



Zentrum für Seltene Erkrankungen
Göttingen



Qualitätsbericht

Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen

Berichtsjahr 2023

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 QUALITÄTSZIELE	6
3.2 QUALITÄTSSICHERUNG UND -VERBESSERUNG	6
3.3 ZERTIFIZIERUNGEN.....	7
4. ANZAHL DER DURCHGEFÜHRTEN FORT- UND WEITERBILDUNGSVERANSTALTUNGEN	9
5. DARSTELLUNG DER MAßNAHMEN ZUM STRUKTURIERTEN AUSTAUSCH ÜBER THERAPIEMPFEHLUNGEN UND BEHANDLUNGSERFOLGE MIT ANDEREN ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN	11
6. ANZAHL DER DURCH HUMANGENETISCHE ANALYSEN GESICHERTEN DIAGNOSEN GEGENÜBER BISHER UNKLAREN DIAGNOSEN	12
7. NENNUNG DER LEITLINIEN UND KONSENSUSPAPIERE, AN DENEN DAS ZENTRUM MITARBEITET	13
8. NENNUNG DER STUDIEN ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN, AN DENEN DAS ZENTRUM IM JAHR 2023 TEILGENOMMEN HAT.....	14
9. NENNUNG DER WISSENSCHAFTLICHEN PUBLIKATIONEN DES ZENTRUMS ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN. 18	18

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 2023 der Öffentlichkeit zugänglich machen.

1. Darstellung des Zentrums für seltene Erkrankungen und seiner Netzwerkpartner

1.1 Einleitung und Überblick: Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie weniger als 5 unter 10.000 Menschen betrifft. Aufgrund der Vielzahl unterschiedlicher als selten eingestufte Krankheiten geht man davon aus, dass allein in Deutschland etwa 4 Millionen Menschen betroffen sind. Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen sind oftmals herausfordernd: Die typischerweise unspezifischen Symptome, kombiniert mit dem meist geringen Wissensstand, führen in vielen Fällen zu nicht-zielführenden Untersuchungen und verzögerten Diagnosen. Die Auswahl geeigneter Therapien ist erschwert und wertvolle Zeit geht verloren – eine zusätzliche Belastung der Patient*innen.

Die Zentren für Seltene Erkrankungen sollen die medizinische Versorgung 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 es sich für die Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen ein.

1.2 Organisation und Aufbau des ZSEG

Das A-Zentrum (in Abb. 1 mittel- und 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 den 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 und koordiniert und organisiert darüber hinaus übergeordnete Belange des ZSEG.



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 der Leiter des Sozialpädiatrischen Zentrums (SPZ) (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, Sprecher*innen in Klammern), wobei das Typ-A-Zentrum als krankheitsübergreifendes Referenzzentrum diese koordiniert. Seit Gründung des ZSEG wurden als horizontale Strukturen zehn solcher Spezialzentren eingerichtet. Die Gründung weiterer Spezialzentren wird angestrebt, bislang bestehen das:

- Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen (PD Dr. Czepluch)
- 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. Um diesen Herausforderungen zu begegnen und eine effektive Diagnostik sowie angemessene Behandlungsmöglichkeiten sicherzustellen, sind interdisziplinär arbeitende Expertinnen sowie Kooperationen und Netzwerke zwischen verschiedenen Zentren auf nationaler und internationaler Ebene erforderlich. Dies geschieht im ZSEG im Typ-A-Zentrum beispielsweise durch die Mitgliedschaft in der AG-ZSE (Arbeitsgemeinschaft aller deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen), den ZSE Lotsenschulungen/Lotsentreffen oder, in den Spezialzentren, über Kooperationen bzw. eine Zusammenarbeit 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	13	5
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	7	2
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	-	1
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	14	11
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	13	8
Zentrum für progeroide Erkrankungen	1	2
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	4	3
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	7	3
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	42	17
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	2	3
Σ	103	55

2. Art und Anzahl der pro Jahr erbrachten besonderen Aufgaben

Das ZSEG-Typ-A-Zentrum führte 2023 an 12 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	8
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	46
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	15
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	50
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	16
Zentrum für progeroide Erkrankungen	4
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	20
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	10
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)	50
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	41
Σ	260

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

3.1 Qualitätsziele

Im März 2023 wurde das ZSEG als eines der ersten Typ-A-Zentren für Seltene Erkrankungen 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 Seltenen Erkrankungen erfolgreich umgesetzt wurden und die Versorgung der Patient*innen auf einem sehr hohen Niveau erfolgt.

Das Zertifikat stellt zudem sicher, dass sich das ZSEG auch in Zukunft für den weiteren Ausbau einer optimalen Versorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen einsetzen wird.

3.2 Qualitätssicherung und -verbesserung

Wichtigstes Ziel des ZSEG ist es, Patient*innen mit seltenen Erkrankungen zeitnahe Diagnosen und adäquate Therapien zu ermöglichen. Um die zugrundeliegenden Prozesse zielführend zu gestalten, müssen sie stetig analysiert und optimiert werden. Die internen Abläufe werden regelmäßig in den interdisziplinären Fallkonferenzen und der Jahresversammlung diskutiert

und mithilfe eines PDCA-Zyklus überprüft. Weiterentwicklungen werden in den jeweiligen SOPs dokumentiert.

Es wird ein jährlicher Qualitätsbericht verfasst und auf der Homepage der UMG der Öffentlichkeit zugänglich gemacht.

3.3 Zertifizierungen

Im Jahre 2023 bestanden für die Typ-B-Zentren folgende Zertifizierungen:

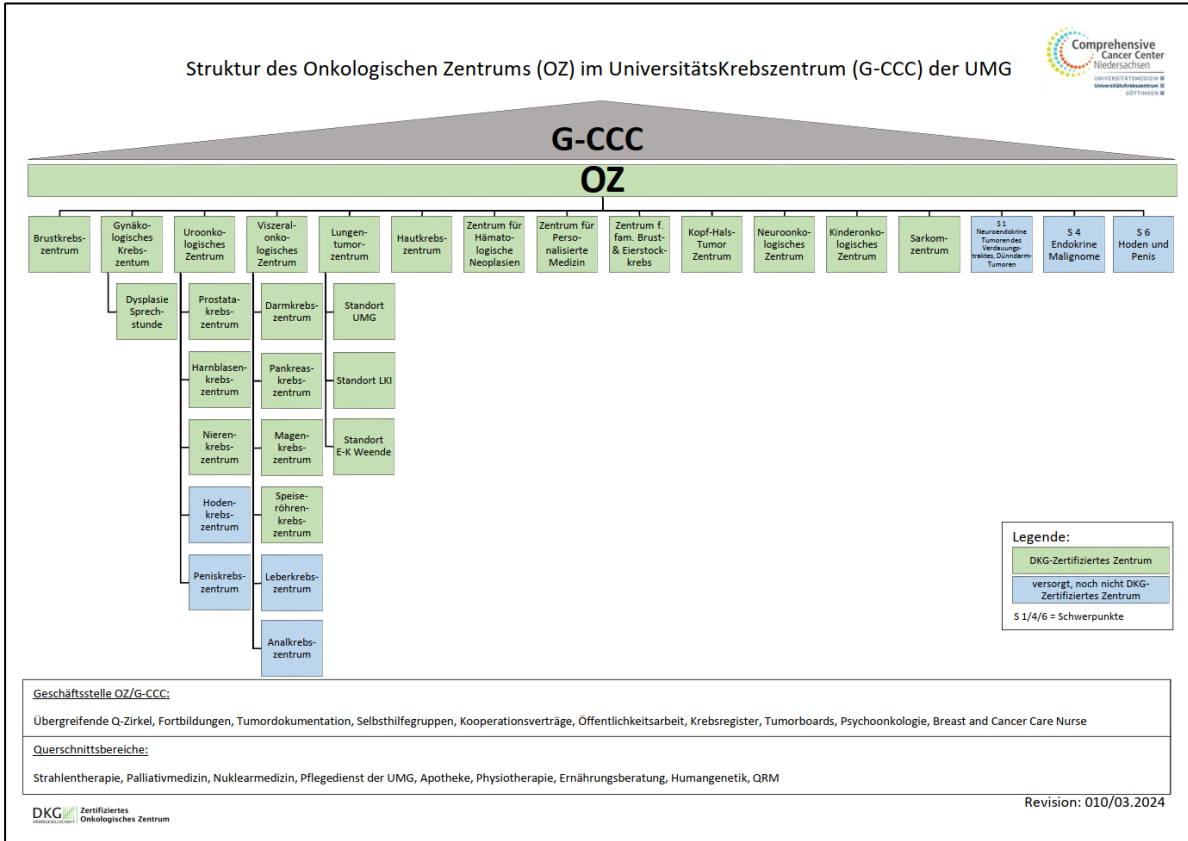
Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Überregionales HFU-Zentrum • Überregionales EMAH-Zentrum • Cardiac Arrest Center
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
<ul style="list-style-type: none"> • Seit Feb. 2023 Zertifizierung des ZSE Göttingen nach NAMSE-Kriterien (Fa. ClarCert) • Epileptologie plus • Epilepsiezentrum für Kinder- und Jugendliche • Tuberoöse 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 • Institut für Klinische Chemie ist seit 2008 nach DIN EN ISO 15189:2014 (Medizinische Laboratorien) und DIN EN ISO 17025:2018 (Prüflaboratorien) akkreditiert.
Zentrum für progeroide Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Akkreditierung der genetischen Diagnostiklabore nach DIN EN ISO 15189:2014
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Akkreditierung der genetischen Diagnostiklabore nach DIN EN ISO 15189:2014 • Osteologisches Forschungszentrum Dachverband Osteologie: http://dv-osteologie.org/forschungszentrum-dvo • DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“ • C-Zentrum: Klinische Zentrum DVO, Studienzentrum DVO, Osteologisches Forschungszentrum DVO

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

- 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

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

In der folgenden Grafik und Tabelle sind die zertifizierten Zentren und Module nach Vorgaben der Deutschen Krebsgesellschaft abgebildet:



Organkrebszentrum / Modul	Leitung des Zentrums	Zertifiziert seit
Brustkrebszentrum (BZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	April 2008
Gynäkologisches Krebszentrum (GZ)	Prof. Dr. Julia Gallwas	Juni 2008
Lungentumorzentrum (LTZ)	Dr. Marc Hinterthaler	Dez. 2014
Darmkrebszentrum (DKZ)	PD Dr. Marian Grade	Sep. 2016
Onkologisches Zentrum (OZ)	PD Dr. Friederike Braulke	Nov. 2016
Prostatakrebszentrum (PZ)	Prof. Dr. Lutz Trojan	Nov. 2017
Pankreaskrebszentrum (PAN)	Prof. Dr. Volker Ellenrieder	Nov. 2017
Viszeralonkologisches Zentrum (VOZ)	Prof. Dr. Michael Ghadimi	Nov. 2017
Kopf-Hals-Tumor-Zentrum (KHT)	Prof. Dr. Dirk Beutner / Prof. Dr. Dr. Schliephake	Nov. 2018
Hautkrebszentrum (HKZ)	Dr. Kai-Martin Thoms	Nov. 2018
Gyn. Dysplasie-Sprechstunde	Prof. Dr. Julia Gallwas	Okt. 2019
Zentrum für Hämatologische Neoplasien (HAEZ)	Prof. Dr. Gerald Wulf	Nov. 2020
Kinderonkologisches Zentrum (KIO)	Prof. Dr. Christof Kramm	Nov. 2020
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 2023 (Kennzahlenjahr 2022) 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
<ul style="list-style-type: none"> • Akkreditierung der genetischen Diagnostiklabore nach DIN EN ISO 15189:2014 • DGM/Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. „Neuromuskuläres Zentrum“

4. Anzahl der durchgeführten Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum	
Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen	9, zusätzlich: <ul style="list-style-type: none"> • Wöchentliche kinder-kardiologische-radiologische Konferenzen • Wöchentliche kinder-kardiologische-herzchirurgische Konferenzen
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	1
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	1
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	13, zusätzlich: <ul style="list-style-type: none"> • Regelmäßiger Journal Club zu seltenen Bewegungsstörungen • Aktive Teilnahme an der DASNE (Deutsche Akademie für seltene neurologische Erkrankungen) Konferenz
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	12
Zentrum für progeroide Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Wöchentliche Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik • Seminar Series on Modern Human Genetics (semesterbegleitend) • NGS-Qualitätszirkel mit den humangenetischen Instituten der Standorte Düsseldorf, Essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Interdisziplinäres Forschungskolleg für Muskuloskelettale Medizin (InForMM)(monatlich) • Wöchentliche Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik • Seminar Series on Modern Human Genetics (semesterbegleitend) • NetsOs Online-Fortbildungsveranstaltung „Osteopetrose – Geschichte, Gebrechen, Gene, Genese“ • NetsOs Online-Fortbildungsveranstaltung: Pseudohypoparathyreoidismus • Fortbildungsveranstaltung „Marmor, Stein und Knochen bricht... - Neues von sklerosierenden Skeletterkrankungen“
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • 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)
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	35
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	<ul style="list-style-type: none"> • Wöchentliche Online-Fallvorstellungen Institut für Humangenetik • Seminar Series on Modern Human Genetics (semesterbegleitend) • NGS-Qualitätszirkel 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 neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	-
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen	-
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	-
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen	1
Zentrum für progeroide Erkrankungen	-
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	2
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen	-

Zentrum für seltene Tumorerkrankungen	26
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	-
Σ	34

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"> Teilnahme an den Online-Treffen der TRAMmoniTTR Study mit interdisziplinärem Austausch über die Diagnostik / Therapie der Amyloidose
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
<ul style="list-style-type: none"> Regelmäßige Teilnahme an den Fortbildungskongressen und Fallkonferenzen der DASNE (s. oben)
Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen
<ul style="list-style-type: none"> Vom 16.10.2023 bis 27.10.2023 erfolgte ein Austausch über Therapieempfehlungen und Behandlungserfolge von Kindern mit kraniofazialen und Gesichtsfehlbildungen im Great Ormond Street Hospital (GOSH), London, GB mit den Teams der Kliniken für Dental and Maxillofacial Surgery, Plastic and Reconstructive Surgery im Rahmen einer 2-wöchigen Hospitation von Frau PD Dr. Dr. Susanne Wolfer. Der Kontakt wird weiterhin zum Austausch bei bestimmten, komplexen Fragestellungen in der Behandlung einzelner Patienten genutzt.
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen
-
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 jährlich) mit den Standorten Düsseldorf, essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg
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

<p>Rahmen des unter Punkt 1 genannten Leitlinien-Projektes evaluiert, die Publikation einer Leitlinie ist für Ende 2024 / Anfang 2025 geplant.</p> <ul style="list-style-type: none"> • monatliche Fallkonferenzen mit dem Stoffwechsellzentrum der Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen, MH Hannover • Teilnahme am 3-monatlich stattfindenden „Stoffwechsel-Kolloquium Norddeutscher Kinderkliniken“, ausgerichtet vom Kinder-UKE Hamburg • Regelmäßige Teilnahme an den Online-Meetings der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE, https://www.dasne.de/).
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (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 jährlich) mit den Standorten Düsseldorf, essen, Hannover, Leipzig und Magdeburg sowie im Rahmen des Austausches mit dem Netzwerk DRN <i>Ithaka</i>.

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 2023 insgesamt 137 Patienten im Rahmen einer wöchentlichen, interdisziplinären Fallkonferenz besprochen und mittels moderner genetischer Analysen (hauptsächlich durch Exomsequenzierung) getestet. Eine genetisch gesicherte Diagnose konnte bei 43 Fällen gestellt werden (diese Fallzahl beinhaltet nicht die gestellten genetischen Diagnosen über Exomsequenzierung des Instituts für Humangenetik über andere Spezialsprechstunden).

Des Weiteren wurden 2023 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 geklärter Diagnosen: 25 (Anzahl neu identifizierter Krankheitsgene: 6).

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 Ebstein'sche Anomalie, Williams-Beuren-Syndrom, Angeborene Anomalien der Koronararterien
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)
<ul style="list-style-type: none"> Im Jahr 2023 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 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
Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> Hell AK et al. S2k "Kindlicher Knick-Senkfuß" Registernummer 033-020. AWMF Leitlinien. Überarbeitung 2023 - 31 Seiten Mitarbeit PD Dr. Lorenz an der LL Spinale Muskelatrophie
Zentrum für progeroide Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> Über Herrn Prof. Dr. Uwe Kornak: Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (Rili-BÄK); Fachgruppe D 5 „Molekulargenetische und zytogenetische laboratoriumsmedizinische Untersuchungen“
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> Prof. Dr. Heide Siggelkow: Prophylaxe, Diagnostik und Therapie der Osteoporose bei postmenopausalen Frauen und bei Männern ab dem 50. Lebensjahr Registernummer: 183-001, Entwicklungsstufe: S3 Prof. Dr. Heide Siggelkow: International Guidelines on the Diagnosis and Management of XLH Prof. Dr. Heide Siggelkow: European Guidelines on the Diagnosis and Treatment of Hypoparathyroidism Prof. Dr. Uwe Kornak: Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (Rili-BÄK); Fachgruppe D 5 „Molekulargenetische und zytogenetische laboratoriumsmedizinische Untersuchungen“
Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen
<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)“	
Zentrum für seltene Tumorerkrankungen (Tumorboard „Sarkome und seltene Entitäten“)	
Leitlinien	Mitwirkende der UMG
Periphere T-Zell Lymphome (Onkopedia)	Prof. Wulf
Peripheral T-Cell Lymphomas (ESMO)	Prof. Wulf
Konditionierung bei allogener Stammzelltransplantation (Onkopedia)	Prof. Wulf
ZNS-Infektionen bei hämatologischen und onkologischen Erkrankungen, einschl. allogener Stammzelltransplantation (Onkopedia)	Frau Akdas
Diffuses großzelliges B-Zell-Lymphom (Onkopedia)	Prof. Chapuy
S2k-LL: Merkelzellkarzinom (MCC, neuroendokrines Karzinom der Haut)	Dr. Thoms
S2k-LL: Neuroendokrine Tumore	PD Dr. A. König
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	
<ul style="list-style-type: none"> Über Herrn Prof. Dr. Uwe Kornak: Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (Rili-BÄK); Fachgruppe D 5 „Molekulargenetische und zytogenetische laboratoriumsmedizinische Untersuchungen“ 	

8. Nennung der Studien zu seltenen Erkrankungen, an denen das Zentrum im Jahr 2023 teilgenommen hat.

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauf-erkrankungen	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung
	HELIOS-B: A Phase 3, Randomized, Double-blind, Placebo-controlled, Multicenter Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy (ATTR Amyloidosis with Cardiomyopathy)	III	2020-jetzt
	TRAMmoniTTR Study: Genetic screening of an at-risk population for Hereditary Transthyretin-related AMYloidosis and longitudinal monitoring of TTR positive subjects		2018-jetzt
	Lebenschancen-2-Studien		2017-jetzt
	Göttinger EMAH-Register		2015-jetzt
	OSCA-Ped-Register		2018-jetzt
	Magnetresonanz-geführte Stentimplantation		2019-2023
	Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)	Titel	Phase
Genetisches Spektrum der Congenitalen okulären Apraxie Typ Cogan		-	Seit 2014
Genetisches Spektrum des Joubert-Syndroms		-	Seit 2019
Genotyp-Phänotyp-Korrelation und Behandlungseffekte bei jungen Patienten mit GNAO1-assoziierten Störungen		ä	Seit 2020

Zentrum für Kranio-faziale und Gesichtsfehlbildungen	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Titel</th> <th>Phase</th> <th>Zeitraum der Mitwirkung</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Retrospective epidemiological and clinical Analysis of cleft lip patients</td> <td>Datenerhebung, Auswertung, Veröffentlichung</td> <td>01-12/ 2023</td> </tr> </tbody> </table>	Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung	Retrospective epidemiological and clinical Analysis of cleft lip patients	Datenerhebung, Auswertung, Veröffentlichung	01-12/ 2023																																												
Titel	Phase	Zeitraum der Mitwirkung																																																	
Retrospective epidemiological and clinical Analysis of cleft lip patients	Datenerhebung, Auswertung, Veröffentlichung	01-12/ 2023																																																	
Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Titel (hier aufgeführt nur Therapiestudien und Register, die durch das NRZ initiiert und geführt werden)</th> <th>Phase</th> <th>Zeitraum der Mitwirkung</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Phase 1/2a Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION717 in Patients with Prion Disease</td> <td>I/IIa</td> <td>Vorbereitung in 2023 Start Frühjahr 2024</td> </tr> <tr> <td>Epidemiologie, Frühdiagnose und Risikofaktoren der Patienten mit einer Creutzfeldt-Jakob-Krankheit</td> <td>Register</td> <td>1993 - ongoing</td> </tr> <tr> <td>Klinische Verlaufsbeobachtungen und Biomarker-Analysen bei Menschen mit pathogener PRNP-Mutation</td> <td>Register</td> <td>07/2021-ongoing</td> </tr> <tr> <td>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</td> <td>2</td> <td>2021-2023</td> </tr> <tr> <td>Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronenerkrankungen</td> <td>Netzwerk</td> <td>Versorgung 7/2018</td> </tr> <tr> <td>NF-L bei ALS</td> <td>Register</td> <td>Seit 09/2021-ongoing, LKP</td> </tr> <tr> <td>Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen</td> <td>Register</td> <td>12/2020-ongoing</td> </tr> <tr> <td>ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS)</td> <td>2</td> <td>2019-ongoing</td> </tr> <tr> <td>MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS)</td> <td>3b</td> <td>10/2021-ongoing</td> </tr> <tr> <td>AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS)</td> <td>3</td> <td>Im Laufe 2022</td> </tr> <tr> <td>Register und Biomarker Studien des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen zu PSP, CBD, Ataxien, HSP, FTD</td> <td>Register</td> <td>2020-ongoing</td> </tr> <tr> <td>Konsortium zur Erforschung der frontotemporalen Lobärdegeneration</td> <td>Register</td> <td>Ongoing</td> </tr> <tr> <td>TANDEM Konsortium, siehe oben: Entwicklung einer weltweit einsetzbaren App für von TSC Betroffene und deren Familien</td> <td></td> <td>Ongoing</td> </tr> <tr> <td>Der frühe Phänotyp bei Kindern mit Tuberöser Sklerose (Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.</td> <td>Register</td> <td>Ongoing</td> </tr> <tr> <td>IDENTIFIED - Interdisciplinary Delineation of Early Neurodevelopment. Tracing Identifiers for Improving Early Detection (Volkswagenstiftung: Programm Kurswechsel)</td> <td>Register</td> <td>Ongoing</td> </tr> </tbody> </table>	Titel (hier aufgeführt nur Therapiestudien und Register, die durch das NRZ initiiert und geführt werden)	Phase	Zeitraum der Mitwirkung	Phase 1/2a Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION717 in Patients with Prion Disease	I/IIa	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 Motoneuronenerkrankungen	Netzwerk	Versorgung 7/2018	NF-L bei ALS	Register	Seit 09/2021-ongoing, LKP	Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen	Register	12/2020-ongoing	ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS)	2	2019-ongoing	MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS)	3b	10/2021-ongoing	AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS)	3	Im Laufe 2022	Register und Biomarker Studien des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen zu PSP, CBD, Ataxien, HSP, FTD	Register	2020-ongoing	Konsortium zur Erforschung der frontotemporalen Lobärdegeneration	Register	Ongoing	TANDEM Konsortium, siehe oben: Entwicklung einer weltweit einsetzbaren App für von TSC Betroffene und deren Familien		Ongoing	Der frühe Phänotyp bei Kindern mit Tuberöser Sklerose (Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.	Register	Ongoing	IDENTIFIED - Interdisciplinary Delineation of Early Neurodevelopment. Tracing Identifiers for Improving Early Detection (Volkswagenstiftung: Programm Kurswechsel)	Register	Ongoing		
Titel (hier aufgeführt nur Therapiestudien und Register, die durch das NRZ initiiert und geführt werden)	Phase	Zeitraum der Mitwirkung																																																	
Phase 1/2a Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Intrathecally Administered ION717 in Patients with Prion Disease	I/IIa	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 Motoneuronenerkrankungen	Netzwerk	Versorgung 7/2018																																																	
NF-L bei ALS	Register	Seit 09/2021-ongoing, LKP																																																	
Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen	Register	12/2020-ongoing																																																	
ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS)	2	2019-ongoing																																																	
MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS)	3b	10/2021-ongoing																																																	
AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS)	3	Im Laufe 2022																																																	
Register und Biomarker Studien des Deutschen Zentrums für Neurodegenerative Erkrankungen zu PSP, CBD, Ataxien, HSP, FTD	Register	2020-ongoing																																																	
Konsortium zur Erforschung der frontotemporalen Lobärdegeneration	Register	Ongoing																																																	
TANDEM Konsortium, siehe oben: Entwicklung einer weltweit einsetzbaren App für von TSC Betroffene und deren Familien		Ongoing																																																	
Der frühe Phänotyp bei Kindern mit Tuberöser Sklerose (Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.	Register	Ongoing																																																	
IDENTIFIED - Interdisciplinary Delineation of Early Neurodevelopment. Tracing Identifiers for Improving Early Detection (Volkswagenstiftung: Programm Kurswechsel)	Register	Ongoing																																																	

	<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 neuro-muskuläre Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> • Mito Net • Ambulanzpartner-Studien für Motoneuronerkrankungen (ID-ALS, NfL, uvm.) • CMT-Biomarker Studie • CMT-Beobachtungsstudie • CMT-Patientenregister (CMT-NET) • Myasthenie-Register der DMG • MND-Net bei Motoneuronerkrankungen • SMARtCARE-Register für Spinale Muskelatrophie • Studie zu Schmerz- und Lebensqualität bei CMT-Patienten • Treat-HSP Patientenregister, Standort Göttingen • TREAT-NMD-Register für PAM/MFM, IBM, CMT/HSMN, Myotone Dystrophie, FKRP, <p>Tabelle 1: Stand 04/2024</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th>Short Title or EudraCT-No.</th> <th>Indication</th> <th>Phase (I-IV)</th> <th>from</th> <th>to</th> <th>Role (according to notification to the Ethics committee)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>PI Zschüntzsch</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>ARDA +</td> <td>2021-004998-32</td> <td>MMN</td> <td>II</td> <td>27.2.2024</td> <td>ongoing</td> <td>PI</td> </tr> <tr> <td>RWE RavEcu</td> <td>NIS</td> <td>Ravulizumab/ Eculizumab Gabe</td> <td>NIS</td> <td>4.1.24</td> <td>ongoing</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Alkivia</td> <td>2021-001277-23</td> <td>IIM</td> <td>II/III</td> <td>07.11.2023</td> <td>ongoing</td> <td>PI</td> </tr> <tr> <td>MG0020</td> <td>2022-003870-21</td> <td>MG</td> <td>III</td> <td>26.9.23</td> <td>ongoing</td> <td>PI</td> </tr> <tr> <td>ARDA</td> <td>2021-003302-50</td> <td>MMN</td> <td>II</td> <td>23.5.2023</td> <td>ongoing</td> <td>PI</td> </tr> <tr> <td>Adhere+ ARGX113.1902</td> <td>2019-003107-35</td> <td>CIDP</td> <td>III</td> <td>02/2023</td> <td>01/2024</td> <td>PI</td> </tr> <tr> <td>Mya Reg</td> <td>Myasthenie-Register</td> <td>Myasthenia gravis</td> <td>n/a</td> <td>12/2022</td> <td>ongoing</td> <td>PI</td> </tr> <tr> <td>MOM011</td> <td>2020-005732-29</td> <td>Myasthenia gravis</td> <td>III</td> <td>09/2022</td> <td>ongoing</td> <td>Deputy</td> </tr> </tbody> </table>		Short Title or EudraCT-No.	Indication	Phase (I-IV)	from	to	Role (according to notification to the Ethics committee)	PI Zschüntzsch							ARDA +	2021-004998-32	MMN	II	27.2.2024	ongoing	PI	RWE RavEcu	NIS	Ravulizumab/ Eculizumab Gabe	NIS	4.1.24	ongoing		Alkivia	2021-001277-23	IIM	II/III	07.11.2023	ongoing	PI	MG0020	2022-003870-21	MG	III	26.9.23	ongoing	PI	ARDA	2021-003302-50	MMN	II	23.5.2023	ongoing	PI	Adhere+ ARGX113.1902	2019-003107-35	CIDP	III	02/2023	01/2024	PI	Mya Reg	Myasthenie-Register	Myasthenia gravis	n/a	12/2022	ongoing	PI	MOM011	2020-005732-29	Myasthenia gravis	III	09/2022	ongoing	Deputy
	Short Title or EudraCT-No.	Indication	Phase (I-IV)	from	to	Role (according to notification to the Ethics committee)																																																																	
PI Zschüntzsch																																																																							
ARDA +	2021-004998-32	MMN	II	27.2.2024	ongoing	PI																																																																	
RWE RavEcu	NIS	Ravulizumab/ Eculizumab Gabe	NIS	4.1.24	ongoing																																																																		
Alkivia	2021-001277-23	IIM	II/III	07.11.2023	ongoing	PI																																																																	
MG0020	2022-003870-21	MG	III	26.9.23	ongoing	PI																																																																	
ARDA	2021-003302-50	MMN	II	23.5.2023	ongoing	PI																																																																	
Adhere+ ARGX113.1902	2019-003107-35	CIDP	III	02/2023	01/2024	PI																																																																	
Mya Reg	Myasthenie-Register	Myasthenia gravis	n/a	12/2022	ongoing	PI																																																																	
MOM011	2020-005732-29	Myasthenia gravis	III	09/2022	ongoing	Deputy																																																																	

	Alexion	2021-001120-15	Dermatomyositis	II/III	05/2022	ongoing	Deputy																					
	Sanofi	2020-004006-54	CIDP	II	21.01.2022	ongoing	PI																					
	I-Guide	I-Guide	CIDP, MMN	NIS	05/2021	ongoing	PI																					
	MG007	2020-003230-20	Myasthenia gravis	III	04/2021	ongoing	PI since 01. April 2022																					
	Reclaiim	2018-003171-35	Dermatomyositis	III	12/2020	ongoing	Deputy																					
	Adhere	2019-003076-39	CIDP	II	11/2020	ongoing	PI since 01. March 2022																					
	Raise XT	2019-001565-33	Myasthenia gravis	III	10/2021	ongoing	PI since 19.Sep2022																					
	PI Sereda																											
	PREMIER CLN-PXT3003-06 Studie (CMT1A)	NCT04762758	CMT1A	III	09/2022	10/2023	PI, Deputy																					
	PREMIER CLN-PXT3003-06 Studie (CMT1A) Open label extension	NCT04762758	CMT1A	III	01/2023	02/2024	PI, Deputy																					
	PI Koch: ROCK-ALS (Fasudil in der Behandlung der ALS) MT-1186-A02 (orales Edaravone zur Behandlung der ALS) AB19001 (Masitinib zur Behandlung der ALS)																											
Zentrum für progeroide Erkrankungen	Das Zentrum hat 2023 an keinen Studien zu seltenen Erkrankungen teilgenommen.																											
Zentrum für seltene Skeletterkrankungen	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Titel</th> <th>Phase</th> <th>Zeitraum der Mitwirkung</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>PARADIGHM https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01922440</td> <td>Beobachtungsstudie</td> <td>Seit 2018</td> </tr> <tr> <td>Calcilytics CLTX-305-901, Studienarm Clarify, Bridgebio</td> <td>Beobachtungsstudie</td> <td>Seit 09/2023</td> </tr> <tr> <td>CUP Palopegteriparatid, Ascendis</td> <td>Compassionate use program</td> <td>Seit 08/2023</td> </tr> <tr> <td>Osteoporose bei Mastozytose DRKS DRKS00030069.</td> <td>prospektive Querschnittsstudie</td> <td>1/2023-10/2023</td> </tr> <tr> <td>Genetische Ursachen, Mechanismen und Therapie von seltenen Skeletterkrankungen</td> <td>Beobachtungsstudie</td> <td>Seit 03/2021</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>							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	Osteoporose bei Mastozytose DRKS DRKS00030069.	prospektive Querschnittsstudie	1/2023-10/2023	Genetische Ursachen, Mechanismen und Therapie von seltenen Skeletterkrankungen	Beobachtungsstudie	Seit 03/2021			
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																										
Osteoporose bei Mastozytose DRKS DRKS00030069.	prospektive Querschnittsstudie	1/2023-10/2023																										
Genetische Ursachen, Mechanismen und Therapie von seltenen Skeletterkrankungen	Beobachtungsstudie	Seit 03/2021																										

Zentrum für seltene Stoffwechse lerkrankungen	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	<p>Im Rahmen der Etablierung des CCC-N wurde mit der Medizinischen Hochschule Hannover eine gemeinsame digitale Studienplattform etabliert: https://ccc-studien.mh-hannover.de/liste.</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Anzahl durchgeführte onkologischen Studien: 177 ○ Anzahl eingeschlossenen (Krebs-)Patient*innen: 4222 ○ Anzahl onkologischen Studien Evidenzstufe Ib / IIa: 72 ○ Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient*innen Evidenzklasse I / II: 96 ○ Anzahl onkologischen Studien Phase Ib / IIa: 6 ○ Anzahl eingeschlossene (Krebs-)Patient*innen Phase Ib / IIa: 2 		
Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin	Das Zentrum hat 2023 an keinen Studien zu seltenen Erkrankungen teilgenommen.		

9. Nennung der wissenschaftlichen Publikationen des Zentrums zu seltenen Erkrankungen

ZSEG/Typ-A-Zentrum

1. Dibaj P, Haji F, Obermann M. Intracranial Hypotension Due to a Large Thoracic Meningocele Dtsch Arztebl Int. 2023;120(11):192.
2. Windhorst U, Dibaj P. Plastic Spinal Motor Circuits in Health and Disease. J Integr Neurosci. 2023 Nov 23;22(6):167

Spezialzentrum/Typ-B-Zentrum

Zentrum für seltene Herz- und Kreislauferkrankungen

1. Czepluch F Transthyretin amyloid cardiomyopathy. Internist (Heidelb). 2023; 64:823-829
2. Castellanos DA, Carreon CK, Prakash A, Sanders SP, Lee G, Eildermann K, Sigler M, O'Leary E, Christopher Baird C, Fynn-Thompson F, Gauvreau K, Ghelani SJ, Mah DY: Pacemaker lead insertion sites contribute to abnormalities of myocardial function and histopathology. Heart Rhythm 2023;20(12):1739-1749, doi: 10.1016/j.hrthm.2023.06.018
3. Perdreau E, Jalal Z, Walton RD, Sigler M, Cochet H, Naulin J, Quesson B, Bernus O, Thambo JB: Assessment of cardiac percutaneous occluders healing process using computed tomography imaging. PLOS one 2023;18(4):e0284471 doi: 10.1371/journal.pone.0284471
4. Kottmann PE, Eildermann K, Murthi SR, Cleuziou J, Lemmer J, Vitanova K, von-Stumm K, Lehmann L, Hoerer J, Ewert P, Sigler M, Lange R, Lahm H, Dreßen M, Lichtner P, Wolf CM: EGFR and MMP 9 are

- associated with neointimal hyperplasia in systemic to pulmonary shunts in children with complex cyanotic heart disease. *Mammalian Genome* 2023;34(2):285-297 doi: 10.1007/s00335-023-09982-3
5. Andreas Jenke, Michael Steinmetz: "Paediatric inflammatory multisystem syndrome - temporally associated with SARS-CoV-2 (PIMS-TS) - a German single centre real-life evaluation of the Swiss and UK consensus statements" *Cardiol Young*. 2023 Apr;33(4):546-550. doi: 10.1017/S1047951122001251. Epub 2022 May 12.
 6. Norozi K, Müller MJ, Xing C, Miller MR, Bock J, Paul T, Geyer S, Dellas C (2023) Predictors of developing heart failure in adults with congenital heart defects. *Rev Cardiovasc Med* 24
 7. Müller MJ, Fischer O, Dieks J, Schneider HE, Paul T, Krause U (2023) Catheter ablation of coronary sinus accessory pathways in the young. *Heart Rhythm* 20: 891-899
 8. Geyer S, Dellas C, Paul T, Müller M, Norozi K (2023) Having a partner and having children: comparisons of adults with congenital heart disease and the general population: a 15-year case-control study. *Congenital Heart Disease* 18: 337-348
 9. Krause U, Teubener ST, Müller MJ, Schneider HE, Paul T (2023) Fate after the Mustard procedure for d-transposition of the great arteries: impact of age, complexity, and atrial tachyarrhythmias: a single center experience. *Pediatr Cardiol* 44: 1746-1753
 10. Eildermann K, Goldmann S, Krause U, Backhoff D, Schöndube FA, Paul T, Quentin T, Müller MJ (2023) Differences in androgen receptor expression in human heart tissue in various types of cardiomyopathy and in aortic valve stenosis. *J Cardiovasc Dev Dis* 10
 11. Backhoff D, Müller MJ, Wilberg Y, Eildermann K, Paul T, Zenker D, Krause U (2023) Leadless epicardial pacing at the left ventricular apex: an animal study. *Europace* 25: 1-3
 12. Dellas C, Paul T (2023) Angeborene Fehlbildungen von Herz und Gefäßen. Dramatische Senkung der Mortalität. *Deutsches Ärzteblatt* 120, A30-A32
 13. Paul T, Klingel K, Tschöpe C, Bertram H, Seidel F (2023) Leitlinie Myokarditis der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie. *Klin Padiatr* DOI 10.1055/a-2039-2604
 14. Paul T, Krause U, Sanatani S, Etheridge SP (2023) Advancing the science of management of arrhythmic disease in children and adult congenital heart disease patients within the last 25 years. *Europace* 25: 1-9
 15. Beach CM, Richardson C, Paul T (2023) The evolving role of implantable cardiac monitors in patients with congenital heart disease. *Card Electrophysiol Clin* 15: 413-420
 16. Müller MJ, Krause U, Schneider HE, Paul T (2023) Akute Rhythmusstörungen im Kindes- und Jugendalter - von Amiodaron bis Defibrillation. *DIVI Jahrbuch 2023/2024*, Kluge S, Sander M, Walcher F, Brenner T (Hrsgs.), pp. 315-326, Medizinisch Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft, Berlin
 17. Bergeman A, Lieve KV, Kallas D, Bos JM, Roses-Noguer F, Denjoy I, Zorio E, Kammeraad JAE, Peltenburg P, Tobert K, Aiba T, Atallah J, Drago F, Batra A, Brugada R, Borggreffe M, Clur SA, Cox M, Davis A, Dhillon S, Etheridge S, Fischbach P, Franciosi S, Haugaa K, Horie M, Johnsrude C, Kane A, Krause U, Kwok SY, LaPage M, Ohno S, Probst V, Roberts J, Robyns T, Sacher F, Semsarian C, Skinner J, Swan H, Tavacova T, Tisma-Dupanovic S, Tfelt-Hansen J, Yap SC, Kannankeril P, Leenhardt A, Till J, Sanatani S, Tanck M, Ackerman M, Wilde A, van der Werf C. Flecainide is associated with a lower incidence of arrhythmic events in a large cohort of patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Circulation*. 2023 Oct 27. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.123.064786.
 18. Schranz D, Krause U, Kerst G, Esmaeili A, Paul T. Functional regeneration of dilated cardiomyopathy by transcatheter bilateral pulmonary artery banding: first-in-human case series. *Eur Heart J Case Rep*. 2023 Jan 31;7(2)
 19. Krause U, Bergau L, Zabel M, Müller MJ, Paul T. Flowerpower: pulsed field ablation of ventricular tachycardia in a patient with Ebstein's anomaly. *Eur Heart J Case Rep*. 2023 Feb 18;7(3):ytad093. doi: 10.1093/ehjcr/ytad093. eCollection 2023 Mar.

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

1. Serpieri V, Mortarini G, Loucks H, Biagini T, Micalizzi A, Palmieri I, Dempsey JC, D'Abrusco F, Mazzotta C, Battini R, Bertini ES, Boltshauser E, Borgatti R, **Brockmann K**, D'Arrigo S, Nardocci N, Fischetto R, Agolini E, Novelli A, Romano A, Romaniello R, Stanzial F, Signorini S, Strisciuglio P, Gana S, Mazza T, Doherty D, Valente EM. Recurrent, founder and hypomorphic variants contribute to the genetic landscape of Joubert syndrome. *J Med Genet*. 2023;jmedgenet-2022-108725. doi: 10.1136/jmg-2022-108725. Epub ahead of print.

2. Schröder S, Yigit G, Li Y, Altmüller J, Büttel HM, Fiedler B, Kretzschmar C, Nürnberg P, Seeger J, Serpieri V, Valente EM, Wollnik B, Boltshauser E, **Brockmann K**. The genetic spectrum of congenital ocular motor apraxia type Cogan: an observational study, continued. *Orphanet J Rare Dis*. 2023;18:101. doi: 10.1186/s13023-023-02706-5.
3. Thiel M, Bamborschke D, Janzarik WG, Assmann B, Zittel S, Patzer S, Auhuber A, Opp J, Matzker E, Bevot A, Seeger J, van Baalen A, Stüve B, **Brockmann K**, Cirak S, Koy A. Genotype-phenotype correlation and treatment effects in young patients with GNAO1-associated disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2023 May 24:jnnp-2022-330261. doi: 10.1136/jnnp-2022-330261. Epub ahead of print.
4. von Steinbuechel N, Krenz U, Bockhop F, Koerte IK, Timmermann D, Cunitz K, Zeldovich M, Andelic N, Rojczyk P, Bonfert MV, Berweck S, Kieslich M, **Brockmann K**, Roediger M, Lendt M, Buchheim A, Muehlan H, Holloway I, Olabarrieta-Landa L. A Multidimensional Approach to Assessing Factors Impacting Health-Related Quality of Life after Pediatric Traumatic Brain Injury. *J Clin Med*. 2023;12:3895. doi: 10.3390/jcm12123895. PMID: 37373590; PMCID: PMC10299063.
5. Montanucci L, Lewis-Smith D, Collins RL, Niestroj LM, Parthasarathy S, Xian J, Ganesan S, Macnee M, Brünger T, Thomas RH, Talkowski M; **Epi25 Collaborative**; Helbig I, Leu C, Lal D. Genome-wide identification and phenotypic characterization of seizure-associated copy number variations in 741,075 individuals. *Nat Commun*. 2023 Jul 20;14(1):4392. doi: 10.1038/s41467-023-39539-6. PMID: 37474567; PMCID: PMC10359300.
6. Von Steinbuechel N, Zeldovich M, Greving S, Olabarrieta-Landa L, Krenz U, Timmermann D, Koerte IK, Bonfert MV, Berweck S, Kieslich M, **Brockmann K**, Roediger M, Lendt M, Staebler M, Schmidt S, Muehlan H, Cunitz K. Quality of Life after Brain Injury in Children and Adolescents (QOLIBRI-KID/ADO)-The First Disease-Specific Self-Report Questionnaire after Traumatic Brain Injury. *J Clin Med*. 2023;12:4898. doi: 10.3390/jcm12154898.
7. International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. GWAS meta-analysis of over 29,000 people with epilepsy identifies 26 risk loci and subtype-specific genetic architecture. *Nat Genet*. 2023 Aug 31. doi:10.1038/s41588-023-01485-w.
8. **Brockmann K**, Kaulfuß S. Moebius syndrome and gastroschisis -The second case of a rare association. *Am J Med Genet A*. 2023 Sep 25. doi: 10.1002/ajmg.a.63411. Epub ahead of print.
9. Zeldovich M, Krol L, Timmermann D, Krenz U, Arango-Lasprilla JC, Gioia G, **Brockmann K**, Koerte IK, Buchheim A, Roediger M, Kieslich M, von Steinbuechel N, Cunitz K. Psychometric evaluation and reference values for the German Postconcussion Symptom Inventory (PCSI-SR8) in children aged 8-12 years. *Front Neurol*. 2023 Nov 17;14:1266828. doi: 10.3389/fneur.2023.1266828. PMID: 8046588; PMCID: PMC10693295.
10. Cunitz K, Holloway I, Harzendorf A, Greving S, Zeldovich M, Krenz U, Timmermann D, Koerte IK, Bonfert MV, Berweck S, Kieslich M, **Brockmann K**, Roediger M, Buchheim A, Andelic N, Lendt M, Staebler M, Muehlan H, von Steinbuechel N. Health-Related Quality of Life after Pediatric Traumatic Brain Injury: A Quantitative Comparison between Children's and Parents' Perspectives of the QOLIBRI-KID/ADO Questionnaire. *J Clin Med*. 2023 Nov 30;12(23):7439. doi: 10.3390/jcm12237439. PMID: 38068491; PMCID: PMC10707423.

Zentrum für Kraniofaziale und Gesichtsfehlbildungen

1. Kauffmann, P, Quast A, Schminke B et al. Epidemiological and clinical evaluation of patients with a cleft in lower saxony Germany: a mono-center analysis. *Clin Oral Invest*. 2023; 27(9):1-10

Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen

2. x Da Silva Correia SM, Schmitz M, et al. Role of different recombinant PrP substrates in the diagnostic accuracy of the CSF RT-QuIC assay in Creutzfeldt-Jakob disease. *Cell Tissue Res*. 2023 Apr;392(1):301-306. doi: 10.1007/s00441-022-03715-9
3. Goebel S, Hermann P, Zerr I. Neue Variante der Creutzfeldt-Jakob-Krankheit (vCJK). *Z Gastroenterol* 2023; 61(10): 1354-1356.
4. Herden JM, Hermann P, Schmidt I, et al. Comparative evaluation of clinical and cerebrospinal fluid biomarker characteristics in rapidly and non-rapidly progressive Alzheimer's disease. *Alzheimers Res Ther*. 2023;15:106.

5. Hermann P, Schmitz M, Cramm M, et al. Application of real-time quaking-induced conversion in Creutzfeldt-Jakob disease surveillance. *J Neurol.* 2023;1-13. doi:10.1007/s00415-022-11549-2.
6. Hermann P, Boehnke J, Bunck T, et al. Effect of SARS-CoV-2 incidence and immunisation rates on sporadic Creutzfeldt-Jakob disease incidence. *Neuroepidemiology.* 2023. <https://doi.org/10.1159/000535112>
7. Osmanlioğlu Ş, Zerr I. Steroid-responsive encephalopathy in autoimmune thyroiditis (SREAT) as a differential diagnosis of Creutzfeldt-Jakob disease. *Neurol Neurochir Pol.* 2023;57(2):198-205. doi: 10.5603/PJNNS.a2023.0005.
8. Schmitz M, Silva Correia S, Hermann P, et al. Detection of Prion Protein Seeding Activity in Tear Fluids. *N Engl J Med.* 2023 May 11;388(19):1816-1817. doi: 10.1056/NEJMc2214647.
9. Schmitz M, Candelise N, Canaslan S, et al. α -Synuclein conformers reveal link to clinical heterogeneity of α -synucleinopathies. *Transl Neurodegener.* 2023;12(1):12. doi:10.1186/s40035-023-00342-4.
10. Thüne K, Schmitz M, Wiedenhöft J, et al. Genetic Variants Associated with the Age of Onset Identified by Whole-Exome Sequencing in Fatal Familial Insomnia. *Cells.* 2023 Aug 12;12(16):2053. doi: 10.3390/cells12162053.
11. Younas N, Zafar S, Saleem T, et al. Differential interactome map-ping of aggregation prone/prion-like proteins under stress: novel links to stress granule biology. *Cell Biosci.* 2023 Dec 1;13(1):221. doi: 10.1186/s13578-023-01164-7.
12. Zerr I, Hermann, P. (2023). Diagnosis of Prion Disease: Conventional Approaches. In: Zou, WQ, Gambetti P. (eds) *Prions and Diseases*. Springer, Cham. https://doi.org/10.1007/978-3-031-20565-1_33.
13. Hansen N, Juhl AL, Grenzer IM, Teegen B, Wiltfang J, Fitzner D (2023): Cerebrospinal fluid biomarkers in psychiatric autoimmune encephalitis: a retrospective cohort study. *Frontiers in Psychiatry, Sec. Molecular Psychiatry*, 14, 1165153.
14. Hansen N, Neyazi A, Lüdecke D, Hasan A, Wiltfang J, Malchow B, on behalf of the CAP consortium (2023): Repositioning synthetic glucocorticoids in psychiatric disease associated with neural autoantibodies: a narrative review. *Journal of Neural Transmission*, 130, 1029-1038.
15. Hansen N, Radenbach K, Rentzsch K, Fox J, Wiltfang J, Bartels C (2023): Cerebrospinal fluid homer-3 autoantibodies in a patient with amnesic mild cognitive impairment. *Brain Sciences*, 13, 125.
16. Hansen N, Rentzsch K, Hirschel S, Bartels C, Wiltfang J, Malchow B (2023): Long-term course of neural autoantibody-associated psychiatric disorders: retrospective data from a specifically immunopsychiatric outpatient clinic. *Antibodies*, 12, 34.
17. Hansen N, Rentzsch K, Hirschel S, Wiltfang J, Schott BH, Bartels C, Lange C and Bouter C (2023): Anti-ARHGAP26 autoantibodies in dementia with Lewy bodies. *Frontiers in Dementia – Genetics and Biomarkers of Dementia*, 2, 1227823.
18. Hansen N, Rentzsch K, Hirschel S, Wiltfang J, Schott BH, Malchow B, Bartels C (2023): Persisting verbal memory encoding and recall deficiency after mGluR5 autoantibody-mediated encephalitis. *Brain Sciences*, 13, 1537.
19. Hansen N, Sagebiel A, Rentzsch K, Hirschel S, Wiltfang J, Schott BH, Bartels C (2023): Amnesic mild cognitive impairment in multiple domains associated with neurofascin 186 autoantibodies: a case series with follow-up and review. *Frontiers in Psychiatry*, 13, 1054461.
20. Hansen N, Teegen B, Hirschel S, Wiltfang J, Schott BH, Bartels C, Bouter C (2023): Case report: mixed dementia associated with autoantibodies targeting the vesicular glutamate transporter 2. *Frontiers in Psychiatry*, 14, 1227824.
21. Hansen N, Teegen B, Hirschel S, Wiltfang J, Schott BH, Malchow B, Bartels C (2023): Anti-CARPVIII autoantibody-associated mixed dementia. *Frontiers in Psychiatry*, 14,1133302.
22. Hansen N. (2023). Current Findings on the Spectrum of Neuronal Autoantibodies Associated with Psychotic Disorders. *Journal of Psychology and Psychotherapy Research*, 10, 116-123.
23. Hansen N. (2023): Psychiatric symptoms in acute and persisting forms of COVID-19 associated with neural autoantibodies. *Antibodies*, 12, 49.
24. Müller SJ, Khadhraoui E, Hansen N, Jamous A, Langer P, Wiltfang J, Riedel CH, Bouter C, van Riesen C, Maass F, Bartl M, Lange C, Ernst M (2023): Brainstem atrophy in dementia with Lewy bodies compared with progressive supranuclear palsy and Parkinson's disease on MRI. *BMC Neurology*, 23, 114.
25. Oeckl P, Anderl-Straub S, Danek A, Diehl-Schmid J, Fassbender K, Fließbach K, Halbgebauer S, Huppertz HJ, Jahn H, Kassubek J, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Prudlo J, Schneider A,

Schroeter ML, Steinacker P, Volk AE, Wagner M, Winkelmann J, Wiltfang J, Ludolph AC, Otto M; FTLD Consortium. (2023) Relationship of serum beta-synuclein with blood biomarkers and brain atrophy. *Alzheimers Dement.* 19, 1358-1371.

26. Zsurka G, Appel M, Nastaly M, Hallmann K, Hansen N, Nass D, Baumgartner T, Surges R, Hartmann G, Bartok E, Kunz WS (2023): Loss of the immunomodulatory transcription factor BATF2 in humans is associated with a neurological phenotype. *Cells*, 12, 227.

Andere (unter den Autoren):

27. Appeltshauer L, Junghof H, Messinger J, et al. *Brain*. 2023 May 2;146(5):1932-1949. doi: 10.1093/brain/awac418.
28. Christoudia N, Bekas N, Kanata E, et al. *Redox Biol.* 2024 Mar 28;72:103133. doi: 10.1016/j.redox.2024.103133
29. Georgakis MK, Fang R, Düring M, et al. Cerebral small vessel disease burden and cognitive and functional outcomes after stroke: A multicenter prospective cohort study. *Alzheimers Dement.* 2023 Apr;19(4):1152-1163. doi: 10.1002/alz.12744.
30. Glykofridi P, Tziouri VE, Xanthopoulos K, et al. Synthesis, structural characterization and study of antioxidant and anti-PrP^{Sc} properties of flavonoids and their rhenium(I)-tricarbonyl complexes. *J Biol Inorg Chem.* 2023 Mar;28(2):235-247. doi: 10.1007/s00775-022-01986-9.
31. Greten S, Wegner F, Jensen I, et al. The comorbidity and co-medication profile of patients with progressive supranuclear palsy. *J Neurol.* 2023 Oct 6. doi: 10.1007/s00415-023-12006-4.
32. Polido SA, Stuani C, Voigt A, et al. Cross-seeding by prion protein inactivates TDP-43. *Brain.* 2023 Sep 5;awad289. doi:10.1093/brain/awad289.
33. Waheed Z, Choudhary J, Jatala FH, et al. The Role of Tau Proteoforms in Health and Disease. *Mol Neurobiol.* 2023 Sep;60(9):5155-5166. doi: 10.1007/s12035-023-03387-8.

Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen

1. Garnier N, Berghout J, Zygmunt A, Singh D, Huang KA, Kantz W, Blankart CR, Gillner S, Zhao J, Roettger R, Saier C, Kirschner J, Schenk J, Atkins L, Ryan N, Zarakowska K, Zschüntzsch J, Zuccolo M, Müllenborn M, Man YS, Goodman L, Trad M, Chalandon AS, Sansen S, Martinez-Fresno M, Badger S, Walther van Olden R, Rothmann R, Lehner P, Tschohl C, Baillon L, Gumus G, Gross E, Stefanov R, Iskrov G, Raycheva R, Kostadinov K, Mitova E, Einhorn M, Einhorn Y, Schepers J, Hübner M, Alves F, Iskandar R, Mayer R, Renieri A, Piperkova A, Gut I, Beltran S, Matthiesen ME, Poetz M, Hansson M, Trollmann R, Agolini E, Ottombrino S, Novelli A, Bertini E, Selvatici R, Farnè M, Fortunato F, Ferlini A (2023) Genetic newborn screening and digital technologies: A project protocol based on a dual approach to shorten the rare diseases diagnostic path in Europe. *PLOS ONE* 18(11): e0293503, doi: 10.1371/journal.pone.0293503
2. Iszak K, Gronemann SM, Meyer S, Hunold A, Zschüntzsch J, Bähr M, Paulus W, Antal A (2023) Why Temporal Inference Stimulation May Fail in the Human Brain: A Pilot Research Study. *BIOMEDICINES* 11(7): -, doi: 10.3390/biomedicines11071813
3. Nelke C, Schroeter CB, Theissen L, Preusse C, Pawlitzki M, Räuber S, Dobelmann V, Cengiz D, Kleefeld F, Roos A, Schoser B, Brunn A, Neuen-Jacob E, Zschüntzsch J, Meuth SG, Stenzel W, Ruck T (2023) Senescent fibro-adipogenic progenitors are potential drivers of pathology in inclusion body myositis. *ACTA NEUROPATHOL* 146(5): 725-745, doi: 10.1007/s00401-023-02637-2
4. Wilcke H, Glaubitz S, Kück F, Anten C, Liebetanz D, Schmidt J, Zschüntzsch J (2023) Female sex and overweight are associated with a lower quality of life in patients with myasthenia gravis: a single center cohort study. *BMC NEUROL* 23(1): 366, doi: 10.1186/s12883-023-03406-0
5. Ferlini A, Gross ES, Garnier N; Screen4Care consortium. Rare diseases' genetic newborn screening as the gateway to future genomic medicine: the Screen4Care EU-IMI project. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Oct 4;18(1):310. doi: 10.1186/s13023-023-02916-x. (Gruppenautorenschaft, Zschüntzsch)
6. Howard JF, Bresch S, Genge A, Hewamadduma C, Hinton J, Hussain Y, Juntas-Morales R, Kaminski HJ, Maniaol A, Mantegazza R, et al. RAISE Study Team. (2023) Safety and efficacy of zilucoplan in patients with generalised myasthenia gravis (RAISE): a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 study. *Lancet Neurol* 22:395–406. doi: 10.1016/S1474-4422(23)00080-7, (Gruppenautorenschaft, Zschüntzsch)
7. B Brill V, Drużdż A, Grosskreutz J, Habib AA, Mantegazza R, Sacconi S, Utsugisawa K, Vissing J, Vu T, Boehnlein M, et al. MG0003 study team (2023) Safety and efficacy of rozanolixumab in patients

- with generalised myasthenia gravis (MycarinG): a randomised, double-blind, placebo-controlled, adaptive phase 3 study. *Lancet Neurol* 22:383–394. doi: 10.1016/S1474-4422(23)00077-7, (Gruppenautorenschaft, Zschüntzsch)
8. Cornblath DR, van Doorn PA, Hartung HP, Merkies ISJ, Katzberg HD Clodi E; ProCID Investigators. Safety and Tolerability of Intravenous Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy: Results of the Saf. 2023 Sep;46(9):835-845. doi: 10.1007/s40264-023-01326-z (Gruppenautorenschaft, Zschüntzsch)
 9. Wilichowski E, Zschüntzsch J (2023) Neuromuskuläres Zentrum Göttingen. In: Reinhard Dengler, Jana Zschüntzsch, Joachim Sproß (Hg.) Jahrbuch der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. und ihrer Neuromuskulären Zentren 2022. AWS Medienverlag, , 81-90
 10. Sundaram VK, Schütza V, Schröter NH, Backhaus A, Bilsing A, Joneck L, Seelbach A, Mutschler C, Gomez-Sanchez JA, Schäffner E, Sánchez EE, Akkermann D, Paul C, Schwagarus N, Müller S, Odle A, Childs G, Ewers D, Kungl T, Sitte M, Salinas G, Sereda MW, Nave KA, Schwab MH, Ost M, Arthur-Farraj P, Stassart RM, Fledrich R (2023) Adipo-glial signaling mediates metabolic adaptation in peripheral nerve regeneration. *CELL METAB* 35(12): 2136-2152.e9, doi: 10.1016/j.cmet.2023.10.017
 11. Sommer M, Kummer K, Janczek T, Heber S, v. Arnim CAF (2023) Polyneuropathie, Karpaltunnelsyndrom und Restless Legs Syndrom. In: Hoffmann, U., Pommer, W. (Hg.) Geriatriische Nephrologie. Springer, Berlin, Heidelberg, 237-244 Bewertung nach bestätigten Beitragsanteilen: 0,22 (Anzahl Seiten: 7)
 12. Kummer K, Bertram I, Zechel S, Hoffmann DB, Schmidt J (2023) Inflammasome in Skeletal Muscle: NLRP3 Is an Inflammatory Cell Stress Component in Inclusion Body Myositis. *INT J MOL SCI* 24(13): -, doi: 10.3390/ijms241310675
 13. Senn KC, Thiele S, Kummer K, Walter MC, Nagels KH (2023) Cost of illness in inclusion body myositis: results from a cross-sectional study in Germany. *ORPHANET J RARE DIS* 18(1): 337, doi: 10.1186/s13023-023-02902-3
 14. Senn KC, Thiele S, Kummer K, Walter MC, Nagels KH (2023) Patient-Reported Health-Related Quality of Life, Anxiety and Depression in Patients with Inclusion Body Myositis: A Register-Based Cross-Sectional Study in Germany. *J CLIN MED* 12(15): -, doi: 10.3390/jcm12155051
 15. Carstens PO, Müller LM, Wrede A, Zechel S, Wachowski MM, Brandis A, Krause S, Zierz S, Schmidt J (2023) Skeletal muscle fibers produce B-cell stimulatory factors in chronic myositis. *FRONT IMMUNOL* 14: 1177721, doi: 10.3389/fimmu.2023.1177721
 16. Hum RM, Lilleker JB, Lamb JA, Oldroyd AGS, Wang G, Wedderburn LR, Diederichsen LP, Schmidt J, Danieli MG, Oakley P, Griger Z, Phuong TNT, Kodishala C, Vazquez-Del Mercado M, Andersson H, De Paepe B, De Bleecker JL, Maurer B, McCann L, Pipitone N, McHugh N, New RP, Ollier WE, Krogh NS, Vencovsky J, Lundberg IE, MYONET registry, Chinoy H (2023) Comparison of clinical features between patients with anti-synthetase syndrome and dermatomyositis: Results from the MYONET registry. *RHEUMATOLOGY* -: -, doi: 10.1093/rheumatology/kead481
 17. Oldroyd AGS, Callen JP, Chinoy H, Chung L, Fiorentino D, Gordon P, Machado PM, McHugh N, Selva-O'Callaghan A, Schmidt J, Tansley SL, Vleugels RA, Werth VP, International Myositis Assessment and Clinical Studies Group Cancer Screening Expert Group, Aggarwal R (2023) International Guideline for Idiopathic Inflammatory Myopathy-Associated Cancer Screening: an International Myositis Assessment and Clinical Studies Group (IMACS) initiative. *NAT REV RHEUMATOL* 19(12): 805-817, doi: 10.1038/s41584-023-01045-w
 18. Weiss M, Holzer MT, Muehlensiepen F, Ignatyev Y, Fiehn C, Bauhammer J, Schmidt J, Schlüter S, Dihkan A, Scheibner D, Schneider U, Valor-Mendez L, Corte G, Gupta L, Chinoy H, Lundberg I, Cavagna L, Distler JHW, Schett G, Knitza J (2023) Healthcare utilization and unmet needs of patients with antisynthetase syndrome: An international patient survey. *RHEUMATOL INT* 43(10): 1925-1934, doi: 10.1007/s00296-023-05372-9
 19. Dučić T, Koch JC (2023) Synchrotron-Based Fourier-Transform Infrared Micro-Spectroscopy of Cerebrospinal Fluid from Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients Reveals a Unique Biomolecular Profile. *CELLS-BASEL* 12(11): -, doi: 10.3390/cells12111451
 20. Heinrich F, Cordts I, Günther R, Stolte B, Zeller D, Schröter C, Weyen U, Regensburger M, Wolf J, Schneider I, Hermann A, Metelmann M, Kohl Z, Linker RA, Koch JC, Radelfahr F, Schönfelder E, Gardt P, Mohajer-Peseschkian T, Osmanovic A, Klopstock T, Dorst J, Ludolph AC, Schöffski O, Boentert M, Hagenacker T, Deschauer M, Lingor P, Petri S, Schreiber-Katz O (2023) Economic evaluation of Motor Neuron Diseases: a nationwide cross-sectional analysis in Germany. *J NEUROL* 270(10): 4922-4938, doi: 10.1007/s00415-023-11811-1

21. Meyer T, Salkic E, Grehl T, Weyen U, Kettemann D, Weydt P, Günther R, Lingor P, Koch JC, Petri S, Hermann A, Prudlo J, Großkreutz J, Baum P, Boentert M, Metelmann M, Norden J, Cordts I, Weishaupt JH, Dorst J, Ludolph A, Koc Y, Walter B, Münch C, Spittel S, Dreger M, Maier A, Körtvélyessy P (2023) Performance of serum neurofilament light chain in a wide spectrum of clinical courses of amyotrophic lateral sclerosis—a cross-sectional multicenter study. *EUR J NEUROL* 30(6): 1600-1610, doi: 10.1111/ene.15773
22. Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Wenzel F, Stein S, Vogt S, Zöller D, Bernert G, Hagenacker T, Schara-Schmidt U, Walter MC, Steinbach M, Blaschek A, Baumann M, Baumgartner M, Becker B, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Küpper H, Johannsen J, Kamm C, Koch JC, Köhler C, Kölbl H, Kolzter K, von Moers A, Naegel S, Neuwirth C, Petri S, Rödiger A, Schimmel M, Schrank B, Schreiber G, Smitka M, Stadler C, Steiner E, Stögmann E, Trollmann R, Türk M, Weiler M, Stoltenburg C, Willichowsky E, Zeller D, Ziegler A, Lochmüller H, Kirschner J, SMARtCARE Study Group (2023) Improvements in Walking Distance during Nusinersen Treatment - A Prospective 3-year SMARtCARE Registry Study. *J Neuromuscul Dis* 10(1): 29-40, doi: 10.3233/JND-221600
23. Ruf WP, Boros M, Freischmidt A, Brenner D, Grozdanov V, de Meirelles J, Meyer T, Grehl T, Petri S, Grosskreutz J, Weyen U, Guenther R, Regensburger M, Hagenacker T, Koch JC, Emmer A, Roediger A, Steinbach R, Wolf J, Weishaupt JH, Lingor P, Deschauer M, Cordts I, Klopstock T, Reilich P, Schoeberl F, Schrank B, Zeller D, Hermann A, Knehr A, Günther K, Dorst J, Schuster J, Siebert R, Ludolph AC, Müller K (2023) Spectrum and frequency of genetic variants in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Brain Commun* 5(3): fcad152, doi: 10.1093/braincomms/fcad152
24. Hell AK, Tsaknakis K, Lorenz HM. Orthopädische Behandlung. In: Diagnostik und Therapie der Spinalen Muskelatrophie Herausgeber: PD Dr. Astrid Pechmann, Prof. Dr. Janbernd Kirschner; UNI-MED Verlag 2023 – 4 Seiten
25. Soini V, Hell AK, Metzger L, Jäckle K, Braunschweig L, Lüders K, Lorenz HM, Tsaknakis K. Scoliosis Treatment with Growth Friendly Spinal Implants Induces Osteoporosis in Children with Spinal Muscular Atrophy (SMA). *Pediatr Orthop*. 2023 Apr 27. doi: 10.1097/BPO.0000000000002422. Epub ahead of print. PMID: 37104756 (IF 2.5)
26. Austein J, Austein F, Lüders KA, Braunschweig L, Tsaknakis K, Lorenz HM, Hell AK. Influence of Paraspinal Growth-Friendly Spinal Implants in Children with Spinal Muscular Atrophy on Parasol Deformity, Rib-Vertebral Angles, Thoracic, and Lung Volumes. *Pediatr Neurosurg*. 2023;58(4):185-196. doi: 10.1159/000531549. Epub 2023 Jun 14. PMID: 37315541. (IF 1,2)
27. Soini V, Schreiber G, Wilken B, Hell AK. Early Development of Spinal Deformities in Children Severely Affected with Spinal Muscular Atrophy after Gene Therapy with Onasemnogene Apeparvovec—Preliminary Results. *Children (Basel)*. 2023 Jun 2;10(6):998. doi: 10.3390/children10060998. PMID: 37371230; PMCID: PMC10297104. (IF 2.863)
28. Lippross S, Lorenz HM, Braunschweig L, Heede A, Büscher R, Siegel M, Schultheiß G, Vieten S, Lühje A, Matzen A, Lüders KA, Jäckle K, Tsaknakis K, Hell AK. Osmotic pump with potential for bone lengthening distracts continuously in vitro and in vivo. *PLoS One*. 2023 Sep 14;18(9):e0291335. doi: 10.1371/journal.pone.0291335. PMID: 37708150; PMCID: PMC10501673 (IF 3.75)

Zentrum für progeroide Erkrankungen

Über das Zentrum für Ungeklärte Angeborene Syndrome und klinische Genommedizin publiziert.

1. Schnabel F, Schuler E, Al-Maawali A, Chaurasia A, Syrbe S, Al-Kindi A, Bhavani GS, Shukla A, Altmüller J, Nürnberg P, Banka S, Girisha KM, Li Y, Wollnik B, Yigit G. Homozygous loss-of-function variants in *FILIP1* cause autosomal recessive arthrogryposis multiplex congenita with microcephaly. *Hum Genet*. 2023 Apr;142(4):543-552. doi: 10.1007/s00439-023-02528-2. Epub 2023 Mar 21. PMID: 36943452; PMCID: PMC10060356.

Zentrum für seltene Skeletterkrankungen

1. Seefried L. et al. Recommendations for the healthcare of patients with FOP. *Orthopädie (Heidelb)*. 2023;52(11):924-930.

2. Grasemann C. et al. Zusammenstellung praxisrelevanter Aspekte zur biochemischen und molekulargenetischen Diagnostik bei seltenen Knochenerkrankungen – vom Netzwerk Seltene Osteopathien (NetsOs*). Osteologie Ausgabe 4, 2023
3. Büttner M. et al. Impairments in quality of life and predictors of symptom burden in patients with hypoparathyroidism: results from a population-based survey. *Endocrine*. 2023;82(2):419-426.
4. Büttner M. et al. Hypoparathyroidism - management, information needs, and impact on daily living from the patients' perspective: results from a population-based survey. *Hormones (Athens)*. 2023;(3):467-476
5. Spiekermann J. et al. Cardiorespiratory fitness in adolescents and young adults with Klinefelter syndrome - a pilot study. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2023;14:1106118.
6. Stumper NA et al. Aromatase mutation in men as a rare cause of osteoporosis: a case report and review of the literature. *Clin Exp Rheumatol*. 2023;41(7):1434-1442
7. Terhal P. et al. AXIN1 bi-allelic variants disrupting the C-terminal DIX domain cause craniometadiaphyseal osteosclerosis with hip dysplasia. *Am J Hum Genet*. 2023;110(9):1470-1481.
8. Boschann F. et al. Biallelic variants in ADAMTS15 cause a novel form of distal arthrogyposis. *Genet Med*. 2023 25(5):100799.
9. Stauber T. et al. CLCN7, a gene shared by autosomal recessive and autosomal dominant osteopetrosis. *Bone*. 2023;168:116639.
10. Huang X. et al. Single-cell, whole-embryo phenotyping of mammalian developmental disorders. *Nature*. 2023; 623(7988):772-781.
11. Ewert A. et al. Effects of Burosumab Treatment on Mineral Metabolism in Children and Adolescents With X-linked Hypophosphatemia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2023;108(10):e998-e1006.

Zentrum für seltene Stoffwechselerkrankungen

1. Accogli A, Lin S-J, Severino M, Kim S-H, Huang K, Rocca C, Landsverk M, Zaki MS, Al-Maawali A, Srinivasan VM, Al-Thihli K, Schaefer GB, Davis M, Tonduti D, Doneda C, Marten LM, Mühlhausen C, Gomez M, Lamantea E, Mena R, Nizon M, Procaccio V, Begtrup A, Telegrafi A, Cui H, Schulz HL, Mohr J, Biskup S, Loos MA, Aráoz HV, Salpietro V, Keppen LD, Chitre M, Petree C, Raymond L, Vogt J, Sawyer LB, Basinger AA, Pedersen SV, Pearson TS, Grange DK, Lingappa L, McDunnah P, Horvath R, Cognè B, Isidor B, Hahn A, Gripp KW, Jafarnejad SM, Ostergaard E, Prada CE, Ghezzi D, Gowda VK, Taylor RW, Sonnenberg N, Houlden H, Sissler M, Varshney GK, and Maroofian R (2023): Clinical, neuroradiological, and molecular characterization of mitochondrial threonyl-tRNA-synthetase (TARS2)-related disorder. *Genet Med* 25:100938
2. Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Ballhausen D, Baumgartner MR, Beblo S, Burgard P, Chapman KA, Dobbelaere D, Heringer-Seifert J, Fleissner S, Grohmann-Held K, Hahn G, Harting I, Hoffmann GF, Jochum F, Karall D, Konstantopoulous V, Krawinkel MB, Lindner M, Märtner EMC, Nuoffer J-M, Okun JG, Plecko B, Posset R, Sahm K, Scholl-Bürgi S, Thimm E, Walter M, Williams M, vom Dahl S, Ziagaki A, Zschocke J, and Kölker S (2023): Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision. *J Inherit Metab Dis* 46:482-519
3. Ferreira EA, Veenvliet ARJ, Engelke UFH, Kluijtmans LAJ, Huigen MCDG, Hoegen B, de Boer L, de Vries M, van Bon BW, Leenders E, Cornelissen EAM, Haaxma CA, Schieving JH, Rubio-Gozalbo ME, Körper-Keularts IMLW, Marten LM, Diegmann S, Mourmans J, Rennings AJM, van Karnebeek CDM, Rodenburg RJ, and Coene KLM (2023): Diagnosing, discarding, or de-VUssing: A practical guide to (un)targeted metabolomics as variant-transcending functional tests. *Genet Med* 25:125-134
4. Mütze U, Gleich F, Baric I, Baumgartner M, Burlina A, Chapman K, Chien Y, Cortès-Saladelafont E, De Laet C, Dobbelaere D, Eyskens F, Gautschi M, Santer R, Häberle J, Joaquin C, Karall D, Lindner M, Lund AM, Mühlhausen C, Murphy E, Roland D, Ruiz Gomez A, Skouma A, Grünert SC, Wagenmakers M, Garbade SF, Kölker S, and Boy N (2023): Impact of the SARS-CoV-2 pandemic on the health of individuals with intoxication-type metabolic diseases - data from the E-IMD consortium. *J Inherit Metab Dis* 46:220-231
5. Posset R, Garbade SF, Gleich F, Scharre S, Okun JG, Gropman AL, Nagamani SCS, Druck A-C, Epp F, Hoffmann GF, Kölker S, Zielonka M, Ah Mew N, Seminara J, Burrage LC, Berry GT, Breilyn M, Schulze A, Harding CO, Berry SA, Wong D, McCandless SE, Baumgartner MR, Konczal L, Ficicioglu C, Diaz GA, Coughlin CrN, Enns GM, Gallagher RC, Lam C, Stricker T, Wilkening G, Dionisi-Vici C, Dobbelaere D, Blasco-Alonso J, Burlina AB, Freisinger P, van Hasselt PM, Skouma A, Lund AM, Vara R, Sarajlija A, Morris AA, Chakrapani A, Baric I, Augoustides-Savvopoulou P, Chien Y-H, Cortès-Saladelafont E,

- Eyskens F, Gramer G, Zeman J, Karall D, Couce ML, Mühlhausen C, Pedrón-Giner C, Spiekerkötter U, Sykut-Cegielska J, Wagenmakers M, and Wijburg FA (2023): Severity-adjusted evaluation of liver transplantation on health outcomes in urea cycle disorders. *Genet Med* 26:101039
6. Schittkowski MP, Naxer S, Elabbasy M, Herholz L, Breitling V, Finglas A, Gärtner J, and Schlotawa L (2023): Multiple Sulfatase Deficiency from an Ophthalmologist's Perspective-Case Report and Literature Review. *Children (Basel)* 10:595
 7. Schlotawa L, Lopez A, Sanchez-Elexpuru G, Tyrkalska S, Rubinsztein DC, and Fleming A (2023a): An inducible expression system for the manipulation of autophagic flux in vivo. *Autophagy* 19:1582-1595
 8. Schlotawa L, Tyka K, Kettwig M, Ahrens-Nicklas RC, Baud M, Berulava T, Brunetti-Pierri N, Gagne A, Herbst ZM, Maguire JA, Monfregola J, Pena T, Radhakrishnan K, Schröder S, Waxman EA, Ballabio A, Dierks T, Fischer A, French DL, Gelb MH, and Gärtner J (2023b): Drug screening identifies tazarotene and bexarotene as therapeutic agents in multiple sulfatase deficiency. *EMBO Mol Med* 15:e14837
 9. Sorrentino NC, Presa M, Attanasio S, Cacace V, Sofia M, Zuberi A, Ryan J, Ray S, Petkovic I, Radhakrishnan K, Schlotawa L, Ballabio A, Lutz C, and Brunetti-Pierri N (2023): New mouse models with hypomorphic SUMF1 variants mimic attenuated forms of multiple sulfatase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 46:335-347
 10. Wanes D, Stellbrinck T, Marten LM, Santer R, and Naim HY (2023): Dominant-negative effect of lactase missense variants: hetero-complex assembly with the wild-type enzyme impairs intracellular trafficking and digestive function. *Gut* doi: 10.1136/gutjnl-2023-331370:

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

1. **Gayer FA, Henkel M, Luft J, Reichardt SD, Fichtner A, Legler TJ, Reichardt HM.** The Subtype Identity of Testicular Cancer Cells Determines Their Immunostimulatory Activity in a Coculture Model. *Cancers (Basel)*. 2023 May 5;15(9):2619. doi: 10.3390/cancers15092619.
2. Evers M, Schreder M, Stühmer T, Jundt F, Ebert R, Hartmann TN, **Altenbuchinger M**, Rudelius M, Kuric M, Rindt WD, Steinbrunn T, Langer C, Heredia-Guerrero SC, Einsele H, Bargou RC, Rosenwald A, Leich E. Prognostic value of extracellular matrix gene mutations and expression in multiple myeloma. *Blood Cancer J*. 2023 Mar 23;13(1):43. doi: 10.1038/s41408-023-00817-7.
3. **Aydilek E**, Klein-Scory S, **Thomson J**, Nilius-Eliliwi V, Vangala D, Schroers R, **Wulf G**, Mika T. Repeated Infusions of Brexucabtagene-autoleucel in Relapsed/Refractory Mantle Cell Lymphoma. *Hemasphere*. 2023 Aug 29;7(9):e949. doi: 10.1097/HS9.0000000000000949.
4. Ayuk F, Gagelmann N, von Tresckow B, **Wulf G**, Rejeski K, Stelljes M, Penack O, Baldus CD, Kröger N, Bethge W, Dreger P. Real-world results of CAR T-cell therapy for large B-cell lymphoma with CNS involvement: a GLA/DRST study. *Blood Adv*. 2023 Sep 26;7(18):5316-5319. doi: 10.1182/bloodadvances.2023010336.
5. Berning P, Schmitz N, Ngoya M, Finel H, Boumendil A, Wang F, Huang XJ, Hermine O, Philippe L, Couronné L, Jaccard A, Liu D, Wu D, Reinhardt HC, Chalandon Y, Wagner-Drouet E, Kwon M, Zhang X, Carpenter B, Yakoub-Agha I, **Wulf G**, López-Jiménez J, Sanz J, Labussière-Wallet H, Shimoni A, Dreger P, Sureda A, Kim WS, Glass B. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for NK/T-cell lymphoma: an international collaborative analysis. *Leukemia*. 2023 Jul;37(7):1511-1520. doi: 10.1038/s41375-023-01924-x.
6. Bewarder M, Kaddu-Mulindwa D, Kos IA, Lesan V, Held G, Poeschel V, Thurner L, Bittenbring JT, Schmitz N, **Truemper L**, Pfreundschuh M, Christofyllakis K, Loeffler M, Altmann B, Ziepert M. Impact of vincristine dose reduction on outcomes of patients with aggressive B-cell lymphoma treated with (R)-CHOP. *Haematologica*. 2023 Oct 1;108(10):2844-2849. doi: 10.3324/haematol.2022.282126.
7. Bonifacius A, Lamottke B, Tischer-Zimmermann S, Schultze-Florey R, Goudeva L, Heuft HG, Arseniev L, Beier R, Beutel G, Cario G, Fröhlich B, Greil J, Hansmann L, **Hasenkamp J**, Höfs M, Hundsdoerfer P, Jost E, Kafa K, Kriege O, Kröger N, Mathas S, Meisel R, Nathrath M, Putkonen M, Ravens S, Reinhardt HC, Sala E, Sauer MG, Schmitt C, Schroers R, Steckel NK, Trappe RU, Verbeek M, Wolff D, Blasczyk R, Eiz-Vesper B, Maecker-Kolhoff B. Patient-tailored adoptive immunotherapy with EBV-specific T cells from related and unrelated donors. *J Clin Invest*. 2023 Jun 15;133(12):e163548. doi: 10.1172/JCI163548.
8. Döhner H, Weber D, Krzykalla J, Fiedler W, Kühn MWM, Schroeder T, Mayer K, Lübbert M, Wattad M, Götze K, Fransecky L, Koller E, **Wulf G**, Schleicher J, Ringhoffer M, Greil R, Hertenstein B, Krauter J, Martens UM, Nachbaur D, Samra MA, Machherndl-Spandl S, Basara N, Leis C, Schrade A, Kapp-

- Schwoerer S, Cocciardi S, Bullinger L, Thol F, Heuser M, Paschka P, Gaidzik VI, Saadati M, Benner A, Schlenk RF, Döhner K, Ganser A; German–Austrian AML Study Group. Intensive chemotherapy with or without gemtuzumab ozogamicin in patients with NPM1-mutated acute myeloid leukaemia (AML5G 09-09): a randomised, open-label, multicentre, phase 3 trial. *Lancet Haematol.* 2023 Jul;10(7):e495–e509. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00089-3.
9. 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 EM, Schmid C, Reinhardt HC, Kobbe G, Salwender H, Heinicke T, Kropff M, Heinzelmann M, Ayuk F, **Trümper L**, Neubauer A, Völp A, Kluychnikov E, Schönland S, Wolschke C. Autologous-allogeneic versus autologous tandem stem cell transplantation and maintenance therapy with thalidomide for multiple myeloma patients less than 60 years of age: a prospective phase II study. *Haematologica.* 2023 Nov 9. doi: 10.3324/haematol.2023.282920.
 10. Mastini C, Campisi M, Patrucco E, Mura G, Ferreira A, Costa C, Ambrogio C, Germina G, Martinengo C, Peola S, Mota I, Vissio E, Molinaro L, Arigoni M, Olivero M, Calogero R, Prokoph N, Tabbò F, Shoji B, Brugieres L, Geoerger B, Turner SD, Cuesta-Mateos C, D'Aliberti D, Mologni L, Piazza R, Gambacorti-Passerini C, Inghirami GG, Chiono V, Kamm RD, Hirsch E, **Koch R**, Weinstock DM, Aster JC, Voena C, Chiarle R. Targeting CCR7-PI3Kγ overcomes resistance to tyrosine kinase inhibitors in ALK-rearranged lymphoma. *Sci Transl Med.* 2023 Jun 28;15(702):eabo3826. doi: 10.1126/scitranslmed.abo3826.
 11. Penack O, Peczynski C, Koenecke C, Polge E, Sanderson R, Yakoub-Agha I, Fegueux N, Daskalakis M, Collin M, Dreger P, Kröger N, Schanz U, Bloor A, Ganser A, Besley C, **Wulf GG**, Novak U, Moiseev I, Schoemans H, Basak GW, Chabannon C, Sureda A, Glass B, Peric Z. Organ complications after CD19 CAR T-cell therapy for large B cell lymphoma: a retrospective study from the EBMT transplant complications and lymphoma working party. *Front Immunol.* 2023 Sep 27;14:1252811. doi: 10.3389/fimmu.2023.1252811.
 12. Shumilov E, Boyadzhiev H, **Mazzeo P**, Akhoundova D, Daskalakis M, Novak U, Lenz G, Bacher U, Pabst T. CAR-T Cell Therapy Shows Similar Efficacy and Toxicity in Patients With DLBCL Regardless of CNS Involvement. *Hemasphere.* 2023 Nov 30;7(12):e984. doi: 10.1097/HS9.0000000000000984.
 13. Thurner L, Ziepert M, Berdel C, Schmidt C, Borchmann P, Kaddu-Mulindwa D, Viardot A, Witzens-Harig M, Dierlamm J, Haenel M, Metzner B, **Wulf G**, Lengfelder E, Keller UB, Frickhofen N, Nickelsen M, Gaska T, Griesinger F, Mahlberg R, Marks R, Shpilberg O, Lindemann HW, Soekler M, Fischer von Weikersthal L, Kiehl M, Roemer E, Bentz M, Krammer-Steiner B, Trappe R, de Nully Brown P, Federico M, Merli F, Engelhard M, Glass B, Schmitz N, **Truemper L**, Bewarder M, Hartmann F, Murawski N, Stilgenbauer S, Rosenwald A, Altmann B, Schmidberger H, Fleckenstein J, Loeffler M, Poeschel V, Held G. Radiation and Dose-densification of R-CHOP in Aggressive B-cell Lymphoma With Intermediate Prognosis: The UNFOLDER Study. *Hemasphere.* 2023 Jul 5;7(7):e904. doi: 10.1097/HS9.0000000000000904.
 14. **Bremmer F**, Pongratanakul P, Skowron M, Che Y, **Richter A**, **Küffer S**, **Reuter-Jessen K**, **Bohnenberger H**, Pauls S, Kresbach C, Schüller U, Stühler K, **Ströbel P**, Albers P, Nettersheim D. Characterizing the mutational burden, DNA methylation landscape, and proteome of germ cell tumor-related somatic-type malignancies to identify the tissue-of-origin, mechanisms of therapy resistance, and druggable targets. *Br J Cancer.* 2023 Nov;129(10):1580–1589. doi: 10.1038/s41416-023-02425-5. Epub 2023 Sep 19. PMID: 37726478; PMCID: PMC10645790.
 15. **Bremmer F**, **Bohnenberger H**, Findeisen P, Welter S, **von Hammerstein-Equord A**, **Hinterthaler M**, **Müller D**, **Küffer S**, **Okada S**, **Marx A**, **Ströbel P**. Proteomic analysis identifies argininosuccinate synthetase 1 and special AT-rich sequence binding protein 1 as reliable markers for the immunohistochemical distinction between WHO types A and B3 thymomas. *Histopathology.* 2023 Oct;83(4):607–616. doi: 10.1111/his.14972. Epub 2023 Jun 12. PMID: 37308176.
 16. **Bremmer F**, **Lubk L**, **Ströbel P**, Nettersheim D. Updating germ cell tumour pathogenesis - the ability of seminomas for FOXA2-driven extra-embryonic differentiation. *Histopathology.* 2023 Sep;83(3):477–481. doi: 10.1111/his.14933. Epub 2023 Jun 2. PMID: 37265221.
 17. Skowron MA, Kotthoff M, **Bremmer F**, Ruhnke K, Parmaksiz F, **Richter A**, **Küffer S**, **Reuter-Jessen K**, Pauls S, Stefanski A, **Ströbel P**, Stühler K, Nettersheim D. Targeting CLDN6 in germ cell tumors by an antibody-drug-conjugate and studying therapy resistance of yolk-sac tumors to identify and screen specific therapeutic options. *Mol Med.* 2023 Mar 29;29(1):40. doi: 10.1186/s10020-023-00636-3. PMID: 36991316; PMCID: PMC10053054.

18. **Peng L, Li Y, Yao S, Gaedcke J, Baart VM, Sier CFM, Neesse A, Ellenrieder V, Bohnenberger H, Fuchs F, Kitz J, Ströbel P, Küffer S.** Urokinase-Type Plasminogen Activator Receptor (uPAR) Cooperates with Mutated KRAS in Regulating Cellular Plasticity and Gemcitabine Response in Pancreatic Adenocarcinomas. *Cancers (Basel)*. 2023 Mar 3;15(5):1587. doi: 10.3390/cancers15051587. PMID: 36900379; PMCID: PMC10000455.

Zentrum für ungeklärte angeborene Syndrome und klinische Genommedizin

1. Schnabel F, Schuler E, Al-Maawali A, Chaurasia A, Syrbe S, Al-Kindi A, Bhavani GS, Shukla A, Altmüller J, Nürnberg P, Banka S, Girisha KM, Li Y, Wollnik B, Yigit G. Homozygous loss-of-function variants in *FILIP1* cause autosomal recessive arthrogryposis multiplex congenita with microcephaly. *Hum Genet*. 2023 Apr;142(4):543-552. doi: 10.1007/s00439-023-02528-2. Epub 2023 Mar 21. PMID: 36943452; PMCID: PMC10060356.
2. Schröder S, Yigit G, Li Y, Altmüller J, Büttel HM, Fiedler B, Kretzschmar C, Nürnberg P, Seeger J, Serpieri V, Valente EM, Wollnik B, Boltshauser E, Brockmann K. The genetic spectrum of congenital ocular motor apraxia type Cogan: an observational study, continued. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 May 2;18(1):101. doi: 10.1186/s13023-023-02706-5. PMID: 37131188; PMCID: PMC10155342.