



**Behandlungs- und  
Forschungszentrum für  
Seltene Erkrankungen  
Universitätsklinikum  
Tübingen**

## **Qualitätsbericht 2022**

**Behandlungs- und Forschungszentrum  
für Seltene Erkrankungen Tübingen  
(ZSE Tübingen)**

Dokumenten-ID:	Qualitätsbericht-2022
Version:	1.0
Erstelldatum:	24-Mai-2023

## Qualitätsbericht ZSE Tübingen 2022

### Inhaltsverzeichnis

1	Aktuelle Entwicklungen .....	3
2	Das ZSE Tübingen - Aufbau und Organisation .....	6
2.1	Organisation des Erstkontaktes.....	7
2.2	Versorgungspfad des ZSE Tübingen .....	8
3	Die Arbeit der Fachzentren des ZSE Tübingen .....	10
3.1	Anzahl Patient:innen 2022 .....	10
3.2	Interdisziplinäre Teams .....	11
3.3	Vernetzung .....	11
3.3.1	Nationale Vernetzung.....	11
3.3.2	Europäische Initiativen .....	13
3.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen .....	13
3.5	Zweitmeinungen.....	14
3.6	Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen.....	14
3.7	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen .....	15
3.7.1	Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE).....	15
3.7.2	Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) .....	16
3.7.3	Fallbasierte Fortbildungen.....	16
3.7.4	Webinare ERN-RND .....	17
3.8	Das Tübinger Transitionskonzept .....	18
3.9	Register und Biobanken.....	19
3.10	Forschungstätigkeit .....	23
3.11	Publikationen.....	23
3.12	Qualitätsverbessernde Maßnahmen.....	23
	ANHANG .....	25

## 1 Aktuelle Entwicklungen

Seit nunmehr 12 Jahren setzt sich das ZSE Tübingen für die Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen ein. Anfang der 2000er stand die Erkenntnis, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen in unserem Gesundheitssystem keine angemessene Versorgung erhalten, viele Jahre auf eine Diagnose warten müssen und Forschungsaktivitäten in diesem Bereich nicht ausreichend sind. Therapien gab es so gut wie keine. Lange wurde um Fragen der Finanzierung und der Qualitätssicherung der ZSE gerungen – dass Sie heute diesen Qualitätsbericht in der Hand halten zeigt, dass hier große Fortschritte erzielt wurden. In 2019 beschloss der G-BA bundeseinheitliche Qualitätsanforderungen für die Übernahme von besonderen Aufgaben - auch für die Zentren für Seltene Erkrankungen. Diese sogenannte Zentrumsregelung<sup>1</sup> bildet die Grundlage für die Finanzierung der ZSE über Zentrumszuschläge. Hierbei werden Leistungen für Patientinnen und Patienten anderer Krankenhäuser (z.B. interdisziplinäre Fallkonferenzen) oder übergreifende Aufgaben (z.B. Registerführung und -auswertung), die der stationären Patientenversorgung zugutekommen finanziert. Eine Übersicht der Aktivitäten des ZSE Tübingen in diesen Bereichen bietet dieser Qualitätsbericht.

Als eines der ersten Zentren für Seltene Erkrankungen wurde das ZSE Tübingen im Jahr 2022 zertifiziert. Das im September ausgestellte Zertifikat der unabhängigen Zertifizierungsgesellschaft ClarCert bescheinigt dem ZSE Tübingen, dass die geforderten Qualitätsanforderungen erfüllt werden und das die umfassenden Aktivitäten rund um die Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit seltenen Erkrankungen auf einem sehr hohen Niveau erfolgen. Das Zertifikat stellt auch sicher, dass sich das ZSE Tübingen weiterhin mit Engagement und Ausdauer für den weiteren Ausbau einer guten Versorgung im Bereich der seltenen Erkrankungen einsetzen wird.

Mit der Gründung der nunmehr 36 Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland<sup>2</sup>, hat sich die Situation der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen deutlich verbessert – es wurden vernetzte Strukturen geschaffen, Forschungspartnerschaften ausgebaut, passende Versorgungswege erprobt, optimiert und etabliert sowie – nicht zuletzt auch durch den Fortschritt in der molekularen Diagnostik – die Diagnosezeiten beschleunigt und die Diagnoseraten erhöht.<sup>3</sup>

Wir stehen als Zentren für Seltene Erkrankungen trotzdem noch vor vielen Herausforderungen – denn so vielfältig und komplex wie die Krankheitsbilder, so vielfältig und komplex sind auch die Maßnahmen, die letztlich eine gute Versorgung und Therapie von Menschen mit seltenen Erkrankungen sicherstellen. Da nur wenige Menschen von den Erkrankungen betroffen sind, gibt es auch nur wenige Expertinnen und Experten. Dies erschwert eine optimale Versorgung. Ein zentrales Merkmal unserer Arbeit ist daher die Vernetzung – gemeinsame Forschung, interdisziplinäre Versorgung, Registerarbeit, auch die internationale Einbindung über die Europäischen Referenznetzwerke<sup>4</sup> soll die notwendige Expertise für alle Patientinnen und Patienten ortsunabhängig zugänglich machen.

---

<sup>1</sup> Weiterführende Informationen: <https://www.g-ba.de/presse/pressemitteilungen-meldungen/828/>

<sup>2</sup> Vgl. <https://www.se-atlas.de/map/zse>

<sup>3</sup> Diese vernetzte Arbeitsweise der Zentren wurde in einem Projekt – TRANSLATE NAMSE, gefördert durch den Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses, – von 2017 bis 2020 erprobt und positiv bewertet: Denn bei etwa einem Drittel der Patientinnen und Patienten, die zuvor mehrere Jahre ohne Diagnose geblieben waren, konnte mit interdisziplinärer Zusammenarbeit sowie moderner Diagnostik eine gesicherte Diagnose gestellt werden. Zudem wurden neue, bis dahin unbekannte Erkrankungen erkannt.

<sup>4</sup> Das Ziel der Europäischen Referenz Netzwerke (ERNs) ist es, allen Menschen mit einer seltenen Erkrankung innerhalb Europas die bestmöglichen Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten zugänglich zu machen. Denn das Wissen über spezielle seltene Erkrankungen und die entsprechenden Ressourcen sind über die EU-Mitglieder verteilt. Kein einzelnes Land verfügt über das Wissen und die Kapazitäten, um alle seltenen Erkrankungen bestmöglich zu behandeln. Erst

## Diagnosestellung bei seltene Erkrankungen

Durch die vernetzte Arbeitsweise und den Einsatz moderner genetischer Diagnostikverfahren konnte die Diagnoserate für Menschen mit seltenen Erkrankungen deutlich gesteigert werden – für 30 bis 50% der Patientinnen und Patienten kann derzeit eine Diagnose gestellt werden. Das Forschungsprojekt SOLVE-RD, welches in Tübingen koordiniert wird, hat sich das Ziel gesetzt, diese Zahl der molekular diagnostizierten Patienten mit einer seltenen Erkrankung von 50 % auf 70 % zu erhöhen. Dazu wurden aus ganz Europa mehr als 20.000 Patientendaten von Exom- und Genomanalysen zu seltenen Erkrankungen, die ohne Diagnose geblieben waren, gesammelt und mit modernsten Methoden reanalyisiert. Der in SOLVE-RD stattgefundene Austausch von Daten zu seltenen Erkrankungen ist in dieser Größenordnung weltweit einzigartig. Zudem wurde in SOLVE-RD die Forschung zur besseren Diagnostik seltener Erkrankungen direkt mit der (besseren) Versorgung verbunden. Das Projekt kann auf eine sehr erfolgreiche Zusammenarbeit und sehr gute Ergebnisse zurückblicken. Eine Weiterführung des Projektes ist geplant und wird so weiterhin zur Optimierung der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen beitragen.<sup>5</sup>

## Therapien für seltene Erkrankungen

Mit dem Fortschritt in der Diagnosestellung wird gleichzeitig auch die Dringlichkeit von Behandlungsangeboten deutlicher. Für ca. 95 Prozent der etwa 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen gibt es derzeit keine Therapie. Der Weg von der Entwicklung eines neuen Wirkstoffs bis zu seinem Vertrieb dauert durchschnittlich 15 Jahre und verursacht sehr hohe Kosten. Aufgrund des teilweise winzigen Marktes und des daher geringen Umsatzes wird die Forschung und medizinische Versorgung von Patientinnen und Patienten auch aus ökonomischen Gründen erschwert.

Die EU reagierte auf diese Situation mit der Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden (sog. Orphan Drugs), die im Januar 2000 in Kraft gesetzt wurde. Für die Entwicklung dieser Medikamente gibt es Sonderkonditionen. Sie sind von Zulassungsgebühren befreit und i.d.R. 10 Jahre lang vor Konkurrenz durch Wettbewerbsprodukte geschützt. Seit einigen Jahren nun bringen forschende Pharma- und Biotech-Unternehmen verstärkt mehr Medikamente für Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten auf den Markt. In den letzten Jahren waren rund ein Drittel aller neuen Medikamente Orphan Drugs.<sup>6</sup>

## Therapien für ultra seltene Erkrankungen

Manche Erkrankungen sind so selten, dass „one in a million“ tatsächlich zutrifft.<sup>7</sup> Wenn tatsächlich eine schwere Erbkrankheit nur bei einem Menschen auftritt, scheint die individualisierte Entwicklung eines Medikaments und die Anwendung über den Weg eines individuellen Heilversuchs als einziger Ausweg. Das ZSE Tübingen engagiert sich in dem europäischen Netzwerk „1 Mutation - 1 Medicine“<sup>8</sup>, das maßgeschneiderte Therapien für Menschen mit einer bestimmten Genmutation entwickeln will.

Die Idee ist, Menschen mit seltenen Erbkrankheiten mit RNA-Therapien zu behandeln. Im Reagenzglas wird ein sogenanntes Antisense-Oligonukleotid, kurz ASO, kreiert. Dieses RNA-Schnipsel aus dem Labor legt sich

---

die Bündelung und der Austausch des Wissens auf europäischer Ebene stellt sicher, dass Patientinnen und Patienten von der verfügbaren Expertise profitieren können.

<sup>5</sup> <https://solve-rd.eu/results/scientific-publications/>

<sup>6</sup> Überblick über zugelassene Orphan Drugs: <https://www.orpha.net>

<sup>7</sup> Von einer sehr seltenen (engl.: ultra rare) Erkrankung spricht man, wenn weniger als 20 Patient:innen pro 1 Million Einwohnerinnen bzw. Einwohner betroffen sind.

<sup>8</sup> <https://www.1mutation1medicine.eu/>

dann exakt über die mutierte Stelle im Erbgut, wie ein passender Schlüssel fürs Schlüsselloch. Dadurch kann das Gen wieder korrekt abgelesen und das fehlende Eiweiß erneut gebildet werden.

Die Grundbausteine der jeweils für die einzelne Patientin oder den einzelnen Patienten zugeschnittenen ASO-Therapien sind stets ähnlich. Das bedeutet: Die Therapien sind einerseits hoch individuell - und doch zugleich generalisierbar. Der Baukasten steht also fest, nur ein kleines Steinchen muss ausgetauscht werden. Wenn das Prinzip funktioniert, könnten künftig in kurzer Zeit neue individuelle Wirkstoffe hergestellt werden. Die Forschenden sehen in der Idee, Menschen mit seltenen Erbkrankheiten mit RNA-Therapien zu behandeln, eine große Zukunft. Das ZSE Tübingen koordiniert die Aktivitäten in diesem Netzwerk und erschließt nicht zuletzt die notwendigen Finanzierungsquellen für diese individuelle Form der Therapie.

### Bekanntheit der Zentren für Seltene Erkrankungen

Viele seltene Erkrankungen nehmen einen schweren Verlauf. Das bedeutet, dass Patienten und Patientinnen im Laufe ihres Lebens eine immer intensivere Versorgung benötigen. Hier spielen neben den spezialisierten Einrichtungen, die sich mit bestimmten seltenen Erkrankungen sehr gut auskennen, niedergelassene Ärztinnen und Ärzte eine wichtige Rolle. Sie können dazu beitragen, Patienten und Patientinnen wohnortnah zu versorgen, besser mit der Erkrankung leben zu können und mehr Unterstützung im Alltag zu erhalten. Leider zeigt sich immer wieder, dass die Zentren für Seltene Erkrankungen und ihre Angebote bei vielen niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten nicht ausreichend bekannt sind. Zum Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2023 luden die Kassenärztliche Vereinigung, die LAG Selbsthilfe Baden-Württemberg daher zum Fachtag für Seltene Erkrankungen ein. Niedergelassene Ärztinnen und Ärzte sowie Patientinnen und Patienten wurden über die Arbeit der ZSE und der Besonderheiten von seltenen Erkrankungen informiert. In dem einen anschließenden Diskussionsforum konnten sich alle Beteiligten austauschen. Das ZSE Tübingen plant auch für die Zukunft regelmäßig Veranstaltungen und Kampagnen, um die Bekanntheit der ZSE kontinuierlich zu erhöhen. Denn nur wenn Zuweiser und Vor-Ort-Behandler in die Versorgung eingebunden sind, ist eine gute Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen auch möglich.

### Ausblick

Experten und Expertinnen gehen davon aus, dass sich die Anzahl der seltenen Erkrankungen weiter erhöhen wird. Hierfür gibt es mehrere Gründe. Der medizinische Fortschritt in Forschung, Diagnose und Behandlung führt dazu, dass die Wissenschaft neue seltene Erkrankungen entdeckt. Durch moderne Untersuchungsmethoden erhalten mehr Menschen mit bisher ungeklärten Beschwerden eine Diagnose und können so in den Datenbanken erfasst werden. Gleichzeitig wächst die Weltbevölkerung und damit auch die Zahl der Menschen, die seltene Erkrankungen entwickeln.

Das ZSE Tübingen ist aktiv daran beteiligt, die Rahmenbedingungen für eine gute Versorgung für Menschen mit Seltene Erkrankungen heute und in der Zukunft zu gewährleisten.

## 2 Das ZSE Tübingen - Aufbau und Organisation

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen (A-Zentrum) wurde 2010 als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Tübingen gegründet. Am Zentrum wurden 2022 mehr als 8.000 Patient:innen, die Symptome einer seltenen Erkrankung zeigen, versorgt. 2022 waren 16 Fachzentren (B-Zentren) im ZSE Tübingen integriert.

 <p><b>Universitätsklinikum Tübingen</b></p>			
<b>ZSE TÜBINGEN (Typ A ZENTRUM)</b>			
<p><b>Vorstand:</b>            Prof. Dr. Olaf Rieß (Sprecher)            Prof. Dr. Ludger Schoels (Stellv. Sprecher)            Dr. Holm Graßner (Geschäftsführer)</p> <p><b>Geschäftsstelle:</b>            Monika Glauch (Koordinatorin)            Julia Giehl (Veranstaltungsmgt., Fundraising)</p> <p><b>A-Zentrums Ambulanz:</b>            Dr. Stefanie Hayer (Ärztl. Koordinatorin)            Dr. Jutta Eymann (Lotsin)            Dr. Janine Maag (Ärztl. Koordinatorin)            Birgit Meßmer (Lotsin)</p>			
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Koordination</li> <li>• Ambulanz für ungesicherte Diagnosen</li> <li>• Sozialberatung</li> <li>• Therapieforschungszentrum</li> <li>• Register</li> <li>• Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)</li> <li>• Edukation für Seltene Erkrankungen (EDU-SE)</li> <li>• Klinische Informationsstelle für Seltene Erkrankungen (KLINSE)</li> <li>• Öffentlichkeitsarbeit</li> <li>• Fundraising</li> <li>• Kooperation Stakeholder SE</li> </ul>			
<b>Beirat ZSE Tübingen</b>			
<p><b>Prof. Dr. Mark Berneburg</b>            Direktor der Klinik und Poliklinik            für Dermatologie am Universitätsklinikum Regensburg</p> <p><b>Dr. Michael Lonsert</b>            Vorstandsmitglied der Cellesio AG</p>			
<p><b>Hans-Jochen Henke</b>            Ehem. Geschäftsführer            Wirtschaftsrat Deutschland</p> <p><b>Brigitte Stähle</b>            Vorstandsmitglied LAG Selbshilfe Baden-Württemberg e.V.</p>			
<b>FACHZENTREN (Typ B ZENTREN)</b>			
<i>- Mitglieder des Vorstands -</i>			
<b>arcT</b> Autoinflammation Reference Center Tübingen Prof. Dr. med. Jasmin Kümmelrele-Deschner	<b>CCFC</b> Comprehensive Cystic Fibrosis Centre Tübingen-Stuttgart Dr. med. Ute Graepeler-Mainka	<b>ZCDIR</b> Zentrum für Chronisches Darmversagen und Intestinale Rehabilitation Dr. med. Johannes Hilberath Prof. Dr. Steven Warmann	<b>ZLKGKF</b> Zentrum für Lippen-Kiefer- Gaumenspalten und Kraniofaziale Fehlbildungen Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Siegmar Reinert Prof. Dr. med. Christian Poets
<b>ZMoya</b> Zentrum für Moyamoya und Assoziierte Angiopathien Prof. Dr. Constantin Roder	<b>ZNF</b> Zentrum für Neurofibromatosen Prof. Dr. med. Martin Schuhmann	<b>ZSA</b> Zentrum für Seltene Augenerkrankungen Prof. Dr. med. Katarina Stingl	<b>ZSGF</b> Zentrum für Seltene Genitale Fehlbildungen Prof. Dr. med. Katharina Rall
<b>ZSH</b> Zentrum für Seltene Hautkrankheiten Dr. med. Lukas Kofler	<b>ZSHE</b> Zentrum für Seltene Hormonelle Erkrankungen Apl. Prof. Dr. med. Gerhard Binder Prof. Dr. med. Andreas Birkenfeld	<b>ZSHör</b> Zentrum für Seltene Hörerkrankungen Dr. Anke Tropitzsch	<b>ZSKI</b> Zentrum für Seltene Kongenitale Infektionserkrankungen Dr. med. Rangmar Goetz
<b>ZSL</b> Zentrum für Seltene Lebererkrankungen PD Dr. Dr. Ekkehard Sturm	<b>ZSNE</b> Zentrum für Seltene Neuro- logische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen Prof. Ludger Schöls Dr. Andrea Bevot	<b>ZSNeph</b> Zentrum für Seltene Nierenerkrankungen PD Dr. med. Marcus Weitz	<b>ZSPPT</b> Zentrum für Seltene Pädiatrische Tumoren, Hämatologische und Immunologische Erkrankungen PD Dr. med. Ines Brecht

Kooperation mit anderen ZSE A und B Zentren, Krankenhäusern, Reha-Einrichtungen

Auch über die Klinikgrenzen hinweg existieren Kooperationen mit anderen ZSE Typ A und Typ B Zentren, Krankenhäusern und Reha-Einrichtung sowie die Vernetzung der Zentren für SE in den Europäischen Referenznetzwerken (ERN). Diese vernetzte Struktur stellt sicher, dass für Patient:innen mit initial unklarer Diagnose eine umfassende Diagnostik- und Therapieinfrastruktur vorgehalten wird.

Die 16 Fachzentren des ZSE Tübingen decken den gesamten diagnostischen Bereich für verschiedene Krankheitsgruppen ab. Die Koordination der Zentren und Aufgaben wird vom Tübinger A-Zentrum übernommen - im Sinne eines krankheitsübergreifenden Referenzzentrums.

Die Leiter:innen der Fachzentren stehen dem Zentrum mindestens 20 Wochenstunden zur Verfügung, um die professionelle Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu gewährleisten. Die Fachzentrumsleitungen verfügen über eine herausragende Expertise für die Behandlung seltener Indikatorerkrankungen und sind Ansprechpartner:innen für Patient:innen, Angehörige, ärztliche Mitarbeiter:innen sowie weiterer Leistungserbringer (z.B. andere Krankenhäuser, Reha-Einrichtungen, niedergelassene Ärzt:innen). Für die jeweilige seltene Erkrankung stehen an den Zentren interdisziplinäre respektive multiprofessionelle Teams zur Versorgung der Patient:innen zur Verfügung.

Da sich die meisten seltenen Erkrankungen in der (frühen) Kindheit manifestieren steht für die Diagnose von Patient:innen als auch für die spezialisierte ambulante und stationäre Behandlung eine Fachabteilung für Kinder- und Jugendmedizin zur Verfügung.

Der größte Anteil seltener Erkrankungen ist genetisch bedingt. In diesen Fällen kann die Diagnose i.d.R. durch eine genetische Untersuchung gestellt werden. Die genetische Diagnostik wird am Universitätsklinikum Tübingen im Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik Tübingen durchgeführt. Das Institut erfüllt nicht zuletzt durch seine Akkreditierung nach DIN ISO EN 15189 die besonderen Anforderungen an die notwendige Qualität der genetischen Diagnostik.

## 2.1 Organisation des Erstkontakte

Da spezialisierte Versorgungsangebote für einzelne seltene Erkrankungen bundesweit oftmals nur an wenigen Standorten vorgehalten werden, hat das ZSE Tübingen Lots:innen als zentrale Anlaufstelle im A-Zentrum sowie in den B-Zentren sowohl für den pädiatrischen als auch für den erwachsenen Bereich installiert.

Diese Lots:innen unterstützen Patient:innen darin, geeignete Behandlungsangebote zu identifizieren - im eigenen Zentrum als auch bundesweit. Diese zielgerichtete Organisation des Erstkontakte, die die zeitnahe Versorgung der Patient:innen gewährleisten soll, findet werktäglich zu geregelten Sprechzeiten statt. Hier erfolgen die ersten gezielten Abfragen und die weitere Koordination und Organisation der Patient:innenversorgung.

Eine Hilfe beim gelenkten Patientenkontakt bietet die Website des ZSE Tübingen, welche Informationen rund um das Versorgungsangebot sowie Informationen zur Kontaktaufnahme enthält.

Darüber hinaus können sich alle Interessierten auch über die bundesweite Informationsplattform *Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen*<sup>9</sup> über die Versorgungsangebote und die spezifischen Expertisen des ZSE Tübingen informieren.

---

<sup>9</sup> <https://www.se-atlas.de/home/>

## Zentrum für Seltene Erkrankungen TÜBINGEN (A-ZENTRUM)

### Patientenlotsinnen ZSE Tübingen

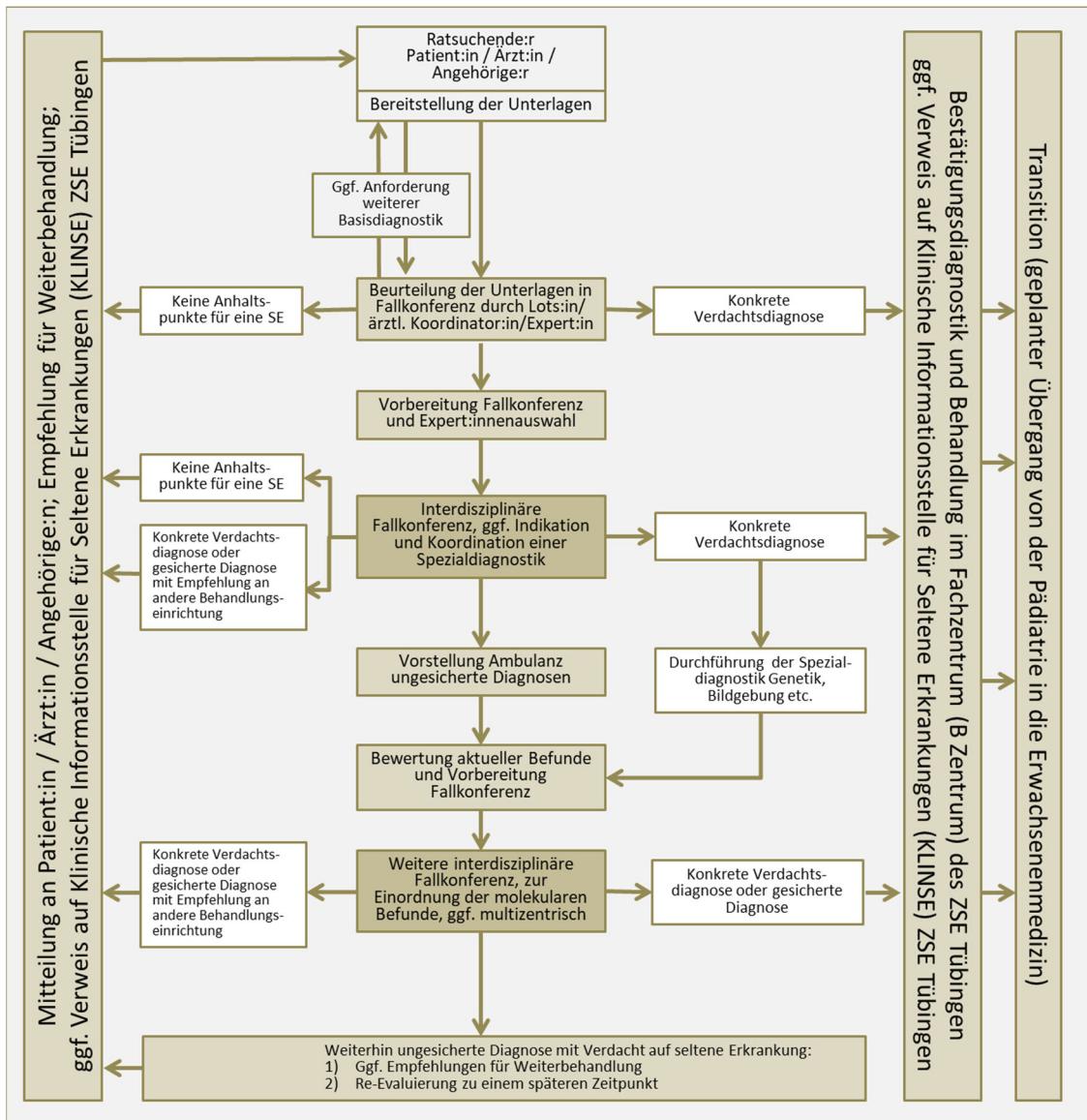
<b>Dr. Jutta Eymann</b> Montag, Mittwoch, Donnerstag 9:30 – 11:30 Uhr lotsin-erwachsene@zse-tuebingen.de	<b>Birgit Meßmer</b> Montag und Dienstag 8:30 – 11:30 Uhr, Mittwoch 8:30-15:30 Uhr lotsin-kinder@zse-tuebingen.de		
<b>arcT</b>  Mo., Mi. 13:30 - 15:00 Uhr Di. 15:30 - 17:00 Uhr Do. 8:30 - 10:00 Uhr Tel.: 07071 29-81381  autoinflammation@med.uni-tuebingen.de	<b>CCFC</b>  Mo. u. Do. 8:30 - 13.30 Uhr Di. 9:00 - 12.00 Uhr Fr. 8:30 - 11.30 Uhr Tel.: 07071 29-83783 mukoviszidose@med.uni-tuebingen.de	<b>ZCDIR</b>  Mo. bis Fr. 8:30 - 16:00 Uhr Tel.: 07071 29-85016  intestinale.reha@med.uni-tuebingen.de	<b>ZLKGKF</b>  Mo. bis Fr. 8.00 - 14.00 Uhr Tel.: 07071 29-83799 oder 29-62570 face@med.uni-tuebingen.de
<b>ZMoya</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 16:00 Uhr moyamoya@neurochirurgie-tuebingen.de	<b>ZNF</b>  Mo. bis Fr. 09.00 - 12.00 Uhr Tel.: 07071 29-86407 znf@zse-tuebingen.de	<b>ZSA</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 16:30 Uhr Tel.: 07071 29-84848 zsa@zse-tuebingen.de	<b>ZSGF</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 16:00 Uhr Tel.: 07071 29-80791 zsgf@zse-tuebingen.de
<b>ZSH</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 13:00 Uhr Tel.: 07071 29-87692 zsh@zse-tuebingen.de	<b>ZSHE</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 13:00 Uhr Tel. : 07071 29-83795 / 83670 zshe@zse-tuebingen.de	<b>ZSHör</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 12.00 Uhr Tel.: 07071 29-88019 zshoer@zse-tuebingen.de	<b>ZSKI</b>  Mo. bis Fr. 9.00 - 12.00 Uhr Tel.: 07071 29-80895 zski@zse-tuebingen.de
<b>ZSL</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 15:00 Uhr Tel.: 07071 29-81328 zsl@zse-tuebingen.de	<b>ZSNE</b>  Mo. bis Do. 9.30 - 11.30 Uhr Tel.: 07071 29-85170 zsne@zse-tuebingen.de	<b>ZSNeph</b>  Mo. bis Fr. 8:00 - 16:00 Uhr Tel.: 07071 29-83871 zsneph@zse-tuebingen.de	<b>ZSPT</b>  Mo. bis Do. 8.30 - 15.30 Uhr, Fr. 10.30 - 12.30 Uhr Tel.: 07071 29-83773 ZSPT@zse-tuebingen.de

## 2.2 Versorgungspfad des ZSE Tübingen

„Odyssee“ ist leider ein Schlagwort, das viele Betroffene verwenden, wenn sie vom Weg zur Diagnose ihrer seltenen Erkrankung berichten. Das ZSE Tübingen hat deshalb einen Versorgungspfad für Menschen mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung entwickelt. Ziel ist es, dass sich Patient:innen und Behandler:innen möglichst schnell an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen wenden und so eine Diagnose erhalten. Denn häufig haben zahlreiche Arztkontakte und Untersuchungen vorher keine adäquate Diagnose erbracht. Zudem soll die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen verbessert werden, indem sich alle an der Versorgung Beteiligten intensiv sowie disziplin- und sektorenübergreifend austauschen.

Die patientenorientierte Organisation der Prozesse erfolgt analog der im Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAMSE) festgelegten Kriterien:

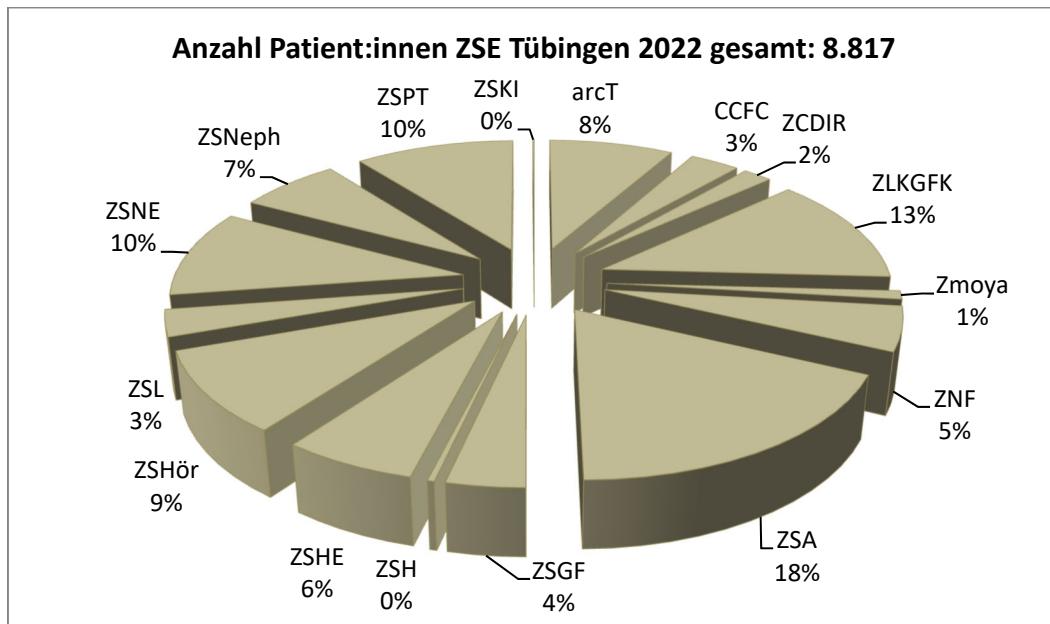
- krankheitsübergreifend in den Zentren für Seltene Erkrankungen (A-Zentren) und
- für definierte Indikatordiagnosen in den integrierten und kooperierenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) entlang des Patientenpfades.



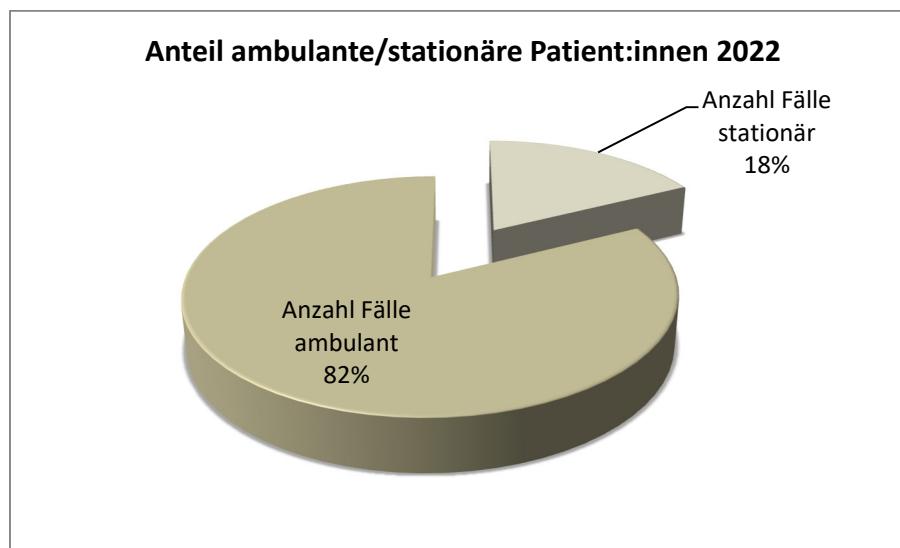
Obwohl das ZSE Tübingen bestens vernetzt ist und mit modernster Exomsequenzierung arbeitet, kann nicht für alle Patientinnen und Patienten eine Diagnose gestellt werden. Durch kontinuierliche Forschung und Vernetzung mit anderen Spezialistinnen und Spezialisten werden aber immer mehr der nicht diagnostizierten Fälle gelöst werden können. Allen Ratsuchenden werden in jedem Fall Empfehlungen für die Weiterbehandlung durch das ZSE Tübingen ausgesprochen. Mit dem Einverständnis der Patientinnen und Patienten wird erneut Kontakt aufgenommen, wenn davon auszugehen ist, zu einem späteren Zeitpunkt eine Diagnose stellen zu können.

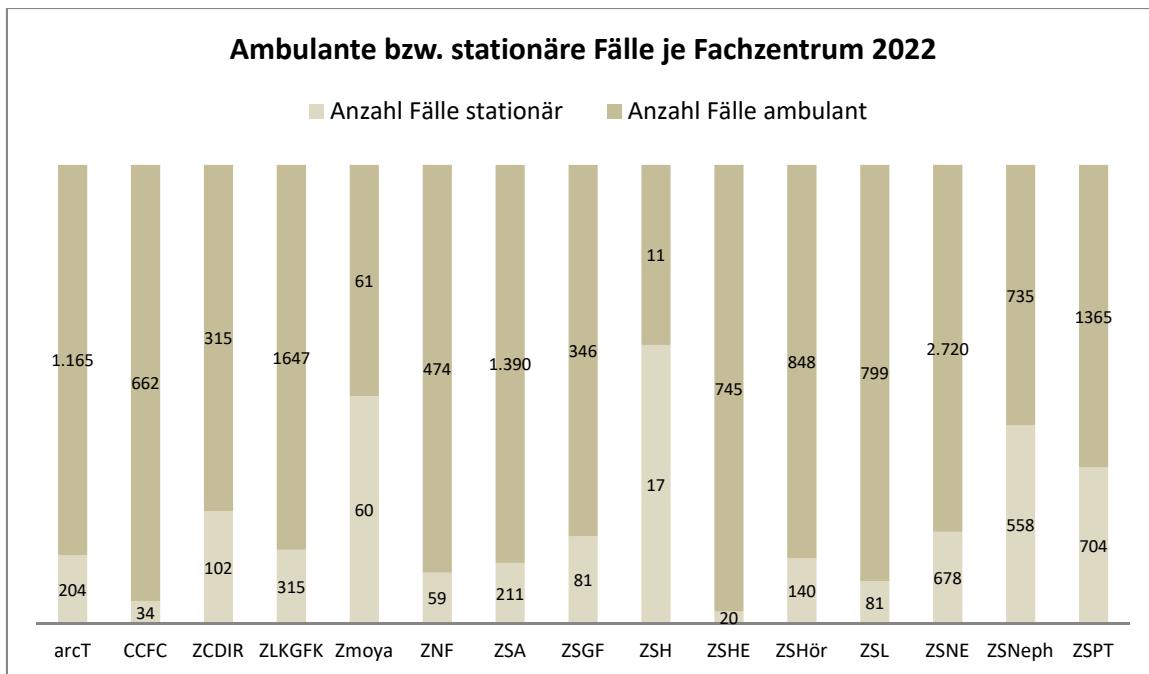
### 3 Die Arbeit der Fachzentren des ZSE Tübingen

#### 3.1 Anzahl Patient:innen 2022



Im Jahr 2022 versorgte das ZSE Tübingen rund 8.000 Patient:innen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind.





### 3.2 Interdisziplinäre Teams

In Deutschland leiden ungefähr 4 Millionen Kinder und Erwachsene an mehr als 8.000 verschiedenen seltenen Erkrankungen, deren Diagnosestellung eine multiprofessionelle und interdisziplinäre Zusammenarbeit notwendig macht. Die etablierte Organisationsform einer Universitätsklinik mit sich an den klassischen Krankheitsbildern und Organsystemen orientierenden Disziplinen und klinischen Einrichtungen kann dies nicht leisten. Hier schafft die vernetzte Struktur des ZSE Tübingen Abhilfe - flexible Kooperationen zwischen verschiedenen Kliniken, Instituten und Zentren am UKT und unterschiedlichen Berufsgruppen stellen eine breite interdisziplinäre und multiprofessionelle Expertise, einschließlich spezifischer psychosozialer Versorgungskonzepte, bereit, welche eine angemessene und umfassende Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung ermöglicht.

### 3.3 Vernetzung

Je weniger Menschen es mit einer bestimmten seltenen Erkrankung gibt, umso geringer ist auch das Wissen über Behandlungsmöglichkeiten. Versorgungsangebote für einzelne seltene Erkrankungen oder Erkrankungsgruppen können nicht an einem Standort vorgehalten werden. Das ZSE Tübingen stärkt die krankheitsspezifische Vernetzung mit anderen Fachzentren oder Krankenhäusern in dem es in zentrumsübergreifende Kooperationen mit anderen SE-Spezialistinnen und -Spezialisten zusammenarbeitet. Dies geschieht sowohl auf nationaler als auch internationaler Ebene. Dieser wissenschaftlich-fachliche Austausch wird durch das A-Zentrum des ZSE Tübingen koordiniert.

#### 3.3.1 Nationale Vernetzung

Seit dem Gründungsjahr 2010 ist das ZSE Tübingen aktiv beteiligt im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (**NAMSE**) und hat an der Erarbeitung des Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen mitgewirkt. Dieser Aktionsplan enthält strukturierte Maßnahmen für die Versorgung von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung.

Weitere Vernetzung erfolgen und erfolgten in national geförderten Forschungs- und Versorgungsfor schungsprojekten namens **TRANSLATE NAMSE, ZSE-DUO oder CORD**.<sup>10</sup>

Als Mitglied in der **AG-ZSE**, dem Netzwerk der baden-württembergische ZSE und dem **NAMSE-Netz e.V.** - welcher die Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland vorbereitet und begleitet- wirkt das ZSE Tübingen in viele Bereiche der SE-Versorgungslandschaft hinein und gestaltet diese aktiv mit.

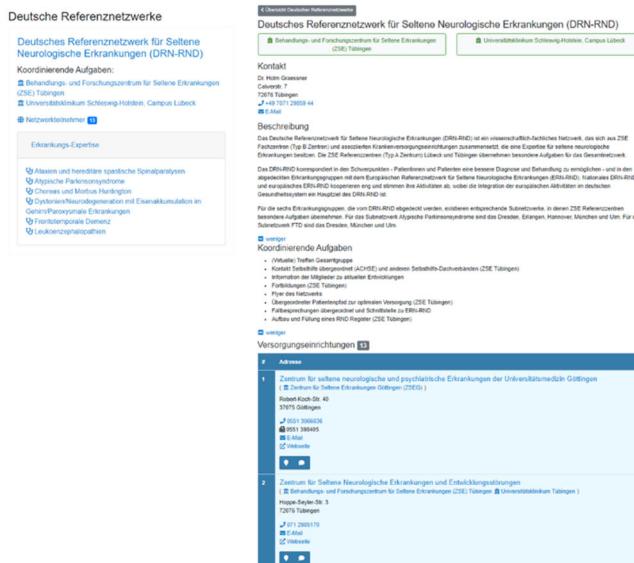
Nach dem Vorbild der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) (vgl. Abschnitt 2.3.2) formierten sich auch in Deutschland Referenznetzwerke (**DRN**) für seltene Erkrankungen. Durch den Zusammenschluss von natio nalen Fachzentren (Typ B Zentren) wird Patient:innen der Zugang zu Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen ermöglicht und erleichtert.

Das ZSE Tübingen nimmt koordinierende Aufgaben in drei der entstandenen Deutschen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen wahr:

- DRN-Cranio – deutsches Referenznetzwerk für seltene kraniofaziale Erkrankungen
- DRN-EYE - deutsches Referenznetzwerk für seltene Augenerkrankungen
- DRN-RND - deutsches Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen

Im Jahr 2022 wurden die Aktivitäten dieser Zentren weiter ausgebaut. Dazu gehören bspw. regelmäßige Netzwerktreffen sowie Fallkonferenzen und Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, gemeinsame We bauftitte und Disseminationsaktivitäten.

Die DRNs wurden 2021 im se-atlas aufgenommen.<sup>11</sup> Die Seiten rund um die Deutschen Referenznetzwerke werden in den nächsten Jahren weiter ausgebaut und nachhaltig gepflegt werden.



**Deutsche Referenznetzwerke**  
**Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND)**  
Koordinierende Aufgaben:  
■ Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen  
■ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck  
■ Netzwerkinterne [ ]  
Erkrankungs-Expertise  
■ Innen- und äußere spastische Spinalesyndrome  
■ Atroische Paraparesen  
■ Chorea und Mitosis Huntington  
■ DysoninesNeurodegeneration und Eisenakkumulation im Gehirn  
■ Frontotemporale Demenz  
■ Frontotemporale Demenz  
■ Leukoenzephalopathien

**Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND)**  
■ Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen  
■ Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck

**Kontakt**  
Dr. Holger Grämer  
Carsten Tügelges  
72076 Tübingen  
+49 7071 28009 44  
[ ] Mail

**Beschreibung**  
Das Deutsche Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND) ist ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk, das sich aus ZSE Fachzentren (Typ B Zentren) und assoziierten Krankenhausverbänden zusammenstellt, die eine Expertise für seltene neurologische Erkrankungen besitzen. Das DRN-RND besteht aus 25 DRN-Zentren und 20 DRN-Assoziaten. Es hat die Zielsetzung, die Diagnose und Behandlung von Patienten mit selteneren neurologischen Erkrankungen zu verbessern. Das DRN-RND kooperiert mit dem Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (ERN-RND), Initiatore des DRN-RND und europäische ERN-RND kooperieren und stimmen ihre Aktivitäten ab, wobei die Integrale der europäischen Aktivitäten im deutschen DRN-RND übernommen werden. Für die weitere Entwicklung des DRN-RND wird das Deutsche, Mainz und Uro. Für das DRN-RND werden die nächsten Jahre weitere Ausbaustufen geplant.

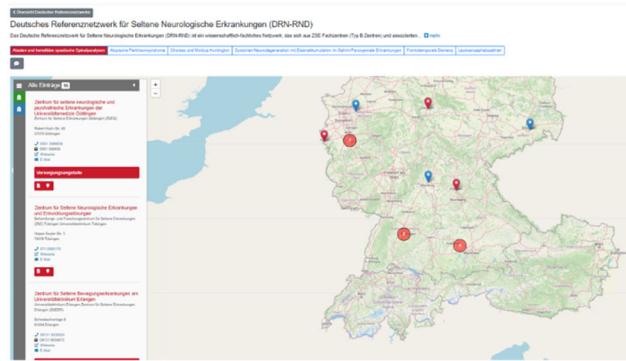
**Cooperierende Aufgaben**

- Vertreter Treffen Gesamtgruppe
- Koordination der ZSEs (ZSEs) und anderen Selbsthilfegruppen (ZSE Tübingen)
- Information der Mitglieder zu akutem Ernteressengesetz
- Fortbildung (ZSE Tübingen)
- Präzisierung der Diagnose
- Übergeordneter Patientenrat für optimales Versorgung (ZSE Tübingen)
- Patientenberatung (Spiegeldeckel und Schuhdeckel zu DRN-RND)
- Aufbau und Führung eines RHD-Registers (ZSE Tübingen)

**Zentren**  
Vorstellung  
Zentren  
■ Adressen

1. Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen der Universitätsmedizin Göttingen  
(■ Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen (ZSE))  
Robert-Koch-Str. 40  
37075 Göttingen  
+49 5140 306626  
0511 396485  
■ E-Mail  
Göttingen

2. Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen und Entwicklungslähmungen  
(■ Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen ■ Universitätsklinikum Tübingen)  
Hohe-Straße 3  
72074 Tübingen  
+49 7071 2800170  
07071 2800170  
■ E-Mail



**Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND)**  
Das Deutsche Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (DRN-RND) ist ein wissenschaftlich-fachliches Netzwerk, das sich aus ZSE Fachzentren (Typ B Zentren) und assoziierten Krankenhausverbänden zusammenstellt, die eine Expertise für seltene neurologische Erkrankungen besitzen. Das DRN-RND besteht aus 25 DRN-Zentren und 20 DRN-Assoziaten. Es hat die Zielsetzung, die Diagnose und Behandlung von Patienten mit selteneren neurologischen Erkrankungen zu verbessern. Das DRN-RND kooperiert mit dem Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen (ERN-RND), Initiatore des DRN-RND und europäische ERN-RND kooperieren und stimmen ihre Aktivitäten ab, wobei die Integrale der europäischen Aktivitäten im deutschen DRN-RND übernommen werden. Für die weitere Entwicklung des DRN-RND wird das Deutsche, Mainz und Uro. Für das DRN-RND werden die nächsten Jahre weitere Ausbaustufen geplant.

**Alle Einrichtungen**

**Zentrum für seltene neurologische und psychiatrische Erkrankungen der Universitätsmedizin Göttingen**  
Haus Nr. 45  
■ Adressen  
■ Kontakt  
■ Anmeldung  
■ Karte  
■ E-Mail  
Göttingen

**Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen und Entwicklungslähmungen**  
Haus Nr. 1  
■ Adressen  
■ Kontakt  
■ Anmeldung  
■ Karte  
■ E-Mail  
Tübingen

<sup>10</sup> <https://www.tnamse.de/>; <https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/>; <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD>

<sup>11</sup> <https://www.se-atlas.de/drns>

### 3.3.2 Europäische Initiativen

Die Vernetzung des ZSE Tübingen geschieht auch über die Zusammenarbeit im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke. Die europäischen Referenznetzwerke, die von der EU 2017 etabliert wurden, sind virtuelle Netzwerke, die medizinisches Fachpersonal in ganz Europa mit Fachwissen über seltene Krankheiten miteinander verbinden.

Die Netzwerkpartner arbeiten in Form von gemeinsamen Fallkonferenzen, Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen, gemeinsamen Studien bzw. Forschungsprojekten sowie ggf. der gemeinsamen Entwicklung von Leitlinien und Konsensuspapieren zusammen.

Das ZSE Tübingen koordiniert eines der 24 Europäischen Referenznetzwerke, das Versorgungsnetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen (ERN-RND), und ist insgesamt an zehn der europäischen Referenznetzwerke beteiligt.

Die ERN, an denen das ZSE Tübingen teilnimmt, korrespondieren mit den folgenden B-Zentren des ZSE Tübingen:

ERN-RND	ZSNE
Paedcan	ZSPT
ERN-Eye	ZSA
Rare Liver	ZSL
ITHACA	ZSNE
EndoERN	ZSHE
eUROGEN	ZSGF
EpiCare	ZSNE
ERN Cranio	ZLKGKF
ERN RITA	arcT und ZSPT

All diese Aktivitäten ermöglichen die Identifizierung und patientenspezifische Anwendung geeigneter Behandlungsangebote und verbessern eine zielgerichtete flächendeckende Versorgung der Patient:innen mit SE. Darüber hinaus wird der fachliche Austausch und das Anwachsen des Wissens rund um spezifische Indikatorerkrankungen an allen eingebundenen Standorten gefördert.

### 3.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Die Erstdiagnose einer seltenen Erkrankung erfolgt zumeist in einem Zentrum mit besonderer Expertise in der Diagnostik seltener Erkrankungen – den Zentren für Seltene Erkrankungen. Die langfristige Betreuung der Patient:innen erfolgt hingegen in der Regel in der Zusammenarbeit von Zentren mit wohnortnahmen Versorgungseinrichtungen. Das ZSE Tübingen unterstützt andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen, welche die regelhafte wohnortnahe Versorgung der Patient:innen übernehmen, in der Therapieplanung und anderen Leistungserbringungen durch Beratungsleistungen und Fallkonferenzen.

Auf Grundlage bestehender Kooperationen mit verschiedenen Zentren für Seltene Erkrankungen sowie anderen Krankenhäusern und spezialisierten Reha-Einrichtungen, werden regelmäßig interdisziplinäre, multi-zentrischen und ggf. berufsgruppenübergreifende Fallkonferenzen durchgeführt. Die Bereitstellung einer breiten interdisziplinären und multiprofessionellen Expertise ermöglicht eine angemessene und umfassende Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung. Insgesamt wurden im Jahr 2022 durch die

Fachzentren des ZSE Tübingen für über 650 stationäre Patient:innen externer Krankenhäuser und Reha-Einrichtungen interdisziplinäre Fallkonferenzen durchgeführt.

### 3.5 Zweitmeinungen

Das ZSE Tübingen bietet sein spezialisiertes Fachwissen jederzeit für die Mitglieder seines Netzwerkes an und steht mit seiner besonderen fachlichen und diagnostischen Expertise als Ansprechpartner für weitere stationäre Leistungserbringer und nachbehandelnde Einrichtungen zur Verfügung. Im Rahmen von Zweitmeinungen, die von externen Krankenhäusern oder Reha-Einrichtungen angefragt werden prüfen und bewerten die Expert:innen des ZSE Tübingen Patient:innenakten anderer Leistungserbringer und geben Behandlungsempfehlungen ab. Durch die Expert:innen des ZSE Tübingen wurden 2022 mehr als 950 Beratungen für andere Krankenhäuser erbracht. Die Prüfung von Patient:innenakten anderer Krankenhäuser erfolgte in über 65 komplexen Fällen.

Verschiedene diagnostische Leistungen (z. B. Bildgebung, Interpretation von spezialisierten Labor- und sonstigen Untersuchungen) für externe Leistungserbringer und nachbehandelnde Einrichtungen werden vom ZSE Tübingen auch telemedizinisch erbracht.

### 3.6 Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen

Am ZSE Tübingen werden regelmäßig Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen zu den speziellen Angeboten des Zentrums durchgeführt. Diese Veranstaltungen dienen dazu, Interessierte über die speziellen Angebote bezüglich Diagnostik, Therapie und Aktivitäten des ZSE zu informieren. Betroffene erhalten hier medizinisch-fachliche Informationen zu den in dem Fachzentrum behandelten Krankheitsbildern und Behandlungsoptionen. Im Jahr 2022 wurden folgende Patienten-Informationsveranstaltungen durchgeführt:

23.02.2022 - ZSPT: Die Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Veranlagungen für Krebserkrankungen  
08.05.2022 - ZNF: Medizinische Aspekte bei NF1 und NF2.

16.07.2022 - ZSPT: Shwachman-Diamond-Syndrom

08.08.2022 - ZSHör: Tag der Sinne

10.09.2022 - ZCDIR: Kinder in schwieriger Ernährungssituation: Familientreffen

08.10.2022 - ZSA: Tag der Sinne

08.10.2022 - ZSGF: 10. MRKH-Tag

Gemeinsam mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE)<sup>12</sup> wurde am 22. und 23. September 2022 im Rahmen der Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE) ein Vertiefungsworkshop organisiert und hybrid durchgeführt. Im Mittelpunkt des Vertiefungsworkshops stand das Thema „Deutsche Referenznetzwerke – Wie Vernetzung Mehrwert schafft und wir die Versorgung patientengerecht gestalten können“. Medizinische Expert:innen und Forschende, Patient:innenvertreter aus der Selbsthilfe der Seltenen sowie Vertreter:innen aus der Selbstverwaltung und der Politik nutzten den Workshop, um Ideen und Maßnahmen, Chancen und Risiken intensiv zu diskutieren.

---

<sup>12</sup> <https://www.achse-online.de/de/>

### 3.7 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

#### 3.7.1 Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE)

Bereits im Jahr 2011 hat das ZSE Tübingen die bundesweit erste Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE) gegründet, mit dem Ziel, das vorhandene Expertenwissen an externe Fachkräfte in der Krankenversorgung weiterzugeben. Diese regelmäßig stattfindenden kostenfreien Fortbildungsveranstaltungen, erweitern nicht nur das Wissen um seltene Erkrankungen, sie führen auch zu einer Sensibilisierung, das mögliche Vorliegen einer seltenen Erkrankung zu erkennen.

Diese Veranstaltungen werden von den integrierten Tübinger Fachzentren (Typ B Zentren) angeboten und berücksichtigen multidisziplinäre und multiprofessionelle Aspekte der Diagnostik und Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Wann immer möglich, werden diese Fortbildungen in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe konzipiert und durchgeführt. Die Fortbildungsveranstaltungen im Rahmen der FAKSE sind kostenfrei und durch die Landesärztekammer Baden-Württemberg anerkannt und zertifiziert.

Seit dem Jahr 2020 werden Fortbildungsveranstaltungen der FAKSE auch webbasiert angeboten.



Dieses Online-Konzept wurde im Jahr 2022 erfolgreich weitergeführt:

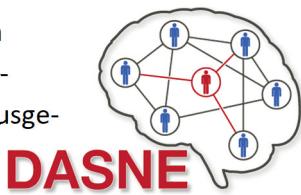
- 26.01.2022: Neue Wege in Diagnose, Versorgung und Therapie bei Seltenen Erkrankungen
- 16.02.2022: Die Darm-Leber-Achse im Fokus
- 23.02.2022: Die Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Veranlagungen für Krebserkrankungen
- 27.04.2022: Das Cogan Syndrom (Oculovestibuloauditores Syndrom) und seine Differentialdiagnosen – eine diagnostische Herausforderung
- 22.06.2022: Gentherapie in Neuronen - aktuelle Erfahrungen in Neurologie und Ophthalmologie
- 29.06.2022: Genetische Befunde und Seltene Erkrankungen der Pädiatrie
- 07.07.2022: Wenn die Niere zu viel ausscheidet – eine differentialdiagnostische Herausforderung
- 14.09.2022: Kraniosynostosen – Ein Überblick
- 19.10.2022: CFTR-Modulatoren: positive Effekte und neue Herausforderungen
- 26.10.2022: Vaskulitis und Vaskulopathie – seltene Erkrankungen mit interdisziplinärem Behandlungsbedarf
- 09.11.2022: Chronische Nichtbakterielle Osteomyelitis (CNO) – Routine oder Herausforderung?
- 23.11.2022: Interdisziplinäres Management komplexer urogenitaler Fehlbildungen und Rolle der Transition an ausgewählten Beispielen
- 30.11.2022: Moyamoya Angiopathie – Neueste Erkenntnisse aus Klinik und Wissenschaft
- 07.12.2022: Das Turner-Syndrom
- 14.12.2022: Seltene Erkrankungen des Pankreas

Im Jahr 2022 konnten über 900 Ärzt:innen in den 15 FAKSE Veranstaltungen fortgebildet werden.<sup>13</sup>

<sup>13</sup> <https://www.medizin.uni-tuebingen.de/de/das-klinikum/einrichtungen/zentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zse/aktuelles#veranstaltungen-intern>

### 3.7.2 Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)

Im Jahr 2017 wurde die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) gegründet. Am Jahrestreffen der Akademie nehmen interdisziplinäre Spezialist:innen und junge Kolleg:innen teil, um im engsten Dialog und unter Moderation ausgewiesener Expert:innen neue Herangehensweisen für ungelöste und gelöste Fälle zu erörtern. Die Weitergabe von Expertenwissen erfolgt zusätzlich über interdisziplinäre Fortbildungsworkshops. Die DASNE verfolgt damit die kontinuierliche Weiterentwicklung von Expertise im Bereich seltener neurologischer Erkrankungen.



Das Jahrestreffen wurde 2022 als Präsenzveranstaltung durchgeführt. Rund 100 Teilnehmende konnte die DASNE 2022 verzeichnen.<sup>14</sup>

Komplexe Fälle seltener neurologischer Erkrankungen werden seit November 2020 zudem regelhaft in DASNE Online-Fallkonferenzen diskutiert. Die virtuellen DASNE Fallkonferenzen, die von multidisziplinären Expert:innen-Panels geleitet werden, fanden im Jahr 2022 an fünf Terminen statt (28.01.2022, 25.02.2022, 29.04.2022, 03.06.2022, 16.12.2022).

### 3.7.3 Fallbasierte Fortbildungen

Zudem fanden weitere fallbasierte Fortbildungen im Rahmen des Deutschen Referenznetzwerkes für Seltene Augenerkrankungen sowie durch das Zentrum für Neurofibromatose im Jahr 2022 statt.

#### Termine Fallvorstellungen 2022

- DRN-Eye<sup>15</sup>:
  - 28.01.2022 DRN-EYE: Interdisziplinäre Fallkonferenz
  - 22.04.2022 DRN-EYE: Interdisziplinäre Fallkonferenz
  - 08.07.2022 DRN-EYE: Interdisziplinäre Fallkonferenz
  - 21.10.2022 DRN-EYE: Interdisziplinäre Fallkonferenz
  
- ZNF-Fallkonferenzen:
  - 19.01.2022 Klinischer Nutzen der MUNE Neurographie zur Differenzierung von Schwannomatose und Neurofibromatose Typ 2
  - 16.03.2022 Round Table Komet-Studie
  - 11.05.2022 Mosaikbildung bei NF2
  - 20.07.2022 Therapien von Neurofibromen im Gesicht
  - 28.09.2022 Pharmakologische Testung und immunologische Ansätze für NF2 assoziierte Vatibularisschwannoma am Tumorslice Model
  - 23.11.2022 Erwachsene sind keine großen Kinder - NF1 beim erwachsenen gewordenen Patienten

<sup>14</sup> <https://www.dasne.de/>

<sup>15</sup> <https://drn-eye.de/aktivitaeten/>

### 3.7.4 Webinare ERN-RND

Im 14-tägigen Rhythmus werden Webinare im Rahmen des ERN-RND<sup>16</sup> angeboten, die offen für alle interessierten Ärzt:innen sind.

- 11.01.2022 Anti-spastic therapies in Hereditary Spastic Paraparesis
- 25.01.2022 ASO RNA splice modulating therapies for genetic brain disorders
- 01.02.2022 Learning by example: HD-JUNIOR a national registry for patients with juvenile onset Huntington's Disease
- 08.02.2022 The overlap between the spectrum of frontotemporal dementias and atypical Parkinsonism
- 15.02.2022 New MDS criteria for clinical diagnosis of MSA
- 08.03.2022 Brain Development in Huntington's Disease
- 15.03.2022 Measuring disease severity in chronic progressive myelopathy
- 29.03.2022 Antisense oligonucleotide mediated exon skipping therapy development for Duchenne muscular dystrophy takes more than an oligonucleotide
- 05.04.2022 The logopenic variant of primary progressive aphasia (lvPPA): language, cognitive, neuroradiological issues
- 12.04.2022 Basal ganglia diseases in childhood
- 21.06.2022 Biofluid biomarkers in atypical parkinsonism
- 24.06.2022 Caring HD: the experience of the French National Reference Centre
- 28.06.2022 Magnetic resonance imaging in the diagnostic assessment of cerebellar ataxias
- 05.07.2022 Young onset Parkinson's disease, what is the difference?
- 12.07.2022 Importance of autopsies in leukodystrophies
- 13.09.2022 Vanishing white matter
- 20.09.2022 Tau-targeting Therapies: Where are we heading to?
- 27.09.2022 Clinical and genetic predictors of subthalamic nucleus deep brain stimulation in Parkinson's disease
- 04.10.2022 CACNA1A-related disorders: clinical presentation and therapeutic options
- 11.10.2022 Krabbe disease – natural history and treatment option
- 18.10.2022 DBS in Dystonia – Targets, programming and therapeutic challenges
- 25.10.2022 VPS13A and XK bulk lipid transfer diseases (formerly the now obsolete Levine-Critchley syndrome)
- 08.11.2022 When is it appropriate to suspect a metabolic disorder in a child with chorea?
- 15.11.2022 Telerehabilitation in RND: an update
- 22.11.2022 Use of Biomarkers to monitor the presymptomatic phase of Genetic FTD: research advances for clinical trial readiness
- 06.12.2022 Update in synuclein PET tracer development

---

<sup>16</sup> <https://www.ern-rnd.eu/education-training/webinars/>

### 3.8 Das Tübinger Transitionskonzept

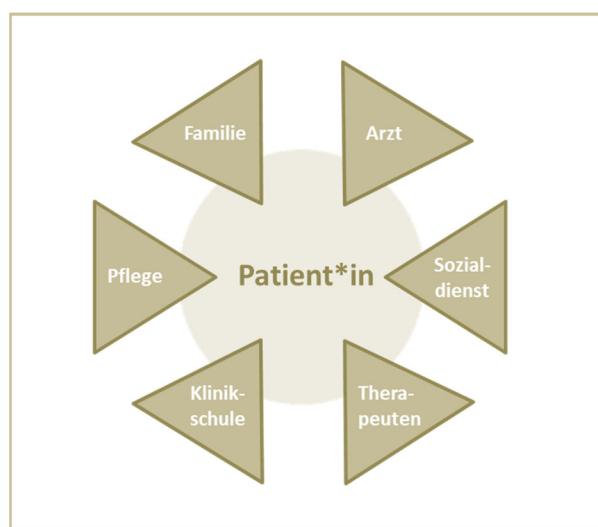
Um den Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin unter Berücksichtigung von Entwicklungszustand, Krankheitslast und Unterstützungsbedarf der Patient:innen geplant und strukturiert zu gestalten, wurde in Tübingen schon früh damit begonnen, ein Transitionskonzept auszuarbeiten und zu implementieren.

Eine chronische Erkrankung und/oder Behinderung kann für junge Heranwachsende und ihre Familien in der Phase der Pubertät und dem Übergang in das Erwachsenenalter eine besondere Belastungssituation darstellen. Um schwerwiegende gesundheitliche Folgen zu verhindern, benötigen die Patient:innen und ihre Familien eine adäquate und fachkompetente Begleitung, die sie dabei unterstützt, Eigenverantwortung für ihr Krankheitsmanagement zu entwickeln und zu übernehmen.

Hinzu kommt die Aufgabe, geeignete weiterbetreuende Spezialisten zu finden und zu ihnen eine vertrauliche therapeutische Beziehung aufzubauen.

Über die Mitarbeiter:innen der Transitionsteams der einzelnen Fachzentren am ZSE Tübingen wird eine Begleitung für einen indikations- und professionsübergreifenden und strukturierten Wechsel in die Erwachsenenmedizin angeboten. Dies erfolgt sowohl im stationären wie im ambulanten Bereich.

Das Tübinger Transitionskonzept beinhaltet eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit der zuständigen Helfer:innen mit fokussiertem Blick auf die aktuellen und zukünftigen Bedürfnisse der Patient:innen und deren Familiensystem. Je nach Krankheitsbild kann sich der Übergang in die Erwachsenenmedizin sehr unterschiedlich gestalten. Das Tübinger Transitionsprogramm beginnt mit dem 14. Lebensjahr.



Die Transition ist ein sich wandelnder Prozess, welcher parallel zu den psycho-sozialen und medizinischen Entwicklungsphasen des Heranwachsenden verläuft. Das ZSE bietet Schulungen in Einzelberatung an, die die medizinische Grundlagen zur Erkrankung und das Therapie-Krankheitsmanagement bzw. die Krankheitsbewältigung beinhalten. Eine sozialrechtliche Beratung, die insbesondere die Änderungen zum 18. Lebensjahr beinhaltet, sind ebenso Bestandteil der Beratung, wie der Umgang mit der Erkrankung im Schulalltag oder eine Beratung zum Berufswunsch.

Beim Wechsel in die Erwachsenenmedizin wird sowohl eine Empfehlungen zur Weiterbehandlung mit Erwachsenenmediziner:innen ausgesprochen, eine ausführliche Epikrise erstellt und eine „Übergabe“ in Form von gemeinsamen Sprechstunden an den/die Erwachsenenmediziner:in durchgeführt.

### 3.9 Register und Biobanken

Register und Biobanken sind elementare Bausteine für die Erforschung seltener Erkrankungen. Sie bündeln die Daten zu seltenen Erkrankungen an einem Ort und ermöglichen regelmäßige Datenauswertungen für das Netzwerk der seltenen Erkrankungen. Die erfassten Daten stellen die Grundlagen für viele Forschungsarbeiten und dienen so auch einer besseren Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten. Soweit die Einverständniserklärung der Patient:innen vorliegen erheben die Fachzentren des ZSE Tübingen Daten zu den am Zentrum versorgten Patient:innen und stellen diese in verschiedenen Registern zur Verfügung. Diese Register enthalten sowohl genomische als auch klinische und bildgebende Daten. Dies geschieht unter Berücksichtigung der geltenden datenschutzrechtlichen Vorgaben und anerkannter Standards.

Einige Register werden auch durch die Fachzentren des ZSE Tübingen aufwändig geführt und ausgewertet.

#### Koordinierte Internationale und nationale Register am ZSE Tübingen

##### (i) Internationale Register

###### **ARCA Register**

Führung und Auswertung: Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen (ZSNE)

Das ARCA-Register ist ein globales Register für autosomal rezessive Ataxien, in das von mehr als 30 Zentren in mehr als 15 Ländern Patientendaten eingebracht werden. Es ist sowohl mit den Good clinical practice (GCP)-Richtlinien als auch mit den General data protection regulation (GDPR)-Vorschriften kompatibel. Ziel ist die Förderung und Vorbereitung von neuen interventionellen Therapien durch die Schaffung einer „Trial Readiness“. Hierfür werden in pseudonymisierter Form demographische, klinische und genetische Daten von Patienten mit autosomal rezessiven Ataxien systematisch longitudinal erfasst, so dass unter anderem Aussagen zur Häufigkeitsverteilung der verschiedenen Genotypen und zu ihrem natürlichen Verlauf getroffen werden können. Das Register beinhaltet aktuell mehr als 1.000 Patienten und 2.000 Visiten.

Erkrankungsgruppe: Autosomal recessive cerebelläre Ataxien

Weitere Informationen: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34248822/>

Erkrankungsgruppe(n): Autosomal recessive Kleinhirnataxien

Fragestellung des Registers: Erfassung von standardisierten Längsschnittdaten inklusive von Patienten berichtete Bewertungen des Schweregrads der Ataxie, der Nicht-Ataxie-Merkmale, des Krankheitsstadiums, der Aktivitäten des täglichen Lebens und des (psychischen) Gesundheitszustands. Ziele ist die umfangreiche Erfassung und Analyse des natürlichen Verlaufes der autosomal rezessiven Kleinhirnataxien.

Start des Registers: 2013

Anzahl der teilnehmenden Zentren: > 30, davon 5 national

Auswertungsaktivitäten: Natürliches Verlauf, Kohortenformierung für Trials, phenotypisches Spektrum, Sammlung von „Real-world“ Daten

###### **ERN-RND Register**

Führung und Auswertung: Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen (ZSNE)

Erkrankungsgruppe(n): Seltene neurologische Erkrankungen

Fragestellung des Registers: Epidemiologische Übersicht über alle Patienten mit SNE in Europa, Erfassung des diagnostischen Status, Ermittlung des ERDRI Minimaldatensatzes

Start des Registers: 2020

Weitere Informationen: <https://www.ern-rnd.eu/ern-rnd-registry/>

Anzahl der teilnehmenden Zentren: >70 (ERN-RND und Zentren des deutschen Referenznetzwerkes für seltene neurologische Erkrankungen)

Anzahl der teilnehmenden deutschen Zentren: 10 (deutsche Mitglieder des ERN-RND)

Anzahl der Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: >20.000

Auswertungsaktivitäten: Kohortenformierung für Trials, Versorgungsqualität, Epidemiologische Fragestellungen

### **European Registry for Robin sequence (ERR)**

Führung und Auswertung: Zentrum für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und Kraniofaziale Fehlbildungen (ZLKGKF)

Erkrankungsgruppe(n): Kinder mit der Diagnose "Robin-Sequenz"

#### Einschlusskriterien:

- Diagnose der Robin-Sequenz (isoliert oder Syndrom-assoziiert)
- Höchstalter bei der Einschreibung: 12 Monate
- Jedes Schwangerschaftsalter und jedes Geschlecht
- Einverständnis der Eltern oder des Vormunds

Fragestellung: prospektive Erfassung des natürlichen Verlaufs, Verständnis der Erkrankung, Vorbereitung von klinischen Studien

Start des Registers (europäisch): 2021

Weitere Informationen: <https://head-face-med.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13005-023-00364-3>

Anzahl der teilnehmenden Zentren (aktiv bzw. in Vorbereitung): 5 (Tübingen, Amsterdam, London, Nantes, Paris)

Anzahl der (geplanten) Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: ~80

(Geplante) Auswertungsaktivitäten: Erhebung von Daten zu Merkmalen, angewandter Therapie, unerwünschten Ereignissen, medizinischer Nachsorge und Ergebnissen bei Kindern mit Robin-Sequenz, mit dem Ziel

- den betroffenen Familien genauere Informationen über die Krankheit und ihren voraussichtlichen Verlauf zu geben.
- ein besseres Verständnis bzgl. der Krankheit und der verschiedenen therapeutischen Optionen zu erlangen.
- die Qualität der derzeit angewandten verschiedenen therapeutischen Optionen zu verbessern.
- die Häufigkeit von Komplikationen und unerwünschten Ereignissen zu ermitteln.
- die Diagnostik und Versorgung der betroffenen Patienten europaweit zu vergleichen.
- die Langzeitprognose der Krankheit zu bestimmen.
- eine Datenbasis für zukünftige Forschungsfragen zu schaffen.
- die internationale Zusammenarbeit zwischen Ärzten, die diese Patienten behandeln, zu verbessern.

### **Uterus Transplantationsregister, ISUTX registry**

Führung und Auswertung: Zentrum für Seltene Genitale Fehlbildungen (ZSGF)

Erkrankungsgruppe(n): alle Patientinnen nach Uterustransplantation, primär MRKH, prinzipiell alle Patientinnen mit absoluter uteriner Infertilität

Fragestellung des Registers: Erfassung sämtlicher Parameter, Daten- und Erfahrungsaustausch der einzelnen Zentren zur Erstellung internationaler SOPs etc.

Start des Registers: 09/2019

Weitere Informationen: <https://www.medscinet.com/ISUTx/>

Anzahl der teilnehmenden Zentren: ca. 10 (davon 1 deutsches Zentrum)

Anzahl der (geplanten) Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: ca. 30

Auswertungsaktivitäten: SOPs und Weiterentwicklung: Screening der Interessentinnen, präop. Vorbereitung, OP-Ablauf, Immunsuppression, Komplikationsmanagement, postoperative Versorgung etc, Publikationen

### **EBAR- European Biliary Atresia Registry based in ERN RARE LIVER**

Führung und Auswertung: Zentrum für Seltene Lebererkrankungen (ZSL)

Erkrankungsgruppe(n): Seltene Lebererkrankung

#### Fragestellung:

- Bestimmung der Inzidenz von BA in Europa
- Dokumentation von Indikatoren für die Versorgungsqualität (z. B. "Alter zum Zeitpunkt der Kasai", ein ESPGHAN-Indikator für die Versorgungsqualität).
- Dokumentation von Komorbiditäten (z. B. Gedeihstörung)
- Dokumentation der Ergebnisse (Endpunkte: "Überleben" und "Überleben mit nativer Leber")
- Dokumentation der Auswirkungen der derzeit verfügbaren und neuen Behandlungen auf das Ergebnis

Start des Registers: Juni 2022

Weiterführende Informationen: <https://rare-liver.eu/registry>

Anzahl der teilnehmenden Zentren: 30 europaweit (davon 5 nationale Zentren)

Anzahl der (geplanten) Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: 1. Jahr 80, 2. 160, 3. 320

Auswertungsaktivitäten: Versorgungsqualität (Indikatoren definiert), Impact neuer Therapien

### **CERTAINLi- Cooperative EuRopean Paediatric TranspLAnt INitiative LiVer Registry**

Führung und Auswertung: Zentrum für Seltene Lebererkrankungen (ZSL)

Erkrankungsgruppe(n): Seltene Lebererkrankungen

Fragestellung des internationalen Registers: Versorgungsqualität

Start des Registers: 2016

Weiterführende Informationen: <https://certainli-registry.kikli.uni-heidelberg.de>

Anzahl der teilnehmenden Zentren (bzw. geplante Anzahl): 15 (3-6 davon national)

Anzahl der (geplanten) Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: 100

Auswertungsaktivitäten: pLTx Versorgungsqualität, Studien Graft Injury Group

### **(i) Nationale Register**

#### **NF1+NF2-Register**

Führung und Auswertung: Zentrum für Neurofibromatosen (ZNF)

Erkrankungsgruppe(n): Neurofibromatose Typ 1, Typ 2

Fragestellung des Registers: Versorgung und klinischer Verlauf

Start des Registers: 2020

Anzahl der teilnehmenden Zentren (bzw. geplante Anzahl): >10 davon 4 nationale Zentren

Anzahl der (geplanten) Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: > 100

Auswertungsaktivitäten: Studien laufend

Weitere Informationen:

- 1) Risk Stratification for Immediate Postoperative Hearing Loss by Preoperative BAER (Brainstem Auditory Evoked Response) and Audiometry in NF2-Associated Vestibular Schwannomas. Gugel I, Grimm F, Hartjen P, Breun M, Zipfel J, Liebsch M, Löwenheim H, Ernemann U, Kluwe L, Mautner VF, Tatagiba M, Schuhmann MU. Cancers (Basel). 2021 Mar 18;13(6):1384. doi: 10.3390/cancers13061384.
- 2) Management and Outcome of NF2 and Schwannomatosis associated Non-Intracranial Schwannomas: influence of surgery, genetics and localisation. Isabel Gugel, Meizer Al-Hariri, Alexander Grimm, Florian Grimm, Victor-Felix Mautner, Marcos Tatagiba, Martin U. Schuhmann, and Julian Zipfel

### **MRKH-Register (Redcap)**

Führung und Auswertung: Zentrum für Seltene Genitale Fehlbildungen (ZSGF)

Erkrankungsgruppe(n): MRKH, CAIS, seltene Vaginalaplasien anderer Ursache

Fragestellung des Registers: Charakterisierung des Patientinnenkollektivs inklusive Familien, Erfassen des Outcomes nach Therapie und im Verlauf, Detektion primärerer Diagnoseverzögerungen oder Fehldiagnosen etc., Ziel: s.u.

Start des Registers: 2019

Anzahl der teilnehmenden Zentren: 1 (zentrales deutsches Zentrum) - unizentrische Dateneingabe, aber Austausch der Daten bei Bedarf im Rahmen von Forschungskooperationen, aktuell knapp 1.000 Patientinnen eingeschlossen (Daten und Biomaterial)

Anzahl der (geplanten) Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: ca. 60-80

Auswertungsaktivitäten: Entwicklung von SOPs zur Diagnostik, Therapie, interdisziplinärer Versorgung, Beschreibung des heterogenen Phänotyps/ Charakterisierung der Erkrankungen, Publikationen

### **Moyamoya Register**

Führung und Auswertung durch: Zentrum für Moyamoya (ZMoya)

Erkrankungsgruppe(n): Moyamoya

Fragestellung des Registers: Klinische und bildgebende Parameter von Deutschen/Europäischen Moyamoya Patienten

Start des Registers: 2021

Anzahl der teilnehmenden Zentren (bzw. geplante Anzahl): 1 (einziges nationales Zentrum)

Anzahl der (geplanten) Patienteneinträge pro Jahr im gesamten Register: ca. 25

Auswertungsaktivitäten: Komplettes klinisches Datenset für alle kommenden Publikationen. Beschreibung der europäischen/deutschen Kohorte

### 3.10 Forschungstätigkeit

Bei den sehr kleinen Fallzahlen der seltenen Erkrankungen müssen nationale und internationale Forschungsverbünde geschaffen werden, um eine translationale Forschung zu realisieren. Es ist die Aufgabe von Zentren für Seltene Erkrankungen, diese Forschungsverbünde zu initiieren und zu unterstützen.

Ein Baustein hierfür ist die Sichtbarmachung der Patient:innen in den ZSE durch eine eindeutige Codierung. Nur so können sie identifiziert und ggf. Daten für weitergehende Forschungsarbeiten aufbereitet werden. Im Jahr 2019 wurde am ZSE Tübingen begonnen, alle Patient:innen mit einem Erkrankungscode zu kodieren, der spezifisch für seltene Erkrankungen entwickelt wurde. Die vollständige Umsetzung der ORPHACodierung am ZSE Tübingen macht die tatsächlichen Zahlen der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen sichtbar, und legt die Grundlage für die Nutzung von Versorgungsdaten für Register, Qualitätsverbesserung und Forschungsanalysen.

Die Initiierung und Teilnahme an Studien und Forschungsprojekten ist wesentlicher Bestandteil der Arbeit an den Fachzentren des ZSE Tübingen. Eine Übersicht der Studien, an denen die Fachzentren des ZSE Tübingen im Jahr 2022 mitgewirkt haben, findet sich im Anhang.

Auch die Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren sowie die internationale Vernetzung mit anderen Expertise- und Referenzzentren sind ein wichtiger Bestandteil der Arbeit am ZSE Tübingen. Hier werden einheitlichen Diagnostik- und Therapiestandards für seltene Erkrankungen bzw. Gruppen von seltenen Erkrankungen entwickelt. Dort, wo keine Leitlinien existieren, wurden in Zusammenarbeit mit anderen Zentren Standardised Operating Procedures (SOP) entwickelt. Weitere Infomrationen hierzu finden sich im Anhang.

### 3.11 Publikationen

Das ZSE Tübingen wirkt aktiv an der Erforschung von seltenen Erkrankungen sowie an der Entwicklung von einheitlichen Diagnostik- und Therapiestandards mit. Die gewonnenen Erkenntnisse werden der Fachöffentlichkeit durch wissenschaftliche Publikationen zugänglich gemacht mit dem Ziel, Wissen weiterzugeben und fachliche Diskussionen voranzubringen. Die Publikationsliste für das Jahr 2022 befindet sich im Anhang dieses QM-Berichts.

### 3.12 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Das Ziel des ZSE ist es, durch adäquate Strukturen, Prozesse und Maßnahmen die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen stetig zu verbessern bzw. auf hohem Niveau zu sichern. Im Detail geht es um:

1. Die Beschleunigung der Diagnose von Patient:innen mit unklaren Krankheitsbildern oder Therapieverläufen, die häufig eine langjährige Odyssee hinter sich haben mit dem Resultat einer verzögerten Therapie, unnötigen und kostenintensiven diagnostischen Verfahren sowie einer Unsicherheit hinsichtlich der Prognose.
2. Eine bessere Ausbildung von Ärzt:innen, beginnend bereits im Medizinstudium, hinsichtlich der bereits vorhandenen innovativen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten sowie der Herangehensweise bei unklaren Fällen und in der Präzisionsmedizin.
3. Bereitstellung einer breiten interdisziplinären und multiprofessionellen Expertise, einschließlich spezifischer psychosozialer Versorgungskonzepte, um eine angemessene und umfassende Versorgung auch bei einer seltenen Erkrankung mit kleinen Fallzahlen zu gewährleisten.

#### 4. Bessere Information im Gesundheitssystem und in der Öffentlichkeit über die seltenen Erkrankungen.

Dies trägt zu einer Qualitätsverbesserung der Versorgung und Verbesserung des Gesamtversorgungssystems bei.

Im Jahr 2022 wurde das ZSE Tübingen als eines der ersten Referenzzentren für Seltene Erkrankungen Deutschlands zertifiziert. Das im September ausgestellte Zertifikat der unabhängigen Zertifizierungsgesellschaft ClarCert bescheinigt dem ZSE Tübingen die nachweisliche Erfüllung aller Maßnahmen des Anforderungskatalogs des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), das vom Bundesgesundheitsministerium, dem Bundesforschungsministerium und der Allianz Chronischer Seltenen Erkrankungen gegründet wurde. Ziel des Aktionsbündnisses ist es, durch gemeinsames Handeln dazu beizutragen, die Lebenssituation jedes einzelnen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung zu verbessern.

Das Zertifikat hat eine Gültigkeit von drei Jahren. In dieser Zeit finden jährliche Überwachungsaudits statt. Die Zertifizierung garantiert Patientinnen und Patienten, dass die Abläufe im Tübinger Zentrum genau dem entsprechen, was von Expertinnen und Experten des NAMSE-Bündnisses für sinnvoll erachtet wird. Sicher gestellt ist auch, dass sich das ZSE Tübingen weiterhin für den weiteren Ausbau einer guten Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen einsetzen wird.

#### **Beispiele der Qualitätssicherung und -verbesserungsprozesse 2022**

Betrachteter Prozess	Qualitätsziel	Maßnahmen
Förderung der Bekanntheit der ZSE	Bessere Versorgung durch Intensivierung/Erhöhung der Anzahl der Kontakte mit Externen (Äzt:innen, Patient:innen, Spender:innen, sonstige)	Ausarbeitung integriertes Kommunikationskonzept und Ableitung von Einzelmaßnahmen wie gezielte Fortbildungen, Newsletter, etc.
Integration der ERN in deutsche Versorgungsstruktur	Abgestimmte Arbeitsweise, Vermeidung von Doppelstrukturen, Information aus allen in alle Netzwerke, Finanzierung.	Teilnahme Joint Action ERN Integration (EU4Health Programm 2022)
Patientenorientierte Versorgung	Leichtere Verständlichkeit von Arztbriefen und Zugangswegen, aktive Einbindung in Forschungsprojekte und Versorgungsstrukturen, Erprobung Psychosozialer Dienst inkl. Evaluation, etc.	Mittelfristiges Ziel: Gründung Patientenakademie

## ANHANG

### Studien am Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen 2022

#### arcT:

- RELIANCE CACZ885DDE06
- Kerndokumentation & KRhOKo
- BIKER / Jumbo (inkl. G-BIKER & T-BIKER)
- NLRP3-inhibitor ex vivo Studie
- Pro-Kind (Projekte zur Klassifikation, Überwachung und Therapie in der Kinderrheumatologie) inkl. Teilprojekt ACTIMON
- I4V-MC-JAHV & I4V-MC-JAHX
- Humira Strive
- CDFV890A12201

#### CCFC:

- VX17-661-105, VX16-661-116, VX18-809-127
- AlgiPharma Oligo
- Uniklinik Münster, Mukoide Staphylokokkenstämme
- UKT Tübingen Staphylokokkenstudie C. Wolz

#### ZCDIR:

- CLINICAL FEATURES OF COVID 19 INFECTION IN CHILDREN WITH CHRONIC INTESTINAL FAILURE (195/2020BO2)
- Effektivität pflegerischer Schulungsmaßnahmen auf Gefäßkatheter-assoziierte Komplikationen bei pädiatrisch chronischem Darmversagen (680/2022BO2)
- Urindiagnostik bei Kindern mit chronischem Darmversagen unter parenteraler Ernährung – Pilotstudie zu Methodenvergleich Urinsammelperiode versus Spontanurinprobe (579/2019BO1)
- Mikrobielle Darmflora und bakterielle Fehlbesiedelung bei Kindern mit Kurzdarmsyndrom oder funktionellem Darmversagen – Evaluation und Vergleich diagnostischer Methoden (MucoBar Studie) (281/2018BO1)
- Registerstudie zur Behandlungspraxis mit Teduglutid (Revestive®) bei pädiatrischen Patienten mit chronischem Darmversagen bei Kurzdarmsyndrom (739/2021BO2)
- Real-TeduPediatric Registry Study (399/2021BO2)
- Auswirkungen der SARS-CoV-2-Pandemie auf Kinder und Familien mit chronischem Darmversagen (390/2021BO2)

#### ZNF:

- KOMET Studie: Selumetinib Antikörpertherapie bei NF1 assoziierten schmerhaften und inoperablen plexiformen Neurofibromen bei Erwachsenen.
- Individualized molecular profiling and (immunological) targeting in patients with NF2 associated VS: a pilot grant approach focusing on whole genome sequencing and an ex vivo 3D cell culture model.
- Wachstumsverhalten und neurologisches Outcome von NF2-assoziierten intraspinalen Ependymomen im Beobachtungsverlauf und unter Therapie (Operation und Bevacizumab).
- Wachstumsverhalten und neurologisches Outcome von NF2-assoziierten intraspinalen und extramedullären spinalen Tumoren im Beobachtungsverlauf und unter Therapie (Operation, Bevacizumab)
- Wachstumsverhalten und neurologisches Outcome von NF2-assoziierten intrakraniellen und operierten Meningeomen

#### ZSA:

- RUSH2A: Rate of Progression in USH2A Related Retinal Degeneration (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03146078)
- XOLARIS: Natural History of the Progression of X-Linked Retinitis Pigmentosa
- SORAPRAZAN: Multi-national, multi-centre, double-masked, placebo-controlled proof of concept trial to evaluate the safety and efficacy of oral soraprazan in Stargardt disease (EudraCT no: 2018-001496-20)
- CNGB1: Klinische Charakterisierung CNGB1 Retinitis pigmentosa (ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04639635)
- Klinische Charakterisierung CNGA1 Retinitis pigmentosa

- ILLUMINATE: Double-Masked, Randomized, Controlled, Multiple-Dose Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability and Systemic Exposure of QR-110 in Subjects with Leber's Congenital Amaurosis (LCA) due to c.2991+1655A>G Mutation (p.Cys998X) in the CEP290 Gene (ClinicalTrials.gov NCT03140969).
- Pro-EYS: Rate of Progression in EYS Related Retinal Degeneration (ClinicalTrials.gov NCT04127006).
- Bringing Gene Supplementation Therapy for Inherited PDE6A- and CNGA3-associated Retinopathies into Clinical Practice: A joint Tübingen-München Project Acronym ([www.rd-cure.de](http://www.rd-cure.de))
- Analyse der klinischen Untersuchungen von Patienten mit Netzhautdystrophien nach Behandlung mit Voretigene neparvovec (LuxturnaTM)
- Rate of Progression of PCDH15-Related Retinal Degeneration in Usher Syndrome 1F (RUSH1F)" (ClinicalTrials.gov NCT04765345)
- Study to Determine Presence of Genetically Confirmed CNGA3- and CNGB3-Associated Achromatopsia Patients at Investigational Sites for Potential Participation in Future Clinical Research Studies
- BRIGHTEN: An open-label, Multiple Ascending Dose Study to Evaluate the Safety and Tolerability of Sepofarsen in Pediatric Subjects of Age 3 to <8 Years with Leber Congenital Amaurosis (LCA) due to c.2991+1655A>G Mutation (p.Cys998X) in the CEP290 Gene
- CELESTE: A Double-Masked, Randomized, Controlled, Multiple-Dose Study to Evaluate the Efficacy, Safety and Tolerability of QR-421a in Subjects with Retinitis Pigmentosa (RP) due to Mutations in Exon 13 of the USH2A Gene with Early to Moderate Vision Loss
- SIRIUS: A Double-Masked, Randomized, Controlled, Multiple-Dose Study to Evaluate the Efficacy, Safety and Tolerability of QR-421a in Subjects with Retinitis Pigmentosa (RP) due to Mutations in Exon 13 of the USH2A Gene with Advanced Vision Loss
- Evaluation der Wirksamkeit einer transkornealen Elektrostimulation bei Patienten mit Retinitis Pigmentosa - eine multizentrische, prospektive, randomisierte, kontrollierte und doppel-blindie Studie im Auftrag des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) (EudraCT: 2020-004072-17)
- Stargazer: A Phase 2b/3 Randomized, Double-Masked, Placebo Controlled Study to Evaluate the Safety and Efficacy of STG-001 in Subjects with Stargardt Disease (STGD1) Caused by Autosomal Recessive Mutation in ATP Binding Cassette Subfamily A Member 4 (ABCA4) Gene
- BEST: Klinische Charakterisierung BEST Erkrankung
- Retrospective Non-Interventional Study to Evaluate the Patient Benefit of Transcorneal Electrostimulation (TES)

#### ZSGF:

- 05/2020 - 04/2023: BMG, (2519FSB503) „Standardisierte Zentren-zentrierte Versorgung von DSD über die Lebensspanne“ DSDCare
- Untersuchung von genetischen und epigenetischen Ursachen bei Patientinnen mit Uterus- und Vaginalaplasie und anderen genitalen Fehlbildungen
- EVA-Studie (ESHRE/ VCUAM/ American Fertility Society), Vergleich der Klassifikationen
- NURSE-Study: Definition of normal uterus and assessment of the prevalence of normal and abnormal uterus in infertile or recurrent miscarriage population
- Langzeitergebnisse nach laparoskopisch-assistierter Neovagina-Anlage inklusive psychosozialer Aspekte
- Geburtshilfliches und reproduktives Outcome vor/ nach Septumdissektion bei Uterus (sub)septus
- Sino-German mobility program on etiology of MRKH syndrome

#### ZSH:

- Operative Therapie und psychische Belastung bei kongenitalen Nävi
- Blutungskomplikationen bei dermatochirurgischen Eingriffen
- Wundinfektionen nach dermatochirurgischen Eingriffen

#### ZSHE:

- Silver-Russell syndrome and metabolic function: building the knowledge for transition and care into adulthood. An international prospective multicenter study
- Insights-GHT
- GHT-Adherence Study
- Turner Fertility Study
- NN87640-4263 Klein Studie mit langwirksamen Wachstumshormon im Vgl. zu klassischem GH

#### ZSHör:

- Akouos Otoferlin NHstudy, AK-OTOF-NHS-002

- Vibrosonic, ViHeCo
- Laufzeitspezifische Anpassung von bineural versorgte Cochlea Implantaten, ERKI
- Otonomy, OTO-313-201

**ZSL:**

- Biliary atresia, congenital; EudraCT Number: 2014-004693-42;
- Safety and Tolerance of Immunomodulating Therapy with Donor-specific Mesenchymal Stem Cells in Pediatric Living-Donor Liver Transplantation, EudraCT Number: 2014-003561-15;
- An Open-label Extension Study to Evaluate Long-term Efficacy and Safety of A4250 in Children with Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Types 1 and 2 (PEDFIC 2), EudraCT Number: 2017-002325-38;
- A Double-Blind, Randomized, Placebo-Controlled, Phase 3 Study to Demonstrate Efficacy and Safety of A4250 in Children with Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Types 1 and 2 (PEDFIC 1); EudraCT Number: 2017-002338-21

**ZLKGKF:**

- Prospektive Longitudinalstudie zur Sprechentwicklung bei Kindern mit operierter Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (abgeschlossen, Publikation in Vorbereitung)
- Etablierung des deutschsprachigen Cleft Q-Testes (abgeschlossen, Publikation in Vorbereitung)
- Patient reported outcome measurement (laufend)

**ZSNE:**

- Vatiquinone in FA (Clinical Trials.gov NCT05515536)
- BIIB132 in SCA3 (Clinical Trials.gov NCT05160558)

**ZSNeph:**

- Abschätzung der Nierenfunktion durch eine Kombination von Nieren-Biomarkern im Urin bei pädiatrischen Nierentransplantations-Patienten: eine multizentrische prospektive Observationsstudie
- Retrospektive und prospektive Analyse der Umstellung von Eculizumab auf Ravulizumab bei Patienten mit atypischem Hämolytisch Urämischem Syndrom (aHUS)
- Patients with Infantile Nephropathic Cystinosis in Germany and Austria: A Retrospective Cohort Study
- Title: A phase I/II safety, dose finding and feasibility trial of MB-CART19.1 in patients with relapsed or refractory CD19 positive B cell malignancies
- PTH 2019: Mineral bone metabolism after paediatric renal transplantation: risk factors, management strategies and association with longitudinal growth
- Small donors 2019: "Outcome after paediatric kidney transplantation from very small donors: a retrospective observational matched cohort study"
- KLTX 2018: "Long-term outcome after pediatric combined liver and kidney transplantation: A CERTAIN Registry analysis"
- Bladder dysfunction 2016: "Operative reconstruction of the lower urinary tract: an analysis of pre- vs. post-transplant intervention"
- ABMR 2016: "Antibody-mediated Rejection in European Paediatric Renal Transplant Recipients: Incidence, Risk Factors and Outcome"
- BKV 2016: "BK-Polyomavirus (BKPyV) Infection and Nephropathy (BKPyVAN) in European Paediatric Renal Transplant Recipients"
- HPVax Response-Study
- Early-Protect Alport-Study
- INTENT Study
- Orchard-Study on Patients with metachromatic Leukodystrophie
- COMPARE-UPS
- Effects of burosumab treatment on mineral metabolism in children and adolescents with X-linked hypophosphatemia.
- Non-surgical management in children with non-refluxing primary megaureter: a systematic review and meta-analysis.
- Molecular HLA mismatching for prediction of primary humoral alloimmunity and graft function deterioration in paediatric kidney transplantation.
- Diagnostic and therapeutic management of vesico-ureteral reflux in pediatric kidney transplantation-Results of an online survey on behalf of the European Society for Paediatric Nephrology.

**ZSPT:**

- Kraniopharyngeoma 2019-Registry
- MAKEI V - Multi-center prospective study for a randomized comparison of carboplatin with cisplatin in extra-cranial malignant germ cell tumors
- AIEOP-BFM ALL 2017 - International collaborative treatment protocol for children and adolescents with acute lymphoblastic leukemia
- International Euro Ewing Registry
- HIT-LOGGIC Registry - LOw Grade Glioma in Children
- HIT-REZ-2005-Register
- HIT-HGG 2013
- B-NHL 2013 - Treatment protocol of NHL-BFM and NOPHO study groups for mature, aggressive B-cell lymphomas and leukemias in children and adolescents
- LBL 2018
- GPOH Hodgkin disease registry
- Register AML-BFM 2017 zur Erfassung akuter myeloischer Leukämien bei Kindern und Jugendlichen
- Lymphoproliferative Erkrankungen nach Organtransplantationen im Kindesalter (PTLD)
- Treatment of chemo-refractory viral infections after allogeneic stem cell transplantation with multispecific T cells against CMV, EBV and AdV: A phase III, prospective, multicentre clinical trial
- For Omitting Radiotherapy Under Majority age - Allogenic stem cell transplantation in children and adolescents with acute lymphoblastic leukaemia
- NB Register 2016 - Registry for neonates, infants, children, adolescents, and adults with newly diagnosed and/or relapsed neuroblastic tumors
- International HIT-MED Registry I-HIT-MED (Medulloblastom, ZNS-PNET, Pineoblastom, Ependymoma)
- NHL-BFM Registry 2012
- Umbrella - Nephroblastoma
- Retinoblastoma Registry
- EU-RHAB Registry - Rhabdoid tumors, any location
- PHITT – Liver tumors
- Registry for malignant endocrine tumors in children and adolescents (MET)
- INFORM-Individualized Therapy FOr Relapsed Malignancies in Childhood 2.0
- COSS - Sarcoma
- PTT2.0 - Pediatric Targeted Therapy 2.0
- Internationales Register für Choroid Plexus Tumore aller Ausprägungen
- STEP - Register für seltene maligne Neuerkrankungen im Kindes-und Jugendalter in der Pädiatrie
- GPOH / DGHO - DBA REGISTER - Diagnostik und Therapie bei Patienten mit Diamond-Blackfan-Anämie
- Molecular Neuropathology 2.0 - Increasing diagnostic accuracy in pediatric neurooncology
- Begleitprojekt - CWS Register SoTiSar- Biologische Charakterisierung von Weichteilsarkomen im Rahmen der Cooperativen Weichteilsarkom Studiengruppe
- CTX001-111 Crispr - A Phase 1/2 Study of the Safety and Efficacy of a Single Dose of Autologous CRISPR-Cas9 Modified CD34+ Human Hematopoietic Stem and Progenitor Cells (hHSPCs) in Subjects with Transfusion-Dependent β Thalassemia
- CML-paed II Registry - Protocol for children and adolescents with Philadelphia chromosome-positive chronic myeloid leukemia (CML)
- LCH-REG-DE 2013 - German Registry for Langerhanszell Histiocytosis in Children
- AML SCT-BFM Registry - Allogenic stem cell transplantation for children, adolescent and young adults with relapsed or refractory AML
- PRST - Paediatric registry for stem cell transplantation
- Registry of the therapeutic impact of Dinutuximab beta® and subcutaneous interleukin 2 after haploidentical stem cell transplantation in children with relapsed or refractory neuroblastoma
- Prospective non-randomized multi-center study for epidemiology and characterization of Myelodysplastic Syndromes (MDS) and Juvenile Myelomonocytic Leukemia (JMML) in childhood
- EWOG-SAA 2010
- Registry Sickle Cell Disease
- Li-Fraumeni-Syndrome-Cancer-Predisposition-Syndrome Registry
- Single-Arm Study to Access the Efficacy of UVADEX (methoxalen) Sterile Solution in Conjunction with the THERAKOS CELLEX Photopheresis System in Pediatric Patients with Steroid-Refractory Acute Graft Versus Host Disease (aGvHD)

- Die Transplantationskohorte des Deutschen Zentrums für Infektionsforschung

**ZSKI:**

- Prävention der fetalen CMV Infektion bei mütterlicher CMV-Primärinfektion in der frühen Schwangerschaft mit hochdosiertem CMV-Hyperimmunglobulin (Multicenter AMG-Studie)
- Inzidenz der kongenitalen CMV-Infektion bei Neugeborenen der Universitätsfrauenklinik
- Studie zur Kostenbelastung der Krankenversicherungen in Deutschland durch konnatale CMV-Infektion in den ersten zwei Lebensjahren.
- Prädiktion des Transmissionsstatus mittels PI GF (Placental Growth Factor) im ersten Trimenon (Dissertation)

## Mitwirkung an Leitlinien und Konsensuspapieren ZSE Tübingen 2022

### ZSA:

- ERN-EYE: Leitlinien in Bearbeitung: RPE65;
- Hausinterne Leitlinie für erbliche Netzhauterkrankungen (11.2022)
- Hausinterne Leitlinie für die Perimetrie
- Hausinterne Leitlinie zur Behandlung mit Voretigene Neparvovec

### ZCDIR:

- Stellungnahme: Taurolidin-haltige Katheterblock-Lösungen zur Prävention Katheter-assozierter Infektionen bei Kindern mit chronischem Darmversagen und langzeitiger parenteraler Ernährung. Eine Stellungnahme der Arbeitsgruppe Chronisches Darmversagen der Gesellschaft für pädiatrische Gastroenterologie und Ernährung (GPGE e.V.)

### ZSGF:

- S2K-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung
- S3-Leitlinie Blasenekstrophie (BEEK)
- S3-Leitlinie Stevens-Johnson-Syndrom
- Europäische Leitlinie Lichen sclerosus

### ZSH:

- Leitlinie Mikrographisch kontrollierte Chirurgie
- Leitlinie Aktivische Keratose und Plattenepithelkarzinom der Haut

### ZSHE:

- S1-Kleinwuchs-LL
- S1-Hochwuchs-LL
- S3 Leitlinie Multimedikation. AWMF-Register Nr. 053-043

### ZSL:

- CPG EASL Genetic Cholestatic Disease
- DGVS Leitlinie Leise Leber, Genetische Cholestasesyndrome

### ZLKGKF:

- AWMF-Leitlinie zur Therapie von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten

### ZMoya:

- European Stroke Organisation (ESO) Guidelines on Moyamoya angiopathy Endorsed by Vascular European Reference Network (VASCERN)

### ZSNE:

- DGN-Leitlinie „Leukodystrophien und hereditäre Leukencephalopathien im Erwachsenenalter“, Aktualisierung 2022
- DGN-Leitlinie „Ataxien des Erwachsenenalters“, Aktualisierung begonnen 2022

### ZSPT:

- Studienkommissionsarbeit für akute lymphatische Leukämien (ALL-BFM), akute myeloische Leukämien (AML), Neophroblastome, Hodgkin-Lymphome, niedrig-gradige Gliome (LGG), hochgradige Gliome (HGG), Rhabdoid-Tumoren (EuRhab-Gruppe), seltene Tumoren in der Pädiatrie (STEP-Gruppe), Nephroblastome, Hepatoblastome, Neuroblastome
- Europäische Therapieempfehlungen im Rahmen des PARTNER-Projektes

## Publikationen ZSE Tübingen 2022

- 1) Abbara A, Koysombat K, Phylactou M, Eng PC, Clarke S, Comninou AN, Yang L, Izzi-Engbeaya C, Hanassab S, Smith N, Jayasena CN, Xu C, Quinton R, Pitteloud N, Binder G, Anand-Ivell R, Ivell R, Dhillon WS. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022 Insulin-like peptide 3 (INSL3) in congenital hypogonadotropic hypogonadism (CHH) in boys with delayed puberty and adult men. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022 Nov 29;13:1076984.
- 2) van der Kaay DCM, Rochtus A, Binder G, Kurth I, Prawitt D, Netchine I, Johannsson G, Hokken-Koelega ACS, Elbracht M, Eggermann T. Comprehensive genetic testing approaches as the basis for personalized management of growth disturbances: current status and perspectives. *Endocr Connect*. 2022 Oct 10;11(11):e220277. doi: 10.1530/EC-22-0277. Print 2022 Nov 1. PMID: 36064195 Free PMC article. Review.
- 3) Apel A, Iliev DI, Urban C, Weber K, Schweizer R, Blumenstock G, Pasche S, Nieratschker V, Binder G. GH Responsiveness Is not Correlated to IGF1 P2 Promoter Methylation in Children With Turner Syndrome, GHD and SGA Short Stature. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022 Jun 13;13:897897.
- 4) Martin DD, Calder AD, Ranke MB, Binder G, Thodberg HH. Accuracy and self-validation of automated bone age determination. *Sci Rep*. 2022 Apr 16;12(1):6388. doi: 10.1038/s41598-022-10292-y.
- 5) Betzmann D, Döring M, Blumenstock G, Erdmann F, Grabow D, Lang P, Binder G. Impact of Serum Insulin-Like Growth Factor 1 on Hematopoietic Stem Cell Transplantation Outcome in Pediatric Cancer Patients. *Transplant Cell Ther*. 2022 Jul;28(7):355.e1-355.e9.
- 6) Lokulo-Sodipe O, Giabicani E, Canton APM, Ferrand N, Child J, Wakeling EL, Binder G, Netchine I, Mackay DJG, Inskip HM, Byrne CD, Temple IK, Davies JH. Height and body mass index in molecularly confirmed Silver-Russell syndrome and the long-term effects of growth hormone treatment. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2022 Sep;97(3):284-292.
- 7) Gohlke BC, Bettendorf M, Binder G, Hauffa B, Reinehr T, Dörr HG, Wölflé J. [Effect of Psychosocial Factors on Growth]. *Klin Padiatr*. 2022 Mar;234(2):61-67. doi: 10.1055/a-1672-4759.
- 8) Binder G, Hähnel J, Weber K, Schweizer R. Adult height after treatment of neurosecretory dysfunction and comparison to idiopathic GHD. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2022 Feb;96(2):184-189. doi: 10.1111/cen.14608.
- 9) Holder M, Kapellen T, Ziegler R, Bürger-Büsing J, Danne T, Dost A, Holl RW, Holterhus PM, Karges B, Kordonouri O, Lange K, Müller S, Raile K, Schweizer R, von Sengbusch S, Stachow R, Wagner V, Wiegand S, Neu A. Diagnosis, Therapy and Follow-Up of Diabetes Mellitus in Children and Adolescents. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*. 2022 Sep;130(S 01):S49-S79.
- 10) Anna Bersano, Nadia Khan, Blanca Fuentes, Francesco Acerbi, Isabella Canavero, Elisabeth Tournier-Lasserre, Peter Vajcocy, Maria Luisa Zedde, Salman Hussain, Sabrina Lémeret, Markus Kraemer, and Dominique Herve; European Stroke Organisation (ESO) Guidelines on Moyamoya angiopathy Endorsed by Vascular European Reference Network (VASCERN), *Eur Stroke J*. 2023 Mar; 8(1): 55–84., Published online 2023 Feb 2. doi: 10.1177/23969873221144089
- 11) Kuht HJ, Maconachie G, Han J, Kessel L, Van Genderen MM, McLean RJ, Hisaund M, Tu Z, Hertle RW, Gronskov K, Bai D, Wei A, Li W, Jiao Y, Smirnov V, Choi JH, Tobin MD, Sheth BMedSci V, Purohit R, Dawar B, Girach A, Strul S, May L, Chen FK, Heath Jeffery RC, Aamir A, Sano R, Jin J, Brooks BP, Kohl S, Arvelier B, Montoliu L, Engle EC, Proudflock FA, Nishad G, Pani P, Varma G, Gottlob I, Thomas MG. Genotypic and Phenotypic Spectrum of Foveal Hypoplasia: A Multi-centre Study. *Ophthalmology*. 2022 Feb 11:S0161-6420(22)00126-9. doi: 10.1016/j.ophtha.2022.02.010. Epub ahead of print. PMID: 35157951.
- 12) Solaki M, Baumann B, Reuter P, Andreasson S, Audo I, Ayuso C, Balousha G, Benedicenti F, Birch D, Bitoun P, Blain D, Bocquet B, Branham K, Català-Mora J, De Baere E, Dollfus H, Falana M, Giorda R, Golovleva I, Gottlob I, Heckenlively JR, Jacobson SG, Jones K, Jägle H, Janecke AR, Kellner U, Liskova P, Lorenz B, Martorell-Sampol L, Messias A, Meunier I, Belga Ottoni Porto F, Papageorgiou E, Plomp AS, de Ravel TJL, Reiff CM, Renner AB, Rosenberg T, Rudolph G, Salati R, Sener EC, Sieving PA, Stanzial F, Traboulsi EI, Tsang SH, Varsanyi B, Weleber RG, Zobor D, Stingl K, Wissinger B, Kohl S. Comprehensive variant spectrum of the CNGA3 gene in patients affected by achromatopsia. *Hum Mutat*. 2022 Jul;43(7):832-858. doi: 10.1002/humu.24371. Epub 2022 Apr 14. PMID: 35332618.
- 13) Kieninger S, Xiao T, Weisschuh N, Kohl S, Rüther K, Kroisel PM, Brockmann T, Knappe S, Kellner U, Lagrèze W, Mazzola P, Haack TB, Wissinger B, Tonagel F. DNAJC30 disease-causing gene variants in a large Central European cohort of patients with suspected Leber's hereditary optic neuropathy and optic atrophy. *J Med Genet*. 2022 Oct;59(10):1027-1034. doi: 10.1136/jmedgenet-2021-108235. Epub 2022 Jan 28. PMID: 35091433; PMCID: PMC9554085.
- 14) Kortuem FC, Kempf M, Kuehlewein L, Nasser F, Kortuem C, Paques M, Kohl S, Ueffing M, Wissinger B, Zrenner E, Stingl K. Adaptive optics ophthalmoscopy in retinitis pigmentosa (RP): Typical patterns. *Acta Ophthalmol*. 2022 Nov;100(7):e1539-e1540. doi: 10.1111/aos.15183. Epub 2022 May 25. PMID: 35611574; PMCID: PMC9790203.
- 15) Stingl K, Kempf M, Jung R, Kortüm F, Righetti G, Reith M, Dimopoulos S, Ott S, Kohl S, Stingl K. Therapy with voretigene neparovovec. How to measure success? *Prog Retin Eye Res*. 2023 Jan;92:101115. doi: 10.1016/j.preteyeres.2022.101115. Epub 2022 Sep 10. PMID: 36096933.
- 16) Stingl K, Hoyng C, Kempf M, Kohl S, Jung R, Righetti G, Kühlewein L, Pohl L, Kortüm F, Kelbsch C, Wilhelm B, Peters T, Stingl K; SORAPRAZAN consortium. Evaluation of Local Rod and Cone Function in Stargardt Disease. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2022 Mar 2;63(3):6. doi: 10.1167/iovs.63.3.6. PMID: 35262734; PMCID: PMC8934563.
- 17) Kuehlewein L, Straßer T, Blumenstock G, Stingl K, Fischer MD, Wilhelm B, Zrenner E, Wissinger B, Kohl S, Weisschuh N, Zobor D; RD-CURE Consortium. Central Visual Function and Genotype-Phenotype Correlations in PDE6A-Associated Retinitis Pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2022 May 2;63(5):9. doi: 10.1167/iovs.63.5.9. PMID: 35533076; PMCID: PMC9106976.
- 18) Nasser F, Kohl S, Kurtenbach A, Kempf M, Biskup S, Zuleger T, Haack TB, Weisschuh N, Stingl K, Zrenner E. Ophthalmic and Genetic Features of Bardet Biedl Syndrome in a German Cohort. *Genes (Basel)*. 2022 Jul 8;13(7):1218. doi: 10.3390/genes13071218. PMID: 35886001; PMCID: PMC9322102.

- 19) Bahena P, Daftarian N, Maroofian R, Linares P, Villalobos D, Mirrahimi M, Rad A, Doll J, Hofrichter MAH, Koparir A, Röder T, Han S, Sabbaghi H, Ahmadieh H, Behboudi H, Villanueva-Mendoza C, Cortés-Gonzalez V, Zamora-Ortiz R, Kohl S, Kuehlewein L, Darvish H, Alehabib E, Arenas-Sordo ML, Suri F, Vona B, Haaf T. Unraveling the genetic complexities of combined retinal dystrophy and hearing impairment. *Hum Genet.* 2022 Apr;141(3-4):785-803. doi: 10.1007/s00439-021-02303-1. Epub 2021 Jun 20. PMID: 34148116; PMCID: PMC9035000.
- 20) Reichel FF, Seitz I, Wozar F, Dimopoulos S, Jung R, Kempf M, Kohl S, Kortüm FC, Ott S, Pohl L, Stingl K, Bartz-Schmidt KU, Stingl K, Fischer MD. Development of retinal atrophy after subretinal gene therapy with voretigene neparvovec. *Br J Ophthalmol.* 2022 May 24;bjophthalmol-2021-321023. doi: 10.1136/bjophthalmol-2021-321023. Epub ahead of print. PMID: 35609955.
- 21) Triantafylla M, Papageorgiou E, Thomas MG, McLean R, Kohl S, Sheth V, Tu Z, Proudlock FA, Gottlob I. Longitudinal Evaluation of Changes in Retinal Architecture Using Optical Coherence Tomography in Achromatopsia. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2022 Aug 2;63(9):6. doi: 10.1167/iovs.63.9.6. PMID: 35930270; PMCID: PMC9363676.
- 22) Stingl K, Kempf M, Bartz-Schmidt KU, Dimopoulos S, Reichel F, Jung R, Kelbsch C, Kohl S, Kortüm FC, Nasser F, Peters T, Wilhelm B, Wissinger B, Wozar F, Zrenner E, Fischer MD, Stingl K. Spatial and temporal resolution of the photoreceptors rescue dynamics after treatment with voretigene neparvovec. *Br J Ophthalmol.* 2022 Jun;106(6):831-838. doi: 10.1136/bjophthalmol-2020-318286. Epub 2021 Jan 20. PMID: 33472769; PMCID: PMC9132865.
- 23) Jurkute N, Cancellieri F, Pohl L, Li CHZ, Heaton RA, Reurink J, Bellingham J, Quinodoz M, Yioti G, Stefanou M, Weener M, Zuleger T, Haack TB, Stingl K; Genomics England Research Consortium; Hoyng CB, Mahroo OA, Hargreaves I, Raymond FL, Michaelides M, Rivolta C, Kohl S, Roosing S, Webster AR, Arno G. Biallelic variants in coenzyme Q10 biosynthesis pathway genes cause a retinitis pigmentosa phenotype. *NPJ Genom Med.* 2022 Oct 20;7(1):60. doi: 10.1038/s41525-022-00330-z. PMID: 36266294; PMCID: PMC9581764.
- 24) Stingl K, Baumann B, De Angeli P, Vincent A, Héon E, Cordonnier M, De Baere E, Raskin S, Sato MT, Shiokawa N, Kohl S, Wissinger B. Novel OPN1LW/OPN1MW Exon 3 Haplotype-Associated Splicing Defect in Patients with X-Linked Cone Dysfunction. *Int J Mol Sci.* 2022 Jun 20;23(12):6868. doi: 10.3390/ijms23126868. PMID: 35743313; PMCID: PMC9224739.
- 25) De Angeli P, Reuter P, Hauser S, Schöls L, Stingl K, Wissinger B, Kohl S. Effective splicing restoration of a deep-intronic ABCA4 variant in cone photoreceptor precursor cells by CRISPR/SpCas9 approaches. *Mol Ther Nucleic Acids.* 2022 Jul 31;29:511-524. doi: 10.1016/j.omtn.2022.07.023. PMID: 35991315; PMCID: PMC9375153.
- 26) Kortüm FC, Kempf M, Jung R, Kohl S, Ott S, Kortuem C, Sting K, Stingl K. Short term morphological rescue of the fovea after gene therapy with voretigene neparvovec. *Acta Ophthalmol.* 2022 May;100(3):e807-e812. doi: 10.1111/aos.14990. Epub 2021 Jul 21. PMID: 34289237.
- 27) Jung R, Kempf M, Pohl L, Kortüm F, Reith M, Kelbsch C, Kohl S, Wilhelm H, Wilhelm B, Stingl K, Stingl K. Frequency-dependent retinal responsiveness to sinusoidal electrical stimulation in achromatopsia. *Exp Eye Res.* 2023 Jan;226:109349. doi: 10.1016/j.exer.2022.109349. Epub 2022 Dec 11. PMID: 36516904.
- 28) Wissinger B, Baumann B, Buena-Atienza E, Ravesz Z, Cideciyan AV, Stingl K, Audo I, Meunier I, Bocquet B, Traboulsi EI, Hardcastle AJ, Gardner JC, Michaelides M, Branham KE, Rosenberg T, Andreasson S, Dollfus H, Birch D, Vincent AL, Martorell L, Català Mora J, Kellner U, Rüther K, Lorenz B, Preising MN, Manfredini E, Zarate YA, Vijzelaar R, Zrenner E, Jacobson SG, Kohl S. The landscape of submicroscopic structural variants at the OPN1LW/OPN1MW gene cluster on Xq28 underlying blue cone monochromacy. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2022 Jul 5;119(27):e2115538119. doi: 10.1073/pnas.2115538119. Epub 2022 Jun 27. PMID: 35759666; PMCID: PMC9271157.
- 29) Nowomiejska K, Nasser F, Stingl K, Schimpf-Linzenbold S, Biskup S, Brzozowska A, Rejdak R, Kohl S, Zrenner E. Disease expression caused by different variants in the BEST1 gene: genotype and phenotype findings in bestrophinopathies. *Acta Ophthalmol.* 2022 May;100(3):e847-e858. doi: 10.1111/aos.14958. Epub 2021 Jul 29. PMID: 34327816; PMCID: PMC9328113.
- 30) Khateb S, Shemesh A, Offenheim A, Sheffer R, Ben-Yosef T, Chowers I, Leibovitz AE, Baumann B, Wissinger B, Kohl S, Banin E, Sharon D. Relatively mild blue cone monochromacy phenotype caused by various haplotypes in the L- and M-cone opsin genes. *Mol Vis.* 2022 Feb 22;28:21-28. PMID: 35400991; PMCID: PMC8942453.
- 31) Reichel FF, Michalakis S, Wilhelm B, Zobor D, Muehlriedel R, Kohl S, Weisschuh N, Sothilingam V, Kuehlewein L, Kahle N, Seitz I, Paquet-Durand F, Tsang SH, Martus P, Peters T, Seeliger M, Bartz-Schmidt KU, Ueffing M, Zrenner E, Biel M, Wissinger B, Fischer D. Three-year results of phase I retinal gene therapy trial for CNGA3-mutated achromatopsia: results of a non randomised controlled trial. *Br J Ophthalmol.* 2022 Nov;106(11):1567-1572. doi: 10.1136/bjophthalmol-2021-319067. Epub 2021 May 18. PMID: 34006508.
- 32) Mascio AA, Roman AJ, Cideciyan AV, Sheplock R, Wu V, Garafalo AV, Sumaroka A, Pirkle S, Kohl S, Wissinger B, Jacobson SG, Barbur JL. Color Vision in Blue Cone Monochromacy: Outcome Measures for a Clinical Trial. *Transl Vis Sci Technol.* 2023 Jan 3;12(1):25. doi: 10.1167/tvst.12.1.25. PMID: 36692456.
- 33) Girach A, Audo I, Birch DG, Huckfeldt RM, Lam BL, Leroy BP, Michaelides M, Russell SR, Sallum JMF, Stingl K, Tsang SH, Yang P. RNA-based therapies in inherited retinal diseases. *Ther Adv Ophthalmol.* 2022 Nov 4;14:25158414221134602. doi: 10.1177/25158414221134602. PMID: 36388727; PMCID: PMC9643766.
- 34) Stingl K, Glauch M; die DRN-EYE Gruppe. Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Augenerkrankungen (DRN-EYE). Der Weg zur bundesweiten Vernetzung [German reference network for rare eye diseases (DRN-EYE). The way to national networking]. *Ophthalmologie.* 2022 Oct;119(10):1017-1021. German. doi: 10.1007/s00347-022-01644-0. Epub 2022 May 3. PMID: 35503112.
- 35) Jung R, Kelbsch C, Wilhelm H, Wilhelm B, Strasser T, Peters T, Kempf M, Kortüm F, Pohl L, Stingl K, Stingl K. Cell-specific electrical stimulation of human retinal neurons assessed by pupillary response dynamics in vivo. *Exp Eye Res.* 2022 Sep;222:109185. doi: 10.1016/j.exer.2022.109185. Epub 2022 Jul 16. PMID: 35850172.

- 36) Sonntag A, Kelbsch C, Jung R, Wilhelm H, Strasser T, Peters T, Stingl K, Wilhelm B. Effect of central and peripheral cone- and rod-specific stimulation on the pupillary light reflex. *Int Ophthalmol.* 2022 May;42(5):1427-1436. doi: 10.1007/s10792-021-02132-1. Epub 2021 Nov 26. PMID: 34826023; PMCID: PMC9123028.
- 37) Hilmers J, Straßer T, Bach M, Stingl K, Zrenner E. Quantification of the Dynamic Visual Acuity Space at Real-World Luminances and Contrasts: The VA-CAL Test. *Transl Vis Sci Technol.* 2022 Apr 1;11(4):12. doi: 10.1167/tvst.11.4.12. PMID: 35420645; PMCID: PMC9034710.
- 38) Kellner U, Jansen S, Bucher F, Stingl K. Diagnostik erblicher Netzhautdystrophien. Stellenwert molekulargenetischer Diagnostik aus Patientenperspektive [Diagnosis of inherited retinal dystrophies. Relevance of molecular genetic testing from the patient's perspective]. *Ophthalmologie.* 2022 Aug;119(8):820-826. German. doi: 10.1007/s00347-022-01602-w. Epub 2022 Mar 21. PMID: 35312834.
- 39) C, Stingl K, Jung R, Kempf M, Richter P, Strasser T, Peters T, Wilhelm B, Wilhelm H, Tonagel F. How lesions at different locations along the visual pathway influence pupillary reactions to chromatic stimuli. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2022 May;260(5):1675-1685. doi: 10.1007/s00417-021-05513-5. Epub 2021 Dec 13. PMID: 34902059; PMCID: PMC9007757.
- 40) Avesani A, Bielefeld L, Weisschuh N, Marino V, Mazzola P, Stingl K, Haack TB, Koch KW, Dell'Orco D. Molecular Properties of Human Guanylate Cyclase-Activating Protein 3 (GCAP3) and Its Possible Association with Retinitis Pigmentosa. *Int J Mol Sci.* 2022 Mar 17;23(6):3240. doi: 10.3390/ijms23063240. PMID: 35328663; PMCID: PMC8948881.
- 41) Reith M, Zeltner L, Schäferhoff K, Witt D, Zuleger T, Haack TB, Bornemann A, Alber M, Ruf S, Schoels L, Stingl K, Weisschuh N. A Novel, Apparently Silent Variant in MFSD8 Causes Neuronal Ceroid Lipofuscinosis with Marked Intrafamilial Variability. *Int J Mol Sci.* 2022 Feb 18;23(4):2271. doi: 10.3390/ijms23042271. PMID: 35216386; PMCID: PMC8877174.
- 42) Priglinger CS, Rudolph G, Schmid I, Mazzola P, Haack TB, Reith M, Stingl K, Weisschuh N. Characterization of a novel non-canonical splice site variant (c.886-5T>A) in NBAS and description of the associated phenotype. *Mol Genet Genomic Med.* 2022 Dec 8:e2120. doi: 10.1002/mgg3.2120. Epub ahead of print. PMID: 36479642.
- 43) Birch DG, Samarakoon L, Melia M, Duncan JL, Ayala AR, Audo I, Cheetham JK, Durham TA, Iannaccone A, Pennesi ME, Stingl K; Foundation Fighting Blindness Consortium Investigator Group. The RUSH2A Study: Dark-Adapted Visual Fields in Patients With Retinal Degeneration Associated With Biallelic Variants in the USH2A Gene. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2022 Mar 2;63(3):17. doi: 10.1167/iovs.63.3.17. PMID: 35293952; PMCID: PMC8944389.
- 44) Kortuem C, Abaza A, Schramm C, Kortuem F. Gorlin-Goltz-Syndrom – nicht nur ein Syndrom maligner Lidtumoren [Gorlin-Goltz syndrome-not just a syndrome of malignant eyelid tumors]. *Ophthalmologe.* 2022 Apr;119(4):403-406. German. doi: 10.1007/s00347-021-01371-y. Epub 2021 Mar 26. PMID: 33770212; PMCID: PMC9005443.
- 45) Kortuem FC, Ziemssen F, Kortuem KU, Kortuem C. International survey on COVID-19 pandemic: personal protective measures during fundus examination. *Acta Ophthalmol.* 2022 Feb;100(1):e325-e326. doi: 10.1111/aos.14904. Epub 2021 May 21. PMID: 34018695; PMCID: PMC8222869.
- 46) Simcoe MJ, Shah A, Fan B, Choquet H, Weisschuh N, Waseem NH, Jiang C, Melles RB, Ritch R, Mahroo OA, Wissinger B, Jorgenson E, Wiggs JL, Garway-Heath DF, Hysi PG, Hammond CJ. Genome-Wide Association Study Identifies Two Common Loci Associated with Pigment Dispersion Syndrome/Pigmentary Glaucoma and Implicates Myopia in its Development. *Ophthalmology.* 2022 Jun;129(6):626-636. doi: 10.1016/j.ophtha.2022.01.005. Epub 2022 Jan 11. PMID: 35031440.
- 47) Weisschuh N, Buena-Atienza E, Wissinger B. Corrigendum to "Splicing mutations in inherited retinal diseases" [Prog. Retin. Eye Res. 80 (2021) 100874]. *Prog Retin Eye Res.* 2022 May;88:101019. doi: 10.1016/j.preteyes.2021.101019. Epub 2021 Nov 19. Erratum for: *Prog Retin Eye Res.* 2021 Jan;80:100874. PMID: 34802914.
- 48) Weisschuh N, Marino V, Schäferhoff K, Richter P, Park J, Haack TB, Dell'Orco D. Mutations at a split codon in the GTPase-encoding domain of OPA1 cause dominant optic atrophy through different molecular mechanisms. *Hum Mol Genet.* 2022 Mar 3;31(5):761-774. doi: 10.1093/hmg/ddab286. PMID: 34559197; PMCID: PMC8895747.
- 49) de Bruijn SE, Rodenburg K, Corominas J, Ben-Yosef T, Reurink J, Kremer H, Whelan L, Plomp AS, Berger W, Farrar GJ, Ferenc Kovács Á, Fajardy I, Hitti-Malin RJ, Weisschuh N, Weener ME, Sharon D, Pennings RJE, Haer-Wigman L, Hoyng CB, Nelen MR, Vissers LELM, van den Born LI, Gilissen C, Cremers FPM, Hoischen A, Neveling K, Roosing S. Optical genome mapping and revisiting short-read genome sequencing data reveal previously overlooked structural variants disrupting retinal disease-associated genes. *Genet Med.* 2022 Dec 16:100345. doi: 10.1016/j.gim.2022.11.013. Epub ahead of print. PMID: 36524988.
- 50) Ayhan MS, Kümmeler LB, Kühlewein L, Inhoffen W, Aliyeva G, Ziemssen F, Berens P. Clinical validation of saliency maps for understanding deep neural networks in ophthalmology. *Med Image Anal.* 2022 Apr;77:102364. doi: 10.1016/j.media.2022.102364. Epub 2022 Jan 22. PMID: 35101727.
- 51) Cehajic-Kapetanovic J, Singh MS, Zrenner E, McLaren RE. Bioengineering strategies for restoring vision. *Nat Biomed Eng.* 2022 Jan 31. doi: 10.1038/s41551-021-00836-4. Epub ahead of print. PMID: 35102278.
- 52) Shabani H, Sadeghi M, Zrenner E, Rathbun DL, Hosseinzadeh Z. Classification of pseudocalcium visual responses from mouse retinal ganglion cells-CORRIGENDUM. *Vis Neurosci.* 2022 May 10;39:E002. doi: 10.1017/S0952523822000037. Erratum for: *Vis Neurosci.* 2021 Nov 10;38:E016. PMID: 35534048; PMCID: PMC9107962.
- 53) Haq W, Basavaraju S, Speck A, Zrenner E. Nature-inspired saccadic-like electrical stimulation paradigm promotes sustained retinal ganglion cell responses by spatiotemporally alternating activation of contiguous multi-electrode patterns. *J Neural Eng.* 2022 Sep 6;19(5). doi: 10.1088/1741-2552/ac8ad0. PMID: 36066085.
- 54) Straßer T, Leinberger DT, Hillerkuss D, Zrenner E, Zobor D. Comparison of CRT and LCD monitors for objective estimation of visual acuity using the sweep VEP. *Doc Ophthalmol.* 2022 Oct;145(2):133-145. doi: 10.1007/s10633-022-09883-x. Epub 2022 Jul 5. PMID: 3578850; PMCID: PMC9470625.
- 55) Zrenner E, Holder GE, Schiefer U, Wild JM. Three-Year Changes in Visual Function in the Placebo Group of a Randomized Double-Blind International Multicenter Safety Study: Analysis of Electroretinography, Perimetry, Color Vision, and Visual

- Acuity in Individuals With Chronic Stable Angina Pectoris. *Transl Vis Sci Technol.* 2022 Jan 3;11(1):2. doi: 10.1167/tvst.11.1.2. PMID: 34982095; PMCID: PMC8742521.
- 56) Schönbach EM, Strauss RW, Cattaneo MEGV, Fujinami K, Birch DG, Cideciyan AV, Sunness JS, Zrenner E, Sadda SR, Scholl HPN; ProgStar Study Group. Longitudinal Changes of Fixation Stability and Location Within 24 Months in Stargardt Disease: ProgStar Report No. 16. *Am J Ophthalmol.* 2022 Jan;233:78-89. doi: 10.1016/j.ajo.2021.07.013. Epub 2021 Jul 21. PMID: 34298008.
- 57) Kong X, Ibrahim-Ahmed M, Bittencourt MG, Strauss RW, Birch DG, Cideciyan AV, Ervin AM, Ho A, Sunness JS, Audo IS, Michaelides M, Zrenner E, Sadda S, Ip MS, West S, Scholl HPN; SMART Study Group. Longitudinal Changes in Scotopic and Mesopic Macular Function as Assessed with Microperimetry in Patients With Stargardt Disease: SMART Study Report No. 2. *Am J Ophthalmol.* 2022 Apr;236:32-44. doi: 10.1016/j.ajo.2021.10.014. Epub 2021 Oct 23. PMID: 34695402; PMCID: PMC8957498.
- 58) Schultheiss M, Wenzel DA, Spitzer MS, Poli S, Wilhelm H, Tonagel F, Kelbsch C. Die optische Kohärenztomographie in der Differenzialdiagnostik wichtiger neuroophthalmologischer Krankheitsbilder [Optical coherence tomography in the differential diagnostics of important neuro-ophthalmological disease patterns]. *Ophthalmologie.* 2022 Sep;119(9):973-986. German. doi: 10.1007/s00347-022-01728-x. PMID: 35994098.
- 59) Tonagel F, Wilhelm H, Kelbsch C, Richter P. Characteristics of peripapillary retinal nerve fiber layer atrophy in glaucoma, optic nerve sheath meningioma, and sphenoid wing meningioma. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2022 Feb;260(2):577-581. doi: 10.1007/s00417-021-05354-2. Epub 2021 Sep 23. PMID: 34554296; PMCID: PMC8786747.
- 60) Tonagel F, Wilhelm H, Stock L, Kelbsch C. Influence of Patient Age and Presence of Optic Disc Drusen on Fluctuations in Retinal Nerve Fiber Layer Thickness. *J Neuroophthalmol.* 2022 Dec 6. doi: 10.1097/WNO.0000000000001766. Epub ahead of print. PMID: 36730153.
- 61) Automation of Measurements for Personalized Medical Appliances by Means of CAD Software—Application in Robin Sequence Orthodontic Appliances. Aretxabaleta M, Roehler A, Poets CF, Xepapadeas AB, Koos B, Weise C. *Bioengineering (Basel).* 2022 Dec 6;9(12):773. doi: 10.3390/bioengineering9120773. PMID: 36550978 Free PMC article.
- 62) Oral health-related quality of life in patients with cleft lip and/or palate or Robin sequence. Payer D, Krimmel M, Reinert S, Koos B, Weise H, Weise C. *J Orofac Orthop.* 2022 Jul 19. doi: 10.1007/s00056-022-00414-6. Online ahead of print. PMID: 35852562 English.
- 63) Should obstructive hypopneas be included when analyzing sleep studies in infants with Robin Sequence? Lim K, Quante M, Dijkstra TMH, Hilbert-Moessner G, Wiechers C, Dargaville P, Poets CF. *Sleep Med.* 2022 Oct;98:9-12. doi: 10.1016/j.sleep.2022.06.010. Epub 2022 Jun 16. PMID: 35764010
- 64) Tooth agenesis in German orthodontic patients with non-syndromic craniofacial disorder: a retrospective evaluation of panoramic radiographs. Weise C, Lehmann M, Schulz MC, Reinert S, Koos B, Weise H. *Clin Oral Investig.* 2022 Sep;26(9):5823-5832. doi: 10.1007/s00784-022-04538-2. Epub 2022 May 26.
- 65) PMID: 35618960 Free PMC article.
- 66) Neurocognitive development in isolated Robin sequence treated with the Tuebingen palatal plate. Naros A, Steiner-Wilke I, Kaiser N, Bacher M, Koos B, Blumenstock G, Wiechers C, Poets CF, Reinert S, Krimmel M. *Clin Oral Investig.* 2022 Jul; 26(7):4817-4823. doi: 10.1007/s00784-022-04448-3. Epub 2022 Mar 19. PMID: 35306608 Free PMC article.
- 67) Disruptive Therapy Using a Nonsurgical Orthodontic Airway Plate for the Management of Neonatal Robin Sequence: 1-Year Follow-up. Choo H, Galera RI, Balakrishnan K, Lin HC, Ahn H, Lorenz P, Khosla RK, Profit J, Poets CF, Lee JS. *Cleft Palate Craniofac J.* 2022 Feb 15;10556656221076980. doi: 10.1177/10556656221076980. Online ahead of print. PMID: 35167404
- 68) Speech Development in Cleft Palate with and without Robin Sequence. Naros A, Bartel S, Bacher M, Koos B, Blumenstock G, Wiechers C, Poets CF, Reinert S, Krimmel M. *Plast Reconstr Surg.* 2022 Feb 1;149(2):443-452. doi: 10.1097/PRS.0000000000008730. PMID: 34898524
- 69) Nonsurgical Orthodontic Airway Plate Treatment for Newborns With Robin Sequence. Choo H, Khosla RK, Meister KD, Wan DC, Lin HC, Feczkó R, Bruckman K, Hopkins E, Truong MT, Lorenz HP. *Cleft Palate Craniofac J.* 2022 Mar;59(3):403-410. doi: 10.1177/10556656211007689. Epub 2021 Apr 13. PMID: 33845627
- 70) Ma C, Chen N, Jolly A, Zhao S, Coban-Akdemir Z, Tian W, Kang J, Ye Y, Wang Y, Koch A, Zhang Y, Qin C, Bonilla X, Borel C, Rall K, Chen Z, Jhangiani S, Niu Y, Li X, Qiu G, Zhang S, Luo G, Wu Z, Bacopoulou F, Deligeoroglou E, Zhang TJ, Rosenberg C, Gibbs RA, Dietrich JE, Dimas AS, Liu P, Antonarakis SE, Brucker SY, Posey JE, Lupski JR, Wu N, Zhu L; Deciphering Disorders Involving Scoliosis and COmorbidities (DISCO) Study Group. *Genet Med.* 2022 Nov;24(11):2262-2273. doi: 10.1016/j.gim.2022.08.012. Epub 2022 Sep 16. PMID: 36112137
- 71) Schäffeler N, Beckmann J, Schenk B, Schöller D, Wallwiener D, Enck P, Teufel M, Zipfel S, Rall K, Brucker S. *Psychother Psychosom Med Psychol.* 2022 Nov;72(11):473-480. doi: 10.1055/a-1778-5194. Epub 2022 May 3. PMID: 35504296 German.
- 72) Steinmacher S, Bösmüller H, Granai M, Koch A, Brucker SY, Rall KK. *J Clin Med.* 2022 Oct 31;11(21):6458. doi: 10.3390/jcm11216458. PMID: 36362689 Free PMC article.
- 73) Buchert R, Schenk E, Henrich T, Weber N, Rall K, Sturm M, Kohlbacher O, Koch A, Riess O, Brucker SY, Schulze-Hentrich JM. *J Clin Med.* 2022 Sep 23;11(19):5598. doi: 10.3390/jcm11195598. PMID: 36233463 Free PMC article.
- 74) Hoeller A, Steinmacher S, Schlamberger K, Hoopmann M, Reisenauer C, Hattermann V, Brucker SY, Rall K. *J Clin Med.* 2022 Aug 26;11(17):5026. doi: 10.3390/jcm11175026. PMID: 36078957 Free PMC article.
- 75) Ellerkamp V, Rall KK, Schaefer J, Brucker S, Fuchs JJ. *J Clin Med.* 2022 Jun 27;11(13):3688. doi: 10.3390/jcm11133688. PMID: 35806974 Free PMC article.
- 76) Auer MK, Birnbaum W, Hartmann MF, Holterhus PM, Kulle A, Lux A, Marshall L, Rall K, Richter-Unruh A, Werner R, Wudy SA, Hiort O. *Endocrine.* 2022 Jun;76(3):722-732. doi: 10.1007/s12020-022-03017-8. Epub 2022 Mar 8. PMID: 35258786 Free PMC article. Clinical Trial.

- 77) Brucker SY, Henrich T, Schulze-Henrich JM, Pietzsch M, Wajngarten N, Singh AR, Rall K, Koch A. *Dis Model Mech.* 2022 May 1;15(5):dmm049379. doi: 10.1242/dmm.049379. Epub 2022 May 10. PMID: 35394036 Free PMC article.
- 78) Fryszer LA, Büttner M, Etzold S, Muetzel E, Rall K, Schellong J; Team of authors at Frauennotruf [Women's Emergency Helpline] Frankfurt; David M. Geburtshilfe Frauenheilkd. 2022 Apr 5;82(4):384-391. doi: 10.1055/a-1687-9584. eCollection 2022 Apr. PMID: 35392070 Free PMC article.
- 79) Wandel L, Abele H, Pauluschke-Fröhlich J, Kagan KO, Brucker S, Rall K. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2022 Mar 17;22(1):214. doi: 10.1186/s12884-022-04531-3. PMID: 35300616 Free PMC article.
- 80) Genome-wide association meta-analysis identifies 48 risk variants and highlights the role of the stria vascularis in hearing loss. *Am J Hum Genet* 2022; 109(6): 1077-1091; Trpchevska N, Freidin MB, Broer L, Oosterloo BC, Yao S, Zhou Y, Vona B, Bishop C, Bizaki-Vallaskangas A, Canlon B, Castellana F, Chasman DL, Cherny S, Christensen K, Concias MP, Correa A, Elkon R, Estonian Biobank Research Team , Mengel-From J, Gao Y, Giersch ABS, Girotto G, Gudjonsson A, Gudnason V, Heard-Costa NL, Hertzano R, Hjelmborg JVB, Hjerling-Leffler J, Hoffman HJ, Kaprio J, Kettunen J, Krebs K, Kähler AK, Lallemand F, Launer LJ, Lee IM, Leonard H, Li CM, Lowenheim H, Magnusson PKE, van Meurs J, Milani L, Morton CC, Mäkitie A, Nalls MA, Nardone GG, Nygaard M, Palviainen T, Pratt S, Quaranta N, Rämö J, Saarentaus E, Sardone R, Satizabal CL, Schweinfurth JM, Seshadri S, Shiroma E, Shulman E, Simonsick E, Spankovich C, Tropitzsch A, Lauschke VM, Sullivan PF, Goedebure A, Cederroth CR, Williams FMK, Nagtegaal AP
- 81) The role of cGMP signalling in auditory processing in health and disease. *Br J Pharmacol* 2022; 179(11): 2378-2393; Impact Factor=n.a.; Impact Factor 2021=9.473; Typ=Journal Article;Review; Marchetta P, Rüttiger L, Hobbs AJ, Singer W, Knipper M
- 82) TMEM63C mutations cause mitochondrial morphology defects and underlie hereditary spastic paraparesis. *Brain* 2022; 145(9): 3095-3107; Tábara LC, Al-Salmi F, Maroofian R, Al-Futaisi AM, Al-Murshed F, Kennedy J, Day JO, Courtin T, Al-Khayat A, Galedari H, Mazaheri N, Protasoni M, Johnson M, Leslie JS, Salter CG, Rawlins LE, Fasham J, Al-Maawali A, Voutsina N, Charles P, Harrold L, Keren B, Kunji ERS, Vona B, Jelodar G, Sedaghat A, Shariati G, Houlden H, Crosby AH, Prudent J, Baple EL
- 83) A potassium channel agonist protects hearing function and promotes outer hair cell survival in a mouse model for age-related hearing loss. *Cell Death Dis* 2022; 13(7): Peixoto Pinheiro B, Müller M, Bös M, Gueguez J, Burnet M, Tornincasa M, Rizzetto R, Rolland JF, Liberati C, Lohmer S, Adel Y, Löwenheim H
- 84) Psychophysiological treatment of chronic tinnitus: A review. *Clin Psychol Psychother* 2022; 29(4): 1236-1253; Typ=Journal Article;Review; Czornik M, Malekshahi A, Mahmoud W, Wolpert S, Birbaumer N
- 85) Further evidence of involvement of SERPINB6 in autosomal recessive non-syndromic hearing loss; *Eur J Hum Genet* 2022; 30 Suppl 1(SUPPL 1): 119-119; Vona B, Schade-Mann T, Stoebe P, Gamerding P, Rad A, Sturm M, Lowenheim H, Haack TB, Tropitzsch A
- 86) Neuromagnetic representation of melodic contour processing in human auditory cortex. *Front Hum Neurosci* 2022; 16(): Taddeo S, Schulz M, Andermann M, Rupp A
- 87) Disturbed Balance of Inhibitory Signaling Links Hearing Loss and Cognition. *Front Neural Circuits* 2022; 15(): Knipper M, Singer W, Schwabe K, Hagberg GE, Li Hegner Y, Rüttiger L, Braun C, Land R
- 88) Stress Affects Central Compensation of Neural Responses to Cochlear Synaptopathy in a cGMP-Dependent Way. *Front Neurosci* 2022; 16(): Savitska D, Hess M, Calis D, Marchetta P, Harasztosi C, Fink S, Eckert P, Ruth P, Rüttiger L, Knipper M, Singer W
- 89) Phoenix auditory neurons as 3R cell model for high throughput screening of neurogenic compounds. *Hear Res* 2022; 414(): Rousset F, Schmidbauer D, Fink S, Adel Y, Obexer B, Müller M, Glueckert R, Löwenheim H, Senn P
- 90) Unraveling the genetic complexities of combined retinal dystrophy and hearing impairment. *Hum Genet* 2022; 141(3-4): 785-803; Bahena P, Daftarian N, Maroofian R, Linares P, Villalobos D, Mirrahimi M, Rad A, Doll J, Hofrichter MAH, Koparir A, Röder T, Han S, Sabbagh H, Ahmadieh H, Behboudi H, Villanueva-Mendoza C, Cortés-Gonzalez V, Zamora-Ortiz R, Kohl S, Kuehlewein L, Darvish H, Alehabib E, Arenas-Sordo ML, Suri F, Vona B, Haaf T
- 91) Neural substrates of tinnitus severity. *Int J Psychophysiol* 2022; 181(): 40-49; Czornik M, Birbaumer N, Braun C, Hautzinger M, Wolpert S, Löwenheim H, Malekshahi A
- 92) An additional source of distortion-product otoacoustic emissions from perturbation of nonlinear force by reflection from inhomogeneities. *J Acoust Soc Am* 2022; 152(3); Vetešník A, Vencovský V, Gummer AW
- 93) The ototoxic effect of locally applied kanamycin and furosemide in guinea pigs. *J Neurosci Methods* 2022; 372; Bako P, Gerlinger I, Wolpert S, Müller M, Löwenheim H
- 94) Identification of three novel homozygous variants in COL9A3 causing autosomal recessive Stickler syndrome.
- 95) Orphanet J Rare Dis 2022; 17(1): Rad A, Najafi M, Suri F, Abedini S, Loum S, Karimiani EG, Daftarian N, Murphy D, Doosti M, Moghaddasi A, Ahmadieh H, Sabbagh H, Rajati M, Hashemi N, Vona B, Schmidt M
- 96) Surgical Approach for Rapid and Minimally Traumatic Recovery of Human Inner Ear Tissues From Deceased Organ Donors. *Otol Neurotol* 2022; 43(4): e519-e525; Vaisbuch Y, Hosseini DK, Wagner A, Hirt B, Mueller M, Ponnu Samy R, Heller S, Cheng AG, Löwenheim H, Aaron KA
- 97) Loss of central mineralocorticoid or glucocorticoid receptors impacts auditory nerve processing in the cochlea. *iScience* 2022; 25(3): Marchetta P, Eckert P, Lukowski R, Ruth P, Singer W, Rüttiger L, Knipper M
- 98) Ear Hear. 2022 May/Jun;43(3):1049-1066. doi: 10.1097/AUD.0000000000001159. Diagnostic Yield of Targeted Hearing Loss Gene Panel Sequencing in a Large German Cohort With a Balanced Age Distribution from a Single Diagnostic Center: An Eight-year Study; Anke Tropitzsch 1, Thore Schade-Mann 1, Philipp Gamerding 1, Saskia Dofek 1, Björn Schulte 2, Martin Schulze 2, Florian Battke 2, Sarah Fehr 2, Saskia Biskup 2, Andreas Heyd 1, Marcus Müller 1, Hubert Löwenheim 1, Barbara Vona 1, Martin Holderried
- 99) Schöls L, Bösch S, Köhler W, Krägeloh-Mann I, Steinlin M, Wolf N. Leukodystrophien und hereditäre leukencephalopathien im Erwachsenenalter

- 100) Corben LA, Collins V, Milne S, Farmer J, Musheno A, Lynch D, Subramony S, Pandolfo M, Schulz JB, Lin K, Delatycki MB; Clinical Management Guidelines Writing Group. Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Nov 12;17(1):415. doi: 10.1186/s13023-022-02568-3.
- 101) De Angeli, P., P. Reuter, S. Hauser, L. Schöls, K. Stingl, B. Wissinger and S. Kohl. "Effective Splicing Restoration of a Deep-Intronic Abca4 Variant in Cone Photoreceptor Precursor Cells by Crispr/Spcas9 Approaches." *Molecular Therapy-Nucleic Acids*, vol. 29, 2022, pp. 511-524, doi:10.1016/j.omtn.2022.07.023.
- 102) Fleszar Z, Schöls L. spinocerebelläre Ataxie 17 und 48. *DGNeurologie* 2022;5:431-432
- 103) Garcia-Moreno, H., M. Prudencio, G. Thomas-Black, N. Solanky, K. R. Jansen-West, R. H. Al-Shaikh, A. Heslegrave, H. Zetterberg, M. M. Santana, L. P. de Almeida et al. "Tau and Neurofilament Light-Chain as Fluid Biomarkers in Spinocerebellar Ataxia Type 3." *European Journal of Neurology*, vol. 29, no. 8, 2022, pp. 2439-2452, doi:10.1111/ene.15373.
- 104) Harmuth, T., J. J. Weber, A. J. Zimmer, A. S. Sowa, J. Schmidt, J. C. Fitzgerald, L. Schöls, O. Riess and J. Hubener-Schmid. "Mitochondrial Dysfunction in Spinocerebellar Ataxia Type 3 Is Linked to Vdac1 Deubiquitination." *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 23, no. 11, 2022, p. 20, doi:10.3390/ijms23115933.
- 105) Hauser, S., J. Helm, M. Kraft, M. Korneck, J. Hubener-Schmid and L. Schöls. "Allele-Specific Targeting of Mutant Ataxin-3 by Antisense Oligonucleotides in Sca3-Ipsc-Derived Neurons." *Molecular Therapy-Nucleic Acids*, vol. 27, 2022, pp. 99-108, doi:10.1016/j.omtn.2021.11.015.
- 106) Hayer, S. N., V. Santhanakumaran, J. Bohringer and L. Schöls. "Chitotriosidase Is a Biomarker for Adult-Onset Leukoencephalopathy with Axonal Spheroids and Pigmented Glia." *Annals of Clinical and Translational Neurology*, vol. 9, no. 11, 2022, pp. 1807-1812, doi:10.1002/acn3.51656.
- 107) Hebestreit, H., C. Zeidler, C. Schippers, M. de Zwaan, J. Deckert, P. Heuschmann, C. Krauth, M. Bullinger, A. Berger, M. Berneburg et al. "Dual Guidance Structure for Evaluation of Patients with Unclear Diagnosis in Centers for Rare Diseases (Zse-Duo): Study Protocol for a Controlled Multi-Center Cohort Study." *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 17, no. 1, 2022, p. 12, doi:10.1186/s13023-022-02176-1.
- 108) Helm, J., L. Schöls and S. Hauser. "Towards Personalized Allele-Specific Antisense Oligonucleotide Therapies for Toxic Gain-of-Function Neurodegenerative Diseases." *Pharmaceutics*, vol. 14, no. 8, 2022, p. 22, doi:10.3390/pharmaceutics14081708.
- 109) Hengel, H., P. Martus, J. Faber, H. Garcia-Moreno, N. Solanky, P. Giunti, T. Klockgether, K. Reetz, B. P. van de Warrenburg, L. P. de Almeida et al. "Characterization of Lifestyle in Spinocerebellar Ataxia Type 3 and Association with Disease Severity." *Movement Disorders*, vol. 37, no. 2, 2022, pp. 405-410, doi:10.1002/mds.28844.
- 110) Hohenfeld, C., U. Terstiege, I. Dogan, P. Giunti, M. H. Parkinson, C. Mariotti, L. Nanetti, M. Fichera, A. Durr, C. Ewenczyk et al. "Prediction of the Disease Course in Friedreich Ataxia." *Scientific Reports*, vol. 12, no. 1, 2022, p. 12, doi:10.1038/s41598-022-23666-z.
- 111) Hörner, M., J. Groh, D. Klein, W. Ilg, L. Schöls, S. Dos Santos, A. Bergmann, S. Klebe, M. Cauhape, J. Branchu et al. "Cns-Associated T-Lymphocytes in a Mouse Model of Hereditary Spastic Paraparesis Type 11 (Spg11) Are Therapeutic Targets for Established Immunomodulators." *Experimental Neurology*, vol. 355, 2022, p. 16, doi:10.1016/j.expneurol.2022.114119.
- 112) Ilg, W., B. Muller, J. Faber, J. van Gaalen, H. Hengel, I. R. Vogt, G. Hennes, B. van de Warrenburg, T. Klockgether, L. Schöls et al. "Digital Gait Biomarkers Allow to Capture 1-Year Longitudinal Change in Spinocerebellar Ataxia Type 3." *Movement Disorders*, vol. 37, no. 11, 2022, pp. 2295-2301, doi:10.1002/mds.29206.
- 113) Kessler, C., L. M. Serna-Higuera, C. Wilke, T. W. Rattay, H. Hengel, J. Reichbauer, E. Stransky, A. Leyva-Gutierrez, D. Mengel, M. Synofzik et al. "Characteristics of Serum Neurofilament Light Chain as a Biomarker in Hereditary Spastic Paraparesis Type 4." *Annals of Clinical and Translational Neurology*, vol. 9, no. 3, 2022, pp. 326-338, doi:10.1002/acn3.51518.
- 114) Korneck, M., L. Wiora, L. Schöls and S. Hauser. "Generation of Two Spast Knockout Human Induced Pluripotent Stem Cell Lines to Create a Model for Hereditary Spastic Paraparesis Type 4." *Stem Cell Research*, vol. 60, 2022, p. 5, doi:10.1016/j.scr.2022.102741.
- 115) Lindig, T., C. Ruff, T. W. Rattay, S. Konig, L. Schöls, R. Schule, T. Nagele, U. Ernemann, U. Klose and B. Bender. "Detection of Spinal Long Fiber Tract Degeneration in Hsp: Improved Diffusion Tensor Imaging." *Neuroimage-Clinical*, vol. 36, 2022, p. 11, doi:10.1016/j.nicl.2022.103213.
- 116) Lindig, Tobias, Benjamin Bender, Eva Burkle, Vinod Kumar, Ulrike Ernemann, Ludger Schöls and Tim W. Rattay. "Proof of Principle for the Clinical Use of a Ce-Certified Automatic Imaging Analysis Tool in Rare Diseases Studying Hereditary Spastic Paraparesis Type 4 (Spg4)." *Scientific Reports*, vol. 12, no. 1, 2022, p. 22075, doi:10.1038/s41598-022-25545-z.
- 117) Maas, Rppwm, S. Teerenstra, M. Lima, P. Pires, L. P. de Almeida, J. van Gaalen, D. Timmann, J. Infante, C. Onyike, K. Bushara et al. "Differential Temporal Dynamics of Axial and Appendicular Ataxia in Sca3." *Movement Disorders*, vol. 37, no. 9, 2022, pp. 1850-1860, doi:10.1002/mds.29135.
- 118) Papapetropoulos, S., A. Pontius, E. Finger, V. Karrenbauer, D. S. Lynch, M. Brennan, S. Zappia, W. Koehler, L. Schoels, S. N. Hayer et al. "Adult-Onset Leukoencephalopathy with Axonal Spheroids and Pigmented Glia: Review of Clinical Manifestations as Foundations for Therapeutic Development." *Frontiers in Neurology*, vol. 12, 2022, p. 20, doi:10.3389/fneur.2021.788168.
- 119) Park, J., A. Tucci, V. Cipriani, G. Demidov, C. Rocca, J. Senderek, M. Butrym, A. Velic, T. Lam, E. Galanaki et al. "Heterozygous Uchl1 Loss-of-Function Variants Cause a Neurodegenerative Disorder with Spasticity, Ataxia, Neuropathy, and Optic Atrophy." *Genetics in Medicine*, vol. 24, no. 10, 2022, pp. 2079-2090, doi:10.1016/j.gim.2022.07.006.
- 120) Rattay, T. W., L. Schöls, L. Zeltner, W. K. Rohrschneider, U. Ernemann and T. Lindig. "'Ears of the Lynx' Sign and Thin Corpus Callosum on MRI in Heterozygous Spg11 Mutation Carriers." *Journal of neurology*, vol. 269, no. 11, 2022, pp. 6148-6151, doi:10.1007/s00415-022-11198-5.

- 121) Rattay, Tim W., Maximilian Volker, Maren Rautenberg, Christoph Kessler, Isabel Wurster, Natalie Winter, Tobias B. Haack, Tobias Lindig, Holger Hengel, Matthias Synofzik et al. "The Prodromal Phase of Hereditary Spastic Paraparesis Type 4: The Prespg4 Cohort Study." *Brain : a journal of neurology*, 2022, doi:10.1093/brain/awac155.
- 122) Reith, M., L. Zeltner, K. Schaeferhoff, D. Witt, T. Zuleger, T. B. Haack, A. Bornemann, M. Alber, S. Ruf, L. Schoels et al. "A Novel, Apparently Silent Variant in Mfsd8 Causes Neuronal Ceroid Lipofuscinosis with Marked Intrafamilial Variability." *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 23, no. 4, 2022, p. 15, doi:10.3390/ijms23042271.
- 123) Santhanakumaran, V., S. Groeschel, K. Harzer, C. Kehrer, S. Elgun, S. Beck-Wodl, H. Hengel, L. Schöls, T. B. Haack, I. Krage-Ioh-Mann et al. "Predicting Clinical Phenotypes of Metachromatic Leukodystrophy Based on the Arylsulfatase A Activity and the Arsa Genotype? - Chances and Challenges." *Molecular Genetics and Metabolism*, vol. 137, no. 3, 2022, pp. 273-282, doi:10.1016/j.ymgme.2022.09.009.
- 124) Schoenmakers, D. H., S. Beerepoot, S. van den Berg, L. Adang, A. Bley, J. J. Boelens, F. Fumagalli, W. G. Goettsch, S. Gronborg, S. Groeschel et al. "Modified Delphi Procedure-Based Expert Consensus on Endpoints for an International Disease Registry for Metachromatic Leukodystrophy: The European Metachromatic Leukodystrophy Initiative (Mldi)." *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 17, no. 1, 2022, p. 14, doi:10.1186/s13023-022-02189-w.
- 125) Thierfelder, A., J. Seemann, N. John, F. Harmuth, M. Giese, R. Schule, L. Schöls, D. Timmann, M. Synofzik and W. Ilg. "Real-Life Turning Movements Capture Subtle Longitudinal and Preataxic Changes in Cerebellar Ataxia." *Movement Disorders*, vol. 37, no. 5, 2022, pp. 1047-1058, doi:10.1002/mds.28930.
- 126) Vogel, A. P., L. H. Graf, M. Magee, L. Schöls, N. Rommel and M. Synofzik. "Home-Based Biofeedback Speech Treatment Improves Dysarthria in Repeat-Expansion Scas." *Annals of Clinical and Translational Neurology*, vol. 9, no. 8, 2022, pp. 1310-1315, doi:10.1002/acn3.51613.
- 127) Wilke, C., D. Mengel, L. Schöls, H. Hengel, M. Rakowicz, T. Klockgether, A. Durr, A. Filla, B. Melegh, R. Schule et al. "Levels of Neurofilament Light at the Preataxic and Ataxic Stages of Spinocerebellar Atrophy Type." *Neurology*, vol. 98, no. 20, 2022, pp. E1985-E1996, doi:10.1212/WNL.00000000000200257.
- 128) Wong, W. K., C. Troedson, M. Damme, R. Goetti, S. E. L. Temple, L. Schöls, G. Balousha, K. Prelog, M. Buckley, T. Roscioli et al. "Bcas3-Related Neurodevelopmental Disorder Shows Magnetic Resonance Imaging Features Resembling Brain Iron Accumulation." *Movement Disorders*, vol. 37, no. 4, 2022, pp. 870-872, doi:10.1002/mds.28915.
- 129) Chelban, V., E. Nikram, A. Perez-Soriano, C. Wilke, A. Foubert-Samier, N. Vijayarathnam, T. Guo, E. Jabbari, S. Olufodun, M. Gonzalez et al. "Neurofilament Light Levels Predict Clinical Progression and Death in Multiple System Atrophy." *Brain*, p. 11, doi:10.1093/brain/awac253.
- 130) Hengel, H., P. Martus, J. Faber, P. Giuniti, H. Garcia-Moreno, N. Solanky, T. Klockgether, K. Reetz, B. P. van de Warrenburg, M. M. Santana et al. "The Frequency of Non-Motor Symptoms in Sca3 and Their Association with Disease Severity and Lifestyle Factors." *Journal of neurology*, p. 9, doi:10.1007/s00415-022-11441-z.
- 131) Lassmann, C., W. Ilg, M. Schneider, M. Volker, D. F. B. Haeufle, R. Schule, M. Giese, M. Synofzik, L. Schöls and T. W. Rattay. "Specific Gait Changes in Prodromal Hereditary Spastic Paraparesis Type 4: Prespg4 Study." *Movement Disorders*, p. 11, doi:10.1002/mds.29199.
- 132) Rezende, T. J. R., I. M. Adanyeguh, F. Arrigoni, B. Bender, F. Cendes, L. A. Corben, A. Deistung, M. Delatycki, I. Dogan, G. F. Egan et al. "Progressive Spinal Cord Degeneration in Friedreich's Ataxia: Results from Enigma-Ataxia." *Movement Disorders*, p. 13, doi:10.1002/mds.29261.
- 133) Hyperparathyroidism Is an Independent Risk Factor for Allograft Dysfunction in Pediatric Kidney Transplantation. Prytula A, Shroff R, Krupka K, Deschepper E, Bacchetta J, Ariceta G, Awan A, Benetti E, Büscher A, Berta L, Carraro A, Christian M, Dello Strologo L, Doerry K, Haumann S, Klaus G, Kempf C, Kranz B, Oh J, Pape L, Pohl M, Printza N, Rubik J, Schmitt CP, Shenoy M, Spartà G, Staude H, Sweeney C, Weber L, Weber S, Weitz M, Haffner D, Tönshoff B; Working Groups "Transplantation" and "CKD-MBD" of the European Society for Paediatric Nephrology (ESPN) and the Cooperative European Paediatric Renal Transplant Initiative (CERTAIN) Research Network. *Kidney Int Rep*. 2022 Oct 28;8(1):81-90. doi: 10.1016/j.ekir.2022.10.018. eCollection 2023 Jan. PMID: 36644359 Free PMC article.
- 134) Extracorporeal photopheresis versus standard treatment for acute graft-versus-host disease after haematopoietic stem cell transplantation in children and adolescents. Buder K, Zirngibl M, Baptista S, Meerpoli JJ, Strahm B, Bassler D, Weitz M. *Cochrane Database Syst Rev*. 2022 Sep 27;9(9):CD009759. doi: 10.1002/14651858.CD009759.pub4. PMID: 36166494 Review.
- 135) Timing of reconstruction of the lower urinary tract in pediatric kidney transplant recipients: A CERTAIN multicenter analysis of current practice. Patry C, Höcker B, Dello Strologo L, Baumann L, Grenda R, Peruzzi L, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, Awan A, Carraro A, Zirngibl M, Hansen M, Müller D, Bald M, Pecqueux C, Krupka K, Fichtner A, Tönshoff B, Nyarangi-Dix J. *Pediatr Transplant*. 2022 Sep;26(6):e14328. doi: 10.1111/petr.14328. Epub 2022 Jun 11. PMID: 35689820
- 136) Extracorporeal photopheresis versus alternative treatment for chronic graft-versus-host disease after haematopoietic stem cell transplantation in children and adolescents. Buder K, Zirngibl M, Baptista S, Meerpoli JJ, Strahm B, Bassler D, Weitz M. *Cochrane Database Syst Rev*. 2022 Jun 9;6(6):CD009898. doi: 10.1002/14651858.CD009898.pub4. PMID: 35679154 Review.
- 137) Patients With Infantile Nephropathic Cystinosis in Germany and Austria: A Retrospective Cohort Study. O'Connell N, Oh J, Arbeiter K, Büscher A, Haffner D, Kaufeld J, Kurschat C, Mache C, Müller D, Patzer L, Weber LT, Tönshoff B, Weitz M, Hohenfellner K, Pape L. *Front Med (Lausanne)*. 2022 Apr 25;9:864554. doi: 10.3389/fmed.2022.864554. eCollection 2022. PMID: 35547226 Free PMC article.
- 138) Febrile Urinary Tract Infections in Children with Primary Non-Refluxing Megareter: A Systematic Review and Meta-Analysis. Rohner K, Mazzi S, Buder K, Weitz M. *Klin Padiatr*. 2022 Jan;234(1):5-13. doi: 10.1055/a-1303-4695. Epub 2020 Dec 17. PMID: 33336329 English.
- 139) Hamprecht K, Goetz R. Vertikale CMV-Transmission. *Kinder- und Jugendmedizin* 2022; 22:231-44

- 140) Del Prato S, Gallwitz B, Holst JJ, Meier JJ. The incretin/glucagon system as a target for pharmacotherapy of obesity. *Obes Rev.* 2022 Feb;23(2):e13372. doi: 10.1111/obr.13372. Epub 2021 Oct 28. PMID: 34713962; PMCID: PMC9286339.
- 141) Stefan N, Sippel K, Heni M, Fritzsche A, Wagner R, Jakob CEM, Preißl H, von Werder A, Khodamoradi Y, Borgmann S, Rüthrich MM, Hanses F, Haselberger M, Piepel C, Hower M, Vom Dahl J, Wille K, Römmele C, Vehreschild J, Stecher M, Solimena M, Roden M, Schürmann A, Gallwitz B, Hrabe de Angelis M, Ludwig DS, Schulze MB, Jensen BEO, Birkenfeld AL. Obesity and Impaired Metabolic Health Increase Risk of COVID-19-Related Mortality in Young and Middle-Aged Adults to the Level Observed in Older People: The LEOSS Registry. *Front Med (Lausanne).* 2022 May 11;9:875430. doi: 10.3389/fmed.2022.875430. PMID: 35646955; PMCID: PMC9131026.
- 142) Landgraf R, Aberle J, Birkenfeld AL, Gallwitz B, Kellerer M, Klein H, Müller-Wieland D, Nauck MA, Wiesner T, Siegel E. Therapy of Type 2 Diabetes. *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 2022 Sep;130(S 01):S80-S112. doi: 10.1055/a-1624-3449. Epub 2022 Jul 15. PMID: 35839797.
- 143) Gallwitz B. Clinical perspectives on the use of the GIP/GLP-1 receptor agonist tirzepatide for the treatment of type-2 diabetes and obesity. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2022 Oct 13;13:1004044. doi: 10.3389/fendo.2022.1004044. PMID: 36313764; PMCID: PMC9606350.
- 144) Lenz D, Jørgensen MH, Kelly D, Cardinale V, Geerts A, Gonçalves Costa I, Fichtner A, Garbade SF, Hegen B, Hilberath J, de Kleine R, Kupčinskas L, McLin V, Niesert M, Prado Gonzalez V, Sturm E, Staufenber C, Tjwa E, Willemse J, Zeher BF, Larsen FS, Sebode M, Ytting H. Aetiology and outcome of adult and paediatric acute liver failure in Europe. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2023 Mar 17. doi: 10.1097/MPG.0000000000003777. Epub ahead of print. PMID: 36930963.
- 145) Nomden M, Alizai NK, Betalli P, Bruggink JLM, Cananzi M, Christensen VB, D'Antiga L, Davenport M, Fischler B, Hindemith L, Hukkanen M, Johansen LS, de Kleine RH, Madadi-Sanjani O, Ong EGP, Pakarinen MP, Petersen C, Ruiz M, Schunn M, Sturm E, Verkade HJ, Wildhaber BE, Hulscher JBF, On Behalf Of Members Of The Biliary Atresia And Related Disorders Bard Community The Ern Ra-Re-Liver. Incidence of Isolated Biliary Atresia during the COVID Lockdown in Europe: Results from a Collaborative Project by RARE-Liver. *J Clin Med.* 2023 Jan 18;12(3):775. doi: 10.3390/jcm12030775. PMID: 36769422; PMCID: PMC9918263.
- 146) Lurz E, Lenz D, Bufler P, Fichtner A, Henning S, Jankofsky M, Kathemann S, Melter M, Oh J, Pfister ED, Sturm E, Knoppke B, Lainka E. The recent outbreak of acute severe hepatitis in children of unknown origin - what is known so far. *J Hepatol.* 2022 Oct;77(4):1214-1215. doi: 10.1016/j.jhep.2022.05.039. Epub 2022 Jun 15. PMID: 35714809.
- 147) Thompson RJ, Arnell H, Artan R, Baumann U, Calvo PL, Czubkowski P, Dalgic B, D'Antiga L, Durmaz Ö, Fischler B, Gonzalès E, Grammatikopoulos T, Gupte G, Hardikar W, Houwen RHJ, Kamath BM, Karpen SJ, Kjems L, Lacaille F, Lachaux A, Lainka E, Mack CL, Mattsson JP, McKiernan P, Özén H, Rajwal SR, Roquelaure B, Shagran M, Shteyer E, Soufi N, Sturm E, Tessier ME, Verkade HJ, Horn P. Odevixibat treatment in progressive familial intrahepatic cholestasis: a randomised, placebo-controlled, phase 3 trial. *Lancet Gastroenterol Hepatol.* 2022 Sep;7(9):830-842. doi: 10.1016/S2468-1253(22)00093-0. Epub 2022 Jul 1. PMID: 35780807.
- 148) Madadi-Sanjani O, Fortmann D, Rolle U, Rodeck B, Sturm E, Pfister ED, Kuebler JF, Baumann U, Schmittenthaler P, Petersen C. Centralization of Biliary Atresia: Has Germany Learned Its Lessons? *Eur J Pediatr Surg.* 2022 Jun;32(3):233-239. doi: 10.1055/s-0041-1723994. Epub 2021 Mar 4. PMID: 33663007.
- 149) Elonen L, Wölfle L, de Laffolie J, Posovszky C; CEDATA-GPGE-Study-Group. Isolated Crohn's Colitis: Is Localization Crucial? Characteristics of Pediatric Patients From the CEDATA-GPGE Registry. *Front Pediatr.* 2022 May 31;10:875938. doi: 10.3389/fped.2022.875938. PMID: 35712614; PMCID: PMC9194809.
- 150) de Kleine RH, Lexmond WS, Buescher G, Sturm E, Kelly D, Lohse AW, Lenz D, Hörby Jørgensen M; contributors to the survey. Severe acute hepatitis and acute liver failure of unknown origin in children: a questionnaire-based study within 34 paediatric liver centres in 22 European countries and Israel, April 2022. *Euro Surveill.* 2022 May;27(19):2200369. doi: 10.2807/1560-7917.ES.2022.27.19.2200369. PMID: 35551705; PMCID: PMC9101968.
- 151) Peters M, Sturm E, Hartleif S, Capobianco I, Radtke A, Müller M, Gerbig I, Schäfer J, Königsrainer A, Nadalin S. Whole liver transplantation in children under 10 kg: How to minimize the high risks of a still challenging procedure. *Pediatr Transplant.* 2022 May;26(3):e14222. doi: 10.1111/petr.14222. Epub 2022 Jan 7. PMID: 34994042.
- 152) de Ville de Goyet J, Illhardt T, Chardot C, Dike PN, Baumann U, Brandt K, Wildhaber BE, Pakarinen M, di Francesco F, Sturm E, Cornet M, Lemoine C, Pfister ED, Calinescu AM, Hukkanen M, Harpavat S, Tuzzolino F, Superina R. Variability of Care and Access to Transplantation for Children with Biliary Atresia Who Need a Liver Replacement. *J Clin Med.* 2022 Apr 12;11(8):2142. doi: 10.3390/jcm11082142. PMID: 35456234; PMCID: PMC9032543.
- 153) Sieverding L, Michel J, Urla C, Sturm E, Winkler F, Hofbeck M, Fuchs J, Hilberath J, Warmann SW. Spectrum of Interventional Procedures During Hybrid Central Line Placement in Pediatric Intestinal Rehabilitation Patients With End-Stage Vascular Access. *Front Nutr.* 2022 Mar 28;9:863063. doi: 10.3389/fnut.2022.863063. PMID: 35419386; PMCID: PMC8995563.
- 154) Angiokeratoma corporis diffusum with severe acroparesthesia, an endothelial abnormality, and inconspicuous genetic findings.;Harzer K, Beck-Wödl S, Haack TB ;*J Cutan Pathol.*49;3:293-298;10.1111/cup.14154;
- 155) Human COQ4 deficiency: delineating the clinical, metabolic and neuroimaging phenotypes.;Laugwitz L, Seibt A, Herebian D, Peralta S, Kienzle I, Buchert R, Falb R, Gauck D, Müller A, Grimmel M, Beck-Woedel S, Kern J, Daliri K, Katibeh P, Danhauser K, Leiz S, Alesi V, Baertling F, Vasco G, Steinfeld R, Wagner M, Caglayan AO, Gumus H, Burmeister M, Malyatepek E, Martinelli D, Tamhankar PM, Tamhankar V, Joset P, Steindl K, Rauch A, Bonnen PE, Froukh T, Groeschel S, Krägeloh-Mann I, Haack TB, Distelmaier F ;*J Med Genet.*59;9:878-887;10.1136/jmedgenet-2021-107729;
- 156) Quality of Life After Deep Brain Stimulation of Pediatric Patients with Dyskinetic Cerebral Palsy: A Prospective, Single-Arm, Multicenter Study with a Subsequent Randomized Double-Blind Crossover (STIM-CP).;Koy A, Kühn AA, Huebl J, Schneider GH, van Riesen AK, Eckenweiler M, Rensing-Zimmermann C, Coenen VA, Krauss JK, Saryyeva A, Hartmann H, Haeussler M, Volkmann J, Matthies C, Horn A, Schnitzler A, Vesper J, Gharabaghi A, Weiss D, Bevot A, Marks W,

- Pomykal A, Monbaliu E, Borck G, Mueller J, Prinz-Langenohl R, Dembek T, Visser-Vandewalle V, Wirths J, Schiller P, Hellmich M, Timmermann L, STIM-CP investigators ;*Mov Disord*;37;4;799-811;10.1002/mds.28898;
- 157) Genotype-phenotype correlations in SCN8A-related disorders reveal prognostic and therapeutic implications.;Johannessen KM, Liu Y, Koko M, Gjerulfsen CE, Sonnenberg L, Schubert J, Fenger CD, Eltokhi A, Rannap M, Koch NA, Lauxmann S, Krüger J, Kegele J, Canafoglia L, Franceschetti S, Mayer T, Rebstock J, Zacher P, Ruf S, Alber M, Sterbova K, Las-suthová P, Vlckova M, Lemke JR, Platzer K, Krey I, Heine C, Wieczorek D, Kroell-Seger J, Lund C, Klein KM, Billie Au PY, Rho JM, Ho AW, Masnada S, Veggiotti P, Giordano L, Accorsi P, Hoei-Hansen CE, Striano P, Zara F, Verhelst H, Verhoeven JS, van der Zwaag B, Harder AVE, Brilstra E, Pendziwiat M, Lebon S, Vaccarezza M, Minh Le N, Christensen J, Grønborg S, Scherer SW, Howe J, Fazeli W, Howell KB, Leventer R, Stutterd C, Walsh S, Gerard M, Gerard B, Matri-cardi S, Bonardi CM, Sartori S, Berger A, Hoffman-Zacharska D, Mastrangelo M, Darra F, Vøllo A, Motazacker MM, Lakeman P, Nizon M, Betzler C, Altuzarre C, Caume R, Roubertie A, Gélisse P, Marini C, Guerrini R, Bilan F, Tibussek D, Koch-Hogrebe M, Perry MS, Ichikawa S, Dadali E, Sharkov A, Mishina I, Abramov M, Kanivets I, Korostelev S, Kutsev S, Wain KE, Eisenhauer N, Wagner M, Savatt JM, Müller-Schlüter K, Bassan H, Borovikov A, Nassogne MC, Destrée A, Schoonjans AS, Meuwissen M, Buzatu M, Jansen A, Scalais E, Srivastava S, Tan WH, Olson HE, Loddenkemper T, Poduri A, Helbig KL, Helbig I, Fitzgerald MP, Goldberg EM, Roser T, Borggraefe I, Brünger T, May P, Lal D, Le-derer D, Rubboli G, Heyne HO, Lesca G, Hedrich UBS, Benda J, Gardella E, Lerche H, Møller RS ;*Brain*;145;9;2991-3009;10.1093/brain/awab321;
- 158) A Mutation-Agnostic Hematopoietic Stem Cell Gene Therapy for Metachromatic Leukodystrophy.;Antony JS, Daniel-Moreno A, Lamsfus-Calle A, Raju J, Kaftancioglu M, Ureña-Bailén G, Rottenberger J, Hou Y, Santhanakumaran V, Lee JH, Heumos L, Böhringer J, Krägeloh-Mann I, Handgretinger R, Mezger M ;*CRISPR J*;5;1;66-79;10.1089/crispr.2021.0075;
- 159) Gene replacement therapy with onasemnogene abeparvovec in children with spinal muscular atrophy aged 24 months or younger and bodyweight up to 15 kg: an observational cohort study.;Weiß C, Ziegler A, Becker LL, Johannsen J, Brennenstuhl H, Schreiber G, Flotats-Bastardas M, Stoltenburg C, Hartmann H, Illsinger S, Denecke J, Pechmann A, Müller-Felber W, Vill K, Blaschek A, Smitka M, van der Stam L, Weiss K, Winter B, Goldhahn K, Plecko B, Horber V, Bernert G, Husain RA, Rauscher C, Trollmann R, Garbade SF, Hahn A, von der Hagen M, Kaindl AM ;*Lancet Child Adolesc Health*;6;1;17-27;10.1016/S2352-4642(21)00287-X;
- 160) A Novel, Apparently Silent Variant in MFSD8 Causes Neuronal Ceroid Lipofuscinosis with Marked Intrafamilial Variability.;Reith M, Zeltner L, Schaeferhoff K, Witt D, Zuleger T, Haack TB, Bornemann A, Alber M, Ruf S, Schoels L, Stingl K, Weisschuh N ;*Int J Mol Sci*;23;4;;10.3390/ijms23042271;
- 161) Improved upper limb function in non-ambulant children with SMA type 2 and 3 during nusinersen treatment: a prospective 3-years SMArtCARE registry study.;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, Bertsche A, Vill K, Baumann M, Baumgartner M, Cordts I, Eisenkölbl A, Flotats-Bastardas M, Friese J, Günther R, Hahn A, Horber V, Husain RA, Illsinger S, Jahnel J, Johannsen J, Köhler C, Kölbel H, Müller M, von Moers A, Schwerin-Nagel A, Reihle C, Schlachter K, Schreiber G, Schwartz O, Smitka M, Steiner E, Trollmann R, Weiler M, Weiß C, Wiegand G, Wilichowski E, Ziegler A, Lochmüller H, Kirschner J, SMArtCARE study group ;*Orphanet J Rare Dis*;17;1;;10.1186/s13023-022-02547-8;
- 162) Inherited variants in CHD3 show variable expressivity in Snijders Blok-Campeau syndrome.;van der Spek J, den Hoed J, Snijders Blok L, Dingemans AJM, Schijven D, Nellaker C, Venselaar H, Astuti GDN, Barakat TS, Bebin EM, Beck-Wödl S, Beunders G, Brown NJ, Brunet T, Brunner HG, Campeau PM, Čuturilo G, Gilissen C, Haack TB, Hüning I, Husain RA, Kamien B, Lim SC, Lovrecic L, Magg J, Maver A, Miranda V, Monteil DC, Ockeloen CW, Pais LS, Plaiasu V, Raiti L, Richmond C, Rieß A, Schwaibold EMC, Simon MEH, Spranger S, Tan TY, Thompson ML, de Vries BBA, Wilkins EJ, Willemse MH, Francks C, Vissers LELM, Fisher SE, Kleefstra T ;*Genet Med*;24;6;1283-1296;10.1016/j.gim.2022.02.014;
- 163) Predicting clinical phenotypes of metachromatic leukodystrophy based on the arylsulfatase A activity and the ARSA genotype? - Chances and challenges.;Santhanakumaran V, Groeschel S, Harzer K, Kehrer C, Elgün S, Beck-Wödl S, Hengel H, Schöls L, Haack TB, Krägeloh-Mann I, Laugwitz L ;*Mol Genet Metab*;137;3;273-282;10.1016/j.ymgme.2022.09.009;
- 164) Chitotriosidase is a biomarker for adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia.;Hayer SN, Santhanakumaran V, Böhringer J, Schöls L ;*Ann Clin Transl Neurol*;9;11;1807-1812;10.1002/acn3.51656;
- 165) Hematopoietic Stem Cell Transplantation with Mesenchymal Stromal Cells in Children with Metachromatic Leukodystrophy.;Cabanillas Stanchi KM, Böhringer J, Strölin M, Groeschel S, Lenglinger K, Treuner C, Kehrer C, Laugwitz L, Bevot A, Kaiser N, Schumm M, Lang P, Handgretinger R, Krägeloh-Mann I, Müller I, Döring M ;*Stem Cells Dev*;31;7-8;163-175;10.1089/scd.2021.0352;
- 166) Therapy Trial Design in Vanishing White Matter: An Expert Consortium Opinion.;van der Knaap MS, Bonkowsky JL, Vanderver A, Schiffmann R, Krägeloh-Mann I, Bertini E, Bernard G, Fatemi SA, Wolf NI, Saunier-Vivar E, Rauner R, Dekker H, van Bokhoven P, van de Ven P, Leferink PS ;*Neurol Genet*;8;2;;10.1212/NXG.0000000000000657;
- 167) Acute-onset paralytic strabismus in toddlers is important to consider as a potential early sign of late-infantile Metachromatic Leukodystrophy.;Beerepoot S, Wolf NI, Wehner K, Bender B, van der Knaap MS, Krägeloh-Mann I, Groeschel S ;*Eur J Paediatr Neurol*;37;;87-93;10.1016/j.ejpn.2022.01.020;
- 168) Recognizing early MRI signs (or their absence) is crucial in diagnosing metachromatic leukodystrophy.;Schoenmakers DH, Beerepoot S, Krägeloh-Mann I, Elgün S, Bender B, van der Knaap MS, Wolf NI, Groeschel S ;*Ann Clin Transl Neurol*;9;12;1999-2009;10.1002/acn3.51692;
- 169) Modified Delphi procedure-based expert consensus on endpoints for an international disease registry for Metachromatic Leukodystrophy: The European Metachromatic Leukodystrophy initiative (MLDi).;Schoenmakers DH, Beerepoot S, van den Berg S, Adang L, Bley A, Boelens JJ, Fumagalli F, Goetsch WG, Grønborg S, Groeschel S, van Hasselt PM, Hollak CEM, Lindemans C, Mochel F, Mol PGM, Sevin C, Zerem A, Schöls L, Wolf NI ;*Orphanet J Rare Dis*;17;1;;10.1186/s13023-022-02189-w;

- 170) [Spinal muscular atrophy].;Martin P, Horber V, Park J, Kronlage C, Grimm A ;*Nervenarzt*;93;2;191-200;10.1007/s00115-021-01256-0;
- 171) Functional correlates of clinical phenotype and severity in recurrent SCN2A variants.;Berecki G, Howell KB, Heighway J, Olivier N, Rodda J, Overmars I, Vlaskamp DRM, Ware TL, Ardern-Holmes S, Lesca G, Alber M, Veggiani P, Scheffer IE, Berkovic SF, Wolff M, Petrou S ;*Commun Biol*;5;1;;10.1038/s42003-022-03454-1;
- 172) Early-Onset and Severe Complex Hereditary Spastic Paraparesis Caused by De Novo Variants in SPAST.;Mo A, Saffari A, Kellner M, Döbler-Neumann M, Jordan C, Srivastava S, Zhang B, Sahin M, Fink JK, Smith L, Posey JE, Alter KE, Toro C, Blackstone C, Soldatos AG, Christie M, Schüle R, Ebrahimi-Fakhari D ;*Mov Disord*;37;12;2440-2446;10.1002/mds.29225;
- 173) ALK-positive histiocytosis: a new clinicopathologic spectrum highlighting neurologic involvement and responses to ALK inhibition.; Kemps PG, Picarsic J, Durham BH, Hélias-Rodziewicz Z, Hiemke-Jiwa L, van den Bos C, van de Wetering MD, van Noesel CJM, van Laar JAM, Verdijk RM, Flucke UE, Hogendoorn PCW, Woei-A-Jin FJSH, Sciot R, Beilken A, Feuerhake F, Ebinger M, Möhle R, Fend F, Bornemann A, Wiegering V, Ernestus K, Méry T, Gryniewicz-Kwiatkowska O, Dembowska-Baginska B, Evseev DA, Potapenko V, Baykov VV, Gaspari S, Rossi S, Gessi M, Tamburini G, Héritier S, Donadieu J, Bonneau-Lagacherie J, Lamaison C, Farnault L, Fraitag S, Jullié ML, Haroche J, Collin M, Allotey J, Madni M, Turner K, Picton S, Barbaro PM, Poulin A, Tam IS, El Demellawy D, Empringham B, Whitlock JA, Raghunathan A, Swanson AA, Suchi M, Brandt JM, Yaseen NR, Weinstein JL, Eldem I, Sisk BA, Sridhar V, Atkinson M, Massoth LR, Hornick JL, Alexandrescu S, Yeo KK, Petrova-Drus K, Peeke SZ, Muñoz-Arcos LS, Leino DG, Grier DD, Lorsbach R, Roy S, Kumar AR, Garg S, Tiwari N, Schafnerak KT, Henry MM, van Halteren AGS, Abla O, Diamond EL, Emile JF; *Blood*; 2022; 139; 2; 256-280;10.1182/blood.2021013338
- 174) Blinatumomab in pediatric relapsed/refractory B-cell acute lymphoblastic leukemia: RIALTO expanded access study final analysis.;Locatelli F, Zugmaier G, Mergen N, Bader P, Jeha S, Schlegel PG, Bourquin JP, Handgretinger R, Brethon B, Rössig C, Kormany WN, Viswagnachar P, Chen-Santel C; *Blood Adv*; 2022; 6; 3; 1004-1014; 10.1182/bloodadvances.2021005579
- 175) Could (should) we abandon total body irradiation for conditioning in children with leukemia.;Handgretinger R, Lang P; *Blood Rev*; 2022;56; 10.1016/j.blre.2022.100966
- 176) Infection control of COVID-19 in pediatric tertiary care hospitals: challenges and implications for future pandemics.;Rempelis J, Hilberath J, Ganzenmüller T, Slavetinsky C, Vasconcelos MK, Gnädig M, Liese J, Göpel S, Lang P, Heinzel O, Renk H; *BMC Pediatr*; 2022; 22; 1; 10.1186/s12887-022-03299-x
- 177) Results of a multicenter phase I/II trial of TCR $\beta$  and CD19-depleted haploidentical hematopoietic stem cell transplantation for adult and pediatric patients.;Bethge WA, Eyrich M, Mielke S, Meisel R, Niederwieser D, Schlegel PG, Schulz A, Greil J, Bunjes D, Brecht A, Kuball J, Schumm M, Vucinic V, Wiesneth M, Bonig H, Westinga K, Biedermann S, Holtkamp S, Karitzky S, Malchow M, Siewert C, Handgretinger R, Lang P ; *Bone Marrow Transplant*; 2022; 57; 3; 423-430; 10.1038/s41409-021-01551-z
- 178) Epitope detection in monocytes (EDIM) for liquid biopsy including identification of GD2 in childhood neuroblastoma-a pilot study.;Stagno MJ, Schmidt A, Bochem J, Urla C, Handgretinger R, Cabanillas Stanchi KM, Saup R, Queudeville M, Fuchs J, Warmann SW, Schmid E ; *Br J Cancer*; 2022; 127; 7; 1324-1331;10.1038/s41416-022-01855-x
- 179) Long-Term Clinical Outcome and Prognostic Factors of Children and Adolescents with Localized Rhabdomyosarcoma Treated on the CWS-2002P Protocol.;Koscielniak E, Blank B, Vokuhl C, Kazanowska B, Ladenstein R, Niggli F, Ljungman G, Handgretinger R, Seitz G, Fuchs J, Fröhlich B, Scheer M, Wessalowski R, Schmid I, Sparber-Sauer M, Klingebiel T ;*Cancers (Basel)*; 2022; 14; 4; 10.3390/cancers14040899
- 180) Outcome for Pediatric Adreno-Cortical Tumors Is Best Predicted by the COG Stage and Five-Item Microscopic Score-Report from the German MET Studies.;Kuhlen M, Kunstreich M, Wudy SA, Holterhus PM, Lessel L, Schneider DT, Brecht IB, Schewe DM, Seitz G, Roecken C, Vokuhl C, Johann PD, Frühwald MC, Vorwerk P, Redlich A ;*Cancers (Basel)*; 2022; 15; 1; 10.3390/cancers15010225
- 181) Extracorporeal photopheresis versus standard treatment for acute graft-versus-host disease after haematopoietic stem cell transplantation in children and adolescents.;Buder K, Zirngibl M, Baptista S, Meerpoli JJ, Strahm B, Bassler D, Weitz M ;*Cochrane Database Syst Rev*; 2022;9;9; 10.1002/14651855.CD009759.pub4
- 182) Extracorporeal photopheresis versus alternative treatment for chronic graft-versus-host disease after haematopoietic stem cell transplantation in children and adolescents.;Buder K, Zirngibl M, Baptista S, Meerpoli JJ, Strahm B, Bassler D, Weitz M ;*Cochrane Database Syst Rev*; 2022;6;6; 10.1002/14651858.CD009898.pub4
- 183) A Mutation-Agnostic Hematopoietic Stem Cell Gene Therapy for Metachromatic Leukodystrophy.;Antony JS, Daniel-Moreno A, Lamsfus-Calle A, Raju J, Kaftancıoglu M, Ureña-Bailén G, Rottenberger J, Hou Y, Santhanakumaran V, Lee JH, Heumos L, Böhringer J, Krägeloh-Mann I, Handgretinger R, Mezger M ; *CRISPR J*; 2022;5;1;66-79; 10.1089/crispr.2021.0075
- 184) Diagnostic and prognostic classification of atypical spitzoid tumours based on histology and genomic aberrations: A prospective cohort study with long-term follow-up.;Gassenmaier M, Soltanpour N, Held L, Metzler G, Yazdi AS, Brecht IB, Schneider DT, Stadler R, Garbe C, Bauer J ; *Eur J Cancer*; 2022;163;200-210; 10.1016/j.ejca.2021.12.016
- 185) Primary lung carcinoma in children and adolescents: An analysis of the European Cooperative Study Group on Paediatric Rare Tumours (EXPERT).;Abele M, Bajčiová V, Wright F, Behjati S, Voggel S, Schneider DT, Mallebranche C, Česen Mazič M, Guillén G, Krawczyk M, Bień E, Roganovic J, Bisogno G, Chiaravalli S, Ferrari A, Brecht IB, Orbach D, Reguerre Y, Virgote C ; *Eur J Cancer*; 2022;175; 19-30;10.1016/j.ejca.2022.08.007
- 186) Time-dependent analysis of adoptive immunotherapy following sequential FLAMSA-reduced intensity conditioning and allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in patients with high-risk myeloid neoplasia.;Weller JF, Mezger M, Seifert LL, Vogel W, Schneidawind D, Faul C, Bethge W, Lengerke C, Christopeit M; *Eur J Haematol*; 2022;108;3;244-263; 10.1111/ejh.1373

- 187) Ex vivo and in vivo T-cell depletion in allogeneic transplantation: towards less or non-cytotoxic conditioning regimens.;Handgretinger R, Arendt AM, Maier CP, Lang P; Expert Rev Clin Immunol; 2022; 18;12;1285-1296; 10.1080/1744666X.2022.2134857
- 188) No Improvement of Survival for Alveolar Rhabdomyosarcoma Patients After HLA-Matched Versus -Mismatched Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation Compared to Standard-of-Care Therapy.;Schöber SJ, Hallmen E, Reßle F, Gassmann H, Prexler C, Wawer A, von Luettichau I, Ladenstein R, Kazanowska B, Ljungman G, Niggli F, Lohi O, Hauer J, Gruhn B, Klingebiel T, Bader P, Burdach S, Lang P, Sparber-Sauer M, Koscieniak E, Thiel U ; Front Oncol; 2022;12; 10.3389/fonc.2022.878367
- 189) Challenges in Gene Therapy for Somatic Reverted Mosaicism in X-Linked Combined Immunodeficiency by CRISPR/Cas9 and Prime Editing.;Hou Y, Ureña-Bailén G, Mohammadian Gol T, Gratz PG, Gratz HP, Roig-Merino A, Antony JS, Lamsfus-Calle A, Daniel-Moreno A, Handgretinger R, Mezger M; Genes (Basel); 2022;13;12; 10.3390/genes13122348
- 190) Preclinical Evaluation of CRISPR-Edited CAR-NK-92 Cells for Off-the-Shelf Treatment of AML and B-ALL.;Ureña-Bailén G, Dobrowolski JM, Hou Y, Dirlam A, Roig-Merino A, Schleicher S, Atar D, Seitz C, Feucht J, Antony JS, Mohammadian Gol T, Handgretinger R, Mezger M ;Int J Mol Sci; 2022; 23; 21; 10.3390/ijms232112828
- 191) The genomic landscape of pediatric renal cell carcinomas.;Beck P, Selle B, Madenach L, Jones DTW, Vokuhl C, Gopisetty A, Nabbi A, Brecht IB, Ebinger M, Wegert J, Graf N, Gessler M, Pfister SM, Jäger N ; iScience; 2022;25;4; 10.1016/j.isci.2022.104167
- 192) Frequent FGFR1 hotspot alterations in driver-unknown low-grade glioma and mixed neuronal-glial tumors.;Engelhardt S, Behling F, Beschorner R, Eckert F, Kohlhof P, Tatagiba M, Tabatabai G, Schuhmann MU, Ebinger M, Schittenhelm J ; J Cancer Res Clin Oncol; 2022; 148; 4; 857-866; 10.1007/s00432-021-03906-x
- 193) D,L-Methadone enhances the cytotoxic activity of standard chemotherapeutic agents on pediatric rhabdomyosarcoma.;Urla C, Corteletti I, Raible AS, Handgretinger R, Fuchs J, Warmann SW, Schmid E ; J Cancer Res Clin Oncol; 2022;148;6;1337-1350; 10.1007/s00432-022-03945-y
- 194) Early Reconstitution of Antibody Secreting Cells after Allogeneic Stem Cell Transplantation.;Hinterleitner M, Hinterleitner C, Malenke E, Federmann B, Holzer U, Müller M, Bethge WA, Wirths S ;J Clin Med; 2022;11;1; 10.3390/jcm11010270
- 195) Variant in the PLCG2 Gene May Cause a Phenotypic Overlap of APLAID/PLAID: Case Series and Literature Review.;Welzel T, Oefelein L, Holzer U, Müller A, Menden B, Haack TB, Groß M, Kuemmerle-Deschner JB; J Clin Med; 2022;11;15; 10.3390/jcm11154369
- 196) Editorial to: Advance in the Treatment of Pediatric Leukemia.;Handgretinger R ; J Clin Med; 2022;11;9; 10.3390/jcm11092361
- 197) PAX6 is frequently expressed in ependymal tumours and associated with prognostic relevant subgroups.;Tabasaran J, Schuhmann M, Ebinger M, Honegger J, Renovanz M, Schittenhelm J ;J Clin Pathol; 2022; 75;11; 759-765; 10.1136/jclinpath-2021-207526
- 198) Resection extent and BRAF V600E mutation status determine postoperative tumor growth velocity in pediatric low-grade glioma: results from a single-center cohort analysis.;Gorodezki D, Zipfel J, Queueville M, Sosa J, Holzer U, Kern J, Bevot A, Schittenhelm J, Nägele T, Ebinger M, Schuhmann MU ; J Neurooncol; 2022;160;3;567-576; 10.1007/s11060-022-04176-4
- 199) 131I-GD2-ch14.18 Scintigraphy to Evaluate Option for Radioimmunotherapy in Patients with Advanced Tumors.;Zhang Y, Kupferschlaeger J, Lang P, Reischl G, Handgretinger R, la Fougerie C, Dittmann H ; J Nucl Med; 2022;63;2;205-211; 10.2967/jnumed.120.261854
- 200) Rare Tumors in Children and Adolescents - the STEP Working Group's Evolution to a Prospective Registry.;Hippert F, Desing L, Diez S, Witowski A, Bernbeck B, Abele M, Seitz C, Erdmann F, Brecht I, Schneider DT ; Klin Padiatr; 2022;234;3;146-153; 10.1055/a-1675-3145
- 201) TH1 cytokines induce senescence in AML.;Hashimoto H, Güngör D, Krickeberg N, Schmitt J, Doll L, Schmidt M, Schleicher S, Criado-Moronati E, Schilbach K ; Leuk Res; 2022;117; 10.1016/j.leukres.2022.106842
- 202) Incidence of subsequent malignancies after total body irradiation-based allogeneic HSCT in children with ALL - long-term follow-up from the prospective ALL-SCT 2003 trial.;Eichinger A, Poetschger U, Glogova E, Bader P, Basu O, Beier R, Burkhardt B, Classen CF, Claviez A, Corbacioglu S, Deubzer HE, Greil J, Gruhn B, Güngör T, Kafa K, Kühl JS, Lang P, Lange BS, Meisel R, Müller I, Sauer MG, Schlegel PG, Schulz A, Stachel D, Strahm B, Wawer A, Peters C, Albert MH ; Leukemia; 2022;36; 11; 2567-2576; 10.1038/s41375-022-01693-z;
- 203) Mutations in ALK signaling pathways conferring resistance to ALK inhibitor treatment lead to collateral vulnerabilities in neuroblastoma cells.;Berlak M, Tucker E, Dorel M, Winkler A, McGearey A, Rodriguez-Fos E, da Costa BM, Barker K, Fyle E, Calton E, Eising S, Ober K, Hughes D, Koutroumanidou E, Carter P, Stankunaite R, Proszek P, Jain N, Rosswog C, Dorado-Garcia H, Molenaar JJ, Hubank M, Barone G, Anderson J, Lang P, Deubzer HE, Künkele A, Fischer M, Egger A, Kloft C, Henssen AG, Boettcher M, Hertwig F, Blüthgen N, Chesler L, Schulte JH ;Mol Cancer; 2022; 21;1; 10.1186/s12943-022-01583-z
- 204) Cancer in the context of disorders of growth and development. Pediatrics meets oncology meets pediatrics;Schneider DT, Blessing T, Graf N, Abele M, Brecht IB, Rosenbaum T ;Monatsschr Kinderheilkd; 2022; 170; 8; 730-737; 10.1007/s00112-022-01540-6
- 205) The oncogenic fusion protein DNAJB1-PRKACA can be specifically targeted by peptide-based immunotherapy in fibrolamellar hepatocellular carcinoma.;Bauer J, Köhler N, Maringer Y, Bucher P, Bilich T, Zwick M, Dicks S, Nelde A, Dubbelhaar M, Scheid J, Wacker M, Heitmann JS, Schroeder S, Rieth J, Denk M, Richter M, Klein R, Bonzheim I, Luibrand J, Holzer U, Ebinger M, Brecht IB, Bitzer M, Boerries M, Feucht J, Salih HR, Rammensee HG, Hailfinger S, Walz JS ; Nat Commun; 2022; 13; 1; 10.1038/s41467-022-33746-3

- 206) A topological refactoring design strategy yields highly stable granulopoietic proteins.;Skokowa J, Hernandez Alvarez B, Coles M, Ritter M, Nasri M, Haaf J, Aghaallaei N, Xu Y, Mir P, Krah AC, Rogers KW, Maksymenko K, Bajoghli B, Welte K, Lupas AN, Müller P, ElGamacy M ; Nat Commun; 2022; 13;1; 10.1038/s41467-022-30157-2
- 207) HLA-independent T cell receptors for targeting tumors with low antigen density.;Mansilla-Soto J, Eyquem J, Haubner S, Hamieh M, Feucht J, Paillon N, Zucchetti AE, Li Z, Sjöstrand M, Lindenbergh PL, Saetersmoen M, Dobrin A, Maurin M, Iyer A, Garcia Angus A, Miele MM, Zhao Z, Giavridis T, van der Stegen SJC, Tamzalit F, Rivière I, Huse M, Hendrickson RC, Hivroz C, Sadelain M ; Nat Med; 2022; 28; 2; 345-352; 10.1038/s41591-021-01621-1
- 208) Incidences and characteristics of primary lung malignancies in childhood in Germany: An analysis of population-based data from German cancer registries.;Abele M, Voggel S, Bremensdorfer C, Spix C, Erdmann F, Kuhlen M, Redlich A, Ebinger M, Lang P, Schneider DT, Brecht IB ;Pediatr Blood Cancer; 2022; 69; 9; 10.1002/pbc.29744
- 209) Creating a data commons: The INternational Soft Tissue SaRcoma ConsorTium (INSTRuCT).;Wyatt KD, Birz S, Hawkins DS, Minard-Colin V, Rodeberg DA, Sparber-Sauer M, Bisogno G, Koscielniak E, De Salvo GL, Ebinger M, Merks JHM, Wolden SL, Xue W, Volchenboum SL, INternational Soft Tissue SaRcoma ConsorTium (INSTRuCT) ; Pediatr Blood Cancer; 2022;69;11; 10.1002/pbc.29924
- 210) Introducing isotonic fluids into pediatric oncology.;Heinz AT, Eichholz T, Queudeville M, Hartmann U, Ott A, Heinzel O, Handgretinger R, Ebinger M ; Pediatr Hematol Oncol; 2022;39;4;357-364; 10.1080/08880018.2021.1996494
- 211) Immunological recovery following HLA-matched CD3+ TCR  $\alpha\beta+$ /CD19+ depleted hematopoietic stem cell transplantation in children.;Sperl D, Lang P, Benesch M, Bainschab A, Urban C, Wilfing R, Feuchtinger T, Döring M, Seitz C, Strenger V, Lackner H, Seidel MG, Perwein T, Handgretinger R, Sipurzynski S, Rosskopf K, Schwinger W ; Pediatr Transplant; 2022;26;5;;10.1111/petr.14285
- 212) Timing of reconstruction of the lower urinary tract in pediatric kidney transplant recipients: A CERTAIN multicenter analysis of current practice.;Patry C, Höcker B, Dello Strologo L, Baumann L, Grenda R, Peruzzi L, Oh J, Pape L, Weber LT, Weitz M, Awan A, Carraro A, Zirngibl M, Hansen M, Müller D, Bald M, Pecqueux C, Krupka K, Fichtner A, Tönshoff B, Nyarangi-Dix J ;Pediatr Transplant; 2022;26;6; 10.1111/petr.14328
- 213) NK cell content does not seem to influence engraftment in ex vivo T cell depleted haploidentical stem cell transplantation.;Merli P, Eichholz T, Catanoso ML, Lang P, Locatelli F ; Stem Cell Reports; 2022;17;3;443-445; 10.1016/j.stemcr.2022.02.006
- 214) Hematopoietic Stem Cell Transplantation with Mesenchymal Stromal Cells in Children with Metachromatic Leukodystrophy.;Cabanillas Stanchi KM, Böhringer J, Strölin M, Groeschel S, Lenglinger K, Treuner C, Kehrer C, Laugwitz L, Bevot A, Kaiser N, Schumm M, Lang P, Handgretinger R, Krägeloh-Mann I, Müller I, Döring M ;Stem Cells Dev; 2022;31;7-8; 163-175; 10.1089/scd.2021.0352
- 215) Primary immunosuppressive TNI-based conditioning regimens in pediatric patients treated with haploidentical hematopoietic cell transplantation.;Wegener D, Lang P, Paulsen F, Weidner N, Zips D, Ebinger M, Holzer U, Döring M, Heinzelmann F ;Strahlenther Onkol;2022;198;1;66-72;10.1007/s00066-021-01840-y
- 216) Translational immunoPET imaging using a radiolabeled GD2-specific antibody in neuroblastoma;Schmitt J, Schwenck J, Maurer A, Przybille M, Sonanini D, Reischl G, Wehrmueller JE, Quintanilla-Martinez L, Gillies SD, Krueger MA, Schaefer JF, la Fougere C, Handgretinger R, Pichler BJ ; Theranostics; 2022;12;12;5615-5630; 10.7150/thno.56736
- 217) Novel GNE Gene Variants Associated with Severe Congenital Thrombocytopenia and Platelet Sialylation Defect.;Zieger B, Boeckelmann D, Anani W, Falet H, Zhu J, Glonnegger H, Full H, Andresen F, Erlacher M, Lausch E, Fels S, Strahm B, Lang P, Hoffmeister KM ;Thromb Haemost; 2022;122;7; 1139-1146; 10.1055/s-0041-1742207
- 218) Impact of Serum Insulin-Like Growth Factor 1 on Hematopoietic Stem Cell Transplantation Outcome in Pediatric Cancer Patients.;Betzmann D, Döring M, Blumenstock G, Erdmann F, Grabow D, Lang P, Binder G ;Transplant Cell Ther; 2022; 28;7;355.e1-355.e9; 10.1016/j.jtct.2022.03.027
- 219) A Prospective, Multicenter Study of Closed-System Extracorporeal Photopheresis for Children with Steroid-Refactory Acute Graft-versus-Host Disease.;Kitko CL, Abdel-Azim H, Carpenter PA, Dalle JH, Diaz-de-Heredia C, Gaspari S, Genney AR, Handgretinger R, Lawitschka A ; Transplant Cell Ther; 2022;28;5;261.e1-261.e7; 10.1016/j.jtct.2022.01.025
- 220) The Interdisciplinary Diagnosis of Rare Diseases-Results of the Translate-NAMSE Project; Rillig F, Grüters A, Bäumer T, Hoffmann GF, Choukair D, Berner R, Lee-Kirsch MA, Mücke M, Grasemann C, Ripke A, Zeltner L, Müller G, Glauch M, Graessner H, Hauck F, Klein C, Nöthen MM, Riess O, Mundlos S, Meitinger T, Kurt T, Wainwright KL, Schmitt J, Schramm C, Krude H. Dtsch Arztebl Int. 2022 Jul 11; doi: 10.3238/arztebl.m2022.0219.
- 221) Recommendations for whole genome sequencing in diagnostics for rare diseases. Souche E, Beltran S, Brosens E, Belmont JW, Fossum M, Riess O, Gilissen C, Ardeshiravani A, Houge G, van Gijn M, Clayton-Smith J, Synofzik M, de Leeuw N, Deans ZC, Dincer Y, Eck SH, van der Crabben S, Balasubramanian M, Graessner H, Sturm M, Firth H, Ferlini A, Nababout R, De Baere E, Liehr T, Macek M, Matthijs G, Scheffer H, Bauer P, Yntema HG, Weiss MM. Eur J Hum Genet. 2022 May 16. doi: 10.1038/s41431-022-01113-x.
- 222) Paving the Way Toward Meaningful Trials in Ataxias: An Ataxia Global Initiative Perspective. Klockgether T, Ashizawa T, Brais B, Chuang R, Durr A, Fogel B, Greenfield J, Hagen S, Jardim LB, Jiang H, Onodera O, Pedroso JL, Soong BW, Szmulewicz D, Graessner H, Synofzik M; Ataxia Global Initiative (AGI). Mov Disord. 2022 Apr 27. doi: 10.1002/mds.29032.
- 223) European Academy of Neurology guidance for developing and reporting clinical practice guidelines on rare neurological diseases. Aleksovska K, Kobulashvili T, Costa J, Zimmermann G, Ritchie K, Reinhard C, Vignatelli L, Fanciulli A, Damian M, Pavlakova L, Burgunder JM, Kopishinskaya S, Rakusa M, Kovacs N, Erdogan FF, Linton LR, Copetti M, Lamperti C, Servidei S, Evangelista T, Ayme S, Pareyson D, Sellner J, Krarup C, de Visser M, van den Bergh P, Toscano A, Graessner H, Berger T, Bassetti C, Vidailhet M, Trinka E, Deuschl G, Federico A, Leone MA. Eur J Neurol. 2022 Jun;29(6):1571-1586. doi: 10.1111/ene.15267. Epub 2022 Mar 23.

- 224) Development of a patient journey map for people living with cervical dystonia. Benson M, Albanese A, Bhatia KP, Cavillon P, Cuffe L, König K, Reinhard C, Graessner H. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Mar 21;17(1):130. doi: 10.1186/s13023-022-02270-4.
- 225) Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study. Hebestreit H, Zeidler C, Schippers C, de Zwaan M, Deckert J, Heuschmann P, Krauth C, Bullinger M, Berger A, Berneburg M, Brandstetter L, Deibele A, Dieris-Hirche J, Graessner H, Gündel H, Herpertz S, Heuft G, Lapstich AM, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Petermann-Meyer A, Müller S, Ott S, Pfister L, Quitmann J, Romanos M, Rutsch F, Schaubert K, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Tüscher O, Ungethüm K, Wagner TOF, Haas K; ZSE-DUO working group. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Feb 14;17(1):47. doi: 10.1186/s13023-022-02176-1.
- 226) Preparing n-of-1 Antisense Oligonucleotide Treatments for Rare Neurological Diseases in Europe: Genetic, Regulatory, and Ethical Perspectives. Synofzik M, van Roon-Mom WMC, Marckmann G, van Duyvenvoorde HA, Graessner H, Schüle R, Aartsma-Rus A. *Nucleic Acid Ther.* 2022 Apr;32(2):83-94. doi: 10.1089/nat.2021.0039.
- 227) Management of neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis associated peripheral and intraspinal schwannomas: influence of surgery, genetics, and localization. *J Neurooncol.* 2022 Sep;159(2):271-279. Isabel Gugel, Florian Grimm, Marcos Tatagiba, Martin U Schuhmann, Julian Zipfel
- 228) Spectrum of Interventional Procedures During Hybrid Central Line Placement in Pediatric Intestinal Rehabilitation Patients With End-Stage Vascular Access. Sieverding L, Michel J, Urla C, Sturm E, Winkler F, Hofbeck M, Fuchs J, Hilberath J and Warmann SW (2022). *Front. utr.* 9:863063. doi: 10.3389/fnut.2022.863063
- 229) -Impact of the COVID-19 pandemic on paediatric intestinal failure patients and their caregivers. J. Hilberath, E. Sturm, F. Winkler, F. Riegger, L. Heister, S. Warmann. G-P-078 (Abstract)
- 230) -Nutrition in children with short bowel syndrome. Johannes Hilberath, Valerie Stolz, Lena Heister, Martina Kohl-Sobania. Kinder- und Jugendmedizin. DOI 10.1055/a-1938-3033. ISSN 1617-0288