



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

Qualitätsbericht 2019

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

Dokumenten-ID:	Qualitätsbericht-2019
Version:	1.0
Erstelldatum:	30-Jun-2020

Inhaltsverzeichnis

1	Das ZSE Tübingen im Überblick	3
1.1	Aufbau und Organisation	3
1.2	Organisation des Erstkontaktes.....	5
1.3	Versorgungspfad des ZSE Tübingen	6
2	Die Arbeit der Fachzentren des ZSE Tübingen	7
2.1	Anzahl Patient*innen 2019	7
2.2	Interdisziplinäre Teams	8
2.3	Vernetzung	8
2.3.1	Nationale Vernetzung.....	8
2.4	Interdisziplinäre Fallkonferenzen	9
2.5	Zweitmeinungen.....	10
2.6	Telemedizinische Leistungen.....	10
2.7	Informationsveranstaltungen für Betroffene und Patientenorganisationen.....	10
2.8	Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen.....	11
2.8.1	Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE).....	11
2.8.2	Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)	11
2.9	Das Tübinger Transitionskonzept	12
2.10	Register und Biobanken.....	13
2.11	Forschungstätigkeit	14
2.12	Publikationen.....	16
2.13	Qualitätsverbessernde Maßnahmen.....	16
	ANHANG	18

1 Das ZSE Tübingen im Überblick

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen hat es sich zur Aufgabe gemacht, die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Allein in Europa geht man von 30 Millionen Betroffenen aus, in der Bundesrepublik Deutschland von ca. 4 Millionen Menschen - die meisten von ihnen sind Kinder.

Patienten mit Symptomen einer seltenen Erkrankung erhalten oft erst nach vielen Arztbesuchen eine Diagnose, wobei wertvolle Zeit verloren geht. Oft wird auch keine Diagnose gestellt. Patientenrelevante Entscheidungen können so nicht getroffen werden und Eltern und Patienten bleiben in Unsicherheit über Ursache, Behandlungsmöglichkeiten und Prognose ihrer Erkrankung. Die Folgen sind nicht nur ein hoher Leidensdruck auf Seiten der Betroffenen, sondern auch eine unkoordinierte, nicht zielgerichtete und für die Patienten belastende Inanspruchnahme medizinischer Untersuchungen und Leistungen.

Ein zentrales Ziel des ZSE Tübingen zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit einer seltenen Erkrankung ist es daher, eine schnellere und gezieltere Diagnosestellung zu gewährleisten sowie eine professionelle Weiterbehandlung einzuleiten und - wo möglich – Therapieempfehlungen auszusprechen.

1.1 Aufbau und Organisation

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen (A-Zentrum) wurde 2010 als eine Einrichtung des Universitätsklinikums Tübingen gegründet. Am Zentrum wurden 2019 mehr als 8.000 Patient*innen, die Symptome einer seltenen Erkrankung zeigen, versorgt. 2019 waren 14 Fachzentren (B-Zentren) im ZSE Tübingen integriert. Aber auch über die Klinikgrenzen hinweg bestehen Kooperationen mit anderen ZSE A- und B-Zentren, Krankenhäusern und Reha-Einrichtung sowie die Vernetzung der Zentren über die Europäischen Referenznetzwerke (ERN). Diese vernetzte Struktur stellt sicher, dass für Patient*innen mit initial unklarer Diagnose eine umfassende Diagnostik- und Therapieinfrastruktur vorgehalten wird. Die 14 Fachzentren 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.

Kooperation mit anderen ZSE A- und B-Zentren, Krankenhäusern, Reha-Einrichtungen	ZSE TÜBINGEN (A-ZENTRUM)			
	<ul style="list-style-type: none"> • Koordination • Patientenlotsin • Patient*innenportal • Sozialberatung 	<ul style="list-style-type: none"> • Therapieforschungszentrum • Patient*innenregister 	<ul style="list-style-type: none"> • Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE) • Edukation für Seltene Erkrankungen (EDU-SE) • Klinische Informationsstelle für Seltene Erkrankungen (KLINSE) 	<ul style="list-style-type: none"> • Öffentlichkeitsarbeit • Fundraising • Kooperation Stakeholder SE
	FACHZENTREN (B-ZENTREN)			
	arcT	CCFC	ZCDIR	
	Autoinflammation Reference Center Tübingen Prof. Dr. med. Jasmin Kümmerle-Deschner	Comprehensive Cystic Fibrosis Centre Tübingen-Stuttgart Dr. med. Ute Graepler-Mainka	Zentrum für chronisches Darmversagen und Intestinale Rehabilitation PD Dr. Andreas Busch	
	ZMoya	ZLKGKF	ZNF	
	Zentrum für Moyamoya und assoziierte Angiopathien PD. Dr. Constantin Roder	Zentrum für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Fehlbildungen Prof. Dr. med. Christian Poets Prof. Dr. Dr. Siegmund Reinert	Zentrum für Neurofibromatosen Prof. Dr. med. Martin Schuhmann	
	ZSA	ZSNE	ZSH	
Zentrum für seltene Augenerkrankungen Prof. Dr. med. Eberhart Zrenner PD Dr. med. Katarina Stingl	Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen Prof. Ludger Schöls Dr. Andrea Bevoit	Zentrum für seltene Hautkrankheiten Dr. med. Lukas Kofler		
ZSHör	ZSKI	ZSL		
Zentrum für seltene Hörerkrankungen Dr. Anke Tropitsch	Zentrum für seltene kongenitale Infektionserkrankungen Dr. med. Rangmar Goelz Apl.Prof. Dr.med. Dr.rer.nat. Klaus Hamprecht	Zentrum für seltene Lebererkrankungen PD Dr. Dr. Ekkehard Sturm		
ZFGF	ZSPT			
Zentrum für seltene genitale Fehlbildungen Prof. Dr. med. Sara Brucker	Zentrum für seltene pädiatrische Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen Prof. Dr. med. Rupert Handgretinger	...		

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*in für Patient*innen, Angehörige, ärztliche Mitarbeiter*innen sowie weiterer Leistungserbringer (z.B. andere Krankenhäuser, Reha-Einrichtungen, niedergelassene Ärzte*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.

1.2 Organisation des Erstkontaktes

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- 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 Erstkontaktes, 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.

Zentrum für Seltene Erkrankungen TÜBINGEN (A-ZENTRUM) Patientenlotsin ZSE Tübingen Dr. Jutta Eymann Montag, Mittwoch, Donnerstag 09.30 - 11.30 Uhr 07071 29-85170 lotsin@zse-tuebingen.de		
arcT Christine Michler Mo. bis Do. 08:30-09:00 Uhr 07071 29-81381 autoinflammation@med.uni-tuebingen.de	CCFC Ulrike Rassow-Schlanke, Cornelia Meyer Mo. und Do. 08:30 – 13.30 Uhr Di. 9:00 – 12.00 Uhr Fr. 8:30 – 11.30 Uhr 07071 29-83783	ZCDIR zcdir@zse-tuebingen.de
ZMoya moyamoya@neurochirurgie-tuebingen.de	ZLKGKF Mo. – Fr. 08.00 – 14.00 Uhr 07071 29-83799 face@med.uni-tuebingen.de	ZNF Mo. bis Fr. 09.00 - 15.00 Uhr 07071 29-86679 znf@zse-tuebingen.de
ZSA Gudrun Haerer Freitag 08.00 - 12.00 Uhr 07071 29-88631 zsa@zse-tuebingen.de	ZSNE Dr. Jutta Eymann 07071 29-85170 Mo., Mi. und Do. 09.30 - 11.30 Uhr zsne@zse-tuebingen.de	ZSPT Mo. bis Do. 08.30 - 15.30 Uhr, Fr. 10.30 - 12.30 Uhr 07071 29-83773 ZSPT@zse-tuebingen.de
ZSHör Jenny Daub 07071 29-88019	ZSKI Frau Schröder 07071 29-80895 zski@zse-tuebingen.de	ZSL zsl@zse-tuebingen.de
ZFGF Bettina Herzog 07071 29-80791 zsgf@zse-tuebingen.de	ZSH 07071 29-87692 zsh@zse-tuebingen.de	...

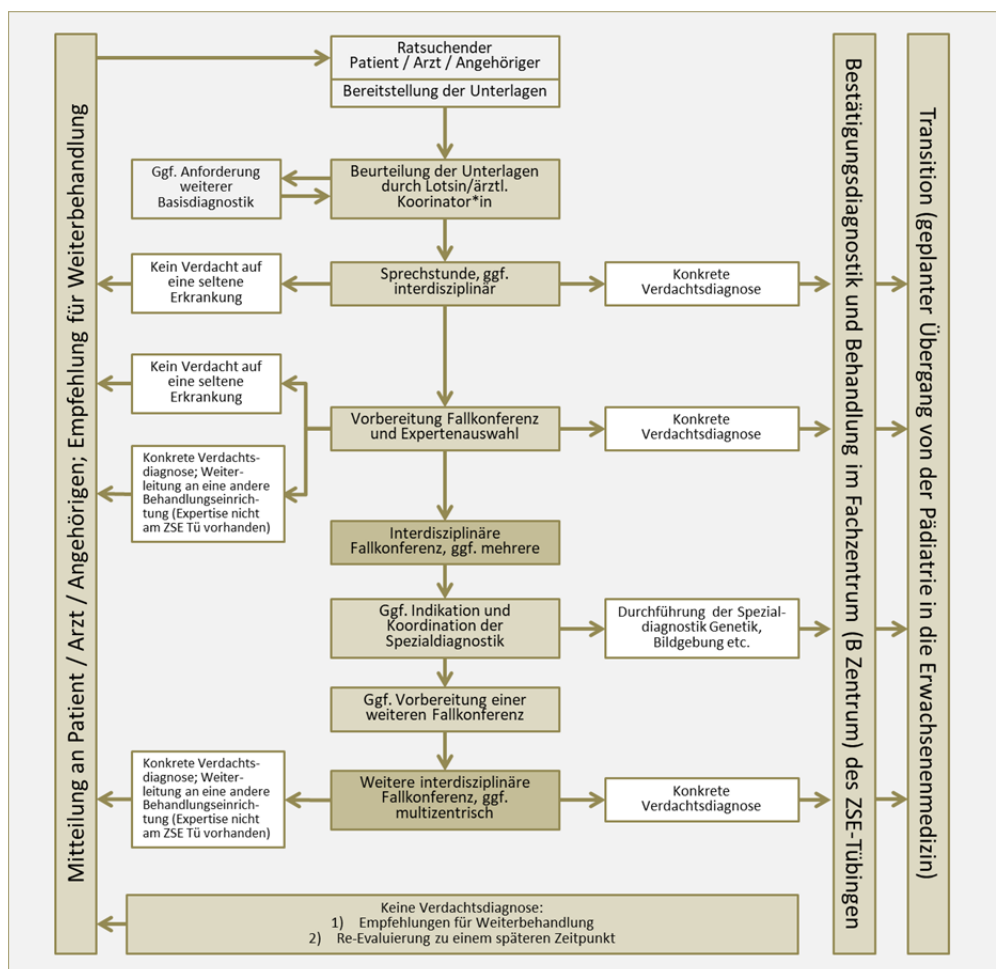
Eine Hilfe beim gelenkten Patientenkontakt bietet die Website des ZSE Tübingen, welche Informationen rund um das Versorgungsangebot sowie Informationen zur Kontaktaufnahme enthält. Darüber hinaus können sich alle Interessierten auch über die bundesweite Informationsplattform **Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen** (eine Liste weiterführender Links befindet sich im Anhang) über die Versorgungsangebote und die spezifischen Expertisen des ZSE Tübingen informieren.

1.3 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:

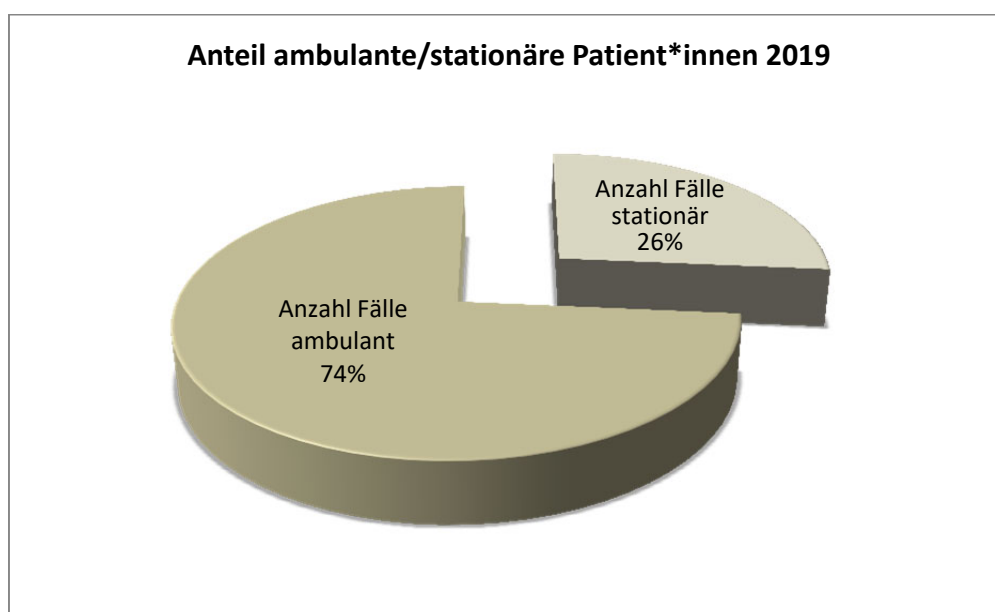
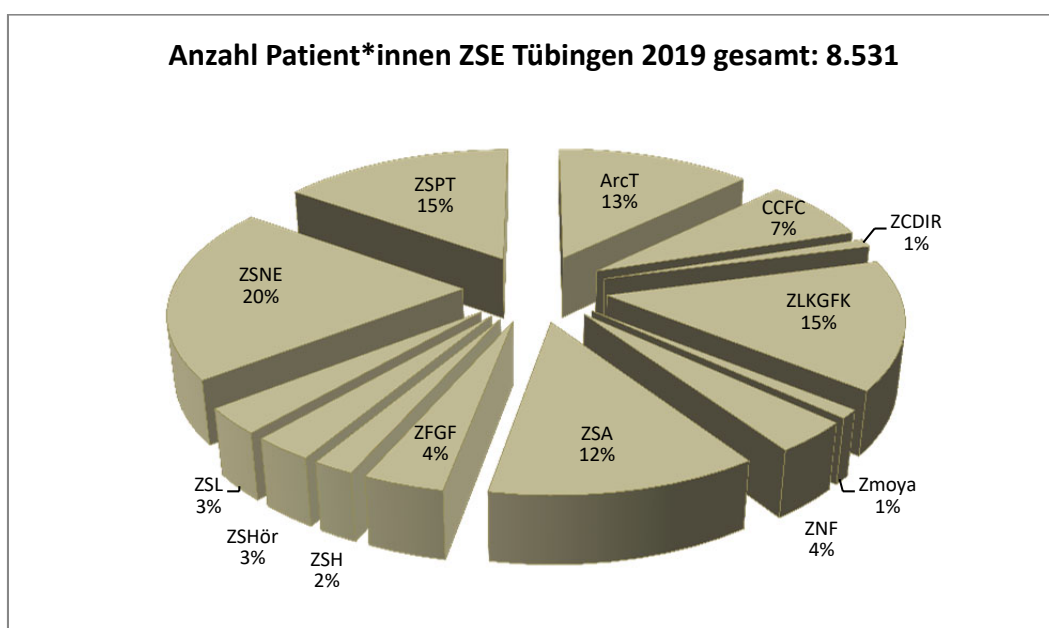
- krankheitsübergreifend in den Zentren für Seltene Erkrankungen (A-Zentren) und
- für definierte Indikatoridiagnosen in den integrierten und kooperierenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) entlang des Patientenpfades.

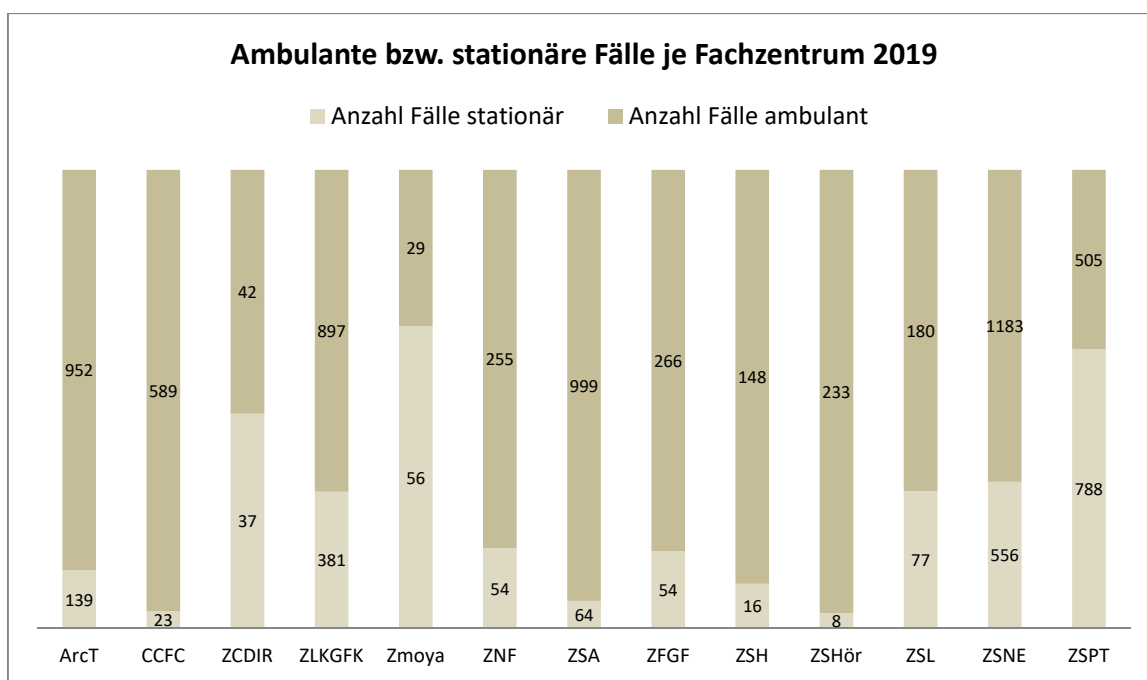


Obwohl das ZSE Tübingen bestens vernetzt ist und mit modernster Exomsequenzierung arbeitet kann heute „nur“ für ca. 50 % der erkrankten Menschen eine Diagnose gestellt werden. Durch kontinuierliche Forschung und Vernetzung mit anderen Spezialisten werden aber immer mehr der nicht diagnostizierten Fälle gelöst werden können. Allen Ratsuchenden des ZSE werden in jedem Fall Empfehlungen für die Weiterbehandlung ausgesprochen. Mit dem Einverständnis der Patient*innen wird erneut Kontakt aufgenommen, wenn davon auszugehen ist, zu einem späteren Zeitpunkt eine Diagnose stellen zu können.

2 Die Arbeit der Fachzentren des ZSE Tübingen

2.1 Anzahl Patient*innen 2019





2.2 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.

2.3 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-Spezialist*innen zusammen arbeitet. Dies geschieht sowohl auf nationaler als auch internationaler Ebene. Dieser wissenschaftlich-fachliche Austausch wird durch das A-Zentrum des ZSE Tübingen koordiniert.

2.3.1 Nationale Vernetzung

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

Seit 2013 wird an der Umsetzung der Maßnahmen gearbeitet. Als Teil dieser Umsetzung ist das aus dem Innovationsfond des gemeinsamen Bundesausschuss geförderte Projekt TRANSLATE-NAMSE entstanden, in welchem Tübingen nicht nur Projektpartner ist sondern auch das Projektmanagement inne hat. Neben Tübingen sind die Zentren für Seltene Erkrankungen an den Universitätskliniken Bochum, Bonn, Dresden, Essen, Hamburg-Eppendorf, Heidelberg, Lübeck und München (Ludwig-Maximilians-Universität), die ACHSE, die Krankenkassen AOK Nordost sowie die Barmer an dem Projekt beteiligt.

In einem weiteren vom Innovationsfond geförderten Versorgungsforschungsprojekt namens ZSE-DUO ist Tübingen mit den Zentren für Seltene Erkrankungen aus Aachen, Bochum, Frankfurt, Hannover, Magdeburg, Mainz, Münster, Regensburg, Ulm und Würzburg verbunden. ZSE-DUO untersucht, ob die Diagnosestellung der häufig komplexen Symptomatik von Menschen mit Verdacht auf seltene Erkrankung, welche häufig durch psychiatrisch-psychosomatische Erkrankungen begleitet oder sogar verursacht werden, durch eine duale Lotsenstruktur verbessert werden kann. Das bedeutet, dass neben eine*r Spezialist*in für körperliche Beschwerden ein*e Spezialist*in für psychiatrisch-psychosomatische Erkrankungen die Abklärung der Beschwerden von Anfang an begleitet.

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 begleiten will - wirkt das ZSE Tübingen viele Bereiche der SE-Versorgungslandschaft hinein und gestaltet diese aktiv mit.

2.3.2 Europäische Initiativen

Die B-Zentren des ZSE Tübingen sind mit anderen Fachzentren eng vernetzt. Das geschieht auch über die Zusammenarbeit im Rahmen der Europäischen Referenznetzwerke. Die europäischen Referenznetzwerke, die von der EU 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 fünf der europäischen Referenznetzwerke beteiligt (ITHACA, RareLiver, PaedCan, ERN-Eye). Weitere Mitgliedschaften in weiteren Referenznetzwerken werden im Jahr 2020 beantragt.

All diese Aktivitäten ermöglichen die Identifizierung 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.

2.4 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 wohnortnah. Das ZSE Tübingen unterstützt andere Krankenhäuser oder spezialisierte Reha-Einrichtungen, welche die regelhafte wohnortnahe Versorgung der Patient*innen übernehmen, in der Therapieplanung durch Beratungsleistungen und Fallkonferenzen.

Auf Grundlage der bestehenden Kooperationen mit den ZSE Baden-Württemberg (UK Freiburg, UK Heidelberg, UK Ulm) sowie anderen Krankenhäusern sowie spezialisierten Reha-Einrichtungen, werden regelmäßig interdisziplinäre, multizentrischen und ggf. berufsgruppenübergreifende Fallkonferenzen durchgeführt. Die Bereitstellung einer breiten interdisziplinären und multiprofessionellen Expertise, einschließlich spezifischer psychosozialer Versorgungskonzepte, ermöglicht so eine angemessene und umfassende Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung.

2.5 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 Zweitmeinung, die von externen Krankenhäusern oder Reha-Einrichtungen angefragt werden prüfen und bewerten die Experten des ZSE Tübingen Patientenakten anderer Leistungserbringer und geben Behandlungsempfehlungen ab.

2.6 Telemedizinische Leistungen

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

2.7 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.

Gemeinsam mit der ACHSE hat das ZSE Tübingen 2019 die erste nationale Konferenz für seltene Erkrankungen (NAKSE) in Berlin konzipiert, organisiert und durchgeführt. Zentrale Fragestellung der Konferenz war,



wie eine adäquate Versorgung für Menschen mit Seltene Erkrankungen heute aussieht und wie sie gelingen kann, damit Betroffene länger und besser leben können. Erstmals wurden Teilnehmer

aus Selbsthilfegruppen, Medizin, Wissenschaft, Politik und Industrie auf nationaler Ebene in einem zweitägigen Forum zusammengebracht. Die rund 350 Teilnehmer*innen konnten hier Fortschritte ihrer Arbeit präsentieren und Handlungsbedarf für weitere notwendige Maßnahmen formulieren.

Diese Vernetzung aller Akteure im Bereich der Seltene Erkrankungen ist enorm wichtig, denn nur so kann die Versorgung der 4 Millionen Betroffenen verbessert werden.

2.8 Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen

2.8.1 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 Mitarbeiter*innen 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.

Im Jahr 2019 wurden zwei Fortbildungsveranstaltungen durchgeführt:

- Chronische Neutropenien im Kindesalter: Ätiologie, Diagnose und Therapie am 30. November 2019
- Syndromale und nicht syndromale Entwicklungsstörungen im Kindesalter am 14. Dezember 2019



In der Regel besuchen über 50 Teilnehmer die FAKSE, mehrheitlich niedergelassene Ärzte und Fachärzte externer Kliniken. Die Fortbildungsveranstaltungen sind durch die Landesärztekammer Baden-Württemberg anerkannt und zertifiziert.

2.8.2 Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE)

Im Jahr 2017 wurde die Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen (DASNE) gegründet. An dem Jahrestreffen der Akademie nehmen 100 Spezialist*innen teil, um im engsten Dialog und unter Moderation ausgewiesener Experten neue Herangehensweisen für noch ungelöste Fälle zu erörtern. Neben dem Austausch von Expertenwissen soll einer möglichst großen Gruppe von Neurologen zu Ausbildungs- und Lehrzwecken das große Feld der seltenen und unklaren Fälle erschlossen werden. Die DASNE verfolgt damit die kontinuierliche Weiterentwicklung von Expertise im Bereich seltener neurologischer Erkrankungen.



Das Jahrestreffen 2019 fand vom 27. – 29. November in Eisenach statt und befasste sich in Vorträgen, Workshops und Fallvorstellungen mit neuromuskulären Erkrankungen und Mitochondriopathien.

2.9 Das Tübinger Transitionskonzept

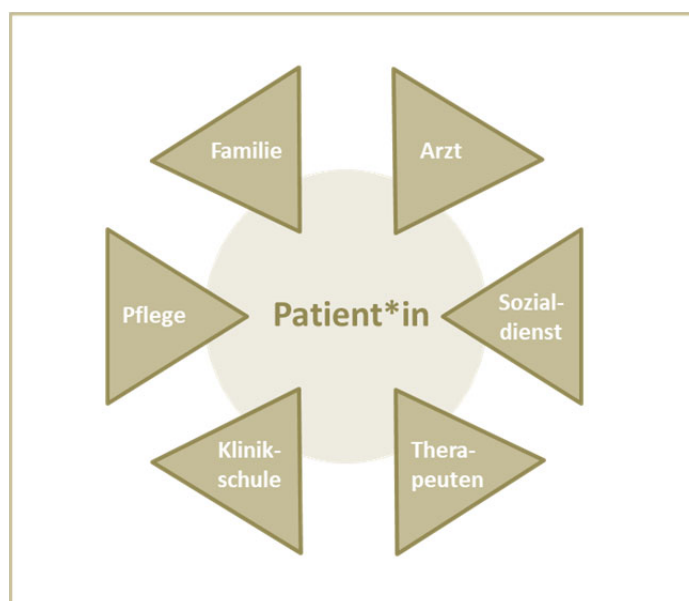
Um den Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin unter Berücksichtigung von Entwicklungsstand, Krankheitslast und Unterstützungsbedarf der Patient*innen geplant und strukturiert zu gestalten, wurde in Tübingen schon 20xx damit begonnen ein Transitionskonzept auszuarbeiten und zu implementieren.

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 vertrauensvolle 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 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.

2.10 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 SE. Die erfassten Daten stellen die Grundlagen für viele Forschungsarbeiten und dienen so auch einer besseren Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten. Die Fachzentren des ZSE Tübingen erheben daher Daten zu den am Zentrum versorgten Patienten mit seltenen Erkrankungen. Diese Register enthalten sowohl genomische als auch klinische und bildgebende Daten. Ziel ist es, für eine Krankheit oder Krankheitsgruppe ein einziges nationales und internationales Register zu führen bzw. zu etablieren. Soweit die Einverständniserklärung der Patient*innen vorliegen, werden die Daten in lokalen Registern gesichert bzw. soweit vorhanden an anerkannte nationale oder internationale krankheits(gruppen)-spezifische Register gemeldet. Dies geschieht unter Berücksichtigung der geltenden datenschutzrechtlichen Vorgaben und anerkannter Standards, die den institutsübergreifenden Datenaustausch sicherstellen.

Die Fachzentren des ZSE Tübingen stellen ihre Daten wie oben beschrieben in verschiedenen Registern zur Verfügung. In unten dargestellter Tabelle sind die Register aufgeführt, die in Tübingen koordiniert werden.

Koordinierte Register am Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen 2019	
arcT <ul style="list-style-type: none"> • Treated Target Protokolle 	ZSL <ul style="list-style-type: none"> • Gallengang-Atresie Register
ZSNE <ul style="list-style-type: none"> • ERN-RDN Register • HSP Register • EOA Register 	ZSPT <ul style="list-style-type: none"> • Seltene Tumorerkrankungen • Neuroblastom Rezidiv • Neutropenien
ZFGF <ul style="list-style-type: none"> • MRKH Register • Uterus Transplantationsregister 	ZLKGKF <ul style="list-style-type: none"> • Register in Vorbereitung (internationales Patientenregister für Kinder mit kraniofazialen Fehlbildungen - Pierre Robin und andere)
ZSN <ul style="list-style-type: none"> • NF1-Register in Vorbereitung 	ZMoya <ul style="list-style-type: none"> • Register in Vorbereitung (RedCap Datenbank für Moyamoya-Patienten)

2.11 Forschungstätigkeit

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

Ein Baustein hierfür ist die Sichtbarmachung der Patienten 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 Ausrollung 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. Unten stehende Tabelle gibt eine Übersicht der Studien, an denen die Fachzentren des ZSE Tübingen im Jahr 2019 mitgewirkt haben.

Studien am Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen 2019
<p>arcT:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lilly Baricitinib-Studie • RELIANCE • ProKind für juvenile idiopathische Arthritis (Innovationsfond/ Versorgungsforschung)
<p>CCFC:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Vertex VX17-445-102, VX17-661-105, VX14-661-110, VX16-661-116, VX18-809-127, VX16-661-115 • Böhringer-Ingelheim 1399-0003 • AlgiPharma Oligo • Uniklinik Münster mukoide Staphylokokkenstämme • UKT Tübingen Staphylokokkenstudie C. Wolz • Uni Heidelberg Studie Nachverfolgung NG-Screening
<p>ZCDIR:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Effizienz eines Zentrums für Intestinale Rehabilitation (ZIR) • Feasibility of an online-based patients data record as communication tool (pIFcare) • Calcium-Phosphat-Stoffwechsel bei Kindern mit chronischem Darmversagen und parenteraler Ernährung • Microbom CDV UKT • Metabolic changes during parenteral nutrition free interval (PNFI) in children with intestinal failure
<p>ZSH:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kongenitale Naevi im Kopf- und Gesichtsbereich bei Kleinkindern - Ergebnis nach operativer Therapie
<p>ZSHör:</p> <ul style="list-style-type: none"> • REGAIN • HODOCORT • Audible
<p>ZSKI:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Verhinderung der fetalen Transmission von CMV durch Gabe von CMV Hyperimmunglobulin in neuer Dosierung

<p>ZSL:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Safety and Tolerance of Immunomodulating Therapy With Donor-specific MSC in Pediatric Living-Donor Liver Transplantation (MYSTEP1), NCT02957552 • Long Term Safety & Efficacy Study Evaluating The Effect of A4250 in Children With PFIC, NCT03659916
<p>ZMoya:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bildgebung zur Evaluation der zerebralen Durchblutung • Effektivität der Multiterritorialen Revaskularisation bei Erwachsenen • Neuropsychologische Auswirkungen bei Patienten mit chronischer Minderversorgung
<p>ZSNE:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ESMI-Registerstudie (SCA3) • EOA Register Studie (Prepare Konsortium für rezessive Ataxien) • SPORTAX Registerstudie • Treat-HSP-Registerstudie • PreSPG4 (präsymptomatische Phase der SPG4), Non-motorsymptoms in HSP • Schlucktherapiestudie bei Ataxie • Sprachtherapie bei Ataxie • Innovationsfond / Versorgungsforschung: TNAMSE, ZSE-DUO • Enzymersatztherapiestudie MLD
<p>ZSPT:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Whole Genome Trio Sequencing as a standard routine test in patients with rare diseases – GENOME FIRST AP-PROACH, UKT Tübingen

Auch die Mitarbeit an Leitlinien und Konsensuspapieren, wenn möglich immer in Zusammenarbeit mit der Patientenselbsthilfe, sowie internationale Vernetzung mit anderen Experten- und Referenzzentren sind ein wichtiger Bestandteil der Arbeit am ZSE Tübingen.

Hier wirkt das Zentrum aktiv mit all seiner Expertise an der Entwicklung von einheitlichen Diagnostik- und Therapiestandards für seltene Erkrankungen oder Gruppen von seltenen Erkrankungen mit.

Dort, wo keine Leitlinien existieren, wurden in Zusammenarbeit mit anderen Zentren Standardised Operating Procedures (SOP) entwickelt.

Mitwirkung an Leitlinien und Konsensuspapieren ZSE Tübingen 2019

<p>arcT:</p> <ul style="list-style-type: none"> • PRO-KIND Initiative der GKJR • Protokolle zum Management autoinflammatorischer Erkrankungen • Diagnosekriterien für CAPS • U-CAN • Kommission Transition der GKJ • Kommission Bewegung und Sport
<p>CCFC:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Leitlinien des AK Pflege Mukoviszidose
<p>ZCDIR:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Internationale Vernetzung mit anderen Zentren für seltene Darmerkrankungen und chronisches Darmversagen: London (UK), Birmingham (UK), Paris (F), Bergamo (I), Madrid (S)

<p>ZSA:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Effiz Luxturna, EVICR. Network, BVA/DOG Leitlinie für hereditäre Netzhaut, Aderhaut und Sehnervenerkrankungen (Leitlinie Nr. 25)
<p>ZSNE:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Leukodystrophie im Erwachsenenalter der DGN. • Ataxieerkrankungen der DGN • MLD (ERN-RND)
<p>ZSH:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Deutschsprachige Leitlinie: Melanozytäre Nävi (ICD 10: D22.L) • AWMF Leitlinie zur mikrographisch kontrollierter Chirurgie (Reg. Nr. 032-024OL)
<p>ZSKI:</p> <ul style="list-style-type: none"> • AWMF-Leitlinie zur Diagnostik und Therapie bei cCMV prä-, peri- und postnatal
<p>ZSL:</p> <ul style="list-style-type: none"> • CPG Genetic Cholestatic Disease in preparation ERN DISASE GROUP Genetic Cholestatic Disease; CPG A1ATD in preparation ERN DISASE GROUP A1ATD
<p>ZFGF:</p> <ul style="list-style-type: none"> • S2K-Leitlinie Genitale Fehlbildung
<p>ZSPT:</p> <p>Mitarbeit bei Leitlinien: Studienkommissionsarbeit für akute lymphatische Leukämien (ALL-BFM), akute myeloische Leukämien (AML), Nephroblastome, Hodgkin-Lymphome, niedrig-gradige Gliome (LGG), hochgradige Gliome (HGG), Rhabdoid-Tumoren (EuRhab-Gruppe), seltene Tumoren in der Pädiatrie (STEP-Gruppe), Nephroblastome, Hepatoblastome, Neuroblastome</p>

2.12 Publikationen

Wie oben dargestellt wirkt das Zentrum 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 des ZSE Tübingen 2019 befindet sich im Anhang.

2.13 Qualitätsverbessernde Maßnahmen

Das Ziel des ZSE ist es, durch adäquate Strukturen, Prozesse und Maßnahmen die wesentlichen Defizite, die von der European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) bzgl. der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen aufgezeigt worden sind, zu verbessern oder aufzuheben. 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 soll zu einer Qualitätsverbesserung der Versorgung und Verbesserung des Gesamtversorgungssystems führen. Als Maßnahmen wurden die interne, regionale, nationale und internationale Netzworkebildung, die Bildung interdisziplinärer und multiprofessioneller Expertenteams, die Förderung der Ausbildung und Kommunikation festgelegt. Wo möglich liegen evidenzbasierte Leitlinien der Versorgung zugrunde oder die Versorgung erfolgt anhand interner standardisierter Leitlinien (SOPs). Es findet eine regelmäßige Evaluation anhand konsentierter und messbarer Qualitätsindikatoren statt.

Die Umsetzung qualitätsverbessernder Maßnahmen erfolgt im Rahmen regelmäßiger Qualitätszirkel, welche die Ergebnisse der Arbeit des ZSE Tübingen und seiner Netzwerkpartner bewerten und daraus geeignete Verbesserungsmaßnahmen identifizieren, diese gemeinsam konsentieren und umsetzen.

ANHANG

Weiterführende Links:

www.zse-tuebingen.de

www.fakse.info

www.dasne.de

www.achse-online.de

www.namse.de

www.translate-namse.charite.de

www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/

www.ec.europa.eu/health/ern/networks_de

www.ern-rnd.eu

www.ern-ithaca.eu

www.rareliver.eu

www.paedcanern-net.eu

www.ern-eye.eu

www.eurordis.org

www.se-atlas.de

www.orpha.net

Publikationen ZSE Tübingen 2019

- 1) New severity assessment in cystic fibrosis: signal intensity and lung volume compared to LCI and FEV1: preliminary results. Fleischer S, Kraus MS, Gatidis S, Baden W, Hector A, Hartl D, Tsifikas I, Schaefer JF, Eur Radiol. 2019 Nov 14. doi: 10.1007/s00330-019-06462-8. [Epub ahead of print]
- 2) GLPG2737 in lumacaftor/ivacaftor-treated CF subjects homozygous for the F508del mutation: A randomized phase 2A trial (PELICAN). van Koningsbruggen-Rietschel S, Conrath K, Fischer R, Sutharsan S, Kempa A, Gleiber W, Schwarz C, Hector A, Van Osselaer N, Pano A, Corveleyn S, Bwirire D, Santermans E, Muller K, Bellaire S, Van de Steen O.. J Cyst Fibros. 2019
- 3) Choline Supplementation in Cystic Fibrosis-The Metabolic and Clinical Impact. Bernhard W, Lange R, Graepler-Mainka U, Engel C, Machann J, Hund V, Shunova A, Hector A, Riethmüller J. Nutrients. 2019 Mar 18;11(3). pii: E656. doi: 10.3390/nu11030656.
- 4) Poets CF, Koos B, Reinert S, Wiechers C. The Tübingen palatal plate approach to Robin sequence: Summary of current evidence. J Craniomaxillofac Surg. 2019: S1010-5182(19)
- 5) Krimmel M., Bacher M., Koos B., Poets C., Reinert S. (2019) Die Frühbehandlung der Pierre-Robin-Sequenz – einer speziellen Form der Gaumenspalte. Der MKG Chirurg 12(1): 11-19
- 6) Wiechers C, Buchenau W, Arand J, Oertel AF, Peters K, Müller-Hagedorn S, Koos B, Poets CF. Mandibular growth in infants with Robin sequence treated with the Tübingen palatal plate. Head Face Med. 2019 Jun 22;15(1):17. doi: 10.1186/s13005-019-0200-1
- 7) Reinert S., Krimmel M. (2019) Intravelare Veloplastik und plastischer Verschluss des harten Gaumens Der MKG Chirurg 12(1): 2-10
- 8) Krimmel M., Bacher M., Koos B., Poets C., Reinert S. (2019) Die Frühbehandlung der Pierre-Robin-Sequenz – einer speziellen Form der Gaumenspalte Der MKG Chirurg 12(1): 11-19
- 9) Krimmel M., Koos B., Reinert S. (2019) Lippen-Kiefer-Gaumenspalten – aus Sicht der Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie. Zahnärztleblat Baden-Württemberg 7:36-39
- 10) Roder C, Hauser TK, Ernemann U, Tatagiba M, Khan N, Bender B. (2019) Arterial wall contrast enhancement in progressive moyamoya disease. J. Neurosurg. 24:1-9
- 11) Roder C, Haas P, Fudali M, Milian M, Ernemann U, Meyer PT, Tatagiba M, Khan N. (2019) Neuropsychological impairment in adults with moyamoya angiopathy: preoperative assessment and correlation to MRI and H2150 PET. Neurosurg Rev, epub ahead of print
- 12) Hauser TK, Seeger A, Bender B, Klose U, Thurow J, Ernemann U, Tatagiba M, Meyer PT, Khan N, Roder C. (2019) Hypercapnic BOLD MRI compared to H2150 PET/CT for the hemodynamic evaluation of patients with Moyamoya Disease. Neuroimage Clin. 2019;22:101713
- 13) Dauletbekov DL, Pfromm JK, Fritz AK, Fischer MD.: Innate Immune Response Following AAV Administration. Adv Exp Med Biol. 2019;1185:165-168. doi: 10.1007/978-3-030-27378-1_27.
- 14) Fischer MD, Ochakovski GA, Beier B, Seitz IP, Vaheb Y, Kortuem C, Reichel FFL, Kuehlewein L, Kahle NA, Peters T, Girach A, Zrenner E, Ueffing M, MacLaren RE, Bartz-Schmidt KU, Wilhelm B.: Efficacy and Safety of Retinal Gene Therapy Using Adeno-Associated Virus Vector for Patients With Choroideremia: A Randomized Clinical Trial. JAMA Ophthalmol. 2019 Aug 29. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2019.3278.
- 15) Seitz IP, Fischer MD.: [The Natural History of Choroideraemia]. Klin Monbl Augenheilkd. 2019 Mar;236(3):236-243. doi: 10.1055/a-0841-3417. Epub 2019 Mar 21. Review. German.
- 16) MacLaren RE, Fischer MD, De La Camara CM.: Re: Song et al., Toxicology and Pharmacology of an AAV Vector Expressing Codon-Optimized RPGR in RPGR-Deficient Rd9 Mice. Hum Gene Ther Clin Dev 2018; 29(4):188-197. Hum Gene Ther Clin Dev. 2019 Mar;30(1):40. doi: 10.1089/humc.2019.29041.rem.
- 17) Gekeler K, Schatz A, Fischer MD, Schommer K, Boden K, Bartz-Schmidt KU, Gekeler F, Willmann G.: Decreased contrast sensitivity at high altitude. Br J Ophthalmol. 2019 Dec;103(12):1815-1819. doi: 10.1136/bjophthalmol-2018-313260. Epub 2019 Feb 15
- 18) Ochakovski GA, Fischer MD.: Phenotyping of Mouse Models with OCT. Methods Mol Biol. 2019;1834:285-291. doi: 10.1007/978-1-4939-8669-9_18.
- 19) Hariri AH, Ip MS, Girach A, Lam BL, Fischer MD, Sankila EM, Pennesi ME, Holz FG, MacLaren RE, Birch DG, Hoyng CB, MacDonald IM, Black GC, Tsang SH, Bressler NM, Stepien KE, Larsen M, Gorin MB, Meunier I, Webster AR, Sadda S; For Natural History of the Progression of Choroideremia (NIGHT) Study Group.: Macular spatial distribution of preserved autofluorescence in patients with choroideremia. Br J Ophthalmol. 2019 Jul;103(7):933-937. doi: 10.1136/bjophthalmol-2018-312620. Epub 2018 Oct 8.
- 20) Eckert F, Clasen K, Kelbsch C, Tonagel F, Bender B, Tabatabai G, Zips D, Thorwarth D, Frey B, Becker G, Wilhelm H, Paulsen F.: Retrospective analysis of fractionated intensity-modulated radiotherapy (IMRT) in the interdisciplinary management of primary optic nerve sheath meningiomas. Radiat Oncol. 2019 Dec 27;14(1):240. doi: 10.1186/s13014-019-1438-2.
- 21) Stingl KT, Kuehlewein L, Weisschuh N, Biskup S, Cremers FPM, Khan MI, Kelbsch C, Peters T, Ueffing M, Wilhelm B, Zrenner E, Stingl K.: Chromatic Full-Field Stimulus Threshold and Pupillography as Functional Markers for Late-Stage, Early-Onset Retinitis Pigmentosa Caused by CRB1 Mutations. Transl Vis Sci Technol. 2019 Dec 20;8(6):45. doi: 10.1167/tvst.8.6.45. eCollection 2019 Nov.
- 22) Kelbsch C, Stingl K, Kempf M, Strasser T, Jung R, Kuehlewein L, Wilhelm H, Peters T, Wilhelm B, Stingl K.: Objective Measurement of Local Rod and Cone Function Using Gaze-Controlled Chromatic Pupil Campimetry in Healthy Subjects. Transl Vis Sci Technol. 2019 Nov 20;8(6):19. doi: 10.1167/tvst.8.6.19. eCollection 2019 Nov.
- 23) Kelbsch C, Sonntag A, Wilhelm H, Tonagel F.: [Visual Acuity and Visual Field in Optic Disc Drusen]. Klin Monbl Augenheilkd. 2019 Nov;236(11):1298-1303. doi: 10.1055/a-0983-1891. Epub 2019 Oct 22. German.
- 24) Tonagel F, Kernstock C, Wilhelm H, Kelbsch C.: [Optic Disc Drusen]. Klin Monbl Augenheilkd. 2019 Nov;236(11):1292-1297. doi: 10.1055/a-0942-7750. Epub 2019 Aug 15. German

- 25) Wermund T, Wilhelm H, Kelbsch C.: [Pupil disorders]. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2019 Aug;236(8):1033-1050. doi: 10.1055/a-0885-2467. Epub 2019 Apr 18. German
- 26) Schatz A, Kelbsch C, Zeitz C, Kohl S, Zrenner E, Gekeler F, Wilhelm H, Wilhelm B, Willmann G.: Disinhibition of intrinsic photosensitive retinal ganglion cells in patients with X-linked congenital stationary night blindness. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2019 Jun;257(6):1207-1215. doi: 10.1007/s00417-019-04319-w. Epub 2019 Apr 13.
- 27) Kelbsch C, Strasser T, Chen Y, Feigl B, Gamlin PD, Kardon R, Peters T, Roecklein KA, Steinhauer SR, Szabadi E, Zele AJ, Wilhelm H, Wilhelm BJ.: Standards in Pupillography. *Front Neurol.* 2019 Feb 22;10:129. doi: 10.3389/fneur.2019.00129. eCollection 2019. Review. Erratum in: *Front Neurol.* 2019 Mar 27;10:371.
- 28) Tonagel F, Kelbsch C, Kernstock C.: Unilateral ocular malingering - a new test for the assessment of visual acuity. *Acta Ophthalmol.* 2019 Sep;97(6):e949-e951. doi: 10.1111/aos.14015. Epub 2019 Feb 13.
- 29) Straßer T, Kramer S, Kempf M, Peters T, Kurtenbach A, Zrenner E.: Visual Evoked Potentials Used to Evaluate a Commercially Available Superabsorbent Polymer as a Cheap and Efficient Material for Preparation-Free Electrodes for Recording Electrical Potentials of the Human Visual Cortex. *Sensors (Basel).* 2019 Nov 9;19(22). pii: E4890. doi: 10.3390/s19224890.
- 30) Samanta A, Stingl K, Kohl S, Ries J, Linnert J, Nagel-Wolfrum K.: Ataluren for the Treatment of Usher Syndrome 2A Caused by Nonsense Mutations. *Int J Mol Sci.* 2019 Dec 12;20(24). pii: E6274. doi: 10.3390/ijms20246274.
- 31) Feldhaus B, Weisschuh N, Nasser F, den Hollander AI, Cremers FPM, Zrenner E, Kohl S, Zobor D.: CEP290 Mutation Spectrum and Delineation of the Associated Phenotype in a Large German Cohort: A Monocentric Study. *Am J Ophthalmol.* 2019 Nov 14. pii: S0002-9394(19)30551-3. doi: 10.1016/j.ajo.2019.11.012
- 32) Nasser F, Kurtenbach A, Biskup S, Weidensee S, Kohl S, Zrenner E.: Ophthalmic features of retinitis pigmentosa in Cohen syndrome caused by pathogenic variants in the VPS13B gene. *Acta Ophthalmol.* 2019 Oct 3. doi: 10.1111/aos.14255.
- 33) Nasser F, Kurtenbach A, Kohl S, Obermaier C, Stingl K, Zrenner E.: Retinal dystrophies with bull's-eye maculopathy along with negative ERGs. *Doc Ophthalmol.* 2019 Aug;139(1):45-57. doi: 10.1007/s10633-019-09694-7. Epub 2019 Apr 3.
- 34) Weisschuh N, Sturm M, Baumann B, Audo I, Ayuso C, Bocquet B, Branham K, Brooks BP, Catalá-Mora J, Giorda R, Heckenlively JR, Hufnagel RB, Jacobson SG, Kellner U, Kitsiou-Tzeli S, Matet A, Martorell Sampol L, Meunier I, Rudolph G, Sharon D, Stingl K, Streubel B, Varsányi B, Wissinger B, Kohl S.: Deep-intronic variants in CNGB3 cause achromatopsia by pseudoexon activation. *Hum Mutat.* 2020 Jan;41(1):255-264. doi: 10.1002/humu.23920. Epub 2019 Sep 30.
- 35) Mastey RR, Georgiou M, Langlo CS, Kalitzeos A, Patterson EJ, Kane T, Singh N, Vincent A, Moore AT, Tsang SH, Lin JH, Young MP, Hartnett ME, Héon E, Kohl S, Michaelides M, Carroll J.: Characterization of Retinal Structure in ATF6-Associated Achromatopsia. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2019 Jun 3;60(7):2631-2640. doi: 10.1167/iovs.19-27047.
- 36) Felden J, Baumann B, Ali M, Audo I, Ayuso C, Bocquet B, Casteels I, Garcia-Sandoval B, Jacobson SG, Jurklics B, Kellner U, Kessel L, Lorenz B, McKibbin M, Meunier I, de Ravel T, Rosenberg T, Rütger K, Vadala M, Wissinger B, Stingl K, Kohl S.: Mutation spectrum and clinical investigation of achromatopsia patients with mutations in the GNAT2 gene. *Hum Mutat.* 2019 Aug;40(8):1145-1155. doi: 10.1002/humu.23768. Epub 2019 May 6.
- 37) Nasser F, Kohl S, Kuehlewein L, Wissinger B, Obermaier CD, Kurtenbach A, Zrenner E.: A case of X-linked retinoschisis with atypical fundus appearance. *Doc Ophthalmol.* 2019 Aug;139(1):75-81. doi: 10.1007/s10633-019-09698-3. Epub 2019 Apr 20.
- 38) Nasser F, Mulahasanovic L, Alkhateeb M, Biskup S, Stingl K, Zrenner E.: Hypotrichosis with cone-rod dystrophy in a patient with cadherin 3 (CDH3) mutation. *Doc Ophthalmol.* 2019 Apr;138(2):153-160. doi: 10.1007/s10633-019-09675-w. Epub 2019 Feb 1
- 39) Strasser T, Nasser F, Langrová H, Zobor D, Lisowski Ł, Hillerkuss D, Sailer C, Kurtenbach A, Zrenner E.: Objective assessment of visual acuity: a refined model for analyzing the sweep VEP. *Doc Ophthalmol.* 2019 Apr;138(2):97-116. doi: 10.1007/s10633-019-09672-z. Epub 2019 Jan 29.
- 40) Kuehlewein L, Troelenberg N, Stingl K, Schleeauf S, Kusnyerik A, Jackson TL, MacLaren RE, Chee C, Roeder J, Wilhelm B, Gekeler F, Bartz-Schmidt KU, Zrenner E, Stingl K.: Changes in microchip position after implantation of a subretinal vision prosthesis in humans. *Acta Ophthalmol.* 2019 Sep;97(6):e871-e876. doi: 10.1111/aos.14077. Epub 2019 Feb 28.
- 41) Jolly JK, Wagner SK, Martus P, MacLaren RE, Wilhelm B, Webster AR, Downes SM, Charbel Issa P, Kellner U, Jägle H, Rütger K, Bertelsen M, Bragadóttir R, Prener Holtan J, van den Born I, Sodi A, Virgili G, Gosheva M, Pach J, Zündorf I, Zrenner E, Gekeler F.: Transcorneal electrical stimulation for the treatment of retinitis pigmentosa - a multicenter safety study of the OkuStim® System (TESOLA-study). *Ophthalmic Res.* 2019 Nov 26. doi: 10.1159/000505001.
- 42) Böhringer D, Goos D, Ach T, Feltgen N, Fleckenstein M, Kohlen T, Lorenz K, Pielan A, Spital G, Wilhelm B, Böhringer S, Reinhard T; Arbeitsgemeinschaft DOG – Klinische Studienzentren. [Work sampling in ophthalmological clinical studies. A multicenter field study]. *Ophthalmologe.* 2019 Sep;116(9):872-878. doi: 10.1007/s00347-019-0851-0. German.
- 43) Wilhelm H, Honegger JB, Paulsen F.: [Neuro-Ophthalmological Considerations on Meningiomas of the Anterior Visual Pathways]. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2019 Nov;236(11):1312-1317. doi: 10.1055/a-0982-5390. Epub 2019 Sep 11. Review. German.
- 44) Mayer AK, Mahajnah M, Thomas MG, Cohen Y, Habib A, Schulze M, Maconachie GDE, AlMoallem B, De Baere E, Lorenz B, Traboulsi EI, Kohl S, Azem A, Bauer P, Gottlob I, Sharkia R, Wissinger B.: Homozygous stop mutation in AHR causes autosomal recessive foveal hypoplasia and infantile nystagmus. *Brain.* 2019 Jun 1;142(6):1528-1534. doi: 10.1093/brain/awz098.
- 45) Kloth K, Synofzik M, Kernstock C, Schimpf-Linzenbold S, Schuettauf F, Neu A, Wissinger B, Weisschuh N.: Novel likely pathogenic variants in TMEM126A identified in non-syndromic autosomal recessive optic atrophy: two case reports. *BMC Med Genet.* 2019 Apr 8;20(1):62. doi: 10.1186/s12881-019-0795-x.
- 46) Bauwens M, Garanto A, Sangermano R, Naessens S, Weisschuh N, De Zaeytijd J, Khan M, Sadler F, Balikova I, Van Cauwenbergh C, Rosseel T, Bauwens J, De Leeneer K, De Jaegere S, Van Laethem T, De Vries M, Carss K, Arno G, Fakin A, Webster AR, de Ravel de l'Argentièrè TJL, Sznajder Y, Vuylsteke M, Kohl S, Wissinger B, Cherry T, Collin RWJ, Cremers FPM, Leroy BP, De Baere E.: ABCA4-associated disease as a model for missing heritability in autosomal recessive disorders: novel noncoding splice, cis-regulatory, structural, and recurrent hypomorphic variants. *Genet Med.* 2019 Aug;21(8):1761-1771. doi: 10.1038/s41436-018-0420-y. Epub 2019 Jan 23.

- 47) Fiedorowicz M, Choragiewicz T, Thaler S, Schuettauf F, Nowakowska D, Wojtunik K, Reibaldi M, Avitabile T, Kocki T, Turski WA, Kaminska A, Grieb P, Zrenner E, Rejdak R, Toro MD.: Tryptophan and Kynurenine Pathway Metabolites in Animal Models of Retinal and Optic Nerve Damage: Different Dynamics of Changes. *Front Physiol.* 2019 Oct 1;10:1254. doi: 10.3389/fphys.2019.01254. eCollection 2019.
- 48) Wagner S, Schaeffel F, Zrenner E, Straßer T.: Response to comment on 'Prolonged nearwork affects the ciliary muscle morphology' by Schachar & Schachar. *Exp Eye Res.* 2019 Oct;187:107786. doi: 10.1016/j.exer.2019.107786. Epub 2019 Sep 6
- 49) Wagner S, Zrenner E, Strasser T.: Emmetropes and myopes differ little in their accommodation dynamics but strongly in their ciliary muscle morphology. *Vision Res.* 2019 Oct;163:42-51. doi: 10.1016/j.visres.2019.08.002. Epub 2019 Aug 28.
- 50) Strauss RW, Kong X, Ho A, Jha A, West S, Ip M, Bernstein PS, Birch DG, Cideciyan AV, Michaelides M, Sahel JA, Sunness JS, Traboulsi EI, Zrenner E, Pitetta S, Jenkins D, Hariri AH, Sadda S, Scholl HPN; ProgStar Study Group. Progression of Stargardt Disease as Determined by Fundus Autofluorescence Over a 12-Month Period: ProgStar Report No. 11. *JAMA Ophthalmol.* 2019 Aug 1. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2019.2885. [Epub ahead of print]
- 51) Vidal-Gil L, Sancho-Pelluz J, Zrenner E, Oltra M, Sahaboglu A.: Poly ADP ribosylation and extracellular vesicle activity in rod photoreceptor degeneration. *Sci Rep.* 2019 Mar 6;9(1):3758. doi: 10.1038/s41598-019-40215-3.
- 52) Kuehlewein L, Schöls L, Llavona P, Grimm A, Biskup S, Zrenner E, Kohl S.: Phenotypic spectrum of autosomal recessive retinitis pigmentosa without posterior column ataxia caused by mutations in the FLVCR1 gene. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2019 Mar;257(3):629-638. doi: 10.1007/s00417-018-04233-7. Epub 2019 Jan 17.
- 53) Experiences of a multistep process with medical and psychological interventions for patients with congenital uterine aplasia to achieve motherhood: the Gothenburg-Tübingen collaboration.
- 54) Brucker SY, Taran FA, Rall K, Schöller D, Dahm-Kähler P, Kvarnström N, Järholm S, Nadalin S, Königsrainer A, Wallwiener D, Brännström M. *Facts Views Vis Obgyn.* 2019 Jun;11(2):121-126. Review.; Neovagina creation methods and their potential impact on subsequent uterus transplantation: a review.
- 55) Kölle A, Taran FA, Rall K, Schöller D, Wallwiener D, Brucker SY. *BJOG.* 2019 Oct;126(11):1328-1335. doi: 10.1111/1471-0528.15888. Epub 2019 Aug 13. Review.; Screening and evaluation of potential recipients and donors for living donor uterus transplantation: results from a single-center observational study.
- 56) Taran FA, Schöller D, Rall K, Nadalin S, Königsrainer A, Henes M, Bösmüller H, Fend F, Nikolaou K, Notohamiprodjo M, Grasshoff C, Heim E, Zipfel S, Schäffeler N, Bakchoul T, Heyne N, Guthoff M, Krämer B, Reisenauer C, Hoopmann M, Kagan KO, Brännström M, Wallwiener D, Brucker SY. *Fertil Steril.* 2019 Jan;111(1):186-193. doi: 10.1016/j.fertnstert.2018.09.010.; Living with permanent infertility: A German study on attitudes toward motherhood in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS).
- 57) Rall KK, Schoenfish B, Schoeller D, Stefanescu D, Koelle A, Henes M, Huebner M, Taran FA, Seeger H, Iftner A, Iftner T, Brucker SY. *BJOG.* 2019 Jan;126 (1):65-72. doi: 10.1111/1471-0528.15404. Epub 2018 Aug 20.; Magnetic resonance imaging of vaginal support structure before and after Vecchiatti procedure in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome.
- 58) Serial excision with power stretching for large and giant melanocytic nevi of the trunk. Breuninger H, Häfner HM. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2019 Aug;17(8):852-855.
- 59) Manufacture and use of tumescence solution meeting hospital-required hygiene conditions - practical implications. Volc S, Maier JCP, Breuninger H, Hund V, Häfner HM, Kofler L. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2019 Nov;33(11)
- 60) Multidisziplinäre Langzeitbetreuung und zeitgemäße chirurgische Therapie kongenitaler melanozytärer Nävi - Empfehlungen des Netzwerks Nävuschirurgie. Ott H, Krengel S, Beck O, Böhler K, Böttcher-Haberzeth S, Cangir Ö, Fattouh M, Häberle B, Hüging M, Königs I, Kosch F, Rok K, Marathovouniotis N, Meyer L, Neuhaus K, Rothe K, Schiestl C, Sinnig M, Theiler M, von der Heydt S, Wälchli R, Weibel L, Wendenburg W, Breuninger H. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2019 Oct;17(10)
- 61) Splenic artery blood flow as a potential marker for materno-fetal transmission of a primary CMV infection. Prodan N, Sonek J, Wagner P, Hoopmann M, Abele H, Hamprecht K, Kagan KO. *Arch Gynecol Obstet.* 2019 May;299(5):1289-1294.
- 62) Role of pentamer complex-specific and IgG subclass 3 antibodies in HCMV hyperimmunoglobulin and standard intravenous IgG preparations. Schampera MS, Arellano-Galindo J, Kagan KO, Adler SP, Jahn G, Hamprecht K. *Med Microbiol Immunol.* 2019 Feb;208(1):69-80
- 63) Laboratory diagnosis of congenital CMV infection in newborns: Impact of pre-analytic factors. Kohmer N, Nagel A, Berger A, Enders M, Hamprecht K, Korn K, Kortenbusch M, Überla K, Rabenau HF. *J Clin Virol.* 2019 Jun;115:32-36
- 64) Prevention of maternal-fetal transmission of cytomegalovirus after primary maternal infection in the first trimester by bi-weekly hyperimmunoglobulin administration. Kagan KO, Enders M, Schampera MS, Baeumel E, Hoopmann M, Geipel A, Berg C, Goelz R, De Catte L, Wallwiener D, Brucker S, Adler SP, Jahn G, Hamprecht K. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019 Mar;53(3):383-389
- 65) Orphanet *J Rare Dis.* 2019 Jul 8;14(1):169. doi: 10.1186/s13023-019-1152-z.
- 66) Al Harrach M, Rousseau F, Groeschel S, Wang X, Hertz-Pannier L, Chabrier S, Bohi A, Lefevre J, Dinomais M, group AV (2019) Alterations in Cortical Morphology after Neonatal Stroke: Compensation in the Contralesional Hemisphere? *Dev Neurobiol* 79:303-316
- 67) Albrecht F, Mueller K, Ballarini T, Lampe L, Diehl-Schmid J, Fassbender K, Fließbach K, Jahn H, Jech R, Kassubek J, Kornhuber J, Landwehrmeyer B, Lauer M, Ludolph AC, Lyros E, Prudlo J, Schneider A, Synofzik M, Wiltfang J, Dane A, Otto M, Consortium F, Schroeter ML (2019) Unraveling corticobasal syndrome and alien limb syndrome with structural brain imaging. *Cortex* 117:33-40
- 68) Ballarini T, Albrecht F, Mueller K, Jech R, Diehl-Schmid J, Fließbach K, Kassubek J, Lauer M, Fassbender K, Schneider A, Synofzik M, Wiltfang J, Germany FC, Rtnei, Otto M, Schroeter ML (2019) Disentangling brain functional network remodeling in corticobasal syndrome - A multimodal MRI study. *Neuroimage Clin* 25:102112

- 69) Barth J, Abou-El-Ardat K, Dalic D, Kurrle N, Maier AM, Mohr S, Schutte J, Vassen L, Greve G, Schulz-Fincke J, Schmitt M, Tomic M, Metzger E, Bug G, Khandanpour C, Wagner SA, Lubbert M, Jung M, Serve H, Schule R, Berg T (2019) Correction: LSD1 inhibition by tranlycypromine derivatives interferes with GFI1-mediated repression of PU.1 target genes and induces differentiation in AML. *Leukemia* 33:1541
- 70) Brandsma R, Verschuuren-Bemelmans CC, Amrom D, Barisic N, Baxter P, Bertini E, Blumkin L, Brankovic-Sreckovic V, Brouwer OF, Burk K, Catsman-Berrevoets CE, Craiu D, de Coo IFM, Gburek J, Kennedy C, de Koning TJ, Kremer HPH, Kumar R, Macaya A, Micalizzi A, Mirabelli-Badenier M, Nemeth A, Nuovo S, Poll-The B, Lerman-Sagie T, Steinlin M, Synofzik M, Tijssen MAJ, Vasco G, Willemsen M, Zanni G, Valente EM, Boltshauser E, Sival DA (2019) A clinical diagnostic algorithm for early onset cerebellar ataxia. *Eur J Paediatr Neurol* 23:692-706
- 71) Coarelli G, Schule R, van de Warrenburg BPC, De Jonghe P, Ewencyk C, Martinuzzi A, Synofzik M, Hamer EG, Baets J, Anheim M, Schols L, Deconinck T, Masrori P, Fontaine B, Klockgether T, D'Angelo MG, Monin ML, De Bleecker J, Migeotte I, Charles P, Bassi MT, Klopstock T, Mochel F, Ollagnon-Roman E, D'Hooghe M, Kamm C, Kurzwelly D, Papin M, Davoine CS, Banneau G, Tezenas du Montcel S, Seilhean D, Brice A, Duyckaerts C, Stevanin G, Durr A (2019) Loss of paraplegin drives spasticity rather than ataxia in a cohort of 241 patients with SPG7. *Neurology* 92:e2679-e2690
- 72) ook A, Boesch S, Heck S, Brunt E, Klockgether T, Schols L, Schulz A, Giunti P (2019) Patient-reported outcomes in Friedreich's ataxia after withdrawal from idebenone. *Acta Neurol Scand* 139:533-539
- 73) Cousyn L, Law-Ye B, Pyatigorskaya N, Debs R, Froissart R, Piraud M, Federico A, Salvatore S, Cerase A, Macario MC, Duraes J, Kim SH, Adachi H, Audoin B, Aygnac X, Da Y, Henderson R, La Piana R, Laule C, Nakamagoe K, Raininko R, Schols L, Sirrs SM, Viader F, Jastrzebski K, Leclercq D, Nadjar Y (2019) Brain MRI features and scoring of leukodystrophy in adult-onset Krabbe disease. *Neurology* 93:e647-e652
- 74) Diallo A, Jacobi H, Cook A, Giunti P, Parkinson MH, Labrum R, Durr A, Brice A, Charles P, Marelli C, Mariotti C, Nanetti L, Panzeri M, Castaldo A, Rakowicz M, Rola R, Sulek A, Schmitz-Hubsch T, Schols L, Hengel H, Baliko L, Melegh B, Filla A, Antenora A, Infante J, Berciano J, van de Warrenburg BP, Timmann D, Boesch S, Nachbauer W, Pandolfo M, Schulz JB, Bauer P, Jun-Suk K, Klockgether T, Tezenas du Montcel S (2019) Prediction of Survival With Long-Term Disease Progression in Most Common Spinocerebellar Ataxia. *Mov Disord* 34:1220-1227
- 75) Dogan I, Romanzetti S, Didszun C, Mirzazade S, Timmann D, Saft C, Schols L, Synofzik M, Giordano IA, Klockgether T, Schulz JB, Reetz K (2019) Structural characteristics of the central nervous system in Friedreich ataxia: an in vivo spinal cord and brain MRI study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 90:615-617
- 76) Elgun S, Waibel J, Kehrer C, van Rappard D, Bohringer J, Beck-Wodl S, Just J, Schols L, Wolf N, Krageloh-Mann I, Groeschel S (2019) Phenotypic variation between siblings with Metachromatic Leukodystrophy. *Orphanet J Rare Dis* 14:136
- 77) Farazi Fard MA, Rebelo AP, Buglo E, Nemati H, Dastsooz H, Gehweiler I, Reich S, Reichbauer J, Quintans B, Ordóñez-Ugalde A, Cortese A, Courel S, Abreu L, Powell E, Danzi MC, Martuscellii NB, Bis-Brewer DM, Tao F, Zarei F, Habibzadeh P, Yavarian M, Modarresi F, Silawi M, Tabatabaei Z, Yousefi M, Farpour HR, Kessler C, Mangold E, Kobeleva X, Tournev I, Chamova T, Mueller AJ, Haack TB, Tarnopolsky M, Gan-Or Z, Rouleau GA, Synofzik M, Sobrido MJ, Jordanova A, Schule R, Zuchner S, Faghihi MA (2019) Truncating Mutations in UBAP1 Cause Hereditary Spastic Paraplegia. *Am J Hum Genet* 104:1251
- 78) Farazi Fard MA, Rebelo AP, Buglo E, Nemati H, Dastsooz H, Gehweiler I, Reich S, Reichbauer J, Quintans B, Ordóñez-Ugalde A, Cortese A, Courel S, Abreu L, Powell E, Danzi MC, Martuscellii NB, Bis-Brewer DM, Tao F, Zarei F, Habibzadeh P, Yavarian M, Modarresi F, Silawi M, Tabatabaei Z, Yousefi M, Farpour HR, Kessler C, Mangold E, Kobeleva X, Tournev I, Chamova T, Mueller AJ, Haack TB, Tarnopolsky M, Gan-Or Z, Rouleau GA, Synofzik M, Sobrido MJ, Jordanova A, Schule R, Zuchner S, Faghihi MA (2019) Truncating Mutations in UBAP1 Cause Hereditary Spastic Paraplegia. *Am J Hum Genet* 104:767-773
- 79) Farhan SMK, Howrigan DP, Abbott LE, Klim JR, Topp SD, Byrnes AE, Churchhouse C, Phatnani H, Smith BN, Rampersaud E, Wu G, Wu J, Shatunov A, Iacoangeli A, Al Khleifat A, Mordes DA, Ghosh S, Consortium A, Consortium F, Project Min EC, Consortium CR, Eggan K, Rademakers R, McCauley JL, Schule R, Zuchner S, Benatar M, Taylor JP, Nalls M, Gotkine M, Shaw PJ, Morrison KE, Al-Chalabi A, Traynor B, Shaw CE, Goldstein DB, Harms MB, Daly MJ, Neale BM (2019) Exome sequencing in amyotrophic lateral sclerosis implicates a novel gene, DNAJC7, encoding a heat-shock protein. *Nat Neurosci* 22:1966-1974
- 80) Feichtinger RG, Mucha BE, Hengel H, Orfi Z, Makowski C, Dort J, D'Anjou G, Nguyen TTM, Buchert R, Juenger H, Freisinger P, Baumeister S, Schoser B, Ahting U, Keimer Z, Nguyen CE, Fabre P, Gauthier J, Miguet M, Lopes F, AlHakeem A, AlHashem A, Tabarki B, Kandaswamy KK, Bauer P, Steinbacher P, Prokisch H, Sturm M, Strom TM, Ellezam B, Mayr JA, Schols L, Michaud JL, Campeau PM, Haack TB, Dumont NA (2019) Biallelic variants in the transcription factor PAX7 are a new genetic cause of myopathy. *Genet Med* 21:2521-2531
- 81) Fleszar Z, Mellone S, Giese M, Tacconi C, Becker C, Schols L, Synofzik M, Ilg W (2019) Real-time use of audio-biofeedback can improve postural sway in patients with degenerative ataxia. *Ann Clin Transl Neurol* 6:285-294
- 82) Gazzina S, Grassi M, Premi E, Cosseddu M, Alberici A, Archetti S, Gasparotti R, Van Swieten J, Galimberti D, Sanchez-Valle R, Laforce RJ, Moreno F, Synofzik M, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe JB, Vandenberghe R, Finger E, Tagliavini F, de Mendonca A, Santana I, Butler CR, Ducharme S, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Frisoni G, Sorbi S, Padovani A, Rohrer JD, Borroni B, Genetic Ftd Initiative G (2019) Education modulates brain maintenance in presymptomatic frontotemporal dementia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 90:1124-1130
- Gburek-Augustat J, Groeschel S, Kern J, Beck-Woedl S, Just J, Harzer K, Stampfer M, Kraegeloh-Mann I (2019) Comparative Analysis of Cerebral Magnetic Resonance Imaging Changes in Nontreated Infantile, Juvenile and Adult Patients with Niemann-Pick Disease Type C. *Neuropediatrics* 2019 Oct 22

- 83) Haas-Lude K, Roulet-Perez E, Dobler-Neumann M, Groeschel S, Nagele T, Krageloh-Mann I (2019) Cerebellar lesions in pediatric abusive head trauma. *Eur J Paediatr Neurol* 23:604-608
- 84) Harting I, Al-Saad M, Krageloh-Mann I, Bley A, Hempel M, Bierhals T, Karch S, Moog U, Bernard G, Huntsman R, van Spaendonck RML, Vreeburg M, Rodriguez-Palmero A, Pujol A, van der Knaap MS, Pouwels PJW, Wolf NI (2020) POLR3A variants with striatal involvement and extrapyramidal movement disorder. *Neurogenetics*
- 85) Hartlieb T, Winkler P, Coras R, Pieper T, Holthausen H, Blumcke I, Staudt M, Kudernatsch M (2019) Age-related MR characteristics in mild malformation of cortical development with oligodendroglial hyperplasia and epilepsy (MOGHE). *Epilepsy Behav* 91:68-74
- 86) Hauser S, Poenisch M, Schelling Y, Hoflinger P, Schuster S, Teegler A, Betten R, Gustafsson JA, Hubener-Schmid J, Schlake T, Chevessier-Tunnesen F, Horscroft N, Bjorkhem I, Schols L (2019) mRNA as a Novel Treatment Strategy for Hereditary Spastic Paraplegia Type 5. *Mol Ther Methods Clin Dev* 15:359-370
- 87) Haydn T, Kehr S, Willmann D, Metzger E, Schule R, Fulda S (2019) Next-generation sequencing reveals a novel role of lysine-specific demethylase 1 in adhesion of rhabdomyosarcoma cells. *Int J Cancer*
- 88) Hengel H, Schelling Y, Keimer R, Deigendesch W, Bauer P, Schols L (2019) A previously identified missense mutation in STYXL1 is likely benign. *Eur J Med Genet* 62:103582
- 89) Hohenfeld C, Dogan I, Schubert R, Didszun C, Schols L, Synofzik M, Giordano IA, Klockgether T, Schulz JB, Reilmann R, Reetz K (2019) Application of Quantitative Motor Assessments in Friedreich Ataxia and Evaluation of Their Relation to Clinical Measures. *Cerebellum* 18:896-909
- 90) Jain G, Stuehl A, Rao P, Berulava T, Pena Centeno T, Kaurani L, Burkhardt S, Delalle I, Kornhuber J, Hull M, Maier W, Peters O, Esselmann H, Schulte C, Deuschle C, Synofzik M, Wiltfang J, Mollenhauer B, Maetzler W, Schneider A, Fischer A (2019) A combined miRNA-piRNA signature to detect Alzheimer's disease. *Transl Psychiatry* 9:250
- 91) Keskin I, Forsgren E, Lehmann M, Andersen PM, Brannstrom T, Lange DJ, Synofzik M, Nordstrom U, Zetterstrom P, Marklund SL, Gilthorpe JD (2019) The molecular pathogenesis of superoxide dismutase 1-linked ALS is promoted by low oxygen tension. *Acta Neuropathol* 138:85-101
- 92) Kloth K, Synofzik M, Kernstock C, Schimpf-Linzenbold S, Schuettauf F, Neu A, Wissinger B, Weisschuh N (2019) Novel likely pathogenic variants in TMEM126A identified in non-syndromic autosomal recessive optic atrophy: two case reports. *BMC Med Genet* 20:62
- 93) Koch A, Zhukov A, Stocker T, Groeschel S, Schultz T (2019) SHORE-based detection and imputation of dropout in diffusion MRI. *Magn Reson Med* 82:2286-2298
- 94) Kuchay RAH, Mir YR, Zeng X, Hassan A, Musarrat J, Parwez I, Kernstock C, Traschutz A, Synofzik M (2019) ARSACS as a Worldwide Disease: Novel SACS Mutations Identified in a Consanguineous Family from the Remote Tribal Jammu and Kashmir Region in India. *Cerebellum* 18:807-812
- 95) Kuehlewein L, Schols L, Llavona P, Grimm A, Biskup S, Zrenner E, Kohl S (2019) Phenotypic spectrum of autosomal recessive retinitis pigmentosa without posterior column ataxia caused by mutations in the FLVCR1 gene. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 257:629-638
- 96) Lindig T, Bender B, Kumar VJ, Hauser TK, Grodd W, Brendel B, Just J, Synofzik M, Klose U, Scheffler K, Ernemann U, Schols L (2019) Pattern of Cerebellar Atrophy in Friedreich's Ataxia-Using the SUIT Template. *Cerebellum* 18:435-447
- 97) Meeter LHH, Steketeer RME, Salkovic D, Vos ME, Grossman M, McMillan CT, Irwin DJ, Boxer AL, Rojas JC, Olney NT, Karydas A, Miller BL, Pijnenburg YAL, Barkhof F, Sanchez-Valle R, Llado A, Borrego-Ecija S, Diehl-Schmid J, Grimmer T, Goldhardt O, Santillo AF, Hansson O, Vestberg S, Borroni B, Padovani A, Galimberti D, Scarpini E, Rohrer JD, Woollacott IOC, Synofzik M, Wilke C, de Mendonca A, Vandenberghe R, Benussi L, Ghidoni R, Binetti G, Niessen WJ, Papma JM, Seelaar H, Jiskoot LC, de Jong FJ, Donker Kaat L, Del Campo M, Teunissen CE, Bron EE, Van den Berg E, Van Swieten JC (2019) Clinical value of cerebrospinal fluid neurofilament light chain in semantic dementia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 90:997-1004
- 98) Minnerop M, Kurzwelly D, Wagner H, Schule R, Ramirez A (2019) Reply: Biallelic POLR3A variants confirmed as a frequent cause of hereditary ataxia and spastic paraparesis. *Brain* 142:e13
- 99) Moore KM, Nicholas J, Grossman M, McMillan CT, Irwin DJ, Massimo L, Van Deerlin VM, Warren JD, Fox NC, Rossor MN, Mead S, Bocchetta M, Boeve BF, Knopman DS, Graff-Radford NR, Forsberg LK, Rademakers R, Wszolek ZK, van Swieten JC, Jiskoot LC, Meeter LH, Doppler EG, Papma JM, Snowden JS, Saxon J, Jones M, Pickering-Brown S, Le Ber I, Camuzat A, Brice A, Caroppo P, Ghidoni R, Pievani M, Benussi L, Binetti G, Dickerson BC, Lucente D, Krivensky S, Graff C, Oijersted L, Fallstrom M, Thonberg H, Ghoshal N, Morris JC, Borroni B, Benussi A, Padovani A, Galimberti D, Scarpini E, Fumagalli GG, Mackenzie IR, Hsiung GR, Sengdy P, Boxer AL, Rosen H, Taylor JB, Synofzik M, Wilke C, Sulzer P, Hodges JR, Halliday G, Kwok J, Sanchez-Valle R, Llado A, Borrego-Ecija S, Santana I, Almeida MR, Tabuas-Pereira M, Moreno F, Barandiaran M, Indakoetxea B, Levin J, Danek A, Rowe JB, Cope TE, Otto M, Anderl-Straub S, de Mendonca A, Maruta C, Masellis M, Black SE, Couratier P, Lautrette G, Huey ED, Sorbi S, Nacmias B, Laforce R, Jr., Tremblay ML, Vandenberghe R, Damme PV, Rogalski EJ, Weintraub S, Gerhard A, Onyike CU, Ducharme S, Papageorgiou SG, Lyn AS, Brodtmann A, Finger E, Guerreiro R, Bras J, Rohrer JD, Initiative FTDP (2019) Age at symptom onset and death and disease duration in genetic frontotemporal dementia: an international retrospective cohort study. *Lancet Neurol*
- 100) Munchau A, Schols L, Klein C, Graessner H (2019) [Model for personalized diagnostics and treatment in neurology-German Academy for Rare Neurological Diseases]. *Nervenarzt* 90:796-803
- 101) Nagel M, Reichbauer J, Bohringer J, Schelling Y, Krageloh-Mann I, Schule R, Ulmer U (2019) Generation of two iPSC lines derived from two unrelated patients with Gaucher disease. *Stem Cell Res* 35:101336

- 102) Pajarola S, Weissenberg C, Baysal F, Bruchelt G, Krageloh-Mann I, Bohringer J (2019) Measurement of recombinant human arylsulfatase A and leukocyte sulfatase activities by analytical isotachopheresis. *J Chromatogr B Analyt Technol Biomed Life Sci* 1124:109-113
- 103) Pottier C, Ren Y, Perkerson RB, 3rd, Baker M, Jenkins GD, van Blitterswijk M, DeJesus-Hernandez M, van Rooij JGJ, Murray ME, Christopher E, McDonnell SK, Fogarty Z, Batzler A, Tian S, Vicente CT, Matchett B, Karydas AM, Hsiung GR, Seelaar H, Mol MO, Finger EC, Graff C, Oijerstedt L, Neumann M, Heutink P, Synofzik M, Wilke C, Prudlo J, Rizzu P, Simon-Sanchez J, Edbauer D, Roeber S, Diehl-Schmid J, Evers BM, King A, Mesulam MM, Weintraub S, Geula C, Bieniek KF, Petrucelli L, Ahern GL, Reiman EM, Woodruff BK, Caselli RJ, Huey ED, Farlow MR, Grafman M, Mead S, Grinberg LT, Spina S, Grossman M, Irwin DJ, Lee EB, Suh E, Snowden J, Mann D, Ertekin-Taner N, Uitti RJ, Wszolek ZK, Josephs KA, Parisi JE, Knopman DS, Petersen RC, Hodges JR, Piguet O, Geier EG, Yokoyama JS, Rissman RA, Rogaeva E, Keith J, Zinman L, Tartaglia MC, Cairns NJ, Cruchaga C, Ghetti B, Kofler J, Lopez OL, Beach TG, Arzberger T, Herms J, Honig LS, Vonsattel JP, Halliday GM, Kwok JB, White CL, 3rd, Gearing M, Glass J, Rollinson S, Pickering-Brown S, Rohrer JD, Trojanowski JQ, Van Deerlin V, Bigio EH, Troakes C, Al-Sarraj S, Asmann Y, Miller BL, Graff-Radford NR, Boeve BF, Seeley WW, Mackenzie IRA, van Swieten JC, Dickson DW, Biernacka JM, Rademakers R (2019) Genome-wide analyses as part of the international FTLT-DTP whole-genome sequencing consortium reveals novel disease risk factors and increases support for immune dysfunction in FTLT. *Acta Neuropathol* 137:879-899
- 104) Premi E, Calhoun VD, Diano M, Gazzina S, Cosseddu M, Alberici A, Archetti S, Paternico D, Gasparotti R, van Swieten J, Galimberti D, Sanchez-Valle R, Laforce R, Jr., Moreno F, Synofzik M, Graff C, Masellis M, Tartaglia MC, Rowe J, Vandenberghe R, Finger E, Tagliavini F, de Mendonca A, Santana I, Butler C, Ducharme S, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Frisoni G, Cappa S, Sorbi S, Padovani A, Rohrer JD, Borroni B, Genetic Ftd Initiative G (2019) The inner fluctuations of the brain in presymptomatic Frontotemporal Dementia: The chronnectome fingerprint. *Neuroimage* 189:645-654
- 105) Pringsheim M, Mitter D, Schroder S, Warthemann R, Plumacher K, Kluger G, Baethmann M, Bast T, Braun S, Buttel HM, Conover E, Courage C, Datta AN, Eger A, Grebe TA, Hasse-Wittmer A, Heruth M, Hoft K, Kaindl AM, Karch S, Kautzky T, Korenke GC, Kruse B, Lutz RE, Omran H, Patzer S, Philippi H, Ramsey K, Rating T, Riess A, Schimmel M, Westman R, Zech FM, Zirn B, Ulmke PA, Sokpor G, Tuoc T, Leha A, Staudt M, Brockmann K (2019) Structural brain anomalies in patients with FOXG1 syndrome and in Foxg1+/- mice. *Ann Clin Transl Neurol* 6:655-668
- 106) Rattay TW, Boldt A, Volker M, Wiethoff S, Hengel H, Schule R, Schols L (2019) Non-motor symptoms are relevant and possibly treatable in hereditary spastic paraplegia type 4 (SPG4). *J Neurol*
- 107) Rattay TW, Lindig T, Baets J, Smets K, Deconinck T, Sohn AS, Hortnagel K, Eckstein KN, Wiethoff S, Reichbauer J, Dobler-Neumann M, Krageloh-Mann I, Auer-Grumbach M, Plecko B, Munchau A, Wilken B, Janaschek M, Giese AK, De Bleecker JL, Ortibus E, Debyser M, Lopez de Munain I, Pujol A, Bassi MT, D'Angelo MG, De Jonghe P, Zuchner S, Bauer P, Schols L, Schule R (2019) FAHN/SPG35: a narrow phenotypic spectrum across disease classifications. *Brain* 142:1561-1572
- 108) Rehbach K, Kesavan J, Hauser S, Ritzenhofen S, Jungverdorben J, Schule R, Schols L, Peitz M, Brustle O (2019) Multiparametric rapid screening of neuronal process pathology for drug target identification in HSP patient-specific neurons. *Sci Rep* 9:9615
- 109) Rinaldi L, Delle Donne R, Catalanotti B, Torres-Quesada O, Enzler F, Moraca F, Nistico R, Chiuso F, Piccinin S, Bachmann V, Lindner HH, Garbi C, Scorziello A, Russo NA, Synofzik M, Stelzl U, Annunziato L, Stefan E, Felicciello A (2019) Feedback inhibition of cAMP effector signaling by a chaperone-assisted ubiquitin system. *Nat Commun* 10:2572
- 110) Roeben B, Blum D, Gabriel H, Synofzik M (2019) Atypical parkinsonism with severely reduced striatal dopamine uptake associated with a 16p11.2 duplication syndrome. *J Neurol* 266:775-776
- 111) Roeben B, Wilke C, Bender B, Ziemann U, Synofzik M (2019) The motor band sign in ALS: presentations and frequencies in a consecutive series of ALS patients. *J Neurol Sci* 406:116440
- 112) Schaeffer E, Busch JH, Roeben B, Otterbein S, Saraykin P, Leks E, Liepelt-Scarfone I, Synofzik M, Elshehabi M, Maetzler W, Hansen C, Andris S, Berg D (2019) Effects of Exergaming on Attentional Deficits and Dual-Tasking in Parkinson's Disease. *Front Neurol* 10:646
- 113) Schuster S, Saravanakumar S, Schols L, Hauser S (2019) Generation of a homozygous CRISPR/Cas9-mediated knockout human iPSC line for the STUB1 locus. *Stem Cell Res* 34:101378
- 114) Sharkia R, Wierenga KJ, Kessel A, Azem A, Bertini E, Carrozzo R, Torraco A, Goffrini P, Ceccatelli Berti C, McCormick ME, Plecko B, Klein A, Abela L, Hengel H, Schols L, Shalev S, Khayat M, Mahajnah M, Spiegel R (2019) Clinical, radiological, and genetic characteristics of 16 patients with ACO2 gene defects: Delineation of an emerging neurometabolic syndrome. *J Inher Metab Dis* 42:264-275
- 115) Sharkia R, Zalan A, Jabareen-Masri A, Hengel H, Schols L, Kessel A, Azem A, Mahajnah M (2019) A novel biallelic loss-of-function mutation in TMCO1 gene confirming and expanding the phenotype spectrum of cerebro-facio-thoracic dysplasia. *Am J Med Genet A* 179:1338-1345
- 116) Sobrido MJ, Bauer P, de Koning T, Klopstock T, Nadjar Y, Patterson MC, Synofzik M, Hendriksz CJ (2019) Recommendations for patient screening in ultra-rare inherited metabolic diseases: what have we learned from Niemann-Pick disease type C? *Orphanet J Rare Dis* 14:20
- 117) Srulijes K, Klenk J, Schwenk M, Schatton C, Schwickert L, Teubner-Liepert K, Meyer M, K CS, Maetzler W, Becker C, Synofzik M (2019) Fall Risk in Relation to Individual Physical Activity Exposure in Patients with Different Neurodegenerative Diseases: a Pilot Study. *Cerebellum* 18:340-348
- 118) Sudre CH, Bocchetta M, Heller C, Convery R, Neason M, Moore KM, Cash DM, Thomas DL, Woollacott IOC, Foiani M, Heslegrave A, Shafei R, Greaves C, van Swieten J, Moreno F, Sanchez-Valle R, Borroni B, Laforce R, Jr., Masellis M, Tartaglia

- MC, Graff C, Galimberti D, Rowe JB, Finger E, Synofzik M, Vandenberghe R, de Mendonca A, Tagliavini F, Santana I, Ducharme S, Butler C, Gerhard A, Levin J, Danek A, Frisoni GB, Sorbi S, Otto M, Zetterberg H, Ourselin S, Cardoso MJ, Rohrer JD, Genfi (2019) White matter hyperintensities in progranulin-associated frontotemporal dementia: A longitudinal GENFI study. *Neuroimage Clin* 24:102077
- 119) Synofzik M (2019) Parkinsonism in neurodegenerative diseases predominantly presenting with ataxia. *Int Rev Neurobiol* 149:277-298
- 120) Synofzik M, Puccio H, Mochel F, Schols L (2019) Autosomal Recessive Cerebellar Ataxias: Paving the Way toward Targeted Molecular Therapies. *Neuron* 101:560-583
- 121) Traschütz A, Hayer SN, Bender B, Schols L, Biskup S, Synofzik M (2019) TSFM mutations cause a complex hyperkinetic movement disorder with strong relief by cannabinoids. *Parkinsonism Relat Disord* 60:176-178
- 122) Traschütz A, van Gaalen J, Oosterloo M, Vreeburg M, Kamsteeg EJ, Deininger N, Riess O, Reimold M, Haack T, Schols L, van de Warrenburg BP, Synofzik M (2019) The movement disorder spectrum of SCA21 (ATX-TMEM240): 3 novel families and systematic review of the literature. *Parkinsonism Relat Disord* 62:215-220
- 123) Uter JC, U MK, Schols L, Rodriguez-Fornells A, Gobel A, Heldmann M, Lichtner P, Brabant G, T FM (2019) Single Nucleotide Polymorphisms in Thyroid Hormone Transporter Genes MCT8, MCT10 and Deiodinase DIO2 Contribute to Inter-Individual Variance of Executive Functions and Personality Traits. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*
- 124) van der Ende EL, Meeter LH, Poos JM, Panman JL, Jiskoot LC, Doppler EGP, Pappa JM, de Jong FJ, Verberk IMW, Teunissen C, Rizopoulos D, Heller C, Convery RS, Moore KM, Bocchetta M, Neason M, Cash DM, Borroni B, Galimberti D, Sanchez-Valle R, Laforce R, Jr., Moreno F, Synofzik M, Graff C, Masellis M, Carmela Tartaglia M, Rowe JB, Vandenberghe R, Finger E, Tagliavini F, de Mendonca A, Santana I, Butler C, Ducharme S, Gerhard A, Danek A, Levin J, Otto M, Frisoni GB, Cappa S, Pijnenburg YAL, Rohrer JD, van Swieten JC, Genetic Frontotemporal dementia I (2019) Serum neurofilament light chain in genetic frontotemporal dementia: a longitudinal, multicentre cohort study. *Lancet Neurol* 18:1103-1111
- 125) Vogel AP, Stoll LH, Oettinger A, Rommel N, Kraus EM, Timmann D, Scott D, Atay C, Storey E, Schols L, Synofzik M (2019) Speech treatment improves dysarthria in multisystemic ataxia: a rater-blinded, controlled pilot-study in ARSACS. *J Neurol* 266:1260-1266
- 126) Wagner M, Osborn DPS, Gehweiler I, Nagel M, Ulmer U, Bakhtiari S, Amouri R, Boostani R, Hentati F, Hockley MM, Holbling B, Schwarzmayr T, Karimiani EG, Kernstock C, Maroofian R, Müller-Felber W, Ozkan E, Padilla-Lopez S, Reich S, Reichbauer J, Darvish H, Shahmohammadibeni N, Tafakhori A, Vill K, Zuchner S, Krüer MC, Winkelmann J, Jamshidi Y, Schule R (2019) Bi-allelic variants in RNF170 are associated with hereditary spastic paraplegia. *Nat Commun* 10:4790
- 127) Wilke C, Pujol-Calderon F, Barro C, Stransky E, Blennow K, Michalak Z, Jeromin A, Zetterberg H, Schule R, Hoglund K, Kuhle J, Synofzik M (2019) Correlations between serum and CSF pNFH levels in ALS, FTD and controls: a comparison of three analytical approaches. *Clin Chem Lab Med* 57:1556-1564
- 128) Nann D, Schneckenburger P, Steinhilber J, Metzler G, Beschorner R, Schwarze CP, Lang P, Handgretinger R, Fend F, Ebinger M, Bonzheim I. Pediatric Langerhans cell histiocytosis: the impact of mutational profile on clinical progression and late sequelae. *Ann Hematol* 2019; 98(7): 1617-1626.
- 129) Willier S, Cabanillas Stanchi KM, von Have M, Binder V, Blaeschke F, Feucht J, Feuchtinger T, Döring M. Efficacy, safety and feasibility of fosaprepitant for the prevention of chemotherapy-induced nausea and vomiting in pediatric patients receiving moderately and highly emetogenic chemotherapy - results of a non-interventional observation study. *BMC Cancer* 2019; 19(1).
- 130) Storz C, Bares R, Ebinger M, Handgretinger R, Tsiflikas I, Schäfer JF. Diagnostic value of whole-body MRI in Opsoclonus-myoclonus syndrome: a clinical case series (3 case reports). *BMC Med Imaging* 2019; 19(1).
- 131) Schober S, Schilbach K, Doering M, Cabanillas Stanchi KM, Holzer U, Kasteleiner P, Schittenhelm J, Schaefer JF, Mueller I, Lang P, Handgretinger R. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in two brothers with DNA ligase IV deficiency: a case report and review of the literature. *BMC Pediatr* 2019; 19(1).
- 132) Morishima T, Krahl AC, Nasri M, Xu Y, Aghaallaei N, Findik B, Klimiankou M, Ritter M, Hartmann MD, Gloeckner CJ, Stefanczyk S, Lindner C, Oswald B, Bernhard R, Hähnel K, Hermanutz-Klein U, Ebinger M, Handgretinger R, Casadei N, Welte K, Andre M, Müller P, Bajoghli B, Skokowa J. LMO2 activation by deacetylation is indispensable for hematopoiesis and T-ALL leukemogenesis. *Blood* 2019; 134(14): 1159-1175.
- 133) Nasri M, Mir P, Dannenmann B, Amend D, Skroblyn T, Xu Y, Schulze-Osthoff K, Klimiankou M, Welte K, Skokowa J. Fluorescent labeling of CRISPR/Cas9 RNP for gene knockout in HSPCs and iPSCs reveals an essential role for GADD45b in stress response. *Blood Adv* 2019; 3(1): 63-71.
- 134) Schlegel P, Jung G, Lang AM, Döring M, Schulte JH, Ebinger M, Holzer U, Heubach F, Seitz C, Lang B, Hundsörfer P, Eggert A, Eichholz T, Kreyenberg H, Lang P, Handgretinger R. ADCC can improve graft vs leukemia effect after T- and B-cell depleted haploidentical stem cell transplantation in pediatric B-lineage ALL. *Bone Marrow Transplant* 2019; 54(Suppl 2): 689-693.
- 135) Daniel-Moreno A, Lamsfus-Calle A, Raju J, Antony JS, Handgretinger R, Mezger M. CRISPR/Cas9-modified hematopoietic stem cells-present and future perspectives for stem cell transplantation. *Bone Marrow Transplant* 2019; 54(12): 1940-1950.
- 136) Ciurea SO, Cao K, Fernandez-Vina M, Kongtim P, Malki MA, Fuchs E, Luznik L, Huang XJ, Ciceri F, Locatelli F, Aversa F, Castagna L, Bacigalupo A, Martelli M, Blaise D, Handgretinger R, Roy DC, O'Donnell P, Bashey A, Lazarus HM, Ballen K, Savani BN, Mohty M, Nagler A. Correction: The European Society for Blood and Marrow Transplantation (EBMT) Consensus

- Guidelines for the Detection and Treatment of Donor-specific Anti-HLA Antibodies (DSA) in Haploidentical Hematopoietic Cell Transplantation. *Bone Marrow Transplant* 2019; 54(5): 784-784.
- 137) Schlegel P, Lang AM, Matela M, Horrer A, Schilling A, Jöchner A, Wiedenmann M, Seitz C, Döring M, Feuchtinger T, Heubach F, Rabsteyn A, Handgretinger R, Lang P. Ex vivo expansion of autologous, donor-derived NK-, $\gamma\delta$ T-, and cytokine induced killer (CIK) cells post haploidentical hematopoietic stem cell transplantation results in increased antitumor activity. *Bone Marrow Transplant* 2019; 54(Suppl 2): 727-732.
 - 138) Seitz CM, Eyrich M, Greil J, Schlegel P, Feuchtinger T, Bader P, Ebinger M, Schwarze CP, Schlegel PG, Schumm M, Handgretinger R, Lang P. Favorable immune recovery and low rate of GvHD in children transplanted with partially T cell-depleted PBSC grafts. *Bone Marrow Transplant* 2019; 54(1): 53-62.
 - 139) Oevermann L, Schulte JH, Hundsdörfer P, Hakimeh D, Kogel F, Lang P, Corbacioglu S, Eggert A, Sodani P. HLA-haploidentical hematopoietic stem cell transplantation in pediatric patients with hemoglobinopathies: current practice and new approaches. *Bone Marrow Transplant* 2019; 54(Suppl 2): 743-748.
 - 140) Schneidawind C, Jahnke S, Schober-Melms I, Schumm M, Handgretinger R, Faul C, Kanz L, Bethge W, Schneidawind D. G-CSF administration prior to donor lymphocyte apheresis promotes anti-leukaemic effects in allogeneic HCT patients. *Br J Haematol* 2019; 186(1): 60-71.
 - 141) Andreiuolo F, Varlet P, Tauziède-Espariat A, Jünger ST, Dörner E, Dreschmann V, Kuchelmeister K, Waha A, Haberler C, Slavc I, Corbacioglu S, Riemenschneider MJ, Leipold A, Rüdiger T, Körholz D, Acker T, Russo A, Faber J, Sommer C, Armbrust S, Rose M, Erdlenbruch B, Hans VH, Bernbeck B, Schneider D, Lorenzen J, Ebinger M, Handgretinger R, Neumann M, van Buiren M, Prinz M, Roganovic J, Jakovcevic A, Park SH, Grill J, Puget S, Messing-Jünger M, Reinhard H, Bergmann M, Hattingen E, Pietsch T. Childhood supratentorial ependymomas with YAP1-MAMLD1 fusion: an entity with characteristic clinical, radiological, cytogenetic and histopathological features. *Brain Pathol* 2019; 29(2): 205-216
 - 142) Ureña-Bailén G, Lamsfus-Calle A, Daniel-Moreno A, Raju J, Schlegel P, Seitz C, Atar D, Antony JS, Handgretinger R, Mezger M. CRISPR/Cas9 technology: towards a new generation of improved CAR-T cells for anticancer therapies. *Brief Funct Genomics* 2019
 - 143) Wiese F, Reinhardt-Heller K, Volz M, Gille C, Köstlin N, Billing H, Handgretinger R, Holzer U. Monocytes show immunoregulatory capacity on CD4+ T cells in a human in-vitro model of extracorporeal photopheresis. *Clin Exp Immunol* 2019; 195(3): 369-380
 - 144) Gössling KL, Fouz H, Kyrilopoulou O, Aubin M, Maecker-Kolhoff B, Adams O, Borkhardt A, Babor F, Schuster FR, Siepermann M, Schumm M, Lang P, Eiz-Vesper B, Meisel R. Clearance of Treatment Refractory Adenoviremia via Adenovirus-specific Donor T-Cell Transfer During Aplasia After $\alpha\beta$ TCR-CD19-Depleted Stem Cell Transplantation. *Clin Infect Dis* 2019; 68(8): 1406-1409
 - 145) Dale DC, Bolyard AA, Marrero T, Kelley ML, Makaryan V, Tran E, Leung J, Boxer LA, Kishnani PS, Austin S, Wanner C, Ferrecchia IA, Khalaf D, Maze D, Kurtzberg J, Zeidler C, Welte K, Weinstein DA. Neutropenia in glycogen storage disease Ib: outcomes for patients treated with granulocyte colony-stimulating factor. *Curr Opin Hematol* 2019; 26(1): 16-21
 - 146) Blaeschke F, Paul MC, Schuhmann MU, Rabsteyn A, Schroeder C, Casadei N, Matthes J, Mohr C, Lotfi R, Wagner B, Kaeuferle T, Feucht J, Willier S, Handgretinger R, Stevanović S, Lang P, Feuchtinger T. Low mutational load in pediatric medulloblastoma still translates into neoantigens as targets for specific T-cell immunotherapy. *Cytotherapy* 2019; 21(9): 973-986
 - 147) Cabanillas Stanchi KM, Ebinger M, Hartmann U, Queudeville M, Feucht J, Ost M, Koch MS, Malaval C, Mezger M, Schober S, Weber S, Michaelis S, Lange V, Lang P, Handgretinger R, Döring M. Efficacy, Safety And Feasibility Of Antiemetic Prophylaxis With Fosaprepitant, Granisetron And Dexamethasone In Pediatric Patients With Hemato-Oncological Malignancies. *Drug Des Devel Ther* 2019; 13(): 3439-3451
 - 148) Pfaff E, El Damaty A, Balasubramanian GP, Blattner-Johnson M, Worst BC, Stark S, Witt H, Pajtler KW, van Tilburg CM, Witt R, Milde T, Jakobs M, Fiesel P, Frühwald MC, Hernáiz Driever P, Thomale UW, Schuhmann MU, Metzler M, Bochennek K, Simon T, Dürken M, Karremann M, Knirsch S, Ebinger M, von Bueren AO, Pietsch T, Herold-Mende C, Reuss DE, Kiening K, Lichter P, Eggert A, Kramm CM, Pfister SM, Jones DTW, Bächli H, Witt O. Brainstem biopsy in pediatric diffuse intrinsic pontine glioma in the era of precision medicine: the INFORM study experience. *Eur J Cancer* 2019; 114(): 27-35
 - 149) Ferrari A, Brecht IB, Gatta G, Schneider DT, Orbach D, Cecchetto G, Godzinski J, Reguerre Y, Bien E, Stachowicz-Stencel T, Ost M, Magni C, Kearns P, Vassal G, Massimino M, Biondi A, Bisogno G, Trama A. Defining and listing very rare cancers of paediatric age: consensus of the Joint Action on Rare Cancers in cooperation with the European Cooperative Study Group for Pediatric Rare Tumors. *Eur J Cancer* 2019; 110(): 120-126.
 - 150) Testi AM, Attarbaschi A, Valsecchi MG, Möricke A, Cario G, Niggli F, Silvestri D, Bader P, Kuhlen M, Parasole R, Putti MC, Lang P, Flotho C, Mann G, Rizzari C, Barisone E, Locatelli F, Linderkamp C, Lauten M, Suttorp M, Zimmermann M, Basso G, Biondi A, Conter V, Schrappe M, AIEOP-BFM (Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica & Berlin-Frankfurt-Münster) Study Group. Outcome of adolescent patients with acute lymphoblastic leukaemia aged 10-14 years as compared with those aged 15-17 years: Long-term results of 1094 patients of the AIEOP-BFM ALL 2000 study. *Eur J Cancer* 2019; 122(): 61-71
 - 151) Dannemann B, Zahabi A, Mir P, Oswald B, Bernhard R, Klimiankou M, Morishima T, Schulze-Osthoff K, Zeidler C, Kanz L, Lachmann N, Moritz T, Welte K, Skokowa J Human iPSC-based model of severe congenital neutropenia reveals elevated UPR and DNA damage in CD34+ cells preceding leukemic transformation. *Exp Hematol* 2019; 71(): 51-60.

- 152) Jahnke S, Schmid H, Secker KA, Einhaus J, Duerr-Stoerzer S, Keppeler H, Schober-Melms I, Baur R, Schumm M, Handgretinger R, Bethge W, Kanz L, Schneidawind C, Schneidawind D. Invariant NKT Cells From Donor Lymphocyte Infusions (DLI-iNKTs) Promote ex vivo Lysis of Leukemic Blasts in a CD1d-Dependent Manner. *Front Immunol* 2019; 10.
- 153) Klimiankou M, Uenalan M, Kandabara S, Nustede R, Steiert I, Mellor-Heineke S, Zeidler C, Skokowa J, Welte K. Ultra-Sensitive CSF3R Deep Sequencing in Patients With Severe Congenital Neutropenia. *Front Immunol* 2019; 10.
- 154) Pylaeva E, Harati MD, Spyra I, Bordbari S, Strachan S, Thakur BK, Höing B, Franklin C, Skokowa J, Welte K, Schadendorf D, Bankfalvi A, Brandau S, Lang S, Jablonska J. NAMPT signaling is critical for the proangiogenic activity of tumor-associated neutrophils. *Int J Cancer* 2019; 144(1): 136-149.
- 155) Wegener D, Lang P, Paulsen F, Weidner N, Zips D, Ebinger M, Holzer U, Döring M, Basu O, Gruhn B, Wittig A, Teltschik HM, Handgretinger R, Heinzelmann F. Immunosuppressive Total Nodal Irradiation-Based Reconditioning Regimens After Graft Rejection or Graft Failure in Pediatric Patients Treated With Myeloablative Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation. *Int J Radiat Oncol Biol Phys* 2019; 104(1): 137-143.
- 156) Cabanillas Stanchi KM, Queudeville M, Malaval C, Feucht J, Schlegel P, Dobratz M, Seitz C, Müller I, Lang P, Handgretinger R, Döring M. Comparison of procalcitonin and C-reactive protein as early diagnostic marker for the identification of transplant-related adverse events after allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in pediatric patients. *J Cancer Res Clin Oncol* 2019; 145(11): 2779-2791.
- 157) Ebrahimi A, Skardelly M, Schuhmann MU, Ebinger M, Reuss D, Neumann M, Tabatabai G, Kohlhof-Meinecke P, Schittenhelm J. High frequency of H3 K27M mutations in adult midline gliomas. *J Cancer Res Clin Oncol* 2019; 145(4): 839-850.
- 158) Lauten M, Attarbaschi A, Cario G, Döring M, Moser O, Mücke U, Poyer F, Rieken S, Temme C, Voigt S, Lehrnbecher T, Groll AH. Invasive mold disease of the central nervous system in children and adolescents with cancer or undergoing hematopoietic stem cell transplantation: Analysis of 29 contemporary patients. *Pediatr Blood Cancer* 2019; 66(8).
- 159) Lehrnbecher T, Rath PM, Attarbaschi A, Cario G, Döring M, Moser O, Mücke U, Poyer F, Rieken S, Temme C, Voigt S, Groll AH, Lauten M. Galactomannan and PCR in the Central Nervous System to Detect Invasive Mold Disease - A Retrospective Analysis in Immunocompromised Children. *Sci Rep* 2019; 9(1).