



Zentrum für Seltene Erkrankungen
Göttingen



Qualitätsbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen

Berichtsjahr 2024

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.....	7
4. ANZAHL DER DURCHGEFÜHRTEN FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN	10
5. DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUM STRUKTURIERTEN AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN	12
6. ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHERTEN DIAGNOSEN GEGENÜBER BISHER UNKLAREN DIAGNOSEN	14
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 2023 TEILGENOMMEN HAT.....	16
9. REGISTER.....	20
10. NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN DES ZENTRUMS ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN22	

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 2024 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 Seltene 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 Seltene Erkrankungen ein.

In der UMG wurden im Jahr 2024 3.382 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

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. Knut Brockmann, 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. Einschließlich des im Jahr 2024 gegründeten Zentrum für seltene Hörstörungen bestehen bislang das (Sprecher*in in Klammern):

- Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen (PD Dr. Czepluch)
- Zentrum für seltene Hörstörungen (Prof. Dr. Strenzke)
- Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare), (Prof. Dr. Brockmann)
- 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 stattfindenden Mitgliederversammlungen 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-/Patientenorganisationen
Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum		
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	16	5
Zentrum für seltene Hörstörungen	1	5
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	9	2
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	6	2
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	15	11
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	20	8
Zentrum für progeroide Erkrankungen	2	2
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	4	3
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	7	3
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	55	23
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	3	2
Σ	138	66

2. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Das ZSEG-Typ-A-Zentrum führte 2024 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	91
Zentrum für seltene Hörstörungen	0
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	48
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	16
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	50
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	34
Zentrum für progeroide Erkrankungen	4
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	18
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	44
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)	50
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	39
Σ	394

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. Zur Stärkung der Vernetzung mit Patientenorganisationen und der Selbsthilfe wurden 2024 relevante Organisationen sowohl für das Typ-A-Zentrum als auch für die integrierten Typ-B-Zentren auf der ZSEG-Website sichtbar gemacht und verlinkt.

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

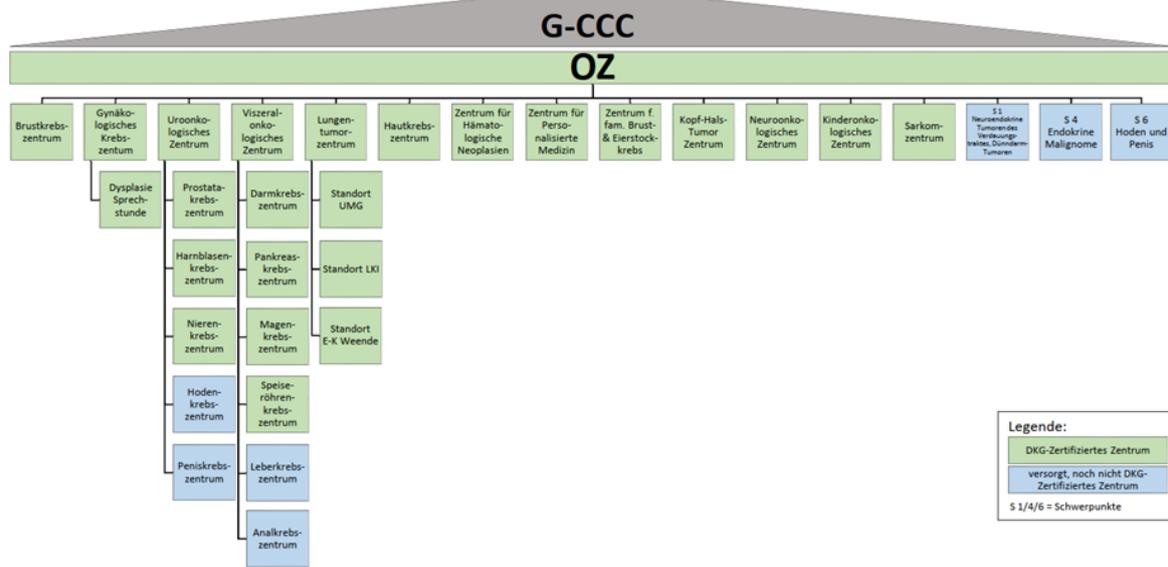
Das ZSEG-Typ-A-Zentrum ist seit 2023 anhand der Kriterien für SE nach NAMSE von der unabhängigen Zertifizierungsstelle ClarCert GmbH zertifiziert. Mit diesem Zertifikat wird dem ZSEG bestätigt, dass die im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) geforderten Qualitätsanforderungen 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 2024 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 2024 bestanden für die Typ-B-Zentren folgende Zertifizierungen:

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen
<ul style="list-style-type: none">• Überregionales HFU-Zentrum• Überregionales EMAH-Zentrum• Cardiac Arrest Center
Zentrum für seltene Hörstörungen
<ul style="list-style-type: none">• CI-Versorgende Einrichtung CIVE (dt. Gesellschaft für HNO-Heilkunde/Clarcert)
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
<ul style="list-style-type: none">• Epileptologie plus• Epilepsiezentrum für Kinder- und Jugendliche• Tuberöse Sklerose-Zentrum Göttingen
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
<ul style="list-style-type: none">• Als B-Zentrum ist keine separate Zertifizierung für die kraniofazialen und Gesichtsfehlbildungen notwendig. Für die Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie besteht seit 2019 eine Zertifizierung nach DIN EN ISO 9001:2015 und seit 2017 eine OnkoZert-Zertifizierung. Es werden jährliche externe und interne Audits durchgeführt.
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none">• 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
<ul style="list-style-type: none">• DGM• iMZ• EuroN-NMD der European reference networks• Kompetenzzentrum der UMG

<ul style="list-style-type: none"> • Institut für Klinische Chemie ist seit 2008 nach DIN EN ISO 15189:2014 (Medizinische Laboratorien) und DIN EN ISO 17025:2018 (Prüflaboratorien) akkreditiert.
<p>Zentrum für progeroide Erkrankungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Überwachungsaudit (Akkreditierung) und Umstellung auf die neue Normversion der molekularen Diagnostik nach DIN EN ISO 15189:2024 • Überwachungsaudit (Akkreditierung), System Audit, und Umstellung auf die neue Normversion nach DIN EN ISO 15189:2024
<p>Zentrum für seltene Skeletterkrankungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Akkreditierung der genetischen Diagnostiklabore nach DIN EN ISO 15189:2014 • Osteologisches Forschungszentrum Dachverband Osteologie: http://dv-osteologie.org/forschungszentrum-dvo • DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ • C-Zentrum: Klinische Zentrum DVO, Studienzentrum DVO, Osteologisches Forschungszentrum DVO
<p>Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anerkennung und Akkreditierung als Weiterbildungszentrum für Pädiatrische Stoffwechselmedizin nach dem Curriculum der SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) durch die European Academy of Paediatrics (EAP), Union Européenne des Médecins Spécialistes (UEMS), Section of Paediatrics
<p>Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)</p>
<p>In der folgenden Grafik und Tabelle sind die zertifizierten Zentren und Module nach Vorgaben der Deutschen Krebsgesellschaft abgebildet:</p>

Struktur des Onkologischen Zentrums (OZ) im UniversitätsKrebszentrum (G-CCC) der UMG



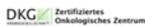
Legende:
 DKG-Zertifiziertes Zentrum
 versorgt, noch nicht DKG-Zertifiziertes Zentrum
 S 1/4/6 = Schwerpunkte

Geschäftsstelle OZ/G-CCC:

Übergreifende Q-Zirkel, Fortbildungen, Tumordokumentation, Selbsthilfegruppen, Kooperationsverträge, Öffentlichkeitsarbeit, Krebsregister, Tumorboards, Psychoonkologie, Breast and Cancer Care Nurse

Querschnittsbereiche:

Strahlentherapie, Palliativmedizin, Nuklearmedizin, Pflegedienst der UMG, Apotheke, Physiotherapie, Ernährungsberatung, Humangenetik, QRM



Revision: 010/03.2024

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 Hinterthaler	Dez. 2014
Darmkrebszentrum (DKZ)	PD Dr. Marian Grade	Sep. 2016
Onkologisches Zentrum (OZ)	PD Dr. Friederike Bräulke	Nov. 2016
Prostatakrebszentrum (PZ)	Prof. Dr. Lutz Trojan	Nov. 2017
Pankreaszentrum (PAN)	Prof. Dr. Volker Ellenrieder	Nov. 2017
Viszeralonkologisches Zentrum (VOZ)	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Nov. 2017
Kopf-Hals-Tumor-Zentrum (KHT)	Prof. Dr. Dirk Beutner / Prof. Dr. Dr. Schliephake	Nov. 2018
Hautkrebszentrum (HKZ)	Dr. Kai-Martin Thoms	Nov. 2018
Gyn. Dysplasie-Sprechstunde	Prof. Dr. Julia Gallwas	Okt. 2019
Zentrum für Hämatologische Neoplasien (HAEZ)	Prof. Dr. Gerald Wulf	Nov. 2020
Kinderonkologisches Zentrum (KIO)	Prof. Dr. Christof Kramm	Nov. 2020
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. Stefan Rieken	Nov. 2023

Im Jahr 2024 (Kennzahlenjahr 2023) wurden 94,34% 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

- Überwachungsaudit (Akkreditierung) und Umstellung auf die neue Normversion der molekularen Diagnostik nach DIN EN ISO 15189:2024
- Überwachungsaudit (Akkreditierung), System Audit, und Umstellung auf die neue Normversion nach DIN EN ISO 15189:2024
- Überwachungsaudit (Akkreditierung) und Umstellung auf die neue Normversion der zytogenetischen Diagnostik nach DIN EN ISO 15189:2024

4. Anzahl der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum	
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	9, dazu: <ul style="list-style-type: none"> • Kinderkardiologische-radiologische Konferenz (wöchentlich) • Kinderkardiologische-herzchirurgische Konferenz (wöchentlich)
Zentrum für seltene Hörstörungen	<ul style="list-style-type: none"> • Neuroradiologie-Fallkonferenz der HNO-Klinik (wöchentlich) • Interne Fortbildung der HNO-Klinik (wöchentlich) • Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik (wöchentlich) • 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	23
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	20
Zentrum für progeroide Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Syndromtag der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, 04./05. Oktober 2024, in Göttingen durch uns organisiert. Tagungsleitung: Prof. B. Wollnik und Prof. U. Kornak (Institut für Humangenetik und Zentrum für Progeroide Erkrankungen). Thema: Beschleunigte Alterungssyndrome. • Seminar Series on Modern Human Genetics (im Semester)

	<ul style="list-style-type: none"> • SyndromClub im Rahmen des NGS-Qualitätszirkels mit den humangenetischen Instituten der Standorte Düsseldorf, Essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg.
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<p>3, dazu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Interdisziplinäres Forschungskolleg für Muskuloskelettale Medizin (InForMM) (monatlich) • Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik (wöchentlich) • Seminar Series on Modern Human Genetics (semesterbegleitend)
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Stoffwechsel-spezifische Fortbildungen fanden auf Ebene der Kinderklinik insgesamt statt. • Weiterbildungs-Kurs „Stoffwechsel-Erkrankungen“ (2x/Jahr) • Schwerpunkt-Weiterbildungs-Kurs „Metabolic Board“ (regelm. 1x/dreimonatlich) • Journal-Club „Metabolische Epilepsien“ • Beteiligung an der Planung des Weiterbildungsseminars „APS-Seminar“ im Rahmen der Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) und der „APS-Junge Stoffwechselmedizin Winter School 2024“ • 4x/Jahr gemeinsames Stoffwechsel-Kolloquium des Weiterbildungszentrums für Pädiatrische Stoffwechselmedizin UMG und MHH
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	<p>18, dazu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cancer Club des CCC-N (monatlich) • KFO-Seminarreihe (monatlich)
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	<ul style="list-style-type: none"> • Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik (wöchentlich) • Seminar Series on Modern Human Genetics (semesterbegleitend) • 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	5
Zentrum für seltene Hörstörungen	0
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	0
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	0
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	0
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	3

Zentrum für progeroide Erkrankungen	0
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	1
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	0
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	19
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	0
Σ	28

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
<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßige Veranstaltung an Kongressen / Symposien, in denen seltene Erkrankungen thematisch behandelt werden.
Zentrum für seltene Hörstörungen
<ul style="list-style-type: none"> • Mitarbeit am “Expert consensus on gene therapy for hereditary hearing loss: Preliminary opinions based on clinical trials” (geplante Veröffentlichung: 2025) • 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” (geplante Veröffentlichung: 2025)
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßige Teilnahme an den Fortbildungskongressen und Fallkonferenzen der DASNE (s. oben)
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
<ul style="list-style-type: none"> • Symposium des Forums für Fach- und Oberärzte der DGMKG Thema Grundlagen und praktisches Management von Patienten mit Gaumenspalten; 10.10.2024 (Mainz). Hierbei Besprechung der Grundlagen und des operativen Managements von Gaumenspaltpatienten und Diskussion der Vorgehensweisen verschiedener Kliniken in Deutschland.
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Teilnahme DASNE Jahrestreffen 2024 (2 Teilnehmer aus der UMG) • Teilnahme DASNE Fallkonferenzen 10 ml in 2024 (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

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Fallkonferenzen persönlich und per Zoom
Zentrum für progeroide Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Im Rahmen des NGS-Qualitätszirkels (2 x in 2024 – Magdeburg und Leipzig) mit den Standorten Düsseldorf, Essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg sowie im Rahmen des Austausches mit dem Netzwerk DRN Ithaka.
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßige Teilnahme an Präsenz- und Online-Treffen des Netzwerks für seltene Osteopathien (NetsOs)
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • 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. Zudem wird 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 ist für Anfang 2025 geplant (Stand Januar 2025: Manuskript in Vorbereitung). • 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-UCHE Hamburg • Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE, https://www.dasne.de/), in diesem Rahmen im Jahr 2024 2 aktive Fallvorstellungen durch unser Zentrum.
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)
<ul style="list-style-type: none"> • Im Rahmen der Qualitätsoffensive Niedersachsen des CCC-N[®] des Onkologischen Spitzenzentrums Niedersachsen (CCC-N; https://www.ccc-niedersachsen.eu/) erfolgt ein regelmäßiger Austausch zwischen den Standorten UMG und MHH sowie mit den Kooperationspartnern. Die Qualitätsoffensive Niedersachsen des CCC-N[®] stellt eine multiprofessionelle Plattform für alle Ärzt*innen, Pflegenden und an der Versorgung von Krebspatient*innen Beteiligten zu allen Themen der multidisziplinären Versorgung dar. In regelmäßigen Konferenzen, 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.
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin
<ul style="list-style-type: none"> • Im Rahmen des NGS-Qualitätszirkels (2 x in 2024 – Magdeburg und Leipzig) 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 2024 insgesamt 122 Patienten im Rahmen einer wöchentlichen, diagnostischen, interdisziplinären Fallkonferenz besprochen und mittels moderner genetischer Analysen getestet. Eine genetisch gesicherte Diagnose konnte bei 39 Fällen gestellt werden. Des Weiteren wurden 2024 im Rahmen der wissenschaftliche Studie "Untersuchung der genetischen Grundlagen ungeklärter angeborener Erkrankungen" (Ethikvotum UMG 3/2/16), sowohl Exom- als auch Genomsequenzierung mit 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
<ul style="list-style-type: none"> Leitlinie für Williams-Beuren-Syndrom, Angeborene Anomalien der Koronararterien, supraaortale Aortenstenose
Zentrum für seltene Hörstörungen
<ul style="list-style-type: none"> Da sich das Zentrum im Jahr 2024 noch in der Aufbauphase befand, gab es noch keine Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren.
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
<ul style="list-style-type: none"> Im Jahr 2024 war das Typ-B-Zentrum für Seltene Neurologische Krankheiten im Kindesalter an keinen Leitlinien der AWMF beteiligt.
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
<ul style="list-style-type: none"> 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
<ul style="list-style-type: none"> DGN-Leitlinie Epilepsie DGN-Leitlinie Parkinson S3-Leitlinie Demenzen

<ul style="list-style-type: none"> • TANDem Konsortium (Leitung: Petrus de Vries, Kapstadt, Anna Jansen, Brüssel), ADHS bei TSC, noch nicht publiziert. • WMF-S3 Leitlinien Autismus-Spektrum-Störungen • S3-Leitlinie Demenz • S3-Leitlinie Delir im Alter • S1-Leitlinie Creutzfeld-Jakob Erkrankung
<p>Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Impfung unter Komplementinhibitortherapie bei Myasthenia Gravis (Zschüntzsch für IMZ Göttingen)
<p>Zentrum für progeroide Erkrankungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Im Jahr 2024 war das Typ-B-Zentrum für für progeroide Erkrankungen im Kindesalter an keinen Leitlinien der AWMF beteiligt.
<p>Zentrum für seltene Skeletterkrankungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Prof. Dr. Uwe Kornak: Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (Rili-BÄK); Fachgruppe D 5 „Molekulargenetische und zytogenetische laboratoriumsmedizinische Untersuchungen“ • Clinical Practice Guidelines for X-Linked Hypophosphatemia Management in Adults • Current Practices in Monitoring Children and Adults with X-linked Hypophosphatemia: A Survey of Expert Experience • X-Linked Hypophosphatemia Management in Children: An International Working Group Clinical Practice Guideline • Case-Based Best Practice Recommendations for the Diagnosis and Management of Hypoparathyroidism
<p>Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Prof. Dr. C. Mühlhausen: Laufendes 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)“; hierfür im Jahr 2024 drei internationale Treffen (Barcelona, Porto, Belgrad)
<p>Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)</p>

Leitlinien	Mitwirkende der UMG
ZNS-Infektionen bei hämatologischen und onkologischen Erkrankungen (Onkopedia)	R. Akdas
S2k-LL: Neuroendokrine Tumore	PD Dr. A. König
S2k-LL: Merkelzellkarzinom	Prof. Dr. Mitteldorf, Dr. Thoms
S2k-LL: kutane Lymphome	Prof. Dr. Mitteldorf
European standard clinical practice recommendations for paediatric high-grade gliomas	Prof. Dr. Kramm
5th ed. of WHO Classification of Haematolymphoid Tumours (WHO IARC)	Prof. Dr. Mitteldorf
Peripheral T-Cell Lymphomas (ESMO)	Prof. Dr. Wulf
Periphere T-Zell Lymphome (Onkopedia)	Prof. Dr. Wulf
Allogeneic hematopoietic cell transplantation – peripheral T-cell lymphoma (EBMT guideline))	Prof. Dr. Wulf
Allogeneic hematopoietic cell transplantation – cutaneous T-cell lymphoma (EBMT guideline))	Prof. Dr. Wulf
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	
<ul style="list-style-type: none"> Im Jahr 2024 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 2023 teilgenommen hat.

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen		
Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
HELIOS-B: A Phase 3, Randomized, Double- blind, Placebo-controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy (ATTR Amyloidosis with Cardiomyopathy)	III	Seit 2020
TRAMmoniTTR Study: Genetic screening of an at-risk population for Hereditary TransthyRetin-related AMyloidosis and longitudinal monitoring of TTR positive subjects		Seit 2018
Lebenschancen-2-Studien		Seit 2017
Göttinger EMAH-Register		Seit 2015
OSCA-Ped-Register		Seit 2018
Zentrum für seltene Hörstörungen		

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Otoferlin patient registry: Retrospective epidemiological and clinical analysis of OTOF patients NCT05946057	Register	Seit Februar 2023
CABP2 patient registry: Retrospective epidemiological and clinical analysis of CABP2 patients NCT06680934	Register	Seit August 2024
Hereditäre Schwerhörigkeit: von Gen zum Mechanismus (DFG 469177153)	-	Seit 2022

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

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Psychopathologische Symptomatik bei Patienten mit PCDH19-Mutation	-	2024
PIK3CA-assoziierte Überwucherkrankungen	-	2024
Patients with Allan-Herndon-Dudley syndrome (MCT8 deficiency) display symptoms of parkinsonism in childhood and respond to levodopa/carbidopa treatment	-	2023-2024

Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
Retrospective epidemiological and clinical Analysis of cleft lip patients	Datenerhebung, Auswertung, Veröffentlichung	01-12/ 2024

Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
(hier aufgeführt nur Therapiestudien und Register, die durch das NRZ initiiert und geführt werden)		
Phase 1/2a Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION717 in Patients with Prion Disease	I/IIa	Vorbereitung in 2023 Start Frühjahr 2024
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
<p>Akustische Parameter als diagnostische Marker zur Früherkennung von Rett-Syndrom (Jubiläumsfonds, Österreichische Nationalbank)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Frühkindliche Entwicklung bei Rett Syndrom (unterstützt von Rett Deutschland e. V., Rett Syndrome Europe) [gemeinsam mit Prof. Bernd Wilken, Kassel] • Der frühe Phänotyp beim Fragilen X Syndrom: Ein interdisziplinärer Zugang (unterstützt von Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.) 		Ongoing

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
IgPro20-3007, DM	III	12/2020-ongoing
Raise XT, MG	III	07/20221-07/24
MG0007, MG	III	02/2021-02/2024
PDY 16744, CIDP	II	01/2022-ongoing
Flex Alexion, DM	II/III	05/2022-04/2024
MOM-M281-011, MG	III	09/2022-ongoing (nicht aktiv)
Adhere +, CIDP	II	02/2023-01/2024 (nicht aktiv)
ARDA ARGX117-2002	II	05/2023-08/2024
MG0020, MG	III	09/2023-07/2024
Alkivia ARGX 113-2007	II	11/2023-ongoing
RWE RavEcu, Ravulizumab Gabe	NIS	01/2024-10/2024
ARDA+ ARGX 117-2003	II	02/2024-ongoing
ARGX113-2209, MG	NIS	04/2024-ongoing
EcuCri, Ravulizumab/Eculizumab Gabe	retrospektiv	07/2024-11/2024
Pharnext, CLN-PTX3003-06 Open Label Extension, CMT	III	01/2023- 02/2024
IIT, CMT-BIO	Biomarker	11/2024-ongoing
IIT, CMT-MODs	Biomarker	11/2024-ongoing
IIT, CMT-TREM	Beobachtung	08/2024-ongoing
IIT, CMT-AUTONOM	Beobachtung	08/2024-ongoing
IIT, HSP Studie	Biomarker	01/2020-ongoing
Register:		
Deutsches Myasthenie Register		12/2022-ongoing
CMT-NET Patientenregister		02/2016-ongoing
HSP Patientenregister		01/2020-ongoing

Zentrum für progeroide Erkrankungen

Im Jahr 2024 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
CUP Palopegteriparatid, Ascendis	Compassionate use program	Seit 08/2023-2/2024
Osteoporose bei Mastozytose DRKS DRKS00030069.	prospektive Querschnittsstudie	1/2023-6/2024
Genetische Ursachen, Mechanismen und Therapie von seltenen Skeletterkrankungen	Beobachtungsstudie	Seit 03/2021

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

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: 200
- Anzahl eingeschlossenen (Krebs-)Patient*innen: 3.612
- Anzahl onkologischen Studien Evidenzstufe Ib / IIa: 82
- Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient*innen Evidenzklasse I / II: 130
- Anzahl onkologischen Studien Phase Ib / IIa: 6
- Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient*innen Phase Ib / IIa: 1

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genom-medicin

Im Jahr 2024 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	<ul style="list-style-type: none"> • GoEMAH (Göttinger EMAH-Register)
Zentrum für seltene Hörstörungen	<ul style="list-style-type: none"> • 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	Nationales Register für humane Prionenerkrankungen
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	0
Zentrum für progeroide Erkrankungen	0
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	0
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	Siehe Punkt 8
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)	<ul style="list-style-type: none"> • Etablierung von Zellkulturmodellen bei seltenen Tumorentitäten (Thymome, Sarkome und neuroendokrine Tumoren) im Rahmen eines überregionalen Kooperationsprojektes (Netzwerk) • Untersuchung des orointestinalen und tumoralen Mikrobioms bei Patient*innen mit einer Pankreasraumforderung • Untersuchung des orointestinalen Mikrobioms bei Patient*innen mit lymphatischen Neoplasien und Chimeric Antigen Receptor (CAR)-T-Zell-Therapie • NGS unter Vidaza/Venetoclax • Molecular Mechanism in Malignant Lymphoma – Predict Constructing and validation of a robust, affordable and widely-applicable real-world outcome predictor for risk-tailored therapy of DLBCL patients in the German healthcare system • Rapid Molecular Cytogenetic Identification of MRC-Type AML (AML-MRC) • International Registry of the HIT-HGG Study Group for Paediatric Patients and Young Adults with High Grade Gliomas • Vergleich zwischen transkranieller und direkt kortikaler Stimulation der motorisch evozierten Potenziale während der Resektion von Supratentoriellen Hirntumoren im Hinblick auf die Prognosegenauigkeit von postoperativen Lähmungen
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	0

10. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu seltenen Erkrankungen

ZSEG/Typ-A-Zentrum

1. Inhestern L. et al.: Patient experiences of interprofessional collaboration and intersectoral communication in rare disease healthcare in Germany - a mixed-methods study. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 May 13;19(1):197. doi: 10.1186/s13023-024-03207-9.
2. Payam Dibaj P., Safavi-Abbasi S., Asadollahi E. In vivo spectrally unmixed multi-photon imaging of longitudinal axon-glia changes in injured spinal white matter *Neurosci Lett.* 2024 Oct 15;841:137959. doi: 10.1016/j.neulet.2024.137959. Epub 2024 Aug 31. PMID: 39218293 DOI: 10.1016/j.neulet.2024.137959
3. Asadollahi E. et al.: Oligodendroglial fatty acid metabolism as a central nervous system energy reserve. *Nat Neurosci.* 2024 Oct;27(10):1934-1944. doi: 10.1038/s41593-024-01749-6. Epub 2024 Sep 9. PMID: 39251890 PMCID: PMC11452346 DOI: 10.1038/s41593-024-01749-6
4. Asadollahi E. et al.: Author Correction: Oligodendroglial fatty acid metabolism as a central nervous system energy reserve. *Published Erratum Nat Neurosci.* 2024 Oct;27(10):2046. doi: 10.1038/s41593-024-01776-3. PMID: 39289565 PMCID: PMC11452335 DOI: 10.1038/s41593-024-01776-3

Preprints

1. Motor-Control Notions in Health and Disease (What Controls Motor Control?)
<https://www.preprints.org/manuscript/202403.1799/v1>
2. Muscle Fatigue in Health and Disease
<https://www.preprints.org/manuscript/202409.1515/v1>

Spezialzentren/Typ-B-Zentren

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen

1. Sato R, Czepluch F, von Haehling S: Heart's hidden battle: understanding Erdheim-Chester disease. *Heart* 2024; 64:885-886
2. Knauer C, Haltern H, Schoger E, et al.: Preclinical evaluation of CRISPR-based therapies for Noonan syndrome caused by deep-intronic LZTR1 variants. *Mol Ther Nucleic Acids* 2024; 35:102123
3. Beuthner BE, Elkenani M, Evert K, et al.: Histological assessment of cardiac amyloidosis in patients undergoing transcatheter aortic valve replacement. *ESC Heart Fail* 2024; 11:1636-1646
4. Busley AV, Gutiérrez-Gutiérrez Ó, Hammer E, et al.: Mutation-induced LZTR1 polymerization provokes cardiac pathology in recessive Noonan syndrome. *Cell Rep* 2024; 43:114448
5. Paulke NJ, Fleischhacker C, Wegener JB, et al.: Dysferlin enables tubular membrane proliferation in cardiac hypertrophy. *Circ Res* 2024;135:554-574
6. Krause U, Bergau L, Zabel M, et al.: Pulsed Field Ablation of Atrial Fibrillation and Atrial Tachycardia in Adult Patients With Congenital Heart Disease. *Circ Arrhythm Electrophysiol.* 2024 Jun;17(6):e012698.
7. Krause U. Rebuttal to "Comment on: Fate After the Mustard Procedure for d-Transposition of the Great Arteries: Impact of Age, Complexity, and Atrial Tachyarrhythmias: A Single Center Experience" by Iman Akram. *Pediatr Cardiol.* 2024 Oct;45(7):1612.
8. Collins RT 2nd, Gravenhorst V, Faury G, et al.: Clinical Care for Cardiovascular Disease in Patients With Williams-Beuren Syndrome. *J Am Heart Assoc.* 2024 Oct;13(19):e036997.
9. Eildermann K, Durashov M, Kuschnerus K, et al.: Tissue-engineered and autologous pericardium in congenital heart surgery: comparative histopathological study of human vascular explants. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2024 Mar 1;65(3):eae027.

<p>10. Happel CM, Bertram H, Kretschmar O, et al.: Stenting of native right ventricular outflow tract obstructions in symptomatic infants: histological work-up of explanted specimen. <i>Cardiol Young</i>. 2024 Jan;34(1):126-130.</p>
<p>Zentrum für seltene Hörstörungen</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Vona B et al. Catching up but still miles behind-a patient registry for otoferlin. <i>Exp Mol Med</i> 2024 56;6:1472-1473 <p>Hier werden noch weitere nachgereicht.</p>
<p>Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)</p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Epi25 Collaborative. Exome sequencing of 20,979 individuals with epilepsy reveals shared and distinct ultra-rare genetic risk across disorder subtypes. <i>Nat Neurosci</i>. 2024;27(10):1864-1879. 2. Brockmann K, Staudt M. FOXG1-Syndrome. 2024 Jun 6. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. <i>GeneReviews</i> [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. 3. Graessner H, et al. Recommendations for optimal interdisciplinary management and healthcare settings for patients with rare neurological diseases. <i>Orphanet J Rare Dis</i>. 2024;19:62. 4. Hägele P, et al. Diagnostic evaluation of paediatric autoimmune lymphoproliferative immunodeficiencies (ALPID): a prospective cohort study. <i>Lancet Haematol</i>. 2024;11:e114-e126. 5. Brockmann K, Kaulfuß S. Moebius syndrome and gastroschisis-The second case of a rare association. <i>Am J Med Genet A</i>. 2024;194:111-114.
<p>Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen</p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Kauffmann P, Kolle J, Quast A, et al. Two-stage palatal repair in non-syndromic CLP patients using anterior to posterior closure is associated with minimal need for secondary palatal surgery. <i>Head Face Med</i>. 2024 Mar 9;20(1):18. 2. Kauffmann P, Kolle J, Quast A, et al. Effect of facial and nasolabial asymmetry on perceived facial esthetics in children with non-syndromic cleft lip and palate. <i>Clin Oral Investig</i>. 2024 Jul 26;28(8):449.
<p>Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen</p>
<p>Aus dem Prionenzentrum: Erst- oder Letztautor aus dem NRZ-TSE:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. da Silva Correia A et al.: Cellular prion protein acts as mediator of amyloid beta uptake by caveolin-1 causing cellular dysfunctions in vitro and in vivo. <i>Alzheimers Dement</i>. 2024 Oct;20(10):6776-6792. doi: 10.1002/alz.14120. 2. Hermann P et al.: Effect of SARS-CoV-2 Incidence and Immunisation Rates on Sporadic Creutzfeldt-Jakob Disease Incidence. <i>Neuroepidemiology</i>. 2024a;58(1):64-69. doi: 10.1159/000535112. 3. Hermann P, Goebel S, Zerr I. Klinik und Diagnostik humaner spongiformer Enzephalopathien: ein Update [Clinical characteristics and diagnostics of human spongiform encephalopathies: an update]. <i>Nervenarzt</i>. 2024b Apr;95(4):376-384. German. doi: 10.1007/s00115-024-01644-2. 4. Hermann P, Zerr I. Unmet needs of biochemical biomarkers for human prion diseases. <i>Prion</i>. 2024 Dec;18(1):89-93. doi: 10.1080/19336896.2024.2349017. 5. von Rennenberg R et al.: High- Sensitivity Cardiac Troponin T and Cognitive Function Over 12 Months After Stroke-Results of the DEMDAS Study. <i>J Am Heart Assoc</i>. 2024 Mar 19;13(6):e033439. doi: 10.1161/JAHA.123.033439. 6. Younas A et al.: Comparative interactome mapping of Tau-protein in classical and rapidly progressive Alzheimer's disease identifies subtype-specific pathways. <i>Neuropathol Appl Neurobiol</i>. 2024 Feb;50(1):e12964. doi: 10.1111/nan.12964.

7. Zafar S, et al.: Current Technologies Unraveling the Significance of Post-Translational Modifications (PTMs) as Crucial Players in Neurodegeneration. *Biomolecules*. 2024 Jan 16;14(1):118. doi: 10.3390/biom14010118.
8. Zerr I et al.: Creutzfeldt-Jakob disease and other prion diseases. *Nat Rev Dis Primers*. 2024 Feb 29;10(1):14. doi: 10.1038/s41572-024-00497-y.
9. Zerr I, et al. Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, S1-Leitlinie, 2024; in: Deutsche Gesellschaft für Neurologie (Hrsg.), Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie. Online: www.dgn.org/leitlinien (abgerufen am 02.01.2025)

Andere (unter den Autoren):

10. Arlt FA. et al.: KCNA2 IgG autoimmunity in neuropsychiatric diseases. *Brain Behav Immun*. 2024 Mar;117:399-411. doi: 10.1016/j.bbi.2024.01.220.
11. Arlt FA. et al.: Serum anti-NMDA receptor antibodies are linked to memory impairment 12 months after stroke. *Mol Psychiatry*. 2024 Oct 30. doi: 10.1038/s41380-024-02744-w.
12. Bernhardt AM. et al.: α -Synuclein Seed Amplification Assays from Blood-Based Extracellular Vesicles in Parkinson's Disease: An Evaluation of the Evidence. *Mov Disord*. 2024 Aug;39(8):1269-1271. doi: 10.1002/mds.29923. Epub 2024 Jul 11. PMID: 38989741.
13. Cao J. et al.: DNA-sensing inflammasomes cause recurrent atherosclerotic stroke. *Nature*. 2024 Sep;633(8029):433-441. doi: 10.1038/s41586-024-07803-4.
14. Chatterjee M. et al.: Plasma extracellular vesicle tau and TDP-43 as diagnostic biomarkers in FTD and ALS. *Nat Med*. 2024 Jun;30(6):1771-1783. doi: 10.1038/s41591-024-02937-4.
15. Chatziefstathiou A. et al.: SIMOA Diagnostics on Alzheimer's Disease and Frontotemporal Dementia. *Biomedicines*. 2024 Jun 4;12(6):1253. doi: 10.3390/biomedicines12061253.
16. Christoudia N. et al.: Anti-prion effects of anthocyanins. *Redox Biol*. 2024 Jun;72:103133. doi: 10.1016/j.redox.2024.103133
17. de Boni L. et al.: Aggregation-resistant alpha-synuclein tetramers are reduced in the blood of Parkinson's patients. *EMBO Mol Med*. 2024 Jul;16(7):1657-1674. doi: 10.1038/s44321-024-00083-5. Epub 2024 Jun 5.
18. Fang R. et al.: Risk factors and clinical significance of post-stroke incident ischemic lesions. *Alzheimers Dement*. 2024 Dec;20(12):8412-8428. doi: 10.1002/alz.14274.
19. Greten S. et al.: The comorbidity and co-medication profile of patients with progressive supranuclear palsy. *J Neurol*. 2024 Feb;271(2):782-793. doi: 10.1007/s00415-023-12006-4.
20. Hummerich H. et al.: Genome wide association study of clinical duration and age at onset of sporadic CJD. *PLoS One*. 2024 Jul 26;19(7):e0304528. doi: 10.1371/journal.pone.0304528.
21. Kamps J. et al.: Regulated Proteolysis Induces Aberrant Phase Transition of Biomolecular Condensates into Aggregates: A Protective Role for the Chaperone Clusterin. *J Mol Biol*. 2024 Dec 1;436(23):168839. doi: 10.1016/j.jmb.2024.168839.
22. Maass F. et al.: Myelin basic protein and TREM2 quantification in the CSF of patients with Multiple System Atrophy and other Parkinsonian conditions. *J Neurol*. 2024 Dec 12;272(1):52. doi: 10.1007/s00415-024-12747-w.
23. Paspaltsis I. et al.: A Comparison of RML Prion Inactivation Efficiency by Heterogeneous and Homogeneous Photocatalysis. *Pathogens*. 2024 May 16;13(5):420. doi: 10.3390/pathogens13050420.
24. Polido SA. E al.: Cross-seeding by prion protein inactivates TDP-43. *Brain*. 2024 Jan 4;147(1):240-254. doi: 10.1093/brain/awad289.
25. Song F. et al.: Cleavage site-directed antibodies reveal the prion protein in humans is shed by ADAM10 at Y226 and associates with misfolded protein deposits in neurodegenerative diseases. *Acta Neuropathol*. 2024 Jul 9;148(1):2. doi: 10.1007/s00401-024-02763-5.
26. Ye L. et al.: The comorbidity profiles and medication issues of patients with multiple system atrophy: a systematic cross-sectional analysis. *J Neurol*. 2024 May;271(5):2639-2648. doi: 10.1007/s00415-024-12207-5.

Aus der Psychiatrie

27. Arlt FA. Et al.: (2024): KCNA2 IgG autoimmunity in neuropsychiatric disease. *Brain Behavior Immunity*, 117, 399-411.
28. Breitling B. et al.: Clinical Phenotype of Behavioral-Variant Frontotemporal Dementia Reversed by ECT: A Case Report. *Neuropsychobiology*. 2024;83(5-6):214-225. doi: 10.1159/000541668.
29. Chatterjee M. et al.: (2024): Plasma extracellular vesicle Tau and TDP-43 as diagnostic biomarkers in FTD and ALS. *Nature Medicine*, 30, 1771-1783.

30. Hansen N. et al.: (2024): Anti-neural autoantibodies associated with major depressive and bipolar disorders: characterization of psychopathology and literature review. *Journal of Psychology and Psychotherapy Research*. 11, 75–85.
31. Hüper L. et al.: FTLD Consortium Germany; Huppertz HJ, Otto M, Schroeter ML. Neurofilaments and progranulin are related to atrophy in frontotemporal lobar degeneration - A transdiagnostic study cross-validating atrophy and fluid biomarkers. *Alzheimers Dement*. 2024 Jul;20(7):4461-4475. doi: 10.1002/alz.13863.
32. Maier HB. Et al.: (2024): The significance of cerebrospinal fluid analysis in the differential diagnosis of 564 psychiatric patients: multiple sclerosis is more common than autoimmune encephalitis. *Psych Res*, 333, 115725.

Aus der Neurologie:

33. Ernst M. et al.: Multicenter study of the safety and effectiveness of intracranial aneurysm treatment with the p64MW-HPC flow modulation device. *Interv Neuroradiol*. 2023 Dec 17:15910199231220964. doi: 10.1177/15910199231220964. Epub ahead of print. PMID: 38105527.
34. Chatterjee M. et al.: Plasma extracellular vesicle tau and TDP-43 as diagnostic biomarkers in FTD and ALS. *Nat Med*. 2024 Jun;30(6):1771-1783. doi: 10.1038/s41591-024-02937-4. Epub 2024 Jun 18. PMID: 38890531; PMCID: PMC11186765.
35. Greten S. et al.: The comorbidity and co-medication profile of patients with progressive supranuclear palsy. *J Neurol*. 2024 Feb;271(2):782-793. doi: 10.1007/s00415-023-12006-4. Epub 2023 Oct 6. PMID: 37803149; PMCID: PMC10827866.
36. Maass F. et al.: Myelin basic protein and TREM2 quantification in the CSF of patients with Multiple System Atrophy and other Parkinsonian conditions. *J Neurol*. 2024 Dec 12;272(1):52. doi: 10.1007/s00415-024-12747-w. PMID: 39666067; PMCID: PMC11638341.
37. Kämpfel T. et al.: Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Update on the diagnosis and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorders (NMOSD) - revised recommendations of the Neuromyelitis Optica Study Group (NEMOS). Part II: Attack therapy and long-term management. *J Neurol*. 2024 Jan;271(1):141-176. doi: 10.1007/s00415-023-11910-z. Epub 2023 Sep 7. PMID: 37676297; PMCID: PMC10770020.
38. Saleem HN. Et al.: 3D Computational Modeling of Defective Early Endosome Distribution in Human iPSC-Based Cardiomyopathy Models. *Cells*. 2024 May 27;13(11):923. doi: 10.3390/cells13110923. PMID: 38891055; PMCID: PMC11171759.
39. Häußler V. et al.: Real-world multicentre cohort study on choices and effectiveness of immunotherapies in NMOSD and MOGAD. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2024 Dec 27:jnnp-2024-334764. doi: 10.1136/jnnp-2024-334764. Epub ahead of print. PMID: 39730197.
40. Passoke S. et al.: Cognition in patients with myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody-associated disease: a prospective, longitudinal, multicentre study of 113 patients (CogniMOG-Study). *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2024 Jul 30:jnnp-2024-333994. doi: 10.1136/jnnp-2024-333994. Epub ahead of print. PMID: 39084862.
41. Eickhoff C. et al.: Perspektiven auf das Lebensende: eine systematische Erhebung bei Patienten mit amyotropher Lateralsklerose [End of life perspectives: a systematic survey of patients with amyotrophic lateral sclerosis]. *Nervenarzt*. 2024 Dec;95(12):1131-1138. German. doi: 10.1007/s00115-024-01769-4. Epub 2024 Nov 15. PMID: 39545975; PMCID: PMC11611964.
42. Koch JC. Et al.: Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol*. 2024 Nov;23(11):1133-1146. doi: 10.1016/S1474-4422(24)00373-9. PMID: 39424560.
43. Meyer T. et al.: Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol*. 2024 Sep;31(9):e16379. doi: 10.1111/ene.16379. Epub 2024 Jun 10. PMID: 38859579; PMCID: PMC11295170.
44. Meyer T. et al.: Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS-A multicenter observational study over 18 months. *Muscle Nerve*. 2024 Sep;70(3):333-345. doi: 10.1002/mus.28182. Epub 2024 Jun 20. PMID: 39031772.
45. Weishaupt JH. Et al.: Tofersen decreases neurofilament levels supporting the pathogenesis of the SOD1 p.D91A variant in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Commun Med (Lond)*. 2024 Jul 25;4(1):150. doi: 10.1038/s43856-024-00573-0. PMID: 39054363; PMCID: PMC11272917.

46. Linse K. et al.: Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34. doi: 10.1186/s42466-024-00328-1. PMID: 38961496; PMCID: PMC11223310.
47. Koch JC. Et al.: Elektrophysiologische Diagnostik bei Verdacht auf Amyotrophe Lateralsklerose – Konsensus-Empfehlungen des deutschen Motoneuron-Netzwerkes. *Klinische Neurophysiologie* 2024; 55: 82–88; DOI: 10.1055/a-2234-0105
48. Günther R. et al.: Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Feb 6;39:100862. doi: 10.1016/j.lanep.2024.100862. PMID: 38361750; PMCID: PMC10864329.
49. Vill K. et al.: 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 May;271(5):2787-2797. doi: 10.1007/s00415-024-12188-5. Epub 2024 Feb 27. PMID: 38409538; PMCID: PMC11055798.

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

1. Tan L. et al.: Non-invasive optoacoustic imaging of glycogen-storage and muscle degeneration in late-onset Pompe disease. *Nat Commun.* 2024 Sep 8;15(1):7843. doi: 10.1038/s41467-024-52143-6.
2. Elgenidy A. et al.: Utility of ultrasound in measuring quadriceps muscle thickness in patients receiving maintenance hemodialysis: comprehensive systematic review and meta-analysis. *Clin Exp Nephrol.* 2024 Oct 4. doi: 10.1007/s10157-024-02557-9. Epub ahead of print.
3. Huntemann N. et al., C5 Complement Inhibition versus FcRn Modulation in Generalized Myasthenia gravis. *JNPP* (akzeptiert am 11.09.2024)
4. Hübner M. et al.: (2024) Improving Clinical Documentation of Rare Neuromuscular Diseases: Development of a Standardised Information Model. *Stud Health Technol Inform* 316:1418-1419. doi: 10.3233/SHTI240677.
5. Funke M. et al.: (2024) Fatigue and associated factors in myasthenia gravis: a nationwide registry study. *J Neurol.* 2024 Aug;271(8):5665-5670. doi: 10.1007/s00415-024-12490-2.
6. Inhestern L. et al. (2024) Patient experiences of interprofessional collaboration and intersectoral communication in rare disease healthcare in Germany – a mixed-methods study. *Orphanet J Rare Dis* 19, 197
7. Raycheva R. et al. Landscape analysis of available European data sources amenable for machine learning and recommendations on usability for rare diseases screening. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2024) 19:147.
8. Zeng R. et al.: Expertenempfehlung zur Magnetresonanztomographie bei Muskelerkrankungen. *Nervenarzt.* 2024 Aug;95(8):721-729. German. doi: 10.1007/s00115-024-01673-x.
9. Saygin D. et al.: Performance of the 2017 EULAR/ACR Classification Criteria for adult and juvenile idiopathic inflammatory myopathies and their major subgroups: a scoping review. *Clin Exp Rheumatol.* 2024 Feb;42(2):403-412. doi: 10.55563/clinexprheumatol/vuc5py
10. Glaubitz S. et al.: Current efforts and historical perspectives on classification of idiopathic inflammatory myopathies. *Curr Opin Rheumatol.* 2024 Nov 1;36(6):473-480. doi: 10.1097/BOR.0000000000001042.
11. Estévez-Arias B. et al.: Phenotype-driven genomics enhance diagnosis in children with unresolved neuromuscular diseases. *Eur J Hum Genet.* 2024 Sep 27. doi: 10.1038/s41431-024-01699-4.
12. Kastreva K. 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. *J Neuromuscul Dis.* 2024;11(5):1011-1020. doi: 10.3233/JND-230235.
13. Weiß C. et al.: SMARtCARE and Swiss-Reg-NMD study group. Efficacy and safety of gene therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy in the D-A-CH-region: a population-based observational study. *Lancet Reg Health Eur.* 2024 Dec; 47: 101092.
14. Vill K. et al.: SMARtCARE study group. 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024; 271(5): 2787–2797.
15. Schuster J. et al.: 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. PMID: 38240416; PMCID: PMC11235627.

16. Schuster J. et al.: 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. PMID: 38240416; PMCID: PMC11235627.
17. Krauter D. et al.: Targeting PI3K/Akt/mTOR signaling in rodent models of PMP22 gene-dosage diseases. *EMBO Mol Med.* 2024 Mar;16(3):616-640. doi: 10.1038/s44321-023-00019-5. Epub 2024 Feb 21. PMID: 38383802; PMCID: PMC10940316.
18. Eickhoff C. et al.: Perspektiven auf das Lebensende: eine systematische Erhebung bei Patienten mit amyotropher Lateralsklerose [End of life perspectives: a systematic survey of patients with amyotrophic lateral sclerosis]. *Nervenarzt.* 2024 Dec;95(12):1131-1138.
19. Koch J. C. et al.: Safety, tolerability, and efficacy of fasudil in amyotrophic lateral sclerosis (ROCK-ALS): a phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2024 Nov;23(11):1133-1146.
20. Stephani C. et al.: Static transcranial magnetic stimulation does not alter cortical excitability in patients with amyotrophic lateral sclerosis on riluzole. *Brain Stimul.* 2024 Oct 30;17(6):1244-1246.
21. Meyer T. et al.: Serum neurofilament light chain in distinct phenotypes of amyotrophic lateral sclerosis: A longitudinal, multicenter study. *Eur J Neurol.* 2024 Sep;31(9):e16379.
22. Meyer T. et al.: Clinical and patient-reported outcomes and neurofilament response during tofersen treatment in SOD1-related ALS-A multicenter observational study over 18 months. *Muscle Nerve.* 2024 Sep;70(3):333-345.
23. Weishaupt J. H. et al.: Tofersen decreases neurofilament levels supporting the pathogenesis of the SOD1 p.D91A variant in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Commun Med (Lond).* 2024 Jul 25;4(1):150.
24. Linse K. et al.: Patients' and caregivers' perception of multidimensional and palliative care in amyotrophic lateral sclerosis - protocol of a German multicentre study. *Neurol Res Pract.* 2024 Jul 4;6(1):34.
25. Luo X. et al.: Axonal autophagic vesicle transport in the rat optic nerve in vivo under normal conditions and durin acute axonal degeneration. *Acta Neuropathol Commun.* 2024 May 29;12(1):82.
26. Koch J. C. et al.: Elektrophysiologische Diagnostik bei Verdacht auf Amyotrophe Lateralsklerose – Konsensus-Empfehlungen des deutschen Motoneuron-Netzwerkes. *Klinische Neurophysiologie* 2024; 55: 82–88; DOI: 10.1055/a-2234-0105
27. Günther R. et al.: Long-term efficacy and safety of nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a prospective European multinational observational study. *The Lancet Regional Health – Europe* 2024, Volume 39, 2024, 100862, ISSN 2666-7762
28. Vill K. et al.: 5qSMA: standardised retrospective natural history assessment in 268 patients with four copies of SMN2. *J Neurol.* 2024 Feb 27.

Zentrum für progeroide Erkrankungen

1. Busley AV, Gutiérrez-Gutiérrez Ó, Hammer E, Koitka F, Mirzaiebadizi A, Steinegger M, Pape C, Böhmer L, Schroeder H, Kleinsorge M, Engler M, Cirstea IC, Gremer L, Willbold D, Altmüller J, Marbach F, Hasenfuss G, Zimmermann WH, Ahmadian MR, Wollnik B, Cyganek L. Mutation-induced LZTR1 polymerization provokes cardiac pathology in recessive Noonan syndrome. *Cell Rep.* 2024;43(7):114448. doi:10.1016/j.celrep.2024.114448
2. Knauer C, Haltern H, Schoger E, Kügler S, Roos L, Zelarayán LC, Hasenfuss G, Zimmermann WH, Wollnik B, Cyganek L. Preclinical evaluation of CRISPR-based therapies for Noonan syndrome caused by deep-intronic LZTR1 variants. *Mol Ther Nucleic Acids.* 2024;35(1):102123. doi:10.1016/j.omtn.2024.102123
3. Schmidt J, Kaulfuß S, Ott H, Gaubert M, Reintjes N, Bremmer F, Dreha-Kulaczewski S, Stroebel P, Yigit G, Wollnik B. Expansion of the complex genotypic and phenotypic spectrum of FGFR2-associated neurocutaneous syndromes. *Hum Genet.* 2024;143(2):159-168. doi:10.1007/s00439-023-02634-1

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen

1. Chan WL et al. Targeting TGF- β signaling, oxidative stress, and cellular senescence rescues osteoporosis in gerodermia osteodysplastica. *Aging Cell*. 2024 Dec;23(12):e14322.
2. Koparir A et al. Zebrafish as a model to investigate a biallelic gain-of-function variant in *MSGN1*, associated with a novel skeletal dysplasia syndrome. *Hum Genomics*. 2024 Mar 6;18(1):23.
3. Kakar N et al. Multi-gene panel sequencing in highly consanguineous families and patients with congenital forms of skeletal dysplasias. *Clin Genet*. 2024 Jul;106(1):47-55.
4. Spiekermann J et al. Description of bone health in adolescents and young persons with Klinefelter syndrome - results from a pilot study. *Mol Cell Pediatr*. 2024 Sep 17;11(1):9.
5. Funck-Brentano T et al. Osteopetrosis and related osteoclast disorders in adults: A review and knowledge gaps On behalf of the European calcified tissue society and ERN BOND. *Eur J Med Genet*. 2024 Jun;69:10493
6. Tsaknakis K et al. Non-traumatic osteochondral lesions of the knee joint during growth : Juvenile osteochondritis dissecans (JOCD) of the knee. *Orthopädie (Heidelb)*. 2024 Sep;53(9):651-658.
7. Klein M et al. Health-related quality of life of children with X-linked hypophosphatemia in Germany. *Pediatr Nephrol*. 2024 Nov;39(11):3221-3231.
8. Welters A et al. Congenital Hyperinsulinism in Humans and Insulin Secretory Dysfunction in Mice Caused by Biallelic *DNAJC3* Variants. *nt J Mol Sci*. 2024 Jan 20;25(2):1270.
9. Kauffmann P et al. Two-stage palatal repair in non-syndromic CLP patients using anterior to posterior closure is associated with minimal need for secondary palatal surgery. *Head Face Med*. 2024 Mar 9;20(1):18.

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

1. Wortmann S. B. et al.: (2024): Clinical, Neuroimaging, and Metabolic Footprint of the Neurodevelopmental Disorder Caused by Monoallelic *HK1* Variants. *Neurol Genet* 10:e200146
2. Posset R. et al.: (2024): Severity-adjusted evaluation of liver transplantation on health outcomes in urea cycle disorders. *Genet Med* 26:101039
3. Märtner EMC. Et al.: (2024): Aktualisierte AWMF-S3-Leitlinie zu Diagnostik und Management der Glutarazidurie Typ 1. *Neuropaediatric* 23:50-62
4. Schnider L. K. et al.: Effects of Sub-Anesthetic Oro-Mucosal Dexmedetomidine on Sleep in Humans: A Randomized, Controlled Pharmacokinetics-Pharmacodynamics Study. *Anesthesiology*. 2024 Nov 27.
5. Marten L. M. et al.: Long term follow-up in *GAMT* deficiency - Correlation of therapy regimen, biochemical and *in vivo* brain proton MR spectroscopy data. *Mol Genet Metab Rep*. 2024 Jan 18;38:101053.
6. Waness D. et al.: Dominant-negative effect of lactase missense variants: hetero-complex assembly with the wild-type enzyme impairs intracellular trafficking and digestive function. *Gut*. 2024 Sep 9;73(10):e16
7. Presa M. et al.: Bone marrow transplantation increases sulfatase activity in somatic tissues in a multiple sulfatase deficiency mouse model. *Commun Med (Lond)*. 2024 Oct 25;4(1):215.
8. Pham V. et al.: Hematopoietic stem cell gene therapy improves outcomes in a clinically relevant mouse model of multiple sulfatase deficiency. *Mol Ther*. 2024 Nov 6;32(11):3829-3846.
9. Tricoli L. et al.: Effective Gene Therapy for Metachromatic Leukodystrophy Achieved with Minimal Lentiviral Genomic Integrations. *bioRxiv [Preprint]*. 2024 Mar 14:2024.03.14.584404.
10. Pham V. et al.: A novel iPSC model reveals selective vulnerability of neurons in multiple sulfatase deficiency. *Mol Genet Metab*. 2024 Feb;141(2):108116.
11. Adang L. A. et al.: Biochemical signatures of disease severity in multiple sulfatase deficiency. *J Inherit Metab Dis*. 2024 Mar;47(2):374-386. doi: 10.1002/jimd.12688.

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

1. Amann, E. M.; Gowdavally, S.; Tsamadou, C.; Platzbecker, U.; Sala, E.; Wagner-Drouet, E.; Valerius, T.; Kröger, N.; Wulf, G.; Einsele, H.; Thurner, L.; Schaefer-Eckart, K.; Freitag, S.; Casper, J.; Dürholt, M.; Kaufmann, M.; Hertenstein, B.; Klein, S.; Ringhoffer, M.; Frank, S.; Saal, T.; Schmid-Möglich, A.; Neuchel, C.; Schrezenmeier, H.; Mytilineos, J.; Fürst, D. The Impact of MICB Mismatches in Unrelated Haematopoietic Stem Cell Transplantation. *HLA* 2024, 103 (6), e15584. <https://doi.org/10.1111/tan.15584>. PMID: 38932717.
2. Aydilek, E.; Wulf, G.; Schwarz, F.; Bacher, U.; Rummel, M.; Stiefel, O.; Kerkhoff, A.; Maulhardt, M.; Melchardt, T.; Pabst, T.; Lenz, G.; Shumilov, E. Outcomes of Pirtobrutinib for Relapsed/Refractory

Mantle Cell Lymphoma in Compassionate Use Program in Europe. *Cancer Med* 2024, 13 (10), e7289. <https://doi.org/10.1002/cam4.7289>. PMID: 38770551.

3. Berning, P.; Shumilov, E.; Maulhardt, M.; Boyadzhev, H.; Kerkhoff, A.; Call, S.; Reicherts, C.; Saidy, A. O.; Aydilek, E.; Hoffmann, M.; Novak, U.; Daskalakis, M.; Schmitz, N.; Stelljes, M.; Wulf, G.; Bacher, U.; Lenz, G.; Pabst, T. Chimeric Antigen Receptor-T Cell Therapy Shows Similar Efficacy and Toxicity in Patients with Diffuse Large B-Cell Lymphoma Aged 70 and Older Compared to Younger Patients: A Multicenter Cohort Study. *Hemasphere* 2024, 8 (3), e54. <https://doi.org/10.1002/hem3.54>. PMID: 38510993.
4. Blasberg, T.; Meiborg, M.; Richl, J.; Weber, M.; Hiebel, L.; Mekolli, A.; Hosseini, A. S. A.; Amanzada, A.; Ellenrieder, V.; Hochberger, J.; Wedi, E. Prophylactic Endoscopic Vacuum Therapy for Stricture Prevention Following Wide-Field Endoscopic Submucosal Dissection of Superficial Esophageal Cancer. *Gastrointest Endosc* 2024, S0016-5107(24)03437-0. <https://doi.org/10.1016/j.gie.2024.08.011>. PMID: 39265744.
5. 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, 215, 47–54. <https://doi.org/10.1016/j.jcpa.2024.10.001>. PMID: 39520914.
6. Döring, K.; Malinova, V.; Bettag, C.; Rohde, V.; Schulz, M.; Menck, K.; Bleckmann, A.; Binder, C.; Büntzel, J. The Diagnostic Potential of Extracellular Vesicles Derived From the Blood Plasma of Glioblastoma Patients. *In Vivo* 2024, 38 (6), 2735–2739. <https://doi.org/10.21873/invivo.13752>. PMID: 39477379.
7. Duman, E. T.; Sitte, M.; Conrads, K.; Mackay, A.; Ludewig, F.; Ströbel, P.; Ellenrieder, V.; Hessmann, E.; Papantonis, A.; Salinas, G. A Single-Cell Strategy for the Identification of Intronic Variants Related to Mis-Splicing in Pancreatic Cancer. *NAR Genom Bioinform* 2024, 6 (2), lqae057. <https://doi.org/10.1093/nargab/lqae057>. PMID: 38800828.
8. Duque-Afonso, J.; Finke, J.; Ngoya, M.; Galimard, J.-E.; Schetelig, J.; Eder, M.; Rösler, W.; Bug, G.; Neubauer, A.; Edinger, M.; Wulf, G. G.; Jindra, P.; Einsele, H.; Stelljes, M.; Selleslag, D.; Wagner-Drouet, E. M.; 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* 2024. <https://doi.org/10.1038/s41409-024-02499-6>. PMID: 39702670.
9. El Shafie, R. A.; Janssen, S.; Braulke, F.; Rieken, S.; Grohmann, M. Digitalisierung und künstliche Intelligenz in der Radioonkologie. *best practice onkologie* 2024, 19 (7–8), 288–295. <https://doi.org/10.1007/s11654-024-00586-0>.
10. Fichtner, A.; Marx, A.; Ströbel, P.; Bremmer, F. Primary Germ Cell Tumours of the Mediastinum: A Review with Emphasis on Diagnostic Challenges. *Histopathology* 2024, 84 (1), 216–237. <https://doi.org/10.1111/his.15090>. PMID: 37994540.
11. Fischer, J.; Fischer, L. A.; Bensberg, J.; Bojko, N.; Bouabdallaoui, M.; Frohn, J.; Hüttenrauch, P.; Tegeler, K.; Wagner, D.; Wenzel, A.; Schmitt, D.; Guhlich, M.; Leu, M.; El Shafie, R.; Stamm, G.; Schilling, A.-F.; Dröge, L. H.; Rieken, S. CBCT-Based Online Adaptive Radiotherapy of the Prostate Bed: First Clinical Experience and Comparison to Nonadaptive Conventional IGRT. *Strahlenther Onkol* 2024. <https://doi.org/10.1007/s00066-024-02323-6>. PMID: 39499306.
12. Gagelmann, N.; Dima, D.; Merz, M.; Hashmi, H.; Ahmed, N.; Tovar, N.; Oliver-Caldés, A.; Stölzel, F.; Rathje, K.; Fischer, L.; Born, P.; Schäfer, L.; Albici, A.-M.; Schub, N.; Kfir-Erenfeld, S.; Assayag, M.; Asherie, N.; Wulf, G. G.; Kharboutli, S.; Müller, F.; Shune, L.; Davis, J. A.; Anwer, F.; Vucinic, V.; Platzbecker, U.; Ayuk, F.; Kröger, N.; Khouri, J.; Gurnari, C.; McGuirk, J.; Stepensky, P.; Abdallah, A.-O.; Fernández de Larrea, C. Development and Validation of a Prediction Model of Outcome After B-Cell Maturation Antigen-Directed Chimeric Antigen Receptor T-Cell Therapy in Relapsed/Refractory Multiple Myeloma. *J Clin Oncol* 2024, 42 (14), 1665–1675. <https://doi.org/10.1200/JCO.23.02232>. PMID: 38358946.
13. Gagelmann, N.; Schuh, C.; Flossdorf, S.; Kunadt, D.; Stelljes, M.; Blau, I. W.; Brecht, A.; Bethge, W.; Schroeder, T.; Wulf, G.; Sala, E.; Bug, G.; Fleischhauer, K.; Kröger, N.; German Registry for Stem Cell Transplantation, DRST. Impact of Busulfan versus Treosulfan Dose Intensity in Myelofibrosis Undergoing Hematopoietic Cell Transplantation. *Am J Hematol* 2024, 99 (8), 1540–1549. <https://doi.org/10.1002/ajh.27363>. PMID: 38742955.
14. Gagelmann, N.; Schuh, C.; Zeiser, R.; Stelljes, M.; Bethge, W.; Wulf, G.; Teschner, D.; Klein, S.; Wagner-Drouet, E.; Jost, E.; Dreger, P.; Flossdorf, S.; Kröger, N. Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation

- for Myelofibrosis Aged 70 Years or Older: A Study from the German Registry for Stem Cell Transplantation. *Transplant Cell Ther* 2024, 30 (10), 1011.e1-1011.e13. <https://doi.org/10.1016/j.jtct.2024.07.026>. PMID: 39102984.
15. Hampe, L.; Küffer, S.; Niemeier, T.; Scheele, N. C.; Hampe, L. Z.; Riedl, A. L.; Fischer, L. A.; Ziegler, D. A.; Leu, M.; Dröge, L. H.; König, A.; Ghadimi, M.; Braulke, F.; Rieken, S.; Bohnenberger, H.; El Shafie, R. A. Effects of Chemoradiotherapy on Surface PD-L1 Expression in Esophageal Cancer and Its Implications for Immunotherapy. *Front Immunol* 2024, 15, 1509051. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1509051>. PMID: 39763660.
 16. Hasselluhn, M. C.; Schlösser, D.; Versemann, L.; Schmidt, G. E.; Ulisse, M.; Oschwald, J.; Zhang, Z.; Hamdan, F.; Xiao, H.; Kopp, W.; Spitalieri, J.; Kellner, C.; Schneider, C.; Reutlinger, K.; Nagarajan, S.; Steuber, B.; Sastra, S. A.; Palermo, C. F.; Appelhans, J.; Bohnenberger, H.; Todorovic, J.; Kostyuchek, I.; Ströbel, P.; Bockelmann, A.; König, A.; Ammer-Herrmenau, C.; Schmidleitner, L.; Kaulfuß, S.; Wollnik, B.; Hahn, S. A.; Neesse, A.; Singh, S. K.; Bastians, H.; Reichert, M.; Sax, U.; Olive, K. P.; Johnsen, S. A.; Schneider, G.; Ellenrieder, V.; Hessmann, E. An NFATc1/SMAD3/cJUN Complex Restricted to SMAD4-Deficient Pancreatic Cancer Guides Rational Therapies. *Gastroenterology* 2024, 166 (2), 298-312.e14. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2023.10.026>. PMID: 37913894.
 17. Hofheinz, R.-D.; Herrle, F.; Dechow, T.; von Weikersthal, L. F.; Welslau, M.; Lettmaier, S.; Burkart, C.; Kubicka, S.; Kochen, L.; Merx, K.; Krause, K.; Ebert, M.; Rödel, C.; Fokas, E.; Ghadimi, M.; Reissfelder, C.; Gaiser, T. mFOLFOX6 versus mFOLFOX6 + Afibercept as Neoadjuvant Treatment in MRI-Defined T3-Rectal Cancer: A Randomized Phase-II-Trial of the German Rectal Cancer Study Group (CAO/ARO/AIO 0214). *ESMO Open* 2024, 9 (9), 103703. <https://doi.org/10.1016/j.esmoop.2024.103703>. PMID: 39260162.
 18. Illini, O.; Saalfeld, F. C.; Christopoulos, P.; Duruisseaux, M.; Vikström, A.; Peled, N.; Demedts, I.; Dudnik, E.; Eisert, A.; Hashemi, S. M. S.; Janzic, U.; Kian, W.; Mohorcic, K.; Mohammed, S.; Silvoniemi, M.; Rothschild, S. I.; Schulz, C.; Wessler, C.; Addeo, A.; Armster, K.; Itchins, M.; Ivanović, M.; Kauffmann-Guerrero, D.; Koivunen, J.; Kuon, J.; Pavlakis, N.; Piet, B.; Sebastian, M.; Velthaus-Rusik, J.-L.; Wannesson, L.; Wiesweg, M.; Wurm, R.; Albers-Leischner, C.; Aust, D. E.; Janning, M.; Fabikan, H.; Herold, S.; Klimova, A.; Loges, S.; Sharapova, Y.; Schütz, M.; Weinlinger, C.; Valipour, A.; Overbeck, T. R.; Griesinger, F.; Jakopovic, M.; Hochmair, M. J.; Wermke, M. Mobocertinib in Patients with EGFR Exon 20 Insertion-Positive Non-Small Cell Lung Cancer (MOON): An International Real-World Safety and Efficacy Analysis. *Int J Mol Sci* 2024, 25 (7), 3992. <https://doi.org/10.3390/ijms25073992>. PMID: 38612799.
 19. Keric, N.; Krenzlin, H.; Kalasauskas, D.; Freyschlag, C. F.; Schnell, O.; Misch, M.; von der Brelie, C.; Gempt, J.; Krigers, A.; Wagner, A.; Lange, F.; Mielke, D.; Sommer, C.; Brockmann, M. A.; Meyer, B.; Rohde, V.; Vajkoczy, P.; Beck, J.; Thomé, C.; Ringel, F. Treatment Outcome of IDH1/2 Wildtype CNS WHO Grade 4 Glioma Histologically Diagnosed as WHO Grade II or III Astrocytomas. *J Neurooncol* 2024, 167 (1), 133–144. <https://doi.org/10.1007/s11060-024-04585-7>. PMID: 38326661.
 20. Keul, J.; Sperling, S.; Rohde, V.; Mielke, D.; Ninkovic, M. Riluzole Reverses a Number of Undesirable Effects of Dexamethasone in Glioblastoma Cells. *Anticancer Res* 2024, 44 (5), 1829–1835. <https://doi.org/10.21873/anticancer.16984>. PMID: 38677733.
 21. Kießler, M.; Jäger, C.; Mota Reyes, C.; Pergolini, I.; Schorn, S.; Göß, R.; Safak, O.; Martignoni, M. E.; Novotny, A. R.; Uhl, W.; Werner, J.; Ghadimi, M.; Hartwig, W.; Ruppert, R.; Keck, T.; Bruns, C. J.; Oldhafer, K.-J.; Schnitzbauer, A.; Germer, C.-T.; Sommer, F.; Mees, S. T.; Brunner, M.; Köninger, J.; Glowka, T. R.; Kalff, J. C.; Reißfelder, C.; Bartsch, D. K.; Kraus, T.; Padberg, W.; Piso, P.; Lammers, B. J.; Rudolph, H.; Moench, C.; Farkas, S.; Friess, H.; Ceyhan, G. O.; Demir, I. E. A Retrospective, Multicentric, Nationwide Analysis of the Impact of Splenectomy on Survival of Pancreatic Cancer Patients. *Langenbecks Arch Surg* 2024, 410 (1), 14. <https://doi.org/10.1007/s00423-024-03570-y>. PMID: 39710775.
 22. Klinkhammer-Schalke, M.; Kleihues Van Tol, K.; Jurkschat, R.; Meyer, M.; Katalinic, A.; Hollecsek, B.; Braulke, F.; Schneider, C.; Franke, B.; Hoffmann, W.; Nennecke, A.; und die Mitglieder der AG Daten. Der einheitliche onkologische Basisdatensatz (oBDS): Gesetzliche Grundlage, beteiligte Organisationen, Prozesse. *Forum* 2024, 39 (3), 191–195. <https://doi.org/10.1007/s12312-024-01320-1>.
 23. Knoll, L.; Hamm, J.; Stroebel, P.; Jovan, T.; Goetze, R.; Singh, S.; Hessmann, E.; Ellenrieder, V.; Ammer-Herrmenau, C.; Neesse, A. Expression of Gemcitabine Metabolizing Enzymes and Stromal Components Reveal Complexities of Preclinical Pancreatic Cancer Models for Therapeutic Testing. *Neoplasia* 2024, 53, 101002. <https://doi.org/10.1016/j.neo.2024.101002>. PMID: 38744194.

24. Koch, E. A. T.; Petzold, A.; Dippel, E.; Erdmann, M.; Gesierich, A.; Gutzmer, R.; Hassel, J. C.; Haferkamp, S.; Kähler, K. C.; Kreuzberg, N.; Leiter, U.; Loquai, C.; Meier, F.; Meissner, M.; Mohr, P.; Pföhler, C.; Rahimi, F.; Schell, B.; Terheyden, P.; Thoms, K.-M.; Ugurel, S.; Ulrich, J.; Utikal, J.; Weichenthal, M.; Ziller, F.; Berking, C.; Heppt, M. V. Optimizing Immune Checkpoint Blockade in Metastatic Uveal Melanoma: Exploring the Association of Overall Survival and the Occurrence of Adverse Events. *Front Immunol* 2024, 15, 1395225. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1395225>. PMID: 38915414.
25. Komboz, F.; Zechel, S.; Malinova, V.; Mielke, D.; Rohde, V.; Abboud, T. Infratentorial Ganglioglioma Mimicking a Cerebellar Metastasis. *Int J Neurosci* 2024, 134 (1), 11–15. <https://doi.org/10.1080/00207454.2022.2082965>. PMID: 35633078.
26. Kröger, N.; Wulf, G.; Hegenbart, U.; Burchert, A.; Stelljes, M.; Gagelmann, N.; Brecht, A.; Kaufmann, M.; Müller, L.; Ganser, A.; Wolf, D.; Bethge, W.; Bornhäuser, M.; Kiehl, M.; Wagner, E.-M.; Schmid, C.; Reinhardt, H. C.; Kobbe, G.; Salwender, H.; Heinicke, T.; Kropff, M.; Heinzlmann, M.; Ayuk, F.; Trümper, L.; Neubauer, A.; Völz, A.; Kluychnikov, E.; Schönland, S.; Wolschke, C. Autologous-Allogeneic versus Autologous Tandem Stem Cell Transplantation and Maintenance Therapy with Thalidomide for Multiple Myeloma Patients under 60 Years of Age: A Prospective, Phase II Study. *Haematologica* 2024, 109 (5), 1469–1479. <https://doi.org/10.3324/haematol.2023.282920>. PMID: 37941409.
27. Küffer, S.; Müller, D.; Marx, A.; Ströbel, P. Non-Mutational Key Features in the Biology of Thymomas. *Cancers (Basel)* 2024, 16 (5), 942. <https://doi.org/10.3390/cancers16050942>. PMID: 38473304.
28. Mazzeo, P.; Ganster, C.; Wiedenhöft, J.; Shirneshan, K.; Rittscher, K.; Brzuszkiewicz, E. B.; Steinemann, D.; Schieck, M.; Müller-Thomas, C.; Treiber, H.; Bräulke, F.; Germing, U.; Sockel, K.; Balaian, E.; Schanz, J.; Platzbecker, U.; Götze, K. S.; Haase, D. Comprehensive Sequential Genetic Analysis Delineating Frequency, Patterns, and Prognostic Impact of Genomic Dynamics in a Real-World Cohort of Patients with Lower-Risk MDS. *Hemasphere* 2024, 8 (9), e70014. <https://doi.org/10.1002/hem3.70014>. PMID: 39315323.
29. Moreno, P.; Ohara, Y.; Craig, A. J.; Liu, H.; Yang, S.; Dorsey, T. H.; Zhang, L.; Panigrahi, G.; Cawley, H.; Azizian, A.; Gaedcke, J.; Ghadimi, M.; Hanna, N.; Hussain, S. P. ADRA2A Promotes the Classical/Progenitor Subtype and Reduces Disease Aggressiveness of Pancreatic Cancer. *Carcinogenesis* 2024, 45 (11), 845–856. <https://doi.org/10.1093/carcin/bgae056>. PMID: 39136088.
30. Müller, D.; Loskutov, J.; Küffer, S.; Marx, A.; Regenbrecht, C. R. A.; Ströbel, P.; Regenbrecht, M. J. Cell Culture Models for Translational Research on Thymomas and Thymic Carcinomas: Current Status and Future Perspectives. *Cancers (Basel)* 2024, 16 (15), 2762. <https://doi.org/10.3390/cancers16152762>. PMID: 39123489.
31. Müller, S. J.; Khadhraoui, E.; Ernst, M.; Rohde, V.; Schatlo, B.; Malinova, V. Differentiation of Multiple Brain Metastases and Glioblastoma with Multiple Foci Using MRI Criteria. *BMC Med Imaging* 2024, 24 (1), 3. <https://doi.org/10.1186/s12880-023-01183-3>. PMID: 38166651.
32. Müller, S. J.; Khadhraoui, E.; Henkes, H.; Ernst, M.; Rohde, V.; Schatlo, B.; Malinova, V. Differentiation between Multifocal CNS Lymphoma and Glioblastoma Based on MRI Criteria. *Discov Oncol* 2024, 15 (1), 397. <https://doi.org/10.1007/s12672-024-01266-9>. PMID: 39217585.
33. Napp, J.; Siebel, P.; Rausch, H.; Kuchta, K.; Efferth, T.; Alves, F.; Ellenrieder, V.; Cameron, S. Prolonged Survival by Combination Treatment with a Standardized Herbal Extract from Japanese Kampo-Medicine (Juzentaihoto) and Gemcitabine in an Orthotopic Transplantation Pancreatic Cancer Model. *Front Oncol* 2024, 14, 1454291. <https://doi.org/10.3389/fonc.2024.1454291>. PMID: 39723364.
34. Ohara, Y.; Craig, A. J.; Liu, H.; Yang, S.; Moreno, P.; Dorsey, T. H.; Cawley, H.; Azizian, A.; Gaedcke, J.; Ghadimi, M.; Hanna, N.; Ambs, S.; Hussain, S. P. LMO3 Is a Suppressor of the Basal-like/Squamous Subtype and Reduces Disease Aggressiveness of Pancreatic Cancer through Glycerol 3-Phosphate Metabolism. *Carcinogenesis* 2024, 45 (7), 475–486. <https://doi.org/10.1093/carcin/bgae011>. PMID: 38366633.
35. Ohara, Y.; Liu, H.; Craig, A. J.; Yang, S.; Moreno, P.; Dorsey, T. H.; Cawley, H.; Azizian, A.; Gaedcke, J.; Ghadimi, M.; Hanna, N.; Ambs, S.; Hussain, S. P. ELAPOR1 Induces the Classical/Progenitor Subtype and Contributes to Reduced Disease Aggressiveness through Metabolic Reprogramming in Pancreatic Cancer. *Int J Cancer* 2024, 155 (3), 569–581. <https://doi.org/10.1002/ijc.34960>. PMID: 38630934.
36. Pongratanakul, P.; Bremmer, F.; Pauls, S.; Poschmann, G.; Kresbach, C.; Parmaksiz, F.; Skowron, M. A.; Fuß, J.; Stephan, A.; Paffenholz, P.; Stühler, K.; Schüller, U.; Ströbel, P.; Heidenreich, A.; Che, Y.; Albers, P.; Nettersheim, D. Assessing the Risk to Develop a Growing Teratoma Syndrome Based on

- Molecular and Epigenetic Subtyping as Well as Novel Secreted Biomarkers. *Cancer Lett* 2024, 585, 216673. <https://doi.org/10.1016/j.canlet.2024.216673>. PMID: 38296184.
37. Rieken, S.; Braulke, F.; Kuon, J. Herausforderungen in der multimodalen Therapie älterer Patient:innen mit Lungenkarzinomen. *Onkologie* 2024, 30 (2), 113–118. <https://doi.org/10.1007/s00761-023-01461-3>.
 38. Rosenberger, A.; Crossland, R. E.; Dressel, R.; Kube, D.; Wolff, D.; Wulf, G.; Bickeböller, H.; Dickinson, A.; Holler, E. A Genome-Wide Association Study on Hematopoietic Stem Cell Transplantation Reveals Novel Genomic Loci Associated with Transplant Outcomes. *Front Immunol* 2024, 15, 1280876. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1280876>. PMID: 38384455.
 39. Rücker, F. G.; Bullinger, L.; Cocciardi, S.; Skambraks, S.; Luck, T. J.; Weber, D.; Krzykalla, J.; Pozek, E.; Schneider, I.; Corbacioglu, A.; Gaidzik, V. I.; Meid, A.; Aicher, S.; Stegelmann, F.; Schrade, A.; Theis, F.; Fiedler, W.; Salih, H. R.; Wulf, G.; Salwender, H.; Schroeder, T.; Götze, K. S.; Kühn, M. W. M.; Lübbert, M.; Schlenk, R. F.; Benner, A.; Thol, F.; Heuser, M.; Ganser, A.; Döhner, H.; Döhner, K. Measurable Residual Disease Monitoring in AML with FLT3-ITD Treated with Intensive Chemotherapy plus Midostaurin. *Blood Adv* 2024, 8 (23), 6067–6080. <https://doi.org/10.1182/bloodadvances.2024013758>. PMID: 39348668.
 40. Rücker, F. G.; Corbacioglu, A.; Krzykalla, J.; Cocciardi, S.; Lengerke, C.; Germing, U.; Wulf, G.; Samra, M. A.; Teichmann, L. L.; Lübbert, M.; Kühn, M. W. M.; Bentz, M.; Westermann, J.; Bullinger, L.; Gaidzik, V. I.; Meid, A.; Aicher, S.; Stegelmann, F.; Weber, D.; Schrade, A.; Thol, F.; Heuser, M.; Ganser, A.; Benner, A.; Döhner, H.; Döhner, K.; German-Austrian Acute Myeloid Leukemia Study Group (AML5G). Refinement of the Prognostic Impact of Somatic CEBPA bZIP Domain Mutations in Acute Myeloid Leukemia: Results of the AML Study Group (AML5G). *Hemasphere* 2024, 8 (7), e123. <https://doi.org/10.1002/hem3.123>. PMID: 39011127.
 41. Schorb, E.; Isbell, L. K.; Kerkhoff, A.; Mathas, S.; Braulke, F.; Egerer, G.; Röth, A.; Schliffke, S.; Borchmann, P.; Brunenberg, U.; Kroschinsky, F.; Möhle, R.; Rank, A.; Wellnitz, D.; Kasenda, B.; Pospiech, L.; Wendler, J.; Scherer, F.; Deckert, M.; Henkes, E.; von Gottberg, P.; Gmehlin, D.; Backenstraß, M.; Jensch, A.; Burger-Martin, E.; Grishina, O.; Fricker, H.; Malenica, N.; Orbán, A.; Duyster, J.; Ihorst, G.; Finke, J.; Illerhaus, G. High-Dose Chemotherapy and Autologous Haematopoietic Stem-Cell Transplantation in Older, Fit Patients with Primary Diffuse Large B-Cell CNS Lymphoma (MARTA): A Single-Arm, Phase 2 Trial. *Lancet Haematol* 2024, 11 (3), e196–e205. [https://doi.org/10.1016/S2352-3026\(23\)00371-X](https://doi.org/10.1016/S2352-3026(23)00371-X). PMID: 38301670.
 42. 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* 2024, 1–12. <https://doi.org/10.1080/10428194.2024.2438805>. PMID: 39660415.
 43. Shumilov, E.; Mazzeo, P.; Ghandili, S.; Künstner, A.; Weidemann, S.; Banz, Y.; Ströbel, P.; Pollak, M.; Kolloch, L.; Beltraminelli, H.; Kerkhoff, A.; Mikesch, J.-H.; Schliemann, C.; Haase, D.; Wulf, G.; Legros, M.; Lenz, G.; Feldmeyer, L.; Pabst, T.; Witte, H.; Gebauer, N.; Bacher, U. Diagnostic Management of Blastic Plasmacytoid Dendritic Cell Neoplasm (BPDCN) in Close Interaction with Therapeutic Considerations. *Ann Hematol* 2024, 103 (5), 1587–1599. <https://doi.org/10.1007/s00277-023-05587-7>. PMID: 38194088.
 44. Sockel, K.; Neu, A.; Goeckenjan, M.; Ditschkowski, M.; Hilgendorf, I.; Kröger, N.; Ayuk, F. A.; Stoelzel, F.; Middeke, J. M.; Eder, M.; Bethge, W.; Finke, J.; Bertz, H.; Kobbe, G.; Kaufmann, M.; Platzbecker, U.; Beverungen, D.; Schmid, C.; von Bonin, M.; Egger-Heidrich, K.; Heberling, L.; Trautmann-Grill, K.; Teipel, R.; Bug, G.; Tischer, J.; Fraccaroli, A.; Fante, M.; Wolff, D.; Luft, T.; Winkler, J.; Schäfer-Eckart, K.; Scheid, C.; Holtick, U.; Klein, S.; Blau, I. W.; Burchert, A.; Wulf, G.; Hasenkamp, J.; Schwerdtfeger, R.; Kaun, S.; Junghanss, C.; Wortmann, F.; Winter, S.; Neidlinger, H.; Theuser, C.; Beyersmann, J.; Bornhaeuser, M.; Schmeller, S.; Schetelig, J. Hope for Motherhood: Pregnancy after Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation (a National Multicenter Study). *Blood* 2024, 144 (14), 1532–1542. <https://doi.org/10.1182/blood.2024024342>. PMID: 39007722.
 45. Ströbel, P.; Marx, A. The Way Ahead: Lessons Learned from Decades of Cancer Research on Thymomas and Thymic Carcinomas. *Cancers (Basel)* 2024, 16 (5), 1040. <https://doi.org/10.3390/cancers16051040>. PMID: 38473397.
 46. Tournilhac, O.; Altmann, B.; Friedrichs, B.; Bouabdallah, K.; Leclerc, M.; Cartron, G.; Turlure, P.; Reimer, P.; Wagner-Drouet, E.; Sanhes, L.; Houot, R.; Roussel, M.; Kroschinsky, F.; Dreger, P.; Viardot, A.; de Leval, L.; Rosenwald, A.; Gaulard, P.; Wulf, G.; Villate, A.; Latiere, C.; Elmaagacli, A.; Glass, B.; Poeschel, V.; Damaj, G.; Sibon, D.; Durot, E.; Bilger, K.; Banos, A.; Haenel, M.; Dreyling, M.; Keller, U.;

Tiab, M.; Drenou, B.; Cornillon, J.; Nguyen, S.; Robin, M.; Nickelsen, M.; Trümper, L.; Lenz, G.; Ziepert, M.; Schmitz, N.; French Lymphoma Study Association (LYSA), the Société Francophone de greffe de moelle et Thérapie Cellulaire (SFGM-TC), and the German Lymphoma Alliance (GLA). Long-Term Follow-Up of the Prospective Randomized AATT Study (Autologous or Allogeneic Transplantation in Patients With Peripheral T-Cell Lymphoma). *J Clin Oncol* 2024, 42 (32), 3788–3794. <https://doi.org/10.1200/JCO.24.00554>. PMID: 39270145.

47. Tschaidse, T.; Hofmann, F. O.; Renz, B.; Hungbauer, M.; Klinger, C.; Buhr, H. J.; Uhl, W.; Mees, S. T.; Keck, T.; Reissfelder, C.; Ghadimi, M.; D'Haese, J. G.; Werner, J.; Ilmer, M. Perioperative Outcomes in an Age-Adapted Analysis of the German StuDoQ|Pancreas Registry for PDAC. *BMC Surg* 2025, 25 (1), 4. <https://doi.org/10.1186/s12893-024-02647-1>. PMID: 39755601.
48. Uhlig, J.; Uhlig, A.; Deshpande, H.; Ströbel, P.; Trojan, L.; Lotz, J.; Hurwitz, M.; Hafez, O.; Humphrey, P.; Grünwald, V.; Kim, H. S. Epidemiology, Treatment and Outcomes of Primary Renal Sarcomas in Adult Patients. *Sci Rep* 2024, 14 (1), 10038. <https://doi.org/10.1038/s41598-024-60174-8>. PMID: 38693188.
49. Weller, J. F.; Lengerke, C.; Finke, J.; Schetelig, J.; Platzbecker, U.; Einsele, H.; Schroeder, T.; Faul, C.; Stelljes, M.; Dreger, P.; Blau, I. W.; Wulf, G.; Tischer, J.; Scheid, C.; Elmaagacli, A.; Neidlinger, H.; Flossdorf, S.; Bornhäuser, M.; Bethge, W.; Fleischhauer, K.; Kröger, N.; De Wreede, L. C.; Christopeit, M. Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Patients Aged 60-79 Years in Germany (1998-2018): A Registry Study. *Haematologica* 2024, 109 (2), 431–443. <https://doi.org/10.3324/haematol.2023.283175>. PMID: 37646665.

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin

1. Busley AV, Gutiérrez-Gutiérrez Ó, Hammer E, Koitka F, Mirzaiebadizi A, Steinegger M, Pape C, Böhmer L, Schroeder H, Kleinsorge M, Engler M, Cirstea IC, Gremer L, Willbold D, Altmüller J, Marbach F, Hasenfuss G, Zimmermann WH, Ahmadian MR, Wollnik B, Cyganek L. Mutation-induced LZTR1 polymerization provokes cardiac pathology in recessive Noonan syndrome. *Cell Rep*. 2024;43(7):114448. doi:10.1016/j.celrep.2024.114448
2. Vona B, Wollnik B, Strenzke N, Moser T. Catching up but still miles behind—a patient registry for otoferlin. *Exp Mol Med*. 2024;56(6):1472-1473. doi:10.1038/s12276-024-01247-6
3. Knauer C, Haltern H, Schoger E, Kügler S, Roos L, Zelarayán LC, Hasenfuss G, Zimmermann WH, Wollnik B, Cyganek L. Preclinical evaluation of CRISPR-based therapies for Noonan syndrome caused by deep-intronic LZTR1 variants. *Mol Ther Nucleic Acids*. 2024;35(1):102123. doi:10.1016/j.omtn.2024.102123
4. Schmidt J, Kaulfuß S, Ott H, Gaubert M, Reintjes N, Bremmer F, Dreha-Kulaczewski S, Stroebel P, Yigit G, Wollnik B. Expansion of the complex genotypic and phenotypic spectrum of FGFR2-associated neurocutaneous syndromes. *Hum Genet*. 2024;143(2):159-168. doi:10.1007/s00439-023-02634-1
5. Li D, Wang Q, Bayat A, Battig MR, Zhou Y, Bosch DG, van Haaften G, Granger L, Petersen AK, Pérez-Jurado LA, Aznar-Laín G, Aneja A, Hancarova M, Bendova S, Schwarz M, Kremlikova Pourova R, Sedlacek Z, Keena BA, March ME, Hou C, O'Connor N, Bhoj EJ, Harr MH, Lemire G, Boycott KM, Towne M, Li M, Tarnopolsky M, Brady L, Parker MJ, Faghfoury H, Parsley LK, Agolini E, Dentici ML, Novelli A, Wright M, Palmquist R, Lai K, Scala M, Striano P, Iacomino M, Zara F, Cooper A, Maarup TJ, Byler M, Lebel RR, Balci TB, Louie R, Lyons M, Douglas J, Nowak C, Afenjar A, Hoyer J, Keren B, Maas SM, Motazacker MM, Martinez-Agosto JA, Rabani AM, McCormick EM, Falk MJ, Ruggiero SM, Helbig I, Møller RS, Tessarollo L, Tomassoni Ardori F, Palko ME, Hsieh TC, Krawitz PM, Ganapathi M, Gelb BD, Jobanputra V, Wilson A, Grealley J, Jacquemont S, Jizi K, Bruel AL, Quelin C, Misra VK, Chick E, Romano C, Greco D, Arena A, Morleo M, Nigro V, Seyama R, Uchiyama Y, Matsumoto N, Taira R, Tashiro K, Sakai Y, Yigit G, Wollnik B, Wagner M, Kutsche B, Hurst AC, Thompson ML, Schmidt R, Randolph L, et al. Spliceosome malfunction causes neurodevelopmental disorders with overlapping features. *J Clin Invest*. 2024;134(1):e171235. doi:10.1172/JCI171235