes. 2025;9:53.
5. Brockmann K, Staudt M. FOXG1 Syndrome. 2024 Jun 6 [updated 2025 May 1]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2026.
6. von Steinbuechel N, et al. Quality of life after brain injury in children and adolescents questionnaire - validation of the proxy version (QOLIBRI-KID/ADO-Proxy). Brain Inj. 2025;39:742-757.
7. Wilpert NM, et al. Patients with Allan-Herndon-Dudley Syndrome (MCT8 Deficiency) Display Symptoms of Parkinsonism in Childhood and Respond to Levodopa/Carbidopa Treatment. Mov Disord. 2025;40:938-949.
8. Disse SC, et al. The natural history of pediatric Sturge-Weber Syndrome: A multinational cross-sectional study. Eur J Paediatr Neurol. 2025;54:200-209.
9. Garnica-Agudelo D, et al. Increase in EEG functional connectivity and power during wakefulness in self-limited epilepsy with centrotemporal spikes. Clin Neurophysiol. 2025;171:107-123.
10. Driedger JH, et al. Long-term neuropsychologic outcome of pre-emptive mTOR inhibitor treatment in children with tuberous sclerosis complex (TSC) under 4 months of age (PROTECT), a two-arm, randomized, observer-blind, controlled phase IIb national multicenter clinical trial: study protocol. Orphanet J Rare Dis. 2025;20:2.
11. Wendland K, et al. Unlocking microglia pyroptosis in a model of type I interferon-driven neuroinflammation: lessons from Rnaset2(-/-) mice. Cell Death Dis. 2025; 17 (1), 138.

Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen

1. Brockmeyer P, Kauffmann P, Kolle J, Quast A, Wolfer S, Schminke B, Meyer-Marcotty P, Schliephake H. Two-stage palatal repair in non-syndromic CLP patients using anterior to posterior closure is associated with minimal need for secondary palatal surgery. Presentation 17th World Congress of the International Cleft Lip and Palate Foundation, 09/2025 Frankfurt, Germany
2. Wolfer S, Kauffmann P, Kolle J, Quast A, Schminke B, Meyer-Marcotty P, Schliephake H. Effect of facial and nasolabial asymmetry on perceived facial esthetics in children with non-syndromic cleft lip and palate. Presentation 17th World Congress of the International Cleft Lip and Palate Foundation, 09/2025 Frankfurt, Germany
3. Quast A, Horn J, Mouchoux J, Amini P, Wolfer S, Brockmeyer P, Schliephake H, Meyer-Marcotty P: Strength and motion of the orbicularis oris muscle in patients with unilateral CLP – a 4D study of muscular asymmetry. Presentation 17th World Congress of the International Cleft Lip and Palate Foundation, 09/2025 Frankfurt, Germany
4. Quast A, Meyer-Marcotty P, Trautmann J, Lübbeke R, Schliephake H, Bock HC, Knerlich-Lukoschus F: Kieferorthopädie – Neurochirurgie: Steuerung des Schädelwachstums nach minimalinvasiver Operation bei Sagittalnahtsynostose Präsentation DGKFO-Kongress, 09/2025, Leipzig
5. Horn J, Mouchoux J, Amini P, Brockmeyer P, Schliephake H, Meyer-Marcotty P, Quast A: Kraft und Koordination des M. orbicularis oris bei einseitiger LKGS – eine Untersuchung zur funktionellen Dysbalance. Präsentation DGKFO-Kongress, 09/2025, Leipzig
6. Quast A, Meyer-Marcotty P, Trautmann J, Lübbeke R, Schliephake H, Wolfer S, Bock HC, Knerlich-Lukoschus F: Form folgt Funktion: Schädelwachstum unter Helmtherapie nach Strip-Kraniektomie bei Sagittalnahtsynostose. Präsentation DGZMK Gemeinschaftskongress, 11/2025, Berlin
7.

Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen

Zentrum NRZ-TSE (nur mit direktem Bezug zu Prionerkrankungen).
Federführend:

1. Da Silva Correia A, Laginha I, Guimaraes S, et al. Pedigree analysis and genetic inheritance of fatal familial insomnia (FFI) in a Portuguese multigenerational family. J Neurol. 2025 Oct 17;272(10):706. doi: 10.1007/s00415-025-13432-2.
2. Hermann P, Goebel S, Wagner-Wiening C, et al.: Untersuchung eines möglichen Raum-Zeit-Clusters des Auftretens der Creutzfeldt-Jakob-Krankheit durch das NRZ für die Surveillance Transmissibler Spongiformer Enzephalopathien und den öffentlichen Gesundheitsdienst Epid Bull 2025;37:4-12 | 10.25646/13334
3. Saleem T, Fischer AL, Canaslan S, et al. Diagnosis of Prion Diseases. Subcell Biochem. 2025;112:15-38. doi: 10.1007/978-3-031-97055-9_2. PMID: 41004052. (pages 15 bis 38). Print ISBN 978-3-031-97054-2. Online ISBN 978-3-031-97055-9.
4. Younas N, Zerr I. Oxidative stress-induced stress granules: a central link to protein aggregation in neurodegenerative diseases. Front Neurosci. 2025 Nov 7;19:1686571. doi: 10.3389/fnins.2025.1686571.
5. Küçükali F, Hill E, Watzeels T, et al. Multiomic analyses direct hypotheses for Creutzfeldt-Jakob disease risk genes. Brain. 2025 Sep 3;148(9):3350-3363. doi: 10.1093/brain/awaf032. PMID: 39865733; PMCID: PMC12404779.
6. Pulido RS, Marshall C, Smith AV, et al. Development of a user guide to support administration of the MRC Prion Disease Rating Scale in research and clinical settings for prion diseases. Prion. 2025 Dec;19(1):1-7. doi: 10.1080/19336896.2025.2565204.
7. Amanzada I, Bouter C, Fitzner D, auf dem Brinke K, Malchow B, Wiltfang J, Hansen N. (2025): Early stage of seronegative autoimmune psychosis. Behavioural Brain Research, 494:115739
8. Hansen N, Buschatzky V, Bastin AK, Rentzsch K, Teegen B, Luedecke D, Skripuletz T, Maier HB, Bleich S, Gallinat J, Esselmann H, Dunay IR, Zerr I, Fitzner D, Wiltfang J, Neyazi A, Schott BH, Malchow B, CAP consortium. (2025): Neural autoantibodies in psychiatric disorders are associated with antibodies against viral pathogens: a retrospective study of 619 patients. J Neural Transmission, 132:1063-1074.

9. Hansen N, Malchow B. (2025): Current concepts of autoantibodies in mood disorders. Research Direction: Depression. Cambridge Core 2, e4. DOI: https://doi.org/10.1017/dep.2025.3
10. Hansen N, Teegen B, Hirschel S, Fox J, Fitzner D, Wiltfang J, Bartels C. (2025): Longitudinal persisting KCNA2-autoantibodies in mild amnestic dementia with Alzheimer´s pathology – report and literature review. Behavioral Brain Research 482:115437.
11. Hansen N. (2025): Update on autoimmune dementia and its precursors. Behavioral Brain Research 482, 115460.
12. Mueller K, Scherf N, Grimmer T, Diehl-Schmid J, Danek A, Levin J, Wiltfang J, Anderl-Straub S, Otto M, Schroeter ML; FTLD Consortium Germany. Criminal Behavior in Frontotemporal Dementia: A Multimodal MRI Study.Hum Brain Mapp. 2025;46(11):e70308.
13. Möller M, Nieweler J, Nikulin VV, van Riesen C: Network mechanisms in rapid-onset dystonia-parkinsonism (2025). Exp. Neurology
14. Maass F, Canaslan S, van Riesen C, Hermann P, Schmitz M, Schulte C, Brockmann K, Synofzik M, Bähr M, Zerr I (2025): Myelin basic protein and TREM2 quantification in the CSF of patients with Multiple System Atrophy and other Parkinsonian conditions (2025). Journal of Neurology

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

1. Graefe ASL, [...]Zschüntzsch J [...] Beyan O. Linking international registries to FHIR and Phenopackets with RareLink: a scalable REDCap-based framework for rare disease data interoperability. npj Genomic Medicine,
2. Bril, V., Antozzi, C., [...]Zschüntzsch J [...] , et al. Self-administration of rozanolixizumab via manual push and infusion pump methods in patients with generalised myasthenia gravis: a randomised, phase 3, open-label, crossover study. J Neurol 272, 686 (2025). https://doi.org/10.1007/s00415-025-13420-6
3. Brinke Kad, Borsch LM, Klose C, Zschüntzsch J, Vinhoven L, Nietert M, Lattau SS J, Fitzner D, Plasma Lipidomic Patterns Associated with Disease Activity in Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy (LIPID-CIDP), Journal of Lipid Research (2025),
4. Bremer J, Nagel J, Zschüntzsch J, Zajt KK, Palaz T, Blank T, Ikis A, Fischer LA, Sensmeyer ASM, Wiechers L, Reichelt JJ, Hofmann KP, Wolf MJ, Leuchtenberger C, Tripathi P, Einer C, Zischka H, Rothermel U, Eck AL, Reimann R, Kana V, Rushing E, Aguzzi A, Prinz M, Liebetanz D, Odoardi F, Kuo CC, Weis J, Kraft F, Schmidt J, Heikenwälder M. Mutual reinforcement of lymphotoxin-driven myositis and impaired autophagy in murine muscle. Brain. 2025 Aug 25:awaf260. doi: 10.1093/brain/awaf260. Epub ahead of print. PMID: 40853947.
5. Jacob M, Kölbel H, [...]Zschüntzsch J [...] , Mayr JA, Wagner M. Deciphering DST-associated disorders: biallelic variants affecting DST-b cause a congenital myopathy. Brain. 2025 Jun 11:awaf227.
6. Martin, S., Piperkova, A., Zschüntzsch, J. et al. “Code of ethical practice” for sharing and access to personal data for AI-/ ML-based technologies in rare diseases genetic NBS research project: a collaborative construction in a European IMI project. AI Ethics (2025).
7. Scodellaro R, Zschüntzsch J , Hell A-K ,Alves A. A first explainable-AI-based workflow integrating forward-forward and backpropagation-trained networks of label-free multiphoton microscopy images to assess human biopsies of rare neuromuscular disease, Computer Methods and Programs in Biomedicine (2025), doi: https://doi.org/10.1016/j.cmpb.2025.108733
8. Graefe, A.S.L., Hübner, M.R., [...] Zschüntzsch J [...]et al. An ontology-based rare disease common data model harmonising international registries, FHIR, and Phenopackets. Sci Data 12, 234 (2025).
9. Frohn J, Böddeker F, Reichardt M, Bruns H, Czajka T, Khan A, Broche L, Krisch M, Bravin A, Alves F, Zschüntzsch J, Salditt T. Three-dimensional structure of entire hydrated murine hearts at histological resolution. Sci Rep. 2025 Jan 22;15(1):2766.
10. Huntemann N, Gerischer L.., Glaubitz S, Zschüntzsch J, Scherwietes V, Totzeck A, Hagenacker T, Meuth SG, Meisel A, Ruck T (2025) C5 Complement Inhibition versus FcRn Modulation in Generalized Myasthenia gravis. J Neurol Neurosurg Psychiatr 2025;0:1–12. doi:10.1136/jnnp-2024-334404
11. Tan L, Zschüntzsch, J, Meyer S, Stobbe A, Bruex H, Regensburger AP, Claßen M, Alves F, Jüngert J, Rother U, Li Y, Danko V, Lang W, Türk M, Schmidt S, Vorgerd M, Schlaffke L, Woelfle J, Hahn A, Mensch A, Winterholler M, Trollmann R, Heiß R, Wagner AL, Raming R, Knieling F (2024) Non-

invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. Nat Commun. 2024 Sep 8;15(1):7843.
12. Saygin D*, Zeng R*, Glaubitz S*, [...], Aggarwal R, Lundberg IE. Item selection for the development and validation of a revised classification criteria for adult and juvenile idiopathic inflammatory myopathies: MyoROC project. Semin Arthritis
13. Kastreva K, Chamova T, Blagoeva S, [..] Meyer S [..] et al. Characterization of Clinical Phenotypes in Congenital Myasthenic Syndrome Associated with the c.1327delG Frameshift Mutation in CHRNE Encoding the Acetylcholine Receptor Epsilon Subunit. Journal of Neuromuscular Diseases. 2024;11(5):1011-1020.
14. Florian Kraft [...] Stefanie Meyer [...] et al.,Brain malformations and seizures by impaired chaperonin function of TRiC. Science 386,516-525(2024).
15. Estévez-Arias, B., Matalonga, L., Yubero, D.,[..], Meyer, S, [..] et al. Phenotype-driven genomics enhance diagnosis in children with unresolved neuromuscular diseases. Eur J Hum Genet 33, 239–247 (2025).
16. Spittel S, [...] Göricke BM, Pfeilschifter W, Schmeja W, Dorst J, Mensch A, Siebert J, Norden J, Bernsen S, Subramanian SK, Hildebrandt B, Walter B, Münch C, Maier A, Meyer T. Dextromethorphan/quinidine (DMQ) for reducing bulbar symptoms in amyotrophic lateral sclerosis - assessment of treatment experience in a multicenter study. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2025 Sep 11:1-13. doi: 10.1080/21678421.2025.2557932.
17. Möhwald LM, Maier A, Grehl T, Weyen U, Weydt P, Günther R, Lingor P, Göricke B, [...], Baum P. Shared prognostic information in amyotrophic lateral sclerosis - systematic assessment of the patients' perception of neurofilament light chain and the ALS functional rating scale. Neurol Res Pract. 2025 Feb 6;7(1):6.
18. Schuster J, [...] Göricke B, Witzel S, Dorst J, Ludolph AC; RAS-ALS Study Group. In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. Eur J Neurol. 2024 Apr;31(4):e16204. doi: 10.1111/ene.16204. Epub 2024 Jan 19
19. Bjelica B, [...], Koch JC, Tuerk M, Regensburger M, Neuwirth C, Petri S. Compound Muscle Action Potential (CMAP) Amplitude Trajectories and Pattern in Adults with 5q-Spinal Muscular Atrophy Receiving Nusinersen Therapy: A Multicenter, Binational Observational Study. Eur J Neurol. 2025 Nov;32(11):e70405.
20. Becker B, [...], Hobbiebrunken E, Bevot A, Jahnel J, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, [...], Deschauer M; with SMArtCARE study group. Phenotypic intrafamilial variability of 5q-associated spinal muscular atrophy: A systematic multicentre sibling study. J Neuromuscul Dis. 2025 Sep 12:22143602251370577
21. Wurster CD, Stolte B, Kessler T, Freigang M, Bjelica B, Ilse B, Koch JC, [...], Günther R. Respiratory function in 192 adult patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen - a multicenter observational study. Orphanet J Rare Dis. 2025 Sep 8;20(1):476.
22. Luo X, Zhang J, Tolö J, Kügler S, Michel U, Bähr M, Koch JC. Retrograde axonal transport of autophagic vesicles and dynein-dynactin protein interaction are attenuated during aging in the rat optic nerve in vivo. Neural Regen Res. 2025 Aug 13. doi: 10.4103/NRR.NRR-D-24-01326.
23. Maier A, Kettemann D, Weyen U, Grehl T, Schulte PC, Steinbach R, Rödiger A, Weydt P, Petri S, Wolf J, Grosskreutz J, Koch JC, [...], Spittel S. Provision, cough efficacy and treatment satisfaction of mechanical insufflation-exsufflation in a large multicenter cohort of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Sci Rep. 2025 Mar 1;15(1):7360.
24. Stephani C., Ewers D., Stausberg D., Rasche D., Bahiraee A., Ahmad B., Bähr M., Downie B., Hirschel S., Pauli S., Riedel C., Salinas G., Schneider A., van Riesen C., Wollnik B., Yigit G., Sachkova A., Nave KA., Zerr I., Eggert S., Sereda MW. (2025). Uncoupling of CSF biomarkers and clinical status in patients with a novel mutation of ATP13a2. medRxiv: https://doi.org/10.1101/2025.09.02.25334661
25. Linhoff L., Leha A., Ahmad B., Linhoff T., Wernick S., Kummer K., Fritzsch S., Akova-Öztürk E., Dräger B., Schlotter-Weigel B., Thiele S., Garcia-Angarita N., Greckl E., Reinecke L., Rossner M., Walter MC., Young P., Sereda MW. (2025) Circulating transcriptional biomarkers serve as surrogates of disease progression in Charcot-Marie-Tooth 1A disease. medRxiv: https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2025.08.28.25334434v1
26. Stausberg D., Moshkovskiy S., Arlt FA., Fledrich R., Stassart RM., Nave KA., Urlaub H., Ewers D., Sereda MW. (2025) High affinity cross-context cellular assays reveal novel protein-protein

interactions of peripheral myelin protein of 22 kDa. https://www.biorxiv.org/content/10.1101/2025.09.03.673966v1

Übersichtsarbeiten

27. Zschüntzsch, J., Meyer, S., Kief, K. et al. Differenzialdiagnose und Therapie bei Muskelschwäche. DNP 26, 56–67 (2025). https://doi.org/10.1007/s15202-025-6551-5
28. Zschüntzsch, J. & Glaubitz, S. (2025): Myasthenia gravis: Paradigmenwechsel in Therapiezielen und Behandlungsstrategien. neuro aktuell 06/2025
29. Glaubitz S, Saygin D, Lundberg IE. Current efforts and historical perspectives on classification of idiopathic inflammatory myopathies. Curr Opin Rheumatol. 2024 Nov 1;36(6):473-480.

Konsensusartikel

30. Berthele, A., Aktas, O., Ayzenberg, I. [...], Zschüntzsch, J. et al., Expertenkonsensus: Meningokokkenprophylaxe in der Therapie neurologischer Erkrankungen mit Komplementinhibitoren. DGNeurologie 8, 398–407 (2025).

Zentrum für progeroide Erkrankungen

1. Bögershausen N, Cavdarli B, Nagai T, Milev MP, Wolff A, Mehranfar M, Schmidt J, Choudhary D, Gutiérrez-Gutiérrez Ó, Cyganek L, Saint-Dic D, Zibat A, Köhrer K, Wollenweber TE, Wieczorek D, Altmüller J, Borodina T, Kaçar D, Haliloğlu G, Li Y, Thiel C, Sacher M, Knapik EW, Yigit G, Wollnik B. SEC24C deficiency causes trafficking and glycosylation abnormalities in an epileptic encephalopathy with cataracts and dyserythropoeisis. JCI Insight. Published online March 25, 2025:e173484. doi:10.1172/jci.insight.173484

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen

1. Fratzl-Zelman N. et al. Bone quality in pycnodysostosis: micropetrosis, locally distorted osteocyte lacuno-canalicular network, and heterogenous mineralization pattern in an adult female patient with multiple fractures. JBMR Plus 2025;9:ziaf015.
2. Gajewski D. et al. Paradoxical combination of osteosclerosis and osteopenia in an adult woman with biallelic TNFRSF11A loss-of-function variants escaping nonsense-mediated decay. JBMR Plus 2025;9:ziae179.
3. Jacobs J. et al. A missing enzyme-rescue metabolite as cause of a rare skeletal dysplasia. Nature 2025;646:218–26.
4. Monteiro I. et al. Autosomal Dominant Osteopetrosis - Identification of a New Mutation. Eur J Case Rep Intern Med 2025;12:006042.
5. Blaschke M. et al. The local inactivation of glucocorticoid as regulator for the development of glucocorticoid-induced osteoporosis. PNAS Nexus. 2025;4(11):pgaf315.
6. Siggelkow H. et al. Health-related quality of life in a cohort of 1070 patients with hypoparathyroidism. Eur J Endocrinol. 2025;193(4):428-439.
7. Cardoso L.M. et al. Advances in the clinical management of parathyroid disorders: report from the 2024 workshop by the ESE educational program on parathyroid disorders. Eur J Endocrinol. 2025;193(6):R65-R88.
8. Tsaknakis K. et al. Low bone mineral density of the spine in adolescents with cerebral palsy relates to reduced correction of scoliosis after surgery. Sci Rep. 2025;15(1):31567.
9. Tourdi E. et al. Consensus-Based Recommendations for the Diagnosis, Treatment, and Monitoring of Hypoparathyroidism: Insights from the DACH Region. Calcif Tissue Int. 2025;116(1):107.
10. Siggelkow H. et al. Switch From rhPTH1-84 to TransCon PTH With Individual Dose Adjustment in Adult Hypoparathyroidism-4-Week Results. J Endocr Soc. 2025;9(9):bvaf113.
11. Wilke C. et al. The number of vertebral fractures in indolent systemic mastocytosis is influenced by presence of the KIT-mutation. Bone. 2025;200:117578.
12. Khan A.A. et al. Best practice recommendations for the diagnosis and management of hypoparathyroidism. Metabolism. 2025;171:156335.
13. Grasemann C. et al. Transition Care for Young Persons with Rare Bone Mineral Conditions: A Consensus Recommendation from the ECTS Rare Bone Disease Action Group. Calcif Tissue Int. 2025;116(1):73.

14. Khan A.A. et al. X-Linked Hypophosphatemia Management in Adults: An International Working Group Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2025;110(8):2353-2370.
15. Scodellaro R. et al. A first explainable-AI-based workflow integrating forward-forward and backpropagation-trained networks of label-free multiphoton microscopy images to assess human biopsies of rare neuromuscular disease. Comput Methods Programs Biomed. 2025;265:108733.
16. Böckmann I. et al. Office Blood Pressure and Obesity in Children with X-Linked Hypophosphatemia. Calcif Tissue Int. 2025;116(1):56.
17. Brieger L.C. et al. Growth dynamics of transversal body dimensions and proportions, with related clinical determinants in children with X-linked hypophosphatemia treated with phosphate supplements and active vitamin D. Pediatr Nephrol. 2025;40(10):3187-3200.
18. Andersen S.W.M. et al. Medication-Related Osteonecrosis of the Jaws in Patients on Antiresorptive Medication With Dental Implants. A Scoping Review. Clin Oral Implants Res. 2025;36(10):1173-1201.

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

1. Bondarenko MS. Et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tyrosine hydroxylase (TH) deficiency. J Inherit Metab Dis 2025; Nov;48(6):e70106
2. Gavazzi F. et al. Exploration Into Lived Experiences of Multiple Sulfatase Deficiency-Affected Individuals and Their Families. J Child Neurol. 2025 Nov;40(10):852-861.
3. Tricoli L. Effective gene therapy for metachromatic leukodystrophy achieved with minimal lentiviral genomic integrations. Mol Ther Nucleic Acids. 2025 Jan 25;36(1):102464.
4. van der Ham M. et al. Profiling and semi-quantitation of urine sulfatides by UHPLC-Orbitrap-HRMS. Anal Chim Acta. 2025 May 8:1350:343824.

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen

1. Valentini C, Perwein T, Bison B, Gielen GH, Knerlich-Lukoschus F, Bock HC, Seidel C, Kortmann RD, Sturm D, Benesch M, Nussbaumer G, Krischer JM, von Bueren AO, Eyrich M, Friker LL, Hoffmann M, Gkika E, Wittig-Sauerwein A, Hörner-Rieber J, Schwarz R, Jablonska K, Hoffmann W, Vordermark D, Rieken S, Höng L, Rödel C, Timmermann B, Fennell JT, Claviez A, Karremann M, Kramm CM, Krause M. Haematotoxicity of Craniospinal Radiochemotherapy for Metastatic Paediatric High-Grade Glioma. Clin Oncol (R Coll Radiol). 2025 Dec;48:103956. doi: 10.1016/j.clon.2025.103956. Epub 2025 Oct 11. PMID: 41207064.
2. Leu M, Mahler H, Reinecke J, König UM, Dröge LH, Guhlich M, Steuber B, Grade M, Ghadimi M, Ellenrieder V, Rieken S, König AO. FLOT Versus CROSS-What Is the Optimal Therapeutic Approach for Locally Advanced Adenocarcinoma of the Esophagus and the Esophagogastric Junction? Cancers (Basel). 2025 Aug 6;17(15):2587. doi: 10.3390/cancers17152587. PMID: 40805282; PMCID: PMC12345764.
3. Bigge JC, Bendrich S, Treiber H, Aydilek E, Brökers N, Wulf GG, Zwerenz CM, Anczykowski MZ, Donath S, El Shafie RA, von Diest LA, Oelmann JT, Schirmer MA, Dröge LH, Leu M, Chapuy B, Rieken S, Guhlich M. Clinical Predictors and Recurrence Characteristics Following Radiotherapy for Primary Central Nervous System Lymphoma: A Retrospective Cohort Study. Cancers (Basel). 2025 Jun 27;17(13):2176. doi: 10.3390/cancers17132176. PMID: 40647475; PMCID: PMC12248931.
4. Anczykowski MZ, Rösel P, Ziegler DA, Fischer LA, Guhlich M, El Shafie RA, Rieken S, Dröge LH, Leu M. Radio(chemo)therapy with curative intent for anal cancer - effectiveness and toxicity in elderly vs. younger patients. Front Oncol. 2025 May 16;15:1567655. doi: 10.3389/fonc.2025.1567655. PMID: 40452840; PMCID: PMC12122431.
5. Guhlich M, Maag TE, Schirmer MA, Chacón Quesada TA, Mielke D, Rieken S, Leu M, Dröge LH. Primary and postoperative radiotherapy in acute neurological symptoms due to malignant spinal compression: retrospective analysis from a German university hospital. BMC Cancer. 2025 Apr 23;25(1):759. doi: 10.1186/s12885-025-14106-y. PMID: 40269784; PMCID: PMC12016431.
6. Donath S, Schirmer MA, Bremmer F, Seif A, Dröge LH, Guhlich M, Fischer LA, Ziegler DA, Ziegler S, Leu M, Pagel CF, Zwerenz CM, Oelmann JT, El Shafie R, Hille A, Ammon HE, Fleckenstein G, Hess CF, Rieken S, Bendrich S. Neoadjuvant radiochemotherapy in patients with high-risk locally advanced cervical

cancer-results of a clinical series. Strahlenther Onkol. 2025 May;201(5):537-545. doi: 10.1007/s00066-024-02340-5. Epub 2025 Jan 8. PMID: 39777512.

7. Urbach L, Wieland L, Penz F, Samuel RD, Küffer S, Klein L, Lenz C, Sax U, Ghadimi M, Schulz-Heddergott R, Hessmann E, Ellenrieder V, Dusetti N, Singh SK. TP53 missense-specific transcriptional plasticity drives resistance against cell cycle inhibitors in pancreatic cancer. Sci Adv. 2025 Jul 4;11(27):eadu2339. doi: 10.1126/sciadv.adu2339. Epub 2025 Jul 4. PMID: 40614202; PMCID: PMC12227071.
8. Petrynowski C, Neesse A, Ellenrieder V, Ströbel P, Amanzada A, Petzold G. Perisplenic mass as initial diagnosis of malignant peritoneal mesothelioma. Z Gastroenterol. 2025 Aug;63(8):851-856. English. doi: 10.1055/a-2622-2136. Epub 2025 Jun 24. PMID: 40555272.
9. Ekstrom TL, Rosok RM, Abdelrahman AM, Parassiadis C, Manjunath M, Dittrich MY, Wang X, Kutschat AP, Kanakan A, Rajput A, Schacherer N, Lukic T, Carlson DM, Thiel J, Kopp W, Stroebel P, Ellenrieder V, Gaedcke J, Dong M, Najafova Z, Truty MJ, Hessmann E, Johnsen SA. Glucocorticoid receptor suppresses GATA6-mediated RNA polymerase II pause release to modulate classical subtype identity in pancreatic cancer. Gut. 2025 Jun 6;74(7):1112-1124. doi: 10.1136/gutjnl-2024-334374. PMID: 39884837.
10. Klein L, Tu M, Krebs N, Urbach L, Grimm D, Latif MU, Penz F, Blandau A, Wu X, Samuel RD, Küffer S, Wegwitz F, Chan N, Aliar K, Vyas F, Kishore U, Hessmann E, Trumpp A, Espinet E, Papantonis A, Khokha R, Ellenrieder V, Grünwald BT, Singh SK. Spatial tumor immune heterogeneity facilitates subtype co-existence and therapy response in pancreatic cancer. Nat Commun. 2025 Jan 6;16(1):335. doi: 10.1038/s41467-024-55330-7. PMID: 39762215; PMCID: PMC11704331.
11. Zeremski V, Aydilek E, Behringer A, Brunner F, Haage TR, Haenel M, Kos IA, Krueger WH, Lenz G, Lesan V, Schneider J, Schultze-Florey CR, Shumilov E, Weber T, Wulf GG, Vucinic V, Mougiakakos D. Early CAR T-cell therapy in relapsed/refractory large B-cell lymphoma is associated with lower hematotoxicity burden. Blood Adv. 2025 Dec 18:bloodadvances.2025018353. doi: 10.1182/bloodadvances.2025018353. Epub ahead of print. PMID: 41411524.
12. Kama K, Treiber H, Kutilina A, Trefz S, Wollnitza S, Shumilov E, Finke J, Lenz G, Wulf G, Isbell LK, Aksoy A, Jensch A, Illerhaus G, Wendler J, Schorb E. Rituximab, Dexamethasone, Etoposide, Ifosfamide and Carboplatin (R-DeVIC) in relapsed or refractory central nervous system lymphoma - a retrospective multicentre clinical study. Haematologica. 2025 Dec 11. doi: 10.3324/haematol.2025.287982. Epub ahead of print. PMID: 41376557.
13. Wethmar K, Edinger M, Schäfer-Eckart K, Stelljes M, Schroeder T, Sohlbach K, Arnold R, Stadler M, Bug G, Bornhäuser M, Wulf G, Bethge W, Jost E, Teschner D, Kobbe G, Brüggemann M, Reiser L, Hoelzer D, Gökbuget N, Schönland S. Reduced intensity conditioning with 8 Gy total body irradiation in adult patients with acute lymphoblastic leukemia. Bone Marrow Transplant. 2025 Dec 6. doi: 10.1038/s41409-025-02762-4. Epub ahead of print. PMID: 41353517.
14. Damaj G, de Masson A, Dreger P, Bazarbachi A, Berning P, Duarte RF, Fox CP, Guenova E, Hermine O, Kyriakou C, Tanase A, Tournilhac O, Jurczak W, Karsten IE, Quoc SN, Serroukh Y, Stella F, Wulf G, Sureda A, Papadavid E, Ortiz-Romero PL, Ruggeri A, Sánchez-Ortega I, Scarisbrick JJ, Yakoub-Agha I, Onida F, Schmitz N. Allogeneic hematopoietic cell transplant in cutaneous T-cell lymphomas: recommendations from the EBMT PH&G Committee. Bone Marrow Transplant. 2025 Dec;60(12):1565-1573. doi: 10.1038/s41409-025-02696-x. Epub 2025 Oct 1. PMID: 41034407; PMCID: PMC12672360.
15. Piekarska A, Abouqateb M, Boreland W, Peczynski C, Zaucha JM, Kröger N, Zeiser R, Ciceri F, Schroeder T, Luft T, Passweg J, Kunadt D, Stelljes M, Blau IW, Platzbecker U, Yakoub-Agha I, Blaise D, Raiola AM, Tischer J, Wagner-Drouet EM, Winkler J, Schmid C, Wulf G, Edinger M, Maertens J, Stölzel F, Vydra J, Zak P, Moiseev I, Schoemans H, Penack O, Peric Z. Improved GVHD-free relapse-free survival when rATG/ATLG is used in allo-HCT from matched sibling donors - an EBMT registry study by the Transplant Complications Working Party. Bone Marrow Transplant. 2025 Dec;60(12):1574-1583. doi: 10.1038/s41409-025-02692-1. Epub 2025 Sep 11. PMID: 40931084.
16. Maulhardt M, Call S, Boyadzhiev H, Albici AM, Hörster K, Boquoi A, Janjetovic S, Ossami Saidy A, Teichert M, Brioli A, Schultze-Florey C, Heidel F, Schindler P, Schub N, Aydilek E, Stelljes M, Daskalakis M, Krekeler C, Hasenkamp J, Khandanpour C, Bacher U, Reinhardt HC, Lenz G, Stölzel F, Pabst T, von Tresckow B, Wulf G, Berning P, Shumilov E. Efficacy of idecabtagene vicleucel in patients with relapsed/refractory multiple myeloma and prior central nervous system manifestation: A multicenter real-world analysis. Hemasphere. 2025 Aug 18;9(8):e70192. doi: 10.1002/hem3.70192. PMID: 40832014; PMCID: PMC12358732.

17. Schmidt N, Kornrumpf K, Ries L, Markus K, Ksionsko NAM, Mazzeo P, Lohrberg M, Sitte M, Salinas G, Braun T, Dechow A, Herling M, Ianevski A, Aittokallio T, Chapuy B, Bastians H, Wulf G, Beißbarth T, Dönitz J, Koch R. Discovery of molecularly-informed therapeutic strategies for mature T-cell leukemias and lymphomas. Blood Adv. 2025 Oct 28;9(20):5327-5340. doi: 10.1182/bloodadvances.2024015167. PMID: 40758950; PMCID: PMC12552946.
18. Damaj G, Bazarbachi A, Berning P, Cottereau AS, Fox CP, Kyriakou C, Cwynarski K, Zinzani PL, Tournilhac O, Jurczak W, Karsten IE, Wang F, Marcais A, Tanase A, Nguyen-Quoc S, Serroukh Y, Aljurf M, Beauvais D, Wulf G, Sureda A, Corradini P, Hermine O, Hamadani M, Onida F, Ruggeri AL, Sanchez-Ortega I, Yakoub-Agha I, Dreger P, Schmitz N. Allogeneic haematopoietic cell transplantation in peripheral T-cell lymphoma: recommendations from the EBMT Practice Harmonisation and Guidelines Committee. Lancet Haematol. 2025 Jul;12(7):e542-e554. doi: 10.1016/S2352-3026(25)00073-0. PMID: 40610175.
19. Merz M, Gagelmann N, Smaili S, Flossdorf S, Sauer S, Scheid C, von Tresckow B, Wulf G, Weisel K, Blau IW, Engelhardt M, Wäsch R, Schub N, Teipel R, Hecker J, Waldschmidt J, Besemer B, Baermann BN, Call S, Hansmann L, Ayuk FA, Raab MS, Einsele H, Platzbecker U, Kröger N. Remission conversion drives outcomes after CAR T-cell therapy for multiple myeloma: a registry analysis from the DRST. Blood. 2025 Oct 2;146(14):1677-1686. doi: 10.1182/blood.2025028330. PMID: 40504993.
20. d'Amore F, Federico M, de Leval L, Ellin F, Hermine O, Kim WS, Lemonnier F, Vermaat JSP, Wulf G, Buske C, Dreyling M, Jerkeman M; ESMO Guidelines Committees. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org; EHA Guidelines Committees. Electronic address: guidelines@ehaweb.org. Peripheral T- and natural killer-cell lymphomas: ESMO-EHA Clinical Practice Guideline for diagnosis, treatment and follow-up. Ann Oncol. 2025 Jun;36(6):626-644. doi: 10.1016/j.annonc.2025.01.023. Epub 2025 May 8. PMID: 40345949.
21. Penack O, Abouqateb M, Peczynski C, Boreland W, Benakli M, Kröger N, Blau IW, Blaise D, Sanz J, Eder M, Ozdogu H, Schneidawind D, Broers AEC, Wulf GG, Mussetti A, Moiseev I, Graham C, Schoemans H, Peric Z. GVHD prophylaxis in matched related stem cell transplantation: Why post-transplant cyclophosphamide can be recommended a study by the EBMT transplant complications working party. Leukemia. 2025 Jun;39(6):1503-1511. doi: 10.1038/s41375-025-02619-1. Epub 2025 Apr 17. PMID: 40247107; PMCID: PMC12133576.
22. Shumilov E, Scholz JK, Seib M, Mazzeo P, Wurm-Kuczera R, Vucinic V, Holtick U, Boyadzhiev H, Melchardt T, Hölscher A, Schultze-Florey C, Abdelhafez A, Velazquez GF, Ossami Saidy A, Lesan V, Schnetzke U, Kerkhoff A, Bacher U, Ghandili S, Aydilek E, Gebauer N, Weber T, Wulf G, Glass B, Thurner L, Heidel FH, Schmid C, Viardot A, Hänel M, Dietrich S, Pabst T, Ayuk F, von Tresckow B, Chapuy B, Pott C, Müller F, Lenz G. Outcomes of bispecific antibody therapy after CAR T-cell failure in relapsed/refractory large B-cell lymphoma. Blood Adv. 2025 Aug 12;9(15):3955-3966. doi: 10.1182/bloodadvances.2024015719. PMID: 40238938; PMCID: PMC12337189.
23. Shumilov E, Mazzeo P, Trautmann M, Levien L, Menck K, Richter K, Markus K, Ries L, Haase D, Oberle E, Berning P, Hartmann W, Ströbel P, Kerkhoff A, Lenz G, Wulf G, Koch R. Functional apoptosis profiling reveals vulnerabilities in T-cell large granular lymphocytic leukemia. Ann Hematol. 2025 Jan;104(1):581-591. doi: 10.1007/s00277-025-06230-3. Epub 2025 Feb 6. PMID: 39912943; PMCID: PMC11868225.
24. Duque-Afonso J, Finke J, Ngoya M, Galimard JE, Schetelig J, Eder M, Rösler W, Bug G, Neubauer A, Edinger M, Wulf GG, Jindra P, Einsele H, Stelljes M, Selleslag D, Wagner-Drouet EM, Bunjes D, Spyridonidis A, Brissot E, Nagler A, Ciceri F, Mohty M. Comparison of fludarabine/melphalan (FM140) with fludarabine/melphalan/BCNU (FBM110) in patients with relapsed/refractory AML undergoing allogeneic hematopoietic cell transplantation - a registry study on behalf of the EBMT Acute Leukemia Working Party. Bone Marrow Transplant. 2025 Mar;60(3):373-379. doi: 10.1038/s41409-024-02499-6. Epub 2024 Dec 19. PMID: 39702670; PMCID: PMC11893469.
25. Shumilov E, Levien L, Mazzeo P, Jung W, Leha A, Koch R, Hasenkamp J, Wulf G. Allogeneic stem cell transplantation against aggressive lymphomas: graft-versus-lymphoma effects in peripheral T-cell lymphoma and diffuse large B-cell lymphoma after myeloablative conditioning. Leuk Lymphoma. 2025 Apr;66(4):668-679. doi: 10.1080/10428194.2024.2438805. Epub 2024 Dec 11. PMID: 39660415.
26. Okada S, Benter L, Schrell L, Müller D, Selcen S, Bohnenberger H, Schneider C, Schneider G, Lohrberg M, Koch R, Overbeck TR, von Hammerstein-Equord A, Welter S, Hinterthaner M, Cordes L, Shirneshan K, Netzer C, Inoue M, Marx A, Ströbel P, Küffer S. Proteasome inhibition as a potential therapeutic target in thymic cancer. Cell Death Dis. 2025 Dec 4;16(1):885. doi: 10.1038/s41419-025-08240-5. PMID: 41339338; PMCID: PMC12698856.

27. Nakazono C, Okada S, Tando S, Ishihara S, Shimomura M, Furuya T, Kameyama K, Küffer S, Müller D, Marx A, Teramukai S, Ströbel P, Itoh K, Inoue M. Transforming Growth Factor-β1 as a Biomarker of Malignant Behavior and PD-L1 Expression in Thymic Epithelial Tumors. Cancer Sci. 2025 Nov 8. doi: 10.1111/cas.70243. Epub ahead of print. PMID: 41204788.
28. Bleyer M, Radespiel U, Klein A, Kollikowski A, Ströbel P, Mätz-Rensing K, Gruber-Dujardin E. Spontaneous soft tissue tumours in aged mouse lemurs (Microcebus spp). J Comp Pathol. 2024 Nov;215:47-54. doi: 10.1016/j.jcpa.2024.10.001. Epub 2024 Nov 8. PMID: 39520914.
29. Jansari S, Blandau A, Prokakis E, Grimm D, Naßl AM, Küffer S, Möbius W, Dullin C, Ramos-Gomes F, Schüürhuis L, Fritsche L, Schridde L, Plessner M, Bast CA, Gayer FA, Thoms S, Gallwas J, Wegwitz F. RNF20/RNF40 supports the aggressive behavior in cervical cancer by regulating a peroxisome-based anti-ferroptotic mechanism. Cell Commun Signal. 2025 Jul 1;23(1):304. doi: 10.1186/s12964-025-02279-9. PMID: 40597205; PMCID: PMC12210586.
30. Soergel P, Hempel M, Gallwas J, Dannecker C, Woelber L, Klapdor R, Hantschmann P, Forner DM, Gass P, Hampl M; AGO Komission Vulva/Vagina. Sentinel Lymphonodectomy in Early Vulvar Cancer in Daily Practice: a Multicenter Experience from Germany. Geburtshilfe Frauenheilkd. 2025 Mar 25;85(5):533-540. doi: 10.1055/a-2541-2191. PMID: 40386498; PMCID: PMC12081084.
31. Wehbe S, Gallwas J, Gründker C. Inhibition of Plasminogen Activator Inhibitor-1 (PAI-1) by Tiplaxtinin Reduces Aggressiveness of Cervical Carcinoma Cells. Anticancer Res. 2025 May;45(5):1793-1805. doi: 10.21873/anticanres.17559. PMID: 40295051.
32. Hambach L, Gallwas J, Gründker C. G-Protein-coupled Estrogen Receptor 1 (GPER1) Overexpression Affects Aggressiveness of Cervical Carcinoma Cells Depending on Histological Entity. Cancer Genomics Proteomics. 2025 May-Jun;22(3):397-414. doi: 10.21873/cgp.20509. PMID: 40280720; PMCID: PMC12041873.
33. Hambach L, Gallwas J, Gründker C. Expression of "Hallmarks of Cancer" Genes in Cervical Carcinoma Is Differentially Affected by GPER1 Overexpression Depending on Histologic Entity. Cancer Genomics Proteomics. 2025 May-Jun;22(3):415-433. doi: 10.21873/cgp.20510. PMID: 40280717; PMCID: PMC12041877.
34. Rörig L, Ruckriegl S, Gallwas J, Gründker C. G Protein-coupled Estrogen Receptor 1 (GPER1) Regulates Expression of SERPINE1/PAI-1 and Inhibits Tumorigenic Potential of Cervical Squamous Cell Carcinoma Cells In Vitro. Cancer Genomics Proteomics. 2025 Jan-Feb;22(1):13-23. doi: 10.21873/cgp.20482. PMID: 39730177; PMCID: PMC11696318.
35. Younes B, Mielke D, Rohde V, Abboud T. Retroperitoneal and pelvic schwannoma/neurofibroma resection: surgical strategies and outcomes in a neurosurgical cohort. Acta Neurochir (Wien). 2025 Dec 8;167(1):317. doi: 10.1007/s00701-025-06745-8. PMID: 41359213; PMCID: PMC12689776.
36. Ziebart A, Onken J, Nadji-Ohl M, Jungk C, Rückriegel S, Mielke D, Gerlach R, Forster MT, Roder C, Kniese K, Neidert N, Fabbrocini L, Kalasauskas D, Aziz G, Riehl S, Sannwald L, Mayer B, Wirtz CR, Sachs D, Ille S, Löhr M, Ritz R, Ringel F, Ebner F, Roelz R, Beck J, Nabavi A, Tatagiba M, Czabanka M, Rohde V, Ernestus RI, Krieg S, Ganslandt O, Vajkoczy P, Coburger J. Low tumour burden is associated with observation after surgery in patients with grade 2 astrocytoma and oligodendroglioma: results from the prospective multicentre LoG-Glio registry. J Neurooncol. 2025 Oct 15;176(1):14. doi: 10.1007/s11060-025-05279-4. PMID: 41091225; PMCID: PMC12528241.
37. Dučić T, Pereiro E, Ninkovic M, Sperling S, Rohde V, Fernández-González C, Algarra M, González-Muñoz E. Single-cell in situ mapping of glioblastoma and astrocyte cell lines treated with a carbon dot-mediated riluzole nanotherapeutic agent: a live-cell μFTIR and soft X-ray tomography approach. J Nanobiotechnology. 2025 Oct 6;23(1):629. doi: 10.1186/s12951-025-03687-2. PMID: 41053906; PMCID: PMC12502519.
38. Hazaymeh M, Malinova V, Stork L, Metz I, Stadelmann C, Huckhagel T, Hendrik Dröge L, El Shafie R, Mielke D, Rohde V, Abboud T. Histopathologically confirmed radiation necrosis: Risk factors and clinical outcomes in patients with primary brain tumors. Neurooncol Pract. 2025 Feb 15;12(4):670-677. doi: 10.1093/nop/npaf021. PMID: 40814422; PMCID: PMC12349754.
39. Keul J, Sperling S, Rohde V, Ninkovic M. Advantages and Disadvantages of Drug Combination Treatment: Riluzole, Metformin and Dexamethasone Effect on Glioblastoma Cell. Anticancer Res. 2025 May;45(5):1813-1823. doi: 10.21873/anticanres.17561. PMID: 40295049.
40. Schneider M, Potthoff AL, Ahmadipour Y, Borger V, Clusmann H, Combs SE, Czabanka M, Dührsen L, Etminan N, Freiman TM, Gerlach R, Gessler F, Giordano FA, Gkika E, Goldbrunner R, Güresir E, Hamou H, Hau P, Ille S, Jägersberg M, Keric N, Khaleghi-Ghadiri M, König R, Konczalla J, Krenzlin H, Krieg S,

McLean AL, Layer JP, Lehmberg J, Malinova V, Meyer B, Meyer HS, Miller D, Müller O, Musahl C, Pregler BEF, Rashidi A, Ringel F, Roder C, Rössler K, Rohde V, Sandalcioglu IE, Schäfer N, Schaub C, Schmidt NO, Schubert GA, Seidel C, Seliger C, Senft C, Shawarba J, Steinbach J, Stöcklein V, Stummer W, Sure U, Tabatabai G, Tatagiba M, Thon N, Timmer M, Wach J, Wagner A, Wirtz CR, Zeiler K, Zeyen T, Schuss P, Surges R, Fuhrmann C, Paech D, Schmid M, Borck Y, Pietsch T, Struck R, Radbruch A, Helmstaedter C, Németh R, Herrlinger U, Vatter H. The ATLAS/NOA-29 study protocol: a phase III randomized controlled trial of anterior temporal lobectomy versus gross-total resection in newly-diagnosed temporal lobe glioblastoma. BMC Cancer. 2025 Feb 20;25(1):306. doi: 10.1186/s12885-025-13682-3. PMID: 39979825; PMCID: PMC11843818.

41. Köse H, Schneeweis C, Putze P, Contreras CT, Ferreiro L, Witte L, Deidda I, Herzberg F, Ebert S, Jakubik J, Moldaner L, Todorovic J, Träger I, Zang C, Demel UM, Hessmann E, Kirchner M, Rhein S, Hoffmann J, Tatarova Z, Ghadimi M, Saur D, Kappert K, Mertins P, Schneider G, Keller U, Wirth M. Targeting Mutual Dependence of Phosphatidylinositol-3-Kinase α/δ and Small Ubiquitin-Like Modifier Signaling in Pancreatic Cancer. Gastroenterology. 2025 Oct 27:S0016-5085(25)05903-7. doi: 10.1053/j.gastro.2025.08.018. Epub ahead of print. PMID: 41143762.
42. Zygmunt AC, Yilmaz E, Hettler M, Ghadimi M, Bösch F, Jakob J. Technical aspects in sarcoma surgery - a surgical survey among surgeons at sarcoma centers in Germany and Switzerland. Langenbecks Arch Surg. 2025 Sep 16;410(1):272. doi: 10.1007/s00423-025-03854-x. PMID: 40956443; PMCID: PMC12441070.
43. Buchloh J, Spitzner M, Zimmermann H, Fang X, Tapia Contreras C, Schneider C, de Oliveria T, Küffer S, Linnebacher M, Rühlmann F, Conradi L, Wirth M, Ghadimi M, Grade M, Gaedcke J, Schneider G. Pan-ERBB Inhibitors Synergize With KRAS Inhibitors in Rectal Cancer. United European Gastroenterol J. 2025 Nov;13(9):1690-1702. doi: 10.1002/ueg2.70086. Epub 2025 Sep 16. PMID: 40956140; PMCID: PMC12605991.
44. Fietkau R, Ghadimi M, Grützmann R, Wittel UA, Jacobasch L, Uhl W, Croner RS, Bechstein WO, Neumann UP, Waldschmidt D, Boeck S, Moosmann N, Reinacher-Schick AC, Golcher H, Adler W, Semrau S, Lubgan D, Kallies A, Hecht M, Tischoff I, Tannapfel A, Frey B, Oettle H; CONKO Study Group. Benefit of Chemoradiotherapy Versus Chemotherapy After Induction Therapy for Conversion of Unresectable Into Resectable Pancreatic Cancer: The Randomized CONKO-007 Trial. J Clin Oncol. 2025 Oct 20;43(30):3266-3278. doi: 10.1200/JCO-24-01502. Epub 2025 Aug 13. PMID: 40802908.
45. Kosmala R, Hammann AS, Paulus P, Zimmermann M, Wittig-Sauerwein A, Germer CT, Ghadimi M, Hofheinz RD, Diefenhardt M, Fokas E, Rödel C, Polat B; German Rectal Cancer Study Group. Quality of Life After Two Sequences of Total Neoadjuvant Treatment in Patients With Locally Advanced Rectal Cancer in the Randomized CAO/ARO/AIO-12 Phase 2 Trial. Int J Radiat Oncol Biol Phys. 2025 Nov 1;123(3):806-816. doi: 10.1016/j.ijrobp.2025.05.018. Epub 2025 May 21. PMID: 40409541.
46. Dinkel H, Materna L, Stelmach R, Zschäbitz S, Neuberger S, Aydogdu CD, Casuscelli J, Egenolf T, Silberg M, Steinestel J, Strauss A, Kirchhoff F, Ahrens M, Paffenholz P, Cathomas R, Özdemir BC, Gossler C, Ivanyi P, Rehlinghaus M, Hilser T, Grünwald V, Schlack K. Real-world efficacy and toxicity of ipilimumab and nivolumab as a first-line treatment for advanced renal cell carcinoma according to IMDC risk criteria-A multi-center retrospective analysis on behalf of the GUARDIANS group. Int J Cancer. 2025 Nov 29. doi: 10.1002/ijc.70267. Epub ahead of print. PMID: 41317031.
47. Eggers H, Stelmacher R, Bögemann M, Strauß A, Thomas C, Landmesser J, Zschäbitz S, Ivanyi P. Real-World Experience With Lenvatinib Plus Everolimus (LEN+EVE) in Patients With Pretreated Advanced Renal Cell Carcinoma (RELEVANCE): A Retrospective, Multicenter Case Series. Clin Genitourin Cancer. 2025 Dec;23(6):102449. doi: 10.1016/j.clgc.2025.102449. Epub 2025 Oct 6. PMID: 41198453.
48. Ugurel S, Abu Rached N, Gambichler T, Mengoni M, Tüting T, Hassel JC, Reschke R, Lodde GC, Placke JM, Schadendorf D, Reinhardt L, Kreuter A, Gschnell M, Utikal J, Erdmann M, Dücker P, Helbig D, Franklin C, Gebhardt C, Poch G, Kähler KC, Weichenthal M, Gutzmer R, Heinzerling L, Weishaupt C, Mohr P, Thoms KM, Lang B, Schilling B, Haferkamp S, Sachse M, Welzel J, Jochims F, Raap U, Schley G, Terheyden P, Dippel E, Pöttgen C, Becker JC, Tasdogan A, Amaral T, Nanz L, Leiter U. Outcome of systemic therapy in patients with advanced rare skin cancers: A retrospective multicenter DeCOG study of 209 patients. Eur J Cancer. 2025 Oct 1;228:115750. doi: 10.1016/j.ejca.2025.115750. Epub 2025 Aug 30. PMID: 40912056.
49. Willemze R, Assaf C, Bagot M, Beylot-Barry M, Berti E, Busschots AM, Cerroni L, Climent F, Diercks G, Geskin L, Gniadecki R, Gru AA, Guenova E, Guitart J, Jansen P, Kempf W, Kim E, Kim YH, Koldijk M, Marschalkó M, Mitteldorf C, Molgó M, Muniesa C, Neelis KJ, Olsen E, Ortiz-Romero PL, Papadavid E, Pimpinelli N, Pulitzer M, Quaglino P, Querfeld C, Quint K, Scarisbrick JJ, Schrader AMR, Stadler R,

Vermeer M, Wehkamp U, Whittaker S, Wobser M. European Organisation for Research and Treatment of Cancer, United States Cutaneous Lymphoma Consortium and International Society for Cutaneous Lymphomas consensus recommendations for management and treatment of cutaneous lymphoproliferative disorders. Br J Dermatol. 2025 Nov 18;193(6):1090-1100. doi: 10.1093/bjd/ljaf312. PMID: 40795052.

50. Willemze R, Assaf C, Bagot M, Beylot-Barry M, Berti E, Busschots AM, Cerroni L, Climent F, Diercks G, Geskin L, Gniadecki R, Gru AA, Guenova E, Guitart J, Jansen P, Kempf W, Kim E, Kim YH, Koldijk M, Marschalkó M, Mitteldorf C, Molgó M, Muniesa C, Neelis KJ, Olsen E, Ortiz-Romero PL, Papadavid E, Pimpinelli N, Pulitzer M, Quaglino P, Querfeld C, Quint K, Scarisbrick JJ, Schrader AMR, Stadler R, Vermeer M, Wehkamp U, Whittaker S, Wobser M. European Organisation for Research and Treatment of Cancer, United States Cutaneous Lymphoma Consortium and International Society for Cutaneous Lymphomas consensus recommendations for management and treatment of cutaneous lymphoproliferative disorders. Br J Dermatol. 2025 Nov 18;193(6):1090-1100. doi: 10.1093/bjd/ljaf312. PMID: 40795052.
51. Erem AS, Kempf W, Mitteldorf C, Pulitzer M, Torres-Cabala CA, Pileri S, Pinilla SMR, Feldman AL, Gru AA. Primary Cutaneous Anaplastic Large Cell Lymphoma With TCR-γδ Expression: A Case Series of Eleven Patients of a Rare Immunophenotypic Variant. J Cutan Pathol. 2025 Jul;52(7):487-496. doi: 10.1111/cup.14809. Epub 2025 Apr 9. PMID: 40202044.
52. Elsayad K, Guenova E, Fournier B, Fernandes C, Clementel E, Papadavid E, Barry MB, Pavlotsky F, Assaf C, Ortiz-Romero PL, Kouloulias V, de Masson A, Dalle S, Clavère P, Schlaak M, Booken N, Wobser M, Mitteldorf C, Aviv B, Mareco V, Gallardo F, Dummer R, Gross M, Ehret F, Lancia A, Tomasik B, Hawley L, Rermouchamps V, Ibrahim MA, Gawish A, Abouegylah M, Stuschke M, Baten A, Eich HT, Specht L, Levis M, Morris S, Campbell B, Nicolay JP, Cowan R, Correia D. Real-World Pattern-of-Care Analysis of Primary Cutaneous Lymphomas Radiation Therapy Among European Organisation for Research and Treatment of Cancer Members. Int J Radiat Oncol Biol Phys. 2025 Mar 15;121(4):1006-1010. doi: 10.1016/j.ijrobp.2024.11.011. Epub 2024 Nov 14. PMID: 39549760.

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin

1. Busley AV Bögershausen N, Cavdarli B, Nagai T, Milev MP, Wolff A, Mehranfar M, Schmidt J, Choudhary D, Gutiérrez-Gutiérrez Ó, Cyganek L, Saint-Dic D, Zibat A, Köhrer K, Wollenweber TE, Wieczorek D, Altmüller J, Borodina T, Kaçar D, Haliloğlu G, Li Y, Thiel C, Sacher M, Knapik EW, Yigit G, Wollnik B. SEC24C deficiency causes trafficking and glycosylation abnormalities in an epileptic encephalopathy with cataracts and dyserythropoeisis. JCI Insight. Published online March 25, 2025:e173484. doi:10.1172/jci.insight.173484